

**Diagnostyka+**

# Diagnostyka niepłodności

diagnostyka.pl  
grupadiagnostyka.pl

2023, Wersja 1



Dane Światowej Organizacji Zdrowia dotyczące niepłodności pokazują, że stanowi ona problem nawet 12% populacji krajów wysokorozwiniętych. W odniesieniu do Polski daje to nawet 1,3 mln par borykających się z trudnościami w poczęciu potomstwa, mogących wynikać zarówno z problemów zdrowotnych kobiety, jak i mężczyzny. Wśród przyczyn niepłodności i niepowodzeń położniczych wymienia się m.in. zaburzenia hormonalne, zaburzenia krzepnięcia, immunologiczne, genetyczne, ale także infekcje.

Nowoczesna diagnostyka laboratoryjna jest cennym narzędziem wspomagającym lekarza na wszystkich etapach opieki nad parami niepłodnymi - od diagnostyki, przez leczenie, po prowadzenie ciąży.

# 12%

Niepłodność dotyka nawet 12% populacji krajów wysokorozwiniętych

# 1,3 mln

w Polsce daje to nawet 1,3 mln par borykających się z trudnościami w poczęciu potomstwa

## Zaburzenia hormonalne

110	FSH
111	LH
112	Estradiol
116	Beta-HCG
113	Progesteron
114	Prolaktyna
3353	Prolaktyna test czynnościowy (2 pkt.)
139	Makroprolaktyna
124	Testosteron
125	Testosteron wolny
127	17-hydroksyprogesteron
123	Androstendion
121	DHEA-SO4
126	SHBG
3456	FAI - współczynnik wolnych androgenów (Testosteron/SHBG)
3342	Dihydrotestosteron (DHT)
174	17-ketosteroidy w DZM
137	AMH
138	Inhibina B

133	Seminogram
3325	Seminogram - wspomagany komputerową analizą danych

W diagnozowaniu niepłodności, poza badaniem podmiotowym i przedmiotowym kobiety i mężczyzny, niezmiernie istotna jest diagnostyka zaburzeń hormonalnych, które często stanowią przyczynę zgłaszanego problemu. Wśród najważniejszych badań uwzględnia się oznaczenie stężenia hormonów przysadkowych oraz wydzielanych bezpośrednio przez gonady. Zaburzenia płodności mogą wynikać również z nieprawidłowej pracy nadnerczy, stąd badania stężenia hormonów nadnerczowych także znajdują zastosowanie w diagnostyce przyczyn niepłodności u obu płci. W ocenie rezerwy jajnikowej, której obniżenie może być główną przyczyną niepowodzeń w poczęciu potomstwa w szczególności u kobiet po 35 roku życia, istotną rolę odgrywa pomiar stężeń AMH i inhibiny B.

**UWAGA:** Wartość diagnostyczna wyników badań hormonalnych kobiet zależy od pobrania krwi we właściwym dniu cyklu miesięcznego.

Badania hormonalne uzupełniają wynik seminogramu, który wykonywany jest zwykle jako pierwszy w diagnostyce przyczyn niepłodności mężczyzny. Nieprawidłowe stężenia LH, FSH i testosteronu odpowiadają za zaburzony i nieefektywny proces spermatogenezy i złe parametry nasienia. Z kolei obserwowana w seminogramie azoospermia i niska koncentracja plemników (<5 mln/ml) są wskazaniem do dalszej, również genetycznej diagnostyki niepłodności, m.in. oznaczenia kariotypu.

**UWAGA:** Wartość diagnostyczna wyniku seminogramu zależy od prawidłowego przygotowania pacjenta i sposobu pozyskania materiału do badania. Pomimo tego, że w wyjątkowych przypadkach pobranie nasienia jest dopuszczone poza laboratorium, dla pełnego, wiarygodnego wyniku rekomendowane jest pobranie w laboratorium.

## Zaburzenia krzepnięcia

Ciąża jest związana z 2–5-krotnie wyższym ryzykiem wystąpienia żyłnej choroby zakrzepowo-zatorowej (VTE). W okresie przedporodowym najczęściej diagnozowana jest zakrzepica żył głębokich, natomiast po porodzie rośnie ryzyko zatorowości płucnej. Oprócz konsekwencji zdrowotnych dla ciężarnej, zakrzepica prowadzić może do obumarcia płodu i poronienia.

Predyspozycje genetyczne i zespół antyfosfolipidowy (APS) stanowią podstawowe czynniki ryzyka choroby zakrzepowo-zatorowej. Dodatkowymi czynnikami ryzyka są: unieruchomienie, zakażenie i zapłodnienie in vitro.

### Markery klasyczne APS (przeciwciała antyfosfolipidowe)

- dodatni wynik któregoś z powyższych badań, potwierdzony w dwukrotnym oznaczeniu w odstępie co najmniej 12-tygodniowym, spełnia kryterium laboratoryjne APS.

655	Antykoagulant toczeniowy
640	P/c. p. kardiolipinie w kl. IgG met. ELISA
641	P/c. p. kardiolipinie w kl. IgM met. ELISA
642	P/c. p. kardiolipinie w kl. IgG i IgM (łącznie) met. ELISA
643	P/c. p. beta-2-glikoproteinie I w kl. IgG met. ELISA
644	P/c. p. beta-2-glikoproteinie I w kl. IgM met. ELISA
645	P/c. p. beta-2-glikoproteinie I w kl. IgG i IgM (łącznie) met. ELISA

### Nieklasyczne markery APS

Są przydatne u pacjentów z objawami APS, u których wykluczono inne przyczyny zakrzepicy, jednak seronegatywnych względem klasycznych przeciwciał antyfosfolipidowych.

646	P/c. p. protrombinie w kl. IgG met. ELISA
647	P/c. p. protrombinie w kl. IgM met. ELISA
648	P/c. p. protrombinie w kl. IgG i gM (łącznie) met. ELISA
652	P/c. p. fosfatydyloinozytolowi w kl. IgG met. ELISA
653	P/c. p. fosfatydyloinozytolowi w kl. IgM met. ELISA
654	P/c. p. fosfatydyloinozytolowi w kl. IgG i IgM (łącznie) met. ELISA
656	P/c. p. kompleksom fosfatydyloseryna/protrombina (aPS/PT), IgG
657	P/c. p. kompleksom fosfatydyloseryna/protrombina (aPS/PT), IgM

239	Czynnik V Leiden
3998	Polimorfizm R2 genu czynnika V
240	Mutacja 20210 G-A genu protrombiny
4699	Ryzyko poronień, podstawowy panel badań genetycznych (czynnik V Leiden, Mutacja G20210A w genie protrombiny)

## Dziedziczne czynniki nadkrzepliwości

Mogą stanowić przyczynę poronień nawykowych. Analiza w zakresie genów F2 i F5 czynników krzepnięcia stanowi element genetycznej diagnostyki przyczyn niepowodzeń położniczych.



## Zaburzenia immunologiczne

Zaburzenia immunologiczne mogące prowadzić do niepowodzeń rozrodu, poronień i niepowodzeń wspomaganego rozrodu mogą być związane zarówno z nieprawidłowościami liczby i proporcji komórek układu immunologicznego, jak i ich funkcji.

Ocena liczby komórek przeprowadzana jest z użyciem cytofluorymetrii przepływowej, co wymaga rygorystycznego przestrzegania wymogów preanalitycznych (temperatury i czasu transportu próbki):

- oba badania uwzględniają ocenę odsetka i liczby limfocytów B, limfocytów T (wraz z ich subpopulacjami: limfocyty pomocnicze CD4+, cytotoksyczne CD8+, NK); w profilu limfocytarnym uwzględnia się dodatkowo odsetek limfocytów, monocytów oraz granulocytów

3945	SUBPOPULACJE LIMFOCYTÓW
3248	Profil limfocytarny podstawowy (T, B, NK, T pom., T supr.)

Ocena funkcji komórek immunologicznego przeprowadzana jest z użyciem metod opartych na hodowlach komórkowych i/lub interakcjach między komórkami partnerów. Z tego względu niezmiernie istotne jest właściwe pobranie krwi i zapewnienie żywotności komórek.

- ocena poziomu cytokin Th 1 i Th2 u kobiety; brak równowagi tych cytokin może uniemożliwiać zajście w ciążę lub powodować poronienia

3458	Ocena równowagi cytokin Th1/Th2 - test CBA
------	--

Do niektórych badań wymagana jest krew obojga partnerów:

- ocena wytwarzania przeciwciał przeciwko limfocytom partnera

3845	Test limfocytotoksyczny (LCT)
------	-------------------------------

- ocena obecności przeciwciał blokujących, których brak lub niedobór odpowiadać może za utratę ciąży

3283	P/c. blokujące – test MLR (mieszana hodowla limfocytów)
------	---

Niekorzystny układ receptorów KIR u matki i antygenów HLA-C u zarodka jest czynnikiem immunogenetycznym, który może utrudnić zagnieżdżenie się jaja płodowego.

3648	Typowanie molekularne KIR
10059	Typowanie tkankowe molekularne HLA C
4692	Pakiet diagnostyczny nawracających poronień samoistnych o podłożu immunologicznym – ocena genotypu KIR i HLA-C u kobiety

## Badania prenatalne

Nieinwazyjne, przesiewowe badania prenatalne, wykonywane optymalnie w I trymestrze ciąży (najlepiej w 11-12 tygodniu ciąży) służą ocenie ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych u dziecka. Ryzyko to wyliczane jest przez odpowiedni program komputerowy na podstawie wywiadu lekarskiego, szczegółowych pomiarów uzyskanych w USG płodu oraz badań biochemicznych krwi matki.

Badanie krwi musi być przeprowadzone w ciągu 3 dni przed lub po badaniu USG płodu.

### Prenatalne badania biochemiczne w I trymestrze ciąży (tzw. test podwójny):

W laboratoriach Diagnostyka S.A. badania prenatalne wg standardów FMF (the Fetal Medicine Foundation) są wykonywane w jednej z 3 technologii zaakceptowanych przez FMF:

- Delfia (PerkinElmer)
- Kryptor (BRAHMS)
- Roche

Ostateczna ocena ryzyka przeprowadzana jest przez lekarza.

3321	HCG wolna podjednostka beta (standard wg FMF)
3322	PAPP-A (standard wg FMF)
3340	PAPP-A (Roche)
3341	HCG wolna podjednostka beta (Roche)
3374	PAPP-A + HCG wolna podjednostka beta (DELFI A)
3403	PAPP-A + HCG wolna podjednostka beta (Kryptor)
3404	PAPP-A + HCG wolna podjednostka beta (Roche)

W laboratoriach Diagnostyka S.A. istnieje również możliwość określenia ryzyka wystąpienia aberracji chromosomowych w raporcie PRISCA 5. Przeprowadzenie procedury wymaga dokładnego wypełnienia przez lekarza Zlecenia Wykonania Raportu PRISCA-5. Na zleceniu tym uzupełnione muszą zostać wszystkie dane z wywiadu lekarskiego, data ostatniej miesiączki, długość cykli, data wykonania USG, wiek płodu, wyniki pomiarów: CRL, NT i BPD oraz informacja o obecności kości nosowej.

Wymagana jest również świadoma zgoda pacjentki na badanie i udostępnienie dokumentacji medycznej (kserokopia USG).

### **PRISCA - Prenatalne badania biochemiczne w I trymestrze ciąży:**

Ocena ryzyka trisomii 21 (zespół Downa), trisomii 18 (zespół Edwardsa) i trisomii 13 (zespół Patau).

117	HCG wolna podjednostka beta
119	PAPP-A
120	Prisca - raport

### **Prenatalne badania biochemiczne w II trymestrze ciąży**

Ocena ryzyka wystąpienia wad cewy nerwowej oraz aberracji chromosomowych płodu: trisomii 21 (zespół Downa) i trisomii 18 (zespół Edwardsa).

116	Beta-HCG
118	Estriol wolny
205	AFP
120	Prisca - raport



4959	SANCO Test Prenatalny (całogenomowy)
4957	Sanco RHD Test
4965	SANCO Test prenatalny oraz czynnik RhD płodu
3920	Harmony Test (trisomia 21, 18, 13)
3921	Harmony Test (trisomia 21, 18, 13, płęć płodu)
3900	Harmony Test (trisomia 21, 18, 13, płęć płodu, analiza XY)
4661	Harmony Test (Trisomia 21, 18, 13, płęć, analiza XY, 22q11.2)
4700	NIFTY Basic (trisomia 21,18,13, płęć)
4701	NIFTY Standard (trisomia 21, 18, 13, płęć płodu, analiza XY)
4702	NIFTY Plus (trisomia 21, 18, 13, 9, 16, 22, płęć płodu, analiza XY, 60 zespołów delecji i duplikacji)
4703	NIFTY Twins (trisomia 21,18,13, płęć- wykrywanie chromosomu Y)

## Nieinwazyjne testy prenatalne - cffDNA

Uzupełnieniem nieinwazyjnej diagnostyki prenatalnej jest analiza wolnego pozakomórkowego płodowego DNA (cell-free fetal DNA – cffDNA) we krwi matki (non-invasive prenatal testing – NIPT). Test NIPT jest zalecany szczególnie u kobiet, u których ryzyko trisomii 21, 18 lub 13 albo innych wybranych aberracji u płodu mieści się, zgodnie z wynikami testu złożonego, w przedziale 1:300-1:1000. Badania NIPT pozwalają również oszacować ryzyko wybranych zespołów mikroaberracji chromosomowych.

4280	Badanie prenatalne- analiza aberracji liczbowych chromosomów: X, Y, 13, 18, 21, określenie płci płodu metodą QF-PCR
4279	Badanie prenatalne- analiza aberracji chromosomowych (liczby i struktury) oraz mikroaberracji, określenie płci płodu - metodą mikromacierzy CGH

Nieprawidłowe wyniki testów przesiewowych (testu złożonego i/lub NIPT) wymagają weryfikacji za pomocą inwazyjnego testu diagnostycznego, polegającego na analizie materiału genetycznego komórek płodu (najczęściej pobieranych za pomocą amniopunkcji).

Badanie mikromacierzowe (aCGH), w odróżnieniu od kariotypu pozwala dodatkowo wykryć różne zespoły mikroaberracji chromosomowych. Zastosowanie mają również badania w oparciu o metodę QF-PCR w zakresie aneuploidii wybranych chromosomów. Istnieje również możliwość wykonania w materiale płodu diagnostyki w kierunku chorób monogenowych.

## Infekcje

Poza standardowo już zalecaną diagnostyką infekcji z grupy TORCH, w ustaleniu przyczyn niepłodności coraz częściej zwraca się uwagę na zakażenia układu moczowo-płciowego, które przebiegając zwykle bezobjawowo lub skąpoobjawowo utrudniają poczęcie dziecka lub utrzymanie ciąży. Przykładem jest zakażenie bakterią *Chlamydia trachomatis*, które wg szacunków dotyczy nawet 40% populacji, a w 80% przypadków nie wiąże się z występowaniem jakichkolwiek alarmujących objawów, skłaniających pacjentów do wizyty u lekarza. Aktywnie toczące się i nieleczone infekcje nie tylko stanowią przyczynę problemów z zajściem w ciążę (m.in. niedrożność jajowodów, trudności w zagnieżdżeniu się zarodka, pogorszenie jakości nasienia), ale także zwiększają ryzyko wczesnego porodu oraz niepowodzeń położniczych. W diagnostyce laboratoryjnej infekcji wykorzystywane są zarówno standardowe metody mikrobiologiczne i serologiczne, jak i najnowocześniejsze i coraz bardziej dostępne metody molekularne.

340	Toxoplasma gondii IgG
341	Toxoplasma gondii IgM
342	Toxoplasma gondii IgA
343	Toxoplasma gondii IgG awidność
345	Różyczka (Rubella virus) IgG
346	Różyczka (Rubella virus) IgM
347	Różyczka (Rubella virus) IgG awidność
350	CMV (Cytomegalovirus) IgG
351	CMV (Cytomegalovirus) IgM
352	CMV (Cytomegalovirus) IgG, awidność
355	Herpes simplex virus (HSV-1/2) IgG
356	Herpes simplex virus (HSV-1/2) IgM
3171	Parwovirus B19 IgG met. ELISA
3172	Parwovirus B19 IgM met. ELISA
422	Ospa (Varicella zoster virus) IgG
423	Ospa (Varicella zoster virus) IgM
386	Chlamydia trachomatis IgG
387	Chlamydia trachomatis IgM
388	Chlamydia trachomatis IgA
391	Chlamydia trachomatis DNA met. real time PCR, jakościowo
392	Neisseria gonorrhoeae (rzeżączka) DNA, met. real time PCR, jakościowo
4902	Panel urogenitalny: Ch. trachomatis, N. gonorrhoeae met. real time PCR, jakościowo
367	Mycoplasma hominis DNA, met. real time PCR, jakościowo
379	Mycoplasma genitalium DNA met. real time PCR, jakościowo
393	Ureaplasma urealyticum/ Ureaplasma parvum DNA met. real time PCR, jakościowo

3119	Panel urogenitalny 7 patogenów: Ch. Trachomatis, N.gonorrhoeae, M. genitalium, M. hominis, U. urealyticum, U.parvum, Trichomonas vaginalis met. real time PCR, jakościowo
3128	Panel urogenitalny: Ch. trachomatis, M. genitalium, U. urealyticum/ U. parvum, met. real time PCR, jakościowo
3158	Panel urogenitalny: Ch.trachomatis, M.hominis, M.genitalium, U. urealyticum/ U. parvum met. real time PCR, jakościowo
<b>Badania mikrobiologiczne</b>	
1042	Wymaz spod napletka (bad. bakter.)
1044	Wymaz z przedsionka pochwy (bad. bakter.)
1045	Wymaz z pochwy (bad. bakter.)
1046	Wymaz z pochwy beztlenowo (bad. bakter.)
1047	Wymaz z kanału szyjki macicy (bad. bakter.)
1050	Wymaz z prącia (bad. bakter.)
1053	Wymaz z kanału szyjki macicy beztlenowo (bad. bakter.)
1110	Nasienie posiew (bad. bakter.)
1111	Nasienie posiew beztlenowy (bad. bakter.)
1279	Badanie nasienia w kierunku Mycoplasma hominis i Ureaplasma spp. (bad. mikrob.)
1281	Wymaz z kanału szyjki macicy w kierunku Mycoplasma hominis i Ureaplasma spp.
1286	Wymaz z kanału szyjki macicy w kierunku Neisseria gonorrhoeae (GNC)

1287	Wymaz z pochwy w kierunku Neisseria gonorrhoeae (GNC)
1303	Wymaz z kanału szyjki macicy w kierunku antygenu Chlamydia trachomatis met. immunofluorescencji
1311	Wymaz z przedsionka pochwy w kierunku paciorkowców grupy B (GBS)
1312	Wymaz z przedsionka pochwy i odbytnicy w kierunku paciorkowców grupy B (GBS)
1700	Wymaz z pochwy bakteriologia+mykologia
1707	Wymaz z kanału szyjki macicy – bakteriologia + mykologia
1715	Wymaz z kanału szyjki macicy
1716	Wymaz z kanału szyjki macicy tlenowo+beztlenowo
1717	Wymaz z kanału szyjki macicy tlenowo+mykologia
1718	Wymaz z pochwy tlenowo+beztlenowo +mykologia
1719	Wymaz z pochwy tlenowo+mykologia
2042	Wymaz spod napletka (bad. mykol.)
2044	Wymaz z przedsionka pochwy (bad. mykol.)
2045	Wymaz z pochwy (bad. mykol.)
2047	Wymaz z kanału szyjki macicy (bad. mykol.)
2050	Wymaz z prącia (bad. mykol.)
2110	Nasienie posiew (bad. mykol.)

## Badania genetyczne

Podłoże genetyczne niepłodności i niepowodzeń połączeń warunkowane jest różnymi patomechanizmami, co wymaga indywidualnego podejścia oraz zastosowania odpowiednio dobranej diagnostyki genetycznej. Cytogenetyczna diagnostyka kariotypu pozwala wykluczyć m.in. wady chromosomów płciowych oraz zrównoważone translokacje wzajemne. Mniejsze, niezrównoważone aberracje chromosomowe można wykryć za pomocą badania mikromacierzowego (aCGH). U mężczyzn z azoospermią należy rozważyć analizę delecji regionów AZF chromosomu Y oraz badania genów CFTR. U kobiet należy wykluczyć dziedziczne czynniki nadkrzepliwości oraz genetyczne przyczyny pierwotnej niewydolności lub przedwczesnego wygasania czynności jajników.

130	Kariotyp z krwi obwodowej
4437	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (1 mutacja F508del)
899	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (gen CFTR - badanie 8 zmian)
4437	Niepłodność męska - badanie genu CFTR (1 mutacja F508del)
* uwaga szerszy zakres analizy genu CFTR dostępny w Badania dodatkowe	
908	Niepłodność męska, azoospermia, oligozoospermia (badanie regionu AZF)
3882	Niepłodność męska-delecja sekwencji SRY w chromosomie Y met. FISH
4699	Ryzyko poronień, podstawowy panel badań genetycznych (czynnik V Leiden, Mutacja G20210A w genie protrombiny)
4628	Przedwczesne wygasanie czynności jajników związane z genem FMR1 (badanie regionu zawierającego powtórzenia CGG w genie FMR1), POI-
3875	Zespół łamliwego chromosomu X - analiza w kierunku obecności premutacji i mutacji dynamicznej polegającej na ekspansji powtórzeń (CGG) w 5'UTR genu FMR1
4448	Przerost nadnerczy, wrodzony (gen CYP21A2 - najczęstsze mutacje) – test MLPA
4958	Zespół niewrażliwości na androgeny - analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AR, z jednoczesną identyfikacją płci genetycznej.
<b>Badania dodatkowe</b>	
239	Czynnik V Leiden
3998	Polimorfizm R2 genu czynnika V
240	Mutacja 20210 G-A genu protrombiny

4699	Ryzyko poronień, podstawowy panel badań genetycznych (czynnik V Leiden, Mutacja G20210A w genie protrombiny)
3925	Ryzyko poronień, rozszerzony panel badań genetycznych (czynnik V Leiden, Mutacja G20210A w genie protrombiny, MTHFR, R2, Pal
3835	Badanie polimorfizmu Apal w genie IGF-2
3868	Polimorfizm - 675 4G/5G w genie PAI-1 (SERPINE1)
241	Termolabilny wariant MTHFR - analiza wariantów A1298C oraz C677T
5386	Nawracające poronienia. Identyfikacja haplotypu M2 w promotorze genu ANXA5.
3880	Badanie w kierunku mozaiki linii chromosomów płciowych, met. FISH
3881	Weryfikacja kariotypu mozaikowego chromosomu X lub Y o niskim procencie komórek nieprawidłowych, met. FISH
4251	Analiza aberracji (liczby i struktury) oraz mikroaberracji chromosomowych w diagnostyce wad wrodzonych - mikromacierz kliniczna CGH
4283	Mikrodelecje (zespoły najczęściej występujących mikrodelecji chromosomowych) - test MLPA
4285	Mikrodelecje - analiza delecji/duplikacji w regionach: 1q21,1, 3q29, 7q36,1, 12p11,23, 15q13, 15q24,1, 16p11, 17q12, 18q21,2, 20p12,2 test MLPA

5313	Przedwczesne wygasanie funkcji jajników (POF). Analiza sekwencji kodującej 27 genów: BMP15, CYP17A1, CYP19A1, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, GNAS, GNRHR, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, NOBOX, NR5A1, POR, PROK2, PROKR2, SEMA3A, STAG3, TAC3, TACR3, WDR11, WT1, ZP, w przypadku podejrzenia pierwotnej niewydolności jajników lub wczesnego wyczerpania rezerwy jajnikowej - rozszerzenie diagnostyki po POF-1, wykonywane na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
5316	Hipogonadyzm hipogonadotropowy. Analiza sekwencji kodującej 32 genów: CHD7, CYP19A1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, ANOS1 (KAL1), KISS1, KISS1R, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, NROB1, NR5A1, NSMF, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROPI, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11, powiązanych z objawami przedwczesnego lub opóźnionego dojrzewania płciowego, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
5318	Zaburzenia rozwoju i różnicowania płci. Analiza sekwencji 19 genów: AR, ARX, ATRX, CHD7, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, DYNC2H1, HSD17B3, HSD3B2, NEK1, NR5A1, POR, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, WT1, do zastosowania w przypadku m.in rozbieżności pomiędzy płcią genetyczną a fizyczną, wykonywana na podstawie badania pełnoeksomowego (WES).
5071	Mukowiscydoza (CF). Analiza 27 eksonów genu CFTR oraz identyfikacja patogennych wariantów c.54-5940_273+10250del21kb (dele2,3(21kb)) i c.3718-2477C>T (3849+10kbC>T), met. NGS
3812	Mukowiscydoza (gen CFTR - 36 mutacji)

## Badania po poronieniu

Badania genetyczne kosmówki po poronieniu mogą przynieść cenne informacje dotyczące przyczyny utraty ciąży, pomagając w ustaleniu ryzyka kolejnych niepowodzeń położniczych i określeniu prawdopodobieństwa urodzenia zdrowego dziecka. Wykrycie wady genetycznej wyjaśnia przyczynę poronienia i wskazuje, czy ryzyko powtórnej utraty ciąży jest małe (np. w przypadku sporadycznej trisomii), czy duże i wymaga dalszej diagnostyki u rodziców (np. w razie podejrzenia translokacji niezrównoważonej). Szczególnie polecane jest badanie mikromacierzowe (aCGH), które w odróżnieniu od kariotypu pozwala dodatkowo wykryć różne zespoły mikroaberracji chromosomowych i może być wykonane nawet w przypadku dostarczenia do laboratorium obumarłych komórek.

## Diagnostyka prekonceptyjna

Niemal każda para pragnąca posiadać potomstwo jest pełna obaw, czy ciążą będzie przebiegać prawidłowo i czy urodzi się zdrowe dziecko. Dostępne obecnie badania diagnostyczne pozwalają znacznie zmniejszyć te obawy, ograniczając niepotrzebny stres, który może niekorzystnie wpłynąć na prokreację. Oprócz ogólnej oceny stanu swojego zdrowia przyszli rodzice mogą sprawdzić, czy nie są nosicielami mutacji tego samego genu, co wiązałoby się ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby genetycznej u ich dzieci. Badanie dostępne w różnych opcjach pozwala wykluczyć nosicielstwo 100 najczęstszych lub aż 1300 chorób. Parom, które okażą się nosicielami mutacji tego samego genu, można zaproponować m.in. diagnostykę preimplantacyjną.

4899	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych, określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGH (badanie materiału z poronienia)
3856	Badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22) met. QF-PCR

5421	Parento Optimum - badanie dla par planujących ciążę (kobieta)
5422	Parento Optimum - badanie dla par planujących ciążę (mężczyzna)
5423	Parento Maksimum - badanie dla par planujących ciążę (kobieta)
5424	Parento Maksimum - badanie dla par planujących ciążę (mężczyzna)



Diagnostyka S.A.

31-864 Kraków, ul. prof. M. Życzkowskiego 16

tel: 12 29 50 140

**diagnostyka.pl**



**grupadiagnostyka.pl**