

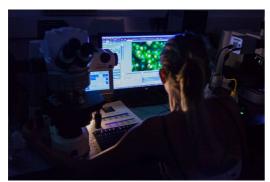
La recherche, un long chemin pour quels espoirs pour demain ?













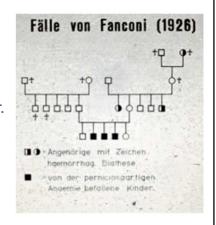


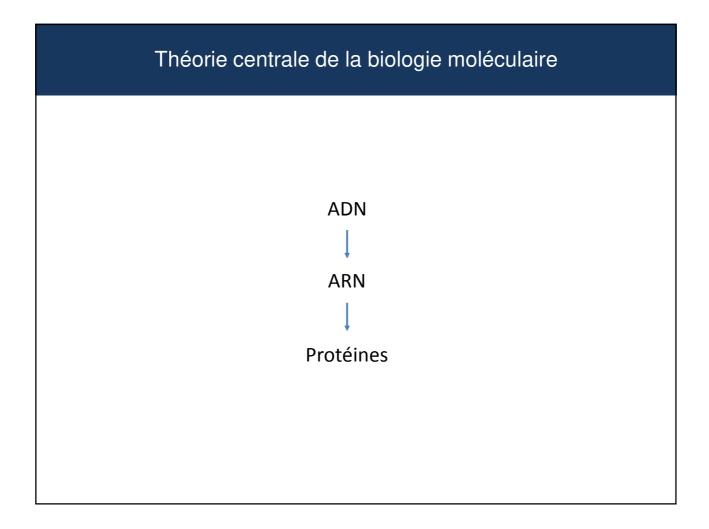
1927 | L'anémie de Fanconi est une entité clinique distincte



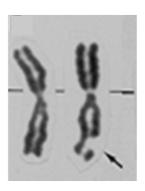
Guido Fanconi (1892 – 1979)

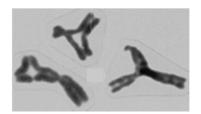
"La découverte et l'interprétation de faits nouveaux commence par une idée qui est suivie par une quantité énorme de dur labeur. Cela présuppose un esprit créatif, un travail minutieux et systématique, ainsi qu'une bonne culture générale."





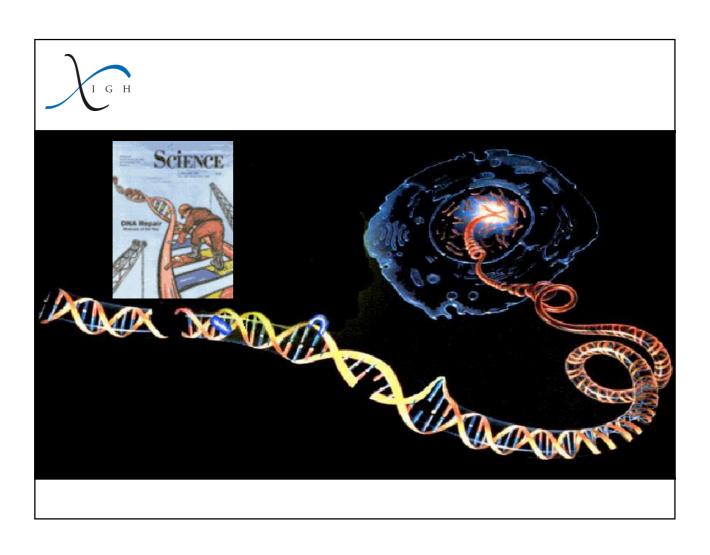
1964 | Instabilité des chromosomes

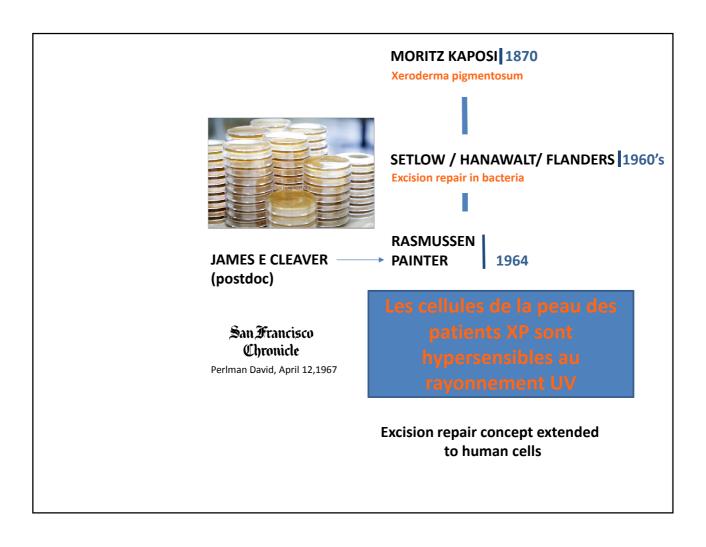






1927 (FA) → 1964





1968 | Première démonstration qu'un défaut de réparation de l'ADN est à l'origine d'une maladie héréditaire qui prédispose les patients à développer des tumeurs

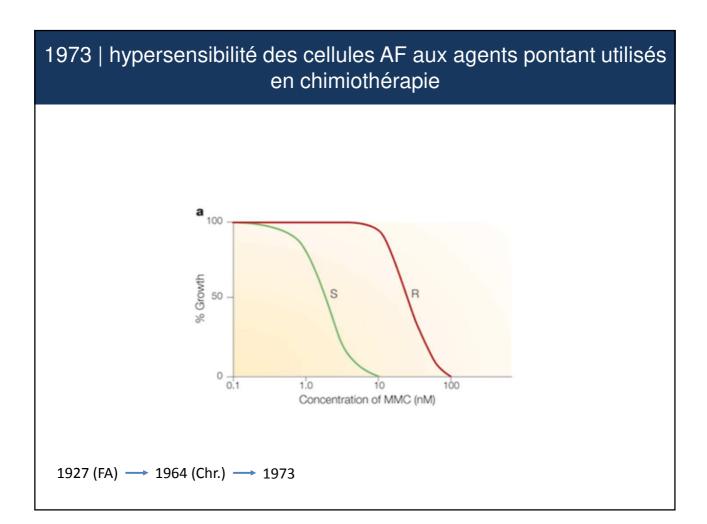
1927 (FA) - 1964 (Chr.)

Jacques Monod (1910-1970): « ce qui est vrai pour le colibacille est vrai pour l'éléphant »

Des principes, des mécanismes communs à tous les êtres vivants.







2011 - 2013 | sources endogène des lésions de l'ADN

Produits du métabolisme endommageant l'ADN

Première ligne de défense: enzymes de détoxification

Aldéhydes → agents protecteurs (ex: Metformine) Radicaux libres → antioxydants (ex: Quercetin)

Deuxième ligne de défense: réparation de l'ADN

1927 (FA) → 1964 (Chr.) → 1973 (MMC) → 2011 (aldéhydes)

Jacques Monod (1910-1970): « ce qui est vrai pour le colibacille est vrai pour l'éléphant »

Des principes, des mécanismes communs à tous les êtres vivants.



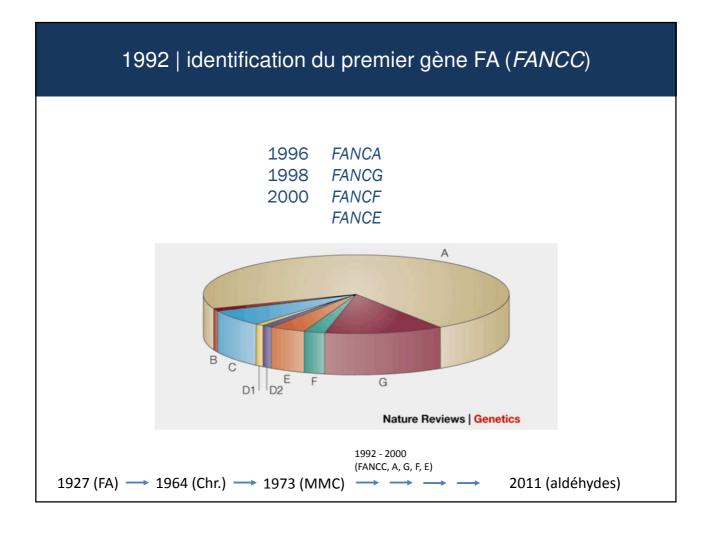


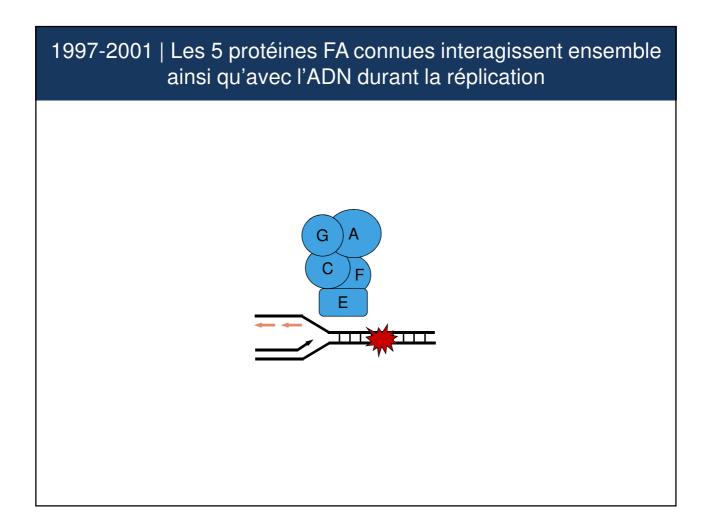
1992 | L'anémie de Fanconi est génétiquement hétérogène

FANCA

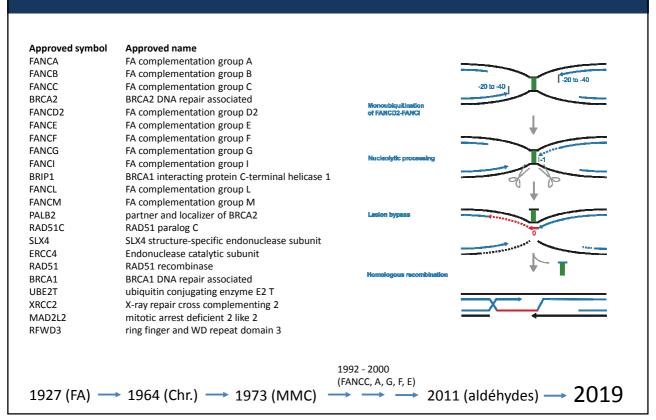
FANCB

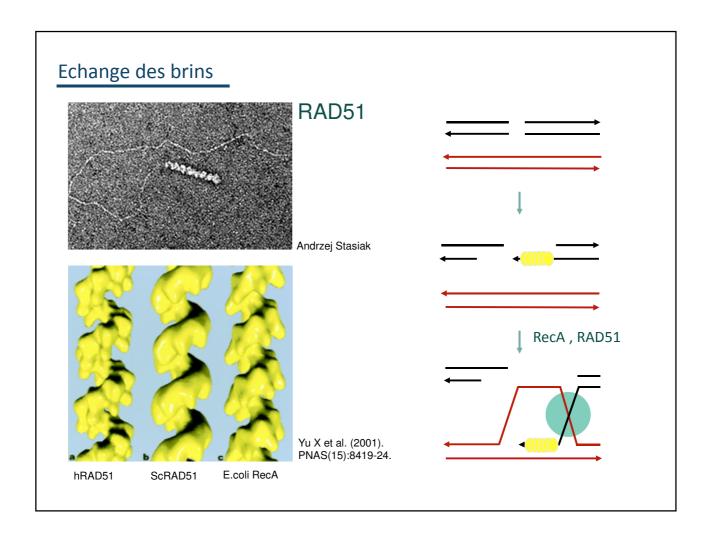
FANCC





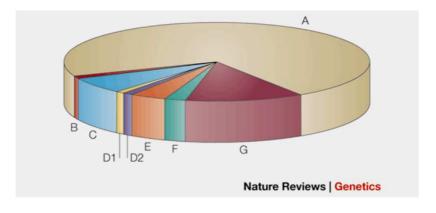
2019 | 15 (22) gènes FA identifiés, mécanisme de réparation décrypté. Les protéines FANC sont sur le devant de la scène.



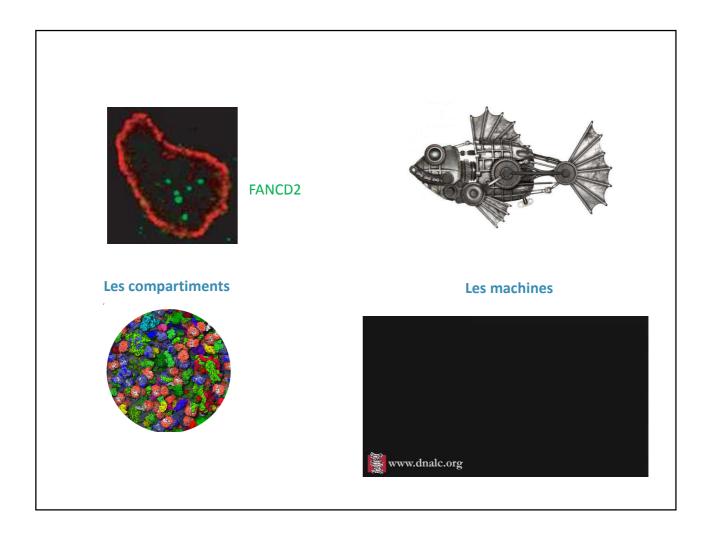


Les protéines FANCA et FANCG sont nécessaires pour la réparation de l'ADN.

Comment les protéines FANCA et FANCG assurent ces fonctions?



« Le seul véritable voyage, le seul bain de jouvence, ce ne serait pas d'aller vers de nouveaux paysages, mais d'avoir d'autres yeux, de voir l'univers avec les yeux d'un autre »
Marcel Proust









Acknowledgments



Genetic Instability & Cancer Team

Angelos Constantinou

Jihane Basbous Gaël Dupin Camilla Frattini Emile Alghoul Rana Lebdy Alexy Promonet Cyril Ribeyre Sophie Vidal



IMGT: Sofia Kossida Benjalin Viart



Serge Urbach



Marie-Pierre Blanchard

Amélie Sarrazin



