



## FRONTLINE WORKERS

COVID-19 has made times very difficult for many people. BioMe dedicates this News Issue to, and thanks, our frontline workers for the wonderful job they have been doing to keep us safe. BioMe was fortunate enough to be able to talk to a few of them, albeit remotely. They have been gracious in sparing what little excess time they have to talk to us about their thoughts on BioMe Biobank and COVID-19. BioMe worked closely with these frontline workers before COVID-19. They are huge supporters and they, themselves, are participants of BioMe.

BioMe helps researchers help physicians to find the right medications for the right people at the right time. We asked the frontline workers if they think it's possible there might be a personalized, tailored approach to treat COVID-19. Those who responded gave resoundingly similar answers, and believe that it is possible. Idania, a Medical Assistant from Center for Transgender Medicine and Surgery, said, "Every individual is different with different genes and conditions. Based on the person's medical history, the providers would be able to treat the patient." The goal of BioMe is to accelerate the development of personalized healthcare and medical solutions, including diagnoses at a

molecular level. Hopefully in the near future we will be able to have a personalized approach to treat COVID-19.

overwhelmingly agree that genetics plays a big role in medicine and response to treatment.

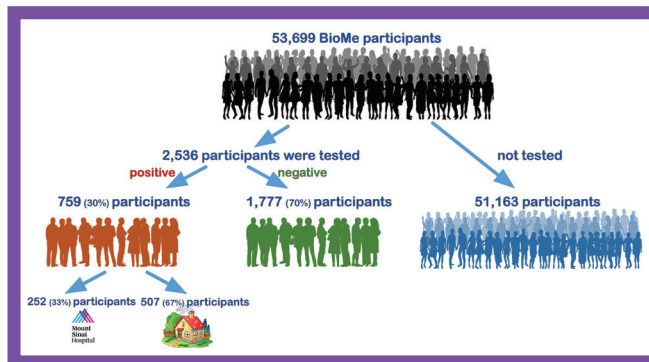
Finally we asked if they think COVID-19 might affect patients' willingness to participate in BioMe, post-COVID-19. Rosemary said, "Patients will be more willing to participate post-COVID-19 because they would want to search for a cure. With them donating blood, researchers are able to find a cure as fast as possible, so that lives could be saved." Erika said, "I think it will bring more people as they want a better understanding of this virus. I think patients will have a good willingness."

BioMe's response to the pandemic was, and continues to be, empathetic, constructive, collaborative, and optimistic. Our Institute's faculty, informatics team, clinicians, and researchers are actively working to integrate all the information we can about COVID-19. Other researchers at Mount Sinai from various departments have been busy writing and submitting protocols to be able to leverage BioMe resource to which you have so generously contributed, so that we all can contribute to better understanding of the COVID-19 disease, with the goal of improving treatment and limiting

its spread.

Every day may seem to present new challenges and concerns, but the strength and resilience of the scientific and medical community (including you, as a BioMe participant!) inspires and gives hope to us all. YOU are helping us study this new pathogen's impact on human health, and we could not be more grateful to you. We look forward to seeing you back in the practices across the entire Mount Sinai Health System very soon.

*Thank you,*  
Your BioMe Team.



Of the 53,699 participants in BioMe, at least 2,536 have been tested for COVID-19 in one of the Mount Sinai hospitals, so far. Among those, 759 (30%) participants tested positive, of whom 252 (33%) were hospitalized. It is possible that BioMe participants were tested outside the Mount Sinai hospital system; their information is not included in the data shown here. We will keep track of these data as testing will continue.



BioMe looks at genetics in concert with clinical outcomes, so we asked the frontline workers if they think genetics might be involved with COVID-19. Rosemary, a Medical Assistant from General Medicine said, "I don't think COVID-19 is genetic because I believe it is a manmade virus that got out of control, unlike diabetes, which is genetic." Erika, a Medical Assistant from Internal Medicine, said, "Genetics may be involved in COVID-19 because genetics may allow research to better understand how COVID-19 affects different ethnicities." Although we received mixed feelings on how genetics might be involved with COVID-19, those who responded

## IN THIS ISSUE

- Frontline Workers and Bio Me
- Characterizing the immune response to COVID-19 Infection
- Machine Learning and Data Science for COVID
- Biome-R: Resilience to obesity in genetically at-risk individuals
- COVID-19 and the 1918 Flu Pandemic

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

**Evaluating the prevalence, penetrance, and phenotypic expression of human genetic variation in the BioMe biobank**  
(Principal Investigator: Noura Abul-husn, MD, PhD)

Mutations (risk-causing changes) in the BRCA1 and BRCA2 genes are associated with a significantly increased risk for breast, ovarian, and certain other cancers. In a new study, Dr. Abul-Husn and her research team at the Mount Sinai Institute for Genomic Health (IGH) investigated BRCA1/2 mutations in BioMe:

- Overall, BRCA1/2 mutations were more common than expected. Up until recently, it was believed that only 1 in 500 to 1 in 800 people carry a BRCA1/2 mutation. But in this study, 1 of every 139 people in BioMe carried a BRCA1 or BRCA2 mutation.
- Only about one quarter of the people with a BRCA1/2 mutation had been tested and knew they were at risk.
- BRCA1/2 mutations were more common in people from certain ancestries, including Ashkenazi Jewish and Filipino/Southeast Asian, than others, such as Puerto Rican and Dominican.
- Variants of uncertain significance (VUS), which are changes in a gene that scientists can't yet interpret, were more common in participants whose ancestors were non-European. This is likely because most genetic research focuses on European ancestry populations, leading to more knowledge about the genetic makeup of that group. This finding highlights the need to include diverse populations, like those represented in BioMe, in research to better understand how genetics can contribute to everyone's health.

**Characterizing the immune response to COVID-19 Infection**  
(Principal Investigator: Miriam Merad, MD, PhD)

COVID-19 is the disease caused by the severe, acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2). Better defining the immune factors associated with disease progression, severity and the establishment of protective immunity is critical to the development of effective therapeutics and vaccines. The researchers will collect longitudinal biospecimens from patients with a confirmed COVID-19 diagnosis, for example blood, saliva, nasal swab, urine, stool, and tissue. Additionally, the researchers will request biospecimens and/or data previously collected from participants in BioMe. The researchers will use a number of different strategies to identify participants. The researchers may query BioMe for participants with an indication of COVID-19 and will receive de-identified data and/or biospecimens. The researchers will also provide BioMe with information about the patients enrolling in this project, to be cross-checked with BioMe participation. The primary endpoints are: (1) to define immune, viral, and host-related correlates of COVID-19 disease course; and (2) to create a biorepository of specimen collected from subjects with a confirmed or suspected COVID-19 diagnosis.

**Machine Learning and Data Science for COVID (The Mount Sinai COVID Informatics Center)**

The development of specialized methods and tools for data mining and meaningful use of electronic medical data has become essential. Electronic medical records contain extensive information stored as unstructured free text in addition to more structured information in the form of laboratory data and test results. The objective of this study is to use all clinical information captured within the Mount Sinai electronic medical record along with other relevant records at Mount Sinai. This data may come from BioMe or any other available health record systems to evaluate existing, and develop novel, identification methods. The primary focus of machine learning is to algorithmically derive structures present within data, or to make predictions or classifications of outcomes based upon relationships within that data. There have been a slew of work regarding machine learning at Mount Sinai which leverages various aspects of patient data, from medications to lab test results, to try to predict future outcomes. This work has been applied to the COVID pandemic with the ultimate goal of helping healthcare workers help their patients. In one such work, we present a decision tree-based machine learning model trained on electronic medical records from patients with confirmed COVID-19 at Mount Sinai Hospital. We then externally validate our model by predicting the likelihood of critical event or mortality within various time intervals for patients after hospitalization at four other hospitals and achieve strong performance. Finally, we identified distinctive features, including age, inflammatory markers (procalcitonin and LDH), and coagulation parameters (PT, PTT, D-Dimer) that contribute to these predictive models. We are in the process of validating these models for potential utility in practice.

**Biome-R: Resilience to obesity in genetically at-risk individuals – a study on the underlying mechanisms**  
(PI: Ruth Loos, PhD)

We are recruiting individuals from BioMe with various gene variations and body weights to participate in a study on weight gain. While diet and exercise are important to control body weight, research studies have shown that also your genes – which you inherited from your parents – determine why some people gain weight more easily than others. Our study seeks to better understand why some individuals who may be predisposed to obesity based on their genes are “resilient” to gaining weight and manage to stay of normal weight. Through a variety of tests that measure your body composition (how much fat and muscle you have in the body), metabolism (how many calories you burn), brain function, hormone levels, and thinking and behavior in response to food, we aim to provide critical new insights into mechanisms that control body weight.

# BioMe's Newest CRC:

"I graduated from the University of Richmond where I majored in Biology and minored in Women Studies. After graduation, I worked for a fertility lab as an assistant and realized that I wanted to pursue an opportunity that combined research and patient interaction. When I was offered the role as a Clinical Research Coordinator, I knew it would be the perfect learning experience that would expose me to the different aspects of the healthcare field. Other than being interested in healthcare and research, I love to travel and attend art galleries."



Laura Del Hierro

# New BioMe Recruitment Locations:

- **Department of Urology:**  
12 participants enrolled from January 23, 2020 – March 12, 2020
- **Mount Sinai Doctors Queens-Ambulatory Pavilion:**  
(25-20 30 th Avenue, Astoria, Queens): 113 participants enrolled from January 23, 2020 – March 12, 2020



If you enrolled in BioMe Biobank before October 5th, 2018, you did not have the option to receive genetic results of high medical importance. To find out more about updating your BioMe consent to potentially receive genetic results, please email us at: [BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org)

Go Paperless! Send BioMe your current email address so that we may reach out to you more efficiently and keep you informed of discoveries and study opportunities: [BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org)

## Interesting Facts:

- With continued social distancing in place for Covid-19, the BioMe team wants you to stay home and stay safe. That's why we're using telehealth to continue returning medically actionable genetic results to participants who have consented to learn this information. You may also be able to use telehealth for some of your other Mount Sinai medical appointments. For more on Mount Sinai's video visit platform, visit: [https://mychart.mountsinai.org/MyChart/en-US/docs/Video\\_Visit\\_Patient\\_Quick\\_Reference.pdf](https://mychart.mountsinai.org/MyChart/en-US/docs/Video_Visit_Patient_Quick_Reference.pdf)
- There have been two participants in BioMe who, at the time of their enrollment, were 100 years of age, or older. This means, on the date of their enrollment, they were old enough to have lived through the 1918 Flu Pandemic.
- This is not the first time New York City has had to live through a pandemic. In 1918, there was the Spanish Flu.

The pandemic lasted for over a year before the crisis was over. 30,000 lives were lost. Many died because of pneumonia or secondary infections. Some of the things that were done during the pandemic in 1918 were different from what we are doing today. Home quarantine was voluntary, and students were still going to school. People who needed to work were still going to work. Even theaters were kept open at the time. To control rush-hour crowds, businesses just staggered work hours. Today, there is COVID-19. It has taken the lives of 17,600 + people in New York City. There is a wide range of symptoms, but many die because of respiratory problems. The city was in lockdown. Schools were closed, and on-line classes were implemented. Businesses were closed, and only essential workers were able to go to work. Things may have been done differently between the Spanish Flu and COVID-19, but one thing that is no doubt the same is that the medical staff work tirelessly to keep everyone safe.



Nurses worked tirelessly in 1918.



Nurses who work tirelessly during COVID-19.



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

## Genetic Counselor's Corner:

Familial Hypercholesterolemia

### Did you know?

- Everyone has the APOB, LDLR and PCSK9 genes, but only some people have a mutation (or change) in one of these genes.
- Because the APOB, LDLR and PCSK9 genes help our bodies process "bad" cholesterol (low density lipoprotein cholesterol, or LDL-C), a mutation in one of these genes can lead to high levels of LDL-C. This can build up in the arteries to the heart, brain, and legs, leading to an increased risk of early-onset coronary artery disease, heart attack, stroke and poor circulation to the extremities. It does not mean that someone will definitely develop these problems.
- When a person with an APOB, LDLR or PCSK9 mutation develops very high LDL-C, this is known as familial hypercholesterolemia (FH).
- Mutations in APOB, LDLR and PCSK9 affect both women and men, and can be passed down to a child from either parent.
- If you have an APOB, LDLR or PCSK9 mutation, there are options to help manage or reduce your risk of heart and circulatory disease. A geneticist or genetic counselor can help you understand these risks and make important health decisions.

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

ALGORITHMS	MISSION	TECHNICIAN
CORONAVIRUS	PANDEMIC	TELEHEALTH
CURE	PNEUMONIA	TREATMENT
ESSENTIAL	PREDISPOSED	
FRONTLINE	QUARANTINE	
IMMUNE	RESPIRATORY	



## TRABAJADORES DE PRIMERA LÍNEA

COVID-19 ha hecho que el tiempo sea muy difícil para muchas personas. El programa de BioMe Biobank dedica este número de noticias a nuestros trabajadores de primera línea y les damos las gracias por el maravilloso trabajo que han estado haciendo para mantenernos a salvo, arriesgando sus vidas para salvar la nuestra. BioMe tuvo la suerte de poder hablar con algunos de ellos, aunque de forma remota y han sido tan amables al ahorrar el poco tiempo extra que tienen para hablarnos sobre sus pensamientos acerca de BioMe Biobank y COVID-19. BioMe trabajó en estrecha colaboración con estos trabajadores de primera línea antes de COVID-19, los cuales son grandes partidarios de este proyecto y también son participantes de BioMe Biobank.

BioMe contribuye con los investigadores para ayudar a los Doctores a encontrar medicamentos adecuados para las personas correctas en el momento correcto. Le preguntamos a los trabajadores de primera línea si creen que es posible que haya un enfoque personalizado para tratar COVID-19. Y todos los que respondieron, sus respuestas fueron similares, ellos creen que si es posible tener un enfoque personalizado para tratar COVID-19. Idania, asistente médica del Centro de Medicina Transgénero

y cirugía, expresó, "Cada individuo es diferente con diferentes genes y condiciones, los proveedores podrían tratar al paciente,

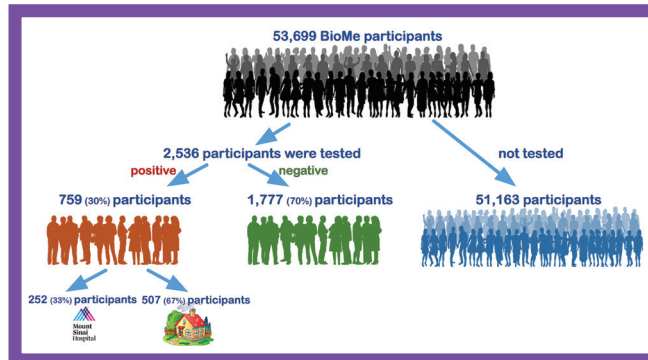
creada por el hombre y que se salió de control, a diferencia de la diabetes, que es genética". Erika dijo: "La genética podría estar involucrada con COVID-19 porque la genética ayudaría a que la investigación comprenda mejor cómo COVID-19 afecta a diferentes etnias". Aunque recibimos sentimientos encontrados sobre cómo la genética podría estar involucrada con COVID-19, quienes respondieron de manera abrumadora están de acuerdo en que la genética juega un papel importante en la medicina y la respuesta al tratamiento.

Finalmente, preguntamos si creen que COVID-19 podría afectar la disposición de los pacientes a participar en BioMe, post-COVID-19. Rosemary dijo: "Los pacientes estarán más dispuestos a participar después de COVID-19 porque querían buscar una cura, y al donar su sangre, los investigadores pueden encontrar una cura lo más rápido posible, para que se puedan salvar vidas." Erika dijo: "Creo que atraerá a más personas, ya que quieren una mejor comprensión de este virus. Pienso que los pacientes tendrán una buena disposición."

La respuesta de BioMe a la pandemia fue y seguirá siendo, empática, constructiva, colaborativa y optimista.

La facultad, el equipo de informática, los médicos y los investigadores de nuestro Instituto están trabajando activamente para integrar toda la información que podamos sobre COVID-19. Otros investigadores de Monte Sinai, de los departamentos de inmunología, ciencias genéticas y genómicas, microbiología y psiquiatría, han estado ocupados escribiendo y enviando protocolos para poder aprovechar los recursos de BioMe Biobank al que usted ha contribuido tan generosamente, para que todos podamos contribuir a una mejor comprensión de la enfermedad COVID-19, con el objetivo de mejorar el tratamiento y limitar su propagación.

Continúa en la página 4



De los 53,699 participantes en BioMe, al menos 2,536 se han realizado la prueba del COVID-19 en uno de los hospitales del Monte Sinai, entre ellos, 759 (30%) resultaron positivos a la prueba y de estos 252(33%) fueron hospitalizados. Es posible que los participantes de BioMe se sometieron a pruebas fuera del sistema hospitalario del Monte Sinai, esta información no está incluida en los datos, que se muestran aquí. Realizaremos un seguimiento de estos datos a medida que continúen las pruebas.



basándose en el historial médico de las personas." El objetivo de BioMe es acelerar el desarrollo de soluciones de salud y de atención médica personalizadas, incluidos los diagnósticos a nivel molecular. Esperamos que en un futuro cercano podamos tener un enfoque personalizado para tratar COVID-19.

BioMe analiza la genética junto con los resultados clínicos, por lo que le preguntamos a la primera línea trabajadores si creen que la genética podría estar involucrada con COVID-19. Rosemary, una asistente médica de Medicina General dijo: "No creo que COVID-19 sea genético porque creo que es un virus

### EN ESTE ARTÍCULO

- Trabajadores de primera línea y BioMe
- Caracterización de la respuesta inmune a la infección por COVID-19
- Aprendizaje automático y ciencia de datos para COVID-19
- Biome-R: resistencia a la obesidad en individuos genéticamente en riesgo
- COVID-19 y la pandemia de gripe de 1918 Pandemic

## **Estudios de investigación con el uso de datos/muestras de BioMe**

**Evaluación de la prevalencia, penetrancia y expresión fenotípica de la variación genética humana en el BioMe**  
(Investigador principal: *Noura Abul-husn, MD, PhD*)

Las mutaciones (cambios que causan riesgo) en los genes BRCA1 y BRCA2 se asocian con un riesgo significativamente mayor de cáncer de mama, de ovario y otros tipos de cáncer. En un nuevo estudio, la Dra. Abul-Husn y su equipo de investigación en el Instituto de Salud Genómica del Monte Sinaí para (IGH) investigaron las mutaciones BRCA1 / 2 en el BioMe Biobank. Esto es lo que encontraron:

- En general, las mutaciones BRCA1 / 2 fueron más comunes de lo esperado. Hasta hace poco, se creía que solo 1 de cada 500 a 1 de cada 800 personas portaba una mutación BRCA1 / 2. Pero en este estudio, 1 de cada 139 personas en BioMe portaba una mutación BRCA1 o BRCA2.
- Solo alrededor de una cuarta parte de las personas con una mutación BRCA1 / 2 habían sido analizadas y sabían que estaban en riesgo.
- Las mutaciones BRCA1 / 2 fueron más comunes en personas de ciertos ancestros, incluyendo los judíos asquenazíes, los filipinos/sudeste asiático, que otros, como puertorriqueños y dominicanos.
- Las variantes de significado incierto por sus siglas en inglés (VUS), que son cambios en un gen que los científicos aún no pueden interpretar, fueron más comunes en los participantes cuyos antepasados no eran europeos. Esto es probable porque la mayoría de las investigaciones genéticas se centran en las poblaciones de ascendencia europea, lo que lleva a un mayor conocimiento sobre la composición genética de ese grupo. Este hallazgo resalta la necesidad de incluir diversas poblaciones, como las representadas en BioMe, en la investigación para comprender mejor cómo la genética puede contribuir a la salud de todo.

**Caracterización de la respuesta inmune a la infección por COVID-19** (Investigador principal: *Miriam Merad, MD, PhD*)

COVID-19 es la enfermedad causada por el coronavirus 2 del síndrome respiratorio agudo severo (SARS-CoV-2). Definir mejor los factores inmunes asociados con la progresión de la enfermedad, la gravedad y el establecimiento de la inmunidad protectora es fundamental para el desarrollo de terapias y vacunas eficaces. Los investigadores recolectaron muestras biológicas longitudinales de pacientes con un diagnóstico confirmado de COVID-19, por ejemplo, sangre, saliva, muestra nasal, orina, heces y tejido. Además, los investigadores solicitarán muestras biológicas y / o datos recopilados previamente de los participantes en el Programa BioMe Biobank. Los investigadores pueden consultar BioMe para los participantes con una indicación de COVID-19 y recibirán datos no identificados y / o muestras biológicas. Los investigadores también proporcionarán a BioMe información sobre los pacientes

que se inscriben en este proyecto, para ser verificados con la participación de BioMe. Los puntos finales primarios son: (1) definir correlatos inmunes, virales y relacionados con el huésped del curso de la enfermedad COVID-19; y (2) crear un biorepositorio de muestras recolectadas de sujetos con un diagnóstico confirmado o sospechado de COVID-19.

**Aprendizaje automático y ciencia de datos para COVID-19**

(Centro de informática COVID-19 de Monte Sinaí)

El desarrollo de métodos y herramientas especializadas para la base de datos, el uso significativo de datos médicos electrónicos se ha vuelto esencial. Los registros médicos electrónicos contienen información extensa almacenada como texto libre no estructurado además de información más estructurada en forma de datos de laboratorio y resultados de pruebas. El objetivo de este estudio es utilizar toda la información clínica capturada dentro del registro médico electrónico de Monte Sinaí junto con otros registros relevantes en Monte Sinaí. Estos datos pueden provenir de BioMe o de cualquier otro sistema de registro de salud disponible para evaluar los métodos de identificación existentes y desarrollar nuevos. El enfoque principal del aprendizaje automático es derivar algorítmicamente las estructuras presentes dentro de los datos, o hacer predicciones o clasificaciones de resultados basados en las relaciones dentro de esos datos. Ha habido una gran cantidad de trabajo sobre el aprendizaje automático en Mount Sinai que aprovecha varios aspectos de los datos del paciente, desde medicamentos hasta resultados de pruebas de laboratorio, para tratar de predecir resultados futuros. Este trabajo se ha aplicado a la pandemia de COVID-19 con el objetivo final de ayudar a los trabajadores de la salud a ayudar a sus pacientes. En uno de estos trabajos, presentamos un modelo de aprendizaje automático basado en un árbol de decisión, capacitado en registros médicos electrónicos de pacientes con COVID-19 confirmado en el Hospital Mount Sinai. Luego de validar externamente nuestro modelo predecimos la probabilidad de eventos críticos o mortalidad dentro de varios intervalos de tiempo para los pacientes después de la hospitalización en otros cuatro hospitales y lograr un rendimiento sólido. Finalmente, identificamos características distintivas, que incluyen edad, marcadores inflamatorios (procalcitonina y HDL) y parámetros de coagulación (PT, PTT, D-Dimer) que contribuyen a estos modelos predictivos. Estamos en el proceso de validar estos modelos para la utilidad potencial en la práctica.

**Biome-R: Resiliencia a la obesidad en individuos genéticamente en riesgo: un estudio sobre los mecanismos subyacentes**  
(PI: *Ruth Loos, PhD*)

Estamos reclutando individuos de BioMe con diversas variaciones genéticas y pesos corporales para participar en un estudio sobre el aumento de peso. Si bien la dieta y el ejercicio son importantes para controlar el peso corporal,

# La Nueva Coordinadora

“Me gradué de la Universidad de Richmond, donde me especialicé en biología y en estudios de mujeres. Después de graduarme, trabajé para un laboratorio de fertilidad como asistente y me di cuenta de que quería buscar una oportunidad que combinara investigación e interacción con el paciente. Cuando me ofrecieron el puesto de Coordinador de Investigación Clínica, supe que sería la experiencia de aprendizaje perfecta que me expondría a los diferentes aspectos del campo de la salud. Además de estar interesado en la salud y la investigación, me encanta viajar y asistir a galerías de arte”.



Laura Del Hierro

# Nuevas ubicaciones de reclutamiento de BioMe:

- **Departamento de Urología:**  
12 participantes inscritos del 23 de enero de 2020 al 12 de marzo de 2020.
- **Mount Sinai Doctors Queens-Ambulatory Pavilion:**  
113 participantes inscritos desde el 23 de enero de 2020 hasta el 12 de marzo de 2020.



Si se inscribió en BioMe Biobank antes del 5 de octubre de 2018, no tenía la opción de recibir resultados genéticos de gran importancia médica. Para obtener más información sobre cómo actualizar su consentimiento de BioMe para recibir potencialmente resultados genéticos, envíenos un correo electrónico a: [BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org).

Envíe su dirección de correo electrónico actual para que podamos comunicarnos con usted de manera más eficiente y mantenerlo informado sobre descubrimientos y oportunidades de estudio: [BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org)

## ¿Sabías que?

- Con el continuo distanciamiento social establecido para Covid-19, el equipo de BioMe quiere que te quedes en casa y estés a salvo. Es por eso que estamos usando telesalud para continuar devolviendo resultados genéticos médicamente accionables a los participantes que han dado su consentimiento para obtener esta información. También puede utilizar telesalud para algunas de sus otras citas médicas de Monte Siná. Para obtener más información sobre la plataforma de visitas en video de Monte Siná, visite: [https://mychart.mountsinai.org/MyChart/en-US/docs/Video\\_Visit\\_Patient\\_Quick\\_Reference.pdf](https://mychart.mountsinai.org/MyChart/en-US/docs/Video_Visit_Patient_Quick_Reference.pdf)
- Dos participantes en BioMe que, al momento de su inscripción, tenían 100 años de edad o más. Esto significa que, en la fecha de su inscripción, tenían la edad suficiente para haber vivido la pandemia de gripe de 1918.
- Esta no es la primera vez que la ciudad de Nueva York

ha tenido que vivir una pandemia. En 1918, hubo la gripe española. La pandemia duró más de un año antes de que terminara la crisis. Se perdieron 30,000 vidas. Muchos murieron a causa de neumonía o infecciones secundarias. Algunas de las cosas que se hicieron durante la pandemia en 1918 fueron diferentes de lo que estamos haciendo hoy. La cuarentena domiciliar fue voluntaria y los estudiantes todavía iban a la escuela. Las personas que necesitaban trabajar todavía iban a trabajar. Incluso los teatros se mantuvieron abiertos en ese momento. Para controlar las multitudes en las horas pico, las horas de trabajo fueron alternadas por las empresas. Hoy estamos viviendo la pandemia del COVID-19 el cual se ha llevado la vida de más de 17,600 + personas en la ciudad de Nueva York. Hay una amplia gama de síntomas, pero muchos mueren debido a problemas respiratorios. La ciudad estaba

*Continúa en la página 4*



Leyenda: Enfermeros trabajaron incansablemente en 1918.



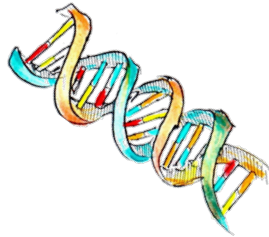
Enfermeros trabajando incansablemente durante COVID-19

# TRABAJADORES DE PRIMERA LÍNEA

Continuación de la página 1

Puede parecer que cada día presenta nuevos desafíos y preocupaciones, pero la fuerza y la resistencia de la comunidad científica y médica (¡incluido usted, como participante de BioMe!) Nos inspira y nos da esperanza a todos. USTED nos está ayudando a estudiar el impacto de este nuevo patógeno en la salud humana, y no podríamos estar más agradecidos con usted. Esperamos verlo nuevamente en las prácticas en todo el Sistema de Salud de Monte Sinai muy pronto.

Gracias,  
Su equipo de BioMe



## ¿Sabías que?

Continuación de la página 3

cerrada. Se cerraron las escuelas y se implementaron clases en línea. Las empresas estaban cerradas y solo los trabajadores esenciales podían ir a trabajar. Las cosas pueden haberse hecho de manera diferente entre la gripe española y COVID-19, pero una cosa que sin duda es la misma es que el personal médico trabaja incansablemente para mantener a todos a salvo.

## El Rincón del Consejero Genético:

Hipercolesterolemia Familiar

### ¿Sabías que?

- Todos tienen los genes APOB, LDLR y PCSK9, pero solo algunas personas tienen una mutación (o cambio) en uno de estos genes.
- Debido a que los genes APOB, LDLR y PCSK9 ayudan a nuestros cuerpos a procesar el colesterol "malo" (colesterol de lipoproteínas de baja densidad o LDL-C), una mutación en uno de estos genes puede conducir a altos niveles de LDL-C. Esto puede acumularse en las arterias hacia el corazón, el cerebro y las piernas, lo que aumenta el riesgo de enfermedad arterial coronaria de inicio temprano, ataque cardíaco, accidente cerebrovascular y mala circulación en las extremidades. No significa que alguien definitivamente desarrollará estos problemas.
- Cuando una persona con una mutación APOB, LDLR o PCSK9 desarrolla LDL-C muy alta, esto se conoce como hipercolesterolemia familiar (HF).
- Las mutaciones en APOB, LDLR y PCSK9 afectan tanto a mujeres como a hombres, y pueden transmitirse a un niño de cualquiera de los padres.
- Si tiene una mutación APOB, LDLR o PCSK9, hay opciones para ayudar a controlar o reducir su riesgo de enfermedades cardíacas y circulatorias. Un genetista o asesor genético puede ayudarlo a comprender estos riesgos y tomar decisiones importantes sobre su salud.

## Estudios de investigación con el uso de datos/muestras de BioMe

Continuación de la página 2

los estudios de investigación han demostrado que también sus genes, heredados de sus padres, determinan por qué algunas personas aumentan de peso más fácilmente que otras. Nuestro estudio busca comprender mejor por qué algunas personas pueden estar predispuestas a la obesidad en función de sus genes y son "resistentes" a aumentar de peso logrando mantener su peso normal. A través de una variedad de pruebas que miden la composición de su cuerpo (cuánta grasa y músculo tiene en el cuerpo), el metabolismo (cuántas calorías quema), la función cerebral, los niveles hormonales, comportamiento y pensamiento en respuesta a los alimentos, apuntamos a proporcionar nuevas ideas críticas sobre los mecanismos que controlan el peso corporal.



El equipo de Mount Sinai Queens disfrutando de una rica merienda de empanadas ofrecidas por BioMe.



@BronfmanInst



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



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