

Gastrointestinal sistem kanaması ile başvuran primer ailesel GİST Sendromu: bir olgu

Mustafa Enes Yılmaz¹, Demet Işık Bayraktar², Bahiddin Yılmaz²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Onkoloji Ana Bilim Dalı

GİRİŞ: Gastrointestinal stromal tümörler (GİST), gastrointestinal sistemin (GİS) nadir görülen neoplazmlardır (%1-2). Cajal'ın interstisyel hücrelerinden köken alır(1). Sıklıkla midede (% 40-60) ve jejunum/ileumda (%25-30) bulunurlar. Daha az sıklıkla özefagus (%1), duodenum (% 5), kolorektum (%5-15) ve anüste (<%0,5) görülürler. %80 oranında KİT mutasyonu mevcuttur. İkinci sıklıkla da PDGFRA mutasyonu saptanır(2). Klinik primer tümörün konumuna bağlı olarak değişir. Hastalar kanama, yutma güçlüğü, tıkanma sarılığı, kabızlık, ileus veya üriner sistem obstrüksiyonu ile başvurabilirler(3). Bizim vakamız da uzun zamandır olan halsizlik yakınmasıyla başvurmuş olup GİS kanaması şüphesi ile araştırılırken tanı almıştır.

Vaka: E.K. 46 yaşında erkek hasta. Halsizlik, kilo kaybı ve siyah renkli dışkılama ile başvurduğunda Hb: 5.5 g/dl saptandı. Endoskopilerinde kanama odağı saptanmadı. Sintigrafik incelemede ince barsakta lokalize kanama odağı saptandı. Abdominal tomografide ince barsak ile ilişkili multipl kitleler izlendi. Jejunoleal rezeksiyon ve duodenal kitle eksizyonu yapıldı. Patoloji sonucu sendromik multipl GİST olarak sonuçlandı. Mikroskopide ileum ve duodenum örneklerinde muskuler tabakada gelişip submukozal veya subserozal büyümüş sayılamayacak kadar çok sayıda GİST nodülleri izlenmişti. İmmunhistokimyasal çalışmada tümoral yapı CD 117 ve DOG1 pozitif, Ki 67 proliferasyon indeksi %10 civarındaydı. Cerrahi sonrası hastaya imatinib başlandı. Hastanın anemnezi derinleştirildiğinde 1. ve 2. derece akrabalarında da GİST öyküsü olduğu öğrenildi. **Sonuç:** GİST'ler erkek ve kadınlarda eşit sıklıkta görülür. Median tanı yaşı 65-69 yaşları arasındır. CD117 ve DOG1 pozitif boyanma olmakla birlikte wild tip (%20) GİST olguları da mevcuttur. Literatürde nadir vakalar olarak bildirilen primer ailevi GİST sendromu olan hastalarda, ya KIT ya da PDGFRA genlerinde kalıtsal mutasyonlar mevcuttur. Bu ailelerin mide ve ince bağırsak gibi birden fazla birincil bölgede GİST nodüllerinin erken yaşta gelişimine yatkınlık vardır. Ek olarak deri hiperpigmentasyonu, disfaji veya paragangliomalar gibi gastrointestinal otonom sinir tümörleri de saptanabilir. Medikal tedavide sporadik ve ailesel formlarda değişmemekle birlikte KİT mutasyonunu hedef alan tirozin kinaz inhibitörleri kullanılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: GİST, gastrointestinal kanama, KİT mutasyonu