

60,000 and Counting!

BioMe News

Issue 14
Winter 2019



The Charles Bronfman
Institute for Personalized
Medicine

This is Personalized Medicine

One year ago, the BioMe Biobank Program changed radically and, as we hope you will agree, for the better. BioMe began offering participants, both new and active, the option to potentially receive medically actionable genetic results derived from their BioMe DNA and confirmed in a clinical laboratory. Considerations for such a historic initiative, such as personal utility of the results, psychological impact, concern about genetic discrimination, and the potential impact of results on family members, make the responsibilities surrounding this effort not only significant, but comprehensive. One year later, we are pleased to give an update on how the "Return of Results" initiative has been received and the impact it has made on our participants' lives:

- More than 8,600 **new** patients have consented to participate in BioMe since the change in protocol to allow for Return of Results. **93.8%** of newly consented patients over the past year have "opted in" (said yes) to potentially receiving genetic results of high medical importance.
- As of January 2, 2020, more than 1,240 **previously-consented** participants have been re-consented to indicate their preference for learning about personal genetic findings. **95.5%** of active participants have opted in to receive results.

- ◆ 64.4% of these re-consented participants who have said YES to receive results are **female**.
- ◆ 61.1% of these re-consented participants who have said YES are **age 50 or older**.

Conditions for which genetic results may be returned through BioMe include: Hereditary breast and ovarian cancer, Lynch syndrome, familial hypercholesterolemia, or hereditary transthyretin amyloidosis (see **Genetic Counselor's Corner**). These conditions are associated with increased risk for cancer or

and testing for family members who may also be at risk. BioMe participants who have received results so far have followed up with a wide range of specialists at Mount Sinai to address their genetic risk for disease. So far, our participants' outcomes have included: follow-up visits with primary care physicians & specialists, such as gynecologic oncologists, cardiologists, and gastroenterologists; risk-reducing interventions, such as mammography and MRIs; surgical procedures; and medication changes. Our participants' responses to this initiative have been astonishing and proactive – we are proud of you for taking control of your health!

It is important to keep in mind that only a small fraction of BioMe participants will receive genetic results of high medical importance. In addition, receiving a genetic result for any of these health conditions does not mean that a person has or will definitely develop the condition in his/her lifetime. A

person's actual risk may be different based on other genetic and non-genetic factors. Also, BioMe participants who do not receive genetic results through this program may still be at risk for these or other health conditions. BioMe does not take the place of clinical genetic testing; any BioMe participant with a strong personal or family history of cancer, heart disease, or other health concern should talk to their doctor about whether clinical genetic testing may be useful.

If you are a BioMe participant who would like the opportunity to potentially receive genetic results, please contact us to find out how to complete an updated consent form:
alanna.gomez@mssm.edu.

Happy Holidays,
Your BioMe Team



heart disease, but medical interventions are available to reduce these risks or prevent disease. To date, over 40 BioMe participants have had a genetic result returned to them, **most of whom were not previously aware of their risk**. Participants who receive genetic results typically meet with a genetic counselor in the Center for Genomic Health. During the visit, the participant and the genetic counselor discuss information about the genetic result and the associated risk of disease, and review the participant's medical and family history. The genetic counselor also explains options for healthcare management based on the result, and refers the participant to specialists at Mount Sinai. In addition, participants are given information to take home about the condition, and are provided with information about genetic counseling

IN THIS ISSUE

- Research Projects Using BioMe
- BioMe goes back to School
- New Recruitment Sites and Recruitment Events
- BioMe Features: Lab Volunteer
- Genetic Counselor's Corner

Research Studies Using BioMe Specimens/Data

Biorepository of cancer tissue samples from WTC responders
(*PI: Emanuela Taioli, MD, PhD*)

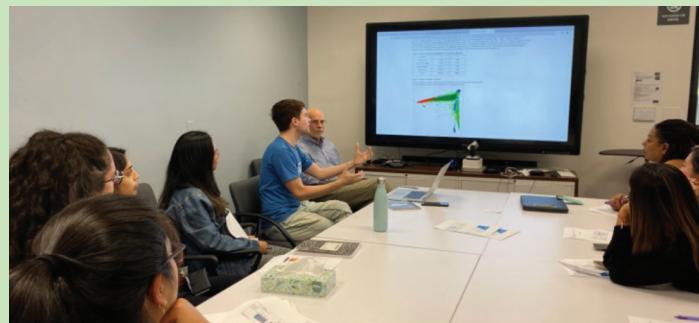
There is concern about the possibility of increased cancer occurrence among World Trade Center (WTC) responders. We know that most cancers require a long time from initiation to promotion and progression, and develop only one or more decades after exposure to carcinogens like WTC dust. It is now 16 years after the attack, a significant landmark for studies on cancer occurrence in this population, since the timeframe after the exposure is becoming relevant for cancer, and the cohort is aging (when cancer becomes more frequent). We have created a cancer tissue bank for cancers diagnosed up to 2018. The tissue bank can help answer questions such as the link between specific carcinogen exposures and cancer development in certain sites such as prostate and thyroid, molecular clues of exposure that could be linked to cancer, and specific clues of tumor aggressiveness among WTC responders. However, these questions could be better answered by having blood and plasma available on these WTC responders before 9/11. BioMe permitted us to link data on WTC responders to overlapping records of these patients in the BioMe Biobank. This provided us race, education, smoking status, height, weight, and, when plasma was collected for each participant, greatly increasing the amount of information available to do research.

General Thoracic Surgery Database of the Society of Thoracic Surgeons
(*PI: Emanuela Taioli, MD, PhD*)

The purpose of the General Thoracic Surgery Database (STS) database is to provide an in-depth record of all patients who have undergone surgery in the Department of Thoracic Surgery at Mount Sinai from 1/1/2012 to present. The STS database contains information on the demographics, pre-operative assessments, and post-operative variables for over 2,000 patients. This database is important because it represents a comprehensive resource to conduct future research, grants submissions, and high impact publications. However, the STS database would be even more helpful if information from blood and plasma samples were available for patients prior to when they underwent thoracic surgery. Partnering with BioMe will allow us to look for patients in the STS database who are also present in BioMe; this gives us the chance to have pre-operative information that can be obtained from blood and plasma samples if they exist prior to surgery.

BioMe goes Back to School!

Since July 2019, the BioMe team has taken in lectures on a variety of subjects in order to learn more about how your samples and clinical data are specifically used in research. Topics such as pharmacogenetics of NSAIDs; return of medically actionable genomic results to BioMe participants;



IPM informatics systems and databases; and, establishing the genomic link between nonalcoholic fatty liver disease (NAFLD) and gestational diabetes are just a few of the stimulating themes presented to our lab personnel and recruiters by experts in their fields.



BioMe Features: **Aliza Schwed, Laboratory Volunteer**

"I wanted to join the IPM Laboratory because of the amazing ideology behind the project. It is absolutely magical that one day, due to the amazing scientists with whom I get to work, people will be able to have personalized medicine from their doctors. I have gained so much from my experience with the BioMe team; everyone is one-hundred and ten percent dedicated to the cause. Working with robots has definitely been the coolest part inside the lab. I had the opportunity to see people give just a little blood, but make a tremendous donation to a wonderful project.

There is always something to be done, whether it's labeling tubes, pipetting DNA, or just scanning blanks. Outside of the lab, I enjoy running, reading, spending time with family and friends, and watching The Office. My favorite subjects to study are Biology, English, History, and Statistics."





BioMe celebrates the Forest Hills staff during Medical Assistants Recognition Week 2019

Now Recruiting At...

- **Linsky Pavilion of Mt. Sinai Beth Israel Medical Center:**

264 enrollments since August 2019

- **Mount Sinai Doctors Forest Hills:**

501 enrollments since September 2019

- **Department of Rehabilitation and Human Performance:**

4 enrollments since October 2019

- **Mount Sinai Doctors Long Island City:**

52 enrollments since November 2019

If you enrolled in BioMe Biobank before October 5th, 2018, you did not have the option to receive genetic results of high medical importance. To find out more about updating your BioMe consent to potentially receive genetic results, please email us a:

alanna.gomez@mssm.edu

Designed by Freepik

Recruitment Events

150 new patients enrolled in BioMe at our IPM-BioMe Phenomics Center (BPC) recruitment event on October 30th. The BPC's mission is to empower translational science through the performance of medical tests and phenotyping studies. (<https://icahn.mssm.edu/research/ipm/programs/phenomics-center>). Additionally, more than 30 active participants updated their consent forms at the event to indicate their genetic return-of-result preference. We held a second recruitment event, just two weeks later, on November 15th, in partnership with Mount Sinai's Lungs for Life event and the 13th Annual Cardiology Nurse Practitioner Symposium. 133 new patients enrolled at this event, and 19 active participants updated their profiles for return-of-results (all opted "yes!")



BioMe Recruiter, Klaren, carefully enters valuable family history and lifestyle data from participants at our recruitment event.

CAP Accreditation

In July, BioMe's Biorepository passed the rigorous 2019 on-site College of American Pathologist (CAP) Inspection conducted by members of the Maine Medical Center Research Institute and has successfully met the Biorepository Accreditation Program Standards and has been reaccredited through July 2022. We have achieved the gold standard of biorepository accreditation for the 7th consecutive year, and counting. There are only three other labs with this prestigious biorepository recognition in the state of New York, and one of those three is also at Mount Sinai!



Dr. Fernando Carnavali, Chief, Division General Internal Medicine, Mount Sinai St. Luke's-Mount Sinai West, enjoys Uruguayan pastries with his staff, courtesy of BioMe.



BioMe News

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

Non-Profit Org.
U.S. Postage Paid
New York, NY
Permit No. 8876



We're on the web!

<http://icahn.mssm.edu/research/ipm>

BioMeBiobank@mssm.edu
ipm@mssm.edu

Find our social media links
in the Spanish section

Genetic Counselor's Corner:

A focus on the TTR gene

Did you know?

- Everyone has two copies of the TTR gene, but only some people have a mutation (or change) in this gene.
- TTR mutations are more frequent in certain populations. For example, about 3-4% of African Americans have a mutation in the TTR gene.
- Having a mutation in the TTR gene increases the risk that an abnormal substance called amyloid may build up in the heart and nerves, as well as in certain other organs including the eyes, kidneys, and digestive system. This can lead to heart disease, nerve damage, and problems in other affected organs. Having a TTR mutation does not mean that someone will definitely develop these problems.
- When a person with a mutation in the TTR gene develops symptoms from amyloid build-up, this is known as hereditary transthyretin amyloidosis (hATTR).
- Anyone, male or female, can have a mutation in the TTR gene. They may or may not then pass the mutation along to their children.
- If you have a TTR mutation, there are options to help detect hATTR at an early stage and to slow or stop the progression of symptoms. A geneticist or genetic counselor can help you understand the risks associated with a TTR mutation and make important health decisions.

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

BIOLOGY	INFORM	SPECIMEN
BIOREPOSITORY	LABEL	TESTING
BLOOD	LINSKY	TUBE
DETECTION	RECRUIT	VARIANT
EDUCATION	SCIENTIST	
GENETIC	SOCIETY	

60,000 and Counting!

BioMe News

Issue 14
Winter 2019



The Charles Bronfman
Institute for Personalized
Medicine

Medicina Personalizada

Hace un año, el Programa BioMe Biobank cambió radicalmente y mejoró, como es de esperarse que estés de acuerdo, BioMe comenzó a ofrecer a los participantes, tanto nuevos como activos, la opción de recibir potencialmente resultados genéticos de acción médica derivados de su ADN en BioMe y confirmados en un laboratorio clínico. Las consideraciones para una iniciativa tan histórica, como la utilidad personal de los resultados, el impacto psicológico, la preocupación por la discriminación genética y el impacto potencial de los resultados en los miembros de la familia, hacen que las responsabilidades que rodean este esfuerzo no solo sean significativas, sino integrales. Un año después, nos complace ofrecer una actualización sobre cómo se ha recibido la iniciativa "Retorno de resultados" y el impacto que ha tenido en la vida de nuestros participantes:

- Se han reclutado más de 8,600 pacientes **nuevos** en BioMe desde el cambio en el protocolo para permitir la devolución de resultados. El **93.8%** de estos pacientes recién reclutados durante el año pasado han "optado" (sí) por recibir potencialmente resultados genéticos de gran importancia médica.

- Desde el 2 de enero de 2020, más de

1,240 participantes previamente

reclutados han vuelto a dar su consentimiento indicando su preferencia para aprender sobre hallazgos genéticos personales

- ◆ El 64.4% de estos participantes son **mujeres**.
- ◆ El 61.1% de estos participantes tienen **50 años o más**.

Las condiciones para las cuales los resultados genéticos pueden ser devueltos a través de BioMe incluyen: cáncer de mama



y ovario hereditario, síndrome de Lynch, hipercolesterolemia familiar o amiloidosis transtiretina hereditaria (ver **Rincón del asesor genético**). Estas condiciones están asociadas con un mayor riesgo de cáncer o enfermedad cardíaca, pero hay intervenciones médicas disponibles para reducir estos riesgos o prevenir la enfermedad. Hasta la fecha, a más de 40 participantes de BioMe se les ha devuelto un resultado genético, **la mayoría de los cuales no eran conscientes de su riesgo**.

Los participantes que reciben resultados genéticos generalmente se reúnen con un asesor genético en el Centro de Salud Genómica. Durante la visita, el participante y el asesor genético discuten información sobre el resultado genético y el riesgo asociado de enfermedad, y revisan el historial

médico y familiar del participante. El asesor genético también explica las opciones para el manejo de la atención médica en función del resultado, y remite al participante a especialistas en Mount Sinai. Además, los participantes reciben información para llevar a casa sobre la afección y se les proporciona información sobre asesoramiento genético y pruebas para miembros de la familia que también pueden estar en riesgo. Los participantes de BioMe que han recibido resultados hasta ahora han seguido con una

amplia gama de especialistas en Mount Sinai para abordar su riesgo genético de enfermedad. Hasta ahora, los resultados de nuestros participantes han incluido: visitas de seguimiento con médicos y especialistas de atención primaria, como oncólogos ginecológicos, cardiólogos y gastroenterólogos; intervenciones de reducción de riesgo, como mamografías y resonancias magnéticas; procedimientos quirúrgicos; y cambios de medicación. Las

respuestas de nuestros participantes a esta iniciativa han sido sorprendentes y proactivas. ¡Estamos orgullosos de usted por tomar el control de su salud!

Es importante tener en cuenta que solo una pequeña fracción de los participantes de BioMe recibirá resultados genéticos de gran importancia médica. Además, recibir un resultado genético para cualquiera de estas afecciones de salud no significa que una persona haya desarrollado o desarrollará definitivamente la afección en su vida. El riesgo real de una persona puede ser diferente en función de otros factores genéticos y no genéticos. Además, los participantes de BioMe que no reciben resultados genéticos a través de este programa aún pueden estar en riesgo de estas u otras condiciones de salud. BioMe no reemplaza las pruebas genéticas clínicas;

EN ESTA EDICIÓN

- Proyectos de investigación con BioMe
- BioMe vuelve a la escuela
- Nuevos sitios de reclutamiento y eventos de reclutamiento
- Voluntario de laboratorio
- Rincón del consejero genético

Estudios de investigación con muestras / datos de BioMe

Biorepository de muestras de tejido canceroso entre el grupo de primeros auxilios del WTC
(PI: Emanuela Taioli, MD, PhD)

Existe preocupación acerca de la posibilidad de una mayor incidencia de cáncer entre el grupo de primeros auxilios del World Trade Center (WTC). Sabemos que la mayoría de los cánceres requieren de mucho tiempo desde el inicio hasta la promoción y progresión del mismo, y se desarrollan solo una o más décadas después de la exposición a carcinógenos como el polvo del WTC. Ahora son 16 años después del ataque, un hito importante para los estudios sobre la aparición de cáncer en esta población, ya que el período posterior a la exposición se está volviendo relevante para el cáncer y la cohorte está envejeciendo (cuando el cáncer se vuelve más frecuente). Hemos creado un banco de tejido canceroso para los cánceres diagnosticados hasta 2018. El banco de tejidos puede ayudar a responder preguntas como el vínculo entre las exposiciones específicas a carcinógenos y el desarrollo de cáncer en ciertos sitios como la próstata y la tiroides, las pistas moleculares de exposición que podrían estar relacionadas con el cáncer y las pistas específicas de agresividad tumoral entre el grupo de primeros auxilios del WTC. Sin embargo, estas preguntas podrían responderse mejor teniendo sangre y plasma disponibles de este grupo de primeros auxilios del WTC antes del 11 de septiembre. BioMe nos permitió vincular datos sobre el grupo de primeros auxilios del WTC a registros superpuestos de estos pacientes en BioMe Biobank. Esto nos proporcionó raza, educación, tabaquismo, altura, peso y, cuando se recolectó plasma para cada participante, lo que aumentó en gran medida la cantidad de información disponible para realizar investigaciones.

Base de datos de cirugía torácica general de la Sociedad de Cirujanos Torácicos
(PI: Emanuela Taioli, MD, PhD)

El propósito de la base de datos General Thoracic Surgery Database (STS) es proporcionar un registro en profundidad de todos los pacientes que se han sometido a cirugía en el Departamento de Cirugía Torácica en Mount Sinai desde el 1/1/2012 hasta el presente. La base de datos STS contiene información sobre la demografía, evaluaciones preoperatorias y variables postoperatorias para más de 2,000 pacientes. Esta base de datos es importante porque representa un recurso integral para realizar investigaciones futuras, envíos de subvenciones y publicaciones de alto impacto. Sin embargo, la base de datos STS sería aún más útil si la información de las muestras de sangre y plasma estuviera disponible para los pacientes antes de que se sometieran a cirugía

¡BioMe vuelve a la escuela!

Desde Julio de 2019, el equipo de BioMe ha tomado conferencias sobre una variedad de temas con el fin de obtener más información sobre cómo sus muestras y datos clínicos se utilizan específicamente en la investigación. Temas académicos como la farmacogenética de los AINE; devolución de resultados genómicos médicaamente procesables a los participantes de



BioMe; Sistemas informáticos y bases de datos IPM; y, establecer el vínculo genómico entre la enfermedad del hígado graso no alcohólico (NAFLD) y la diabetes gestacional, son solo algunos de los temas estimulantes presentados a nuestro personal de laboratorio y reclutadores por expertos en sus campos.



Aliza Schwed, Voluntaria de Laboratorio.

“Quería unirme al laboratorio debido a la increíble ideología detrás del proyecto. Es absolutamente mágico que un día, gracias a los increíbles científicos con los que trabajo, las personas puedan obtener medicamentos personalizados. He ganado mucha experiencia con el equipo de BioMe; todos están ciento diez por ciento dedicados a la causa.

Trabajar con robots definitivamente ha sido la parte más genial dentro del laboratorio. Tuve la oportunidad de ver a la gente donar un poco de sangre, la cual es una gran donación a un proyecto maravilloso. Siempre hay algo que hacer, ya sea etiquetar tubos, pipetear ADN o simplemente escanear espacios en blanco. Fuera del laboratorio, disfruto correr, leer, pasar tiempo con familiares y amigos y ver la serie “The Office”. Mis materias favoritas para estudiar son biología, inglés, historia y estadística.”





BioMe celebra al personal de Forest Hills durante la Semana de reconocimiento de asistentes médicos 2019

Ahora reclutando en...

- **Pabellón Linsky del Mount Sinai Beth Israel:**
264 inscripciones desde agosto de 2019
- **Mount Sinai Doctors Forest Hills:**
501 inscripciones desde septiembre de 2019
- **Departamento de Rehabilitación y Desarrollo Humano:**
4 inscripciones desde octubre de 2019
- **Mount Sinai Doctors Long Island City:**
52 inscripciones desde noviembre de 2019

Designed by Freepik

Si se inscribió en BioMe Biobank antes del 5 de octubre de 2018, no tenía la opción de recibir resultados genéticos de gran importancia médica. Para obtener más información sobre la actualización de su consentimiento de BioMe para recibir potencialmente resultados genéticos, envíenos un correo electrónico a:

alanna.gomez@mssm.edu

Eventos de reclutamiento

150 nuevos pacientes se inscribieron en BioMe en nuestro evento de reclutamiento del Centro de Fenómenos IPM-BioMe (BPC) el 30 de octubre. La misión del BPC es potenciar la ciencia traslacional a través de la realización de pruebas médicas y estudios de fenotipo. (<https://icahn.mssm.edu/research/ipm/programs/phenomics-center>). Además, más de 30 participantes activos actualizaron sus formularios de consentimiento en el evento para indicar su preferencia de retorno de resultado genético. Llevamos a cabo un segundo evento de reclutamiento, solo dos semanas después, el 15 de noviembre, en asociación con el evento Pulmones por la Vida, de Mount Sinai y el 13º Simposio anual de enfermeras practicantes de cardiología. 133 nuevos pacientes se inscribieron en este evento, y 19 participantes activos actualizaron sus perfiles para el retorno de los resultados (todos optaron "¡sí!").



BioMe Recruiter, Klaren, escribe cuidadosamente información valiosa sobre historia familiar y estilo de vida de los participantes en nuestro evento de reclutamiento.

Acreditación CAP

En Julio, el Biorrepositorio de BioMe aprobó la rigurosa inspección in situ del Colegio de Patólogos Americanos (CAP) de 2019 realizada por miembros del Instituto de Investigación del Centro Médico de Maine y cumplió con éxito los Estándares del Programa de Acreditación de Biorrepositorio y ha sido acreditado hasta Julio de 2022. Hemos logrado el estándar de oro de la acreditación de Biorrepositorio por séptimo año consecutivo, y seguimos contando. ¡Solo hay otros tres laboratorios con este prestigioso reconocimiento de Biorrepositorio en el estado de Nueva York, y uno de esos tres también está en Mount Sinai!



Dr. Fernando Carnavali, Jefe de la División de Medicina Interna, Mount Sinai St. Luke's-Mount Sinai West, disfruta los pasteles uruguayos con su personal, cortesía de BioMe.

Medicina Personalizada

Continuación de la página 1

cualquier participante de BioMe con antecedentes personales o familiares de cáncer, enfermedad cardíaca u otro problema de salud debe hablar con su médico acerca de si las pruebas genéticas clínicas pueden ser útiles.

Si usted es un participante de BioMe que desea tener la oportunidad de recibir potencialmente resultados genéticos, contáctenos para saber cómo completar un formulario de consentimiento actualizado: alanna.gomez@mssm.edu.

Felices fiestas,

Your BioMe Team



Rincón del consejero genético:

Un enfoque en el gen TTR

¿Sabías que?

- Todos tenemos dos copias del gen TTR, pero solo algunas personas tienen una mutación (o cambio) en este gen.
- Las mutaciones TTR son más frecuentes en ciertas poblaciones. Por ejemplo, alrededor del 3-4% de los afroamericanos tienen una mutación en el gen TTR.
- Tener una mutación en el gen TTR aumenta el riesgo de que se acumule una sustancia anormal llamada amiloide en el corazón y los nervios, así como en otros órganos, los ojos, los riñones y el sistema digestivo. Esto puede conducir a enfermedades del corazón, daño a los nervios y problemas en otros órganos afectados. Tener una mutación TTR no significa que alguien definitivamente desarrollará estos problemas
- Cuando una persona con una mutación en el gen TTR desarrolla síntomas de la acumulación de amiloide, esto se conoce como La amiloidosis transtiretina hereditaria (hATTR).
- Cualquier persona, hombre o mujer, puede tener una mutación en el gen TTR. Pueden o no transmitir la mutación a sus hijos.
- Si tiene una mutación TTR, hay opciones para ayudar a detectar hATTR en una etapa temprana y para retrasar o detener la progresión de los síntomas. Un genetista o asesor genético puede ayudarlo a comprender los riesgos asociados con una mutación TTR y tomar decisiones importantes sobre la salud

Estudios de investigación con muestras / datos de BioMe

Continuación de la página 2

torácica. La asociación con BioMe nos permitirá buscar pacientes en la base de datos de STS que también estén presentes en BioMe; esto nos da la oportunidad de tener información preoperatoria que se pueden obtener de muestras de sangre y plasma si existen antes de la cirugía.



¡El personal de BioMe practica yoga al amanecer para comenzar el día correctamente!
¡Feliz Año Nuevo!



@BronfmanInst



www.linkedin.com/in/ipmsinai



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