

HIGJIENE DHE EPIDEMIOLOGJI

KËRKIME SEROLOGJIKE MBI INFEKSIONIN TOKSOPLASTIK NË GRA SHTATZËNA

(Të dhëna paraprake)

— VLADIMIR GUSMARI —
(Instituti i Higjenës dhe i epidemiologjisë)

Studimet tona serologjike mbi shkallën e përhapjes së infekzionit toksoplasmik në grup-mosha të ndryshme të popullsisë së shëndoshë kanë treguar për praninë e këtij infeksioni me një incidencë që rritet me rritjen e moshës (prani e kundërtrupëzave specifike — nga 8% për grup-moshat 2-6 vjeç deri në 53.4% për ato 40-60 vjeç (8,9). Rezultatet e përftuara, të përafërtë me nivelet e seropozititetit si popullsi, me ato të mjaft vendeve të tjera të Evropës dhe jashtë saj (2,4,10,16,19), vunë theksin mbi domosdoshmérinë e njojhes së përhapjes së infekzionit në grata shtatzëna, sepse qëllimi kryesor i serodiagnozës së toksoplazmës është parandalimi i infekzionit të lindur, të mbarsur me rezikun e keqformimeve të ndryshme, të lindura, ndërkohë që, jashtë periudhës së shtatzënës, serodiagnoza e infekzionit parësor ka pak interes, si një infekcion me një ecuri në përgjithësi beninje dhe pak ose aspak i kapshëm klinikisht (13,14). Pikerisht, studimi i shkallës së kontaminimit me infekzionin toksoplasmik të kontigjentit të grave shtatzëna dhe kërkimi përmes tij i incidencës së infekzionit parësor në periudhën e shtatzënës, për të dhënë një parashikim të përafërt mbi incidencën e toksoplazmës, d.m.th. të keqformimeve të lindura të prejardhura prej saj, përbén qëllimin e këtij punimi.

MATERIALI DHE METODA

Studimi ynë serologjik, i kryer në periudhën 1984-1985, përfshin një kontigjent prej 1800 grash shtatzëna të rrëthit të Tiranës, klinikisht të shëndoshta të moshave 17-44 vjeç, të muaj-moshave të ndryshme të barrës.

Për analizimin e serumeve, si teknikë bazë përdorëm atë të imuno-fluoreshencës së têrthortë (IF). Konfirmimin e rezultateve pozitive e realizuam duke zbatuar paralelisht edhe teknikat serologjike të hemaglutanimit të têrthortë, aglutinimit të drejtëpërdrejtë dhe të imunoperoksidazës.

Përdorëm antigenët dhe serume të firmave Behring dhe Marieu. Titrë kundërtrupëzor prag-pozitiv për teknikën e imunofluoreshencës së reaksionin e hemaglutinimit të tertiortë titrin 1 : 80 (ose 10 UI), për teknikën e aglutinimit të drejtpërdrejtë atë 1 me 16 (4,7,10,20). Seru- met e analizuara me reakzionet e hemaglutinimit të tertiortë dhe atij titrë aglutinimit të drejtpërdrejtë i përpunuam njëkohësisht edhe me dy merkaptoetanol, për të përcaktuar praninë e IgM specifike. Evidentimin e imunoglobulinave IgM specifike për teknikën e imunofluoreshencës së tertiortë e bëmë nëpërmjet provës Remington.

Për përgjithësimin e rezultateve të përfshitura të seropozitivitetit, fiksuan për secilën vlerë edhe kufijtë e poshtëm dhe të sipërm të saj, si- pas kriterit statistikor k . Krahasimin e rezultateve midis grup-mosha- ve të ndryshme të zgjedhjes së marrë në studim e bëmë nëpërmjet kri- terit statistikor z . Vlerat e përfshitura të të dy kritereve të mësipërme ua referuam vlerave tabelare për alfa = 0.01 apo alfa = 0.001.

Rezultatet dhe diskutimi i tyre

Shkalla e përhapjes së infeksionit tokoplazmik, bazuar në nivelet e përfshitura të seropozitivitetit kundërtrupëzor për kontigjentin e stu- diuar të grave shtatzëna (1800 subjekte) të moshave 17-44 vjeç rezulton 28.83% për alfa = 0.01 ($P = 0.99$) apo 25.66% — 32.22% për alfa = 0.001 ($P = 0.999$) (Pasqyrat nr. 1 dhe nr. 2).

Ndërkaoq, në brendi të këtij kontigjenti, nivelet e seropozitivitetit (prania e kundërtrupëzave IF) për grup-mosha të ndryshme paraqiten me luhatje, që, në përgjithësi, ndjekin një kurbë vazhdimisht rritjen e moshës. Kështu, ndërsa për grup-moshën 17-19 17.44% (apo 17.38% — 33.32%) për ($P = 0.99$), për grup-moshën 40-44 vjeç kjo përqindje paraqitet me shifrat 42.85% (apo 20.48% — 69.33%, për $P = 0.99$) (pas. nr. 1), që pë- faqëson njëkohësisht nivelin më të lartë të seropozitivitetit në krahasim me grup-moshat ndërmjetëse 20-24, 25-29, 30-34 dhe 35-39 vjeç. Vlen të theksojmë se shprehja për secilën vlerë të mësipërme të përfshuar simin e rezultatit për çdo kontigjent tjetër sivellë me gjasë 99% apo 99.9% (Pasqyra nr. 2). Nga ana tjetër, ndonëse në grup-moshat vijuese, nga 17-19 vjeç deri 35-44 vjeç, shihet një rritje e ndjeshme e pranisë së kundërtrupëzave specifike antitokoplazmike, mbi që mund të gjykoj- më për një raport të drejtë të saj me moshën, ndryshimet e vërejtura të seropozitivitetit, megjithatë, nuk janë statistikisht thelbësore. Zbatimi i kriterit statistikor z , për krahasimin e rezultateve të përafërtë në dy grup-moshat e skajshme të kontigjentit të studiuar 17-19 dhe 35-44 vjeç, e vërteton këtë për $p = 0.99$ (apo gjasë 99%) (Pasqyra nr. 3).

TABELA № 1

Seropozitiviteti ndaj tokoplazmës (prania e antikorpeve) në kontigjentin e studiuar të grave shtatzëna dhe shtrirja e tij në kuftje e poshtëm e të sipërm për gjasë 99%.

mosha (vjeç)	numeri i serumeve	TITRI I ANTIKORPEVE IF			
		SERONEGATIVE (< 10 UI)		SEROPOSITIVE (≥ 10 UI)	
		Nº	%	Nº	%
17-19	180	136	79.55 66.66	44	24.44 47.38
20-24	817	590	72.21 68.01	227	27.88 23.95
25-29	534	374	70.03 64.73	160	29.96 25.15
30-34	188	129	68.61 59.37	59	31.38 23.58
35-39	67	44	65.67 50.59	23	34.32 22.08
40-44	14	8	57.14 30.16	6	42.85 20.48
TOTAL	1800	1281	71.16 68.34	519	28.83 26.16
17-44					

$$K \alpha = 2.58 \\ \alpha = 0.01 (p \leq 0.99)$$

Rezultatet e mësipërme flasin për një prani jo të spikatur të kontaminimit tokoplazmik në popullsinë femërore të moshave të paspubertetit. Ato janë të përafërtë me nivelet e përfshitura në disa vende të Evropës si 20-30% në Angli dhe Norvegji, por më të ulëta në krahasim me vende të tjera, ku seropozitiviteti jetet me shifrat 40-50% (Austri, Gjermani Perëndimore), apo 50-70% në zona të ndryshme të Italisë, deri në 65-90% në Francë (4,5,7,10,12,13,15,16,17,18,19,20).

Pranohet që titrat kundërtrupëzore specifike IF 300-400 UI janë sinjalin për një infeksion parësor tokoplazmik, vërtetimi diagnostik i të cilit kërkon rritjen e nivelit kundërtrupëzor mbi 400 UI në mostrën e dytë serike nga i njëjti subjekt apo edhe vetëm evidentimin e IgM specifike në mostrën e vetme serike të analizuar. Titrat kundërtrupëzore mbi 400 UI pa pasur nevojën e mostrës së dytë serike flasin për praninë e një infeksioni parësor (1,10). Në studimin tonë nivelet kundërtrupëzore mbi 400 UI rezultuan në tre subjekte (0.16%), kurse ato 300-400 UI në katër raste të tjera (0.22%). Ndërmjet këtyre të fundit, prania e IgM specifike u vërtetua vetëm në një rast (titër IgM IF 1 : 150). Për tre raste të tjera mungesa e mostrës së dytë serike nuk na lejoi t'i paracaktionim si infeksion parësor tokoplazmik. Pra, në tërësi, 4 në

TABELA № 2

Seropozitiviteti i përgjithshëm ndaj toksoplazmoxës në kontigjentin e studuar të grave shtatzëna dhe vlerat e poshtëme e të sipërme të tij për gjasë 99.9%

mosha (vjeç)	numeri i serumeve	TITRI I ANTIKORPEVE IF			
		Seronegativë (<10 UI)		Seropozitivë (≥ 10 UI)	
		Nº	%	Nº	%
17-44	1800	1281	71.16 $\frac{74.33}{67.77}$	519	28.83 $\frac{32.22}{25.66}$

$$K\alpha = 3.09 \\ \alpha = 0.001 (p \leq 0.999)$$

TABELA № 3.

Krahasimi i të dhënavëve të seropozitivitetit ndaj toksoplazmoxës ndërmjet dy grup-moshave skajore të kontigjentit të studuar të grave shtatzëna.

Grup moshë (vjeç)	numeri total	Seropozitiviteti (antikorpe IF ≥ 10 UI)	Z
17-19	$n_1 = 180$	$X_1 = 44$	
35-44	$n_2 = 81$	$X_2 = 29$	1.89

$$Z \alpha = 2.58 \\ \alpha = 0.01 (p \leq 0.99)$$

1800 subjektet e analizuara treguan për praninë e toksoplazmoxës në zhvillim, që përbën një incidencë 0.22% (apo 0.12% — 0.69%) të infeksionit parësor tokoplastik për $P = 0.99$. Rezultatet e përfshitura janë të përaferta me ato të disa vendave të Evropës dhe njëkohësisht, më të ulta, krahasuar me disa vende të tjera. Kështu, në kontigjente grash shtatzëna, infeksioni tokoplastik parësor është gjetur në nivelet 0.1% (7), 0.3% (18), 0.8% apo 1.5-1.8% (16). Veçse vlen të theksohet që të tilla rezultate janë përfshuar nga një ndjekje çdo tremujore, d.m.th. në ecuri gjatë periudhës së shtatzënës të kontigjenteve të marra në studim. Në këtë drejtim, mangësia e një ndjekjeje të tillë çdo tremujore për se cilin subjekt të analizuar në studimin tonë na lejon të mendojmë që niveli i përfshuar i infeksionit parësor tokoplastik me prirjet e tij në kufijtë e poshtëm e të sipërme të lartpërmendur për çdo kontigjent tjetër të tillë me gjasën 99.9% në popullsinë femërore të vendit tonë të moshës së riproduheshmërisë duhet të jetë diçka më i ulët se niveli real.

Lind pyetja nëse mund të parashikohet incidenca teorike e toksoplazmoxës së lindur, bazuar mbi të dhënat e studimit serologjik në popullsi. Rezultatet e sugjerimeve të autorëve të ndryshëm në këtë drejtim i paraqisim në skemat nr. 1 dhe nr. 2, të përpunuara prej nesh.

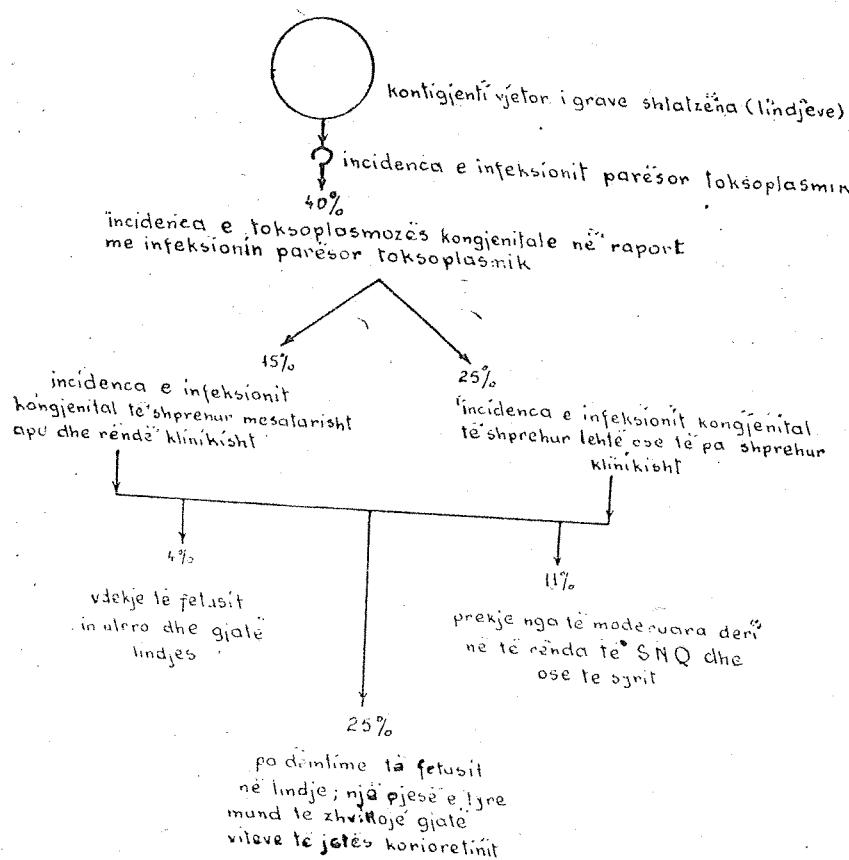
Shihet që momenti më i rëndësishëm teorik, natyrish i përcaktuar mbi bazën e hulumtimeve të gjera në praktikë, është niveli i transmetimit fetal të infeksionit parësor tokoplastik më gruan shtatzënë, nivel ky i fiksuar në shifrën 40%. Nisur nga kjo e dhënë, mund të parashikohet niveli numerik i toksoplazmoxës të lindur, kur rezultatet e studimit tonë janin një incidencë 0.22% (apo 0.12%-0.69% për $P = 0.99$) të infeksionit parësor. Praktikisht, duke marrë për bazë shifrën mesatare 70.000 të lindjeve vjetore si Republikë, toksoplazmoxë së lindur e pritshme do të rezultojë në 154 raste (apo 84 — 483 raste për $P = 0.99$).

Përsëri bazuar mbi skemën nr. 1, do të mund ta parashikojmë edhe incidençen e formave të ndryshme të shprehjes klinike të toksoplazmoxës së lindur, si edhe incidençen e rrjedhojave kryesore të saj ndaj fetusit. Praktikisht, do të ishte fjala për 25% (apo 38 raste) në infeksion nënëklinik dhe 15% (apo 23 raste) me infeksion të shprehur mesatarisht ose rëndë, për një vdekshmëri të përgjithshme 4% (apo 6 raste), përfshirë edhe vdekjet *in utero* të fetusit, dhe për një nivel 11% (apo 17 raste) të prekjeve të dukshme të syrit dhe/ose SNQ (paraqitur imtësisht edhe me luhatjet e mundshme në kufijtë e poshtëm e të sipërme për $P = 0.99$ në skemën nr. 2A, 2B, 2B₁ dhe 2B₂). Mendojmë se shifrat e mësipërme, ndonëse janë vetëm orientuese, janin një gjykim mbi incidençen në vendin tonë të toksoplazmoxës së lindur dhe mbi peshën specifikë të këtij infeksioni në kuadrin e përgjithshëm të keqformimeve të lindura. Të dhënat e lartpërmendura mbi infeksionin tokoplastik në popullsinë femërore të moshës së riproduheshmërisë në vendin tonë, flasin për një incidençë të moderuar të tij.

Lidhur me rrugët e përhapjes së këtij infeksioni, mendojmë që në vendin tonë janë të mundshme, dhe pa ndonjë mbizotërim dallues ndërmjet tyre, të dyja rrugët e infektimit — ajo me oocistet prej ekskrementeve të maces dhe ajo me cistet indore nga përdorimi i mishit të papërpunuar mirë termikisht. Këtë mendim e bazojmë mbi faktin që praktikisht çdonjëra prej këtyre dy mënyrave nuk shquhet për ndonjë mbizotërim të veçantë në vendin tonë, ndonëse rrugës së infektimit me

SKEMA Nr. 1

Vlerësimi me hamëndje (hipotetik) teorik i incidencës së toksoplasmozës kongjenitale bazuar mbi incidencën e kontaminimit toksoplasmik dhe mbi incidencën e infekzionit parësor në gradë shtatzëna



(Rezultante shematike e përpunuar prej nesh bazuar mbi skemat teorike hipotetike të Henderson IB.(10), Desmonts G.(5), Frenkel I.(6), Siroy-Pedersen(16), Hall S.(12), Beattie C.(12).)

ociste mund t'i jepnim një peshë specifike pakëz më të lartë se rruga tjetër. Nga ana tjetër, mendimi ynë bazohet edhe mbi atë të autorëve të tjera, që, përvende me të tillë incidencë të moderuar të infekzionit toksoplasmik dhe me përhapje jo të theksuar të maceve dhe ku mishi

SKEMA Nr. 2

Incidenca e pritëshme në përqindje dhe në raste (me luhatjet në kufijtë e poshtëm e të sipërm për gjasë 99%) të shprehjeve të ndryshme të toksoplasmozës kongjenitale për kontigjentin mesatar qdo vjetor të lindjeve si republikë

numri mesatar vjetor i lindjeve si republikë
(kontigjenti mesatar vjetor i grave shtatzëna)
nr. = 70.000 lindje

incidencia e infekzionit parësor toksoplasmik mbi kontigjentin mesatar vjetor të lindjeve

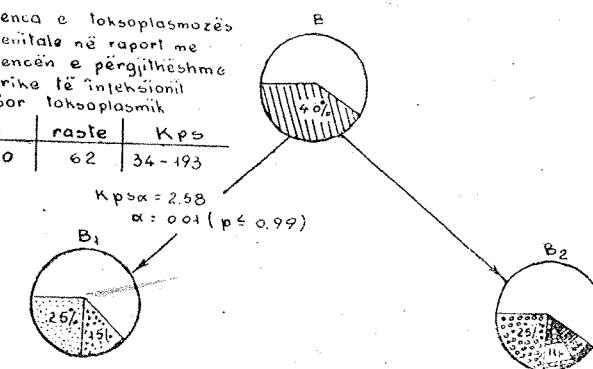
%	Kps	raste	Kps
0.22	0.12–0.69	154	84–483

Kps α = 2.58
 $\alpha = 0.01$ ($p \leq 0.99$)

incidencia e toksoplasmozës kongjenitale në raport me incidencën e përgjithshme numerike të infekzionit parësor toksoplasmik

%	raste	Kps
40	62	34–193

$$Kps\alpha = 2.58 \\ \alpha = 0.01 (p \leq 0.99)$$



me infeksion kongjenital të shprehur lehtë ose të pa shprehur klinikisht

%	raste	Kps
25	38	21–121

me infeksion kongjenital të shprehur mesatarisht apo dhe rëndë klinikisht

%	raste	Kps
15	23	13–27

$$Kps\alpha = 2.58 \\ \alpha = 0.01 (p \leq 0.99)$$

Vdekje të fetusit in utero dhe gjatë lindjes

%	raste	Kps
4	6	3–19

prekje nga të moderuara në të rëndë të SNQ dhe syrit

%	raste	Kps
11	17	9–53

po dëmtimë të fetusit, një pjesë e tyre mund të shfaqë korioretinit gjatë viteve të mëvonëshme të jetës.

%	raste	Kps
25	39	21–120

që përdoret për të ngrënë përpunohet mirë (si në Angli, Norvegji), u jazbehië a asaj me cociste. Në vende të tjera, po me incidence të tillë (si në Kosta Rika) rruga e transmetimit oocistor është tepër e theksuar (1). Ndérkaq, mënyra tjetër, ajo me cistet indore, përbën specifikën kryesore në transmetimin e infeksionit në, ato vende ku zakonisht përdoret mishi i papërpunuar mirë termikisht (si në Francë) (1,5).

Tabloja e paraqitur mbi studimin serologjik të toksoplasmozës në popullsinë femërore të moshës së riprodhueshmërisë, me rezultatet e të toksoplasmozës së lindur, flet për rëndësinë e një mbikqyrje të plotë të këtij infeksioni në të ardhmen, që mund të realizohet vetëm nëpërtremujor gjatë tërë periudhës së shtatzëna seronegative qđo në kohë rastet e mundshme me toksoplasmozë parësore në evoluim. Një sa lindurave nga nëna me infeksion parësor dhe ndjekjen serologjike kohë shfaqjen e mundshme të njërsë apo tjetrës rrjedhojë të infeksionës okulistë, neuropediatër e obstetër, sepse vendosja nga ana e tyre të toksoplasmozës së lindur, lidhja kështu me kohë dhe në qđo rast me laboratorin për vërtetësimin laboratorik të dyshimit të vënë do të kri-infeksioni në incidenten e përgjithshme të keqformimeve të lindura.

Dorëzuar në redaksi më 10.9.1986

BIBLIOGRAFIA

- 1) **Betz A.:** Sérodiagnostic de la toxoplasmose. Në: «Les Techniques de l'immuno-fluorescence et réactions immunoenzymatiques», 1977, 70.
- 2) **Beattie C.:** Ecology and Epidemiology of Toxoplasmosis, in: European Meeting on the Prevention of Toxoplasmosis. Graz, 5th — 6th Decembre, 1984.
- 3) **Bitri P.:** Toksoplasma. Patologjia morfollogjike. Tiranë, 1984, 85.
- 4) **Carlier Y. and coll.:** Evaluation of the enzymelinked immunosorbent assay and other serological tests for the diagnosis of toxoplasmosis. Bull. WHO, 1980, 58, 99.
- 5) **Desmonts G., Couvreur J.:** Congenital Toxoplasmosis: A prospective study of the offspring of 542 women who acquired toxoplasmosis during pregnancy. Në: Thalamer O. and coll.: Perinatal Medicine. Sixth European Congress Vienna 1978, Stuttgart, West Germany, 1978.
- 6) **Frenkel J.:** Toxoplasmosis, parasite life cycle, pathology and immunology. Në: The Coccidia, Emeria, Isospora, Toxoplasma and related Genera. Balt. Univ. Park. Press, 1973.
- 7) **FlammH und Aspock H.:** Die Toxoplasmosis Überwachung der Schwangerschaft in Österreich — Ergebnisse und Probleme. Pediatrie und Grenzgebiete, 1981, 20, 27.

- 8) **Gusmari V.:** Kërkime serologjike me metodën imunofluorescente mbi përhapjen e toksoplasmozës. Buletini i UT «Enver Hoxha» — Seria shkençat mjekësore, 1983, 1, 56.
- 9) **Gusmari V.:** Të dhëna paraprake mbi shpeshtësinë e ndeshjes së antikorpeve antitoksoplasmike në gra shtatzëna. Shëndetësia popullore, 1982, 2, 78.
- 10) **Golvan J.S.:** La Toxoplasmosis congénitale. Në: Eléments de parasitologie médicale, 1979, 3, 352.
- 11) **Handersson J.B. and coll.:** The evalution of new sevices, possibilities for preventing congenital toxoplasmosis. Internal. J. epidemiology, 1984, 13, 65.
- 12) **Hall S.:** Congenital toxoplasmosis in England, Wales and Northern Ireland, some epidemiological problems. British medical journal, 1983, 13, 453.
- 13) **Huld H. and coll.:** On the epidemiology of human toxoplasmosis in Scandinavia especially in children. Acta, paed. scand., 1979, 19, 145.
- 14) **Kraja Dh., Pano K., Gusmari V.:** Toksoplasmoza e fituar akute me shfaqje klinike. Revista mjekësore, 1984, 3, 43.
- 15) **Koppe J. et al.:** Results of 20 years follow-up of congenital toxoplasmosis. The Lancet, 1986, 1, 254.
- 16) **Montanaro D.:** Epidemiologia e prevenzione della toxoplasmosis nell'area napoletana. Giornale di malattie infettive e parassitarie, 1983, 34, 399.
- 17) **Stray Pederson B.:** Benefit analysis of different proframes for preventing congenital TORCH. Infections in progress in perinatal medicine. Excerpta medica, 1983, 229.
- 18) **Stray Pedersen B.:** Infants potentially at risk for congenital toxoplasmosis. A prospective study. Amm. J. inf. dis. child., 1980, 34, 638.
- 19) **Stray Pederson B. and coll.:** Estimates of the incidence of toxoplasma infection among pregnant women from different areas of Norway. Scand. J. inf. dis., 1979, 11, 247.
- 20) **Zotti C. et al.:** Valutazione del IgM specifiche mediante immunoabsorbimento in confronto con altri metodi. Quand. sclavo diagn., 1981, 17, 86.

Summary

SEROLOGIC INVESTIGATION FOR TOXOPLASMOSIS IN PREGNANCY

To assess the prevalence of the toxoplasmosis among pregnant women, a serologic investigation was carried out among 1800 pregnant women aged between 17 and 44 in the district of Tirana. The examinations were performed by the technique of indirect immunofluorescence and confirmed with other immunologic techniques such as indirect haemagglutination, direct agglutination and immunoperoxidase.

The serologic investigation of this group of the population showed that about 29% of them had antibody levels of 10 UI or more which indicates that about 71% of the women at the age of reproduction are susceptible to the infection which they can transmit to their progeny.

In this group of women, the rate of primary infection was 0.22% (or 0.12% — 0.69% for $P = 0.99$). Taking into account this incidence and the prevalence of the toxoplasma infection among pregnant women, a predictive estimate was made of the approximate number of congenital toxoplasmosis with all its forms of appearance in the country.

R é s u m é

**ETUDE SEROLOGIQUE POUR DETERMINER LA TOXOPLASMOSE
PENDANT LA PERIODE DE GESTATION
(DONNEES PRELIMINAIRES)**

Chez 1800 femmes enceintes, âgées de 17 à 44 ans, dans le district de Tirana, l'auteur a effectué une étude sérologique afin de déterminer la prévalence de la toxoplasmose. L'examen sérologique est fait selon la technique de l'immunofluorescence indirecte et confirmé par d'autres techniques immunologiques telles l'hémoaglutination indirecte, l'aglutination directe et l'immunopéroxidase.

Dans 29% des cas examinés on a trouvé un niveau antinucléaire de 10 UT ou plus ce qui veut dire que 71% des femmes à l'âge de reproduction sont susceptibles à l'infection et peuvent la transmettre à l'enfant.

Dans ce groupe de femmes l'infection primaire a été estimée à 0,22% ($P = 0,99$). D'après ces données sur l'incidence et la prévalence de l'infection toxoplasmique chez les femmes enceintes on peut faire une première estimation approximative sur le nombre de cas de toxoplasmose congénitale sur les diverses formes d'apparition.

NJË RAST ME SINDROMËN STICKLER

(Antrooftalmopatia hereditare)

— Doc. PELLUMB KARAGJOZI, KSHM MAKSIM CIKULI —
(Sektori shkencor i mjekësisë eksperimentale i Fakultetit të Mjekësisë,
Klinika e ortopedisë, Spitali klinik nr. 2)

Sindroma Stickler, e përshkruar për herë të parë në vitin 1965 nga Stickler dhe bp. (8), është një displazi e përgjithësuar e indit lidhor. Kjo sëmundje karakterizohet nga një miopi progresive dhe nga disa ndryshime skeletike të përgjithësuara, kryesisht artikulare. Këto ndryshime arthroftalmike janë të trashëgueshme. (Stickler i ka vënë re ato në individë të ndryshëm në 5 brezni të së njëjtës familjeje). Ndryshimet skeletike të kësaj sëmundjeje janë dokumentuar më tej nga Sprangeri (7), ndërsa Hermann e bp. (3) kanë bërë një përshkrim më të plotë të simptomatologjisë së sindromës së Sticklerit. Fëmijët me sindromën Stickler kanë një pamje karakteristike: ftyra e tyre është e sheshtë, ura hundore e shtypur. Ata kanë hipoplazi të maksilës, ose të mandibulës ose të tē dyja kockave së bashku. Në profil ftyra e tyre duket e sheshtë në katin e saj të mesëm (3,6). Në mjaft raste ka çarje të qzellës së fortë ose të butë (palatum skizum). Një ndër simptomat më karakteristike të kësaj sëmundjeje është miopia, e cila fillon përpëra moshës 10 vjeç. Ajo është e karakterit progresiv. Miopia është e mesme ose e rëndë (8-10 dioptri) dhe mund të përfundojë me shkak të retinës deri në qorrim. Ndryshime artikulare, gjithashu, janë karakteristike për këtë sëmundje. Që në lindje bie në sy fryrje e artikulimeve të mëdha e cila bëhet më e dukshme në fëmijërinë e hershme. Shpesh, për shkak të dhembjeve artikulare që ndiejnë, fëmijët trajtohen për artrit reumatoid (6). Zakonisht preken të gjitha artikulimet dhe, falë ekzaminimit radiologjik të tyre, vihet re një sheshim i epifizave. Ndërmjet diafizave relativisht të ngushta në krahasim me metafizat e tyre të gjera (5).

Fëmijët me sindromë Stickler, krahas ndryshimeve që përmendëm më sipër, kanë dhe një hipotoni të përgjithshme. Ata kanë muskulaturë pak të zhvilluar dhe lodhen shpejt. Në mjaft raste tek këta fëmijë është vënë re edhe pakësimi i dëgjimit (8). Niveli mendor i tyre është normal.

R a s t i y n ë

Fëmija E.M., 9 vjeç, u paraqit tek ne në shtator të vitit 1984 për shkak se ecte me vështirësi, kishte të deformuara artikulimet e mëdha