

Mass General Brigham Biobank



**150,000
participantes**



**1.4 millones de
muestras almace-
nadas**



**250,000 de mues-
tras distribuidas**



**600 estudios que
recibieron mues-
tras**

Retrospectiva de 2024

El Biobanco de Mass General Brigham (MGB) está celebrando dos hitos importantes en 2024. El primero es que el Biobanco tiene ahora 15 años. En los últimos quince años, el Biobanco distribuyó muestras biológicas e información a 600 estudios de investigación. Esto dio como resultado más de 400 artículos académicos revisados por colegas que describen los resultados de investigaciones sobre una amplia gama de enfermedades.

El segundo hito es que ahora hay 150,000 personas participando en el Biobanco de MGB. Este es un logro importante porque el tamaño y la diversidad importan en la investigación. Los investigadores usan el Biobanco de MGB para buscar datos en común que ayuden a entender qué hace que las personas se enfermen o estén sanas. Su investigación es más confiable cuando tienen muchas muestras biológicas e información para trabajar. Es más relevante para todos nosotros cuando refleja las diferencias en nuestros orígenes, estilos de vida y entornos.

El Biobanco continúa creciendo en un esfuerzo por apoyar a la comunidad de investigación de Mass General Brigham Hospital. Estamos profundamente agradecidos por su participación continua.

Investigación sobre la diabetes que analiza el ADN para descubrir riesgos

La diabetes es una enfermedad que provoca niveles elevados de azúcar en la sangre en los pacientes. Más del 10% de los adultos vive con alguna forma de diabetes. La Dra. Miriam Udler, que dirige la clínica de Genética de la Diabetes (Diabetes Genetics) de MGH, trata a pacientes con formas genéticas de diabetes.

Hay muchas formas de diabetes y cada una de ellas necesita tratamientos diferentes. A veces puede ser difícil determinar qué tipo de diabetes tiene una persona. La Dra. Udler y su equipo han usado los registros médicos y la información de ADN del Biobanco para ayudar a determinar el diagnóstico correcto de las personas. También crearon un sistema que usa los registros médicos del Biobanco para encontrar personas con formas de diabetes que no son habituales. Luego, el equipo de la Dra. Udler compara las muestras biológicas del Biobanco de personas con diabetes no habitual y típica.

El equipo de la Dra. Udler también ha investigado cómo los factores del entorno y los factores sociales afectan el riesgo de diabetes. Para hacer esto, han comparado el ADN del Biobanco con información relacionada al entorno de vida en los registros médicos. Encontraron que el nivel de educación y de ingresos pueden predecir la probabilidad de que alguien tenga diabetes en el futuro. La Dra. Udler y su equipo identificaron diferentes vías genéticas que pueden llevar a la diabetes tipo 2. El tipo 2 es la forma más frecuente de diabetes. Han estudiado estas vías genéticas en personas con diabetes tipo 2 en el Biobanco para entender mejor cómo dan lugar a diferentes características en los pacientes. Están trabajando en el uso de estas vías para identificar nuevos tratamientos para la diabetes.

El tipo de trabajo que hace la Dra. Udler no es específico de la diabetes. Las mismas herramientas se pueden usar para estudiar otras enfermedades. La Dra. Udler ha estado trabajando con otros científicos para usar su modelo en enfermedades como las enfermedades del corazón y la presión alta. Ella espera que esta investigación le dé a los pacientes un tratamiento más efectivo y ayude a prevenir enfermedades antes de que ocurran.

Una nueva herramienta en medicina: Puntuaciones de riesgo poligénico (PRS)

El Dr. Pradeep Natarajan es el director de Cardiología Preventiva (Preventive Cardiology) en MGH. Él y su equipo usan muestras biológicas del Biobanco de MGB para estudiar las enfermedades del corazón, que son la principal causa de muerte en todo el mundo. Muchos factores pueden causar enfermedades del corazón. Algunos de estos factores son ambientales, como lo que come y cuánto ejercicio hace. Otros factores son genéticos.

Las muestras biológicas del Biobanco están compuestas por muchas células. Estas células contienen información genética, llamada ADN, que se hereda. El ADN proporciona un código que da instrucciones a las células del cuerpo para que hagan cosas específicas. Todas las personas tienen un ADN similar, pero hay algunas diferencias en el ADN, llamadas variantes, que hacen que cada persona sea única. Algunas variantes pueden hacer que las personas tengan más probabilidades de desarrollar una condición médica. Algunas enfermedades las causan cambios en un solo gen. Muchas otras condiciones médicas las causan cambios en muchos genes. Por ejemplo, las enfermedades del corazón se han relacionado con al menos cincuenta variantes diferentes. El equipo del Dr. Natarajan trabaja en herramientas para estudiar condiciones médicas como las enfermedades del corazón que las causan muchas variantes.

Una de estas herramientas es la Puntuación de riesgo poligénico (PRS). Una PRS es un número que ayuda a los médicos a entender la probabilidad de que sus pacientes contraigan una enfermedad según sus genes. No todas las variantes del ADN desempeñan un papel igual en la aparición de enfermedades. Una variante puede poner a una persona en un riesgo del 5 % de desarrollar una condición. Una variante diferente puede aumentar el riesgo solamente en un 1 %. Una PRS combina estos riesgos en un solo número. Las PRS son una nueva forma de evaluar el riesgo de que una persona contraiga una enfermedad. Los investigadores están trabajando para ayudar a incorporarlas a la atención clínica.

El Dr. Natarajan analiza las PRS de muchas muestras biológicas para identificar quiénes tienen más riesgo genético de desarrollar enfermedades del corazón comparado con el resto de la población. Se necesita ADN de muchas personas para desarrollar una PRS, y cuantas más muestras biológicas se usen para hacer una PRS, más precisa será. Como tal, el Biobanco ha sido una herramienta valiosa para el trabajo del Dr. Natarajan. Este trabajo es importante porque podría permitir a los médicos intervenir con pacientes de alto riesgo antes de que tengan síntomas de enfermedades del corazón.

Aspectos destacados del estudio

Estudio de las bases moleculares del delirio posoperatorio (POD)

Hasta un 50 % de los pacientes mayores presentan confusión después de una operación. Esta confusión se llama delirio posoperatorio. Actualmente no hay tratamientos para disminuir estos efectos después de la operación. El Dr. Shiqian Shen, médico investigador en MGH, analiza los cambios en pequeñas moléculas para aprender cómo funciona la confusión posoperatoria en el cerebro. Las investigaciones con ratones mostraron que administrar una sustancia química específica reduce el comportamiento confuso. El Dr. Shen usa muestras biológicas de sangre del Biobanco para entender esta relación con los humanos y el uso de productos químicos específicos en la confusión posoperatoria.

Investigación sobre la conexión entre la artritis reumatoide y la enfermedad pulmonar intersticial

La artritis reumatoide (RA) es uno de los trastornos autoinmunes más frecuentes. Hasta un 20 % de los pacientes con AR también desarrolla una condición médica pulmonar llamada enfermedad pulmonar intersticial (ILD). El Dr. Jeffrey Sparks y su equipo en BWH quieren saber si hay marcadores en la sangre de las personas con RA que luego desarrollan ILD. Esto podría ayudar a los médicos a predecir quién tiene más riesgo de desarrollar ILD. Para ello, el Dr. Sparks compara muestras biológicas de participantes del Biobanco con RA que desarrollaron ILD con muestras biológicas de participantes con RA que no la desarrollaron.

Diagnóstico precoz de cánceres ginecológicos

El cáncer de ovario es una enfermedad que puede ser difícil de detectar de manera precoz. El Dr. Kevin Elías es un oncólogo ginecólogo en BWH que está trabajando en un examen de sangre para determinar si alguien tiene un alto riesgo de tener cáncer de ovario. Está estudiando las diferencias en muestras biológicas de mujeres que después tuvieron cáncer de ovario, de mama o de útero y de mujeres que no tuvieron estos cánceres. El Dr. Elías quiere usar este examen en el futuro para encontrar mujeres que podrían tener más probabilidades de desarrollar cánceres ginecológicos. Esto podría ayudar a disminuir el riesgo de tener cáncer o incluso evitar que ocurra.