



De Screenings Test voor Genetische Ziekten (STID)

BESCHRIJVING : STID (Screening Test for Inherited Disorders) is een screeningstest op dragerschap voor meer dan 500 frequente erfelijke ziekten met recessieve overerving.

WAAROM STID : STID screent koppels met kinderwens op dragerschap voor 436 genen verantwoordelijk voor > 500 frequente erfelijke 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 vlokkentest (chorionbiopsie - 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 in een EDTA bloed tube of 5 ug DNA, of speeksel in een speeksel kit (verkrijgbaar bij GENDIA).

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

METHODEN : Met de STID test wordt er een DNA sequentieanalyse uitgevoerd van 436 genen verantwoordelijk voor > 500 frequente erfelijke ziekten.

De STID test wordt uitgevoerd onder CLIA en CAP accreditatie.

DUURTIJD : De STID test duurt 1 maand vanaf het moment dat het staal/monster bij GENDIA arriveert. In het geval van een zwangerschap kan de test versneld worden.

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.

Ongeveer 4 % van de koppels die gescreend worden met de STID zijn beide drager van een pathogene variant in hetzelfde gen. Omdat deze koppels 25 % risico lopen dat zij een kind krijgen met deze erfelijke ziekte wordt hen een prenatiaal onderzoek dmv vlokkentest (chorionbioptie - CVS) of vruchtwaterpunctie (amniocentese - AC) aangeboden.

BEPERKINGEN : Enkel de 436 genen die betrokken zijn bij de > 500 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 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.

MEER INFO : Zie onze website www.STID-GENDIA.net