

Testy dostępne w ofercie sieci DIAGNOSTYKA

Badania genetyczne z mat. z poronienia	
nr e-Lab	rodzaje testów
3816	Określenie płci płodu met. PCR (badanie materiału z poronienia)
3856	Badanie materiału z poronienia - badanie aneuploidii chromosomowych (X, Y, 13, 18, 21, 16, 15, 22) met. QF-PCR
4899	Analiza aberracji oraz mikroaberracji chromosomowych; określenie płci płodu metodą mikromacierzy CGX (badanie materiału z poronienia)
4898	Wirus cytomegalii (HCMV), wirusy opryszczki (HSV I/II) - panel wirusowy - Real time PCR (badanie materiału z poronienia)



Zapraszamy do zapoznania się z pełną ofertą badań w Punktach Pobrań Diagnostyki oraz na stronie internetowej www.diagnostyka.pl

Zgodnie z zaleceniami PTGC z 2016r. wyniki badań genetycznych powinny być skonsultowane przez lekarza specjalistę z zakresu genetyki klinicznej.



BADANIA GENETYCZNE MATERIAŁU Z PORONIENIA

Poronienie samoistne jest dramatem dla każdej rodziny oczekującej dziecka. Pojawiają się pytania jaka była jego przyczyna, czy można było uratować życie rozwijającego się dziecka i czy istnieje zagrożenie, że przy kolejnych ciążach znowu nastąpi poronienie?

Badania genetyczne materiału z poronienia samoistnego pozwalają w wielu przypadkach odpowiedzieć na te wątpliwości ponieważ pomagają w ustaleniu, z jakiego powodu nastąpiło poronienie.

- **Aż 10-15%** rozpoznanych ciąż kończy się poronieniem samoistnym, najczęściej w pierwszym trymestrze ciąży.
- **Okolo 60%** poronionych samoistnie zarodków i płodów ma aberrację chromosomową co stanowi najczęstszą przyczynę obumarcia ciąży.

Materiałem właściwym do badania powinna być **kosmówka** pobrana przez lekarza podczas zabiegu oczyszczania macicy po rozpoznaniu obumarłej ciąży. Jednak niekiedy dochodzi do spontanicznego wydalenia jaja płodowego w domu - w takich przypadkach badanie genetyczne również może się udać.



DLACZEGO BADANIE GENETYCZNE MATERIAŁU Z PORONIENIA JEST WAŻNE ?

Pozwala w wielu przypadkach na szybkie ustalenie, jakie były powody poronienia i wskazuje lekarzowi ginekologowi kierunek dalszych badań diagnostycznych.

Jest ważnym czynnikiem rokowniczym dotyczącym szansy utrzymania następnej ciąży (pomaga określić, jakie jest ryzyko kolejnego poronienia).

Pozwala na udzielenie właściwej porady genetycznej i identyfikację rodzin tzw. podwyższonego ryzyka genetycznego.

Efekt psychologiczny: w przypadku stwierdzenia, że przyczyną obumarcia ciąży była aberracja chromosomowa u zarodka/płodku, rodzicom łatwiej jest zaakceptować fakt utraty ciąży. Mogą być spokojni, że niczego nie zaniedbali, ani nie mogli nic zrobić, by zapobiec poronieniu.

- Badanie materiału z poronienia jest rekomendowane przez Polskie Towarzystwo Ginekologiczne jako jeden z etapów procedury diagnostycznej u par doświadczających nawracających poronień.
- Badanie wykonywane jest w wyskospecjalistycznym laboratorium CGM Genesis, które ma największe w Polsce doświadczenie w badaniu materiału z poronienia.
- Badanie nie wymaga skierowania od lekarza.



RODZAJE I METODYKA BADAŃ - KTÓRE BADANIE WYBRAĆ?

Mikromacierz kliniczna aCGH

Rekomendowana metoda oparta na nowoczesnych osiągnięciach technologicznych, która umożliwia jednoczesną analizę całego materiału genetycznego z wysoką rozdzielczością. Zastosowanie mikromacierzy pozwala na skuteczne wykrywanie:

- wszystkich aberracji liczbowych wszystkich chromosomów,
- niezrównoważonych aberracji struktury wszystkich chromosomów,
- submikroskopowych zmian genomowych: mikrodelekcji i mikroduplikacji,
- określenie płci płodu.

QF-PCR (X, Y, 13, 16, 18, 21, 22)

Badanie, które pozwala na wskazanie nieprawidłowości liczbowych wybranych chromosomów będących przyczyną najczęściej występujących zaburzeń m. in.

- zespołu Downa,
- zespołu Edwardsa,
- zespołu Patau,
- nieprawidłowości w zakresie liczby chromosomów płci np. zespół Turnera,
- określenie płci płodu.

Określenie płci płodu met. PCR

Badanie pozwala na **określenie płci** obumarłego zarodka/płodku, co również może stanowić wskazanie do pogłębienia diagnostyki w kierunku tzw. chorób sprzężonych z płcią.

- Badanie QF - PCR można wykonać również z materiałów archiwalnych - bloczków parafinowych dostępnych po badaniu histopatologicznym.
- Materiał z poronienia można również zbadać pod kątem infekcji wirusem cytomegalii CMV oraz opryszczki ludzkiej HSV1/2, które również mogą stanowić niezależną przyczynę poronienia.