



VN

VN



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie complesse](#) / Melanoma maligno cutaneo

Melanoma maligno cutaneo

Ha origine nei melanociti, le cellule che producono la melanina, il pigmento che dà il colore alla pelle e la protegge dai raggi UV. Si verifica al 90% sulla pelle, anche se può apparire anche negli occhi o, raramente, all'interno del corpo. Rappresenta solo l'1% dei tumori della pelle, e anche se è associato alla prognosi peggiore, se individuato precocemente ha un'alta possibilità di essere curato.

Il suo rischio è

Medio

Il 90% della popolazione mondiale ha un rischio medio. All'interno del rischio medio, i vostri risultati indicano una leggera tendenza al rischio basso



Y: Numero di utenti

Numero di varianti

13,5 milioni di varianti

Numero di loci di rischio

60 loci

Geni analizzati

ADGRV1, AHR, ATM, ATP11A, BACH2, CCND1, CDCA7L, CDH1, CDKAL1, CDKN2A, CDKN2B, CERS2, CLPTM1L, CYP1B1, DCST2, DSTYK, DTNB, EIF2S2, FHIP2B, FLACC1, FOXD3, FOXQ1, GPR37, GPRC5A, HAL, HDGFL1, HLA-DQB2, IRX3, KIAA0930, KLF4, LM03, MC1R, MED13L, MFSD12, MKLN1, MPHOSPH6, MSC, TRPA1, MTAP, MX2, MYNN, OCA2, PARP1, PLA2G6, PLXNB2, PPARGC1B, RAPGEF1, RTE11-TNFRSF6B, SLC45A2, SOX6, STN1, TCF25, TERT, TLC5, TYR, TYRP1, WRAP53, ZNF462

Questi risultati sono stati ottenuti utilizzando l'analisi Polygenic Risk Score (PRS). A partire dai vostri dati genetici ottenuti nel test, il numero potenziale di varianti analizzabili è aumentato a più di 13 milioni per aumentare la precisione dei risultati e quindi della stima della suscettibilità attraverso la procedura di imputazione tecnica/statistica. Sulla base dei GWAS (Genome-Wide Association Studies) pubblicati che valutano il contributo individuale al rischio di sviluppare una certa condizione di ogni biomarcatore, viene stabilito un valore finale di PRS risultante dall'insieme delle varianti per le quali si è portatori.

Cause e fattori di rischio non genetici

Le cellule della pelle si sviluppano in modo controllato e ordinato. Le nuove cellule spingono quelle vecchie verso la superficie della pelle dove muoiono e vengono eliminate dal corpo. Quando alcune cellule acquisiscono danni al DNA, si può innescare una crescita incontrollata di nuove cellule, che porta al cancro della pelle.

La maggior parte delle volte, i cambiamenti genetici associati al melanoma sono acquisiti durante la vita e non vengono trasmessi (non ereditati). In alcuni casi, si verificano casualmente in una cellula, senza una causa chiara, e in altri, è probabile che si verifichino come risultato di una causa esterna. È quindi probabile che una combinazione di fattori ambientali e genetici porti allo sviluppo del melanoma.

I raggi ultravioletti (UV), specialmente il tipo B ma anche il tipo A, sono una delle cause principali del melanoma, poiché possono danneggiare il DNA delle cellule della pelle. Tuttavia, la luce UV non causa tutti i melanomi, soprattutto quelli che si verificano su parti del corpo non esposte alla luce del sole, e altri fattori possono influenzare il rischio di melanoma.

I seguenti fattori possono aumentare il rischio di sviluppare un melanoma:

- Esposizione al sole: chi vive ad alta quota o in zone con luce solare intensa durante tutto l'anno è più a rischio, così come chi sta all'aperto durante periodi prolungati di mezzogiorno.
- Abbronzatura indoor in lettini, saloni di abbronzatura o lampade solari. Il loro uso è fortemente sconsigliato.
- Nei: le persone con molti nei o insoliti, grandi nei con forma e colore irregolari (nevi displastici o nei atipici) sono a rischio maggiore.
- Pelle chiara: le persone con carnagione chiara, capelli biondi o rossi, occhi blu e lentiggini sono a maggior rischio di sviluppare il melanoma. Questo rischio è anche più alto nelle persone che tendono a bruciare la loro pelle piuttosto che abbronzarsi.
- Precedente cancro della pelle. Le persone che hanno già avuto un melanoma o un cancro della pelle a cellule basali o squamose hanno un rischio maggiore di sviluppare un melanoma.
- Etnia: Mentre può svilupparsi in individui di qualsiasi etnia, le persone di origine caucasica sono 20 volte più a rischio di quelle di origine africana.
- Età: si verifica nei giovani adulti più spesso di molti altri tumori. L'età mediana della diagnosi è di circa 50 anni.
- Sistema immunitario indebolito: sia la malattia che i trattamenti immunosoppressivi aumentano il rischio di sviluppare il cancro della pelle, incluso il melanoma.

Inoltre, e meno frequentemente, è possibile ereditare cambiamenti genetici dai genitori che aumentano il rischio di melanoma. Circa il 10% delle persone con melanoma hanno una storia familiare della malattia, il rischio di sviluppare il melanoma è 2-3 volte più alto del rischio medio se hanno un parente stretto con melanoma. Questo rischio aumenta se diversi membri della famiglia che vivono in luoghi diversi hanno avuto una diagnosi di melanoma. Inoltre, sono state descritte forme familiari ereditarie di melanoma dovute a cambiamenti in geni specifici come CDKN2A, CDK4, P53 e MITF, anche se sono rare. Altre condizioni ereditarie (Xeroderma Pigmentosa, Sindrome di Li-Fraumeni, o cancro ereditario al seno e alle ovaie, tra le altre), sono anche associate a un aumento del rischio di melanoma.



Sintomi

I melanomi possono formarsi ovunque sul corpo, anche se più comunemente appaiono su aree che sono state esposte al sole (schiena, gambe, braccia o viso). Possono anche verificarsi in aree senza esposizione al sole, come le piante dei piedi, i palmi delle mani o i letti delle unghie, anche se questo di solito si verifica in individui con la pelle più scura.

I cambiamenti nelle dimensioni, nella forma, nel colore o nella consistenza di un neo sono spesso i primi segnali di avvertimento. Questi cambiamenti possono verificarsi su un neo esistente, o sotto forma di un neo nuovo o dall'aspetto insolito, ma possono anche apparire su una pelle dall'aspetto normale. Nel 75-80% dei casi il melanoma appare senza un neo precedente.

La regola ABCDE riassume le caratteristiche sospette di una lesione cutanea pigmentata:

- **Asimmetria:** la lesione NON è arrotondata.
- **Confini:** I confini sono irregolari.
- **Colore:** la lesione ha colori diversi e non omogenei.
- **Diametro:** la dimensione della lesione è superiore a 6 mm.
- **Evoluzione:** le caratteristiche di cui sopra sono cambiate nel tempo.

Prevenzione

Anche se le cause del melanoma e quindi la sua prevenzione sono ancora in fase di chiarimento, e non esiste un modo coerente per prevenire completamente il suo sviluppo, è possibile agire sui

fattori noti per cercare di ridurre il rischio il più possibile. Il modo più importante per ridurre il rischio di melanoma è proteggersi dall'esposizione ai raggi UV:

- Limitare o evitare l'esposizione diretta al sole durante le ore centrali della giornata, quando la radiazione solare è più intensa a seconda della posizione geografica. Preferibilmente stare all'ombra.
- Indossare abiti protettivi per il sole, cappelli che proteggono il viso, il collo e le orecchie, così come abiti con fattore di protezione UV e occhiali da sole con protezione UV.
- Usare molta protezione solare UVA e UVB ad ampio spettro con un fattore di protezione solare (SPF) di almeno 30 su tutto il corpo, anche nei giorni nuvolosi, ogni 2 ore o più frequentemente quando si suda o si fa il bagno.
- Evitare le lampade solari o i letti abbronzanti e i saloni di abbronzatura.
- Esaminare la pelle regolarmente, compreso l'autoesame per verificare la presenza di nuove crescite o cambiamenti nei nei esistenti, lentiggini, urti e voglie, e la valutazione da parte di un professionista.

Includere buone fonti di vitamina D nella vostra dieta, o anche usare integratori, può essere necessario in queste circostanze.

Relazione tecnica

L'etiologia del melanoma è complessa e coinvolge fattori ambientali, fenotipici e genetici, con un'ereditabilità recentemente stimata intorno al 58%. Anche se i meccanismi biologici alla base dello sviluppo del melanoma non sono completamente compresi, una recente meta-analisi di studi GWAS in diverse popolazioni, tra cui quasi 37.000 casi e più di 400.000 controlli, ha identificato 60 loci di suscettibilità. Questi risultati evidenziano il coinvolgimento apparentemente dominante della formazione del nevo, della pigmentazione e delle vie di manutenzione dei telomeri nella suscettibilità al melanoma.

Bibliografia

[American Society of Clinical Oncology \[April 2022\]](#)

[American Cancer Society \[April 2022\]](#)

[Mayo Clinic \[April 2022\]](#)

[Landi MT et al.](#) Genome-wide association meta-analyses combining multiple risk phenotypes provide insights into the genetic architecture of cutaneous melanoma susceptibility. *Nature Genetics*. 2020 May;52(5):494-504.

Limiti dello studio

La presenza di altri biomarcatori non analizzati in questo studio insieme ad altre condizioni (stile di vita, storia medica) può influenzare lo sviluppo di questa condizione.

Il test tellMeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico



Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti





"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia



