

Mutación I1307K en el gen *APC*

Lo que debe saber sobre la mutación I1307K en el gen *APC*

La mutación I1307K, que está en el gen *APC*, es una mutación muy conocida y se halla en aproximadamente el 10 % de la población judía asquenazí. Las personas con mutaciones I1307K en el gen *APC* tienen una mayor probabilidad de padecer cáncer colorrectal.

Esta mutación específica **no** está asociada a la poliposis adenomatosa familiar (FAP, por sus siglas en inglés), que se produce por otras mutaciones en el gen *APC*.

Riesgos de cáncer asociados a la mutación I1307K en el gen *APC*

Según los estudios publicados, las personas de ascendencia asquenazí con esta mutación tienen un riesgo de padecer cáncer de colon entre 1.5 y 1.9 veces mayor (entre un 6.3 % y un 7.9 % de riesgo de por vida) que el de la población general (alrededor del 4.5 % de riesgo de por vida). Sin embargo, hay otros estudios que indican que es posible que no haya un mayor riesgo en las personas que tienen esta mutación.

Riesgos para los familiares

La mutación I1307K en el gen *APC* se hereda de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación I1307K en el gen *APC* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar I1307K en el gen *APC* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

- Se pueden hacer colonoscopias cada 5 años como mínimo, a partir de los 40 años.
- Si una persona tiene un familiar de primer grado al que le hayan diagnosticado cáncer colorrectal, deberá hacerse colonoscopias al menos cada cinco años a partir de los 40 años o 10 años antes de la edad que tenía el familiar cuando recibió el diagnóstico (lo que ocurra primero).

Última actualización: 1/9/2020