

BADANIE CYTOGENETYCZNE

Badania cytogenetyczne stanowią podstawę diagnostyki specyficznych chorób i zespołów klinicznych uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi. Aberracje te mogą dotyczyć zarówno chromosomów płci jak i autosomów. **Badanie dostarcza informacji na temat liczby i struktury chromosomów na poziomie ich analizy mikroskopowej.** Stwierdzenie typowych zmian w kariotypie komórek pobranych od pacjenta jest przydatne w różnicowaniu chorób, pozwala potwierdzić ich rozpoznanie, a także umożliwia identyfikację rodzin ryzyka genetycznego.

Wskazania do badania cytogenetycznego

- przygotowanie do zabiegu IVF (zapłodnienie *in vitro*)
- niepowodzenia rozrodu u matki m.in. trudności z zajściem w ciążę, poronienia, poród martwy
- urodzenia dziecka z wadami
- urodzenia dziecka z aberracją w bliskiej rodzinie
- podejrzenie aberracji chromosomowej na podstawie obrazu klinicznego (dzieci, młodzież)
- pierwotny brak miesiączki, mikrosomia, opóźnienie pokwitania (dzieci, młodzież)

Badanie kariotypu z krwi obwodowej powinno być wykonane u par, które doświadczyły dwóch lub więcej niepowodzeń ciąż. Biorąc pod uwagę fakt, że jeden z partnerów spośród 3-5% par z poronieniami nawracającymi jest nosicielem zrównoważonej strukturalnej anomalii chromosomów, badanie to uważa się za niezbędne. Powinno ono być rozszerzone o konsultację genetyczną uwzględniającą w razie potrzeby rodzinne badania chromosomalne, rokowanie odnośnie kolejnej ciąży oraz wskazania do diagnostyki prenatalnej.*

Badanie kariotypu obu rodziców stanowi także jeden z elementów profilaktyki i wczesnego wykrywania niektórych zaburzeń genetycznych u par realizujących program IVF (zapłodnienie *in vitro*).*

* Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego w zakresie wybranych patologii wczesnej ciąży oraz postępowania w ciąży po zapłodnieniu *in vitro*

BADANIE CYTOGENETYCZNE (KARIOTYP)

Kod: 130

Metoda:

72h hodowla limfocytów krwi obwodowej

Materiał: krew pełna (pobrana jałowo do probówki z heparyną litową - 4-5ml).

Czas oczekiwania: 25 dni roboczych

Przechowywanie i transport:

do 24h w temp. 2-8°C

Wyniki badań

Wynik badania cytogenetycznego zawiera informacje o całkowitej ilości chromosomów i chromosomów płci, rodzaju zastosowanego barwienia, ilości analizowanych metafaz oraz stopniu dokładności badania podanej w liczbie analizowanych prążków. Dla opisu zmian strukturalnych chromosomów wymagana jest dokładność na poziomie 500-550 prążków, dla opisu zmian liczbowych rozdzielczość na poziomie 450 prążków.

W przypadku wyniku nieprawidłowego rodzaj aberracji jest przedstawiany zgodnie z nomenklaturą ustaloną przez Międzynarodowy System Nomenklatury Chromosomów Człowieka 2005 i dodatkowo opisany tekstem: **Wskazana konsultacja w Poradni Genetycznej.**

Badanie cytogenetyczne powinno być przeprowadzane co najmniej tydzień po odstawieniu antybiotyków i leków steroidowych.

Kontakt z Działem Obsługi Klienta: