

Cifras del biobanco



120,000
participantes



300
estudios



36,000
muestras con
genotipos



11,000
muestras
secuenciales



1,100,000
muestras
almacenadas

Estudio de síntomas del COVID

Estamos invitando a **TODOS** los participantes del Biobanco a participar en otro estudio de Mass General Brigham llamado el Estudio de síntomas del COVID-19.

Los participantes descargan y usan una aplicación para reportar los síntomas y cómo se sienten. La información del Estudio de síntomas del COVID-19 se utilizará para entender mejor los síntomas y posiblemente cualquier factor de riesgo asociado con COVID-19. Participe en este estudio visitando:

covid.joinzoe.com/us-2

Un año sin igual para las investigaciones

El Biobanco de Mass General Brigham (antes llamado Biobanco de Partners HealthCare) terminó todas las operaciones estándar a mediados de marzo, cuando empezó la pandemia de COVID-19 sin precedentes. Al igual que todos los trabajadores no esenciales en Massachusetts, nuestro equipo tuvo que encerrarse.

La calma duró poco ya que la iniciativa de investigación en Mass General Brigham cambió rápidamente para apoyar los múltiples estudios de investigación enfocados en entender, prevenir, diagnosticar y tratar la infección de COVID-19. El Biobanco estableció con rapidez las colaboraciones con estudios reclutando a pacientes que habían sido diagnosticados con COVID-19. En paralelo, trabajamos con colegas de Mass General Brigham para implementar dos grandes estudios sobre la tasa de infección de los trabajadores de atención médica, haciendo pruebas de anticuerpos a todo este grupo.

Ahora tenemos un repositorio de muestras considerable recogidas en varios períodos de tiempo específicos tanto de pacientes ingresados al hospital con COVID-19 como de pacientes recuperándose de COVID-19. El Biobanco ha ejecutado más de 50 distribuciones de muestras y datos obtenidos de estos pacientes y continuamos cumpliendo la alta demanda de muestras de personas que están o estuvieron infectadas con COVID-19.

La intensidad de la actividad de investigación durante los últimos seis meses ha sido extraordinaria. Todos en el equipo del Biobanco nos sentimos agradecidos por nuestra capacidad de apoyar y catalizar esta investigación esencial y por su participación, que hace que todo sea posible.

En este nuevo Boletín Informativo tenemos información actualizada de una campaña que estamos por lanzar para obtener de nuevo el consentimiento de cada participante en el Biobanco de Mass General Brigham. Tenemos planificado ampliar el alcance de los resultados de la investigación que se entregan a los participantes del Biobanco.

Preparándose para la siguiente década de investigación

A partir de finales de 2020, el Biobanco de Mass General Brigham lanzará una campaña para contactar a cada uno de los 120,000 participantes y renovar su consentimiento para participar en el estudio. Esto significa que, como participante, puede recibir una carta, correo electrónico o llamada telefónica de nosotros en el siguiente año pidiéndole que revise y firme un nuevo documento de consentimiento del Biobanco.

El propósito del nuevo documento de consentimiento es extender el alcance de los resultados de la investigación que se pueden devolver a los participantes. Durante los últimos cinco años, el Biobanco ha entregado resultados de la investigación sobre variantes genéticas ante las que se puede actuar, que son cambios en el ADN que pueden aumentar el riesgo de una persona de desarrollar ciertas condiciones médicas, como algunos cánceres y tipos de enfermedades del corazón. El programa ampliado de entrega de resultados de la investigación del Biobanco se extenderá para incluir posiblemente:

- Los resultados de respuestas individuales a distintos medicamentos que se sabe que hay pruebas farmacogenéticas aprobadas por la FDA. La composición genética puede influir en la manera como reaccionan nuestros cuerpos a ciertos medicamentos, y si ciertos medicamentos pueden producir efectos secundarios.
- La información hereditaria, como si una persona tiene más riesgo de transmitir a sus hijos determinadas enfermedades, aunque los padres no las tengan.
- Actualmente estamos investigando, y es posible que eventualmente estemos entregando, las puntuaciones de riesgo poligénico, que son las puntuaciones basadas en muchas variaciones genéticas que calculan el riesgo de una persona de desarrollar una enfermedad o condición médica.

Estos cambios en el programa de entrega de los resultados del Biobanco nos permitirán mantener el ritmo del conocimiento genético y contribuir aún más a la investigación de la medicina personalizada con el objetivo de mejorar la atención clínica. El extenso programa de entrega de los resultados de la investigación del Biobanco amplía la posibilidad de ofrecer beneficios clínicos individuales por participar en el Biobanco.

Puede leer el nuevo documento de consentimiento que cubre este programa ampliado de entrega de resultados de la investigación iniciando sesión en Patient Gateway (www.patientgateway.org) y haciendo clic en 'Biobanco' (Biobank) en el Menú de investigación. También puede enviarnos un correo electrónico o llamarnos y lo ayudaremos a renovar su consentimiento para que pueda participar en este programa ampliado de entrega de resultados.

El futuro del Biobanco: entregar las puntuaciones de riesgo poligénico

En los últimos años, el Biobanco de Mass General Brigham ha estado entregando las variantes genéticas ante las que se puede actuar, un tipo de resultado genético, a algunos de sus participantes. Estos resultados están calificados como importantes desde el punto de vista médico por el Colegio Americano de Genética Médica (American College of Medical Genetics). A medida que el campo de la genética evoluciona rápidamente, ha quedado claro que el riesgo genético es mucho más complejo que las correlaciones de un solo gen con las enfermedades. Muchas enfermedades frecuentes en realidad son poligénicas, lo que significa que hay influencia de múltiples genes.

Calcular las puntuaciones de riesgo poligénico es una manera más nueva de cuantificar el riesgo de las enfermedades frecuentes como enfermedades de las arterias coronarias y la diabetes tipo II. Las puntuaciones involucran tomar en cuenta diversos datos de la población. "Queremos maximizar el valor predictivo del riesgo genético entre múltiples antepasados para que esta información pueda ser beneficiosa para todos los participantes", dijo Elizabeth Karlson, MD, una de las coinvestigadoras del Biobanco.

El documento de consentimiento informado del Biobanco se actualizó para permitir la entrega de las categorías de riesgo para enfermedades frecuentes.

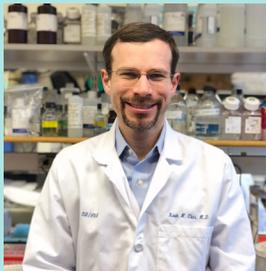
Lo ideal sería que esos resultados produjeran resultados médicos ante los que se puede actuar, especialmente en los que están en las categorías de alto riesgo. Las evaluaciones médicas preventivas y los cambios de estilo de vida son tan solo unos de los pocos resultados que se ha demostrado clínicamente que reducen el riesgo de la enfermedad en los pacientes con riesgo más alto.

La lista actual del Colegio Americano de Genética médica de los genes ante los que se puede actuar desde el punto de vista médico es solo relevante para una pequeña parte de los inscritos en el Biobanco. Las puntuaciones de riesgo poligénico serán pertinentes para un gran número de participantes, ya que el concepto está dirigido a calcular el riesgo de una enfermedad particular basándose en un gran número de genes en vez de solo unos pocos. Incorporar las puntuaciones de riesgo poligénico en el programa de entrega de resultados de la investigación del Biobanco ayudará más a la misión de ayudar a los investigadores a entender cómo el estilo de vida, los genes y el entorno de alguien contribuyen a la salud en general.

Estudios de investigación recientes

Detección de riesgos de cáncer de pulmón con la metabolómica del suero, Leo L. Cheng PhD, Departamento de Patología de Massachusetts General Hospital

Hay necesidad de una prueba de detección de cáncer de pulmones que sea asequible y adecuada para detectar el cáncer antes de que se desarrollen los síntomas. El Dr. Cheng y su equipo en Massachusetts General Hospital están trabajando en un examen de sangre que podría detectar con éxito el cáncer de pulmones en sus etapas tempranas usando la información y las muestras del Biobanco de Mass General Brigham. Con ese estudio de las moléculas y sus interacciones en el suero sanguíneo están esperando avisar a los posibles pacientes de cáncer de pulmones sobre la oportunidad de tomar medidas proactivas por medio de exámenes de imágenes avanzadas.



Características de la patogénesis del cáncer ginecológico, Kevin Elias MD, División de Obstetricia y Ginecología de Brigham and Women's Hospital

La mayoría de mujeres con cáncer de ovario son diagnosticadas en una etapa tardía, lo que disminuye considerablemente sus posibilidades de sobrevivir. El Dr. Elias y su equipo en Brigham and Women's Hospital buscan crear un examen de sangre para detectar el riesgo de desarrollar el cáncer de ovario. Este examen nos permitiría detectar antes y con más precisión el cáncer de ovario. Para ayudar a desarrollar este examen, el equipo del Dr. Elias está tratando de identificar una red de microARN, segmentos cortos de ARN que ayudan a controlar la expresión genética, asociada con el riesgo del cáncer de ovario. Para poder descubrir esta red de microARN, el Dr. Elias y su equipo están usando muestras de sangre de pacientes que estaban sanas cuando se registraron en el Biobanco, pero después desarrollaron el cáncer de ovario. En el futuro, el Dr. Elias espera usar este examen de sangre para detectar todos los cánceres ginecológicos.

Cohorte traslacional para el envejecimiento sano (HATCH), Jill M. Goldstein PhD, Departamento de Psiquiatría y Neurología con el Centro McCance para la Salud del Cerebro en Massachusetts General Hospital

18 % de la población de Estados Unidos tiene más de 60 años, con proyecciones del 25-30 % en 2050. Por lo tanto, mantener intacta la función de la memoria y el envejecimiento sano son prioridades principales de salud pública. La mayor parte de las investigaciones sobre la enfermedad de Alzheimer (AD) comienza con personas mayores de 65 años. Sin embargo, la vulnerabilidad para la AD algunas veces comienza 15 a 20 años antes. Estamos desarrollando un algoritmo de riesgo clínico (una herramienta para crear una puntuación de riesgo) que integra información genética, clínica, fisiológica y del cerebro para el riesgo de declive cognitivo temprano, identificando a personas de 50 a 70 años que es posible que ya hayan acumulado la patología amiloide acumulada (una de las primeras señales asintomáticas de la AD), pero que todavía no están discapacitadas cognitivamente. Estamos usando el Biobanco de Mass General Brigham para identificar a personas con riesgo alto y bajo para desarrollar y validar esta herramienta que podrían utilizar los médicos para identificar a personas con alto riesgo para estrategias terapéuticas según el sexo para la prevención de la AD más efectiva.

