

Gastrointestinala stromatumörer (GIST)

KVAST GI – förslag till reviderad utgåva · Sep 28, 2026 · @Felix Haglund de Flon

Dokumentinformation och ändringar

Förslaget uppdaterar GI10 till WHO:s 6:e upplaga, harmoniserar svarsinnehållet med CAP:s GIST-protokoll (september 2026) och lägger till ett avsnitt om differentialdiagnostik.

Fält	Uppgift
Dokumentnamn	Gastrointestinal patologi – GIST
Dok. nr	GI10
Utgåva	3:0 (förslag; ersätter 2:3, fastställd 2022-09-14)
Framtagen av	GI KVAST (utgåva 2:3: Ola Nilsson)
Fastställt	–

Viktigaste ändringar jämfört med utgåva 2:3

- Klassifikation enligt WHO 6:e upplagan. SDH-deficient GIST är nu en egen tumörtyp, inte en subtyp.
- Diagnoskriterier enligt WHO: väsentliga (morfologi + KIT och/eller DOG1) och önskvärda (KIT/PDGFRΑ-mutation).
- Mitoser anges per 5 mm² (inte per 50 HPF).
- Riskgradering: modifierade NIH-kriterier enligt Joensuu 2008 kvarstår. Tabellen är korrigerad (tidigare felaktig rad för intermediär risk) och kompletterad med definition av tumörruptur.
- Tillägg när riskgradering inte ska göras: SDH-deficient GIST, NF1-associerad GIST, efter neoadjuvant TKI-behandling och på biopsier.
- SDHB-immunhistokemi rekommenderas alltid vid KIT/PDGFRΑ-vildtyp. Vid SDH-brist remiss till klinisk genetik.
- Molekylär analys: rekommenderade exoner och tilläggsanalyser (BRAF, NF1, SDHx, fusioner) vid vildtyp.
- Nytt avsnitt: differentialdiagnoser och en liten diagnostisk immunpanel (önskemål från KVAST-gruppen).
- Nya bilagor: svenska synoptiska mallar för resektat, biopsi och biomarkörer.

Inledning

Gastrointestinal stromatumör (GIST) är en mesenkymal tumör med varierande biologiskt beteende utgående från Cajals interstitiella celler. Den är den vanligaste mesenkymala tumören i magtarmkanalen. Incidensen i Skandinavien är 1,1–1,5 per 100 000 invånare och år. Små incidentella GIST under 1 cm (mikro-GIST) är betydligt vanligare.

Lokalisation. Cirka 55 % uppstår i ventrikeln, 32 % i tunntarmen inklusive duodenum, 6 % i kolon och rektum och 1 % i esofagus. Extragastrointestinal GIST förekommer främst i mesenterium, oment och retroperitoneum men är mycket ovanliga.

Ålder och ärftlighet. Medianåldern är 60–65 år. De flesta GIST är sporadiska, men 5–10 % är syndromassocierade. De flesta syndromassocierade GIST är SDH-deficienta. Övriga ses vid neurofibromatos typ 1 (NF1) och, mycket sällan, vid ärftliga KIT- eller PDGFRA-mutationer.

Molekylär bakgrund. Cirka 85 % av GIST har aktiverande mutationer i *KIT* (cirka 75 %; främst exon 11, därefter exon 9) eller *PDGFRA* (cirka 10 %; främst exon 18, oftast p.Asp842Val). Sällsynta drivare är *NF1*, *BRAF*, *KRAS* samt fusioner med *NTRK3*, *FGFR1*, *BRAF* eller *ALK*.

SDH-deficient GIST är en egen tumörtyp Den drivs av förlust av succinatdehydrogenaskomplexet (mitokondriellt komplex II). Den utgör cirka 3 % av alla GISTar och 5–7,5 % av GISTar i ventrikeln. Den dominerar hos barn och unga vuxna och är vanligare hos kvinnor. Diagnosen är i praktiken alltid syndromassocierad: konstitutionella deletioner eller mutationer i *SDHA* (cirka 30 %), *SDHB/C/D* (cirka 20 %) eller somatisk promotorhypermetylering/metylering av *SDHC* vid Carneys triad (cirka 50 %).

Klinisk betydelse. Förloppet varierar från små tumörer som botas kirurgiskt till spridd sjukdom. Tyrosinkinashämmare (imatinib, sunitinib, regorafenib, ripretinib, avapritinib) har förlängt överlevnaden avsevärt. Mutationstypen avgör behandlingsrespons: *PDGFRA* p.Asp842Val ger primär imatinibresistens, och *KIT* exon 9 kräver högre imatinibdos. Mutationsanalys är därför en central del av den prediktiva diagnostiken.

I. Anvisningar för provtagarens hantering av provet

Allt material fixeras i 10 % neutral buffrad formalin (4 % formaldehyd). Inga diagnostiska metoder kräver idag att biopsier skickas ofixerade till patologlaboratorium.

Biopsier. GIST sitter oftast i muscularis propria eller submucosa, så tångbiopsier ger ofta dåligt utbyte. Nålbopsi via endoskopiskt ultraljud (EUS) eller perkutant ultraljud/DT är att föredra. Flera biopsikolvar ökar möjligheten till immunhistokemi och mutationsanalys på samma material.

Operationspreparat. Tumörens yta får inte skadas vid hantering. Preparatet skickas helst direkt och ofixerat till patologen, i andra hand uppklippt, uppnålat och fixerat enligt lokal rutin. Orientering kan anges med sutur- eller tuschmarkering. Om tumören har rupturerat eller fragmenterats, pre- eller peroperativt, ska det anges på remissen.

II. Anamnestisk remissinformation

Inremitterande anger:

- Indikation och frågeställning, relevant sjukhistoria och tidigare cytologiska eller histologiska undersökningar.

- Typ av ingrepp (EUS-biopsi, perkutan biopsi, endoskopisk resektion, kilresektion, ventrikelresektion etc.).
- Tumörens lokalisering, utseende och storlek enligt radiologi eller endoskopi. Den radiologiska storleken behövs för riskbedömning vid biopsi och vid rupturerade eller fragmenterade tumörer.
- Multifokalitet, misstänkt spridning (lever, peritoneum) och lymfkörtelförstoring.
- Tumörruptur eller perforation, pre- eller peroperativt.
- Tidigare eller pågående behandling med tyrosinkinashämmare.
- Känt syndrom (NF1, Carneys triad, Carney–Stratakis syndrom, familjär GIST) eller tidigare paragangliom eller feokromocytom.

III. Utskärningsanvisningar

Biopsier mäts och bäddas i sin helhet. Spara vävnad för immunhistokemi och molekylär analys, till exempel genom att fördela kolvarna på flera block.

Operationspreparat skärs enligt KVAST-dokumentet för malign tumör på samma lokal. Ange:

- Preparatets typ och mått (för tarmresektat längd).
- Tumörens lokalisering och växtsätt (intramuralt, intraluminalt, subseröst/exofytiskt, stjalkat).
- Storlek i tre dimensioner i millimeter. **Största diameter** är grund för riskgraderingen och mäts omsorgsfullt, helst på färskt preparat.
- Antal tumörer och storlek på varje tumör vid multifokalitet.
- Snittyttans utseende: blödning, nekros, cystbildning.
- Serosans och tumörkapselns integritet. Beskriv defekter, fragmentering och tumörvävnad utanför huvudpreparatet (underlag för bedömning av ruptur).
- Slemhinneulceration.
- Avstånd till närmaste resektionsrand (proximal, distal, radiär/oment, djup). Tuscha randerna.

Bitar. En bit per centimeter av största tumördiametern. Inkludera övergång till normal vägg, slemhinna, serosa och närmaste resektionsrand. Tänk på att ventrikelns slemhinna kan dra ihop sig, vilket gör att marginalen kan underskattas. Ta bitar från regionala lymfkörtlar om sådana finns. Lymfkörtelmetastaser är mycket ovanliga vid GIST men vanliga vid SDH-deficient GIST, så synliga lymfkörtlar ska alltid undersökas. Minimiantal lymfkörtlar är inte definierat.

Efter neoadjuvant TKI-behandling bäddas en representativ skiva genom tumörens största yta, eller mer, för att kunna uppskatta andelen viabel tumör.

IV. Analyser

Biopsier och utskurna block paraffinbäddas och färgas med HE. Diagnosen ska säkerställas med immunhistokemi.

Diagnostisk immunhistokemi. Rekommenderad panel är KIT (CD117), DOG1 (ANO1), desmin och S100. CD34 och SMA kan vara värdefulla tilläggsgagsmarkörer. Vid avvikande mönster eller atypisk morfologi utvidgas panelen enligt avsnittet *Differentialdiagnostik*.

- KIT är positiv i cirka 95 %, oftast starkt och diffust, cytoplasmiskt, membranöst eller med paranukleär dot-infärgning.
- DOG1 är lika sensitiv och specifik och fångar upp till hälften av KIT-negativa GIST. KIT-negativ/DOG1-positiv GIST sitter oftast i ventrikeln och har nästan alltid *PDGFRA*-mutation.

- Observera att inflammatorisk fibroid polyp (IFP) har samma PDGFRA mutationer som GISTar.
- CD34 är positiv i cirka 70 % (främst spolcelliga GIST i ventrikeln), SMA i 30–40 %. S100 och desmin är positiva i cirka 5 %, oftast fokalt. Keratin är positiv i 1–2 %, svagt och fokalt.
- PDGFRA-immunhistokemi (starkt, med paranukleär dot-accentuering) kan stödja *PDGFRA*-muterad GIST men ersätter inte mutationsanalys.
- Pan-TRK rekommenderas inte vid GIST, eftersom infärgning förekommer oberoende av *NTRK*-fusion.

SDHB-immunhistokemi.

- *Rekommenderas* på alla GIST i ventrikeln (om sekvensering inte utförs).
- *Ska* utföras vid KIT/PDGFRA-vildtyp och vid kliniska eller morfologiska ledtrådar: ung patient, multinodulärt eller plexiformt växtsätt, epiteloid morfologi, multifokalitet eller lymfkörtelmetastaser.
- Förlust av SDHB ses vid SDH-brist oavsett vilken subenhet som är inaktiverad. Normal infärgning är stark, granulär och mitokondriell. Den måste finnas i icke-neoplastiska celler (endotel, glatt muskulatur, slemhinna) som intern positiv kontroll innan tumören bedöms som SDH-deficient.
- En svag, diffus, icke-granulär cytoplasmatisk ”blush” i tumörcellerna ska tolkas som förlust. Utan intern kontroll är färgningen inte bedömbär. Var särskilt försiktig på små biopsier och cellblock.
- Vid SDHB-förlust färgas SDHA. SDHA-förlust talar för *SDHA*-mutation (cirka 30 % av SDH-deficient GIST).

Molekylärpatologisk analys.

- Mutationsanalys av *KIT* och *PDGFRA* rekommenderas vid alla GIST där adjuvant eller palliativ TKI-behandling kan bli aktuell (ESMO 2022). I praktiken gäller det alla GIST utom tumörer som klassificeras som mycket lågrisk enligt Jouensuu. Analysen är också värdefull diagnostiskt vid KIT-negativa eller morfologiskt atypiska tumörer.
- Analysen kan göras på biopsi eller resektat. NGS-panel är förstahandsmetod.
- Minsta täckning: *KIT* exon 8, 9, 11, 13, 14, 17 och 18 samt *PDGFRA* exon 12, 14 och 18.
- Vid KIT/PDGFRA-vildtyp: SDHB-immunhistokemi först. Om SDHB är intakt, analysera *BRAF*, *NF1* och *RAS*, och helst RNA-baserad fusionsgensanalys (*NTRK1–3*, *FGFR1*, *BRAF*, *ALK*).
- Vid progress under TKI-behandling kan analys av sekundära resistensmutationer bli aktuell, främst *KIT* exon 13, 14, 17 och 18.
- Varianter anges enligt HGVS, med HGNC-gennamn, referenssekvens (*KIT* NM_000222, *PDGFRA* NM_006206) samt nukleotid- och proteinnivå.

Genetisk vägledning. Patienter med SDH-deficient GIST ska remitteras till klinisk genetik, oavsett ålder och familjeanamnes. Remiss bör också övervägas vid multifokal GIST, diffus Cajalcellshyperplasi eller misstanke om NF1 eller familjär GIST.

V. Information i remissens svarsdelen

Makrobeskrivningen följer avsnitt III. Svaret för resektat kan ges i synoptisk form (Bilaga 1). För biopsier finns Bilaga 2 och för biomarkörer Bilaga 3. CAP:s omfattande originalprotokoll för GIST (resektion 4.4.0.0, biopsi 4.4.0.0, biomarkörer 1.2.0.0) kan användas som alternativ.

Diagnoskriterier (WHO 6:e uppl.)

Tumörtyp	Väsentliga kriterier	Önskvärda kriterier
GIST	Intramural, submukös eller subserös tumör med spolcellig, epiteloid eller blandad morfologi och uttryck av KIT och/eller DOG1	Påvisad <i>KIT</i> - eller <i>PDGFRA</i> -mutation (cirka 85 %)
SDH-deficient GIST	Kompatibel morfologi, förlust av SDHB (med adekvat intern kontroll) och uttryck av KIT och/eller DOG1	–

GIST ska bara undantagsvis diagnostiseras vid negativ KIT och DOG1. Diagnosen kräver då typisk morfologi och påvisad *KIT*- eller *PDGFRA*-mutation. KIT-positivitet och *PDGFRA*-mutationer förekommer även i andra tumörer, se *Differentialdiagnostik*.

Begreppen leiomyoblastom, GANT och gastrointestinal pacemakercellstumör är historiska namn och rekommenderas inte.

Morfologi

- **Ventrikel:** oftast spolcellig. Epiteloid morfologi i 20–25 %, ibland blandad. Mönstren varierar: skleroserande (små tumörer, ofta med förkalkning), palisaderande-vakuoliserat och diffust cellrikt. Epiteloid, myxoid morfologi med svag eller negativ KIT talar för *PDGFRA*-mutation.
- **Tunntarm och kolon:** oftast spolcellig i diffusa stråk eller storiformt. Skeinoida fibrer kan förekomma. Neuropil-liknande områden och schwannomliknande regressiva kärlförändringar förekommer.
- **Rektum:** oftast spolcellig.
- **Nukleär pleomorfism** är ovanlig. Sarkomatös morfologi med uttalad atypi och hög mitosaktivitet ses sällan.
- **Dedifferentierad GIST** är mycket ovanlig: övergång till höggradig, ofta KIT-negativ, sarkomatös morfologi, de novo eller efter imatinib. Heterolog differentiering kan förekomma. Mutationsanalys kan bekräfta diagnosen.

SDH-deficient GIST

Ledtrådar är ung ålder, lokalisering i ventrikeln, multifokalitet, multinodulärt eller plexiformt växtsätt, rikt kapillärnätverk, epiteloid dominans och lymfkörtelmetastaser. KIT och DOG1 är alltid starkt och diffust positiva KIT. Svaret ska innehålla:

- att tumören är SDH-deficient (SDHB-förlust, med SDHA-status om det är utfört),
- att prognosen **inte** kan bedömas med storlek och mitoser, och att riskgradering därför inte anges,
- rekommendation om remiss till klinisk genetik för uppföljning.

Mitosräkning

Mitoser räknas i det mest mitosrika området (hot spot), i konsekutiva synfält, och anges **per 5 mm²**. I äldre litteratur motsvarade 50 HPF ungefär 5 mm². Med moderna mikroskop motsvarar 5 mm² cirka 20–25 synfält med 40× objektiv. Varje laboratorium bestämmer antalet synfält för sina mikroskop, med hänsyn till okularets fältnummer (FN). Vid digital patologi räknas mitoser inom en uppmätt yta på 5 mm².

Okularets FN (mm)	Synfältsdiameter med 40× objektiv (mm)	Antal synfält per 5 mm ²
20	0,50	25
22	0,55	21
25	0,625	16
26,5	0,66	15

Riskgradering

Resektat av primär GIST ska riskgraderas enligt modifierade NIH-kriterier (Joensuu 2008). Underlaget är största tumördiameter, mitoser per 5 mm², primär lokalisation och tumörruptur. Prognosmodellen fungerar bäst för *KIT/PDGFR*A-muterad GIST. Tunntarms-GIST är mindre förutsägbara.

Riskgrupp	Största diameter (cm)	Mitoser per 5 mm ²	Primär lokalisation
Mycket låg risk	≤ 2,0	≤ 5	Alla
Låg risk	2,1–5,0	≤ 5	Alla
Intermediär risk	≤ 2,0	6–10	Alla
Intermediär risk	2,1–5,0	6–10	Ventrikel
Intermediär risk	5,1–10,0	≤ 5	Ventrikel
Hög risk	Alla	Alla	Tumörruptur*
Hög risk	> 10,0	Alla	Alla
Hög risk	Alla	> 10	Alla
Hög risk	> 5,0	> 5	Alla
Hög risk	2,1–5,0	> 5	Ej ventrikel
Hög risk	5,1–10,0	≤ 5	Ej ventrikel

Primär GIST i omentet klassas som ventrikel. Övriga extragastrointestinala lokaler och esofagus klassas som icke-ventrikulära. För en kontinuerlig riskskattning kan Joensuu's prognostiska konturkartor (2012) användas som komplement.

***Tumörruptur** definieras enligt Oslokriterierna: tumörfraktur eller spill till bukhålan, blodtillblandad ascites, perforation i tumörområdet, mikroskopisk inväxt i angränsande organ, intralesionell resektion, och incisionsbiopsi. Däremot räknas inte peritoneal penetration utan spill, mikroskopiskt R1 eller

mellannålsbiopsi. Den slutliga bedömningen är klinisk. Patologen beskriver fynd som stödjer ruptur, till exempel serös defekt med exponerad tumör eller fragmenterat preparat, och om ruptur har angetts på remissen.

Riskgradering anges inte vid:

- SDH-deficient GIST, eftersom storlek och mitoser inte förutsäger förloppet,
- NF1-associerad eller annan syndromassocierad eller familjär GIST (multipla primärtumörer),
- resektat efter neoadjuvant TKI-behandling. Ange i stället andel viabel tumör och andel nekros/fibros,
- biopsier. Mitoser kan anges per bedömd yta (antal per x mm²), med kommentar om att biopsi kan underskatta mitosaktiviteten. Ki67 ingår inte i validerade riskmodeller och ersätter inte mitosräkning.

Differentialdiagnostik och förslag på immunpanel

De viktigaste differentialdiagnoserna är glattmuskeltumörer, schwannom, desmoid, glomustumörer, och GLI1-associerade tumörer. En liten grundpanel löser de flesta fall.

Grundpanel

Markör	Syfte
KIT (CD117)	GIST (cirka 95 %)
DOG1 (ANO1)	GIST, även KIT-negativ/ <i>PDGFRA</i> -muterad
Desmin	Glattmuskeltumörer (leiomyom, leiomyosarkom)
S100	Schwannom, melanocytära och neuroektodermala tumörer
CD34 (tillägg)	Positiv i många GIST, IFP och SFT
SMA (tillägg)	Glattmuskel- och myofibroblastiska tumörer, glomustumör

Tilläggsmarkörer efter frågeställning: SDHB (SDH-deficient GIST), β -catenin (desmoid fibromatos), SOX10 (schwannom, melanom, GNET), Gli1 (GLI1-associerade tumörer), STAT6 (SFT), ALK och ROS1 (IMT), MDM2/CDK4 med IHC eller FISH (dedifferentierat liposarkom), keratin AE1/AE3 (karcinom), melan-A och HMB45 (melanom, PEComa), h-caldesmon (glatt muskel), synaptofysin/kromogranin (neuroendokrina tumörer, paragangliom).

Viktiga differentialdiagnoser

Entitet	Ledtrådar	Immunprofil	Molekylärt
Leiomyom	Esofagus, kardia, kolon/rektum (muscularis mucosae). Eosinofil cytoplasma,	Desmin+, SMA+, h-caldesmon+. KIT-/DOG1-	–

Entitet	Ledtrådar	Immunprofil	Molekylärt
	cigarrformade kärnor, låg cellularitet		
Leiomyosarkom	Fasciklärt, atypi, mitoser, nekros	Desmin+, SMA+, h- caldesmon+. KIT-/DOG1-	Komplex karyotyp, TP53, RB1, ATRX
Schwannom (GI)	Ventrikel. Perifer lymfoid krans, ofta utan Antoni A/B och Verocaykroppar	S100+ diffust, SOX10+, KIT-/DOG1-	–
Desmoid fibromatos	Mesenterium, tarmvägg. Långa svepande fasciklar, tunnväggiga kärl, infiltrativ växt	Nukleär β -catenin+. SMA+. KIT kan vara svagt cytoplasmatisk (fallgrop). DOG1-	<i>CTNNB1</i> (eller <i>APC</i> vid FAP)
Inflammatorisk fibroid polyp	Submukös, ventrikel (antrum) eller ileum. Perivaskulär ”lökskals”-växt, eosinofiler	CD34+. KIT-/DOG1-	<i>PDGFRA</i> -mutation, dvs. påvisad <i>PDGFRA</i> - mutation är inte ensam bevis för GIST
Plexiformt fibromyxom	Antrum/pylorus. Plexiformt, myxoid stroma, rikt kapillärnät	SMA+. KIT-/DOG1-	<i>GLII</i> -förändringar (vissa fall)
Glomustumör	Ventrikel (antrum). Solida stråk av runda celler kring kärl	SMA+, kollagen IV synaptofysin kan vara+. KIT-/DOG1-	<i>MIR143HG::NOTCH</i>
Inflammatorisk myofibroblastisk tumör	Barn och unga vuxna. Myofibroblaster med plasmacellsrikt infiltrat	ALK+ (eller ROS1+), SMA+/-. KIT-/DOG1-	<i>ALK-/ROS1</i> -fusioner, andra kinasfusioner är ovanliga
Solitär fibrös tumör	Extragastrointestinal, bukhåla/bäcken. Hemangiopericytomlik nande kärl	STAT6+ (nukleär), CD34+. KIT-/DOG1-	<i>NAB2::STAT6</i>
Dedifferentierat liposarkom	Retroperitoneum/mesen- terium. Ofta höggradigt, ibland väldifferentierad komponent	MDM2+, CDK4+. KIT-/DOG1-	<i>MDM2</i> -amplifiering

Entitet	Ledtrådar	Immunprofil	Molekylärt
Malign GNET	Tunntarm. Epiteloida eller ovala celler, osteoklastliknande jättceller	S100+, SOX10+. Melan-A/HMB45-. KIT-	<i>EWSR1::ATF1/CREB1</i>
Metastatiskt melanom	Tidigare melanom, pleomorfism, pigment	S100+, SOX10+, melan-A+, HMB45+. KIT kan vara+	<i>BRAF, NRAS, KIT, TERT-promotormutation, hög tumörmutationsbörda</i>
PEComa	Epiteloida klara eller eosinofila celler	HMB45+, melan-A+, SMA/desmin+. KIT-	<i>TSC2</i> mutation eller <i>TFE3</i> -fusion
Sarkomatoid/epiteloid karcinom, NET	Epiteloid GIST kan likna karcinom och NET	Keratin+, synaptofysin/kromogranin vid NET. KIT-/DOG1-	–

Fallgropar

- *PDGFRA*-mutation förekommer i inflammatorisk fibroid polyp, och *KIT*-mutation i melanom och mastcellstumörer. Molekylärt fynd måste tolkas tillsammans med morfologi och immunprofil.
- *NTRK*-rearrangerade spolcellstumörer och GIST med *BRAF*-fusion kan ha svag eller negativ KIT.
- Efter imatinib kan tumören vara hypocellulär, hyaliniserad eller, vid dedifferentiering, KIT-negativ.

VI. Utformning av diagnostext

GIST klassificeras enligt WHO 6:e upplagan och riskgraderas enligt Joensuu 2008 (modifierade NIH-kriterier). Diagnostexten bör innehålla lokalisation, ingrepp, tumörtyp, storlek, mitoser per 5 mm², riskgrupp, ruptur, radikalitet och biomarkörer. Den synoptiska mallen i Bilaga 1 kan användas som diagnostext.

Exempel, resektat:

Ventrikel, kilresektion: Gastrointestinal stromatumör (GIST), spolcellig typ, största diameter 62 mm, 3 mitoser per 5 mm². Ingen tumörruptur i preparatet. Närmaste marginal 8 mm. Intermediär risk (Joensuu 2008). Mutationsanalys: se separat svar.

Exempel, biopsi:

Ventrikel, EUS-biopsi: Gastrointestinal stromatumör (GIST), epiteloid typ. 2 mitoser på cirka 1,5 mm² bedömd tumöryta. Riskgradering görs på resektat. Mutationsanalys (KIT/PDGFRA) är beställd, separat svar följer.

Exempel, SDH-deficient GIST:

Ventrikel, resektion: SDH-deficient gastrointestinal stromatumör (GIST), multinodulär, epiteloid, största nodul 35 mm. SDHB förlorad, SDHA bevarad. Metastas i 2 av 6 lymfkörtlar. Remiss till klinisk genetik rekommenderas.

VII. Administrativt

SNOMED, topografi

Kod	Lokal
T62000	Esofagus
T63000	Ventrikel
T64000	Duodenum
T65000	Tunntarm
T66000	Appendix
T67000	Kolon
T68000	Rektum

Topografikoder för oment, mesenterium och retroperitoneum (extragastrointestinal GIST) kompletteras av KVASt-gruppen.

SNOMED, morfologi

Kod	Diagnos
M89363	Gastrointestinal stromatumör, malign

Enbart M89363 används vid alla GIST, i enlighet med Cancerregistrets manual. Det gäller även SDH-deficient GIST tills annat beslutas.

ICD-O-3 (WHO 6:e uppl.): 8936/3 gastrointestinal stromatumör. WHO anger utökad kod 89360/3 för GIST och 89361/3 för SDH-deficient GIST.

ICD-11: 2B5B.0 GIST i ventrikel, 2B5B.1 GIST i tunntarm, 2B5B.Y GIST i andra gastrointestinala lokaler.

VIII. Övrigt

- Eftergranskning vid regionalt sarkomcentrum eller annan referenspatolog rekommenderas vid osäker diagnos: KIT/DOG1-negativ tumör, SDH-deficient GIST, misstanke om syndrom eller dedifferentiering.
- CAP:s protokoll för resektat, biopsi och biomarkörer får användas i sin helhet som alternativ till de svenska mallarna i Bilaga 1–3. Obligatoriska uppgifter i detta dokument ska då finnas med, särskilt riskgrupp enligt Joensuu 2008. CAP använder Miettinen–Lasota (AFIP).
- Svar på molekyllär analys från externt laboratorium bör föras in i PAD med ett kompletterande utlåtande, så att all information finns samlad i journalen.

Referenser

1. WHO Classification of Tumours Editorial Board. Digestive system tumours. 6th ed. Lyon: International Agency for Research on Cancer; 2026. (WHO classification of tumours series, vol. 1).

2. Joensuu H. Risk stratification of patients diagnosed with gastrointestinal stromal tumor. *Hum Pathol.* 2008;39(10):1411–1419.
3. Rutkowski P, Bylina E, Wozniak A, et al. Validation of the Joensuu risk criteria for primary resectable gastrointestinal stromal tumour – the impact of tumour rupture on patient outcomes. *Eur J Surg Oncol.* 2011;37(10):890–896.
4. Joensuu H, Vehtari A, Riihimäki J, et al. Risk of recurrence of gastrointestinal stromal tumour after surgery: an analysis of pooled population-based cohorts. *Lancet Oncol.* 2012;13(3):265–274.
5. Nishida T, Hølmekjær T, Raut CP, Rutkowski P. Defining tumor rupture in gastrointestinal stromal tumor. *Ann Surg Oncol.* 2019;26(6):1669–1675.
6. Casali PG, Blay JY, Abecassis N, et al. Gastrointestinal stromal tumours: ESMO–EURACAN–GENTURIS Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol.* 2022;33(1):20–33.
7. College of American Pathologists. Protocol for the examination of resection specimens from patients with gastrointestinal stromal tumor (GIST), version 4.4.0.0. September 2026.
8. College of American Pathologists. Protocol for the examination of biopsy specimens from patients with gastrointestinal stromal tumor (GIST), version 4.4.0.0. September 2026.
9. College of American Pathologists. Template for reporting results of biomarker testing of specimens from patients with gastrointestinal stromal tumors, version 1.2.0.0. September 2026.
10. Gill AJ. Succinate dehydrogenase (SDH)-deficient neoplasia. *Histopathology.* 2018;72(1):106–116.
11. Miettinen M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors: pathology and prognosis at different sites. *Semin Diagn Pathol.* 2006;23(2):70–83.
12. Brierley JD, et al (red). TNM classification of malignant tumours. UICC, gällande upplaga.

Bilaga 1. Synoptisk mall – resektat

Mallen bygger på CAP:s resektionsprotokoll 4.4.0.0, anpassad till svensk praxis (riskgrupp enligt Joensuu 2008). Uppgifter markerade (V) är valfria. Övriga ska anges när de är tillämpliga. Varje uppgift står på egen rad i formatet *Uppgift: Svar*.

Uppgift	Svarsalternativ
Känt syndrom (V)	Carneys triad / Carney–Stratakis / NF1 / Familjär GIST / Annat / Ej angivet
Ingrepp	Lokal excision / Resektion (typ) / Annat
Tumörlokal	Esofagus / GE-övergång / Ventrikel (del) / Duodenum / Jejunum / Ileum / Appendix / Kolon (del) / Rektum / Oment / Mesenterium / Retroperitoneum / Annat
Fokalitet	Unifokal / Multifokal (antal, storlek på varje)
Tumörtyp (WHO 6)	GIST, spolcellig / GIST, epiteloid / GIST, blandad / SDH-deficient GIST / Annan (ange)
Största tumördiameter	__ mm

Uppgift	Svarsalternativ
Mitoser	__ per 5 mm ²
Nekros (V)	Ej påvisad / Förekommer (__ %)
Tumörruptur	Ej påvisad / Förekommer (beskriv; enligt remiss/preparat) / Kan ej bedömas
Slemhinneinväxt (V)	Ej påvisad / Förekommer
Behandlingseffekt	Ingen känd neoadjuvant behandling / Ej påvisad / Förekommer (andel viabel tumör __ %)
Riskgrupp (Joensuu 2008)	Mycket låg / Låg / Intermediär / Hög / Ej tillämpligt (SDH-deficient, syndromassocierad, efter neoadjuvant behandling)
Resektionsränder	Fria (närmaste rand och avstånd __ mm) / Tumör i rand (vilken) / Kan ej bedömas
Regionala lymfkörtlar	Ej undersökta / __ undersökta, __ med metastas
Fjärrmetastas (om undersökt)	Lever / Annan (ange)
Immunhistokemi	KIT: pos/neg; DOG1: pos/neg; SDHB: bevarad/förlorad/ej bedömbär; övriga
Molekylär analys	Utförd (se Bilaga 3) / Beställd / Ej utförd
Kommentar	Fritext (t.ex. rekommendation om genetisk vägledning)

Bilaga 2. Synoptisk mall – biopsi

Mallen bygger på CAP:s biopsiprotokoll 4.4.0.0. Den är inte avsedd för cytologiska prov.

Uppgift	Svarsalternativ
Känt syndrom (V)	Som Bilaga 1
Ingrepp	Mellannålsbiopsi (EUS/perkutan) / Endoskopisk biopsi / Annat
Tumörlokal	Som Bilaga 1
Tumörtyp (WHO 6)	Som Bilaga 1
Tumörstorlek (klinisk/radiologisk)	__ mm / Ej angiven
Mitoser	__ per __ mm ² bedömd tumöryta
Nekros (V)	Ej påvisad / Förekommer

Uppgift	Svarsalternativ
Behandlingseffekt	Ingen känd behandling / Ej påvisad / Förekommer
Riskgrupp	Görs på resektat (vid tydligt hög mitosaktivitet kan det anges att fyndet talar för hög risk)
Immunhistokemi	Som Bilaga 1
Molekylär analys	Utförd (se Bilaga 3) / Beställd / Ej utförd
Kommentar	Fritext

Bilaga 3. Biomarkörsvar

Mallen bygger på CAP:s biomarkörmall 1.2.0.0. Den fylls i av det laboratorium som utför eller tolkar analysen och förs vid externa svar in i PAD. Gennamn anges enligt HGNC och varianter enligt HGVS (c.- och p.-nivå med referenssekvens).

Uppgift	Svarsalternativ
Material	Biopsi / Resektat; block-id; tumörcellsandel __ %
Metod	NGS-panel (namn) / Sanger / PCR / FISH / RNA-sekvensering / Annat
KIT (CD117), IHK	Positiv / Negativ
DOG1 (ANO1), IHK	Positiv / Negativ
SDHB, IHK	Bevarad / Förlorad / Ej bedömbär (saknad intern kontroll)
SDHA, IHK	Bevarad / Förlorad / Ej bedömbär
KIT-mutation	Ej påvisad / Påvisad (ange) / Kan ej bedömas. Undersökta exon: 8, 9, 11, 13, 14, 17, 18
PDGFRA-mutation	Ej påvisad / p.Asp842Val (D842V) / Annan (ange) / Kan ej bedömas. Undersökta exon: 12, 14, 18
SDHx-variant (V)	Ej påvisad / Påvisad (ange; somatisk eller kimbane om känt) / Kan ej bedömas
NF1 (V)	Ej påvisad / Påvisad (ange) / Kan ej bedömas
BRAF-mutation (V)	Ej påvisad / p.Val600Glu (V600E) / Annan (ange)
Fusioner (V)	BRAF / FGFR1 / NTRK1–3 / ALK / Annan: ej påvisad / påvisad (ange)
Övriga gener (V)	Ange

Uppgift	Svarsalternativ
Tolkning	T.ex. ” <i>KIT</i> exon 11-deletion, associerad med god imatinibkänslighet” eller ” <i>PDGFRA</i> p.Asp842Val, associerad med primär imatinibresistens”