



## EDUCACIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

# Información sobre las mutaciones en el gen *CHEK2*

En esta información se explica de qué manera puede afectarles a usted y a su familia el tener una mutación en el gen *CHEK2*.

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 *CHEK2* normalmente ayuda a prevenir el cáncer. Una mutación en este gen hace que deje de funcionar como debería.

Es importante entender que tener una mutación en este gen no significa que padecerá cáncer. Significa que tiene un mayor riesgo de padecer ciertos tipos de cáncer. El tipo de cáncer puede variar entre las personas que tienen mutaciones en este gen, incluso dentro de la misma familia.

## ¿Cuál es el riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *CHEK2*?

Una mutación del gen *CHEK2* aumenta el riesgo de que padezca ciertos tipos de cáncer. Su riesgo de cáncer puede ser diferente según la mutación *CHEK2* específica que tenga. La mayoría de las mutaciones *CHEK2* aumentan el riesgo de tener cáncer de mama.

Algunas de las mutaciones de *CHEK2* más comunes aumentan levemente su riesgo de padecer cáncer colorrectal (colon y recto).

Si bien una mutación del gen *CHEK2* significa que usted tiene un mayor riesgo de padecer cáncer que el promedio de las personas, es posible que esto no explique bien por qué sus parientes consanguíneos tienen cáncer.

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 *Cáncer de mama hereditario*:  
[www.mskcc.org/genetics/breast-cancer](http://www.mskcc.org/genetics/breast-cancer)

## ¿Qué puedo hacer con respecto al riesgo de padecer cáncer si tengo una mutación *CHEK2* ?

Su asesor genético revisará sus resultados. Luego, le dirá con qué cáncer se relaciona la mutación que usted tiene. A medida que investiguemos más sobre estas mutaciones, sabremos qué tan probable es el riesgo de que padezca otros tipos de cáncer.

Su asesor genético también revisará sus antecedentes personales y familiares de cáncer y le dará recomendaciones sobre las pruebas de detección del cáncer. Es posible que le recomiende que comience a realizarse exámenes de detección del cáncer a una edad más temprana o que se los haga con más frecuencia que la mayoría de las personas. También puede aconsejarle que se realice exámenes de detección especializados para ayudar a detectar el cáncer lo antes posible.

Algunas de estas pruebas de detección del cáncer podrían ser:

- Exploración de imagen por resonancia magnética (IRM) de mama y mamografías (radiografías de la mama).
- 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 una mutación *CHEK2* 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 una mutación?

Si usted no tiene una mutación o si encontramos una variante de significado incierto (VUS), su asesor genético revisará sus antecedentes personales y familiares de cáncer. Hablará con usted sobre las pautas generales de detección del cáncer que debe seguir.

Una variante de significado incierto es un cambio en el gen, pero no se sabe con certeza todavía si esto está relacionado con un riesgo mayor de padecer cáncer. La mayoría de los cambios que aparecen en la variante de significado incierto son normales y no afectan la salud.

## 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](http://www.mskcc.org/pe) y busque en nuestra biblioteca virtual.

---

About Mutations in the CHEK2 Gene - Last updated on July 17, 2023

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

### Última actualización

Julio 17, 2023

Learn about our [Health Information Policy](#).

## Díganos qué piensa

## Díganos qué piensa

Sus comentarios nos ayudarán a mejorar la información educativa que brindamos. Su equipo de atención no puede ver nada de lo que escriba en este formulario para comentarios. No lo use para consultar sobre su atención. Si tiene preguntas sobre su atención, comuníquese con su proveedor de cuidados de la salud.

Cuando leemos los comentarios, no podemos responder preguntas. No escriba su nombre ni su información personal en este formulario para comentarios.

¿Esta información fue fácil de entender?

Sí

Algo

No

¿Qué podríamos haber explicado mejor?

No escriba su nombre ni su información personal.

Enviar