

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 i elektronowym

Nr: 8/14

Imię i nazwisko :

Wiek:29

Rozpoznanie: Podejrzenie defektu metabolicznego

Data pobrania wycinka: 10 II 2014r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

Włókna mięśniowe ułożone w pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej wykazują obecność włókien o prawidłowej strukturze z niewielką różnicą w ich średnicy i obecnością dość dużej grupy włókien nieco mniejszych ale także o zachowanej prawidłowo architekturze. Metaboliczny podział włókien na typy wykazuje znaczną przewagę włókien typu 1 nieco mniejsze włókna wykazują aktywność dehydrogenaz typu 2 w niektórych włóknach typu 1 obserwuje się delikatny rąbek wzmożonej aktywności dehydrogenaz co na ogół nie odbiega od normy ale wymaga oceny w mikroskopie elektronowym.

Analiza ultrastrukturalna wykazała w pojedynczych włóknach mięśniowych typu 1 obecność nieprawidłowych mitochondriów. Mitochondria te o nieprawidłowych kształtach z ubytkiem grzebieni wewnątrzmitochondrialnych wykazywały obecność w obrębie opustoszałego interioru resztki grzebieni, mielinowe struktury i wakuole tłuszczu. Powyższe zmiany mogą sugerować defekt metaboliczny.

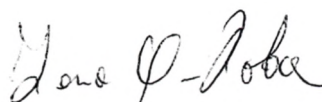
Prof.dr hab. A. Fidziańska - Dolot

4714926 | Prof. dr-hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 8 m. 41

ZESPÓŁ NERWOWO-MIĘŚNIOWY
w Zespole Kliniczno-Badawczym Neurochirurgii
INSTYTUT MEDYCyny DOŚWIADCZALNEJ I KLINICZNEJ
im. Miroslawa Mossakowskiego PAN
ul. A. Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
tel./fax (4822) 658-45-01, tel. (4822) 608-65-26

Palmitylotransferaza karnityny w mięśniu 2,38 nM/mgB/min

Norma /6,5 - 18 nM/mg B/min. /



Prof.dr hab. I. Niebrój - Dobosz



Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
Pracownia Badań Radioimmunologicznych i Biochemii
04-730 Warszawa, Al. Dzieci Polskich 20
Tel. (+48 22) 815 11 92

WYNIK BADANIA LABORATORYJNEGO

Ośrodek zlecający/Miejsce przesłania wyniku: Instytut Med. Dośw. i Klin.

Lekarz zlecający : Irena Dobosz

Nazwisko i imię pacjenta:

Data urodzenia/PESEL : brak

Płeć:K

Materiał do badania: mięsień

Data pobrania materiału :brak

Data przyjęcia materiału:19-03-2014

Nazwa badania	Wynik badania	Zakres ref.	Jednostka miary	Data wykonania
---------------	---------------	-------------	-----------------	----------------

Kamityna wolna	0,14 ↓	0.39	μmol/mg białka	27.03.2014
Kamityna całkowita	1,203	0.58	μmol/mg białka	27.03.2014
Acylkamityna	1,06 ↑	0.19	μmol/mg białka	27.03.2014
Wskaźnik acylokamityna/wolna kamityna	7,57 ↑	0.049		

UWAGI:

Wykonujący: Wanda Dębiec

Autoryzujący: dr med. Alina Kepka
0120
DIAGNOSTA LABORATORYJNY
specjalista laboratoryjnej
diagnostyki medycznej

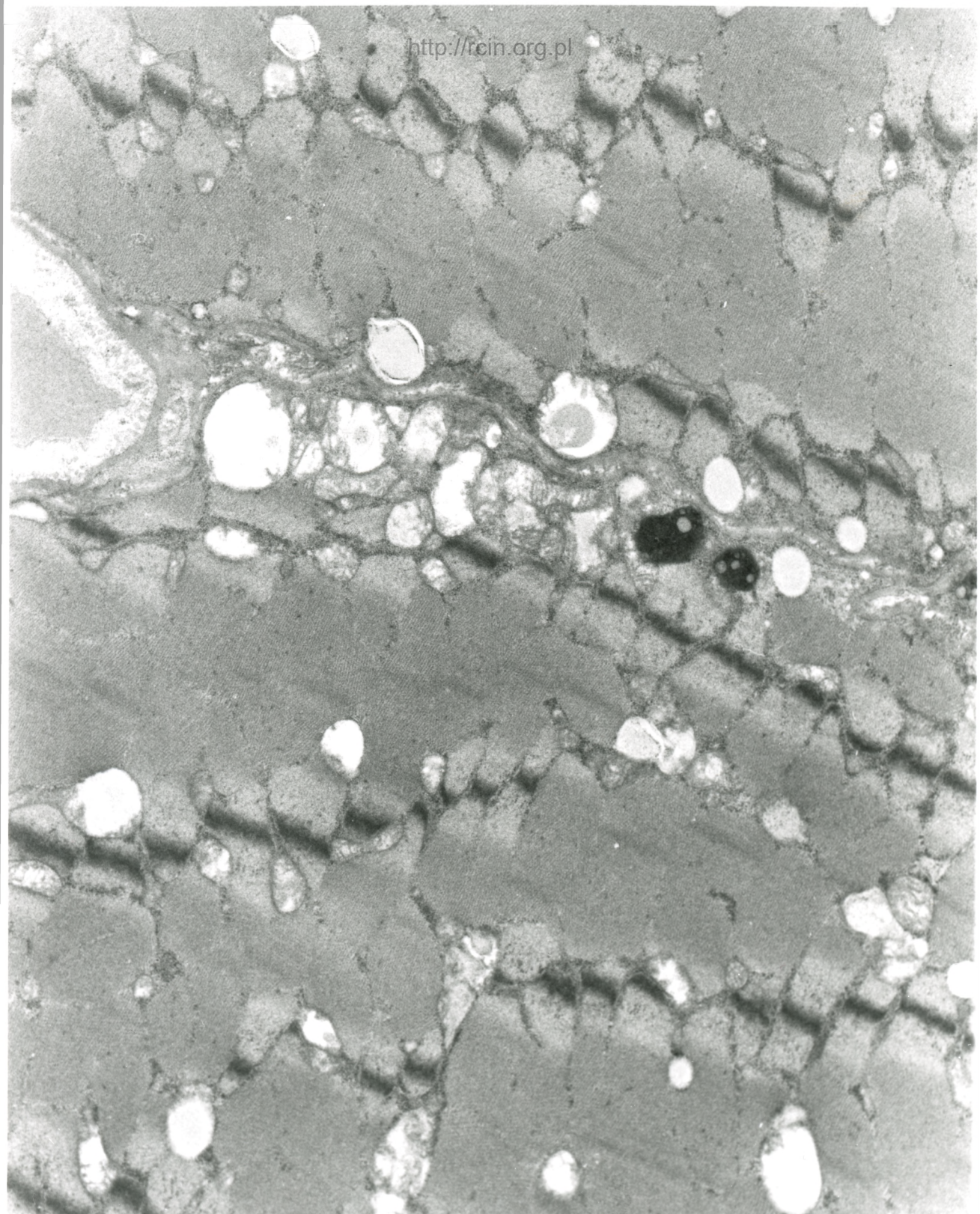
Przypadek: Nr 8/14

Rozpoznanie: Podejrzenie defektu metabolicznego

Fig. 1,2,3,4,5. W włóknach mięśniowych obserwuje się nieprawidłowe mitochondria o zmienionym kształcie. Charakteryzują się one częściowym zanikiem grzebieni mitochondrialnych lub ich zupełnym brakiem, a także obecnością kropli tłuszczu.

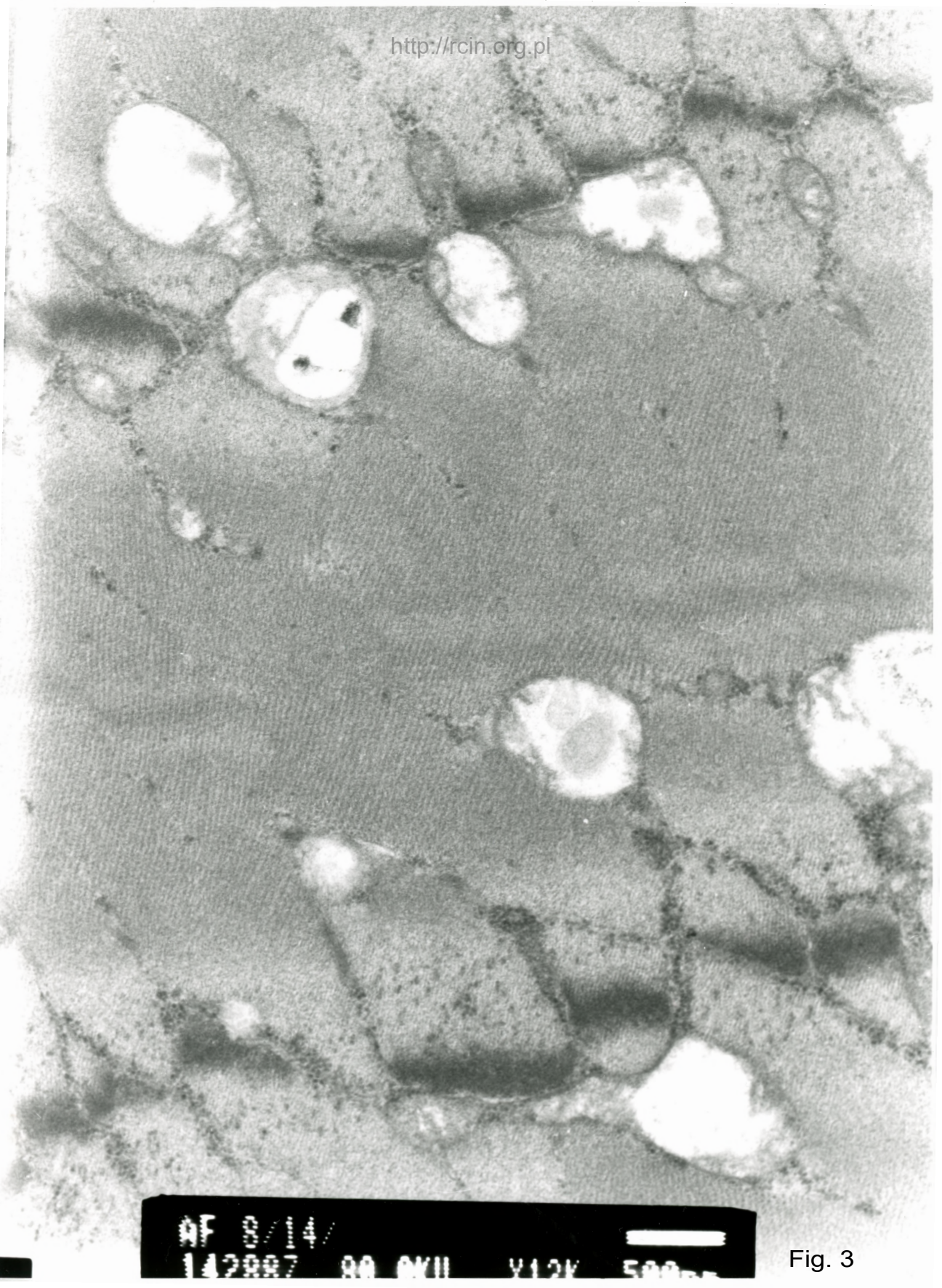
Summary

An 29-year-old patient with suspected metabolic defect was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed. Light microscopy analysis revealed normal structure of muscle fibers. Ultrastructurally, altered mitochondria were observed. They were characterized by total or partial lack of mitochondrial cristae. Presence of fatty droplets in cytoplasm were observed (Fig. 1,2,3,4,5).



AF 3/14
142890 80.0KV X5000

Fig. 2



AF 8/14
142887 80 OKU Y12K 500nm

Fig. 3

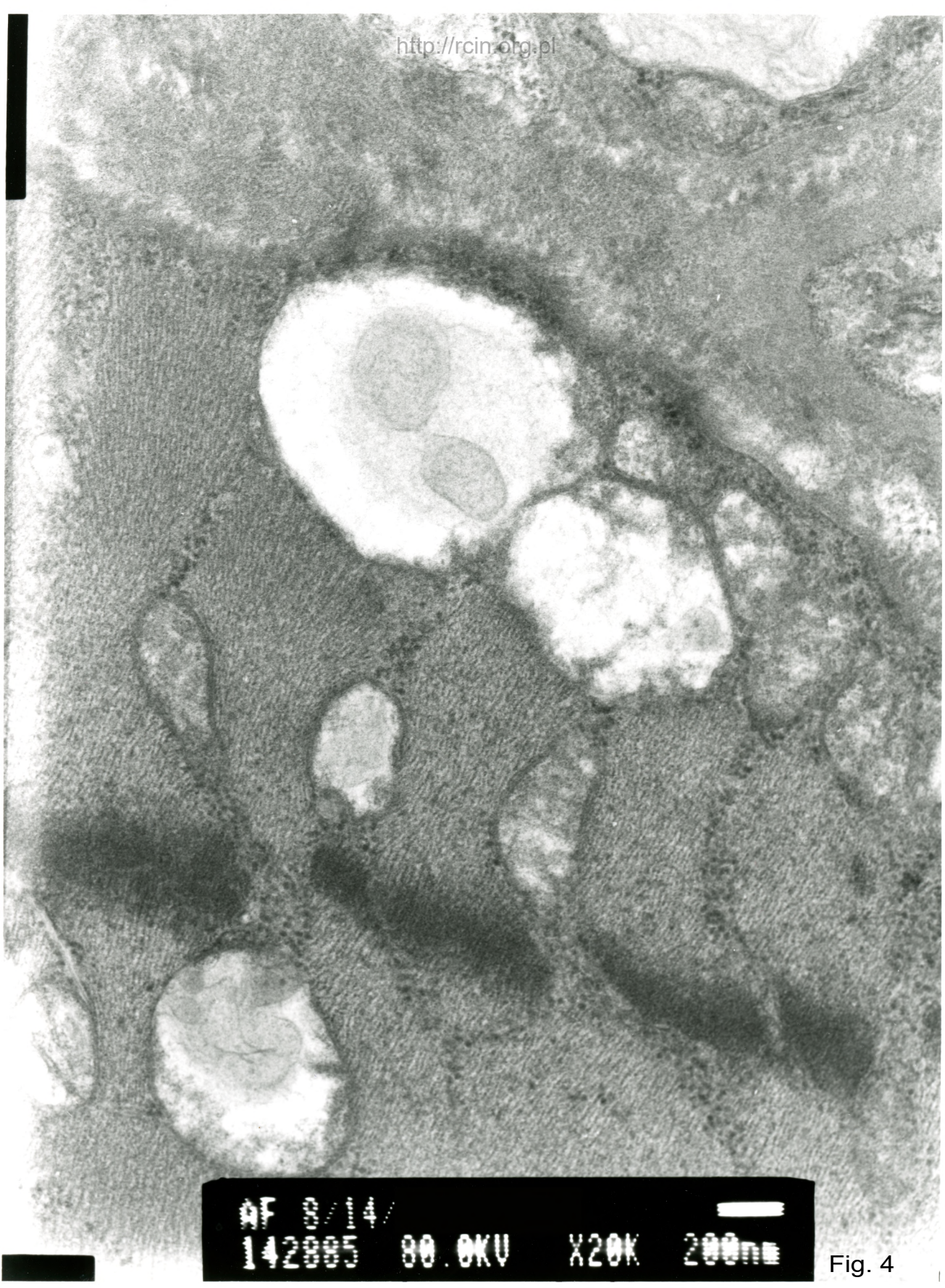
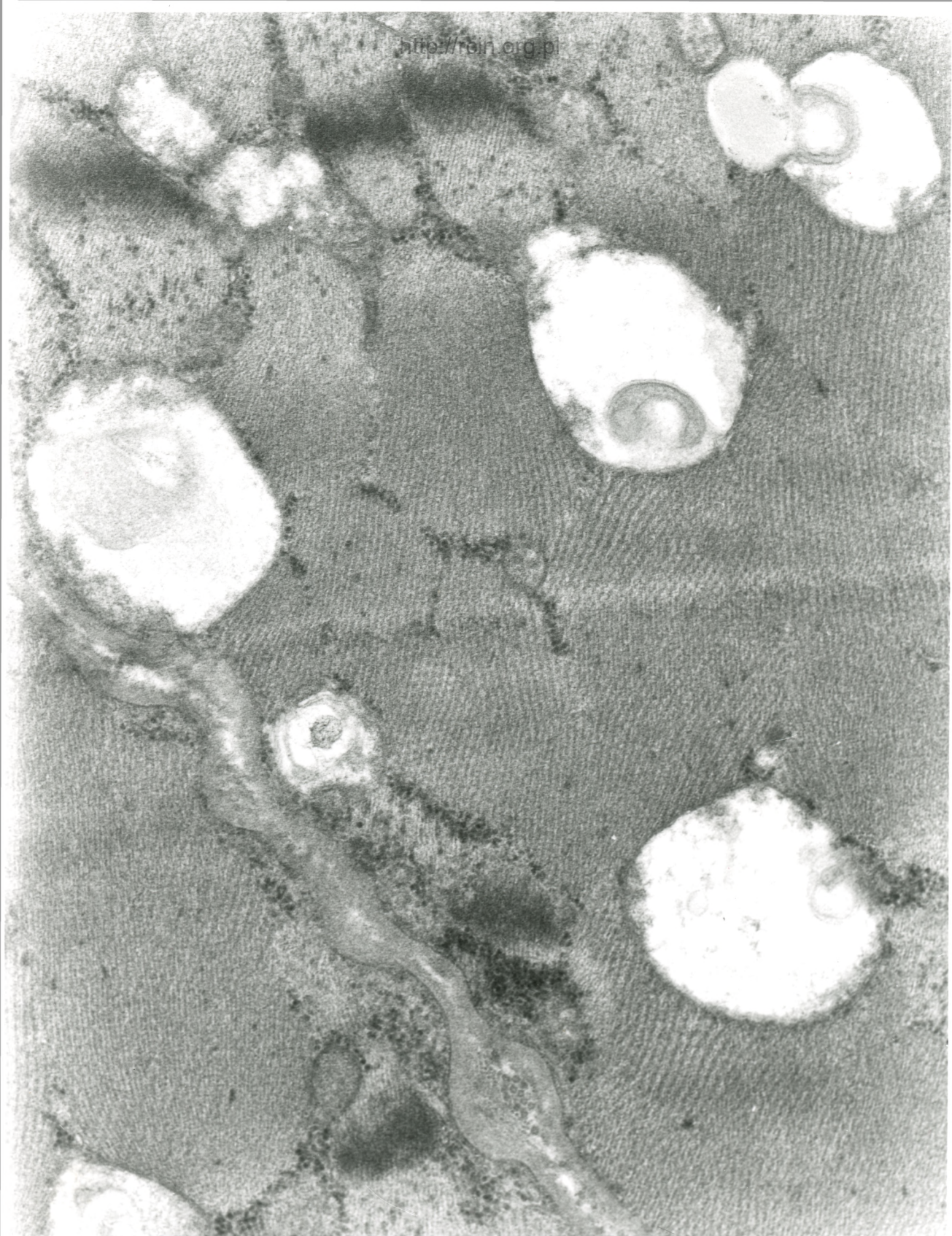


Fig. 4



AF 8/14

Fig. 5