



GENDIA

---

## Screening Test for Inherited Disorders (STID)

**OPIS:** Test STID (ang. Screening Test for Inherited Disorders) jest przesiewowym testem na nosicielstwo 301 najczęstszych chorób genetycznych dziedziczonych w sposób autosomalny recesywny.

Test STID jest przesiewowym testem dla par planujących ciążę na nosicielstwo 301 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 w dedykowany pojemnik (transport materiału w temperaturze pokojowej)

**METODYKA:** DNA analizowany jest metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS) oraz poddawany jest analizie w kierunku delekcji-duplikacji dla 301 najczęstszych chorób o uwarunkowaniu recesywnym.

**CZAS REALIZACJI:** Rutynowy czas oczekiwania na wyniki testu STID wynosi 2 miesiące 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 301 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 są w CGM Genesis.

**CENA ZA BADANIE:** 2690 PLN - cena za 1 osobę

**WIĘCEJ INFORMACJI:** [www.genesis.pl](http://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](mailto:patrick.willems@genetic-diagnostic.net)  
Web : [www.GENDIA.net](http://www.GENDIA.net)