

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:10/09

Imię i nazwisko :

Wiek: 20

Rozpoznanie:Choroba Danona?

Data pobrania wycinka: 16.03.09r.

Mięsień: quadriceps dx.

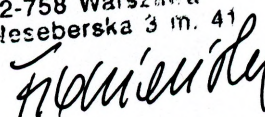
Barwienie: H-E, trichrom Gomoriego, DHB, DHM, DPNH, ATP-azy

Włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy tworzą pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. W barwieniu H-E i trichromem Gomoriego w obrębie włókien mięśniowych widoczne są bardzo drobne wakuolki często o przecinkowatym kształcie. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo. W niektórych włóknach typu I widoczna jest penetracja sarkolemy w głąb interioru włókna prowadząca do jego rozszczepienia. Aktywność ATP-azy 4,3 i 9,4 zachowana prawidłowo z widocznymi drobnymi wakuolami w obu typach włókien.

Wnioski:obraz histopatologiczny wycinka może sugerować chorobę Danona lub dorosłą postać glikogenowy typu II.Biopsja wymaga dalszej oceny w mikroskopie elektronowym.

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 10/09 (12/09) - Biopsja nr 1 (patrz 36/09)

Rozpoznanie: Podejrzenie choroby Danona

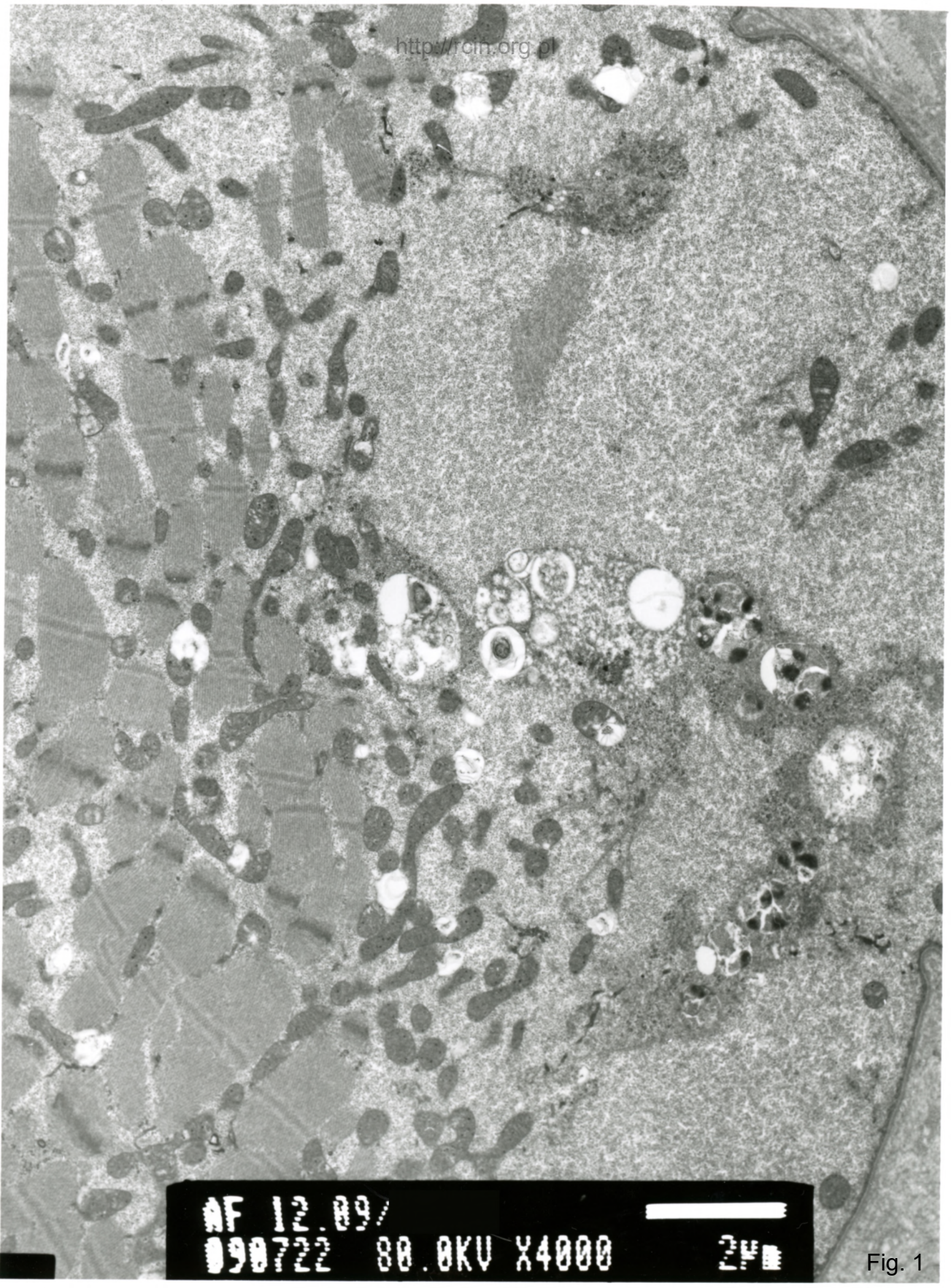
Fig. 1,2,3,4,5. Włókna mięśniowe o zachowanej strukturze miofibryli, obserwuje się liczne drobne wakuole o charakterze autofagalnym oraz miejscowo skupiska glikogenu.

Summary

A 20-year-old patient with suspected Danone disease was examined. A biopsy of *quadriceps dexter* was performed.

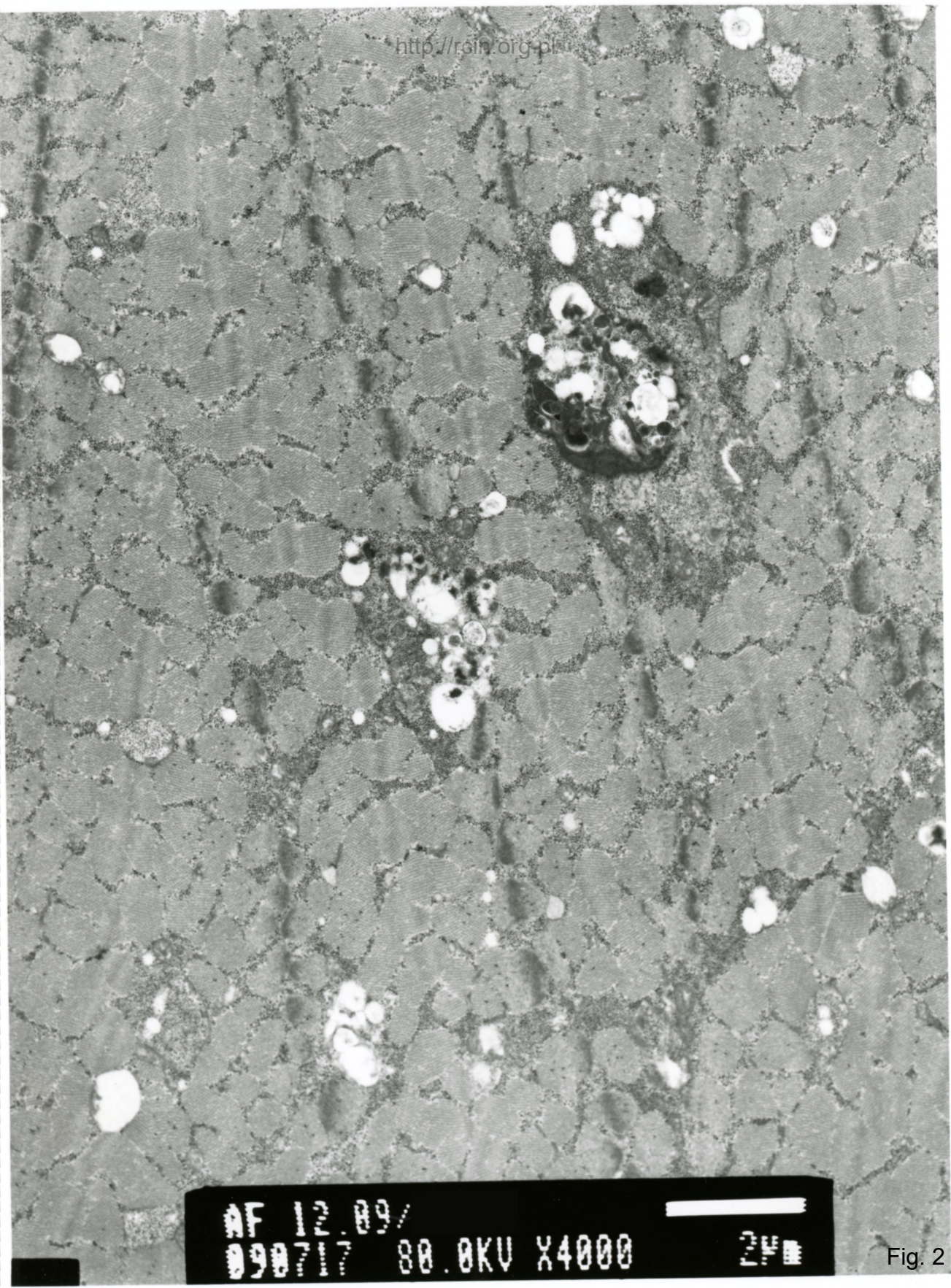
Electronmicroscopy analysis revealed unchanged structure of muscle fibers with preserved myofibrils. Numerous small autophagous vacuoles and some glycogen deposits were observed Fig. 1,2,3,4,5).

Ultrastructural image suggests Danone disease or glycogenosis type 2.



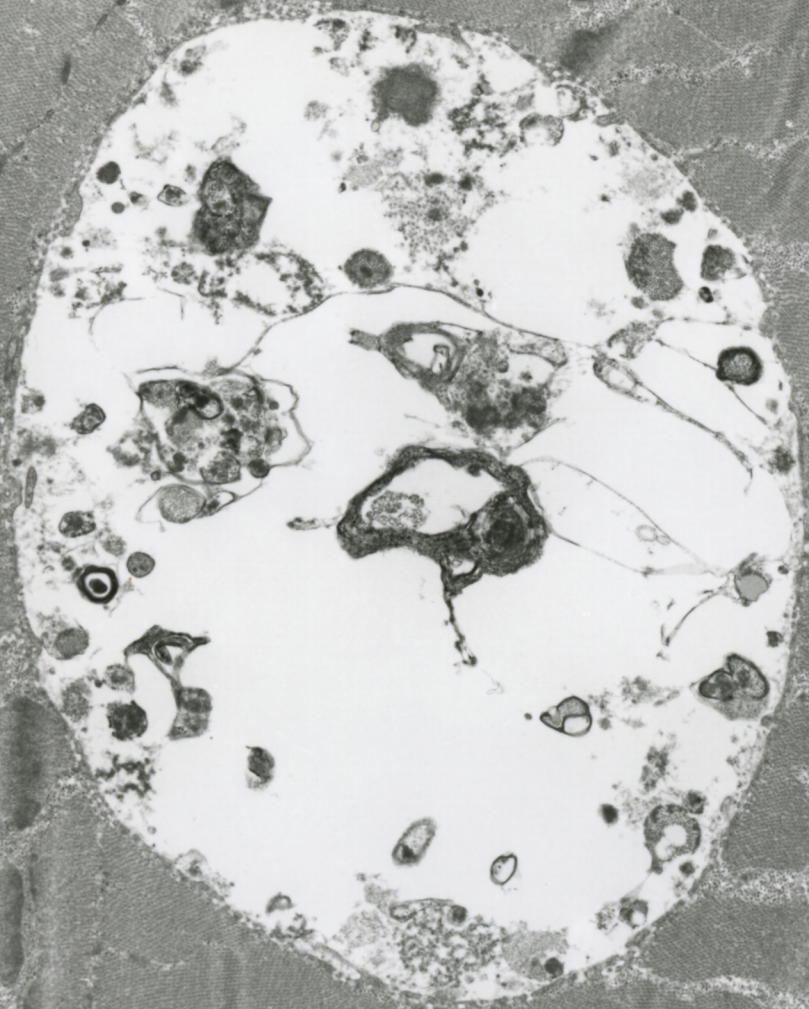
AF 12.09/
090722 80.0KV X4000 2µm

Fig. 1



AF 12.09/
090717 80.0KV X4000 2µm

Fig. 2

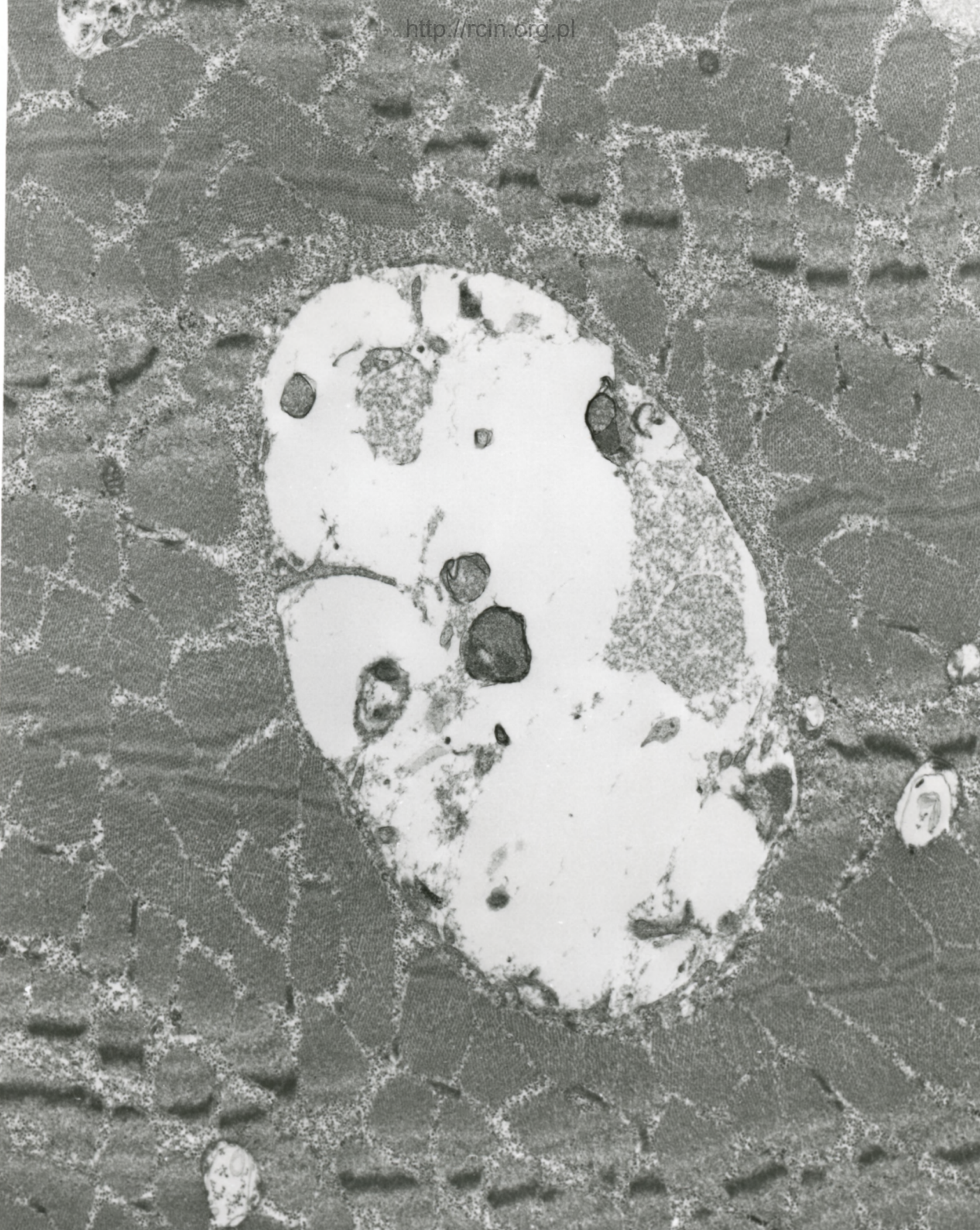


AF 12.09/

090719 80.0KV X4000

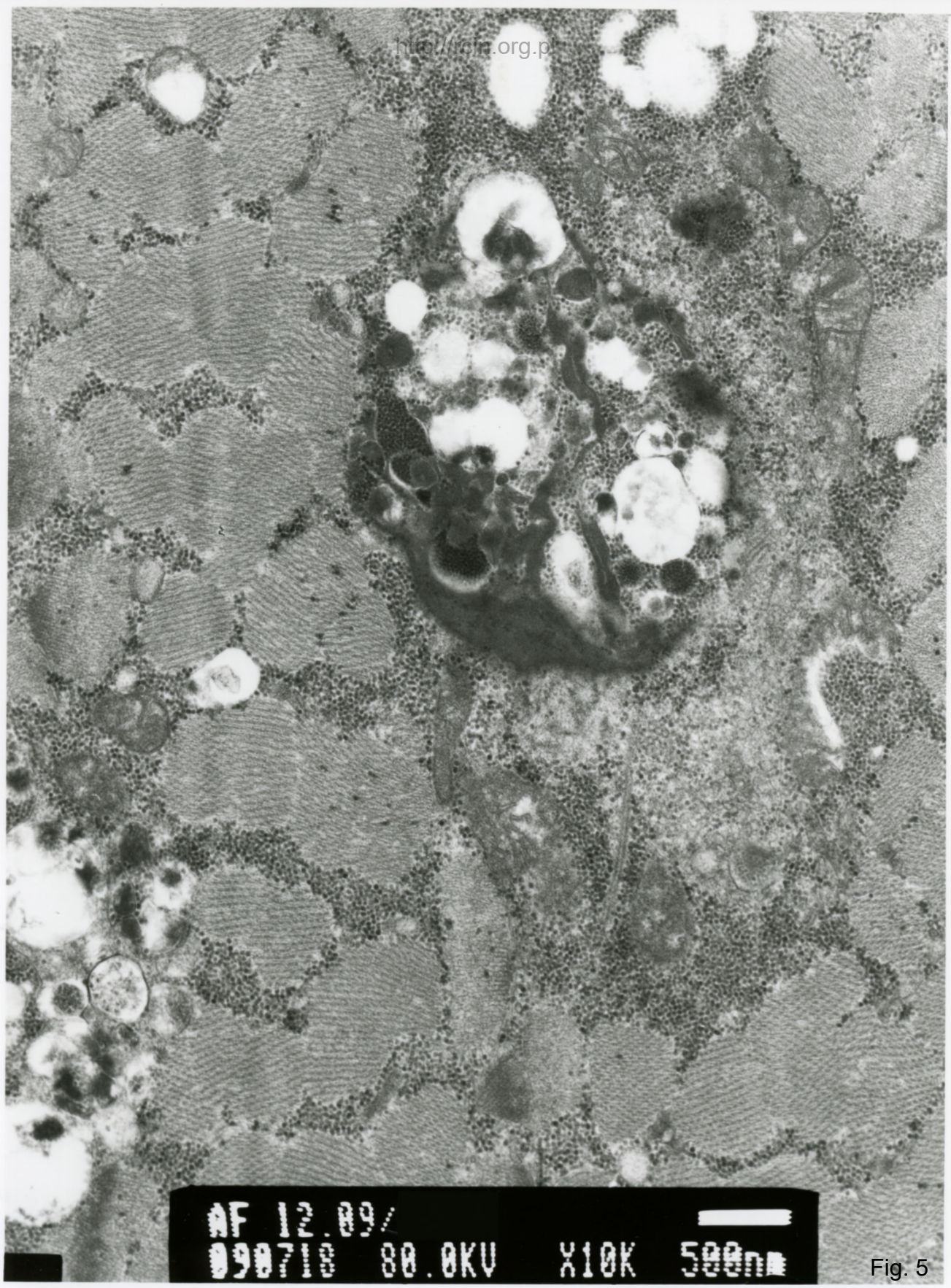
24

Fig. 3



AF 12.09/
090721 80.0KV X5000

Fig. 4



AF 12.09/
090718 80.0KV X10K 500nm

Fig. 5