



BioMe Biobank researchers have discovered a serious bone and joint disease that is very rare in the general population, but is more commonly found in people of Puerto Rican heritage. We found this by looking at genes of people in the BioMe Biobank who generously agreed to provide blood samples so we could make discoveries like this. The condition, in which people suffer from problems with their hips, spine and other joints, is called Steel Syndrome. The surprising finding is that the disease is not ultra-rare, as previously thought; as many as 1 in 5,000 people of Puerto Rican heritage may have this disease. Our discovery may make it possible to find Steel Syndrome in children when they are young, so that we can better treat bone and joint problems, and save children from hip surgery that can actually worsen symptoms.

Steel Syndrome is caused by a mutation in the collagen gene

called "COL27A1". This gene helps development of healthy joints and bones. If there is a mutation in the gene, the bones and joints may not develop correctly. This means that people with Steel Syndrome are typically short in stature; most adult men and women are under 5 feet tall. Also, their hips can dislocate (come loose from the hip socket that keeps the leg bone in place), and they can have problems in their spines, and pain in many joints, like hips and knees, over time.

The BioMe researchers were first tipped off to this finding when we noticed that short statured Puerto Rican participants also had more joint pain, hip replacements at young ages, and more emergency spine surgery. When we looked at their genes, we found that many of them had the Steel Syndrome gene. Steel Syndrome is a recessive disease, meaning that people need to inherit two copies of the mutation in order to suffer from the condition, and that many individuals may carry one copy of the mutation

without realizing it. Even individuals with one copy of the mutation in the gene may show milder symptoms. For instance, they may be at an increased risk for joint pain and other issues of the bone.

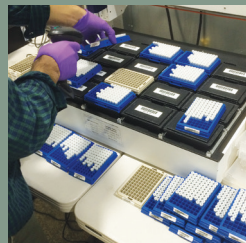
Thanks to BioMe participants who volunteered to contribute their blood sample for biomedical research, we are now learning more about a genetic disease impacting communities in Harlem and the Bronx. Plans are now underway to educate clinicians to recognize the syndrome, and Mount Sinai has added Steel Syndrome to its range of genetic tests available for patients in our health system. The hope is that early detection of Steel Syndrome in children and adults may improve healthcare management for those patients. If you have any questions, please speak with your primary care physician.

– *Happy Holidays!*
Your BioMe Team

IN THIS ISSUE

- Regeneron Collaboration
- CliniThink
- Research Projects Using BioMe
- Thesis Findings: Return-of-Results

Mount Sinai Health System Launches Collaboration With the Regeneron Genetics Center



In one of the largest research studies of its kind, IPM and Regeneron Genetics Center (RGC), a leading science-based biopharmaceutical company that discovers, invents, develops, manufactures and commercializes medicines for the treatment of serious medical conditions, will work together to obtain whole exome sequencing data on 33,000 de-identified BioMe DNA samples. Sequencing is a laboratory process that determines the complete DNA order of an organism's genome at a single time. "The Mount Sinai BioMe Biobank is distinguished by its rich diversity in patient populations linked to electronic medical records," said Dr. Judy Cho, Principal Investigator of BioMe. "We are extremely pleased to enter into this collaboration with the RGC to develop high-quality sequence data from the BioMe cohort."

(continued on page 4)



CliniThink

Faculty in Institute for Personalized Medicine (IPM) are collaborating with Clinithink, Ltd., a company that has software that can “read” physician notes and abstract the information contained in them. By doing so, we are able to extract important information from physician notes, imaging reports, pathology reports etc. and combine that information with “structured data” (height, weight, lab test results, medications prescribed, etc.) and to feed all that data into advanced software to predict onset of disease, progression of disease, and treatment and health outcomes. These are some of the leading edge tools of Personalized Medicine. Using these tools we will be able to more quickly identify patients eligible for clinical trials of newer drugs and therapeutics. We expect to employ this technology to offer BioMe participants the opportunity to participate in clinical trials for a number of diseases or in other advanced research.

Research Projects Using BioMe Samples and/or Data

Risk Clustering and Stratification in Genetically High-Risk Individuals Using Electronic Medical Records and Biomarkers (Principal Investigator: Girish N Nadkarni, MD, MPH-ISMMS)

Ethnic minorities are at higher risk of both development and progression of chronic kidney disease. This has been linked in part to risk variants in the APOL1 gene that are present in up to 14% in populations of African descent (including African Americans [AAs] and Hispanic Latinos [HLAs]) but are absent in non-Hispanic Whites. Although APOL1 high-risk genotype is, in general, associated with faster loss of kidney function, only about 50% progress to kidney failure and patients within this group have differing rates of renal functional decline. Thus, risk stratification within this group is poor, limiting early intervention. We plan to use plasma samples collected from the Biobank as well as routine clinical information collected within the electronic medical record, to assess factors associated with decline as well as to develop a novel plasma biomarker panel for risk stratification. The vision of this grant is to help identify the individuals who are at high risk of renal failure early in life so that they can be appropriately treated. BioMe contributed plasma samples and phenotypic data from participants with the high risk APOL1 genotype.

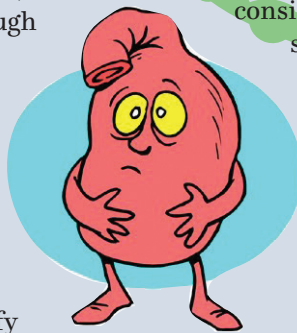
Risk factors for progression of pre-neoplastic lesions in a multiethnic cohort in New York City (Principal Investigator: Steven Itzkowitz, MD)

Gastric cancer (GC) remains a leading cause of death worldwide and is most prevalent in East Asia (specifically Japan, Korea, and China), South/Central America, as well as parts of Eastern/Central Europe. Although the USA is generally considered a low-prevalence area for GC, several studies have shown variation in incidence and mortality among certain racial/ethnic populations, with the highest incidence amongst Asian-American, Hispanic/Latino, and African-American populations. While endoscopic screening is cost-effective in the appropriate population, serum biomarkers that can accurately identify

pre-neoplastic lesions or early treatable neoplastic lesions are of great interest, not only from a cost perspective but also from a patient convenience and risk standpoint. One such test is serum pepsinogen. This is a retrospective study where the research team will do a chart review to determine eligible cases of BioMe participants with gastric cancer and will then request de-identified plasma of these cases. The plasma will be used to look at H. pylori and pepsinogen. The great majority of high prevalence populations are infected with Helicobacter pylori (H. pylori), a known class I carcinogen, and serum pepsinogen levels, which have been used as screening tools in higher prevalence countries, may be a tool for identifying patients with pre-neoplastic lesions at risk for GC.

Genetics of Inflammatory Bowel Disease (IBD) (Principal Investigator: Judy H. Cho, MD)

Inflammatory bowel disease (IBD) consists of Crohn's disease (CD) and ulcerative colitis (UC), which are complex genetic disorders characterized by chronic and relapsing inflammation of the gastrointestinal tract, with overlapping medical therapies. The medical origins of IBD are unknown, but current evidence suggests that it is caused by a combination of environmental, genetic, and immunological factors. The objectives of this research project are to analyze individual genomes of CD and UC patients and their families; to establish the link between genetic and environmental contributors; and to understand the effect of genetics and biologic treatment on immune cell populations. IBD among non-Caucasians in the U.S. has consistently been reported as being lower; however, some research study data suggests that the incidence and prevalence rates among African-Americans are higher than previously reported! Incidence rates among African-Americans with CD may be increasing. In November, 96 BioMe DNA samples belonging to African-American participants were sent for whole genome sequencing.

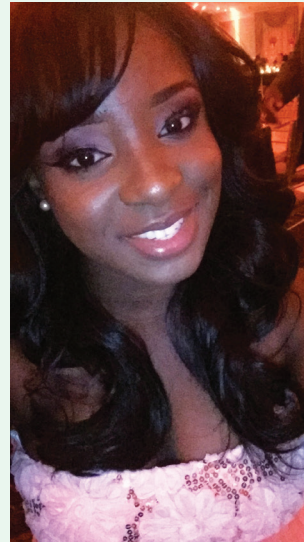


BioMe “SNPets”

- ❑ BioMe updated its consent form in November to clarify that organizations dedicated to assisting pharmaceutical companies with their discovery and development of new treatments and medications can similarly accept de-identified BioMe specimens and data to share with the pharma companies for specific research purposes. For questions, please contact the BioMe Biobank Managing Director at (212)-241-3730.
- ❑ BioMe’s biorepository passed the 2016 College of American Pathologists Inspection and remains among the less than 1% of repositories accredited in the country.
- ❑ New sites! BioMe is now enrolling patients at the following clinics:
 - o “Mount Sinai Doctors” (234 East 85th Street) East 85th street (196 enrolled since October 20, 2016)
 - o Heart Failure Clinic (38 enrolled since July 25, 2016)
 - o Recanati/Miller Transplantation Institute – pediatric liver transplant (27 enrolled since November 2, 2016)



Meet Shelby Cadet



“I am a recent graduate of Seton Hall University in New Jersey, with a Bachelor’s of Science degree in Biology. I aspire to be a physician in the future because I believe that venturing into the realm of medicine is to pursue a path of limitless discoveries. My passion for studying medicine

originated in the 6th grade and has grown with every experience that I have the opportunity to take part in since then. I am excited to start on this new journey as a Clinical Research Coordinator!”

THESIS FINDINGS: Return-of-Results?

As a Mount Sinai Genetic Counseling Intern (now a Genetic Counselor at Mount Sinai), Natasha Zeid used adult BioMe participants’ responses to her anonymous survey to complete her thesis project about perspectives on return of genetic research results. Natasha realized that few research studies have assessed biobank participant preferences regarding the return of genetic research results, and “none have included ethnically diverse populations.” BioMe does not presently return medical or genetic information to its participants, and the goal of Natasha’s study was to assess the preferences of BioMe participants for receiving genetic research results. Natasha summarized, “We developed a survey to assess BioMe participant attitudes toward receiving various genetic research results, including life-threatening, serious, or not; treatable/preventable or not; late-onset or not; with varying degree of risk; as well as carrier status, ancestry, and pharmacogenetics. We examined potential factors including ancestry, socioeconomic status,

education, and others, influencing participant preferences for receiving genetic research results. Of 72 survey respondents, the majority of BioMe participants (68-99%) preferred to receive genetic research results for diseases regardless of severity, medical “actionability,” or age of onset. Responses for certain items were associated with differences in ethnicity, age, and education. Interestingly, 50% of participants preferred to have results returned via mail, while 47% preferred to have results returned by a genetic counselor. Our results suggest that participant preferences diverge from current biobank protocols that exclude the return of genetic research results. Findings from this study could inform future policies on biobank return of results.” If you answered Natasha’s questions, we thank you very much for helping us gain this knowledge and the drive to further investigate options to return results to our participants!

New York City skyline OR histogram of BioMe questionnaire answers?





Icahn
School of
Medicine at
Mount
Sinai

BioMe News

The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine
Icahn School of Medicine at Mount Sinai
One Gustave L. Levy Place, Box 1003
New York, NY 10029-6574



We're on the web!
<http://icahn.mssm.edu/research/ipm>

BioMeBiobank@mssm.edu
ipm@mssm.edu

Find our social media links
in the Spanish section

Mount Sinai Health System Launches Collaboration With the Regeneron Genetics Center (continued from front cover)

This partnership provides an important means of more effectively personalizing medical care throughout the Mount Sinai Health System.” Researchers at IPM and at RGC will analyze the genomic data alongside de-identified medical record data in order to discover actionable insights about human diseases that may be applied to drug discovery and development. This important collaboration is meant to allow greater precision in identifying and validating the associations between genes and human disease, and potentially pinpointing more effective therapies for patients, and leading to therapeutic discoveries. BioMe participants have made this valuable partnership possible, and medical breakthroughs made possible by your contributions and continuous participation will help us further achieve our mission of making personalized medicine, medicine NOW!

B N E B D U M C I S X S K L I
R A C L H I L U E W E V A T M
E I T K B I S S S D V C J I A
A C U S N A E E U W I I N U G
K I L I J G N T A T S F Y P I
T S C R J E I O U S L E U O N
H Y L I M T F E I A E G T U G
R H N X T C C U M T F C V O T
O P X A K A A M D E C S H D N
U G Q Z M R A A J B Y A U J G
G S T R A T I F I C A T I O N
H W A S O L E W O B V L W G Y
H H Y R O T I S O P E R B X S
P C Y M G W B S O F T W A R E
T J B M X Z H P I Q S I H M M

ACTIONABLE	DISEASE	PHYSICIAN
ATTITUDES	IMAGING	REPOSITORY
BOWEL	INFLAMMATORY	RISK
BREAKTHROUGH	NOTES	SOFTWARE
CLINIC	PHARMACEUTICAL	STRATIFICATION



Los investigadores de BioMe Biobank han descubierto una enfermedad grave de huesos y articulaciones que es muy rara en la población en general, pero se da con más frecuencia de personas de ascendencia puertorriqueña. Encontramos esto observando los genes de personas en el BioMe Biobank que generosamente proporcionaron muestras de sangre de forma que pudiéramos hacer descubrimientos como este. La enfermedad, en la que las personas sufren problemas con sus caderas, columna vertebral y otras articulaciones, se llama Steel Syndrome (Síndrome de Acero). El sorprendente hallazgo es que la enfermedad no es extremadamente rara, como se pensó anteriormente; tanto como 1 de 5,000 personas de ascendencia puertorriqueña pueden tener esta enfermedad. Nuestro descubrimiento puede hacer posible detectar el Steel Syndrome en los niños a temprana edad, de forma que podamos tratar mejor los problemas de los huesos y articulaciones y evitar que los niños tengan que pasar por una cirugía de la cadera que puede de

hecho empeorar los síntomas.

La causa del Steel Syndrome es una mutación en el gen de colágeno llamado "COL27A1". Este gen ayuda a desarrollar articulaciones y huesos sanos. Si se produce una mutación en el gen, los huesos y articulaciones pueden que no se desarrollen correctamente. Esto significa que las personas con el Steel Syndrome son típicamente bajas de estatura; la mayoría de los hombres y mujeres adultos a los que afecta miden menos de 5 pies. Adicionalmente, sus caderas se pueden dislocar (soltarse de la cavidad de la cadera que mantiene el hueso de la pierna es su sitio), y con el tiempo pudieran tener problemas en la columna vertebral y dolor en muchas articulaciones, como las caderas y rodillas.

Los investigadores de BioMe sospechamos este hallazgo cuando notamos que los participantes puertorriqueños bajos tenían más dolor en las articulaciones, reemplazos de cadera a temprana edad y más cirugía de emergencia en la columna. Cuando observamos sus genes, encontramos que muchos de ellos tenían el gen del Steel Syndrome. Steel Síndrome es una enfermedad recesiva, lo que significa que las

personas deben heredar dos copias de la mutación a fin de padecer esta enfermedad, y que muchas personas pueden llevar una copia de la mutación sin darse cuenta. Incluso, las personas con una copia de la mutación del gen pueden mostrar síntomas más leves. Por ejemplo, pueden tener un riesgo mayor de dolor en las articulaciones y otros problemas de los huesos.

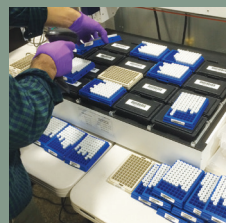
Gracias a los participantes de BioMe que sirvieron como voluntarios para proporcionar sus muestras de sangre para investigaciones biomédicas, ahora estamos conociendo más sobre una enfermedad genética que afecta a las comunidades de Harlem y el Bronx. Se están haciendo planes para educar a los profesionales de la salud en la detección del síndrome, y Mount Sinai ha añadido al Steel Syndrome a su gran variedad de pruebas genéticas disponibles para los pacientes en nuestro sistema de salud. La idea es que la detección temprana del Steel Syndrome en los niños y adultos mejore la atención de salud para esos pacientes. Si tiene alguna pregunta, consulte con su médico de cuidado primario.

- *Happy Holidays!*
Your BioMe Team

EN ESTA EDICIÓN

- **Colaboración con Regeneron**
- **CliniThink**
- **Proyectos de investigación usando BioMe**
- **Conclusiones de tesis: Entrega de resultados**

Mount Sinai Health System lanza colaboración con el Regeneron Genetics Center



En uno de los mayores estudios de investigación de su clase, IPM y Regeneron Genetics Center (RGC), una compañía biofarmacéutica científica vanguardista que descubre, inventa, desarrolla, fabrica y comercializa medicinas para el tratamiento de afecciones médicas graves, trabajarán juntos para obtener datos de secuenciación completos del exoma de 33,000

Continúa en la página 4



CliniThink

La facultad en IPM está colaborando con Clinithink, Ltd., una compañía que tiene programas computarizados que pueden “leer” notas de los médicos y resumir la información contenida en ellas. Al hacerlo, podemos extraer información importante de las notas de los médicos, informes de imágenes, informes de patología, etc. y combinar esa información con “datos estructurados” (estatura, peso, resultados de pruebas de laboratorio, medicamentos recetados, etc.) e insertar todos esos datos en un programa computarizado avanzado para predecir la aparición de la enfermedad, su progresión y tratamiento y los resultados de salud. Estas son algunas de las herramientas vanguardistas de la Medicina Personalizada.

Usando estas herramientas podremos identificar más rápidamente a los pacientes que reúnan los requisitos para pruebas clínicas de nuevos medicamentos y terapias. Esperamos emplear esta tecnología para ofrecer a los participantes de BioMe la oportunidad de participar en pruebas clínicas para un número de enfermedades o en otras investigaciones avanzadas.

Proyectos de investigación que usan muestras y/o datos de BioMe

Agrupación y estratificación de riesgo en individuos de alto riesgo genético usando registros médicos electrónicos y biomarcadores (*Investigador Principal: Girish N Nadkarni, MD, MPH-ISMMS*)

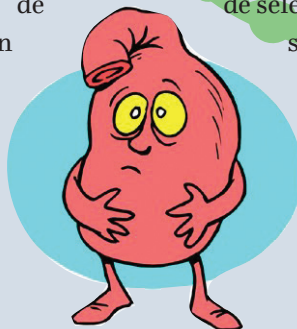
Las minorías étnicas tienen un mayor riesgo de desarrollo y progresión de enfermedad crónica de riñón. Esto ha sido asociado en parte a variantes de riesgo en el gen APOL1 que está presente en hasta un 14% en poblaciones de ascendencia africana (incluyendo afroamericanos [AAs] y latinos hispanos [HLas]) pero está ausente en blancos no hispanos. Aunque el genotipo de alto riesgo APOL1 está generalmente asociado a una pérdida más rápida de la función renal, solamente un 50% de progreso hacia el fallo renal y pacientes dentro de este grupo tienen diferentes tasas de disminución de la función renal. Por lo tanto, la estratificación de riesgo dentro de este grupo es pobre, limitando la intervención temprana. Planeamos usar muestras de plasma recogidas del Biobank, así como información clínica rutinaria recogida dentro de los registros médicos, para evaluar factores asociados con el deterioro, así como para desarrollar un novedoso biomarcador de plasma para la estratificación del riesgo. La visión de este subsidio es ayudar a identificar individuos que están en un alto riesgo de fallo renal en las primeras etapas de la vida de forma que puedan ser tratados debidamente. BioMe contribuyó muestras de plasma y datos fenotípicos de participantes con el genotipo APOL1 de alto riesgo.

Factores de riesgo para la progresión de lesiones pre-neoplásicas en una población base multiétnica en la Ciudad de Nueva York (*Investigador Principal: Steven Itzkowitz, MD*)

El cáncer gástrico (CG) sigue siendo una causa líder de muertes por todo el mundo y es más prevalente en Asia Oriental (específicamente Japón, Corea, y China), Centro/Sur América, así como en partes de Europa Central y Oriental. Aunque los Estados Unidos son generalmente considerados un área de baja prevalencia para el CG, varios estudios han mostrado variación en la incidencia y mortalidad entre ciertas poblaciones raciales/étnicas, con la mayor incidencia entre asiático-americanos, hispanos/latinos, y afroamericanos. Mientras que la selección endoscópica es rentable en la población apropiada, los biomarcadores de suero que pueden identificar con precisión lesiones pre-neoplásicas o lesiones neoplásicas tempranas tratables son de gran interés, no solamente desde una perspectiva de costo sino también desde el punto de vista de conveniencia del paciente y de riesgo. Una de tales pruebas es el pepsinógeno sérico. Este es un estudio retrospectivo donde el equipo de investigación hará una revisión de expedientes médicos para determinar casos elegibles de participantes de BioMe con cáncer gástrico y entonces solicitar plasma anónimo de estos casos. El plasma se utilizará para estudiar el *H. pylori* y pepsinógeno. La gran mayoría de las poblaciones de alta prevalencia están infectadas con *Helicobacter pylori* (*H. pylori*), un conocido carcinógeno de clase I, y niveles de pepsinógeno sérico que se han usado como herramientas de selección en países de más alta prevalencia y podrían ser una herramienta para identificar pacientes con lesiones pre-neoplásicas en riesgo de GC.

Genética de la enfermedad inflamatoria intestinal (IBD) (*Investigadora Principal: Judy H. Cho, MD*)

La enfermedad inflamatoria intestinal (IBD),
Continúa en la página 4

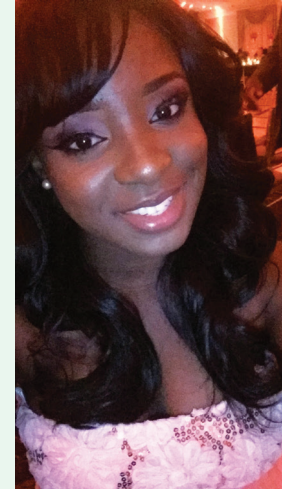


BioMe “SNPets”

- BioMe actualizó su formulario de consentimiento en noviembre para clarificar que las organizaciones dedicadas a asistir compañías farmacéuticas con su descubrimiento y desarrollo de nuevos tratamientos y medicamentos pueden similarmente aceptar muestras y datos anónimos de BioMe para compartir con las compañías farmacéuticas para fines específicos de investigación. Si tiene preguntas, por favor póngase en contacto con el director administrativo Director Gerente de BioMe Biobank en el (212)-241-3730.
- El bioarchivo de BioMe pasó en el 2016 la inspección del Colegio de Patólogos Americanos y sigue estando entre menos del 1% de los archivos acreditados en el país.
- ¡Nuevos centros! BioMe está ahora inscribiendo pacientes en las siguientes clínicas:
 - o “Mount Sinai Doctors” (234 East 85th Street) East 85th street (159 inscritos desde el 20 de octubre de 2016)
 - o Heart Failure Clinic (37 inscritos desde el 25 de julio de 2016)
 - o Recanati/Miller Transplantation Institute – transplante pediátrico de hígado (18 inscritos desde el 2 de noviembre de 2016)



Conozca a Shelby Cadet



“Soy una reciente graduada de Seton Hall University en Nueva Jersey, con un título de Licenciatura en Biología. Aspiro a ser médico en el futuro porque creo que aventurarse en el mundo de la medicina es perseguir un camino de descubrimientos ilimitados. Mi pasión por estudiar

medicina se originó en el sexto grado y ha crecido con cada experiencia en la que tengo la oportunidad de formar parte desde entonces. ¡Estoy contenta de comenzar este nuevo viaje como una Coordinadora de Investigación Clínica!”

HALLAZGOS DE TESIS: ¿entrega de resultados?

Como Residente Clínica Asesora de Genética de Mount Sinai (ahora Asesora Genética en Mount Sinai), Natasha Zeid usó las respuestas de participantes adultos de BioMe en su encuesta anónima para completar su proyecto de tesis acerca de perspectivas sobre la entrega de resultados de investigación genética. Natasha se dio cuenta de que pocos de los estudios de investigación habían evaluado las preferencias de los participantes del biobanco relativas a la entrega de resultados de investigación genética, y “ninguno había incluido poblaciones de diversa etnicidad.” BioMe no entrega actualmente información médica o genética a sus participantes, y la meta del estudio de Natasha fue evaluar la preferencia de los participantes de BioMe de recibir resultados de investigación genética. Natasha

resumió: “Desarrollamos una encuesta para evaluar las actitudes de los participantes de BioMe sobre recibir varios resultados de investigación genética, incluyendo con peligro de muerte, grave, o no; tratable/prevenible o no; aparición tardía o no; con variado grado de riesgo; así como estado del portador, linaje y farmacogenética. Examinamos los factores potenciales incluyendo linaje, estado socioeconómico, educación, y otros, que influyen las preferencias del participante de recibir resultados de investigación genética. De 72 encuestados, la mayoría de los participantes de BioMe (68-99%) prefirió recibir resultados de investigación genética para enfermedades independientemente de la gravedad, “viabilidad” médica, o edad al comienzo de la enfermedad. Respuestas para ciertos

Continúa en la página 4

¿Perfil arquitectónico de la Ciudad de Nueva York O histograma de las respuestas al cuestionario de BioMe?



Mount Sinai Health System lanza colaboración con el Regeneron Genetics Center *Continuación de la página 1*

muestras anónimas de ADN de BioMe. La secuenciación completa del genoma es un proceso de laboratorio que determina el orden completo del ADN del genoma de un organismo en un momento dado. “El BioMe Biobank de Mount Sinai se distingue por su rica diversidad de poblaciones de pacientes ligadas a registros médicos electrónicos,” dijo la Dra. Judy Cho, Investigadora Principal de BioMe. “Estamos extremadamente complacidos de entrar en esta colaboración con el RGC para desarrollar datos de secuenciación de alta calidad de la población base de BioMe. Esta asociación proporciona un medio importante de personalizar más eficazmente el cuidado médico a través del Sistema de Salud de Mount Sinai.” Los investigadores en IPM y RGC analizarán los datos del genoma junto con datos anónimos de los registros médicos a fin de descubrir información útil acerca de enfermedades humanas que puedan aplicarse al descubrimiento y desarrollo de medicamentos. Esta importante colaboración está destinada a permitir una mayor precisión en identificar y validar las asociaciones entre genes y enfermedades humanas, y potencialmente indicar terapias más eficaces para pacientes, y conducir a descubrimientos terapéuticos. Los participantes en BioMe han hecho posible esta valiosa asociación, y las innovaciones médicas hechas posibles por sus contribuciones y continua participación nos ayudarán más aun a lograr nuestra misión de practicar medicina personalizada, ¡AHORA!

Proyectos de Investigación que utilizan BioMe *Continuación de la página 2*

por sus siglas en inglés) consiste de la enfermedad de Crohn (CD) y colitis ulcerativa (UC), que son trastornos genéticos complejos caracterizados por una inflamación crónica y recurrente del tracto gastrointestinal, con terapias médicas superpuestas. Los orígenes médicos de la IBD son desconocidos, pero la evidencia actual indica que la causa es una combinación de factores ambientales, genéticos e inmunológicos. Los objetivos de este proyecto de investigación son analizar genomas individuales de pacientes con CD y UC y sus familias, para establecer el enlace entre contribuidores genéticos y ambientales, y para entender el efecto de la genética y el tratamiento biológico en poblaciones de células inmunes. La IBD entre personas no-blancas en los Estados Unidos se ha reportado consistentemente como baja; sin embargo, algunos datos de estudios de investigación indican que las tasas de incidencia y prevalencia entre afroamericanos son más altas que lo que se había reportado. La tasa de incidencia entre afroamericanos con CD puede estar en aumento. En noviembre, 96 muestras de ADN de BioMe de participantes afroamericanos se enviaron para secuenciación de todo el genoma.

HALLAZGOS DE TESIS: ¿entrega de resultados? *Continuación de la página 3*

artículos estaban asociadas con diferencias en etnicidad, edad, y educación. Curiosamente, el 50% de los participantes prefirió que les devolvieran los resultados por correo, mientras que el 47% prefirió que un asesor genético les devolviera los resultados. Nuestros resultados indican que las preferencias de los participantes difieren de los protocolos actuales del biobanco que excluyen la entrega de resultados de investigación genética. Los hallazgos de este estudio pudieran informar políticas futuras sobre la entrega de resultados del biobanco.” ¡Si usted respondió a las preguntas de Natasha, le agradecemos mucho por ayudarnos a adquirir este conocimiento y el impulso para investigar más aun otras opciones para entregar los resultados a nuestros participantes!



@BronfmanInst



www.linkedin.com/in/ipmsinai



<https://www.facebook.com/IPMsinaI>