

Summary in Polish:

Wyniki badań przedstawione w niniejszej rozprawie doktorskiej dotyczą zastosowania oprogramowania bioinformatycznego związanego z farmakogenomiką (PGx) oraz wykorzystania nowych sposobów analizy mniej znanych farmakogenów i farmakowariantów. Cztery publicznie dostępne algorytmy bioinformatyczne PGx do analizy haplotypów PGx zostały zastosowane do oceny dziewięciu wybranych, bardzo ważnych farmakogenów (VIP) wykazując wysoki (45-70%) współczynnik zgodności. Ponadto w celu przeprowadzenia oceny funkcjonalnej niezinterpretowanych farmakowariantów zastosowano metody głębokiej filtracji obliczeniowej wielkoskalowego profilowania klinicznego PGx. Aby zapewnić lekarzom i farmaceutom dostęp do uzyskanych wyników farmakogenomicznych u badanych pacjentów, zidentyfikowane warianty zostały umieszczone w opracowanej bazie danych na stronie internetowej (pierwszej i dotychczas jedynej w Polsce), oraz opracowano pacjentom zindywidualizowane karty PGx zawierające dane o ich zidentyfikowanych wariantach farmakogenów (pierwsze w Polsce), co pozwala na szybki dostęp do wyników badań i indywidualizację ich terapii.