



Happy Winter! This Holiday Season, we encourage you to TALK to your family to learn more about your family health history. May you enjoy a healthful, happy New Year!

The upcoming holidays present ideal opportunities for gathering family members to talk about health problems and conditions that are present their family. The BioMe™ Biobank team encourages you to learn about your family healthy history; and, by writing down the answers to your questions, you are taking the first steps toward a longer, healthier future for yourself, your family members, and future generations. Ask questions about your close relatives' health such as any birth defects or childhood health problems and common adult diseases, such as diabetes and stroke. It's knowing and understanding your past and your family history that helps us determine risk of illness. And thanks to your becoming a valuable participant in the BioMe Biobank Program and your willingness to provide information about your genetic makeup and family history, you are helping doctors determine patients' risk of illness

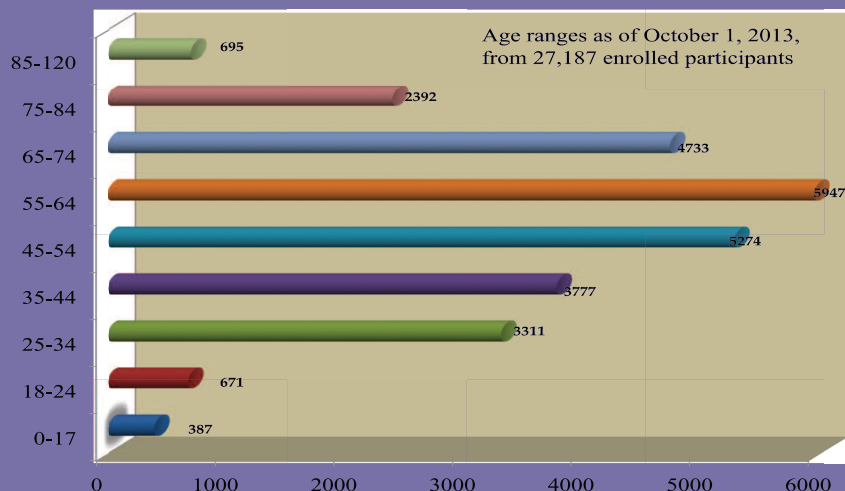
and helping future patients learn how they can improve their chances for staying healthy. Determining risk of illness involves not only understanding how we live and what we eat; it also requires understanding who we are and where we came from. The BioMe Biobank Program is part of a revolutionary effort to combine knowledge of your and other patient's family history with your and other's DNA instruction books to develop customized approaches to detecting, treating and curing disease. Everyone talks about traits and characteristics that "run in" the family, such as hair and eye color. Along with these physical traits, which as passed down from parent to child, are common diseases that can also be inherited, such as Diabetes, heart disease, stroke, osteoporosis, arthritis, and even some cancers. The BioMe Biobank Family History Questionnaire you completed with a BioMe Recruiter is

already providing one of the most important tools necessary to develop customized medical care. The more information our researchers have to work with, the more compelling and meaningful our results will be and the closer we hope to come to detecting and treating diseases earlier and discovering cures for serious diseases while reducing your healthcare costs. Thank you for your continued interest and contribution to personalized medicine! Let your family members know you will share this information with everyone, so that the whole family can benefit. And, finally, if anyone else in your family also receives preventive and/or clinical care at The Mount Sinai Hospital, he/she is eligible to donate samples to the BioMe Biobank Program, so encourage them to participate today!

Sincerely,

Your BioMe Team

BioMe by Numbers



IN THIS ISSUE

- Family History
- BioMe Numbers
- Who's Who in BioMe
- Research Studies Using BioMe
- CAP Accreditation
- Did You Know?
- New BioMe Studies For You

Who's Who in BioMe *Scientists come from all over the world to join The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine and to use the BioMe Biobank for their research! In the last issue, you met Dr. Erwin Bottinger and Dr. Omri Gottesman; in this issue, we are proud to feature just a few more of the great minds accessing your de-identified data with the goal of making important discoveries:*



Dr. Ruth Loos is Director of the Genetics of Obesity and Related Metabolic Traits Program, in The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine. Too little physical activity and an unhealthy diet are the major causes of the rising number of overweight and obese people. However, some people will gain weight more easily than others because they have an increased genetic susceptibility. Dr. Loos' team searches for the genes that increase people's susceptibility to gain weight.



Together with a large number of international collaborators they have already identified more than 30 genes that put people at a higher risk of becoming obese. Carrying those genes does, however, not mean that you are destined to become obese. Dr. Loos and her team have shown previously that 30 minutes of moderate physical activity per day will reduce the effects of the obesity genes by 30-40%. By identifying new genes, Dr. Loos aims to learn more about the causes of weight gain. These new insights might eventually lead to the prevention and better treatment of people at risk for obesity and related disease such as diabetes, hypertension and cardiovascular disease. Dr. Loos is an avid runner and recently completed the NYC Marathon. On the Fourth of July, she and eight friends ran 42 miles from rim to rim and back in the Grand Canyon.



Dr. Eimear Kenny joined the faculty at The Charles Bronfman Institute of Personalized Medicine as an Assistant Professor in November 2012. She received a BA in Biochemistry at Trinity College Dublin, Ireland, and a Ph.D. in Statistical Genetics at Rockefeller University, and spent her early career training at the Massachusetts Institute of Technology, the California Institute of Technology, and Stanford University. Dr. Kenny's research focuses on using human genomic data and statistical



methodology to address critical challenges in translating genomics to enable better outcomes for clinical patients. She studies diverse populations, including African-Americans, Caribbean, South and Central American's, Ashkenazi Jews, East Asian's and South Pacific Islanders, and hopes to discover novel genes impacting disease and to help reduce disparities in personalized medicine. Her work has been published in leading research journals including Nature, Science, Cell, and Nature Genetics. Her recent work (with co-authors) describing a novel variant that causes blond hair in the Solomon Islands, Melanesia, was featured in the New York Times and The Smithsonian NHGRI Human Genome exhibit. Dr. Kenny and her team have been at the forefront of cross-population disease study, and through the BioMe Biobank are hoping to further this effort. Her group has vast experience and insight in developing novel analysis tools that go well beyond the state-of-the-art. Extending these approaches to the BioMe Biobank would significantly facilitate the extraction of medical and biological meaning from this rich and complex dataset.

Meet the New BioMe Managing Director

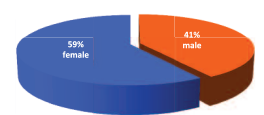


Amanda Merkelson, MPH, is thrilled to rejoin the BioMe Biobank Program as BioMe Managing Director! From the Department of Medicine Clinical Trials Office, Amanda coordinated the regulatory missions of BioMe Biobank from its conception until 2011 when she left Mount Sinai to

manage New York University's pediatric oncology research program. She returned to Mount Sinai in July 2013.

BioMe Facts

59% of BioMe participants are female, and 41% of BioMe participants are male. This is the same spread as reported one year ago.



At the end of September 2013, BioMe had 275,671 DNA samples and 316,221 plasma samples in stock.

Research Projects Using BioMe Samples and/or Data

The purpose of the BioMe Biobank is to enable research to improve healthcare for our communities. Here we continue to tell you about how the BioMe Biobank is accessed by researchers:

Meta-analysis of genome-wide association studies for abdominal aortic aneurysms

(Co-Authors: **Erwin Bottinger, MD; Omri Gottesman, MD; Michael Marin, MD**)

Researchers at Geisinger Health System are studying the possible genetic or inherited causes of abdominal aortic aneurysms (AAAs), or balloon-like swellings in the major blood vessel of the body. The project is part of a large international consortium on AAA, and over 300 BioMe DNA samples have been accessed for this project. The long-term goal of the research is to improve the early detection of AAA by using DNA or molecular technology. The mechanisms that initiate AAA formation are unknown. Identifying genetic variants associated with AAA may provide the best way to gain insight into the underlying disease mechanisms.

Interplay between genes and microbiome in Multiple Sclerosis (Principal Investigator: **Patrizia Casaccia, MD**)

In this study, investigators aim to demonstrate, for the first time in humans, that a link exists between the intestinal microbiome (the community of microorganisms that share our body space) and MS (multiple sclerosis), as well as provide further evidence regarding the suggested MS susceptibility genes. The MS cases will be recruited from over 100 Biobank participants who are regularly seen by Mount Sinai physicians at the Corinne Goldsmith Dickinson Center for MS treatment.

Frequency of LIPA mutations in patients with Fatty Liver Disease and Dyslipidemia

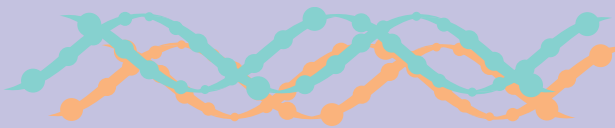
(Principal Investigator: **Huma Rana, MD**)

The rare genetic diseases, Cholesterol Ester Storage Disease (CESD) and Wolman Diseases are caused by mutations in the lysosomal acid lipase (*LIPA*) gene. We wanted to see whether patients with fatty liver disease and dyslipidemia may bear mutations in the *LIPA* gene and therefore be undiagnosed CESD cases. By using the BioBank, we identified 376 patients with evidence of fatty liver disease and dyslipidemia. The DNA from these patients (prepared by the BioBank) was successfully tested for one frequently found *LIPA* mutation (E8SJM). However, we did not find an increased number of *LIPA* mutation carriers in this population set.

Lipidomic profiles associated with APOL1 status

(Principal Investigator: **Girish Nadkarni, MD**)

Recently, sequence coding variants in the gene APOL1 have been linked to the development of chronic kidney disease in African Americans. APOL1 encodes a protein component of circulating lipoproteins, but whether these harmful coding variants have an impact on circulating lipid levels is unknown. In collaboration with BioMe, we are conducting a pilot study to see whether individuals with or without coding variants in APOL1, matched for a variety of clinical covariates, have different lipidomic profiles. If we detect a signal, we would be interested in studying a larger group of samples from BioMe with the goal of understanding if/how APOL1 coding variants impact circulating lipid profiles, with the ultimate goal of generating hypotheses about how coding variants in APOL1 contribute to kidney disease risk in humans.



In October 2013, the BioMe Biobank laboratory achieved the “gold standard” of laboratory recognition by becoming accredited by the College of American Pathologists (CAP). CAP is the leading organization of board-certified pathologists that serves patients, pathologists, and the public by fostering and advocating excellence in the practice of pathology and laboratory medicine worldwide. The BioMe laboratory underwent an intensive

inspection on July 30, 2013, for which our laboratory protocol, specimen processing procedures, specimen quality assurance measures, and lab staff personal protection guidelines, among others, were perfected and presented in an effort to enhance our laboratory’s day-to-day processes and to better protect your valuable blood samples and de-identified information. CAP accreditation means that our BioMe participants can feel assured that their samples and data are being handled with the highest professional standards among biorepositories world-wide.

Did You Know that only less than 200 years ago the laws of inheritance – how traits are transmitted from one generation to the next – were discovered? In the early 1850s, an Austrian monk named Gregor Mendel applied his love of gardening and growing peas to categorizing the patterns of genetic inheritance that are still known and taught today!



Icahn
School of
Medicine at
Mount
Sinai

BioMe News

The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine
Icahn School of Medicine 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!
www.mssm.edu/ipm

Find our social media links
in the Spanish section

New BioMe Studies for You

IPM Pharmacogenetics (PGx) GCO# 12-0931 is a research study that will examine how the use of patient's genetic information may help doctors make better and safer prescribing decisions. **(Principal Investigator: Erwin Bottinger, MD)**. We will be sending letters to about 3,000 BioMe Biobank participants inviting them to take part in IPM PGx. Participation involves a one-time saliva sample collection for research purposes. The purpose of the project is to learn how to communicate genetic information to doctors and whether they find it useful. This study is funded by The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine.

The New York CKD Biomarker Discovery Program GCO# 09-0489 is a research project designed to gain information and identify new markers that will better predict the risks for kidney disease in patients with diabetes or high blood pressure or both.

(Principal Investigator: Erwin Bottinger, MD). The purpose of this research project is to study urine samples for kidney function collected from participants who have participated in the BioMe Biobank Program. Participation in this study involves completing and updating an annual health questionnaire and providing one yearly urine sample during a three-year period. The study is funded by a grant from the National Institute for Diabetes Digestive and Kidney Disease at the National Institutes of Health (NIDDK, Grant #5U01DK085688).

To learn more about the IPM PGx study and The New York CKD Biomarker Discovery Program, please call the Clinical Research Coordinator, Ana Mejía at (212) 241-7562. You may also send an email to ipmresearch@mssm.edu.

The eMERGE PGx (Pharmacogenomics) Network Project

GCO# 10-1555 (01001) is a research study enrolling patients of Primary Care Physicians at the Mount Sinai Primary Care Faculty Practice Associates (PCA). **(Principal Investigator: Erwin Bottinger, MD)**. Patients who choose to participate agree to a one-time blood sample collection to be used for pharmacogenomic testing. Patients also give researchers permission to make some of the information about their genetic variants available to their physician to be used to help doctors when making prescribing decisions. This study is funded by a grant from the National Human Genome Research Institute (NHGRI) at the National Institutes of Health (NHGRI, Grant #5U01HG006380-03U). If you receive a letter from your Primary Care physician inviting you to take part in this study, please call Ana Mejía at (212) 241-7562 or Alanna Gomez at (212) 824-7440. You may also send an email to ipmresearch@mssm.edu.



¡Feliz Invierno! En esta temporada de vacaciones, lo alentamos a **HABLAR** con su familia para conocer más sobre los antecedentes de su salud. Disfrute de un saludable y feliz Año Nuevo!

Los próximos feriados presentan oportunidades ideales para reunir a los miembros de la familia para hablar sobre los problemas de salud y las condiciones que están presentes en su familia. El equipo de Biobank de BioMe™ lo alienta a conocer los antecedentes de salud de su familia y, al escribir las respuestas a sus preguntas, usted está dando los primeros pasos hacia un futuro más saludable y más prolongado para usted mismo, para los miembros de su familia y para las futuras generaciones. Hágales preguntas sobre la salud de sus familiares cercanos como por ejemplo cualquier defecto de nacimiento o problemas de salud en la niñez y enfermedades comunes de los adultos, tales como la diabetes y los accidentes cerebrovasculares. Conocer y comprender su pasado y sus antecedentes familiares nos ayuda a determinar el riesgo de enfermedad. Y gracias a que usted es un participante valioso del Programa Biobank de BioMe y a su deseo de brindar información sobre su estructura genética y sobre los antecedentes familiares, usted está ayudando a los médicos a determinar el

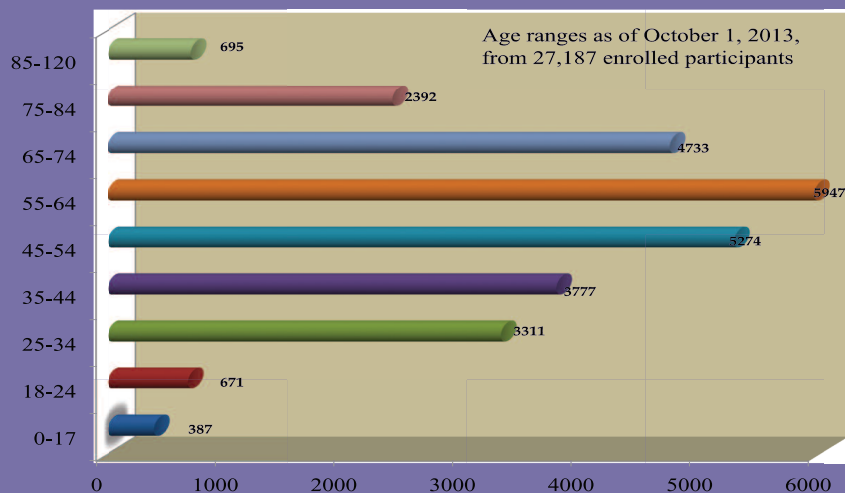
riesgo de enfermedad de los pacientes y está contribuyendo a que los futuros pacientes aprendan cómo pueden mejorar sus posibilidades de mantenerse sanos. Determinar el riesgo de enfermedad implica no sólo comprender cómo vivimos y qué comemos; esto también requiere comprender quiénes somos y de dónde venimos. El Programa Biobank de BioMe constituye un esfuerzo revolucionario por combinar el conocimiento de sus antecedentes familiares y los de otros pacientes con sus libros de instrucciones de ADN y los de otros para desarrollar enfoques personalizados para detectar, tratar y curar la enfermedad. Todos hablan sobre rasgos y características que “se transmiten” a través de la familia, tales como el cabello y el color de los ojos. Junto con estos rasgos físicos, que se transmiten de padre a hijo, hay enfermedades comunes que también pueden heredarse, tales como la diabetes, la enfermedad cardíaca, el accidente cerebrovascular, la osteoporosis, la artritis e inclusive algunos cánceres. El Cuestionario de Antecedentes Familiares de Biobank de BioMe que usted completó con

un Reclutador de BioMe ya está proporcionando una de las más importantes herramientas necesarias para desarrollar asistencia médica personalizada. Cuanta más información tengan nuestros investigadores para trabajar, más convincentes y significativos serán nuestros resultados y esperamos estar más cerca de detectar y tratar enfermedades más precozmente y de descubrir curas para enfermedades graves y al mismo tiempo reducir sus costos en el cuidado de la salud. Gracias por su interés y por su contribución permanente con la medicina personalizada! Dígales a los miembros de su familia que usted compartirá esta información con todo el mundo, de manera que toda la familia pueda beneficiarse. Y, finalmente, si algún otro miembro de su familia también recibe atención preventiva y/o clínica en El Mount Sinai Hospital, él/ella es elegible para donar muestras para el Programa Biobank de BioMe, de modo que alíentelos para que participen hoy!

Saludos cordiales,

Su Equipo de BioMe

BioMe en Números



EN ESTA EDICIÓN

- Antecedentes familiares
- BioMe en Números
- Quién es Quién en BioMe
- Estudios de investigación que usan BioMe
- Acreditación de CAP
- ¿Sabía usted?
- Nuevos Estudios de BioMe

Quién es Quién en BioMe

¡De todo el mundo vienen científicos para trabajar en The Charles Bronfman Institute for Personalized Medicine (El Instituto Charles Bronfman para Medicina Personalizada) y usar el Biobank de BioMe para sus investigaciones! En la última edición, ustedes conocieron al Dr. Erwin Bottinger y al Dr. Omri Gottesman; en esta edición, estamos orgullosos de presentarles algunas más de las brillantes mentes que tienen acceso a sus datos desidentificados con el propósito de hacer importantes descubrimientos:



La Dra. Ruth Loos es Directora del Programa de Genética de la Obesidad y Rasgos Metabólicos Relacionados, en el Instituto Charles Bronfman de Medicina Personalizada. Muy poca actividad física y una dieta poco saludable son las principales causas del creciente número de personas con sobrepeso y obesas. Sin embargo, algunas personas aumentarán de peso con más facilidad que otras porque tienen una mayor susceptibilidad genética. El equipo de la Dra. Loos busca los genes que incrementan la



susceptibilidad de las personas para aumentar de peso. Junto con gran cantidad de colaboradores internacionales ya han identificado a más de 30 genes que exponen a las personas a un mayor riesgo de volverse obeso. Sin embargo, ser portador de esos genes no significa que usted esté destinado a volverse obeso. La Dra. Loos y su equipo han demostrado previamente que 30 minutos de actividad física moderada por día reducirá los efectos de los genes de la obesidad en 30-40%. Al identificar nuevos genes, la Dra. Loos aspira a aprender más sobre las causas del aumento de peso. Estos nuevos enfoques podrían conducir eventualmente a la prevención y al mejor tratamiento de personas en riesgo de obesidad y enfermedades relacionadas tales como la diabetes, la hipertensión y la enfermedad cardiovascular. La Dra. Loos es una ávida corredora y recientemente completó la Maratón de NYC. El Cuatro de Julio, ella y ocho amigos corrieron 42 millas de extremo a extremo y de regreso en el Gran Cañón.



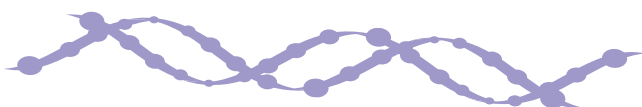
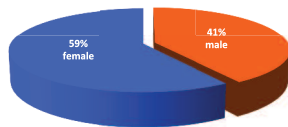
La Dra. Eimear Kenny trabajó en la facultad en el Instituto Charles Bronfman de Medicina Personalizada como Profesora Colaboradora en Noviembre de 2012. Obtuvo una Licenciatura en Bioquímica en Trinity College de Dublín, Irlanda, y un Ph.D. en Genética Estadística en la Universidad de Rockefeller y sus primeros años de capacitación en la carrera transcurrieron en el Instituto de Tecnología de Massachusetts, el Instituto de Tecnología de California y la Universidad de Stanford. La



investigación de la Dra. Kenny se focaliza en la utilización de datos de genómica humana y en la metodología estadística para abordar desafíos críticos traduciendo la genómica para lograr mejores resultados para pacientes clínicos. Estudia diversas poblaciones, incluidos los Afroamericanos, los Caribeños, los Sudamericanos y los Centroamericanos y los Judíos Askenazi, los Asiáticos del Este y las poblaciones de las Islas del Pacífico Sur y espera descubrir nuevos genes que impactan sobre la enfermedad y contribuyan a reducir disparidades en la medicina personalizada. Su trabajo fue publicado en las principales publicaciones sobre investigación que incluyen Nature, Science, Cell, y Nature Genetics. Su trabajo reciente (con co-autores) que describe una nueva variante que es la causa del cabello rubio en las Islas Salomón, Melanesia, fue presentado en el New York Times y en la exhibición del Genoma Humano del Smithsonian NHGRI. La Dra. Kenny y su equipo han estado a la vanguardia del estudio de enfermedades en poblaciones cruzadas y mediante el Biobank de BioMe esperan profundizar este esfuerzo. Su grupo tiene una vasta experiencia y conocimiento en desarrollar nuevas herramientas de análisis que van mucho más allá de la tecnología más avanzada. Extender estos enfoques al Biobank de BioMe facilitaría significativamente la extracción de significados médicos y biológicos de este rico y completo conjunto de datos.

BioMe Facts

El 59% de los participantes de BioMe son mujeres y el 41% de los participantes de BioMe son hombres. Son los mismos porcentajes que se informaron hace un año.



A fines de Septiembre de 2013, BioMe tenía 275.671 muestras de ADN y 316.221 muestras de plasma en existencia.

Proyectos de Investigación que utilizan Muestras y/o Datos de BioMe

El propósito de Biobank de BioMe es permitir que la investigación mejore el cuidado de la salud de nuestras comunidades. Aquí continuamos diciéndole cómo los investigadores acceden a Biobank de BioMe:

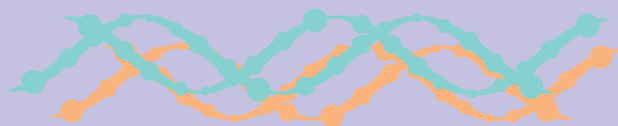
Estudios de metaanálisis de asociación del genoma completo para aneurismas de la aorta abdominal

(Co-autores: **Erwin Bottinger, MD; Omri Gottesman, MD; Michael Marin, MD**)

Los investigadores del Sistema de Salud Geisinger están estudiando las posibles causas genéticas o heredadas de los aneurismas de la aorta abdominal (AAAs por su sigla en inglés), o ensanchamiento en forma de globo en los principales vasos sanguíneos del cuerpo. El proyecto es parte de un gran consorcio internacional sobre AAA, y se accedió a más de 300 muestras de ADN de BioMe para este proyecto. El objetivo a largo plazo de la investigación consiste en mejorar la detección temprana de AAA utilizando tecnología de ADN o molecular. Se desconocen los mecanismos que inician la formación del AAA. El hecho de identificar variantes genéticas asociadas con el AAA puede proporcionar la mejor manera de conocer los mecanismos subyacentes de la enfermedad.

Interjuego entre genes y microbioma en la Esclerosis Múltiple (Investigadora Principal: **Patrizia Casaccia, MD**)

En este estudio, los investigadores aspiran a demostrar, por primera vez en humanos, que existe un vínculo entre el microbioma intestinal (la comunidad de microorganismos que comparten nuestro espacio corporal) y la MS (por su sigla en inglés) (esclerosis múltiple), y a documentar con mayor solvencia la sugerida susceptibilidad genética de la MS. Los casos de MS serán reclutados entre más de 100 participantes del Biobank que son atendidos regularmente por médicos de Mount Sinai en el Corinne Goldsmith Dickinson Center para el tratamiento de la MS.



Frecuencia de las mutaciones LIPA en pacientes con Enfermedad de Hígado Graso y Dislipidemia

(Investigador Principal: **Huma Rana, MD**)

Las enfermedades genéticas raras, Enfermedad por Depósito de Ésteres de Colesterol (CESD por su sigla en inglés) y la Enfermedad de Wolman son causadas por mutaciones en el gen de la lipasa ácida lisosomal (LIPA). Queríamos ver si los pacientes con enfermedad de hígado graso y dislipidemia pueden portar mutaciones en el gen LIPA y por lo tanto, ser casos de CESD no diagnosticados. Al utilizar el BioBank, identificamos a 376 pacientes con evidencia de enfermedad de hígado graso y dislipidemia. El ADN de estos pacientes (preparado por el BioBank) fue analizado exitosamente para detectar una mutación de LIPA hallada con frecuencia (E8SJM). Sin embargo, no encontramos un mayor número de portadores de mutaciones de LIPA en este conjunto poblacional.

Perfiles lipídómicos asociados con el estado APOL1 (Investigador Principal: **Girish Nadkarni, MD**)

Recientemente, variantes de secuencias codificadoras en el gen APOL1 han sido vinculadas con el desarrollo de la enfermedad renal crónica en Afroamericanos. El APOL1 codifica un componente de proteína de lipoproteínas circulantes, pero se desconoce si estas variantes codificadoras dañinas tienen impacto sobre los niveles de lípidos circulantes. En colaboración con BioMe, estamos realizando un estudio piloto para ver si los individuos con o sin variantes codificadoras en APOL1, combinadas para una variedad de co-variables clínicas, tienen diferentes perfiles lipídicos. Si detectamos una señal, estaríamos interesados en estudiar un grupo más grande de muestras de BioMe con el objetivo de comprender si/cómo las variantes codificadoras de APOL1 impactan sobre los perfiles de lípidos circulantes, con el objetivo último de generar hipótesis sobre el modo en que las variantes codificadoras en APOL1 contribuyen al riesgo de enfermedad renal en humanos.

¿Sabía usted que sólo hace menos de 200 años que se descubrieron las leyes de herencia – cómo se transmiten los rasgos de una generación a la siguiente –? Al comienzo de 1850, un monje austríaco llamado Gregor Mendel aplicó su amor a la jardinería y al cultivo de guisantes a la categorización de patrones de herencia genética que todavía se conocen y se enseñan en la actualidad!



@BioMeSinai



www.linkedin.com/in/ipmsinai



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

Conozca a la nueva Directora Ejecutiva de BioMe



Amanda Merkelson, MPH, está encantada de volver a trabajar en el Programa Biobank de BioMe como Directora Ejecutiva de BioMe! Desde la Oficina de Ensayos Clínicos del Departamento de Medicina, Amanda

coordinó las misiones regulatorias de Biobank de BioMe desde su concepción hasta el 2011 cuando dejó Mount Sinai para manejar el programa de investigación de oncología pediátrica de la Universidad de New York. Regresó a Mount Sinai en Julio de 2013.



En Octubre de 2013, el Laboratorio Biobank de BioMe alcanzó “el estándar de oro” del reconocimiento a los laboratorios por estar acreditado por el Colegio de Patólogos Americanos (CAP por su sigla en inglés). CAP es la principal organización de patólogos acreditados que presta servicio a los pacientes, a los patólogos y al público promoviendo y abogando por la excelencia en la práctica de la patología y la patología clínica en todo el mundo. El laboratorio de BioMe fue sometido a una inspección intensiva el 30 de Julio

de 2013, para la cual el protocolo de nuestro laboratorio, los procedimientos de procesamiento de muestras, las medidas de garantía de calidad de las muestras y los lineamientos de protección del personal de laboratorio, entre otras, fueron perfeccionadas y presentadas en un esfuerzo por mejorar los procesos cotidianos de nuestro laboratorio y para proteger mejor sus valiosas muestras de sangre y la información desidentificada. La acreditación del CAP significa que nuestros participantes de BioMe pueden sentirse seguros de que sus muestras y sus datos están siendo manipulados con los más altos estándares profesionales entre biorepositorios a nivel mundial.

Nuevos estudios BioMe para usted

IPM Pharmacogenetics (PGx) GCO# 12-0931 es un estudio de investigación que examinará cómo el uso de la información genética del paciente puede ayudar a los médicos a tomar decisiones mejores y más seguras a la hora de prescribir. (**Investigador Principal: Erwin Bottinger, MD**). Les enviaremos cartas a alrededor de 3.000 participantes de Biobank de BioMe invitándolos a participar de IPM PGx. La participación implica la recolección de una muestra de saliva por única vez para fines de investigación. El propósito del proyecto es conocer cómo comunicar la información genética a los médicos y si ellos la consideran útil. Este estudio es subvencionado por el Instituto Charles Bronfman para Medicina Personalizada.

El Programa The New York CKD Biomarker Discovery GCO# 09-0489 es un proyecto de investigación diseñado para obtener información e identificar nuevos marcadores que podrán predecir mejor los riesgos de enfermedad renal en pacientes con diabetes o hipertensión o ambas. (**Investigador Principal: Erwin**

Bottinger, MD). El propósito de este proyecto de investigación es estudiar muestras de orina para la función renal recolectadas en participantes que han participado del Programa Biobank de BioMe. La participación en este estudio implica completar y actualizar un cuestionario de salud anual y proporcionar una muestra de orina por año durante un período de tres años. El estudio es financiado por una subvención del Instituto Nacional para la Diabetes Digestiva y la Enfermedad Renal en los Institutos Nacionales de Salud (NIDDK, Subvención #5U01DK085688).

Para conocer más acerca del estudio IPM PGx y el Programa The New York CKD Biomarker Discovery, por favor llame a la Coordinadora del Estudio Clínico, Ana Mejía al (212) 241-7562. También puede enviar un email a ipmresearch@mssm.edu.

El Proyecto The eMERGE PGx (Farmacogenómica) Proyecto de Red GCO# 10-1555 (01001) es un estudio de investigación que incorpora pacientes

atendidos por los Médicos de Atención Primaria del Equipo de Práctica Universitaria de Atención Primaria de Mount Sinai (PCA). (**Investigador Principal: Erwin Bottinger, MD**). Los pacientes que eligen participar aceptan la recolección de una muestra de sangre por una única vez para ser utilizada para análisis farmacogenómicos. Los pacientes también otorgan su autorización a los investigadores para que parte de la información sobre sus variantes genéticas esté disponible para que su médico la utilice para ayudar a los médicos a la hora de decidir sobre una prescripción. Este estudio es financiado por una subvención del Instituto Nacional de Investigación de Genoma Humano (NHGRI por su sigla en inglés) en los Institutos Nacionales de Salud (NHGRI, Subvención #5U01HG006380-03U). Si usted recibe una carta de su médico de Atención Primaria invitándolo a participar de este estudio, por favor llame a Ana Mejía al (212) 241-7562 o a Alanna Gomez al (212) 824-7440. Usted también puede enviar un email a ipmresearch@mssm.edu.