

УДК 616.34-006

doi: 10.21685/2072-3032-2025-2-7

Синдром Пейтца – Егерса у пациента детского возраста (клинический случай)

**Л. И. Краснова¹, Л. Р. Искандерова², А. М. Акчурина³,
К. А. Модякова⁴, М. Н. Максимова⁵**

^{1,3,4}Пензенский государственный университет, Пенза, Россия

²Пензенская областная детская клиническая больница
имени Н. Ф. Филатова, Пенза, Россия

⁵Пензенский институт усовершенствования врачей –
филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, Пенза, Россия

¹lik72@list.ru, ⁴poli27041999@mail.ru

Аннотация. *Актуальность и цели.* В педиатрической практике имеется редко встречающееся трудно диагностируемое наследственное заболевание – синдром Пейтца – Егерса. Данное заболевание характеризуется поражением слизистых оболочек в виде пигментных пятен, полипами желудочно-кишечного тракта у детей и приводит к повышенному риску возникновения опухолевых заболеваний. Именно таких пациентов стоит наблюдать с помощью современных методов диагностики. Главной целью исследования является демонстрация и анализ клинического случая у пациента детского возраста для повышения настороженности детских врачей в отношении редко встречающегося заболевания. *Материалы и методы.* Проведено локальное, мультидисциплинарное, демонстрационное исследование, включающее проявления клинического случая синдрома Пейтца – Егерса у пациента детского возраста при госпитализации в Пензенскую областную детскую клиническую больницу им. Н. Ф. Филатова. Диагноз верифицировали с помощью учета жалоб, анамнеза болезни и жизни ребенка, его объективного осмотра и лабораторно-инструментальных показателей. *Результаты.* Синдром Пейтца – Егерса – довольно редкое наследственное заболевание, предположить данную патологию можно на основании наследственного анамнеза, а также клиники. Синдром Пейтца – Егерса требует особого внимания при ведении пациентов, особенно в детском возрасте, так как риск развития тяжелых осложнений и склонность к формированию злокачественных опухолей высок. *Выводы.* Данный случай иллюстрирует важные аспекты синдрома Пейтца – Егерса у пациента детского возраста. Детским врачам необходимо проявлять повышенную настороженность в отношении редко встречающегося серьезного наследственного заболевания.

Ключевые слова: дети, синдром Пейтца – Егерса, наследственность

Для цитирования: Краснова Л. И., Искандерова Л. Р., Акчурина А. М., Модякова К. А., Максимова М. Н. Синдром Пейтца – Егерса у пациента детского возраста (клинический случай) // Известия высших учебных заведений. Поволжский регион. Медицинские науки. 2025. № 2. С. 75–82. doi: 10.21685/2072-3032-2025-2-7

Peutz – Jeghers syndrome in a child patient (clinical case)

**L.I. Krasnova¹, L.R. Iskanderova²,
A.M. Akchurina³, K.A. Modyakova⁴, M.N. Maksimova⁵**

^{1,3,4}Penza State University, Penza, Russia

²Penza Regional Children’s Clinical Hospital named after N.F. Filatov, Penza, Russia

© Краснова Л. И., Искандерова Л. Р., Акчурина А. М., Модякова К. А., Максимова М. Н., 2025. Контент доступен по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 License / This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 License.

⁵Penza Institute of Advanced Medical Studies – branch of the Federal State Government-financed Educational Establishment of Additional Professional Education “Russian Medical Academy of Life-long Professional Learning” of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation, Penza, Russia

¹lik72@list.ru, ⁴poli27041999@mail.ru

Abstract. *Background.* In pediatric practice, there is a rare, difficult-to-diagnose hereditary disease, Peitz – Jaegers syndrome. This disease is characterized by lesions of the mucous membranes in the form of pigment spots, polyps of the gastrointestinal tract in children and leading to an increased risk of tumor diseases. It is these patients who should be monitored using modern methods of diagnosing the disease. The purpose of the study is to demonstrate and analyze a clinical case in a pediatric patient in order to increase the alertness of pediatricians regarding a rare disease. *Materials and methods.* A local, multidisciplinary, demonstration study was conducted, including the manifestations of a clinical case of Peutz-Jaegers syndrome in a pediatric patient during hospitalization at the Penza Regional Children’s Clinical Hospital named after N.F. Filatov. The diagnosis was verified by taking into account complaints, the medical history and life of the child, his objective examination and laboratory and instrumental indicators. *Results.* Peitz – Jaegers syndrome is a fairly rare hereditary disease. This pathology can be assumed on the basis of a hereditary history, as well as a clinic. Peutz – Jaegers syndrome really requires special attention in the management of patients, especially in childhood, since the risk of developing severe complications and a tendency to form malignant tumors is high. *Conclusions.* This case illustrates important aspects of Peutz-Jaegers syndrome in a pediatric patient. We have taken steps to increase the alertness of pediatricians regarding a rare serious hereditary.

Keywords: children, Peutz – Jeghers syndrome, heredity

For citation: Krasnova L.I., Iskanderova L.R., Akchurina A.M., Modyakova K.A., Maksimova M.N. Peutz – Jeghers syndrome in a child patient (clinical case). *Izvestiya vysshikh uchebnykh zavedeniy. Povolzhskiy region. Meditsinskie nauki = University proceedings. Volga region. Medical sciences.* 2025;(2):75–82. (In Russ.). doi: 10.21685/2072-3032-2025-2-7

Введение

При мутации гена-супрессора опухолей STK11 проявляется заболевание синдром Пейтца – Егерса (СПЕ). Кодировка по МКБ-10: Q85.8. Данная патология характеризуется поражением слизистых оболочек в виде пигментных пятен, полипами желудочно-кишечного тракта и приводит к повышенному риску возникновения опухолевых заболеваний [1]. Данная проблема актуальна в педиатрической практике, так как в большинстве случаев поздняя диагностика синдрома происходит из-за неявной клинической картины на начальных этапах. Пациенты детского возраста, как правило, обращаются к педиатрам только тогда, когда у них развиваются серьезные и острые проявления, такие как острая кишечная непроходимость или желудочно-кишечное кровотечение [2]. Существует большая вероятность развития солидных опухолей в различных органах: легких, поджелудочной железе, маточных трубах, желудочно-кишечном тракте, яичниках, молочной железе, яичках, желчном пузыре, шейке матки, щитовидной железе, желчных протоках [3]. Согласно статистическим данным на 50 000–200 000 новорожденных встречается 1 пациент с СПЕ [4].

Цель исследования: демонстрация и анализ клинического случая у пациента детского возраста для повышения настороженности детских

врачей в отношении редко встречающегося заболевания синдрома Пейтца – Егерса.

Материалы и методы

Проведено локальное, мультидисциплинарное, демонстрационное исследование, включающее проявления клинического случая синдрома Пейтца – Егерса у пациента детского возраста при госпитализации в Пензенской областной детской клинической больнице им. Н. Ф. Филатова (ГБУЗ ПОДКБ им. Филатова). Диагноз верифицировали с помощью учета жалоб, анамнеза болезни и жизни ребенка, его объективного осмотра и лабораторно-инструментальных показателей: общий клинический анализ крови, общий клинический анализ мочи, копрограмма, анализ кала на яйца глистов, анализ крови на наличие мутантного гена-супрессора опухолей STK11, ультразвуковое исследование органов брюшной полости, почек, сердца, электрокардиография, рентгенография органов грудной клетки, фиброректосигмоколоноскопия.

Описание клинического случая

Девочка 7 лет поступила в ГБУЗ ПОДКБ им. Филатова 01.04.2024 в плановом порядке в состоянии, близком к удовлетворительному, с жалобами при поступлении на сухость кожи на губах, руках, ногах.

Из *anamnesis morbi* известно, что у пациентки детского возраста проявления атопического дерматита наблюдались с 1,5 лет. Проводилось амбулаторное лечение с применением антигистаминных препаратов, эмолентов, гормональных мазей.

16 марта 2019 г., в возрасте 2 лет, обратились в поликлинику по месту жительства с жалобами на кровянистые выделения из прямой кишки, врач-педиатр направил ребенка в ОДКБ им. Филатова г. Пензы на консультацию к детскому хирургу с последующей госпитализацией по причине самоампутировавшегося полипа прямой кишки. Выполнена фиброректосигмоколоноскопия, при которой на 5–6 см от наружного сфинктера был виден приподнятый участок слизистой в виде пенечка до 3 мм в диаметре и поверхность с геморрагическим синдромом. Гистологическое исследование (21.03.2019) показало тубулярную аденому толстой кишки. Через 2 месяца (12.05.2019) произошла повторная самоампутация образования прямой кишки (гистологическое исследование не проводилось). После чего случилось рецидивирующее выпадение прямой кишки 16.05.2019, 12.05.2019, 28.05.2019, 17.06.2019, 25.06.2019, 28.06.19. С 08.07.2019 по 15.07.2019 ребенок находился на стационарном лечении в Областном онкологическом диспансере г. Пензы (ООД), после чего 15.07.2019 пациент переведен для дальнейшего лечения в ГБУЗ ПОДКБ им. Филатова в хирургическое отделение № 2. При фиброректосигмоколоноскопии (18.07.2019) на расстоянии около 45 см от ануса обнаружено полиповидное образование, занимающее полностью просвет кишки, красного цвета, при инструментальной пальпации легко кровоточил. Размер и длину ножки определить не удалось. Далее пройти за образование технически не удавалось. Заключение: «гигантский» полип толстой кишки (рис. 1).

При выполнении эхокардиографии с доплеровским анализом магистральных сосудов (16.07.2019) обнаружено открытое овальное окно. Проведенное

лечение пациентки в стационаре с 15.07.2019 заключалось в консервативном вправлении выходящего полипа и симптоматической терапии. В августе 2019 г. пациент детского возраста с диагнозом «полипоз толстого кишечника» был направлен на операцию в Федеральный центр г. Москвы, где ему молекулярно-генетическим методом был верифицирован синдром Пейтца – Егерса.



Рис. 1. Полип толстого кишечника [6]

Anamnesis vitae (анамнез жизни) показал, что роды у матери были третьими, протекали без особенностей и произошли в срок. Осуществлялись с помощью кесарева сечения. При рождении рост ребенка составил 50 см, вес – 3130 г. Все вакцинации сделаны в соответствии с календарем. На пятые сутки ребенок был выписан из роддома. На грудном вскармливании находился два месяца. Ребенок рос и развивался по возрасту. Наследственность отягощена по линии мамы, у которой имеется полип кишечника, склонность к запорам, ревматоидный артрит, заболевания щитовидной железы, мочекаменная болезнь; у бабушки по линии папы бронхиальная астма; у старшей сестры имеется полип пищевода; у другой старшей сестры присутствует заболевание щитовидной железы, запоры. Аллергологический анамнез ребенка отягощен наличием гиперчувствительности на сладкое, цитрусовые, малину, проявляющейся кожным зудом.

При настоящем поступлении пациента детского возраста в стационар общее состояние ребенка расценено как легкой степени тяжести. Температура тела 36,6 °С. Частота дыхательных движений 20 в 1 мин. Частота сердечных сокращений 98 уд/мин, артериальное давление 90/60 мм рт.ст. Правильного телосложения, удовлетворительного питания. Рост 131 см, вес 30 кг. Индекс массы тела 17,48. Физическое развитие гармоничное, соответствует возрасту. Сознание по шкале Глазго 15 баллов. Активная, контактная. Аппетит хороший. Походка не изменена. Костная и мышечная системы, суставы

без видимых нарушений. Кожа физиологической окраски, отмечается сухость на верхних и нижних конечностях, на губах, на слизистой щек имеются пигментные пятна темно-коричневого цвета размером от 1 до 3 мм. Склеры белые. Подкожно-жировой слой равномерный, умеренно развитый. Периферические лимфатические узлы без особенностей, не пальпируются. Носовое дыхание свободное, отделяемого нет. Носоглотка чистая. Грудная клетка цилиндрическая, симметричная, перкуторно легочный звук, одышки нет, аускультативно ясный легочный звук. Аускультация сердца – тоны ясные, ритмичные. Язык чистый, не обложен налетом. При пальпации живот мягкий, безболезненный. Симптомы раздражения брюшины отсутствуют. Печень у края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Стул оформленный, один раз в сутки, самостоятельный, без патологических примесей, дефекация безболезненная, анус не изменен. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Моча светлая, прозрачная. Менингеальных знаков нет, симптомы Кернига и Брудзинского отрицательные. Половые органы сформированы правильно, по женскому типу.

С учетом изложенного выставлен следующий диагноз:

Основное заболевание: *L20.8* Атопический дерматит, детская форма, распространенный, легкой степени тяжести. SCORAD (Scoring of Atopic Dermatitis) = 19,9.

Сопутствующие заболевания: *Q85.8* Синдром Пейтца – Егерса. Открытое овальное окно. *J30.4* Аллергический ринит, ремиссия. Полипоз толстого кишечника (оперированный в 2019 г.).

Результаты и обсуждение

Изучение данного синдрома у детей представляет большой интерес для специалистов различных специальностей, прежде всего для педиатров, если принять во внимание гетерогенность его клинических проявлений [5, 6]. В представленном клиническом случае при диагностике помогли полученные анамнестические данные, которые в данном случае позволили установить отягощенный семейный анамнез (наличие у мамы полипа в кишечнике, у сестры полипа в пищеводе), а также присутствие информации об оперированном в 2019 г. полипе толстого кишечника, что привело к предположению возможности носительства пациентом детского возраста мутантного гена-супрессора опухолей *STK11* и позволило верифицировать правильный диагноз у ребенка (синдром Пейтца – Егерса). Отмеченные при физикальном осмотре у пациента детского возраста темно-коричневые пигментные пятна на слизистой щек также являются патогномичным признаком при синдроме Пейтца – Егерса. Это проявление возникает из-за увеличения выработки меланина в базальных клетках, что связано с воспалительной блокадой при передвижении меланина из меланоцитов в кератиноциты [7, 8]. Кожные симптомы у данного пациента следует рассматривать как предиктор необходимости регулярного и тщательного обследования ребенка. И хотя обнаруженные пигментные пятна не представляют опасности и не имеют склонности к злокачественному росту, их своевременное выявление и определение наследственного синдрома сможет предотвратить развитие более тяжелых состояний у пациента детского возраста.

Заключение

В педиатрической практике имеется редко встречающееся и трудно диагностируемое наследственное заболевание – синдром Пейтца – Егерса [9]. Данное заболевание характеризуется поражением слизистых оболочек в виде пигментных пятен, полипами желудочно-кишечного тракта и приводит к повышенному риску возникновения неоплазий. Именно таких пациентов стоит динамически наблюдать с помощью мультидисциплинарного подхода и современных методов диагностики заболевания [10]. Демонстрация настоящего клинического случая синдрома Пейтца – Егерса у пациента детского возраста предпринята нами для повышения настороженности детских врачей в отношении этого редко встречающегося заболевания.

Список литературы

1. Арапова В. В., Мосесова Е. А., Фёдорова Е. И. Трудности диагностики апластической анемии // Российский педиатрический журнал. 2021. № 2. С. 30.
2. Бельшева Т. С., Наседкина Т. В., Валиев Т. Т., Матинян Н. В., Малихова О. А., Семенова В. В., Козлова В. М., Казубская Т. П., Вишневская Я. В., Михайлова С. Н., Варфоломеева С. Р. Синдром Пейтца – Егерса: мультидисциплинарный подход в диагностике на примере клинического случая // Российский журнал детской гематологии и онкологии. 2021. Т. 8, № 4. С. 95–102. doi: 10.21682/2311-1267-2021-8-4-95-102
3. Dos Santos V. M., Dos Santos L. A. M., Modesto L. C. Peutz–Jeghers syndrome: revisited // Autops Case Rep. 2022. Vol. 12. P. e2021384. PMID: 35642203.
4. Таганов А. В., Тамразова О. Б., Молочков А. В. [и др.]. Синдром Пейтца – Егерса в детской дерматологической практике // Российский вестник перинатологии и педиатрии. 2021. Т. 66, № 2. С. 123–129.
5. Карева М. А., Созаева Л. С., Чугунов И. С., Петеркова В. А., Михалина С. Д. Допубертатная гинекомастия в дебюте синдрома наследственной предрасположенности к опухолям (описание клинических случаев) // Проблемы Эндокринологии. 2023. Т. 69, № 4. С. 101–106. doi: 10.14341/probl13239
6. Дьяконова Е. Ю., Бекин А. С., Лохматов М. М. [и др.]. Синдром Пейтца – Егерса у детей – трудности диагностики на примере клинического случая // Status Praesens. Педиатрия. 2023. № 2 (102). С. 13–20. URL: <https://praesens.ru/zhurnal/elektronnyy-zhurnal/sp-ped/>
7. Sandru F., Petca A., Dumitrascu M. C. [et al.]. Peutz–Jeghers syndrome: Skin manifestations and endocrine anomalies: Review // Exp. Ther. Med. 2021. Vol. 22, № 6. P. 1387. PMID: 34650635.
8. Киракосян Е. В., Лохматов М. М., Дьяконова Е. Ю. Высокотехнологичная диагностика и энтероскопическое лечение детей с синдромом Пейтца – Егерса // Российский педиатрический журнал. 2019. Т. 22, № 1. С. 17–22.
9. Chirapharphaiboon W., Thongnopphakhun W., Limjindaporn T. [et al.]. STK11 causative variants and copy number variations identified in Thai patients with Peutz–Jeghers syndrome // Cureus. 2023. Vol. 15, № 2. P. e34495. PMID: 36874343].
10. Sfakianaki M., Papadaki C., Tzardi M. [et al.]. Loss of LKB1 protein expression correlates with increased risk of recurrence and death in patients with resected, stage II or III colon cancer // Cancer Res. Treat. 2019. Vol. 51, № 4. P. 1518–1526. PMID: 30913862.

References

1. Arapova V.V., Mosesova E.A., Fedorova E.I. Difficulties in diagnosing aplastic anemia. *Rossiyskiy pediatricheskiy zhurnal = Russian pediatric journal*. 2021;(2):30. (In Russ.)

2. Belysheva T.S., Nasedkina T.V., Valiev T.T., Matinyan N.V., Malikhova O.A., Semenova V.V., Kozlova V.M., Kazubskaya T.P., Vishnevskaya Ya.V., Mikhaylova S.N., Varfolomeeva S.R. Peutz-Jeghers syndrome: a multidisciplinary approach to diagnosis using a clinical case as an example. *Rossiyskiy zhurnal detskoy gematologii i onkologii = Russian journal of pediatric hematology and oncology*. 2021;8(4):95–102. (In Russ.). doi: 10.21682/2311-1267-2021-8-4-95-102
3. Dos Santos V.M., Dos Santos L.A.M., Modesto L.C. Peutz–Jeghers syndrome: revisited. *Autops Case Rep*. 2022;12:e2021384. PMID: 35642203.
4. Taganov A.V., Tamrazova O.B., Molochkov A.V. et al. Peutz-Jeghers syndrome in pediatric dermatological practice. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii = Russian bulletin of perinatology and pediatrics*. 2021;66(2):123–129. (In Russ.)
5. Kareva M.A., Sozaeva L.S., Chugunov I.S., Peterkova V.A., Mikhulina S.D. Prepubertal gynecomastia at the onset of hereditary tumor predisposition syndrome (description of clinical cases). *Problemy Endokrinologii = Issues of endocrinology*. 2023;69(4):101–106. (In Russ.). doi: 10.14341/probl13239
6. D'yakonova E.Yu., Bekin A.S., Lokhmatov M.M. et al. Peutz-Jeghers syndrome in children - diagnostic difficulties using a clinical case as an example. *Status Praesens. Pediatriya = Status Praesens. Pediatrics*. 2023;(2):13–20. (In Russ.). Available at: <https://praesens.ru/zhurnal/elektronnyy-zhurnal/sp-ped/>
7. Sandru F., Petca A., Dumitrascu M.C. et al. Peutz–Jeghers syndrome: Skin manifestations and endocrine anomalies: Review. *Exp. Ther. Med*. 2021;22(6):1387. PMID: 34650635.
8. Kirakosyan E.V., Lokhmatov M.M., D'yakonova E.Yu. High-tech diagnostics and enteroscopic treatment of children with Peutz-Jeghers syndrome. *Rossiyskiy pediatricheskiy zhurnal = Russian pediatric journal*. 2019;22(1):17–22. (In Russ.)
9. Chiraphaphai boon W., Thongnoppakhun W., Limjindaporn T. et al. STK11 causative variants and copy number variations identified in Thai patients with Peutz–Jeghers syndrome. *Cureus*. 2023;15(2):e34495. PMID: 36874343].
10. Sfakianaki M., Papadaki C., Tzardi M. et al. Loss of LKB1 protein expression correlates with increased risk of recurrence and death in patients with resected, stage II or III colon cancer. *Cancer Res. Treat*. 2019;51(4):1518–1526. PMID: 30913862.

Информация об авторах / Information about the authors

Людмила Ивановна Краснова

кандидат медицинских наук, доцент
кафедры педиатрии, Медицинский
институт, Пензенский государственный
университет (Россия, г. Пенза,
ул. Красная, 40)

E-mail: lik72@list.ru

Lyudmila I. Krasnova

Candidate of medical sciences, associate
professor of the sub-department
of pediatrics, Medical Institute,
Penza State University
(40 Krasnaya street, Penza, Russia)

Лариса Рустамовна Искандерова

заведующий отделением педиатрии,
Пензенская областная детская
клиническая больница имени
Н. Ф. Филатова (Россия, г. Пенза,
ул. Бекешская, 43)

Larisa R. Iskanderova

Head of the department of pediatrics,
Penza Regional Children's Clinical Hospital
named after N.F. Filatov (43 Bekeshskaya
street, Penza, Russia)

Алсу Маратовна Акчурина

студентка, Медицинский институт,
Пензенский государственный
университет (Россия, г. Пенза,
ул. Красная, 40)

Alsu M. Akchurina

Student, Medical Institute, Penza
State University (40 Krasnaya street,
Penza, Russia)

Ксения Александровна Модякова
ординатор кафедры педиатрии,
Медицинский институт, Пензенский
государственный университет
(Россия, г. Пенза, ул. Красная, 40)

E-mail: poli27041999@mail.ru

Марина Николаевна Максимова
кандидат медицинских наук, доцент
кафедры педиатрии, Пензенский
институт усовершенствования врачей –
филиал ФГБОУ ДПО РМАНПО
Минздрава России (Россия, г. Пенза,
ул. Стасова, 8А)

Ksenia A. Modyakova
Resident of the sub-department
of pediatrics, Medical Institute, Penza
State University (40 Krasnaya street,
Penza, Russia)

Marina N. Maksimova
Candidate of medical sciences, associate
professor of the sub-department
of pediatrics, Penza Institute of Advanced
Medical Studies – branch of the Federal
State Government-financed Educational
Establishment of Additional Professional
Education “Russian Medical Academy
of Life-long Professional Learning”
of the Ministry of Healthcare of the
Russian Federation (8A Stasova street,
Penza, Russia)

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов / The authors declare no conflicts of interests.

Поступила в редакцию / Received 19.01.2025

Поступила после рецензирования и доработки / Revised 15.02.2025

Принята к публикации / Accepted 28.03.2025