



BioMe Investigator's Research Team will use Prestigious Grant to Study Impact of Genome Sequencing on Children's Health Outcomes and Health Care Costs



Dr. Eimear Kenny, BioMe Investigator and Institute for Personalized Medicine (IPM) Assistant

Professor, and her team of researchers at Mount Sinai have been awarded a significant amount of money from the National Institutes of Health (NIH) for a four-year research program, the NYCKidSeq study, that aims to evaluate how genome sequencing can improve health care management by studying the ability to diagnose and treat three areas of childhood disease: inherited neurologic disorders, primary immunodeficiencies, and cardiovascular disorders.

The research is being funded as part of the Clinical Sequencing Evidence-Generating Research (CSER2),

pronounced "Cesar!") Consortium. The award will help Dr. Kenny and her research team generate innovative approaches and best practices to confirm that the value of genomic medicine can be applied to all individuals and groups, including the racially and ethnically diverse and underserved populations frequently found at Mount Sinai. Her grant seeks to support the advancement of methods needed to involve genome sequencing into the practice of medicine, improve the discovery and understanding of genomic variants, and study the impact of genome sequencing on healthcare.

NYCKidSeq will offer genome sequencing to 1,100 underserved children from the Bronx and Harlem suspected to have a genetic disease and evaluate whether genome sequencing leads to better health outcomes, and how it impacts patients, families, medical professionals, and health systems. These specific populations of children often lack access to quality care and lag in benefiting from advances in research and technology.

"Simply put, knowledge of genetic variants is not equal across different populations," said Dr. Kenny. "The past decade of large-scale genomic data generation has been conducted primarily in individuals of European ancestry," says Dr. Kenny. "It is imperative that geneticists sequence and investigate a much broader ensemble of populations that are representative of the rich diversity of patients in New York City and the world."

Dr. Kenny and her Co-Investigators will evaluate the effectiveness of genome sequencing compared to standard genetic diagnostic tests that usually look at just a handful of genes. They will also compare the impact of the

two genetic testing modalities on clinical interventions, therapeutic changes, and quality of life, as well as their effects on the health system by engaging patients, families, doctors, and hospital administrators, in genomic medicine approaches so they can better understand potential clinical benefits. Then they will compare results of traditional in-person genetic counseling vs. "telemedicine" to determine if access to genetic testing can be improved through telemedicine using Skype and web-based patient portals to view test results. Finally, the researchers will investigate whether barriers to implementing genetic testing in health systems can be lessened by presenting results in a way that is educational and interactive.

This is yet another step a BioMe researcher has taken toward developing and improving precision medicine. BioMe participants know there is no return of medical or genetic information based on the sample they give for the BioMe study specifically. But they also know they could be invited back to the medical center by the BioMe administration to participate in other research, focused on a particular disease, or treatment, or clinical characteristic (such as obesity and cancer), thanks to the innovative de-identification of their enrollment in BioMe. And there could be return-of-results from those studies. The CSER2 grant reminds us that return-of-genetic-results is no simple matter and takes a legion of genetic counselors, clinicians, and laboratory specialists to make that very unique discovery and conversation acceptable. Here's to teamwork!

Happy Holidays!

Your BioMe Team

IN THIS ISSUE

- Research Projects using BioMe
- BioMe in Union Square
- Obesity and BioMe
- Goldfinch Collaboration
- BioMe Lab Passes CAP!

Research Projects Using BioMe Samples and/or Data

The role of P2X7 in HIV-infected individuals with atherosclerotic cardiovascular disease (*Talia H. Swartz, MD, PhD, Chiara Giannarelli, MD, PhD, Inga Peter, PhD*)

This study represents collaboration with investigators in the Cardiovascular Institute, Division of Infectious Diseases, and Genetics and Genomic Sciences to understand the immunology that underlies heart disease in HIV-infected patients. HIV has become a chronic illness that can be treated with anti-retroviral therapy that is effective at achieving suppression of the virus, but cannot cure the infection. Individuals who are chronically infected have evidence of inflammation in their blood, which is thought to cause heart disease that occurs in rates higher than the general population. Our group is interested in understanding the role of a specific class of inflammatory mediators known as purinergic receptors that have been implicated in HIV entry and pro-inflammatory cytokine production. This project seeks to understand whether HIV-infected individuals with cardiovascular disease have genomic evidence of polymorphisms that are associated with gain of function of these receptors. This understanding would aid in the development of novel therapeutics to both improve morbidity associated with HIV disease but to improve mortality due to cardiovascular disease.



Adiporedoxin and the regulation of adipocyte function in human obesity (*PI. Susan K. Fried, PhD*)

We are using BioMe to help with subject recruitment for small, NIH-funded study that addresses why obesity leads to metabolic diseases like type 2 diabetes. We will study non-diabetic middle-aged (50-65 year old) women and men with or without obesity. Our studies focus on adipocytes, specialized cells where fat is stored in the body. We know that adipocytes also produce large number of hormones (called adipokines) that play important roles in metabolic health. Thus, the goal of this study is to understand how fat cells regulate adipokine production and why obesity leads to abnormalities in this process. We are testing the hypothesis that low levels of a newly-discovered protein (that we call adiporedoxin) in adipocytes lead to low levels of a very important hormone called adiponectin in

the blood. We will determine if people with obesity who can manage to keep high amounts of adiporedoxin and high adiponectin will have a 'healthy obesity', without any problems with sugar or fat metabolism. We will also investigate what factors decrease adiporedoxin in people with less healthy obesity. As we find out more about what regulates adiporedoxin and how it works, we hope this information can be used to develop new therapies to prevent individuals with obesity from becoming diabetic.

Pancreas Disease and High Risk Registry

(*PI: Aimee Lucas, MD MS*)

The purpose of this research project is to establish a registry of patients with pancreatic diseases, as well as patients who are at a high risk of developing pancreatic cancer. The goals of this study are to: 1) Establish and maintain a registry of individuals and their family members who have pancreatic diseases and may be at increased risk of developing pancreatic cancer over normal population risk; 2) Collect data and review existing data on personal and family histories, demographics, risk factors, and health behaviors; and 3) Use the data in the registry to conduct studies related to disease risk, prevention, and prognosis of pancreatic cancer and other pancreatic diseases. In addition to the data registry, we will be working in collaboration with BioMe to collect DNA and plasma specimens from high risk individuals that will be used to identify potential genetic and biomarkers of pancreatic cancer.

Neuroendocrine and Carcinoid Tumor Database

(*PI: Michelle Kim, MD PhD*)

Neuroendocrine (NETs) and carcinoid tumors were, for many years, thought to be benign. Although they tend to grow more slowly than most other malignancies, these lesions often run a malignant course, exhibiting a wide range of biologic and clinical behaviors. Limited understanding of the natural history of these tumors has led to significant heterogeneity in the treatment of these tumors and carefully planned clinical research may lend insight toward more efficacious treatment strategies. This study aims to establish a database of patients with Neuroendocrine and Carcinoid tumors that will serve as the foundation for future studies on how clinicopathologic features of the patients' presentation, diagnosis and treatment correlate with outcome. In addition to the database, BioMe will be a crucial tool that will be used to bank DNA and plasma specimens from NET patients. Access to these samples will contribute greatly to our understanding of neuroendocrine and carcinoid tumors.

BioMe Opens for Business at Mount Sinai Downtown Union Square



“Recruiting patients from Mount Sinai Union Square represents a major advance for BioMe and an important step in fully integrating all parts of the Mount Sinai Health System in patient care and cutting edge research.”

- IPM Director, Judy Cho, MD.

BioMe has set many goals for itself in the past four years, and we've shared those aspirations with you. On Tuesday, October 10, 2017, BioMe realized, in a very big way, one of its most exciting goals: the start-up of enrollment at Mount Sinai Downtown Union Square. This marks the very first time BioMe has extended the opportunity to its downtown population to enroll in BioMe, at a brand new, beautiful facility poised to be a premier destination ambulatory care facility that provides comprehensive services across all medical and surgical specialties, and now, the chance to enroll in the Health Center's largest research repository! Aside from Mount Sinai Doctors on East 85th Street in Manhattan, Union Square is our first official offsite recruitment post. Faculty, including the Senior Associate Dean for Clinical Affairs and the general medicine associates medical directors, are incredibly enthusiastic about the collaboration. In the first 14 days of existing as a recruitment site, the BioMe Recruiter consented over 130 new patients and staff. Mount Sinai Downtown Union Square currently sees 500,000 patient visits per year and houses 35 medical practices and specialties including primary care, outpatient surgery, dermatology, orthopedics, cardiology, neurology, and gastroenterology. We are ecstatic to announce this major breakthrough for the Program and hope our newest "MSDUSq" participants are reading their first BioMe Newsletter with pride: you are participating in, and contributing to, one of the most important undertakings in our mission to personalize medicine and offer better treatments to all patients.

Obesity Forum Garnerers Much Interest

The Icahn School of Medicine at Mount Sinai hosted the NYC Regional Obesity Forum's (NYCROF) Second Annual Meeting on September 19. Dr. Ruth Loos (Co-Director, IPM and Investigator in BioMe) organized the meeting along with members from over 25 regional participating institutions that contributed to the NYCROF. The conference covers a broad spectrum of obesity-related topics, including behavior, clinical, complications, dietary aspects, eating disorders, economics, education, epidemiology, genetics, gestational influences, molecular biology, metabolism, neurobiology, nutrition, pathophysiology, pediatric, pharmacology, physical activity, physiology, policy, psychology, surgery, syndromes and treatment, and others.

This year's forum was very successful, with more than 350 participants of diverse backgrounds with the common goal of better understanding obesity and its related diseases. Academic researchers, clinicians, physicians, dieticians, nurses and psychologists, among others, listened with intent to the keynote presentations by Dr. Kelly Brownell (Duke University) who discussed ways to better implement research findings to impact health and food policy to enact change and by Dr. Susan Fried (Icahn School of Medicine at Mount Sinai), who discussed the complex role of the adipocyte (the fat cell) in obesity. Besides the two keynotes, eight junior investigators presented their work orally and more than 50 others presented theirs in poster form.

The NYCROF was established to promote professional interaction and facilitate collaboration across institutions in the New York City Metropolitan Area. Additionally, the NYCROF aims to foster increased awareness of research and to promote multi-site collaborative projects across the many regional institutions. An emphasis is placed on enabling junior faculty, postdoctoral fellows, fellows and doctoral students to interact with each other as well as with senior faculty and obesity professionals.

Few other medical conditions are as multifaceted as obesity, and we know from lots of research that obesity is caused and controlled not just by physiological factors, but by genetics. That's why your completion of the BioMe questionnaire and self-report of your family members' obesity history is so important. Researchers using BioMe data are also looking at your exercise habits, your sedentary lifestyle, your activity levels, and your dietary choices to learn more about this fascinating and very prevalent condition. Thank you for your contribution to our learning.

To learn more about the NYCROF and ongoing events please visit icahn.mssm.edu/nycrobesityforum.



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

BioMe “SNP-pets”

- In June 2017, IPM signed an Agreement with a biotechnology company called Goldfinch Bio, focused on developing precision therapies for patients with chronic kidney disease (CKD). This marks at least our third collaboration with Industry, and the partnership will provide Mount Sinai with whole genome sequencing data. Your data and this research will inform human biology and identify novel drug targets for CKD, a devastating disease for which no effective therapies are available.
- BioMe's Biorepository passed the rigorous 2017 CAP Self-Inspection conducted by  Molecular Oncology Pathology and the Dept. of Surgical Pathology and remains among the less than 1% of repositories accredited by CAP in the country.
- In September 2017, BioMe's laboratory coordinators and LIMS architect traveled to Arizona to attend a training and conference by LabVantage Solutions, Inc., a web-based laboratory information management system. The most important things the BioMe staff kept in mind were preserving your confidentiality, tracking your specimens flawlessly from receipt to freezing, and ensuring the selection of the right specimens for the right projects, all features that are part of our current, daily workflow and software.

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

ABNORMALITIES	GENETICISTS
ADIPOCYTE	GENOME
AMBULATORY	GESTATIONAL
BIOTECHNOLOGY	NEUROBIOLOGY
CANCER	OBESITY
CARCINOID	PATHOPHYSIOLOGY
CARDIOVASCULAR	SEQUENCING
CYTOKINE	



El equipo de investigación de BioMe utilizará un subsidio prestigioso para estudiar el impacto de la secuenciación del genoma en los resultados de servicios de salud en niños y los costos de la atención médica.



La Dra. Eimear Kenny, investigadora de BioMe y Profesora Asistente del Instituto para la Medicina

Personalizada (IPM, por sus siglas en inglés), y su equipo de investigadores en Mount Sinai han sido premiados con una suma significativa de dinero del Instituto de Salud (NIH, por sus siglas en inglés) para un programa de investigación de cuatro años, el estudio NYCKidSeq, que apunta a evaluar cómo puede la secuenciación del genoma mejorar el manejo del cuidado de la salud, mediante el estudio de la capacidad para diagnosticar y tratar tres áreas en las enfermedades de la infancia: trastornos neurológicos heredados, inmunodeficiencias primarias y trastornos cardiovasculares.

La investigación es financiada como parte del Consorcio de Investigación Generadora de Evidencia de Secuenciación Clínica (CSER2, por su sigla en inglés, que se pronuncia "César!"). El premio

ayudará a que la Dra. Kenny y su equipo de investigación generen planteamientos innovadores y mejores prácticas para confirmar que el valor de la medicina genómica se puede aplicar a todos los individuos y grupos, incluyendo las poblaciones racial y étnicamente diversas y marginadas, que se encuentran con frecuencia en Mount Sinai. Su subsidio busca apoyar el avance de los métodos necesarios para involucrar la secuenciación del genoma en la práctica de la medicina, mejorar el descubrimiento y la comprensión de las variantes genómicas y estudiar el impacto de la secuenciación del genoma en el cuidado de la salud.

NYCKidSeq ofrecerá secuenciación del genoma a 1.100 niños de escasos recursos del Bronx y Harlem, quienes se sospecha que puedan tener una enfermedad genética, y evaluará si la secuenciación del genoma genera mejores resultados de salud, y cómo impacta en los pacientes, familias, profesionales médicos y sistemas de salud. Los niños de estas poblaciones específicas, a menudo carecen de acceso a atención de calidad y se pierden el beneficio de los avances en la investigación y tecnología.

"Para expresarlo de manera sencilla, el conocimiento de las variantes genéticas no es igual en las distintas poblaciones", dijo la Dra. Kenny. "La década pasada de generación de datos genómicos a gran escala se llevó a cabo principalmente en individuos con ascendencia europea", dice la Dra. Kenny. "Es imperativo que los genetistas secuencien e investiguen un conjunto mucho más amplio de poblaciones que sean representativas de la rica diversidad de pacientes en la ciudad de Nueva York y en el mundo".

La Dra. Kenny y sus coinvestigadores evaluarán la efectividad de la secuenciación del genoma comparado con las pruebas de diagnóstico genético estándar, que en general, se enfocan solo en un grupo de genes. También compararán el impacto de

las dos modalidades de prueba genética en las intervenciones clínicas, cambios terapéuticos y calidad de vida, como así también sus efectos en el sistema de salud, al involucrar a los pacientes, familias, médicos y administradores hospitalarios, en enfoques de medicina genómica para que puedan comprender mejor los beneficios clínicos potenciales. Luego compararán los resultados del asesoramiento genético tradicional en persona con la "telemedicina" para determinar si el acceso a las pruebas genéticas se puede mejorar a través de la telemedicina, utilizando Skype y portales de pacientes en Internet para ver los resultados de las pruebas. Finalmente, los investigadores examinarán si las barreras para implementar las pruebas genéticas en los sistemas de salud pueden reducirse presentando los resultados de una manera que sea educativa e interactiva.

Éste es aún otro paso que ha dado un investigador de BioMe hacia el desarrollo y la mejora de la medicina de precisión. Los participantes de BioMe saben que no hay devolución de la información médica o genética basado en la muestra que entreguen para el estudio de BioMe específicamente. Pero también saben que podrían ser invitados nuevamente al centro médico por la administración BioMe para participar en otra investigación, focalizada en una enfermedad, tratamiento o característica clínica en particular (como la obesidad y el cáncer), gracias a la innovadora "desidentificación" de su registro en BioMe. Y podría haber una devolución de resultados de esos estudios. El subsidio CSER2 nos recuerda que el retorno de resultados genéticos no es un tema simple y requiere de una legión de consultores genetistas, clínicos y especialistas de laboratorio para hacer de esto un descubrimiento muy singular y una conversación aceptable. ¡Éste es un trabajo en equipo!

¡Felices Fiestas!

Su equipo de BioMe

EN ESTA EDICIÓN

- **Proyectos de Investigación utilizando BioMe**
- **BioMe en Union Square**
- **Obesidad y BioMe**
- **Colaboración con Goldfinch**
- **BioMe pasó en el 2017 la inspección del CAP**

Proyectos de investigación utilizando muestras y/o datos de BioMe

El rol de P2X7 en individuos infectados con VIH con enfermedad cardiovascular aterosclerótica (Talia H. Swartz, MD, PhD, Chiara Giannarelli, MD, PhD, Inga Peter, PhD)

Este estudio representa la colaboración con los investigadores en el Instituto Cardiovascular, División de Enfermedades Infecciosas, y Ciencias Genéticas y Genómicas para entender la inmunología que subyace a la enfermedad cardíaca en los pacientes con VIH. El VIH se ha transformado en una enfermedad crónica que se puede tratar con terapia antiretroviral que sea efectiva para lograr la supresión del virus, aunque no puede curar la infección. Los individuos infectados de manera crónica tienen evidencia de inflamación en la sangre, que podría ser la causa de la enfermedad cardíaca que se produce con índices mayores que en la población en general. Nuestro grupo está interesado en comprender el rol de una clase específica de mediadores inflamatorios conocidos como receptores purinérgicos que han estado implicados en la entrada del VIH y la producción de citocina proinflamatoria. Este proyecto busca comprender si los individuos infectados con VIH que tienen enfermedad cardiovascular, poseen evidencia genómica de polimorfismos asociados con el aumento de la función de estos receptores. Esta comprensión ayudaría no sólo al desarrollo de terapias novedosas para mejorar la morbilidad asociada con la enfermedad de VIH, sino también a mejorar la mortalidad debido a la enfermedad cardiovascular.



La adiporedoxina y la regulación de la función de los adipocitos en la obesidad humana (PI. Susan K. Fried, PhD)

Estamos utilizando BioMe para ayudar al reclutamiento de pacientes para un estudio pequeño, con fondos del NIH, que se centra en por qué la obesidad conduce a enfermedades metabólicas como la diabetes tipo 2. Estudiaremos mujeres de mediana edad (50-65 años) no diabéticas y hombres con y sin obesidad. Nuestros estudios se enfocan en los adipocitos, células especializadas donde se almacena la grasa en el cuerpo. Sabemos que los adipocitos también producen una gran cantidad de hormonas (llamadas adipocinas) que tienen roles importantes en la salud metabólica. Así, el objetivo de este estudio es comprender

cómo las células grasas regulan la producción de adipocina y por qué la obesidad conduce a anomalías en este proceso. Estamos estudiando la hipótesis de que los niveles bajos de una proteína descubierta recientemente (a la que denominamos adiporedoxina) en los adipocitos condujo a niveles bajos de una hormona muy importante llamada adiponectina en la sangre. Determinaremos si las personas con obesidad que pueden mantener cantidades elevadas de adiporedoxina y altos niveles de adiponectina tendrán una 'obesidad sana', sin problemas con el azúcar o el metabolismo de las grasas. También investigaremos qué factores disminuyen la adiporedoxina en las personas con obesidad menos saludable. A medida que sepamos más acerca de qué regula la adiporedoxina y cómo funciona, esperamos que esta información se pueda usar para desarrollar nuevos tratamientos que impidan que los individuos con obesidad se transformen en diabéticos.

Enfermedad del páncreas y registro de alto riesgo

(PI: Aimee Lucas, MD MS)

El propósito de este proyecto de investigación es establecer un registro de pacientes con enfermedades pancreáticas, como así también de pacientes que tengan un alto riesgo de desarrollar cáncer de páncreas. Los objetivos de este estudio son: 1) Establecer y mantener un registro de individuos y sus familiares que tengan enfermedades pancreáticas y puedan estar en mayor riesgo de desarrollar cáncer de páncreas por sobre el riesgo de la población normal ; 2) Recoger datos y revisar los datos existentes sobre los antecedentes personales y familiares, demografía, factores de riesgo y conductas de salud; y 3) Usar los datos del registro para realizar estudios relacionados con riesgo de enfermedad, prevención y pronóstico de cáncer de páncreas y otras enfermedades pancreáticas. Además del registro de datos, trabajaremos en colaboración con BioMe para recoger las muestras de ADN y plasma de los individuos con alto riesgo que se utilizarán para identificar la genética potencial y los biomarcadores del cáncer de páncreas.

Base de datos de tumores neuroendócrinos y carcinoides

(PI: Michelle Kim, MD PhD)

Durante años, se creyó que los tumores neuroendócrinos (NETs, por sus siglas en inglés) y carcinoides eran benignos. Aunque tienden a crecer más lentamente que la mayoría de otras afecciones malignas, estas lesiones, a menudo siguen un curso maligno, exhibiendo una amplia gama de comportamientos biológicos y clínicos. La comprensión limitada de la historia natural de estos

Continúa en la página 4

BioMe abre sus puertas en Mount Sinai Downtown Union Square



“ Reclutar pacientes del Mount Sinai Union Square representa un gran avance para BioMe y un paso importante para integrar completamente todo el Sistema de Salud de Mount Sinai en el cuidado del paciente y la investigación de vanguardia”.

- IPM Director, Judy Cho, MD.

BioMe se ha propuesto muchos objetivos en los últimos cuatro años, y hemos compartido esas aspiraciones con usted. El martes 10 de octubre de 2017, BioMe concretó, a lo grande, uno de sus objetivos más interesantes: el inicio de inscripción en Mount Sinai Downtown Union Square. Esto marca la primera vez que BioMe ha extendido la oportunidad a su población del centro de la ciudad, de inscribirse en BioMe, en sus flamante facilidades nuevas y hermosas, destinadas a convertirse en facilidades de cuidado ambulatorio de destino principal que provee servicios integrales en todas las especialidades médicas y quirúrgicas, y ahora, ¡la oportunidad de inscribirse en el repositorio de investigación más grande del Centro de Salud! Además de los médicos de Mount Sinai en East 85th Street en Manhattan, Union Square es nuestro primer puesto de inscripción oficial externo. El cuerpo docente, incluyendo el Decano Asociado Principal para Temas Clínicos y los directores médicos asociados de medicina general, están increíblemente entusiasmados acerca de la colaboración. En los primeros 14 días de existencia como centro de inscripción, el Reclutador de BioMe recibió el consentimiento de más de 130 pacientes nuevos y de personal. Mount Sinai Downtown Union Square actualmente atiende más de 500.000 visitas de pacientes por año y

Continúa en la página 4

El Foro sobre obesidad despierta mucho interés

La Facultad de Medicina Icahn en Mount Sinai fue la sede de la Segunda Jornada Anual del Foro Regional de Obesidad de NYC (NYCROF, por sus siglas en inglés), el 19 de septiembre. La Dra. Ruth Loos (Codirectora, IPM e Investigadora en BioMe) organizó la jornada junto con los miembros de más de 25 instituciones regionales participantes que colaboraron con la NYCROF. La conferencia cubre un amplio espectro de temas relacionados con la obesidad, incluyendo comportamiento, clínica, complicaciones, aspectos dietarios, trastornos alimentarios, economía, educación, epidemiología genética, influencias gestacionales, biología molecular, metabolismo, neurobiología, nutrición, fisiopatología, pediatría, farmacología, actividad física, fisiología, política, psicología, cirugía, síndromes y tratamientos, y otros.

El foro de este año fue muy exitoso, con más de 350 participantes de distintas procedencias con el objetivo común de entender mejor la obesidad y sus enfermedades relacionadas. Los investigadores académicos, clínicos, médicos, dietistas, enfermeros y psicólogos, entre otros, escucharon con determinación, las presentaciones de apertura de la Dra. Kelly Brownell (Universidad de Duke) que debatió las maneras de implementar mejor los hallazgos de investigación para ejercer impacto sobre las políticas de salud y alimentación para promulgar cambios, y por la Dra. Susan Fried (Facultad de Medicina Icahn en Mount Sinai), quien debatió sobre el rol complejo del adipocito (célula grasa) en la obesidad. Además de las dos aperturas, ocho investigadores subalternos presentaron su trabajo verbalmente y más de otros 50 presentaron el suyo en forma de póster.

La NYCROF se estableció para promover la interacción profesional y facilitar la colaboración entre instituciones en el Área Metropolitana de la Ciudad de Nueva York. Adicionalmente, la NYCROF apunta a fomentar una mayor conciencia de investigación y a promover los proyectos de colaboración multicéntricos en las distintas instituciones regionales. Se puso énfasis en permitir que los docentes subalternos, los becarios postdoctorales, becarios y estudiantes interactúen mutuamente, como así también con los docentes de mayor antigüedad y profesionales de la obesidad.

Pocas enfermedades son tan multifacéticas como la obesidad, y sabemos por muchas investigaciones que la obesidad es causada y controlada no sólo por

Continúa en la página 4

Proyectos de investigación utilizando muestras y/o datos de BioMe

Continuación de la página 2

tumores ha conducido a una heterogeneidad significativa en el tratamiento de estos tumores y una investigación planificada cuidadosamente puede dar una visión hacia estrategias de tratamiento más eficaces. Este estudio apunta a establecer una base de datos de pacientes con tumores neuroendócrinos y carcinoides, que servirá como la base para futuros estudios acerca de cómo las características clinicopatológicas de los pacientes, el diagnóstico y el tratamiento se correlacionan con el resultado. Además de la base de datos, BioMe será una herramienta crucial que se utilizará como banco de muestras de ADN y plasma de pacientes provenientes de NET. El acceso a estas muestras contribuirá en gran medida a nuestra comprensión de los tumores neuroendócrinos y carcinoides.

SNP-pets en BioMe

- En junio de 2017, IPM firmó un Contrato de Investigación Patrocinado con una compañía biotecnológica llamada Goldfinch Bio, concentrada en el desarrollo de terapias de precisión para pacientes con enfermedad renal crónica (CKD, por sus siglas en inglés). Esto marca al menos nuestra tercera colaboración con la Industria, y la asociación proveerá a Mount Sinai datos completos de secuenciación del genoma. Sus datos y esta investigación informarán sobre la biología humana e identificarán objetivos para fármacos novedosos para la CKD, una enfermedad devastadora para la cual no hay tratamientos efectivos disponibles.

- El repositorio de BioMe superó la Autoinspección rigurosa CAP de 2017 realizada por Patología Oncológica Molecular y el Departamento de Patología Quirúrgica y sigue estando dentro de menos del 1% de los repositorios acreditados por CAP en el país.



- En septiembre de 2017, los coordinadores del laboratorio de BioMe y el arquitecto LIMS viajaron a Arizona para asistir al entrenamiento y conferencia de LabVantage Solutions, Inc., un sistema de gestión de información de laboratorio basado en Internet. Lo más importante que el personal de BioMe tuvo en cuenta fue preservar su confidencialidad, rastrear sus muestras sin fallas desde la recepción al congelamiento, y asegurar la selección de las muestras correctas para los proyectos correctos, siendo todos estos aspectos que forman parte de nuestro flujo de trabajo diario y software actuales.

BioMe abre sus puertas en Mount Sinai Downtown Union Square

Continuación de la página 3

alberga a 35 prácticas y especialidades médicas incluyendo atención primaria, cirugía ambulatoria, dermatología, ortopedia, cardiología, neurología y gastroenterología. Estamos contentos de anunciar esta importante innovación para el Programa y esperamos que nuestros participantes en “MSDUSq” más recientes estén leyendo este primer boletín informativo de BioMe con orgullo: usted está participando en y contribuyendo con uno de los emprendimientos más importantes en nuestra misión para personalizar la medicina y ofrecer mejores tratamientos a todos los pacientes.

El Foro sobre obesidad despierta mucho interés

Continuación de la página 3

factores fisiológicos, sino también genéticos. Por esta razón, es tan importante que usted complete el cuestionario de BioMe y el informe autoadministrado de antecedentes familiares de obesidad. Los investigadores que usan datos de BioMe también consideran sus hábitos de ejercicios, su estilo de vida sedentario, sus niveles de actividad y sus elecciones dietarias para saber más acerca de esta enfermedad fascinante y muy prevalente. Gracias por su contribución a nuestro aprendizaje.

Para obtener más información sobre la NYCROF y los eventos en curso, visite icahn.mssm.edu/nycrobesityforum.



@BronfmanInst



www.linkedin.com/in/ipmsinai



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