Memorial Sloan Kettering Cancer Center

EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Información sobre la mutación en el gen APC I1307K

En esta información se explica cómo la mutación I1307K en el gen *APC* puede afectarles a usted y a su familia.

En este recurso, la palabra "familia" hace referencia a las personas que se relacionan con usted por sangre. No están relacionados con usted mediante el matrimonio o la adopción. A estos familiares también los llamamos parientes consanguíneos.

El gen *APC* normalmente ayuda a prevenir el cáncer. I1307K es el nombre de una mutación específica en el gen *APC*.

¿Qué riesgo tengo de padecer cáncer si tengo la mutación *APC* I1307K?

La mutación *APC* I1307K aumenta ligeramente el riesgo de tener pólipos (crecimientos de tejido) en el colon y el recto. Estos pólipos pueden aumentar el riesgo de cáncer colorrectal (colon y recto).

La mutación *APC* I1307K es diferente de otras mutaciones en el gen *APC*. La mayoría de las mutaciones en el gen *APC* son poco frecuentes y causan una afección llamada poliposis adenomatosa familiar (FAP). La mutación *APC* I1307K no causa FAP ni aumenta el riesgo de tener pólipos ni padecer cáncer tanto como otras mutaciones del gen *APC*.

La *APC* I1307K es una mutación común. Alrededor del 6 % al 10 % de las personas con ascendencia judía asquenazí (Europa del Este) tienen esta mutación. Las personas que no tienen ascendencia judía también pueden tener esta mutación.

A medida que conozcamos más sobre estas mutaciones, es posible que descubramos que aumentan el riesgo de padecer otros tipos de cáncer. Su asesor genético le dará más información sobre su riesgo de padecer cáncer si tiene una mutación.

Para obtener más información, lea *Preguntas frecuentes sobre el cáncer hereditario:* www.mskcc.org/genetics/faqs-hereditary-cancer

¿Qué puedo hacer con respecto al riesgo de padecer cáncer si tengo la mutación *APC* I1307K?

Si tiene la mutación I1307K, su asesor genético revisará sus resultados y sus antecedentes personales y familiares de cáncer y le dará recomendaciones.

Es posible que le recomienden que comience a realizarse exámenes de detección del cáncer a una edad más temprana, que se los haga con más frecuencia que la mayoría de las personas o que se realice exámenes de detección especializados para ayudar a detectar el cáncer lo antes posible.

Algunos ejemplos de estos exámenes de detección de cáncer incluyen hacerse colonoscopias a una edad más temprana y con más frecuencia que la mayoría de las personas.

Su asesor genético también hablará con usted sobre si existen otras opciones de detección o prevención que puedan ser adecuadas para usted.

¿Qué significa la mutación *APC* I1307K para mis parientes consanguíneos?

Si tiene una mutación, sus padres, hermanos e hijos biológicos tienen un 50 % de probabilidad de tener la misma mutación. Los miembros lejanos de su familia también pueden correr el riesgo de tener la misma mutación.

Los hombres y las mujeres tienen las mismas posibilidades de transmitir una

mutación en su familia. Solo necesita heredar una mutación de uno de los padres para tener un mayor riesgo de cáncer.

Su asesor genético revisará sus antecedentes familiares y hablará con usted sobre si recomienda exámenes genéticos para sus parientes consanguíneos.

¿Qué sucede si no tengo la mutación *APC* I1307K?

Si no tiene la mutación I1307K, su asesor genético revisará sus antecedentes personales y familiares y hablará con usted sobre las pautas generales de detección del cáncer que debe seguir.

Detalles de contacto

Si tiene alguna pregunta o inquietud, hable con su asesor genético del Servicio de Genética Clínica. Puede comunicarse de lunes a viernes, de 9:00 a. m. a 5:00 p. m. al 646-888-4050.

Para obtener más recursos, visite www.mskcc.org/pe y busque en nuestra biblioteca virtual.

Todos los derechos son propiedad y se reservan a favor de Memorial Sloan Kettering Cancer Center