

# BioMe News

Issue 7  
Summer 2016



The Charles Bronfman  
Institute for Personalized  
Medicine

## Diversity: It's the Name of the BioMe Game

Very few Biobanks in the world can boast as diverse a participant pool as BioMe! The Mount Sinai Health System is the largest integrated health provider organization in New York City, serving a diverse population of 3 million individuals. Interestingly, BioMe (participants: 33,450 as of February 2016) reflects the ethnic/racial and socioeconomic diversity of this population: 35% Hispanic/Latino, 24% African ancestry (AA), and 32% European ancestry (EA). BioMe participants have broad ancestral,

ethnic and socioeconomic diversity with population-specific disease burdens, characteristic of the communities Mount Sinai serves. NYC's Hispanic/Latino population (35% of BioMe) is distinctly

identified genetic information available to approved researchers so personalized medicine can become medicine NOW, not medicine of the future. But, why is diversity so relevant, anyway? Enormous diversity exists within medicine, and separate from focusing on addressing disparities in healthcare that many patients and populations may face due to cultural misconceptions, miscommunication, and misunderstandings, IPM faculty have focused on genetic differences across populations. We believe healthcare professionals should maximize the quality of patient care in a diverse society, not just by looking at the important concepts of

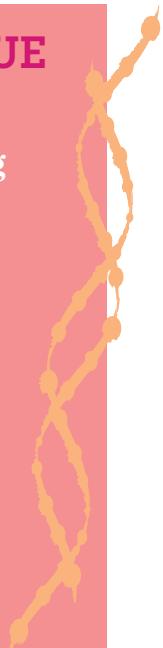


IPM Staff from China, Ghana and Queens, whose talents span from laboratory to pharmacy to informatics, together celebrate the Institute's achievements

different from those in the American West and Southwest. Our Hispanic/Latino participants self-report as Puerto Rican (39%), Dominican (23%), Central/South American (17%), Mexican (5%) or other (16%). This heterogeneity can be used to study within and between ethnic/racial group disparities in disease susceptibility. More than 70% of participants have had their genetic data "read" using genome-wide and exome-focused genotyping arrays. Exomes (regions of genes) of 2,600 AA participants have been sequenced at an institute in Massachusetts, and whole genomes of 2,200 AAs and Hispanic/Latinos are currently being sequenced at nationally ranked research institutions as part of the National Human Genome Research Institute Centers for Common Disease Genomics, Cardiovascular Disease Working Group. BioMe is clearly making quick, smart moves toward making de-

## IN THIS ISSUE

- **Research Projects Using BioMe**
- **BioMe Makes "Friends"**
- **IPM's Newest Research Coordinator**
- **Pulling Samples**
- **Ethical Issues in Biobanking**



- Your BioMe Team

# Research Projects Using BioMe Samples and/or Data

## Knowledge and Attitudes on Pharmacogenetics among BioMe Biobank Patients Treated with ACE Inhibitors (Principal Investigator: Stuart A. Scott, PhD)

Serious adverse drug events are increasing annually in the United States, and some are known to be due, in part, to genetic susceptibility. Testing for these pharmacogenetic variants is currently available to guide therapy for some medications; however, little is known about knowledge and attitudes towards pharmacogenetics among actual patients. Approximately 40 million people in the United States take angiotensin-converting enzyme (ACE) inhibitors for treatment of hypertension and congestive heart failure, yet ~1% of these patients develop angioedema, which is a life-threatening adverse event. For this study, patients from the BioMe Biobank treated with ACE inhibitors will be mailed a de-identified questionnaire that is designed to measure knowledge and attitudes about adverse events and pharmacogenetics. The investigators hope that the results from this study will help inform the current knowledge and communication gaps about adverse drug events and genetic testing between pharmacogenetics researchers, practicing clinicians, and patients.

## Genetic Studies of Liver Disorders (Principal Investigator: Silvia Vilarinho, M.D., Ph.D. – Yale University)

Next generation sequencing (NGS) technology has created an unprecedented opportunity for gene discovery. NGS can uncover the molecular basis of liver diseases of “indeterminate etiology” (unknown cause) and in the identification of somatic mutations in pediatric liver cancer. The Investigator proposes to use NGS technology combined with state-of-the-art analytic tools to further her understanding of various liver disorders that due to complex genetics, non-Mendelian pattern of inheritance or lack of previous genetic studies altogether remain of unknown etiology. BioMe sent DNA samples [belonging to participants of any age, race, or gender who have a liver disorder believed to be related to germ line or somatic genetic alterations] for this project that will be analyzed to find biochemical factors and or mutations that might contribute to the liver disorder. Laboratory analysis will likely include exome or genome sequencing to help elucidate the cause of the disorder.

## Deep Phenotyping of Subjects with Novel Genetic Variants Associated with Unusual Patterns of Lipids and Cardiovascular Disease Risk Factors (Principal Investigator: Daniel J. Rader, M.D. – University of Pennsylvania)

Certain BioMe subjects were re-contacted by the BioMe Administration and invited to participate in this research study to determine if particular genetic variants that may be associated with unusual levels of cholesterol or other lipids, or cardiovascular disease (CVD) risk factors are also associated with any changes in how the body handles cholesterol and other lipids, or CVD risk development. The Investigator is looking to evaluate the relationship between genes and mesenteric lymph nodes, which are small organs that are part of your immune system.

## Investigation of the biomarker serum periostin in chronic rhinosinusitis with nasal polyposis (Principal Investigator: Mauli Desai, MD)

Your sinuses are lined with a thin layer of tissue that normally makes a small amount of mucus to keep the sinuses healthy and lubricated and flush away germs. Rhinosinusitis occurs when the lining of the sinuses gets infected or irritated, become swollen, and create extra mucus. The swollen lining may also interfere with drainage of mucus. Chronic rhinosinusitis often has more complicated and mysterious causes. Some people with chronic rhinosinusitis have abnormal growths inside their noses or sinuses called nasal polyps. The polyps can become large and numerous enough to clog the sinuses. This Mount Sinai researcher seeks to answer the question: How do serum periostin (a protein) levels in subjects with chronic rhinosinusitis with nasal polyposis compare to those in healthy controls? The aim of the study is to use BioMe plasma to measure levels of this protein secreted by the lining in your airways to try to understand its role in the development of the disease and to potentially identify a new treatment for this disease that is often unmanageable with conventional medical and surgical approaches. Through a chart review, the researcher will collect de-identified information on BioMe subjects such as sex, age, ethnicity, presence of asthma, aspirin, and certain laboratory results, in order to explore any correlation between the periostin levels found in the BioMe plasma and the medical condition.

## Meet IPM's Newest Clinical Research Coordinator! Stephanie Pagan:

“A New Jersey native, I have a Bachelor’s degree in Psychology with a concentration in premedical studies from Cornell. My aspiration is to pursue a degree in clinical psychology since mental health advocacy is a personal mission of mine as well as an imperative initiative within the healthcare field. In my spare time, I love to watch and play soccer and I enjoy traveling to new destinations whenever possible.”



# Ethical Issues in Biobanking

For the third consecutive year, this past June, IPM participated in the Bioethics Program at the Icahn School of Medicine at Mount Sinai by teaching the course, "Ethics of Biobanking." Dr. Girish Nadkarni, core faculty in IPM, gave this year's lecture and tackled a number of topics raised during the interactive seminar, such as patient privacy, confidentiality, informed consent, and return of results. The class appreciated learning that BioMe maintains high standards when it comes to carefully protecting its participants' records and identities. The ethical debate surrounding biobanking has historically been due to, namely, patient preferences, genetic counseling, and incidental findings related to a genetic/medical result being returned to participants, and IPM has been leading the discussions on how to continue to bring BioMe to this forefront of active patient engagement, where biobanking is headed. Just as modern-day medicine seeks to protect patients and uphold ethical standards, so does BioMe continuously commit to maintaining its participants' comfort, privacy, and confidentiality, all while involving science, the medical arts, and advanced technology.



# HARD AT WORK: Specimen Pulls



Laboratory Technician Patrick Shanley and the team carefully handle thousands of plates of frozen DNA in an assembly line fashion.

BioMe teams have worked hard to pull tens of thousands of BioMe specimens for research projects since the New Year began! Thanks to your participation in BioMe, research on specific areas of medicine are made possible, and your contributions will soon give way to better treatments and a clearer understanding of how to care for people in a personalized manner. Some of the most recent "specimen pulls" have been for research topics including, to only name a few:

- Explaining the genetic basis for abdominal aortic aneurysm
- Whole Genome Sequencing for African American subjects with and without coronary artery disease
- Sequencing of all BioMe participants for various genetic studies that look to link to clinical data



## BioMe makes “Friends” with Friends of Mount Sinai

**friends  
OF MOUNT SINAI**

On January 19, 2016, at Bobby Van's restaurant in Manhattan, IPM Director Dr. Judy Cho and BioMe Managing Director, Amanda Merkerson, chatted with "Friends of Mount Sinai," a group of young volunteers/philanthropic leadership holding its winter board meeting that evening. It was an opportunity for BioMe to introduce and promote the Biobank to advisory board members, a diverse audience of Mount Sinai supporters in finance, business, technology, education, and more. In her presentation, Dr. Cho placed BioMe in the context of Mount Sinai's work of advancing medical research

and patient care. She spent time defining personalized medicine, Mount Sinai's leadership/advantages in this area, relative to its peers, and discussed future, innovative plans and the role of BioMe. The discussion led to a lengthy Q&A session, during which the members asked great, informed questions about return of genetic results and about the importance of getting family members to participate. The presentation has even led to several BioMe enrollments of the board members! Friends of Mount Sinai is described as an affinity group for young professionals and young families helping Mount Sinai identify and cultivate the next generation of Mount Sinai trustees.



## BioMe News

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



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

BioMeBiobank@mssm.edu  
ipm@mssm.edu

Find our social media links  
in the Spanish section

## BioMe 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. These APOL1 gene variations are much more common among people with African ancestry. 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. If you consider yourself African American/Black or have African ancestry that you know of, have high blood pressure and would like to learn more on how you can take part, please contact us at 212-659-9571 or email [guardd@mountsinai.org](mailto:guardd@mountsinai.org)

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

ARRAY	CULTURAL	POPULATION
BIOBANKING	DISPARITIES	PREFERENCES
BIOETHICS	DIVERSITY	SPECIMEN
COORDINATOR	ETIOLOGY	TECHNOLOGY
CORRELATION	EXOME	TESTING



## Diversidad: Es el nombre del Juego BioMe

Muy pocos Biobancos en el mundo pueden jactarse de contar con un grupo participante tan diverso como BioMe! El Sistema de Salud de Mount Sinai es la mayor organización prestadora de salud integrada de la Ciudad de Nueva York, que presta servicios a una población diversa de 3 millones de personas. Curiosamente, BioMe (participantes: 33.450 a Febrero de 2016) refleja la diversidad étnica/racial y socioeconómica de esta población: 35% hispanos/latinos, 24% ascendencia africana (AA), y 32% ascendencia

europea (EA). Los participantes de BioMe tienen amplia diversidad de ascendencia, étnica y socioeconómica con cargas de enfermedad específicas de la población, características de las comunidades a las



IPM Staff from China, Ghana and Queens, whose talents span from laboratory to pharmacy to informatics, together celebrate the Institute's achievements

secuenciados actualmente en instituciones de investigación que se destacan a nivel nacional como parte de los Centros del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano para el Grupo de Trabajo para Genómica

de Enfermedades Comunes, Grupo de Trabajo de Enfermedades Cardiovasculares. BioMe claramente está dando pasos rápidos e inteligentes para hacer que la información genética desidentificada esté disponible para los investigadores aprobados de modo que la medicina personalizada pueda convertirse en medicina AHORA, no en medicina del futuro. Pero, ¿por qué la diversidad

es tan relevante, de todas maneras? Existe una diversidad enorme dentro de la medicina, además de enfocarse en abordar disparidades en el cuidado de la salud que muchos pacientes y poblaciones pueden enfrentar debido a las confusiones culturales, de comunicación y malas interpretaciones, los profesores de la IPM se focalizaron en las diferencias genéticas entre las poblaciones. Nosotros creemos que los profesionales de la salud deben maximizar la calidad del cuidado de los pacientes en una sociedad diversa, no sólo examinando los conceptos importantes de comportamientos, actitudes y habilidades de concientización, clínicas y comunicacionales sino prescribiendo cuidados y enfoques enraizados en una comprensión molecular y genética. La diversidad genética, de modo similar a la diversidad cultural, genera curiosidad.

## EN ESTA PUBLICACIÓN

- Proyectos de Investigación que utilizan BioMe
- BioMe Hace "Amigos"
- El Coordinador de Investigación Más Reciente de IPM
- Extracción de Muestras
- Aspectos Éticos del Biobanco



cuales Mount Sinai presta servicios. La población hispana/latina de la Ciudad de Nueva York (35% de BioMe) es claramente diferente de las poblaciones del Oeste y el Sudoeste de América. Nuestros participantes hispanos/latinos se autodefinen como portorriqueños (39%), dominicanos (23%), centroamericanos/sudamericanos (17%), mexicanos (5%) u otros (16%). Esta heterogeneidad puede utilizarse para estudiar las disparidades étnicas/raciales intra e intergrupales en lo que respecta a la susceptibilidad a las enfermedades. A más del 70% de los participantes se les han "leído" sus datos genéticos usando el genotipo completo y baterías de determinación del genotipo focalizadas en el exoma. Los exomas (regiones de genes) de 2.600 participantes AA fueron secuenciados en un instituto de Massachusetts, y los genomas completos de 2.200 AA e hispanos/latinos están siendo

Continúa en la página 4

# Proyectos de Investigación que utilizan BioMe

## Conocimiento y Actitudes sobre Farmacogenética entre los Pacientes del Biobanco de BioMe Tratados con Inhibidores de la ECA (*Investigador Principal: Stuart A. Scott, PhD*)

Los eventos adversos serios por fármacos aumentan anualmente en los Estados Unidos, y se sabe que algunos de ellos se deben, en parte, a la susceptibilidad genética. Los análisis para estas variantes farmacogenéticas están actualmente disponibles para guiar el tratamiento para algunos medicamentos; sin embargo, poco se sabe sobre el conocimiento y las actitudes hacia la farmacogenética entre los pacientes reales. Aproximadamente 40 millones de personas en los Estados Unidos toman inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (ACE por sus siglas en inglés) para el tratamiento de la hipertensión y la insuficiencia cardíaca congestiva, aunque ~1% de estos pacientes desarrollan angioedema, que es un evento adverso que implica riesgo de vida. Para este estudio, a los pacientes del Biobanco BioMe tratados con inhibidores de la ECA se les enviará por correo un cuestionario desidentificado que está diseñado para medir el conocimiento y las actitudes sobre los eventos adversos y la farmacogenética. Los investigadores esperan que los resultados de este estudio contribuyan a informar los actuales vacíos del conocimiento y de la comunicación sobre los eventos adversos por fármacos y los análisis genéticos entre los investigadores de farmacogenética, los médicos clínicos y los pacientes.

## Estudios Genéticos de los Trastornos Hepáticos (*Investigadora Principal: Sílvia Vilarinho, M.D., Ph.D. – Universidad de Yale*)

La secuenciación de la generación siguiente (NGS por sus siglas en inglés) han creado una oportunidad sin precedentes para el descubrimiento genético. Más recientemente, la NGS puede descubrir la base molecular de las enfermedades hepáticas de “etiología indeterminada” (de causa desconocida) y en la identificación de las mutaciones somáticas en el cáncer de hígado pediátrico. La Investigadora propone utilizar la tecnología de NGS combinada con

las últimas herramientas analíticas para profundizar su comprensión de diversos trastornos hepáticos que debido a una genética compleja, un patrón no Mendeliano de herencia o falta de estudios genéticos previos siguen siendo de etiología desconocida. BioMe envió muestras de ADN [pertenecientes a participantes de cualquier edad, raza o género que tienen un trastorno hepático que se cree que está relacionado con la línea germinal o con alteraciones genéticas somáticas] para este proyecto que serán analizadas para hallar los factores bioquímicos y/o las mutaciones que podrían contribuir al trastorno hepático.

## Fenotipificación Profunda de los Sujetos con Variantes Genéticas Novedosas Asociadas con Patrones Poco Frecuentes de Lípidos y Factores de Riesgo de Enfermedad Cardiovascular (*Investigador Principal: Daniel J. Rader, M.D. – Universidad de Pennsylvania*)

Algunos pacientes de BioMe fueron contactados nuevamente por la Administración de BioMe y se los invitó a participar en este estudio de investigación para determinar si las variantes genéticas particulares que podrían estar asociadas con niveles poco frecuentes de colesterol u otros lípidos, o factores de riesgo de enfermedad cardiovascular (CVD) también están asociados con algún cambio en el modo en que el organismo controla el colesterol y otros lípidos, o el desarrollo de riesgo de CVD. El Investigador intenta evaluar la relación existente entre los genes y los ganglios linfáticos mesentéricos, que son pequeños órganos que forman parte del sistema inmune.

## Investigación del biomarcador sérico periostina en rinosinusitis crónica con poliposis nasal (*Principal Investigador: Mauli Desai, MD*)

Los senos nasales están recubiertos por una fina capa de tejido que normalmente hace que una pequeña cantidad de moco los mantenga sanos y lubricados y elimine los gérmenes. La rinosinusitis se produce cuando el recubrimiento de

Continúa en la página 4

## ¡Presentamos a la Nueva Coordinadora de Investigaciones Clínicas de IPM!

### Stephanie Pagan:

“Nací en Nueva Jersey, tengo una Licenciatura en Psicología con énfasis en estudios premédicos de Cornell. Mi aspiración es obtener un título de grado en psicología clínica dado que la dedicación a la salud mental es para mí una misión personal así como una iniciativa de misión imperativa dentro del campo del cuidado de la salud. En mi tiempo libre, me gusta ver y jugar football y disfruto de viajar a nuevos lugares cuando es posible.”



# Aspectos Éticos del Biobanco

Por tercer año consecutivo, en Junio pasado, IPM participó del Programa de Bioética en la Facultad Icahn de Medicina de Mount Sinai dictando el curso, “Ética del Biobanco.” El Dr. Girish Nadkarni, uno de los profesores más importantes del IPM, dictó la conferencia de este año y abordó diversos temas planteados durante el seminario interactivo, como por ejemplo la privacidad, la confidencialidad, el consentimiento informado y la devolución de los resultados del paciente. La clase apreció el hecho de saber que BioMe mantiene altos estándares cuando se trata de proteger cuidadosamente los registros y las necesidades de sus participantes. El debate ético relacionado con el biobanco históricamente se debió, concretamente, a las preferencias de los pacientes, al asesoramiento genético y a los hallazgos incidentales relacionados con un resultado genético/médico que se entrega a los participantes, e IPM ha venido liderando los debates sobre el modo de continuar poniendo a BioMe a la vanguardia del compromiso activo del paciente, hacia donde está orientado el biobanco. Así como los medicamentos modernos de hoy en día intentan proteger a los pacientes y defender los estándares éticos, BioMe continuamente se compromete a mantener la comodidad, la privacidad y la confidencialidad de sus participantes, mientras participa en ciencia, artes médicas y tecnología avanzada.



# TRABAJO DURO: Obtención de Muestras



*Laboratory Technician Patrick Shanley and the team carefully handle thousands of plates of frozen DNA in an assembly line fashion.*

Los equipos de BioMe han trabajado duro para obtener decenas de miles de muestras de BioMe para proyectos de investigación desde que comenzó el Nuevo Año! Gracias a su participación en BioMe, se posibilitó la investigación en áreas específicas de la medicina y sus contribuciones pronto darán lugar a mejores tratamientos y a una comprensión más clara sobre cómo cuidar a la gente de una manera personalizada. Algunos de las “obtenciones de muestras” más recientes han sido para temas de investigación que incluyen, entre otros:

- Explicación de la base genética del aneurisma de la aorta abdominal
- Secuenciación del Genoma Completo para los pacientes afroamericanos con y sin enfermedad de la arteria coronaria
- Secuenciación de todos los participantes de BioMe para diversos estudios genéticos que procuran vincular con datos clínicos

## BioMe se hace “Amigo” de los Amigos de Mount Sinai

**friends  
OF MOUNT SINAI**

El 19 de enero de 2016, en el restaurante de Bobby Van de Manhattan, El Director del IPM, Dr. Judy Cho y la Directora General de BioMe, Amanda Merkerson, conversó con “Amigos de Mount Sinai,” un grupo de jóvenes voluntarios/filántropos líderes durante su reunión de invierno esa tarde. Fue una oportunidad para que BioMe presente y promocione el Biobanco a los miembros consultores de la junta, una audiencia variada de personas que apoyan a Mount Sinai en finanzas, negocios, tecnología, educación y otros ámbitos. En su presentación, la Dra. Cho puso a BioMe en el contexto

del trabajo de Mount Sinai de investigación médica y cuidados del paciente de avanzada. Ella dedicó tiempo para definir la medicina personalizada, el liderazgo/las ventajas de Mount Sinai en este área, relativa a sus pares y analizó planes futuros e innovadores y el rol de BioMe. El debate condujo a una prolongada sesión de Preguntas y Respuestas, durante la cual los miembros formularon preguntas buenas e informadas sobre la devolución de los resultados genéticos y sobre la importancia de lograr la participación

# **Diversidad: Es el nombre del Juego BioMe**

*Continuación de la página 1*

Al tener muestras de BioMe de una población tan diversa a su alcance, los investigadores pueden lograr una mejor comprensión con respecto a cómo y por qué las cosas funcionan como funcionan y posiblemente una manera de cambiarlas para mejor, para la población correcta, en el momento correcto. Continúe motivando a los miembros de su familia para que también participen en BioMe. Gracias por su constante apoyo a nuestra misión para llevar tratamientos personalizados a todas las poblaciones.

- Your BioMe Team

## **Proyectos de Investigación que utilizan BioMe**

*Continuación de la página 2*

los senos se infecta o se irrita, se inflama y crea moco extra. El recubrimiento inflamado también puede interferir con el drenaje de moco. La rinosinusitis crónica frecuentemente tiene causas más complicadas y misteriosas. Algunas personas con rinosinusitis crónica tienen crecimientos anormales dentro de la nariz o de los senos llamados pólipos nasales. Los pólipos pueden agrandarse y llegar a ser lo suficientemente numerosos como para obstruir los senos. Este investigador de Mount Sinai procura responder a la pregunta: ¿Cómo los niveles séricos de periostina (una proteína) en pacientes con rinosinusitis crónica con poliposis nasal se comparan con los controles sanos? El propósito del estudio es usar el plasma de BioMe para medir los niveles de esta proteína segregada por el recubrimiento de las vías aéreas para tratar de comprender cuál es su rol en el desarrollo de la enfermedad e identificar potencialmente un nuevo tratamiento para esta enfermedad que frecuentemente es difícil de abordar con enfoques médicos y quirúrgicos convencionales. Mediante una revisión de la historia clínica, el investigador recolectará información desidentificada sobre los pacientes de BioMe como por ejemplo, sexo, edad, origen étnico, presencia de asma, aspirina y determinados resultados de laboratorio, a fin de explorar cualquier correlación existente entre los niveles de periostina hallados en el plasma de BioMe y la afección médica.

## **BioMe se hace “Amigo” de los Amigos de Mount Sinai**

*Continuación de la página 3*

de los miembros de la familia. La presentación inclusive condujo a varias incorporaciones a BioMe de los miembros de la junta! Amigos de Mount Sinai es un grupo de afinidad para jóvenes profesionales y familias jóvenes que ayudan a Mount Sinai a identificar y cultivar la generación siguiente de miembros del consejo de Mount Sinai.

## **Estudios de BioMe para usted**

**GUARDD: Pruebas genéticas para entender  
y abordar las diferencias entre las  
enfermedades renales GCO # 12-1143.**

Descubrimientos recientes muestran que las variaciones en el gen APOL1 hacen que las personas con presión arterial alta (hipertensión) presenten un mayor riesgo de desarrollar enfermedad renal. Un análisis de sangre especial puede mostrar si tenemos variaciones en este gen. Estas variaciones genéticas APOL1 son mucho más comunes entre las personas con descendencias africanas. 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 sus proveedores. Nuestro objetivo es saber si realizándose la prueba genética APOL1 ayuda a los pacientes y sus proveedores de atención médica a tener un mejor manejo de su presión arterial alta (hipertensión). Si te consideras Afro Americano / Negro o tienes descendencia africana, tienes presión arterial alta (Hipertensión) y le gustaría aprender más sobre cómo puede participar, por favor contáctenos al 212-659-9571 o por correo electrónico a [guardd@mountsinai.org](mailto:guardd@mountsinai.org)



@BronfmanInst



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



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