

Algunos padres están interesados en la detección durante el embarazo de trastornos genéticos o de tipo hereditario. Hay una variedad de pruebas de detección genética disponibles durante el embarazo.

Las pruebas de detección genética que ofrece esta oficina incluyen:

- Detección de portadores de fibrosis quística, atrofia muscular espinal (AME) y/o síndrome X frágil
- Detección genética prenatal para síndrome de Down, trisomía 18 y defectos del tubo neural abierto

La detección de portadores implica una muestra de sangre y se puede realizar en cualquier momento.

El cribado genético prenatal se ofrece a través de pruebas prenatales no invasivas mediante ADN libre de células (NIPT). La prueba se llama **MaterniT-21** (<https://www.labcorp.com/pregnancy/maternit21-plus>). NIPT implica tomar una muestra de sangre de la madre, y esta prueba se completa en la oficina.

Las pruebas de cribado genético son opcionales: tú eliges si quieres hacerte la prueba. Muchos pacientes hacen la pregunta "¿Debería hacerme la prueba?" La decisión de hacerse la prueba es una decisión personal y usted debe decidirla. No dude en discutir cualquier pregunta que tenga sobre las pruebas con su proveedor médico.

Las pruebas adicionales pueden ser apropiadas en función de su historial médico personal y/o familiar. Su proveedor médico puede hacer recomendaciones sobre pruebas genéticas adicionales.

La información específica de cada una de estas pruebas se puede revisar aquí:

- Detección de portador de fibrosis quística (<https://womenshealth.labcorp.com/patients/pre-pregnancy/cystic-fibrosis>)
- Detección de atrofia muscular espinal (SMA) (<https://womenshealth.labcorp.com/patients/pre-pregnancy/spinal-muscular-atrophy>)
- Detección del síndrome de X frágil (<https://womenshealth.labcorp.com/patients/pre-pregnancy/fragile-x-syndrome>)
- Pruebas prenatales no invasivas (NIPT) <https://www.labcorp.com/pregnancy/maternit21-plus>
- Información general en el sitio web de la UNC www.Mombaby.org
- Visite el sitio web de Integrated Genetics para ver videos que explican las opciones de pruebas genéticas prenatales y detección de portadores. Ver vídeos: https://womenshealth.labcorp.com/educational-videos?utm_source=dl&utm_medium=rd&utm_campaign=ig