

Badanie wycinka mięśniowego w mikroskopie świetlnym

Nr: 14/06

Imię i nazwisko :

Wiek: 52

Rozpoznanie: Miopatia? DMP?

Data pobrania wycinka: 15 V 2006r.

Mięsień: quadriceps sin.

Włókna mięśniowe o różnej średnicy wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. W 60% włókien widoczne są wakuole o różnej średnicy niektóre wypełniają całe włókna. Podział włókien na typy zachowany z znacznym ubytkiem włókien typu 1. Wakuole gromadzą się głównie we włóknach typu 1. Barwienie PAS wykazuje nadmierne gromadzenie pozytywnej substancji trawionej PAS diastazą.

Wnioski: Obserwowane zmiany sugerują glikogenezę typu II

Glikogen w mięśniu 358,83ug/mg białka /11- 38ug/mg białka/

Maltaza kwaśna 2,11 nM/mg białka /2,2 -3,3 nM/mg białka/min./

Maltaza obojętna 1,76nM/mg białka /0,6 - 1,7 nM/mg białka/min,/

Prof. dr hab. Anna Fidziańska - Dolot

Przypadek: 14/06 (34/06 ME)

Rozpoznanie: Choroba Pompego

Fig.1 -7. Włókna mięśniowe z obecnymi w cytoplazmie wakuolami o różnej wielkości

#### Summary

A 52-year-old patient with suspected Pompe disease was examined. A biopsy of quadriceps sinister was performed.

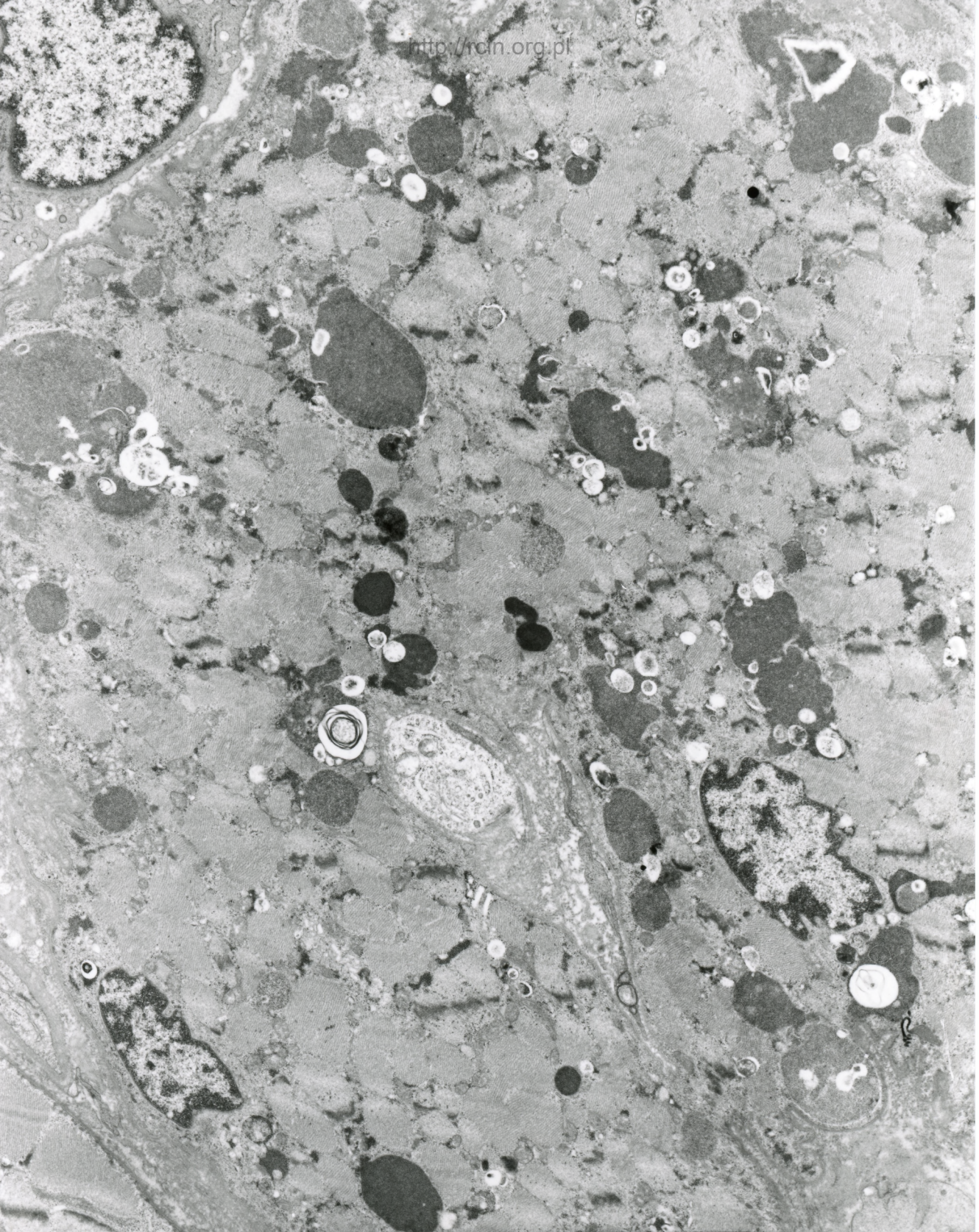
Electron microscopy analysis revealed muscle fibers containing numerous vacuoles (Figs. 1-7). Observed changes indicate type II glycogenosis.

Results of other studies:

Muscle glycogen 358.83  $\mu\text{g}$  / mg protein / 11-38  $\mu\text{g}$  / mg protein

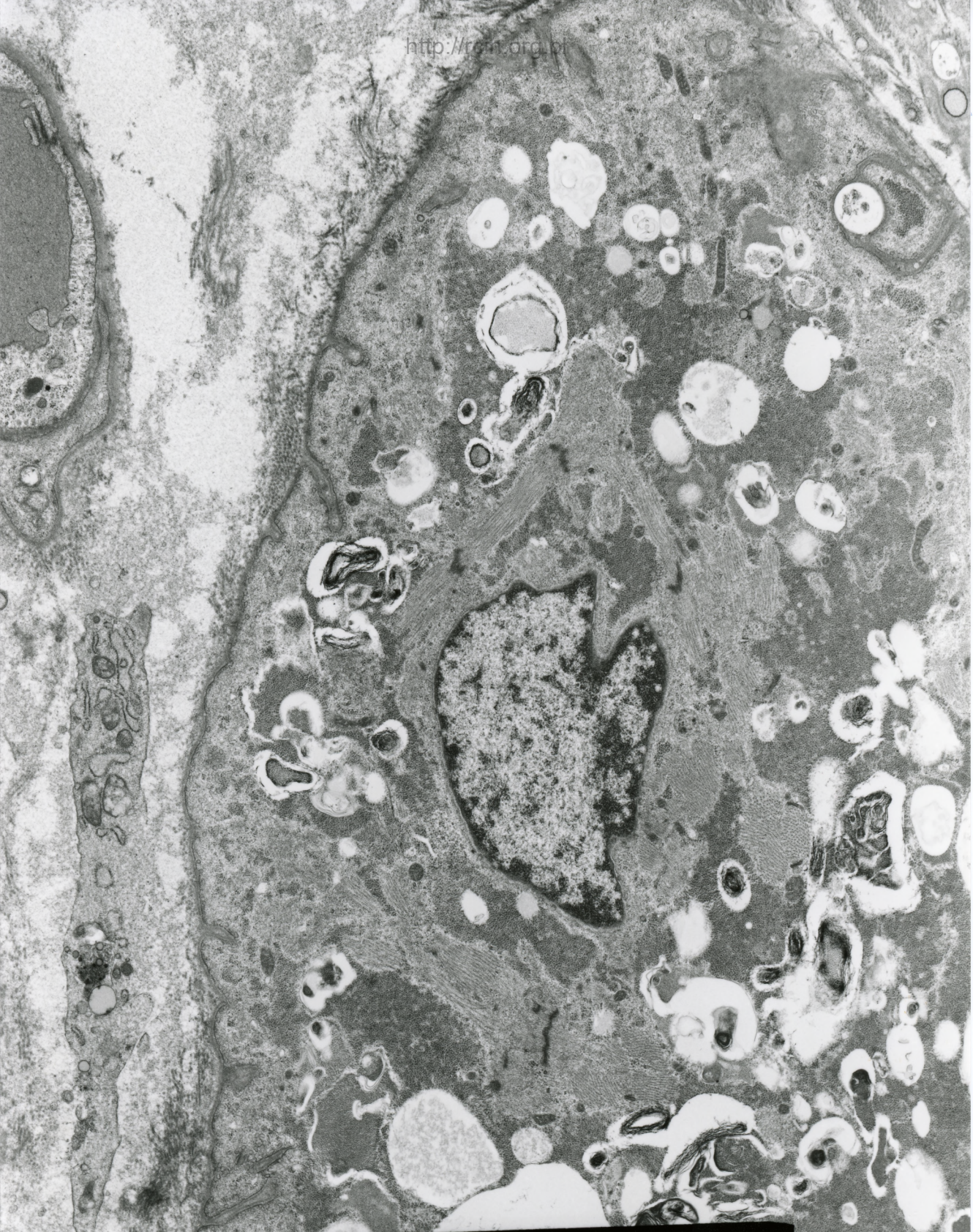
Acid maltase 2.11 nM / mg protein / 2.2-3.3 nM / mg protein

Neutral maltase 1.76 nM / mg protein / 0.6-1.7 nM / mg protein



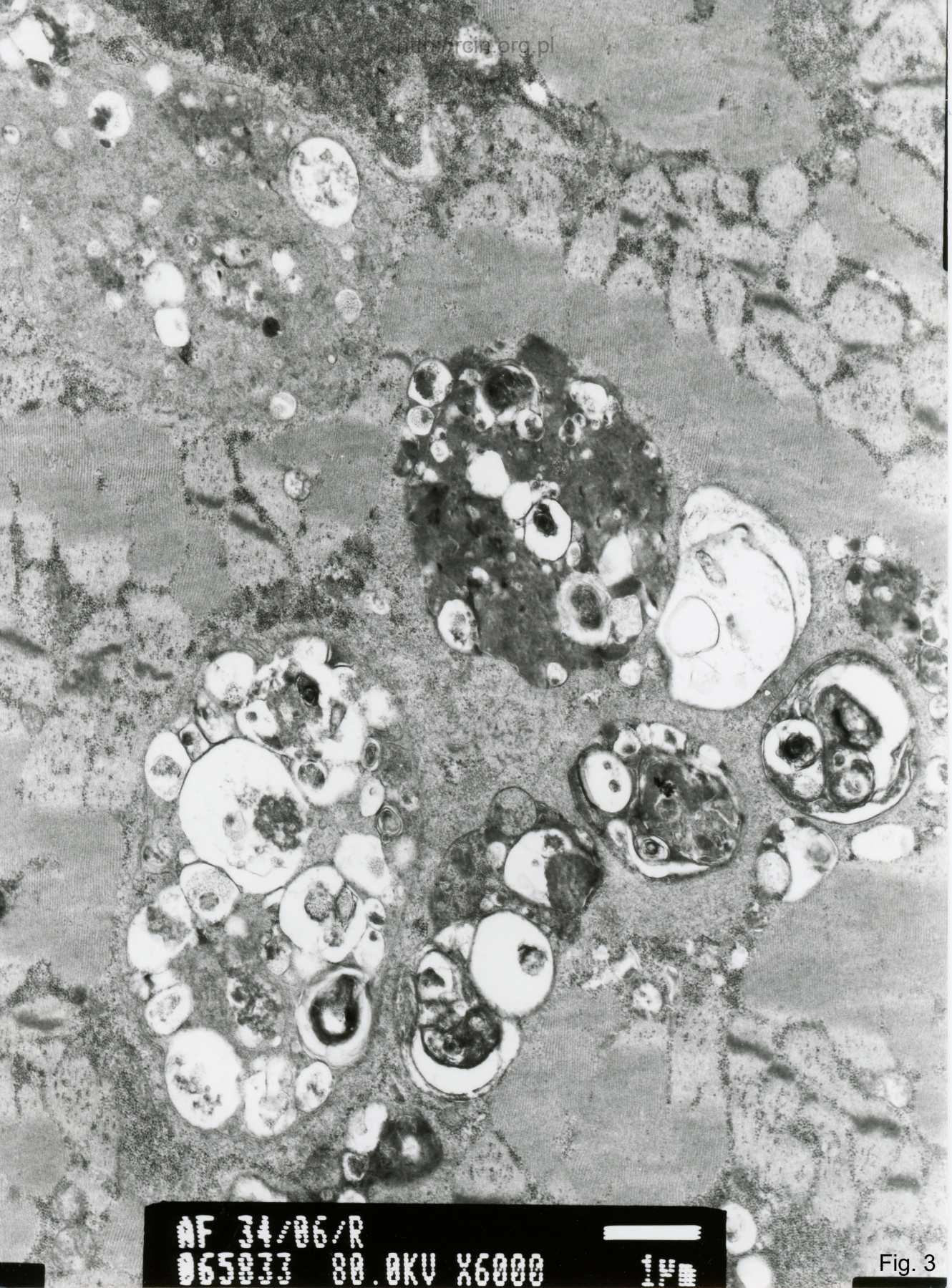
NF 24/06/N  
075152 80.0KV X3000

Fig. 1



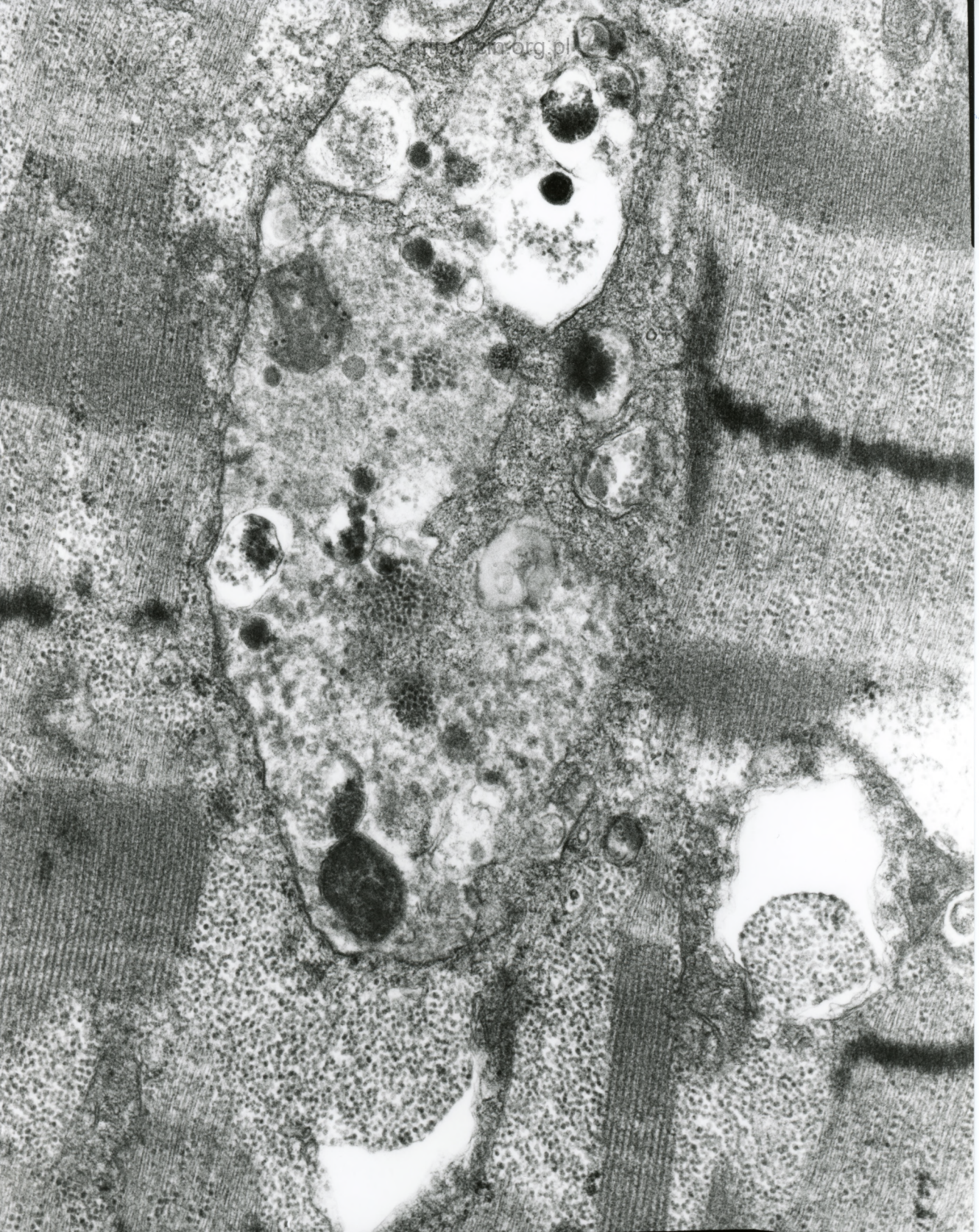
AF 34/06/C  
075159 80 AKU X4000 2µm

Fig. 2



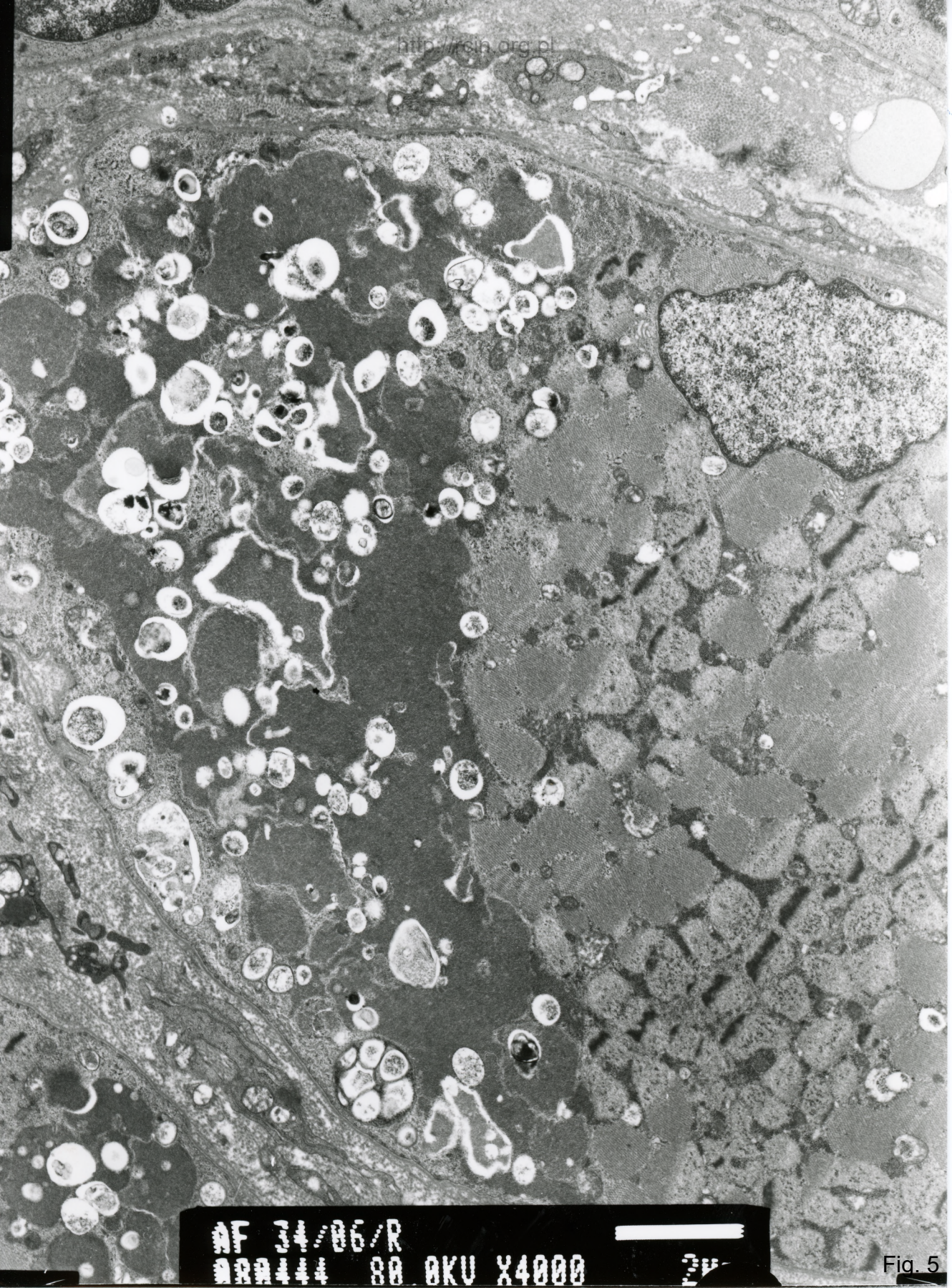
AF 24/06/R  
065023 80.0KV X6000

Fig. 3



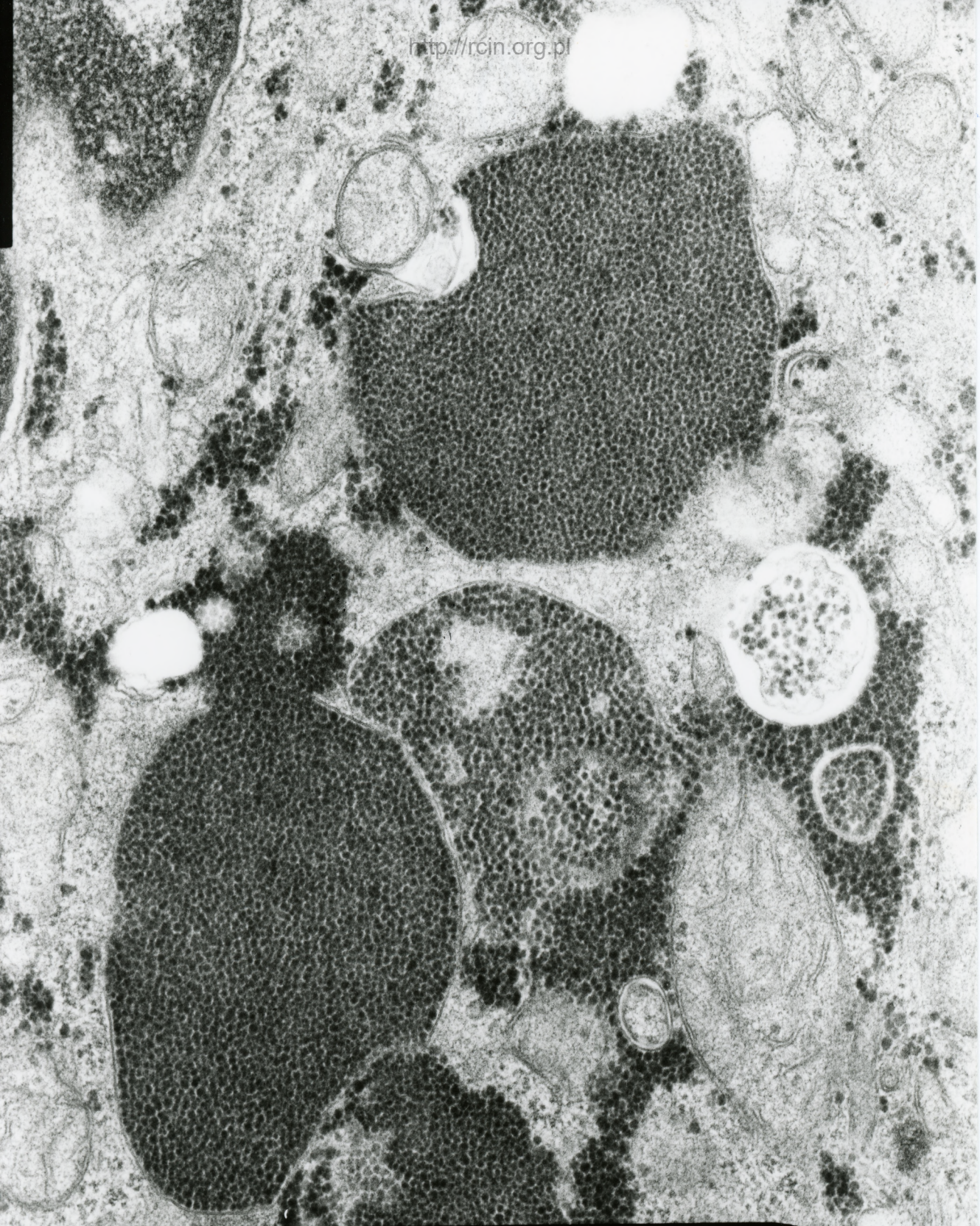
AF 34/06/0/NCISK  
000431 80.0KV X15K 500

Fig. 4



AF 34/06/R  
000444 80 0KV X4000

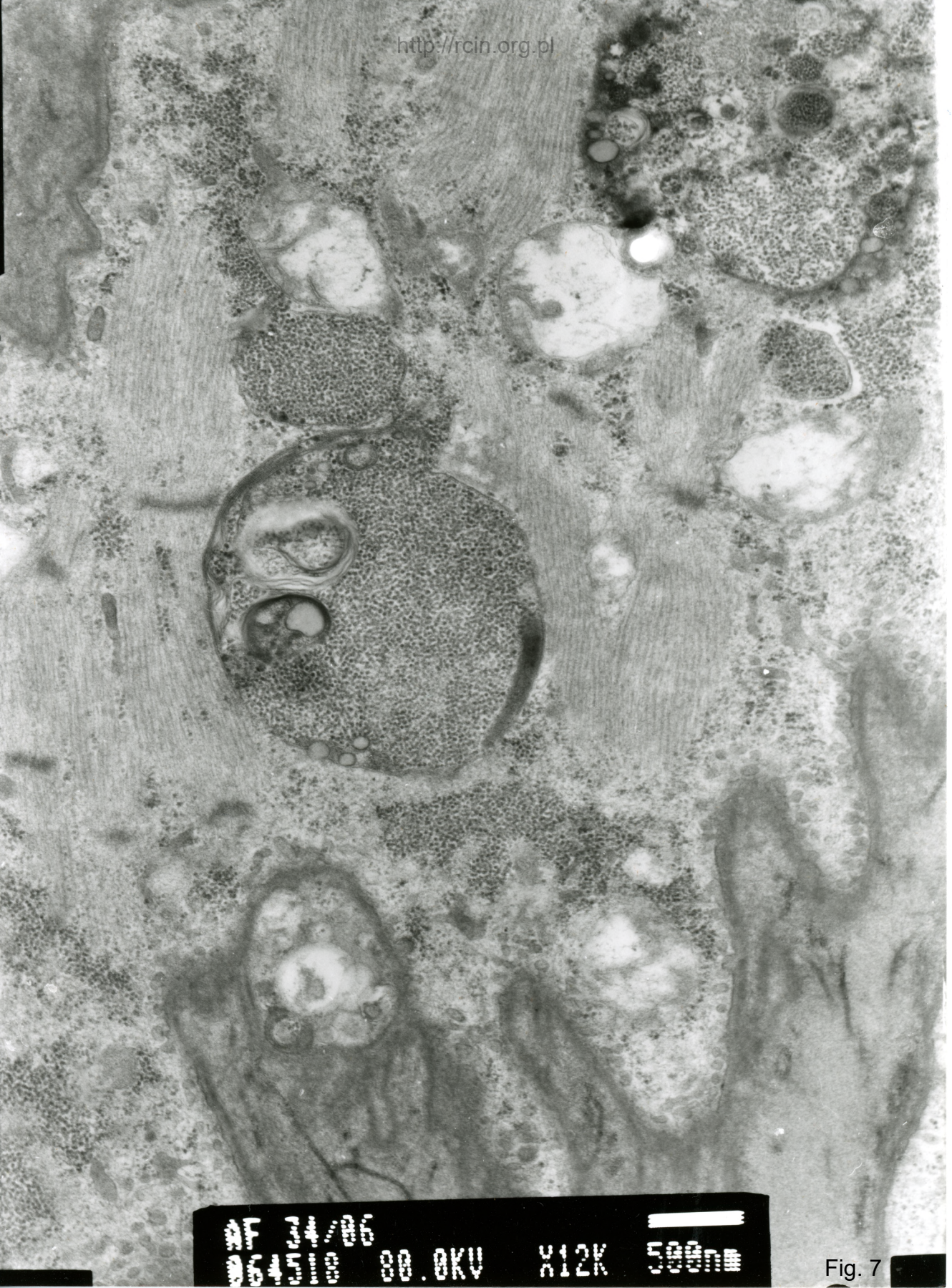
Fig. 5



NF 34/06/0/  
000439 80.0KV X20K 200nm

Fig. 6





AF 24/86  
064500 80.0KV X12K 500nm

Fig. 7