

Zakład Badawczo Lecznicy 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: 25/14

Imię i nazwisko :

Wiek: 39

Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii

Data pobrania wycinka: 25 VI 14r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku widoczne jest ogromne gromadzenie tkanki tłuszczowej i łącznej wśród której widoczne są małe pęczki włókien prawidłowych i rozległe pęczki włókien znikłych cechujących się gromadzeniem jąder w obrębie znikłego włókna. Brak podziału włókien na typy metaboliczne w ocenie z użyciem aktywności dehydrogenaz. Jednolita aktywność ATP-az.

Wnioski: obraz morfologiczny pobranego wycinka wskazuje na defekt neurogeny.

Prof. dr hab. A. Fidziańska-~~Delot~~
4714926 | Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-~~Delot~~
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 41

2

Zakład Badawczo Lecznicy 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: 25/14

Imię i nazwisko :

Wiek:39

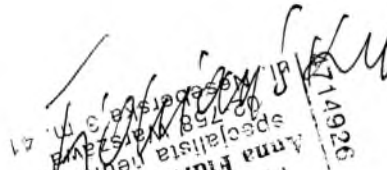
Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii

Data pobrania wycinka: 25 VI 2014r.

Mięsień: quadriceps sin

Dwukrotnie wykonana biopsja wiąże się z wskazaniem przez pacjentkę na dolegliwości związane z kończynami dolnymi co mogło wskazywać, że defekt dotyczy unerwienia kończyn dolnych. Sugestia pacjentki okazała się słuszna.

Prof.dr hab. A. Fidziańska - Dołot


Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dołot
specjalista neurolog
02-106 Warszawa
ul. Pawińskiego 5, tel. 41 608 65 26

Zakład Badawczo Lecznicy 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: 26/14 → 25/14

Imię i nazwisko :

Wiek: 39

Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii

Data pobrania wycinka: 25 VI 14r.

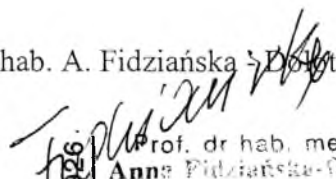
Mięsień: biceps sin.

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

Wycinek mięśnia dwugłowego wykazuje prawidłowe włókna mięśniowe z prawidłowym podziałem na typy metaboliczne z dobrze zachowaną aktywnością dehydrogenaz i ATP-az.

Wnioski: obraz morfologiczny wycinka w granicach normy.

Prof.dr hab. A. Fidziańska


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



INSTYTUT MEDYCYNY DOŚWIADCZALNEJ
I KLINICZNEJ IM.M.MOSSAKOWSKIEGO
Zespół Nerwowo-Mięśniowy
Ul.Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa

Kierownik: Prof. dr hab n.med. Irena Hausmanowa-Petrusewicz
tel./fax.: 22 60 86 631
e-mail: neurmyol@imdik.pan.pl

Warszawa, dn.03.10.2014

WYNIK ANALIZY DNA

Gen badany: *SMN1*, *SMN2*

Imię i nazwisko:

Data urodzenia: 07.01.1965

Rozpoznanie: Podejrzenie rdzeniowego zaniku mięśni
Lekarz kierujący: Prof. Irena Hausmanowa-Petrusewicz
IMDiK PAN

Badany materiał: limfocyty krwi obwodowej (nr próbki DNA 1151)
Metoda badania: PCR w czasie rzeczywistym z użyciem sond TaqMan

Wynik analizy DNA:

Przeprowadzone badania metodą ilościowego PCR w czasie rzeczywistym wykazały prawidłową liczbę kopii genu *SMN1* (2 kopie) i *SMN2*

Wnioski:

Analiza DNA przeprowadzona u p. Marzeny wykluczyła obecność obualelicznej delecji eksonu 7 genu *SMN1* - najczęstszej mutacji, stwierdzanej u ponad 95% chorych na rdzeniowy zanik mięśni.

Obecność dwóch kopii genu *SMN1* w badaniu ilościowym nie potwierdza także podejrzenia SMA wywołanego mutacją punktową w genie *SMN1*, współistniejącą z delecją drugiego z alleli.

Uzyskane wyniki wykluczają podejrzenie klasycznej postaci rdzeniowego zaniku mięśni, związanego z mutacjami genu *SMN1* (poza sytuacją współistnienia dwóch mutacji punktowych *SMN1*, dotąd opisywaną w literaturze tylko raz, w populacji hiszpańskiej, w rodzinie spokrewnionej).

Wskazana porada genetyczna.

4957829
dr n. med.
Maria Jędrzejowska
specjalista genetyki klinicznej
neurolog
diagnosta lab. nr 12745

Dr n.med. Maria Jędrzejowska

Badanie wykonano w ramach prac badawczych nad podłożem molekularnym rdzeniowego zaniku mięśni