

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: 15/13

Imię i nazwisko :

Wiek: 56

Rozpoznanie: podejrzenie miopatii metabolicznej

Data pobrania wycinka: 8.04.2013 r.

Mięsień: biceps sin

Barwienie:

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i strukturze tworzą pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. Rutynowe barwienia histologiczne nie wykazały odchyień w strukturze włókien. Badania enzymatyczne wykazały prawidłowy podział włókien na typy metaboliczne z prawidłową aktywnością enzymów oddechowych i ATP-az.

Wnioski: obraz morfologiczny wycinka nie odbiega od normy.

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność nadmiernego gromadzenia na obwodzie niektórych włókien mięśniowych glikogenu, tworzącego dość szerokie obramowanie włókien. We włóknach typu I liczne mitochondria z ubytkiem grzebieni wewnątrzmitochondrialnych i tworzeniem pustych wakuoli z resztkami grzebieni. Podejrzenie glikogenozy typu V lub VII wymaga badań enzymatycznych w tym kierunku.

Analiza biochemiczna wykazująca prawidłową aktywność fosforylasy i fosfofruktokinazy nie wyjaśniła widocznego nadmiernego gromadzenia glikogenu w niektórych włóknach mięśniowych.

Fosforylaza  $0,25\mu\text{MP}_1/\text{mgB}/\text{min}$  ( $0,2 - 0,65\mu\text{MP}_1/\text{mgB}/\text{min}$ ) - prawidłowa, ale niska.

Fosfofruktokinaza  $61 \times 10^{-3} \mu\text{M}/\text{mgB}/\text{min}$  ( $23 - 44 \times 10^{-3} \mu\text{M}/\text{mgB}/\text{min}$ )

Prof. dr hab. A. Fidziańska - Dolot

Przypadek 15/13 (18/13 ME)

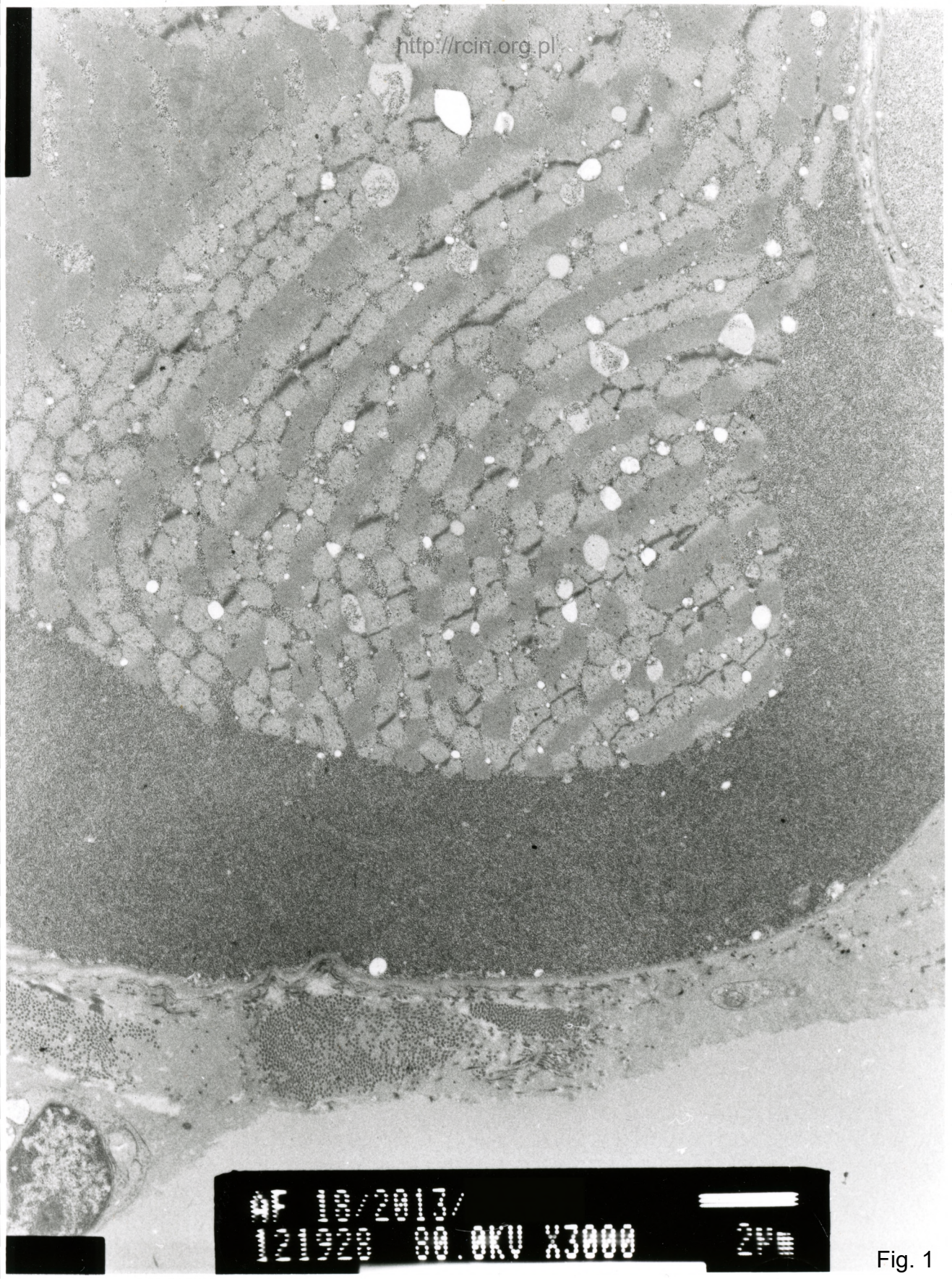
Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii metabolicznej

Fig. 1,2,3,4. Włókna mięśniowe o dość dobrze zachowanej morfologii, widoczne jednak uszkodzenia w obrębie mitochondriów – brak grzebieni oraz jasna macierz mitochondrialna. Na obwodzie włókien obserwuje się nadmierne gromadzenie glikogenu, tworzącego dość szerokie obramowanie włókien.

### Summary

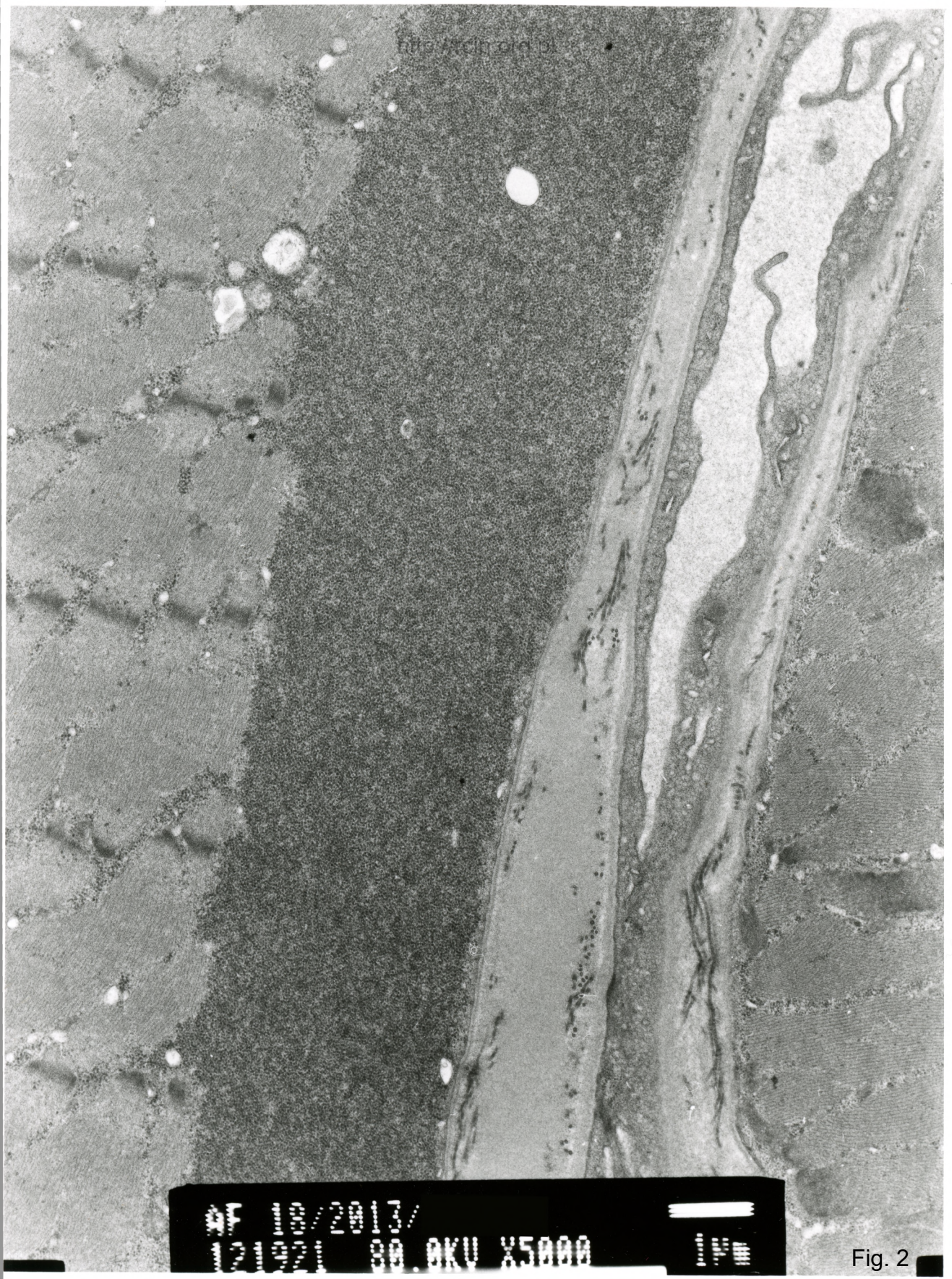
A 56-year-old patient with suspected metabolic myopathy was examined. A biopsy of *biceps sinister* was performed.

Muscle fibers with fairly well preserved morphology, however, serious damage within the mitochondria was observed. They were characterized by lack of cristae and a light mitochondrial matrix. On the periphery of the fibers, excessive glycogen accumulation was observed (Fig.1,2,3,4). Biochemical analysis revealed normal phosphorylase and phosphofructokinase activity and did not provide an explanation for the glycogen accumulation phenomenon.



1999/09/29 14:00:00 80.0KV X3000

Fig. 1



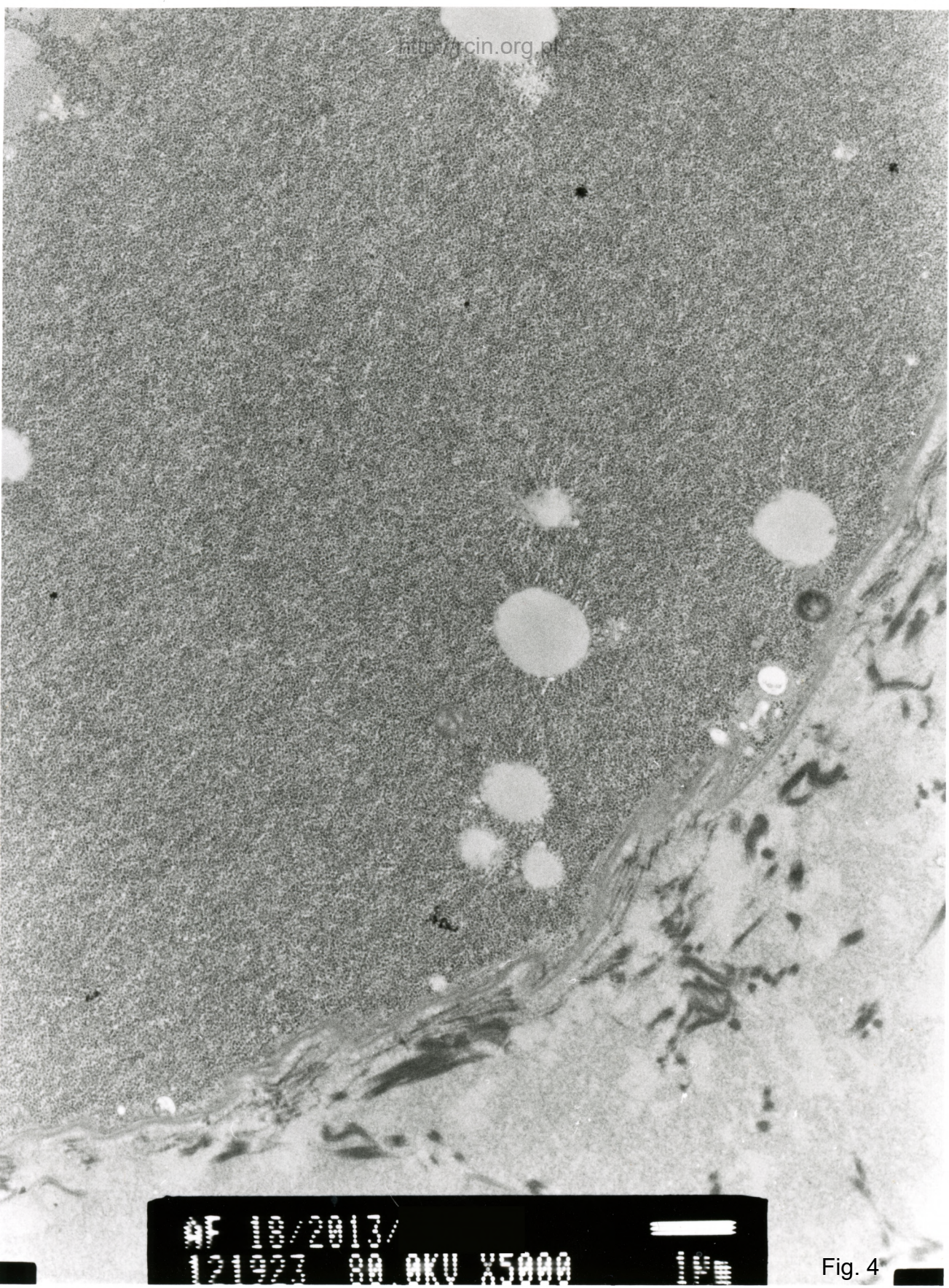
https://doi.org/10.1002/1522-2675(200103)23:3<100::AID-LEA100>3.0.CO;2-1

2001/03/23 10:00:00 100.0KV X5000

Fig. 2



Fig. 3



AF 10/2013/  
12 02 00 OKU X5000

Fig. 4