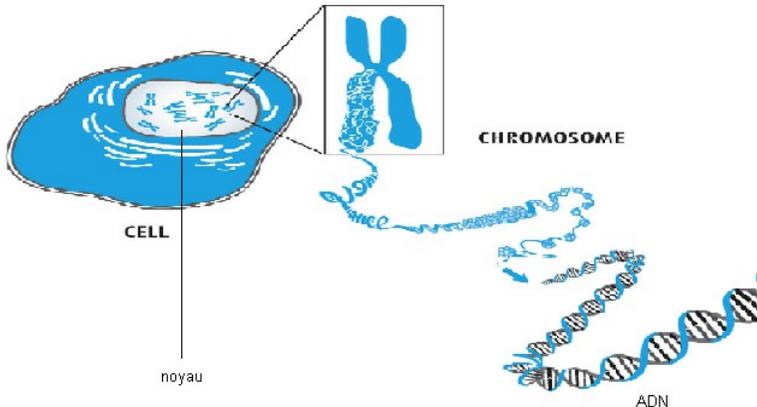


## Qu'apporte le caryotype de mon bébé?

### Qu'est-ce qu'un chromosome ?

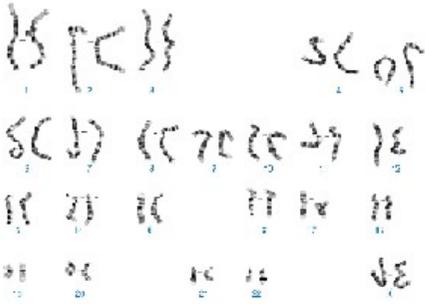
Nous sommes tous constitués de milliards de cellules. Dans chaque cellule de notre corps, on trouve un noyau dans lequel est localisé notre patrimoine héréditaire, l'ADN. A un certain stade de vie de la cellule, cet ADN est très compacté : c'est alors qu'on le voit sous forme de chromosomes.



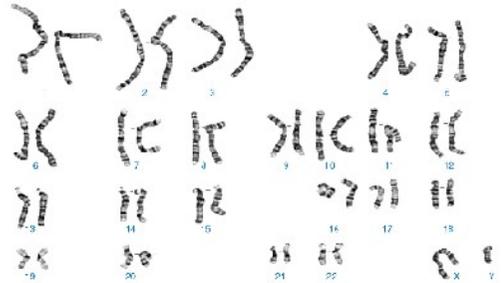
### Qu'est-ce qu'un caryotype ?

En mettant des cellules en culture, on peut étudier les chromosomes et réaliser un caryotype, qui est « une vue satellite » de notre génome. Nous avons tous, hommes et femmes, 22 paires de chromosomes appelés autosomes ; ainsi qu'une paire de chromosomes dits sexuels : XX chez la femme

et XY chez l'homme. Chacun des 23 chromosomes est présent en deux exemplaires : un nous ayant été transmis par notre mère et l'autre par notre père.

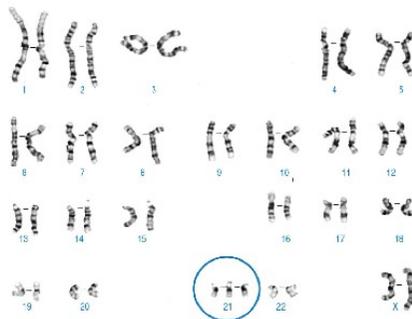


Caryotype féminin 46,XX



Caryotype masculin 46,XY

La moitié de nos chromosomes se retrouve dans nos gamètes (ovules ou spermatozoïdes). Dans ces gamètes, il arrive parfois que la séparation des chromosomes ne se déroule pas comme prévu. L'enfant qui résulte de la fusion d'un ovule et d'un spermatozoïde (fécondation) peut alors être porteur d'une trisomie 21, par exemple. En effet, la trisomie 21 est souvent la conséquence d'une non séparation des deux chromosomes 21 dans un des deux gamètes parentaux.



Caryotype d'un enfant présentant une trisomie 21 : 47,XX,+21

Ainsi, le caryotype permet de vérifier le nombre et la structure des chromosomes. Il permettra aussi de déterminer le sexe de votre enfant à naître. Cependant, si vous ne souhaitez pas le connaître, vous pouvez le signaler au professionnel de santé qui vous a prescrit cet examen, afin qu'il ne vous le révèle pas lors du rendu de résultat. Dans tous les cas, le résultat vous sera rendu et expliqué par un spécialiste.

### Quelles sont les limites du caryotype ?

Le caryotype ne permet pas de détecter une maladie génique comme la mucoviscidose et un caryotype normal n'élimine pas formellement l'existence d'une anomalie génétique.

Avant la réalisation d'un caryotype, vous devez avoir une consultation avec un spécialiste. N'oubliez pas de transmettre au généticien vos antécédents familiaux.

### Le résultat tarde à m'être rendu, pourquoi ?

La culture cellulaire peut parfois prendre plus de temps que prévu ou même échouer. Dans ce dernier cas, un nouveau prélèvement sera alors nécessaire.