

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: 23/12

Imię i nazwisko :

Wiek:38

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii

Data pobrania wycinka: 16 IV 2012r.

Mięsień: biceps sin

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

W pobranym wycinku ogromna większość włókien mięśniowych o prawidłowej średnicy i strukturze tworzą pęczki oddzielone niewielką ilością tkanki łącznej wśród tych włókien widoczne są bardzo małe skupiska /4-5 włókien/o średnicy 3-4 $\mu$  z pojedynczymi jądrami mogące sugerować cechy ich niedojrzałości. Podział włókien na typy metaboliczne nieprawidłowy. W barwieniu enzymami oddechowymi brak różnicowania przy użyciu ATP-az pH 9,4 wszystkie włókna o prawidłowej średnicy wykazują cechy włókien typu 2, maleńkie włókna intensywnie barwiące się ATP-azami mogą sugerować zatrzymanie włókien w procesie rozwoju. Wskazana analiza ultrastrukturalna.

Badanie immunocytochemiczne z użyciem przeciwciał przeciw dystrofinie wykazały jej obecność w N-terminus, C-terminus i rod-domain.

Analiza ultrastrukturalna wykazała szereg odchyień w architekturze włókien o zmniejszonej średnicy mogących sugerować defekt w ich rozwoju. Pewne odchylenia od normy wykazują także znajduwane nerwy wewnątrz -mięśniowe cechujące się 2-3 warstwową otoczką Schwanna przypominającą strukturę „onion bulb”. Widoczne pojedyncze płytki ruchowe całkowicie otoczone komórką Schwanna mogą sugerować defekt w przewodzeniu nerwowo – mięśniowym. Przegląd kolejnych skrawków ujawnił obecność małych 5-8 $\mu$  włókien z ośrodkowo ułożonymi jądrami o cechach myotuby. Włókna te posiadały nieprawidłową strukturę sarkomerów cechującą się obecnością rod-like –type strukturami i ubytkiem linii A. Stwarza to podejrzenie zmian o typie CFTD /congenital fibre dysproportion/ z defektem w aktynie lub tropomiozynie

4714926  
Prof. dr hab. med.  
Anna Fidziańska-Dolot  
specjalista neurologii  
02-786 Warszawa  
ul. Neseberska 3 m. 41

Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

Przypadek 23/12 (28/12 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii mięśniowej.

Fig. 1. Część włókien o prawidłowej średnicy i zachowanej strukturze miofibrilli.

Fig.2,3,4. Obserwuje się również włókna o prawidłowo, podbłonowo położonych jądrach, ale wykazujących odchylenia w architekturze włókien.

Fig. 5,6,7,8. W niektórych włóknach widoczne jest położone ośrodkowo wiele jąder komórkowych, między włóknami występuje miejscami obfita tkanka łączna.

Fig. 9-16. Licznie występują małe włókna o charakterze miotuby z ośrodkowo położonymi pojedynczymi jądrami. Wykazywały one nieprawidłową strukturę sarkomerów i ubytek linii A.

Fig. 17,18. Nerwy wewnątrzmięśniowe charakteryzują się występowaniem 2-3 warstwowej otoczki Schwanna przypominającą strukturę „onion bulb”

## Summary

A 38-year-old patient with suspected muscular dystrophy was examined. A biopsy of *biceps sinister* was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed some fibers of correct diameter and preserved myofibrils structure (Fig.1). Also fibers with normal, located under the sarcolemma nuclei but with visible alterations in the myofibrils architecture were seen (Fig. 2,3,4). In some fibers, multiply centrally located nuclei were visible, and between the fibers abundant connective tissue was present (Fig. 5,6,7,8). Numerous muscle fibers of myotube-like morphology, characterized by small diameter and centrally located nuclei, usually single or in number of two were observed. These fibers showed abnormal sarcomeres structure and loss of A line (Fig. 9-16.) Intramuscular nerves characterized by the presence of a 2-3-layer myelin sheath resembling the "onion bulb" structure were observed (Fig. 17,18).

Microscopic image of the biopsy suggests congenital fiber-type disproportion (CFTS) associated with defect of actin or tropomyosin.





AF 28/12/

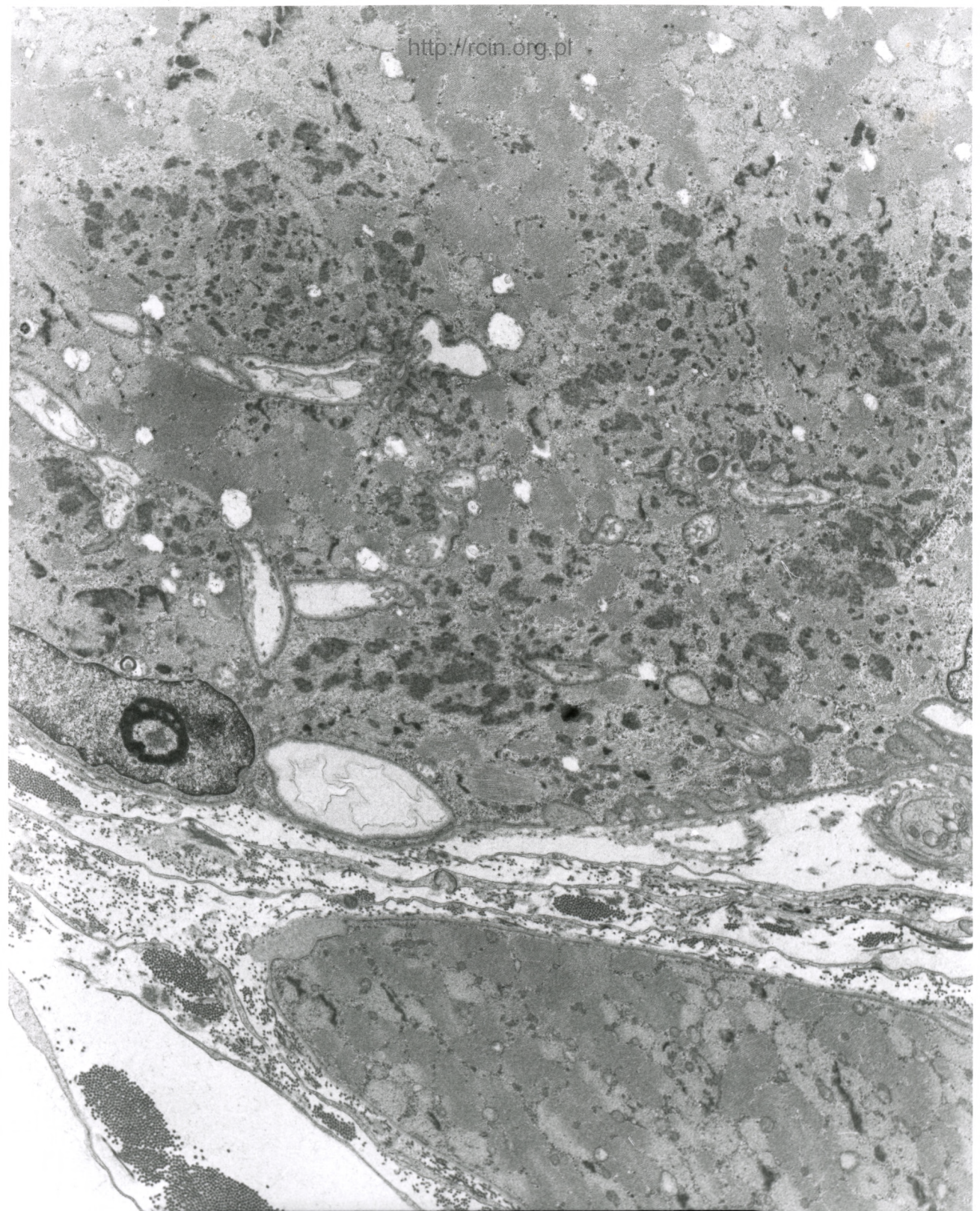
191810 00 AXH VAPAA



7

Fig. 1





AF 28/12//2  
121458 80.0KV X2500 2µm

Fig. 2



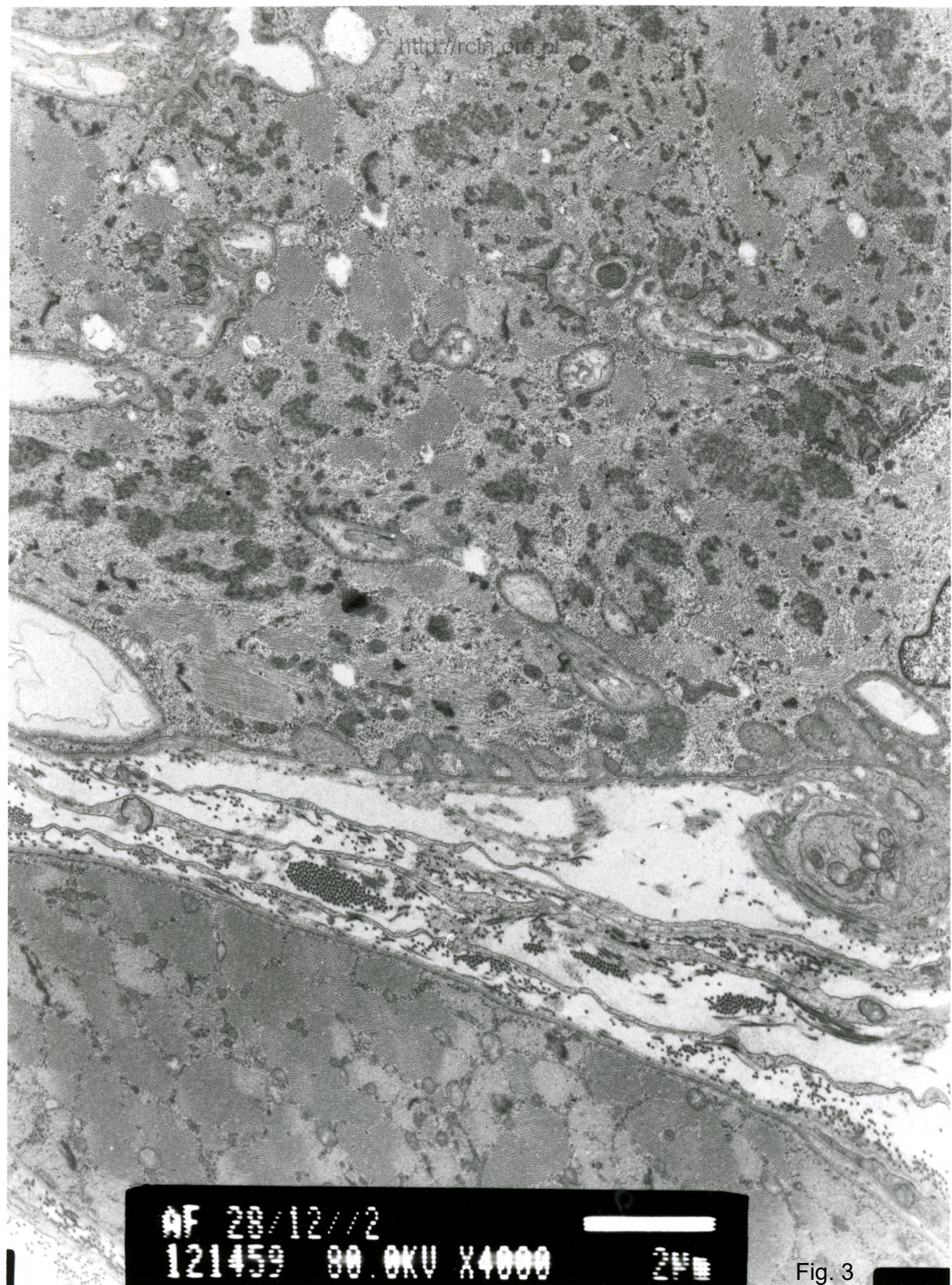
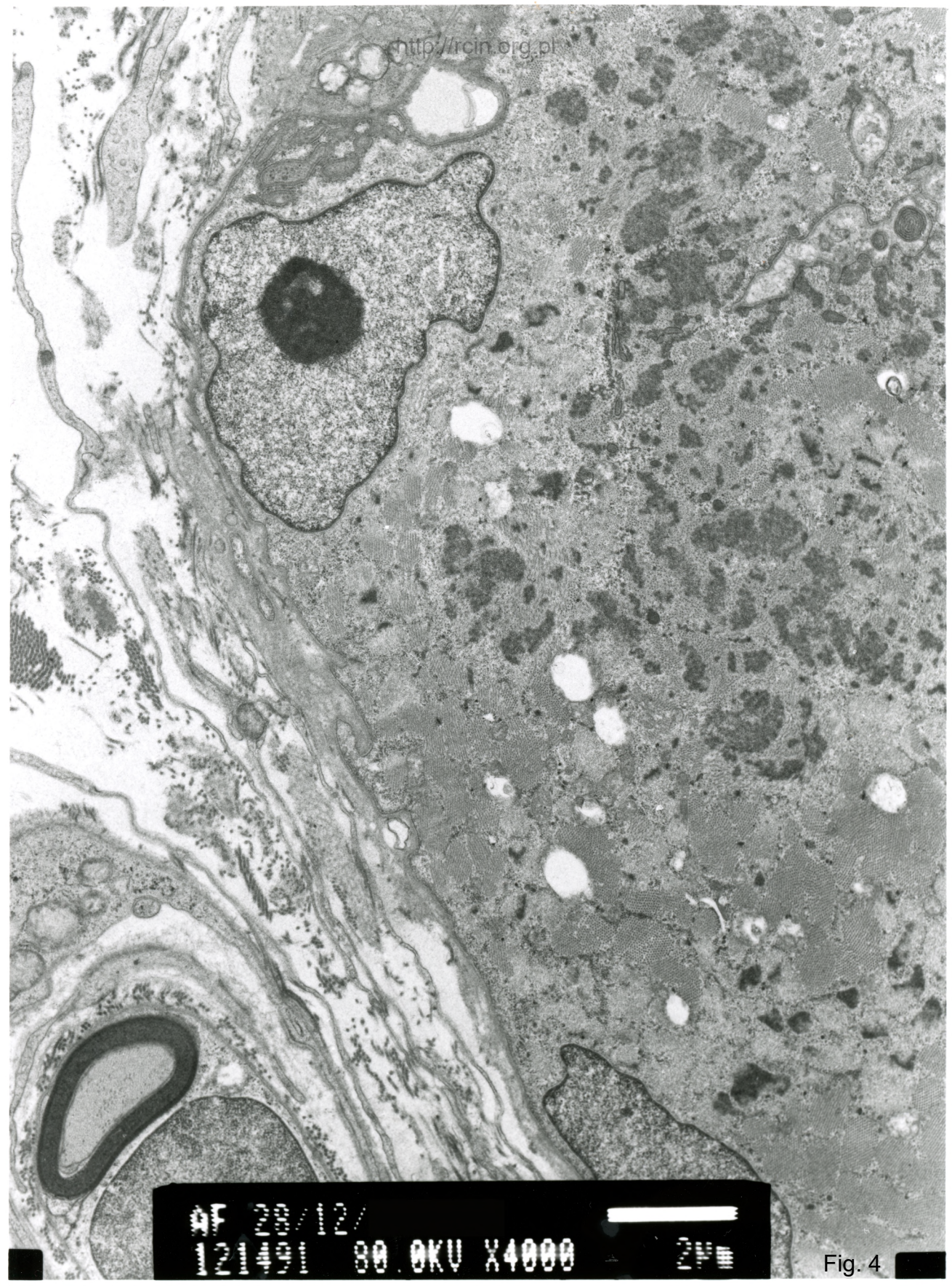


Fig. 3





#F 20/12/  
21491 80.0KV X4000 2µm

Fig. 4

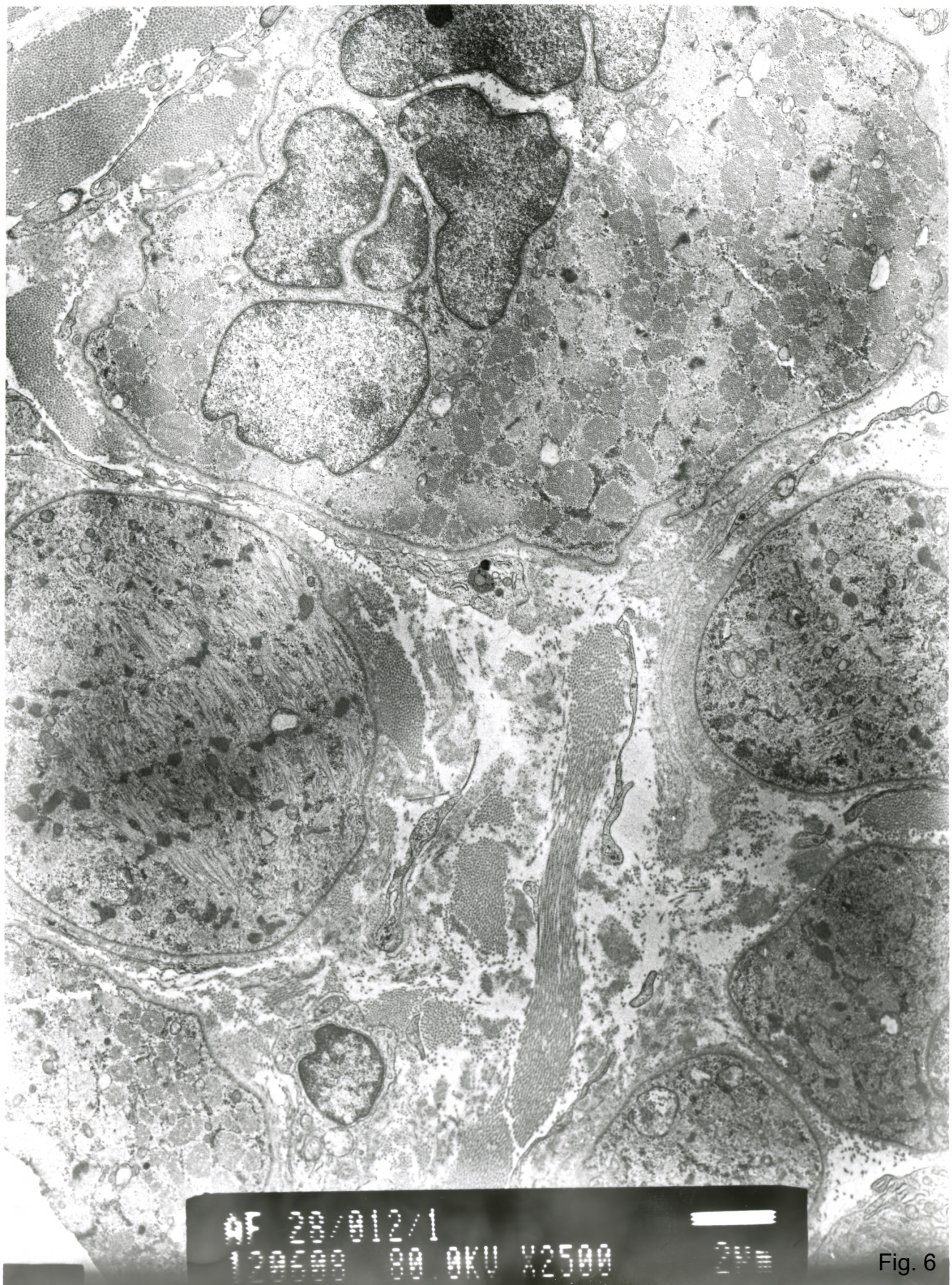




97 20/012/1  
120004 30 0KV X4000 24

Fig. 5





AF 28/012/1

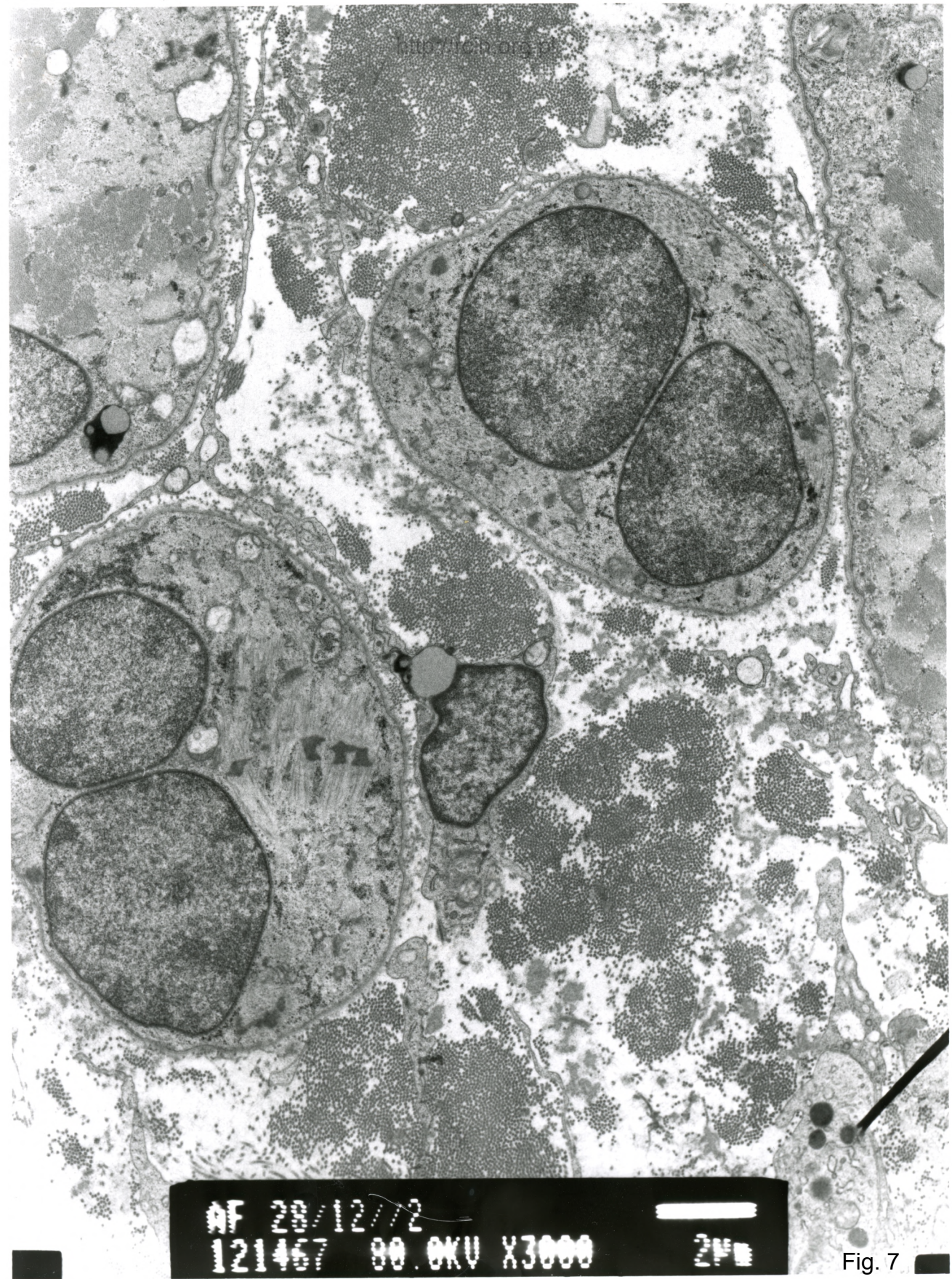
120000 00 0KV X2500



2000

Fig. 6

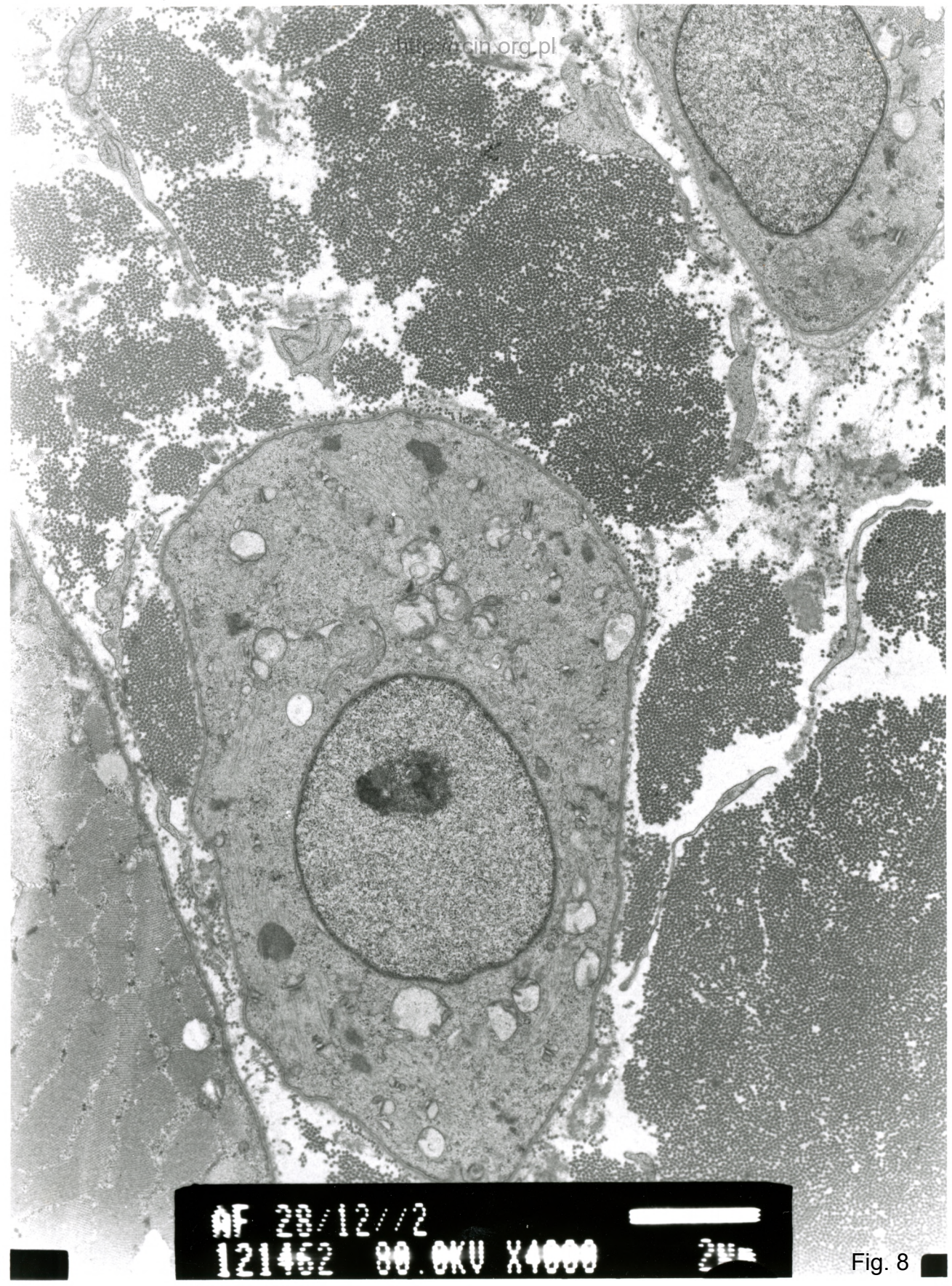




AF 29/12/72  
121457 00.0KV X3000 2µm

Fig. 7

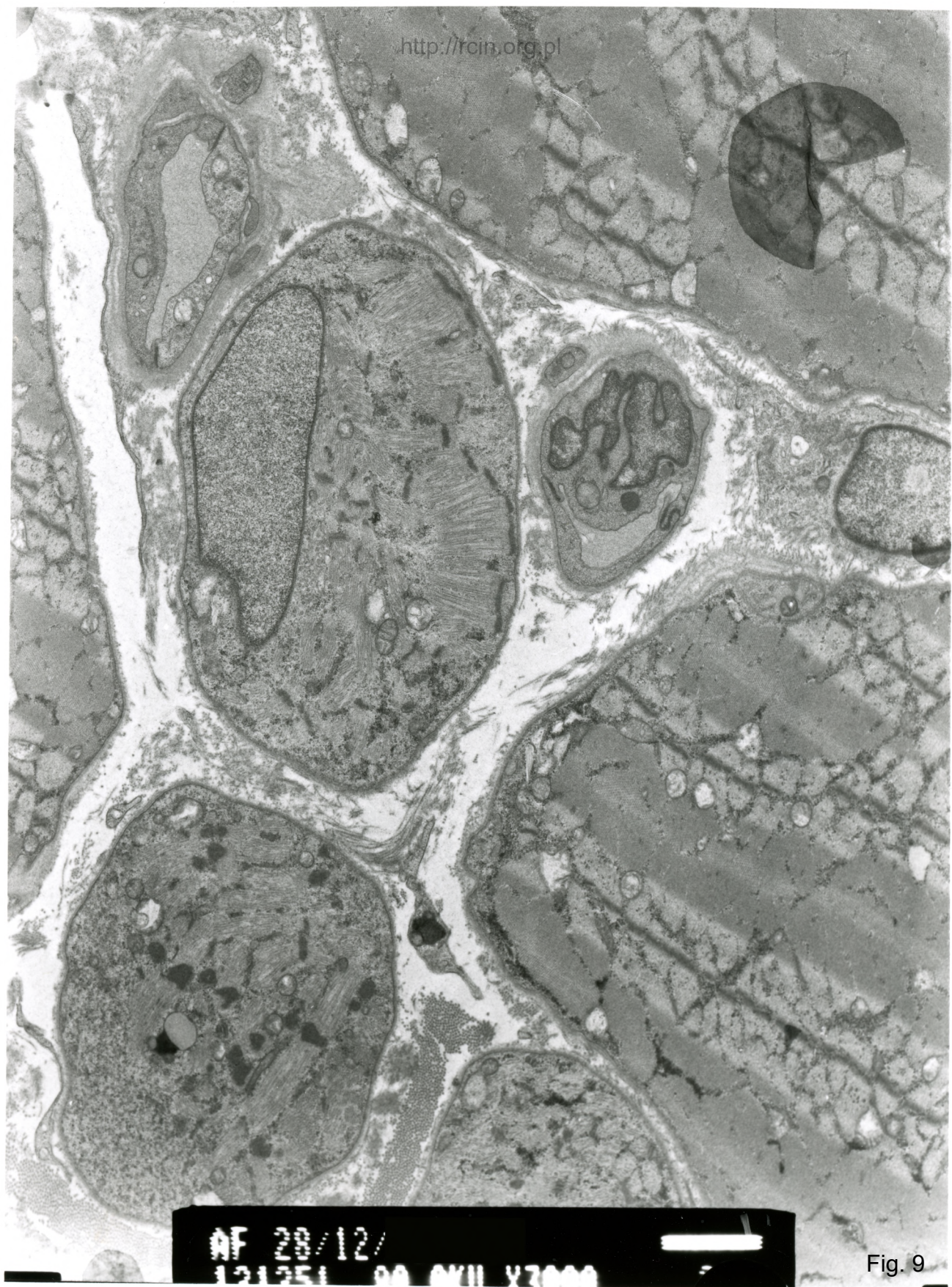




MF 28/12//2  
121462 00.0KV X4000 2µm

Fig. 8





AF 28/12/  
121251 00 AXU X3000

Fig. 9



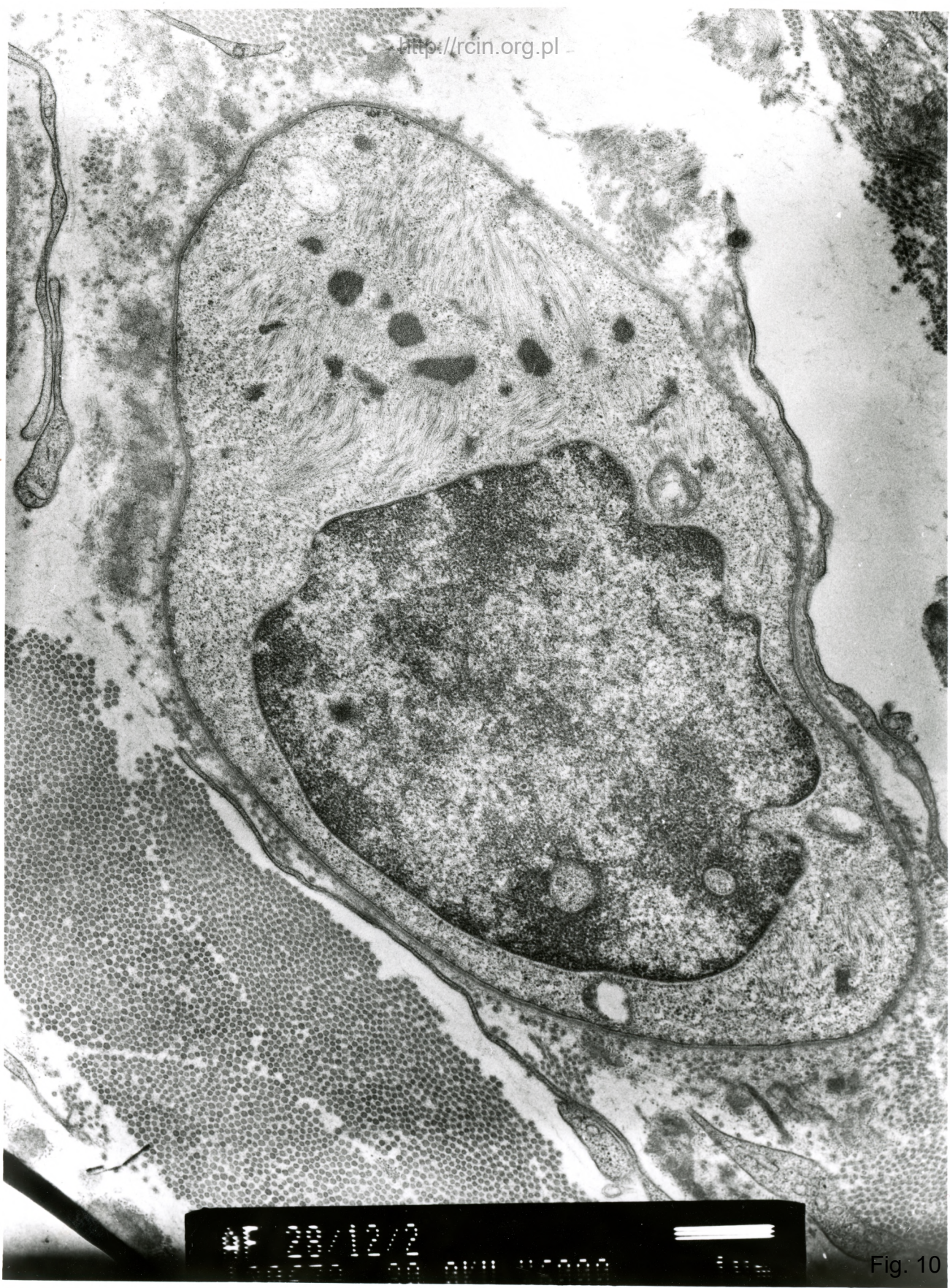
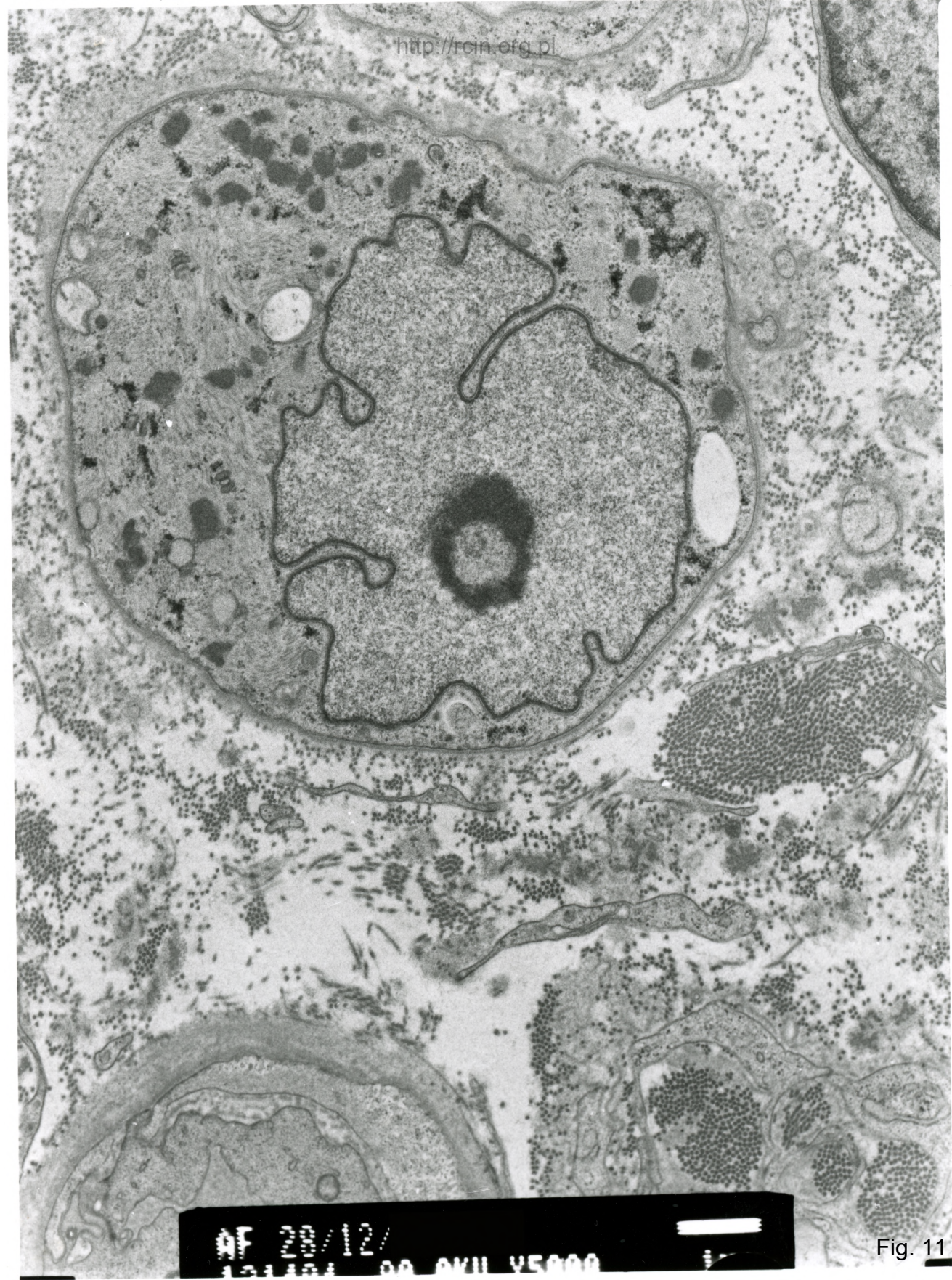


Fig. 10

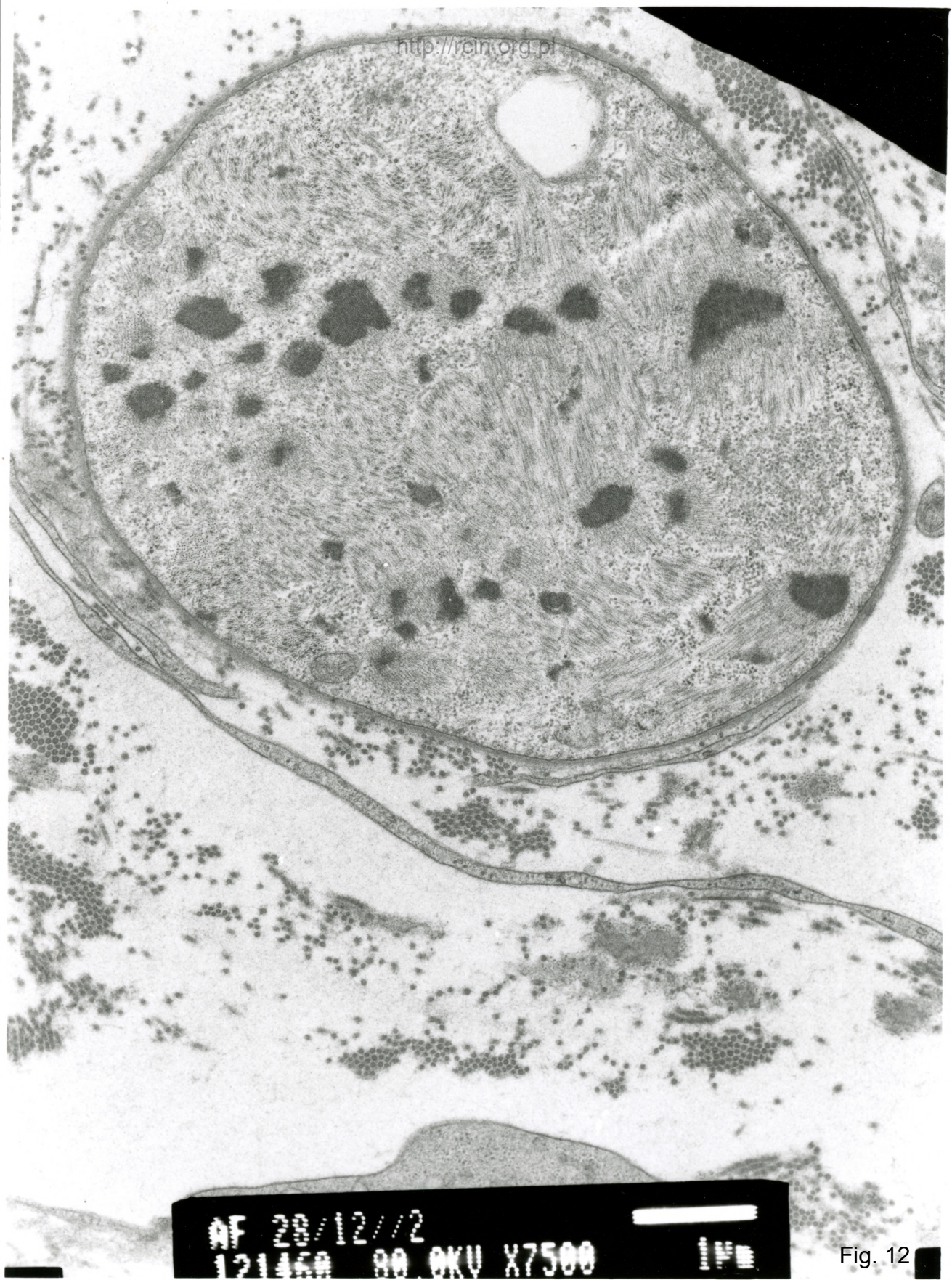




AF 20/12/  
131194 00 AXU Y5000

Fig. 11

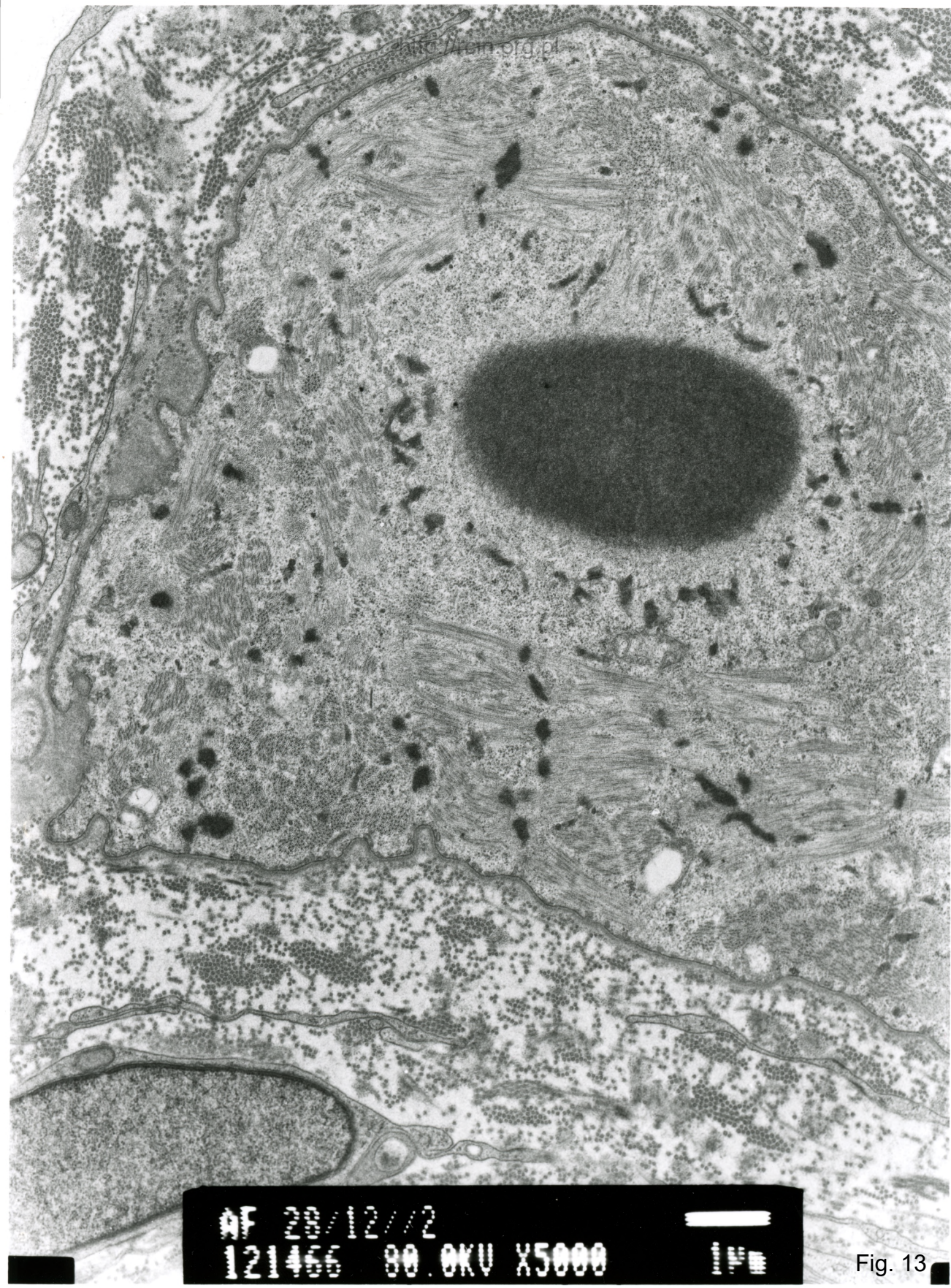




AF 28/12/72  
121450 80 OKU X7500

Fig. 12





akditem.org.pl

AF 28/12//2  
121466 90.0KV X5000

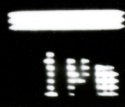
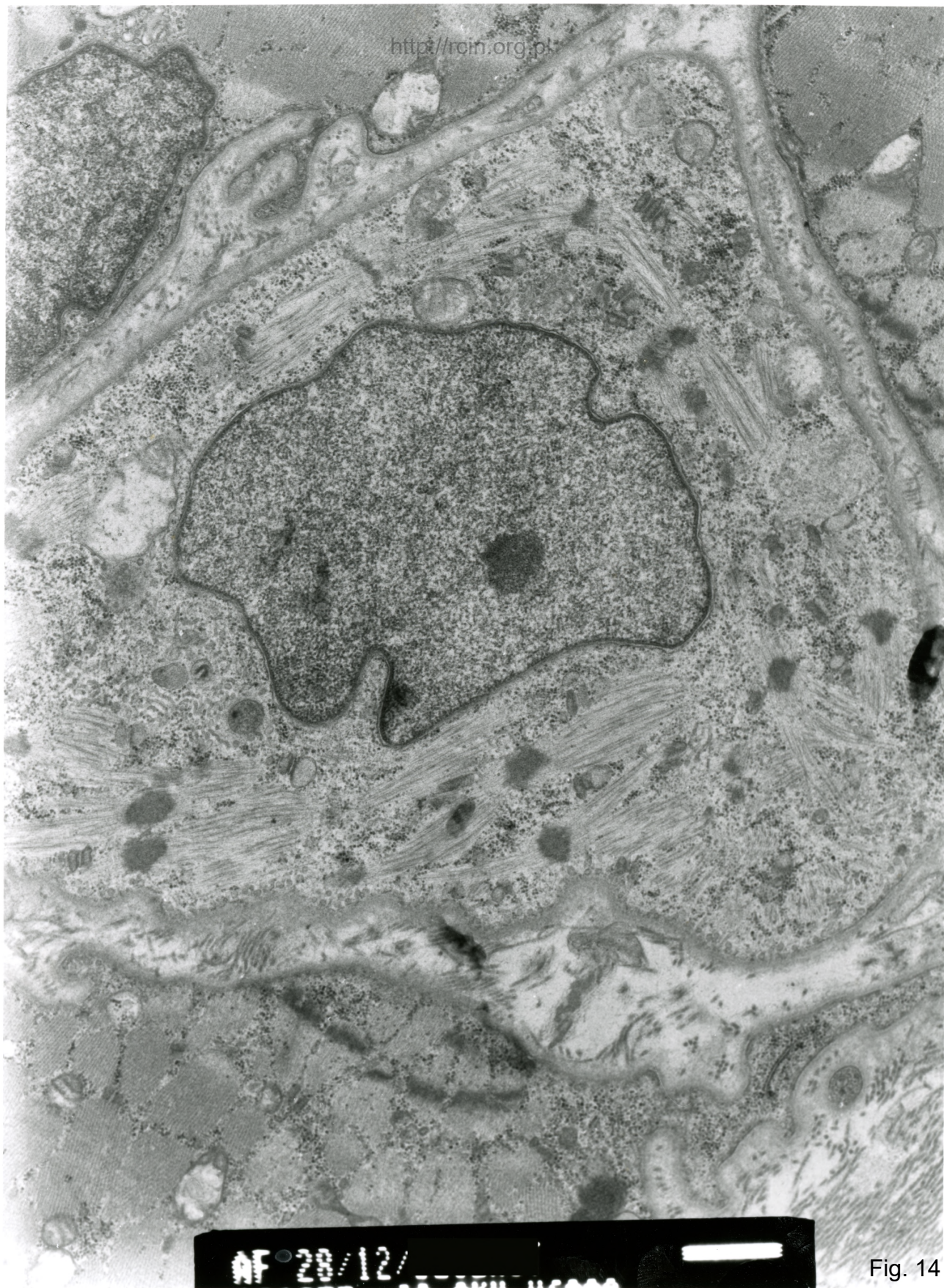


Fig. 13

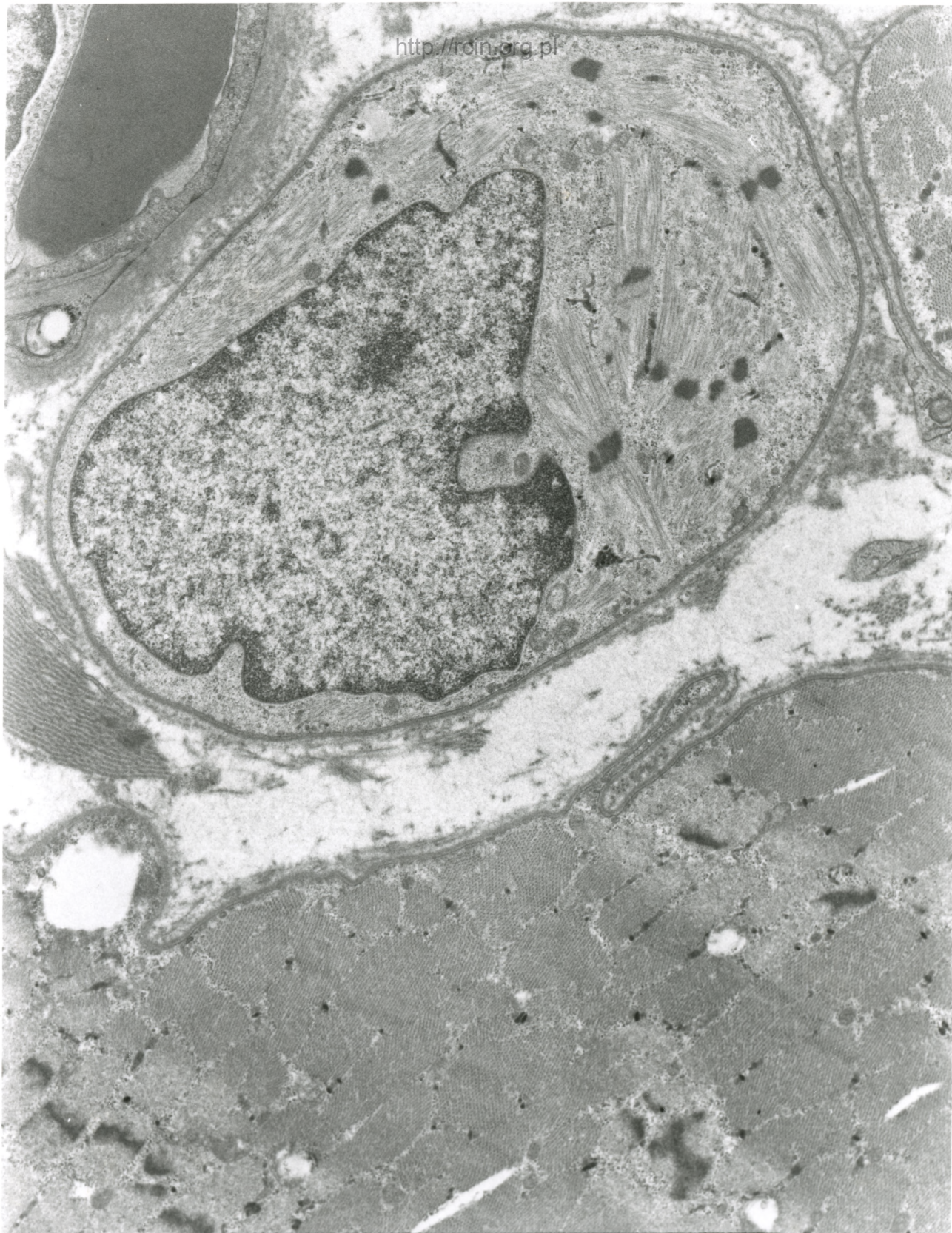




AF 28/12/

Fig. 14

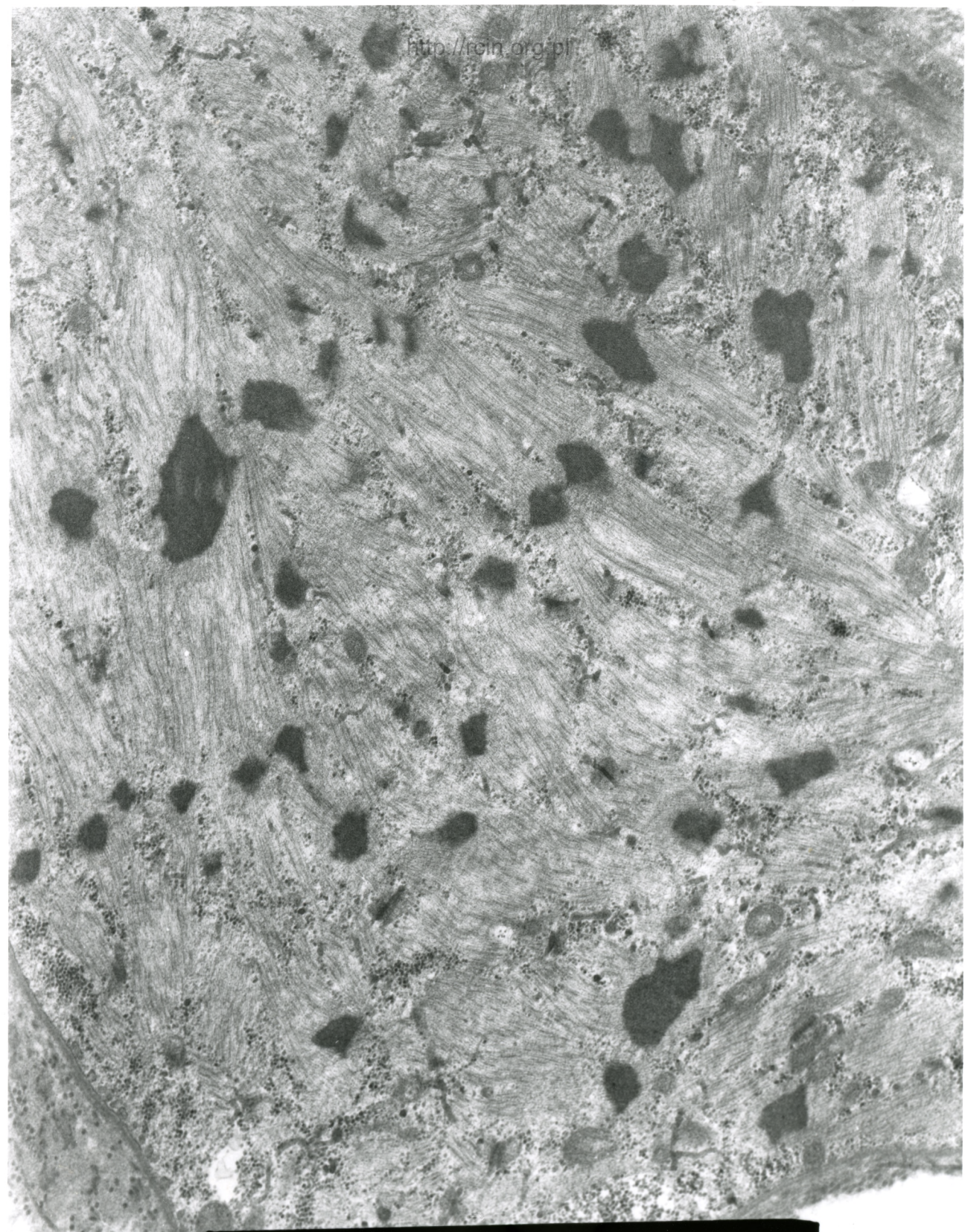




AF 28/12/

Fig. 15





NF 28/12/  
121254 80 OKU X7500

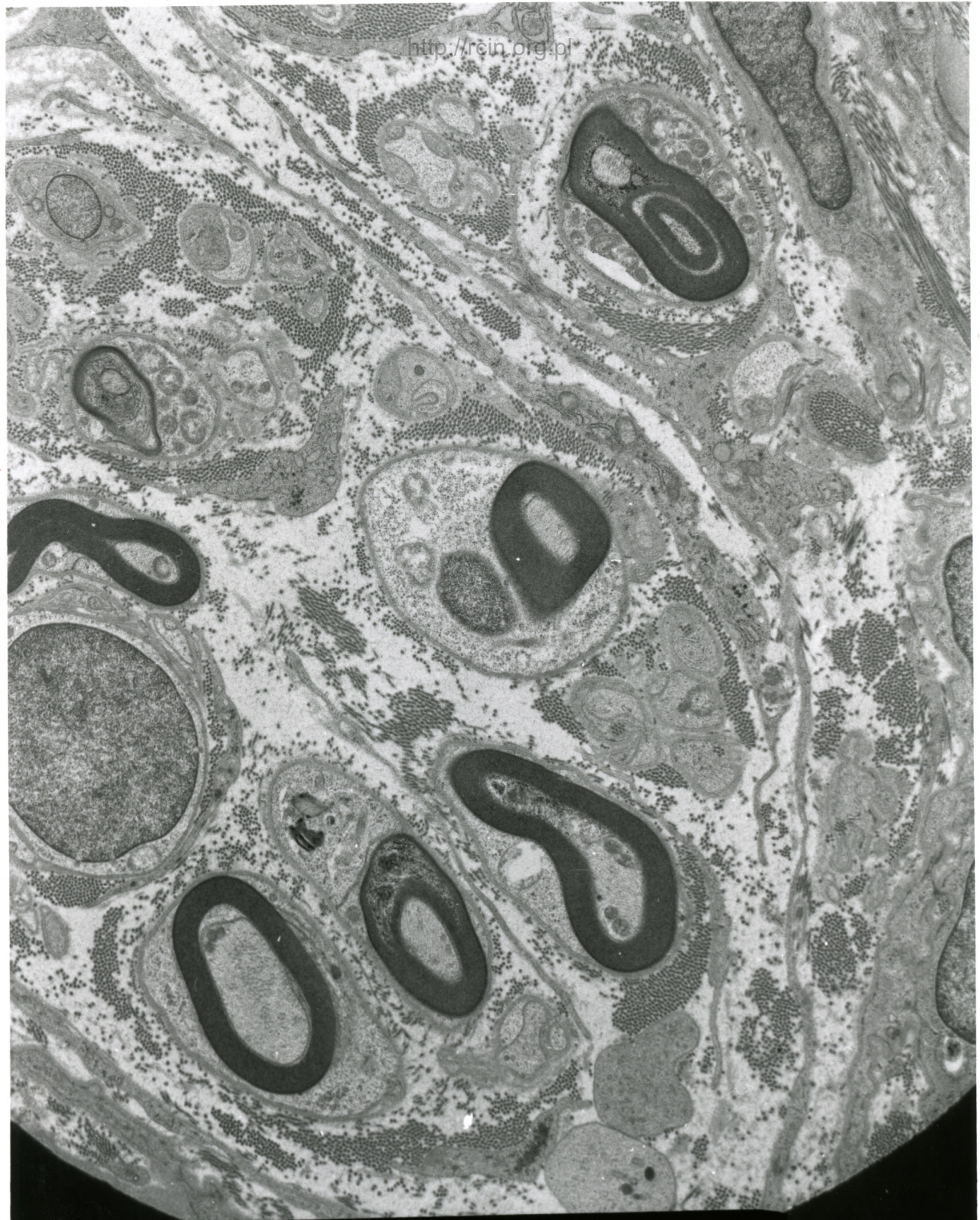
Fig. 16





Fig. 17





AF 20/012/2  
121702 80.0KV X3000

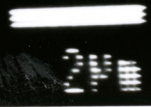


Fig. 18