



Fundación
Anemia de Fanconi

XI CONGRESO

FUNDACIÓN ANEMIA DE FANCONI

23-24 Noviembre 2023

Hospital Vall d'Hebron - Barcelona

XI FANCONI ANEMIA FOUNDATION SYMPOSIUM

23-24th November 2023

Hospital Vall d'Hebron
Barcelona

10:00 h - 11:00 h **Recogida de Documentación** - Registration

APERTURA CONGRESO - OPENING CONFERENCE
SALÓN DE ACTOS PLANTA 10

11:00 h - 11:10 h **Bienvenida** - Welcome Cristina Díaz de Heredia / Alicia de las Heras

11:20 h - 13:45 h

SESIÓN DE FAMILIAS DE LA FAF
FAF FAMILIES MEETING
AULA 4 PLANTA 11
(Sesión en castellano)

11:20 h Alicia de las Heras
Presentación de nuevas familias
Introducing new families

12:20 h **Reunión de familias y pacientes**
Families and patients meeting

13:30 h Aurora de la Cal
AF / CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz
Resumen de las actividades y acciones de la FAF en 2022-2023
Summary of FAF activities and actions in 2022-2023
(Castellano / Spanish)

11:20 h - 13:40 h

SESIÓN I:
INVESTIGACIÓN PRECLÍNICA
PRECLINICAL RESEARCH
SALÓN DE ACTOS PLANTA 10
(Sesión en inglés)

Ivan Rosado y Paula Río
MODERADOR - CHAIR

11:20 h Iván Rosado. CABIMER. Sevilla. Spain
A novel endogenous source of replication for instability in FA
Una nueva fuente endógena de inestabilidad de la horquilla de replicación en AF

11:40 h Débora Caveró. UAB / CIBERER / H. Sant Pau. Barcelona
Beyond EGFR inhibitors in Fanconi HNSCC therapeutics: potential second lines of therapy
Más allá de los inhibidores de EGFR en la terapéutica de Fanconi HNSCC: posibles segundas líneas de terapia

12:00 h Beatriz Olalla
CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz
Prime editing: a novel approach to correct different mutations in FA
Edición mediada por prime: un nuevo enfoque para corregir diferentes mutaciones en la AF

12:20 h José Antonio Casado
CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz
Antitumoral immune mechanism involved in bone marrow failure in patients with FA
Mecanismo inmunológico antitumoral implicado en la insuficiencia de la médula ósea en pacientes con AF

12:40 h Paula Río
CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz
Gene therapy restores the transcriptional program of hematopoietic stem cells in FA
La terapia génica restablece el programa transcripcional de las células madre hematopoyéticas en AF

13:00 h Sonia del Marro. CIEMAT / CIBERONC / H12O. Madrid
Development of preclinical models of FA squamous cell carcinomas
Desarrollo de modelos preclínicos de carcinoma de células escamosas de AF

13:20 h Wayne Crismani. St Vincent's Institute of Medical Research, Victoria, Australia
Pre-clinical fertility models for FA
Modelos preclínicos de fertilidad para AF

13:50 - 14:50 h **Comida** - Lunch HALL PLANTA 11

14:50 h - 16:40 h

SESIÓN II:

CARCINOMAS ESCAMOSO - SQUAMOUS CELL CARCINOMAS

SALÓN DE ACTOS PLANTA 10

Sesión conjunta con familias y pacientes - Joint session with families and patients

(Sesión con traducción simultánea)

Jordi Surrallés y Cristina Beléndez

MODERADOR - CHAIR

- 14:50 h Andrea Lopez
CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz
Generación de células CAR-T para el tratamiento de carcinomas escamosos de cabeza y cuello de pacientes con AF
CAR-T cells generation for head and neck squamous cell carcinomas treatment in FA patients
(Castellano / Spanish)
-
- 15:10 h Ramón García Escudero
CIEMAT / CIBERONC / H12O. Madrid, Spain
Diagnóstico temprano de cáncer y lesiones orales en anemia de Fanconi usando saliva y plasma
Early diagnosis of cancer and oral lesions in Fanconi anemia using saliva and plasma
(Castellano / Spanish)
-
- 15:30 h Jordi Surrallés
UAB / CIBERER / H.de Sant Pau. Barcelona, Spain
Ensayo clínico AFAN: Afatinib para HNSCC avanzado en pacientes con anemia de Fanconi
AFAN trial: Afatinib for advanced HNSCC in Fanconi anemia patients
(Castellano / Spanish)
-
- 15:50 h Eunike Velleuer
Children's clinic in Krefeld and University of Düsseldorf. Deutschland
Precisión diagnóstica del cepillo bucal en AF
Diagnostic accuracy of oral brush in FA
(Inglés / English)
-
- 16:15 h Cristina Beléndez. Hospital Gregorio Marañón. Madrid, Spain
Alba de Pablo. H. Vall D'Hebrón. Barcelona, Spain
Aproximaciones para la implantación de la técnica de cepillado bucal en España
Approaches for the implementation of the oral brushing technique in Spain
(Castellano / Spanish)

16:40 h - 17:10 h **Café** - Coffe break HALL PLANTA 11



17:15 h - 19:30 h

TALLER PARA FAMILIAS, PACIENTES Y ESPECIALISTAS
WORKSHOP FOR FAMILIES, PATIENTS AND CLINICIANS

AULA 4 PLANTA 11

(Sesión con traducción simultánea)

17:15 h Christine Krieg
German Association.
Living with FA: everyday routine of a FA family
Vivir con AF: La vida diaria de una familia de AF
(Inglés / English)

17:45 h Eunike Velleuer
Children's clinic in Krefeld and University of
Düsseldorf. Deutschland.
Christine Krieg
German Association.
**Power2U: How adult FA patients and FA Families
can start to manage their Oral Health Journey**
Power2U: Cómo los pacientes adultos con FA y
sus familias pueden empezar a gestionar su salud
bucodental

18:45 h Eunike Velleuer
Children's clinic in Krefeld and University of
Düsseldorf. Deutschland.
Christine Krieg
German Association.
**Training for medical professionals about oral
screening for individuals with FA using brush
biopsy (Add-on Screening)**
Formación para profesionales médicos sobre el
cribado oral de personas con FA mediante biopsia por
cepillado (Cribado complementario)
(Inglés / English)

17:15 h - 18:30 h

SESIÓN III:
COMUNICACIONES ORALES

ORAL COMMUNICATIONS

SALÓN DE ACTOS PLANTA 10

(Sesión en inglés)

Susana Navarro
MODERADOR - CHAIR

17:15 h Juan Pablo Trujillo
H Universitario Parc Taulí, Barcelona. Spain
**When prenatal exome analysis confirms FA in a
pregnancy with nonspecific fetal anomalies**
Cuando el análisis prenatal del exoma confirma FA
en un embarazo con anomalías fetales inespecíficas

17:30 h Maria José Ramirez
UAB / CIBERER / H. Sant Pau. Barcelona, Spain.
**Mutation type and chromosome fragility are
prognostic factors in Fanconi anemia**
El tipo de mutación y la fragilidad cromosómica son
factores pronósticos en la anemia de Fanconi

17:45 h Lucas Pontel
Josep Carreras Leukaemia Research Institute (IJC),
Barcelona, Spain.
**Exploring the role of cellular nucleophiles in the
protection of the genome in DNA repair deficient
models**
Exploración del papel de los nucleófilos celulares en la
protección del genoma en modelos deficientes en la
reparación del ADN

18:00 h Maria José Peña
CABIMER / Universidad de Sevilla CSIC-Universidad
Pablo de Olavide, Seville, Spain.
**Replication fork instability induced by Base
Excision Repair (BER) intermediates**
Inestabilidad de la horquilla de replicación inducida
por intermediarios de la reparación por escisión de
bases (BER)

18:15 h Irene Peña
CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jimenez Díaz
Madrid, Spain.
**Use of genome editing approaches to generate
human hematopoietic stem cells with specific
Fanconi anemia patient mutations**
Uso de enfoques de edición del genoma para generar
células madre hematopoyéticas humanas con
mutaciones específicas de pacientes con anemia de
Fanconi

20:30 h

CENA Y ENTREGA DE PREMIOS DE LA FUNDACION ESPAÑOLA DE ANEMIA DE FANCONI
DINNER AND AWARDS FROM SPANISH FANCONI ANEMIA FOUNDATION
RESTAURANTE CAN CORTADA
<https://cancortada.com/es/>

PREMIOS DE LA FUNDACIÓN ANEMIA DE FANCONI
FANCONI ANEMIA FOUNDATION AWARDS
Alicia de las Heras Pascual. Presidenta FAF

1 Premios de investigación a jóvenes doctores por la realización de Tesis doctorales en anemia de Fanconi
Young investigator Awards to PhD Thesis focused on Fanconi anemia

- **Daniela Steigerwald**, UAB / CIBERER / H.Sant Pau. Barcelona. Spain
- **Cristina Camps**, UAB / CIBERER / H. Sant Pau. Barcelona. Spain
- **Ilaria Pérsico**, UAB / CIBERER / H. Sant Pau. Barcelona. Spain
- **Josune Zubicaray**, H. Niño Jesús. Madrid. Spain
- **Laura Ugalde**, CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz, Madrid. Spain
- **Paula Moreno Gordillo**, CABIMER. Sevilla. Spain.

2 Premio por su especial dedicación a la investigación de nuevas terapias para pacientes con anemia de Fanconi
Award for special dedication to research in new therapies for patients with Fanconi anemia

- **Paula Río**, CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz, Madrid. Spain
- **Susana Navarro**, CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz, Madrid. Spain

3 Premio al mérito nacional por su especial dedicación clínica a los pacientes con Anemia de Fanconi
Award for special clinical dedication to Fanconi anemia patients

- **Isabel Badell**, H. Sant Pau. Barcelona. Spain

4 Premio al mérito internacional por su especial dedicación a la investigación y tratamiento de pacientes con anemia de Fanconi.
International Merit Award for Special Dedication to Research and Treatment of Patients with Fanconi Anemia

- **Jean Soulier**, Hôpital Saint-Louis and University Paris Cité. France

09:00 h - 11:30 h

SESIÓN IV:

TERAPIAS DEL FALLO DE MO - BONE MARROW FAILURE THERAPIES

SALÓN DE ACTOS PLANTA 10

Sesión conjunta con familias y pacientes - Joint session with families and patients

(Sesión con en castellano con traducción simultánea)

Albert Catalá y Cristina Díaz de Heredia

MODERADOR - CHAIR

- 9:00 h Aurora de la Cal
CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz
Actualización del registro español de pacientes de anemia de Fanconi
Update of the Spanish Fanconi anemia patient registry.
-
- 9:10 h Miguel López de Heredia
CIBERER, Madrid. Spain
Registro de enfermedades genéticas y de baja prevalencia (GENRARE)
Genetic and low prevalence diseases registry
-
- 9:20 h Josune Zubicaray
H. Niño Jesús. Madrid. Spain
Ensayo clínico abierto, fase II para evaluar la eficacia y seguridad del uso de eltrombopag en niños y adolescentes con AF
Phase II Open clinical trial, to evaluate the efficacy and safety of eltrombopag in children and teenagers with FA
-
- 9:40 h Juan Bueren
CIEMAT / CIBERER / IIS Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Spain
Conclusiones del ensayo clínico en fase I/II de terapia génica FANCOLEN-1 para pacientes con AF-A
Conclusions of the phase I/II gene therapy clinical trial for patients with FA-A, FANCOLEN-1
-
- 10:10 h Julián Sevilla
H. Niño Jesús. Madrid. Spain
Seguimiento del ensayo clínico global de terapia génica para pacientes con AF-A patrocinado por Rocket Pharma. FANCOLEN-II
Follow-up of the global clinical trial of gene therapy for patients with FA-A sponsored by Rocket Pharma. FANCOLEN-II
-
- 10:30 h Albert Catalá
H. San Joan de Deu, Barcelona, Spain
Linfoma T linfoblástico en paciente con Anemia de Fanconi
T Lymphoblastic lymphoma in a Fanconi Anemia Patient
-
- 10:40 h Cristina Díaz de Heredia
H. Vall D'Hebrón. Barcelona. Spain
Estado actual del trasplante hematopoyético en pacientes con AF
Current status of hematopoietic transplantation in FA patients
-
- 11:00 h Laura Murillo
H. Vall D'Hebrón. Barcelona. Spain
Cómo tratar pacientes con AF que desarrollan síndromes mielodisplásicos y leucemia aguda
How to treat FA patients who develop myelodysplastic syndromes and acute leukemia
-
- 11:20 h Josune Zubicaray
H. Niño Jesús. Madrid. Spain
Trasplante haploidentico o de donante no familiar con disparidad HLA en pacientes con AF: Resultados del Grupo de Trabajo sobre Aplasias Medulares Graves del Grupo Europeo de Trasplante de Médula Ósea
Haplo-identical or mismatched unrelated donor hematopoietic cell transplantation for Fanconi anemia: Results from the Severe Aplastic Anemia Working Party of the EBMT

11:30 - 12:00 h **Café** - Coffe break HALL PLANTA 11

12:00 h - 13:00 h

SESIÓN V

MESA REDONDA - ROUND TABLE

SALÓN DE ACTOS PLANTA 10

Sesión conjunta con familias y pacientes - Joint session with families and patients

(Sesión en castellano e inglés con traducción simultánea)

Juan Bueren y Jordi Surrallés

MODERADOR - CHAIR

12:00 h Wayne Crismani
St Vincent's Institute of Medical Research, Victoria, Australia
Fertility issues in patients with FA
Problemas de fertilidad en pacientes con AF
(Inglés / English)

12:30 h Paula Río. CIEMAT / CIBERONC / H12O. Madrid, Spain
Juan Bueren CIEMAT / CIBERER / IIS F. Jiménez Díaz
Julián Sevilla: H. Niño Jesús. Spain
Jordi Surrallés: UAB / CIBERER / H. Sant Pau
El papel de las nuevas terapias en AF
The role of new therapies in AF
(Castellano / Spanish)

13:00 h - 13:45 h

SESIÓN VI

CONFERENCIA GLUCKMAN - GLUCKMAN CONFERENCE

SALÓN DE ACTOS PLANTA 10

Sesión conjunta con familias y pacientes - Joint session with families and patients

(Sesión en inglés con traducción simultánea)

Paula Río

MODERADOR - CHAIR

Jean Soulier
Hôpital Saint-Louis and University Paris Cité. France
Clonal Hematopoiesis and Mosaicism in Fanconi Anemia

13:45 h - 14:00 h

CLAUSURA - ADJOURN

SALÓN DE ACTOS PLANTA 10

(Sesión en castellano con traducción simultánea)

Cristina Díaz de Heredia y Alicia de las Heras



Fundación
Anemia de Fanconi

Localización - Location

**Hospital General, Vall d'Hebron Barcelona
Hospital Campus
Pg. de la Vall D'hebron 119-129
Barcelona**

<https://goo.gl/maps/zCMtb7DnkqmqjcXzEA>

Con el soporte de:



Organiza:

