



GENDIA

Screening Test for Inherited Disorders (STID)

OPIS: Test STID (ang. Screening Test for Inherited Disorders) jest przesiewowym testem na nosicielstwo ponad 500 najczęstszych chorób genetycznych dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny.

Test STID jest przesiewowym testem dla par planujących ciążę na nosicielstwo ponad 500 najczęstszych chorób genetycznych dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny, wliczając w to mukowiscydozę, rdzeniowy zanik mięśni, anemię sierpowatą, talasemię, upośledzenie umysłowe, ślepotę, głuchotę oraz wiele chorób metabolicznych.

Całkowita częstość chorób recesywnych wynosi 1% i jest ona wyższa od częstości występowania zespołu Downa.

Jeżeli oboje rodzice są nosicielami patogennego wariantu genetycznego w tym samym genie, istnieje wówczas 25% ryzyka, że ich dziecko będzie dotknięte chorobą recesywną. W takim przypadku można potwierdzić lub wykluczyć obecność patogennego wariantu u dziecka w ramach badania prenatalnego – biopsji kosmówki (CVS) lub amniopunkcji (AC).

MATERIAŁ DO BADANIA: ślina pobrana na dedykowany zestaw pobraniowy (transport materiału w temperaturze pokojowej), krew obwodowa pobrana na EDTA lub próbka DNA.

METODYKA: DNA analizowany jest metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) oraz poddawany jest analizie w kierunku delekcji-duplikacji dla ponad 500 najczęstszych chorób o uwarunkowaniu recesywnym.

CZAS REALIZACJI: Rutynowy czas oczekiwania na wyniki testu STID wynosi 1,5 miesiąca od momentu dostarczenia próbki do laboratorium. W przypadku ciąży czas oczekiwania może zostać skrócony do 1 miesiąca.

WSKAZANIE DO WYKONANIA BADANIA: Test STID może zostać wykonany przez każdą parę planującą ciążę lub spodziewającą się dziecka, bez specjalnych wskazań, ponieważ choroby recesywne dotyczą potomstwa osób pozbawionych objawów, nieświadomych nosicielstwa patogennego wariantu w tym samym genie.

OGRANICZENIA METODY: Badane próbki analizowane są wyłącznie pod kątem mutacji odpowiedzialnych za wymienione w tabeli ponad 500 najczęstszych chorób genetycznych o dziedziczeniu recesywnym. Mutacje odpowiedzialne za inne choroby lub mutacje w genach niewymienionych w tabeli nie są identyfikowane. Ze względu na opisane ograniczenia, prawidłowy wynik testu STID nie wyklucza nosicielstwa innych chorób genetycznych.

WYNIK BADANIA: Wyniki testu STID zostaną przesłane pacjentom lub lekarzowi kierującemu. Konsultacja genetyczna w celu omówienia wyników testu STID lub dalsza diagnostyka zgodna ze wskazaniami lekarza genetyka możliwe jest w CGM Genesis.

CENA ZA BADANIE: 2690 PLN - cena za 1 osobę

WIĘCEJ INFORMACJI: www.genesis.pl

GENDIA – Genetic Diagnostic Network
Emiel Vloorsstraat 9
B-2020 Antwerp
Belgium

Phone : + 32 3 303 08 01
Fax : + 32 3 238 77 70
E-mail : patrick.willems@genetic-diagnostic.net
Web : www.GENDIA.net