

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

Nr: 25/12

Imię i nazwisko :

Wiek 12

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii wrodzonej

Data pobrania wycinka: 16 IV 2012r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o różnej średnicy wymieszane nieregularnie tworzą pęczki oddzielone dość dużą ilością tkanki tłuszczowej. Widoczny także nie-wielki ale wyraźny rozrost tkanki łącznej w endomysium. W niektórych włóknach widoczne są pojedyncze wtręty metachromatyczne barwiące się metodą Gomoriego. Podział włókien na typy metaboliczne w enzymach oddechowych słabo wyraźny w niektórych włóknach widoczne plackowate ubytki aktywności enzymów oddechowych. Pojedyncze włókna ulegają rozszczepieniu.

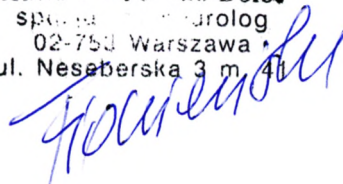
Wnioski: obraz morfologiczny wskazuje na uszkodzenie pierwotnie mięśniowe z pojawieniem się wtrętów cytoplazmatycznych wymagające oceny w M-E.

Analiza ultrastrukturalna wykazała obecność ogniskowo występujących zmian w strukturze sarkomerów z pojawieniem się gęstych filamentarnych struktur sugerujących defekt białek miofibrilarnych /myotyliny?, filami?/.

Analiza immunohistochemiczna z użyciem przeciwciał przeciw myotylinie wykazała udział myotyliny w tworzeniu nieprawidłowych struktur.

4714926

Prof. dr hab. med.
Anna Elżbieta Dolot
specjalista neurolog
02-750 Warszawa
ul. Nesołberska 3 m. 41



25/12 (30/12 ME)

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii wrodzonej

Fig. 1. Niektóre z włókien mięśniowych wykazywały zachowany układ sarkomerów.

Fig. 2,3,4,5,6. W części włókien obserwuje się nieprawidłowości w budowie aparatu kurczliwego, układ sarkomerów jest zaburzony-ogniskowo występują zmiany strukturalne z pojawieniem się filamentarnych struktur sugerujących defekt białek miofibrylarnych.

Fig.7. Zaobserwowano struktury autofagalne.

Fig. 8,9. W bioptacie obecne były włókna o małej średnicy i ośrodkowo położonych jądrach komórkowych, wykazujące zanik aparatu kurczliwego. Pomiędzy włóknami obficie występuje tkanka łączna.

Summary

A 12-year-old patient with suspected congenital dystrophy was examined. A biopsy of quadriceps sinister was performed.

Electronmicroscopy analysis revealed unchanged sarcomers structure in some myofibrils (Fig. 1).

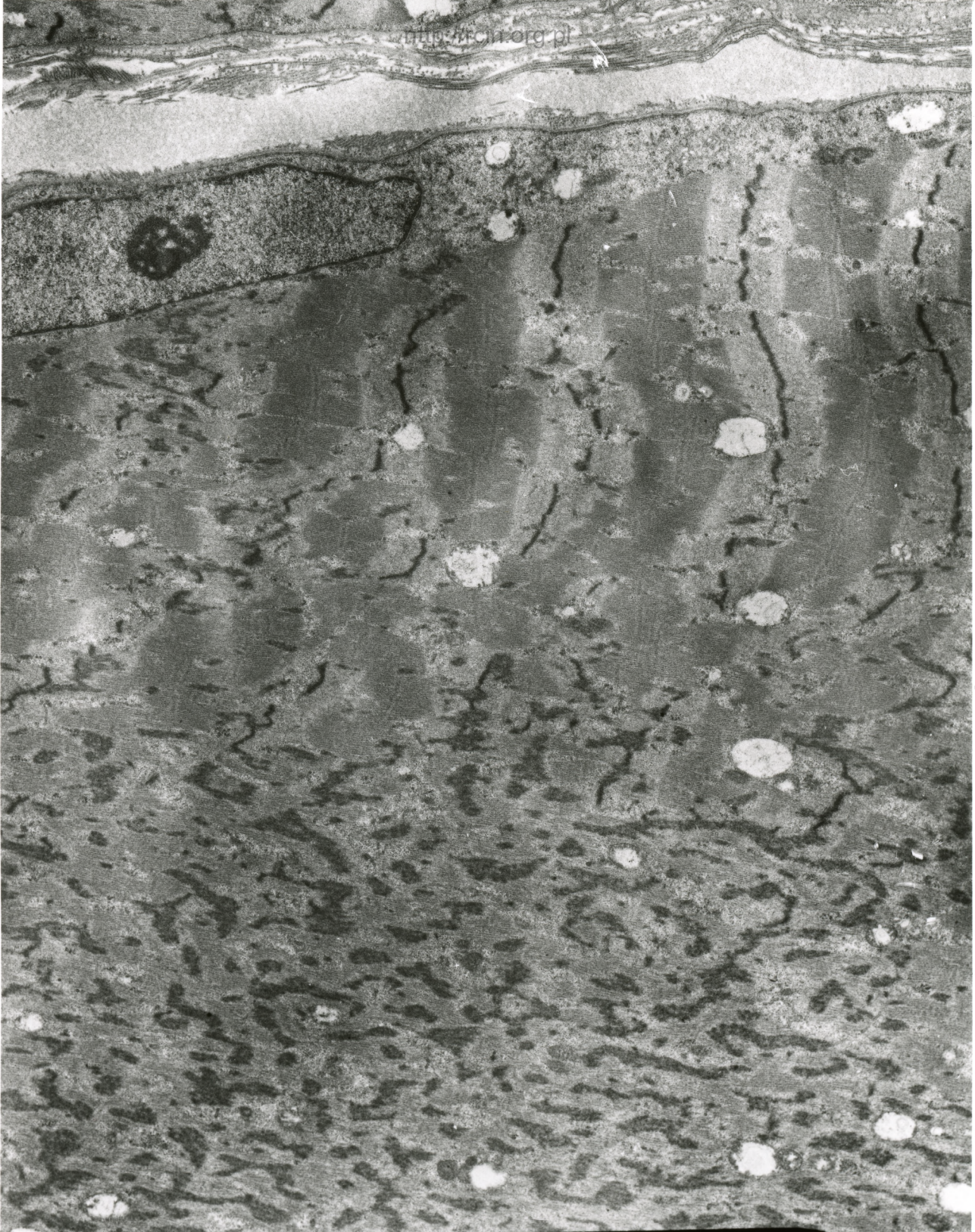
In some of the fibers, contractile apparatus structure was disturbed and the sarcomeres pattern was altered. Focal structural changes with the appearance of filamentous structures suggest a defect in myofibrillar proteins (Fig. 2,3,4,5,6).

Autophagal structures were observed (Fig. 7).

Fibers of small diameter and centrally located nuclei, showing atrophy of the contractile apparatus were seen. Abundant connective tissue was observed between the muscle fibers (Fig. 8,9).

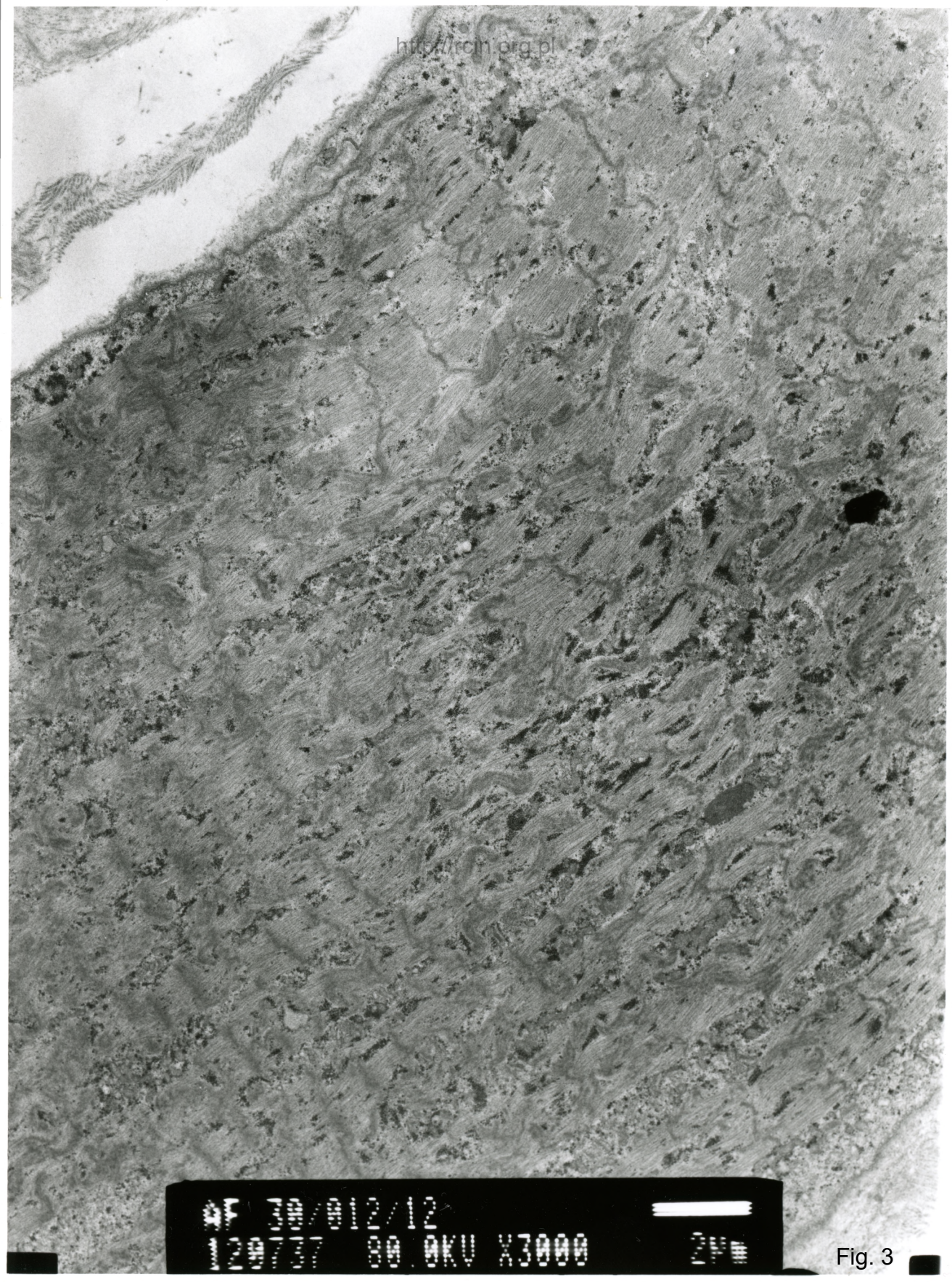


Fig. 1



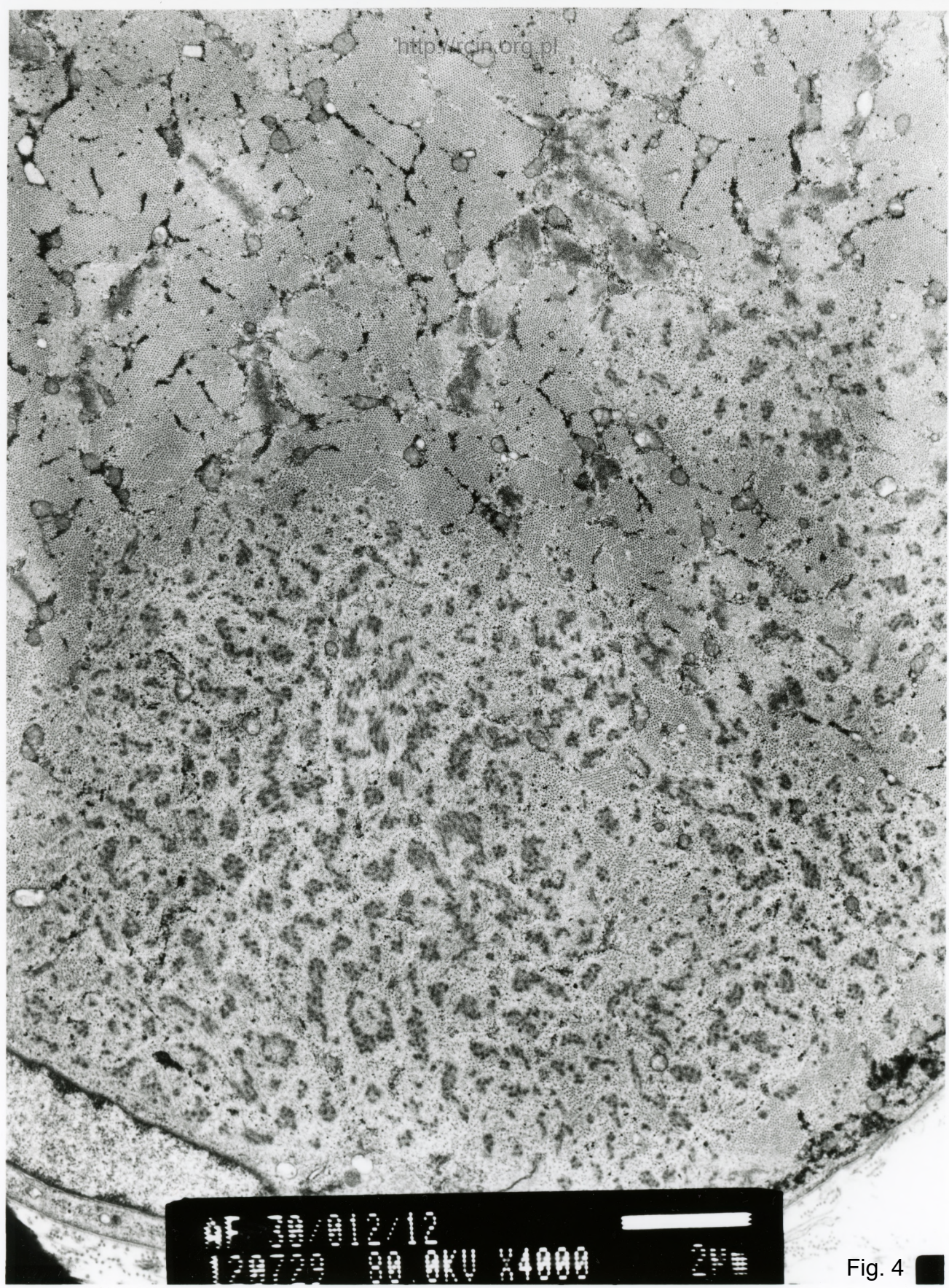
01 09/012/
10000 00 0KU X3000

Fig. 2



AF 30/012/12
120737 80.0KV X3000 2um

Fig. 3



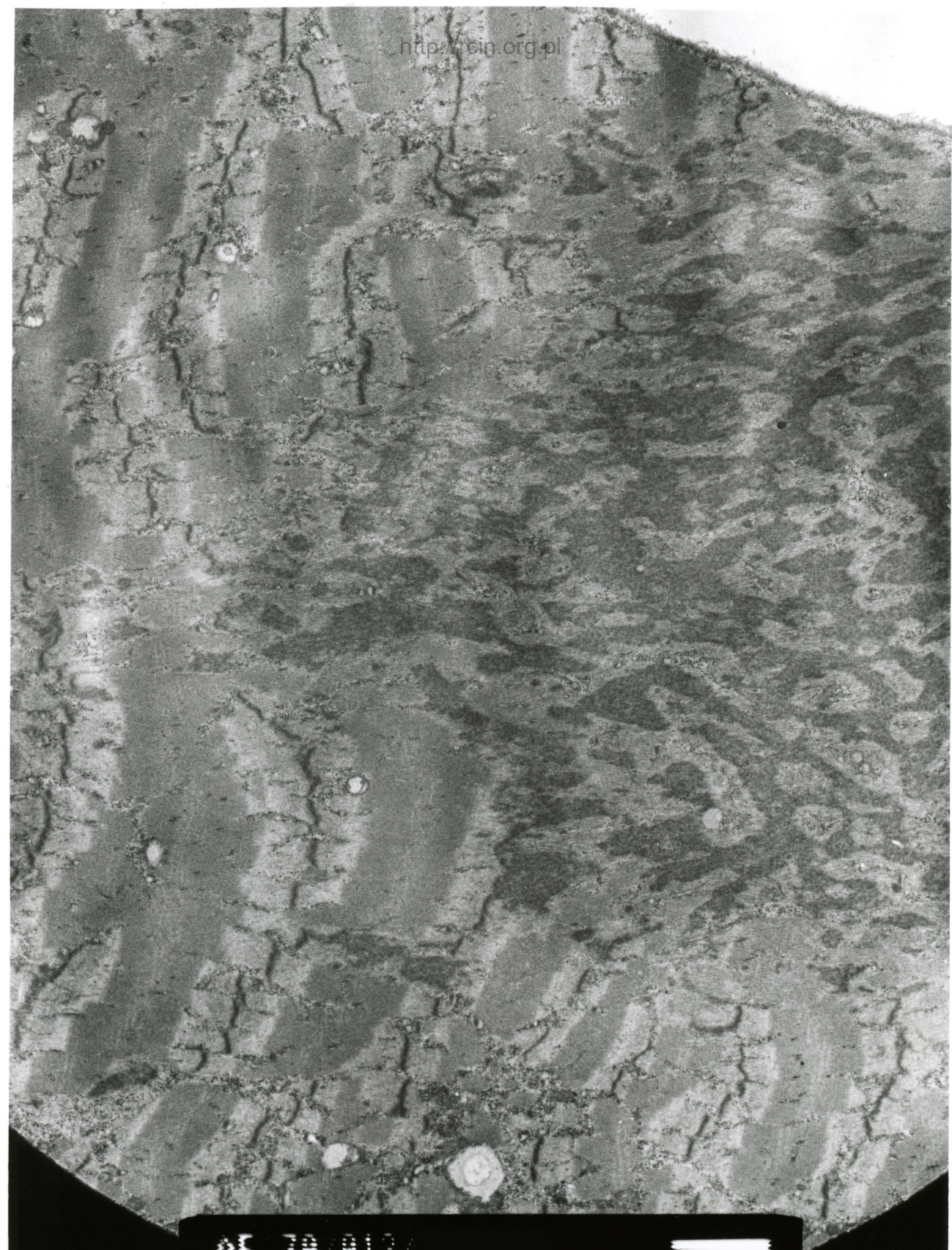
04/30/012/12
120720 00.0KV X4000



Fig. 4

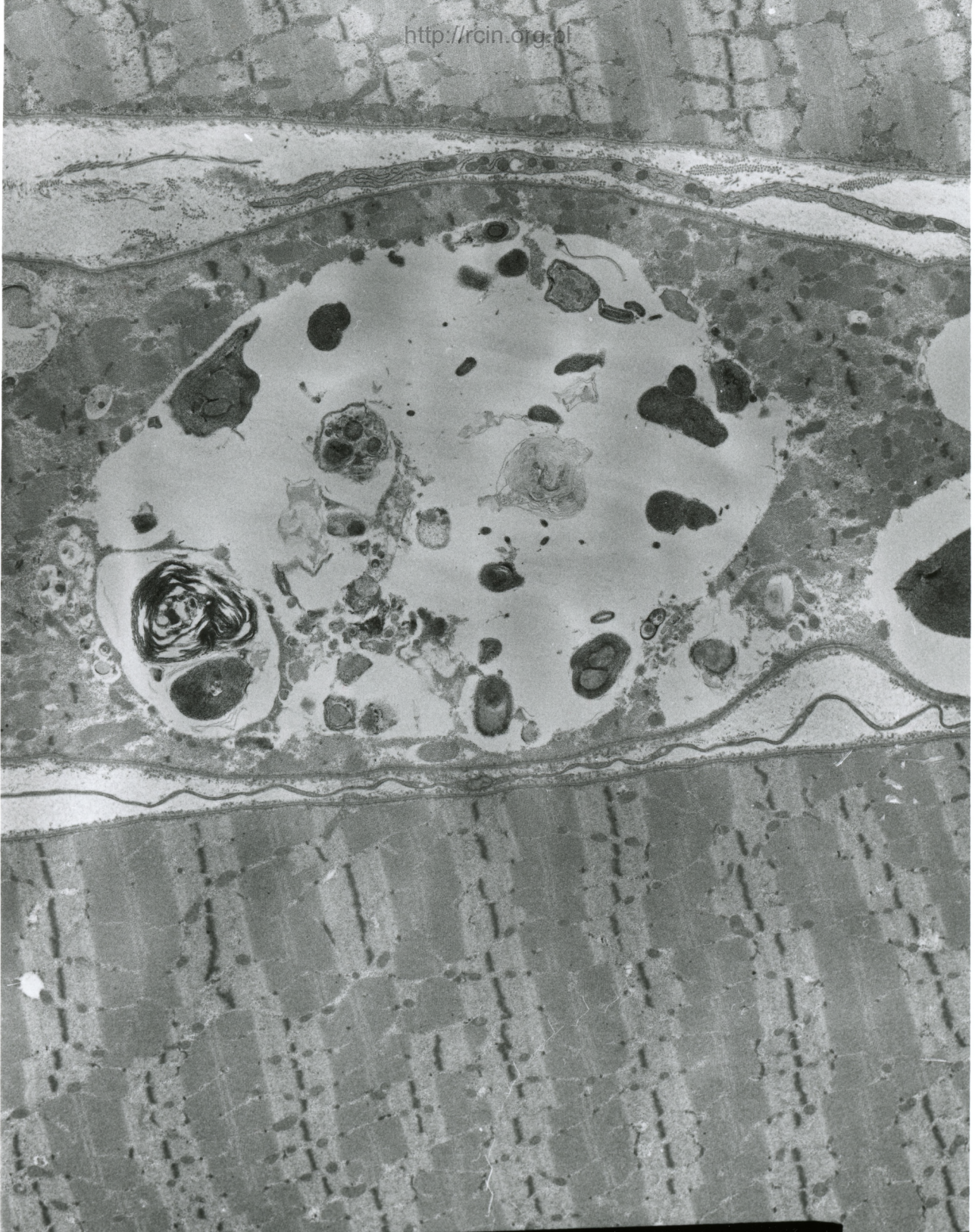
07 09/1912/
120000 00 AKU X5000

Fig. 5



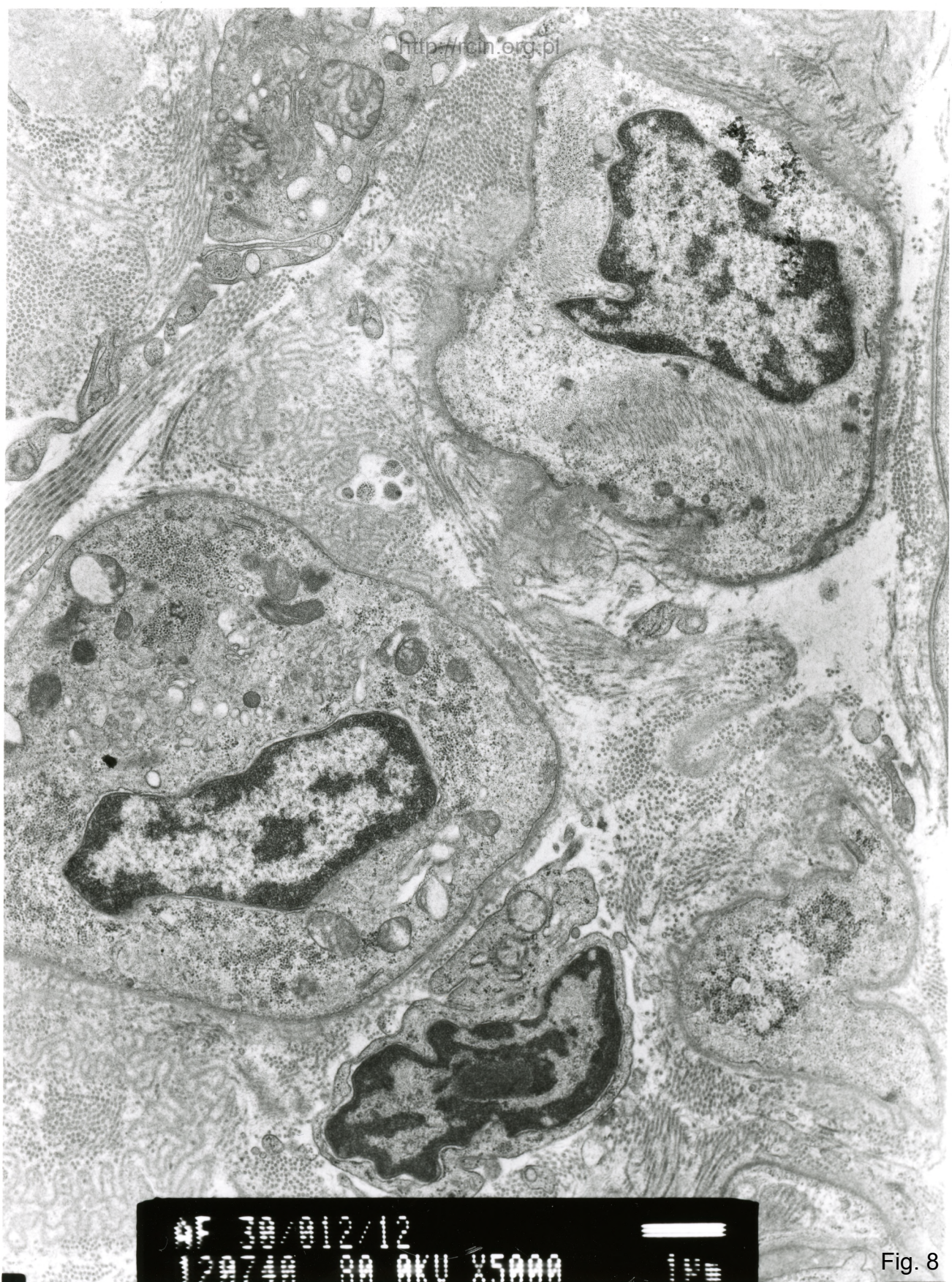
AF 30/912
100000 00 AKU 47000

Fig. 6



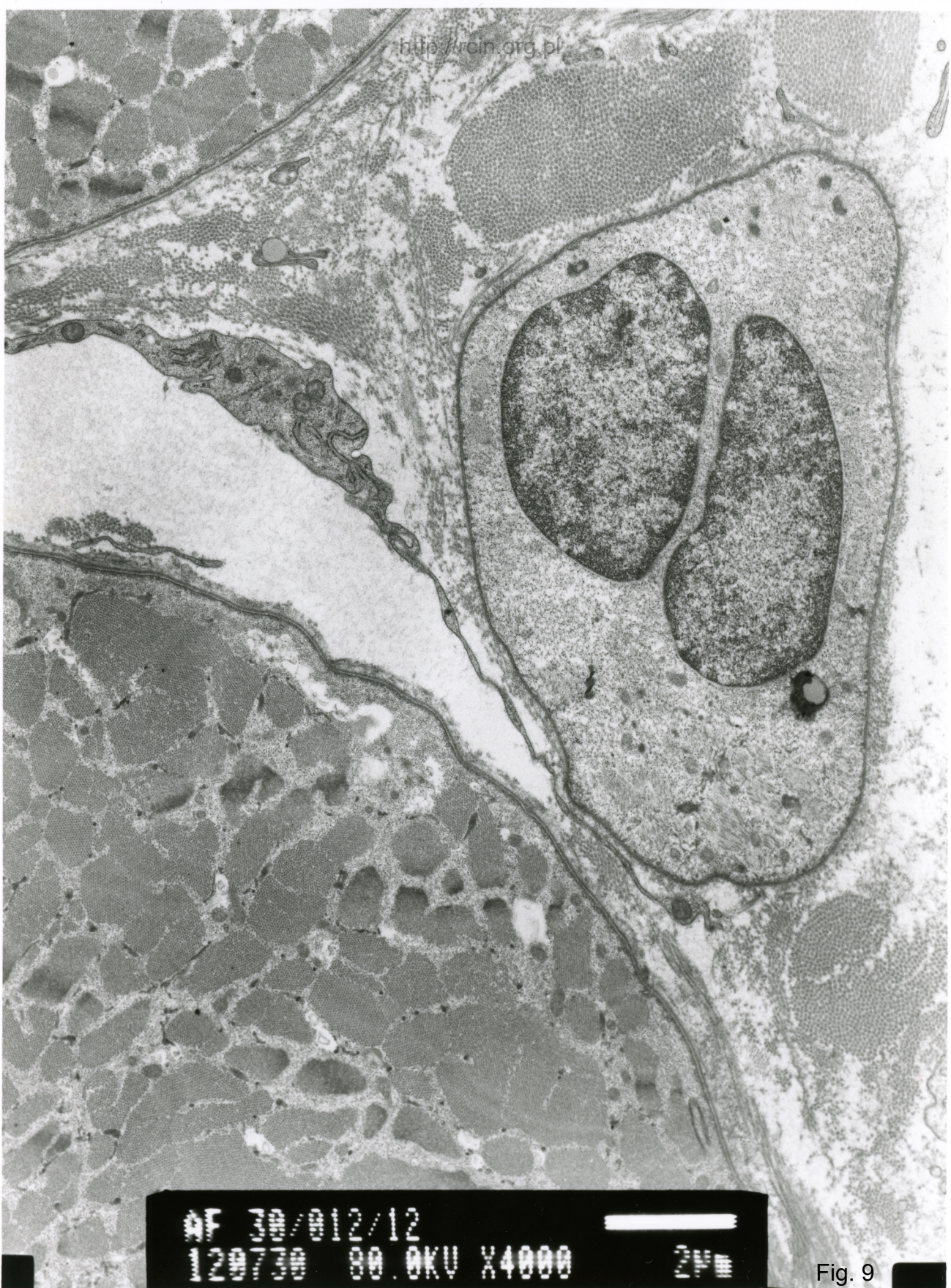
AF 30/012/
120000 80 AKU X2500 2µm

Fig. 7



AF 30/012/12
129700 00 AKU X5000

Fig. 8



AF 30/012/12

120730 80.0KV X4000

2µm

Fig. 9