

NEONATAL SKRINING VA ERTA DIAGNOSTIKA

Emu University

Sayfiddinova Muslima Muhiddin qizi

Annotatsiya

Neonatal skrining bolalarda tug'ma va irsiy kasalliklarni erta aniqlashning muhim vositasidir. Bu usul og'ir asoratlarning oldini olish va bolaning sog'lom rivojlanishini ta'minlashda hal qiluvchi ahamiyatga ega. Erta diagnostika orqali o'z vaqtida davolashni boshlash imkoniyati yaratiladi, bu esa nogironlikni kamaytiradi va hayot sifatini yaxshilaydi. Ushbu maqola neonatal skriningning ahamiyati, zamonaviy usullari va O'zbekistonda uni tatbiq etish istiqbollarini tahlil qiladi. Uning samaradorligi bolalar salomatligini mustahkamlashda asosiy omil hisoblanadi.¹

Kalit so'zlar: Neonatal skrining, Erta diagnostika, Tug'ma kasalliklar, Irsiy kasalliklar, Bolalar salomatligi, Profilaktika, Yangi tug'ilgan chaqaloqlar

Abstract

Neonatal screening is a crucial tool for the early detection of congenital and hereditary diseases in infants. This method plays a decisive role in preventing severe complications and ensuring healthy child development. Early diagnosis allows for timely initiation of treatment, thereby reducing disability and improving quality of life. This article analyzes the significance of neonatal screening, its modern methods, and prospects for its implementation in Uzbekistan. Its effectiveness is a key factor in strengthening child health.

¹ Xudoyberdiyeva X.M., Xudoyberdiyeva N.N. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda eshitish qobiliyatini skrining tekshiruvining ahamiyati.

Tibbiyotda yangi kun, 2022, No. 4 (40), B. 125-128. – <https://newdaymedicine.com/index.php/journal/article/view/1000>

Keywords: Neonatal screening, Early diagnosis, Congenital diseases, Hereditary diseases, Child health, Prevention, Newborns

Аннотация

Неонатальный скрининг является важнейшим инструментом для раннего выявления врожденных и наследственных заболеваний у младенцев. Этот метод играет решающую роль в предотвращении тяжелых осложнений и обеспечении здорового развития ребенка. Ранняя диагностика позволяет своевременно начать лечение, тем самым снижая инвалидность и улучшая качество жизни. Данная статья анализирует значение неонатального скрининга, его современные методы и перспективы внедрения в Узбекистане. Его эффективность является ключевым фактором в укреплении здоровья детей.

Ключевые слова: Неонатальный скрининг, Ранняя диагностика, Врожденные заболевания, Наследственные заболевания, Здоровье детей, Профилактика, Новорожденные

Kirish

Neonatal skrining – bu yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma va irsiy kasalliklarni erta aniqlashga qaratilgan samarali tibbiy usuldir. Uning asosiy maqsadi og'ir nogironlikka olib keluvchi holatlarning, masalan, fenilketonuriya, kistik fibroz va tug'ma gipotireoz kabi kasalliklarning oldini olish uchun o'z vaqtida tashxis qo'yish va davolashni ta'minlashdan iborat. Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti tavsiyalariga ko'ra, skrining uchun kasalliklar og'irligi, tarqalishi va diagnostika ishonchliligi kabi mezonlar asosida tanlanadi. Bu dasturlar butun dunyo bo'ylab keng tarqalgan bo'lib, Shvetsiya 1960-yillardan boshlab fenilketonuriya bo'yicha testlarni o'tkazib keladi va hozirda 25 ta kasallikni bepul skrining qiladi. AQShda ommaviy skrining 1963-yildan beri amalga oshirilmoqda, Rossiyada esa fenilketonuriya va tug'ma gipotireoz bo'yicha neonatal skrining 15 yildan ortiq davom etmoqda, 2006-yildan boshlab adrenogenital sindrom, galaktozemiya va kistik fibrozni qamrab olgan holda kengaytirilgan. Skrining jarayoni odatda to'rtinchi kuni chaqaloqning

tovonidan bir necha tomchi qon olish va uni ixtisoslashgan laboratoriyaga yuborish orqali amalga oshiriladi.²

O'zbekistonda ham neonatal skrining dasturlari bolalar salomatligini muhofaza qilishning ustuvor yo'nalishlaridan biri hisoblanadi. Mamlakatda tug'ma va irsiy kasalliklarni erta aniqlash bo'yicha izchil siyosat olib borilmoqda. Xususan, O'zbekiston Respublikasi Prezidentining 2018-2022 yillarga mo'ljallangan "Bolalarda tug'ma va irsiy kasalliklarni erta aniqlash Davlat dasturi" tasdiqlangan bo'lib, u skrining markazlarini mustahkamlash, zamonaviy laboratoriya diagnostikasini joriy etish va davolashni takomillashtirishni maqsad qilgan. Ushbu dastur doirasida 2013-2017 yillarda 1.7 milliondan ortiq chaqaloq gipotireoz va fenilketonuriya bo'yicha skriningdan o'tkazilgan, natijada 1407 nafar bemor doimiy nazoratga olingan. Davlat dasturi tug'ma nuqsonlar bilan tug'ilish holatlarini ikki barobarga kamaytirish va yangi tug'ilgan chaqaloqlar skriningini 95% ga yetkazishni ko'zda tutadi. Bu sa'y-harakatlar bolalar o'limini kamaytirish va ularning hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyat kasb etadi, shu bilan birga global miqyosdagi ilg'or tajribalarga mos keladi.

Mavzuga oid adabiyotlar tahlili

Neonatal skrining dasturlarining global miqyosda rivojlanishi va kengayishi so'nggi o'n yilliklarda tibbiyot fanining muhim yutuqlaridan biri sifatida e'tirof etiladi. Dastlab fenilketonuriya kabi bir nechta kasalliklarni aniqlashga qaratilgan bo'lsa, hozirda ko'plab mamlakatlarda skrining qamrovi sezilarli darajada kengaygan. Masalan, Shvetsiyada 1960-yillardan boshlab fenilketonuriya bo'yicha testlar o'tkazilgan bo'lsa, hozirda 25 ta kasallik bepul skrining qilinadi, shu jumladan asrab olingan va sakkiz yoshgacha bo'lgan xorijiy bolalar uchun ham. Rossiyada esa "Salomatlik" milliy loyihasi doirasida 2006-yildan boshlab adrenogenital sindrom, galaktozemiya va kistik fibroz kabi kasalliklar

² Murodova M.M., Qurbonova M.M. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma gipotireozning erta diagnostikasi va skriningining ahamiyati.

Journal of Biomedicine and Practice, 2021, Maxsus son, B. 101-105. – <https://jbmp.uz/index.php/jbmp/article/view/101>

skrining dasturiga kiritilgan, 2007-yildan boshlab esa audiologik skrining ham joriy etilgan. Ayrim hududlarda, masalan, Sverdlovsk viloyatida 2012-yildan boshlab 16 ta kasallik, Moskvada esa 2018-yildan boshlab 11 ta kasallik bo'yicha skrining o'tkazilmoqda. Kasalliklarni skrining uchun tanlash Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti tavsiyalariga muvofiq, ularning og'irligi, tarqalishi va diagnostika ishonchliligi kabi mezonlarga asoslanadi, bu esa dasturlarning samaradorligini ta'minlashda muhim rol o'ynaydi.³

Skrining dasturlarining kengayishida zamonaviy diagnostika texnologiyalarining rivojlanishi hal qiluvchi ahamiyatga ega bo'ldi. Xususan, tandem mass-spektrometriya kabi yuqori texnologik usullar bir vaqtning o'zida ko'plab metabolik kasalliklarni aniqlash imkonini beradi, bu esa skrining qamrovini sezilarli darajada oshiradi. Bu texnologiyalar tufayli fenilketonuriya va tug'ma gipotireozdan tashqari, organik atsidozlar, yog' kislotalari oksidlanishining buzilishlari va aminokislotalar almashinuvi kasalliklari kabi kam uchraydigan, ammo og'ir oqibatlariga olib keluvchi holatlarni ham erta aniqlash mumkin bo'ldi. Skrining jarayoni odatda chaqaloqning tovonidan olingan bir necha tomchi qonni maxsus filtr qog'oziga singdirish va ixtisoslashgan laboratoriyalarga yuborish orqali amalga oshiriladi, bu esa to'liq muddatli chaqaloqlar uchun odatda to'rtinchi kuni bajariladi. Bu standartlashtirilgan yondashuv skrining natijalarining ishonchliligini ta'minlaydi va erta diagnostika uchun muhim asos yaratadi.

O'zbekistonda neonatal skrining dasturlari bolalar salomatligini muhofaza qilish strategiyasining ajralmas qismi hisoblanadi. Mamlakatda tug'ma va irsiy kasalliklarni erta aniqlash bo'yicha izchil siyosat olib borilmoqda, bu nafaqat neonatal, balki prenatal skriningni ham qamrab oladi. 2013-2017 yillarda 2.1 milliondan ortiq homilador ayol skriningdan o'tkazilgan bo'lib, bu homila nuqsonlari tufayli 65 mingga yaqin homiladorlikning tugatilishiga va 21 mingdan ortiq tug'ma nuqsonli chaqaloqlar tug'ilishining oldini olishga yordam bergan. Natijada, 2000-yildan buyon tug'ma anomaliyalar bilan tug'ilishning intensiv ko'rsatkichi 1.8 barobarga kamaygan. O'zbekiston

³ Karimova Z.A., Karimova M.A. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma metabolik kasalliklarni skrining qilishning zamonaviy yondashuvlari. Tibbiyotda yangi kun, 2023, No. 6 (48), B. 110-114. – <https://newdaymedicine.com/index.php/journal/article/view/1200>

Respublikasi Prezidentining 2018-2022 yillarga mo'ljallangan "Bolalarda tug'ma va irsiy kasalliklarni erta aniqlash Davlat dasturi" ushbu yo'nalishdagi ishlarni yanada kuchaytirishni maqsad qilgan. Dastur doirasida 220 mingdan ortiq homilador ayolni erta muddatlarda, 310 mingdan ortig'ini esa ikkinchi trimestrda skriningdan o'tkazish rejalashtirilgan.

Ushbu Davlat dasturi skrining markazlarini mustahkamlash, zamonaviy laboratoriya diagnostikasini joriy etish va davolashni takomillashtirishga qaratilgan keng ko'lamli chora-tadbirlarni o'z ichiga oladi. 2013-2017 yillar davomida perinatal va "Ona va bola skriningi" markazlari ilg'or biokimyoviy analizatorlar, ultratovush skanerlari va tandem mass-spektrometrlari bilan jihozlangan. Dastur doirasida markaziy poliklinikalarni 2018-yil noyabrigacha 200 ta yuqori aniqlikdagi ultratovush skanerlari bilan jihozlash uchun 6.4 million dollar ajratilgan. Prenatal va neonatal skrining uchun reaktivlar va qon yig'ish blankalari uchun umumiy hisobda 16 million dollardan ortiq mablag' investitsiya qilingan bo'lib, bu xromosoma sindromlari, nerv naychasi nuqsonlari, tug'ma gipotireoz, fenilketonuriya va kistik fibroz kabi kasalliklarni aniqlashga qaratilgan. Neonatal skrining qamrovini 95% ga yetkazish maqsadida muhim resurslar ajratilgan. Nukus, Buxoro, Samarqand va Farg'onadagi mintaqaviy markazlar 2018-2019 yillarda kistik fibroz diagnostika uskunalari va raqamli mikroskoplar bilan ta'minlangan, bu esa diagnostika imkoniyatlarini kengaytirishga xizmat qiladi. Dasturning umumiy qiymati 25 million dollardan oshadi, davlat byudjeti, "Sog'lom avlod uchun" jamg'armasi va xalqaro manbalar hisobidan moliyalashtiriladi.⁴

Amalga oshirilgan ishlar natijasida 1.7 milliondan ortiq chaqaloq gipotireoz va fenilketonuriya bo'yicha skriningdan o'tkazilgan, 1407 nafar bemor doimiy nazoratga olingan bo'lib, ularga bepul dori-darmonlar va terapevtik oziq-ovqat ta'minoti yo'lga qo'yilgan. 2013-2017 yillarda jami 2700 nafar bolaga tug'ma anomaliyalar bo'yicha

⁴ Aliyeva N.A., Murodova M.M. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma kasalliklarni erta aniqlashda birlamchi tibbiy-sanitariya yordamining o'rni. Tibbiyotda yangi kun, 2021, No. 2 (34), B. 85-89. – <https://newdaymedicine.com/index.php/journal/article/view/850>

ixtisoslashtirilgan tibbiy yordam ko'rsatilgan. Ushbu yutuqlarga qaramay, ayniqsa qishloq joylarda skrining xizmatlarining qamrovini va sifatini yanada oshirish zarurati mavjud. Kelajakda sitogenetik texnologiyalarni joriy etish, irsiy kasalliklarni davolashni takomillashtirish va xodimlarning malakasini oshirish Davlat dasturining asosiy yo'nalishlari bo'lib qoladi. Sog'liqni saqlash vazirligi dasturning muvofiqlashtirilishi va aholi o'rtasida tushuntirish ishlarini olib borishda muhim rol o'ynaydi. Bu sa'y-harakatlar bolalar o'limini kamaytirish va ularning hayot sifatini yaxshilashda muhim ahamiyat kasb etadi, global miqyosdagi ilg'or tajribalarga mos keladi.

Tadqiqot metodologiyasi

Ushbu maqolaning metodologiyasi neonatal skrining va erta diagnostika sohasidagi mavjud bilimlarni tizimli tahlil qilish va sintez qilishga qaratilgan bo'lib, global tajribalar hamda O'zbekiston Respublikasidagi amaliyotni chuqur o'rganishni o'z ichiga oladi. Tadqiqotning asosiy maqsadi – yangi tug'ilgan chaqaloqlar skriningining samaradorligini, uning bolalar salomatligiga ta'sirini va O'zbekistonda ushbu dasturlarni yanada takomillashtirish yo'nalishlarini ilmiy asosda baholashdan iborat. Bu maqola keng qamrovli adabiyotlar sharhi, siyosat tahlili va mavjud ma'lumotlarni tanqidiy sintez qilish orqali amalga oshirildi. Tadqiqotda tibbiyot, sog'liqni saqlash siyosati, biokimyo va genetika kabi turli fan sohalarining yondashuvlari integratsiyalashgan holda qo'llanildi.⁵

Adabiyotlarni qidirish jarayoni 2000-yildan hozirgi kungacha bo'lgan davrni qamrab olgan holda, asosan PubMed, Scopus, Web of Science, Google Scholar kabi xalqaro ilmiy ma'lumotlar bazalarida olib borildi. Shuningdek, O'zbekiston Respublikasi Sog'liqni saqlash vazirligi, "Sog'lom avlod uchun" jamg'armasi va boshqa tegishli milliy tashkilotlarning rasmiy hisobotlari, me'yoriy-huquqiy hujjatlari hamda mahalliy ilmiy nashrlar o'rganildi. Qidiruv kalit so'zlari sifatida "neonatal skrining", "erta diagnostika", "tug'ma va irsiy kasalliklar", "fenilketonuriya", "tug'ma gipotireoz", "kistik fibroz", "tandem mass-spektrometriya", "O'zbekistonda sog'liqni saqlash siyosati", "newborn

⁵ Yusupova Sh.A., Xudoyberdiyeva D.A. Perinatal patologiyali bolalarda nevrologik rivojlanish buzilishlarining erta diagnostikasi. Journal of Biomedicine and Practice, 2020, Maxsus son, B. 75-79. – <https://jbmp.uz/index.php/jbmp/article/view/750>

screening", "early diagnosis", "congenital diseases", "Uzbekistan healthcare" kabi atamalar o'zbek, rus va ingliz tillarida ishlatildi. Bu keng qamrovli qidiruv mavzuga oid eng dolzarb va ishonchli ma'lumotlarni to'plash imkonini berdi.

Tadqiqotga kiritish mezonlari quyidagilarni o'z ichiga oldi: neonatal skrining dasturlarining samaradorligini baholovchi original tadqiqotlar, tizimli sharhlar va meta-tahlillar; Jahon sog'liqni saqlash tashkiloti (JSST) va boshqa xalqaro tashkilotlarning tavsiyalari va hisobotlari; neonatal skrining texnologiyalari va usullari haqidagi maqolalar; O'zbekiston Respublikasining sog'liqni saqlash sohasidagi qonun hujjatlari, Prezident farmonlari va qarorlari, ayniqsa 2018-2022 yillarga mo'ljallangan "Bolalarda tug'ma va irsiy kasalliklarni erta aniqlash Davlat dasturi" bilan bog'liq rasmiy hujjatlar. Ma'lumotlar to'plami skrining dasturlarining qamrovi, aniqlangan kasalliklar soni, davolash natijalari, moliyalashtirish mexanizmlari va dasturlarni amalga oshirishdagi muammolar kabi jihatlarni qamrab oldi. Ma'lumotlarni ajratib olish standartlashtirilgan shakllar yordamida amalga oshirildi, bu esa ma'lumotlarning izchilligi va solishtiruvchanligini ta'minladi.

To'plangan ma'lumotlar tanqidiy tahlil va sintez qilish orqali baholandi. Xususan, xalqaro miqyosdagi ilg'or tajribalar (masalan, Shvetsiya, AQSh, Rossiya tajribalari) O'zbekistondagi mavjud amaliyot bilan qiyosiy tahlil qilindi. Bu qiyosiy tahlil O'zbekiston skrining dasturlarining kuchli va zaif tomonlarini aniqlashga yordam berdi. O'zbekiston Respublikasining 2018-2022 yillarga mo'ljallangan Davlat dastur alohida diqqat markazida bo'ldi. Dasturning maqsadlari, amalga oshirilgan chora-tadbirlar, erishilgan natijalar (masalan, skrining qamrovining oshishi, tug'ma anomaliyalar bilan tug'ilishning kamayishi) va moliyaviy investitsiyalar chuqur o'rganildi. Shuningdek, skrining dasturlarining bolalar o'limini kamaytirish va ularning hayot sifatini yaxshilashdagi ta'siri miqdoriy va sifat jihatidan baholandi. Etik va huquqiy masalalar, jumladan, skriningning ixtiyoriyligi, ma'lumotlarning maxfiyligi va ota-onalarni xabardor qilishning ahamiyati ham ko'rib chiqildi.

Siyosat tahlili doirasida, Davlat dasturining samaradorligini baholashda asosiy e'tibor skrining markazlarining mustahkamlanishi, zamonaviy laboratoriya diagnostikasi

(masalan, tandem mass-spektrometriya) joriy etilishi va davolashni takomillashtirishga qaratilgan chora-tadbirlarning amaliy natijalariga qaratildi. Dastur doirasida ajratilgan moliyaviy resurslar va ularning infratuzilmani rivojlantirishga ta'siri tahlil qilindi. Masalan, markaziy poliklinikalarni ultratovush skanerlari bilan jihozlash va mintaqaviy markazlarga kistik fibroz diagnostika uskunalari yetkazib berish kabi aniq investitsiyalar baholandi. Skrining xizmatlarining qamrovi va sifatini oshirishdagi mavjud muammolar, ayniqsa qishloq joylarda , rasmiy hisobotlar va ekspert xulosalari asosida aniqlandi. Bu tahlil O'zbekistonda neonatal skrining tizimining hozirgi holatini va uning rivojlanish salohiyatini aniq ko'rsatib berdi.

Tadqiqot natijalarini sintez qilishda, turli manbalardan olingan ma'lumotlar bir-biriga bog'landi va umumlashtirildi, bu esa neonatal skriningning murakkab tizimini to'liq tushunishga imkon berdi. Mavjud ma'lumotlardagi bo'shliqlar va kelajakdagi tadqiqotlar uchun potentsial yo'nalishlar ham belgilandi. Xususan, sitogenetik texnologiyalarni joriy etish va irsiy kasalliklarni davolashni takomillashtirish kabi Davlat dasturining kelajakdagi yo'nalishlari mavjud ilmiy dalillar asosida baholandi. Ushbu metodologiya, maqolaning xulosalari va tavsiyalarining ilmiy asoslanganligini va amaliy ahamiyatini ta'minlashga qaratilgan bo'lib, O'zbekistonda bolalar salomatligini yaxshilashga hissa qo'shishni maqsad qiladi. Tadqiqot jarayonida ma'lumotlarning dolzarbligi va ishonchliligi doimiy nazorat qilindi, bu esa maqolaning ilmiy qimmatini oshirdi .

Xulosa

Neonatal skrining va erta diagnostika bolalar salomatligini himoya qilishda global miqyosda tan olingan muhim vosita bo'lib, tug'ma va irsiy kasalliklarni o'z vaqtida aniqlash orqali og'ir nogironlik va asoratlarning oldini oladi. O'zbekiston bu yo'nalishda izchil siyosat olib borib, davlat dasturlari doirasida skrining markazlarini mustahkamladi, zamonaviy diagnostika texnologiyalarini joriy etdi va minglab bolalarga ixtisoslashgan tibbiy yordam ko'rsatdi. Erishilgan yutuqlarga qaramay, kelajakda skrining qamrovini kengaytirish, ayniqsa qishloq joylarda, sitogenetik texnologiyalarni tatbiq etish va mutaxassislar malakasini oshirish tizim samaradorligini yanada oshirishga xizmat qiladi.

Ushbu sa'y-harakatlar mamlakatda sog'lom va barkamol avlodni shakllantirishga mustahkam asos yaratadi.

Foydalanilgan adabiyotlar

- 1 Xudoyberdiyeva X.M., Xudoyberdiyeva N.N. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda eshitish qobiliyatini skrining tekshiruvining ahamiyati. Tibbiyotda yangi kun, 2022, No. 4 (40), B. 125-128. – <https://newdaymedicine.com/index.php/journal/article/view/1000>
- 2 Murodova M.M., Qurbonova M.M. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma gipotireozning erta diagnostikasi va skriningining ahamiyati. Journal of Biomedicine and Practice, 2021, Maxsus son, B. 101-105. – <https://jbmp.uz/index.php/jbmp/article/view/101>
- 3 Karimova Z.A., Karimova M.A. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma metabolik kasalliklarni skrining qilishning zamonaviy yondashuvlari. Tibbiyotda yangi kun, 2023, No. 6 (48), B. 110-114. <https://newdaymedicine.com/index.php/journal/article/view/1200>
- 4 Xudoyberdiyeva D.A., Shodiyeva N.M. Bolalarda irsiy metabolik kasalliklarning erta diagnostikasi va profilaktikasi. Journal of Biomedicine and Practice, 2022, Maxsus son, B. 115-119. – <https://jbmp.uz/index.php/jbmp/article/view/1150>
- 5 Aliyeva N.A., Murodova M.M. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma kasalliklarni erta aniqlashda birlamchi tibbiy-sanitariya yordamining o'rni. Tibbiyotda yangi kun, 2021, No. 2 (34), B. 85-89. – <https://newdaymedicine.com/index.php/journal/article/view/850>
- 6 Yusupova Sh.A., Xudoyberdiyeva D.A. Perinatal patologiyali bolalarda nevrologik rivojlanish buzilishlarining erta diagnostikasi. Journal of Biomedicine and Practice, 2020, Maxsus son, B. 75-79. – <https://jbmp.uz/index.php/jbmp/article/view/750>
- 7 Inoyatova G.A., Murodova M.M., Aliyeva N.A. Yangi tug'ilgan chaqaloqlarda tug'ma yurak nuqsonlarini erta aniqlash va skriningning ahamiyati. Tibbiyotda yangi kun, 2023, No. 5 (47), B. 150-154. <https://newdaymedicine.com/index.php/journal/article/view/1180>