

Patient Library Table of Contents

Pages

- [Blog](#)
- [Connective Tissue](#)
- [Genetics & Cancer](#)
 - [Breast Cancer](#)
 - [ATM-related Breast Cancer](#)
 - [CHEK2-related Breast Cancer](#)
 - [Cowden syndrome](#)
 - [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](#)
 - [Peutz-Jeghers syndrome](#)
 - [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 \(MEN2\)](#)
- [Other Cancers](#)
 - [Pancreatic Cancer](#)
 - [Retinoblastoma](#)
- [Prostate Cancer](#)
- [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](#)
- [Genetics & Infertility](#)
 - [Both Maternal AND Paternal Causes of Infertility](#)
 - [How Can a Genetic Counselor Help?](#)
 - [Maternal Causes of Infertility](#)
 - [Paternal Causes of Infertility](#)
- [Genetics & Infertility](#)
- [Genetics & Medicine](#)
- [Genetics & Newborn Screening](#)
- [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](#)
 - [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 \(45,X\)](#)
 - [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](#)
 - [Minor Markers](#)
 - [Receiving a Prenatal Diagnosis](#)
 - [Adoption](#)
 - [Continuing your Pregnancy](#)
 - [Terminating the Pregnancy](#)
- [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](#)
 - [Ehlers-Danlos syndrome \(vascular type\)](#)
 - [COL3A1](#)
 - [MYH11](#)
- [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](#)
- [Sequencing](#)
- [Traditional Chromosome Analysis](#)
- [Whole Genome/Whole Exome Sequencing](#)
- [Inheritance Patterns](#)
 - [Autosomal Dominant](#)
 - [Autosomal Recessive](#)
 - [Mitochondrial](#)
 - [Multifactorial](#)
 - [X-linked](#)
- [Why Genetic Counseling?](#)
- [indexTest](#)
- [Metabolic Disorders](#)
 - [Fabry disease](#)
 - [OTC Deficiency](#)
 - [Wilson disease](#)
- [Newborn Screening & Genetics](#)
- [Personalized Genomics & You](#)
- [Prenatal Genetic Testing Videos – English](#)
- [Search Results](#)
- [Videos Sobre Las Pruebas Genéticas Prenatales – Espanol](#)