

Zakład Badawczo Leczniczy 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:40/09

Imię i nazwisko :

Wiek: 32

Rozpoznanie:DMB

Data pobrania wycinka:5 X 09 r.

Mięsień: quadriceps sin.

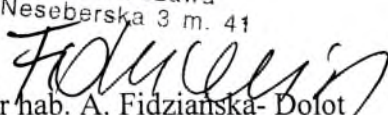
Barwienie: H-E, trichrom Gomoriego, DHB, DHM, DPNH, ATP-azy

W pobranym wycinku włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i strukturze układają się w pęczki oddzielone śladową ilością tkanki łącznej. Widoczne są pojedyncze włókna mniejsze o prawidłowej strukturze rozrzucone nieregularnie w obrębie pęczków. Podział włókien na typy metaboliczne zachowany prawidłowo z prawidłowo zachowaną aktywnością enzymów oddechowych i ATP-azy.

Wnioski: obraz pobranego wycinka mieści się w granicach normy.

Badania immunocytochemiczne włókien mięśniowych z użyciem przeciwciał przeciw dystrofynie wykazały obecność dystrofiny 10 D i 60 KD. Dystrofiny 30 KD brak.
Dalsze badania biochemiczne w toku.

4714926 | Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 41


Prof. dr hab. A. Fidziańska-Dolot

Zakład Badawczo Leczniczy 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:40/09

Imię i nazwisko :

Wiek: 32

Rozpoznanie:DMB

Data pobrania wycinka:5 X 09r.

Mięsień: quadriceps sin.

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

Ilościowa biochemiczna analiza metodą Western Blotting wykazała obecność dystrofiny o ciężarze 390 KD ,90% zawartości dystrofiny w mięśniu.

/390 – 420 KD , 90 – 100%/

4714926 | Prof. dr hab. med.
Anna Fidziańska-Dolot
specjalista neurolog
02-758 Warszawa
ul. Neseberska 3 m. 41

Prof. dr hab. A. Fidziańska- Dolot



Poradnia Genetyczna

Zakład Genetyki

Instytut Psychiatrii i Neurologii

Al. J. Sobieskiego 9

02-957 Warszawa

tel 4582610.

Warszawa, 2010-1-19

WYNIK BADANIA

Nr karty: 1797/09/K

d1327

Nazwisko i imię:

Data urodzenia: 30.,.07.1977

Adres: ?

Kierujący: Prof. dr Irena Hausmanowi, PAN

Rozpoznanie: Podejrzenie dystrofii mięśniowej typu Beckera (BMD)

Wynik analizy DNA : Analiza nie wykazała delekcji ani duplikacji w obrębie genu dystrofiny. Badanie wykonano metodą MLPA.

Wnioski Poradni: BMD jest chorobą genetycznie uwarunkowaną, dziedziczącą się w sposób recesywny sprzężony z chromosomem X.. Matka ma 50% ryzyko urodzenia chorego chłopca. Nosicielkami genu chorobowego mogą być siostry chorego. i siostry matki. pacjenta.

Badanie wykonał



Dr Janusz Zimowski

diagnosta lab. 9513

Kierownik Zakładu



Dr med. Małgorzata Bednarska-Makaruk

Zespół Nerwowo-Mięśniowy
w Zakładzie Kliniczno-Badawczym Neurochirurgii
INSTYTUT MEDYCYNY DOŚWIADCZALNEJ I KLINICZNEJ
IM. MIROŚŁAWA MOSSAKOWSKIEGO PAN
ul. Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa

Kierownik: Prof. dr hab. Irena Hausmanowa-Petrusewicz
tel/fax (4822) 6086 631; 6086 526
e-mail: neurmyol@cmdik.pan.pl

Warszawa, 28.01.2010 r.

Pacjent: _____

Poziom dystrofiny w mięśniu – 390 kDa, 90%



ZESPÓŁ NERWOWO-MIĘŚNIOWY
w Zespole Kliniczno-Badawczym Neurochirurgii
INSTYTUT MEDYCYNY DOŚWIADCZALNEJ I KLINICZNEJ
im. Mirosława Mossakowskiego PAN
ul. A. Pawińskiego 5, 02-106 Warszawa
tel./fax (4822) 658-45-01, tel. (4822) 608-65-26



Szpital Specjalistyczny im. F. Ceynowy
Wejherowo, ul. dr. A. Jagalskiego 10
Zakład Diagnostyki Laboratoryjnej
tel. (058) 57-27-281

, ur. 30-07-1977

Badanie

Przyjęcie materiału 07:20

¹ Aminotransferaza asparaginowa w surowicy

¹ Aminotransferaza alaninowa w surowicy

¹ Kinaza kreatyniny w surowicy

Wykonali:

1 – Tech. Analityki Klementowicz Krystyna

kopia


85

Biochemia

do zlecenia nr 85 z dnia 18-09-2009 07:20
zleciła Moździerska Jadwiga, lek. med.

Poradnia Neurologiczna "AKSON" Sp.zo.o.

<u>Wynik badania</u>		<u>Zakres wartości ref.</u>
102	IU/l	↑ 10 — 42
93	IU/l	↑ 10 — 40
2446	IU/l	↑ 25 — 200


Autoryzował (18-09-2009 11:48)