

Pojem genu poprvé použil v roce 1909 Wilhelm Johannsen, který jím označil teoretickou jednotku genetické analýzy. Stejně jako se vyvíjela genetika a možnosti její experimentální praxe, vyvíjel se i význam a obsah pojmu genu. Molekulární koncept genu používaný v současné biologii je založen na předpokladu, že DNA sekvence a její genový produkt si vzájemně lineárně odpovídají (Waters 2007). Gen je zároveň prezentován jako segment DNA, který tvoří kompaktní a ohraničený genetický lokus. Tento koncept se však stal ve světle poznatků získaných výzkumem genomů různých organismů již nevyhovujícím.

Cílem této práce je vymežit pojem genu a to za použití výkladu mechanického, sémantického a hermeneutického (Payne 2002, 101-124). V práci je proto shrnuta historie pojmu genu. Dále jsou uvedeny některé poznatky, které zásadním způsobem narušují molekulární koncept genu. V rovině sémantické je poukázáno na to, že přestože je gen v biologickém výkladu skoro vždy bezprostředně spojován s molekulou DNA, jeho podstata není materiální, ale má charakter informace. DNA v procesu přenosu informace z generace na generaci funguje pouze jako prostředník či nosič. Gen je tudíž informace obsahující instrukci pro vytvoření fenotypového znaku, který je vymezen dle klinického či jiného teoretického zájmu. V rámci klinické genetiky lze poukázat na hermeneutický výklad pojmu genu. I z hlediska klinické genetiky je gen informací obsahující instrukci pro vytvoření fenotypového znaku. Genetické testování umožňuje v některých případech informaci genu přečíst a následně v procesu genetického poradenství interpretovat do zprávy srozumitelné pro pacienta. Až takto přeložená informace genu do zprávy v pacientově jazyce je relevantní pro jeho rozhodování o dalším postupu. Klinický genetik má proto v procesu genetického testování funkci překladatele.