



Foto 4 Vihet re zgjerim i acetabulave. Kokat femorale të shtypura dhe të fragmentuara. Qafat femorale në pozicion valgus.

Në radiografinë e artikulimeve të bërrylit dhe të gjujve u vunë re çrregullime të osifikimit të epifizave (Foto nr. 5).

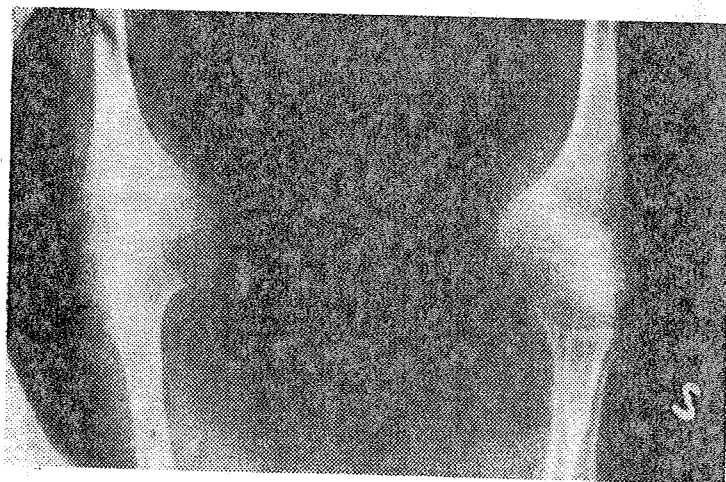


Foto 5 Vihet re çrregullim i osifikimit të epifizave. Epifiza e kokës së radiusit pothuajse e zhdukur.

Në të gjitha radiografitë bie në sy se diafizat kockore janë relativisht të ngushta në krahasim me epifizat mjaft të gjëra.

#### Përfundim

Sindroma Stickler është një patologji që karakterizohet nga një miopi progresive dhe nga disa ndryshime artikulare të përgjithësuara.

Sëmundja është e trashëgueshme, prandaj është quajtur dhe artrooftalmopati e trashëguar. Tejçohet sipas mënyrës dominante autozomike. Fëmijët me sindrom Stickler kanë dhe një pamje karakteristike: fytyra e tyre është e sheshtë në pjesën e mesme të saj. Ata kanë hipotrofi muskulare. Disa autorë e përshkruajnë, duke theksuar tre simptoma: fytyrë e sheshtë, miopi dhe displazi spondiloeipfizare.

Kjo patologji është njohur si e tillë për herë të parë në vitin 1965 nga Stickler (8). Pas këtij përshkrimi të parë janë bërë edhe mjaft përshkrime të tjera nga autorë të ndryshëm (1, 2, 4), gjithsesi ajo mbetet si një patologji relativisht e rrallë.

Rasti i paraqitur prej nesh është i pari që përshkruhet në literaturën tonë mjekësore. Ai ka të njëjtat shenja klinike dhe ndryshime skeletike me ato që përshkruhen në sindromën Stickler. Mungesa e rasteve të tjera në familje, gjatë anketimit gjenetik, na shtyu të mendojmë se kemi të bëjmë me një mutacion të freskët dominant.

Dorëzuar në redaksi më 8.7.1986

#### BIBLIOGRAFIA

- 1) **Beals R.K.:** Hereditary arthroophthalmopathy (the Stickler syndrome). Report of a kindred with protrusio acetabuli. Clin. Orthop., 1977, 125, 32.
- 2) **Gellies S.S., Feingold M.:** Stickler syndrome (hereditary — arthro — ophthalmopathy). American J. Dis. of Children, 1976, 130, 65.
- 3) **Herrman Y., France T., Spranger J.W. and coll.:** The Stickler syndrome (hereditary arthroophthalmopathy). Birth defects, 1975, 1, 76.
- 4) **Optiz J.M., France T., Herrmann J., Spranger J.W.:** The Stickler syndrome. New Engl. J. med., 1972, 286, 546.
- 5) **Smith D.:** Recognizable patterns of human malformation genetic, embryologic and clinical aspects. Third dition 1982, 206.
- 6) **Schinz H.R.:** Arthro — Ophthalmopathie. Lehrbruch der Rontgendiagnostic. Stuttgart. New York, 1981, 89.
- 7) **Spranger J.:** Arthro — Ophthalmopathja hereditaria. Ann. radiol. 1968, 11, 359.
- 8) **Stickler G.B., Pugh O.G.:** Hereditary progressive arthroophthalmopathy: Additional observations on vertebral abnormalities a hearing defect, and a report of a similar case. Mayo clin. proc., 1967, 42, 495.

#### Summary

#### A CASE OF STICKLER'S SYNDROME

A case is presentend of Stickler's syndrome. On this occasion a review of the literature on this subjects is made. The main signs of the syndrome include: arthro — ophthalmopathy, spondylo — epiphysary dysplasia and hypoplasia of the middle part of the face. The case described presents a typical picture of the syndrome.

## Résumé

## UN CAS DU SYNDROME STICKLER

Les auteurs présentent un malade atteint du syndrome de Stickler. A l'occasion, ils font une revue de la littérature sur ce sujet. Les principales signes du syndrome sont: l'arthro-ophthalmopathie, la dysplasie spondylo-epiphysaire et l'hypoplasie de l'étage moyen de la face. Le cas décrit présente le tableau typique du syndrome.

## EKSPERIMENTALE

METABOLIZMI GLICEROLIPIDIK NË INDIN TRUNOR GJATË  
EPILEPSIVE EKSPERIMENTALE

— NDOK MARKU — Doc. SEZAI BRAHO —

(Sektori shkencor i mjekësisë eksperimentale i Fakultetit të Mjekësisë)

Truri është një nga organet më të pasura me lipide, pas indit dhjamor. Ndërsa në këtë të fundit mbizotërojnë trigliceridet, në tru mbizotërojnë glicerofosfolipidet. Kjo shpjegohet me praninë e struktura-ve të shumta membranore të guainës meilnike (10, 11). Metabolizimi i fosfolipideve të indit trunor gjatë konvulsioneve nuk është shumë i studiuar, ndërsa metabolizimi i acideve yndyrore ka filluar të studiohet (2, 14). Dihet që, gjatë konvulsioneve të shkaktuara nga bikukulina, vërehet një shtim i konsiderueshëm i acideve të lira yndyrore, e veçanërisht i acidit arakidonik dhe diglicerideve (2).

Të dhënat e literaturës tregojnë se problemi i çrregullimeve të metabolizimit të glicerideve të indit trunor, gjatë epilepsisë, e në veçanti ai i fosfolipideve, njihen shumë pak (1, 3). Për këtë jemi përpjekur të studiojmë metabolizimin e glicerideve të indit trunor, duke përdorur glicerol radioaktiv nëpërmjet vërtimit të bashkëtrupëzimit të tij në klasat e ndryshme lipidike gjatë konvulsioneve të shkaktuara me substanca të ndryshme që shkaktajnë konvulsione.

## Materiali dhe metodika e punës

Si kafshë eksperimentale u përdorën minj të bardhë të mëdhenj të racës Wistar të seksit femër (me peshë trupore nga 150-300 gr). Kafshët janë marrë në eksperiment në mëngjes. Trajtimi kirurgjikal është bërë sipas metodikës së përshkruar nga Arienti e bp. Fillimisht ata janë vënë në narkozë me eter dielitik, pastaj është bërë prerja përkatëse e lëkurës së kokës. Është ekspozuar kafa e cila shpohet me një trapano të posaçme me largësi 2 mm anash qepjes sagjitale dhe 3 mm pas qepjes koronare. Kjo hapje lejon injektimin intraventrikular të substancave konvulsivuese. Për të provuar saktësinë e injektimit intraventrikular të substancave në eksperiment, nëpërmjet kësaj vrime injektohet paralelisht blumetilen.

Kafshët e grupit të kontrollit kanë marrë me rrugë intraventrikulare 20  $\mu$  Ci glicerol radioaktiv të tretur në 10  $\mu$  l të tretësirës tampon fosfat (40 mM tampon fosfat natriumi pH 7.4), i cili izotonizohet me NaCl. Kafshët e grupit të eksperimentit (të trajtuarat) marrin sasi të njëjtë lënde radioaktive, por shtohet: 1) penicilinë 2000 UI/tru, 2) pi-