

Biobanco de Mass General Brigham



**140,000
participantes**



**1.2 millones
de muestras
almacenadas**



**150,000
muestras
distribuidas**



**250 estudios
que recibieron
muestras**



**220 estudios
que recibieron
información
genética**

Retrospectiva del Biobanco de Mass General Brigham en 2022

Gracias por participar en el Biobanco de Mass General Brigham. El Biobanco es un gran programa de investigación diseñado para ayudar a los investigadores de Mass General Brigham a entender cómo los genes de las personas, estilo de vida y otros factores afectan a la salud.

Hace dos años, el COVID-19 cambió el panorama de la investigación. Muchos recursos institucionales se asignaron para apoyar las iniciativas para aprender sobre esta enfermedad. El Biobanco rápidamente reorganizó sus operaciones para centrarse en el COVID-19. Como resultado, el Biobanco ha distribuido más de 13,000 muestras obtenidas de pacientes con casos agudos de COVID a más de 40 estudios.

Ahora estamos reanudando progresivamente las actividades normales de investigación de Mass General Brigham. Nuestro plan para 2023 incluye expandir el reclutamiento a varios centros de salud comunitarios de Mass General Brigham, recoger muestras de sangre de todos los participantes del Biobanco y generar información de secuenciación del genoma completo con las muestras del Biobanco. También anticipamos el comienzo de una colaboración para reclutar participantes en las clínicas de COVID persistente en Mass General Brigham and Women's hospitales.

Recogida de muestras de sangre de todos los participantes del Biobanco

El objetivo clave del Biobanco el año que viene es tomar muestras de sangre de todos sus participantes. A la fecha se han recogido las muestras de sangre de solo el 68 % de los participantes del Biobanco. Para achicar esta brecha, el Biobanco se ha asociado con los equipos que hacen las extracciones de sangre en los centros de atención clínica ambulatoria de Mass General Brigham. La próxima vez que le saquen sangre en cualquiera de los sitios ambulatorios, la persona que haga la extracción puede añadir 3 tubos de investigación (2 cucharadas de sangre) a la extracción clínica.

Entrega de resultados de la investigación

El Biobanco toma muestras de sangre, algunas de las cuales se procesan como ADN. El ADN luego se sigue procesando para obtener información genética. Esta información genética la utilizan muchos estudios de investigación que tratan de entender la asociación de salud y la enfermedad con la genética. El Biobanco ha distribuido esta información genómica a más de 250 investigadores de Mass General Brigham. Además, el Biobanco analiza esta información para encontrar resultados genéticos que les digan a los médicos si sus pacientes tienen mayor riesgo de desarrollar problemas de salud médicamente tratables. Un resultado es médicamente tratable cuando existen pasos conocidos que un paciente y su médico pueden hacer para detectar un problema médico a tiempo, administrar la atención del paciente o prevenir el desarrollo de un problema médico.

Cuando el Biobanco descubre un hallazgo tratable, un consejero genético se comunica con el participante para informarle sobre el resultado de la investigación. Hasta ahora, el Biobanco se ha comunicado con 356 personas con hallazgos tratables. Algunas personas deciden confirmar la alteración genética con un laboratorio clínico. Otras prefieren no saber más del resultado. Esa decisión depende totalmente de cada persona, con la guía de un consejero genético.

Los hallazgos pueden permitir a los participantes tomar decisiones más informadas acerca del estilo de vida y exámenes médicos, así como evitar problemas graves de salud. El Biobanco ha venido entregando resultados durante seis años a más de 190 participantes. En 2021, se contactaron a 84 participantes para informarlos de un hallazgo tratable. Esperamos que hasta un 3 % de los participantes del Biobanco que se hayan hecho pruebas genéticas tengan un resultado tratable.

Estos son algunos ejemplos de historias reales de pacientes sobre sus hallazgos en el Biobanco.

- Un participante del Biobanco descubrió que tiene un factor de riesgo genético por problemas con ciertos tipos de anestesia. Le habían programado una cirugía en los próximos días. Nuestro equipo les pudo informar al participante y sus médicos del riesgo antes de someterse a la cirugía. Los médicos agradecieron la información, ya que pudieron utilizar medicamentos seguros para esta persona.
- El Biobanco descubrió que una participante tenía un factor de riesgo genético que incrementa su riesgo de cáncer de mama y ovario. La participante confirmó este resultado y actuó en base a la información con sus médicos. Extrajeron sus ovarios, útero y trompas de Falopio y le hacen exámenes de cáncer de mama cada seis meses. Estos pasos disminuyen el riesgo de cáncer y permiten a los médicos detectar cáncer en etapas tempranas.
- A un participante del Biobanco se le dijo que era más propenso a tener cáncer de colon debido a un factor de riesgo genético. El participante se había hecho una colonoscopia recientemente que había mostrado un crecimiento no saludable de tejidos, pólipos de colon, que podían deberse a una alteración genética. El paciente luego se lo comunicó a sus familiares y les insistió que para que también se hicieran pruebas. Y le dijo al consejero genético: "Fue genial descubrir que era una posibilidad. Nadie quiere escuchar que está predispuesto a tener cáncer, pero poder adelantarse es muy bueno".

A partir de la primavera de 2022, un nuevo estudio llamado eMERGE investigará y dará información sobre otro tipo de riesgo genómico. El equipo de eMERGE creará para los participantes informes personalizados de riesgos para la salud sobre enfermedades comunes utilizando información genética y otros datos clínicos. El equipo de eMERGE estudiará cómo los participantes y sus médicos usan este informe de riesgos y tratan de entender si dichos informes pueden cambiar el comportamiento de las personas. El Biobanco se comunicará con muchos participantes para pedirles que participen en el estudio eMERGE, mientras continuamos creando herramientas para ayudar a las personas a tomar decisiones informadas acerca de su salud.

Aspectos destacados del estudio

Asociaciones entre el cáncer de cabeza y cuello, niveles vitamina D e infección por VPH

La bibliografía muestra que existe un mayor riesgo de infección por virus del papiloma humano (VPH) asociado con la deficiencia de vitamina D y un aumento en los casos de cáncer de cabeza y cuello con personas con VPH. El Dr. Herve Sroussi junto con su equipo de Brigham and Women's Hospital están utilizando muestras del Biobanco para examinar el rol que cumplen los niveles de vitamina D en pacientes con VPH y cáncer de cabeza y cuello.

Células falciformes y enfermedades renales

El Dr. Sagar Nigwekar y su equipo del Massachusetts General Hospital están utilizando muestras del Biobanco para investigar los resultados renales y de diálisis en personas con anemia falciforme (SCD) y rasgo drepanocítico (SCT). Este estudio analiza el impacto de la enfermedad renal y la diálisis en la morbilidad y mortalidad de los pacientes con SCD y SCT.

Cálculo del riesgo de cáncer de próstata al identificar los determinantes genéticos y no genéticos: un enfoque bioinformático

Con más de 100 variantes genéticas relacionadas al cáncer de próstata, la identificación del riesgo genético aún no se ha implementado en un ámbito clínico. El Dr. Adam Kibel junto con su equipo de Brigham and Women's Hospital están utilizando información del Biobanco para identificar factores genéticos y no genéticos que se puedan implementar en los protocolos de detección del cáncer de próstata. Su esperanza es que identificar biomarcadores críticos pueda optimizar las intervenciones terapéuticas.