

used for this purpose. The role of devices such as NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing), ultrasound, and MRI, as well as Artificial Intelligence (AI) systems in prenatal diagnostics, is discussed. The article also highlights emerging approaches such as the “fetal digital twin” — the digital modeling of the fetus, multi-omics data analysis, and the integration of these data through artificial intelligence.

Keywords: *pregnancy, genetic disease, NIPT, diagnostics, artificial intelligence, ultrasound, MRI, cfDNA.*

INTRODUCTION

Pregnancy is one of the most important stages of human development, during which monitoring the health of the mother and baby and detecting genetic and non-genetic diseases early are essential for ensuring the birth of a healthy generation. In the past, most diseases were identified only after birth, but today, with the help of modern medicine, artificial intelligence, and digital technologies, it is possible to assess the condition of the fetus even at its earliest stages. Modern diagnostic devices and AI systems have enabled early diagnosis of fetal disorders, playing a crucial role in protecting maternal and fetal health. Early detection of such diseases not only helps save the baby's life but also protects the health of the mother. Currently, modern diagnostic tools and artificial intelligence systems hold a leading position in this process. Tests such as NIPT, based on placental cfDNA, have become widespread, and combining ultrasound and MRI imaging with artificial intelligence (AI) has significantly improved diagnostic accuracy. This integration reduces human error, saves time, and allows physicians to make more precise clinical decisions.

Роль современных диагностических аппаратов и искусственного интеллекта в выявлении наследственных и ненаследственных заболеваний при беременности

Аннотация: В данной статье представлена информация о современных методах раннего выявления наследственных и ненаследственных заболеваний во время беременности, а также о технологиях, используемых для их диагностики. Рассматривается роль таких методов, как НИПТ (неинвазивный пренатальный тест), ультразвуковое исследование (УЗИ) и магнитно-резонансная томография (МРТ), а также систем искусственного интеллекта (ИИ) в пренатальной диагностике. Кроме того, описываются новые направления — создание «цифрового двойника плода», анализ мультиомных данных и их интеграция с помощью искусственного интеллекта.

Ключевые слова: беременность, наследственные заболевания, НИПТ, диагностика, искусственный интеллект, УЗИ, МРТ, cfДНК.

Введение

Беременность является одним из важнейших этапов развития человека. Контроль за здоровьем матери и ребёнка, а также раннее выявление наследственных и ненаследственных заболеваний — основные условия

рождения здорового потомства. Если раньше большинство заболеваний определялось только после рождения ребёнка, то сегодня благодаря достижениям современной медицины, цифровых технологий и искусственного интеллекта стало возможным изучать состояние плода даже на ранних стадиях его развития. Современные диагностические аппараты и системы искусственного интеллекта позволяют выявлять заболевания на ранней стадии, что имеет огромное значение для защиты здоровья матери и ребёнка. Раннее выявление патологий помогает не только сохранить жизнь новорождённого, но и защитить здоровье матери. В настоящее время в этом процессе лидирующую роль занимают современные диагностические технологии и системы искусственного интеллекта. Широкое применение получили НИПТ-тесты, основанные на плацентарной cfДНК, а объединение данных УЗИ и МРТ с системами искусственного интеллекта повысило точность диагностики. Такое взаимодействие снижает вероятность ошибок, экономит время и помогает врачам принимать более точные решения.

Asosiy qism

Bugungi zamonaviy texnologiyalar davrida irsiy kasalliklarni aniqlashda yangi texnologiyalar yaratib kelinmoqda. Ushbu texnologiyalar irsiy kasalliklarni aniqlash va ularni oldini olishda muhim ahamiyatga ega. Ushbu texnologiyalarga :

NIPT -bu onaning qonidagi erkin hujayrasiz DNKsi ya'ni cfDNK ni tekshirish orqali homiladagi xromasomlar holatini aniqlab beradigan test hisoblanadi.

NIPT orqali Daun sindromi (trisomiya 21), Edwards (18) va Patau (13) sindromlarini erta aniqlash mumkin. Bu usul xavfsiz, og'riqsiz va ishonchli hisoblangani uchun juda ko'p mamlakatlarda keng qo'llanilmoqda. Uning boshqa testlardan farqi homilaga hech qanday zarar yetkazmaydi va natija 24 soat ichida aniq bo'ladi. Bu esa vaqt borasida ham homilador inson uchun qulay. Balki shuning uchun ham NIPT testlari uchun talab kundan kunga ortib borayotgandir.

UZI-eng keng tarqalgan va xavfsiz usul hisoblanadi. UZI yordamida biz homilaning holati, yoshi va rivojlanishi aniqlanadi. tug'ma nuqsonlar aniqlanadi, yurak urish tezligi, kindik ichakchasi holati ko'riladi. Hozirda keng tarqalgan 3D va 4D UZI aparatlari esa bolaning real vaqtidagi harakatini ko'rsatadi. Amniotsenoz va xorion biopsiyasi : bu usul xomilaning genetik holatini o'rganadi. Bunda maxsus ignada ona qornidagi suyuqlik olinadi va tekshiruv amalga oshiriladi.

Daun sindromi, xromosoma nuqsonlari ,genetik mutatsiyalarni aniqlashda foydalaniladi.

Dopplerografiya va neyrosongrafiya - homilaning yurak qon aylanish va miya faoliyatini tekshirish usuli. Bunda kislorod kamayish va qon aylanishdagi buzilishlarni erta aniqlash mumkin. AI dasturi ultratovush tasvirlarini inson ko'zidan anchagina tezroq o'qib, shakl, o'lcham, va harakatdagi juda ham kichik o'zgarishlarni aniqlay oladi. Misol uchun homildagi yurak kamchiligini erta aniqlash yoki yuz va tana tuzilishidagi g'ayritabiiy holatlarni ko'rsatib bera oladi.

AI 2D/3D UZI tasvirlaridan Daun sindromi yoki yurakdagi nuqsonlar belgilarini 95–98% aniqlikda aniqlay oladi. “GE Healthcare”, “Philips” va “Samsung Medison” kompaniyalari sun’iy intellekt asosidagi UZI tizimlarini ishlab chiqqan.

AI DNK genetik ketma-ketligini tahlil qilib, kasallikga sabab bo’luvchi gen mutatsiyasini topadi. Fabric Genomics” tizimi – AI yordamida minglab genetik ma’lumotlarni bir necha daqiqada tahlil qila oladi.

Afzalliklar : irsiy kasalliklarni erta aniqlash imkoni; homila rivojlanishini doimiy kuzatish; diagnostika aniqligi va tezligi; inson xatolarining kamayishi; tibbiy qarorlarni avtomatik tahlil asosida qo’llab-quvvatlash hisoblanadi.

Muhokama va natijalar

So’nggi yillarda prenatal diagnostika sohasida sun’iy intellekt (AI) va zamonaviy tibbiy texnologiyalar integratsiyasi katta yutuqlarga olib keldi. NIPT, ultratovush va MRT kabi usullar yordamida homilada yuzaga kelishi mumkin bo’lgan irsiy va irsiy bo’lmagan kasalliklarni erta aniqlash imkoniyati ancha kengaydi. Ayniqsa, NIPT testi orqali onaning qonidagi hujayrasiz DNK (cfDNA) tahlili asosida Daun, Edwards va Patau sindromlarini xavfsiz va aniq aniqlash imkonini berdi. Bundan tashqari, ultratovush tekshiruv (xususan, 3D va 4D formatdagi apparatlar) homilaning holatini real vaqt rejimida kuzatish, anatomiya va yurak faoliyatidagi o’zgarishlarni ko’rish imkonini bermoqda. Sun’iy intellekt tizimlari esa bu tasvirlarni chuqur tahlil qilib, inson ko’zi ilg’ay olmas darajadagi nozik o’zgarishlarni aniqlay oladi. AI texnologiyalari shifokorlarning ishini yengillashtiradi, tahlil vaqtini qisqartiradi va insoniy xatolik ehtimolini kamaytiradi. Masalan, “GE Healthcare”, “Philips” va “Samsung Medison” kompaniyalari tomonidan ishlab chiqilgan AI-integratsiyalashgan UZI tizimlari yurak, miya va suyak nuqsonlarini erta bosqichda aniqlash imkonini bermoqda. Bu esa homiladorlik paytida irsiy kasalliklarning oldini olishda inqilobiy yondashuv hisoblanadi. Umuman olganda, tibbiyotda sun’iy intellekt va zamonaviy diagnostika apparatlari birgalikda qo’llanilganda, nafaqat kasalliklarni erta aniqlash, balki individual tibbiy yondashuvni amalga oshirish, ona va bola salomatligini kompleks nazorat qilish imkonini beradi. Yuqoridagilardan xulosa qilish mumkinki, zamonaviy diagnostika apparatlari va sun’iy intellekt tizimlari homiladorlik davrida irsiy va irsiy bo’lmagan kasalliklarni aniqlashda tibbiyotning ajralmas qismi bo’lib qoldi. Ular yordamida kasalliklarni erta aniqlash, xavf omillarini kamaytirish va sog’lom bola tug’ilishini ta’minlash imkoniyati yaratildi.

Sun’iy intellekt texnologiyalari inson omilidan kelib chiqadigan xatoliklarni kamaytirish, aniqlikni oshirish va tahlil jarayonini tezlashtirish orqali prenatal diagnostikaning samaradorligini oshirmoqda. Kelajakda bu yo’nalish yanada rivojlanib, “raqamli homila” (fetal digital twin), multi-omics tahlillar, va genetik ma’lumotlarni avtomatik tahlil qilish tizimlari orqali ona va bola salomatligini yanada ishonchli nazorat qilish imkonini beradi.

Xulosa

Zamonaviy diagnostika apparatlari va sun'iy intellekt texnologiyalari homiladorlik davrida irsiy va irsiy bo'lmagan kasalliklarni aniqlashda beqiyos ahamiyatga ega.

Ular yordamida kasalliklarni erta aniqlash, profilaktika choralari ko'rish, va sog'lom bola tug'ilishini ta'minlash mumkin. Bu esa tibbiyotning asosiy maqsadi — inson hayotini asrash va sog'lom kelajakni yaratish g'oyasiga xizmat qiladi.

FOYDALANILGAN ADABIYOTLAR VA MANBALAR RO'YXATI:

1. World Health Organization (WHO). Prenatal screening and diagnosis of genetic disorders. Geneva: WHO Publications, 2022. <https://www.who.int> (<https://www.who.int/>)
2. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG). Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities (Practice Bulletin No. 226). *Obstetrics & Gynecology*, Vol. 137, No. 5, 2021.
3. Chen, M., et al. Artificial Intelligence in Prenatal Ultrasound: A Review. *Frontiers in Medicine*, 2023; 10:1084421. DOI: 10.3389/fmed.2023.1084421 (<https://doi.org/10.3389/fmed.2023.1084421>)
4. Liu, Y., et al. Deep learning-based detection of fetal structural abnormalities in prenatal ultrasound images. *Nature Medicine*, 2022; 28(3): 486–494.
5. Zhao, L. & Zhang, H. AI-Assisted Non-Invasive Prenatal Testing for Fetal Aneuploidy Detection. *Scientific Reports*, 2021; 11(1): 22345.
6. Philips Healthcare Research. AI-driven obstetric ultrasound solutions for prenatal screening. Company White Paper, 2023.
7. GE Healthcare. Voluson AI technologies: Enhancing obstetric imaging accuracy. *Clinical Innovation Series*, 2022.
8. Rahman, S., & Karim, N. The role of artificial intelligence in prenatal genetic diagnosis: Current status and future perspectives. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 2022; 278: 20–27.
9. NIPT Consortium. Non-invasive prenatal testing and artificial intelligence algorithms in fetal aneuploidy detection. *Prenatal Diagnosis*, 2021; 41(9): 1176–1185.
10. Fabric Genomics. Clinical application of AI in genomic variant interpretation. Technical Documentation, 2023. <https://fabricgenomics.com> (<https://fabricgenomics.com/>).
11. Google Health & DeepVariant Team. Accurate Genomic Variant Calling Using Deep Neural Networks. *Nature Biotechnology*, 2020; 38(11): 1337–1343.
12. Xu, Q., et al. AI-based analysis of fetal heart defects using 4D ultrasound. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2024; 63(2): 185–197.
13. Ministry of Health of the Republic of Uzbekistan. Prenatal diagnostika bo'yicha milliy klinik qo'llanma. Toshkent, 2022.

14. Bozorov, A., Tursunova, D. Sun'iy intellektning tibbiyotdagi o'rni va istiqbollari. O'zbekiston Tibbiyot Jurnal, 2023; №4: 55