

## Vorgehen Haut-, Leber- und Muskelbiopsien für mitochondriale Abklärungen

### Wichtige Informationen (ANMELDUNG Biopsie!)

- Für Fragen bezüglich Versand und Vorgehen Telefon Labor +41 31 632 95 47 (inklusive Bestellung Kulturmedium/Oxygraphiemedium)
- **Termin und Anmeldung für Muskelbiopsie muss zwingend mit dem Labor abgesprochen und bestätigt werden: +41 31 632 95 47 / orphandisease.zlm@insel.ch**
- Klinische Auskunft: Prof. Dr. med. Jean-Marc Nuoffer, Telefon +41 31 632 95 69, [jean-marc.nuoffer@insel.ch](mailto:jean-marc.nuoffer@insel.ch)
- Auftragsformulare und Einverständniserklärung sind auf unserer Homepage abrufbar: <http://www.zlm.insel.ch/de/auftragsformulare>
- Bei interne Muskelbiopsie zusätzlich Neuromorphologisches Labor informieren: +41 31 632 30 68 (Histologie Muskel, benötigt separaten Auftrag)
- Adresse für Versand: Zentrum für Labormedizin, Orphan Diseases  
Zentrale Annahme  
INO-F  
Inselspital  
3010 Bern

### Praktisches Vorgehen (Hautbiopsie)

1. Transportmedium für Hautbiopsie kann im Labor angefordert werden (gleichzeitig Anmeldung)
  - Im Notfall kann steriles NaCl 0.9% als Transportmedium verwendet werden (max. 24h)
  - **Verdacht auf mitochondriale Störung muss zwingend angegeben werden.**
2. Transportmedien bis zur Biopsie bei 4 °C lagern.
3. **Hautbiopsie** (mind. 3mm<sup>2</sup>) kann in lokaler Anästhesie erfolgen und muss **zwingend steril entnommen werden.**
  - Desinfektion: **kein Jodhaltiges Desinfektionsmittel verwenden**
  - z.B. Biopsie Punch 3-4 mm Durchmesser oder Skalpell
4. Biopsie steril in das Transportmedium geben und gut verschliessen.
5. **Auftragsformular** muss vollständig ausgefüllt beigelegt werden.
6. **Einverständniserklärung** zur molekulargenetischen/enzymatischen Untersuchung **muss** vom Patienten bzw. Familienangehörigen ausgefüllt und unterschrieben beigelegt werden.
7. Versand: Extern: per Express ungekühlt  
Intern: ungekühlt

### Praktisches Vorgehen (Muskelbiopsie, Leberbiopsie)

#### Muskelbiopsie für Oxygrahie

1. Die Anmeldung muss aus organisatorischen Gründen **1 Woche** im Voraus erfolgen!
2. Muskelbiopsie (**nur** Quadriceps femoris, 5mm<sup>2</sup>, resp. ca. 30 mg) sofort nativ in Transportmedium (BIOPS) geben und auf Wasser-Eis lagern
3. **Biopsie muss innerhalb von 3 Stunden im Labor** sein, Transport auf Wasser-Eis.
4. **Auftragsformular** muss vollständig ausgefüllt beigelegt werden.
5. **Einverständniserklärung** zur molekulargenetischen/enzymatischen Untersuchung **muss** vom Patienten bzw. Familienangehörigen ausgefüllt und unterschrieben beigelegt werden.
6. Versand: Extern: per Express / Velokurier auf Wasser-Eis  
Intern: auf Wasser-Eis (Biopsie kann vom Labor abgeholt werden)

#### Muskelbiopsie / Leberbiopsie für Atmungskettenenzyme, resp. andere Enzyme

1. Biopsie (**nur** Quadriceps femoris, 5mm<sup>2</sup>, resp. ca. 30 mg) nach der Entnahme in z.B. Cryo Tube überführen und **sofort** in flüssigem Stickstoff schockgefrieren (Biopsie kann bei -80°C gelagert werden).
2. **Auftragsformular** muss vollständig ausgefüllt beigelegt werden.
3. **Einverständniserklärung** zur molekulargenetischen/enzymatischen Untersuchung **muss** vom Patienten bzw. Familienangehörigen ausgefüllt und unterschrieben beigelegt werden.
4. Versand: Extern: per Express auf Trockeneis  
Intern: auf Trockeneis oder in flüssigem Stickstoff (Biopsie kann vom Labor abgeholt werden)