

## Mutaciones en el gen *BAP1*

### Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *BAP1*

Las personas con mutaciones en el gen *BAP1* tienen una condición genética llamada “síndrome de predisposición hereditaria al cáncer asociado a *BAP1*”. También tienen un mayor riesgo de por vida de padecer cáncer, como un melanoma uveal, un mesotelioma maligno, un melanoma cutáneo o un carcinoma de células renales. La mayoría de las personas con una mutación en el gen *BAP1* tienen muchas lesiones cutáneas no cancerosas. Se estima que hasta el 85 % de las personas con una mutación en el gen *BAP1* tendrá cáncer antes de los 65 años.

### Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *BAP1*

- **Melanoma uveal:** El melanoma uveal (UM, por sus siglas en inglés) es un cáncer de ojo. Se estima que las personas con mutaciones en el gen *BAP1* tienen hasta un 31 % de riesgo de por vida de padecer UM. El UM es el signo más frecuente en las personas que tienen una mutación en el gen *BAP1* con la edad más temprana de diagnóstico (16 años). Tiende a ser más agresivo y a conllevar un mayor riesgo de metástasis, comparado con el UM que afecta a la población general.
- **Mesotelioma maligno:** Se estima que las personas con mutaciones en el gen *BAP1* tienen hasta un 22 % de riesgo de por vida de padecer mesotelioma maligno (MMe, por sus siglas en inglés). Según algunos estudios, la supervivencia es mayor en personas que tienen MMe asociado al gen *BAP1* en comparación con las personas de la población general que tienen MMe. Hay evidencia que indica que la exposición al asbesto puede aumentar el riesgo de MMe en personas que tienen una mutación en el gen *BAP1*.
- **Melanoma cutáneo:** Se estima que las personas con mutaciones en el gen *BAP1* tienen un 13 % de riesgo de por vida de padecer melanoma cutáneo, y es habitual que tengan varios melanomas cutáneos primarios.
- **Carcinoma renal de células claras:** Las personas con mutaciones en el gen *BAP1* tienen un mayor riesgo de padecer carcinoma de células renales, y se estima que su riesgo de por vida es del 10 %.
- **Carcinoma de células basales:** Según los estudios, las personas con mutaciones en el gen *BAP1* tienen un mayor riesgo de padecer carcinoma de células basales. No se sabe exactamente cuáles son los riesgos, pero los carcinomas de células basales son frecuentes.

### Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *BAP1* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en el gen *BAP1* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *BAP1* pueden tener uno o más tipos de cáncer, o no tener ninguno. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *BAP1* y transmitírsela a sus hijos.

### Tratamiento de los riesgos de cáncer

El tratamiento de los riesgos de cáncer asociados a las mutaciones en el gen *BAP1* se puede personalizar. Estas son algunas recomendaciones:

#### Melanoma uveal (UM)

- Se pueden hacer exámenes oculares anuales con dilatación de pupila y pruebas de diagnóstico oftalmológico por imágenes con un oftalmólogo oncólogo a partir de los 11 años.
- Se puede hacer un control de alto riesgo de metástasis si se hace un diagnóstico de melanoma uveal (diagnóstico por imágenes del hígado cada 3 a 6 meses y diagnóstico por imágenes de los pulmones 1 o 2 veces por año).

- A las personas que tengan alguna lesión pigmentada se las debe derivar a un oftalmólogo oncólogo para que les haga un seguimiento o un tratamiento.

#### Mesotelioma maligno (MMe)

- Se recomienda hacer un examen físico anual.
- Se puede considerar la posibilidad de examinar el peritoneo y la pleura con resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de abdomen durante las pruebas de detección de carcinoma de células renales.
- Hay recomendaciones contradictorias sobre la tomografía computarizada (CT, por sus siglas en inglés) espiral de tórax en personas asintomáticas con antecedentes de exposición al asbesto, debido al posible aumento del riesgo de cáncer por la exposición a la radiación.

#### Melanoma cutáneo

- Se recomienda hacer pruebas dermatológicas anuales en todo el cuerpo a partir de los 20 años.
- Se puede hacer un autoexamen de piel siguiendo las características ABCDE (asimetría, borde, color, diámetro, evolución) del melanoma.
- Se debe usar protector solar con frecuencia.

#### Carcinoma renal de células claras (ccRCC, por sus siglas en inglés)

- Se recomienda hacer una ecografía abdominal anual.
- Se puede considerar la posibilidad de hacer análisis de orina anuales y MRI de abdomen cada dos años.

#### Sustancias o circunstancias que deben evitarse

- Melanoma uveal: Se debe evitar hacer soldaduras por arco eléctrico. Actualmente, no hay datos que sugieran que los lentes de sol ayuden a reducir el riesgo de UM.
- Mesotelioma maligno: Se debe evitar fumar y la exposición al asbesto.
- Melanoma cutáneo y carcinoma de células basales (BCC, por sus siglas en inglés): Se debe limitar la exposición al sol, usar protector solar y ropa protectora, y hacer exámenes dermatológicos con frecuencia.

*Última actualización: 1/9/2020*