

Acerca de las Mutaciones de Genes CHEK2

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 funcionan correctamente, ayudan a evitar que se desarrollen las células cancerígenas. Si una copia tiene una mutación, no puede actuar tal como debería. Esto aumenta el riesgo de ciertos cánceres.

Tener una mutación genética CHEK2 aumenta el riesgo de cáncer de mama, colorrectal y próstata por encima de la población general. Los riesgos para otros tipos de cáncer pueden elevarse con mutaciones CHEK2, pero la investigación en curso está proporcionando más entendimiento.

La mayor parte de la información conocida acerca de CHEK2 está basada en una mutación llamada 1100delC. Aproximadamente 1% de las personas con origen en Europa septentrional y oriental tienen esta mutación.

Mutaciones CHEK2 y Riesgo de Cáncer

CÁNCER DE SENO

La mayoría de las mujeres tienen un riesgo del 10% en toda su vida de tener cáncer de mama. Eso incrementa a 20-30% para mujeres con una mutación CHEK2. El riesgo puede ser aún mayor para las mujeres con una mutación CHEK2 y que tienen una historia familiar de cáncer de mama. Las mujeres con una mutación CHEK2 que ya tenían cáncer de mama tienen más riesgo de tener un segundo y nuevo cáncer de mama.

El cáncer de mama en hombres es muy raro, menos del 1% de los hombres lo tendrán durante su vida. Los hombres con mutaciones CHEK2 tienen un riesgo ligeramente superior en su vida de tener cáncer de mama.

CÁNCER DE COLON

Las personas con mutaciones CHEK2 pueden tener un riesgo superior de cáncer colorrectal. El riesgo puede ser superior si la familia tiene un historial de cáncer colorrectal.

CÁNCER DE PRÓSTATA

El riesgo de cáncer de próstata en hombres con mutaciones CHEK2 puede ser ligeramente superior.

Recomendaciones

MUJERES

Comenzando a los 40 años: Mamografía e IRM de los senos cada año (programadas con 6 meses de diferencia)

Las mujeres pueden pensar acerca de tomar un medicamento, tal como tamoxifen o raloxifen, para disminuir el riesgo de tener cáncer de mama.

HOMBRES

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

MUJERES Y HOMBRES

Empezando a la edad de 40: Colonoscopia cada 5 años
Las personas que tienen padres o hermanos con cáncer colorrectal de menos de 50 años deberían empezar a examinarse 10 años antes de su edad al momento del diagnóstico.

Las recomendaciones para examen de cáncer para personas con mutaciones CHEK2 se actualizan con regularidad. Hable con su médico o asesor genético cada pocos años para actualizaciones a los riesgos de cáncer y exámenes.

NIÑOS

Los niños de personas con una mutación CHEK2 tienen un 50% de probabilidad de tener también la mutación. La recomendación es hacerse una prueba genética y tener consulta después de cumplir 18 años.

MIEMBROS DE LA FAMILIA QUE DAN NEGATIVO EN LA PRUEBA

Las personas que no tienen mutación CHEK2 en la familia posiblemente tienen el mismo nivel de riesgo de cáncer de mama, próstata y colorrectal que la población general. Depende de la historia familiar y otros factores de riesgo. Los miembros de la familia que den negativo

en la prueba para la mutación CHEK2 deberían hablar con su médico o consultor genético acerca de los exámenes de cáncer apropiados para ellos.

Recursos

Si usted tiene una historia personal o familiar de cáncer, usted podría considerar la consulta y hacerse la prueba genética. Nuestro equipo puede ayudar a crear un plan si usted o un miembro de su familia tiene una mutación genética. Por favor, llame a la Clínica Familiar para Evaluación del Cáncer del Instituto del Cáncer Huntsman para más información al 801-587-9555.