



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en BAP1

Síndrome de predisposición tumoral asociado a BAP1

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica en el gen **BAP1**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de algunos tumores, principalmente el melanoma del ojo (uveal), el mesotelioma (un tumor de la membrana que recubre el pulmón o el abdomen), el melanoma de la piel y el cáncer de riñón. Saberlo te permite acceder a controles que detectan estos tumores a tiempo y evitar algunos factores de riesgo. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo más alto que el promedio de desarrollar algunos tipos de cáncer.
- Puedes acceder a controles especiales y a medidas que reducen ese riesgo.
- Tus familiares cercanos pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen BAP1?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **BAP1**. Este gen funciona como un "freno" del crecimiento celular y participa en la reparación del ADN. Cuando una copia no funciona, aumenta la probabilidad de que se formen algunos tumores.

Muchas personas con variantes en **BAP1** tienen lesiones de la piel de color piel o rosado, con forma de cúpula, llamadas tumores melanocíticos inactivados por **BAP1**. Son benignas en casi todos los casos y pueden ayudar al diagnóstico; solo se extirpan si cambian o se ven sospechosas.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en BAP1
Melanoma del ojo (uveal)	<0,1%	~15–35%*
Mesotelioma (pleura o peritoneo)	muy raro	~15–25%
Melanoma de la piel	~2%	~13–25%
Cáncer de riñón	~2%	~5–10%
Carcinoma basocelular (piel)	frecuente	aumentado (~6–10%)
Meningioma, colangiocarcinoma y otros	raro	aumentado (cifra no establecida)

*Cifras de estudios en familias (Walpole 2018; Lalloo 2023). * Un estudio poblacional estimó un riesgo de melanoma ocular mucho menor (cerca de 3%), por lo que las cifras basadas en familias muy afectadas podrían sobreestimar el riesgo. El melanoma ocular asociado a BAP1 aparece en promedio a edades más jóvenes y puede ser más agresivo. Las variantes que anulan por completo la proteína se asocian a tumores más tempranos. El mesotelioma asociado a BAP1 tiene mejor pronóstico que el mesotelioma esporádico.*

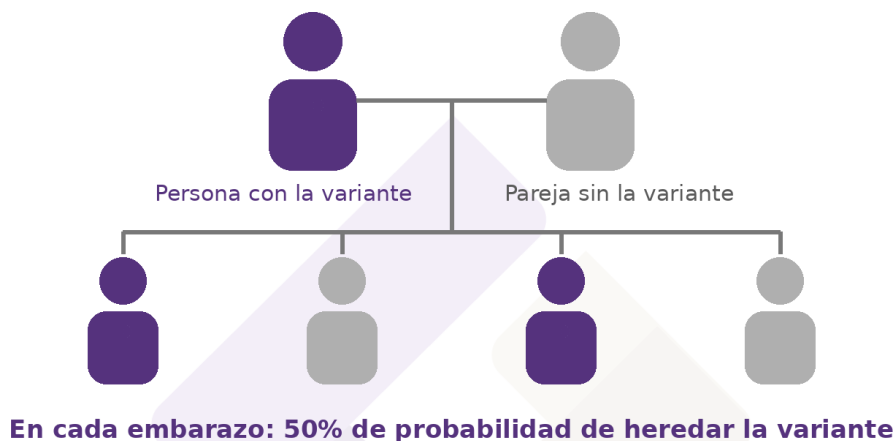


Recuerda: muchas personas con una variante en **BAP1** nunca desarrollan cáncer. Los controles de ojos, piel y riñones permiten detectar los tumores a tiempo.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías clínicas para el síndrome de **BAP1** (Lalloo 2023) y de GeneReviews; las guías NCCN de melanoma recomiendan asesoramiento genético y controles regulares, sin un esquema específico.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Ojos y piel		
Examen de ojos con pupila dilatada e imágenes del fondo de ojo, por un oftalmólogo con experiencia en tumores oculares	11–16 años	Anual
Examen de toda la piel por un dermatólogo (considerar fotografía corporal total)	18 años	Anual
Protección solar y autoexamen de la piel	Siempre	Todos los días
Riñones y abdomen		
Resonancia de abdomen (preferida) o ecografía (riñones)	30 años*	Cada 1–2 años
Todas las personas		
Evitar la exposición al asbesto (incluso en remodelaciones del hogar) y no fumar	Siempre	Siempre
Consultar ante cambios en la visión, falta de aire, dolor en el pecho, aumento del volumen del abdomen o sangre en la orina	Siempre	Siempre
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días

* O 10 años antes del caso de cáncer de riñón más joven en la familia. No existe un examen que haya demostrado detectar el mesotelioma a tiempo; algunas guías lo evalúan en la misma resonancia de abdomen, y otras solo en estudios de investigación. No se recomienda la resonancia cerebral de rutina. Otras guías (Rai 2016) proponen exámenes de ojos y piel cada 6 meses desde los 30 años.



Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado es importante para tu tratamiento y tus controles. El melanoma ocular asociado a **BAP1** tiene más riesgo de extenderse, por lo que requiere un seguimiento estrecho después del tratamiento. Comparte tu resultado con tu equipo tratante: el comité oncológico definirá el mejor tratamiento para tu situación.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres tienen el mismo riesgo y pueden transmitir la variante.



Hijos e hijas pueden estudiarse en la adolescencia, cerca de la edad en que comienzan los controles de ojos (11–16 años).



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. Muchas personas con una variante en **BAP1** nunca desarrollan cáncer. Los controles permiten detectar los tumores de ojos, piel y riñones cuando son pequeños.



¿Por qué debo evitar el asbesto?

Porque el asbesto es la principal causa de mesotelioma, y las personas con variantes en **BAP1** son más susceptibles a su efecto. Evita trabajos o remodelaciones que impliquen manipular materiales antiguos de construcción (planchas de fibrocemento, aislantes, cañerías).



¿Qué son las lesiones de la piel asociadas a BAP1?

Son pequeñas lesiones de color piel o rosado, en forma de cúpula. Casi siempre son benignas. Tu dermatólogo las controlará y solo extirpará las que cambien o se vean sospechosas.



¿Dónde y con quién me controlo?

Lo ideal es un equipo con experiencia: oftalmólogo especialista en tumores oculares, dermatólogo, urólogo y genetista.



¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias. Tu equipo puede orientarte sobre cuáles corresponden a tu situación.



Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

Lalloo F, Kulkarni A, Chau C, et al. Clinical practice guidelines for the diagnosis and surveillance of **BAP1** tumour predisposition syndrome. Eur J Hum Genet. 2023;31(11):1261-1269.

Pilarski R, Byrne L, Carlo MJ, et al. **BAP1** Tumor Predisposition Syndrome. En: Adam MP, et al., editores. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington; actualizado en 2024.

Walpole S, Pritchard AL, Cebulla CM, et al. Comprehensive study of the clinical phenotype of germline **BAP1** variant-carrying families worldwide. J Natl Cancer Inst. 2018;110(12):1328-1341.

Singh N, Singh R, Bowen RC, Abdel-Rahman MH, Singh AD. Uveal melanoma in **BAP1** tumor predisposition syndrome: estimation of risk. Am J Ophthalmol. 2021;224:172-177.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Melanoma: Uveal (versión 2.2026) y Melanoma: Cutaneous (versión 3.2026).

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.

