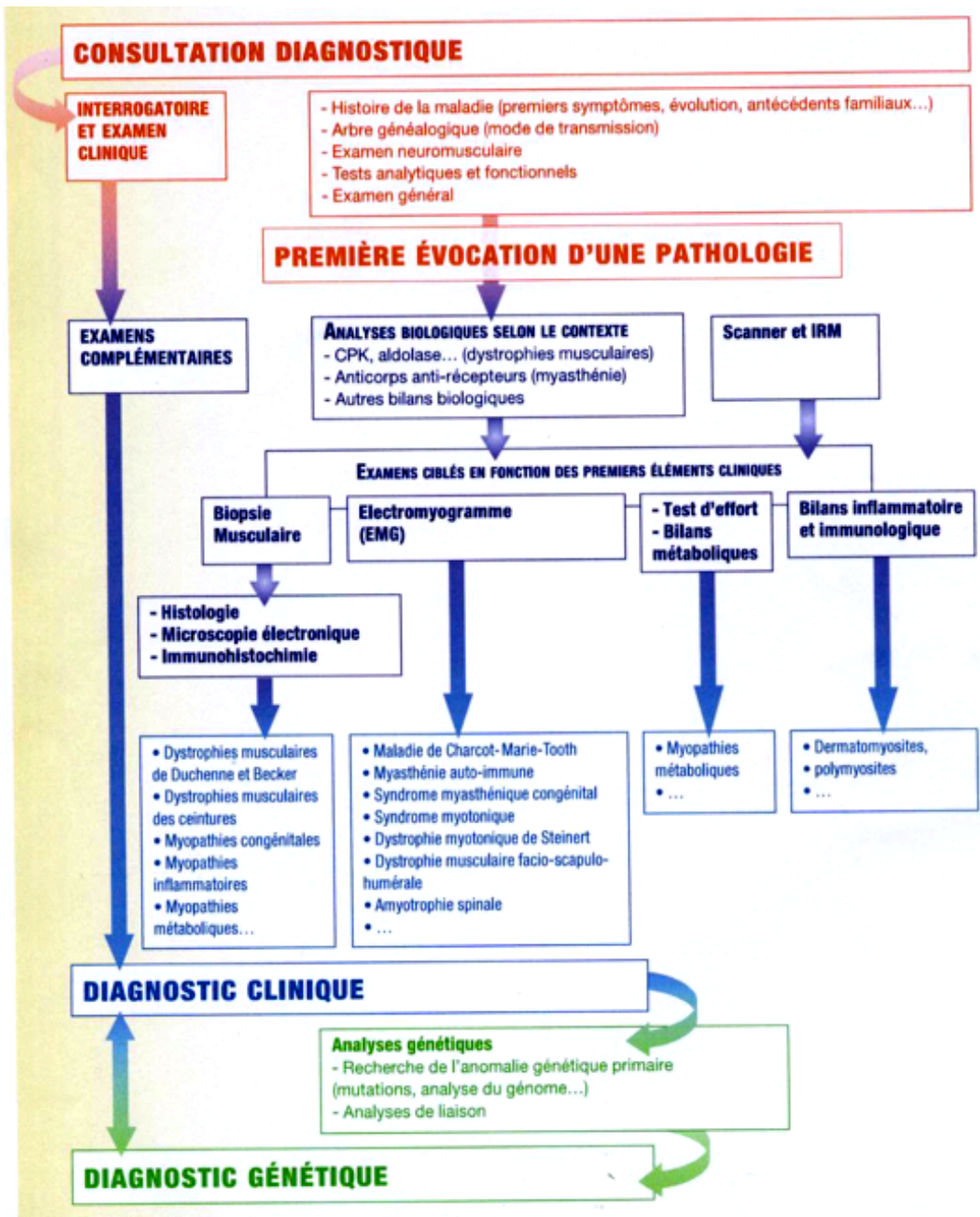
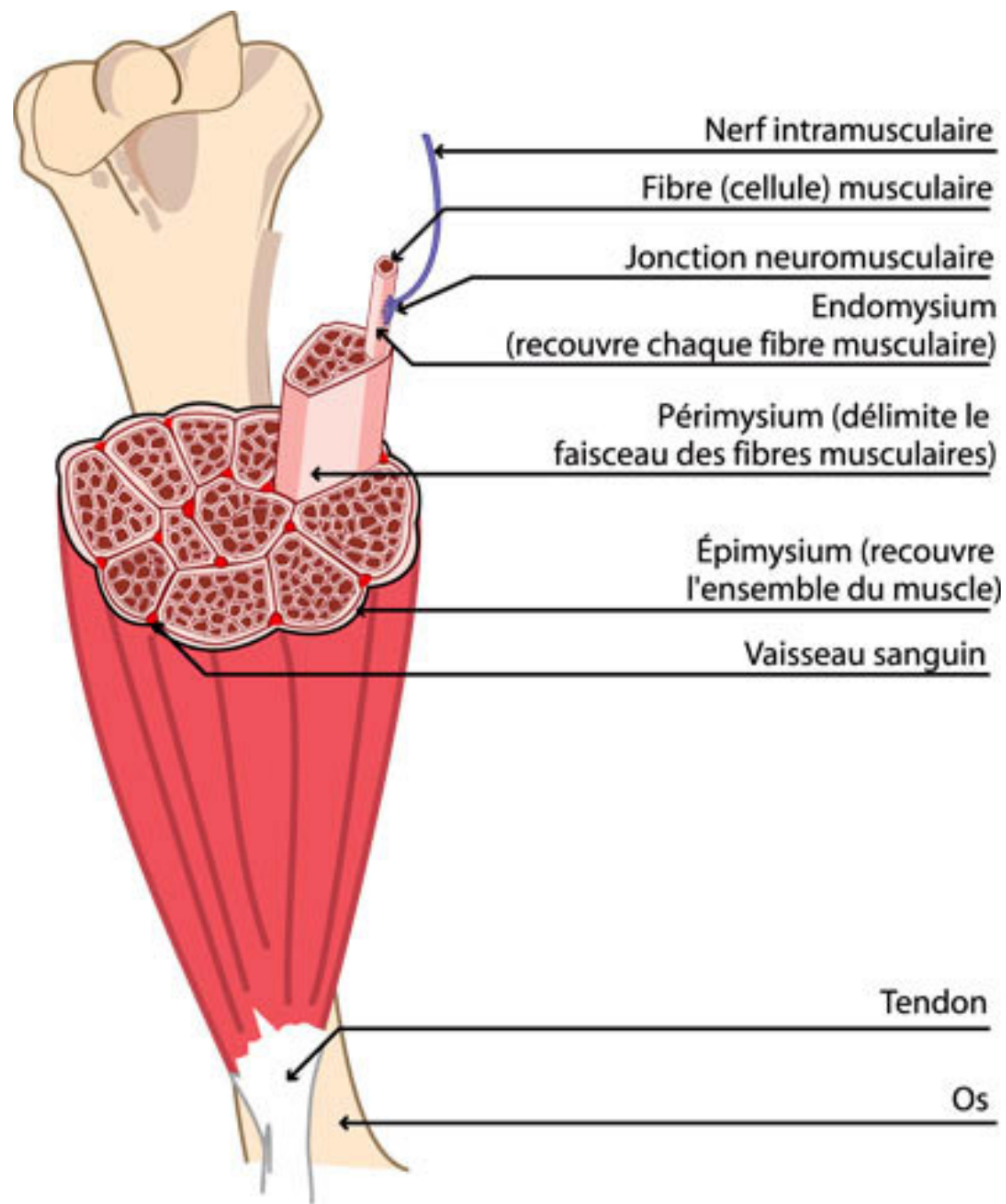
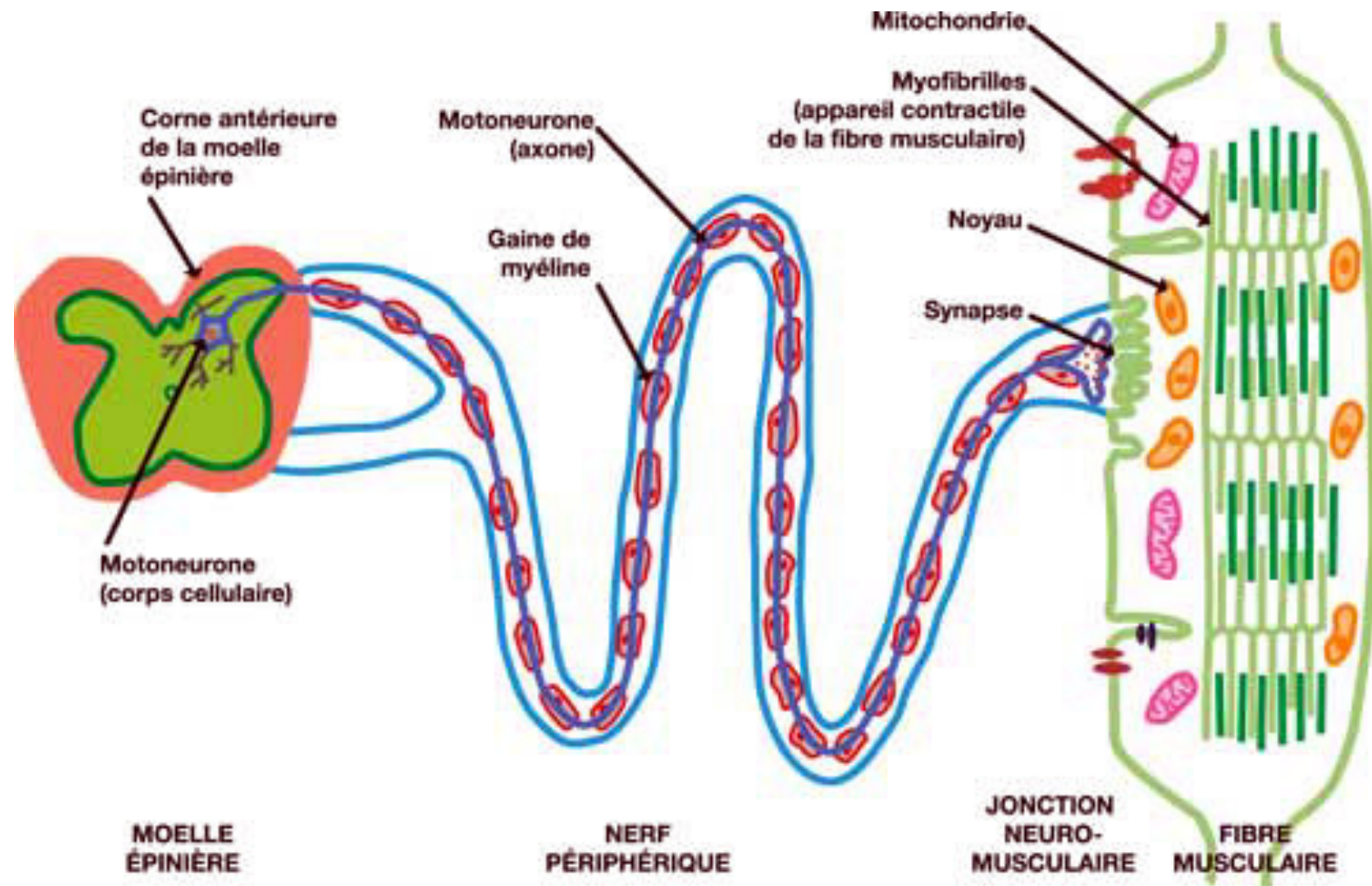


# **Biopsie musculaire : indication intérêt et techniques utilisées**

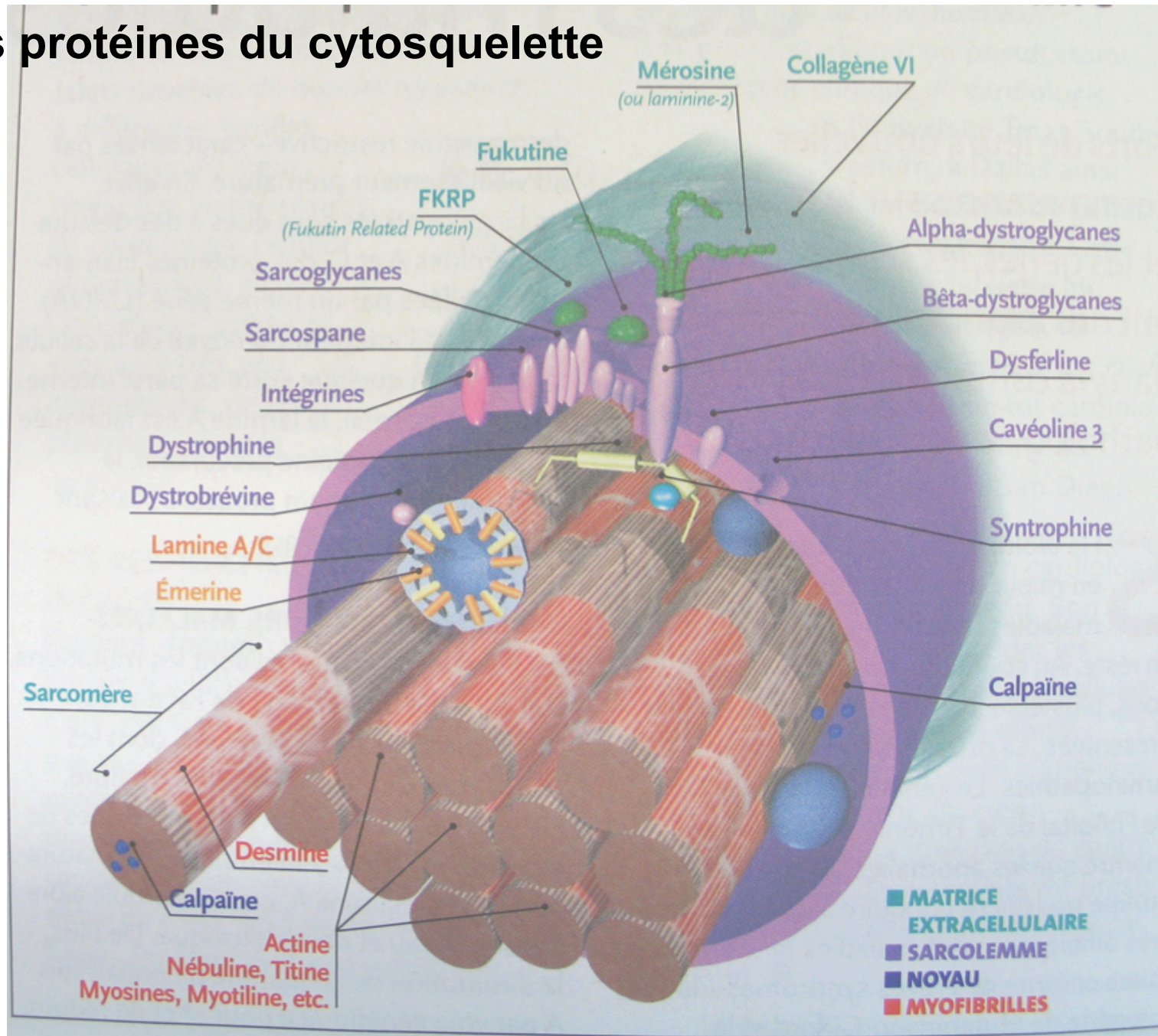
**Catherine Butori**

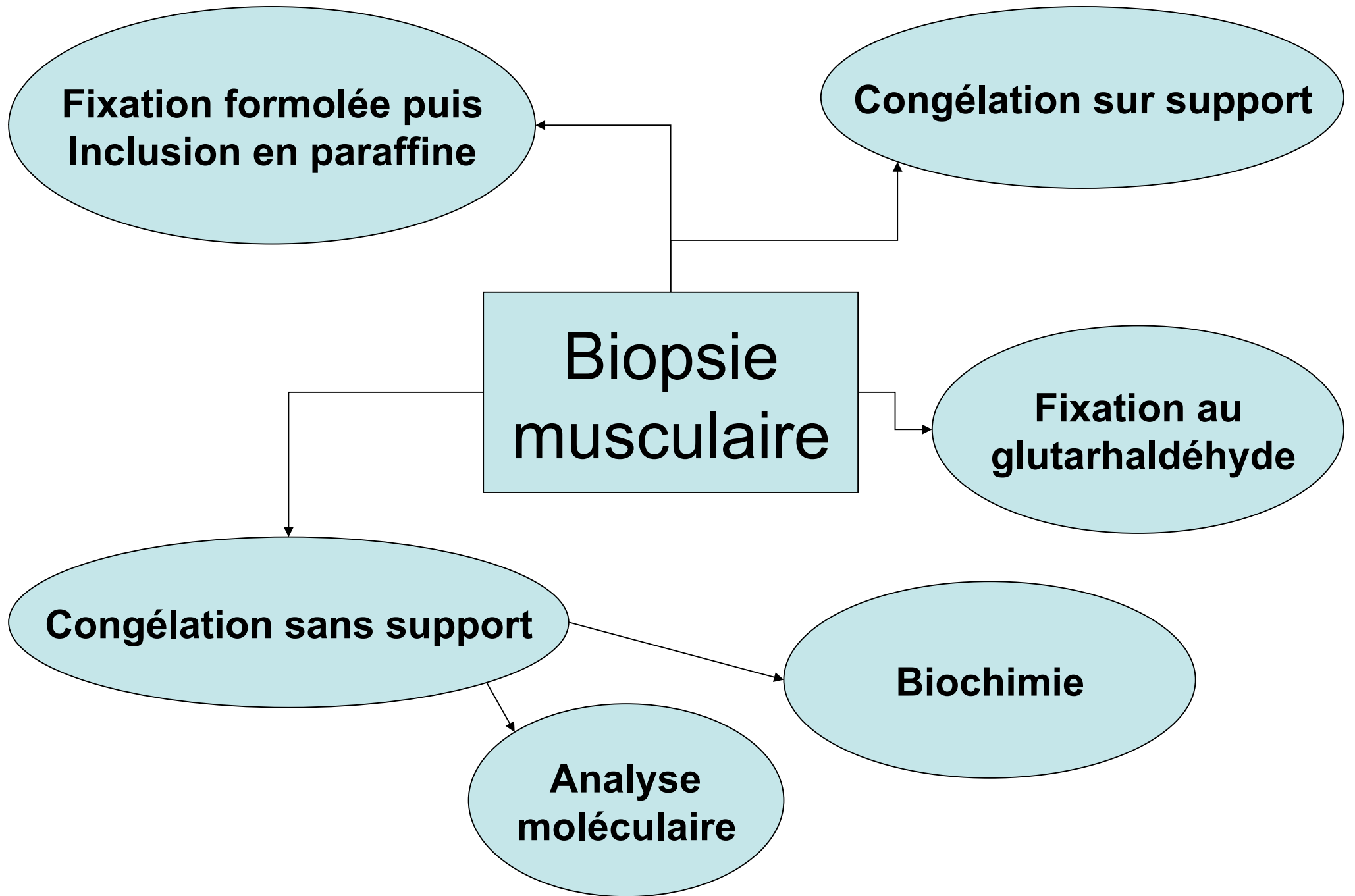


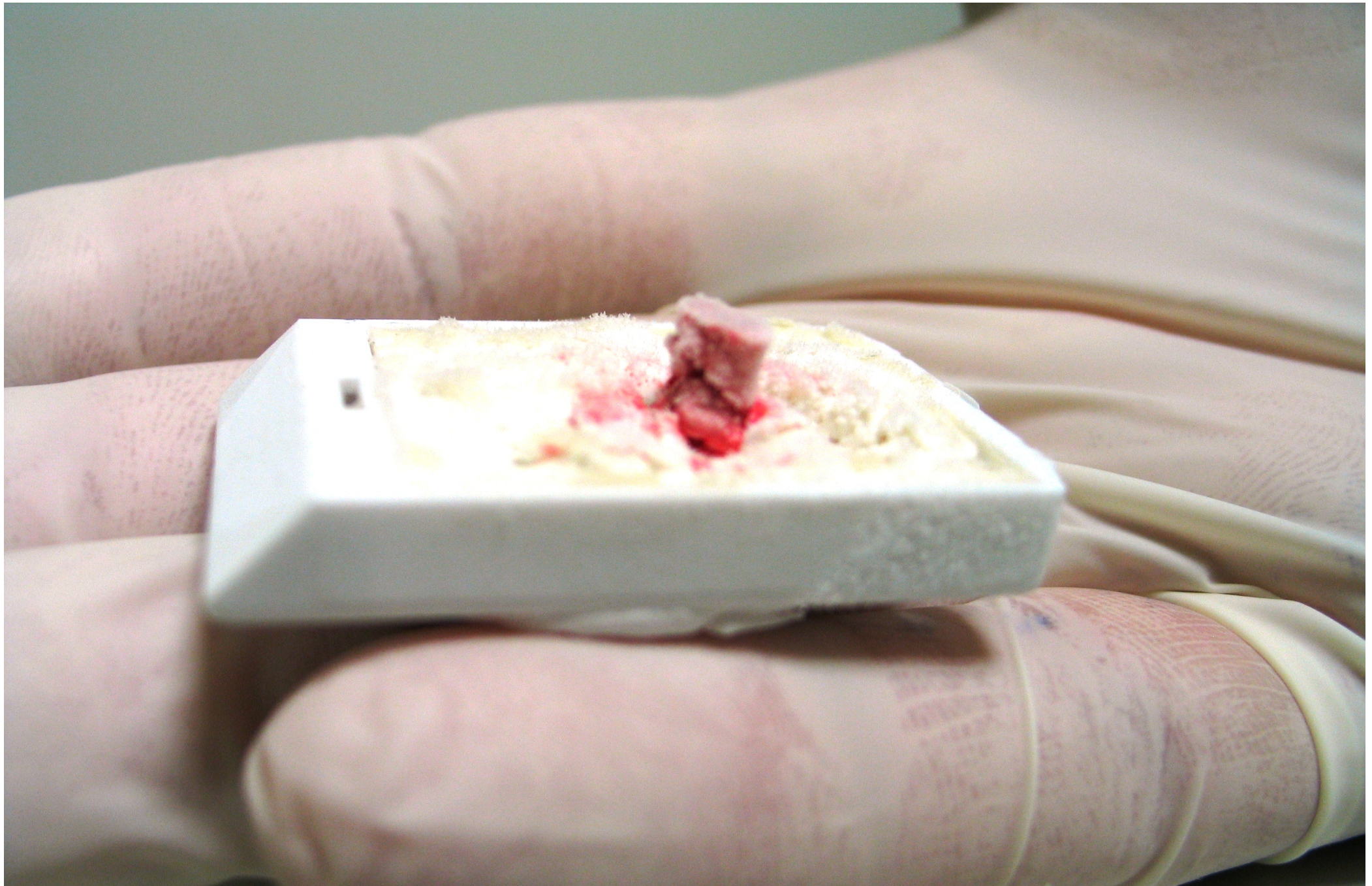


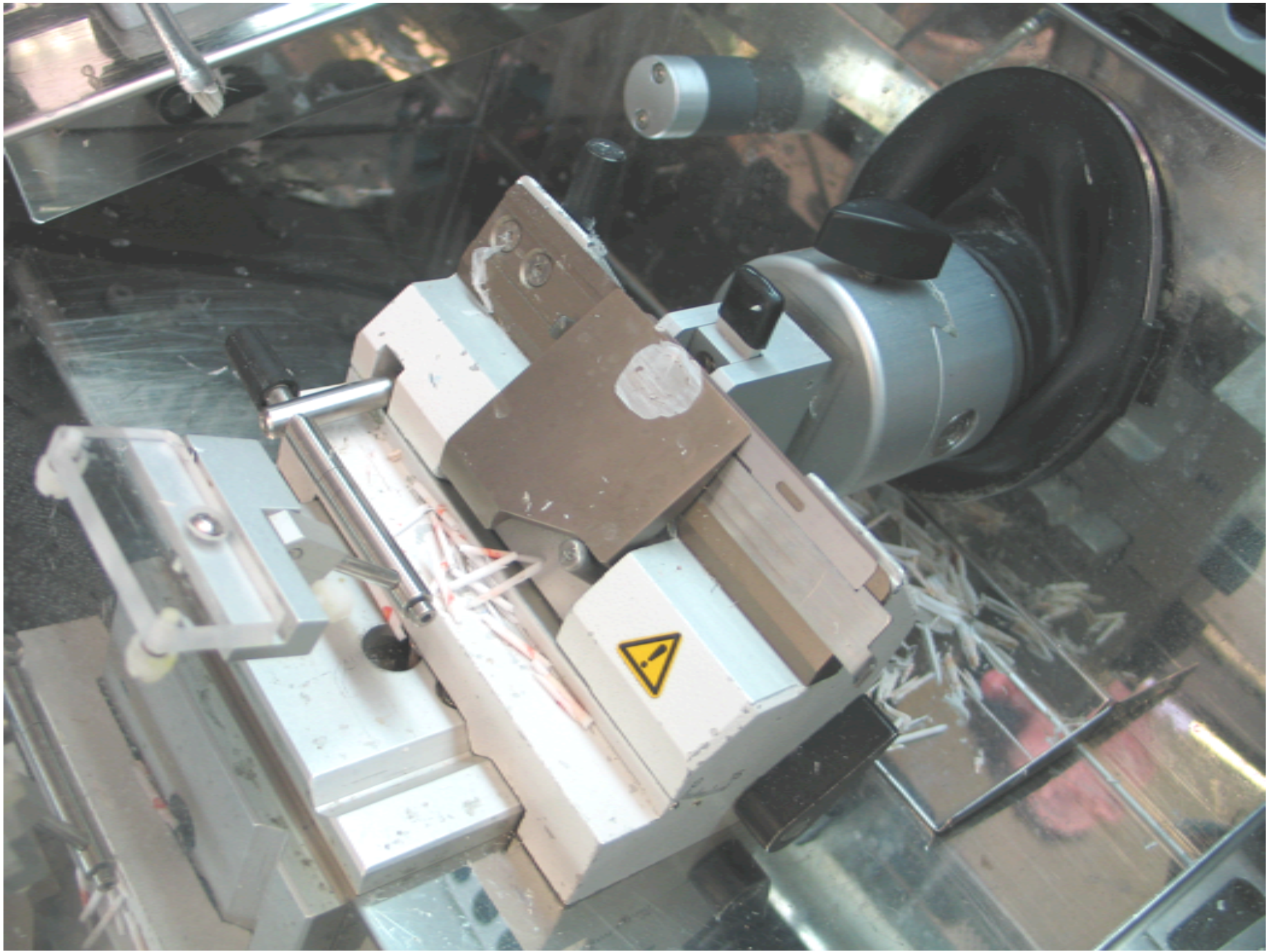


# Principales protéines du cytosquelette









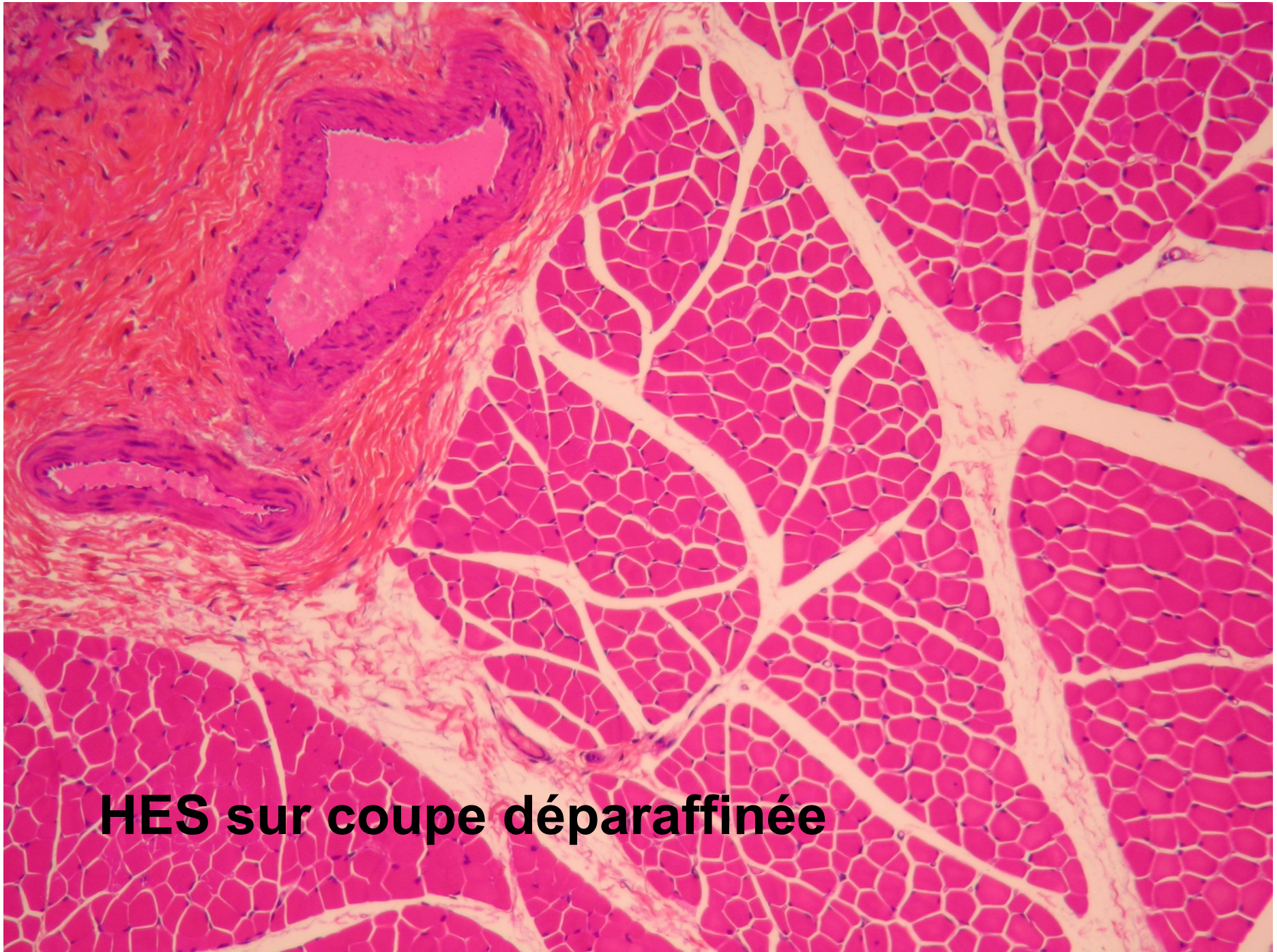


# Divers mécanismes d'atteinte musculaire

- par **lésion du motoneurone** qui innerve la cellule musculaire ou de la transmission neuromusculaire
- par **atteinte primitive** de la cellule musculaire:
  1. soit de son architecture par anomalie d'une des protéines de son cytosquelette : **dystrophie musculaire**
  2. soit de son métabolisme : **myopathie métabolique**
  3. soit par anomalie de son développement : **myopathie congénitale**
- **myopathies inflammatoires**

# HISTOCHIMIE

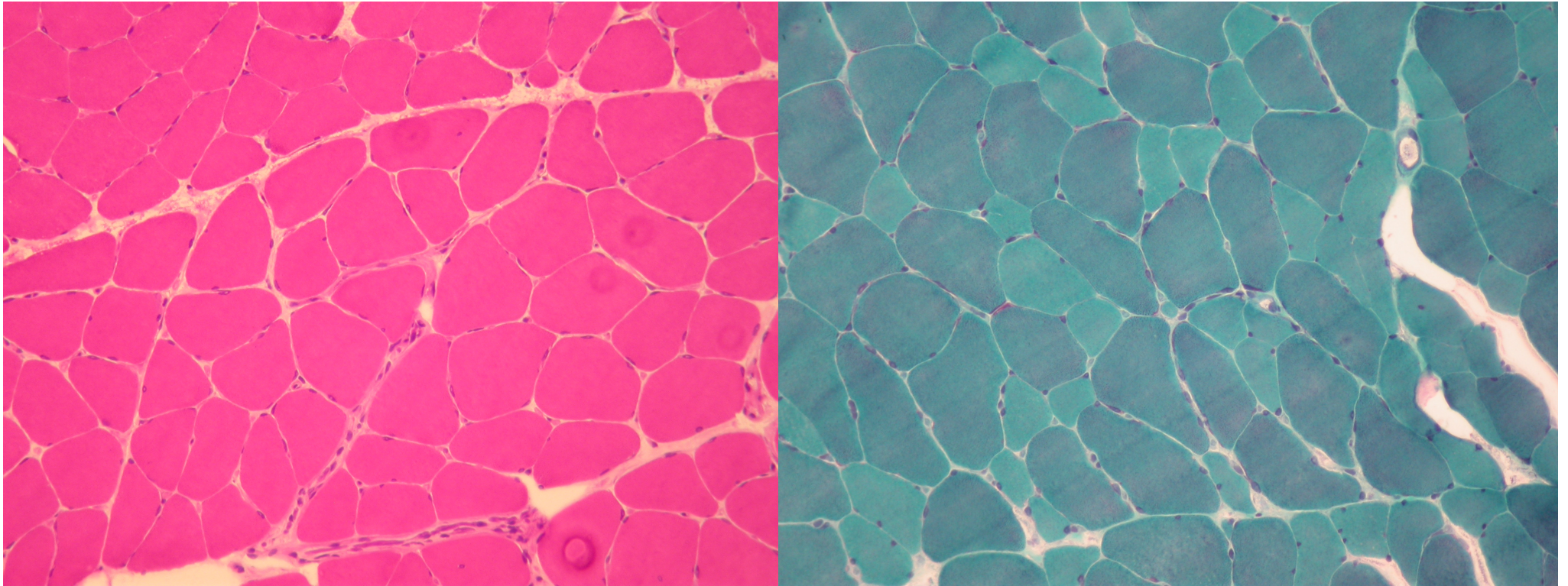
- Hématéine éosine : morphologie des myocytes ,état de l'endomysium...
- Trichrome de Gomori : agrégats tubulaires , amas mitochondriaux
- Noir Soudan : lipides
- PAS: glycogène



**HES sur coupe déparaffinée**

# MUSCLE NORMAL

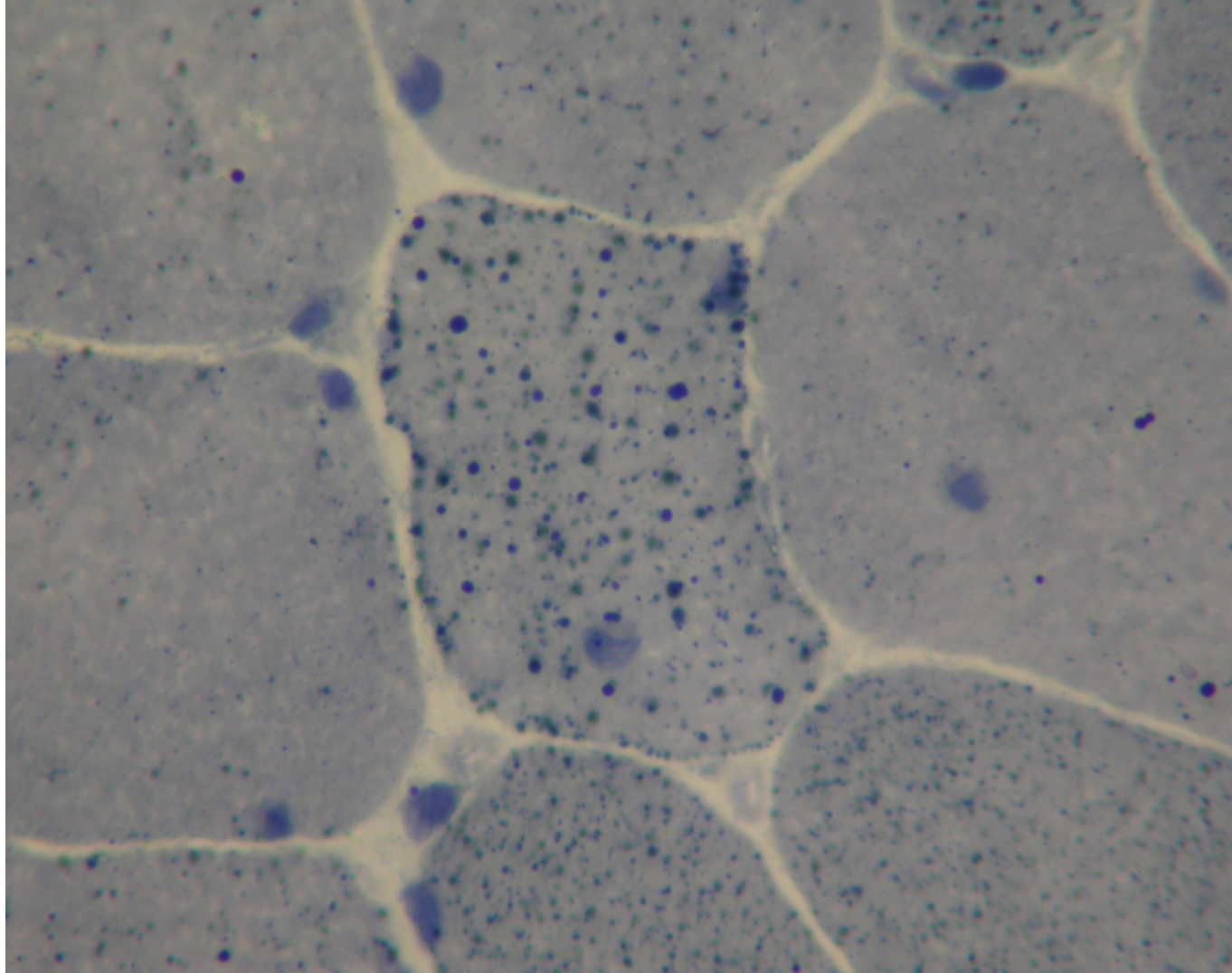
coupes à congélation



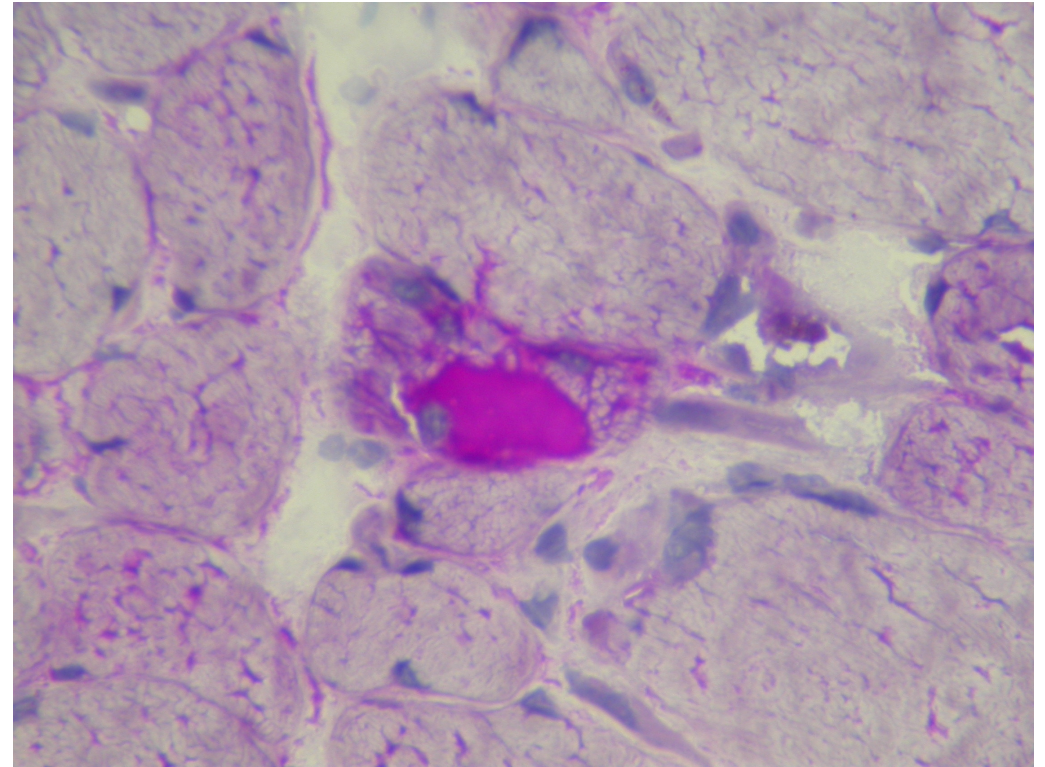
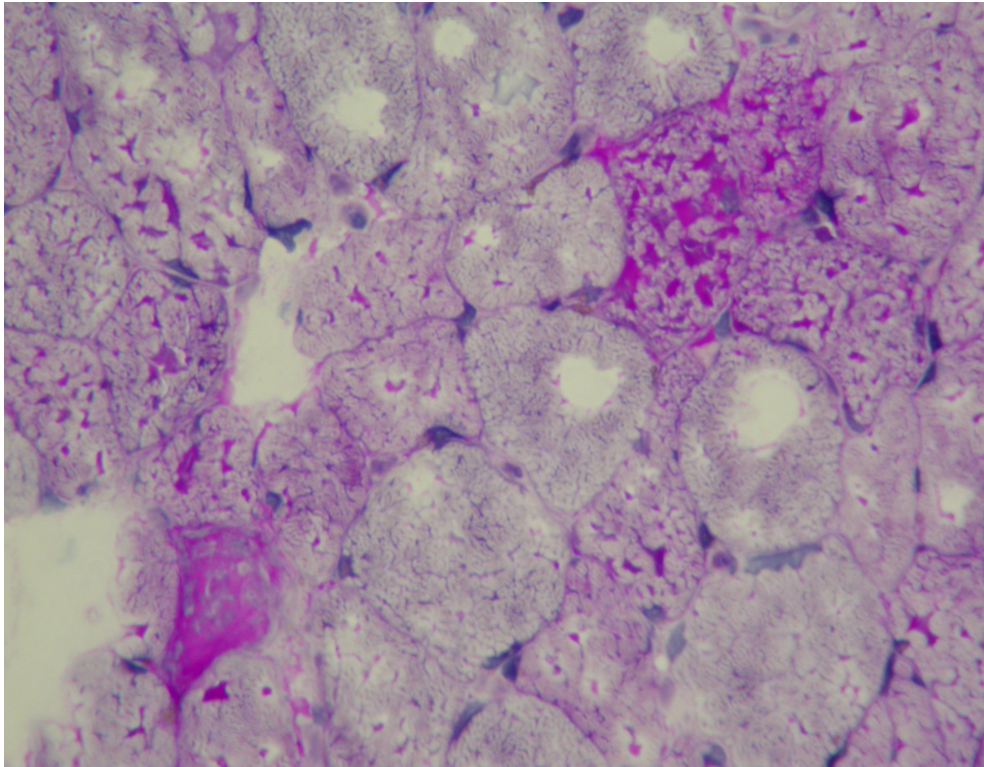
Hématéine éosine

Trichrome de Gomori

# Noir soudan : lipides



# PAS : GLYCOGENE

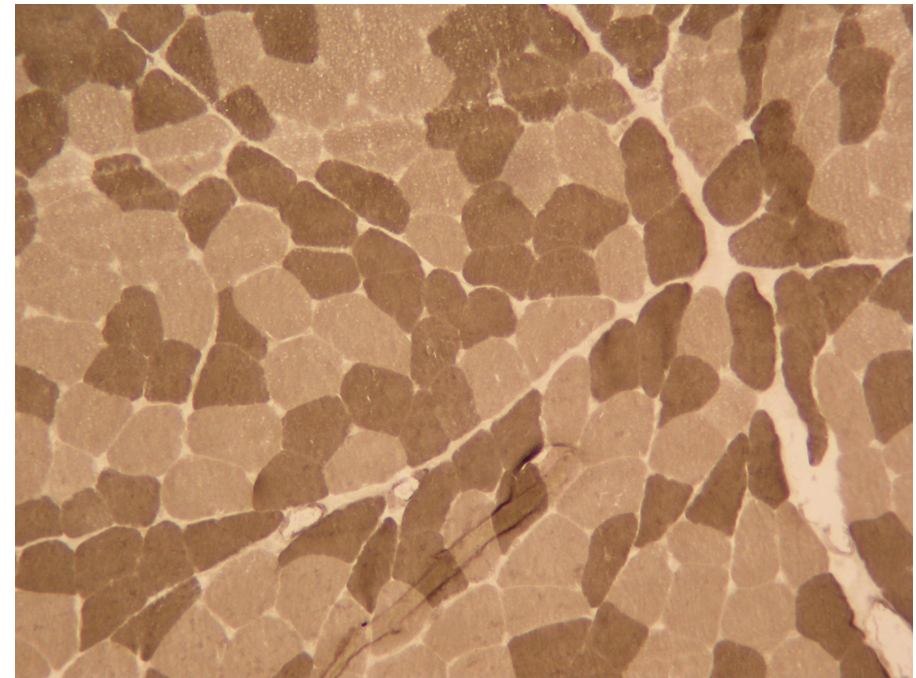
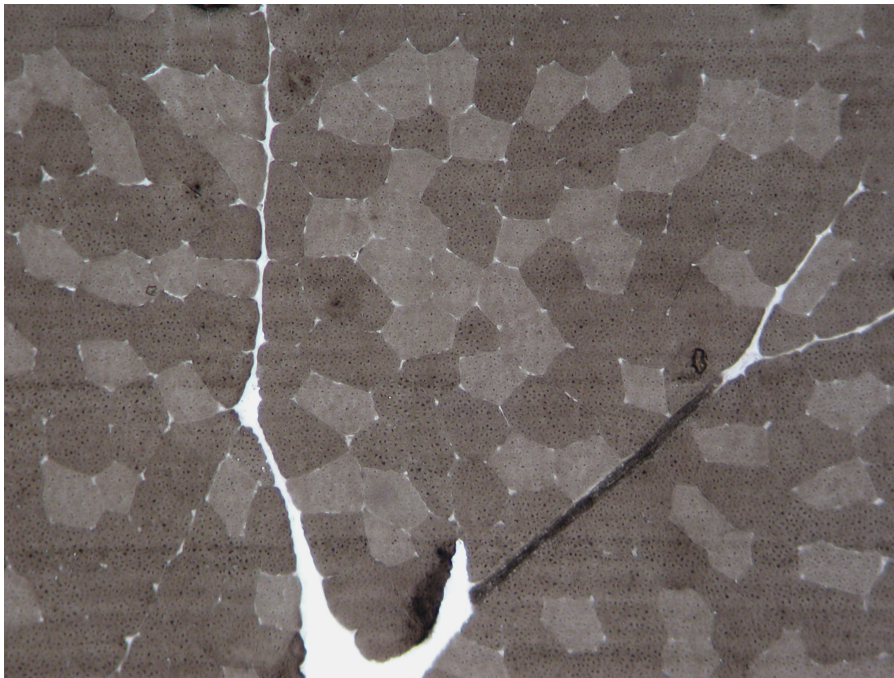


# **HISTOENZYMOLOGIE : lien entre la morphologie et la biochimie des tissus**

- Met en évidence les divers types de fibres
- Donne un aspect fonctionnel de la cellule (éventuel déficit enzymatique , évaluation de l'activité de certains organites intracellulaires :mitochondrie , lysosome , réticulum endoplasmique)
- Peut montrer des variations architecturales non visibles avec les techniques de routine

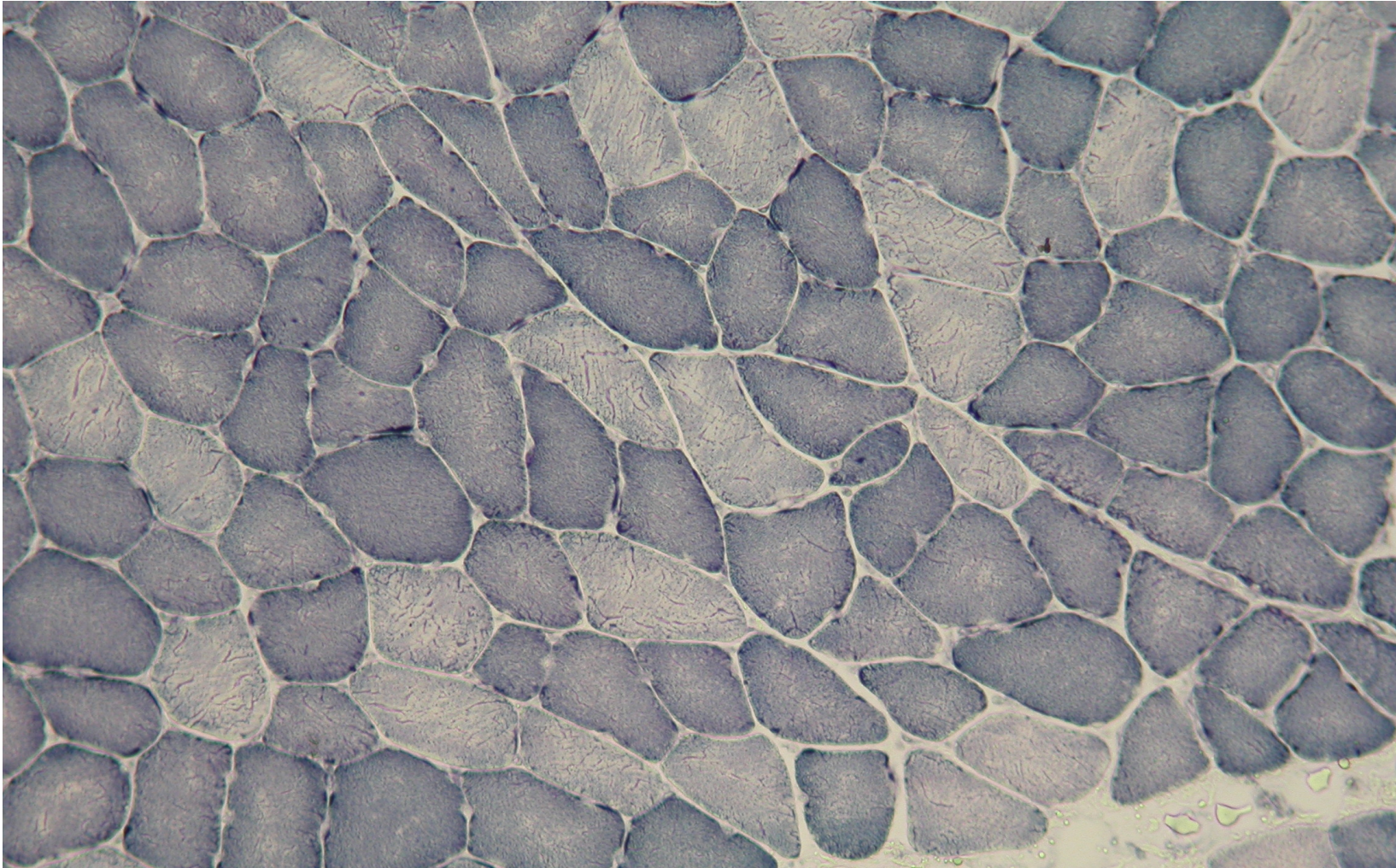
# ATPases myofibrillaires

ph 4,35                      ph 9,4



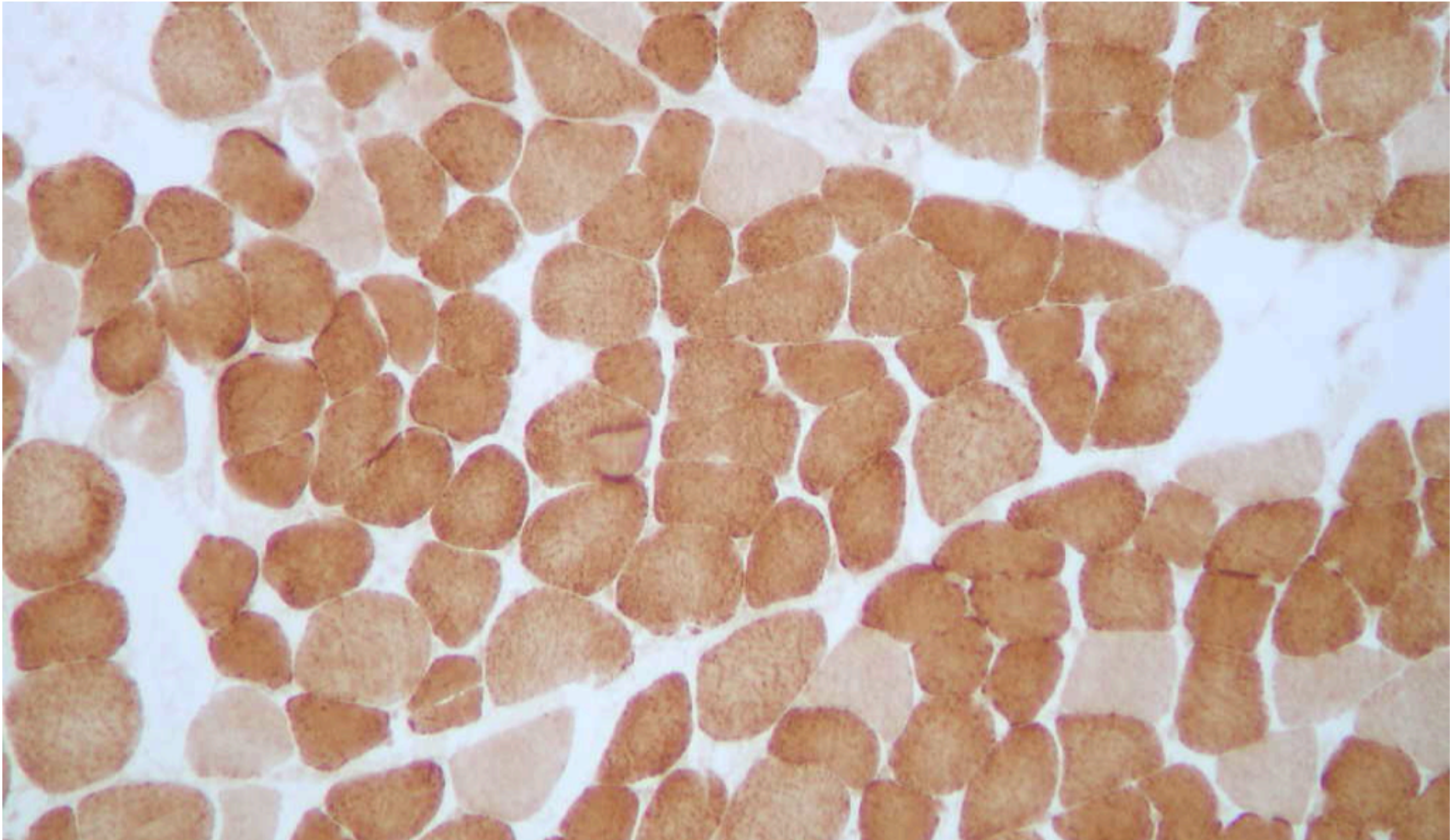
**Substratum : myosine**

# NADH



Localisation intermyofibrillaire ,  
Substratum : mitochondries réticulum et système T

# Cytochrome oxydase-succinodéshydrogénase



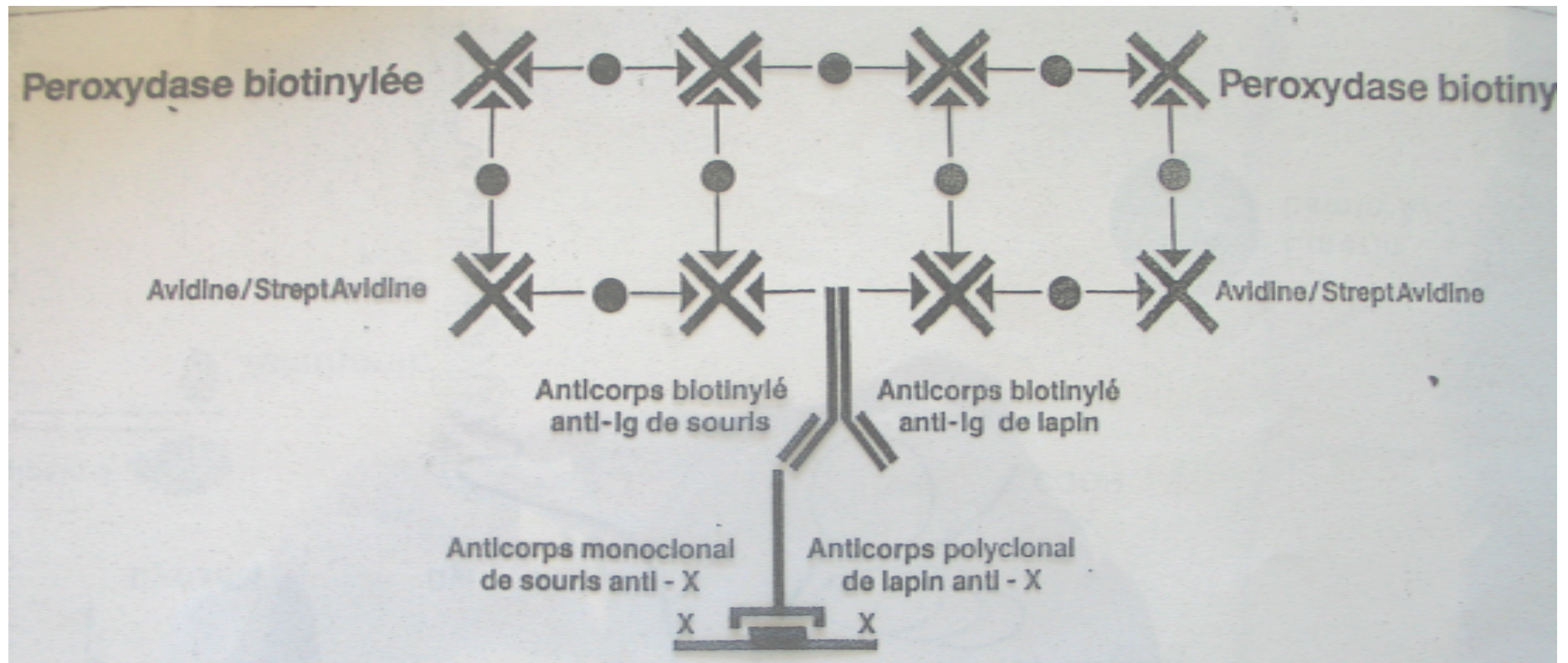
Localisation intermyofibrillaire

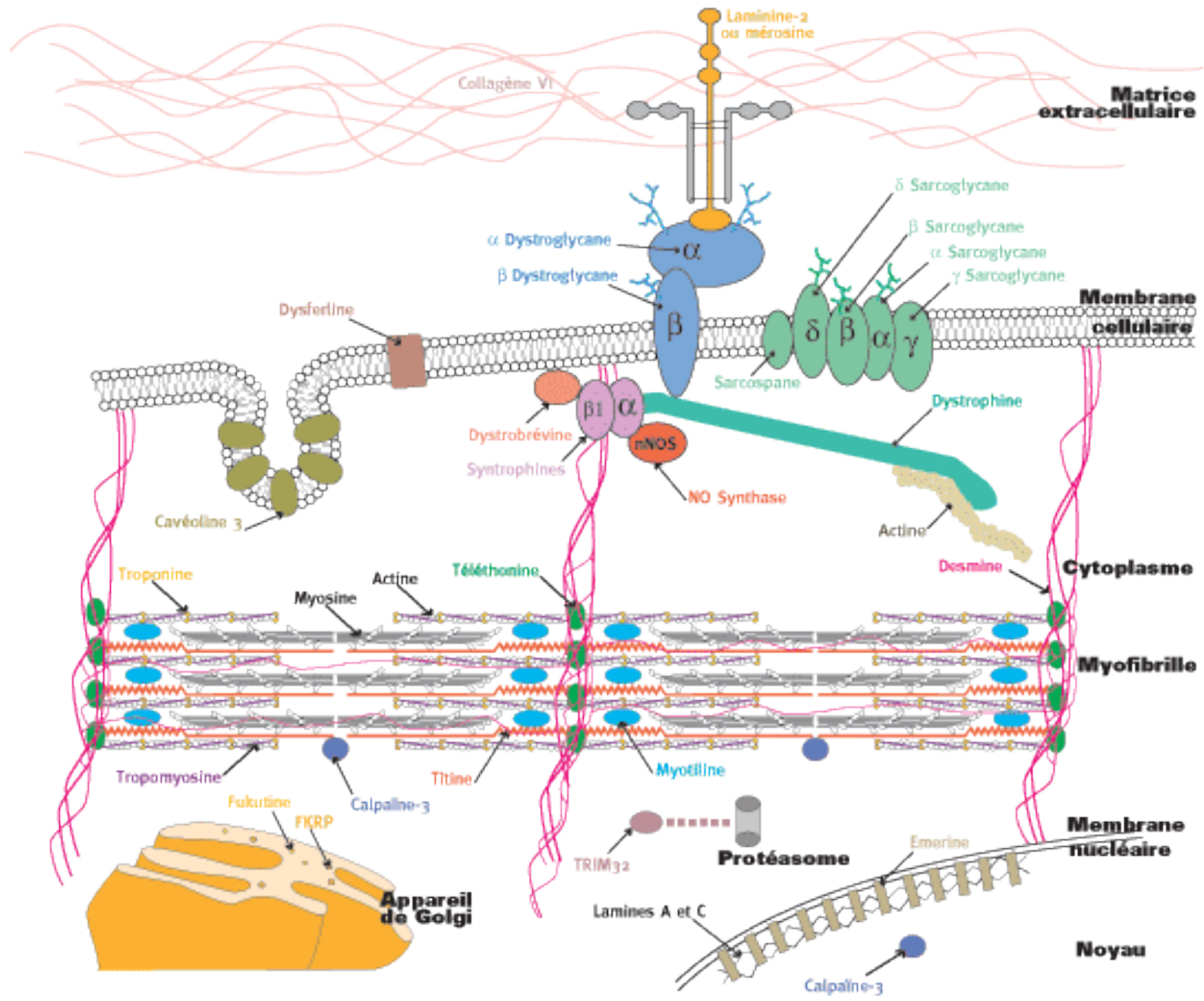
substratum mitochondries

**Immunohistochimie** : mise en évidence d'un antigène dans un tissu

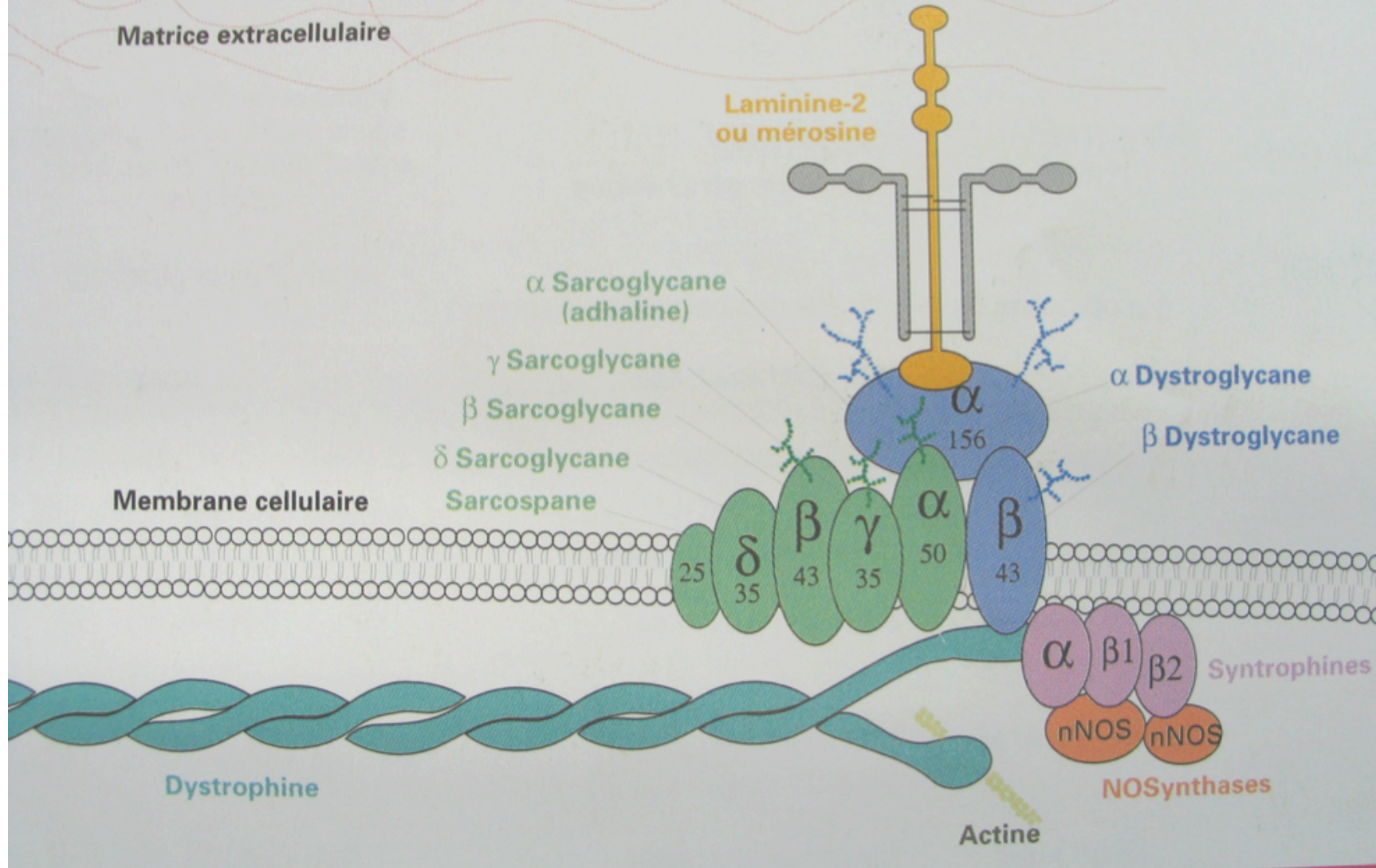
- Étude des protéines du cytosquelette dans les dystrophies musculaires
- Qualification de l'infiltrat leucocytaire dans les myopathies inflammatoires

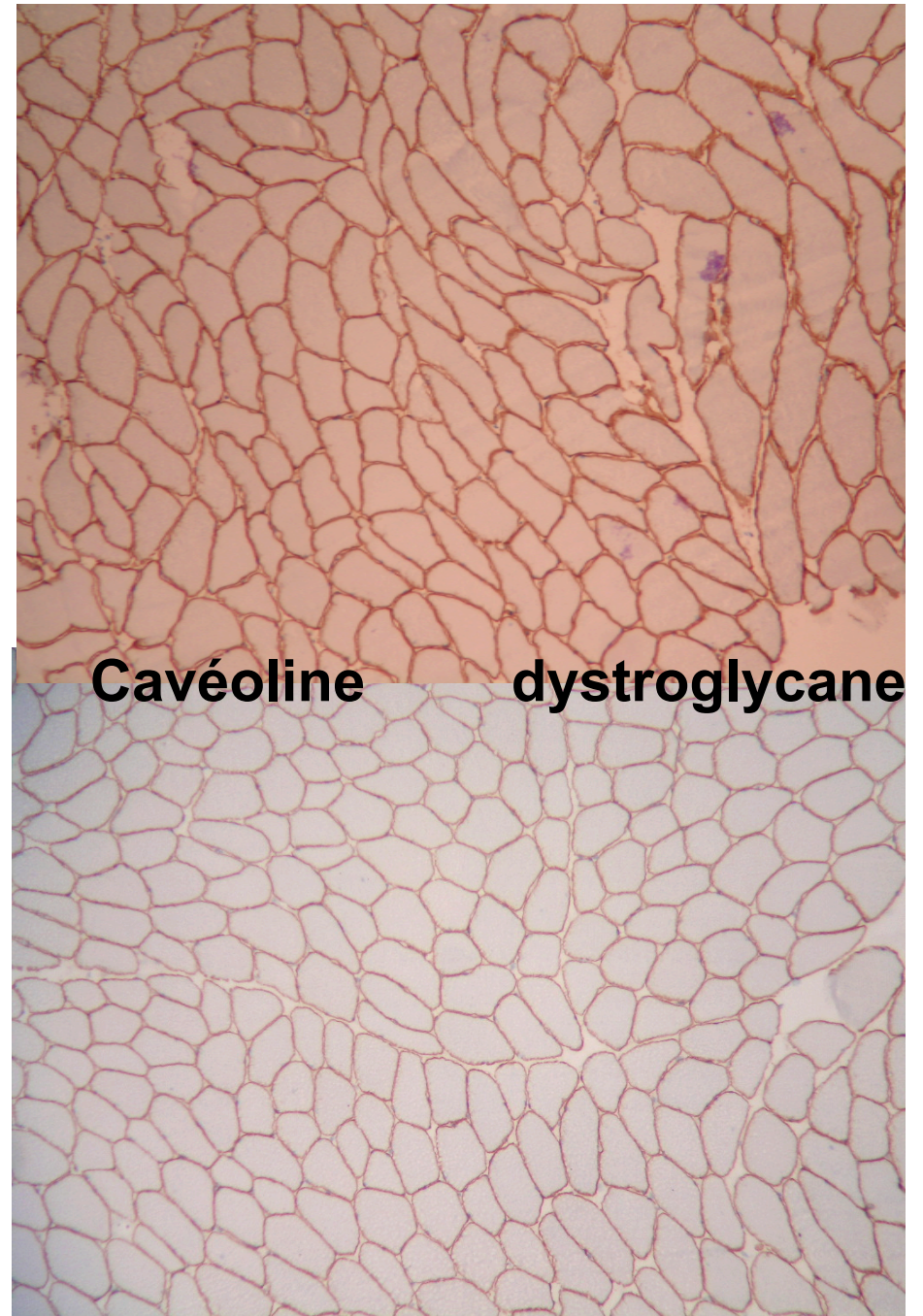
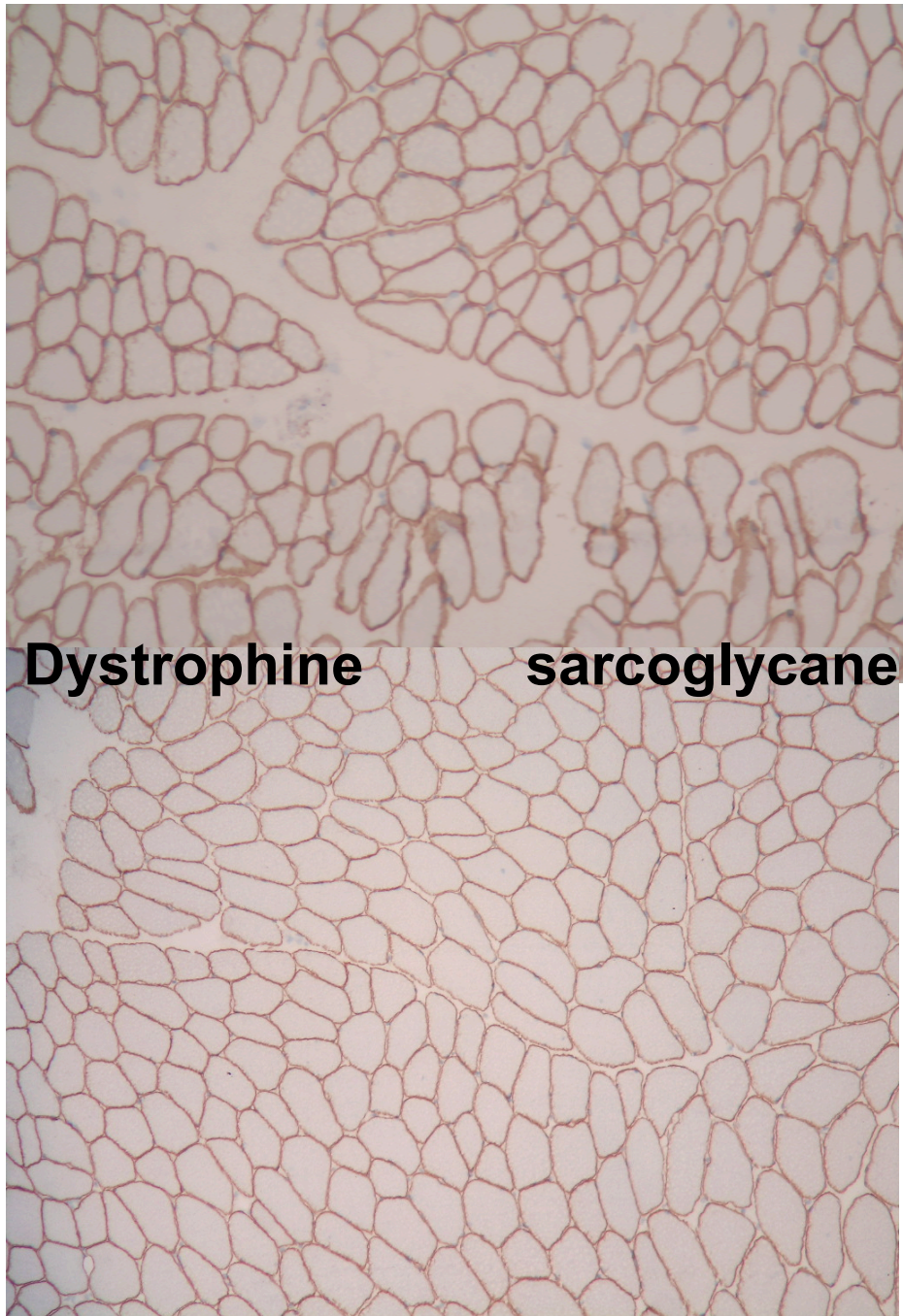
# Technique PAP





# PROTEINES DU CYTOSQUELETTE





# CAS CLINIQUE N° 1

- Jeune garçon de 6 ans
- Troubles de la marche depuis un an : chutes fréquentes et difficultés à monter les escaliers
- Troubles de l'attention
- Un grand oncle maternel en chaise roulante à 10ans, décédé à 20 ans

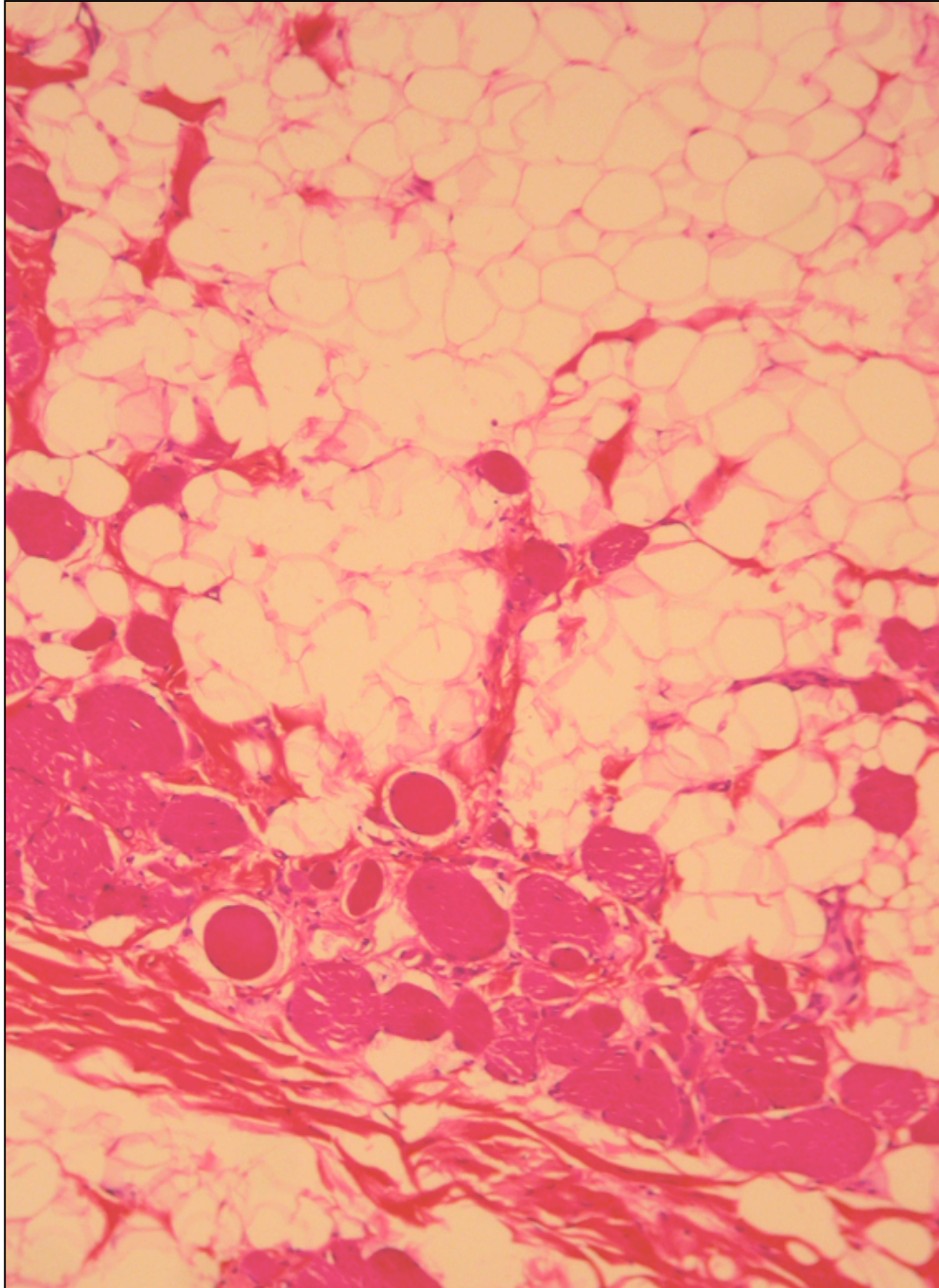
# Examen clinique

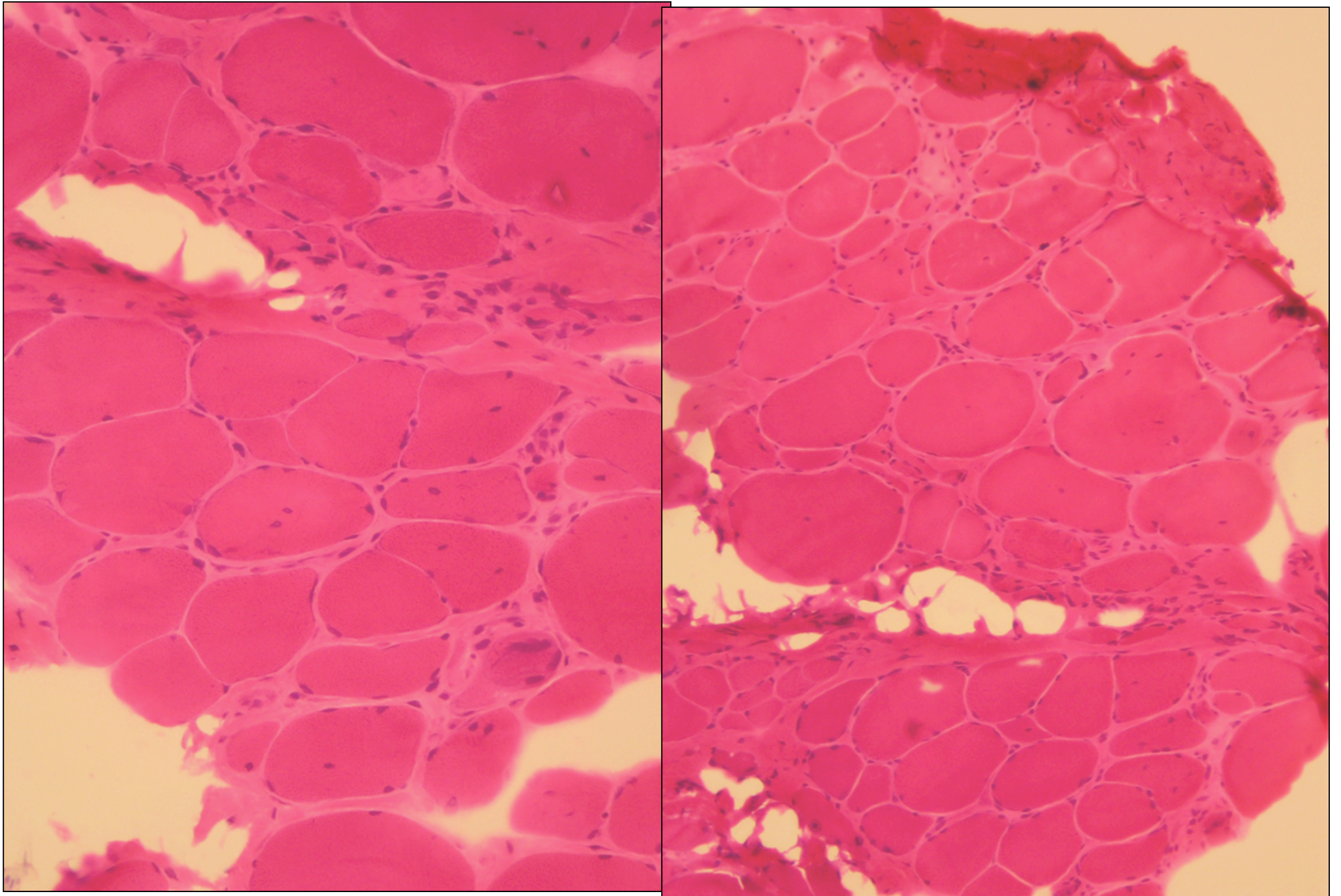
- **déficit des ceintures :signe de Gowers**
- **Pas d'amyotrophie des masses musculaires  
légère hypertrophie des mollets**
- **Marche dandinante ,bassin basculé en avant  
et hyper lordose lombaire**
- **Appui digitigrade des pieds lié à la rétraction  
des tendons d'Achille**
- **Réflexes ostéotendineux abolis**

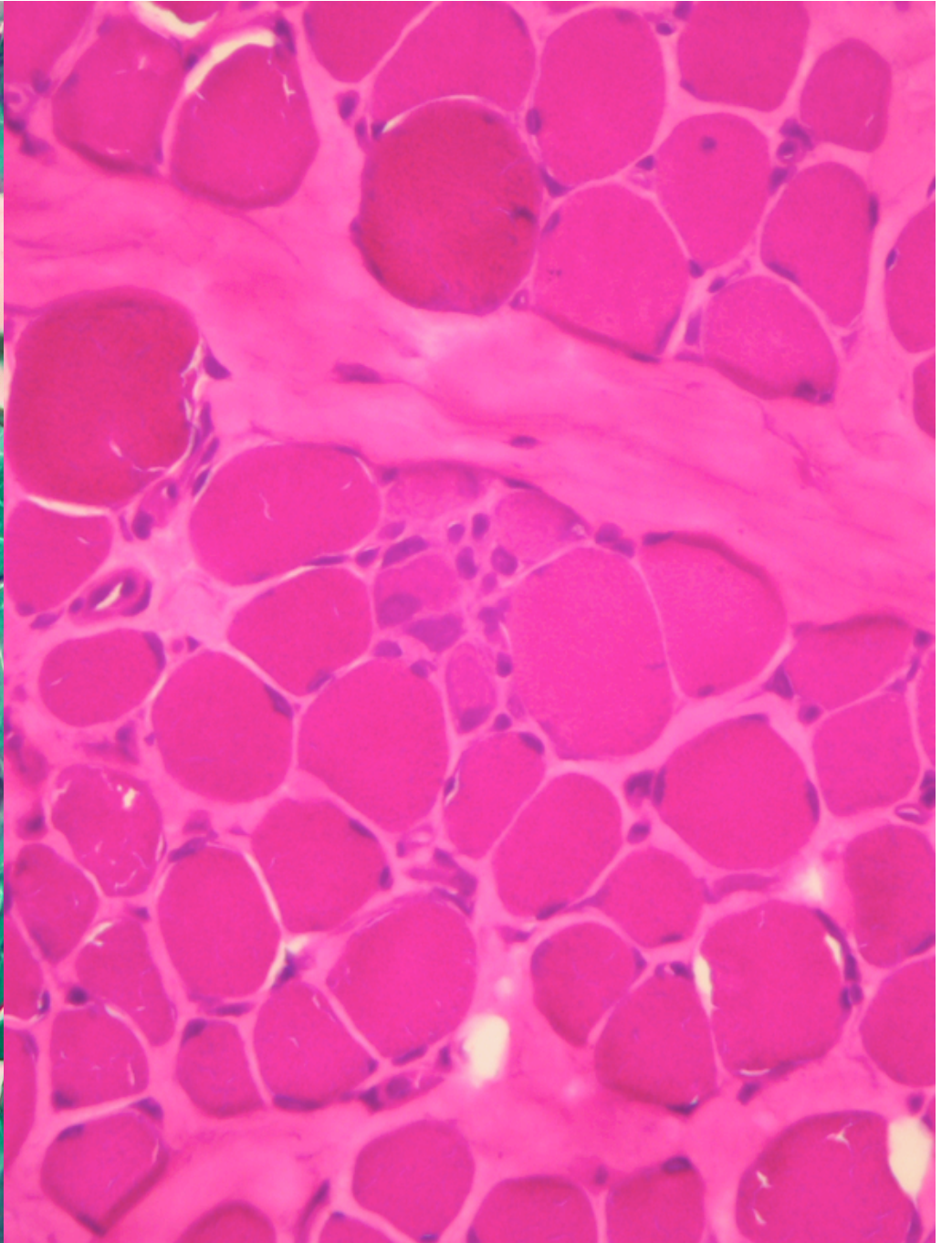
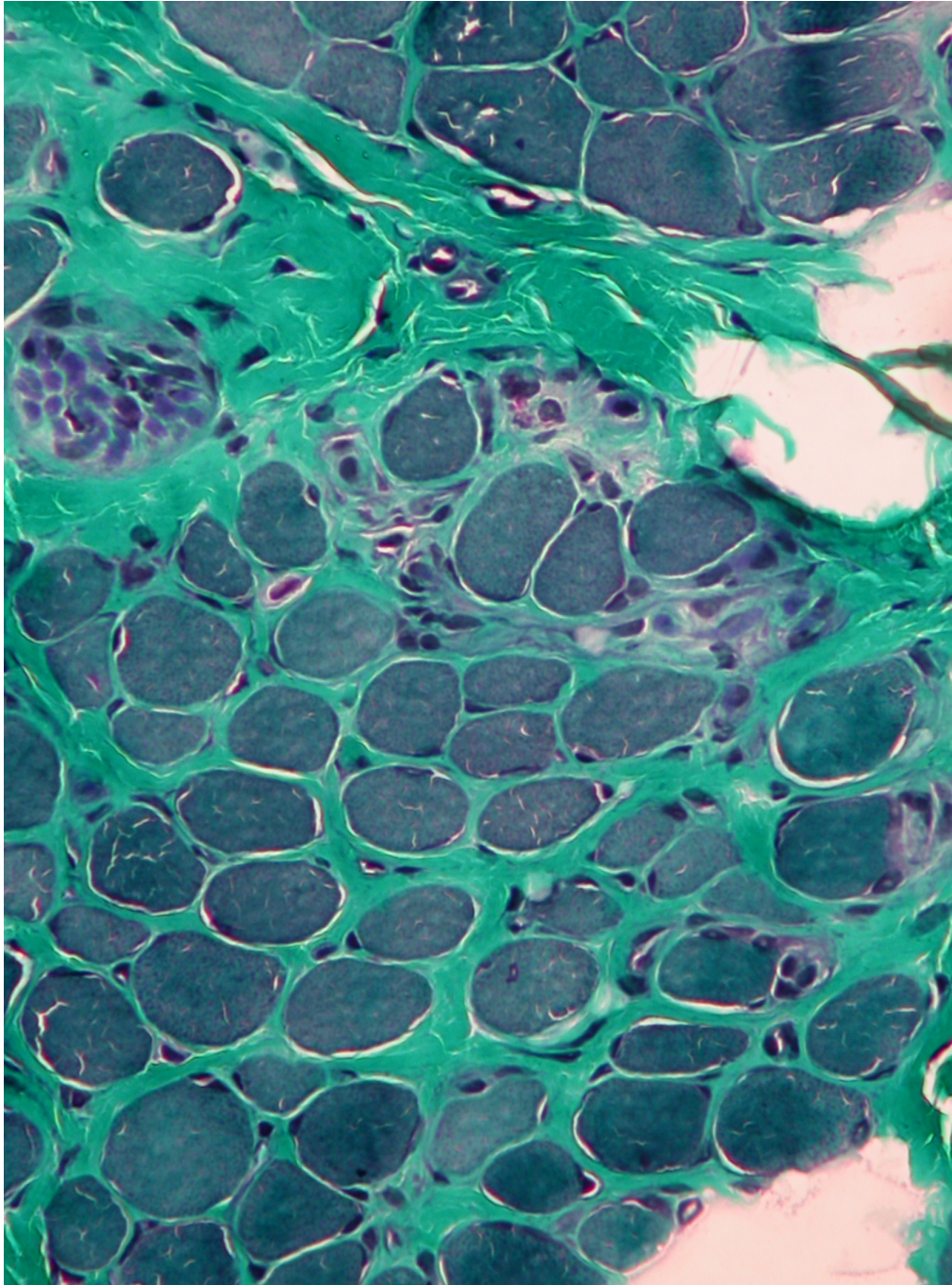
# Examens para cliniques

- **Électromyogramme myogène**
- **Créatines phosphokinases sériques très élevées : 1250 UI/L**
- **IRM des masses musculaires : légère infiltration graisseuse prédominant aux membres inférieurs et respectant certains groupes musculaires**

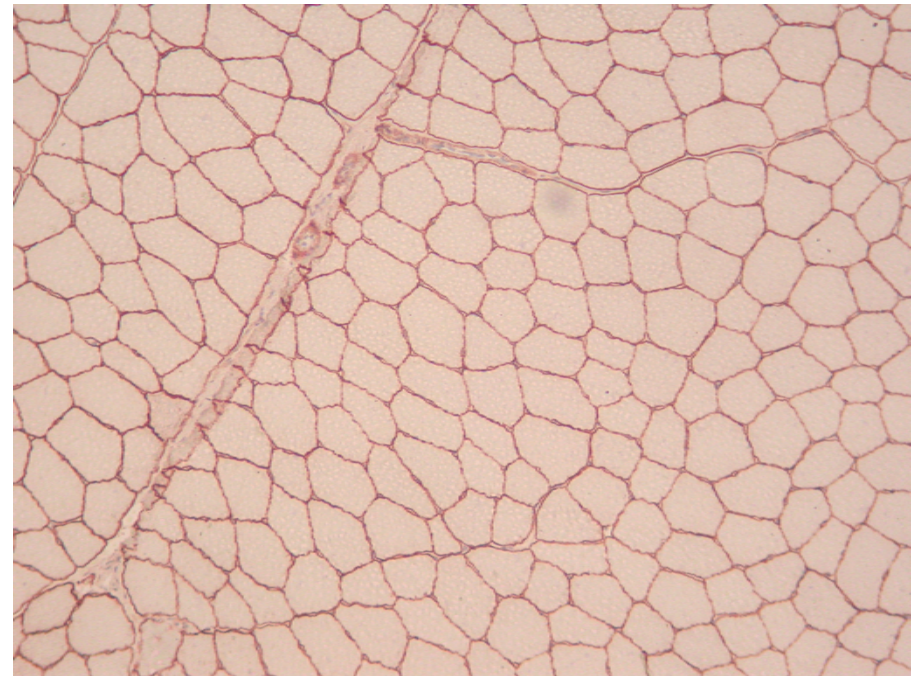
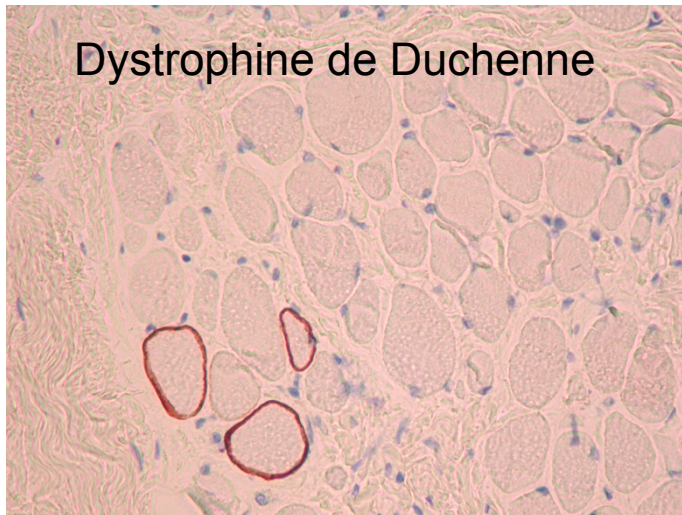
**Biopsie musculaire indispensable**





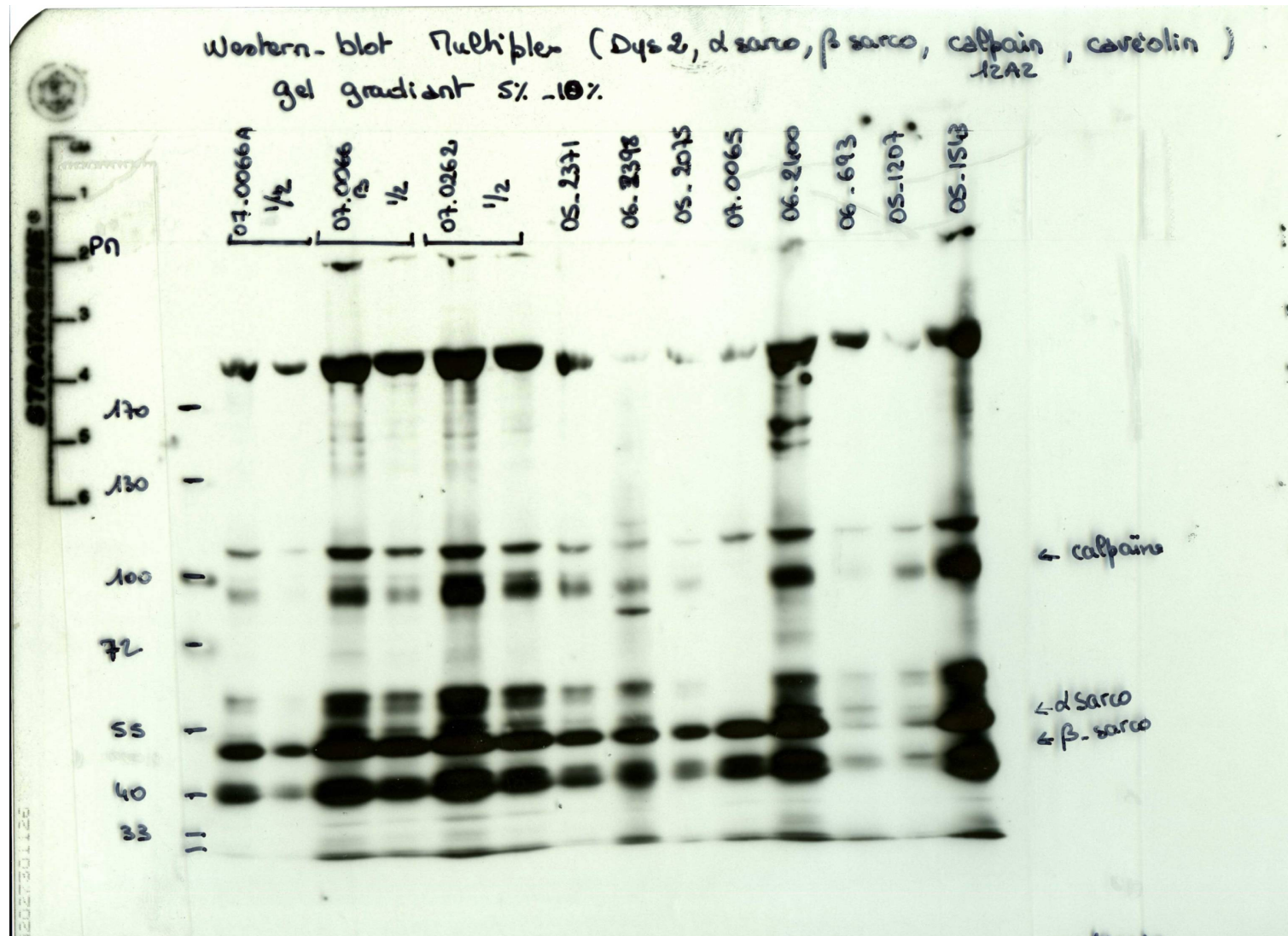


# IMMUNOHISTOCHEMIE



Dystrophine témoin

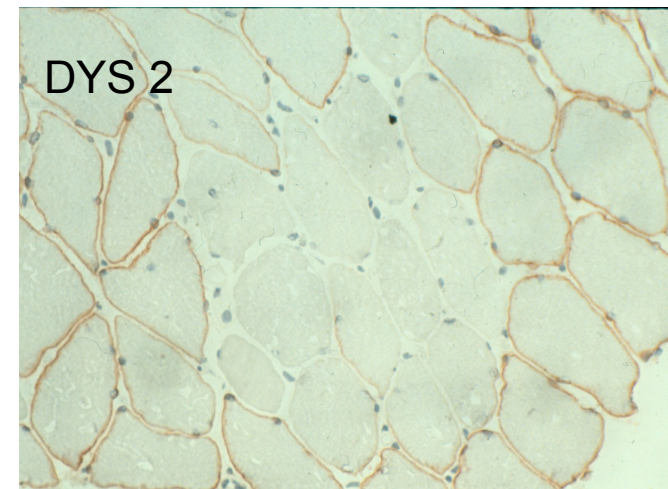
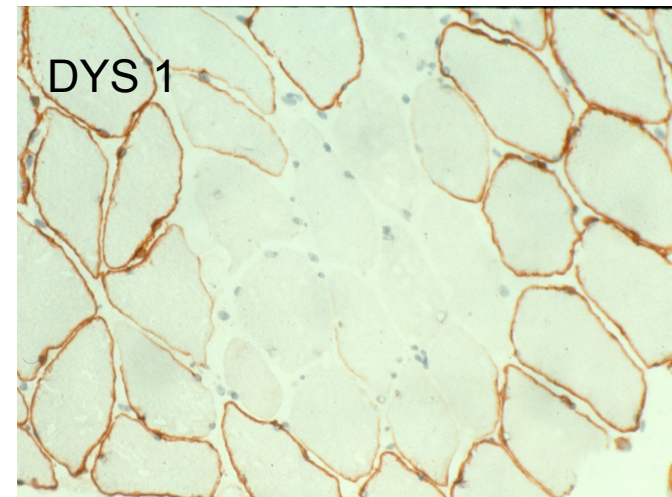
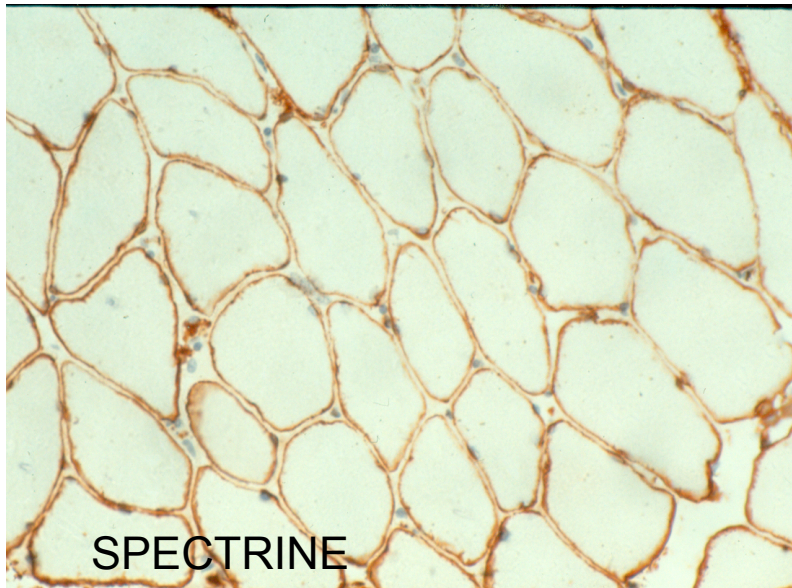
# Electrophorèse des protéines : western blott



# Diagnostic: dystrophinopathie

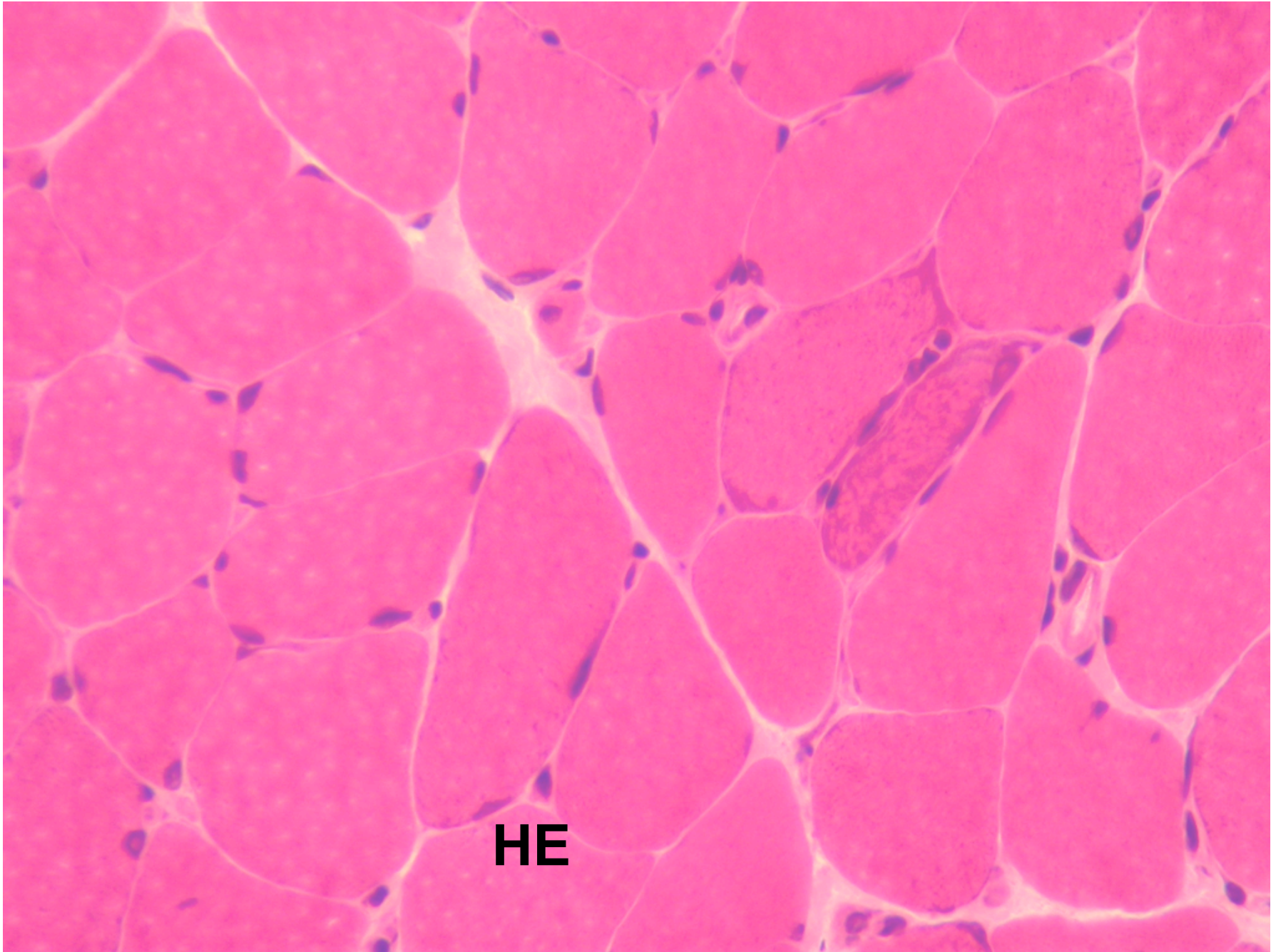
- Myopathie autosomique récessive liée à l'X
- Phénotypes classiques connus les plus fréquents : myopathie de Duchenne et myopathie de Becker
- Myopathie de Duchenne : 1/3500 naissances garçons .Début à 5 ans par des troubles de la marche . Évolution : rétractions tendineuses et perte de la marche vers 10 ans . Atteintes cardiaque et respiratoire .Décès vers 20 ans
- Myopathie de Becker : 10 fois moins fréquente que Duchenne , moins grave , pronostic lié à l'atteinte cardiaque

# IHC : porteuse de Duchenne



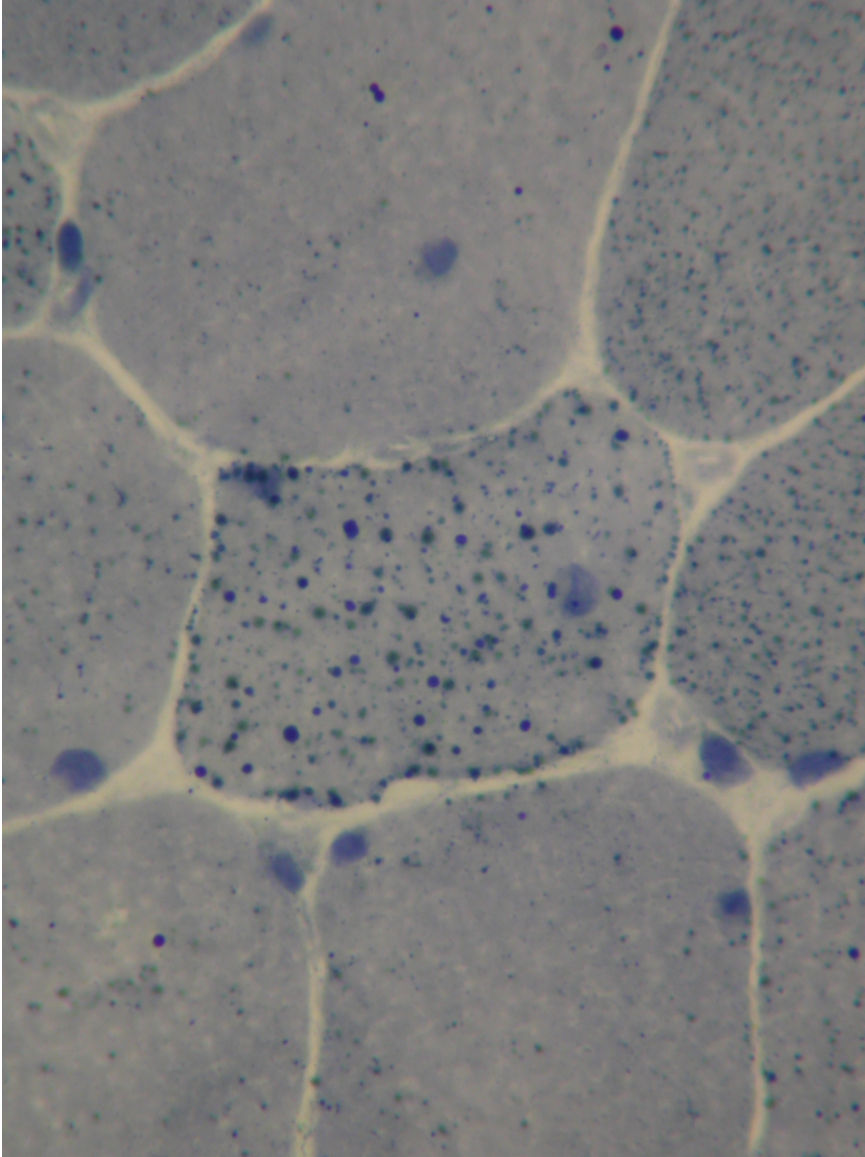
# CAS CLINIQUE N°2

- Petite fille de 5 ans sans antécédents familiaux particuliers
- Retard mental
- Surdit 
- Ophthlalmopl gie
- Troubles de la conduction cardiaque
- Retard staturo pond ral
- Intol rance   l'effort : fatigabilit  anormale , douleurs musculaires sans crampes avec essoufflement
- Acidose lactique , rapport lactate/pyruvate augment 

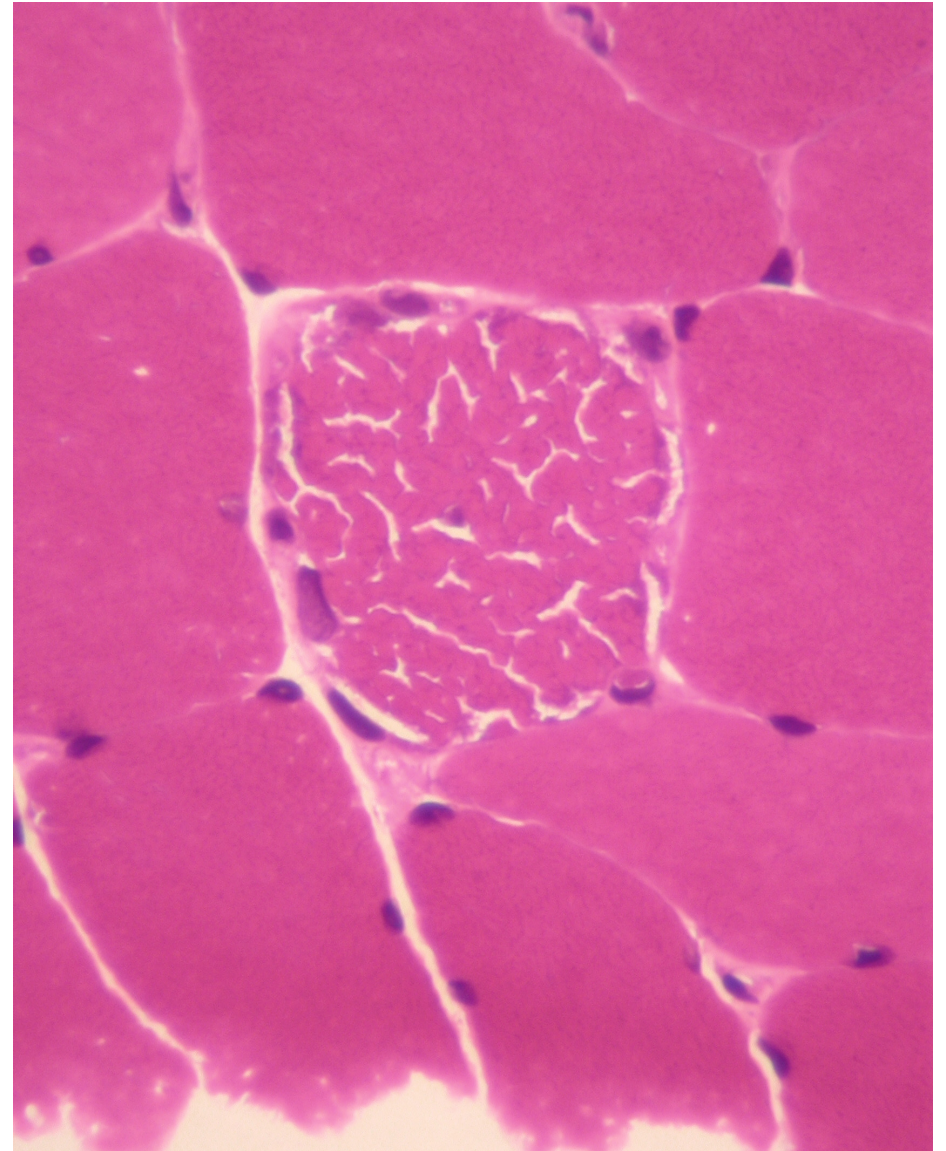


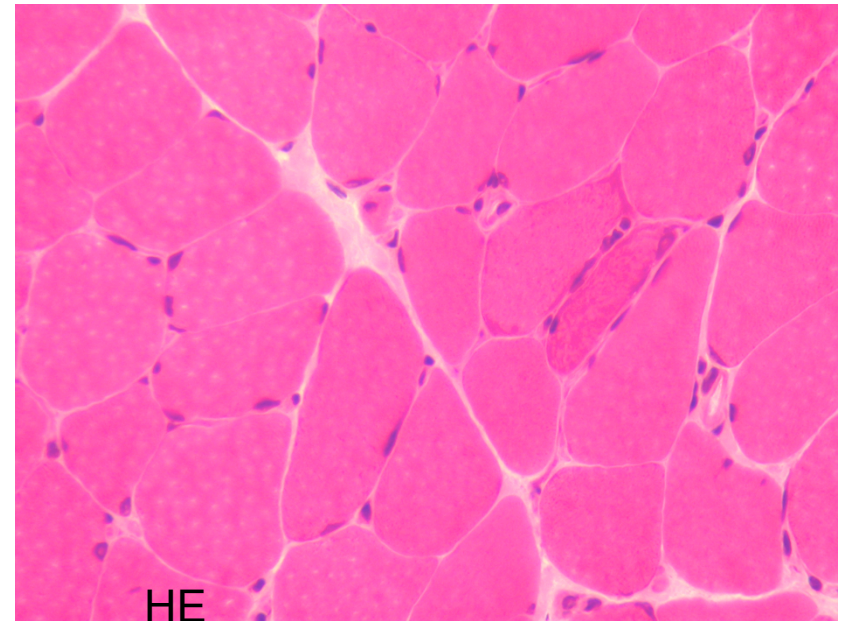
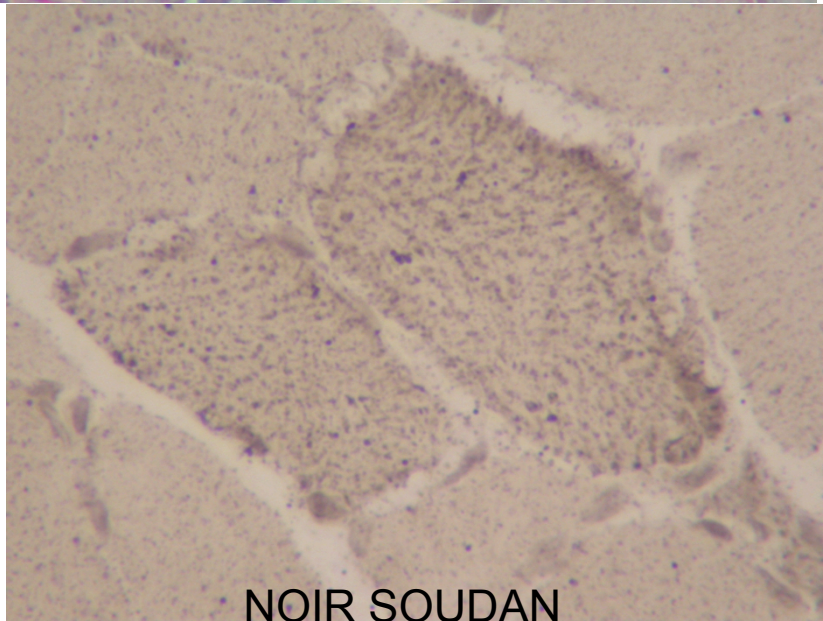
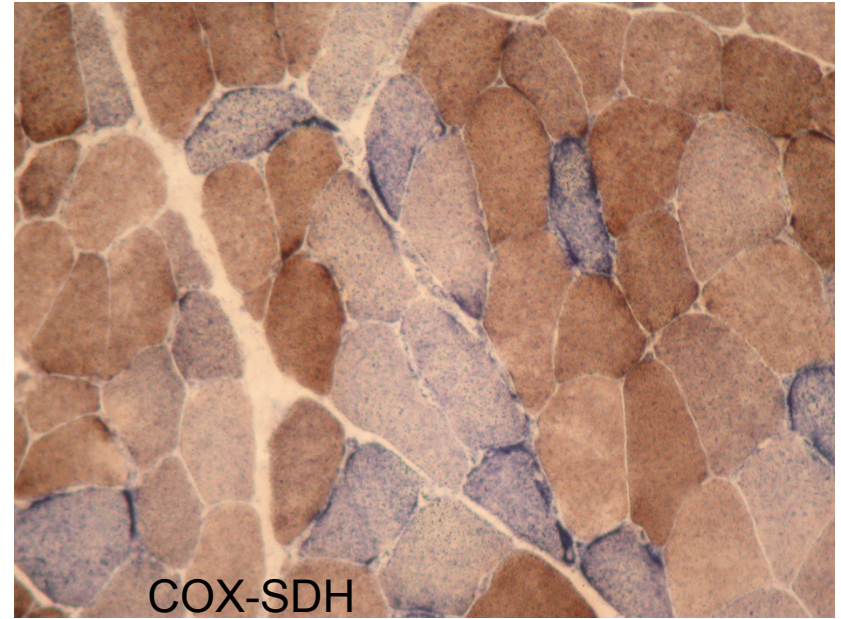
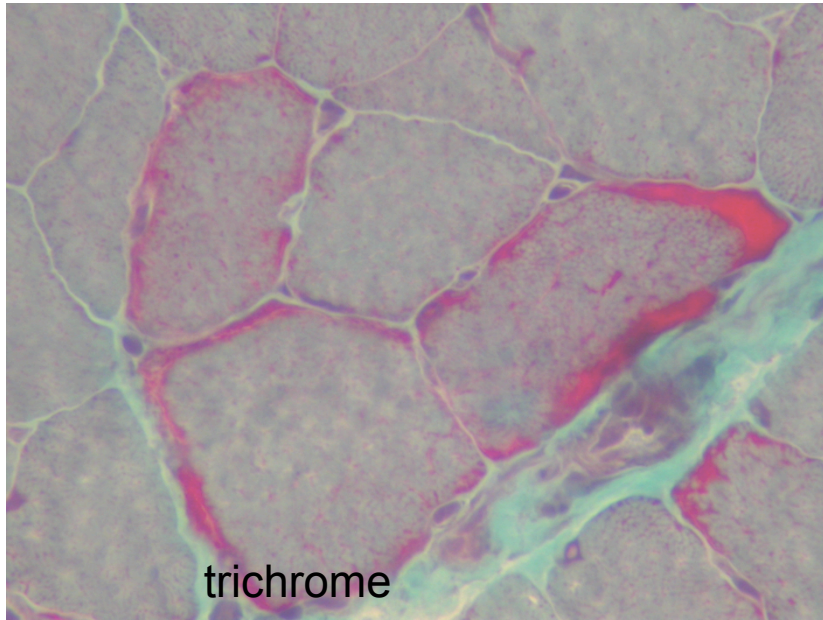
**HE**

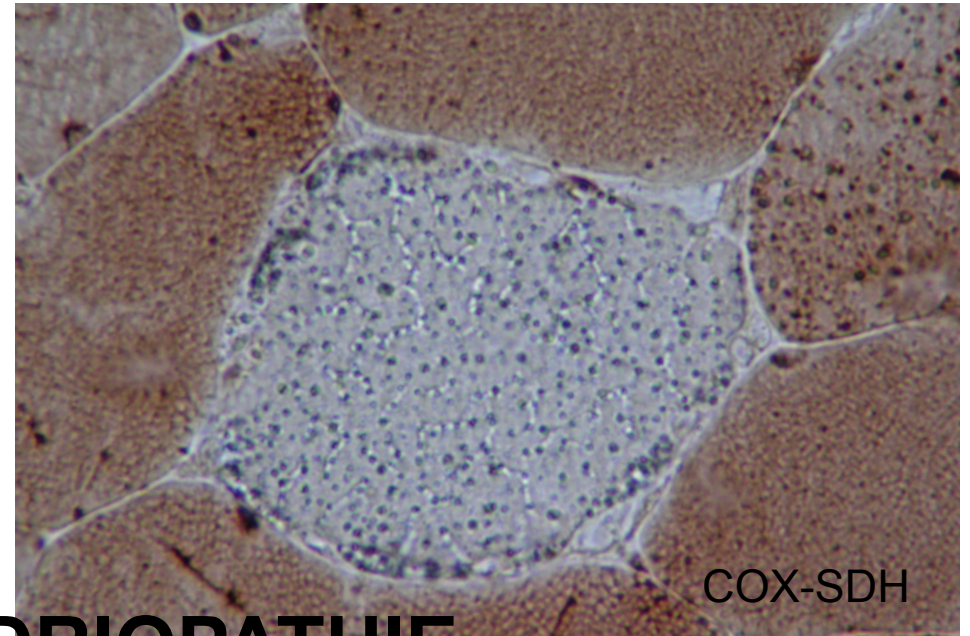
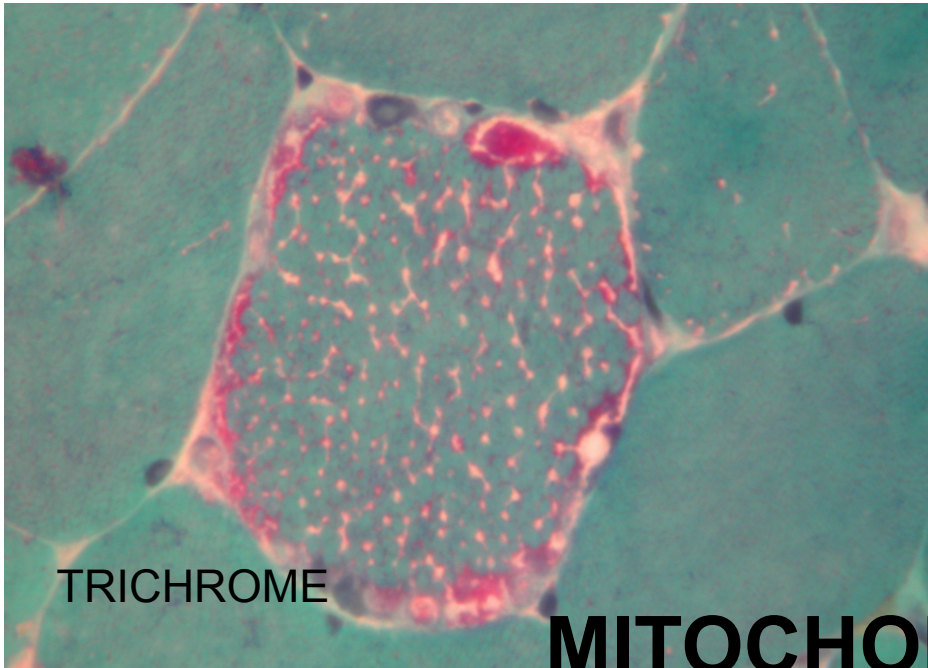
Noir soudan



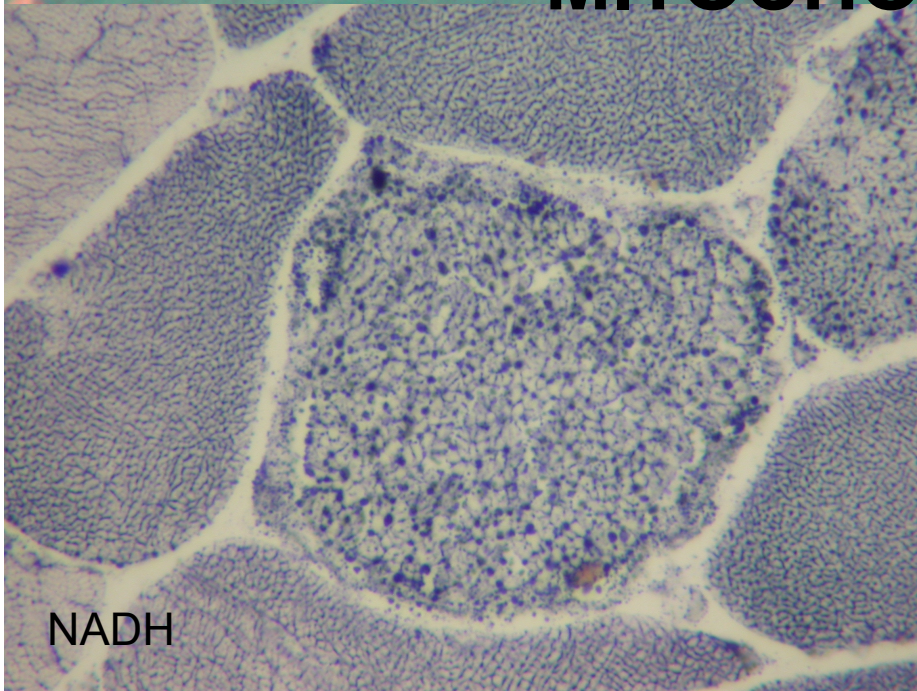
HE



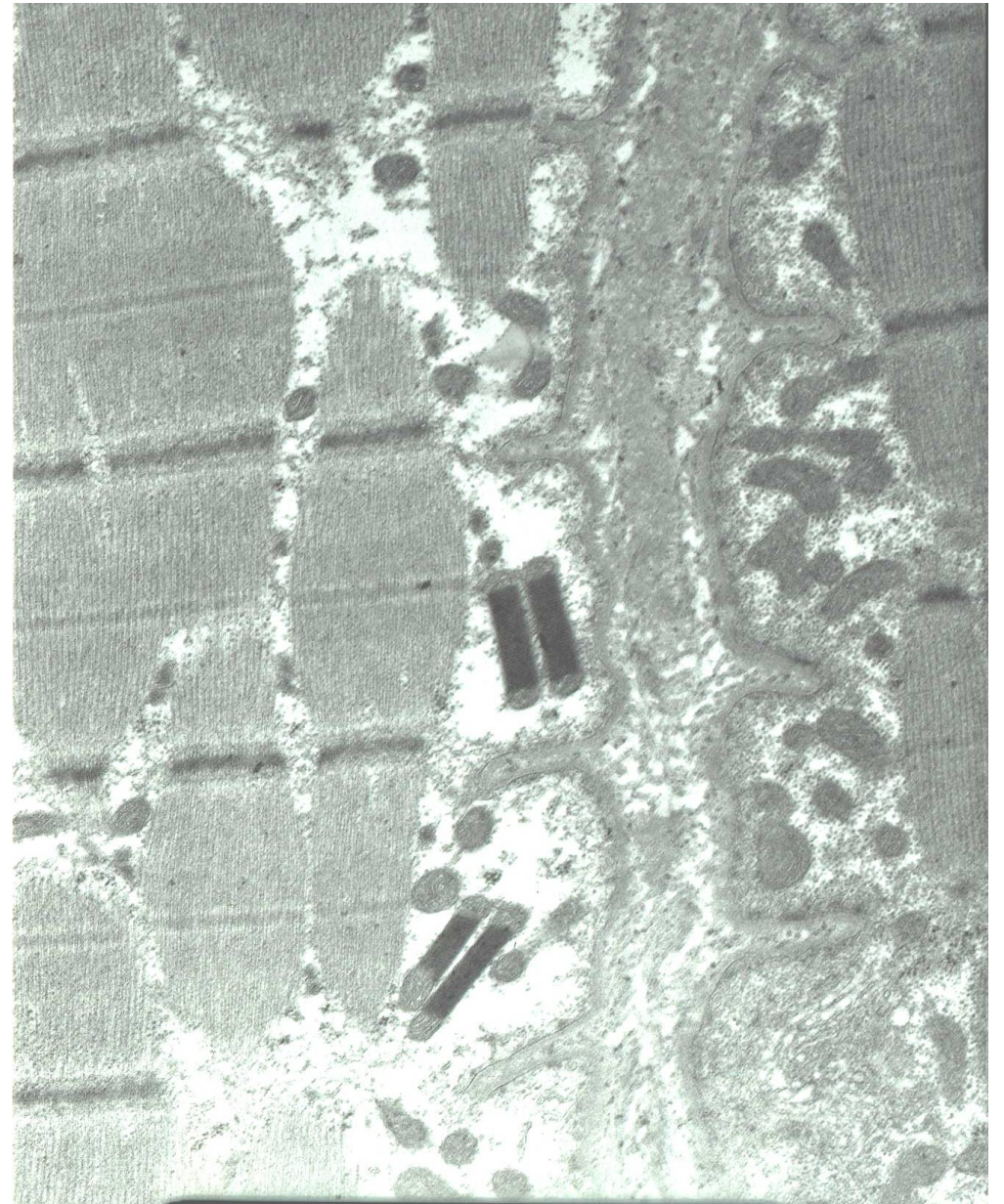
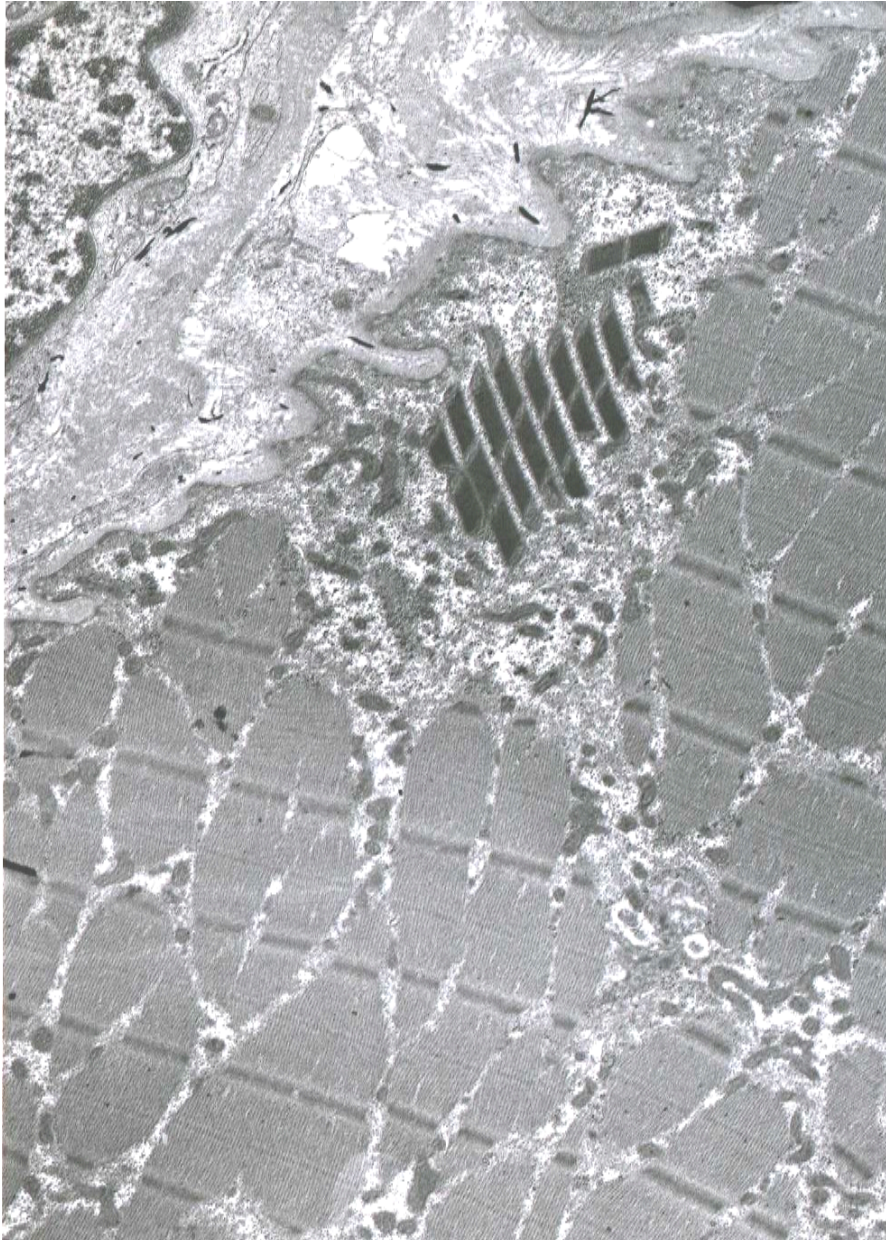




# MITOCHONDRIOPATHIE



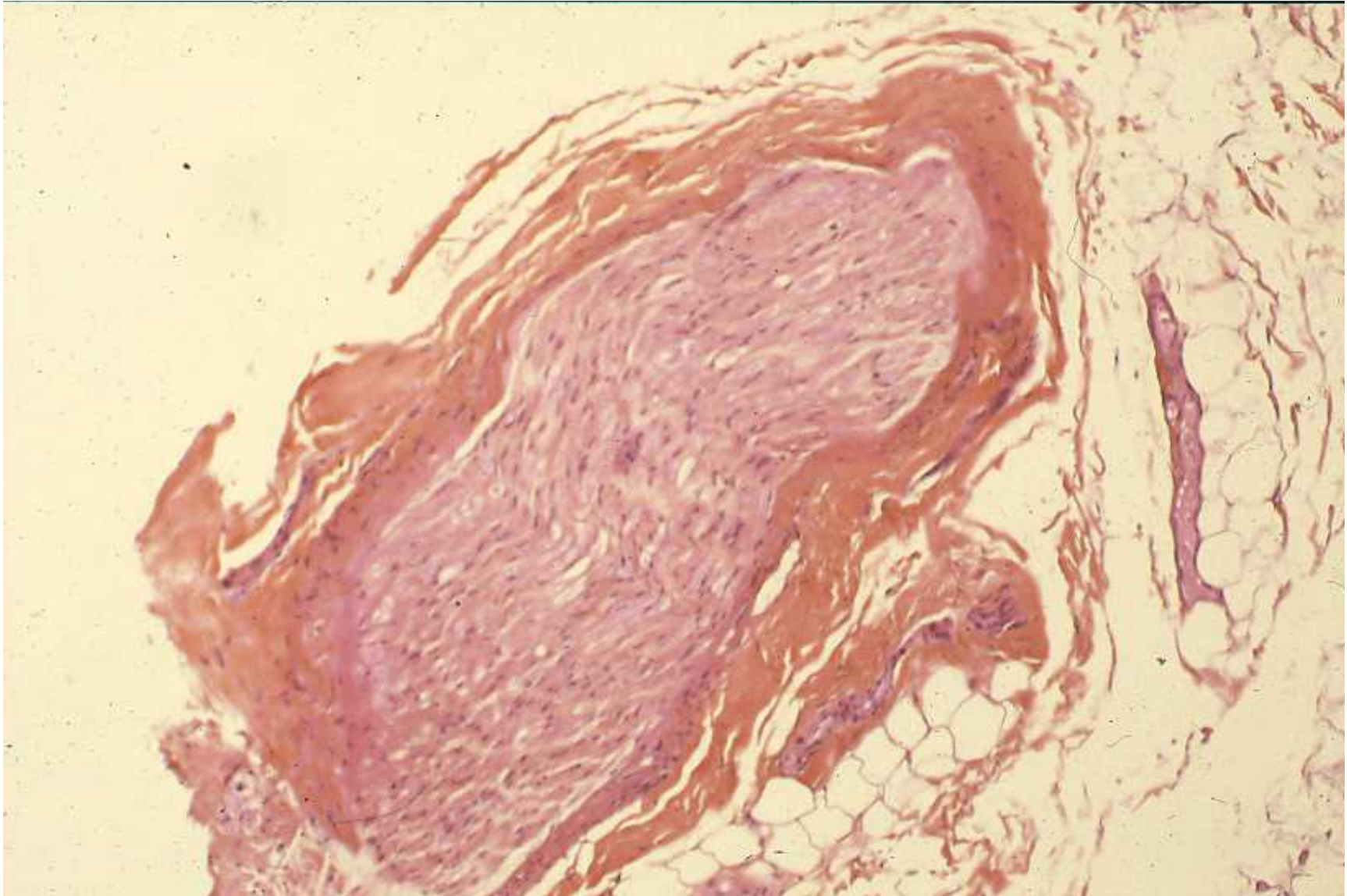
# Ultra structure

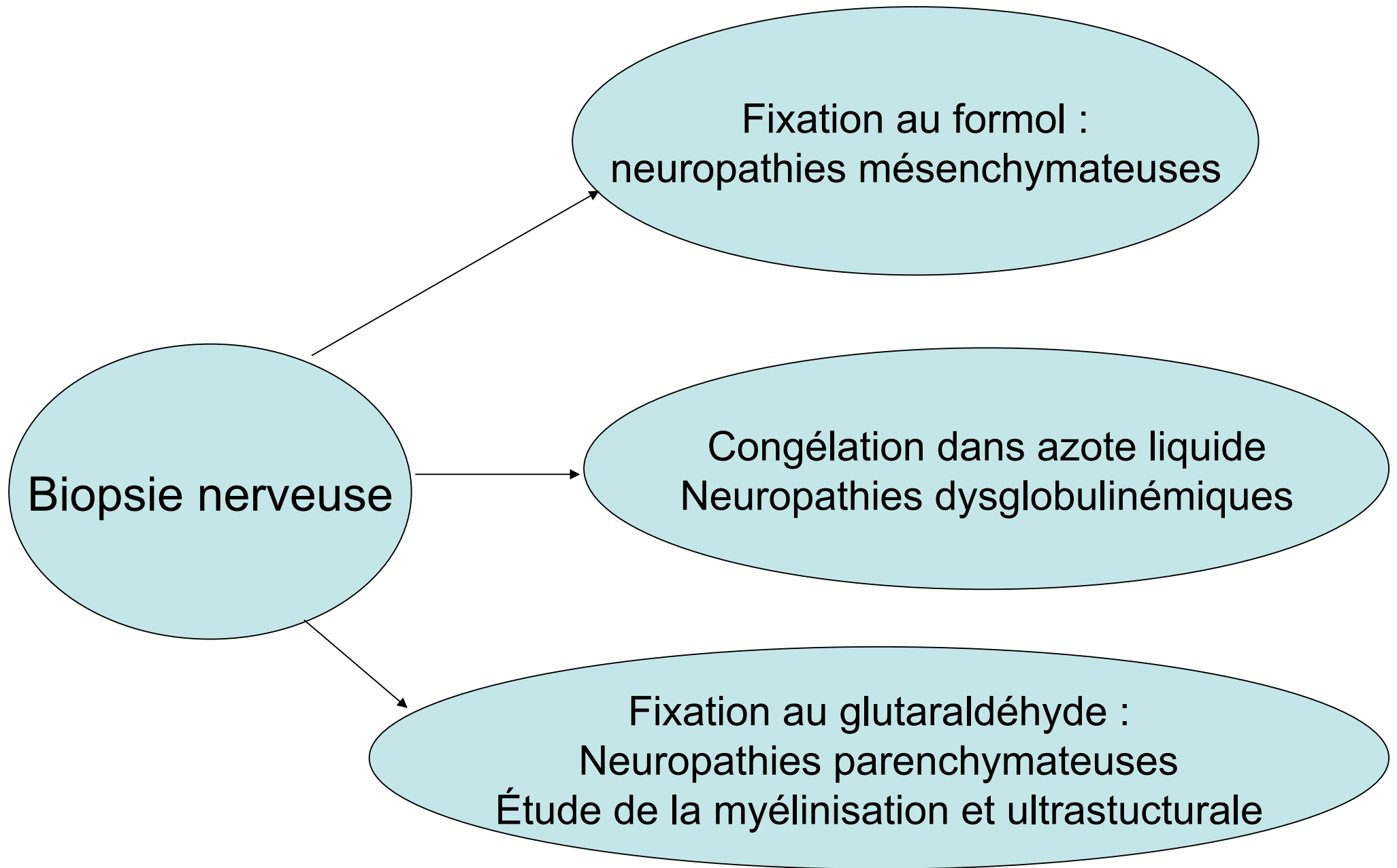


# Mitochondriopathie par déficit en complexe IV de la chaîne respiratoire

- Forme multi tissulaire de l'enfant : association d'une atteinte de plusieurs tissus sans rapport fonctionnel ni embryologique
- Analyse biochimique du muscle
- Analyse moléculaire du muscle : apprécier la taille et la quantité d'ADN mitochondrial et rechercher des mutations ponctuelles

# Biopsie nerveuse





Biopsie nerveuse

Fixation au formol :  
neuropathies mésoenchymateuses

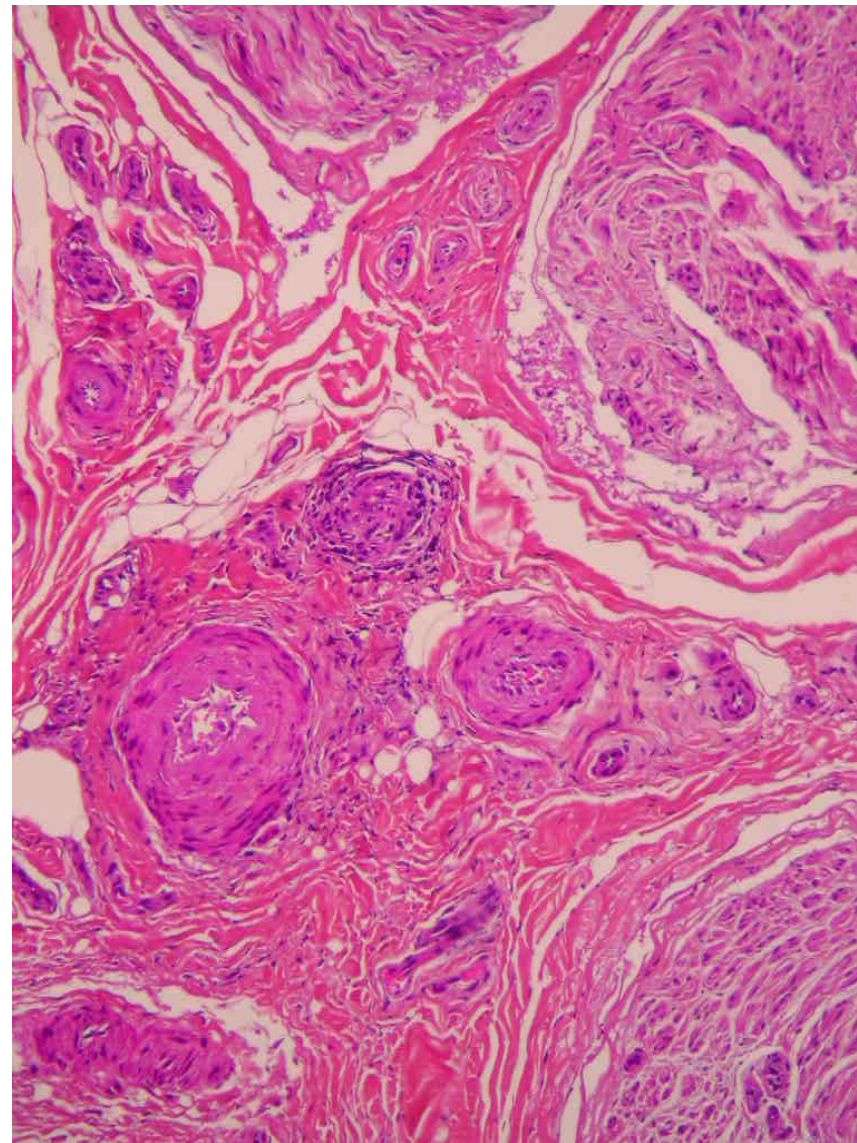
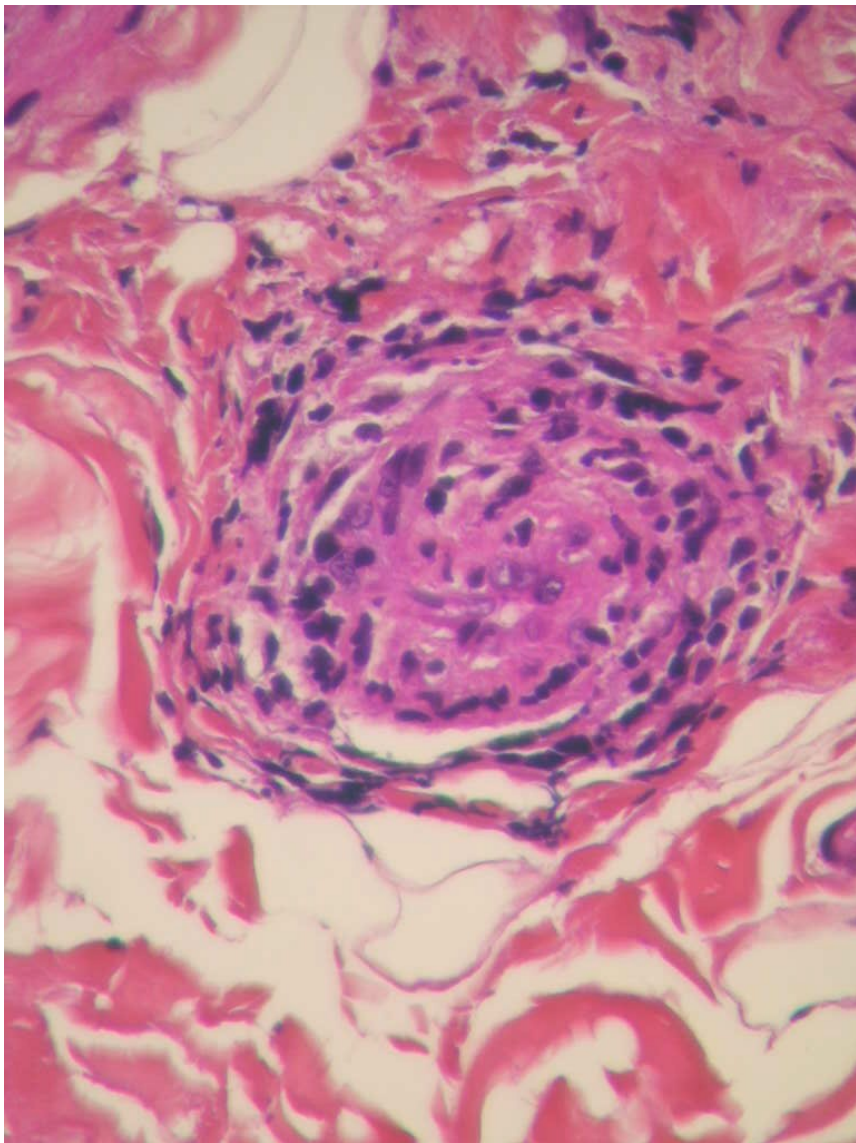
Congélation dans azote liquide  
Neuropathies dysglobulinémiques

Fixation au glutaraldéhyde :  
Neuropathies parenchymateuses  
Étude de la myélinisation et ultrastructurale

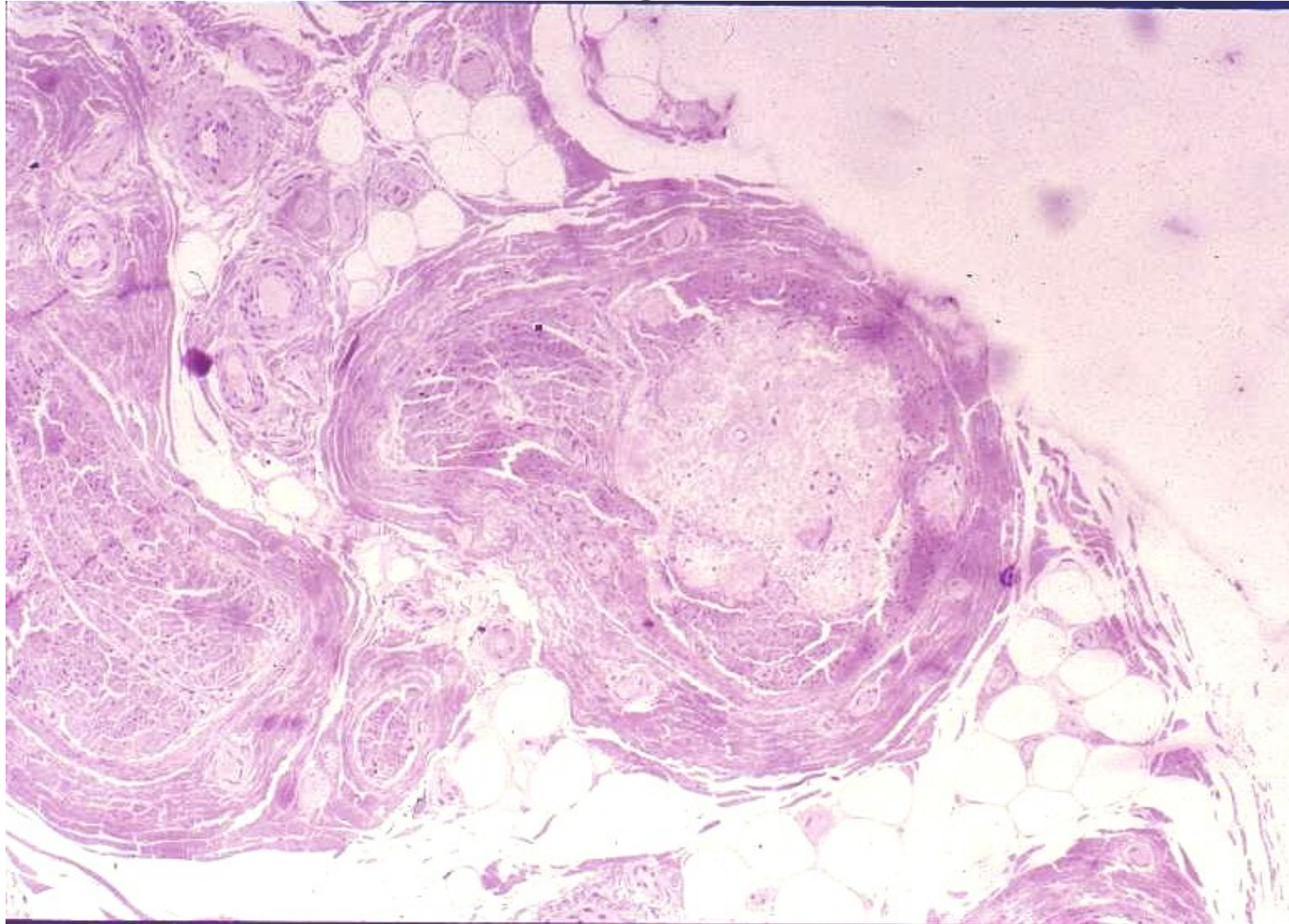
# Pathologies du nerf périphérique où la biopsie aide au diagnostic

- **Neuropathies mésenchymateuses :**  
vascularites  
amylose
- **Neuropathies parenchymateuses :**  
par atteinte axonale  
par atteinte de la gaine de myeline :  
neuropathies tomaculaires , avec bulbes  
d'oignon, dysglobulinémiques

# vascularite

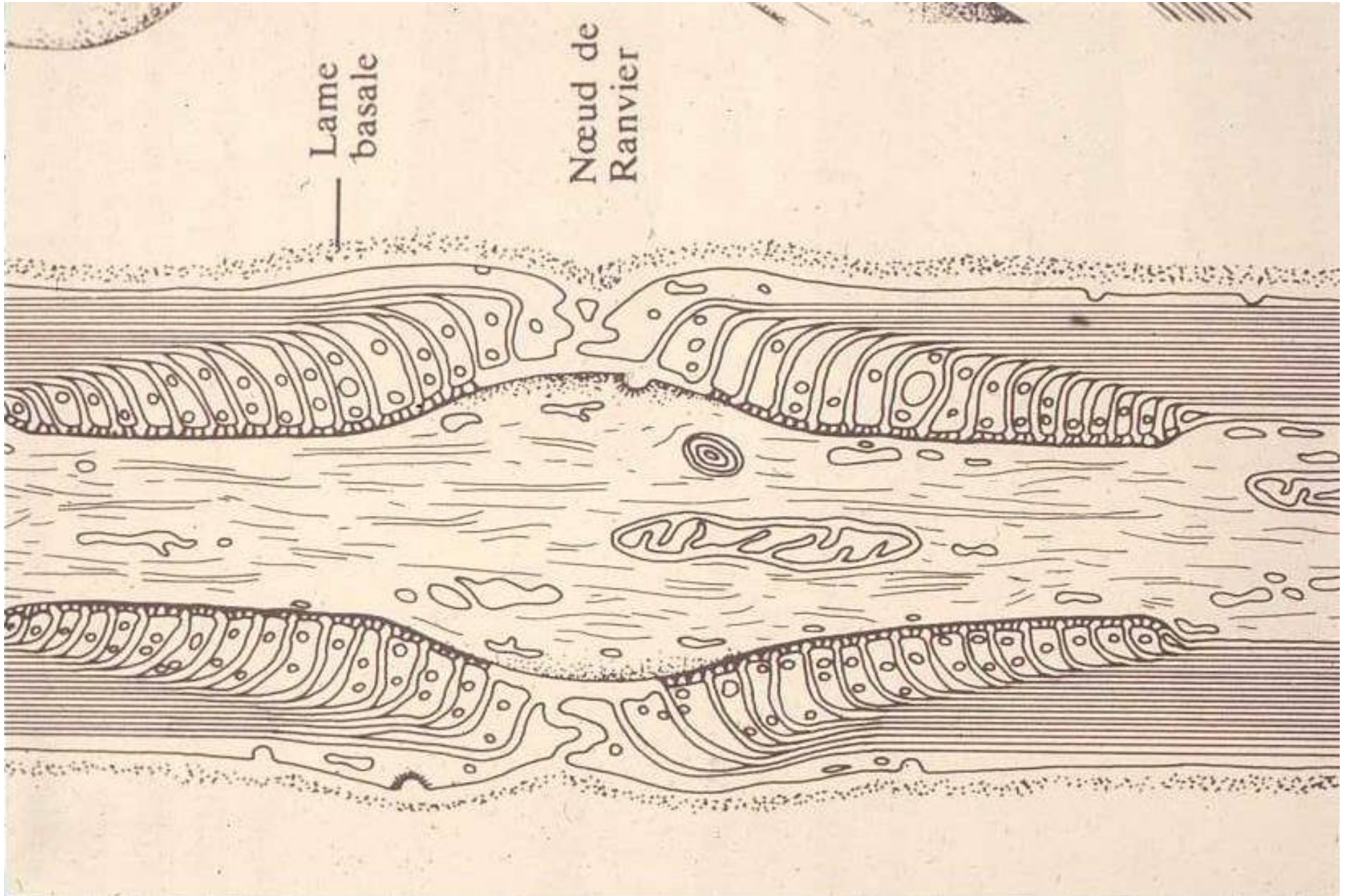


# amylose

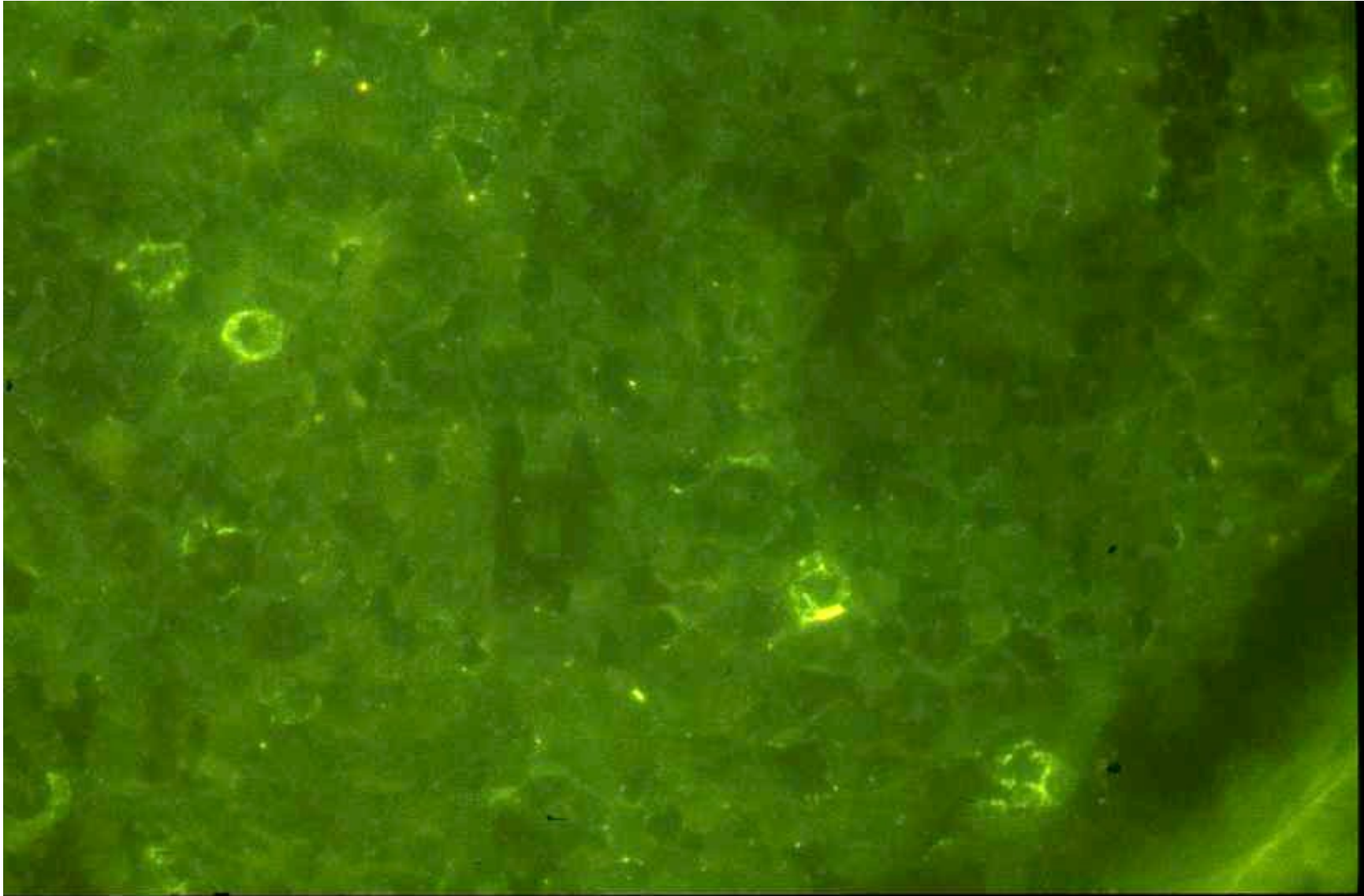


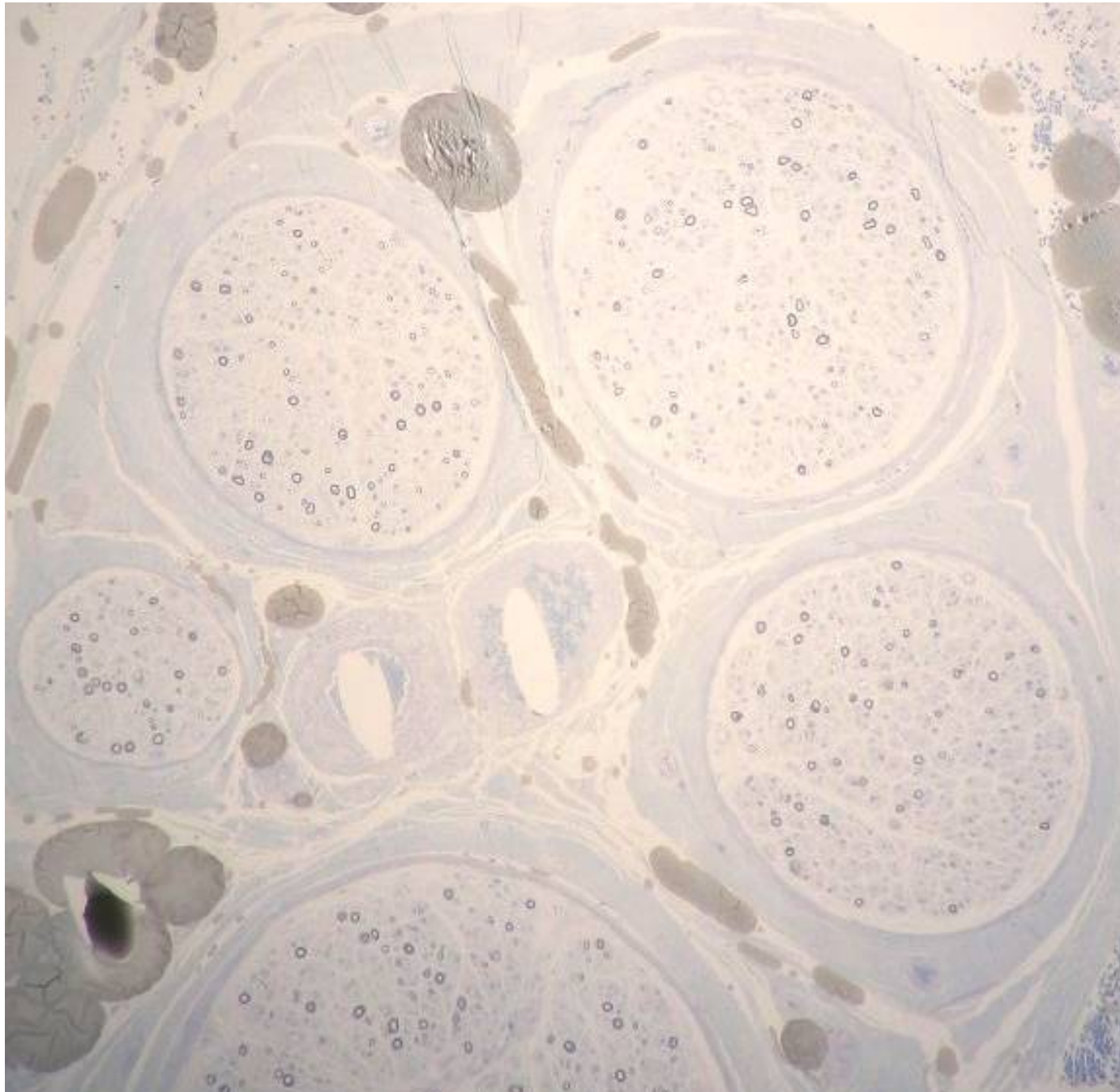
Lame  
basale

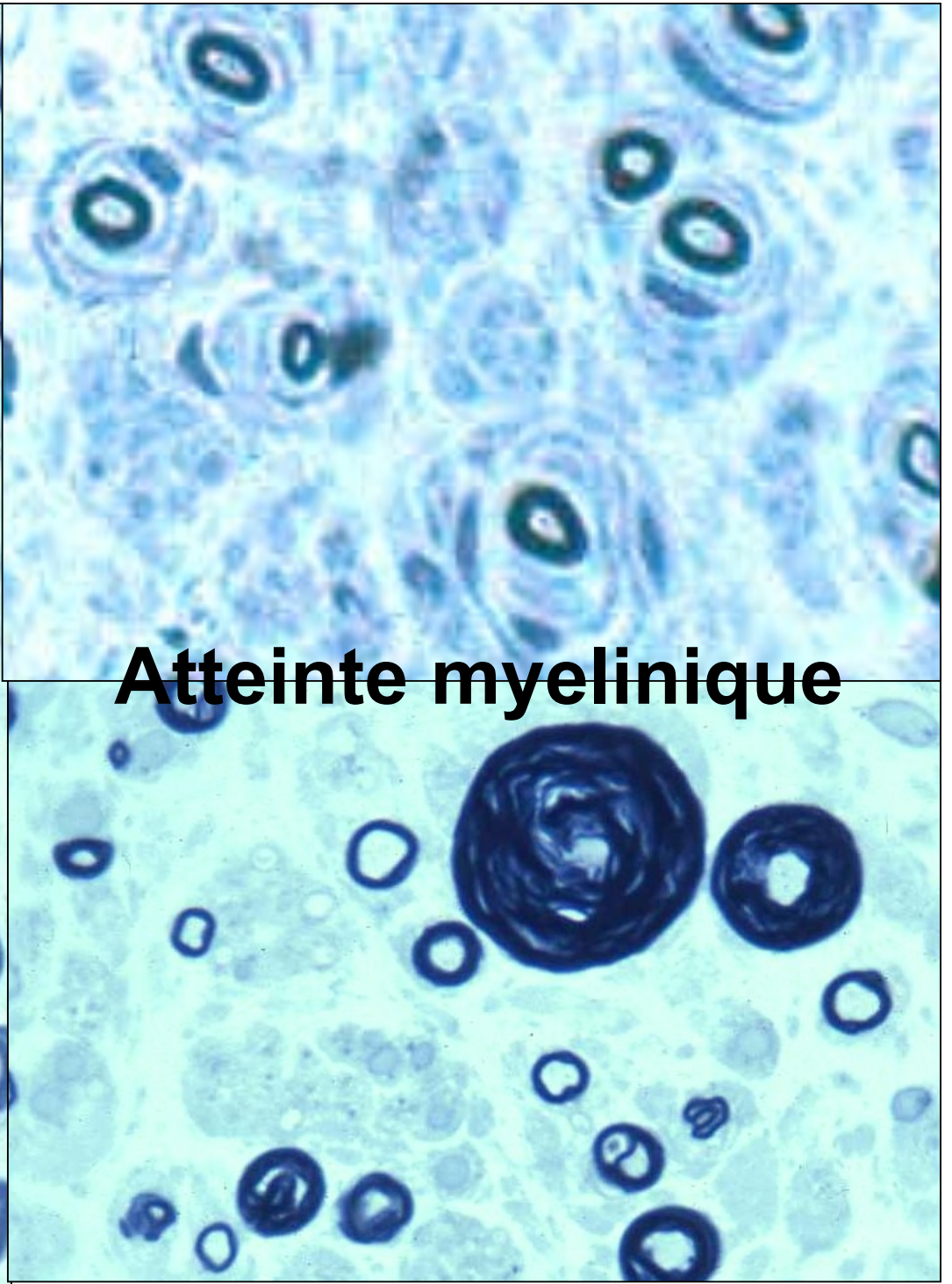
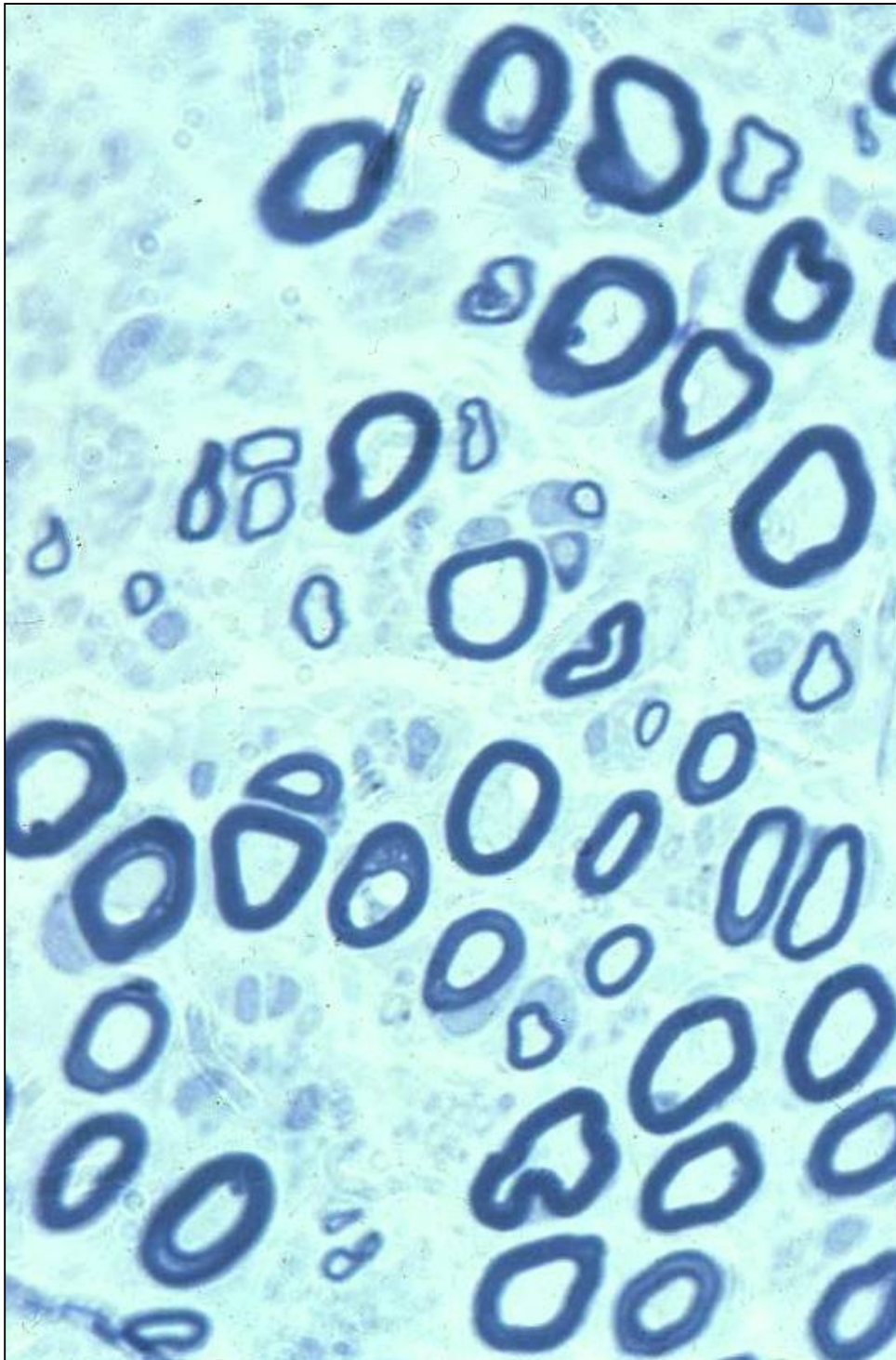
Nœud de  
Ranvier



# Neuropathie dysglobulinémique Ig M

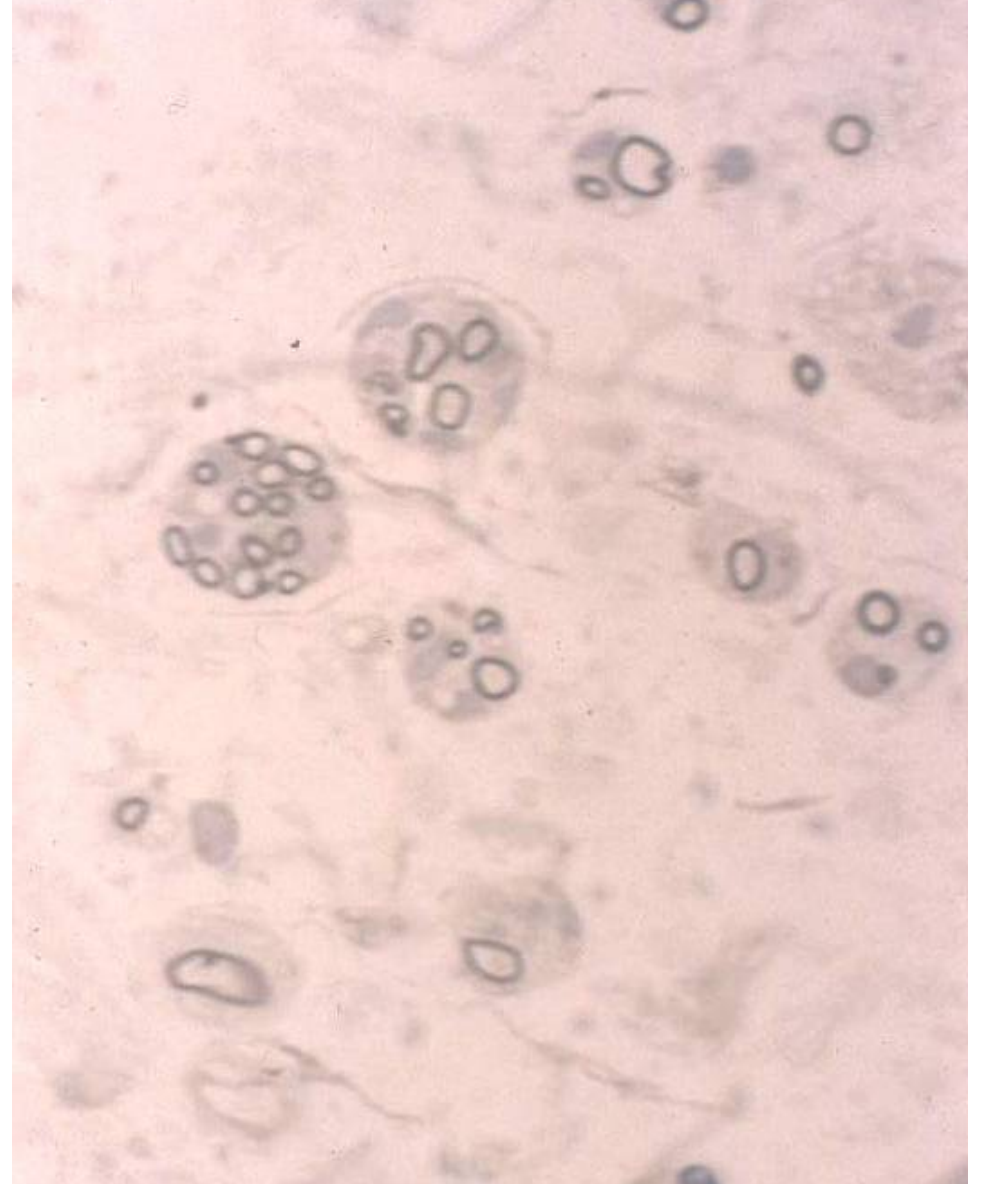
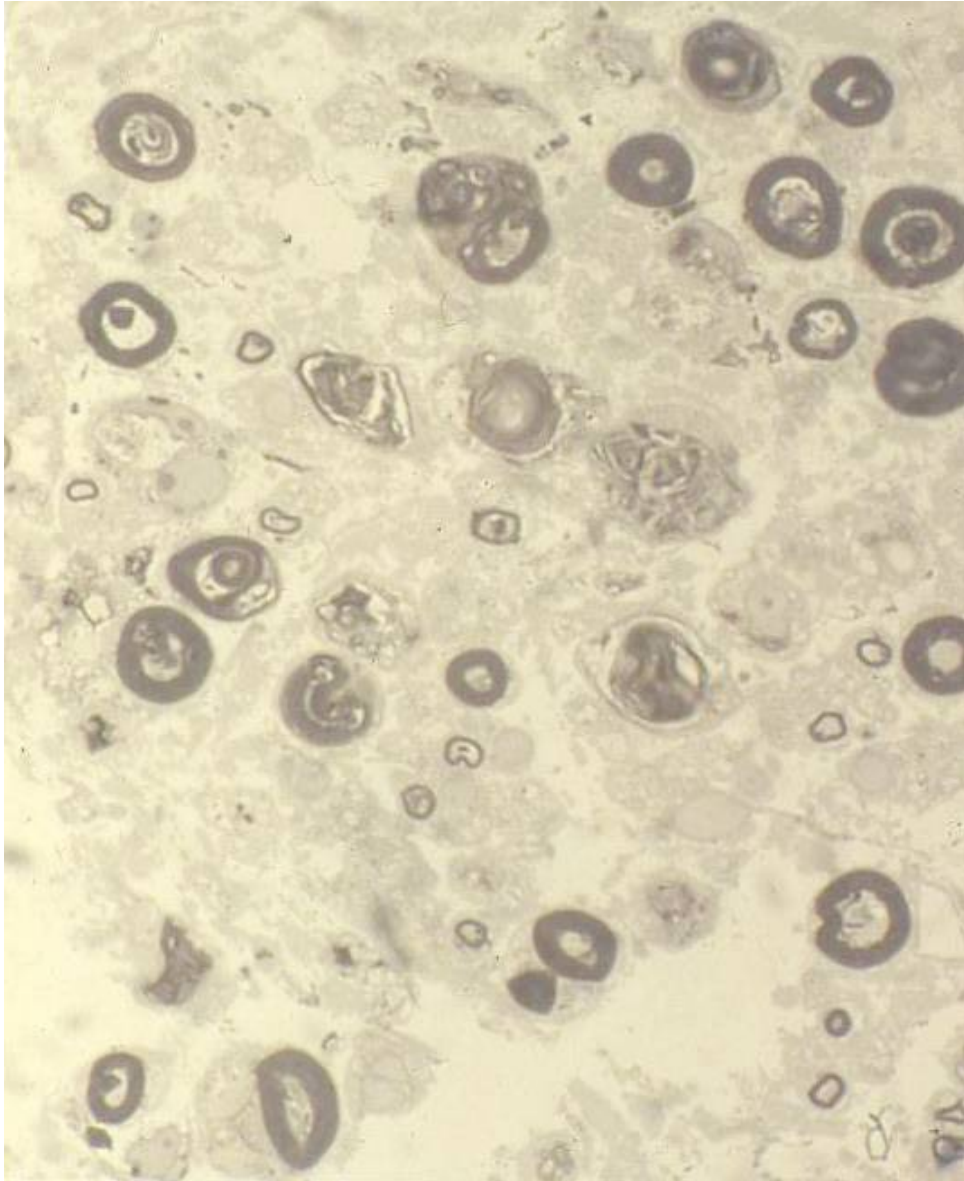






**Atteinte myelinique**

# Atteinte axonale



# ultrastructure

