

Tumeurs stromales gastrointestinales (GIST) malignes : Une nouvelle forme de néoplasie familiale au 1er degré. Aspects diagnostiques et thérapeutiques.

Paupard T¹, Delhoustal L¹, Van Agt E², Gstach JH², Duthoit D³, Coppe P³, Richez-Mouton C¹, Guichard P⁴, Economides F⁴.

(1) Service d'Hépatogastroentérologie, (2) Service de Chirurgie viscérale et thoracique, Centre Hospitalier de Dunkerque; (3) Centre d'Anatomopathologie, Dunkerque; (4) Centre d'Oncologie Dunkerquois

Les tumeurs stromales malignes du tube digestif (GIST : gastrointestinal stromal tumors) sont rares, de mauvais pronostic et difficiles à traiter. Il s'agit de tumeurs conjonctives qui se développent au niveau de la paroi digestive et qui sont caractérisées par la présence d'un marqueur spécifique, la protéine c-kit, correspondant à un récepteur pour un facteur de croissance. Le caractère familial de ce type de tumeur paraît exceptionnel ⁽¹⁾. Toutefois, nous rapportons 2 cas de GIST chez un père et sa fille.

Le père (cas n°1), d'origine vietnamienne, âgé de 74 ans, présentait une GIST du grêle distal de 7 cm de diamètre révélé par un syndrome sub-occlusif nécessitant une résection de 80 cm d'intestin grêle en juin 1992. Le patient a bénéficié d'une chimiothérapie adjuvante et a présenté un an plus tard une récurrence sous la forme d'une carcinose péritonéale avec nécessité d'une 2^{ème} chirurgie de réduction tumorale. Le décès est intervenu dans un contexte de poursuite évolutive de la maladie, 2 ans et demi après le diagnostic initial.

La fille (cas n°2), âgée de 44 ans présentait une GIST du 2^{ème} duodénum. La tumeur duodénale était révélée par une hémorragie digestive en juillet 1998. Le diagnostic préopératoire de tumeur stromale maligne localisée au duodénum était évoqué en échoendoscopie. La patiente bénéficiait d'une duodéno-pancréatectomie céphalique à visée curative avec confirmation histologique d'une tumeur stromale maligne de 6 cm de diamètre au sein de la paroi duodénale. L'évolution était marquée par une récurrence loco-régionale à 2 reprises nécessitant 2 tentatives de chirurgies de réduction tumorale. Le décès est intervenu 28 mois après la prise en charge initiale. L'analyse histologique des 2 tumeurs chez le père et la fille était comparable : tumeurs malignes d'origine conjonctive constituées de cellules fusiformes avec marquage positif pour l'anti-CD34 et le c-kit (CD117), sans élément de différenciation cellulaire musculaire ou nerveux

(1) Nishida T et al. Nat Genet 1998 ;19(4):323-4. [Pas de résumé sur Medline PubMed voir les articles liés sur ce sujet :

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed&cmd=Display&dopt=pubmed_pubmed&from_uid=9697690]