

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: 4/2011

Imię i nazwisko :

Wiek: 35

Rozpoznanie: Podejrzenie zaburzenia metabolicznego

Data pobrania wycinka: 24.01.2011r.

Mięsień: quadiceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej strukturze rozmiarach nieco większych niż przeciętne średnice / treningi?/ ułożone w prawidłowe pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany z wyraźną przewagą włókien typu 2 w enzymach oddechowych, ATP-azy o prawidłowej aktywności wykazują także przewagę włókien typu 2 w pobranym wycinku.

Wnioski: brak wyraźnych zmian w pobranym wycinku mięśniowym.

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność licznych kropli tłuszczu sugerując defekt enzymatyczny.

Analiza biochemiczna – Palmitylotransferaza karnityny w mięśniu 0,15 nM/mgB/min  
Norma - /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 4/11 (5/11 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie defektu metabolicznego

Fig. 1,2,3. Brak wyraźnych zmian w architekturze włókien mięśniowych, jednak obserwuje się uszkodzone mitochondria charakteryzujące się ubytkiem grzebieni mitochondrialnych. Obecne są również dość liczne krople tłuszczu.

#### Summary

A 35-year-old patient with suspected metabolic defect was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

Electron microscopy did not reveal significant changes in muscle fibers architecture, but damaged mitochondria partially devoid of mitochondrial cristae were seen. Also quite numerous fat droplets were observed (Fig. 1,2,3).

A microscopic image suggests defect of mitochondrial enzymes. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 0,15 nM/mgB/min (Norm 6,5-18 nM/mgB/min).

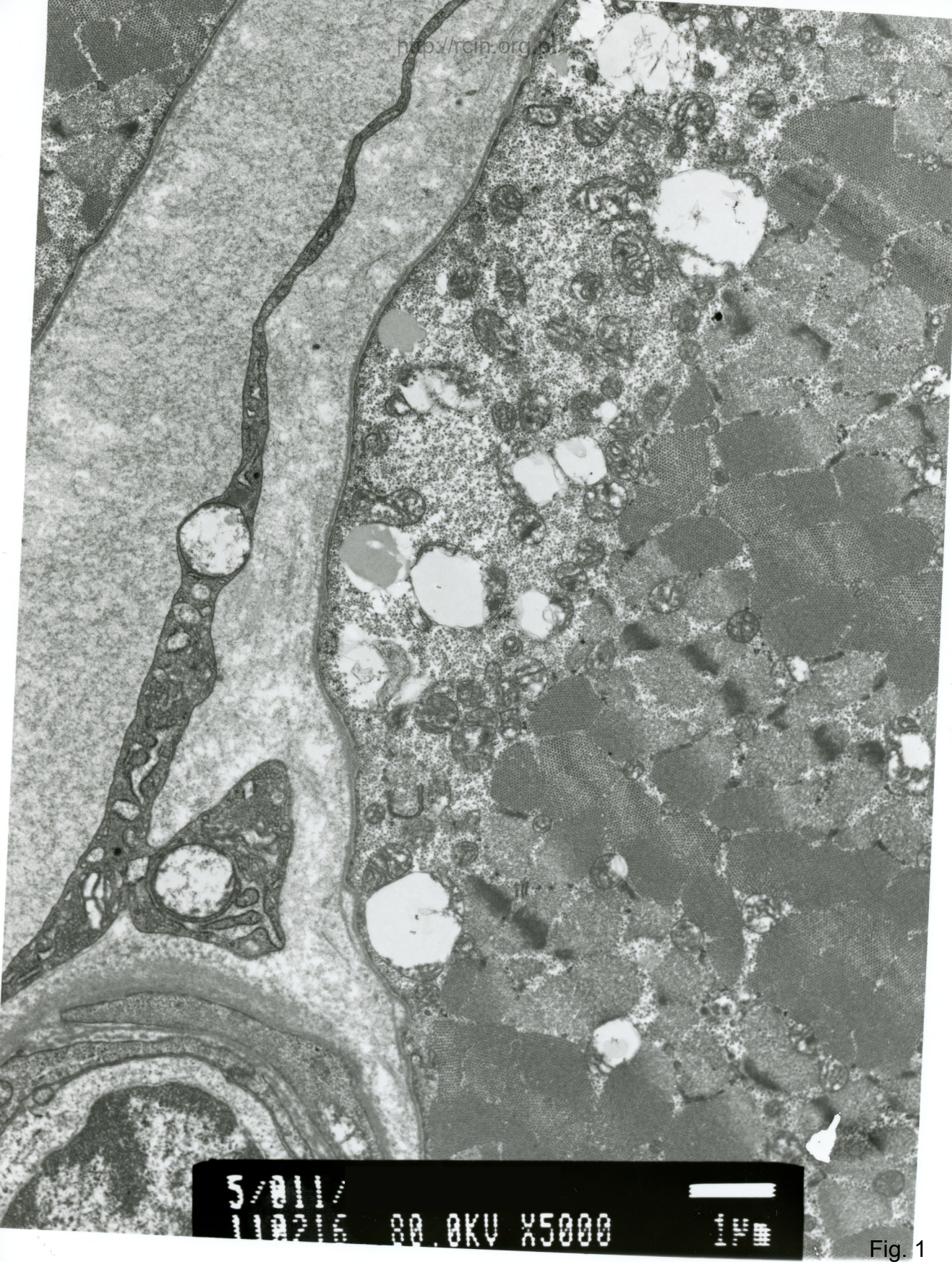
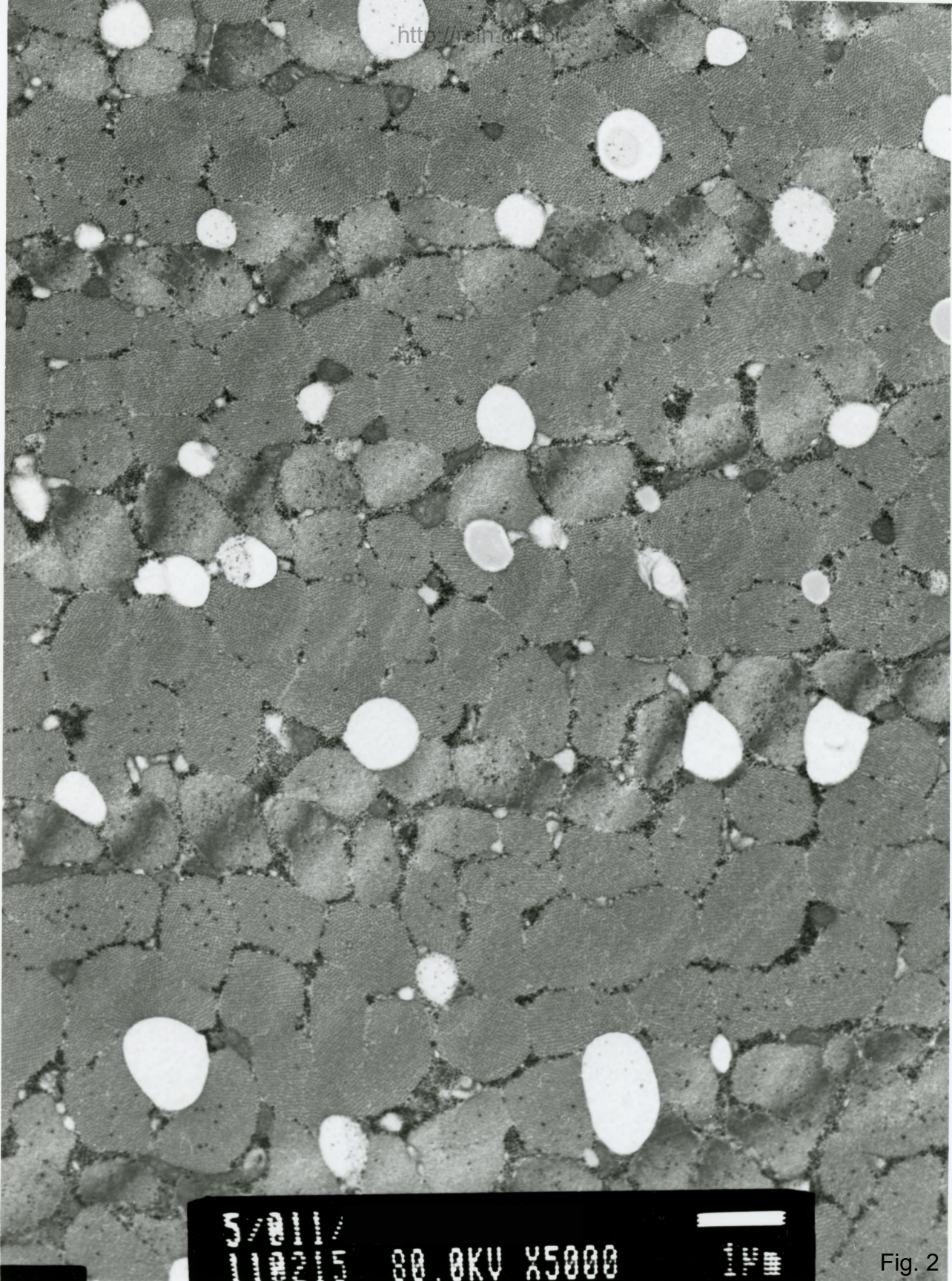


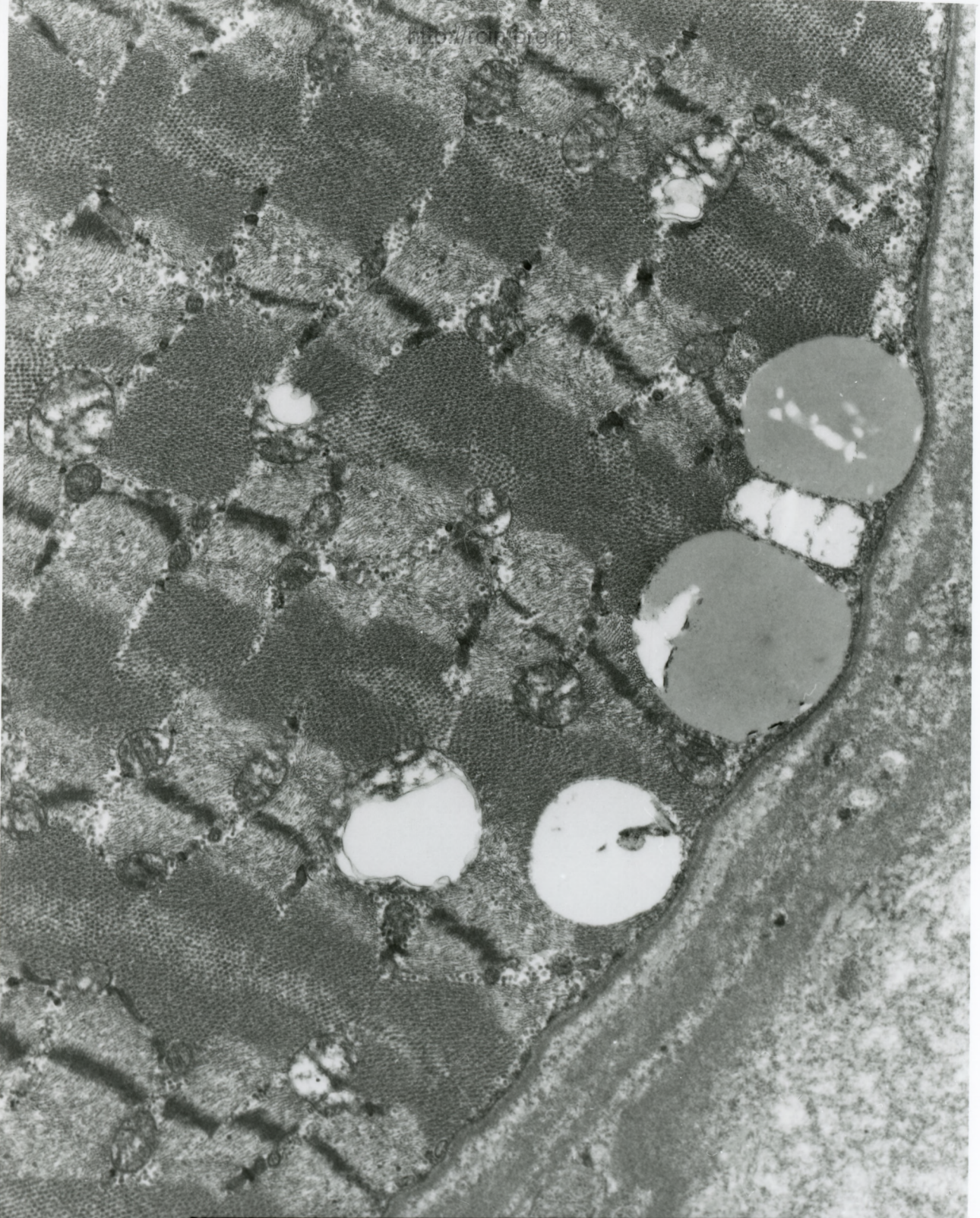
Fig. 1



5  
20.0KV X5000

Fig. 2

http://roib.org/



5  
100000x  
100000x  
100000x  
100000x  
100000x  
80.0KV X10K 500nm

Fig. 3