



## A Rebirth for BioMe

How does a non-interventional, non-treatment, noncompulsory research Program return from the depths of a pandemic lockdown that saw all but essential, face-to-face COVID trials shuttered? How does a research Program defined by on-the-spot encounters, daily copious patient interactions, and assessments supplementary to the provider visit re-invent itself? And, how did The BioMe Biobank, a Program that has always been energized by the sight of crowded waiting rooms and that thrives on its enrollment of patients with COVID morbidities, such as age, obesity, diabetes, and heart disease, triumph despite drastic new research and ambulatory care guidelines? The answers are teamwork, agility, compliance, creativity, planning, organization, ownership, initiative, and a deep, unending commitment to our participants.

In July 2020, BioMe accomplished a Herculean feat. It reopened in-person recruitment - safely, smoothly, and joyfully. We worked all spring and summer to be able to offer participation to those who have the most to gain from being a part of BioMe, and once we saw the first smiling patient cross the threshold of the informed consent process since March 12th, we knew it was well worth the effort.

Starting in March, we communicated extensively with leaders from all around the Health System, including chief medical officers, directors in digital health implementation and research informatics, chief information officers, expert faculty from Infectious Diseases, clinical innovation leaders, and clinicians, with the goal of understanding different avenues to dynamically approach recruitment into BioMe. We worked closely with our colleagues at

Mount Sinai's Program for the Protection of Human Subjects to obtain historic approval for remote (electronic and telehealth), initial consent of patients into the project and re-consent of active BioMe participants for potential return of genetic results of high medical importance. BioMe's electronic family history survey was re-activated during this time, enabling participants to complete this element from home. These major enhancements to our recruitment process significantly aid in the upholding of new ambulatory care guidelines across the Health System, reducing patient and staff exposure, promoting social distancing, and reducing patient burden.

BioMe has also opened five new recruitment "locations" since July! We started with the COVID Ambulatory Pre-Testing Tent on main campus, producing 187 enrollments through November. Since re-start on July 24th, more than 2,000 new patients have enrolled in BioMe. BioMe staff have completed coursework and continuing education programs, related and unrelated to COVID-19, learning best practices for protecting themselves and you, our devoted participants, in the work environment.



The BioMe Lab continues to work relentlessly to revise every policy and procedure in light of the public health emergency, ranging from security and employee monitoring, to PPE requirements and daily mandatory disinfecting of the workspace. Our lab also redesigned certain physical features in the biorepository to allow for safer sample processing. Application was made on May 20, 2020, for approval to operate at 100% capacity when wet lab research operations were still under 25% capacity ruling. The Dean for Academic and Scientific Affairs, gave special approval to BioMe for this request,



himself. At the height of the pandemic, BioMe rushed to deliver 360 de-identified plasma specimens to Mount Sinai's Department of Pathology, Molecular and Cell-based Medicine to help "define the normal level of Cytokines and anti COVID19 Antibodies required by the NYSDOH Wadsworth Center." For their efforts, the BioMe members involved were ultimately called "heroes" by the Vice Chair of the Department. BioMe also rapidly delivered 779 de-identified DNA specimens specifically from COVID-tested BioMe participants to a patient-centered health intelligence company as part of a research sequencing collaboration. All this work while preparing for the rigorous, annual Inspection by the College of American Pathologists (CAP) that the BioMe Lab passed on August 26th with an unprecedented zero deficiencies.

BioMe has made a significant recovery since March, but we need your help, too. It is quite clear that there is a wide spectrum of severity of COVID-19 infection. Hand hygiene, masking, and social distancing, if rigorously observed, make a real difference in slowing the spread of COVID-19. Let's rededicate ourselves to those simple but effective techniques. And let's be proud that we are Mount Sinai, and we can overcome this, together. Our pledge to you, our participants, is that we will always strive to support good research with the hopes of finding personalized, effective treatments for all patients. You have already taken those first, critical steps, by enrolling in BioMe, to contributing to medicine and science, and we could not have achieved these comprehensive successes without you.

*Healthy Holidays,*  
The BioMe Biobank Program

## IN THIS ISSUE

- Research Projects Using BioMe
- Retirement of BioMe's Senior Director of IT
- Impressive diversity of BioMe
- Can BioMe help the current health crisis?

## **Research Studies Using BioMe Specimens/Data**

### **Prevalence of Anti-Mullerian Hormone (AMH) Gene Variants and Association with Polycystic Ovary Syndrome-(PCOS) Related Phenotypes Among Patients in the BioME Database** *(PI: Andrea Dunaif, MD)*

Polycystic ovary syndrome (PCOS) is the most common endocrine disorder of reproductive-aged women, affecting up to 15% of this population worldwide. It is a leading cause of anovulatory infertility and type 2 diabetes in young women. PCOS is a complex genetic disorder and a number of gene regions conferring PCOS susceptibility have been mapped. We have found that ~3% of PCOS cases of European origin have mutations in anti-Müllerian hormone (AMH) that decreased the biologic function of the hormone. This finding suggests that changes in AMH are involved in the development of PCOS. Males with two copies of the mutant AMH gene have a disorder of sexual development characterized by retention of female internal genitalia. We have exciting preliminary findings that men with one copy of the mutant AMH gene have metabolic abnormalities. We have used BioMe to further investigate the characteristics of both men and women with AMH mutations. We identified 292 individuals (164 female, 128 male) who one copy of the mutant AMH gene. Their self-reported racial/ethnic distribution was 136 European, 40 Hispanic, 16 African American, 1 Asian. Many of the individuals with one copy of the mutant AMH gene had elevated triglyceride levels and other features of metabolic syndrome. We are currently comparing these findings to individuals without AMH mutations. The study will provide important new insights into AMH biology and the causes of PCOS.

### **A Functional Investigation of Genomic Structural Variants** *(PI: Rebecca Birnbaum, M.D.)*

Individuals within the BioMe Biobank are being recruited to complete a series of questions about mood and behavior, as well as a series of questions to test thinking and memory. Our study seeks to understand how structural variation, for example, insertions or deletions of small chromosomal segments, that occur throughout the genome and throughout the population, may influence cognitive processes, including language processing and memory.

### **Exploring attitudes, barriers, and communication strategies/preferences in delivery of genomic risk assessments** *(PI: : Noura Abul-husn, MD, PhD)*

As part of the NHGRI-funded eMERGE Genomic Risk Assessment and Management Network, researchers at Mount Sinai are inviting BioMe participants to take

part in a qualitative interview study. The purpose of the study is to better understand attitudes and barriers to communicating genomic risk information to people from diverse and multilingual backgrounds. Genomic risk means the chance that a person will be affected by a particular medical condition based on his or her genetics, sex, age, and other factors. The study will explore people's thoughts and feelings about genomic risk information by conducting in-depth interviews with 30 adults between the ages of 35-50. The knowledge gained will help inform the delivery of genomic risk information more broadly.

### **Characterizing exposure to perfluoroalkyl substances and its association with the risk for type 2 diabetes in BioMe participants** *(PI: Damaskini Valvi, MD, PhD, MPH)*

Perfluoroalkyl substances (PFAS) are persistent chemicals that have been used in industrial applications and consumer products for more than 60 years. More than 98% of people living in the U.S. have detectable PFAS in their blood due to ingestion of contaminated food, water or dust and use of consumer products that contain PFAS (including several waterproof and non-stick products). This is a major public health concern as exposure to PFAS can lead to adverse health effects in humans. The main aim of this investigation is to examine the association of PFAS exposures with the risk for developing type 2 diabetes. We will characterize PFAS exposure and disease biomarkers in plasma from 360 BioMe participants, including 180 cases with type 2 diabetes and 180 matched controls by age, sex and ancestry. Findings from this research are expected to advance the current understanding about the effect of PFAS on metabolic health and inform preventive policies to protect vulnerable populations from hazardous chemical exposures. In September 2020, 360 barcoded plasma aliquots were transferred to Dr. Valvi and her team in the Department of Environmental Medicine and Public Health at Mount Sinai for analysis.

## **Research and Retirement in the Age of COVID-19**



Hi! I am Steve Ellis, and I have headed up the Informatics & IT team at the Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine (CBIPM) since 2012. I, and my team of four diverse and talented computer professionals, manage all the data acquired by our Institute and used in a never-ending progression of research projects, all aimed

at better understanding of determinants of human health and effective prevention and treatment of disease. Most of the data comes from YOU, our consented BioMe participants. My team's foremost mission is to assure your privacy, which we do with stringent de-identification of your data and very strong data security practices. Our de-identification process is one of the most robust in the industry.



Since the onset of this tragic pandemic, CBIPM and many other faculty have been applying BioMe data to studies of COVID-19 incidence, clinical presentation, intensity of illness, effects of various treatments, and association of genetic variants with all of these. My team has been very busy this year acquiring new data, protecting it, and making it available to research teams across Mount Sinai, some of which are collaborating with national and international research organizations. Your data that you have consented for research use has been extremely valuable in these studies.

I don't know any of you (I do not need to see your personal information in order to do my job), however I'm proud to be one of you (a BioMe participant) and I feel connected to all of you in that way. You should be proud too – you are contributing to research that is improving treatments and saving lives.

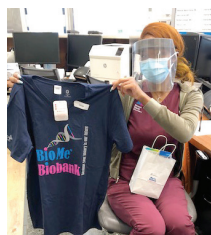
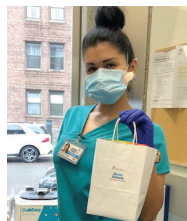
I have reached the age of retirement but have postponed retiring because the work of CBIPM is so essential, and my part in it is so satisfying. But, the time has come. Last fall something drove me to find a home in a small and remote town in Maine. I am still intensively involved in the work of CBIPM, but, at the same time, I'm transitioning to life as a retiree in Maine (as you can see in the photo!). In addition to managing hundreds of terabytes of genetic data and participating in critically important research projects, I now get to return to some of the toys and joys of my childhood, including many invigorating activities up here in the country. I'm confident that science and medicine will eventually rein in this pandemic, and that CBIPM and your data will contribute significantly to that. Wishing you, my BioMe family, good health and security and safety and as much ease as possible wherever you are riding it out. Stay safe! Wear a mask! Wash your hands thoroughly and often! We will get through this.



Tractor Steve at age 4

## BioMe Recognized for its “Impressive Diversity”

On October 1, 2020, Dr. Dennis Charney, Dean of the Icahn School of Medicine at Mount Sinai, and Dr. Eric Nestler, Dean for Academic and Scientific Affairs, expressed praise and acknowledgment of BioMe, as they wrote to all Mount Sinai faculty, postdocs, and students: “Genetics holds tremendous promise for the future of medicine and human health. Technological advances are making it possible at long last, after decades of foundational research, to deploy genetics to better understand disease risk and develop precision treatments and preventive measures. Still, a large majority of human genome sequences currently available are for people of European ancestry, making it a very high priority to expand that knowledge to benefit people from all ancestries. In fact, **Mount Sinai’s BioMe**



**Biobank Program** is a unique resource worldwide because of its impressive diversity. We recognize that, while ancestry has a biological component, race is a social construct. Yet, the language that scientists sometimes use to describe populations can blur this crucial distinction. To advance



science, we must be more inclusive in our research, and more deliberate with our use of language. This will help us build an inclusive, anti-racist research agenda, while allowing us to study important intersections among race, ancestry, genomics, social determinants, and health.”



## Share your experience during the COVID-19 pandemic & tell us how you think BioMe & personalized medicine can help

### Maria Rivera (Institute for Liver Medicine):

“As a healthcare worker, I have been exposed to tremendous risk during the pandemic; it was very scary, leading to chronic stress, anxiety, and depression. It is not a secret that we have to isolate ourselves from family and friends to avoid potentially infecting them, but there is always a light at the end of the tunnel. Having the kindness and support from strangers was very overwhelming, feeling the love from friends and family from the distance (phone, video chat) was a unique experience. BioMe is an excellent research program, different people/ethnicity different DNA/genes! Getting a person’s genetic profile can guide doctors about decisions for prevention, diagnosis and possible the best healthcare treatment. Remember, what works for you maybe not be help other people, or vice versa.”



(Lead Medical Clinical Associate; Institute for Liver Medicine (ILM))

### Shirmira Wilson (Mount Sinai Doctors-Astoria):

“Every individual is unique in his/her demographics, residency, culture, health status and so on. Taking this into account, a personalized medicine can (1) ensure the patients trust and are comfortable, especially the disenfranchised population, (2) as a result, increase retention rates and (3) target and resolve comorbidities. Marketing and spreading the word for a medicine that is just for you, can make anyone not just feel like a patient or overlooked quota but a person with individualized needs.



(Care Coordinator; Ambulatory Pavilion - Internal Medicine; Mount Sinai Doctors- Astoria)

Cultivating a BioMe at every hospital/clinic can expose the necessity of learning and resolving one’s own health care issues that can ultimately improve the health of others. During the outbreak of COVID-19, I was a part of the crash cart team and a contact tracer. I saw in the midst of learning about COVID, other necessities were not highlighted such as one’s health literacy, ability to help oneself and others, and how medical professionals are a big part of that, as well as providing resources for patients with underlying issues. Learning one’s history paves the way for your future. And what our future is, is our children and young adults. Recruiting and/or targeting the youngest and bravest generation to BioMe can diligently expand knowledge and possibly prevent other health crises.”

### Dana Gao (Molecular Pathology Laboratory):

“I’ve been working non-stop during this crisis and working alongside many others in COVID testing as well as routine clinical testing. I think it’s really important to have personalized medicine since each person’s reaction to different therapies may vary greatly. BioMe’s role is especially important in that you can greatly improve personalized medicine by gathering a more vast idea of the population.”



(Specialty Laboratory Technologist; Molecular Pathology; Icahn School of Medicine)



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

Non-Profit Org.  
U.S. Postage Paid  
New York, NY  
Permit No. 8876



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

*Continued from page 4*

### Santino Garcia (Mount Sinai Doctors-Astoria)

“The onset of COVID-19 – and its proliferation – has prompted an unprecedented global response that has impacted economic institutions and societal norms in myriad ways. Exploring the nexus between genomics and public health can aid in a collective understanding of ways to address the complex and concomitant issues surrounding a novel disease and an ensuing pandemic (Walker A., et al., 2020).



*(Care Coordinator;  
Ambulatory Care;  
Mount Sinai  
Doctors-Astoria)*

During the height of the pandemic (early 2020), I was deployed to Mount Sinai Queens’s beleaguered Emergency Department to replace patients’ oxygen tanks, which was a far cry from the administrative duties I usually carry out as a care coordinator at Mount Sinai Doctors-Astoria. The experience offered me a different perspective on healthcare – and engendered a much greater understanding of the impact we have as healthcare professionals on the western Queens community. During my brief stint as an oxygen technician, I had to be mindful of the amount of oxygen used for each patient; oxygen levels varied from patient to patient.

BioMe’s genetic research plays a critical role when applied to the novel coronavirus and the people affected. As we continue to search for a panacea, personalized medicine, through biobank research, can, perhaps, illuminate and demystify the hurdles faced by patients belonging to a specific demographic.

**We are now on instagram! Follow us at @biomebiobank or scan our QR code on the back of this newsletter**

Our instagram page will focus on spreading health awareness and genetics research information. We want to keep you engaged as a participant and show the impact of your contribution to the personalized medicine revolution at Mount Sinai health system.



**Please email us at:  
[BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org)  
to find out more about updating your  
BioMe consent to potentially receive  
genetic results of high medical importance.**



## Un renacimiento para BioMe

¿Cómo un programa de investigación no obligatorio, sin intervenciones de tratamiento regresa desde las profundidades de un bloqueo pandémico que vio cara a cara el cierre de todos los ensayos COVID, excepto los esenciales? ¿Cómo se reinventa un programa de investigación definido por encuentros en un lugar donde hay numerosas interacciones con el paciente y evaluaciones complementarias a la visita del proveedor? ¿Cómo triunfó el BioMe Biobank, un programa que desde sus inicios ha sido impulsado por la visión de salas de espera abarrotadas y que prospera con la inscripción de pacientes con morbilidades de COVID, como la edad, la obesidad, la diabetes y las enfermedades cardíacas, a pesar de las nuevas directrices de investigación y atención ambulatoria? Las respuestas son trabajo en equipo, agilidad, cumplimiento, creatividad, planificación, organización, propiedad, iniciativa y un compromiso profundo e interminable con nuestros participantes.

En Julio de 2020, BioMe logró una gran hazaña; reabrió el reclutamiento en persona, de manera segura, fluida y alegre. Trabajamos toda la primavera y el verano para poder ofrecer participación a quienes más tienen que ganar por ser parte de BioMe una vez que vimos al primer paciente sonriente cruzar el umbral del proceso de consentimiento informado desde el 12 de marzo, entendimos que valió la pena el esfuerzo.

A partir de marzo estuvimos en contacto directo con líderes de todo el sistema de salud, como directores médicos, de investigación, implementación de salud digital e informática, directores de información, profesores expertos en enfermedades infecciosas, líderes de innovación clínica y médicos, con el objetivo de comprender las diferentes vías para abordar

dinámicamente el reclutamiento en BioMe. Trabajamos en estrecha colaboración con nuestros colegas del Programa de protección de sujetos Humanos del Monte Sinaí para obtener una aprobación histórica del nuevo consentimiento remoto inicial (electrónico y telemedicina) de los nuevos participantes del proyecto de BioMe y a los pacientes activos de BioMe para la posible devolución de resultados genéticos de gran importancia médica.

La encuesta electrónica de historia familiar de BioMe se reactivó durante este tiempo, lo que permitió a los participantes completar este documento desde casa. Estas importantes mejoras en nuestro proceso de contratación ayudan significativamente a mantener las nuevas pautas de atención ambulatoria en todo el sistema de salud, reduciendo la exposición de los pacientes y el personal, promoviendo el distanciamiento social y reduciendo la carga del paciente.

Desde Julio del presente año BioMe también ha abierto cinco nuevas "localidades de reclutamiento" comenzamos con la tienda de preprueba ambulatoria del COVID en el campus principal, produciendo 187 inscripciones hasta Noviembre del presente año. Desde el reinicio 24 de julio, más de



también rediseñó ciertas características físicas en el biorepositorio para el procesamiento de muestras de una manera más segura. El 20 de mayo de 2020 Se presentó una solicitud para la aprobación de operar al 100% de su capacidad cuando las operaciones de investigación de laboratorio húmedo, que aún estaban por debajo del 25% de capacidad; El mismo Decano de Asuntos Académicos y Científicos, otorgó la aprobación especial de esta solicitud a BioMe.

En el apogeo de la pandemia, BioMe se apresuró a entregar 360 muestras de plasma anónimas al departamento de Patología, Medicina Molecular y Celular de Mount Sinai para ayudar a "definir el nivel normal de citocinas y anticuerpos anti COVID19 requeridos por el NYSDOH Wadsworth Center." Por sus esfuerzos, los miembros de BioMe involucrados fueron finalmente llamados "héroes" por el vicepresidente del Departamento. BioMe también entregó 779 muestras de ADN no identificadas de participantes de BioMe que específicamente fueron examinados de COVID a una compañía de inteligencia de salud centrada en el paciente como parte de una colaboración de secuenciación de investigación. Todo este trabajo fue realizado mientras se preparaba para la rigurosa inspección anual del Colegio americano de patología (CAP) que el laboratorio de BioMe aprobó el 26 de Agosto con cero deficiencias sin precedentes.

BioMe se ha recuperado significativamente desde marzo, pero también necesitamos tu ayuda. Está bastante claro que existe un amplio espectro de gravedad de la infección por COVID-19. La higiene de las manos, el uso de mascarilla y el distanciamiento social, si se observan rigurosamente, marcan una diferencia real en la desaceleración de la propagación del COVID-19, debemos -

**Continúa en la página 4**



2,000 nuevos pacientes se han inscrito en BioMe. El personal de BioMe ha completado cursos y programas de educación continua, relacionados y no relacionados con COVID-19, aprendiendo las mejores prácticas para protegerse a sí mismos y a ustedes, nuestros devotos participantes, en el entorno laboral.

El Laboratorio de BioMe continúa trabajando sin descanso revisando cada política y procedimiento a la luz de la emergencia de salud pública, que van desde la seguridad, el monitoreo de los empleados, hasta los requisitos de PPE "equipo de protección personal" y la desinfección diaria obligatoria del espacio de trabajo. Nuestro laboratorio

## EN ESTE ARTICULO

- Proyectos de investigación que utiliza BioMe
- Jubilación del director de operaciones de Informática de BioMe
- Impresionante diversidad de BioMe
- ¿Puede BioMe ayudar a la actual crisis de salud?



## **Proyectos de investigación que utilizan muestras / datos de BioMe**

### **Prevalencia de variantes genéticas de la hormona antimülleriana (AMH) y asociación con fenotipos relacionados con el síndrome de ovario poliquístico (SOP) entre pacientes de la base de datos BioMe**

*(Investigador principal: Andrea Dunaif, MD)*

El síndrome de ovario poliquístico (SOP) es el trastorno endocrino más común de las mujeres en edad reproductiva y afecta hasta al 15% de esta población en todo el mundo. Es una de las principales causas de infertilidad anovulatoria y diabetes tipo 2 en mujeres jóvenes. El SOP es un trastorno genético complejo que se han mapeado varias regiones genéticas que confieren susceptibilidad al SOP. Hemos encontrado que ~ 3% de los casos de SOP de origen europeo tienen mutaciones en la hormona antimülleriana (AMH) que disminuyen la función biológica de la hormona. Este hallazgo sugiere que los cambios en la AMH están involucrados en el desarrollo del SOP. Los varones con dos copias del gen AMH mutante tienen un trastorno del desarrollo sexual caracterizado por la retención de los genitales internos femeninos. Tenemos interesantes hallazgos preliminares de que los hombres con una copia del gen AMH mutante tienen anomalías metabólicas. Hemos utilizado BioMe para investigar más a fondo las características de hombres y mujeres con mutaciones de AMH. Identificamos a 292 personas (164 mujeres, 128 hombres) que tenían una copia del gen AMH mutante. Su distribución racial / étnica autoinformada fue 136 europeos, 40 hispanos, 16 afroamericanos, 1 asiático. Muchos de los individuos con una copia del gen AMH mutante tenían niveles elevados de triglicéridos y otras características del síndrome metabólico. Actualmente estamos comparando estos hallazgos con individuos sin mutaciones de AMH. El estudio proporcionará nuevos conocimientos importantes sobre la biología de la AMH y las causas del SOP.

### **Una investigación funcional de variantes estructurales genómicas**

*(PI: Rebecca Birnbaum, M.D.)*

Se están reclutando personas dentro del BioMe Biobank para que completen una serie de preguntas sobre el estado de ánimo y el comportamiento, así como una serie de preguntas para evaluar el pensamiento y la memoria. Nuestro estudio busca comprender cómo la variación estructural, por ejemplo, las inserciones o deleciones de pequeños segmentos cromosómicos, que ocurren en todo el genoma y en toda la población, pueden influir en los procesos cognitivos, incluyendo el procesamiento del lenguaje y la memoria.

### **Exploración de actitudes, barreras y estrategias / preferencias de comunicación en la realización de evaluaciones de riesgo genómico**

*(PI: : Noura Abul-husn, MD, PhD)*

Como parte de la Red de Gestión y Evaluación de Riesgos Genómicos eMERGE financiada por NHGRI, los investigadores de Mount Sinai están invitando

a los participantes de BioMe a participar en un estudio de entrevista cualitativa. El propósito del estudio es comprender mejor las actitudes y las barreras para ofrecer informaciones sobre riesgos genómicos a personas de orígenes diversos y multilingües. El riesgo genómico significa la posibilidad de que una persona se vea afectada por una afección médica en particular según su genética, sexo, edad y otros factores. El estudio explorará los pensamientos y sentimientos de las personas sobre la información de riesgo genómico mediante la realización de entrevistas exhaustivas con 30 adultos de entre 35 y 50 años. El conocimiento adquirido ayudará a informar la entrega de información de riesgo genómico de manera más amplia

### **Caracterización de la exposición a sustancias perfluoroalquilo y su asociación con el riesgo de diabetes tipo 2 en participantes de BioMe**

*(PI: Damaskini Valvi, MD, PhD, MPH)*

Las sustancias perfluoroalquilo (PFAS) son sustancias químicas persistentes que se han utilizado en aplicaciones industriales y productos de consumo durante más de 60 años. Más del 98% de las personas que viven en los EE. UU. Tienen PFAS detectable en la sangre debido a la ingestión de alimentos, agua o polvo contaminados y al uso de productos de consumo que contienen PFAS (incluidos varios productos impermeables y antiadherentes). Este es un importante problema de salud pública, ya que la exposición al PFAS puede provocar efectos adversos para la salud de los seres humanos. El objetivo principal de esta investigación es examinar la asociación de la exposición a PFAS con el riesgo de desarrollar diabetes tipo 2. Caracterizaremos la exposición al PFAS y los biomarcadores de enfermedades en plasma de 360 participantes de BioMe, incluyendo 180 casos con diabetes tipo 2 y 180 controles emparejados por edad, sexo y ancestros. Se espera que los hallazgos de esta investigación mejoren el conocimiento actual sobre el efecto de PFAS en la salud metabólica e informen las políticas preventivas para proteger a las poblaciones vulnerables de la exposición a sustancias químicas peligrosas. En septiembre de 2020, se transfirieron 360 alícuotas de plasma con código de barras a la Dra. Valvi y su equipo en el Departamento de Medicina Ambiental y Salud Pública del Monte Sinaí para su análisis.

## **Investigación y jubilación en la era de COVID-19**



¡Hola! Soy Steve Ellis, y he estado al frente del equipo de Informática y TI en el Instituto Charles Bronfman de Medicina Personalizada (CBIPM) desde 2012; mi equipo compuesto por cuatro profesionales informáticos diversos y talentosos, gestionamos todos los datos adquiridos por nuestro Instituto, y se utiliza en una progresión interminable de proyectos de investigación, todos destinados a una mejor comprensión de los determinantes de la salud humana y la prevención y el tratamiento eficaz de las enfermedades. La mayoría de los datos provienen de USTED, nuestros participantes autorizados de BioMe. La principal misión de mi equipo es garantizar su privacidad, lo que hacemos con un estricto anonimato y prácticas de seguridad de datos muy sólidas. Nuestro proceso de anonimato es uno de los más sólidos de la industria.

Desde el inicio de esta trágica pandemia, CBIPM y muchos otros



profesores han estado aplicando los datos de BioMe a estudios de incidencia de COVID-19, presentación clínica, intensidad de la enfermedad, efectos de varios tratamientos y asociación de variantes genéticas con todo esto, mi equipo ha estado muy ocupado este año adquiriendo nuevos datos, protegiéndolos y poniéndolos a disposición de los

equipos de investigación en todo Monte Sinaí, algunos de los cuales están colaborando con organizaciones de investigación nacionales e internacionales. Sus datos los que usted ha dado consentimiento para uso de investigación han sido extremadamente valiosos en estos estudios.

No conozco a ninguno de ustedes (no necesito ver su información personal para hacer mi trabajo), sin embargo, estoy orgulloso de ser uno de ustedes (un participante de BioMe) y en de esa manera me siento conectado con todos ustedes. Usted también debe estar orgulloso: está contribuyendo a la investigación que está mejorando los tratamientos y salvando vidas.

He llegado a la edad de jubilación, pero he pospuesto la jubilación porque el trabajo de CBIPM es esencial y mi participación en él es muy satisfactoria. Pero el tiempo ha llegado. El otoño pasado, algo me impulsó a encontrar un hogar en una pequeña y remota ciudad de Maine. Todavía estoy intensamente involucrado en el trabajo de CBIPM, pero, al mismo tiempo, estoy haciendo la transición a la vida como jubilado en Maine (¡como puede ver en la foto!). Además de administrar cientos de terabytes de datos genéticos y participar en proyectos de investigación de importancia crítica, Ahora puedo volver a algunos de los juguetes y alegrías de mi infancia, incluidas en muchas actividades estimulantes aquí en el país.

Estoy seguro de que la ciencia y la medicina eventualmente frenarán esta pandemia, y que CBIPM y sus datos contribuirán significativamente a eso. Les deseo a ustedes, mi familia BioMe, buena salud y seguridad y la mayor tranquilidad posible dondequiera que se encuentren. ¡Mantenerse a salvo! ¡Usar una máscara! ¡Lávese las manos minuciosamente y con frecuencia! Vamos a salir de esto.



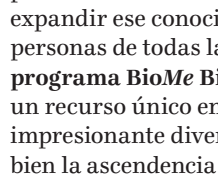
Tractor Steve at age 4

## BioMe reconocido por su “impresionante diversidad”

El 1 de octubre de 2020, el Dr. Dennis Charney, Decano de la Escuela de Medicina Icahn en Mount Sinai, y el Dr. Eric Nestler, Decano de Asuntos Académicos y Científicos, expresaron elogios y reconocimiento a BioMe, y escribieron a todos los profesores, postdoctorados y estudiantes de Monte Sinaí: “La genética es una gran promesa para el futuro de la medicina y la salud humana. Los avances tecnológicos por fin están haciendo posible, después de décadas de investigación fundamental, desplegar la genética para comprender mejor el riesgo de enfermedades y desarrollar tratamientos de precisión y medidas preventivas. Aún así, una gran mayoría de las secuencias del genoma humano actualmente disponibles son para

personas de ascendencia europea, por lo que es gran prioridad expandir ese conocimiento para beneficiar a personas de todas las ascendencias. De hecho, el programa BioMe Biobank del Monte Sinaí es un recurso único en todo el mundo debido a su impresionante diversidad. Reconocemos que, si bien la ascendencia tiene un componente biológico,

la raza es una construcción social; sin embargo, el lenguaje que los científicos usan a veces para describir poblaciones que difuminan esta distinción crucial. Para hacer avanzar la ciencia, debemos ser más inclusivos en nuestra investigación y más deliberados con nuestro uso del lenguaje. Esto nos ayudará a construir una agenda de investigación inclusiva y antirracista, al tiempo que nos permitirá estudiar intersecciones importantes entre raza, ascendencia, genómica, determinantes sociales y de salud.”



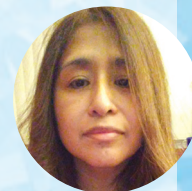
la raza es una construcción social; sin embargo, el lenguaje que los científicos usan a veces para describir poblaciones que difuminan esta distinción crucial. Para hacer avanzar la ciencia, debemos ser más inclusivos en nuestra investigación y más deliberados con nuestro uso del lenguaje. Esto nos ayudará a construir una agenda de investigación inclusiva y antirracista, al tiempo que nos permitirá estudiar intersecciones importantes entre raza, ascendencia, genómica, determinantes sociales y de salud.”



## Comparta su experiencia durante la pandemia de COVID-19 & cuéntenos cómo cree que BioMe y la medicina personalizada pueden ayudar

### María Rivera (Instituto de Medicina del Hígado):

“Como trabajadora de la salud, he estado expuesta a un riesgo tremendo durante la pandemia; fue muy aterrador, lo que provocó estrés crónico, ansiedad y depresión. No es un secreto que tenemos que aislarnos de familiares y amigos para evitar infectarlos, pero siempre hay una luz al final del túnel. Tener la amabilidad y el apoyo de extraños fue muy abrumador, sentir el amor de amigos y familiares desde la distancia (teléfono, video chat) fue una experiencia única. BioMe es un excelente programa de investigación, diferentes personas / etnias diferentes ADN / genes! Obtener el perfil genético de una persona puede orientar a los médicos sobre las decisiones de prevención, diagnóstico y posiblemente el mejor tratamiento médico. Recuerde, lo que funciona para usted tal vez no funcione para otras personas, o viceversa.”



(Lead Medical Clinical Associate; Institute for Liver Medicine (ILM))

### Shirmira Wilson (Mount Sinai Doctors-Astoria):

“Cada individuo es único en su demográficamente, residencia, cultura, estado de salud, etc. Teniendo esto en cuenta, una medicina personalizada puede (1) asegurar que los pacientes confíen y se sientan cómodos, especialmente la población marginada, (2) como resultado, aumentar las tasas de retención y (3) apuntar y resolver las comorbilidades, promocionar y difundir un medicamento que es solo para usted, puede hacer que cualquiera no solo se sienta como un paciente o una cuota pasada por alto, sino también como una persona con necesidades individualizadas. Cultivar un BioMe en cada hospital / clínica puede exponer la necesidad de aprender y resolver los propios problemas de atención médica que, en última instancia, pueden mejorar la salud de los demás. Durante el brote de COVID-19, formé parte del equipo del carrito de emergencia y trazador de contactos. Vi que en medio del aprendizaje sobre COVID, otras necesidades no se destacaron, como la alfabetización en salud, la capacidad para ayudarse a sí mismo y a los demás, y cómo los profesionales médicos forman parte de eso, además de proporcionar recursos para pacientes con problemas subyacentes. Aprender la propia historia allana el camino para su futuro. Y nuestro futuro son nuestros niños y jóvenes. Reclutar y / o dirigir a la generación más joven y valiente a BioMe puede expandir diligentemente el conocimiento y posiblemente prevenir otras crisis de salud.”



(Care Coordinator; Ambulatory Pavilion - Internal Medicine; Mount Sinai Doctors- Astoria)

Continuación de la página 3

### Dana Gao (Laboratorio de Patología Molecular):

“He estado trabajando sin parar durante esta crisis y trabajando junto a muchos otros en las pruebas de COVID y en las pruebas clínicas de rutina. Creo que es muy importante tener una medicina personalizada, ya que la reacción de cada persona a las diferentes terapias puede variar mucho. El papel de BioMe es especialmente importante porque puede mejorar enormemente la medicina personalizada al reunir una idea más amplia de la población.”



(Specialty Laboratory Technologist; Molecular Pathology; Icahn School of Medicine)

### Santino Garcia (Mount Sinai Doctors-Astoria)

“La aparición de COVID-19, y su proliferación, ha provocado una respuesta global sin precedentes que ha impactado las instituciones económicas y las normas sociales de innumerables formas. Explorar el nexo entre la genómica y la salud pública puede ayudar de manera colectiva a la comprensión de abordar los problemas complejos y concomitantes que rodean una enfermedad nueva y una pandemia subsiguiente (Walker A., et al., 2020).



(Care Coordinator; Ambulatory Care; Mount Sinai Doctors-Astoria)

Durante el apogeo de la pandemia (principios de 2020), me enviaron al asediado Departamento de Emergencias de Monte Sinaí Queens para reemplazar los tanques de oxígeno de los pacientes, lo que estaba muy lejos de las tareas administrativas que normalmente llevo a cabo como coordinador de atención en Monte Sinaí - Astoria. La experiencia me ofreció una perspectiva diferente sobre la atención médica y generó una comprensión mucho mayor del impacto que tenemos como profesionales de la salud en la comunidad occidental de Queens. Durante mi breve período como técnico de oxígeno, tuve que ser consciente de la cantidad de oxígeno que se usaba para cada paciente; los niveles de oxígeno variaron de un paciente a otro.

La investigación genética de BioMe juega un papel fundamental cuando se aplica al nuevo coronavirus y a las personas afectadas. A medida que continuamos buscando una panacea, la medicina personalizada, a través de la investigación en biobancos, puede, quizás, iluminar y desmitificar los obstáculos que enfrentan los pacientes que pertenecen a un grupo demográfico específico.



@biomebiobank



@BronfmanInst



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



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

**¡Ahora estamos en Instagram! Síguenos en @biomebiobank o escanee nuestro código QR al dorso de este boletín**

Nuestra página de Instagram se centrará en difundir información sobre la investigación genética y la conciencia sobre la salud. Queremos mantenerlo comprometido como participante y mostrar el impacto de su contribución a la revolución de la medicina personalizada en el sistema de salud de Monte Sinaí.



**Envíenos un correo electrónico a: [BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org) para obtener más información sobre cómo actualizar su consentimiento de BioMe para recibir potencialmente resultados genéticos de gran importancia médica.**

## Un renacimiento para BioMe

Continuación de la página 1

esas técnicas simples pero efectivas y estemos orgullosos de ser el Monte Sinaí y podemos superar esto juntos. Nuestro compromiso con ustedes, nuestros participantes, es que siempre nos esforzaremos por apoyar una buena investigación con la esperanza de encontrar tratamientos personalizados y efectivos para todos los pacientes. Ya se han dado esos primeros pasos críticos, al inscribirse en BioMe, para contribuir a la medicina y ciencia, y no hubiera sido posible lograr este éxito sin usted.

*Vacaciones saludables,*  
El programa BioMe Biobank