

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 i elektronowym

Nr:27/14

Imię i nazwisko :

Wiek: 6

Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii

Data pobrania wycinka: 25 VI 2014r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku widoczny jest znaczny rozrost tkanki łącznej i tłuszczowej dzielącej włókna mięśniowe na pęczki. W obrębie pęczków widoczne są włókna różnej średnicy przemieszane nieregularnie między sobą. Podział włókien na typy metaboliczne w barwieniu dehydrogenazami słabo zaznaczony. Aktywność ATP-az zachowana z podziałem na włókna małe typu 1 i włókna o prawidłowej średnicy typu drugiego / 2/. Obraz morfologiczny sugeruje cechy pierwotnego uszkodzenia i wymaga dalszej oceny w mikroskopie elektronowym.

Analiza ultrastrukturalna pobranego wycinka wykazała obecność dwu typów włókien włókna o prawidłowej średnicy dla wieku i włókna wyraźnie mniejsze o wymiarach 10 – 11 μ nie wykazują zmian w strukturze miofibryli i strukturze jąder komórek mięśniowych na uwagę zasługują wyraźne zmiany w strukturze nerwów wewnątrz mięśniowych manifestujące się pofałdowaną mieliną, penetracją cytoplazmy komórki schwanna w głąb aksonu i jego zmniejszeniem. Aparat postsynaptyczny ruchowy pozbawiony drugorzędowych postsynaptycznych fałd. Do rozpatrzenia defektu glikolizacji receptora ACH.

4714926
Prof. dr hab. med.
Anna Fidzianka-Dołot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Nesołanki 13

Tytuł: Kartoteka kliniczna chorób nerwowo-mięśniowych prof. dr hab. med. A. Fidziańskiej-Dolot

Przypadek: Nr 27/14

Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii

Ryc. 1,2. Włókna mięśniowe bez zmian w strukturze miofibryli i strukturze jąder komórkowych.

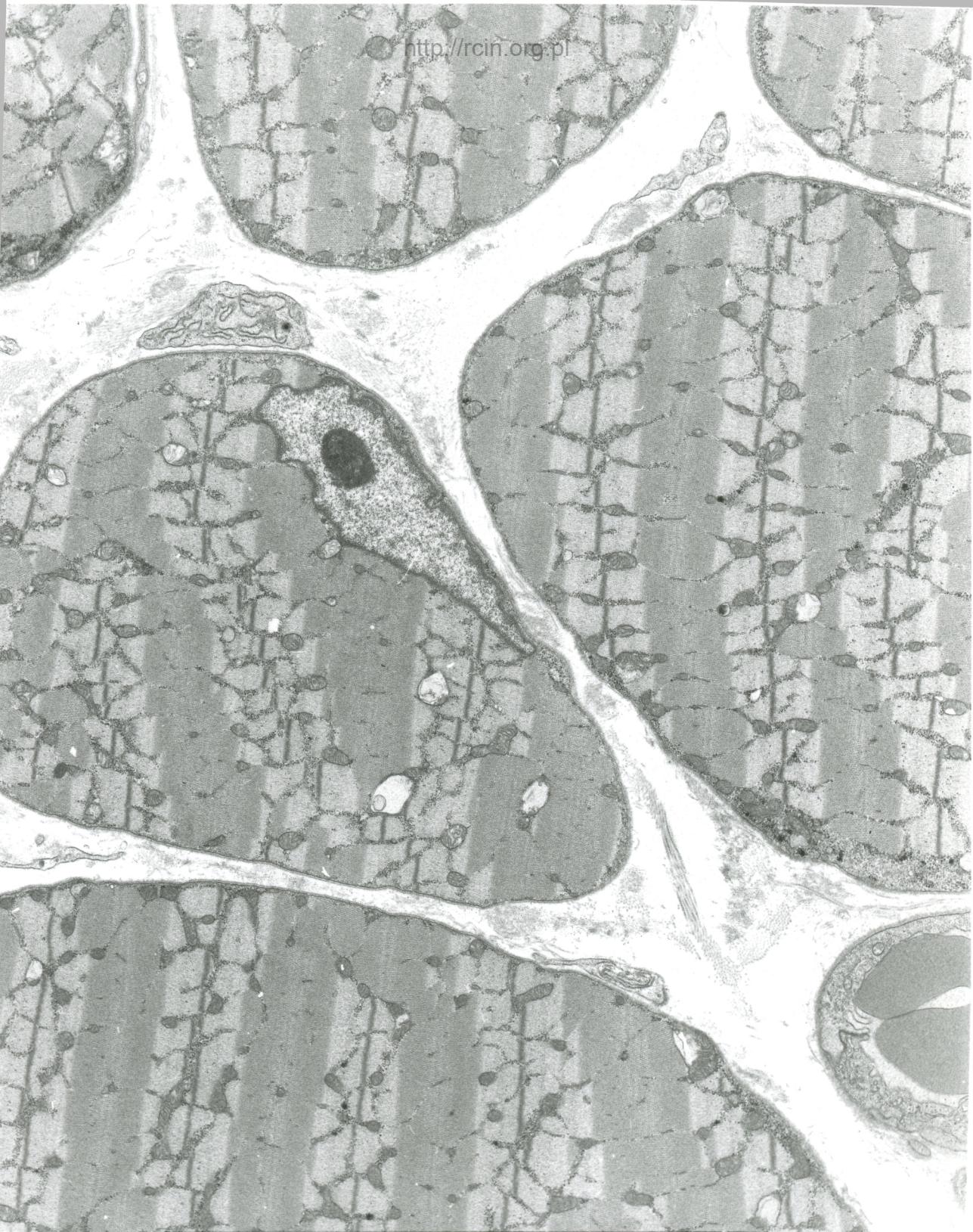
Ryc. 3,4. Pofałdowana mielina w obrębie nerwów wewnątrzmięśniowych

Ryc. 5. Aparat postsynaptyczny ruchowy pozbawiony drugorzędowych postsynaptycznych fałd

Ryc. 6. Znaczny rozrost tkanki łącznej dzielącej włókna mięśniowe na pęczki

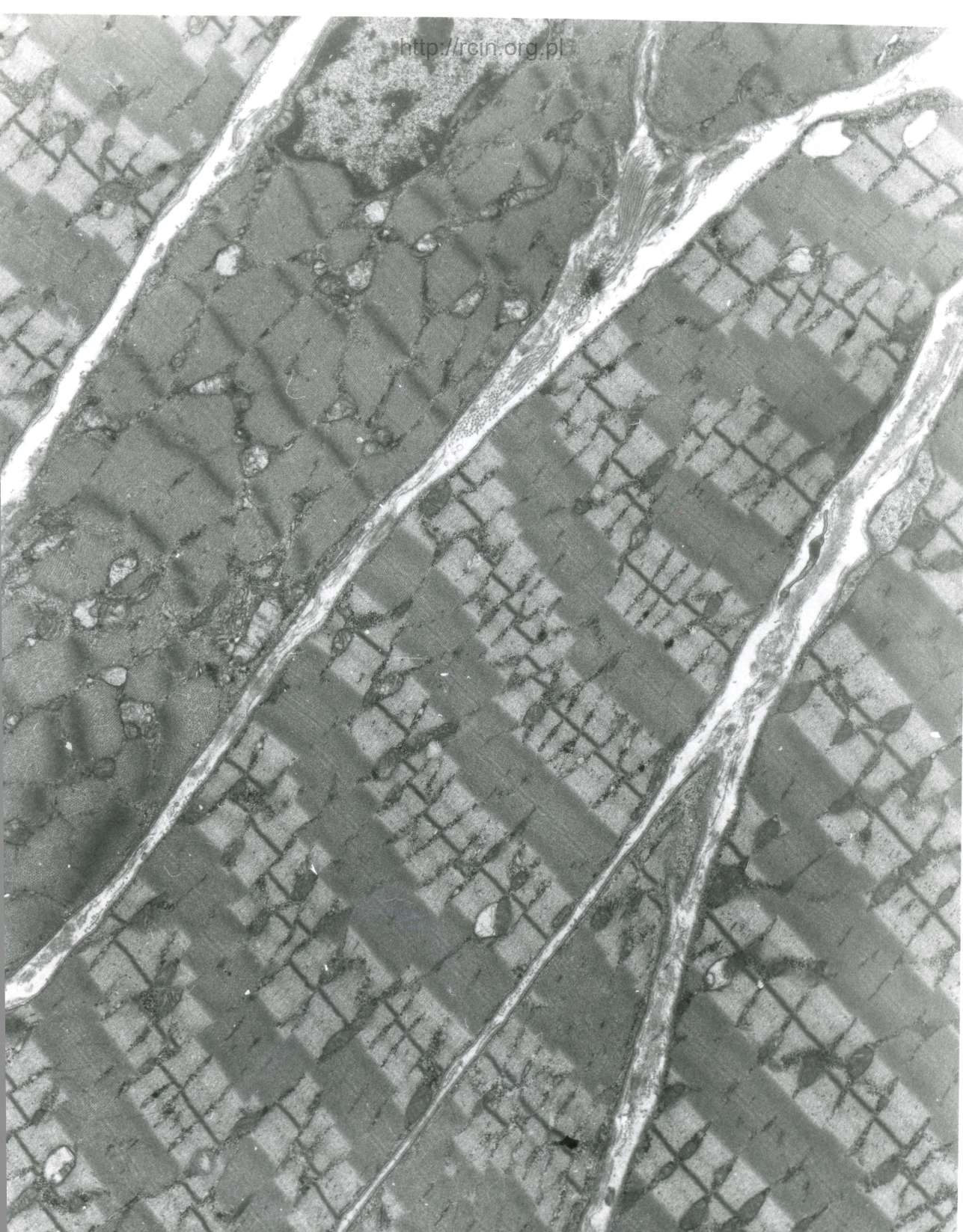
Summary

An 6-year-old patient with suspected myopathy was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed. Electronmicroscopy analysis revealed normal structure of muscle fibers and nuclei (Fig. 1,2) with significant amount of connective tissue dividing muscle fibers into bundles (Fig. 6). Folded myelin is visible in intramuscular nerves (Fig. 3,4). The neuromuscular junction without secondary postsynaptic folds (Fig. 5).



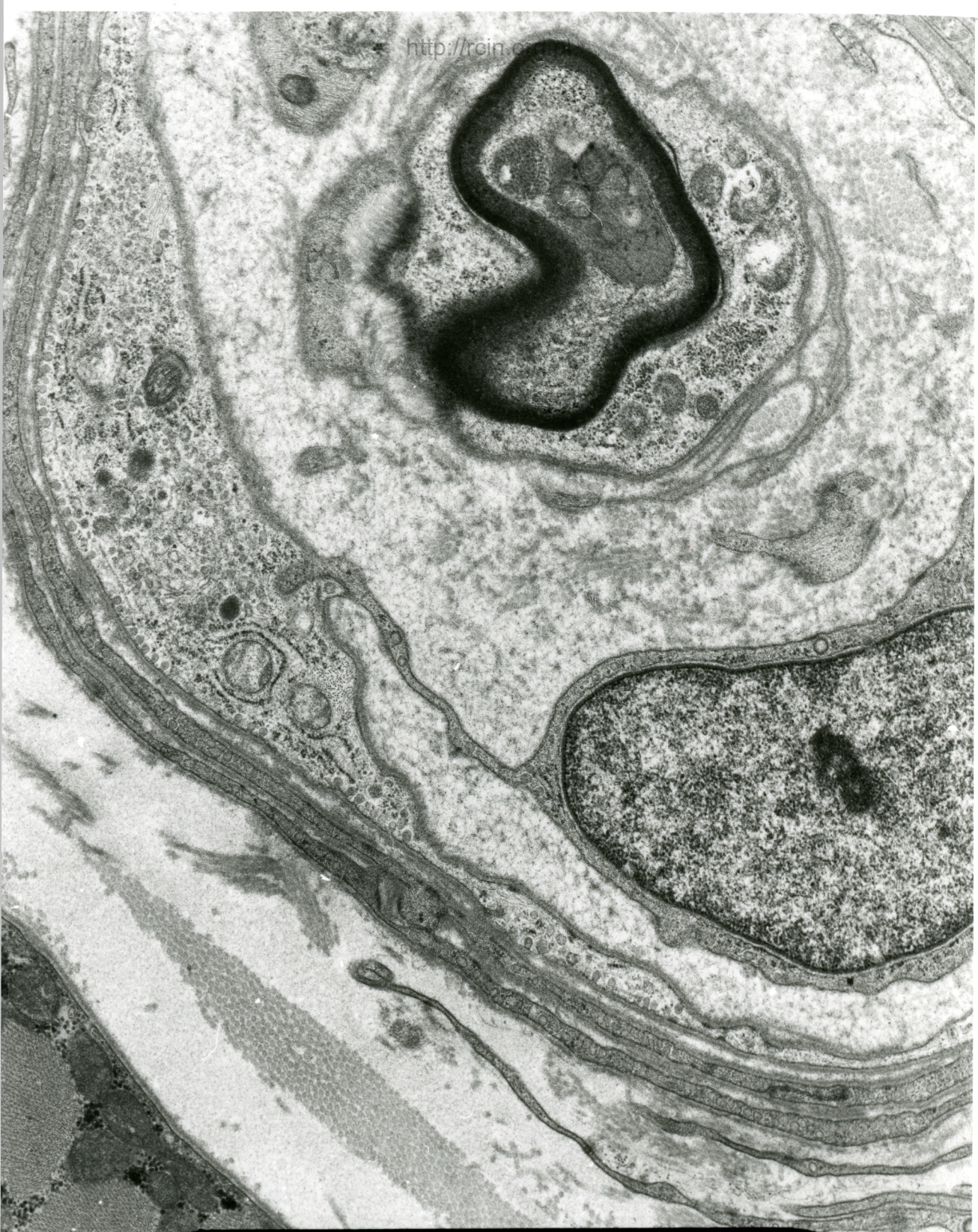
9F 1437/14
1437/14 80.0KV X2500

Fig.1



00 0KV X3000 2µm

Fig.2



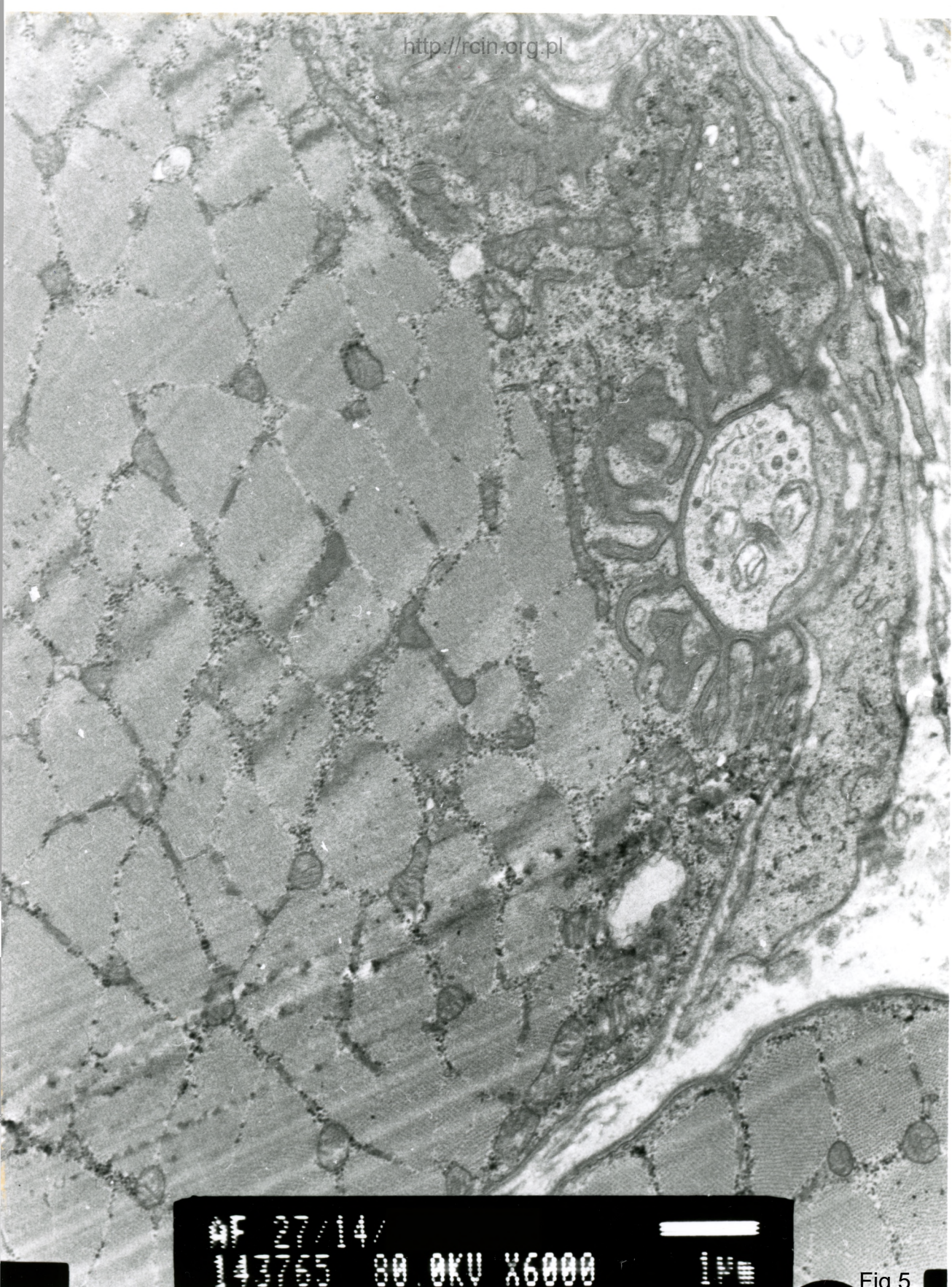
04/07/04
00.0KV X7500

Fig.3



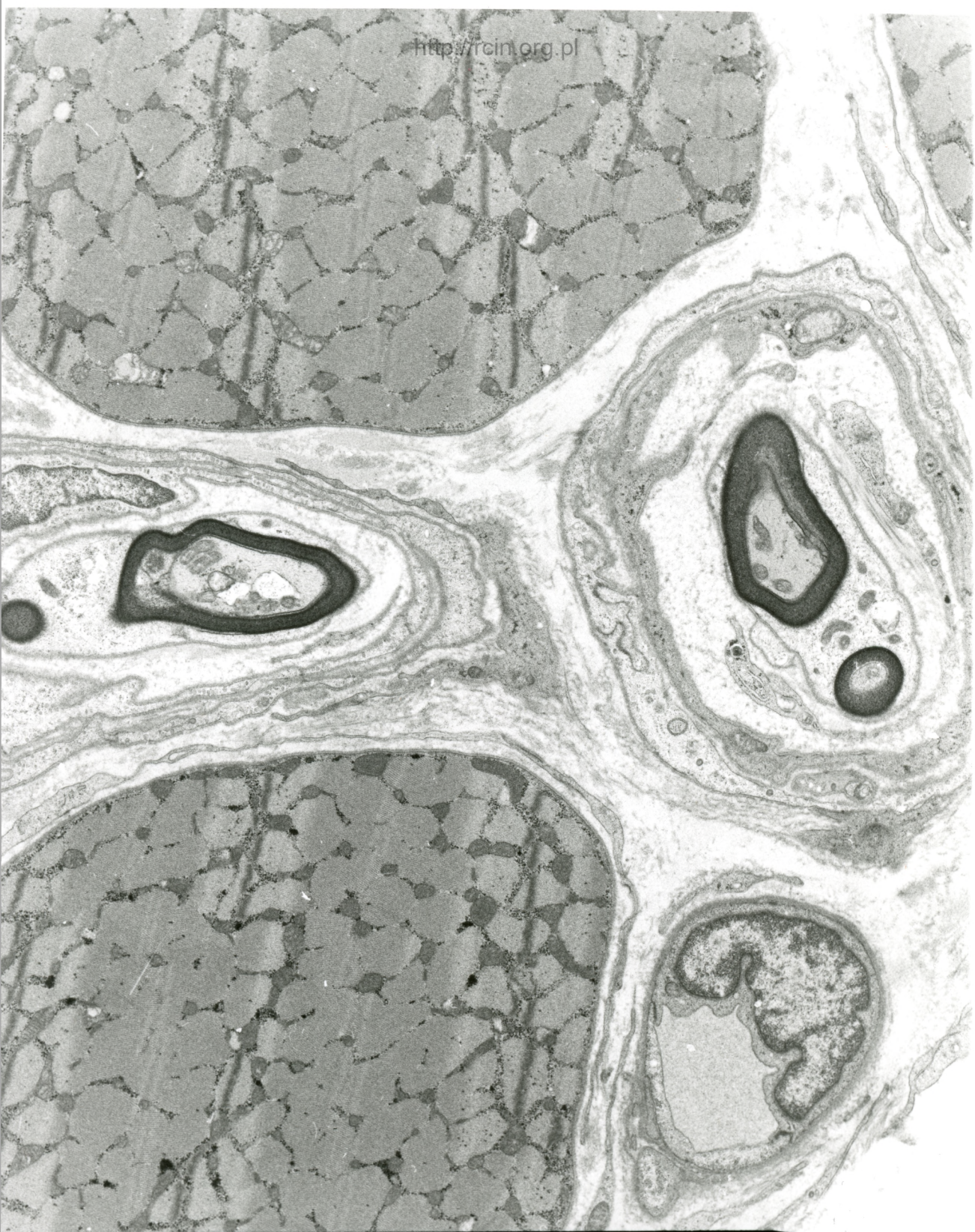
04 14/07/04
00 0KV X7500

Fig.4



037
03/03/14
03/03/14
80.0KV X6000

Fig.5



#F 27/4/ 24
4300 00 OKU X3000 24

Fig.6