

## **DR. SARA BERTOK**

V okviru doktorskega raziskovalnega dela je dr. Sara Bertok izvedla prvo farmakogenetsko raziskavo otrok in mladostnikov z epilepsijo, ki se zdravijo v Sloveniji. Osrednji cilj doktorske disertacije je bil določiti genetske označevalce in ovrednotiti njihov vpliv na učinkovitost zdravljenja in na pojav neželenih učinkov zdravljenja s tremi najpogosteje uporabljenimi zdravili. Dr. Sara Bertok se je osredotočila na določitev vloge izbranih sprememb v genih, ki so vpleteni v presnovo ali transport teh protiepileptičnih zdravil. Najpomembnejša ugotovitev raziskave je bila, da je polimorfizem rs2298771 gena *SCN1A* povezan z večjo učinkovitostjo protiepileptičnega zdravljenja in hkrati tudi z dovzetnostjo za epilepsijo. Prav tako je pri bolnikih, zdravljenih z valprojsko kislino, in bolnikih, zdravljenih s karbamazepinom oz. okskarbazepinom, dokazala povezavo določenih polimorfizmov z razvojem neželenih učinkov.

Epilepsija je kronična bolezen in pogosto zahteva doživljenjsko zdravljenje. Rezultati te in podobnih raziskav bodo lahko v prihodnosti v pomoč pri individualizirani izbiri najprimernejšega protiepileptičnega zdravila. Tako ima doktorska disertacija dr. Sare Bertok poleg znanstvenega tudi strokovni pomen.