

Zakład Badawczo Lecznicy 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: 7/2011

Imię i nazwisko :

Wiek: 58

Rozpoznanie: Miopatia mitochondrialna

Data pobrania wycinka: 21.02.2011r.

Mięsień: biceps sin.

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

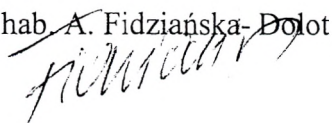
W pobranym wycinku wśród włókien o prawidłowej średnicy i strukturze widoczne są nieregularnie rozrzucone małe włókna o nieregularnym kształcie. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany. Włókna małe wykazują typ 1. W barwieniu enzymami oddechowymi pojedyncze włókna o prawidłowej średnicy wykazują wąski romb pod sarkolemmą wzmożonej aktywności. Włókna te wymagają oceny w mikroskopie elektronowym w celu wykluczenia lub potwierdzenia gromadzenia się nieprawidłowych mitochondriów.

Analiza ultrastrukturalna wykazała liczne krople tłuszczu w obrębie badanych włókien mięśniowych.

Analiza biochemiczna palmitylotransferazy karnityny w mięśniu wykazała jej niedobór
0,55nM/mgB/min. norma /6,5 - 18nM/mgB/min./

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

Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dołot



Przypadek 7/11 (11/11 ME)

Rozpoznanie: miopatia mitochondrialna

Fig. 1,2,3,4. Włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy, zachowanej strukturze miofibryli, prawidłowe, położone podbłonowo jądro. Obserwuje się mitochondria prawidłowe, ale też o zatartej strukturze lub pozbawione grzebieni. Widoczne liczne krople tłuszczu.

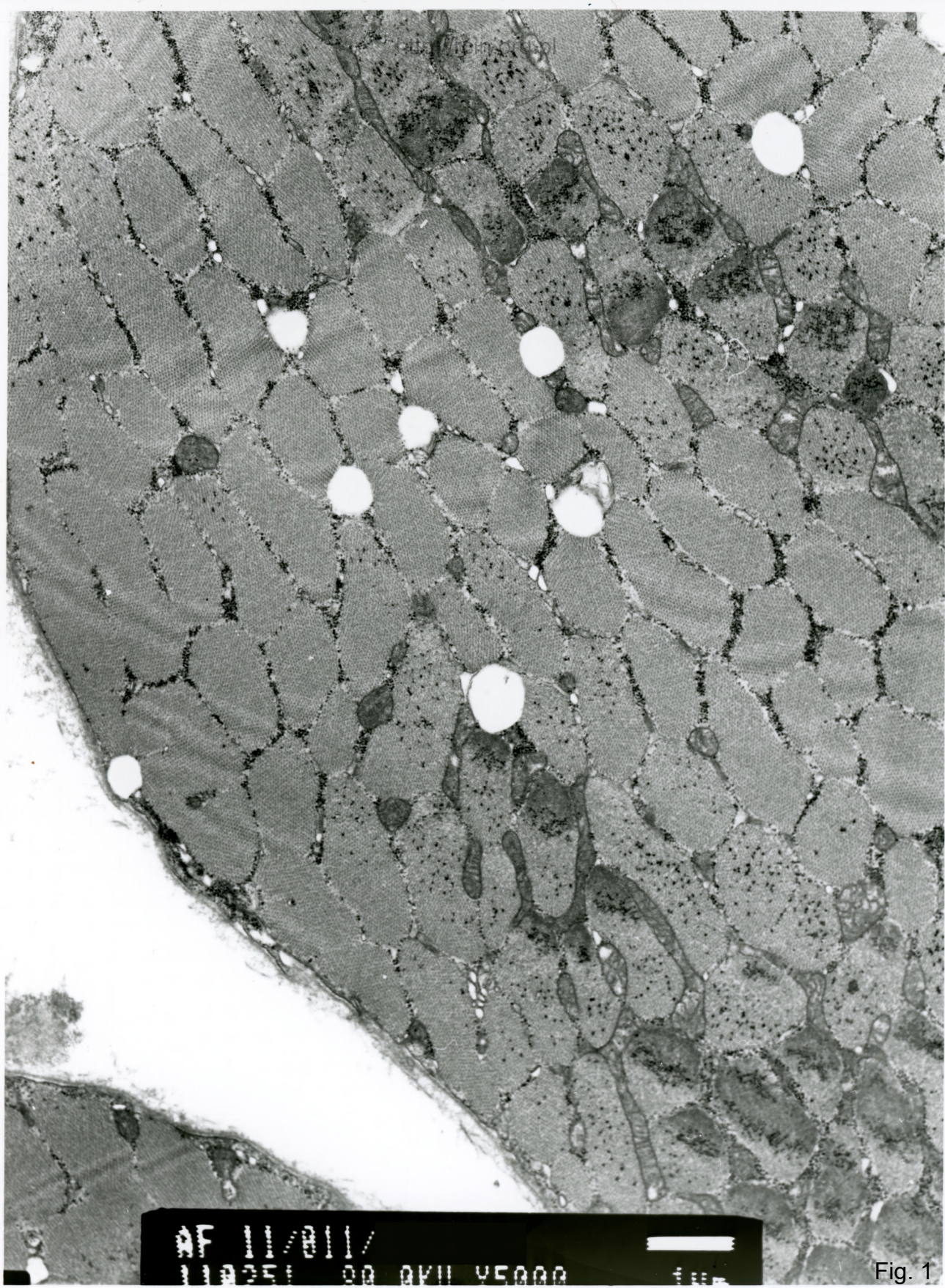
Summary

A 58-year-old patient was examined. A biceps sinister biopsy was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed muscle fibers of normal diameter, characterized by preserved miofibrils structure and normal sub-membranously located nuclei. Unchanged mitochondria as well as mitochondria characterized by blurred or devoid of cristae were observed. Numerous fat droplets were seen (Fig. 1,2,3,4).

Ultrastructural image suggests palmitoyltransferase deficiency.

Biochemical evaluation of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 0,55 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).



AF 11/811/
110251 00 0K11 Y5000

Fig. 1

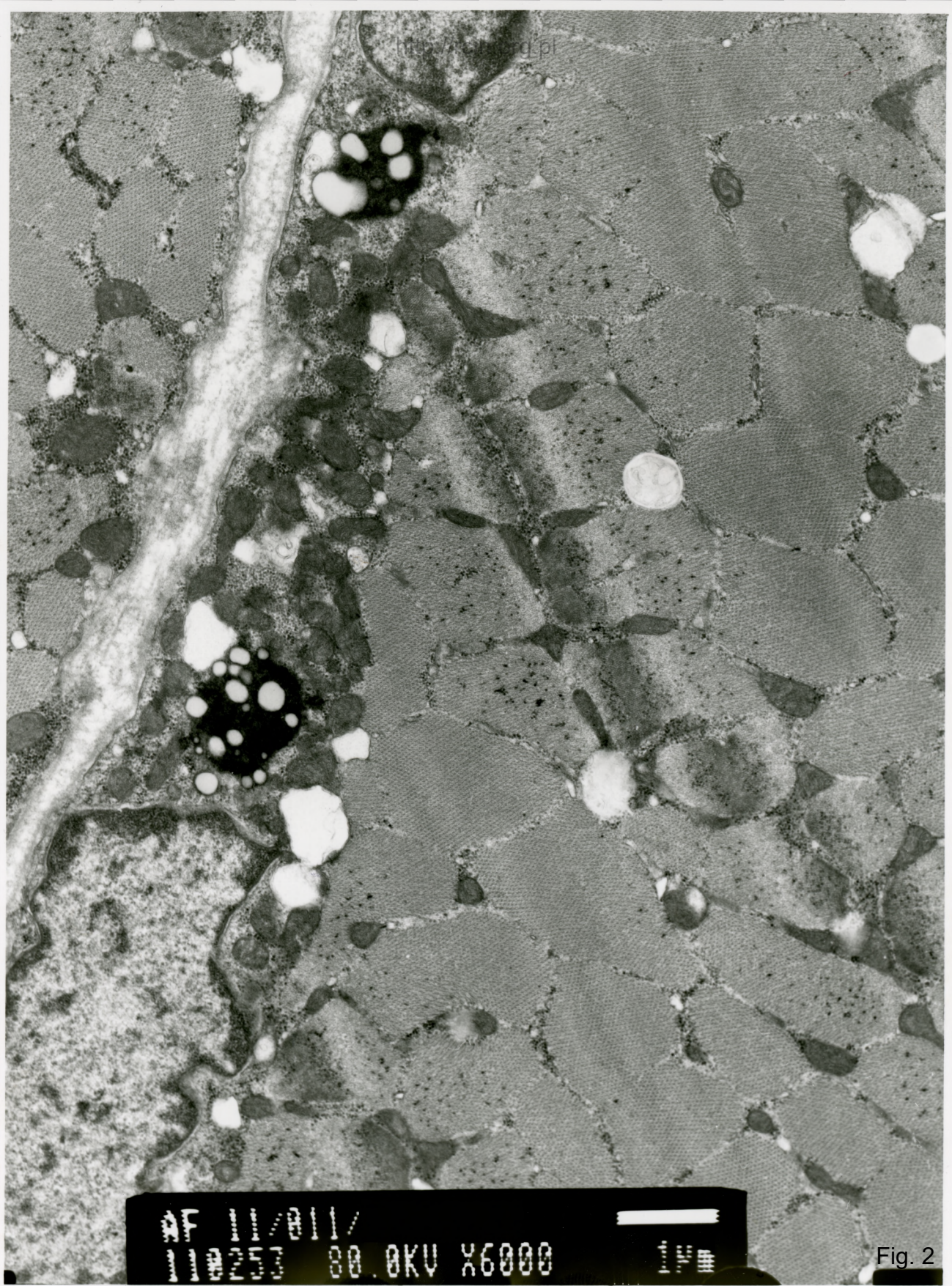
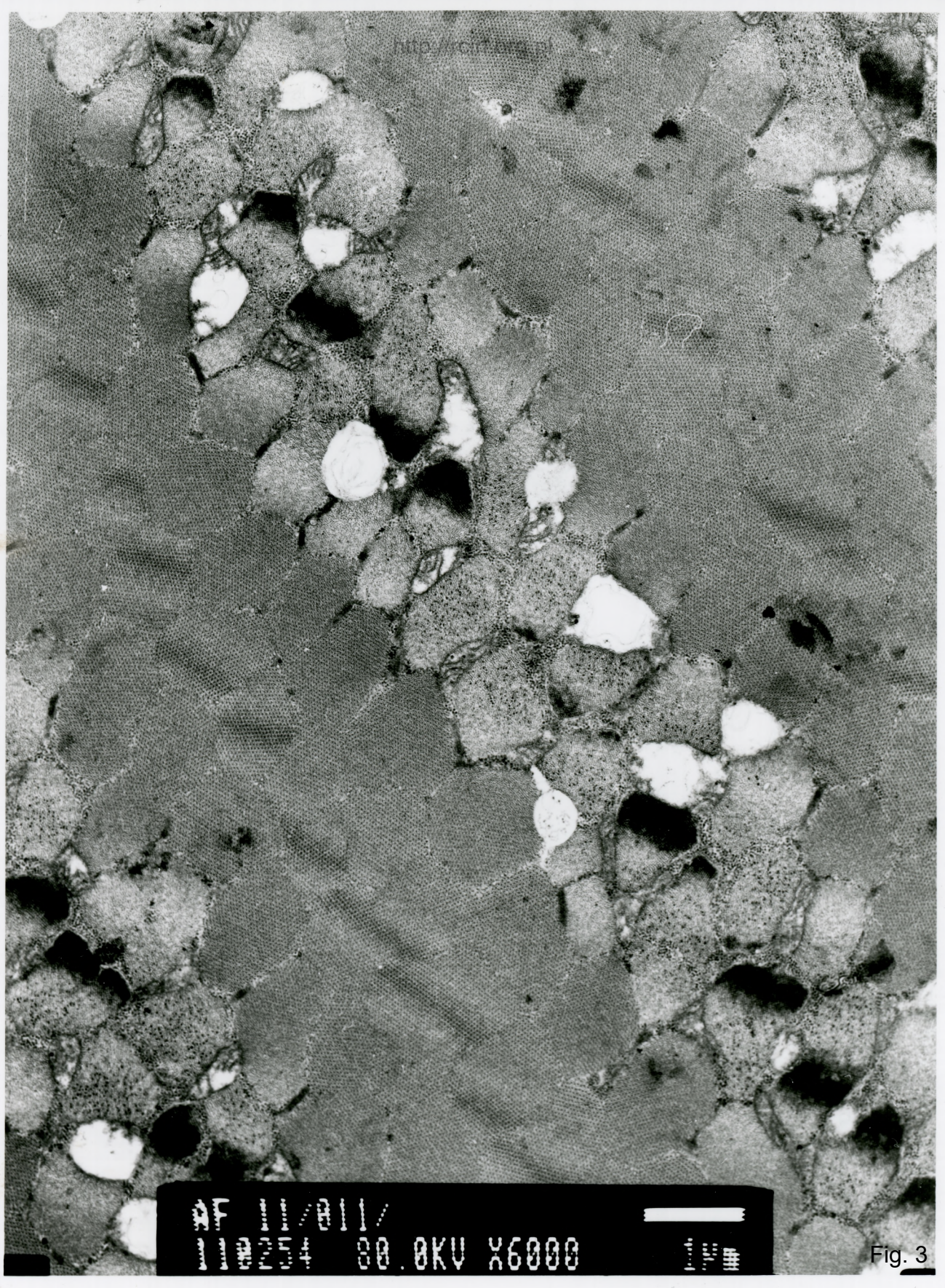
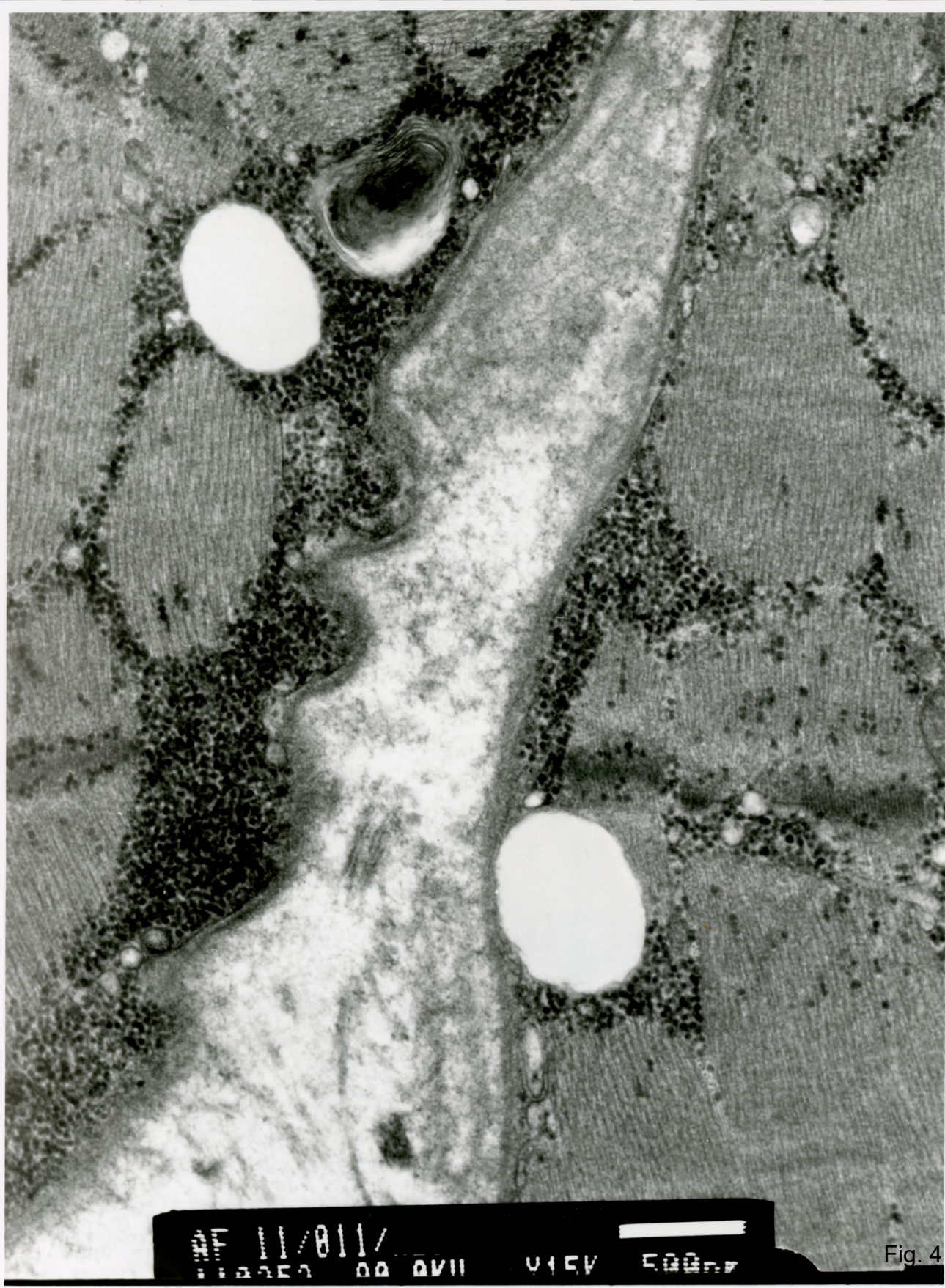


Fig. 2



JEOL JEM-1010
10.0KV X6000

Fig. 3



11/811/ 00 DVII 015V 5000x

Fig. 4