

## Болезнь Норри у ребенка: клинический случай

Т. А. Крючкова, ORCID: 0000-0002-6903-2524, haraba.tanya@mail.ru

Е. В. Матвиенко, ORCID: 0000-0000-0002-0609-6889, tabletka-2013@mail.ru

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Белгородский государственный национальный исследовательский университет; 308015, Россия, Белгород, ул. Победы, 85

**Резюме.** В последнее время отмечается тенденция к увеличению частоты наследственных заболеваний у детей во всем мире. Болезнь Норри – редкое генетическое заболевание, которое характеризуется аномалией развития сетчатки глаз и врожденной слепотой. В статье представлен клинический случай болезни Норри у ребенка 4 лет и 2 месяцев. Из анамнеза жизни известно, что пациент от первой патологически протекавшей беременности и родов. В течение беременности у матери ребенка отмечались гестоз, угроза прерывания беременности, высокий титр антител к *Chlamydia trachomatis*. В возрасте одного месяца офтальмологом впервые выставлен диагноз: «Болезнь Норри». Неоднократно обследован в НИИ глазных болезней им. Гельмгольца (г. Москва). Хирургическое лечение отслойки сетчатки признано бесперспективным. Впервые диагноз болезни Норри был подтвержден молекулярно-генетическим методом в 9-месячном возрасте пациента. В возрасте 11 месяцев ребенок был госпитализирован в ДКБ Санкт-Петербурга, где произведен I этап операции на левом глазу – ленсвитршвартэктомия, дренаж субретинальной жидкости, пластика радужной оболочки. Спустя 2 месяца проведено оперативное лечение на правом глазу – ленсвитршвартэктомия, дренаж субретинальной жидкости, пластика радужной оболочки. Послеоперационный период протекал без осложнений, однако прогноз специалистов в отношении зрения бесперспективен. Через год ребенку были проведены повторные этапные органосохраняющие операции на правом глазу. Отмечалась положительная динамика, заключающаяся в уменьшении степени патологического смещения кпереди экваториальных отделов ретинальной ткани. В статье отмечены основные этапы диагностики болезни Норри у пациента, представлены особенности клинического течения заболевания и наблюдения за больным ребенком в динамике. Заболевание органов зрения, вероятно, было сформировано в результате комплексной антенатальной патологии еще в течение первой половины беременности у матери ребенка.

**Ключевые слова:** болезнь Норри, ребенок, клинический случай, наследственные заболевания.

**Для цитирования:** Крючкова Т. А., Матвиенко Е. В. Болезнь Норри у ребенка: клинический случай // Лечащий Врач. 2022; 7-8 (25): 81-85. DOI: 10.51793/OS.2022.25.8.013

## Norry's disease in a child: clinical case

Tatyana A. Kryuchkova, ORCID: 0000-0002-6903-2524, haraba.tanya@mail.ru

Elena V. Matvienko, ORCID: 0000-0000-0002-0609-6889, tabletka-2013@mail.ru

Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education Belgorod State National Research University; 85 Pobedy Str., Belgorod, 308015, Russia

**Abstract.** Recently, there has been a tendency to increase the incidence of hereditary diseases in children around the world. Norrie's disease is a rare genetic disease that is characterized by an abnormality in the development of the retina and congenital blindness. The article presents a clinical case of Norrie's disease in a child aged 4 years and 2 months. From the anamnesis of life it is known that the patient is from 1 pathologically proceeding pregnancy and childbirth. During pregnancy, the mother of the child had gestosis, a threat of abortion, a high titer of antibodies to *Chlamydia trachomatis*. At the age of 1 month, an ophthalmologist was first diagnosed with: Norrie's disease? Repeatedly examined at the Research Institute of Eye Diseases named Helmholtz (Moscow). Surgical treatment of retinal detachment is considered futile. For the first time, the diagnosis of Norrie's disease was confirmed by the molecular genetic method at the age of the patient 9 months. At the age of 11 months, the child was hospitalized in the Children's Clinical Hospital (St. Petersburg), where he underwent 1 stage of surgery on his left eye – lensvitrshvartectomy, subretinal fluid drainage, and iris plastic surgery. After 2 months, surgical treatment was performed on the right eye – lensvitrshvartectomy, drainage of the subretinal fluid, plastic iris. The postoperative period was uneventful, but the prognosis of specialists regarding vision is unpromising. After a year, the child underwent repeated organ-sparing surgeries in the right eye. Positive dynamics was noted, consisting in a decrease in the degree of pathological displacement anteriorly of the equatorial sections of the retinal tissue. The article notes the main stages of the diagnosis of Norrie's disease in a patient, presents the features of the clinical course of the disease and monitoring the sick child in dynamics. The disease of the organs of vision was probably formed as a result of complex antenatal pathology during the first half of pregnancy in the mother of the child.

**Keywords:** Norrie's disease, child, clinical case, hereditary diseases.

**For citation:** Kryuchkova T. A., Matvienko E. V. Norry's disease in a child: clinical case // Lechaschi Vrach. 2022; 7-8 (25): 81-85.

DOI: 10.51793/OS.2022.25.8.013

**Б**олезнь Норри (БН) – довольно редкое генетическое заболевание, характеризующееся аномалией развития сетчатки глаз и врожденной слепотой [1-3]. Впервые заболевание было описано в 1927 г. Ген, отвечающий за развитие БН, картирован в области *Xp11.2-Xp11.3*. Маркерные гены *L1.28* (локус *DXS7*), *DXS426* и ген моноаминоксидазы (*MAO-A&B*) сцеплены с локусом гена БН. Заболевание развивается вследствие мутации гена особого белка норрина (Norrie Disease Protein; NDP), расположенного на X-хромосоме [3-5].

В результате мутации гена NDP возникает дефицит белка норрина, который участвует в процессах дифференцировки и пролиферации нервных клеток и клеток сетчатки, в развитии сосудов глаз и васкуляризации сетчатки [3-4, 6]. Для БН характерна выраженная генетическая вариативность. Установлено множество различных мутаций гена БН. Болезнь передается по наследству с X-хромосомой рецессивным способом. Болеют только мальчики. Женщины являются носителями [2, 5] без клинических изменений. Основной признак болезни Норри – слепота при рождении или в раннем детском возрасте из-за дегенерации сетчатки, которая начинает развиваться еще в утробе матери [1-3]. В литературе описано более чем 400 случаев БН. Распространенность и ежегодная заболеваемость БН не известны. Этническая предрасположенность не выявлена [4].

В клинической картине к наиболее распространенным экстраокулярным проявлениям относятся нейросенсорная глухота, задержка нервно-психического развития, умственная отсталость и расстройства поведения [4-6]. Нейросенсорная глухота у больных развивается, как правило, позже зрительных нарушений, а отставание в психическом развитии не определяется у детей в первые месяцы жизни [2, 7]. Болезнь Норри дифференцируют с такими заболеваниями, как ретинопатия недоношенных, синдром Патау, ретинобластома, синдром Варбурга, семейная экссудативная витреоретинопатия и др. [2, 8-10].

Диагноз выставляется на основании:

- жалоб (дети не видят с рождения);
- наследственного анамнеза;
- клинических данных (лейкокория, когнитивные и психомоторные нарушения);
- заключений инструментальных методов исследования (офтальмоскопия, электроретинография, тонометрия глаз, тонография);
- биопсии сетчатой оболочки;
- молекулярно-генетического тестирования [2, 11-13].

В настоящее время эффективного лечения не существует. Лечение пациента с болезнью Норри может потребовать участия сразу нескольких медицинских специалистов [1-2]. Различными проявлениями патологии должны заниматься педиатры, офтальмологи, отоларингологи, неврологи и медицинские генетики. Лечение болезни направлено на избавление от конкретных симптомов. Для лечения катаракты и отслоения сетчатки применяются хирургические методы.

Для предупреждения возможного рождения ребенка с БН при семейных случаях заболевания настоятельно рекомендуется использование методов пренатальной диагностики [1, 14-15]. Задержка психического развития у детей с болезнью Норри носит вторичный характер. Психологическая реабилитация детей с данной генетической патологией, адекватное социальное окружение имеют большое значение для снижения выраженного отставания в психическом развитии ребенка [1, 3, 6, 16].

Прогноз благоприятный для жизни, однако он зависит от тяжести и течения заболевания. Средняя продолжительность жизни может снижаться за счет общих рисков, связанных с инвалидизирующими проявлениями БН. Использование четких клинико-генетических критериев при дифференциальной диагностике наследственной патологии сетчатки у детей позволяет практикующему врачу определить тактику дальнейшего ведения пациента, дать генетический прогноз в отягощенных семьях, при необходимости проводить пренатальную диагностику плода на ранних сроках беременности с целью выявления носительства мутаций.

### Клинический случай

Ребенок В. в возрасте 4 лет 2 месяцев жизни поступил в психоневрологическое отделение для детей раннего возраста ОГБУЗ «Детская областная клиническая больница» г. Белгорода с жалобами на отставание в психомоторном развитии (не видит, не стоит, не ходит самостоятельно); неадекватное агрессивное поведение (бьет себя по голове, кусает мать).

Из анамнеза жизни известно, что пациент от первой беременности и родов. В течение первой половины беременности мать ребенка перенесла острую респираторно-вирусную инфекцию в легкой форме, гестоз в виде тошноты и рвоты. Со второй половины беременности у матери пациента отмечалась угроза прерывания беременности в 16-22 недели, хроническая фетоплacentарная недостаточность, хроническая внутриутробная гипоксия плода. В течение всей беременности у матери ребенка в крови определялся высокий титр антител к *Chlamydia trachomatis*.

Роды срочные, самопроизвольные. Вес при рождении – 4370 г, длина тела – 60 см. Оценка по шкале Апгар – 8/8 баллов. К груди приложен в первые сутки, взял ее активно, не срыгивал. Прививка БЦЖ в роддоме сделана. Выписан на 5-е сутки в удовлетворительном состоянии с диагнозом: «Синдром повышенной нервно-рефлекторной возбудимости. Риск реализации внутриутробной инфекции. Крупный плод».

На первом году жизни находился на искусственном вскармливании из-за гипогалактии у матери. Профилактические прививки были проведены по календарю без осложнений. Физически, со слов матери, ребенок развивался соответственно возрасту, но с первых месяцев жизни отставал в нервно-психическом развитии.

Со слов матери, у близких родственников ребенка наследственных заболеваний не отмечается. Однако у отца ребенка в раннем детском возрасте определялось отставание в психомоторном развитии в виде нарушения двигательных функций, а у тети и бабушки со стороны матери отмечается миопия средней степени.

Из перенесенных заболеваний в течение жизни: несколько раз болел ОРВИ в легкой форме, отмечалась железодефицитная анемия I степени, гидроцефалия с обеих сторон.

Из анамнеза заболевания известно, что с рождения у ребенка отмечалось помутнение роговицы, нистагм. Во время первого осмотра офтальмологом в 1 месяц выявлены врожденная катаракта, врожденная глаукома, деструкция стекловидного тела, отслойка сетчатки зрительного нерва. С 1 месяца жизни наблюдается у невролога с диагнозом «перинатальное поражение центральной нервной системы (ЦНС), синдром нарушений мышечного тонуса, гипертензационный синдром, синдром нервно-рефлекторной возбудимости».

С рождения у пациента отмечалось отставание в нервно-психическом развитии. Держит голову с 5 месяцев, сидит

с 1 года 7 месяцев, не ползает, не ходит. Говорит 5 слов: «мама», «папа», «дядя», «баба», «дай». В последнее время у ребенка отмечается неадекватное агрессивное поведение: бьет себя по голове, кусает матер.

Впервые на стационарное лечение в психоневрологическое отделение № 3 ОГБУЗ «Городская детская больница» г. Белгорода попал в возрасте 2,5 месяцев с признаками перинатального поражения ЦНС и конъюнктивита.

В отделении находился в течение недели, выписан в удовлетворительном состоянии в связи с отказом от стационарного лечения с диагнозом: «Перинатальное поражение ЦНС гипоксически-ишемического генеза, ранний восстановительный период, синдром ликворной гипертензии, синдром нервно-рефлекторной возбудимости, задержка статико-моторного развития, синдром тонусных нарушений. Железодефицитная анемия 1-й степени. Внутриутробный увеит в стадии ремиссии. Врожденная катаракта. Фиброз стекловидного тела. Отслойка сетчатки зрительного нерва. Вторичная медикаментозно компенсированная глаукома. Инфекция мочевыводящих путей. Малые аномалии развития сердца (открытое овальное окно – 2 мм, недостаточность кронообращения – 0-я ст.).» В ГДБ было проведено необходимое обследование и лечение.

По заключению окулиста выставлен диагноз: «Врожденная глаукома. Врожденная катаракта».

Заключение генетика: «Врожденная катаракта, врожденная глаукома, деструкция стекловидного тела, отслойка сетчатки». Была взята кровь на кариотип.

По данным инструментальных методов обследования в возрасте 2,5 месяцев:

- Электроэнцефалография – выраженная нейрофизиологическая незрелость, дисфункция стволовых структур мозга. Доминирует низкоамплитудная медленноволновая активность. Типичных сформированных эпикомплексов не зарегистрировано.
- Нейросонографическое исследование – патология не выявлена.
- Иммуноферментный анализ – найдены антитела IgG к цитомегаловирусной инфекции.

Выписан в удовлетворительном состоянии под наблюдение участкового педиатра, невролога, окулиста по месту жительства. По рекомендации невролога после выписки в амбулаторных условиях получал энцефабол, диакарб, аспаркам в возрастных дозах.

В 3 месяца после консультации офтальмолога Московского НИИ глазных болезней им. Гельмгольца Министерства здравоохранения РФ направлен на стационарное лечение и обследование в отделение патологии глаз у детей данного учреждения для определения тактики дальнейшего лечения (см. табл.).

Заключение тонометрии, тонографии и электроретинограммы: зрительные вызванные потенциалы обоих глаз (ЗВП ОУ) – амплитуда не выходит за уровень наводок.

Состояние оболочек глаз при ультразвуковом исследовании от 25.04.2017 г.: ОУ – грубые помутнения в ретрохрусталиковой зоне, воронкообразная отслойка сетчатки.

Было проведено лечение: Арутимол (0,25%) – 2 раза в день, Корнерегель – 2 раза в день, Азопт ОД – 3 раза в день, ОС – 2 раза в день.

Состояние глаз при выписке: Vis OD = OS – светоощущение. ОУ – спокойные, состояние без динамики. Внутриглазное давление обоих глаз (ВГД ОУ) в норме. Прогноз по зрению обоих глаз – бесперспективный.

Таблица  
Состояние глаз ребенка при поступлении [таблица составлена авторами] / The condition of the child's eyes upon admission [table compiled by the authors]

Острота зрения	Правый глаз	Левый глаз
	Светоощущение	Светоощущение
Положение глаза	Оба глаза (ОУ) не фиксирует, полная подвижность	ОУ не фиксирует, полная подвижность
Конъюнктива	Спокойная	Спокойная
Роговица	Опалесцирует (ОД > ОС)	Опалесцирует
Передняя камера	Средней глубины	Средней глубины
Радужка, зрачок	Радужка субатрофичная, зрачок широкий, ригидный, единичные задние синехии	Радужка субатрофичная, зрачок широкий, ригидный
Хрусталик	Помутнения в веществе	Помутнения в веществе
Стекловидное тело	Нежная фиброзная мембрана за хрусталиком	Нежная фиброзная мембрана за хрусталиком

Диагноз при выписке: правый глаз – увеит внутриутробный в стадии ремиссии, врожденная катаракта, фиброз стекловидного тела, отслойка сетчатки, вторичная медикаментозно компенсированная глаукома; левый глаз – увеит внутриутробный в стадии ремиссии, врожденная катаракта, фиброз стекловидного тела, отслойка сетчатки, вторичная медикаментозно компенсированная глаукома.

Рекомендовано при выписке: наблюдение окулиста по месту жительства, контроль ВГД ОУ; в инстилляциях в оба глаза: 1) бринзоламид в правый глаз – 3 раза в день, в левый глаз – 2 раза в день; 2) тимолол (0,25%) 2 раза в день; 3) дексапантенол (5%) – 2 раза в день. Рекомендована повторная госпитализация в данное отделение для динамического обследования и определения дальнейшего лечения через 1,5 месяца.

Впервые диагноз БН у ребенка был подтвержден молекулярно-генетическим методом в возрасте 9 месяцев. В образце ДНК провели поиск мутаций в кодирующей части гена *NDP* методом прямого секвенирования. В 3-м экзоне гена *NDP* выявлена мутация *Gly67Glu* в гемозиготном состоянии. Полученный результат подтверждает диагноз болезни Норри у обследуемого пациента.

Неоднократно обследован в НИИ им. Гельмгольца. 16.06.2017 г. проведена синустррабекуопластика на правом глазу. Хирургическое лечение отслойки сетчатки признано бесперспективным. В возрасте 9 месяцев консультирован в условиях медикаментозного мидриаза в отделении микрохирургии глаза Ленинградской областной детской клинической больницы (ОДКБ) Санкт-Петербурга. Рекомендована госпитализация в отделение микрохирургии глаза для первого этапа оперативного лечения отслойки сетчатки в плановом порядке.

В возрасте 1 года 1 месяца проведено оперативное лечение – ленсвитршвартэктомия, дренаж субретинальной жидкости (СРЖ), пластика радужной оболочки – для попытки стабилизации патологического процесса и профилактики возникновения вторичных осложнений. В послеоперационном периоде получал местную противовоспалительную и дезинфицирующую терапию.

16.01.2018 г. проведено оперативное лечение на левом глазу — ленсвиршвартэктомия, дренаж СРЖ, пластика радужной оболочки.

28.08.2018 г. проведено оперативное лечение на правом глазу — ленсвиршвартэктомия с удалением эпиретинальных мембран.

Объективный статус: OU — прилатки глазных яблок не изменены, движения глазных яблок без видимых ограничений. OD — роговица без отека, с явлениями дистрофии стромы, эпителилизирована на всем протяжении. Сформированная передняя камера глубокая. Зрачок расширен, деформирован. Афакия, частичная авитрия. Тотальная отслойка сетчатой оболочки в виде закрытой воронки. ВГД п/п в пределах нормы.

OS — роговица без отека, с явлениями дистрофии стромы, эпителилизирована на всем протяжении. Сформированная передняя камера глубокая. В плоскости радужной оболочки находится мощная фиброзная мембрана. Афакия, частичная авитрия. Тотальная отслойка сетчатой оболочки в виде полностью закрытой воронки. ВГД п/п в пределах нормы.

Диагноз: OU — болезнь Норри. Оперированная тотальная отслойка сетчатой оболочки, дистрофия роговиц, афакия, авитрия. Рекомендовано проведение витрэктомии с удалением эпиретинальных мембран на левом глазу с органосохраняющей целью в плановом порядке. Рекомендовано закапывать в правый глаз диклофенак — 2 раза в день в течение 1 месяца. Постоянно принимает Депакин (сироп), бринзоламид, тимол, дексапантелол.

МРТ головного мозга от 26.06.2019 г.: МРТ-признаки наличия зон гиперинтенсивного МР-сигнала в веществе головного мозга перивентрикулярно задним рогам боковых желудочков. Состояние после оперативного лечения катаркты, отслойки сетчатки.

Последняя госпитализация в психоневрологическое отделение для детей раннего возраста ОГБУЗ «Детская областная клиническая больница» была в марте 2021 г., где больной ребенок находился на плановой госпитализации с 3.03.2021 г. по 17.03.2021 г. с диагнозом: «Резидуально-органическое поражение ЦНС, синдром ликворной гипертензии, аффективно-респираторный синдром, задержка статико-моторного развития с миотоническим синдромом, грубая задержка психоречевого развития. Оперированная тотальная отслойка сетчатой оболочки OU, афакия, авитрия. Болезнь Норри».

Общее состояние при поступлении было средней степени тяжести за счет выраженной неврологической симптоматики. Телосложение правильное. Кожные покровы бледные, чистые. Периферические лимфоузлы не увеличены. Нижняя аппертура грудной клетки развернута. Частота дыхания — 22 в минуту, носовое дыхание свободное. Зев спокоен. Перкуторно — над легкими определяется ясный легочный звук. В легких дыхание пуэрильное, хрипов нет. Область сердца при осмотре не изменена. Границы относительной тупости сердца в норме. Тоны сердца ясные, ритмичные, частота сердечных сокращений (ЧСС) — 122 удара в минуту, на верхушке и в точке Боткина выслушивается функциональный систолический шум. Живот обычной формы, активно участвует в акте дыхания. Печень и селезенка не увеличены. Аппетит хороший. Стул 1 раз в сутки, оформлен. Мочеиспускание в норме.

Неврологический статус: сознание ясное. На осмотр реагирует громким плачем, отсутствует контроль зрения. Со стороны черепно-мозговых нервов:

1-я пара — функция сохранена;

2-я пара — зрение отсутствует, взгляд не фиксирует, не прослеживает, гипертелоризм глаз;

3-я, 4-я, 6-я пары — глазные щели симметричны, зрачки равные, широкие, афакия. Движения глазных яблок ограничены в стороны, хаотичны. Реакция зрачков на свет отсутствует;

5-я пара — точки выхода нерва безболезненны;

7-я пара — лицо симметричное;

8-я пара — слух в норме;

9-10 пары — глотание в норме;

11-я пара — без патологических особенностей;

12-я пара — язык по средней линии, кончик языка вверх не поднимает.

Менингеальных знаков нет. Чувствительность — гиперестезия истерическая из-за отсутствия зрения.

Мышечный тонус — по гипотоническому типу, снижен в спине. Опора на пальцы стоп, переступает с поддержкой, не ползает, поворачивается на бок, пытается ползти, садится самостоятельно. Гиперкинезы верхних конечностей при возбуждении.

Расстройства движений — по типу спастической диплегии. Мелкая моторика — неловкость пальцев. Сухожильно-периостальные рефлексы верхних и нижних конечностей оживлены: D = S. Патологические знаки: симптом Бабинского положительный с обеих сторон. Вегетативная нервная система — дермографизм красный, широкий, стойкий; гипергидроз кистей и стоп.

Психоэмоциональная сфера: активен, психоречевое развитие не соответствует возрасту, игрушками манипулирует, но сам в руки не берет, окружающих различает по голосу. Сам держит бутылочку. Познавательная деятельность резко ограничена из-за отсутствия зрения.

В отделении было проведено лабораторно-инструментальное обследование.

Общий анализ крови от 04.03.2021 г.: эритроциты —  $4,14 \times 10^{12}/\text{л}$ , гемоглобин — 118 г/л, лейкоциты —  $7,59 \times 10^9/\text{л}$ , тромбоциты —  $257 \times 10^9/\text{л}$ , базофилы — 0%, палочкоядерные — 1%, эозинофилы — 4%, сегментоядерные — 26%, моноциты — 5%, лимфоциты — 64%, СОЭ — 4 мм/ч.

Общий анализ мочи от 04.03.2021 г. — показатели в норме.

Копрограмма — в норме.

ЭКГ от 03.03.2021 г.: синусовый ритм, ЧСС — 150 ударов в 1 минуту на фоне беспокойства, электрическая ось сердца в норме. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса.

Биохимическое исследование крови от 04.03.2021 г.: общий белок — 64,8 г/л, сахар — 5,53 ммоль/л, АЛТ — 38 мЕ/л, кальций — 2,45 ммоль/л, кальций ионизированный — 1,13 г/л, фосфор — 1,47 ммоль/л, щелочная фосфатаза — 237,4 Ед/л, АЛТ — 10,7 Ед/л.

ЭЭГ от 05.03.2021 г.: дезорганизованный тип ЭЭГ. Выраженная нейрофизиологическая незрелость. Диффузные изменения головного мозга. Умеренное снижение биоэлектрической активности головного мозга. Дисфункция срединных структур. Типично сформированных эпикомплексов не зарегистрировано.

Консультация психолога 05.03.2021 г.: актуальный уровень развития ребенка значительно ниже возрастной нормы. Трудности в обучении обусловлены отсутствием контроля зрения. Задержка речевого развития. Задержка статико-моторного развития.

Консультация окулиста 10.03.2021 г: оперированная отслойка сетчатой оболочки, афакия, авитрия, болезнь Норри.

МРТ головного мозга: МРТ-признаки наличия зон гиперинтенсивного МР-сигнала в веществе головного мозга перивентрикулярно задним рогам боковых желудочков.

В отделении получил комплексную терапию: карбамазепин, Сибазон, Диакарб, Триампур композитум, Сермион, Аспаркам – внутрь в возрастных дозах. Физиолечение: СМТ на поясничный отдел позвоночника в стимулирующем режиме № 7, лазер по речевым зонам № 7, а также массаж и ЛФК. Общее состояние при выписке из отделения – без положительной динамики в неврологическом статусе. Пациент был выписан по месту жительства с рекомендациями под наблюдение специалистов – педиатра, невролога, окулиста. Ребенок с возрастом стал меньше говорить, проявляет агрессию в большей степени.

### Заключение

Таким образом, в представленном клиническом наблюдении диагноз «болезнь Норри» впервые был выставлен ребенку через месяц после рождения и подтвержден медико-генетическим исследованием в возрасте 9 мес.

Описанный случай из практики поможет педиатрам вовремя заподозрить редкую наследственную патологию органов зрения на фоне поражения ЦНС, которая, вероятно, была сформирована в результате значительной комплексной антенатальной патологии у матери ребенка еще во время первой половины беременности.

Болезнь Норри представляет собой редкую патологию, сопряженную с довольно затруднительной генетической идентификацией. Поэтому своевременная диагностика имеет большое значение не только для прогноза течения данного заболевания, но и качества дальнейшей жизни пациента. В настоящее время появилась возможность точной диагностики некоторых наследственных заболеваний сетчатки в результате проведения молекулярно-генетических исследований. К сожалению, современные достижения науки пока не нашли должного применения в практической работе педиатров и офтальмологов при работе с отягощенными семьями. Необходима совместная работа педиатров, офтальмологов, отоларингологов, неврологов и медицинских генетиков в диагностике, лечении и реабилитации таких больных детей.

**КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ.** Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

**CONFLICT OF INTERESTS.** Not declared.

### Литература/References

1. Малюгин Б. Э., Борзенок С. А., Хлебникова О. В., Шурыгина М. Ф. и др. К вопросу о медико-генетическом консультировании при различных формах врожденной и наследственной офтальмопатологии // Офтальмохирургия. 2016; 63: 67. [Mal'yugin B. E., Borzenok S. A., Hlebnikova O. V., Shurygina M. F. i dr. To the question of medical genetic counseling in various forms of congenital and hereditary ophthalmopathy // Oftal'mohirurgiya. 2016; 63: 67]. DOI: 10.25276/0235-4160-2016-1-63-67.]
2. Хойт К. С., Тейлор Д. Детская офтальмология: в 2 т. / Под общ. ред. Е. И. Сидоренко; науч. ред. пер. Т. П. Кащенко и др.; пер. с англ. К. С. Турко. М.: Изд-во Панфилова, 2016. 1291 с. [Hoit K. S., Tejlor D. Pediatric ophthalmology: in 2 volumes. / Pod obshch. red. E. I. Sidorenko; nauch. red. per. T. P. Kashchenko i dr.; per. s angl. K. S. Turko. Moskva: Izd-vo Panfilova, 2016. 1291 s.]
3. Сидоренко Е. И. Офтальмология. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. 640 с. [Sidorenko E. I. Ophthalmology M.: GEOTAR-Media, 2015. 640 s.]
4. Hershel R. Patel, Swetangi Bhaleeya. Approach to Leukocoria In book: Manual of Retinal Diseases 2016. Pp. 47-50. DOI:10.1007/978-3-319-20460-4-11.
5. Bennett T. M., Shiels A. A recurrent missense mutation in GJA3 associated with autosomal dominant cataract linked to chromosome 13q // Mol. Vis. 2011; 22:25: 2262.

6. Lin M., Lu Y., Sui Y., Ni X., Li H., Chen X., Zhao N., Jiang M. A novel c.287G>T NDP missense mutation in a Chinese family with Norrie disease // Ophthalmic Genet. 2020; 33: 340. DOI: 10.1080/13816810.2020.1759106.
7. Andarva M., Jamshidi J., Ghaedi H., Daftarian N. A novel c.240\_241insGG mutation in NDP gene in a family with Norrie disease // Clin Exp Optom. 2018; 255: 259. DOI: 10.1111/cho.12599.
8. Kaliki S., Shields C. L., Gupta A., Mishra D. K. Newly diagnosed active retinoblastoma in adults // Retina. 2015; 2483: 2488. DOI: 10.1097/IAE.0000000000000612.
9. Shields C. L., Schoenberg E., Kocher K., et al. Lesions simulating retinoblastoma (pseudoretinoblastoma) in 604 cases: results based on age at presentation // Ophthalmology. 2013; 120: 311. DOI: 10.1016/j.ophtha.2012.07.067.
10. Борзенок С. А., Хлебникова О. В., Шурыгина М. Ф., Огородникова С. Н. и др. Результаты комплексного подхода к дифференцированной клинико-этиологической диагностике центральной абиотрофии сетчатки Штаргардта в Российской Федерации // Российская педиатрическая офтальмология. 2014; 12-16. [Borzenok S. A., Hlebnikova O. V., Shurygina M. F., Ogorodnikova S. N. i dr. Results of an integrated approach to differentiated clinical and etiological diagnosis of Stargardt's central retinal abiotrophy in the Russian Federation // Rossijskaya pediatricheskaya oftal'mologiya. 2014; 12-16.]
11. Rodríguez-Muñoz A., García-García G., Menor F., Millán J. M. The importance of biochemical and genetic findings in the diagnosis of atypical Norrie disease // Clin Chem Lab Med. 2018; 229: 235. DOI: 10.1515/cclm-2017-0226.
12. Rajendran R., Sudha D., Chidambaram S., Nagarajan H. et al. Retinoschisis and Norrie disease: a missing link // BMC Res Notes. 2021; 204. DOI: 10.1186/s13104-021-05617-5.
13. Birtel J., Gliem M., Hess K., Birtel T. H. et al. Comprehensive Geno- and Phenotyping in a Complex Pedigree Including Four Different Inherited Retinal Dystrophies // Genes (Basel). 2020; 137.
14. De Silva S. R., Arno G., Robson A. G., Fakin A. et al. The X-linked retinopathies: Physiological insights, pathogenic mechanisms, phenotypic features and novel therapies // Prog Retin Eye Res. 2021; 82: 100.

Полный список литературы смотрите на нашем сайте <https://journal.lvrach.ru/>

### Сведения об авторах:

**Крючкова Татьяна Алексеевна**, к.м.н., доцент кафедры педиатрии с курсом детских хирургических болезней Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Белгородский государственный национальный исследовательский университет; 308015, Россия, Белгород, ул. Победы, 85; haraba.tanya@mail.ru

**Матвиенко Елена Витальевна**, к.м.н., доцент кафедры педиатрии с курсом детских хирургических болезней Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования Белгородский государственный национальный исследовательский университет; 308015, Россия, Белгород, ул. Победы, 85; tabletka-2013@mail.ru

### Information about the authors:

**Tatyana A. Kryuchkova**, MD, Associate Professor of the Department of Pediatrics with a course of pediatric surgical diseases at the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education Belgorod State National Research University; 85 Pobedy Str., Belgorod, 308015, Russia; haraba.tanya@mail.ru

**Elena V. Matvienko**, MD, Associate Professor of the Department of Pediatrics with a course of pediatric surgical diseases at the Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education Belgorod State National Research University; 85 Pobedy Str., Belgorod, 308015, Russia; tabletka-2013@mail.ru

Поступила/Received 08.04.2022

Принята в печать/Accepted 26.05.2022