

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

Nr: 10/2012

Imię i nazwisko :

Wiek:6

Rozpoznanie: Miopatia?

Data pobrania wycinka: 20 II 2012r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o różnej średnicy przerosłe i małe tworzą pęczki oddzielone znaczną ilością tkanki łącznej. Rozplem tkanki łącznej widoczny także w przestrzeni międzywłókienkowej. Pojedyncze włókna ulegają homogenizacji widoczne są także drobniutkie wakuole w obrębie niektórych włókien. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany włókna typu 1 przerosłe wykazują nieregularną aktywność DHB i DHM dehydrogenaz. Aktywność ATP-az zachowana prawidłowo.

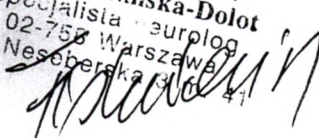
Wnioski: cechy znacznego uszkodzenia pierwotnie mięśniowego wymagają dalszej oceny ultrastrukturalnej.

Analiza ultrastrukturalna – dość znaczne gromadzenie kropli tłuszczu i także w niektórych włóknach gromadzenie obwodowe glikogenu powyższe zmiany mogą sugerować deficyt CPT

Analiza biochemiczna palmitylotransferazy karnityny w mięśniu 2,95 nM/mgB/min.
Norma /6,5 - 18 nM/mgB/min./

Analiza immunohistochemiczna wykazała brak aktywności dystrofiny 10KD i 60KD i śladową aktywność w niektórych włóknach w dystrofinie 30KD, dysferlina aktywna.

4714926
Prof. dr hab. A. Fidziańska - Dolot
Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neuroplog
02-758 Warszawa
ul. Nesołberska 30/41



Przypadek 10/12 (13/012 ME)

Rozpoznanie: Miopatia

Fig. 1,2. W obrębie włókien mięśniowych widoczne są krople tłuszczu.

Fig. 3,4. W części włókien obserwuje się obwodową akumulację glikogenu.

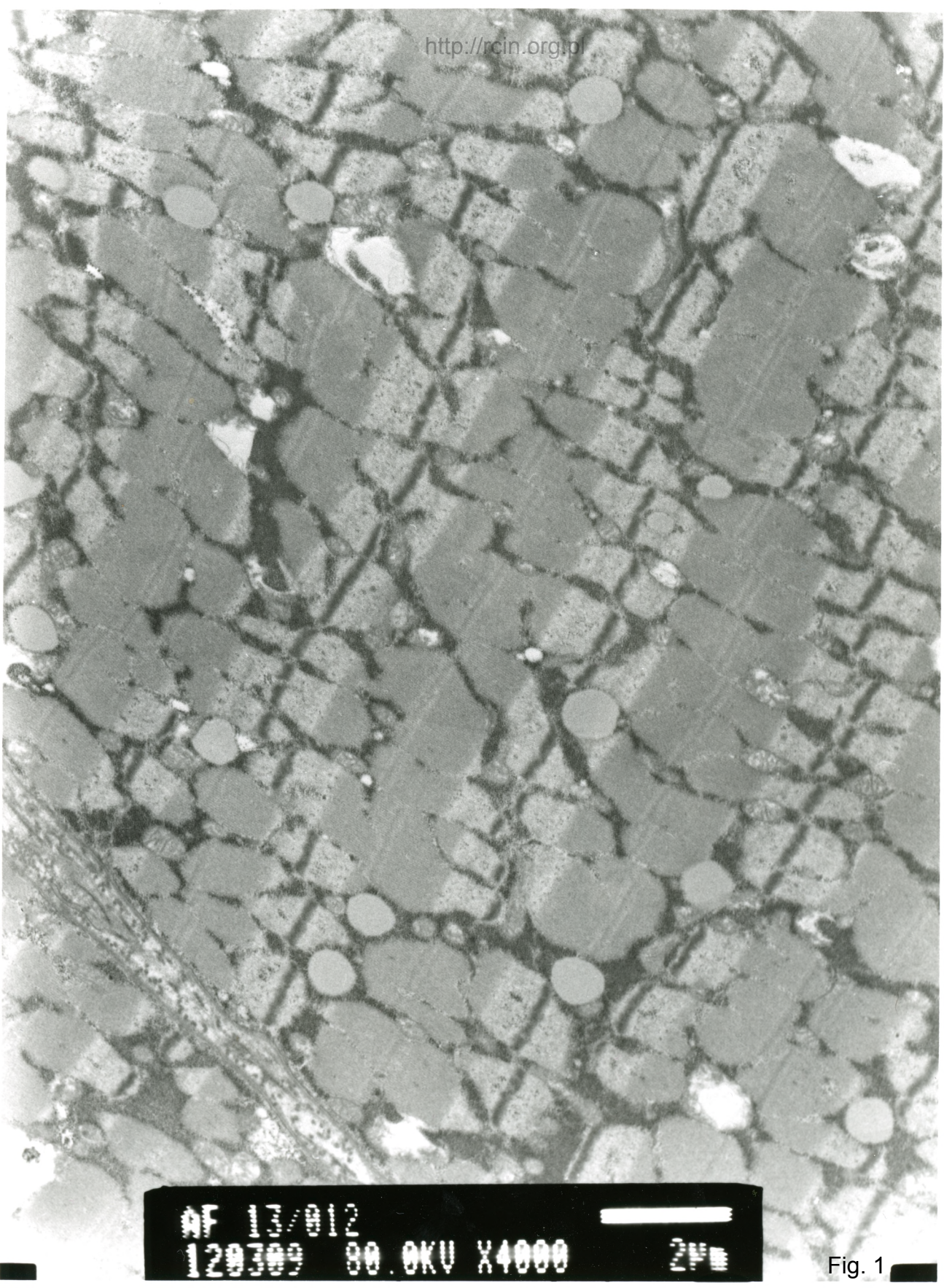
Fig 5,6. Pomiędzy włóknami mięśniowymi występuje obfita tkanka łączna.

Summary

A 6-year-old patient was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed the presence of fat droplets within the muscle fibers (Fig. 1,2). We observed peripheral accumulation of glycogen (Fig. 3,4). There was abundant fibrous tissue between muscle fiber (Fig 5,6).

A defect of mitochondrial enzymes was suspected. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase was performed and the result was 2,95 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).

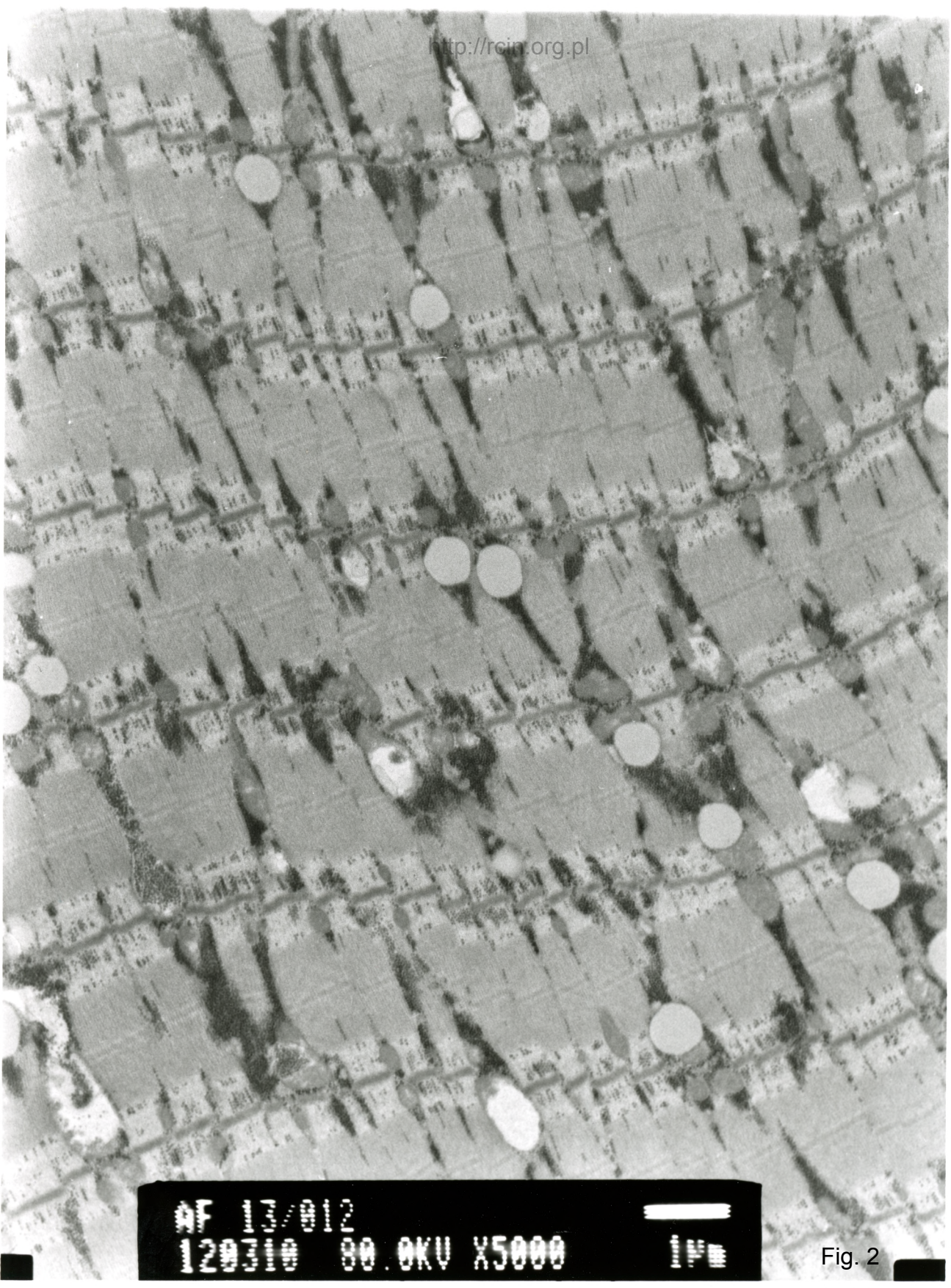


AF 13/012

120309 00.0KV X4000

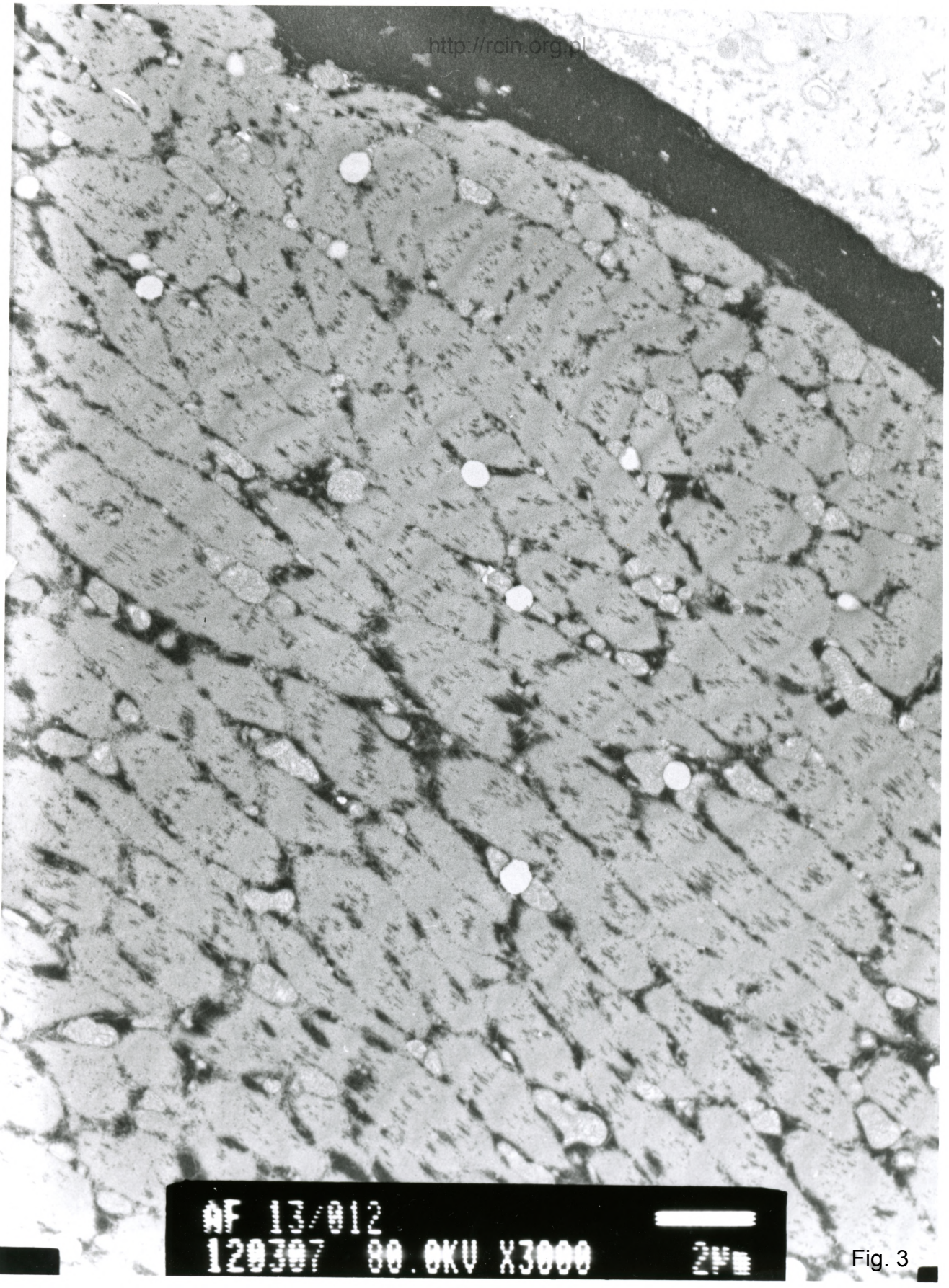
2µm

Fig. 1



AF 13/012
120310 80.0KV X5000 14

Fig. 2

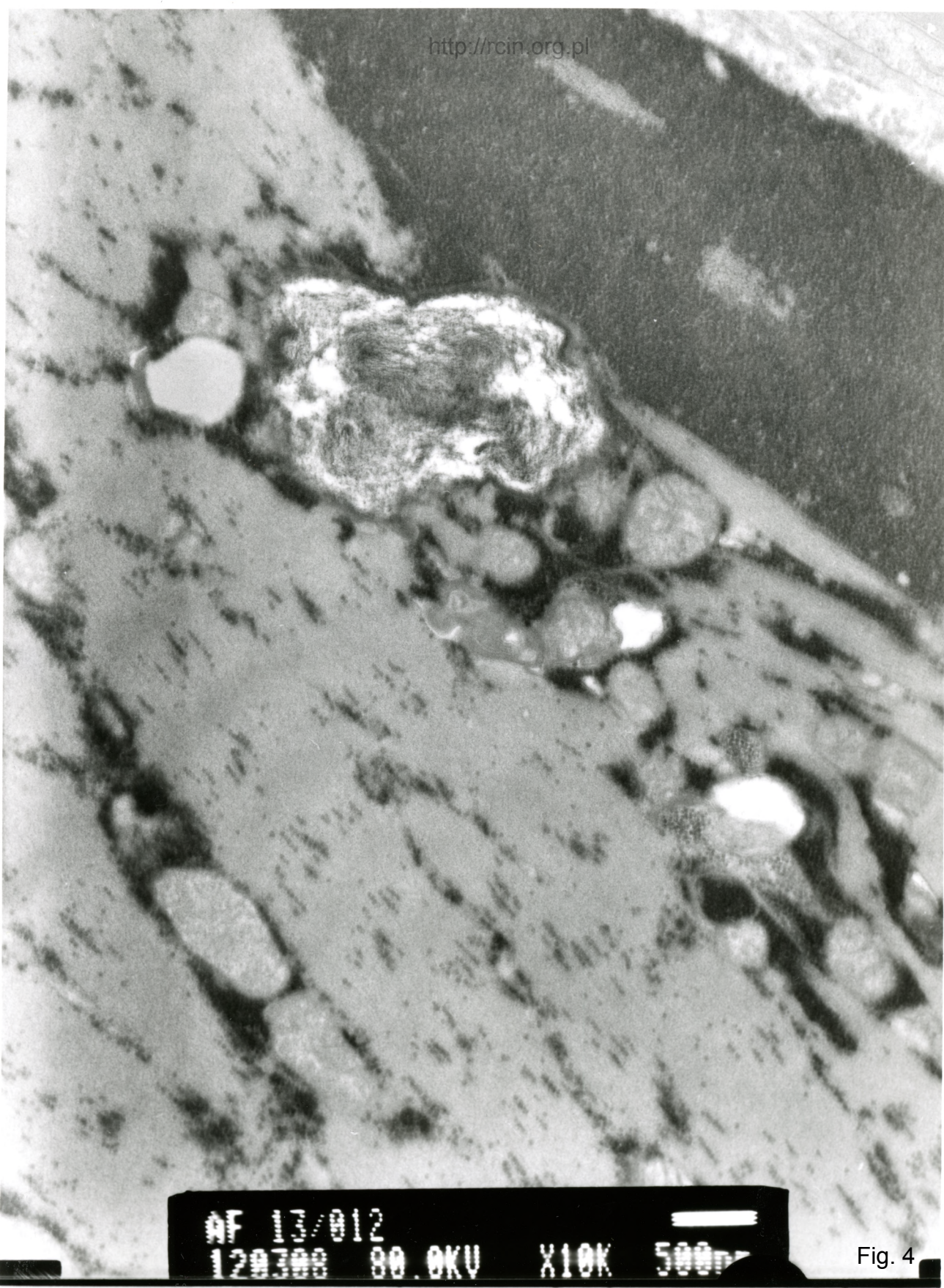


AF 13/012
120307 00.0KV X3000



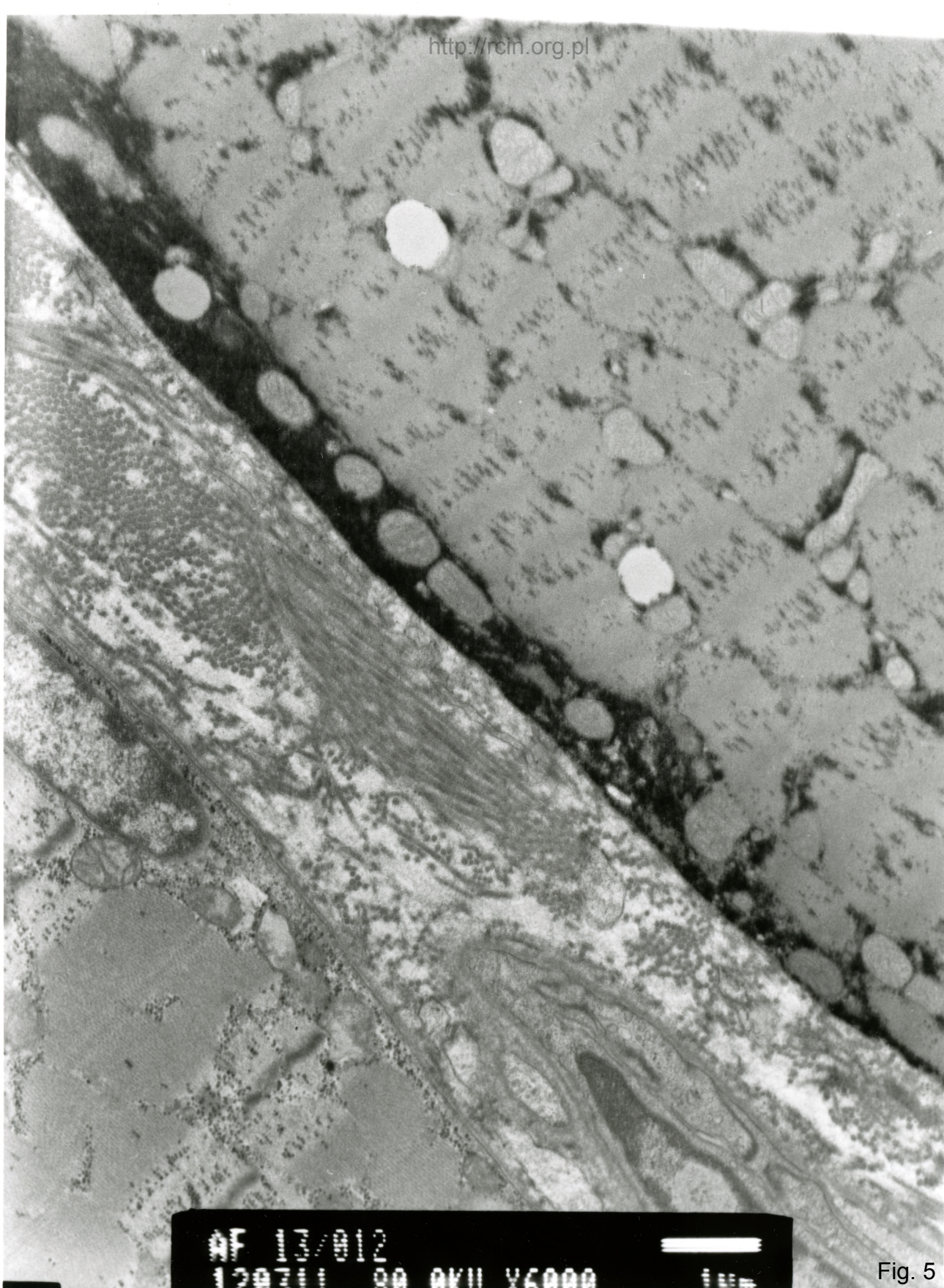
2µm

Fig. 3



AF 13/012
120300 80.0KV X10K 500µm

Fig. 4



AF 13/012
120701 80 OKU X6000

Fig. 5

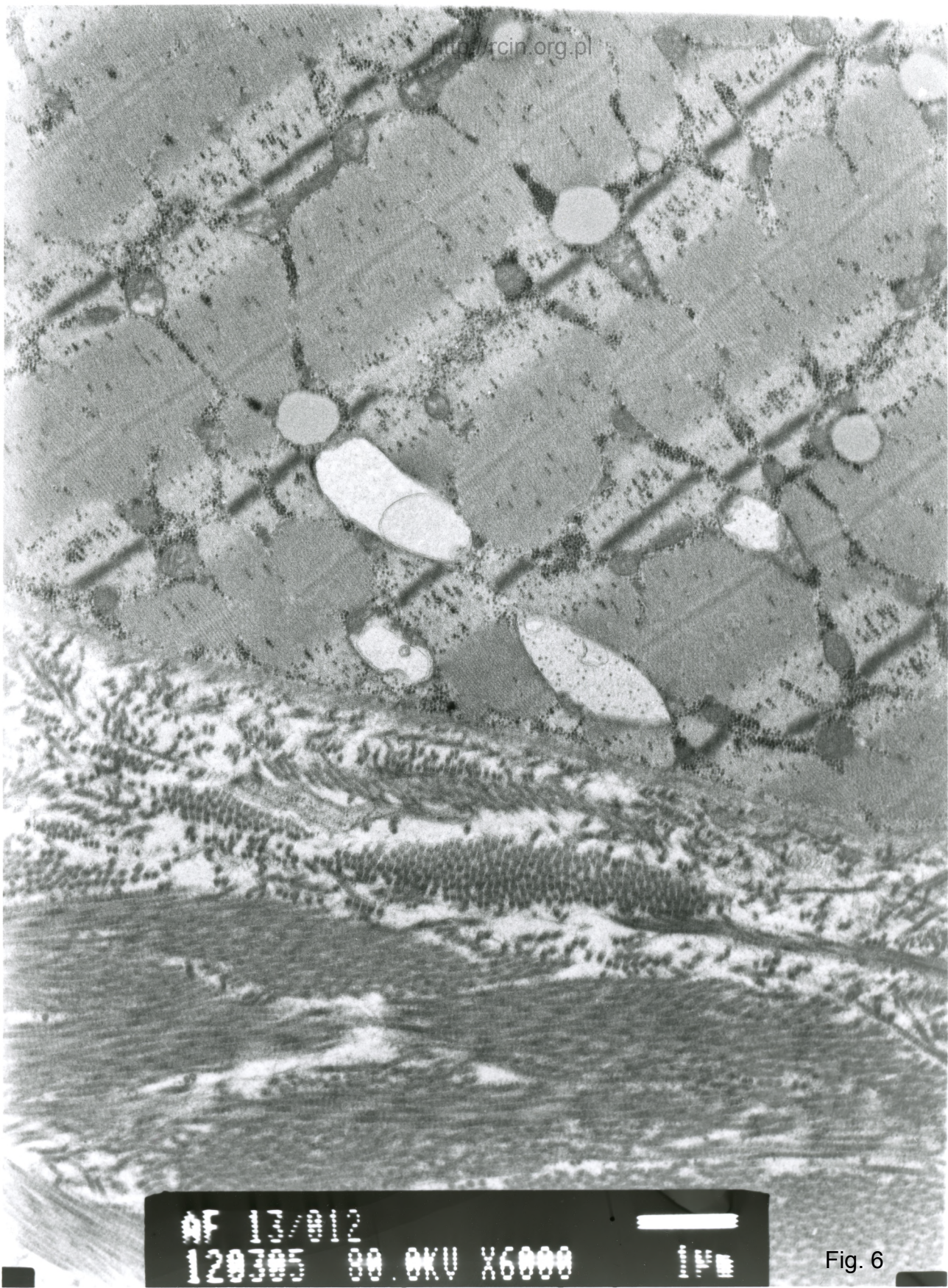


Fig. 6