

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: 46/13

Imię i nazwisko :

Wiek: 15

Rozpoznanie: Miopatia? Dystrofia?

Data pobrania wycinka: 25 XI 2013r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy tworzą pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. W barwieniu H-E i trichromem Gomoriego w nielicznych włóknach widoczne drobne wakuolki. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo z dobrą aktywnością ATP-azy i dehydrogenaz. W dehydrogenazie bursztynianowej niektóre włókna wykazują obwodowo umieszczony rąbek zwiększonej aktywności – do oceny w M-E.

Analiza ultrastrukturalna nie wykazała odchyłeń w strukturze jąder włókien mięśniowych, architekturze myofibrilli i błony komórki. Na uwagę zasługują wyraźne zmiany dotyczące struktury mitochondriów manifestujące się ich znacznym powiększeniem, ubytkiem grzebieni mitochondrialnych, obecnością drobnych kropli tłuszczu i mielinowych struktur.

Wnioski: podejrzenie zaburzeń enzymatyki mitochondrialnej.

Prof. dr hab. A. Fidziańska - Dolot

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

Przypadek: Nr 46/13 (53/13 ME)

Rozpoznanie: Miopatia/dystrofia

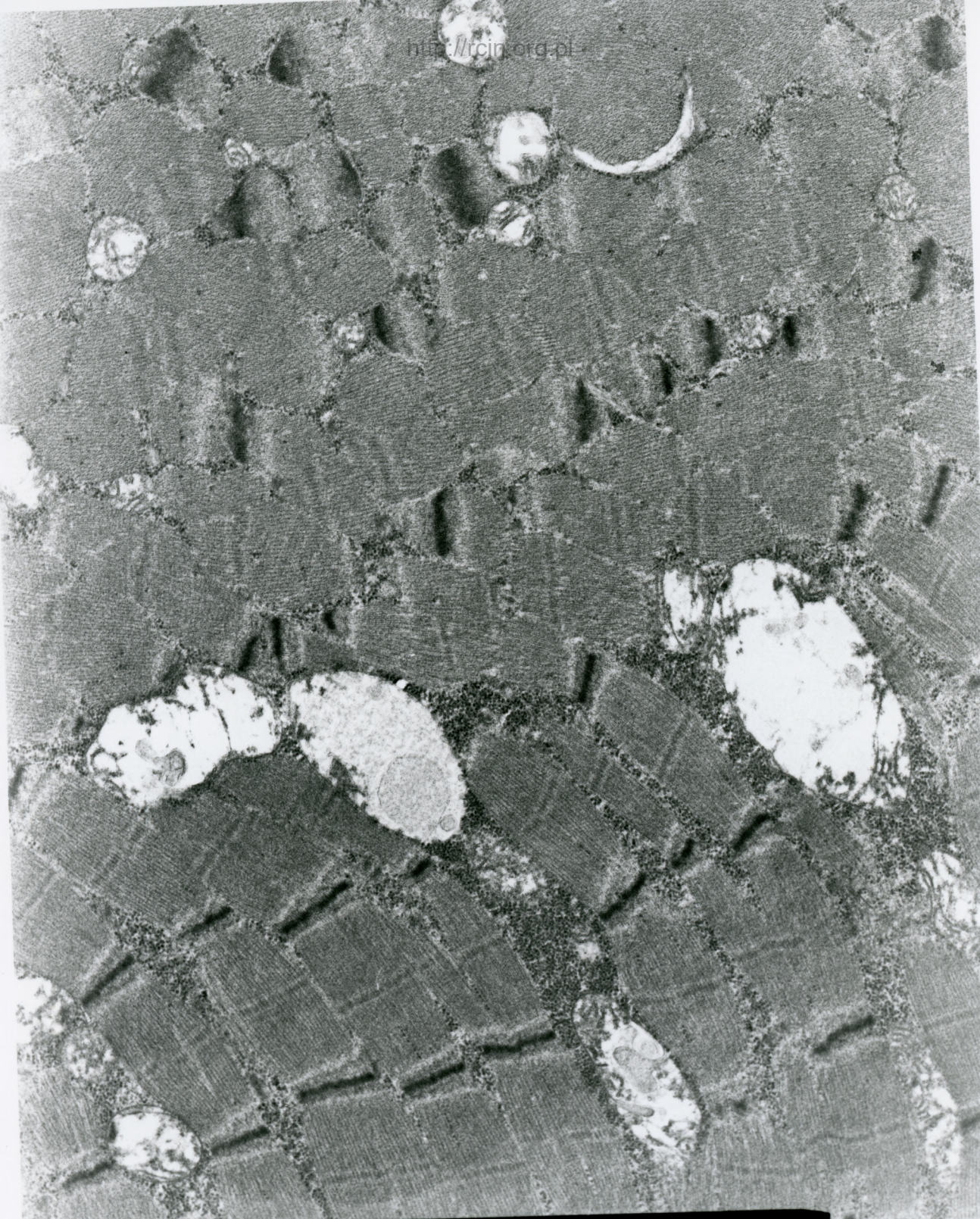
Fig 1,2,3,4. Niezmieniona ultrastruktura miofibrilli, zachowana prawidłowa architektura sarkomerów. Zmienione ultrastrukturalnie, powiększone mitochondria, charakteryzujące się utratą grzebieni mitochondrialnych i jasną elektronowo macierzą mitochondrialną. W niektórych mitochondriach widoczne struktury mielinopodobne (Fig. 2,4).

Summary

A 15-year-old patient with suspected myopathy/dystrophy was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

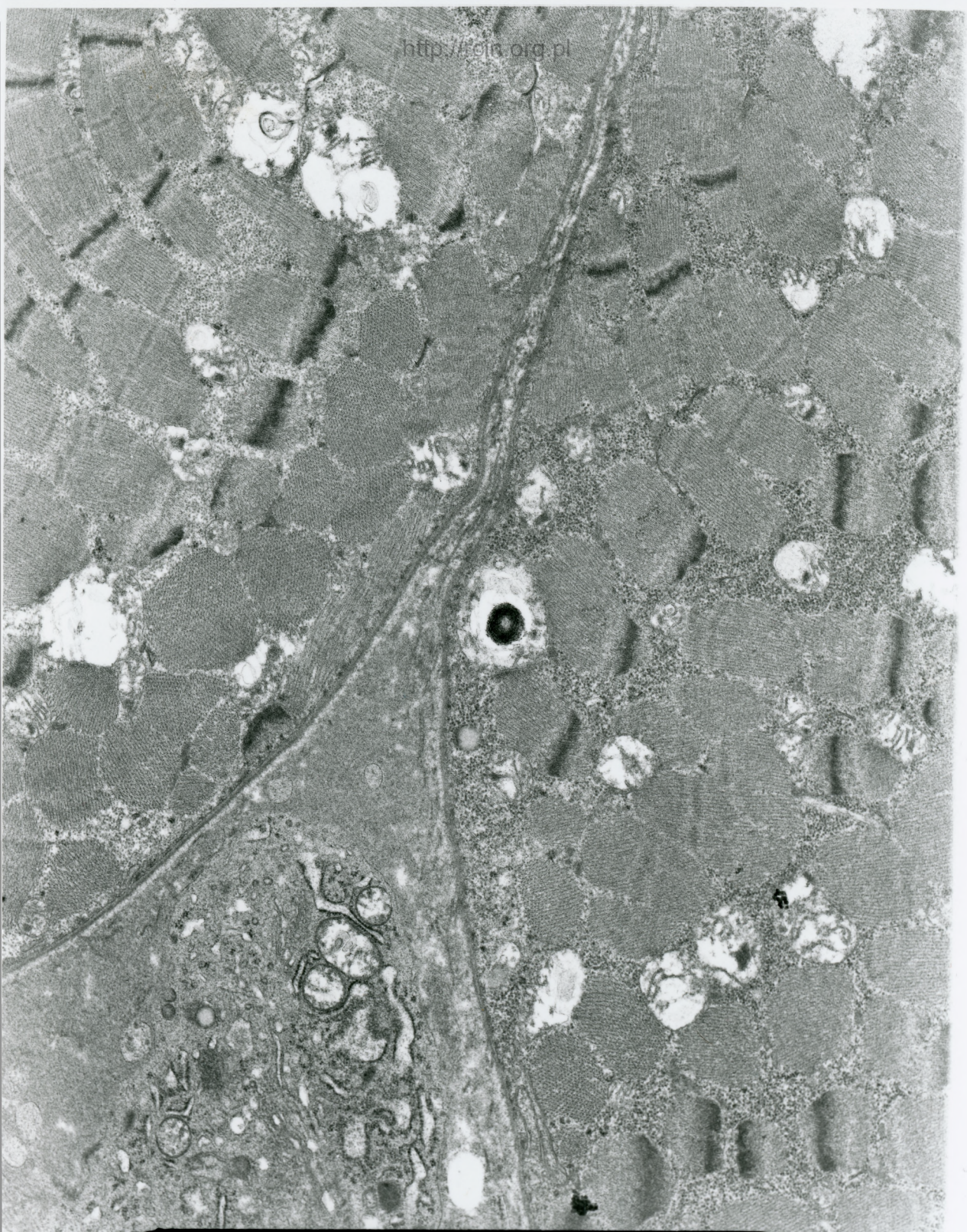
Electronmicroscopy analysis did not reveal ultrastructural changes in the structure of the muscle fibers and sarcomers architecture (Fig. 1.) We observed swollen mitochondria, characterized by light mitochondrial matrix and partly or even totally devoid of mitochondrial cristae (Fig. 1,2,3,4). Myelin-like bodies were seen in some mitochondria (Fig. 2,4).

In this patient mitochondrial enzymatic disorders were suspected.



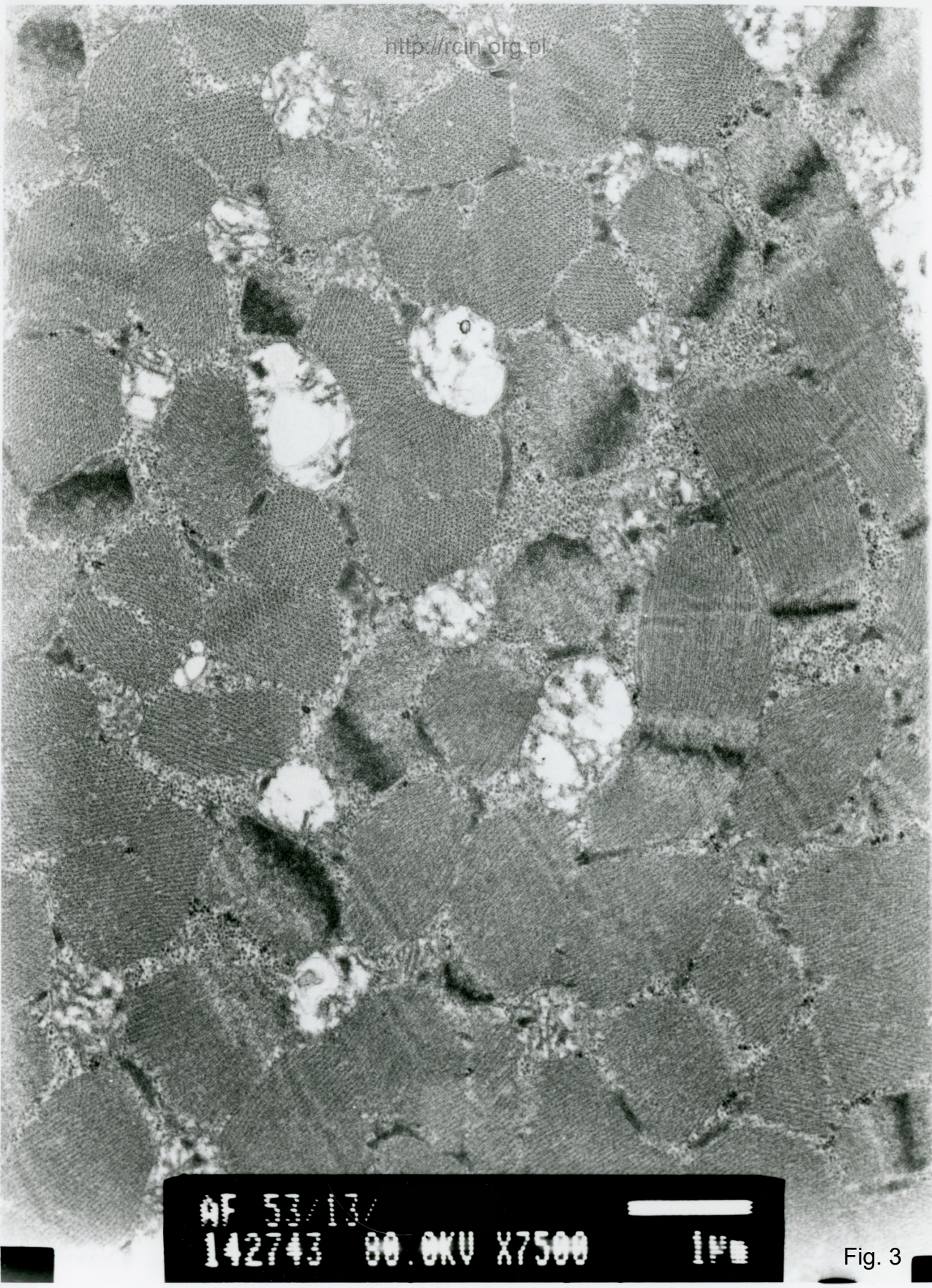
AF 53/13/
142744 00.0KV X6000 1µm

Fig. 1



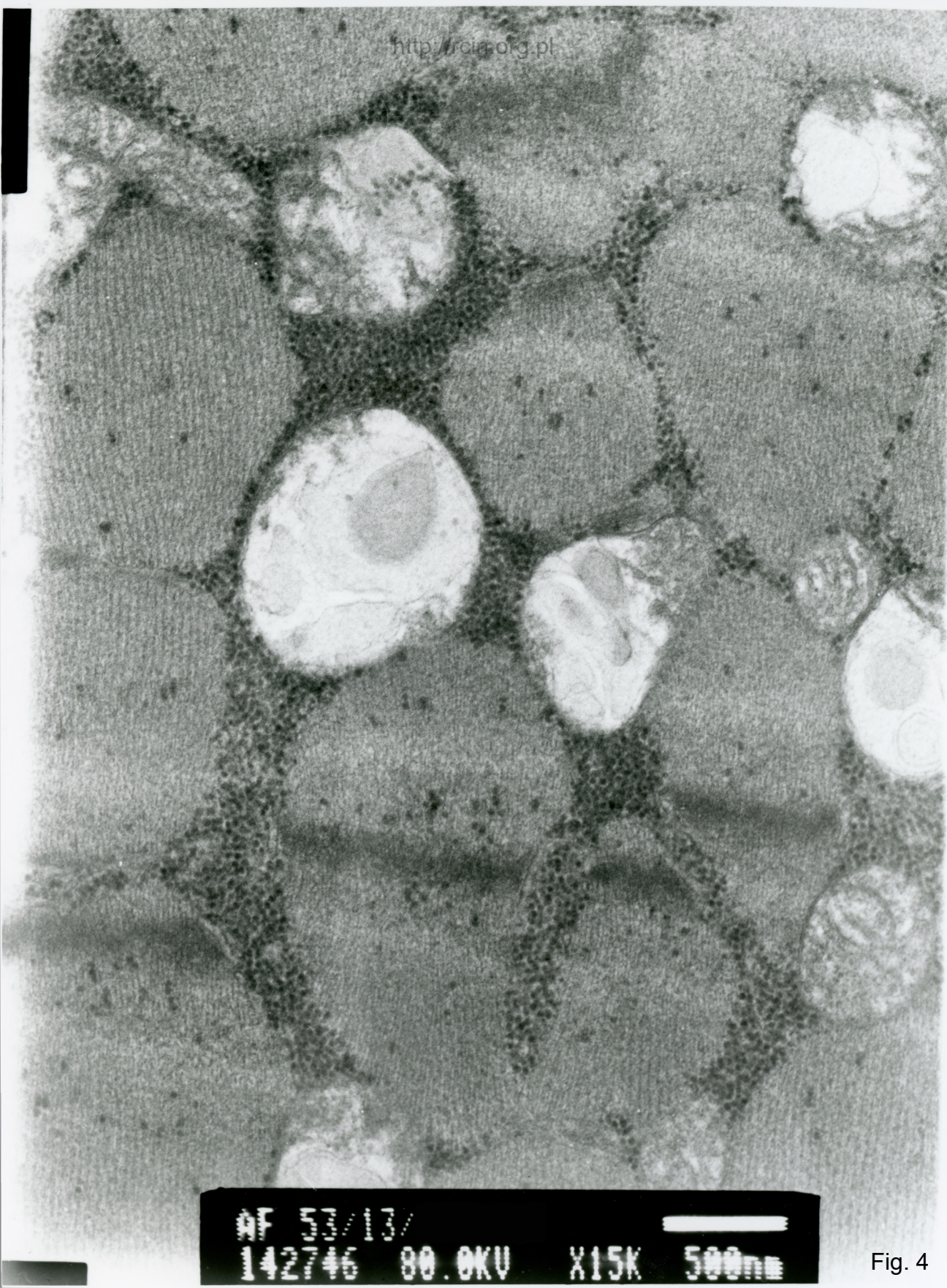
AF 53/13/
142742 00.0KV X5000 1µm

Fig. 2



HF 53/13
142743 80.0KV X7500 1µm

Fig. 3



AF 33/13/
142746 80.0KV X15K 500nm

Fig. 4