

Summery

Cardiac arrhythmias are frequent complications in acute and chronic renal failure and they may well account for sudden unexplained death in these patients. Based upon our recent study, we strongly believe that among other causative factors, focal degeneration of myocardium is the commonest and the most potentially dangerous cause of cardiac arrhythmias. We suggest in emergency instances, ouabain to be used instead of digitalis which appears to be quite safe with dramatic results in cardiac arrhythmias of these group.

Resumé

Les arythmies Cardiaques à l'urémie aigue et chronique sont relativement fréquentes, et souvent l'apparition de l'arythmie nous explique les morts subites de les malades. Sur la base de les études nous pensons que la raison la plus fréquente et la plus dangereuse de l'apparition des arythmies cardiaques chez les malades et la dégénérescence focal du myocarde et afin de traitement on choisit ouabaine qui est plus efficace par rapport à Digitale.

References

- 1- Legrain, M. & Merrill, J.P. (1953). Short Term Continuous Transperitoneal Dialysis. New. Eng. J. Med., 248, 125.
- 2- Merrill, J.P. (1952). Medical Progress, The Artificial Kidney. New. Eng. J. Med., 246, 17
- 3- Merrill, J.P. (1955). The Treatment of Renal Failure (Acute and Chronic). New. York. Grune & Stratton., P. 238.
- 4- Swan, R.C. & Merrill, J.P. (1953). Clinical Course of Acute Renal Failure. Med. Baltimore., 32,215.
- 5- Teschan, P.E., O'Brein, T. F. & Baxter, C.R. (1960). Prophylactic Daily Hemodialysis in Treatment of Acute Renal Failure. Clin. Research., 7,280.
- 6- Wacker, W. & Merrill, J. P. (1954). Uremic Pericarditis in Acute and Chronic Renal Failure. J. Amer. Med. Ass., 156,764.

LE MONGOLISME EN IRAN ☆

Par

Dr. Djalal Brimani ☆☆☆

Etude du Mongolisme en Iran ☆☆☆

Nous avons étudié un groupe de 14 mongoliens, examinés au Centre du Guidage Infantile à TEHERAN se divisant en 8 garçons et 6 filles.

Les origines raciales et religieuses des parents de ces enfants sont diverses:

Chrétienne dans un cas, juive dans 2 cas, musulmane pour le reste.

1- Les facteurs liés à la périnatalité:

Nous avons résumé dans les tableaux suivants l'âge des malades et de leurs parents lors de la naissance de nos mongoliens:

a) L'âge des enfants :

L'âge des enfants	de 2 à 5 ans	de 5 à 10 ans	de 10 à 15 ans
Nombre de cas	3	6	5

b) L'âge maternel:

Comme nous voyons dans le tableau ci-dessous, l'âge des mères au moment de l'accouchement du mongolien dépasse souvent 30 ans.

L'âge maternel	de 20 à 30 ans	de 30 à 40 ans	plus de 40 ans
Nombre de cas	6	5	3

(*) Travail du Centre du Guidage Infantile, attaché à la Société Iranienne de la Protection de l'Enfance.

(**) Chef de Clinique Neurologique à la Faculté de Médecine de Téhéran.

(***) Les observations de ces enfants nous ont été confiées grâce à l'obligeance du Docteur DAFTARI, Directeur Général de la Société Nationale de la Protection de l'Enfance; du Docteur DJAFARIAN, Directeur du Centre du Guidage Infantile, et du Docteur MANSOUR, Directeur du Centre des Observations Psychologiques, auxquels je présente tous mes remerciements.

c) L'âge paternel:
Il se situe en général en dehors de l'âge moyen.

L'âge paternel	de 20 à 30 ans	de 30 à 40 ans	de 40 à 51 ans
Nombre de cas	6	1	7

d) Parenté familiale des parents:

Mis à part un cas de mariage entre cousins germains, il n'existe aucune parenté préalable pour les cas restants. Ce fait est remarquable dans un pays comme l'Iran où le mariage entre parents plus ou moins proches est très fréquent. Il montre que les alliances familiales n'augmentent pas pour ainsi dire la chance - ou plutôt la malchance - d'avoir des enfants mongoliens! Bien plus, nous n'avons remarqué aucun cas de mongolisme dans les familles des parents, tout au moins deux des mères de nos malades étaient elles mêmes débiles sans être mongoliennes.

e) Rang de naissance:

Au point de vue de la probabilité des naissances mongoliennes répétitives nous n'avons observé aucun cas vivant. Car en effet il existe 35% de mortalité à la naissance dans nos observations. Les 14 mères de nos mongoliens ont accouché au total 97 fois mais n'ont que 63 enfants vivants. Ici il faudrait tenir compte que ces mères appartiennent pour la plupart à la basse classe de la Société où les règles d'hygiène ne s'observent pas rigoureusement.

Si nous envisageons le nombre d'enfants faisant partie d'une fratrie, nous trouverons que 8 de nos mongoliens ont 3 frères et soeurs, le restant en ont entre 4 et 7.

Parmi nos 14 cas un seul est le premier né, qui a d'ailleurs un frère bien portant; 4 sont en fin de lignée, 9 ont eu des collatéraux qui, sauf dans un cas, tous sont morts.

Ces statistiques révèlent donc que 28% seulement de nos mongoliens sont derniers-nés. Ce pourcentage n'affirme pas certaines statistiques étrangères avançant le chiffre de 70%. Si nous envisageons la mortalité infantile après la naissance mongolienne, nous trouverons dans 93% des cas, que, ou bien les mères de ces malades n'ont plus accouché ou bien, en cas d'accouchement, les enfants sont décédés par la suite.

2- Les accidents péri-nataux:

Dans toutes nos observations, nous n'avons trouvé qu'un seul accouchement difficile, avec état d'asphyxie du nouveau-né (anoxie néo-natale); dans tous les autres cas, les accouchements se sont déroulés normalement.

Dans une récente publication, NODOT (7) trouve 14 cas d'anoxie néo-natale chez 39 mongoliens; alors qu'en IRAN nous n'avons observé qu'un seul cas chez nos 14 malades. Cela serait en rapport peut être avec des données pelvimétriques plus importantes des Iraniennes!

3- Développement psycho-moteur:

a) L'âge du début de la marche et de la parole chez nos mongoliens: Ces derniers présentent plus ou moins des troubles de la parole, de l'impossibilité de trouver des mots et des phrases adéquats, de l'aprosodie et du retard de la marche.

Les tableaux suivants montrent l'insuffisance du développement psycho-moteur.

L'âge du début de la marche:

L'âge du début de la marche	de 2 à 3 ans	de 3 à 4 ans	de 4 à 5 ans	plus de 5 ans
Nombre de cas	7	2	3	1

L'âge du début de la parole:

L'âge du début de la parole	de 2 à 3 ans	de 3 à 4 ans	de 4 à 5 ans	de 5 à 6 ans	plus de 6 ans
Nombre de cas	2	4	2	2	4

b) Le quotient intellectuel:

3 de nos mongoliens n'étaient pas testables pour des raisons diverses; les résultats des 11 cas restant sont concentrés dans le tableau ci-après:

Q.I.	De 25 à 30%	de 30 à 40%	de 40 à 50%	de 50 à 65%
Nombre de cas	1	2	6	2

Donc, sauf dans 2 cas, les autres ont le Q.I. inférieur à 50% par conséquent il est inutile d'essayer de les enseigner, et il faudrait même les garder et leur apprendre à s'habiller et à manger sans aide, à respecter les règles élémentaires d'hygiène, à s'occuper à des travaux simples et monotones, etc

4- Troubles neuro - psychiques:

a) Troubles du caractère:

Parmi nos 14 mongoliens, 6 sont dociles et calmes, ou presque; les autres sont instables, très asociaux et même agressifs. par conséquent, le mythe de trouver ces enfants toujours tranquilles et affectueux ne se réalise pas ici.

b) L'épilepsie associée:

Nous n'avons observé chez nos malades aucune forme d'épilepsie quelle qu'elle soit: grand mal, Petit mal, temporale, ou équivalents comitiaux.

5- Les malformations diverses associées:

4 de nos malades souffrent de cardiopathies non cyanogènes dont le pourcentage concorde avec celui des autres auteurs.

2 des mongoliens sont atteints de strabisme, un d'hypoacousie prononcée et un de cryptorchidie.

6- L'étiologie du mongolisme :

Nous n'avons trouvé aucune cause évidente du mongolisme chez nos malades, celle-ci serait liée donc aux facteurs génétiques. Malheureusement nous n'avons pu suivre nos malades par l'étude du caryotype et la recherche du mécanisme enzymatique.

En résumé, ce qui est important dans l'étude du mongolisme, c'est le problème de l'éducation de ces enfants. Il faudrait tenir compte de ce fait qu'il existerait entre 10 à 20.000 mongoliens en IRAN dont les familles pour l'immense majorité des cas ne peuvent subvenir à leurs besoins. On devrait créer et agrandir des écoles spéciales pour l'apprentissage des mongoliens. Ces dernières années, des efforts magnifiques et pleins d'espoir ont été accomplis dans ce domaine, mais ils restent encore bien insuffisants. Tous les établissements bienfaiteurs et les hommes de bonne volonté peuvent développer encore leurs participations afin de rendre moins triste la vie de ces enfants victimes du sort.

Rappel des notions récentes sur le mongolisme

En 1866, LANGDON DOWN a isolé le mongolisme et en a décrit les principaux signes cliniques. Quant à l'étiologie de cette maladie, il prétendait qu'il existerait de façon héréditaire un mongol en chaque personne et le mongolisme ne serait qu'un retour atavique à cette origine.

Avant cet auteur, SEGUIN en 1843, en a signalé certaines particularités.

Importance de la Maladie

Parmi les arriérations mentales, le mongolisme est l'une des plus fréquentes. Aux ETATS - UNIS, plus de 60.000 personnes, en FRANCE plus de 20.000 sont marquées par cette maladie. Si l'on tient compte de ces proportions, il devrait exister en IRAN environ 10.000 mongoliens.

La plupart des chercheurs trouvent le pourcentage des naissances mongoliennes entre 0,11 et 0,13.

Selon les statistiques de BOUK et READ publiées en 1950, il y aurait un mongolien sur 1.000 habitants. Si nous envisageons ce chiffre qui semble un peu exagéré, nous aurions plus de 20.000 mongoliens en IRAN.

Les Principaux Signes Cliniques du Mongolisme

Le diagnostic du mongolisme est très aisé. Déjà en 1926, MARFAN disait "lorsqu'on en a vu un, on les a tous vu".

Aspect des mongoliens

Le mongolien a un visage rond et plat, les yeux en amandes, la fente palpébrale rétrécie, l'angle externe de l'oeil se dirige en haut et en dehors du visage. Au niveau de l'angle interne il existe un pli cutané spécial appelé épicanthus ou troisième paupière qui disparaît généralement chez les enfants normaux vers l'âge de 3 à 4 ans et chez les mongoliens aux environs de 12 ans.

D'autres troubles oculaires tels la blépharite, le strabisme, le nystagmus, des tâches cornéennes, etc... peuvent se rencontrer.

Le front est généralement bas, le nez plat et petit, la langue procidente présentant des fissures importantes appelée langue scrotale. La procidence est liée à l'exigüité de la cavité buccale.

La voûte palatine est ogivale, les dents cariées et irrégulières, les oreilles petites avec malformations existant sur le tragus et l'anthelix.

Le crane est élargi, la région occipitale ne présente pas de saillie (brachycéphalie). Les membres sont courts, les mains petites et larges, les digts courts, presque de même longueur, parfois avec syndactylie.

Au niveau de la paume des mains il existe des modifications des dermatoglyphes:

Les plis palmaires moyen et inférieur sont unifiés en une ligne horizontale (Crookshank). L'abdomen est hypotonique et proéminent. On

remarque parfois l'absence de l'apophyse xyphoïde et la présence d'une fossette coccygienne.

Les organes sexuels peuvent présenter des modifications, par exemple l'ecotopie testiculaire, l'infantilisme sexuel chez le garçon, l'hypotrophie utérine, l'épaississement des grandes lèvres, etc... Les règles apparaissent généralement vers l'âge de 12 ans et la monopause peut se manifester aux âges physiologiques. La grossesse est exceptionnelle.

Les troubles trophiques peuvent se voir tels la sécheresse et la dureté de la peau, parfois ichtyosique, la finesse des cheveux, parfois même l'alopecie saisonnière, etc... La taille des mongoliens dépasse rarement 1 m 55, leur poids est proportionnellement élevé.

Les malformations rattachées au mongolisme:

Deux groupes de malformations sont assez souvent rencontrés:

- 1- Malformations cardiaques: telles les communications interauriculaires ou interventriculaires.
- 2- Syndactylie.

D'autres malformations telles le mégacolon, la sténose du pylore, les imperforations anales, etc... sont assez rares.

Les données du Laboratoire:

Les perturbations biologiques ne sont pas en général importantes; La cholestérolémie est habituellement basse, des globules blancs immatures peuvent se rencontrer dans le sang. Récemment on a publié des articles soulignant une proportion relativement élevée de leucose aigue chez les mongoliens. KRIVIT et GOOD en 1957 aux ETATS - UNIS ont trouvé 34 cas de leucose parmi les mongoliens âgés de 0 à 4 ans, tandis que d'après le calcul de probabilité, il devait y avoir 12 cas seulement. par conséquent, la fréquence de leucose semble être 3 fois plus élevée qu'un simple effet de hasard.

Le quotient intellectuel des mongoliens:

Le déficit intellectuel de ces derniers est toujours plus ou moins important. MALZBERG en 1950, chez 880 mongoliens a trouvé les données suivantes:

- Idiots 24%
- Imbéciles 71%
- Débiles 5%

Le comportement social des mongoliens:

Ces enfants sont classiquement dociles, affectueux, souriants, enjoués, taquins et mélomanes. Mais il faut souligner la relative fréquence des troubles caractériels et émotionnels, par exemple instabilité psychomotrice, colère, impulsivité, agressivité, etc...

L'étiologie du mongolisme:

Les différents chercheurs ont avancé diverses théories dont nous citerons brièvement les principales :

1- Maladies infectieuses et intoxications:

On prend comme responsable du mongolisme, les diverses maladies infectieuses ou intoxications survenues lors de la grossesse.

Certains pensaient particulièrement à la rubéole et à la toxoplasmose. Mais ces cas sont extrêmement rares et correspondent généralement aux règles de la probabilité.

2- Les facteurs en rapport à la péristase:

L'âge moyen des mères des mongoliens est habituellement élevé; il est en général 10 ans de plus que l'âge moyen des mères des enfants normaux. GERARD LEFEBVRE croit qu'il existe 50% plus de chances d'avoir un enfant mongolien lorsque la mère se trouve enceinte entre l'âge de 45 et 50 ans.

Les enfants mongoliens premiers-nés restent généralement, dans 55 à 63% des cas sans fratrie. Certains auteurs trouvent dans 75% des cas le mongolien soit enfant unique, soit en fin de lignée.

3- Les études génétiques :

En 1959, trois chercheurs français LEJEUNE, TURPIN, et GAUTHIER ont étudié les chromosomes des cellules somatiques des enfants mongoliens. Ils ont trouvé 47 chromosomes soit un de plus que chez les personnes normales.

On sait actuellement qu'à l'origine du Mongolisme se trouve une anomalie chromosomique.

Lors de la formation des gamètes, les deux chromosomes de la 21^e paire ne se séparent pas et pénètrent dans le même gamète. Ce gamète après fécondation par un gamète du sexe opposé n'ayant qu'un seul chromosome 21, formera un oeuf avec 3 chromosomes 21, donnant naissance au mongolisme et permettant de désigner la maladie sous le nom de "Trisomie 21".

La presque totalité des enfants mongoliens ont un caryotype à 47 chromosomes soit un de plus que le chiffre normal (46 chromosomes).

Mais il existe des cas assez exceptionnels où le nombre de chromosomes est apparemment normal, le petit chromosome surnuméraire ayant subi une translocation (5).

Il existé deux catégories de translocation:

I. Translocation entre un petit et un grand acrocentrique.

Le grand acrocentrique appartient au groupe 13-15 des chromosomes et le petit est sûrement un 21.

Ainsi si l'on suit sur plusieurs générations les individus normaux ayant un caryotype à 45 chromosomes (Translocation 21-13) par ségrégation méiotique, on peut avoir:

1. soit un gamète normal porteur de la translocation.
2. soit un gamète normal porteur de 21 libre.

Le 21 libre peut migrer alternativement au même pôle que le chromosome transloqué engendrant:

1. soit un gamète anormal nullo - 21 dont le zygote haplo - 21 serait inviable.
2. soit un gamète anormal diplo - 21 dont le zygote triplo - 21 donnera naissance au mongolisme. (5)

II- Translocation entre petits acrocentriques:

Il est difficile de savoir s'il s'agit d'une fusion de deux chromosomes 21 ou d'un chromosome 21 et d'un chromosome 22.

On peut trouver, deux sortes de zygotes:

1. soit trisomie 21.
2. soit haplo 21. (inviable).

Par ailleurs on a décrit des trisomies mosaïques chez certains sujets présentant à la fois des cellules diplo - 21 normales et des cellules triplo 21 anormales. Il serait possible que l'importance des cellules triplo 21 ait des rapports avec la gravité de la maladie. (5)

L'association entre le mongolisme et le Syndrome de Klinefelter (XXY) formant un caryotype à 48 chromosomes ont été signalées (Ford, Jones, Miller, Mittwoch, Penrose, Ridler et Shapiro (1960)). De même l'association entre Trisomie 21 et Trisomie 18 a été notée chez un enfant inviable par Gagnon, Katyk - Longtin, Groot et Garbéau (1961).

Pathogénie du Mongolisme

Il faudrait savoir comment un chromosome surnuméraire peut modifier un individu profondément. Le jeune en 1960 a émis une hypothèse biochimique; la présence de 3 chromosomes au lieu de 2 peut augmenter la production de certains enzymes, par ailleurs normaux.

On a découvert que le taux de la phosphatase alcaline des granulocytes est plus important chez les mongoliens que chez les normaux (rapport $3/2$).

De même certains auteurs ont pensé à un trouble du métabolisme du tryptophane (Jerôm, Lejeune et Turpin 1960, Jérôme Lejeune 1962).

Si l'on parvient à détecter le mécanisme métabolique du mongolisme, on pourrait ainsi trouver la thérapeutique adéquate.

Le traitement des mongoliens

La thérapeutique médicamenteuse ne sert que pour calmer les mongoliens instables. Parfois on utilise les dérivés de l'acide glutamique et, en cas d'insuffisance thyroïdienne, les hormones de la thyroïde.

Il n'existe pas encore de moyen préventif; ce qui est important ici est l'éducation spéciale des mongoliens. Dans cette voie, les expériences faites aux ETATS - UNIS sont remarquables. En 1953, certains rapports faits au Symposium Consacré au Mongolisme en AMERIQUE, concernant les "Trainable Classes" pour les arriérés dont le Q.I. se situe entre 35 et 50 avaient attiré l'attention. Certains savants s'accordent pour dire que l'adaptabilité sociale des mongoliens dépasse leur Q.I. Il ne faudrait pas les mettre au même rang que les enfants atteints d'arriérations dues à d'autres origines, car les mongoliens sont plus éducatibles que les autres arriérés.

Les mongoliens souffrent de difficulté de concentration d'idées, et d'impossibilité de trouver les phrases correspondantes.

Du point de vue scolaire, c'est une perte de temps que de les contraindre. Bien souvent ils ne sont pas capables ni de lire, ni d'écrire; au lieu d'enseigner, on devrait concentrer tous ses efforts pour leur faire respecter les règles d'hygiène, s'habiller et manger sans aide, etc...

Ainsi ces enfants peuvent - ils accomplir indépendamment leur routine journalière, et prendre soin d'eux - mêmes.

Il faudrait leur apprendre un métier simple, monotone et avec un rythme lent afin qu'ils puissent travailler dans des centres spéciaux sous la surveillance permanente d'un éducateur, et, contrairement au passé, se trouver ainsi utiles à la Société.

Resumé

L'auteur a étudié 14 mongoliens Iraniens, et a discuté les différents problèmes concernant tels les facteurs liés à la peristase, les accidents périnataux, le développement psycho-moteur, les troubles neuro-psychiques, les malformations diverses associées etc.

Une étude synthétique se rapportant aux principales notions récentes sur le mongolisme termine cet exposé.

Summary

The author has studied 14 Iranian mongolian cases, and investigated and discussed their different relevant factors such as: age, conditions of patient and his family, prenatal accidents, psycho-motor development, psycho-neural disorders, different malformations, etc.

A review is also made of the recent information about mongolism.

Bibliographie**Principales Références:**

- 1- Duchene, H. et Smirnoff, V. (1955).
Etats d'arriération (le mongolisme).
Encyclopédie Médico Chirurgicale., 37270 A 30. (2)
- 2- Duchene, H. et Smirnoff, V. (1959).
Encyclopédie Médico-Chirurgicale., 37270 A 10 Paris.
- 3- Forssman, H. and Akesson, H. O. (1964).
Mental Déficiency of different origins.
International congress on the scientific study of mental retardation.
Det Berlingske Bogtrykkerie. Copenhagen.
- 4- Lejeune, J., Turpin, R. et Gauthier, M. (1959).
Le mongolisme, premier exemple d'aberration autosomique humaine.
Sem. Hôp. Paris, No. 2, 41.
- 5- Lejeune, J. (1964).
Les Caryotypes de la Trisomie 21.
La Revue du praticien., 14, 57.
- 6- Lyons, J. F. and Heaton-Ward, W.A. (1955).
Notes on mental deficiency.
John Wrigt et Sons Ltd. Bristol.
- 7- Moor, L. (1965).
Dispositions à caractère social en faveur des enfants et adolescents déficients mentaux. Revue de Neuro-Psychiatrie Infantile et d'Hygiène Mentale de l'Enfance. 13: 4 et 5. P. 317.
- 8- Nodot, A. (1965).
Réflexions à propos d'une étude étiopathogénique d'un groupe de 225 enfants débiles profonds, moyens et schizophrènes.
Revue de Neuro-Psychiatrie Infantile et d'Hygiène mentale d'Enfance. 13: 4 et 5. P. 247.

**Percutaneous Renal Biopsy
A Report of 200 cases***

By

M. Bahadori, M.D.***

M. Naficy, M.D. ***

The clinical diagnosis of renal diseases is not always reliable, in spite of the fact that a large number of laboratory and clinical aids are available. Many authors including Kark et al (1,10), Muehrcke et al (2) Brun and Raaschou (3) and recently Muth (4) have recommended, that needle biopsy of the kidney is a safe and useful tool for the study of renal diseases.

Just a little more than a decade, since the introduction of the technique the procedure have evolved from a mere research study to a diagnostic tool. In 1958 when one of us (5) discussed in some detail the value of percutaneous needle biopsy of kidney, many of the physicians in Tehran showed their enthusiasm to do biopsy. Since then many cases of renal biopsy have been carried out in Tehran hospitals (6). This evolution was made possible by three factors: 1) The safety of the technique. 2) The high percentage of success in obtaining tissue material, 3) The high percentage of diagnostic, treatment and prognostic values.

Since 1923, when Gwyn described a case of glomerulonephritis diagnosed by surgical biopsy, many physicians and surgeons have used an open operation to obtain renal tissue for diagnostic purposes or clinical investigation. In 1934 Ball (7), described his first case of hypernephroma diagnosed by percutaneous aspiration biopsy. But until 1950 only a few scattered renal biopsy were reported. Lindblom and Cazal reviewed all these reports and thought it was a dangerous and hazardous procedure. Later on, Perez (9), Iverson (8), and Brun (12) demonstrated that with

* From: Depart. of Pathology. Head: Prof. K. Armin.

** Associate Professor; Depart. of Pathology, School of Medicine, Tehran.

*** Assistant Professor; Depart. of Internal Medicine, School of Medicine, Tehran.