

Uważa się, że czynniki genetyczne mogą być przyczyną aż około 70% poronień samoistnych. Dokładna diagnostyka genetyczna ma szczególnie istotne znaczenie w przypadku poronień nawracających i nawykowych. Wdrożenie jej oczywiście nie zwalnia z kontynuowania pełnej diagnostyki przyczyn poronień. Może bowiem wystąpić koincydencja kilku mechanizmów – czynnika infekcyjnego, wady anatomicznej macicy itd.

Najwięcej informacji genetycznych otrzymuje się ze zbadania kosmówki metodą mikromacierzy klinicznych. Zakres dostarczonych informacji jest niespotykane dotąd obszerny.

Ponadto wykonywane są następujące badania kosmówki o znacznie węższym profilu:

- określenie płci metodą PCR;
- badanie chromosomów X,Y, określenie płci – metodą FISH;
- badanie chromosomów X,Y,13,18,21 – metodą FISH;
- badanie chromosomów X,Y,13,18,21,16 – metodą FISH;
- badanie chromosomów X,Y,13,18,21,16,22 – metodą FISH;
- badanie chromosomów X,Y,13,18,21,16,15,22 – metodą FISH;
- badanie aneuploidii chromosomowych (chromosomy X,Y,13,18,21,16,15,22) – metodą QF-PCR;

- badanie aneuploidii chromosomowych metodą MLPA;