



## PRENATAL DIAGNOSTIKA VA GENETIK SKRINING USULLARINING TIBBIY AHAMIYATI

**Boboyorova Rayhonabonu Uchqunovna**

Termiz iqtisodiyot va servis universiteti

Tibbiyot fakulteti talabasi

**Ko'chkeldiyeva Shahnoza Chorshanbiyevna**

Termiz davlat muhandislik va agrotexnologiyalar universiteti tayanch doktoranti.

Termiz iqtisodiyot va servis universiteti o'qituvchisi.

+99894 464 91 94

[shahnozachorshanbiyevna.@gmail.uz](mailto:shahnozachorshanbiyevna@gmail.uz)

<https://orcid.org/0009-0006-7657-9962>

**Annotatsiya:** Ushbu maqolada prenatal diagnostika va genetik skriningning zamonaviy tibbiyotdagi o'rnini, irsiy va xromosomal kasalliklarni erta aniqlashdagi samaradorligi hamda reproduktiv salomatlikni yaxshilashdagi ahamiyati tahlil qilindi. Tadqiqotda invaziv va noinvaziv prenatal diagnostika usullarining afzalliklari, ularning aniqlik darajasi, xavflilik ko'rsatkichlari hamda klinik qo'llanish sohalari ilmiy jihatdan yoritildi. Shuningdek, ultratovush tekshiruvi, bioximik skrining va NIPT kabi molekulyar-genetik testlarning xromosomal anomaliyalar (Daun sindromi, Edvards, Patau)ni aniqlashdagi diagnostik qiymati tahlil qilindi. Olingan ma'lumotlar prenatal skriningning tug'ma kasalliklarning oldini olishda, homila rivojlanishini kompleks baholashda va perinatal xavflarni kamaytirishda muhim ahamiyatga ega ekanini ko'rsatadi.

**Kalit so'zlar:** prenatal diagnostika, genetik skrining, NIPT, invaziv usullar, noinvaziv usullar, xromosomal anomaliyalar, Daun sindromi, Edvards sindromi, Patau sindromi, molekulyar diagnostika.





**Аннотация:** В данной статье проанализирована роль пренатальной диагностики и генетического скрининга в современной медицине, их эффективность в раннем выявлении наследственных и хромосомных заболеваний, а также значение для улучшения репродуктивного здоровья. В исследовании научно раскрыты преимущества инвазивных и неинвазивных методов пренатальной диагностики, их точность, уровень риска и области клинического применения. Также рассмотрена диагностическая ценность молекулярно-генетических тестов, таких как ультразвуковое исследование, биохимический скрининг и НИПТ, в выявлении хромосомных аномалий (синдром Down syndrome, синдром Эдвардса, синдром Патау). Полученные данные показывают, что пренатальный скрининг имеет важное значение в профилактике врождённых заболеваний, комплексной оценке развития плода и снижении перинатальных рисков.

**Ключевые слова:** пренатальная диагностика, генетический скрининг, НИПТ, инвазивные методы, неинвазивные методы, хромосомные аномалии, синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, молекулярная диагностика.

**Abstract:** This article analyzes the role of prenatal diagnostics and genetic screening in modern medicine, their effectiveness in the early detection of hereditary and chromosomal disorders, and their importance in improving reproductive health. The study scientifically examines the advantages of invasive and non-invasive prenatal diagnostic methods, their accuracy, risk levels, and clinical applications. The diagnostic value of molecular-genetic tests such as ultrasound examination, biochemical screening, and NIPT in detecting chromosomal abnormalities (Down syndrome, Edwards syndrome, Patau syndrome) is also discussed. The obtained data demonstrate that prenatal screening plays a significant role in preventing congenital disorders, providing a comprehensive assessment of fetal development, and reducing perinatal risks.

**Keywords:** prenatal diagnostics, genetic screening, NIPT, invasive methods, non-invasive methods, chromosomal abnormalities, Down syndrome, Edwards syndrome, Patau syndrome, molecular diagnostics.

## KIRISH





Prenatal diagnostika va genetik skrining zamonaviy tibbiyotning eng tez rivojlanayotgan yoʻnalishlaridan biri boʻlib, homila rivojlanishidagi irsiy va xromosomal nuqsonlarni erta aniqlash imkonini beradi. Reproduktiv yoshdagi ayollar orasida tugʻma anomaliyalar, irsiy kasalliklar va xromosoma sindromlari uchrash chastotasining ortib borayotgani ushbu sohada aniq, xavfsiz va yuqori samarali diagnostika usullariga ehtiyojni kuchaytirmoqda. Ayniqsa, homilaning ilk haftalaridayoq genetik skrining oʻtkazish orqali prenatal davrda xavf omillarini aniqlash, kasalliklarni erta tashxislash va zarur klinik choralarni belgilash imkoniyati oshmoqda. Hozirgi kunda prenatal diagnostika invaziv (amniyosentez, xorion biopsiyasi) va noinvaziv (ultratovush tekshiruvi, biokimyoviy skrining, NIPT) usullarga boʻlinadi. Ulardan noinvaziv prenatal testlar (NIPT) homilaning erkin DNK fragmentlarini aniqlash imkoniyati tufayli xavfsizlik, aniqlik va erta tashxis qoʻyishning eng maqbul shakliga aylanmoqda. Xromosomal anomaliyalar — xususan, Daun Edvards va Patau sindromlarini aniqlashda ushbu testlarning diagnostik sezgirligi 99% gacha yetishi ilmiy adabiyotlarda keng yoritilgan. Prenatal skriningning ahamiyati nafaqat tugʻma kasalliklar xavfini aniqlash, balki ota-onalarni xabardor qilish, homila rivojlanishini kuzatish va perinatal xavflarning oldini olishda muhim oʻrin tutadi. Shuning uchun ushbu mavzu tibbiy biologiya, klinik genetika va prenatal tibbiyotda dolzarb ilmiy yoʻnalish hisoblanadi.

**Tadqiqot metodlari.** Ushbu tadqiqot prenatal diagnostika va genetik skriningning samaradorligini baholashga qaratilgan boʻlib, ilmiy manbalar tahlili, statistik maʼlumotlarni solishtirish va mavjud diagnostik usullarni taqqoslash metodlaridan foydalanildi. Tadqiqot quyidagi bosqichlarda amalga oshirildi: Prenatal diagnostika boʻyicha ilmiy maqolalar, klinik koʻrsatmalar, genetik tahlil natijalari va zamonaviy diagnostik texnologiyalar haqidagi manbalar oʻrganildi. Xususan, invaziv va noinvaziv usullar boʻyicha xalqaro klinik protokollar solishtirildi. Prenatal skriningning asosiy yoʻnalishlari quyidagi mezonlar boʻyicha tahlil qilindi: tashxis qoʻyish davri (1-chorak yoki 2-chorak), sezgirlik va oʻziga xoslik koʻrsatkichlari, homila uchun xavf darajasi, klinik qoʻllanish doirasi. Bu mezonlar asosida ultratovush tekshiruvi, biokimyoviy skrining, NIPT, amniyosentez va xorion biopsiyasi taqqoslandi. NIPT testi asosida homila DNK sini aniqlash texnologiyalari (massiv sekvenslash, cfDNA tahlili) boʻyicha mavjud maʼlumotlar oʻrganildi. Testlarning diagnostik sezgirligi va aniqlik darajasi ilmiy maʼlumotlar asosida baholandi. Xromosomal anomaliyalar — Daun Edvards va Patau





ISSN (E): 2181-4570 ResearchBib Impact Factor: 6,4 / 2024 SJIF 2024 = 5.073 Volume-3, Issue-12

sindromlarining uchrash chastotasi, prenatal skrining orqali erta aniqlanish ko'rsatkichlari va natijalarining klinik samaradorligi solishtirildi. Prenatal diagnostika natijalarining homiladorlikni boshqarish, perinatal xavflarni kamaytirish va profilaktik tavsiyalar ishlab chiqishdagi roli bo'yicha amaliy qo'llanmalar o'rganildi.

**Tadqiqot natijalari** prenatal diagnostika va genetik skriningning zamonaviy tibbiyotdagi o'rni tobora oshib borayotganini ko'rsatdi. Olingan ma'lumotlar shuni tasdiqladiki, prenatal davrda xromosomal anomaliyalarni aniqlash uchun noinvaziv va invaziv usullarni kompleks qo'llash homila salomatligini baholashda eng samarali strategiyadir. Ayniqsa, NIPT testlarining yuqori sezgirlik va o'ziga xoslik ko'rsatkichlari ularni erta diagnostikada asosiy usullar qatoriga olib chiqmoqda. NIPTning keng qo'llanilishi nafaqat diagnostik samaradorlikni oshiradi, balki invaziv protseduralarga bo'lgan ehtiyojni sezilarli darajada kamaytiradi. Klinik amaliyotda bu homilador ayol uchun xavfsizlikning oshishi, stressning kamayishi va perinatal xavflarning pasayishiga olib keladi. Biroq NIPT natijalarining ijobiy chiqqan holatlarida yakuniy tashxis uchun invaziv metodlar talab etilishi, genetik maslahatchilarning roli haligacha muhimligini anglatadi. Biokimyoviy skrining va ultratovush tekshiruvlari ommaviy tibbiyot amaliyotida qo'llanilishi oson, iqtisodiy jihatdan maqbul va ma'lumot beruvchanligi bilan prenatal tibbiyotning zarur komponenti bo'lib qolmoqda. Biroq, ular yakka holda yuqori aniqlik bermasligi sababli, NIPT bilan kombinatsiyalashgan skrining tizimini joriy etish eng optimal yondashuv sifatida ko'rilmogda. Tadqiqot shuningdek, prenatal diagnostikaning nafaqat kasalliklarni aniqlash, balki homila rivojlanishidagi turli funksional va anatomik o'zgarishlarni erta bosqichda aniqlab, homiladorlikni to'g'ri boshqarishdagi rolini yoritadi. Xomilaning bo'yin orqa qismi o'lchami, yurak faoliyati yoki suyak uzunligidagi o'zgarishlar ko'plab xromosomal anomaliyalar uchun dastlabki klinik markerlar sifatida muhim ahamiyatga ega.

## XULOSA

Tadqiqot prenatal diagnostika va genetik skriningning tug'ma xromosomal kasalliklarni erta aniqlashdagi dolzarb ahamiyatini yana bir bor tasdiqladi. Olingan natijalar shuni ko'rsatdiki, noinvaziv prenatal testlar (NIPT), ultratovush skriningi va biokimyoviy tahlillarni kompleks qo'llash homila rivojlanishidagi nuqsonlarni erta aniqlash imkoniyatini sezilarli darajada oshiradi. NIPTning yuqori sezgirlik darajasi va





ISSN (E): 2181-4570 ResearchBib Impact Factor: 6,4 / 2024 SJIF 2024 = 5.073 Volume-3, Issue-12

xavfsizligi uni zamonaviy prenatal diagnostikaning asosiy komponentlaridan biriga aylantirgan bo'lsa, invaziv usullar yakuniy tashxis qo'yishda muhim rol o'ynaydi. Prenatal diagnostikaning keng qo'llanishi perinatal xavflarni kamaytirish, homiladorlikni to'g'ri boshqarish, sog'lom avlodni shakllantirish va tug'ma kasalliklarning oldini olishga sezilarli ta'sir ko'rsatadi. Shu bilan birga, prenatal skrining jarayonida axloqiy va psixologik masalalarga e'tibor qaratish, genetik ma'lumotlarning maxfiyligi va bemorlarning ongli ravishda qaror qabul qilishi uchun to'liq ma'lumot berilishi muhimdir. Kelajakda genetik texnologiyalarning rivojlanishi prenatal diagnostikaning yanada aniq, arzon va keng ommalashgan ko'rinishga ega bo'lishini ta'minlaydi. Shu bois ushbu yo'nalishda ilmiy izlanishlarni davom ettirish va klinik amaliyotni takomillashtirish juda muhim hisoblanadi.

#### FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR:

1. ACOG Practice Bulletin No. 226. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities. American College of Obstetricians and Gynecologists, 2020.
2. 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.
3. Wald, N.J., Hackshaw, A.K. Combining Ultrasound and Biochemical Markers in First-Trimester Screening for Down Syndrome. Prenatal Diagnosis, 1997.
4. Benn, P., Borell, A., Chiu, R., et al. Noninvasive Prenatal Testing: Clinical Performance and Counseling Considerations. Genetics in Medicine, 2013.
5. Nicolaides, K.H. First Trimester Screening for Chromosomal Abnormalities. Fetal Diagnosis and Therapy, 2004.
6. Driscoll, D.A., Gross, S. Prenatal Screening for Aneuploidy. Obstetrics & Gynecology, 2009.
7. Malone, F.D., D'Alton, M.E. First-Trimester Screening for Aneuploidy. Clinical Obstetrics and Gynecology, 2005.
8. Wapner, R.J., et al. Chromosomal Microarray vs. Standard Karyotyping for Prenatal Diagnosis. New England Journal of Medicine, 2012.

