

Этапная тактика ведения детей с синдромом Пейтца — Егерса

Е. Ю. Дьяконова, А. С. Бекин, М. М. Лохматов, А. А. Гусев, А. Е. Мягков, Е. А. Окулов

ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России (Ломоносовский пр-т, д. 2, стр. 1, г. Москва, 119991, Россия)

Резюме

Введение. Синдром Пейтца — Егерса у детей часто осложняется тонкокишечными инвагинациями и кишечной непроходимостью, что приводит к повторным операциям и резекциям кишки.

Цель: оценить результаты этапного алгоритма ведения детей с синдромом Пейтца — Егерса, направленного на снижение частоты резекций за счет регулярного наблюдения и приоритета эндоскопических вмешательств с обязательным контролем после эндоскопии.

Материалы и методы. Выполнено ретроспективное одноцентровое исследование, включившее 30 пациентов, наблюдавшихся в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей Минздрава России» в 2016–2025 гг.; при анализе анамнеза учитывали данные медицинских документов за 2013–2026 гг. Диагноз устанавливался по клинико-эндоскопическим критериям и/или семейному анамнезу; при наличии учитывали результаты ДНК-исследования гена *STK11*. Этапный алгоритм включал первичное УЗИ, эндоскопический этап (в том числе баллонную энтероскопию) с удалением полипов, обязательный УЗИ-контроль после эндоскопии и переход к хирургическому

этапу при сохраняющейся/рецидивирующей инвагинации и/или невозможности эндоскопического удаления причинного полипа, с приоритетом органосохраняющей тактики (дезинвагинация, энтеротомия и полипэктомия без резекции при отсутствии необратимых изменений).

Результаты. В когорте преобладали мальчики (63,3%). Мутация в гене *STK11* выявлена у 90,0% пациентов; *de novo*-вариант отмечен у 53,3%, мутация в гене *STK11* обнаружена у 30,0% родителей. Инвагинация отмечена у 86,7% пациентов; эндоскопические вмешательства выполнялись у 90,0%; резекция кишки в анамнезе — у 70,0%. Проанализировано 155 госпитализаций с датами; медианная длительность госпитализации составила 8 суток (IQR 7–11).

Заключение. Этапная тактика с регулярным наблюдением, приоритетом эндоскопии и обязательным контролем после эндоскопического этапа позволяет своевременно выявлять персистирующую инвагинацию и выполнять органосохраняющие вмешательства, что имеет ключевое значение для снижения резекций у детей с синдромом Пейтца — Егерса.

Ключевые слова: синдром Пейтца — Егерса, детская хирургия, инвагинация, тонкая кишка, баллонная энтероскопия, эндоскопическая полипэктомия, органосохраняющая хирургия, резекция кишки, ультразвуковой контроль

Для цитирования: Дьяконова Е. Ю., Бекин А. С., Лохматов М. М., Гусев А. А., Мягков А. Е., Окулов Е. А. Этапная тактика ведения детей с синдромом Пейтца — Егерса. *Архив педиатрии и детской хирургии*. 2025;3(4):4–9. doi: 10.66825/2949-4664-apps-3-4-4-9

Сведения об авторах / Information about the authors

✉ Дьяконова Елена Юрьевна, д. м. н., доцент, заведующая кафедрой детской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии Института подготовки медицинских кадров; руководитель НИИ детской хирургии; заведующая отделением общей и плановой хирургии ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, rutella@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-8563-6002>

Бекин Александр Сергеевич, к. м. н., врач — детский хирург отделения общей и плановой хирургии; старший научный сотрудник лаборатории научных основ торакоабдоминальной хирургии ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, <https://orcid.org/0000-0002-5900-1812>

Лохматов Максим Михайлович, д. м. н., доцент, профессор кафедры детской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии Института подготовки медицинских кадров; главный научный сотрудник лаборатории эндоскопических, морфологических и патолого-анатомических исследований; заведующий отделением эндоскопических исследований ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России

Гусев Алексей Андреевич, к. м. н., доцент, и. о. заместителя главного врача по детской хирургии; врач — детский хирург отделения общей и плановой хирургии;

ведущий научный сотрудник лаборатории научных основ торакоабдоминальной хирургии ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, <https://orcid.org/0000-0002-2029-7820>

Мягков Александр Евгеньевич, врач — детский хирург отделения общей и плановой хирургии ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, <https://orcid.org/0009-0007-8461-809>

Окулов Евгений Алексеевич, к. м. н., врач — детский хирург отделения общей и плановой хирургии ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, <https://orcid.org/0000-0002-0132-5662>

Конфликт интересов

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Источник финансирования

Внешнее финансирование не привлекалось.

✉ Elena Yu. Dyakonova, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Head of the Department of Pediatric Surgery with a course of Anesthesiology and Reanimatology, Institute of Medical Personnel Training; Head of the Research Institute of Pediatric Surgery; Head of the Department of General and Elective Surgery, National Medical Research Center of Children's Health, rutella@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-8563-6002>

Aleksandr S. Bekin, Cand. Sci. (Med.), Pediatric Surgeon, Department of General and Elective Surgery; Senior Researcher, Laboratory of Scientific Foundations of Thoracoabdominal Surgery, National Medical Research Center of Children's Health, <https://orcid.org/0000-0002-5900-1812>

Maksim M. Lokhmatov, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Professor of the Department of Pediatric Surgery with a course of Anesthesiology and Reanimatology, Institute of Medical Personnel Training; Chief Researcher, Laboratory of Endoscopic, Morphological and Pathological Studies; Head of the Diagnostic Endoscopy Department, National Medical Research Center of Children's Health

Aleksei A. Gusev, Cand. Sci. (Med.), Associate Professor, Acting Deputy Chief Physician for Pediatric Surgery; Pediatric Surgeon, Department of General and Elective Surgery; Leading Researcher, Laboratory of Scientific Foundations of Thoracoabdominal Surgery, National Medical Research Center of Children's Health, <https://orcid.org/0000-0002-2029-7820>

Aleksandr E. Myagkov, Pediatric Surgeon, Department of General and Elective Surgery, National Medical Research Center of Children's Health

Evgeniy A. Okulov, Cand. Sci. (Med.), Pediatric Surgeon, Department of General and Elective Surgery, National Medical Research Center of Children's Health, <https://orcid.org/0000-0002-0132-5662>

Conflict of interests

The authors declare no conflict of interest.

Funding

No external funding was attracted.

EDITORIAL

Stepwise management of children with Peutz–Jeghers syndrome

Elena Yu. Dyakonova, Aleksandr S. Bekin, Maksim M. Lokhmatov, Aleksei A. Gusev, Aleksandr E. Myagkov, Evgeniy A. Okulov

National Medical Research Center for Children's Health, Ministry of Health of the Russian Federation (2, bldg., 1, Lomonosovsky prospekt, 119991, Moscow, Russia)

Abstract

Background. Peutz–Jeghers syndrome in children is frequently complicated by small-bowel intussusception and obstruction, resulting in repeated operations and bowel resections.

Aim. To evaluate a stepwise management algorithm designed to reduce bowel resections through regular surveillance, prioritization of endoscopic treatment, and mandatory post-endoscopy monitoring.

Materials and methods. This retrospective single-center study included 30 pediatric patients managed at the National Medical Research Center for Children's Health between 2016 and 2025. When available, earlier medical records from 2013 to 2026 were used to reconstruct prior interventions and history. Diagnosis was based on clinical and endoscopic criteria and/or family history; *STK11* testing results were considered when available. The algorithm comprised initial abdominal ultrasound, an endoscopic step (including device-assisted enteroscopy when indicated) with polyp removal, mandatory ultrasound reassessment after endoscopy, and escalation to surgery in cases of persistent/

recurrent intussusception and/or inability to remove the causative polyp endoscopically, favoring bowel-sparing procedures (reduction, enterotomy with polypectomy without resection when no irreversible changes were present).

Results. Among the patient sample, boys predominated (63.3%). *STK11* alterations were detected in 90.0% of patients. A *de novo* pattern was recorded in 53.3%, while an inherited pattern was observed in 30.0% of patients. Intussusception occurred in 86.7% of patients; endoscopic interventions were performed in 90.0%; bowel resection was documented in 70.0%. A total of 155 hospitalizations with known admission and discharge dates were analyzed; the median length of stay was 8 days (IQR 7–11).

Conclusion. A stepwise strategy combining regular surveillance, endoscopic prioritization, and mandatory post-endoscopy monitoring enables timely identification of persistent intussusception and supports bowel-sparing surgical decisions. These measures are essential for reducing bowel resections in children with Peutz–Jeghers syndrome.

Keywords: Peutz–Jeghers syndrome, pediatric surgery, intussusception, small bowel, device-assisted enteroscopy, endoscopic polypectomy, bowel-sparing surgery, bowel resection, ultrasound monitoring

For citation: Dyakonova E.Yu., Bekin A. S., Lokhmatov M. M., Gusev A. A., Myagkov A. E., Okulov E. A. Stepwise management of children with Peutz–Jeghers syndrome. *Archives of Pediatrics and Pediatric Surgery*. 2025;3(4):4–9. doi: 10.66825/2949-4664-apps-3-4-4-9

Введение

Синдром Пейтца — Егерса (СПЕ) — редкий аутосомно-доминантный наследственный синдром, характеризующийся мукокожной гиперпигментацией (лентиго) (рис. 1) и гамартомными полипами желудочно-кишеч-

ного тракта. Для детского возраста наиболее значимы полип-ассоциированные осложнения тонкой кишки, в первую очередь тонко-тонкокишечные инвагинации, тогда как у взрослых пациентов существенно возрастает риск злокачественных новообразований [1–4].



Рисунок 1.
Лентиго при синдроме Пейтца — Егерса
Figure 1.
Lentigo in Peutz–Jeghers syndrome.

В большинстве случаев СПЕ обусловлен герминальными патогенными вариантами гена *STK11/LKB1* (серин/треониновая киназа), включая точковые варианты и крупные делеции экзонов/всего гена. При части пациентов с типичной клинической картиной мутации *STK11* не выявляются стандартными методами, что может быть связано с крупными перестройками и/или вариантами в регуляторных областях и требует расширенного молекулярного поиска [5–11].

Клиническое течение в детском возрасте часто осложняется хронической кровопотерей в следствии травматизации полипов и анемией, а также эпизодами тонко-тонкокишечной инвагинации и кишечной непроходимости, обусловленными крупными полипами тонкой кишки. Риск инвагинации существенно возрастает при полипах размером ≥ 15 мм, что определяет необходимость превентивного удаления клинически значимых полипов [12].

По данным мировой литературы, регулярное наблюдение в специализированных центрах с эндоскопическим контролем (видеокапсульная эндоскопия и/или МР-энтерография) и применением методик баллонной энтероскопии позволяет снижать риск осложнений, экстренных операций и резекций кишечника [1, 13–19].

Даже при современных методах энтероскопии в части случаев причинный полип невозможно удалить эндоскопически. Поэтому после эндоскопического этапа выполняют контрольное УЗИ брюшной полости. При сохранении инвагинации по данным УЗИ и/или при технической невозможности эндоскопического удаления причинного полипа следует своевременно переходить к органосохраняющему хирургическому вмешательству.

Цель исследования: оценить результаты этапной тактики ведения детей с СПЕ, основанной на регулярном эндоскопическом наблюдении, своевременной полипэктомии и четких показаниях к переходу к хирургическому этапу, с акцентом на органосохранение.

Материалы и методы

Исследование выполнено в формате одноцентрового ретроспективного наблюдательного исследования.

Исследование выполнено в соответствии с Хельсинкской декларацией. Анализ проводился на обезличенных данных медицинской документации.

В анализ включены 30 детей с клинико-эндоскопическими признаками синдрома Пейтца — Егерса, наблюдавшихся в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России в период 2016–2025 гг. (при наличии — с учетом ранее выполненных вмешательств по данным медицинских документов за 2013–2026 гг.).

Источниками данных являлись медицинские карты стационарного пациента (истории болезни) с протоколами эндоскопических исследований, лучевой диагностики, операционными протоколами и заключениями молекулярно-генетического исследования (при наличии).

Оценивались: пол, возраст дебюта симптомов и первого обращения, наличие мукокожной гиперпигментации (лентиго), локализация и клинические проявления полипоза (кровотечение/анемия, кишечная непроходимость, инвагинации), число госпитализаций (в целом и по годам) и вмешательств, наличие и объем резекций кишечника в анамнезе, а также результаты генетического тестирования *STK11* и семейный анамнез (наличие СПЕ у родителей или отсутствие выявленной мутации у родителей при проведенном анализе).

Основными оцениваемыми показателями были: необходимость хирургического вмешательства, необходимость резекции кишки, а также доля органосохраняющих вмешательств. Для хирургического этапа отдельно анализировали ситуации, когда эндоскопическое удаление полипа, вызывающего кишечную инвагинацию, было технически невозможно (недостижимость полипа при баллонной энтероскопии и/или выраженный спаечный процесс).

Под необратимыми изменениями кишки в работе понимали некроз, перфорацию или выраженную ишемию с отсутствием перфузии по интраоперационной оценке.

Статистический анализ носил описательный характер. С учетом небольшого объема выборки и асимметричного распределения количественные показатели представлены как медиана (Me) и межквартильный интервал [Q1; Q3] (IQR = Q3–Q1); категориальные показатели — как n (%).

Результаты

В исследование включены 30 пациентов: мальчики — 19 (63,3%), девочки — 11 (36,7%). Мутация в гене *STK11* выявлена у 27 (90,0%) пациентов; у 1 (3,3%) детей патогенные варианты *STK11* не обнаружены при наличии клинических признаков СПЕ. У 2 (6,7%) пациентов данные молекулярно-генетического исследования отсутствовали (табл. 1).

Таблица 1.
Характеристика когорты (n = 30)
Table 1.
Cohort characteristics (n = 30)

Показатель	Значение
Пациентов, n	30
Мальчики, n (%)	19 (63,3)
Девочки, n (%)	11 (36,7)
STK11: мутация выявлена, n (%)	27 (90,0)
STK11: мутация не выявлена, n (%)	1 (3,3)
STK11: нет данных, n (%)	2 (6,7)
Родители: мутация <i>de novo</i> у ребенка (у родителей мутация не выявлена), n (%)	16 (53,3)
Родители: мутация выявлена, n (%)	9 (30,0)
Родители: анализ не выполнялся/данные отсутствуют, n (%)	5 (16,7)

Семейный характер заболевания (наличие СПЕ у одного из родителей) отмечен у 9 (30,0%) пациентов; у 16 (53,3%) родителей по результатам обследования мутация не выявлена (*de novo* – вариант у ребенка). В 5 (16,7%) случаях данные о генетическом тестировании родителей отсутствовали.

По данным медицинской документации у 26 (86,7%) пациентов в течение наблюдения регистрировались эпизоды тонко-тонкокишечной инвагинации. Резекции кишечника в анамнезе имели 21 (70,0%) ребенок (табл. 2). Хирургические осложнения в когорте регистрировались с возраста 1,5 года.

Всего проанализировано 174 медицинских документа, соответствующих 155 госпитализациям с установленными датами. В 2016–2025 гг. зафиксировано 132 госпитализации; их число возрастало в последние годы наблюдения: 2021-й — 17, 2022-й — 16, 2023-й — 18, 2024-й — 26, 2025-й — 29.



Рисунок 2.
Вид гамартомного полипа в просвете тонкой кишки после энтеротомии
Figure 2.
View of a hamartomatous polyp in the small intestine lumen after enterotomy

Таблица 2.
Осложнения, вмешательства и госпитализации
Table 2.
Complications, interventions, and hospitalizations

Показатель	Значение
Инвагинация хотя бы раз, n (%)	26 (86,7)
Эндоскопические вмешательства, n (%)	27 (90,0)
Резекция кишки хотя бы раз, n (%)	21 (70,0)
Кровотечение/кровопотеря (упоминание), n (%)	30 (100,0)
Госпитализации с датами, n	155
Длительность госпитализации, медиана (IQR), сутки	8 (7–11)
Длительность госпитализации, min-max, сутки	3–31
Период наблюдения по документам	18.12.2013–03.02.2026

Большинство госпитализаций были плановыми и проводились главным образом для эндоскопического контроля и полипэктомии, включая баллонную энтероскопию. При диагностике кишечной инвагинации и технической невозможности эндоскопического удаления полипа, вызывающего кишечную инвагинацию, выполняли хирургический этап; при этом приоритет отдавался органосохраняющим вмешательствам (дезинвагинация, энтеротомия (рис. 2) с удалением полипов) с максимально возможным отказом от резекции кишки.

В рамках 18 госпитализаций у 13 пациентов с тонкокишечной инвагинацией применялась этапная тактика с выполнением эндоскопического вмешательства как первого шага. Однако в 14 эпизодах (11 пациентов) эндоскопический этап не позволил устранить причинный фактор осложнения, что потребовало перехода к хирургическому лечению. В 12 эпизодах показанием к операции служила техническая недостижимость причинного полипа для эндоскопического удаления; в остальных случаях — сохраняющаяся клинически значимая инвагинация. Хирургический этап выполнялся с органосохраняющим приоритетом.

Обсуждение

Полученные данные подтверждают, что для детского хирурга СПЕ представляет особую проблему вследствие высокой вероятности повторных вмешательств с прогрессирующим увеличением объема хирургического лечения и риском утраты функционально значимой длины кишки. При этом именно осложнения со стороны тонкой кишки (инвагинации, эпизоды непроходимости) формируют основной вклад в экстренную хирургическую активность в детском возрасте [12, 15, 20].

Ключевым направлением профилактики экстренных операций является плановое выявление и удаление клинически значимых полипов тонкой кишки.

Руководства ESGE, ESPGHAN/ENTG и другие международные рекомендации предлагают ориентироваться на размер полипов и/или симптоматику при определении показаний к удалению и подчеркивают необходимость длительного динамического наблюдения [13–18].

Баллонная энтероскопия с многоочаговой полипэктомией является ключевым инструментом этапной тактики. Эффективность и безопасность двойной-баллонной / баллон-ассистированной энтероскопии у пациентов с СПЕ описаны в сериях наблюдений и подтверждены систематическими обзорами, демонстрирующими снижение частоты операций и резекций при эндоскопическом контроле полипов тонкой кишки [19–24].

В нашей серии, несмотря на выполнение эндоскопического этапа как первого шага, в 14 из 18 госпитализаций, где предпринималась попытка эндоскопического устранения причины инвагинации, потребовался переход к хирургическому лечению, что подчеркивает клиническую значимость контрольного УЗ-исследования и четких критериев эскалации тактики.

Вариабельность клинического течения и структуры осложнений, описанная в различных популяционных когортах, дополнительно обосновывает необходимость централизованного ведения и индивидуализации наблюдения [25].

Отдельного обсуждения требует группа пациентов с клинически типичным СПЕ при отсутствии выявленной мутации в гене *STK11*. Известно, что иногда метод секвенирования не выявляет крупные делеции/дубликации и некоторые варианты в регуляторных областях; поэтому в таких ситуациях рекомендуется расширение генетического поиска (включая анализ копийности) и пересмотр методики тестирования [8–10].

Таким образом, предложенная этапная тактика — регулярное наблюдение, своевременная эндоскопическая полипэктомия и селективный переход к хирургическому этапу при недостижимости полипа, вызывающего кишечную инвагинацию, — позволяет реализовать принцип органосохранения и минимизировать риск повторных резекций. Данный подход соответствует клиническим рекомендациям, ориентированным на наблюдение в третичных центрах с возможностью выполнения методик баллонной энтероскопии и мультидисциплинарного контроля [1, 13–19].

Вклад авторов / Author contribution

Е. Ю. Дьяконова — разработка концепции, редактирование текста и утверждение окончательного варианта статьи.

А. С. Бекин — сбор и анализ материала, статистическая обработка данных, написание текста статьи.

М. М. Лохматов — разработка концепции, редактирование текста и утверждение окончательного варианта статьи.

А. А. Гусев — статистическая обработка данных, утверждение концепции статьи.

А. Е. Мягков — сбор материала, написание статьи.

Е. А. Окулов — редактирование текста статьи.

Заключение

Синдром Пейтца — Егерса является тяжелой хирургической патологией, которая требует мультидисциплинарного подхода. В результате накопленного опыта мы считаем, что наблюдение детей с данным заболеванием следует начинать с момента первых подозрений на наличие синдрома или при отягощенном семейном анамнезе. По нашему мнению, данная тактика считается практически обоснованной (первые хирургические осложнения встречались в возрасте 1,5 года) и отличается от европейских гайда-лайнов, которые рекомендуют регулярно наблюдать детей с СПЕ с 8 лет.

Диагностический и лечебный алгоритм должен быть многоэтапным и включать ультразвуковое исследование при каждом обращении, эндоскопическую визуализацию и удаление доступных полипов, а также обязательное контрольное УЗИ после выполнения эндоскопического вмешательства. Ультразвуковое исследование критически важно для выявления сохраняющейся или вновь развившейся инвагинации, в отделах кишки, которые не были в полной мере осмотрены при энтероскопии.

Видеокапсульную энтероскопию и/или МР-энтерографию целесообразно выполнять с интервалом 1–3 года в зависимости от фенотипа; более частый контроль (в том числе ежегодный) оправдан у пациентов высокого риска (анамнез инвагинаций, множественные и/или крупные полипы, клинические проявления полипоза) [1, 13–19].

Эндоскопический этап должен предшествовать хирургическому вмешательству. Хирургия показана только при исчерпании возможностей энтероскопии, в частности при сохраняющейся инвагинации, подтвержденной контрольным УЗИ после энтероскопии, а при необходимости оперативного лечения следует отдавать приоритет органосохраняющим вмешательствам — энтеротомии с полипэктомией без резекции кишечных сегментов. Это позволяет профилировать развитие синдрома короткой кишки и его осложнений, особенно у пациентов с уже имеющимся в анамнезе хирургическим лечением.

Пациенты с синдромом Пейтца — Егерса должны находиться под регулярным наблюдением в специализированном центре с плановыми госпитализациями не менее одного раза в 6 месяцев.

E. Yu. Dyakonova — research concept development, manuscript revision, approval of the final version of the article.

A. S. Bekin — data collection and analysis, statistical data processing, manuscript writing.

M. M. Lokhatov — research concept development, manuscript revision, approval of the final version of the article.

A. A. Gusev — statistical data processing, approval of the research concept.

A. E. Myagkov — data collection, manuscript writing.

E. A. Okulov — manuscript revision.

Список литературы / References

1. Beggs A., Latchford A., Vasen H., et al. Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management. *Gut*. 2010;59(7):975–986. doi: 10.1136/gut.2009.198499.
2. Giardiello F. M., Brensinger J. D., Tersmette A. C., et al. Very high risk of cancer in familial Peutz-Jeghers syndrome. *Gastroenterology*. 2000;119(6):1447–1453. doi: 10.1053/gast.2000.20228.
3. van Lier M. G. F., Westerman A. M., Wagner A., et al. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and surveillance recommendations. *Am J Gastroenterol*. 2010;105(6):1258–1264. doi: 10.1038/ajg.2009.725.
4. van Lier M. G. F., Westerman A. M., Wagner A., et al. High cancer risk and increased mortality in patients with Peutz-Jeghers syndrome. *Gut*. 2011;60(2):141–147. doi: 10.1136/gut.2010.223750.
5. Jenne D. E., Reimann H., Nezu J., et al. Peutz-Jeghers syndrome is caused by mutations in a novel serine/threonine kinase. *Nat Genet*. 1998;18(1):38–43. doi: 10.1038/ng0198-38.
6. Hemminki A., Markie D., Tomlinson I., et al. A serine/threonine kinase gene defective in Peutz-Jeghers syndrome. *Nature*. 1998;391(6663):184–187. doi: 10.1038/34432.
7. Mehenni H., Gehrig C., Nezu J., et al. Loss of LKB1 kinase activity in Peutz-Jeghers syndrome, and evidence for allelic and locus heterogeneity. *Am J Hum Genet*. 1998;63(6):1641–1650. doi: 10.1086/302159.
8. Hearle N., Schumacher V., Menko F. H., et al. Frequency and spectrum of STK11 mutations in Peutz-Jeghers syndrome: sequencing and promoter analysis. *BMC Genomics*. 2005;6:38. doi: 10.1186/1471-2164-6-38.
9. Volikos E., Robinson J., Aittomaki K., et al. LKB1 exonic and whole-gene deletions are a common cause of Peutz-Jeghers syndrome. *J Med Genet*. 2006;43(5): e18. doi: 10.1136/jmg.2005.039875.
10. Aretz S., Stienen D., Uhlhaas S., et al. High proportion of large genomic STK11 deletions in Peutz-Jeghers syndrome. *Hum Mutat*. 2005;26(5):513. doi: 10.1002/humu.20253.
11. Chae H. D., Jeon C. H. Peutz-Jeghers syndrome with germline mutation of STK11. *Ann Surg Treat Res*. 2014;86(6):325–330. doi: 10.4174/ast.2014.86.6.325. PMID: 24949325.
12. van Lier M. G.F., Mathus-Vliegen E. M.H., Wagner A., et al. Risk of intussusception in patients with Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations. *Am J Gastroenterol*. 2011;106(5):940–945. doi: 10.1038/ajg.2010.473.
13. van Leerdam M. E., Roos V. H., van Hooft J. E., et al. Endoscopic management of polyposis syndromes: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) *Guideline. Endoscopy*. 2019;51(9):877–895. doi: 10.1055/a-0965-0605.
14. Latchford A. R., Cohen S., Auth M., et al. Management of Peutz-Jeghers syndrome in children and adolescents: a position paper from the ESPGHAN Polyposis Working Group. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2019;68(3):442–452. doi: 10.1097/MPG.0000000000002248.
15. Wagner A., Aretz S., Auranen A., et al. The management of Peutz-Jeghers syndrome: European Hereditary Tumour Group (EHTG) guideline. *J Clin Med*. 2021;10(3):473. doi: 10.3390/jcm10030473.
16. Boland C. R., Idos G. E., Durno C., et al. AGA Clinical Practice Update on Management of Peutz-Jeghers Syndrome: Expert Review. *Gastroenterology*. 2022. doi: 10.1053/j.gastro.2022.02.021.
17. Syngal S., Brand R. E., Church J. M., et al. ACG clinical guideline: genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *Am J Gastroenterol*. 2015;110(2):223–262. doi: 10.1038/ajg.2014.435.
18. Monahan K. J., Bradshaw N., Dolwani S., et al. Guidelines for the management of hereditary colorectal cancer from the BSG/ACPGBI/UKCGG. *Gut*. 2020;69(3):411–444. doi: 10.1136/gutjnl-2019-319915.
19. Pennazio M., Spada C., Riccioni M. E., et al. Balloon-assisted enteroscopy in Peutz-Jeghers syndrome: an update. *J Clin Med*. 2024;13(9):2625. doi: 10.3390/jcm13092625.
20. Elfeky M., Buell J. F., Cox B., et al. A comparison of surgical and endoscopic management of small-bowel polyps in Peutz-Jeghers syndrome. *Therap Adv Gastroenterol*. 2023;16:17562848231159693. doi: 10.1177/17562848231159693.
21. Ohmiya N., Nakamura M., Takenaka H., et al. Management of small-bowel polyps in Peutz-Jeghers syndrome by using double-balloon endoscopy. *Gastrointest Endosc*. 2010;72(6):1209–1216. doi: 10.1016/j.gie.2010.07.048.
22. Sakamoto H., Yamamoto H., Hayashi Y., et al. Non-surgical management of small-bowel polyps in Peutz-Jeghers syndrome with double-balloon endoscopy. *Gastrointest Endosc*. 2011;74(6):1202–1208. doi: 10.1016/j.gie.2011.07.018.
23. Wang Z., Sun L., Liu J., et al. Balloon-assisted enteroscopy in Peutz-Jeghers syndrome: a multicenter study. *Sci Rep*. 2019;9:11611. doi: 10.1038/s41598-019-48187-7.
24. Cortegoso Valdivia P., Monkemuller K., Neumann H., et al. Balloon-assisted enteroscopy and polypectomy in Peutz-Jeghers syndrome: systematic review and meta-analysis. *Surg Endosc*. 2020;34(11):4714–4722. doi: 10.1007/s00464-019-07221-4.
25. Choi H. S., Park Y. J., Youk E. G., et al. Peutz-Jeghers syndrome: experience of surgical management. *Int J Colorectal Dis*. 2000;15(3):175–180. doi: 10.1007/s003840050005.

Поступила 20.09.2025

Принята в печать 15.10.2025