

Prenatální diagnostika se z velké části zabývá odhalováním aneuploidií, protože jsou nejčastější příčinou mentálního a fyzického postižení v dětském věku a perinatálního úmrtí. Fetální buňky jsou v současnosti získávány téměř výhradně invazivními metodami prenatální diagnostiky, které s sebou nesou určité riziko spontánního potratu. K eliminaci tohoto rizika jsou screeningem nejprve vybrána těhotenství s vysokým rizikem výskytu aneuploidie a následně jsou fetální buňky analyzovány cytogenetickými a molekulárně-genetickými metodami.