

El Estudio de Investigación de CMD Anuncia Una Gran Expansión

¡Saludos! Nuestra última edición de DCM Beat fue publicada en la primavera de 2014. Si usted se ha preguntado si el estudio todavía sigue activo, ¡la respuesta es sí! Después de mucho esfuerzo hemos sido muy afortunados y hemos recibido nuevos y significativos fondos federales de los Institutos Nacionales de Salud. Debido a esto, hemos llevado a cabo una reorganización muy importante, no solo de nuestra investigación, sino también de nuestra marca. Hemos rediseñado DCM Beat con una nueva apariencia. Seguimos usando este boletín informativo como un vehículo para permanecer en contacto con los participantes y proporcionar información actualizada del estudio y avances en la genética de la CMD.

Entonces: ¿Qué ha estado ocurriendo con nuestro estudio de investigación? Para aquellos de ustedes que están leyendo el DCM Beat – *en español* por primera vez, deberíamos explicarles cómo hemos evolucionado con el tiempo. En 1993 empezamos a estudiar la genética de la CMD con el Proyecto de Investigación de la Cardiomiopatía Dilatada Familiar (CDF). En 2013, para comunicar eficazmente nuestra intención de inscribir participantes con y sin CMD familiar, el título del estudio se cambió a Proyecto de Investigación de la Cardiomiopatía Dilatada (CMD).

Un nuevo estudio: Medicina de Precisión de la Cardiomiopatía Dilatada

En 2015 el Proyecto de Investigación de la CMD recibió fondos para un nuevo estudio llamado el Estudio de Medicina de Precisión de la CMD. El objetivo de este estudio es demostrar que la CMD, independientemente de si es familiar o no familiar, tiene una base genética.

El término "medicina de precisión" fue acuñado por primera vez en 2011. En 2013 nuestro grupo desarrolló y comenzó a buscar fondos para el Estudio de Medicina de Precisión de la CMD. En 2015 el término medicina de precisión ganó importancia cuando el Presidente Obama anunció la Iniciativa de Medicina de Precisión. Patrocinado por los Institutos Nacionales de Salud, la Iniciativa de Medicina de Precisión propone

utilizar la información genética de un gran número de individuos con el propósito de avanzar descubrimientos en la biomédica y en la práctica de la medicina.

El Estudio de Medicina de Precisión de la CMD se está realizando para inscribir a 1300 nuevas familias con CMD. Para apoyar este objetivo, desarrollamos el Consorcio de la CMD como una nueva iniciativa del Proyecto de Investigación de la CMD. El Consorcio de la CMD consiste de un grupo de investigadores de diferentes instituciones (sitios) alrededor de los Estados Unidos para llevar a cabo la investigación genética de la CMD.

¿Cómo funciona el estudio de Medicina de Precisión de la CMD?

La participación en el estudio de Medicina de Precisión de la CMD requiere que el primer familiar en inscribirse tenga CMD, y también requiere que esta persona se inscriba en persona en cualquiera de los sitios del Consorcio de la CMD. La inscripción también requiere una muestra de sangre, el historial familiar, autorización para obtener los registros cardiovasculares, la inscripción de los familiares y llenar cuestionarios anuales. Se proporcionarán los resultados de las pruebas genéticas. El estudio de Medicina de Precisión de la CMD requiere que los familiares se inscriban en el estudio. Los familiares pueden inscribirse por correo. Anteriormente no se había requerido la participación de los familiares, pero el éxito del Estudio de Medicina de Precisión de la CMD depende de la participación de los familiares. Este estudio también incluye la evaluación de un instrumento para promover la comunicación familiar en nuevas familias con CMD. Por esta razón, las personas previamente reclutadas en nuestro estudio, que ahora se llama el estudio de Descubrimiento de la CMD, no son elegibles para participar en el Estudio de Medicina de Precisión.

Las siguientes personas tampoco son elegibles para participar en el Estudio de Medicina de Precisión:

- La persona con CMD no puede inscribirse en persona
- La persona con CMD es adoptada y no conoce a sus parientes consanguíneos
- La persona con CMD no está en contacto con su familia

Medicina de Precisión ... (CONTINUACION)

• Los familiares de la persona con CMD no están interesados o no pueden participar

Las personas que no cumplen con los criterios para el estudio de Medicina de Precisión, al igual que las personas que fueron inscritas en el Proyecto de Investigación de CMD hasta junio de 2016, ahora son parte del estudio de Descubrimiento de la CMD. La inscripción también requiere una muestra de sangre, el historial familiar y autorización para obtener los registros cardiovasculares. El ADN se guardará para investigación futura. Los resultados de las pruebas genéticas podrían o no estar disponibles. La participación se puede realizar completamente por teléfono y por correo.

Nuestro estudio iniciado en 1993 ahora se llama el Estudio de Descubrimiento

Como mencionamos anteriormente, todos los familiares inscritos desde 1993 en el Proyecto de la CDF, renombrado como el Proyecto de la CMD en 2013 y ahora el estudio de Descubrimiento de la CMD, siguen siendo un componente que recibe mantenimiento total, el cual es muy valioso para nuestro programa de investigación.

Todos ustedes han contribuido mucho a nuestros esfuerzos para el descubrimiento y para entender la genética de la CMD, y siempre estaremos agradecidos por la maravillosa y continua participación de los cientos de familias desde antes de 2016. Un informe del progreso del estudio de Descubrimiento de la CMD a principios de 2016:

- Todas nuestras publicaciones antes de 2015 han sido sobre el estudio de Descubrimiento de la CMD.
- Para el 2015 habíamos identificado una causa genética plausible en aproximadamente un tercio de las más de 300 familias que han sido analizadas mediante la secuenciación de 16 genes en 2005 y 2008.
- A mediados de 2015, la secuenciación de exoma se

había producido en aproximadamente 450 personas en el Estudio de Descubrimiento.

• Debido a limitaciones financieras no se ha realizado secuenciación de ADN de todos los participantes, pero seguimos comprometidos a obtener fondos para la secuenciación del ADN de todas nuestras familias. El descubrimiento de genes de la CMD ha sido y sigue siendo un objetivo fundamental y central de nuestro trabajo.

Nuevo rediseño del sitio web

Al igual que con nuestro boletín, hemos rediseñado nuestro sitio web. El nuevo URL es www.dcmproject.com. El sitio incluye más información sobre el Estudio de Medicina de Precisión para la CMD y el Estudio de Descubrimiento de la CMD. El objetivo de nuestro sitio web es proporcionar información relevante sobre la genética de la CMD en familias para todos los participantes del estudio. También mantenemos a los profesionales de la salud informados con nuestras recomendaciones de cómo manejar la CMD genética y proporcionamos actualizaciones sobre la investigación de la CMD.

Presentación de nuevo personal

Mientras que Ana Morales sigue siendo el contacto principal para los participantes del Estudio de Descubrimiento, nos alegra dar la bienvenida a nuestro nuevo personal del estudio, que va a trabajar en el estudio de Medicina de Precisión y podrán responder a sus preguntas:

Esther Barlow, Gerente de Investigación Clínica



Esther Barlow, BS, trae más de 10 años de experiencia en investigación clínica. Esther obtuvo su grado en biología, está certificada por ACRP (Asociación de Profesionales de Investigación Clínica) como coordinadora de estudios, y actualmente es vicepresidenta de la junta del comité de ACRP del área metropolitana de Columbus.

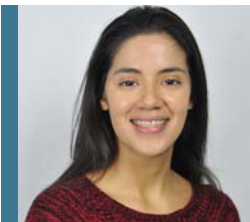
"Poder participar en el Proyecto de Investigación de CMD en una etapa fundamental cuando la genética desempeña un papel integral en la medicina de precisión es fascinante. La pasión del Dr. Hershberger en la investigación de CMD es claramente evidente en su compromiso, dedicación e interés real de que la investigación ayude a la población y a las personas (participantes) con quienes trabajamos. Mi papel como gerente de investigación clínica para el Estudio de Medicina de Precisión de CMD es trabajar junto a nuestro equipo del estudio, y asegurar que el estudio sea exitoso en su totalidad. Agradecemos a todos los participantes por su tiempo y su contribución a la sociedad; ellos son la base de este estudio tan importante."

Datos de contacto: 614-688-9815

Esther.Barlow@osumc.edu



Caty Escobar, Coordinadora del Estudio



Caty Palma Escobar se une al estudio con un grado en Psicología con especialización en Estudios Latinos. Caty, que además es bilingüe, tiene experiencia previa en ensayos clínicos de cáncer, estudios sobre la diabetes y educación especial, en particular tra-

bajando con familias de origen hispano.

"El estudio de CMD permite participación en un área de investigación emocionante promoviendo un ambiente colaborativo entre todos nuestros sitios del consorcio. El papel de la genética en el desarrollo de CMD se ha vuelto mucho más importante ya que se puede vincular la genética con el inicio de la enfermedad. ¡Sin embargo, este trabajo debe continuar! Con el estudio de CMD, tenemos el potencial de alcanzar un gran número de individuos de diversos orígenes raciales y étnicos que se ven afectados por esta enfermedad. Al incluir familias de diferentes orígenes podremos lograr un mejor entendimiento del desarrollo y progresión de la enfermedad."

Datos de contacto: 614-685-8974

Caty.Palma-Escobar@osumc.edu

Catherine Roth, Coordinadora del Estudio



Catherine Roth, BS, MPH, trae experiencia en epidemiología de salud pública. Ella planifica utilizar su conocimiento en la vigilancia y análisis de poblaciones grandes para ayudar a la iniciativa de medicina de precisión.

"Es un honor poder trabajar en

el Proyecto de Investigación de CMD y estoy emocionada de ser parte de un gran estudio de investigación familiar con un enfoque en la medicina de precisión. Este es un momento importante para la investigación y no puedo esperar a ver qué tipo de resultados dará este estudio. Muchas gracias a los participantes y familiares, porque no podríamos lograr esto sin su dedicación y contribuciones!"

Datos de contacto: 614-685-9080

Catherine.Roth@osumc.edu

Somayya Mohammed, Coordinadora del Estudio



Somayya J Mohammad, BS, trae al equipo experiencia en manejo de entrada de datos de ensayos clínicos, así como conocimiento académico sobre investigación en salud pública, y en farmacología clínica.

"Es un privilegio estar involucrada con el proyecto de investigación de CMD aquí en The Ohio State University. La investigación genética es la nueva frontera de la investigación médica, la cual contribuye a lograr la iniciativa de medicina de precisión. El uso de la investigación genética para la prevención es un enfoque novedoso y estimulante especialmente a esta escala. Este importante proyecto propone un enfoque único de identificar marcadores de riesgo genético familiar y utilizar las pruebas cardíacas para manejar la CMD en la fase asintomática. Así que, sabiendo si existe un historial familiar de CMD se traduciría en visitas de cardiología preventiva, cubiertas por los planes de seguro para todos los miembros de la familia de primer grado, permitiendo una intervención antes de llegar a la insuficiencia cardíaca."

Datos de contacto: 614-685-9089

Somayya.Mohammed@osumc.edu

Estudio de Medicina de Precisión CMD: Puntos Clave Para Recordar

- 1. OSU es el centro de coordinación del Estudio de Medicina de Precisión CMD.** Si tiene cualquier pregunta relacionada al estudio, por favor comuníquese con nuestro personal del estudio en OSU o con el sitio donde usted fue inscrito.
- 2. Necesitamos que sus familiares participen.** Los miembros de la familia son quienes mejor nos permitirán determinar cuánto CMD es familiar. La participación de los familiares también es importante para evaluar si un cambio genético es responsable de la CMD en una familia.
- 3. Todas las personas que han sido inscritas en el estudio recibirán una llamada de seguimiento anual durante el periodo de duración del Estudio de Medicina de Precisión CMD.** Esta llamada es para completar un cuestionario con el propósito de obtener más información sobre como usted se comunica con sus familiares sobre la genética de la CMD.
- 4. Informaremos a los participantes sobre los resultados de la prueba genética un año luego de su inscripción en el estudio.** Si el resultado es negativo, también informaremos a los familiares.
- 5. Se recomienda la evaluación cardiovascular para los parientes de primer grado de las personas con CMD.** Esta evaluación consiste de un ecocardiograma y un ECG. Esto se puede lograr a través del médico personal o privado, o, libre de costo, a través del Estudio de Medicina de Precisión CMD.

Tablón de anuncios del DCM Beat - *en español*



¿Pruebas genéticas clínicas?

Si bien es cierto que nuestra investigación continúa aun después de identificar un resultado de investigación en una familia, recomendamos a todas las personas con CMD que consideren someterse a una prueba genética clínica. Esta prueba no era rutina cuando nuestro estudio comenzó en 1993. Las pruebas genéticas clínicas se realizan de manera similar a cualquier otra prueba de sangre que es ordenada por su médico y enviada a un laboratorio. Los resultados se reportan a su médico. Según las pautas médicas para la evaluación de la cardiomiopatía, las pruebas genéticas clínicas pueden ser un proceso complejo. Por lo tanto, se debe considerar un referido a centros de expertos en la evaluación genética. Le podemos ayudar a identificar una clínica que ofrece asesoría genética y pruebas genéticas para la CMD.

Si se ha sometido a una prueba genética clínica y tiene los resultados, por favor provéanos una copia de su resultado para nuestra base de datos.

Esta información nos ayudará en nuestro enfoque para identificar el gen o los genes que pueden estar causando CMD, así como las mutaciones que conducen a la CMD. Por favor, póngase en contacto al (número gratuito) 877-800-3430 o por email con Ana Morales, MS, LGC a ana.morales@osumc.edu.



ACTUALIZACIONES MÉDICAS

Si alguien en su familia ha sido diagnosticado recientemente con problemas del corazón, por favor háganos saber. Además, si usted o alguien de su familia se ha sometido a pruebas cardíacas o genéticas, estamos interesados en recibir copias independientemente de los resultados. Por favor, póngase en contacto con nosotros y le enviaremos una forma para usar sus registros médicos. Si le hemos enviado una forma para usar sus registros médicos, por favor devuélvanos el formulario completo lo más pronto posible.



ACTUALIZACIONES DE SU INFORMACION DE CONTACTO

Si se ha mudado o tiene un nuevo número de teléfono o email, por favor háganos saber. Llame a 877-800-3430 o envíenos un email a través de la página de "Comuníquese Con Nosotros" del sitio web: www.dcmproject.com. De esta manera podemos estar en contacto con usted para cualquier seguimiento y seguir enviándole el boletín.



AGRÉGAME A LA LISTA DE CORREO

Si no es un participante en nuestro estudio, pero desea recibir nuestro boletín, por favor, póngase en contacto con nosotros. Si nos da su nombre y dirección, estaremos encantados de añadirle a nuestra lista de correo.

BOLETÍN DEL DCM BEAT – *EN ESPAÑOL*

DCM Beat – *en español* es una publicación del Proyecto de Investigación de la Cardiomiopatía Dilatada (anteriormente el Proyecto de Investigación de la Cardiomiopatía Dilatada Familiar) en la División de Genética Humana de The Ohio State University en Columbus, OH. El boletín no tiene derechos de autor y los lectores pueden hacer copias del contenido para compartir con los familiares o proveedores de salud. Agradecemos sus comentarios.

DCM Research Project
The Ohio State University
Internal Medicine, Human Genetics Division
1391 W. 5th Ave #256
Columbus, OH 43212

25080 013000 12757

ADDRESS SERVICE REQUESTED

TO: