

## "Pojem genu a některé jeho etické konsekvence"

posudek školitele na disertační práci

autor: paní Mgr. Věry Frankové, PhD

Práce se věnuje modernímu vymezení pojmu genu. Gen je v současné biologii i medicíně klíčovým slovem, avšak coby pojem je v běžném úzu poměrně ambivalentní a díky tomu vágní čili po mnoha stránkách nevyhovuje. Vymezení pojmu je při tom klíčovým úkolem pro dosažení dalšího pokroku, přičemž úkolem filosofie je soustředit se zejména na termíny pro ten který obor bádání klíčové, což gen pro medicínu a biologii bezpochyby v současné době je.

Jmenovaná uchazečka o doktorát v oboru bioetiky zpracovala dané téma na základě svých zevrubných znalostí z předchozího doktorského studia v oboru genetiky s podrobným přehledem o vývoji pojmu gen od počátečních hypotetických předpokladů u Darwina a Mendela přes biochemické pojetí až po současnost, přičemž její teze spočívá v tom, že gen není oproti běžnému pojetí, soubor určitých molekul v určitém sledu, nýbrž informace coby instrukce pro konstrukci určitého znaku. Tento rozdíl v pojetí je principiální v tom, že zatímco posledně uvedená koncepce vychází z předpokladů biologického strukturalismu a příbuzných sémantických oborů, omezuje se tradiční pojetí na ryze mechanistický výklad, přičemž autorka předkládá argumenty dokládající rozporuplnost tohoto přístupu.

Předkládaný text má celkem 98 normo stran (30×60) a je rozdělena do pěti částí.

1. Úvod. Rozvrhuje vlastní téma a formuluje vlastní tezi práce.
2. Gen a jeho historie. Ukazuje vývojové fáze pojetí genu na základě definic významných odborníků, přičemž si všímá též období před vymezení genu a sleduje diskuse v jednotlivých obdobích, přičemž bere v úvahu i zcela moderní genomové pojetí. Nastihuje vyostřeně důvody pro to, aby se vymezení pojmu genu oproti současnému pojetí změnilo.
3. Co je gen. Probírá různé možné definice genu v evoluční biologii i klinické genetice a dospívá k tomu, že při poměrně komplikované expresi a manifestaci geneticky přenášené informace je vhodnější přistupovat k ní na základě klinickým genetickým či biologem sledovaného fenotypového znaku. Též vymezuje pojem genu v jeho odlišnostech jednak od čistě matematického pojetí a jednak od pojetí na základě pouhé sekvence bazí. V tomto směru se k pojetí moderní biologii blíží.
4. Genetik jako tlumočník. Autorka dále aplikuje své pojetí genu na genetiku klinickou v tom, že pouhá biologická informace jakkoli přesná postrádá kontextové posouzení včetně odkazu k hodnotám a že je třeba ji "tlumočit" do jazyka pacienta s tím, že po dospění k informovanému konsensu je jeho závěr opět "tlumočen" do biologického jazyka v podobě různých terapeutických přístupů.
5. Závěr. Vycházejíc z předchozí argumentace autorka shrnuje svou práci s tím, že původní teze byla prokázána.

Uchazečka o doktorát přikládá souhrn odkazového aparátu v počtu celkem 139 prací a předcházející text samotný ukazuje na to, že tyto prameny má zevrubně pročtené i promyšlené a že s nimi pečlivě pracuje.

Celkový ráz práce splňuje veškeré požadavky. Vytěžuje dostupnou literaturu a vychází i z osobní zkušenosti s genetickým poradenstvím, prokazuje zvládnutí

přesné práce s pojmy a schopnosti pracovat s věcnými i formální argumenty a zachovává postup směřující k dokázání postulovaného tvrzení.

Mám za to, že práce je užitečnou pomůckou i pro kolegy z čistě biologických oborů, ovšem její těžiště je v klinické genetice a to, že od počátku pracuje s etickými předpoklady a že k některým klíčovým otázkám bioetiky přímo odkazuje (například problém prediktivního testování či informovaného konsensu a podobně) mě vede k tomu, že tuto práci pokládám za vhodnou k obhájení v rámci doktorského řízení pro obor bioetiky a doporučuji k postoupení textu oponentům a posléze i k obhájení před odbornou komisí.

Jan Payne

