

8 GIST MULTIFOCAL, DISFAGIA E HIPERPIGMENTAÇÃO CUTÂNEA – HAVERÁ ALGUMA ASSOCIAÇÃO?

Vale Rodrigues R, Moleiro J, Pereira da Silva J, Faias S, Claro I, Francisco I, Albuquerque C, Casaca R, Monteiro C, Ramos P, Pereira D, Chaves P, Dias Pereira A

Caso Clínico: Mulher, 29 anos, caucasiana, com história pessoal de cirurgia esofágica aos 3 meses de idade e história familiar de tumores do estroma gastrointestinal (GIST) multifocais (mãe e irmã). Por hematoquezias foi submetida a colonoscopia com identificação de lesão subepitelial do recto alto, com 20mm. Para esclarecimento efetuou ecoendoscopia digestiva com punção - aspectos citológicos e imunofenotípicos compatíveis com GIST, sendo descritas outras 4 lesões subepiteliais até aos 40cm da margem anal. A PET de estadiamento documentou imagem hipermetabólica na cavidade pélvica e focos no plano do rim esquerdo e no flanco direito. Efetuou em seguida RM abdomino-pélvica, com descrição de 3 nódulos na parede gástrica, um nódulo subhepático, 3 infrajacentes à cauda do pâncreas e 2 duas lesões interansas intestinais. A ecoendoscopia digestiva alta revelou espessamento difuso da camada muscular própria, atingindo 15mm de espessura e três lesões subepiteliais gástricas, a maior com 25x18mm. Foi solicitada análise mutacional no citobloco: mutação *missense* no exão 11 do gene KIT, c.1676T>A. Por máculas dispersas pelos membros inferiores efectuou biopsia cutânea, que foi compatível com mastocitose/urticária pigmentosa. Foi submetida a intervenção cirúrgica com documentação intra-operatória de >40 lesões dispersas pelo tubo digestivo, sem sarcomatose ou metástases hepáticas; procedeu-se a ressecção segmentar do intestino delgado com excisão apenas das 4 lesões maiores, pelo que a doente iniciará Imatinib. A análise mutacional, efectuada no DNA genómico, confirmou que a mutação detectada previamente correspondia a uma mutação germinal.

Justificação/motivação: Os GISTs representam cerca de 0,1-3% das neoplasias gastrointestinais, sendo a esmagadora maioria esporádicos. Os casos hereditários, associados à mutação germinal do gene KIT, são muito raros e habitualmente cursam com fenótipo de GISTs multifocais em idade jovem, podendo coexistir hiperpigmentação cutânea e disfagia por perturbação da motilidade esofágica. Estas características fenotípicas devem assim ser valorizadas, sobretudo se em associação, perante este diagnóstico.

1.Serviço de Gastroenterologia, 2.Clinica de Risco Familiar, 3.Unidade de Investigação de Patobiologia Molecular, 4.Serviço de Cirurgia - Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E.