

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

Nr: 14/2012

Imię i nazwisko

Wiek44

Rozpoznanie: Podejrzenie niedoboru karnityny

Data pobrania wycinka: 12 III 2012r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe tworzą pęczki utworzone z włókien ściśle przylegających do siebie. Ogromna większość włókien wykazuje prawidłową średnicę wśród nich nieregularnie rozrzucone pojedyncze włókna wykazują mniejszą średnicę. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany z wyraźną przewagą włókien typu 2 w dość licznych włóknach mięśniowych widoczne drobniutkie wakuolki nie barwiące się enzymami oddechowymi mogące sugerować krople tłuszczu.

Wnioski: obraz histopatologiczny może sugerować miopatię typu CPT wymaga oceny M-E i biochemicznej.

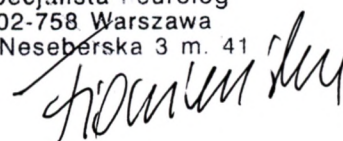
Analiza ultrastrukturalna pobranego wycinka nie wykazała zmian w architekturze włókien mięśniowych i ich jąder na uwagę zasługuje obecność niewielkich ale wyraźnych zmian w niektórych mitochondriach, ubytek grzebieni w części centralnej mitochondriów z pojawieniem się drobnych homogennych wtętów i kropli tłuszczu.

Analiza biochemiczna poziomu palmitylotransferazy karnityny w mięśniu 2,08 nM/mgB/min

Norma / 6,5 - 18 nM/mgB/min. /

4714926

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



Przypadek 14/12 (17/012 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie niedoboru palmitoilo-transferazy karnityny

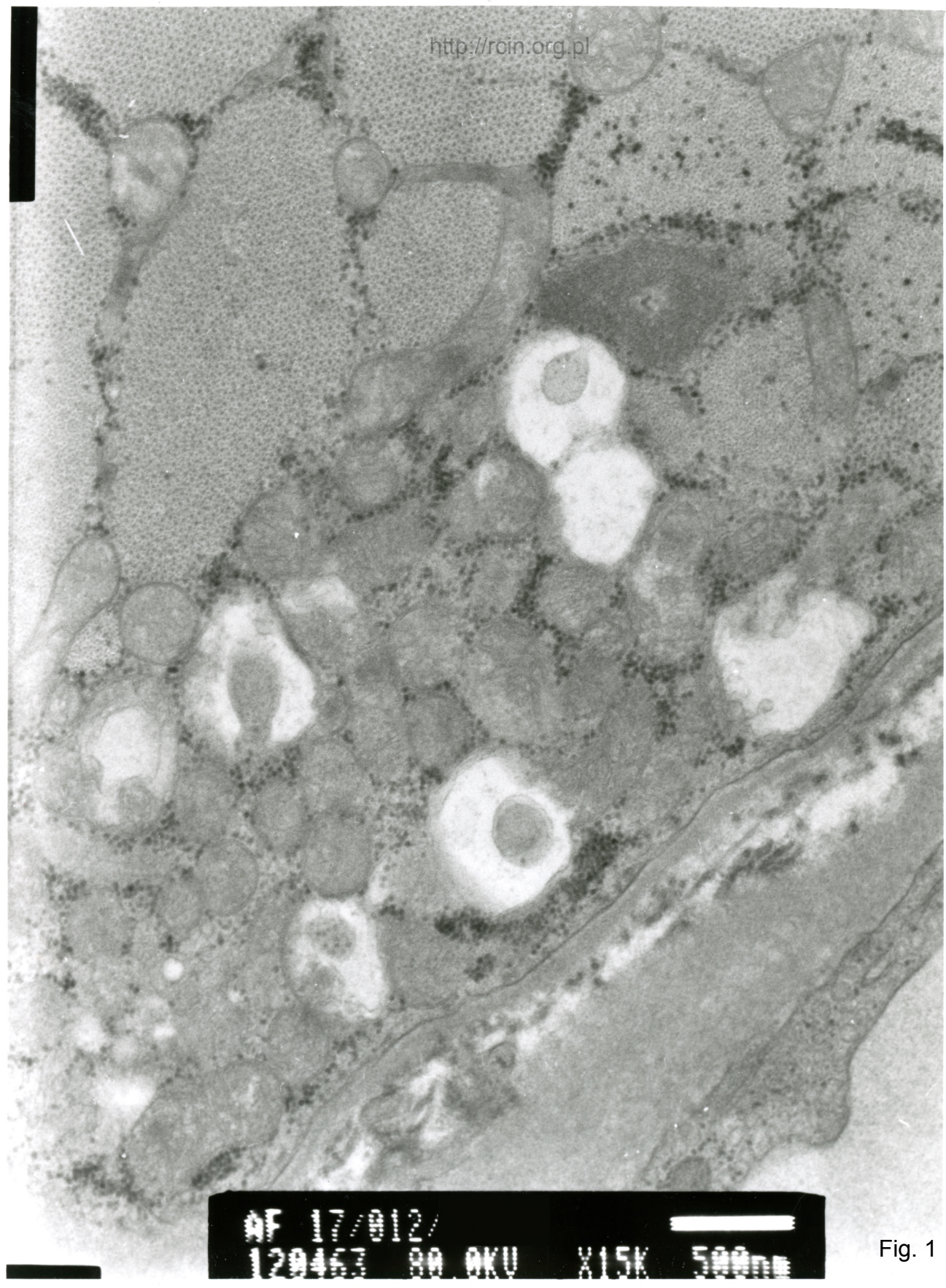
Fig. 1,2,3. Widoczne wyraźne zmiany w obrębie niektórych mitochondriów. Charakteryzują się one zatartymi grzebieniami lub ubytkiem grzebieni mitochondrialnych i obecnością drobnych homogennych wtrętów. Miejscami występują krople tłuszczu.

Summary

A 44-year-old patient with suspected carnitine palmitoyltransferase deficiency was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

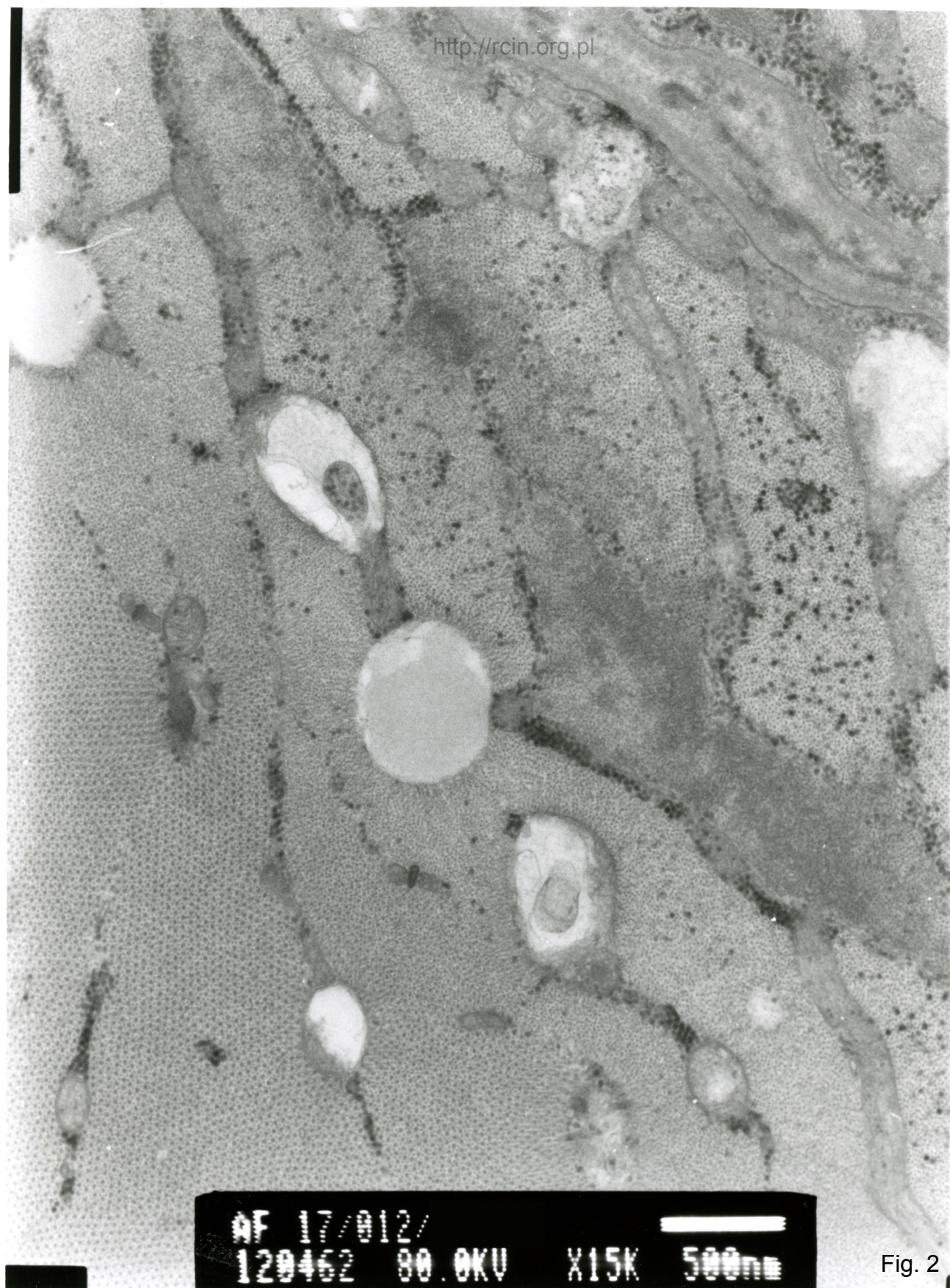
Electronmicroscopy analysis revealed normal ultrastructure of fibers and nuclei. Significant changes were observed within some mitochondria. They were characterized by blurred cristae or were devoid of mitochondrial cristae. Small homogeneous inclusions were present inside the mitochondria. Fat droplets were seen (Fig. 1,2,3).

A defect of mitochondrial enzymes was suspected. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 2,08 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).



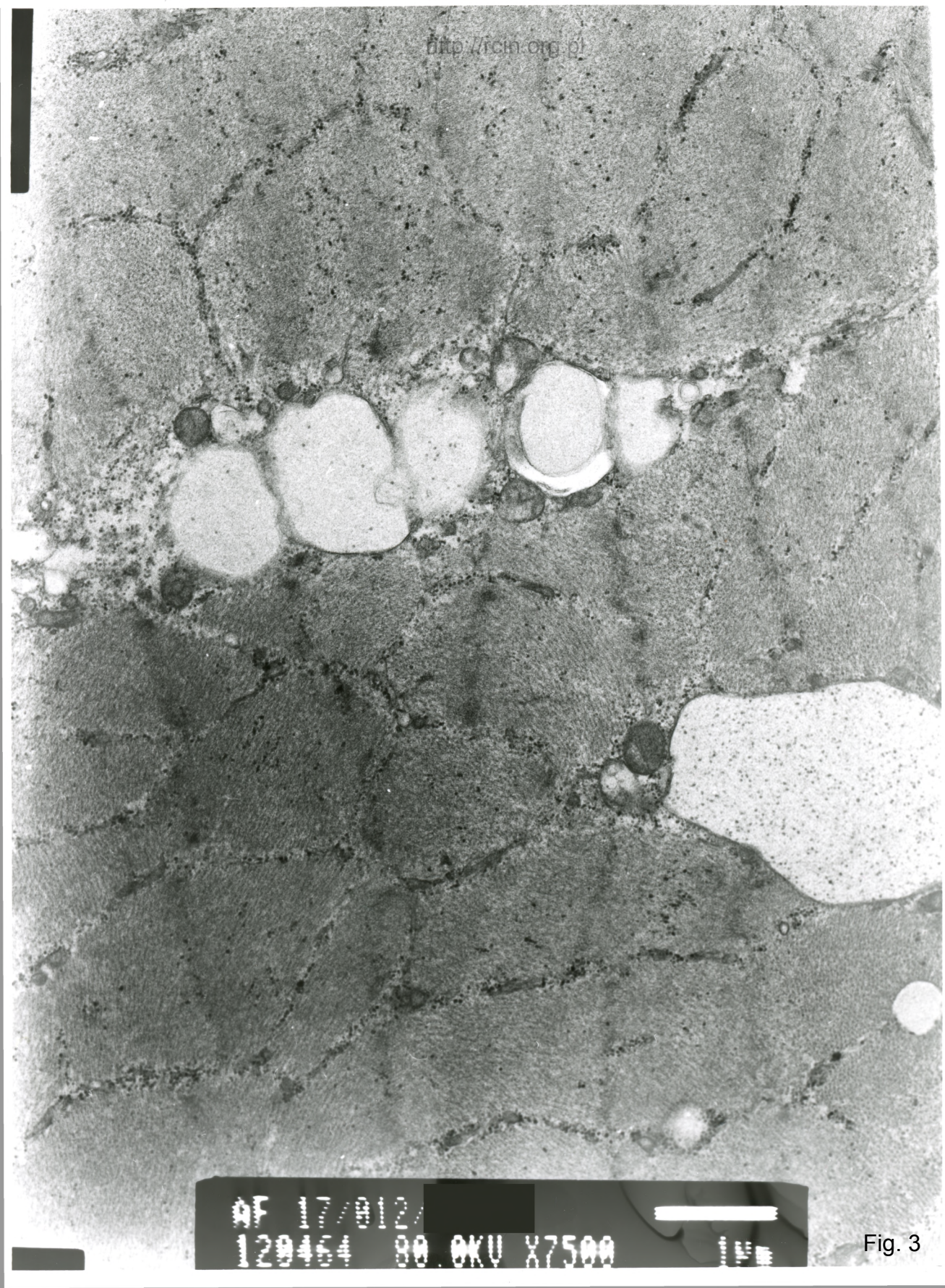
AF 17/012/
129453 BA OKU X15K 500nm

Fig. 1



AF 17/012/
120462 80.0KV X15K 500nm

Fig. 2



BF 17/012/
129464 80 OKU X7500

Fig. 3