

## **ОТЗЫВ**

**на диссертацию Тулебаевой Асель Кайратовны на тему:  
«Клинико-эпидемиологическая характеристика мукополисахаридозов у детей  
в Республике Казахстан», представленную на соискание степени доктора  
философии (PhD) по специальности: 6D110100 –Медицина**

Диссертационная работа посвящена чрезвычайно актуальной теме – усовершенствованию диагностики и лечения, разработке системы организации медицинской помощи пациентам с орфанными метаболическими заболеваниями, к которым принадлежит и группа мукополисахаридозов. Особая актуальность связана с чрезвычайно высоким уровнем стойкой инвалидизации больных с мукополисахаридозами, ухудшением качества жизни и ранней смертью пациентов.

Автором собран и проанализирован большой клинический, лабораторный и молекулярно генетический материал за 1998 по 2016 г.г., что позволило впервые в Республике Казахстан установить эпидемиологические данные относительно мукополисахаридозов, охарактеризовать генофенотипические особенности заболевания. В результате изучения течения различных форм заболевания Тулебаева Асель Кайратовна предлагает патогенетически, обоснованный комплексный персонифицированный метод лечения сердечно-сосудистых нарушений у пациентов с мукополисахаридозами.

Диссертант разработала адаптированный алгоритм диагностики больных с мукополисахаридозами, который позволит улучшить раннюю диагностику заболевания на этапе амбулаторно-поликлинической помощи и, следовательно, своевременно назначить патогенетическое и симптоматическое лечение и избежать необратимых состояний у этой сложной группы пациентов.

Выводы и рекомендации аргументированы, имеют достаточный уровень достоверности и новизны, в полной мере отражают содержание диссертации. Результаты работы достаточно освещены в научных публикациях.

Таким образом, исходя из содержания аннотации, диссертационная работа Тулебаевой Асель Кайратовны «Клинико-эпидемиологическая характеристика мукополисахаридозов у детей в Республике Казахстан», представленная на соискание степени доктора философии (PhD) по специальности: 6D110100 – Медицина, является самостоятельным, законченным научным исследованием, актуальным по своей тематике, содержит научную новизну и имеет большое значение для современной медицинской науки. Работа соответствует требованиям

ВАК Республики Казахстан, предъявляемым к диссертациям на соискание ученой степени доктора философии, а ее автор заслуживает присвоения этого звания.

Заведующая кафедрой медицинской  
и лабораторной генетики Национальной медицинской  
академии последипломного образования  
имени П.Л. Шупика, Заслуженный деятель науки  
и техники Украины, член-корреспондент НАМН  
Украины, доктор мед. наук, профессор



*[Handwritten signature]*  
Горovenko Н.Г.  
*[Handwritten signature]*  
11.17