

Số: /TTr-CDS

Hà Nội, ngày tháng năm 2026

DỰ THẢO
09.3.2026

TỜ TRÌNH

Dự thảo Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh

Kính gửi: Bộ Y tế

Thực hiện quy định của Luật Ban hành văn bản quy phạm pháp luật, Cục Dân số kính trình Bộ Y tế dự thảo Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh như sau:

I. SỰ CẦN THIẾT BAN HÀNH THÔNG TƯ

1. Cơ sở chính trị, pháp lý

Luật Dân số số 13/2025/QH15 được Quốc hội nước Cộng hòa xã hội chủ nghĩa Việt Nam thông qua khóa XV tại kỳ họp thứ 10 thông qua ngày 10/12/2025 (sau đây gọi là Luật), có hiệu lực thi hành kể từ ngày 01/7/2026 nhằm thể chế hóa các chủ trương, chính sách của Đảng và Nhà nước về công tác dân số.

Ngày 31/12/2025, Thủ tướng Chính phủ đã ký Quyết định số 2835/QĐ-TTg ban hành Danh mục và phân công cơ quan chủ trì soạn thảo văn bản quy định chi tiết thi hành các luật, nghị quyết được Quốc hội khóa XV thông qua tại kỳ họp thứ 10, trong đó tại số thứ tự 52, văn bản số 251 giao Bộ Y tế chủ trì soạn thảo “*Thông tư của Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành danh mục bệnh, tật bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh (khoản 1 Điều 21)*”, thời gian trình tháng 4/2026.

Ngày 20/01/2026, Thủ tướng Chính phủ ban hành Kế hoạch triển khai thi hành Luật Dân số số 13/2025/QH15, trong đó tại điểm a khoản 2 mục II Kế hoạch giao nhiệm vụ cho Bộ Y tế và các bộ, ngành địa phương có liên quan “*Xây dựng, ban hành các văn bản quy phạm pháp luật quy định chi tiết và hướng dẫn thi hành Luật thực hiện theo quy định của Luật Dân số và Quyết định của Thủ tướng Chính phủ ban hành Danh mục và phân công cơ quan chủ trì soạn thảo văn bản quy định chi tiết thi hành các luật, nghị quyết được Quốc hội khóa XV thông qua tại kỳ họp thứ 10*”.

Những văn bản trên là cơ sở pháp lý quan trọng để Bộ Y tế xây dựng danh mục các bệnh bẩm sinh cần sàng lọc nhằm cụ thể hóa tên các loại bệnh có tỷ lệ cao, được khuyến cáo sàng lọc để phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh, các rối loạn chuyển hóa, di truyền ngay trong giai đoạn bào thai và sơ sinh giúp cho trẻ sinh ra phát triển bình thường hoặc tránh được những hậu quả nặng nề về thể chất và trí tuệ, giảm thiểu số người tàn tật, thiếu năng trí tuệ trong cộng đồng, góp phần nâng cao chất lượng dân số.

2. Cơ sở thực tiễn

Chương trình sàng lọc trước sinh và sơ sinh được triển khai thí điểm từ năm 2007 đến năm 2013. Đến nay, mạng lưới cung cấp dịch vụ sàng lọc trước sinh và sơ sinh được triển khai đến 34 tỉnh, thành phố.

Ngày 31/7/2017, Thủ tướng Chính phủ ký ban hành Quyết định số 1125/QĐ-TTg phê duyệt Chương trình mục tiêu y tế - dân số giai đoạn 2016-2020, trong đó có mục tiêu về sàng lọc trước sinh và sàng lọc sơ sinh. Ở giai đoạn này, sàng lọc trước sinh chủ yếu bằng kỹ thuật siêu âm để phát hiện các bất thường về hình thái thai nhi và thử nghiệm các kỹ thuật xét nghiệm như double test, triptest, NIPT; sàng lọc sơ sinh 02 bệnh (suy giáp trạng bẩm sinh, thiếu men G6PD, thử nghiệm các kỹ thuật phát hiện bệnh tim bẩm sinh và khiếm thính bẩm sinh).

Ngày 07/12/2020, Thủ tướng Chính phủ ký ban hành Quyết định số 1999/QĐ-TTg phê duyệt Chương trình mở rộng tầm soát, chẩn đoán, điều trị một số bệnh, tật trước sinh và sơ sinh đến năm 2030, trong đó đã mở rộng sàng lọc trước sinh ít nhất 04 bệnh, sàng lọc sơ sinh ít nhất 05 bệnh.

Ngày 11/8/2021, Bộ Y tế ban hành Quyết định số 3845/QĐ-BYT về việc ban hành danh mục một số bệnh, tật bẩm sinh được tầm soát, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh thuộc gói dịch vụ cơ bản, trong đó sàng lọc trước sinh 04 bệnh (hội chứng Down, hội chứng Edward, hội chứng Patau, bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia) và sàng lọc sơ sinh 05 bệnh (suy giáp trạng bẩm sinh, thiếu men G6PD, tăng sản thượng thận bẩm sinh, khiếm thính bẩm sinh, bệnh tim bẩm sinh).

Tuy nhiên, cùng với sự phát triển của những tiến bộ kỹ thuật hiện nay, trang thiết bị y tế cũng ngày càng hiện đại, giúp khả năng phát hiện các loại bệnh bẩm sinh ngày càng được mở rộng và chính xác hơn. Nếu số lượng bệnh được sàng lọc chỉ giới hạn trong một phạm vi nhỏ, chúng ta sẽ bỏ lỡ 'thời điểm vàng' để can thiệp, dẫn đến việc khó có thể giảm thiểu tối đa tỉ lệ dị tật bẩm sinh, tạo gánh nặng y tế - xã hội, đồng thời chưa khai thác hết tiềm năng của các công nghệ y khoa tiên tiến.

Với cơ sở pháp lý và cơ sở thực tiễn nêu trên, Cục Dân số nhận thấy, việc ban hành ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh là cần thiết, bảo đảm triển khai đúng quy định của pháp luật; chỉ đạo giao nhiệm vụ của cấp có thẩm quyền; đáp ứng yêu cầu quản lý nhà nước, đồng thời góp phần trong công tác chăm sóc sức khỏe nhân dân.

II. MỤC ĐÍCH BAN HÀNH, QUAN ĐIỂM XÂY DỰNG DỰ THẢO THÔNG TƯ

1. Mục đích ban hành Thông tư

Việc xây dựng, ban hành thông tư nhằm quy định chi tiết, cụ thể danh mục các bệnh bẩm sinh được khuyến khích sàng lọc trước sinh và sơ sinh nhằm tạo điều kiện thuận lợi cho các cơ sở y tế trong quá trình triển khai thực hiện tư vấn và khám sàng lọc, đồng thời là cơ sở giúp cho địa phương có cơ sở lựa chọn để hỗ trợ mở rộng cho người dân thực hiện sàng lọc tùy theo điều kiện kinh tế của địa phương.

2. Quan điểm xây dựng dự thảo Thông tư

2.1. Tuân thủ các quy định của Luật Dân số và các văn bản pháp luật liên quan khác.

2.2. Xây dựng hướng dẫn tạo hành lang pháp lý cho việc thực hiện các hoạt động tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh. Đồng thời phục vụ công tác quản lý các hoạt động về sàng lọc.

2.3. Bảo đảm đơn giản, minh bạch, dễ hiểu, dễ thực hiện, tạo thuận lợi cho các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện hoạt động tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh.

III. QUÁ TRÌNH XÂY DỰNG DỰ THẢO THÔNG TƯ

Cơ quan chủ trì soạn thảo đã tuân thủ quy trình, thủ tục xây dựng dự thảo thông tư theo quy định của Luật Ban hành văn bản quy phạm pháp luật và Nghị định số 78/2025/NĐ-CP quy định chi tiết một số điều và biện pháp để tổ chức, hướng dẫn thi hành Luật Ban hành văn bản quy phạm pháp luật (được sửa đổi, bổ sung một số điều tại Nghị định số 187/2025/NĐ-CP). Cụ thể:

1. Ngày 02/10/2025, Cục Dân số ban hành công văn gửi các Bệnh viện/Trường Đại học đề nghị phối hợp cung cấp danh mục bệnh tật bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh. Cục Dân số nhận được đề xuất danh mục bệnh của 05 đơn vị (Bệnh viện Đại học Y Hà Nội, Trường Đại học Y-Dược Huế, Bệnh viện Nhi Trung ương, Bệnh viện Phụ sản thành phố Cần Thơ, Bệnh viện Từ Dũ).

2. Bộ Y tế ban hành kế hoạch xây dựng 02 thông tư hướng dẫn thi hành Luật Dân số số 113/2025/QH15¹.

3. Bộ Y tế đã thành lập Tổ soạn thảo và Nhóm biên tập với các thành viên thuộc các đơn vị liên quan tham gia², tổ chức các cuộc họp Tổ soạn thảo.

4. Cục Dân số Bộ Y tế đã tổ chức lấy ý kiến các đơn vị, địa phương, các cơ quan, tổ chức, cá nhân liên quan bằng văn bản (hạn trả lời là ngày); đăng tải hồ sơ dự thảo thông tư trên Cổng thông tin điện tử của Bộ Y tế (từ ngày ... đến ngày); đăng tải bản tổng hợp ý kiến, tiếp thu, giải trình ý kiến góp ý trên cổng, trang thông tin điện tử của Bộ Y tế (từ ngày ...).

5. Ngày, Cục Dân số đã gửi Văn phòng Bộ lấy ý kiến về sự cần thiết, tính hợp lý của thủ tục hành chính hồ sơ Thông tư.

6. Ngày ..., Cục Dân số đã gửi Vụ Pháp chế Hồ sơ Thông tư để thẩm định trước khi trình Bộ Y tế theo quy định.

7. Ngày....., Vụ Pháp chế đã ban hành Báo cáo thẩm định.

8. Ngày, Cục Dân số xin ý kiến Ban Thường vụ Đảng ủy Bộ Y tế.

9. Tiếp thu, chỉnh lý và hoàn thiện dự thảo Thông tư và trình Bộ Y tế.

¹ Kế hoạch số 214/KH-BYT ngày 30/01/2026.

² Quyết định số 449/QĐ-BYT ngày 11/02/2026.

IV. BỐ CỤC VÀ NỘI DUNG CƠ BẢN CỦA DỰ THẢO THÔNG TƯ

1. Phạm vi điều chỉnh, đối tượng áp dụng

1.1. 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.

1.2. 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.

2. Bố cục của dự thảo Thông tư

Dự thảo thông tư kết cấu gồm 07 Điều và 02 phụ lục, cụ thể như sau:

Điều 1. Phạm vi điều chỉnh

Điều 2. Đối tượng áp dụng

Điều 3. Giải thích từ ngữ

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

Điều 5. Danh mục bệnh

Điều 6: Hiệu lực thi hành

Điều 7. Tổ chức thực hiện

Phụ lục I: Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh

Phụ lục II: danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh

3. Nội dung cơ bản

- Quy định đối tượng áp dụng thực hiện các nội dung của thông tư.
- Đưa ra nguyên tắc xây dựng nên danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.
- Đưa ra danh mục các bệnh bẩm sinh được khuyến khích thực sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

V. NHỮNG NỘI DUNG BỔ SUNG MỚI SO VỚI DỰ THẢO THÔNG TƯ GỬI THẨM ĐỊNH (NẾU CÓ)

(Sẽ bổ sung sau khi có ý kiến thẩm định của Vụ Pháp chế)

VI. DỰ KIẾN NGUỒN LỰC, ĐIỀU KIỆN BẢO ĐẢM CHO VIỆC THI HÀNH VĂN BẢN VÀ THỜI GIAN TRÌNH BAN HÀNH

1. Dự kiến nguồn lực

- Từ nguồn ngân sách Trung ương và ngân sách địa phương;
- Từ các nguồn kinh phí hợp pháp khác (nếu có).

3. Thời gian trình thông qua

Dự kiến trình Bộ Y tế trong tháng 4/2026 xem xét ban hành theo đúng yêu cầu tại Quyết định số 4038/QĐ-BYT.

VII. NHỮNG VẤN ĐỀ XIN Ý KIẾN (NẾU CÓ):

Trên đây là Tờ trình về dự thảo Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh, Cục Dân số kính trình Bộ Y tế xem xét, quyết định.

(Xin gửi kèm theo: (1) Tờ trình Bộ Y tế; (2) Dự thảo thông tư; (3) Báo cáo đánh giá thủ tục hành chính; (4) Báo cáo tổng hợp ý kiến, tiếp thu giải trình ý kiến của cơ quan, tổ chức, cá nhân và đối tượng chịu sự tác động trực tiếp của thông tư; (5) Báo cáo thẩm định; (6) Báo cáo tiếp thu, giải trình ý kiến thẩm định; (7) Báo cáo rà soát các chủ trương, đường lối của Đảng, văn bản quy phạm pháp luật, Điều ước quốc tế có liên quan khi ban hành thông tư; (8) Báo cáo đánh giá tác động chính sách về sàng lọc một số bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh; (9) Báo cáo tình hình triển khai và kết quả thực hiện chương trình mở rộng tầm soát, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh; (10) Bản chụp ý kiến của cơ quan, đơn vị có liên quan; (11) Bản chụp đề xuất của cơ quan, đơn vị có liên quan).

Nơi nhận:

- Như trên;
- Bộ trưởng (để b/c);
- Các Thứ trưởng (để b/c);
- Lưu: VT, CDS.

CỤC TRƯỞNG

Lê Thanh Dũng