

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: 41/13

Imię i nazwisko :

Wiek: 4 tygodnie

Rozpoznanie:

Data pobrania wycinka: 14 IX 2013r.

Mięsień: quadriceps

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

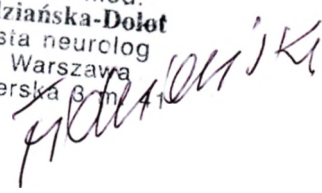
W pobranym wycinku włókna mięśniowe o bardzo małej średnicy 5 – 6 u i pojedyncze włókna większe o średnicy 20 u tworzą pęczki oddzielone znaczną ilością tkanki łącznej. Włókna mięśniowe nie wykazują typowego podziału na typy metaboliczne. W barwieniach na enzymy oddechowe wykazują jednolitą słabą aktywność w barwieniu ATP-azami pH 9,4 pojedyncze większe włókna wykazują cechy włókien typu 1. W barwieniu trichromem Gomoriego liczne włókna wykazują metachromazję, amarantowo barwiące się punktowe struktury.

Analiza ultrastrukturalna wykazała: cechy niedojrzałości włókien z obecnością licznych włókien o typie miotub pierwotnych ,obecność struktur nitkowatych /rod struktures/ w cytoplazmie miotub i komórek bardziej dojrzałych.

Wnioski: miopatia nitkowata z podejrzeniem genetycznego defektu ACTA 1.

Prof. dr hab. A. Fidziańska - Dolot  
raport dr hab. med.  
Anna Fidziańska-Dolot  
specjalista neurolog  
02-758 Warszawa  
ul. Neseberska 8 m. 11

4714925



Przypadek 41/13 (48/13 ME)

Rozpoznanie: wrodzona miopatia

Fig. 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10. W całym biopacie licznie występują niedojrzałe włókna o małej średnicy, w typie miotub pierwotnych, obserwuje się również komórki o morfologii miotuby dojrzałej. W bardzo wielu komórkach widoczne ciała nemalinowe o zróżnicowanej wielkości i zagęszczeniu.

Fig. 11,12,13. pojedyncze włókna mięśniowe dojrzałe, w cytoplazmie których również widoczne są liczne ciała nemalinowe.

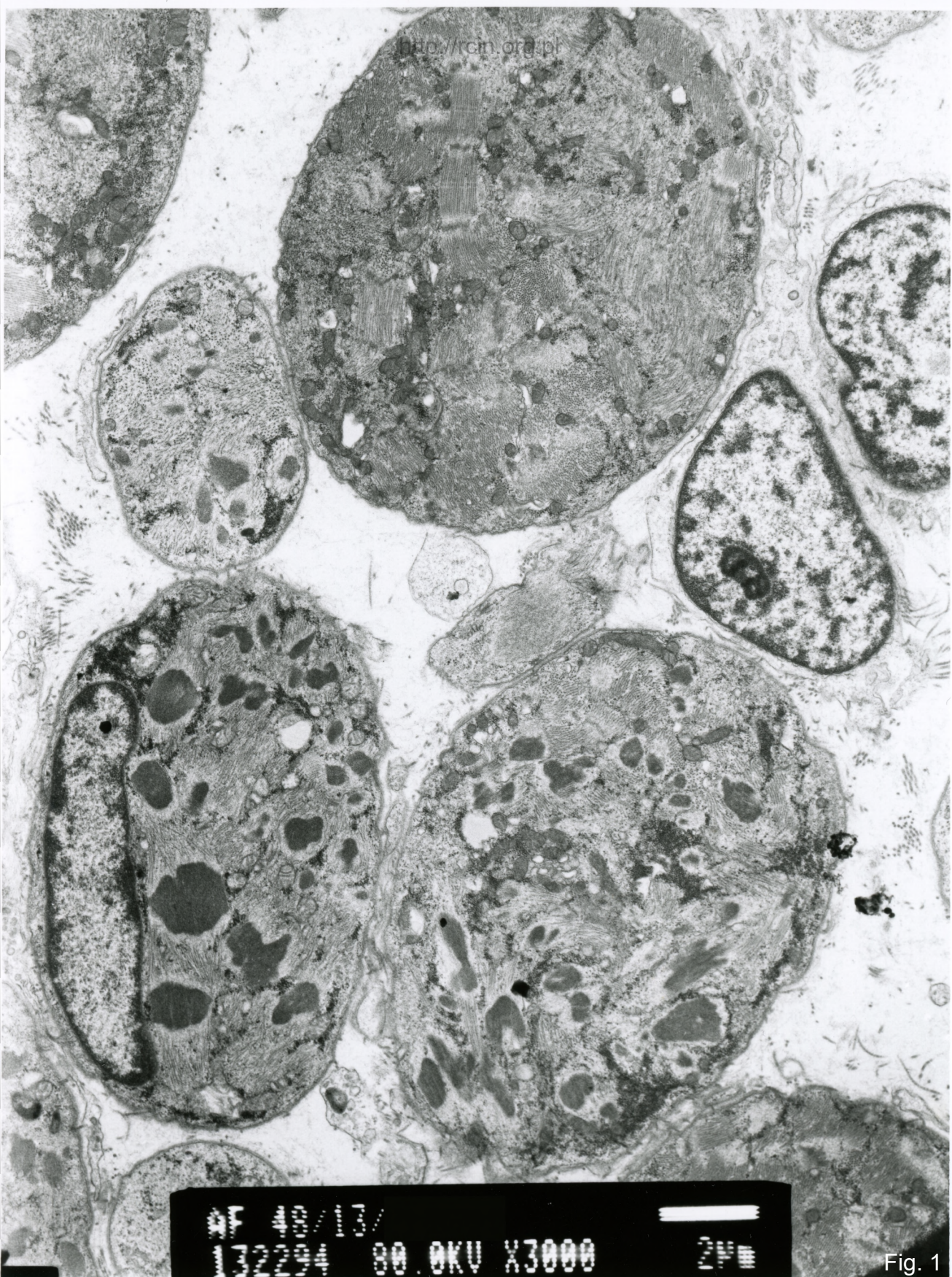
### Summary

An infant with congenital myopathy was examined. A biopsy of quadriceps was performed.

In the whole biopsy numerous immature fibres of small diameter, in the type of primary myotube were observed. Cells of mature myotube morphology were also seen. Nemaline bodies of varying size and density were visible in many of myotubes (Fig. 1,2,3,4,5,6,7,8,9,10).

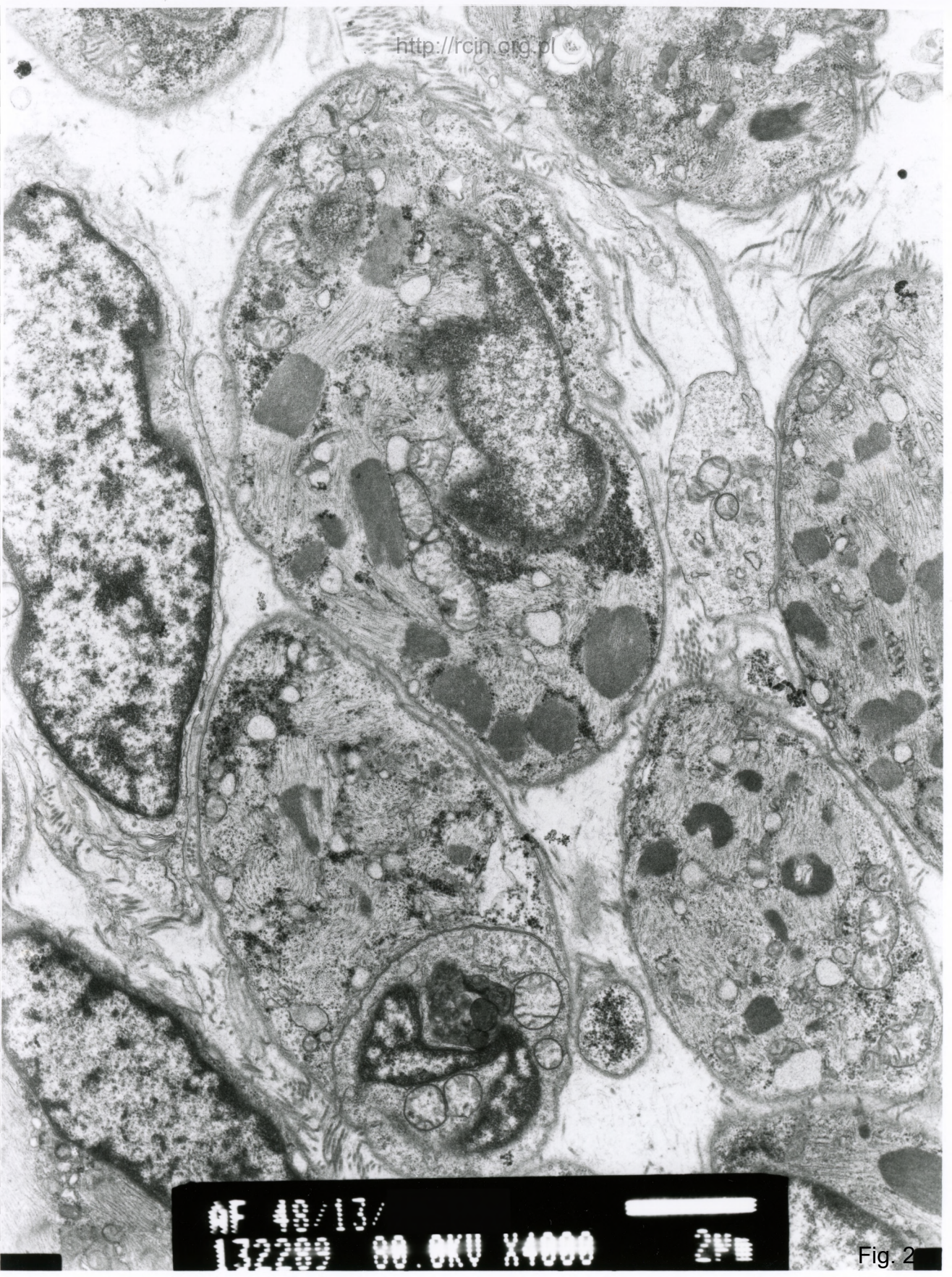
Electronmicroscopy analysis revealed also single mature muscle fibers. In them numerous nemaline bodies were also observed (Fig. 11,12,13).

Conclusions: Nemaline myopathy with suspected ACTA-1 genetic defect. Genetic testing and consultation at genetic outpatient clinic is recommended.



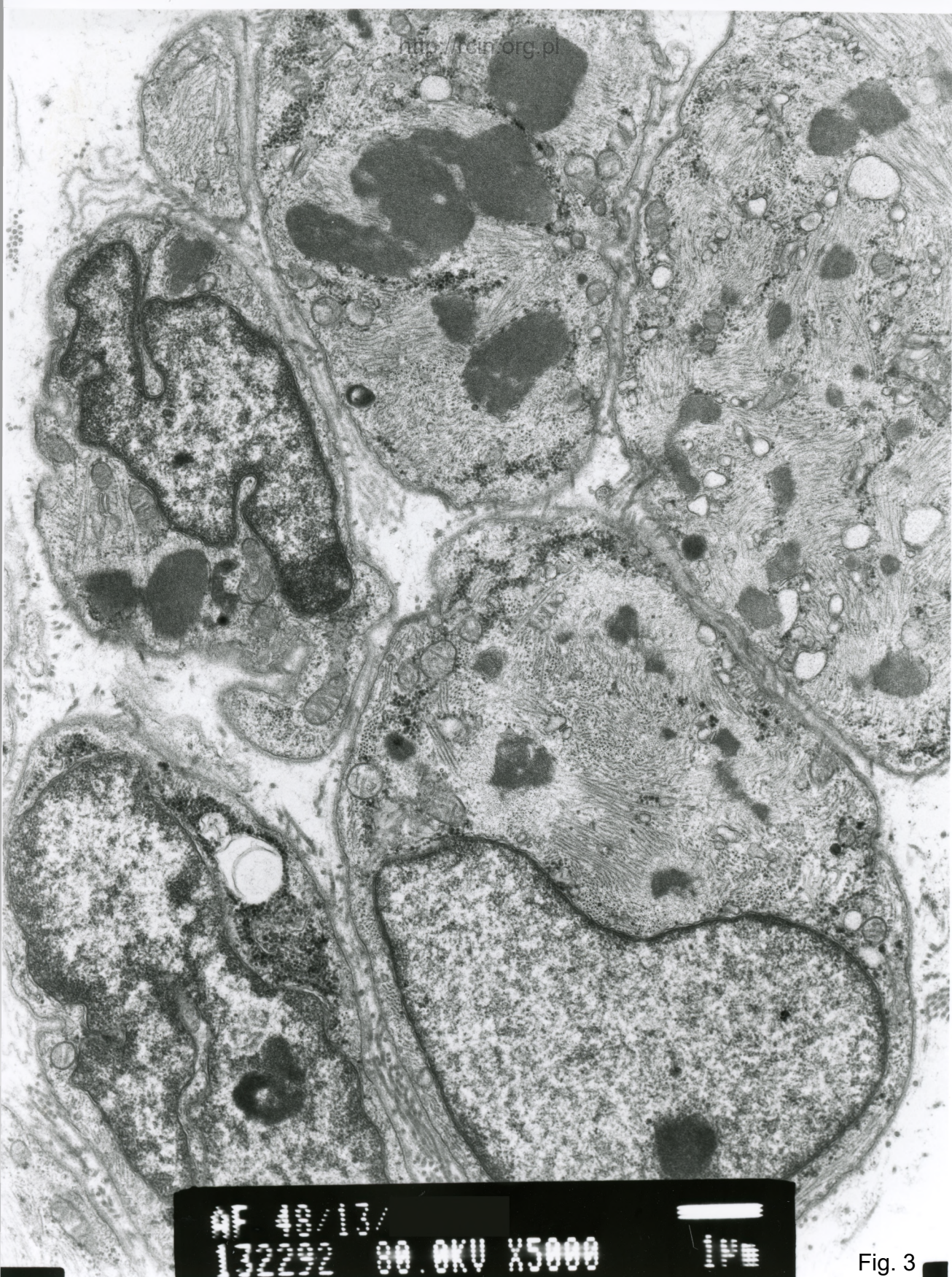
37 132200 00.0KV X3000 2µm

Fig. 1



AF 48/13/  
132209 00.0KV X4000 2µm

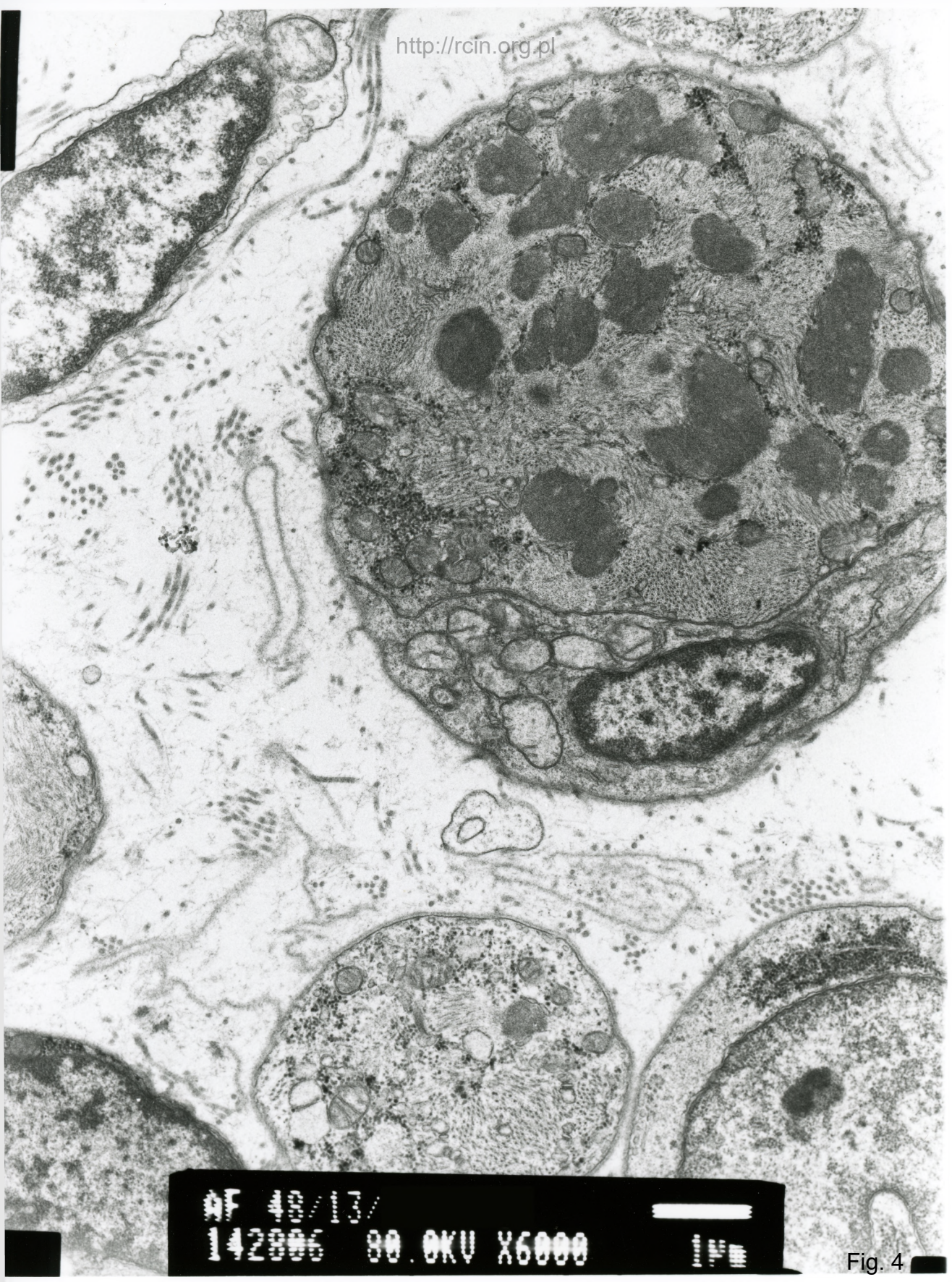
Fig. 2



SF 40/13/  
132292 80.0KV X5000

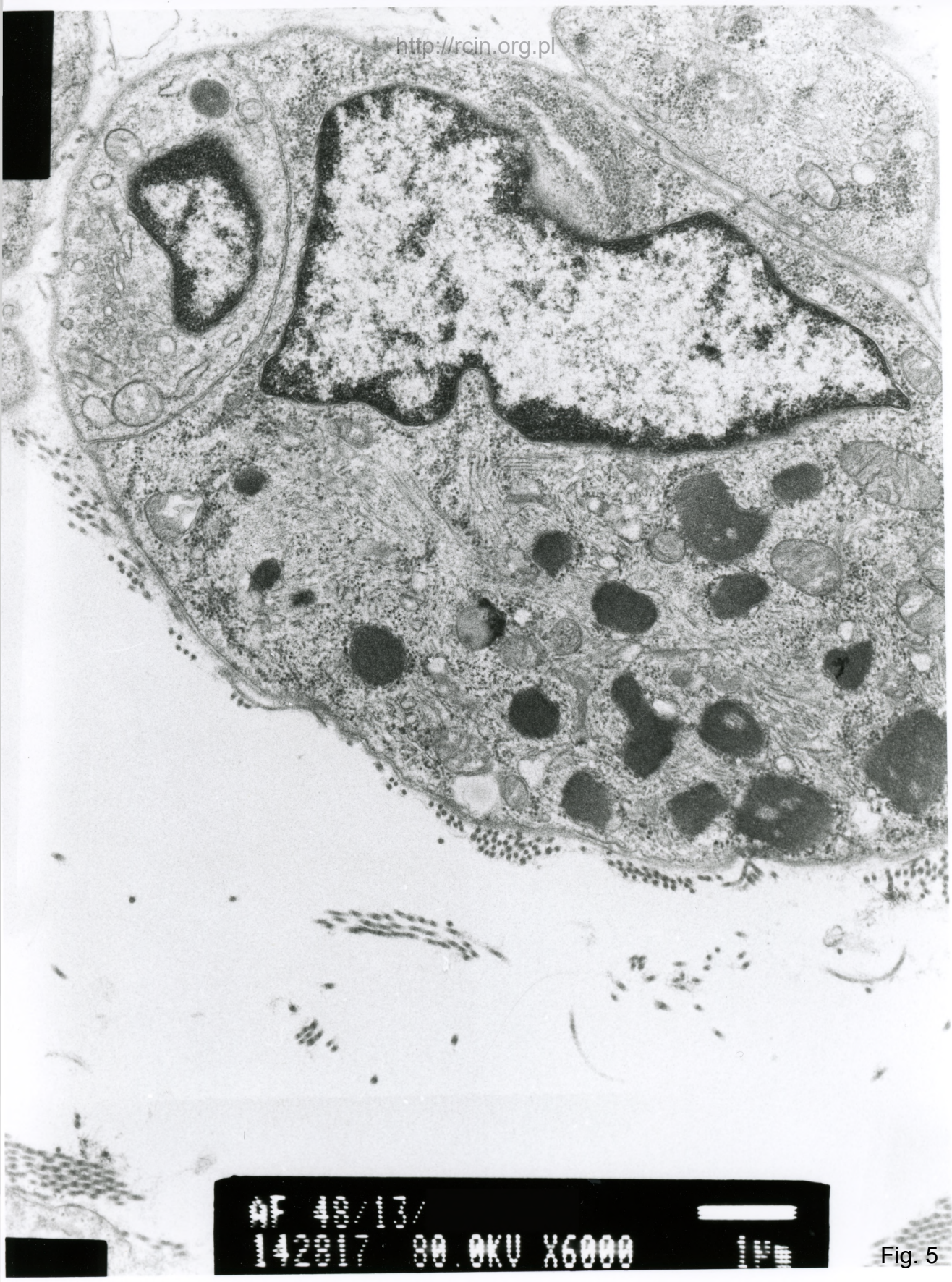


Fig. 3



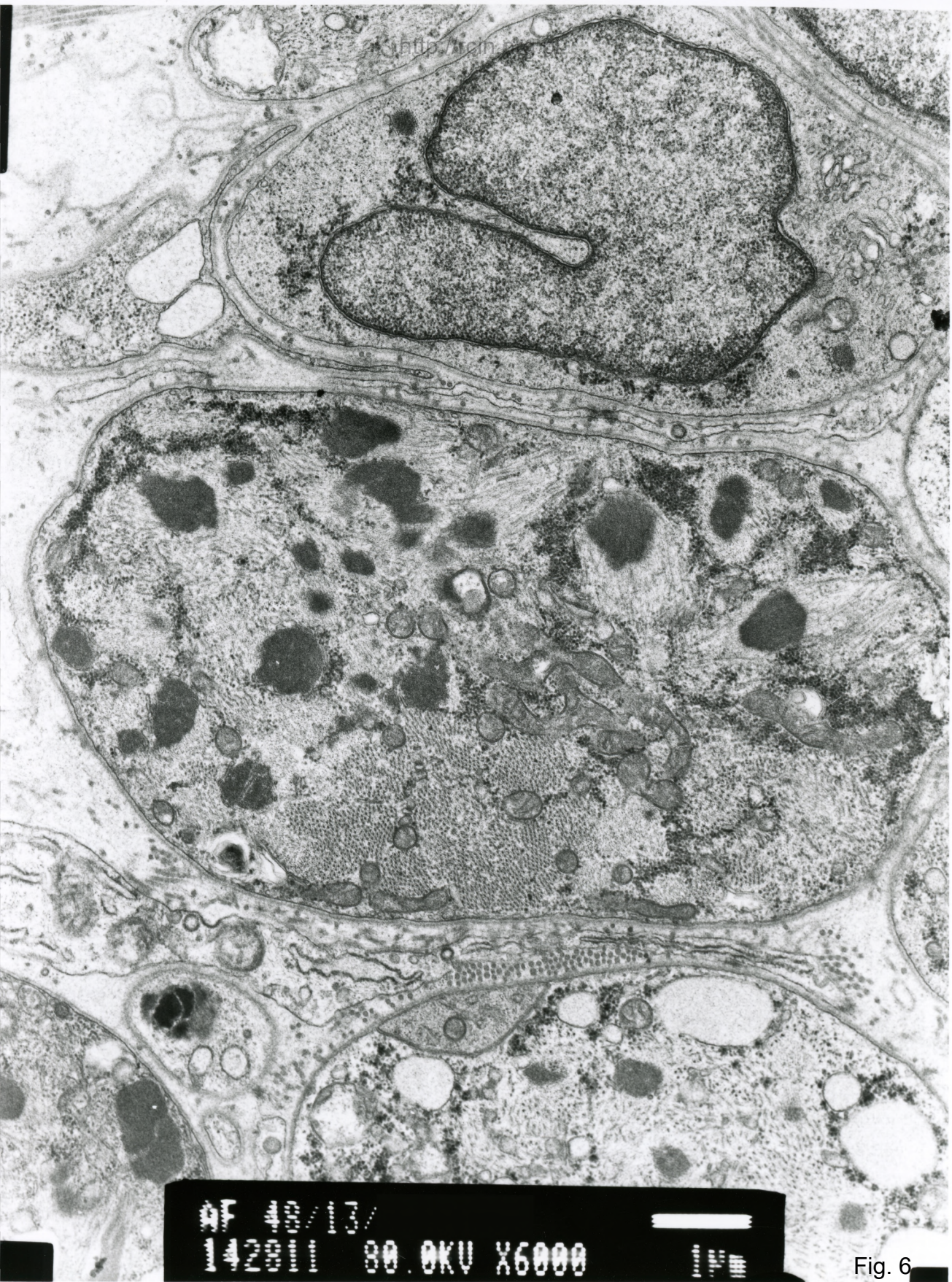
AF 40/13/  
142906 80.0KV X6000

Fig. 4



MF 49/03  
120007 80.0KV X6000

Fig. 5



120000 00.0KV X6000

Fig. 6



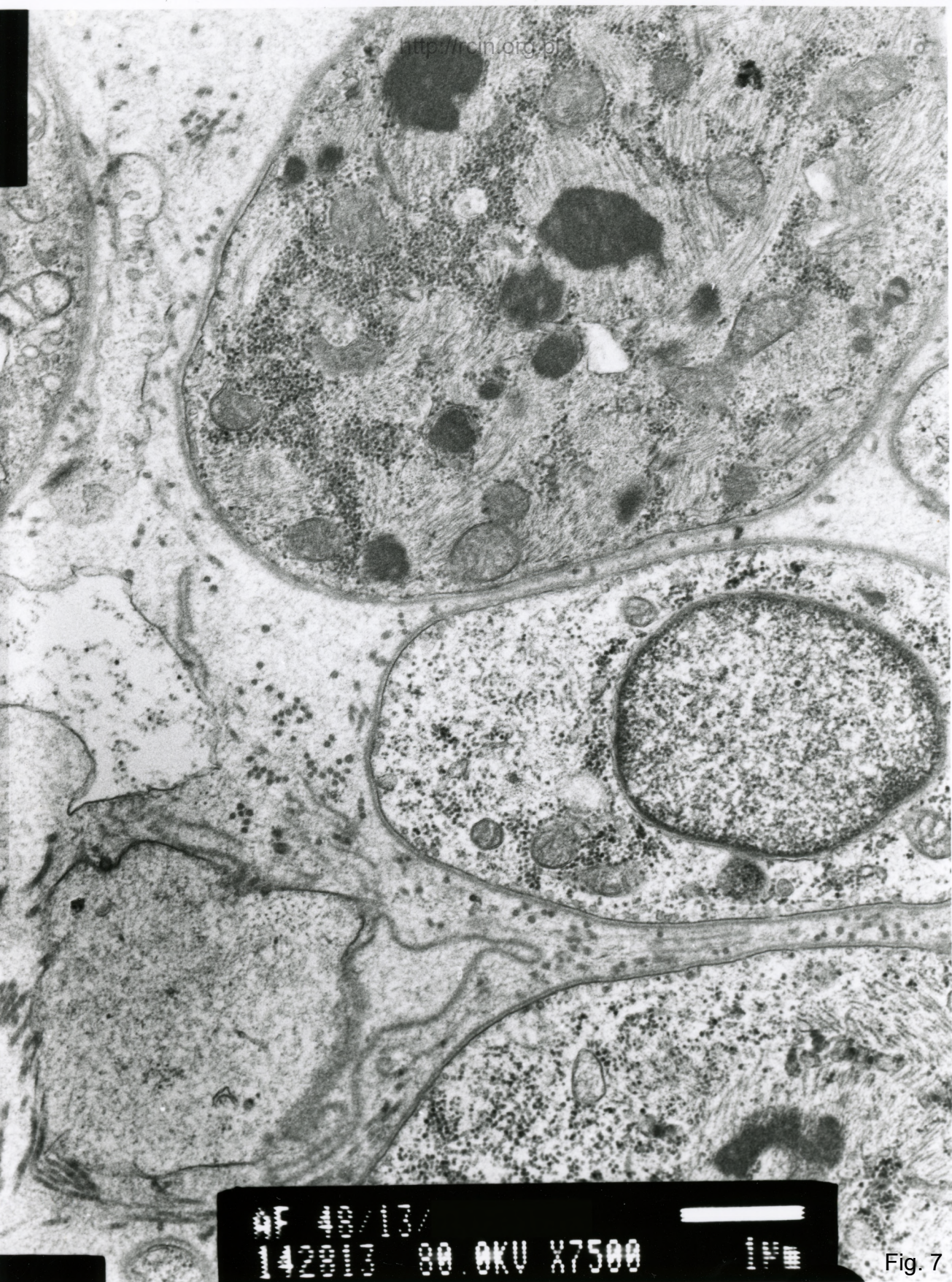
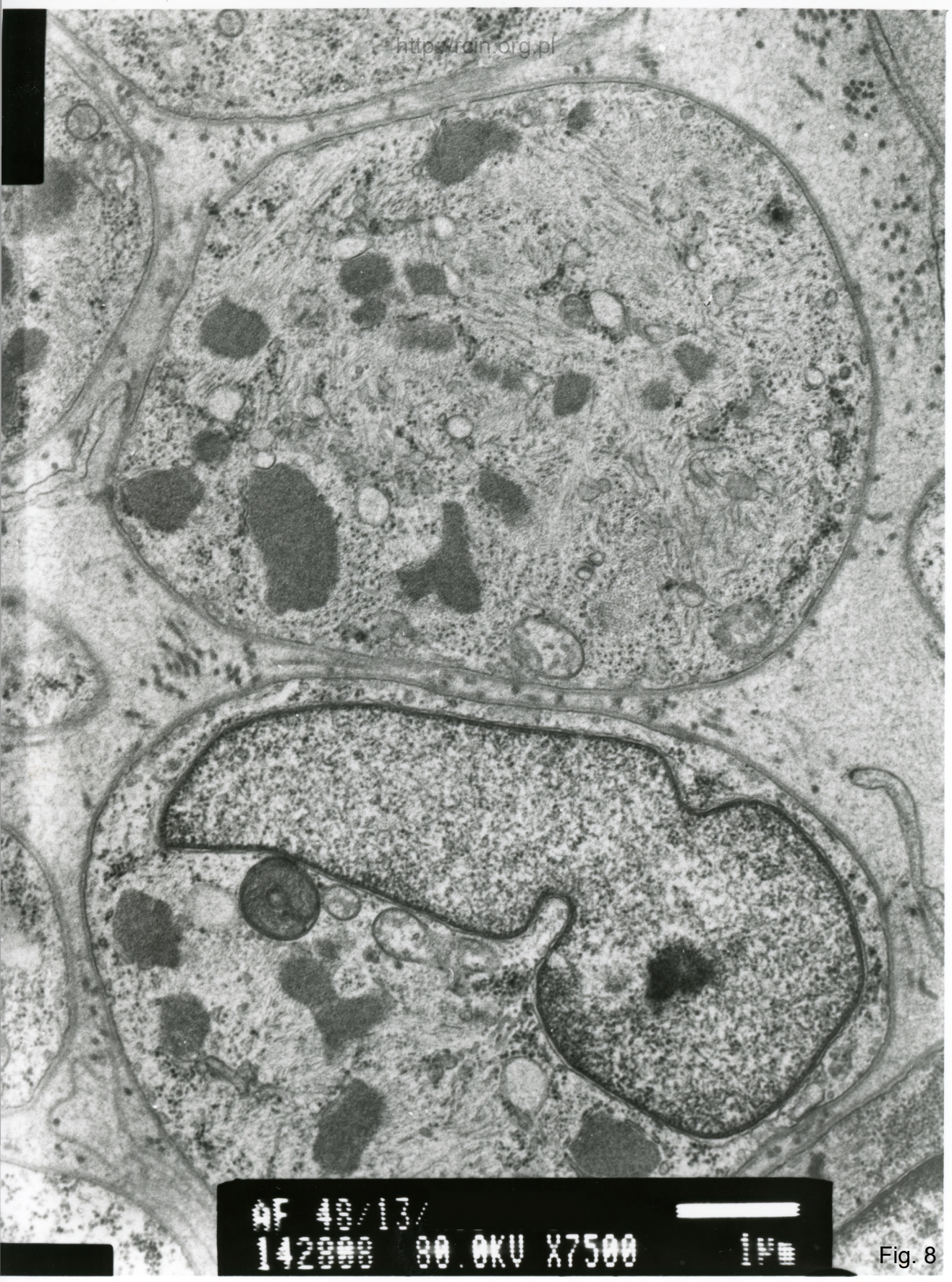


Fig. 7



AF 40/13  
142000 80.0KV X7500

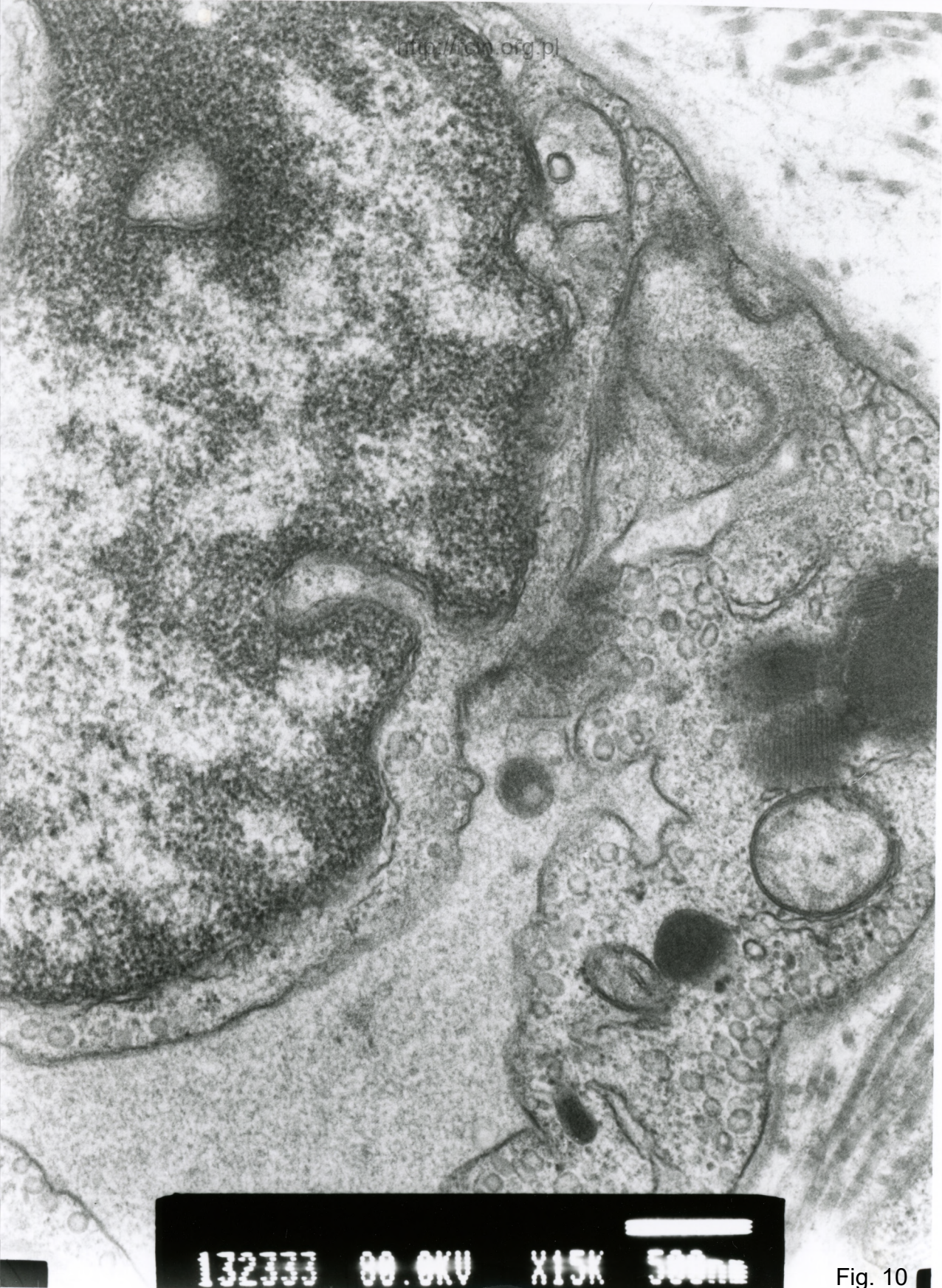
Fig. 8



132340 80.0KV X6000

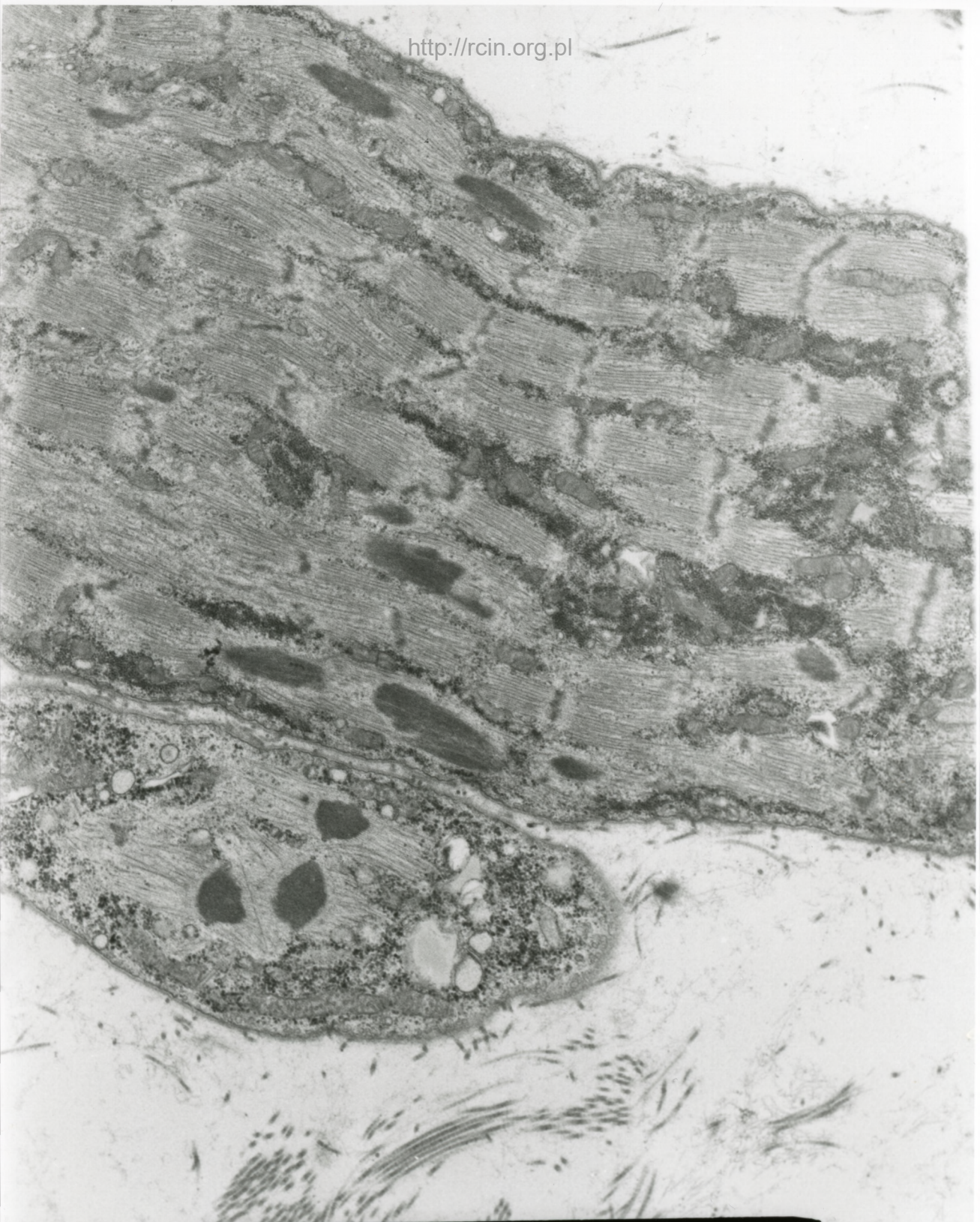
1µm

Fig. 9



132333 00.0KV X15K 500nm

Fig. 10



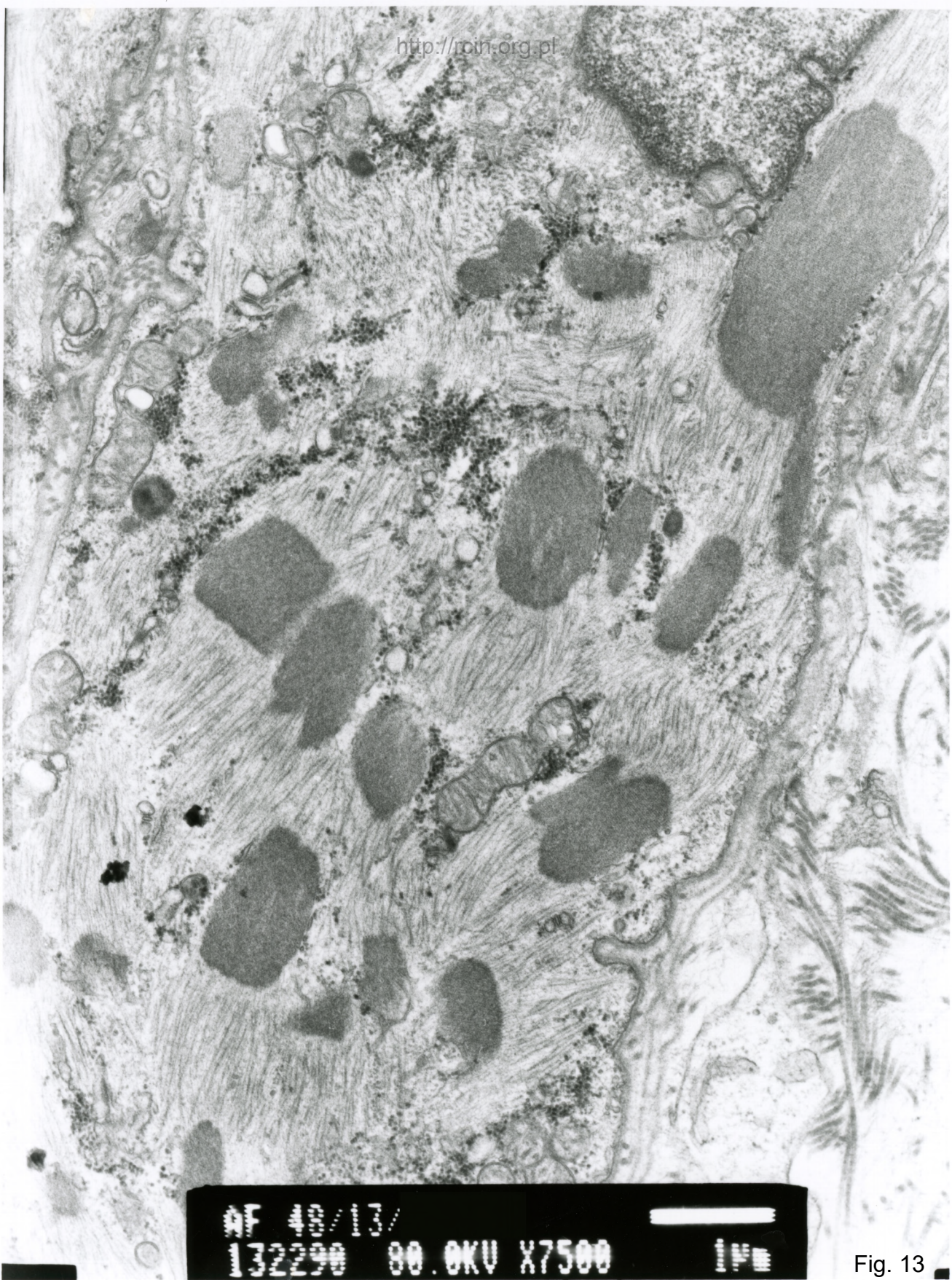
AF 48/13/  
142800 80.0KV X5000 14

Fig. 11



AF # 132291 00.0KV X4000 2µm

Fig. 12



MF 48/13/  
132290 80.0KV X7500 1µm

Fig. 13