

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:8/2011

Imię i nazwisko :

Wiek: 7

Rozpoznanie:Dystrofia obręczowo-kończynowa

Data pobrania wycinka: 21.02.2011r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

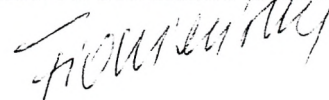
W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy, włókna przeroste i włókna o małej średnicy wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone niewielką ilością tkanki łącznej. Liczne włókna wykazują cechy rozszczepienia, pojedyncze ulegają homogenizacji. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo. Rozszczepieniu ulegają głównie włókna typu 1.

Wnioski: obraz zmian sugeruje cechy uszkodzenia pierwotnie mięśniowego.

Analiza immunohistochemiczna włókien mięśniowych z użyciem przeciwciał przeciw dystrofynie wykazała obecność dystrofiny 10KD i 60KD oraz brak dystrofiny 30KD w błonie komórek mięśniowych.

4714926 | Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 3 m 4

Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot



Przypadek 8/11 (12/11 ME)

Rozpoznanie: Dystrofia obręczowo-kończynowa

Fig. 1,2. Część włókien o prawidłowej średnicy i zachowanej strukturze miofibryli oraz typowych, podbłonowo położonych jądrach, w niektórych włóknach obecne krople tłuszczu.

Fig. 3,4,5. Obserwuje się znacznie uszkodzone, obrzmiałe mitochondria, charakteryzujące się ubytkiem grzebieni mitochondrialnych.

Fig. 6,7. Oprócz włókien o normalnej średnicy i zachowanej strukturze miofibryli, obecne również małe włókna o zaburzonej strukturze sarkomerów i ośrodkowo położonymi nieprawidłowymi jądrami.

Fig. 8. Obserwuje się włókna z widocznymi uszkodzeniami aparatu kurczliwego, wykazujące cechy rozszczepienia.

Summary

A 7-year-old patient with limb-girdle muscular dystrophy was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

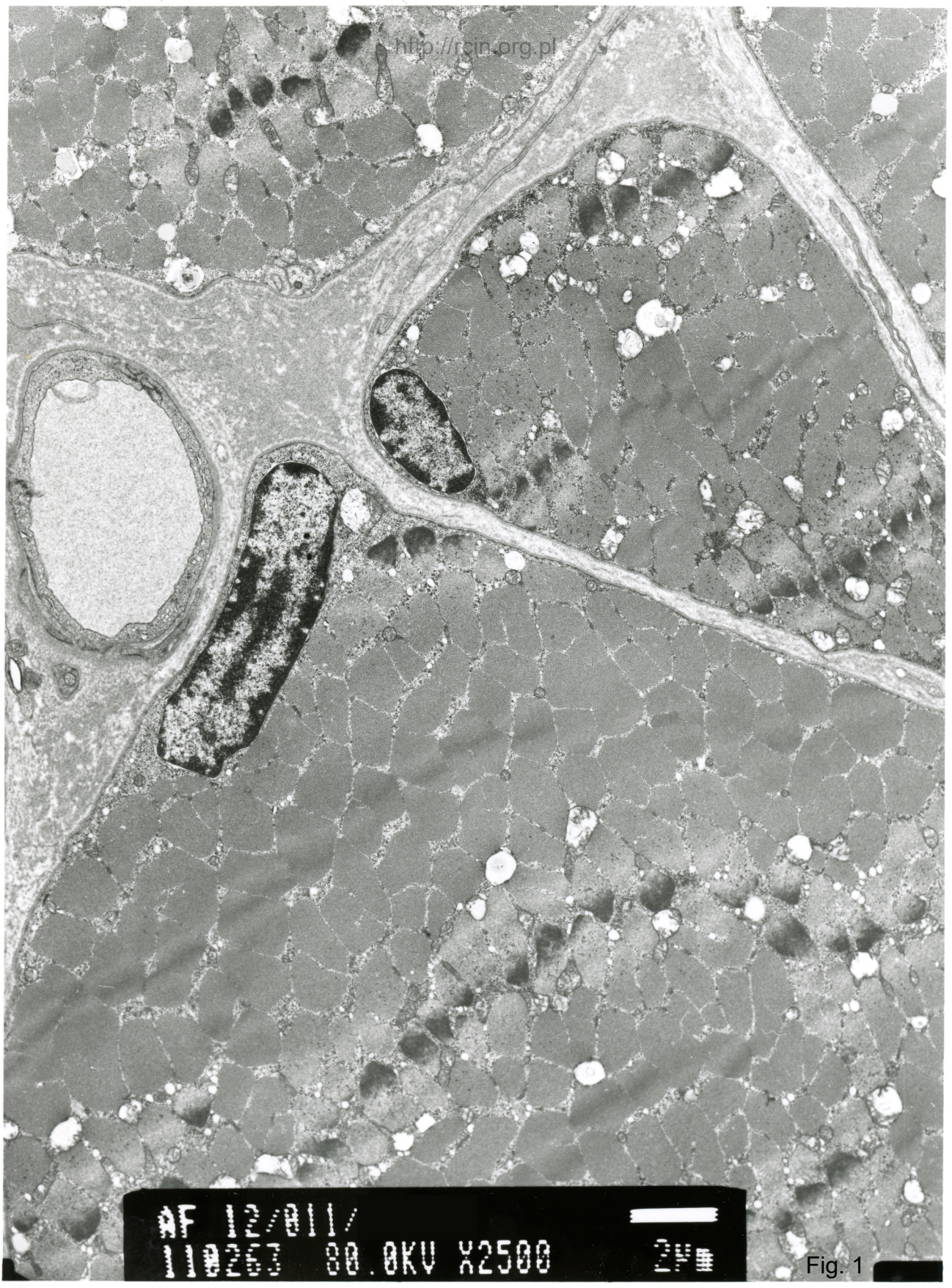
Electronmicroscopy analysis of the biopsy revealed some fibers of the correct diameter, preserved myofibrils structure and typical, located under the sarcolemma nuclei. In some fibers fat droplets were seen (Fig.1,2).

Significantly damaged, swollen mitochondria characterized by loss of mitochondrial cristae were observed (Fig. 3,4,5).

Except fibers of the correct diameter and preserved myofibrils, small fibers with disturbed sarcomere structure and centrally located abnormal nuclei were visible (Fig. 6,7).

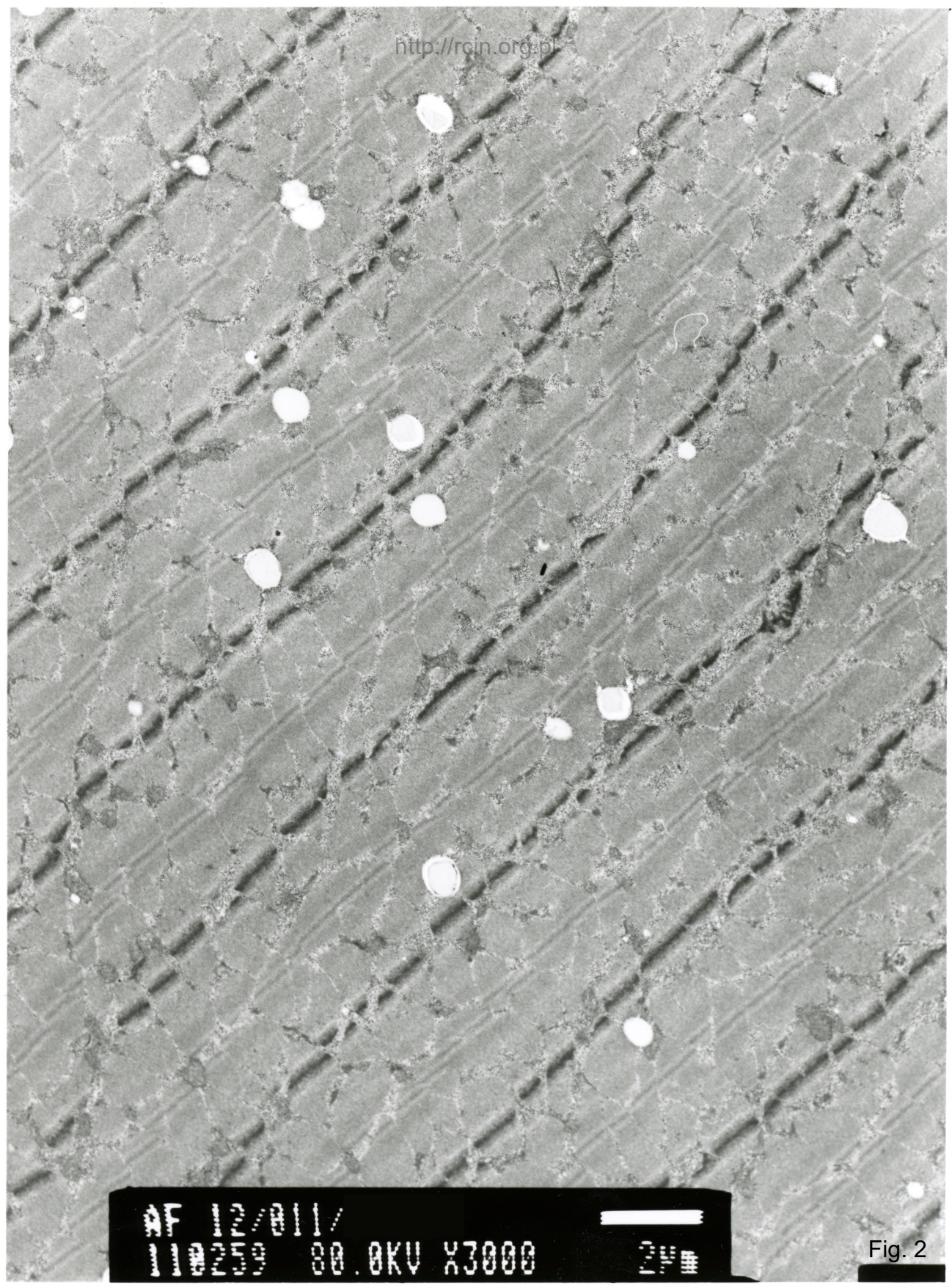
Some of the fibers showed abnormalities and disrapture of the contractile apparatus (Fig. 8).

The image of changes suggests primary muscular damage.



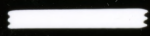
AF 12/011/
110203 00.0KV X2500 24

Fig. 1



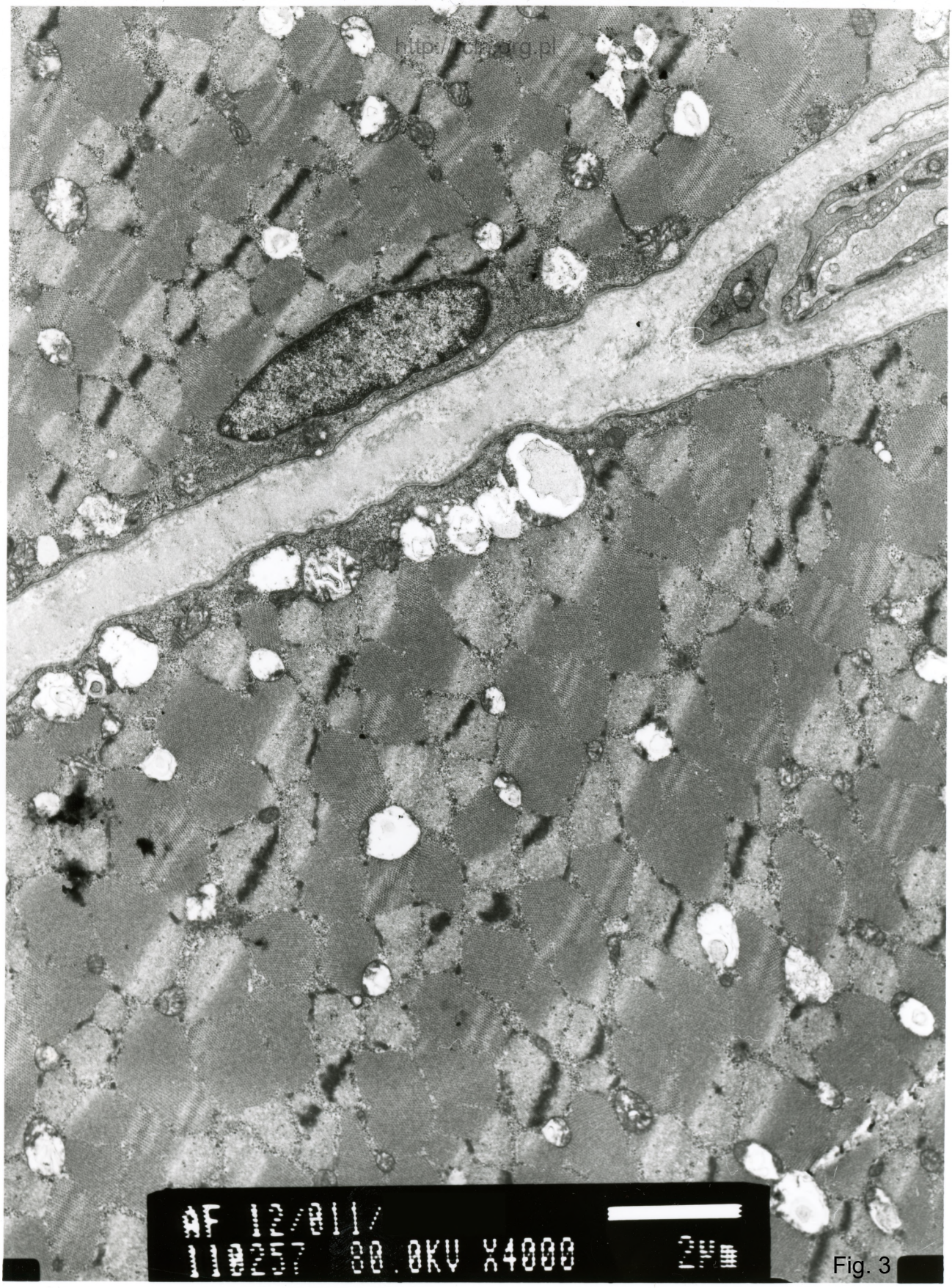
AF 12/011/

110259 30.0KV X3000



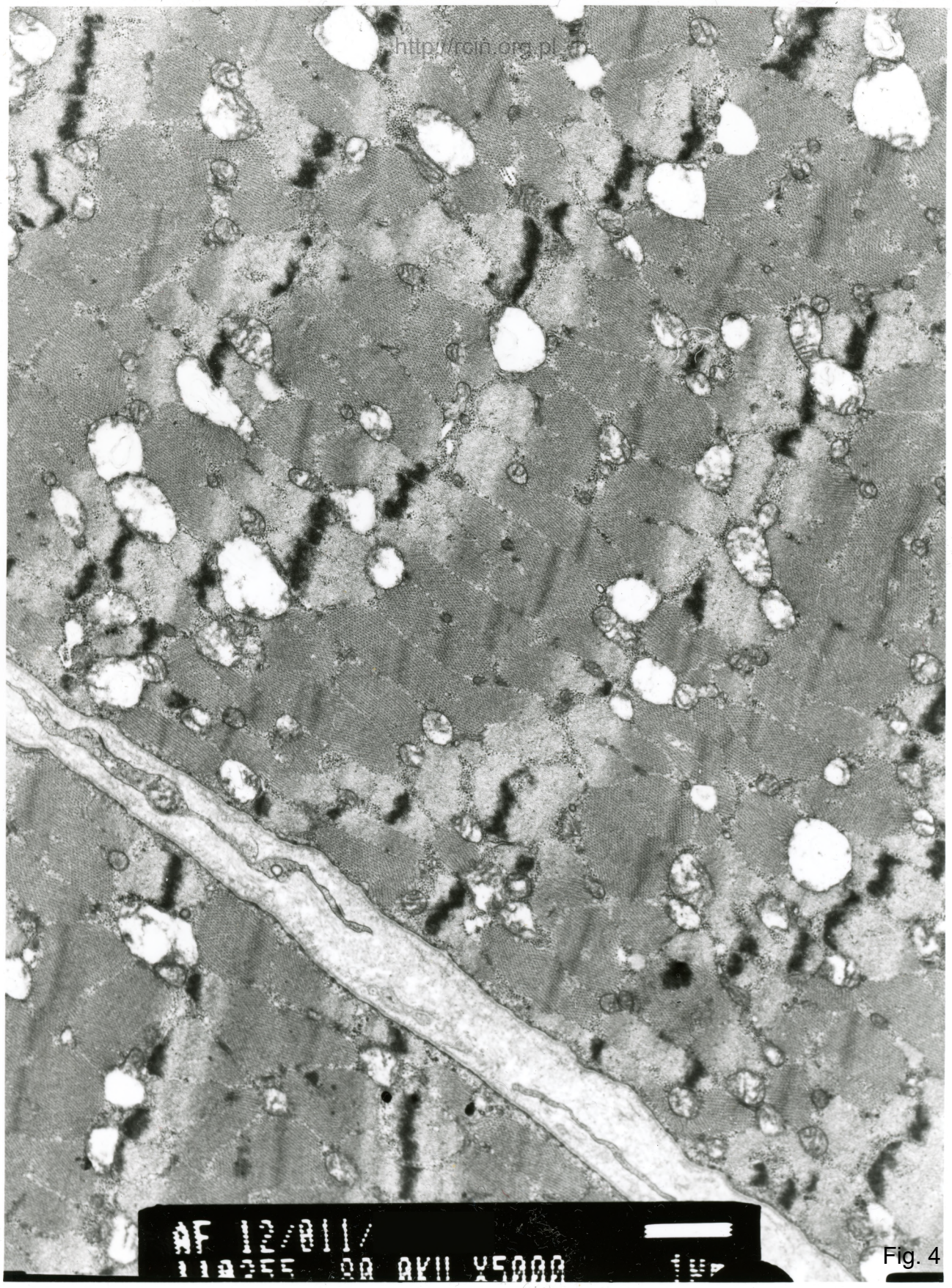
20 μm

Fig. 2



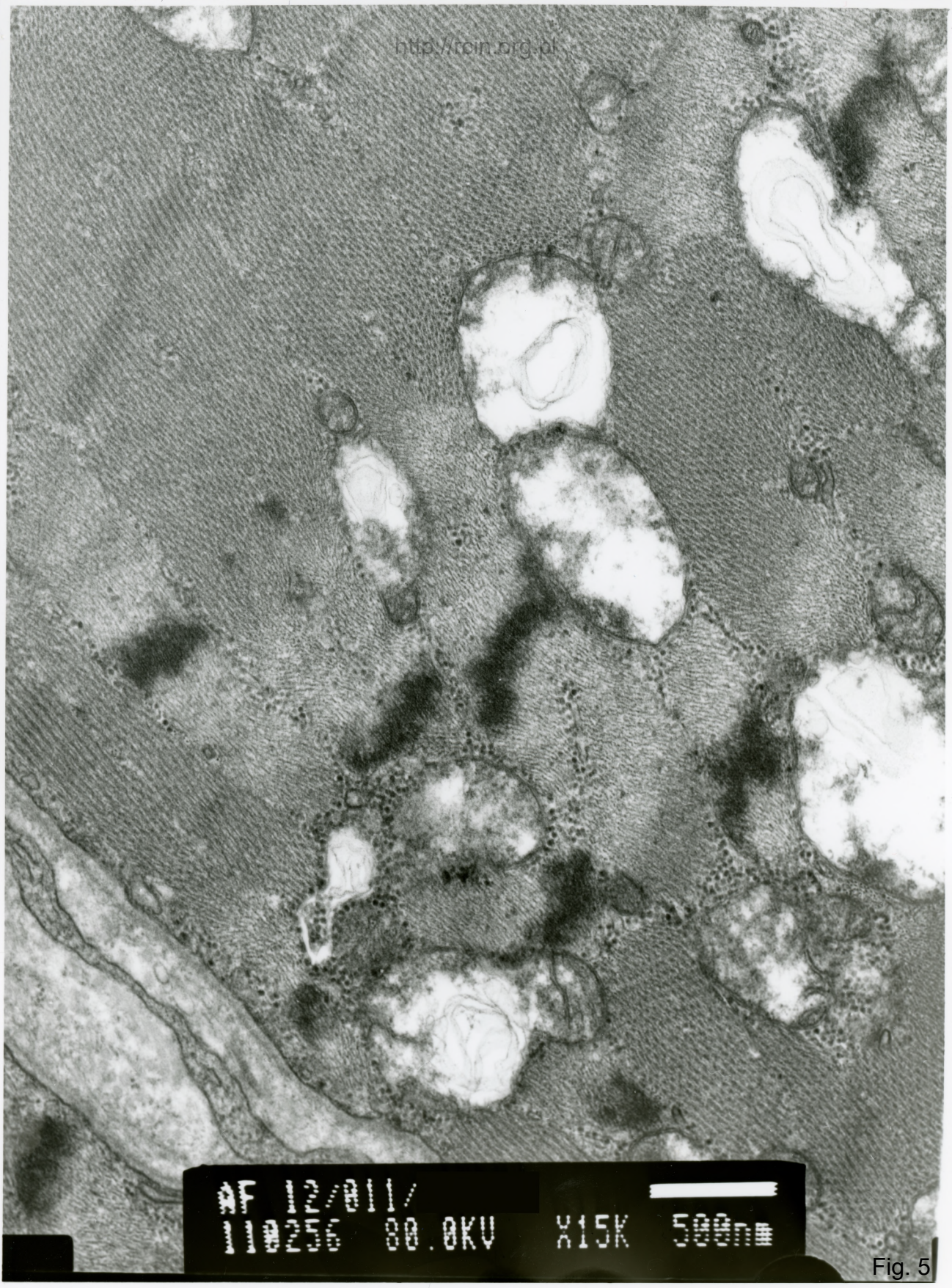
MF 12/011/
110207 00.0KV X4000 24#

Fig. 3



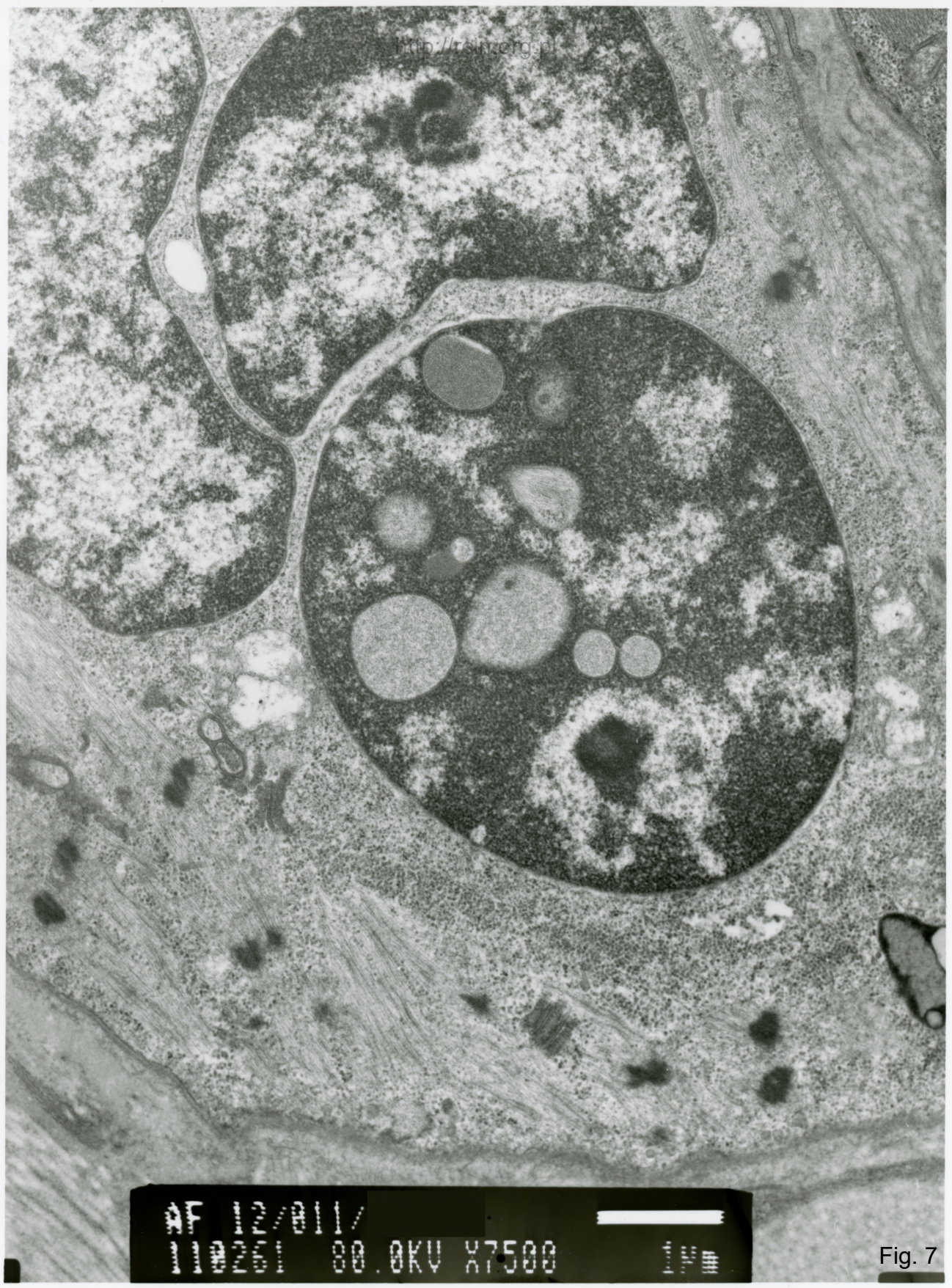
AF 12/011/
112355 00 BKII X5000

Fig. 4



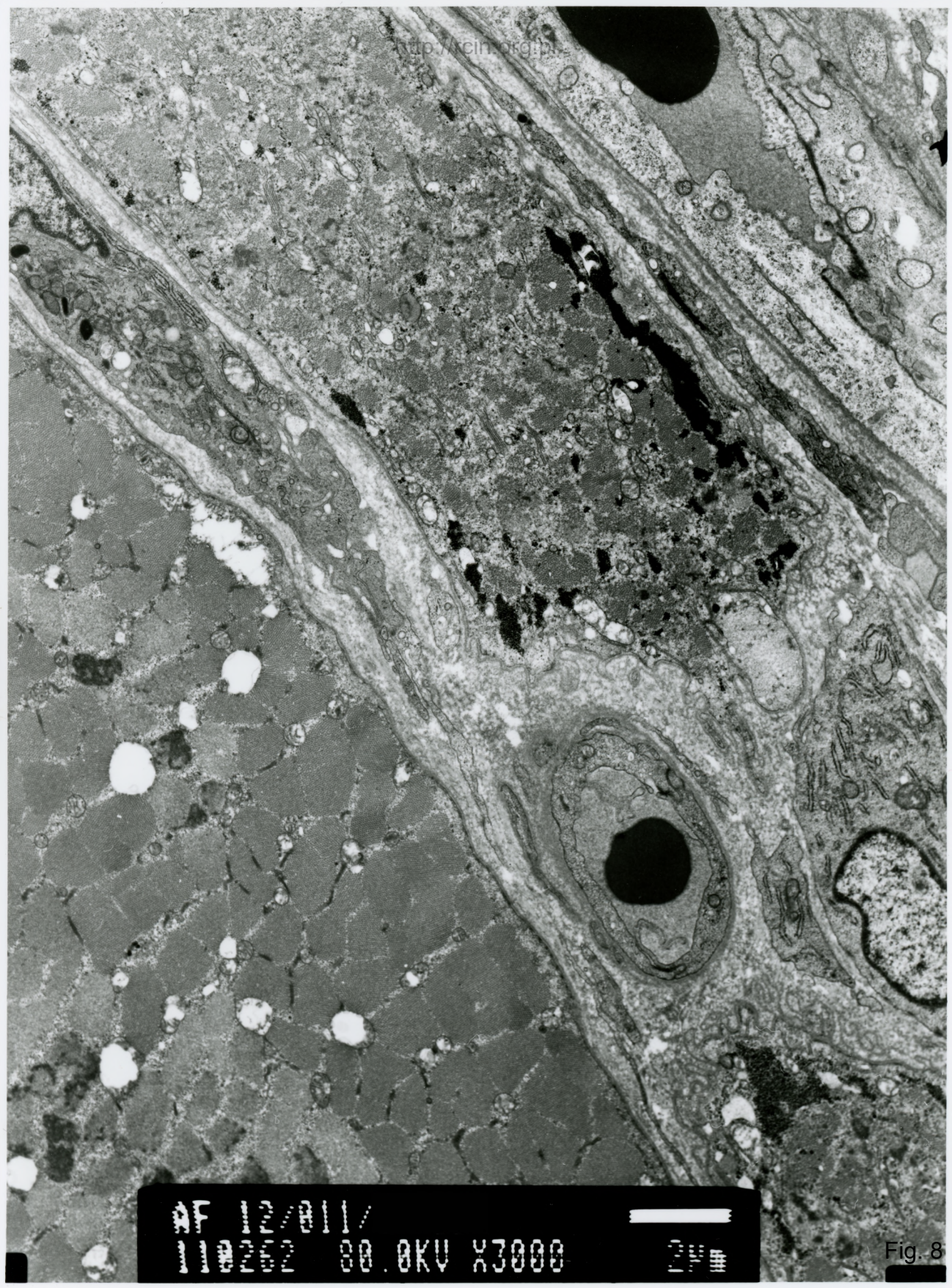
AF 12/011/
110256 80.0KV X15K 500nm

Fig. 5



AF 12/011/
110201 00.0KV X7500

Fig. 7



AF 12/011/
110002 00.0KV X3000

Fig. 8