

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: 53/12

Imię i nazwisko :

Wiek:28 X 12r.

Rozpoznanie:

Data pobrania wycinka: 14 XI 2012r.

Mięsień: quadriceps

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy dla okresu neonatalnego ułożone dość luźno nie tworzą typowych pęczków. Na uwagę zasługują dość duże jądra położone obwodowo czasem centralnie. W barwieniach rutynowych H-E i trichrom Gomoriego nie stwierdzono wyraźnych odchyłeń. Podział włókien na typy metaboliczne zaburzony. Włókna wykazują pośrednią aktywność ATP-azy i dehydrogenaz. Obraz morfologiczny wymaga oceny ultrastrukturalnej.

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność rzadkiego zjawiska odseparowania błony zewnętrznej jądra od błony wewnętrznej z tworzeniem przyściennych /przyjądrowych/ wakuoli. Wakuole te o różnej średnicy, czasem wielkości jądra wykazują ciągłość błony wakuoli z błoną jądrową. W niektórych włóknach mięśniowych widoczne jest znaczne poszerzenie kanałów SR z tworzeniem małych wakuoli. Zjawisko to może sugerować defekt receptora laminy B / LBR deficyency/ występujące w nucleopatiach.

Prof.dr hab. A. Fidziańska-Dolot

4714926  
Prof. dr hab. med.  
Anna Fidziańska-Dolot  
specjalista neurolog  
02-756 Warszawa  
ul. Neseberska 3 m. 41

Przypadek 53/12 (62/12 ME)

Rozpoznanie

Fig. 1,2,3,4,5. Włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i zachowanej strukturze miofibryli, podbłonowo położonych jądrach, jednak w wielu włóknach obserwuje się zjawisko rozszczepienia błony jądrowej zewnętrznej od wewnętrznej i tworzenia przyjądrowych „wakuoli”. Niektóre mitochondria charakteryzują się ubytkiem grzebieni.

Fig. 6,7,8,9. W części włókien mięśniowych widoczne jest znaczne poszerzenie siatki sarkoplazmatycznej.

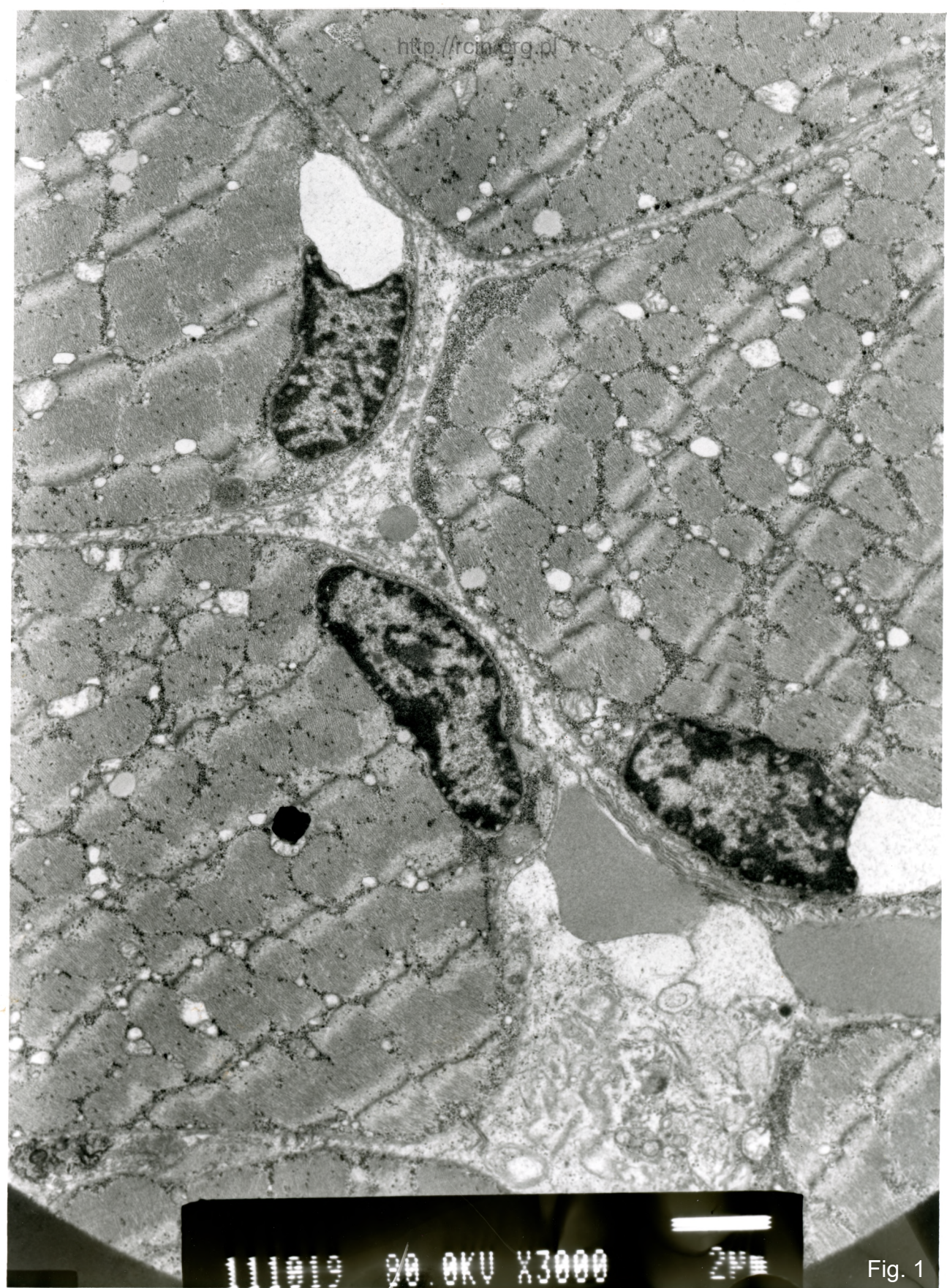
Summary

A biopsy of quadriceps from newborn baby was taken.

Electronmicroscopy analysis revealed presence of normal diameter muscle fibers. They were characterized by preserved myofibrils and sub-membranous located cell nuclei. In many fibres fission of the external and internal nuclear membrane and formation of “vacuoles” was observed. Within some mitochondria, damage of mitochondrial cristae was observed. (Fig. 1,2,3,4,5).

The sarcoplasmic reticulum was significantly widened in some muscle fibres forming “vacuoles”. (Fig. 6,7,8,9).

The ultrastructural image indicates features of nucleopathy (LBR deficiency?).



111013 90.0KV X3000

2µm

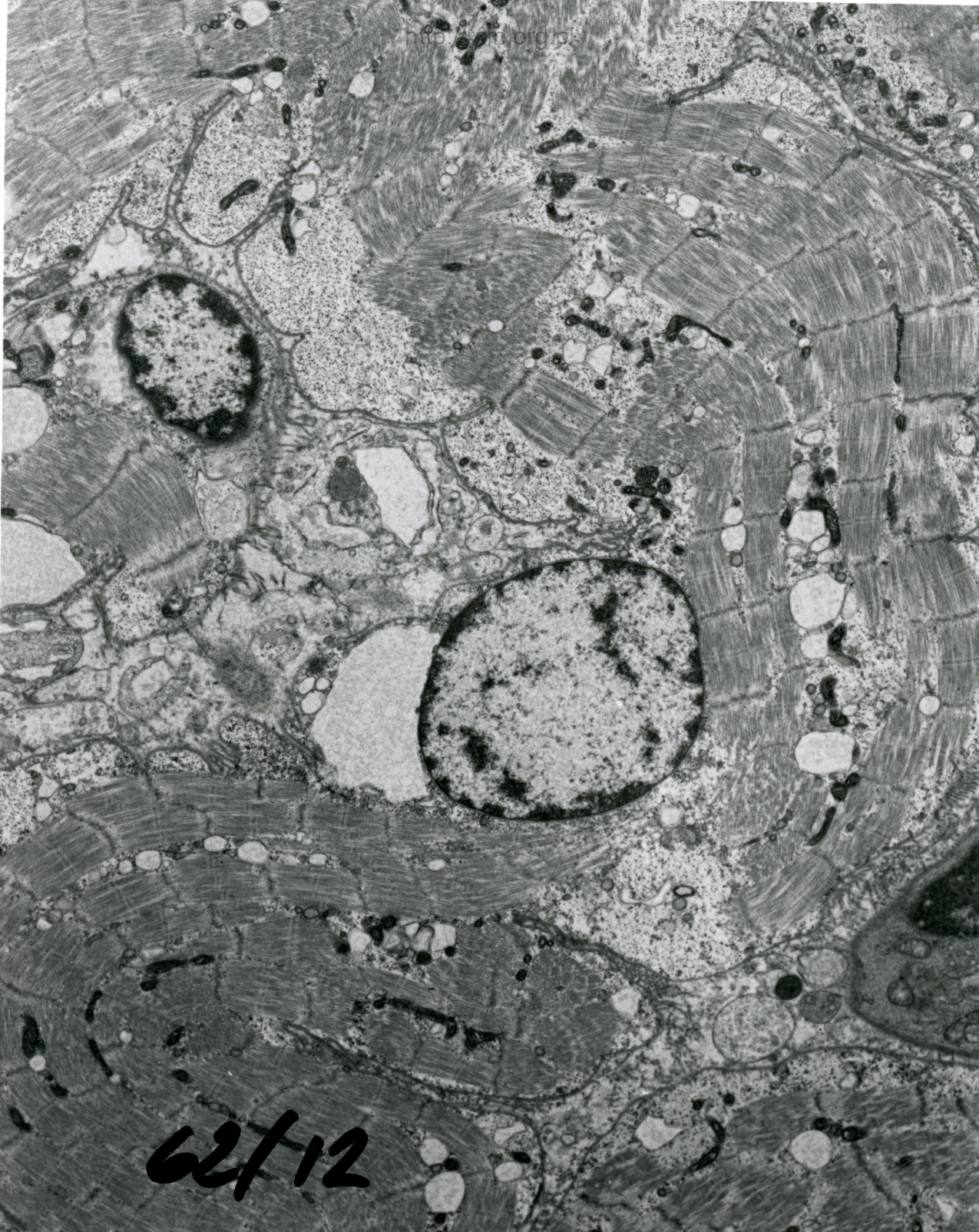
Fig. 1



http.

11020 80.0KV X3000 2µm

Fig. 2



62/12

07 011/20/  
07 00 OKU X3000

Fig. 3



62/12

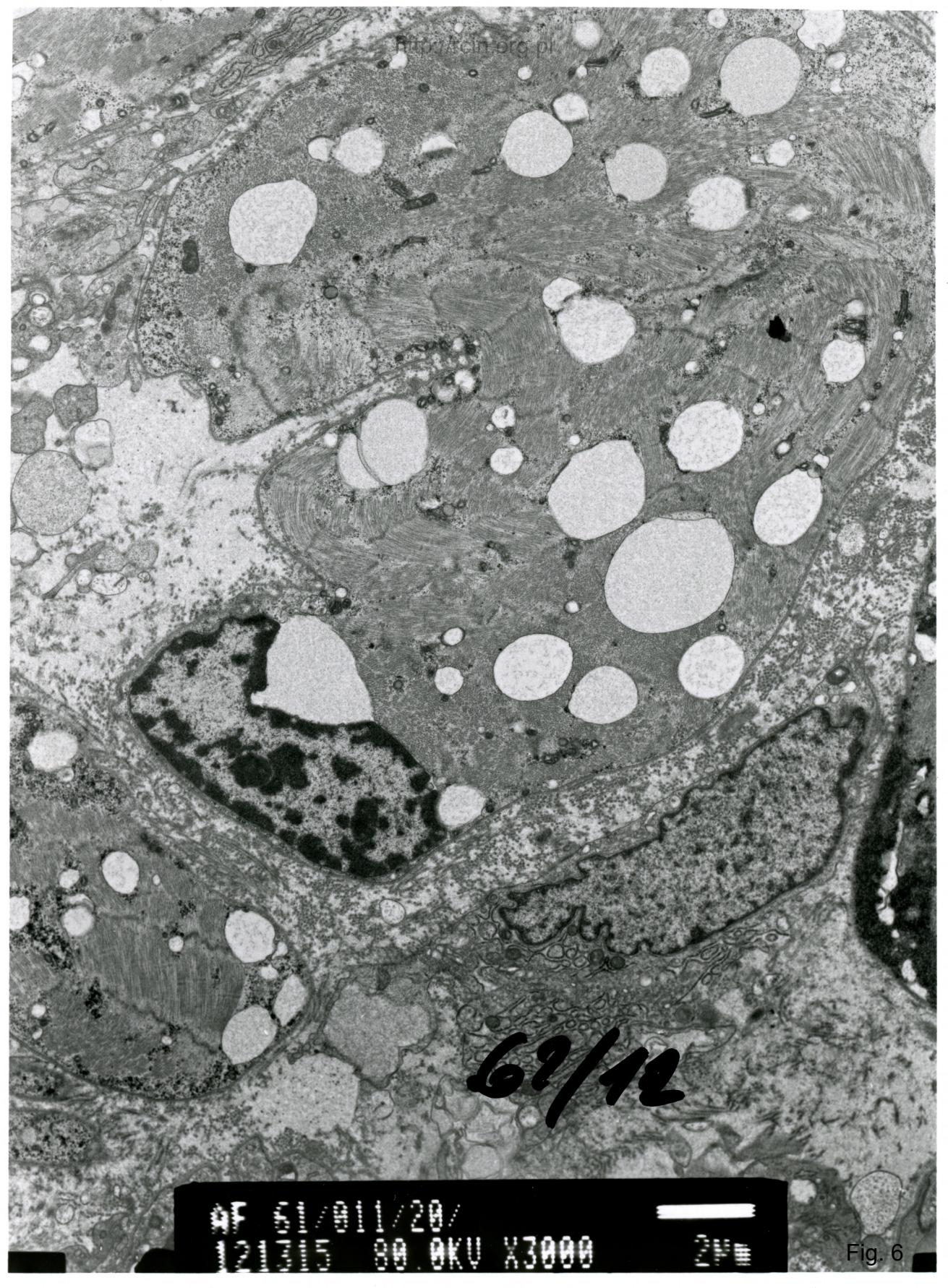
AF 01/011/20/  
121/20 99 AKU X5000

Fig. 4



AE 62/12/21

Fig. 5

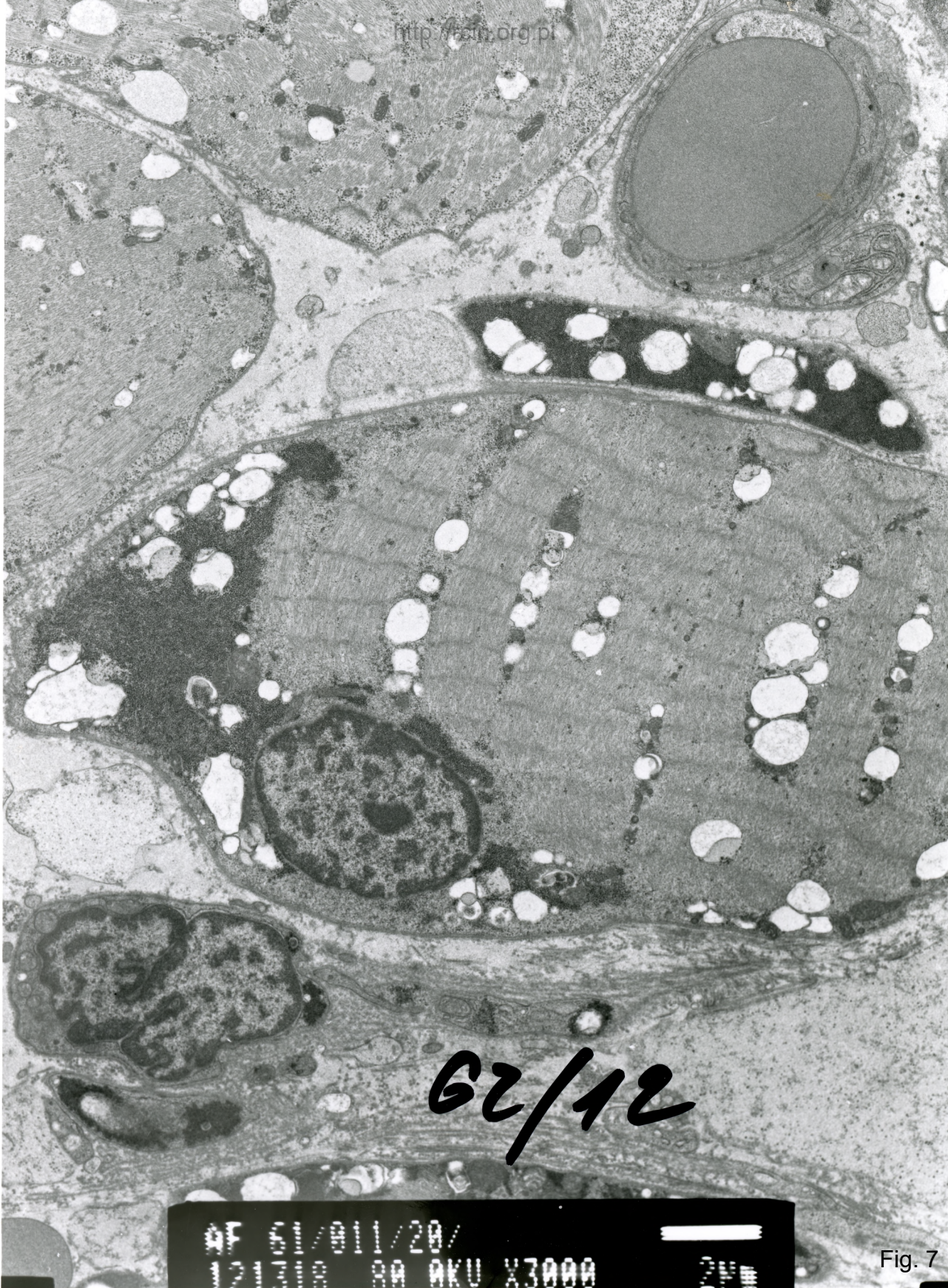


62/12

01/01/2011/20/ 00.0KV X3000 24

Fig. 6

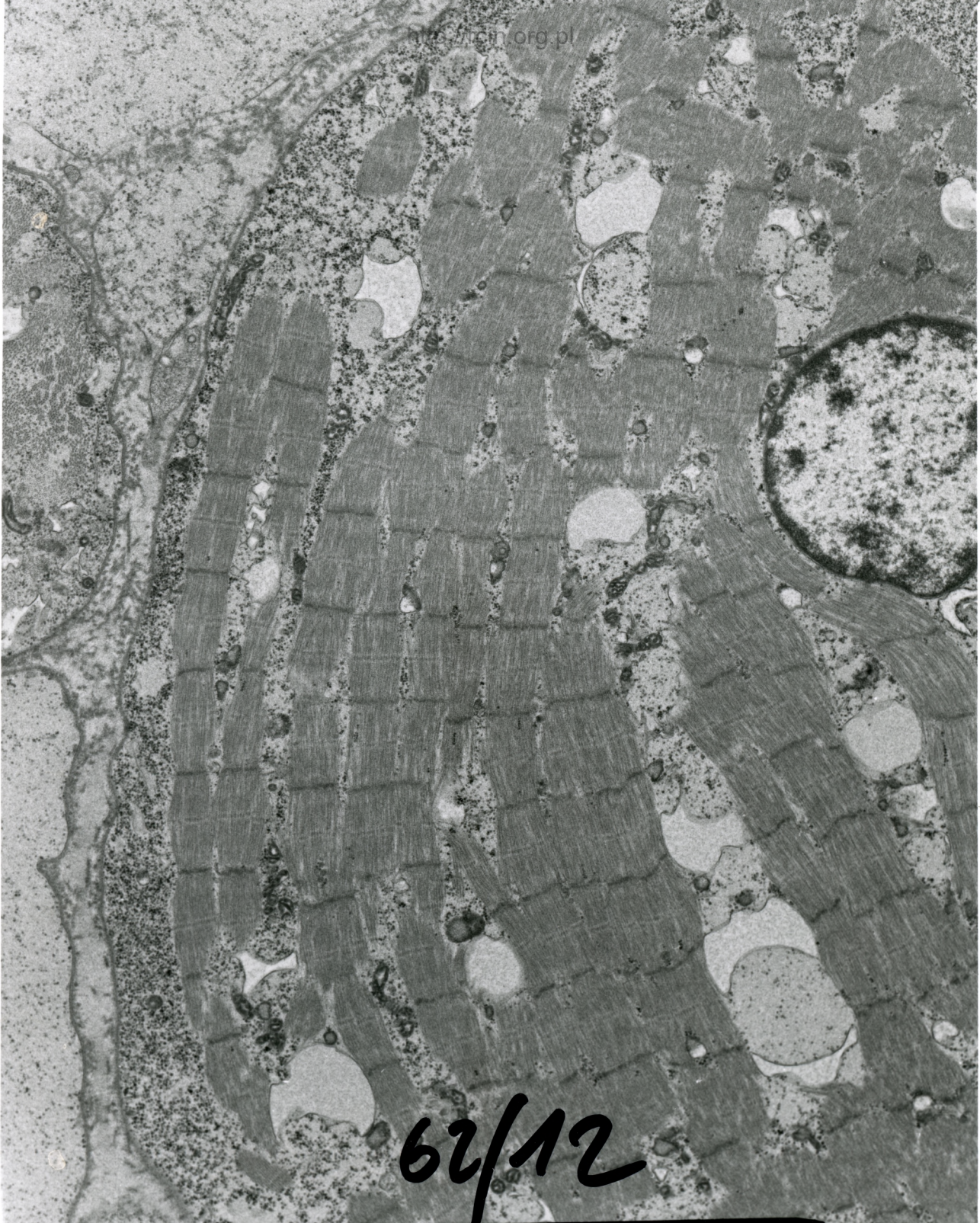




G2/12

AF 01/011/20/  
121508 88 AKU X3000 25

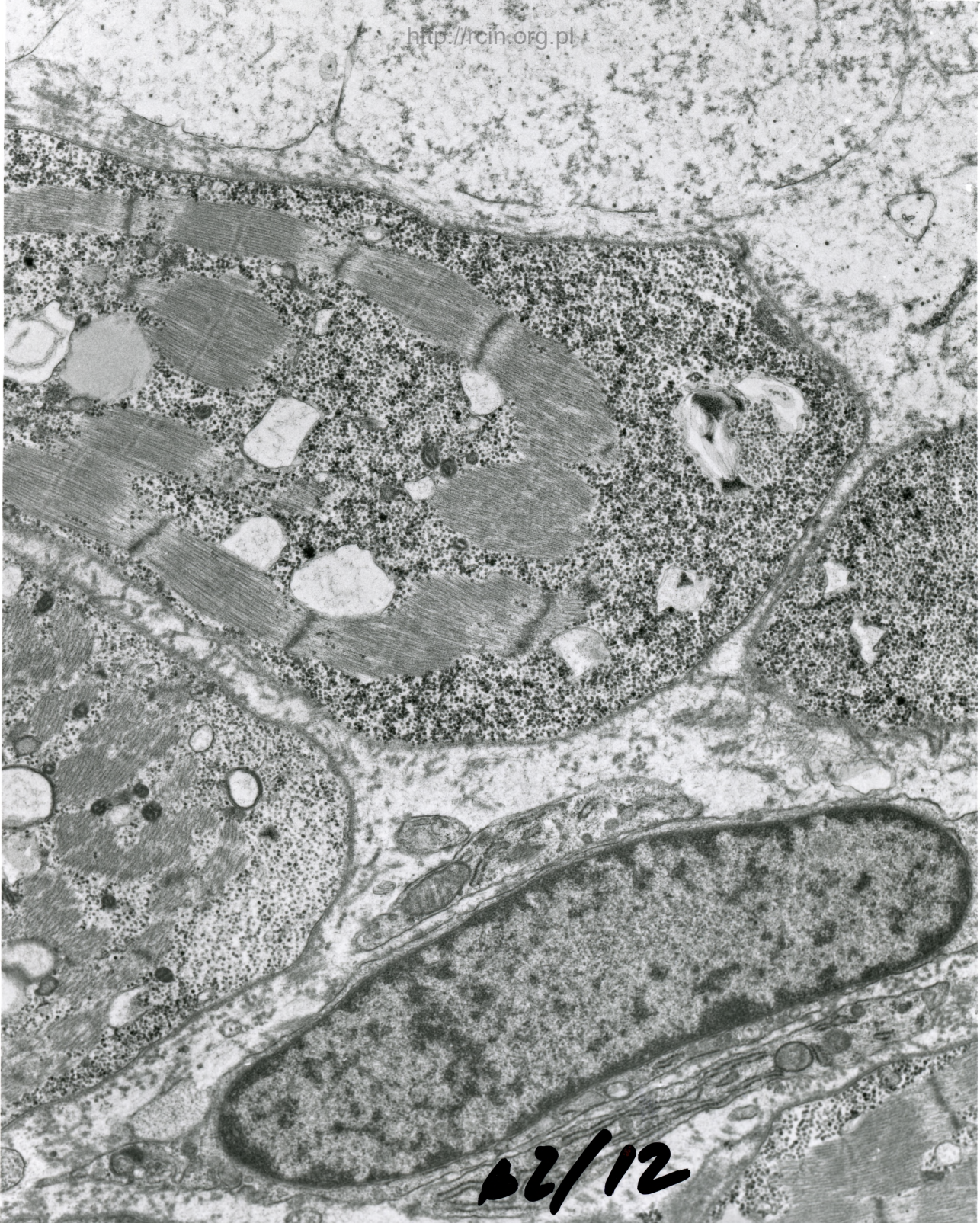
Fig. 7



62/12

AF 31/011/20/  
121603 80.0KV X4000 2µm

Fig. 8



B2/12

AF 31/011/20/  
121302 90.0KV X5000

Fig. 9