

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: 46/14

Imię i nazwisko :

Wiek: 34

Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii metabolicznej

Data pobrania wycinka: 17 XI 2014r.

Mięsień: biceps sin.

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

W pobranym wycinku mięśniowym włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i strukturze tworzą zwarte pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo z dobrze zachowaną aktywnością dehydrogenaz i ATP-az.

Wnioski obraz histopatologiczny pobranego wycinka nie odbiega od normy.

Analiza ultrastrukturalna pobranego wycinka wykazała zmiany w strukturze mitochondriów, ubytek grzebieni mitochondrialnych, opustoszenia mitochondrialnego interioru i krople tłuszczu z wyraźną przewagą zmian we włóknach typu 1.

Wnioski: zmiany sugerują defekt metaboliczny i wymagają oceny palmitylotransferazy karnityny.

Analiza biochemiczna palmitylotransferazy karnityny w mięśniu wykazała 1,45nM/mgB/min/
Norma /6,5 - 18 nM/mgB/min/

Prof.dr hab.med. A. Fidziańska - Dolot

W/z
KIEROWNIK ZESPOŁU

[Signature]
prof. dr hab. med.
Irena Błażusińska-Petrusewicz

Przypadek: Nr 46/14

Rozpoznanie: Podejrzenie glikogenozy typu Pompego

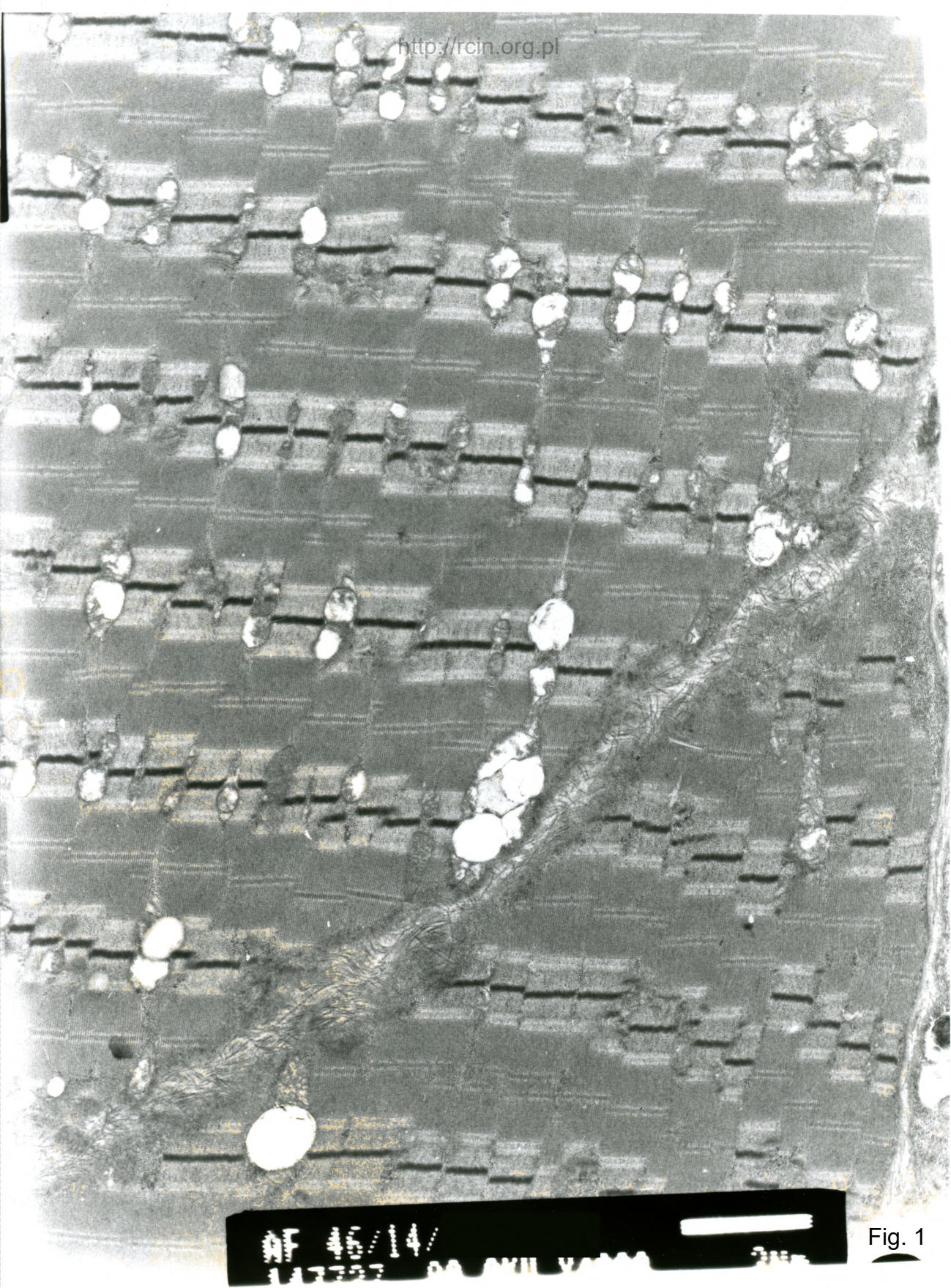
Fig. 1,2. Włókna mięśniowe o prawidłowej strukturze, oddzielone niewielką ilością tkanki łącznej. Widoczne zmiany w strukturze mitochondriów, mitochondria o jasnej macierzy, pozbawione grzebieni mitochondrialnych.

Summary

An 34-year-old patient with suspected Pompe type glycogenosis was examined. A biopsy of *biceps sinister* was performed.

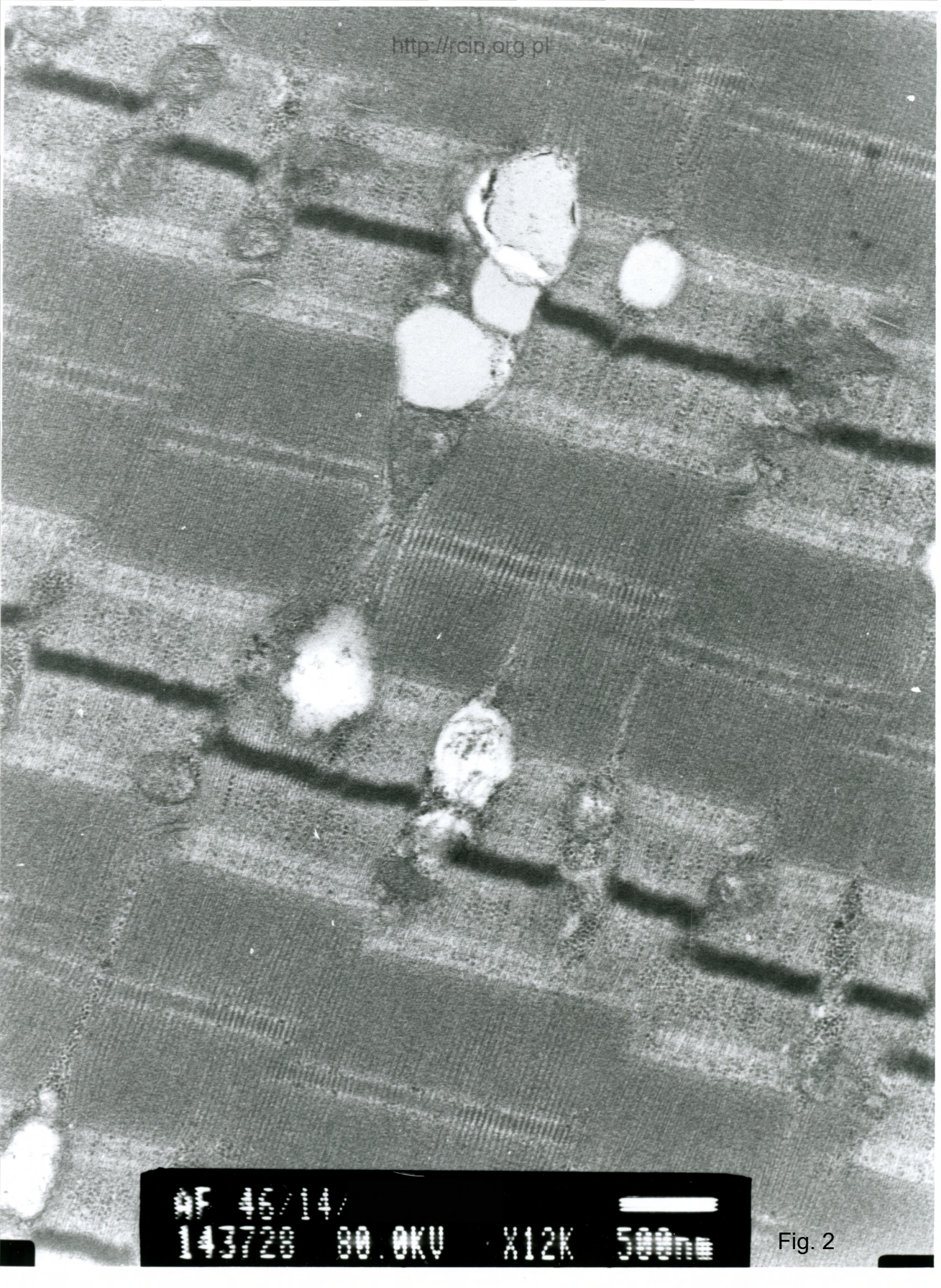
Electronmicroscopy analysis revealed normal structure of muscle fibers separated by connective tissue and altered structure and shape of mitochondria characterized by light mitochondrial matrix and devoid of mitochondrial cristae (Fig. 1,2).

A defect of mitochondrial enzymes was suspected. Biochemical examination of carnitine palmitoyltransferase was performed and the result was 1,45 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 08 nM/mgB/min.).



№ 45/4
14757 DA OKUL YAMA

Fig. 1



143759 80.0KV X12K 500nm

Fig. 2