

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: 39/13

Imię i nazwisko :

Wiek: 34

Rozpoznanie: Podejrzenie laminopatii

Data pobrania wycinka: 9 X 2013r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

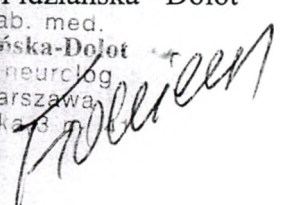
W pobranym wycinku włókna o różnej średnicy przerosłe i zanikłe wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone znaczną ilością tkanki łącznej. Liczne włókna zarówno o małej jak i normalnej średnicy wykazują obecność licznych struktur wakuolarnych. Podział włókien na typy enzymatyczne w enzymach oddechowych wykazuje przewagę włókien typu 2. Typ 1 włókien wyraźnie o mniejszej średnicy. Aktywność ATP-azy o pH 9,4 słabo zaznaczona.

Wnioski: cechy uszkodzenia pierwotnie mięśniowego do dalszej analizy w M-E.

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność licznych struktur tłuszczowych o różnym diametrze. We włóknach o mniejszej średnicy tłuszczowe wakuole wypełniają całą strukturę włókna, metaboliczny defekt wymagający dalszych badań biochemicznych.

Analiza biochemiczna palmitylotransferazy karnityny w mięśniu wykazała 1,78 nM/mgB/min  
Norma / 6,5 - 18 nM/mgB/min /

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



Przypadek: Nr 39/13 (46/013 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie laminopatii

Fig. 1. Fragment prawidłowego aparatu kurczliwego. Podbłonowo widoczne liczne krople tłuszczu

Fig 2,3,4. Liczne krople tłuszczu o różnych wymiarach w obrębie włókien mięśniowych.

Fig 5. We włóknach mięśniowych o mniejszej średnicy krople tłuszczu wypełniają większą część włókna.

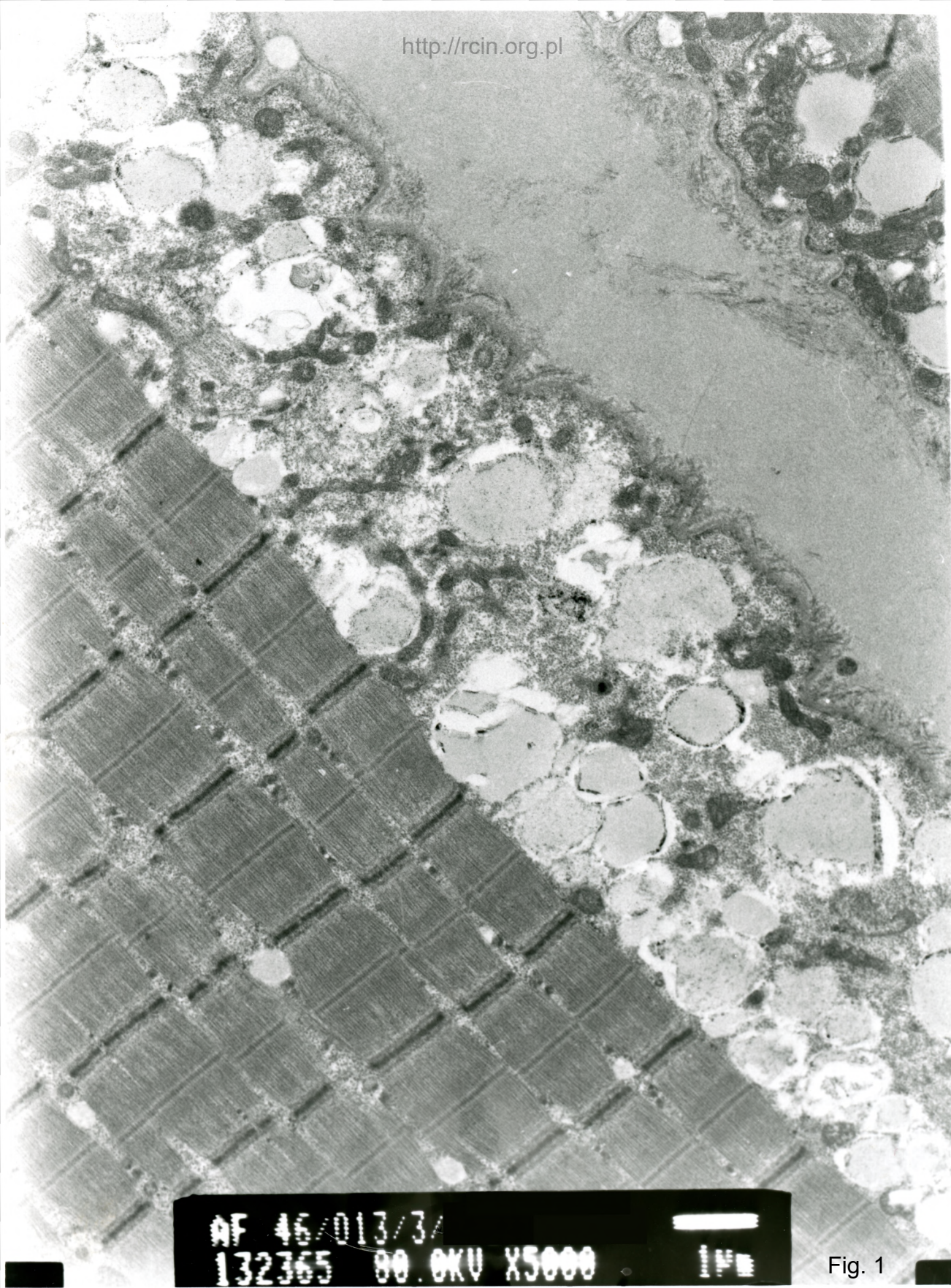
### Summary

A 34-year-old patient with suspected laminopathy was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

Electronmicroscopy analysis showed unchanged muscle architecture but numerous fat droplets located peripherally were seen (Fig. 1). Fat droplets of different diameters were visible also within the muscle fibers (Fig. 2,3,4). In muscle fibers of smaller diameter, fat structures filled most of the fiber (Fig. 5)

A metabolic defect was suspected. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase was performed and the result was 1,78 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 08 nM/mgB/min.).

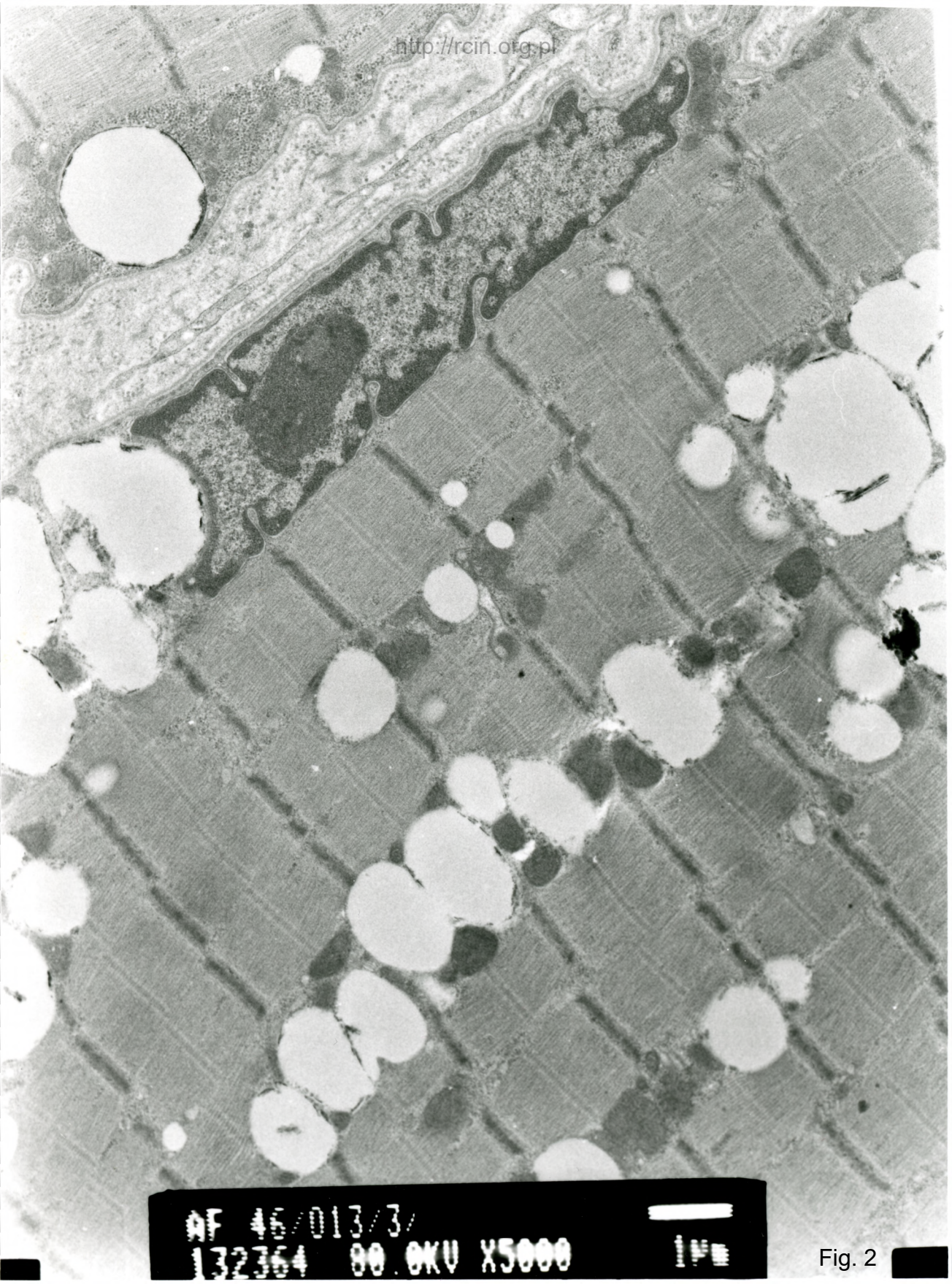




AF 46/013/3/  
132365 80.0KV X5000 1µm

Fig. 1





AF 46/013/3/  
132364 80.0KV X5000

Fig. 2





AF 46/013/3/  
132360 00.0KV X4000 2µm

Fig. 3



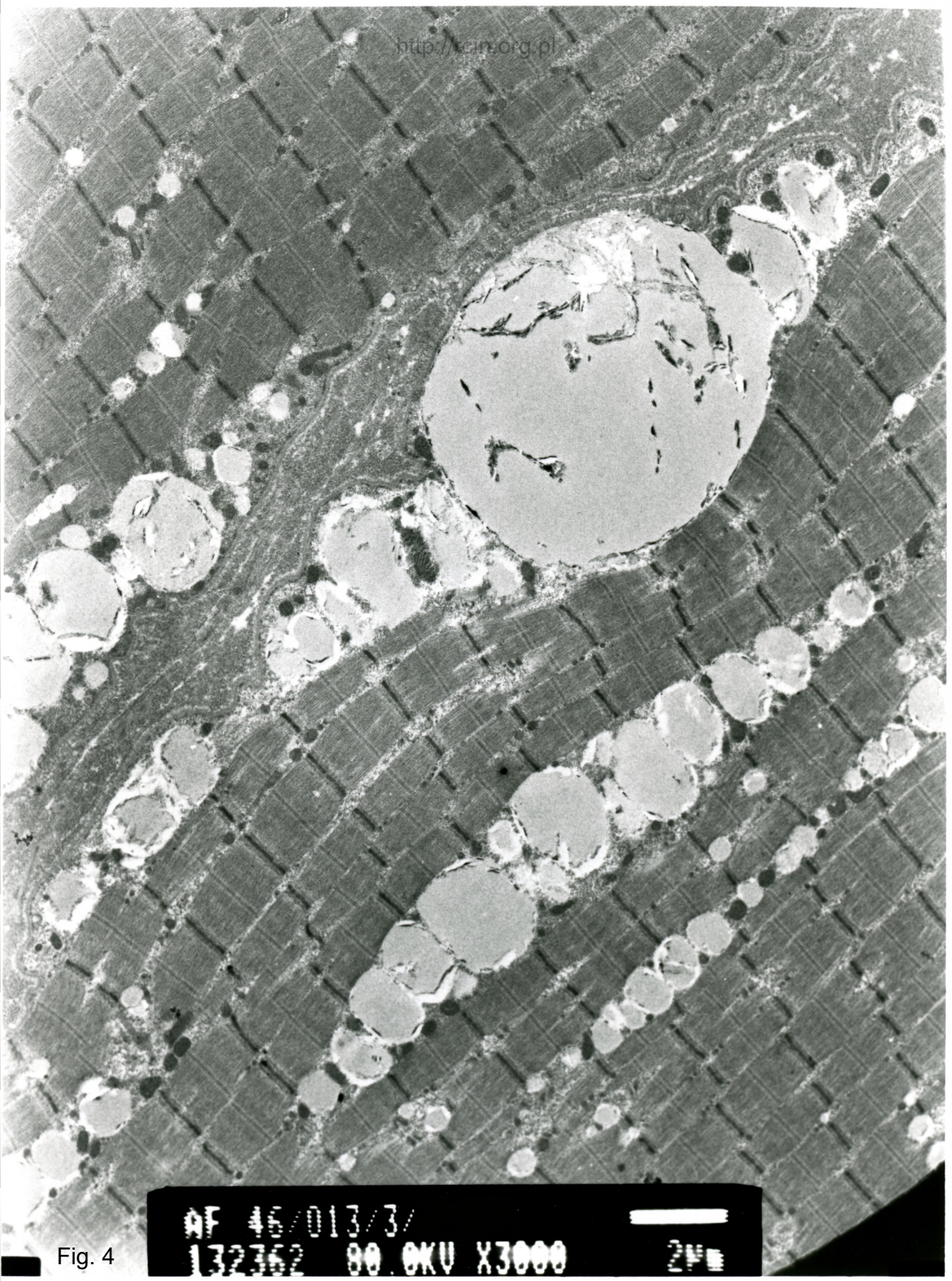


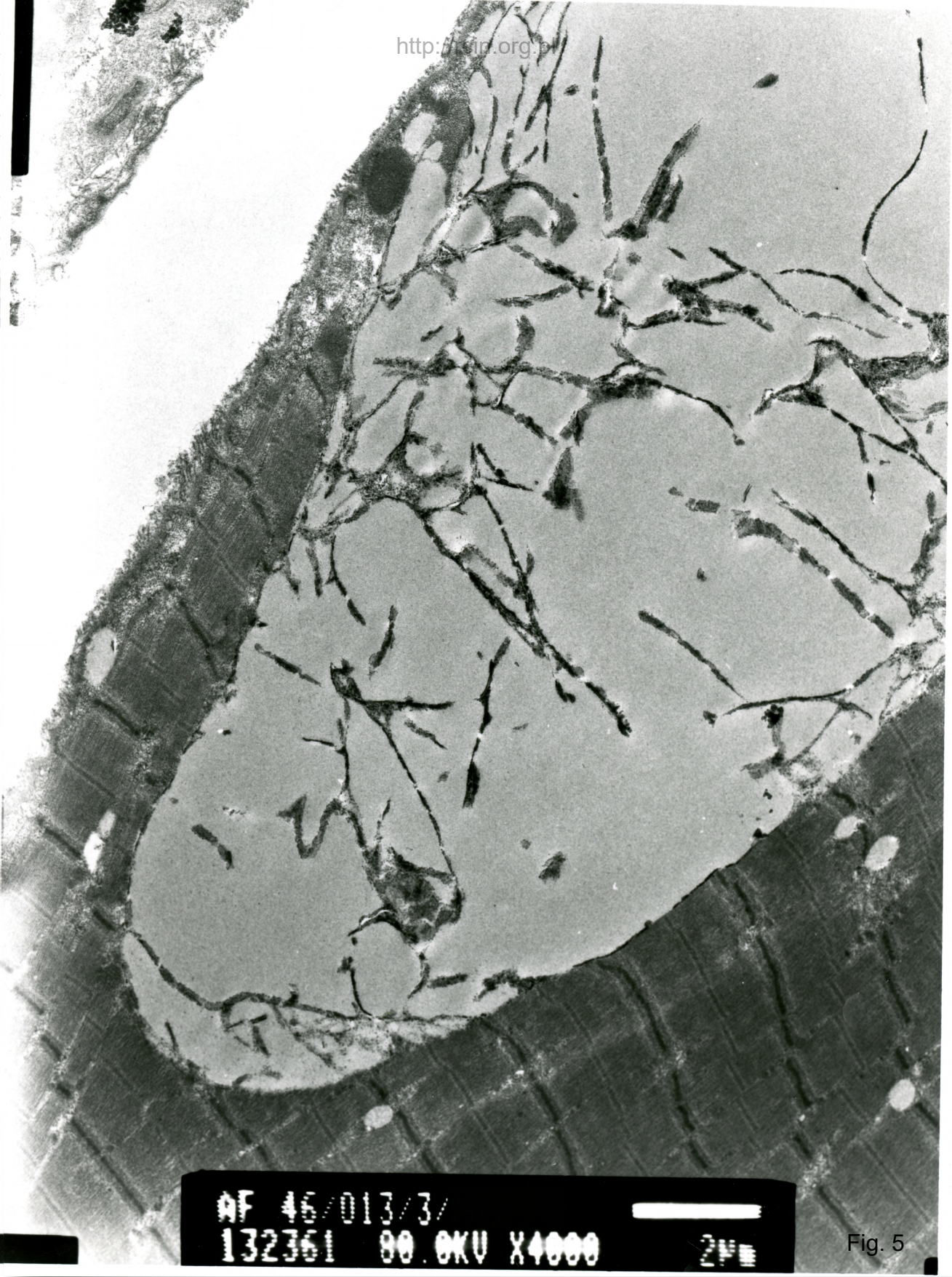
Fig. 4

AF 46/013/3/

132362 80.0KV X3000

2µm





AF 46/013/3/  
132361 80.0KV X4000 2µm

Fig. 5