

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: 45/14

Imię i nazwisko :

Wiek: 13

Rozpoznanie: Podejrzenie glikogenozy typu Pompego?

Data pobrania wycinka: 17 XI 2014r.

Mięsień: quadriceps dx.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o różnej średnicy wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone zwiększoną ilością tkanki łącznej. Pojedyncze włókna wykazują cechy homogenizacji na uwagę zasługuje obecność pęczka włókien wykazującego całkowitą degenerację i gwałtowny rozrost tkanki łącznej. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo z przewagą włókien typu 1. Obraz histopatologiczny pobranego wycinka o cechach uszkodzenia pierwotnie mięśniowego.

Palmityltransferaza karmityny w mięśniu 2,08  $\mu\text{M}/\text{mg}/\text{min}$   
Norma 6,5-18  $\mu\text{M}/\text{mg}/\text{min}$ .

Prof.dr hab. A. Fidziańska - Dolot

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: 45/14

Imię i nazwisko :

Wiek:13

Rozpoznanie:

Data pobrania wycinka: 17 XI 2014r

Mięsień: quadriceps dx.

Analiza biochemiczna palmitylotransferazy w mięśniu wykazała / 2,08nM/mgB/min.  
norma /6,5 - 18nM/mgB/min/

Karnityna całkowita w mięśniu 12,5  $\mu$ mol/g tkanki mokrej  
norma 32 - 50  $\mu$ mol/g tkanki mokrej

Prof.I. Dobosz - Niebrój

Przypadek: Nr 45/14

Rozpoznanie: Podejrzenie glikogenozy typu Pompego

Fig. 1. Włókna mięśniowe o prawidłowej strukturze, oddzielone tkanką łączną.

Fig. 2. Widoczne zmiany w strukturze mitochondriów.

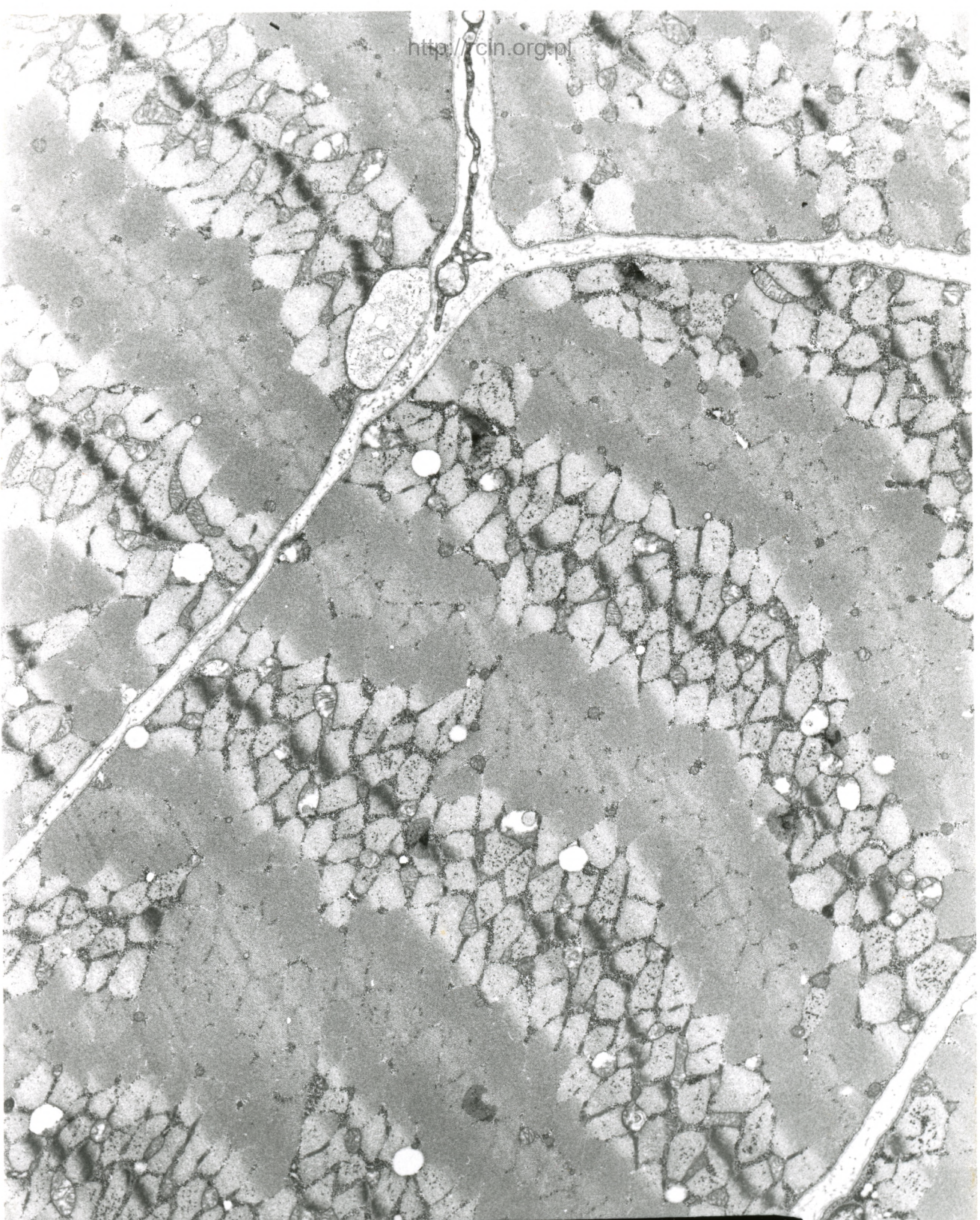
Fig 3,4. Obserwuje się mitochondria o jasnej macierzy, pozbawione grzebieni mitochondrialnych.

### Summary

An 13-year-old patient with suspected Pompe type glycogenosis was examined. A biopsy of *quadriceps dexter* was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed normal structure and size of some muscle fibers forming compact bunches separated by connective tissue (Fig. 1). We observed altered structure and shape of mitochondria (Fig. 2), they were often characterized by light mitochondrial matrix and were devoid of mitochondrial cristae (Fig 3,4).

A defect of mitochondrial enzymes was suspected. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase was performed and the result was 2,08 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 08 nM/mgB/min.).



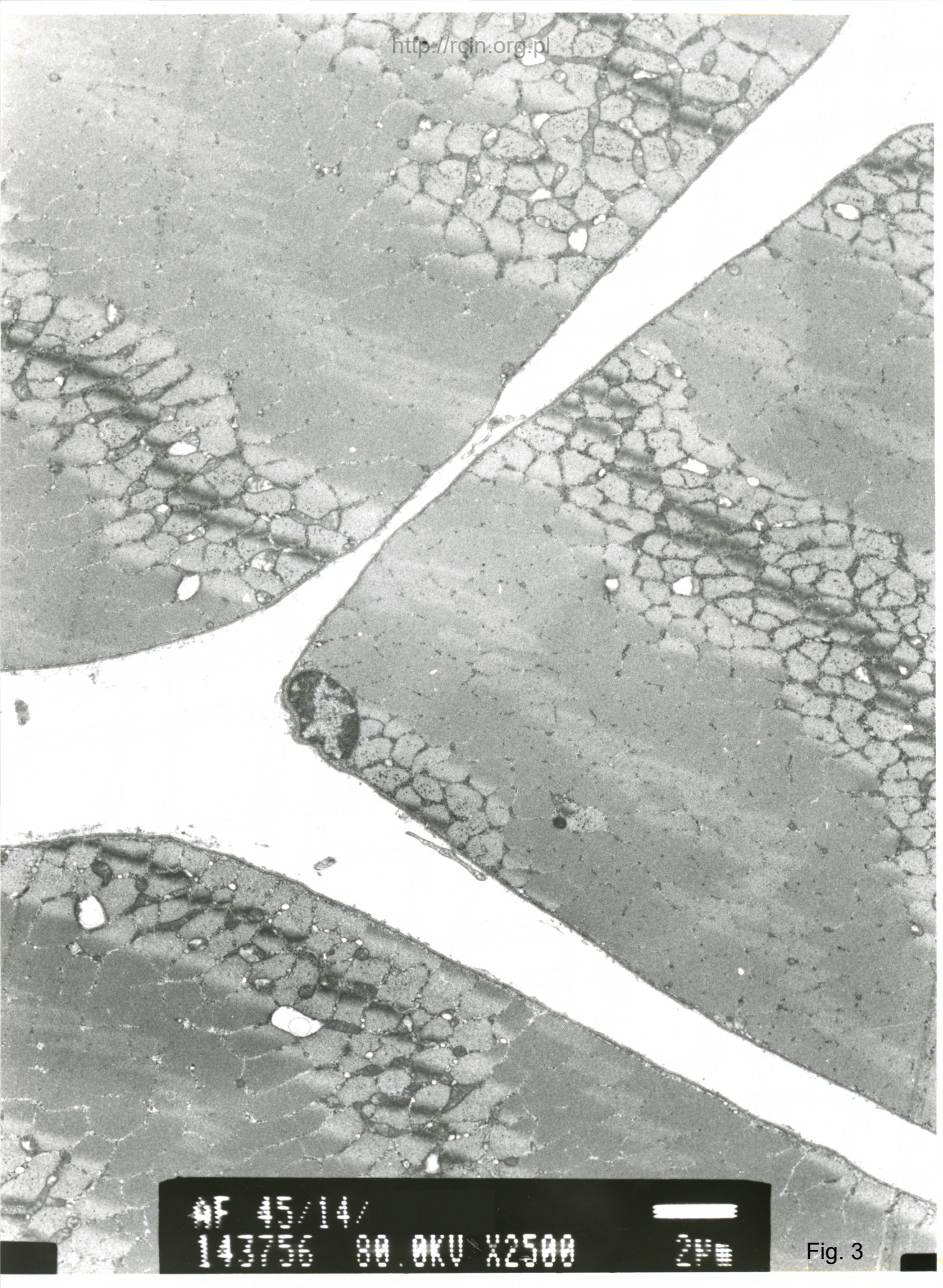
80.0KV X3000 24

Fig. 1



00.0KV X3000 2µm

Fig. 2



30.0KV X2500

Fig. 3

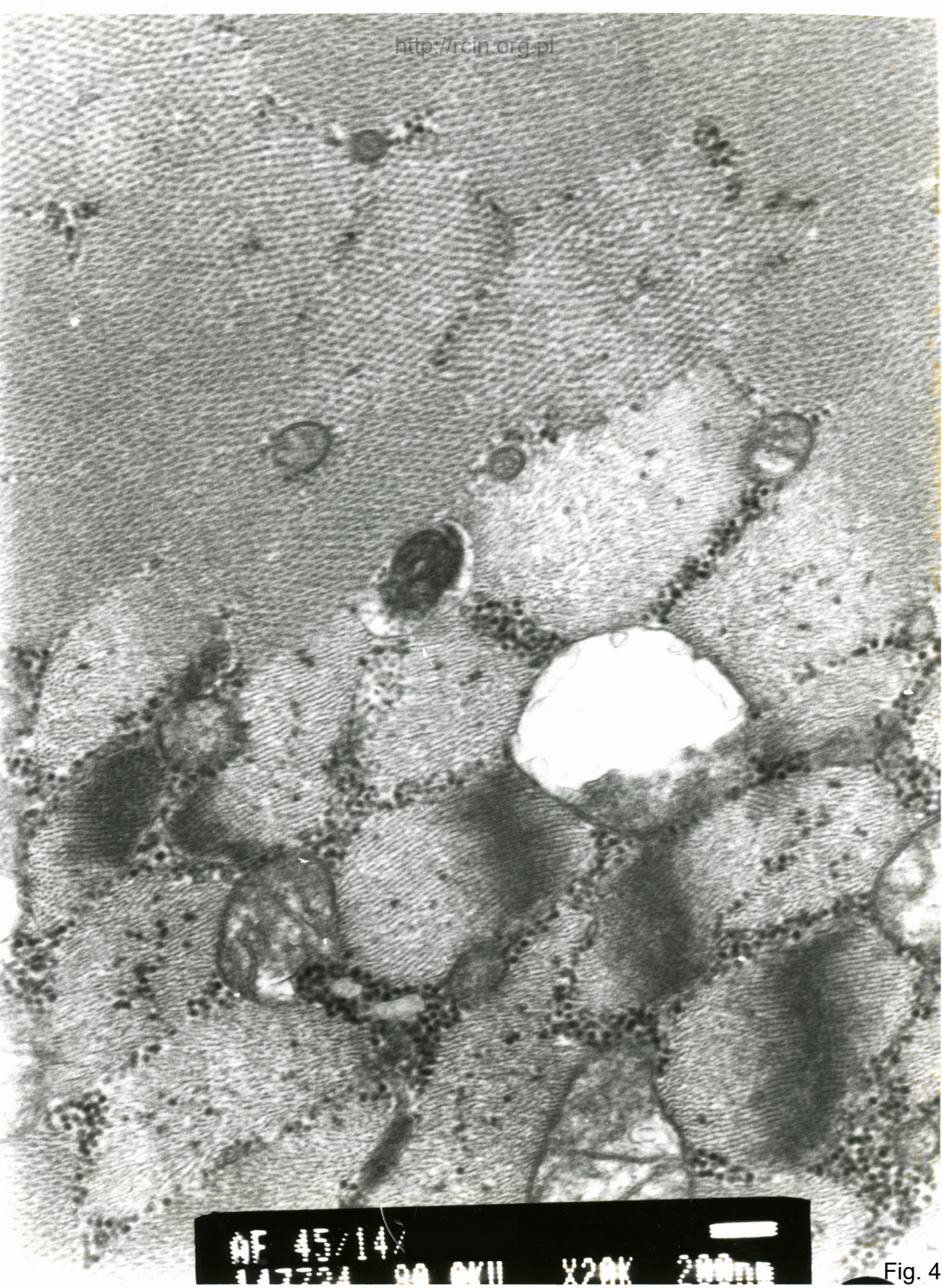


Fig. 4