

Opis choroby *

Definicja

*Zespół predyspozycji do nowotworów związany z BAP1 jest dziedzicznym zespołem predysponującym do choroby nowotworowej, który jest związany z mutacjami germinalnymi w genie supresorowym nowotworów BAP1. Najczęściej występujące w tym zespole typy nowotworów to czerniak błony naczyniowej oka, międzybłoniak złośliwy, rak nerkowokomórkowy, rak płuc, jajnika, trzustki, piersi i oponiak, przy czym wiek ich wystąpienia jest zróżnicowany. Najczęstsze skórne manifestacje zespołu obejmują czerniaka złośliwego, raka podstawnokomórkowego i łagodne melanocytowe atypowe śródskórne guzy z mutacją BAP1 (ang. melanocytic BAP1-mutated atypical intradermal tumors, MBAIT), które przyjmują postać mnogich grudek w kolorze skóry lub o barwie czerwono-brązowej, w kształcie kopulek lub uszypułowanych, dobrze ograniczonych zmian o średniej wielkości 5 mm, histologicznie zbudowanych głównie z epitelioidalnych melanocytów z obfitą amfofilną cytoplazmą, wydatnymi jąderkami i dużymi pęcherzykowatymi jądrami, które różnią się znacznie pod względem wielkości i kształtu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Tumor susceptibility linked to germline BAP1 mutations
Wrażliwość na nowotwory związana z germinalnymi mutacjami BAP1

Kod ORPHA

289539

Kod OMIM

614327

Kod ICD10

D23.9

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet