

Patient Library Table of Contents

Pages

- [Blog](#)
- [dev](#)
- [Genetics & Cancer](#)
 - [Breast Cancer](#)
 - [ATM-related Breast Cancer](#)
 - [CHEK2-related Breast Cancer](#)
 - [Hereditary Breast and Ovarian Cancer syndrome \(HBOC\)](#)
 - [BRCA1](#)
 - [BRCA2](#)
 - [Hereditary Diffuse Gastric Cancer \(CDH1\)](#)
 - [Li-Fraumeni syndrome](#)
 - [NBN-related Breast Cancer](#)
 - [Neurofibromatosis, type 1 \(NF1\)](#)
 - [PALB2-related Breast Cancer](#)
 - [Peutz-Jeghers syndrome](#)
 - [PTEN Hamartoma Tumor syndrome \(PHTS\)](#)

- [Colon Cancer](#)
 - [Familial Adenomatous Polyposis \(FAP\)](#)
 - [Juvenile Polyposis syndrome](#)
 - [Lynch syndrome](#)
 - [MUTYH-Associated Polyposis \(MAP\)](#)

- [Common Concerns about Genetic Testing](#)
 - [Emotional Distress](#)
 - [Insurance Discrimination](#)
 - [Potential for Uncertainty](#)
 - [Testing May Not Change Anything](#)
 - [What is the Affordable Care Act \(ACA\)?](#)
 - [Will My Insurance Cover It?](#)

- [DNA Banking](#)

- [Gastric Cancer](#)

- [Genetic Testing for Hereditary Cancer](#)
 - [Negative Result](#)

- [Positive Result](#)
- [VUS Result](#)

- [Gynecologic Cancers](#)

- [Neuroendocrine Cancers](#)
 - [Adrenal \(Paraganglioma & Pheochromocytoma\)](#)

 - [Thyroid](#)
 - [Multiple Endocrine Neoplasia, type 2 \(MEN2\)](#)

- [Pancreatic Cancer](#)

- [Prostate Cancer](#)

- [Retinoblastoma](#)

- [Sporadic vs. Inherited Cancers](#)

- [Tumor Predisposition](#)
 - [Neurofibromatosis, type 2 \(NF2\)](#)

- [Urinary Tract Cancers](#)
 - [Bladder Cancer](#)

- [Kidney Cancer](#)
 - [Tuberous Sclerosis](#)
 - [Von Hippel-Lindau syndrome](#)
 - [Wilms tumor](#)

- [Why Consider Genetic Testing for Cancer Risk?](#)

- [Genetics & Child Development](#)
 - [Autism Spectrum Disorder](#)
 - [Developmental Delay](#)
 - [Intellectual Disability](#)
 - [MECP2](#)

- [Genetics & Connective Tissue Disorders](#)
 - [Classical Ehlers-Danlos syndrome](#)
 - [Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome](#)
 - [Marfan syndrome](#)

- [Genetics & Infertility](#)
 - [Both Maternal AND Paternal Causes of Infertility and Miscarriage](#)
 - [How Can a Genetic Counselor Help?](#)
 - [Maternal Causes of Infertility and Miscarriage](#)
 - [Paternal Causes of Infertility and Miscarriage](#)

- [Genetics & Infertility](#)
- [Genetics & Medicine](#)
- [Genetics & Metabolic Disorders](#)
 - [Fabry disease](#)
 - [OTC Deficiency](#)
 - [Wilson disease](#)

- [Genetics & Newborn Screening](#)
 - [Congenital Hearing Loss](#)
 - [Newborn Screening by State](#)

- [Genetics & Personalized Medicine](#)

- [Ancestry Testing](#)
- [Carrier Testing](#)
- [DTC Testing](#)
- [Pharmacogenomic Testing](#)
 - [Malignant Hyperthermia Susceptibility](#)
 - [CACNA1S](#)
 - [RYR1](#)

- [Pharmacogenomic Testing](#)
- [Predictive Testing](#)
- [Prognostic Testing](#)
- [Tumor Testing](#)

- [Genetics & Pregnancy](#)
 - [Commonly Tested for Prenatal Conditions](#)
 - [Down Syndrome](#)
 - [Resources - Down Syndrome](#)

- [Microdeletion Syndromes](#)
 - [1p36 deletion syndrome](#)
 - [Cri-du-chat syndrome](#)
 - [DiGeorge Syndrome](#)
 - [Jacobsen Syndrome](#)
 - [Langer-Giedion syndrome](#)
 - [Wolf-Hirschhorn syndrome](#)

- [Open Neural Tube Defects](#)

- [Sex Chromosome Variations](#)
 - [47,XXX \(Trisomy X\)](#)
 - [47,XXY \(Klinefelter Syndrome\)](#)
 - [Jacob's syndrome \(47,XYY\)](#)
 - [Turner syndrome \(45,X\)](#)
 - [Turner syndrome \(45,X\)](#)

- [Trisomy 13 \(Patau Syndrome\)](#)

- [Trisomy 18 \(Edwards Syndrome\)](#)

- [Preimplantation Genetic Screening/Diagnosis](#)
- [Prenatal Diagnostic Tests](#)
 - [Amniocentesis](#)
 - [Amniocentesis - How Does the Procedure Work?](#)
 - [Amniocentesis - How to Decide](#)
 - [Amniocentesis - What Results Can I Expect to Get?](#)
 - [My Amniocentesis results are abnormal. Now what?](#)
 - [Chorionic Villus Sampling \(CVS\)](#)
 - [Confined Placental Mosaicism \(CPM\)](#)
 - [CVS: How Does the Procedure Work?](#)
 - [CVS: How to Decide?](#)
 - [CVS: What are the Possible Results that I Can Get?](#)
 - [My CVS results are abnormal. Now what?](#)
 - [Chromosome Analysis](#)
 - [FISH Test](#)
 - [Prenatal Chromosomal Microarray](#)

- [Prenatal Screening Tests](#)
 - [Carrier Screening](#)
 - [Carrier Screening Results](#)
 - [Carrier Screening: Commonly Tested for Conditions](#)
 - [Ashkenazi Jewish](#)
 - [Cystic Fibrosis](#)
 - [Fragile X Syndrome](#)
 - [Hemoglobinopathies](#)
 - [Alpha Thalassemia](#)
 - [Sickle Cell Anemia](#)
 - [Spinal Muscular Atrophy \(SMA\)](#)
 - [Carrier Screening: How it Works](#)
 - [Carrier Screening: How to Decide](#)
 - [Expanded Carrier Screening](#)
- [Cell-free DNA Screening](#)
 - [cfDNA Results](#)

- [cfDNA Testing: How Does it Work?](#)
- [cfDNA Testing: How to Decide](#)
- [cfDNA Testing: No-Call Results](#)
- [cfDNA vs Chorionic Villus Sampling \(CVS\)/Amniocentesis](#)
- [Conditions Screened for with Cell-Free DNA Tests](#)
- [Helpful Statistics](#)

- [cfDNA Testing vs. Traditional Screening](#)
- [First Trimester Screening \(FTS\)](#)
- [Second Trimester Screening](#)
- [Sequential Screen](#)
- [Ultrasound](#)
 - [Birth Defects](#)
 - [Club Foot](#)

 - [Minor Markers](#)

- [Receiving a Prenatal Diagnosis](#)

- [Adoption](#)
- [Continuing your Pregnancy](#)
- [Terminating/Aborting the Pregnancy](#)

- [Genetics & Your Brain](#)
 - [Epilepsy](#)
 - [Fragile X Syndrome](#)
 - [Leukodystrophy](#)
 - [Neurodegenerative](#)
 - [Alzheimer's Disease](#)

 - [Neurometabolic](#)

- [Genetics & Your Heart \(Cardiovascular\)](#)
 - [Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy \(ARVC\)](#)
 - [DSC2](#)
 - [DSG2](#)
 - [DSP](#)

- [PKP2](#)
- [TMEM43](#)

- [Brugada syndrome](#)
 - [SCN5A](#)

- [Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia \(CPVT\)](#)
 - [CASQ2](#)
 - [RYR2](#)

- [Familial Dilated Cardiomyopathy](#)
 - [LMNA](#)
 - [MYBPC3](#)

- [Familial Hypercholesterolemia](#)
 - [APOB](#)
 - [LDLR](#)
 - [PCSK9](#)

- [Familial Hypertrophic Cardiomyopathy](#)
 - [ACTC1](#)
 - [MYBPC3](#)
 - [MYH7](#)
 - [MYL2](#)
 - [MYL3](#)
 - [PRKAG2](#)
 - [TNNI3](#)
 - [TNNT2](#)
 - [TPM1](#)

- [Familial thoracic aortic aneurysm and dissection](#)
 - [ACTA2](#)
 - [MYH11](#)
 - [Vascular Ehlers-Danlos syndrome](#)
 - [COL3A1](#)

- [Left ventricular noncompaction](#)

- [Long QT Syndrome](#)
 - [KCNH2](#)
 - [KCNQ1](#)

- [Genetics 101](#)
 - [Family History](#)
 - [Genetic Testing](#)
 - [Chromosomal Microarray](#)
 - [Chromosome Translocation](#)
 - [Deletion/Duplication](#)
 - [Deletion/Duplication Analysis](#)
 - [Familial Pathogenic Variant](#)
 - [Genetic Testing Results](#)
 - [How to Decide](#)
 - [Mosaicism](#)
 - [Next Generation Sequencing/Panel Testing](#)
 - [Repeat Expansions](#)
 - [Sequencing](#)

- [Traditional Chromosome Analysis](#)
- [Whole Genome/Whole Exome Sequencing](#)

- [Inheritance Patterns](#)
 - [Autosomal Dominant](#)
 - [Autosomal Recessive](#)
 - [Mitochondrial](#)
 - [Multifactorial](#)
 - [X-linked](#)

- [Why Genetic Counseling?](#)

- [Home](#)
- [indexTest](#)
- [Loeys-Dietz Syndrome](#)
- [Newborn Screening & Genetics](#)
- [Personalized Genomics & You](#)
- [Prenatal Genetic Testing Videos - English](#)
- [Search Results](#)

- [Sitemap](#)
- [Videos \(Svenska\)](#)
- [Videos Sobre Las Pruebas Genéticas Prenatales - Espanol](#)