

GENÉTICA HUMANA: LOS GENES PARA BIEN O PARA MAL

Juan-Ramón Lacadena

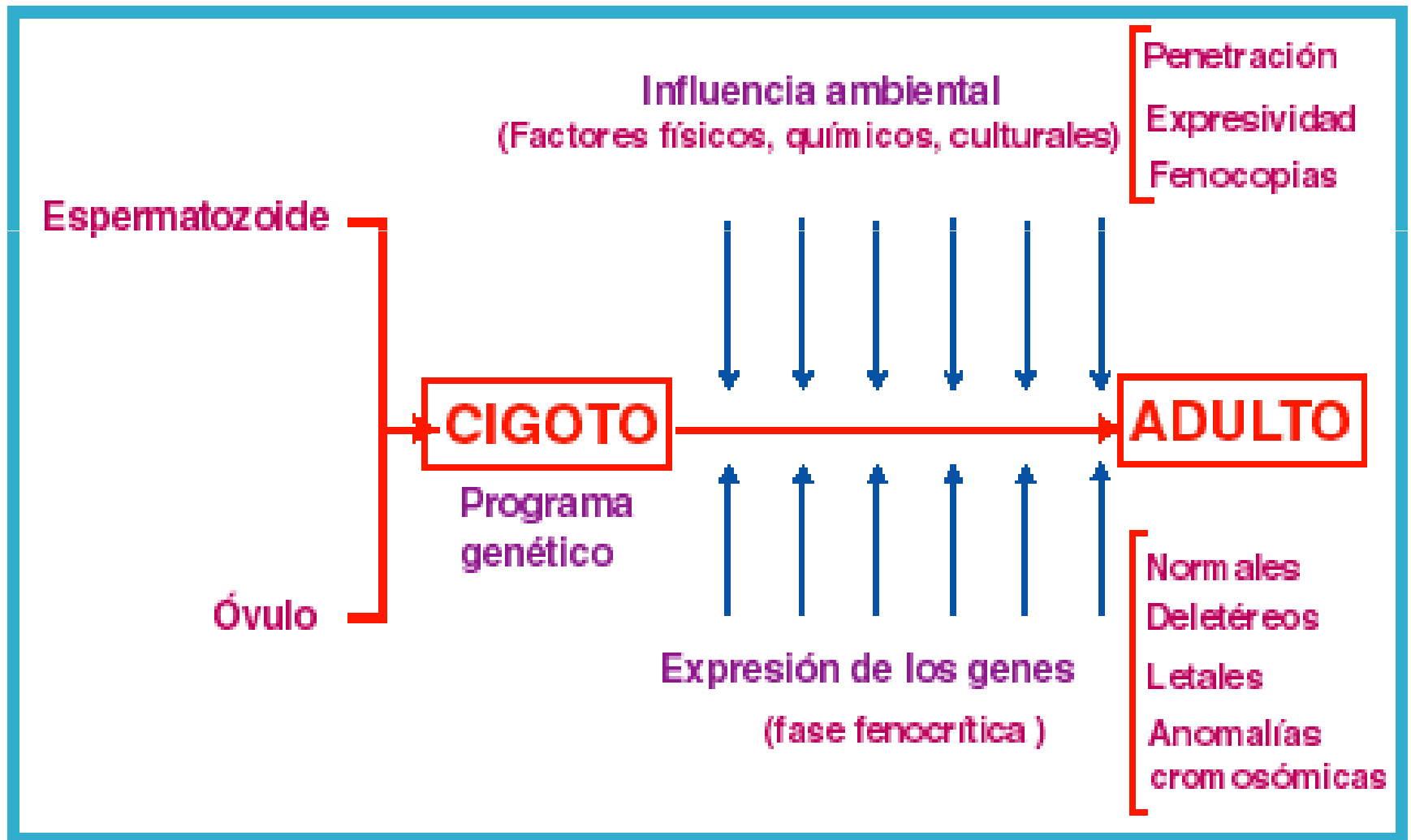
Colegio Libre de Eméritos

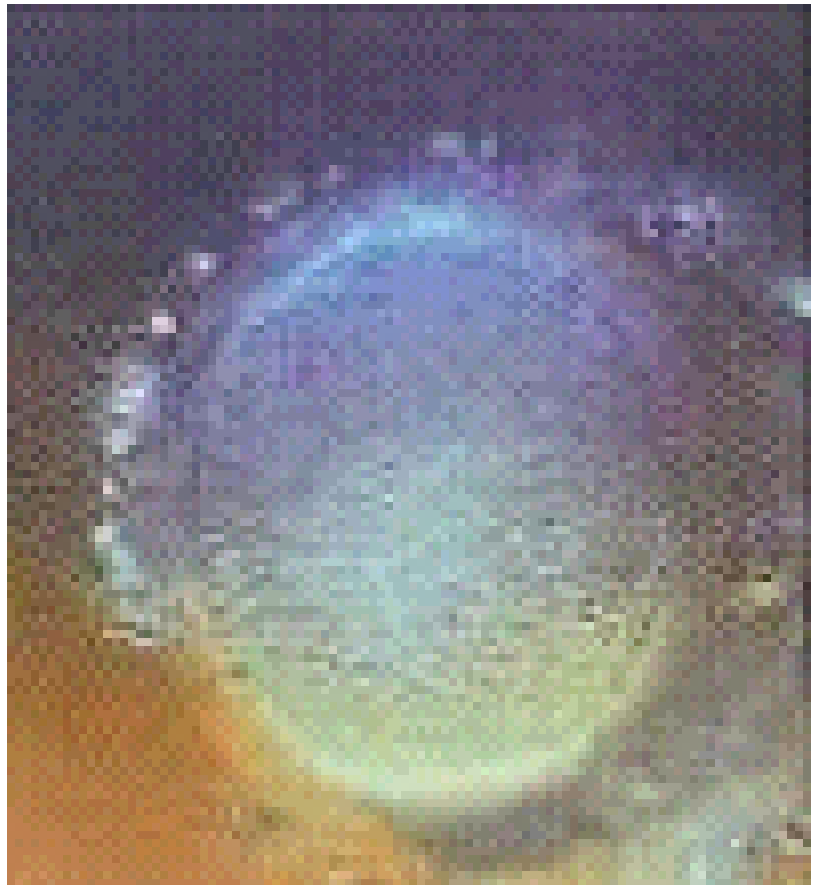
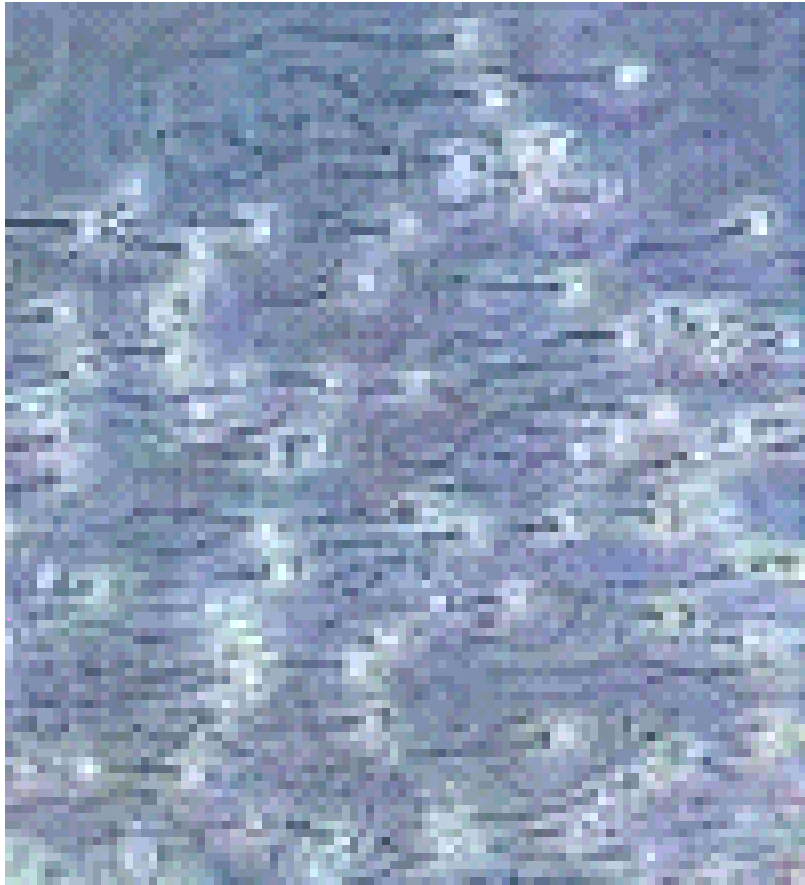
EL COMIENZO DE LA VIDA

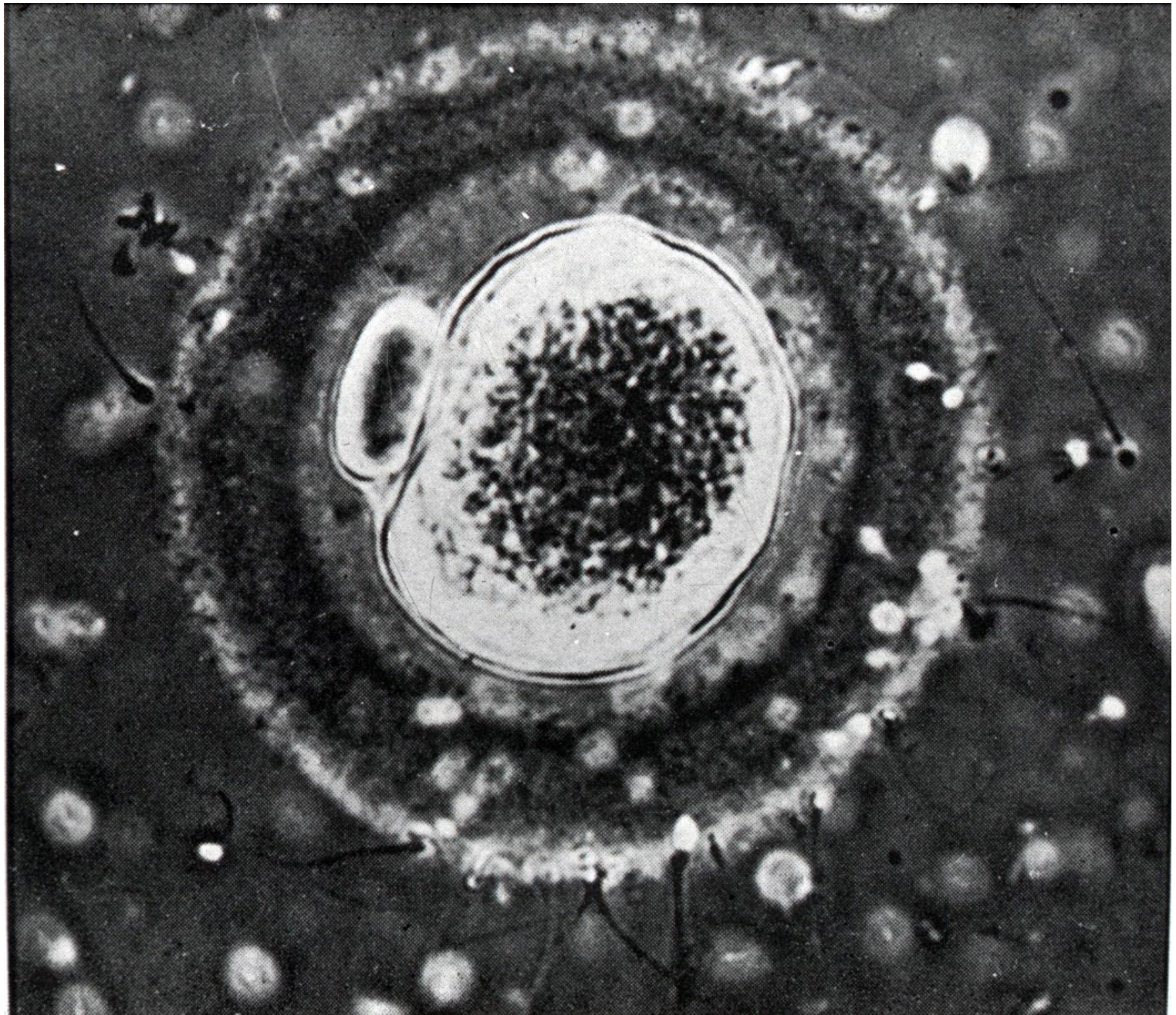
“Anoche supe que existías: una gota de vida que se escapó de la nada”

(Oriana Fallaci, *“Carta a un niño que no llegó a nacer”*)

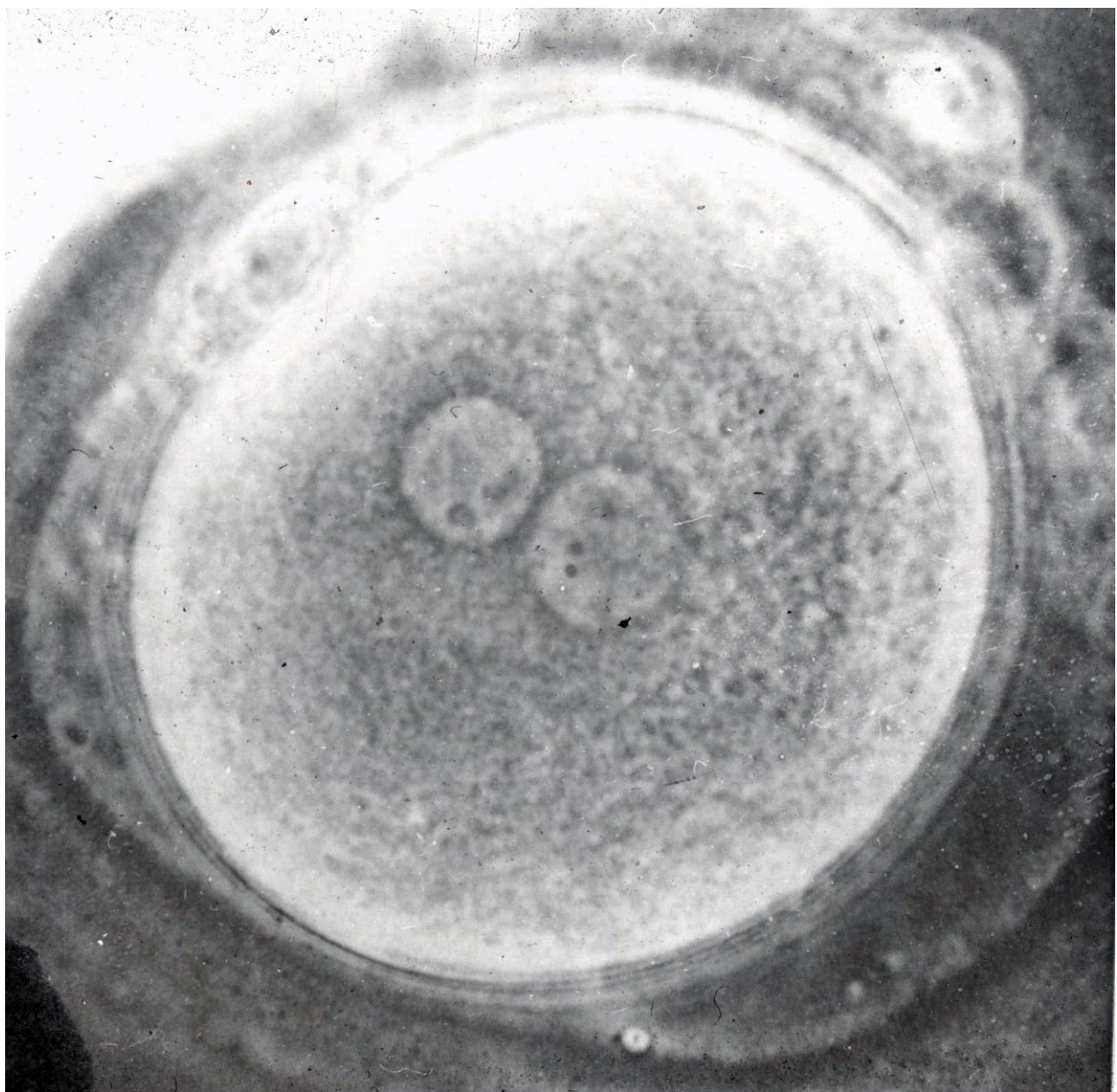
CONCEPTO GENÉTICO DE DESARROLLO

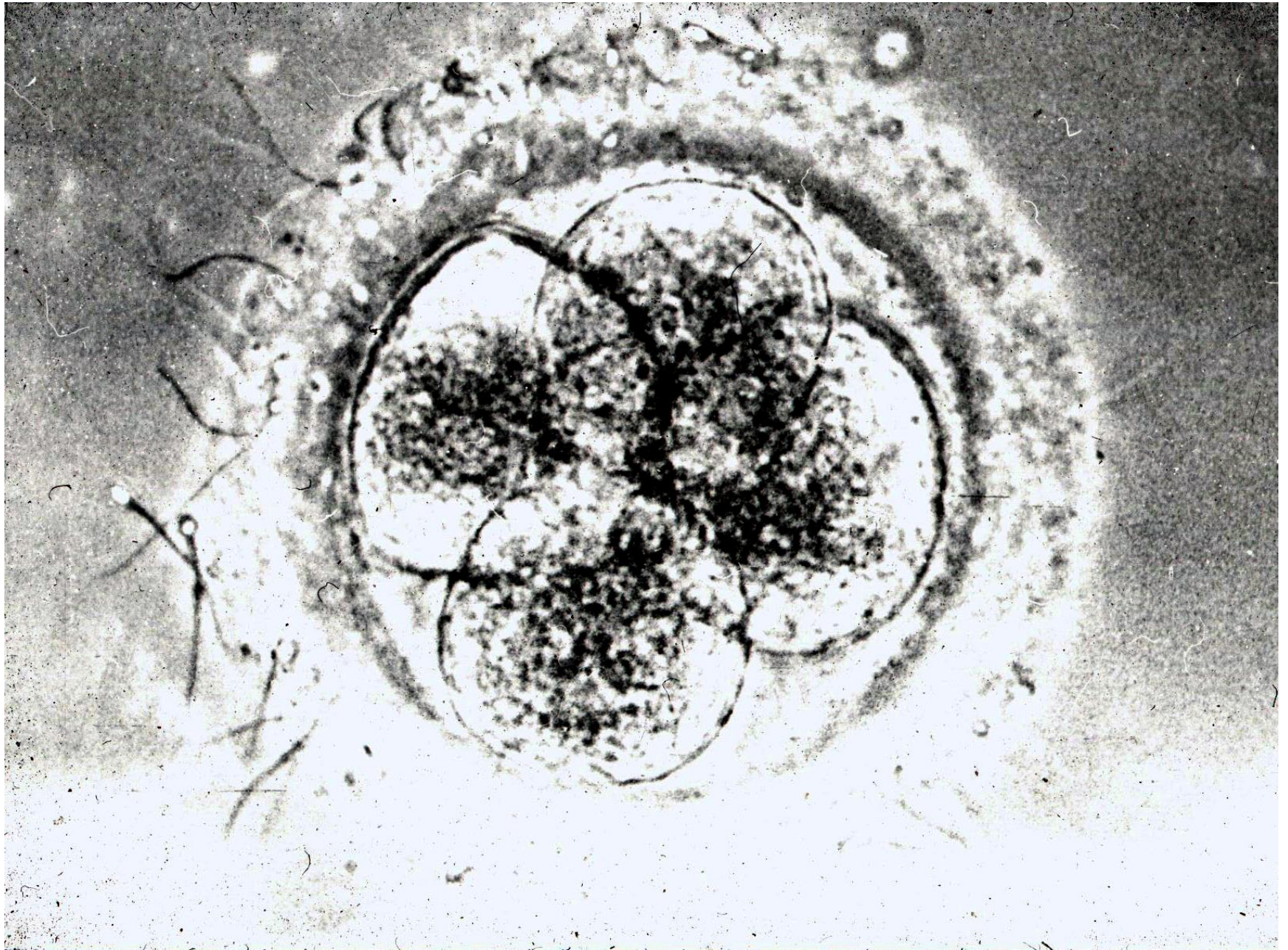












ETAPAS DE LA REPRODUCCIÓN HUMANA

- 1. GAMETOS - FECUNDACIÓN - CIGOTO**
- 2. CIGOTO - MÓRULA - BLASTOCISTO - ANIDACIÓN**
- 3. ANIDACIÓN - FETO**
- 4. FETO - NACIMIENTO**

DESARROLLO

CONCEPTOS GENÉTICOS

- **Desarrollo: definición**
 - **Componentes del desarrollo**
 - Crecimiento o proliferación celular
 - Diferenciación celular (citodiferenciación)
 - Histogénesis como agregación de células diferenciadas
 - Organogénesis como asociación de tejidos
 - Morfogénesis
 - Comportamiento
- Analogía genética: gen unidimensional → blastodermo
bidimensional → organismo tridimensional → comporta-
miento multidimensional**

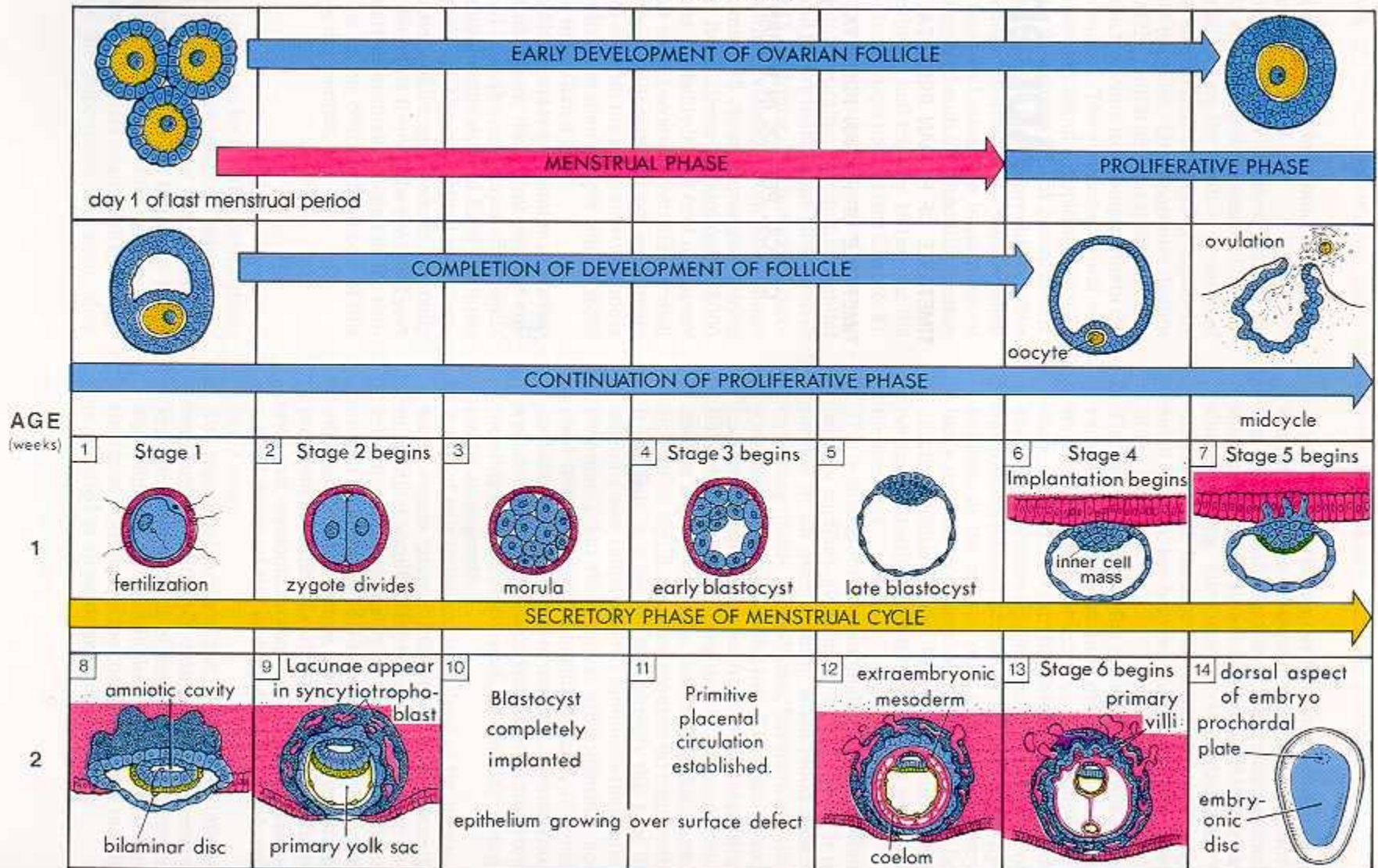
DESARROLLO

CONCEPTO GENÉTICO DE DESARROLLO

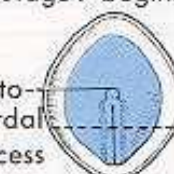
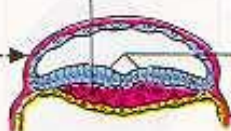
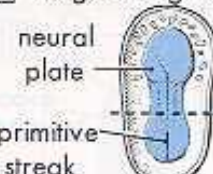
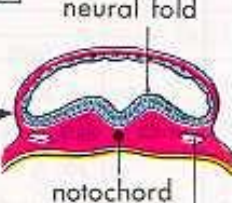
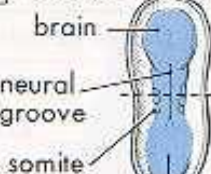
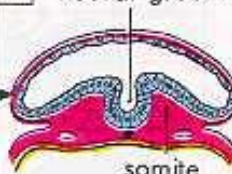
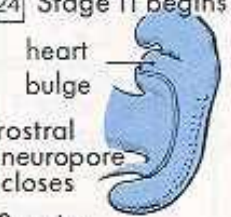
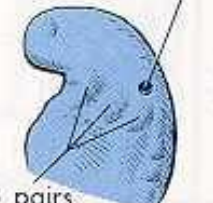
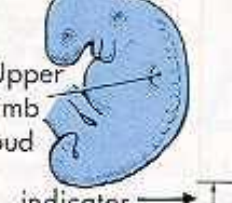
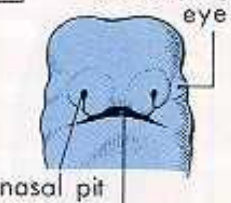
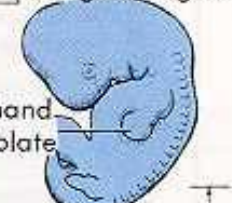
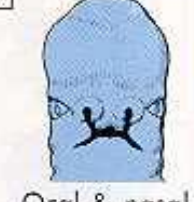
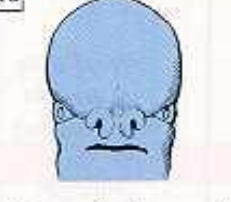
- **Programa genético**
- **Factores ambientales (físicos, químicos y socioculturales)**

DESARROLLO PRENATAL SEMANAS 1-2

TIMETABLE OF HUMAN PRENATAL DEVELOPMENT

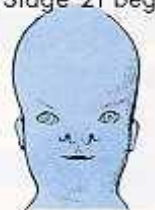


DESARROLLO PRENATAL SEMANAS 3 - 6

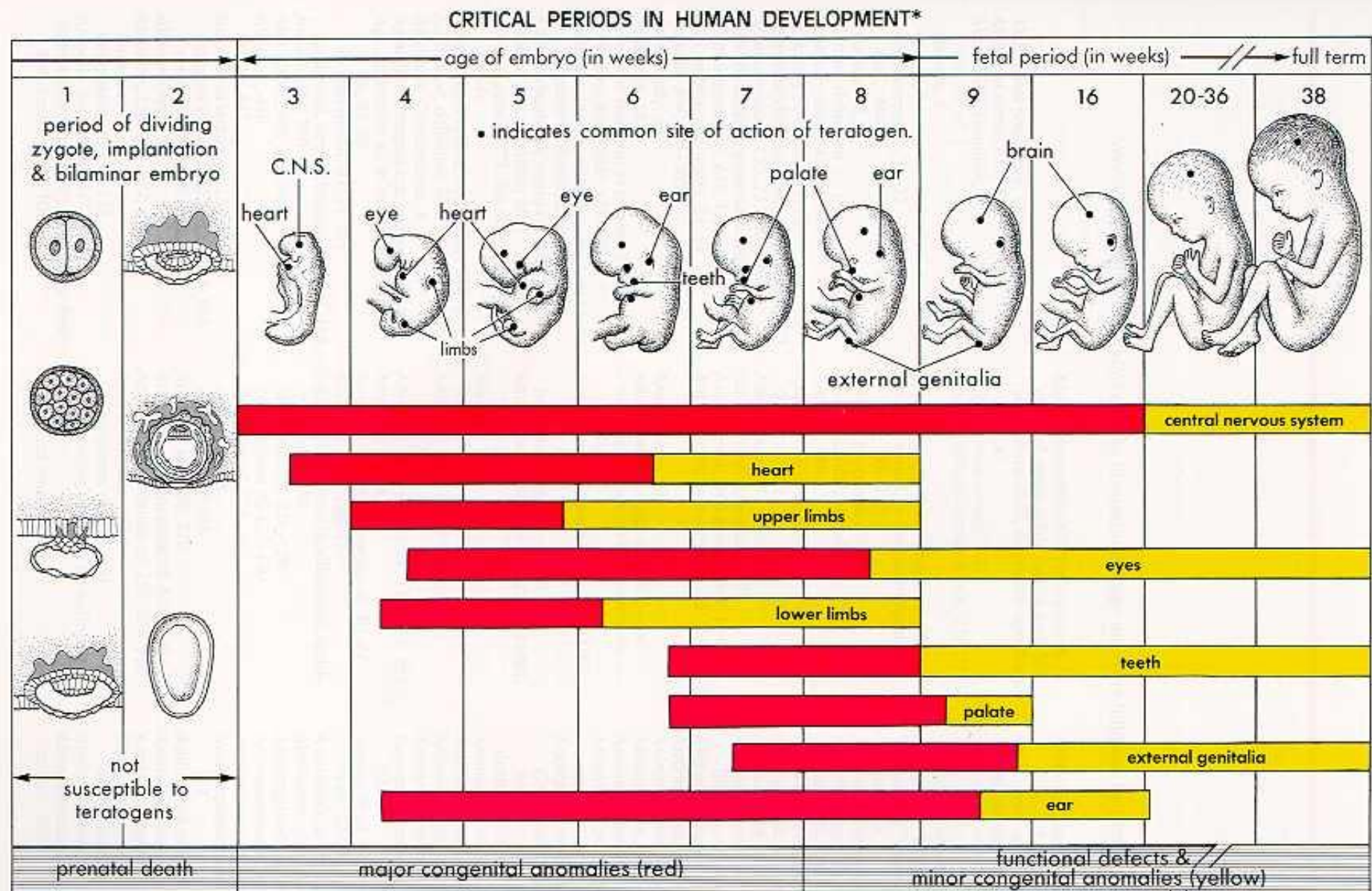
3 15 first missed menstrual period  primitive streak	16 Stage 7 begins  notochordal process	17 intra-embryonic mesoderm  trilaminar embryo	18 Stage 8 begins  neural plate primitive streak length: 1.5 mm	19  neural fold notochord embryonic coelom	20 Stage 9 begins  brain neural groove somite Thyroid begins to develop.	21 neural groove  somite Heart tubes begin to fuse.
4 22 Stage 10 begins  Heart begins to beat Neural folds fusing.	23  rostral neuropore primordia of eye and ear present. caudal neuropore	24 Stage 11 begins  heart bulge rostral neuropore closes 2 pairs of branchial arches	25  otic pit 3 pairs of branchial arches	26 Stage 12 begins  Upper limb bud indicates actual size	27 4 pairs of branchial arches. Upper & lower limb buds present. CR = crown-rump length.	28 Stage 13 begins  CR: 4.0 mm
5 29  CR: 5.0 mm	30 Lens pits, optic cups, nasal pits forming.	31  developing eye nasal pit primitive mouth	32 Stage 14 Hand plates (paddle-shaped) Lens pits and optic cups formed.	33 Stage 15 begins  hand plate CR: 7.0 mm	34 Head much larger relative to trunk. cerebral vesicles distinct Foot plates present	35  CR: 8.0 mm
6 36  Oral & nasal cavities confluent.	37 Stage 16 begins  foot plate CR: 9.0 mm	38  Upper lip formed.	39  CR: 10.0 mm	40 Upper limbs bent at elbow. Digital rays and auricular hillocks distinct. Palate developing.	41 Stage 17 begins  digital rays ventral view	42  CR: 13.0 mm

DESARROLLO PRENATAL SEMANAS 7 - 10

TIMETABLE OF HUMAN PRENATAL DEVELOPMENT
7 to 38 weeks

AGE (weeks)	43	44	45	46	47	48	49
7	 CR: 16.0 mm	Stage 18 begins  Eyelids beginning	Tip of nose distinct. Digital rays appear in foot plates. CR: 17.0 mm	 Loss of villi Smooth chorion forms.	genital tubercle urogenital membrane anal membrane ♀ or ♂	Stage 19 begins Trunk elongating and straightening.	 CR: 18 mm
8	Upper limbs longer & bent at elbows. Fingers distinct.	Anal membrane perforated Urogenital membrane degenerating. Testes and ovaries distinguishable.	Stage 21 begins 	Stage 21 External genitalia still in sexless state but have begun to differentiate.	Stage 22 begins genital tubercle urethral groove anus ♀ or ♂	Beginnings of all essential external & internal structures are present.	Stage 23  CR: 30 mm
9	Beginning of fetal period.		Genitalia show some ♀ characteristics but still easily confused with ♂.	phallus urogenital fold labioscrotal fold perineum ♀	Genitalia show fusion of urethral folds. Urethral groove extends into phallus.	phallus urogenital fold labioscrotal fold perineum ♂	 CR: 50 mm
10	Face has human profile. Note growth of chin compared to day 44.		Face has human appearance.	clitoris labium minus urogenital groove labium majus ♀	Genitalia have ♀ or ♂ characteristics but still not fully formed.	glans penis urethral groove scrotum ♂	 CR: 61 mm

PERÍODOS CRÍTICOS EN EL DESARROLLO HUMANO



* Red indicates highly sensitive periods when teratogens may induce major anomalies.

NATURALEZA GENÉTICA HUMANA

- **La información genética está contenida en el ADN (ácido desoxirribonucleico) que tiene una estructura molecular de doble hélice (Watson y Crick, 1953)**
- **Los genes son fragmentos de ADN más o menos largos**
- **Los genes no están dispersos en las células, sino que están organizados en cromosomas que forman el núcleo**
- **Cada cromosoma es una molécula lineal bicatenaria de ADN que pasa por distintas fases de condensación**

NATURALEZA GENÉTICA HUMANA

- **Genoma humano (PGH, 2001-2004)**
3.000 millones de pares de bases nitrogenadas
23.000 genes
Proyecto ENCODE (2012)
- **Cromosomas humanos (Tjio y Levan, 1956)**
Células somáticas: $2n=46$
22 pares de autosomas (1-22)
1 par de cromosomas sexuales (X, Y)

NATURALEZA GENÉTICA HUMANA

CROMOSOMAS Y NÚMERO DE LOCI GÉNICOS (OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man, 25 abril 2013)

<u>Crs.</u>	<u>Loci</u>	<u>Crs.</u>	<u>Loci</u>	<u>Crs.</u>	<u>Loci</u>
1	1.377	9	523	17	809
2	875	10	507	18	207
3	736	11	853	19	871
4	543	12	735	20	354
5	631	13	256	21	147
6	826	14	447	22	335
7	646	15	417	X	741
8	493	16	569	Y	46

Total: 13.944 loci en los 24 cromosomas

NATURALEZA GENÉTICA HUMANA

**Mutaciones génicas identificadas: 21.779
(OMIM, Online Mendelian Inheritance in
Man, 25 abril 2013)**

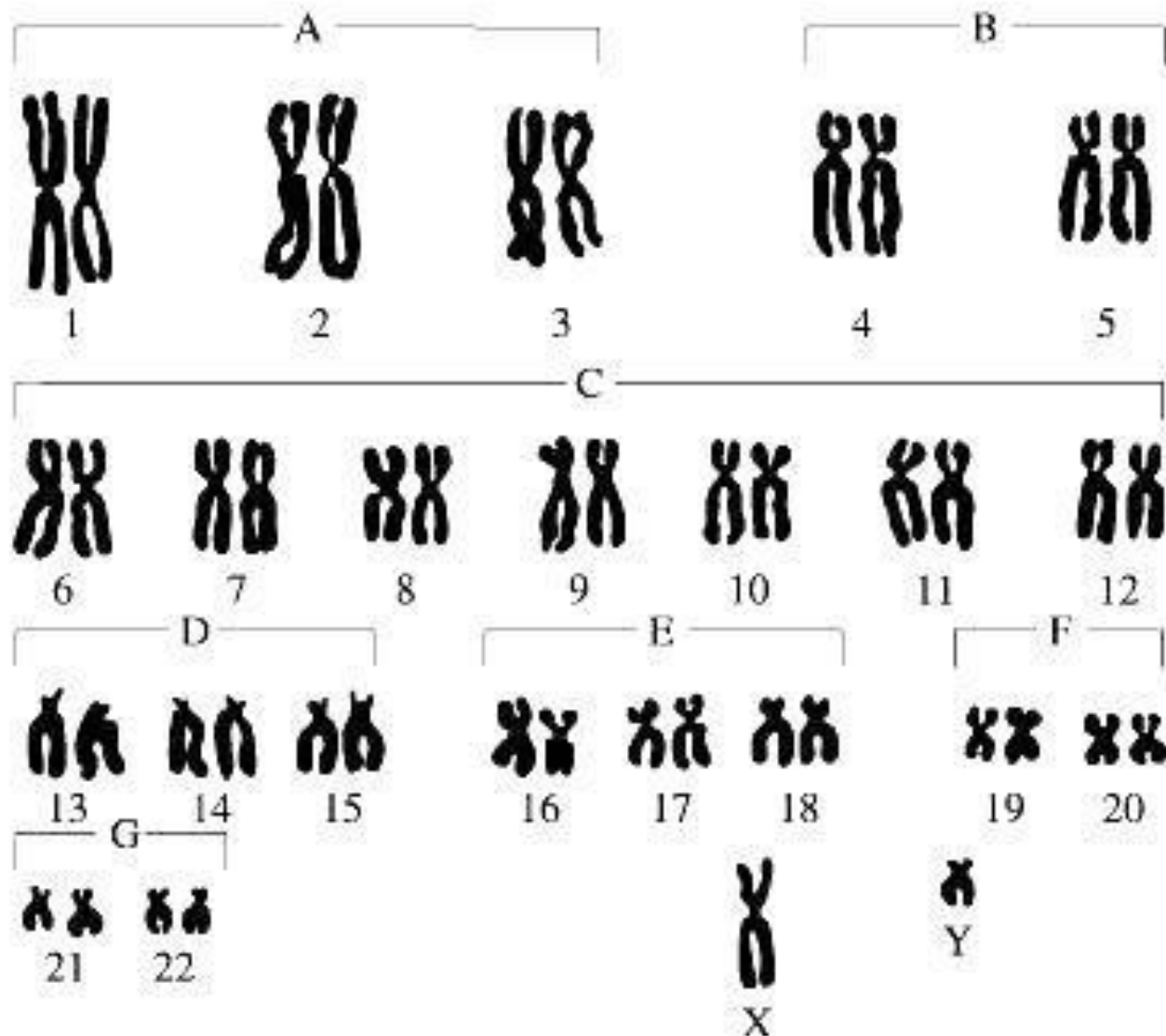
- Autosómicas (dominantes, recesivas) (20.465)
- Ligadas al sexo
 - Cromosoma X (dominantes, recesivas) (1.190)
 - Cromosoma Y (59)
- ADN mitocondrial (herencia materna) (65)



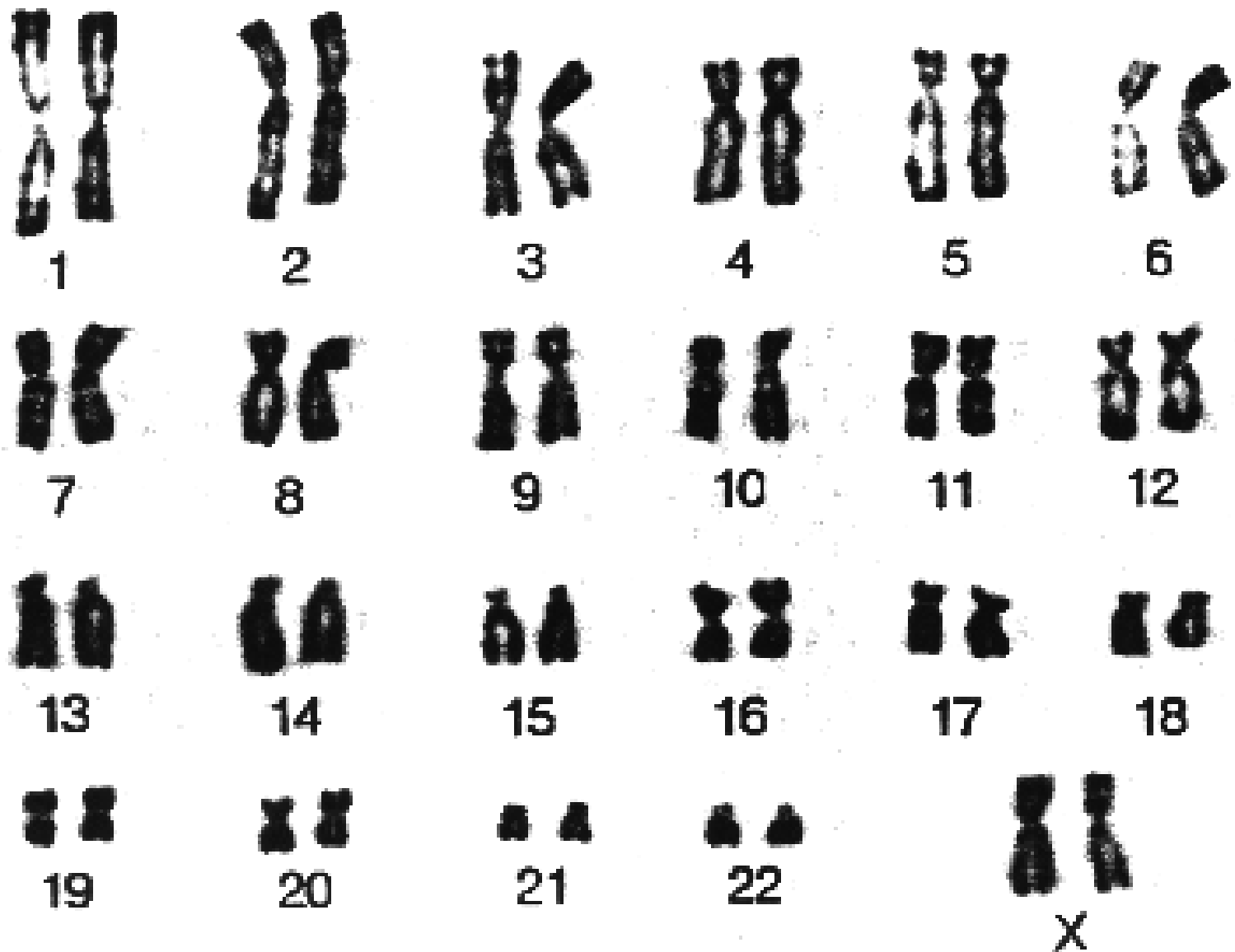
CROMOSOMAS HUMANOS ($2n=46$) (JOE HIN TJIO, 1956)



CARIOTIPO HUMANO DE VARÓN



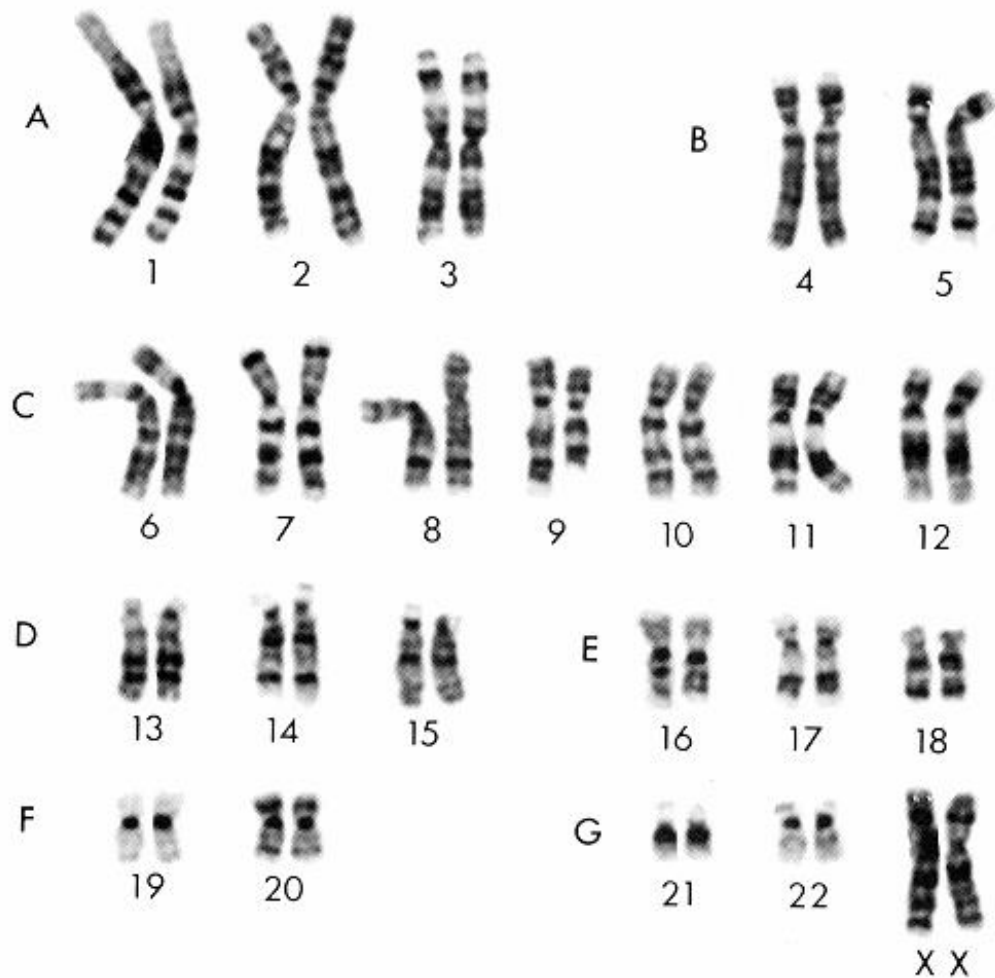
CARIOTIPO HUMANO DE MUJER



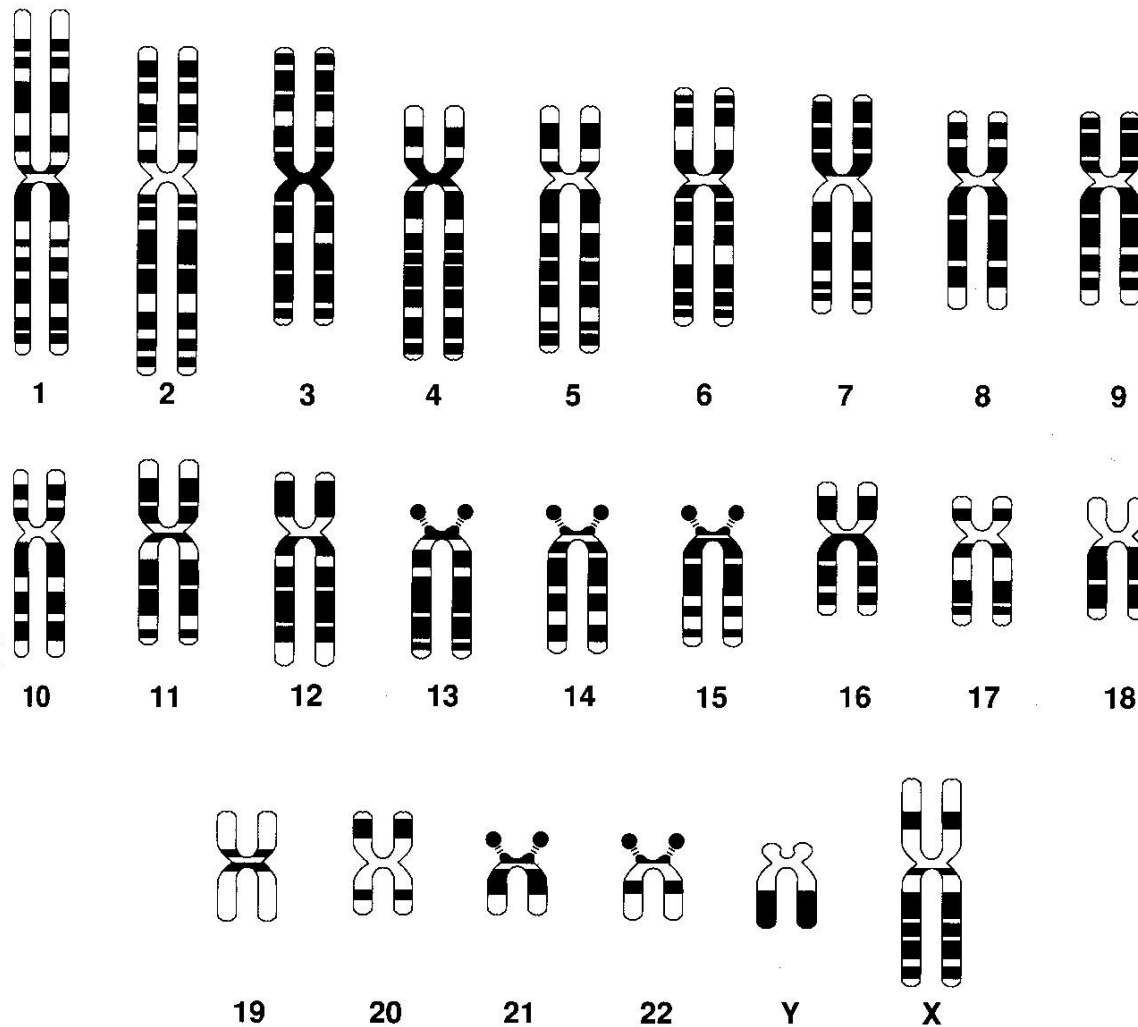
CARIOTIPO HUMANO POR BANDEO CROMOSÓMICO



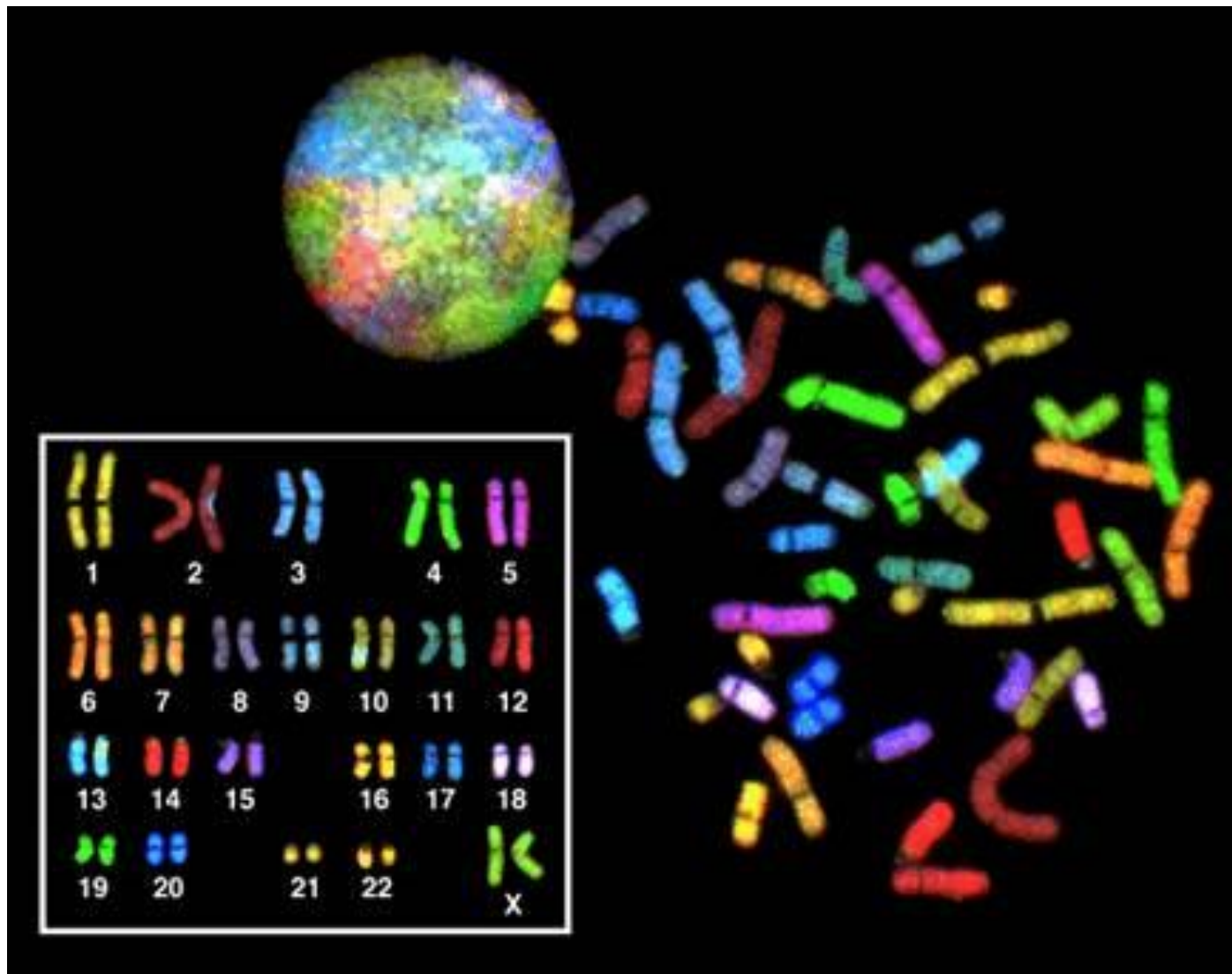
CARIOTIPO HUMANO POR BANDEO CROMOSÓMICO



CARIOTIPO HUMANO POR BANDEO CROMOSÓMICO



Cariotipo humano con técnica FISH (hibridación in situ con fluorescencia)



“TRISTE HERENCIA” (Joaquín Sorolla, 1899)



ANOMALÍAS GENÉTICAS

- **Mutaciones génicas**
 - Autosómicas
 - Dominantes
 - Recesivas
 - Ligadas al sexo
 - Cromosoma X
 - Cromosoma Y
 - ADN mitocondrial
- **Variaciones cromosómicas**
 - Numéricas
 - Estructurales

ANOMALÍAS GENÉTICAS

- **Mutaciones génicas**

- Autosómicas

- Dominantes (enanismo acondroplásico)
 - Recesivas (fibrosis quística, adenosín desaminasa)

- Ligadas al sexo

- Cromosoma X (hemofilia, agamaglobulinemia, distrofia muscular de Duchenne)
 - Cromosoma Y (disgenesia gonadal SRY, retinitis)

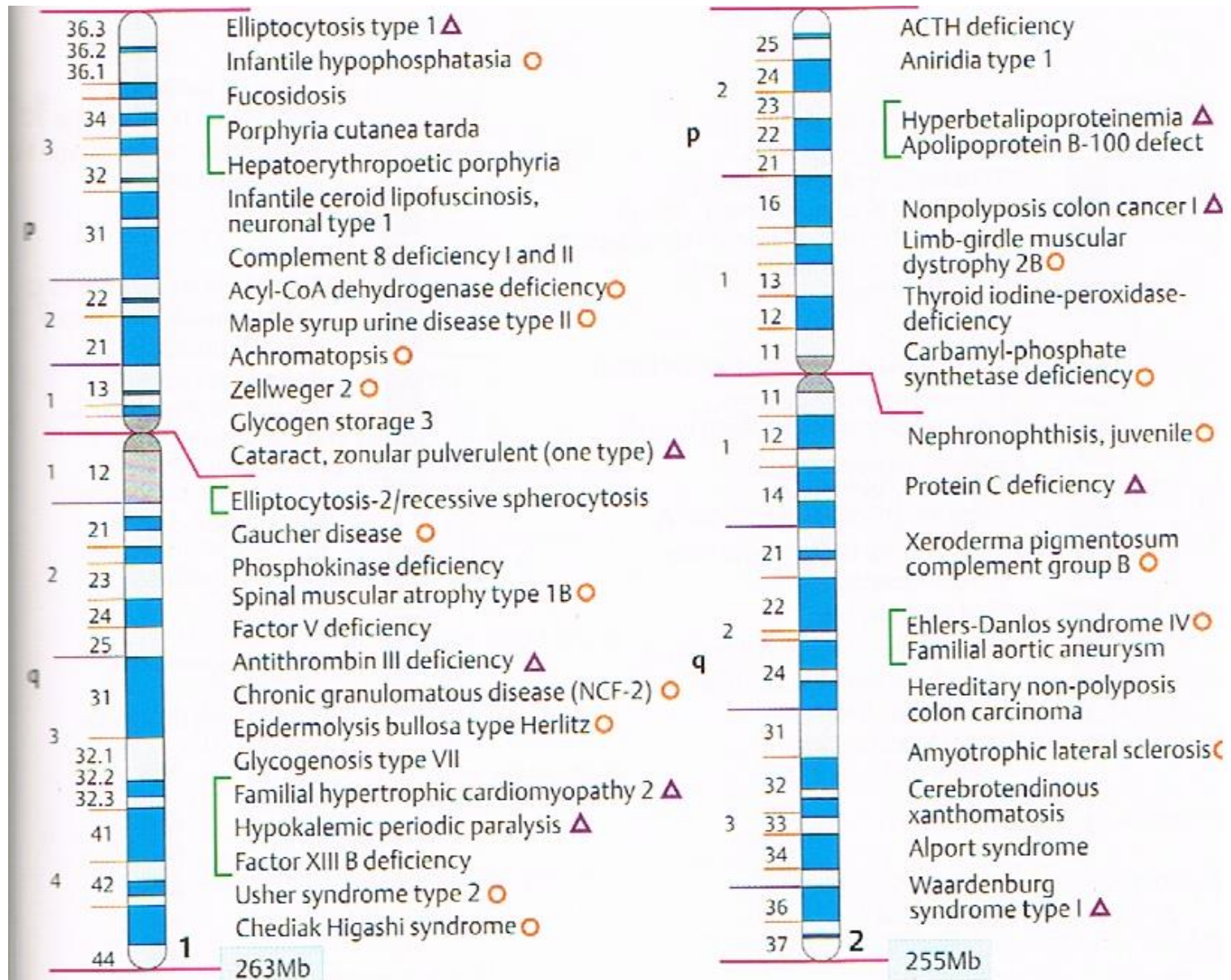
- ADN mitocondrial (herencia materna) (miopatía, epilepsia, atrofia óptica de Leber)

- **Variaciones cromosómicas**

- Numéricas

- Estructurales

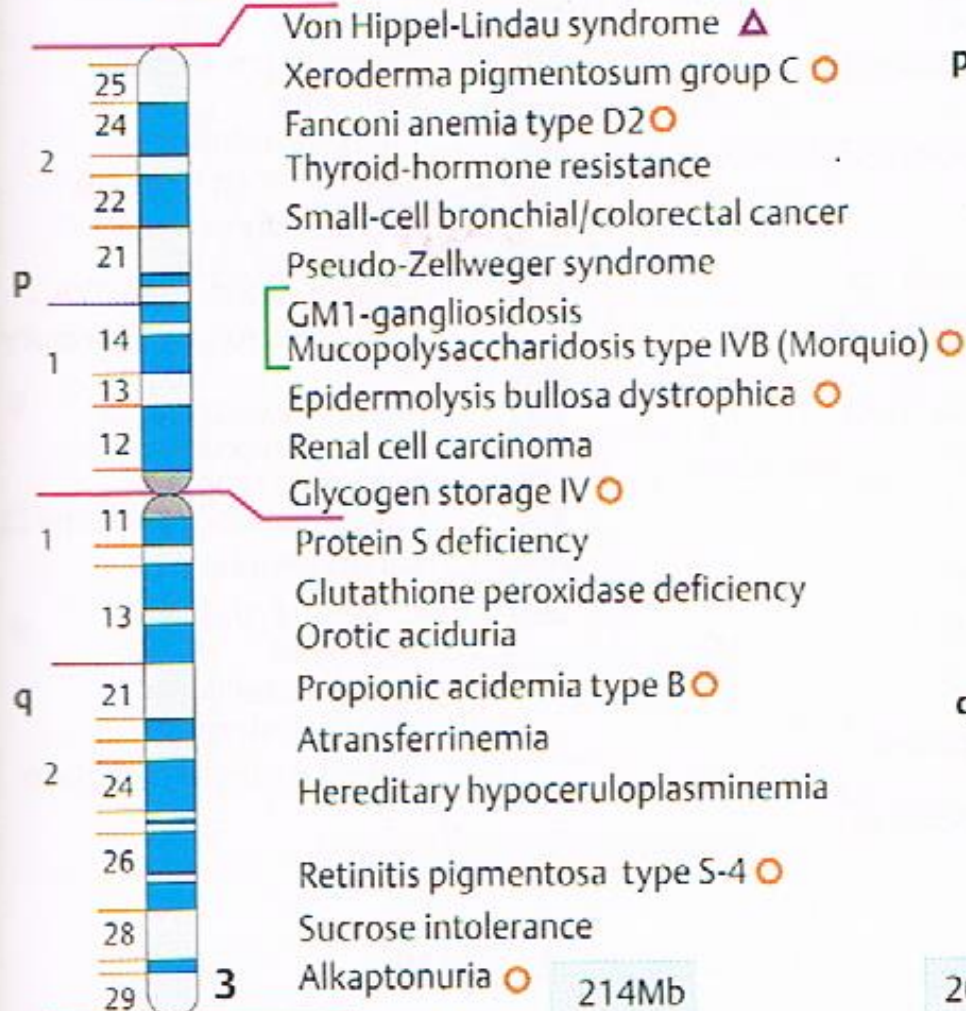
ANOMALÍAS GENÉTICAS (389 ejemplos)



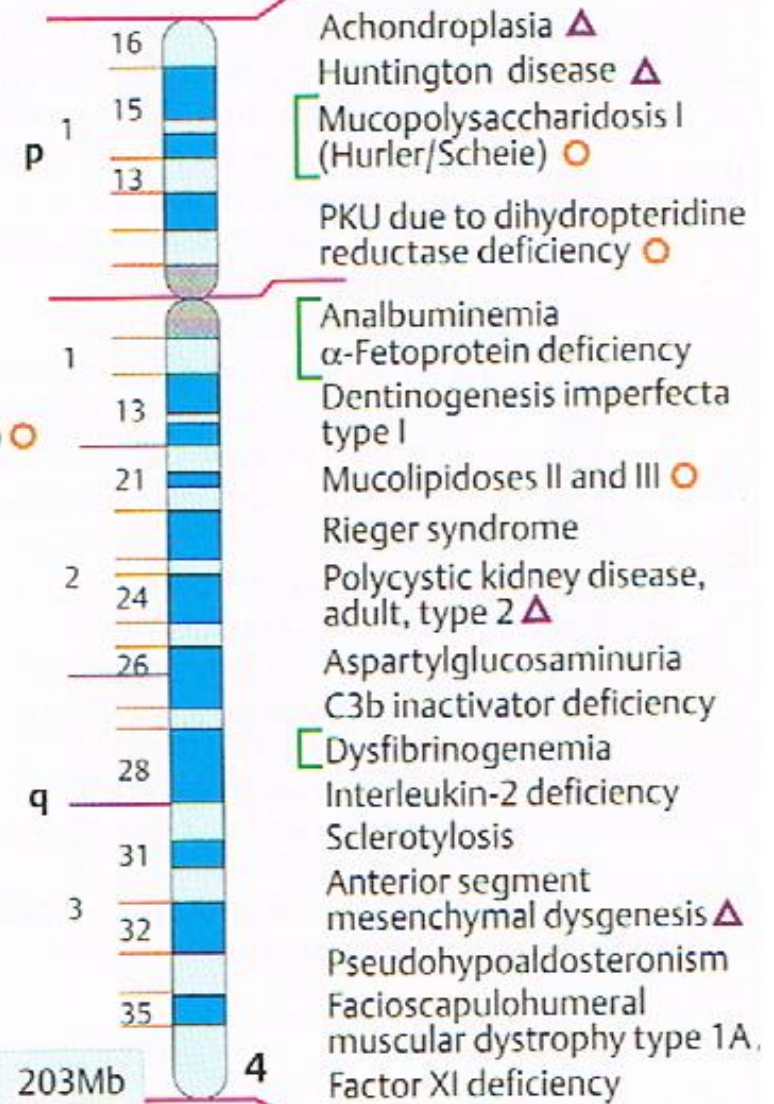
ANOMALÍAS GENÉTICAS

Diseases of particular importance

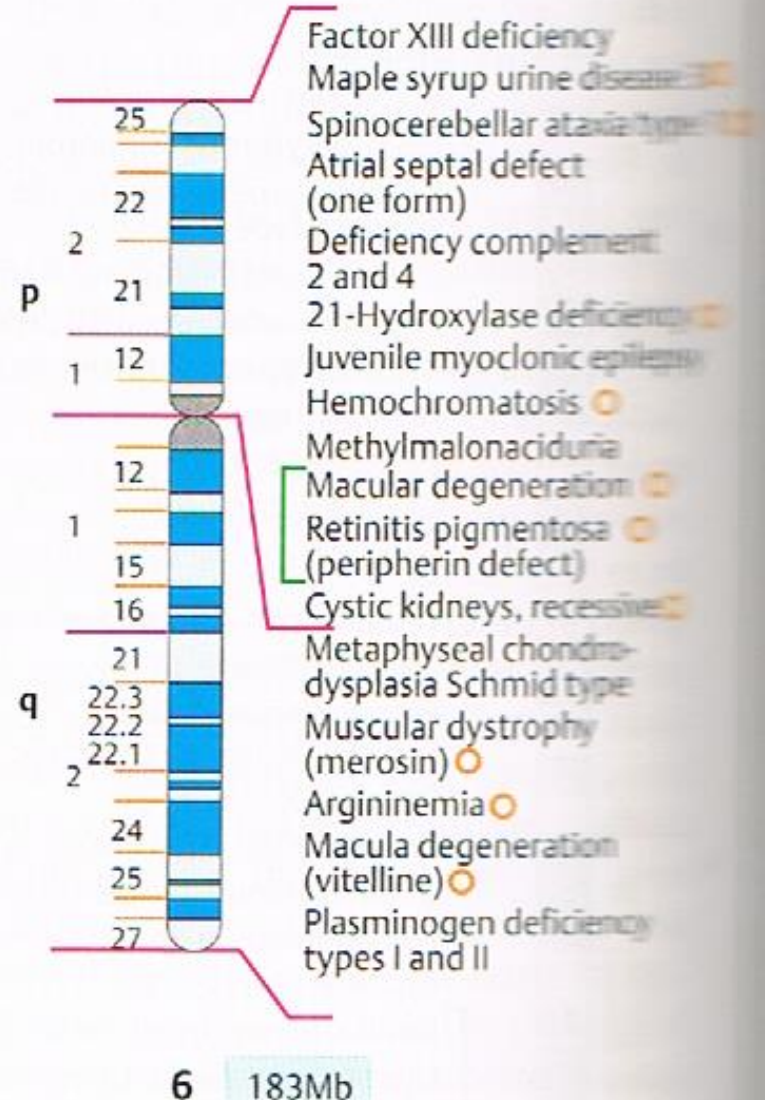
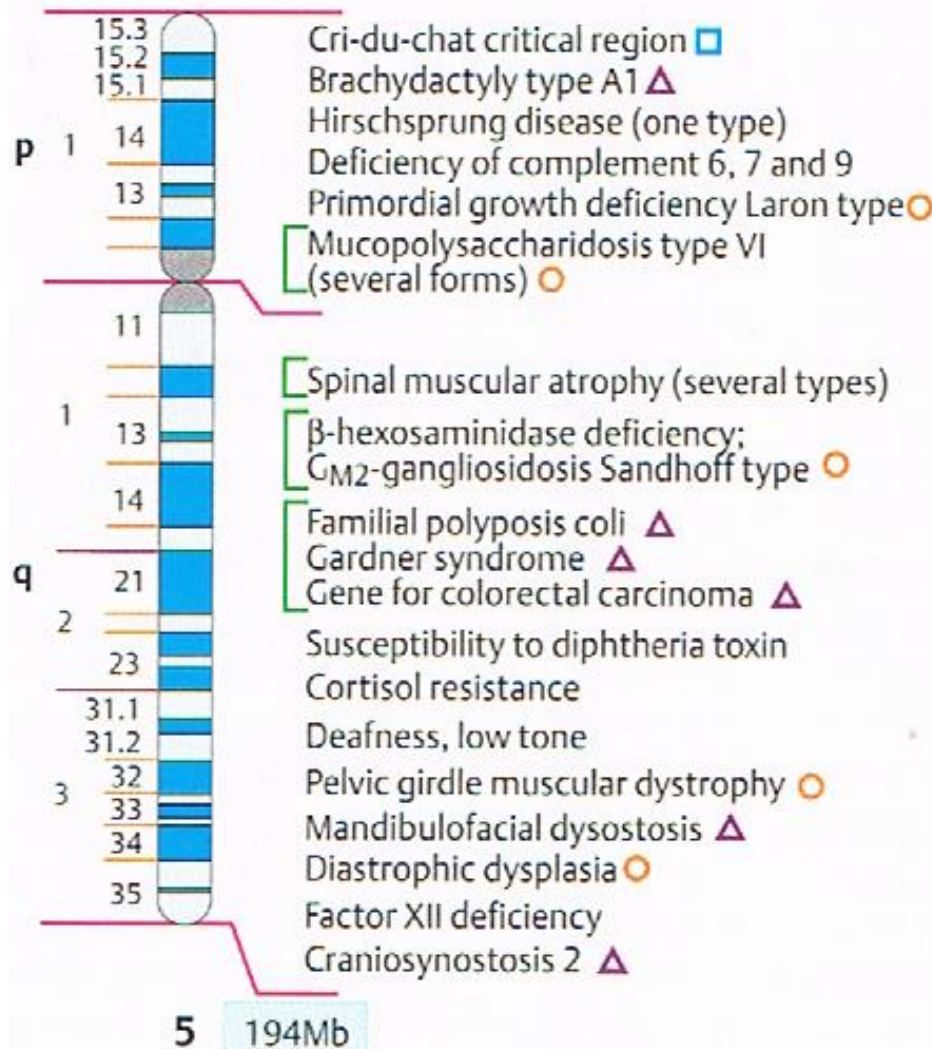
- △ autosomal dominant
- autosomal recessive
- caused by chromosomal structural changes



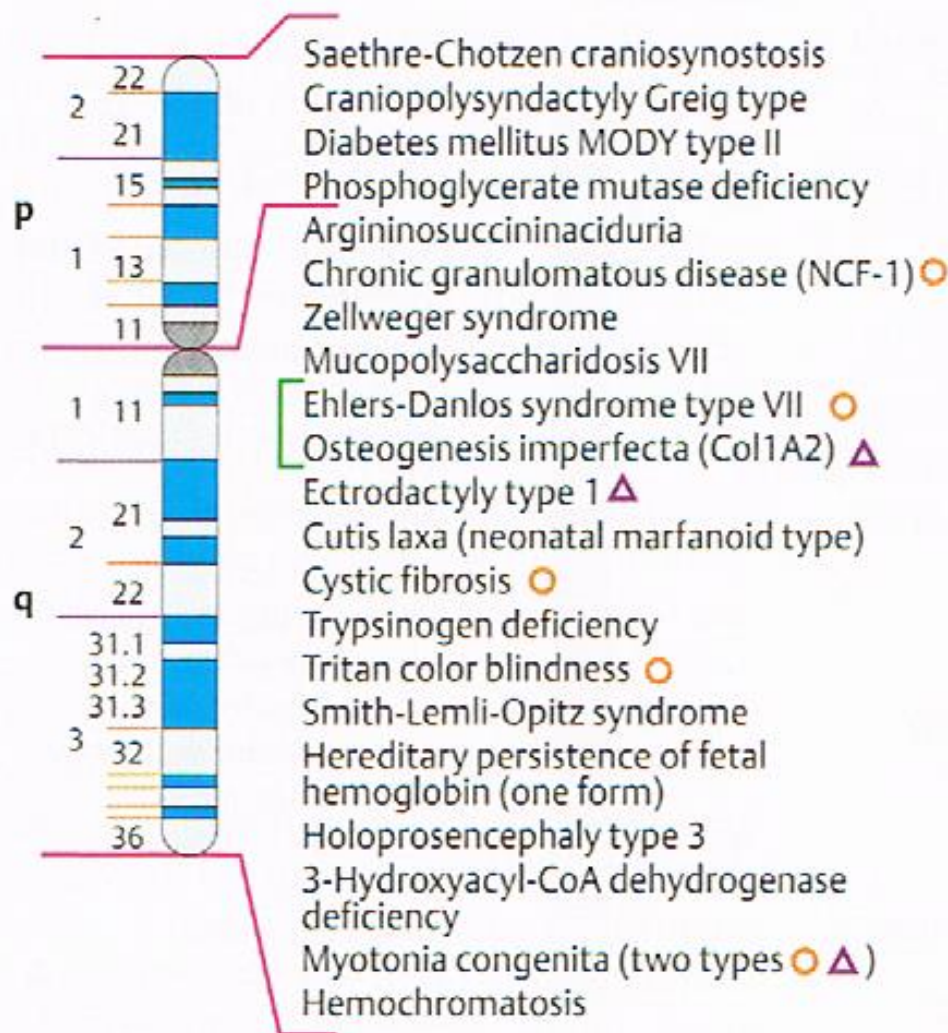
Allelic forms



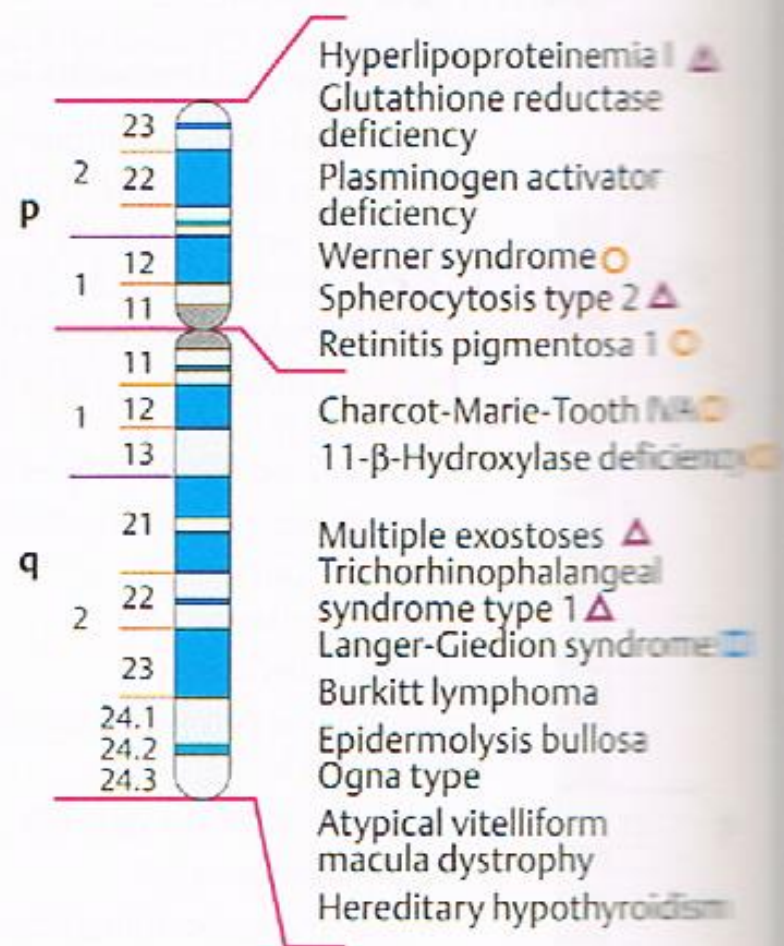
ANOMALÍAS GENÉTICAS



ANOMALÍAS GENÉTICAS

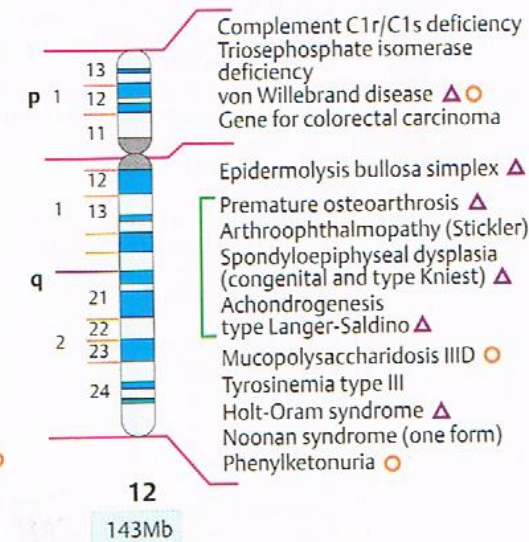
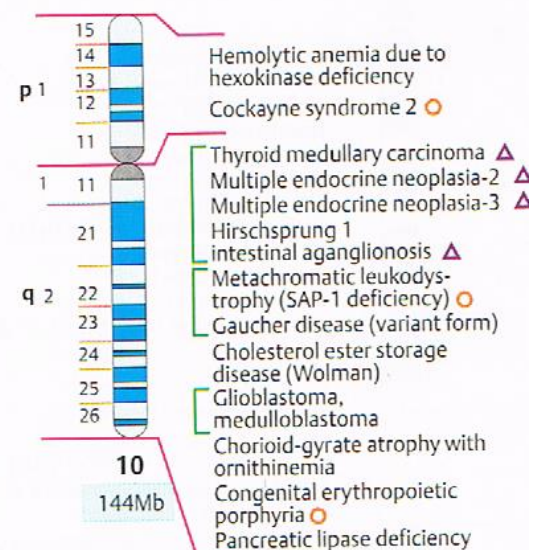
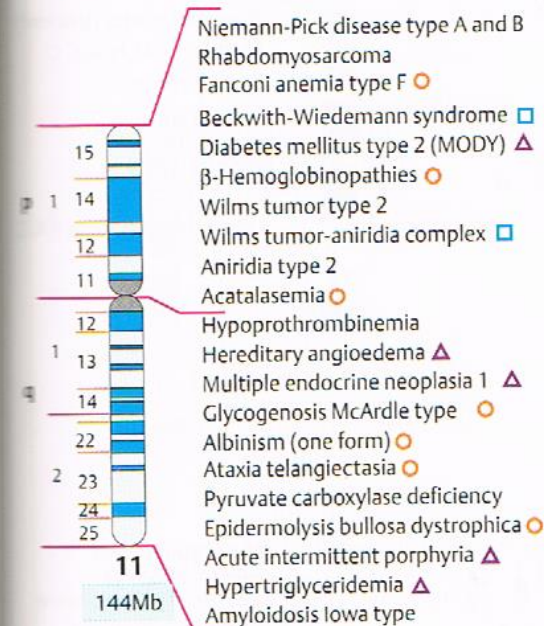
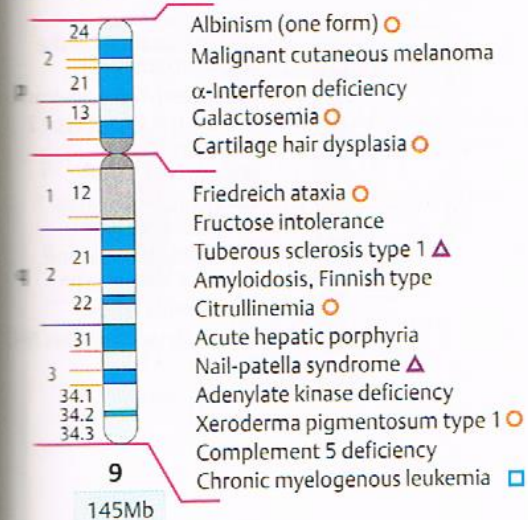


7 171Mb

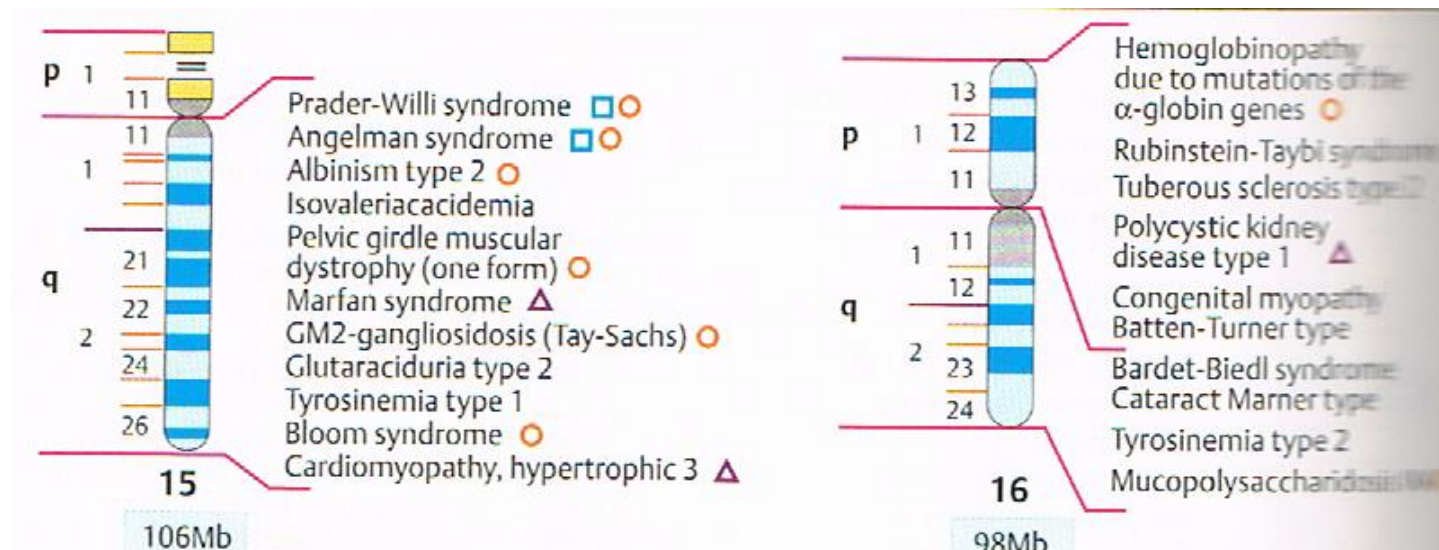
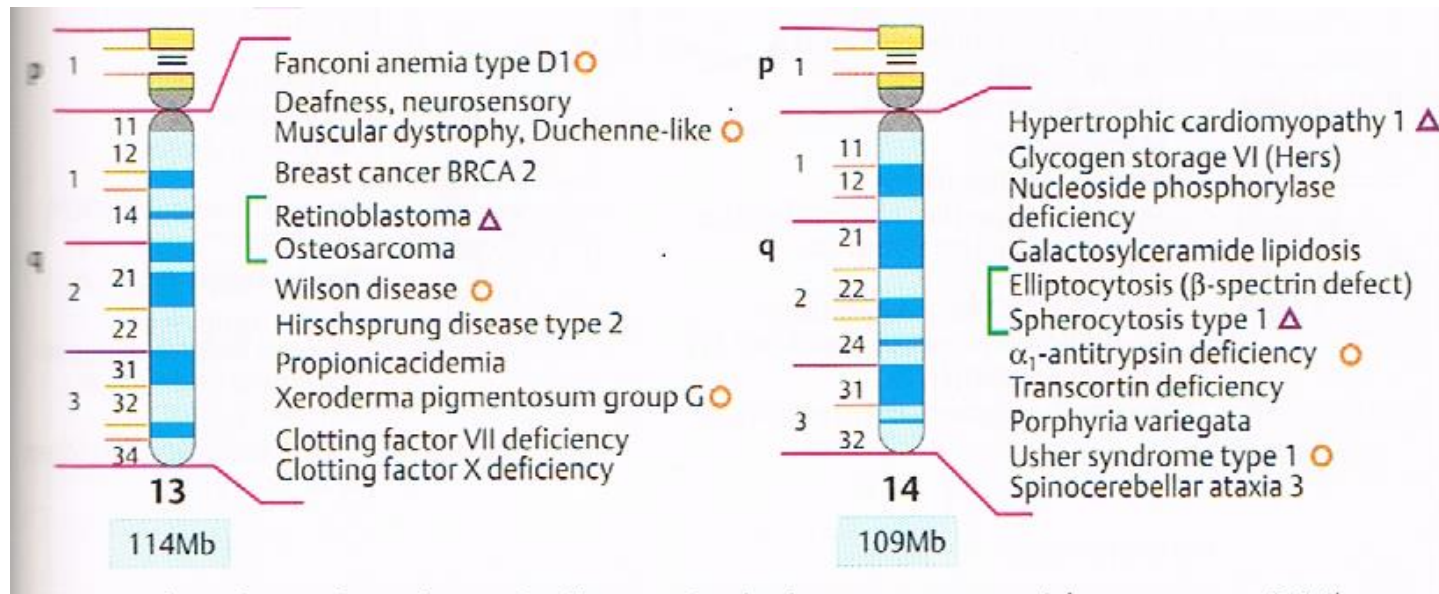


8 155Mb

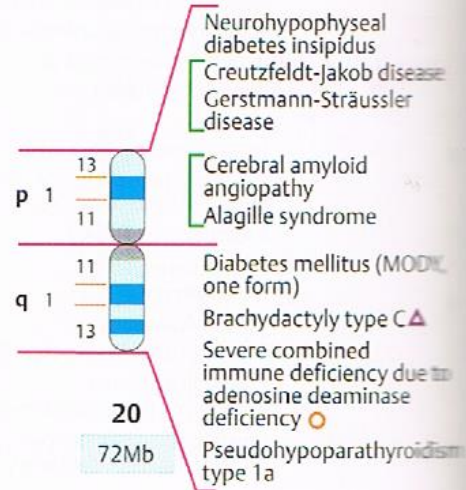
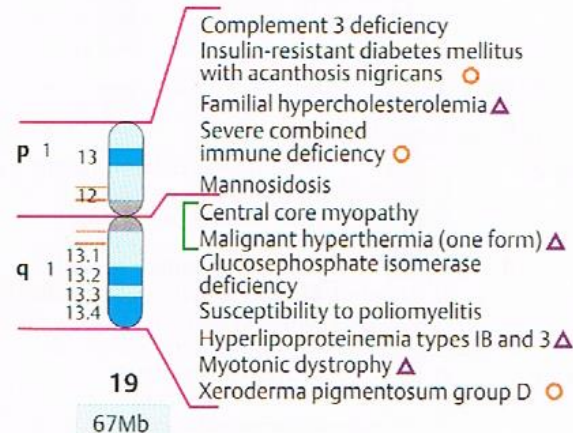
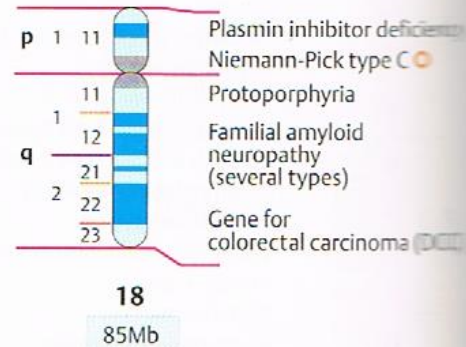
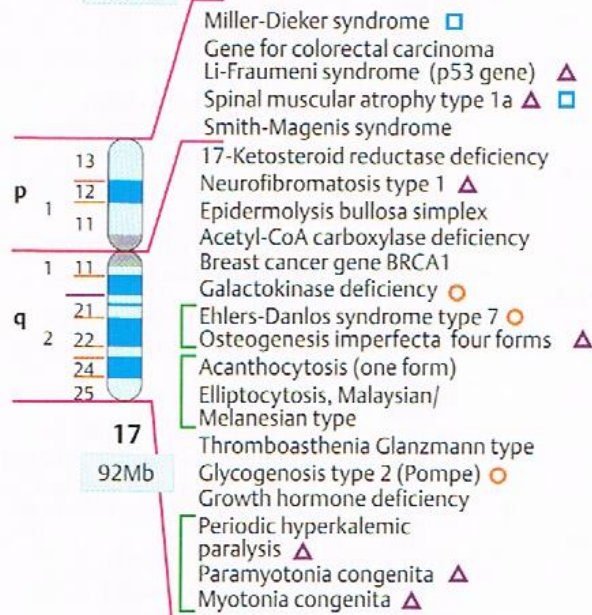
ANOMALÍAS GENÉTICAS



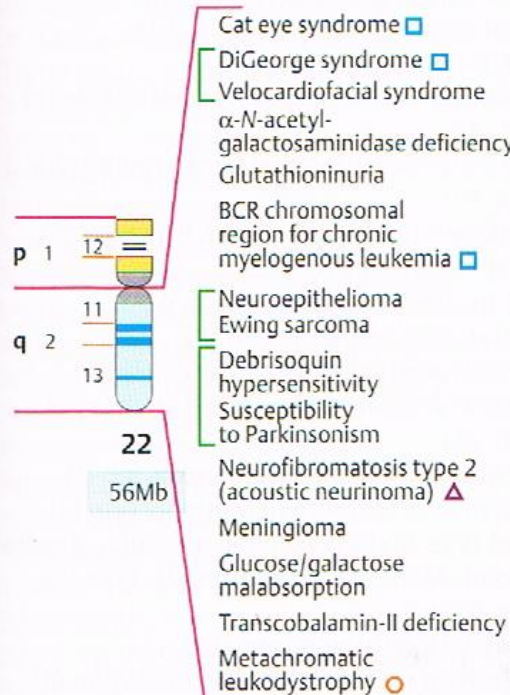
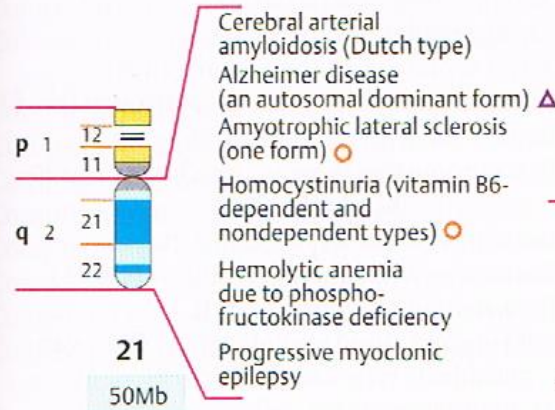
ANOMALÍAS GENÉTICAS



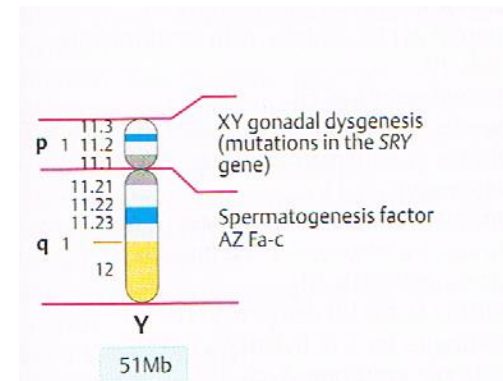
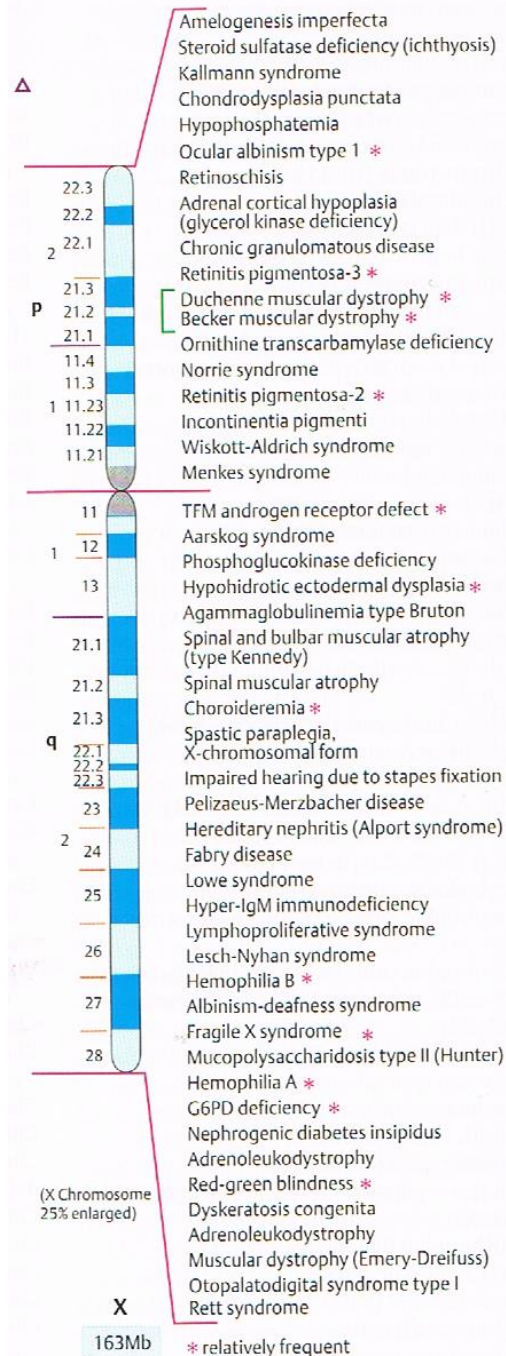
ANOMALÍAS GENÉTICAS



ANOMALÍAS GENÉTICAS



ANOMALÍAS GENÉTICAS



ANOMALÍAS GÉNICAS

MAPA MÓRBIDO

- **Fenotipos con base molecular conocida: 4.886**
- **Genes con mutaciones conocidas: 2.961**

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

- **Autosómicas**
 - Numéricas
 - Estructurales
- **Cromosomas sexuales**
 - Numéricas
 - Estructurales
- **Poliploidía**
 - Triploidía
 - Tetraploidía
- **Aborto espontáneo**

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

- **VALOR ESTIMATIVO TOTAL (0,58%)**
- **Anomalías autosómicas (0,48% vivos + 25-30% abortos espontáneos)**
- **Variaciones numéricas**
 - **Trisomías:**
 - 21 (síndrome Down): 1/700, edad madre (1/2.000 – 1/12)**
 - 13 (síndrome de Patau): 1/12.000, vida media 4-5 meses**
 - 18 (síndrome de Edwards): 1/6.000, vida media 8 m.**
 - **Monosomías: 21/22**
 - **Triploidías y tetraploidías (8% y 3% abortos espontáneos)**

Jerôme Lejeune (1926 – 1994)
Trisomia 21 = Síndrome de Down (1959)

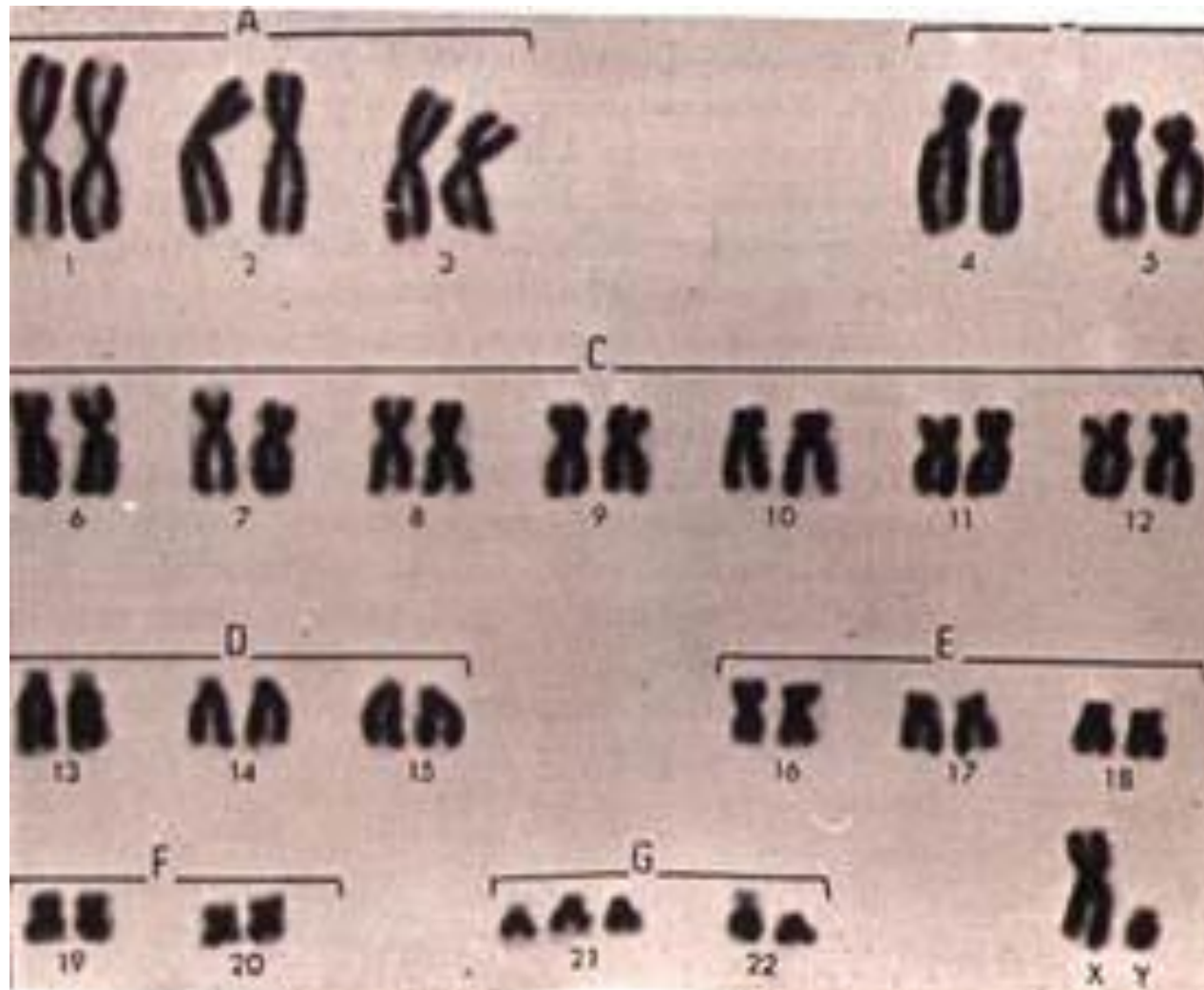


Jerôme Lejeune (1926 – 1994)

Síndrome de Down



Trisomía 21, Síndrome de Down



Síndrome de Down



Síndrome de Down



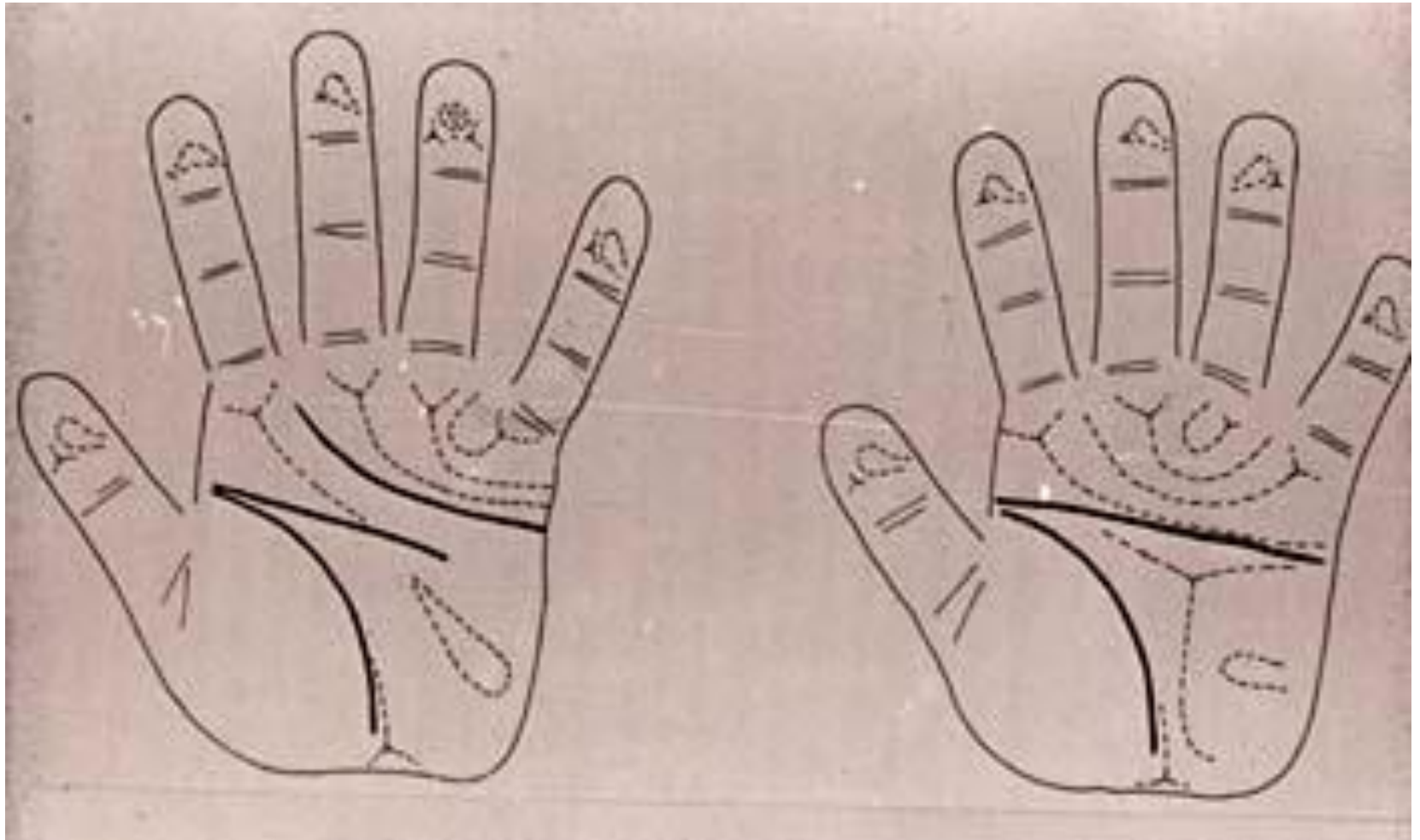
Síndrome de Down



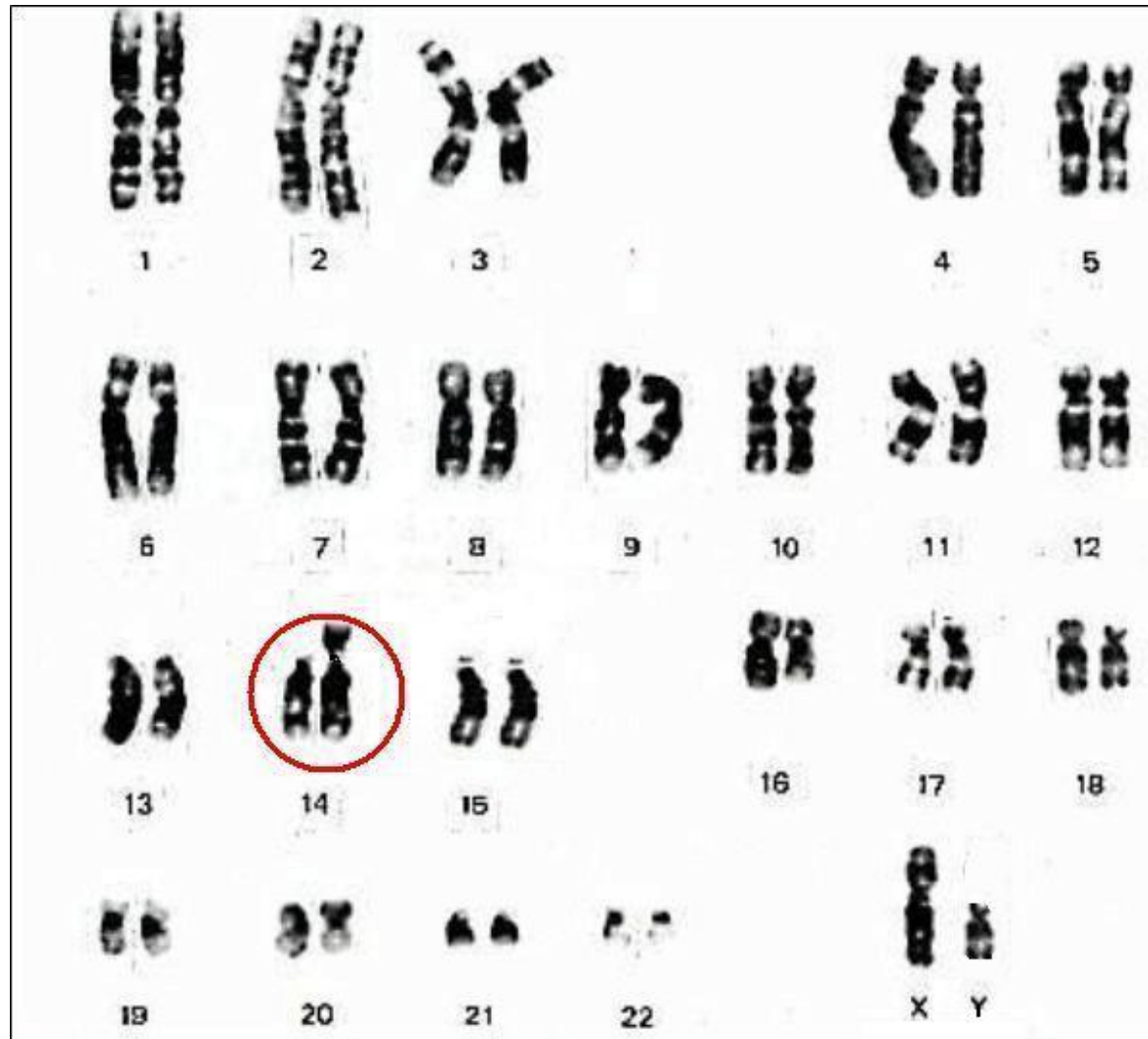
Síndrome de Down



Síndrome de Down



Trisomía 21 por translocación



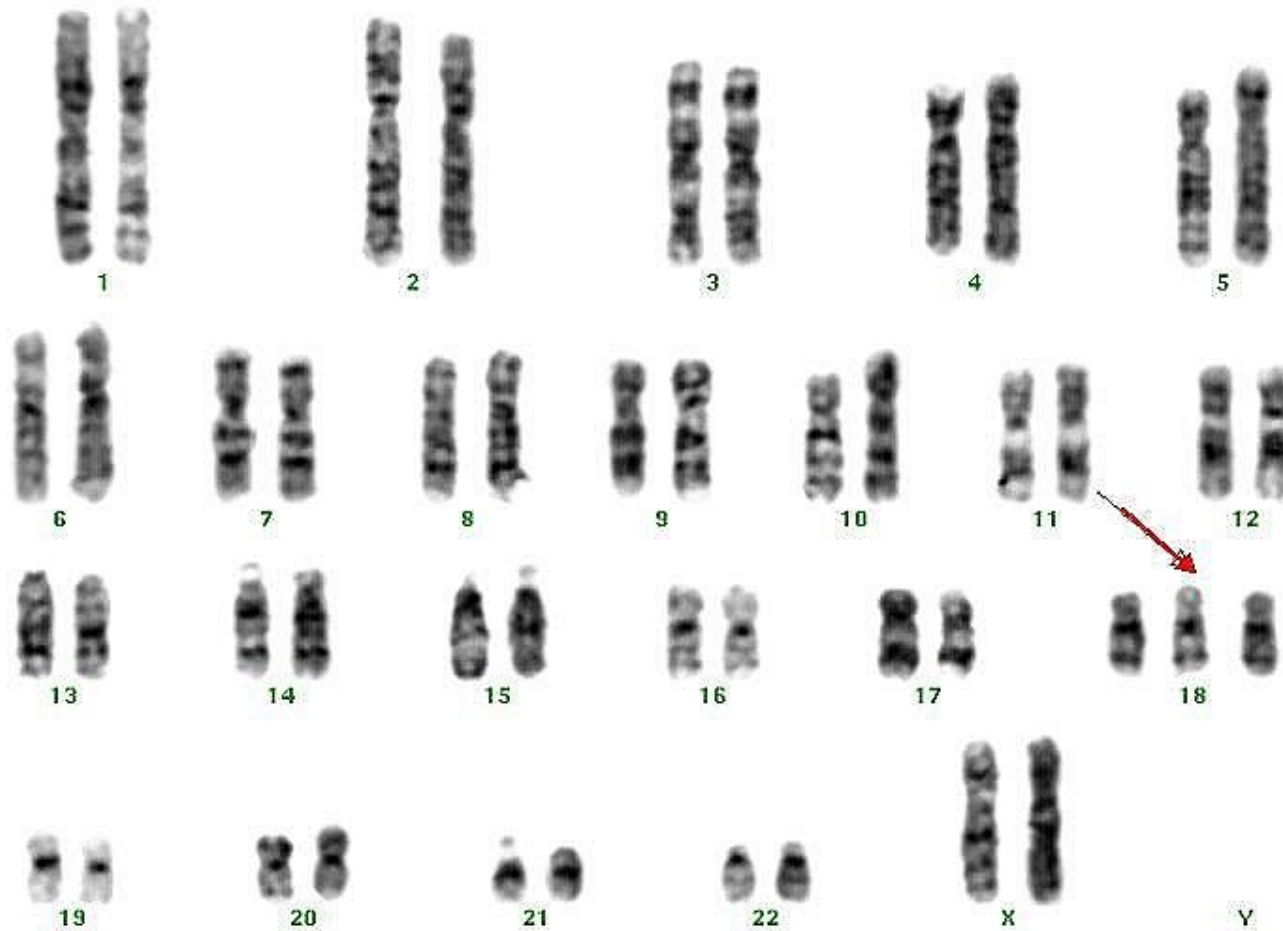
Trisomía 13, síndrome de Patau



Trisomía 13, síndrome de Patau



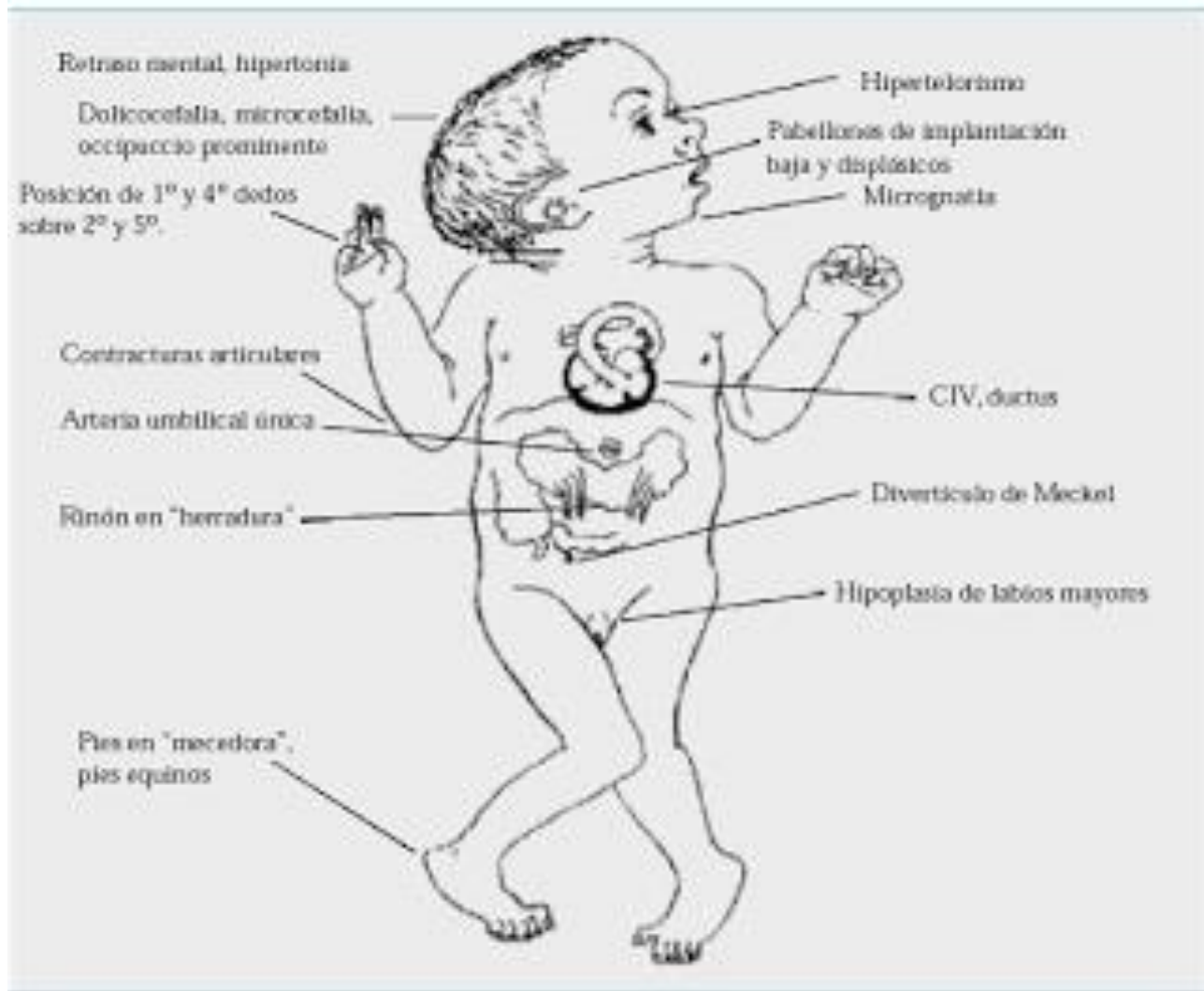
Trisomía 18, síndrome de Edwards



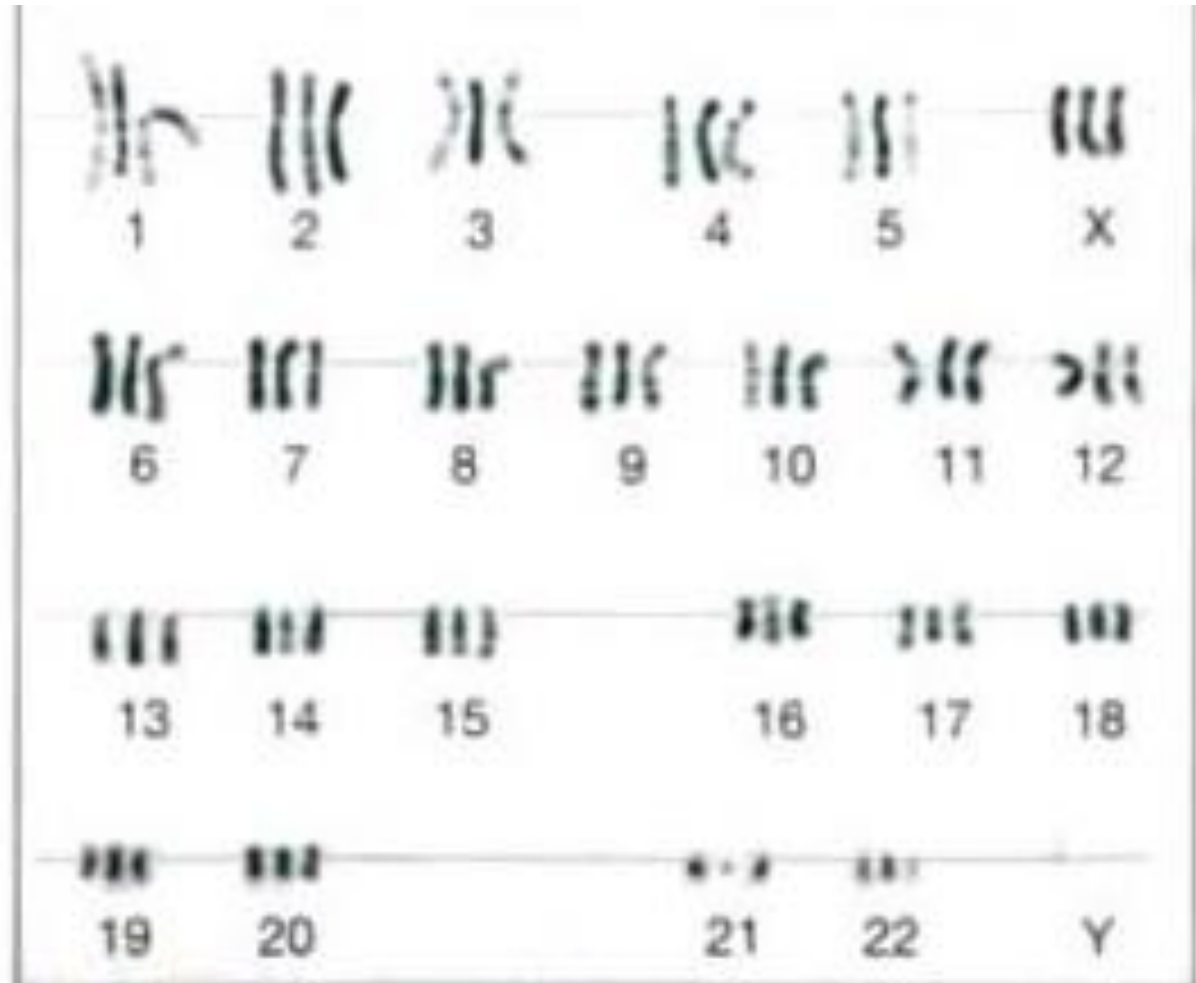
Síndrome de Edwards



Síndrome de Edwards



TRIPLODÍA ($2n=69$)

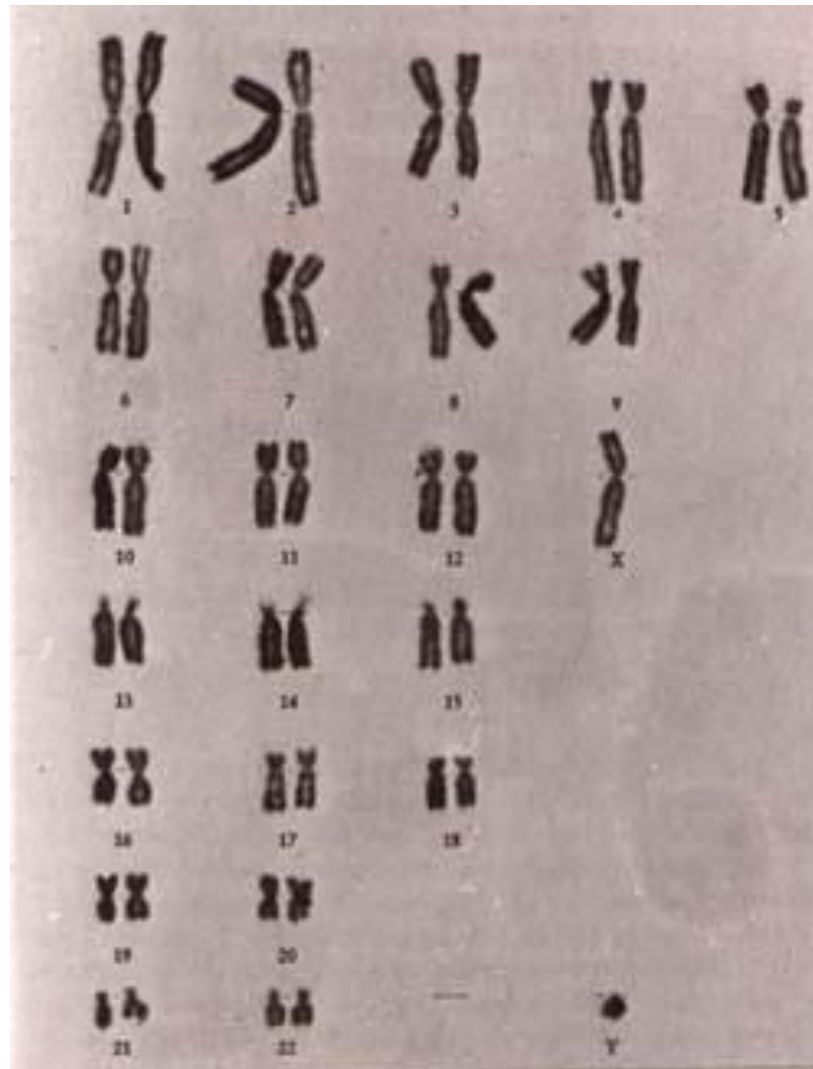


ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

Variaciones autosómicas estructurales

- **Deleciones:**
 - 5p - : síndrome de grito de gato (cri du chat)
 - 18q - : síndrome de boca de carpa
- **Translocaciones:**
 - 13/21, 14/21, 15/21: mongolismo por translocación (4% de los casos de mongolismo)
 - Varios cromosomas: 0,174%
- **Inversiones:**
 - Varios cromosomas: 0,015%

Síndrome de Grito de gato (Cri du chat), 5p-



Síndrome de Grito de gato, 5p-



ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

- **Anomalías en los cromosomas sexuales (1/450 nacidos vivos)**
- **Varones**
 - Síndrome de Klinefelter: XXY (1/400 varones nacidos)
 - Síndrome duplo Y: XYY (1/700 varones nacidos, 2-4% población penal)
 - Síndrome X frágil: extensión CGG gen FMR (Xq27.3), 1/1.250 varones, 1/600-700 mujeres portadoras
- **Mujeres**
 - Síndrome de Turner: XO (1/2.500 mujeres nacidas, 98% fetos abortan espontáneamente)
 - Síndrome triplo X: XXX (1/800 mujeres)

ABORTO ESPONTÁNEO

En un 50 % de los abortos espontáneos se detectan anomalías cromosómicas, de las que

- un 52 % son trisomías**
- un 18-20 % son 45,XO**
- un 13-16 % son triploidías**
- un 5-6 % son tetraploidías**
- un 4 % son anomalías estructurales (translocaciones, inversiones, etc.)**

ABORTO ESPONTÁNEO

Frecuencia de anormalidad (%)

Anomalía cromosómica	Abortos espontáneos (menos 28 sem)	Nacidos muertos (más 28 sem)	Nacidos vivos	Probabilidad de que llegue a término (%)
Todas anomalías	50	5	0,5	5
Trisomías				
16	7,5	-	-	0
13, 18, 21	4,5	2,7	0,14	15
XXX, XXY, XYY	0,3	0,4	0,15	75
Todas las demás	13,8	0,9	-	0
Total	26,1	4,2	0,29	-
45,XO	8,7	0,1	0,01	1
Triploidía	6,4	0,2	-	0
Tetraplodía	2,4	-	-	0
Anomalía estructural	2,0	0,8	0,3	45

GENÉTICA Y DEFICIENCIA MENTAL

COMPORTAMIENTO

Definición: Cualquier reacción a cualquier estímulo (J.L. Pinillos).

Tropismos, taxias, reflejos, instintos, aprendizaje, inteligencia, consciencia

Análisis genético del comportamiento

Dificultades (ambigüedad, distancia entre el fenotipo –la pauta de comportamiento – y el genotipo, influencia del ambiente)

Metodología: método genotípico (mutaciones) y método fenotípico (variaciones en el patrón de conducta)

GENÉTICA Y DEFICIENCIA MENTAL

COMPORTAMIENTO HUMANO

- **Percepción de los sentidos**
- **Estructura de la personalidad (biotipos)**
- **Inteligencia**
- **Anomalías genéticas de la razón**
 - **Deficiencia o retraso mental**
 - **Psicopatías con inteligencia normal o superior**
 - **Demencia senil (Alzheimer)**

GENÉTICA Y DEFICIENCIA MENTAL

- **Causas ambientales:** traumas obstétricos, traumatismos cerebrales, afecciones cerebrales durante la infancia

- **Causas genéticas**

Mutaciones génicas (herencia mendeliana simple)

- Autosómicas dominantes
- Autosómicas recesivas
- Ligadas al cromosoma X dominantes
- Ligadas al cromosoma X recesivas
- Ligadas al cromosoma Y
- Sistemas poligénicos (herencia multifactorial)

Anomalías cromosómicas

- Autosómicas
- Cromosomas sexuales

Herencia mitocondrial

GENÉTICA Y DEFICIENCIA MENTAL

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS AUTOSÓMICAS

- **Trisomías**
 - 21: Síndrome de Down (mongolismo), 1 cada 700
 - 22: 1 cada 30.000-50.000
- **Monosomías**
 - 21
- **Translocaciones**
 - 13-14-15/21: mongolismo por translocación
- **Deleciones** : 4p-, 5p- (grito de gato), 13q-, 15q12, 18p-,18q- (boca de carpa)

GENÉTICA Y DEFICIENCIA MENTAL

ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS SEXUALES

- **XXY (Klinefelter): 1 cada 400 varones, 25% con retraso mental**
- **XYY (duplo Y): 1 cada 700 varones (2-4% población penal)**
- **XXX (triplo X): 1 cada 800 mujeres**
- **X frágil (Xq27.3): 1 cada 1.250 varones**

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Los genetistas no pueden jugar el papel de Poncio Pilatos y lavarse las manos diciendo “los padres elegirán”. Por lo general, los padres no son expertos en temas citogenéticos y siempre están profundamente implicados emocionalmente, ¿cómo podrían juzgar?

(Jerôme Lejeune, 1969)

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Por **consejo** o **asesoramiento genético** se entiende el servicio por el que se proporciona a las personas que lo solicitan información sobre el riesgo de tener descendencia genéticamente defectuosa. La predicción puede basarse en el estudio de las segregaciones mendelianas esperadas o en técnicas de diagnóstico prenatal. Dado que el término “consejo” puede tener connotaciones directivas ha sido sustituido por el de “asesoramiento”, que parece más neutral a la hora de tomar decisiones por parte de los interesados.

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Asesoramiento genético es un proceso de comunicación por el cual se pretende dar a los individuos y las familias que tienen una enfermedad genética, o que tienen un riesgo de tenerla, la información sobre su condición, proporcionando, asimismo, la información que permitiera a las parejas con riesgo tomar decisiones reproductivas con suficiente conocimiento de causa.

(American Society of Human Genetics , Ad hoc Committee on Genetics Counselling)

ASESORAMIENTO GENÉTICO

El asesoramiento genético trata de ayudar al individuo o la familia a:

- **comprender los hechos clínicos**, incluyendo la diagnosis, el curso probable de la enfermedad y el tratamiento disponible;
- **apreciar el modo de herencia** que contribuye a la enfermedad y el riesgo de recurrencia en los familiares;
- **comprender las alternativas** para tomar medidas con relación al riesgo de recurrencia;
- **elegir el modo de acción** que les parezca apropiado a la vista del riesgo, sus proyectos familiares y sus valores éticos y religiosos, y actuar de acuerdo con esa decisión;
- **hacer el mejor ajuste** posible a la enfermedad genética en un miembro afectado de la familia y/o al riesgo de recurrencia de la misma.

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Indicaciones para el asesoramiento genético :

- **ocurrencia de una enfermedad hereditaria (conocida o sospechada) en un paciente o familia**
- **defectos de nacimiento (abortos o mortinatos de repetición)**
- **deficiencia mental inexplicada**
- **edad avanzada de la mujer**
- **exposición a teratógenos o mutágenos**
- **consanguinidad**

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Información que se debe transmitir en el asesoramiento genético:

- la magnitud del **riesgo** de recurrencia
- la **carga** o lastre que supone la enfermedad para el paciente o la familia
- la **posibilidad** de **modificación** de la **carga** o del **riesgo**
- anticipación de desarrollos futuros, estimando los **medios clínicos** disponibles en un **futuro** próximo

ASESORAMIENTO GENÉTICO

El experto en asesoramiento genético debe formularse las siguientes cuestiones:

- **diagnóstico exacto del cuadro clínico**
- **árbol genealógico. Dictámenes objetivos**
- **relación familiar del consultante (o de los hijos potenciales) con el portador de la tara**
- **tipo de transmisión hereditaria**
- **datos de la literatura científica sobre cifras empíricas de afectación**
- **valoración de la enfermedad**
- **desde el punto de vista del asesoramiento genético sólo pueden tenerse en cuenta las enfermedades de tipo cualitativo producidas por un solo gen o por anomalías cromosómicas que se manifiestan como “todo o nada”, “presencia o ausencia”, descartando las de tipo cuantitativo cuya determinación genética se debe a muchos genes (poligenes, herencia factorial), en el sentido de no poder dar probabilidades de riesgo en estos casos. cálculo del riesgo**

ASESORAMIENTO GENÉTICO: ASPECTOS LEGALES

La **responsabilidad legal** de los especialistas que intervienen en las pruebas puede ser debida a fallos en los diagnósticos:

- **falso negativo** (no detectar una anomalía genética existente)
- **falso positivo** (asegurar la presencia de alguna anomalía genética inexistente)

ASESORAMIENTO GENÉTICO: ASPECTOS LEGALES

- **“Nacimiento injusto” (*wrongful birth*):** cuando los padres reclaman al especialista por haberles informado erróneamente o haber omitido información sobre los riesgos de tener un hijo con deficiencias genéticas, sin haberles dado la opción de tomar una decisión de tipo reproductivo (evitar el embarazo o abortar). Es una obligación del especialista advertir de los posibles riesgos (genéticos, ambientales, edad de la mujer, etc.).
- **“Vida injusta” (*wrongful life*):** cuando el hijo que nace con una tara genética reclama al especialista porque su negligencia en informar adecuadamente a sus padres condujo a su nacimiento

Se han dado casos de hijos que se han querellado contra los padres.

ASESORAMIENTO GENÉTICO

- **Paternidad responsable:** discernimiento de la pareja con un proyecto de vida común
- **Paternidad irresponsable:** irresponsabilidad de una paternidad en determinadas circunstancias
- **Paternidad corresponsable:** responsabilidad frente a terceros (familia, sociedad, población)

EUGENESIA

- **Eugenesia:** “Estudio de los factores bajo control social que pueden mejorar o perjudicar las cualidades raciales de las generaciones humanas futuras, tanto desde el punto de vista físico como mental” (Galton, 1883)
- **Eugenesia positiva:** Favorecer las constituciones genéticas óptimas
- **Eugenesia negativa:** Eliminar los defectos genéticos de las poblaciones humanas

MANIPULACIÓN GENÉTICA HUMANA Y EUGENESIA

EUGENESIA POSITIVA

- **Transferencia de genes: Terapia génica somática y germinal**
 - Genes humanos
 - Genes no humanos
- **Construcción de mosaicos genéticos**
 - Trasplantes de órganos humanos (somáticos, gónadas)
 - Trasplantes de órganos somáticos no humanos (xenotrasplantes)

MANIPULACIÓN GENÉTICA HUMANA YEUGENESIA

EUGENESIA NEGATIVA

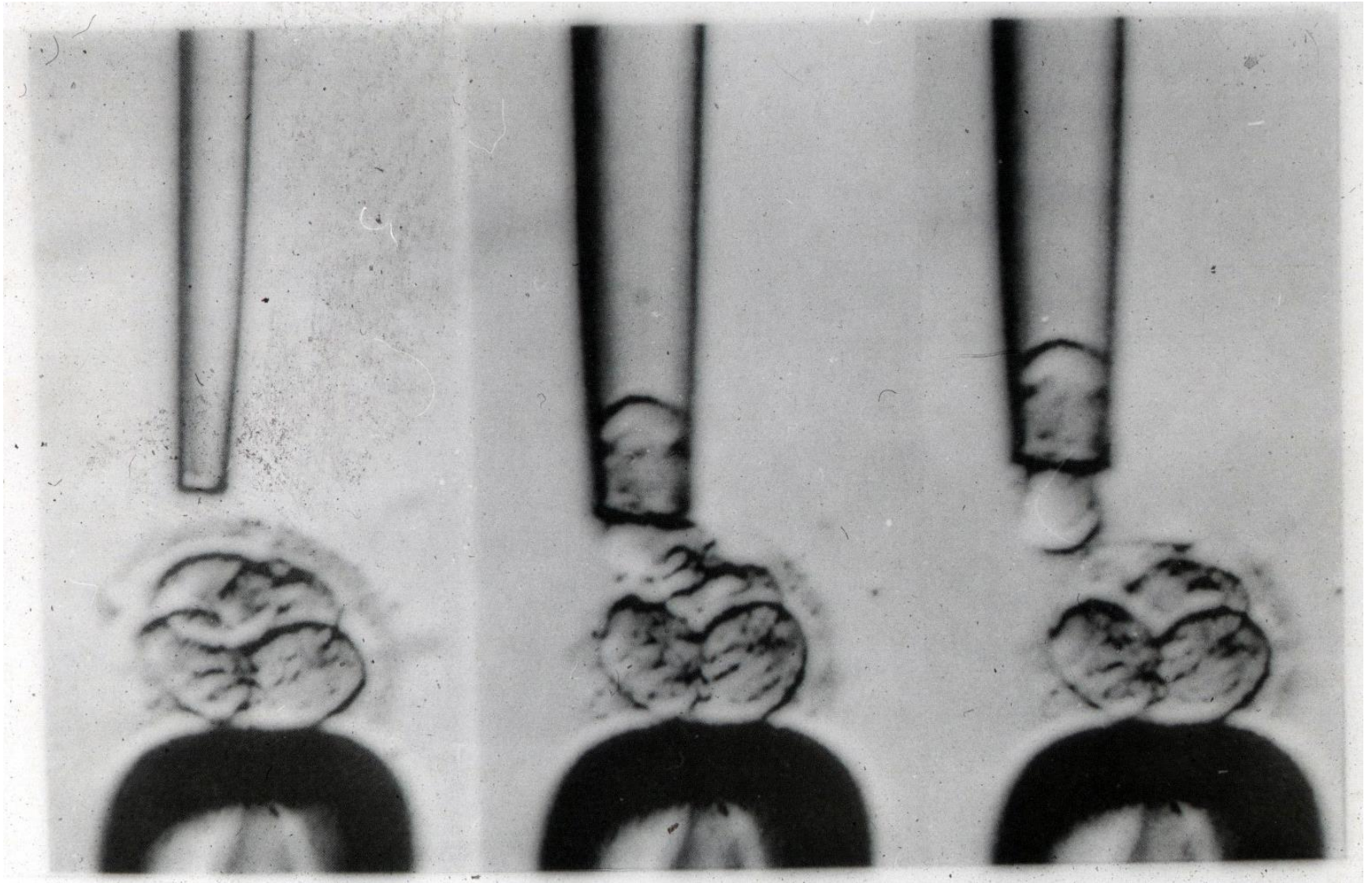
- **Evitar descendencia genéticamente defectuosa**
 - Asesoramiento genético
 - Evitar matrimonios (uniones) con riesgo genético
 - Control de natalidad
 - Evitar embarazo (ritmo biológico, preservativo, anticonceptivos, DIUs, píldora del día siguiente o postcoital)
 - Esterilización (vasectomía, ligamiento de trompas)

MANIPULACIÓN GENÉTICA HUMANA Y EUGENESIA

EUGENESIA NEGATIVA

- **Eliminar descendencia genéticamente defectuosa**
 - Diagnóstico genético preimplantacional
 - Diagnóstico prenatal: Aborto eugenésico (amniocentesis, biopsia vellosidades coriónicas, ecografía, fetoscopia)
 - Infanticidio, “aborto postparto”

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

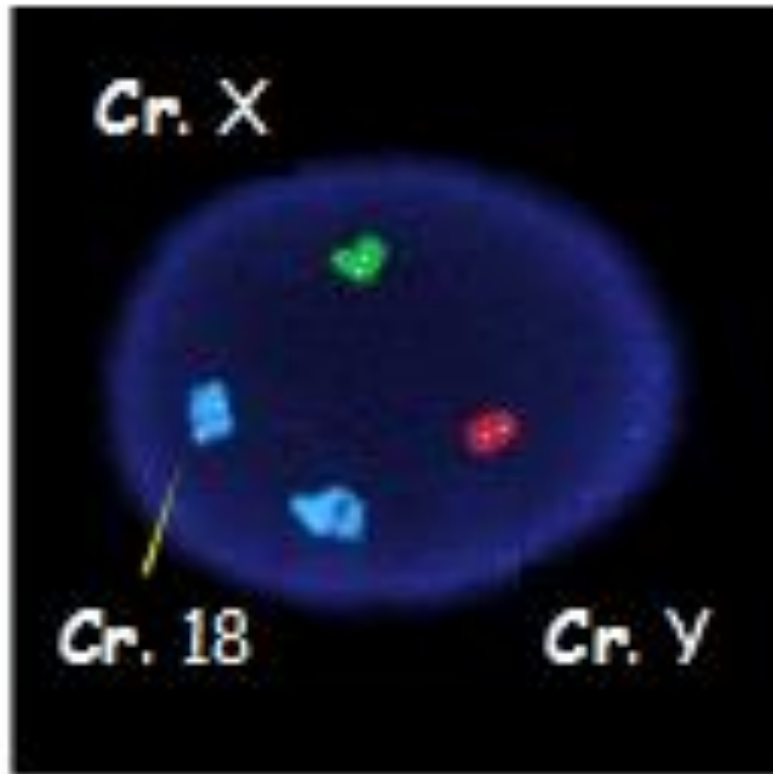


DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

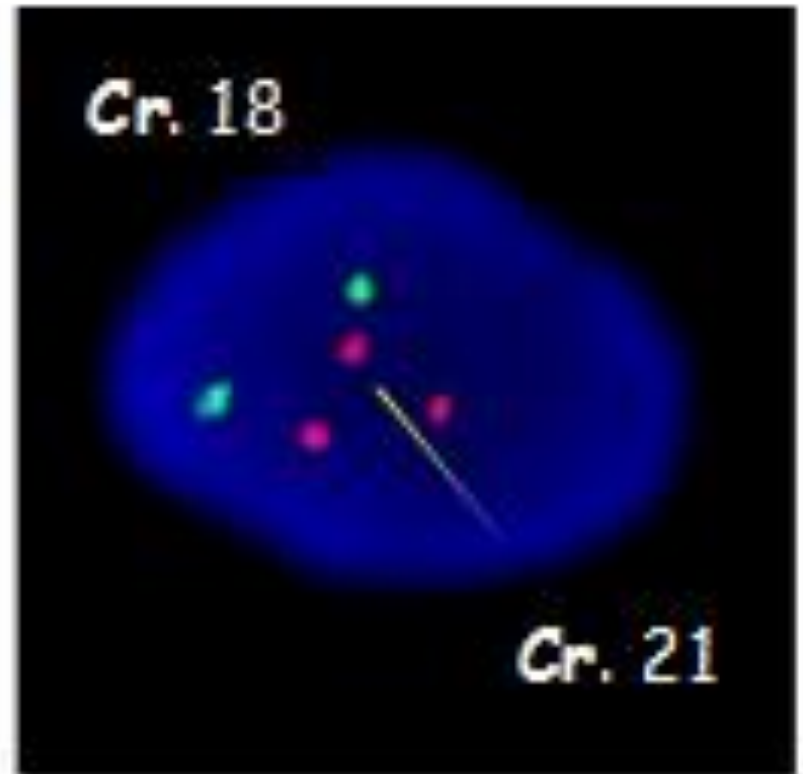


DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

a

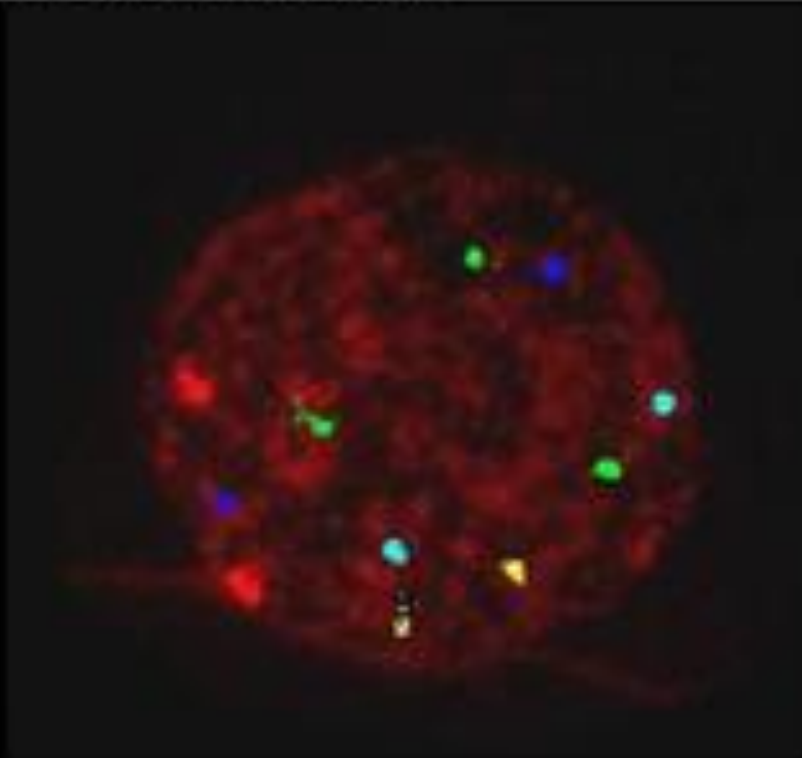


b



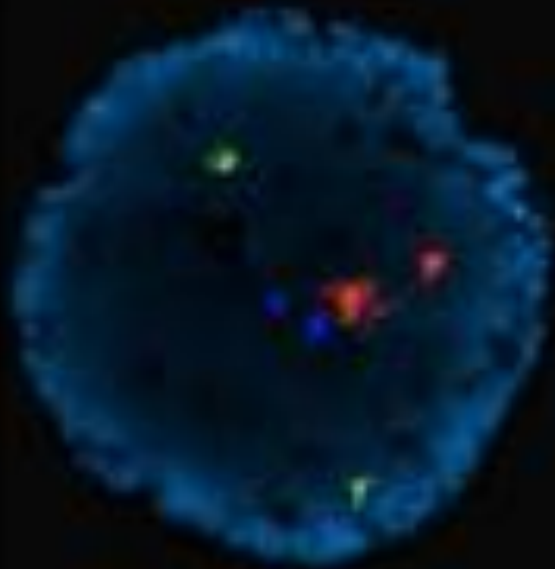
DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

Embrión anormal. Trisomía del cromosoma 21
(Síndrome de Down)

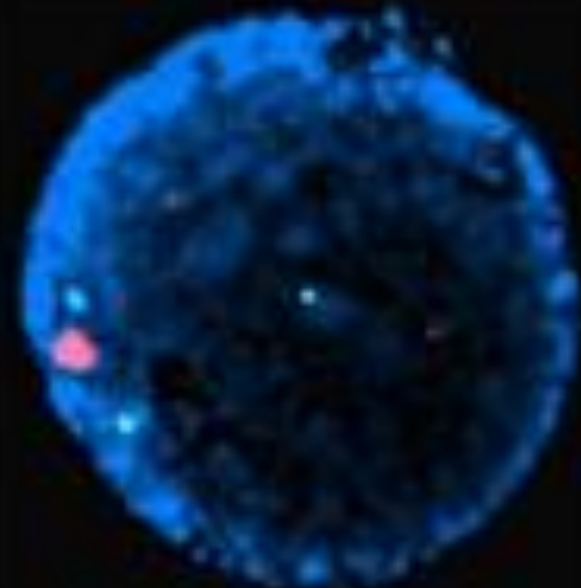


1313,1616,1818,212121,2222

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL

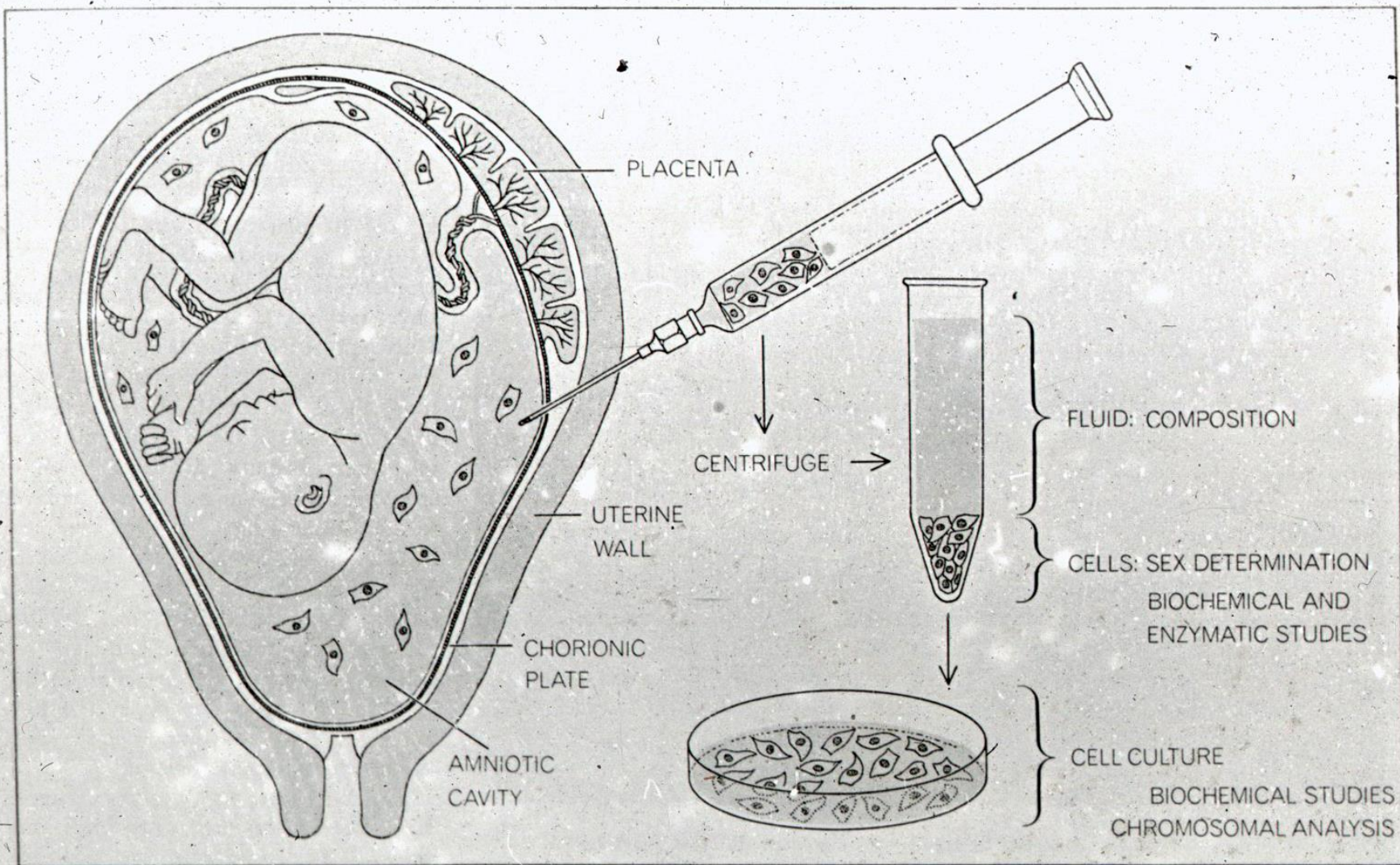


XX,1515,1717



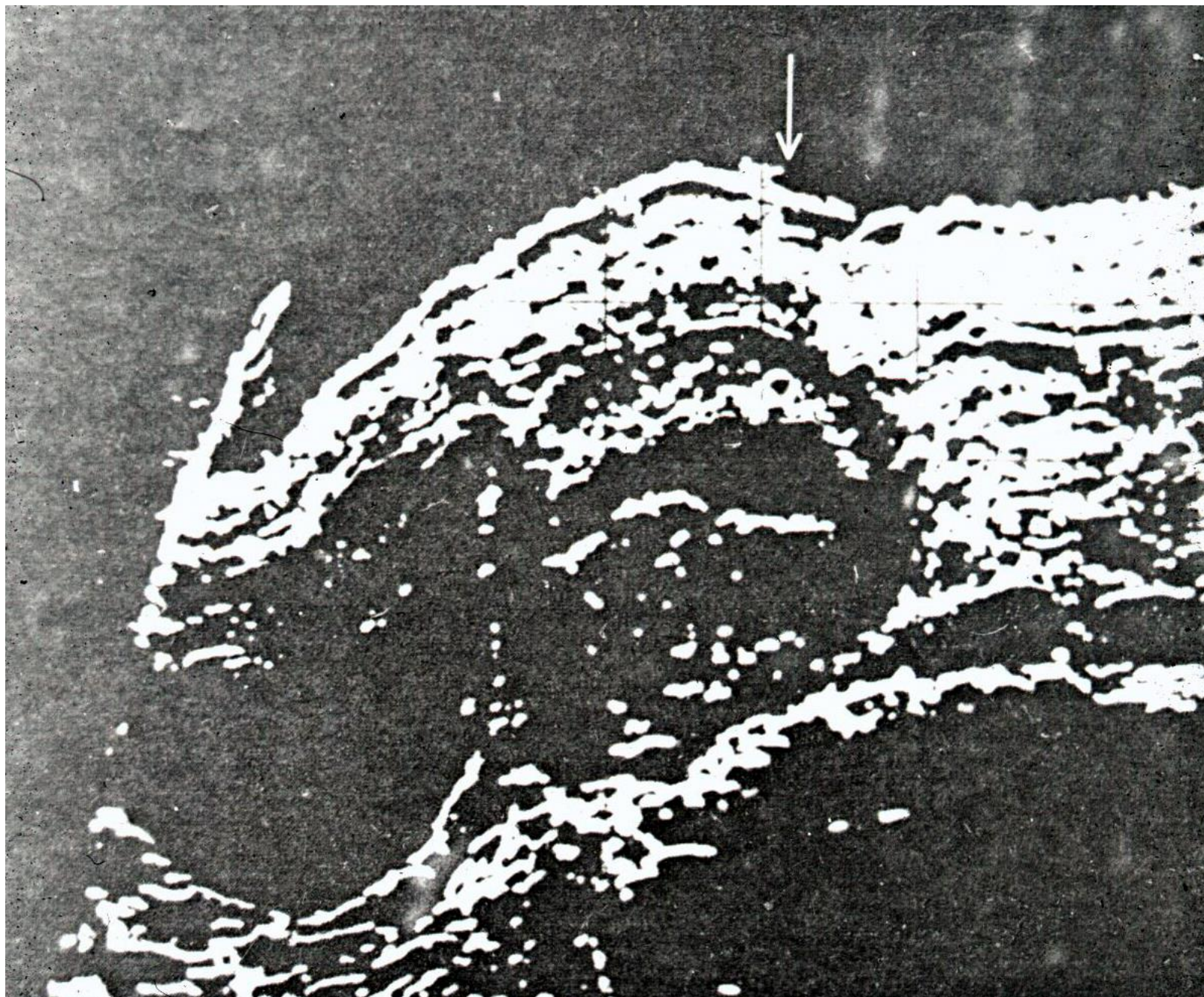
XY,1515,1717

FISH (Hibridació in situ de fluorescència dels cromosomes sexuals, 15 i 17)



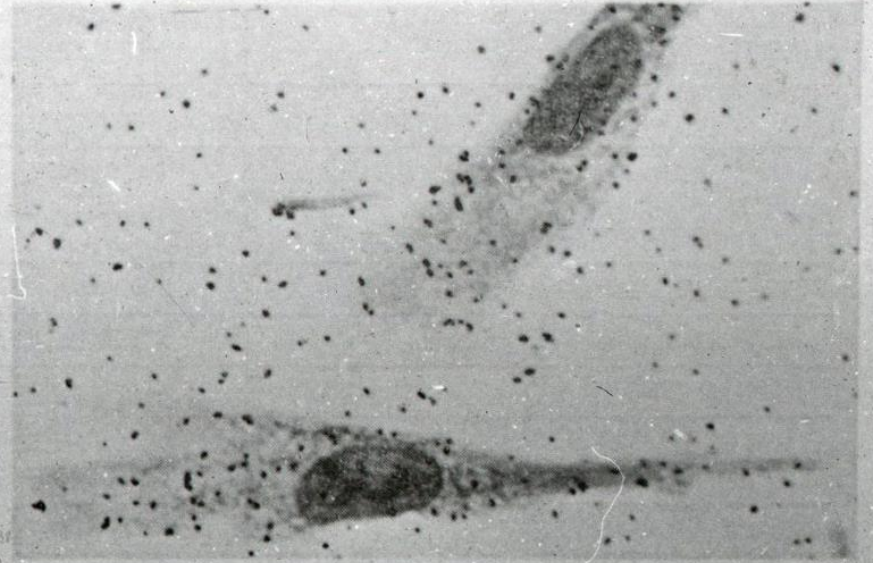
SAMPLE OF FLUID surrounding the fetus is taken by inserting a sterile needle into the amniotic cavity and withdrawing a small amount of fluid. The process is called amniocentesis. The fluid, derived mostly from fetal urine and secretions, contains fetal cells

(*not drawn to scale*). Care must be taken not to puncture the placenta or the fetus. The sample is centrifuged to separate cells and fluid. A variety of tests can be made. Optimum time for the amniotic tap for genetic diagnosis is about the 16th week of gestation.

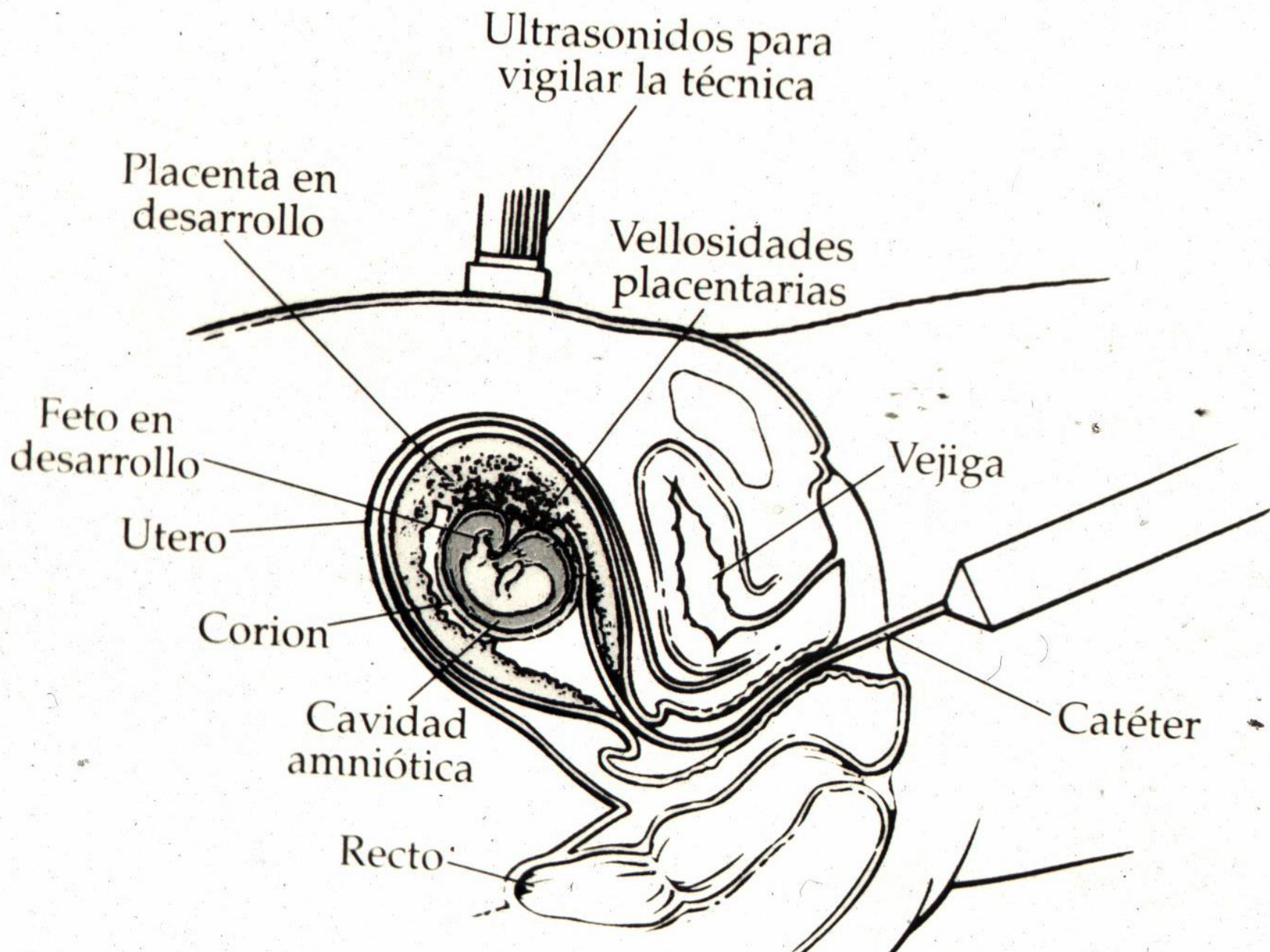




AUTORADIOGRAPHIC METHOD is used to determine if fetal cells contain the enzyme HGPRT. Lack of the enzyme results in the fatal Lesch-Nyhan disease. The fetal cells are grown in a tissue culture and then exposed to radioactive hypoxanthine. The cells are washed with acid and methanol to remove any free hypoxanthine.



The washed cells are placed in contact with a film that is sensitive to radioactivity. Normal cells (*left*) are able to incorporate hypoxanthine and become radioactive. They turn out black on the developed film. Mutant cells deficient in the HGPRT enzyme cannot take up the hypoxanthine and darken the film very little (*right*).





EL PROYECTO GENOMA HUMANO Y LA MEDICINA

La Medicina genómica

- La Medicina predictiva
- El paciente como población
- El problema del in-paciente
- La información: ¿quién? ¿cómo? ¿cuándo?
¿a quién?

Farmacogenómica y Farmacogenética

- La Medicina personalizada
- Proyecto Genoma Cáncer (2010, 2013)

PROYECTO GENOMA CÁNCER

**(The Cancer Genome Atlas Project,
International Cancer Genome Consortium,
Cancer Genome Atlas Research Network)**

- ✓ 3.131 pacientes, 26 tipos diferentes de cáncer, 158 regiones genómicas afectadas de las que en 122 era desconocida su relación con el cáncer
- ✓ Comparando el ADN del genoma de cada paciente y el de sus muestras tumorales, el 75% de los genes alterados son comunes a los distintos tipos de cáncer y el 25 % son diferentes para cada tipo de cáncer
(Meyerson, Lander *et al.* 2010)

GENÓMICA DEL CÁNCER (I)

(Volgestein et al, 2013. Cancer genome landscapes. *Science*, 339:1546-1558. (Número monográfico “Cancer Genomics”, 29 marzo 2013)

Para la mayor parte de los diferentes tipos de cáncer, existe un “paisaje genómico” común que consiste en un número pequeño de “montañas” (genes alterados en un alto porcentaje de los tumores) y un número mucho mayor de “colinas” (genes infrecuentemente alterados). Hasta la fecha se han identificado unos 140 genes “conductores” que al ser alterados pueden promover o “conducir” la tumorigénesis. Un tumor típico contiene de 2 a 8 de estos genes “conductores”; las restantes mutaciones son como “pasajeros” que no confieren ventaja selectiva alguna en el crecimiento celular. Los genes “conductores” se pueden clasificar en 12 rutas de señalización que regulan tres procesos celulares fundamentales: el destino y la supervivencia celular y el mantenimiento del genoma.

GENÓMICA DEL CÁNCER (II)

(Volgestein et al, 2013. Cancer genome landscapes. *Science*, 339:1546-1558. 29 marzo 2013)

- La mayoría de los cánceres están producidos por 2 a 8 mutaciones que se desarrollan a lo largo de 20 a 30 años.
- Cada una de estas mutaciones incrementa directa o indirectamente la proporción entre nacimiento y muerte celular; es decir, cada mutación produce una ventaja de crecimiento selectiva en la célula en la que está presente.
- Hay unos 140 genes impulsores o “conductores” de la tumorigénesis (*Mut-driver*) cuyas mutaciones inducen cáncer y, posiblemente, otros genes (*Epi-driver*) que son alterados por mecanismos epigenéticos y que producen ventajas de crecimiento selectivo.

GENÓMICA DEL CÁNCER (III)

- Los genes conductores (*driver*) funcionan a través de una docena de rutas de señalización que regulan tres procesos celulares fundamentales: la determinación del destino celular, la supervivencia de la célula y el mantenimiento del genoma.
- Cada tumor individual, incluso perteneciendo al mismo subtipo histopatológico que otro, es distinto en su alteración genética; no obstante, las rutas de señalización afectadas en los diferentes tumores son similares.
- Existe una heterogeneidad genética entre las células de un tumor que puede impactar en la respuesta terapéutica.
- En el futuro, el tratamiento más apropiado para un paciente dependerá del análisis del genoma heredado y del genoma del tumor.
- Los estudios genómicos del cáncer mejorarán los métodos de prevención y detección temprana.

ABORTO

**“Anoche supe que existías: una gota de vida
que se escapó de la nada”**

***(Carta a un niño que no llegó a nacer,
Oriana Fallaci)***

AMBIGÜEDAD DE TÉRMINOS: SER HUMANO, INDIVIDUO, PERSONA, DIGNIDAD

Tratado de la Constitución Europea 2005

Art. II-61: “La *dignidad humana* es inviolable”

Art. II-62.1: “Toda *persona* tiene derecho a la vida”

Art. II-63.1: “Toda *persona* tiene derecho a su integridad física y psíquica”

Tratado de la Unión Europea 2008

Preámbulo: “... los derechos inviolables e inalienables de la *persona* ...”

Art. 2: “Respeto de la *dignidad humana*”

AMBIGÜEDAD DE TÉRMINOS: SER HUMANO, INDIVIDUO, PERSONA, DIGNIDAD

Constitución Española

Art.10.1: “La *dignidad* de la *persona*, los derechos inviolables que le son inherentes ...”

Art.15: “*Todos* tienen derecho a la vida...”

Convención de Derechos Humanos y Biomedicina 1997

Art.1: “Las partes protegerán la *dignidad* de todo *ser humano*”

SER HUMANO, INDIVIDUO, PERSONA, DIGNIDAD

Declaración Universal de la UNESCO sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos 1997

Art.2: “Cada *individuo* tiene derecho al respeto de su *dignidad*”

Declaración Universal de la UNESCO sobre Bioética y Derechos Humanos 2005

Art.1.a: La Declaración trata de las cuestiones éticas relacionadas con la medicina, las ciencias de la vida y las tecnologías conexas aplicadas a los *seres humanos*.

Art.2: Los objetivos...iii) promover el respeto de la *dignidad humana*... respeto de la vida de los *seres humanos*.

Art.3: a)...respetar plenamente la *dignidad humana*.
b)...el bienestar de la *persona*...prioridad con respecto al interés exclusivo de la ciencia o la sociedad.

EL ABORTO EN EUROPA

- **25 países con leyes de aborto con necesidad de causa:**

Todos excepto Irlanda y Malta

- **12 países tienen además leyes de aborto sin necesidad de causa (ley de plazos):**

UE 15: Austria, Dinamarca, España, Grecia,
Portugal, Suecia

Ampliación UE 27: Bulgaria, Eslovenia, Estonia,
Letonia, Lituania, Rumanía

- **2 países donde el aborto es ilegal:**

Irlanda y Malta

EL ABORTO EN EUROPA

- En el período **1998-2007** se produjeron un total de 13.031.634 abortos: Rumanía (2.114.639), Francia (2.079.387), Reino Unido (2.037.657), Italia (1.321.756), Alemania(1.280.510)...
- En **2007** se produjeron 1.237.731 abortos (19,1% de los embarazos): Reino Unido (219.336), Francia (209.213), Rumanía (150.246, datos 2006), Italia (126.562), Alemania (116.871), **España** (112.138), Hungría (43.870), Bulgaria (37.594), Suecia (37.205), Holanda (28.330), República Checa (25.414), Austria (18.221), etc. En **2008 España** (122.000) superará a Italia y Alemania
- En **2007** el 14,3% de los abortos eran de chicas **menores de 20 años**: Reino Unido (48.150), Francia (31.779), Rumanía (17.272), **España** (15.307), Alemania (14.989) ...

EL ABORTO EN ESPAÑA

(Fuente: M° de Sanidad y Política Social y Centro Investigaciones Sociológicas)

- Desde la entrada en vigor de la Ley Orgánica 9/1985 de despenalización del aborto se han producido en España un millón de abortos legales no punibles
- Incrementos anuales de un 10,3% (en 2007 se produjeron 10.546 abortos más que en 2006)
- Entre 1990 y 2007 se triplicó en número de abortos y se cuadruplicó en chicas menores de 18 años, a pesar de que este colectivo disminuyó un 30%
- Los embarazos no planificados suponen el 40% del total de embarazos y de ellos un 60% terminan en aborto provocado (en total, 24%)
- 20-24 años (20,65%); 25-29 años (15,57%); < 20 años (13,79%)
- En 2007, el 98% de abortos provocados en centros privados (10,6% en centros hospitalarios y 87,4% en clínicas acreditadas)

LEY SOBRE EL ABORTO EN ESPAÑA: CRONOLOGÍA LEGISLATIVA

- **Sentencia del Tribunal Constitucional 53/1985**, de 11 de abril, sobre el **recurso previo de inconstitucionalidad** contra el Proyecto de Ley Orgánica de reforma del artículo 417 bis del Código Penal.
- **Ley Orgánica 9/1985**, de 5 de julio, de **despenalización del aborto** en determinados supuestos.
- **Ley Orgánica 10/1995**, de 23 de noviembre, del **Código Penal**, en el Título II trata del aborto en los artículos 144, 145 y 146, quedando además vigente el artículo 417 bis del anterior Código Penal de 1985.
- El **Consejo de Ministros**, el **14 de mayo de 2009** y a propuesta de la Ministra de Igualdad Bibiana Aído, aprobó el **Anteproyecto de “Ley Orgánica de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo”**.

LEY ORGÁNICA 2/2010 DE SALUD SEXUAL Y REPRODUCTIVA Y DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

TERMINOLOGÍA: IVE versus ABORTO

- **Interrumpir (RAE):** “Cortar la continuidad de algo en el lugar o en el tiempo”, pero no dice si se puede reanudar el proceso. Si el embarazo se interrumpe no puede reanudarse, luego no debería utilizarse el término “interrupción” sino “terminación” o “finalización”
- Las legislaciones de la UE utilizan las expresiones
 - **“interrupción”** (España, Francia, Portugal, Grecia),
 - **“terminación”** (Bélgica, Finlandia, Luxemburgo, Italia, Holanda, Dinamarca, Estonia)
 - **“aborto”** (Polonia, Luxemburgo)

Aborto, palabra políticamente incorrecta: cambios de palabras para justificar actitudes

LEY ORGÁNICA 2/2010 DE SALUD SEXUAL Y REPRODUCTIVA Y DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

CAPÍTULO I

CONDICIONES DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Artículo 12.- Garantía de acceso a la interrupción voluntaria del embarazo.

Se **garantiza** el acceso a la **interrupción voluntaria del embarazo** en las condiciones que se determinan en esta Ley. Estas condiciones se interpretarán en el modo más favorable para la protección y eficacia de los **derechos fundamentales de la mujer** que solicita la intervención, en particular, su derecho al libre desarrollo de la personalidad, a la vida, a la integridad física y moral, a la intimidad, a la libertad ideológica y a la no discriminación.

LEY ORGÁNICA 2/2010 DE SALUD SEXUAL Y REPRODUCTIVA Y DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Comentario al Artículo 12

El Consejo de Estado, en su Dictamen sobre el Proyecto de Ley, fue contrario al texto original del Artículo 12 que decía “se reconoce y garantiza el acceso a la interrupción voluntaria del embarazo...” argumentando que la expresión “se reconoce” es propia de las declaraciones constitucionales de los derechos fundamentales. En otras palabras, el aborto no es un derecho fundamental de la mujer.

LEY ORGÁNICA 2/2010... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Artículo 13.- Requisitos comunes.

Son **requisitos** necesarios de la **interrupción voluntaria del embarazo**:

Primero. Que se practique por un **médico especialista** o bajo su dirección.

Segundo. Que se lleve a cabo en **centro sanitario** público o privado **acreditado**.

Tercero. Que se realice con el **consentimiento** expreso y por escrito de la mujer **embarazada** o, en su caso, del representante legal, de conformidad con lo establecido en la Ley 41/2002, Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente y de Derechos y Obligaciones en materia de información y documentación clínica.

Podrá prescindirse del consentimiento expreso en el supuesto previsto en el artículo 9.2.b) de la referida Ley.

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Artículo 13.- Requisitos comunes. (continuación)

Cuarto. En el caso de las **mujeres de 16 y 17 años**, el **consentimiento** para la interrupción voluntaria del embarazo **les corresponde exclusivamente a ellas** de acuerdo con el régimen general aplicable a las mujeres **mayores de edad**.

Al menos **uno de los representantes legales**, padre o madre, personas con patria potestad o tutores de las mujeres comprendidas en esas edades deberá ser **informado** de la decisión de la mujer.

Se prescindirá de esta información cuando la menor alegue fundadamente que esto le provocará un **conflicto grave**, manifestado en el peligro cierto de violencia intrafamiliar, amenazas, coacciones, malos tratos, o se produzca una situación de desarraigo o desamparo.

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Comentario al Artículo 13.4

- **La discusión jurídica y social sobre la mayoría de edad sexual de la mujer a los 16 años ocultó el fondo de la cuestión: el aborto por libre elección de la mujer que se dio por hecho en el debate**
- **Incongruencias legislativas:**
 - **La Ley 14/2006 sobre Técnicas de reproducción humana asistida exige la mayoría de edad legal (18 años) a las usuarias**
 - **La Ley 14/2006 (Art. 6.3) exige el consentimiento del marido para utilizar la FIV, en cambio para abortar no se tiene en cuenta para nada la opinión del padre**

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Artículo 14. - Interrupción del embarazo a petición de la mujer.

Podrá interrumpirse el embarazo **dentro de las primeras catorce semanas de gestación** a petición de la embarazada, siempre que concurran los **requisitos** siguientes:

- a) Que se haya **informado** a la mujer embarazada sobre los derechos, prestaciones y **ayudas públicas de apoyo** a la **maternidad**, en los términos que se establecen en los apartados 2 y 4 del artículo 17 de esta Ley.
- b) Que haya transcurrido un **plazo** de al menos **tres días**, desde la información mencionada en el párrafo anterior y la realización de la intervención.

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

COMENTARIO AL ARTÍCULO 14

- **¿Qué se entiende por “semanas de gestación”?**
 - Es un error científico hablar de “semanas de gestación” tomando como referencia el primer día de la última menstruación cuando ni siquiera se había producido la fecundación y, por tanto, ni había embrión ni se había iniciado la gestación. Se debería incluir la definición en el texto de la ley.
 - Cuatro interpretaciones posibles al significado de “semanas de gestación” según empiece a contarse desde
 - Primer día de la última menstruación
 - La fecundación (edad embrionaria)
 - El comienzo de la implantación del embrión en el útero
 - El final de la implantación del embrión en el útero

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

¿QUÉ SE ENTIENDE POR “SEMANAS DE GESTACIÓN”?

Semanas	0	1	2	3	4
Días	1	7	14	19/20	28
	↑	↑	↑	↑	
Primer día de la última menstruación		ovulación fecundación concepción embarazo	comienzo implantación (blastocisto)	final implantación (anidación)	
		↓	↓	↓	
		edad embrionaria	gestación	gestación	

Hay dos semanas de diferencia entre la “edad de gestación” según la mujer y la edad embrionaria, 3 con el comienzo de la gestación y 4 con el final.

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Artículo 15. - Interrupción por causas médicas.

Excepcionalmente, podrá interrumpirse el embarazo por causas médicas cuando concurra alguna de las **circunstancias** siguientes:

a) Que **no se superen las veintidós semanas** de gestación y siempre que exista **grave riesgo para la vida o la salud de la embarazada** y así conste en un **dictamen** emitido con anterioridad a la intervención por **un médico o médica especialista** distinto del que la practique o dirija. En caso de urgencia por riesgo vital para la gestante podrá prescindirse del dictamen.

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

b) Que **no** se **superen** las **veintidós semanas** de gestación y siempre que exista **riesgo de graves anomalías en el feto** y así conste en un **dictamen** emitido con anterioridad a la intervención por **dos médicos especialistas** distintos del que la practique o dirija.

c) Cuando se detecten **anomalías fetales incompatibles con la vida** y así conste en un **dictamen** emitido con anterioridad por **un médico o médica especialista**, distinto del que practique la intervención, o cuando se detecte en el **feto** una **enfermedad extremadamente grave e incurable** en el momento del diagnóstico y así lo confirme un **comité clínico**.

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

COMENTARIOS AL ARTÍCULO 15

- a) **Aborto terapéutico** (STC 53/1985)
Grave riesgo para la salud o la vida de la mujer y antes de las 22 semanas de gestación (¿significado biológico?).
Salud (OMS): “Estado de completo bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de enfermedades”.
- b) **Aborto eugenésico** (STC 53/1985)
Que exista riesgo (¿hasta qué probabilidad?) de graves (¿hasta qué grado?) anomalías en el feto (¿distingue la ley entre embrión y feto?) y que no superen las 22 semanas de gestación (¿por qué 22 semanas? ¿significado biológico?)
- c) **Aborto eugenésico** Anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave (¿hasta qué grado?) e incurable. Sin plazo de tiempo (¿feto inmaduro, 26 – 28 semanas; feto prematuro, 28 – 38 semanas? SEGO 2008)

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

ABORTO EUGENÉSICO SIN LIMITACIÓN DE PLAZO

- **Feto inmaduro**, 26 – 28 semanas;
Feto prematuro, 28 – 38 semanas (SEGO 2008)

- **Infanticidio**

Manifiesto de Watson y Crick: Derecho de los padres a “no declarar vivos a los hijos hasta 72 horas después de su nacimiento”.

- **Aborto posparto**

Alberto Giubilini, Francesca Minerva: After-birth abortion: why should the baby live? *Journal of Medical Ethics*, on line, 23 febrero 2012.

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Artículo 17.- Contenido de la información previa al consentimiento de la interrupción voluntaria del embarazo.

Disposición derogatoria única. Derogación del artículo 417 bis del Código Penal.

Queda derogado el artículo 417 bis del texto refundido del Código Penal publicado por el Decreto 3096/1973, de 14 de septiembre, redactado conforme a la Ley Orgánica 9/1985, de 5 de julio.

Disposición final primera. Modificación de la Ley Orgánica 10/1995, de 23 de noviembre, del Código Penal.

Uno. El artículo 145 del Código Penal queda redactado de la forma siguiente:

“2 . La **mujer** que produjere su aborto o consintiere que otra persona se lo cause, **fuera de los casos permitidos** por la ley, será castigada con la pena de **multa de seis a veinticuatro meses.**”

LEY ORGÁNICA 2/2010 ... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Dos. Se añade un nuevo **artículo 145 bis** del Código Penal, que tendrá la siguiente redacción:

“1. Será castigado con la **pena de multa** de seis a doce meses e **inhabilitación** especial para prestar servicios de toda índole en clínicas, establecimientos o consultorios ginecológicos, públicos o privados, por tiempo de seis meses a dos años, **el que** dentro de los casos contemplados en la ley, **practique un aborto**: a) sin información, b) sin período de espera, c) sin dictámenes previos, d) fuera centro acreditado.

2. Penas aplicadas en su mitad superior cuando el aborto se practique a partir de la vigésimo segunda semana de gestación.

3. La **embarazada no será penada** a tenor del apartado anterior de este precepto.”

Tres. Se suprime el inciso “417 bis” de la letra a) del apartado primero de la disposición derogatoria única.

LEY ORGÁNICA 2/2010... DE LA INTERRUPCIÓN VOLUNTARIA DEL EMBARAZO

Disposición final segunda. Modificación de la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía de paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.

El apartado 4 del artículo 9 de la Ley 41/2002 de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, tendrá la siguiente redacción:

“4. *La práctica de ensayos clínicos y de técnicas de reproducción humana asistida se rigen por lo establecido con carácter general sobre la mayoría de edad y por las disposiciones especiales de aplicación.”
(*Se elimina “la interrupción voluntaria del embarazo”)

TABLA COMPARATIVA ENTRE LA LEGISLACIÓN ANTIGUA Y LA LEY 2/2010 SOBRE EL ABORTO

Situación regulada	Legislación antigua	Ley 2/2010
Periodo de libre elección por mujer embarazada	No existente	Antes de las 14 semanas, previa entrega de sobre cerrado informativo y tres días de reflexión
Por violación denunciada	“Aborto ético”, 12 semanas	No lo considera, pero estaría incluido en el plazo de libre decisión de las 14 semanas
Grave riesgo vida o salud de la madre en las primeras 22 semanas	“Aborto terapéutico”, permitido con dictamen previo de un especialista	Permitido, con dictamen previo de un especialista

TABLA COMPARATIVA ENTRE LA LEGISLACIÓN ANTERIOR Y LA LEY 2/2010 SOBRE EL ABORTO

Situación regulada	Legislación antigua (art. 417 bis Código Penal)	Ley 2/2010
Riesgo de graves anomalías fetales	“Aborto eugenésico”, 22 semanas, con dictamen previo de dos médicos especialistas	22 semanas, con dictamen previo de 2 especialistas
Grave peligro vida o salud de la madre, desde la semana 23 hasta el final	Permitido, con dictamen de un especialista	Prohibido
Anomalía fetal incompatible con la vida del feto	Figura no existente, pero hasta la semana 22 entra en el supuesto por anomalía fetal y después de la semana 22 por grave peligro para la salud psíquica de la mujer	Permitido durante todo el embarazo, con dictamen de un médico especialista

TABLA COMPARATIVA ENTRE LA LEGISLACIÓN ANTIGUA Y LA LEY 2/2010 SOBRE EL ABORTO

Situación regulada	Legislación antigua (Código Penal arts. 417 bis y 145)	Ley 2/2010
Feto con enfermedad extremadamente grave o incurable	Figura no existente, pero se le podrían aplicar los supuestos del caso anterior	Permitido durante todo el embarazo, con el dictamen de un Comité Clínico
Edad de la mujer para poder tomar la decisión	Desde los 18 años	Desde los 16 años
Código Penal, pena a las mujeres que abortan fuera de los supuestos permitidos	Prisión de 6 a 12 meses o multa de 6 a 24 meses (art. 145.2)	Multa de 6 a 24 meses

TABLA COMPARATIVA ENTRE LA LEGISLACIÓN ANTIGUA Y LA LEY 2/2010 SOBRE EL ABORTO

Situación regulada	Legislación antigua (Código Penal)	Ley 2/2010
Código Penal, penas a personal sanitario por producir aborto	Prisión de 1 a 3 años e inhabilitación de 1 a 6 años (art. 145.1)	Prisión de 1 a 3 años e inhabilitación de 1 a 6 años
Código Penal, penas a personal sanitario por no entregar sobre informativo o no cumplir los 3 días de reflexión	No existía esa figura	Multa de 6 a 12 meses e inhabilitación de 6 meses a 2 años
Objeción de conciencia de profesionales sanitarios	No está regulada	Sí está regulada

COMITÉ DE BIOÉTICA DE ESPAÑA (1)

CONCLUSIONES

1. Obligación del Estado de solucionar el problema social de la interrupción voluntaria del embarazo con “el debido respeto a los principios éticos y a los derechos fundamentales implicados, al nasciturus como bien jurídico constitucionalmente protegido y con las máximas condiciones de seguridad para las personas”
2. Interpretación y aplicación insatisfactoria de la vigente ley de despenalización del aborto (art. 417 bis Código Penal); especialmente, el uso extralimitado del “grave riesgo para la salud psíquica de la madre”
3. Que se establezca claramente la distinción entre “**edad embrionaria**” (que toma como día primero el de la fecundación) y “**edad gestacional**” (que comienza a contar el tiempo de embarazo desde el inicio de la última menstruación)

COMITÉ DE BIOÉTICA DE ESPAÑA (2)

CONCLUSIONES

4. “La semana doce del desarrollo embrionario (semana 14 de edad gestacional) constituye un hito relevante del proceso constitutivo de la organogénesis. Ello permite establecer una diferencia cualitativa en la valoración ética y jurídica del feto antes y después de esa fecha. Dicha diferencia cualitativa justifica que se sitúe el límite permitido para la interrupción voluntaria del embarazo en las doce semanas de desarrollo embrionario, equivalentes a catorce de edad gestacional”
5. Siguiendo el criterio del TC, “el Estado tiene la doble obligación de proteger al no nacido como bien jurídico constitucional, por un lado, y la dignidad y autonomía de la mujer y sus derechos fundamentales, por otro lado, y que ninguna de ambas obligaciones tiene carácter absoluto...”

COMITÉ DE BIOÉTICA DE ESPAÑA (3)

CONCLUSIONES

- 6. Considera el Comité que “el establecimiento de un plazo para interrumpir voluntariamente el embarazo significa que el Estado no exige a la mujer que haga explícita su motivación, respetando así su libertad de decidir en el entorno de su intimidad” y que “... dicha solución no comporta una desprotección absoluta de la vida prenatal, al limitarse la interrupción del embarazo a un período de tiempo determinado y al exigir que la mujer sea ampliamente informada”**
- 7. El proyecto de Ley no impone comportamiento específico alguno a quienes no la comparten**
- 8. La Ley debería garantizar la dotación presupuestaria para la educación sexual y reproductiva y políticas de protección a la mujer embarazada para evitar al máximo los casos de aborto**

COMITÉ DE BIOÉTICA DE ESPAÑA (4)

CONCLUSIONES

- 9. Considera razonable la edad de 16 años para que la mujer pueda tomar la decisión de interrumpir el embarazo con plena autonomía, sin negarle el derecho a la confidencialidad. Conveniencia de que en la información que se le dé se incluya la recomendación de informar a los padres o tutores**
- 10. Considera constitucional la objeción de conciencia de los profesionales y manifiesta la urgencia de regular su ejercicio**