

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: 40/12

Imię i nazwisko

Wiek 23

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii oczno-gardłowej

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 tworzą pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. Podział włókien na typy enzymatyczne zachowany prawidłowo z dobrą aktywnością dehydrogenaz i ATP-az. Pojedyncze włókna mięśniowe wykazują wąskie rąbki wzmożonej aktywności wymagają oceny w mikroskopie elektronowym.

Ocena w mikroskopie elektronowym

Analiza ultrastrukturalna wykazała niewielkie zmiany w obrębie architektury mitochondriów cechujące się znacznym obumieraniem ich interioru może to sugerować gorszą funkcję enzymów interioru mitochondrialnego i wymagają oceny poziomu aktywności palmityno-transferazy karnityny.

Analiza biochemiczna wycinka mięśniowego palmitylotransferazy karnityny w mięśniu wykazała 7,73 nM/mg.B/min.

Norma /6,5 – 18 nM/mg.B/min./

4714926 | Prof. dr hab. A. Fidziańska - Dolot  
Anna Fidziańska-Dolot  
specjalista neurolog  
02-758 Warszawa  
ul. Neseberska 3 m. 41

Przypadek 40/12 (47/12 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii oczno-gardłowej.

Fig. 1,2. Znaczne zmiany w obrębie mitochondriów, charakteryzujących się jasną macierzą i całkowitym zanikiem grzebieni mitochondrialnych.

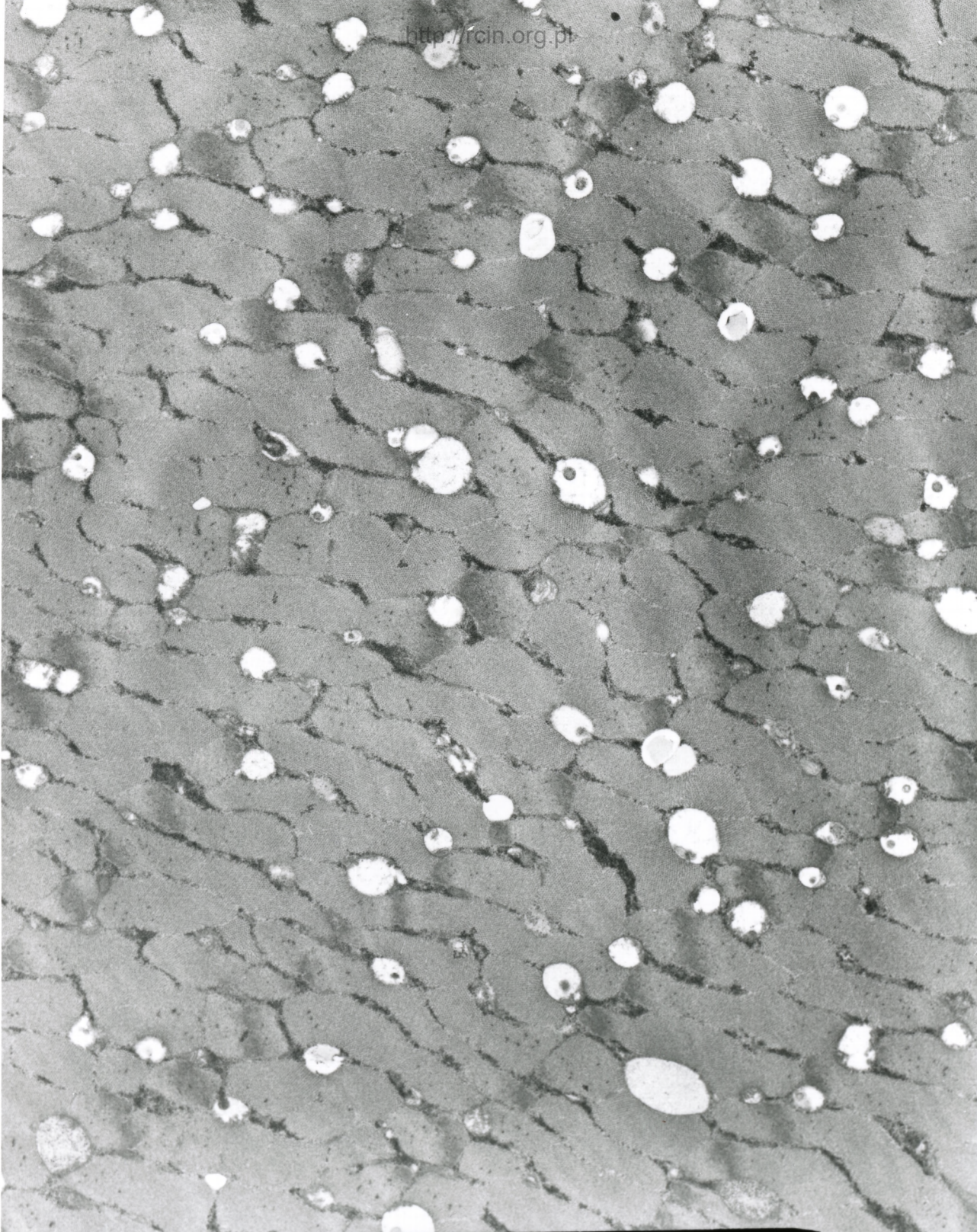
### Summary

A 23-year-old patient with suspected oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD) was examined. A biopsy of biceps sinister was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed significant changes in mitochondria ultrastructure. They were characterized by a light mitochondrial matrix and complete lack of mitochondrial cristae. (Fig. 1,2).

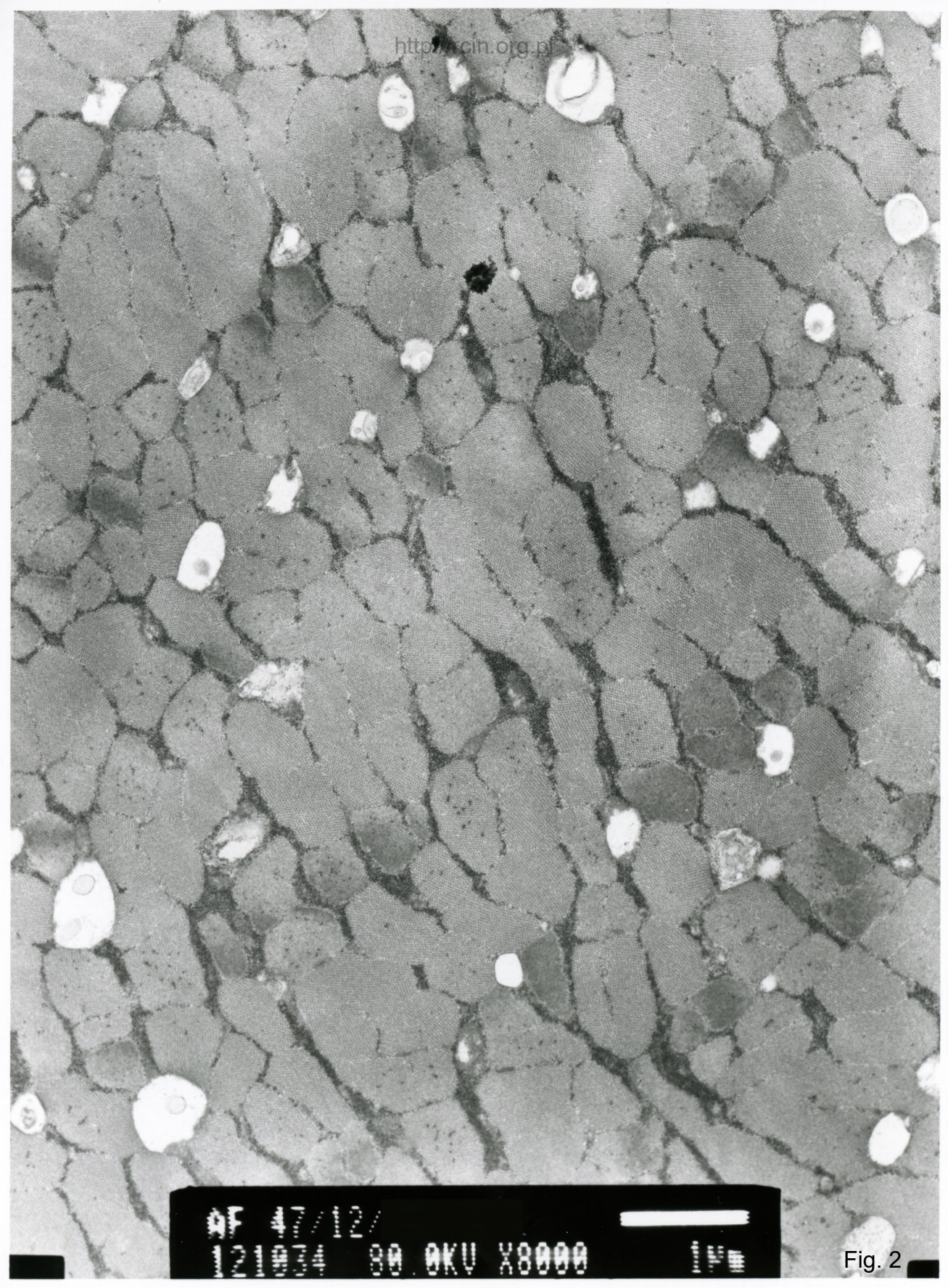
A defect of mitochondrial enzymes was suspected.

Biochemical evaluation of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 7,73 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).



DF 7/12/  
30 OKU X6000

Fig. 1



DF 47/12/  
12 00 00 00 00KV X8000

Fig. 2