

Il melanoma maligno insorge nell'85% dei casi in sede cutanea e rappresenta l'1% di tutte le neoplasie maligne. La sua incidenza ha subito un forte incremento negli ultimi 40 anni nella popolazione bianca dei paesi industrializzati. Il rischio di avere una diagnosi di melanoma cutaneo nel corso della vita è di circa 1 su 100 individui, ed è simile per maschi e femmine. Il melanoma è una malattia multifattoriale, in cui sia fattori genetici che ambientali sono coinvolti: nel 10% dei casi di melanoma cutaneo maligno esiste una storia familiare positiva, e tra i fattori di rischio, vi è la presenza di un elevato numero di nevi (superiore a 100), la presenza di nevi atipici (bordi irregolari, colore disomogeneo, diametro superiore a 0.5 cm), ed una forte esposizione alle radiazioni solari.



Melanoma familiare

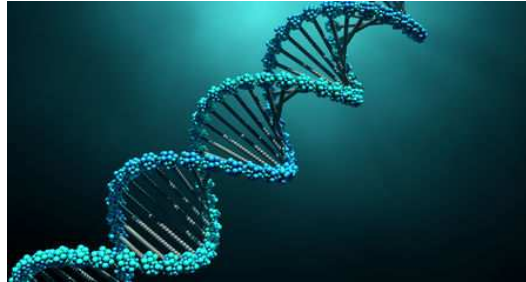
La diagnosi di melanoma familiare è sospettata quando vi siano:

- Due o più parenti affetti, appartenenti allo stesso ramo parentale
- Melanoma multiplo
- Insorgenza al di sotto dei 35 anni
- Altre neoplasie correlate nella famiglia (tumore pancreatico, tumore mammario)

Il gene CDKN2A è il gene con maggior suscettibilità al melanoma fino ad ora riconosciuto. Una sua mutazione viene

identificata in circa il 33% dei casi e determina un rischio di sviluppare la malattia circa 50-60 volte superiore alla popolazione generale.

La predisposizione genetica si eredita secondo modalità autosomica dominante con penetranza incompleta ed espressività variabile; ogni individuo portatore di mutazione, ha una probabilità del 50% di trasmettere il gene alterato ai propri figli, sia maschi che femmine.



Il test genetico per la ricerca di mutazioni costitutive del gene CDKN2A si esegue solo ed esclusivamente se, nel corso della consulenza oncogenetica, dalla valutazione dell'albero genealogico, si ipotizza la presenza di una predisposizione genetica.

Tale analisi si esegue a partire da un membro della famiglia che abbia già sviluppato la malattia, utilizzando un prelievo di sangue venoso, previo consenso informato scritto.

Dal test genetico è possibile ottenere un risultato informativo (la mutazione predisponente viene identificata), oppure un risultato non informativo (la mutazione predisponente non viene identificata o perché su altri geni non noti, o perché non dimostrabile dall'analisi attualmente disponibile).

Solo se il risultato è informativo, il test genetico può essere esteso agli altri membri adulti della famiglia.

Sorveglianza dei soggetti a "rischio genetico"

Sono da considerarsi soggetti a rischio genetico per il melanoma tutti i parenti appartenenti a famiglie con più casi di melanoma.

Si distinguono:

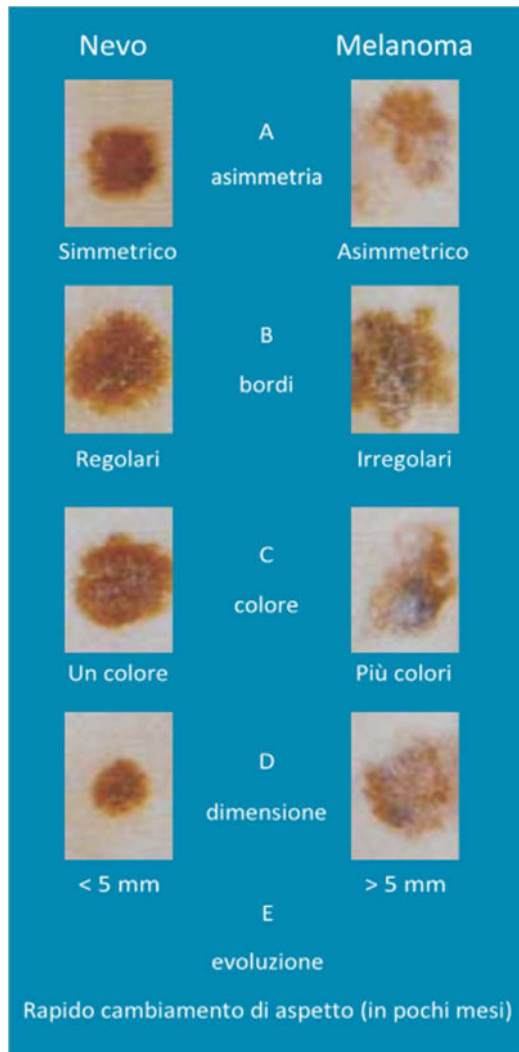
- soggetti portatori di mutazione;
- soggetti non portatori di mutazione appartenenti a famiglie informative per il test genetico;
- soggetti appartenenti a famiglie non informative per il test genetico.

Per i soggetti portatori di mutazione, il rischio di ammalarsi è più elevato di quello della popolazione generale, con una probabilità di circa 60% nel corso della vita e vanno quindi implementate strategie e programmi di sorveglianza e prevenzione personalizzati.

Per i soggetti non portatori di mutazione appartenenti a famiglie informative per il test genetico, è stato comunque riportato un lieve aumento di rischio di ammalarsi rispetto alla popolazione generale. Per questi soggetti il programma di follow-up viene condiviso dal dermatologo, genetista e le altre figure professionali dell'equipe dedicate.

Per i soggetti appartenenti a famiglie non informative per il test genetico, il rischio di ammalarsi è da considerarsi superiore ai non portatori di alterazioni note. Questi soggetti vengono inseriti in specifici protocolli di sorveglianza decisi dallo specialista in base alle caratteristiche individuali e familiari che possono incidere sul rischio individuale.

- Ai soggetti a rischio di melanoma si consiglia:
- evitare assolutamente l'esposizione solare, pur in condizioni di protezione dalla radiazione ultravioletta, durante il periodo di maggior irraggiamento (ore 11-15);
 - adeguato uso delle misure protettive dalla radiazione solare;
 - auto-osservazione mensile della propria cute seguendo le regole dell'ABCDE (Asimmetria, Bordi, Colore, Diametro, Evoluzione).



CONTATTI

Sede di Padova:

Ambulatori Unità Tumori Ereditari
Piano Terra Palazzina Radioterapia IOV
Via Giustiniani, 2
35128, Padova

Tel. +39 049 8215503 (lun-ven 12.00-13.30)

Fax +39 049 8215502

mail: segreteria.cfc@iov.veneto.it

link:

<https://www.ioveneto.it/unit/uosd-tumori-ereditari/>

Prenotazioni on-line:

<https://www.ioveneto.it/prevenzione-e-cura/prenotazioni-referti-disdette/>

Prenotazioni via mail:

prenotazioni@iov.veneto.it



Regione del Veneto
Istituto Oncologico Veneto
Istituto di Ricovero e Cura a
Carattere Scientifico



Melanoma familiare

Responsabile:
dott.ssa Stefania Zovato

