

О Т З Ы В

**научного консультанта на диссертационную работу
Тулбаевой Асель Кайратовны по теме
«Клинико-эпидемиологическая характеристика
мукополисахаридозов у детей в Республике Казахстан»
на соискание степени доктора философии (PhD) по
специальности 6D110100 - «Общая медицина»**

Диссертационная работа Тулбаевой Асель Кайратовны посвящена актуальной теме – распространенности мукополисахаридозов (МПС) в Республике Казахстан, их клинической характеристике и эффективности терапии. В настоящее время диагностика МПС нередко бывает весьма затруднительной из-за клинического полиморфизма, это отдалает начало специфического лечения и, следовательно, способствует прогрессированию болезни с вовлечением в патологический процесс многих органов и систем больного ребенка, что приводит к ранней его смерти или инвалидности. Отличительные показатели распространенности МПС в различных популяциях, отсутствие данных о частоте данной патологии среди детей Казахстана, противоречивость данных об эффективности терапии, отсутствие адаптированного алгоритма ранней диагностики МПС свидетельствуют об актуальности выбранной темы исследования. Исследования, направленные на изучения данной орфанной патологии в Республике Казахстан ранее не проводились.

Диссертационное исследование Тулбаевой А.К. имеет научную новизну представленных результатов: впервые выявлена частота МПС в Республике Казахстан и удельный вес отдельных его типов; впервые выявлены новые, ранее не описанные в международной базе данных мутации у детей с МПС. Изучены особенности клинического течения МПС при разных типах заболевания. Изучена эффективность ферментозаместительной терапии.

Автор диссертационной работы научно обосновала необходимость индивидуализированного подхода к терапии больных с МПС и разработала алгоритм диагностики и лечения МПС на уровне амбулаторно-поликлинической помощи. Безусловно, полученные результаты являются важным теоретическим и практическим вкладом в педиатрическую службу.

Квалифицированный анализ материала обеспечил высокую аргументированность научных результатов проведенного исследования.

Проведенное Тулбаевой А.К. исследование свидетельствует о том, что диссертант в достаточной мере владеет методами научного анализа, обладает высоким уровнем подготовленности к проведению глубоких научных изысканий, имеет широкую эрудицию в области медицины.

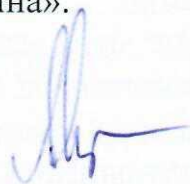
Основные положения диссертации изложены и обсуждены на многих международных и республиканских конференциях. Тулбаева А.К. является автором 16 научных работ по теме диссертации, из них 6 статей в

журналах, рекомендуемых Комитетом по контролю в сфере образования и науки Министерства образования и науки Республики Казахстан для публикации основных результатов научной деятельности и одна статья в рецензируемом журнале «Вопросы практической педиатрии», входящий в базу данных SCOPUS. В публикациях отражены все основные научные положения исследования.

Результаты исследования диссертанта внедрены в ряде областных детских больниц страны.

Диссертация Тулебаевой А.К. является законченной самостоятельной научно-исследовательской работой. Уровень научной подготовки, о котором свидетельствует представленная к защите диссертационная работа «Клинико-эпидемиологическая характеристика мукополисахаридозов у детей в Республике Казахстан», позволяет считать, что Тулебаева А.К. заслуживает присуждения ей ученой степени PhD по специальности 6D110100 - «Общая медицина».

**Научный консультант,
доктор медицинских наук**



Шарипова М.Н.



*Шариповой М.Н.
закреплено*

М.Н. Шарипова