

# BioMe News

Issue 4  
Winter 2014



Icahn  
School of  
Medicine at  
Mount  
Sinai

The Charles Bronfman  
Institute for Personalized  
Medicine

Earlier this spring, BioMe celebrated the following coinciding events: the milestone consent of our 30,000th participant and National DNA Day. Fate? Perhaps. What we do know, is that the timing of this momentous 30,000th enrollment will forever be etched in the minds of the BioMe Team and the entire Institute for Personalized Medicine faculty and staff. How appropriate, that on the holiday commemorating the publishing of the papers on the structure of DNA and the declaration of the near-completion of the Human Genome Project, we process the 30,000th DNA sample in our BioMe Biorepository. Though DNA was discovered in 1868, its importance as *the genetic material* wasn't appreciated until nearly a century later. And the appreciation keeps growing. DNA Day was pronounced a celebration by the United States Senate and House of Representatives, and every year from 2003 onward, annual DNA

celebrations have been organized by the National Human Genome Research Institute (NHGRI). These overlapping occurrences are a reminder of how our



IPM Director, Dr. Erwin Bottinger, kicks off DNA Day at the hospital by cutting the inaugural slice of "DNA Cake," a delicious chocolate/raspberry/vanilla/strawberry creation in the shape of the DNA double helix.

work is inextricably linked to the history of DNA and to the work we have ahead of us to continue to make personalized medicine a reality *now*. The DNA double helix is important, but the connection between your personal blueprint and your clinical medical record is what really takes BioMe to the next level. Scientists are increasingly recognizing the need to

study human "phenotypes" (a person's actual observed properties, like your hair color or weight) in conjunction with hereditary information (your "genotype"). And even though your genotype is a major influencing factor in the development of your phenotype, it is not the only factor. For this reason, it is critical scientists have access to phenotypic information (for example, recent blood pressure, recent lipid levels, medication history) to be able to make comparisons between people who may appear to be similar on the inside, but could be very different on the outside, and vice versa. And BioMe makes this innovative access possible. By studying the combination of phenotypes and genotypes, personalized medicine will materialize.

*Happy Holidays,*

Your BioMe Team

## IN THIS ISSUE

- Regulatory Updates
- Participants are Reporting What?
- What's in Your Family?
- Who's Who in BioMe
- Research Studies using BioMe
- BioMe Studies for You

## BioMe extends participation to IFH



The BioMe participant pool is about to get a whole lot bigger! In July 2014, BioMe received approval to offer patients at the Institute for Family Health (IFH) the opportunity to participate in BioMe Biobank. Founded in 1983, IFH has grown from a small non-profit with four staff members to one of the largest community health centers in New York State, serving over 90,000 patients annually at 27 locations throughout New York City. IFH, known for its expertise and resources to address racial and ethnic disparities in health, is a mission-driven health organization that offers primary care, mental health, dental care, social work, and many other services to patients of all ages, regardless of patients' ability to pay. Through our partnership with IFH, patients at IFH will have the opportunity to complete the same family health history questionnaire completed by Mount Sinai campus patients and give the same amount of blood. They will also be offered the same privacy and confidentiality assurances. Extending participation to IFH sites in the Bronx, Harlem, and downtown Manhattan, is a novel undertaking that will greatly expand the BioMe population and could lead to the improvement in care of priority areas for individuals and communities who have, historically, had limited access to care.



# Research Projects Using BioMe Samples and/or Data

**Project 1000** (*Principal Investigator: Sophia Frangou, MD, PhD, FRCPsych*)

The aim of Project 1000 is to understand the mechanisms underlying the major psychotic disorders, schizophrenia, and bipolar disorder, and to identify multimodal biomarkers of illness expression. Project 1000 will create a bioresource of clinical, neuroimaging, and genomic data on 1000 patients as a means of investigating disease. Blood samples from participants will be processed, and genomic information will be stored at the BioMe Biorepository. Currently, psychiatric diagnoses are based on observed and self-reported clinical signs and symptoms. There is general agreement that a biologically informed approach is necessary to identify and monitor psychiatric patients. By integrating genetic and environmental factors, the investigator hopes to get important tools for discovering mechanisms that are the basis for early diagnosis, personalized treatment, and prediction.

**The Role of Oral Microbiome in Type 2 Diabetes and Periodontal Disease** (*Principal Investigator: Inga Peter, MD*)

The purpose of this study is to investigate whether microbial (bacterial) content of the mouth is unique in Type 2 diabetes (T2D) patients with regard to and regardless of underlying periodontal (tooth) disease. Interested Biobank participants were asked, under this study, to give saliva and dental plaque samples and complete questions on diet and recent antibiotic treatments. De-identified clinical and demographic data was provided to the investigator by the BioMe database. Using BioMe, the investigator aims to compare the bacterial distribution and abundance in the oral sample of the T2D patients with regard to periodontal disease status and genotypes of several major risk areas for T2D.

**Genetic Studies of the Ashkanizi Jewish Population** (*Principal Investigator: Inga Peter, MD*)

Inflammatory bowel disease (IBD) is caused by both complex genetic (multi gene involvement) and environmental factors. This research study will attempt to identify additional genes involved in IBD, with the hope to find new ways to detect, treat, and potentially prevent or cure this disease. BioMe will provide the investigator with de-identified DNA samples and BioMe questionnaire/clinical data on “controls,” defined by not having IBD or other autoimmune diseases.

## BioMe and Birthday #18: Now What?



**Turn 18 recently? Congratulations!**

You are now considered an “adult” by the research community! If you and your parent/guardian enrolled you in BioMe before your 18th birthday, you should be hearing from a BioMe clinical research coordinator shortly with an exciting opportunity to re-consent (agree again), yourself, as an adult, to de-identified participation. Agreeing to continue participation is very important: while your medical record continues to grow with important information, this information could help doctors perform their studies and make critical discoveries. It also keeps you contactable when interesting, new research studies arise. And now, re-consenting is easier than ever and can be done from the comfort of your own home. Since July 2014, BioMe is approved to obtain your “re-consent” over the phone. You will be asked to provide some updated family health history information, but as long as your original blood sample was good, no additional blood will be needed. It’s as easy as that!

## What’s in Your Family?

- ▶ 48.5% of BioMe participants report a family history of heart disease
- ▶ 54.6% of BioMe participants report a family history of diabetes
- ▶ 14% of BioMe participants report a family history of breast cancer
- ▶ 12.7% of BioMe participants report a family history of lung disease

## CAP Self-Inspection: We passed!



The BioMe Biobank laboratory staff was thrilled to learn on September 12, 2014, that our biorepository had successfully passed the 2014 Self-Assessment and remains accredited by the College of American Pathologists. The Inspection was performed by the Mount Sinai Department of Pathology and included a wide-ranging review, from BioMe’s DNA quality measurement methods to our disaster preparedness plan for specimens and data. To-date, BioMe remains among the less than 1% of repositories accredited in the United States.

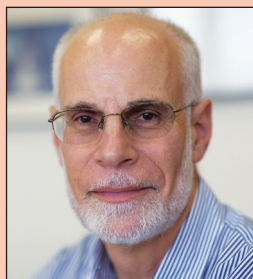
# Your health is determined by your genes and by your environment.

## What are adult BioMe Participants saying about themselves? Where do you fit in?

- ❑ ~42% of BioMe participants report University/College as their highest level of education achieved. Only ~4.5% report elementary/primary school as the highest level of education achieved.
- ❑ At least 1 day a week, ~82% of BioMe participants walk or bicycle for at least 10 minutes continuously to get to and from places! However, 89.7% also report they spend more than 60 minutes sitting or reclining in a typical day.
- ❑ 2% of BioMe participants report having smoked a pipe regularly.
- ❑ 9% of BioMe participants report eating in restaurants or ordering take-out food every day while 17.3% report never eating outside food.
- ❑ 50% of BioMe participants report they presently drink alcohol.
- ❑ 67.7% of BioMe participants strongly believe it is important for patients, including themselves, to volunteer in research in order for doctors and scientists to make new discoveries.



## Who's Who in BioMe *In this issue, we continue our "Who's Who" feature to introduce you to the great minds accessing your de-identified data and samples with the goal of making important discoveries:*



**Stephen Ellis** has been working with The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine since 2006. He joined the Institute full-time in July 2013 as Senior Director for Informatics and Information Technology. Personalized Medicine is all about applying one's personal data as input to decisions about individual care. This is different from the recent past, where decisions have been based on the experience of groups of people thought to be similar in terms of expected outcomes. Steve



heads up our team of software specialists and informaticists who manage the data we collect and use in our research. The Informatics team manages data as authorized by our consented participants, including data from medical records and genotype data from donated specimens. The data is highly secured to ensure the privacy of BioMe donors. The IT team creates software that enables us to carry out our research programs. There are systems that support the enrollment of donors, management of DNA and other specimens, organization of data from the Electronic Medical Record, processing of genotype array data, and introduce personalized advice to doctors as they see patients enrolled in our studies. Steve's degree is in Engineering from Cornell University. After serving a brief stint as faculty at City University of New York/LaGuardia Community College, he worked 20 years developing research databases at Memorial Sloan-Kettering Cancer Center. He has been with Mount Sinai for 19 years. When he is not managing data and software, Steve manages kayaking tours! He is a certified Coastal Kayaking Trip Leader and often leads tours on New York Harbor.



**Dr. Noura Abul-Husn, MD, PhD**, is an Assistant Professor in the Department of Medicine, Division of General Internal Medicine and the Department of Genetics and Genomic Sciences, Division of Medical Genetics. She is a member of the Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine (IPM) and the Icahn Institute for Genomics and Multiscale Biology. Dr. Abul-Husn is a graduate of Mount Sinai's MD/PhD program and completed her residency in Internal Medicine and



Medical Genetics at Mount Sinai. She joined the researchers and faculty of IPM in August 2014. Her work is focused on finding the safest and most effective ways to share genetic results with individual patients and their doctors to help improve their health. She is involved in the GUARDD (Genetic testing to Understand and Address Renal Disease Disparities) study, which is one of the first studies in the world to incorporate genetic testing for a common chronic disease into primary care, as well as the Pharmacogenomics program, which utilizes patients' genetic information to improve medication prescribing. Dr. Abul-Husn is also a practicing clinical geneticist in the Division of Medical Genetics, where her focus is to evaluate adult patients with undiagnosed diseases that have a potential genetic cause. Fun facts about Dr. Abul-Husn: She grew up in Dubai and Montreal, and she loves good food so much that she married a chef!

### CALLING ALL BIOME BIOBANK PARTICIPANTS WHO ENROLLED BEFORE DECEMBER 2012:

Contact the BioMe Team today to update your family health history and tell us a little bit about your exercise and dietary habits, your education, your ancestry, and more! **Call us at (212) 241-5556**





# 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!  
[www.mssm.edu/ipm](http://www.mssm.edu/ipm)

Find our social media links  
in the Spanish section

## New BioMe Studies for You

**GUARDD: Genetic testing to Understand and Address Renal Disease Disparities GCO# 12-1143.** Recent discoveries show that variations in the APOL1 gene make people with high blood pressure have a higher risk of developing kidney disease. A special blood test can show if we have variations in this gene. As part of this study, we will test a group of patients for the APOL1 gene variations and give the results of the test back to them and their providers. We aim to learn whether getting the APOL1 genetic test is helpful to patients and their providers to manage their high blood pressure better. If you receive an invitation letter and would like to learn more on how you can take part, please contact us at 212-659-8543 or email [guardd@mountsinai.org](mailto:guardd@mountsinai.org)

**The IPM Pharmacogenetics (PGx) Project GCO# 12-0931** will examine how the use of patient's genetic information may help clinical providers make better and safer prescribing decisions. (*Principal Investigator: Erwin Bottinger, MD*). We will be sending letters to about 3,000 BioMe Biobank participants inviting them to take part in IPM PGx. Participation involves a one-time blood (or saliva) sample collection for research purposes. This study is funded by The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine. To learn more about the IPM PGx study, please call the Clinical Research Coordinator, Ana Mejía at (212) 241-7562. You may also send an email to [ipmresearch@mssm.edu](mailto:ipmresearch@mssm.edu)

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

CONSENT	MEDICALRECORD
DNA	MEDICINE
FAMILY	PARTICIPANT
FUTURE	PERSONALIZED
GENES	PHENOTYPE
GENOME	QUESTIONNAIRE
GENOTYPE	RESEARCH
HEREDITARY	SCIENTIST





Al comienzo de la primavera, BioMe celebró los siguientes acontecimientos coincidentes: el significativo consentimiento de nuestro participante número 30.000 y el Día Nacional del ADN. ¿Habrá sido el destino? Quizás. Lo que sí sabemos, es que el momento de este trascendental ingreso n° 30.000 quedará grabado para siempre en las mentes del Equipo de BioMe y de todo el personal docente y administrativo del Instituto de Medicina Personalizada. Qué apropiado, que justo el día en el que se conmemora la publicación de las investigaciones sobre la estructura del ADN y la declaración de que está a punto completarse el Proyecto del Genoma Humano, procesamos la muestra número 30.000 de ADN en nuestro Bio-repositorio de BioMe. Aunque el ADN fue descubierto en 1868, su importancia como el material genético no se valoró hasta casi un siglo después. Y esa valoración sigue creciendo. El Día del ADN fue declarado una celebración por el Senado y la Casa de Representantes de los Estados

Unidos y, cada año a partir del 2003, el Instituto de Investigación Nacional del Genoma Humano (NHGRI, por sus siglas en inglés) ha organizado celebraciones anuales del ADN. Estos acontecimientos



IPM Director, Dr. Erwin Bottinger, kicks off DNA Day at the hospital by cutting the inaugural slice of "DNA Cake," a delicious chocolate/raspberry/vanilla/strawberry creation in the shape of the DNA double helix.

superpuestos nos recuerdan que nuestro trabajo está estrechamente relacionado con la historia del ADN y con la tarea que tenemos frente a nosotros para continuar haciendo que la medicina personalizada sea una realidad ahora. La doble hélice del ADN es importante, pero la conexión entre el diseño personal que usted tiene y su historia clínica médica es lo que

realmente lleva a BioMe al siguiente nivel. Los científicos reconocen cada vez más la necesidad de estudiar los "fenotipos" humanos (las propiedades que realmente se observan de una persona, como el color del cabello o el peso) junto con la información hereditaria (su "genotipo"). E incluso, aunque su genotipo constituya el factor de mayor influencia en el desarrollo de su fenotipo, no es el único. Por este motivo, es fundamental que los científicos tengan acceso a la información fenotípica (por ejemplo, tensión arterial reciente, niveles de lípidos recientes, historial de medicamentos) para poder realizar comparaciones entre las personas que puedan parecer similares por dentro, pero que podrían ser muy diferentes por fuera, y viceversa. Y BioMe hace que este innovador acceso sea posible. Al estudiar la combinación de fenotipos y genotipos, la medicina personalizada se puede materializar.

*Felices Fiestas*

El Equipo de BioMe

## IN THIS ISSUE

- Actualizaciones regulatorias
- ¿Qué están informando los participantes?
- ¿Qué hay en su familia?
- Quién es quién en BioMe
- Estudios de investigación que utilizan BioMe
- Estudios de BioMe para usted

## BioMe extiende su participación a IFH



¡El grupo de participantes de BioMe está a punto de aumentar muchísimo más! En julio de 2014, BioMe recibió la aprobación para ofrecerles a los pacientes del Instituto para la Salud de la Familia (IFH, por sus siglas en inglés) la oportunidad de participar en el Biobanco de BioMe. Fundado en 1983, IFH ha crecido desde ser una pequeña entidad sin fines de lucro con cuatro miembros hasta convertirse uno de los centros de salud para la comunidad más grandes del estado de Nueva York, que atiende a más de 90.000 pacientes al año en 27 lugares en toda la ciudad de Nueva York. IFH, conocido por su experiencia y sus recursos para afrontar las diferencias raciales y étnicas en la salud, es una organización para la salud dirigida por una misión, que ofrece atención primaria, salud mental, cuidado odontológico, trabajo social, y muchos otros servicios para pacientes de todas las edades, independientemente de la capacidad de pago de los pacientes. A través de nuestra asociación en colaboración con IFH, los pacientes de IFH tienen la oportunidad de completar el mismo cuestionario sobre la historia de la salud familiar que completan los pacientes del complejo médico Monte Sinaí y se les extrae la misma cantidad de sangre. También se les ofrecen las mismas garantías de privacidad y confidencialidad. La extensión de la participación a los centros de IFH en el Bronx, Harlem y el sur de Manhattan constituye un emprendimiento nuevo que ampliará en gran medida la población de BioMe y que podría conducir a la mejora en la atención de las áreas prioritarias para las personas y las comunidades que, históricamente, han tenido un acceso limitado a la atención.



## Proyectos de investigación que utilizan muestras y/o datos de BioMe

**Proyecto 1000** (La Investigadora Principal: **Sophia Frangou, doctora en medicina, doctora en ciencias, miembro del Royal College of Psychiatrists**)

El objetivo del Proyecto 1000 es entender los mecanismos que subyacen a los principales trastornos psicóticos, esquizofrenia y trastorno bipolar, y para identificar los biomarcadores multimodales de la expresión de la enfermedad. Proyecto 1000 creará un bio-recurso de datos clínicos, neuroimágenes y datos genómicos de 1000 pacientes como un medio para investigar las enfermedades. Las muestras de sangre de los participantes se procesarán y la información genómica se almacenará en el Bio-repositorio de BioMe. Actualmente, los diagnósticos psiquiátricos se basan en signos y síntomas clínicos observados y autoreportados. Existe un consenso general de que se necesita un enfoque biológicamente informado para identificar y monitorear a los pacientes psiquiátricos. Al integrar factores genéticos y ambientales, la investigadora espera obtener herramientas importantes para descubrir mecanismos que son la base del diagnóstico temprano, el tratamiento personalizado y la predicción.

**El rol del microbioma oral en la Diabetes tipo 2 y en la enfermedad periodontal** (La Investigadora Principal: **Inga Peter, doctora en medicina**)

El propósito de este estudio es investigar si el contenido microbiano (bacteriano) de la boca es único en los pacientes con diabetes tipo 2 (DT2) con respecto a la enfermedad periodontal (dientes) subyacente, e independientemente de ella. A los participantes interesados del Biobanco se les solicitó, conforme a este estudio, que proporcionen saliva y muestras de placa dental y que completen preguntas sobre su dieta y sus tratamientos antibióticos recientes. Se proporcionaron datos clínicos y demográficos no identificables al investigador a través de la base de datos de BioMe. Utilizando BioMe, la investigadora se propone comparar la distribución y la abundancia bacteriana en la muestra oral de los pacientes con DT2 con respecto al estado de la enfermedad periodontal y a los genotipos de varias áreas de riesgo mayor para la DT2.

**Estudios genéticos de la población de judíos Ashkenazi** (La Investigadora Principal: **Inga Peter, doctora en medicina**)

La enfermedad del intestino irritable (IBD, por sus siglas en inglés) es causada tanto por factores genéticos complejos

Continúa en la página 4

## BioMe y el cumpleaños número 18: ¿y ahora qué?



**¿Has cumplido 18 hace poco? ¡Felicitaciones!**

¡Ahora ya eres considerado un “adulto” por la comunidad de investigadores! Si tú y tu progenitor/tutor te inscribieron en BioMe antes de tu cumpleaños número 18, pronto recibirás noticias de un coordinador de investigaciones clínicas de BioMe con una interesante oportunidad para volver a brindar tu consentimiento (aceptar nuevamente), tú, como adulto, para una participación no identificable. El aceptar de continuar con tu participación es muy importante: tu historia médica continúa aumentando con información significativa, y esta información podría ayudar a los médicos a llevar a cabo sus estudios y realizar descubrimientos cruciales. También hace posible contactarte cuando surgen estudios de investigación nuevos e interesantes. Y ahora, volver a dar el consentimiento es más fácil que nunca y puedes hacerlo desde la comodidad de tu propio hogar. Desde julio de 2014 se ha autorizado a BioMe a obtener tu “nuevo consentimiento” en forma telefónica. Se te solicitará que brindes algunos datos actualizados sobre los antecedentes de salud en la familia, pero si tu muestra original de sangre estuvo bien, no se necesitará una muestra de sangre adicional. ¡Es así de fácil!

## ¿Qué hay en Su Familia?

- ▶ 48,5% de los participantes de BioMe informan antecedentes familiares de enfermedad coronaria
- ▶ 54,6% de los participantes de BioMe informan antecedentes familiares de diabetes
- ▶ 14% de los participantes de BioMe informan antecedentes familiares de cáncer de mama
- ▶ 12,7% de los participantes de BioMe informan antecedentes familiares de cáncer de pulmón

**LLAMADO A TODOS LOS PARTICIPANTES DEL BIOBANCO DE BIOME QUE SE INSCRIBIERON ANTES DE DICIEMBRE DE 2012:**

Contáctese con el equipo de BioMe hoy para actualizar su historia de salud familiar y cuéntenos un poco sobre los ejercicios que realiza y sus hábitos alimentarios, su educación, sus antepasados, etc.

**Llámenos al (212) 241-5556**

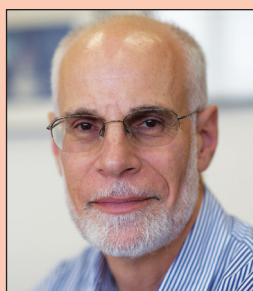
# Su salud está determinada por sus genes y por el medio ambiente en el que se encuentra. ¿Qué dicen los Participantes adultos de BioMe sobre ellos mismos? ¿En dónde encaja usted?



- ❑ ~42% de los participantes de BioMe informan que su mayor nivel de educación alcanzado es universitario. Sólo el ~4,5% indica la escuela primaria como el mayor nivel de educación alcanzado.
- ❑ Al menos 1 día a la semana, ~82% de los participantes de BioMe caminan o andan en bicicleta durante al menos 10 minutos en forma continua para ir y volver de distintos lugares. Sin embargo, el 89,7% también informa que pasan más de 60 minutos sentados o reclinados en un día típico.
- ❑ 2% de los participantes de BioMe informa haber fumado en pipa en forma regular.
- ❑ 9% de los participantes de BioMe informa que come en restaurantes o que pide comida a domicilio todos los días, mientras que 17,3% informa que nunca come comida afuera.
- ❑ 50% de los participantes de BioMe informa que bebe alcohol en la actualidad.
- ❑ 67.7% de los participantes de BioMe cree firmemente que es importante para los pacientes, incluidos ellos mismos, presentarse como voluntarios en las investigaciones para que los médicos y científicos puedan realizar nuevos descubrimientos.

## Quién es quién en BioMe

“Quién es quién” para presentarle a las grandes mentes que tienen acceso a sus datos y muestras no identificables con el objetivo de realizar importantes descubrimientos:



**Stephen Ellis** ha estado trabajando con el Instituto de Medicina Personalizada Charles Bronfman desde 2006. Se unió al Instituto para trabajar tiempo completo en julio de 2013 como Director Principal de Informática y Tecnología de la Información. La Medicina Personalizada tiene todo que ver con la introducción de datos de carácter personal durante la aplicación de las decisiones sobre el cuidado del individuo. Esto es distinta a lo que sucedía hasta hace poco tiempo,



cuando las decisiones se basaban en la experiencia de los grupos de personas que se pensaba que eran similares en términos de resultados esperados. Steve encabeza nuestro equipo de especialistas en software e informáticos que manejan los datos que reunimos y utilizamos en nuestras investigaciones. El equipo de informática trabaja con información autorizada por el consentimiento de nuestros participantes; dicha información incluye los datos de las historias médicas y de los genotipos de muestras donadas. Los datos están altamente asegurados para garantizar la privacidad de los donantes de BioMe. El equipo de TI (La TI es Tecnología de Informática o Tecnologías de información) crea software que nos permite llevar a cabo nuestros programas de investigación. Hay sistemas que soportan la inscripción de donantes, la administración del ADN y de otras muestras, la organización de los datos del Registro Médico Electrónico, el procesamiento de los datos de la disposición del genotipo, y brindan asesoramiento personalizado a los médicos al ver a los pacientes que se inscriben en nuestros estudios. Steve



La doctora **Noura Abul-Husn**, doctora en medicina, doctora en ciencias, es Profesora Adjunta del Departamento de Medicina, División de Medicina Interna General y del Departamento de Genética y Ciencias Genómicas, División de Genética Médica. Es miembro del Instituto de Medicina Personalizada (IPM, por sus siglas en inglés) Charles Bronfman y del Instituto de Genómica y Biología de Multiescala de Icahn. La doctora Abul-Husn realizó un doctorado en el programa de medicina de Monte Sinaí



y completó su residencia en Medicina Interna y Genética Médica en Monte Sinaí. Se unió a los investigadores y al equipo docente de IPM en agosto de 2014. Su trabajo está enfocado en hallar las maneras más seguras y efectivas de compartir los resultados genéticos con los pacientes individuales y con sus médicos para ayudar a mejorar su salud. Participa en el estudio GUARDD (pruebas genéticas para entender y abordar las diferencias entre las enfermedades renales), uno de los primeros estudios en el mundo que incorpora pruebas genéticas para una enfermedad crónica común en la atención primaria, así como el programa de Farmacogenómica, que utiliza la información genética de los pacientes para mejorar la prescripción de las medicaciones. La doctora Abul-Husn también es genetista clínica y ejerce en la División de Genética Médica, donde su enfoque es evaluar a los pacientes adultos con enfermedades no diagnosticadas que tienen una causa potencialmente genética. Algunos datos interesantes sobre la doctora Abul-Husn: creció en Dubái y en Montreal y le gusta tanto la buena comida ¡que se casó con un chef!



# Estudios de BioMe para usted

**GUARD: Pruebas genéticas para entender y abordar las diferencias entre las enfermedades renales GCO# 12-1143.** Los descubrimientos recientes muestran que las variaciones en el gen APOL1 hacen que las personas con hipertensión presenten un riesgo mayor de desarrollar enfermedad renal. Un estudio especial de sangre puede mostrar si tenemos variaciones en este gen. Como parte de este estudio, evaluaremos a un grupo de pacientes para detectar las variaciones en el gen APOL1 y les daremos los resultados de la prueba a ellos y a sus proveedores de atención médica. Nuestro objetivo es saber si la realización de la prueba genética de APOL1 sirve para que los pacientes y sus proveedores de atención médica tengan un manejo mejor de su hipertensión. Si recibe una carta de invitación y desea más información sobre cómo participar, por favor contáctenos al 212-659-8543 o por correo electrónico a [guard@mountsinai.org](mailto:guard@mountsinai.org)

**El Proyecto Farmacogenético de IPM (PGx) GCO# 12-0931** examinará cómo el uso de la información genética del paciente puede ayudar a los proveedores de atención clínica a tomar decisiones más seguras y mejores sobre la prescripción. **(Investigador Principal: Erwin Bottinger, doctor en medicina).** Enviaremos cartas a aproximadamente 3000 participantes del Biobanco de BioMe invitándolos a participar en IPM PGx. La participación implica una extracción de una muestra de sangre (o saliva) para fines de la investigación. Este estudio está financiado por el Instituto de Medicina Personalizada Charles Bronfman. Para obtener más información sobre el estudio IPM PGx, por favor comuníquese con la Coordinadora de Investigaciones Clínicas, Ana Mejía, al (212) 241-7562. También puede enviar un correo electrónico a [ipmresearch@mssm.edu](mailto:ipmresearch@mssm.edu)

## Autoinspección de CAP: ¡Aprobamos!



El personal del laboratorio del Biobanco de BioMe quedó encantado al enterarse el 12 de septiembre de 2014 que nuestro bio-repositorio había aprobado con éxito la Autoevaluación del 2014 y continúa acreditado por el Colegio Americano de Patólogos (College of American Pathologists, CAP, por sus siglas en inglés).

La inspección fue realizada por el Departamento de Patología de Monte Sinaí e incluyó una revisión de amplio espectro, desde los métodos de medición de calidad del ADN de BioMe hasta nuestro plan de preparación en casos de desastre para muestras y datos. A la fecha, BioMe continúa estando entre de los repositorios autorizados en los Estados Unidos, que ascienden a menos del 1%.

## Quién es quién en BioMe Continuación de la página 3

**Stephen Ellis**

tiene el título de Ingeniero de la Universidad de Cornell. Después de desempeñarse durante un breve período como docente en la Universidad de la Ciudad de Nueva York/LaGuardia Community College, trabajó 20 años en el desarrollo de bases de datos de investigación en el Centro Oncológico Memorial Sloan-Kettering. Ha trabajado en Monte Sinaí durante 19 años. Cuando no se está ocupando de datos y software, ¡Steve organiza recorridos en kayak! Es líder certificado de Coastal Kayaking Trip y a menudo dirige visitas al Puerto de Nueva York.

## Proyectos de investigación que utilizan muestras y/o datos de BioMe Continuación de la página 2

**Estudios genéticos de la población de judíos Ashkenazi**  
(La Investigadora Principal: Inga Peter, doctora en medicina)

(participación de múltiples genes) como por factores ambientales. Este estudio de investigación intenta identificar los genes adicionales que participan en la IBD, con la esperanza de hallar nuevas maneras de detectar, tratar y prevenir o curar potencialmente esta enfermedad. BioMe le proporciona a la investigadora muestras de ADN no identificables y datos clínicos/del cuestionario de BioMe sobre “controles,” definidos por no tener IBD u otras enfermedades autoinmunes.



@BioMeSinai



[www.linkedin.com/in/ipmsinai](http://www.linkedin.com/in/ipmsinai)



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

