Zbadanie całego materiału genetycznego człowieka – olbrzymiej ilości genów jednocześnie, przy rozdzielczości nie osiągalnej w stosowanych dotychczas metodach umożliwia zastosowanie mikromacierzy klinicznych.

Metoda mikromacierzy pokrywa cały garnitur chromosomowy, dając obraz mikrorearanżacji materiału genetycznego (duplikacje, delecje, translokacje) i może być z powodzeniem stosowana do diagnostyki chorób genetycznych, które zachodzą wskutek tych mechanizmów. Metoda ta ma szczególne zastosowanie w diagnostyce poronień samoistnych, diagnostyce prenatalnej, wad wrodzonych i opóźnień w rozwoju, jak też w niepełnosprawności intelektualnej i autyzmie.

Nie jest to jednak instrument diagnostyczny chorób genetycznych występujących na podłożu mutacji punktowych, jak to jest w wypadku większości chorób nowotworowych.