El melanoma es el tipo de cáncer de piel más mortífero y peligroso, ya que incluso tumores de pequeño tamaño pueden acabar generando metástasis. A lo largo de los años, se ha tratado de clasificar desde el punto de vista clínico, epidemiológico y molecular. Las clasificaciones actuales emplean el nivel de exposición solar y la localización tumoral para dividir en distintos grupos a los pacientes de melanoma.

En 1998, David Whiteman y colaboradores propusieron un modelo de desarrollo del melanoma que llamaron "modelo de vías divergentes". Este presentaba dos vías para la melanomagenesis: una vinculada a la proliferación melanocítica (nevogénica) y otra relacionada con la exposición solar crónica (CSD). Si bien este modelo fue corroborado desde el punto de vista clínico y epidemiológico, todavía no se ha aportado una caracterización molecular en profundidad.

A nivel general se habían identificado genes cuyas mutaciones eran relevantes para el desarrollo del melanoma, como el gen *KIT*. Sin embargo, todavía se había de estudiar con más detalle la distribución de estas mutaciones entre los distintos subgrupos de melanoma, así como su posible valor pronóstico.

En esta tesis se han empleado técnicas de secuenciación – masiva y tradicional – para caracterizar los perfiles mutacionales de las dos poblaciones propuestas por el modelo de vías divergentes, encontrando diferencias tanto en el número de mutaciones como en los genes afectados. También hemos visto cómo los melanomas mutados en *KIT* parecen desarrollarse por una vía independiente de la etiopatogenia conocida, careciendo el estatus mutacional de este gen de valor pronóstico para la supervivencia de los pacientes.