

Zakład Badawczo Leczniczy Chorób Nerwowo – Mięśniowych
Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN
ul.Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
Tel/ fax /4822/ 658 45 01

Badanie wycinka mięśniowego w mikroskopie świetlnym

Nr:39/09

Imię i nazwisko :

Wiek: 25

Rozpoznanie:

Data pobrania wycinka:5 X 2009r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku widoczne są dwa rodzaje włókien, włókna mięśniowe o prawidłowej strukturze i włókna mięśniowe wykazujące akumulację struktur wakuolarnych. Włókna ulegające zwyrodnieniu wakuolarnemu wykazują cechy enzymatyczne włókien typu 1 i wyraźną przewagą nad włóknami typu 2 o prawidłowej strukturze.

Barwienie PAS- wykazało gromadzenie PAS pozytywnej substancji wytrawianej diastazą.

Wnioski: obraz wycinka sugeruje późną postać choroby Pompego.

Badanie ultrastrukturalne wykazało obecność licznych lizosomów obciążonych glikogenem w 1 typie włókien. Zjawisko to potwierdza diagnozę późnej postaci choroby Pompego.

14926

Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
Fidziańska-Dolot

Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

Przypadek 39/09 (63/09 ME)

Rozpoznanie:

Fig. 1,2. Włókna mięśniowe o prawidłowej architekturze, zachowana struktura sarkomerów, położone podbłonowo jądra.

Fig. 3-8. W włóknach mięśniowych typu 1 widoczne liczne złogi glikogenu i lizosomy obciążone glikogenem.

Fig. 9-14. Obserwowano akumulację struktur wakuolarnych w włóknach mięśniowych.

Summary

A 25-year-old patient was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed normal architecture of muscle fibers, sarcomere pattern was preserved. Morphologically unchanged nuclei located under the sarcolemma were seen (Fig. 1,2).

Glycogen deposits and glycogen-loaded lysosomes were observed in type 1 muscle fibers (Fig.3-8).

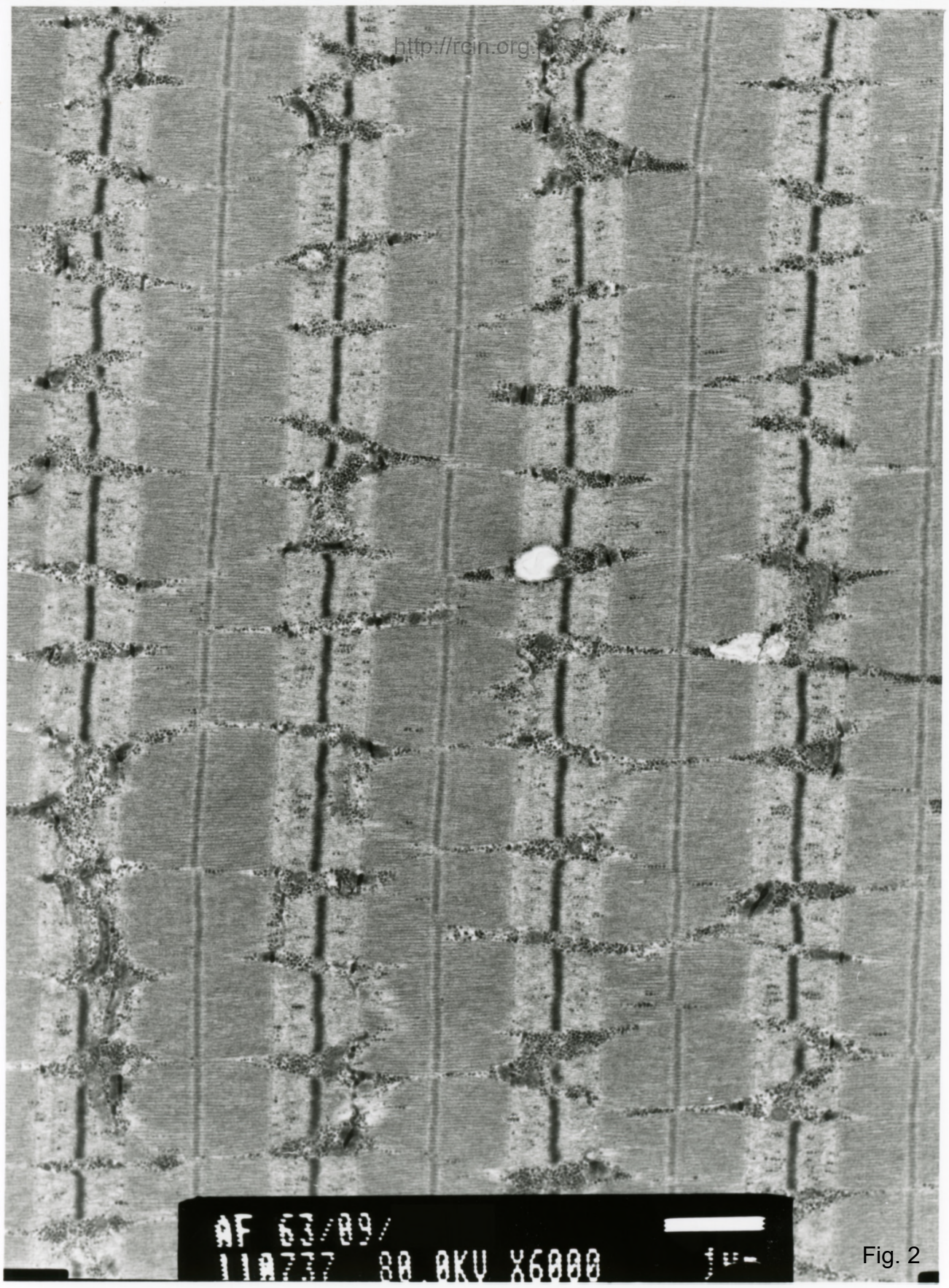
The accumulation of vacuolar structures in the muscle fibers was observed (Fig.9-14).

Ultrastructural image confirm the initial diagnosis of late form of Pompe's disease

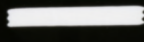


AF 03/09/G
091771 80.0KV X4000

Fig. 1

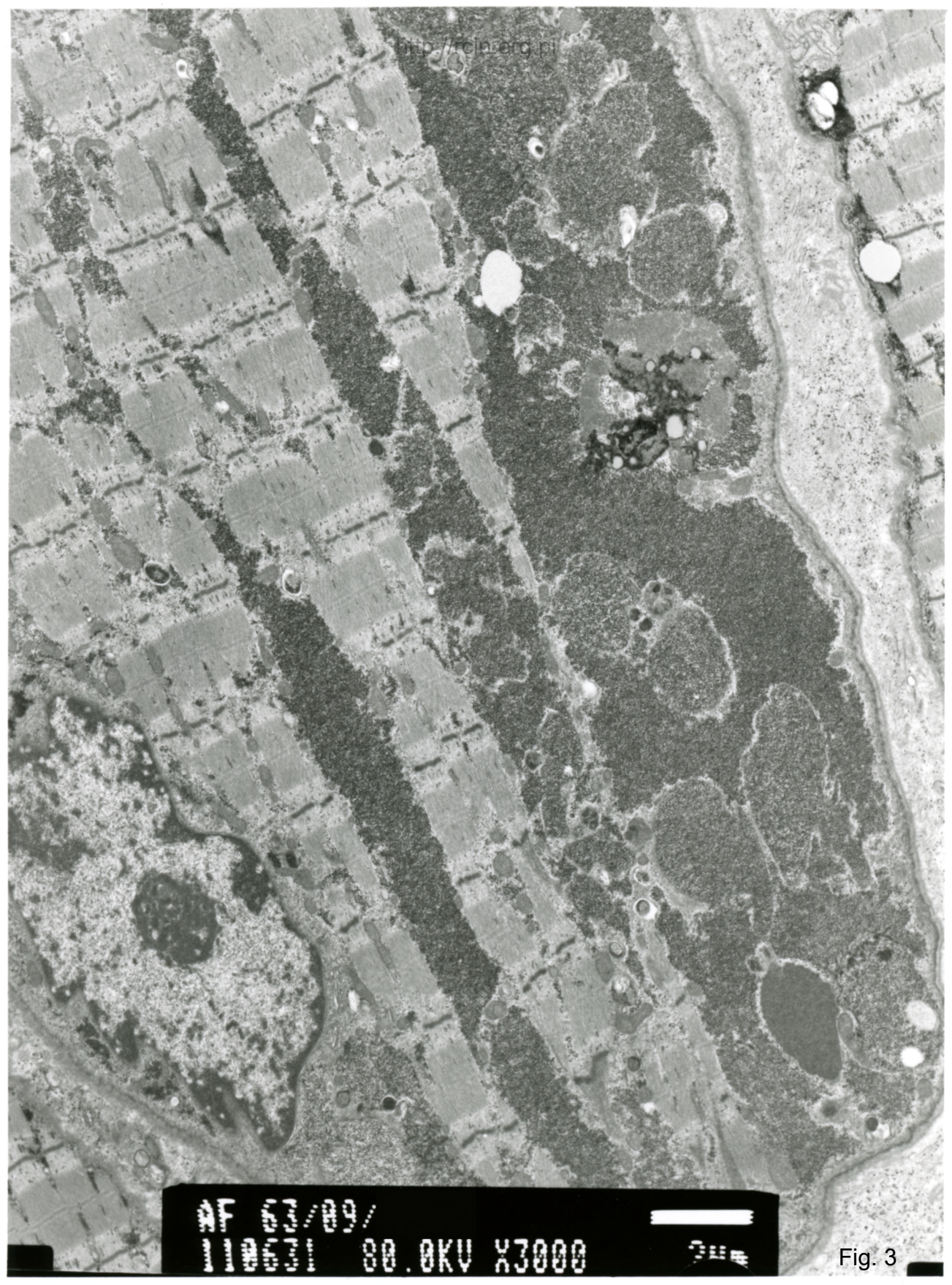


AF 63/89/
118737 80.0KV X6000

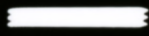


100 nm

Fig. 2

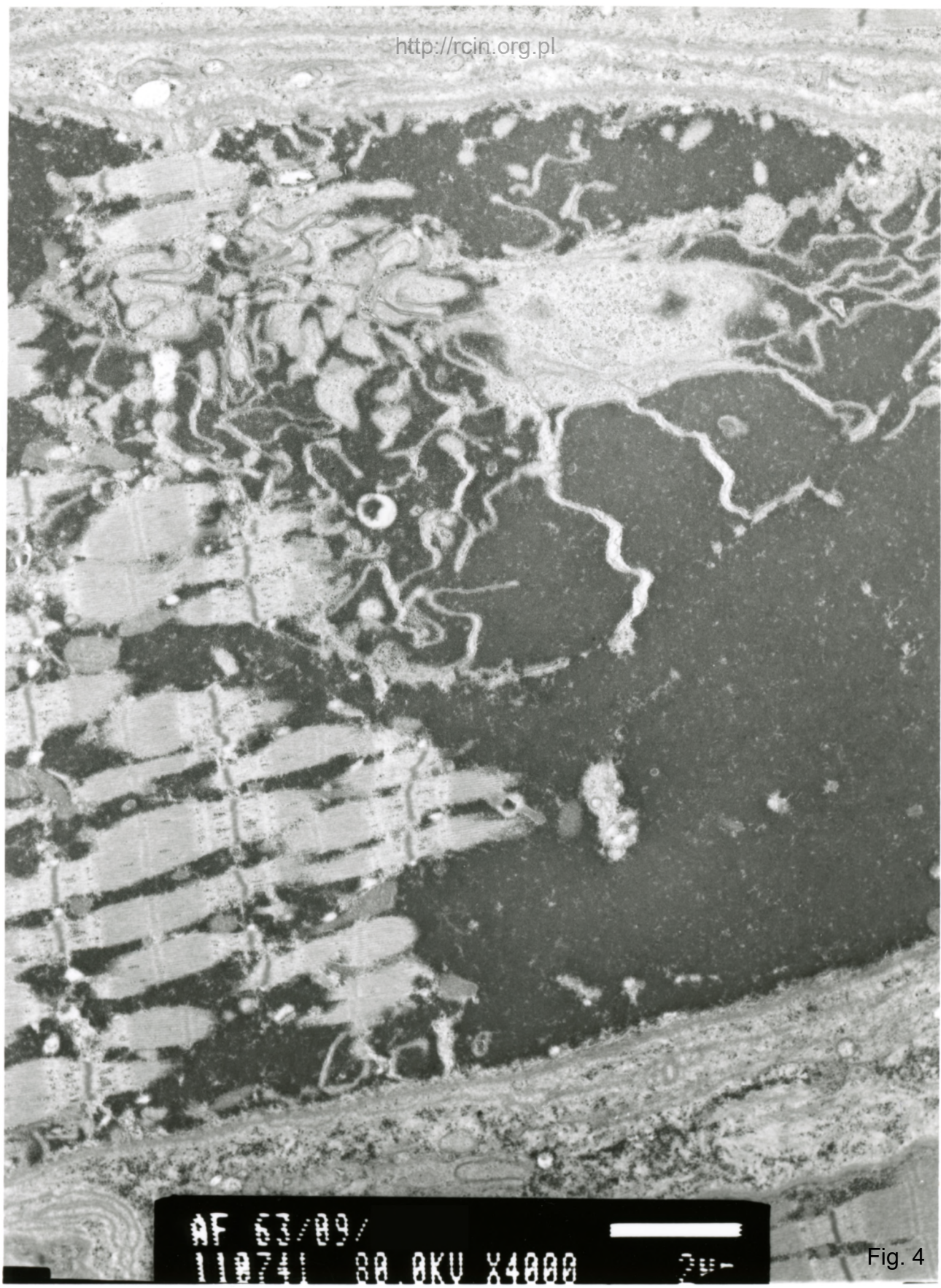


AF 67/89/
110631 80.0KV X3000



2µm

Fig. 3



AF 53/89/

W0711 80.0KV X4000



24-

Fig. 4

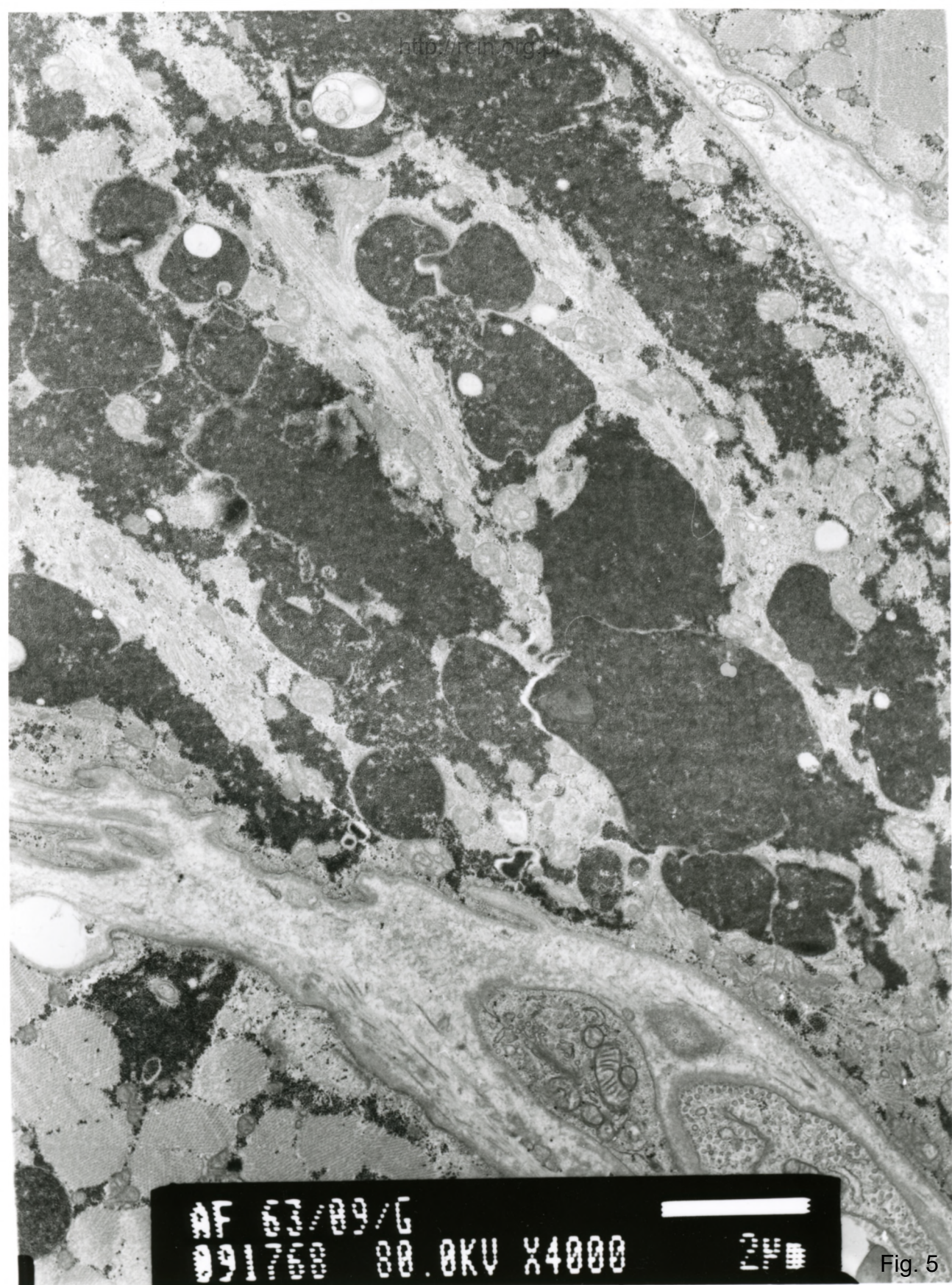


Fig. 5

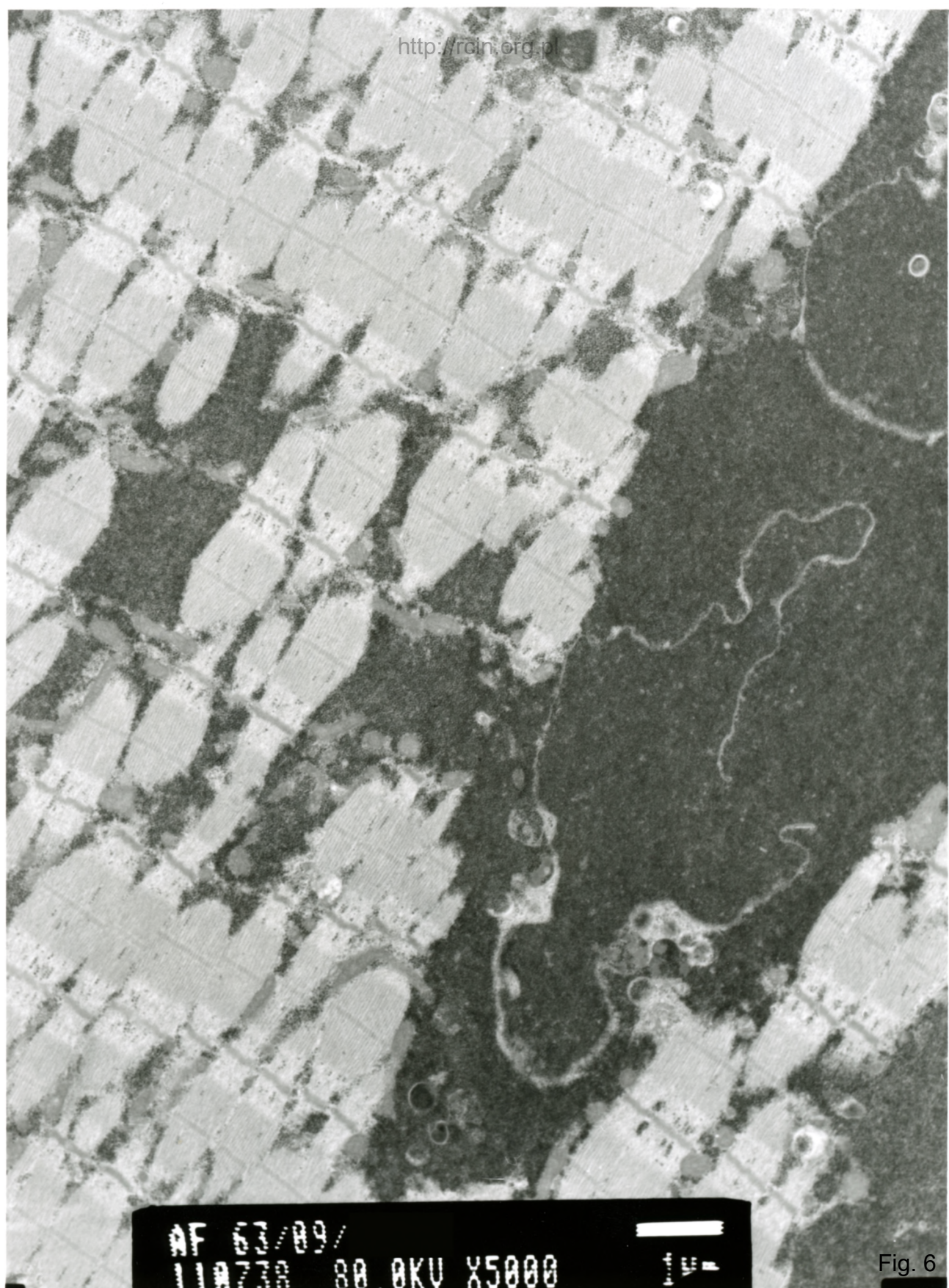
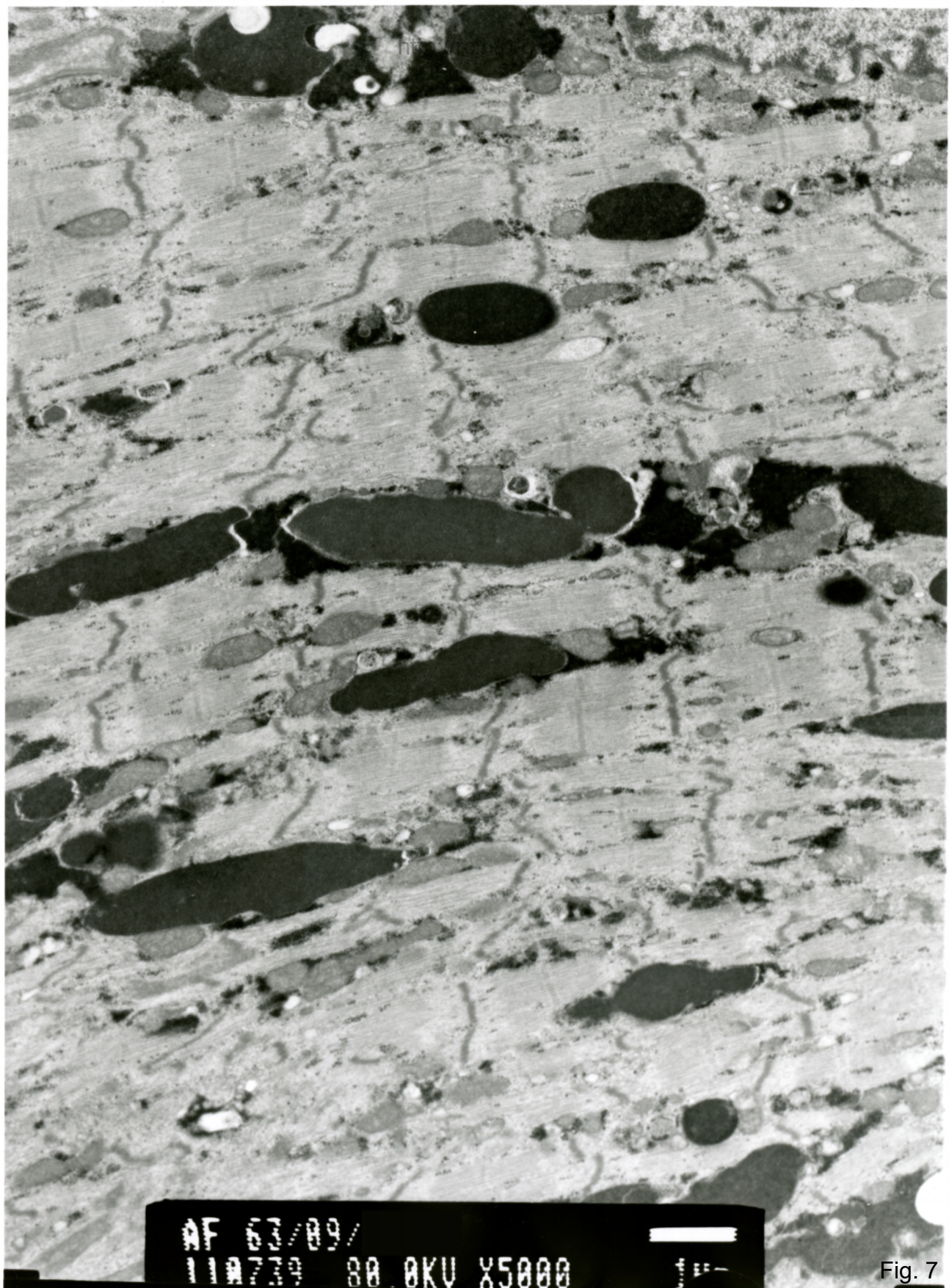


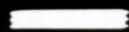
Fig. 6



AF 63/89/

110739

80.0KV X5000



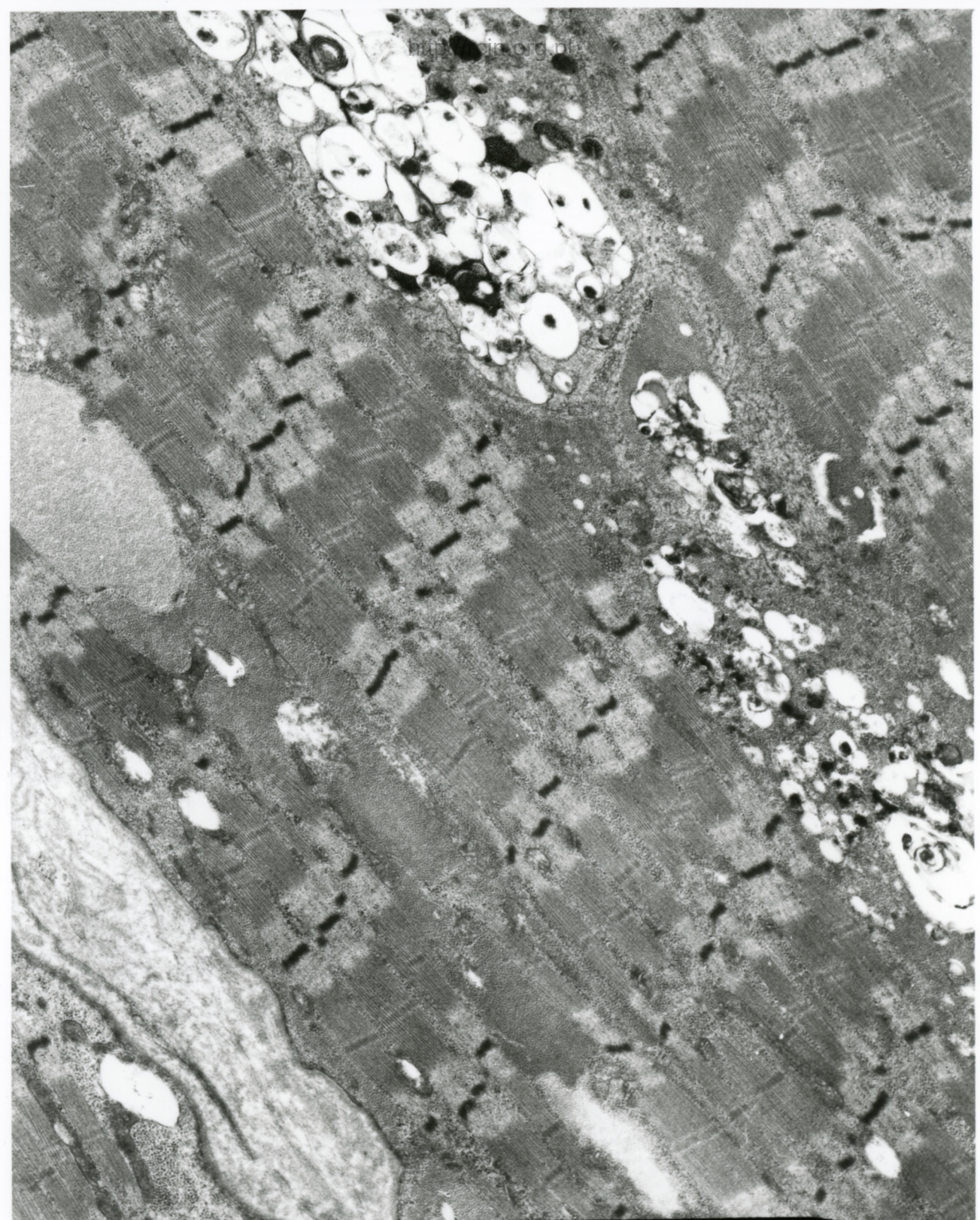
1 μm

Fig. 7



AF 63/89/
118748 80.0KV X15K 500µm

Fig. 8



AF 62/89/G
001777 00 AXU Y5000 1U

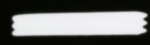
Fig. 9

http://icm.org



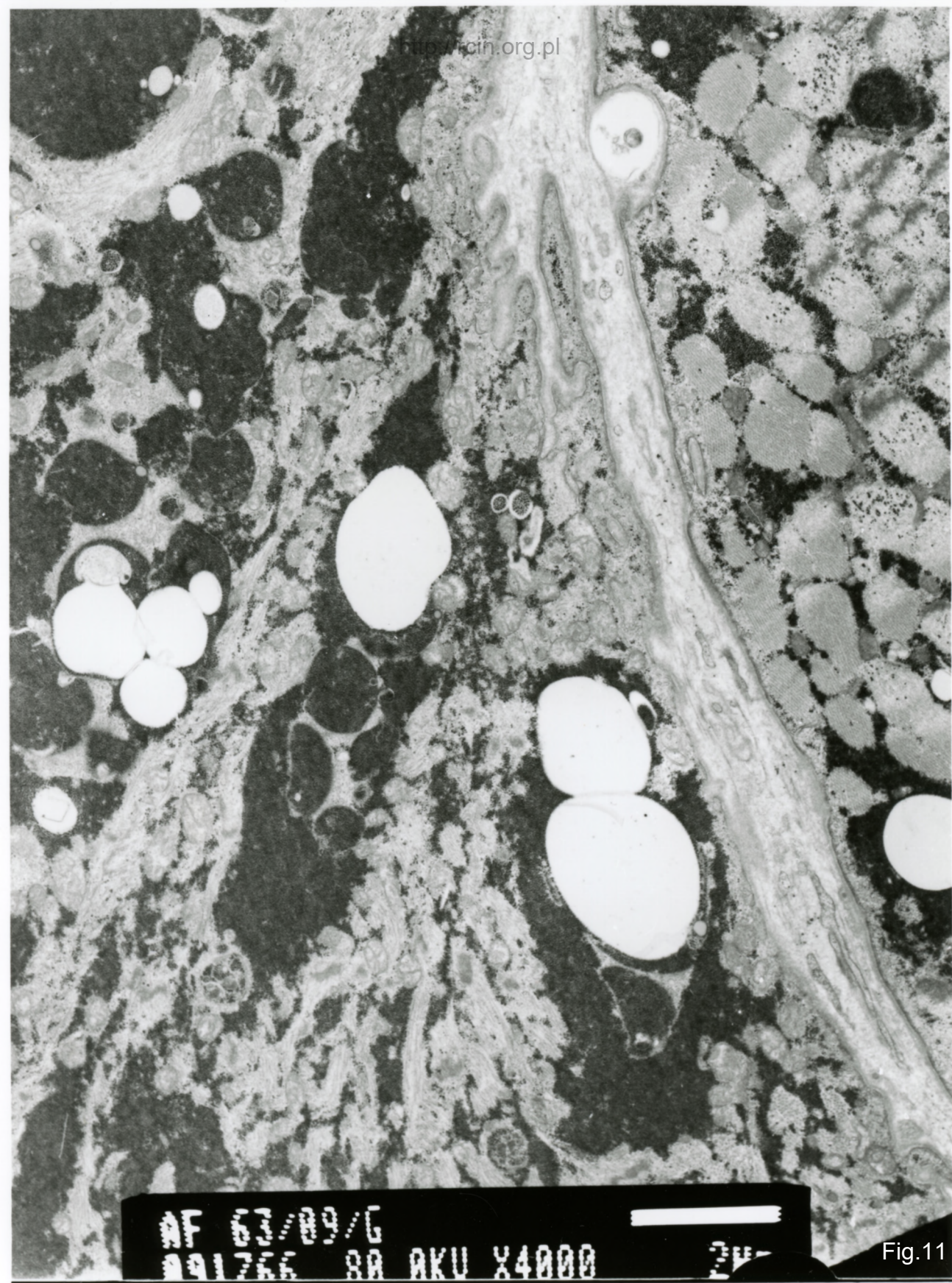
AF 63/09/G

091772 80 AKU X5000



1 μm

Fig.10



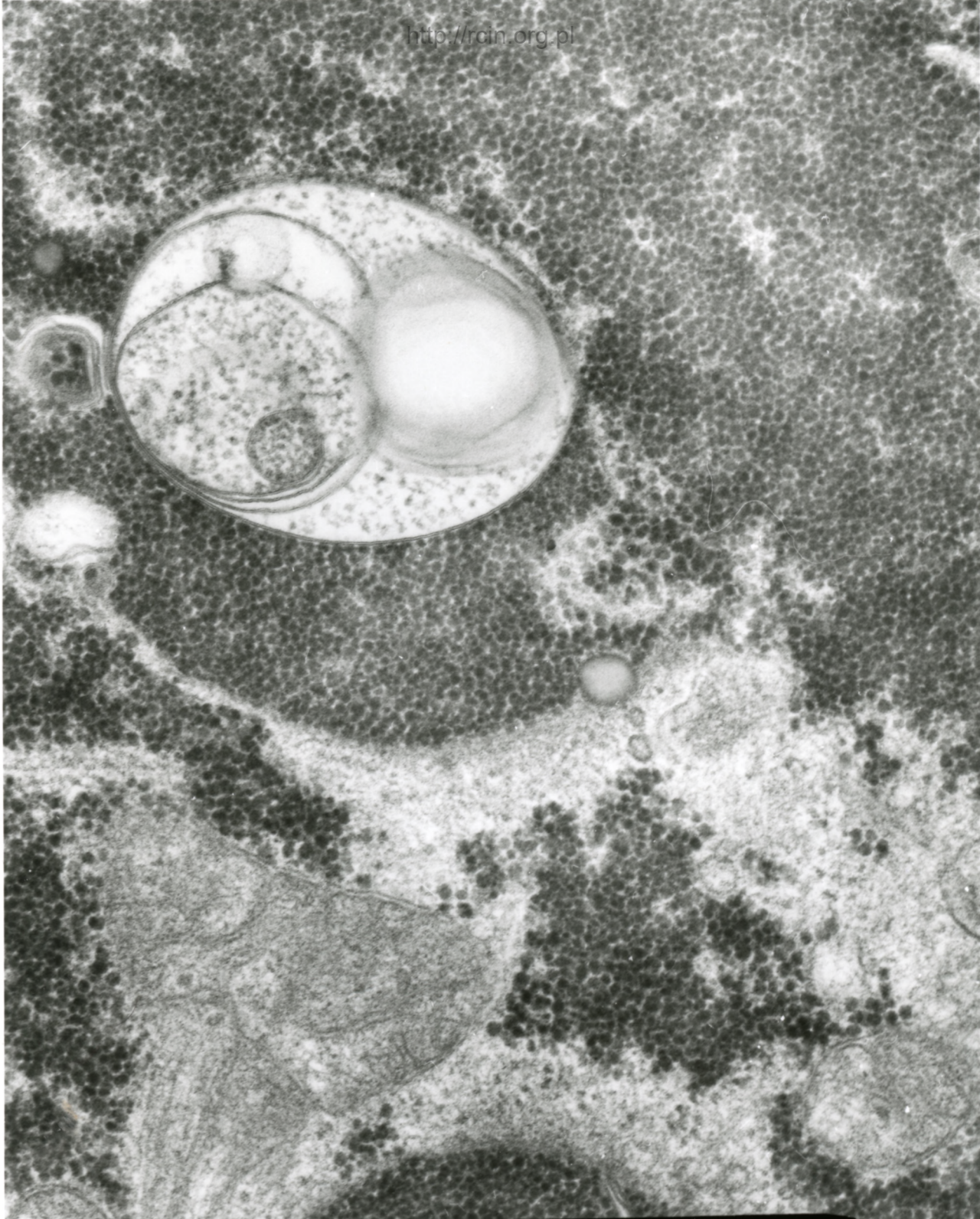
AF 63/09/G
091766 80 AKU X4000

Fig.11



AF 97/01/1/
194995 00 AKU 1X5000 14

Fig.12



AF 02/09/G
091700 80.0KV X25K 200nm

Fig.13

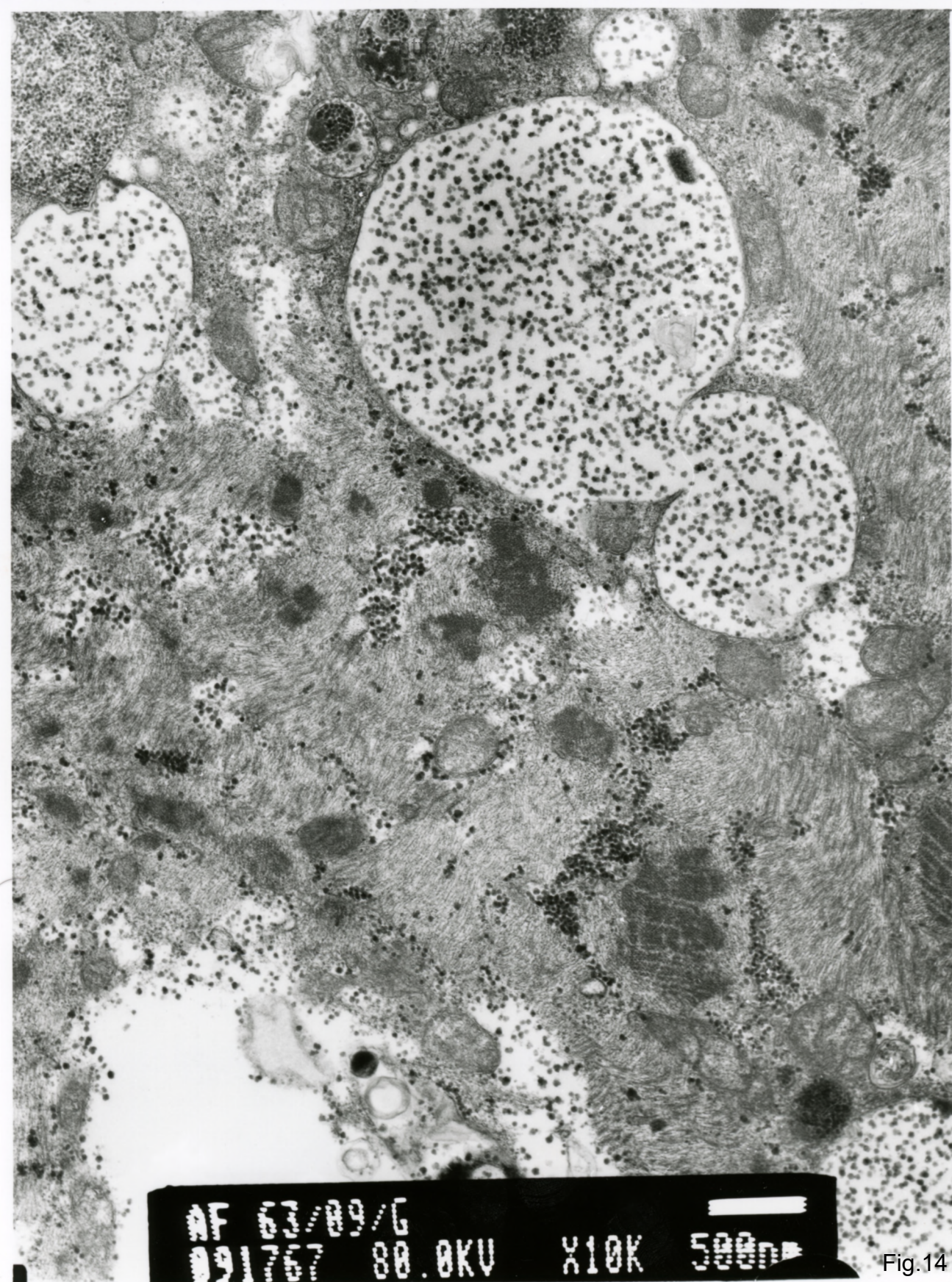


Fig.14