

О Т З Ы В
на диссертационную работу Тулебаевой Асель Кайратовны
на тему «Клинико-эпидемиологическая характеристика мукополисахаридозов у
детей в Республике Казахстан»,
представленную на соискание степени доктора философии (PhD)
по специальности 6D110100 - «Общая медицина»

В работе анализируется состояние проблемы мукополисахаридозов (МПС) среди населения Республики Казахстан. Новизна и актуальность работы не вызывают сомнений: впервые в РК установлено, что частота встречаемости МПС различных типов колеблется в интервале 0,08-0,32 на 100 000 живорожденных детей, и что наиболее распространенным является МПС II типа; у 30% пациентов выявлены новые, до настоящего времени еще не представленные в международной базе данных генетических мутаций человека нарушения в генах, обуславливающих патогенез МПС различных типов, причем показано, что одна и та же мутация может приводить к клиническому полиморфизму у разных пациентов; тщательно классифицированы клинические и фенотипические проявления МПС и предложен алгоритм, облегчающий раннюю диагностику заболевания и, соответственно, своевременное назначение лечения; продемонстрирована эффективность ферментозаместительной терапии, в среднем повышающая выносливость к физической нагрузке на более, чем 20% и эффективность комплексной персонифицированной терапии, оказывающей положительный эффект в 43-84% случаев, улучшая качество жизни детей, страдающих МПС.

Анализ данных проведен с использованием адекватных и корректных статистических подходов, указывая на высокий уровень подготовки и ответственности соискателя. Это дает полные основания считать выводы доказательными, а практические рекомендации научно обоснованными.

Основные положения диссертации представлены на различных научных конференциях и опубликованы в рецензируемых научных журналах, ряд которых входят список рекомендованных Комитетом по контролю в сфере образования и науки МОН РК и индексируются в зарубежных базах данных, что в очередной раз демонстрирует валидность и объективность полученных результатов

Диссертация является законченным, отличающимся своей научной новизной самостоятельным исследованием с выходом на уровень практической медицины, что позволяет считать его полностью соответствующим высоким требованиям, предъявляемым к работам, представляемым на соискание ученой степени PhD.

Ассоциированный профессор
Отдела радиационной молекулярной эпидемиологии
Института радиоиндуцированных заболеваний
Университета Нагасаки, Япония,
Кандидат биологических наук



Саенко В.А.

I hereby certify that Dr. V.Saenko's signature is original and authentic.

Shunichi Yamashita, MD, PhD
Professor and Chairman

Department of Radiation Molecular Epidemiology
Atomic Bomb Disease Institute, Nagasaki University
Japan

