

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 i elektronowym

Nr: 36/06

Imię i nazwisko :

Wiek: 2 miesiące

Rozpoznanie: podejrzenie miopatia wrodzona

Data pobrania wycinka: 12.12.2006 r.

Mięsień: szkieletowy

Barwienie:

W pobranym wycinku widoczne są włókna o prawidłowej średnicy 18-20 μ i włókna bardzo małe 5-7 μ przemieszane nieregularnie między sobą. W rutynowych badaniach HE i trichromogomoriego nie wykazały wyraźnych zmian w strukturze włókien. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany. Włókna małe wykazują aktywność enzymatyczna typu 1, widoczne w skrawku wrzeciono mięśniowe wykazuje prawidłową strukturę.

Wnioski: w oparciu o rutynowe badania histopatologiczne nie jesteśmy w stanie ustalić czy mamy do czynienia z dystrofią wrodzoną czy z wrodzoną hypoblastją włókien typu 1. Być może ocena w mikroskopie immunofluoroscencyjnym przybliży rodzaj defektu.

Badania immunohistochemiczne z użyciem przeciwciał p-mezo-zymie wykazały jej śladową obecność. Obraz ten może sugerować dystrofię wrodzoną.

Prof. dr hab. A. Fidziańska - Dolot

Przypadek: Nr 36/06

Rozpoznanie: podejrzenie miopatii wrodzonej

Fig 1-3. Zdezorganizowane miofibryle tworzące „czapkę” z elementami prążków I-Z-I

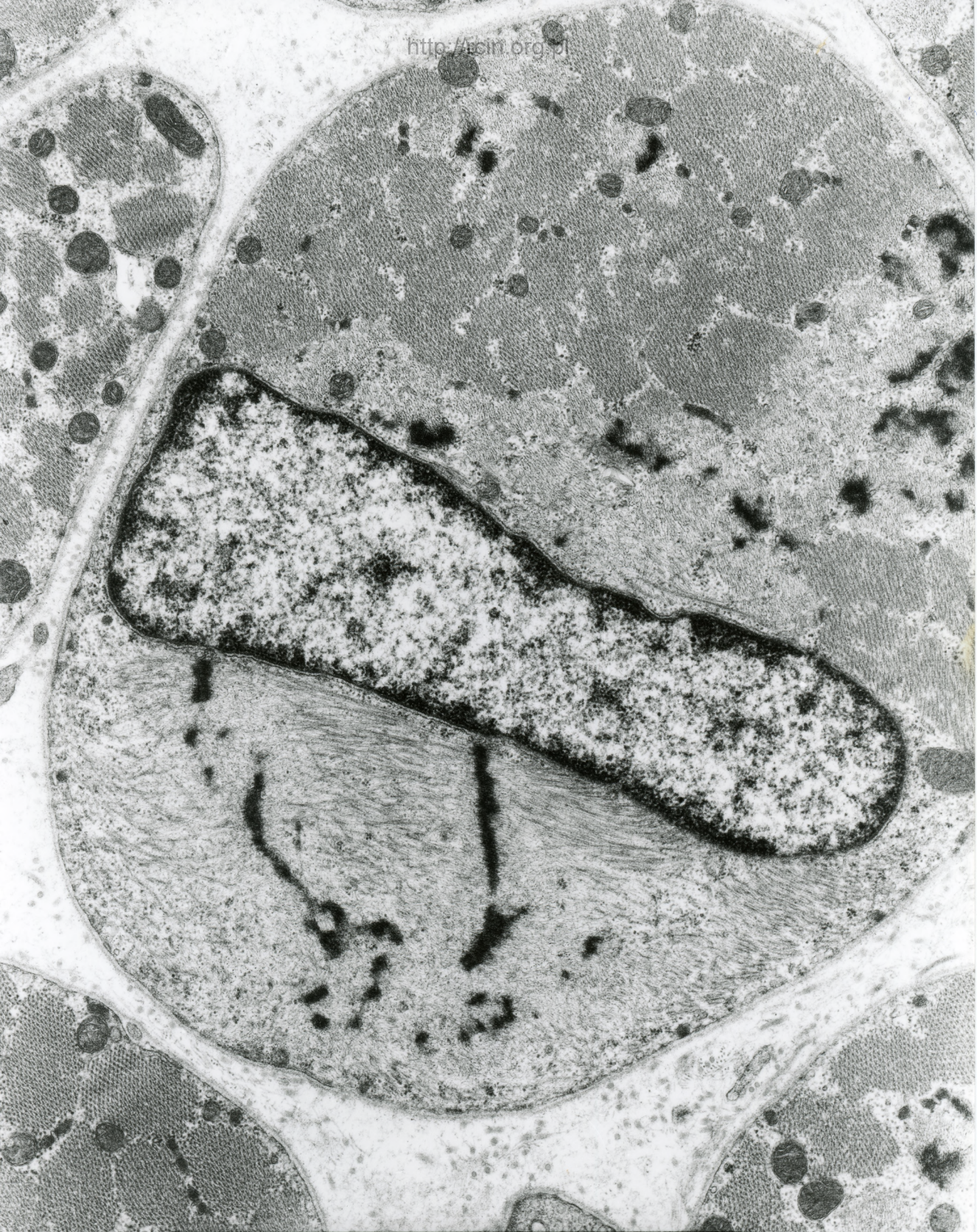
Fig. 4-5. Małe okrągłe włókna mięśniowe z centralnie położonymi jądrami i strukturami przypominającymi czapczkę

Summary

A 2-month-old patient with features of congenital myopathy was examined.

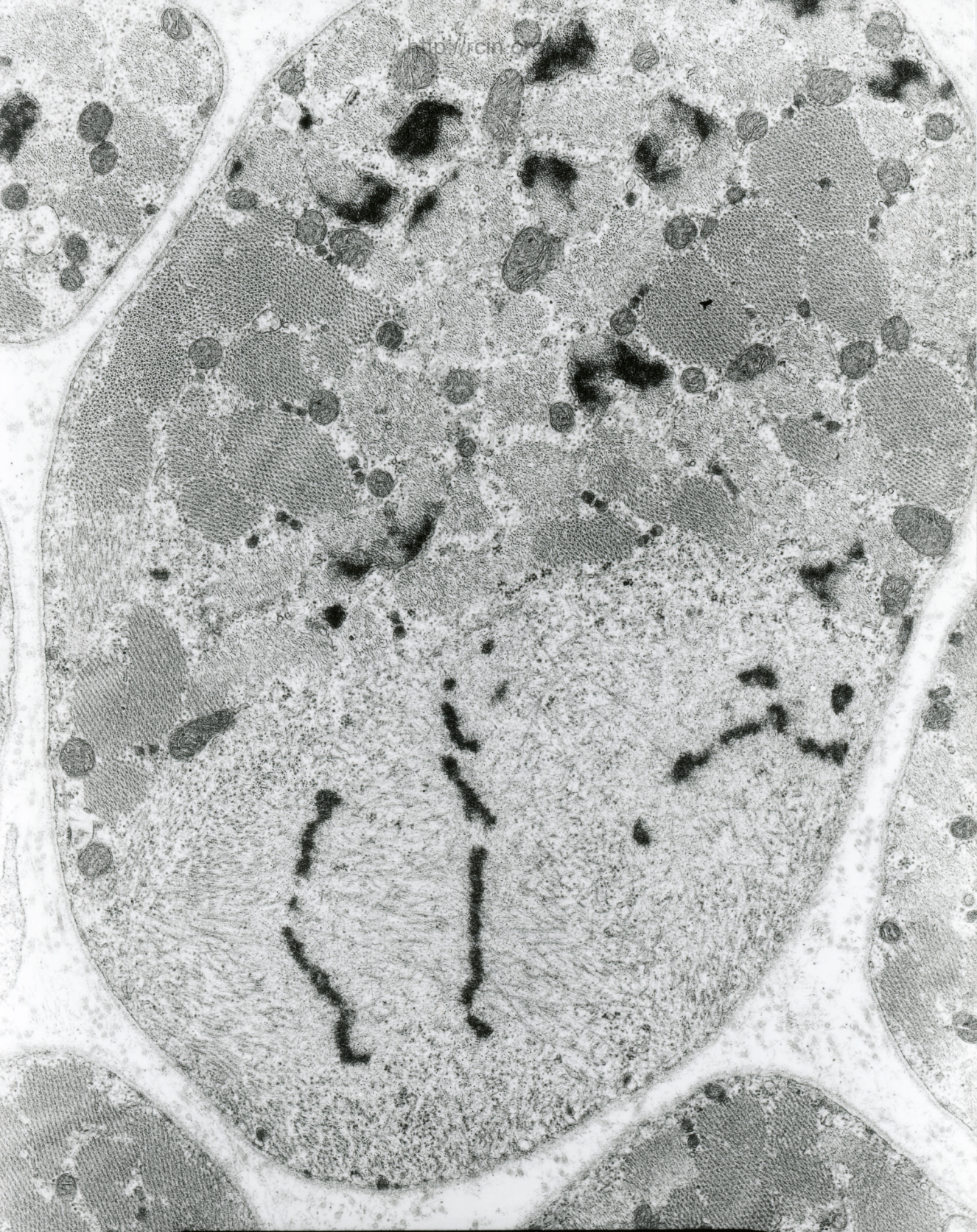
Electron microscopy analysis revealed that peripherally situated myofibrils were closely demarcated from the remaining part of muscle fibers with well-preserved architecture.

Disorganized myofibrils forming the 'cap' frequently possessed the components I-Z-I bands (Fig.1,2,3). Small round muscle fibers with centrally located nuclei and “cap” like structures (Fig.4,5) resembled abnormal myotubes. All cap-like structures were completely devoid of mitochondria.



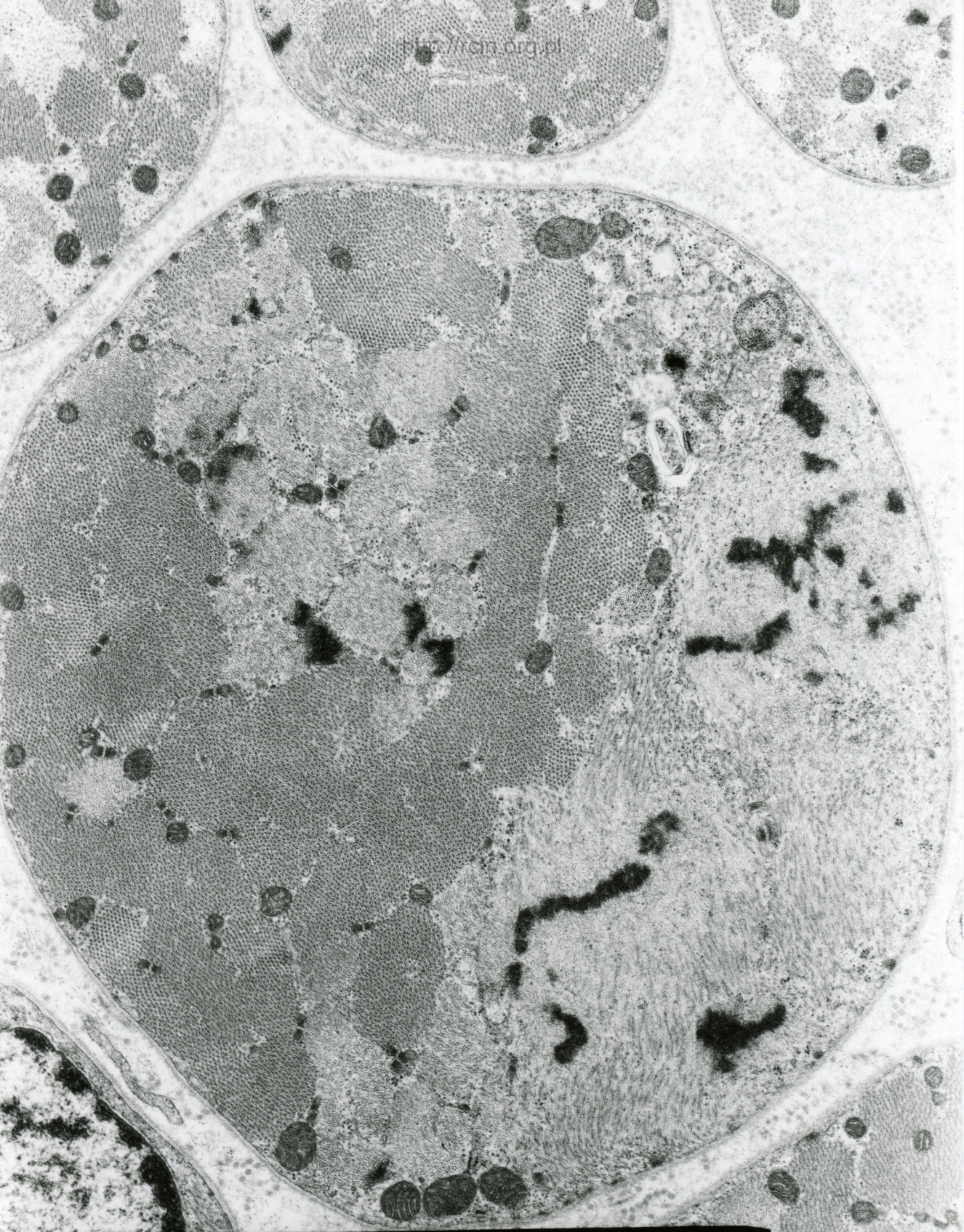
AF CAP DISEASE
073560 RR AKU X7500

Fig. 1



AF CAP DISEASE
073562 80.0KV X7500

Fig. 2



AF CAP DISEASE
077557 00 0VU 47500



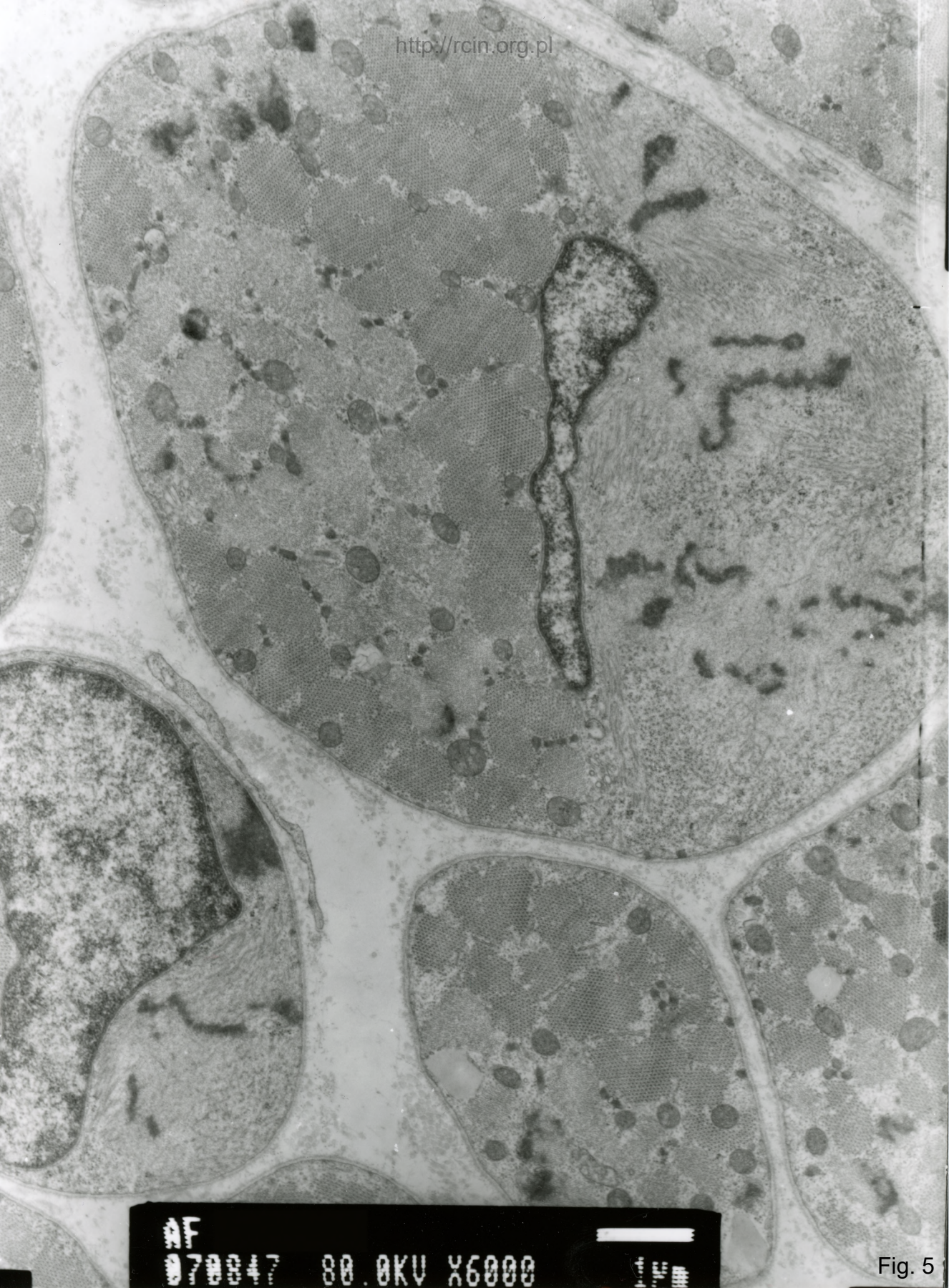
1 μm

Fig. 3



AF
070214 00.0KV X7500

Fig. 4



AF
070047 80.0KV X6000

Fig. 5