

nnnnnZakład 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: 32/2010

Imię i nazwisko

Wiek: 41

Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii metabolicznej

Data pobrania wycinka: 18 XI 2010r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku ogromna większość włókien mięśniowych wykazuje prawidłową średnicę i strukturę. Wśród tych włókien widoczne są pojedyncze włókna o zaskakującej architekturze, włókna te sprawiają wrażenie procesu rozszczepiania włókna na drobne fragmenty. Fragmenty te w niektórych miejscach wykazują narastające obłonienie tkanką łączną. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany.

Wnioski: niejasna patologia układu mięśniowego wymaga dalszych badań.

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność licznych kropli tłuszczu nieprawidłowe mitochondria z krystalicznymi wtrętami.

Analiza biochemiczna

Karnityna w mięśniu 20,87nM/mgB norma / 17 - 48 nM/mgB /

Palmitylotransferaza karnityny 1,5 nM/mgB/min. norma / 6,5 - 18 nM/mgB/min. /

Wniosek końcowy: badania morfologiczne pobranego wycinka oraz znaczna redukcja poziomu palmitylotransferazy karnityny w badaniach biochemicznych sugeruje miopatię metaboliczną typu CPT.

4714926
Prof. dr hab. A. Fidzińska-Dolot
Prof. dr hab. A. Fidzińska-Dolot
specjalista neurolog
02-738 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 41

Przypadek 32/10 (51/10 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie miopatii metabolicznej

Fig. 1,2,3,4. Większość włókien mięśniowych o prawidłowej średnicy i strukturze, prawidłowe, położone podbłonowo jądra komórkowe.

Fig. 5,6,7,8,9. Widoczne liczne krople tłuszczu.

Fig. 10,11,12,13,14,15,16. Obserwowano nieprawidłowe mitochondria z krystalicznymi wtrętami.

Summary

A 41-year-old patient with suspected metabolic miopathy was examined. A biopsy of *quadriceps sinister* was performed.

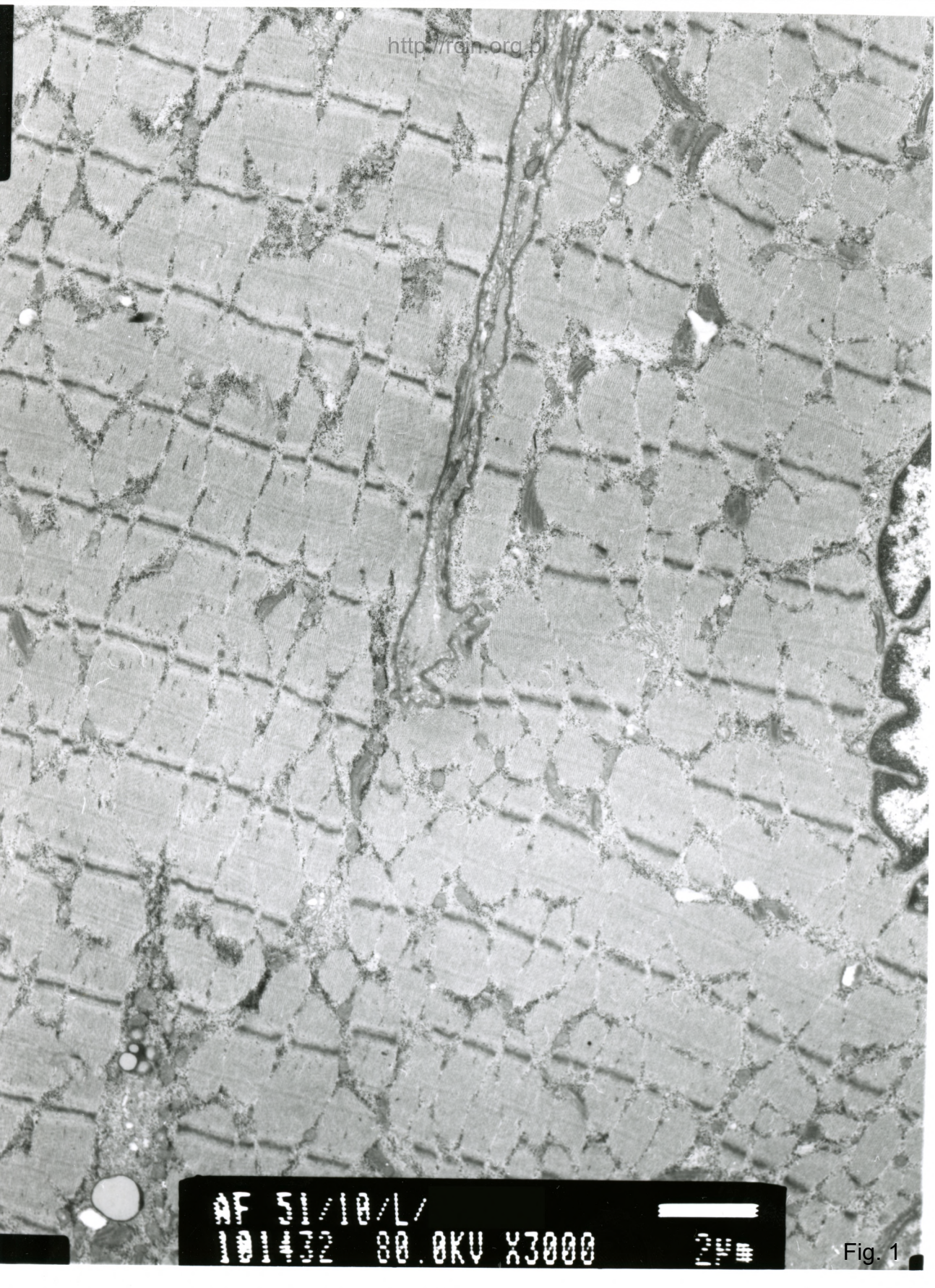
Majority of muscle fibers showed normal diameter and architecture, unchanged, laying under sarcolemma nuclei were seen (Fig. 1,2,3,4)

Electron microscopy revealed numerous fat droplets within the muscle fibers. (Fig. 5,6,7,8,9).

Abnormal mitochondria with crystalline inclusions were observed (Fig. 10,11,12,13,14,15,16).

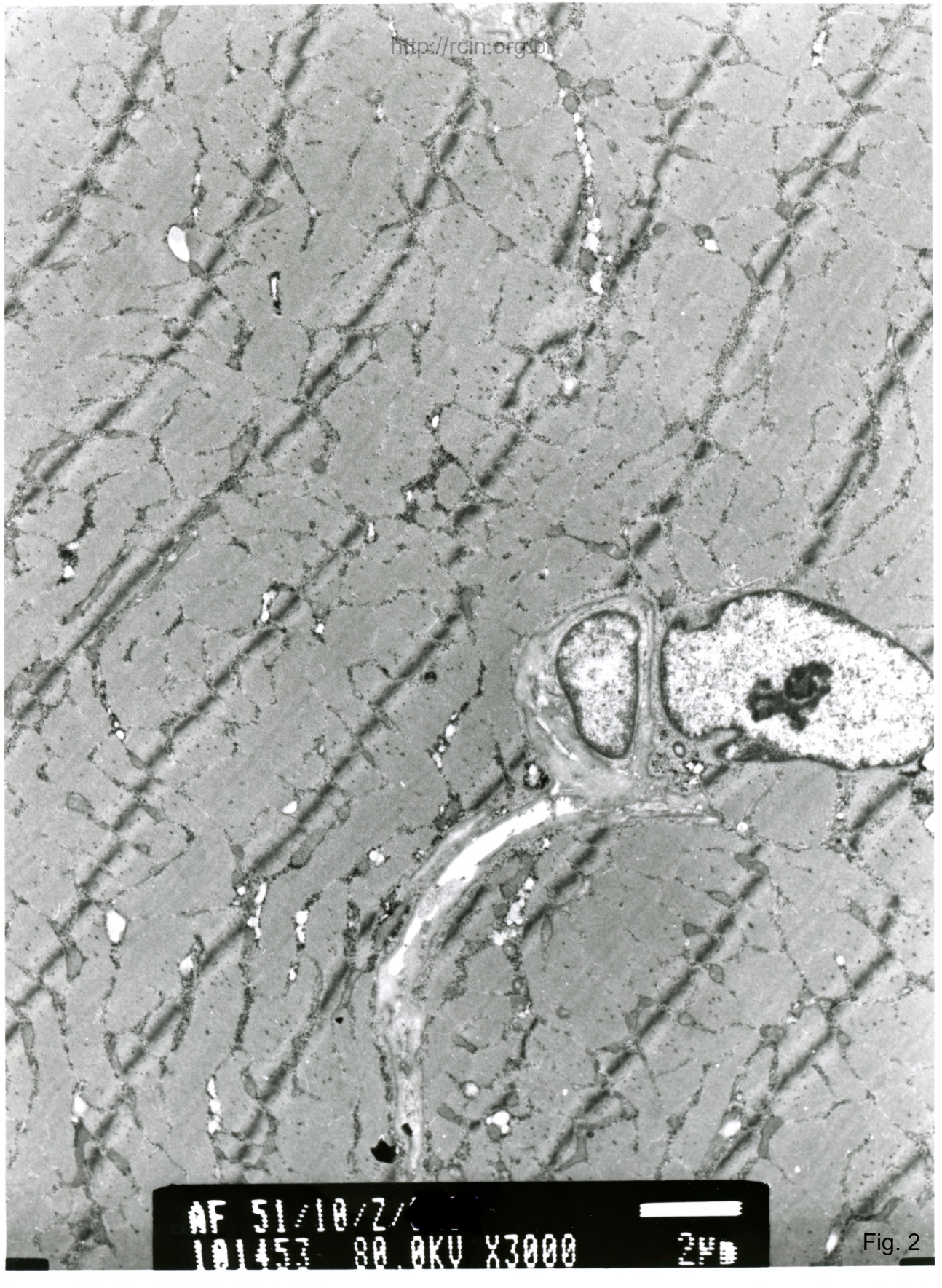
A defect of mitochondrial enzymes was suspected. Biochemical evaluation of carnitine palmitoyltransferase in the muscle tissue was performed and the result was 1,5 nM/mgB/min. (Norm 6,5-18 nM/mgB/min.).

Microscopic image of the biopsy and reduced carnitine palmitoyltransferase suggest metabolic myopathy CPT deficiency type.



AF 51/10/L/
100102 80.0KV X3000

Fig. 1

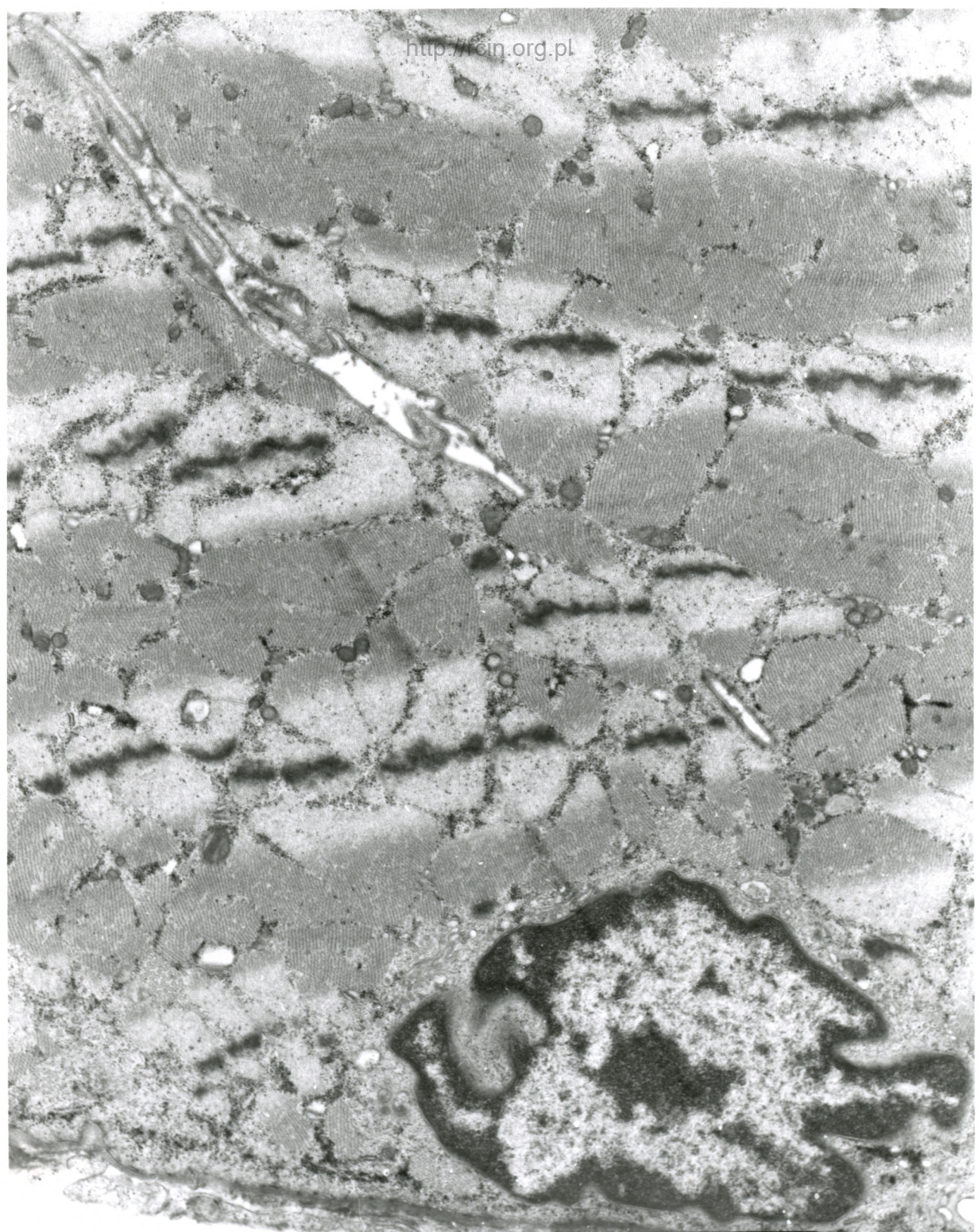


AF 51/10/2/

101453 80.0KV X3000

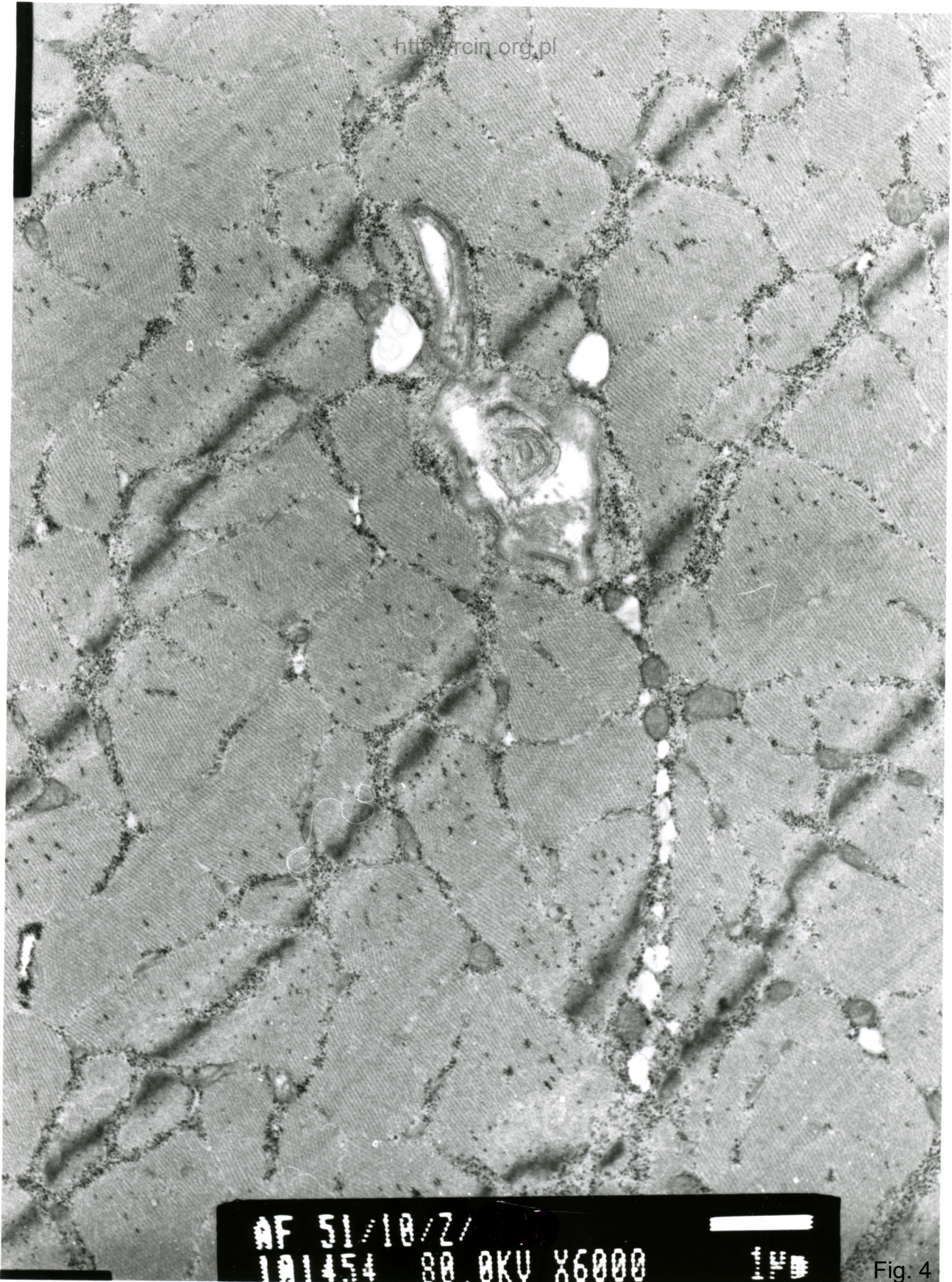
2mm

Fig. 2

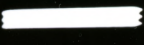


AF 51/10/2/
101456 80.0KV X5000

Fig. 3

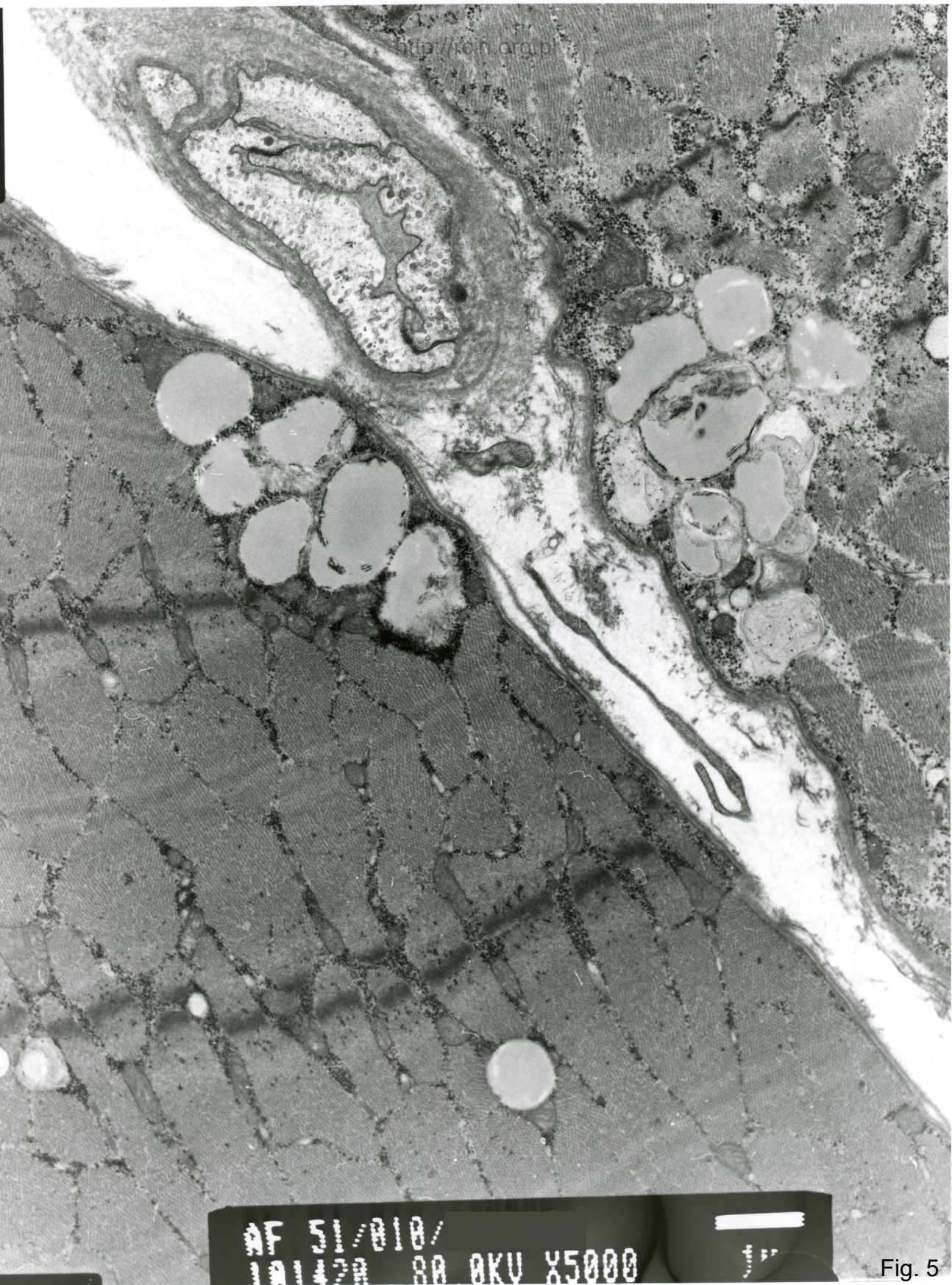


AF 51/10/Z/
101454 80.0KV X6000



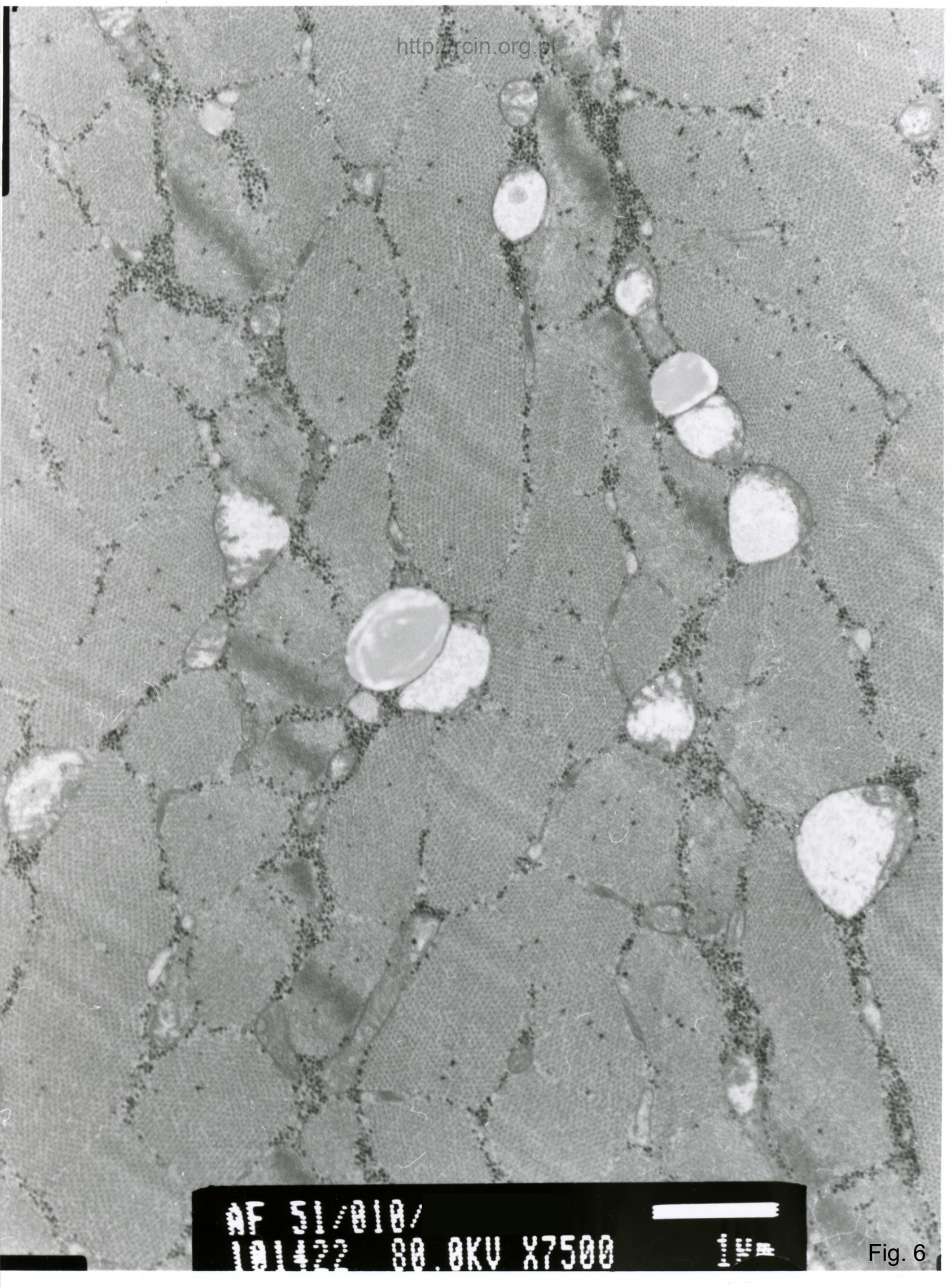
1µm

Fig. 4



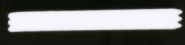
AF 51/010/
101420 80 0KV X5000

Fig. 5



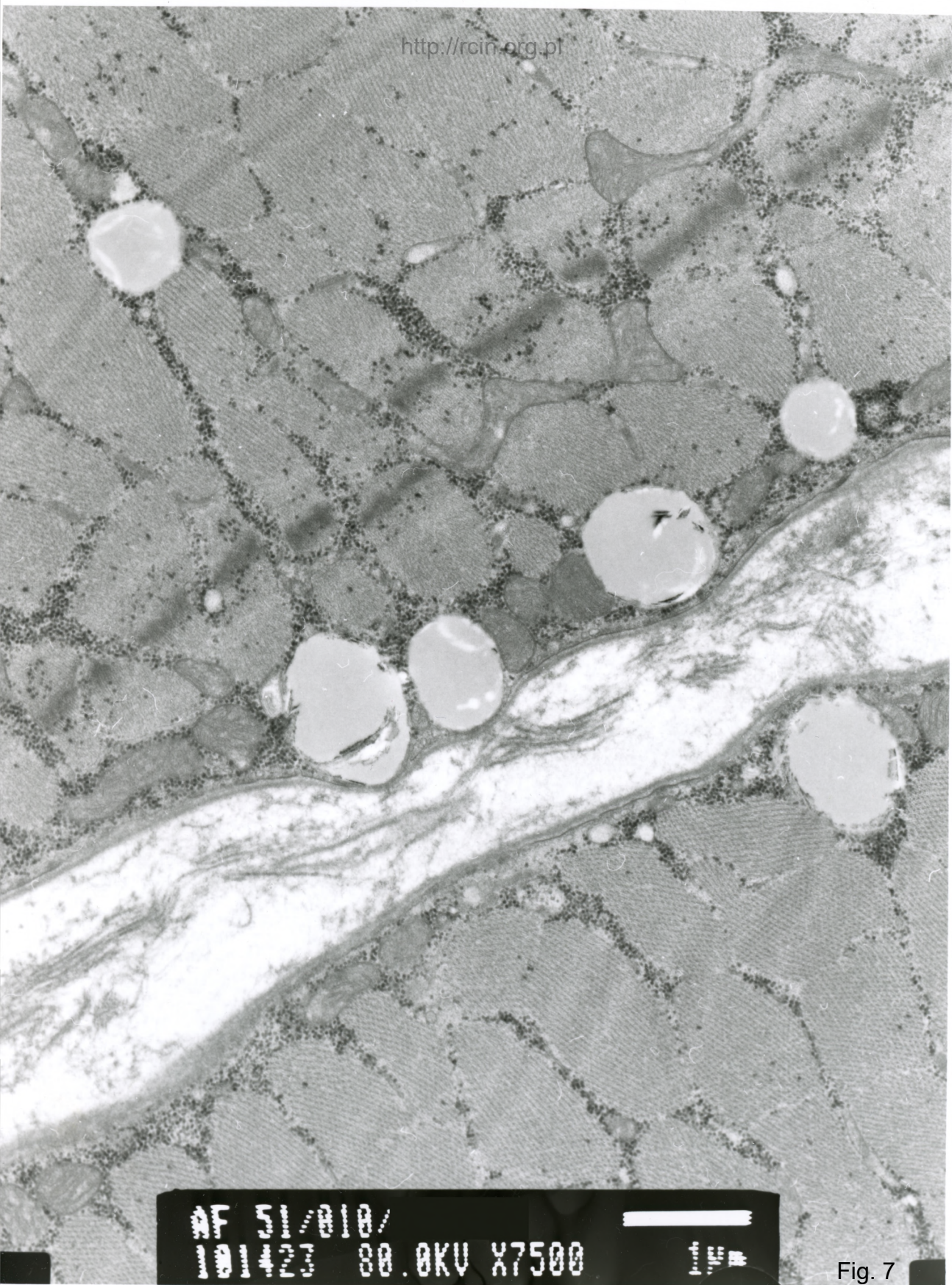
AF 51/010/

191122 80.0KV X7500



1 μm

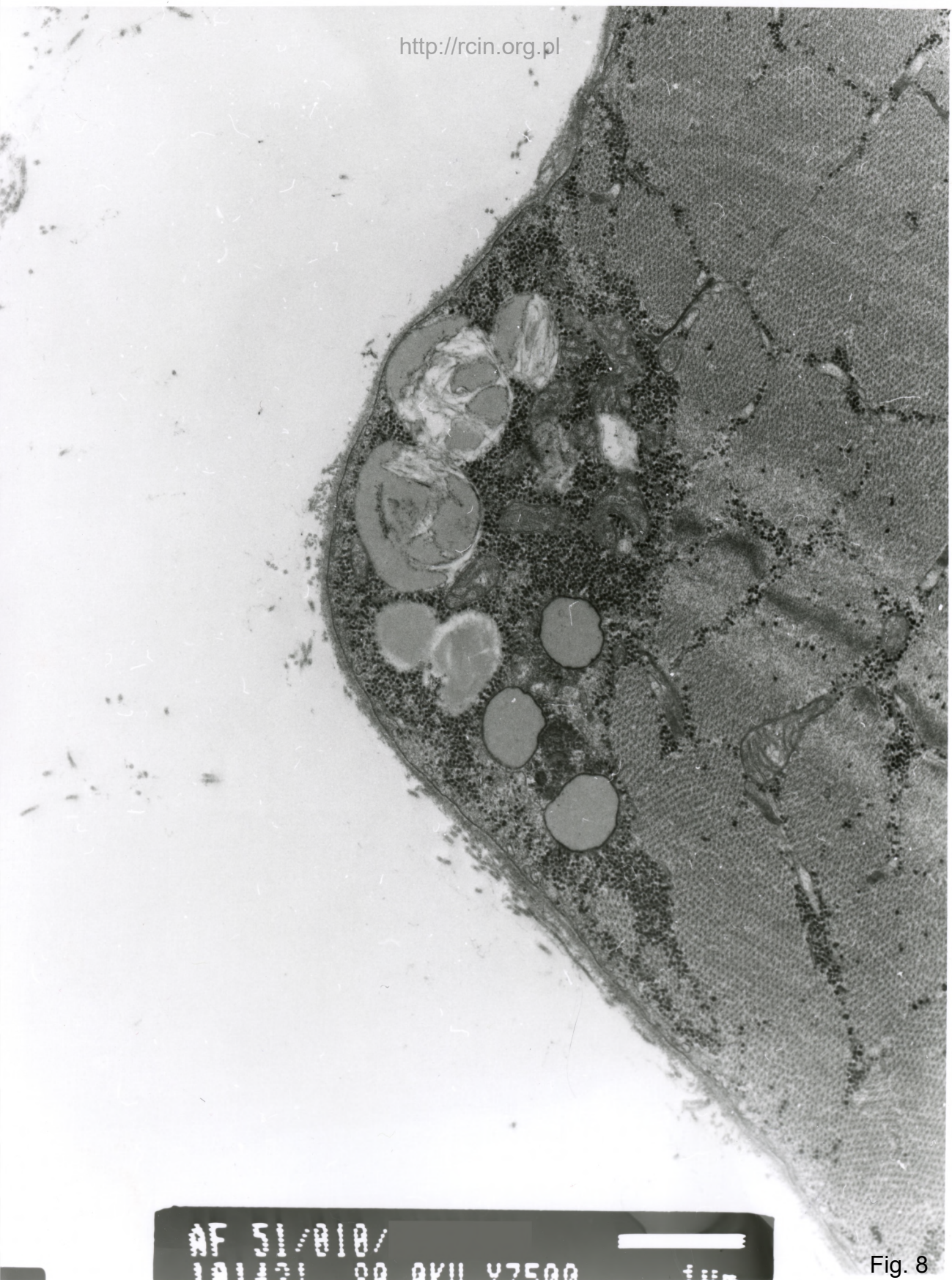
Fig. 6



AF 51/010/
101423 80.0KV X7500

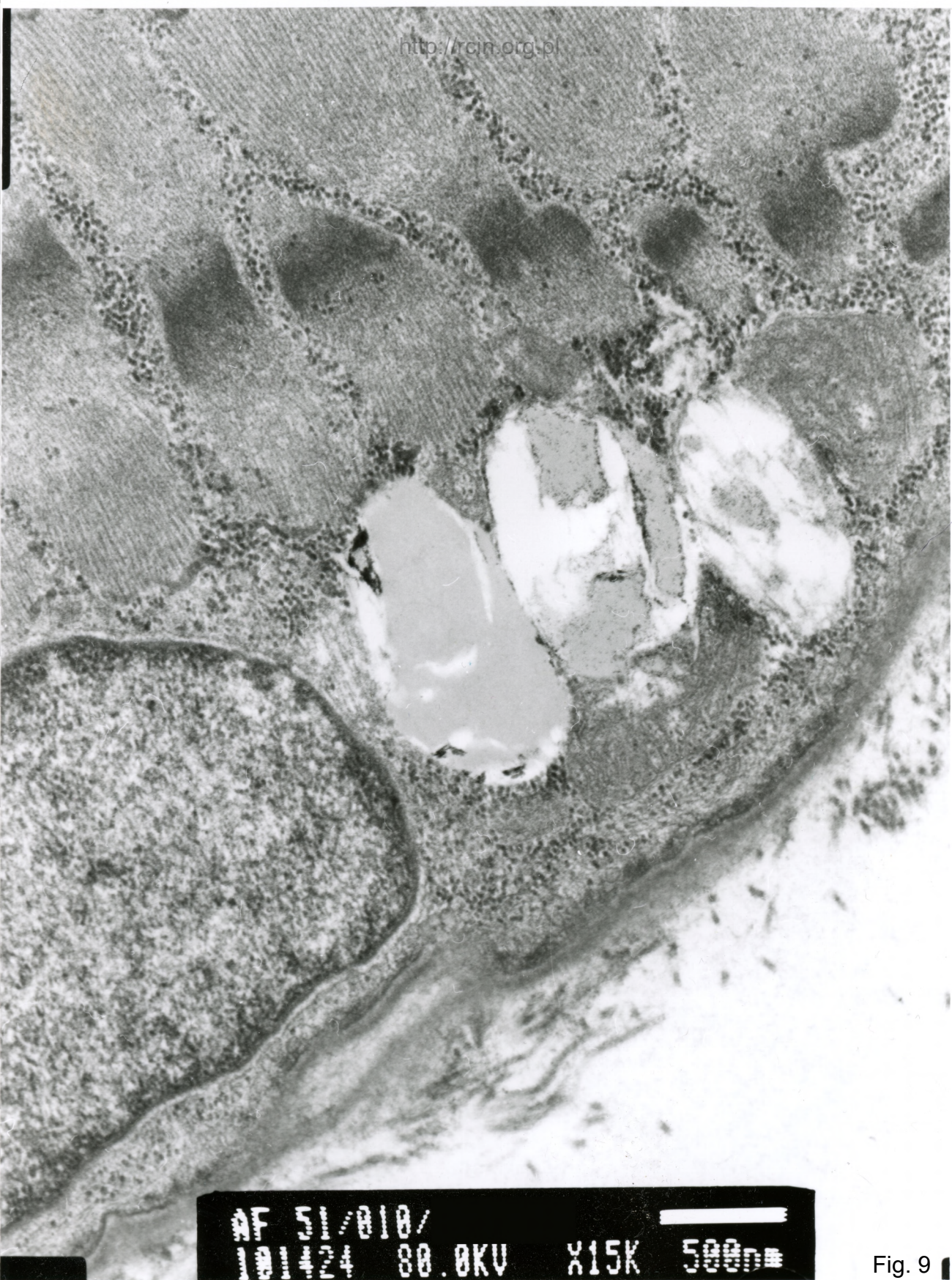


Fig. 7



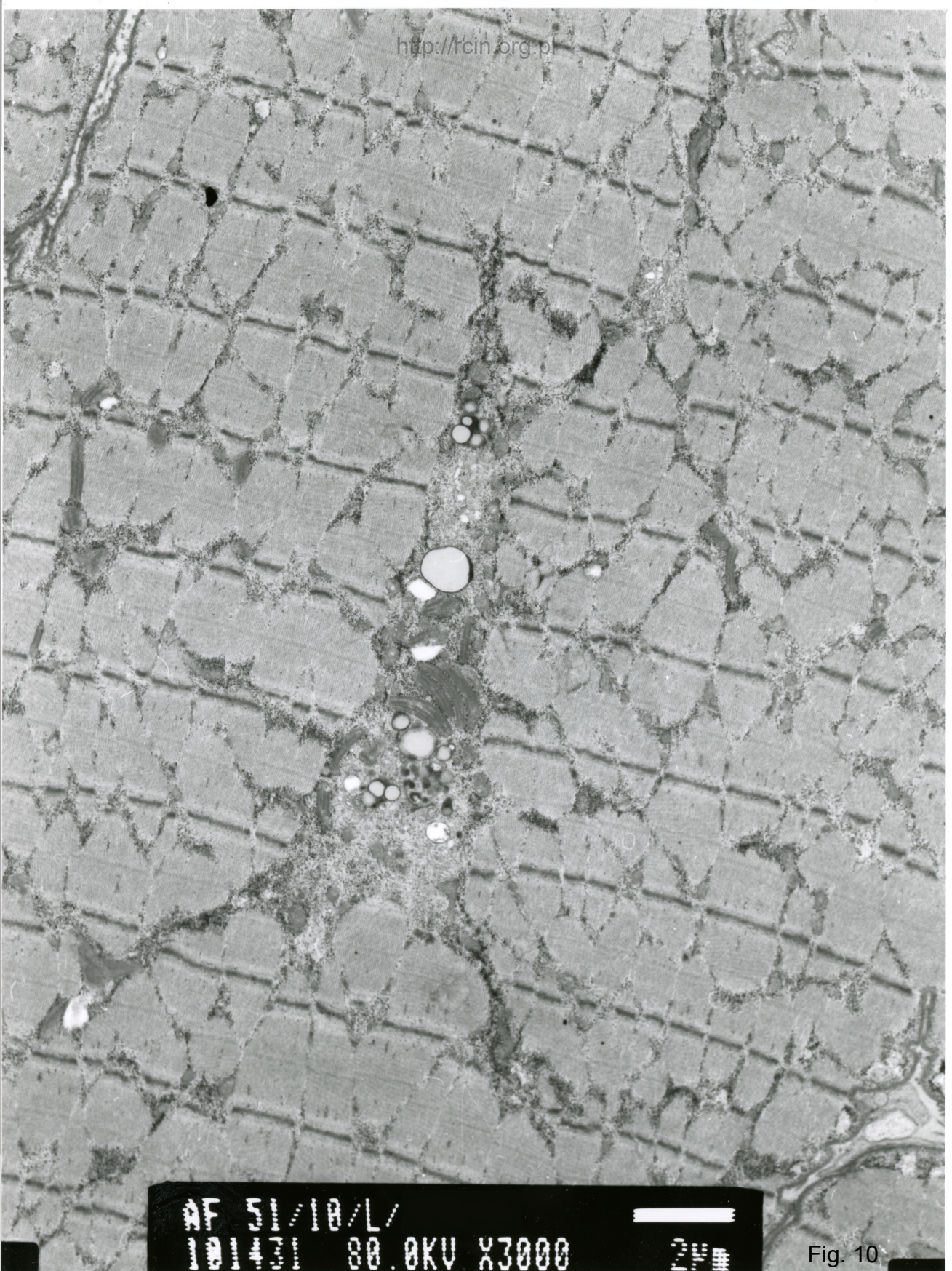
AF 51/010/
101421 00 AKU Y7500

Fig. 8



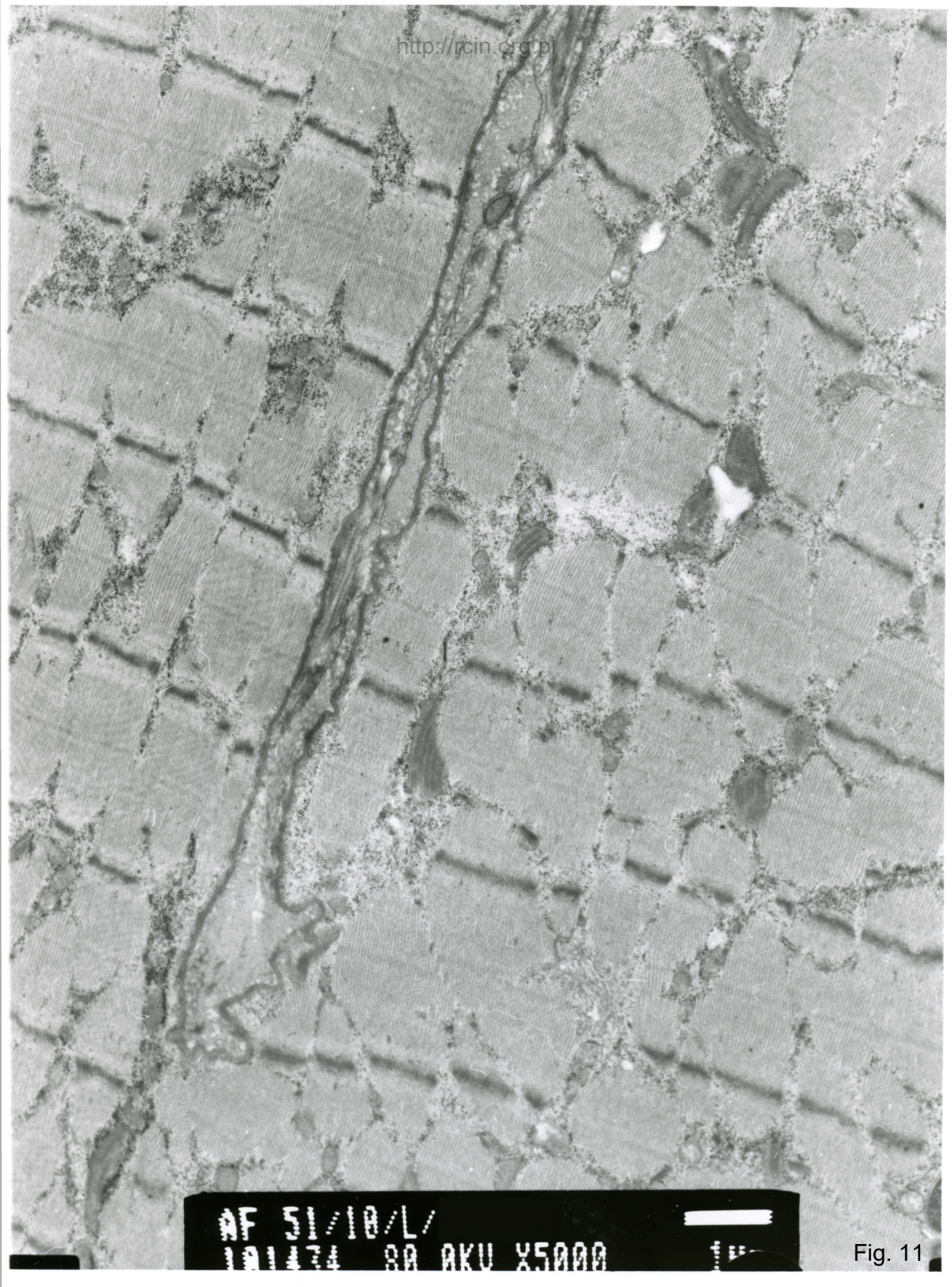
AF 51/010/
10/24 80.0KV X15K 500nm

Fig. 9



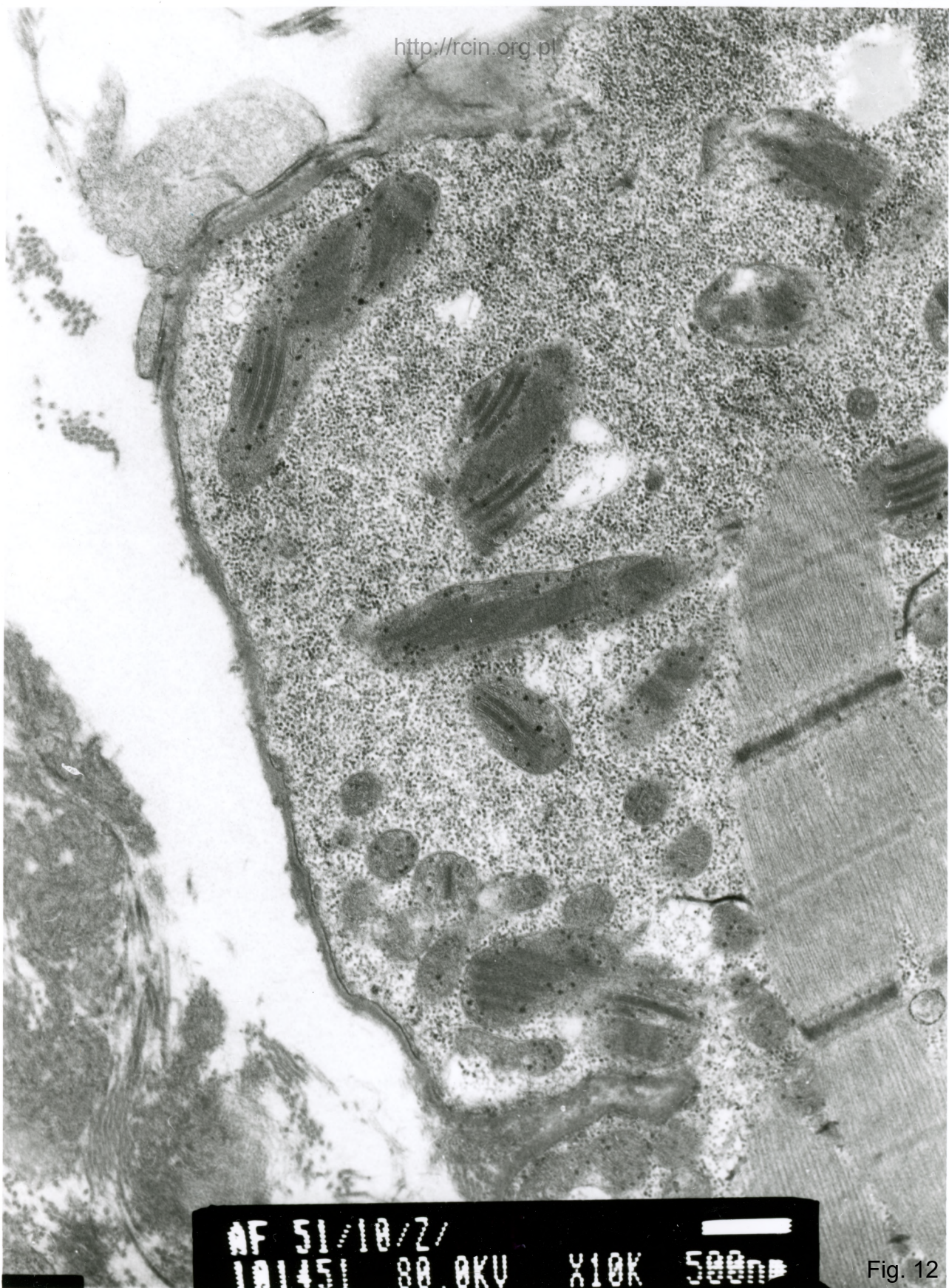
AF 5/10/L/
10/21 80.0KV X3000

Fig. 10



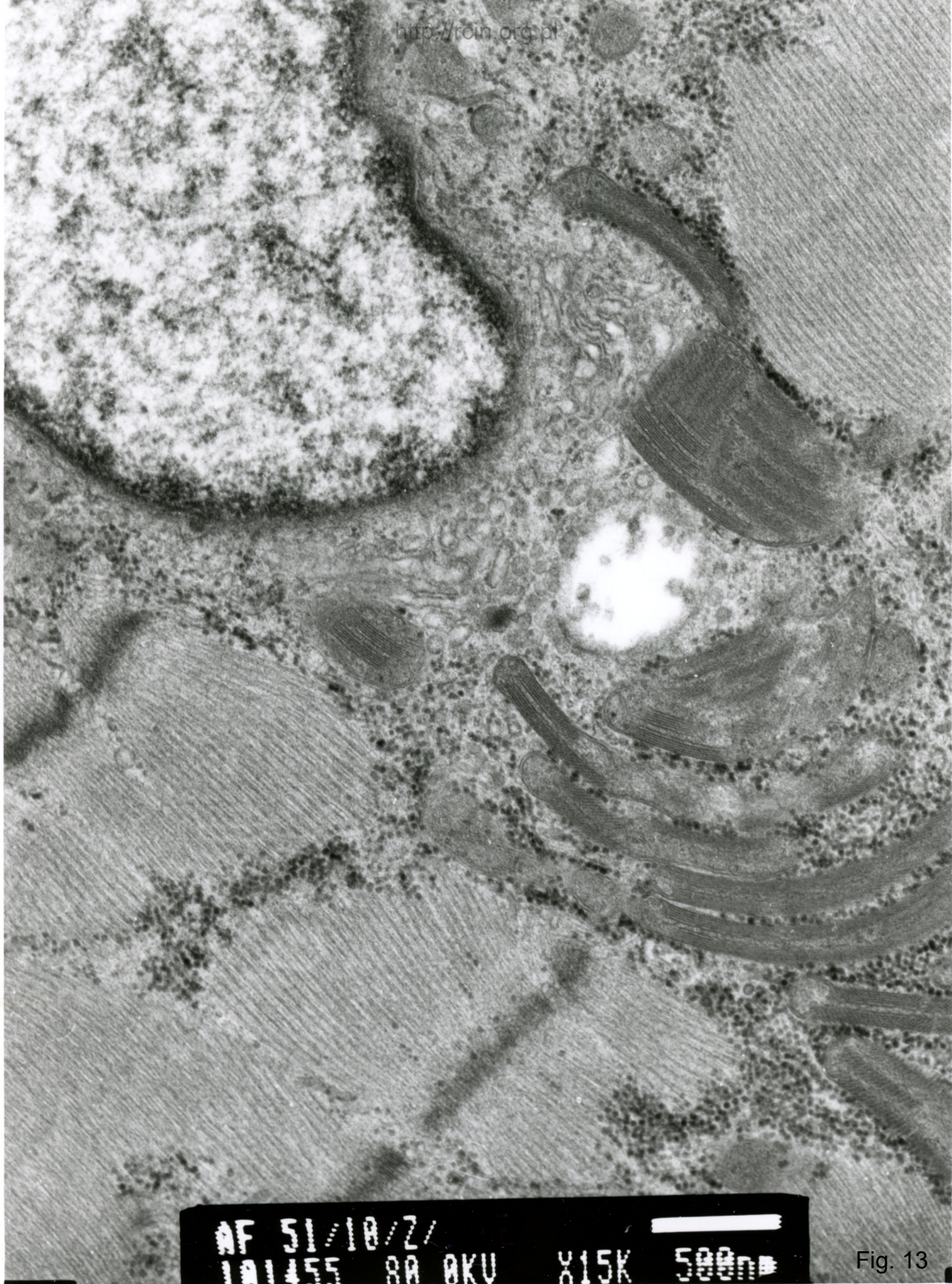
AF 51/10/L/
101474 80 AKU X5000

Fig. 11



AF 51/10/Z/
101451 80.0KV X10K 500nm

Fig. 12

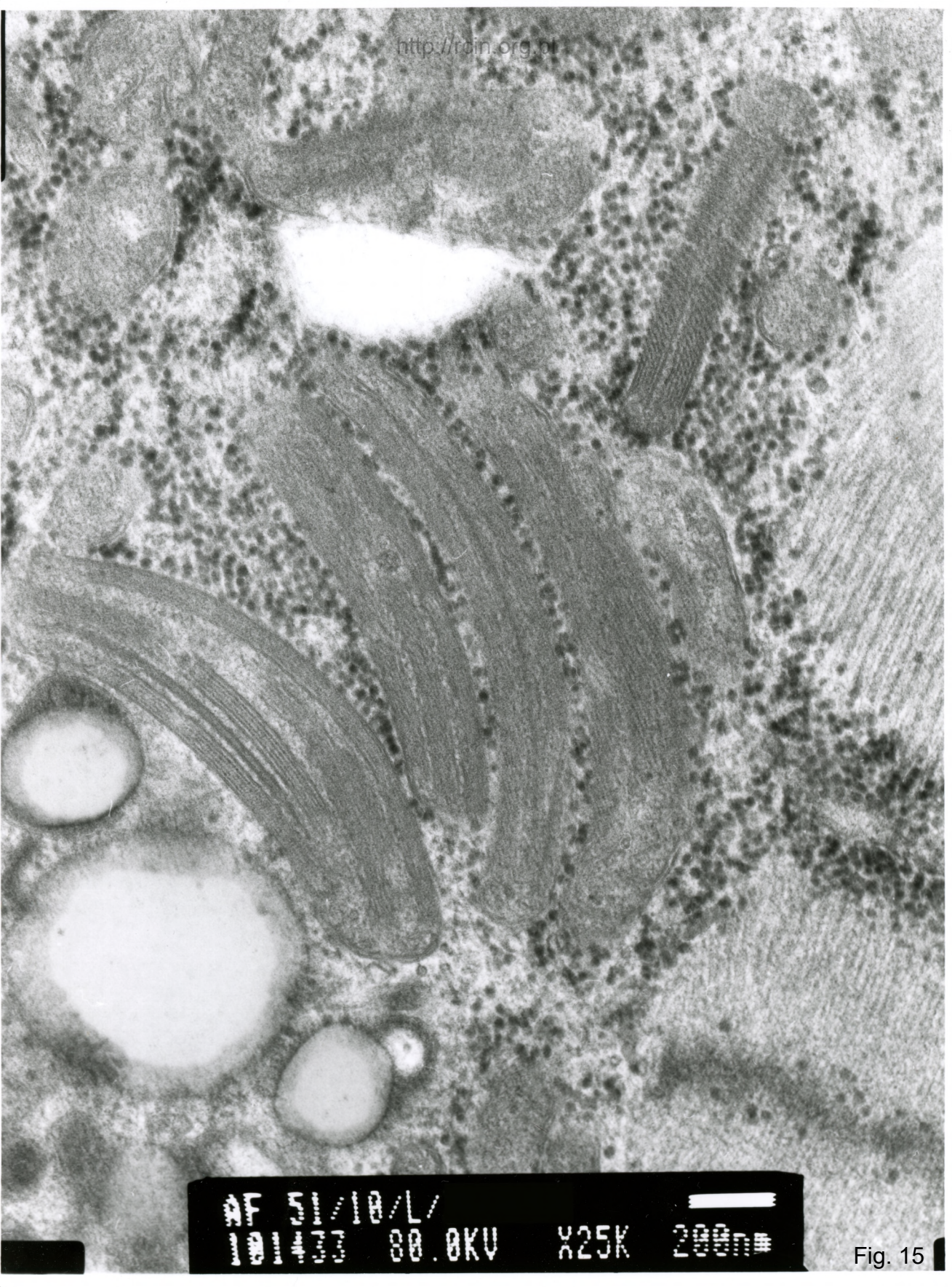


AF 51/10/2/
101455 80 0KV X15K 500nm

Fig. 13

AF 51/10/Z/
101452 80.0KV X30K 2000

Fig. 14



JEOL JEM 1010/L
01/10/03 80.0KV X25K 200nm

Fig. 15



AF 51/18/L/
191175 98 AKU 470K 399

Fig. 16