



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 Cavero  
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



13:50 - 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 Belendez

**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  
Eunike Velleuer  
**Children's clinic in Krefeld and University of Düsseldorf. Deutschland.**

(Inglés / English)

- 17:45 h **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 **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)

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

Comunicaciones seleccionadas de los resúmenes enviados



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 V:**

**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

**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 VII**

**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/zCMtb7DnkqmjcXzEA>