

# Detection Of Birth Defects Through Early Perinatal Screening: Experience Of Developing Countries

**Djalilova Gulnoza Abduhamidovna**

Republican Specialized Scientific Practical Medical Center for Maternal and Child Health, Namangan  
Regional Branch

**Ahadjanova Shoir Halilovna**

Andijan State Medical Institute

**Abstract:** This article provides a scientific analysis of the importance of early perinatal screening in the detection of birth defects, the level of its application in developing countries, and systemic problems. The study examined the effectiveness of prenatal diagnostic methods, infrastructural and personnel constraints in the healthcare system, as well as socio-cultural factors. In addition, the possibilities of modernizing the screening system based on artificial intelligence and digital technologies were assessed. The results show that by improving the screening system, it is possible to significantly improve maternal and child health indicators.

**Keywords:** Perinatal screening, birth defects, prenatal diagnosis, artificial intelligence, digital medicine, healthcare

# Erta Perinatal Skrining Orqali Tug‘Ma Nuqsonlarni Aniqlash: Rivojlanayotgan Davlatlar Tajribasi

**Djalilova Gulnoza Abduhamidovna**

Respublika Ixtisoslashgan Ona va Bola Salomatligi Ilmiy Amaliy Tibbiyot Markazi Namangan Viloyati  
Filiali

**Ahadjanova Shoir Halilovna**

Andijon Davlat Tibbiyot Instituti

**Annotatsiya:** Mazkur maqolada erta perinatal skriningning tug‘ma nuqsonlarni aniqlashdagi ahamiyati, rivojlanayotgan davlatlarda uning qo‘llanilish darajasi hamda tizimli muammolari ilmiy tahlil qilinadi. Tadqiqot doirasida prenatal diagnostika usullarining samaradorligi, sog‘liqni saqlash tizimidagi infratuzilmaviy va kadrlar bilan bog‘liq cheklovlar, shuningdek, ijtimoiy-madaniy omillar o‘rganildi. Bundan tashqari, sun‘iy intellekt va raqamli texnologiyalar asosida skrining tizimini modernizatsiya qilish imkoniyatlari baholandi. Natijalar shuni ko‘rsatadiki, skrining tizimini takomillashtirish orqali ona va bola salomatligi ko‘rsatkichlarini sezilarli yaxshilash mumkin.

**Kalit so‘zlar:** perinatal skrining, tug‘ma nuqsonlar, prenatal diagnostika, sun‘iy intellekt, raqamli tibbiyot, sog‘liqni saqlash

**Kirish.** Zamonaviy sog‘liqni saqlash tizimida ona va bola salomatligini ta‘minlash ustuvor yo‘nalishlardan biri hisoblanadi. Shu jihatdan erta perinatal skrining homila rivojlanishidagi patologik holatlarni aniqlashning samarali vositasi sifatida qaraladi. Ushbu jarayon orqali xromosoma anomaliyalari, yurak nuqsonlari va boshqa tug‘ma patologiyalarni erta bosqichda aniqlash imkoniyati yaratiladi.

Rivojlangan davlatlarda skrining tizimi kompleks va standartlashtirilgan shaklda joriy etilgan. Biroq rivojlanayotgan davlatlarda ushbu tizimning samaradorligi iqtisodiy, ijtimoiy va texnologik omillarga bog‘liq holda past darajada qolmoqda. Shu sababli perinatal skrining tizimini o‘rganish, uning muammolarini aniqlash va zamonaviy yechimlarni ishlab chiqish muhim ilmiy vazifa hisoblanadi.

So‘nggi yillarda sun‘iy intellekt va raqamli texnologiyalar tibbiyot sohasiga keng joriy etilmoqda. Bu esa prenatal diagnostika imkoniyatlarini sezilarli darajada kengaytirmoqda. Xususan, ultratovush tasvirlarini

avtomatik tahlil qilish, genetik risklarni prognozlash va individual monitoring tizimlari orqali erta skrining natijalarining aniqligi oshirilmoqda. Bu texnologiyalarni rivojlanayotgan davlatlar sharoitiga moslashtirish esa dolzarb ilmiy-amaliy masalalardan biri hisoblanadi.

#### **Adabiyotlar tahlili va nazariy asoslar.**

Erta perinatal skrining va prenatal diagnostika masalalari zamonaviy tibbiyotning eng muhim yo‘nalishlaridan biri sifatida xalqaro ilmiy adabiyotlarda keng yoritilgan. Ushbu sohada olib borilgan tadqiqotlar asosan tug‘ma nuqsonlarning etiologiyasi, ularni erta aniqlash metodlari hamda skrining tizimlarining samaradorligini baholashga qaratilgan.

Ilmiy adabiyotlarda prenatal skriningning rivojlanishi bir necha bosqichlarga ajratiladi. Dastlabki bosqichda (XX asrning ikkinchi yarmi) asosiy e‘tibor invaziv usullarga — amniosentez va xorion biopsiyasiga qaratilgan bo‘lsa, keyingi davrda xavfsizroq va keng qo‘llaniladigan noinvaziv skrining metodlari rivojlandi. Bugungi kunda birinchi trimestr kombinatsiyalangan skriningi (ultratovush tekshiruvi va biokimyoviy markerlar) hamda non-invaziv prenatal test (NIPT) eng samarali usullar sifatida e‘tirof etilmoqda.

Xalqaro tashkilotlar, xususan Jahon sog‘liqni saqlash tashkiloti (WHO) va boshqa tibbiy uyushmalar tomonidan ishlab chiqilgan tavsiyalarda prenatal skrining tizimi ona va bola salomatligini saqlashda muhim profilaktik vosita sifatida baholanadi. Tadqiqotlarda qayd etilishicha, skrining orqali xromosomal anomaliyalar (masalan, Daun sindromi), nerv naychasi nuqsonlari hamda yurak patologiyalarini erta bosqichda aniqlash imkoniyati mavjud. Bu esa nafaqat perinatal o‘limni kamaytirish, balki kelajakdagi nogironlik holatlarini oldini olishda ham muhim ahamiyat kasb etadi.

Nazariy jihatdan prenatal skrining tizimi bir necha asosiy tamoyillarga tayanadi. Birinchidan, bu riskka asoslangan yondashuv bo‘lib, unda homilador ayolning yoshi, genetik anamnezi va biomarkerlar asosida individual xavf darajasi aniqlanadi. Ikkinchidan, komplekslik tamoyili asosida turli diagnostik metodlar (ultratovush, laboratoriya tahlillari, genetik testlar) integratsiyalashgan holda qo‘llaniladi. Uchinchidan, profilaktik yo‘naltirilganlik tamoyili orqali kasallikni davolashdan ko‘ra uni erta aniqlash va oldini olish ustuvor hisoblanadi.

So‘nggi ilmiy tadqiqotlarda sun‘iy intellekt va raqamli texnologiyalarning prenatal diagnostikaga integratsiyasi alohida yo‘nalish sifatida shakllanmoqda. Mashinaviy o‘rganish algoritmlari ultratovush tasvirlarini tahlil qilish, genetik ma‘lumotlarni qayta ishlash va individual risklarni prognozlashda yuqori aniqlikni ta‘minlayotgani qayd etilgan. Bu esa skrining jarayonini avtomatlashtirish va inson omiliga bog‘liq xatoliklarni kamaytirish imkonini beradi.

Rivojlanayotgan davlatlar tajribasini tahlil qiluvchi ilmiy ishlarda esa asosiy e‘tibor skrining tizimini joriy etishdagi institutsional va ijtimoiy muammolarga qaratilgan. Jumladan, moliyaviy resurslarning cheklanganligi, tibbiy infratuzilmaning yetarli darajada rivojlanmaganligi, malakali kadrlar yetishmovchiligi hamda aholining prenatal tekshiruvlarga bo‘lgan munosabati skrining samaradorligini pasaytiruvchi omillar sifatida ko‘rsatiladi. Ayrim tadqiqotlarda skrining qamrovi past bo‘lgan hududlarda tug‘ma nuqsonlar kech aniqlanishi natijasida perinatal asoratlar darajasi yuqori bo‘lib qolayotgani qayd etilgan.

Shu bilan birga, ilmiy adabiyotlarda prenatal skrining tizimini takomillashtirish bo‘yicha turli konseptual yondashuvlar taklif etilgan. Ular orasida sog‘liqni saqlash tizimini raqamlashtirish, telemeditsina imkoniyatlaridan foydalanish, birlamchi tibbiy xizmat darajasida skriningni kengaytirish hamda aholi o‘rtasida sog‘lom turmush va reproduktiv salomatlik bo‘yicha targ‘ibot ishlarini kuchaytirish muhim yo‘nalishlar sifatida ajratib ko‘rsatiladi.

Umuman olganda, adabiyotlar tahlili shuni ko‘rsatadiki, erta perinatal skrining tizimi nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy-iqtisodiy jihatdan ham muhim ahamiyatga ega bo‘lib, uning samaradorligi ko‘p omillarga bog‘liq kompleks jarayon sifatida qaraladi.

**Tadqiqot metodologiyasi va usullari.** Mazkur tadqiqotda erta perinatal skrining tizimining samaradorligini baholash hamda rivojlanayotgan davlatlarda uning qo‘llanish darajasi va mavjud muammolarini aniqlash maqsadida kompleks metodologik yondashuvdan foydalanildi. Tadqiqot konsepsiyasi tibbiyot va sog‘liqni saqlash tizimlarini tahlil qilishga yo‘naltirilgan tizimli va qiyosiy yondashuvlarga asoslandi.

Tadqiqot jarayonida birlamchi va ikkilamchi ma‘lumotlar manbalaridan foydalanildi. Ikkilamchi ma‘lumotlar sifatida xalqaro tashkilotlar (WHO, UNICEF), ilmiy maqolalar, tibbiy hisobotlar hamda rivojlangan va

rivojlanayotgan davlatlar sog'liqni saqlash tizimiga oid statistik ma'lumotlar tahlil qilindi. Ushbu ma'lumotlar orqali perinatal skrining tizimining qamrovi, samaradorligi va natijadorligi o'rganildi.

Metodologik jihatdan quyidagi ilmiy usullar qo'llanildi:

1. Tahlil va sintez usuli – mavjud ilmiy adabiyotlar va statistik ma'lumotlar chuqur o'rganilib, umumlashtirildi.

2. Qiyosiy (komparativ) tahlil – rivojlangan va rivojlanayotgan davlatlar skrining tizimlari o'rtasidagi farqlar va o'xshashliklar aniqlanib, baholandi.

3. Tizimli yondashuv – perinatal skrining sog'liqni saqlash tizimining tarkibiy elementi sifatida kompleks ravishda ko'rib chiqildi.

4. Statistik tahlil usullari – mavjud raqamli ma'lumotlar asosida tug'ma nuqsonlar uchrash darajasi, skrining qamrovi va samaradorlik ko'rsatkichlari tahlil qilindi.

5. Ekspert baholash usuli – sohaga oid ilmiy xulosalar va amaliy tavsiyalar ishlab chiqishda mutaxassislar fikrlariga tayandi.

6. Tadqiqot doirasida prenatal diagnostikaning asosiy usullari – ultratovush tekshiruv, biokimyoviy skrining hamda noinvaziv prenatal test (NIPT) imkoniyatlari nazariy jihatdan baholandi. Ushbu usullarning aniqlik darajasi, xavfsizligi va qo'llash imkoniyatlari o'rganildi.

Shuningdek, tadqiqotda rivojlanayotgan davlatlar sharoitida skrining tizimining samaradorligiga ta'sir etuvchi omillar — iqtisodiy resurslar, tibbiy infratuzilma, kadrlar salohiyati va ijtimoiy omillar kompleks tarzda tahlil qilindi. Bu esa muammoni faqat tibbiy emas, balki tizimli yondashuv asosida o'rganish imkonini berdi.

Umuman olganda, qo'llanilgan metodologiya tadqiqot maqsadlariga mos ravishda perinatal skrining tizimini har tomonlama o'rganish va asoslangan ilmiy xulosalar chiqarish imkonini berdi.

**Tadqiqot natijalari.** O'tkazilgan tahlillar natijasida erta perinatal skrining tizimining tug'ma nuqsonlarni aniqlashdagi muhim roli tasdiqlandi. Xususan, prenatal diagnostika usullari yordamida homilada uchraydigan xromosoma anomaliyalari, yurak nuqsonlari hamda nerv naychasi patologiyalarini erta bosqichda aniqlash imkoniyati mavjudligi aniqlandi. Bu esa tug'ma nuqsonlar bilan bog'liq asoratlar va perinatal o'lim holatlarini kamaytirishda muhim omil hisoblanadi.

Tadqiqot natijalari rivojlangan va rivojlanayotgan davlatlar o'rtasida perinatal skrining tizimining qo'llanish darajasi va samaradorligida sezilarli tafovut mavjudligini ko'rsatdi. Rivojlangan davlatlarda skrining qamrovi yuqori bo'lib, homilador ayollarning aksariyati birinchi va ikkinchi trimestrda majburiy skriningdan o'tkaziladi. Ushbu davlatlarda zamonaviy diagnostika texnologiyalari, jumladan, yuqori aniqlikdagi ultratovush qurilmalari va noinvaziv prenatal testlar keng joriy etilgan.

Aksincha, rivojlanayotgan davlatlarda skrining qamrovi past darajada ekanligi aniqlandi. Ayrim hududlarda homilador ayollarning muhim qismi skrining tekshiruvlaridan to'liq o'tmaydi yoki kech bosqichda murojaat qiladi. Bu esa tug'ma nuqsonlarning kech aniqlanishiga va tibbiy aralashuv imkoniyatlarining cheklanishiga olib keladi.

Tahlillar shuni ko'rsatdiki, skrining tizimining samaradorligiga ta'sir etuvchi asosiy -omillar quyidagilardan iborat:

- tibbiy infratuzilmaning rivojlanish darajasi;
- malakali mutaxassislar mavjudligi;
- diagnostika uskunalari bilan ta'minlanganlik;
- aholining prenatal skriningga bo'lgan xabardorligi;

sog'liqni saqlash tizimida skriningga ajratilgan moliyaviy resurslar.

Shuningdek, tadqiqot natijalari sun'iy intellekt va raqamli texnologiyalarning prenatal diagnostika samaradorligini oshirishdagi muhim rolini ham ko'rsatdi. Xususan, ultratovush tasvirlarini avtomatik tahlil qilish va genetik risklarni baholashda raqamli algoritmlardan foydalanish aniqlik darajasini oshirishi aniqlangan. Natijalar shuni ko'rsatadiki, rivojlanayotgan davlatlarda perinatal skrining tizimini takomillashtirish orqali tug'ma nuqsonlarni erta aniqlash darajasini oshirish, ona va bola salomatligi ko'rsatkichlarini sezilarli yaxshilash mumkin.

**Xulosa va takliflar.** Tadqiqot natijalari shuni ko'rsatdiki, erta perinatal skrining tug'ma nuqsonlarni erta aniqlashning samarali vositasi bo'lib, ona va bola salomatligini ta'minlashda muhim ahamiyat kasb etadi. Skrining orqali xromosoma anomaliyalari, yurak nuqsonlari va boshqa tug'ma patologiyalarni homilaning

dastlabki bosqichlarida aniqlash imkoniyati yaratiladi. Bu esa perinatal o'lim va nogironlik darajasini kamaytirishga xizmat qiladi.

Rivojlangan davlatlar tajribasi shuni ko'rsatadiki, skrining tizimining samaradorligi uning kompleksligi, standartlashtirilganligi va zamonaviy texnologiyalar bilan integratsiyalashganligiga bog'liq. Aksincha, rivojlanayotgan davlatlarda moliyaviy resurslar cheklanganligi, tibbiy infratuzilmaning yetarli darajada rivojlanmaganligi, malakali kadrlar yetishmovchiligi hamda aholining xabardorlik darajasi pastligi ushbu tizimning samarali ishlashiga to'sqinlik qilmoqda.

Shu asosda quyidagi takliflar ilgari suriladi:

1. Perinatal skrining tizimini standartlashtirish – rivojlanayotgan davlatlarda skrining jarayonlarini xalqaro klinik protokollar asosida tashkil etish zarur.

2. Tibbiy infratuzilmani mustahkamlash – zamonaviy ultratovush qurilmalari, laboratoriya jihozlari va diagnostika vositalari bilan ta'minlashni kengaytirish lozim.

3. Kadrlar salohiyatini oshirish – shifokorlar va tibbiyot xodimlari uchun prenatal diagnostika bo'yicha malaka oshirish dasturlarini yo'lga qo'yish muhim.

4. Aholining xabardorligini oshirish – homilador ayollar o'rtasida skriningning ahamiyati va imkoniyatlari haqida tushuntirish ishlarini kuchaytirish zarur.

5. Raqamli texnologiyalarni joriy etish – sun'iy intellekt va telemeditsina vositalaridan foydalanish orqali skrining samaradorligini oshirish mumkin.

6. Davlat siyosatini kuchaytirish – ona va bola salomatligini qo'llab-quvvatlashga qaratilgan dasturlar doirasida skrining tizimini ustuvor yo'nalish sifatida belgilash zarur.

Xulosa qilib aytganda, erta perinatal skrining tizimini rivojlantirish nafaqat tibbiy, balki ijtimoiy-iqtisodiy ahamiyatga ega bo'lib, uning takomillashtirilishi orqali sog'lom avlodni shakllantirishga erishish mumkin.

#### ADABIYOTLAR RO'YXATI

1. World Health Organization. Congenital anomalies. – Geneva: WHO, 2023.
2. World Health Organization. WHO recommendations on antenatal care for a positive pregnancy experience. – Geneva, 2016.
3. UNICEF. Maternal and newborn health disparities in developing countries. – New York, 2021.
4. Malone F.D., Canick J.A., Ball R.H. et al. First-trimester or second-trimester screening for Down's syndrome // New England Journal of Medicine. – 2005. – Vol. 353. – P. 2001–2011.
5. Nicolaidis K.H. First-trimester screening for chromosomal abnormalities // Seminars in Perinatology. – 2005. – Vol. 29. – P. 190–194.
6. Benn P., Borrell A., Cuckle H. et al. Prenatal detection of Down syndrome using noninvasive prenatal testing (NIPT) // Ultrasound in Obstetrics & Gynecology. – 2015. – Vol. 45. – P. 249–266.
7. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Screening for fetal chromosomal abnormalities. – Practice Bulletin No. 226, 2020.
8. Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG). Prenatal screening guidelines. – London, 2019.
9. Bianchi D.W., Parker R.L., Wentworth J. et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening // New England Journal of Medicine. – 2014. – Vol. 370. – P. 799–808.
10. Gil M.M., Quezada M.S., Revello R. et al. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies // Fetal Diagnosis and Therapy. – 2015.
11. O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vazirligi. Ona va bola salomatligini muhofaza qilish bo'yicha milliy dastur. – Toshkent, 2022.
12. O'zbekiston Respublikasi Vazirlar Mahkamasi. Aholiga tibbiy xizmat ko'rsatishni takomillashtirish to'g'risida qarorlar to'plami. – Toshkent, 2021.
13. Tibbiyotda yangi kun jurnali. Prenatal diagnostika va perinatal skrining masalalari. – Toshkent, 2020.
14. Toshkent tibbiyot akademiyasi ilmiy axboroti. Homila patologiyalarini erta aniqlash usullari. – Toshkent, 2019.

- 
15. Kurjak A., Chervenak F.A. Textbook of Perinatal Medicine. – London: CRC Press, 2017.
  16. Cunningham F.G. et al. Williams Obstetrics. – 25th ed. – New York: McGraw-Hill, 2018.
  17. Norton M.E., Jacobsson B., Swamy G.K. et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy // New England Journal of Medicine. – 2015.