



BioMe News

Issue 6
Winter 2015



Icahn
School of
Medicine at
Mount
Sinai

The Charles Bronfman
Institute for Personalized
Medicine

A Change in Leadership for IPM



The Institute for Personalized Medicine has welcomed its new Director, Dr. Judy Cho, as of November 1, following Dr. Erwin Bottinger's return to his home country, Germany, to become Chairman of the Board of Directors at Berlin Institute of Health (BIH). Dr. Cho was recruited in 2013 to the Icahn School of Medicine at Mount Sinai as Professor of Translational Genetics and Medicine and Vice-Chair of Translational Genetics and Gastroenterology. Dr. Cho has extensive experience in defining genetic factors underlying susceptibility to inflammatory bowel disease (IBD). She received her undergraduate and medical degrees from Ohio State University and did her

training in Chicago. A major focus of Dr. Cho's research is understanding the prevalence of IBD (like Ulcerative Colitis and Crohn's Disease) in the Ashkenazi Jewish population and investigating the relationship between environmental factors and IBD by examining how patients, like you, interact with gut microbes and how the interaction may lead to getting IBD or not. Of her new position as leader of the Institute, Dr. Cho says, "I have been impressed by the strategic vision, quality and cohesiveness of the Institute of Personalized Medicine under the leadership of Dr. Erwin Bottinger. Moving forward, my vision for IPM is to enable interactions between members of the Sinai community to catalyze substantive scientific discoveries that tangibly improve patient outcomes. We are entering a sea change in the way health

care and biomedical research information is generated, analyzed and processed. Of central importance is identifying ways that patients can be active partners in forging a better understanding of their personal health to achieve better outcomes."

Join us in welcoming our new Director, and Happy Holidays! Here's to the New Year and fresh beginnings all around!

"Cheers" from your IPM Team



IN THIS ISSUE

- Research Projects Using BioMe
- Women's Health: A Fresh Focus
- IPM Trains Next-Gen Scientists and Physicians
- Who's Who in BioMe
- Lab Self-Inspection: We passed!

BioMe seizes a Fresh Focus on Women's Health

CELMATIX

In late June 2015, driven by the Institute for Personalized Medicine, Mount Sinai signed a trailblazing collaborative research agreement with Celmatix. This New York City-based personalized medicine company uses clinical data and genomics to build digital products and diagnostics that help women optimize their lifelong fertility potential. Celmatix's mission is to give women and their physicians the tools and information they need to make important decisions about their fertility treatment and reach success faster.

Those proactive decisions are supported by the identification of genetic variants underlying situations like unexplained infertility and in vitro fertilization (IVF) non-responders. BioMe will seek to help Celmatix realize its goals by encouraging thousands of women enrolled in BioMe to participate in a Celmatix research project dedicated to looking at de-identified clinical record information related to demographics and reproductive history alongside the de-identified DNA that women provided as part of their participation in BioMe. In order to understand how any woman's genetic information might influence her fertility, this research project is targeting women with a wide range of fertility histories.

The process for diagnosing infertility can be painstaking, but BioMe's data and genetic material contributions to Celmatix's investigations will hopefully soon facilitate the development of knowledge to help clinicians direct patients to effective and successful treatment options, including timely procedures and new medications.

IPM Trains High School Students from Underrepresented Backgrounds to be the Next-Generation of Scientists and Physicians



On June 30, 2015, Dr. Janina Jeff, a postdoctoral scientist in the Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine, spoke about leadership to high school students participating in Mount Sinai's Center for Excellence in Youth Education (CEYE) Summer Program. CEYE was developed in 1975, and focuses on increasing the presence of historically underrepresented minorities in the science, technology, engineering, and math (STEM) fields, a long-standing goal at Mount Sinai. The CEYE Summer Program is an integral part of this initiative, and minority and/or low-income high school students are invited to spend a summer at Mount Sinai. Accepted students have the opportunity to participate in either laboratory or clinical extensive programs that include coursework and hands-on shadowing.

Dr. Jeff, whose research interests include using BioMe Biobank samples to identify disease variants that disproportionately affect minority populations, lectured the 2015 CEYE summer class on acquiring leadership skills during their summer experience at Mount Sinai. Her lecture entitled, "In order to lead you must know where you're going and when to follow", began with her relating her own career path with the students. Dr. Jeff explained to the students that she was once in their position, as a young minority high school student with aspirations to become a scientist, and

how she turned those aspirations into reality by, for example, tutoring younger students in science and math and through self-teaching opportunities.

Dr. Jeff's dedication to educating the next-generation of minority scientists is motivated by her ultimate goal of improving medicine for minorities through research. She believes that increasing the number of minorities in the STEM fields will dismiss long-standing trust issues within minority populations about participating in research initiatives such as, BioMe. As researchers begin to uncover genetic variants that explain disease risk, studying samples with distinct genetic backgrounds will fuel discoveries in minority populations. Thus, participation in BioMe and other research initiatives is important as we enter the era of personalized medicine.

Dr. Jeff's commitment to minorities is an example of the overall goal of the Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine BioMe Program: to improve medicine for the populations we serve in the Mount Sinai community. A key aspect of this goal is training students within these communities to become the new face of medicine.



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



Girish Nadkarni is currently an Instructor in the Department of Medicine, Division of Nephrology, and a member of the Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine. Dr. Nadkarni completed his medical school in Mumbai, India, and then completed a Masters of Public Health at the Johns Hopkins Bloomberg School of Public Health where he also was a postdoctoral fellow. After completing his internal medicine residency from St. Luke's Roosevelt Hospital Center at Mount

Sinai and then research and clinical training in kidney disease at the Icahn School of Medicine, he joined the researchers and faculty at IPM in April 2015. His work is focused on finding

common genetic variants that increase the risk of hypertension in ethnic minorities. He is also focusing on finding and validating molecules in the blood and urine that would help identify diabetic and hypertensive individuals with an increased risk of developing chronic kidney disease in the future. For this purpose, he is utilizing the banked plasma specimens from BioMe participants. In the future, armed with this knowledge, physicians could individualize clinical decision-making based on each individual's risk of developing disease in the future as well as identify patients who are most likely to respond to a new medication and enroll them in clinical trials. Dr. Nadkarni is a practicing clinician who sees patients with a variety of renal diseases as well as an active outpatient clinical practice for patients with kidney disease and hypertension. In his spare time, he loves seeing Broadway musicals, traveling and practicing martial arts.

Research Projects Using BioMe Samples and/or Data

Evaluation of a COL27A1 Mutation in Biobank Patients with Short Stature (Principal Investigator: Noura S. Abul-Husn, MD, PhD)

The purpose of this study is to evaluate for a specific mutation (or change) in the COL27A1 gene associated with Steel syndrome in Hispanic/Latino patients. Features of Steel syndrome include short stature (reduced height), dislocated hips, and scoliosis (curving of the spine). Patients qualify to take part in this research study because they are participants in BioMe, are Hispanic/Latino, and have short stature, or because they are the family member of a BioMe Biobank participant. Potentially eligible participants will be recalled by BioMe and asked to have a physical exam, give a family history, and give a blood sample to perform COL27A1 genetic testing. Participants could receive genetic counseling as part of their participation and may be asked if they would be willing to contact their relatives to ask them to participate in this research, as well. The research team hopes that this study will help improve the diagnosis and medical care of patients with Steel syndrome.

Leveraging the Mount Sinai BioMe Biobank to Facilitate Selective Enrollment of High-Risk Participants into Trials for Prevention of Diabetic Kidney Disease Progression: A Feasibility Study (Principal Investigator: Steven Coca, DO)

Chronic kidney disease (CKD) affects 15-20% of individuals in the United States. Diabetic kidney disease (DKD) is the predominant cause of CKD, accounting for approximately 44% of incident CKD cases. There remain few, if any, effective interventions for the prevention or treatment of DKD. Since ongoing inflammation and interstitial fibrosis is universal in all forms of progressive DKD, it is likely that several proteins representing expression patterns of kidney inflammation and fibrosis, which if successfully detected, could characterize additional dimensions of kidney health and improve the ability to identify patients most likely to experience poor outcomes. In July, BioMe provided the investigators with plasma to conduct their study. The investigators hope that by being able to measure key biomarkers, they will be able to conduct future, more efficient and less costly, clinical trials by selectively enrolling patients at highest risk of progression.

A search for individuals resilient to the effects of deleterious mutations: Analysis of BioMe participant data (Principal Investigator: Rong Chen, PhD)

There are rare people, maybe 1 in every 20,000 people, who we call “resilient.” This means they have specific genetic changes that typically cause disease, but they have not developed typical signs and symptoms of the disease. In this study, researchers at Mount Sinai are exploring de-identified genetic information and medical records from BioMe participants. Researchers are looking for individuals who have these specific genetic changes but do not appear to have the disease. By studying these resilient people, we hope to learn more about how these genetic changes are related to diseases. We also hope to learn how lifestyle, diet, and other factors in a person’s environment may affect how a disease develops. Finding these factors could lead to new knowledge about disease prevention or new therapies.

Chronic Kidney Disease Prognosis Consortium (Principal Investigator: Josef Coresh, MD, PhD, Johns Hopkins Bloomberg School of Public Health)

Individualized Projections of End-Stage Renal Disease Risk in Kidney Donor Candidates:

Nearly 30,000 people worldwide become living kidney donors each year. Although considered safe in healthy, low-risk individuals, kidney donation has lifelong implications, and the most direct effect may be a higher long-term risk of end-stage renal disease. A personalized approach to predict a donor candidate’s long-term risk of developing end stage renal disease could help make criteria to accept or decline a kidney donor more empiric and transparent. As a key member of the Chronic Kidney Disease Prognosis Consortium (CKD-PC), BioMe Biobank contributed a large amount of de-identified demographic, clinical and laboratory data to one of the largest analyses for individualized prediction of risk in kidney donor candidates. The goal of this project is to develop a risk prediction tool that could help evaluate, counsel, and accept living kidney donor candidates.

BioMe News “SNPets”

- ❑ BioMe is now actively enrolling Mount Sinai patients and their family members at the Dubin Breast Center and from OB/GYN Ambulatory Care
- ❑ As of October 2015, ~3.5% of BioMe is composed of pediatric participants.



- ❑ Four patients over the age of 100 are actively participating in BioMe! Go Centenarians!
- ❑ BioMe’s biorepository passed the 2015 College of American Pathologists Self-Inspection and remains among the less than 1% of repositories accredited in the country.





BioMe News

Icahn School of Medicine at Mount Sinai

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



We're on the web!
www.mssm.edu/ipm

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

Participant perspectives on return of genetic research results in an ethnically diverse biobank (HS#:15-00440)

Understanding BioMe participants' preferences on genetic research and receiving personal results is important! All adult BioMe participants are invited to participate, one time, in an exciting research opportunity to collect your thoughts and opinions about receiving hypothetical genetic research results. We have prepared an anonymous online questionnaire that will take 10-15 minutes to complete. Your responses will help us understand the needs and preferences of the Mount Sinai BioMe community and will not affect your participation in BioMe in any way. If you are a BioMe participant, are 18 years or older, and would like to participate in this study, please use the following link to complete our survey:

<http://tinyurl.com/BioMeSurvey>

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

- | | |
|---------------|------------|
| COLLABORATIVE | PLASMA |
| COUNSELING | PREVENTION |
| DIAGNOSTIC | RECONTACT |
| DIRECTOR | RESILIENT |
| DONORS | RISK |
| HISTORY | THERAPIES |
| INDIVIDUAL | VARIANT |
| MINORITIES | WOMEN |



Un cambio en el liderazgo de IPM



El Institute for Personalized Medicine (Instituto de Medicina Personalizada) le dio la bienvenida a su nueva directora, la Dra. Judy Cho, el primero de noviembre, luego de que el Dr. Erwin Bottinger regresara a su país de origen, Alemania, para asumir el cargo de Presidente de la Junta Directiva del Berlin Institute of Health (Instituto de Berlin para la Salud). Icahn School of Medicine en Mount Sinai contrató a la Dra. Cho en el 2013 como profesora de genética traslacional y medicina y vice-presidenta de genética traslacional y gastroenterología. La Dra. Cho posee amplia experiencia en definir factores genéticos subyacentes con susceptibilidad a la enfermedad inflamatoria intestinal (EII). Obtuvo sus títulos universitarios y doctorados en Ohio State University y completó su práctica de capacitación

en Chicago. Uno de los principales objetivos de las investigaciones de la Dra. Cho es comprender la prevalencia de la enfermedad inflamatoria intestinal (como la colitis ulcerosa y la enfermedad de Crohn) en la población judía askenazi e investigar la relación entre los factores medioambientales y la enfermedad inflamatoria intestinal, examinando de qué modo los pacientes como usted interactúan con los microbios intestinales y cómo dicha interacción podría conducir o no a padecer de la enfermedad inflamatoria intestinal. Acerca de su nueva posición como líder del Instituto, la Dra. Cho dice: “Me impresionó de forma positiva la visión estratégica, la calidad y la cohesión del Institute of Personalized Medicine bajo el liderazgo del Dr. Erwin Bottinger. En adelante, mi visión para el IPM es facilitar la interacción entre los miembros de la comunidad de Sinai para catalizar los descubrimientos científicos substanciales que mejoran los resultados con los pacientes de manera tangible.

Transitamos un periodo de cambios radicales en la forma en que se genera, analiza y procesa la investigación en el ámbito de la salud y la biomédica. Es de vital importancia identificar las formas en que los pacientes pueden ser socios activos para forjar una mejor comprensión de su salud personal a fin de alcanzar mejores resultados.”

¡Démosle la bienvenida a nuestra nueva Directora y Felices Fiestas! ¡Por el Año Nuevo y por los nuevos comienzos!

Su Equipo de IPM



EN ESTA EDICION

- Proyectos
- Un nuevo enfoque en la salud de la mujer
- IPM entrena a científicos y médicos de próxima generación
- Quien es quien en BioMe
- Acreditación de CAP

BioMe toma un nuevo enfoque en la salud de la mujer



A fines de junio del 2015, impulsado por el Institute for Personalized Medicine, el Mount Sinai firmó un contrato de investigación de colaboración pionero con Celmatix. Esta empresa de medicina personalizada con sede en la ciudad de Nueva York utiliza datos clínicos y genómicos para construir productos digitales y diagnósticos que ayudan a optimizar la duración del potencial de la fertilidad de las mujeres. La misión de Celmatix es brindarles a las mujeres y a los doctores las herramientas y la información que necesitan para tomar decisiones importantes acerca de su tratamiento de fertilidad y alcanzar resultados exitosos con mayor rapidez.

Dichas decisiones proactivas tienen sus fundamentos en la identificación de situaciones subyacentes de variantes genéticas tales como la infertilidad inexplicada y pacientes que no responden a la fertilización in vitro (FIV). BioMe ayudará a Celmatix a alcanzar sus objetivos incentivando a miles de mujeres inscritas en BioMe a participar en un proyecto de investigación de Celmatix dedicado a observar la información de los registros clínicos anónimos relacionada con datos demográficos y el historial

Continúa en la página 4

IPM capacita a estudiantes de escuela secundaria con antecedentes de poca representación para que sean los científicos y médicos de la próxima generación



El 30 de junio del 2015, la Dra. Janina Jeff, una científica con un postdoctorado de Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine, habló acerca de liderar a los estudiantes de escuela secundaria para que participen en el Programa de Verano del Mount Sinai, Center for Excellence in Youth Education (CEYE). CEYE se creó en 1975 y se enfoca en aumentar la participación de las minorías con poca representación histórica en las áreas de la ciencia, tecnología, ingeniería y matemáticas (STEM), un firme objetivo de Mount Sinai. El Programa de Verano de CEYE es una parte integral de esta iniciativa, y los estudiantes de escuela secundaria de poblaciones minoritarias y/o de bajos recursos están invitados a pasar el verano en Mount Sinai. Los estudiantes admitidos tendrán la oportunidad de participar en cualquiera de los programas exhaustivos de laboratorio o clínicos que incluyen tareas del curso y prácticas con demostración e imitación.

La Dra. Jeff, cuyos intereses de investigación incluyen utilizar muestras de Biobancos de BioMe para identificar variantes de enfermedades que afectan de forma desproporcionada a las poblaciones minoritarias, le enseñó a la clase de verano del programa CEYE del 2015 cómo adquirir habilidades de liderazgo durante su experiencia de verano en Mount Sinai. Su lección titulada “Para saber liderar debes saber hacia dónde vas y cuando seguir” comenzó relacionando su propia carrera con la

de los estudiantes. La Dra. Jeff les contó a los estudiantes que una vez ella estuvo en su posición. Ella era una joven estudiante de escuela secundaria perteneciente a una minoría con aspiraciones a ser una científica. Les contó cómo convirtió sus aspiraciones en realidad, por ejemplo, ayudando a estudiantes más jóvenes en ciencia y matemáticas y aprovechando oportunidades autodidactas.

La dedicación de la Dra. Jeff para educar a la próxima generación de científicos pertenecientes a la minoría deriva de su objetivo principal de mejorar la medicina para las minorías mediante la investigación. Considera que aumentar el número de las minorías en las áreas de ciencias, tecnología, ingeniería y matemáticas resolverá los problemas de larga data relacionados a la falta de confianza de las poblaciones minoritarias para participar en iniciativas de investigación tales como BioMe. En tanto que los investigadores comienzan a descubrir variantes genéticas que explican los riesgos de enfermedades, el estudio de muestras provenientes de diferentes antecedentes genéticos alimentará los descubrimientos acerca de las poblaciones minoritarias. De este modo, es importante participar en BioMe y en otras iniciativas de investigación a medida que nos adentramos en la era de la medicina personalizada.

Continúa en la página 4



Quién es quién en BioMe *En esta edición, continuamos con nuestro artículo “Quién es quién” para presentar a las grandes mentes que tienen acceso a sus datos y muestras no identificables con el objetivo de hacer descubrimientos importantes:*



Girish Nadkarni actualmente es instructor del Departamento de Medicina de la División de Nefrología y miembro del Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine. El Dr. Nadkarni completó sus estudios de medicina en Mumbai, India, y luego completó una Maestría en Salud Pública en Johns Hopkins Bloomberg School of Public Health donde también fue becario postdoctoral. Luego de completar su residencia de medicina interna en St. Luke's Roosevelt Hospital Center en Mount Sinai y de realizar su capacitación

clínica y de investigación sobre enfermedad renal en Icahn School of Medicine, se unió al equipo de investigadores y profesores del IPM en abril del 2015. Su trabajo se enfoca en encontrar variantes

genéticas comunes que aumentan el riesgo de hipertensión en las minorías étnicas. También se enfoca en hallar y validar moléculas en la sangre y en la orina que podrían ayudar a identificar individuos diabéticos e hipertensos con un riesgo mayor de desarrollar enfermedad renal crónica en el futuro. Con dicho propósito, utiliza los especímenes de plasma del banco de los participantes de BioMe. En el futuro, con este conocimiento a su disposición, los doctores podrían individualizar la toma de decisiones clínicas basándose en el riesgo de cada individuo de desarrollar la enfermedad en el futuro, así como también podrían identificar a los pacientes más propensos a responder a un nuevo medicamento e inscribirlos en estudios clínicos. Dr. Nadkarni es un médico clínico practicante que atiende a pacientes con una variedad de enfermedades renales al igual que a pacientes ambulatorios con enfermedades renales e hipertensión. En su tiempo libre disfruta de los musicales de Broadway, viajar y practicar artes marciales.



Proyectos de investigación usando muestras y/o datos de BioMe

Evaluación de una mutación COL27A1 en pacientes de baja estatura del Biobanco (Investigador Principal: Dr. Noura S. Abul-Husn)

El propósito de este estudio es evaluar una mutación (o cambio) específica en el gen COL27A1 asociado al síndrome Steel en pacientes hispanos/latinos. Las características del síndrome Steel incluyen baja estatura (altura reducida), caderas dislocadas y escoliosis (curvatura de la columna vertebral). Los pacientes reúnen los requisitos para participar en este estudio de investigación debido a que participan en BioMe, son hispanos/latinos y tienen baja estatura, o porque son familiares de alguien que participa en el Biobanco de BioMe. BioMe se comunicará con los participantes potencialmente elegibles y les solicitará que se realicen en examen físico, proporcionen un historial familiar y den una muestra de sangre para realizar análisis genéticos de COL27A1. Los participantes podrían recibir asesoramiento genético como parte de su participación y se les podría preguntar si desean comunicarse con sus familiares para participar en esta investigación. El equipo de investigación espera que este estudio contribuya a mejorar el diagnóstico y la atención médica de los pacientes con síndrome de Steel.

Impulso del Biobanco de BioMe de Mount Sinai para facilitar una inscripción selectiva de participantes de alto riesgo en los ensayos clínicos de prevención de la evolución de la enfermedad renal asociada a la diabetes: Un estudio de viabilidad (Investigador Principal: Steven Coca, DO)

La enfermedad renal crónica (ERC) afecta del 15% al 20% de los individuos en Estados Unidos. La enfermedad renal diabética (DKD) es la causa predominante de ERC, que constituye aproximadamente el 44% de los casos de ERC. Existen pocas, si acaso algunas, intervenciones efectivas para la prevención o tratamiento de DKD. Debido a que la inflamación persistente y la fibrosis intersticial son universales en todas las formas de DKD progresivas, es probable que diversas proteínas representen patrones de expresión de inflamación renal y fibrosis, lo cual, si se identifica con éxito, podría caracterizar dimensiones adicionales de la salud renal y mejorar la capacidad de

identificar a los pacientes más propensos a experimentar resultados mediocres. En julio, BioMe les proporcionó plasma a los investigadores para llevar a cabo su estudio. Los investigadores esperan que al poder medir biomarcadores clave, en el futuro podrán llevar a cabo pruebas clínicas más eficientes y menos costosas al inscribir pacientes de forma selectiva a mayor riesgo de progreso.

Búsqueda de individuos resistentes a los efectos de mutaciones nocivas: Análisis de los datos de los participantes de BioMe (investigador principal: Rong Chen, PhD)

Existen pocos casos, tal vez 1 de cada 20,000 individuos, que llamamos “resistentes”. Esto significa que tienen cambios genéticos específicos que comúnmente generan la enfermedad pero que no han desarrollado los signos típicos ni los síntomas de la enfermedad. En este estudio, los investigadores en Mount Sinai exploran la información genética y los registros médicos anónimos de los participantes de BioMe. Los investigadores buscan individuos que tengan estos cambios genéticos específicos pero que no aparenten padecer la enfermedad. Al estudiar estos individuos resistentes, esperamos aprender más acerca de cómo estos cambios genéticos se relacionan con la enfermedad. También esperamos aprender cómo el estilo de vida, la dieta y otros factores del entorno del individuo podrían afectar el modo en que se desarrolla la enfermedad. El hallazgo de estos factores podría conducir a nuevos conocimientos acerca de la prevención de la enfermedad o a nuevas terapias.

Consortio para el pronóstico de la enfermedad renal crónica (Investigador Principal: Dr. Josef Coresh, Johns Hopkins Bloomberg School of Public Health)

Proyecciones individualizadas de riesgo de la enfermedad renal en etapa terminal en donantes de riñones: Alrededor de 30,000 personas al año en todo el mundo se convierten en donantes vivos de riñones. Aunque se consideran seguras en individuos sanos de bajo riesgo, las donaciones de riñones tienen implicaciones permanentes y

Continúa en la página 4

Noticias de BioMe “SNPets”

- Actualmente BioMe está inscribiendo a pacientes de Mount Sinai y a sus familiares en Dubin Breast Center y de Atención Ambulatoria de Ginecología y Obstetricia
- Para octubre del 2015, ~3.5% de BioMe se compone de pacientes pediátricos.



- ¡Cuatro pacientes mayores de 100 años participan activamente en BioMe! ¡Vivan los centenarios!
- El biorepositorio de BioMe pasó la Auto-Inspección del College of American Pathologists en el 2015 y permanece dentro de menos del 1% de los repositorios acreditados en el país.



BioMe toma un nuevo enfoque en la salud de la mujer

Continuación de la página 1

reproductivo junto con el ADN anónimo que las mujeres proporcionaron como parte de su participación en BioMe. Para comprender cómo la información genética de cualquier mujer puede influir en su fertilidad, este proyecto de investigación apunta a mujeres con un amplio rango de historiales de fertilidad.

El proceso de diagnóstico de infertilidad puede ser engorroso, sin embargo esperamos que la contribución de datos y material genético de BioMe a las investigaciones de Celmatix pronto faciliten el desarrollo del conocimiento para ayudar a que los médicos dirijan a sus pacientes a opciones de tratamientos efectivos y exitosos, incluyendo procedimientos oportunos y nuevos medicamentos.

IPM capacita a estudiantes de escuela secundaria con antecedentes de poca representación para que sean los científicos y médicos de la próxima generación

Continuación de la página 2

El compromiso de la Dra. Jeff con las minorías es un ejemplo del objetivo global del Programa BioMe del Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine: mejorar la medicina de la población que servimos en la comunidad de Mount Sinai. Un aspecto clave de este objetivo es capacitar a los estudiantes dentro de estas comunidades para que sean la nueva cara de la medicina.

Proyectos de investigación usando muestras y/o datos de BioMe

Continuación de la página 3

el efecto más directo podría ser un mayor riesgo de larga duración de la enfermedad renal en etapa terminal. Un enfoque personalizado para pronosticar el riesgo a largo plazo de un donante de desarrollar una enfermedad renal en etapa terminal podría ayudar a establecer criterios más empíricos y transparentes para aceptar o rechazar donantes de riñones. Como miembro clave del Consorcio para el pronóstico de la enfermedad renal crónica (CKD-PC, por sus siglas en inglés), el Biobanco de BioMe contribuyó con una gran cantidad de datos anónimos demográficos, clínicos y de laboratorio para uno de los mayores análisis del pronóstico individualizado del riesgo de enfermedad renal de los donantes. El objetivo de este proyecto es desarrollar una herramienta de pronóstico del riesgo que pueda ayudar a evaluar, asesorar y aceptar donantes vivos de riñones.

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



@BioMeSinai



www.linkedin.com/in/ipmsinai



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