

## Sobre los genes

Los genes están en cada célula de nuestros cuerpos. Los genes están hechos de ADN, que da instrucciones a las células sobre cómo crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una de nuestra madre y otra de nuestro padre. Cuando funcionan correctamente, algunos genes ayudan a detener el desarrollo del cáncer. Si una copia de un gen tiene una mutación, no puede funcionar como debería. Esto aumenta el riesgo de ciertos tumores y cánceres.

El gen *BAP1* controla el crecimiento celular. Cuando el gen *BAP1* no funciona correctamente, las células pueden crecer y dividirse sin detenerse. Se pueden formar tumores y, algunas veces, cáncer. Tener una mutación en el gen *BAP1* puede aumentar las probabilidades de desarrollar ciertos tipos de cáncer y tumores que no son cáncer.

El gen *BAP1* fue descubierto hace poco tiempo. Todavía se está aprendiendo sobre lo que puede suceder cuando una persona tiene una mutación en *BAP1*. Se sabe que tener una mutación en *BAP1* no significa que haya certeza de contraer un tumor o cáncer.

## Las mutaciones en *BAP1* y riesgos de cáncer

En la población general, aproximadamente 33 personas de cada 100 tendrán algún tipo de cáncer durante toda su vida. Para las personas con mutaciones en *BAP1*, aproximadamente 85 de cada 100 desarrollarán cáncer al llegar a los 65 años. Esto es temprano en la vida en comparación con la población general.

Las mutaciones en *BAP1* también aumentan el riesgo de desarrollar varios tipos raros de cáncer. Esta tabla compara el riesgo de por vida de desarrollar estos cánceres entre las personas que tienen mutaciones en *BAP1* y las que no.

Tipo de cáncer	Con la mutación <i>BAP1</i>	Población general
Melanoma ocular	30 de cada 100	5 de cada 1 millón
Melanoma de la piel	13 de cada 100	3 de cada 100
Mesotelioma	27 de cada 100	1 de cada 100,000
Cáncer de riñón	22 de cada 100	16 de cada 100,000

**El melanoma** es un tipo severo de cáncer de piel. También puede producirse en el ojo. A menudo se propaga a otras partes del cuerpo. El melanoma ocular se ha producido en adolescentes con mutaciones en *BAP1*.

**El mesotelioma** es un cáncer en el revestimiento de los pulmones, abdomen y otros órganos. La exposición al humo del tabaco, el asbesto y la soldadura por arco son factores de riesgo para este tipo de cáncer.

**El cáncer de riñón** puede producirse de forma temprana en la vida de las personas con una mutación en *BAP1*. También puede crecer y propagarse más rápidamente que en personas sin la mutación.

## Recomendaciones

### *A partir de los 11 años*

- Examen ocular anual con gotas para los ojos para dilatar las pupilas

### *A partir de los 20 años*

- Examen anual de piel del cuerpo entero por un dermatólogo

### *A cualquier edad*

- Siga las recomendaciones de seguridad para el sol cuando esté afuera. Use protectores solares con FPS de 30 o superior. Use mangas largas, pantalones largos y sombreros de ala ancha.
- Evite fumar. Evite la exposición al asbesto y a la soldadura por arco.
- Hable con su médico acerca de una resonancia magnética o ecografía anual del abdomen.

## HIJOS Y HERMANOS

Los hermanos e hijos de personas con una mutación en *BAP1* tienen una probabilidad de 1 en 2 de tener también la mutación. Recomendamos exámenes genéticos y asesoramiento para niños y adultos jóvenes, porque algunos cánceres relacionados con *BAP1* se han producido en adolescentes.

Se cree que las personas de la familia que obtienen un resultado negativo para la mutación en *BAP1* tienen el mismo riesgo de cáncer que la población general, aunque no tengan otros factores de riesgo. Deben seguir las recomendaciones generales de detección de cáncer.

## Recursos

Si tiene antecedentes personales o familiares de cualquiera de estos tipos de tumores, es posible que sea elegible para hacerse exámenes genéticos y recibir asesoramiento. Si ya sabe que usted o un miembro de su familia tiene una mutación en *BAP1* u otra mutación genética, nuestro equipo de médicos y asesores genéticos puede ayudarlo a encontrar el plan de detección que necesita.

Llame a la Clínica de Evaluación de Cáncer Familiar del Instituto de Cáncer Huntsman para obtener más información: 801-587-9555.