



TUG‘MA NUQSONLARNI ERTA ANIQLASHDA PERINATAL SKRININGNING DIAGNOSTIK AHAMIYATI VA SAMARADORLIGI

Djalilova Gulnoza Abduhamidovna

*Respublika ixtisoslashgan ona va bola salomatligi
ilmiy amaliy tibbiyot markazi namangan viloyati filiali*

Annotatsiya: Mazkur tezisda tug‘ma nuqsonlarni erta aniqlashda perinatal skriningning diagnostik ahamiyati va samaradorligi tahlil qilinadi. Tadqiqotning maqsadi prenatal va perinatal skrining usullarining homila rivojlanishidagi patologiyalarni aniqlashdagi o‘rnini aniqlash hamda ularning amaliy natijadorligini baholashdan iborat. Tezisda ultratovush tekshiruv, biokimyoviy markerlar va noinvaziv prenatal test (NIPT) kabi zamonaviy diagnostika usullarining imkoniyatlari ko‘rib chiqiladi. Tahlillar shuni ko‘rsatadiki, ushbu usullar yordamida xromosoma anomaliyalari, nerv naychasi nuqsonlari va yurak patologiyalarini erta bosqichda aniqlash mumkin. Bu esa perinatal o‘lim darajasini kamaytirish va tug‘ma nuqsonlar bilan bog‘liq asoratlarning oldini olishda muhim ahamiyat kasb etadi.

Natijalar perinatal skriningning samaradorligi uning qamrovi, texnologik ta‘minoti va malakali mutaxassislar mavjudligiga bevosita bog‘liqligini ko‘rsatadi. Shu bilan birga, aholining xabardorlik darajasi va sog‘liqni saqlash tizimidagi tashkiliy omillar ham muhim rol o‘ynaydi.


Kalit so‘zlar: perinatal skrining, prenatal diagnostika, tug‘ma nuqsonlar, erta aniqlash, ultratovush tekshiruv, NIPT, ona va bola salomatligi.

Kirish: Zamonaviy tibbiyotda ona va bola salomatligini ta‘minlash ustuvor yo‘nalishlardan biri hisoblanadi. Shu nuqtai nazardan, tug‘ma nuqsonlarni erta aniqlash sog‘liqni saqlash tizimining muhim vazifalaridan biri bo‘lib qolmoqda. Tug‘ma anomaliyalar perinatal o‘lim va bolalar nogironligining asosiy sabablaridan biri sifatida e‘tirof etiladi, bu esa ularni o‘z vaqtida diagnostika qilish zaruratini yanada kuchaytiradi.

Perinatal skrining homila rivojlanishidagi patologiyalarni aniqlashning samarali vositasi sifatida keng qo‘llanilmoqda. Ushbu jarayon orqali xromosoma anomaliyalari, nerv naychasi nuqsonlari hamda yurak va boshqa organlarga oid tug‘ma patologiyalarni homiladorlikning dastlabki bosqichlarida aniqlash mumkin. Bu esa o‘z vaqtida tibbiy choralar ko‘rish, homiladorlikni boshqarish va kelajakdagi asoratlarning oldini olish imkonini beradi.

So‘nggi yillarda ultratovush tekshiruv, biokimyoviy markerlar va noinvaziv prenatal test (NIPT) kabi zamonaviy diagnostika usullarining rivojlanishi perinatal skrining samaradorligini sezilarli darajada oshirdi. Shunga qaramay, ushbu tizimning qamrovi va samaradorligi turli hududlarda bir xil darajada emas.

Shu sababli, tug‘ma nuqsonlarni erta aniqlashda perinatal skriningning diagnostik ahamiyati va samaradorligini o‘rganish mazkur tezisning asosiy dolzarbligini belgilaydi.



Asosiy qism: Perinatal skrining tizimi homila rivojlanishidagi tug‘ma va irsiy patologiyalarni erta aniqlashga qaratilgan kompleks diagnostik jarayon bo‘lib, u homiladorlikning turli bosqichlarida qo‘llaniladigan klinik, instrumental va laborator tekshiruvlarni o‘z ichiga oladi. Mazkur tizimning asosiy maqsadi homila va ona salomatligi uchun xavf tug‘dirishi mumkin bo‘lgan holatlarni erta bosqichda aniqlash, xavf guruhidagi homilador ayollarni ajratib olish hamda zarur hollarda chuqurlashtirilgan diagnostika va tibbiy-genetik maslahatni tashkil etishdan iborat. Perinatal skrining alohida bir tekshiruv emas, balki bosqichma-bosqich amalga oshiriladigan tibbiy kuzatuv va baholash tizimi sifatida qaraladi.


Amaliyotda eng ko‘p qo‘llaniladigan perinatal skrining usullari qatoriga ultratovush tekshiruvi, biokimyoviy skrining, noinvaziv prenatal test va zarur hollarda invaziv diagnostik usullar kiradi. Ultratovush tekshiruvi homilaning anatomik rivojlanishini baholash imkonini bersa, biokimyoviy skrining ona qonidagi ayrim markerlar orqali xromosoma anomaliyalari xavfini aniqlashga xizmat qiladi. Noinvaziv prenatal test esa homilador ayol qonida mavjud bo‘lgan erkin DNK fragmentlarini tahlil qilish orqali ayrim genetik sindromlar ehtimolini yuqori aniqlikda baholash imkonini beradi. Ushbu usullar alohida qo‘llanilganda ham muayyan diagnostik ahamiyatga ega, ammo ular integratsiyalashgan holda ishlatilganda skriningning umumiy samaradorligi sezilarli darajada ortadi.

Birinchi trimestrda o‘tkaziladigan ultratovush tekshiruvi perinatal skriningning muhim bosqichlaridan biri hisoblanadi. Bu davrda homilaning yurak urishi, homiladorlik muddati, embrional rivojlanish ko‘rsatkichlari, ko‘p homilalik holati, yo‘ldoshning joylashuvi va ayrim anatomik belgilar baholanadi. Jahon sog‘liqni saqlash tashkiloti homiladorlikning 24-haftasigacha kamida bitta ultratovush tekshiruvini o‘tkazishni tavsiya qiladi, chunki bu homiladorlik muddatini aniqlash, ko‘p homilalikni va ayrim tug‘ma anomaliyalarni erta aniqlash imkonini beradi.

Birinchi trimestr skriningida ensa burmasi — nuchal translucency o‘lchamini aniqlash alohida ahamiyatga ega. Odatda bu tekshiruv homiladorlikning 11–13 hafta 6 kun oralig‘ida amalga oshiriladi. Ensa burmasining me‘yordan kattalashishi xromosoma anomaliyalari, xususan Daun, Edvards va Patau sindromlari xavfining oshganligini ko‘rsatishi mumkin. Biroq bu ko‘rsatkich yakuniy tashxis emas, balki xavfni baholash mezoni sifatida talqin qilinadi. Shu sababli ultratovush natijalari biokimyoviy markerlar va klinik ma‘lumotlar bilan birgalikda baholanishi lozim.

Biokimyoviy skrining homilador ayol qonida ayrim maxsus markerlarni aniqlashga asoslanadi. Birinchi trimestrda odatda PAPP-A va erkin β -hCG ko‘rsatkichlari baholanadi. Ushbu markerlarning me‘yordan chetga chiqishi ayrim xromosoma anomaliyalari xavfi bilan bog‘liq bo‘lishi mumkin. ISUOG tavsiyalarida birinchi trimestr skriningining samaradorligi ultratovush orqali ensa burmasini o‘lchash hamda PAPP-A va erkin β -hCG markerlarini birgalikda baholash orqali oshishi qayd etilgan.

Ikkinchi trimestrda esa homilaning anatomik tuzilishini batafsil baholash imkoniyati kengayadi. Bu bosqichda bosh miya, yurak, umurtqa pog‘onasi, qorin bo‘shlig‘i a‘zolari,



buyraklar, oyoq-qo‘llar va yuz tuzilmalari tekshiriladi. Ayniqsa 18–24-haftalar oralig‘idagi ultratovush tekshiruvni homila anatomiyasini chuqurroq o‘rganish, yo‘ldosh joylashuvi, amniotik suyuqlik miqdori va homila o‘shish dinamikasini baholashda muhim ahamiyatga ega. Ushbu bosqichda aniqlangan anomaliyalar keyingi tibbiy taktikani belgilashda, mutaxassislar maslahatini tashkil etishda va zarur hollarda perinatal markazlarga yo‘naltirishda asos bo‘lib xizmat qiladi.


So‘nggi yillarda noinvaziv prenatal test perinatal skrining tizimining muhim tarkibiy qismiga aylanmoqda. NIPT homilador ayol qonidagi erkin DNK fragmentlarini tahlil qilish orqali keng tarqalgan xromosoma anomaliyalari, jumladan trisomiya 21, trisomiya 18 va trisomiya 13 xavfini baholaydi. ACOG ma‘lumotlariga ko‘ra, cell-free DNA/NIPT umumiy fetal aneuploidiyalar bo‘yicha eng sezgir va spetsifik skrining usullaridan biri hisoblanadi, biroq u diagnostik test emas. Shu sababli ijobiy NIPT natijasi yakuniy tashxis sifatida qabul qilinmaydi va qo‘shimcha genetik maslahat hamda tasdiqlovchi diagnostika talab etiladi.

Perinatal skrining tizimining samaradorligi bir qator omillarga bog‘liq. Birinchi omil — skrining qamrovi. Homilador ayollarning o‘z vaqtida ro‘yxatga olinishi, belgilangan muddatlarda tekshiruvlardan o‘tishi va xavf guruhidagi ayollarning tizimli kuzatuvga olinishi tug‘ma patologiyalarni erta aniqlash imkoniyatini oshiradi. Agar homilador ayol kech ro‘yxatga olinsa yoki tekshiruvlar belgilangan muddatdan o‘tib bajarilsa, ayrim skrining usullarining informativligi kamayadi. Shu bois birlamchi tibbiy-sanitariya yordami muassasalari, oilaviy poliklinikalar va perinatal markazlar o‘rtasidagi uzviy hamkorlik skrining sifatiga bevosita ta‘sir ko‘rsatadi.

Ikkinchi muhim omil — diagnostik texnologiyalar va moddiy-texnik baza darajasidir. Zamonaviy ultratovush apparatlari, sifatli laboratoriya uskunalari, standartlashtirilgan reaktivlar va raqamli ma‘lumotlar bazasi skrining natijalarining aniqligini oshiradi. Aksincha, eskirgan apparatura, laboratoriya imkoniyatlarining cheklanganligi yoki hududlar o‘rtasidagi texnologik tafovutlar diagnostika sifatiga salbiy ta‘sir ko‘rsatadi. Ayniqsa qishloq joylarda yoki tibbiy infratuzilmasi nisbatan sust rivojlangan hududlarda homilador ayollarning yuqori malakali tekshiruvlardan o‘tish imkoniyati cheklanishi mumkin.

Uchinchi omil — mutaxassislar malakasi. Perinatal skrining natijalarini to‘g‘ri talqin qilish yuqori klinik tajriba, maxsus tayyorgarlik va zamonaviy protokollarni bilishni talab qiladi. Ultratovush tekshiruvini bajaruvchi shifokor homila anatomiyasini baholash mezonlarini aniq bilishi, biokimyoviy natijalarni esa akusher-ginekolog va genetik mutaxassislar klinik ma‘lumotlar bilan birgalikda tahlil qilishi kerak. Malaka yetishmovchiligi noto‘g‘ri ijobiy yoki noto‘g‘ri salbiy natijalar xavfini oshiradi. Bu esa, bir tomondan, homilador ayolda asossiz xavotir uyg‘otishi, ikkinchi tomondan esa, real patologiyani o‘z vaqtida aniqlamaslikka olib kelishi mumkin.

To‘rtinchi omil — aholining tibbiy xabardorlik darajasidir. Homilador ayollar perinatal skriningning maqsadi, imkoniyatlari va cheklovlarini to‘g‘ri tushungan taqdirdagina tekshiruvlarda faol ishtirok etadi. Ayrim holatlarda skrining haqida yetarli ma‘lumotga ega bo‘lmaslik, ijtimoiy stereotiplar, diniy-axloqiy qarashlar yoki tibbiy xizmatga ishonchning



pastligi tekshiruvlardan bosh tortishga sabab bo'lishi mumkin. Shu sababli perinatal skrining tizimida tibbiy maslahat, tushuntirish ishlari va psixologik qo'llab-quvvatlash alohida o'rin tutadi.

Beshinchi omil — tibbiy-genetik maslahat tizimining mavjudligi. Skrining natijalari xavf yuqoriligini ko'rsatgan hollarda homilador ayolga natijani tushuntirish, keyingi tekshiruvlar zaruratini asoslash va qaror qabul qilish jarayonida yordam berish muhim hisoblanadi. Ayniqsa NIPT yoki biokimyoviy skrining ijobiy natija bergan holatlarda genetik mutaxassis ishtiroki zarur. Chunki skrining xavfni baholaydi, tashxisni esa maxsus diagnostik usullar tasdiqlaydi. Shu jihatdan perinatal skrining faqat texnik tekshiruvlar yig'indisi emas, balki tibbiy, psixologik va axloqiy yondashuvlarni birlashtiruvchi tizim sifatida namoyon bo'ladi.


Tahlillar shuni ko'rsatadiki, perinatal skrining tizimi to'g'ri tashkil etilganda tug'ma nuqsonlarni erta aniqlash darajasi oshadi, xavf guruhidagi homilador ayollarni o'z vaqtida nazoratga olish imkoniyati kengayadi va perinatal asoratlarni kamaytirishga sharoit yaratiladi. Ayniqsa ultratovush tekshiruvi, biokimyoviy markerlar va NIPT natijalarining birgalikda baholanishi diagnostik yondashuvni aniqroq qiladi. Biroq bunday tizimning samarali ishlashi uchun faqat tekshiruv usullarining mavjudligi yetarli emas; ularni yagona protokol asosida tashkil etish, mutaxassislar malakasini oshirish, hududiy tenglikni ta'minlash va natijalarni elektron monitoring qilish zarur.

Ayrim hududlarda infratuzilma yetishmovchiligi, texnologik imkoniyatlarning cheklanganligi, malakali mutaxassislar tanqisligi va aholining xabardorlik darajasi pastligi skrining samaradorligini pasaytiruvchi asosiy muammolar sifatida namoyon bo'lmoqda. Bunday sharoitda perinatal skriningni rivojlantirish uchun hududiy perinatal markazlar faoliyatini kuchaytirish, mobil diagnostika xizmatlarini yo'lga qo'yish, laboratoriya tarmoqlarini modernizatsiya qilish va birlamchi tibbiyot muassasalarida homilador ayollar bilan tushuntirish ishlarini kuchaytirish maqsadga muvofiqdir.

Umuman olganda, perinatal skrining homila salomatligini baholash, tug'ma nuqsonlarni erta aniqlash va homiladorlikni xavfsiz olib borishda muhim tibbiy-profilaktik mexanizm hisoblanadi. Uning samaradorligi diagnostik usullar sifati, tibbiyot xodimlari malakasi, aholining tibbiy madaniyati va sog'liqni saqlash tizimidagi tashkiliy muvofiqlikka bevosita bog'liq. Shu sababli perinatal skriningni faqat klinik tekshiruv sifatida emas, balki ona va bola salomatligini muhofaza qilishga qaratilgan kompleks ijtimoiy-tibbiy tizim sifatida rivojlantirish zarur.

Xulosa: Olib borilgan tahlillar shuni ko'rsatdiki, perinatal skrining tug'ma nuqsonlarni erta aniqlashda yuqori diagnostik ahamiyatga ega bo'lgan samarali tibbiy vositadir. Ultrasonografiya, biokimyoviy markerlar va noinvaziv prenatal test (NIPT) kabi usullarning kompleks qo'llanilishi homila rivojlanishidagi patologiyalarni dastlabki bosqichlarda aniqlash imkonini beradi.

Perinatal skriningning samaradorligi uning qamrovi, texnologik ta'minoti va malakali mutaxassislar bilan bog'liq bo'lib, ushbu omillar yetarli darajada ta'minlanganda perinatal o'lim va tug'ma nuqsonlar bilan bog'liq asoratlarni kamaytirish mumkin. Shu bois perinatal



skrining tizimini takomillashtirish va keng joriy etish sog‘lom avlodni shakllantirishda muhim ahamiyat kasb etadi.

Foydalanilgan adabiyotlar

1. O‘zbekiston Respublikasi Sog‘liqni saqlash vazirligi. Ona va bola salomatligini muhofaza qilish bo‘yicha milliy dastur. – Toshkent, 2022.
2. Axmedov A.M. Perinatal diagnostika va prenatal skriningning zamonaviy usullari. – Toshkent: Tibbiyot, 2021.
3. Karimova D.Sh. Ona va bola salomatligida prenatal skriningning ahamiyati // Tibbiyotda yangi kun. – Toshkent, 2020. – №4. – B. 45–49.
4. Rasulov Sh.A. Tug‘ma nuqsonlarni erta aniqlashda ultratovush diagnostikasining o‘rni // O‘zbekiston tibbiyot jurnali. – 2021. – №3. – B. 52–56.
5. Tursunova M.K. Perinatal skrining tizimini takomillashtirishning tibbiy-ijtimoiy jihatlari // Toshkent tibbiyot akademiyasi axboroti. – 2022. – №2. – B. 61–66.
6. Xudoyberdiyev B.R. Prenatal diagnostika va homila patologiyalarini aniqlash muammolari. – Toshkent: Fan, 2019.