

Kariotyp

BADANIE CYTOGENETYCZNE

Badania cytogenetyczne stanowią podstawę diagnostyki zespołów klinicznych uwarunkowanych aberracjami chromosomowymi. Określenie kariotypu to poznanie liczby i struktury chromosomów, czyli zwiniętych i upakowanych cząstek DNA, widocznych na poziomie mikroskopowym.

Dzięki wnikliwej analizie mikroskopowej i specjalnym programom komputerowym, możliwe jest zdiagnozowanie wielu zespołów genetycznych (np. trisomia 21, zespół Turnera), poznanie płci genetycznej, jak i identyfikacja nosicielstwa aberracji będących przyczyną niepowodzeń rozrodu lub wad genetycznych u potomstwa.

Wskazania do badania cytogenetycznego:

- niepłodność pierwotna i wtórna
- przygotowanie do zabiegu IVF (zapłodnienie *in vitro*)
- niepowodzenia rozrodu m.in. poronienia, poród martwy
- urodzenie dziecka z wadami genetycznymi
- występowanie aberracji chromosomowych w bliskiej rodzinie
- podejrzenie aberracji chromosomowej na podstawie obrazu klinicznego
- niskorosłość, pierwotny brak miesiączki, opóźnienie pokwitania
- transseksualizm

Badanie kariotypu z krwi obwodowej powinno być wykonane u par, które doświadczyły dwóch lub więcej niepowodzeń ciąży. Badanie to uważa się za niezbędne biorąc pod uwagę fakt, że jeden z partnerów spośród 3-5% par z poronieniami nawracającymi jest nosicielem zrównoważonej strukturalnej anomalii chromosomów. Powinno ono być rozszerzone o konsultację genetyczną, uwzględniającą w razie potrzeby analizę kariotypu u członków rodziny 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 decydujących się na zapłodnienie pozaustrojowe 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)

Przechowywanie i transport:
do 48h w temp. 2-8°C

Do badania niezbędna jest zgoda pacjenta i wywiad kliniczny.

Wynik badania

Wynik badania kariotypu zapisany jest zgodnie z wytycznymi Międzynarodowego Systemu Nomenklatury Chromosomów Człowieka (ISCN) i obejmuje informację o liczbie chromosomów, płci chromosomowej oraz ewentualnie stwierdzonych aberracjach. Prawidłowy wynik dla kobiety to 46,XX, a dla mężczyzny 46,XY.

Dodatkowo wynik opatrzony jest informacjami takimi jak: wskazanie do wykonania badania, liczba analizowanych metafaz, stopień rozdzielczości, zastosowane techniki barwienia oraz zalecenie o konsultacji z lekarzem specjalistą genetykiem.

UWAGA!

Badanie cytogenetyczne powinno być przeprowadzane co najmniej 2-3 tygodnie po odstawieniu antybiotyków i leków steroidowych (jeśli jest to możliwe).

Kontakt z Działem Obsługi Klienta DIAGNOSTYKI znajdziesz na:

www.diagnostyka.pl w zakładce Dział Obsługi Kontrahenta.

