

Dự thảo Ngày
09/3/2026

THÔNG TƯ

**Ban hành Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán,
điều trị trước sinh và sơ sinh**

Căn cứ Luật Dân số số 113/2025/QH15;

Căn cứ Luật Khám bệnh, chữa bệnh số 15/2023/QH15;

Căn cứ Nghị định số 42/2025/NĐ-CP ngày 27 tháng 02 năm 2025 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Theo đề nghị của Cục trưởng Cục Dân số;

Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Thông tư quy định danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

Điều 1. Phạm vi điều chỉnh

Thông tư này quy định danh mục các bệnh bẩm sinh cần thực hiện sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh, bao gồm:

1. Nguyên tắc lựa chọn và cập nhật danh mục bệnh bẩm sinh dựa trên gánh nặng bệnh tật, hiệu quả can thiệp và khả năng đáp ứng của hệ thống y tế.

2. Danh mục các bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán và điều trị trong giai đoạn trước sinh.

3. Danh mục các bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán và điều trị trong giai đoạn sơ sinh.

Điều 2. Đối tượng áp dụng

Thông tư này áp dụng đối với các cơ quan, tổ chức, cá nhân sau đây:

1. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được cấp phép hoạt động chuyên môn, được phê duyệt danh mục kỹ thuật, có đủ điều kiện về cơ sở vật chất, trang thiết bị và nhân lực để thực hiện dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

2. Phụ nữ mang thai và trẻ sơ sinh sử dụng dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán và điều trị bệnh bẩm sinh (bao gồm cả các đối tượng thuộc diện hỗ trợ của Nhà nước hoặc tự nguyện).

3. Các cơ quan, tổ chức có chức năng quản lý nhà nước có liên quan đến việc triển khai chương trình sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

Điều 3. Giải thích từ ngữ

Bệnh bẩm sinh là các bất thường về cấu trúc hoặc chức năng (bao gồm cả bất thường chuyển hóa) xuất hiện từ thời kỳ bào thai và gây ảnh hưởng bất lợi đến sức khỏe của cá thể.

Điều 4. Nguyên tắc xây dựng danh mục bệnh bẩm sinh

Việc lựa chọn các bệnh bẩm sinh để đưa vào danh mục phải bảo đảm các nguyên tắc sau đây:

1. Tính phổ biến và gánh nặng bệnh:
 - a) Bệnh có tỷ lệ cao hoặc mang gen đột biến cao trong cộng đồng hoặc gây ra hậu quả nghiêm trọng về sức khỏe, thể chất và trí tuệ của trẻ.
 - b) Bệnh bẩm sinh là nguyên nhân gây tử vong cao ở trẻ em hoặc gây tàn tật suốt đời, ảnh hưởng đến chất lượng giống nòi.
2. Khả năng sàng lọc và chẩn đoán:
 - a) Có phương pháp sàng lọc phù hợp, an toàn, dễ thực hiện và được cơ quan có thẩm quyền cấp phép.
 - b) Có kỹ thuật chẩn đoán xác định để khẳng định tình trạng bệnh sau khi có kết quả sàng lọc.
3. Tính khả thi và hiệu quả kinh tế - xã hội:
 - a) Phù hợp với khả năng đáp ứng về trang thiết bị, nhân lực của hệ thống y tế Việt Nam.
 - b) Chi phí sàng lọc, điều trị và can thiệp phù hợp với khả năng chi trả của người dân hoặc ngân sách nhà nước và bảo hiểm y tế.
 - c) Lợi ích thu được từ việc phát hiện, điều trị và can thiệp sớm cao hơn đáng kể so với chi phí chăm sóc bệnh nhân mắc bệnh muộn.

Điều 5. Danh mục bệnh

Ban hành kèm theo thông tư này:

1. Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh (Phụ lục I).
2. Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh (Phụ lục II).

Điều 6. Hiệu lực thi hành

Thông tư này có hiệu lực thi hành kể từ ngày 01 tháng 7 năm 2026.

Điều 7. Tổ chức thực hiện

1. Cục Dân số:
 - a) Chủ trì, phối hợp với các đơn vị liên quan hướng dẫn, chỉ đạo và kiểm tra việc thực hiện thông tư trên phạm vi toàn quốc.
 - b) Đầu mối rà soát, đề xuất Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục phù hợp với thực tiễn và sự phát triển của y học.

c) Định kỳ 2 năm một lần rà soát, sửa đổi, bổ sung danh mục dựa trên sự phát triển của y học hiện đại, công nghệ trong lĩnh vực y tế phù hợp với các điều kiện xã hội và điều kiện kinh tế - xã hội trong từng thời kỳ.

2. Cục Quản lý Khám, chữa bệnh:

a) Chủ trì, phối hợp với Cục Dân số, Cục Bà mẹ và Trẻ em và các đơn vị có liên quan xây dựng, cập nhật, ban hành quy trình chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

b) Chỉ đạo việc nâng cao năng lực chẩn đoán và điều trị tại các tuyến.

3. Cục Bà mẹ - Trẻ em:

Phối hợp với Cục Quản lý Khám, chữa bệnh, Cục Dân số và các đơn vị có liên quan xây dựng, cập nhật, ban hành quy trình chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

4. Sở Y tế các tỉnh, thành phố:

a) Chịu trách nhiệm chỉ đạo và tổ chức triển khai thực hiện thông tư tại địa phương.

b) Rà soát, đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị và đào tạo nhân lực cho các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn để đảm bảo khả năng thực hiện sàng lọc, chẩn đoán và điều trị.

c) Đẩy mạnh công tác thông tin, truyền thông để người dân hiểu và tự nguyện tham gia thực hiện.

4. Các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực

Các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực trong phạm vi, địa bàn được phân công có nhiệm vụ:

a) Chịu trách nhiệm chuyên môn, kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh;

b) Chỉ đạo, hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh cho cấp khám bệnh, chữa bệnh cơ bản;

c) Đào tạo chuyên môn, nghiệp vụ về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh;

d) Tổ chức và thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động, giáo dục, tư vấn về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh trong phạm vi được phân công;

đ) Thực hiện các xét nghiệm sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh;

e) Giám sát, hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến dưới; Tổ chức mạng lưới thông kê, báo cáo;

5. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh:

a) Thực hiện việc tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán và điều trị theo đúng quy trình chuyên môn do Bộ Y tế ban hành.

b) Phối hợp chặt chẽ giữa các chuyên khoa sản, nhi, di truyền và xét nghiệm để đảm bảo tính liên tục trong điều trị từ giai đoạn trước sinh đến sau sinh.

c) Thực hiện báo cáo định kỳ về kết quả triển khai và các ca bệnh phát hiện được theo quy định.

Nơi nhận:

- Ủy ban về các vấn đề xã hội của Quốc hội (để giám sát);
- Văn phòng Chính phủ (Phòng Công báo, Cổng TTĐTCP);
- Bộ Tư pháp (Cục KTVBQPPL);
- Bộ trưởng;
- Các Thứ trưởng Bộ Y tế (để phối hợp chỉ đạo);
- Ủy ban nhân dân tỉnh, thành phố;
- Sở Y tế tỉnh, thành phố;
- Chi cục Dân số các tỉnh, thành phố;
- Các đơn vị trực thuộc Bộ Y tế, Y tế các Bộ, ngành;
- Các Vụ, Cục, Văn phòng Bộ;
- Cổng TTĐT Bộ Y tế;
- Trang TTĐT CDS;
- Lưu: VT, CDS.

BỘ TRƯỞNG

Đào Hồng Lan

Phụ lục I**DANH MỤC BỆNH BẨM SINH
CẦN SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH**

(Ban hành kèm theo Thông tư số:/2026/TT-BYT ngày ... tháng ... năm 2026
của Bộ trưởng Bộ Y tế)

STT	Tên bệnh	ICD-10	ICD-11
Nhóm I	Các bệnh di truyền nhiễm sắc thể và gen cần sàng lọc thường quy		
1	Hội chứng Down (tam nhiễm 21)	Q90.0/Q90.9	LD40.0
2	Hội chứng Edwards (tam nhiễm 18)	Q91.0/Q91.3	LD40.2
3	Hội chứng Patau (tam nhiễm 13)	Q91.4/Q91.7	LD40.1
4	Hội chứng Turner (45,X và các thể)	Q96.0/Q96.9	LD50.0
5	Hội chứng Klinefelter (47,XXY và các thể)	Q98.0/Q98.4	LD50.3
6	Hội chứng mất đoạn 22q11.2 (Hội chứng DiGeorge)	D82.1 (hoặc Q93.81)	LD44.N0
7	Hội chứng Williams (mất đoạn 7q11.23)	Q93.8	LD44.70
8	Hội chứng Prader-Willi	Q87.1	LD90.3
9	Hội chứng Angelman	Q93.5	LD90.0
10	Hội chứng Cri-du-chat (mất đoạn 5p)	Q93.4	LD44.51
11	Hội chứng Wolf-Hirschhorn (mất đoạn 4p)	Q93.3	LD44.41
12	Các bệnh do bất thường số lượng hoặc cấu trúc nhiễm sắc thể khác	Q90-Q99	
13	Nhóm bệnh thalassemia	D56	3A50
14	Bệnh hemoglobin	D58	MF94
15	Các thiếu máu tan máu di truyền	D57	
Nhóm II	Các bất thường cấu trúc thai cần sàng lọc và chẩn đoán trước sinh thường quy		
16	Vô sọ/vô não	Q00.0	
17	Thoát vị não	Q01.0-Q01.9	
18	Nứt đốt sống	Q05.0-Q05.9	
19	Não úng thủy bẩm sinh	Q03.0-Q03.9	
20	Não trước không phân chia (Holoprosencephaly)	Q04.2	

STT	Tên bệnh	ICD-10	ICD-11
21	Hội chứng Arnold–Chiari	Q07.0	
22	Chẻ vòm	Q35.0-Q35.9	
23	Khe hở môi	Q36.0-Q36.9	
24	Khe hở môi kèm chẻ vòm	Q37.0-Q37.9	
25	Dính khớp sọ sớm	Q75.0	
26	Mắt nhỏ/không có mắt (mắt nhỏ/vô nhãn)	Q11.1-Q11.2	
27	Bất thường tim bẩm sinh	Q20.0-Q28.9	
28	Thoát vị hoành bẩm sinh	Q79.0	
29	Teo/hẹp thực quản, rò khí–thực quản	Q39.0-Q39.2	
30	Bất sản phổi	Q33.3	
31	Thoát vị rốn	Q79.2	
32	Hở thành bụng	Q79.3	
33	Teo/hẹp tá tràng	Q41.0	
34	Teo/hẹp ruột non/ruột già (teo/hẹp ruột, khác)	Q41.1-Q41.9	
35	Không có/teo hậu môn–trực tràng (teo/không lỗ hậu môn–trực tràng)	Q42.2-Q42.3	
36	Bất sản thận hai bên	Q60.1	
37	Thận ứ nước bẩm sinh	Q62.0	
38	Van niệu đạo sau	Q64.2	
39	Thiếu/khuyết chi trên	Q71.0-Q71.9	
40	Thiếu/khuyết chi dưới	Q72.0-Q72.9	
41	Bàn chân khoèo	Q66.0	
42	Thừa ngón	Q69.0-Q69.9	
43	Dính ngón	Q70.0-Q70.9	
44	Loạn sản xương thanatophoric	Q77.1	LD24.02
45	Loạn sản sụn	Q77.4	
46	Bệnh xương dễ gãy	Q78.0	
47	Cứng khớp bẩm sinh	Q74.3	
48	Trật khớp háng bẩm sinh	Q65.0-Q65.2	
Nhóm III	Các bệnh di truyền cần sàng lọc và chẩn đoán khi có tiền sử bản thân và gia đình		
49	Teo cơ tủy sống	G12.0-G12.9	

STT	Tên bệnh	ICD-10	ICD-11
50	Bệnh ưa chảy máu A (Hemophilia A)	D66	3B10.0
51	Bệnh ưa chảy máu B (Hemophilia B)	D67	3B11.0
52	Loạn dưỡng cơ Duchenne/Becker	G71.0	
53	Hội chứng nhiễm sắc thể X dễ gãy	Q99.2	
54	loạn dưỡng chất trắng–thượng thận liên kết X	E71.3	
55	Bệnh Tay–Sachs (GM2 gangliosidosis)	E75.0	5C56.00
56	Bệnh Niemann–Pick	E75.2	Niemann–Pick
57	Xơ nang	E84.0-E84.9	
58	Bệnh thận đa nang trội	Q61.2	
59	Bệnh u sợi thần kinh type 1	Q85.0	
60	Bệnh xơ cứng củ	Q85.1	
61	Hội chứng Marfan	Q87.4	LD28.0
62	Bệnh tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu 21-hydroxylase	E25.0	5A71.01
63	Bệnh phenylketon niệu	E70.0	5C50.0
64	Bệnh nước tiểu siro phong	E71.0	
65	Bệnh homocystin niệu	E72.3	
66	Bệnh tăng galactose máu	E74.2	
67	Bệnh Gaucher	E75.1	5C56.0Y
68	Bệnh Hunter (MPS II)	E75.2	5C56.31
69	Bệnh Krabbe (loạn dưỡng chất trắng tế bào hình cầu)	E75.6	8A44.4

Phụ lục II
DANH MỤC BỆNH BẨM SINH
CẦN SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ SƠ SINH
(Ban hành kèm theo Thông tư số:/2026/TT-BYT ngày ... tháng ... năm 2026
của Bộ trưởng Bộ Y tế)

STT	Mã ICD 10	Mã ICD 11	Tên bệnh
1	E03.0; E03.1		Suy giáp trạng bẩm sinh
2	E25.0		Tăng sản thượng thận bẩm sinh
3	D55.0		Thiếu men G6PD (Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase)
4	E74.2		Tăng Galactose máu (Galactosemia)
5	D81.810		Thiếu men Biotinidase
6	E70.0; E70.1		Bệnh Phenylxeton niệu (PKU)
7	D56		Tan máu bẩm sinh Thalassemia
8	D56		Bệnh lý Hemoglobin
9	E70-E72		Một số rối loạn chuyển hóa axit amin
10	E71.1; E71.19; E71.2		Một số rối loạn chuyển hóa axit hữu cơ
11	E71		Một số rối loạn chuyển hóa axit béo
12	E72.2; E72.20; E72.29		Một số rối loạn chu trình urê
13	H90		Khiếm thính bẩm sinh (sàng lọc thính lực)
14	Q20-Q28		Bệnh tim bẩm sinh (đặc biệt là tim bẩm sinh nặng)
15	G12		Bệnh teo cơ tủy (SMA)
16	E84		Bệnh xơ nang (Cystic FibrosisCF)
17	D81.0; D81.1; D81.2		Suy giảm miễn dịch kết hợp thể nặng (SCID)

STT	Mã ICD 10	Mã ICD 11	Tên bệnh
18	G71.01		Loạn dưỡng cơ Duchenne (DMD)
19	E75		Rối loạn dự trữ thể tiêu bào (LSDs)
20	Q00-Q07		Bệnh lý hệ thần kinh trung ương
21	E71.529		Loạn dưỡng não chất trắng thượng thận (X-ALD)