



# BioMe® News

Issue 17  
Summer  
2021



The Charles Bronfman  
Institute for Personalized  
Medicine

Are we really all in this together? Most days it does not feel like it. How can we feel we have anything in common with one another when there is so much bloodshed, so many attacks, so much defiance, and so little peace so close to home? In the last year alone, instances of anti-Asian scapegoating and xenophobic reactions, related to COVID-19, have dangerously increased. The outbreak of violence in the ongoing Israeli-Palestinian conflict has sparked high tensions, protests, antisemitism, and fighting right here in our communities. The senseless murders of Black Americans have, in the words of the Mount Sinai Health System's Senior Vice President and Chief Medical Officer, "shocked our collective conscience." These recent months have been unlike any others in our lifetime. There's no denying we all share that in common.



Mount Sinai employees showing their support during the Black Lives Matter protests (Summer 2020) and the AAPI communities (Spring 2021)

Photos are from Mount Sinai Health System's official Instagram page (@mountsinainyc)



The COVID-19 pandemic has brought racial and social injustice and inequity further to the forefront of public health than ever before. Health equity is simply not a reality, as this ongoing crisis has disproportionately affected many ethnic and racial minority groups in many ways. Additionally, and very sadly, we are learning that patients in minority groups are often younger when they develop chronic medical conditions (such as chronic lung diseases; diabetes; obesity) and have more than one condition, putting those patients at increased risk of the worst outcomes related to COVID-19. Stark disparities have always existed in healthcare and in medicine. We must find a way to change this. Now.

Enter BioMe.® BioMe has been hailed by the Deans of the Icahn School of Medicine at Mount Sinai for its impressive diversity. Fourteen years ago, the first location to which we brought this

new opportunity for patients to make a difference in medical research, scientific discoveries, and the healthcare of future generations, was Internal Medicine Associates (IMA) at 17 East 102nd Street in Manhattan. At IMA, no one is denied services based on inability to pay. Eleven years later, we brought BioMe to Jackson Heights (now >**2,060** participants), likely the most ethnically diverse urban area in the world. Four months later, we started recruiting patients at The Mount Sinai Center for Transgender Medicine and Surgery (CTMS), driving us to modestly update the gender data collection in our BioMe questionnaire to importantly capture a missing nuance for all patients enrolling. In so doing, BioMe is "the first group in Sinai to be doing this correctly," said Dr. Joshua Safer, Executive Director of CTMS. "Too often, cisgender individuals make the decisions for transgender, which is not always in the best interest or priority of transgender folks. However, thanks to BioMe, a platform exists for our patients to be able to anonymously express their thoughts on research," said **Felix Contreras-Castro**, Mount Sinai Clinical Research Coordinator and BioMe participant since May 2021.

Part of BioMe's mission, "through information, education, and ongoing communication," (**Dale Mandelman**, Nurse Manager, Peter Krueger Clinic; BioMe participant since June 2018) is to help reduce health and healthcare disparities through our non-selective enrollment of any patient who has ever received preventative or clinical care at Mount Sinai and by helping make diverse research possible. Race and socioeconomic status are strong predictors of life expectancy, but they are not predictors of involvement in BioMe. With that said, BioMe asked its supporters to reflect on how the BioMe Biobank Program is empowering minority groups in the field of medicine and research and on how personalized medicine can improve the health outcomes of minority groups overall.

"Over time, racial and ethnic minorities have not been as involved in research," said **Alexa Rendon**, Mount Sinai Project Manager and BioMe participant since February 2021. "BioMe gives the opportunity to gain knowledge on these groups in order to destigmatize the development of treatments and the ability to gain benefits for their health." **Mikit Patel**, Mount Sinai Administrative Manager-Pathology & BioMe participant since April 2021, commented, "BioMe empowers the study of personalized medicine at the unique patient level. This capability allows researchers and scientists to gather data and design studies

aimed at addressing some of the key racial and ethnic differences in health outcomes amongst different patient populations that are disproportionately affected by treatment biases or biologic differences. This data can further help identify and bridge the gaps." **Maria Rivera**, Mount Sinai Lead Medical Clinical Associate & BioMe participant since April 2008, said, "BioMe is empowering by giving everyone a fair and equal opportunity to be as healthy as possible by being part of the study. Improvement in personalized medicine can be done by using new tools and large genetic cohorts; these can improve circumstances and build access to personalized medicine for disadvantaged populations. Being transparent is the best method to minimize the effects of negative history/personal experiences in medicine. I view BioMe as a health equity advocate."

**60,000** of us (the participant count at the typing of this article) at least all agree that diagnoses need to be more accurate. That medications need to produce fewer side effects. That providers need to translate genomic findings, mixed with clinical outcomes, into the safest medical plans on individualized levels. BioMe is committed to its unwavering support for every one of our participants and collaborators during these unprecedented times. We stand unequivocally with all members of our Program who experience bias and marginalization. BioMe's participants, faculty, and researchers stand in solidarity with the precision medicine movement, despite their vastly different ages, ancestries, occupations, racial identities, religious beliefs, and medical history. And that's pretty powerful. Through "communication, equitable care, and transparency," (**Dana Kuefner**, Associate Director, Department of Volunteer Services at the Mount Sinai Hospital; BioMe participant since November 2019) perhaps BioMe can be a strong reminder for what actually aligns all of us: hope for a better, brighter future for all people.

Have a healthy, safe summer,

Your BioMe Team

## IN THIS ISSUE

- BioMe® collaboration with Sema4
- COVID-19 Long-Hauler study
- Federal Registration for BioMe
- Top 10 Countries of Birth of BioMe Participants



# Research Studies Using BioMe® Data/Samples

## **Immunogenetic studies of SARS-Cov2 convalescent individuals** (Principal Investigator: Judy Cho, MD)

The highly variable disease course observed in patients infected by SARS-Cov2 is driven by numerous factors including the age, gender and existing diseases of the patient. This variability is likely driven in part by genetic variation between individuals, as well as a highly variable immune response. We seek to answer two questions, one genetic, and one immunologic. First, we seek to identify genetic factors that may contribute to susceptibility to being infected by SARS-Cov2 altogether as well as compare individuals with a mild vs. severe course. Second, we seek to define immunologic features in patients who have recovered from acute infection (convalescent cohort). Important immunologic features include a) the nature of plasma proteins present in the blood, b) the precise nature of the peripheral immune cells in the blood, and c) the nature of the antibodies against SARS-Cov2 present. To achieve Aim 1: Defining genetic susceptibility factors for SARS-Cov2 by maximizing the number of definitively diagnosed cases and performing association studies, cases will be found through the BioMe Biobank Program, and from the nasal swab and/or antibody testing cases, DNA, survey data, and matched electronic health record data will be collected.

## **Prevalence of Nonalcoholic Fatty Liver Disease Associated Gene Variants among Patients with Gestational Diabetes and Preeclampsia in the BioMe database**

(Principal Investigator: Tatyana Kushner, MD)

I am studying the association of NAFLD-associated gene variants with pregnancy complications including gestational diabetes, preeclampsia, and cholestasis of pregnancy in order to determine the link between NAFLD and these adverse pregnancy outcomes. I am using the BioMe database to identify all women with these pregnancy complications and evaluating how common the NAFLD-associated risk genes are among them. This may shed light on the association of NAFLD with these outcomes and inform counseling of women with NAFLD during pregnancy.

## **Knowledge and Attitudes on Pharmacogenetics and Genetic Differences among BioMe Biobank Patients Treated with ACE Inhibitors**

(Principal investigator: Paola Nicoletti, MD, PhD)

Angiotensin-converting-enzyme inhibitors (ACEi) are prescribed drugs to treat many common diseases such as hypertension, heart failure and chronic renal disease. ACEi are the most frequent cause of drug-associated angioedema in the United States, affecting ~1% of the 40 million treated patients. ACEi-related angioedema involves swelling of the face and upper airways, which, if not managed properly or if it is very severe, can cause death. Most patients who experience angioedema have onset within weeks, to months, of drug initiation; though it is not infrequent that the adverse reaction can occur after one or two years of treatment. While the mechanism of ACEi angioedema is not fully understood, ethnic differences in its incidence support a potential genetic etiology. BioMe contains genomic

## **Characterizing the Role of Intestinal Inflammation in Parkinson's Disease Risk**

(Principal investigator: Inga Peter, 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.

## **Bio-Bank Research Survey**

(Principal investigator: Joshua Safer, MD)

The purpose of the study is to better understand preferences and participation rates based on Transgender and Non-binary Patients (TGNB) demographics, which currently are unknown. Thanks to BioMe, in the demographics survey, we evaluated questions relating to interest in research among TGNB people relative to two control populations. TGNB people and a control population of cisgender people were recruited from the same site. Also, a second control population was identified from a different recruitment site where gender identity was not ascertained. We found that TGNB patients are just as likely, if not more likely, to express research interest and to participate as their cisgender counterparts. The knowledge gained will motivate future researchers to increase their efforts to recruit TGNB patients to their studies.

data linked to the electronic health records (EHRs) of multi-ethnic patients, providing a unique opportunity to investigate the genetic contribution to ACEi angioedema. We designed an electronic phenotyping algorithm that identified 495 ACEi-angioedema cases and 3407 drug-exposed controls. Their self-reported racial distribution was 30 European, 177 Hispanic, 271 African American, 1 Asian and 17 individuals from other ancestries. Since we have available genetic data for the selected individuals, we are currently comparing the genetic profile of cases against the genetic profile of controls to investigate genetic risk factors that predispose to developing this life-threatening drug adverse reaction. Highly predictive genomic biomarkers of ACEi angioedema could be implemented in clinical practice to identify susceptible individuals before initiating ACEi therapy with benefits to both patients and healthcare systems.

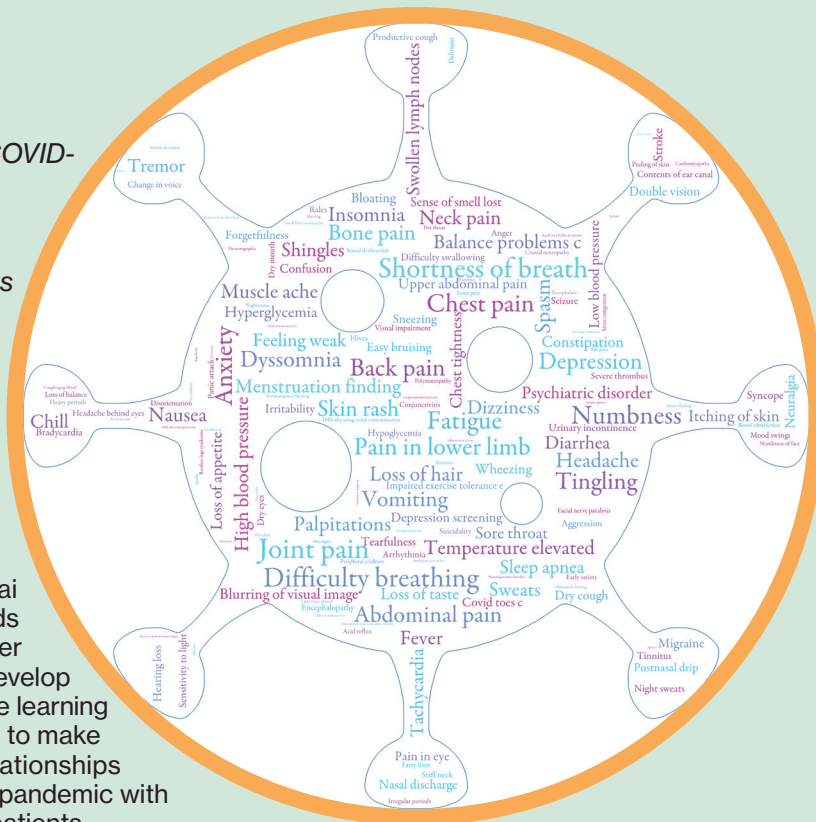
# BioMe<sup>®</sup> Long-Haulers

*"As part of our COVID-19 Long-Hauler study, this shows COVID-related symptoms weighted by the number of BioMe participants for whom those symptoms were still being discussed 90 days following COVID-19 diagnosis, when never mentioned for those participants prior to two weeks before diagnosis, so as to ignore preexisting symptoms. While we have data on 2604 Covid+ patients in BioMe, this represents 681 participants who had notes available."*

**— Tielman Van Vleck,**

**IPM Associate Computational Scientist and BioMe Co-Investigator**

The Long-Hauler study is part of The Mount Sinai COVID Informatics Center (MSCIC). 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. This work has been applied to the COVID pandemic with the ultimate goal of helping healthcare workers help their patients.

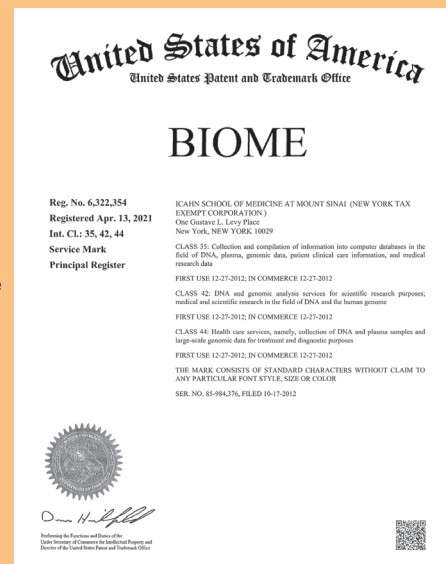


## BioMe<sup>®</sup> Collaborates with sema4

The Institute for Personalized Medicine and Sema4, a patient-centered health intelligence company, are working together to obtain whole exome sequencing data and genotyping array data on tens of thousands of ongoing, de-identified BioMe DNA samples. Sequencing is a laboratory process that determines the complete DNA order of an organism's genome at a single time. Researchers at IPM and at Sema4 are independently analyzing the genomic data alongside de-identified medical record data in order to discover actionable insights about human diseases that may be applied to develop a large-scale genotype-phenotype resource for extensive analysis, to develop research opportunities and identify novel drug targets, treatment options, predict polygenic risk score and catalog phenotype risk score. This important collaboration is meant to allow greater precision in identifying and validating the associations between genes and human disease, and potentially pinpointing more effective therapies for patients, but ultimately to provide better guidance so that patients never get sick to begin with and to translate the research into the clinical setting to get the most holistic solution. BioMe participants have made this valuable collaboration possible, and medical breakthroughs made possible by your contributions and continuous participation will help us further achieve our mission of personalizing medicine. Sema4 is a for-profit company currently majority owned by the Icahn School of Medicine at Mount Sinai. The company integrates genetic testing and data analytics to improve diagnosis, treatment and prevention of disease.

## Federal Registration for BioMe<sup>®</sup>

The mark, "BioMe," has obtained a federal registration! BioMe received the original Certificate of Registration on April 20, 2021 from the United States Patent and Trademark Office. The registration covers collection and compilation of information into computer databases in the field of DNA, plasma, genomic data, patient clinical care information, and medical research data; DNA and genomic analysis services for scientific research purposes; medical and scientific research in the field of DNA and the human genome; and, health care services, namely, collection of DNA and plasma samples and large-scale genomic data for treatment and diagnostic purposes.



## New Recruitment Locations:

- Pre-Surgical Testing @ 10 Union Square East (>87 enrolled since 4/14/2021)



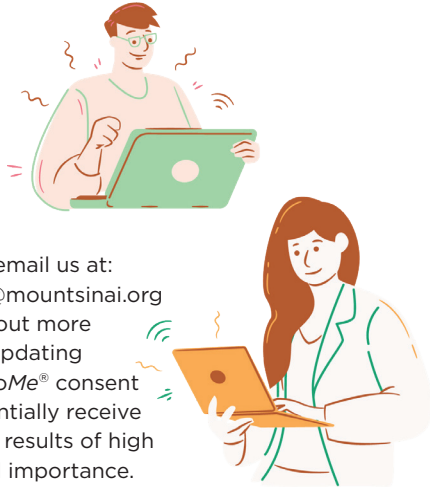
Icahn  
School of  
Medicine at  
Mount  
Sinai

# 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>



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.



@biomebiobank



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

## BioMe® and Birthday #18: Now What?

Turn 18 recently? Congratulations! You are now considered an “adult” by the research community! If you and your parent/guardian enrolled you in BioMe before your 18th birthday, you should be hearing from a BioMe clinical research coordinator shortly with an exciting opportunity to re-consent (agree again), yourself, as an adult, to de-identified participation. Agreeing to continue participation is very important: while your medical record continues to grow with important information, this information could help doctors perform their studies and make critical discoveries. It also keeps you contactable when interesting, new research studies arise.



And now, re-consenting is easier than ever and can be done from the comfort of your own home, through our electronic consent form. Please contact us at [BioMeBiobank@mssm.edu](mailto:BioMeBiobank@mssm.edu) or [BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org) to update your consent form before you turn 19!



## BioMe® Participants: Top 10 Countries of Birth

USA .....	37,179
Puerto Rico .....	4,314
Dominican Republic .....	3,366
Ecuador .....	1,127
Colombia.....	1,016
Mexico.....	710
Jamaica .....	623
Philippines.....	548
India.....	533
Guyana.....	482





¿En verdad estamos todos juntos en esto? La mayoría de los días no se siente así. ¿Cómo podemos sentir que tenemos algo en común cuando hay tanto derramamiento de sangre, ataques, desafíos y tan poca paz cerca de casa? En este último año, los casos de chivos expiatorios anti-asiáticos y reacciones xenófobas, relacionadas con COVID-19, han aumentado peligrosamente. El estallido de violencia en el actual conflicto israelí-palestino ha provocado grandes tensiones, protestas, hostilidad, luchas y aquí mismo en nuestras comunidades. Las palabras del Mayor-vicepresidente y director médico del Sistema de salud del Monte Sinai, los asesinatos sin sentido de afroamericanos, "han conmocionado nuestra conciencia colectiva". En estos últimos catorce meses han sido diferente a cualquier otros en nuestras vidas, no se puede negar que todos compartimos esto en común.



Pie de foto: empleados de Mount Sinai mostrando su apoyo durante las protestas Black Lives Matter (verano de 2020) y mostrando su apoyo a las comunidades de AAPI (primavera de 2021).



Las fotos son de la página oficial de Instagram del Sistema de Salud del Monte Sinai (@mountsinaihc)

La pandemia del COVID-19 ha traído injusticia e inequidad racial y social; más allá del primer plano de la salud pública. La igualdad de salud simplemente no es una realidad, ya que esta crisis en curso ha afectado de muchas maneras a diferentes grupos minoritarios étnicos y raciales. Además, de manera muy triste, estamos aprendiendo que los pacientes de grupos minoritarios suelen ser más jóvenes cuando desarrollan afecciones médicas crónicas (como enfermedades pulmonares crónicas; diabetes; obesidad) y es probable que tengan más de una enfermedad o condición, poniendo a estos pacientes en mayor riesgo con peores resultados relacionados a COVID-19. Siempre han existido grandes disparidades en la salud y en la medicina; debemos encontrar una manera de cambiar esto. Ahora.

Ingrese a BioMe.® BioMe ha sido aclamado por los decanos de la Escuela de Medicina Icahn en el Monte Sinai, por su impresionante diversidad. El primer lugar al que llevamos esta nueva oportunidad para que los pacientes marquen la diferencia en la investigación médica, los descubrimientos científicos y la atención médica de las generaciones futuras fue al Asociados de Medicina Interna (IMA) en 17 East 102nd Street en Manhattan hace catorce años. En IMA, no se le niegan los servicios de salud a nadie por no poder pagar. Once años después, llevamos BioMe a Jackson Heights (ahora más de **2,060** participantes), probablemente la zona urbana con mayor diversidad étnica del mundo. Cuatro meses después, comenzamos a reclutar pacientes en el Centro de Medicina y Cirugía Transgénero del Monte Sinai (CTMS), lo que nos llevó a actualizar la recopilación de datos de género en nuestro cuestionario BioMe para capturar una información importante para todos los pacientes que se inscriben. Al hacerlo, BioMe es "el primer grupo en el Monte Sinai que está haciendo esto correctamente", dijo Dr. Joshua Safer, director ejecutivo de CTMS. "Con mucha frecuencia, las personas cisgénero toman las decisiones por las personas transgénero, lo que no siempre es lo mejor para los intereses o las prioridades de las personas transgénero. Sin embargo, gracias a BioMe, existe una plataforma para que nuestros pacientes puedan expresar de forma anónima sus pensamientos sobre la investigación", dijo **Felix Contreras-Castro**, Coordinador de Investigación Clínica del Monte Sinai y participante de BioMe desde mayo de 2021.

Parte de la misión de BioMe, "a través de la información, la educación y la comunicación continua" (**Dale Mandelman**, Gerente enfermera en la clínica de, Peter Krueger y participante de BioMe desde junio de 2018) dijo, es ayudar a reducir las disparidades de salud y atención médica a través de nuestra inscripción de cualquier paciente que alguna vez haya recibido atención clínica o preventiva en el Monte Sinai y ayudando a hacer posible, diversas investigaciones. La raza y el nivel socioeconómico son fuertes predictores de la esperanza de vida, pero no predicen la participación en BioMe. Dicho esto, BioMe pidió a sus seguidores que reflexionaran sobre cómo el programa BioMe Biobank está empoderando a los grupos minoritarios en el campo de la medicina y la investigación y sobre cómo la medicina personalizada puede mejorar los resultados de salud de los grupos minoritarios en general.

"Con el tiempo, las minorías raciales y étnicas no han estado tan involucradas en la investigación", dijo **Alexa Rendon**, gerente de proyectos del Monte Sinai y participante de BioMe desde febrero de 2021. "BioMe brinda la oportunidad de adquirir conocimientos sobre estos grupos para desestigmatizar el desarrollo de tratamientos y la capacidad de obtener beneficios para su salud". **Mikit Patel**, Gerente Administrativo de Patología del Monte Sinai y participante de BioMe desde abril de 2021, comentó: "BioMe potencia el estudio de la medicina personalizada a nivel único para los paciente. Esta capacidad permite a los investigadores y científicos recopilar datos y diseñar estudios destinados abordar algunas de las diferencias raciales y étnicas claves en los resultados de salud entre diferentes poblaciones de pacientes que se ven afectadas de manera desproporcionada por los prejuicios de los tratamientos o las diferencias biológicas. Estos datos pueden ayudar aún más a identificar y cerrar las brechas". **Maria Rivera**, Asistente medica líder de la clínica de Monte Sinai participante de BioMe desde abril de 2008, dijo: "BioMe es empoderador al brindarles a todos una oportunidad justa y equitativa de estar lo más saludables posible al formar parte del estudio. La mejora de la medicina personalizada se puede lograr mediante el uso de nuevas herramientas y grandes cohortes genéticos; estos pueden mejorar las circunstancias y fomentar el acceso a la medicina personalizada para las poblaciones desfavorecidas. Ser transparente es el mejor método para minimizar los efectos de la historia / experiencias personales negativas en la medicina. Veo a BioMe como un defensor de la igualdad de salud".

Somos ya **60.000** participantes de BioMe y contando al escribir este artículo, al menos todos estamos de acuerdo en que los diagnósticos deben ser más precisos, que los medicamentos deben producir menos efectos secundarios,

*Continúa en la página 4*

## EN ESTE ARTICULO

- Colaboración BioMe con Sema4
- Estudio de COVID-19 a larga distancia
- Registro federal para BioMe
- Los 10 principales países de orígenes de BioMe Participantes

## Estudios inmunogenéticos de individuos convalcientes con SARS-Cov2 (Investigadora Principal: Judy Cho, MD)

El curso altamente variable de la enfermedad observado en pacientes infectados por SARS-Cov2 es impulsado por numerosos factores, incluyendo la edad, el sexo y las enfermedades existentes del paciente. Esta variabilidad es probablemente impulsada en parte por la variación genética entre los individuos, así como una respuesta inmune altamente variable. Buscamos responder a dos preguntas, una genética y otra inmunológica. En primer lugar, buscamos identificar los factores genéticos que pueden contribuir a la susceptibilidad a ser infectado por SARS-Cov2 en conjunto, así como comparar a los individuos con un curso leve vs. a grave. En segundo lugar, buscamos definir las características inmunológicas en los pacientes que se han recuperado de la infección aguda (cohorte convalciente). Las características inmunológicas importantes incluyen a) la naturaleza de las proteínas plasmáticas presentes en la sangre, b) la naturaleza precisa de las células inmunes periféricas en la sangre, y c) la naturaleza de los anticuerpos contra el SARS-Cov2 presentes. Para lograr el Objetivo 1: Definir los factores de susceptibilidad genética para el SARS-Cov2 maximizando el número de los casos diagnosticados definitivamente y realizando estudios de asociación, los casos se encontrarán a través del BioMe Biobank Program, y a partir de los casos de pruebas de hisopo nasal y /o anticuerpos, se recopilarán datos de ADN, encuestas y datos de registros electrónicos de salud coincidentes.

## Prevalencia de variantes genéticas asociadas a la enfermedad del hígado graso no alcohólico entre pacientes con diabetes gestacional y preeclampsia en la base de datos BioMe

(Investigadora principal: Tatyana Kushner, MD)

Estoy estudiando la asociación de las variantes del gen asociados con la enfermedad del hígado graso no alcohólico (NAFLD) con complicaciones del embarazo incluyendo diabetes gestacional, preeclampsia, y colestasis del embarazo para determinar el vínculo entre NAFLD y estos resultados adversos del embarazo. Estoy usando la base de datos BioMe® para identificar a todas las mujeres con estas complicaciones del embarazo y evaluar cuán comunes son los genes de riesgo asociados a NAFLD entre ellos. Esto puede arrojar luz sobre la asociación de la NAFLD con estos resultados e informar el asesoramiento de las mujeres con NAFLD durante el embarazo.

## Conocimiento y actitudes sobre la farmacogenética y las diferencias genéticas entre los pacientes del Biobanco BioMe tratados con inhibidores de la ECA

(Investigadora Principal: Paola Nicoletti, MD, PhD)

Los inhibidores de la enzima-conversora-de-angiotensina (IECA) son medicamentos recetados para tratar muchas enfermedades comunes como la hipertensión, la insuficiencia cardíaca y la enfermedad renal crónica. IECA es la causa más frecuente del angioedema asociado con medicamentos recetados en los Estados Unidos, afectando al ~1% de los 40 millones de pacientes tratados. El angioedema relacionado con la IECA implica la hinchazón de la cara y las vías respiratorias superiores, que, si no se manejan adecuadamente o si es muy grave, pueden causar la muerte. La mayoría de los pacientes que experimentan angioedema tienen inicio dentro de semanas, a meses, de la iniciación del fármaco; aunque no es infrecuente que la reacción adversa pueda ocurrir después de uno o dos años de tratamiento. Mientras que el mecanismo del angioedema de IECA no se entiende completamente, las diferencias étnicas

## Caracterización del papel de la inflamación intestinal en el riesgo de enfermedad de Parkinson

(Investigadora Principal: Inga Peter, PhD)

La enfermedad de Parkinson (EP) es la segunda enfermedad neurodegenerativa más común en todo el mundo después de la enfermedad de Alzheimer. Múltiples factores contribuyen al desarrollo y la gravedad de la EP, incluyendo la genética, la edad avanzada, el sexo masculino, la exposición a toxinas y el traumatismo craneoencefálico. Estudios recientes han demostrado comunicación bidireccional entre el intestino y el cerebro. Los pacientes con EP reportan experimentar síntomas gastrointestinales muchos años antes del desarrollo de la EP. Además, nuestro grupo mostró que los pacientes con enfermedad inflamatoria intestinal (EII) tienen un mayor riesgo de EP, mientras que estudios recientes han encontrado un vínculo genético entre la EP y la EII. Nuestro laboratorio está investigando el papel de la inflamación intestinal en el desarrollo de la EP con el enfoque sobre el gen LRRK2, mutaciones en las que se encontraron en pacientes con EP y EII. Utilizando BioMe, estamos planeando determinar si los biomarcadores inflamatorios pueden ayudar a identificar subtipos particulares de EP. A los pacientes elegibles identificados en el repositorio Biobanco BioMe se les pedirá que proporcionen una muestra de heces para el análisis de biomarcadores intestinales y microbiomas (tipos de bacterias en el intestino). Se espera que los hallazgos de este estudio avancen nuestra comprensión sobre el papel de la inflamación intestinal, la genética y el microbioma en el riesgo de EP. Esta información puede conducir al desarrollo de nuevas terapias para la EP y otras enfermedades neurodegenerativas e inmunomediadas.

## Encuesta de Investigación de Bio-Bank

(Investigador principal: Joshua Safer, MD)

El propósito del estudio es comprender mejor las preferencias y las tasas de participación basadas en la demografía de pacientes transgénero y no binarios (TGNB), que actualmente se desconocen. Gracias a BioMe en la encuesta demográfica, evaluamos las preguntas relacionadas con el interés en la investigación entre las personas TGNB en relación con dos poblaciones de control. Reclutaron a la gente de TGNB y a una población del control de la gente cisgénero del mismo

*Continúa en la página 4*

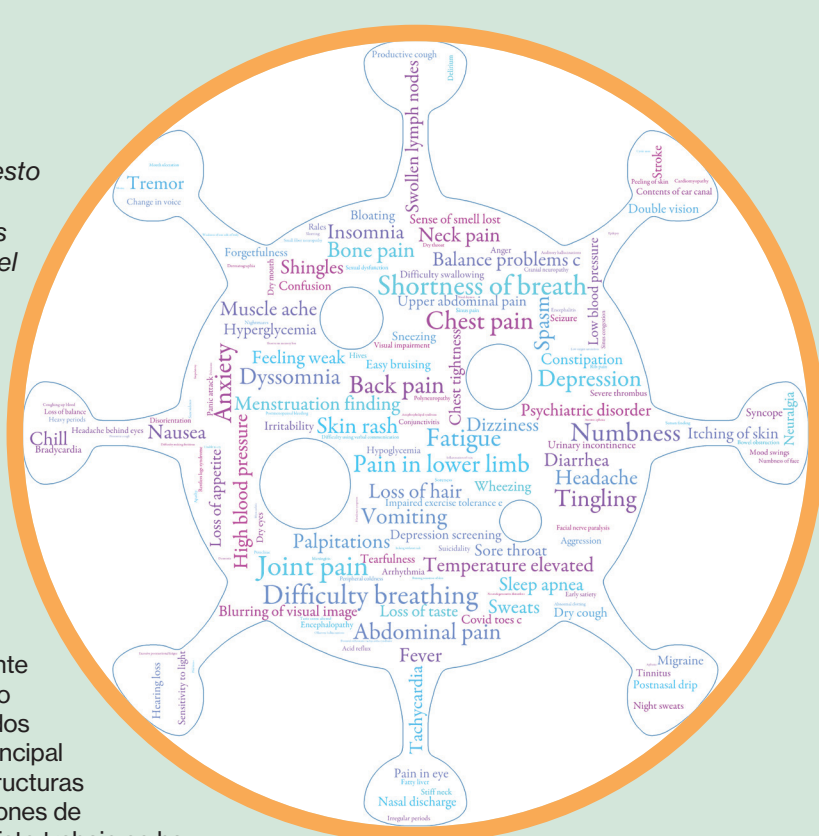
en su ayuda de la incidencia una etiología genética potencial. BioMe contiene datos genómicos vinculados a la historia clínica electrónicas (HCE) de pacientes multiétnicos, proporcionando una oportunidad única para investigar la contribución genética al angioedema de IECA. Diseñamos un algoritmo fenotipado electrónico que identificó 495 casos del angioedema-IECA y 3407 controles expuestos al fármaco. Su distribución racial auto-informada fue de 30 europeos, 177 hispanos, 271 afroamericanos, 1 asiático y 17 individuos de otras ascendencias. Puesto que tenemos datos genéticos disponibles para los individuos seleccionados, estamos comparando actualmente el perfil genético de casos contra el perfil genético de controles para investigar los factores de riesgo genéticos que predisponen a desarrollar esta peligrosa reacción adversa a medicamentos recetados. Los biomarcadores genómicos altamente predictivos del angioedema de IECA podrían implementarse en la práctica clínica para identificar individuos susceptibles antes de iniciar el tratamiento con IECA con beneficios tanto para los pacientes como para los sistemas de salud.

# Transportadores de larga distancia BioMe®

“Como parte de nuestro estudio transportistas de COVID-19, esto muestra los síntomas relacionados con COVID ponderados por la cantidad de participantes de BioMe para quienes esos síntomas todavía se estaban discutiendo 90 días después del diagnóstico de COVID-19, cuando nunca se mencionaron para estos participantes, hasta dos semanas antes del diagnóstico, para ignorar los síntomas preexistentes. Si bien tenemos datos sobre 2604 pacientes de Covid+ en BioMe, esto representa a 681 participantes que tenían notas disponibles 90 días después del diagnóstico.”

— **Tielman Van Vleck**,  
científico computacional asociado de IPM  
y co-investigador de BioMe®

El estudio de transportistas es parte del Centro de Informática COVID del Monte Sinaí (MSCIC). El objetivo de este estudio es utilizar toda la información clínica capturada dentro del registro médico electrónico junto con otros registros relevantes del Monte Sinaí. Estos datos pueden provenir de BioMe o de cualquier otro sistema de registros 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, hacer predicciones o clasificaciones de resultados en función de las relaciones dentro de esos datos. Este trabajo se ha aplicado a la pandemia de COVID con el objetivo final de que los trabajadores de la salud ayuden a sus pacientes.

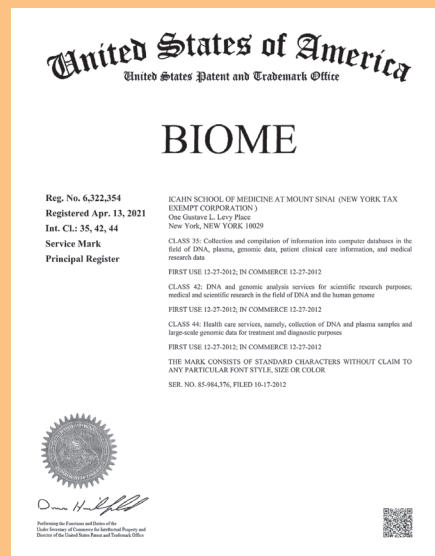


## BioMe® Colabora con sema4

El Instituto de Medicina Personalizada y Sema4, una compañía de inteligencia de salud centrada en el paciente, están trabajando juntos para obtener datos completos de secuenciación del exoma y datos de matriz de genotipado en decenas de miles de muestras de ADN BioMe des-identificadas. La secuenciación es un proceso de laboratorio que determina el orden completo del ADN del genoma de un organismo en un solo momento. Los investigadores de IPM y Sema4 están analizando de forma independiente los datos genómicos junto con los datos de registros médicos no identificados con el fin de descubrir información procesable sobre las enfermedades humanas que se puede aplicar para desarrollar un recurso de genotipo-fenotipo a gran escala para un análisis exhaustivo, desarrollar oportunidades de investigación e identificar nuevos objetivos de fármacos, opciones de tratamiento, predecir la puntuación de riesgo poli-génico y catalogar la puntuación de riesgo de fenotipo. Esta importante colaboración está destinada a permitir una mayor precisión en la identificación y validación de las asociaciones entre los genes y la enfermedad humana, y potencialmente identificar terapias más efectivas para los pacientes, pero en última instancia para proporcionar una mejor orientación para que los pacientes nunca se enfermen y para traducir la investigación en el entorno clínico para obtener la solución más holística. Participantes en el programa BioMe han hecho posible esta valiosa colaboración, y los avances médicos hechos posibles por sus contribuciones y participación continua nos ayudarán a lograr aún más nuestra misión de personalizar la medicina. Sema4 es una empresa con fines de lucro actualmente propiedad mayoritaria de la Escuela de Medicina Icahn en Monte Sinaí. La compañía integra pruebas genéticas y análisis de datos para mejorar el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de enfermedades.

## Registro Federal para BioMe®

¡La marca, “BioMe”, ha obtenido un registro federal! BioMe recibió el Certificado de Registro original el 20 de abril de 2021 de la Oficina de Patentes y Marcas de los Estados Unidos. El registro abarca la recopilación y compilación de información en bases de datos informáticas en el campo del ADN, el plasma, los datos genómicos, la información sobre la atención clínica del paciente y los datos de investigación médica; Servicios de análisis de ADN y genómica con fines de investigación científica; la investigación médica y científica en el campo del ADN y el genoma humano; y servicios de atención de la salud, a saber, la recogida de muestras de ADN y plasma y datos genómicos a gran escala con fines de tratamiento y diagnóstico.



## Nuevas ubicaciones de reclutamiento:

- Pruebas Pre-quirúrgicas en el 10 Union Square East (>87 inscritos desde el 14/04/2021)

### Continuación de la página 1

que los proveedores deben traducir los hallazgos genómicos, combinados con los resultados clínicos en los planes médicos más seguros a niveles individualizados. BioMe está comprometido con su apoyo inquebrantable a todos y cada uno de nuestros participantes y colaboradores durante estos tiempos sin precedentes. Apoyamos inequívocamente a todos los miembros de nuestro Programa que experimentan prejuicios y marginación. Los participantes, profesores e investigadores de BioMe se solidarizan con el movimiento de la medicina de precisión, sin importar sus edades, ancestros, ocupaciones, identidades raciales, creencias religiosas e historial médico diferentes. Y eso es bastante poderoso. A través de la "comunicación, la atención equitativa y la transparencia"

(**Dana Kuefner**, directora asociada del Departamento de Servicios Voluntarios del Hospital Monte Sinaí; participante de BioMe desde noviembre de 2019), quizás BioMe pueda ser un fuerte recordatorio para reconocer que lo que realmente alinea a todos nosotros es la esperanza de un futuro mejor y más brillante para todas las personas.

Que tengas un verano sano y seguro,

**Tu equipo de BioMe**

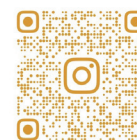
### Continuación de la página 2

#### Encuesta de Investigación de Bio-Bank

(Investigador principal: Joshua Safer, MD)

sitio. Además, se identificó una segunda población de control en un sitio de reclutamiento diferente donde no se comprobó la identidad de género. Encontramos que los pacientes de TGNB son tan probables, si no más probables, expresar interés de la investigación y participar como sus contrapartes cisgénero. El conocimiento adquirido motivará a los futuros investigadores a aumentar sus esfuerzos para reclutar pacientes con TGNB para sus estudios.

## ¡Síguenos en nuestras redes sociales!



BIOMEBIOBANK



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

## BioMe® y cumpleaños #18: ¿Ahora qué?

¿Cumpliste 18 años recientemente? ¡Felicidades! ¡Ahora la comunidad de investigadores te considera un "adulto"! Si tu padres o tutor te inscribieron en BioMe antes de cumplir los 18 años, en breve estaras recibiendo información de un coordinador de investigación clínica de BioMe con una oportunidad emocionante para volver a dar su consentimiento (aceptar nuevamente), como adulto, para su participación identificada. Aceptar seguir participando es muy importante: si bien su historial médico continúa creciendo con información importante, esta información podría ayudar a los médicos a realizar sus estudios y hacer descubrimientos críticos.



También lo mantiene en contacto cuando surgen nuevos estudios de investigación interesantes. Y ahora, volver a dar su consentimiento es más fácil que nunca y se puede hacer desde la comodidad de su hogar, a través de nuestro formulario de consentimiento electrónico. ¡Comuníquese con nosotros en [BioMeBiobank@mssm.edu](mailto:BioMeBiobank@mssm.edu) o a [BioMe@mountsinai.org](mailto:BioMe@mountsinai.org) para actualizar su formulario de consentimiento antes de cumplir 19 años.



## BioMe® Participantes: 10 principales países de orígenes

USA	37,179
Puerto Rico	4,314
Republica Dominicana	3,366
Ecuador	1,127
Colombia	1,016
Mexico	710
Jamaica	623
Filipinas	548
India	533
Guyana	482

