

## **Informatie over het BAP1-tumorpredispositiesyndroom (BAP1-TPDS)**

### **Wat is het BAP1-tumorpredispositiesyndroom?**

BAP1-TPDS is een zeldzame erfelijke aandoening. Waarschijnlijk hebben tussen de 1 op de 200.000 en 1 op de miljoen mensen deze aandoening.

Mensen met BAP1-TPDS hebben gedurende hun leven een verhoogd risico op het ontwikkelen van een aantal soorten kanker en goedaardige tumoren.

De meest voorkomende vorm van kanker bij BAP1-TPDS is het zogenaamde uveaal melanoom. Dit komt bij ongeveer 25-33% van de mensen met BAP1-TPDS voor. Een uveaal melanoom is een tumor die meestal uit gaat van het vaatvlies van het oog (choroidea) en soms ook een andere plek zoals de iris. Leeftijden waarop deze tumoren zijn vastgesteld variëren tussen de 16 en 72 jaar, de gemiddelde leeftijd is rond de 55 jaar.

Andere tumoren die vaker voorkomen bij BAP1-TPDS zijn het mesothelioom, meestal uitgaande van het longvlies (bij ongeveer 20% van de mensen), huidmelanoom (bij ongeveer 16-20% van de mensen) en nierkanker (heldercellig type, bij ongeveer 11% van de mensen). Ook lijken bepaalde hersentumoren (meningeomen) en galwegkanker iets vaker voor te komen in families met BAP1-TPDS. Huidtumoren die kunnen voorkomen naast huidmelanoom, zijn basaalcelcarcinomen en de - in principe goedaardige – zogenoemde melanocytic BAP1-associated intradermal tumors (MBAITs).

Niet iedereen met BAP1-TPDS heeft dezelfde verschijnselen. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop verschijnselen ontstaan kunnen (ook binnen een familie) sterk verschillen.

Het is belangrijk om te melden dat onderzoek naar het BAP1-gen tot nu toe vooral gedaan is in families waarin uveaal melanomen en andere vormen van kanker voorgekomen zijn. Het is daarom goed mogelijk dat de werkelijke risico's op kanker lager liggen dan hierboven genoemd. We raden daarom aan om over 5 tot 10 jaar opnieuw te informeren naar eventueel aangepaste controle adviezen.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Voor mensen met BAP1-TPDS gelden momenteel de volgende controleadviezen:

- Vanaf de leeftijd van 16 jaar
  - Jaarlijks controle van de ogen door een oogarts
  - Jaarlijkse screening van de huid door een dermatoloog
  - Maandelijks zelfonderzoek van de huid
- Vanaf de leeftijd van 30 jaar
  - Jaarlijks echo van de buik
  - Jaarlijks X-thorax, MRI-scan of CT-scan met lage dosis straling van de onderzijde van de longen

### **Wat is de oorzaak?**

BAP1-TPDS wordt veroorzaakt door een mutatie (DNA-afwijking) in het BAP1-gen.

### **Hoe erft BAP1-TPDS over?**

BAP1-TPDS erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan.

Kinderen van een ouder met BAP1-TPDS hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Kinderen van personen met BAP1-TPDS hebben 50% kans om de aanleg voor de ziekte bij zich te dragen. Broers en zussen van personen met BAP1-TPDS hebben alleen 50% kans op de aanleg als één van de ouders ook BAP1-TPDS heeft (gehad). BAP1-TPDS kan ook bij iemand nieuw ontstaan, in dat geval is de kans op de aanleg voor broers en zussen erg klein.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een polikliniek klinische genetica.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Algemene informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op [www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven)

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een polikliniek klinische genetica.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Op [www.erfelijkheid.nl/ziektes/bap1-tumorpredispositiesyndroom-bap1-tpds](http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/bap1-tumorpredispositiesyndroom-bap1-tpds) en binnenkort ook <https://www.lumc.nl/patientenzorg/ziektebeelden/> kunt u meer informatie vinden over de erfelijke aandoening.

Informatie over het informeren van familieleden over de erfelijke aanleg voor kanker vindt u op de website [www.erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/familie-vertellen-over-erfelijke-aanleg-kanker)

25 november 2020.