

Titl.

Oddělení vědy (k rukám pí Hany Netíkové)

Děkanát 1. lékařské fakulty

Univerzita Karlova v Praze

Kateřinská 32

121 08 Praha 2

VEC

Posudok oponenta podľa Vášho dožiadania zo dňa 20.2.2009.

IDENTIFIKAČNÉ ÚDAJE A FORMÁLNY ROZBOR PRÁCE

Meno autorky: Mgr. Věra Franková, Ph.D.

Pracovisko: Ústav pro humanitní studia v lékařství
1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy

Názov: Pojem genu a některé jeho etické konsekvence.

Druh práce: dizertačná práca

Rozsah práce: 93 strán autorského textu
z toho 75 strán rozbor pojmu gén a jeho histórie, 18 strán rozbor
genetických testov vo vzťahu ku genetickej konzultácii, 2 strany
záverečného zhrnutia.

Dokumentácia: 10 strán citovaných publikácií
8 obrázkov ilustruje 2. časť *Gen a jeho historie*, ostatné časti sú
spracované voľným textom bez ďalších obrázkov, grafov alebo
tabuliek

ZVOLENÁ TÉMA:

Predkladaná dizertačná práca sa zaoberá obsahom pojmu gén z hľadiska využitia tohto biologického pojmu pre potreby humanitných viet, najmä aplikovanej (bio)etiky. Gén chápe v jeho časovom vývine tak, ako sa vyvíjalo biologické porozumenie jeho materiálneho substrátu, funkčných prejavov a dôsledkov pre zdravie alebo chorobu u ľudí. Sústreďuje sa na myšlienkový posun od génu ako lineárnej informácie pre sekvenciu aminokyselín v produkte ku génu ako netriviálnemu nositeľovi informácie, ktorá sa napokon vyjadruje metainformatickým fungovaním zložitých biochemických komplexov až po znaky typické pre ľudskú myseľ. Úlohu genetickej (molekulovej) diagnostiky ľudských chorôb tak posúva od komparatívneho popisu sekvencie kľúčového úseku DNA do polohy deskripcie biomentálneho funkčného celku, ktorý vystihuje stav zdravia alebo choroby. Interpretácia výsledku vyšetrenia sa v interakcii klient v. genetik-konzultant posúva od poradenstva ku tlmočeniu porozumenej metainformácii. Takto nazeraný posun si vyžaduje domýšľanie odbornej prípravy genetika-konzultanta, ktorý by sa z terajšieho vzťahu k čistým biologickým faktom mal aspoň od pásu vynoriť do prostredia ich komplexnej biohumanitnej interpretácie. Nový typ genetického konzultanta sa stane tlmočníkom metainformácie a sprievodcom klienta na ceste k jej porozumeniu a spracovaniu. V zmysle hry s písmenami v slove GenEtika si bude genetická konzultácia toho typu vyžadovať mimo biologického poznania a psychosociálnych zručností aj bioetické vzdelanie. Tieto fakty dovoľujú konštatovanie, že téma dizertačnej práce je zvolená dobre.

SPRACOVANIE TÉMY S OHĽADOM NA DOTERAJŠÍ STAV PROBLEMATIKY:

Dizertačná práca sa opiera o tradíciu školiaceho pracoviska, vychodí z aktuálnej literatúry, narába s komplexnými faktami a uvažuje o nich, čím sa stáva veľmi aktuálnou. Ašpirantka ju rozdelila na dvoch logických častí tak, aby mohla nad rozborom súčasného stavu vývoja pojmu gén vystavať vlastnú bioetickú reflexiu postupov modernej klinickej genetiky a odporučiť výstupy pre prax. Tu by som privítal, ak by bol logický a obsahový dôraz na druhú bioetickú časť vyjadrený aj kvantitatívne, teda väčším rozsahom tejto časti oproti časti génovej.

OTÁZKY DO DISKUSIE:

K práci Mgr. Frankovej nemám otázky, ktorých zodpovedaním by som podmieňoval pozitívne odporúčanie prijať dizertačnú prácu, uvedené v ZÁVERE. Téma je však nielen aktuálna, ale súčasne vstupuje do prostredia overovania biologických hypotéz ako aj, hoci len provizórneho, riešenia etických dilem. Preto je úplne logickým generátorom otázok, ktoré budú spočívať v zásobníku kým sa nevyriešia alebo kým sa nezabudne, že si ich niekto vôbec kládol.

K otázke pojmu génu. Je to staršia otázka, ktorá sa vynorila skôr ako by jej to bol býval mal umožniť aktuálny hrot poznania na úrovni sekvenácie a regulácie. Thomas Lewis sa považuje za jedného z duchovným spolupracovníkov hypotézy Gaia o Zemi ako živom organizme a vo svojej eseji pred presne 30 rokmi (Buňka meduza a já) prirovnal gén po interpretačnej stránke porozumeniu Shakespeareovej básni. Pred 35 rokmi sa zrodila hypotéza prenosu kultúrneho dedičstva (mimotelová dedičnosť), v ktorej ako jednotka schopná nezávislej rekombinácie s horizontálnym prenosom vystupuje mém (Susan Blackmoreová, Kultura a její evoluce). Túto hypotézu dnes už rozvíja menej bádateľov, ale práca Mgr. Frankovej ju znovu nepriamo prináša, keď nechá gradovať posolstvo korpuskulárneho génu až do abstraktnej metainformácie.

Tu je to napätie, ktoré zrodilo mém – stačí na metainterpretáciu Shakespeareovej básne poznať hlásky, význam slov a jazykové pravidlá? Ak nie, tak čo ďalej?

K otázke binárneho rozhodovania. Ak má klient spracovať lekársku informáciu (dnes aj vo forme „informovaného súhlasu“), tak sa rozhoduje medzi malým počtom alternatív, najčastejšie binárne – pôjdem na amniocentézu alebo nie, ponechám si dieťa s trizómiou 21 alebo nie. Podkladom pre binárne rozhodovanie v klinickej genetike je kombinácia závažnosti patológie s pravdepodobnosťou, že tento stav nastal. Ak sa robí genetická prognostika na základe laboratórneho genetického dôkazu patológie, teda skoro istoty, že sa riziko realizovalo, tak rozhoduje posúdenie klinickej závažnosti chorobného stavu. Rozvoj laboratórnej genetickej diagnostiky smeruje k tomu, aby binárne rozhodovanie bolo čo najľahšie a najinformovanejšie. Teda diagnostika s vysokou špecificitou a senzitivitou v kombinácii s teoretickým poznaním závažnosti klinického obrazu uľahčujú binárne rozhodovanie klienta. Ak má mať pre klinický obraz význam genetická metainformácia, musí sa jej zachytenie stať súčasťou diagnostického procesu vrátane stanovenia senzitivity a špecificity novej metódy. Ak sa príliš ľahkovážne, hoci vedení nadšením z nového porozumenia, vzdialime z prostredia medicíny založenej na dôkazoch, môže to našich klientov vrátiť nečakane o pár desaťročí späť. Ešte v nedávnej minulosti bolo binárne rozhodovanie obvykle

ťažšie o mieru neistoty klinického stavu, napr. ponechať alebo neponechať plod mužského pohlavia u prenášačky hemofílie.

Ako môže dnes akokoľvek do ekvilibristiky dovedené tlmočenie metainformatickej interpretácie geneticky definovanej patológie viesť k inému ako napokon binárnemu rozhodovaniu? Alebo ako môže pacient (klient) podpísať informovaný súhlas s básňou?

K otázke genetickej konzultácie. V rámci jazykovej hry sa v československej genetike 70. rokov viedol spor o termín „genetické poradenství“. Poradenství sa vžilo v českej jazykovej oblasti, jednak ako preklad z angličtiny (counseling) a nemčiny (Beratung), jednak ako samozrejmalá súčasť premnožených poradní vtedajšieho zdravotníctva. Slovenská škola, ktorú v tom čase reprezentoval prof. Viliam Izakovič, nahradila genetické poradenstvo termínmi genetická prognostika alebo genetická konzultácia. Domnievam sa, že Mgr. Frankovej by sa v duchu jej prístupu ku genetickému sprevádzaniu mohla, dnes už prijatá a ustálená slovenská terminológia, pre oblasť „genetického poradenství“ hodiť.

FORMÁLNE POZNÁMKY:

Po formálnej stránke nenachádzam žiadne zreteľahodné chyby. Vyzdvihujem, že práca nie je viazaná do čierneho obalu, že text je prehľadný a dobre čitateľný (hoci o niečo hustejšie riadkovanie a obojstranná tlač namiesto „normostrán“ by boli ekologickejšie), prevzaté obrázky sú odcitované a citovanie je vo všeobecnosti správne. Vzhľadom na to, že predkladaná práca sa pohybuje na hranici odborov, bolo by vhodné pripojiť slovníček pojmov.

NÁLEŽITOSTI SPRACOVANIA A PREZENTÁCIE:

Dizertačná práca je spracovaná a prezentovaná štandardne.

ZÁVER:

Mgr. Franková preukázala primeranú schopnosť narábať s odbornou literatúrou, samostatne spracovať vedeckú publikáciu a formálne dokončiť dizertačnú prácu. V predloženej dizertačnej práci Mgr. Franková úplne nepochybné preukázala predpoklady k samostatnej tvorivej vedeckej práci. Plne odporúčam prácu prijať v predloženej forme ako podklad pre udelenie titulu "Ph.D." za menom.

09.03.2009

MUDr. Peter Križan, CSc.
oponent