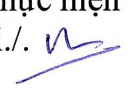


THÔNG BÁO

V/v: Triển khai Danh mục các bệnh Bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh theo Phụ lục I và II Thông tư 12/2026 tại BVĐK Vạn Phước.

- Thực hiện Công văn số 6915/SYT-NVY ngày 26/05/2026 của Sở Y tế Thành Phố Hồ Chí Minh v/v: Triển khai danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh.
- Căn cứ Thông tư 12/2026/TT-BYT ngày 15/05/2026 của Bộ Y tế quy định Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh;
- Giám đốc BVĐK Vạn Phước chỉ đạo các khoa/phòng/bộ phận thực hiện các nội dung sau:
- 1. Khoa khám bệnh, Khoa Sản:** Thực hiện việc tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị (nếu có), chuyển tuyến điều trị bệnh bẩm sinh trước sinh theo quy định được áp dụng thực hiện tại BVĐK Vạn Phước theo **Phụ lục I** và **Phụ lục II** Thông tư số 12/2026/TT-BYT ngày 15 tháng 5 năm 2026 của Bộ trưởng Bộ Y tế (Đính kèm)
 - 2. Khoa Cận lâm sàng:** luôn chuẩn bị đầy đủ nhân lực, trang thiết bị, vật tư
 - Phòng xét nghiệm: Chuẩn bị đầy đủ thiết bị, vật tư để thực hiện xét nghiệm các bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh theo **Phụ lục A (Nhóm I)**, **Phụ lục B (Nhóm I)**.
 - Phòng siêu âm: Thực hiện khảo sát hình thái học cho thai phụ theo quy định, sàng lọc được các bệnh bẩm sinh thuộc **Phụ lục A (Nhóm II)** “Các bất thường cấu trúc thai cần sàng lọc trước sinh thường quy”.
 - 3. Phòng Kinh Doanh:** Đẩy mạnh công tác thông tin trên các trên thông tin của BVĐK Vạn Phước (Zalo, facebook, Youtube, Tiktok) để người khách hàng hiểu và tham gia thực hiện khám sàng lọc bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh.
 - 4. Bộ phận IT:** Rà soát, cập nhật mã ICD (theo phụ lục đính kèm công văn này) lên phần mềm Viettel His.

Trên đây là Thông báo về việc Triển khai danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh tại BVĐK Vạn Phước. Đề nghị các khoa/phòng/bộ phận liên quan nghiêm túc thực hiện. Trong quá trình thực hiện nếu có gì vướng mắc liên hệ phòng KHTH để được hướng dẫn kịp thời./. 

Nơi nhận:

- Giám đốc;
- Các khoa/phòng, bộ phận liên quan;
- Lưu: VT, KHTH-QLCL;



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 12 /2026/TT-BYT ngày 15 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	Thẻ tam nhiễm sắc thể, không phân ly trong giảm phân
3	Q91.0	Thẻ tam nhiễm sắc thể 18, không phân ly trong giảm phân
4	Q91.4	Thẻ 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 hỗng 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 12 /2026/TT-BYT ngày 15 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 tủy ở trẻ nhỏ, típ I [WerdnigHofman]
25	G12.1	Bệnh teo cơ do tủy 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

Danh mục các bệnh bẩm sinh khuyến khích khám sàng lọc trước sinh thực hiện tại Bệnh viện.

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	Q20-Q28	Dị tật bẩm sinh của hệ tuần hoàn
15	Q33.3	Dị tật bất sản phổi
16	Q35	Khe hở vòm miệng
17	Q36	Khe hở môi
18	Q37	Khe hở vòm miệng kết hợp khe hở môi
19	Q39	Dị tật bẩm sinh của thực quản
20	Q41.0	Dị tật thiếu, teo và/hoặc hẹp tá tràng bẩm sinh
21	Q60.1	Bất sản cả hai bên thận bẩm sinh
22	Q62.0	Bệnh lý thận ứ nước bẩm sinh
23	Q64.2	Dị tật van niệu đạo sau bẩm sinh
24	Q66.0	Dị dạng bàn chân khoèo [chân vẹo]
25	Q69	Dị tật thừa ngón
26	Q70	Dị tật dính ngón
27	Q71	Dị tật bẩm sinh thiếu hụt chi trên
28	Q72	Dị tật bẩm sinh thiếu hụt chi dưới
29	Q74.3	Co cứng đa khớp bẩm sinh

30	Q75.0	Dị tật liền sớ khớp sọ [dị tật hẹp sọ]
31	Q77.1	Loạn sản hệ xương gây tầm vóc thấp [hội chứng người lùn]
32	Q77.4	Loạn sản sụn achondroplasia [hội chứng ngắn chi]
33	Q79.0	Thoát vị hoành bẩm sinh
34	Q79.2	Dị tật thoát vị trong dây rốn
35	Q79.3	Dị tật ổ tạng bẩm sinh [qua lỗ bên cạnh rốn]

PHỤ LỤC B

Danh mục các bệnh bẩm sinh sàng lọc với bệnh phẩm là các giọt máu thấm khô (Dry Blood Spots - DBS) trên giấy thấm (Filter Paper) đang thực hiện tại Bệnh viện
(Đính kèm Thông báo số: 142/TB-BVĐKVP ngày 13 / 06 /2026)

STT	Mã ICD 10	Tên bệnh
Nhóm 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]