GIST: Gastrointestinal stromal tumor

GIST står for **gastrointestinal stromal tumor** og er en sjælden, men særlig type tumor i mave-tarm-kanalens væg. Den udvikler sig fra de såkaldte Cajal-celler, der fungerer som pacemakerceller for tarmens bevægelser. GIST adskiller sig fra både kræft i slimhinden og fra almindelige bløddelstumorer, og behandlingen er derfor anderledes. En del er godartede eller meget langsomt voksende, andre er aggressive. Det afhænger af tumorens størrelse, placering, celledelingsaktivitet og molekylærprofil.

I Danmark diagnosticeres omkring 100-150 nye tilfælde om året. Det er ikke mange, men antallet stiger, fordi gastroskopi og CT-scanning oftere finder små tumorer tilfældigt.

Hvad mærker du?

GIST giver ofte få eller ingen symptomer, særligt når den er lille. De typiske præsentationer er:

- Vag oppustethed, ubehag eller tyngdefornemmelse i maven
- Tidlig mæthed, fordi mavesækken ikke kan udvide sig normalt
- Blødning fra mavetarmkanalen, ofte langsom og kronisk med jernmangelanæmi, men også akut som blodopkast eller sort afføring
- En palpabel knude i maven hvis tumoren er stor
- Pludselige stærke mavesmerter ved blødning ind i tumoren eller ved bristning
- Træthed på grund af blodmangel

Mange små GIST findes tilfældigt ved en gastroskopi eller en CT-scanning, der er bestilt af helt andre grunde.

Hvor sidder den?

GIST kan opstå i hele mave-tarm-kanalen, men fordelingen er:

- Mavesæk: 60 procent
- Tyndtarm: 25 procent

- Tyktarm og endetarm: 5-10 procent
- Spiserør og andre placeringer: sjældent

Hvorfor sker det?

GIST skyldes oftest en erhvervet mutation i et af to gener:

- **KIT-genet** (cirka 80 procent)
- **PDGFRA-genet** (cirka 5-10 procent)

En lille gruppe er såkaldt **wild-type** og mangler disse mutationer. De ses oftere hos unge og kan være forbundet med syndromer som Carney triade eller neurofibromatose type 1. Familiær GIST er sjælden, men eksisterer.

Mutationen får Cajal-cellerne til at vokse ukontrolleret. Hastigheden afhænger af mutationens type og placering. Det er derfor molekylær analyse er central i moderne behandling.

Hvordan stilles diagnosen?

1. **Gastroskopi eller koloskopi** viser typisk en glat, rundagtig udposning under slimhinden, ofte med et lille sår på toppen. Almindelige biopsier rammer ofte ved siden af, fordi tumoren ligger i muskellaget.
2. **Endoskopisk ultralyd (EUS) med finnålsbiopsi** er guldstandarden for at få vævsprøver fra mavesæks-GIST. Det giver både størrelse, lagtilhørighed og diagnostisk væv.
3. **CT-scanning af mave og bækken** med kontrast bruges til at bestemme udbredelse og se efter spredning (typisk til lever og bughule).
4. **Immunhistokemi** viser positivitet for CD117 (KIT) og DOG1. Det er det, der skelner GIST fra andre bløddelstumorer.
5. **Molekylær analyse** af KIT og PDGFRA er obligatorisk ved tumorer der skal opereres eller behandles medicinsk. Mutationsprofilen styrer valget af medicin.

Risikoen for at tumoren er aggressiv vurderes ud fra størrelse, mitose-aktivitet og placering. Det kaldes risikostratificering efter Miettinen-kriterierne.

Behandling

Behandlingen er stærkt specialiseret og foregår på højtspecialiserede centre. Kirurgen, onkologen og patologen arbejder tæt sammen.

Operation er hjørnestenen ved lokaliseret GIST. Tumoren fjernes uden at åbnes, og uden større fjernelse af lymfeknuder, da spredning til lymfeknuder er sjælden. Ved små mavesæks-GIST kan operationen være meget skånsom, ofte laparoskopisk.

Imatinib (Glivec) er en tyrosinkinase-hæmmer, der har revolutioneret behandlingen. Den bruges:

- Adjuverende efter operation i 3 år ved høj risiko
- Som førstevalg ved spredt eller ikke-opererbar sygdom, ofte i mange år
- Som neoadjuverende behandling før operation for at krympe store tumorer

Andenlinje-behandlinger er **sunitinib** og **regorafenib**, og ved særlige mutationer bruges **avapritinib** (PDGFRA D842V) eller **ripretinib**. Wild-type GIST har egne behandlingsstrategier.

Aktiv observation kan være rigtigt for små mavesæks-GIST under 2 cm uden risikotegn. Det kræver tæt opfølgning med EUS.

Prognose

Prognosen er overvejende god. Femårsoverlevelsen er over 80 procent for lokaliseret sygdom og er forbedret markant for spredt sygdom efter introduktionen af imatinib. Mange lever et helt almindeligt liv på vedligeholdelsesbehandling.

Hvornår skal du søge læge?

Kontakt din egen læge hvis du har:

- Vedvarende ubehag, tidlig mæthed eller en knude i maven
- Sort afføring, blodopkast eller jernmangelanæmi uden forklaring
- Vægttab eller udmattelse uden grund

- Et tilfældigt fund ved en scanning eller en gastroskopi, der ikke har en plan for opfølgning

Akut læge ved svær blødning, kraftige mavesmerter eller besvimelse.

Ofte stillede spørgsmål

Er GIST kræft? Ja, det betragtes som en kræftform med varierende aggressivitet. Nogle GIST er meget langsomme, andre spreder sig hurtigt. Klassifikationen styrer behandlingen.

Kan GIST helbredes? Lokaliseret GIST der opereres rent har høj chance for kur. Selv ved spredt sygdom kan medicinsk behandling holde tumoren i ro i mange år.

Skal hele familien testes? Familiær GIST er sjælden. Genetisk udredning anbefales kun ved meget unge patienter, multiple GIST eller særlige syndromer.

Hvilke kontrolforløb skal jeg regne med? Efter operation følges med CT-scanninger typisk hvert halve år de første år, derefter sjældnere. Vedligeholdelsesbehandling med tyrosinkinase-hæmmer kræver hyppig blodprøvekontrol.

Skal jeg ændre kost eller livsstil? Nej, der er ingen særlig kost ved GIST. Sund livsstil reducerer behandlings-bivirkninger og almen risiko, men har ingen direkte indflydelse på tumoren.

Kilder

1. Casali PG, Blay JY, Abecassis N, et al. Gastrointestinal stromal tumours: ESMO-EURACAN-GENTURIS Clinical Practice Guideline. *Ann Oncol.* 2022;33(1):20-33. PubMed
2. Joensuu H, Eriksson M, Sundby Hall K, et al. One vs three years of adjuvant imatinib for operable GIST: 10-year follow-up of the SSGXVIII/AIO randomized trial. *JAMA Oncol.* 2020;6(8):1241-1246. PubMed
3. Sundhed.dk. Gastrointestinal stromal tumor (lægehåndbogen).
4. Blay JY, Kang YK, Nishida T, von Mehren M. Gastrointestinal stromal tumours. *Nat Rev Dis Primers.* 2021;7(1):22. PubMed

Denne artikel er almen information og erstatter ikke lægekonsultation. Kontakt din egen læge ved symptomer.