

CASO 10

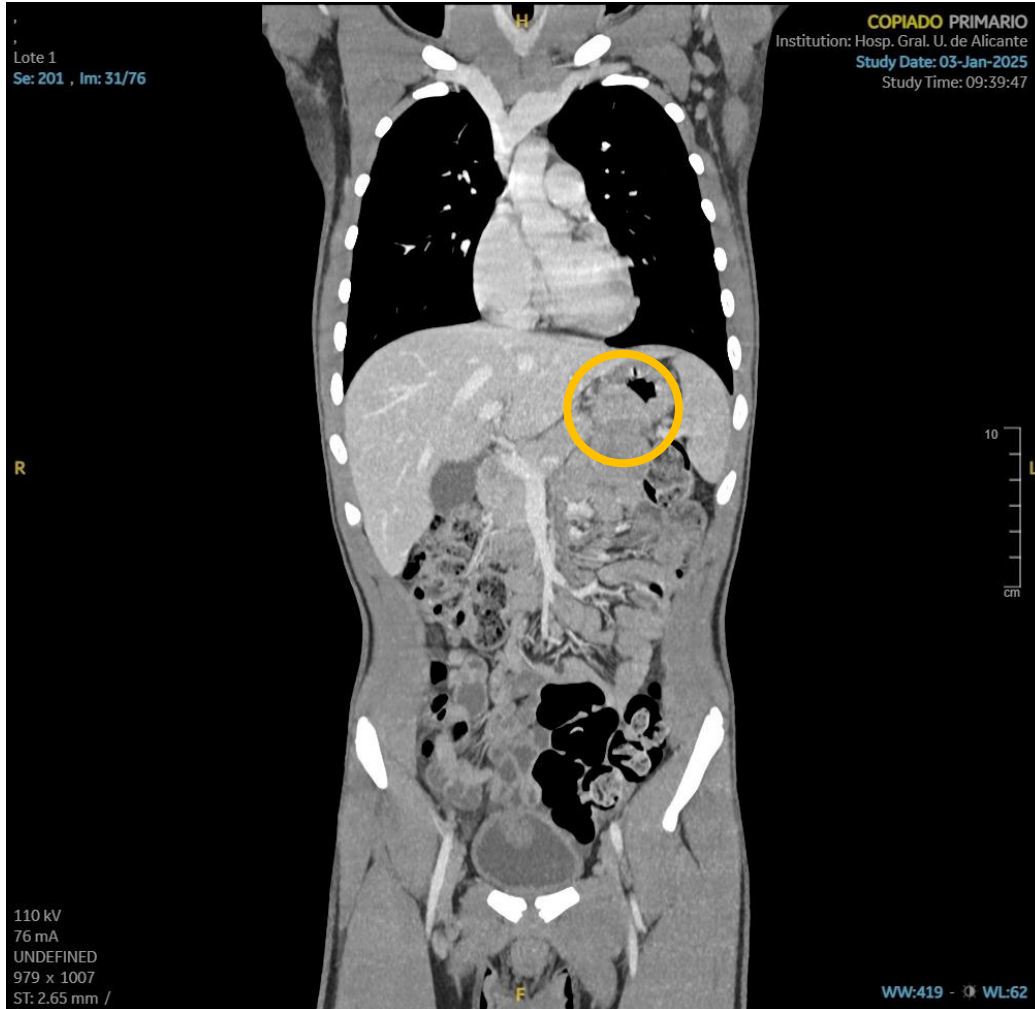
Evelyn B. Troncoso Hernández
Artemio Payá Romá



- Varón de **13 años** no **APP** ni familiares de interés.
- Clínica:
 - Astenia + palidez + pp de 1 mes de evolución.
 - Episodio sincopal + anemia (Hb 5,5 g/dL) con repercusión hemodinámica → Ingreso.
 - HDA + hallazgo de masa intraabdominal en ecografía.



TC Toraco-Abdomino-Pélvico



Endoscopia Digestiva Alta



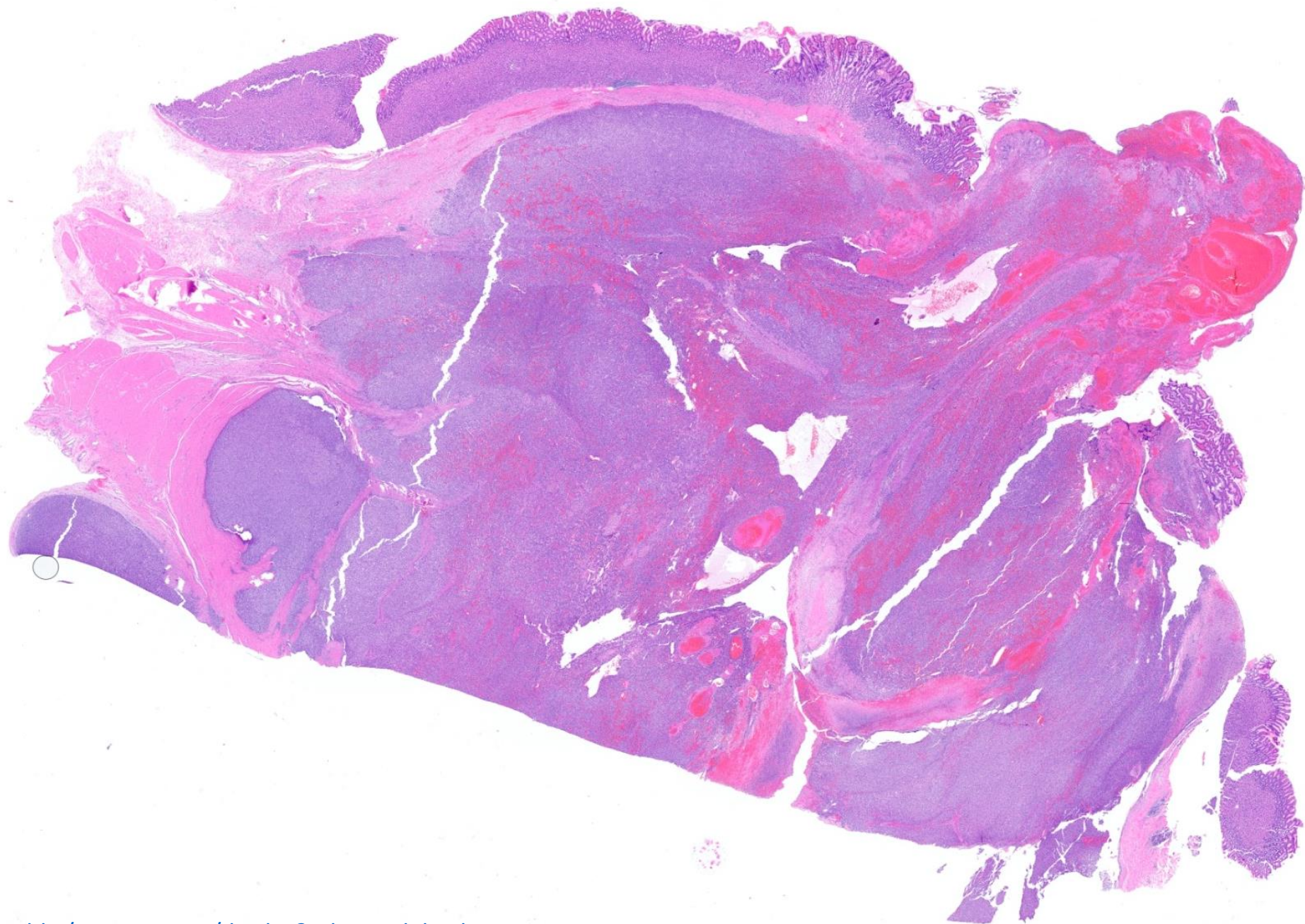
Biopsia

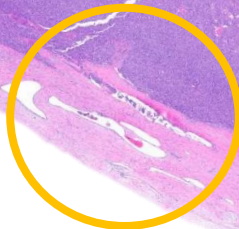
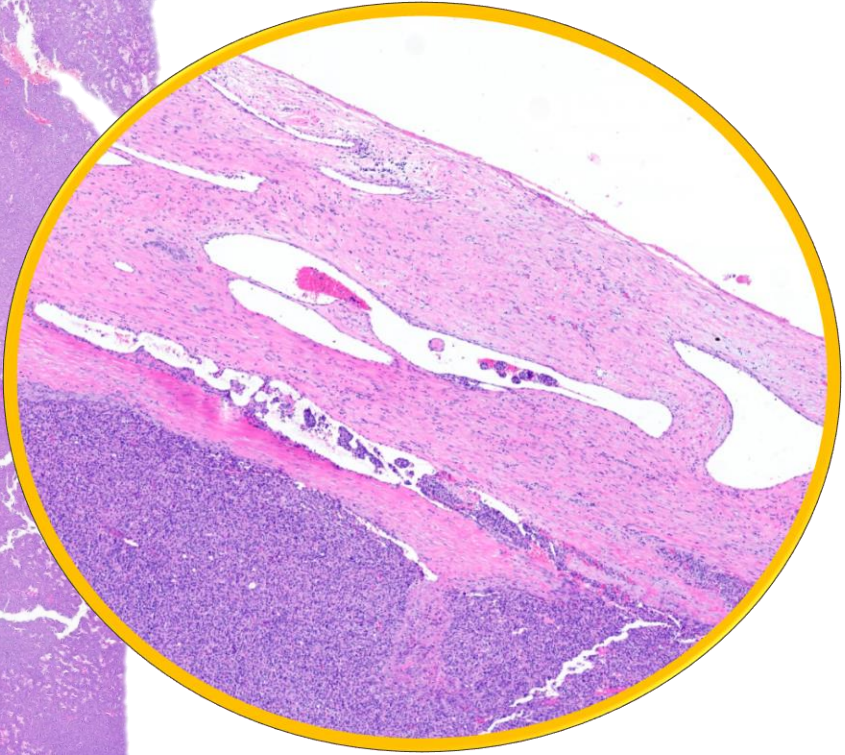
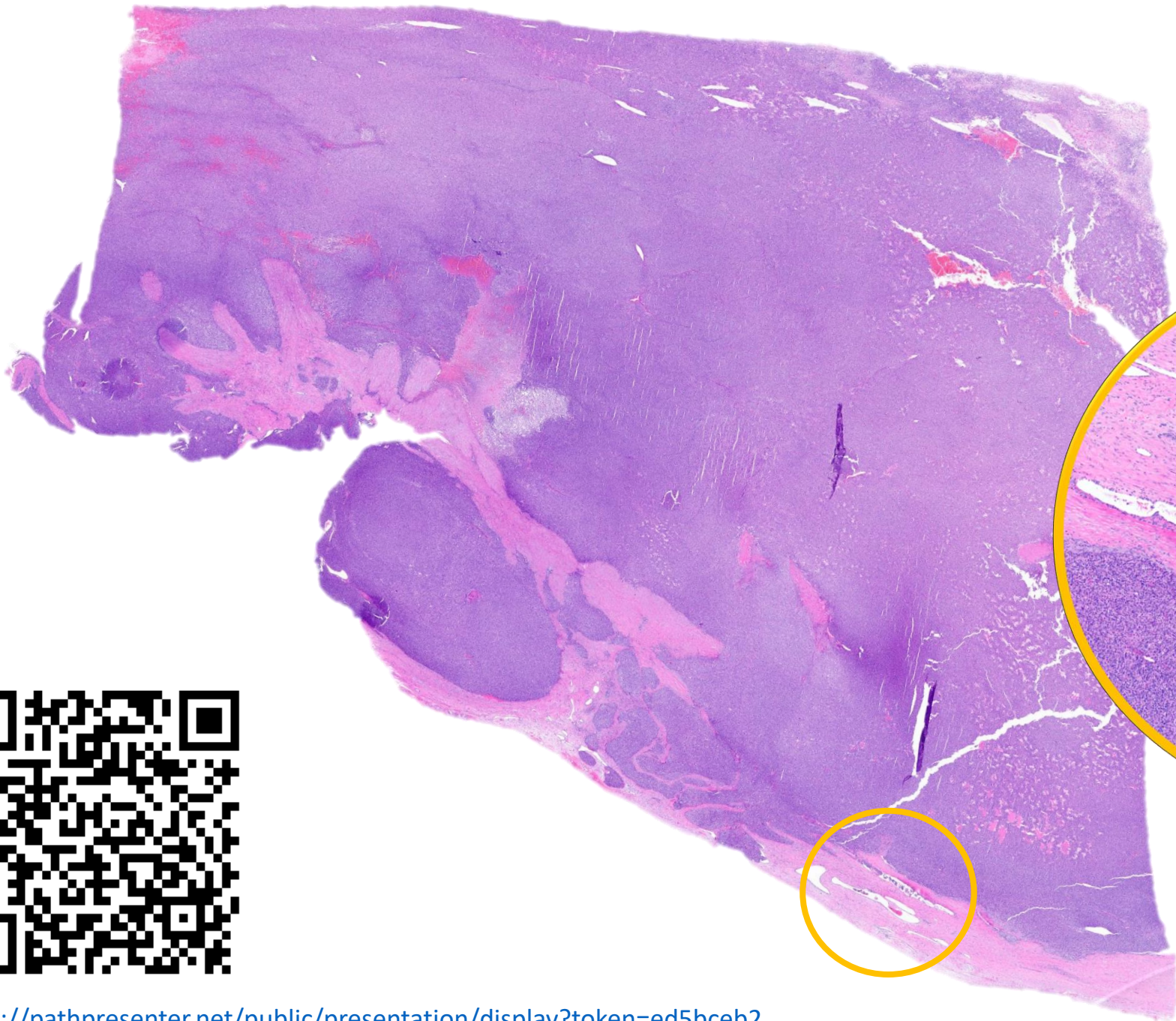


Resección quirúrgica

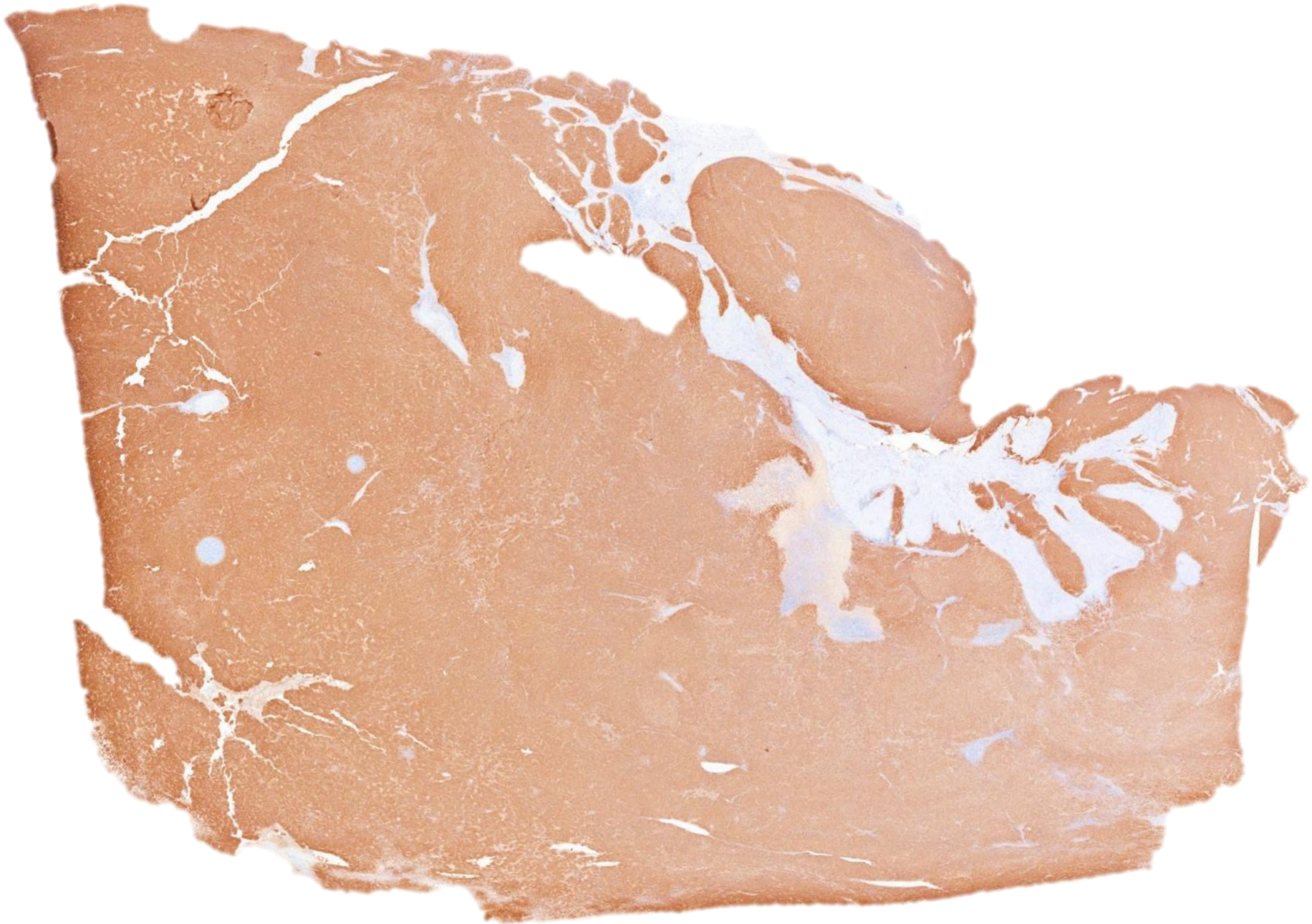


- Lesión sésil, redondeada, ulcerada en superficie, de consistencia elástica de 7 x 5 x 4 cm.
- Superficie de corte homogénea, de coloración beige, sin focos de necrosis o hemorragia.

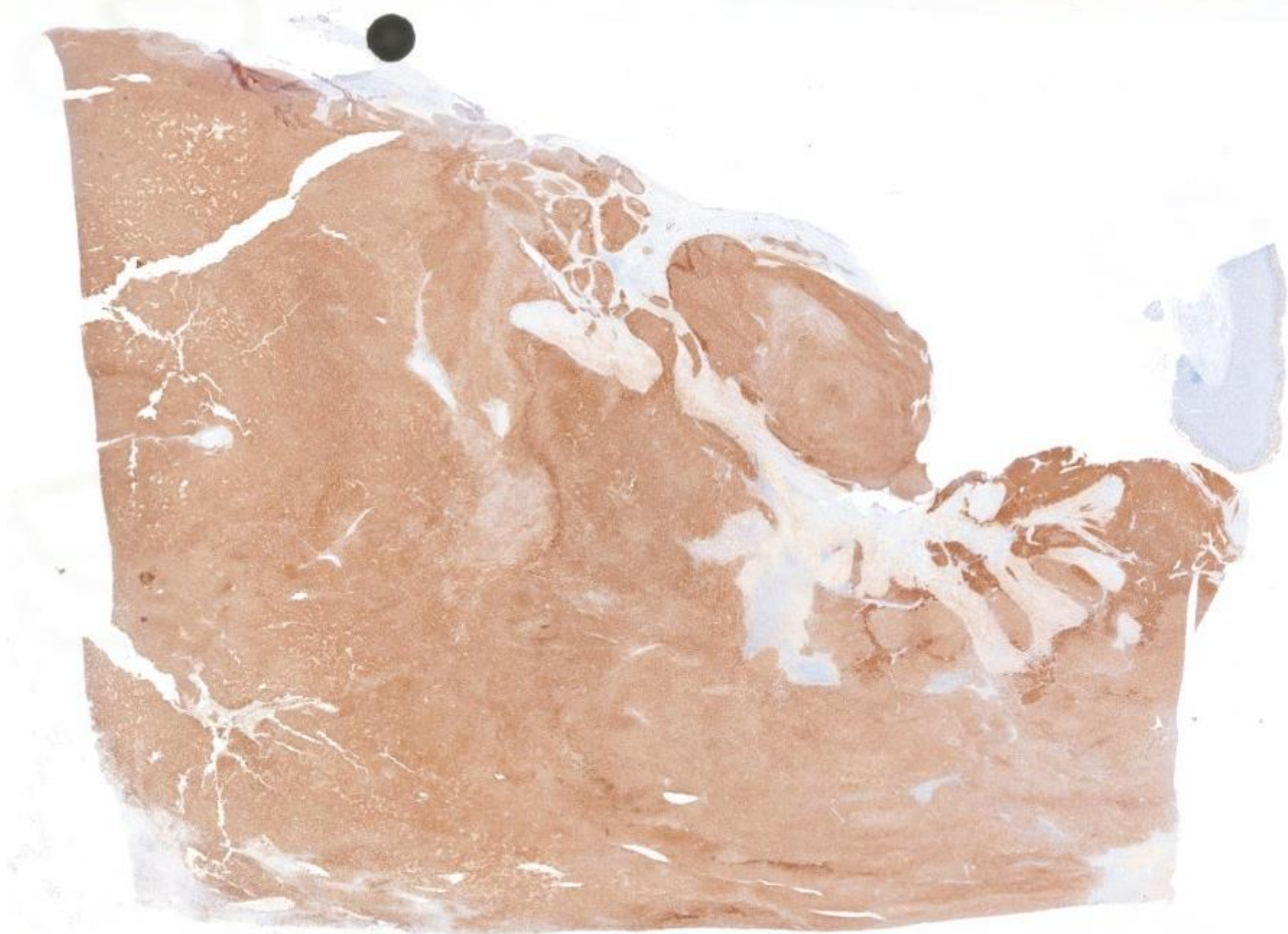




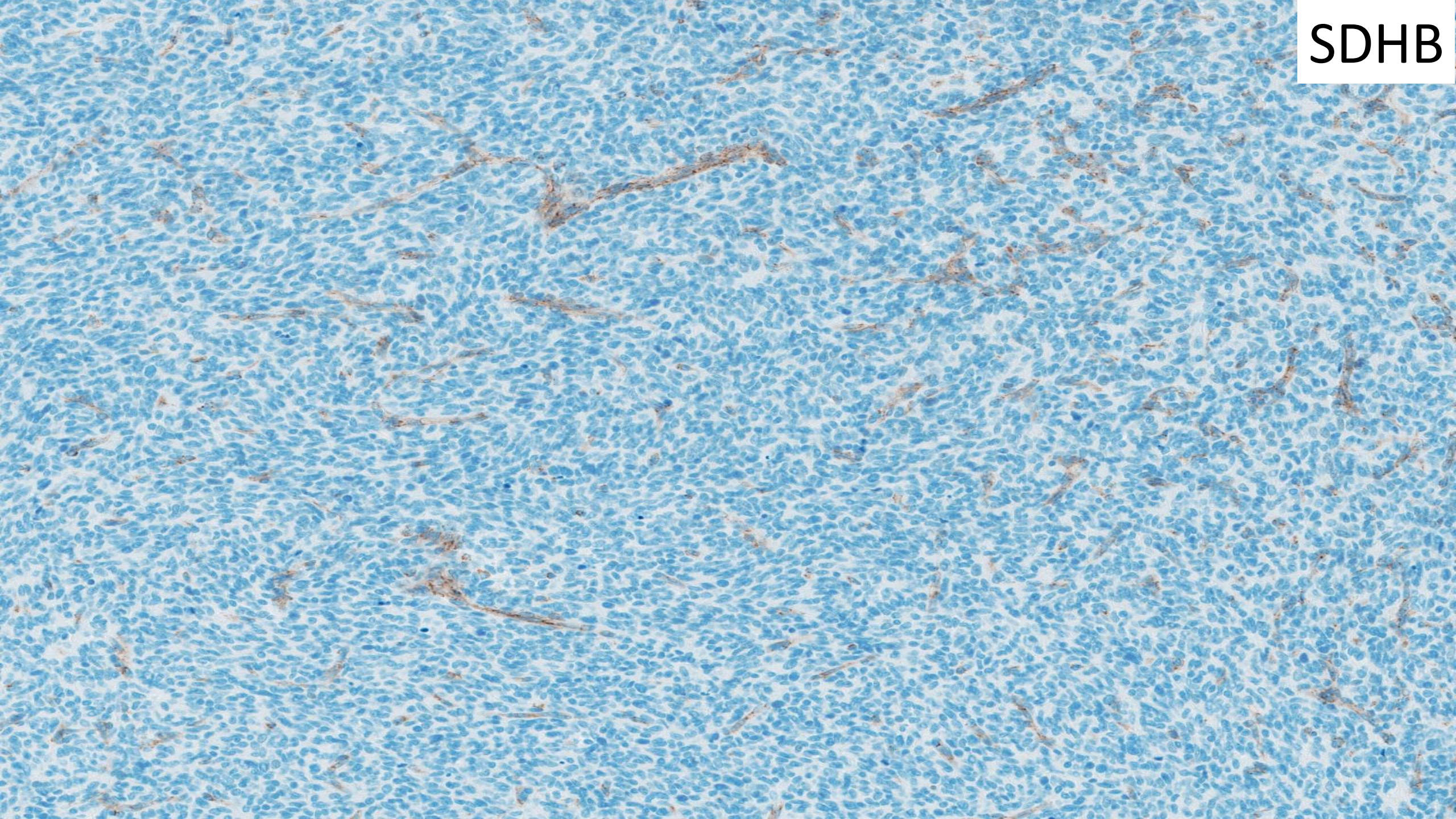
CKIT



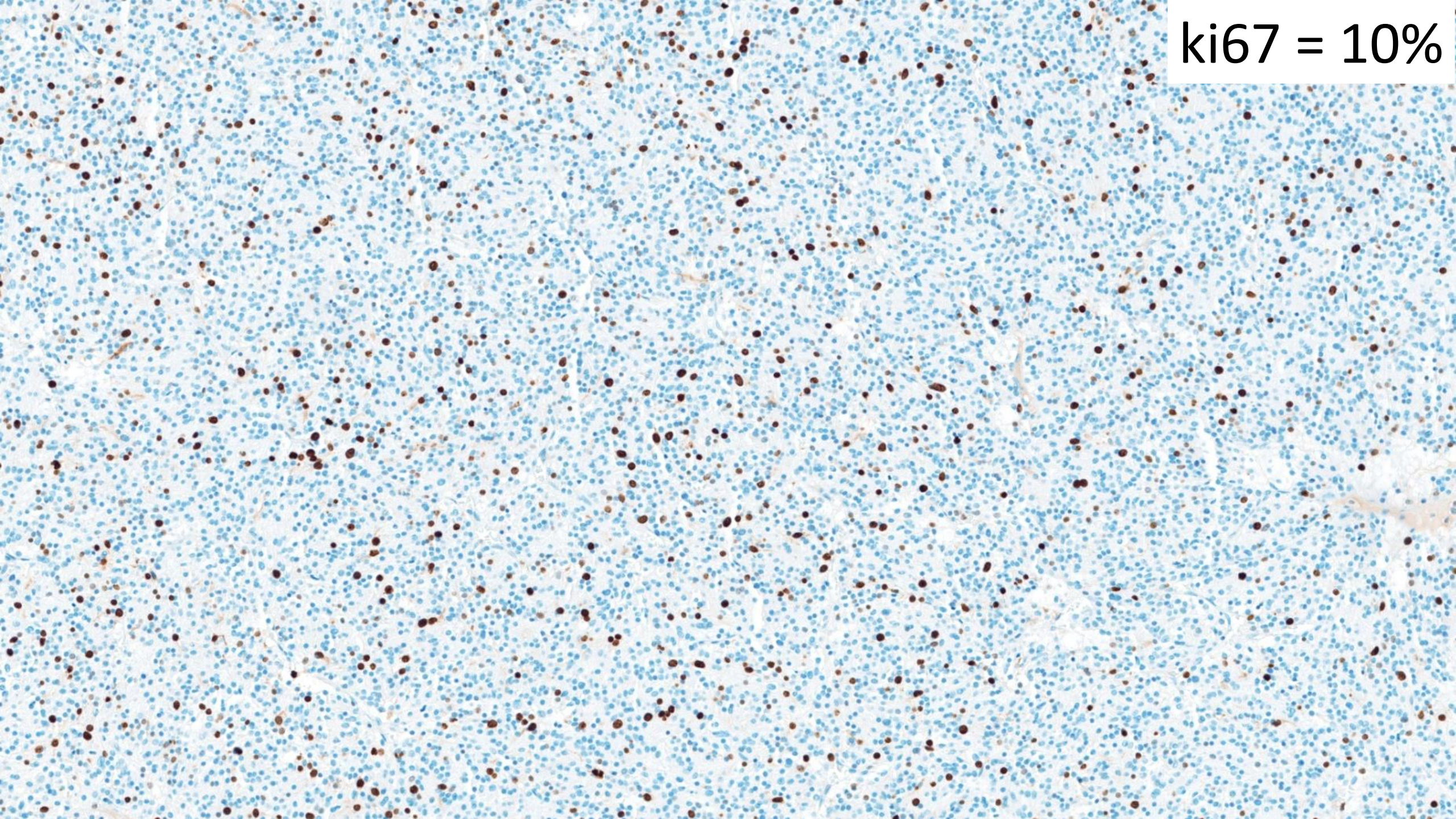
DOG1



SDHB

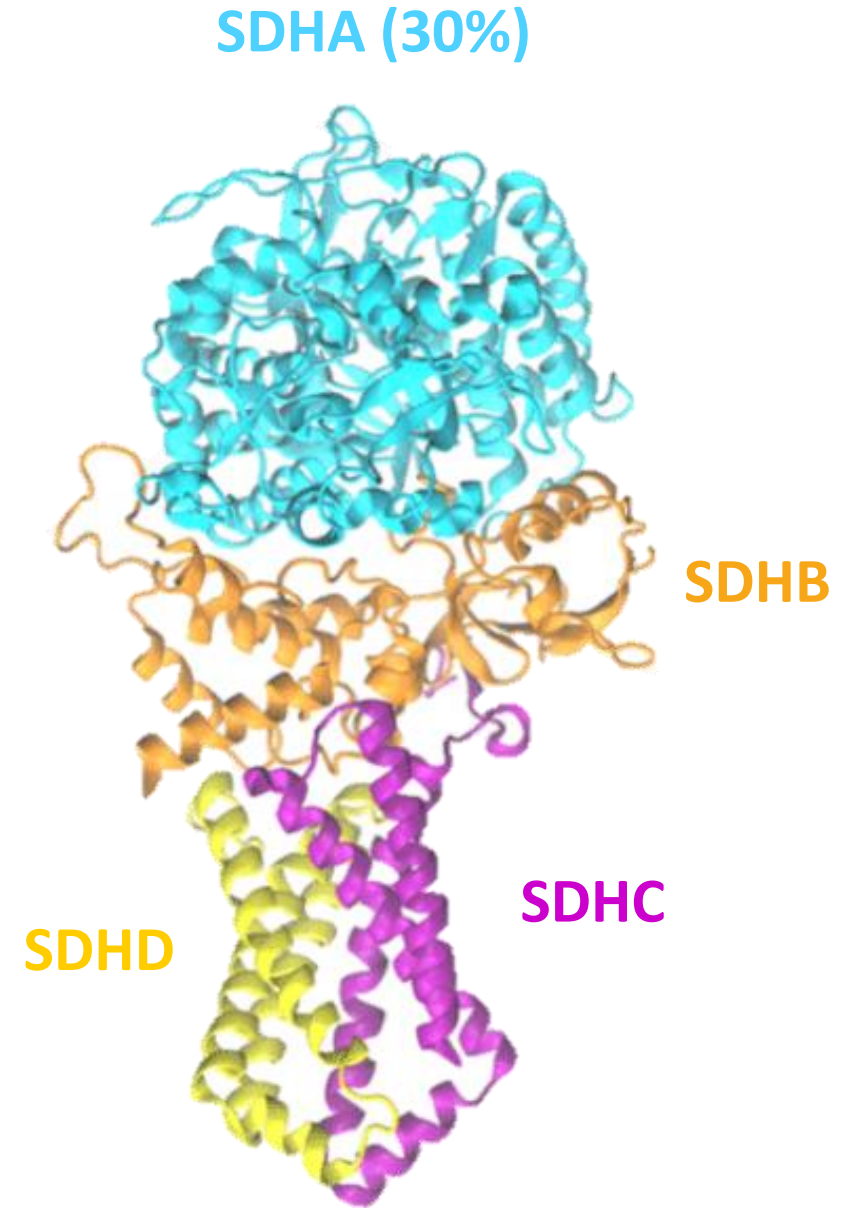


ki67 = 10%



GIST SDH-DEFICIENTE

- Tumor mesenquimal que surge de las células intersticiales de Cajal en el plexo mientérico de la muscular propia.
- Caracterizado por la **pérdida de función del complejo de la enzima SDH.**



GIST SDH-DEFICIENTE

- Muy raro en **niños y adolescentes** (<1% de todos los GIST).
- Predilección por el **sexo ♀** (>2:1).
- >90% en **estómago**.
- Asociación con síndromes hereditarios como la **tríada de Carney** (GIST + paraganglioma + condroma pulmonar) y **síndrome de Carney-Stratakis** (GIST + paragangliomas).
- **Morfología epitelioides** – a diferencia de los GIST clásicos que son más fusocelulares.

GIST SDH-DEFICIENTE

- IHQ:
 - **Negatividad o pérdida de expresión de SDHB** - sugiere deficiencia de complejo SDH.
 - **Positivos para CD117 (KIT), DOG1 y CD34** - aunque sin mutaciones en estos genes.
- Alteraciones moleculares:
 - **Asociado a mutaciones en SDH** - % elevado de origen germinal.
 - **KIT y PDGFRA negativos (WT-GIST)** . ***NGS: no se detectaron mutaciones en estos genes***
- Bajo índice de mortalidad, pero **riesgo de metástasis a distancia** (especialmente a ganglios linfáticos, hígado y peritoneo).
- **Resistencia a imatinib.**

Conclusiones

- El GIST en pacientes pediátricos requiere un **enfoque diagnóstico y terapéutico diferenciado**.
- La **edad del paciente + la morfología epitelioides** deben levantar sospecha de GIST SDH-deficiente.
- La **IHQ para SDHB** es esencial en este contexto.
- El **pronóstico a largo plazo suele ser mejor que en GIST convencionales**, aunque el **riesgo de metástasis persiste a largo plazo** – seguimiento prolongado.
- La **pérdida de SDHB** tiene **implicaciones terapéuticas** (resistencia a imatinib).

Bibliografía

- Miettinen M, Lasota J. Succinate dehydrogenase–deficient gastrointestinal stromal tumors (GISTs) – a review. *Arch Pathol Lab Med*. 2020 May;144(5):655–663. doi:10.5858/arpa.2019-0038-RA.
- Miettinen M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumour. In: WHO Classification of Tumours Editorial Board, editor. *Digestive System Tumours*. 5th ed. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2019. (WHO Classification of Tumours Series, Vol. 1). p. 479–482. Disponible en: <https://tumourclassification.iarc.who.int/chaptercontent/31/206>
- Pathology Outlines. Stomach GIST. Disponible en: <https://www.pathologyoutlines.com/topic/stomachgist.html>