

## Streszczenie w języku polskim

Nowotwory złośliwe tkanki nabłonkowej stanowią istotny problem zdrowotny, wymagający wielodyscyplinarnego podejścia zarówno na etapie diagnostyki, jak i leczenia. Wraz z rozwojem wiedzy z zakresu genetyki nowotworów znacząco wzrosło znaczenie diagnostyki molekularnej w wykrywaniu, rozpoznawaniu, monitorowaniu oraz leczeniu tej grupy chorób. W prezentowanej rozprawie doktorskiej przedstawiono cykl publikacji omawiających zastosowanie wybranych metod diagnostyki genetycznej w optymalizacji postępowania onkologicznego, ze szczególnym uwzględnieniem diagnostyki raka pęcherza moczowego oraz oceny dziedzicznych predyspozycji do nowotworów. W pierwszej pracy oceniono użyteczność sekwencjonowania całego genomu w odniesieniu do rutynowo stosowanych metod diagnostyki raka pęcherza moczowego. Przeprowadzona analiza bioinformatyczna danych uzyskanych z sekwencjonowania próbek DNA izolowanych z moczu oraz krwi obwodowej umożliwiła m.in. identyfikację charakterystycznych zmian genetycznych dla raka pęcherza moczowego oraz potencjalnych markerów terapii celowanych. W drugiej pracy omówiono aktualny stan wiedzy na temat znaczenia wariantów w obrębie promotora genu *TERT* w wykrywaniu raka pęcherza moczowego z próbek moczu. Przeprowadzono także retrospektywną analizę danych pochodzących z pierwszej publikacji cyklu pod kątem obecności tych wariantów, zwracając uwagę na ich potencjalną użyteczność we wczesnej diagnostyce raka pęcherza moczowego. Trzecia publikacja opierała się na retrospektywnej analizie wyników badań molekularnych przeprowadzonych na grupie pacjentek i pacjentów z podejrzeniem zespołów dziedzicznych predyspozycji do nowotworów. Praca przedstawia częstość wykrywania poszczególnych wariantów w badanej populacji oraz omawia zalety sekwencjonowania następnej generacji w określonych sytuacjach klinicznych. Przedstawione w rozprawie zastosowanie badań genetycznych stanowi przykład skutecznego wykorzystania ich jako narzędzi diagnostycznych w onkologii, umożliwiających precyzyjne rozpoznawanie i molekularną klasyfikację nowotworów oraz identyfikację zespołów dziedzicznych predyspozycji.