



## Información para familias con una variante patogénica en el gen *CHEK2*

El propósito de este folleto es brindarle información detallada sobre el resultado de su prueba genética, que puede leer y analizar con sus proveedores médicos. Los investigadores continuarán estudiando el gen *CHEK2*, por lo tanto consulte con sus proveedores médicos una vez al año para conocer cualquier información nueva que pueda ser importante para usted y los miembros de su familia. (Consulte la última página para encontrar un glosario de los términos médicos subrayados en este documento).

### ¿Qué es el cáncer hereditario?

- El cáncer es una enfermedad común. Una de cada 3 personas en los Estados Unidos desarrollará algún tipo de cáncer en algún momento de su vida.
- Aproximadamente entre el 5 y el 10 % de los tipos de cáncer (hasta 1 de cada 10) son hereditarios. Un cáncer hereditario se produce cuando una persona nace con una variante patogénica (también conocida como una mutación) en un gen que aumenta la probabilidad de desarrollar ciertos tipos de cáncer. Una variante patogénica se puede transmitir de una generación a la siguiente.
- Debido a que el gen *CHEK2* está vinculado a un aumento moderado del cáncer, es posible que algunas familias con una variante patogénica en el gen *CHEK2* no muestren las características típicas de un síndrome de cáncer hereditario. Otras familias pueden tener un historial que incluya cáncer de mama en mujeres o cáncer de colon.

### ¿Qué es una variante patogénica?

- El ADN es nuestro material genético que se transmite de los padres a los hijos. Contiene las instrucciones sobre cómo nuestros cuerpos se desarrollan, crecen y funcionan. Un gen es una pequeña porción de ADN que desempeña una función específica en el cuerpo. Algunos genes determinan características como el color de los ojos o la estatura, mientras que otros genes están relacionados con nuestra salud.
- Todos tenemos variaciones en nuestros genes que nos hacen distintos los unos de los otros. La mayoría de estas variaciones no cambian la forma en que funcionan nuestros genes. Sin embargo, algunas variaciones impiden que un gen funcione apropiadamente. Este tipo de variación se denomina variante patogénica o mutación.

### ¿Por qué tener esta variante patogénica aumenta el riesgo de padecer cáncer?

- La función del gen *CHEK2* es prevenir el cáncer. Se le denomina gen supresor de tumores. Al funcionar de manera apropiada, los genes supresores de tumores ayudan a prevenir el cáncer al controlar el crecimiento y la división de las células.
- Las personas que nacen con una variante patogénica en el gen *CHEK2* solo tienen una copia funcional del gen *CHEK2*, por lo que su riesgo de padecer cáncer es mayor que el promedio.

### ¿Cuáles son los riesgos de cáncer relacionados con esta variante patogénica?

- Las personas que nacen con una variante patogénica en el gen *CHEK2* tienen un mayor riesgo de sufrir ciertos tipos de cáncer, que se describen en el cuadro a continuación.

Cuadro: **Riesgo de cáncer de por vida** (probabilidad de contraer cáncer en cualquier momento durante la vida)

	Personas que no tienen una variante patogénica.	Personas que tienen en el gen <i>CHEK2</i> una variante patogénica
Cáncer de mama en mujeres	10 a 12 %	15 a 40 %
Cáncer de colon	4 a 5 %	9 - 10 %

Evaluación de alto riesgo genético/familiar de la Red Nacional Integral del Cáncer: pautas para el cáncer de mama, ovario y páncreas, versión 2.2021

- Los números anteriores se muestran como un rango. Esto se debe a que no todas las familias/personas tienen exactamente el mismo grado de riesgo. Los riesgos pueden verse afectados por factores ambientales, de estilo de vida, antecedentes médicos personales, antecedentes familiares de cáncer y otros factores genéticos o desconocidos.
- Las variantes patogénicas del gen *CHEK2* también pueden estar relacionadas con otros riesgos de cáncer. Algunos de los que se están estudiando son los de ovario, mama en hombres, endometrio, tiroides, próstata y melanoma.
- Ciertas variantes patogénicas en el gen *CHEK2*, concretamente la p.1157T (p.Ile570Thr), se asocian con un riesgo menor de cáncer de mama en la mujer ( $\leq 20$  %) que el que se suele informar para las variantes patogénicas del gen *CHEK2*. (Revise el informe de su prueba para saber qué variante patógena del gen *CHEK2* porta).

### ¿Es posible corregir la variante patogénica?

Desafortunadamente, todavía no es posible corregir una variante patogénica en el gen *CHEK2*. Sin embargo, es posible cambiar su atención médica y ciertos aspectos de su estilo de vida. Sus proveedores trabajarán con usted para analizar estas opciones y preparar un plan de atención médica que sea adecuado para usted.

### ¿Cuáles son las recomendaciones de atención médica?

Las recomendaciones actuales de atención médica para las personas con variantes patogénicas del gen *CHEK2* se centran en la vigilancia del cáncer (también denominada "detección"). El objetivo de la vigilancia es diagnosticar el cáncer en la etapa más temprana posible. Aunque los científicos y los médicos no pueden prevenir el desarrollo de un cáncer, la detección temprana es importante. Cuando un cáncer se detecta temprano, es más probable que su tratamiento sea exitoso. Existen muy buenos métodos de vigilancia para algunos tipos de cáncer, pero no para todos.

El cuadro a continuación describe las recomendaciones de vigilancia para las personas con una variante patogénica en el gen *CHEK2* (adaptada de la Evaluación de alto riesgo genético/familiar de la Red Nacional Integral del Cáncer: pautas para el cáncer de mama, ovario y páncreas, versión 2.2021). *Tenga en cuenta que estas son pautas generales. Las pautas específicas para cada paciente y familia pueden diferir.*

Tipo de cáncer	Recomendaciones de vigilancia
Cáncer de mama (mujeres)	Mamografías anuales, considerar tomosíntesis e imagen por resonancia magnética (IRM) de mama con contraste, a partir de los 40 años.
Cáncer de colon	Prueba de colonoscopia cada 5 años, a partir de los 40 años, o 10 años antes de la edad del familiar de primer grado en el momento del diagnóstico del cáncer colorrectal.

- Es importante señalar que la información sobre el riesgo de cáncer relacionado con el gen *CHEK2* es un área de investigación en curso. Con el tiempo, la información sobre el riesgo de cáncer y las recomendaciones de atención médica para las personas con variantes patogénicas del gen *CHEK2* pueden cambiar.

### ¿A quién debo consultar para recibir atención médica?

Es importante encontrar proveedores de atención médica en los que confíe para recibir atención de seguimiento a largo plazo. Es posible que sus proveedores de atención primaria puedan brindarle parte de esta atención. En algunos casos, es posible que deba consultar a proveedores médicos especializados. Con mucho gusto le brindaremos derivaciones con especialistas en Mass General, según sea necesario.

### ¿Cómo puedo llevar un estilo de vida saludable para reducir el riesgo de desarrollar cáncer?

Todas las personas deberían seguir un estilo de vida saludable, pero esto puede ser incluso de mayor importancia para una persona que presenta un mayor riesgo de padecer cáncer. De acuerdo con la Sociedad Americana contra el Cáncer, un estilo de vida saludable incluye:

- Evitar el tabaco.
- Mantener un peso saludable.
- Participar en actividades físicas de forma regular.
- Mantener una dieta saludable con un consumo abundante de frutas y verduras.
- Limitarse a no más de 1 a 2 bebidas alcohólicas por día.

- Proteger su piel y ojos del sol.
- Conocer su propio cuerpo y sus antecedentes médicos, familiares y sus riesgos.
- Someterse a revisiones y pruebas de detección de cáncer con regularidad.

### ¿Cuáles son las probabilidades de que mis familiares también tengan la variante patogénica?

- **Sus hijos:** cada uno de sus hijos tiene una probabilidad del 50 % de heredar la copia normal (funcional) del gen *CHEK2* y una probabilidad del 50 % de heredar la variante patogénica del gen *CHEK2* (la copia no funcional). Las variantes patogénicas en el gen *CHEK2* no están vinculadas a los tipos de cáncer infantiles y no cambiarán el plan de atención médica de una persona hasta los 40 años. Por lo tanto, no se recomienda realizar pruebas en niños (menores de 18 años) para *detectar variantes patogénicas* en el gen *CHEK2*.
- **Sus hermanos y otros parientes:** en la mayoría de los casos, los hermanos y las hermanas de una persona con una variante patogénica en el gen *CHEK2* tienen una probabilidad del 50 % de tener la misma variante patogénica. Además, otros familiares (como padres, primos, tías, tíos) también pueden correr el riesgo de tener la variante patogénica.
- **Planificación familiar:** es posible que las personas con variantes patogénicas del gen *CHEK2* tengan inquietudes sobre la transmisión de una variante patogénica del gen *CHEK2* a un hijo. Existen opciones reproductivas que pueden emplearse para reducir la probabilidad de transmitirle una variante patogénica del gen *CHEK2* a un hijo. Si le interesa obtener información adicional sobre estas opciones, comuníquese con su asesor genético para obtener una remisión.

La carta que recibió de su asesor genético le brindará recomendaciones más específicas sobre qué parientes son candidatos para someterse a pruebas genéticas. Sin embargo, no dude en contactarnos si tiene preguntas adicionales.

### ¿Dónde puedo obtener información adicional?

No dude en contactarnos si tiene alguna pregunta o le gustaría recibir recursos adicionales. A algunas personas les parece útil hablar con otras personas con variantes patogénicas en el gen *CHEK2*, quienes tienen inquietudes similares. Con mucho gusto podemos organizar esto para usted, si le interesa.

La siguiente es una lista de fuentes de información adicionales:

Centro para la Evaluación de Riesgos Oncológicos  
 Mass General Cancer Center  
[www.massgeneral.org/ccra](http://www.massgeneral.org/ccra)  
 (617) 724-1971

Sociedad Americana contra el Cáncer  
[www.cancer.org](http://www.cancer.org)  
 (800) 227-2345

Hereditary Colon Cancer Takes Guts  
[www.hcctakesguts.org](http://www.hcctakesguts.org)  
[info@HCCTakesGuts.org](mailto:info@HCCTakesGuts.org)

Facing Our Risk of Cancer Empowered (FORCE)  
[www.facingourrisk.org](http://www.facingourrisk.org)  
 (866) 288-RISK

**Glosario de términos de genética del cáncer:**

- Célula: la unidad básica estructural y funcional de cualquier ser vivo. Cada célula es un pequeño recipiente de sustancias químicas y agua envueltos en una membrana. El cuerpo humano está compuesto por 100 billones de células que forman todas las partes del cuerpo, tales como los órganos, los huesos y la sangre.
- ADN: el ácido desoxirribonucleico, o ADN, es el material genético que se transmite de un padre a su hijo, el cual proporciona las instrucciones sobre cómo se desarrollan, crecen y funcionan nuestros cuerpos a diario.
- Detección temprana: el proceso de detectar el cáncer cuando recién está comenzando a desarrollarse.
- Gen: un gen es una pequeña porción de ADN que brinda instrucciones para un rasgo específico.
- Rasgo heredado: un carácter o característica que se transmite de un padre a su hijo.
- Riesgo de cáncer de por vida: la probabilidad de que una persona desarrolle cáncer durante su vida. En ocasiones, esto se define como la probabilidad de desarrollar cáncer a la edad de 75 u 80 años.
- Variante patogénica: un cambio en un gen que impide su funcionamiento correcto. También se denomina mutación.
- Cirugía para reducción de riesgos: cirugía para extirpar tejidos u órganos sanos antes de que se desarrolle el cáncer. También se le llama cirugía profiláctica.
- Vigilancia: pruebas de detección o procedimientos para detectar señales tempranas de desarrollo o reaparición del cáncer (recurrencia).
- Síndrome: conjunto de señales y síntomas que aparecen en conjunto y caracterizan una enfermedad o afección médica.
- Gen supresor de tumores: al funcionar de manera apropiada, los genes supresores de tumores previenen el desarrollo del cáncer al controlar el crecimiento de las células.