

Recurso de tratamiento clínico para el gen *BAP1*

Esta descripción general de las pautas de tratamiento clínico se basa en el resultado positivo de la prueba de mutación del gen *BAP1* del paciente. A menos que se indique lo contrario, las pautas de tratamiento médico utilizadas aquí se limitan a las publicadas en GeneReviews¹. Consulte el enlace del sitio web de referencia para obtener detalles completos e información adicional.

La correlación clínica con los antecedentes médicos del paciente, los tratamientos, las intervenciones quirúrgicas y los antecedentes familiares puede derivar en cambios en la toma de decisiones de tratamiento clínico y, por lo tanto, se pueden considerar otras recomendaciones para el tratamiento. Los resultados de las pruebas genéticas y las pautas de la sociedad médica sirven de ayuda para la toma de decisiones fundamentadas en el tratamiento médico, pero no constituyen recomendaciones formales. El análisis de las decisiones de tratamiento médico y los planes de tratamiento personalizados deben abordarse entre cada paciente y su proveedor de atención médica, y es posible que cambien.

CONSIDERACIONES SOBRE LA VIGILANCIA ^{1, A}	EDAD DE INICIO	FRECUENCIA
Tumor melanocítico de <i>BAP1</i> inactivo, melanoma cutáneo o carcinoma basocelular		
Examen cutáneo de cuerpo completo realizado por un dermatólogo especializado en melanomas	A partir de aproximadamente los 18 años	Anualmente
Considerar imágenes de cuerpo completo para pacientes con una gran cantidad de lesiones. Se recomienda obtener imágenes de cuerpo completo para las lesiones tumorales melanocíticas con <i>BAP1</i> inactivo que sean estables y asintomáticas.	A partir de aproximadamente los 18 años	Anualmente
Melanoma uveal		
Examen de pupila dilatada e imagen del fondo de la pupila dilatada inicial, de preferencia realizado por un oftalmólogo capacitado en el diagnóstico y el tratamiento del melanoma uveal (oncólogo ocular)	A partir de aproximadamente los 11 años	Anualmente
Informar cualquier sospecha de lesión a un oftalmólogo especializado en el tratamiento del melanoma uveal (oncólogo ocular) para recibir un diagnóstico y un tratamiento adecuados. Si se diagnostica, tratar el melanoma uveal como un tumor más agresivo debido a la agresividad aumentada del melanoma uveal relacionado con <i>BAP1</i> .	A partir de aproximadamente los 11 años	De manera personalizada
Mesotelioma maligno		
Evaluación clínica para detectar signos o síntomas de pleuresía, peritonitis, ascitis o derrame pleural, como dolor en el pecho, tos, fiebre, dificultad para respirar, disfagia, ronquera, pérdida de peso, fiebre, edema en el rostro y parte superior del cuerpo, dolor abdominal, náuseas, vómitos o estreñimiento	A partir de los 30 años	De manera personalizada
Supervisión de imágenes asintomáticas con ecografía (renal/abdominal y torácica) o RM (abdominal y torácica con secuencias de difusión)	A partir de los 30 años*	De manera personalizada*
Carcinoma de células renales		
Examen abdominal clínico con investigación de presuntos síntomas, como dolor abdominal o hematuria	A partir de los 30 años	De manera personalizada
Vigilancia de imágenes asintomáticas con ecografía (renal/abdominal y torácica) y RM (abdominal y torácica con secuencias de difusión)	A partir de los 30 años**	Cada 2 años**
Asesoramiento		
Aconsejar a los pacientes evitar los siguientes agentes o circunstancias: soldadura por arco, asbesto, fumar, exposición innecesaria y prolongada al sol, radiografías de tórax de rutina y exámenes de TC	De manera personalizada	De manera personalizada
Se recomienda recibir asesoramiento genético por parte de profesionales de la genética para informar a las personas afectadas y sus familias acerca de la naturaleza, el modo de herencia y las repercusiones de <i>BAP1</i> -TPDS (síndrome de predisposición a tumores relacionados con <i>BAP1</i> , por sus siglas en inglés) para facilitar la toma de decisiones médicas y personales.	De manera personalizada	De manera personalizada

^A Para establecer el alcance de la enfermedad y las necesidades de una persona con diagnóstico de síndrome de predisposición a tumores relacionados con *BAP1*, las evaluaciones resumidas en la tabla anterior se recomiendan en un enfoque de equipo multidisciplinario.

* En combinación con una evaluación de carcinoma de células renales. Si se realiza una RM abdominal, según se recomienda para el carcinoma de células renales, considerar también la evaluación del peritoneo y la pleura. Algunos médicos recomiendan realizar una TC helicoidal de tórax para personas asintomáticas con antecedentes de exposición al asbesto, mientras que otros no lo recomiendan, debido al aumento del posible riesgo de padecer cáncer por la exposición a la radiación. Evitar la vigilancia de rutina con radiografías de tórax o exámenes de TC.

** En combinación con un examen de mesotelioma maligno. Las RM y ecografías de seguimiento se deben realizar en años alternados.

1. Pilarski R, et al. 13 de octubre del 2016 [Actualizado el 24 de marzo del 2022]. En: GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK390611/>

Comprender el resultado positivo de su prueba genética del gen *BAP1*

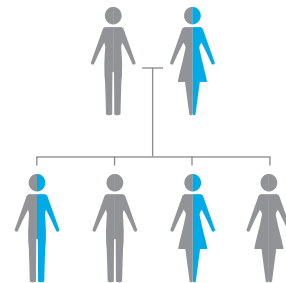
INFORMACIÓN PARA PACIENTES CON UNA MUTACIÓN PATÓGENA O UNA VARIANTE PROBABLEMENTE PATÓGENA

4 aspectos que debe tener en cuenta

1	Mutación en el <i>BAP1</i>	Su prueba indica que tiene una mutación patógena o una variante que es probablemente patógena en el gen <i>BAP1</i> .
2	Riesgos de padecer cáncer y otras preocupaciones médicas	Tiene una mayor probabilidad de presentar tumores benignos de la piel (también llamados tumores melanocíticos), melanoma uveal (ocular), mesotelioma (cáncer de la membrana protectora que cubre los pulmones, el estómago y otros órganos), melanoma (cáncer de la piel) y otros tipos de tumores.
3	¿Qué puede hacer?	Las decisiones sobre la gestión de los riesgos son muy personales. Existen opciones para detectar el cáncer de forma temprana o disminuir el riesgo de padecerlo. Es importante que analice estas opciones con su proveedor de atención médica y que decidan el plan que sea mejor para usted.
4	Familia	Los familiares también pueden estar en riesgo: se les pueden realizar pruebas para detectar la mutación en el <i>BAP1</i> que se identificó en usted. Se recomienda que comparta esta información con sus familiares para que puedan obtener más información sobre el tema y abordarlo con sus proveedores de atención médica.

Mutaciones del *BAP1* en la familia

Existe una probabilidad aleatoria de 50/50 de transmitir una mutación del *BAP1* a cada uno de sus hijos. La imagen de la derecha muestra que todos pueden poseer y traspasar estas mutaciones, independientemente de su sexo al nacer.



■ Tiene una mutación en el *BAP1* ■ No tiene una mutación en el *BAP1*

Comunicarse	RECURSOS	<ul style="list-style-type: none"> American Cancer Society, cancer.org National Society of Genetic Counselors, nsgc.org Canadian Association of Genetic Counsellors, cagc-accg.ca Estudio de investigación: ¿Son los portadores de mutaciones en el <i>BAP1</i> más sensibles a la radiación? Contacto: Dr. Friedman feitian@post.tau.ac.il
-------------	----------	--

Hable sobre esta información con su proveedor de atención médica. El campo de la genética del cáncer evoluciona continuamente; por ello, es posible que haya actualizaciones con respecto a su resultado de *BAP1*, las recomendaciones médicas o posibles tratamientos con el paso del tiempo. Esta información no pretende reemplazar la consulta con un proveedor de atención médica y no debe considerarse ni interpretarse como un asesoramiento médico.