

Badanie wycinka mięśniowego w mikroskopie świetlnym i elektronowym

Nr: 11/12

Imię i nazwisko :

Wiek: 67

Rozpoznanie: Dystrofia oczno-gardzielowa

Data pobrania wycinka: 23 I 2012

Mięsień: biceps sin.

W pobranym wycinku ogromna większość włókien wykazuje prawidłową średnicę i strukturę w rutynowych barwieniach. Pojedyncze włókna rozrzucone nieregularnie wykazują zmniejszoną średnicę włókien ułożone w pęczki oddzielone są niewielką ilością tkanki łącznej. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo w barwieniu dehydrogenazą bursztynianową 3 włókna w całym preparacie przypominają włókna typu ragged red /brak charakterystycznych cech w barwieniu trichromem/. Aktywność ATP-az zachowana prawidłowo zwraca uwagę wybiórczy zanik /niedorozwój?/ włókien typu 2 .

Wnioski: nie charakterystyczne cechy uszkodzenia pierwotnie mięśniowego

Analiza ultrastrukturalna nie wykazała istotnych odchyień w budowie miofibrilli ich układzie i w architekturze jąder na uwagę zasługuje obecność licznych kropli tłuszczu z towarzyszącymi zmianami ubytkiem w macierzy mitochondriów co może sugerować deficyt polmitylotransferazy karnityny /CPT/ wskazana ocena biochemiczna

Prof. Dr hab. A. Fidziańska - Dolot

Przypadek 11/12 (14/12 ME)

Rozpoznanie: Dystrofia oczno-gardzielowa

Fig. 1. Włókna mięśniowe bez istotnych zmian w strukturze miofibrilli, obecne prawidłowe, położone podbłonowo jądra.

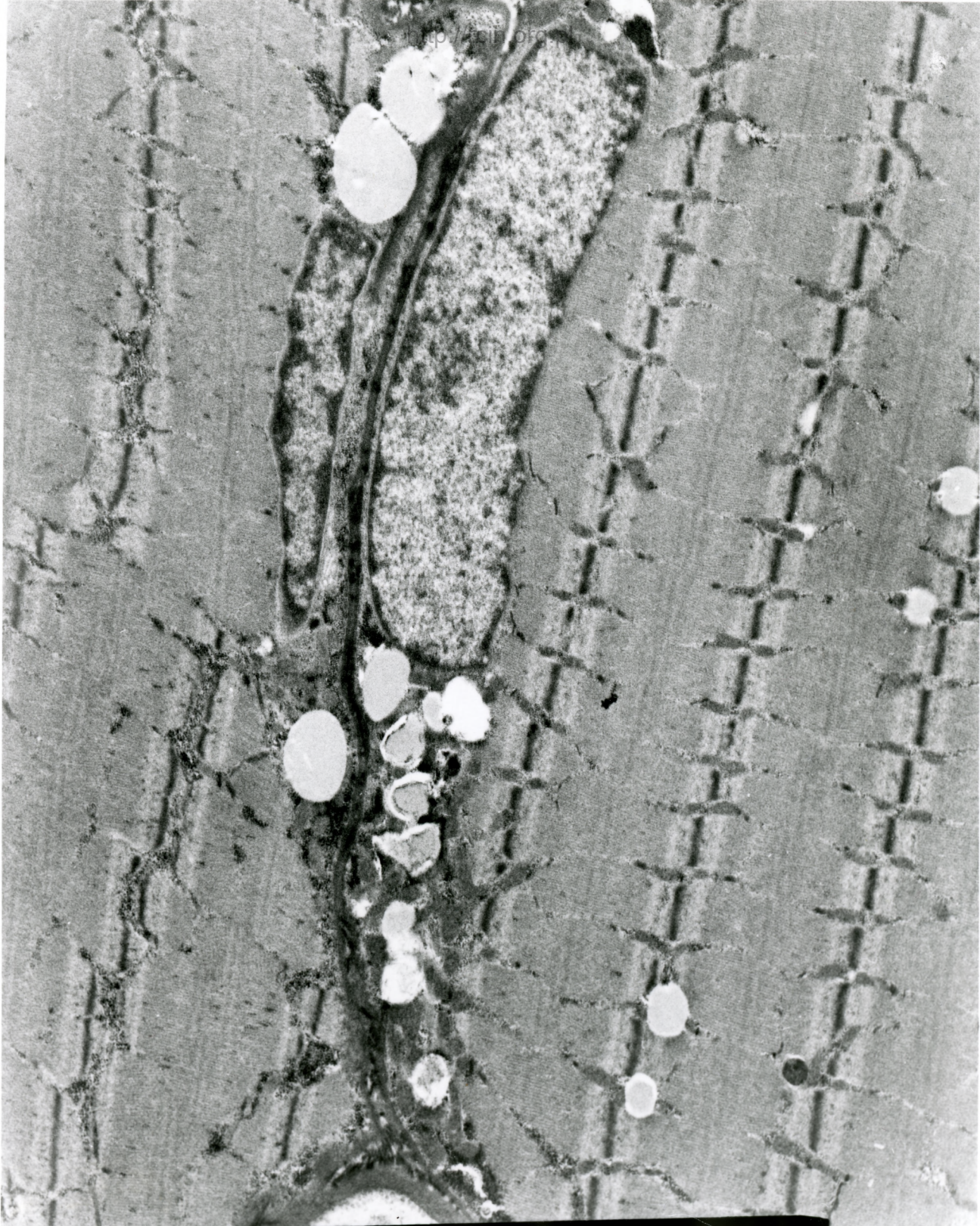
Fig. 2,3,4,5. Obserwuje się jednak liczne krople tłuszczu oraz uszkodzone mitochondria o jasnej macierzy i ubytku grzebieni mitochondrialnych.

Summary

A 67-year-old patient with suspected oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD) was examined. A biopsy of biceps sinister was performed.

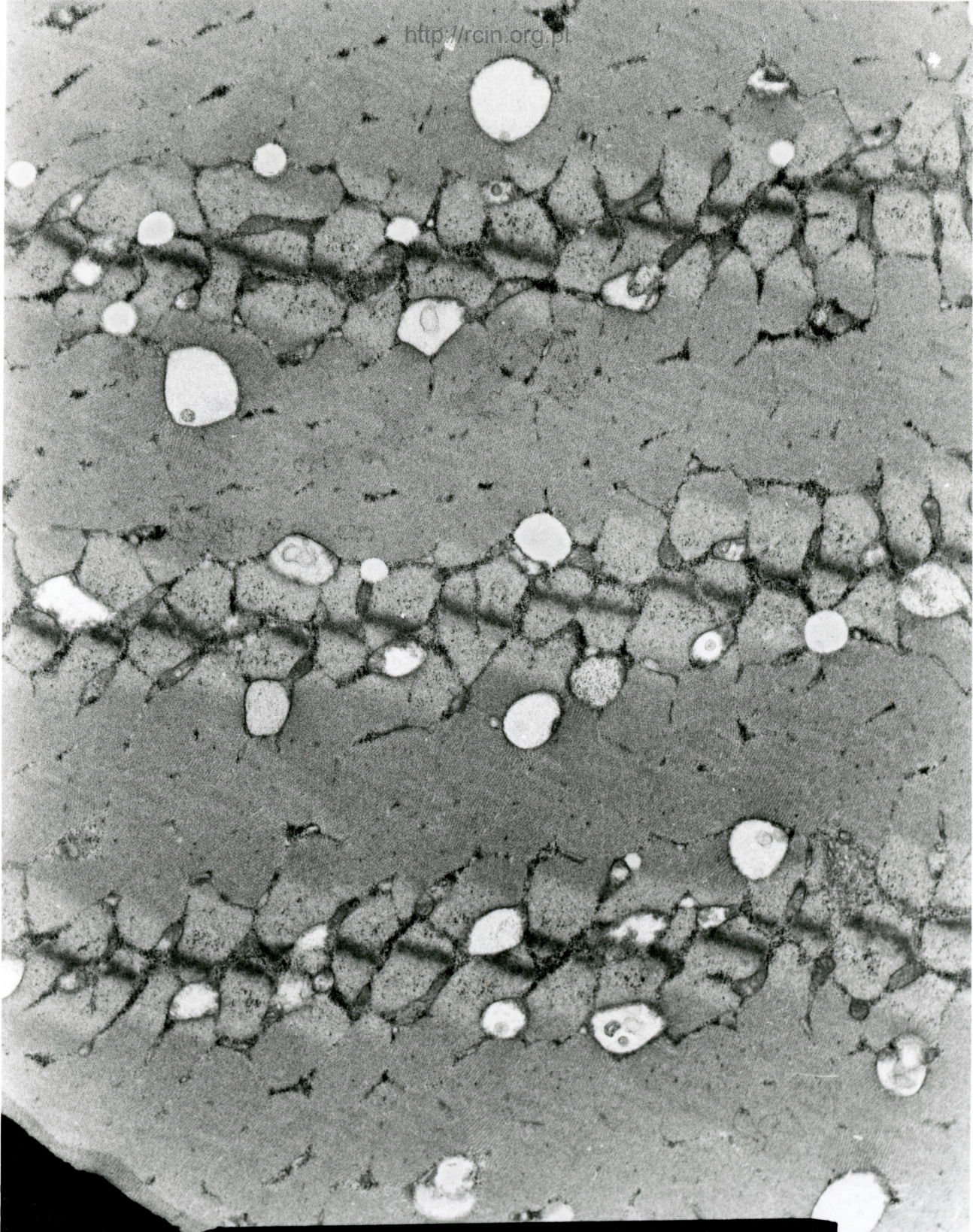
Unchanged myofibres with preserved structure of miofibrills and normal nuclei located under sarcolemma were seen (Fig. 1) but numerous lipid droplets and destroyed mitochondria characterized by light matrix and partial lack of mitochondrial cristae were observed (Fig 2,3,4,5).

Deficiency of carnitine palmitoyltransferase was suspected. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase level is advisable.



BF 11/912/
129370 80.0KV X4000 2M

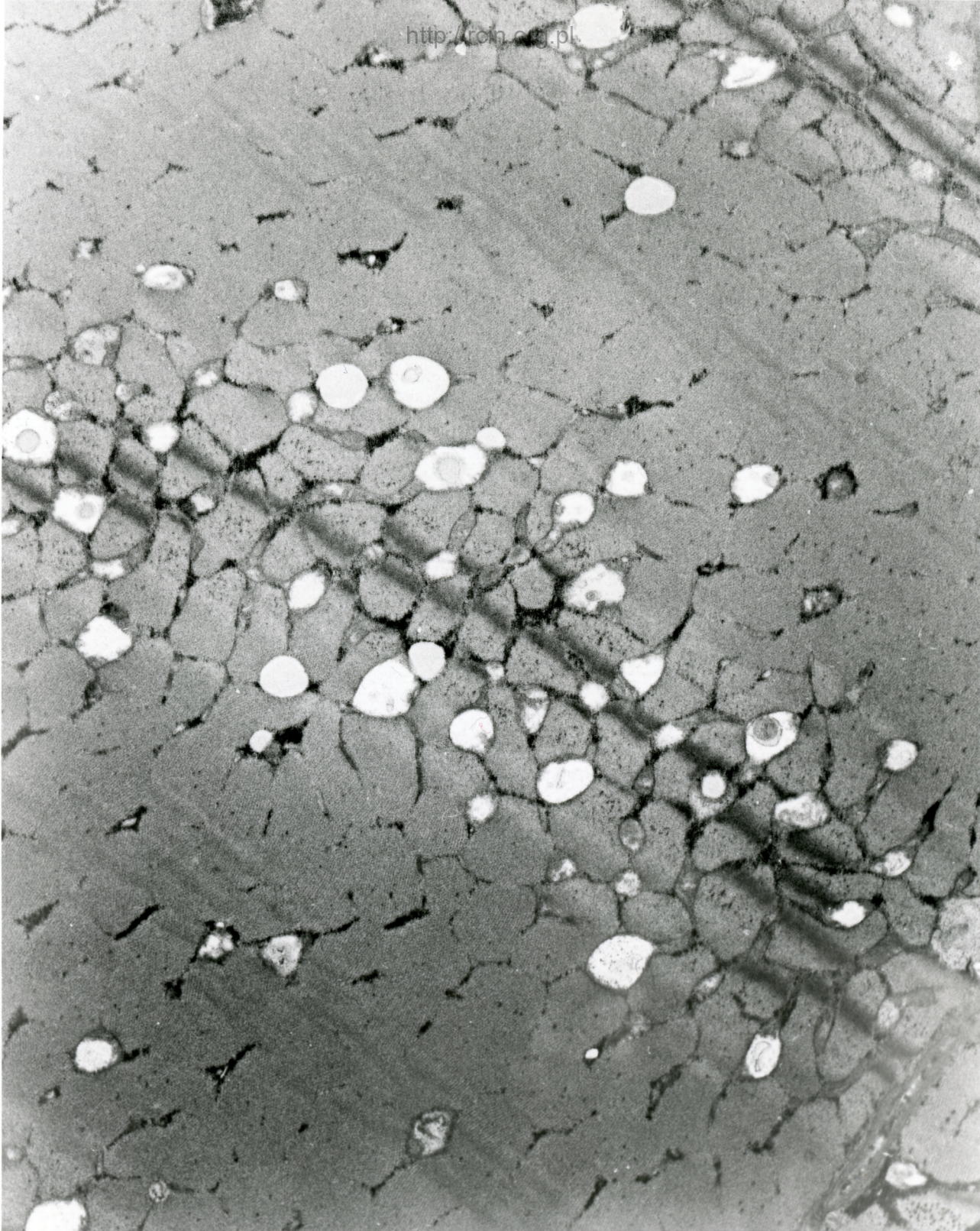
Fig. 1



AF 14/012/
120107 80 OKU X4000

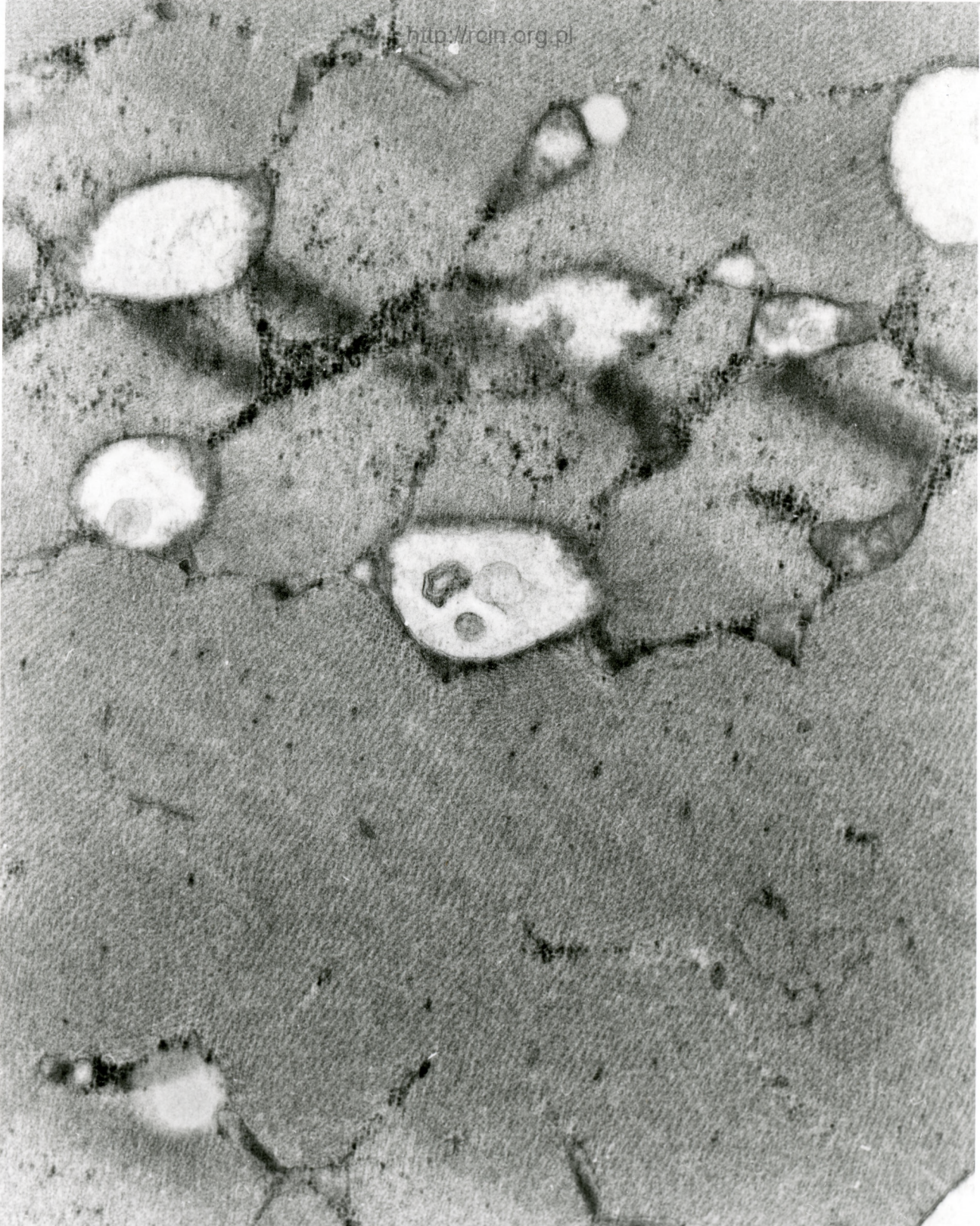


Fig. 3



24 12/09/00 80.0KV X4000

Fig. 4



AF 14/012/ 129000 80 0KV X12K 500nm

Fig. 5