

SALUD



SECRETARÍA
DE SALUD



Biobanks: Introduction and Next Steps

A DNA Bank to Track Back Population Genomics: The INMEGEN Biobank

**Alejandra Contreras
National Institute of Genomic Medicine
Mexico**

November 4, 2008

Background



Background

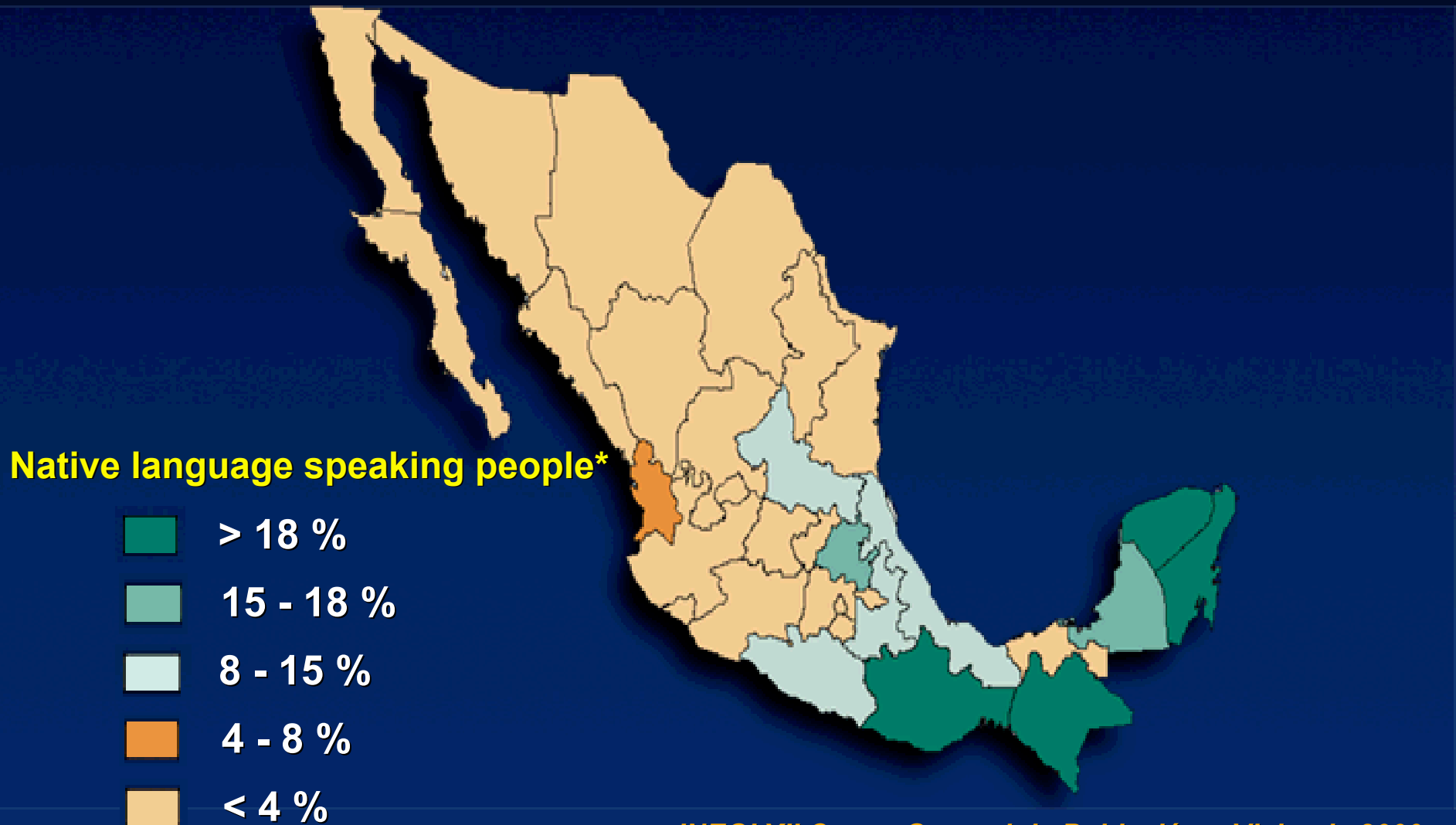
- **Mexico is the 14th largest country in the world, with a total surface of 1,92,550 km² and more than 105 million inhabitants***
- **It has a wide variety of climatic conditions, from deserts in the north to tropical rainy climate in the south and southeast coastal areas**
- **Geographically distant regions have different population dynamics related to ancestral components and demographic conditions**

**INEGI, II Conteo de población y vivienda, 2005*

Background

- **Mexican population derives from more than 60 local Amerindian groups, Europeans, and, to a lesser extent, Africans**
- **These groups have intermixed over the past 500 years, leading to the “Mestizo” population that represents over 80% of Mexicans today**
- **As result of this demographic history, it is important to characterize the genetic makeup and the genetic risk factors for common diseases of the Mexican population**

Mexican Population has a Unique Genetic Origin



INEGI XII Censo General de Población y Vivienda 2000

Challenges of Medicine in Mexico

- **Mexico, like most developing countries faces**
 - **the unsolved problems of infections, malnutrition and reproductive health problems, and**
 - **the emerging challenges of the chronic and degenerative diseases of the industrialized world**
- **Mayor health problems in the adult population are***
 - **Hypertension 30.8%**
 - **Obesity 29.4%**
 - **Diabetes 7.0%**

**Olaiz-Fernandez et al. Encuesta Nacional de Salud y Nutricion 2006*

Challenges of Medicine in Mexico

- **The two most frequent causes of death in Mexico are***
 - **Cardiovascular diseases 22.9%**
 - **Diabetes 15.3%**
- **A feasibility study identified high social, health, economic and ethical costs for Mexico if genomic medicine studies were not developed****
- **A plan was laid out to implement a strategy that would include a National Institute of Genomic Medicine within the Mexican NIHs****

****INEGI, 2006***

*****Jimenez-Sanchez, 2003. Science 300: 295-296***

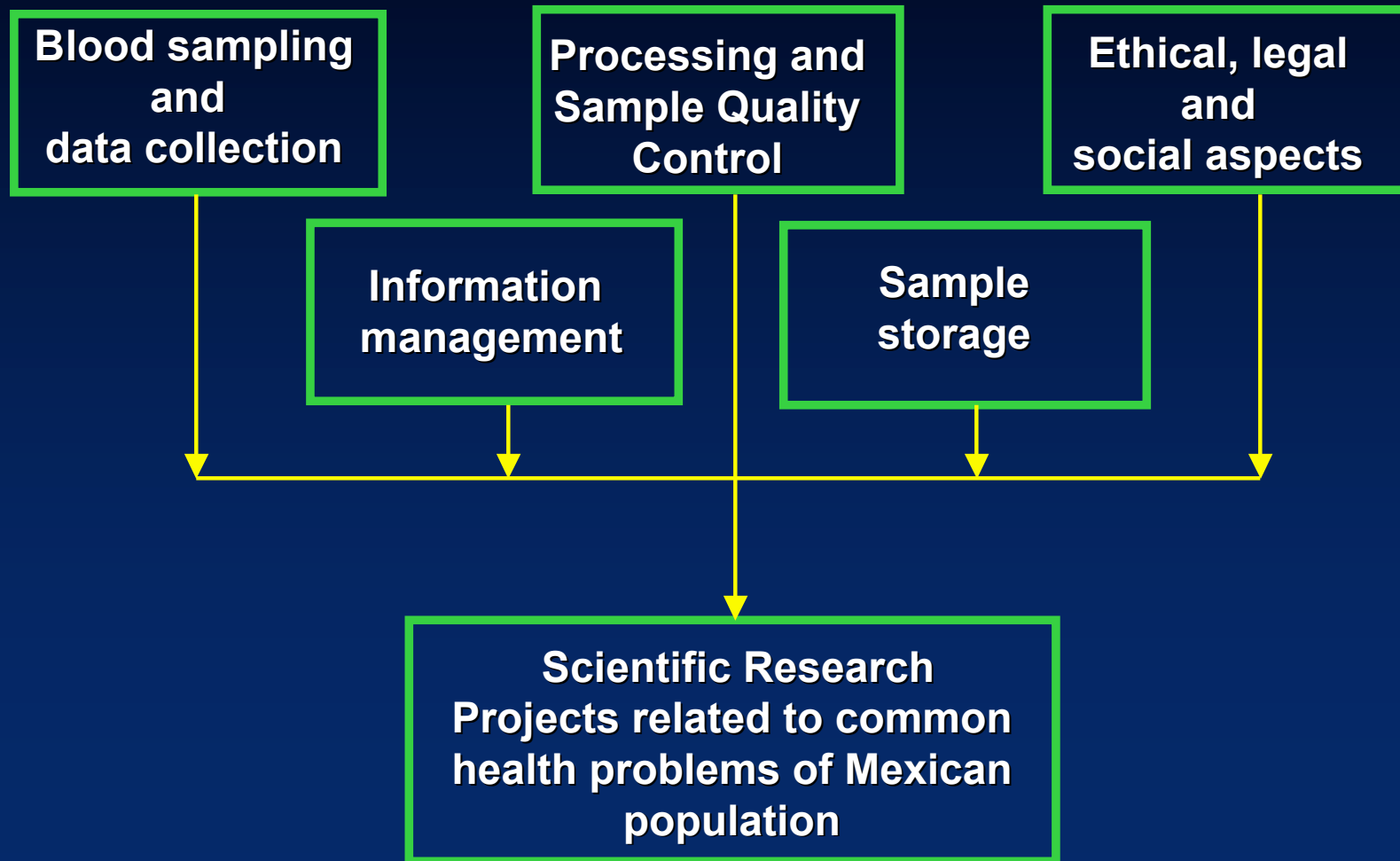
The National Institute of Genomic Medicine (INMEGEN)

- **INMEGEN is one of 12 NIHS of Mexico; it was created in July 2004 by the Mexican Congress**
- **Mission:**
 - **To contribute to improving healthcare of the Mexicans by developing world-class scientific research and high-quality human resources, leading to medical applications of genomic knowledge through an innovative culture, technology and strategic alliances, observing universal ethical principles**

INMEGEN BIOBANK

- **The development of INMEGEN Biobank is a key strategy to achieve INMEGEN's goals and mission**
- **It is an important tool to increase the knowledge and the scientific research about genomic medicine in the Mexican population**
- **It would provide support to other Mexican investigators in other NIHS and research centers across the country**

Framework of the INMEGEN Biobank



INMEGEN BIOBANK

- **The development of the INMEGEN Biobank was initially oriented towards understanding the genomic structure of the Mexican population**
- **Subsequently, providing the bases for translating knowledge of the genetic structure of our population into a better understanding of common complex diseases**
 - **Diabetes**
 - **Obesity**
 - **Cardiovascular diseases**
 - **Others**

The Mexican Genome Diversity Project

- Its main goal is to characterize the genomic structure of the Mexican Population to better design and analyze genetic association studies
- It started in 2005 and the first phase of the analysis is expected to be published this year (2008)
- The final goal is to genotype ~1.5 million SNPs
- Samples from >2,000 Mestizos from 10 states (5 regions) and >700 individuals from 4 ethnic groups have been collected

CAPÍTULO SONORA

Octubre 2005

Ing. Eduardo Bours Castelo
Gobernador del Estado de Sonora
Dr. José Raymundo López Yuzovitch
Secretario de Salud del Estado de Sonora
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica



CAPÍTULO DURANGO

Marzo 2007

C. P. Ismael Alfredo Hernández Denas
Gobernador del Estado de Durango
Dra. E. Patricia Herrera Gutiérrez
Secretaria de Salud del Estado de Durango
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica



CAPÍTULO TAMAULIPAS

Noviembre 2006

Ing. Eugenio Javier Hernández Flores
Gobernador del Estado de Tamaulipas
Dr. Rodolfo Torre Cantú
Secretario de Salud del Estado de Tamaulipas
Ing. José Ma. Leal Gutiérrez
Rector de la Universidad Autónoma de Tamaulipas
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica

CAPÍTULO ZACATECAS

Julio 2005

Lic. Amalia García Medina
Gobernador del Estado de Zacatecas
Dra. Esperanza Avalos
Secretaria de Salud del Estado de Zacatecas
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica



CAPÍTULO GUANAJUATO

Febrero 2006

M. en C. Juan Carlos Romero Hicks
Gobernador del Estado de Guanajuato
Dr. Gerardo Ortega Martínez
Secretario de Salud del Estado de Guanajuato
Dr. Arturo Lara López
Rector de la Universidad de Guanajuato
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica

CAPÍTULO GUERRERO

Noviembre 2005

C.P. Zeferino Torreblanca Galindo
Gobernador del Estado de Guerrero
M. en C. Nelson Valle López
Rector de la Universidad
Autónoma de Guerrero
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica



CAPÍTULO CAMPECHE

Junio 2007

C.P. Jorge Carlos Hurtado Valdez
Gobernador del Estado de Campeche
Dr. Alvaro Emilio Anzo Ortiz
Secretario de Salud del Estado de Campeche
M. en C. Erna A. Sandoval Castellanos
Rectora de la Universidad Autónoma de Campeche
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica

CAPÍTULO OAXACA

Marzo 2007

Lic. Ulises Ruiz Ortiz
Gobernador del Estado de Oaxaca
Dr. Martín Vázquez Villanueva
Secretario de Salud del Estado de Oaxaca
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica



CAPÍTULO VERACRUZ

Noviembre 2005

Lic. Fidel Herrera Beltrán
Gobernador del Estado de Veracruz
Dr. Jon Ramertería Sempé
Secretario de Salud del Estado de Veracruz
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica



CAPÍTULO YUCATÁN

Junio 2005

Dr. Patricio Patrón Lavada
Gobernador del Estado de Yucatán
Dr. Jorge Siles Muñoz
Secretario de Salud del Estado de Yucatán
Dr. Gerardo Jiménez Sánchez
Director General del
Instituto Nacional de Medicina Genómica



Benefits of a Mexican Haplotype Map

- **Development of cost-efficient approaches to characterize the genetic basis of common complex diseases**
- **Design of targeted association studies for fine mapping and replication of GWA studies findings**
- **Improvement in tagging and imputation of genetic variants**
- **Adequate correction for population stratification**
- **Optimization of Ancestry Informative Markers (AIMs) sets for admixture mapping in Mexicans and related populations**



Public Informative Sessions



Informed Consent Process



Informed Consent Process



Proyecto: Variabilidad Genómica y Mapa de Haplotipos en la Población Mexicana

Carta de Consentimiento Informado

La información de este documento está basada en el consentimiento informado aprobado y aplicado en cumplimiento del Proyecto Internacional del HapMap (Mapa de Haplotipos de la Población Mexicana) por los institutos de publicaciones científicas, académicas y técnicas. El consentimiento original fue otorgado por el Centro de Recursos Étnicos Lingüísticos y Sociales del Instituto de Investigaciones sobre el Genoma Humano de los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos de América y puede consultarse en <http://hapmap.org>.

El documento que se presenta a continuación cumple con los requisitos en el Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud.

Por favor, antes de decidir si desea participar en este proyecto, lea esta forma, pregunte y habla de este proyecto a familiares y amigos.

1. ¿Quiénes son los beneficiarios de dar una muestra?

Este Proyecto busca conocer la estructura genética de las mexicanas y varones nativos por el Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN), que es la institución encargada del estudio del genoma de la población para mejorar el cuidado de la salud de las mexicanas. El Proyecto requiere de la recolección de muestras genéticas de individuos cuyos ancestros provengan de los diversos grupos poblacionales de la República Mexicana. El Proyecto no requiere la obtención de información médica alguna, únicamente el consentimiento informado y el consentimiento de dar muestras de su sangre y células.

2. ¿Por qué estamos buscando a cada una de estas personas?

Las genes son un manual de instrucciones básicas para las personas. Los genes están hechos de ADN. El ADN de una persona se divide en el 99.9% y el ADN de cualquier otra persona. No existe otra persona que tenga exactamente el mismo ADN con excepción de los gemelos idénticos. Las diferencias en el ADN son llamadas variaciones genéticas. Estas variaciones afectan a las personas, como el color de los ojos y el grupo sanguíneo. También afectan, por ejemplo, porque algunas personas se enferman de cáncer, diabetes, asma, hipertensión arterial, depresión, migraña que entre las enfermedades más comunes son influenciadas por la dieta, el ejercicio, el tabaquismo, la contaminación y otros factores, lo que hace difícil saber cuáles son los genes que influyen al desarrollo de las enfermedades.

La mayoría de las variaciones genéticas se encuentran en los individuos de cualquier parte del mundo. Sin embargo, en frecuencia varía entre grupos étnicos. Este estudio de asociación de resultados obtenidos en poblaciones diferentes a la mexicana, por lo que es necesario hacer el caso de cada una de estas personas. La información obtenida será la base de futuras investigaciones para estudiar la asociación entre genes y enfermedades.

3. ¿Cómo serán usadas las muestras de sangre?

Durante las próximas años, el Proyecto estudiará los marcadores para hacer tests en el ADN que son diferentes entre una persona y otra. El Proyecto buscará los genes de las variaciones genéticas en el ADN de los individuos que son llamados "haplotipos", con esta información construirá un mapa de haplotipos o HapMap.

El Mapa de Haplotipos estará disponible en Internet y se incluirá información médica, pero podrá ser utilizado como un instrumento en estudios futuros para encontrar genes relacionados con diversas enfermedades. Se podrá entonces buscar los genes relacionados con la susceptibilidad a la enfermedad y estudiar como funcionan. Esto ayudará a planear mejor las formas de prevenir, diagnosticar y tratar la enfermedad.

Las muestras de sangre o de base de datos y el mapa de haplotipos podrán ser usadas en otros proyectos relacionados con la variabilidad genética y su posible asociación a enfermedades.

4. ¿Qué sucederá al decidir dar una muestra?

Se solicitará información sobre su edad, género y el origen de sus padres y abuelos. En el Proyecto sólo participarán familiares y requiere respuesta de 18 años que no sean familiares en primer grado de otra participante, que sean originarios del estado de la República en donde se lleva a cabo el estudio, el cual que sus padres y abuelos. En caso de que usted cumple con estos criterios, se almacenará su muestra de sangre de 4 ml cada una y será usada en el estudio.

Las muestras de sangre se enviarán al Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN) en la ciudad de México. Bajo estas las normas de seguridad requeridas, donde será analizada utilizando tecnologías de punta.

5. ¿Habrá algún costo para participar o se pagará por participar?

No habrá ningún costo para participar en este proyecto. El INMEGEN no permitirá la comercialización de su muestra. Si la información de su genoma cambia al desarrollo de un problema de salud que las muestras genéticas no tendrán resultados, nadie podrá saber si su muestra fue utilizada en el estudio por lo tanto no se proporcionará ningún pago o utilidad desde ningún parte de este proyecto.

6. ¿Cómo protegerá mi privacidad?

Muy así que usted desea participar en el Proyecto se explicará cómo se guardará de manera independiente a la información y muestra obtenida. Por lo que toda información del Proyecto podrá generar algún resultado con un participante en particular.

7. ¿Cuáles son los beneficios de dar una muestra?

Con su participación usted no se beneficiará directamente. Sin embargo, la investigación científica basada en los resultados del Proyecto eventualmente, contribuirá al mejoramiento del cuidado de la salud de las mexicanas.

8. ¿Cuáles son los riesgos de dar una muestra?

Dar una muestra de sangre tiene muy poco riesgo. Esto incluye una punición con aguja en su brazo en punto de dolor en muy pocas veces en algunas personas o debilidad y muy raramente infección en el sitio en donde se le aguja. Todos estos efectos son condiciones reversibles.

Con respecto a la información genética a partir de su muestra, existen sólo dos maneras de identificar que es suya. Una es alguna persona obtiene de usted otra muestra de sangre y le realiza el mismo análisis genético entonces podrá comparar los resultados de estas pruebas con los de la base de datos y con saber información sobre resultados. Otra manera es comparar la información de nuestra base de datos con información genética que se encuentra en otra base de datos y de esa forma saber el origen. El riesgo de que cualquier de estas situaciones se presenten es extraordinariamente pequeño.

No se puede predecir siempre el resultado de la investigación por lo que pueden surgir riesgos en el futuro que no podemos predecir ahora. Su muestra no será usada para hacer un diagnóstico de usted o participar en estudios con otra base.

9. ¿Hay algún riesgo para mi comunidad?

La información sobre los grupos geográficos de donde se obtuvieron las muestras se incluirá en la base de datos. En estudios similares, se puede encontrar ciertas variaciones genéticas que aparecen con más frecuencia en un grupo geográfico, y que estas variaciones pueden asociarse con alguna enfermedad. Esto puede hacer que algunas, de forma incorrecta, sea o su grupo geográfico con propósitos.

Algunas personas pueden usar la información del Mapa de Haplotipos o de estudios hechos independiente para investigar las diferencias entre grupos para prevenir o tratar ciertas enfermedades. Otros pueden usar la información para estudiar las diferencias entre grupos para decir que todos los genes de los individuos con los mismos y no son sensibles a las prescripciones y problemas especiales de los diferentes grupos. La biología no se ve de manera clara por los proyectos, pero la discriminación existe.

10. ¿Puedo cambiar mi decisión después de haber dado una muestra?

Dar una muestra es decisión suya. No tendrá ningún beneficio o pérdida de dar la muestra. Sin embargo, debido a que nadie sabe cuál es su muestra, después de que la muestra no será posible devolverla ni podrá obtener información alguna que no está en la base de datos.

11. ¿Cómo podrá consultar que sucedió con esta muestra?

Debido a que su muestra no tendrá su nombre, nadie relacionado con el Proyecto podrá proporcionar un resultado particular. Sin embargo, usted o podrá contactar directamente con los resultados del Proyecto a través de Internet consultando la página web o al teléfono (55) 5633-1961.

12. ¿A quién puedo llamar si tengo preguntas sobre esta muestra?

Si tiene alguna pregunta acerca de este estudio de muestra, sus derechos en este proyecto o sobre el almacenamiento de las muestras contacte al Instituto Nacional de Medicina Genómica Dirección de Investigación Tel: (55) 5633-1961 y 1962.

Consentimiento y Firma

Por favor lea el siguiente párrafo, medite su decisión y firme si está de acuerdo:

En caso de acuerdo en dar una muestra de sangre que pueda proporcionar una cantidad suficiente de su DNA para que los investigadores usen en el proyecto de Mapa de Haplotipos y otros estudios científicos que se describen en la forma de acuerdo a la información, los beneficiarios han juzgado que los riesgos y utilidades son razonablemente balanceadas. Se que dar una muestra de sangre no es obligatorio. Entiendo que después de dar la muestra, no puedo recibir mi muestra del depósito donde a que no será devuelto con ningún costo.

Nombre del participante	Firma del investigador
Fecha	Fecha
(Se otorgó copia del documento al participante?)	
Si No	
Nombre del testigo 1	Nombre del testigo 2
Firma del testigo 1	Firma del testigo 2
Fecha	Fecha

Proyecto: Variabilidad Genómica y Mapa de Haplotipos en la Población Mexicana

Carta de Consentimiento Informado

DHÉ ULIAN NHA'YA' JUM PRESENTAR MÍ DHY' RBHA CUMPLIR KEN GU REGLAMENTO DE LA LEY GENERAL DE SALUD EN MATERIA DE INVESTIGACIÓN PARA LA SALUD.

FAVOR KIN AP XESHU JEŊKOIDHAJI NAP JIX ELHIŊ DHÍ ÑI ULIAN NAP BHAJA TETKA GUM JADHUŊI GIO GUM A'YH'.

DHÍ PROYECTO GANGA NA BHA MACHIA NA THU CONTENER GU TURK' DA GU MEXICANOS NA BHA PU THU DUŊIA GU INSTITUTO NACIONAL DE MEDICINA GENÓMICA (INMEGEN) NA PHA' JUM GANGA INFORMACIÓN NA BH JUM ESTUDIAR NA BHA JUM MEJORARÓ GU CUIDADO DE LA SALUD YA' JICH PHAISAM.

JUM A' NA PHU' TUM DUŊIA DHY' ESTUDIO CON GRUPOS ESPECIFICOS YA' QUE NA THUM GANGA DHÍ JA EER AM JUM KAMBIAR BHX NA JIK KAP JIR PUEMBLOS.

PARA NAP BA PARTICIPAR, NAP JIK MENAS KA GIO NAR UBI KA GIO CHIŊ, GIO NAP JIK YAKAMKA OAMTIR, NA JAX GUM GOKORA Y GIO GUM ABUL, NAP PARTICIPAR CHAM JIK NAMIK GIO PU UP NO M' JUP JUM DUNKIDHA CHAM JIK TU NAMKIDHA AP NAM PA' DHUR JUM BABUDHA GUM TIR, CHAM TU RECIBIRO AR, PERO JA PAL-BUDHA AP GU JATKAM MÍ NAP PA' KIS NA BA CHAM TU JA ALLA GIO BX NA JIX JIR MEJK.

PARA NA BA TU PHALH BUDHA' GU JAROT NAM BABUDHA PALH GU TRAN MANÓ M HAKOB ML, NAM BHA XÍ XIA KÓTBORAN DHÍ NÍ ESTUDIO DHÍ TIR JUM ULRA' BHAM' NA PAT' JIR INSTITUTO NACIONAL DE MEDICINA GENÓMICA BXŊ GU SEGURIDAD NA JUM ACÍ DHÍ NÍ PROYECTO CONTAR KIŊ GU NAM AGÁ DHY' COMISIÓN NAM TU GAŊGA, GU ÉTICA GIO GU BISEGURIDAD DHKAM INMEGEN.

NAM JICH BABODHA' GU TIR PUEDE QUE NA JICH DEBILITARÓ PIRI MASHILHA, PERO JAICH' GUA NAM JIX MATIKA CONTROLAR JOTMODA: CHAKU JIX MATIKA' GU RESULTADOS, GUM IR CHAM TU PARA PU KAIRKAM NÍ PARA DHYNI NACH CHU'YA' HA'.

NAM JIŊ BASHIDHA GUŊ TIR AN' NOŊ JIXA': NACH CHU KUŊ PERDER NO NICH CHAM JUP DÓ, NO NICH CHU MA' CHAMTU JAC KAŊ BUDHA DESPUES NO GU GU MUESTRA CHAM MÍ DA KA' NAR JAROIGAN.

Consentimiento y firma

M'IDHIR JAP XI DIŊKUIŊOHÁA GU JUMAY' PARRAPÓ, XI ELIGIRDAAP GUIO NAP MII XI FIRMARDÁ NO'OP PUIPKAICH:

DHU'AN JIX A' NOM JIŊ THYQUÁ GUŊ TIR NAŊ BA TTQUÁ NAŊ CHU'YA' XA JIŊ TU KUGARA, NA BA'A GUŊ GA'ANGADAM DHÉ ULIAN ULI'UN TUN GU JAT' GU JIX THUMATDHAKAM JA MA'A PERMISH GU INMEGEN BTKAM GU NA MET GA'A GU IR MU JAP PUEBLOS.

BA TU LERONICH GIO MAŊTE K DHINAM TUŊ AHŊ BAT tIK KAŊICH NAŊ CHU CHAM MAT BIXAM MIT JIŊ AN' NAŊ BA JIX BHAYŊ CHAT GUI NA M' JIŊ AN' GU RESPUESTAS HAN, JIX MAT IR' NO M' JIŊ BASHI GUŊ TIR AN' JIX MATKA, JAP NÍ JAX ENTENDERŊ NAŊ PA' DHUK JUP DUŊIA GU MUESTRA, CHAM KAI BHA MAN JAX DHUŊ JIX MAT KA NAX CHUM GUŊ TIR NA GU CHAM BAKA GUŊ NOMBRE.

Nombre del participante	Firma del investigador
Firma del participante	Fecha:
(Se otorgó copia del documento al participante?)	
Si No	
Nombre del testigo 1	Nombre del testigo 2
Firma del testigo 1	Firma del testigo 2
Relación del Testigo con el participante	Relación del Testigo con el participante
Fecha:	

Variabilidad genómica de la población mexicana

México cuenta con una amplia riqueza étnica y cultural.

Para el año 2001, según la Comisión Nacional de Población nuestro territorio contaba con más de 104 millones de mexicanos, incluyendo a 62 etnias indígenas distribuidas en toda la República.

La población mexicana actual surge de un proceso de mestizaje entre poblaciones Meso-Americanas pre-hispánicas, grupos europeos, principalmente españoles y en menor porcentaje, grupos africanos llegados a nuestro territorio durante y después de la conquista.

Estos factores hacen que la población mexicana tenga características genéticas particulares, únicas en el mundo.



Perifoneo Sur No. 4124, Torre Zedillo B, 4to. Piso
Col. Jardines del Pedregal, México D.F. 06900, México
Tel. +52 (0) 55 5150-1900 Fax +52 (0) 55 5150-1910

www.inmegen.gob.mx

Informative Brochure about the Project

Variación genética y salud

El DNA está compuesto de 4 bases nucleotídicas, representadas por las letras A, C, G y T. El genoma humano está constituido por aproximadamente tres mil millones de estas letras. El Proyecto del Genoma Humano, permitió conocer la secuencia de estas letras en nuestro DNA.

Este proyecto permitirá determinar que los genomas de dos seres humanos son idénticos en el 99.9% de su secuencia, existiendo variación entre individuos solamente en el 0.1% de la misma.

Este pequeño porcentaje de variación es responsable de la mayoría de las diferencias que vemos entre los seres humanos. El tipo de variación genética más común es el polimorfismo de un solo nucleótido (SNP por sus siglas en inglés y pronunciado SNIP). Un SNP es el cambio en una sola letra en la secuencia del DNA. Una persona puede tener una "A" en una posición particular del genoma, mientras que otra persona tiene una "T" en la misma posición. Las variaciones genéticas, como los SNPs, nos dan individualidad y pueden determinar el riesgo que tenemos a padecer diferentes enfermedades comunes, como el cáncer, la diabetes, el asma o la hipertensión.

Actualmente existe un proyecto internacional para evaluar el grado de variabilidad genética en diversas poblaciones humanas. Sin embargo, este proyecto no incluye poblaciones latinas o de origen hispánico.

El INMEGEN y el proyecto de variabilidad genómica de la población mexicana

Tomando en cuenta lo anterior, es necesario estudiar la variabilidad genómica de la población mexicana, para que en un futuro, esta información tenga un impacto en el cuidado de la salud de los mexicanos. Con la finalidad de afrontar este reto se creó el Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN). El INMEGEN constituye el decimosexto Instituto Nacional de Salud (INSALUD) Federal y fue creado el día 19 de julio del 2004 por el C. Presidente de la República Vicente Fox Quesada, después de su discusión y aprobación por los legisladores de ambas Cámaras.

La misión del INMEGEN es la de contribuir al cuidado de la salud de los mexicanos desarrollando investigación científica de excelencia y formando recursos humanos de alto nivel, que contribuyan a la aplicación médica del conocimiento genómico a través de una cultura innovadora, tecnología de vanguardia y alianzas estratégicas, con apego a los principios éticos universales.

El INMEGEN, a través de su vinculación horizontal, establece contactos de colaboración académica con diversos estados de la

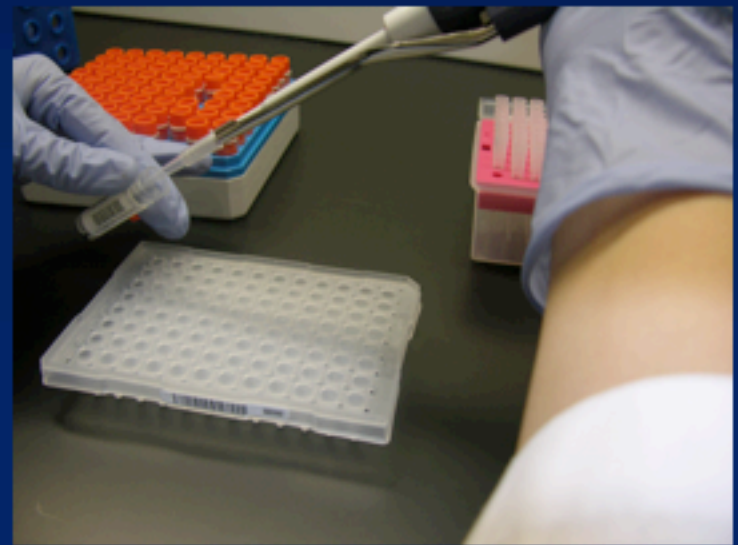
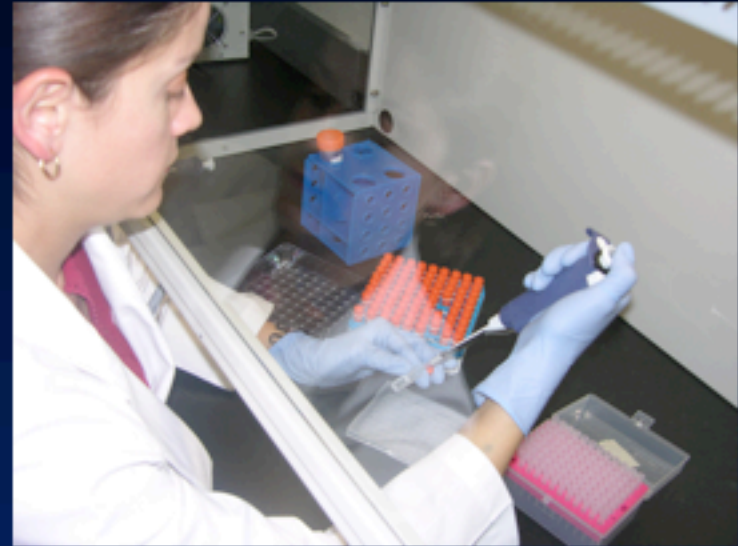
República, en los cuales, en coordinación con las autoridades Federales de Salud y Educación superior, lleva a cabo eventos de difusión acerca de la medicina genómica. En estos eventos, se buscará fomentar la participación voluntaria de la población mediante la donación de una muestra de sangre para el proyecto "Variabilidad genómica de la población Mexicana". Como todos los proyectos desarrollados en el INMEGEN, este proyecto se apega a las normativas nacionales e internacionales de seguridad y ética. Nuestro personal explicará las implicaciones éticas y legales del proyecto a los participantes a través de foros de consentimiento informado y el INMEGEN mantendrá en completo anonimato el origen de las muestras analizadas.

Te invitamos a que formes parte de este proyecto. Asiste a las jornadas informativas y si así lo decides, participa en este esfuerzo para definir las características genómicas de nuestra Nación.

Blood Sampling: 24 ml per participant



DNA Extraction using QIAamp[®] Maxi Spin Columns (Qiagen)



Genomic sample processing system (GSPS)

- **GSPS links all the standardized steps into a complete, contamination-free, automated system that includes:**
 - ✓ **DNA extraction and purification**
 - ✓ **DNA quantification**
 - ✓ **DNA normalization**
 - ✓ **PCR set up**
- **The processing system is managed by the Freedom EVOware[®] software**
- **Freedom EVO liquid handling workstations can be customized according to INMEGEN's throughput requirements and protocols**

Genomic sample processing system (GSPS)

NucleoSpin® (Macherey-Nagel) on Freedom EVO Platform



Information Included in the Barcode

- **Project**
- **Gender**
- **Phenotype**
- **Date**
- **Type of sample**
- **Tube number**
- **Sample number**



Samples are stored in REVCO Freezers with Cryo-Secure System

- **CryoSecure Proximity Card Access System provides safe, secure, controlled access to the REVCO upright ultralow-temperature freezers**



Genotyping is Being Performed with High-Throughput Technology

100K + 500K: ~600, 000 SNPs
6.0: 900,000 SNPs + 9,000 CNVs

1M: 1,000,000 SNPs + 14,000 CNVs



Affymetrix Platform



Illumina Platform

Laboratory System



Instituto Nacional de
Medicina Genómica
MEXICO

Bienvenido usuzric: estrada

[Busqueda de muestras](#)
[Ingreso de muestras](#)
[Importar Datos](#)
[Cerrar sesión](#)

http://ims.inmegen.gob.mx:8000 - [X]

Detalles de la muestra

Código:	2610510130300101
Oríger:	2610510130100104
Volumen:	0.0000
Concentración:	130.4850
Pureza:	1.8850
Notas:	
Refrigerador:	HaoMap
Nivel:	3- Sorora
Caja:	261051013031
Posición:	1

Modificar

Cerrar

Done

estradag

Búsqueda por Código:
 Búsqueda por criterios:
 Proyecto: - Seleccionar -
 Estado: Sonora
 Género: - Seleccionar -
 Fecha:
 Etapa: Extracción de DNA

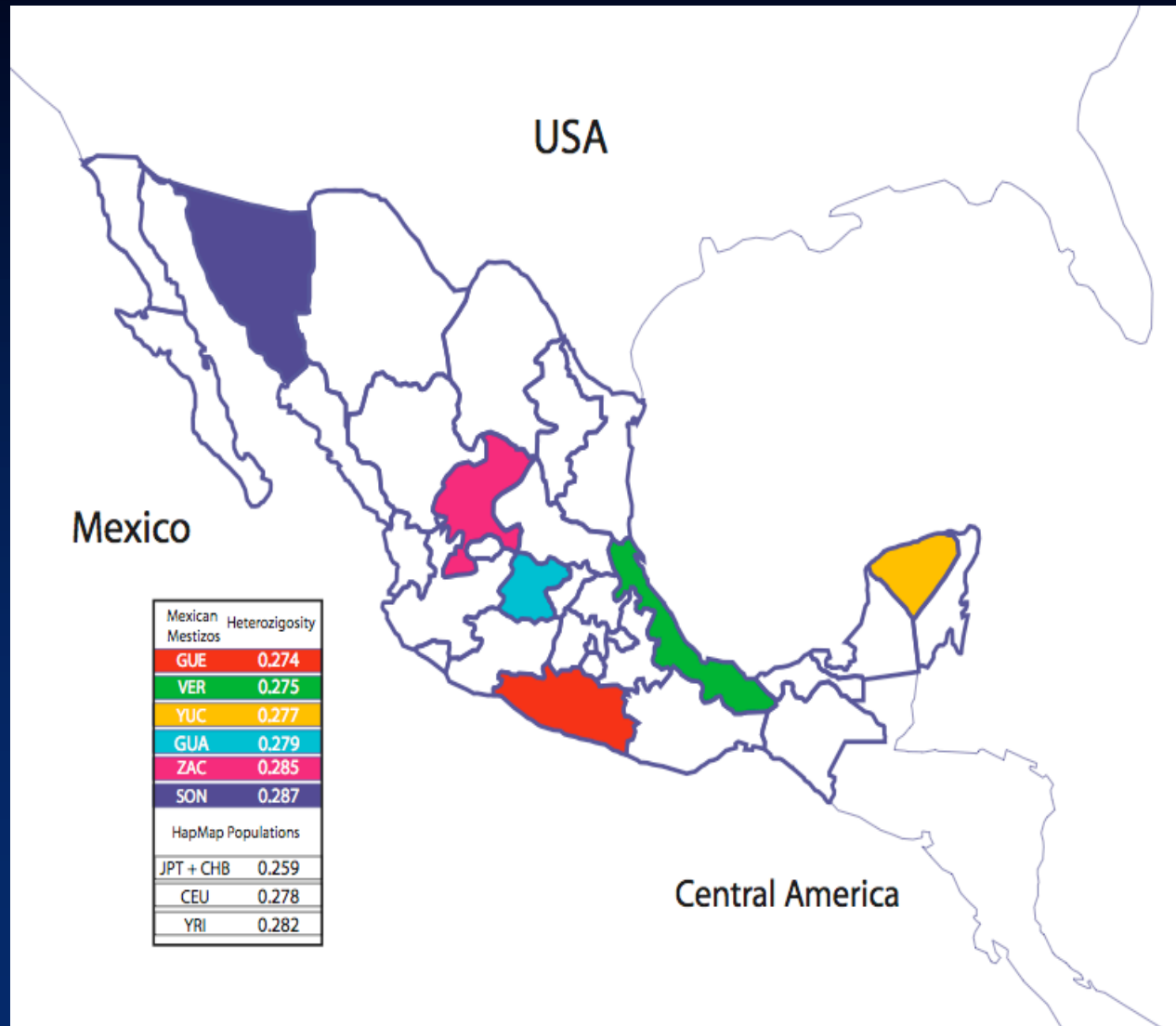
Página de resultados: 1 [2](#) [Siguiente](#) [Última](#)

Código	Estado	Género	Fecha	Etapa	Consecutivo	Segmento
2610510130300101	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	001	01
2610510130300201	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	002	01
2610510130300301	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	003	01
2610510130300401	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	004	01
2610510130300501	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	005	01
2610510130300601	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	006	01
2610510130300701	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	007	01
2610510130300801	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	008	01
2610510130300901	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	009	01
2610510130301001	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	010	01
2610510130301101	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	011	01
2610510130301201	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	012	01
2610510130301301	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	013	01
2610510130301401	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	014	01
2610510130301501	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	015	01
2610510130301601	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	016	01
2610510130301701	Sonora	HOMBFE	13/11/2005	Extracción de DNA	017	01

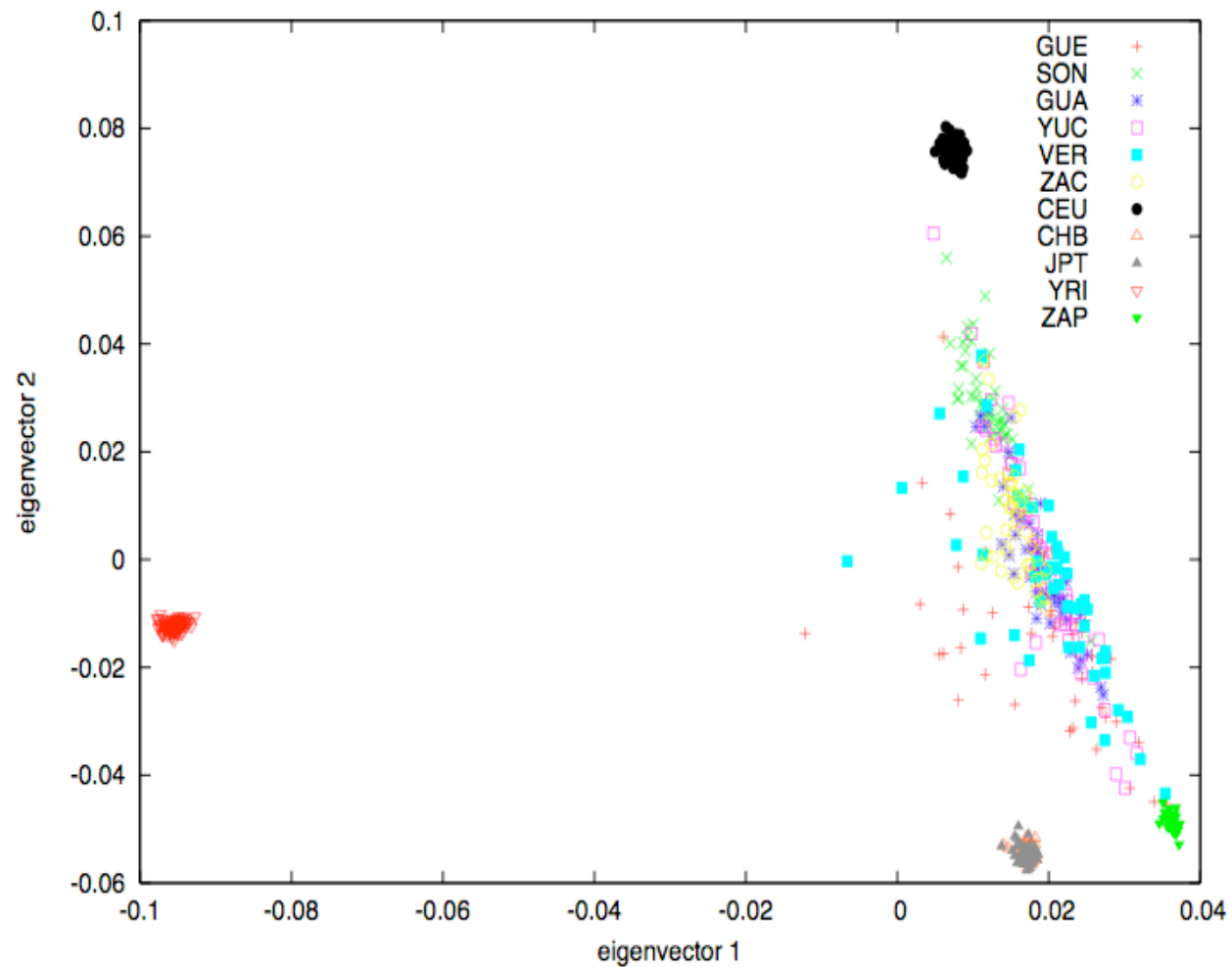
Where Are We in The Mexican Genome Diversity Project?

- We have genotyped all Mestizo and most Amerindian samples (~75%) with Affymetrix 100K & 500K and Illumina's Hap550
- Genotyping with Illumina's 510S is in progress
- We have completed a pilot study with 300 mestizo individuals (6 out of 10 states: Guerrero, Sonora, Veracruz, Yucatán, Zacatecas, Guanajuato)
- We are running analysis for the whole Affymetrix dataset

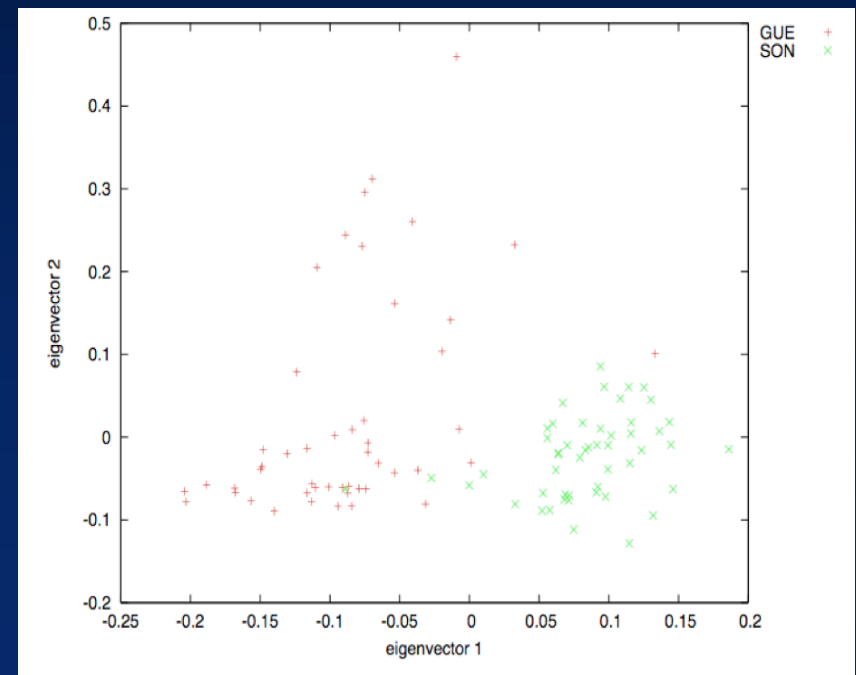
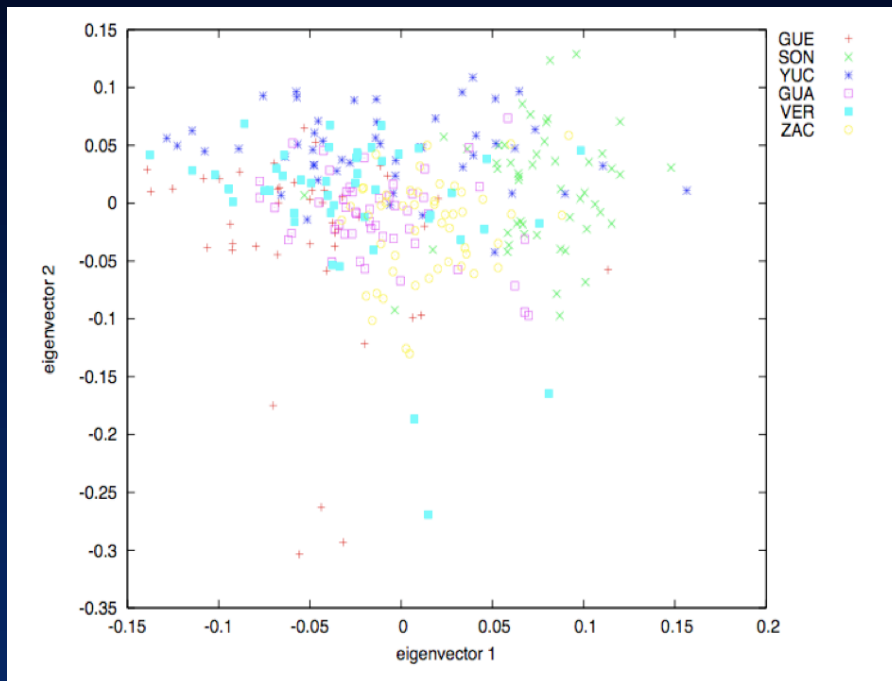
Heterozygosity in Mexican Mestizos is Similar to that of HapMap Populations



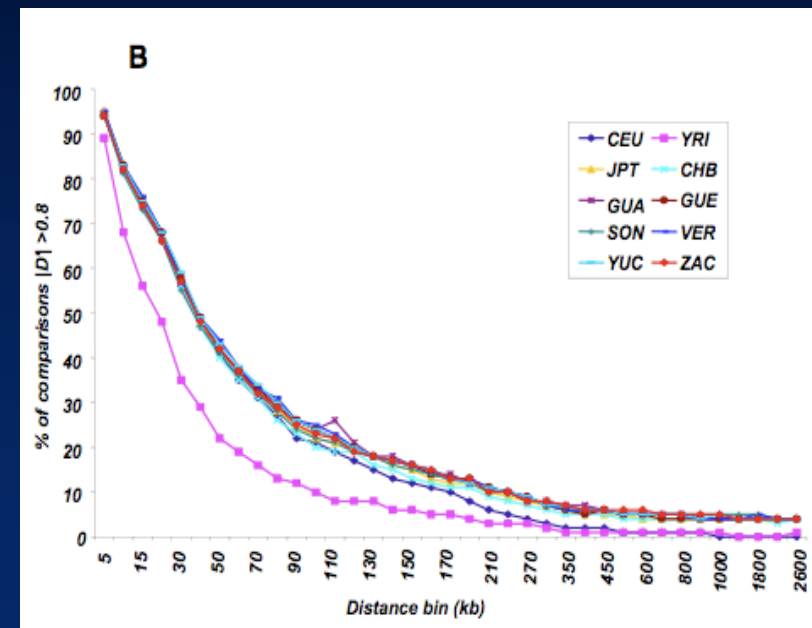
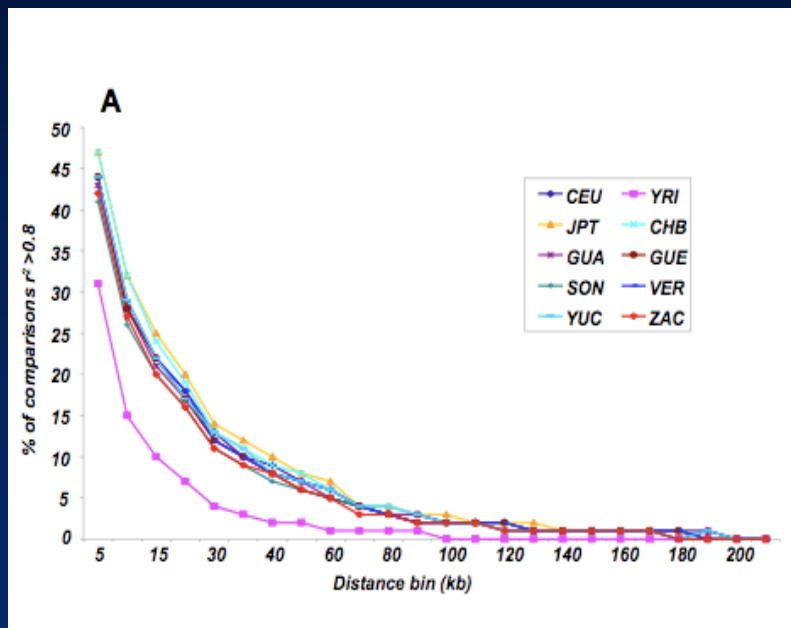
Evidence of a Distinct Ancestral Contribution Not Represented in the HapMap



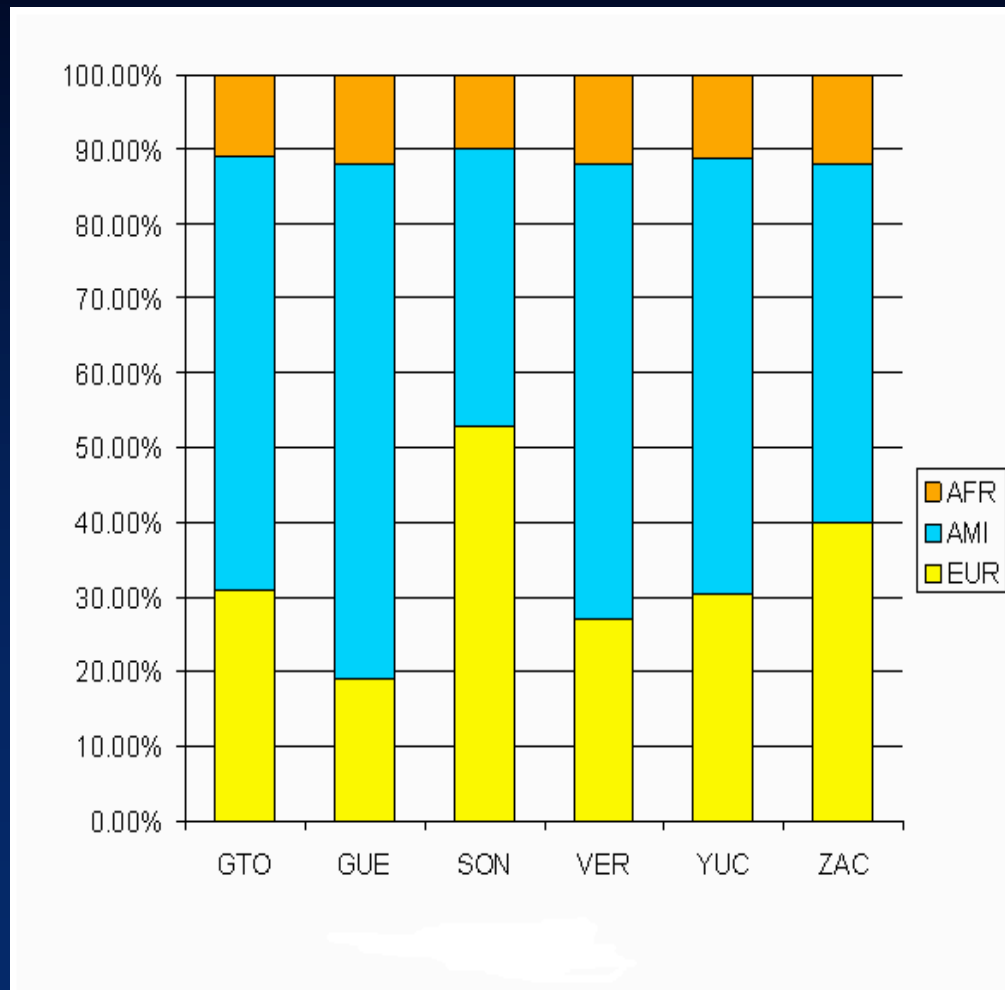
Genetic Differences are Observed in Mexicans from Different Regions



Average Haplotype Block Size in Mexicans is expected to Be Similar to CEU and CHB+JPT

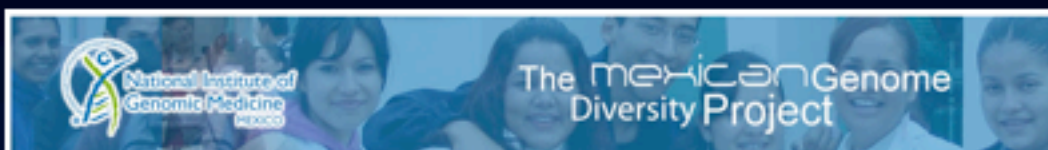


Regional Differences in Ancestral Proportions are Observed in Mestizos



- We used a set of 33 AIMs with known MAF in European, Amerindian and African populations
- **STRUCTURE:** unsupervised clustering model, K=3
- Mean ancestral proportions in 300 Mexican Mestizos:
 - Amerindian=55%**
 - European=33%**
 - African=11%**

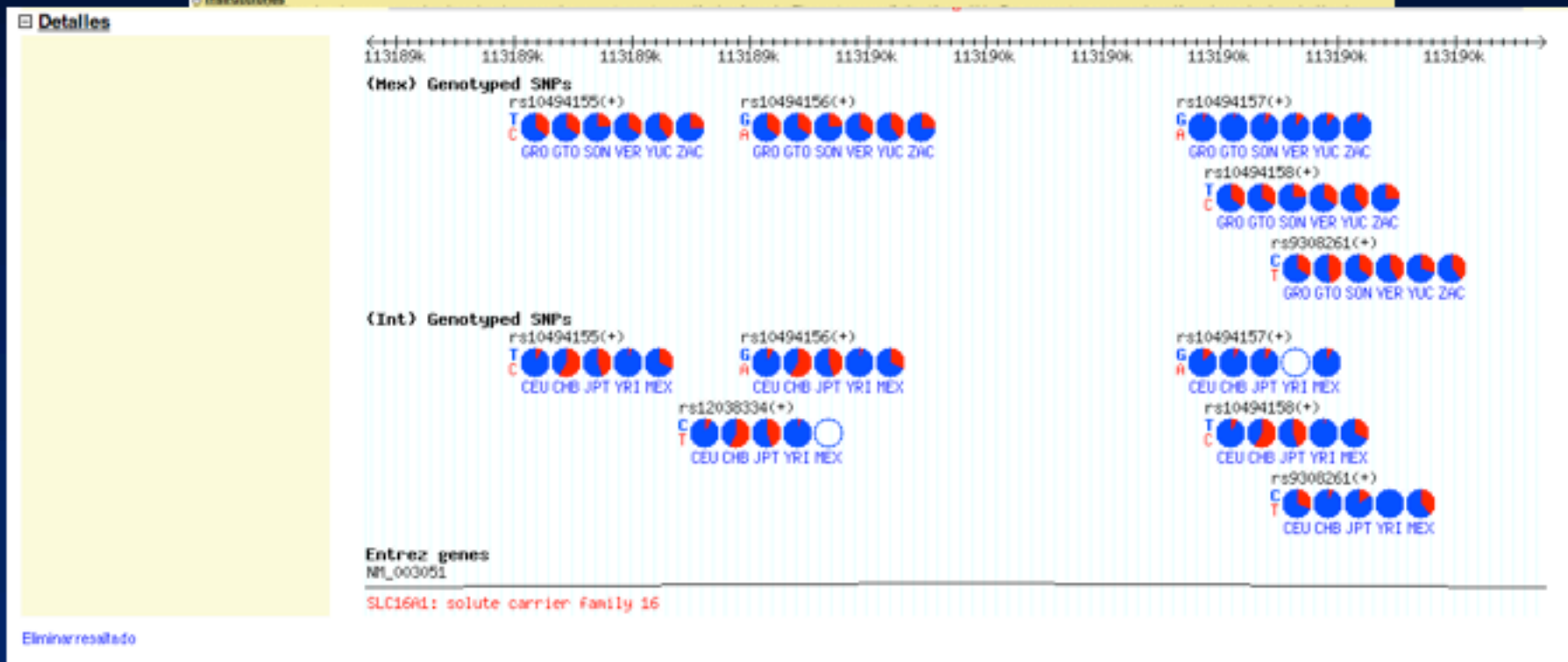
Genome-wide genotyping results are available in the public domain



Mostrando 1.001 kbp de Chr1, posiciones 113,189,075 a 113,190,075

INMEGEN, Mexico and HapMap Data Ref. 19phaseII Oct05, this release is based on NCBI BCH assembly; dbSNP b32M update to b36 in progress

Instrucciones



<http://diversity.inmegen.gob.mx>

Other Research Projects associated to INMEGEN Biobank

Association Studies:

- **Age-related macular degeneration**
- **Cardiovascular Diseases**
- **Obesity**
- **Type 2 Diabetes**
- **Autoimmune diseases: SLE, RA**
- **Osteoporosis**

Molecular Profiling (CNV, RNA and/or protein):

- **Breast Cancer**
- **Thyroid Cancer**
- **Lung Cancer**

Current Challenges

- **The development of a Biobank as a reference point in Mexico requires some cultural changes, focusing on common goals as opposed to individual, unrelated or duplicated efforts**
- **The need for training courses about the importance of Biobanks in the scientific world in order to motivate to clinicians and basic scientists to join efforts**
- **Founding limitation is a global challenge for science: strategic alliances between industry and public research institutions**

Participants

INMEGEN - Research

Gerardo Jiménez-Sánchez
Santiago March Mifsut
Irma Silva-Zolezzi
Jesús K Estrada-Gil
Alejandra V. Contreras
Laura Uribe
Laura del Bosque Plata
Eros Balam Ortiz
Enrique Hernández-Lemus
Juan C. Fernández
Fabiola Morales
Leticia Sebastian
Luis A. Alfaro

Columbia University

Itzik Pe'er

INMEGEN - Outreach & ELSI

Eduardo Barrientos Rangel
Cesar Lara
Alejandro López
José Bedolla

INMEGEN - Information Technology

Carlos Dávila
Rodrigo Goya