

Institutos Nacionales de Salud (NIH, por sus siglas en inglés)

Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano (NICHD, por sus siglas en inglés) *Eunice Kennedy Shriver*

Proyecto INCLUDE (INCLUDE, INvestigation of Co-occurring conditions across the Lifespan to Understand Down syndromE Project) [Proyecto de investigación de las afecciones concurrentes a lo largo de la vida para comprender el síndrome de Down]

Serie de seminarios web sobre diversidad, equidad, inclusión y accesibilidad (DEIA, por sus siglas en inglés)

Investigación sobre el valor de las diversas perspectivas en el síndrome de Down (SD)

26 de junio de 2023

Antecedentes

Este seminario web se diseñó para explorar la importancia de involucrar a diversas comunidades en la investigación y aprender a aplicar los éxitos de otros programas a las actividades de investigación del SD. Los temas incluyeron la participación de la comunidad de personas con SD en la investigación, la ampliación de la diversidad de los participantes en la investigación sobre SD y el aumento de la diversidad entre los investigadores y becarios de SD.

Bienvenida

Sujata Bardhan, M.S., Ph.D., Directora de Programa, NICHD

Linda Garcia, coordinadora de Comunicaciones y Difusión, Proyecto INCLUDE y DS-Connect®: El registro del síndrome de Down, NICHD

Marjorie Vandy, Asistente de personal externa, NICHD

La Dra. Bardhan, la Sra. Garcia y la Sra. Vandy le dieron la bienvenida a los asistentes de Estados Unidos, América Latina, América Central y África al seminario web inaugural de la serie de seminarios de DEIA del [Proyecto INCLUDE](#). El tema era el valor de las distintas perspectivas en la investigación sobre SD. Tanto en inglés como en español, los moderadores proporcionaron instrucciones para utilizar la función de interpretación al español de la plataforma del seminario web, activar los subtítulos y formular preguntas durante el periodo de debate dirigido. Intérpretes de lenguaje de señas americano interpretaron en directo todo el contenido de la reunión.

Participación de las comunidades con poca representación en la investigación biomédica a través del programa de investigación *All of Us*

Karriem Watson, D.H.Sc., M.S., M.P.H., Director de Participación, programa de investigación All of Us

El Dr. Watson dirige la División de Participación y Difusión del programa de investigación *All of Us*, supervisando los esfuerzos del programa para fomentar las relaciones con participantes, socios comunitarios, investigadores y proveedores de todo Estados Unidos. Su objetivo es involucrar a las personas y poblaciones que en el pasado han quedado al margen de la investigación médica e invitarlas a contribuir a impulsar nuevos descubrimientos biomédicos.

El Dr. Watson describió el programa de investigación *All of Us* y sus esfuerzos por involucrar a las comunidades e investigadores poco representados en la investigación biomédica, habló de cómo los datos de los participantes de *All of Us* reflejan la interseccionalidad dentro de las comunidades con poca representación y destacó lo que *All of Us* ha conseguido con su banco de trabajo para investigadores y sus datos.

Una iniciativa de medicina de precisión

All of Us utiliza sus recursos para involucrar a poblaciones históricamente poco representadas en la investigación biomédica. El programa ha abordado intencionadamente la DEIA y hace hincapié en la interseccionalidad de la investigación a lo largo de la vida para los participantes poco representados en la investigación biomédica (y para todos). *All of Us* también ha conseguido una red de investigadores diversa al recoger una gran cantidad de datos de comunidades diversas.

En 2015, el [grupo de trabajo de la Iniciativa de Medicina de Precisión](#) del Comité Asesor del Director presentó su [informe final](#), que proporcionó el marco para establecer el programa de investigación *All of Us*. *All of Us* invita a un millón o más de participantes de diversos orígenes de todo Estados Unidos a inscribirse en el programa y ayudar a crear uno de los conjuntos de datos sanitarios más amplios, ricos y diversos de la historia. Con los datos recogidos, los investigadores estudiarán cómo impactan en la salud la biología, el estilo de vida y el medio ambiente, y utilizarán esos datos para encontrar formas de tratar y prevenir enfermedades. El objetivo general del programa es acelerar la investigación sobre la salud y los avances médicos haciendo posible la prevención, el tratamiento y la atención individualizados para todos nosotros. Un enfoque único no puede abordar adecuadamente la investigación sobre las disparidades de salud.

Los tipos de datos que *All of Us* está recopilando incluyen respuestas a encuestas, historiales médicos electrónicos, mediciones físicas, información de Fitbit, bioespecímenes (sangre, orina, saliva) y genómica (secuencias del genoma completo, variantes estructurales, matrices de genotipado, secuencias de lectura larga). La recopilación de muchos tipos de datos crea una "ventanilla única" para los investigadores. En abril de 2023, el banco de trabajo para investigadores del programa contenía el mayor conjunto de secuencias de genomas enteros que actualmente están ampliamente disponibles para la investigación.

Los datos genómicos de otros estudios proceden en su mayoría (78% o más) de poblaciones europeas, mientras que el 2% restante es de ascendencia africana, menos del 1% de

ascendencia hispana o latina y menos del 0.5% de otras minorías. Esta falta de diversidad hace que las conclusiones no sean generalizables a los ciudadanos de todo Estados Unidos o del mundo. Es importante señalar que entre los más de 651,000 participantes inscriptos en *All of Us*, alrededor del 51.5% se autoidentifican como de ascendencia blanca (europea); el 17.9% se autoidentifican como negros, afroamericanos o africanos; el 16% se autoidentifican como hispanos, latinos o españoles; el 3.1% se autoidentifican como asiáticos; y el 6.8% se autoidentifican como de más de un origen racial. Otras categorías raciales son mediorientales o norteafricanas y nativo de Hawái o de las islas del Pacífico. Aproximadamente el 80% de todos los participantes pertenecen al menos a una categoría poco representada en la investigación biomédica.

El ecosistema de participación

La inclusión e inscripción de poblaciones diversas se ha producido gracias a la participación consciente de la comunidad y a la creación de un amplio ecosistema de participación basado en las relaciones. La División de Participación y Difusión de *All of Us* le da prioridad a la difusión y la participación de las comunidades (incluidas las naciones tribales), los participantes y los investigadores, y trabaja para garantizar la visibilidad del programa. Más allá de la creación de relaciones, las estrategias de participación incluyen el avance y la aplicación de la ciencia de la participación, la retención de los participantes, el equipamiento de los investigadores y la creación de un ciclo de retorno de valor.

All of Us cuenta actualmente con 14 organizaciones nacionales galardonadas que representan a poblaciones históricamente poco representadas en la investigación biomédica: la Asociación Americana de Salud y Discapacidad (AAHD), el Baylor College of Medicine, la Asian Health Coalition, Delta Research and Educational Foundation, FiftyForward, la Alianza Nacional para la Salud de los Hispanos, Pyxis Partners, la Universidad de Utah, la Convención Bautista Nacional de Estados Unidos, la Red de la Biblioteca Nacional de Medicina, RTI International, PRIDENet de la Universidad de Stanford, la Universidad de Florida y Northwell Health.

All of Us realiza sesiones de escucha para saber qué es importante para las diversas comunidades a la hora de involucrarse y participar en la investigación, y para conocer los obstáculos para la participación. Uno de los obstáculos es la falta de confianza, que solo puede superarse construyendo relaciones. Ciertas comunidades tienen una desconfianza médica justificada y comprensible; por ejemplo, el programa celebró una asamblea pública en Tuskegee, Alabama, para abordar la desconfianza médica histórica que existe allí debido al estudio del Servicio de Salud Pública de Estados Unidos que estudió la sífilis no tratada en hombres afroamericanos. Otras comunidades carecen de confianza debido al acceso y la concientización. Las conversaciones dirigidas por personas como Veronica Robbins, bisnieta de Henrietta Lacks, ayudan a los posibles participantes a explicar a *All of Us* cómo realizar un estudio más ético e inclusivo.

La participación de la comunidad incluye la divulgación y concientización de personas, familias, cuidadores y organizaciones de defensa. Las actividades de educación y acceso fomentan la comprensión de la participación en la investigación. Fomentar la participación, inscribir y retener a los participantes hace que estén plenamente informados. Tratar a los participantes como socios eleva sus voces, conocimientos y experiencia como colaboradores. Los conocimientos obtenidos mediante la investigación deben movilizarse más allá de la

publicación y las conferencias; una comunidad participativa puede ayudar a los investigadores a comprender y usar los datos para, a continuación, formular preguntas sobre la salud con conocimiento de causa.

Entre los ejemplos de participación eficaz de la comunidad en *All of Us* se incluyen la Asian Health Coalition, que llegó a más de 158,000 participantes en todo el país mediante la celebración de 391 eventos virtuales y presenciales con más de 22 socios; la Alianza Nacional para la Salud de los Hispanos, que programó el recurso de participación móvil del programa para acudir a los eventos coordinados de la organización, lo que dio lugar a casi 2000 conversaciones de calidad y a la inscripción de más de 200 participantes; y Pyxis Partners, que creó una red de 151 socios en todo Estados Unidos, incluida la National Rural Health Association, para ayudar a crear acceso a los ensayos clínicos. El programa pide a sus 35 embajadores y 10 socios participantes que formen parte de comités directivos, comités ejecutivos y grupos asesores. Con Northwell Health, *All of Us* organiza "talleres comunitarios con áreas de prueba" para promover el uso de sus datos. La revista *People* hace poco presentó a Michelle, embajadora participante, para destacar su trayectoria y dar a conocer por qué para ella era importante participar en el programa. Otro embajador participante se unió a todos los socios investigadores del programa en una conferencia nacional para hablar de la importancia de las voces de los participantes en el programa.

Interseccionalidad en la investigación biomédica

Al recopilar sus datos, *All of Us* le da prioridad a la interseccionalidad entre biología, medio ambiente, estilo de vida y determinantes sociales de la salud. Por ejemplo, los investigadores pueden analizar la información de los participantes con ingresos anuales inferiores a \$10,000 al año (13.6%), que tienen un nivel de estudios alcanzado entre noveno y undécimo grado (5.8%), que no están cubiertos por un seguro médico (6.5%) y que han estado preocupados o angustiados por no tener un lugar donde vivir en los últimos seis meses (16.3%). Conectar la información social con los factores genéticos, biológicos y ambientales puede permitir a los investigadores comprender mejor la interseccionalidad a lo largo de la vida y plantear preguntas de investigación que aborden las disparidades de salud. Los datos de *All of Us* podrían utilizarse algún día para crear mejores herramientas de detección de enfermedades, determinar cómo influyen en la salud el medio ambiente, el estilo de vida y los genes, e identificar a las personas más propensas a desarrollar una enfermedad. La cohorte *All of Us* también incluye participantes poco representados en la investigación biomédica que se identifican con grupos de minorías sexuales y de género (aproximadamente el 10%), declaran vivir con una discapacidad (16.1%) y viven en una comunidad rural (7.1%).

Uno de los socios comunitarios del programa, la AAHD, invita a los participantes con discapacidad a contribuir a la investigación para avanzar en el tratamiento y la atención individualizados para todos. Con el lema "Nada de nosotros sin nosotros", la AAHD ha desempeñado un papel decisivo ayudando a *All of Us* a desarrollar definiciones y parámetros de discapacidad y a reflexionar sobre formas de incluir a más poblaciones, incluidas las personas con discapacidad intelectual. La red PRIDENet de la Universidad de Stanford ha sido fundamental para ayudar a *All of Us* a relacionarse con la comunidad de minorías sexuales y de género y ha proporcionado capacitación para garantizar que los investigadores comprendan el lenguaje y los valores culturales correctos que deben utilizar al relacionarse con esta población.

Existen varias maneras de que INCLUDE y *All of Us* trabajen juntos para desarrollar la concientización de la comunidad sobre los ensayos clínicos y los materiales de participación adecuados para evaluar los resultados de salud, la calidad de vida, el funcionamiento cognitivo, el comportamiento y la salud mental (condiciones que son importantes para todas las comunidades).

Para obtener más información sobre el programa, visite [Allofus.nih.gov](https://allofus.nih.gov). Para saber cómo participar más en el programa de investigación como socio o investigador, visite researchallofus.org/explore o póngase en contacto con el Dr. Watson en: karriem.watson@nih.gov.

Diversidad en la investigación de ensayos clínicos: Obstáculos y soluciones para involucrar a la comunidad latina

Amelie G. Ramirez, Dr.P.H., M.P.H., profesora y presidenta del Departamento de Ciencias de la Salud de la Población; directora del Instituto de Investigación para la Promoción de la Salud (IHPR, por sus siglas en inglés), Universidad de Texas (UT, por sus siglas en inglés) Health San Antonio

Como directora del IHPR, presidente del Departamento de Ciencias de la Salud de la Población y directora asociada de difusión y participación en materia de cáncer en el Mays Cancer Center, todo ello en la UT Health San Antonio, la Dra. Ramirez investiga las causas y soluciones a las disparidades en materia de cáncer y enfermedades crónicas para mejorar la salud de los latinos en San Antonio, el sur de Texas y el país.

La comunidad latina

La Dra. Ramirez afirmó que la comunidad latina ha crecido considerablemente en Estados Unidos. Los datos del censo muestran un aumento del 23% de la población hispana/latina de 2010 a 2020, hasta los 62.1 millones de residentes, lo que representa el 19% de toda la población estadounidense. Los términos que se utilizan para describir a esta población a veces son controvertidos. *Hispano* es un término gubernamental. La Dra. Ramirez dijo que la gente de América Latina prefiere que la llamen *latinos*. También hay diferencias entre la costa este y la costa oeste en la forma en que la gente se refiere a su ascendencia española. Las mayores concentraciones de latinos (44%) se dan en Texas y California, pero la población hispana/latina crece en todos los estados. Incluso los estados septentrionales registran aumentos de población hispana (Dakota del Norte 135%, Dakota del Sur 74%, Montana 72%). Entre los principales desafíos de la comunidad latina figuran unos niveles de educación e ingresos más bajos, índices de pobreza más elevados y acceso deficiente a los servicios de salud.

Participación latina en ensayos clínicos

Los líderes de la comunidad latina han empezado a centrarse en la inscripción en ensayos clínicos porque es importante disponer de medicamentos que funcionen para todos los grupos de población. La poca representación de participantes diversos en los ensayos clínicos ha conducido a una información extremadamente limitada sobre el uso de medicamentos en la mayoría de los grupos raciales y étnicos. Aunque los latinos constituyen el 19% de la población estadounidense, solo representan el 4% de los inscriptos en algunos ensayos clínicos de la FDA y menos del 10% de algunos ensayos de los NIH (menos en investigación genómica).

Entre los obstáculos para la participación en ensayos clínicos por parte de los latinos se incluyen la falta de concientización sobre por qué son importantes los ensayos y por qué es importante la participación de los latinos, un menor conocimiento sobre las enfermedades y las opciones de tratamiento (es decir, que un ensayo es una opción de tratamiento), problemas culturales o lingüísticos y de alfabetización cuando la información no está disponible a un nivel de lectura comprensible con imágenes representativas en los materiales impresos, y el costo de participar en un ensayo clínico en el entorno de las tasas más bajas de cobertura de seguros (por ejemplo, no poder pagar las pruebas de laboratorio básicas que se requieren para determinar la elegibilidad para un ensayo clínico). El costo de viajar a los centros de ensayos, cuando la mayoría de los ensayos no están disponibles en zonas rurales o ciudades más pequeñas es prohibitivo, al igual que la disponibilidad general limitada de buenos medios de transporte.

La poca representación de los latinos en los ensayos clínicos tiene muchas implicaciones. El cáncer está aumentando en la comunidad latina, la población está envejeciendo y no existen tratamientos adaptados a este grupo. Algunos de los cánceres detectados en la población latina están poco estudiados y no son frecuentes en la población general (por ejemplo, el cáncer de hígado, estómago, vesícula biliar y cuello uterino). El cáncer se ha convertido en la principal causa de muerte entre los latinos, pero la razón no se entiende bien.

Superar los obstáculos a la participación en ensayos clínicos

La facultad de medicina y el centro oncológico de la UT trabajan para ayudar a superar los obstáculos que impiden la participación en ensayos clínicos. Hacen hincapié en generar confianza entre pacientes y médicos, fomentar la comprensión y la creencia de que participar en un ensayo clínico ayuda a futuros pacientes de cáncer (generaciones futuras) y ofrece posibles beneficios a los participantes, presentando la información en un formato fácil de usar para aumentar el conocimiento sobre los ensayos clínicos y fomentar el apoyo familiar. Dado que se incluye a cada paciente y a los familiares que lo apoyan en la toma de decisiones del paciente, toda la familia participa.

El Mays Cancer Center de la UT completó una autoevaluación en la que se preguntaba: "¿Qué aspecto tiene aquí la participación en ensayos clínicos?". Aunque el centro atiende a 38 condados del sur de Texas con un 60% de población hispana o latina, este grupo estaba poco representado en la inscripción en ensayos clínicos. A continuación, el centro realizó entrevistas en grupos focales con pacientes y proveedores para identificar los obstáculos que dificultan la participación de los latinos en los ensayos. El centro amplió los esfuerzos educativos en la comunidad con pacientes y proveedores y les preguntó a los proveedores si estaban haciendo todo lo posible para garantizar que los criterios de inclusión en los ensayos clínicos fueran aplicables a la población local. El resultado fue el desarrollo de un plan de aumento de minorías obligatorio en todo el sistema para todos los ensayos clínicos. Ahora, cualquier investigador que comience un ensayo clínico en el centro oncológico debe redactar un plan de aumento de minorías para inscribir al mayor número posible de participantes del área de servicio y debe utilizar una lista de comprobación para desarrollar herramientas de captación de minorías. Los coordinadores del programa traducen los formularios de consentimiento informado y los videos informativos y ayudan a poner en práctica las numerosas formas enumeradas en la lista de comprobación para fomentar la participación en ensayos clínicos. Estos esfuerzos iniciales produjeron un modesto aumento de la participación latina en ensayos clínicos, del 42% al 49%.

Con el apoyo de la Fundación Susan G. Komen, el centro oncológico creó [Choices](#), una iniciativa diseñada para capacitar a las latinas a tomar decisiones informadas sobre su participación en ensayos clínicos sobre el cáncer de mama. Se usaron videos en línea, folletos y herramientas de navegación para pacientes con el fin de mejorar los conocimientos, actitudes y habilidades de las latinas; aumentar la autoeficacia (es decir, ver a otras como ellas mismas tomando decisiones positivas sobre si deberían participar en un ensayo); y fomentar el debate sobre los ensayos clínicos como opción de tratamiento (con su médico y con su familia). Los materiales se entregaron a pacientes diagnosticadas de cáncer de mama que reunían los requisitos para participar en el estudio pero que aún no habían consultado con sus médicos ni participado en un ensayo clínico. También se brindó capacitación sobre las distintas fases de los ensayos. La iniciativa Choices fue eficaz para mejorar la comprensión percibida de los ensayos clínicos y aumentar la consideración de participar en ensayos clínicos como opción de tratamiento.

La Dra. Ramirez compartió las siguientes lecciones aprendidas de la autoevaluación del centro oncológico y de la iniciativa [Choices](#):

- La concientización por sí sola no mejora la participación; hay que abordar otros obstáculos.
- Los obstáculos a la participación en ensayos clínicos son complejos y polifacéticos (sistema de salud, proveedor, paciente).
- Los investigadores de ensayos clínicos deben proporcionar información exhaustiva al paciente y colaborar con los proveedores y sus pacientes.
- Se puede recurrir a navegadores de pacientes que parezcan pacientes para ayudar a responder preguntas (algunos pacientes se sienten más cómodos preguntando al navegador que al médico) y luego hacer un seguimiento para explicar con más detalle las opciones que el proveedor le da al paciente.
- Los videos informatizados pueden aumentar el conocimiento y la comprensión de los ensayos clínicos por parte de los pacientes y promover su participación.

Salud America!

El centro oncológico de la UT ha desarrollado una gran red de defensa llamada "[Salud America!](#)". Se trata de una red nacional de comunicaciones digitales sobre equidad en materia de salud con más de 500,000 seguidores latinos en su sitio web, redes sociales y plataformas de correo electrónico. Salud America! comenzó como un programa de prevención de la obesidad infantil, pero se ha ampliado para identificar los determinantes sociales de la salud que afectan a la comunidad latina. Ofrece infografías y vídeos cortos de interés cultural sobre distintos temas y cuestiones de importancia para la comunidad. Se utilizó una subvención de Genentech para crear un programa centrado en la inscripción en ensayos clínicos con el fin de ampliar el carácter inclusivo del reclutamiento para ensayos clínicos. El centro oncológico se pone en contacto con organizaciones de la red de defensa y socios clínicos para promover la equidad en materia de salud y avanzar en los ensayos clínicos tanto para el cáncer como para el Alzheimer (que también afecta a las comunidades latinas). Dado que los latinos se encuentran entre los mayores usuarios de las redes sociales, el programa ha tenido éxito utilizando Facebook y seminarios web para llegar a su público objetivo.

Para mejorar la inscripción en ensayos clínicos, el centro oncológico de la UT utiliza el modelo de Salud America! para desarrollar recursos educativos bilingües y biculturales sobre ensayos

clínicos. Se entrevista a los latinos que han participado en un ensayo clínico y se les pregunta si la participación en un ensayo clínico es importante y qué tipo de diferencia ha supuesto en su vida. Se entrevista a médicos latinos sobre sus experiencias y sentimientos en relación con los ensayos clínicos. Más allá de la participación en ensayos clínicos, el programa promueve la necesidad de la donación de bioespecímenes para acelerar los descubrimientos en investigación. El programa también promueve los sitios web de los NIH con información sobre ensayos clínicos y ensayos abiertos disponibles a nivel local.

Además, para garantizar que los proveedores no tomen decisiones por los pacientes latinos, el centro oncológico de la UT está trabajando para aumentar los conocimientos de los trabajadores de la salud sobre los prejuicios implícitos. Un programa educativo para proveedores, el paquete de medidas "[Find If You Have Implicit Bias](#)" (Averigüe si tiene prejuicios implícitos), ayuda a identificar los prejuicios que podrían impedir participar en un ensayo clínico a personas que realmente son elegibles. El paquete de medidas, que se ha descargado más de 720 veces, ayuda a los proveedores que tienen prejuicios a aprender a cambiar sus acciones y abrirse más a la inclusión.

Buenas prácticas y recomendaciones

La Dra. Ramirez enumeró las siguientes como buenas prácticas y recomendaciones:

- Utilice videos educativos culturalmente adaptados, claros y fáciles de entender. Los mejores videos incluyen un relato personal sólido de por qué era importante para un paciente participar en un ensayo clínico.
- Emplee navegadores de pacientes que estén disponibles por teléfono o mensajes de texto. Los pacientes diagnosticados de cáncer u otras enfermedades potencialmente mortales reciben tanta información que es difícil asimilarla toda y saber qué hacer. Es importante contar con alguien que esté disponible en horarios flexibles, que pueda visitar el domicilio y que pueda interactuar con los familiares durante el proceso de consentimiento y las visitas del estudio.
- Utilice las plataformas de las redes sociales para promocionar los ensayos clínicos, disipar ideas erróneas e involucrar a los miembros de la comunidad y a los posibles participantes. Durante la pandemia de COVID-19, Salud America! se convirtió en una de las fuentes de información de salud a las que acudía la comunidad latina.
- Crear conversaciones de colaboración. Para impulsar la ciencia sobre el cáncer, el centro oncológico de la UT ha organizado una conferencia bienal desde 2018 para invitar a representantes nacionales e internacionales a compartir lo que están haciendo para promover la investigación del cáncer dentro de la comunidad latina. Todos están invitados a asistir a [la próxima conferencia](#), prevista del 21 al 23 de febrero de 2024.

Recomendación para INCLUDE

Es necesario comprender mejor el riesgo de cáncer y la resistencia de las personas con SD. Aunque existe un aumento de 10 a 20 veces de ciertos tipos de cáncer (por ejemplo, leucemia linfoblástica aguda, leucemia mieloide aguda) en niños con SD en comparación con niños neurotípicos, los niños con SD parecen estar protegidos frente al desarrollo de tumores sólidos (por ejemplo, tumores de mama, pulmón, riñón, cerebro y próstata). Hay oportunidades para

nuevas investigaciones en varias áreas del cáncer. La Dra. Ramirez dio la bienvenida a los socios para crear una población más inclusiva en la investigación del cáncer.

Perspectivas de los participantes en la investigación sobre SD

Leesha Thrower, doctora, profesora y presidente, Departamento de Comunicación y Artes Teatrales, Cincinnati State Technical and Community College

Jaia Thrower, la hija de 11 años de la Dra. Thrower, que tiene SD

La Dra. Thrower colabora en la dirección de la Asociación de SD de Greater Cincinnati y del comité DEIA de la Red de Familias Afroamericanas. La señorita Thrower es estudiante de séptimo grado y nadadora. En la escuela, su asignatura favorita es matemática. Los moderadores del seminario utilizaron un formato de preguntas y respuestas con la Dra. Thrower y con Jaia para conocer sus puntos de vista sobre la investigación del SD.

P: Jaia, ¿puedes hablarnos un poco de ti y de tu experiencia participando en la investigación del SD? Jaia: Mi nombre es Jaia Thrower, y el viernes cumpla 12 años. Voy a estar en séptimo grado en Princeton Community Middle School. Estoy en un equipo de natación llamado los Sharks, y nadé en las Olimpiadas Especiales. Me gusta ir a King's Island [un parque de diversiones] y montarme en algunos juegos. Me gusta bailar. Hace dos años participé en un estudio de investigación. Pronto habrá otro estudio, pero es un poco aburrido. Ojalá mis amigos estuvieran allí.

P: ¿Qué tipo de apoyo o adaptaciones crees que te serían útiles para participar en la investigación de SD? Jaia: Me gustaría tomar un descanso cuando haya demasiadas preguntas. Me gusta jugar. Dra. Thrower: Esa es una buena observación: se necesitan descansos si hay muchas preguntas. En cuanto al tiempo, entiendo que los investigadores quieren llegar a casa porque tienen una vida fuera del trabajo, pero es difícil investigar en plena jornada escolar. Jaia sale del colegio a las 3:00 p.m., así que puede que tenga que recogerla antes del colegio, y eso se convierte en un inconveniente. Disponer de guardería sería beneficioso, especialmente para las personas con otros hijos, ya que se espera que los padres completen las encuestas mientras sus hijos participan en la investigación.

P: ¿Hay áreas o temas específicos en la investigación que les parezcan interesantes, divertidos o importantes? Jaia: Quiero conducir como mis hermanos, así que sería bueno aprender. Dr. Thrower: Sí, Jaia está interesada en conducir. Jaia: Uno de mis hermanos tiene 22 años y quiere jugar al fútbol con los Miami Dolphins. Dra. Thrower: Desde el punto de vista de los padres, me interesa la investigación que ayude a Jaia a vivir su mejor vida y a aprender a ser lo más independiente posible. Afortunadamente, se ha mantenido relativamente saludable. Me interesan especialmente las investigaciones relacionadas con la tecnología; por ejemplo, Alexa fue útil cuando operaron a Jaia, porque Jaia podía llamarme por Alexa. Si tenía que ir al supermercado, Jaia podía llamarme y yo le contestaba con mi teléfono o con voz a texto. Estaría bueno que cuando hicieran esa tecnología, hicieran participar a personas con SD u otros impedimentos del habla para que Alexa pudiera aprender sus voces. Si esa tecnología estuviera disponible, les ayudaría a vivir vidas extraordinarias... podrían utilizar la tecnología para comprar alimentos o realizar tareas bancarias. También me interesa la investigación sobre la obesidad en la comunidad de personas con SD. Estoy convencida de que existe un gen que no les avisa cuando están llenos. No sé si esa es la causa, pero me encantaría saber si lo es.

Estamos entrando en la pubertad, así que eso siempre es interesante. Por último, cualquier cosa que mejore la comprensión sería muy beneficiosa.

P: ¿Pueden compartir alguna experiencia anterior que hayan tenido con estudios de investigación?

Jaia: El primer estudio fue en Cincinnati cuando tenía 10 años. Trabajé con Shequanna y era simpática. Me dio snacks y también un scrunchy para el pelo. A veces tomaba demasiado tiempo. Era difícil mantenerme despierta. Dra. Thrower: La primera experiencia de investigación de Jaia fue en el Hospital Infantil. La investigadora era fantástica. A Jaia le costaba mantenerse despierta, porque en aquella época no dormía bien y se despertaba en mitad de la noche. Así que cuando llegamos a la cita, estaba muy cansada. Los investigadores tuvieron que encontrar la mejor manera de mantenerla interesada. Jaia: Sí, y Pinky estaba conmigo, y pude ir al partido de baloncesto de mi hermano mayor. Dra. Thrower: Pinky es su mejor amiga [Pinky aparecía en la diapositiva junto a Jaia].

Q. ¿Existe algún desafío u obstáculo que pueda afectar su capacidad para participar en la investigación?

Jaia: Sí, no puedo faltar al colegio, a natación ni al campamento. Dra. Thrower: Jaia faltó hoy al campamento de verano para asistir a este seminario. Hoy estaba dispuesta a perderselo. Así que eso sería algo que afectaría su participación. Como madre de varios hijos y trabajadora a tiempo completo, es difícil comprometerse a participar en estudios longitudinales. Tengo un doctorado, así que comprendo la importancia de los estudios longitudinales. Comprometerse a participar está bien, pero luego la vida pasa y una fecha que parecía estar disponible de repente ya no lo está. Es un desafío averiguar cómo gestionarlo todo. El otro desafío, que no es un problema para mí, porque como profesora solo doy clase unos días a la semana, es la cuestión del tiempo. Aunque puedo reorganizar mi horario, no todo el mundo tiene un horario flexible. La hora del día en que se realizan los estudios es un obstáculo para la mayoría de las personas. La mayoría de las personas que conocemos, nuestros amigos, no habrían podido completar la investigación en la que estaba Jaia, porque participar les habría exigido dejar el trabajo para ir al otro lado de la ciudad. Habría sido demasiado.

Q. ¿Cómo les gustaría que su participación en la investigación tuviera un impacto significativo en la comunidad de personas con SD?

Jaia: Espero que ayude a las personas con SD como yo y mis amigos. Mi mamá me prometió que hoy iremos a Target. Dra. Thrower: Sí, le prometí que hoy iríamos a Target y a McDonalds por ayudar con el seminario web. Jaia: Esa foto es mía en mi primer baile escolar.

Q. ¿Qué opina de la participación de su hija en la investigación de SD y qué expectativas o preocupaciones tiene respecto a su participación?

Dra. Thrower: La investigación es esencial, y la investigación adecuada nos lleva al siguiente nivel y nos ayuda a progresar, así que comprendo lo importante que es. El objetivo es que Jaia viva una vida extraordinaria. También entiendo la importancia de la diversidad de voces, como han mencionado los dos oradores anteriores. La diversidad y la diversidad de perspectivas no son solo diferencias de raza; la capacidad cognitiva y el estatus socioeconómico son otros tipos de diversidad. Mi objetivo como padre es que Jaia viva su mejor vida, pero el objetivo no es solo para Jaia. En esta comunidad hemos hecho amigos para toda la vida que se desvivirían por nosotros, y nosotros haríamos lo mismo por ellos. La investigación debe permitir el progreso de toda la comunidad. Me preocupan varias cosas de la investigación. Una es que la teoría y la práctica son diferentes.

Puedes investigar sobre el SD y entender una lista de verificación de lo que es el SD y desarrollar algunas formas de ayudar a las personas con SD, pero eso es diferente de formar parte de la comunidad. La razón por la que planteo esta inquietud es que, cuando se trata de un diseño de investigación o de preguntas de investigación, formar parte de la comunidad ayudará a los investigadores a entender lo que la comunidad quiere, lo que la comunidad considera vital y la mejor manera de diseñar los estudios. Después de que los investigadores conozcan a la comunidad, pueden idear un diseño de estudio diferente. A veces las preguntas que nos hacen, como comparar a los niños con síndrome de Down con niños neurotípicos en lugar de comparar a esta comunidad consigo misma, son las preguntas equivocadas y están creando un modelo deficitario. Es difícil participar en una investigación sabiendo que nos comparan con un grupo que no es como nosotros. Me gustaría que la investigación "para nosotros, con nosotros" fuera la norma para las personas con SD, los participantes centrales en la investigación. También es importante pensar de forma creativa en diseños de investigación que tengan sentido. Por ejemplo, Jaia hablaba de la investigación con Shequanna. Durante ese estudio, Jaia se distraía. Jaia estaba cansada, pero se dio cuenta de que Shequanna llevaba un bonito scrunchy en el pelo. Shequanna dijo: "La próxima vez te traeré un scrunchy", y así lo hizo. Se acordó y lo trajo. Shequanna estuvo dispuesta a facilitarnos descansos y snacks; fue flexible e hizo adaptaciones que se ajustaban a los límites del estudio. Lo que me preocupa es que a veces los investigadores son tan estrictos que no hacen adaptaciones.

P: ¿Cómo pueden los investigadores de los NIH animar a más familias de su comunidad a participar en estudios de investigación? Dra. Thrower: Siempre le hablo a la gente del mejor estudio de investigación en el que participé. Incluía todos los elementos enumerados en esta diapositiva: grupos focales, nexos, ausencia de agenda política, compensaciones, horario y prácticas flexibles, guardería y conexión con la investigación. Mi amiga, que es investigadora, dijo que quería investigar sobre el SD e incluir a la comunidad afroamericana. Me preguntó: "¿Qué podemos hacer?". Volví a mi grupo como nexo y les pregunté si estaban interesados en participar juntos. Los investigadores vinieron a vernos a la oficina de nuestra asociación de SD, por la noche, para realizar un grupo focal. Las familias estaban allí con otras personas a las que ya conocían o con las que se sentían cómodas. Había una sala separada en el mismo edificio para el cuidado de los niños, de modo que los padres pudieran participar. Los niños con SD estaban en otra sala del mismo edificio. Los investigadores ofrecieron una cena a las familias y una compensación: una tarjeta de regalo que se entregó de inmediato, sin que tuviéramos que esperar. Todos los elementos de este maravilloso proyecto de investigación fueron flexibles y tuvieron en cuenta las necesidades de las familias. Me encantó. No había ninguna agenda política: por ejemplo, los investigadores vienen a nuestra comunidad solo para intentar que participemos en la investigación, pero nunca volvemos a verlos. La doctora Anna Esbensen, del Hospital Infantil de Cincinnati, hace un gran trabajo comprometiéndose con nuestra comunidad y formando parte de ella. Si necesita participantes para la investigación, las familias están dispuestas a ayudar porque la conocen. Apoya a nuestra comunidad al margen de necesitar sujetos de investigación. Las investigaciones suelen ser abstractas y difíciles de leer. En el caso de la investigación sobre cognición, comprensión o comportamiento, si los investigadores volvieran una vez finalizado el estudio con una página que yo pudiera entregarle al especialista de intervención de Jaia y decirle: "Así es como puedes ayudar a Jaia", o algunas notas sobre qué hacer en casa, como tres cosas basadas en nuestro trabajo con Jaia que puedes hacer para ayudar a su comprensión en casa, entonces me sentiría más conectada con la investigación.

Comentarios finales

Melissa Parisi, M.D., Ph.D., jefa, Subdivisión de Discapacidad Intelectual y del Desarrollo, NICHD

La Dra. Parisi les dio las gracias a los ponentes e hizo unos comentarios finales para resumir el contenido del seminario. Dijo que el Dr. Watson y el programa de investigación *All of Us* se están alejando de la mentalidad de "un solo enfoque para todos" para la investigación con el fin de promover la diversidad y la inclusión. *All of Us* vela por que los participantes en la investigación procedan de poblaciones poco representadas en la investigación biomédica. El Dr. Watson hizo hincapié en la importancia de la confianza y la creación de relaciones para desarrollar las alianzas y asociaciones que garanticen que las poblaciones se sientan incluidas y parte de la investigación. También habló de la interseccionalidad, de la importancia de los embajadores participantes y de cómo no encasillar a las personas en una u otra categoría. El lema "nada de nosotros sin nosotros" es algo que todos los investigadores deben tener presente a la hora de crear diversos programas de investigación.

La Dra. Ramirez y UT Health San Antonio intentan aumentar la participación de la población latina en la investigación, especialmente la relacionada con los ensayos clínicos sobre el cáncer. Aunque la población latina representa el 19% de la población estadounidense, solo el 4% de los ensayos farmacológicos de la FDA y el 10% de los ensayos clínicos patrocinados por el Instituto Nacional del Cáncer incluyen a personas de origen latino, lo que indica que existen muchos obstáculos para la participación. La Dra. Ramirez compartió estrategias importantes para impulsar la participación en estudios clínicos y la importancia de ir más allá de la concientización para fomentar la participación y educar a los pacientes. Los investigadores deben relacionarse con los participantes y enseñarles a tomar decisiones informadas sobre la atención sanitaria, utilizando recursos en línea, videos, folletos, navegadores de pacientes, diversas redes sociales multidisciplinarias y otros enfoques.

La Dra. Thrower y su hija, Jaia, compartieron sus puntos de vista sobre la participación en la investigación. No hay nada mejor que escuchar directamente a los participantes en la investigación. Los comentarios de Jaia sobre tomarse descansos, incluir a amigos y adaptarse a los horarios laborales y escolares fueron bien recibidos. Las perspectivas de la Dra. Thrower, como madre e investigadora, son increíblemente esclarecedores. Lo que es vital en la investigación debe proceder de la comunidad. Los investigadores deben reconocer y respetar las vidas y agendas ajetreadas de las familias y hacer todo lo posible para que las familias puedan participar en la investigación.

Las sabias palabras de los participantes, las familias, los investigadores y los miembros de la comunidad de SD guiarán a los investigadores que se embarquen en los próximos cinco años del programa de investigación INCLUDE. El Proyecto INCLUDE seguirá haciendo hincapié en la DEIA, y se agradecerá cualquier aporte continuo.

Debate

Sujata Bardhan, M.S., Ph.D., directora del programa NICHHD

Linda Garcia, coordinadora de Comunicaciones y Difusión, Proyecto INCLUDE DS-Connect®: Registro del síndrome de Down, NICHHD

P: ¿Cuántos participantes con SD están inscriptos en el programa de investigación *All of Us*?

Un investigador de *All of Us*: Unos 40. Dra. Bardhan: El NICHHD tiene un registro de personas con SD llamado DS-Connect, el Registro de SD; puede haber formas de que el NICHHD se asocie con *All of Us* para invitar a los 5,000 o más participantes en el Registro de SD a unirse a *All of Us*.

P: Mencionó su preocupación por la obesidad. ¿Es diferente la obesidad en la comunidad de SD de la obesidad fuera de la comunidad?

Dra. Thrower: A mí me parece diferente, pero sería maravilloso saber si es similar. Otros padres y yo a menudo nos preguntamos si hay algo que les impide a las personas con SD saber cuando están llenas. Puede estar relacionado con el hecho de que muchas personas con SD tienen problemas de movilidad o bajo tono muscular. Mi hija ha tenido muchos problemas, incluida una operación en el pie en marzo. El año que viene tendrá que operarse del otro pie. Estos problemas le impiden ser tan activa y caminar tanto tiempo. Este es un tema de investigación que la comunidad de personas con SD apreciaría. Dra. Ramirez: Me gustaría añadir que la obesidad es un problema crítico para muchos niños. Por ejemplo, el 30% de los niños hispanos de entre 2 y 19 años tienen sobrepeso o son obesos. Es algo que debe abordarse como un problema nacional. Un investigador de SD: Somos conscientes de la necesidad de investigar más sobre la obesidad y el control del apetito en personas con SD. Existen muchos estudios de cohortes de gran tamaño en los que se toman medidas del índice de masa corporal y se realiza un seguimiento del fenotipo de sobrepeso en relación con otras características (por ejemplo, afecciones concurrentes, fisiología). Me fascina la noción de una pérdida de control del apetito en las personas con SD, que podría estar vinculada a nuestra comprensión de los trastornos del sueño y la apnea obstructiva del sueño en personas con SD. Los mecanismos que ayudan a controlar el apetito, como la hormona leptina, se desregulan con la pérdida de sueño. Normalizar el sueño durante la noche puede ayudar a controlar el apetito durante el día. Espero poder compartir más de esta investigación con ustedes y con el resto de la comunidad en los próximos años.

P: Dr. Watson, me ha intrigado ver su recurso de participación móvil. ¿Qué implica y qué recursos forman parte de este recurso?

Dr. Watson: El Montage Marketing Group ayudó a desarrollar nuestros recursos de participación móvil, y la AAHD ayuda a que nuestro recurso de participación móvil sea accesible. Los recursos le permiten a *All of Us* ir a las comunidades y conocer a las familias (especialmente en las comunidades rurales). Por desgracia, la mayoría de los estudios de investigación se llevan a cabo en centros médicos académicos, lo que deja fuera las zonas geográficas donde se dan muchas disparidades de salud. El recurso de participación móvil es una gran furgoneta que ayuda al programa con la inscripción, la concientización sobre la importancia de los estudios genómicos y el aprendizaje sobre el proceso de consentimiento y la recogida de datos. Puedo facilitar la lista de los lugares del país a los que se destinará el recurso de participación móvil.

P: Dra. Ramirez, usted mencionó que había realizado varios grupos de discusión para comprender los obstáculos en la participación en ensayos clínicos. ¿Podría explicar con más detalle las posibles razones por las que la comunidad latina se ha mostrado reacia a participar

en el registro DS-Connect a pesar de estar traducido al español? Ha sido un desafío conseguir que las familias formen parte de ese recurso. De las 5,400 familias participantes, menos de 50 son latinas. Me gustaría saber más sobre los obstáculos que han descubierto en el grupo focal de su comunidad. Dra. Ramirez: El énfasis en la educación es importante. A menudo nuestras comunidades sienten que en los ensayos clínicos o al participar en cualquier tipo de estudio se las utiliza como conejillos de indias. De hecho, el término *ensayo clínico* incluye la palabra "trial", que en inglés es la misma que se utiliza para un juicio. Intentamos utilizar el término *estudios clínicos* e insistimos en la necesidad de una comunicación bidireccional. La Dra. Thrower mencionó la necesidad de resumir los resultados de la investigación. Por mucho que pidamos aportes a nuestra comunidad, tenemos que compartir lo que hemos aprendido de forma simplista. La necesidad de una comunicación bidireccional es importante para generar confianza. Si los participantes se sienten cómodos, comparten con los demás y la comunidad de aprendizaje empieza a crecer. Ahora estamos trabajando con nuestros investigadores para que puedan incorporar las opiniones de la comunidad en el diseño de sus investigaciones. Estamos empezando a explorarlo en la comunidad latina. Dra. Bardhan: El Proyecto INCLUDE también tiene en marcha una iniciativa de investigación participativa basada en la comunidad.

La Dra. Parisi señaló que el Proyecto INCLUDE existe desde hace cinco años. El próximo ciclo de premios financiará un amplio estudio de cohortes para hacer un seguimiento longitudinal de las personas con SD a lo largo de su vida y conocer mejor cómo es vivir con SD. La representación diversa en este estudio es esencial, por lo que esperamos que todos consideren participar y formar parte de este proyecto de cohortes.

La Dra. Bardhan les dio las gracias a los asistentes y les pidió que enviaran cualquier pregunta adicional que tuvieran. La grabación de este seminario web se publicará en el sitio web de INCLUDE.

Asistencia

Se conectaron 123 personas al seminario web.