

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: 12/2012

Imię i nazwisko :

Rozpoznanie:Dystrofia obręczowo - kończynowa

Mięsień; quadriceps sin.

Data:20 II 2012r..

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy ,ułożone w pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej nie wykazują w rutynowych barwieniach zmian w strukturze włókien.W barwieniu trichromem Gomoriego w niektórych włóknach widoczne są drobnieteńkie wakuolki .Podział włókien na typy metaboliczne zachowany z prawidłową aktywnością dehydrogenaz i ATP-az.

Wnioski: w preparacie w barwieniach rutynowych brak wyraźnych cech uszkodzenia struktury włókien znajduwane „wakuolki” wymagają oceny w M-E.

Analiza ultrastrukturalna wykazała nieco nadmierne gromadzenie glikogenu w niektórych włóknach ,destrukcja wewnętrzna niektórych mitochondriów z pojawieniem się cząsteczek glikogenu w ich wnętrzu i zwiększona ilość kropli tłuszczu powyższe objawy mogą sugerować deficyt palmitylotransferazy karnityny lub karnityny .

Analiza biochemiczna palmitylotransferazy karnityny w mięśniu 4,63 nM/mgB/min.
Norma /6,5 – 18 nM/mgB/min.

Prof.dr hab. A. Fidziańska - Dolot

Prof. dr hab. med.

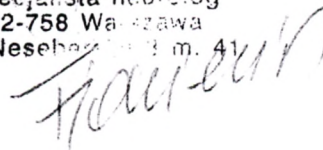
Anna Fidziańska-Dolot

specjalista neurolog

02-758 Warszawa

ul. Neseborska 11 m. 41

4714926



Przypadek 12/12 (15/12 ME)

Rozpoznanie: Dystrofia obręczowo-kończynowa

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

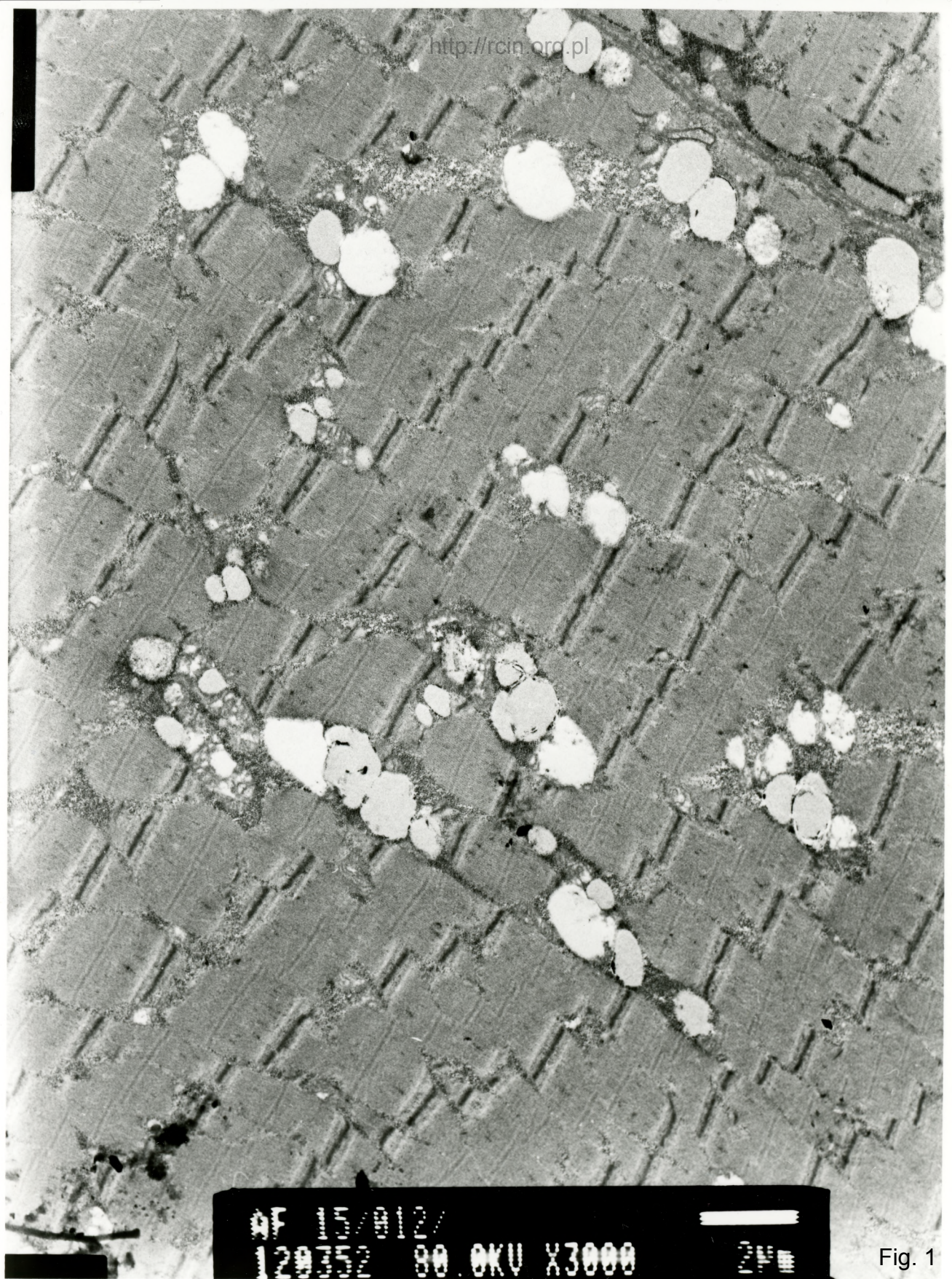
Fig. 3,4,5. W niektórych włóknach obserwuje się nadmierne gromadzenie glikogenu oraz wyraźne zmiany w obrębie mitochondriów. Charakteryzują się one zatartymi grzebieniami lub ubytkiem grzebieni mitochondrialnych, jasną macierzą i obecnością glikogenu w swym wnętrzu.

Summary

A patient with suspected limb-girdle muscular dystrophy was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed the presence of fat droplets within the muscle fibers. (Fig. 1,2). Glycogen accumulation was observed in some myofibers. Also there were significant changes in mitochondria - they were characterized by bright mitochondrial matrix, blurred cristae or were partially devoid of mitochondrial cristae. The presence of glycogen in their interior was observed. (Fig. 3,4,5).

A defect of mitochondrial enzymes was suspected. Biochemical evaluation of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 4,63 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).



AF 15/012/
120352 80.0KV X3000 200um

Fig. 1

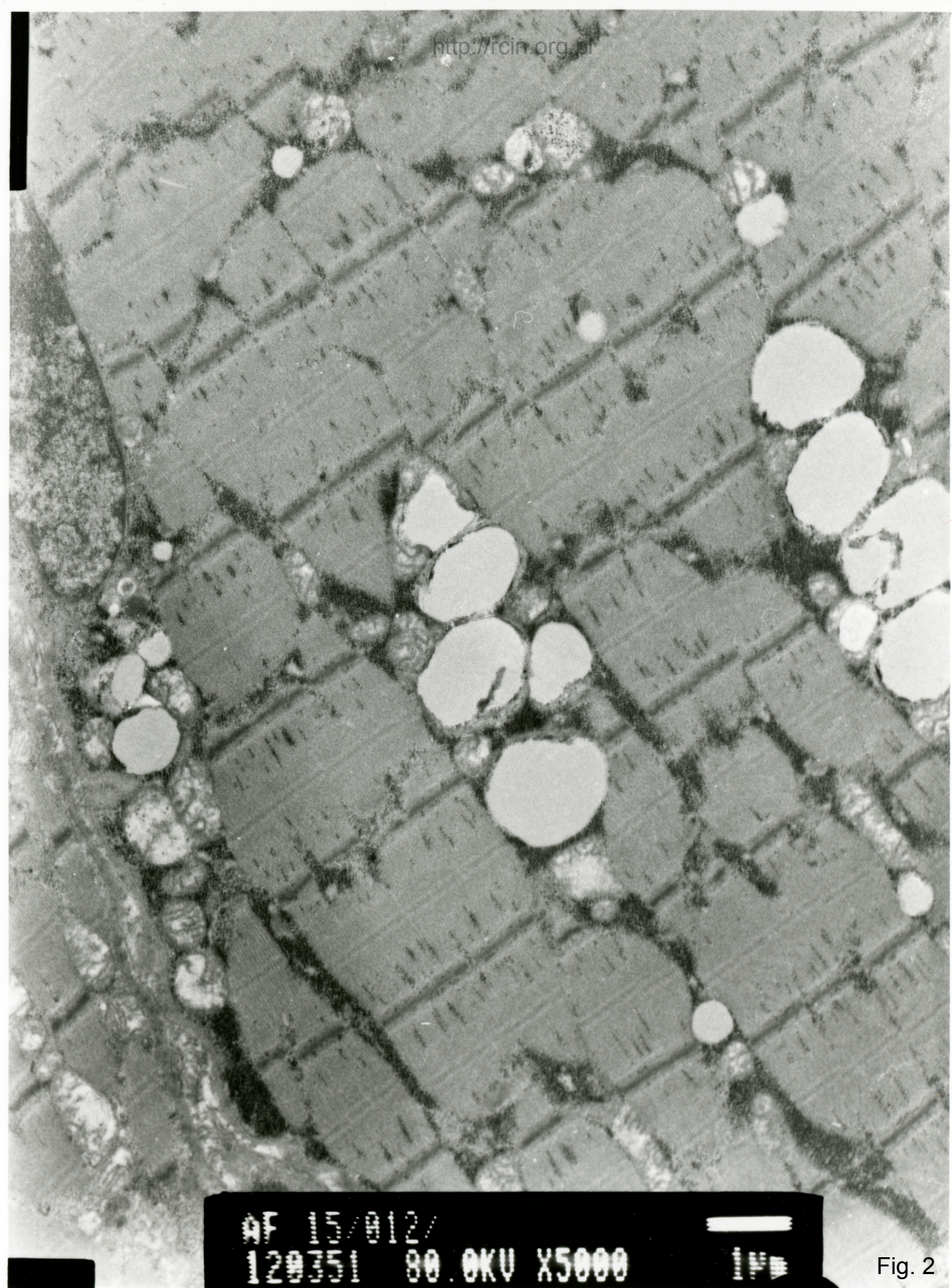
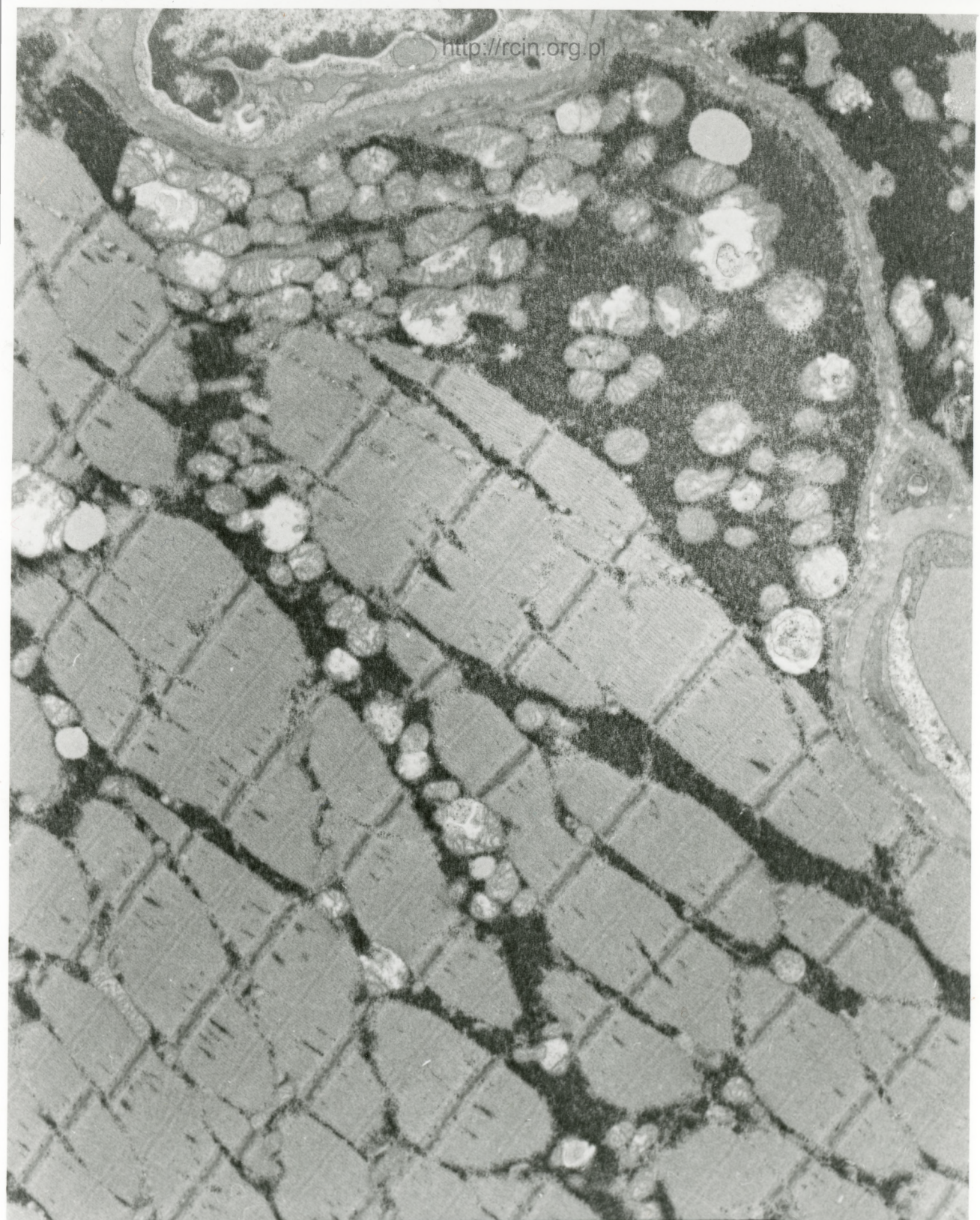
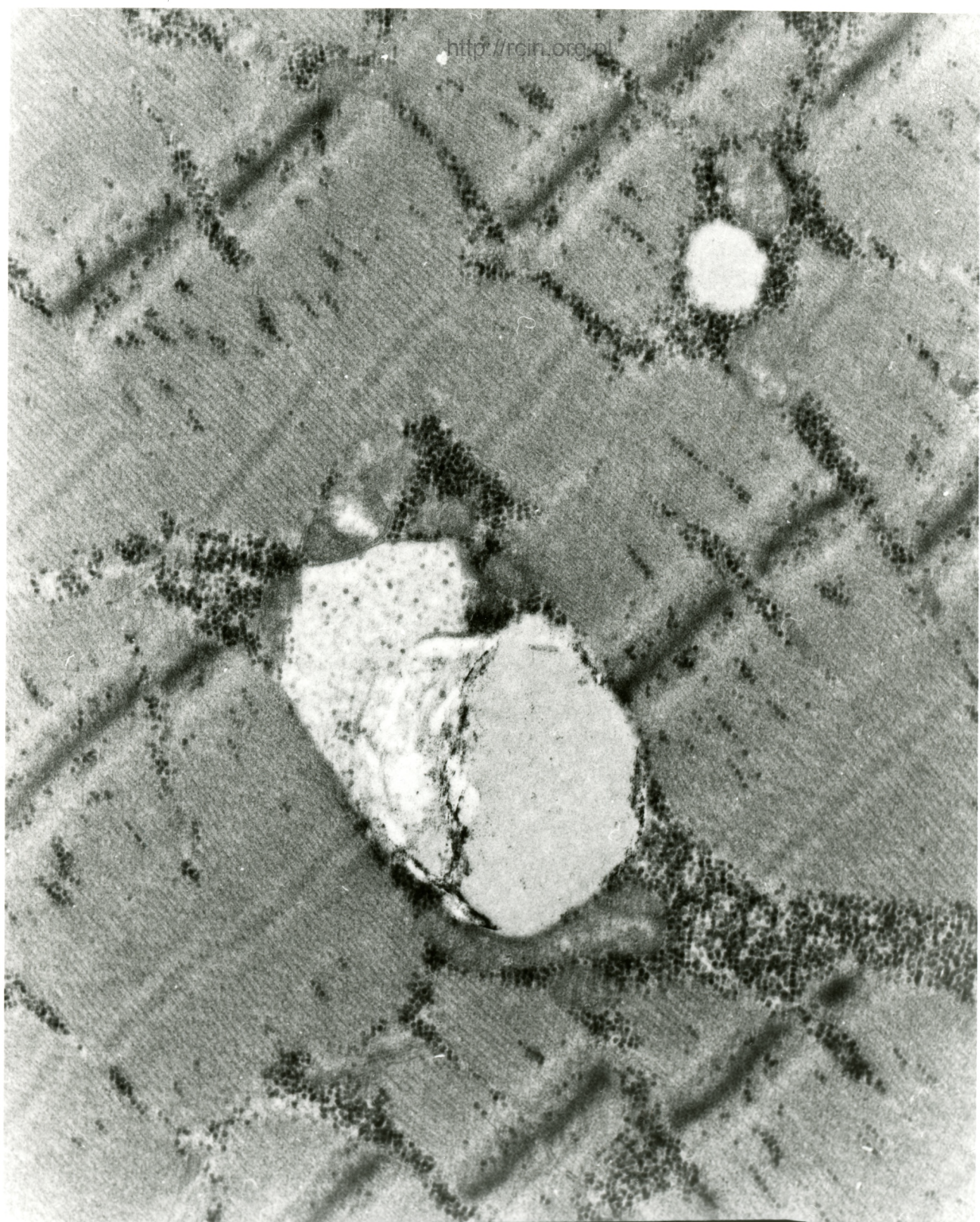


Fig. 2



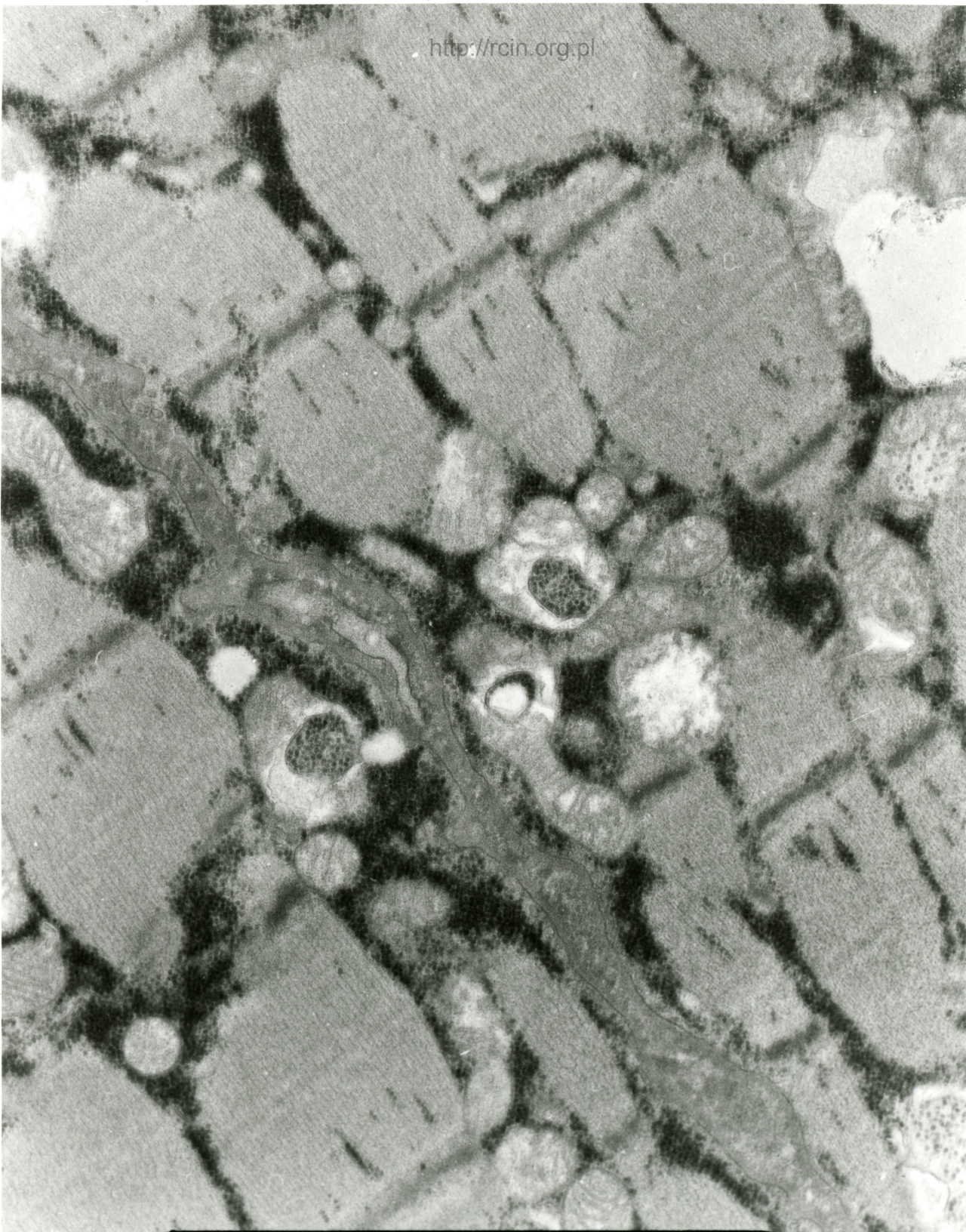
9F 10/912/
129356 80.0KV X4000 2µm

Fig. 3



AF 15/912/
120353 80.0KV X12K 500nm

Fig. 4



AF 15/012/
12955 80 OKU X10K 500nm

Fig. 5