

Zakład Badawczo Lecznicy 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: 27/13

Imię i nazwisko :

Wiek: 28

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii miotonicznej

Data pobrania wycinka: 25 VI 2013r.

Mięsień: venter lateralis dx.

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

Włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i strukturze tworzą pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. Rutynowe barwienie H-E i trichromem Gomoriego nie wykazały zmian w strukturze włókien. Histochemiczna analiza wykazała prawidłowy podział na typy metaboliczne z wyraźną aktywnością enzymów oddechowych i ATP-azy.

Wnioski: obraz pobranego wycinka nie odbiega od normy.

Analiza ultrastrukturalna ujawniła w niektórych włóknach typu I obecność nieprawidłowych mitochondriów z poszerzeniem kanałów SR, nieprawidłowa struktura mitochondriów cechowała się ich powiększeniem całkowitym lub częściowym ubytkiem grzebieni wewnętrznych, przzerwaniem ciągłości błony zewnętrznej, penetracją cytoplazmy do mitochondrialnego interioru.

Wnioski: podejrzenie enzymatycznego defektu mitochondrialnego.

Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

4714926
Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 41

Przypadek: Nr 27/13 (32/13 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii miotonicznej

Fig. 1,2. Włókna mięśniowe bez zmian ultrastrukturalnych w budowie aparatu kurczliwego. Widoczne mitochondria o małej średnicy, wydłużonym kształcie i ciemnej macierzy mitochondrialnej.

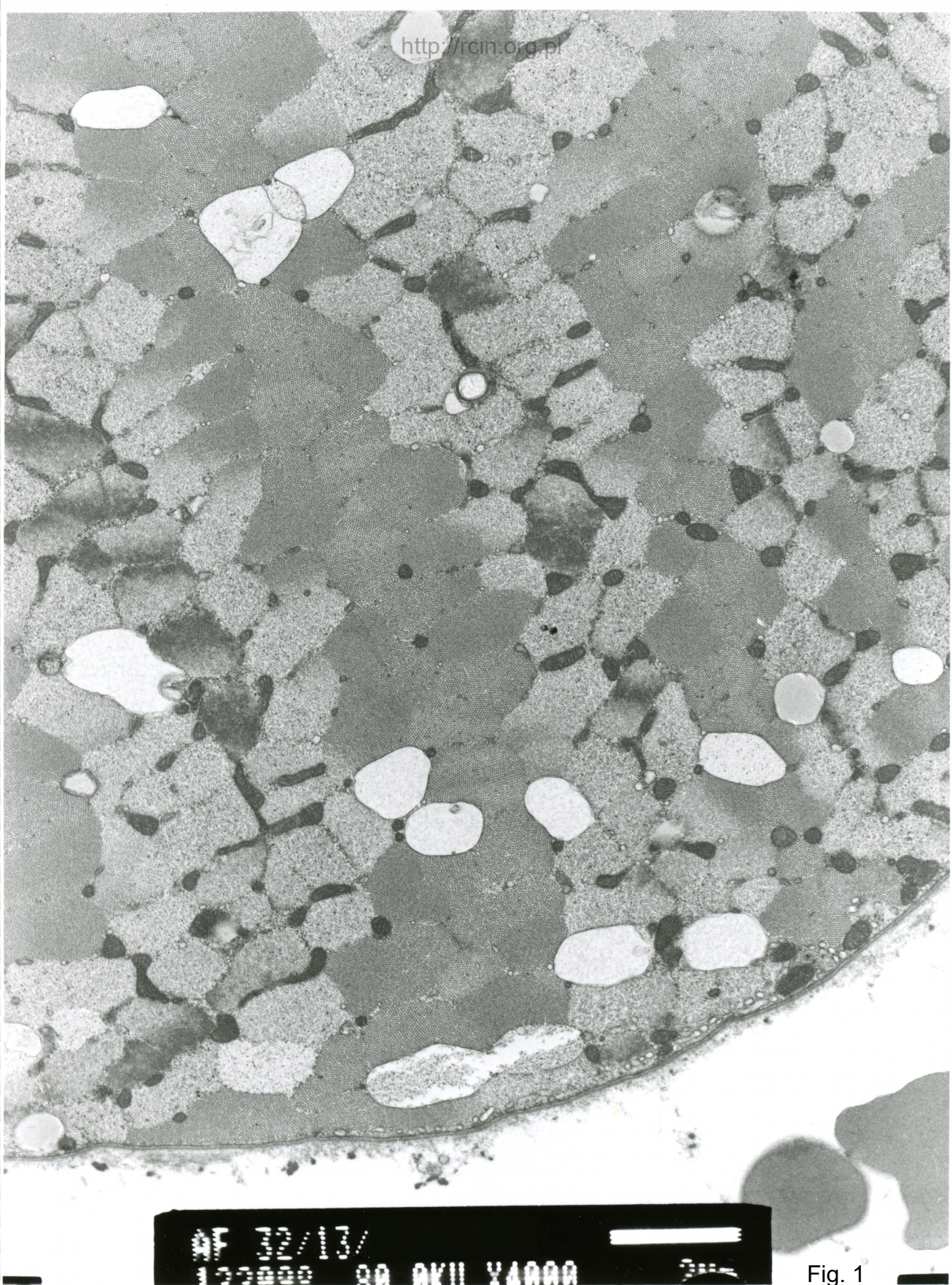
Fig. 3,4,5. Miejscowe gromadzenie glikogenu. W niektórych włóknach obserwuje się obrzmiałe mitochondria o jasnej macierzy, częściowo lub całkowicie pozbawione grzebieni. Często widoczne są przerwane błony mitochondrialne i wnikanie cytoplazmy do wnętrza mitochondriów.

Prawdopodobny u tego chorego jest enzymatyczny defekt mitochondrialny.

Summary

A 28-year-old patient with suspected myotonic dystrophy was examined. A biopsy of *vastus lateralis dexter* was performed. Electronmicroscopy analysis revealed no ultrastructural changes in the structure of the muscle contractile apparatus. We observed mitochondria of small diameter, elongated shape and dark, electron-dense mitochondrial matrix (Fig.1,2). In some fibers, enlarged, swollen mitochondria with a bright matrix were observed. They were partially or completely devoid of mitochondrial cristae. In some mitochondria disrupted outer membrane and cytoplasmic penetration into the mitochondria were seen. Focal glycogen accumulation was visible. (Fig. 3,4,5)

An enzymatic mitochondrial defect is likely in this patient.



20/13
132800

90 AKU Y4000

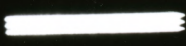
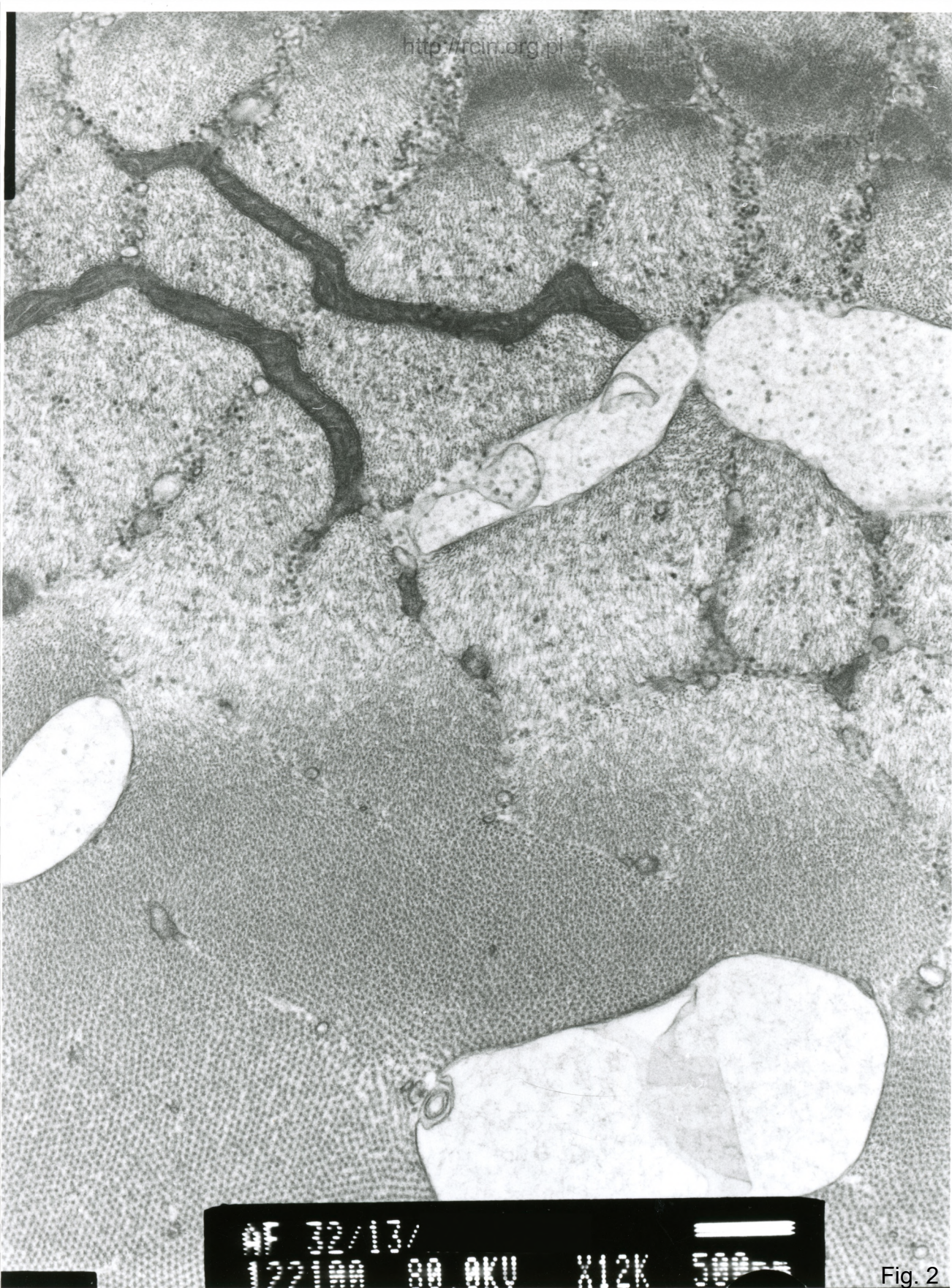
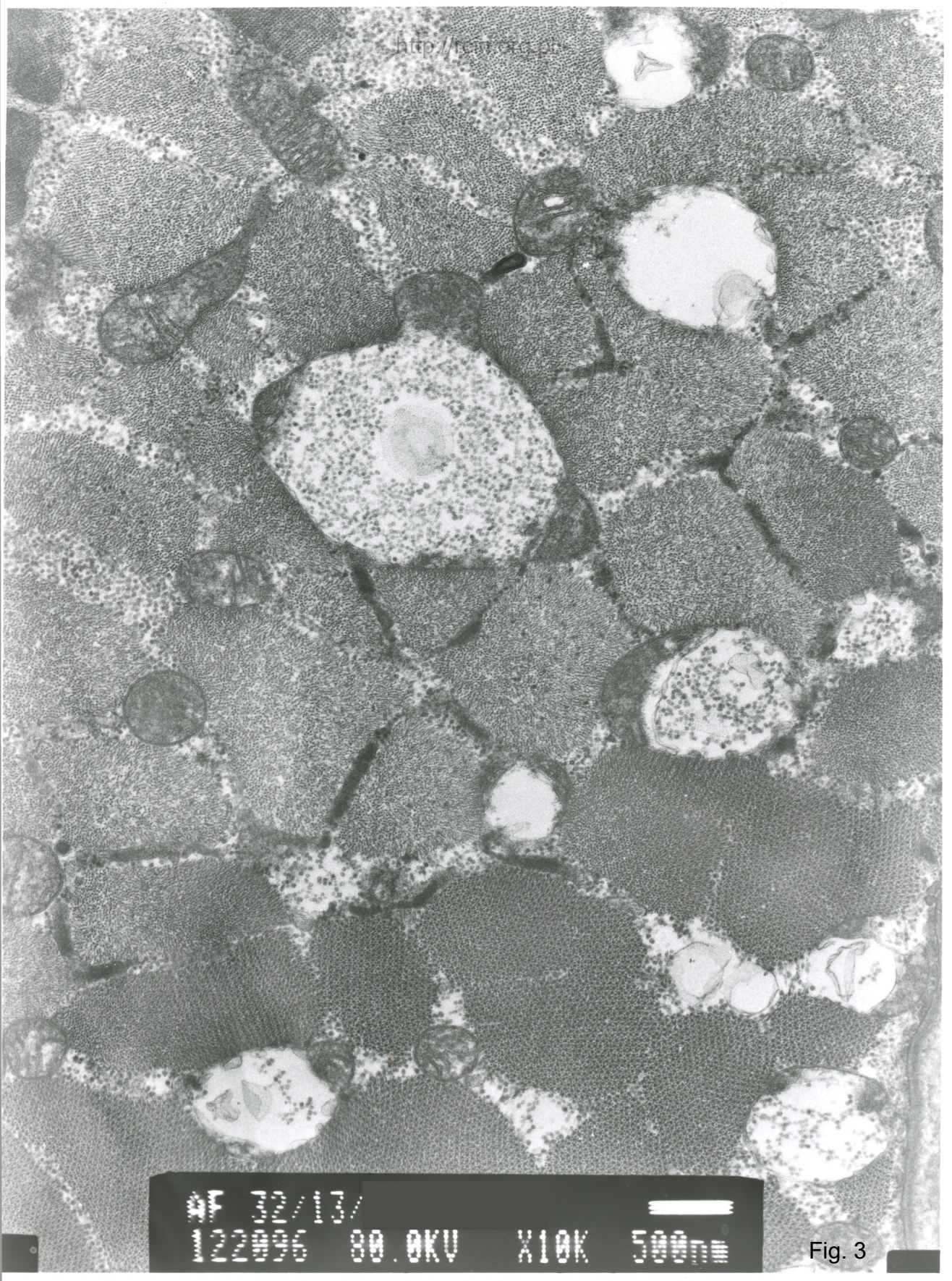


Fig. 1



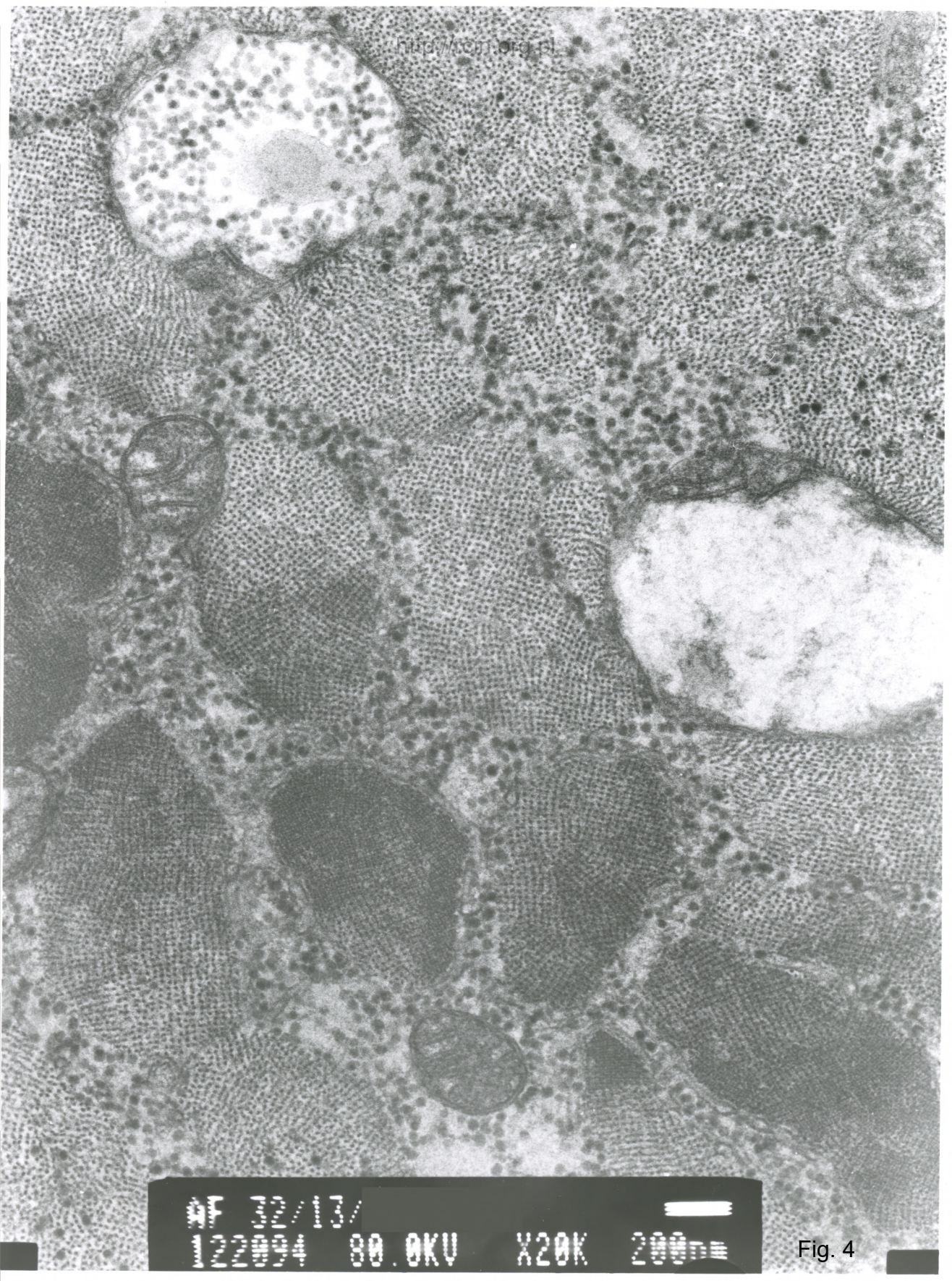
MF 32/13/
122199 80 OKU X12K 500

Fig. 2



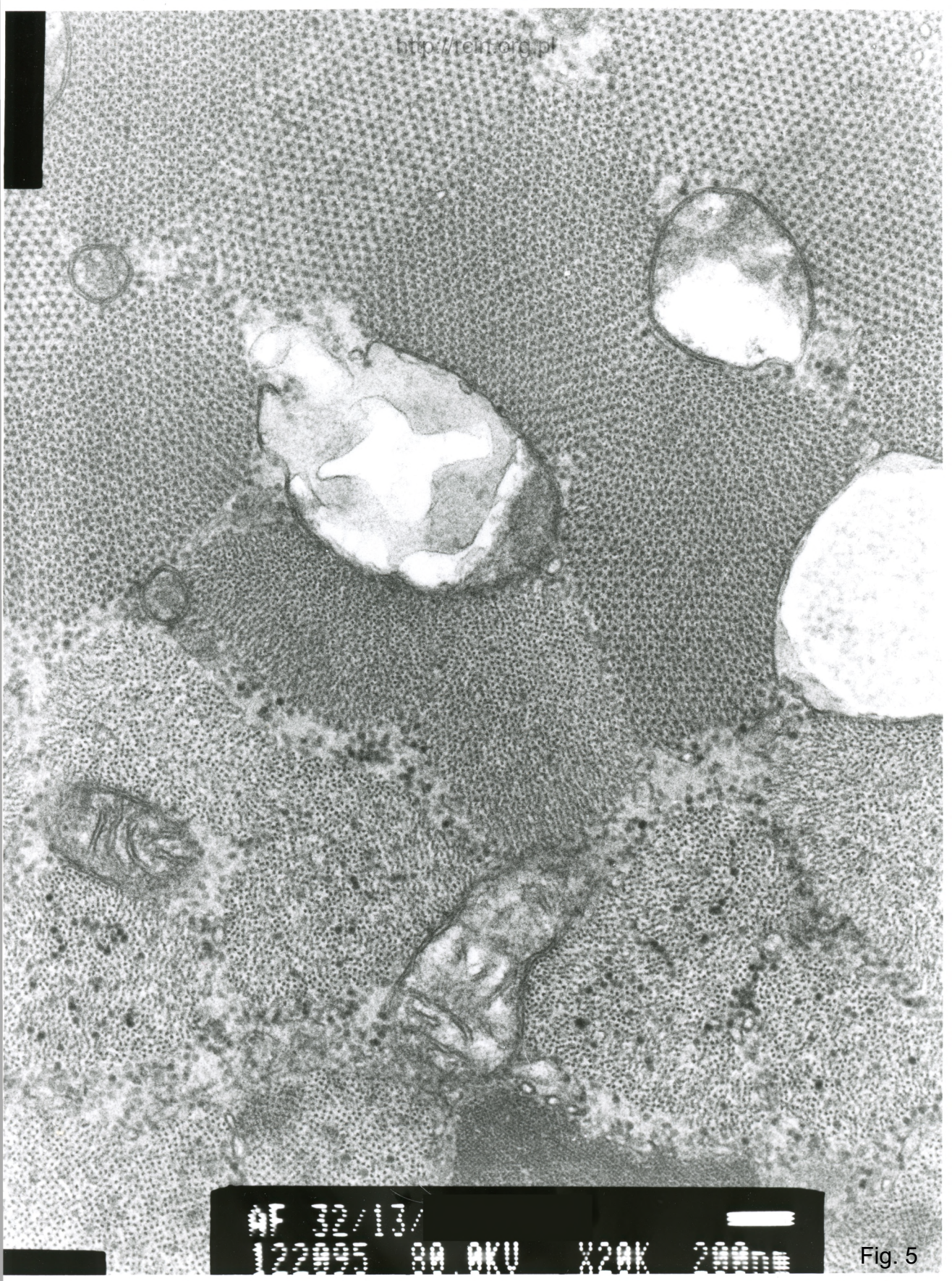
AF 32/13/
122896 80.0KV X10K 500nm

Fig. 3



JEOL JEM-1010
122004 80.0KV X20K 200um

Fig. 4



01/02/07
220005 80.0KV X20K 200um

Fig. 5