

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:50/09

Imię i nazwisko :

Wiek: 21

Rozpoznanie: Zapalenie wielomięśniowe do wykluczenia

Data pobrania wycinka: 30 XI 09r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

Włókna mięśniowe o różnej średnicy liczne przeroste tworzą pęczki oddzielone zwiększoną ilością tkanki łącznej. Struktura włókien w rutynowych barwieniach nie wykazuje zmian. Podział włókien na typy metaboliczne w enzymach oddechowych słabo zaznaczony. Brak różnicowania metabolicznego w ATP-azach.

Wnioski: w pobranym wycinku widoczne cechy uszkodzenia pierwotnie mięśniowego.

Immunohistochemiczna analiza wykazała aktywność DAG 35 – gamma sarcoglycan,

DAG 43 – beta dystroglycan, DAG – 50 alfa sarcoglycan, beta i delta sarcoglycanu.

Dydferlina o słabej aktywności. Aktywność wszystkich trzech dystrofin /10D, 60 KD, 30 KD/ zachowana.

W mikroskopie elektronowym widoczne w niektórych włóknach mięśniowych zwiększone gromadzenie glikogenu oraz pojedyncze wakuole zawierające glikogen spowodowały podejrzenie późnej postaci glikogenowy typu II.

Badania enzymatyczne w Instytucie Neurologii i Psychiatrii wykluczyły deficyt 1-4 glucozydazy. Dodatkowe barwienia PAS i PAS-diastaza oraz fosforylazy wykazały prawidłową aktywność tych enzymów.

Powyższe dane mogą sugerować kończynowo-obrzęcową postać dystrofii z deficytem dysferliny. Pacjent wymaga dalszej obserwacji.

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

Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

50/09 (81/09 ME)

Rozpoznanie: Zapalenie wielomięśniowe do wykluczenia

Fig. 1,2. W niektórych włóknach mięśniowych obserwowano zwiększone gromadzenie glikogenu – widoczne wyraźne skupiska glikogenu. Zachowana struktura sarkomerów.

Fig. 3-8. Obserwuje się wakuole zawierające glikogen oraz średnio liczne krople tłuszczu.

Summary

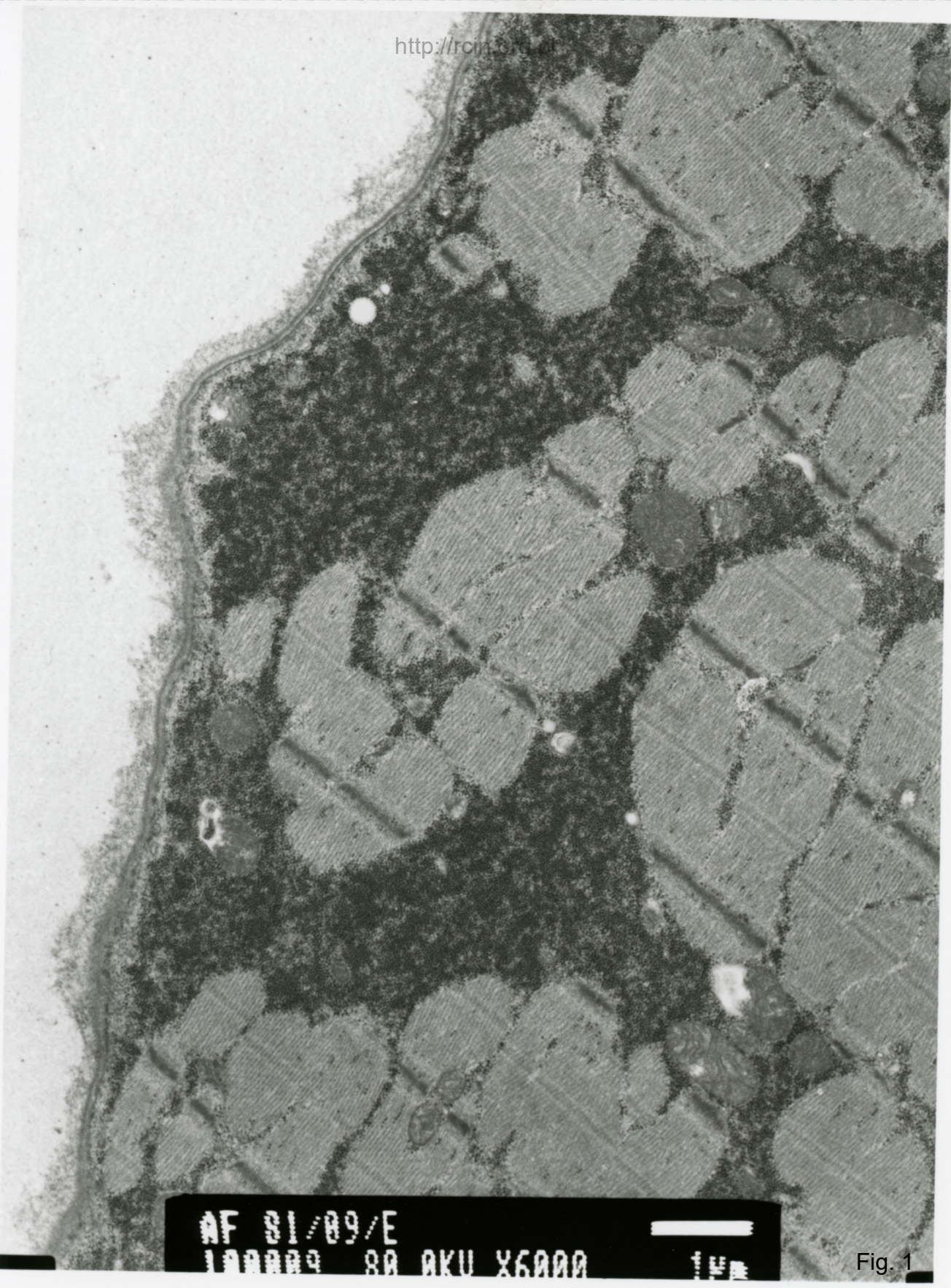
A 21-year-old patient with suspected polymyositis was examined. A biopsy of quadriceps sinister was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed increased glycogen accumulation within muscle fibers and preserved sarcomeres structure. Focally large deposits of glycogen were seen (Fig.1,2).

Vacuoles containing glycogen and an average number of fat droplets were seen (Fig.3-8).

Glycogen-filled vacuoles may suggest a late glycogenosis type II, but PAS, PAS-diastase and phosphorylase were within the normal range.

Limb-girdle dystrophy with dysferlin defect is suspected.



AF 31/89/E
100000 80 AKU X6000

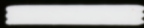
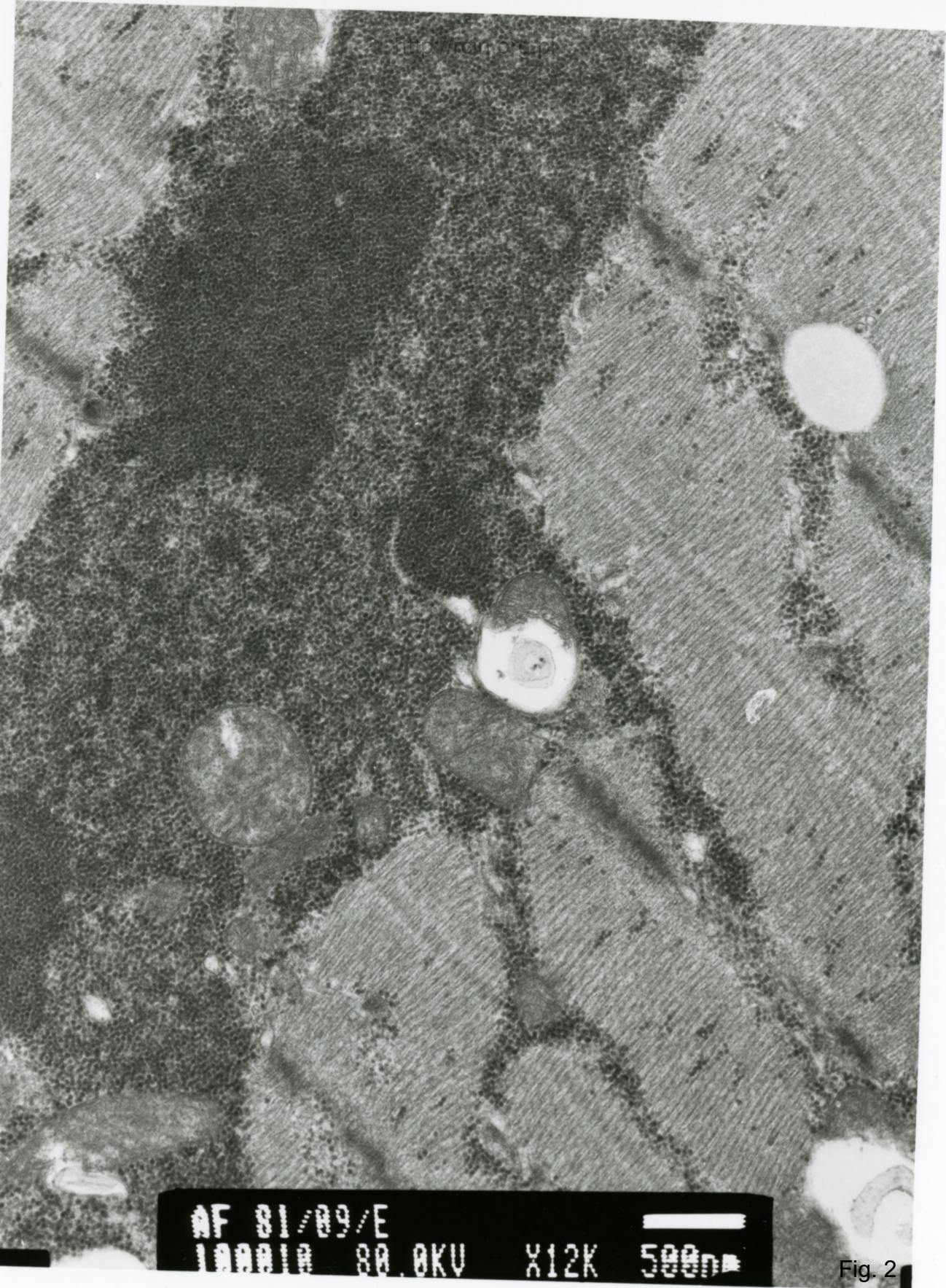
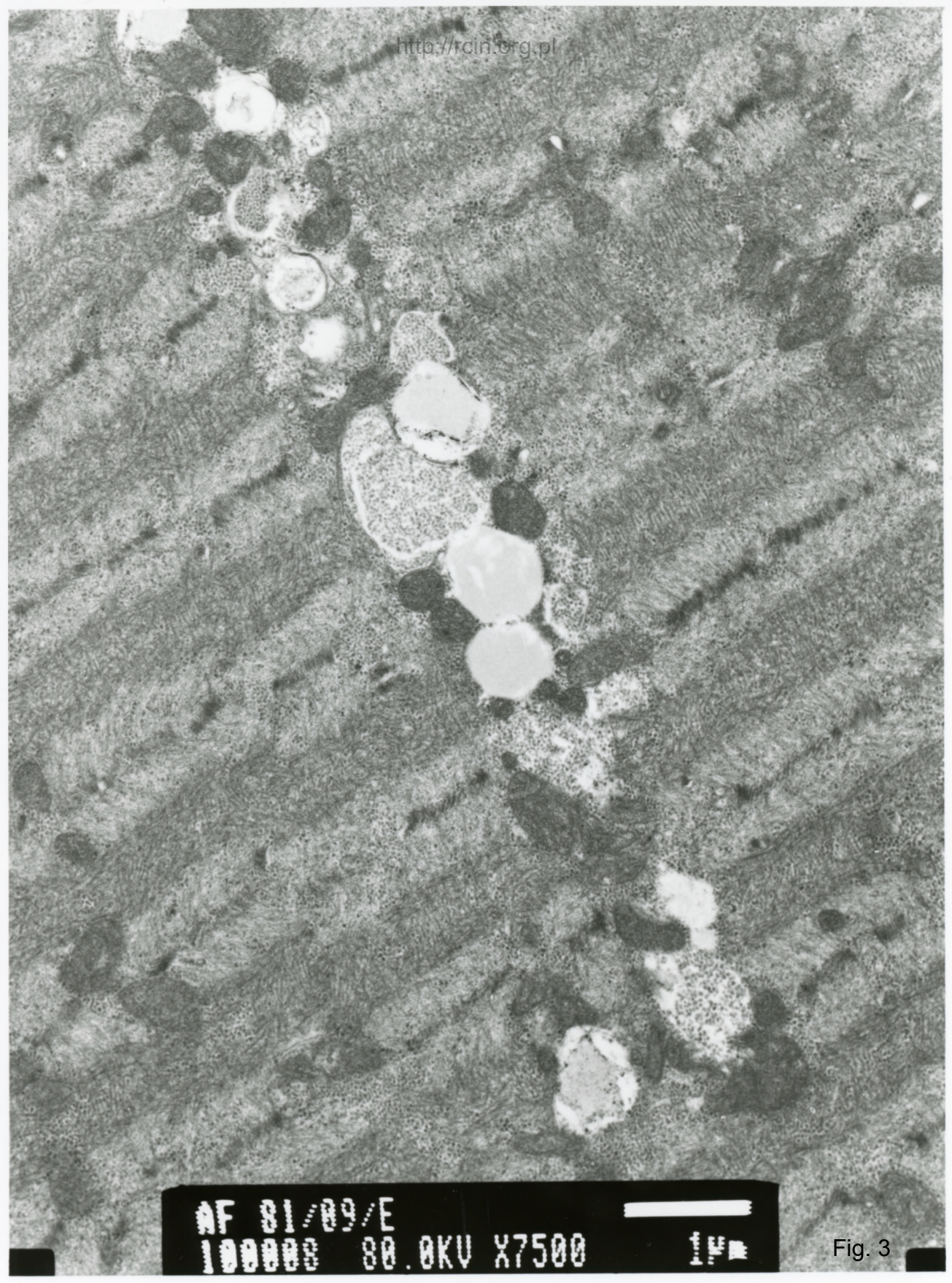


Fig. 1



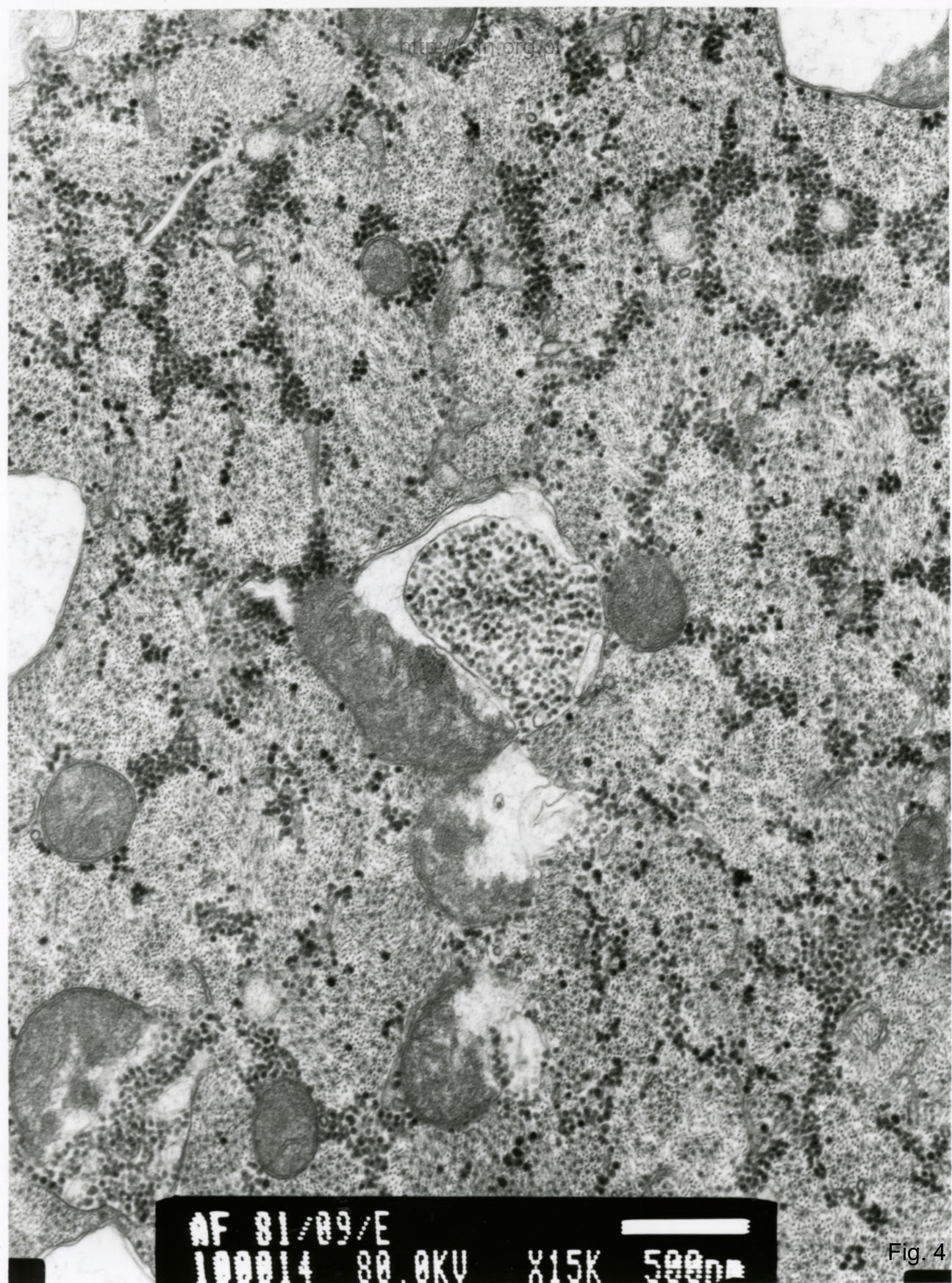
AF 81/09/E
100010 80.0KV X12K 500nm

Fig. 2



AF 81/09/E
100003 80.0KV X7500 1µm

Fig. 3



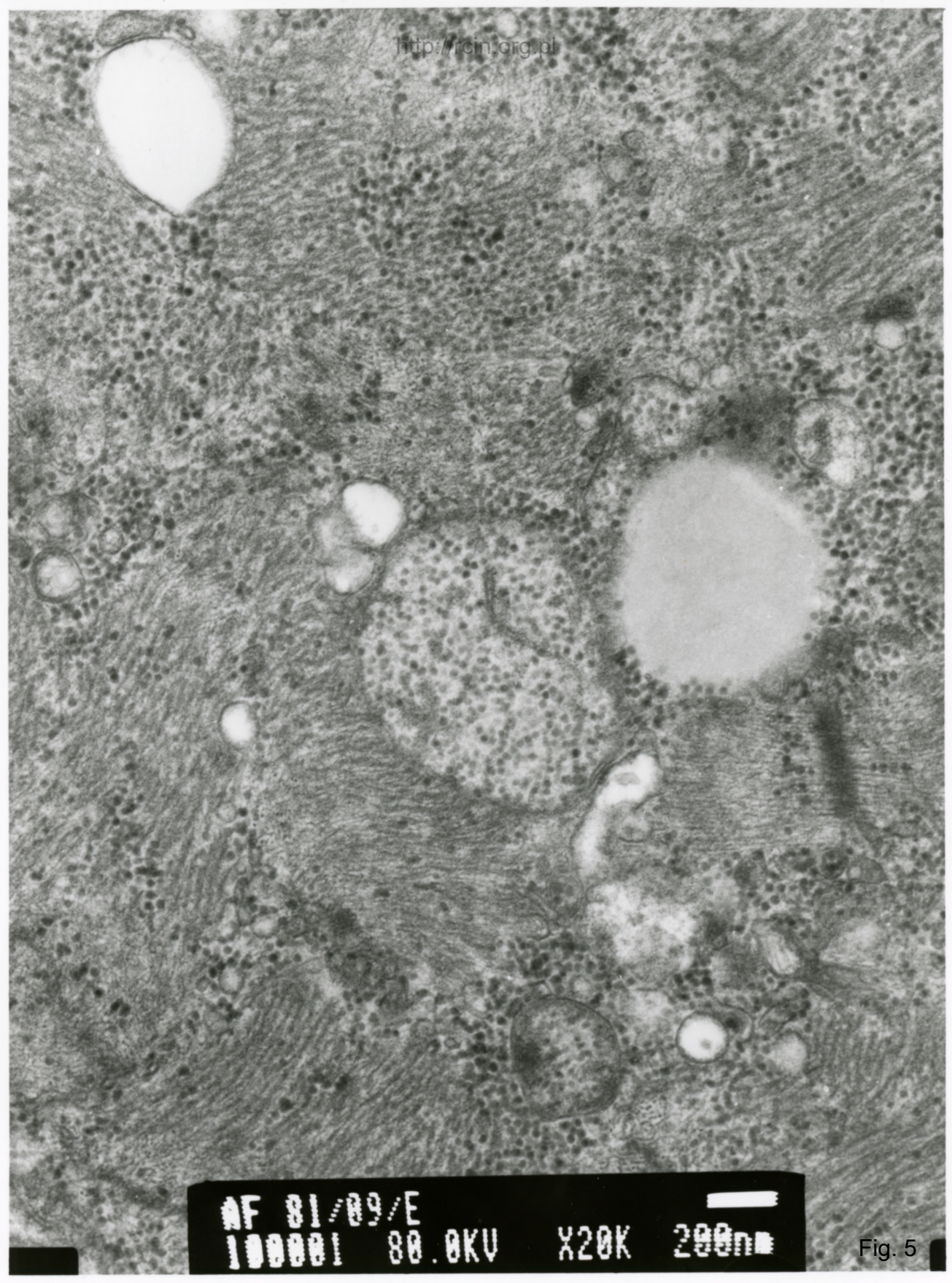
AF 81/09/E

100014 80.0KV

X15K

500nm

Fig. 4



AF 81/89/E
100001 80.0KV X20K 200nm

Fig. 5



AF 81/89/E
100003 80.0KV X25K 200nm

Fig. 6



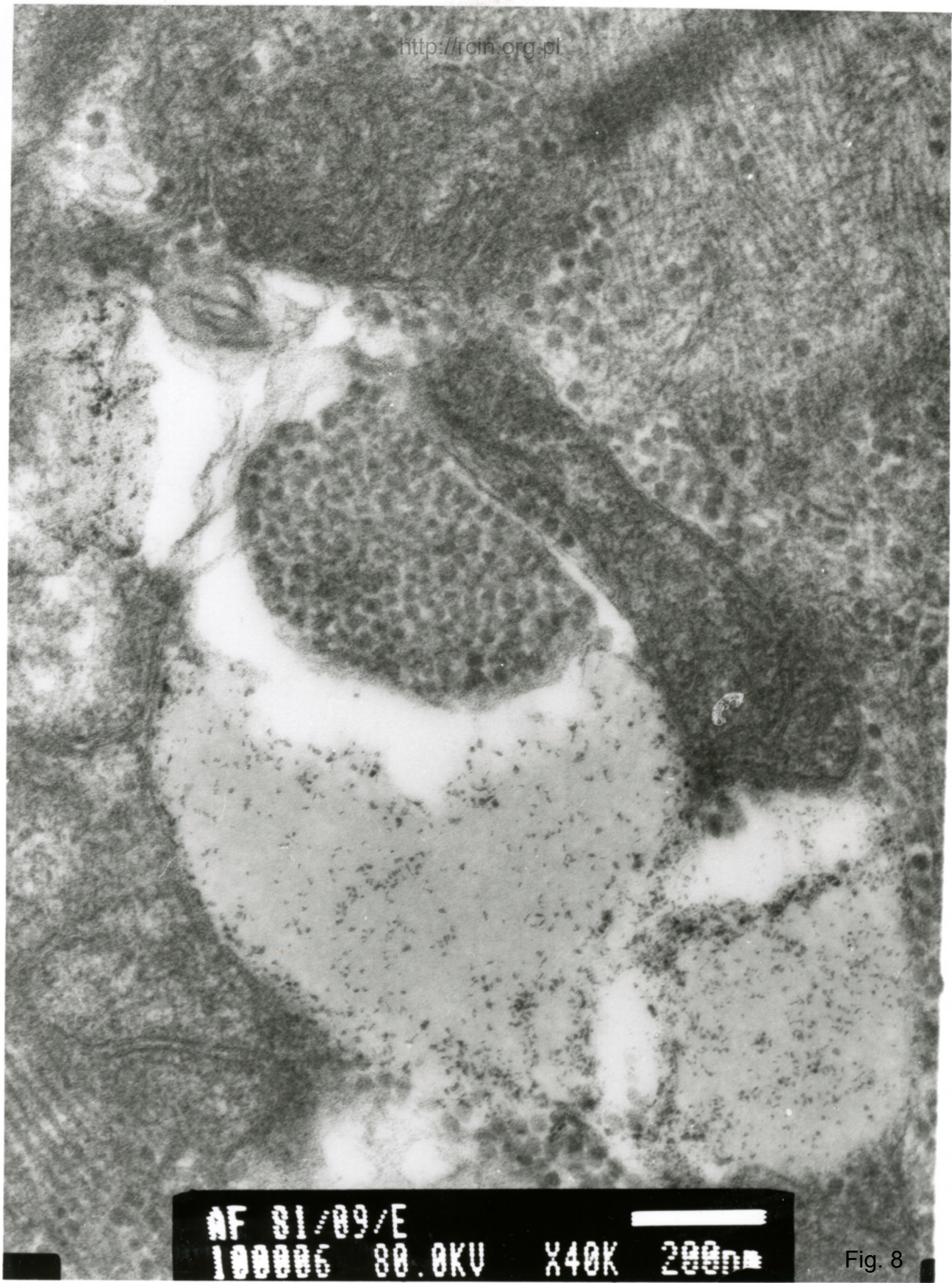
AF 81/09/E

100005 80.0KV

X25K

200nm

Fig. 7



AF 81/09/E
100006 80.0KV X40K 200nm

Fig. 8