

Zakład Badawczo Leczniczy 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

Nr: 24/2012

Imię i nazwisko :

Wiek 25

Rozpoznanie: Do wykluczenia defektu mitochondrialnego bez objawów miastenicznych

Data pobrania wycinka: 16 IV 2012r.

Mięsień: biceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i strukturze tworzą pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany z bardzo dobrą aktywnością enzymów oddechowych i ATP-azy.

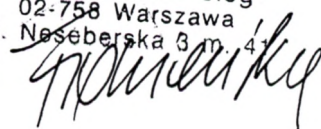
Wnioski: obraz morfologiczny pobranego mięśnia nie odbiega od normy.

Analiza ultrastrukturalna nie wykazała zmian w architekturze komórki mięśniowej ani w budowie jąder na uwagę zasługują wyraźne nieprawidłowości w strukturze wewnętrznej niektórych mitochondriów z pojawieniem się kropli tłuszczu wskazana ocena biochemiczna poziomu palmitylotransferazy karnityny.

Analiza biochemiczna palmitylotransferazy karnityny w mięśniach 0,65 nM/mgB/min
Norma /6,5 -18 nM/mgB/min./

4714926

Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Noseberska 3 m. 4


Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

Przypadek 24/12 (29/12 ME)

Rozpoznanie: Do wykluczenia defekt mitochondrialny bez objawów miastenicznych.

Fig. 1-5. Włókna mięśniowe bez większych zmian architekturze, zachowana struktura miofibrili, widoczne niezmiennie morfologicznie, zlokalizowane podbłonowo jądra. Obserwuje się znacznie uszkodzone, obrzmiałe mitochondria, charakteryzujące się ubytkiem grzebieni mitochondrialnych. Widoczne krople tłuszczu.

Summary

A 25-year-old patient with suspected mitochondrial defect without myasthenic symptoms was examined. A biopsy of *biceps sinister* was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed muscle fibers of normal architecture and preserved structure of myofibrils. Morphologically unchanged, located submembranously nuclei were seen. Significantly damaged, swollen mitochondria characterized by a loss of mitochondrial cristae were observed. Some fat droplets were seen (Fig. 1-5).

Biochemical evaluation of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 0,65 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).

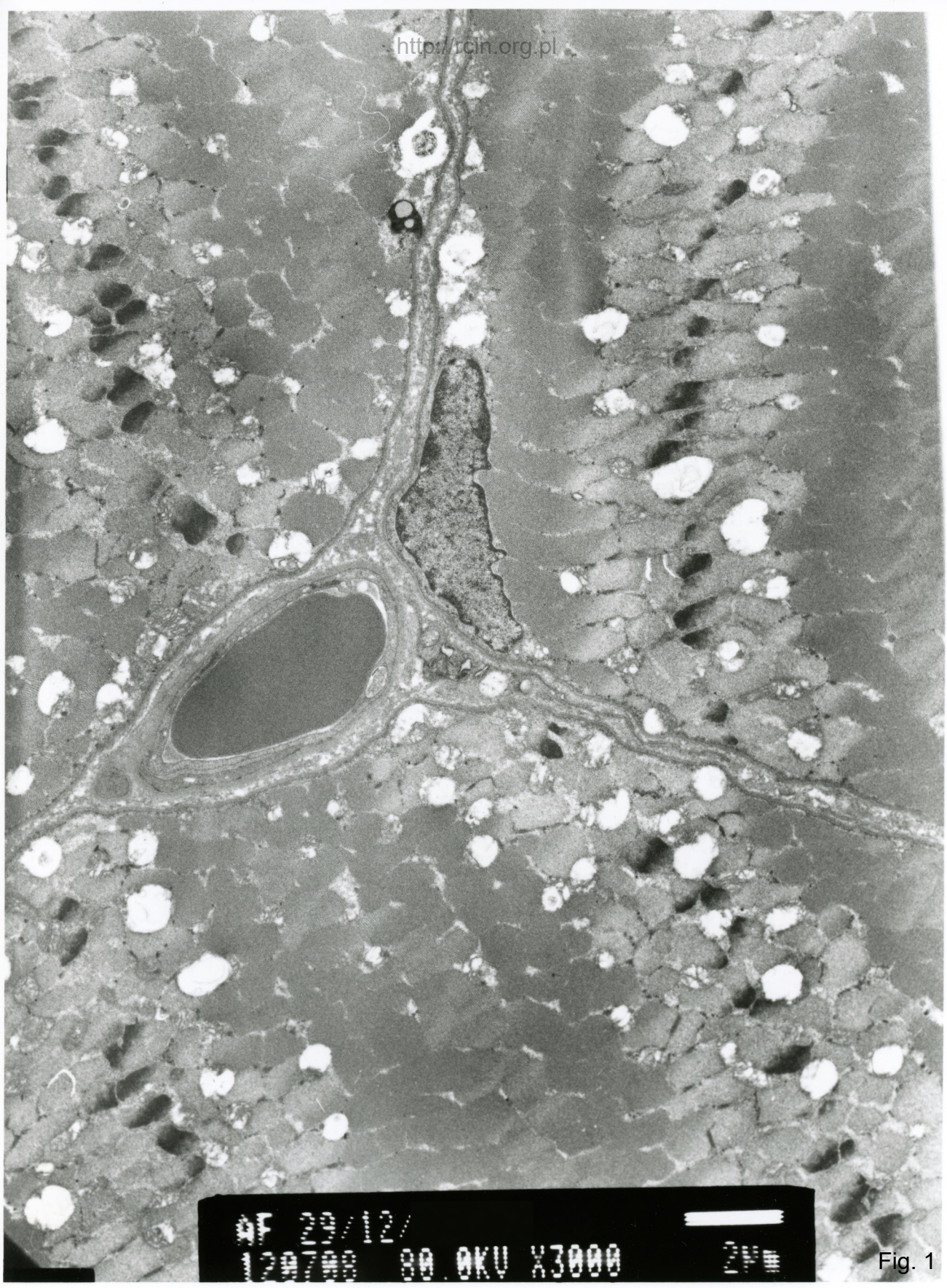
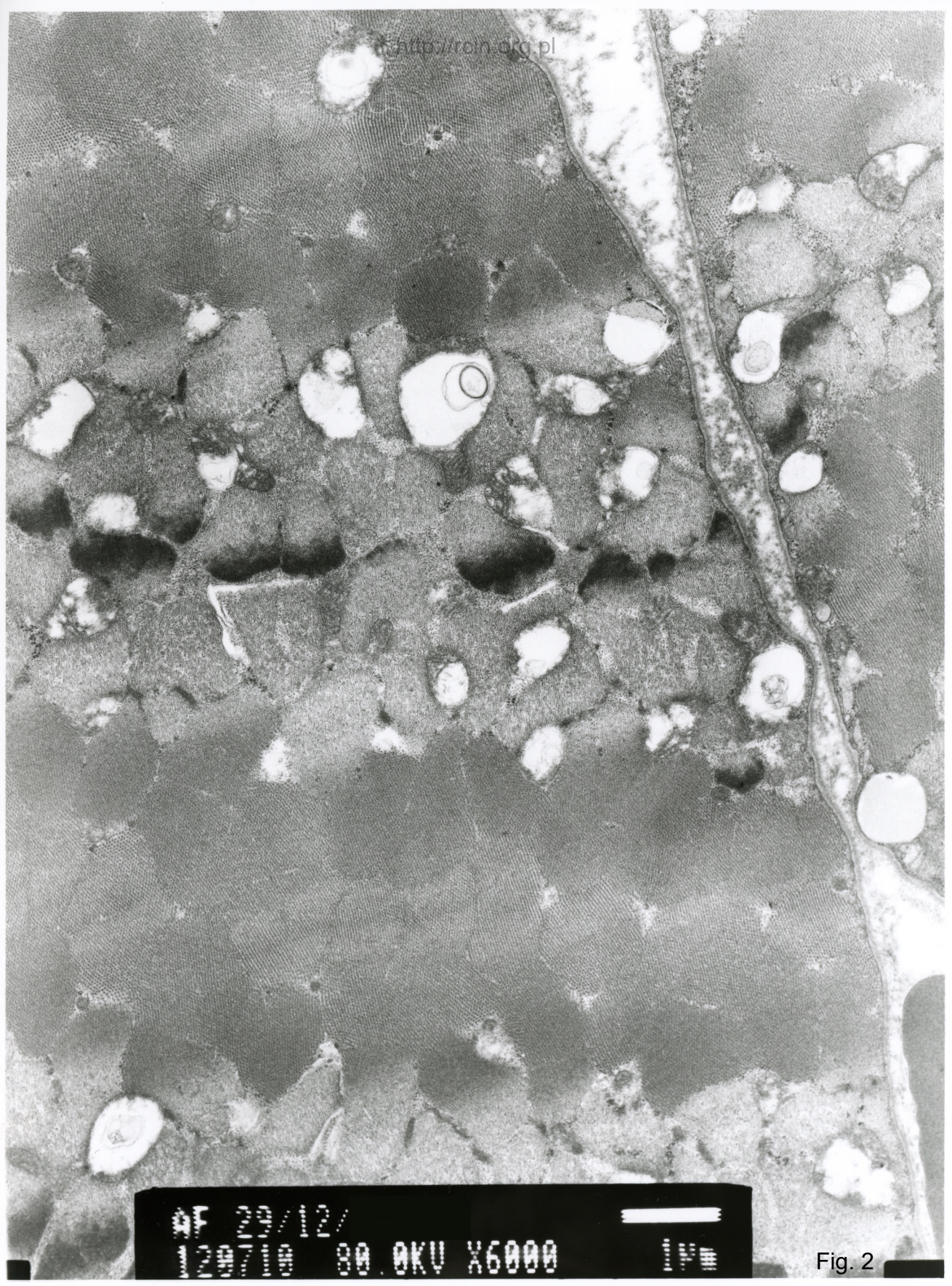


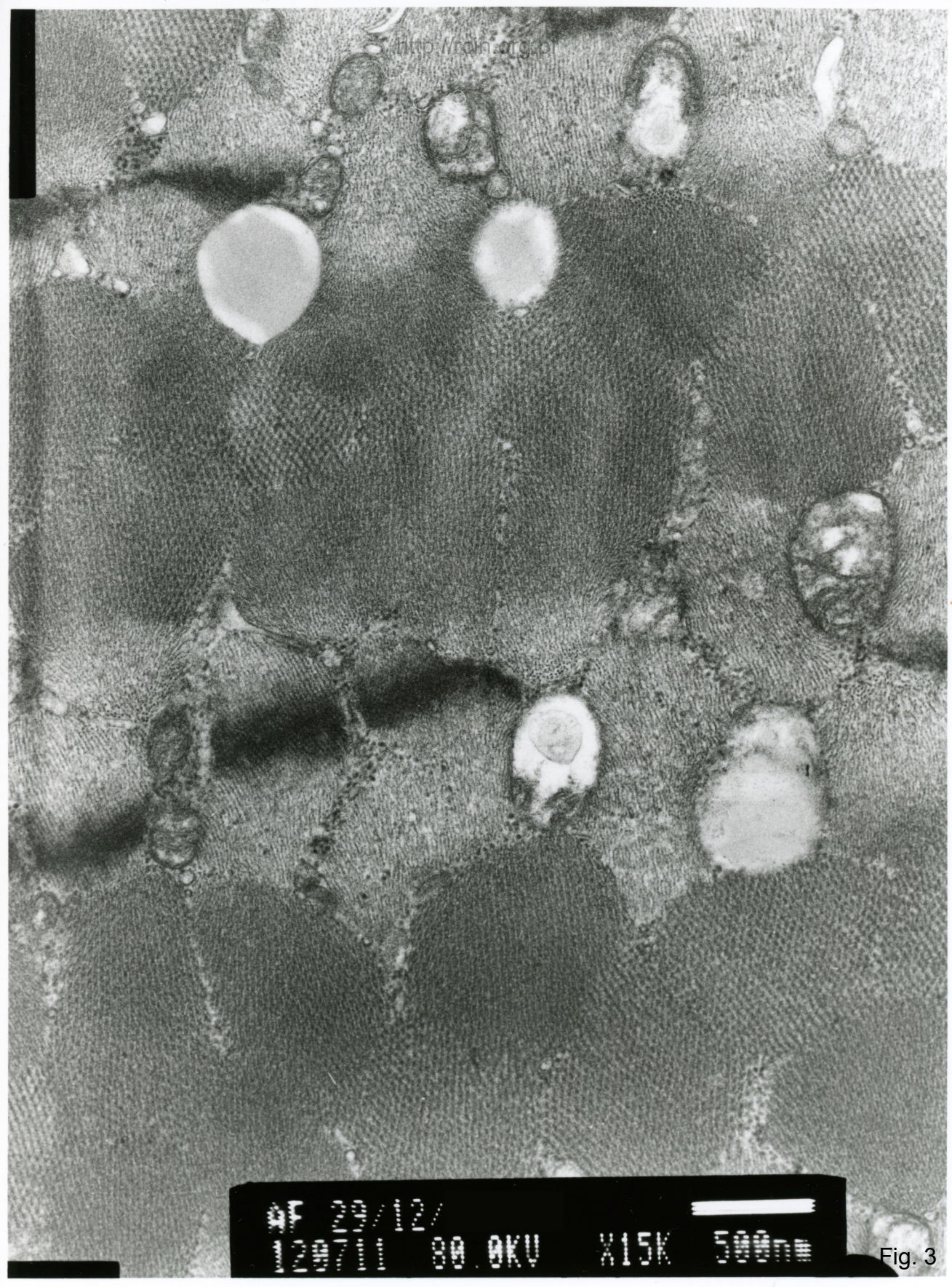
Fig. 1



97 29/12/
120/100 30.0KV X6000

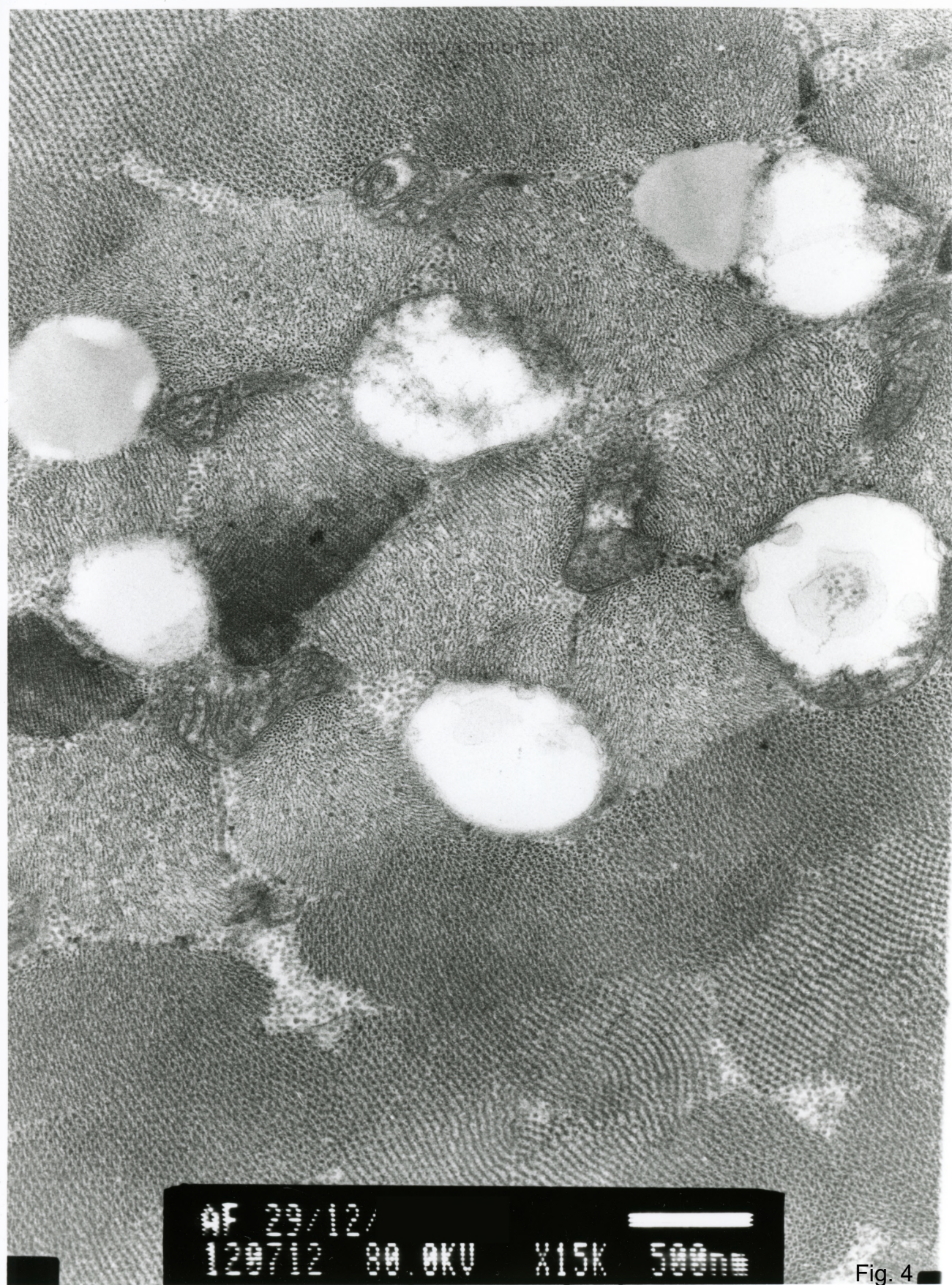


Fig. 2



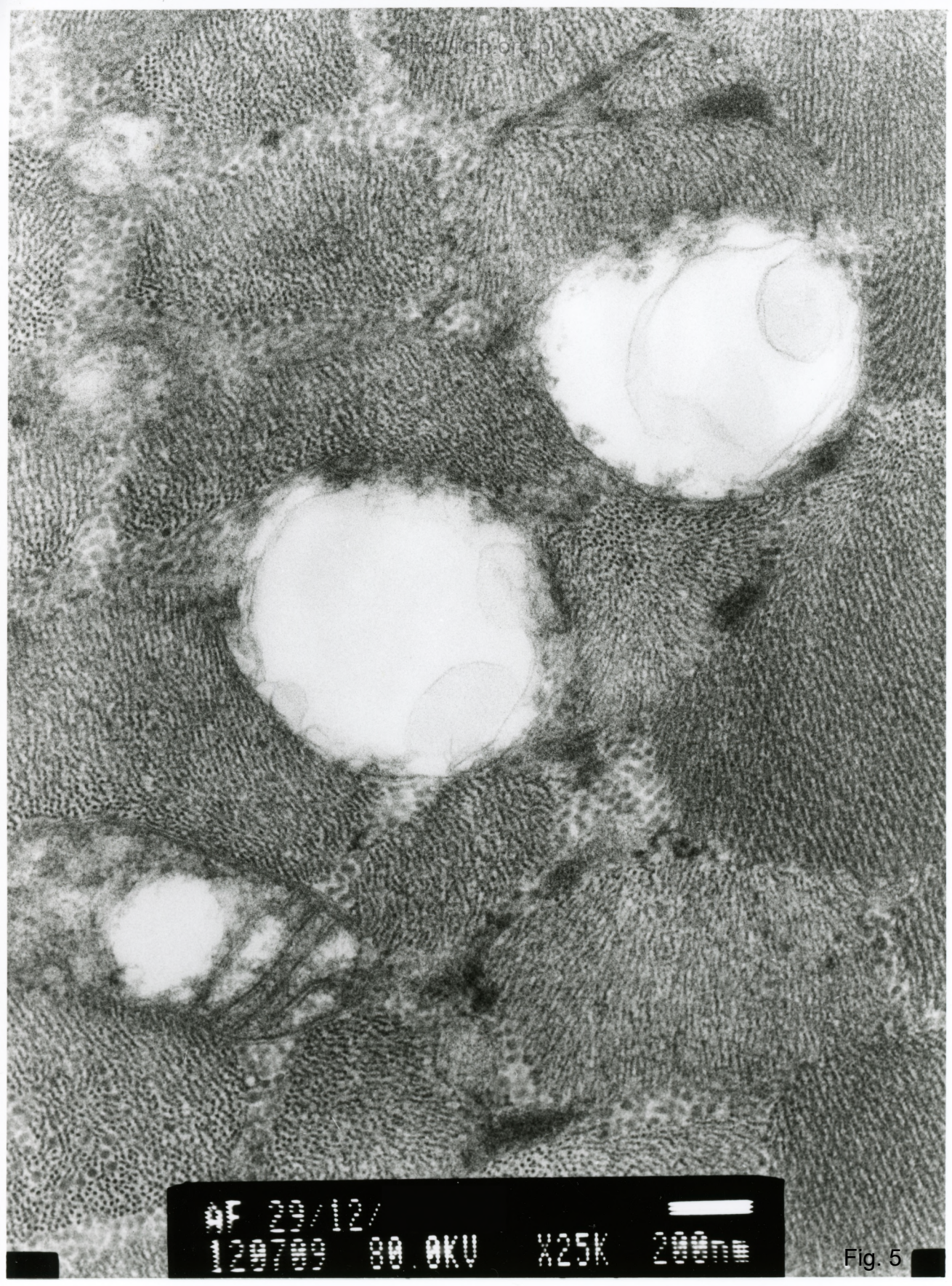
04
12/09/2007
80.0KV X15K 500nm

Fig. 3



20/12/12
12:00:12 80.0KV X15K 500nm

Fig. 4



AF 2019/12/
120700 80.0KV X25K 200nm

Fig. 5