

## Empfehlungen zur Durchführung von Muskelbiopsien

### Indikationen

Eine Muskelbiopsie kann bei Verdacht auf folgende Erkrankungen indiziert sein:

- Entzündungen der Muskulatur (z. B. Polymyositis, Einschlusskörpermyositis)
- Systemische entzündliche Erkrankungen (z. B. Vaskulitiden, eosinophile Syndrome)
- Muskeldystrophien (z. B. Duchennesche Muskeldystrophie, Gliedergürteldystrophie)
- Kongenitale Myopathien (z. B. Central-Core-Myopathie, Nemalin-Myopathie)
- Neurogene Muskelatrophien (z. B. Spinale Muskelatrophien, Amyotrophische Lateralsklerose)
- Myopathien bei Stoffwechselstörungen (z. B. Lipidspeichermyopathien)
- Mitochondriale Erkrankungen (z. B. MERRF: Myoklonus-Epilepsie mit "ragged red"-Fasern)
- Toxisch bedingte Myopathien (z. B. durch Colchicin, Chloroquin, Statine)
- Rhabdomyolysen
- Weitere unklare Erkrankungen der Muskulatur

### Auswahl des Muskels zur Biopsie

Es sollte ein deutlich befallener, aber noch nicht völlig atrophischer oder verfetteter Muskel biopsiert werden. Die Auswahl richtet sich nach dem klinischen Aspekt sowie nach den Ergebnissen evtl. durchgeführter Zusatzuntersuchungen (z. B. Sonographie, Kernspintomographie). Der Muskel darf nicht vorher durch Elektromyographieelektroden oder intramuskuläre Injektion geschädigt worden sein. Bei Verdacht auf eine entzündliche Myopathie sollte die Muskelbiopsie möglichst vor Beginn einer evtl. Kortikoidtherapie durchgeführt werden.

### Entnahme des Muskelgewebes

Das Muskelgewebe sollte durch eine **offene Biopsie** gewonnen werden. Bei Verdacht auf Gefäß-Bindegewebserkrankungen sollten zusätzlich zum Muskel Abschnitte der Haut, des Unterhautfettgewebes und der Faszie entnommen werden.

Die **offene Biopsie** sollte möglichst immer von einer/m mit der Technik der Muskelbiopsie vertrauten Ärztin/Arzt durchgeführt werden. Das Lokalanästhetikum sollte nicht direkt in das zu untersuchende Gewebe, sondern in angrenzende Strukturen (Haut etc.) injiziert werden. Skelettmuskelgewebe ist höchst irritabel und artefaktanfällig. Eine Quetschung oder andersartige Verletzung des Gewebes sollte unbedingt vermieden werden.

1. Am besten wird zuerst ein ca. **1 cm langes und 0,5 cm dickes Muskelbündel** in der Verlaufsrichtung der Muskelfasern in situ freipräpariert, exzidiert und **sofort fixiert**. Als Fixationsmittel ist für die Semidünnschnitt- und die elektronenmikroskopische Untersuchung eine gepufferte **6%ige Glutaraldehydlösung** (ca. 30 ml mit Phosphatpuffer - siehe Anleitung) erforderlich.
2. Ein gleichartiges Präparat in 4%iger gepufferter Formalinlösung fixieren (zur Paraffineinbettung für lichtmikroskopische Untersuchungen).
3. Anschließend einen etwa 1 x 0,5 x 0,5 cm großen Muskelabschnitt zur enzymhistochemischen, immunhistochemischen und molekularbiologischen Untersuchung exzidieren. Dieses Stück darf **nicht fixiert** werden, sondern muss sofort in flüssigem Stickstoff tiefgefroren und in ein verschließbares Versandgefäß überführt werden. Auf keinen Fall die Probe **langsam einfrieren** (z.B. auf Trockeneis oder im Tiefkühlfach des Kühlschranks).

4. Den tiefgefrorenen Muskelabschnitt in einem Versandgefäß (am besten einer Styroporbox), mit mindestens 5 kg Trockeneis gefüllt (kühlt ca. 24 Stunden), versenden.

Die Glutaraldehyd- und Formalin-fixierten Proben müssen beim Transport vom tiefgekühlten Muskelabschnitt getrennt werden. Befinden sie sich zu nahe am Trockeneis, **würden die Lösungen einfrieren und es käme zu groben Artefakten!**

Der Versand der fixierten Proben ist auch per Postversand möglich und nicht zeitkritisch.

### **Alternative zum Tiefkühlversand**

Falls es die geographische Nähe zulässt, kann auch ein ca. 2 x 0,5 x 0,5 cm großer Muskelabschnitt unfixiert auf Alufolie gelegt, diese auf einen mit 0,9% NaCl-Lösung getränkten Tupfer gelegt und dann in ein verschließbares Versandgefäß überführt werden. Dieses Gefäß muss dann innerhalb von 60 Minuten in das Labor des Instituts gebracht werden (Laboradresse: Ebene -2, Flur 42, Raum 8; Telefon s. u.). Die weitere Aufteilung erfolgt dann im hiesigen Labor.

#### **Adresse:**

Univ.-Prof. Dr. Joachim Weis  
Institut für Neuropathologie  
Uniklinik RWTH Aachen  
Pauwelsstr. 30  
52074 Aachen

#### **Labor:**

#### **Sekretariat:**

Tel.: +49 (0241) 80-88384  
Tel.: +49 (0241) 80-89428  
Fax: +49 (0241) 80-82416

#### **Eingangslabor:**

Ebene -2, Flur 42, Raum 8

Bitte auf allen Gefäßen die Patientendaten und das verwendete Fixationsmittel notieren und mit jeder Einsendung unseren Begutachtungsauftrag mitschicken.

**Für weitere Auskünfte stehen wir gerne zur Verfügung.**