

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: 27/11

Imię i nazwisko :

Wiek 28

Rozpoznanie: Podejrzenie defektu metabolicznego

Data pobrania wycinka: 21 IX 2011r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

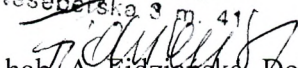
W pobranym wycinku mięśniowym włókna wykazują prawidłowy układ średnicę i strukturę w rutynowych barwieniach. Badania histochemiczne wykazały prawidłowy podział włókien na typy metaboliczne z dobrze zachowaną aktywnością enzymów oddechowych i ATP-az.

Wnioski: obraz histopatologiczny pobranego wycinka nie odbiega od normy.

Badanie ultrastrukturalne wykazało we włóknach typu 1 cechy obumierania mitochondriów i nieco zwiększoną ilość kropli tłuszczu.

Ocena biochemiczna palmitylotransferazy karnityny w mięśniu 0,57 nM/mgB/min.

/ 6,5 – 18 nM/mgB/min.

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

Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

Przypadek 27/11 (39/11 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie defektu metabolicznego

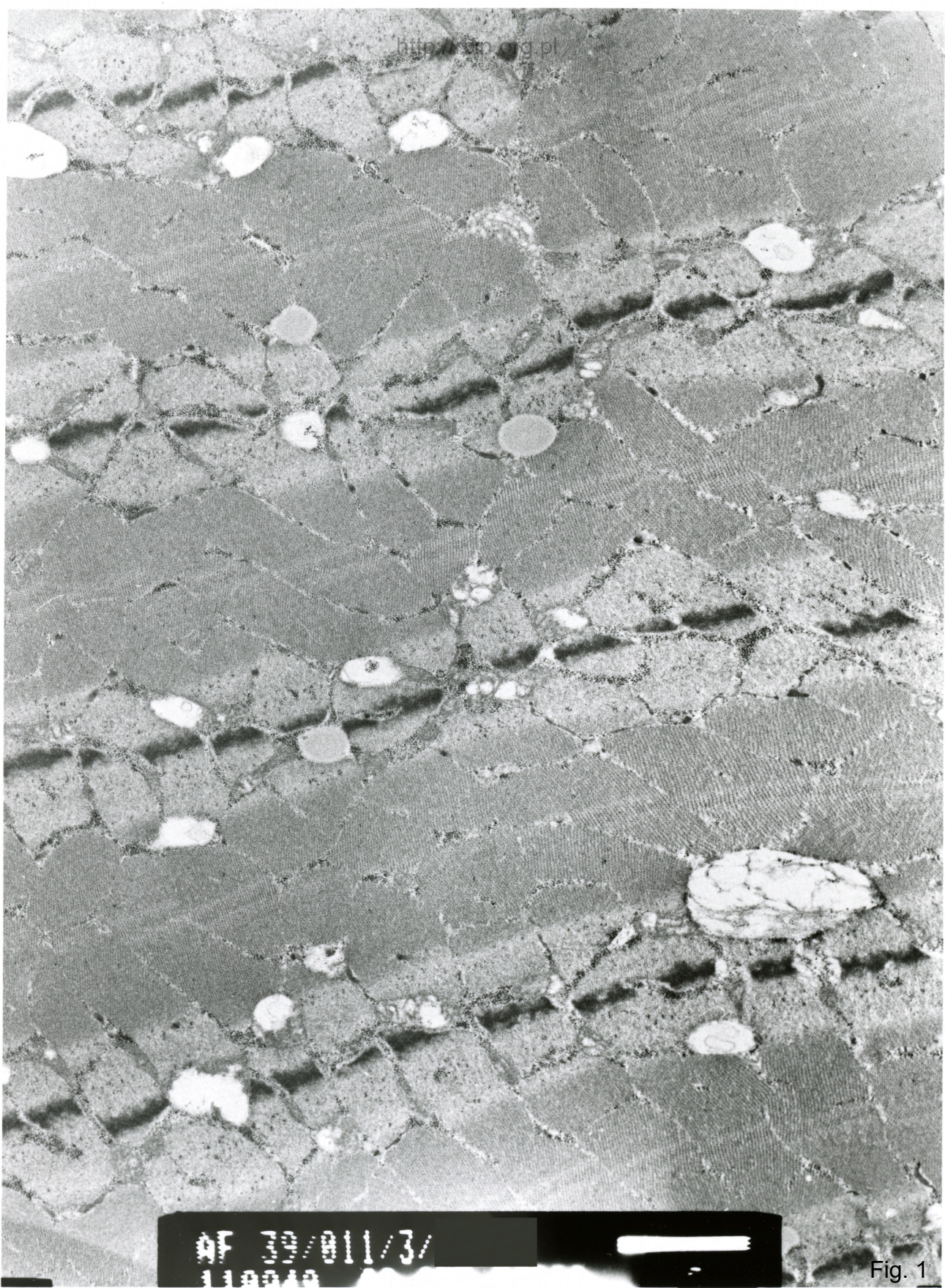
Fig. 1,2,3,4. Architektura włókien mięśniowych jest zachowana, jednak w włóknach typu I obserwuje się uszkodzone mitochondria charakteryzujące się ubytkiem grzebieni mitochondrialnych oraz jasną macierzą mitochondrialną. Obecne są również dość liczne krople tłuszczu.

Summary

A 28-year-old patient with suspected metabolic defect was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

Electron microscopy revealed preserved architecture of muscle fibers, but in type I muscle fibres damaged mitochondria characterized by light mitochondrial matrix and partially or totally devoid of mitochondrial cristae were seen. Also quite numerous fat droplets were observed (Fig. 1,2,3,4).

A defect of mitochondrial enzymes was suspected. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 0,57 nM/mgB/min (Norm 6,5-18 nM/mgB/min).



AF 29/811/3/
110010

Fig. 1

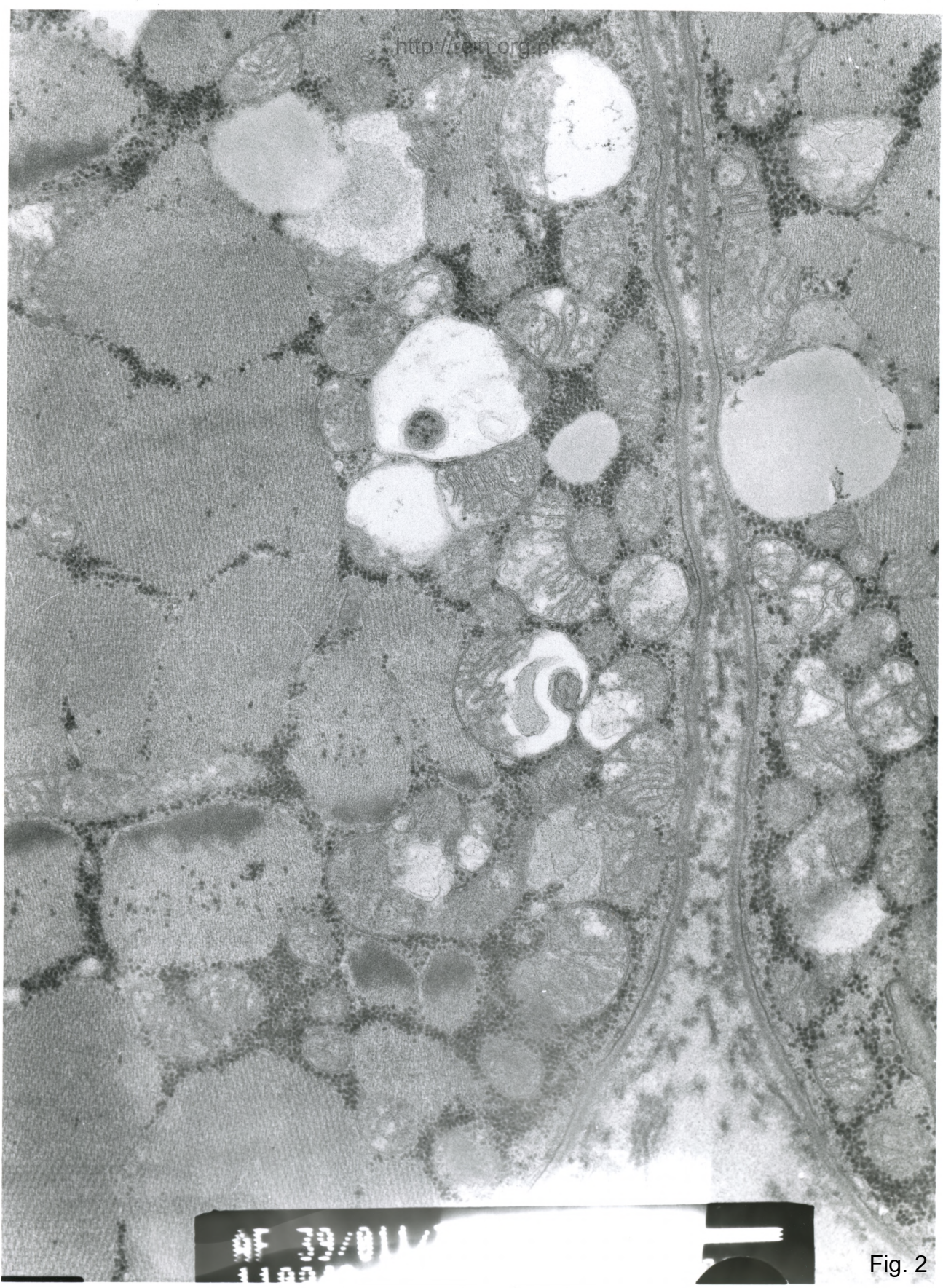


Fig. 2

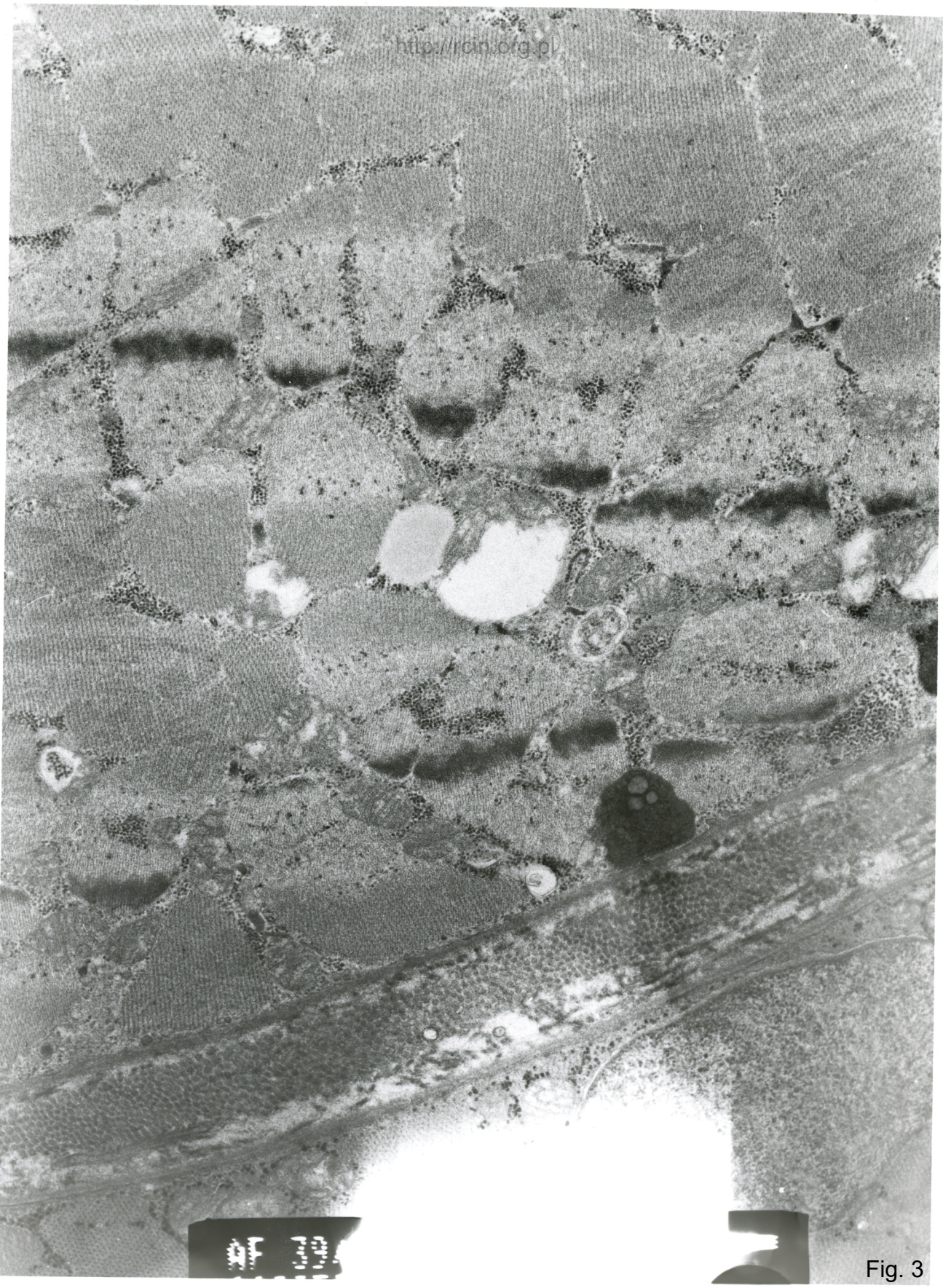
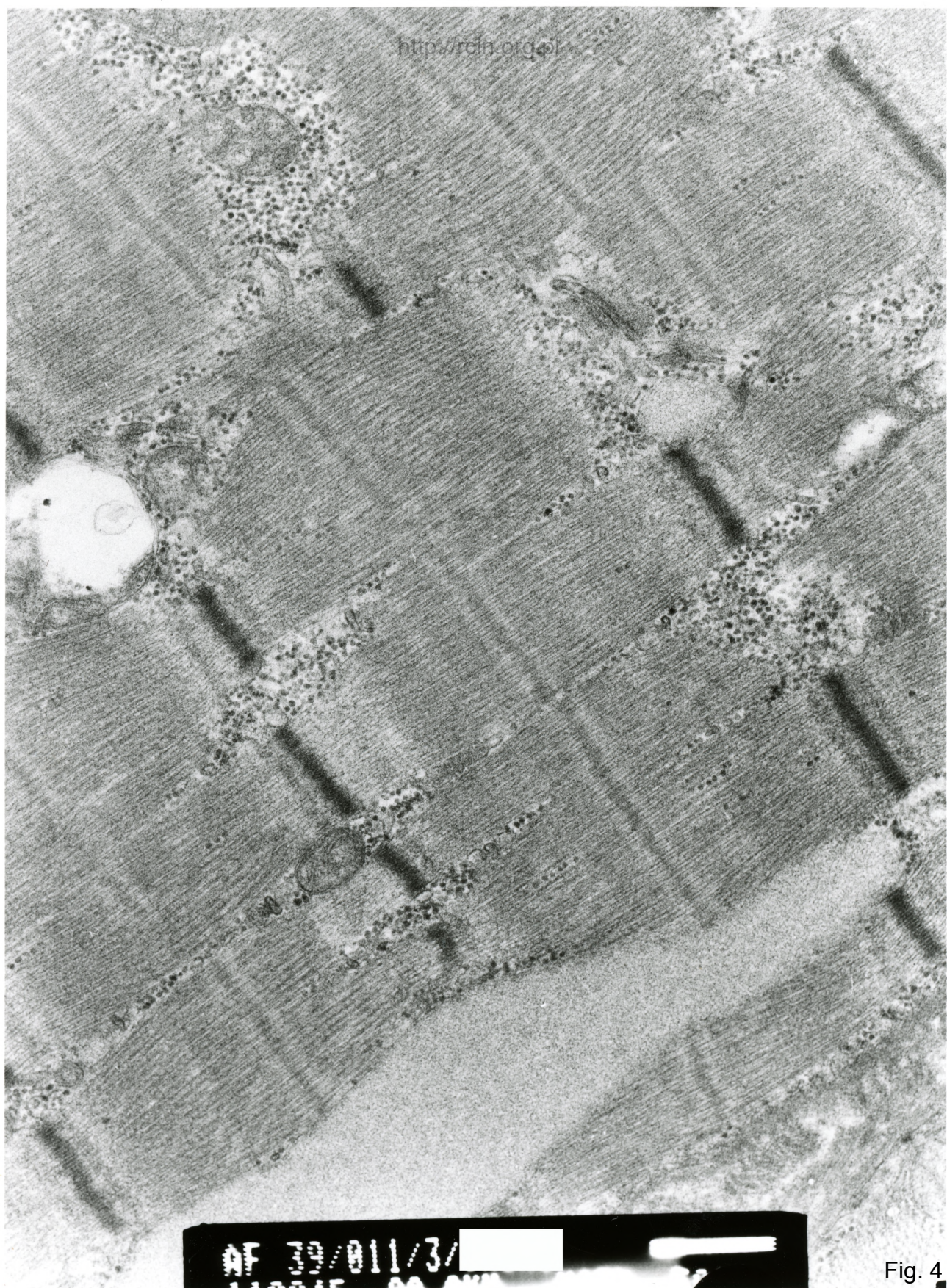


Fig. 3



AF 39/011/3/ [redacted] [redacted]

Fig. 4