

Zakład Badawczo Lecznicy 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: 19/2010

Imię i nazwisko :

Wiek: 2 tygodnie

Rozpoznanie: Wrodzona wiotkość mięśni

Data pobrania wycinka: 8 IX 2010r.

Mięsień:

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o różnej średnicy ,wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone niewielką ilością tkanki łącznej. W barwieniu H-E widoczne w pojedynczych włóknach puste wakuole. W barwieniu trichromem Gomoriego bardzo liczne włókna wykazują obecność metachromatycznie barwiących się ziarnistości czasem o pałeczkowatym kształcie, ziarnistości te w niektórych komórkach zajmują całą powierzchnię komórki. Podział włókien na typy metaboliczne w enzymach oddechowych bardzo słabo zaznaczony. Wyraźny podział na typy metaboliczne widoczny jest w barwieniu ATP-azami 9,4.

Wnioski: obraz histopatologiczny pobranego wycinka sugeruje miopatię nemalinową i wymaga oceny w mikroskopie elektronowym.

Badanie immunohistochemiczne wykazało brak aktywności aktyny oraz słabą aktywność frakcji lamin A4 i AC w błonie jądrowej włókien mięśniowych.

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność licznych struktur nitkowatych.

4714926 | Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-106 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 41

Prof. dr hab. A. Fidziańska- Dolot



Przypadek 19/10 (32/10 ME)

Rozpoznanie: wrodzona wiotkość mięśni

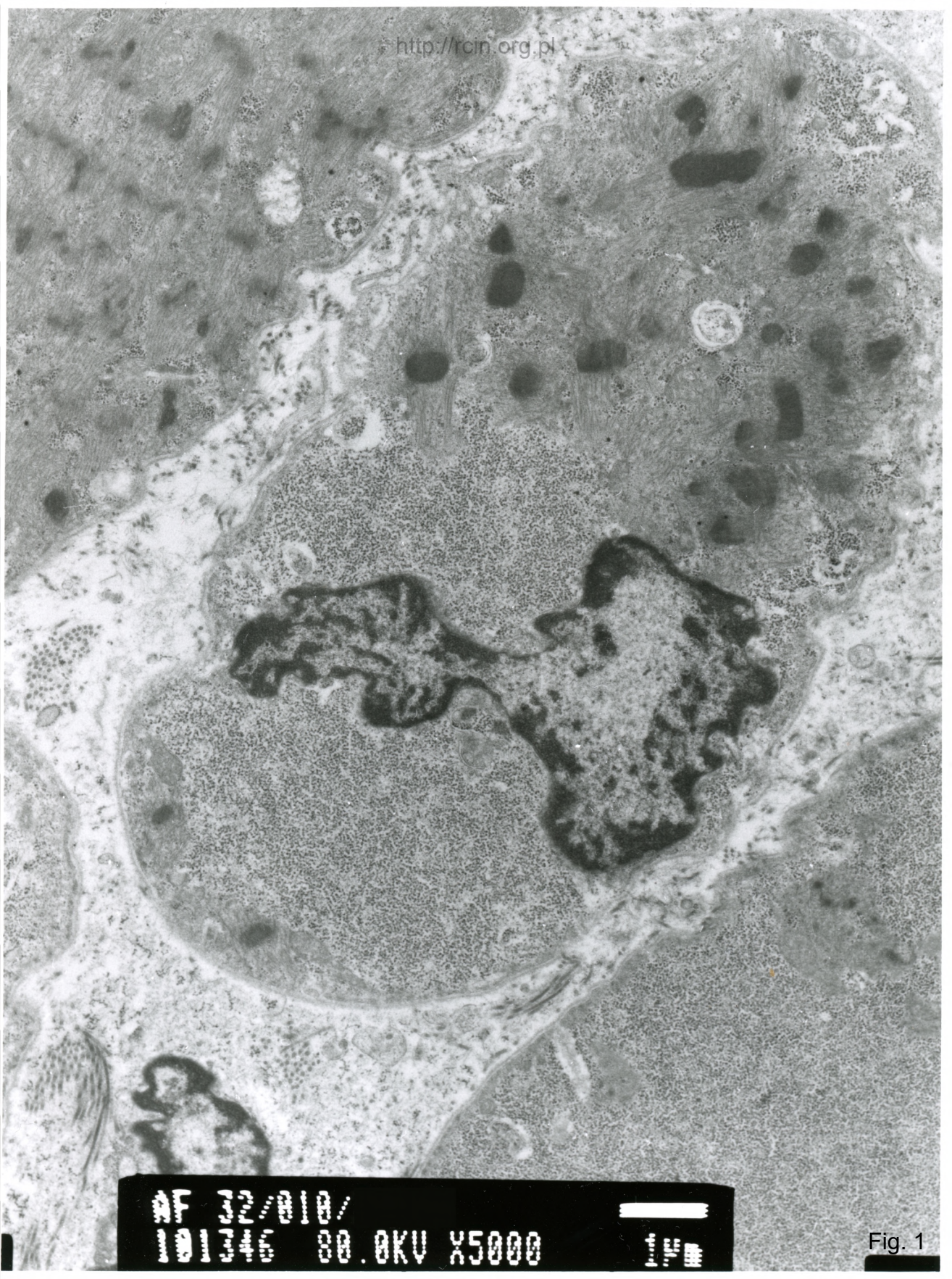
Fig. 1-15. W bardzo wielu włóknach mięśniowych widoczne są liczne ciała nemalinowe o zróżnicowanej wielkości i zagęszczeniu. Jądra komórkowe zmienione ultrastrukturalnie, obserwuje się liczne wgłobienia w błonie jądrowej.

Summary

A two-week old infant with congenital muscle limpness was examined.

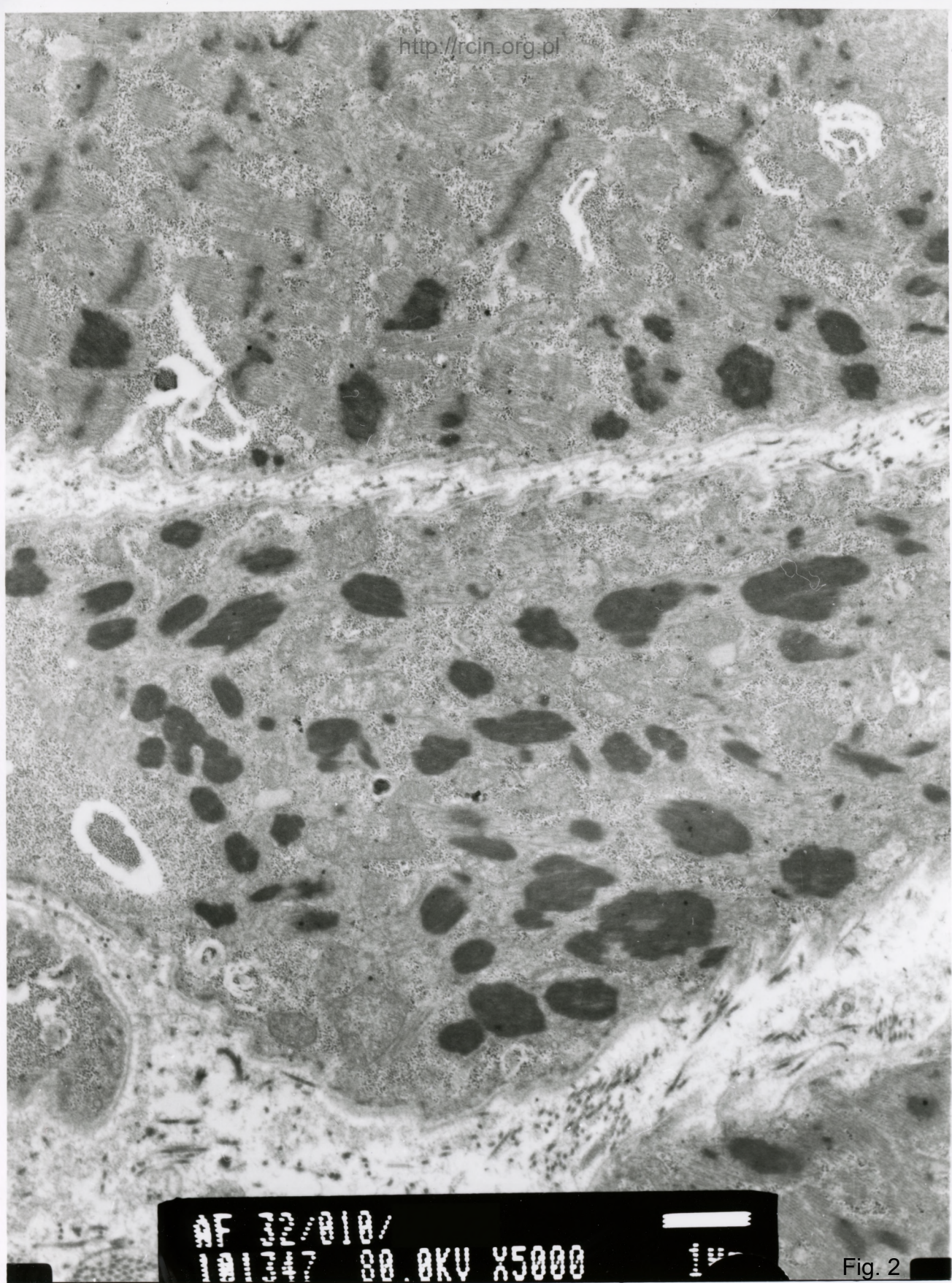
In the whole biopsy numerous nemaline bodies of varying size and density were visible. Cell nuclei were ultrastructurally changed, numerous intussusception in the nuclear membrane were observed. (Fig. 1-15).

Conclusions: Nemaline myopathy. Genetic testing and consultation at genetic outpatient clinic is recommended.



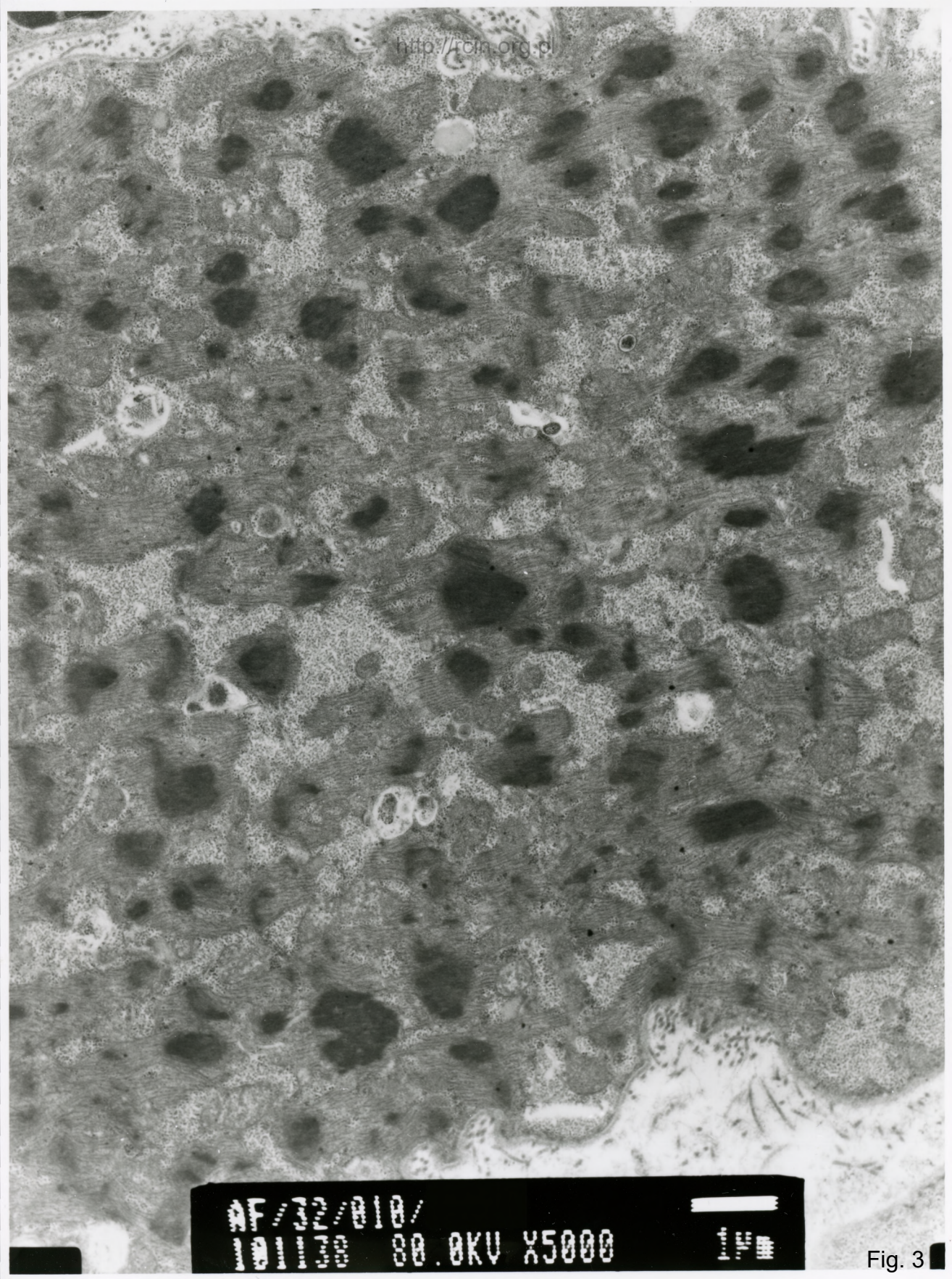
AF 22/010/
10145 00.0KV X5000

Fig. 1



AF 22/010/
101147 80.0KV X5000

Fig. 2



AF/32/010/
101100 80.0KV X5000



Fig. 3

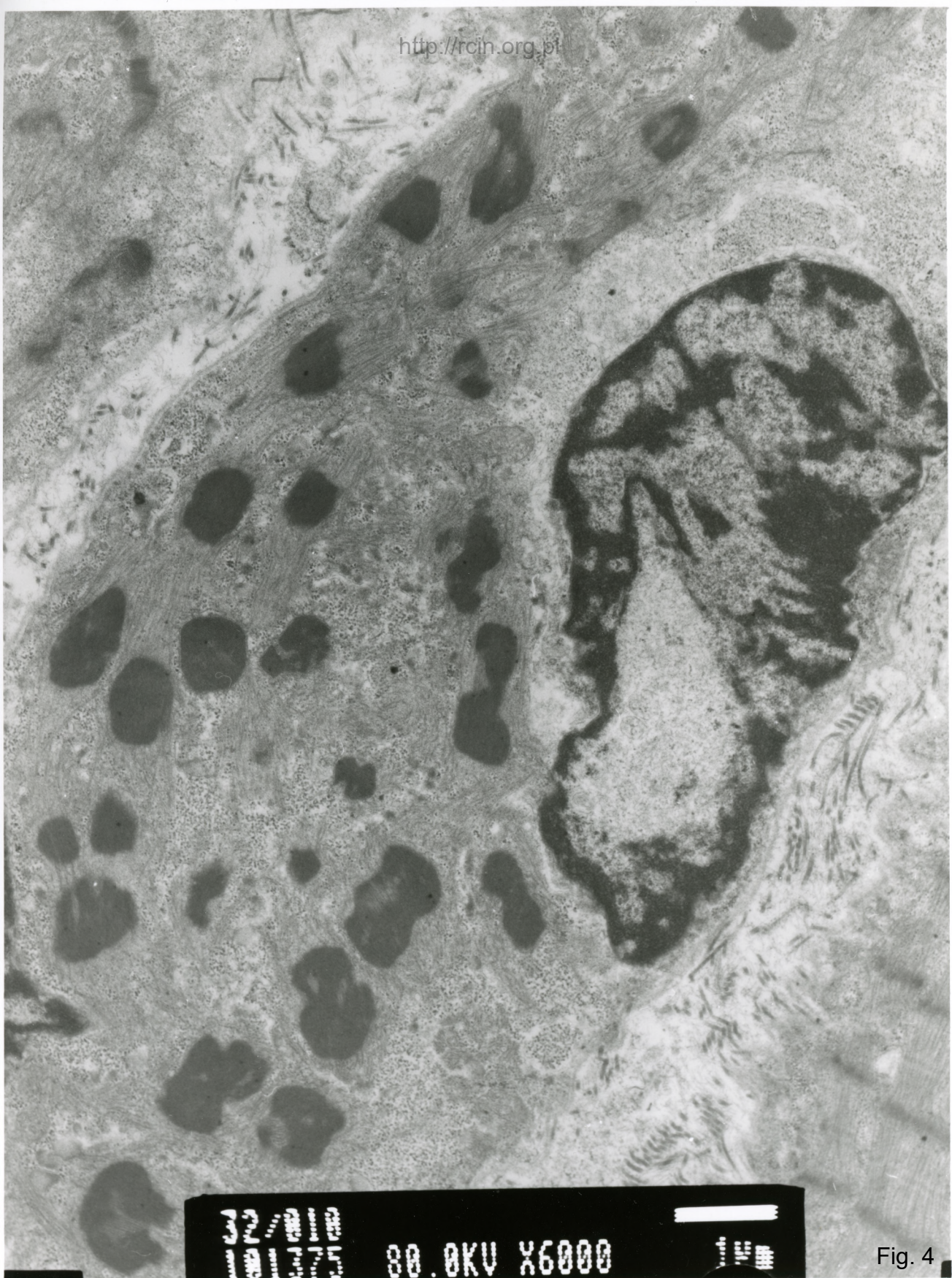
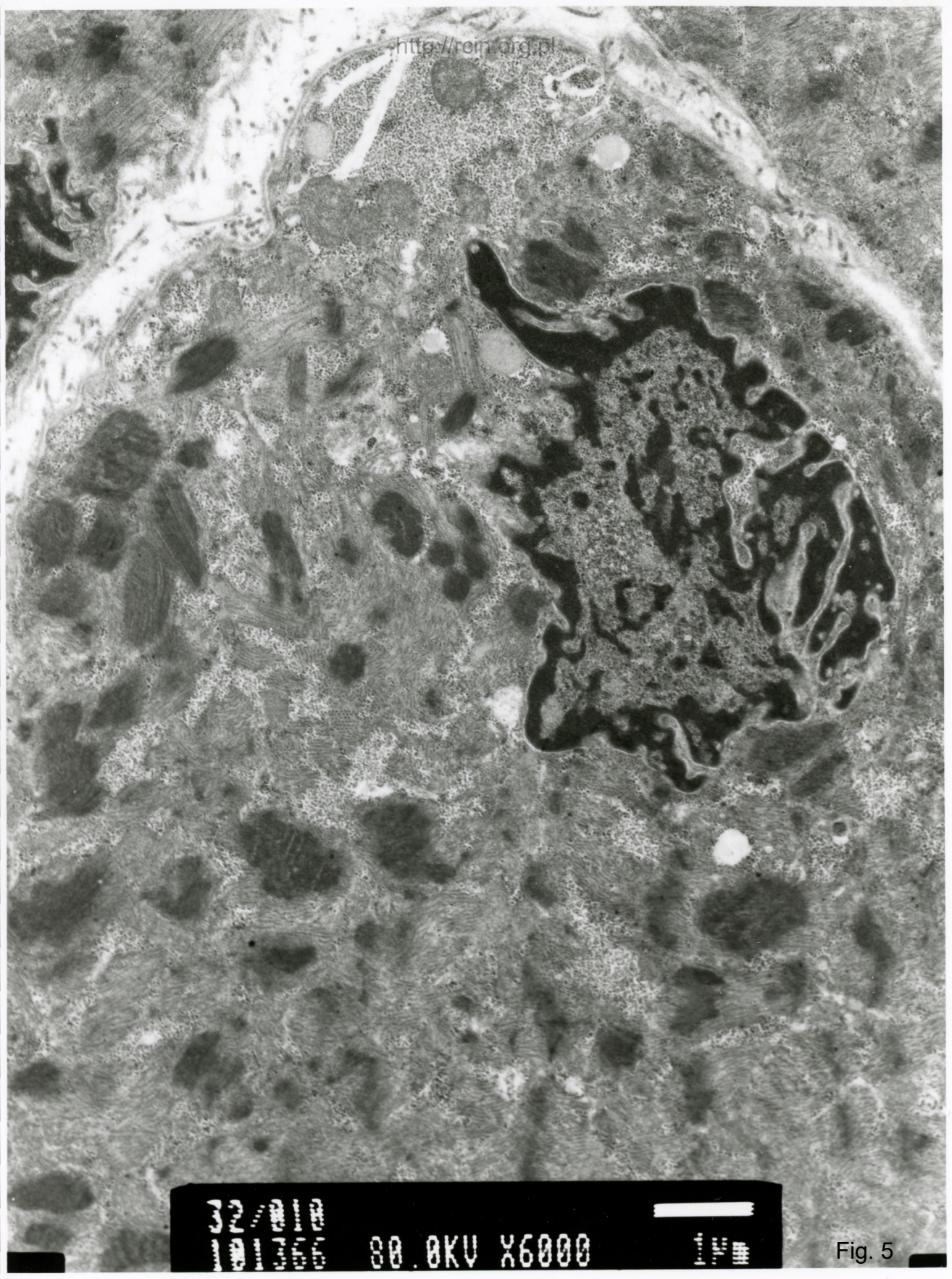


Fig. 4



30.0KV X6000

Fig. 5

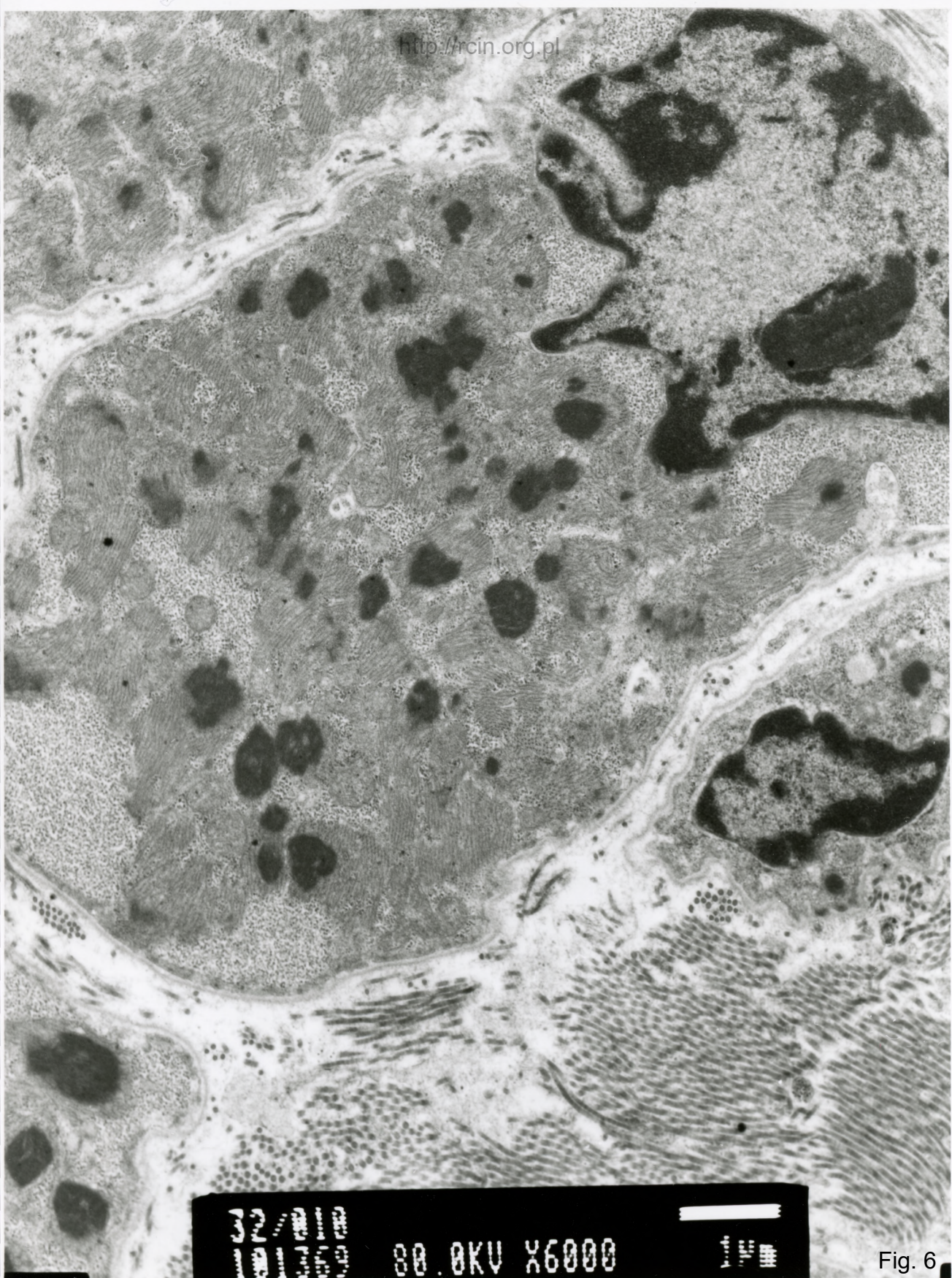
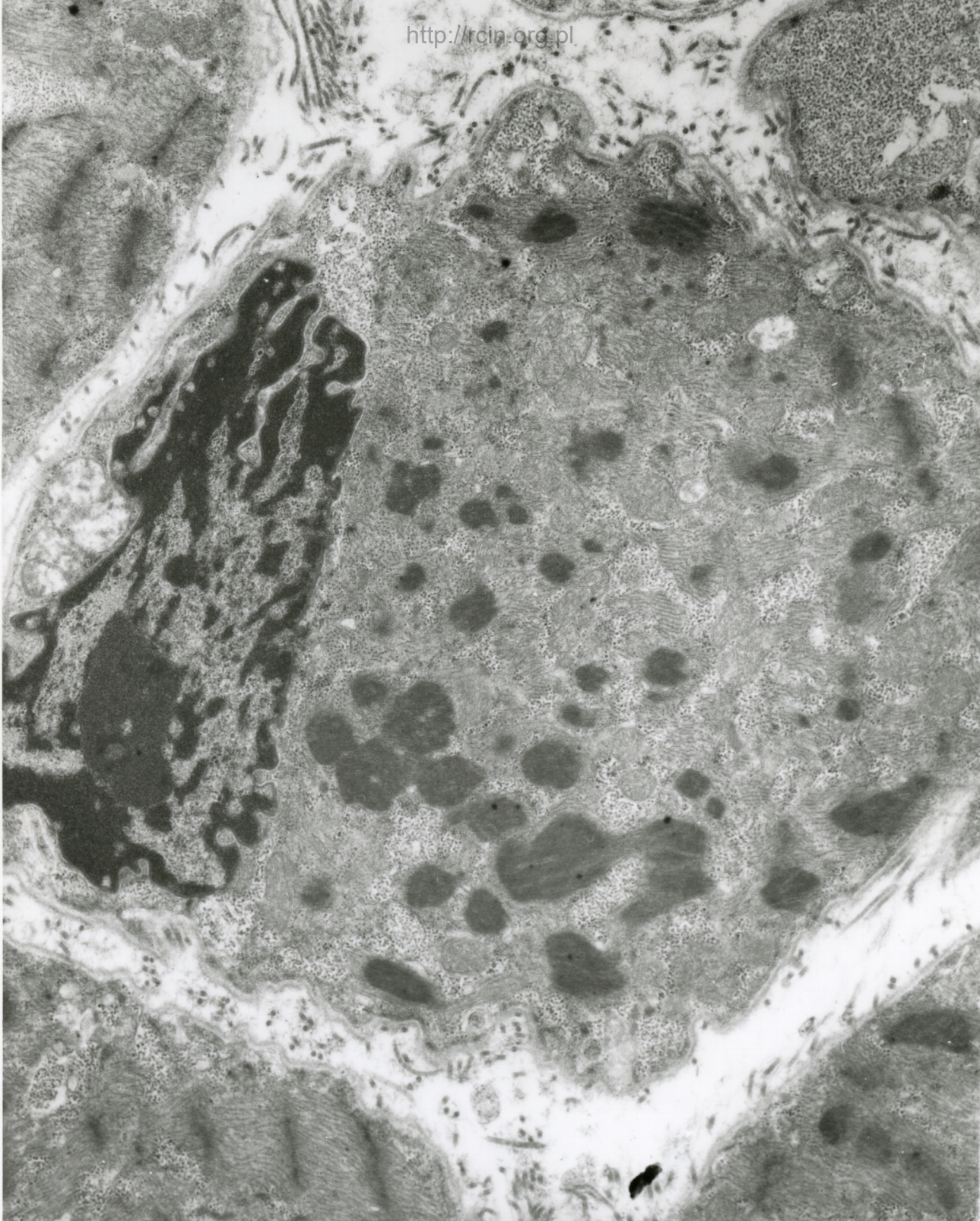


Fig. 6



MF/22/010/
00117 80.0KV X6000

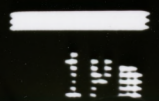
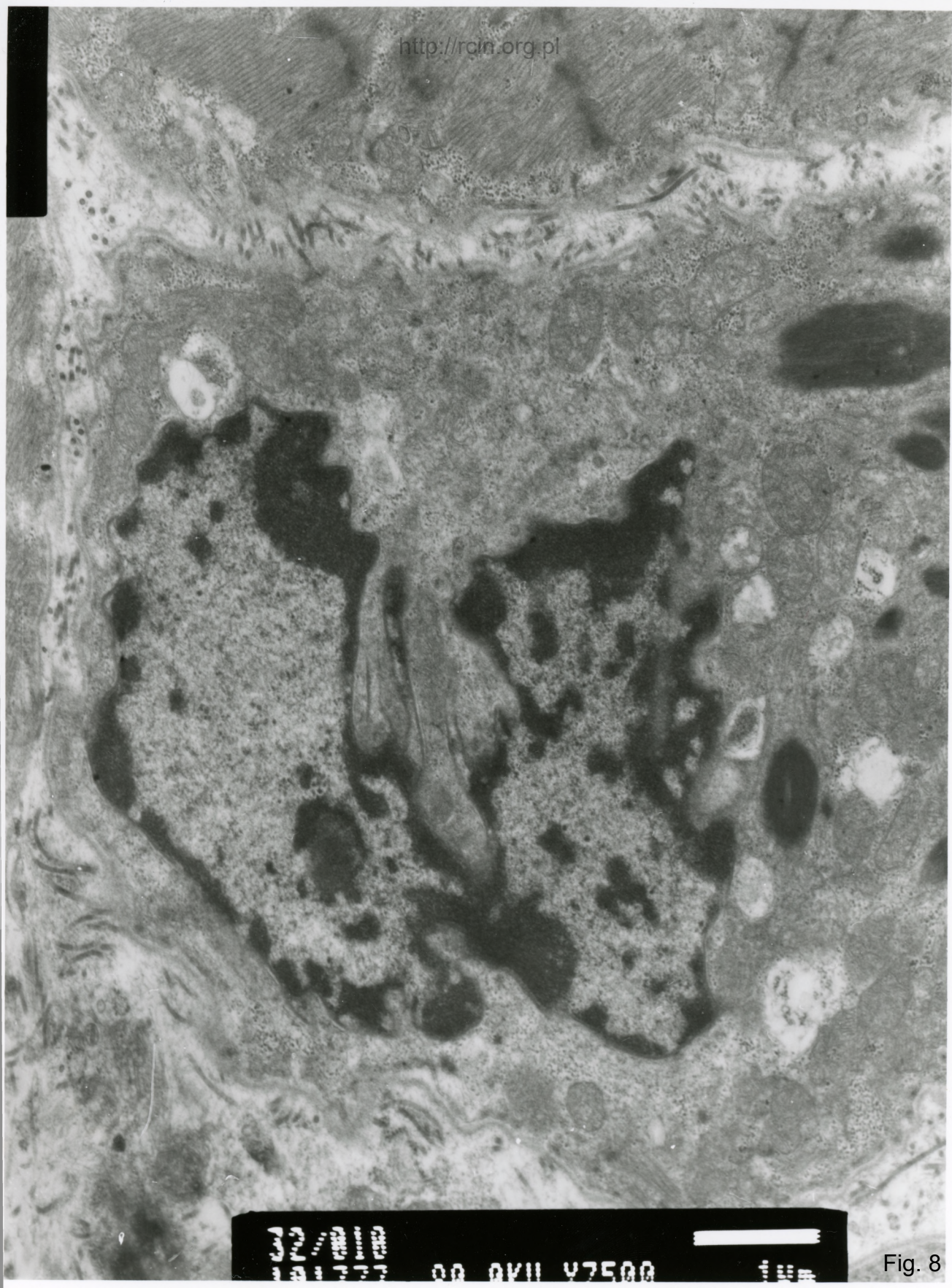
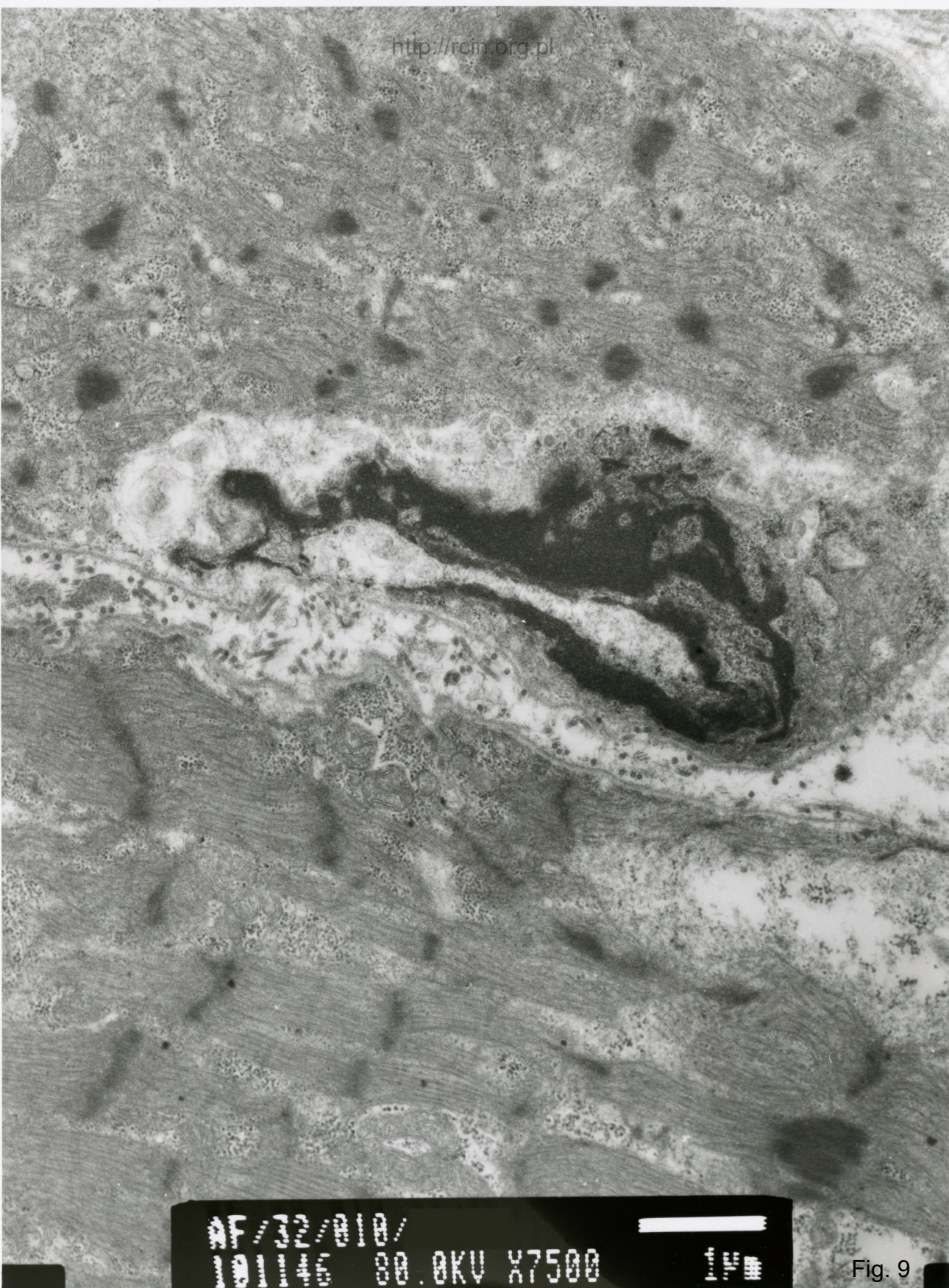


Fig. 7



00 0K11 07500

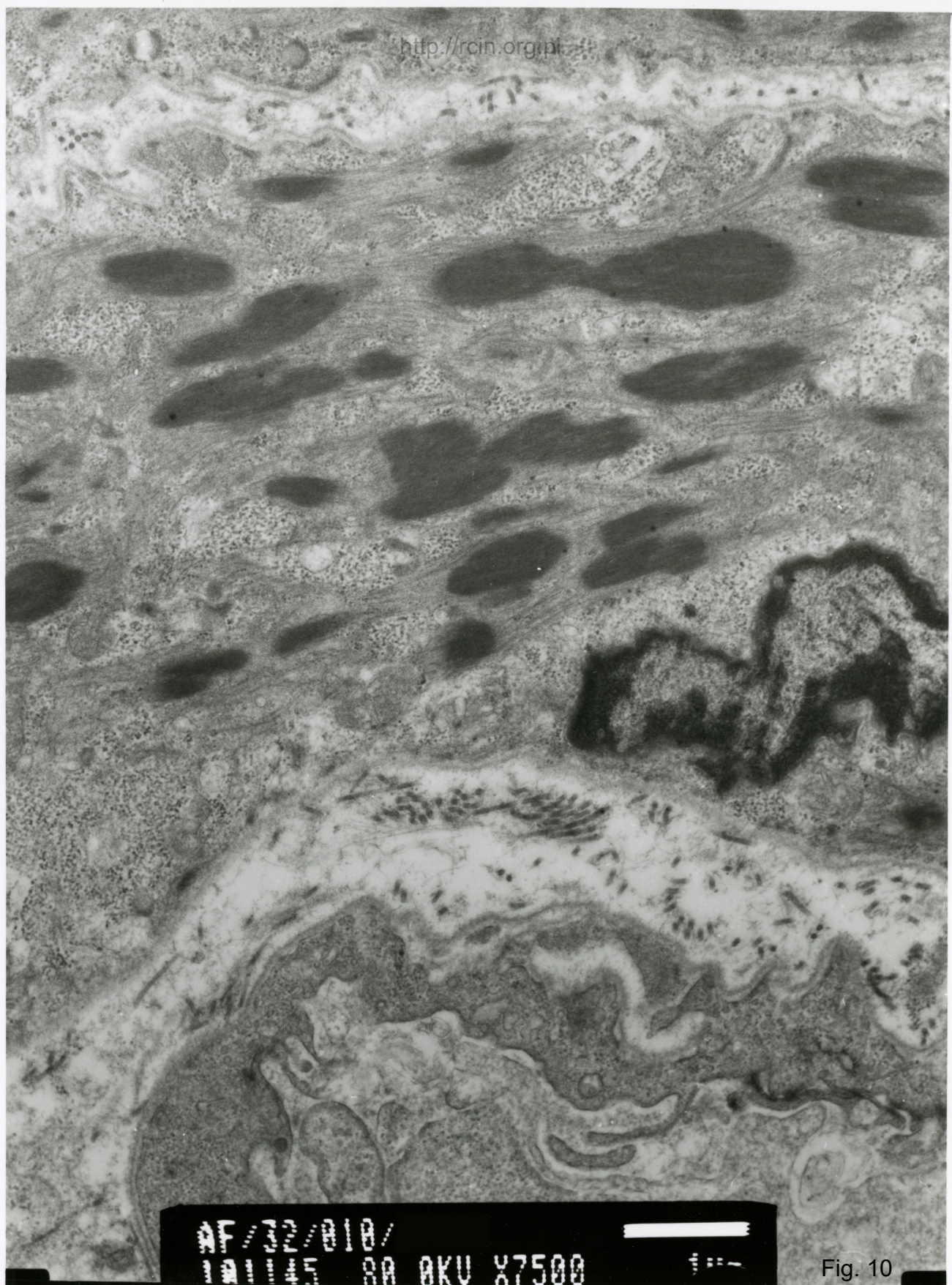
Fig. 8



AF/32/010/
101146 30.0KV X7500



Fig. 9



AF/32/010/
10/11/45 80 OKU 87500

Fig. 10

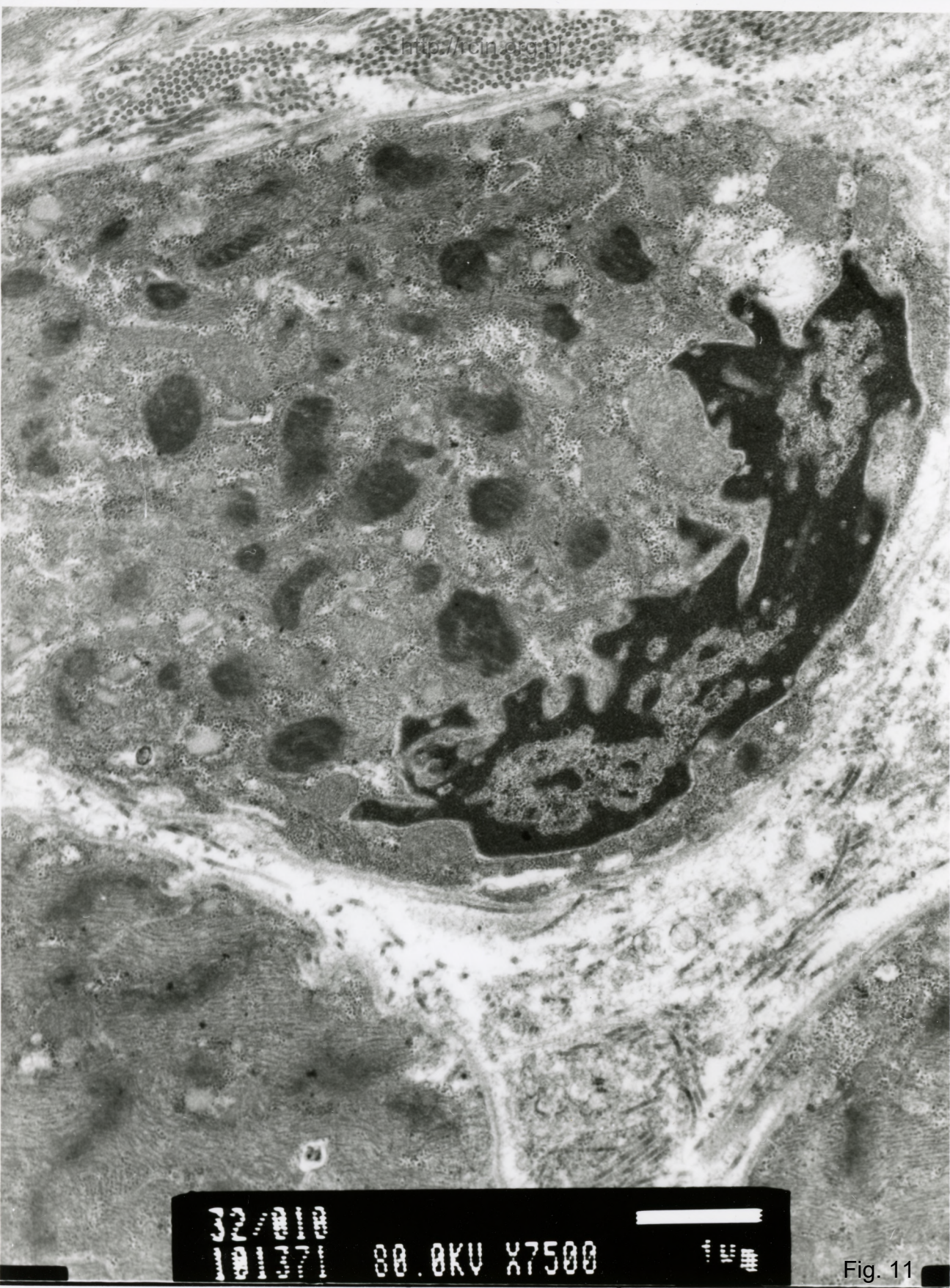


Fig. 11

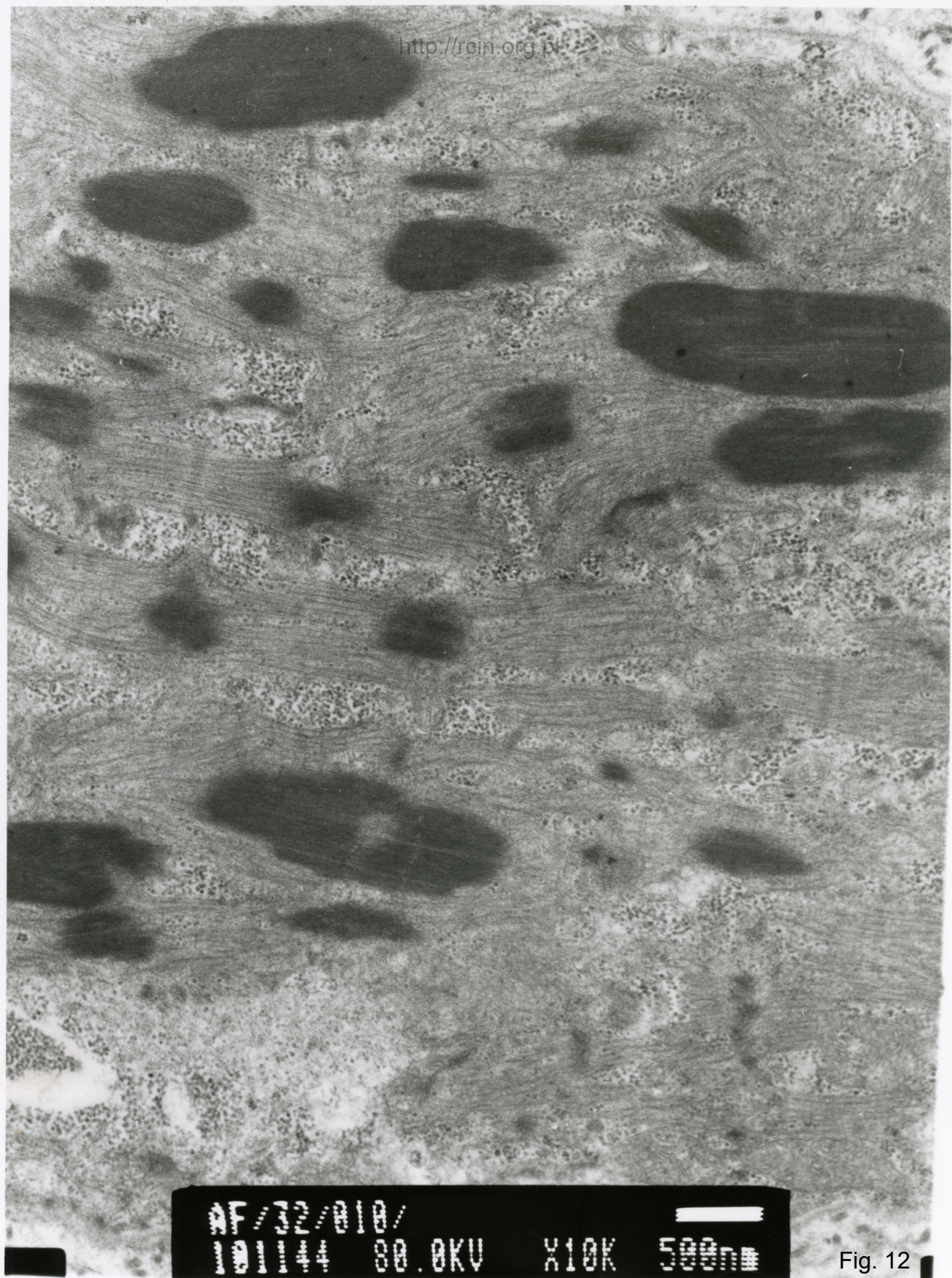


Fig. 12

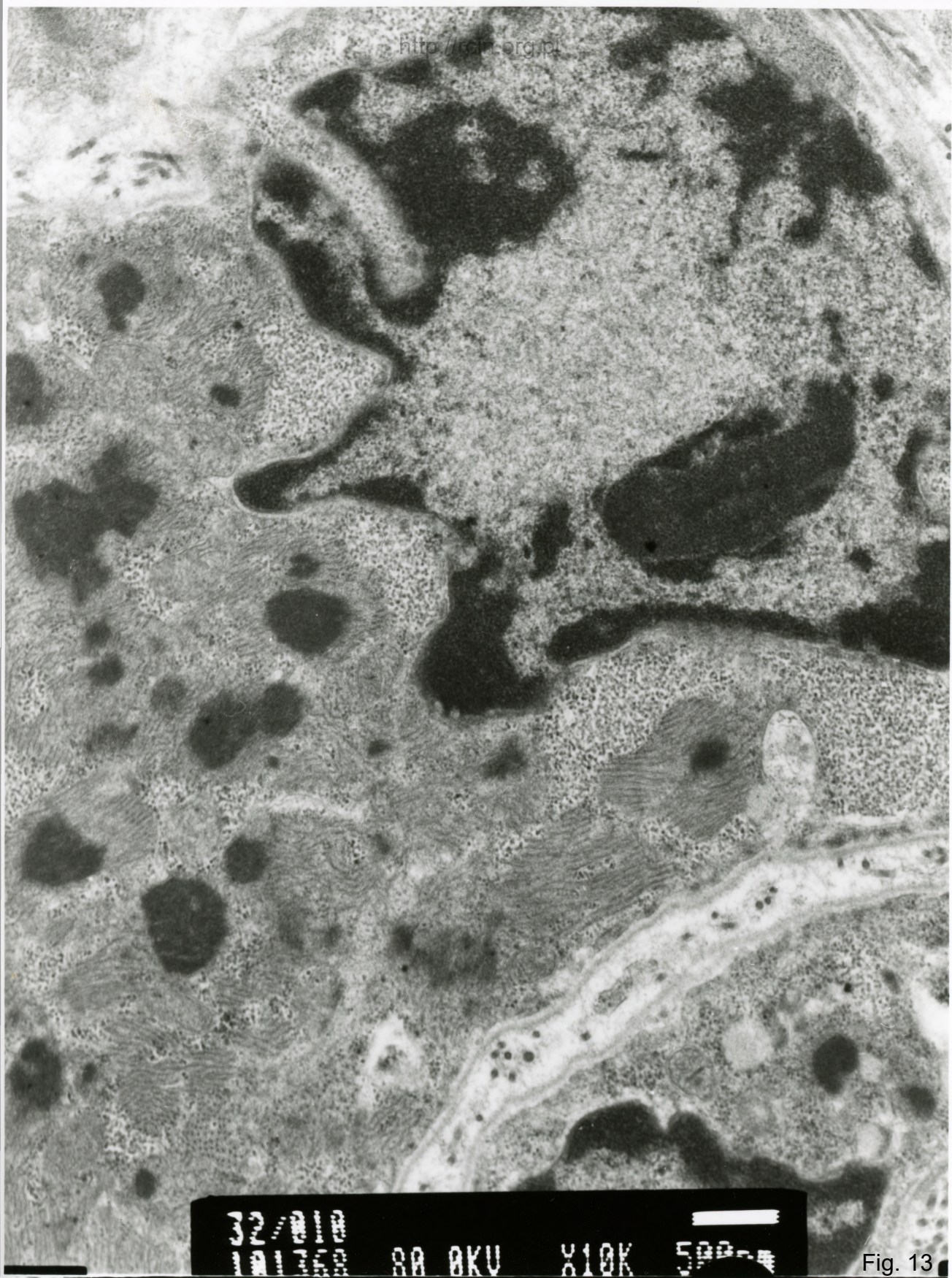


Fig. 13

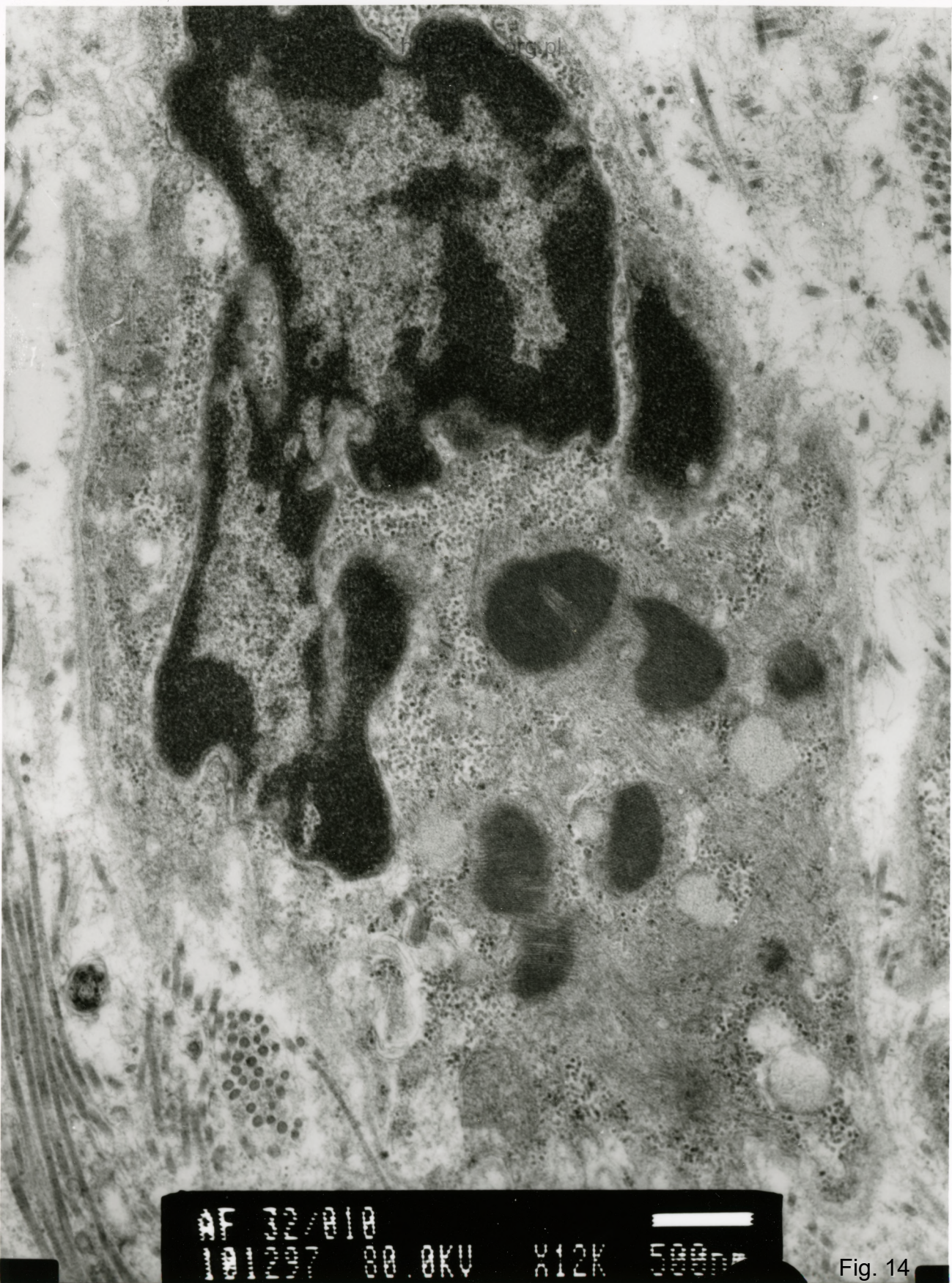


Fig. 14

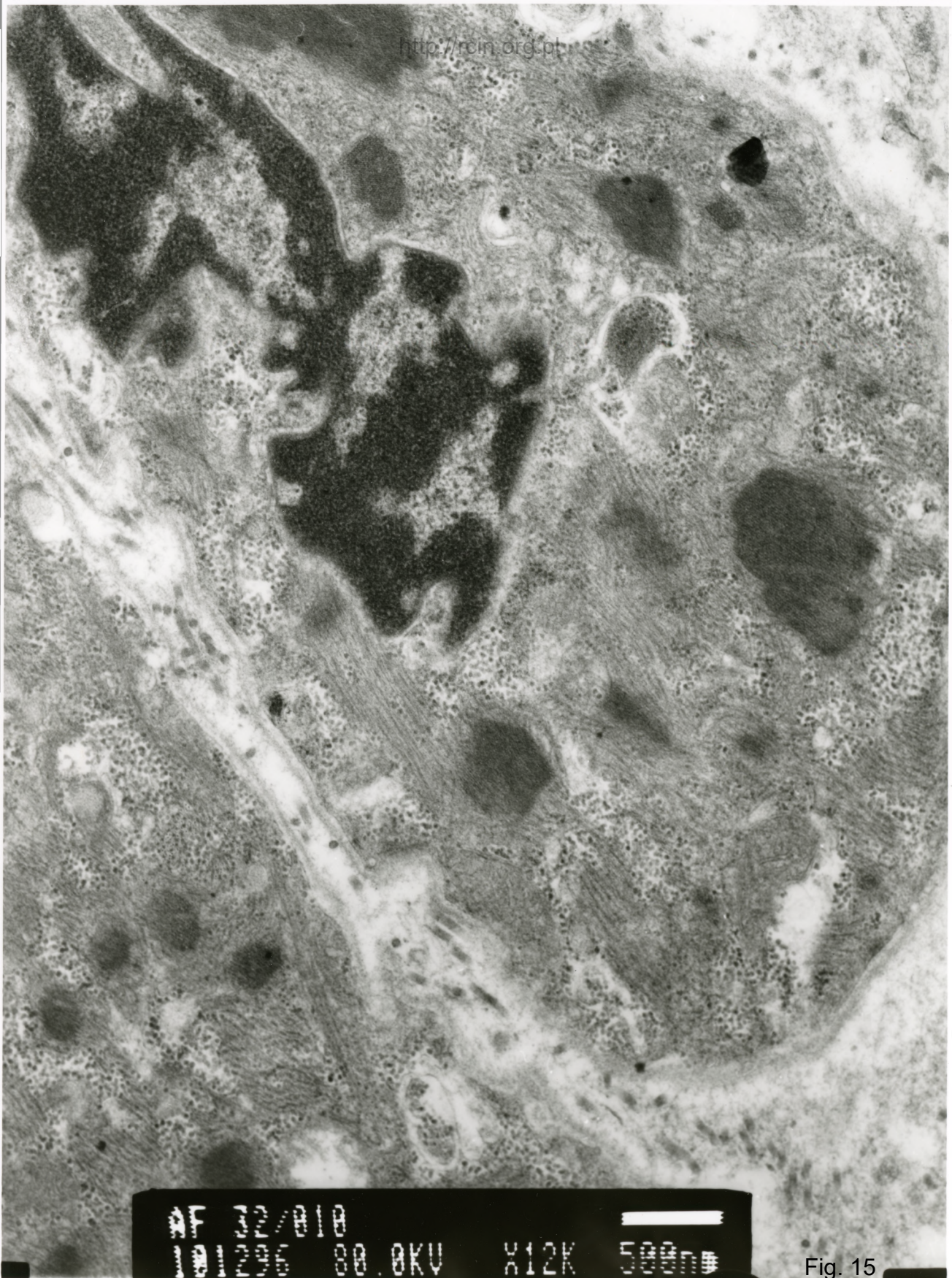


Fig. 15