

Algunos padres están interesados en realizar pruebas de detección de trastornos genéticos o hereditarios durante el embarazo. Existen diversas 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 del cromosoma X frágil
- Detección genética prenatal del síndrome de Down, trisomía 18 y defectos del tubo neural Abierto

La prueba de detección de portadores implica una muestra de sangre y puede realizarse en cualquier momento.

El cribado genético prenatal se ofrece mediante pruebas prenatales no invasivas de ADN fetal libre (NIPT). La prueba se llama MaterniT-21. La NIPT consiste en tomar una muestra de sangre de la madre y se realiza en el consultorio.

Las pruebas de detección genética son opcionales: usted decide si desea hacérselas. Muchos pacientes se preguntan: "¿Debería hacerme la prueba?". La decisión de hacerse la prueba es personal y usted debe tomarla. No dude en consultar con su médico sobre cualquier duda que tenga sobre las pruebas.

Podrían ser necesarias pruebas adicionales según sus antecedentes médicos personales o familiares. Su médico podría recomendarle pruebas genéticas adicionales.

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

- Detección de portadores de fibrosis quística: <https://womenshealth.labcorp.com/patients/pre-pregnancy/cystic-fibrosis>
- Detección de la atrofia muscular espinal (AME): <https://womenshealth.labcorp.com/patients/pre-pregnancy/spinal-muscular-atrophy>
- Detección del síndrome del cromosoma X frágil: <https://womenshealth.labcorp.com/patients/pre-pregnancy/fragile-x-syndrome>
- Pruebas prenatales no invasivas (NIPT): <https://womenshealth.labcorp.com/patients/pregnancy/noninvasive-prenatal-screening>
- Visite el sitio web de Integrated Genetics para ver videos que explican las opciones de pruebas genéticas prenatales y detección de portadores. https://womenshealth.labcorp.com/educational-videos?utm_campaign=ig&utm_medium=rd&utm_source=dl