

Construir una comunidad diversa para la investigación del síndrome de Down

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

DÍA 1: 20 de septiembre de 2022

Sesión 1: Bienvenida e introducciones | Alcance del asunto y perspectivas de las partes interesadas

Palabras de bienvenida del equipo de 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])²

Sujata Bardhan, M.S., Ph.D., Directora del Programa, Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development (NICHD)

Courtney F. Aklin, Ph.D., Subdirectora Adjunta en ejercicio, National Institutes of Health (NIH)

La Dra. Bardhan, una de las la coanfitrionas, abrió el taller a las 12:05 p. m. ET y dio la bienvenida a los participantes. Revisó la programación y dirigió a los asistentes al [sitio web de DS-Connect®](#) y al [sitio web de INCLUDE](#), en donde están guardadas las grabaciones de las sesiones de escucha de mayo y más tarde estarán el resumen y las grabaciones de video de este taller. Se inscribieron unas 200 personas para asistir al taller.

La Dra. Bardhan agradeció a los socios del Down Syndrome Consortium; a los líderes de INCLUDE, Lawrence Tabak, D.D.S., Ph.D., Diana Bianchi, M.D., y Gary Gibbons, M.D.; y al comité de planificación del taller y a la coanfitriona Linda Garcia.

A continuación, presentó a la Dra. Aklin, la Subdirectora Adjunta en ejercicio de los NIH. La Dra. Aklin brinda asesorías en una amplia gama de asuntos complejos y delicados. Anteriormente, fue jefa de personal en el National Institute on Minority Health and Health Disparities (NIMHD).

La Dra. Aklin dio la bienvenida a los asistentes en nombre de sus compañeros copresidentes de INCLUDE, la Dra. Bianchi y el Dr. Gibbons. El taller tuvo más de 200 participantes inscriptos, entre los que se incluyeron personas con síndrome de Down, familiares de personas con síndrome de Down (SD), investigadores, becarios, miembros de organizaciones sobre el SD, proveedores de atención y servicios médicos, expertos en la diversidad y la inclusión y personal del programa de los NIH.

INCLUDE se lanzó en 2018 como respuesta a una directiva congresal. Desde entonces, los NIH han invertido más de \$183 millones en más de 200 proyectos y han financiado muchos premios a la formación centrados en el SD. Ahora INCLUDE está terminando su quinto año y el foco está puesto en ampliar la inclusión de individuos con SD de orígenes diversos para ayudar a entender y eliminar las desigualdades en materia de salud y fomentar la equidad sanitaria en las poblaciones desatendidas. También busca expandir la base de becarios e investigadores de orígenes diversos que trabajan con el SD.

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

² Hay un glosario de los términos y acrónimos utilizados en este informe al final del documento.

Cumplir estas metas requerirá un pensamiento amplio e innovación. INCLUDE tiene el objetivo de captar y amplificar las voces de las personas con síndrome de Down y los familiares y realizar actividades de divulgación comunitaria para fortalecer los planes de diversidad, equidad, inclusión y accesibilidad (DEIA). Este taller es un ejemplo de los esfuerzos realizados para involucrar a la comunidad, escucharla, aprender y actuar. En nombre de los líderes de los NIH y de INCLUDE, la Dra. Aklin agradeció a los asistentes y oradores, que son fundamentales en el esfuerzo de incluir a personas con SD de orígenes diversos en la investigación y potenciar la ciencia.

Repaso general de la diversidad en la investigación del síndrome de Down

Preside y modera la sesión: *Sujata Bardhan, M.S., Ph.D., Directora del Programa, NICHD*

La Dra. Bardhan dijo que los NIH son quienes más financian la investigación biomédica; el 90% de los fondos se destinan a las instituciones universitarias de investigación. Cada año, unos 6,000 bebés en los Estados Unidos nacen con SD. Ellos y sus familias se enfrentan a desafíos que pueden superarse mediante las ayudas y los tratamientos adecuados. Los NIH invierten en las investigaciones que podrían mejorar nuestro entendimiento del SD y ayudar a dirigir tratamientos para mejorar la calidad de vida de las personas con SD.

La inversión en la investigación médica ha generado un aumento drástico en la expectativa de vida promedio de las personas con SD, que pasó de 9 años en la década de 1950 a 50-60 años en la actualidad. El aumento ocurrió luego de que la Academia Americana de Pediatría recomendará, a principios de la década de 1990, hacer una revisión cardíaca a todos los niños con SD.

Sin embargo, con la edad aparecen otros problemas de salud, y ahora la demencia es la principal causa de muerte de las personas con SD. Además, la expectativa de vida media para las personas con SD es mucho mayor para los blancos que para las personas de otras razas, lo cual indica la necesidad de entender las desigualdades sanitarias en las afecciones concomitantes que pueden afectar la salud general.

En la actualidad, sabemos que existen desigualdades en la salud del sueño de la población general, y la mala salud del sueño está asociada con resultados adversos. Las personas que pertenecen a las minorías raciales y étnicas presentan una menor duración del sueño, lo cual influye en muchas áreas, entre las que se incluye la salud general.

El Congreso le ha exigido a INCLUDE que involucre a personas de orígenes diversos con SD y a sus familias, y que aumente la cantidad de investigadores y becarios que estudian la afección. La definición de desigualdades sanitarias proporcionada por los NIH no solo incluye a los grupos minoritarizados raciales y étnicos, sino también a las poblaciones con un estatus socioeconómico (SES) menos privilegiado, a las comunidades rurales desatendidas y a las minorías sexuales y de género.

INCLUDE tiene tres componentes, y todos se abordan mediante la construcción de una comunidad de investigación del SD diversa.

- La construcción de equipos de investigación diversos aborda el componente 1: realizar estudios científicos básicos en el cromosoma 21.
- La formación de una cohorte diversa aborda el componente 2: reunir una población grande de estudio de individuos con SD de todas las edades.
- El desarrollo de estudios clínicos inclusivos aborda el componente 3: incluir a las personas con SD en los estudios clínicos existentes y futuros.

Los NIH han invertido más de \$100 millones en INCLUDE en los últimos 4 años, lo cual permitió que se financiaran 202 proyectos de investigación tanto de investigadores en la etapa inicial como de investigadores experimentados. Los proyectos incluyen varios estudios clínicos. Sin embargo, la información demográfica muestra que las personas de etnias no hispanas que son blancas y de género masculino están sobrerrepresentadas en los estudios. Aún queda trabajo por hacer para lograr que la participación sea diversa.

La Dra. Bardhan les pidió a los asistentes que se unieran a DS-Connect, un registro que recolecta información sanitaria y demográfica básica directamente de las familias y que está disponible en inglés y en español. El registro ayuda a las familias a ponerse en contacto con investigadores autorizados y participar de estudios. Incluye participantes de todo Estados Unidos, aunque todavía falta realizar actividades de divulgación en las comunidades rurales. Las metas son lograr que el registro resulte útil para las familias y asociarse con las organizaciones locales y nacionales para aprender sobre los grupos desatendidos.

Los NIH pueden utilizar DS-Connect para ayudar a los investigadores de INCLUDE a reclutar personas para los estudios. Sin embargo, la mayoría de los participantes del registro son blancos. Es importante incluir a más participantes con orígenes diversos debido a la utilidad que el registro tiene en el reclutamiento para los estudios. Si las investigaciones no cuentan con una muestra amplia de la población, se pueden generar mitos de que determinados tipos de personas o fenómenos no existen. Ser inclusivos ayudará a los investigadores a entender más sobre el SD para todos los participantes diversos.

La [iniciativa UNITE](#) de los NIH busca abordar las desigualdades sanitarias en las comunidades de investigación. La Dra. Bardhan mencionó que el día 2 del taller incluiría una presentación de la Directora General para la Diversidad del Personal Científico (COSWD) sobre el trabajo para promover la diversidad en el ecosistema de investigación extramuros.

Resumen de la sesión de escucha con las familias

Linda Gracia, Coordinadora de Comunicaciones y Divulgación, Proyecto INCLUDE y DS-Connect

La Srta. Linda Garcia presentó un resumen de la sesión de escucha con las familias que se realizó el 18 de mayo de 2022. Los NIH invitaron a los padres que tuvieran hijos con SD a compartir tanto sus experiencias positivas como los obstáculos que encontraron sobre la participación en la investigación. Las metas eran incluir y escuchar a la comunidad del SD, involucrar a más personas con SD y a sus familias en la investigación y entender las necesidades de los miembros de la comunidad para hacerlos participar de investigaciones que los beneficiaran.

Los participantes conversaron sobre las estrategias que mejoraron la participación de las comunidades diversas en la investigación:

- Hablar los mismos idiomas que los participantes de la investigación
- Educar a las comunidades sobre la importancia de la participación
- Generar confianza mediante la comunicación y la creación de experiencias positivas
- Dar prioridad a la seguridad
- Otorgar compensaciones
- Compartir el progreso de la investigación

Los participantes de las sesiones de escucha con frecuencia mencionaban al tiempo como uno de los obstáculos para participar en la investigación. Entre los otros obstáculos, se incluían el idioma, la confianza, la educación, la ubicación, el miedo y el transporte.

Los investigadores pueden tomar varias medidas para ayudar a solucionar estos obstáculos y facilitar la participación en la investigación:

- Otorgar recursos educativos
- Garantizar la comprensión a través de explicaciones directas y comunicaciones claras
- Construir relaciones dentro de la comunidad mediante organizaciones en las que los cuidadores confíen
- Hacer que la investigación sea accesible para las familias
- Organizar eventos informativos en comunidades marginadas y ofrecer compensaciones por participar
- Promover la capacitación en competencias culturales para los equipos de investigación
- Trabajar de cerca con organizaciones nacionales, ya que muchos participantes potenciales reciben sus comunicaciones
- Usar las redes sociales eficazmente

Los NIH pueden ayudar garantizando que la investigación sea pertinente y que las familias entiendan cómo ayudará a sus seres queridos con SD. Los objetivos de la investigación deberían describirse con claridad y se deberían brindar actualizaciones mediante todos los canales posibles y en los idiomas preferidos de las familias. La Srta. Garcia mencionó que el personal de los NIH asiste regularmente a los eventos comunitarios para conectar con las familias, brindar información y contestar preguntas.

La Srta. Garcia invitó a los participantes a visitar el [sitio web de INCLUDE](#) y a comunicarse con ella al linda.garcia@nih.gov.

Resumen de la sesión de escucha con investigadores

Aruna Natarajan, M.D., Ph.D., Directora del Programa, National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI)

La Dra. Natarajan compartió las actas de una sesión de escucha con los investigadores del SD. La meta era aprender sobre las experiencias positivas de los investigadores y sus obstáculos y desafíos, de modo que los NIH pudieran tomar medidas e iniciativas para aumentar la participación diversa.

Cuando se les preguntó por las estrategias que habían aumentado la participación diversa en la investigación, los investigadores se centraron en la generación de confianza. Citaron varias prácticas:

- Involucrarse y participar en las comunidades en contextos distintos al de la investigación, como en salud y educación
- Involucrar a las comunidades en el diseño de la investigación
- Construir una cultura centrada en el beneficio tanto de investigadores como de participantes
- Tener en cuenta las características físicas de las distintas razas en el diseño de la investigación; por ejemplo, proporcionar cables para los electroencefalogramas (EEG) adecuados según los distintos tipos de cabello
- Reunirse con los participantes en donde ellos estén ubicados
- Facilitar el proceso de consentimiento, transporte y logística
- Hacer que los estudiantes de las comunidades subrepresentadas dirijan proyectos de investigación
- Combinar actividades de investigación con ayuda clínica

Facilitar la participación diversa requiere comunicación. Además de hablar los idiomas de los participantes, los investigadores necesitan tener competencias culturales y comportamientos que inspiren confianza y colaboración. Las comunicaciones vinculadas a temas como las discapacidades de desarrollo requieren la utilización de matizadores discursivos en los idiomas preferidos de las familias. Los equipos de investigación deberían ser diversos. Además, los investigadores deberían ingresar a las comunidades de los participantes y utilizar tecnologías móviles y en línea para fomentar la participación en los registros.

Los investigadores deben ser conscientes de la carga que la investigación supone para los participantes, y deberían buscar un equilibrio entre el valor y la carga. Entre las prácticas en esta área, se incluye:

- Tender puentes entre los centros académicos y los centros de salud comunitarios, en donde más miembros de las comunidades subrepresentadas puedan recibir atención
- Mejorar la investigación colaborativa y la atención clínica, con financiación para ambas
- Informar los resultados de las investigaciones a las comunidades, para incentivar la participación futura
- Coordinar logísticamente las investigaciones con la atención clínica para que las familias tengan que viajar menos
- Aprender de otras organizaciones de la comunidad que trabajen con grupos de población diversa y mejorar el conjunto de habilidades de los equipos de investigación
- Utilizar mensajería en línea y formularios de consentimiento con una traducción adecuada

Cuando se les pidió que nombraran los obstáculos y desafíos de incluir a las comunidades diversas en la investigación, los investigadores mencionaron la confianza, el idioma, la expresión de los beneficios y la logística.

Para ayudar, los NIH pueden:

- Colaborar con las organizaciones nacionales en la investigación sobre el SD
- Incentivar a los médicos a mejorar la flexibilidad en la programación de citas
- Abordar la necesidad de que los compañeros de estudio acompañen a los participantes a lo largo de todos los estudios
- Mejorar las compensaciones y la logística
- Compartir las experiencias entre investigadores
- Establecer relaciones en la comunidad
- Alentar a los estudiantes y a los investigadores de los grupos menos representados

Los investigadores sugirieron que los NIH apoyan los esfuerzos por aumentar la diversidad mediante la financiación de proyectos que combinan la atención médica con la investigación; la inclusión del apoyo comunitario en los mecanismos de financiación; el tratamiento del rol de los dispositivos médicos que funcionan para las poblaciones menos representadas; la consideración de la diversidad, la construcción comunitaria y las soluciones tecnológicas en las decisiones de financiación; y la construcción de cohortes inclusivos.

[La Community Engagement Alliance Consultative Resource \(CEACR\): Aprovechar las lecciones para la comunidad del síndrome de Down](#)

Maliha Ilias, Ph.D., Directora del Programa, Center for Translation Research and Implementation Science, Health Inequities and Global Health Branch, NHLBI

La Dra. Ilias dijo que los NIH iniciaron la Alianza de Participación Comunitaria (CEAL) contra las Disparidades del COVID-19 como respuesta a las desigualdades sanitarias que se hicieron visibles durante la pandemia del COVID-19. La CEAL incluye a 21 equipos de distintas partes de los Estados Unidos con socios académicos y comunitarios. A medida que los recursos del programa crecieron, los NIH se dieron cuenta de que otros investigadores podían utilizarlos para mejorar su participación comunitaria y los esfuerzos de participación inclusiva. La CEACR se lanzó en 2021 para compartir dichos recursos.

El programa lo dirige el Clinical and Translational Science Institute de la Universidad de Pittsburgh. La CEACR involucra a varios socios, lo cual incluye las Community-Campus Partnerships for Health, que facilitan el trabajo entre los socios académicos y comunitarios.

El equipo de la CEACR estableció un mapa de activos con información sobre los expertos en participación comunitaria y los recursos disponibles en la CEAL, como algunos materiales de comunicación e información sobre la vacunación de los niños. Cuando alguien con una consulta se acerca a la CEACR, el equipo utiliza el mapa de activos para reunir un panel personalizado de expertos en participación comunitaria y expertos de las comunidades a las que se busca involucrar. Los panelistas evalúan las necesidades de quien tiene la consulta y otorgan recomendaciones personalizadas. El equipo busca completar cada consulta en un plazo de 30 días. Una vez finalizado el proceso, el equipo habla con quien hizo la consulta para obtener una devolución que luego utilizarán para refinar el proceso.

La Dra. Ilias expuso los temas sobre los que la CEACR provee consultas, que incluyen desarrollar estrategias de divulgación y comunicación competentes para la comunidad, entender los obstáculos para la participación inclusiva en la investigación, construir un personal de investigación inclusivo, abordar la reticencia a la vacunación en las comunidades minoritarias y mejorar el diseño de los estudios de investigación con participación comunitaria.

El equipo de la CEACR empezó a trabajar en noviembre de 2021. Completó una consulta piloto con el estudio ACTIV-6, refinó su propio proceso y, desde entonces, ha participado de otras 11 consultas. La cantidad de consultas está aumentando a medida que se corre la voz sobre el programa. El equipo ha trabajado con programas de investigación múltiples, incluidos algunos de los estudios clínicos más importantes financiados por los NIH, como ACTIV-6 y Researching COVID to Enhance Recovery (RECOVER). A través de las consultas, está trabajando con grupos comunitarios diversos que incluyen hispanohablantes, poblaciones rurales, indios americanos y adultos mayores.

La Dra. Ilias presentó ejemplos de las consultas:

- El centro de ACITV-6 de Pittsburgh quería mejorar la inscripción por parte de las poblaciones subrepresentadas en la investigación biomédica (UBR). La CEACR reunió a un panel de expertos que incluía miembros de la comunidad de los grupos que el centro quería hacer participar. El panel proporcionó estrategias para mejorar la inscripción, como centrarse en la integración lingüística, salvar la brecha digital y reducir la carga sobre los participantes. El equipo también ayudó al centro a desarrollar estrategias para identificar y comunicarse con miembros de la comunidad confiables.
- El Comité Consultivo de Partes Interesadas de ACTIV-6 solicitó orientación sobre cómo difundir las mejores prácticas a todos los centros ACTIV-6. La CEACR utilizó el centro de consulta de Pittsburgh para exhibir las lecciones aprendidas y los modos en que pueden compartirse entre los centros.

El equipo de la CEACR está aprendiendo que las consultas deben ser específicas al entorno de la investigación. La CEACR alienta a los grupos que tengan preguntas a que se comuniquen para poder otorgarles recomendaciones específicas.

Además de las consultas dentro de los 30 días, la CEACR puede otorgar consultas más rápidas y focalizadas. Por ejemplo, puede identificar oradores para talleres y conferencias para que proporcionen las perspectivas de los pacientes y cuidadores. También ha otorgado consultas a los equipos de la CEAL, lo cual incluye proporcionarles recomendaciones para considerar enfoques de pago alternativos para los socios comunitarios.

La Dra. Ilias alentó a los participantes a visitar la [página web de la CEACR](#) y aprovechar la serie de seminarios. Las grabaciones de la serie están disponibles en el sitio web; el programa busca construir un juego de herramientas virtuales para los investigadores.

Preguntas y respuestas

La Dra. Bardhan preguntó si la CEACR está disponible para la comunidad de investigación fuera de los NIH. La Dra. Ilias dijo que solo está disponible para los investigadores financiados por los NIH. Se incentiva a las instituciones académicas a tener socios comunitarios, y los socios comunitarios pueden acceder a la CEACR a través de sus socios académicos financiados.

Dolores Harden preguntó dónde se reunió la CEACR con las familias de nativos americanos. La Dra. Ilias explicó que el programa había recibido solicitudes de investigadores clínicos que querían mejorar la comunicación o la participación con poblaciones de nativos americanos. La CEACR incluyó en los paneles a expertos que trabajan con estas poblaciones para proporcionarles a los investigadores recomendaciones específicas.

Sesión 2: Perspectivas de las partes interesadas: Panel de discusión

Preside y modera la sesión: Erika Tarver, M.S., Gerente de Proyectos Senior, División de Neurociencias, National Institute on Aging (NIA)

Panelistas:

- **Familias y personas con síndrome de Down**

- *Yadira Carrillo, emprendedora*
- *Kate Dougherty, Presidente, Junta Directiva del National Down Syndrome Congress (NDSC), Comunidades Rurales*
- *Dolores Harden, miembro, Navajo Nation Advisory Council on Disabilities*
- *Taylor Murphy, estudiante de la escuela secundaria, oradora de GLOBAL auto-representada*
- *Shauntel Neal-Howe, M.B.A., Último Presidente, Junta de Directores del NDSC*
- *Chidanand Rajghatta, M.S., Columnista, Jefe de Redacción en Washington para el Times of India*
- *José Torres Rodríguez, Presidente, Fundación Puertorriqueña Síndrome Down*

- **Investigadores**

- *Joaquín Espinosa, Ph.D., Profesor, Departamento de Farmacología, University of Colorado, Denver*
- *Andrew McCormick, M.D., FAAP, Profesor Adjunto, Departamento de Pediatría, University of Pittsburgh*
- *Esther Son, Ph.D., Profesora Adjunta, College of Staten Island, CUNY*
- *Noemi Spinazzi, M.D., Peditra, Profesora Adjunta, Directora Médica, University of California, San Francisco (UCSF), Down Syndrome Clinic*
- *Ignacio Tapia, M.D., Profesor Adjunto de Pediatría, Children's Hospital of Philadelphia (CHOP)*

La Srta. Tarver presentó a los [panelistas](#). A continuación, comenzó el debate pidiéndoles a las familias y personas con síndrome de Down que compartieran experiencias positivas de haber participado en estudios de investigación.

La Srta. Dougherty dijo que ella vive en una comunidad rural. Se enteró del estudio clínico sobre la estimulación del nervio hipogloso mediante la convención anual del NDSC, y su hijo pudo participar. El estudio le cambió la vida: a su hijo le mejoró la cognición, el habla y el lenguaje, así como el comportamiento y la calidad de vida. Sin embargo, la familia no se habría enterado del estudio si no hubiera podido viajar para acceder a la información. Además, es posible que las comunidades rurales tengan miedo sobre cómo se utilizará la información obtenida mediante la investigación. La Srta. Dougherty dijo que ella corre la voz sobre los beneficios de participar en investigaciones, tanto para mejorar la calidad de vida como para reunir información, pero entiende que la gente es muy protectora de los miembros de su familia con SD.

La Srta. Carrillo dijo que participó del Proyecto Trisomía Humana en el Crnic Institute. El personal sabe cómo trabajar con personas que tienen SD y la hicieron sentir bienvenida.

La Srta. Murphy dijo que su familia participó en los grupos de enfoque para las Guías sobre el Cuidado Médico de Adultos de GLOBAL. La participación fue completamente en línea, y la familia pudo completarlo a su tiempo.

La Srta. Neal-Howe dijo que su hija participa con entusiasmo en las investigaciones, mediante la donación de sangre y otras muestras. Para ella, lo que funciona es que los investigadores le hablen directamente a su hija, en vez de a los padres. También dijo que trabajar con organizaciones comunitarias confiables es fundamental para que las comunidades participen.

El Sr. Torres Rodríguez dijo que su participación en la investigación ha sido limitada, pero que participar es beneficioso porque incentiva a la familia a detenerse y pensar en lo que pueden mejorar. En el día a día, las familias están muy ocupadas tratando de satisfacer las necesidades de sus hijos. También dijo que las familias de bajos ingresos deberían tener la oportunidad de participar en paneles y en la investigación.

El Sr. Rajghatta dijo que su familia también ha participado de manera limitada en la investigación y que les gustaría tener más oportunidades. Su pareja agregó que el conocimiento y los puntajes de las evaluaciones de su hijo tienen como parámetros de referencia los puntajes de las evaluaciones a niños de temprana edad que no son adecuados para los niños con necesidades especiales. En consecuencia, ella y el Sr. Rajghatta reciben devoluciones que los hacen sentir sujetos de investigación.

La Srta. Harden dijo que no ha oído de ninguna familia que participara de ninguna investigación, ni se ha enterado de oportunidades para hacerlo en su área, la región noroeste de Nuevo México. Ella comparte información con las familias que están dentro de la Nación Navajo o en sus alrededores, incluidas las familias de Nuevo México, Arizona y Utah. Tampoco cree que las familias que viven en los pueblos fronterizos dentro de la reserva o en los 19 pueblos de Nuevo México hayan participado en investigaciones.

La Srta. Dougherty dijo que estaba de acuerdo con los comentarios respecto de que los parámetros de referencia eran inadecuados para los niños. No hay una buena base para explicar los diagnósticos de los niños al sistema educativo, que suele tomar una perspectiva inapropiada desde el punto de vista del desarrollo. La Srta. Dougherty también mencionó que es selectiva sobre las oportunidades de investigación que comparte a través de su organización. Para ayudar a proteger a las familias, no comparte oportunidades que no provengan de una fuente que no sea familiar y confiable, como los NIH.

A continuación, la Srta. Tarver les pidió a los investigadores que compartieran ejemplos de cómo participaron para promover la DEIA en la investigación o práctica clínica.

El Dr. McCormick dijo que los académicos suelen estar aislados de la comunidad en general. Citó un [artículo de un colega que se centraba en el concepto de trabajar con las comunidades y no sobre las comunidades](#). También contó que, en un informe de Pittsburgh, se mostró que esta ciudad era una de las más inhabitables para las mujeres negras. Los académicos estaban muy sorprendidos, pero los compañeros de la comunidad dijeron que ya eran conscientes del problema y estaban trabajando al respecto. Esos compañeros estaban enojados porque los académicos no solicitaron sus aportes para realizar el informe. El episodio dio lugar a una iniciativa por la cual los investigadores y los científicos comunitarios se emparejaron y comenzaron a recibir la misma financiación. El Dr. McCormick dijo que el paradigma tiene que cambiar de modo que se incluya a las comunidades en la identificación de las necesidades comunitarias y luego se trabaje con los recursos de la comunidad académica. Financiar a los científicos y a los socios comunitarios en la investigación ayudará a que se mejore el reclutamiento y aportará una perspectiva más inclusiva a la investigación.

El Dr. Espinosa dijo que colaborar con GLOBAL ha sido fundamental para el reclutamiento y para los estudios clínicos en el Proyecto Trisomía Humana. La colaboración también ayuda a los investigadores a conectarse con los miembros de la comunidad al viajar a las reuniones. El Dr. Espinosa dijo que iba a visitar la Nación Navajo en noviembre y que estaría interesado en reunirse con la Srta. Harden. Por último, asociarse con las organizaciones de defensa les permite a los investigadores obtener devoluciones sobre sus materiales y garantizar que se están comunicando con claridad.

La Dra. Spinazzi dijo que ella era la coinvestigadora principal (PI) en un estudio que buscaba desarrollar una herramienta de evaluación para que las familias con necesidades especiales pudieran autogestionarse. El estudio tenía metas de inscripción estrictas para varias poblaciones y se descubrió que se inscribieron “demasiados” pacientes afroamericanos e hispanohablantes. Varios pasos ayudaron a los investigadores a lograr esta inscripción. En primer lugar, tuvieron en cuenta las necesidades de los pacientes al diseñar el estudio. Dado que las familias siempre están muy ocupadas, los investigadores garantizaron que el reclutamiento fuera durante una consulta de atención médica, lo cual demostró que valoraban el tiempo de las familias. Además, los pacientes sienten que el equipo médico los cuida, así que no se sorprendieron cuando se les habló de la investigación. Los coordinadores de investigación clínica saben utilizar un servicio de navegación comunitario para ayudar a las familias a encontrar los recursos que necesitan. Reclutar grupos diversos de participantes implica apoyar a los programas clínicos que atienden a los pacientes de manera holística, lo cual genera confianza.

El Dr. Tapia dijo que había participado de un estudio en donde las entrevistas eran por teléfono y podían realizarse en cualquier momento del día que resultara conveniente para las familias. Para la parte clínica del estudio, los investigadores redujeron la carga para los participantes ofreciéndoles a las familias distintos centros para visitar. Esto requirió de mucha coordinación y de algunos viajes por parte de los coordinadores de la investigación. El equipo también llevó a cabo algunas interacciones clínicas a través de consultas por video cuando fue posible. El Dr. Tapia dijo que es importante ser flexibles y reunirse con las familias en donde ellas estén.

La Dra. Son dijo que reclutó poblaciones asiáticas inmigrantes para su investigación, y que los servicios de traducción fueron cruciales. Las poblaciones están interesadas en participar de las investigaciones, pero es posible que no puedan participar de los grupos de enfoque que no sean en sus idiomas. Para un proyecto, la Dra. Son trabajó con socios comunitarios que hablan varios idiomas y pudieron ayudar a explicar el propósito, los métodos de investigación y la logística del proyecto. El proyecto también reclutó y entrevistó a las familias en una agencia que visitaban con regularidad, para que no tuvieran que realizar un viaje adicional. Las familias recibieron un estipendio. Lo más importante fue que el proyecto contrató a un asistente de investigación bilingüe que tenía un origen racial y étnico similar al de los participantes. En otro proyecto que involucraba a la población inmigrante coreana, el equipo de investigación entabló una relación fuerte con los socios comunitarios, quienes luego contactaron a la Dra. Son con otras agencias. La Dra. Son dijo que había aprendido que brindarles servicios a las poblaciones inmigrantes y entablar relaciones fuertes con los socios comunitarios tiene beneficios tanto a corto como a largo plazo para la investigación.

A continuación, la Srta. Tarver les preguntó a las familias y a las personas con síndrome de Down cuáles fueron los desafíos a los que se enfrentaron al participar en investigaciones del SD.

La Srta. Murphy dijo que es una estudiante de segundo año de la secundaria con una agenda ocupada y le resulta difícil faltar a la escuela para participar de la investigación. Su familia intenta organizar el tiempo de la investigación en función de los recesos de la escuela.

La Srta. Carrillo dijo que ella es la encargada de una tienda de moda y que sabe sobre negocios. Se siente motivada cuando se valora su tiempo. Por ejemplo, recibir una tarjeta regalo por su participación la motiva.

La Srta. Dougherty dijo que las políticas de asistencia escolar que no le dan flexibilidad a los estudiantes que necesitan participar en estudios clínicos pueden ser un obstáculo. Además, los costos del viaje y del alojamiento pueden ser inaccesibles.

El Sr. Torres Rodríguez dijo que, en Puerto Rico, la organización principal que lleva a cabo las investigaciones es el Departamento de Salud. Los estudios incluyen a personas con todos los tipos de discapacidades. Por lo tanto, los resultados, luego utilizados por otras instituciones como el Departamento de Educación, se aplican a las discapacidades como un todo más que específicamente al SD. En las escuelas, las familias reciben tratamientos e información que no necesariamente son correctos para las personas con SD. Los grupos recurren a las investigaciones realizadas en la zona continental de los Estados Unidos, pero esas investigaciones no son representativas de la comunidad latina ni del entorno insular de Puerto Rico. El Sr. Torres Rodríguez acentuó la importancia de que existan investigaciones específicas sobre el SD.

El Dr. Espinosa dijo que va a haber representantes del Centro de Coordinación de Datos de INCLUDE en San Juan para la [conferencia de la Sociedad para el Avance de los Chicanos/Hispanos y Nativos Americanos en Ciencias \(SACNAS\)](#) en octubre, y el Sr. Rodríguez dijo que él va a estar ahí. La Dra. Bardhan agregó que representaría a INCLUDE y a DS-Connect en la reunión. También va a asistir a la [Annual Biomedical Research Conference for Minoritized Scientists \(ABRCMS\)](#).

Una de las asistentes dijo que es de Puerto Rico y que tiene una hija con SD. Preguntó a cuántas familias o personas con SD afecta INCLUDE en los Estados Unidos, incluido Puerto Rico. La Dra. Bardhan dijo que solo siete familias de Puerto Rico están registradas en DS-Connect. Le sugirió a la asistente que se comunicara con ella después de la conferencia de la SACNAS.

La Srta. Tarver les preguntó a los investigadores qué puede ayudar a facilitar la participación en la investigación clínica por parte de las personas de las comunidades subrepresentadas y desatendidas.

El Dr. Tapia dijo que las familias que tienen hijos con SD tienen muchas actividades que compiten entre sí. Las familias de las comunidades desatendidas tienen un nivel adicional de compromisos. Por ejemplo, es posible que los padres tengan más de un trabajo y que tomarse un día libre les resulte oneroso. Deben utilizarse reembolsos para compensarlo.

El Dr. Espinosa acentuó la importancia de la flexibilidad en cada paso del proceso de investigación, lo cual incluye organizar el estacionamiento y proporcionar instrucciones claras para encontrar el centro de investigación. Además, los científicos deberían garantizar que el equipo de investigación sea diverso y, de ser posible, bilingüe. Esto es especialmente importante para los coordinadores clínicos, que trabajan de cerca con las familias.

La Dra. Spinazzi dijo que, como investigadora clínica, se siente abrumada cuando trata de resolver problemas reales para las familias. Por ejemplo, trabaja para ayudar a las familias a acceder a servicios educativos adecuados y beneficios por discapacidad. Es difícil sumar la implementación de proyectos de investigación. Sin embargo, tiene una población grande y diversa de pacientes a quienes les gustaría participar de las investigaciones. Para contactarse con esos pacientes, los investigadores deben apoyar a los programas clínicos que los apoyan, para que los programas puedan facilitar la participación en las investigaciones.

El Dr. McCormick dijo que las ideas de investigación de los médicos se basan en sus propias experiencias y perspectivas. Algo que puede mejorar la participación es preguntarles a las comunidades qué problemas son importantes para ellas.

La Dra. Son dijo que los participantes dedican tiempo y esfuerzo para participar de las investigaciones, y que, si no notan resultados beneficiosos claros, se verán menos motivados a participar en los próximos estudios. Muchos investigadores intentan ofrecer los mejores resultados posibles, pero no siempre la comunicación es clara. Los investigadores deberían usar la lengua de los participantes en lugar de una jerga, y deberían ayudarlos a entender el modo en que los resultados van a afectar a sus comunidades, no solo a individuos. La Srta. Neal-Howe dijo que los investigadores deberían proporcionar resultados claros y oportunos, así como actualizaciones frecuentes de la situación.

El Dr. Tapia agregó que es importante otorgar vales para los taxis y la comida, y que eso debería incluirse en los presupuestos de las subvenciones.

Un asistente dijo que es difícil agregar a los presupuestos de los NIH compensaciones que sean adecuadas para las familias. La tecnología avanzará y producirá métodos de investigación menos costosos, pero, en la actualidad, el costo de la recolección de datos es elevado, y puede ser difícil reunir muestras de participación diversa que sean lo suficientemente grandes.

La Srta. Tarver preguntó a las familias y a las personas con síndrome de Down de qué manera los investigadores pueden generar confianza dentro de sus comunidades.

La Srta. Carrillo dijo que la información y los sitios web deberían estar disponibles en las lenguas de los miembros de la comunidad, para que puedan instruirse por sí solos sobre el trabajo de los investigadores.

La Srta. Murphy dijo que la diversidad es importante. Los investigadores deberían asegurarse de que se represente la diversidad de la comunidad del SD, tanto en los materiales de reclutamiento como en los equipos de investigación.

La Srta. Harden dijo que generar confianza y establecer relaciones es importante en las comunidades rurales, en donde la gente no sabe qué esperar cuando llega información nueva. Los investigadores deberían comunicarse con las familias y avisarles lo que está por venir. También estuvo de acuerdo con lo que dijo la Dra. Spinazzi sobre tratar de resolver problemas reales. Dijo que, en las áreas rurales, los servicios son limitados. La mayoría de las personas que conoce de la Nación Navajo que tienen SD son no verbales, y eso es porque los servicios de terapia del habla son limitados.

La Srta. Neal-Howe dijo que los esfuerzos en otras áreas, como el cáncer de mama, están dando buenos resultados. Las caminatas por el cáncer de mama parecen muy diversas y han tenido campeones dentro de las comunidades. Los investigadores deben reunirse con las familias en donde ellas estén y ayudarlas a satisfacer sus necesidades básicas, como la necesidad de terapia del habla. La Srta. Neal-Howe dijo que le gustaría ver a los investigadores apoyar y asociarse a las instituciones comunitarias ya existentes, como los consultorios pediátricos, las clínicas de SD y las iglesias, para generar confianza y participación.

El Sr. Rajghatta estuvo de acuerdo con que es importante informarles a las familias los resultados de una manera que resulte fácil de entender. Las familias tienen poco tiempo y, cuando dedican tiempo a la investigación, les gusta conocer el resultado. Además, los programas de investigación deberían incluir a todos los residentes legales, no solo a los ciudadanos.

Una madre dijo que es esencial satisfacer las diversas necesidades socioeconómicas y lingüísticas. Ella y su marido forman parte de la Red de SD de su condado. Es un grupo diverso y tiene un programa bilingüe para ayudar a satisfacer las necesidades de los miembros hispanos de la comunidad. Sin embargo, incluso en su comunidad de buenos recursos, hay altos niveles de desigualdad en el acceso. Acceder a los recursos y servicios es difícil, y es posible que las familias con menos recursos que no pueden defenderse a sí mismas queden excluidas. Las escuelas y las clínicas necesitan apoyo para llegar a las poblaciones desatendidas. Además, hay muchas publicaciones de sociología y psicología que hablan sobre servir a las comunidades, y se podrían llevar a cabo investigaciones interdisciplinarias.

La Srta. Dougherty dijo que los investigadores deberían entender que muchas personas en comunidades rurales y desatendidas sufren traumas generados por malas experiencias con educadores y médicos a quienes les falta exposición al SD. Los expertos que visitan áreas rurales o desatendidas ayudan a generar confianza, ya que les hacen saber a las familias que existe una comunidad de SD más grande que entiende cuáles son las mejores prácticas. No es posible que los expertos visiten todas las comunidades desatendidas, pero las comunidades rurales se comunican entre sí.

Un asistente dijo que los investigadores no deben suponer que van a entrar a una comunidad y la gente va a confiar en ellos de inmediato. Generar confianza lleva años, y los investigadores deben tener perseverancia y paciencia. Deberían asegurarse de abordar las preguntas sobre la investigación que la comunidad considera importantes en un comienzo, conocer a los miembros de la comunidad e incluirlos como miembros principales del equipo de investigación.

El Sr. Torres Rodríguez dijo que la investigación debería llevarse a cabo en la lengua materna de los participantes. El objetivo de la investigación debe ser claro, y los resultados deben estar a disposición de la comunidad. Los puertorriqueños recuerdan las malas conductas de los investigadores en el pasado. Los participantes deben entender el modo en que la investigación va a beneficiar a su comunidad. Además, los estudios deberían llevarse a cabo de la misma manera en Puerto Rico y en otros lugares. Finalmente, los investigadores deberían tener en cuenta que, en las comunidades latinas, las madres son muy importantes para la salud y la educación de los niños.

El Dr. McCormick dijo que se debería remunerar a los socios comunitarios. El Dr. Tapia dijo que los investigadores deben entender que las asociaciones comunitarias son continuas y a largo plazo.

La Srta. Tarver les preguntó a los investigadores cómo pueden generar confianza.

La Dra. Spinazzi dijo que los investigadores deberían estar presentes en las comunidades para hacerles saber que no están allí para usarlos, ni abusarlos. Por ejemplo, los investigadores pueden proporcionar oportunidades educativas, como las sesiones de preguntas y respuestas. La Dra. Spinazzi asiste a las reuniones del Programa de Educación Individualizado (IEP) de sus pacientes siempre que puede, lo cual les demuestra a las familias su apoyo. También habla sobre el racismo institucional, una de las razones principales de la falta de confianza, siempre que resulta adecuado. Reconocer el problema es importante. Además, si la investigación demuestra que una intervención o servicio es exitoso, los investigadores deberían proponer que esté disponible mediante los seguros. La Dra. Spinazzi dijo que es muy decepcionante que, hoy en día, el acceso a la estimulación del nervio hipogloso requiera Medicaid.

El Dr. Espinosa agregó que es importante que la comunicación sea eficaz. Los investigadores quieren generar entusiasmo y emoción, pero deben tener cuidado de no exagerar ni prometer de más.

La Dra. Son dijo que, para generar confianza, es fundamental ser auténtico. No tiene hijos con discapacidades de desarrollo, y las comunidades le preguntan por qué está interesada en el tema. Comparte su experiencia como trabajadora social en Corea del Sur, en donde trabajó con muchas familias que tenían hijos con discapacidades de desarrollo. Esa experiencia la llevó a volverse investigadora. Cuando comparte sus historias personales con los miembros de la comunidad, se los ve más predispuestos a compartir sus propias historias. Cree que compartir sus historias y pasión ha ayudado a que los miembros de la comunidad la vean como persona.

El Dr. McCormick dijo que, históricamente, algunas comunidades han sufrido abusos a través de las investigaciones. Los investigadores deben recordar que hay trabajo por hacer para que no se repitan los errores del pasado.

Un asistente dijo que, antes de generar confianza, se deben explicar a los miembros de la comunidad los avances demostrados y las preguntas que quedan por responder. Una vez que exista ese entendimiento, se puede generar confianza.

Sesión 3: Abordar las desigualdades sanitarias raciales y étnicas en la investigación científica

Preside y modera: Marishka Brown, Ph.D., Directora, National Center on Sleep Disorders Research (NCSDR), NHLBI

La Dra. Brown dijo que la sesión se enfocaría en la investigación para las personas que viven con SD y presentó a los [oradores de la sesión](#).

Inclusión de todas las edades

Dawn Corbett, M.P.H., encargada de la Política de Inclusión de los NIH, Oficina de Investigación Extramuros, NIH

La Srta. Corbett dijo que desde hace mucho tiempo los NIH tienen un compromiso con la inclusión en la investigación clínica, con políticas implementadas desde 1986. En 1993, se aprobó una ley que obligaba a los NIH a incluir a mujeres y miembros de las minorías raciales y étnicas. En 1998, los NIH emitieron una política que requería la inclusión de niños. A finales de 2016, el Congreso aprobó la Ley de Curas del Siglo XXI que exige la inclusión y comprende nuevos requisitos según los cuales se deben informar los resultados según el sexo o género, la raza y la etnia.

La Ley de Curas del Siglo XXI también exigía a los NIH a que convocaran un taller sobre la categorización y la exclusión por edades para la investigación clínica, publicaran pautas sobre la consideración de la edad en la investigación clínica y publicaran la cantidad de niños incluidos en las investigaciones de los NIH según la afección investigada o la categoría de la enfermedad. Los NIH empezaron a implementar estos requisitos en 2017. En el taller, los expertos hablaron sobre los obstáculos a la inclusión de niños y adultos mayores en los estudios clínicos. Allí se mostró que faltaban datos sobre la participación en las investigaciones según la edad, y que los adultos mayores y los niños se enfrentaban a obstáculos similares a la hora de participar.

Los NIH tuvieron en cuenta la devolución brindada por el taller y por el público, y en 2017 [anunciaron](#) la [Política de inclusión a lo largo de toda la vida](#). La política establece que las investigaciones de sujetos humanos de los NIH deben incluir individuos de todas las edades, a menos que haya razones éticas para no hacerlo. También requiere la presentación de datos de los participantes a nivel individual en informes de progreso basados en el sexo o el género, la raza, la etnia y la edad al inscribirse. La política tiene la intención de abordar la brecha. Por ejemplo, los NIH descubrieron que la edad media de los participantes de los estudios clínicos era menor que la de las personas que tenían las afecciones estudiadas.

[La política de los NIH](#) requiere que se incluyan mujeres y personas con orígenes diversos en todos los estudios de investigación clínica financiados por los NIH, a menos que exista una razón convincente para justificar la exclusión. El costo y la conveniencia no se consideran razones convincentes. Los estudios clínicos de fase III tienen algunos requisitos adicionales, como informar los análisis según el sexo o el género, la raza y la etnia.

Quienes soliciten financiación deben proporcionar planes para la inclusión de mujeres, de miembros de las minorías raciales y étnicas, y de individuos de todas las edades. Los solicitantes también deben proporcionar las edades mínimas y máximas, así como un informe de inscripción que muestre la información demográfica de los participantes que reclutarán.

En los sitios web de los NIH, ahora se muestra la información demográfica de los participantes de las investigaciones. La información está disponible para todas las categorías de afecciones y enfermedades, incluido el SD. La Srta. Corbett mostró datos de inscripción a investigaciones clínicas de los NIH clasificada por grupos etarios y sexo/género, raza y etnia. En 2021, un 20% de los participantes de las investigaciones fueron niños, un 58% adultos de entre 18 y 64 años, un 19% adultos mayores y un 3% de edad desconocida. Más de la mitad de los participantes fueron mujeres, y un 11% fueron hispanicos o latinos. Menos de un 1% fueron indios americanos/nativos de Alaska o nativos de Hawái o de las islas del Pacífico, 13% fueron negros o afroamericanos y 64% fueron blancos.

En 2020, los NIH tuvieron una reunión para evaluar el progreso y los retos en curso. El [informe de la reunión](#) está disponible en línea. Entre los temas, se habló de limitar los criterios de inclusión y de exclusión según sea necesario, sopesar los riesgos de la exclusión frente a la participación, minimizar la carga de los participantes y cuidadores, tener en cuenta la diversidad dentro de las poblaciones, evaluar y ajustar el reclutamiento y la retención y brindar capacitaciones y recursos a los investigadores.

Recientemente, los NIH financiaron un contrato con las Academias Nacionales de Ciencias, Ingeniería y Medicina que produjo un [informe sobre la mejora de la representación en los estudios clínicos y en la investigación](#). El informe contiene recomendaciones para las agencias federales y la comunidad científica, como revisar el reembolso de los estudios, la compensación a los participantes y los procesos de los NIH, así como asegurarse de financiar adecuadamente los esfuerzos para la participación comunitaria.

La Oficina de Investigación Extramuros de los NIH proporciona recursos para la comunidad científica, entre los que se incluyen [entradas de blog](#) y [capacitaciones](#) para los investigadores.

Diversidad en el síndrome de Down: El proyecto DS360

Tracie Rosser, Ph.D., Profesora Adjunta, Escuela de Medicina de la Universidad Emory

La Dra. Rosser dijo que la diversidad en las investigaciones es necesaria para que las conclusiones extraídas de los datos sean adecuadas. Las diferencias individuales son importantes al analizar los datos, especialmente a medida que avanzamos hacia la era de la medicina personalizada. La diversidad entre los participantes de las investigaciones también es importante para entender las desigualdades sanitarias, que podrían vincularse con una variedad de factores como la raza y la etnia, los determinantes sociales de la salud o la exposición ambiental.

La incidencia de SD es más elevada entre las familias hispanicas. También hay desigualdades según la raza y la etnia respecto del riesgo de tener leucemia, cardiopatías congénitas y algunos problemas gastrointestinales, así como en la expectativa de vida. Estas desigualdades pueden estar vinculadas a la genética o no.

Tanto en el proyecto DS360 de la Universidad Emory como en la investigación clínica en general, hay más participantes blancos y no hispanicos que participantes de otras razas o etnias. Los datos del censo de EE. UU. muestran que la población estadounidense se ha vuelto más diversa entre 2010 y 2020. Los porcentajes de personas blancas, negras, hispanicas y no hispanicas en los Estados Unidos son comparables a los porcentajes de los participantes de la investigación clínica, pero la representación de las minorías raciales y étnicas en la investigación debe mejorar.

La investigación del SD en Emory empezó a principios de la década de 1990 con el Proyecto de Atlanta sobre el Síndrome de Down. En 2000, el proyecto se expandió y se convirtió en el Proyecto Nacional sobre el Síndrome de Down (NDSP), que cubría seis estados. Cuando el NDSP finalizó, Emory comenzó el Proyecto de Emory sobre el Síndrome de Down, que tenía sede en Atlanta pero inscripción nacional gracias a la posibilidad de participar en línea. Los subestudios incluyeron el Estudio sobre Cardiopatías Congénitas y el Proyecto de Cognición del Síndrome de Down.

Además de la diversidad entre los participantes de la investigación, también es importante la diversidad entre los tipos de datos que los investigadores recolectan. En los proyectos Emory, se han recolectado datos de encuestas, muestras de sangre y saliva, datos sobre la secuenciación y datos de registros médicos, y también se llevaron a cabo evaluaciones cognitivas.

El NDSP demostró que las mujeres o las personas con linaje negro presentaban un mayor riesgo de tener cardiopatías congénitas, pero los hispanicos presentaban un riesgo menor. Los investigadores también encontraron diferencias en el riesgo de padecer defectos gastrointestinales según el sexo, el linaje y la edad en que fueron madres. Sin embargo, las muestras fueron demasiado pequeñas como para ser significativas estadísticamente. Los obstáculos para la participación en las investigaciones afectan la capacidad de los investigadores de extender la investigación para averiguar si las diferencias en el riesgo son significativas estadísticamente.

Los factores que influyen en la participación incluyen el tiempo que deben dedicar los participantes y las familias; la existencia o la falta de incentivos adecuados, como la ayuda para el transporte; y la posibilidad de que los participantes obtengan o no información útil o interesante. Todos estos factores son abordables.

La Dra. Rosser dijo que, además de ser profesora adjunta en Emory, también es la investigadora principal de Emory para el Proyecto de Investigación *All of Us*. El programa financiado por los NIH busca que se inscriban un millón de personas o más para construir la base de datos biomédicos más grande, rica y diversa de su tiempo. Uno de los objetivos es que se inscriban personas de las comunidades subrepresentadas en la investigación biomédica (UBR). En la actualidad, aproximadamente un 80% de los participantes provienen de comunidades UBR, de los cuales cerca de la mitad no se identifican como blancos. La Dra. Rosser destacó el hecho de que las comunidades UBR no se definen solo por la raza o la etnia; el acceso a la atención, la ubicación geográfica, los ingresos y la educación también son factores.

All of Us espera posibilitar descubrimientos que generen enfoques más precisos para la atención médica. El programa involucra a personas y comunidades que solían estar excluidas de las investigaciones. *Los datos de All of Us* combinan muestras biológicas, otros factores biológicos e información sobre los determinantes sociales de la salud. El programa espera hacer un seguimiento de los participantes por al menos 10 años.

All of Us utiliza diversos métodos para llegar e involucrar a las comunidades UBR. El programa:

- Busca reunirse con los participantes en donde ellos estén y proporcionarles resultados que puedan entender.
- Enuncia, entre sus valores fundamentales, que la participación está abierta a todos y que los participantes son socios.
- Garantiza que los participantes tengan acceso a su información.
- Genera confianza siendo transparente sobre lo que hace y sobre los problemas de las investigaciones anteriores.
- Informa a los participantes del modo en que se van a proteger sus datos y los riesgos que conlleva la investigación, entre los que se incluye la forma en que recibir información genética podría afectar el seguro.
- Proporciona educación a los participantes.
 - Por ejemplo, el programa proporciona información sobre la genómica, lo cual ayuda a los participantes no solo a entender *All of Us*, sino también por qué la investigación es importante a nivel general.
- Lleva a cabo campañas personalizadas que buscan mostrar de manera clara por qué es importante que las comunidades participen.

La Dra. Rosser enumeró algunas maneras en que se puede aumentar la participación y la diversidad. Involucrar juntas asesoras de participantes puede ayudar a los investigadores a obtener devoluciones en las primeras etapas del proyecto para averiguar lo que quizá deberían ajustar.

Los materiales de captación deberían adaptarse al público al que los investigadores pretenden dirigirse. Los investigadores deberían asegurarse de que el tiempo que los participantes dedican para la participación valga la pena mediante el aumento de los incentivos y la devolución de información a los participantes. Las asociaciones comunitarias son importantes y deben ser a largo plazo; los equipos de investigación deberían proporcionar recursos que se extiendan más allá de su investigación. Además, los equipos deberían asegurarse de que su investigación sea relevante para las poblaciones que buscan involucrar.

Un proceso inclusivo de consentimiento y asentimiento

Andrea Kelly, M.D., M.S.C.E., Profesora de Pediatría, y Victoria Miller, Ph.D., Psicóloga, CHOP

La Dra. Kelly dijo que, junto con la Dra. Miller, iban a compartir cómo fue el viaje que hicieron para abordar un vacío metodológico crítico en la protección de los sujetos humanos, así como sus esfuerzos para optimizar el proceso de consentimiento informado para las personas con SD.

La Dra. Kelly explicó cómo llegó a su trabajo actual. A principios de la década del 2000, estaba estudiando la intersección entre la apnea del sueño y el riesgo cardiometabólico en personas que, a no ser por eso, estaban sanas. Su mentor era un experto en sueño que estudiaba el área del SD. Más adelante, cuando la Dra. Kelly quedó embarazada de un niño con SD, otro mentor la invitó a trabajar en la investigación del SD. Empezó a estudiar la composición corporal y el riesgo cardiometabólico en jóvenes y adultos emergentes con SD. Una experiencia que tuvo con un participante le remarcó la importancia de realizar exámenes para detectar la apnea obstructiva del sueño (AOS) y hacer que dichos exámenes sean más convenientes para las familias. En la actualidad, la Dra. Kelly es la coinvestigadora principal junto con la Dra. Tapia en un estudio sobre evaluar la apnea del sueño en el hogar.

Los miembros de la familia que participan en el estudio les contaron a los investigadores que un estudio del sueño anterior había sido traumático para uno de los niños y que el médico de otro de los niños había dicho que no era posible realizar un estudio del sueño en ese niño. Los comentarios enfatizaban la importancia de tener miembros del equipo de investigación que fueran sensibles a las discapacidades de aprendizaje y a los problemas sensoriales, y de mejorar la educación de la comunidad médica.

La Dra. Kelly trabaja con un equipo multidisciplinario con experiencia en SD y en la investigación del sueño infantil. El equipo está asociado con representantes de los padres que les dan consejos sobre las prioridades de la comunidad y sobre los modos de involucrar de buena manera a las familias. Como madre de un niño con SD, la Dra. Kelly generó confianza con los pacientes clínicos y los participantes de la investigación, lo cual la ha ayudado con las asociaciones.

El equipo se ha centrado en la comunicación durante el proceso de consentimiento y asentimiento mediante el uso de historias y videos. Un padre dijo que apreciaba que, gracias a los vídeos y las historias sociales, no hubo sorpresas para su hijo. Sin embargo, tres personas se negaron a participar después de ver uno de los videos. A pesar de que fue una decepción, el equipo sintió que esto mostraba que habían realizado un estudio informado. La Dra. Kelly mostró un video en el que se explicaba lo que los cuidadores pueden esperar de un estudio del sueño. Los protagonistas de los videos son personas con SD, para que las comunidades se sientan más involucradas.

Las historias sociales incluyen placas que muestran distintos componentes de los procedimientos del estudio. Una historia acompaña las placas, y el equipo personaliza la historia con los nombres del niño, el tecnólogo del sueño y el coordinador de la investigación. El coordinador pone las cartas en orden y, si es posible, le pide al niño que las ponga en orden para determinar si entiende los procedimientos.

Un estudio complementario está investigando la relación de la AOS con los resultados. El equipo quería que participaran personas mayores, pero, como estaba basado en un hospital de niños, no tuvo acceso a expertos en evaluaciones neurocognitivas para adultos. El equipo buscó la ayuda de un neuropsicólogo de otra institución, quien ha estado dando capacitaciones al coordinador de la investigación sobre las evaluaciones cognitivas para adultos emergentes y jóvenes con SD.

Originalmente, el equipo planeaba reclutar 35 participantes, pero, a partir del entusiasmo dentro de la comunidad con SD, decidieron ampliar tanto el tamaño de las muestras como el rango de edad. Los porcentajes raciales y étnicos son similares a los de la investigación sobre el SD en general.

Los participantes se reclutaron mediante recursos no vinculados a DS-Connect que el equipo suele usar. Sin embargo, al llevar a cabo el estudio, el equipo comenzó a trabajar con la Dra. Bardhan para utilizar DS-Connect, lo cual generó el interés de participantes de todo el país.

Los participantes potenciales dieron las razones por las cuales se negaron a participar, lo cual orientó los siguientes pasos del equipo. La competencia limitada en inglés es una de las razones. El equipo tiene un intérprete de español, pero el intérprete no puede realizar evaluaciones neurocognitivas en español. Además, muchos de los cuestionarios en inglés no están disponibles en español. El costo y el viaje representaron obstáculos para muchas de las personas que se contactaron a partir de DS-Connect.

El padre de un joven de 18 años con SD dijo que nunca nadie le había hablado directamente a su hijo antes, ni en la clínica ni en el contexto de la investigación. El comentario influyó los pasos siguientes del equipo, que buscó optimizar el proceso de consentimiento y asentimiento. El equipo se esfuerza por establecer un estándar mejor para involucrar a las personas con SD y a sus familias en la investigación.

La Dra. Miller dijo que ella iba a hablar sobre lo que significa para los niños y adolescentes con SD tener voz en el proceso de toma de decisiones sobre la participación en las investigaciones y la atención médica.

El proceso de asentimiento implica mostrar que se está de acuerdo con la participación. Se basa en la obligación moral de promover el crecimiento moral y el desarrollo de la autonomía de los niños. El asentimiento no busca ser equivalente a la toma de decisiones autónoma, así que no necesita reflejar los elementos del consentimiento informado. En cambio, el proceso de asentimiento les brinda a los posibles participantes la oportunidad de elegir si desean participar en la medida de sus posibilidades. El proceso puede variar según el desarrollo de los niños y la maduración de su capacidad.

Se requiere el asentimiento para participar de las investigaciones, pero existe la posibilidad de desestimarlos si hay un beneficio directo que solo se obtiene en el contexto de la investigación o si se considera que el niño es incapaz de brindar su asentimiento. Las juntas de revisión institucional (IRB) locales determinan dónde y cómo obtener el asentimiento, así que los procesos varían bastante.

La Comisión Nacional para la Protección de los Sujetos Humanos recomendó que el asentimiento incluyera cuatro elementos: la comprensión de los procedimientos que se realizarán, la elección libre de someterse a dichos procedimientos, la comunicación inequívoca de esa elección y el conocimiento de la opción de retirarse de la investigación. Las investigaciones sobre el asentimiento se han centrado mayormente en las capacidades de comprensión y toma de decisiones de los niños, y evalúan cuándo los niños son competentes para asentir. Los trabajos centrados en cómo los padres, los niños y los investigadores interactúan y se comunican respecto de la investigación se realizaron en menor medida. La Dra. Miller cree que es importante tener en cuenta cómo involucrar a los niños en las decisiones sobre la participación en las investigaciones y su atención médica de formas que los beneficien. Los niños pueden involucrarse en las decisiones sin tener la última palabra.

La participación en la toma de decisiones (DMI) se refiere a cómo los adultos y los niños o adolescentes se involucran en la toma de decisiones y en la resolución de problemas. El concepto se centra en el proceso y en la interacción, más que en quién toma la decisión. También enfatiza los comportamientos de los padres, los niños y los proveedores o investigadores. Por ejemplo, los padres o los investigadores pueden preguntarles a los jóvenes qué preguntas o preocupaciones tienen y verificar que entienden los procedimientos de la investigación, y los jóvenes pueden compartir sus opiniones y realizar preguntas. El concepto reconoce que los niños y los adolescentes pueden involucrarse de manera significativa en la toma de decisiones de varias maneras, y que los padres y los proveedores pueden conservar un rol fundamental como fuente de apoyo y asesoramiento. Las investigaciones han mostrado que muchos niños y adolescentes quieren tener la opinión de sus padres a la hora de tomar decisiones, y que tener la posibilidad de elegir, sin el apoyo necesario, les puede representar una carga.

La DMI no es lo mismo que la toma de decisiones compartida (SDM), un concepto que se ha desarrollado con relación al vínculo entre los pacientes adultos y los proveedores. La SDM requiere mutualidad, información compartida y acuerdo sobre la decisión. El concepto no necesariamente se aplica a los niños, quienes no participan de la toma de decisiones en calidad de pares.

La DMI reconoce que los niños aún deben aprender y practicar la toma de decisiones en múltiples entornos. Tiene varios beneficios: les brinda a los jóvenes la posibilidad de observar y practicar la toma de decisiones, mejora su autoeficacia en la toma de decisiones, favorece la visión positiva del proceso de toma de decisiones y de investigación, y facilita la confianza y la comunicación abierta entre los jóvenes y el equipo de investigación. La Dra. Miller llevó a cabo un estudio en el que se descubrió que, cuando los jóvenes sentían que los investigadores los involucraban en las conversaciones sobre la participación en la investigación, percibían una mayor justicia, estaban más satisfechos con el proceso de toma de decisiones y creían que su voz tenía un mayor peso en dicho proceso.

La participación de los padres en la toma de decisiones significa que los padres entienden el contexto general de la decisión, así como los valores y metas del niño, que pueden proporcionar información y apoyo y que favorecen la implementación de la decisión.

Hay pocas investigaciones sobre las desigualdades en la DMI. Sin embargo, los jóvenes que pertenecen a las minorías raciales y étnicas sufren desigualdades en la interacción con los proveedores de atención médica, lo cual probablemente incluye a las interacciones en el contexto de la investigación. Es posible que varios factores, como las malas experiencias previas con el sistema de atención médica, el racismo, los prejuicios del proveedor y del sistema de atención médica, y la historia de malas conductas de los investigadores en las comunidades marginalizadas, hagan que los procesos de asentimiento y consentimiento y la DMI sea difícil para quienes provienen de las minorías raciales y étnicas.

La Dra. Miller enumeró las consecuencias de la DMI en el proceso de asentimiento. Los investigadores deberían:

- Respetar el rol de los padres a la hora de apoyar a los jóvenes en la toma de decisiones.
- Considerar la posibilidad de involucrar a los jóvenes en la toma de decisiones de diversas maneras, entre las que se incluya proporcionarles información personalizada y adecuada para su desarrollo; solicitarles opiniones y preguntas; y verificar que entienden los procedimientos de la investigación.
- Apreciar las maneras en las que el proceso de asentimiento puede favorecer el desarrollo de los jóvenes y focalizarse en esa meta.
- Reconocer los obstáculos únicos a los que se enfrentan los jóvenes y las familias que pertenecen a las minorías raciales y étnicas. Centrarse en los aspectos relacionales del proceso de toma de decisiones podría ayudar a generar confianza y mejorar las interacciones entre los pacientes y los investigadores.

Es necesario llevar a cabo más investigaciones para optimizar el proceso de asentimiento y toma de decisiones para los jóvenes y los adultos con discapacidades intelectuales. Sin embargo, la Dra. Miller cree que la DMI es adecuada para estos grupos, porque la participación de los cuidadores siempre puede ser relevante, y es posible que se necesite la defensa o participación de otro representante legal autorizado más adelante durante la adultez.

La Dra. Kelly dijo que el equipo no ha evaluado de manera formal el valor de los guiones gráficos o videos, ni ha obtenido una devolución de la comunidad para optimizarlos. El equipo ahora está realizando trabajo adicional para mejorar el proceso, lo cual incluye crear un comité asesor de familias que brinde aportes sobre los obstáculos a la participación y las experiencias con el consentimiento y el asentimiento. El equipo también buscará obtener devoluciones sobre los videos, los guiones gráficos y la utilidad de usar una plataforma digital para evaluar la comprensión de los procedimientos, objetivos, riesgos y beneficios de los estudios. La meta es evaluar la utilidad de las herramientas para promover la autoeficacia en la comunidad de personas con SD.

Para abordar la diversidad, el equipo reclutará de manera local y nacional, con un foco en regiones geográficas específicas para garantizar la representación. Reclutará de poblaciones rurales y urbanas, y establecerá límites mínimos de representación de personas de diversas razas y etnias. El equipo descubrió que la mayoría de las personas que no podían participar en los estudios debido a su competencia limitada en inglés eran hablantes de español, por lo que se centrará en este idioma mediante la traducción de los materiales al español y la obtención de devoluciones sobre los videos y cuestionarios en español por parte de las personas una competencia limitada en inglés. El equipo siempre tiene un intérprete de español, y el coordinador de la investigación está por obtener un certificado en interpretación en español. El equipo también va a trabajar con DS-Connect para optimizar las estrategias de reclutamiento.

El equipo va a llevar a cabo entrevistas semi-estructuradas presenciales y virtuales para incluir a personas de todo el país. Para aquellos en el área de Filadelfia, el equipo considerará realizar evaluaciones a domicilio, ya que el contexto de la clínica puede resultar estresante.

El equipo busca cubrir los costos de viaje y alojamiento por adelantado, para que las familias no tengan que pagarlos y después esperar el reembolso. El equipo también tiene el objetivo de compensar los costos del cuidado de niños y los sueldos. La Dra. Kelly mencionó que brindar compensaciones podría tener consecuencias tributarias. Se cobran impuestos sobre las compensaciones superiores a \$600; esta norma está basada en una decisión de 1990, y el límite debería actualizarse para dar cuenta de la inflación. La compensación también puede conllevar el riesgo de perder la Seguridad Social.

El equipo busca que sus materiales educativos sean fáciles de actualizar para que puedan utilizarse en otros estudios y se conviertan en el modelo estándar para el proceso de consentimiento y asentimiento.

La Dra. Kelly enumeró las medidas a tomar para aumentar la inclusión de personas con SD de orígenes diversos a lo largo de toda la vida, entre las que se incluye compensar la carga económica; instruir al equipo de investigación sobre las obligaciones tributarias; mejorar las capacitaciones y desarrollar mejores prácticas para el consentimiento y el asentimiento; establecer un mecanismo centralizado para la traducción y un repositorio para los investigadores; y considerar cuidadosamente los costos de los equipos de estudio, como los costos de las visitas a domicilio.

Desigualdades sanitarias del sueño: Sueño y trastorno de respiración durante el sueño en personas con síndrome de Down

Marishka Brown, Ph.D., Directora, NCSDR, NHLBI

La Dra. Brown dijo que el sueño es necesario para el bienestar óptimo. Es necesario para los procesos de neurodesarrollo y cognitivos, y para mantener un peso saludable. Las investigaciones han mostrado que las etapas más profundas del sueño juegan un papel importante en el aprendizaje, ya que promueven la consolidación de la memoria, y que afectan el comportamiento. La falta de buen sueño perjudica el desarrollo y podría ser una carga de por vida.

Las investigaciones han demostrado que los problemas de sueño son significativamente más grandes en los niños con SD que en la población general. Los adultos con SD tienen una prevalencia alta de trastornos de conducta durante el sueño y tienen menos sueños de movimientos oculares rápidos (REM), que es importante para el aprendizaje y la memoria. Aproximadamente un tercio de los adultos con SD sufren problemas relacionados con el sueño, y el trastorno más informado entre personas con SD es el trastorno de respiración durante el sueño, o apnea del sueño.

El trastorno de respiración durante el sueño abarca un espectro de gravedad que va desde el ronquido simple hasta la AOS. Implica una obstrucción parcial o completa de las vías respiratorias durante el sueño. Puede ser difícil de diagnosticar; los primeros signos pueden pasar desapercibidos y puede ser difícil realizar estudios del sueño en personas con SD. Los tratamientos como la adenotonsilectomía y la presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP) pueden ayudar, pero no son curas.

Los trastornos del sueño pueden aumentar los riesgos médicos. Se han vinculado no solo con problemas neurocognitivos, sino también con aumentos en la hipertensión, obesidad, diabetes, derrames cerebrales y demencia. Muchos estudios del sueño en poblaciones de personas mayores que viven con SD se centran en la demencia o la enfermedad de Alzheimer.

Dormir es un reto para las poblaciones minoritarizadas. Los miembros de las minorías raciales y étnicas y las personas socioeconómicamente desfavorecidas tienen una mayor cantidad de deficiencias y trastornos del sueño. En comparación con los blancos, los miembros de las minorías raciales duermen menos, tienen una menor calidad del sueño y sufren trastornos del sueño más severos y subdiagnosticados.

En 2018, los NIH organizaron un taller para definir las desigualdades sanitarias del sueño, que dio como resultado la siguiente definición: “una diferencia constante en una o más dimensiones de la salud del sueño (regularidad, calidad, alerta, ritmo, eficiencia y duración) que afecta negativamente a las poblaciones desfavorecidas designadas”. Estas poblaciones están compuestas por las minorías raciales y étnicas, las minorías sexuales y de género, las poblaciones socioeconómicamente desfavorecidas y las poblaciones rurales desatendidas.

Aún falta realizar investigaciones sobre las desigualdades del sueño en las personas con SD. Entre 2012 y 2018, la financiación para las investigaciones sobre el sueño en personas con SD fue limitada. Gracias al apoyo de INCLUDE, la financiación ha crecido exponencialmente. Sin embargo, las investigaciones se han concentrado en el área de Pensilvania y Nueva York. Hay muchas posibilidades de crecimiento en el sur y el sureste de los Estados Unidos, en donde las desigualdades sanitarias predominan.

La Dra. Brown mostró un gráfico de temas primarios de las solicitudes financiadas, que incluían la pediatría, el envejecimiento, la demencia y los estudios longitudinales. Las desigualdades sanitarias no se encuentran dentro de los temas más estudiados. Sin embargo, la investigación del sueño se ha desarrollado en los últimos 10 años, y los NIH están viendo más solicitudes sobre las desigualdades sanitarias y del sueño en personas con SD.

Los NIH han identificado algunos vacíos y áreas en las que la comunidad investigadora podrían aumentar su atención:

- Desigualdades sanitarias del sueño en personas con SD a lo largo de toda la vida
- Temas vinculados al sueño que no sean la AOS en adultos con SD
- Diferencias en el sueño y los trastornos del sueño en personas con SD según el sexo y/o el género
- Ritmos circadianos en personas con SD

La Dra. Brown dijo que no tener en cuenta la diversidad, la equidad y la inclusión en la investigación significa que los datos son incompletos. El resultado es una ciencia deficiente, lo cual podría afectar a la medicina y a la atención médica.

Preguntas y respuestas

Un asistente preguntó cómo se puede trabajar con las instituciones para obtener una aprobación de los procedimientos de “pre-reembolso”. Otra asistente dijo que su equipo utiliza el software de viajes de su institución para organizar los costos de viaje y de hotel, y que el cargo va a la cuenta de la subvención del equipo en la institución. El Dr. Tapia agregó que los vales de descuentos para las comidas también pueden cargarse a las subvenciones del CHOP.

La Dra. Bardhan les preguntó a la Dra. Miller y a la Dra. Kelly si han notado diferencias en el proceso de asentimiento cuando reclutan miembros de los grupos subrepresentados. Por ejemplo, es posible que los niños y las familias que no hayan participado de muchas investigaciones necesiten más información. La Dra. Miller dijo que se había enfrentado a más desafíos desde una perspectiva de diseño de las investigaciones más amplia. Por ejemplo, un estudio sobre la anemia falciforme buscaba examinar la díada de un adolescente y uno de sus padres, pero el joven solía asistir con un hermano mayor, con otro miembro de la familia o solo. La díada no necesariamente se aplicaba al grupo.

La Dra. Bardhan dijo que, cuando recluta familias para DS-Connect, se dio cuenta de que las conversaciones varían dependiendo de si la familia ha participado en investigaciones en el pasado o no. El concepto de inscripción en línea puede dar miedo, así que ha aprendido a modificar la información según la familia con la que está hablando.

Melissa Parisi, M.D., Ph.D., le pidió a la Srta. Corbett una actualización acerca de la inclusión de individuos con discapacidades en las investigaciones financiadas por los NIH. La Srta. Corbett dijo que, a medida que los NIH implementan la Política de inclusión a lo largo de la vida, se ha descubierto que la exclusión de personas con comorbilidades es una de las razones de que la participación de adultos mayores sea menor. Las personas con discapacidad suelen quedar excluidas debido a que los criterios de inclusión y exclusión son muy limitados. La pandemia ha tenido un efecto devastador sobre las personas con discapacidades, especialmente sobre aquellas con discapacidades intelectuales. Incluir a las personas con discapacidades en las investigaciones es fundamental para entender cómo los factores las afectan de maneras diferentes. El foco de los NIH ha estado en identificar los obstáculos y pensar el modo de superarlos. Las mejores prácticas para un grupo pueden funcionar bien para todos, pero no siempre funciona así. Los NIH están progresando, pero la inclusión de personas con discapacidad en las investigaciones sigue sin estar en donde debería.

Un asistente dijo que establecer requisitos que impliquen rastrear e informar la inclusión de personas con discapacidades en las investigaciones de los NIH podría ayudar. La Dra. Parisi mencionó que, desafortunadamente, todavía no se reconoce a las personas con discapacidades como una población que sufre desigualdades sanitarias; la Dra. Bardhan dijo que el comité UNITE estaba evaluando expandir la definición de desigualdad sanitaria.

Un asistente preguntó si el programa de investigación *All of Us* incluía a los menores de 18 años de edad y a personas con discapacidades intelectuales. La Dra. Rosser dijo que el programa todavía no inscribe niños, pero que espera comenzar a hacerlo a finales del 2023 o en 2024. El programa no cuenta con un proceso de asentimiento, así que no inscribe a personas que no pueden brindar su consentimiento por sí mismas, pero ella está presionando para que se agregue.

Un asistente le pidió a la Dra. Rosser la fuente utilizada para los gráficos de torta exhibidos que mostraban la información demográfica de los participantes en la investigación del SD. La Dra. Rosser proporcionó un enlace al [Informe de Estadísticas de Inclusión del RCDC de los NIH](#).

El Dr. Brown notó que la Dra. Kelly había mencionado los cuestionarios neurocognitivos y las personas que podían administrarlos, especialmente en idiomas que no sean el inglés. Preguntó si hay una escasez de personas que pueden administrar las pruebas y si se necesita generar más consciencia de este problema y más capacitación. La Dra. Kelly dijo que para llevar a cabo el trabajo de neurodesarrollo en el CHOP, los investigadores suelen trabajar con un grupo financiado por el [Clinical and Translational Science Award \(CTSA\)](#) que incluye neuropsicólogos y especialistas en desarrollo que trabajan con los jóvenes. Sin embargo, el equipo no se sintió cómodo administrando las pruebas a adultos. Un colega de otra institución capacitó a un miembro del equipo para que administrara pruebas a los adultos, pero este miembro no sabe hablar bien español, así que no pudo administrar las pruebas a los hablantes de español. Esto no solo se debió a que los cuestionarios no estaban disponibles en español, sino también a que las pruebas implican otras interacciones, como pedirles a los participantes que huelan algo. La Dra. Kelly dijo que cree que es necesario poder realizar las pruebas en otros idiomas para atender mejor a las personas con SD, así como a quienes padecen diversas formas de demencia u otros problemas neurocognitivos.

Un asistente dijo que los instrumentos se deben desarrollar en poblaciones diversas para asegurarse de que la lengua utilizada es adecuada. Otro asistente agregó que los instrumentos suelen no aplicarse a las personas sordas o hipoacúsicas.

La Dra. Parisi les preguntó a la Dra. Miller y a la Dra. Kelly si existe la preocupación de que un niño con SD pueda negarse a participar durante el proceso de asentimiento, antes de que pueda estar comprometido plenamente con el proceso. Preguntó qué pasa si una familia planeaba que su hijo participara, pero el niño dice que no. La Dra. Miller dijo que esa situación sería una oportunidad para hacer una pausa y explorar las preocupaciones del niño y las razones por las cuales dijo que no. Es posible que los jóvenes necesiten más tiempo para tomar una decisión del que dispone el equipo de investigación, lo cual señala la necesidad de que el asentimiento sea un proceso prolongado. Podría existir la posibilidad de volver a comunicarse más adelante para ver si algo cambió. Sin embargo, en última instancia, si no se brinda el asentimiento, los investigadores deben respetarlo.

La Dra. Kelly dijo que el equipo primero tiene una conversación con el cuidador, que puede alertar a los investigadores de los problemas que puedan surgir. Si una persona con SD no está lista para participar, el equipo les dice que serán bienvenidos si deciden volver más adelante. Los cuidadores pueden hacer comentarios sobre lo que creen que el equipo podría haber hecho mejor como, por ejemplo, elegir otras palabras. Algunos participantes de los estudios sintieron más ansiedad después de ver un video, motivo por el cual el equipo está llevando a cabo un estudio para obtener devoluciones sobre los videos. Además, los padres han sugerido que a los niños más pequeños les gustan más los guiones gráficos y las historias sociales, y que los niños más grandes quizá prefieren los videos, pero el equipo todavía no han recolectado datos al respecto.

La Dra. Bardhan dijo que es posible que un niño asienta a una parte del protocolo de investigación, pero que otra parte puede tener procedimientos distintos; este es otro motivo por el cual el asentimiento es un proceso continuo. También sugirió que, a medida que los investigadores incrementan el uso de guiones gráficos y videos para explicar los procedimientos, es posible que las familias se empiecen a sentir más cómodas con esto, lo cual podría ayudar a reducir la ansiedad.

La Dra. Kelly dijo que la investigación sobre el consentimiento y el asentimiento se ha centrado principalmente en las cuestiones éticas. El trabajo sobre lo multimedia recién está empezando, así que hay posibilidades de ampliar el campo. Ella cree que esto tendría consecuencias no solo para las personas con SD y con discapacidades intelectuales o de desarrollo, sino también para los niños en general.

La Dra. Bardhan dijo que muchos protocolos en países de bajos y medianos ingresos (LMIC) utilizan videos para explicar los procesos de investigación. Los investigadores podrían acudir a la salud mundial para facilitar los procesos para las familias. La Dra. Rosser agregó que *All of Us*, además de texto, utiliza videos como otra opción para el consentimiento.

Diálogo abierto

El Dr. Espinosa dijo que, a pesar de que todavía queda mucho trabajo por hacer, la financiación de INCLUDE y el proceso de concienciación que los líderes de INCLUDE están mostrando serán de gran ayuda.

La Dra. Bardhan dijo que estaba agradecida por tener representantes de las comunidades rurales en la Sesión 1. Mediante la financiación de INCLUDE, DS-Connect puede abordar los vacíos de representación de las comunidades desatendidas, entre las que se incluyen las comunidades rurales. Remarcó que la divulgación es un proceso constante y que generar confianza en las comunidades lleva tiempo. Dijo que el taller es un paso en la dirección correcta y mencionó que le seguirán más eventos para mantener el diálogo y el impulso.

La Dra. Bardhan hizo notar que las familias y los investigadores se refirieron a muchos de los temas mencionados en las sesiones de escucha, como la confianza, el transporte y el miedo.

La Dra. Kelly preguntó si las cuestiones vinculadas a la Seguridad Social y las obligaciones tributarias deberían debatirse a nivel de los NIH. La Dra. Bardhan dijo que los NIH dirigen el Consorcio de Síndrome de Down, que incluye muchas organizaciones nacionales e internacionales. Quizá se pueda ampliar la conversación y trabajar con socios para abordar estas cuestiones. La Srta. Corbett dijo que los NIH no tienen control sobre el umbral de ingresos del IRS. Sin embargo, la Oficina para la Protección de los Seres Humanos en las Investigaciones está analizando muchos asuntos vinculados a la compensación de los participantes, incluido este. Además, el Secretario de Salud y Servicios Humanos ha estado muy involucrado con las cuestiones vinculadas a la compensación de los participantes. Es probable que los NIH no puedan cambiar las cosas por sí mismos, pero han elevado los problemas para asegurarse de que otros tomen consciencia.

La Dra. Bardhan cerró el día 1 agradeciéndoles a la Srta. Garcia, la co-líder del taller, a todos los participantes del día 1, presidentes y moderadores de la sesión, y a los intérpretes de español.

DÍA 2: 21 de septiembre de 2022

La Dra. Bardhan agradeció a los asistentes del día 2 y presentó la agenda, que incluía diversos programas que habían tenido éxito en la diversificación de los equipos de investigación y los participantes. La sesión [se grabó](#). Los materiales de la reunión, incluidos los resúmenes de las sesiones de escucha de mayo de 2022, la grabación de video y el resumen de esta reunión, estarán disponibles en el [sitio web de INCLUDE](#).

Observaciones del equipo INCLUDE: Involucrar a la comunidad

Nathaniel Stinson, Jr., Ph.D., M.D., M.P.H., Director, Community Health and Population Science, NIMHD

El Dr. Stinson hizo un breve repaso de las presentaciones del día anterior, en el que destacó el tema de valorar la sabiduría de las comunidades. De no hacerlo, es poco probable que las investigaciones tengan éxito.

Sesión 4: Garantizar la representación en el personal científico para el SD: investigadores y becarios

Preside y modera la sesión: Huiqing Li, Ph.D., Directora del Programa, NHLBI

La Dra. Li presentó a los oradores de la [Sesión 4](#).

Iniciativas de INCLUDE para promover la diversidad

Sujata Bardhan, M.S., Ph.D., Directora del Programa, NICHD, NIH

La Dra. Bardhan hizo un repaso de lo que los NIH, y el programa INCLUDE en particular, han hecho para aumentar la diversidad en los equipos de investigación. Las notorias desigualdades en la cantidad de solicitantes para la subvención R01 desde 2010 entre varios grupos raciales y étnicos demuestran que los NIH tendrán que trabajar mucho para ponerse al día; sin embargo, los aumentos constantes en la cantidad de solicitantes autoidentificados como negros e hispanos en ese periodo de tiempo también muestran un progreso.

La Dra. Bardhan mencionó que INCLUDE se estableció debido a una directiva del congreso que exige un aumento en el número de investigadores y aprendices que estudian el SD. El Plan de Investigación del Síndrome de Down de 2022, que se espera para poco tiempo después de la reunión, también subraya la importancia de expandir la base de investigadores nuevos y en la etapa inicial (ESI). En los últimos 4 años, INCLUDE ha apoyado a 30 becarios, entre los que se incluyen investigadores en la etapa inicial (ESI). En especial, INCLUDE ha introducido en la comunidad de investigación del SD a investigadores que son expertos en otros temas. En 2020, INCLUDE lanzó un centro de coordinación de datos (DCC), que estableció una plataforma para integrar y compartir datos de diversos estudios sobre el SD. Con el liderazgo del Dr. Espinosa, el DCC llevó a cabo sesiones de escucha, en las que habló con representantes de 13 organizaciones del Consorcio de Síndrome de Down y con más de 36 miembros de la comunidad y profesionales médicos.

La Dra. Bardhan presentó las siguientes actividades DEIA financiadas por INCLUDE:

- Organizar una sesión paralela sobre la divulgación y la participación en el taller virtual sobre la planificación de cohortes de SD de 2019
- Presentar una declaración de consenso del Grupo de Trabajo de INCLUDE sobre la divulgación y la participación en la investigación del SD (en prensa)

- Organizar un curso de verano para los estudiantes de posgrado y becarios postdoctorales de grupos subrepresentados llamado Data Science for Diverse Scholars in Down Syndrome Research
- Organizar sesiones de escucha con familias e investigadores sobre el tema de la participación inclusiva en la investigación

Estas actividades tienen actividades informadas financiadas por INCLUDE. Además, los nuevos anuncios de oportunidades de financiación (FOA) emitidos por INCLUDE ahora siguen los principios de los NIH que promueven la diversidad entre investigadores y participantes. Los FOA emitidos recientemente también buscan fomentar la diversidad priorizando las tecnologías digitales y la salud móvil, ampliando la distribución geográfica de la financiación mediante el aumento de la competitividad de los estados del Institutional Development Award (IDeA) y alentando la investigación con participación comunitaria. INCLUDE también financia el trabajo de dos investigadores mediante los COSWD-DEIA Mentorship Administrative Supplements de los NIH y apoya los Science Education Partnership Awards de los NIH para promover el interés en la ciencia entre estudiantes desde prekínder hasta la escuela secundaria y, en última instancia, aumentar la diversidad de los becarios.

La Dra. Bardhan también destacó una serie de eventos a los que ha asistido el personal de los NIH para involucrar a nuevos participantes en las investigaciones.

En el chat, un asistente sugirió que se realizarán dos talleres más: uno para padres y cuidadores y otro para alentar a los estudiantes a que se dediquen a la investigación del SD en sus carreras profesionales futuras. El asistente también pidió que INCLUDE otorgue financiación a la India y a otros países de bajos ingresos para realizar talleres y actividades de extensión. La Dra. Bardhan dijo que todos los FOA de INCLUDE nuevos están abiertos para los solicitantes extranjeros, e invitó al asistente a que se comunicara con ella para seguir conversando del tema.

Presentación de la Directora General para la Diversidad del Personal Científico (COSWD)

Christy Ley, Ph.D., Analista en Ciencias Sociales, COSWD, NIH

La Dra. Ley mencionó que la investigación del SD requiere un enfoque científico interdisciplinario, además de otras formas de diversidad entre investigadores y participantes. Presentó pruebas sobre cómo los grupos de investigación diversos generan una mejor ciencia. La ciencia requiere perspectivas diversas para que se puedan abordar problemas complejos desde una variedad de puntos de vista, y la diversidad aumenta la innovación y la calidad de la ciencia.

Muchas personas creen que en los grupos heterogéneos hay una tensión mayor debido al desacuerdo entre los miembros. Aunque esto es verdad en algunos casos, en general, las investigaciones realizadas en una variedad de contextos muestran que la heterogeneidad ayuda a construir perspectivas diversas, especialmente cuando las interacciones grupales están bien diseñadas. Los miembros del grupo tienden a prepararse más y a presentar argumentos basados en hechos. Pareciera que anticipar que el resto puede no estar de acuerdo hace que las personas sean más rigurosas. Sin embargo, los datos de las publicaciones científicas y sobre la distribución de los becarios de los NIH según la raza indican que aún hay obstáculos. Los grupos subrepresentados tienden a contribuir más, pero sus contribuciones suelen estar infravaloradas. La representación de las mujeres y de otros grupos subrepresentados entre los becarios de R01 disminuye a lo largo de la trayectoria profesional, lo cual acaba por afectar el avance científico. La comunidad de investigación biomédica no está utilizando todo su grupo de talento.

Para abordar las desigualdades en el personal científico, en la primavera de 2022 la COSWD publicó su nuevo plan estratégico desarrollado a partir de un proceso basado en pruebas. El plan define tres metas: construir las pruebas, difundirlas y actuar a partir de ellas. Para alcanzar estas tres metas, es necesario entender qué es eficaz y cómo ampliar las soluciones. Las estrategias transversales de la COSWD para alcanzar sus metas son la colaboración, la responsabilidad y la evaluación.

Las actividades de la COSWD incluyen establecer métricas, realizar evaluaciones en colaboración con otras oficinas y brindar asesorías sobre la efectividad de los programas a los Institutos y Centros (IC) 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 el programa 21st Century Scholars, que busca generar apoyo mediante mentorías para los investigadores extramuros.

La COSWD utiliza diversos canales para divulgar las pruebas, lo cual incluye organizar charlas acerca de las últimas investigaciones sobre la diversidad del personal científico en su Serie de Seminarios sobre la Diversidad del Personal Científico, publicar un blog cada dos semanas y un newsletter trimestral, y realizar publicaciones en revistas de colegas.

La COSWD también actúa sobre las pruebas capacitando y utilizando estrategias de reclutamiento en todos los NIH, quienes identifican a los candidatos diversos. El programa, que existe hace 5 años, se amplió hace poco tiempo. La COSWD también brinda apoyo a los complementos de mentoría DEIA y patrocina una competición por premios a la excelencia institucional en DEIA. Estas oportunidades pueden apoyar la DEIA en la comunidad de investigación del SD.

En el chat, un asistente preguntó si los NIH están considerando trabajar de cerca con grupos de otros países, como España, en donde existen muchos proyectos de investigación y hallazgos sobre el SD. La Dra. Bardhan reiteró que las nuevas oportunidades de financiación de INCLUDE están abiertas a solicitantes extranjeros. También mencionó que DS-Connect se ha traducido al español, y que hubo representantes que asistieron a la reunión de la Trisomy 21 Research Society (T21RS) de 2019 llevada a cabo en Barcelona, España. El equipo ha trabajado de manera activa para incluir a los investigadores y las familias que estén afuera de los Estados Unidos.

En el chat, un asistente hizo una pregunta sobre el trabajo con la Down Syndrome International (DSi). La Dra. Bardhan dijo que la DSi es parte del Consorcio de Síndrome de Down. El equipo INCLUDE hizo una presentación en la reunión virtual #InclusionMatters de la DSi de 2022 y tiene pensado participar en la próxima reunión, que se realizará en Australia en 2024.

Diversidad en el personal de la neurociencia

[Estrategias para promover la diversidad entre los investigadores de la neurociencia del National Institute of Neurological Disorders and Stroke \(NINDS\)](#)

Michelle Jones-London, Ph.D., Jefa, Office of Programs to Enhance Neuroscience Workforce Diversity (OPEN), NINDS

La Dra. Jones-London brindó ejemplos de los esfuerzos realizados para ampliar la diversidad en el campo de la neurociencia. La misión del [OPEN de NINDS](#) es aumentar las oportunidades para todos. La oficina busca identificar a los estudiantes diversos, reclutarlos y prepararlos mediante un camino de capacitación, brindarles mentores y conectarlos con redes profesionales.

El OPEN utiliza un enfoque sistémico a nivel individual, institucional y científico. Los programas del NINDS abarcan etapas profesionales que van desde estudiante de la escuela secundaria hasta docente nuevo. Incluyen becas de investigación y otras formas de financiación individual, así como programas institucionales como el T32. El complemento de diversidad, programa que respaldan los 27 IC, financia a un becario de escuela secundaria, licenciatura, posgrado o a un docente nuevo en una subvención existente. Proporciona un respaldo adicional al salario del becario para que pueda obtener datos pilotos con el objetivo solicitar su propia financiación. Estos programas pueden utilizarse estratégicamente para aumentar la diversidad en el laboratorio.

Una de las claves para mejorar la diversidad del personal científico es detener las fugas en los puntos de transición de la carrera profesional. El premio F99/K00 que ofrece el NINDS mediante la [Iniciativa Brain Research Through Advancing Innovative Neurotechnologies® \(BRAIN\)](#) busca fortalecer a los becarios para que se vean a sí mismos como investigadores apoyándolos durante la última parte de su posgrado para que encuentren el próximo lugar al que irán. Otro premio transicional que fortalece a las personas de manera similar para que miren hacia el futuro es el K99/R00, creado por el National Institute of General Medical Sciences, que brinda apoyo durante la transición que va del posdoctorado a la obtención de un puesto titular.

En lo referido al cuerpo docente, hay una reducción preocupante en la etapa en la que los investigadores solicitan su primer R01. Una estrategia para abordar esto es el Diversity K01, un premio de mentoría para los docentes principiantes que actúa como puente hacia el R01.

Desde que se publicó el [artículo de Ginther](#) que resaltaba las desigualdades raciales en la financiación del R01, los NIH han lanzado varios programas, entre los que se incluyen el Diversity R01, destinado a investigadores nuevos y en riesgo ([PAR-22-181](#)) que tengan dificultades para permanecer en el campo de la investigación, y el programa [NIH Faculty Institutional Recruitment for Sustainable Transformation \(FIRST\)](#).

La Dra. Jones-London remarcó que los esfuerzos por mejorar la diversidad no son solo monetarios, sino que también se basan en conectar a las personas a distintas redes y construir un sentimiento de comunidad. Esto les brinda a los investigadores un sentido de pertenencia al campo. El NINDS financia redes de mentoría y acerca a las instituciones T22 y R25 para que hablen sobre el asesoramiento.

El NINDS también ofrece recursos, entre los que se incluye el Open Stage, para desmitificar el proceso de solicitar financiación de los NIH. Para aprender más, los investigadores pueden suscribirse a las listas de correo del NINDS, escuchar su podcast o seguir al NINDS en las redes sociales.

En el chat, un asistente preguntó si los NIH están asociados a los programas [Leadership Education in Neurodevelopmental and Related Disabilities \(LEND\)](#) de todo el país, y la Dra. Bardhan dijo que sí.

Otro asistente preguntó si las personas de países de bajos y medianos ingresos (LMIC) que trabajan con el SD pueden unirse a la comunidad INCLUDE para participar en los programas de divulgación. La Dra. Bardhan dijo que los miembros de las organizaciones que son parte del Consorcio de Síndrome de Down pueden asociarse para los eventos de divulgación. Como ahora hay muchas opciones virtuales, la participación en seminarios web y talleres será mucho más fácil para aquellos que estén en LMIC. La Dra. Bardhan también mencionó que el Centro Internacional Fogarty de los NIH tiene dos programas para los LMIC: [Global Brain and Nervous System Disorders Research Across the Lifespan](#) y [Mobile Health: Technology and Outcomes in Low and Middle Income Countries](#).

[Armar un equipo de investigación diverso e inclusivo](#)

Jianhua Wu, Ph.D., Profesor Adjunto, Universidad Estatal de Georgia

El Dr. Wu habló sobre cómo armar un equipo de investigación diverso e inclusivo y reflexionó a partir de su experiencia como mentor premiado. En 2021, recibió un premio Jean Landa Pytel de la Sociedad Estadounidense de Biomecánica como consecuencia de la nominación de sus estudiantes. Esto reconoce el impacto a largo plazo de la mentoría en las carreras profesionales de los científicos. Sus observaciones se centraron especialmente en las experiencias que tuvo como mentor de estudiantes de grupos subrepresentados.

El Dr. Wu, que creció en China, presentó su trabajo, así como la universidad en la que trabaja. La Universidad Estatal de Georgia, que tiene estudiantes de más de 167 naciones y territorios, es una de las más diversas en los Estados Unidos. En esta universidad, cada año se gradúan más estudiantes afroamericanos que en cualquier otra universidad estadounidense. El Dr. Wu, especializado en biomecánica y rehabilitación pediátrica, estudia el modo en que los niños con SD y parálisis cerebral desarrollan habilidades motoras, lingüísticas, cognitivas y sociales. Describió cómo los estudiantes de doctorados, maestrías y licenciaturas que están en su laboratorio tienen orígenes raciales, étnicos y educativos diversos; la mitad son científicas o médicas mujeres.

El Dr. Wu explicó su filosofía de mentoría, a través de la cual 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 un elemento fundamental porque los estudiantes pueden usar este conocimiento para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Ofrece la posibilidad de supervisar a otros estudiantes de posgrado y de asesorar a los estudiantes de grado, y alienta a los estudiantes a que dirijan proyectos. Las reuniones semanales grupales e individuales ayudan a crear un ambiente justo y respetuoso. El rol del mentor es brindar ayuda, así que cualquier tema es aceptable en estas reuniones, incluso las conversaciones sobre preocupaciones financieras. El proceso de formación puede ayudar a los estudiantes a soñar sobre lo que pueden lograr.

El Dr. Wu también ha desarrollado un programa de divulgación internacional mediante el cual, cada año, 50 estudiantes de grado viajan a China por 2 semanas.

Preguntas y respuestas

La Dra. Li sugirió que un beneficio de aumentar la diversidad entre los investigadores podría ser el aumento de la participación de los grupos subrepresentados en la investigación. Le preguntó al Dr. Wu si estaba de acuerdo y qué estrategias utilizó para aumentar la participación. El Dr. Wu dijo que estaba de acuerdo y dijo que su programa se beneficiaba de tener estudiantes de orígenes subrepresentados. Por ejemplo, en Atlanta hay una comunidad hispana grande, pero, hasta hace poco, el laboratorio no tenía a nadie que supiera hablar español. Un estudiante de posgrado hablante de español ayudó al laboratorio a comunicarse con esta comunidad y a alentar a los niños a participar de su estudio. Facilitarles el transporte y acudir a los hogares de los participantes para recolectar datos ayudó a crear un entorno cordial y a aumentar la participación por parte de estas comunidades. La Dra. Bardhan subrayó cómo estos ejemplos ilustran lo que los asistentes de la reunión y los participantes de las sesiones de escucha de INCLUDE han compartido sobre cómo superar los obstáculos a la participación diversa. La experiencia del Dr. Wu resalta los beneficios de realizar una mentoría activa y de tener equipos de investigación diversos.

Sesión 5: Promover la diversidad de participantes en la investigación clínica del síndrome de Down

Preside y modera la sesión: *Sujata Bardhan, M.S., Ph.D., Directora del Programa, NICHD, NIH*

La Dra. Bardhan explicó que, en la sesión, se mostrarían las experiencias de distintos programas sobre promover la diversidad al reclutar.

Alzheimer's Disease/Down Syndrome Outreach, Recruitment, and Engagement (ADDORE) Core

Carey Gleason, Ph.D., M.S., Profesora Adjunta, Alzheimer's Disease Research Center, Universidad de Wisconsin–Madison
Sigan L. Hartley, Ph.D., Profesora Adjunta, Waisman Center, Universidad de Wisconsin–Madison
Nicole Shiree Whitmoyer, Gerente de Proyectos, Universidad de Wisconsin–Madison
Maria Nogueron, Ph.D., y Danny Chafetz, Especialistas en Divulgación Comunitaria

La Dra. Gleason, parte del equipo ADDORE con el proyecto Alzheimer's Biomarkers Consortium–Down Syndrome (ABC-DS), dijo que, para tener éxito en la investigación inclusiva, los investigadores deben redefinir el concepto de reclutamiento para que incluya la participación. El compromiso es fundamental en todas las etapas e implica establecer relaciones e invertir tiempo y energía. El mundo de la investigación y la academia tienen una cultura que no siempre es compatible con el trabajo comunitario, así que esto puede parecer distinto.

La cultura de la investigación se explica en un [artículo](#) que describe la hegemonía oculta de hacer cosas en el mundo académico. Un ejemplo es el tiempo de la investigación. Es posible que el trabajo comunitario avance a un ritmo de tiempo distinto, al cual la investigación se puede acomodar una vez que los investigadores reconozcan los límites de su perspectiva o cultura.

La Dra. Gleason subrayó la importancia del lenguaje y explicó que se prefieren términos como grupos "subrepresentados", "minoritarizados" o "racializados" por sobre "minorías", descripción que impuso la cultura dominante. El término "subrepresentados" puede abarcar a los grupos raciales/étnicos o a los definidos según el estatus socioeconómico (SES), la orientación sexual, la identidad de género o la ubicación geográfica (p. ej., rural).

Incluso en el caso de los medicamentos que se busca aprobar hoy en día, los investigadores no están logrando que la investigación sea diversa o inclusiva. Sin embargo, los afroamericanos están sobrerrepresentados en las investigaciones para las que no es necesario el consentimiento informado. El problema no es que los grupos subrepresentados no tengan disponibilidad para participar, sino que los investigadores no suelen hacer el trabajo necesario para involucrar a estos individuos y asegurarse de incluirlos.

Una de las razones de la baja inscripción por parte de los grupos subrepresentados en los estudios es que requerir el consentimiento genera desconfianza. El estudio Tuskegee es un ejemplo histórico significativo, pero el mal comportamiento de los investigadores no es solo cosa del pasado. Entre las malas conductas o negligencias más recientes en las investigaciones se incluye un estudio sobre la reducción del plomo que terminó con una demanda por parte de los participantes debido a que los investigadores no los notificaron sobre los niveles peligrosos de plomo que había en sus casas y un estudio en el que se utilizaron los datos genéticos de la tribu Havasupai más allá de los términos del estudio para el cual se los recolectó originalmente; ambos ejemplos son de la década de 1990. Además de las preocupaciones vinculadas a la escasez de tiempo y al transporte, la falta de seguridad cultural puede ser un obstáculo importante para el acceso a la investigación clínica. Es importante reconocer que la desconfianza y el acceso son limitaciones, y que es necesario adaptar la cultura de la investigación de modo que la experiencia de los participantes, y no la necesidad de los investigadores, se vuelva el centro.

La Dra. Gleason resaltó el trabajo de muchos equipos que realizan investigaciones basadas en la comunidad sobre [la enfermedad de Alzheimer](#), [el envejecimiento](#) y [la inscripción en los registros](#).

La Dra. Gleason presentó el modelo de tres fases adoptado por el ADDORE Core para involucrar a los miembros de la comunidad:

- Fase 1: Dar primero.
- Fase 2: Crear defensores.
- Fase 3: Reciprocidad

Entre los ejemplos de este modelo en acción se incluyen las actividades de divulgación del Alzheimer's Disease Research Center de Wisconsin en las comunidades afroamericanas y en la nación Oneida. El centro ha logrado entablar relaciones con la comunidad mediante el ofrecimiento de clases de ejercicio, evaluaciones para la memoria y eventos educativos, y la creación de juntas asesoras remuneradas que defienden los intereses de los miembros de la comunidad. El centro también invita a los becarios de las comunidades a participar.

La Dra. Hartley dio información general sobre el ADDORE Core, dirigido por Annie Cohen, Ph. D., profesora adjunta de Psiquiatría en la Escuela de Medicina de la Universidad de Pittsburgh. Tener un centro dedicado a involucrar a la comunidad era una prioridad del ABC-DS desde el principio. El ADDORE Core tiene tres objetivos principales:

- **Generar materiales educativos.** Un objetivo es brindar información sobre el estudio: por qué es importante y qué implica. Los materiales simplifican los términos médicos y los procedimientos para que la investigación sea accesible.
- **Entregarles los materiales educativos a las comunidades desatendidas, con el foco en aquellas que estén cerca de los centros de investigación.** Se le pidió a cada uno de los ocho centros del ABC-DS que consideraran a qué comunidades cercanas se podrían asociar para que participen de los equipos de investigación.
- **Aumentar el reclutamiento de individuos con SD en la cohorte del ABC-DS.** El estudio no solo busca inscribir participantes, sino también hacer que participar sea una buena experiencia para que los participantes quieran quedarse y construir una asociación valiosa con el tiempo.

Para lograr estas metas, cada centro tiene financiación para cubrir los gastos de un empleado a tiempo completo cuya tarea es involucrarse con otros centros y con el líder de centro en estas actividades. Además, el estudio estableció una Junta Asesora de Investigación Comunitaria con personas con síndrome de Down y padres, con el objetivo de ayudar a que se desarrollen preguntas de investigación y materiales de divulgación y que se oriente la investigación. Por ejemplo, la junta ayuda a llevar a cabo capacitaciones dirigidas por la comunidad para el equipo amplio de ADDORE. Los miembros de la junta también dieron su devolución sobre el folleto del estudio, en la que señalaron que la versión inicial no explicaba por qué las familias deberían participar. Además, la junta se asocia con la Sociedad Nacional del Síndrome de Down. Cada centro local identifica a los socios locales, como las Olimpiadas Especiales de Wisconsin. El equipo de investigación también ha llevado a cabo sesiones de escucha con la comunidad y ha establecido grupos de trabajo que se ocupan de las redes sociales, los boletines informativos y la información sobre los métodos de investigación (p. ej., cómo proporcionar información sobre la donación de cerebro, cuál es el beneficio) y los grupos subrepresentados.

El equipo le pidió a la Dra. Gleason consejos sobre cómo maximizar la financiación. Básicamente, querían asegurarse de que los miembros de la comunidad estuvieran incluidos como miembros remunerados del equipo de divulgación y dividieron la financiación para la participación entre tres miembros del equipo: un padre, una persona auto-representada y un intermediario.

La Dra. Nogueron, madre de un adulto joven con SD, reflexionó sobre su experiencia en tanto parte del equipo de divulgación. Como es activa en la comunidad, ha estado construyendo relaciones con otros padres por mucho tiempo. Ha aprendido que la educación es un elemento importante, especialmente para las poblaciones desatendidas que quizá no tengan buenas experiencias con la atención médica. Es importante hablar sobre el trauma histórico. También es importante que el personal del estudio piense en la logística de la visita. Es posible que las familias no tengan cómo transportarse, que tengan que ocuparse de un berrinche por parte de su hijo porque no quiere ir al médico o que tengan que lidiar con la preocupación de perder el trabajo. El personal del estudio debería tener en cuenta la necesidad de tener materiales en español y personal que hable español, y debería asegurarse de que los participantes reciban una compensación. Entablar relaciones aumenta la creatividad del equipo; por ejemplo, aprenden sobre los obstáculos a los que se enfrentan los participantes que vienen a la clínica y les ofrecen, en cambio, encontrarse en su domicilio. Es importante mostrar empatía con la situación de los participantes. Para su rol como intermediaria en la comunidad, lo más importante es su experiencia como madre de alguien con SD y la red que tiene en la comunidad. Estas cosas la autorizan a hablar con investigadores y legisladores.

La Dra. Nogueron explicó que el trabajo del equipo estaba cambiando el paradigma de investigación por uno basado en la construcción de relaciones y la presentación de la información sobre el estudio en un lenguaje llano. El modelo más adecuado podría ser la creación de una comunidad de prácticas. El equipo de divulgación se mueve entre los investigadores y los participantes, y participa de la creación del proyecto final con el objetivo de mejorar la vida de las personas con discapacidades. Es importante ser paciente y constante en la presencia para permitir que las relaciones y la participación se construyan con el tiempo. Ser capaz de aportar un entendimiento de la experiencia del participante al equipo del estudio generó que a su hija la emocionara asistir a las consultas del estudio.

La Srta. Whitmoyer, una gestora de proyectos que trabaja reclutando participantes para el estudio, contó las lecciones que aprendió como intermediaria entre los socios comunitarios y la comunidad académica. Una de las lecciones que aprendió fue la de establecer buenos límites y ser flexible al mismo tiempo. Es importante ser accesible para los miembros de la comunidad fuera del horario laboral normal debido al horario de trabajo que tienen, y también estar disponible para los eventos de reclutamiento que se realizan los fines de semana. Al mismo tiempo, es importante aprender a no abandonar todos los límites. Los socios de la comunidad pueden aprender a adaptarse a las preferencias de comunicación o a los límites acerca de los momentos de disponibilidad del personal del estudio. Otra de las lecciones se vincula a la importancia de adaptar el lenguaje, lo cual implica entender cuál es la terminología más adecuada según cada contexto. Por último, es necesario que el personal del estudio armonice las necesidades de los investigadores con las de los socios comunitarios. Los investigadores le dan una gran prioridad a que el proceso sea consistente, pero hacerlo de manera rígida puede excluir a posibles participantes. Estar dispuesto a viajar hasta donde estén los participantes requiere flexibilidad, pero permite que más personas participen del estudio. Ser creativo puede maximizar la inclusión.

El Sr. Chafetz, la persona con síndrome de Down del equipo, leyó un poema original sobre la participación en el ABC-DS y en otros estudios.

Verso 1

Cuando tienes esta afección, la memoria empieza a perderse, así que ¿puedes prometerme que ninguna familia será olvidada? Es un archivo secreto; si tienes miedo de perderte por esta afección, al menos pon tus recuerdos en el archivo. El ABC-DS está salvando vidas, porque importa.

Verso 2

Amo estar en la investigación; encontramos la raíz de las comunidades que amamos. Quiero agradecer a todos en el ABC-DS, y especialmente a [nombres censurados]. Muchas gracias. Desde mi lugar, soy un hombre sencillo que toca los corazones del resto y trata de encontrar su manera de darle al mundo lo que necesita, de hacerlo mejor para que todos estén incluidos, para las personas que tienen necesidades especiales. La mejor manera es trabajar con otros para aprender sobre ti mismo escuchando sus historias de vida. Por mi parte, escucho honestamente que el cerebro está en el centro de todo lo que hace la vida.

Recruitment Innovation Center (RIC)

Tiffany L. Israel, M.S.S.W., consultora de servicios de investigación, RIC, Centro Médico de la Universidad Vanderbilt

Jasmine Bell, M.P.H., consultora de investigación, RIC, Centro Médico de la Universidad Vanderbilt

Devan Ray, Ciencias y Trastornos de la Comunicación, equipo del Community Engagement Studio, RIC

Community Advisory Board; grupo de trabajo de Diversity, Equity, and Inclusion, RIC, Centro Médico de la Universidad Vanderbilt

Janice Nodvin, Directora Ejecutiva/Directora de la Clínica, Adult Disability Medical Home, Inc., Atlanta, Georgia

La Srta. Israel, la Srta. Bell y la Srta. Ray presentaron el enfoque y el RIC de la Universidad Vanderbilt, y alentaron al resto a utilizar sus 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. Es parte de la [Trial Innovation Network](#), en colaboración con el programa CTSA.

La Srta. Bell subrayó la importancia de reconocer que los individuos BIPOC (personas negras, indígenas y de color) que viven con SD son invisibles para la sociedad. La investigación inclusiva puede ayudar a explicar el impacto del lenguaje excluyente. Los individuos BIPOC con SD se enfrentan a una mayor estigmatización y a índices mayores de prejuicios y discriminación. Se los percibe como agresivos o violentos con más frecuencia, en comparación con los individuos blancos con SD. Además, las desigualdades raciales en la expectativa de vida de las personas con SD son enormes.

La Srta. Ray compartió citas de las sesiones del RIC en las que los padres reflexionaban sobre las barreras que notan para participar de la investigación, entre las que se incluían la desconfianza, las preocupaciones por la seguridad, los desafíos logísticos y los prejuicios implícitos.

El equipo compartió algunas recomendaciones para promover la diversidad y otros recursos para apoyar estas actividades.

- El curso [Faster Together](#) ofrece una capacitación sobre cómo crear un ambiente de investigación antirracista que cuenta con ocho módulos sobre los prejuicios implícitos, la participación comunitaria y las mejores prácticas para trabajar con participantes diversos.
- Mediante el uso de las mejores prácticas en el reclutamiento, la contratación y la difusión, se puede construir un personal diverso y crear un ambiente de investigación agradable.
- Los principios de diseño de los estudios incluyen las mejores prácticas para reducir la carga de los participantes.

- Las herramientas del [Community Engagement Studio \(CES\)](#) ayudan a los investigadores a organizar sesiones en las que invitan a las partes interesadas a brindar devoluciones.
- Los casos de estudio del CES ofrecen ideas adicionales sobre la implementación, el reclutamiento para los estudios y la mensajería. Una recomendación común es aprovechar las redes sociales como una manera sencilla de involucrar socios e informar, educar y retribuir a la comunidad.

Las recomendaciones específicas para la participación comunitaria incluían otorgar beneficios para los participantes en el proceso; la participación debería ser beneficiosa para las dos partes. El equipo de investigación debería pensar de manera creativa sobre quiénes son sus socios y cómo se ve una asociación. Todas las comunidades tienen personas que son activas; es importante recibir a los miembros activos de la comunidad, pero también hay que pensar formas de crear espacios y oportunidades en las que las personas puedan crecer. Es importante garantizar la equidad y practicar la toma de decisiones compartida. El equipo de investigación debería preguntarles a los participantes cómo ven ellos las participaciones y los resultados significativos. Por último, es esencial que los socios reciban compensaciones por su tiempo, así como por la orientación y la asesoría que brindan.

El RIC también se ha esforzado de manera considerable para desarrollar materiales de reclutamiento y retención. Los mensajes de los materiales de reclutamiento deberían ser personalizados y fáciles de entender. Estos materiales complementan el formulario de consentimiento y brindan explicaciones sobre el tema del estudio, el motivo por el cual es importante y aquello que se espera que hagan los participantes, así como los riesgos y beneficios potenciales para ellos. El lenguaje debe ser claro y transparente, y el diseño debe tener en cuenta las diversas necesidades sensoriales. Generar dichos materiales no necesariamente es caro. El RIC desarrolló [herramientas](#) para crear materiales, que incluye plantillas de folletos de reclutamiento.

La Srta. Nodvin describió los servicios y el enfoque, así como la clínica que supervisa, Adult Disability Medical Home, Inc. (ADMH). Allí se brindan servicios a adolescentes y adultos con discapacidades de desarrollo y se los involucra para que participen en la investigación. La ADMH se fundó para abordar las desigualdades a las que se enfrentan los individuos con discapacidades de desarrollo, especialmente durante la transición de la atención médica pediátrica a la adulta. Es una de las pocas clínicas del país que ofrece atención primaria y especializada en un solo lugar.

La ADMH busca cuidar tanto al individuo como a la familia. La salud del individuo abarca su salud física, psicosocial y del comportamiento. En términos más generales, la ADMH se asegura de que la familia tenga acceso a un seguro y examina los aspectos financieros de la transición de los servicios pediátricos hacia los servicios para adultos. La familia entonces está preparada para compartir experiencias a través de oportunidades de investigación o grupos de apoyo, recreación y actividades de la vida residencial.

La transición hacia los servicios para adultos es un proceso fragmentado y difícil de transitar. En general, las familias están con un mismo pediatra y sistema escolar durante muchos años. Hasta hace poco, no había muchas pautas clínicas para el cuidado de adultos con SD; su publicación ha ayudado muchísimo. La ADMH reúne un equipo interdisciplinario para abordar la salud del individuo dentro de la infraestructura de un centro de atención médica centrado en el paciente. La ADMH está asociada con programas comunitarios certificados. Primero y principal, el individuo es el miembro central del equipo. Dado que las personas pueden sentir ansiedad debido a experiencias médicas previas, es fundamental establecer una buena relación y seguir los consejos del individuo.

La Srta. Nodvin compartió algunas estadísticas que demostraban los límites de acceso a la atención médica a los que se enfrentan los adultos con discapacidades. Uno de cada tres adultos con discapacidades no tiene un proveedor de atención primaria. Uno de cada tres tiene una necesidad sanitaria no satisfecha debido a los costos. Uno de cada cuatro no se hizo un chequeo de rutina en el último año. Estas estadísticas muestran que hacer que la atención médica sea más accesible es una necesidad urgente.

La ADMH considera que las transiciones representan un momento ideal para ofrecerles a las familias oportunidades de investigación; por ejemplo, al inicio de la pubertad o al llegar a la mayoría de edad. La ADMH trabaja con las familias para encontrar los estudios adecuados.

Debate

Un asistente dijo que abordar los determinantes sociales claves para la salud a través de grupos comunitarios confiables mejoraría la participación y la confianza.

Un asistente pidió una referencia para la estadística de que una de cada tres personas no tienen un proveedor de atención primaria usual. Es una llamada a la acción. La Srta. Nodvin proporcionó una [referencia de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades](#).

La Dra. Bardhan preguntó cómo el modelo de estudio de participación comunitaria del RIC podría funcionar para un protocolo intramuros. La Srta. Israel recomendó presentar una solicitud mediante la Trial Innovation Network, que evalúa todas las solicitudes. La Srta. Ray agregó que los presentadores estarían encantados de conversar sobre los detalles de manera individual. La Srta. Israel agregó que aproximadamente otros 40 centros de todo el país han llevado a cabo una sesión de estudio, así que vale la pena verificar si su institución ha llevado a cabo una. El RIC hizo un estudio de demostración en el National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS).

La Dra. Noguera dijo que uno de los problemas más importantes al que se enfrentaron fue el de encontrarles un lugar a niños, especialmente a los hermanos de los participantes de un estudio. La Srta. Israel dijo que lo que funcionó en su centro fue ser flexibles. Les permitieron a las madres llevar a sus hijos y amamantarlos según fuera necesario. El centro también les brindaba algo para comer.

Un asistente preguntó en el chat si hay alguna práctica de reclutamiento que incluya a las familias que se encuentran en la línea de pobreza o por debajo de ella. Colaborar con socios que trabajan con esas comunidades y encontrar participantes a través de las redes sociales puede ser de ayuda. La Srta. Ray remarcó la importancia de la flexibilidad; por ejemplo, reunirse en horarios que se adapten al horario laboral y a las obligaciones de los participantes. Estructurar las compensaciones según sus necesidades también es importante. La Srta. Israel agregó que el RIC lleva a cabo estudios en los espacios en donde las personas ya se sienten cómodas y por donde se mueven con facilidad, como su escuela u hogar. La Dra. Gleason dijo que, aunque no es un foco específico de los programas de su equipo, han llegado a personas de este grupo. Estuvo de acuerdo con que la flexibilidad es fundamental y agregó que ofrecer visitas de investigación culturalmente seguras es importante.

En el chat, un asistente preguntó cómo las organizaciones nacionales y locales que atienden a la comunidad del SD pueden mejorar la promoción de los estudios de investigación y ayudar con el reclutamiento. La Dra. Hartley alentó a las organizaciones a que se comunicaran con los equipos de investigación de su área. Dijo que los miembros del equipo de la Universidad de Wisconsin estarían encantados de dar una presentación o brindar materiales sobre el estudio y conocer la organización y las necesidades de la comunidad a la que atienden. La organización puede ayudar a los investigadores a identificar oportunidades para conocer a los miembros que atienden y brindarles educación.

Un asistente preguntó en el chat si hay reclutamiento en los eventos organizados por las Olimpiadas Especiales, organización que forma parte del consorcio y tiene mucha llegada en la comunidad de personas con SD. La Dra. Bardhan dijo que los NIH no han asistido a sus eventos. La Srta. Whitmoyer dijo que, en las Olimpiadas Especiales de Wisconsin, el ABC-DS armó una mesa para reclutar participantes, lo cual fue una experiencia exitosa. En el chat, otro asistente mencionó una experiencia similar ocurrida en Georgia. La Srta. Nodvin dijo que la ADMH colabora con las Olimpiadas Especiales en la programación recreativa. Los participantes deben tener una autorización médica para participar, que brinda la ADMH.

Sesión 6: Lecciones sobre la participación comunitaria

Preside y modera la reunión: *Nathaniel Stinson, Jr., Ph.D., M.D., M.P.H., Director, Community Health and Population Science, NIMHD*

Grupos desatendidos

Kate Dougherty, Presidente, Junta Directiva del NDSC, Comunidades Rurales

Brian Chicoine, M.D., Director Médico, Adult Down Syndrome Center (ADSC) del Advocate Medical Group

*Elena Grigorenko, Ph.D., Departamento de Genética Molecular y Humana, Baylor College of Medicine,
y Phil Thuma, M.D., Director, Center for Global Health, Universidad Johns Hopkins*

Noemi Spinazzi, M.D., Pediatra, Profesora Adjunta, Directora Médica, UCSF Down Syndrome Clinic

El Dr. Stinson les dio la bienvenida a todos para la sesión final y presentó a los oradores.

La Srta. Dougherty compartió un video de su hijo herrando un caballo a los 6 años y dijo que, cuando recibió el diagnóstico de SD, nunca se hubiera imaginado que él iba a poder hacer algo así algún día. Es importante que las personas de las áreas rurales entiendan qué es posible, y para ello primero deben estar expuestas a personas con discapacidades. Aunque quizá la participación no se vea igual en las áreas rurales y en las áreas urbanas, es posible lograr un cambio verdadero en las áreas rurales mediante la creación de comunidades y el uso de una presión positiva. En las áreas rurales, hay una falta de exposición a personas con discapacidad, así como a muchos otros sectores demográficos. También hay una cantidad limitada de especialistas. Por ejemplo, en el área triestatal en la que vive la Srta. Dougherty, hay siete especialistas en la Ley sobre Estadounidenses con Discapacidades (ADA). La lista de espera para atenderse con el especialista de la vista que trabaja en St. Louis, a 2.5 horas en automóvil, es de 6 meses.

Es importante incluir a la mayor cantidad de personas posibles de la comunidad para ejercer una presión positiva. Esto incluye comunicarse con docentes, terapeutas, familias con SD, clínicas y más. La participación puede depender de las conexiones presenciales. Zoom quizá no sea una opción viable para brindar servicios de telemedicina si la conexión a internet no funciona.

La Srta. Dougherty remarcó la importancia del lenguaje para promover la participación comunitaria. El término "grupo de apoyo" tiene una connotación negativa debido a la autosuficiencia y el sentido de la independencia que tiene la gente. Es más probable que los residentes rurales se unan a un grupo de Amigos y Familiares de Personas con SD. La elección de los términos muestra una actitud distinta. Con frecuencia, en una comunidad no hay muchas personas con SD, pero esos individuos y sus familias nunca están solos. No es realista esperar que el resto tenga el mismo nivel de experiencia con la discapacidad, pero crear una comunidad con familiares y amigos empezará a derribar las barreras y pondrá fin al aislamiento que los individuos se imponen a sí mismos.

Hacer que las cosas sean lindas y celebrar la alegría del cromosoma adicional resulta atractivo para las otras familias. Hacer que las cosas sean divertidas ofrece una apertura para aquellos que quizá no tengan experiencia con la discapacidad y les muestra lo que es posible. En las áreas rurales, a las personas les falta exposición, experiencia y perspectiva, y las ideas erradas abundan; presentarles a alguien con SD puede cambiar su punto de vista.

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 los mayores defensores de los niños con SD. La meta es crear un cambio cultural. Una de las maneras más poderosas de ayudar a las familias es compartir sus historias y su aislamiento. La exposición, la educación, la experiencia y el empoderamiento cambian vidas. Las posibilidades para los niños y adultos con SD son infinitas.

El Dr. Chicoine presentó el ADSC, que ha atendido a 6,000 adultos desde que abrió en Park Ridge, Illinois, en 1992. El centro, que brinda atención a las personas con SD de 12 años o más, ofrece atención médica especializada, atención de salud mental, instalaciones médicas y residenciales, terapia ocupacional y servicios de un trabajador social clínico certificado y un defensor del paciente. La instalación está buscando mejorar la participación de las personas con SD en la investigación, pero la prioridad es la atención médica física y mental y la promoción de la salud. La investigación sigue después.

El Dr. Chicoine compartió el estimado de que menos del 5% de los adultos con SD tienen acceso a una clínica especializada en el SD, y los resultados de un estudio indicaron que solo una minoría de las clínicas especializadas pueden atender todas las necesidades sanitarias de un paciente, lo cual representa una gran limitación.

El ADSC participa del estudio LuMind-IDSC LIFE-DSR (Longitudinal Investigation for the Enhancement of Down Syndrome Research); un 3% de los 2,000 pacientes del centro participan en este estudio, pero esto representa el 25% de los participantes del estudio. La limitación en la diversidad racial y étnica de los participantes del estudio refleja cómo es la población general de pacientes del ADSC. Para aumentar la diversidad en la población de pacientes, el primer paso es reconocer y abordar los problemas de equidad sanitaria de las personas con SD y de distintos grupos raciales/étnicos. Entre los esfuerzos para promover la diversidad de la población de pacientes y de la inscripción a los estudios se incluye contactarse con los centros urbanos cercanos, asociarse con organizaciones religiosas y lugares de culto y realizar exámenes físicos para las Olimpiadas Especiales. La telemedicina ha sido un camino importante para ampliar los servicios del centro. Entre los materiales de estudio que brindan a los participantes potenciales, el ADSC tiene un video para ayudar a educar a los participantes con SD.

La Dra. Grigorenko presentó su investigación epidemiológica sobre los problemas de aprendizaje en el área rural de África y remarcó cuáles son los ocho pilares de la participación comunitaria. Aunque hay poca información sobre el SD en África y no hay datos suficientes para evaluar la prevalencia, no existen motivos para creer que la situación es distinta a la de cualquier otro lugar. La infraestructura implementada para el estudio sobre problemas de aprendizaje (el proyecto Bala Bbala) debería posibilitar la realización de un estudio sobre el SD en el futuro.

El proyecto Bala Bbala involucra 36 escuelas con 4,500 niños (de 7 a 21 años de edad) que se sometieron a una gran cantidad de evaluaciones que medían la capacidad de lectura, el índice de masa corporal (IMC), el CI y la visión. Antes de empezar el estudio, los investigadores se reunieron con jefes regionales y caciques locales para obtener el permiso para trabajar en sus territorios. Se reclutaron miembros del equipo de la comunidad local. Los investigadores utilizaron evaluaciones que se desarrollaron especialmente de modo que sean aptas para los niños y la cultura, y las realizaron en lugares que resultaran convenientes para los participantes. El estudio también implicó la determinación del genotipo, proceso que el equipo de investigación explicó a los participantes en detalle.

La Dra. Grigorenko presentó los ocho "imprescindibles" para llevar a cabo una investigación:

1. Informar a los líderes y asegurar el acceso a los participantes.
2. Involucrar a la comunidad mediante el reclutamiento de personal local para el proyecto (¡que son grandes agentes publicitarios!).
3. Adaptarse a los participantes tanto como sea posible.
4. Usar evaluaciones culturalmente sensibles, bien niveladas y aptas para los niños.
5. Valorar y respetar las condiciones locales.
6. Explicar todos los aspectos de la investigación sin importar el tiempo que lleve.
7. Agradecer y recompensar a los participantes.
8. Terminar de un modo que permita volver en el futuro.

La Dra. Spinazzi volvió a hablar del tema de la confianza. Los médicos y los investigadores no solo deben ganarse la confianza de sus pacientes y posibles participantes de las investigaciones, sino también deshacer de manera activa la desconfianza ya existente. Para construir una comunidad de investigación diversa, los investigadores deben reconocer, asumir y deshacer de manera activa los legados de abuso y maltrato que sufrieron las personas con discapacidades. Hay un trauma histórico debido a la cantidad de personas de esta comunidad a las que se forzó a participar de las investigaciones y se esterilizó sin consentimiento.

Además, el racismo estructural actual moldea y mantiene la desconfianza. Cuando los investigadores se enfrentan a la tarea de generar confianza, deben reconocer las capas de desigualdad en las áreas en donde la pobreza, la educación limitada, la discapacidad y la menor esperanza de vida quizá estén concentradas en los mismos barrios. Es posible que los residentes de estas áreas estén lidiando con problemas vinculados al cuidado de los niños, la vivienda, el acceso a un empleo justo, la violencia comunitaria, los desiertos alimentarios, el apoyo escolar inadecuado y la falta de descanso, por lo que es poco probable que consideren la investigación como una de sus prioridades.

La Dra. Spinazzi presentó la clínica en la que trabaja, que es el único centro de salud federalmente calificado (FQHC) en todo el país que cuenta con servicios de pediatría. Atiende a 10,000 pacientes únicos, de los cuales un 78% cubre Medicaid. Un total de 35% se identifican como afroamericanos, 29% como hispanos o latinos y 24% como otro/mixto. El centro recluta de manera considerable personal de reclutamiento y de investigación de raza concordante. Un equipo diverso revisa todos los formularios de consentimiento para evitar que haya términos que puedan ser disparadores de algún trauma. Todos los materiales se traducen al español, y hay intérpretes en línea a disposición para ayudar en el proceso de consentimiento de otros idiomas. A través de asociaciones fuertes con las organizaciones comunitarias, de clases y de sesiones educativas comunitarias, los investigadores comparten los resultados con la comunidad.

Como parte del esfuerzo del centro para reunirse con las familias en donde ellas estén, los médicos se esfuerzan por reclutar participantes para las investigaciones durante las visitas médicas. Los coordinadores de la investigación se comunican con las familias según el medio (mensajes de texto o llamadas) y el momento del día que prefieran. El centro ofrece un horario flexible y ayudas para el transporte. Parte del presupuesto de investigación se destina a la compra de materiales para involucrar a los hermanos que también acudan a las visitas de investigación.

En un esfuerzo por apoyar las necesidades de las familias de manera integral, los asesores comunitarios del Family Information and Navigation Desk del centro ayudan a las familias a encontrar recursos. El centro cuenta con una farmacia alimenticia que ofrece alimentos producidos por una huerta de azotea cercana. Los trabajadores sociales ofrecen sus servicios en el centro, y los médicos apoyan a las familias asistiendo a las reuniones del IEP en la escuela.

La atención médica más actual para el SD requiere tiempo y recursos adicionales, apoyo y coordinación de la atención. Como esto recae en el proveedor, el apoyo financiero al programa clínico les daría a los proveedores una forma de mejorar la atención que prestan con la investigación.

Diálogo abierto

Un asistente preguntó cómo se puede utilizar el concepto de lo divertido para aumentar la participación en las investigaciones en contextos rurales. La Srta. Dougherty dijo que los médicos y terapeutas han unido fuerzas con la comunidad local. Celebrar la alegría vuelve las cosas atractivas para las otras personas de la comunidad. Organizar eventos de conexión puede ayudar a presentar las oportunidades de investigación a los participantes potenciales. Hacer que los médicos y otros miembros del equipo de investigación viajen a las comunidades rurales es parte del proceso para generar confianza. La inscripción sería difícil si un representante o embajador no viaja hasta la comunidad. La Dra. Spinazzi agregó que los investigadores no entienden los obstáculos que la comunidad tiene para participar sin ir y ver. Es importante que los investigadores vayan, no solo para mostrar las caras, sino también para entender a la comunidad. La única manera de que los investigadores aprendan a comunicarse eficazmente es escuchando a las personas y cometiendo errores. Ofrecer oportunidades para reunirse y hablar con las familias es un elemento que debería incluirse en el presupuesto de los estudios de investigación. La Dra. Bardhan agregó que hay similitudes entre los LMIC y las comunidades rurales estadounidenses. Las lecciones sobre los obstáculos culturales y la importancia de la asociación con miembros comunitarios confiables que se aprendieron a partir de la financiación de las investigaciones en los LMIC se pueden utilizar en cualquier otro lugar. El principio de la Dra. Grigorenko, terminar de un modo que permita volver en el futuro, remarca que la comunicación es una calle de doble sentido. Los investigadores deben aprender de la comunidad cuáles son sus necesidades.

En el chat, un asistente preguntó cómo lograr que más profesionales de la medicina se informen y se apasionen por la atención a pacientes con SD. La Dra. Spinazzi dijo que algo que todos pueden hacer es abogar por una reforma de atención médica, para que los médicos no tengan que enfrentarse a la expectativa imposible de brindar atención a estos pacientes en una cita de 15 minutos. Los proveedores pueden unirse al [Down Syndrome Medical Interest Group \(DSMIG\)](#). La Srta. Dougherty coincidió; todos los médicos que su grupo ha enviado han vuelto con una gran cantidad de información. La Dra. Spinazzi agregó que ella obtuvo mucha información en los simposios y seminarios del NDSC. Mencionó que, mientras más personas con SD conoces, más difícil resulta no apasionarse por cuidarlos.

El Dr. Chicoine alentó a los médicos a comunicarse con el DSMIG, que tiene una serie de presentaciones enfocadas en los proveedores locales. Recordó su propia experiencia como médico de un pequeño pueblo en donde había poca información sobre la atención de pacientes con SD y enfatizó el valor de la información. La Dra. Spinazzi agregó que no existen incentivos para que los médicos atiendan a pacientes médicamente complejos. Quienes lo hacen tienen una conexión personal o una pasión interna. Les preguntó a las organizaciones de defensa y gubernamentales presentes: "¿Cómo incentivamos la buena atención a las personas con discapacidades en este país?" Es necesario que haya financiación para los programas clínicos, de modo que se vuelvan modelos para la atención y fuentes para el personal clínico.

La Dra. Li elogió a los oradores y su dedicación para la comunidad con SD. Se necesita más apoyo para los programas clínicos. Les pidió a los asistentes que dieran ejemplos de cómo los NIH pueden facilitar la participación de poblaciones más diversas. La Dra. Spinazzi sugirió establecer un premio a las redes clínicas que siga el modelo de los premios a la mentoría en la investigación. La financiación no contaría con metas de investigación, pero apoyaría el programa clínico con el fin de diversificar a los participantes. Además de asociarse con otras organizaciones gubernamentales, si los NIH son serios con respecto al desarrollo del personal y la educación de la comunidad en general, podrían brindar apoyo financiero a organizaciones como el DSMIG u otras organizaciones profesionales, de modo que puedan ofrecer un año de membresía gratuita o ayudar de alguna otra manera a los investigadores jóvenes con el objetivo de que aprendan más sobre la atención compleja. 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. El Dr. Chicoine sostuvo que la investigación y la atención deben entrecruzarse. Los médicos tienen que brindar una atención de buena calidad, y luego esa atención debe estudiarse para establecer una calidad aún mayor. Los pacientes no participarán de las investigaciones si no reciben atención. La Dra. Spinazzi remarcó el conflicto inherente a los modelos actuales de financiación, basándose en su experiencia de tener que rechazar una invitación para participar en un estudio de la Pediatric Trials Network, que ofrecía financiación según la cantidad de pacientes inscriptos. Sin embargo, en su institución, el personal tiene que solicitar financiación con anticipación para obtener un coordinador de investigación. No hay manera de hacerlo funcionar.

En el chat, un asistente pidió información sobre los proveedores en su área. Los sitios web del [National Down Syndrome Congress \(NDSC\)](#) y de la [National Down Syndrome Society \(NDSS\)](#) tienen listas de proveedores con conocimientos sobre el SD de todo el país.

Próximos pasos, actividades futuras, comentarios finales

Melissa A. Parisi, M.D., Ph.D., Jefa de División, Intellectual and Developmental Disabilities Branch, NICHD

La Dra. Parisi resumió lo más importante de la reunión. La Dra. Bardhan preparó el camino con información general de INCLUDE y el modo en que la financiación puede estimular la financiación en tres áreas: ciencia básica, desarrollo de las cohortes y estudios clínicos. El programa está en una buena posición para abordar algunas desigualdades sanitarias, especialmente las marcadas desigualdades raciales en la expectativa de vida entre individuos con SD. Las presentaciones sobre las devoluciones que aportaron los miembros de la familia y los investigadores en las sesiones de escucha destacaron los obstáculos a la participación en la investigación que compartían ambos grupos, entre los que se incluían la confianza, el tiempo, la educación, el idioma y el apoyo a las familias.

Al final de la Sesión 1, la Dra. Ilias presentó la consultoría de la CEAL y explicó lo que podía ofrecerle a la investigación del SD. Algo importante es que el proceso de consulta para la participación comunitaria puede hacerse en un plazo de 30 a 60 días. Estos recursos son valiosos para los investigadores, especialmente si consideramos las necesidades vinculadas al COVID-19, como aumentar la diversidad.

El panel de discusión de la Sesión 2 ofreció las perspectivas valiosas de personas con síndrome de Down, familias e investigadores. Muchos participantes consideran que la investigación es una experiencia positiva, pero que la falta de acceso es un problema. La comunicación es un tema importante. Por ejemplo, aunque los padres suelen ser el punto de contacto, es importante que los investigadores y el personal interactúen de manera directa con los participantes. Los investigadores deben preguntarles a las familias cuáles son los factores más importantes, en vez de asumir que ya los saben. Utilizar un lenguaje accesible y ofrecer materiales traducidos son otros aspectos importantes. Es importante que los investigadores piensen la logística en detalle, lo cual incluye la compensación, y piensen cómo adaptarse a las agendas ocupadas de las familias. Un aspecto poco valorado de la compensación es la posibilidad de que los participantes se encuentren con un límite de compensación o tengan que lidiar con cuestiones fiscales o de responsabilidad. Dado que las madres suelen ser las que brindan los cuidados y llevan al miembro de la familia con SD a las consultas de investigación, es necesario que los investigadores les presten una atención especial a las preferencias, necesidades y preocupaciones de las madres. Los panelistas también enfatizaron la importancia de que en el equipo de investigación haya personas que se parezcan a las personas que el estudio intenta reclutar. Apoyar los programas clínicos es un elemento esencial de la financiación para la investigación. Por último, los panelistas resaltaron la importancia de comunicarles los resultados de la investigación a la comunidad.

En la sesión sobre abordar las desigualdades sanitarias en la investigación científica, la Srta. Corbett habló sobre la importancia de incluir a los grupos subrepresentados y a personas de distintas edades en la investigación de los NIH. La Dra. Rosser compartió información sobre el programa de investigación *All of Us* e ilustró las diferencias en los resultados médicos a partir de las diferentes afecciones concomitantes con el SD. También compartió los recursos y estrategias que utiliza *All of Us* para abordar las necesidades. La Dra. Kelly y la Dra. Miller hablaron sobre cómo hacer que la investigación sea más fácil para las familias. Presentaron ejemplos de cómo usar guiones gráficos y videos para facilitar el consentimiento y el asentimiento y hablaron sobre cómo involucrar a los niños en las decisiones sobre la participación en la investigación, un tema que está poco estudiado en niños con SD. La Dra. Brown habló sobre las desigualdades en la salud del sueño de personas con SD, incluido el hecho de que el trastorno de respiración durante el sueño, que es el trastorno del sueño más informado entre personas con SD, se exacerba en los grupos subrepresentados. Aún quedan vacíos en la investigación, lo cual limita nuestro entendimiento del impacto que estas condiciones tiene en las personas con SD.

El día 2 abrió con una charla sobre garantizar la diversidad en el personal científico que investiga el SD. INCLUDE busca cumplir con una directiva del congreso de expandir la base de nuevos investigadores del SD y está trabajando para aumentar la diversidad de los becarios. Los FOA intentan que el reclutamiento sea diverso y priorizan la diversidad de los equipos de investigación, lo cual incluye la aceptación de solicitantes extranjeros. La Dra. Ley habló sobre la importancia del reclutamiento y la retención de miembros del cuerpo docente diversos, y la Dra. Jones-London presentó programas específicos que apoyan el reclutamiento diverso en el campo de la neurociencia. El Dr. Wu brindó su perspectiva personal sobre la mentoría y mencionó las maneras en las que forma equipos colaborativos que dependen de los aportes de todos los miembros. La presentación de la Dra. Gleason sobre la experiencia de su equipo de investigación en la construcción de la diversidad incluyó un recordatorio sobre la importancia del lenguaje y remarcó una lección importante en la que ilustró que se pueden generar malentendidos cuando los valores no están alineados. El marco de investigación participativa que compartió tenía tres fases: dar primero, construir defensores y reciprocidad. La Dra. Hartley introdujo el trabajo de ADDORE Core, que lleva a cabo actividades de divulgación comunitaria. Para esto es fundamental el equipo de divulgación compuesto por tres personas, la Dra. Nogueron, el Sr. Chafetz y la Srta. Whitmoyer, que compartieron sus experiencias y demostraron el compromiso del proyecto con su comunidad.

Los tres presentadores del RIC, la Srta. Israel, la Srta. Bell y la Srta. Ray, ayudaron a identificar herramientas y recursos que pueden ayudar a aumentar la diversidad en los estudios de SD, que incluían la información sobre los estudios consultivos y herramientas para diseñar materiales de estudio que van más allá de los formularios de consentimiento estándar. La Srta. Nodvin habló sobre el modelo de atención médica para adultos con discapacidad que sigue el centro que ella dirige y se enfocó en las dificultades a las que se enfrentan las familias con la transición de la atención médica pediátrica a la atención de adultos.

En la sesión sobre la participación comunitaria de los grupos desatendidos, la Srta. Dougherty explicó algunos aspectos distintivos de la participación en las comunidades rurales e ilustró el poder que tiene la exposición. El Dr. Chicoine describió un modelo de divulgación basado en la experiencia de su propia clínica. Una de las conclusiones principales de la presentación de la Dra. Grigorenko sobre el trabajo epidemiológico en el área rural de África fue la de terminar de un modo que permita volver en el futuro. La presentación de la Dra. Spinazzi a los niños en su clínica subrayó la importancia de integrar la investigación en el entorno clínico y de ser conscientes de que la investigación no es una de las prioridades para los pacientes o sus familias.

En resumen, las personas con SD están viviendo más tiempo gracias a los avances en la atención médica, pero aún existen desigualdades sanitarias significativas. La financiación nueva de INCLUDE proporciona recursos para reducir o eliminar dichas disparidades.

El taller virtual de los investigadores de INCLUDE se realizará el 12 de octubre.

Glosario

ABC-DS	Alzheimer’s Biomarkers Consortium–Down Syndrome (Consortio de Biomarcadores del Alzheimer para Personas con Síndrome de Down)
ABRCMS	Annual Biomedical Research Conference for Minoritized Scientists (Conferencia Anual de Investigación Biomédica para Científicos Minoritarizados)
ACTIV	Accelerating COVID-19 Therapeutic Interventions and Vaccines (Acelerar las intervenciones y vacunas terapéuticas contra el COVID-19)
AD	Alzheimer’s disease (Enfermedad de Alzheimer)
ADDORE	Alzheimer’s Disease/Down Syndrome Outreach, Recruitment, and Engagement (Divulgación, Reclutamiento y Participación para la enfermedad de Alzheimer y el Síndrome de Down)
BIPOC	Black, Indigenous, and People of Color (Personas Negras, Indígenas y de Color)
IMC	índice de masa corporal
BRAIN	Brain Research Through Advancing Innovative Neurotechnologies® (Investigación del Cerebro a través del Avance de Neurotecnologías Innovadoras)
CEACR	Community Engagement Alliance Consultative Resource (Consultoría de la Alianza de Participación Comunitaria)
CEAL	Community Engagement Alliance Against COVID-19 Disparities (Alianza de Participación Comunitaria contra las Disparidades del COVID-19)
CHOP	Children’s Hospital of Philadelphia (Hospital de Niños de Filadelfia)
COSWD	Chief Officer for Scientific Workforce Diversity (Directora General para la Diversidad del Personal Científico)
CPAP	continuous positive airway pressure (presión positiva continua en las vías respiratorias)
CTSA	Clinical and Translational Science Award (Premio de Ciencias Clínicas y Traslacionales)

DCC	data coordinating center (centro de coordinación de datos)
DEIA	diversity, equity, inclusion, and accessibility (diversidad, equidad, inclusión y accesibilidad)
DMI	decision-making involvement (participación en la toma de decisiones)
SD	síndrome de Down
DS-Connect	DS-Connect®: The Down Syndrome Registry (DS-Connect®: El Registro del Síndrome de Down)
DSi	Down Syndrome International (Organización Internacional del Síndrome de Down)
DSMIG	Down Syndrome Medical Interest Group (Grupo de Interés Médico sobre el Síndrome de Down)
EEG	electroencephalography (electroencefalograma)
ESIs	early-stage investigators (investigadores en la etapa inicial)
FOAs	funding opportunity announcements (anuncios de oportunidades de financiación)
FQHC	federally qualified health center (centro de salud federalmente calificado)
GLOBAL	Global Down Syndrome Foundation (Fundación Global del Síndrome de Down)
ICs	Institutes and Centers (Institutos y Centros)
IDeA	Institutional Development Award (Premio al Desarrollo Institucional)
IEP	individualized education plan (programa de educación individualizado)
INCLUDE	INvestigation of Co-occurring conditions across the Lifespan to Understand Down syndromE (Investigación de las afecciones concomitantes a lo largo de la vida para entender el síndrome de Down)
IRB	institutional review board (junta de revisión institucional)
LIFE-DSR	Longitudinal Investigation for the Enhancement of Down Syndrome Research (Estudio longitudinal para mejorar la investigación sobre el síndrome de Down)

LMICs	low- and middle-income countries (países de bajos y medianos ingresos)
NCATS	National Center for Advancing Translational Sciences (Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales)
NCSDR	National Center on Sleep Disorders Research (Centro Nacional de Investigación de los Trastornos del Sueño)
NDSC	National Down Syndrome Congress (Congreso Nacional sobre el Síndrome de Down)
NDSP	National Down Syndrome Project (Proyecto Nacional sobre el Síndrome de Down)
NDSS	National Down Syndrome Society (Sociedad Nacional del Síndrome de Down)
NHLBI	National Heart, Lung, and Blood Institute (Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre)
NIA	National Institute on Aging (Instituto Nacional sobre el Envejecimiento)
NICHD	<i>Eunice Kennedy Shriver</i> National Institute of Child Health and Human Development (Instituto Nacional de la Salud infantil y Desarrollo Humano Eunice Kennedy Shriver)
NIGMS	National Institute of General Medical Sciences (Instituto Nacional de Ciencias Médicas Generales)
NIH	National Institutes of Health (Institutos Nacionales de Salud)
NIMHD	National Institute on Minority Health and Health Disparities (Instituto Nacional de Salud Minoritaria y Disparidades en la Salud)
NINDS	National Institute of Neurological Disorders and Stroke (Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares)
OPEN	Office of Programs to Enhance Neuroscience Workforce Diversity (Oficina de Programas para Promover la Diversidad del Personal de Neurociencia)
AOS	apnea obstructiva del sueño
PI	principal investigator (investigador principal)

RECOVER	Researching COVID to Enhance Recovery (Investigación sobre el COVID para Mejorar la Recuperación)
REM	rapid eye movement (movimiento ocular rápido)
RIC	Recruitment Innovation Center (Centro de Innovación de Reclutamiento)
SACNAS	Society for Advancement of Chicanos/Hispanics and Native Americans in Science (Sociedad para el Avance de los Chicanos/Hispanos y Nativos Americanos en Ciencias)
SDM	shared decision making (toma de decisiones compartida)
SES	socioeconomic status (estatus socioeconómico)
T21RS	Trisomy 21 Research Society (Sociedad para la Investigación de la Trisomía 21)
UBR	underrepresented in biomedical research (subrepresentado en la investigación biomédica)