

HỘI CHỨNG PEUTZ - JEGHER - NGUYÊN NHÂN HIẾM GẶP GÂY LỒNG RUỘT TÁI DIỄN Ở TRẺ LỚN: BÁO CÁO CA BỆNH

Hoàng Thị Minh Hiền¹, Nguyễn Thị Diệu Thúy^{1,2}

Lương Thị Liên², Nguyễn Thị Dung^{1,2}

và Nguyễn Thị Hà^{1,2,✉}

¹Trường Đại học Y Hà Nội

²Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Peutz Jegher (PJS) là một hội chứng di truyền hiếm gặp do đột biến gen trội nằm trên nhiễm sắc thể thường với biểu hiện đặc trưng bởi đa polyp đường tiêu hóa có tính chất gia đình và ban sắc tố trên da, niêm mạc. Tỷ lệ mắc của PJS dao động từ 1/50 000 đến 1/200 000 trẻ sinh sống.¹ Bệnh là một trong những nguyên nhân gây lồng ruột tái diễn ở trẻ lớn, và là yếu tố nguy cơ gây ung thư đường tiêu hóa. Cho đến nay, bệnh vẫn chưa có phương pháp điều trị đặc hiệu, chủ yếu là kiểm soát biến chứng, tầm soát nguy cơ ung thư và tư vấn di truyền.⁴ Chúng tôi báo cáo một trẻ nữ 13 tuổi lồng ruột tái diễn và các ban sắc tố màu nâu đen tập trung chủ yếu ở mặt, rải rác ở ngón tay, ngón chân và tiền sử gia đình khỏe mạnh. Chẩn đoán hình ảnh cho thấy đa polyp ở dạ dày - ruột non - đại trực tràng, đặc biệt là polyp lớn ở hang vị chui qua môn vị gây hẹp môn vị, polyp kích thước > 5cm ở ruột non gây lồng ruột trên một đoạn dài không thể tự tháo lồng. Kết quả giải phẫu bệnh của tất cả các polyp được loại bỏ được xác định là polyp hamatoma. Bệnh nhân được cắt bỏ các polyp kích thước > 1cm qua nội soi dạ dày thực quản và nội soi đại trực tràng, phẫu thuật cắt bỏ các polyp ở ruột non, những polyp không tiếp cận được bằng nội soi thông thường.

Từ khóa: Hội chứng Peutz - Jegher, lồng ruột, ban sắc tố, tiền sử gia đình.

I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Peutz Jegher (PJS) là một hội chứng di truyền hiếm gặp do đột biến gen *STK11* (hay còn được gọi là gen *LKB1*) nằm ở vị trí 19p13.3.¹ Đây là một hội chứng hiếm gặp với tỷ lệ mắc là 1/50 000 - 1/200 000 trẻ sinh sống.² Hội chứng này được đặc trưng bởi biểu hiện đa polyp đường tiêu hóa và ban sắc tố trên da và niêm mạc.³ Chẩn đoán bệnh dựa vào triệu chứng lâm sàng, hình ảnh nội soi đường tiêu hóa và kết quả giải phẫu mô bệnh học. 70 - 80% bệnh nhân có tiền sử gia đình.⁴ Nguy cơ ung thư đường tiêu hóa và ngoài đường tiêu hóa tăng theo tuổi ở những bệnh nhân mắc hội

chứng này.⁵ Do đó, việc tầm soát ung thư là rất quan trọng (ung thư đường tiêu hóa và ung thư ngoài đường tiêu hóa). Chúng tôi báo cáo một ca bệnh được chẩn đoán PJS với mục đích giúp các bác sĩ lâm sàng có cách tiếp cận đúng đắn lồng ruột ở trẻ lớn, đặc biệt là lồng ruột tái diễn, chú ý thêm một nguyên nhân gây lồng ruột ở các trẻ lớn và phát hiện sớm các dấu hiệu của bệnh để tránh được các biến chứng. Ca lâm sàng có ý nghĩa đối với các bác sĩ Nhi khoa và Ngoại khoa trong theo dõi và điều trị người bệnh.

II. GIỚI THIỆU CA BỆNH

Trẻ nữ 13 tuổi, thể trạng gầy, cân nặng 40,5kg, chiều cao 155cm (-2SD → -1SD) (BMI 16,9 kg/m²), dậy thì lúc 13 tuổi, giai đoạn tanner 4, có tiền sử nhiều lần lồng ruột tái diễn (11 tuổi,

Tác giả liên hệ: Nguyễn Thị Hà

Trường Đại học Y Hà Nội

Email: nguyenthaha_nhi@hmu.edu.vn

Ngày nhận: 01/01/2024

Ngày được chấp nhận: 22/01/2024

12 tuổi, 2 lần năm 13 tuổi). Các đợt lồng ruột đều biểu hiện hội chứng tắc ruột gồm đau bụng cơn, bí trung đại tiện và nôn. Trẻ được chẩn đoán lồng hồi - manh tràng, cả 4 lần đều được tháo lồng bằng bơm hơi tại Bệnh viện Sản Nhi Ninh Bình, sau tháo lồng trẻ được theo dõi tại viện, ổn định và ra viện. Khám lâm sàng ghi nhận trẻ có các ban sắc tố tập trung chủ yếu ở mặt, môi trên, môi dưới, trong niêm mạc má 2

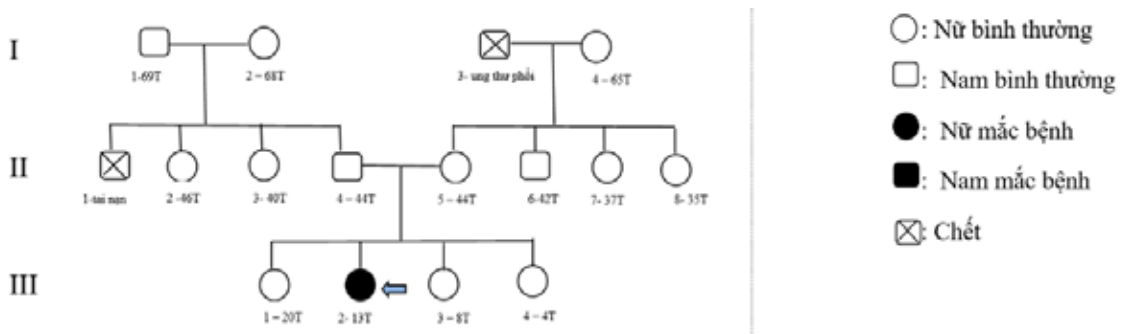
bên, rải rác ở mặt mu ngón tay và ngón chân. Ban sắc tố dạng dát phẳng, chấm nốt, hình tròn kích thước 1 - 3mm. Ban của trẻ xuất hiện lúc 3 tháng tuổi dưới dạng các chấm đen. Lúc ban đầu, ban mọc ở môi dưới, số lượng tăng dần, sau đó ban xuất hiện ở cả môi trên, mí mắt và gò má 2 bên. Khi trẻ dậy thì, ban vẫn tồn tại nhưng nhạt màu dần (**Hình 1**).



Hình 1. Ban sắc tố ở da và niêm mạc (vị trí mũi tên vàng)

Trẻ có biểu hiện da xanh, niêm mạc nhợt, phân vàng lúc vào viện. Khám bụng ghi nhận bụng trẻ mềm, không chướng, không sờ thấy khối lồng, ấn không có điểm đau khu trú, không có phản ứng thành bụng và cảm ứng phúc mạc. Khai thác tiền sử gia đình trẻ cho thấy không ai

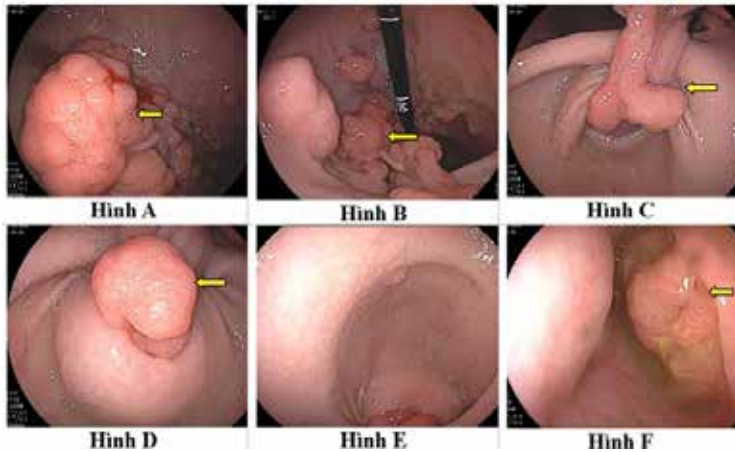
có tiền sử đi ngoài phân đen, phân máu, không ai có ban sắc tố giống trẻ. Tuy nhiên, mọi người trong gia đình trẻ chưa từng nội soi dạ dày thực quản và nội soi đại trực tràng. Ông ngoại mất do ung thư phổi. Dưới đây là sơ đồ phả hệ của gia đình bệnh nhân (**Hình 2**).



Hình 2. Sơ đồ phả hệ gia đình bệnh nhân, bệnh nhân (vị trí mũi tên)

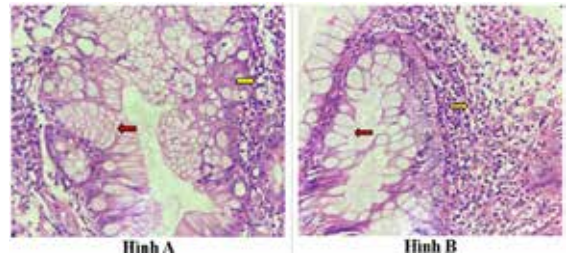
Xét nghiệm máu ghi nhận tình trạng thiếu máu hồng cầu nhỏ nhược sắc mức độ trung bình (Hb 63 g/L, Hematocrit 26% MCV 56 fL, MCH 14 pg, MCHC 249g/L). Siêu âm ổ bụng không ghi nhận bất thường. Trẻ được chỉ định nội soi đại trực tràng cho thấy đại tràng lên có 1 polyp kích thước

1cm có cuống, đại tràng Sigma có 1 polyp lớn có cuống kích thước 5 - 6cm chiếm hết lòng đại tràng. Nội soi dạ dày thực quản cho thấy rất nhiều polyp kích thước 0,3 - 5cm tập trung ở thân vị trong đó có polyp lớn cuống dài, chui qua môn vị xuống hành tá tràng gây hẹp lỗ môn vị (**Hình 3**).

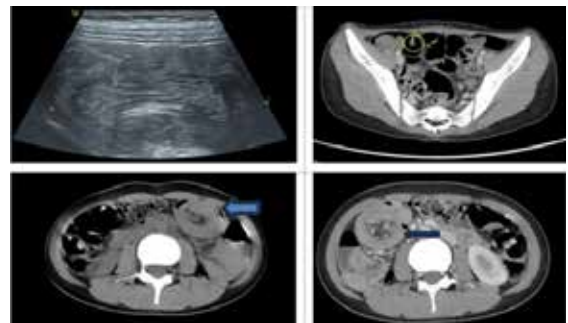


Hình 3. Hình A, B,C các polyp vùng hang vị, hình D polyp lan qua lỗ môn vị, hình E hang vị lẫn sâu, hình F polyp đại tràng

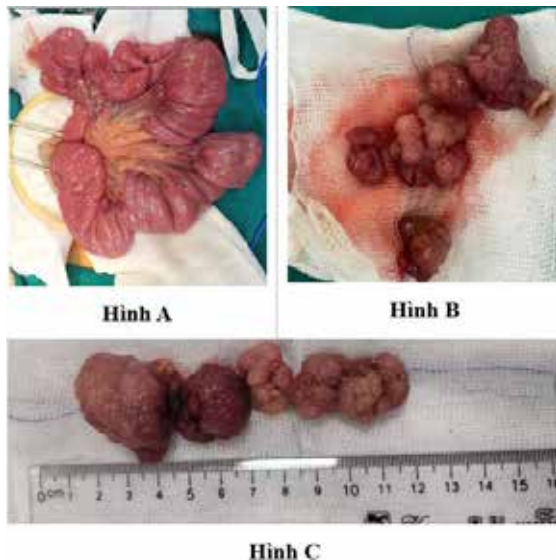
Phương pháp điều trị cho trẻ bao gồm truyền máu và nội soi cắt polyp dạ dày và đại tràng (polyp có kích thước > 1cm). Sau đó 1 tuần, trẻ đau bụng tăng lên, siêu âm cho thấy có một khối lờn lớn vùng hạ sườn và mạn sườn trái. Chụp cắt lớp vi tính (CLVT) ổ bụng ghi nhận hình ảnh lồng ruột non - ruột non vùng mạn sườn trái do polyp (35 x 27mm) và lồng hồi manh tràng vùng hố chậu phải cùng rất nhiều các polyp trong lòng ruột non mà chưa đánh giá và can thiệp được bằng nội soi trước đó (**Hình 5**). Trẻ được chỉ định phẫu thuật cắt các đoạn ruột non có các khối polyp lớn, khâu nối tận tận (**Hình 6**). Các polyp đều có cuống, giải phẫu bệnh cho kết quả phù hợp với polyp dạng hamartoma, không có tế bào ác tính (**Hình 4**). Sau phẫu thuật, trẻ được điều trị và theo dõi tại viện, cho ăn lại sau 24 giờ khi trẻ có các dấu hiệu lưu thông ruột (trẻ đánh hơi được). Năm ngày sau phẫu thuật, trẻ ổn định, ăn hoàn toàn bằng đường miệng, đi ngoài phân vàng, trẻ ra viện. Về vấn đề chẩn



Hình 4. Hình ảnh mô bệnh học của polyp dạ dày (hình A) và polyp đại tràng (hình B) (mũi tên vàng – mô đệm xâm nhập viêm mạn)



Hình 5. Khối lờn trên siêu âm ổ bụng và CT (mũi tên xanh – khối lờn, vòng trong vàng – polyp trong lòng ruột)



Hình 6. Phẫu thuật cắt đoạn ruột non và polyp ruột non. Hình A – khối lồng chứa polyp, hình B – polyp cắt trong phẫu thuật

đoán và tư vấn di truyền, chúng tôi tư vấn gia đình làm xét nghiệm gen cho bệnh nhân để tìm đột biến gen *STK11 (LKB1)* để tư vấn di truyền, cũng như tầm soát polyp đường tiêu hóa cho các thành viên khác trong gia đình, trước hết là bố, mẹ, chị gái 20 tuổi và em gái 8 tuổi bằng nội soi dạ dày thực quản và nội soi đại trực tràng thông thường. Chúng tôi giải thích cho gia đình về nguy cơ tái lồng sau phẫu thuật và nguy cơ ung thư (ung thư đường tiêu hóa và ung thư ngoài đường tiêu hóa) cao hơn khi mắc hội chứng này. Chúng tôi hướng dẫn bệnh nhân tái khám định kì để tầm soát và phát hiện sớm ung thư đường tiêu hóa và ngoài đường tiêu hóa. Bệnh nhân sau phẫu thuật ổn định, tái khám định kì hàng năm để phát hiện ung thư buồng trứng, nội soi lại đường tiêu hóa mỗi 2 năm nếu không có triệu chứng.

III. BÀN LUẬN

Peutz Jegher là một hội chứng di truyền do gen trội trên nhiễm sắc thể thường, 70 - 80% bệnh nhân có tiền sử gia đình, 25% bệnh nhân có gia đình khoẻ mạnh mà vẫn mang đột biến gen này.² Ca bệnh mà chúng tôi báo cáo và

Saranrittichai chưa ghi nhận ai trong gia đình có polyp đường tiêu hoá.⁶ Chúng tôi tìm kiếm các bệnh nhân mắc hội chứng này trên Pubmed, Google Scholar và liệt kê các triệu chứng lâm sàng cũng như các phương pháp điều trị để so sánh (**Bảng 1**). Phần lớn bệnh nhân mắc hội chứng này ở bảng 1 cho thấy họ đều có tiền sử gia đình đã được chẩn đoán hội chứng PJS hoặc gia đình có người có ban sắc tố hoặc có polyp đường tiêu hóa (**Bảng 1**).

Triệu chứng lâm sàng của PJS đặc trưng bởi các ban sắc tố da và niêm mạc.^{7,8} Theo y văn, 95% bệnh nhân PJS có triệu chứng đầu tiên là ban sắc tố da và niêm mạc, vị trí phổ biến nhất ở môi (môi dưới nhiều hơn môi trên), niêm mạc má, lợi, rải rác ở ngón tay và ngón chân, ngoài ra ban có thể thấy ở niêm mạc bộ phận sinh dục, quanh lỗ hậu môn. Ban thường xuất hiện ở tuổi thơ ấu, có thể mất đi sau dậy thì, nhưng có thể tồn tại vĩnh viễn ở niêm mạc má.² Cả 4 ca bệnh của Wang, Khanna, Cristina, Saranrittichai và ca bệnh chúng tôi báo cáo đều xuất hiện ban sắc tố dạng dát phẳng, màu nâu đen xuất hiện chủ yếu ở mặt, rải rác ở ngón tay và ngón chân.^{6,9-11} Ban sắc tố da và niêm mạc không chỉ gặp trong PJS, và ban sắc tố da và niêm mạc đơn độc không đủ để chẩn đoán xác định bệnh, nhưng có thể là dấu hiệu đầu tiên giúp các bác sĩ lâm sàng nghĩ đến và làm thêm các xét nghiệm chẩn đoán hội chứng này. Theo các y văn và các ca bệnh được báo cáo, ban sắc tố thường xuất hiện sớm hơn nhiều so với các triệu chứng gây ra bởi polyp đường tiêu hóa do polyp cần có thời gian để phát triển và gây ra biểu hiện. Tuổi trung bình xuất hiện triệu chứng do polyp đường tiêu hóa trung bình là khoảng 12 tuổi (11 - 13 tuổi) với 50% bệnh nhân biểu hiện triệu chứng đầu tiên ở độ tuổi 20.^{2,10,12} Ca bệnh của chúng tôi xuất hiện ban sắc tố từ rất sớm từ 3 tháng tuổi và các triệu chứng đường tiêu hóa xuất hiện sau, bắt đầu xuất hiện lúc 11 tuổi. Tuy nhiên, *Cristina và cộng sự* báo cáo

một trường hợp được chẩn đoán PJS từ năm 3 tuổi với triệu chứng đường tiêu hóa gồm đau bụng cấp, chảy máu trực tràng và các ban sắc tố ở quanh môi, không rõ chính xác thời điểm xuất hiện ban sắc tố.¹¹

Triệu chứng chính và nặng của PJS là polyp với vị trí có thể trải dài toàn bộ đường tiêu hóa (trừ thực quản). Vị trí polyp hay gặp nhất là ở ruột non (60 - 90%) đặc biệt là hồng tràng, ngoài ra polyp còn gặp ở dạ dày và đại tràng (25 - 30%).² Bệnh nhân của chúng tôi có số lượng polyp rất nhiều, vị trí từ dạ dày - ruột non - đại tràng. Số lượng và vị trí polyp trong ca bệnh của chúng tôi nhiều hơn ca bệnh của tác giả Saranritichai với polyp chỉ ở đại tràng, ca bệnh của Khanna và Wang có polyp chỉ ở ruột non.⁹⁻¹¹ Tuy nhiên, ca bệnh của tác giả Cristina ghi nhận polyp trực tràng sa ra ngoài khi đi đại tiện.¹¹ Polyp dạ dày kích thước lớn kéo xuống môn vị gây hẹp môn vị cũng là một biến chứng hiếm gặp trên ca bệnh của chúng tôi.

Triệu chứng lồng ruột do polyp đường tiêu hóa xuất hiện ở 70% bệnh nhân PJS.² Bệnh nhân PSJ có biểu hiện của hội chứng tắc ruột, bán tắc ruột (đau bụng cơn, nôn, bí trung đại tiện) và xuất huyết tiêu hoá dưới (thiếu máu, đi ngoài phân đen do polyp gây chảy máu mạn tính). Vị trí lồng ruột trong PJS chủ yếu là lồng ruột non, khác với lồng ruột ở trẻ nhũ nhi xảy ra chủ yếu ở vị trí hồi manh tràng.² Giống với ca bệnh của Wang và Khanna đều lồng ruột non.^{7,8} Một điểm khác biệt ở ca bệnh của chúng tôi là cả 4 lần lồng ruột trước khi nhập viện đều xảy ra ở vị trí hồi manh tràng và được tháo lồng bằng bơm hơi.

Thăm dò chẩn đoán hình ảnh có vai trò quan trọng trong chẩn đoán PJS. Siêu âm ổ bụng giúp phát hiện các khối lồng, đánh giá kích thước và vị trí khối lồng. Chụp cắt lớp vi tính có tiêm thuốc đánh giá kích thước và vị trí khối lồng tốt hơn so với siêu âm cũng như tình

trạng tưới máu ruột, phát hiện các polyp ruột non mà nội soi đường tiêu hóa thông thường không đánh giá được. Nội soi dạ dày thực quản và nội soi đại trực tràng vừa có vai trò trong chẩn đoán, vừa có vai trò trong điều trị cắt bỏ các polyp kích thước > 1cm ở dạ dày, đại trực tràng và theo dõi định kỳ tầm soát các biến chứng của bệnh. Giải phẫu bệnh có vai trò quan trọng trong chẩn đoán khẳng định polyp đặc trưng của PJS là polyp dạng hamartoma cũng như phát hiện biến đổi ác tính của polyp hamartoma.

Theo Hiệp hội Tiêu hóa, Gan mật và Dinh dưỡng Nhi khoa Châu Âu (**ESPGHAN**), xét nghiệm gen được khuyến cáo ở những trẻ em có ban sắc tố da niêm mạc đơn độc nghi ngờ PJS, không có tiền sử gia đình, không có tiền sử polyp trước đó, không có triệu chứng đường tiêu hóa. Nếu phát hiện đột biến gen *STK11 (LBK1)* cho phép khẳng định chẩn đoán. Nếu như không tìm thấy đột biến gen gây bệnh, tiến hành nội soi dạ dày thực quản và nội soi đại trực tràng tìm polyp được khuyến cáo với những trẻ từ 8 tuổi hoặc sớm hơn nếu trẻ có triệu chứng đường tiêu hóa.¹³ Cả 4 ca bệnh được báo cáo của Wang, Khanna, Cristina, Saranritichai và ca bệnh của chúng tôi đều đủ tiêu chuẩn chẩn đoán xác định bệnh theo tiêu chuẩn của WHO 2000 và của Begg 2010 mà không cần làm gen để chẩn đoán xác định bệnh.^{6,9-11} Tuy nhiên, một điểm đáng chú ý ở ca bệnh của Khanna được chẩn đoán xác định PJS nhưng lại không phát hiện thấy đột biến gen *STK11* khi giải trình tự gen.¹⁰

Nguy cơ ung thư trong PJS và vai trò của PJS gây ung thư hiện vẫn còn chưa rõ ràng. Có một giả thuyết về con đường chuyển đổi từ hamartoma - adenoma - carcinoma_với các điểm ung thư tuyến trong polyp của PJS.^{2,4} Nghiên cứu của Wang năm 2022 trên 412 bệnh nhân chẩn đoán PJS có tỷ lệ mắc ung thư là 26,26%, với độ tuổi trung bình phát hiện ung

thư là 40 tuổi. Nguy cơ ung thư tích lũy tăng lên theo tuổi và tăng cao hơn ở những polyp có kích thước lớn.⁵ Tuy nhiên, có nhiều ca bệnh được báo cáo trên thế giới xuất hiện ung thư ở độ tuổi rất sớm, như một ca bệnh của *Wang* có ung thư ruột non phát hiện lúc 7 tuổi và ca bệnh của *Khanna 2018* với ung thư trực tràng phát hiện lúc 7 tuổi.^{9,10} Chính bởi, nguy cơ ung thư khá cao ở những bệnh nhân mắc PJS, nên đã có rất nhiều khuyến cáo về việc tầm soát ung thư định kì. Ca bệnh của chúng tôi có kết quả giải phẫu bệnh lành tính ở tất cả các mảnh sinh thiết từ các polyp được loại bỏ. Tuy nhiên, bệnh nhân phải đối mặt với nguy cơ biến đổi ác tính của những polyp được xác định là lành tính này.

Điều trị PJS ở trẻ em bao gồm phẫu thuật hoặc nội soi tiêu hoá cắt bỏ các polyp có kích thước lớn và tầm soát ung thư định kì. Theo khuyến cáo, cắt bỏ được chỉ định với các polyp có kích thước > 1cm nhằm hai mục đích: giảm biến chứng của các polyp lớn như chảy máu, thiếu máu thiếu sắt mạn tính, tắc ruột, lồng ruột và giảm nguy cơ ung thư hóa do sự biến đổi ác tính.^{4,14} Giám sát và cắt polyp thông qua nội soi đường tiêu hóa được cho là phương pháp an toàn và có hiệu quả. Phẫu thuật cắt bỏ polyp được chỉ định khi không loại bỏ được polyp bằng nội soi do ưu điểm của phương pháp nội soi làm giảm tần suất phẫu thuật mổ mở cấp cứu và cắt bỏ đoạn ruột do lồng ruột. Bệnh nhân của chúng tôi được thực hiện nội soi dạ dày thực quản và nội soi đại trực tràng để cắt bỏ những polyp có kích thước lớn trên 1cm đồng thời phẫu thuật mổ mở cắt bỏ khối lồng ruột và các polyp lớn ở ruột non, những polyp không đánh giá và tiếp cận được bằng các kỹ thuật nội soi thông thường. Với ca bệnh của *Wang* và *Khanna* với khối lồng ở ruột non cần phẫu thuật để tiếp cận khối lồng và cắt polyp.^{9,10} Ca bệnh của *Cristina* do polyp ở đại trực tràng gây chảy máu nên được cắt polyp qua nội soi đại trực tràng.¹¹

Bảng 1. Một số ca bệnh được báo cáo trên thế giới về PJS ở trẻ em

Tác giả	Tuổi/giới	Triệu chứng lâm sàng	Điều trị	Mô bệnh học	Theo dõi
Wang ⁹	13/Nam	Lồng ruột non	Phẫu thuật nội soi cấp cứu cắt bỏ khối lồng lặp lại lưu thông ruột non	Ung thư biểu mô tuyến giai đoạn 2a.	Nội soi viên nang mỗi 2 năm
Khanna ¹⁰	7/ Nam	Lồng ruột non	Phẫu thuật nội soi cắt bỏ khối lồng và cắt polyp	Ung thư biểu mô tuyến giai đoạn 2a	Nội soi đường tiêu hóa trên hàng năm, siêu âm ổ bụng và biu hàng năm.
Cristina ¹¹	3/ Nam	Đau bụng - chảy máu trực tràng	Cắt bỏ polyp trực tràng qua nội soi đại trực tràng	Polyp dạng hamartoma	Nội soi tiêu hóa mỗi 2 năm.
Saranritichai ⁶	10/Nữ	Lồng đại tràng Viêm phúc mạc	Phẫu thuật nội soi cắt bỏ khối lồng ở đại tràng - nối tận tận	Ung thư biểu mô tuyến xâm lấn thành cơ	Từ vong do tắc nghẽn đường thở do khối di căn trung thất. Ung thư di căn

IV. KẾT LUẬN

Peutz Jeghers là một hội chứng di truyền hiếm gặp đặc trưng bởi ban sắc tố da niêm mạc và các polyp dạng hamartoma đường tiêu hóa. Đây là một trong các nguyên nhân gây lồng ruột tái diễn ở trẻ lớn. Chẩn đoán xác định theo tiêu chuẩn của WHO 2000 hoặc Begg 2010 với triệu chứng lâm sàng đặc trưng là ban sắc tố da và niêm mạc, tiền sử gia đình, triệu chứng đường tiêu hóa do đa polyp ở độ tuổi thiếu niên. Cho đến nay, chưa có phương pháp điều trị đặc hiệu nào, chủ yếu là tái khám định kỳ, cắt bỏ các polyp có kích thước lớn và tầm soát nguy cơ ung thư. Ca bệnh mà chúng tôi báo cáo giúp các bác sĩ lâm sàng có thêm một góc nhìn mới về nguyên nhân gây lồng ruột ở trẻ lớn. Với trẻ lớn có tiền sử lồng ruột và đặc biệt là lồng ruột tái diễn cần nghĩ đến nguyên nhân hàng đầu là polyp đường tiêu hóa, nếu trẻ có kèm thêm các ban sắc tố da niêm mạc điển hình như của bệnh nhân thì căn nguyên thường gặp nhất là hội chứng PJS. Bệnh nhân cần được chỉ định nội soi tiêu hóa sớm và hội chẩn chuyên khoa Ngoại để có các thăm dò ngoại khoa sâu hơn cho cả phương diện điều trị và chẩn đoán. Điều này rất có ý nghĩa trong thực hành lâm sàng cho các bác sĩ chuyên khoa Nhi và Ngoại.

LỜI CẢM ƠN

Nhóm tác giả xin chân thành cảm ơn các Bác sĩ, điều dưỡng tại khoa Nhi bệnh viện Đại học Y Hà Nội đã tham gia điều trị, theo dõi và chăm sóc bệnh nhân.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. Begg AD, Latchford AR, Vasen HFA, 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. Klimkowski S, Ibrahim M, Ibarra Rovira JJ, et al. Peutz–Jeghers Syndrome and the Role

of Imaging: Pathophysiology, Diagnosis, and Associated Cancers. *Cancers*. 2021; 13(20): 5121. doi:10.3390/cancers13205121.

3. McGarrity TJ, Amos CI, Baker MJ. Peutz-Jeghers Syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., eds. *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle; 1993. Accessed November 19, 2023. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1266/>.

4. Van Lier MGF, Wagner A, Mathus-Vliegen EMH, Kuipers EJ, Steyerberg EW, Van Leerdam ME. 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.

5. Wang Z, Wang Z, Wang Y, et al. High risk and early onset of cancer in Chinese patients with Peutz-Jeghers syndrome. *Front Oncol*. 2022;12:900516. doi:10.3389/fonc.2022.900516.

6. Saranrittichai S. Peutz-jeghers syndrome and colon cancer in a 10-year-old girl: implications for when and how to start screening? *Asian Pac J Cancer Prev APJCP*. 2008; 9(1): 159-161.

7. Riegert-Johnson D, Roberts M, Gleeson FC, Krishna M, Boardman L. Case studies in the diagnosis and management of Peutz-Jeghers syndrome. *Fam Cancer*. 2011; 10(3): 463-468. doi:10.1007/s10689-011-9438-x.

8. 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.

9. Wangler MF, Chavan R, Hicks MJ, et al. Unusually Early Presentation of Small-Bowel Adenocarcinoma in a Patient With Peutz-Jeghers Syndrome. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2013; 35(4): 323-328. doi:10.1097/

MPH.0b013e318282db11.

10. Khanna K, Khanna V, Bhatnagar V. Peutz-Jeghers syndrome: need for early screening. *BMJ Case Rep.* 2018;11(1):e225076. doi:10.1136/bcr-2018-225076

11. Mărginean CO, Meliț LE, Patraulea F, Iunius S, Mărginean MO. Early onset Peutz–Jeghers syndrome, the importance of appropriate diagnosis and follow-up: A case report. *Medicine (Baltimore).* 2019;98(27):e16381. doi:10.1097/MD.00000000000016381.

12. Tse JY, Wu S, Shinagare SA, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a critical look at colonic Peutz-Jeghers polyps. *Mod*

Pathol. 2013;26(9):1235-1240. doi:10.1038/modpathol.2013.44.

13. Latchford A, 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.

14. Yamamoto H, Sakamoto H, Kumagai H, et al. Clinical Guidelines for Diagnosis and Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adults. *Digestion.* 2023;104(5):335-347. doi:10.1159/000529799.

Summary

PEUTZ JEGHERS SYNDROME – A RARE CAUSE OF RECURRENT INTUSSUSCEPTION IN OLDER CHILDREN – A CASE REPORT

Peutz Jeghers syndrome is a rare genetic syndrome, characterized by mucocutaneous pigmentation and hamartomatous polyposis of the gastro-intestinal (GI) tract. This is one of many causes of recurrent intussusception in older children. The incidence of this condition is estimated to be between 1 in 50,000 to 1 in 200,000 live births. Up to now, there is no specific treatment method, other than regular re-examination, removal of large polyps and screening for cancer risk. We report a case of a 13-years-old female hospitalized due to recurrent intussusception with flat brown-black pigmented macules concentrated on the face and scattered on the fingers and toes, with a healthy family history. Diagnostic imaging examination discovered many polyps stretching from the stomach - small intestine - colon, especially large polyps in the gastric antrum that had penetrated through the pyloric, causing pyloric stenosis, large polyps with sizes > 5cm in the small intestine causing intussusception of the small intestine over a long segment that does not spontaneously detach. Pathological results of all polyps removed were hamartoma polyps. Polyps > 1cm in size were removed through standard gastroesophageal endoscopy and colorectal endoscopy, and surgery intervention for small intestinal polyps unmanageable through standard endoscopy.

Keywords: Peutz Jeghers syndrome, pigmentation, intussusception, family history.