

Zakład Badawczo Leczniczy Chorób Nerwowo – Mięśniowych
Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN
ul. Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
Tel/ fax /4822/ 608 65 26

Badanie wycinka mięśniowego w mikroskopie świetlnym i elektronowym

Nr:12/13

Imię i nazwisko :

Wiek:26

Rozpoznanie:Miopatia

Data pobrania wycinka:11 III 2013r.

Mięsień:

Barwienie: H-E, trichrom Gomoriego, DHB, DHM, DPNH, ATP-azy

W pobranym wycinku włókna o prawidłowej średnicy ułożone w pęczki oddzielone niewielką ilością tkanki łącznej. W barwieniu H-E i trichromem Gomoriego ogromna większość włókien wykazuje prawidłową strukturę wśród nich widoczne są dwa typy włókien o nieprawidłowej strukturze. Włókna ulegające homogenizacji i dość liczne włókna z drobnymi wakuolkami wypełniającymi prawie całą powierzchnię włókien. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany z przewagą włókien typu 2, prawidłową aktywnością enzymów maskujących wakuolarny defekt. Wycinek wymaga dalszej oceny ultrastrukturalnej.

Analiza ultrastrukturalna wykazała w dość licznych włóknach mięśniowych nadmierne gromadzenie glikogenu pod sarkolemmą jak i w przestrzeniach międzyfibrillarnych na uwagę zasługuje także obecność granulek glikogenu w macierzy mitochondrialnej.

Analiza włókien mięśniowych w barwieniach PAS i PAS – diastaza wykazała gromadzenie PAS dodatniej substancji odpowiadającej złogom glikogenu. Aktywność fosforylazy mięśniowej znacznie obniżona.

Wnioski: powyższe dane pozwalają na rozpoznanie glikogenozy typu V.

Prof. dr hab. A. Fidziańska - Dołot
ul. Neseberska 3 m. 41
02-758 Warszawa
52-758 758
Anna Fidziańska-Dołot
Prof. dr hab. med.
714926

Przypadek: Nr 12/13 (14/013 ME)

Rozpoznanie: Miopatia

Fig. 1-7. Gromadzenie glikogenu pod sarkolemmą i w przestrzeniach miofibrilarnych

Summary

An 26-year-old patient with suspected myopathy was examined. A biopsy of quadriceps sinister was performed. Ultrastructural assessment showed morphological changes within muscle fibers and glycogen storage under sarcolemma and in the interfibrillary space (Figs. 1-7). Glycogen was also present in mitochondria (Fig. 8).

Analysis of muscle fibers in PAS and PAS staining diastase showed the accumulation of PAS positive substance corresponding to glycogen. Muscle phosphorylase activity is significantly reduced. These data allow the diagnosis of type V glycogenosis.

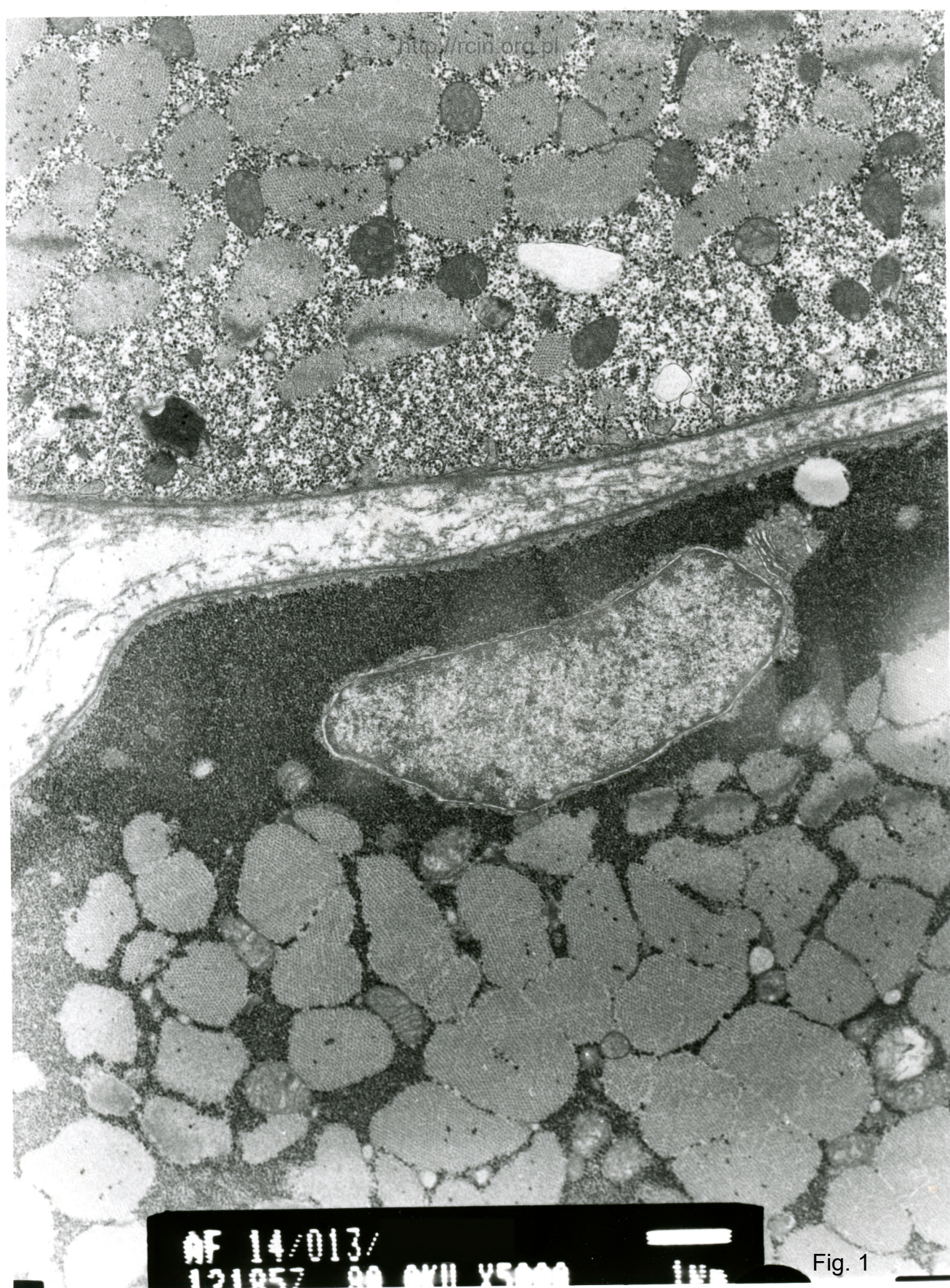


Fig. 1

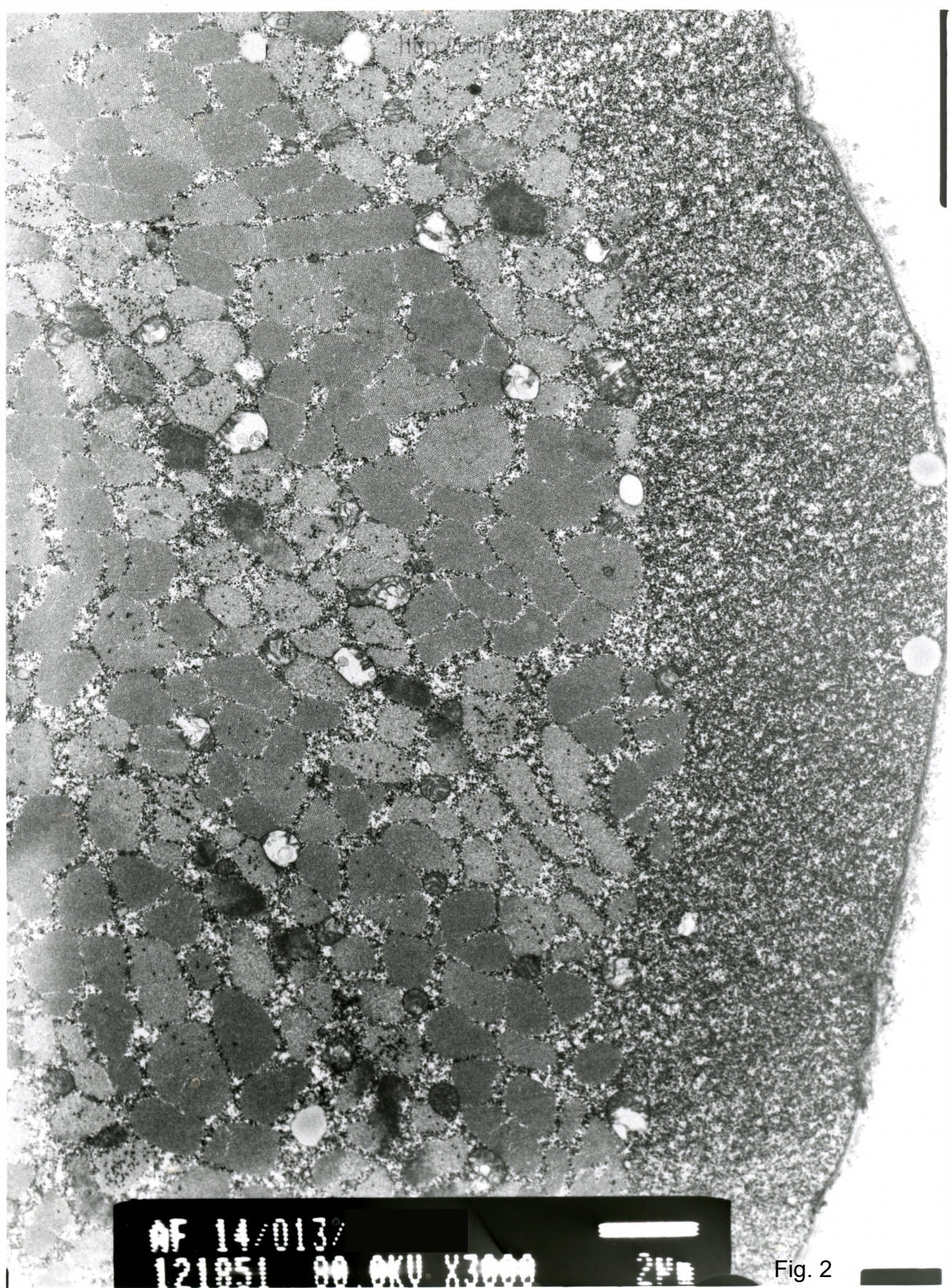
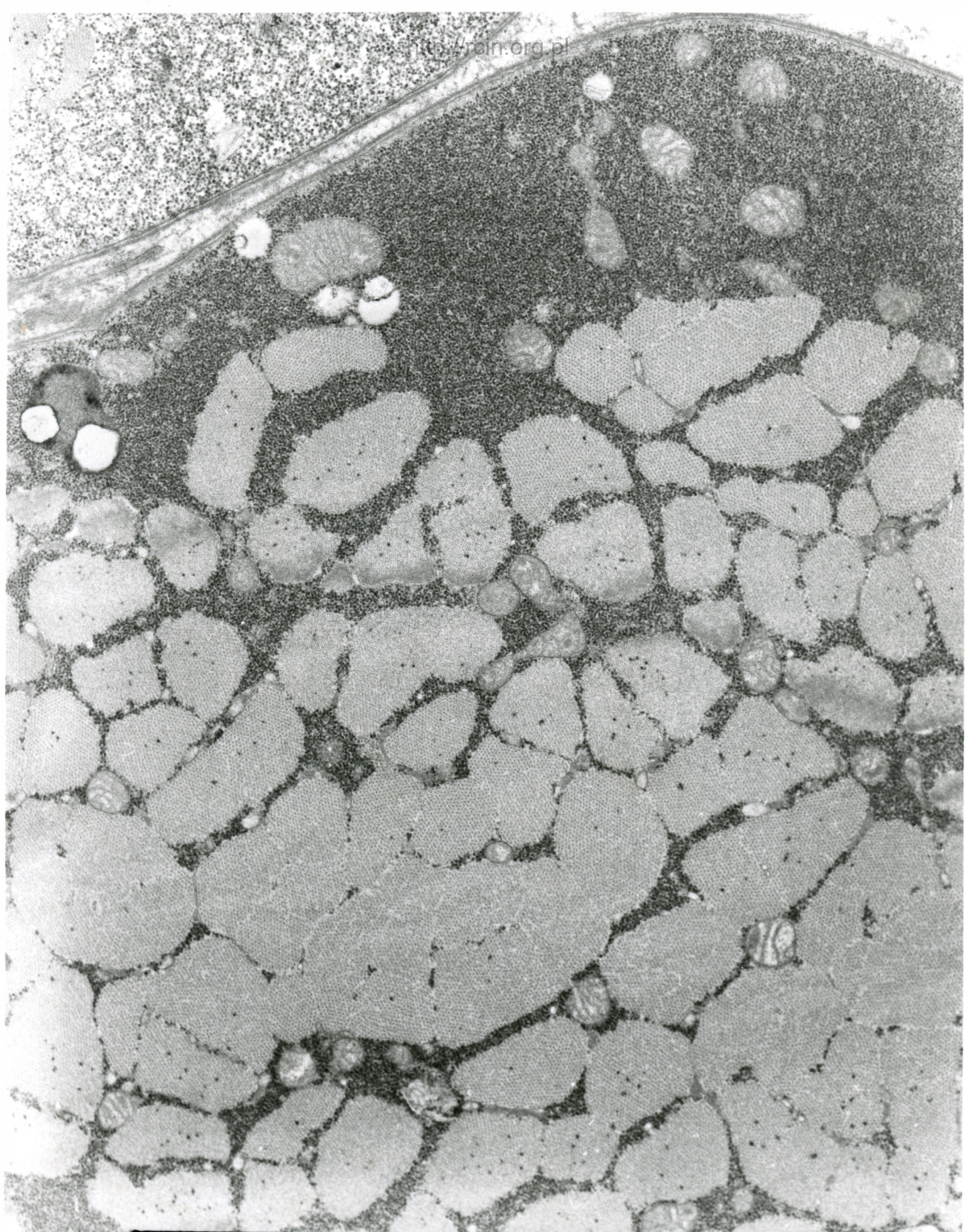


Fig. 2



AF 14/013/
121050 PA AXIL X5000

Fig. 3

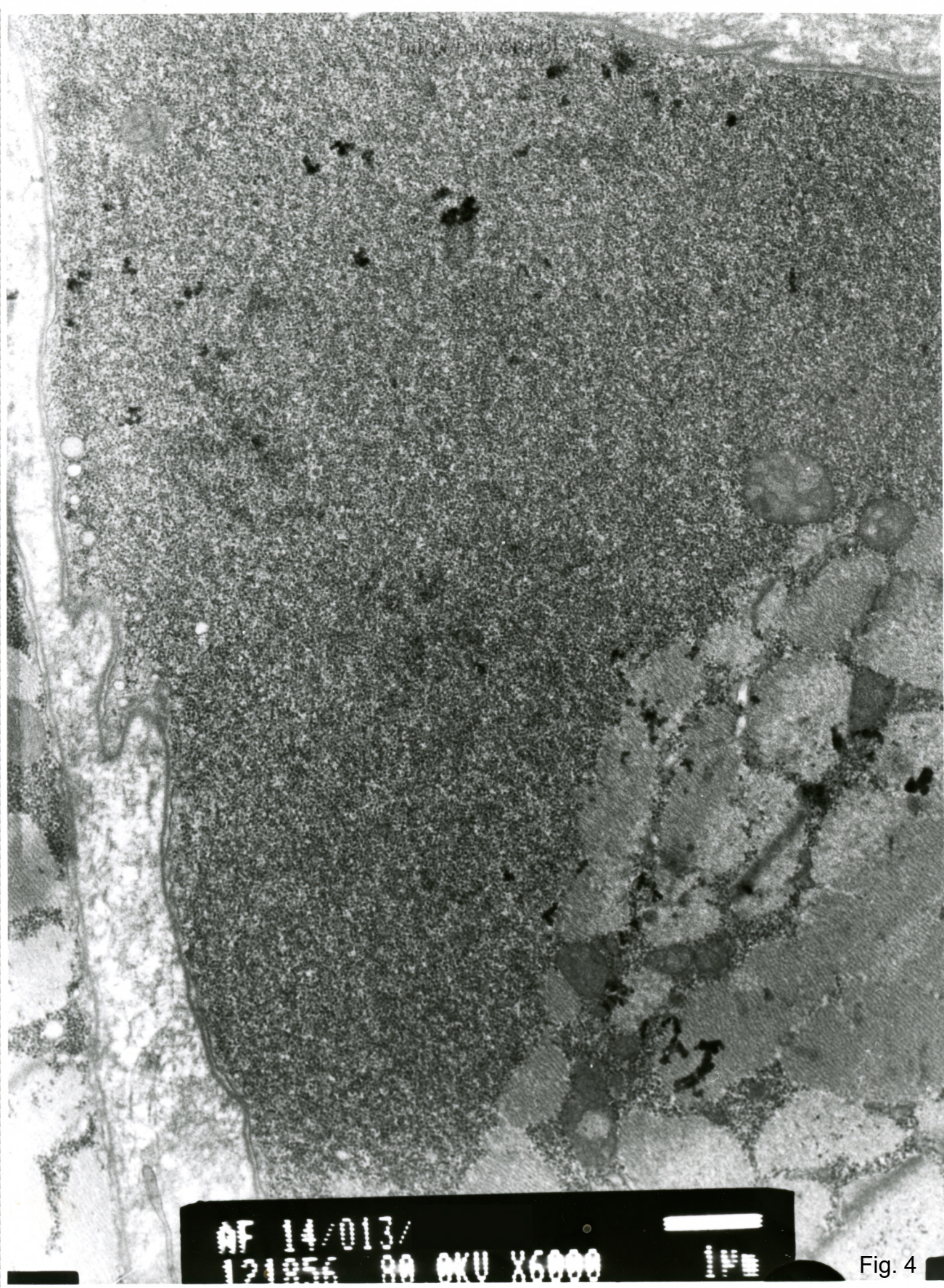
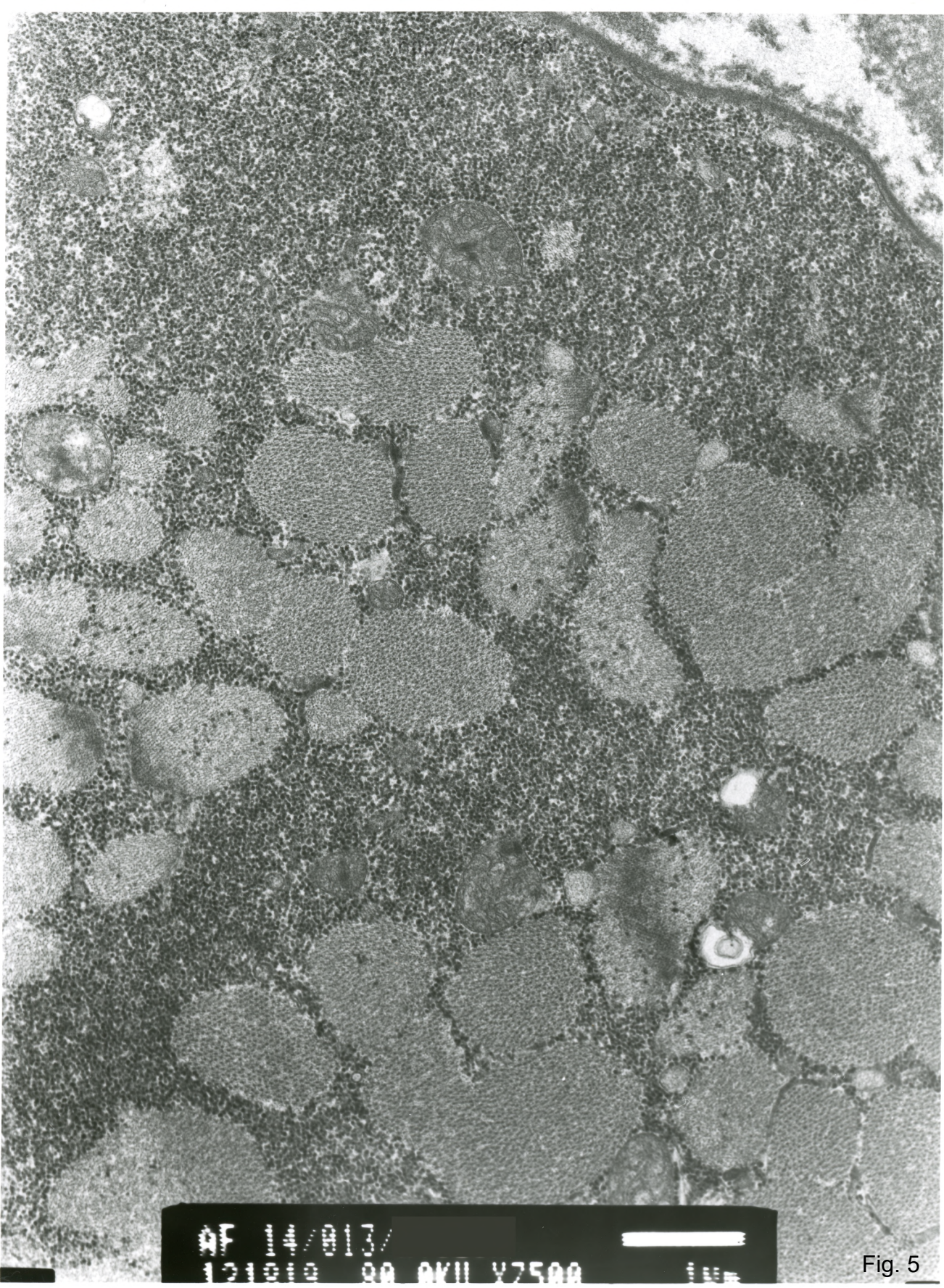
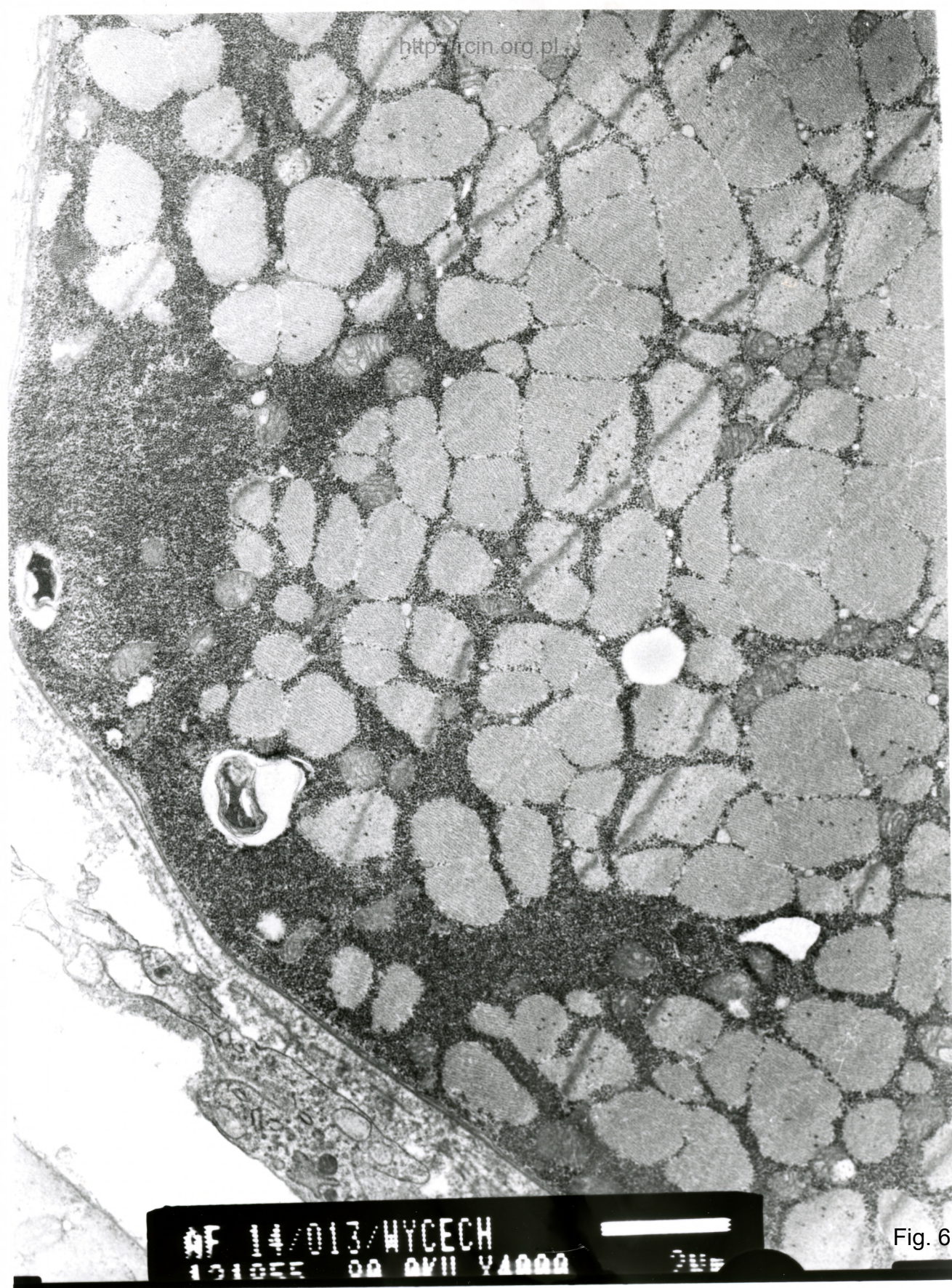


Fig. 4



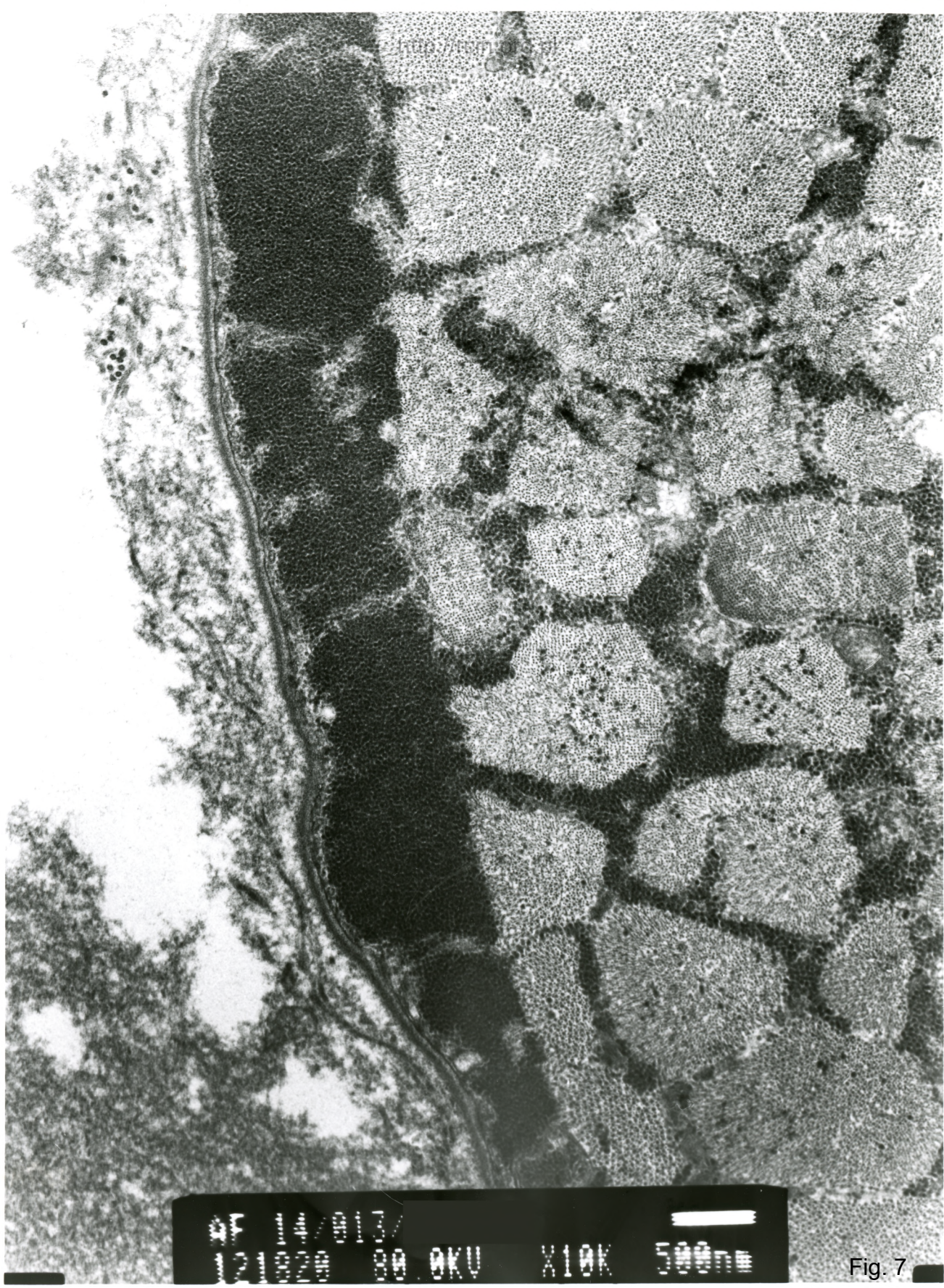
AF 11/013/
121010 90 AKU Y7500

Fig. 5



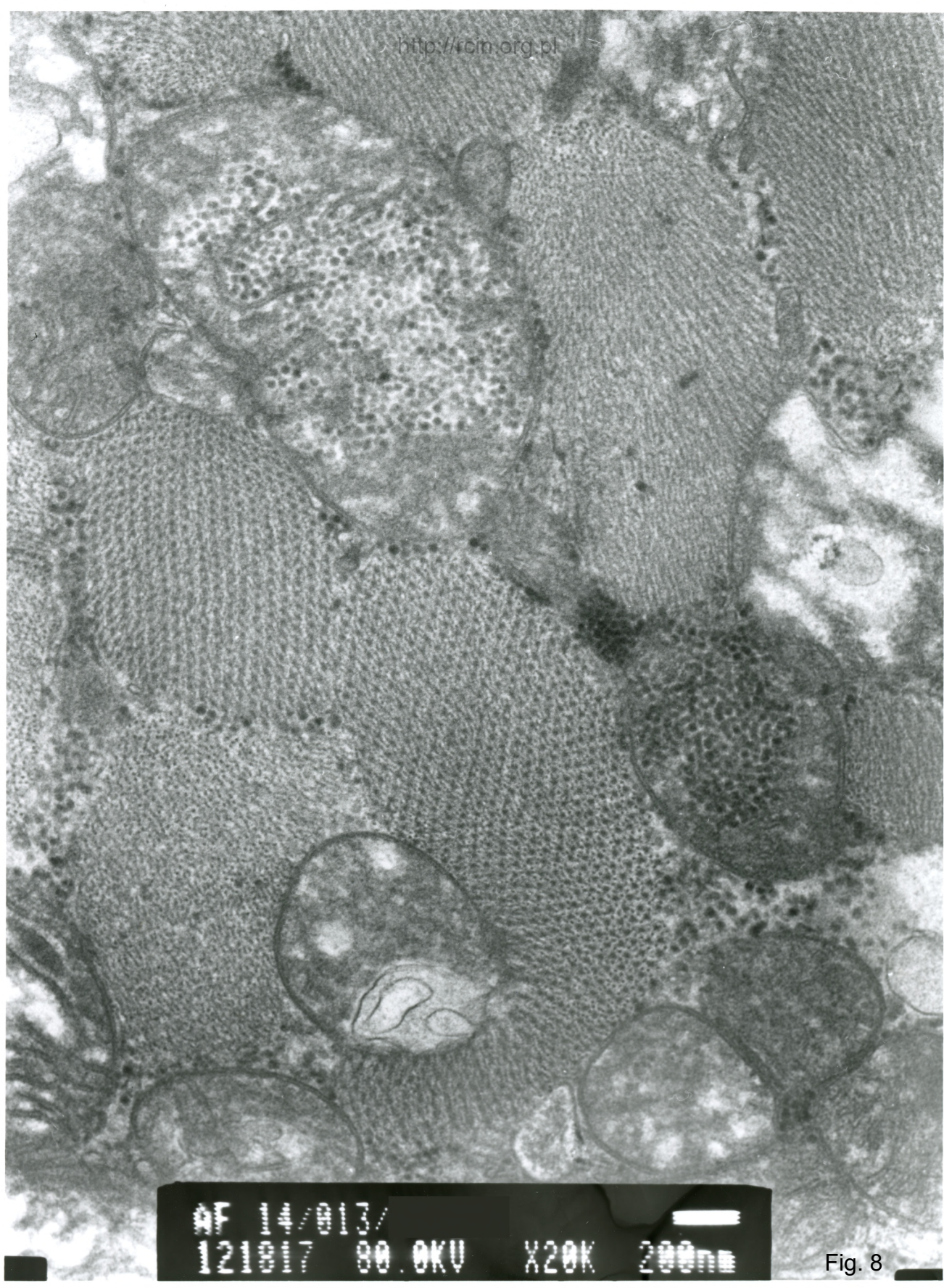
AF 14/013/WYCECH
131055 00 XVII Y4000

Fig. 6



27 12/19/99 80.0KV X10K 500nm

Fig. 7



AF 14/013/
121807 80.0KV X20K 200nm

Fig. 8