

Klasycznym badaniem w diagnostyce niepłodności i niepowodzeń rozrodu jest oznaczenie kariotypu u obojga partnerów. Największą wartość diagnostyczną ma zastosowanie analizy materiału genetycznego partnerów wykonanej techniką mikromacierzy klinicznych.

Wiele informacji może także dostarczyć genetyczna diagnostyka tkanek (kosmówki) z odbytego poronienia lub poronień, wykonana również metodą mikromacierzy klinicznych (niezależnie od równoległe prowadzonej diagnostyki czynników infekcyjnych).

Olbrzymie znaczenie może mieć wykonany w ramach poradnictwa prekonceptyjnego wielogenowy test diagnostyczny. Jest to badanie w kierunku nosicielstwa mutacji dla 76 częstych, głównie recesywnych chorób genetycznych.