

Qu'est-ce qu'une aneuploïdie ?

L'aneuploïdie se produit lorsqu'une personne a un ou plusieurs chromosomes supplémentaires ou manquants. Normalement, nous avons 46 chromosomes. Ils viennent par paires de 23. Nous obtenons 23 chromosomes de chaque parent. **Lorsqu'il y a des chromosomes supplémentaires ou manquants, cela peut affecter la santé et le développement d'une personne. Vous trouverez ci-dessous quelques-unes des affections courantes pouvant survenir en cas d'aneuploïdie :**

Affections les plus courantes :

Trisomie 21 (syndrome de Down)

Trisomie 18 (syndrome d'Edwards) : provoque de très graves problèmes de santé à la naissance. La plupart des bébés qui naissent avec cette condition ne vivent pas plus d'un an.

Trisomie 13 (syndrome de Patau) : provoque de très graves problèmes de santé à la naissance. La plupart des bébés qui naissent avec cette condition ne vivent pas plus d'un an.

Qu'est-ce que le syndrome de Down ?

- **Le syndrome de Down est l'affection chromosomique la plus courante chez l'homme.**
- Elle est provoquée par un chromosome supplémentaire. Les personnes atteintes du syndrome de Down ont une copie supplémentaire du chromosome 21. Lorsque cela se produit, le cerveau et le corps se développent différemment.

Quels problèmes de santé accompagnent le syndrome de Down ?

Les personnes atteintes du syndrome de Down courent un risque plus élevé de présenter les affections suivantes :

- problèmes cardiaques ;
- problèmes gastriques ;
- épilepsie ;
- problèmes d'élocution, de vue ou d'audition ;
- problèmes d'apprentissage, de résolution de problèmes et de compétences sociales ;
- certains cancers.

Comment puis-je savoir si mon enfant est atteint du syndrome de Down ?

Vous pouvez savoir si votre enfant est atteint du syndrome de Down avant sa naissance. Pour ce faire, les tests suivants peuvent être effectués :

- **Dépistage au premier trimestre** (dépistage précoce pouvant être effectué 10 à 13 semaines après le début de la grossesse).
- **Test de dépistage par quatre marqueurs** (de préférence 15 à 23 semaines après le début de la grossesse).
- **Test prénatal non invasif (NIPT)** (le test peut être effectué dès 10 semaines de grossesse).

Les médecins peuvent également vous dire si votre enfant est atteint du syndrome de Down à la naissance. Cela dépend de l'apparence de l'enfant (certains traits du visage).

Existe-t-il un traitement pour le syndrome de Down ?

- Il n'existe aucun traitement pour le syndrome de Down. Les médecins traiteront les problèmes de santé qui surviennent avec le syndrome de Down à mesure qu'ils surviennent, tels que les problèmes cardiaques.

Combien de temps une personne trisomique vit-elle ?

- People with Down syndrome are expected to live to be about 60 years old.

De nombreuses personnes atteintes du syndrome de Down vont à l'université. Beaucoup sont capables de vivre seules et d'avoir un emploi. Beaucoup continuent à vivre une vie épanouissante grâce à :

- un bon environnement familial ;
- un soutien de la famille et des amis ;
- de bons programmes éducatifs ;
- des soins de santé de qualité.



Parlez à votre prestataire de soins du CHN si vous avez d'autres questions !