



ОТЗЫВ

на диссертационную работу Тулебаевой Асель Кайратовны
«Клинико-эпидемиологическая характеристика мукополисахаридозов у детей в
Республике Казахстан», представленную на соискание степени доктора PhD
по специальности: 6D110100 – Медицина

Диссертационная работа Тулебаевой А.К. посвящено одной из актуальных проблем в педиатрии, а именно орфанным заболеваниям, которые нередко манифестируют в раннем возрасте и в значительной мере ухудшают качество жизни человека и могут стать причиной летального исхода. Мукополисахаридоз (МПС) – редкое аутосомно-рецессивное заболевание, характеризующееся прогрессирующим течением и поражением многих систем и органов. Заболевание обусловлено мутациями в гене, кодирующем лизосомный фермент, вследствие этого в лизосомах клетки нарушается расщепление определенных макромолекул гликозаминогликанов, необходимое для поддержания нормального роста и гомеостаза тканей. Гликозаминогликаны накапливаются в лизосомах клеток в больших количествах. Это приводит к необратимым изменениям тканей и внутренних органов. Основным подходом к лечению этих больных является проведение пожизненной ферментозаместительной терапии (ФЗТ).

Верификация лизосомных болезней сопряжена с определенными трудностями. Выраженный клинический полиморфизм и многообразие затрудняют распознавание МПС на клиническом уровне. Диссертантом Тулебаевой А.К. впервые в Казахстане проведены исследования эпидемиологии МПС, изучение молекулярно-генетического профиля генов IDUA, IDS, GALNS и ARSB у детей с МПС, дана их клиническая оценка с дальнейшим проведением ферментозаместительной и персонифицированной терапии этих больных. Исследователь выявила положительное влияние комплексной персонифицированной терапии на морфофункциональное состояние сердечно-сосудистой системы у детей с МПС, что существенно улучшает качество жизни и прогноз заболевания. Разработанный ею «Алгоритм диагностики МПС у детей на уровне амбулаторно-поликлинической помощи» позволит врачу-педиатру, врачу общей практики улучшить раннюю диагностику и постановку диагноза данного заболевания и начать своевременную ФЗТ.

В ходе научно-исследовательской работы над диссертацией Тулебаева Асель Кайратовна проявила себя сформировавшимся специалистом в области



медицины, грамотным и порядочным исследователем. Она выполнила завершённое научное исследование, обладающее научной новизной, практической значимостью. Полученные диссертантом Тулебаевой А.К. научные результаты, диагностический алгоритм, опубликованные 16 научных работ (в т.ч. в соответствии с требованиями присуждения степени PhD), отражающие все основные научные положения исследования; неоднократные выступления на конгрессах, симпозиумах ближнего и дальнего зарубежья, можно рассматривать как весомый вклад в разработку проблем педиатрии, как в научном, так и в практическом плане.

Таким образом, по своей актуальности, научной новизне, методическому уровню, объёму проведенных исследований и полученным результатам, диссертационная работа Тулебаевой Асель Кайратовны, соответствует всем требованиям, предъявляемым к диссертационным исследованиям на соискание и присуждение ученой степени доктора PhD по специальности «6D110100 – Медицина», заслуживает высокой оценки и рекомендуется для предоставления и обсуждения в Диссертационный совет, а сам докторант заслуживает искомой степени.

Научный консультант
доцент, к.м.н.



Нургалиева Ж.Ж.

ҚОЛЫН РАСТАЙМЫН
С.Ж.Асфендияров атындағы
ҚазҰМУ-дың кеңсе меңгерушісі
ПОДПИСЬ ЗАВЕРЯЮ
Зав. канцелярией
КазНМУ им. С.Д.Асфендиярова