

Construir una comunidad diversa para la investigación del síndrome de Down

20 y 21 de septiembre de 2022
Taller virtual patrocinado por los NIH¹

RESUMEN EJECUTIVO

El 20 y 21 de septiembre de 2022, los Institutos Nacionales de Salud (NIH) patrocinaron un taller virtual del [Proyecto INCLUDE](#) (INvestigation of Co-occurring conditions across the Lifespan to Understand Down syndrome [Proyecto de investigación para comprender el síndrome de Down y las afecciones concurrentes a lo largo de la vida]) llamado "Construir una comunidad diversa para la investigación del síndrome de Down". En la reunión de dos días, participaron representantes de los NIH, investigadores clínicos, personas con síndrome de Down, representantes y miembros de la familia, y otros miembros de la comunidad del síndrome de Down (SD), que hablaron el estado actual de la diversidad en la investigación del SD, las experiencias de los participantes y de los investigadores, del trabajo necesario para abordar las desigualdades sanitarias y de los esfuerzos para aumentar la participación de los grupos subrepresentados en las investigaciones y en el personal de investigación. Las co-anfitrionas de la reunión de dos días fueron Sujata Bardhan, M.S., Ph.D., directora del programa en el Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development (NICHD) y Linda Gracia, coordinadora de comunicaciones y divulgación en el Proyecto INCLUDE y DS-Connect[®]. Se inscribieron unas 200 personas para asistir al taller.

El Día 1 abrió con repaso general de la diversidad en la investigación del SD, el cual incluyó resúmenes de las sesiones de escucha con las familias y los investigadores; a continuación, hubo un panel de discusión con personas con síndrome de Down, miembros de la familia e investigadores; por último, se realizaron presentaciones que abordaban las desigualdades sanitarias a través de la investigación. En las tres sesiones del Día 2, los participantes abordaron varios aspectos sobre aumentar la diversidad en el personal científico que estudia el SD, las actividades de divulgación de los equipos de investigación que fueron exitosas para promover la diversidad entre participantes de la investigación y los enfoques utilizados en la atención y la participación comunitaria que apoyaron la participación en las investigaciones.

Resumen de la diversidad en la investigación del SD

Las dos metas principales del Proyecto INCLUDE son expandir la inclusión de individuos con SD que provienen de orígenes diversos en la investigación y expandir la red de becarios e investigadores nuevos de orígenes diversos que trabajan con el SD. Avanzar hacia estas metas podría ayudar a mejorar el entendimiento de las desigualdades sanitarias y, en última instancia, ayudar a mejorar la equidad sanitaria en las poblaciones desatendidas. El taller fue parte de los esfuerzos del proyecto para involucrar a la comunidad del SD, escucharla, aprender y actuar.

La inversión en la investigación médica ha generado un aumento drástico en la expectativa de vida de las personas con SD. Sin embargo, hay desigualdades en la expectativa de vida, lo cual indica que es necesario entender mejor las desigualdades en la salud general.

La inversión de los NIH en INCLUDE ha permitido que se lleven a cabo cientos de proyectos de investigación, incluso varios estudios clínicos. Sin embargo, las personas de etnias no hispanas que son blancas y de género masculino están sobrerrepresentadas en los ensayos. Una manera de mejorar la participación de personas que provienen de los grupos subrepresentados en la investigación biomédica (UBR) es aumentar la inscripción en DS-Connect[®], un registro del SD que puede ayudar a los investigadores de INCLUDE con el reclutamiento.

¹ Todas las presentaciones del [Día 1](#) y del [Día 2](#) están disponibles en el [NIH VideoCast](#).

En mayo, los NIH llevaron a cabo sesiones de escucha con padres de personas con SD y con investigadores del SD. Los participantes debatieron las estrategias que han mejorado la participación en la investigación, como hablar el mismo idioma que los participantes, priorizar la seguridad, otorgar compensaciones, compartir el progreso de la investigación, incluir a las comunidades en el diseño de la investigación, facilitar la participación e involucrarse con las comunidades en otros contextos. Las familias y los investigadores mencionaron muchos de los mismos obstáculos a la participación, como la falta de confianza, el idioma y la logística.

La Community Engagement Alliance Consultative Resource (CEACR) de los NIH brinda consultas y recursos para ayudar a los investigadores a mejorar la participación comunitaria y sus esfuerzos por lograr una participación inclusiva. La CEACR aprovecha los activos reunidos a través de la Alianza de Participación Comunitaria (CEAL) contra las Disparidades del COVID-19.

Perspectivas de las partes interesadas: Panel de discusión

Familiares, personas con síndrome de Down e investigadores hablaron sobre sus experiencias con la investigación. Las familias tuvieron experiencias positivas cuando los investigadores hicieron que la participación fuera lo más conveniente posible, hablaron directamente con los participantes y entendieron cómo trabajar con las personas con SD. Los estudios clínicos pueden tener beneficios reales para la calidad de vida de los participantes, pero es posible que las personas de las comunidades desatendidas no hayan oído hablar al respecto o no puedan participar. Las familias reiteraron los obstáculos identificados en las sesiones de escucha, entre los que se incluía el tiempo y el costo del viaje y el alojamiento. También mencionaron la necesidad de realizar investigación específica sobre el SD para conformar las políticas educativas, como los parámetros de referencia para los puntajes de las evaluaciones de los niños. Los investigadores pueden generar confianza garantizando que los equipos de investigación sean diversos, comunicando con claridad los beneficios y resultados de la investigación, visitando las comunidades rurales y ayudando a las familias a satisfacer las necesidades básicas.

Los investigadores resaltaron la importancia de trabajar de cerca con los socios comunitarios para aportar una perspectiva más inclusiva a la investigación y conectar con participantes potenciales. Apoyar programas clínicos que atienden a los pacientes es fundamental para generar confianza y facilitar la participación en la investigación. Ser flexibles y tener en cuenta las necesidades de los participantes es clave. Los investigadores pueden generar confianza participando de manera continua en la comunidad, abogando por que los seguros cubran las intervenciones exitosas, compartiendo sus propias historias y teniendo consciencia de los abusos de las investigaciones anteriores.

Abordar las desigualdades sanitarias raciales y étnicas en la investigación científica

Luego del panel de discusión, se realizaron cuatro presentaciones centradas en el trabajo a realizar para mejorar la inclusión en la investigación del SD. Dawn Corbett, M.P.H., de la Oficina de Investigación Extramuros, describió las políticas de los NIH que exigen que las investigaciones incluyan mujeres, miembros de las minorías raciales y étnicas y personas de todas las edades. Los NIH también exigen que se informen los resultados según el sexo o el género, la raza y la etnia. Una [reunión del 2020](#) y un [informe del 2022](#) proporcionaron estrategias para abordar los desafíos de la representación, como limitar los criterios de inclusión y exclusión, revisar las prácticas de compensación de participantes y garantizar que los esfuerzos para la participación comunitaria se financien adecuadamente.

Tracie Rosser, Ph.D., una profesora adjunta de la Escuela de Medicina de la Universidad Emory, describió la investigación del SD en Emory y mencionó el proyecto DS360. Mencionó que la diversidad entre participantes de las investigaciones es importante para entender las desigualdades sanitarias. Las investigaciones de Emory han encontrado diferencias en el riesgo de experimentar afecciones concomitantes según la raza, la etnia, el sexo y otros factores, pero aún se debe investigar más. La Dra. Rosser también describió el Programa de Investigación *All of Us de los NIH*, que busca inscribir a un millón de personas o más y construir una base de datos biomédicos grande y rica. El programa está destinado e involucra a personas de las comunidades UBR brindando devoluciones de los resultados a los participantes, informándolos acerca de la protección de datos y los riesgos y realizando campañas personalizadas en comunidades específicas.

Andrea Kelly, M.D., M.S.C.E., y Victoria Miller, Ph.D., del Children's Hospital of Philadelphia, presentaron su trabajo, que busca optimizar el proceso de consentimiento informado para las personas con SD. La Dra. Kelly estudia el sueño en niños con SD, y su equipo de investigación ofrece videos y guiones gráficos para explicar los procedimientos del estudio. Se está trabajando en evaluar la utilidad de estas herramientas. La Dra. Miller explicó que el proceso de asentimiento les brinda a los posibles

participantes la oportunidad de elegir si desean participar en la medida de sus posibilidades. Los niños y adolescentes pueden involucrarse de manera significativa en la toma de decisiones sin tener la última palabra. A pesar de que se necesita más investigación para optimizar el proceso de toma de decisiones para las personas con discapacidades intelectuales, la Dra. Miller cree que el concepto de participación en la toma de decisiones, que se enfoca en el proceso de toma de decisiones y en las interacciones, es adecuado.

Marishka Brown, Ph.D., directora del National Center on Sleep Disorders Research del National Heart, Lung, and Blood Institute, habló sobre el sueño y el trastorno de respiración durante el sueño en personas con SD. Dormir es necesario para el bienestar óptimo, pero las personas con SD tienen más probabilidades de tener problemas de sueño. Los miembros de las minorías raciales y étnicas y las personas socioeconómicamente desfavorecidas también tienen una mayor cantidad de deficiencias y trastornos del sueño. Aún falta realizar investigaciones sobre las desigualdades del sueño en las personas con SD. Hay muchas posibilidades de crecimiento en el sur y el sureste de los Estados Unidos y en áreas temáticas específicas.

Garantizar la representación en el personal científico para el SD: investigadores y becarios

El día 2 abrió con una charla sobre garantizar la diversidad en el personal científico que investiga el SD. La Dra. Bardhan resumió las actividades de INCLUDE para apoyar la diversidad, la equidad, la inclusión y la accesibilidad (DEIA). Estas incluyen organizar una sesión sobre la divulgación y la participación en un taller sobre la planificación de cohortes de SD, presentar una declaración sobre la divulgación y la participación en la investigación del SD y organizar un curso de verano para los estudiantes de grupos subrepresentados. Las oportunidades de financiación de INCLUDE buscan promover la diversidad priorizando las tecnologías digitales, ampliando la distribución geográfica de la financiación y alentando la investigación participativa basada en la comunidad.

Christy Ley, Ph.D., una analista en ciencias sociales que trabaja como Directora General para la Diversidad del Personal Científico (COSWD) en los NIH revisó las actividades que realiza la COSWD para abordar las desigualdades del personal científico. Para construir las pruebas, la COSWD establece métricas, realiza evaluaciones y brinda asesorías sobre la efectividad de los programas a los Institutos y Centros (IC) de los NIH y a otros en la comunidad de investigación biomédica. La COSWD ha probado el uso de catalizadores para la diversidad, personas en cada IC que difunden las mejores prácticas para la DEIA y un programa para generar apoyo mediante mentorías para los investigadores extramuros. También capacita y utiliza estrategias de reclutamiento en todos los NIH para identificar a los candidatos diversos, brinda apoyo los complementos de mentoría DEIA y patrocina una competición por premios a la excelencia en DEIA.

Michelle Jones-London, Ph.D., jefa de la Office of Programs to Enhance Neuroscience Workforce Diversity (OPEN) en el National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS) habló sobre los esfuerzos para ampliar la diversidad del personal. Estos incluyen becas de investigación, complementos y otras formas de financiación individual, así como programas institucionales. Una de las claves para mejorar la diversidad del personal científico es detener las fugas en los puntos de transición de la carrera profesional. Los esfuerzos para mejorar la diversidad exigen la construcción de redes y de un sentimiento de comunidad para que los nuevos investigadores tengan un sentido de pertenencia. Por último, el NINDS ofrece recursos para desmitificar el proceso de solicitar financiación de los NIH.

Jianhua Wu, Ph.D., un profesor adjunto en la Georgia State University, habló sobre cómo formar un equipo de investigación diverso e inclusivo basándose en su experiencia como mentor premiado. Él estudia el modo en que los niños con SD y parálisis cerebral desarrollan habilidades motoras, lingüísticas, cognitivas y sociales. A través de su filosofía de mentoría, el Dr. Wu busca promover la independencia de investigación de los estudiantes, al mismo tiempo que les brinda la estructura y el apoyo de un equipo. Entender las necesidades de las poblaciones de los pacientes es fundamental porque los estudiantes pueden usar este conocimiento para mejorar la calidad de vida de los pacientes. El Dr. Wu ofrece oportunidades para supervisar y asesorar a otros estudiantes, alienta a los estudiantes a dirigir proyectos y lleva a cabo reuniones semanales para ayudar a crear un ambiente justo y respetuoso. El Dr. Wu también explicó cómo la diversidad entre sus becarios ayudó a aumentar la participación de los grupos subrepresentados en la investigación.

Promover la diversidad de participantes en la investigación clínica del SD

Representantes del proyecto Alzheimer's Disease/Down Syndrome Outreach, Recruitment, and Engagement (ADDORE) del Alzheimer's Biomarkers Consortium—Down Syndrome (ABC-DS) hablaron sobre su enfoque y sobre las lecciones que aprendieron. Para llevar a cabo investigaciones inclusivas, los investigadores deben redefinir el concepto de reclutamiento para que incluya la participación. La generación de confianza debe estar en el centro de las interacciones. El ADDORE Core adoptó un modelo de tres fases para involucrar a los miembros de la comunidad: dar primero; construir defensores y reciprocidad. Los centros trabajan juntos para crear materiales educativos sobre el estudio, divulgarlos en las comunidades desatendidas y aumentar el reclutamiento. El estudio también formó una Junta Asesora de Investigación Comunitaria. Los miembros del equipo de divulgación remunerado del estudio hablaron sobre la importancia de abordar el trauma histórico con los pacientes y las familias que no hayan tenido buenas experiencias con la atención médica, así como de mostrar empatía, ser flexible y establecer límites.

El personal del Recruitment Innovation Center (RIC) de la Vanderbilt University presentaron su enfoque y compartieron recursos para promover la diversidad en la investigación. El RIC ofrece asesorías sobre cómo superar los desafíos para el reclutamiento y la retención mediante el uso de estrategias y materiales basados en pruebas. Las recomendaciones para mejorar la participación comunitaria incluían la creación de beneficios para los participantes del proceso, el pensamiento creativo respecto de las asociaciones, la práctica de la toma de decisiones compartida y la compensación justa de los miembros de la comunidad.

Janice Nodvin, la directora de la clínica, describió los servicios y el enfoque que sigue el centro que ella supervisa, en donde se brindan servicios a adolescentes y adultos con discapacidades de desarrollo y se los involucra para que participen de las investigaciones. Ofrece atención primaria y especializada en un solo lugar y busca atender al individuo y a su familia mediante el tratamiento de la salud física, psicosocial y de comportamiento, el manejo de los seguros y de otros aspectos financieros de la transición entre los servicios pediátricos y los servicios para adultos y la ayuda a las familias para encontrarles estudios que sean adecuados para ellas.

Los participantes mencionaron las tácticas utilizadas para involucrar a los hermanos de los niños que visitan la clínica para un estudio. Las prácticas de reclutamiento que incluyen a las familias en la línea de pobreza o por debajo de ella implicaban colaborar con socios que trabajan con esas comunidades, utilizar las redes sociales para encontrar participantes, ser flexible y ofrecer compensaciones que se adecúen a las necesidades de los participantes. Los asistentes mencionaron los eventos de Olimpiadas Especiales como un buen lugar para reclutar.

Lecciones sobre la participación comunitaria

Los presentadores de la última sesión hablaron sobre los grupos desatendidos. Kate Dougherty, defensora y madre de una adolescente con SD, habló sobre el poder de la exposición y de la presión positiva para crear un cambio en las áreas rurales. Los obstáculos más grandes en las áreas rurales son la segregación, el aislamiento, la falta de exposición y la falta de inclusión. A través de la comunidad, aquellos que antes no habían tenido ninguna exposición pueden convertirse en grandes defensores de las personas con SD. La meta es crear un cambio cultural. Utilizar un lenguaje que resuene y hacer las cosas lindas y divertidas puede crear una apertura para llegar a las personas que no tienen experiencia con la discapacidad y cambiar sus puntos de vista sobre lo que es posible.

Brian Chicoine, M.D., director médico de una instalación de cuidado para el SD, describió los servicios de su centro, que incluían la atención primaria y especializada para las personas de 12 años o más que tienen SD, y habló sobre cómo ha involucrado pacientes en la investigación. Recientemente, el centro ha ampliado sus servicios, que ahora incluyen servicios de telesalud y un aumento de las actividades de divulgación en los centros urbanos y con socios regionales, como parte del esfuerzo por reconocer y abordar los problemas de equidad sanitaria.

Elena Grigorenko, Ph.D., una investigadora epidemiológica que dirigió un estudio sobre los problemas de aprendizaje en África, presentó los ocho principios que ella y su equipo siguieron en la investigación. La infraestructura implementada para su estudio debería posibilitar la realización de un estudio sobre el SD en el futuro. Los principios incluyen adaptarse a la comunidad local, involucrar a los líderes locales para garantizar su permiso, reclutar personal local, explicar las evaluaciones y adaptarlas a las preferencias locales, recompensar a los participantes y terminar de un modo que permita volver en el futuro.

Noemi Spinazzi, M.D., una pediatra de un centro de salud federalmente calificado que se especializa en la atención compleja, subrayó la importancia de deshacer de manera activa la desconfianza ya existente. Para construir una comunidad de investigación diversa, los investigadores deben reconocer, asumir y deshacer los legados de abuso y maltrato que sufrieron las personas con discapacidades, lo cual incluye el racismo estructural actual. La Dra. Spinazzi describió los esfuerzos realizados en su clínica para apoyar a las familias e involucrarlas en la investigación, que implicaron ofrecer comida, hacer que los médicos asistan a las reuniones de los programas de educación individualizados (IEP), reclutar personal de investigación diverso, involucrar a los hermanos que asistían a las consultas de investigación y compartir los resultados. La atención médica más actual para el SD requiere tiempo y recursos, apoyo y coordinación de la atención por parte de los proveedores. El apoyo financiero a los programas clínicos les daría a los proveedores una manera de mejorar la atención que brindan mediante la investigación.

Los participantes hablaron sobre las maneras de utilizar el concepto de diversión para aumentar la participación en las investigaciones y sobre la importancia de visitar las comunidades para entender sus prioridades y necesidades. La creación de oportunidades para reunirse y hablar con las familias debería incluirse en el presupuesto de los estudios de investigación. Además, las lecciones aprendidas a partir de la investigación en países de bajos y medianos ingresos sobre los obstáculos culturales y la importancia de la asociación con miembros comunitarios confiables pueden utilizarse para cualquier otro lugar. Abogar por una reforma de atención médica para mejorar las condiciones de los médicos podría ayudar a apoyar a los proveedores que quieren aprender más sobre la atención a pacientes con SD. Otros recursos son el Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) y los eventos de los grupos de defensa nacionales. La financiación de programas clínicos podría ayudar a que los programas se vuelvan modelos para la atención y redes para el personal clínico. Los NIH podrían establecer un premio a las redes clínicas que siga el modelo de los premios a la mentoría en la investigación o de los grupos de asistencia financiera como el DSMIG u organizaciones profesionales. Las subvenciones podrían financiar trabajos que tengan como objetivo la colaboración o el desarrollo de redes de participantes de las investigaciones como la meta más que como el resultado de la investigación. La investigación y la atención deben entrecruzarse.