

# INDICAZIONI PER UNA CORRETTA BIOPSIA MUSCOLARE

## *Scelta del muscolo da campionare:*

La scelta del muscolo quale sede di biopsia è di fondamentale importanza per arrivare ad una diagnosi. Tale scelta dovrebbe si basa fundamentalmente sui dati forniti dai rilievi elettrofisiologici, dal segnalamento del paziente e dai segni clinici che suggeriscono il coinvolgimento muscolare.

Principali criteri da utilizzare nella scelta del muscolo da campionare:

- Nel caso in cui i sintomi clinici siano localizzati è preferibile campionare i gruppi muscolari coinvolti (es., in caso di atrofia o dolore dei muscoli masticatori, si consiglia di campionare il muscolo temporale o il massetere).
- In caso di sintomatologia muscolare generalizzata è raccomandabile il prelievo bioptico da più di un gruppo muscolare (es. tricipite brachiale + quadricipite femorale).
- Nelle patologie acute viene solitamente scelto quale sede di prelievo il muscolo che presenta una compromissione più severa.
- Nei processi cronici e negli stadi terminali di alcune patologie, l'atrofia e la sostituzione delle miofibre con grasso e tessuto connettivo rendono l'interpretazione più complicata. In questo caso è bene selezionare un muscolo coinvolto in maniera meno grave.
- Nel cavallo, in caso di sospetta patologia da motoneurone è consigliabile effettuare il prelievo dal muscolo sacro caudale, mentre in caso di sospetta miopatia da accumulo di polisaccaridi si preferisce campionare il muscolo semitendinoso.
- Il muscolo scelto per la biopsia deve essere facilmente identificabile e con fibre orientate tutte in un'unica direzione e l'approccio chirurgico ridotto al minimo.
- Durante il campionamento, è opportuno evitare aponeurosi muscolari, fasce muscolari, e gruppi muscolari sede di EMG, iniezioni o traumi.
- E' preferibile prelevare muscoli per i quali siano disponibili in letteratura i normali riferimenti morfometrici quali composizione miofibrile e diametro medio delle fibre; tra questi, i siti migliori sono, per gli arti pelvici: bicipite femorale, vasto laterale, capo laterale del gastrocnemio e tibiale craniale; per gli arti toracici: capo lungo e capo mediale del muscolo tricipite brachiale e muscolo flessore superficiale delle dita.

## *Come effettuare la biopsia muscolare:*

Esistono due procedure di base per effettuare una biopsia muscolare: la tecnica chirurgica cosiddetta “aperta” e la tecnica che utilizza un ago percutaneo, anche detto punch. La metodica chirurgica con incisione della cute, sottocute e fascia muscolare è preferibile al prelievo con punch transcutaneo perché permette di ottenere un campione di dimensioni ed orientamento adeguati.

**Deve essere infatti prelevato un campione cilindrico lungo circa 1,5 cm, largo e spesso 1 cm in cui le fibre siano orientate longitudinalmente secondo la lunghezza del cilindro (fig 1).**

L'orientamento delle miofibre nel campione è fondamentale in quanto permette l'ottenimento di sezioni trasversali ottimali per la valutazione istomorfologica del tessuto muscolare. La biopsia dovrebbe essere effettuata a livello del ventre muscolare evitando le zone di inserzione tendinea e le aponeurosi dove le caratteristiche istologiche potrebbero essere alterate. Il cilindro di muscolo ottenuto deve essere avvolto in una **garza appena inumidita con soluzione fisiologica** (non più di venti gocce) (fig 2) e posto in una provetta di vetro con tappo in gomma per evitare la disidratazione. I campioni **non** devono essere immersi in formalina o in soluzione fisiologica, né devono essere congelati, per evitare gravi danni alle fibre muscolari (artefatti).



### *Invio del campione*

La biopsia muscolare va avvolta in una garza appena inumidita con soluzione fisiologica (non più di venti gocce) e posta in una falcon o altro contenitore chiuso di dimensioni idonee; tale contenitore va poi messo a contatto un mezzo refrigerante (es. siberino preraffreddato) (fig 3) , chiuso in un pacco il più possibile isolante (es. in polistirolo) assieme al relativo **modulo di accompagnamento (LINK!!!)**



### *Descrizione degli esami*

L'esame istopatologico su campioni di muscolo congelato viene opportunamente differenziato a seconda del sospetto clinico, del segnalamento del paziente e dei risultati morfologici preliminari:

- Profilo morfologico ed istoenzimatico di base:

Ematossilina eosina per la morfologia di base
Tricomica di Engel per mielina e accumuli mitocondriali
Nicotinamide-adenin-dinucleoide riduttasi (NADH-DR) per la distribuzione dei mitocondri
Succinico Deidrogenasi (SDH)
Citocromo ossidasi (COX) per l'attività mitocondriale
ATPase pH 4.3 e 9.4 per differenziare i tipi fibrili

- Profilo per sospetta distrofia muscolare congenita: profilo di base + immunostochimica (metodo HRP) per:

Distrofina dominio COOH
Distrofina dominio ROD
$\beta$ sarcoglicano
$\gamma$ -sarcoglicano
$\beta$ -dystroglicano
$\alpha$ 2-laminina
Emerina
Calpaina
Lamina

- Profilo per sospetta glicogenosi/ miopatia da accumulo di polisaccaridi (cane, cavallo): profilo di base +

PAS
PAS + pretrattamento con diastasi
Fosfofruttochinasi
Fosfatasi alcalina

- Profilo per sospetta miopatia infiammatoria (cane, cavallo): profilo di base + immunostochimica (metodo HRP) per:

Complesso maggiore di istocompatibilità di tipo I (MHC I)
Complesso maggiore di istocompatibilità di tipo II (MHC II)
CD3
CD79 $\alpha$
CD4
CD8
+ esame istochimico per esterasi non specifica

- Profilo per sospetta miopatia da accumulo di lipidi: profilo di base +

Oil red O per visualizzare i lipidi