|  |  |
| --- | --- |
| logo |  |
|  |
| **GENDIA** |
|  |
|  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

**De Screenings Test voor Genetische Ziekten (STID)**

**\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**BESCHRIJVING** : **STID** (**S**creenings **T**est for **I**nherited **D**isorders)is een screeningstest op dragerschap voor 301 frequente genetische ziekten met recessieve overerving.

**WAAROM STID :** STID screent koppels met kinderwens of zwangeren op dragerschap voor 301 frequente genetische ziekten met recessieve overerving.

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 vlokkentest (chorionbioptie - CVS) of vruchtwaterpunctie (amniocentese - AC) worden aangeboden.

De STID screent op frequente genetische ziektegenen zoals Mucoviscidose (CF), Spinale spieratrofie (SMA), sikkelcel, thalassemie, mentale achterstand, blindheid, doofheid en vele metabole afwijkingen.

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

**STAAL :** Voor de STID is speeksel in een speekselkit (bij GENDIA verkrijgbaar) noodzakelijk. Het speeksel kan worden afgenomen in het GENDIA laboratorium in Antwerpen of bij uw arts. De kits kunnen ook opgestuurd worden naar de patiënt zelf en met de post geretourneerd naar GENDIA.

**METHODEN :** Met de STID test wordt er DNA sequentieanalyse en deletie-duplicatie onderzoek gedaan van 301 ziektegenen met recessieve overerving.

**DUURTIJD :** DeSTID test duurt ongeveer 1 maand vanaf het moment dat de speekselkit bij GENDIA arriveert. In het geval van een zwangerschap kan de test versneld worden.

**INFO BROCHURE STID** Pag 2

**\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**INDICATIES** : Elk koppel dat kinderen wenst komt in aanmerking voor de STID, omdat recessieve ziekten voorkomen bij gezonde koppels die drager zijn van een mutatie in hetzelfde gen zonder dat zij dat zelf weten. Deze personen zijn gezond omdat zij naast het afwijkende gen ook een normaal gen hebben. Wanneer beide ouders echter het afwijkende gen aan hun kind doorgeven, heeft dat kind 2 afwijkende genen en geen normaal gen, zodat het de erfelijke ziekte ontwikkelt.

De STID identificeert dus koppels die beide drager zijn van een mutatie in éénzelfde ziektegen : dergelijke koppels hebben een risico van 25 % op kinderen met deze erfelijke ziekte. In dat geval kan prenatale diagnostiek na vlokkentest (chorionbioptie - CVS) of vruchtwaterpunctie (amniocentese - AC) aangeboden worden.

**BEPERKINGEN :** Enkel de genen die betrokken zijn bij de gespecifieerde 301 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 volledig 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 kinderwens toe, en organisatie van verder onderzoek bij één van de partners of in de zwangerschap (prenataal onderzoek) wordt ook aangeboden door GENDIA.

**PRIJS :** 350 Euro.

**MEER INFO :** zie onze website www.STID-GENDIA.net