

Zakład Badawczo Leczniczy Chorób Nerwowo – Mięśniowych
Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN
ul. Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
Tel/ fax /4822/ 658 45 01

Badanie wycinka mięśniowego w mikroskopie świetlnym

Nr: 8/09

Imię i nazwisko :

Wiek: 21

Rozpoznanie: Dystrofia kończynowo-obręczowa

Data pobrania wycinka: 16.03.09r.

Mięsień: quadriceps sin.

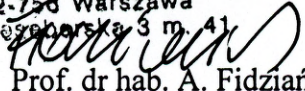
Barwienie: H-E, trichrom Gomoriego, DHB, DHM, DPNH, ATP-azy

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o różnej średnicy, zanikłe, przerosłe i prawidłowe wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone znaczną ilością tkanki łącznej. Przerost tkanki łącznej widoczny jest także w endonysium. W pojedynczych włóknach mięśniowych widoczne są drobne pojedyncze wakuole. Słaba aktywność enzymów oddechowych i bardzo słabe różnicowanie na typy metaboliczne przy użyciu tych enzymów. Aktywność ATP-az prawidłowa wykazująca zanik włókien typu 1.

Wnioski: obraz morfologiczny wykazuje cechy uszkodzenia pierwotnie mięśniowego.
Biopsja wymaga dalszej oceny w M-E.

4714926

Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-750 Warszawa
ul. Niezłomska 3 m. 41.


Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

Zakład Badawczo Leczniczy Chorób Nerwowo – Mięśniowych
Instytut Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN
ul. Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
Tel/ fax /4822/ 658 45 01

Badanie wycinka mięśniowego w mikroskopie świetlnym

Nr:8/09

Imię i nazwisko :

Wiek: 21

Rozpoznanie: Dystrofia kończynowo - obręczowa

Data pobrania wycinka: 16 III 09 r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o różnej średnicy zanikłe, przerosłe i prawidłowe wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone znaczną ilością tkanki łącznej. Przerost tkanki łącznej widoczny jest także w endomysium. W pojedynczych włóknach mięśniowych widoczne są drobne pojedyncze wakuolki. Słaba aktywność enzymów oddechowych i bardzo słabe różnicowanie na typy metaboliczne przy użyciu tych enzymów. Aktywność ATP-azy prawidłowa wykazująca zanik włókien typu 1.

Wnioski: obraz morfologiczny wykazuje cechy uszkodzenia pierwotnie mięśniowego.

Badanie immunohistochemiczne z użyciem przeciwciał przeciw białkom sarkolemy:

DAG 35 gammasarcoglycan - obecny

DAG 50 alfasarcoglycan - obecny

DAG 43 betadystroglycan - brak

Sarcoglycany beta i delta - obecne

Dysferlina - zachowana

Dystrofina 10 D i 60 KD obecne, 30 KD cienka

Badania w mikroskopie elektronowym ujawniły nieprawidłowe mitochondria z wtrętami krystalicznymi.



Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

4714926 | Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 4f

Przypadek 08/09 (10/09 ME)

Rozpoznanie: Dystrofia kończynowo-obrzeczowa

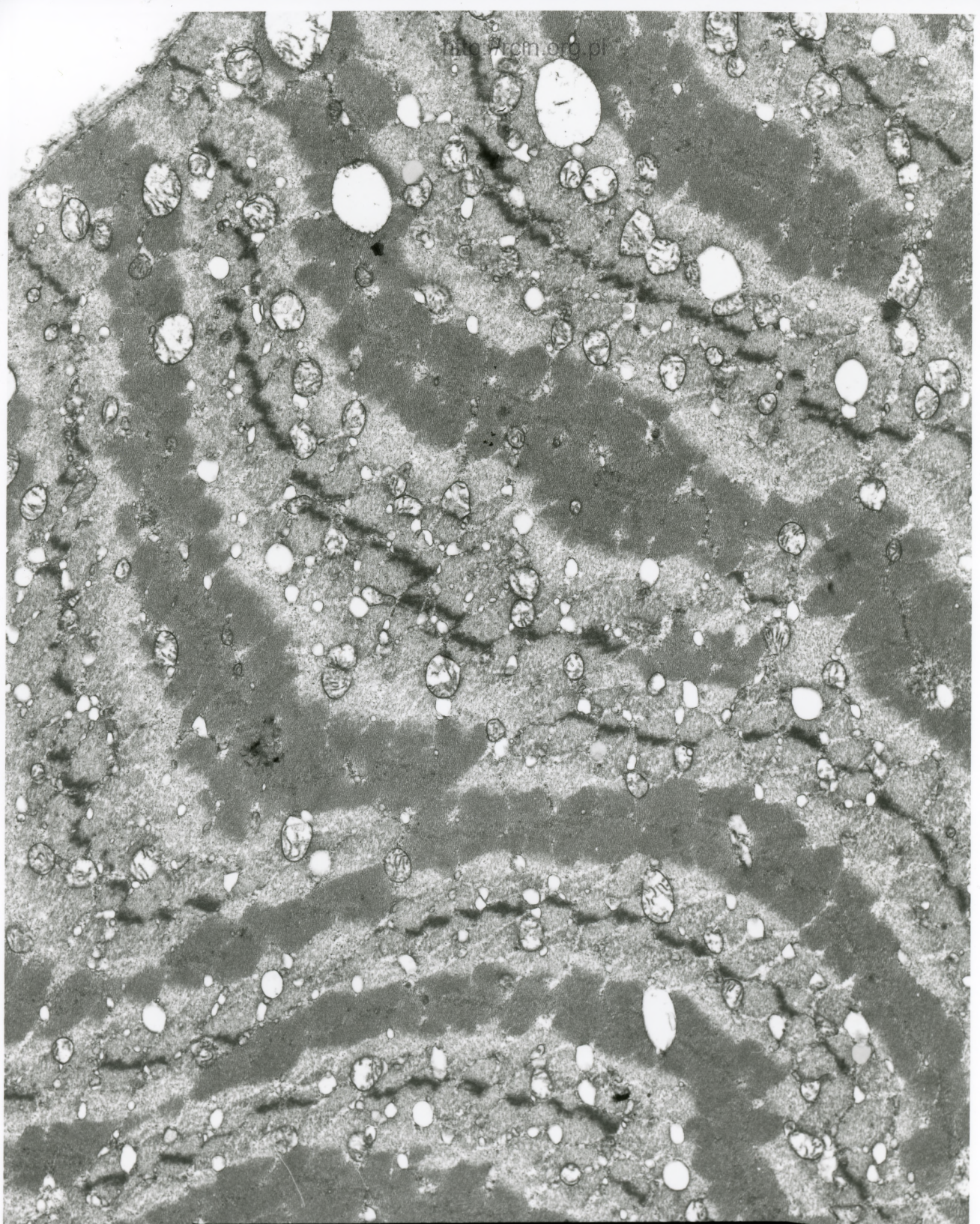
Fig. 1,2. Znaczne zmiany w obrębie mitochondriów, charakteryzujących się jasną macierzą i częściowym lub całkowitym zanikiem grzebieni mitochondrialnych. W niektórych mitochondriach widoczne ciała mielinopodobne.

Fig. 3,4,5,6,7,8,9. Nieprawidłowe mitochondria z charakterystycznymi wtrętami krystalicznymi

Summary

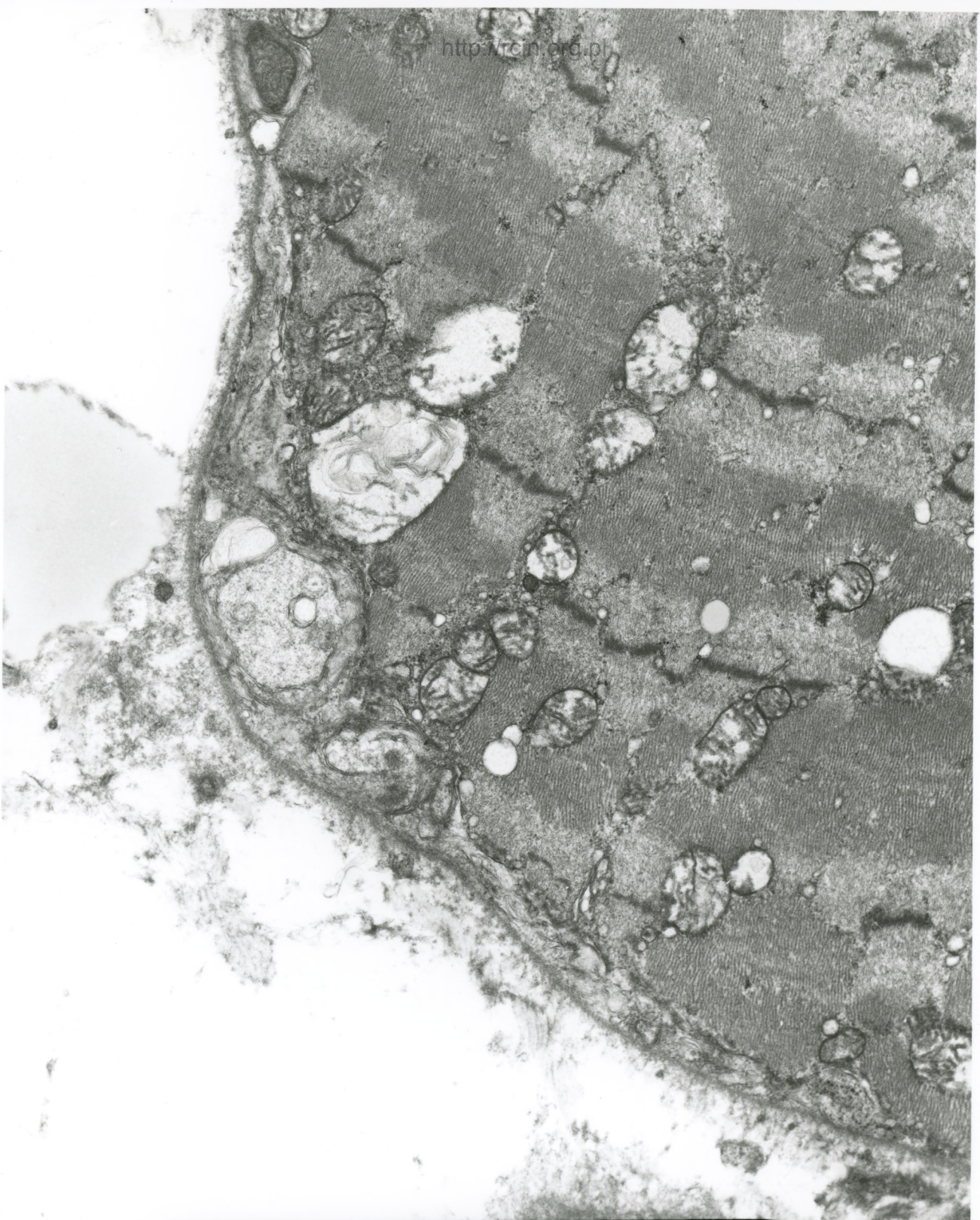
A 21-year-old patient with suspected limb-girdle muscular dystrophy was examined. A biopsy of quadriceps sinister was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed significant changes within mitochondria. They were characterized by a light mitochondrial matrix and partial or complete lack of mitochondrial cristae. Myelin-like bodies were visible in some mitochondria (Fig. 1,2). Abnormal mitochondria with characteristic crystalline inclusions were observed (Fig. 3,4,5,6,7,8,9).



AF 10/2009
090770 80.0KV X3000 24

Fig. 1



AF 10/2009
090777 80.0KV X6000

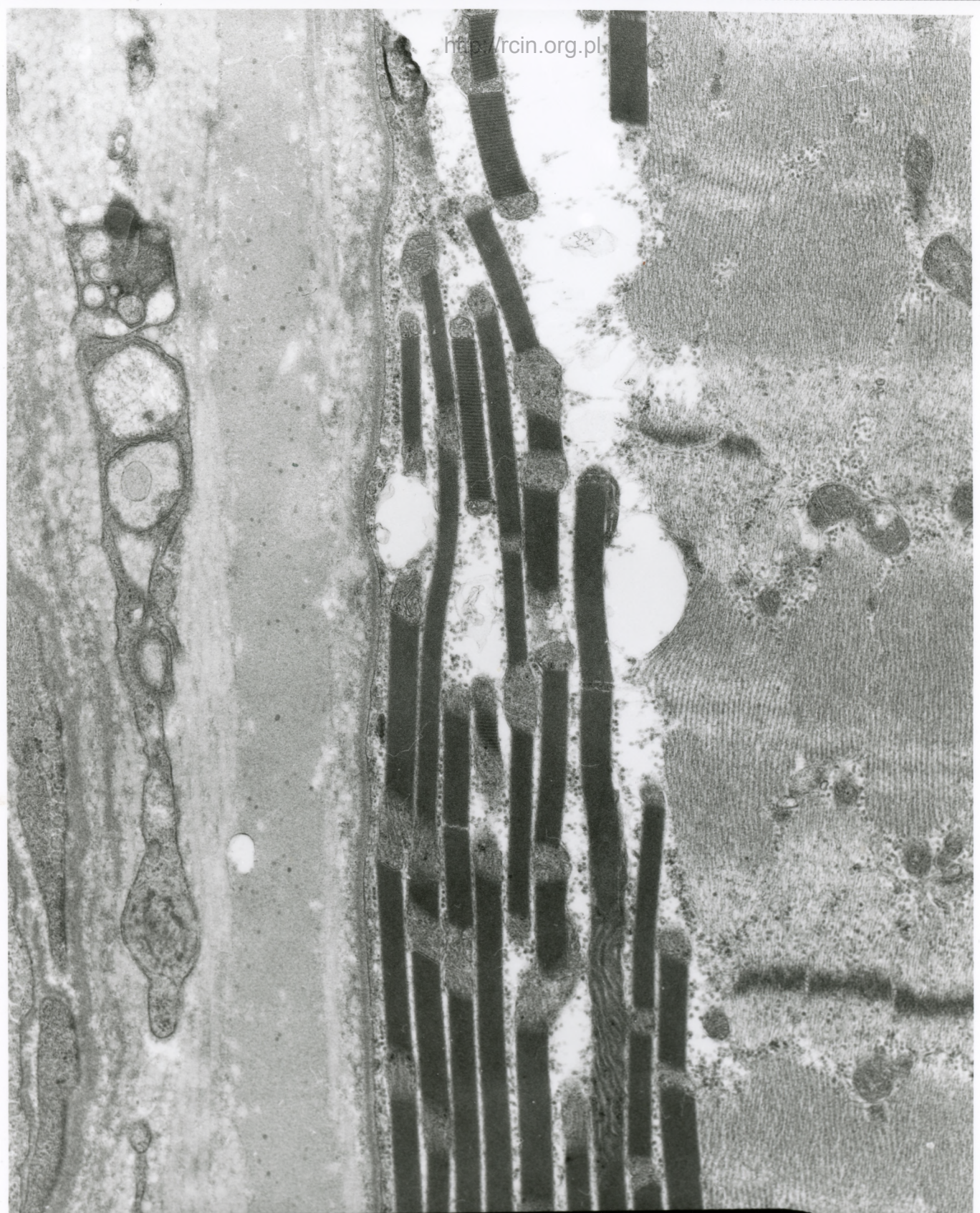


Fig. 2



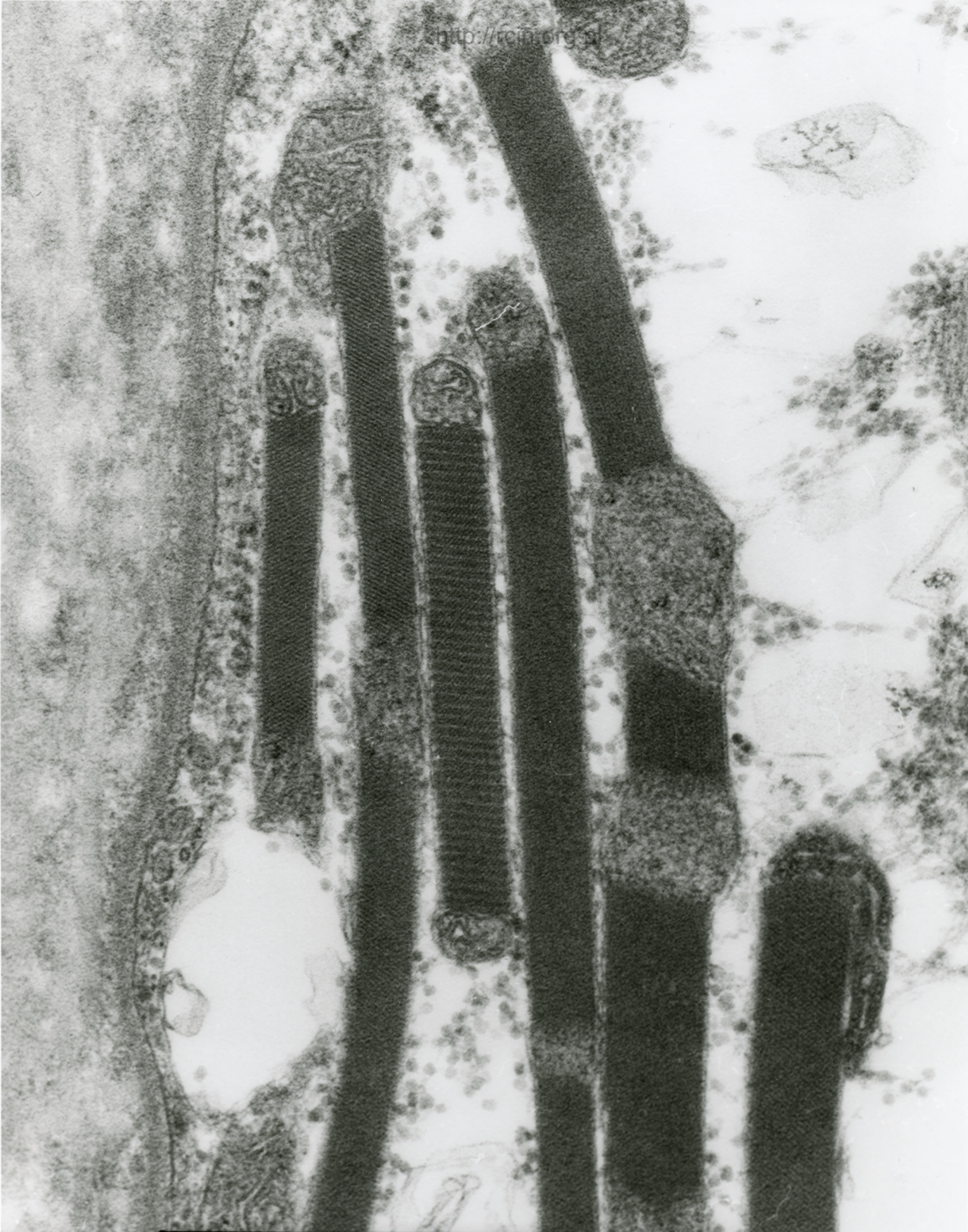
AF/10/-0/N
090000 80.0KV X10K 500nm

Fig. 3



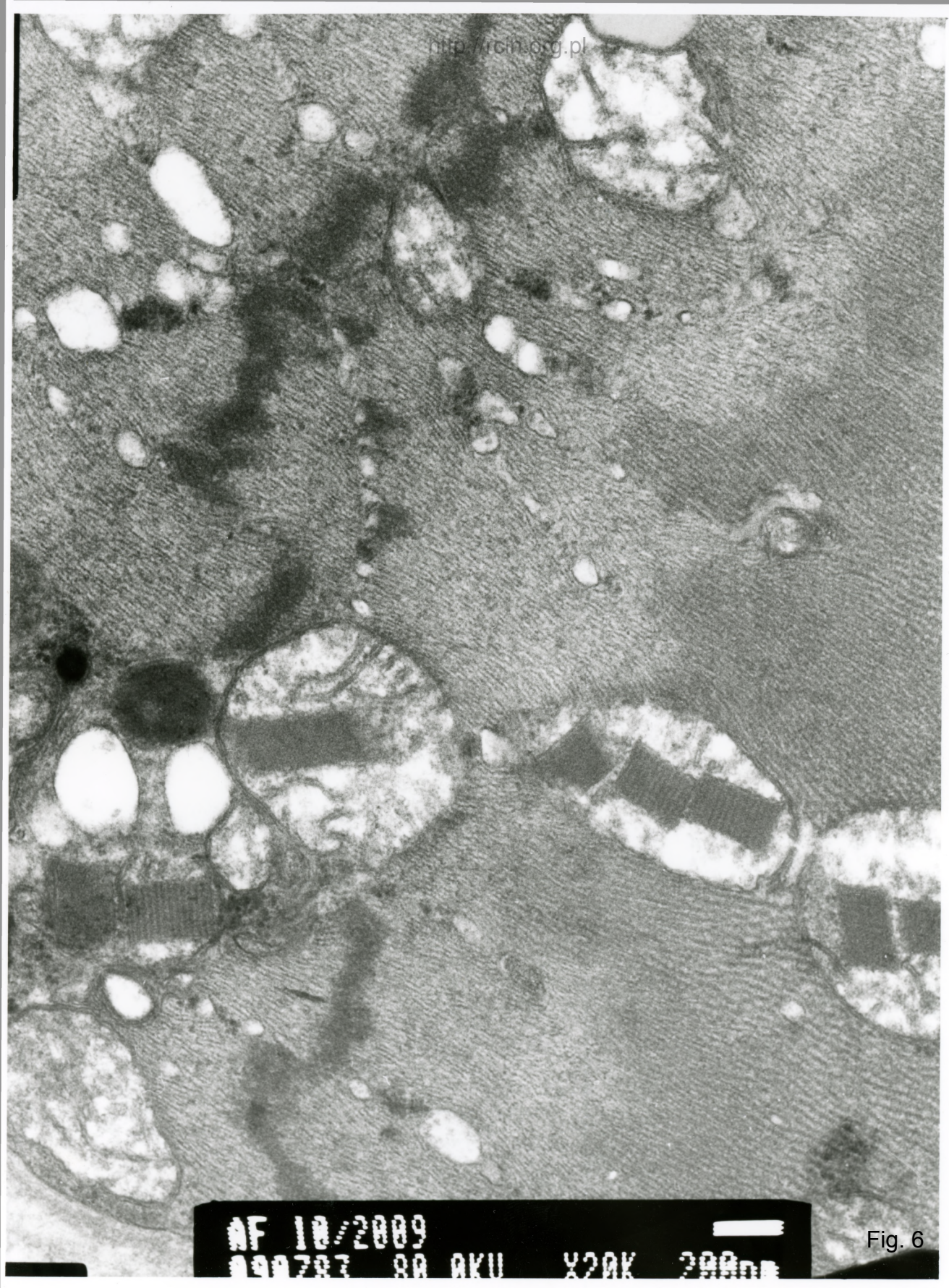
AF/10/-0/N
090806 80.0KV X10K 500nm

Fig. 4



AF/10/-0/N
090010 80.0KV X30K 200nm

Fig. 5



AF 10/2009
090783 80 AKU X20K 20000

Fig. 6



AF 10/2009

090707 80.0KV

X40K

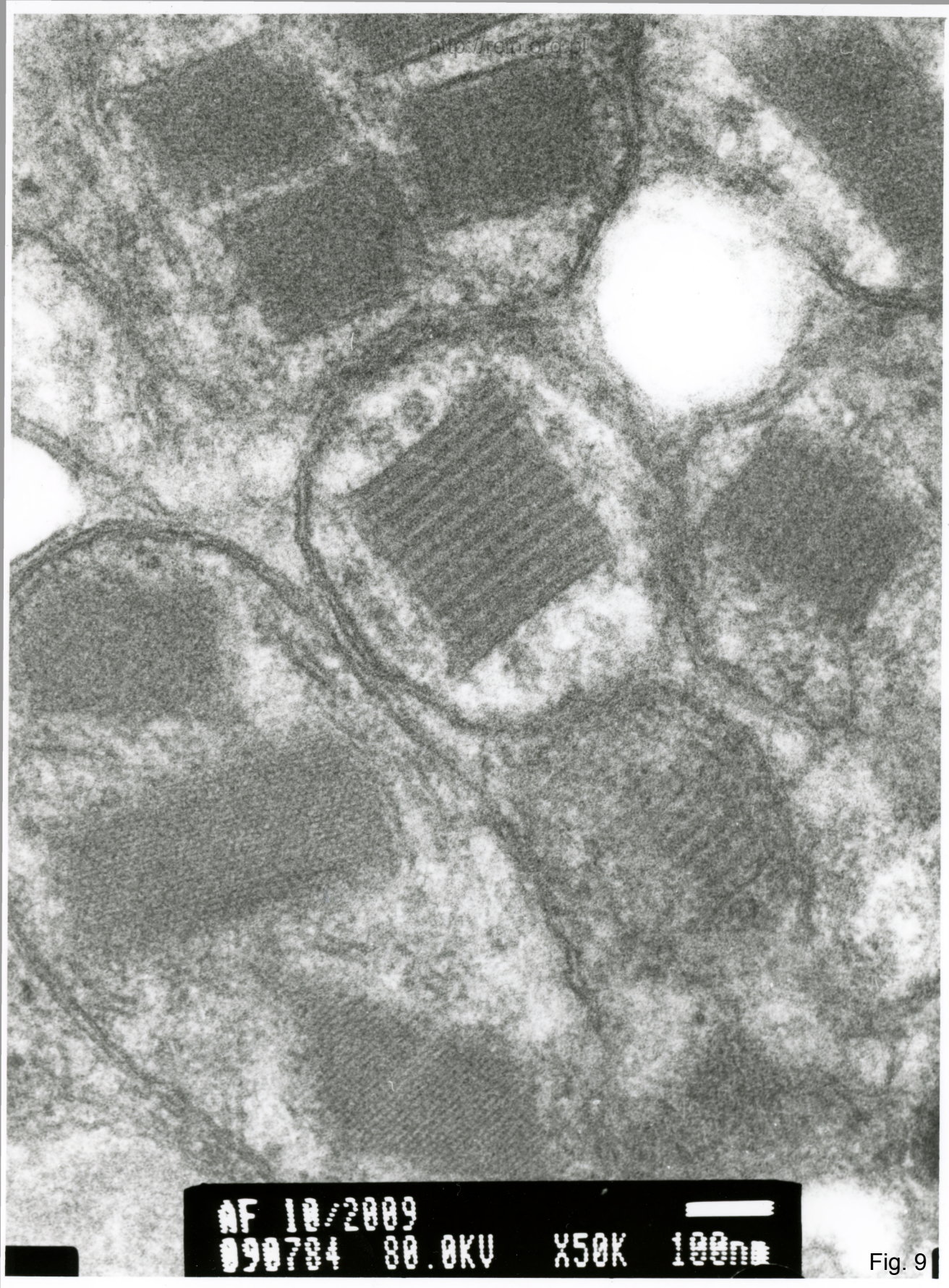
200nm

Fig. 7



AF 10/2009
090702 80.0KV X20K 200nm

Fig. 8



AF 10/2009
090704 80.0KV X50K 100nm

Fig. 9