

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: 32/13

Imię i nazwisko :

Wiek: 7 tygodni

Rozpoznanie:

Data pobrania wycinka: 17 IX 2013r.

Mięsień:

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

W pobranym wycinku widoczne są dwa typy włókien mięśniowych, włókna o prawidłowej średnicy dla wieku i włókna bardzo małe o średnicy 4 – 5 μ stanowiące większość badanego materiału włókna te często wykazują ośrodkowe ułożenie jądra. Podział włókien na typy enzymatyczne śladowo widoczny przy użyciu enzymów oddechowych. Słabe różnicowanie na typy przy użyciu ATP na uwagę zasługują drobne ubytki wakuolopodobne widoczne w cytoplazmie obu typów włókien.

Wnioski: powyższe odchylenia świadczą o obecności włókien niedojrzałych wymagają oceny ultrastrukturalnej.

Ocena ultrastrukturalna ujawniła obecność włókien miotubo-podobnych obok włókien o prawidłowym diametrze dla noworodka. Małe okrągłe włókna z ośrodkowo ułożonym jądrem o nieprawidłowej strukturze dominowały w pobranym wycinku. Szereg jąder wykazywało zjawisko separacji błony jądrowej zewnętrznej od wewnętrznej co powodowało „jakby” przyjądrowe wakuole. W niektórych włóknach widoczne były także małe wakuolarne struktury rozproszone w obrębie cytoplazmy. Fragment nerwu wewnątrz mięśniowego wykazywał obecność włókien multiaksonalnych obok włókien zmielinizowanych.

Wnioski: znaczne cechy niedojrzałości układu mięśniowego z zmianami jądrowymi mogącymi sugerować defekt z kręgu laminopatii.

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

Przypadek: 32/13 (39/13 ME)

Rozpoznanie:

Fig. 1,2,3,4,5,6,7,8,9. Zaobserwowano włókna miotubo-podobne, o mniejszej niż normalna średnicy i ośrodkowo położonych jądrach. W jądrach komórek mięśniowych, poza ich nieprawidłowym położeniem, zaobserwowano zjawisko oddzielenia błony jądrowej zewnętrznej od wewnętrznej z tworzeniem przyściennych wakuoli.

Fig. 10,11,12. Włókna mięśniowe o prawidłowej średnicy i prawidłowo, podbłonowo usytuowanych jądrach, w których jednak również obserwuje zaobserwowano zjawisko oddzielenia błony jądrowej zewnętrznej od wewnętrznej z tworzeniem przyściennych wakuoli.

Fig. 13,14,15. W niektórych włóknach również w cytoplazmie obecne były liczne wakuole.

Fig. 16,17,18. W biopsji widoczne włókna nerwowe zmielinizowane i multiaksonalne.

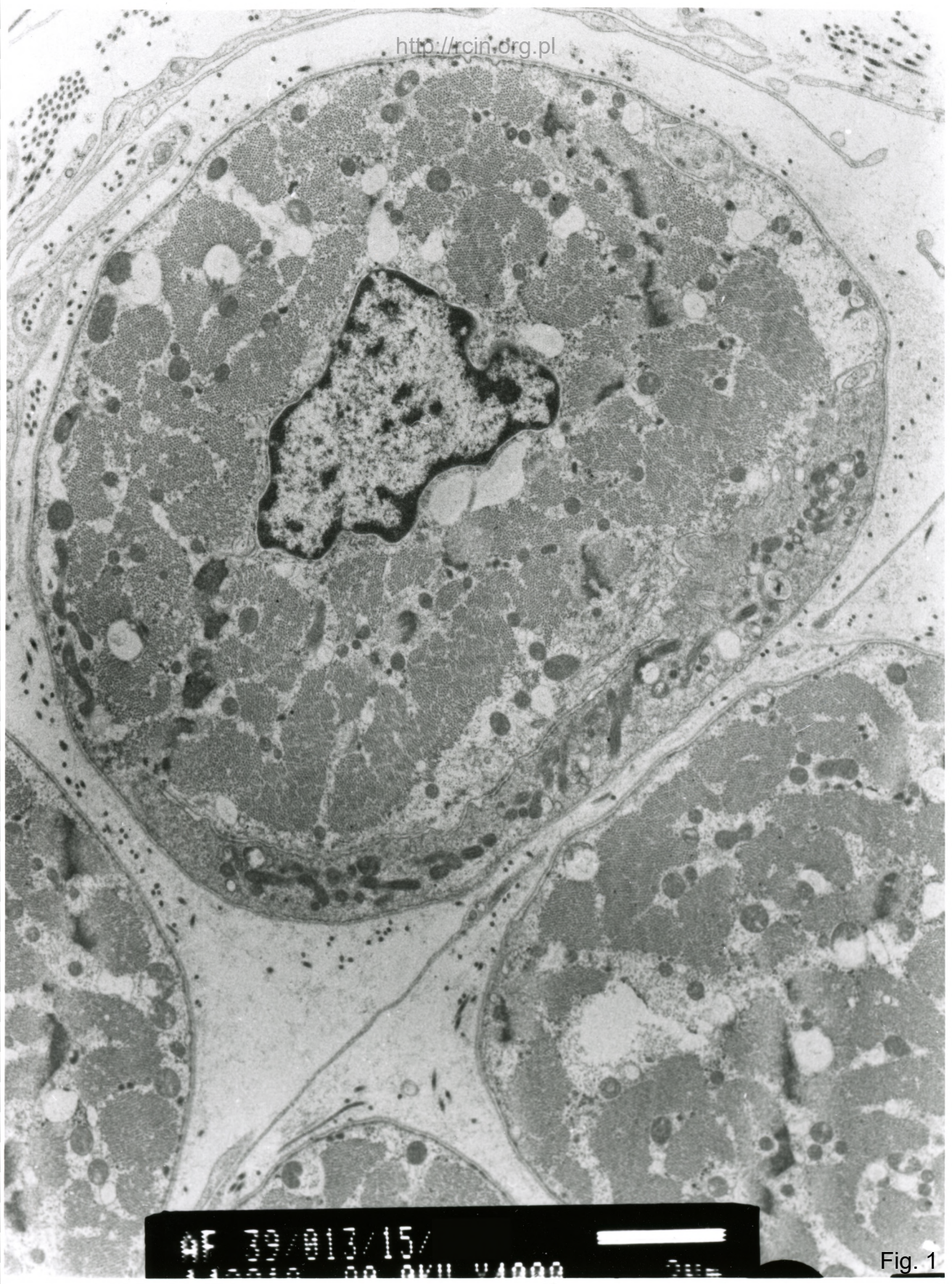
Summary

A biopsy from 7-week-old baby was taken and examined.

Numerous miotube-like fibers of diameter smaller than normal and centrally located nuclei were observed. In the nuclei of these muscle fibers the phenomenon of separation the outer and inner nuclear membranes with the formation of perinuclear vacuoles was observed (Fig. 1,2,3,4,5,6,7,8,9).

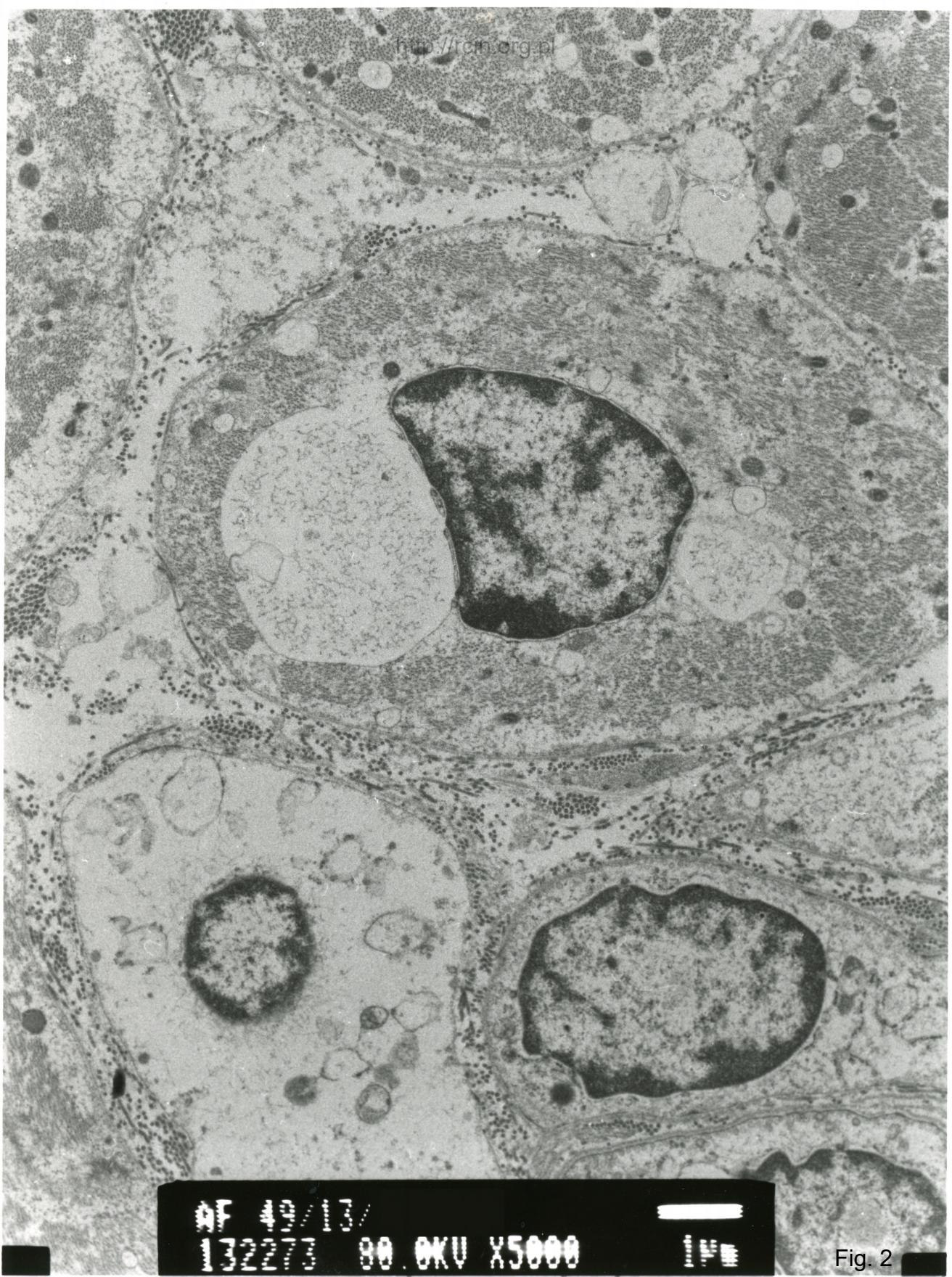
Some fibers of normal diameter and sub-membranous located nuclei, characterized by the separation of the outer and inner nuclear envelopes with the formation of vacuoles adjacent to nuclei were seen (Fig. 10,11,12). In some fibers, numerous vacuoles were present also in the cytoplasm (Fig. 13,14,15). Myelinated and multiaxonal nerve fibers were visible in the biopsy (Fig. 16,17,18).

Conclusions: significant features of the immaturity of the muscular system with nuclear abnormalities were seen, what may suggest laminopathy



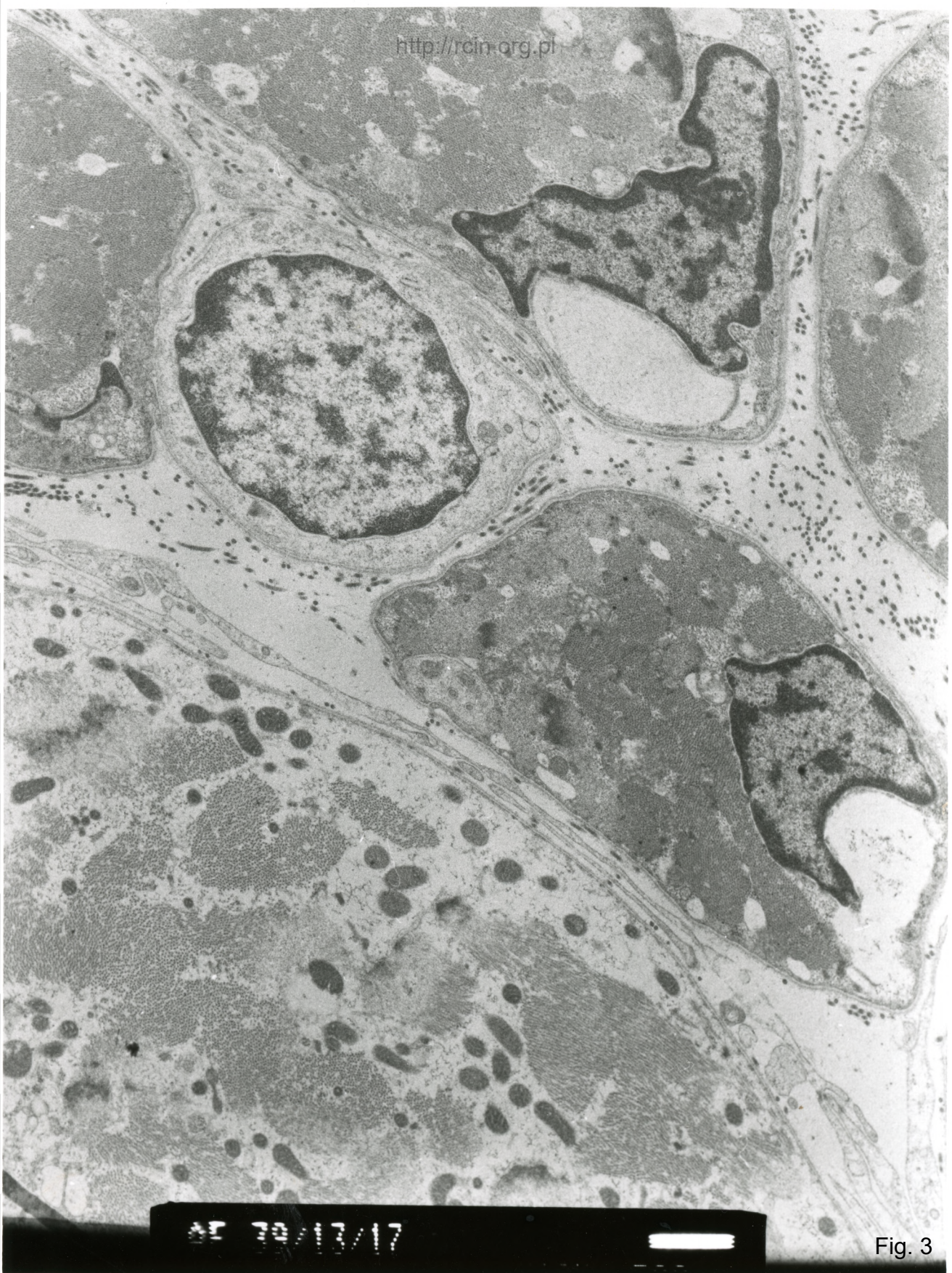
MF 30/913/15/
11229 00 PKU 44000

Fig. 1



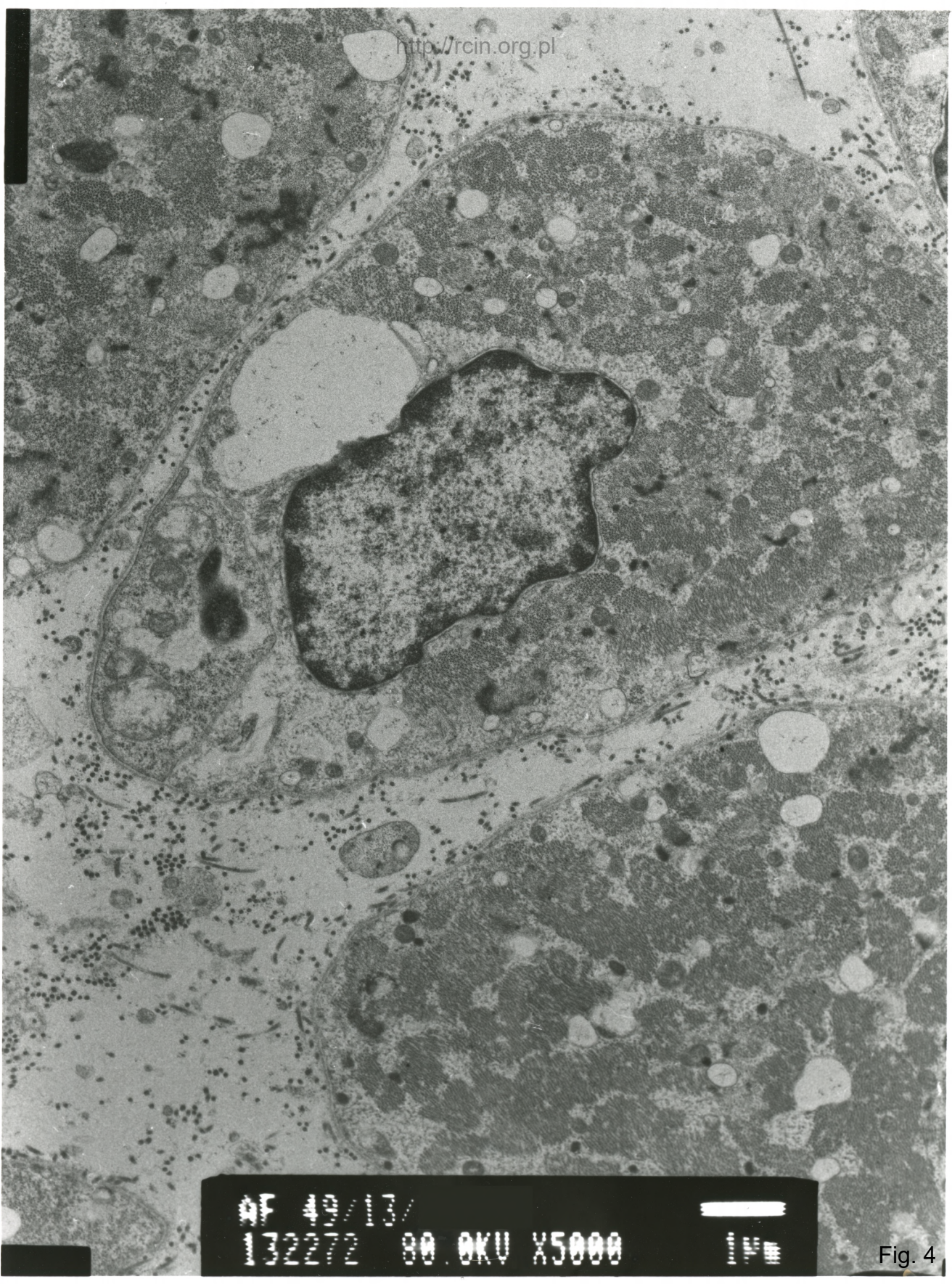
AF 49/13/
132273 80.0KV X5000

Fig. 2



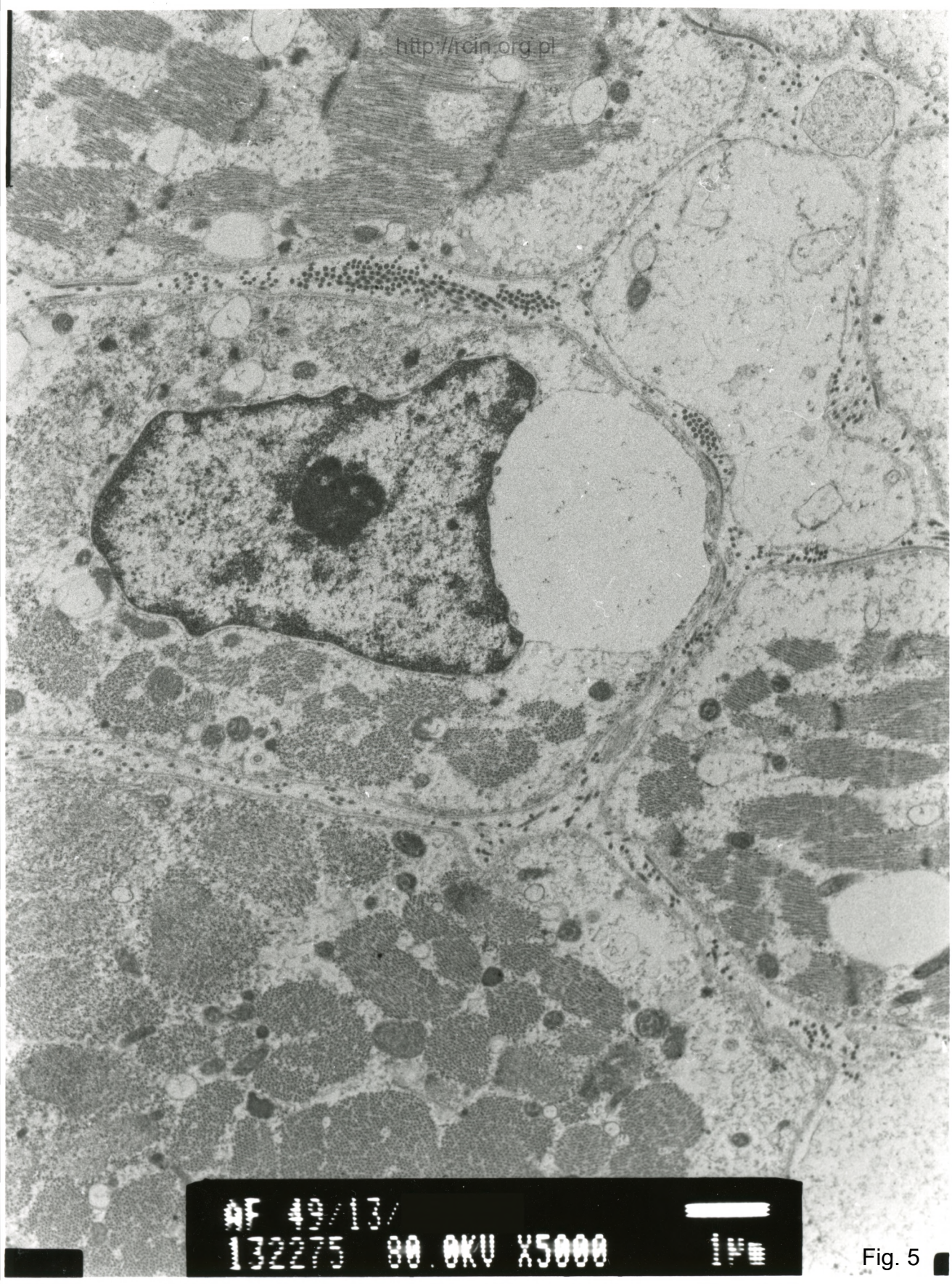
05 10/13/17

Fig. 3



DF 40/13/
132272 80.0KV X5000

Fig. 4



MF 49/13/
132275 00 OKU X5000 14

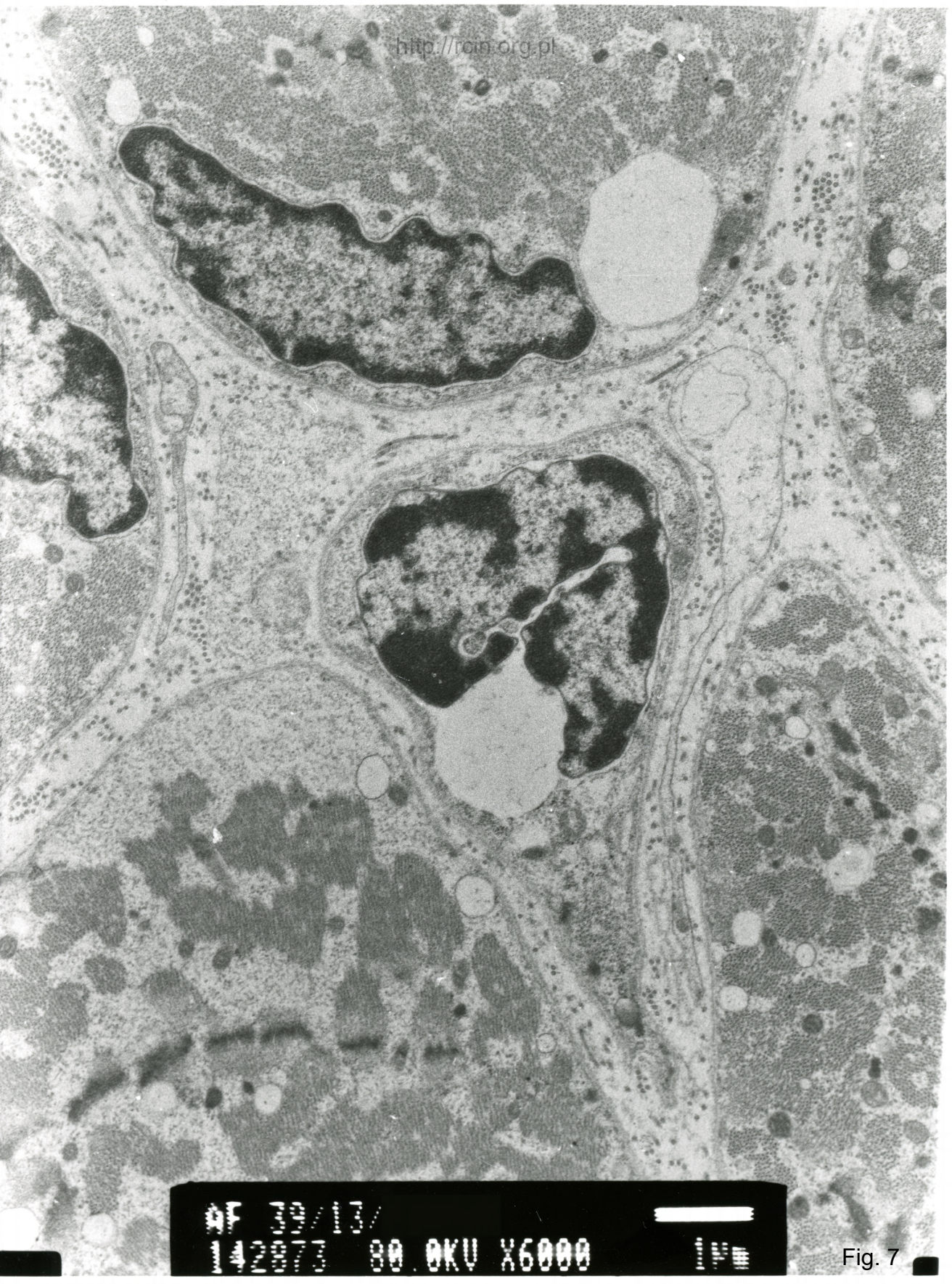
Fig. 5



Fig 1B

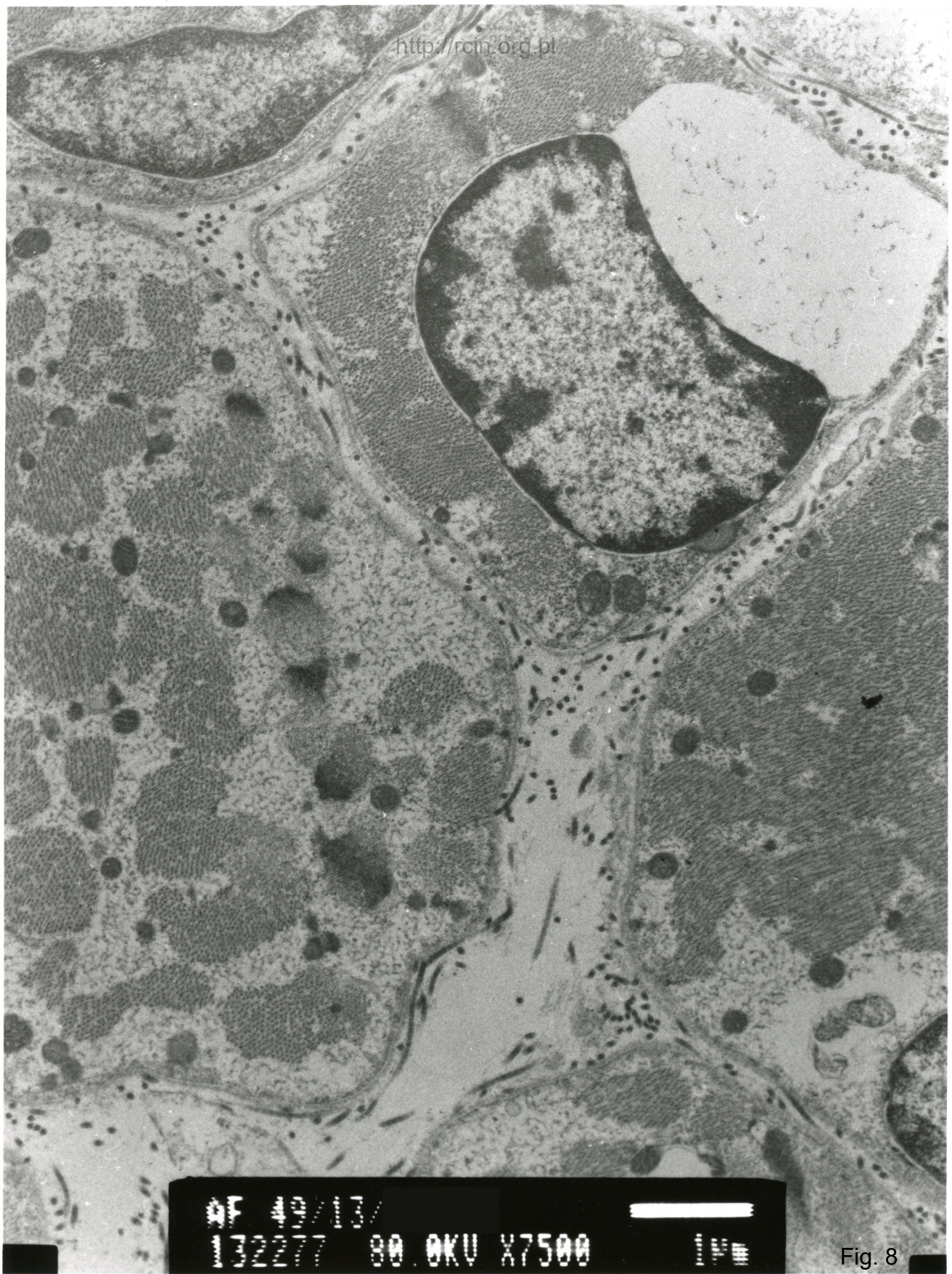
AF 142000/13/ 80.0KV X6000

Fig. 6



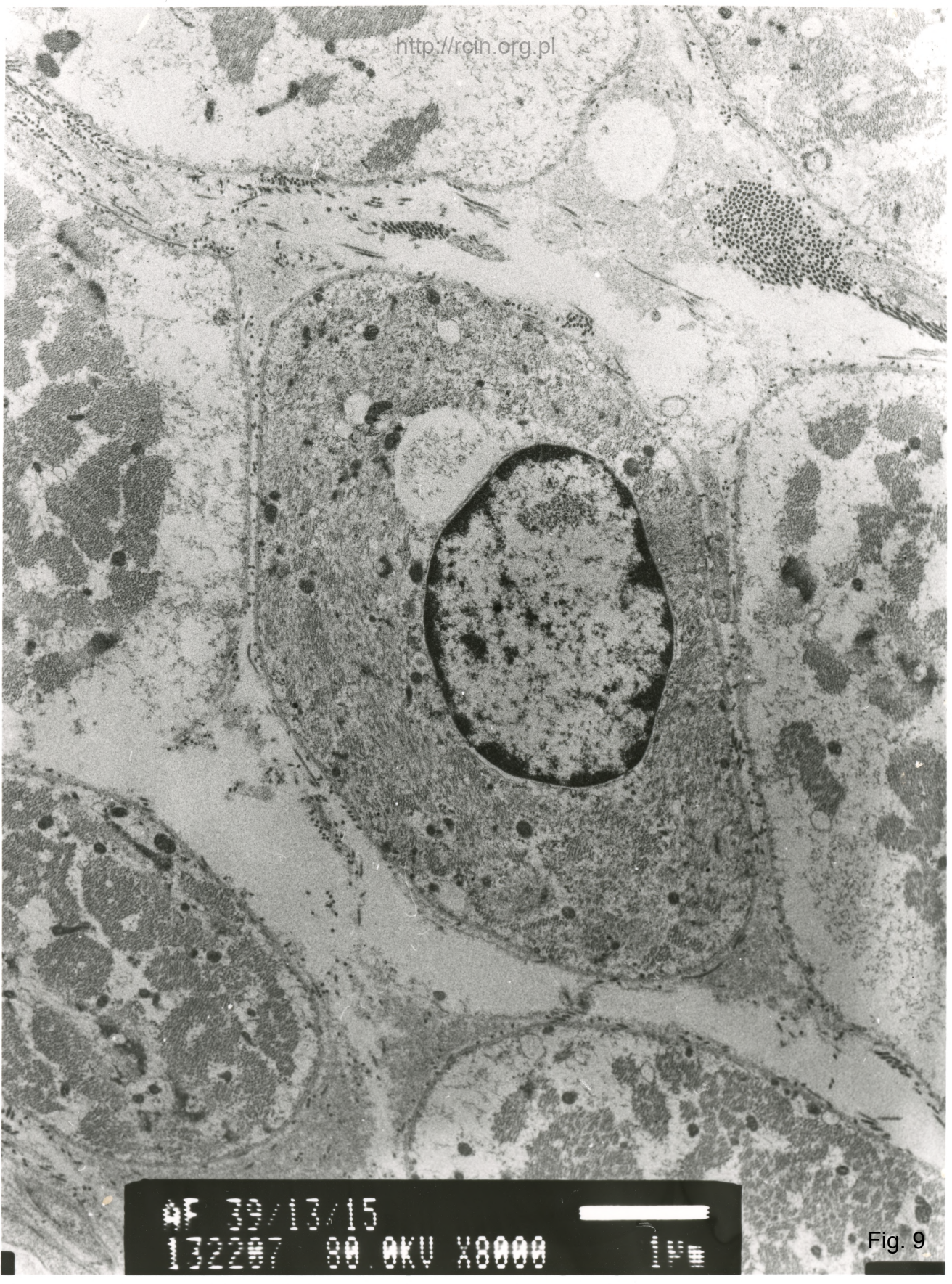
97
142 000 00 30.0KV X6000

Fig. 7



AF 40000
132007 00.0KV X7500

Fig. 8



04 09/13/15
132007 00.0KV X8000

Fig. 9

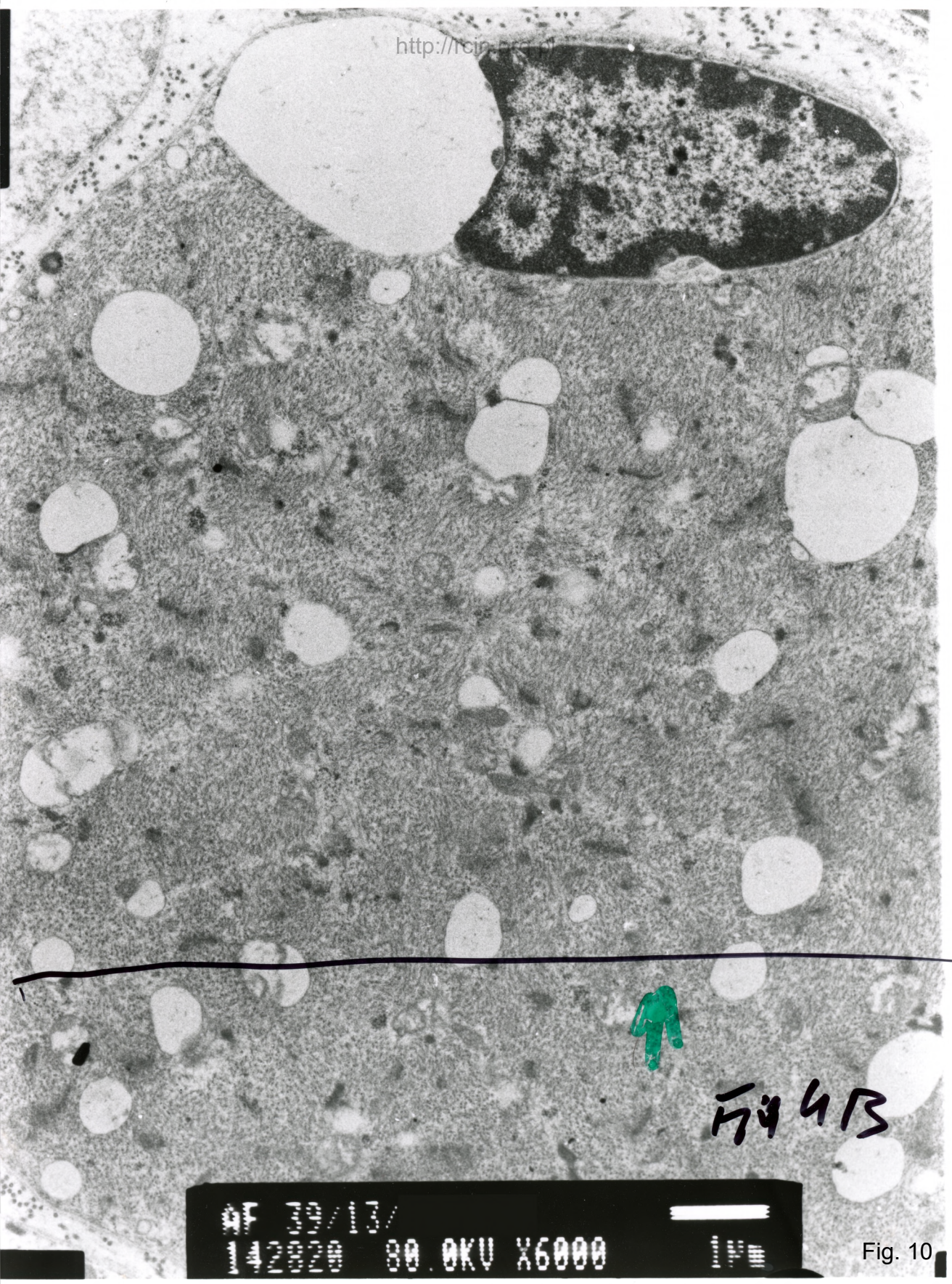
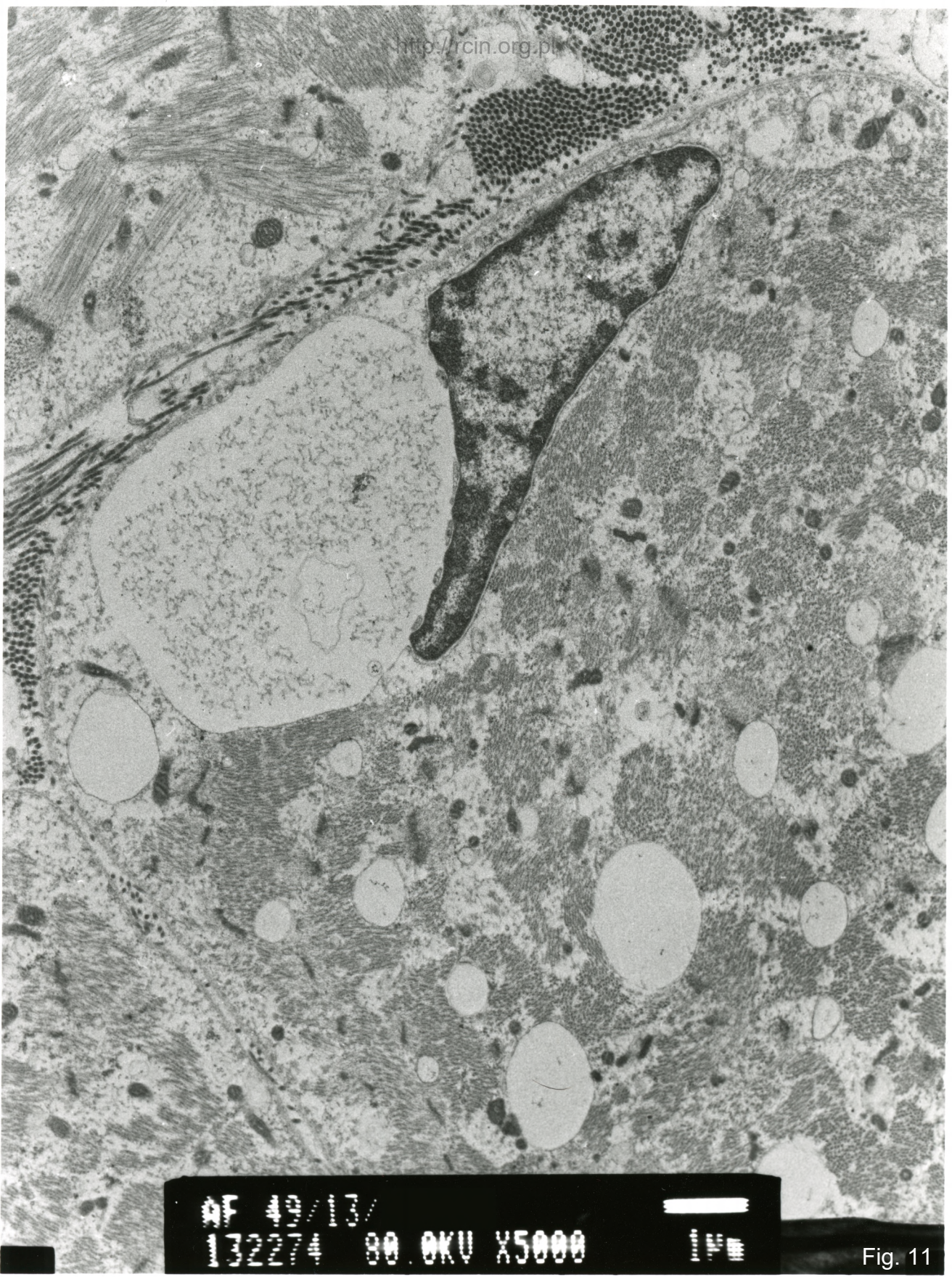


Fig 4B

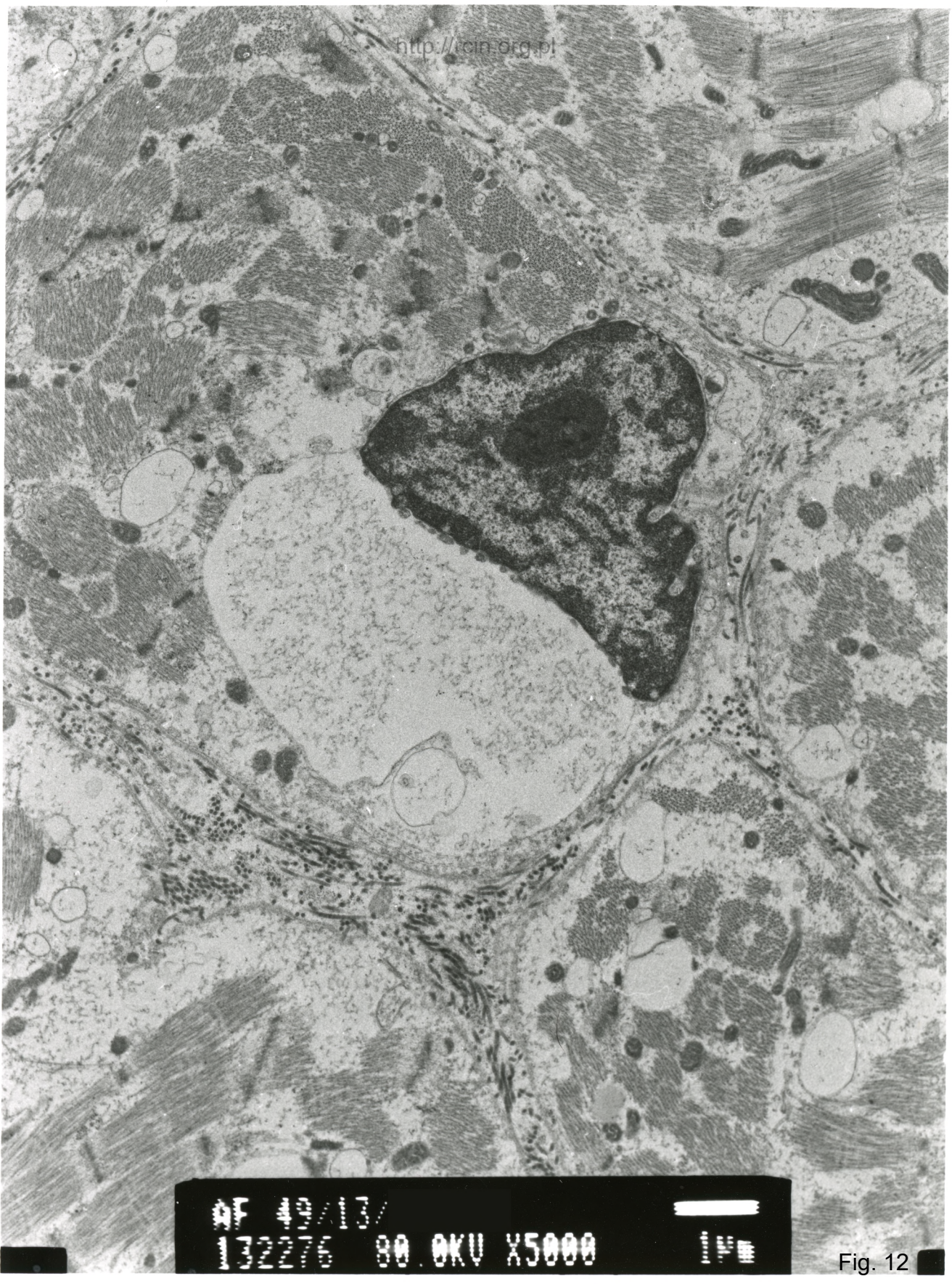
07 20/13/
2020 80.0KV X6000

Fig. 10



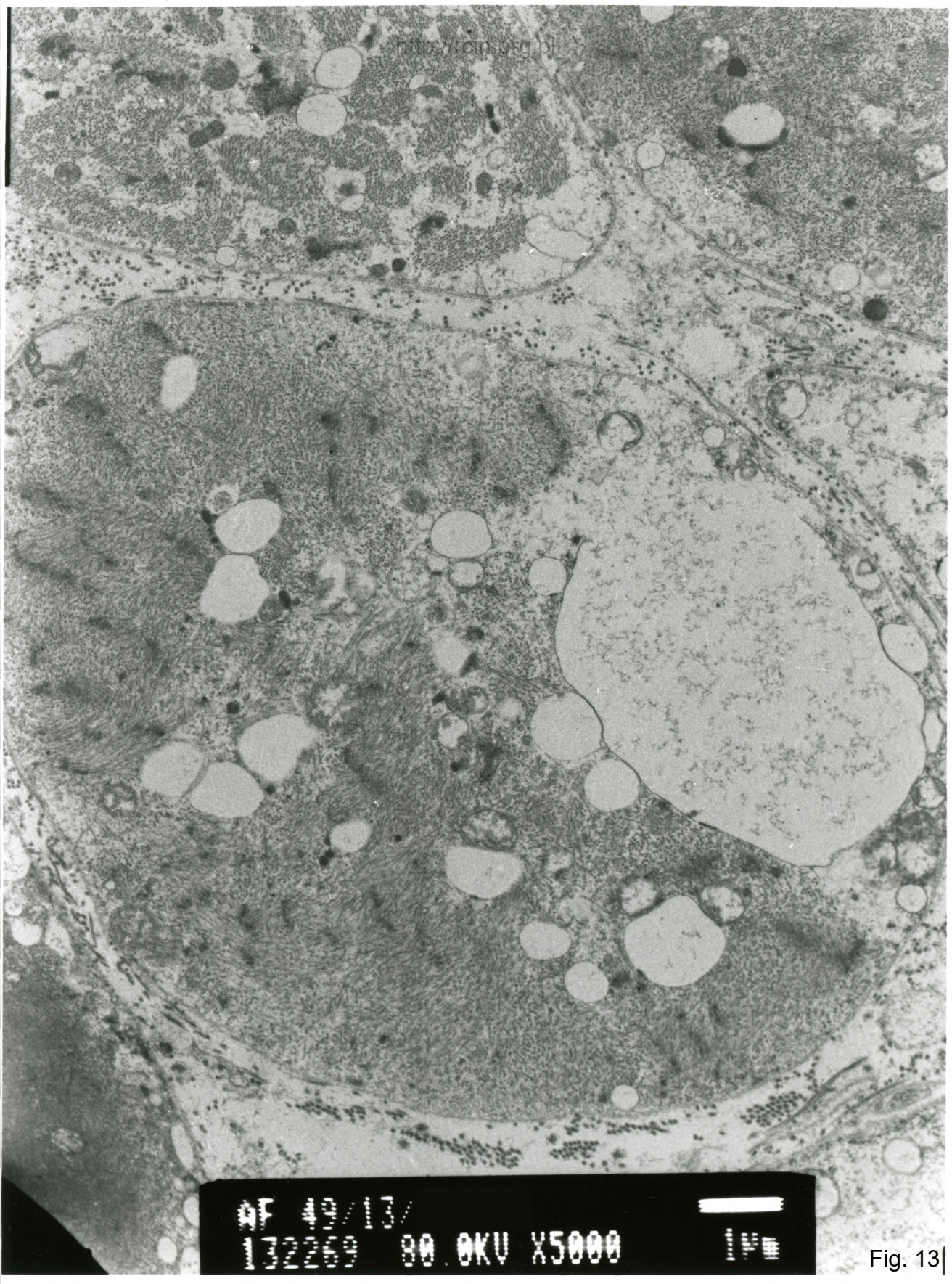
MF 40/13/
132274 80.0KV X5000

Fig. 11



01 49/13/
32276 80.0KV X5000

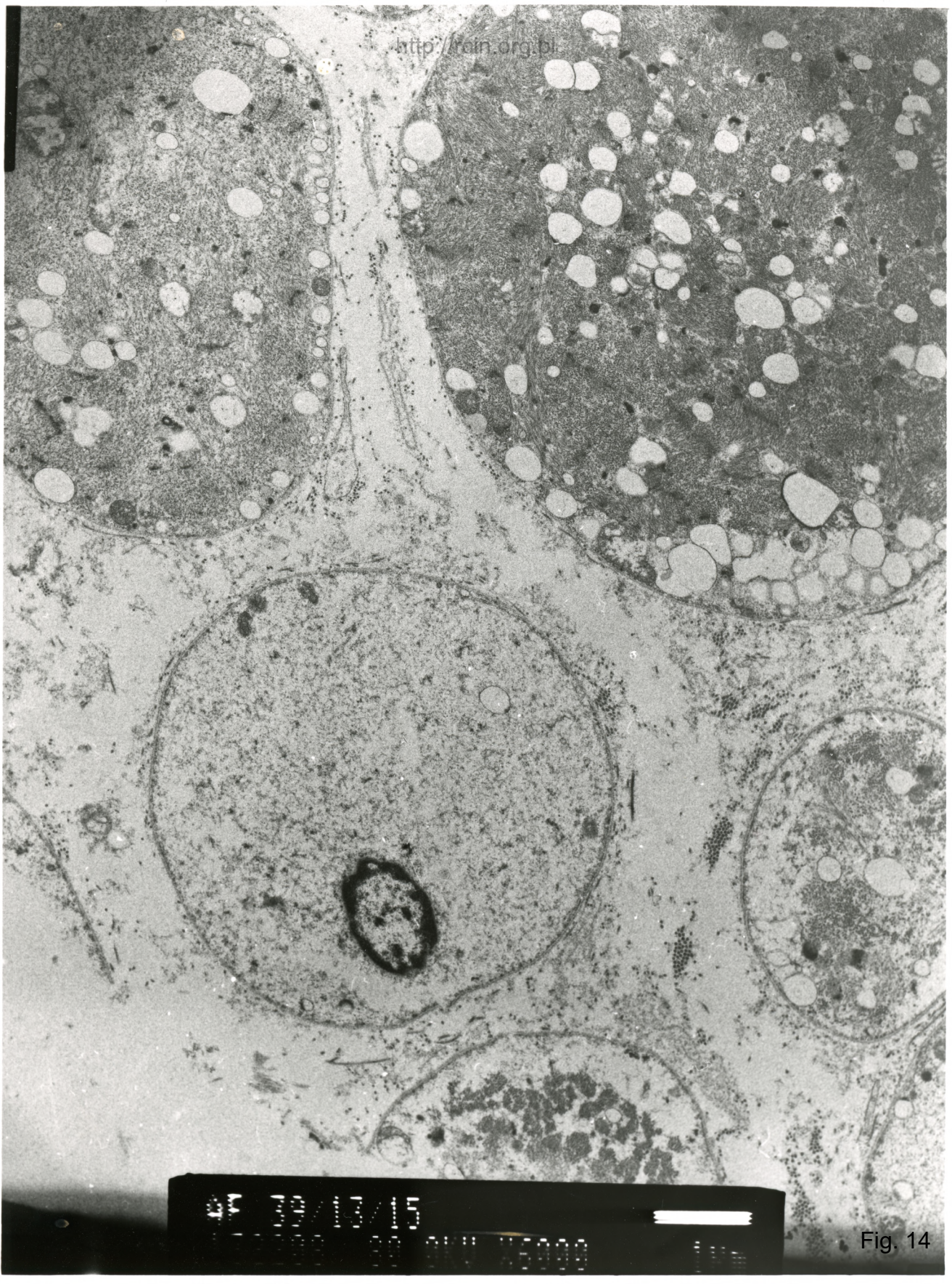
Fig. 12



http://www.oxfordjournals.org/

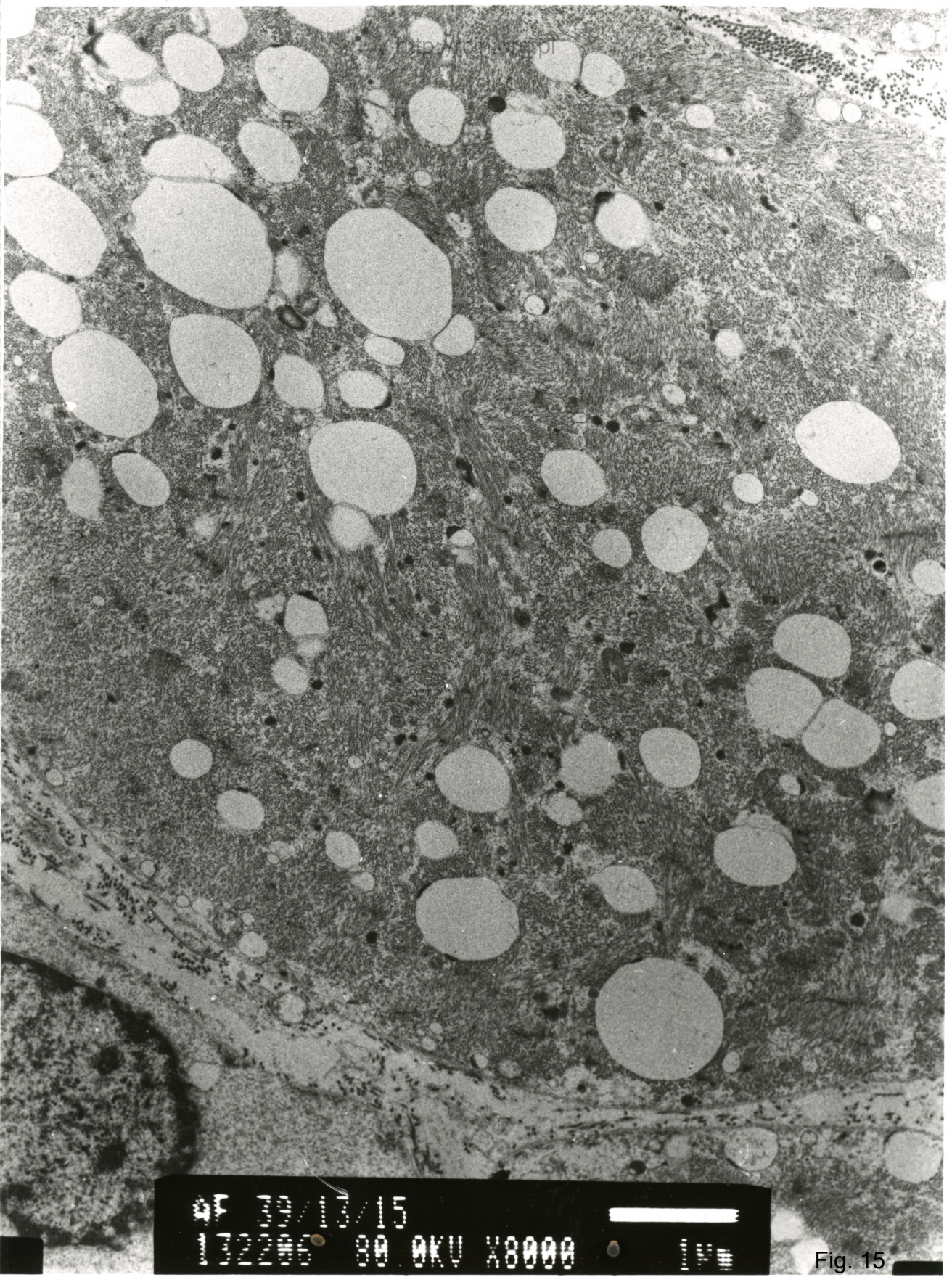
AF 49/13/
132200 80.0KV X5000

Fig. 13|



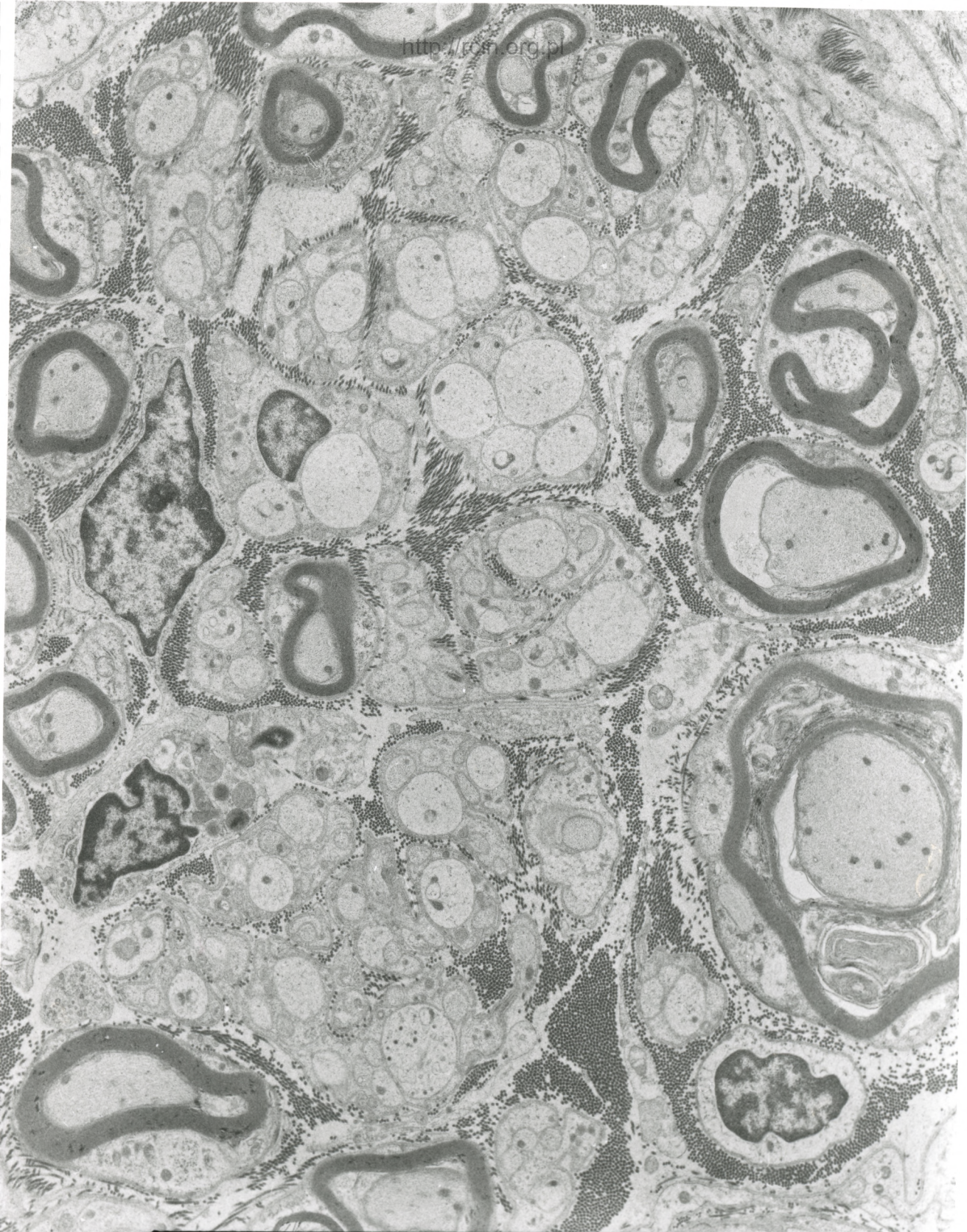
EM 100000 150000 200000 250000 300000 350000 400000 450000 500000 550000 600000 650000 700000 750000 800000 850000 900000 950000 1000000

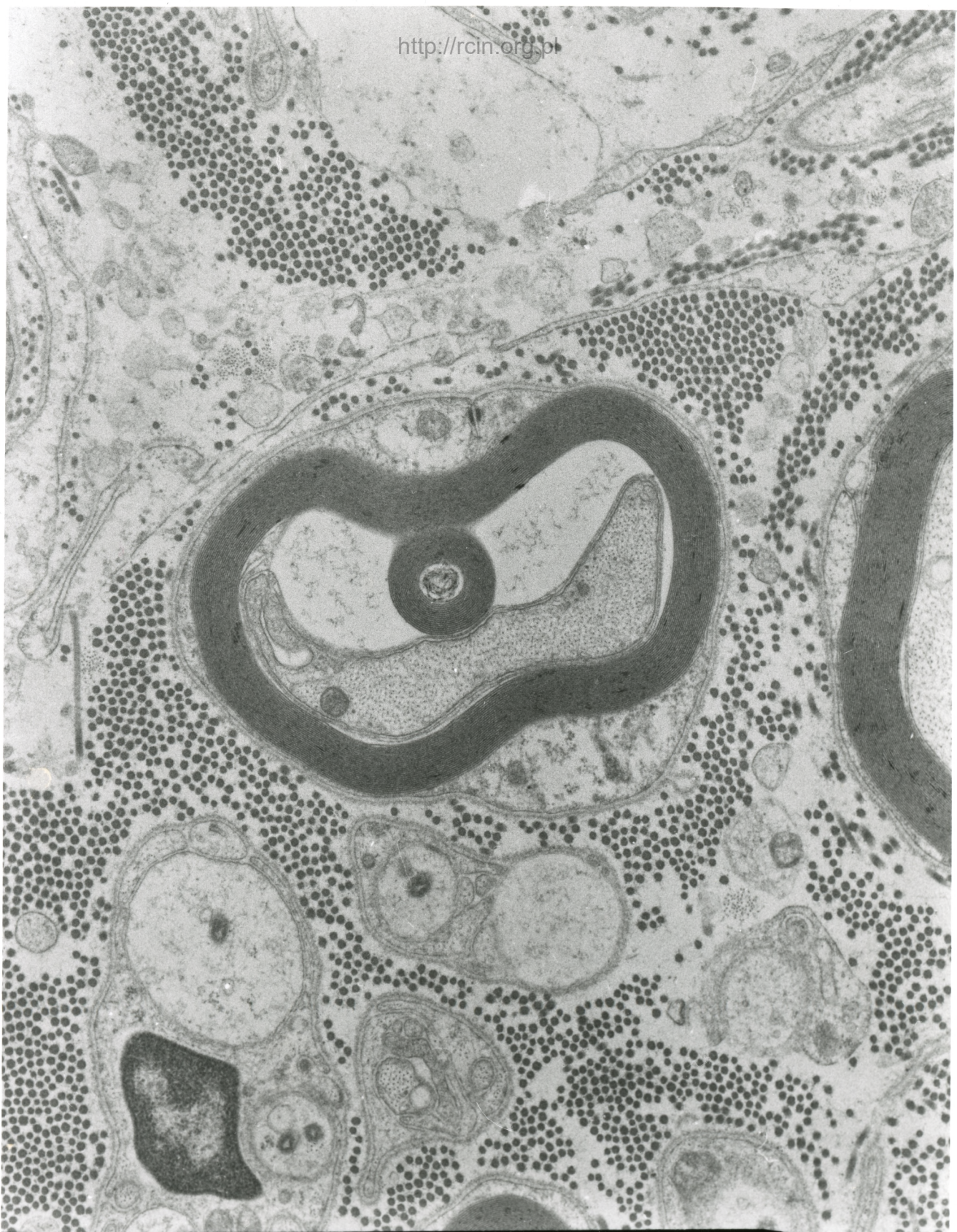
Fig. 14



1986/05/15 09:00 X8000

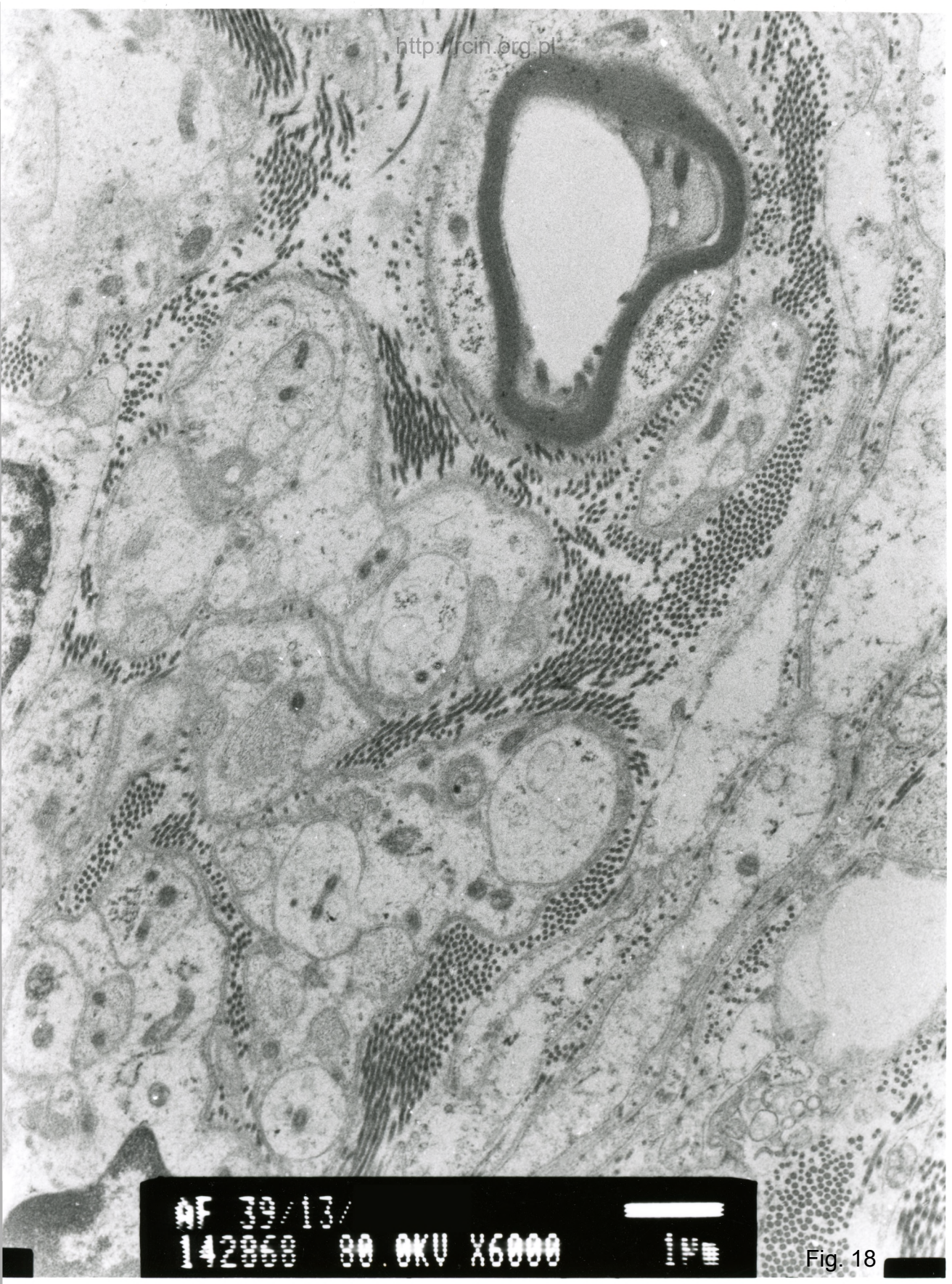
Fig. 15





AE 79/17/17

Fig. 17



AF 09/13/ 142000 80.0KV X6000

Fig. 18