

## Equip humà de la Unitat de Melanoma de Consell Genètic en Melanoma

### DERMATÒLEGS

Susanna Puig  
Josep Malvehy  
Cristina Carrera  
Paula Aguilera

### PSICÒLOGA

Melinda González

### BIÒLEGS

Joan-Anton Puig  
Cèlia Badenas

### INFERMERIA

Pablo Iglesias  
Daniel Gabriel  
Maria-Eugènia Moliner

**CLÍNIC**  
BARCELONA  
Hospital Universitari

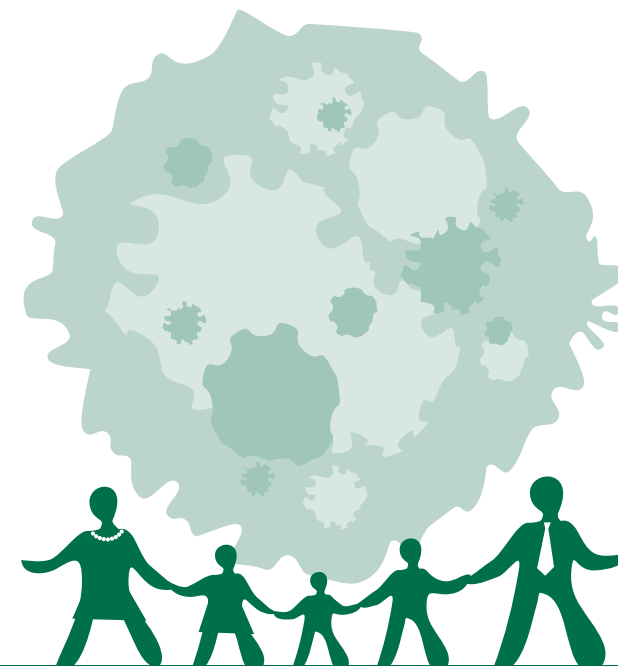
**IDIBAPS**



Horari d'atenció al públic

09:00 a 14:00 hores, de **dilluns** a **dijous**

**CLÍNIC**  
BARCELONA  
Hospital Universitari



Equip humà

### Hospital Clínic

Servei de Dermatologia - Unitat de Melanoma

Villarroel, 170 · Escala 1, 4t pis  
08036 Barcelona

Tel. 932 275 400 Ext. 3200/4175  
melanomafamiliarhcp@gmail.com

# GUÍA

per a pacients amb sospita de  
**MELANOMA FAMILIAR**  
en procés d'assessorament  
genètic hereditari

## Què és el melanoma familiar?

El **melanoma** és un tipus de càncer de pell i la seva detecció precoç permet un tractament òptim en la majoria dels casos.

**Melanoma familiar** és un terme que fa referència a aquelles famílies que presenten dos o més familiars de primer grau (pares, fills o germans) diagnosticats de melanoma. Encara que hi hagi diferents membres d'una família afectats, el melanoma no s'hereta, es pot heretar el risc a desenvolupar-lo. És important conèixer la història familiar de melanoma, ja que el 5-10% de tots els diagnòstics es troben en el grup de melanoma familiar.

## Quan sospitarem que es tracta de melanoma familiar?

- Dos o més membres de la família afectats de melanoma o altres tumors possiblement relacionats (neoplàsia de pàncrees, tumors del sistema nerviós central, altres).
- Presència de dos o més melanomes en la mateixa persona (diferents tumors, diferents localitzacions).

## Com s'hereta la predisposició al melanoma? Quina és la possibilitat d'heretar una mutació genètica?

Cada cèl·lula té dues còpies de cada gen: una heretada de la mare i l'altra heretada del pare. La predisposició a desenvolupar melanoma en una família (melanoma familiar) s'hereta de manera autosòmica dominant, la qual cosa significa que n'hi ha prou que una de les còpies del gen porti una mutació perquè es tingui aquesta predisposició independentment del sexe. Això significa que una persona portadora d'una mutació podrà transmetre als seus fills una còpia del gen normal o bé una còpia del gen amb mutació. Per tant, un fill amb un dels pares portador d'una mutació té un 50% de possibilitats d'heretar-la. Tant els germans com els pares d'una persona amb mutació tenen un 50% de possibilitats de tenir la mateixa mutació. Dins una família amb melanoma, no tots els membres són portadors de l'alteració genètica. Quan s'identifica la presència d'una alteració, es poden estudiar els altres membres de la família per saber qui l'ha heretat també. El fet de tenir aquesta predisposició no significa que obligatòriament es desenvoluparà melanoma.

Si ho desitja, pot ampliar aquesta informació en la web:

[www.genome1.org/spanish](http://www.genome1.org/spanish)

## Què és l'assessorament genètic en càncer hereditari per a pacients amb sospita de melanoma familiar?

El procés d'assessorament genètic integra tres dimensions fonamentals:

1. Entendre el significat del melanoma familiar.
2. Entendre la relació entre l'herència i el risc personal a desenvolupar melanoma i a transmetre el risc a la descendència.
3. Proporcionar la informació necessària per poder prendre decisions de forma autònoma.

## Com serà el procés?

Tant el pacient com la família amb sospita de tenir una predisposició hereditària al melanoma familiar poden acudir per a l'assessorament genètic a la Unitat de Melanoma de l'Hospital Clínic de Barcelona, on un equip multidisciplinari format per dermatòlegs, biòlegs, infermers i psicòlegs estudiaran el seu cas.

En la **primera visita** se li donarà la informació necessària perquè compregui la relació que existeix entre herència i risc personal i familiar de desenvolupar melanoma i com aquest risc es pot transmetre als altres membres de la família. Si vostè és candidat, se li realitzarà una extracció de sang o bé se li demanarà una mostra de saliva per tal de determinar la presència o no d'alteracions genètiques, als gens coneguts fins al moment, relacionades amb la susceptibilitat a melanoma familiar.

En la **segona visita** se li donaran els resultats de les proves genètiques i el suport adequat per prosseguir en l'estudi de l'entorn familiar.

## Quins resultats ofereix aquesta prova?

Un resultat positiu permet realitzar l'estudi a altres membres de la família, identificant portadors de risc que es poden beneficiar de les mesures de prevenció i seguiment adequades.

Un resultat negatiu no té significat per ell mateix

Independentment que es trobi o no una mutació, el pacient haurà de realitzar el seguiment adequat al seu cas.

## Quins beneficis obtindrè si accepto aquest procés d'assessorament?

1. Obtenir informació sobre el risc i les mesures de prevenció que s'hauran de seguir.
2. Adequar el seguiment mèdic per aconseguir el diagnòstic precoç de melanoma, minimitzant les intervencions gràcies a la utilització de tècniques de diagnòstic per imatge.
3. Rebre el tractament adequat, en el cas que sigui necessari.
4. Rebre atenció psicològica, en el cas que sigui necessari.
5. Col·laborar si ho vol amb la investigació per millorar el coneixement sobre el melanoma.

## Estic obligat a participar-hi?

**NO**, la participació és completament voluntària i en el moment desitjat podrà abandonar el procés si no compleix les seves expectatives, sense que això repercuteixi en el seu tractament.

## Què passarà amb les meves dades?

Les seves dades seran tractades confidencialment i tan sols vostè rebrà el resultat de la prova.

## Què es pot fer per a reduir el risc personal a desenvolupar melanoma?

Un factor de risc és qualsevol circumstància que augmenti la probabilitat de desenvolupar una malaltia. Tenir una mutació genètica associada a melanoma no prediu amb seguretat que una persona hagi de desenvolupar càncer. Els factors de risc controlables també tenen un paper important en el risc a desenvolupar melanoma. El sol i altres tipus de radiació ultraviolada (com les cabines d'UVA artificial) són els factors de risc controlables més importants per al melanoma.

Es recomana evitar l'exposició solar, principalment durant les hores del migdia, buscar llocs amb ombra quan s'estigui a l'aire lliure, la utilització d'indumentària adequada i la utilització correcta de filtres solars.