

Acerca de las mutaciones *CHEK2* I157T

Acerca de los genes

Los genes se encuentran en todas las células de nuestro cuerpo. Los genes están hechos de ADN, el cual da instrucciones a las células acerca de cómo deben crecer y trabajar juntas. Tenemos dos copias de cada gen en cada célula, una proviene de nuestra madre y una de nuestro padre. Cuando los genes trabajan adecuadamente, ayudan a evitar el desarrollo de las células cancerosas. Si una copia de un gen tiene una mutación, no puede funcionar como debería. Esto aumenta el riesgo de ciertos cánceres.

Al tener una mutación en el gen *CHEK2*, el riesgo de cánceres de mama, colorrectal y de próstata se incrementa por encima de los valores de la población general. Las dos mutaciones *CHEK2* más comunes en las poblaciones europeas son p.I157T y c.1100delC.

La mutación *CHEK2* I157T tiene un menor riesgo de cáncer de mama y otros tipos de cáncer comparado con la mutación *CHEK2* c.1100delC. El menor riesgo de cáncer de mama para aquellas con una mutación *CHEK2* I157T significa que las recomendaciones para el examen pueden ser diferentes de otras que tienen mutaciones en *CHEK2*. Los riesgos de otros cánceres pueden aumentar con todas las mutaciones en *CHEK2*, pero aún se están llevando a cabo investigaciones para entender más al respecto.

Mutación *CHEK2* I157T y riesgos de cáncer

Cáncer de mama

Aproximadamente 10 de cada 100 mujeres contraerá cáncer de mama durante su vida. Para mujeres con la mutación *CHEK2* I157T, el riesgo se incrementa en 16 a 19 de cada 100 que contraerán cáncer de mama. El riesgo puede ser aún mayor para las mujeres con una mutación en *CHEK2* I157T y que tienen una historia familiar de cáncer de mama.

Cáncer de Colon

En promedio, 5 personas de cada 100 tendrán cáncer de colon en su vida. Las personas con mutaciones en *CHEK2* I157T pueden tener un riesgo mayor de cáncer colorrectal. 6-9 de cada 100 personas con *CHEK2* I157T pueden contraer cáncer de colon. El riesgo puede ser superior si la familia tiene un historial de cáncer colorrectal.

Cáncer de Próstata

El riesgo de cáncer de próstata en los hombres con mutaciones en *CHEK2* I157T puede ser ligeramente mayor.

Recomendaciones

Mujeres

Las mujeres deberían practicar la conciencia de mama, lo que implica familiarizarse con sus senos y reportar cualquier cambio a su proveedor de atención médica.

Empezando a la edad de 35 años: Examen clínico de mama por un médico anualmente.

Comenzando a los 40 años: Mamografía cada año.

Sin un historial familiar de cáncer de mama, la mutación *CHEK2* I157T no se asocia con un riesgo suficiente de cáncer de mama como para necesitar una resonancia magnética de mama. Aquellas con un historial familiar de cáncer de mama además de *CHEK2* I157T deberían comentar sus recomendaciones con un médico u orientador genético.

Hombres

Las recomendaciones actuales para las pruebas de detección de cáncer de próstata en hombres con mutaciones en *CHEK2* son las mismas que para la población en general.

Mujeres y Hombres

Comenzando a los 40 años: Colonoscopia cada 5 años

Las personas menores de 50 años con parientes en primer grado (padres o hermanos) diagnosticados con cáncer colorrectal, deben empezar las pruebas 10 años antes de la edad que tenía el pariente al momento de su diagnóstico.

Las recomendaciones para examen de cáncer para personas con mutaciones *CHEK2* se desarrollan con regularidad. Consulte con su médico o asesor genético cada dos o tres años para informarse de actualizaciones relacionadas con los riesgos de cáncer y sus pruebas de detección.

Niños

Los hijos de personas con una mutación en *CHEK2* I157T tienen un 50% de probabilidad de tener también la mutación. Después de los 18 años, se recomiendan pruebas y asesoramiento genético.

Miembros de la familia que dan negativo en la prueba

Las personas que no tienen la mutación familiar en *CHEK2* I157T, pueden tener el mismo nivel de riesgo de cáncer de mama, de próstata y colorrectal que la población general, dependiendo del historial familiar y otros factores de riesgo. Los familiares que han obtenido resultados negativos en la prueba de detección de mutación en *CHEK2* I157T deberían hablar con su médico o asesor genético acerca de las pruebas de detección de cáncer apropiadas.

Recursos

Si usted tiene una mutación en *CHEK2* I157T, recuerde que sus riesgos pueden ser diferentes de los otros portadores de *CHEK2*. Si usted lee por Internet acerca de *CHEK2*, tenga en cuenta esta diferencia. Si sabe que usted o un familiar tienen una mutación genética en *CHEK2* o de otro tipo, nuestros médicos y asesores genéticos pueden ayudar a crear un programa de control.

¿Tiene preguntas acerca de su riesgo de cáncer?

Podemos ayudar con un plan de examen que sea el mejor para usted. Contacte con la Clínica Familiar para la Evaluación del Cáncer: 801-587-9555.

huntsmancancer.org/fcac