



De Screenings Test voor Genetische Ziekten (STID)

BESCHRIJVING : **STID** (Screenings Test for Inherited Disorders) is een screeningstest voor 175 frequente genetische ziekten met recessieve overerving.

WAAROM STID : STID screent gezonde koppels met kinderwens op dragerschap voor 175 frequente genetische ziekten.

Wanneer beide partners drager zijn van een mutatie in hetzelfde ziektegen, hebben zij een risico van 25 % op kinderen met deze erfelijke ziekte. In dat geval kan prenatale diagnostiek na vlokcentest (chorionbioptie - CVS) of vruchtwaterpunctie (amniocentese - AC) worden aangeboden.

De frequentie van recessieve ziekten is 1 %, wat hoger is dan de frequentie van Down syndroom.

STAAL : 5 ml bloed van beide partners in een EDTA bloed tube. Ook DNA stalen (5 ug) kunnen gebruikt worden voor STID.

De stalen kunnen worden afgenomen in het GENDIA laboratorium in Antwerpen, of opgestuurd worden naar GENDIA, waar ze uiterlijk 48 hr na afname op kamertemperatuur moeten arriveren.

METHODEN : In de STID test wordt er DNA sequentieanalyse en deletie-duplicatie onderzoek gedaan van de genen betrokken bij 175 (relatief) frequente genetische aandoeningen met recessieve overerving.

STID werd ontwikkeld en wordt uitgevoerd door het Counsyl laboratorium in de USA onder CLIA accreditatie.

DUURTIJD : De STID test duurt ongeveer 2 maand vanaf het moment dat het bloedstaal bij GENDIA arriveert. In het geval van een zwangerschap kan de test versneld worden tot 1 maand.

INDICATIES : STID kan worden aangeboden aan elk koppel dat kinderen wenst omdat recessieve ziekten voorkomen bij gezonde koppels die drager zijn van een mutatie in hetzelfde gen zonder dat zij dat zelf weten.

BEPERKINGEN : Enkel de genen die betrokken zijn bij de 175 frequente genetische ziekten met recessieve overerving worden geanalyseerd. Sommige mutaties in deze genen of mutaties in andere genen worden niet gedetecteerd. Om deze reden sluit een normaal STID resultaat niet uit dat men toch drager is van een genetische ziekte.

RESULTATEN : Het rapport met de STID resultaten (in het Nederlands) wordt zowel naar de patiënt als de arts opgestuurd per email.

Genetische counseling met bespreking van de resultaten, implicaties naar verdere kindwens toe, en organisatie van verder onderzoek bij één van de partners of in de zwangerschap (prenataal onderzoek) wordt ook aangeboden door GENDIA.

PRIJS : 390 Euro per persoon.