

THÔNG TƯ**Quy định Danh mục các bệnh được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị**

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 các bệnh được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị.

Điều 1. Danh mục các bệnh được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị

Ban hành kèm theo Thông tư này Danh mục các bệnh được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị theo quy định chi tiết tại khoản 3 Điều 6 Luật Dân số.

Điều 2. Giải thích từ ngữ

1. *Xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị* là việc sử dụng các kỹ thuật chuyên môn để xác định cặp nhiễm sắc thể giới tính, gen biệt hóa giới tính hoặc kiểu hình giới tính của thai nhi nhằm phục vụ chẩn đoán các bệnh lý di truyền có đặc điểm biểu hiện khác nhau giữa nam và nữ.

2. *Bệnh liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị* là các bệnh, tật, hội chứng di truyền hoặc bẩm sinh có liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính hoặc gen ảnh hưởng đến quá trình xác định và phát triển giới tính, trong đó việc xác định giới tính thai nhi có ý nghĩa trong chẩn đoán, tiên lượng, điều trị hoặc dự phòng bệnh.

3. *Bệnh di truyền liên kết giới tính* là nhóm các bệnh lý do biến thể gen nằm trên nhiễm sắc thể giới tính.

4. *Rối loạn phát triển giới tính* là các tình trạng bẩm sinh gây ra sự phát triển giới tính không điển hình do bất thường của nhiễm sắc thể giới tính, tuyến sinh dục hoặc bộ phận sinh dục.

Điều 3. Nguyên tắc xây dựng Danh mục các bệnh được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị

Các bệnh được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị được đưa vào Danh mục phải bảo đảm các nguyên tắc sau đây:

1. Có cơ chế liên quan trực tiếp đến giới tính và có ý nghĩa lâm sàng đối với chẩn đoán, tiên lượng hoặc quyết định xử trí trước sinh, sơ sinh, bao gồm: bệnh liên quan đến giới tính, bệnh di truyền liên kết giới tính, bất thường số lượng hoặc cấu trúc nhiễm sắc thể giới tính, rối loạn phát triển giới tính.

2. Có tên khoa học bằng tiếng Việt; phù hợp với mã định danh quốc tế ICD-10.

Điều 4. Hiệu lực thi hành

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

Điều 5. Tổ chức thực hiện

1. Cục Dân số:

a) Chủ trì, phối hợp với các đơn vị liên quan tổ chức triển khai, hướng dẫn và kiểm tra việc thực hiện Thông tư này;

b) Định kỳ 02 năm một lần hoặc khi có yêu cầu về chuyên môn, kỹ thuật hoặc pháp lý, Cục Dân số chủ trì rà soát, đề xuất sửa đổi, bổ sung Danh mục quy định Thông tư này;

c) Công bố Danh mục các bệnh được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị trên Trang thông tin điện tử Cục Dân số và Cổng thông tin điện tử Bộ Y tế.

2. Các Vụ, Cục, Văn phòng Bộ thuộc Bộ Y tế căn cứ chức năng, nhiệm vụ chủ động hướng dẫn các cơ quan, đơn vị có liên quan thực hiện Thông tư này.

3. Cơ quan chuyên môn về y tế thuộc Ủy ban nhân dân cấp tỉnh chỉ đạo, hướng dẫn và kiểm tra các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thuộc thẩm quyền quản lý trong việc tuân thủ các quy định để xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị; xử lý theo thẩm quyền hoặc trình cấp có thẩm quyền xử lý vi phạm theo quy định.

4. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh:

a) Được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị theo Danh mục quy định tại Thông tư này;

b) Thực hiện tư vấn trước và sau khi thực hiện các dịch vụ kỹ thuật cho đối tượng về phạm vi, ý nghĩa, giới hạn của dịch vụ kỹ thuật và khả năng không phát hiện được một số bệnh trong quá trình xét nghiệm;

c) Người đứng đầu cơ sở khám bệnh, chữa bệnh chịu trách nhiệm theo quy định của pháp luật nếu để xảy ra việc thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi không vì mục đích chẩn đoán, điều trị hoặc ngoài phạm vi quy định tại Thông tư này;

d) Trường hợp không phát hiện được bệnh, tật, hội chứng di truyền liên quan đến giới tính vì giới hạn của kỹ thuật, phương pháp sàng lọc, không có yếu tố nguy cơ, biến thể mới phát sinh dẫn đến việc không xác định được bệnh, không cung cấp thông tin về giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị bệnh thì không vi phạm quy định về chuyên môn.

Trong quá trình thực hiện nếu có khó khăn, vướng mắc, các cơ quan, tổ chức, cá nhân phản ánh về Bộ Y tế (Cục Dân số) để hướng dẫn, giải quyết./.

Nơi nhận:

- Ban Bí thư Trung ương Đảng;
- Thủ tướng, các Phó Thủ tướng Chính phủ;
- Các bộ, cơ quan ngang Bộ, cơ quan thuộc Chính phủ;
- HĐND, UBND các tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương;
- Văn phòng Trung ương và các Ban của Đảng;
- Văn phòng Tổng Bí thư;
- Văn phòng Chủ tịch nước;
- Hội đồng Dân tộc và các Ủy ban của Quốc hội;
- Văn phòng Quốc hội;
- Tòa án nhân dân tối cao;
- Viện kiểm sát nhân dân tối cao;
- Kiểm toán nhà nước;
- Ngân hàng Chính sách xã hội;
- Ngân hàng Phát triển Việt Nam;
- Ủy ban Trung ương Mặt trận Tổ quốc Việt Nam;
- Cơ quan Trung ương của các tổ chức chính trị - xã hội;
- Bộ trưởng Bộ Y tế (để báo cáo);
- Các đ/c Thứ trưởng Bộ Y tế (để phối hợp chỉ đạo);
- Các Sở Y tế tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương;
- VPCP: Công báo; Cổng Thông tin điện tử Chính phủ;
- Các Vụ, Cục, Văn phòng Bộ - Bộ Y tế;
- Cổng Thông tin điện tử Bộ Y tế;
- Chi cục Dân số các tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương;
- Lưu: VT, CDS, PC.

**KT. BỘ TRƯỞNG
THỨ TRƯỞNG**

Đỗ Xuân Tuyên

DANH MỤC CÁC BỆNH ĐƯỢC THÔNG BÁO, TIẾT LỘ
GIỚI TÍNH THAI NHI ĐỂ PHỤC VỤ CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ

(Kèm theo Thông tư số /2026/TT-BYT ngày tháng 5 năm 2026 của Bộ trưởng Bộ Y tế)

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
1	H35.5	Loạn dưỡng võng mạc di truyền
2	H90	Giảm thính lực dẫn truyền và/hoặc giảm thính lực thần kinh giác quan
3	H90.3	Giảm thính lực thần kinh giác quan, hai tai
4	Q55.8	Dị tật bẩm sinh xác định khác của cơ quan sinh dục nam
5	D55.0	Thiếu máu do thiếu men glucose-6-phosphate dehydrogenase [G6PD]
6	D58.1	Hồng cầu hình bầu dục [oval] di truyền
7	D58	Thiếu máu tan máu di truyền khác
8	D61.3	Suy tủy xương [thiếu máu bất sản] vô căn
9	D64	Bệnh thiếu máu khác
10	D64.0	Thiếu máu nguyên hồng cầu sắt di truyền
11	D66	Thiếu hụt yếu tố VIII di truyền
12	D67	Thiếu hụt yếu tố IX di truyền
13	D68.5	Bệnh tăng đông máu nguyên phát
14	D69.4	Giảm tiểu cầu nguyên phát khác
15	D80.5	Suy giảm miễn dịch kèm tăng immunoglobulin M [IgM]
16	D81.2	Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng [SCID] với số lượng tế bào B thấp hoặc bình thường

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
17	D81.8	Suy giảm miễn dịch kết hợp khác
18	D81.9	Suy giảm miễn dịch hỗn hợp, không xác định
19	D82.0	Hội chứng Wiskott-Aldrich
20	D84.1	Bất thường của hệ thống bổ thể
21	D84.9	Suy giảm miễn dịch, không xác định
22	D89.8	Rối loạn xác định khác liên quan cơ chế miễn dịch, không phân loại mục khác
23	E03	Suy tuyến giáp khác
24	E20.8	Suy cận giáp khác
25	E22.2	Hội chứng tiết nội tiết tố [hormon] chống bài niệu không thích hợp
26	E23.0	Suy tuyến yên
27	E25	Rối loạn thượng thận - sinh dục
28	E26.8	Cường aldosterone khác
29	E28.3	Suy buồng trứng nguyên phát
30	E30.1	Dậy thì sớm
31	E34.5	Hội chứng kháng androgen
32	E70.3	Chứng bạch tạng
33	E72.0	Rối loạn vận chuyển acid amin
34	E72.4	Rối loạn chuyển hóa ornithine
35	E74.0	Bệnh tích lũy glycogen

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
36	E74.4	Rối loạn chuyển hóa pyruvat và/hoặc tân tạo glucose
37	E75.2	Bệnh nhiễm sphingolipid khác
38	E76.1	Bệnh mucopolysaccharid [MPS], típ II
39	E77.8	Rối loạn chuyển hóa glycoprotein khác
40	E79.1	Hội chứng Lesch-Nyhan
41	E79.8	Rối loạn khác của chuyển hóa purine và/hoặc pyrimidine
42	E80.0	Rối loạn chuyển hóa porphyrin sinh hồng cầu di truyền
43	E83.3	Rối loạn chuyển hóa phospho và/hoặc phosphatase
44	F78	Chậm phát triển trí tuệ khác
45	F79	Chậm phát triển trí tuệ không xác định
46	F84.2	Hội chứng Rett
47	G11.4	Liệt cứng nửa người di truyền
48	G12.1	Bệnh teo cơ do tủy sống di truyền khác
49	G40	Bệnh động kinh
50	G60.0	Bệnh lý dây thần kinh cảm giác và/hoặc vận động di truyền
51	G71.0	Bệnh loạn dưỡng cơ
52	G71.2	Bệnh lý cơ bẩm sinh
53	H26.0	Đục thể thủy tinh ở trẻ nhỏ, người trẻ và/hoặc trước tuổi già
54	H31.2	Loạn dưỡng hắc mạc di truyền

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
55	H33.1	Tách lớp võng mạc và/hoặc nang võng mạc
56	H53.5	Rối loạn sắc giác
57	H53.6	Quáng gà
58	H55	Rung giật nhãn cầu và/hoặc rối loạn vận nhãn khác
59	H90	Giảm thính lực dẫn truyền và/hoặc giảm thính lực thần kinh giác quan
60	H90.5	Giảm thính lực thần kinh giác quan, không xác định
61	I42.0	Bệnh lý cơ tim giãn
62	K00	Rối loạn phát triển răng và/hoặc mọc răng
63	K00.5	Rối loạn di truyền cấu trúc răng, không phân loại mục khác
64	K59.8	Rối loạn chức năng xác định khác của ruột
65	L67.8	Bất thường khác về màu tóc và/hoặc sợi tóc
66	L85.8	Dày thượng bì xác định khác
67	L85.9	Dày thượng bì, không xác định
68	L99*	Rối loạn khác của da và/hoặc mô dưới da do bệnh phân loại mục khác
69	L99.0*	Thoái hóa dạng bột ở da (E85.-†)
70	N04	Hội chứng thận hư
71	N20.0	Sỏi thận
72	N25.1	Đái tháo nhạt do thận
73	N25.8	Rối loạn khác do suy giảm chức năng ống thận

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
74	N25.9	Rối loạn do suy giảm chức năng ống thận, không xác định
75	N46	Vô sinh ở nam giới
76	Q03	Bệnh não úng thủy bẩm sinh
77	Q04.3	Dị tật khuyết thiếu khác của não
78	Q04.8	Dị tật bẩm sinh xác định khác của não
79	Q10.3	Dị tật mí mắt bẩm sinh khác
80	Q11.2	Dị tật mắt bé
81	Q24.9	Dị tật tim bẩm sinh, không xác định
82	Q34.8	Dị tật bẩm sinh xác định khác của hệ hô hấp
83	Q41.8	Dị tật thiếu, teo và/hoặc hẹp phần xác định khác của ruột non bẩm sinh
84	Q50	Dị tật bẩm sinh của buồng trứng, vòi trứng và/hoặc dây chằng rộng
85	Q50.3	Dị tật bẩm sinh khác của buồng trứng
86	Q51	Dị tật bẩm sinh của tử cung và/hoặc cổ tử cung
87	Q54	Dị tật bẩm sinh lỗ tiểu lệch thấp
88	Q54.9	Dị tật bẩm sinh lỗ tiểu lệch thấp, không xác định
89	Q55	Dị tật bẩm sinh khác của cơ quan sinh dục nam
90	Q56	Giới tính chưa định hình chính xác và/hoặc hội chứng giả lưỡng giới
91	Q77.3	Loạn sản sụn từng đám nhỏ
92	Q77.7	Loạn sản đầu đốt xương cột sống

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
93	Q78.0	Chứng tạo xương bất toàn [bệnh xương thủy tinh]
94	Q78.5	Loạn sản hành xương
95	Q80.1	Bệnh da vảy cá liên quan đến nhiễm sắc thể X
96	Q82.3	Bệnh sắc tố dầm dề [sắc tố incontinentia]
97	Q82.4	Loạn sản ngoại bì (làm giảm tiết mồ hôi)
98	Q82.8	Dị tật bẩm sinh xác định khác của da
99	Q87	Hội chứng dị tật bẩm sinh khác tác động nhiều hệ thống
100	Q87.0	Hội chứng dị tật bẩm sinh tác động chủ yếu vào diện mạo [hình dạng] của mặt
101	Q87.1	Hội chứng dị tật bẩm sinh liên quan chủ yếu đến tầm vóc thấp
102	Q87.2	Hội chứng dị tật bẩm sinh liên quan chủ yếu đến các chi
103	Q87.3	Hội chứng dị tật bẩm sinh có phát triển sớm quá mức
104	Q87.8	Hội chứng dị tật bẩm sinh xác định khác, không phân loại mục khác
105	Q89.3	Đảo ngược phủ tạng
106	Q93.5	Mất đoạn khác của nhiễm sắc thể
107	Q96	Hội chứng Turner
108	Q96.0	Công thức nhiễm sắc thể 45,X
109	Q96.1	Công thức nhiễm sắc thể 46,X iso (Xq)
110	Q96.2	Công thức nhiễm sắc thể 46,X với nhiễm sắc thể giới tính bất thường, trừ iso (Xq)
111	Q96.3	Thẻ khảm, 45,X/46,XX hay XY

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
112	Q96.4	Thể khảm, 45,X /dòng tế bào khác có nhiễm sắc thể giới tính bất thường
113	Q96.8	Thể khác của hội chứng Turner
114	Q96.9	Hội chứng Turner, không xác định
115	Q97	Bất thường nhiễm sắc thể giới tính khác, kiểu hình nữ, không phân loại mục khác
116	Q97.0	Công thức nhiễm sắc thể 47,XXX
117	Q97.1	Nữ có hơn 3 nhiễm sắc thể X
118	Q97.2	Thể khảm, dòng có số lượng nhiễm sắc thể X khác nhau
119	Q97.3	Nữ có công thức nhiễm sắc thể 46,XY
120	Q97.8	Bất thường nhiễm sắc thể giới tính xác định khác, kiểu hình nữ
121	Q97.9	Bất thường nhiễm sắc thể giới tính, kiểu hình nữ, không xác định
122	Q98	Bất thường nhiễm sắc thể giới tính khác, kiểu hình nam không phân loại mục khác
123	Q98.0	Hội chứng Klinefelter có công thức nhiễm sắc thể 47,XXY
124	Q98.1	Hội chứng Klinefelter, nam giới có hơn 2 nhiễm sắc thể X
125	Q98.2	Hội chứng Klinefelter, nam giới có công thức nhiễm sắc thể 46,XX
126	Q98.3	Nam giới khác có công thức nhiễm sắc thể 46,XX
127	Q98.4	Hội chứng Klinefelter, không xác định
128	Q98.5	Công thức nhiễm sắc thể 47,YYY
129	Q98.6	Nam có cấu trúc nhiễm sắc thể giới tính bất thường
130	Q98.7	Nam có thể khảm nhiễm sắc thể giới tính

STT	Mã ICD-10	Tên Bệnh/Hội chứng
131	Q98.8	Bất thường nhiễm sắc thể giới tính xác định khác, kiểu hình nam
132	Q98.9	Bất thường nhiễm sắc thể giới tính, kiểu hình nam, không xác định
133	Q99.0	Hợp thể khả 46,XX/46,XY
134	Q99.1	Lưỡng tính thật 46,XX
135	Q99.2	Nhiễm sắc thể X dễ gãy [Fragile X]
136	Q99.8	Bất thường nhiễm sắc thể xác định khác
137	Q99.9	Bất thường nhiễm sắc thể, không xác định