

Mutaciones en el gen *CHEK2*

Lo que debe saber sobre las mutaciones en el gen *CHEK2*

Las personas con una mutación en el gen *CHEK2* tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de mama, de colon, de próstata y, posiblemente, de tiroides y de riñón. Nuestros conocimientos sobre el gen *CHEK2* y el riesgo de cáncer asociado a él se basan, sobre todo, en los datos de una mutación específica que tienen principalmente las personas con ascendencia del norte de Europa (esta mutación se llama c.1100del). Las mutaciones en otros lugares del gen *CHEK2* pueden implicar riesgos de cáncer ligeramente diferentes de los que se indican abajo.

Riesgos de cáncer asociados a una mutación en el gen *CHEK2*

- **Cáncer de mama:** Se estima que las mujeres con una mutación en el gen *CHEK2* tienen entre un 23 % y un 48 % de riesgo de padecer cáncer de mama. Este riesgo varía según los antecedentes familiares de cada persona. Las mujeres con una mutación en el gen *CHEK2* que ya hayan tenido cáncer de mama tienen hasta un 29 % de riesgo de padecer un segundo cáncer de mama primario. Los hombres con una mutación en el gen *CHEK2* tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de mama; se estima que entre el 0.4 % y el 1 % de riesgo.
- **Cáncer colorrectal:** Se cree que tanto hombres como mujeres con una mutación en el gen *CHEK2* tienen un mayor riesgo de padecer cáncer colorrectal (comparado con el riesgo de aproximadamente el 4 % de la población general), pero actualmente se desconoce el riesgo de por vida exacto.
- **Cáncer de próstata:** Los hombres con una mutación en el gen *CHEK2* tienen hasta un 27 % de riesgo de padecer cáncer de próstata. Al igual que con el riesgo de cáncer de mama en las mujeres, este riesgo varía según los antecedentes familiares de cáncer de próstata de cada persona.
- **Otros tipos de cáncer:** También se han observado tipos de cáncer de riñón y de tiroides con más frecuencia en personas con una mutación en el gen *CHEK2*, pero se desconocen los riesgos de por vida exactos.

Riesgos para los familiares

Las mutaciones en el gen *CHEK2* se heredan de manera autosómica dominante. Esto significa que los hijos, los hermanos y los padres de las personas con una mutación en el gen *CHEK2* tienen un 50 % de probabilidad (1 de cada 2) de también tener la mutación. Las personas con una mutación en el gen *CHEK2* pueden o no tener cáncer de mama, de colon, de próstata, de tiroides o de riñón. Tanto hombres como mujeres pueden heredar una mutación familiar en el gen *CHEK2* y transmitírsela a sus hijos.

Tratamiento de los riesgos de cáncer

La National Comprehensive Cancer Network (Red Nacional Integral del Cáncer o NCCN, por sus siglas en inglés) (v1.2020) da estas recomendaciones de control:

Cáncer de mama

- Se recomienda que las mujeres se hagan mamografías anuales a partir de los 40 años o entre 5 y 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer de mama en la familia (que no puede ser después de los 40 años). Las mujeres también pueden considerar la posibilidad de hacerse una resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés) de mama con contraste cada año. Deben tomar esta decisión con su proveedor de atención médica.
- Actualmente, no hay un consenso sobre las directrices de tratamiento para el cáncer de mama en los hombres. Se recomienda que los hombres con una mutación en el gen *CHEK2* analicen con un médico los antecedentes familiares de cáncer y las opciones de control de cáncer de mama (p. ej., un examen clínico de mama) para determinar un régimen de control adecuado.
- No hay pruebas suficientes para recomendar una mastectomía preventiva basándose únicamente en el hecho de que una persona tiene una mutación en el gen *CHEK2*. El tratamiento de los riesgos de cáncer de mama se debe basar en factores de riesgo personales de cáncer y en los antecedentes familiares de cáncer.

Cáncer colorrectal

- Se puede hacer una colonoscopia cada 5 años (o con más frecuencia, según los resultados) a partir de los 40 años o 10 años antes de la edad más temprana a la que se haya diagnosticado cáncer colorrectal en un familiar de primer grado (p. ej., un padre, un hijo o un hermano), lo que ocurra primero.

Cáncer de próstata

- Se deben analizar los antecedentes familiares de cáncer y las opciones de control de cáncer de próstata (p. ej., un análisis para medir el antígeno prostático específico [PSA, por sus siglas en inglés] o un examen rectal digital) con un médico para determinar un régimen de control adecuado.

Otros tipos de cáncer

- Actualmente, no hay directrices para el tratamiento de los riesgos de otros tipos de cáncer. Se recomienda que las personas con una mutación en el gen *CHEK2* analicen estos riesgos de cáncer, los antecedentes familiares y los factores de riesgo personales para establecer un régimen de control adecuado.

Última actualización: 1/9/2020