

### 3 GIST MULTIFOCAL EM IDADE JOVEM – PARA LÁ DO HABITUAL?

Vale Rodrigues R., Pereira da Silva J., Santos F., Lemos M.M., Francisco I., Dias Pereira A.

**Caso Clínico:** Mulher de 21 anos, observada no serviço de urgência por quadro de astenia associado a palpitações com duas semanas de evolução, documentando-se dejeções tipo melenas. Ao exame objetivo destacava-se palidez mucocutânea acentuada, taquicardia e massa de consistência elástica nos quadrantes inferiores do abdómen. Analiticamente apresentava anemia ferropénica grave (Hb 3,7 g/dL). Submetida a endoscopia digestiva alta (EDA) observou-se no corpo proximal lesão submucosa ulcerada, com 3x3cm. TC abdominal revelou; 1. volumosa lesão pélvica com 14x16x8cm, com eventual ponto de partida mesentérico; 2. imagem nodular com 6,5x6cm em topografia gástrica, grande curvatura; 3. outras lesões com características semelhantes interansas intestinais. As biopsias da lesão gástrica e da massa abdominal revelaram achados de neoplasia fusocelular, com padrão citoarquitatural e imunohistoquímico (CD117+, CD34+) compatível com Tumor do Estroma Gastrointestinal (GIST). Iniciou terapêutica com Imatinib 400mg/dia com intenção citoreductora, com boa tolerância. Dez meses após início da terapêutica, por noção de citorredução máxima, foi submetida a intervenção cirúrgica (ressecção gástrica atípica, 2 ressecções segmentares do delgado proximal e distal), sendo a avaliação anatomopatológica compatível com GISTs múltiplos, estratificação de risco intermédio, pelo que manteve terapêutica adjuvante com Imatinib. Dada a apresentação multifocal em idade jovem e achados histológicos sugestivos de síndrome hereditário (GISTs múltiplos e hiperplasia difusa de células de cajal) foi pedido estudo genético identificando-se mutação germinal no exão 11 do gene KIT (c.1727T>C, p.Leu576Pro).

**Justificação/motivação:** Os GISTs representam cerca de 0,1-3% das neoplasias gastrointestinais, sendo a esmagadora maioria esporádicos. Os casos hereditários são muito raros, estando reportadas mundialmente apenas 25 famílias. A mutação no exão 11 do gene KIT (c.1727T>C, p.Leu576Pro) foi apenas descrita numa família, com fenótipo de GISTs multifocais, hiperpigmentação cutânea e estenose esofágica. Apresentamos este caso pela raridade da apresentação. Discute-se a abordagem terapêutica e vigilância de GISTs hereditários.

Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE