

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 elektronowym

Nr: 70/12

Imię i nazwisko :

Wiek:4

Rozpoznanie:

Data pobrania wycinka:

Miejsce:

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

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność włókien mięśniowych o dość różnej średnicy u większości o diametrze typowym dla wieku dziecka. Włókna układają się w typowe pęczki często oddzielone wysepkami gromadzonego tłuszczu. Ogromna większość włókien wykazuje ośrodkowe ułożenie jąder na ogół pojedynczych, czasem w ilości 2 jąder. Na przekrojach podłużnych w niektórych włóknach widoczny ośrodkowo ułożony rząd jąder. W pojedynczych włóknach na przekrojach podłużnych widoczne fragmenty nieprawidłowej struktury sarkomerów cechujących się ubytkiem miofibryli.

Wnioski: ultrastrukturalny obraz włókien i towarzyszący obraz kliniczny sugeruje centronuklearną miopatię o dziedziczeniu recesywnym związaną z nieprawidłową aktywnością genu BIN 1.

Przypadek 70/12 (70/012 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii mięśniowej. Miopatia.

Fig. 1,2,3,4,5,6. Jądra komórkowe w znacznej większości włókien mięśniowych położone ośrodkowo, zwykle pojedyncze lub w liczbie dwóch.

Fig 7. W niektórych włóknach na przekroju podłużnym widoczny ułożony ośrodkowo rząd wielu jąder komórkowych, wyraźny jest ubytek miofibrilli.

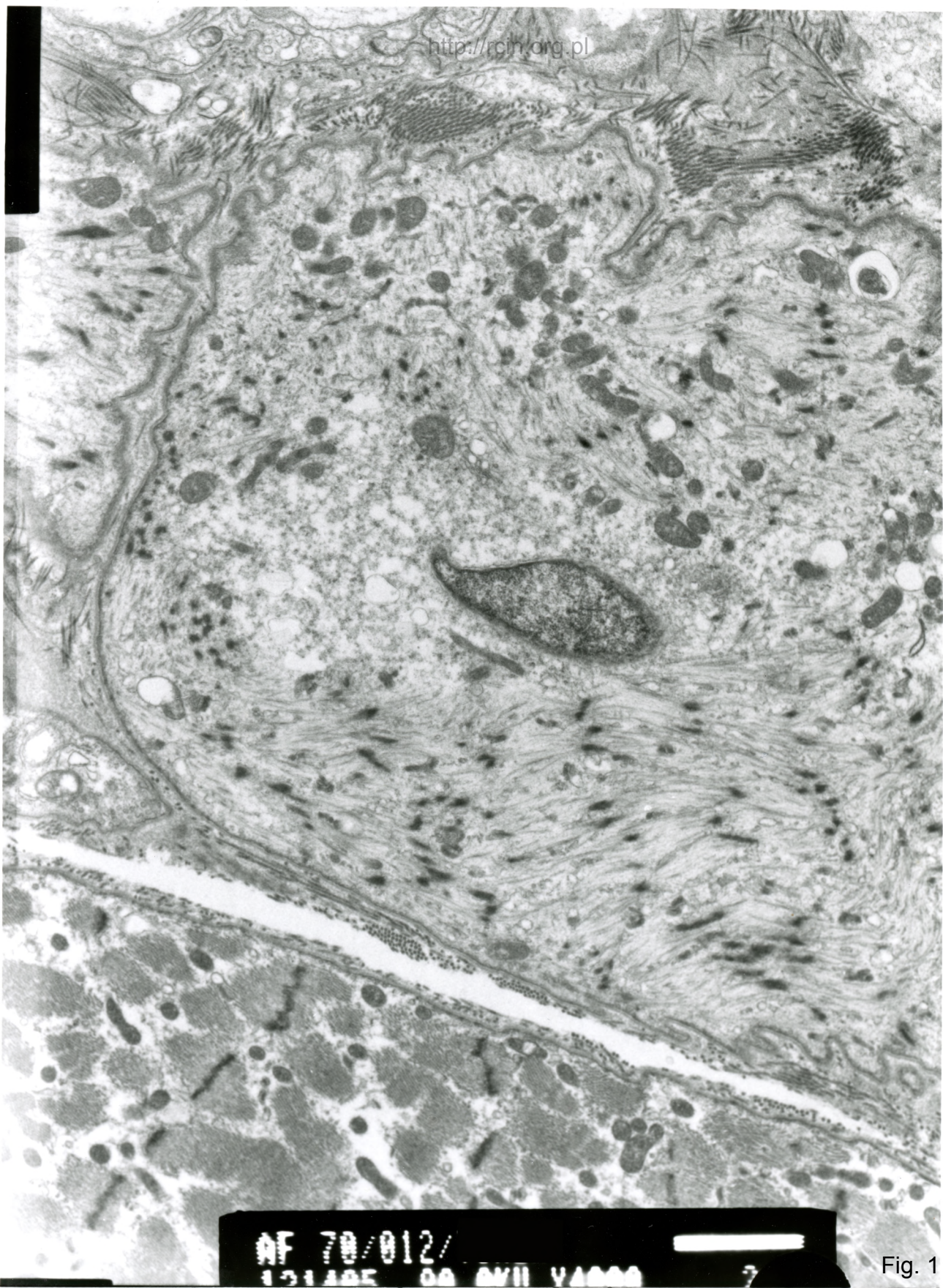
Fig. 8,9,10. Obserwuje się rozpad aparatu kurczliwego, nasilony zwłaszcza w pobliżu jąder komórek.

Fig. 11. Występuje bardzo obfita tkanka łączna.

#### Summary

A 4-year-old patient was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed. Electronmicroscopy analysis revealed ultrastructurally changed myofibres. The vast majority of muscle fibers were characterized by centrally located nuclei, usually single or in number of two (Fig. 1,2,3,4,5,6.) In some fibers in the longitudinal section we observed a centrally arranged row of many nuclei and the evident loss of myofibril was seen (Fig. 7). The disruption of the contractile apparatus was observed, especially near the cell nuclei (Fig. 8,9,10). Abundant connective tissue was visible (Fig. 11).

Ultrastructural and clinical picture suggests centronuclear myopathy associated with inappropriate BIN1 gene activity.

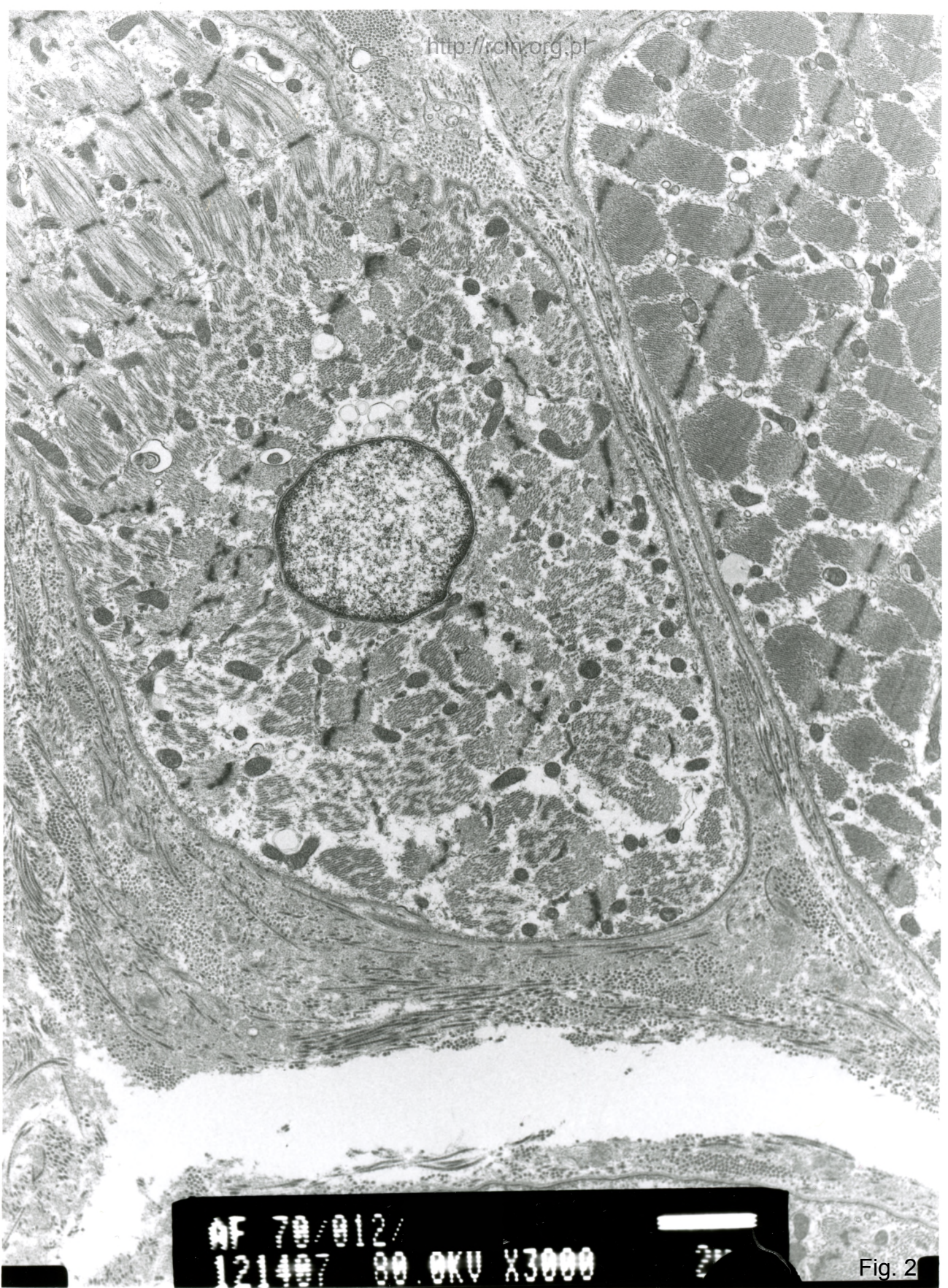


AF 70/012/  
121495 00 OVII V4000



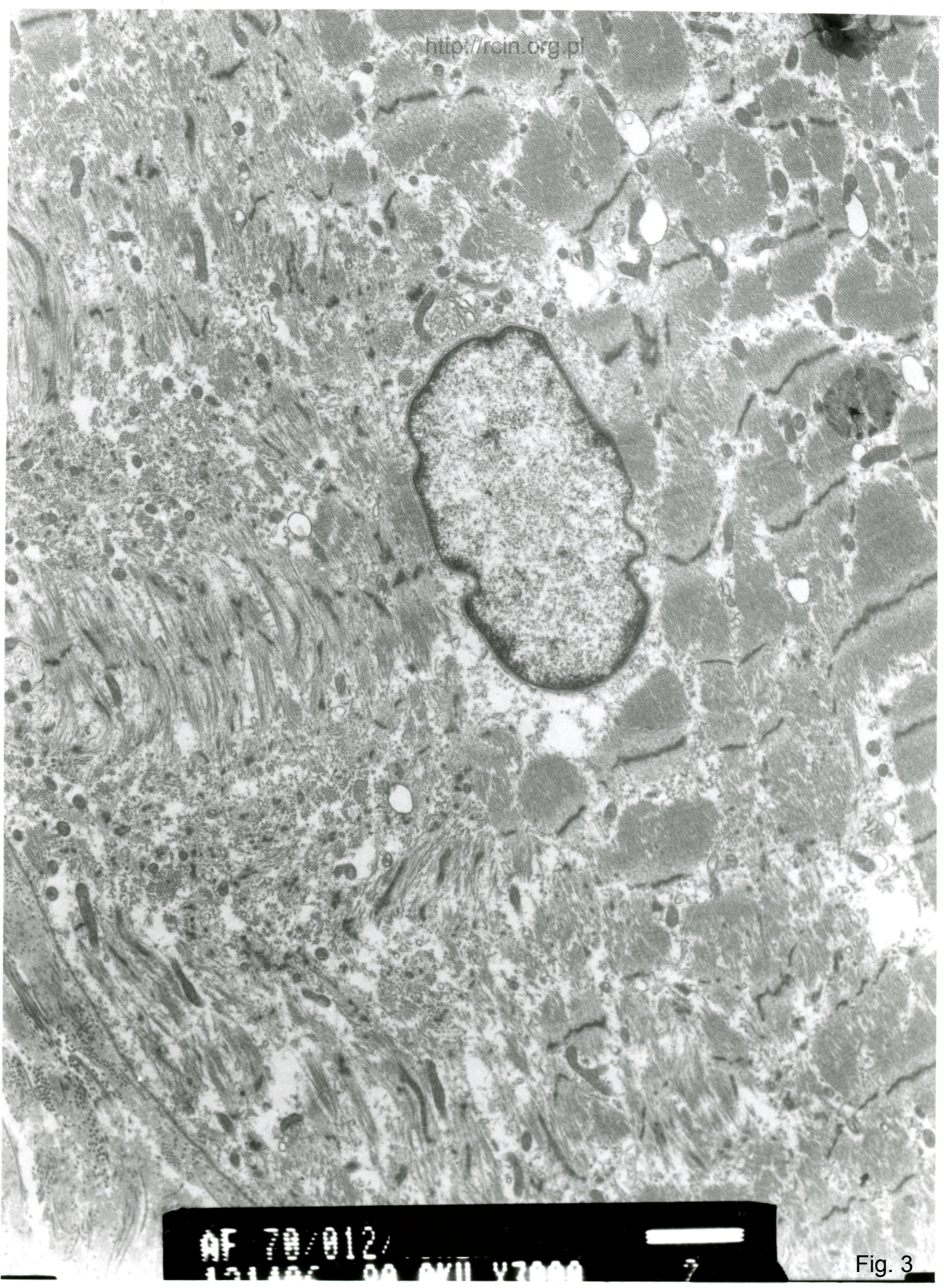
7

Fig. 1



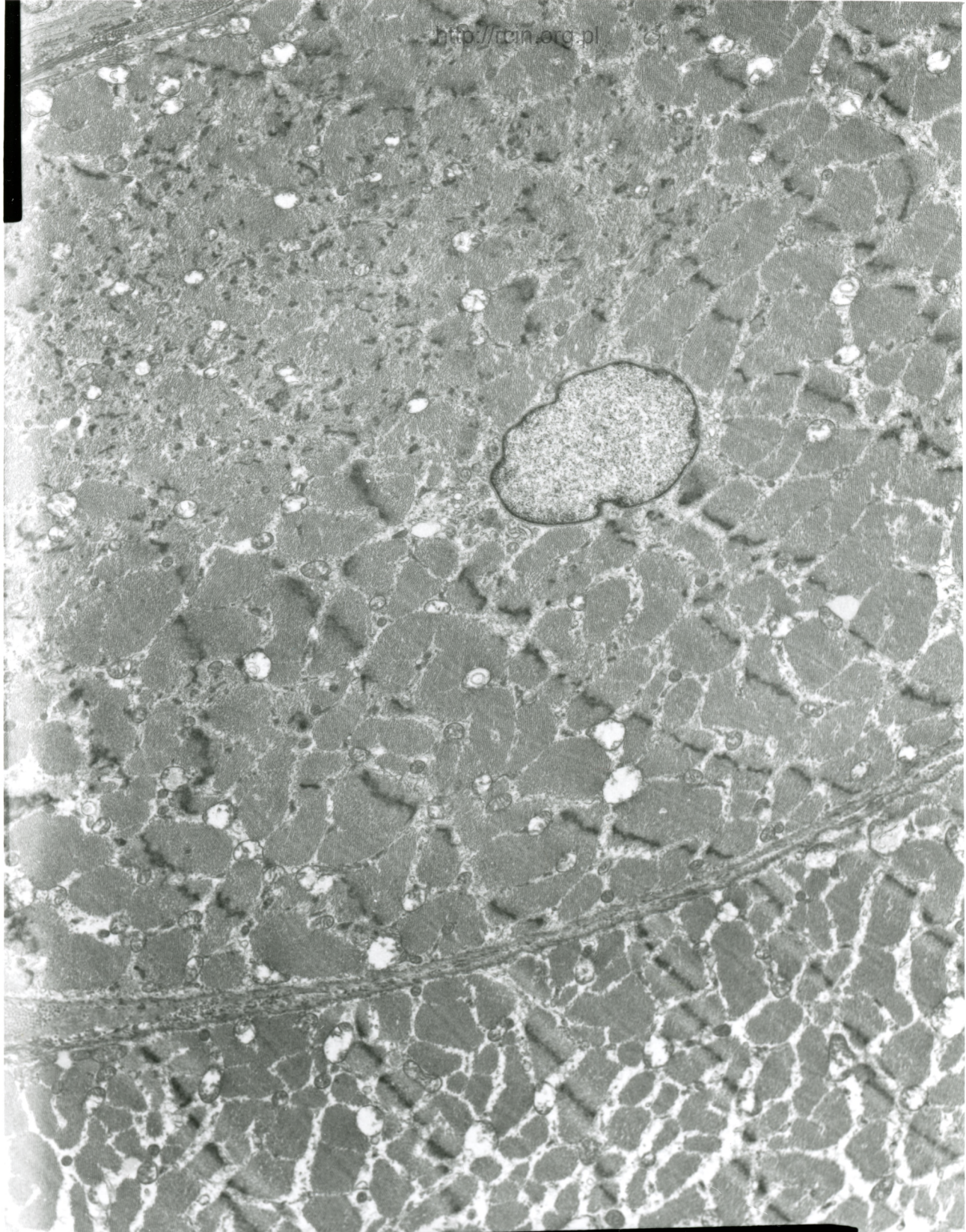
AF 70/012/  
121407 80.0KV X3000

Fig. 2



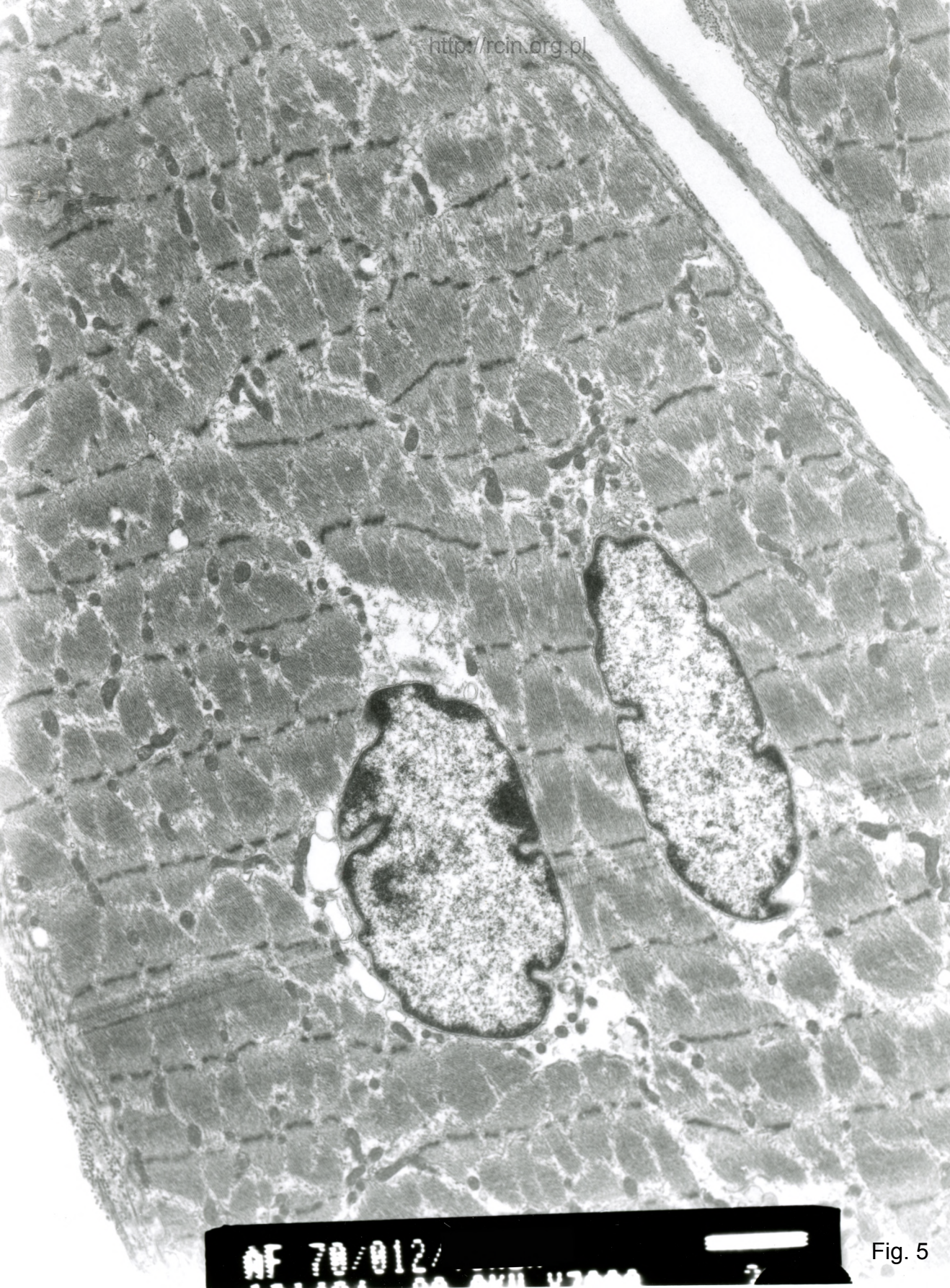
AF 70/012/  
131405 00 AXU Y3000

Fig. 3



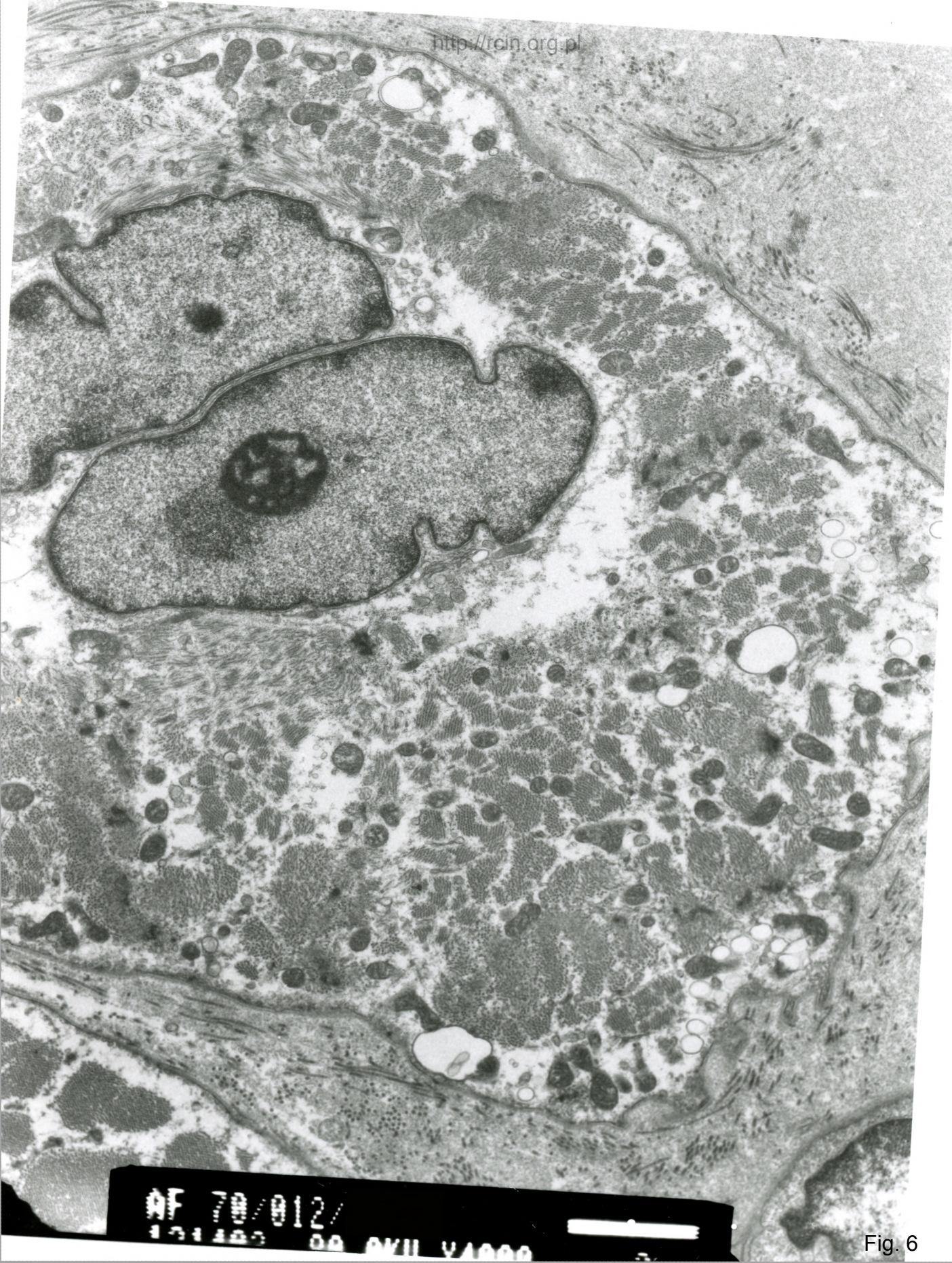
AF 70/012/  
121700 00 XVII Y2500 27

Fig. 4



AF 70/012/

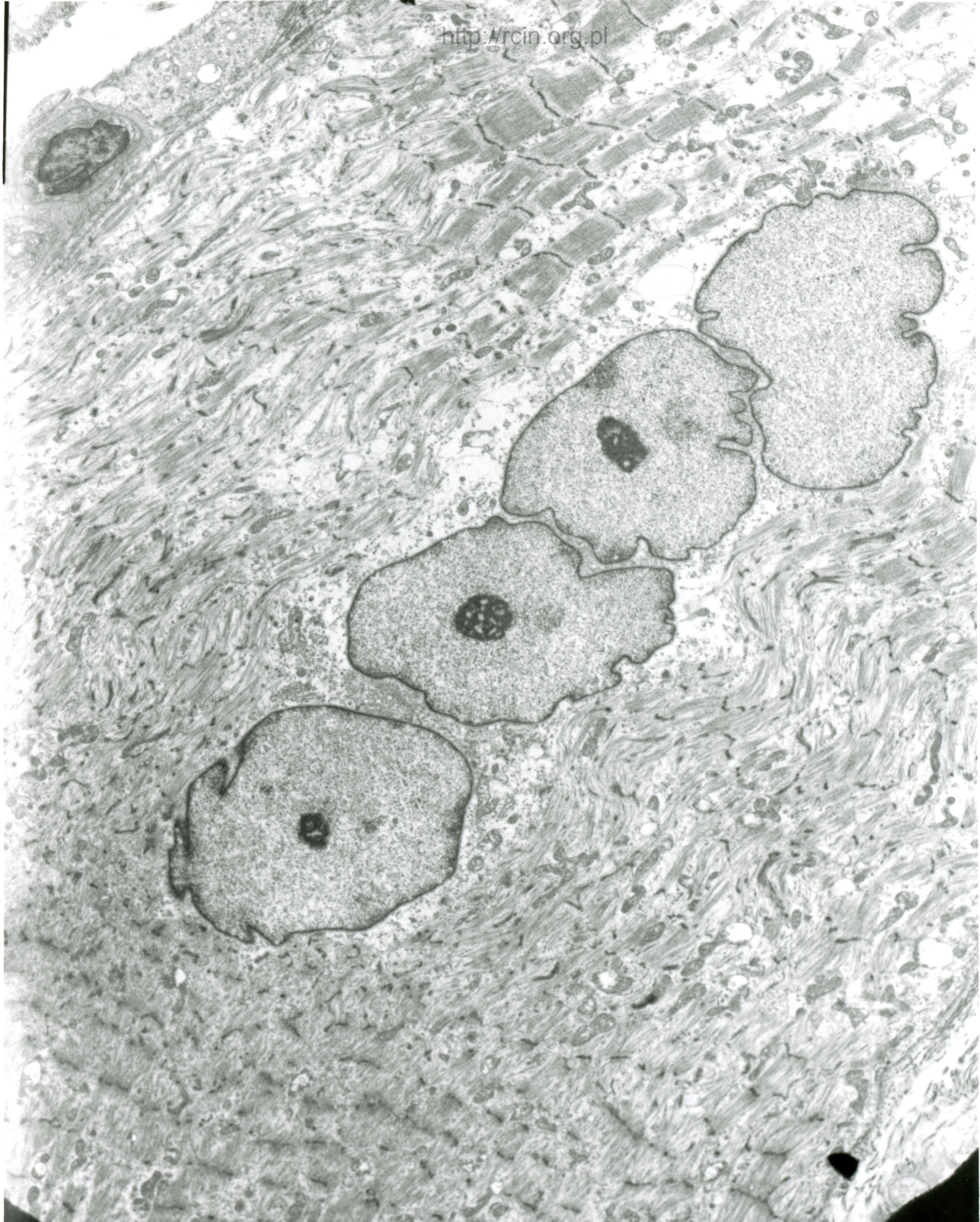
Fig. 5



AF 70/012/  
101400 00 AXU Y4000

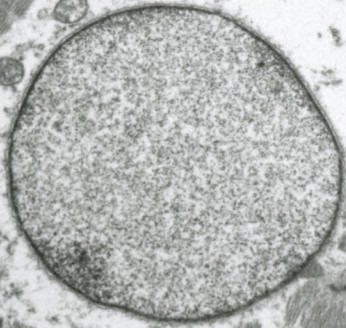
Fig. 6





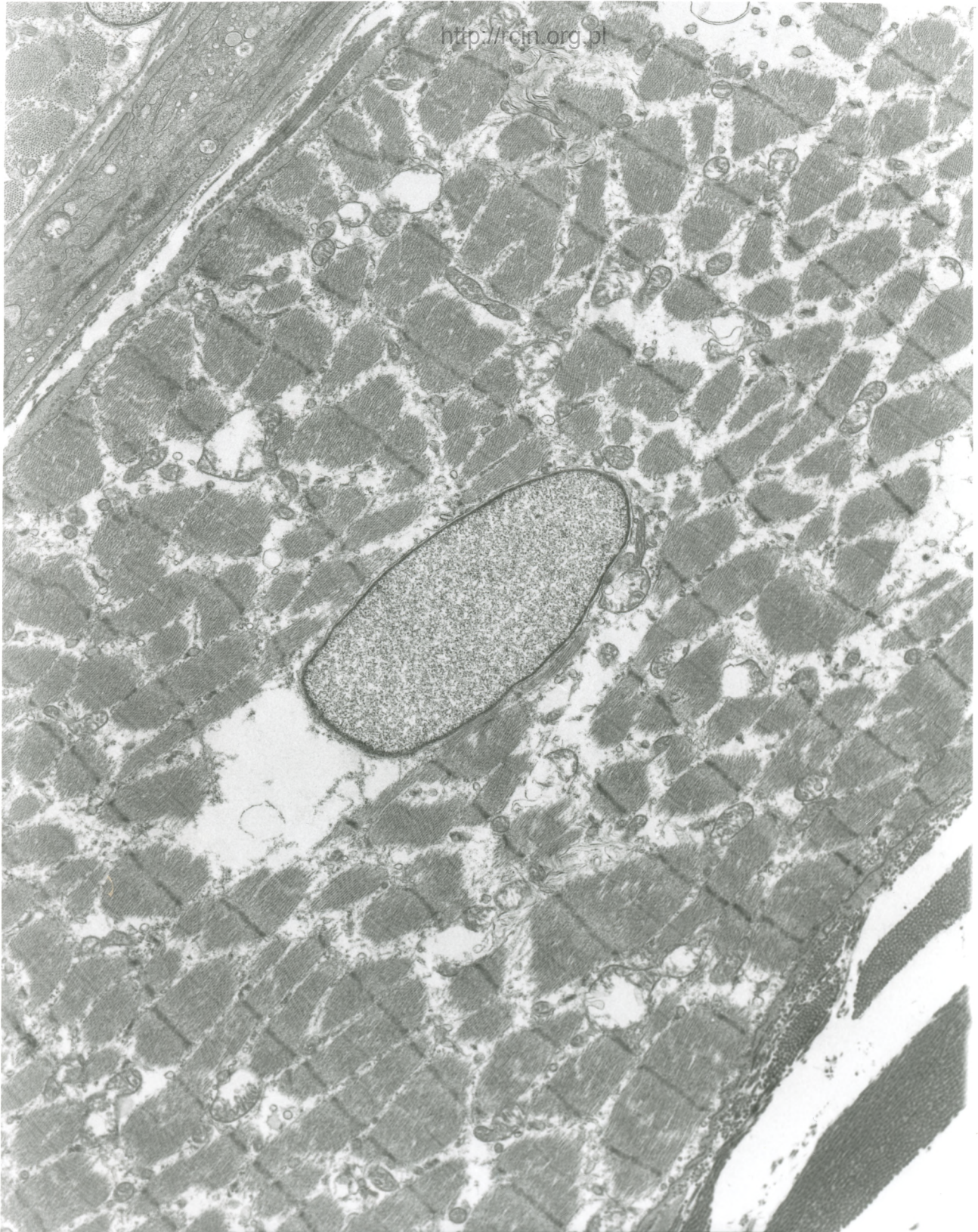
AF 70/012/  
121396 00.0KV X2000 2µm

Fig. 7



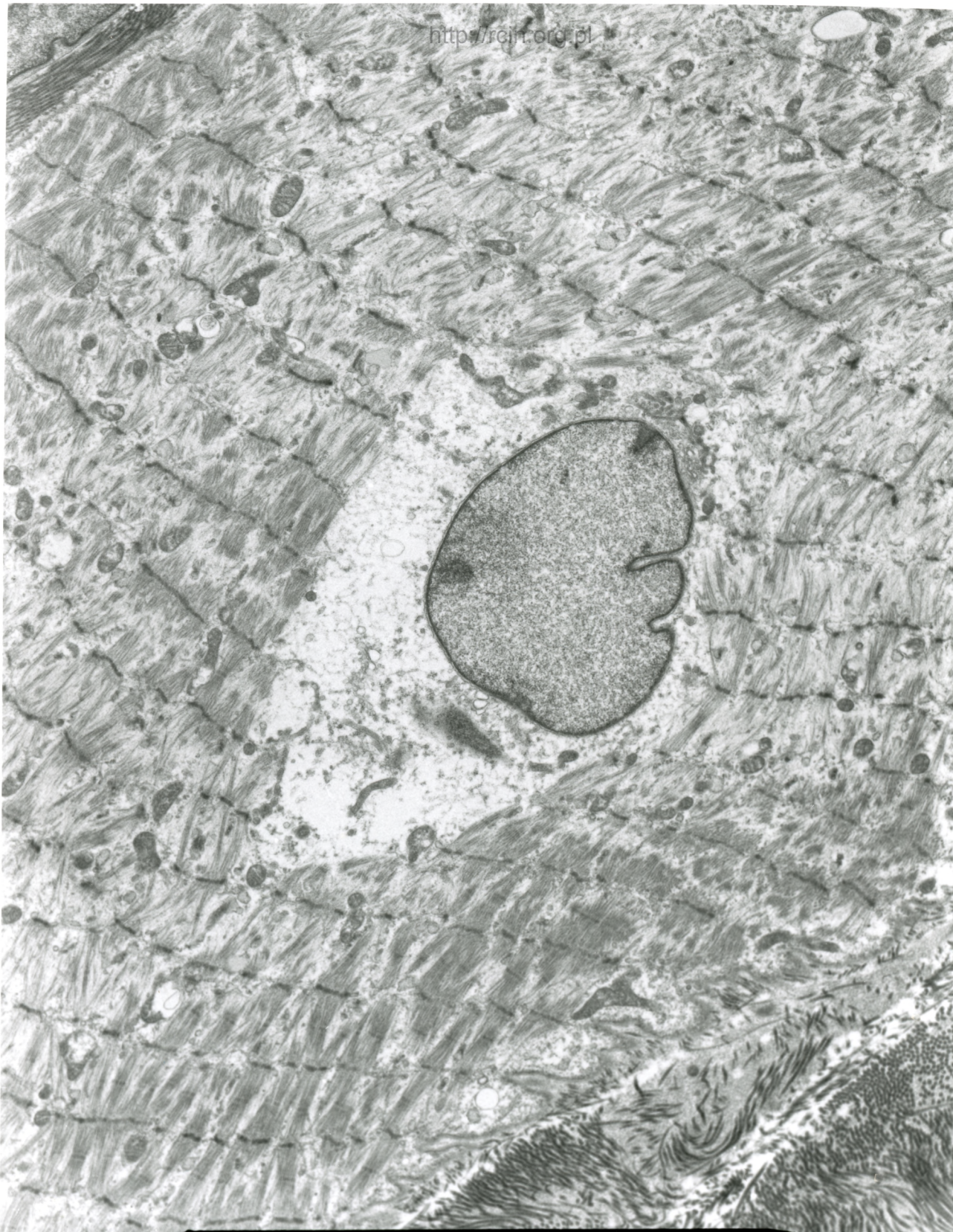
AF 70/012/  
121401 00 AXD Y3000 7

Fig. 8



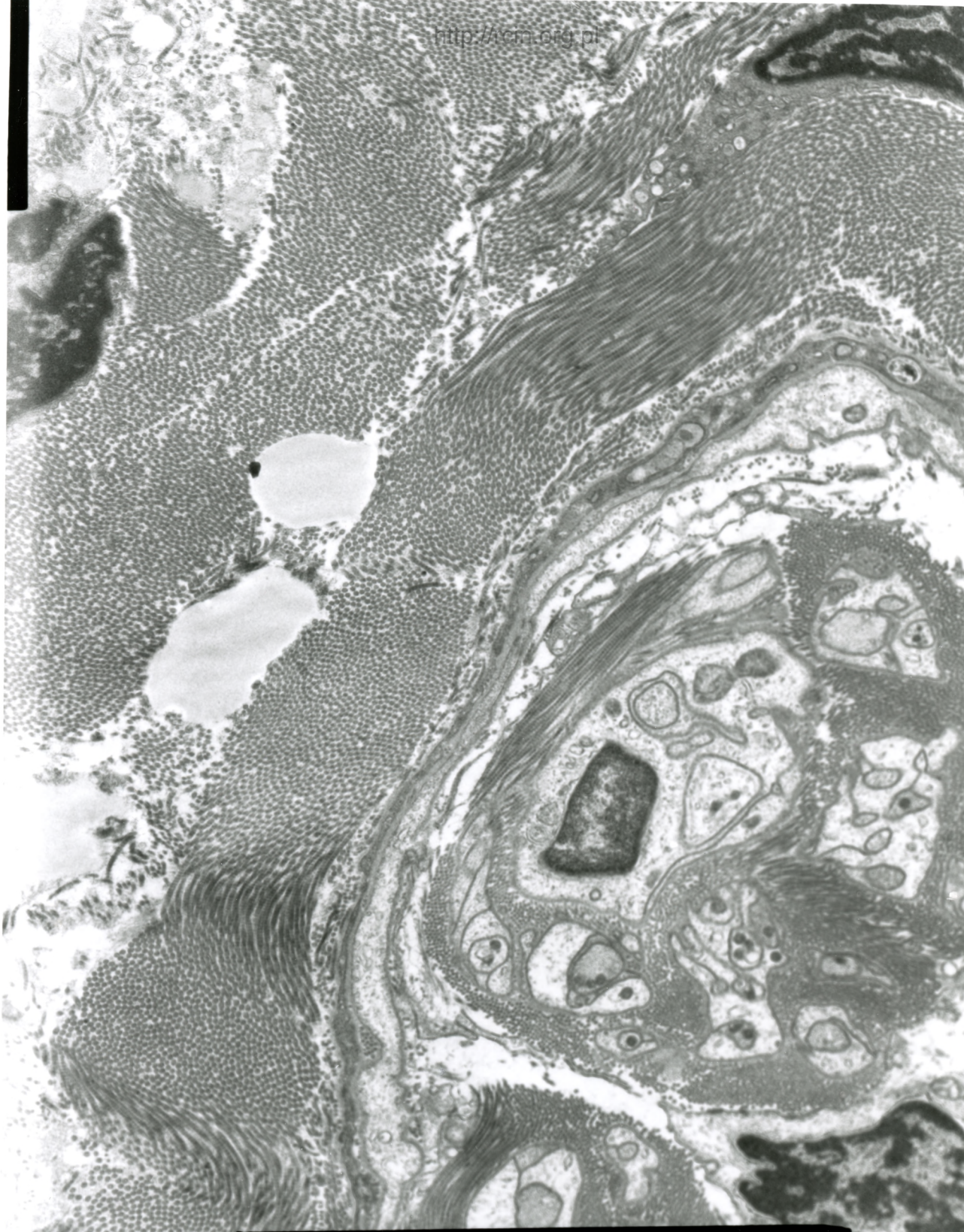
AF 70/012/  
121399 80 OKU X3000

Fig. 9



AF 70/012/  
121497 00 AXIL Y7000 7

Fig. 10



AF 70/012 ( )  
121400 80 OKU X4000 2

Fig. 11