

# MONDAY 6<sup>TH</sup> OCTOBER

## (Lunes 6 de Octubre)

**10:30-11:45h: [SESIÓN I: PARA MIEMBROS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANEMIA DE FANCONI \(Sala A\)](#)**

**Conferencia-coloquio: Dra Blanche Alter. Division of Cancer Epidemiology and Genetics, National Cancer Institute, National Institutes of Health, Rockville, USA.**

*Carcinomas escamosos, problemas endocrinos y aspectos reproductivos en pacientes con Anemia de Fanconi.*  
*Squamous cell carcinomas, reproductive issues and endocrine problems in Fanconi anemia patients.*

**12:00-14:00h: [REUNIÓN DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANEMIA DE FANCONI \(Sala A\)](#)**

**12:00-14:00h: [SESSION II: GENETICS AND MOLECULAR BIOLOGY \(Salón de Actos IBiS\)](#)**

**CHAIR (MODERADOR): Jordi Surrallés.**

**12:00-12:30h: Anna Savoia. Department of Medical Sciences. University of Trieste. Italy.**  
*Next generation sequencing as a diagnostic tool for FA patients.*  
*Secuenciación de nueva generación en el diagnóstico de pacientes con anemia de Fanconi.*

**12:30-12:50h: Massimo Bogliolo. Universidad Autónoma de Barcelona. Spain.**  
*Whole exome sequencing in Fanconi anemia gene discovery and genetic sybtyping.*  
*Secuenciación de exomas en el descubrimiento de genes de anemia Fanconi y subtipaje genético.*

**12:50-13:10h: José Luis García Pérez. GENYO. Granada, Spain.**  
*Activity of elements LINE-1 in patients with Fanconi anemia.*  
*Actividad de elementos LINE-1 en pacientes con anemia de Fanconi.*

**13:10-13:30h: Andrés Aguilera. CABIMER, Universidad de Sevilla. Spain.**  
*Accumulation of DNA-RNA hybrids in BRCA2 deficient cells.*  
*Acumulación de híbridos de DNA-RNA en células deficientes en BRCA2.*

**13:30-13:45h: Pablo Huertas. CABIMER, Universidad de Sevilla. Spain.**

*Regulation of CtIP-mediated resection by protein post-translational modifications.*  
*Regulación de la resección de extremos del DNA por modificaciones postraslacionales de CtIP.*

**13:45-14:00h: Carlos Pipaón. Hospital Marqués de Valdecilla-IDIVAL. Santander, Spain.**

*The N-terminal truncated form of p73 mediates the sensitivity of FA cells to genotoxic drugs.*  
*La forma truncada del extremo N-terminal de p73 media la sensibilidad de las células con AF a los fármacos genotóxicos.*

**14:00-15:00h: LUNCH/COMIDA**

**15:00-16:30h: [SESSION III: PRECLINICAL STUDIES IN FANCONI ANEMIA \(Salón de Actos IBiS\)](#)**

**CHAIR (MODERADOR): Iván Rosado.**

**15:00-15:30h: Ivan Rosado. Instituto de Biomedicina. Sevilla, Spain**

*Involvement of aldehydes in Fanconi anemia.*  
*Implicación de los aldehídos en anemia de Fanconi.*

**15:30-15:50h: Paula Río. CIEMAT/CIBERER/IIS Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Spain.**

*Homologous recombination-based gene therapy in stem cells from Fanconi anemia patients.*  
*Terapia génica mediante recombinación homóloga en células madre de pacientes con anemia de Fanconi.*

**15:50-16:10h: Guillermo Guenechea. CIEMAT/CIBERER/IIS. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. Spain.**

*Insertion site analyses of therapeutic lentiviral vectors in hematopoietic stem cells from Fanconi anemia-A mice.*  
*Análisis de la inserción de vectores lentivirales terapéuticos en células madre hematopoyéticas de ratones con AF-A.*

**16:10-16:30h: Helena Montanuy. Universidad Autónoma de Barcelona. Spain.**

*Drug screening to reduce chromosome fragility in Fanconi anemia.*  
*Cribado de fármacos para disminuir fragilidad cromosómica en anemia de Fanconi.*

**16:30-17:00h: COFFEE BREAK/CAFÉ**

**17:00h-18:50h: [SESIÓN IV: CARCINOMAS ESCAMOSOS \(Salón de Actos IBiS\)](#)**

**CHAIR (MODERADOR): Manuel Ramírez.**

**17:00-17:30h: Ruud Brakenhoff. Department of Otolaryngology/Head-Neck Surgery, University Medical Center, Amsterdam, The Netherlands.**

*Advances in the understanding of SCCs in Fanconi anemia.*  
*Avances en el conocimiento de los carcinomas escamosos en anemia de Fanconi.*

**17:30-17:50h: Eunike Velleuer. Heinrich Heine University. Düsseldorf, Germany.**

*International actions towards the early detection of SCCs in FA patients.*  
*Actuaciones internacionales para la detección precoz de los SCCs en pacientes con anemia de Fanconi.*

**11:50-18:10h: Alberto Villanueva. ICO/IDIBELL. Barcelona, Spain.**  
*Development of an orthotopic murine model of Fanconi anemia derived SCC.*  
*Desarrollo de un modelo ortotópico murino de SCC de anemia de Fanconi.*

**18:10-18:30h: Pedro Fortuny/Estela Carrasco. Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, Spain.**

*Treatment and follow-up of SCC in Fanconi anemia patients.*  
*Tratamiento y seguimiento de SCC en pacientes con anemia de Fanconi.*

**18:30-18:50h: Manuel Ramírez. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid, Spain.**

*Experience of a compassionate virotherapy treatment in children with neuroblastoma and its possible application in FA patients.*  
*Experiencia de un tratamiento de viroterapia compasivo en pacientes pediátricos con neuroblastoma, y su posible aplicación en pacientes con anemia de Fanconi.*

**19:00h-20:30h: [SESSION V: POSTERS SESSION \(Hall\)](#)**

**20:45h: CENA y ENTREGA DE PREMIOS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANEMIA DE FANCONI: Dinner and Awards from the Spanish Association for Fanconi Anemia. (Hotel Exe Palmera)**

- Convocatoria de proyectos de investigación a cargo de la Asociación Española de Anemia de Fanconi: Alicia de las Heras, Presidenta de la Asociación Española para la Anemia de Fanconi.
- Premios de investigación a jóvenes doctores por la realización de Tesis doctorales sobre anemia de Fanconi.
- Premio al Especialista Clínico Español por su dedicación al tratamiento y cuidado de pacientes con anemia de Fanconi:
  - o **Dr Jesús M. Estella: Hospital San Joan de Deu. Barcelona.**

**TUESDAY 7<sup>TH</sup> OCTOBER  
(Martes 7 de Octubre)**

**8:30-10:00h: SESIÓN VI: PARA MIEMBROS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANEMIA DE FANCONI: (Aula A)**

Conferencia-coloquio con los Drs Jordi Surrallés (UAB/CIBERER, Barcelona), Cristina Díaz de Heredia (H.Vall d'Hebron, Barcelona) Julián Sevilla (H. Niño Jesús, Madrid) y Juan Bueren (CIEMAT/CIBERER y IIS Fundación Jiménez Díaz, Madrid).  
*Actualización sobre el estado actual del diagnóstico, trasplante y ensayo clínico de terapia génica de pacientes con anemia de Fanconi en España y su contexto internacional*

**10:15-12:30h: REUNIÓN DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANEMIA DE FANCONI: (Sala A)**

**Prevención de carcinomas escamosos de cabeza y cuello en pacientes con anemia de Fanconi.** En colaboración con la Dra Eunike Velleur y Ralf Dietrich. Se facilitará la toma de muestras de cepillado de la mucosa oral de pacientes para estudios preventivos de carcinoma escamoso.

**10:15-12:15h: SESIÓN VII: TRATAMIENTO HEMATOLÓGICO EN PACIENTES CON AF (Salón de Actos IBiS)**

**CHAIR (MODERADOR):** Juan Bueren.

**10:15-10:50h:** Carlo Dufour. Institute G. Gaslini, Genova, Italy.

*Clinical strategies for treatment of bone marrow failure in Fanconi anemia patients.  
Estrategias clínicas para el tratamiento del fallo de médula ósea en pacientes con AF.*

**10:50-11:10h: Cristina Díaz de Heredia/Julián Sevilla. (H. Vall d'Hebron/H. Niño Jesús).**

*Results of allogeneic hematopoietic transplantation of Fanconi anemia patients in Spain.  
Resultados del trasplante hematopoyético alogénico de pacientes con AF en España.*

**11:10-11:30h: Julián Sevilla/Cristina Díaz de Heredia. (Hospital del Niño Jesús/H. Vall d'Hebrón).**

*Collection of hematopoietic progenitors from Fanconi anemia patients for clinical gene therapy.  
Colecta de progenitores hematopoyéticos de pacientes con anemia de Fanconi para su tratamiento mediante terapia génica.*

**11:30-11:50h: Susana Navarro. CIEMAT/CIBERER y IIS Fundación Jiménez Díaz. Madrid, Spain.**

*Human preclinical studies for the gene therapy of Fanconi anemia patients.  
Estudios preclínicos humanos para la terapia génica de pacientes con anemia de Fanconi.*

**11:50-12:05h: José Antonio Casado. CIEMAT/CIBERER y IIS Fundación Jiménez Díaz. Madrid, Spain.**

*Over-expression of NKG2D ligands in Fanconi anemia cells: Implications in the etiology of the bone marrow failure.  
Sobreexpresión de ligandos de NKG2D en las células de anemia de Fanconi: Implicaciones en la etiología de la insuficiencia medular.*

**12:15-13:15h: SESIÓN VIII: Conferencia Gluckman y Premio al Investigador Internacional por su carrera profesional dedicada al tratamiento y cuidado de los pacientes con anemia de Fanconi. (Salón de Actos IBiS)**

*(Gluckman conference and Award to an International Investigator dedicated to the treatment and care of Fanconi anemia patients).*

**Prof. Blanche Alter.** Division of Cancer Epidemiology and Genetics, National Cancer Institute, National Institutes of Health, Rockville, USA.

**13:15h:** Adourn (Despedida).

## VII International Congress of the Spanish Research Network on Fanconi Anemia

### VII Congreso Internacional de la Red Española de Investigación en Anemia de Fanconi

**6th-7th October 2014**

**Salón de Actos del Instituto de Biomedicina de Sevilla.  
Complejo Hospitalario Virgen del Rocío de Sevilla**

Organizers:

Dr Iván V. Rosado IBiS/Hospital Virgen del Rocío (Sevilla)  
Dr Jordi Surrallés. Universidad Autónoma de Barcelona/CIBERER. (Barcelona)  
Dr Juan A. Bueren. CIEMAT/CIBERER. IIS Fundación Jiménez Díaz. (Madrid)

