

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: 39/12

Imię i nazwisko :

Wiek 20

Rozpoznanie: Miopatia mitochondrialna

Data pobrania wycinka: 2 VII 2012r.

Mięsień: biceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i strukturze ściśle ułożone w pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej nie wykazują zmian w ich architekturze. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo. Pojedyncze włókna typu 1 wykazują wąziutki pasek wzmożonej aktywności na obwodzie włókien mogący sugerować gromadzenie mitochondriów. Wskazana ocena w M-E.

Ocena z mikroskopu elektronowego

Analiza ultrastrukturalna nie wykazała obecności nieprawidłowych mitochondriów na uwagę zasługuje obecność licznych kropli tłuszczu często przylegających do mitochondriów może to sugerować deficyt enzymu palmitylotransferazy karnityny.

Analiza biochemiczna wycinka mięśniowego palmitylotransferazy karnityny w mięśniu wykazała 7,6 nM/mg.B/min.

Norma / 6,5 - 18 nM/mg.B/min./

4714926

Prof. dr hab. med.
Anna Filipowska-Dolot
specjalista neurolog
02-750 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 41

Przypadek 39/12 (46/12 ME)

Rozpoznanie: Miopatia mitochondrialna

Fig. 1,2. W obrębie włókien mięśniowych nie wykazujących zmian w architekturze miofibrili oraz mitochondriów obserwuje się obecność dość licznych kropli tłuszczu przylegających do mitochondriów.

Summary

A 20-year-old patient with suspected mitochondrial myopathy was examined. A biopsy of *biceps sinister* was performed.

Electronmicroscopy analysis did not revealed significant changes in myofibres ultrastructure, but numerous fat droplets adjacent to mitochondria were observed (Fig. 1,2). This may suggest a defect of carnitine palmitoyltransferase.

Biochemical evaluation of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 7,6 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).

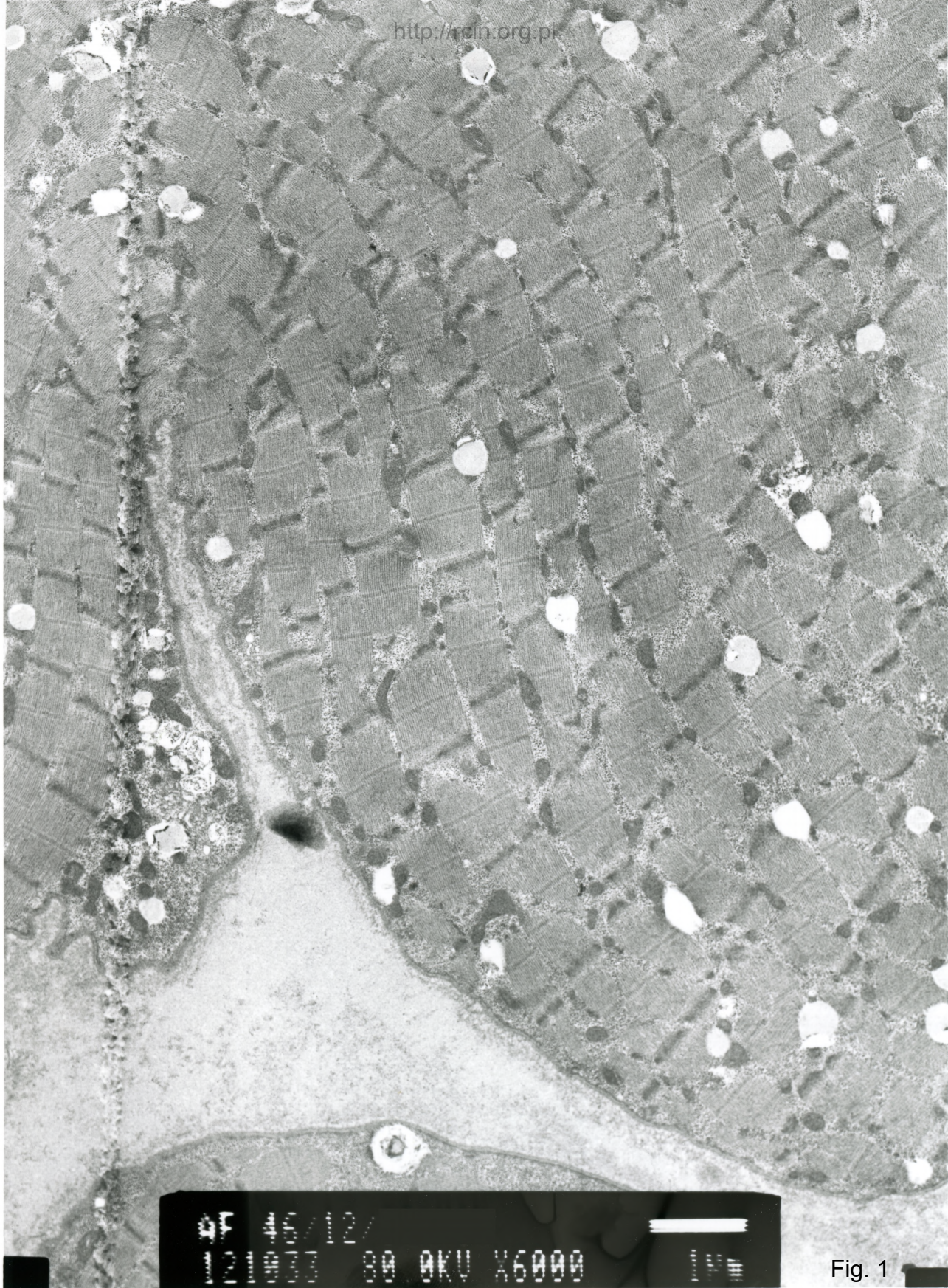
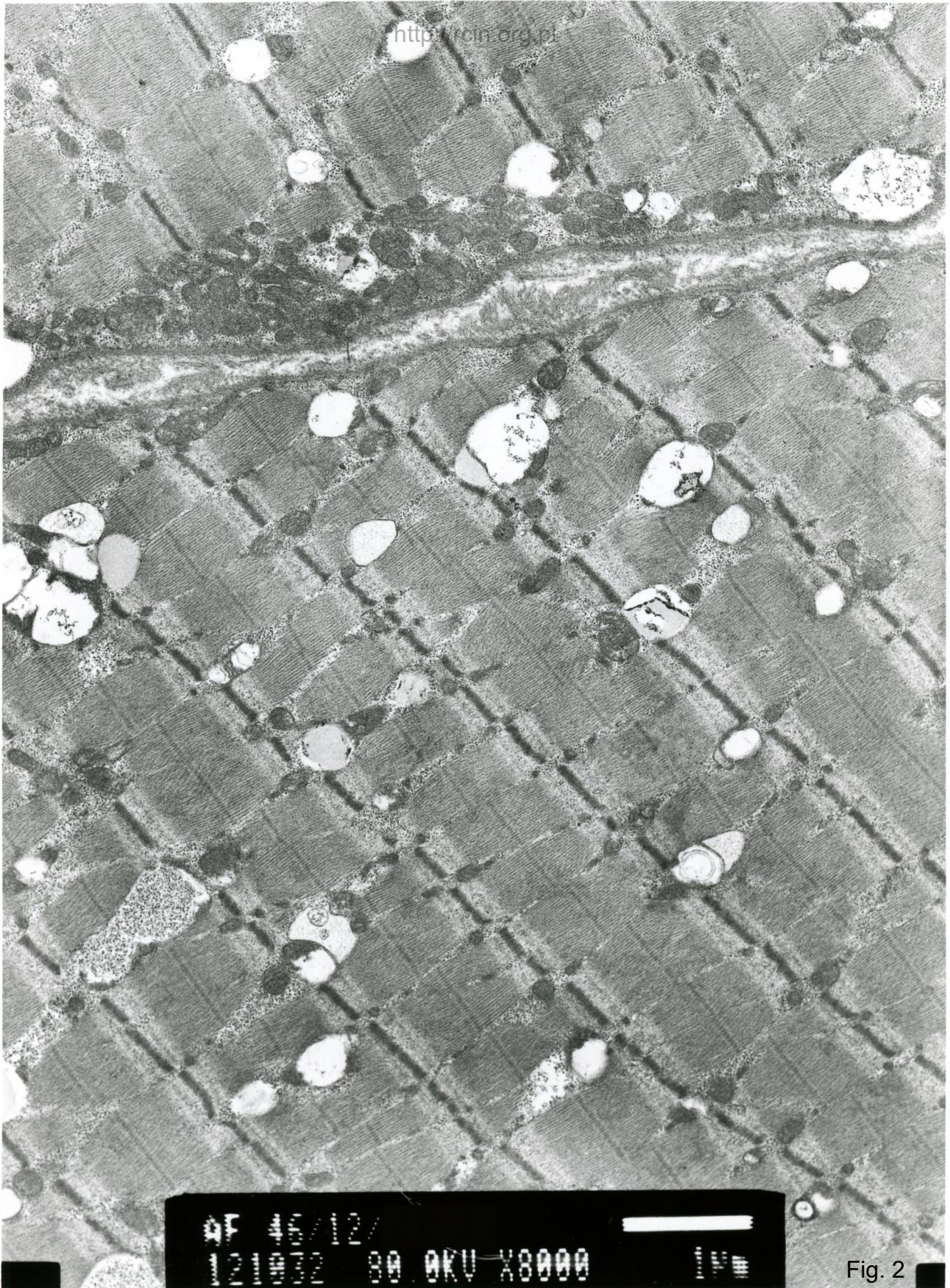


Fig. 1



JEOL JEM-1000 EX
100KV X8000
300000X

Fig. 2