



Information sur la trisomie 21

POUR LES FUTURS PARENTS



Canadian
Down Syndrome
Society

Société
canadienne de la
trisomie 21

INFORMATION SUR LA TRISOMIE 21 POUR LES FUTURS PARENTS

Opter pour un dépistage prénatal et des tests de diagnostic de la trisomie 21 représente une décision très personnelle. La Société canadienne de la trisomie 21 a développé cette ressource pour les femmes qui envisagent de subir un dépistage prénatal ou qui ont récemment appris qu'il est possible que leur enfant soit atteint de la trisomie 21 et qui souhaitent obtenir plus d'informations sur la trisomie 21.

La Société canadienne de la trisomie 21 respecte le droit des femmes de prendre des décisions concernant leur grossesse qui correspondent à leurs propres valeurs et croyances personnelles. Nous soutenons la prise de décision éclairée en veillant à ce que les femmes aient accès à des informations précises et à jour sur la trisomie 21.



RENSEIGNEMENTS SUR LES TESTS PRÉNATAUX

La partie suivante fournit des renseignements sur le dépistage prénatal et le test de diagnostic de la trisomie 21. Les tests prénataux sont utilisés pour évaluer le risque que votre bébé soit atteint de trisomie 21. Les tests de diagnostic peuvent fournir un diagnostic de trisomie 21 plus concluant.

Le dépistage prénatal constitue une option offerte à toutes les femmes enceintes. Le dépistage prénatal est non invasif et évalue le risque de donner naissance à un enfant ayant la trisomie 21, mais ne fournit pas un diagnostic formel de trisomie 21. C'est à vous de décider si vous souhaitez ou non passer un test de dépistage prénatal. Si vos résultats de dépistage indiquent qu'il y a un risque accru que votre bébé ait la trisomie 21, vous pouvez décider de vous soumettre ou non à un test de diagnostic; c'est votre choix.

Le test de diagnostic vous indiquera si votre bébé est atteint ou non de trisomie 21. À l'aide de procédures médicales plus invasives visant à obtenir un échantillon du matériel génétique du bébé, une amniocentèse et un prélèvement de villosités choriales peuvent fournir un diagnostic de trisomie 21 plus concluant, mais cela augmente les risques de fausse couche (de moins de 1 %).

Pour des informations plus détaillées sur les types de tests disponibles au Canada et sur les informations que ces tests révèlent, veuillez consulter votre prestataire de soins prénataux ou un conseiller en génétique et consultez le guide du Centre d'éducation en génétique canadien intitulé A Guide to Understanding Prenatal Screening Tests. (PDF anglais [ici](#))

C'EST VOTRE CHOIX

Les femmes peuvent choisir de subir un dépistage prénatal et des tests de diagnostic pour leurs propres raisons, y compris la préparation à la naissance de l'enfant; en apprendre davantage sur ce problème de santé et ce que c'est que d'élever un enfant trisomique; connaître les ressources disponibles dans leur région et travailler avec leur équipe de soins de santé qui sera impliquée dans les soins prénataux et postnataux de leur enfant.

Si les tests de diagnostics déterminent que votre bébé est atteint de la trisomie 21, votre professionnel de la santé peut vous proposer et discuter des options dont disposent les futurs parents quant à la poursuite ou à l'interruption de la grossesse. Il est très important de prendre le temps de comprendre et d'analyser toutes les informations disponibles sur la trisomie 21 et de prendre la décision qui vous convient. Il est rapporté que les femmes regrettent moins leurs décisions lorsqu'elles ont accès à des informations actualisées de haute qualité, lorsqu'elles ne subissent pas de pression et qu'elles ont accès à des conseils non dirigés et à un soutien de la part des professionnels de soins de santé.

Votre équipe médicale est disponible pour vous soutenir, répondre aux questions et discuter des résultats du diagnostic de trisomie 21 pendant que vous envisagez les options disponibles.

Lorsque vous êtes prête, il existe des organisations locales spécialisées dans la trisomie 21 et des groupes de soutien communautaires qui peuvent fournir des informations et des ressources actuelles sur la trisomie 21.



QU'EST-CE QUE LA TRISOMIE 21?

**La trisomie 21 est un problème génétique.
Ce n'est pas une maladie.**

Toutes les personnes ayant la trisomie 21 ont un chromosome supplémentaire. On ignore en grande partie pourquoi certains bébés naissent avec l'exemplaire supplémentaire du chromosome 21, mais cela se produit au moment de la conception. La trisomie 21 ne connaît pas de barrières et affecte des personnes de tous âges, races, sexes et milieux socioéconomiques et se produit presque toujours de manière aléatoire. Les chances d'avoir un bébé trisomique augmentent avec l'âge de la mère; cependant, environ la moitié des bébés nés avec la trisomie 21 sont nés de mères âgées de moins de 35 ans simplement parce que davantage de jeunes femmes ont des bébés¹.

Les personnes ayant la trisomie 21 peuvent se ressembler et partager certaines caractéristiques physiques communes, mais surtout, elles ressembleront aux membres de leur famille et auront leur propre personnalité unique.

Les personnes ayant la trisomie 21 ont :

- Un certain niveau de déficience intellectuelle
- Un certain retard de développement pouvant inclure un retard dans le développement du langage et des habiletés motrices
- Certaines caractéristiques physiques propres à la trisomie comme une apparence faciale reconnaissable et une petite taille²

Avec des interventions médicales et un traitement approprié, la plupart des personnes ayant la trisomie 21 peuvent mener une vie saine. En 1983, les personnes ayant la trisomie 21 vivaient jusqu'à environ 25 ans, la moyenne est maintenant de 60 ans. Cependant, comme pour n'importe qui d'autre, il n'existe pas de durée de vie définitive et certaines personnes ayant la trisomie 21 ont bien vécu jusqu'à 70 ans.

Parmi les soucis de santé pouvant affecter les trisomiques, on retrouve :

- Des affections cardiaques congénitales
- Des problèmes gastro-intestinaux
- Un risque accru de développer la leucémie durant l'enfance
- Des problèmes respiratoires
- Des problèmes de sommeil
- Des problèmes de glande thyroïde
- Des problèmes d'audition et de vision

Il est important de se rappeler que ce ne sont pas toutes les personnes ayant la trisomie 21 qui connaîtront ces soucis de santé. La plupart des problèmes de santé associés aux personnes ayant la trisomie 21 sont également présents dans la population générale et, dans de nombreux cas, peuvent être soignés et gérés avec succès avec un suivi médical serré².

Il existe trois types de trisomie 21 et le type est déterminé à partir des tests chromosomiques effectués à la naissance pour confirmer le diagnostic de trisomie 21 :

La trisomie libre est le type de trisomie le plus répandu. Il comprend 95 % des gens ayant la trisomie 21.

La trisomie par translocation n'affecte que 2 à 3 % des gens nés avec la trisomie 21. Après la naissance d'un enfant ayant la trisomie par translocation, les parents peuvent faire tester leurs chromosomes afin de savoir s'il y a un risque que leurs futurs enfants naissent avec la trisomie 21 lors de grossesses futures.

La trisomie mosaïque est le type de trisomie 21 le moins répandu. Chez environ un pour cent des enfants ayant la trisomie 21, il y a présence d'un chromosome 21 entier additionnel dans un certain pourcentage de leurs cellules somatiques alors que le reste de leurs cellules n'ont pas ce chromosome additionnel.

Peu importe le type de trisomie 21 qu'a votre enfant, les effets du matériel génétique additionnel lui seront propres. Il aura ses propres forces, goûts, aversions, talents, sa propre personnalité et son propre tempérament. Considérez d'abord votre bébé comme un enfant. La trisomie 21 n'est qu'une partie de ce qu'ils sont.



¹ <https://www.ndsccenter.org/wp-content/uploads/2017-PTP-Eng.pdf>

² www.downsyndrome.org.au/documents/resources/prenatal/DSA_AGuideForExpectantParents_Resource.pdf

VIVRE AVEC LES SENTIMENTS INITIAUX ET S'AJUSTER

Les gens réagiront différemment en apprenant que leur enfant a ou peut avoir la trisomie 21. Les réactions personnelles peuvent varier et peuvent dépendre de leurs valeurs personnelles, de leurs croyances et de leurs attentes d'avoir un bébé.

Tous les parents ont des sentiments différents lorsqu'ils apprennent que leur enfant peut avoir ou a la trisomie 21. Certains futurs parents se sentent heureux et excités tandis que d'autres ressentiront des sentiments d'incrédulité, de culpabilité, de tristesse ou de déception. Plusieurs ressentent beaucoup d'incertitude et de doute quant à l'avenir de leur enfant. Tous ces sentiments sont parfaitement normaux et il n'y a pas de bonne ou de mauvaise façon de se sentir. Vous devez savoir qu'il n'y a absolument rien que vous ayez fait pour que votre enfant soit atteint de la trisomie 21.

Peu importe comment vous vous sentez, souvenez-vous que vous n'êtes pas seule dans cette aventure. Votre partenaire, d'autres enfants et d'autres membres de la famille peuvent éprouver des sentiments et des émotions similaires aux vôtres. Comme vous aurez probablement beaucoup de questions et de préoccupations, prenez le temps nécessaire. Soyez patiente et gentille avec vous-même et si vous sentez que vous n'êtes pas en mesure de faire face à la situation, demandez de l'aide à des amis, à la famille ou à d'autres professionnels dont le soutien pourrait être utile.



« Ce que vous ressentez est naturel et normal. Ne soyez pas dur avec vous-même. Il y aura des embûches et des soucis en cours de route, mais cela fait partie de la parentalité, point final. Il y a beaucoup de parents qui ont vécu la même chose que vous et ils sont heureux de vous soutenir. »

— Parent d'un enfant trisomique

CONCEPTIONS ERRONÉES COMMUNES SUR LES PERSONNES AYANT LA TRISOMIE 21

✗ Les personnes ayant la trisomie 21 sont limitées quant à ce qu'elles peuvent accomplir dans la vie

Les personnes ayant la trisomie 21 vont à l'école, se joignent aux équipes sportives, aux programmes d'arts de la scène et d'arts visuels, font du bénévolat et travaillent dans la communauté. Elles sont capables d'atteindre leurs objectifs de vie et de participer à leurs communautés comme tout le monde. Les personnes ayant la trisomie 21 peuvent devoir faire face à certains défis dans leur vie, mais avec un soutien adéquat et les ressources appropriées, elles pourront continuer à apprendre, à contribuer et à vivre une vie intéressante.

✗ Les personnes ayant la trisomie 21 ne peuvent s'inscrire aux écoles régulières

Tous les élèves, y compris ceux ayant la trisomie 21, ont le droit d'être inclus et de progresser dans un environnement éducatif inclusif. Les étudiants de toutes capacités peuvent apprendre ensemble et sont des étudiants valorisés et participants. La plupart des enfants ayant la trisomie 21 ont un niveau de déficience intellectuelle léger à modéré, peuvent devoir travailler plus fort pour atteindre les étapes de développement et peuvent avoir besoin d'un certain niveau de soutien. Certains auront des besoins éducatifs et de soutien plus importants et pourraient avoir besoin d'un programme spécialisé. La participation précoce de spécialistes comme des orthophonistes, des physiothérapeutes et des thérapies développementales utilisées avec les nourrissons, les tout-petits et tout au long de l'enfance peut aider avec les retards de développement.

✗ Les personnes ayant la trisomie ne peuvent vivre seules et auront besoin du soutien de leurs parents pour le reste de leur vie

De nombreux futurs parents s'inquiètent de la façon dont un enfant atteint de la trisomie 21 pourrait changer leur vie et affecter le reste de la famille. Ils peuvent avoir de la difficulté à imaginer leur famille et les succès et les défis potentiels d'élever un enfant trisomique. Beaucoup de travail a été fait pour améliorer la défense des droits et l'acceptation des personnes ayant la trisomie 21. Cela a permis aux personnes ayant la trisomie 21 de suivre des études postsecondaires, de trouver un emploi et un nombre croissant de personnes vivent de façon indépendante ou semi-indépendante. De nos jours, plus d'opportunités sont à leur disposition en matière d'éducation, d'emploi et d'options de vie que jamais auparavant. Avec un soutien adéquat et des préparatifs, les personnes ayant la trisomie 21 peuvent mener une vie ordinaire avec de nombreuses opportunités et être un élément vital de la communauté.

X Les bébés qui naissent avec la trisomie 21 ne sont pas en santé

Les effets du matériel génétique additionnel varient d'une personne à l'autre, et il y a une probabilité accrue que les bébés nés avec la trisomie 21 aient des problèmes de santé. Pendant la grossesse et après la naissance du bébé, une surveillance attentive sera probablement nécessaire pour aider à gérer et à soigner tous les problèmes de santé qui surviennent. Bien que les personnes ayant la trisomie 21 puissent éprouver des soucis de santé, rien ne garantit que le bébé souffrira d'un ou de l'ensemble des soucis de santé courants.

Il est important de se rappeler que les bébés trisomiques ont besoin de ce dont tous les bébés ont besoin : des câlins, de la nourriture et de l'amour. Ils grandiront, apprendront et atteindront des étapes de développement... mais à leur propre rythme.

VIVRE AVEC LA TRISOMIE 21

Les choses ont changé pour les personnes ayant la trisomie 21 et les opportunités qui s'offrent à elles se sont grandement améliorées. Un nombre croissant de réseaux de soutien et de ressources sont disponibles pour les personnes ayant la trisomie 21 et leur famille. Les enfants trisomiques ont désormais la possibilité de fréquenter leur école communautaire et de participer à des environnements d'apprentissage inclusifs avec leurs pairs.

Le niveau de défense des droits, de sensibilisation et d'acceptation des personnes ayant la trisomie 21 s'est considérablement amélioré et est devenu une partie intégrale de nombreuses sociétés. Différentes possibilités sont désormais offertes aux personnes ayant la trisomie 21 comme de poursuivre des études postsecondaires, de trouver un emploi et de vivre de façon autonome.

Tout comme élever un enfant typique, les enfants trisomiques peuvent être confrontés à des défis tout au long de leur vie, avoir des attitudes négatives et de faibles attentes. Mais avec des parents qui agissent comme leurs plus grands défenseurs, il est important de remettre en question ces perspectives, de créer des opportunités et d'aider les personnes ayant la trisomie 21 à vivre une vie épanouissante et significative.



« Les personnes ayant la trisomie 21 bénéficient d'un foyer aimant, d'interventions précoces, d'une éducation inclusive et accommodante et d'être connectées aux ressources communautaires appropriées tout au long de leur vie. »

INTERAGIR AVEC D'AUTRES PARENTS

De nombreux parents trouvent que l'établissement de liens avec d'autres parents et familles qui ont un enfant atteint de la trisomie 21 constitue un moyen utile de partager leurs sentiments, leurs préoccupations et leurs expériences et de s'informer sur les ressources disponibles. Bien qu'il n'y ait pas deux familles, enfants ou expériences identiques, parler à d'autres personnes qui ont vécu des expériences similaires pourrait être utile.

Lorsque vous vous sentez prête, contactez une organisation locale de trisomie 21 qui peut vous mettre en contact avec d'autres parents, familles et systèmes de soutien communautaires qui seraient heureux de discuter avec vous.

PARTAGER LA NOUVELLE AVEC VOTRE FAMILLE ET VOS AMIS

Si vous avez récemment appris que votre bébé peut être atteint de la trisomie 21, vous vivez peut-être des émotions difficiles. Partager la nouvelle avec la famille et les amis peut être très difficile, car vous êtes possiblement encore dans votre phase d'adaptation après avoir reçu la nouvelle. Vous voudrez sans doute partager la nouvelle pendant la grossesse ou vous pouvez attendre la naissance du bébé, mais attendez d'être prête avant de leur dire.

Certaines personnes peuvent avoir des idées inexactes et obsolètes sur la trisomie 21, mais en leur offrant les informations les plus récentes et une invitation à apprendre avec vous, elles peuvent également faire partie de votre réseau de soutien.



*Il est important de se rappeler
qu'élever un enfant atteint de la
trisomie 21 sera un peu comme
élever n'importe quel enfant. Il y
aura des hauts et des bas, des défis,
des succès, des sourires, des
rires et des larmes.*

LIENS ET RESSOURCES UTILES

Société canadienne de la trisomie 21 : www.cdss.ca

21 Answers : <https://cdss.ca/down-syndrome-answers/>

Dear Future Mom : www.youtube.com/watch?v=Ju-q4OnBtNU

Down Syndrome Australia : www.downsyndrome.org.au/resources/prenatal.html

Centre d'éducation en génétique canadien : <https://geneticseducation.ca/public-resources/prenatal-and-preconception-genetics/>

Global Down Syndrome : www.globaldownsyndrome.org/about-down-syndrome/facts-about-down-syndrome/

Lettercase : <https://resources.lettercase.org/>

National Down Syndrome Congress, brochure d'information sur la trisomie 21 et les diagnostics anténataux (anglais) : <https://www.ndsccenter.org/wp-content/uploads/2017-PTP-Eng.pdf>

SOCIÉTÉ CANADIENNE DE LA TRISOMIE 21

La Société canadienne de la trisomie 21 travaille en partenariat avec des groupes locaux afin d'offrir du soutien exhaustif en ligne et au sein de la communauté pour les personnes trisomiques et leur famille.

Pour de plus amples informations sur des organismes œuvrant dans le domaine de la trisomie 21 dans votre région, veuillez contacter la Société canadienne de la trisomie 21 au **1-800-883-5608** ou visitez notre site internet à <https://cdss.ca/community/affiliates/>



Canadian
Down Syndrome
Society

Société
canadienne de la
trisomie 21

1-800-883-5608 (or 403-270-8500) | info@cdss.ca | cdss.ca

    } @cdndownsyndrome

LA SOCIÉTÉ CANADIENNE DE LA TRISOMIE 21
EST UNE ASSOCIATION CARITATIVE ENREGISTRÉE

NUMÉRO D'ENTREPRISE DE L'ARC : 11883 0751 RR 0001