

Résumé

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'hémoagglutination indirecte, l'agglutination directe et l'immunopéroxidase.

Dans 29% des cas examinés on a trouvé un niveau antinucéaire 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 le 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 et sur les diverses formes d'apparition.

NJË RAST ME SINDROMËN STICKLER

(Antrooftalmopatia hereditare)

— Doc. PELLUMB KARAGJOZI, KSHM MAKSIM ÇIKULI —
(Saktori 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 artrooftalmike janë të trashëgueshme. (Stickler i ka vënë re ato në individë të ndryshëm në 5 breznitë 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: fytyra e tyre është e sheshtë, ura hundore e shtypur. Ata kanë hipoplazi të maksilës, ose të mandibulës ose të të dyja kockave së bashku. Në profil fytyra e tyre duket e sheshtë në katin e saj të mesëm (3,6). Në mjaft raste ka çarje të qiellzës së fortë ose të butë (*palatum skizum*). Një ndër simptomat më karakteristike të kësaj sëmundjeje është miopia, e cila fillon përpara moshës 10 vjeç. Ajo është e karakterit progresiv. Miopia është e mesme ose e rëndë (8-10 dioptri) dhe mund të përfundojë me shkolitje të retinës deri në qorrim. Ndryshime artikulare, gjithashtu, 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 artikujt dhe, falë ekzaminimit radiologjik të tyre, vihet re një sheshim i epifizave. Ndër ndryshimet skeletike karakteristike janë dhe ato të trupave të vertebrae, kryesisht të vertebrae të fundit torakale dhe të parave lumbarë. Ato duken të deformuara e të shtypura në pjesën e përparme të tyre, (*cuneus anterior*), pra kemi një displazi spondiloepifizare. Kockat e gjata kanë një disproporcion 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.

Rasti ynë

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

dhe kolonën vertebrale (kifoze e lehtë në regjionin torakolumbar). Fëmija kishte lindur normalisht, por, kur u ngrit në këmbë dhe filloi të ecte, prindërit kishin vënë re se ai ecte më vështirësi dhe lodhej shpejt. Me t'u rritur, ecja iu vështirësua edhe më shumë, trupi i qëndronte pak i përkulur përpara, gjë që i shkaktonte lodhje dhe dhimbje në pjesën dorsolumbare të kolonës. Kur kthehej nga shkolla, fëmija kërkonte të shtrihej se ndiente dhimbje mesi. Artikulimet e mëdha dhe veçanërisht artikulimet e gjunjëve dhe talokurale ishin mjaft të fryra. Për këto simptoma, fëmija u trajtua nga pediatri për artrit reumatoid; me këtë diagnozë ai ka qenë shtruar edhe në spitalin pediatrik të Tiranës.

Në vizitën që i bënë fëmijës, vumë re se ai kishte pamje karakteristike. Pjesa e mesme e fytyrës ishte e sheshtë, ura hundore e shtypur, hipoplazi e maksilës. Nga jashtë, të gjitha artikulimet dukeshin të fryra, në mënyrë të veçantë gjunjët dhe artikulimet tolokurale. Fotot nr. 1, 2).

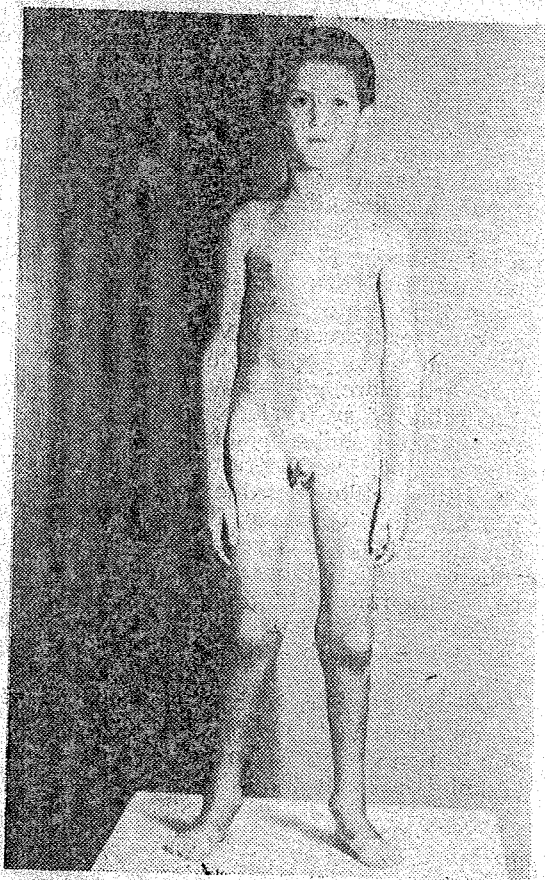


Foto 1 Vihet re fryrje e artikulimeve të mëdha dhe muskulatura e skeletit duket pak e zhvilluar. Fytyra është e sheshtë në pjesën e mesme të saj.



Foto 2 Vihet re hipoplazi e maksilës dhe më pak e mandibulës. Veç këtyre fëmija kishte kifoze në pjesën e poshtme torokale.

rale të shtypura e të copëzuara, ndërsa qafat femorale në valgus (Foto nr. 4).

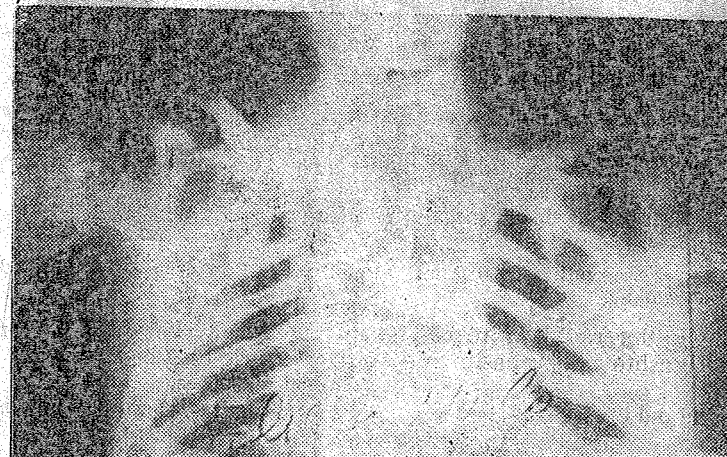


Foto 3 Vihet re deformimi dhe sheshumi, në formë kunësi i vertebrave torokale të fundit dhe i vertebrës së parë lumbarë.

Ai ecte duke u lëkundur në të dyja anët, lodhej shpejt. Shkallët i ngjiste dhe i zbriste me vështirësi. Muskulaturën e skeletit e kishte hipotrofike. Zhvillimi mendor i tij ishte normal, por lexonte me vështirësi, duke e mbajtur librin afër. Në kontrollin okulistik u vu re se fëmija kishte miopi të theksuar, 8 dioptri majtas dhe 10 djathtas. Fëmija kishte edhe ulje të dëgjimit. Palatumin e kishte në formë ogivale. Në ekzaminimin radiografik të skeletit të fëmijës, vumë re disa ndryshime karakteristike në kolonën vertebrale me trupa të vertebrave të shtypur përpara dhe të deformuar. Këto ndryshime u vunë re në vertebrat torakale të fundit dhe në vertebrat e para lumbarë (Foto nr. 3).

Në radiografinë e bacinit, u vu re se acetabulat ishin të zgjeruara, epifizat e rritjes së kockave femorale të çrregullta e të deformuara. Kokat femorale të copëzuara, ndërsa qafat femorale në valgus (Foto nr. 4).

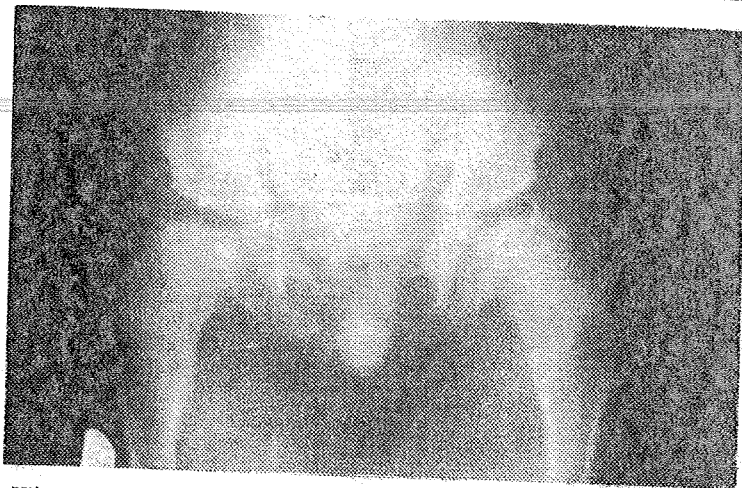


Foto 4 Vihet re zgjerim i acetabulave. Kokat femorale të shtypura dhe të fragmentuara. Qafat femorale në pozicion valgus.

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 spondiloepifizare.

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 rrregullimeve 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 vërtetimit të bashkëtrupëzimit të tij në klasat e ndryshme lipidike gjatë konvulsioneve të shkaktuara me substanca të ndryshme që shkaktojnë konvulsione.

Materiali dhe metodika e punës

Si kafshë eksperimentale u përdorën minj të bardhë të mëdhenj të rracës 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 μ Ci glicerol radioaktiv të tretur në 10 μ 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-