

THÔNG TƯ

Quy định Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc 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 trước sinh và sơ sinh.

Điều 1. Danh mục bệnh bẩm sinh khuyến khích khám sàng lọc trước sinh và sơ sinh

Ban hành kèm theo Thông tư này Danh mục bệnh bẩm sinh khuyến khích khám sàng lọc trước sinh quy định tại Phụ lục I và Danh mục bệnh bẩm sinh khuyến khích khám sàng lọc sơ sinh quy định tại Phụ lục II để quy định chi tiết khoản 1 Điều 21 Luật Dân số.

Điều 2. Giải thích từ ngữ

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

Điều 3. Nguyên tắc xây dựng Danh mục bệnh bẩm sinh

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

1. Tính phổ biến và gánh nặng bệnh:

- Bệnh bẩm sinh 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;
- Bệnh bẩm sinh gây tử vong cao ở trẻ em hoặc gây khuyết tật suốt đời, ảnh hưởng đến chất lượng giống nòi.

2. Khả năng sàng lọc và chẩn đoán:

- Có phương pháp sàng lọc phù hợp, an toàn, dễ thực hiện;
- Có phương pháp hoặc 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 thiết bị, nhân lực của hệ thống y tế Việt Nam;

b) Chi phí sàng lọc phù hợp với khả năng chi trả của người dân hoặc ngân sách nhà nước hoặc bảo hiểm y tế;

c) Hiệu quả kinh tế - xã hội thu được từ việc phát hiện, điều trị và can thiệp sớm cao hơn khi phát hiện muộn.

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 hướng dẫn, chỉ đạo và kiểm tra việc thực hiện Thông tư này trên phạm vi toàn quốc;

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 ban hành kèm theo Thông tư này;

c) Chủ trì, phối hợp với Cục Bà mẹ và Trẻ em, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh và các đơn vị có liên quan xây dựng, cập nhật, trình cấp có thẩm quyền ban hành quy trình chuyên môn kỹ thuật, hướng dẫn về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh theo quy định của Luật Khám bệnh, chữa bệnh;

d) Công bố Danh mục bệnh bẩm sinh khuyến khích khám sàng lọc trước sinh và sơ sinh trên Trang thông tin điện tử Cục Dân số và Cổng thông tin điện tử Bộ Y tế.

2. Cục Bà mẹ và Trẻ em phối hợp với Cục Dân số, Cục Quản lý Khám, chữa bệnh và các đơn vị có liên quan xây dựng, cập nhật, trình cấp có thẩm quyền ban hành quy trình chuyên môn kỹ thuật, hướng dẫn về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh theo quy định của Luật Khám bệnh, chữa bệnh.

3. Cục Quản lý Khám, chữa bệnh phối hợp với Cục Dân số, Cục Bà mẹ và Trẻ em và các đơn vị có liên quan xây dựng, cập nhật, trình cấp có thẩm quyền ban hành quy trình chuyên môn kỹ thuật, hướng dẫn về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh theo quy định của Luật Khám bệnh, chữa bệnh.

4. Cơ quan chuyên môn về y tế thuộc Ủy ban nhân dân cấp tỉnh:

a) Chỉ đạo và tổ chức triển khai thực hiện Thông tư này;

b) Chỉ đạo theo thẩm quyền hoặc rà soát, tham mưu cấp có thẩm quyền đầu tư cơ sở vật chất, thiết bị và đào tạo nhân lực cho các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thuộc thẩm quyền quản lý để bảo đảm đủ năng lực thực hiện sàng lọc trước sinh và sơ sinh;

c) Đẩy mạnh công tác thông tin, truyền thông để người dân hiểu và tự nguyện tham gia thực hiện khám sàng lọc bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh.

5. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh:

a) Thực hiện việc tư vấn, sàng lọc, bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh theo đúng quy trình chuyên môn do Bộ Y tế ban hành. Việc chẩn đoán, điều trị bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh thực hiện theo quy định của Luật Khám bệnh, chữa bệnh;

b) Các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực thực hiện các nhiệm vụ theo chức năng, nhiệm vụ được giao và phụ trách các tỉnh, thành phố do Bộ trưởng Bộ Y tế phân công.

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 b/c);
- Các đ/c Thứ trưởng Bộ Y tế (để phối hợp chỉ đạo);
- Sở Y tế các tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương;
- Các Vụ, Cục, Văn phòng Bộ - Bộ Y tế;
- VPCP: Công báo; Cổng thông tin điện tử Chính phủ;
- 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

BỘ Y TẾ**CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM**
Độc lập - Tự do – Hạnh phúc**Phụ lục I****DANH MỤC BỆNH BẨM SINH KHUYẾN KHÍCH**
KHÁM SÀNG LỌC TRƯỚC SINH*(Kèm theo Thông tư số /2026/TT-BYT ngày tháng 5 năm 2026 của Bộ trưởng Bộ Y tế)*

STT	ICD-10	Tên bệnh
Nhóm I	Các bệnh nhiễm sắc thể và bệnh gen cần sàng lọc trước sinh thường quy	
1	D56	Bệnh thalassaemia [tan máu bẩm sinh]
2	Q90.0	Thể tam nhiễm sắc thể, không phân ly trong giảm phân
3	Q91.0	Thể tam nhiễm sắc thể 18, không phân ly trong giảm phân
4	Q91.4	Thể tam nhiễm sắc thể 13, không phân ly trong giảm phân
5	Q96.0	Công thức nhiễm sắc thể 45,X
6	Q98.0	Hội chứng Klinefelter có công thức nhiễm sắc thể 47,XXY
7	Q90-Q99	Bất thường nhiễm sắc thể, không phân loại mục khác
Nhóm II	Các bất thường cấu trúc thai cần sàng lọc trước sinh thường quy	
8	Q00.0	Dị tật khuyết não
9	Q01	Dị tật thoát vị não
10	Q03	Bệnh não úng thủy bẩm sinh
11	Q04.2	Dị tật toàn bộ não trước
12	Q05	Dị tật bẩm sinh nứt đốt sống [cột sống chẻ đôi] [gai đôi cột sống]
13	Q07.0	Hội chứng Arnold Chiari
14	Q11.1	Dị tật không có mắt khác
15	Q20-Q28	Dị tật bẩm sinh của hệ tuần hoàn

STT	ICD-10	Tên bệnh
16	Q33.3	Dị tật bất sản phổi
17	Q35	Khe hở vòm miệng
18	Q36	Khe hở môi
19	Q37	Khe hở vòm miệng kết hợp khe hở môi
20	Q39	Dị tật bẩm sinh của thực quản
21	Q41.0	Dị tật thiếu, teo và/hoặc hẹp tá tràng bẩm sinh
22	Q41.1	Dị tật thiếu, teo và/hoặc hẹp hồi tràng bẩm sinh
23	Q60.1	Bất sản cả hai bên thận bẩm sinh
24	Q62.0	Bệnh lý thận ứ nước bẩm sinh
25	Q64.2	Dị tật van niệu đạo sau bẩm sinh
26	Q66.0	Dị dạng bàn chân khoèo [chân vẹo]
27	Q69	Dị tật thừa ngón
28	Q70	Dị tật dính ngón
29	Q71	Dị tật bẩm sinh thiếu hụt chi trên
30	Q72	Dị tật bẩm sinh thiếu hụt chi dưới
31	Q74.3	Co cứng đa khớp bẩm sinh
32	Q75.0	Dị tật liên sớm khớp sọ [dị tật hẹp sọ]
33	Q77.1	Loạn sản hệ xương gây tầm vóc thấp [hội chứng người lùn]
34	Q77.4	Loạn sản sụn achondroplasia [hội chứng ngắn chi]
35	Q78.0	Chứng tạo xương bất toàn [bệnh xương thủy tinh]
36	Q79.0	Thoát vị hoành bẩm sinh
37	Q79.2	Dị tật thoát vị trong dây rốn
38	Q79.3	Dị tật ổ tạng bẩm sinh [qua lỗ bên cạnh rốn]
Nhóm III	Các bệnh nhiễm sắc thể và bệnh gen cần sàng lọc trước sinh khi có tiền sử bản thân và gia đình	
39	D57	Rối loạn hồng cầu hình liềm
40	D58	Thiếu máu tan máu di truyền khác
41	D66	Thiếu hụt yếu tố VIII di truyền
42	D67	Thiếu hụt yếu tố IX di truyền

STT	ICD-10	Tên bệnh
43	E25.0	Rối loạn thượng thận - sinh dục bẩm sinh liên quan đến thiếu hụt enzym
44	E70.0	Phenyl-ceton niệu kinh điển
45	E70.2	Rối loạn chuyển hóa tyrosine
46	E71.0	Bệnh siro niệu [Maple-syrup]
47	E71.1	Rối loạn khác của chuyển hóa acid amin chuỗi nhánh
48	E71.2	Rối loạn chuyển hóa acid amin chuỗi nhánh, không xác định
49	E71.3	Rối loạn chuyển hóa acid béo
50	E72.1	Rối loạn chuyển hóa acid amin chứa sulfur
51	E72.2	Rối loạn chuyển hóa chu trình urê
52	E72.3	Rối loạn chuyển hóa lysine và hydroxylysine
53	E72.4	Rối loạn chuyển hóa ornithine
54	E72.5	Rối loạn chuyển hóa glycine
55	E74.0	Bệnh tích lũy glycogen
56	E74.2	Rối loạn chuyển hóa galactose
57	E74.4	Rối loạn chuyển hóa pyruvat và/hoặc tân tạo glucose
58	E75.0	Bệnh nhiễm gangliosid GM2
59	E75.2	Bệnh nhiễm sphingolipid khác
60	E76.0	Bệnh mucopolysaccharid [MPS], típ I
61	E76.1	Bệnh mucopolysaccharid [MPS], típ II
62	E84	Xơ nang
63	G12.0	Bệnh teo cơ do tủy ở trẻ nhỏ, típ I [Werdnig-Hofman]
64	G12.1	Bệnh teo cơ do tủy sống di truyền khác
65	G71.0	Bệnh loạn dưỡng cơ
66	Q61.2	Bệnh thận đa nang, di truyền trội trên nhiễm sắc thể thường
67	Q85.0	U xơ thần kinh (không ác tính)

STT	ICD-10	Tên bệnh
68	Q85.1	Bệnh xơ cứng củ
69	Q87.4	Hội chứng Marfan
70	Q99.2	Nhiễm sắc thể X dễ gãy [Fragile X]

BỘ Y TẾ**CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM**
Độc lập - Tự do – Hạnh phúc**Phụ lục II****DANH MỤC BỆNH BẨM SINH KHUYẾN KHÍCH**
KHÁM SÀNG LỌC SƠ SINH*(Kèm theo Thông tư số /2026/TT-BYT ngày tháng 5 năm 2026 của Bộ trưởng Bộ Y tế)***A. Các bệnh bẩm sinh cơ bản khuyến khích khám sàng lọc KHÔNG sử dụng giọt máu thấm khô (Dry Blood Spots - DBS) trên giấy thấm (Filter Paper)**

STT	Mã ICD 10	Tên bệnh
1	H90	Giảm thính lực dẫn truyền và/hoặc giảm thính lực thần kinh giác quan
2	H91	Giảm thính lực khác
3	Q20-Q28	Dị tật bẩm sinh của hệ tuần hoàn

B. Danh mục các bệnh bẩm sinh khuyến khích khám sàng lọc với bệnh phẩm là các giọt máu thấm khô (Dry Blood Spots - DBS) trên giấy thấm (Filter Paper)

STT	Mã ICD 10	Tên bệnh
I. Các bệnh bẩm sinh cơ bản khuyến khích sàng lọc sơ sinh		
1	E03.0	Suy tuyến giáp bẩm sinh kèm bướu lan tỏa
2	E03.1	Suy tuyến giáp bẩm sinh không kèm bướu
3	E03.8	Suy tuyến giáp xác định khác
4	E25.0	Rối loạn thượng thận - sinh dục bẩm sinh liên quan đến thiếu hụt enzym
5	D55.0	Thiếu máu do thiếu men glucose-6-phosphate dehydrogenase [G6PD]
II. Rối loạn chuyển hóa axit amin		
6	E70.0	Phenyl-ceton niệu kinh điển
7	E70.1	Tăng phenylalanin máu khác

STT	Mã ICD 10	Tên bệnh
8	E71.0	Bệnh siro niệu [Maplesyrup]
9	E70.2	Rối loạn chuyển hóa Tyrosine
10	E72.1	Rối loạn chuyển hóa acid amin chứa sulfur
III. Rối loạn chuyển hóa axit hữu cơ		
11	E71	Rối loạn chuyển hóa acid amin chuỗi nhánh và/hoặc rối loạn chuyển hóa acid béo
12	E71.1	Rối loạn khác của chuyển hóa acid amin chuỗi nhánh
13	E72.3	Rối loạn chuyển hóa lysine và hydroxylysine
14	E53.8	Thiếu vitamin nhóm B xác định khác
15	E72.8	Rối loạn xác định khác của chuyển hóa acid amin
IV. Rối loạn chuyển hóa axit béo		
16	E71.3	Rối loạn chuyển hoá acid béo
V. Rối loạn chu trình urê		
17	E72.2	Rối loạn chuyển hóa chu trình urê
18	E72.4	Rối loạn chuyển hóa Ornithine
VI. Rối loạn dự trữ thể tiêu bào		
19	E74.0	Bệnh tích lũy glycogen
20	E75.2	Bệnh nhiễm sphingolipid khác
21	E76.0	Bệnh mucopolysaccharid [MPS], típ I
22	E76.1	Bệnh mucopolysaccharid [MPS], típ II
VII. Các bệnh di truyền khác		
23	E74.2	Rối loạn chuyển hóa Galactose
24	G12.0	Bệnh teo cơ do túy ở trẻ nhỏ, típ I [WerdnigHofman]
25	G12.1	Bệnh teo cơ do túy sống di truyền khác

STT	Mã ICD 10	Tên bệnh
26	E84	Xơ nang
27	D81.0	Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng [SCID] với chứng loạn sinh lưới
28	D81.1	Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng [SCID] với số lượng tế bào T và tế bào B thấp
29	D81.2	Suy giảm miễn dịch kết hợp trầm trọng [SCID] với số lượng tế bào B thấp hoặc bình thường
30	D56	Bệnh thalassaemia [tan máu bẩm sinh]
31	D57	Rối loạn hồng cầu hình liềm
32	D58.2	Bệnh lý huyết sắc tố khác
33	G71.0	Bệnh loạn dưỡng cơ