

# Lo que los padres varones de un hijo con síndrome de Down piensan sobre el actual test prenatal no invasivo para el síndrome de Down

Bethea How, Andy Smidt, Nathan J Wilson, Rebecca Barton, Chelsea Valentin

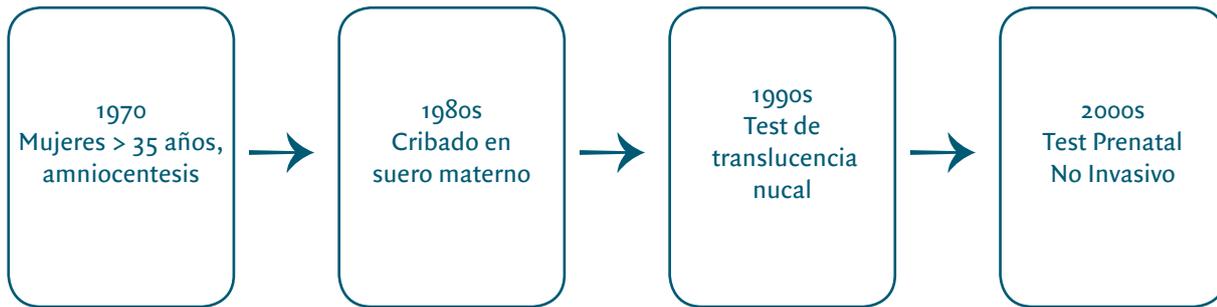
Universidad de Sydney, Australia. [andy.smidt@sydney.edu.au](mailto:andy.smidt@sydney.edu.au)

**EN RESUMEN** | El test prenatal no-invasivo (TPNI) permite realizar un diagnóstico temprano y preciso de síndrome de Down que ha terminado por incrementar el número de abortos. Este estudio cualitativo consistió en la realización de entrevistas en profundidad a padres (varones) de niños con síndrome de Down y sus opiniones sobre la disponibilidad del TPNI. El análisis temático en red reveló que aunque los padres estimaban la existencia de un diagnóstico temprano con el TPNI, veían que el test se convertía en una vía predeterminada hacia el aborto. Los padres opinaron que la expectativa (dar por supuesto) de terminar el embarazo refleja actitudes negativas de la sociedad hacia quienes tienen síndrome de Down u otra discapacidad, y temen que el TPNI se convierta en una forma de eugenesia. Los padres, de manera retrospectiva, contrastaron estas actitudes con la realidad actual de la crianza de sus hijos con síndrome de Down, a la que describen como portadora de felicidad a sus vidas. Los resultados sugieren que, aunque los padres valoran el TPNI como instrumento informativo que permite que los padres decidan de forma autónoma sobre su embarazo, creen que debería estar acompañado de una información equilibrada sobre la realidad de cómo es la crianza de un hijo con síndrome de Down.

**ABSTRACT** | Non-invasive prenatal testing (NIPT) allows early, accurate diagnosis of Down syndrome that has resulted in increased terminations. This qualitative study involved in-depth interviews of fathers of children with Down syndrome about their views on the availability of NIPT. Thematic network analysis revealed that although fathers appreciated an early diagnosis with NIPT, they saw the test as being a predetermined pathway to termination. Fathers felt that expectation to terminate reflects negative societal attitudes toward those with Down syndrome and disability, fearing that NIPT may become a form of eugenics. Fathers retrospectively contrasted these attitudes with the actual reality of raising their children with Down syndrome, which they described as bringing joy to their lives. Findings suggest that although fathers valued NIPT as an information-giving tool that allowed autonomous parental choices about the pregnancy, they believe that it should be accompanied by balanced information about the reality of raising a child with Down syndrome.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down es una de las alteraciones cromosómicas más corrientes en los niños nacidos vivos, y la causa más frecuente de discapacidad intelectual. Su cribado prenatal ha sido posible desde finales de los 1970s (fig. 1) (Rosso y Blakemore, 2014).



[Figura 1] HISTORIA DEL CRIBADO PRENATAL EN EL SÍNDROME DE DOWN

Antes de la disponibilidad del test prenatal no-invasivo (TPNI), si estos tests de cribado indicaban un riesgo alto, se recomendaban los tests invasivos (Buckley y Buckley, 2008). Es importante señalar que los tests invasivos no siempre han sido una práctica rutinaria para las mujeres embarazadas con alto riesgo (Acharya, 2011). Después de un caso legal de perfil alto en los Estados Unidos, en donde los padres acusaron a los profesionales de la salud por no haberseles ofrecido una amniocentesis (Ossorio, 2000), las pruebas prenatales empezaron a ofrecerse como parte de la atención prenatal ordinaria (Cowan, 2002).

Desde su introducción en la práctica clínica en 2011, el TPNI identifica fetos con síndrome de Down mediante la detección del ADN fetal libre de células en el plasma materno (Lo et al., 1997). Gracias a su sensibilidad, especificidad (Dan et al., 2012) y posibilidad de emplearlo más tempranamente en el embarazo (RCOG, 2010), ofreciendo sus resultados rápidamente, se prefiere el TPNI para alcanzar un pronto diagnóstico. El TPNI detecta las trisomías 13 y 18 y puede también cribar todo el genoma fetal (Lo et al., 2010). Por eso, es probable que se utilice en el futuro para cribar todo un abanico de anomalías congénitas<sup>1</sup>.

El TPNI fue introducido recientemente en Australia y comercializado a finales de 2012 (Hui y Hyett, 2013). Su coste oscila entre 400 y 500 dólares y en la actualidad no es reembolsable por Medicare (Harraway, 2017). Actualmente las guías australianas lo recomiendan como un test avanzado de cribado, y los resultados anormales obligan a las madres a someterse a pruebas invasivas con el fin de conseguir un diagnóstico definitivo (HGSA/RANZCOG, 2016). No existen guías específicas sobre la implementación del TPNI en la atención prenatal australiana, sólo hay propuestos algunos modelos (Harraway, 2017). Se dispone de poca información en Australia sobre la formación recibida por los profesionales de la salud en apoyo de los últimos tests prenatales, aunque parece existir medios de formación en el Reino Unido (Oxenford et al., 2017) y Europa (Skirton et al., 2014).

<sup>1</sup>N. del T. Estas afirmaciones han de ser matizadas. El TPNI no es un método diagnóstico sino de cribado porque, aunque muy escasos, tiene falsos positivos y negativos y hay situaciones de embarazo en las que no ofrece certezas. El diagnóstico exige siempre realizar la amniocentesis o la biopsia de vellosidades corioideas. Para conocer con exactitud el alcance actual del TPNI y su utilización como test prenatal del síndrome de Down, véase la actualización de Gray y Haug (2018), traducida al español y disponible en <https://www.down21.org/diagnostico-prenatal/1749-test-prenatal-no-invasivo-cfdna.html>.

Dado lo reciente de la disponibilidad del TPNI, existen pocos estudios sobre las actitudes de los padres de hijos con síndrome de Down hacia él, y ninguno sobre la de los padres varones en concreto respecto a los test de cribado prenatal por el TPNI. Es notable que la mayoría de los estudios sobre actitudes hacia el TPNI se hayan realizado en el Reino Unido, Estados Unidos y Holanda, pero ninguno hasta ahora centrado en la población australiana.

Los estudios de que se dispone indican que las mujeres embarazadas (Lau et al., 2016; Sahlin et al., 2016), las madres (Kellogg et al., 2014), los profesionales sanitarios (Alexander et al., 2015) y el público en general (Farrimond y Kelly, 2013) admiten el valor del TPNI en términos de su inocuidad, precisión y lo temprano de la prueba, dando a las parejas el tiempo para elegir sus decisiones autónomamente sobre su embarazo, hacerlo como pareja, y tiempo para prepararse a recibir un bebé con síndrome de Down. Por estas razones, se admitió la probabilidad de que aumentara la aceptación del TPNI (Lewis et al., 2014).

Sin embargo, se temió que esta mayor aceptación llevaría a un aumento en el número de abortos de fetos con síndrome de Down tras el diagnóstico prenatal positivo (Kellogg et al., 2014; van Schendel et al., 2017). Ciertamente, se ha demostrado que recibir un diagnóstico prenatal de síndrome de Down lleva por lo general a suprimir el embarazo, demostrado por un estudio australiano que afirma que generalmente, el 93% de las mujeres que reciben un diagnóstico prenatal de síndrome de Down eligen el aborto (Maxwell et al., 2015). Los estudios han demostrado que el recibir información prenatal negativa sobre el síndrome de Down (Kellogg et al., 2014), el percibir la carga que supone la atención a un niño con síndrome de Down (Korenromp et al., 2007), las propuestas para suprimir el embarazo por parte de los profesionales sanitarios (Skotko et al., 2005) y los consejos de los demás (Lawson et al., 2006), son todos ellos factores importantes a la hora de decidir la supresión del embarazo.

La actual tasa alta de abortos tras el diagnóstico positivo sugiere que tener un bebé con síndrome de Down es percibido como algo oneroso e indeseable (Kaposy, 2013). Además, el aumento en las tasas de abortos hará que haya menos personas con síndrome de Down (van Schendel et al., 2017) y una reducción en los apoyos para quienes vivan con esa discapacidad (Lewis et al., 2013), lo que reforzará a su vez las actitudes negativas hacia quienes tengan síndrome de Down (van Schendel et al., 2014). Si se admite el potencial del TPNI para cribar otras anomalías del genoma, se ha expresado el temor sobre la posible naturaleza eugenésica de este test (Kelly y Farrimond, 2012; Nuffield Council on Bioethics, 2017). Se ha argumentado que mientras algunas sociedades tratan de promover actitudes positivas y la inclusión de las personas con discapacidad (p. ej. Ajaka, 2014), la disponibilidad del TPNI va en dirección contraria ya que destaca los aspectos negativos sobre la crianza de un hijo con discapacidad (Kaposy, 2013). Por eso, es importante escuchar las perspectivas de los padres de niños con síndrome de Down, con el fin de comprender la realidad que supone dicha crianza.

La mayoría de los estudios que examinan las experiencias vividas por los padres de un hijo con síndrome de Down se han centrado en las madres (Cuskelly et al., 2008). En general, las madres experimentan estrés relacionado con temas de salud y desarrollo de su hijo y la sobrecarga de atención que supone la discapacidad del niño (p. ej. Chan et al., 2015). Al mismo tiempo, los estudios que examinaron las experiencias parentales (Skotko et al., 2011) y en concreto de las madres (p. ej. Pillay et al., 2012) admitieron lo gratificante que les resultaba vivir con un niño con síndrome de Down y describieron la semejanza que existía entre los padres que tenían un hijo con síndrome de Down y los que no lo tenían, en cuanto a bienestar y capacidad de afrontamiento.

En cambio, son muy limitados los estudios referidos a los padres varones de niños con síndrome de Down (Towers, 2009). Se han investigado las diferencias en el estrés entre padres y madres (Cuskelly et al., 2008), en términos relacionados con la conducta de su hijo (Krauss, 1993) y con la futura aceptación por parte de la sociedad (p. ej. Keller y Sterling Honig, 2004). Los escasos estudios que han examinado la gratificación que perciben los padres de un niño con síndrome de Down han mostrado que los padres admiten que la crianza de ese hijo les brindó alegría (Takataya et al., 2016), y que sus percepciones sobre el niño eran mayoritariamente positivas en comparación con las de los padres de hijos con otros tipos de discapacidad (Ricci y Hodapp, 2003). Pero poco sabemos sobre los apoyos que los padres de niños con síndrome de Down hacen valer (Cuskelly et al., 2008) y sus percepciones globales y la experiencia vivida.

Puesto que el TPNI es ahora el principal modo de detección de síndrome de Down en Australia (Hui et al., 2017) y tiene el potencial de impactar fuertemente a las familias de hijos con síndrome de Down, es importante investigar las actitudes de las familias australianas hacia dicho test. Que sepamos, ningún estudio ha analizado de manera exclusiva las actitudes de los padres varones australianos con hijos con síndrome de Down hacia el TPNI, centrándose en las experiencias vividas como padres. Por eso, nuestro estudio exploró la cuestión investigada: ¿Cuál es el punto de vista del padre australiano hacia la disponibilidad de TPNI en relación con su experiencia vivida como padre de un hijo con síndrome de Down?

## MÉTODOS

### Consideraciones éticas

El estudio fue aprobado por el Comité de Ética Humana de la Universidad de Sidney (ID: 2016/943) y dirigido de acuerdo con los principios éticos de la Declaración de Helsinki. Todos los participantes dieron su consentimiento informado de manera verbal y por escrito, antes de o durante el proceso de la entrevista. Toda la información sobre identificación fue reemplazada por seudónimos para proteger la identidad de los participantes.

### Reclutamiento y Participantes

Con toda intención los participantes fueron reclutados vía email en organizaciones relacionadas con la discapacidad y por vía de medios sociales. Los criterios de inclusión fueron que se tratara del padre biológico de al menos un hijo con niño con síndrome de Down, con independencia de la edad del hijo.

Fueron cinco padres cuyos hijos tenían entre 13 meses y 7 años. Todos tenían estudios universitarios, seguían casados con la madre de su hijo, y nacieron en Australia. En la tabla 1 se resumen los datos demográficos de los padres.

### Diseño de la investigación

Se eligió un método cualitativo que utiliza un marco o esquema simbólico de interacción (interaccionista), descrito por Blumer (1986), con el fin de obtener ricos datos sobre las experiencias de los padres. El interaccionismo simbólico es un abordaje para comprender la conducta humana y la socie-

[Tabla 1] DESCRIPCIÓN DE LOS PARTICIPANTES

PADRE (SEUDÓNIMO)	EDAD (AÑOS)	EDAD AL NACIMIENTO DEL NIÑO (AÑOS)	¿SE SOMETIERON AL TPNI?	NIÑO CON SÍNDROME DE DOWN (SEUDÓNIMO)	EDAD DEL NIÑO EN LA ENTREVISTA	NÚMERO DE HERMANOS	ACCESO A SERVICIOS DE DISCAPACIDAD
Jake	33	31	Sí	Ethan (v)	2 a, 3 ms	1	Sí
Lucas	39	38	No	Fabian (v)	1 a, 6 ms	1	Sí
Matthew	48	41	No	Iris (m)	7 a, 0 ms	1	Sí
Charlie	42	41	Sí	Ellie (m)	1 a, 0 ms	0	Sí
Chad	46	45	Sí	Anne (m)	1 a, 4 ms	4	Sí

m: mujer; ms: meses; TPNI: test prenatal no invasivo; v: varón

dad (Blumer, 1986) y está basado en tres premisas. La primera: los individuos actúan hacia las cosas (incluida la gente y las instituciones) basándose en los significados que esas cosas tienen para ellos. Segunda: los significados de estas cosas son creadas a partir de interacciones sociales con respecto a esa particular cosa. Tercera: el individuo constantemente usa y revisa los significados mediante un proceso interpretativo. Este abordaje era el apropiado ya que tratamos de explorar las actitudes de los padres hacia el TPNI basadas en los significados que la crianza de un hijo con síndrome de Down tenía para ellos. De acuerdo con las premisas de este marco, se asumieron dos supuestos. La primera, asumimos que las actitudes de los padres hacia el TPNI se basaban en el significado que dicho test tenía para ellos. La segunda, este significado del TPNI está, a su vez, modificado para los padres a partir de sus experiencias con su hijo con síndrome de Down y las de otros individuos relevantes para ellos. Por eso, como recomienda Blumer (1986), se consideró que el enfoque cualitativo era el más eficaz para comprender, desde la perspectiva de los padres, cómo los significados que para ellos tenía el TPNI fueron creados y revisados a partir de sus interacciones sociales.

## Recogida de datos

Se llevaron a cabo las entrevistas con cada participante de forma individual en profundidad, semiestructuradas, por medio de videoconferencia. Se eligió la entrevista como el método más apropiado de recogida de datos, ya que se daba los participantes la oportunidad de compartir sus experiencias vividas. La videoconferencia no sólo permitía al participante encontrar el momento más oportuno para él y desde cualquier área geográfica, sino que además permitía al investigador mantener una interacción cara a cara con el participante, haciendo que se creara una relación entre ambos (Sedgwick y Spiers, 2009).

Tres de los investigadores, clínicos experimentados que previamente habían realizado entrevistas cualitativas, desarrollaron la guía de temas de la entrevista. Se incluyeron temas basados en una revisión de la literatura relacionada con este tema. Se realizaron las entrevistas en un estilo de conversación, en la que las preguntas surgían basándose en cómo los participantes respondían. El entrevistador utilizó preguntas de amplio alcance, abiertas, para permitir que los participantes hablaran sobre sus perspectivas y experiencias con sus propias palabras (Hesse-Biber y Leavy, 2006; Matthews, 2005). La videoconferencia permitió establecer un contacto personal, al verse las caras, algo que no permitiría el teléfono (Sedgwick y Spiers, 2009).

El tercer autor llevó todas las entrevistas mientras que la primera autora registraba las notas de campo y animó a que algunas de las entrevistas se fueran terminando. Puesto que las entrevistas pueden ser conformadas en función del sexo y la biografía del investigador (Olliffe, 2005; Richards y Emslie, 2000), se tuvo la precaución de asegurar que el entrevistador fuera varón y padre. Y aunque no tenía un hijo con síndrome de Down, el equipo investigador pensó que los participantes compartirían más confortablemente sus experiencias con un padre, dando más pie a la reciprocidad durante la entrevista (Schwalbe y Wolkomir, 2001).

Puesto que nuestras entrevistas estaban semiestructuradas, no se les preguntó a todos los participantes todas las cuestiones de una manera exactamente igual. Por eso no todos tuvieron la misma oportunidad de dar respuesta a cuestiones específicas. En tal situación, una cuantificación de las afirmaciones u opiniones representaría un dato incorrecto. Por eso no hemos ofrecido una cuantificación precisa del número de participantes que describieron un particular tema, sino más bien hemos empleado términos como “unos pocos”, “algunos” y “la mayoría” con el fin de destacar el grado en que las opiniones fueron comunes o inusuales dentro del grupo (Neale et al., 2014).

## Análisis de datos

Las entrevistas duraron aproximadamente 1 hora, fueron videoregistradas y después transcritas verbalmente por la primera autora. Después se usó el análisis temático en red (Attride-Stirling, 2001) para analizar los datos. Este es un modo de organizar un análisis temático de los datos en una red tipo web, utilizando un proceso de seis pasos.

El primer paso es codificar el material. Se utilizó un esquema de código inductivo basado en los temas repetidos e importantes. Todos los contenidos transcritos se llevaron a un software QSR International's NVivo11, y se codificaron los contenidos. El segundo paso consistió en identificar los temas a partir de las codificaciones. Los contenidos en cada código fueron releídos para identificar los patrones de temas recurrentes, y para después reasignar y enmendar donde fuera necesario. El tercero, se desarrollaron las redes temáticas. Los temas básicos fueron identificados y agrupados en temas de organización. Después, esos temas fueron agrupados en temas globales, que contenían los principales puntos de los contenidos transcritos. Cuarto: cada red fue descrita con citas ilustrativas. Quinto: se resumió cada red de citas. Por último, se utilizaron los temas significativos para responder las cuestiones buscadas en la investigación.

## Los investigadores

Reflexión y conciencia de las perspectivas por parte de los investigadores son críticas para asegurar el rigor y la credibilidad y para reforzar la investigación cualitativa (Maso, 2003). La primera autora es una estudiante pregraduada en patología del lenguaje en una importante universidad australiana. Los otros investigadores son un patólogo del lenguaje y un terapeuta ocupacional, ambos profesores de universidad e investigadores en el campo de la discapacidad intelectual y del desarrollo. El entrevistador es un enfermero especializado en la discapacidad, profesor de universidad e investigador con experiencia en la salud y participación de las personas con discapacidad de larga duración, en especial la salud de los varones. Es padre. Estos antecedentes pueden haber influido en la interacción con los participantes y la posterior interpretación de sus experiencias, sobre todo en relación con las percepciones subyacentes de, y los juicios de valor en relación con, la discapacidad, y el modo en que éstos influyen en las interacciones con los profesionales de la salud. Las entrevistas semiestructuradas en profundidad y el abordaje inductivo utilizado en el análisis de los datos, junto con la atención a la reflexión y documentación a todo lo largo del proceso de investigación, fueron las estrategias usadas para aminorar los efectos del sesgo del investigador sobre los hallazgos obtenidos.

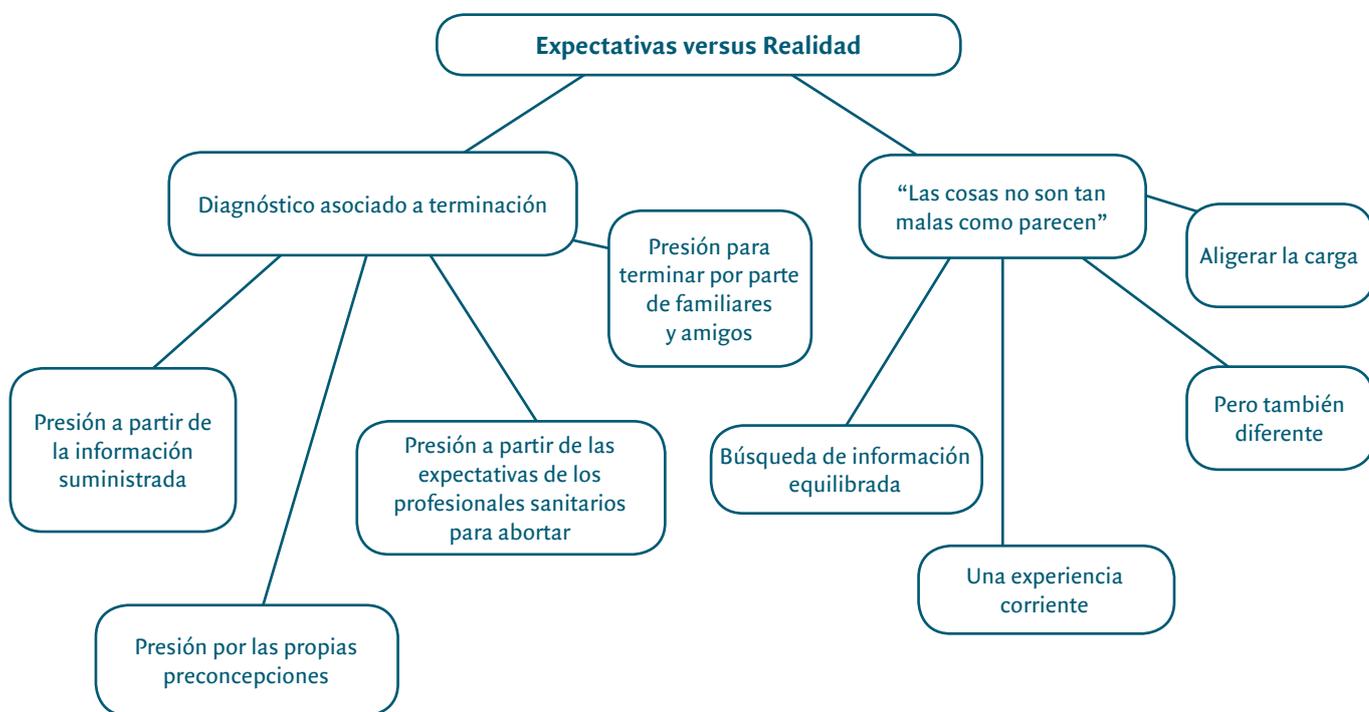
## Credibilidad de la investigación

Según Charmaz (2004), la credibilidad en una investigación cualitativa se consigue cuando el investigador ofrece suficiente evidencia que apoye sus afirmaciones y que estas conclusiones sean una representación ajustada del fenómeno investigado. Esto exige al investigador que presente una evidencia poderosa fundamentada en los datos, que reconozca sus sensibilidades y que actúe reflexivamente para reducir el sesgo en las interpretaciones que haga.

Se tomaron notas de campo durante las entrevistas, incluidas las impresiones iniciales de los temas y otras conductas no verbales, y fueron analizadas por la primera y el tercer investigador. Para asegurar la precisión de los hallazgos desde la perspectiva de los participantes, se usaron también dos secuencias de comprobación por parte de los miembros: la primera después de que las entrevistas fueran transcritas, y la segunda después de generar los temas. Se envió por email a los participantes y se les invitó a hacer correcciones o comentarios tanto sobre lo transcrito de la entrevista como un resumen de los temas. Ningún participante expresó desacuerdo sobre lo transcrito y los temas. Las transcripciones fueron codificadas por la primera autora bajo supervisión de los demás autores. Se hizo un chequeo cruzado de los códigos para el 20% de las transcripciones por parte del segundo y tercer autor (Barbour, 2001), reduciendo así la posibilidad de sesgos en la interpretación de los datos que podrían haberse introducido por la experiencia del tercer autor, al ser padre. Se analizaron interpretaciones alternativas de los datos y las propias perspectivas de los investigadores durante los chequeos cruzados y durante las reuniones regulares en las que se examinaban los datos (Barbour, 2001). Además, la primera autora fue anotando sobre la marcha y registrando la codificación y las interpretaciones.

## RESULTADOS

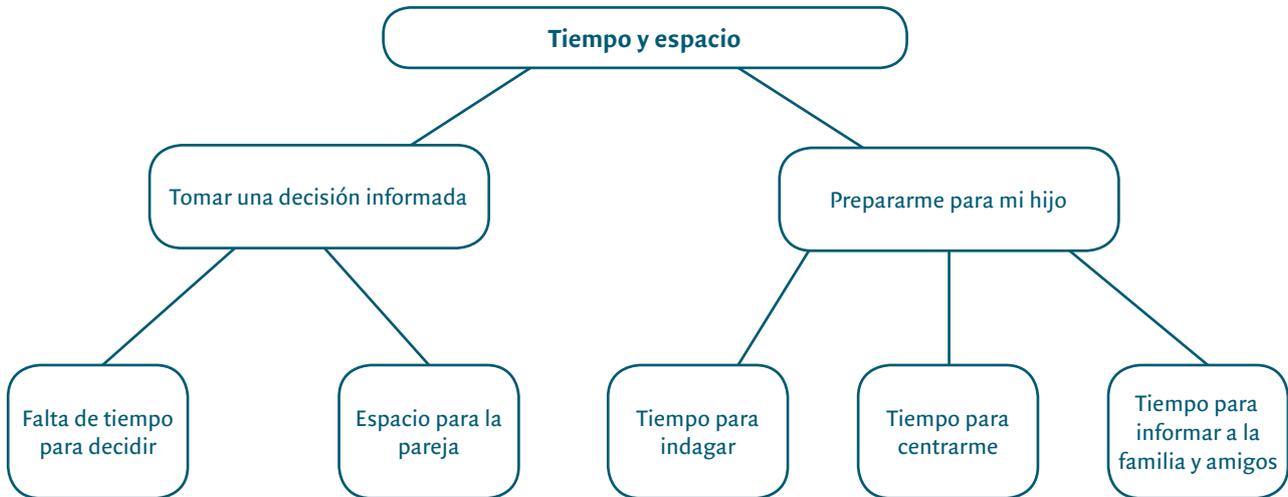
El análisis de los datos mostró la existencia de dos temas globales: a) expectativas frente a realidad, y b) tiempo y espacio, ambos representados en dos redes o esquemas temáticos (fig. 2 y 3). Cada tema global consistió en un número de temas organizadores. Éstos a su vez constaban de un número de temas básicos. Cada tema global y sus temas organizadores serán descritos por separado, con algunas superposiciones inevitables. Los temas básicos serán comentados brevemente, después de lo cual se presentarán citas ilustrativas de una muestra de participantes.



El recorrido del padre:



[Figura 2] RED TEMÁTICA Nº 1: EXPECTATIVAS VERSUS REALIDAD



[Figura 3] RED TEMÁTICA Nº 2: TIEMPO Y ESPACIO

Los padres percibieron una pugna tirante entre las expectativas de otros para terminar el embarazo y la realidad de criar a su hijo con síndrome de Down (fig. 2). Esto fue descrito a lo largo de una jornada cronológica desde el comienzo del proceso de cribado prenatal, en sus experiencias como padre.

**Tema organizador 1: Diagnóstico asociado a finalización del embarazo.** Todos los padres analizaron cómo parecía haber una expectativa de que fueran a terminar el embarazo al recibir un diagnóstico prenatal positivo de síndrome de Down, expresando así la preocupación de que el TPNI parecía ser una vía predeterminada para el aborto, lo que llevaría a un aumento de abortos de fetos con síndrome de Down. Percibían estas expectativas como presión desde varias frentes para abortar, reflejada en estos cuatro temas básicos:

- presión a partir de la fuente de información prenatal
- presión desde las propias pre-concepciones
- presión desde las expectativas del profesional de la salud de que interrumpiera el embarazo
- presión para abortar a partir de la familia y los amigos

En primer lugar, la mayoría de los padres describieron una abrumadora cantidad de información médica prenatal, negativa y desfasada, sobre el síndrome de Down que estaba presente en Internet y era suministrada por los profesionales sanitarios, después de que el diagnóstico fuera positivo.

*Toda la información que lees en Internet... sólo destacan los problemas del síndrome de Down, como el porcentaje que necesitan operación de corazón, u otros problemas orgánicos, la discapacidad intelectual, por supuesto. (Matthew)*

*La información en su mayoría era ciencia. Como qué es, la mutación de este cromosoma, lo que lleva a... este conjunto de problemas. (Jake)*

En segundo lugar, la mayoría de los padres describieron esto en el momento del diagnóstico, la preconcepción de que el síndrome de Down era una discapacidad grave y onerosa influía en su consideración sobre la terminación del embarazo.

*Creo que eso es por lo que cantidad de gente abortaría, porque... todo lo que supimos era algo horrible cuando piensas sobre el síndrome de Down... ya sabes, discapacidad grave y todo ese tipo de material. (Charlie)*

En tercer lugar, los padres a los que se les ofreció el TPNI percibieron la asunción por parte de los profesionales sanitarios de que abortarían si el feto tuviera síndrome de Down.

*Pienso que la creencia común es que se trata de un ejercicio de cribado. Y que las consecuencias son si... el test es negativo sigues adelante, y si es positivo abortas. Y desde mi propia experiencia, es así como los profesionales de la salud presentan el test. (Jake)*

*Todavía les parece extraño (a los profesionales sanitarios) que alguien puede elegir tener un bebé con síndrome de Down. (Charlie)*

Concretamente, los padres percibieron una sensación de urgencia por parte de los profesionales sanitarios que interpretaron como una expectativa de que interrumpirían el embarazo.

*Cómo interpretamos nosotros... la urgencia con que el doctor nos telefoneó diciendo que había un momento libre para la prueba al día siguiente... Según vienen, se les realiza la prueba y terminan, como lo hace todo el mundo. (Charlie)*

Sin embargo, dos padres admitieron que había algunos profesionales sanitarios que ofrecieron información realista sobre el síndrome de Down de una manera sensible y les ofrecieron diversas opciones sobre el embarazo.

*Nuestra obstetra... fue realmente buena y nos dio la noticia y nuestras opciones... Que podríamos abortar, o mantener el embarazo, y que si lo manteníamos podríamos dar a Ann en adopción. (Chad)*

Finalmente, un padre describió el sentimiento de presión a partir de un bombardeo de opiniones de su familia y amigos en favor del aborto.

*Los amigos y la familia... estaban muy, muy... ya sabes lo que las estadísticas muestran ahora, 90% o más abortan. Fue realmente... nos empujaban mucho para seguir ese camino. (Matthew)*

En conjunto, los padres describieron cómo la asociación entre diagnóstico prenatal positivo de síndrome de Down y terminación del embarazo reflejaba las actitudes sesgadas de la sociedad hacia la discapacidad, en donde tener un bebé con discapacidad es considerado como algo indeseable. Al reflexionar con documentación dónde una persona justificaba la terminación del embarazo de un bebé con síndrome de Down, Charlie dijo:

*Lo haría por causa del bebé... implicando que la vida del niño iba a ser tan terrible... así que uno de los puntos de su argumento es, es mejor para el niño que... ya sabes, que sea abortado porque quién va a querer vivir con una discapacidad.*

Así, pues, los padres expresaron su preocupación sobre la posibilidad de que el TPNI sea una forma de eugenesia debido al sesgo de estas actitudes.

**Tema organizador 2: ‘Las cosas no son tan malas como parecen’.** Este tema iluminó la experiencia de los padres que describieron la realidad de criar a un hijo con síndrome de Down. Esta realidad puede resumirse en lo que un padre describió como ‘Las cosas no son tan malas como parecen’, y fue dividida en cuatro temas básicos:

- búsqueda de información equilibrada
- una experiencia ordinaria

- pero también diferente, y
- alivio de la carga

En primer lugar, conforme los padres comentaban las presiones que recibían para terminar el embarazo, describieron también su búsqueda de información realista a partir de una serie de fuentes que les proporcionaran una perspectiva distinta de la de abortar.

*Me figuro que alguna descripción de la experiencia de otros padres... sobre cómo en su mayor parte la experiencia de tener un niño con síndrome de Down es el mismo tipo de experiencia con cualquier otro niño. (Lucas)*

Sin embargo, los padres no siempre recibieron palabras reconfortantes. Algunos consideraron el concepto de compromiso de atender a un hijo para toda la vida como algo abrumador.

*Para ser honrado, cuando ella nos dijo algo sobre ello no fue tan reconfortante... Ya sabes, su hijo tiene 31 años, nunca se ha sentido con la confianza de dejarle solo en el mercado. Eso resulta un poco... descorazonador pensar que... literalmente vas a tener un niño... para siempre. (Lucas)*

En segundo lugar, al reflexionar sobre la realidad de criar a su hijo con síndrome de Down, los padres consideraron que su experiencia era la misma que la de cualquier otro padre.

*Cualquiera que haya sido padre sabe... hay momentos altos y bajos, pero creo que eso ocurre a cualquier padre, no necesariamente a quien tiene un hijo con discapacidad. (Charlie)*

*Esperamos que nuestra hija tendrá la capacidad de vivir de manera independiente. Tener un trabajo... contribuir a la sociedad de forma significativa, lo mismo en sus relaciones, que sean significativas, relaciones amorosas, como cualquier otra persona. (Matthew)*

Describieron también a su hijo como un niño ordinario en términos de su inclusión en la comunidad y participación en las actividades familiares. Además, incluso cuando hablaron sobre los temas médicos de sus hijos, reflejaron que eso no era nada diferente de los hijos que no tenían síndrome de Down.

*Usan sleepovers at Nana's igual que cualquier otro niño de 9, 7 años. (Matthew)*

*Supongo que el principal tema para Anne era la posibilidad de un problema cardíaco, pero... ya sabes en cualquier caso, podía haber sucedido a un superniño genéticamente perfecto, podía haber sucedido a cualquiera. (Chad)*

Sin embargo, los padres hablaron también sobre las diferencias en su experiencia como padres. Algunos describieron la inimitable recompensa de criar a su hijo en cuanto a hacerles mejor padres y aportarles alegría.

*No pensé que mucha gente va a ello pensando en por qué quieren ser padres, qué esperan obtener de ello. Lo mismo, si Ethan no tuviese síndrome de Down, tampoco creo que yo me hubiese puesto en la situación en la que hubiese de pensar sobre estas cosas. Seguiría caminando pausadamente sin reflexionar, siendo simplemente papá, sin tener una idea más clara de la gran figura que es. (Jake)*

Todos los padres reconocieron también haber experimentado diferentes retos como padre debido a la discapacidad de su hijo, incluido el estrés por la peor salud del niño y el desarrollo más lento en comparación con quien no tiene síndrome de Down, la frustración ante las conductas problemáticas y la preocupación por su futuro.

*Como el hecho de que se vaya quedando atrasado... y preocupan sus problemas de salud. (Jake)*

No obstante, los padres tienen una visión positiva sobre estos desafíos. Algunos reconocieron que los temas médicos de sus hijos estaban en el extremo menos grave del espectro de posibles dificultades para el síndrome de Down, mientras que otros pensaban que la alta calidad de la atención que recibían por parte de los profesionales sanitarios les resultó reconfortante.

*Hemos tenido relativa suerte con él, porque ya saben, algunos bebés con síndrome de Down tienen... alrededor del 40% puede tener un problema cardíaco serio, así que... fue afortunado por no haber tenido nada de eso. (Lucas)*

En conjunto, aunque los padres reconocieron que había un conjunto específico de problemas asociados a su hijo con síndrome de Down, percibieron la experiencia global como positiva, tal como la resumía este padre:

*Ciertamente, difícil y problemática a veces, pero en conjunto ha sido una cosa positiva en nuestra vida. (Matthew)*

Por último, los padres describieron el apoyo y la formación que habían experimentado y recibido, los cuales les habían ayudado en su recorrido como padres.

*Mis padres viven en la ciudad, no son de los que inmediatamente están a mano, pero por supuesto estaban aquí y cercanos, y prestos a ayudarnos. (Lucas).*

*Así que cada vez que vamos al grupo de apoyo nos encontramos con gente nueva y nos ponemos al día con los que ya conocemos. Y a partir de ahí tenemos un grupo de Facebook que se puso en marcha, y nos encontramos con otros niños y su familias en intervención temprana. (Jake)*

*Nos fuimos y tomamos un curso sobre palabras clave para aprender los signos de palabras clave, porque... a veces los niños con síndrome de Down... a veces los niños prefieren no comunicarse. (Chad)*

En conjunto, dentro del tema global de expectativas versus realidad, los padres sintieron que la realidad actual de criar a su hijo no se correspondía con sus expectativas previas y las de otros sobre la crianza de un hijo con síndrome de Down, tal como lo resumía este padre:

*Nuestra experiencia, a partir de lo que se nos dijo que iba a ser, no tiene absolutamente nada que ver con lo que realmente es. (Matthew)*

## Red 2 - Tema global: Tiempo y espacio

El segundo tema global tiene que ver tanto con el valor como con la necesidad de dar tiempo y espacio durante la experiencia con el TPNI. Fue dividido en dos temas organizadores (fig. 3).

**Tema organizador 1: Tiempo y espacio para decidir.** Los padres comentaron positivamente sobre cómo el TPNI permitía tener un diagnóstico precoz que permitía dar tiempo y espacio para, con su mujer, decidir sobre el embarazo. Esto conecta con los temas ya comentados sobre las expectativas para abortar. Surgieron dos temas básicos:

- falta de tiempo para decidir
- espacio para el matrimonio

En primer lugar, los padres reconocieron que el TPNI permitía a los matrimonios conocer el diagnóstico con anticipación, dándoles autonomía en su elección sobre seguir o suprimir el embarazo.

*Creo... mucha gente no desea criar un hijo con síndrome de Down y, mediante el cribado, les da una opción*

para hacerlo. Y pienso que esto es una mejor solución que... forzar a la gente a criar niños que no desean tener. (Jake)

Pero, como ya hemos descrito, los padres perciben una urgencia por parte de los profesionales sanitarios para que prosigan en el proceso de cribado y en consecuencia, carecen de tiempo para decidir.

*Me figuro que hay mucho proceso por delante cuando al principio te dicen que, eventualmente, tu hijo podría tener síndrome de Down... imaginamos que había presión entonces para... avanzar realmente deprisa, sin tiempo para pensar sobre el tema, simplemente tener el tema resuelto. (Charlie)*

En segundo lugar, algunos padres valoran el espacio privado como pareja que ha de procesar el diagnóstico y la búsqueda, al margen de las opiniones de los profesionales sanitarios, familia y amigos.

*Tomamos muy en serio el decir a todos que se callaran, que sólo queríamos hacernos una idea sobre esto, que nos dieran espacio, y así descubriríamos más a nosotros mismos sobre qué es el síndrome de Down, y qué podríamos hacer sobre ello.*

**Tema organizador 2: Tiempo para prepararse.** Los padres también analizaron la importancia de un diagnóstico temprano con TPNI en términos del tiempo que tenían para prepararse para el niño, reflejado en tres temas básicos:

- tiempo para indagar
- tiempo para hacerse cargo, y
- tiempo para informar a familias y amistades

En primer lugar, algunos padres vieron que un diagnóstico temprano les dio tiempo para indagar cómo sería la vida al criar a un niño con síndrome de Down.

*Fueron meses de indagar y... de investigar sobre cómo empezar a hacer... porque no sabíamos mucho sobre el síndrome de Down en esa época. (Matthew)*

En segundo lugar, la mayoría de los padres describieron sentimientos de duelo y de shock tras el diagnóstico y agradecieron el tiempo transcurrido hasta que naciera su hijo para hacerse cargo del diagnóstico.

*Sientes algo así como un duelo por el niño que pensaste que ibas a tener, y pasas por todo ese shock, y creo... que experimentar todo eso después de... hubiese sido terrible. Por eso, me alegro que haber podido pasar por todo ese proceso, ya sabes, meses y meses antes de que la niña naciera. (Charlie)*

Por último, los padres también agradecieron que TPNI les diera tiempo para comunicar a su familia y amistades su decisión de mantener el embarazo, para darles tiempo a reaccionar a la noticia, y cambiar sus perspectivas.

*Dándoles [familia y amigos] tiempo para procesar y todo eso antes de que Ellis naciera, en lugar de... después de que hubiera nacido. (Charlie)*

Las dos redes temáticas estructuraron los ricos datos ofrecidos por los padres. La discusión que sigue a continuación explorará cómo estos hallazgos guardan relación con la literatura ya existente, y sus implicaciones para los interesados.

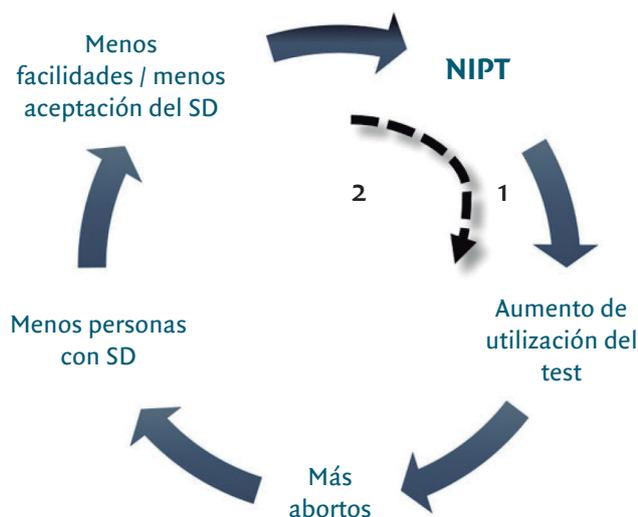
## DISCUSIÓN

Este estudio exploró las actitudes de padres (varones) australianos de niños con niño con síndrome de Down ante la disponibilidad del TPNI. Los avances en la tecnología médica ha permitido desarrollar instrumentos más sofisticados como es el caso del TPNI, sin tener que referirse a posibles temas éticos (Raza et al., 2016). El cribado para el síndrome de Down es posible, pero ¿no lleva potencialmente a una “pendiente deslizante” en la que los padres pueden elegir el tipo de bebé que desean tener? A la vista de posibles implicaciones del TPNI para individuos con síndrome de Down y sus familias, es obligado investigar las actitudes de los padres varones de niños con síndrome de Down frente al TPNI.

En concordancia con el escaso conocimiento actual de base, los participantes en este estudio reconocieron los beneficios del TPNI por cuanto da tiempo a los futuros padres a tomar decisiones autónomas sobre continuar o interrumpir el embarazo (p. ej. Kellog et al., 2014), espacio para decidir junto con sus esposas (Lau et al., 2016), y tiempo para prepararse a tener el hijo (p. ej. Sahlin et al., 2016). Sin embargo, los participantes percibieron una sensación de presión para decidir y abortar (van Schendel et al., 2017) si el embarazo es de un hijo con síndrome de Down. Para contrarrestar esta presión, los padres describieron la búsqueda de información equilibrada y significativa sobre las realidades de una crianza de un hijo con síndrome de Down, que entonces se correspondieron con las experiencias vividas por ellos, y que ellos mismos describieron como no tan malas como las que habían anticipado (Skotko et al., 2011).

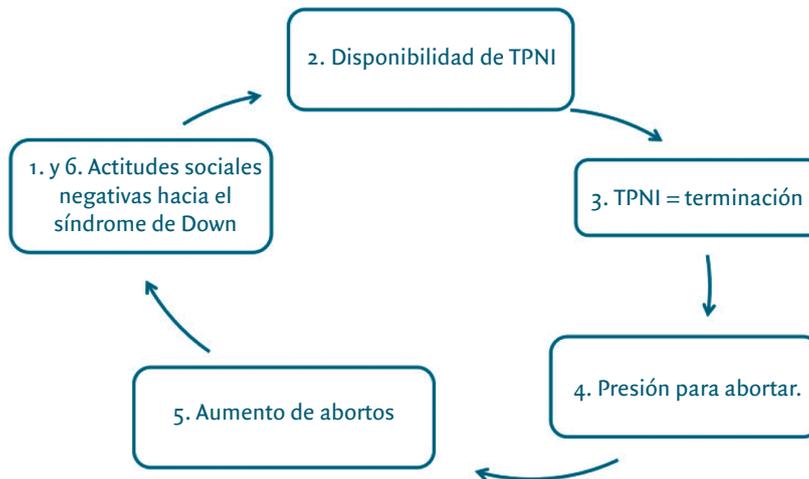
En un estudio reciente holandés, van Schendel et al. (2017) representaron sus resultados en una figura (fig. 4) que ilustra los puntos de vista de los participantes sobre los impactos del TPNI y del aumento de abortos sobre la aceptación de las personas con síndrome de Down por parte de la sociedad.

Si bien nuestro estudio reflejó también estos hallazgos, nuestros resultados incluyeron también un interés sobre actitudes sociales más amplias que pueden haber contribuido a este tema. Los participantes de nuestro estudio consideraron la disponibilidad del TPNI como algo que tiene lugar en una sociedad que mantiene actitudes negativas hacia quienes tienen niño con síndrome de



[Figura 4] PROCESO AUTORREFORZADOR DEL IMPACTO DEL TEST PRENATAL NO INVASIVO (NIPT), EN VAN SCHENDEL et al. (2017)

Down, lo que resulta en que se dé por supuesto (expectativa) que lo natural es terminar el embarazo, lo cual se acompaña de presión para abortar; eso lleva a incrementar las tasas de abortos, lo que, a su vez, alimenta las actitudes sociales de por sí negativas sobre el síndrome de Down (fig. 5).



[Figura 5] CICLO AUTOPERPETUADOR DEL TEST PRENATAL NO INVASIVO

Históricamente, para los padres que optaban por someterse a tests invasivos, la motivación detrás de ello se centraba con frecuencia (pero no siempre) en determinar si el feto tenía una anomalía congénita, en cuyo caso podrían abortar (Acharya, 2011). Por eso, cabe discutir que hacer el TPNI coloca ya a los futuros padres en un camino que les lleva hacia la terminación del embarazo (van Schendel et al., 2017), una noción de la que se hacen eco los participantes de este estudio.

Los padres comentaron sobre su percepción de presión para terminar el embarazo que provenía de cuatro fuentes, y que concuerda con varios estudios recientes. En primer lugar, los padres percibieron la presión a partir de la información insuficiente y predominantemente negativa sobre la crianza de un hijo con síndrome de Down, información aportada por los profesionales sanitarios (p. ej. Kellogg et al., 2014) y la encontrada en Internet (Leiva Portocarrero et al., 2015). En segundo lugar, los padres reflejaron la existencia de una presión interna para terminar el embarazo nacida de sus propias nociones preconcebidas de que la crianza de un niño con síndrome de Down sería una carga (Korenromp et al., 2007). En tercer lugar, los padres percibieron una esperanza de que terminarían el embarazo a partir de los profesionales sanitarios desde el mismo comienzo del proceso de diagnóstico (van Schendel et al., 2017), y ésta fue transmitida a través de una percepción de sentido de urgencia (Skotko, 2005) por parte de los profesionales sanitarios para que tomara una decisión. En cuarto lugar, los participantes de nuestro estudio percibieron la presión y la falta de apoyos por parte de la familia y los amigos, lo que describían como un factor en su decisión de terminar el embarazo (Lawson, 2006).

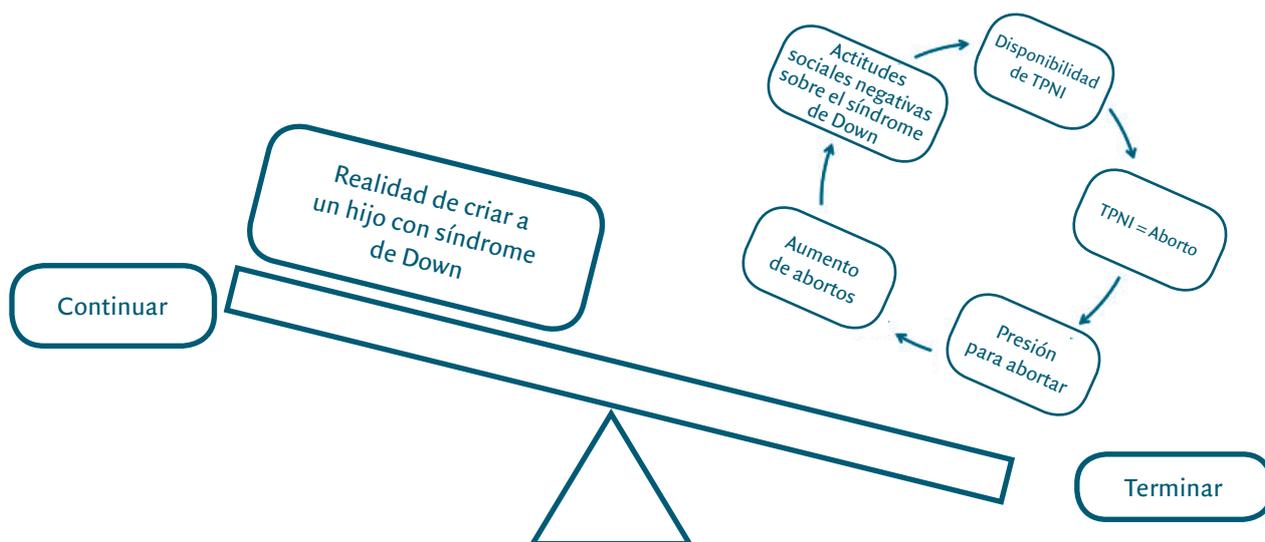
El miedo de que esta situación de “olla a presión” pudiera llevar a más parejas a terminar un embarazo con síndrome de Down fue similar al de otros estudios (Kellogg et al., 2014). Sin embargo, un estudio holandés (Verweij et al., 2013) sugirió que el porcentaje de mujeres embarazadas que decidieran abortar después de un diagnóstico de síndrome de Down se reduciría al aumentar la disponibilidad del TPNI. Estos autores especulan que ya que el miedo de aborto espontáneo provocado por un test invasivo (amniocentesis) ya no es aplicable cuando las mujeres están considerando

hacerse el test, el TPNI permitirá a las mujeres hacer una elección reproductora más equilibrada e independiente. Si las mujeres eligieran no hacerse el TPNI, eso sugiere que desean aceptar y atender a su hijo aun cuando tenga síndrome de Down. Esto puede atribuirse parcialmente a que el estudio fue realizado en Holanda, en donde el cribado para trisomías fetales es menor que el existente en Australia (Hui et al., 2017).

Tal como analizaron van Schendel et al. (2017), un aumento en las terminaciones de embarazos con síndrome de Down sugiere que habrá en el futuro menos individuos con síndrome de Down vivos y participantes en sociedad, lo que llevará a una reducción en los apoyos y servicios para ellos (Lewis et al., 2013), reforzando de ese modo las históricas y persistentes actitudes estigmatizadas hacia las personas con síndrome de Down. Esto fue captado claramente en el estudio de van Schendel et al. (2017) (fig. 4), quienes demostraron la preocupación de que tales actitudes negativas pudieran influir y permitir la prescripción rutinaria de TPNI, lo que reforzaría el camino entre el TPNI y la terminación del embarazo. Además, en concordancia con otro estudio, conforme el TPNI se desarrolla para hacerlo capaz de cribar más anomalías, los padres de nuestro estudio temían la posibilidad de que se usara como una forma de eugenesia, en búsqueda de otras discapacidades “no deseadas” (p ej. Kelly y Farrimond, 2012).

El ciclo autoperpetuador de la figura 5 parecía desplazar la balanza hacia el lado de la decisión de los padres en favor de terminar el embarazo, como se ve en la figura 6.

Para equilibrar la balanza, los padres señalaron que los futuros padres necesitaban disponer de información sobre la crianza de un hijo con síndrome de Down, para tomar una decisión informada sobre su embarazo. Y así, describieron sus propias experiencias y expresaron la importancia de hacer llegar esta realidad vivida a los futuros padres, con el fin de asegurar que se sintieran seguros al tomar una decisión informada. En congruencia con otro estudio, los relatos de los padres sobre sus propias experiencias paternas no difieren de las comentadas por otros padres de niños que no tienen síndrome de Down (Seligman y Darling, 2009). Además y al igual que otros estudios, los padres reconocieron algunas diferencias en términos del específico conjunto de gratificaciones que les reportó la paternidad de ese hijo,



[Figura 6] ES PRECISO EQUILIBRAR LA BALANZA PARA TOMAR UNA DECISIÓN INFORMADA

en la que encontraron la experiencia no sólo de hacerles mejores personas (Skotko et al., 2011) sino que también les aportó alegría (Pillay et al., 2012; Takataya et al., 2016). Al igual que otros padres de hijos con síndrome de Down, los participantes en este estudio también reconocieron el específico conjunto de problemas asociados con las alteraciones de carácter médico, con los temas del desarrollo (p. ej. Chan et al., 2015) y con las conductas problemáticas (Krauss, 1993), lo que origina preocupaciones por el futuro (p. ej. Keller y Sterling Honig, 2004). Pese a estos problemas, los padres seguían creyendo que su experiencia de paternidad en conjunto era positiva y gratificante, confirmando la opinión de otros estudios (p. ej. Pillay et al., 2012). También describieron la disponibilidad de los apoyos y formación de la atención temprana, y cómo esto fue un factor importante para aliviar posibles factores estresantes a los que se enfrentaban en su recorrido de paternidad. Este hallazgo viene confirmado por los estudios realizados en madres de niños con síndrome de Down, quienes informaron que recibidos de su familia y de la comunidad consiguieron un mejor afrontamiento y salud mental.

Al describir su realidad, los padres reflexionaron retrospectivamente sobre cómo existe una divergencia entre las expectativas prenatales del síndrome de Down, como algo indeseable, y la positiva experiencia posterior una vez que se ha tenido un hijo con síndrome de Down. Estos puntos de vista necesitan ser reconciliados de modo que los futuros padres puede tomar una decisión informada sobre su embarazo (Acharya, 2011). Sin duda, si los padres perciben más gratificación en su paternidad y más enriquecimiento personal al criar a su hijo con síndrome de Down, disminuirá la probabilidad de que elijan terminar el embarazo (Lawson, 2006). Esto recalca la importancia de ofrecer también a los futuros padres una información sobre la realidad de la crianza de un hijo con síndrome de Down, ayudando así a equilibrar la balanza (fig. 6). La importancia de ofrecer a los padres equilibrada y significativa información para que tomen una decisión informada, que acompañe durante el proceso del TPNI, es algo que no sólo ha sido expresada por futuros y actuales padres (Sahlin et al., 2016; van Schendel et al., 2014) sino también reconocida por los obstetras (Ngan et al., 2017) y consejeros genéticos (Alexander et al., 2015).

---

## IMPLICACIONES PRÁCTICAS

Los modelos propuestos de implementación del TPNI en Australia (HGSA/RANZCOG, 2016) sugieren que tiene posibilidad de convertirse en test rutinario. Además, los profesionales sanitarios están influyendo (lobbying) para que el TPNI sea ofrecido libre a toda mujer embarazada (Medical Services Advisory Committee, 2016; Schipp, 2017). Con la creciente disponibilidad del TPNI, los profesionales sanitarios tienen el deber de facilitar la toma de decisión informada por parte de los futuros padres, que les ayude en su decisión de continuar o interrumpir el embarazo (Reid et al., 2014). Sin embargo, los padres describieron a la actual información suministrada como sesgada y a menudo no útil. Los padres comentaron la utilidad de obtener información real sobre la realidad de criar a un hijo con síndrome de Down mediante conversaciones con otros padres que tengan también un hijo con síndrome de Down, mediante el contacto con organizaciones relacionadas, y escuchando directamente a personas con síndrome de Down. Por consiguiente, los profesionales sanitarios deben considerar el dar información real sobre la vida de un chico con síndrome de Down, y deben facilitar que los padres tomen una decisión bien informada. Además, los padres insistieron en la importancia de que se les ofrezca todas las posibles opciones que hay disponibles una vez que el diagnóstico es positivo, de modo que su decisión sea plenamente informada en relación con su embarazo, así como dándoles el tiempo necesario para deliberar y tomar la decisión.

---

## PUNTOS FUERTES Y LIMITACIONES DEL ESTUDIO

El uso de un abordaje cualitativo fue un punto fuerte de este estudio. Mediante entrevistas individuales, se obtuvo rica información a partir de los puntos de vista y sus experiencias vividas en la paternidad de un niño con síndrome de Down. Otro punto fuerte de nuestro estudio es el

haberse concentrado en conocer los puntos de vista de los padres sobre el TPNI y la experiencias de la paternidad, algo que no existe en la literatura (Wilson et al., 2012). Sin embargo, una limitación estuvo en las características de los participantes. La mayoría fue reclutada a partir de un grupo de apoyo online que aboga en favor de los derechos de la discapacidad. Además, todos tenían un hijo relativamente pequeño, en su mayoría de origen caucásico y de buena formación. Por tanto, sus respuestas pueden no ser representativas de una población más amplia de padres australianos. El posible impacto del estado socio-económico ha sido probablemente mitigado en su mayor parte por la reciente disponibilidad del *National Insurance Disability Scheme in Australia*. Finalmente, los padres de nuestro estudio tuvieron contacto directo con profesionales sanitarios durante toda la etapa prenatal. Esto puede ser poco habitual, dado que en muchos casos la información se da a la madre y ésta después la pasa al padre. Esto puede indicar también una mayor implicación por parte de estos padres, lo que puede no ser representativo de la mayoría de los padres.

---

## RECOMENDACIONES DE LA INVESTIGACIÓN

Dado que el tamaño de nuestra muestra fue pequeño, la futura investigación deberá estudiar una muestra mayor de padres sobre este mismo tema. Beneficiaría también investigar sobre las actitudes de las personas con síndrome de Down hacia el TPNI, para poder informar mejor sobre las implicaciones más amplias del TPNI sobre la comunidad del síndrome de Down. En el contexto australiano, seguir investigando sobre las actitudes de los padres hacia los modelos propuestos de implementación del TPNI resultará útil para determinar cuál puede ajustarse a la población australiana. Finalmente, puesto que los padres expresaron su preocupación sobre la falsa concepción de la sociedad de que el síndrome de Down es una discapacidad onerosa, se consideró importante educar a los profesionales sanitarios y futuros padres sobre la vida de un niño con síndrome de Down, con el fin de cambiar sus percepciones. La futura investigación habrá de examinar cómo los padres, las organizaciones y las personas con síndrome de Down, como ya se ha mencionado, pueden implicarse en educar a los demás sobre la realidad de la vida con un hijo con esta condición. Podría desarrollarse y valorarse una intervención educativa piloto, dirigida a los profesionales sanitarios y futuros padres.

---

## CONCLUSIÓN

Este estudio ofreció discernimiento sobre las incertidumbres y expectativas que los padres de hijos con síndrome de Down tenían en relación con la disponibilidad del TPNI. En conclusión, los padres mostraron actitudes mixtas sobre el TPNI que fueron relacionadas con su experiencia vivida en la paternidad de su hijo. Si bien reconocieron diversos beneficios de este test, temieron que pudiese convertirse en un camino hacia la terminación del embarazo. Al reflexionar sobre el TPNI como padres de un hijo con síndrome de Down, apreciaron que su actual experiencia de paternidad no encajaba con las ideas anteriores que consideraban al síndrome de Down como una 'discapacidad indeseable' ante la cual el aborto era lo más corriente. Por eso, el TPNI fue contemplado como algo valioso sólo si iba acompañado de una información equilibrada sobre el síndrome de Down. En conjunto, los padres tenían la esperanza de que el TPNI fuese utilizado como un instrumento para que los futuros padres tomaran una decisión informada, y no como un instrumento para eliminar peculiaridades indeseables.

## REFERENCIAS

- Acharya K. Prenatal testing for intellectual disability: misperceptions and reality with lessons from Down syndrome. *Develop Disabil Res Rev* 2011; 17(1): 27–31.
- Ajaka J. Disability Inclusion Regulation 2014 (NSW). En: Government NSW (ed). New South Wales. Disponible en: <http://www.legislation.nsw.gov.au/#/view/regulation/2014/751> (acceso: 1 julio 2018).
- Alexander E, Kelly S, Kerzin-Storarr L. Non-invasive prenatal testing: UK genetic counselors' experiences and perspectives. *J Genet Counsel* 2015; 24(2): 300.
- Attride-Stirling J. Thematic networks: an analytic tool for qualitative research. *Qualitative Research* 2001; 1(3): 385–405.
- Barbour RS. Checklists for improving rigour in qualitative research: a case of the tail wagging the dog? *Brit Med J* 2001; 322(7294): 1115–1117.
- Blumer H. *Symbolic Interactionism: Perspective and Method*. Berkeley, CA: University of California Press, 1986.
- Buckley F, Buckley S. Wrongful deaths and rightful lives – screening for Down syndrome. *Down's Syndrome, Research and Practice* 2008; 12(2): 79–86.
- Chan KG, Lim KA, Ling HK. Care demands on mothers caring for a child with Down syndrome: Malaysian (Sarawak) mothers' perspectives. *Int J Nursing Practice* 2015; 21(5): 522–531.
- Charmaz K. Premises, principles, and practices in qualitative research: revisiting the foundations. *Qualitative Health Research* 2004; 14(7): 976–993.
- Cowan R. Women's roles in the history of amniocentesis and chorionic villi sampling. In: Kerr AS and T (ed) *Genetic Politics: From Eugenics to Genome*. Berkeley, CA: New Clarion Press, 2002. pp. 35–47.
- Cuskelly M, Hauser-Cram P, Van Riper M. Families of children with Down syndrome: What we know and what we need to know. *Down Syndrome Education Online*. 2008. doi:10.3104/reviews.2079
- Dan S, Wang W, Ren J, et al. Clinical application of massively parallel sequencing-based prenatal noninvasive fetal trisomy test for trisomies 21 and 18 in 11,105 pregnancies with mixed risk factors. *Prenatal Diagnosis* 2012; 32(13): 1225–1232.
- Farrimond HR, Kelly SE. Public viewpoints on new non-invasive prenatal genetic tests. *Public Understanding of Science* 2013; 22(6): 730–744.
- Harraway J. Non-invasive prenatal testing. *Australian Family Physician* 2017; 46(10): 735–739.
- Hesse-Biber SN, Leavy P. *The Practice of Qualitative Research*. Thousand Oaks: SAGE Publ. 2006
- HGSA/RANZCOG Joint Committee on Prenatal Diagnosis and Screening (2015) *Prenatal Screening and Diagnosis of Chromosomal and Genetic Conditions in the Fetus in Pregnancy*. Melbourne: RANZCOG. Available at: [www.ranzcog.edu.au/RANZCOG\\_SITE/media/RANZCOG\\_MEDIA/Women%27s%20Health/Statement%20and%20guidelines/Clinical-Obstetrics/Prenatal-screening-and-diagnosis-of-chromosomal-and-genetic-conditions-\(C-Obs-59\)-Amended-May-2016.pdf?ext%4.pdf](http://www.ranzcog.edu.au/RANZCOG_SITE/media/RANZCOG_MEDIA/Women%27s%20Health/Statement%20and%20guidelines/Clinical-Obstetrics/Prenatal-screening-and-diagnosis-of-chromosomal-and-genetic-conditions-(C-Obs-59)-Amended-May-2016.pdf?ext%4.pdf) (acceso 1 julio 2018).
- Hui L, Hutchinson B, Poulton A, et al. Population-based impact of noninvasive prenatal screening on screening and diagnostic testing for fetal aneuploidy. *Genet in Medicine* 2017; 19(12): 1338–1345.
- Hui L, Hyett J. Noninvasive prenatal testing for trisomy 21: challenges for implementation in Australia. *Aust New Zealand J Obst Gynaecol* 2013; 53(5): 416–424.
- Kapossy C. A disability critique of the new prenatal test for Down syndrome. *Kennedy Institute Ethics J* 2013; 23(4): 299–324.
- Keller D, Sterling Honig A. Maternal and paternal stress in families with school-aged children with disabilities. *Am J Orthopsychiatry* 2004; 74(3): 337–348.
- Kellogg G, Slattery L, Hudgins L, et al. Attitudes of mothers of children with Down syndrome towards noninvasive prenatal testing. *J Genet Counseling* 2014; 23(5): 805–813.
- Kelly SE, Farrimond HR. Non-Invasive prenatal genetic testing: a study of public attitudes. *Public Health Genomics* 2012; 15(2): 73–81.
- Korenromp MJ, Page-Christiaens GC, van den Bout J, et al. Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 2007; 196(2): 149 e1–e11.
- Krauss MW. Child-related and parenting stress: similarities and differences between mothers and fathers of children with disabilities. *Am J Ment Retard* 1993; 97(4): 393–404.
- Lau JY, Yi H, Ahmed S. Decision-making for non-invasive prenatal testing for Down syndrome: Hong Kong Chinese women's preferences for individual vs relational autonomy. *Clin Genet* 2016; 89(5): 550–556.
- Lawson KL. Expectations of the parenting experience and willingness to consider selective termination for Down Syndrome. *J Reproduct Infant Psychol* 2006; 24(1): 43–59.
- Leiva Portocarrero ME, Garvelink MM, Becerra Perez MM, et al. Decision aids that support decisions about prenatal testing for Down syndrome: an environmental scan. *BMC Medical Informatics and Decision Making* 2015; 15: 76.
- Lewis C, Hill M, Silcock C, et al. Non-invasive prenatal testing for trisomy 21: a cross-sectional survey of service users' views and likely uptake. *Br J Obstet Gynaecology* 2014; 121(5): 582–594.
- Lewis C, Silcock C, Chitty LS. Non-invasive prenatal testing for Down's syndrome: pregnant women's views and likely uptake. *Public Health Genomics* 2013; 16(5): 223–232.
- Lo YM, Chan KC, Sun H, et al. Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetic and mutational profile of the fetus. *Science Translat Med* 2010; 2(61): 61ra91.
- Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, et al. Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *The Lancet* 1997; 350(9076): 485–487.
- Maso I. Necessary subjectivity: Exploiting researchers' motives, passions and prejudices in pursuit of answering 'true' questions. En Finlay L, Gough B (eds) *Reflexivity: A Practical Guide for Researchers in Health and Social Sciences*. Oxford: Blackwell Science, 2003, pp. 49–51.
- Matthews SH. Crafting qualitative research articles on marriages and families. *J Marriage and Family* 2005; 67(4): 799–808.
- Maxwell S, Bower C, O'Leary P. Impact of prenatal screening and diagnostic testing on trends in Down syndrome births and terminations in Western Australia 1980 to 2013: impact of prenatal screening and diagnosis on Down syndrome, 1980-2013. *Prenatal Diagnosis* 2015; 35(13): 1324–1330.
- Medical Services Advisory Committee (2016) 1461 Non-invasive prenatal testing for common trisomies (21, 18 and 13). Available at: <http://www.msac.gov.au/internet/msac/publishing.nsf/content/1461-public> (acceso 1 Junio 2018).
- Neale J, Miller P, West R. Reporting quantitative information in qualitative research: guidance for authors and reviewers. *Addiction* 2014; 109(2): 175–176.
- Ngan OMY, Yi H, Wong SYS, et al. Obstetric professionals' perceptions of non-invasive prenatal testing for Down syndrome: clinical usefulness compared with existing tests and ethical implications. *BMC Pregnancy and Childbirth* 2017; 17(1): 285.
- Nuffield Council on Bioethics (2017) *Non-Invasive Prenatal Testing: Ethical Issues*. Retrieved from London: <http://nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/NIPT-ethical-issues-full-report.pdf> (acceso 1 julio 2018).
- Oliffe J. Men interviewing men about health and illness: ten lessons learned. *J Men's Health Gend* 2005; 2(2): 257–260.
- Ossorio P. Prenatal genetic testing and the courts. En: Parens EA, Adrienne A (eds) *Prenatal Testing and Disability*

- Rights. Washington, DC: Georgetown University Press, 2000, pp. 308–333.
- Oxenford K, Daley R, Lewis C, et al. Development and evaluation of training resources to prepare health professionals for counselling pregnant women about non-invasive prenatal testing for Down syndrome: a mixed methods study. *BMC Pregnancy Childbirth* 2017; 17(1): 132.
- Pillay D, Girdler S, Collins M, et al. It's not what you were expecting, but it's still a beautiful journey: the experience of mothers of children with Down syndrome. *Disabil Rehabil* 2012; 34(18): 1501–1510.
- QSR International Pty Ltd (2016) NVivo qualitative data analysis software. Version 11
- Raza M, Dharamshi HA, Ahsan SZ, et al. The future of ethics in medicine. *Iranian Red Crescent Med J* 2016; 18(6): e26900.
- Reid B, Sinclair M, Barr O, et al. Women's preferences for antenatal screening for Down syndrome in Northern Ireland: a choice experiment. *Evidence Based Midwifery* 2014; 12(4): 112–120.
- Ricci LA, Hodapp RM. Fathers of children with Down's syndrome versus other types of intellectual disability: perceptions, stress and involvement. *J Intellect Disabil Res* 2003; 47(pt 4–5):273–284.
- Richards H, Emslie C. The 'doctor' or the 'girl from the university'? Considering the influence of professional roles on qualitative interviewing. *Family Practice* 2000; 17(1): 71–75.
- Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG) (Great Britain). Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling. RCOG. 2010
- Russo ML and Blakemore KJ. A historical and practical review of first trimester aneuploidy screening. *Sem Fetal & Neonatal Med* 2014; 19(3): 183–187.
- Sahlin E, Nordenskjöld M, Gustavsson P, et al. Positive attitudes towards non-invasive prenatal testing (NIPT) in a Swedish Cohort of 1,003 pregnant women. *PLoS One* 2016; 11(5): e0156088.
- Schipp D (14 agosto 2017). 'I don't think of him as Down syndrome, he's my son'. *news.com.au*. Retrieved from <https://www.news.com.au/lifestyle/parenting/pregnancy/i-dont-think-of-him-as-downsyndrome-hes-my-son/news-story/77c284948e1f8bec15f3f2d8004831ba> (acceso 11 julio 2018).
- SchwalbeMand WolkomirM. The masculine self as problem and resource in interview studies of men. *Men and Masculinities* 2001; 4(1): 90–103.
- Sedgwick M, Spiers J. The use of videoconferencing as a medium for the qualitative interview. *Int J Qualitative Methods* 2009; 8(1): 1–11.
- Seligman M, Darling RB. *Ordinary Families, Special Children: A Systems Approach to Childhood Disability*. New York: Guilford Press, 2009.
- Skirton H, Goldsmith L, Jackson L, et al. Offering prenatal diagnostic tests: European guidelines for clinical practice [corrected]. *Eur J Hum Genet* 2014; 22(5): 580–586.
- Skotko BG. Prenatally diagnosed Down syndrome: mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *Am J Obstet Gynecol* 2005; 192(3): 670–677.
- Skotko BG, Levine SP, Goldstein R. Having a son or daughter with Down syndrome: perspectives from mothers and fathers. *Am J Med Genet, Part A* 2011; 155A(10): 2335–2347.
- Takataya K, Yamazaki Y, Mizuno E. Perceptions and feelings of fathers of children with Down syndrome. *Arch Psychiatr Nursing* 2016; 30(5): 544–551.
- Towers C (2009) *Recognising Fathers: A National Survey of Fathers Who Have Children with Learning Disabilities*. Retrieved from [https://www.mentalhealth.org.uk/sites/default/files/recognising\\_fathers\\_survey.pdf](https://www.mentalhealth.org.uk/sites/default/files/recognising_fathers_survey.pdf) (acceso 1 julio 2018).
- van Schendel RV, Kater-Kuipers A, van Vliet-Lachotzki EH, et al. What do parents of children with Down syndrome think about non-invasive prenatal testing (NIPT)? *J Genet Counsel* 2017; 26(3): 522–531.
- van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ, et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *Eur J Human Genet* 2014; 22(12): 1345–1350.
- Verweij EJ, Oepkes D, Boer MA. Changing attitudes towards termination of pregnancy for trisomy 21 with non-invasive prenatal trisomy testing: a population-based study in Dutch pregnant women. *Prenatal Diagnosis* 2013; 33(4): 397–399.
- Wilson NJ, Shuttleworth R, Stancliffe R, et al. Masculinity theory in applied research with men and boys with intellectual disability. *Intellect Develop Disabil* 2012; 50(3): 261–272.

**NOTA EDITORIAL.** El presente artículo es una traducción al español autorizada del artículo: How, B. et al. 'We would have missed out so much had we terminated': What fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome. *Journal of Intellectual Disabilities*. OnlineFirst, pp. 1-20. Copyright © 2018 by the authors. Reprinted by permission of SAGE Publications, Ltd.