BỘ Y TẾ	CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM Độc lập - Tự do - Hạnh phúc
Số: 2818/QĐ-BYT	*Hà Nội, ngày 07 tháng 9 năm 2026*

QUYẾT ĐỊNH
Ban hành Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh

BỘ TRƯỞNG BỘ Y TẾ

Căn cứ Luật Khám bệnh, chữa bệnh ngày 09 tháng 01 năm 2023;

Căn cứ Luật Dân số ngày 10 tháng 12 năm 2025;

Căn cứ Nghị định số 313/2026/NĐ-CP ngày 08 tháng 08 năm 2026 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Căn cứ Nghị định số 96/2023/NĐ-CP ngày 30 tháng 12 năm 2023 của Chính phủ quy định chi tiết một số điều của Luật Khám bệnh, chữa bệnh;

Căn cứ Nghị định số 168/2026/NĐ-CP ngày 15 tháng 5 năm 2026 của Chính phủ quy định chi tiết một số điều và biện pháp tổ chức thi hành Luật Dân số;

Căn cứ Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18 tháng 8 năm 2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh, được sửa đổi, bổ sung bởi Thông tư số 30/2019/TT-BYT ngày 03 tháng 12 năm 2019;

Căn cứ Thông tư số 23/2024/TT-BYT ngày 18 tháng 10 năm 2024 của Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Danh mục kỹ thuật trong khám bệnh, chữa bệnh, được sửa đổi, bổ sung bởi Thông tư số 25/2026/TT-BYT ngày 30 tháng 06 năm 2026 của Bộ Y tế;

Căn cứ Thông tư số 30/2024/TT-BYT ngày 04 tháng 11 năm 2024 của Bộ trưởng Bộ Y tế quy định danh mục, nội dung gói dịch vụ y tế cơ bản do Trạm Y tế xã, phường, thị trấn thực hiện;

Căn cứ Thông tư số 12/2026/TT-BYT ngày 15 tháng 5 năm 2026 của Bộ trưởng Bộ Y tế quy định Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh.

Theo đề nghị của Cục trưởng cục Dân số,

QUYẾT ĐỊNH:

Điều 1. Ban hành kèm theo Quyết định này "Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh".

Điều 2. Hiệu lực thi hành

1. Quyết định này có hiệu lực kể từ ngày ký, ban hành và thay thế Quyết định số 1807/QĐ-BYT ngày 21 tháng 4 năm 2020 của Bộ trưởng Bộ Y tế về Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

2. Trong trường hợp các văn bản quy phạm pháp luật, văn bản dẫn chiếu, áp dụng tại Quyết định này được sửa đổi, bổ sung hoặc thay thế bằng văn bản mới thì áp dụng theo các văn bản sửa đổi, bổ sung hoặc thay thế đó.

Điều 3. Các ông (bà): Chánh Văn phòng Bộ; Cục trưởng Cục Dân số; Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh; Cục trưởng Cục Bà mẹ và Trẻ em; Thủ trưởng các Vụ, Cục thuộc Bộ Y tế; Giám đốc Sở Y tế các tỉnh, thành phố; Thủ trưởng các Bệnh viện, Trường Đại học Y; Thủ trưởng Y tế các ngành và các cơ quan, đơn vị có liên quan chịu trách nhiệm thi hành Quyết định này./.

Nơi nhận:
- Như Điều 3;
- Bộ trưởng (để b/c);
- Các Thứ trưởng;
- Cổng Thông tin điện tử Bộ Y tế;
- Website Cục Dân số;
- Lưu: VT, CDS.

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

HƯỚNG DẪN
Chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh

(Ban hành kèm theo Quyết định số 2818 /QĐ-BYT ngày 07 tháng 9 năm 2026 của Bộ Y tế)

Chương I
QUY ĐỊNH CHUNG

Điều 1. Mục đích

Sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh để phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh, tật, các rối loạn chuyển hóa bẩm sinh, 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, thiểu năng trí tuệ trong cộng đồng, góp phần nâng cao chất lượng dân số.

Điều 2. Phạm vi điều chỉnh

Chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

Điều 3. Đối tượng áp dụng

Quyết định này áp dụng đối với các cơ quan, tổ chức, cá nhân trong nước và tổ chức, cá nhân nước ngoài tại Việt Nam (sau đây gọi chung là tổ chức, cá nhân) thực hiện các hoạt động liên quan đến sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh tại Việt Nam.

Chương II
HƯỚNG DẪN CHUYÊN MÔN KỸ THUẬT TRONG SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH

Điều 4. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng đầu thai kỳ

1. Sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia

Việc sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia được thực hiện ở tuổi thai trước 21 tuần và được thực hiện càng sớm càng tốt.

1.1. Đối tượng, phương pháp sàng lọc, chẩn đoán

a) Sàng lọc

- Đối tượng: Phụ nữ mang thai trong 3 tháng đầu thai kỳ.

- Phương pháp: Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi.

b) Chẩn đoán

- Đối tượng

+ Phụ nữ mang thai có kết quả sàng lọc nghi ngờ mang gen bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia;

+ Chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi có kết quả sàng lọc dương tính;

+ Phụ nữ mang thai có tình trạng phù thai;

+ Tiền sử phụ nữ mang thai đã có con bị bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia hoặc tiền sử phù thai.

- Phương pháp

+ Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi;

+ Xét nghiệm ferritin và thành phần huyết sắc tố của phụ nữ mang thai, chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi có nguy cơ cao;

+ Xét nghiệm gen globin của phụ nữ mang thai và chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi;

+ Xét nghiệm gen globin trên mẫu gai nhau khi thai 11 tuần đến 14 tuần hoặc trên tế bào dịch ối khi thai từ 16 tuần đối với các thai nhi có nguy cơ cao;

+ Chẩn đoán gen bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia của thai nhi.

1.2. Quy trình thực hiện sàng lọc, chẩn đoán

Phụ nữ mang thai nên được sàng lọc trước 14 tuần thai theo trình tự sau:

- Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi của phụ nữ mang thai.

Ngưỡng nguy cơ của chỉ số MCV và MCH được xác định theo Hướng dẫn chẩn đoán và điều trị một số bệnh lý huyết học ban hành kèm theo Quyết định số 1832/QĐ-BYT ngày 01 tháng 7 năm 2022 của Bộ trưởng Bộ Y tế, hoặc do cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện sàng lọc lựa chọn trên cơ sở điều kiện kỹ thuật, loại sinh phẩm, trang thiết bị và bằng chứng khoa học.

+ Nếu kết quả xét nghiệm là nguy cơ thấp: hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai định kỳ theo quy định.

+ Nếu kết quả xét nghiệm là nguy cơ cao: tư vấn làm xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi.

. Nếu kết quả xét nghiệm với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi là nguy cơ thấp: dừng lại.

. Nếu kết quả xét nghiệm với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi là nguy cơ cao: tư vấn xét nghiệm để xác định nồng độ ferritin trong máu và thành phần huyết sắc tố của phụ nữ mang thai và chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi. Kết quả xét nghiệm sẽ được các bác sĩ phân tích để đưa ra quyết định xét nghiệm gen globin cho từng trường hợp cụ thể.

- Xét nghiệm gen globin cho phụ nữ mang thai và chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi. Căn cứ kết quả xét nghiệm gen globin, bác sĩ sẽ tư vấn theo từng trường hợp cụ thể.

- Trường hợp cần xác định gen globin của thai nhi, chỉ định lấy mẫu gai nhau hoặc tế bào dịch ối để chẩn đoán bằng kỹ thuật phù hợp. Căn cứ kết quả xét nghiệm gen globin, bác sĩ sẽ theo dõi, điều trị - can thiệp phù hợp cho từng trường hợp cụ thể.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 1. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia.

2. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường nhiễm sắc thể, gen và hình thái thai nhi

2.1. Đối tượng, phương pháp sàng lọc, chẩn đoán

a) Sàng lọc

- Đối tượng: Phụ nữ mang thai trong 3 tháng đầu thai kỳ.

- Phương pháp

+ Siêu âm thai: để xác định số lượng thai, đo chiều dài đầu - mông của thai nhằm xác định tuổi thai tương ứng 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày, khảo sát cấu trúc thai và phát hiện các bất thường hình thái nếu có, đo khoảng sáng sau gáy, xương mũi và các dấu hiệu khác.

+ Xét nghiệm máu mẹ: ngoài việc sàng lọc bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia sẽ xét nghiệm bộ hai (double test) bao gồm PAPP-A (pregnancy-associated plasma protein A) và free beta hCG (free beta human chorionic gonadotropin) kết hợp với các chỉ số siêu âm để sàng lọc lệch bội nhiễm sắc thể 13, 18 và 21.

+ Xét nghiệm ADN nguồn gốc nhau thai lưu hành trong máu mẹ còn gọi là xét nghiệm trước sinh không xâm lấn (NIPT - Non-invasive prenatal test) để sàng lọc các bất thường nhiễm sắc thể của thai nhi.

Khuyến cáo: tuần thai để thực hiện xét nghiệm NIPT nên $\geq$ 10 tuần sau khi có kết quả siêu âm thai để có chỉ định phù hợp. Xét nghiệm này có thể thay thế xét nghiệm PAPP-A và free beta hCG hoặc bổ sung cho các xét nghiệm trên tùy theo trường hợp.

b) Chẩn đoán

- Đối tượng

+ Những phụ nữ mang thai có nguy cơ cao thai nhi bị bất thường nhiễm sắc thể, gen và/hoặc hình thái thai nhi phát hiện qua sàng lọc.

- Phương pháp

+ Sử dụng kỹ thuật siêu âm hoặc các kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh phù hợp để chẩn đoán các bất thường hình thái của thai nhi.

+ Sử dụng các kỹ thuật xét nghiệm di truyền phù hợp để xác định bất thường nhiễm sắc thể, gen.

2.2. Quy trình thực hiện sàng lọc, chẩn đoán

Phụ nữ mang thai nên được sàng lọc từ tuần thai thứ 11 đến 13 tuần 6 ngày (tính tuổi thai theo chiều dài đầu - mông của thai nhi, hạn chế tối đa tính tuổi thai theo kỳ kinh cuối cùng của phụ nữ mang thai) theo trình tự sau:

- Siêu âm thai để xác định số lượng thai, vị trí bánh nhau, đo chiều dài đầu - mông để xác định tuổi thai, khảo sát hình thái, cấu trúc thai, đo khoảng sáng sau gáy và các dấu hiệu siêu âm khác (nếu có) để tính nguy cơ thai nhi bị lệch bội nhiễm sắc thể 13, 18 và 21.

Trường hợp siêu âm phát hiện thấy thai nhi có bất thường nặng, tiên lượng thai kỳ xấu, không thể chữa khỏi hoặc không thể sống sau sinh thì tư vấn, hội chẩn chấm dứt thai kì theo lựa chọn của thai phụ và gia đình. Các trường hợp khác thực hiện tiếp các bước sau đây:

- Thực hiện xét nghiệm sàng lọc trước sinh trên mẫu máu của người mẹ bằng phương pháp sinh hóa miễn dịch để định lượng PAPP-A và free beta hCG, kết hợp thông tin lâm sàng, siêu âm để tính nguy cơ thai nhi bị lệch bội nhiễm sắc thể 13, 18 và 21.

- Trong trường hợp phụ nữ mang thai muốn thực hiện sàng lọc bằng xét nghiệm trước sinh không xâm lấn - NIPT thì có thể thực hiện xét nghiệm này từ tuần thai thứ 10 của thai kỳ. Tuy nhiên, trước đó cần siêu âm thai và đánh giá tiền sử mẹ để loại trừ một số trường hợp không thể chỉ định làm xét nghiệm này.

Ngưỡng nguy cơ sẽ do cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện sàng lọc lựa chọn dựa trên điều kiện kỹ thuật, loại sinh phẩm, trang thiết bị, bằng chứng khoa học và chương trình tính nguy cơ.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ thấp (kết quả siêu âm thai, kết quả xét nghiệm các chất PAPP-A và free beta hCG hoặc kết quả xét nghiệm trước sinh không xâm lấn - NIPT): hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ cao (kết quả siêu âm thai, kết quả xét nghiệm các chất PAPP-A và free beta hCG hoặc kết quả xét nghiệm trước sinh không xâm lấn - NIPT): tư vấn để chẩn đoán trước sinh hoặc tư vấn phụ nữ mang thai chỉ có xét nghiệm các chất PAPP-A và free beta hCG nguy cơ cao làm xét nghiệm trước sinh không xâm lấn - NIPT (để tăng hiệu quả của sàng lọc) trước khi quyết định thực hiện chẩn đoán trước sinh.

Xét nghiệm nhiễm sắc thể trên mẫu gai nhau khi thai 11 tuần đến 14 tuần hoặc trên tế bào dịch ối khi thai từ 16 tuần đối với các thai nhi có nguy cơ cao;

+ Trường hợp không phát hiện bất thường nhiễm sắc thể: hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Trường hợp phát hiện có bất thường nhiễm sắc thể: cần hội chẩn, nếu tiên lượng thai kỳ xấu, không thể điều trị hoặc không thể sống sau sinh có thể tư vấn chấm dứt thai kỳ.

+ Trường hợp có chỉ định xét nghiệm gen, chuyên gia tư vấn di truyền sẽ tư vấn căn cứ vào kết quả xét nghiệm.

+ Trường hợp có chỉ định chẩn đoán xác định, việc lựa chọn phương pháp, kỹ thuật và loại bệnh phẩm được thực hiện tùy thuộc vào từng trường hợp cụ thể và theo hướng dẫn chuyên môn tương ứng.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 2. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường nhiễm sắc thể, gen và hình thái thai nhi trong 3 tháng đầu thai kỳ.

2.3. Sàng lọc, chẩn đoán các bệnh nhiễm sắc thể và bệnh gen khi có tiền sử bản thân và gia đình

Qua khai thác tiền sử và bệnh sử trong quá trình thăm khám, nếu phụ nữ mang thai có tiền sử bản thân hoặc tiền sử gia đình có nguy cơ bị bệnh nhiễm sắc thể hoặc bệnh gen thì bác sĩ sẽ chỉ định các kỹ thuật sàng lọc, chẩn đoán phù hợp với loại bất thường và hướng dẫn chuyên môn liên quan.

Điều 5. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng giữa thai kỳ

1. Sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia theo hướng dẫn tại Khoản 1 Điều 4 của Quyết định này với đối tượng chưa sàng lọc 3 tháng đầu.

2. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường nhiễm sắc thể, gen và hình thái thai nhi

2.1. Đối tượng, phương pháp sàng lọc, chẩn đoán

a) Sàng lọc

- Đối tượng: Phụ nữ mang thai trong 3 tháng giữa thai kỳ.

- Phương pháp

+ Siêu âm thai: để phát hiện một số bất thường hình thái của thai nhi.

+ Xét nghiệm máu mẹ, thực hiện khi tuổi thai từ 14 tuần đến 21 tuần: Trường hợp chưa thực hiện xét nghiệm sàng lọc trong 3 tháng đầu thai kỳ: sàng lọc lệch bội nhiễm sắc thể 13, 18 và 21 bằng xét nghiệm trước sinh không xâm lấn - NIPT hoặc xét nghiệm bộ ba gồm AFP (alpha fetoprotein), hCG (human chorionic gonadotropin) hoặc beta hCG và uE3 (unconjugated estriol), hoặc xét nghiệm bộ bốn gồm ba chất trên và inhibin A. Sàng lọc khuyết tật ống thần kinh: thực hiện đối với phụ nữ mang thai trong 3 tháng giữa thai kỳ bằng định lượng AFP trong huyết thanh của phụ nữ mang thai kết hợp siêu âm hình thái thai nhi. Trường hợp đã thực hiện xét nghiệm bộ ba hoặc xét nghiệm bộ bốn thì căn cứ kết quả AFP của các xét nghiệm này, không định lượng AFP riêng.

b) Chẩn đoán

- Đối tượng

+ Những phụ nữ mang thai có bất thường hình thái thai nhi và/hoặc có kết quả sàng lọc nguy cơ cao bất thường nhiễm sắc thể hoặc một số bệnh lý di truyền.

+ Những phụ nữ mang thai có nguy cơ sinh con dị tật bẩm sinh dựa trên tiền sử gia đình và có thể chẩn đoán bằng các kỹ thuật phù hợp.

- Phương pháp

+ Sử dụng kỹ thuật siêu âm phù hợp để chẩn đoán các hình thái bất thường của thai nhi.

+ Sử dụng các kỹ thuật xét nghiệm di truyền phù hợp để xác định bất thường gen, nhiễm sắc thể.

2.2. Quy trình thực hiện sàng lọc, chẩn đoán

- Siêu âm thai để phát hiện các bất thường hình thái thai nhi

+ Những bất thường hình thái thai nhi có bất thường bẩm sinh nặng (nguy cơ cao), tiên lượng thai kỳ xấu, không thể chữa khỏi hoặc không thể sống sau sinh; tư vấn kết quả siêu âm và các kỹ thuật chẩn đoán hình ảnh thì hội chẩn chấm dứt thai kỳ theo quy định.

+ Những bất thường hình thái thai nhi (nguy cơ cao) có thể sửa chữa được (theo ý kiến của hội đồng chuyên môn) thì cần xét nghiệm chẩn đoán di truyền trước sinh để khẳng định.

+ Những trường hợp không phát hiện bất thường hình thái thai nhi (nguy cơ thấp) thì hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

- Xét nghiệm sàng lọc bất thường nhiễm sắc thể: Phụ nữ mang thai chưa được sàng lọc trong 3 tháng đầu thai kỳ: chỉ định xét nghiệm NIPT hoặc xét nghiệm bộ ba, xét nghiệm bộ bốn, tùy theo chỉ định chuyên môn và điều kiện thực hiện của cơ sở khám bệnh, chữa bệnh.

Ngưỡng nguy cơ sẽ do cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện sàng lọc lựa chọn dựa trên điều kiện kỹ thuật, loại sinh phẩm, trang thiết bị, bằng chứng khoa học và chương trình tính nguy cơ.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ thấp hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Nếu có nguy cơ cao khuyết tật ống thần kinh: siêu âm thai để đánh giá hình thái cấu trúc của thai.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ cao bất thường nhiễm sắc thể: tư vấn phụ nữ mang thai để thực hiện chẩn đoán trước sinh.

- Thực hiện chẩn đoán trước sinh với phụ nữ mang thai có nguy cơ cao bất thường di truyền bằng sàng lọc siêu âm thai, xét nghiệm bộ ba, xét nghiệm bộ bốn, NIPT. Thực hiện thủ thuật lấy nước ối (từ tuần thai 16) hoặc máu cuống rốn (từ tuần thai 18) để xét nghiệm di truyền chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật phù hợp.

+ Trường hợp không phát hiện bất thường nhiễm sắc thể: hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai định kỳ.

+ Trường hợp phát hiện có bất thường nhiễm sắc thể: cần hội chẩn, nếu tiên lượng thai kỳ xấu, không thể điều trị hoặc không thể sống sau sinh sẽ tư vấn chấm dứt thai kỳ.

+ Trường hợp phát hiện khuyết tật ống thần kinh bằng siêu âm thai, chuyên gia tư vấn kết quả; trường hợp siêu âm không phát hiện dị tật ống thần kinh hở thì hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Trường hợp có chỉ định xét nghiệm gen, chuyên gia tư vấn di truyền sẽ tư vấn căn cứ vào kết quả xét nghiệm.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 3. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường nhiễm sắc thể, gen và hình thái thai nhi trong 3 tháng giữa thai kỳ.

2.3. Sàng lọc, chẩn đoán các bệnh nhiễm sắc thể và bệnh gen khi có tiền sử bản thân và gia đình

Qua khai thác tiền sử và bệnh sử trong quá trình thăm khám, nếu phụ nữ mang thai có tiền sử bản thân hoặc tiền sử gia đình có nguy cơ bị bệnh nhiễm sắc thể hoặc bệnh gen thì bác sĩ sẽ chỉ định các kỹ thuật sàng lọc, chẩn đoán phù hợp với loại bất thường và hướng dẫn chuyên môn liên quan.

Điều 6. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng cuối thai kỳ

Trong 3 tháng cuối thai kỳ phụ nữ mang thai cần siêu âm thai sản trong thời kỳ này để đánh giá tình trạng phát triển của thai nhi và tiên lượng cho cuộc đẻ.

Chỉ định các chẩn đoán hình ảnh như MRI cho thai và các xét nghiệm di truyền hiện đại trong những trường hợp cần thiết theo các hướng dẫn chuyên môn.

Điều 7. Điều trị trước sinh

Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện điều trị trước sinh theo quy định tại Điều 6 của Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18 tháng 8 năm 2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

Điều 8. Quy định về cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh đối với cơ sở khám bệnh, chữa bệnh

Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh thực hiện các kỹ thuật chuyên môn phù hợp với phạm vi hoạt động chuyên môn, danh mục kỹ thuật được cấp có thẩm quyền phê duyệt và theo quy định của Thông tư số 23/2024/TT-BYT ngày 18 tháng 10 năm 2024 của Bộ Y tế, được sửa đổi, bổ sung bởi Thông tư số 25/2026/TT-BYT ngày 30/06/2026 của Bộ Y tế.

Chương III
HƯỚNG DẪN CHUYÊN MÔN KỸ THUẬT TRONG SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ SƠ SINH

Điều 9. Sàng lọc sơ sinh

1. Nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô

a) Đối tượng

- Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 72 giờ.

- Thời điểm lấy mẫu máu trẻ sơ sinh tốt nhất là 48 giờ sau sinh. Những trẻ sơ sinh rời cơ sở sản khoa sớm hơn 24 giờ sau sinh, cần lấy mẫu máu trước khi rời cơ sở sản khoa.

- Nếu trẻ cần truyền máu, mẫu máu sàng lọc cần được thu thập trước khi truyền máu.

Đối với bệnh lý "Suy giáp bẩm sinh", trẻ cần thực hiện sàng lọc lần 2 ở nhóm:

+ Trẻ đẻ non dưới 32 tuần: lấy mẫu lần 2 lúc 28 ngày tuổi. Cung cấp đầy đủ thông tin về tuổi thai và ngày tuổi sau đẻ trên mẫu giấy xét nghiệm.

+ Trẻ song thai có truyền máu cho nhận, hội chứng Down (3 nhiễm sắc thể 21): lấy mẫu lần 2 lúc 2-4 tuần sau sinh.

b) Phương pháp

- Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh sử dụng kỹ thuật lấy máu của trẻ sơ sinh thấm vào giấy thấm chuyên dụng, bảo quản và vận chuyển đến cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có cung cấp dịch vụ xét nghiệm sàng lọc sơ sinh (sau đây gọi tắt là cơ sở sàng lọc sơ sinh).

- Cơ sở sàng lọc sơ sinh sử dụng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô để sàng lọc các bệnh (suy giáp trạng bẩm sinh, tăng sản thượng thận bẩm sinh, thiếu G6PD, một số rối loạn chuyển hoá bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và một số bệnh di truyền khác quy định tại Thông tư 12/2026/TT-BYT ngày 15/5/2026 của Bộ Y tế).

c) Quy trình thực hiện sàng lọc

- Lấy mẫu máu khô gót chân trẻ sơ sinh.

+ Sử dụng mẫu giấy thấm chuyên dụng đạt chuẩn, có hạn sử dụng.

+ Điền đầy đủ các thông tin in sẵn trên thẻ trước khi lấy mẫu máu (đặc biệt phải ghi rõ địa chỉ và số điện thoại để liên lạc với gia đình khi cần thông báo kết quả xét nghiệm sàng lọc).

- Bảo quản và vận chuyển mẫu máu khô đến cơ sở sàng lọc sơ sinh.

+ Sau khi lấy mẫu máu sơ sinh, thẻ thấm máu phải được để khô tự nhiên ở nhiệt độ phòng ít nhất 4 giờ trên bề mặt phẳng và không thấm nước; không được tiếp xúc với nguồn nhiệt và tiếp xúc trực tiếp với ánh sáng mặt trời; tránh để gần bất kỳ chất nào có mùi như sơn, véc-ni, các loại bình phun hoặc thuốc xịt côn trùng; không chạm vào và làm bẩn các giọt máu trên giấy thấm.

+ Thẻ thấm máu được xếp so le đảm bảo các ô máu khô trong các mẫu liền kề không tiếp xúc với nhau và đặt trong phong bì chống ẩm.

+ Thẻ thấm máu nên được gửi đi để làm xét nghiệm sàng lọc trong vòng 24 giờ kể từ khi lấy mẫu máu.

+ Vận chuyển thẻ thấm máu khô đến cơ sở sàng lọc sơ sinh theo đường bưu điện hoặc các phương tiện khác.

- Xét nghiệm sàng lọc

Các bệnh được sàng lọc sơ sinh hiện nay và các xét nghiệm sử dụng trong sàng lọc:

+ Suy giáp trạng bẩm sinh: xét nghiệm định lượng TSH (Thyroid Stimulating Hormone) trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Tăng sản thượng thận bẩm sinh: xét nghiệm định lượng 17-OHP (17-Hydroxyprogesterone) trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Thiếu G6PD (enzym Glucose 6-Phosphate Dehydrogenase): đo hoạt độ G6PD trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Một số rối loạn chuyển hoá bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào bằng phổ khối kép định lượng các dấu ấn sinh học hoặc hoạt độ enzyme và một số các bệnh di truyền khác bằng các kỹ thuật theo hướng dẫn chuyên môn.

- Thông báo kết quả sàng lọc

+ Trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ thấp, hàng tháng cơ sở sàng lọc sơ sinh thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ quan quản lý, đồng thời thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để trả lời cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ. Trong trường hợp cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ được sàng lọc có yêu cầu, cơ sở sàng lọc sơ sinh có trách nhiệm trả lời trực tiếp.

+ Trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ cao, cơ sở sàng lọc sơ sinh phải thông báo, tư vấn ngay kết quả xét nghiệm cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ để chẩn đoán theo quy định; đồng thời thông báo cho cơ quan quản lý và cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để phối hợp giải quyết.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 4. Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật trên mẫu máu khô

2. Nhóm bệnh sàng lọc sử dụng các kỹ thuật khác

2.1. Sàng lọc khiếm thính bẩm sinh

a) Đối tượng: Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ hoặc ngay trước khi xuất viện.

b) Phương pháp: Sàng lọc bằng kỹ thuật đo âm ốc tai (OAE: Otoacoustis Emission) tự động - AOAE (có 2 loại máy OAE tự động là TE OAE hoặc DP OAE) hoặc đo đáp ứng thính giác thân não (ABR: Auditory Brainstem Response) tự động - AABR.

c) Quy trình thực hiện sàng lọc

Trẻ sơ sinh cần nằm yên trong phòng yên tĩnh (nếu sàng lọc bằng OAE) hoặc cần ngủ sâu trong phòng cách âm (nếu sàng lọc bằng AABR), kỹ thuật viên lắp núm tai vào đầu dò, nhẹ nhàng đưa núm tai vào ống tai ngoài của trẻ, bật máy đo, máy tự động đo.

Phiên giải kết quả:

- Kết quả là P (Pass) - "Đạt": hiện tại, kết quả sàng lọc trẻ không nghi ngờ nghe kém (độ đặc hiệu > 95%). Hướng dẫn gia đình theo dõi thính lực. Trong quá trình phát triển, nếu có dấu hiệu nghi ngờ trẻ nghe kém cần khám và đánh giá lại thính lực ngay.

- Nếu kết quả đo lần thứ nhất là R (Refer) - "Không đạt" (Refer lần 1) cho 1 tai hoặc cả 2 tai, cần hẹn người bệnh/trẻ đo lại lần thứ hai sau 01 tháng.

+ Đối với những đơn vị chỉ có OAE thì tái sàng lọc lần thứ hai bằng OAE.

+ Đối với những đơn vị có cả OAE và AABR thì tái sàng lọc lần thứ hai bằng cả OAE và AABR.

- Nếu đo lại lần thứ hai, kết quả là "Đạt" thì trẻ không nghi ngờ nghe kém (độ đặc hiệu >95%). Hướng dẫn theo dõi như trường hợp "Đạt" khi sàng lọc lần đầu.

- Nếu kết quả đo lại lần thứ hai là "Không đạt" (Refer lần 2): trẻ nghi ngờ nghe kém, cho 1 tai hoặc cả 2 tai. Trẻ cần được chuyển tới khoa tai mũi họng thuộc các bệnh viện có đủ khả năng làm các test thính giác chuyên sâu như đo ABR, ASSR để có thể chẩn đoán xác định là trẻ có bị nghe kém hay không, mức độ nghe kém, xác định nguyên nhân và hướng can thiệp. Việc chẩn đoán thính lực (test ABR, ASSR) nên được đánh giá trước 03 tháng tuổi. Nếu trẻ bị nghe kém nên can thiệp trước 06 tháng tuổi.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 5. Sàng lọc bệnh khiếm thính bẩm sinh.

2.2. Sàng lọc một số bệnh tim bẩm sinh nguy kịch

a) Đối tượng: Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ hoặc ngay trước khi xuất viện nếu xuất viện trước 24 giờ sau sinh.

- Đối với trẻ đẻ non dưới 34 tuần cần thận trọng khi đọc kết quả, cần phối hợp với khám lâm sàng.

Lưu ý: Trẻ có dấu hiệu suy hô hấp, phải được thăm khám toàn diện ngay lập tức để loại trừ các bệnh lý hô hấp, tim mạch và các nguyên nhân khác.

b) Phương pháp: đo độ bão hòa oxy máu qua da ($SpO_{2)}$.

Sử dụng phương pháp đo độ bão hòa oxy máu qua da trong sàng lọc một số bệnh tim bẩm sinh nguy kịch ở trẻ sơ sinh, trẻ sơ sinh được đo ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ nhằm mục đích: (1) đánh giá SpO_2 trước ống động mạch và sau ống động mạch; (2) đánh giá tình trạng tăng áp động mạch phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh.

Phương pháp đo độ bão hòa oxy máu qua da kết hợp với thăm khám lâm sàng giúp định hướng trong chẩn đoán: (a) bệnh tim bẩm sinh có tím; (b) bệnh tim bẩm sinh tuần hoàn hệ thống, hoặc tuần hoàn phổi phụ thuộc ống động mạch và (c) trường hợp bệnh tim bẩm sinh cần xử trí cấp cứu nhưng do tình trạng tím thích nghi khó phát hiện bằng mắt thường.

c) Quy trình thực hiện sàng lọc

Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ được sàng lọc bệnh tim bẩm sinh nguy kịch sẽ được đo bão hòa oxy máu qua da bằng máy đo bão hòa oxy. Vị trí đo là bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ. Máy đo bão hòa oxy được Bộ Y tế cho phép dùng trong cơ sở khám bệnh, chữa bệnh và phải sử dụng loại sensor dùng được trong sàng lọc dị tật tim bẩm sinh trẻ sơ sinh (do hãng sản xuất xác nhận).

Kết quả đo độ bão hòa oxy máu qua da được phân loại và xét phương án xử trí như sau:

- Kết quả đạt: nếu độ bão hòa oxy ≥ 95% ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) và độ chênh lệch độ bão hòa giữa 2 vị trí đo ≤ 3%, ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc. Dừng sàng lọc.

- Kết quả chưa đạt:

Trường hợp chưa đạt A: độ bão hòa oxy ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) < 90% ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc. Chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

Trường hợp chưa đạt B: độ bão hòa oxy < 95% ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) hoặc mức chênh lệch độ bão hòa giữa 2 vị trí > 3%, ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc.

+ Nếu trẻ có kết quả chưa đạt như trường hợp B, trong lần sàng lọc đầu tiên, tiếp tục đo lần thứ hai sau lần đo thứ nhất một giờ.

+ Nếu kết quả sàng lọc lần thứ hai vẫn chưa đạt (theo trường hợp B), trẻ cần được khám lâm sàng và chỉ định các xét nghiệm chẩn đoán phù hợp.

+ Nếu kết quả sàng lọc lần thứ hai đạt, kết thúc quy trình sàng lọc đối với trẻ.

Trong quá trình sàng lọc cần lưu ý tình trạng lâm sàng của trẻ, nếu nghe tim có tiếng bất thường (tiếng thổi) cần chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 6. Sàng lọc một số bệnh tim bẩm sinh nguy kịch bằng kỹ thuật đo độ bão hòa oxy máu qua da.

Điều 10. Chẩn đoán sơ sinh

1. Các trường hợp kết quả sàng lọc có nguy cơ cao phải được các cơ sở sàng lọc sơ sinh tư vấn và giới thiệu đến các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có đủ năng lực chuyên môn theo quy định của Bộ Y tế.

a) Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh áp dụng các kỹ thuật chẩn đoán theo hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật do Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành.

b) Việc chẩn đoán xác định cho các trường hợp có kết quả sàng lọc có nguy cơ cao mắc bệnh phải do các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có đủ năng lực chuyên môn và được phép thực hiện.

2. Chẩn đoán sơ sinh đối với nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô

Các bệnh được chẩn đoán sơ sinh hiện nay đối với nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô và các xét nghiệm sử dụng trong chẩn đoán:

a) Suy giáp trạng bẩm sinh: thăm khám lâm sàng toàn diện, xét nghiệm định lượng TSH, T4/FT4 và T3/FT3 trong huyết thanh và các xét nghiệm chẩn đoán hình ảnh xác định tuyến giáp (siêu âm, xạ hình tuyến giáp, v.v…) khi có chỉ định.

b) Tăng sản thượng thận bẩm sinh: thăm khám lâm sàng toàn diện, định lượng 17-OHP trong huyết thanh và/hoặc các xét nghiệm phân tích steroid sử dụng phổ khối hoặc phân tích đột biến gen gây bệnh khi có chỉ định.

c) Thiếu G6PD: thăm khám lâm sàng toàn diện và định lượng hoạt độ G6PD trong huyết thanh.

d) Một số rối loạn chuyển hoá axit amin, axit hữu cơ, oxy hoá axit béo và các bệnh dự trữ thể tiêu bào: thăm khám lâm sàng toàn diện và đánh giá tình trạng cấp cứu nếu có, phân tích axit amin huyết thanh, phân tích axit hữu cơ nước tiểu, đo hoạt độ enzym hay phân tích đột biến các gen gây bệnh v.v…, tùy theo chỉ định.

Bệnh nhi đã được chẩn đoán không mắc bệnh, cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thông báo kết quả cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ sơ sinh đồng thời thông báo cho cơ quan quản lý, trẻ không cần phải theo dõi thêm.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 4. Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật trên mẫu máu khô.

Điều 11. Quản lý, điều trị các bệnh nhi đã được chẩn đoán xác định

Bệnh nhi đã được chẩn đoán xác định mắc bệnh sẽ được quản lý và điều trị tại các cơ sở chuyên khoa có đủ điều kiện về chuyên môn, kỹ thuật.

Điều 12. Quy định về cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh đối với cơ sở khám bệnh, chữa bệnh

Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh thực hiện các kỹ thuật chuyên môn phù hợp với phạm vi hoạt động chuyên môn, danh mục kỹ thuật được cấp có thẩm quyền phê duyệt và theo quy định của Thông tư số 23/2024/TT-BYT ngày 18 tháng 10 năm 2024 của Bộ Y tế được sửa đổi, bổ sung bởi Thông tư số 25/2026/TT-BYT ngày 30/6/2026 của Bộ Y tế.

Chương IV
HƯỚNG DẪN TỔ CHỨC THỰC HIỆN SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH

Điều 13. Tại Trung ương

1. Cơ quan quản lý

Bộ Y tế (Cục Dân số) chịu trách nhiệm chỉ đạo và điều phối toàn bộ hoạt động của chương trình sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh trong toàn quốc.

2. Cơ quan thực hiện

Phân công phạm vi phụ trách và nhiệm vụ thực hiện sàng lọc trước sinh, sàng lọc sơ sinh của các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực thực hiện theo Quyết định số 2037/QĐ-BYT ngày 06/7/2026 của Bộ Y tế.

Điều 14. Tại tỉnh

1. Cơ quan quản lý

Sở Y tế (Chi Cục Dân số) quản lý, chỉ đạo và điều phối, giám sát và kiểm tra toàn bộ hoạt động của chương trình sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh trong phạm vi tỉnh, thành phố.

2. Cơ quan thực hiện

Bệnh viện Phụ sản hoặc bệnh viện Sản nhi tỉnh, thành phố; cơ sở sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh tỉnh, thành phố; khoa Sản bệnh viện đa khoa tỉnh, thành phố hoặc khu vực; trung tâm kiểm soát bệnh tật tỉnh, thành phố; các bệnh viện chuyên khoa, các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh liên quan có nhiệm vụ:

a) Tổ chức, 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 tỉnh;

b) Tổ chức đào tạo chuyên môn, kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh cho các cơ sở cung cấp dịch vụ trong phạm vi tỉnh;

c) Thực hiện các xét nghiệm sàng lọc trước sinh (siêu âm, sinh hóa) phát hiện các trường hợp nghi ngờ sẽ được xử lý theo cấp chuyên môn kỹ thuật của cơ sở khám bệnh, chữa bệnh. Trường hợp vượt quá khả năng chuyên môn hoặc không thuộc phạm vi hoạt động chuyên môn của cơ sở, giới thiệu, chuyển người bệnh đến cơ sở khám bệnh, chữa bệnh khác phù hợp tình trạng bệnh và yêu cầu của người bệnh theo quy định của Luật Khám bệnh, chữa bệnh. Trong trường hợp có chẩn đoán xác định (như thai vô sọ, não úng thuỷ nặng, thoát vị thần kinh…), thực hiện tư vấn và xử trí theo quy định chuyên môn kỹ thuật;

d) Thực hiện lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để thực hiện các xét nghiệm sàng lọc rối loạn chuyển hóa và các bệnh lý nội tiết, di truyền;

đ) Chỉ đạo, giám sát và hỗ trợ kỹ thuật.

e) Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

Điều 15. Tại xã

1. Trạm y tế xã có nhiệm vụ:

a) 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 tại cộng đồng;

b) Phát hiện phụ nữ mang thai có nguy cơ; tư vấn về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị; hướng dẫn, giới thiệu người bệnh đến cơ sở khám bệnh, chữa bệnh phù hợp để thực hiện các kỹ thuật sàng lọc trước sinh;

c) Sàng lọc, phát hiện phụ nữ mang thai có nguy cơ cao mắc các bệnh di truyền;

d) Quản lý chăm sóc phụ nữ mang thai có nguy cơ cao theo chỉ định của tuyến trên;

đ) Thực hiện lấy mẫu máu gót chân của trẻ sơ sinh để chuyển đến các cơ sở thực hiện các xét nghiệm sàng lọc suy giáp trạng bẩm sinh, tăng sản thượng thận bẩm sinh, thiếu G6PD, một số rối loạn chuyển hoá bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và các bệnh di truyền khác theo quy định;

e) Quản lý chăm sóc các trường hợp nguy cơ cao mắc bệnh nội tiết, chuyển hóa và di truyền bẩm sinh sau sàng lọc sơ sinh;

g) Thống kê, tổng hợp, báo cáo;

h) Thực hiện các kỹ thuật sàng lọc trước sinh và sơ sinh khác theo quy định.

2. Cộng tác viên Dân số có nhiệm vụ:

a) Thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động về lợi ích sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh tại cộng đồng; chú trọng truyền thông trực tiếp đối với các đối tượng là phụ nữ đang mang thai và vận động họ tham gia chương trình sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh;

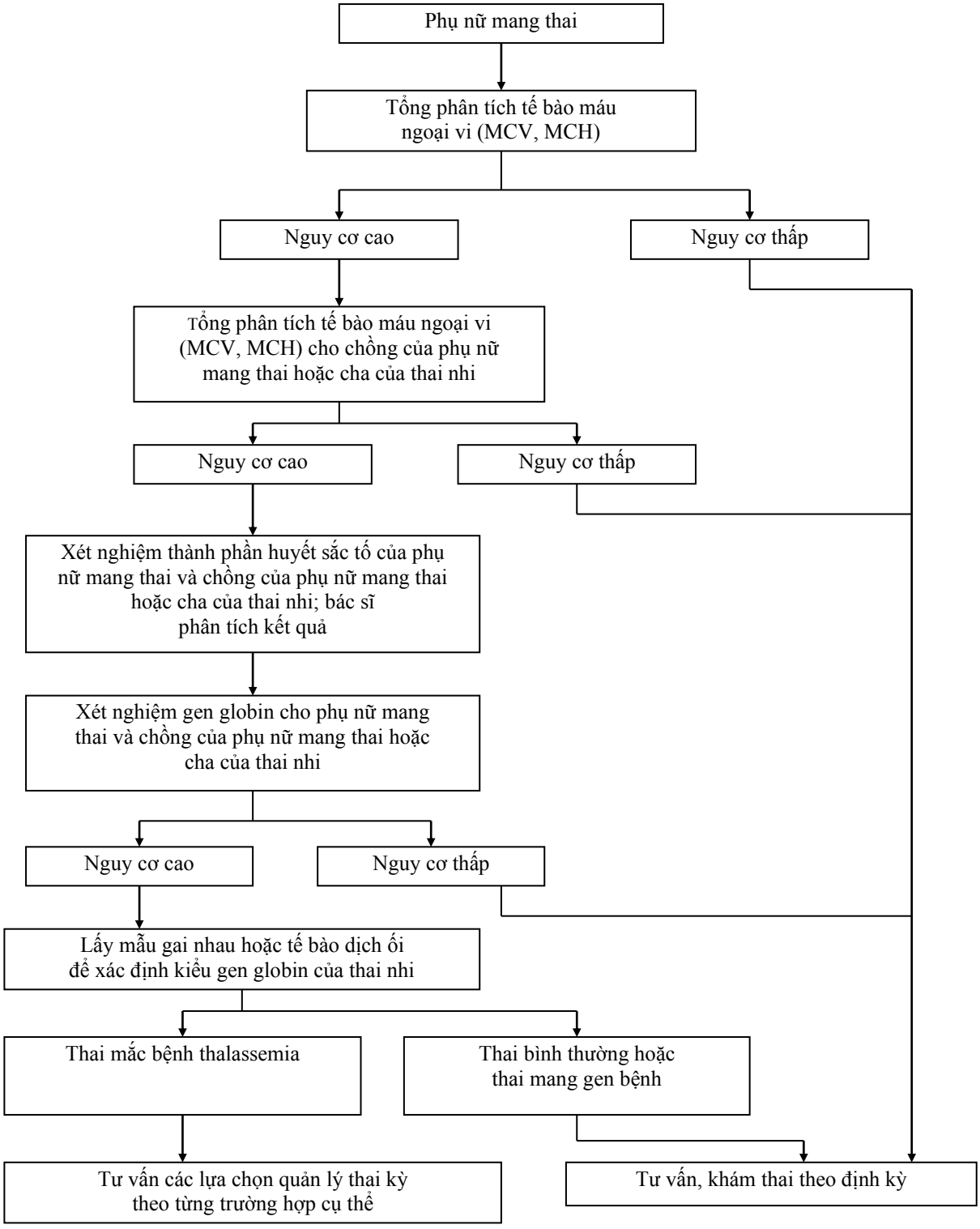
b) Theo dõi, quản lý phụ nữ mang thai theo chức năng nhiệm vụ; chú trọng các phụ nữ mang thai có nguy cơ;

c) Theo dõi, quản lý các trẻ sơ sinh được chẩn đoán xác định mắc các bệnh về di truyền, chuyển hoá bẩm sinh.

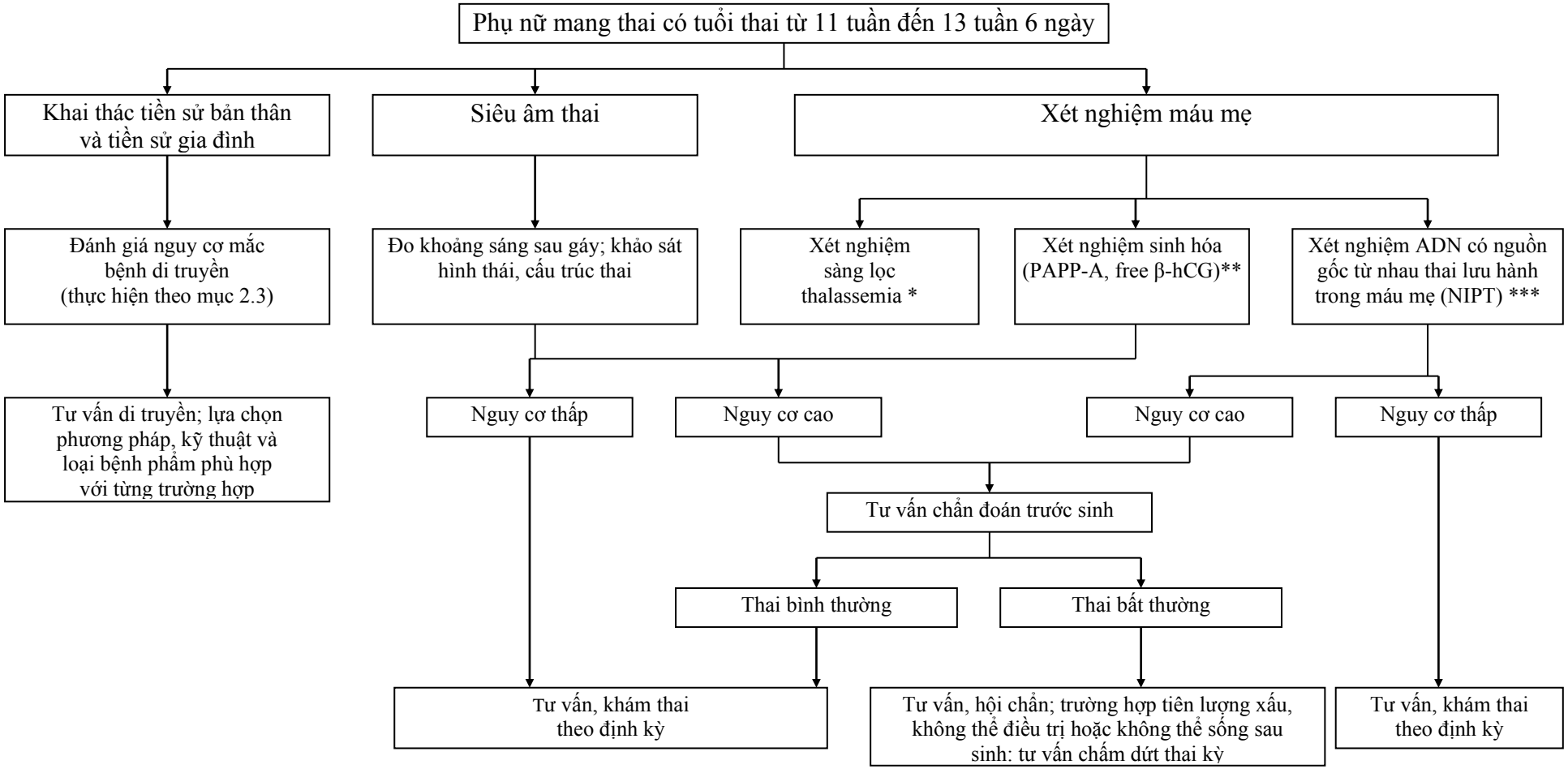
Điều 16. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh khác

Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh khác có cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh thực hiện theo nội dung Quyết định này và các quy định khác của Bộ Y tế./.

Sơ đồ 1. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia

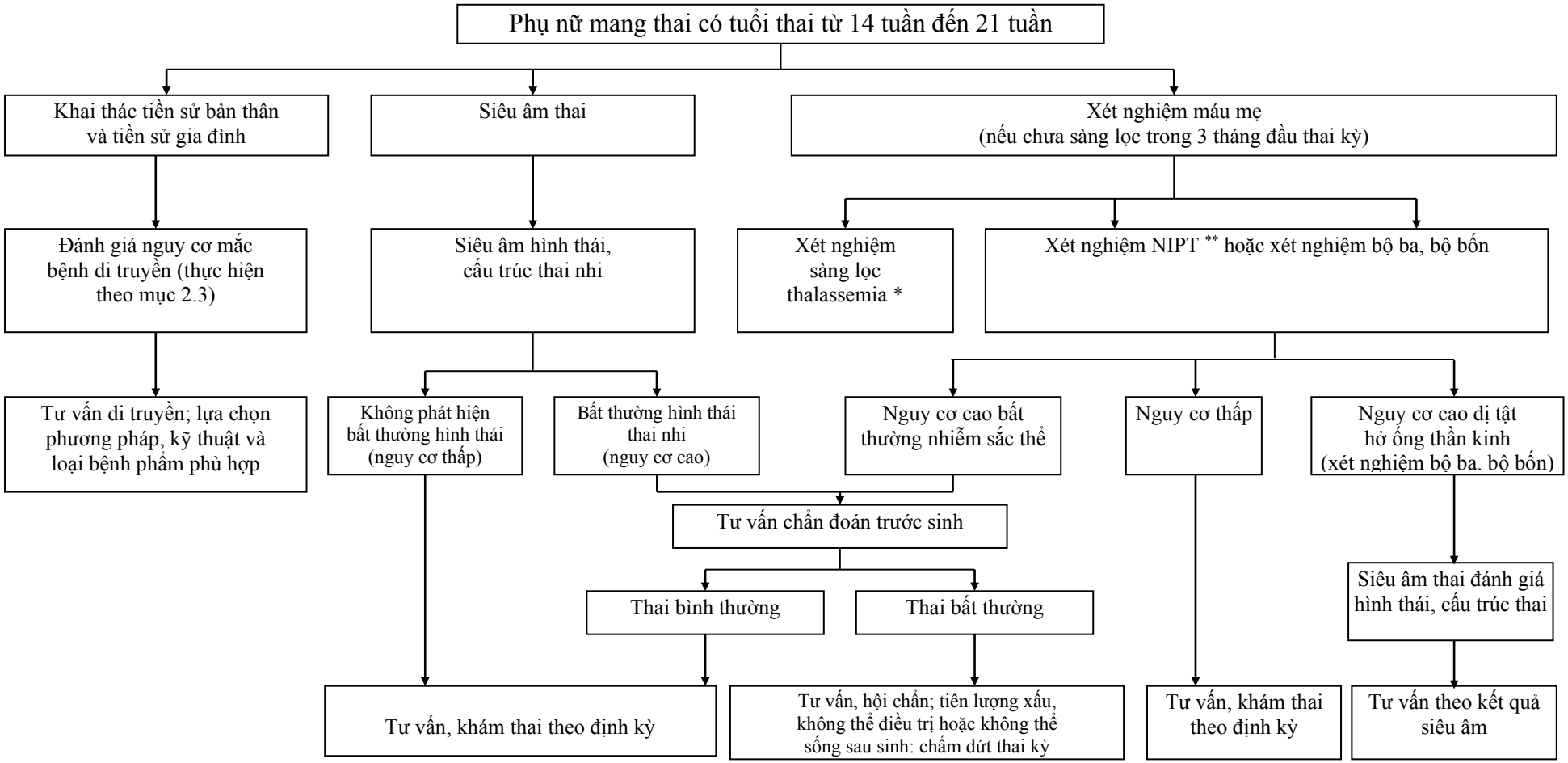


Sơ đồ 2. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường nhiễm sắc thể, gen và hình thái thai nhi trong 3 tháng đầu thai kỳ



**: Thực hiện theo quy trình tại Sơ đồ 1. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia.*
***: Chỉ thực hiện ở các cơ sở đủ điều kiện.*
****: Có thể thay thế hoặc bổ sung cho xét nghiệm sinh hóa tùy theo từng trường hợp.*

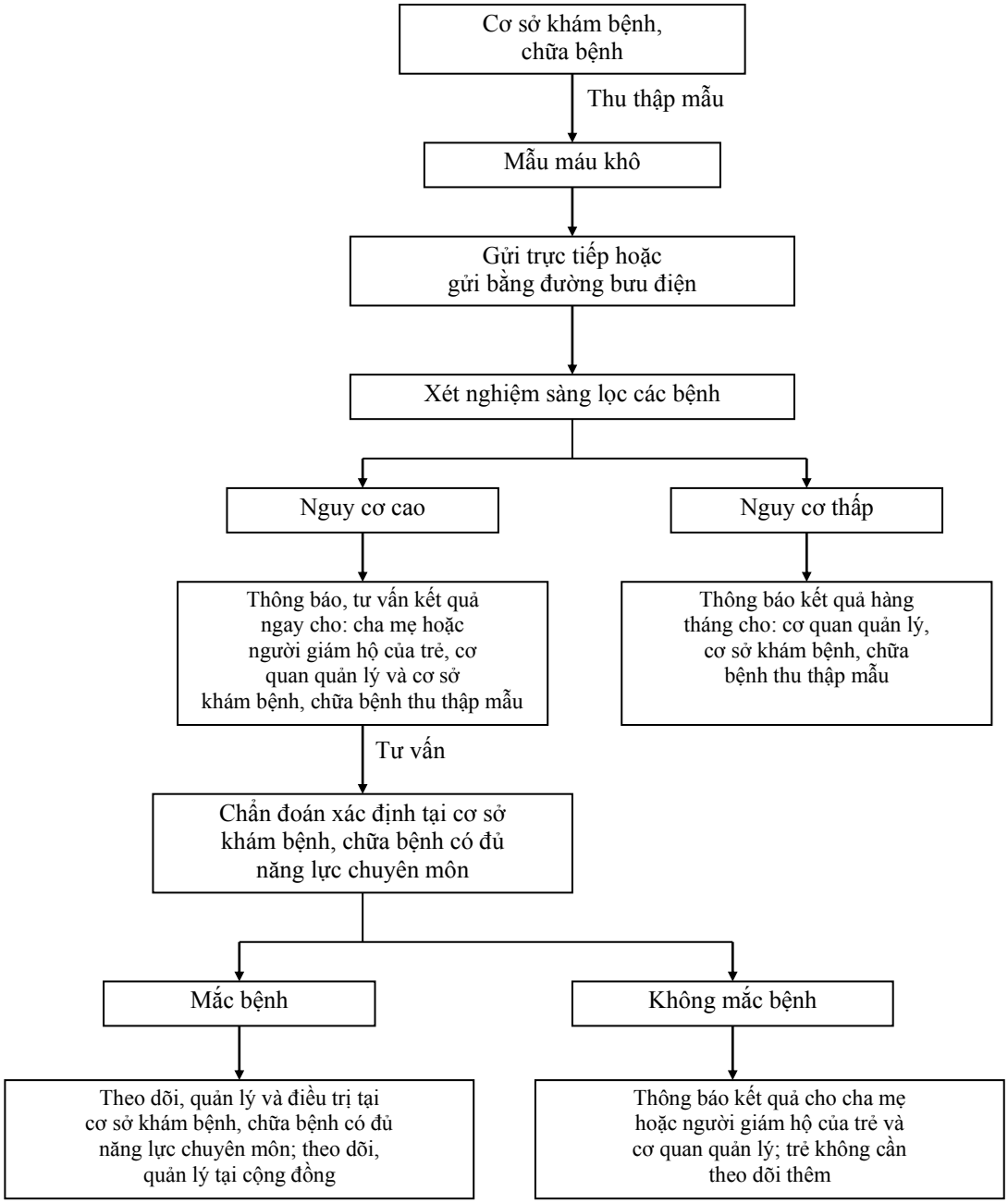
Sơ đồ 3. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường nhiễm sắc thể, gen và hình thái thai nhi trong 3 tháng giữa thai kỳ



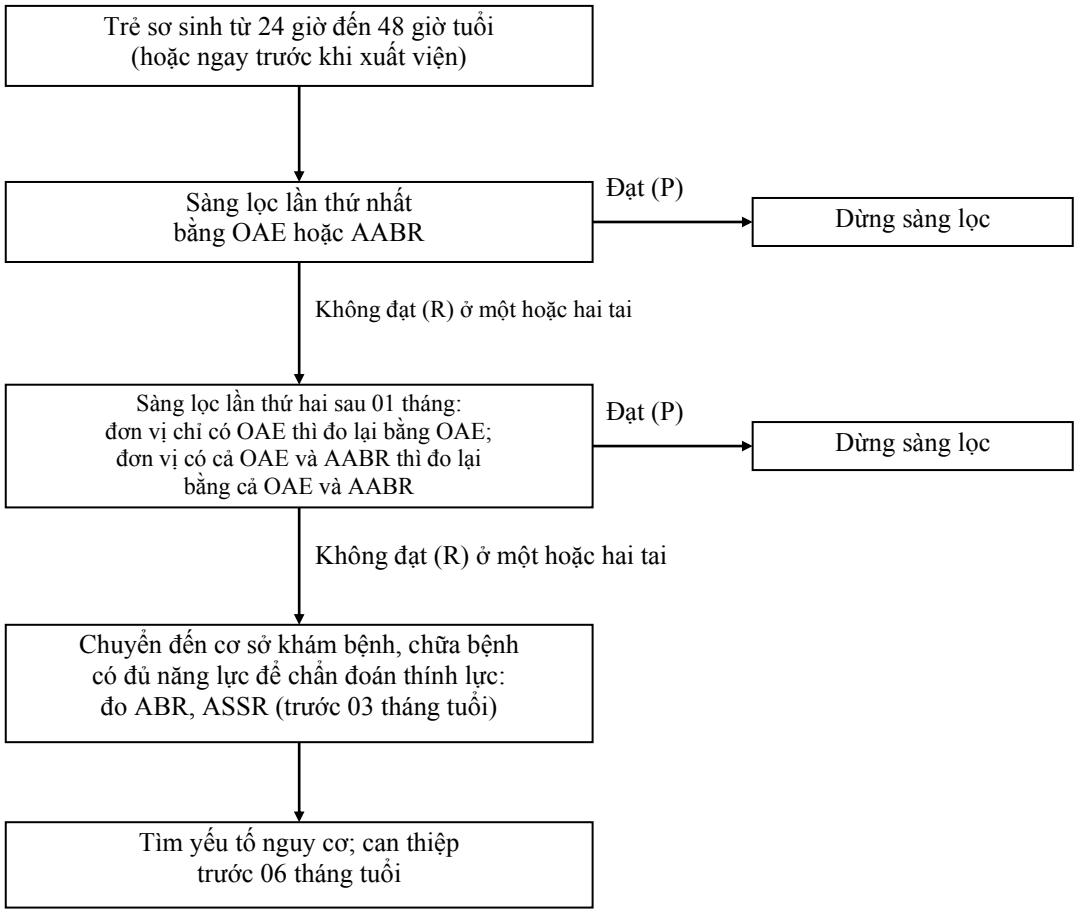
**: Thực hiện theo quy trình tại Sơ đồ 1. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu bẩm sinh thalassemia.*

***: Chỉ thực hiện ở các cơ sở đủ điều kiện.*

Sơ đồ 4. Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật trên mẫu máu khô

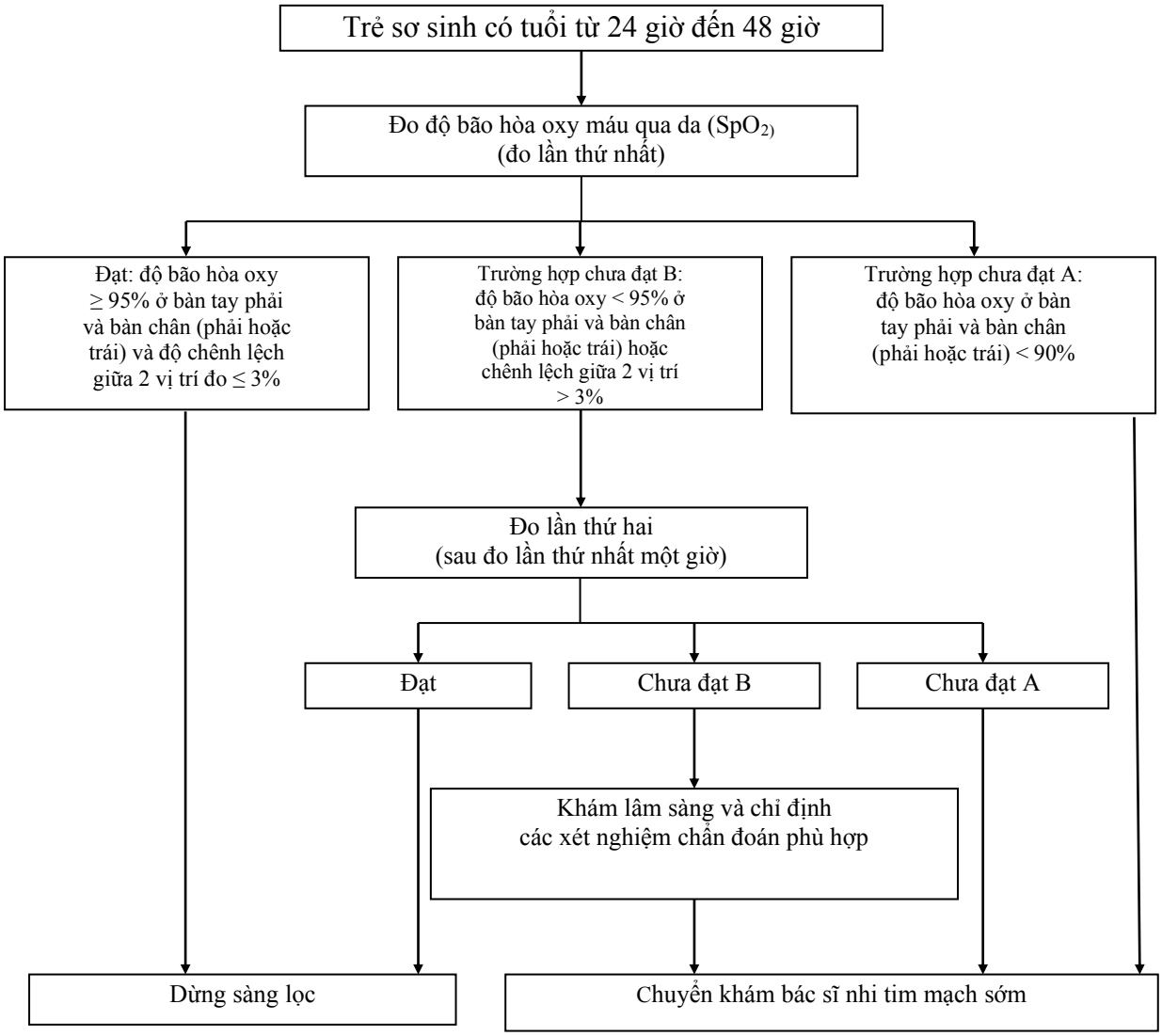


Sơ đồ 5. Sàng lọc bệnh khiếm thính bẩm sinh



Ghi chú:
P: Pass (trẻ không nghi ngờ nghe kém) - Đạt.
R: Refer (trẻ nghi ngờ nghe kém) - Không đạt.
OAE: Otoacoustic Emission (Âm ốc tai).
AABR: Automated Auditory Brainstem Response (Điện thính giác thân não tự động).
ABR: Auditory Brainstem Response (Điện thính giác thân não).
ASSR: Auditory Steady State Response (Điện thính giác ổn định).

Sơ đồ 6. Sàng lọc một số bệnh tim bẩm sinh nguy kịch bằng kỹ thuật đo độ bão hòa oxy máu qua da



Lưu ý: trong quá trình sàng lọc, nếu nghe tim có tiếng bất thường (tiếng thổi) thì chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.