



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Mi estudio genético encontró una variante en CHEK2

¿Qué significa y qué puedo hacer?

Tu estudio encontró una variante patogénica (un cambio que altera el funcionamiento del gen) en **CHEK2**. Esto significa que tienes un riesgo aumentado de algunos tipos de cáncer, principalmente de mama. Se trata de un gen de riesgo moderado: el aumento es real, pero menor que el de genes como **BRCA1** o **BRCA2**. Saberlo te permite acceder a controles que detectan el cáncer a tiempo. Esta guía te ayuda a entender tu resultado y a preparar tu plan de cuidado junto a tu equipo de salud.



Lo que SÍ significa

- Tienes un riesgo más alto que el promedio de desarrollar algunos tipos de cáncer.
- Puedes acceder a controles especiales y a medidas que reducen ese riesgo.
- Tus familiares cercanos pueden estudiarse para saber si tienen la misma variante.



Lo que NO significa

- No significa que tengas cáncer ni que vayas a tenerlo con seguridad.
- No es culpa de nadie: la variante se hereda o aparece por azar.
- No significa que debas tomar decisiones de inmediato: hay tiempo para informarte.



¿Qué es el gen CHEK2?

Todas las personas tenemos dos copias del gen **CHEK2**. Este gen actúa como un "punto de control" del ciclo celular: cuando el ADN se daña, detiene la división de la célula para dar tiempo a que otros genes lo reparen. Cuando una copia no funciona, las células pueden seguir dividiéndose con errores y aumenta la probabilidad de que se forme un cáncer, sobre todo en la mama.



¿Cuánto aumenta el riesgo?

Riesgo aproximado de tener cáncer a lo largo de la vida:

Tipo de cáncer	Población general	Con variante en CHEK2
Mama (mujeres)	12–13%	23–27%
Segundo cáncer de mama (a 10 años)	—	6–8%
Próstata	12–13%	posible aumento (evidencia emergente)
Mama (hombres)	0,1%	datos contradictorios
Colon y recto	~4%	no aumentado*
Ovario	1–2%	no aumentado

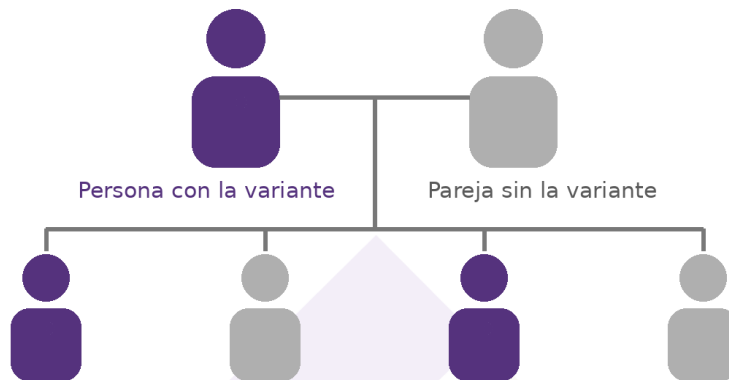
Cifras de las guías NCCN (versión 1.2027 de mama; versión 1.2026 de colon). El riesgo de un segundo cáncer de mama es mayor si el primero fue con receptores hormonales positivos. Las variantes p.Ile157Thr, p.Ser428Phe, p.Thr476Met y p.Glu64Lys tienen un riesgo menor, y en ellas no se recomiendan controles adicionales a los de tu historia familiar; tu genetista revisará cuál es tu variante. * Hasta 2024 se consideraba un riesgo aumentado de cáncer de colon; con la evidencia actual, las guías ya no lo consideran aumentado. Los riesgos varían según la historia familiar y aumentan con la edad.

Recuerda: la mayoría de las personas con una variante en **CHEK2** nunca desarrolla cáncer. Con los controles adecuados, cuando aparece, suele detectarse a tiempo.



¿Cómo se hereda?

La variante se hereda de forma autosómica dominante: basta una copia alterada para tener el riesgo aumentado. Puede venir de la madre o del padre, y afecta por igual a hombres y mujeres. Cada hijo o hija de una persona con la variante tiene un 50% de probabilidad de heredarla.



En cada embarazo: 50% de probabilidad de heredar la variante

Las personas que heredan dos variantes en **CHEK2** (una de cada padre) no tienen una enfermedad distinta, pero su riesgo de cáncer de mama es mayor. Tu genetista te orientará si esto es relevante en tu familia.



Mi plan de cuidado

Estas son las recomendaciones de las guías internacionales (NCCN 2027). Tu equipo de salud las adaptará a tu edad, tu historia familiar y tus preferencias.

Qué hacer	Desde cuándo	Con qué frecuencia
Mujeres: mamas		
Autoexamen mamario y consultar ante cualquier cambio	25 años	Siempre
Examen de mamas por un profesional	25 años	Cada 6–12 meses
Resonancia magnética de mamas con contraste, si tu riesgo calculado es de 20–25% o más	30–35 años*	Anual
Mamografía (idealmente con tomosíntesis)	40 años*	Anual
Mastectomía reductora de riesgo: no se recomienda de rutina; puede conversarse según tu riesgo calculado y tu historia familiar	Según tu riesgo	Una vez
Conversar sobre medicamentos que reducen el riesgo de cáncer de mama (por ejemplo, tamoxifeno)	Conversar	Según indicación
Hombres		
Conversar sobre antígeno prostático (APE)	40 años	Anual, si se decide realizar
Consultar ante cualquier cambio en las mamas	Siempre	Siempre
Todas las personas		
Colonoscopia según las recomendaciones para la población general o, si tienes antecedentes personales o familiares de cáncer o pólipos de colon, según tu historia	Según indicación	Según indicación
Vida saludable: no fumar, moderar el alcohol, mantener un peso adecuado, hacer actividad física y protegerse del sol	Siempre	Todos los días



* O antes, según la edad del caso de cáncer de mama más joven en la familia. Riesgo personal: CanRisk (BOADICEA); resonancia si el riesgo a lo largo de la vida es $\geq 20-25\%$ (NCCN). El puntaje poligénico no se recomienda fuera de estudios y está validado sobre todo en población europea.

Tu riesgo personal

Las cifras de esta guía son promedios. Tu riesgo real de cáncer de mama depende también de tu historia familiar, tu edad, la densidad de tus mamas, tus antecedentes hormonales y reproductivos, y otros factores. Tu asesor genético o tu equipo de mama pueden calcular tu riesgo personal con una herramienta validada, como CanRisk, que considera las variantes en **CHEK2**.

Con ese cálculo se ajusta tu plan: si tu riesgo a lo largo de la vida es de 20–25% o más, se recomienda agregar una resonancia magnética de mamas anual a la mamografía; si es muy alto (por ejemplo, con varias familiares cercanas afectadas), puede conversarse la mastectomía reductora de riesgo.

Si tienes o tuviste cáncer

Tu resultado también es importante para tu tratamiento. Puede influir en la decisión sobre el tipo de cirugía, por lo que es importante compartirlo con tu equipo tratante. Además, en algunas situaciones específicas (por ejemplo, ciertos cánceres de próstata avanzados) existen medicamentos dirigidos, como los inhibidores de PARP, que pueden considerarse en tumores asociados a **CHEK2**. No están indicados en todos los casos: el comité oncológico evaluará si corresponden en tu situación.



¿Qué significa para mi familia?



Comparte tu resultado con tus familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos). Una copia del informe del laboratorio les facilitará el estudio.



Ellos pueden estudiarse solo para la variante que se encontró en ti. Es un examen más simple y económico que el tuyo.



Hombres y mujeres pueden tener y transmitir la variante. En los hombres existe evidencia emergente de un riesgo algo mayor de cáncer de próstata.



Hijos e hijas se estudian a partir de los 18 años, cuando puedan decidir por sí mismos, porque el riesgo de cáncer no comienza en la infancia.



Planificación familiar existen opciones como el diagnóstico genético preimplantacional. Consúltalas en asesoramiento genético.



Si un familiar no tiene la variante, su riesgo vuelve a ser similar al de la población general (salvo que tenga otros antecedentes).



Preguntas frecuentes



¿Voy a tener cáncer?

No necesariamente. Tu riesgo es mayor que el de la población general, pero la mayoría de las personas con una variante en **CHEK2** no desarrolla cáncer. Los controles permiten detectarlo a tiempo.



¿Es lo mismo que tener una variante en BRCA1 o BRCA2?

No. **CHEK2** es un gen de riesgo moderado: el aumento del riesgo de cáncer de mama es menor y no aumenta el riesgo de cáncer de ovario. Por eso no se recomiendan cirugías preventivas de rutina.

**3****Me dijeron antes que debía hacerme colonoscopías frecuentes. ¿Sigue siendo así?**

Las guías actuales ya no consideran que **CHEK2** aumente el riesgo de cáncer de colon. Si no tienes familiares con cáncer de colon, basta con las recomendaciones para la población general. Si los tienes, tu médico definirá la frecuencia.

4**Si mis padres no tuvieron cáncer, ¿de dónde viene la variante?**

No todas las personas con la variante desarrollan cáncer; por eso puede pasar inadvertida por generaciones. Estudiar a tus padres ayuda a saber de qué lado de la familia viene.

5**¿Dónde y con quién me controlo?**

Lo ideal es un equipo con experiencia en riesgo hereditario: genetista y mastólogo y, en los hombres, urólogo. Tu genetista puede ayudarte a coordinar tu plan de cuidado.

6**¿Por qué mi plan puede ser distinto al de otra persona con la misma variante?**

Porque el riesgo de cáncer de mama no depende solo de la variante: también influyen la historia familiar, la edad, la densidad de las mamas y otros factores. Por eso tu asesor genético o tu equipo de mama pueden calcular tu riesgo personal y ajustar tus controles, por ejemplo, para decidir si necesitas resonancia magnética.

7**¿Es normal sentirme angustiado o preocupado?**

Sí, es muy común. Hablarlo con tu familia, con tu equipo de salud o con un psicólogo puede ayudar. En Chile existen fundaciones y organizaciones que acompañan a pacientes y familias, como la Fundación Mujeres por un Lazo, la Corporación Yo Mujer y la Fundación Care.

8**¿Mi resultado puede cambiar?**

Las variantes clasificadas como patogénicas rara vez cambian. Lo que sí se actualiza son las recomendaciones de control, como ocurrió con el cáncer de colon. Por eso es importante mantener tus controles y consultar periódicamente en asesoramiento genético.

Recuerda: conocer tu resultado te permite adelantarte. Con información, controles y acompañamiento, puedes cuidar tu salud y la de tu familia.

www.tugenetista.cl · contacto@tugenetista.cl

Referencias

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.

National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, Esophageal, and Gastric. Versión 1.2026.

Hanson H, Astiazaran-Symonds E, Amendola LM, et al. Management of individuals with germline pathogenic/likely pathogenic variants in **CHEK2**: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2023;25(10):100870.

Dorling L, Carvalho S, Allen J, et al. Breast cancer risk genes: association analysis in more than 113,000 women. *N Engl J Med*. 2021;384(5):428-439.

UK Cancer Genetics Group. **CHEK2** germline pathogenic variant carriers guideline, versión 2. 2025.

Carver T, Hartley S, Lee A, et al. CanRisk Tool: a web interface for the prediction of breast and ovarian cancer risk and the likelihood of carrying genetic pathogenic variants. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2021;30(3):469-473.

National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts. <https://seer.cancer.gov/statfacts/>

Esta guía entrega información general y no reemplaza la consulta con tu médico o genetista.