

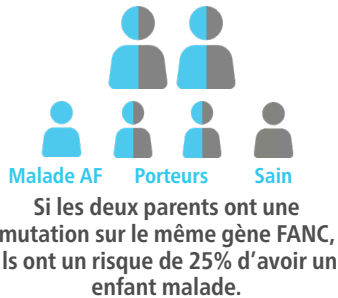
LA MALADIE DE FANCONI

Qu'est-ce que la maladie de Fanconi?

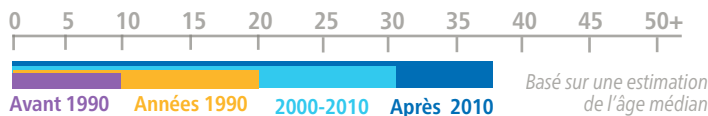
La maladie de Fanconi ou Anémie de Fanconi (AF) est une maladie génétique provoquant un défaut de réparation de l'ADN qui conduit à une déficience de la moelle osseuse, des leucémies et des cancers. Elle est causée par un des 22 gènes FANC identifiés à ce jour. C'est une maladie chronique et complexe, qui est psychologiquement très éprouvante.

1 sur 300 000

L'AF touche de manière égale les hommes ou les femmes. La probabilité à la naissance pour un enfant de naître avec l'AF est de 1 sur 300 000 en France, soit environ 3 enfants par an.



Espérance de vie

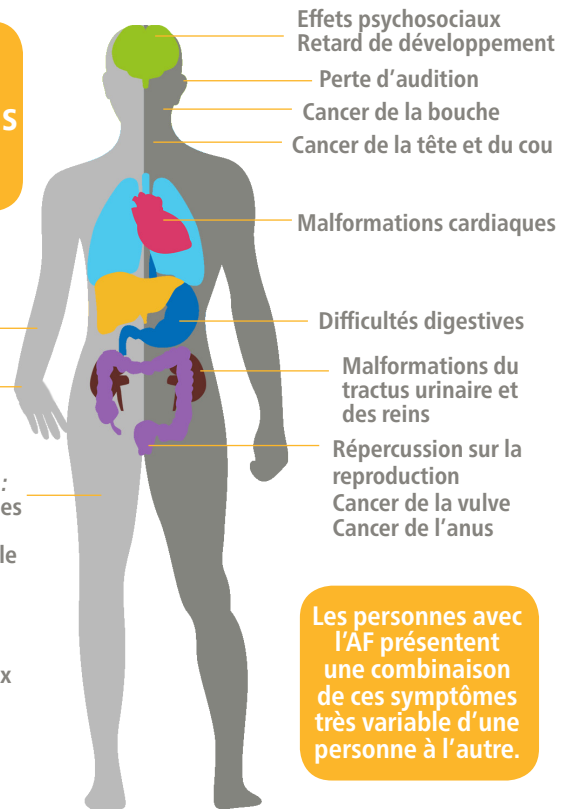


Quelles répercussions de l'AF?

Radius absent ou plus court

Malformations des mains et des pouces

Affectant tout le corps :
 Numérations sanguines anormales
 Déficience de la moelle osseuse
 Leucémie
 Problèmes dermatologiques
 Problèmes hormonaux
 Petite taille



Les personnes avec l'AF présentent une combinaison très variable d'une personne à l'autre.

Pourquoi nous sommes tous concernés

C'est très simple : les enfants et les adultes « Fanconi » ont besoin de la recherche pour vivre. Pas de recherche signifie pas d'avancée sur les traitements dont ils ont besoin pour survivre. De plus, la recherche sur l'AF bénéficie à tous : les greffes de moelle osseuse sont devenues plus fiables et efficaces grâce aux études menées sur l'AF ; au moins 5 gènes FANC sont aussi des gènes de susceptibilité aux cancers du sein, ce qui signifie que les thérapies développées pour les patients AF pourront aussi bénéficier aux personnes concernées par un cancer du sein. Enfin, la recherche sur l'AF est sur la bonne voie pour élucider le mystère des problèmes de réparation de l'ADN, qui sont non seulement à l'origine de la maladie de Fanconi mais aussi des cancers.

Comment l'AFMF agit



L'AFMF est une association fondée par les familles pour les familles. C'est une mine d'or de renseignements, de soutien moral et d'entraide : écoute téléphonique, réunions de familles avec les spécialistes de l'AF, journées « coaching », édition de documents et de recommandations validés au niveau international.



L'AFMF soutient également la recherche sur l'AF. Les progrès de la recherche ont permis d'augmenter très significativement l'espérance de vie de ces personnes. Il y a une dizaine d'années, ils n'atteignaient que rarement l'âge adulte. Aujourd'hui ils peuvent avoir 30 ans, 40 ans et plus.



Grâce à la recherche, le taux de succès des greffes de moelle osseuse a bondi de 20% dans les années 90 à près de 90% de nos jours.

Quelles pistes pour l'avenir?

- Financer des essais cliniques pour traiter et prévenir les cancers chez les malades avec l'AF.
- Développer des stratégies de traitements pour tous les types et stades de cancers liés à l'AF, en intégrant les spécificités de cette maladie (par exemple, pas de radiation).
- Etablir un registre clinique pour retracer l'historique de la maladie et l'efficacité des traitements.