



**BADANIA  
PRENATALNE**.PL

info@badaniaprenatalne.pl

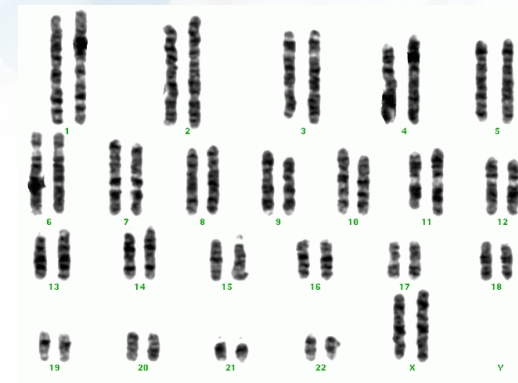
## Co to jest kariotyp?

Badanie cytogenetyczne polega na określeniu liczby, wielkości oraz struktury chromosomów u danego człowieka. W efekcie badania cytogenetycznego uzyskiwany jest kariotyp, czyli obraz chromosomów. **Wykonuje się je w celu wykrycia nieprawidłowości genetycznych**, które mogą być przyczyną choroby u danej osoby lub jej dzieci. Komórki do badania mogą pochodzić z różnych tkanek, jednak najczęściej pobiera się w tym celu krew, płyn owodniowy, szpik kostny, próbkę z łożyska lub z guza nowotworowego.

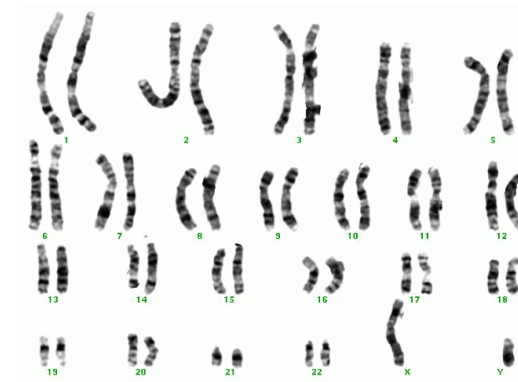
**i**

**Ok. 0,6% dzieci rodzi się z zaburzeniami chromosomów. Udział zaburzeń chromosomów w patologii rozrodu jest jednak znacznie większy: u 50-60% samoistnie poronionych zarodków ludzkich oraz w ok. 5% martwych urodzeń**

1. **Prawidłowy zapis kariotypu dla kobiety to 46, XX, a u mężczyzny 46, XY**



Prawidłowy kariotyp żeński



Prawidłowy kariotyp męski



**BADANIA  
PRENATALNE .PL**

info@badaniaprenatalne.pl

## 2. W jakich przypadkach warto wykonać badanie kariotypu?

Jakakolwiek zmiana w obrazie kariotypu, (czyli w obrębie 46 chromosomów) odbiegająca od normy jest przyczyną poważnych chorób o podłożu genetycznym. Zespół Downa to 47, XY, +21 (dodatkowy chromosom 21), a zespół Turnera to 45, X (brakujący chromosom X).

## 3. W jakich przypadkach warto wykonać badanie kariotypu?

- ◆ Kobiety po poronieniach samoistnych
- ◆ 3 lub więcej poronień samoistnych w I trymestrze ciąży
- ◆ Pary walczące z niepłodnością partnerską o nieznaną przyczynę
- ◆ Kobiety z pierwotnym brakiem miesiączki lub problemami pokwitania
- ◆ Kobiety, które w poprzedniej ciąży urodziły dziecko obciążone wadą genetyczną
- ◆ Pary, u których doszło do martwych urodzeń dzieci
- ◆ Osoby, u których w rodzinie wystąpiły choroby o podłożu genetycznym

- ◆ Podejrzenie wady genetycznej u płodu
- ◆ U dzieci podejrzewanych o wady genetyczne
- ◆ U osób z zaburzeniami w różnicowaniu płci





## BADANIA PRENATALNE .PL

info@badaniaprenatalne.pl

- ◆ U osób, u których stwierdzono nieprawidłową budowę zewnętrznych narządów płciowych
- ◆ U osób, u których stwierdzono obojnactwo lub brak cech dojrzewania płciowego
- ◆ U osób przygotowujących się do zmiany płci

### 4. Diagnoza i co dalej ..?

Co zrobić, jeśli wynik badania jest pozytywny? Wynik pozytywny, oznacza, że występują u badanego nieprawidłowości w budowie bądź/i liczbie chromosomów. Wiąże się to z tym, że istnieje możliwość, iż badany może być nosicielem chorób o podłożu genetycznym. W takim przypadku nie należy panikować, a najlepszym rozwiązaniem jest konsultacja w poradni genetycznej.

### 5. Gdzie szukać informacji



na bezpłatnej infolinii **800 007 771**  
pod numerem **(32) 445 34 26**



pod adresem e-mail **info@badaniaprenatalne.pl**



więcej informacji o badaniu kariotypu  
jest dostępnych na stronie internetowej  
**www.poradagenetyka.pl**

