

Hà Nội, ngày 30 tháng 03 năm 2026

**BẢN TỔNG HỢP Ý KIẾN, TIẾP THU, GIẢI TRÌNH Ý KIẾN GÓP Ý
ĐỐI VỚI DỰ THẢO THÔNG TƯ BAN HÀNH DANH MỤC CÁC BỆNH DI TRUYỀN LIÊN QUAN
ĐẾN GIỚI TÍNH PHỤC VỤ CHẨN ĐOÁN VÀ ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH**

Căn cứ Luật ban hành văn bản quy phạm pháp luật, cơ quan chủ trì soạn thảo đã tổ chức lấy ý kiến, phản biện xã hội đối với hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.

1. Tổng số cơ quan, tổ chức, cá nhân đã gửi xin ý kiến: 65 và tổng số ý kiến nhận được: 43, cụ thể như sau:

Ngày 12/3/2026, Bộ Y tế đã có Công văn số 1602/BYT-CDS về việc xin ý kiến góp ý cho hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh gửi 10 bộ, ngành; 13 đơn vị thuộc Bộ; Ủy ban nhân dân các tỉnh, thành phố và 08 đơn vị khác có liên quan (trong đó nêu rõ đến ngày 21/3/2026, Bộ Y tế không nhận được ý kiến góp của các cơ quan thì được hiểu là đồng ý với hồ sơ dự thảo Thông tư); Công văn số 288/CDS-CCDS ngày 11/3/2026 và Công văn số 170/CCDS ngày 11/3/2026 về việc đăng tải hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh trên Cổng thông tin điện tử Chính phủ, Bộ Y tế, Cục Dân số. Kết quả tổng hợp như sau:

- Nhận được ý kiến của 0/10 bộ, ngành;
- Nhận được ý kiến của 07/13 đơn vị thuộc Bộ; không nhận được ý kiến của 06/13 đơn vị thuộc Bộ;
- Nhận được ý kiến của 33/34 tỉnh, thành phố không nhận được ý kiến của 01/34 tỉnh;
- Nhận được ý kiến của 03/08 đơn vị khác; không nhận được ý kiến của 05/08 đơn vị;
- Đăng tải trên cổng thông tin điện tử Chính phủ, Bộ Y tế, Cục Dân số: không có ý kiến góp ý.

2. Kết quả cụ thể như sau:

Mục 1. Các đơn vị đồng ý, không có ý kiến (19/43 đơn vị)

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
1		Vụ Kế hoạch - Tài chính	Không có ý kiến đối với dự thảo Thông tư.	
2		Cục Khoa học Công nghệ và Đào tạo	Không có ý kiến đối với dự thảo thông tư.	
3		Sở Y tế tỉnh Lào Cai	Cơ bản thống nhất với bố cục, nội dung hồ sơ dự thảo thông tư.	
4		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Nhất trí với các nội dung của Hồ sơ dự thảo hai Thông tư.	
5		Sở Y tế tỉnh Điện Biên	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo thông tư.	
6		Sở Y tế tỉnh Lai Châu	Nhất trí với hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh do Bộ Y tế chủ trì soạn thảo.	
7		Sở Y tế tỉnh Tuyên Quang	Cơ bản nhất trí với các bố cục, nội dung trong hồ sơ sự thảo.	
8		Sở Y tế thành phố Hà Nội	Nhất trí với các nội dung trong dự thảo.	
9		Sở Y tế tỉnh Quảng Ninh	Nhất trí với hồ sơ dự thảo thông tư.	
10		Sở Y tế tỉnh Thanh Hóa	Thống nhất với danh mục hồ sơ và nội dung dự thảo Thông tư do Bộ Y tế chủ trì xây dựng.	

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
11		Sở Y tế thành phố Đà Nẵng	Thống nhất hoàn toàn với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh nêu trên, không có ý kiến góp ý bổ sung.	
12		Sở Y tế tỉnh Gia Lai	Thống nhất với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.	
13		Sở Y tế tỉnh Đắk Lắk	Thống nhất với các nội dung của Hồ sơ dự thảo Thông tư.	
14		Sở Y tế tỉnh Đồng Nai	Thống nhất với Hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh do Cục Dân số - Bộ Y tế soạn thảo.	
15		Sở Y tế tỉnh Đồng Tháp	Thống nhất với dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chuẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.	
16		Sở Y tế tỉnh An Giang	Thống nhất với nội dung dự thảo Thông tư, không góp ý thêm.	
17		Sở Y tế thành phố Cần Thơ	Cơ bản thống nhất với hồ sơ dự thảo Thông tư và không có ý kiến góp ý khác.	
18		UBND tỉnh Vĩnh Long	Thống nhất với nội dung dự thảo Thông tư.	
19		Hội KHHGD Việt Nam	Đồng tình với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư.	

Mục 2. Các đơn vị có ý kiến góp ý (24/43 đơn vị)

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
I	Dự thảo tờ trình			
1	Góp ý chung	Vụ Pháp chế	<p>Dự thảo Thông tư xây dựng để quy định chi tiết nội dung Luật giao cho Bộ trưởng Bộ Y tế tại Khoản 3 Điều 6 Luật Dân số. Khoản 2 Điều 6 Luật Dân số quy định nghiêm cấm: “<i>Lựa chọn giới tính thai nhi dưới mọi hình thức; thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi, trừ trường hợp do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định để phục vụ chẩn đoán và điều trị các bệnh liên quan đến giới tính</i>”. Như vậy, Thông tư này sẽ chỉ quy định các trường hợp được thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị các bệnh liên quan đến giới tính và thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi cho đối tượng nào. Bên cạnh đó, Thông tư này chỉ áp dụng đối với trường hợp là thai nhi để phục vụ chẩn đoán trước sinh, không áp dụng đối với trẻ sơ sinh vì trường hợp này trẻ đã sinh ra và biết rõ giới tính.</p> <p>Đề nghị rà soát và điều chỉnh lại tên và phạm vi Thông tư cho chính xác với nội dung được Luật giao. Trường</p>	<p>Cục Dân số báo cáo như sau: Việc sàng lọc trước sinh để xác định các bệnh di truyền liên quan đến giới tính sẽ phục vụ chẩn đoán trước sinh; đồng thời phục vụ việc điều trị sơ sinh.</p> <p>Bên cạnh đó, tên Thông tư thực hiện theo Quyết định số 2835/QĐ-TTg ngày 31 tháng 12 năm 2025 của Thủ tướng Chính phủ, trong đó giao Bộ Y tế chủ trì soạn thảo “<i>Thông tư của Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh (khoản 3 Điều 6)</i>”.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			hợp quy định khác hoặc mở rộng phạm vi điều chỉnh thì cần nêu rõ lý do và đưa vào Tờ trình, báo cáo Bộ trưởng nội dung này.	
2	Góp ý chung	Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Đề nghị rà soát các lỗi chính tả trong văn bản và thể thức trình bày văn bản.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa các lỗi chính tả và thể thức trình bày theo quy định.
II	Dự thảo báo cáo đánh giá thủ tục hành chính	Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Đề nghị rà soát các lỗi chính tả trong văn bản và thể thức trình bày văn bản.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa các lỗi chính tả và thể thức trình bày theo quy định.
III	Dự thảo 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	Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Tại Phụ lục I: tại cột thứ hai ghi “CHÍNH SÁCH/QUY ĐỊNH CỦA DỰ THẢO 02 THÔNG TƯ” và tiêu đề của Phụ lục II: RÀ SOÁT HỆ THỐNG PHÁP LUẬT VỚI DỰ THẢO 02 THÔNG TƯ. Đề nghị bỏ số 02, vì đây là nội dung của Hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh (01 Thông tư).	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa tên phụ lục.
IV	Dự thảo thông tư			
IV.1	Góp ý chung			

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
1		Vụ Pháp chế	Về hồ sơ dự thảo Thông tư xin ý kiến: Đề nghị Cục Dân số bổ sung đầy đủ thành phần hồ sơ theo quy định tại điểm b khoản 2 Điều 39 Nghị định số 78/2025/NĐ-CP được sửa đổi, bổ sung bởi Nghị định số 187/2025/NĐ-CP (bổ sung bản so sánh, thuyết minh dự thảo thông tư).	Cục Dân số tiếp thu, bổ sung bản so sánh, thuyết minh dự thảo thông tư theo quy định tại Nghị định số 187/2025/NĐ-CP.
2		Cục Quản lý Khám, chữa bệnh	Đối với mã bệnh tại Phụ lục hành kèm theo Thông tư và thành phần hồ sơ dự thảo Thông tư: Đề nghị thực hiện theo chỉ đạo của Thứ trưởng tại biên bản cuộc họp Tổ soạn thảo.	Cục Dân số tiếp thu và sẽ tiếp tục rà soát, hoàn thiện hồ sơ dự thảo Thông tư.
IV.2	Góp ý chi tiết			
	1. Tên thông tư			
1		Vụ Pháp chế	Dự thảo Thông tư xây dựng để quy định chi tiết nội dung Luật giao cho Bộ trưởng Bộ Y tế tại Khoản 3 Điều 6 Luật Dân số. Khoản 2 Điều 6 Luật Dân số quy định nghiêm cấm: “ <i>Lựa chọn giới tính thai nhi dưới mọi hình thức; thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi, trừ trường hợp do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định để phục vụ chẩn đoán và điều trị các bệnh liên quan đến giới tính</i> ”. Như vậy, Thông tư này sẽ chỉ quy định các trường hợp được	Cục Dân số báo cáo như sau: Việc sàng lọc trước sinh để xác định các bệnh di truyền liên quan đến giới tính sẽ phục vụ chẩn đoán trước sinh; đồng thời phục vụ việc điều trị sơ sinh. Bên cạnh đó, tên Thông tư thực hiện theo Quyết định số 2835/QĐ-TTg ngày 31 tháng 12 năm 2025 của Thủ tướng Chính phủ, trong đó giao Bộ

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<p>thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi để phục vụ chẩn đoán và điều trị các bệnh liên quan đến giới tính và thông báo, tiết lộ giới tính thai nhi cho đối tượng nào. Bên cạnh đó, Thông tư này chỉ áp dụng đối với trường hợp là thai nhi để phục vụ chẩn đoán trước sinh, không áp dụng đối với trẻ sơ sinh vì trường hợp này trẻ đã sinh ra và biết rõ giới tính.</p> <p>Đề nghị rà soát và điều chỉnh lại tên và phạm vi Thông tư cho chính xác với nội dung được Luật giao. Trường hợp quy định khác hoặc mở rộng phạm vi điều chỉnh thì cần nêu rõ lý do và đưa vào Tờ trình, báo cáo Bộ trưởng nội dung này.</p>	<p>Y tế chủ trì soạn thảo “<i>Thông tư của Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh (khoản 3 Điều 6)</i>”.</p>
2		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	<p>Đề nghị cơ quan soạn thảo rà soát, chỉnh sửa thống nhất tên dự thảo Thông tư, để đảm bảo thống nhất với các nội dung trình bày tại dự thảo; cụ thể tên dự thảo Thông tư đang trình bày: “<i>Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh</i>”, tuy nhiên, tại các nội dung khác đang trình bày: “<i>Bộ</i></p>	<p>Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như sau: “<i>Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Thông tư ban hành danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh</i>”.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			Y tế ban hành Thông tư quy định danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.”,... Bên cạnh đó, đề nghị chỉnh sửa cụm từ “Bộ Y tế ban hành Thông tư ...” thành “Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Thông tư”.	
3		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Đề nghị dự thảo rà soát về thể thức, kỹ thuật trình bày để đảm bảo phù hợp với mẫu số 14 phụ lục III kèm theo Nghị định số 187/2025/NĐ-CP (bỏ dấu gạch ngang dưới tên dự thảo Thông tư).	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa thể thức, kỹ thuật trình bày theo mẫu tại Nghị định số 187/2025/NĐ-CP.
	2. Căn cứ ban hành thông tư			
4	Căn cứ ban hành thông tư	Vụ Pháp chế	<ul style="list-style-type: none"> - Đối với căn cứ Nghị định số 42/2025/NĐ-CP: Đề nghị viết đầy đủ “ngày 07 tháng 02 năm 2025 của Chính phủ...”, không viết tắt ngày 27/02/2025. - Điều 18 Luật Ban hành văn bản quy phạm pháp luật quy định “Thông tư của Bộ trưởng”. Do vậy, đề nghị sửa lại đoạn cuối như sau: Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Thông tư quy định.... (trích nguyên văn tên Thông tư) cho chính xác 	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa thể thức, kỹ thuật trình bày theo mẫu tại Nghị định số 187/2025/NĐ-CP.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
	3. Điều 1. Phạm vi điều chỉnh			
5	Góp ý chung	Viện Chiến lược và Chính sách Y tế	Đề nghị thống nhất giữa Khoản 1 và Khoản 2; ví dụ, đều bắt đầu bằng cụm từ “Quy định”. Theo thứ tự nội dung trình bày trong Thông tư, nên đưa quy định các tiêu chí lên khoản 1.	Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung quy định tại Điều 1 đã được chỉnh sửa theo Mẫu số 15 phụ lục III ban hành kèm theo Nghị định số 187/2025/NĐ- CP ngày 01/7/2025 của Chính phủ. Cụ thể như sau: “Điều 1. Ban hành kèm theo Thông tư này Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh”. Nội dung tiêu chí xác định bệnh được quy định tại Điều 4 của Thông tư này.
6	Góp ý chung	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	Đề nghị gộp khoản 1 và khoản 2 để tránh dàn trải; khẳng định đây là căn cứ duy nhất để cơ sở y tế được phép thông báo giới tính thai nhi vì mục đích chẩn đoán bệnh lý.	Cục Dân số báo cáo như sau: Cục Dân số đã chỉnh sửa nội dung quy định tại Điều 1 theo Nội dung quy định tại Điều 1 đã được chỉnh sửa theo Mẫu số 15 phụ lục III ban hành kèm theo Nghị định số 187/2025/NĐ- CP ngày

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				01/7/2025 của Chính phủ. Cụ thể như sau: “Điều 1. Ban hành kèm theo Thông tư này Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh”. Nội dung tiêu chí xác định bệnh được quy định tại Điều 4 của Thông tư này.
7	Khoản 1 Điều 1	Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Đề nghị cơ quan soạn thảo cần làm rõ thêm nội hàm “được phép thông báo giới tính thai nhi”, nhằm tránh hiểu rằng Thông tư cho phép thông báo giới tính thai nhi rộng rãi.	Cục Dân số báo cáo như sau: Tại khoản 1 Điều 1 đã quy định rõ phạm vi của thông tư là danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính được phép thực hiện xác định, thông báo giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.
	4. Điều 2. Đối tượng áp dụng			
8	Khoản 1 Điều 2	Vụ Pháp chế	Đối với cơ sở khám bệnh, chữa bệnh: Đề nghị làm rõ cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được cấp phép hoạt động chuyên môn là cơ sở nào, trường hợp bệnh viện đa khoa có khoa sản, chuyên khoa	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa trên cơ sở Công văn số 601/KCB-NV ngày 30/3/2026 của Cục Quản lý Khám, chữa

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<p>sản, nam học và hiếm muộn... đã được cấp phép hoạt động khám bệnh, chữa bệnh và được phê duyệt danh mục kỹ thuật xét nghiệm di truyền có áp dụng Thông tư này không?</p> <p>Theo quy định tại điểm b khoản 1 Điều 1 Thông tư số 23/2024/TT-BYT ngày 18/10/2024 của Bộ trưởng Bộ Y tế thì “Danh mục kỹ thuật trong khám bệnh, chữa bệnh thực hiện từ ngày 01 tháng 7 năm 2026 quy định tại Phụ lục số 02 ban hành kèm theo Thông tư này” chỉ có về “xét nghiệm di truyền” hoặc nhóm rộng (tên chương) là “di truyền sinh học phân tử”, không có “xét nghiệm di truyền, chuẩn đoán trước sinh và sơ sinh”. Đề nghị Cục Dân số phối hợp cùng Cục Quản lý khám, chữa bệnh và các đơn vị chuyên môn rà soát lại cho chính xác.</p>	<p>bệnh góp ý cho hồ sơ dự thảo thông tư, cụ thể như sau:</p> <p>“1. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh: Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được cấp phép hoạt động chuyên môn và được phê duyệt danh mục kỹ thuật cần thiết để sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh theo quy định.”</p>
9	Khoản 1 Điều 2	Cục Quản lý Khám, chữa bệnh	<p>- Khoản 1 Điều 2 đề nghị sửa như sau: “Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được cấp phép hoạt động chuyên môn và được phê duyệt danh mục kỹ thuật cần thiết để sàng lọc, chẩn đoán, điều</p>	<p>Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như sau:</p> <p>“1. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh: Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được cấp phép hoạt động chuyên môn và</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			trị trước sinh và sơ sinh theo quy định.”	được phê duyệt danh mục kỹ thuật cần thiết để sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh theo quy định.”
10	Khoản 2 Điều 2	Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Dự thảo quy định: “ 2. Người bệnh và gia đình: Các cá nhân có nguy cơ cao về mặt di truyền...”. Đề nghị xem xét lại cách diễn đạt như trên vì Thông tư chủ yếu quy định trách nhiệm của cơ quan, tổ chức thực hiện chuyên môn.	Cục Dân số báo cáo như sau: Giữ nguyên dự thảo thông tư do đối tượng “ Người bệnh và gia đình ” là đối tượng thụ hưởng.
	5. Điều 3. Giải thích từ ngữ			
11	Góp ý chung	Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	Đề nghị bổ sung các khái niệm và làm rõ thuật ngữ “các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh”.	Cục Dân số đã tiếp thu, chỉnh sửa theo ý kiến của Hội Di truyền Y học Việt Nam tại dòng STT 12.
12	Góp ý chung	Hội Di truyền Y học Việt Nam	Đề nghị xem xét bổ sung định nghĩa và làm rõ nội hàm của thuật ngữ “các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh, sơ sinh.”: Là các bệnh, tật di truyền hoặc bẩm sinh có liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính hoặc ảnh hưởng đến quá trình xác định và phát triển giới tính, trong đó việc xác định giới tính thai nhi hoặc trẻ sơ sinh có ý	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa bổ sung thêm 01 khoản trong điều 3, cụ thể như sau: “ 3. Bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh, sơ sinh: Là các bệnh, tật di truyền hoặc bẩm sinh có liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính hoặc ảnh hưởng đến quá

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			nghĩa trong chẩn đoán, tiên lượng, điều trị hoặc dự phòng bệnh.	trình xác định và phát triển giới tính, trong đó việc xác định giới tính thai nhi hoặc trẻ sơ sinh có ý nghĩa trong chẩn đoán, tiên lượng, điều trị hoặc dự phòng bệnh.”
13	Khoản 1 Điều 3	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	Khoản 1 nên bổ sung cụm từ "vì mục đích nhân đạo và y học" để phân biệt rõ ràng với các hành vi lựa chọn giới tính thai nhi trái pháp luật.	Cục Dân số báo cáo như sau: Tại khoản 1 Điều 2 đã nêu rõ phạm vi quy định đối với danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính là “phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh”.
14	Khoản 1 Điều 3	Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Đề quy định được chặt chẽ, đề nghị cơ quan soạn thảo nghiên cứu, bổ sung nội dung nhấn mạnh chỉ thực hiện khi có chỉ định chuyên môn nhằm tránh hiểu rằng việc xác định giới tính thai nhi là hoạt động thông thường.	Cục Dân số báo cáo như sau: Tại khoản 1 Điều 3 là nội dung giải thích từ ngữ, không liên quan đến quy trình chuyên môn.
15	Khoản 2 Điều 3	Viện Chiến lược và Chính sách Y tế	Đề nghị thay thế thuật ngữ “bệnh di truyền liên kết giới tính” bằng thuật ngữ “bệnh di truyền liên quan đến giới tính” để đảm bảo thống nhất trong toàn bộ dự thảo.	Cục Dân số tiếp thu, bổ sung giải thích từ ngữ về “bệnh di truyền liên quan đến giới tính” theo ý kiến của Hội Di truyền Y học Việt Nam.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
	6. Điều 4. Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh			
16	Khoản 1 Điều 4	Viện Chiến lược và Chính sách Y tế	Trong Tờ trình cũng như trong dự thảo Thông tư chưa có nội dung cho thấy dự thảo danh mục bệnh đáp ứng thể nào với các tiêu chí đặt ra. Vì vậy, đề nghị bổ sung nội dung này vào dự thảo Tờ trình để Lãnh đạo Bộ có cơ sở xem xét, phê duyệt danh mục.	Cục Dân số tiếp thu, bổ sung nội dung danh mục bệnh đáp ứng với các tiêu chí đặt ra trong dự thảo tờ trình. Ngoài ra, Bộ Y tế ban hành Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026 thành lập Hội đồng chuyên môn để rà soát, bổ sung các danh mục trong dự thảo 02 thông tư hướng dẫn thực hiện Luật dân số số 113/2025/QH15. Hội đồng chuyên môn sẽ rà soát, đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.
17	Khoản 1 Điều 4	Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	1. Danh mục bao gồm các bệnh lý được xác định dựa trên các tiêu chí: - Bổ sung tiêu chí quan trọng và cụ thể sau đây cho điểm a): Bệnh nặng trong	Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung Thông tư chỉ quy định danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<p>thời kỳ mang thai hoặc sau khi sinh với các mức độ sau:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Chỉ có thể duy trì sự sống bằng cách sử dụng liên tục công nghệ y tế hiện đại hoặc việc sử dụng liên tục các thiết bị hỗ trợ y tế và chăm sóc y tế làm suy yếu nghiêm trọng cuộc sống của trẻ, hoặc - Bị tổn thương não/châm phát triển tâm thần nghiêm trọng hoặc - Về lâu dài, sẽ phải chịu đựng những cơn đau dữ dội không thể điều trị hiệu quả và nguyên nhân của căn bệnh này không thể điều trị được. (tham khảo từ quy định của Cộng hòa Áo 1992 sửa đổi 2018). - Bổ sung cho điểm c): Có mã số định danh quốc tế (OMIM) và/hoặc tên khoa học thống nhất. 	<p>được thông báo giới tính thai nhi để chẩn đoán và điều trị, nên các tiêu chí đề xuất của Bệnh viện là quy định mang tính chuyên môn sâu trong quá trình chẩn đoán và điều trị bệnh.</p> <p>Về nội dung này, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát, đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.</p>
18	Khoản 1 Điều 4	Hội Di truyền Y học Việt Nam	<p>1. Danh mục bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh:</p> <p>a) Bệnh di truyền liên kết với nhiễm sắc thể giới tính X hoặc Y; bất thường số lượng hoặc cấu trúc nhiễm sắc thể giới tính; các rối loạn phát triển giới</p>	<p>Cục Dân số báo cáo như sau:</p> <p>Về nội dung này, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát,</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<p>tính (Disorders of Sex Development - DSD) có nguyên nhân di truyền. Các bệnh có tiêu chí:</p> <p>Bệnh nặng trong thời kỳ mang thai hoặc sau khi sinh với các mức độ sau:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Bệnh gây rút ngắn tuổi thọ trong thời kỳ sơ sinh/trẻ em; hoặc gây khuyết tật trí tuệ, suy giảm vận động nặng, dị tật thể chất nghiêm trọng; hoặc bệnh cần can thiệp y tế sớm ngay sau sinh để cải thiện tiên lượng. - Bị tổn thương não/châm phát triển tâm thần nghiêm trọng hoặc về lâu dài, sẽ phải chịu đựng những cơn đau dữ dội không thể điều trị hiệu quả. <p>b) Việc xác định hoặc cung cấp thông tin về giới tính thai nhi chỉ được thực hiện khi có chỉ định y khoa rõ ràng, trong đó thông tin về giới tính có ý nghĩa trực tiếp đối với chẩn đoán, điều trị hoặc dự phòng bệnh; không nhằm mục đích lựa chọn giới tính vì lý do không y khoa.</p> <p>c) Có mã số định danh quốc tế theo hệ thống Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) - Cơ sở dữ liệu về gen, bệnh di truyền người; sử dụng</p>	<p>đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			mã định danh kiểu hình (Phenotype MIM number) để đại diện cho bệnh di truyền cụ thể và/hoặc bệnh có tên khoa học thống nhất.	
20	Khoản 2 Điều 4	Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	<p>2. Ban hành kèm theo Thông tư này Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh (sau đây gọi tắt là Danh mục):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Bổ sung các kiểu hình/bệnh/hội chứng liên quan tới cùng 01 gen OMIM và sắp xếp theo thứ tự tăng dần của mã gen OMIM. - Loại bỏ các kiểu hình/bệnh/hội chứng: (1) trùng nhau (do OMIM đã hợp nhất sang mã OMIM, kí hiệu: ^mã số kiểu hình), (2) chưa xác định gen gây bệnh rõ ràng (kí hiệu: % mã số OMIM), (3) mối liên quan giữa gen - kiểu hình là tạm thời (kí hiệu: ? kiểu hình), (4) mối liên quan tới gen - bệnh ở mức độ tăng tính nhạy cảm (kí hiệu {kiểu hình}), (5) các gen nằm ở vùng giả tương đồng X/Y, (6) các bệnh/hội chứng do biến thể soma (đột biến mắc phải), (7) các kiểu hình thuộc đặc điểm tính trạng không phải bệnh (kí hiệu: [kiểu hình]). 	<p>Cục Dân số báo cáo như sau: Về nội dung này, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát, đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<p>- Các nhóm bệnh/hội chứng cần cần nhắc (xin ý kiến) do chỉ ảnh hưởng tới 1 cơ quan (ví dụ: ảnh hưởng thị lực, thính lực,...) hoặc biểu hiện lâm sàng thay đổi giữa các cá thể, bệnh khởi phát muộn hoặc gen có tính thâm không hoàn toàn.</p>	
21	Khoản 2 Điều 4	Hội Di truyền Y học Việt Nam	<p>Hiện nay, danh mục OMIM trong dự thảo chưa đảm bảo tính chính xác và nhất quán. Đề nghị sử dụng Phenotype MIM number (ký hiệu #) để phản ánh các thực thể bệnh lâm sàng, phù hợp với mục tiêu chẩn đoán và điều trị trước sinh, sơ sinh; không sử dụng *Gene/Locus MIM number vì đây là mã gen, không đại diện cho bệnh. Đồng thời, cần rà soát và chuẩn hóa Danh mục theo các nguyên tắc sau:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Bổ sung đầy đủ các kiểu hình/bệnh/hội chứng liên quan đến cùng một gen và sắp xếp theo thứ tự tăng dần của mã OMIM. - Loại bỏ các mục không phù hợp, bao gồm: các kiểu hình trùng lặp; các kiểu hình chưa xác định rõ gen gây bệnh; các mối liên quan gen-kiểu hình còn chưa chắc chắn hoặc chỉ ở mức tăng 	<p>Về nội dung này, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát, đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<p>tính nhạy cảm; các bệnh do đột biến soma; và các đặc điểm tính trạng không phải bệnh.</p> <p>- Đối với các bệnh có biểu hiện lâm sàng biến thiên hoặc tính thảm không hoàn toàn, cần quy định rõ yêu cầu bắt buộc phải có tư vấn di truyền trước và sau xét nghiệm để thai phụ hiểu rõ giới hạn và tiên lượng, giúp ra quyết định phù hợp.</p>	
22	Khoản 3 Điều 4	Vụ Pháp chế	<p>Đề nghị chỉ quy định thời hạn tối đa thực hiện rà soát, không quy định phải sửa đổi vì có thể rà soát cho thấy Danh mục còn phù hợp, không cần thiết phải sửa đổi.</p>	<p>Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như sau:</p> <p>“Định kỳ tối đa không quá 2 năm hoặc khi có các bệnh mới về di truyền liên quan đến giới tính được công bố, Cục Dân số có trách nhiệm rà soát, đề xuất Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục”. Nội dung này được chuyển thành 01 điểm tại khoản 1 Điều 6 quy định trách nhiệm của Cục Dân số.</p>
23	Khoản 3 Điều 4	Cục Phòng bệnh	<p>Đề nghị làm rõ việc Bộ Y tế thực hiện việc sửa đổi, bổ sung Danh mục ít nhất 01 lần dưới dạng Thông tư sửa</p>	<p>Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung này đã được giải trình tại dòng STT 22.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			đổi, bổ sung hay Quyết định của Bộ Y tế.	
24	Khoản 3 Điều 4	Viện Chiến lược và Chính sách Y tế	Nếu quy định như hiện tại thì dù không có bệnh nào mới phát sinh thì Bộ Y tế vẫn phải ban hành Thông tư sửa đổi, bổ sung danh mục ít nhất 1 lần trong vòng 2 năm, Vì vậy, đề nghị Tổ soạn thảo cân nhắc sửa đổi theo hướng định kỳ 2 năm một lần, Cục Dân số thực hiện việc rà soát và trình ban hành Thông tư sửa đổi, bổ sung danh mục nếu cần thiết và đưa nội dung này xuống điều Tổ chức thực hiện. Ngoài ra, đề nghị bỏ cụm từ “ít nhất” trong nội dung “ít nhất 01 lần”, vì chỉ cần nội dung “tối đa 2 năm” đã bao hàm được tình huống sửa đổi, bổ sung danh mục nhiều hơn 01 lần trong khung thời gian 2 năm.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như nội dung giải trình tại dòng STT 22.
25	Khoản 3 Điều 4	Sở Y tế tỉnh Quảng Trị	Quy định này có thể hơi cứng nhắc, vì vậy đề nghị điều chỉnh thành: “Định kỳ hoặc khi có sự thay đổi đột phá về y học, Bộ Y tế tổ chức rà soát, cập nhật, bổ sung Danh mục”.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như nội dung giải trình tại dòng STT 22.
	7. Điều 6. Tổ chức thực hiện			

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
26	Góp ý chung	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	Bổ sung thêm nhiệm vụ: "Thiết lập đường dây nóng hoặc kênh tiếp nhận phản ánh về việc lợi dụng danh mục này để tư vấn giới tính thai nhi ngoài mục đích điều trị" nhằm tăng cường tính giám sát	Cục Dân số báo cáo như sau: Về đường dây nóng tiếp nhận thông tin thực hiện theo Chỉ thị số 09/CT-BYT ngày 22/11/2023 của Bộ Y tế về việc tăng cường tiếp nhận và xử lý ý kiến phản ánh của người dân về chất lượng dịch vụ khám bệnh, chữa bệnh thông qua đường dây nóng; Quyết định số 1933/QĐ-BYT ngày 19/5/2016 của Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành quy chế sử dụng phần mềm để theo dõi, đôn đốc việc tiếp nhận và xử lý ý kiến phản ánh của người dân qua tổng đài trực đường dây nóng Bộ Y tế 1900-9095.
27	Khoản 2 và khoản 3 Điều 6	Viện Chiến lược và Chính sách Y tế	Khoản 2 và khoản 3: Cần xem xét, làm rõ nội dung cập nhật danh mục “bệnh” vào danh mục “dịch vụ y tế, thuốc, thiết bị y tế” được thanh toán bảo hiểm y tế, vì đây là hai danh mục có tính chất khác nhau.	Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung quy định này nhằm đảm bảo thống nhất các mã bệnh, tên bệnh khi cập nhật vào danh mục thanh toán bảo hiểm y tế. Đối với việc cập nhật bệnh trong danh mục

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				thanh toán bảo hiểm y tế vẫn thực hiện theo quy định của pháp luật về bảo hiểm y tế.
28	Khoản 4 Điều 6	Sở Y tế tỉnh Lạng Sơn	Điểm a Khoản 4: Đề nghị sửa nội dung “a) Chỉ đạo, hướng dẫn và thanh tra , kiểm tra các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn quản lý ...”. Lý do: từ 01/7/2025 Sở Y tế các tỉnh, thành phố đã kết thúc hoạt động thanh tra.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như sau: “a) Chỉ đạo, hướng dẫn và kiểm tra các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn quản lý trong việc tuân thủ các quy định về chẩn đoán, xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh; phối hợp với cơ quan có thẩm quyền trong công tác thanh tra khi có yêu cầu.”
29	Khoản 4 Điều 6	Sở Y tế tỉnh Thái Nguyên	Điểm a Khoản 4: đề nghị sửa thành “Chỉ đạo, hướng dẫn và kiểm tra các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn quản lý trong việc tuân thủ các quy định về chẩn đoán, xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh”.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như nội dung giải trình tại dòng STT 28.
30	Khoản 4 Điều 6	Sở Y tế tỉnh Bắc Ninh	Điểm a Khoản 4: Đề nghị bỏ cụm từ "thanh tra". Lý do: Sở Y tế các tỉnh, thành phố không còn chức năng thanh	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa như nội dung giải trình tại dòng STT 28.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			tra quy định tại Thông tư số 20/2025/TT-BYT ngày 23/6/2025 của Bộ Y tế hướng dẫn chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn của cơ quan chuyên môn về y tế thuộc UBND tỉnh, thành phố và UBND xã, phường.	
31	Khoản 4 Điều 6	Sở Y tế tỉnh Tây Ninh	<p>Đề xuất sửa như sau:</p> <p>4. Sở Y tế các tỉnh, thành phố:</p> <p>a) Chỉ đạo, hướng dẫn, kiểm tra các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn quản lý trong việc tuân thủ các quy định về chẩn đoán, xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh; phối hợp với cơ quan có thẩm quyền trong công tác thanh tra khi có yêu cầu.</p> <p>b) Xử lý nghiêm các hành vi lợi dụng Danh mục tại Thông tư này để tiết lộ giới tính thai nhi trái pháp luật.</p> <p>c) Rà soát, đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị và đào tạo nhân lực cho các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn để đảm bảo khả năng thực hiện các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.</p>	<p>- Cục Dân số tiếp thu một phần, chỉnh sửa như sau:</p> <p>“a) Chỉ đạo, hướng dẫn và kiểm tra các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn quản lý trong việc tuân thủ các quy định về chẩn đoán, xác định giới tính thai nhi phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh; phối hợp với cơ quan có thẩm quyền trong công tác thanh tra khi có yêu cầu.”</p> <p>- Nội dung về “Rà soát, đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị và đào tạo nhân lực” không thuộc phạm vi quy định của thông tư; thực hiện theo quy định của pháp luật</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				về phân cấp thẩm quyền của địa phương.
32	Khoản 5 Điều 6	Sở Y tế tỉnh Quảng Trị	Đề nghị quy định rõ thêm trách nhiệm của Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lưu trữ dữ liệu điện tử đối với các kết quả xét nghiệm di truyền để phục vụ công tác thanh tra, giám sát của cơ quan có thẩm quyền.	Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung này thực hiện theo quy định của pháp luật về khám bệnh, chữa bệnh.
	8. Về Nơi nhận			
33		Vụ Pháp chế	Đề nghị cập nhật theo các Thông tư mới được Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành cho chính xác	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa.
34		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Đề nghị chỉnh sửa tên cơ quan nhận văn bản “Bộ Tư pháp (Cục KTVBQPPL)” thành “Bộ Tư pháp (Cục Kiểm tra văn bản và Tổ chức thi hành pháp luật)” để phù hợp với quy định tại Nghị định số 09/2026/NĐ-CP ngày 10/01/2026 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Tư pháp.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa.
	9. Phụ lục Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính			

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
	phục vụ chẩn đoán và điều trị			
35		Sở Y tế tỉnh Thái Nguyên	Cần quy định chặt chẽ hơn tiêu chí lựa chọn bệnh (bảo đảm chỉ bao gồm những bệnh mà việc xác định giới tính thai nhi có ý nghĩa trực tiếp đối với chẩn đoán, tiên lượng và điều trị bệnh) đưa vào danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh được phê duyệt tại Thông tư này. Việc chỉ tập trung lựa chọn các bệnh lý thực sự cần thiết nhằm nâng cao hiệu quả quản lý, ngăn chặn việc lợi dụng chẩn đoán để lựa chọn giới tính thai nhi góp phần giảm thiểu tình trạng mất cân bằng giới tính khi sinh, đưa tỷ số giới tính khi sinh về mức cân bằng tự nhiên.	Cục Dân số tiếp thu, rà soát để đảm bảo quy định chặt chẽ tiêu chí lựa chọn bệnh.
36		Sở Y tế thành phố Hải Phòng	Đề nghị bổ sung danh mục bệnh di truyền liên quan đến giới tính: “Bệnh Đục thủy tinh thể bẩm sinh”; Sửa STT 297 mục tên bệnh/hội chứng dòng 2 “thều” thành “thiếu”.	Cục Dân số báo cáo như sau: - Về nội dung này, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát,

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định. - Đã chỉnh sửa tên bệnh/hội chứng ở STT 297.
35		Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Đề nghị cơ quan soạn thảo rà soát tính cần thiết của từng bệnh, kiểm tra sự trùng lặp trong danh mục, kiểm tra tên...để bảo đảm tính chính xác	Cục Dân số báo cáo như sau: Về nội dung này, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát, đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.
36		Sở Y tế tỉnh Quảng Trị	- STT 425 (Mã 306995): ghi là “Đồng tính nam” (Homosexuality, male): Tại Công văn số 4132/BYT-PC của Bộ Y tế ngày 03/8/2022 về việc chấn chỉnh công tác khám bệnh, chữa bệnh đối với người đồng tính, song tính và chuyển giới có nội dung “Quán triệt các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trong toàn quốc không coi đồng tính, song tính, chuyển giới là một bệnh”. Xu hướng hiện nay không xem đồng tính là bệnh. Vì vậy, việc đưa vào danh mục này vào “các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán	Cục Dân số báo cáo như sau: Danh mục bệnh phục vụ mục đích chuyên môn y tế, không phục vụ việc xác định giới về mặt xã hội. Bên cạnh đó, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát, đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<p>và điều trị trước sinh và sơ sinh” là không phù hợp.</p> <p>- STT 428 (Mã 300082): ghi là “Nhận thức xã hội” (Social cognition). Cụm từ này quá rộng và mơ hồ, dễ bị lạm dụng để sàng lọc các đặc điểm tính cách thay vì bệnh lý di truyền nghiêm trọng, đề nghị xem xét lại.</p>	
37		Bệnh viện Từ Dũ	<p>Cần thống nhất sử dụng mã số OMIM kiểu hình lâm sàng (phenotype MIM number) là các mã bắt đầu bằng ký hiệu # trên web của OMIM để phiên ra mã ICD-10 tương ứng.</p> <p>Không sử dụng OMIM mã gen (Gene/Locus MIM number) là các mã bắt đầu bằng ký hiệu *# trên web của OMIM vì một gen có thể gây ra nhiều kiểu hình bệnh hoặc thể bệnh lâm sàng khác nhau, không tương ứng với ICD-10.</p> <p>Ví dụ trong Danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính phục vụ chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh, có:</p>	<p>Cục Dân số báo cáo như sau:</p> <p>Về nội dung này, Hội đồng chuyên môn của Bộ Y tế (thành lập tại Quyết định số 724/QĐ-BYT ngày 23/3/2026) sẽ tiếp tục rà soát, đánh giá và tham mưu cho Bộ Y tế xem xét, quyết định.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			<ul style="list-style-type: none"> - STT 2: OMIM 300473 là mã gen NR0B1. Mã bệnh đúng là OMIM 300018: bệnh 46,XY sex reversal 2. - STT 28: OMIM 312820 là mã gen SSX1 gây ra 2 kiểu hình bệnh. Kiểu hình OMIM 301399 gây bệnh Spermatogenic failure, X-linked, 5 (liên kết giới tính X) và kiểu hình OMIM 300813 gây bệnh Sarcoma, synovial, somatic xảy ra ở tế bào soma, không được phân loại liên kết với giới tính X. Như vậy, đề nghị cập nhật OMIM 301399 thay cho OMIM 312820. - STT 29: OMIM 300192 là mã gen SSX2 và không có mã OMIM kiểu hình bệnh tương ứng và không được phân loại là liên kết X. Đề nghị loại ra. - STT 35 và 36: OMIM 300371 là mã gen ATP-Binding Cassette, Subfamily D, Member 1; ABCD1 gây ra bệnh X-ALD hay ALD, không phải là mã bệnh. Trong khi đó, mã đúng phải là OMIM 300100, là bệnh 	

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			adrenoleukodystrophy; ALD hay X-ALD. Đề nghị cập nhật.	
IV.3	Ý kiến khác			
1		Sở Y tế thành phố Hải Phòng	<ul style="list-style-type: none"> - Về hướng dẫn chuyên môn: Đề nghị Bộ Y tế ban hành hướng dẫn chuyên môn chi tiết về quy trình sàng lọc trước sinh, sơ sinh và quy trình tư vấn di truyền. - Về điều kiện triển khai: Đề nghị quy định rõ các điều kiện về cơ sở vật chất, trang thiết bị và nhân lực chuyên môn để đảm bảo chất lượng khi thực hiện các kỹ thuật sàng lọc. - Về đào tạo và chuyển giao kỹ thuật: Đề nghị Bộ Y tế tăng cường đào tạo nguồn nhân lực chuyên môn và chuyển giao kỹ thuật cho các cơ sở y tế tuyến tỉnh. - Về nguồn lực thực hiện: Đề nghị có cơ chế hỗ trợ kinh phí triển khai chương trình sàng lọc trước sinh và sơ sinh tại địa phương. 	<p>Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung này sẽ được thực hiện theo hướng dẫn chuyên môn của Bộ Y tế (hiện nay đang theo hướng dẫn tại Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18/8/2017, Thông tư 30/2019/TT-BYT ngày 03/12/2019, Quyết định số 1807/QĐ-BYT ngày 21/4/2020 và Quyết định số 3472/QĐ-BYT ngày 07/11/2025.</p> <p>Về điều kiện triển khai, đào tạo và chuyển giao kỹ thuật, nguồn lực thực hiện sẽ được nghiên cứu, xây dựng trong các chương trình, đề án, dự án...có liên quan do không thuộc phạm vi quy định của Thông tư này.</p>

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
2		Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	<ul style="list-style-type: none"> - Về nội dung chuyên môn: Đề nghị làm rõ tiêu chí xác định danh mục các bệnh di truyền liên quan đến giới tính và xây dựng hướng dẫn chuyên môn tóm tắt phục vụ tuyến cơ sở. - Về tổ chức thực hiện tại địa phương: Đề nghị bổ sung cơ chế phối hợp giữa cơ sở khám bệnh, chữa bệnh, cơ quan dân số. - Về công tác tuyên truyền: Đề nghị ban hành tài liệu truyền thông thống nhất nhằm tránh hiểu sai quy định về việc thông báo giới tính thai nhi. - Về nguồn lực thực hiện: Đề nghị có hướng dẫn cụ thể về kinh phí và tổ chức tập huấn cho cán bộ y tế, dân số cấp xã. 	Cục Dân số báo cáo như sau: Các nội dung này sẽ được tiếp tục nghiên cứu, xây dựng trong các chương trình, đề án, dự án...có liên quan do không thuộc phạm vi quy định của Thông tư này.
3		Chi cục Dân số TP. Hồ Chí Minh	<ul style="list-style-type: none"> - Có hướng dẫn việc tổ chức mạng lưới thống kê, báo cáo kết quả triển khai và các ca bệnh phát hiện được phù hợp với chức năng nhiệm vụ của từng đơn vị, đảm bảo không chồng chéo chức năng giữa các đơn vị. - Bổ sung thêm đơn vị tham mưu ban hành hướng dẫn về Quy trình triển khai, lưu trữ hồ sơ bệnh án chặt chẽ; tránh tình trạng tiết lộ giới tính thai nhi vì lý do lựa chọn giới tính trái phép. 	Cục Dân số báo cáo như sau: - Về thống kê, báo cáo đã được quy định trong các thông tư quy định về báo cáo thống kê chuyên ngành (Thông tư số 01/2022/TT-BYT ngày 10/01/2022, Thông tư số 30/2019/TT-BYT ngày 12/3/2019, Thông

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				tư số 20/2019/TT-BYT ngày 31/7/2019... - Về lưu trữ hồ sơ bệnh án được thực hiện quy định của pháp luật về khám bệnh, chữa bệnh.

Danh mục các bệnh di truyền liên quan tới giới tính phục vụ chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh

(Góp ý của Bệnh viện Đại học Y Hà Nội tại Công văn số 1819/BVĐHYHN-KHTC ngày 24 tháng 3 năm 2026)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
1	107773	618901	Q56.2	LD2C	Chuyển đổi giới tính 46XX tip 5	46XX sex reversal 5
2	107773	618901			Suy tuyến yên toàn thể, liên kết với X	46XX sex reversal 5 (618901)
3	107910	613546		5A9Y	Thiếu Aromatase	Aromatase deficiency (613546)
4	124015	201750			Hội chứng Antley-Bixler với các dị tật ở bộ phận sinh dục và rối loạn sinh steroid	Antley-Bixler syndrome with genital anomalies and disordered steroidogenesis (201750)
5	124015	613571			Thiếu enzym P450 oxidoreductase	P450 oxidoreductase deficiency
6	152790	176410		LD2A.5	U tuyến tế bào Leydig, soma, dậy thì sớm	Leydig cell adenoma, somatic, with precocious puberty (176410)
7	152790	238320			Giảm sản tế bào Leydig kèm theo suy sinh dục do tăng sinh dục	Leydig cell hypoplasia with hypergonadotropic hypogonadism (238320)
8	152790	238320			Giảm sản tế bào Leydig với hiện tượng lưỡng tính giả	Leydig cell hypoplasia with pseudohermaphroditism (238320)
9	152790	176410			Dậy thì sớm, nam giới	Precocious puberty, male (176410)
10	152790	238320			Kháng hormone luteinizing, nữ	Luteinizing hormone resistance, female (238320)
11	184757	617480			Đảo ngược giới tính 4	46XX sex reversal 4 (617480)
12	184757	612965			Đảo ngược giới tính 3	46XY sex reversal 3 (612965)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
13	184757	612964			Suy vỏ thượng thận	Adrenocortical insufficiency 612964
14	184757	612964			Suy buồng trứng sớm 7	Premature ovarian failure 7(612964)
15	184757	613957			Suy giảm tinh trùng 8	Spermatogenic failure 8 (613957)
16	300005	300673	P91.81		Bệnh não sơ sinh trầm trọng	Encephalopathy, neonatal severe, 300673 (3)
17	300005	300260	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Lubs, 300260 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, Lubs type, 300260 (3)
18	300005	300055	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 13, 300055 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic 13, 300055 (3)
19	300005	312750	F84.2	F84.2	Hội chứng Rett	Rett syndrome, 312750 (3)
20	300005	312750	F84.2	F84.2	Hội chứng Rett, không điển hình	Rett syndrome, atypical, 312750 (3)
21	300005	312750	F84.2	LD90.4	Hội chứng Rett, thể bảo tồn khả năng nói	Rett syndrome, preserved speech variant, 312750 (3)
22	300008	300009	N25.8.	GB90.42	Bệnh Dent	Dent disease, 300009 (3)
23	300008	300554	E83.3	5C61.30	Còi xương thiếu phosphate	Hypophosphatemic rickets, 300554 (3)
24	300008	310468			Sỏi thận típ I	Nephrolithiasis, type I, 310468 (3)
25	300008	308990	N25.8	GB90.42	Protein niệu, trọng lượng phân tử thấp, kèm theo vôi hóa thận do tăng bài tiết canxi niệu	Proteinuria, low molecular weight, with hypercalciuric nephrocalcinosis, 308990 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
26	300011	309400		5C64.0Y	Bệnh Menkes, 309400 (3)	Menkes disease, 309400 (3)
27	300011	304150	E83.0	LD28.2	Hội chứng sừng chằm	Occipital horn syndrome, 304150 (3)
28	300011	300489	G12.1	8B61.4	Bệnh teo cơ cột sống, liên kết X, 3	Spinal muscular atrophy, distal, X-linked 3, 300489 (3)
29	300013	309800	Q11.2	LD21.0	Tật mắt nhỏ hội chứng 1	Microphthalmia, syndromic 1, 309800 (3)
30	300013	300855	E34.8		Hội chứng Ogden	Ogden syndrome, 300855 (3)
31	300017	314400			Loạn sản van tim, liên kết X	Cardiac valvular dysplasia, X-linked, 314400 (3)
32	300017	300048	Q41.8	LA52.Y	Hội chứng ruột ngắn bẩm sinh	Congenital short bowel syndrome, 300048 (3)
33	300017	305620		LD25.1	Loạn sản trán – hành xương 1	Frontometaphyseal dysplasia 1, 305620 (3)
34	300017	300049	Q04.8	LA05.1	Lạc chỗ chất xám quanh não thất	Heterotopia, periventricular, 300049 (3)
35	300017	300048	K59.8	DD91.2	Giả tắc ruột liên quan thần kinh	Intestinal pseudoobstruction, neuronal, 300048 (3)
36	300017	309350		LD25.1	Hội chứng Melnick–Needles, 309350 (3)	Melnick-Needles syndrome, 309350 (3)
37	300017	311300		LD25.1	Hội chứng Otopalatodigital típ 1	Otopalatodigital syndrome, type I, 311300 (3)
38	300017	304120		LD25.1	Hội chứng Otopalatodigital típ 2	Otopalatodigital syndrome, type II, 304120 (3)
39	300017	300244	Q87.2	LD24.Y	Loạn sản xương đầu chi	Terminal osseous dysplasia, 300244 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
40	300019	309541			Chậm phát triển trí tuệ liên kết nhiễm sắc thể X type 3 (acid methylmalonic máu và tăng homocysteine máu, thể cblX), 309541 (3).	Intellectual developmental disorder, X-linked 3 (methylmalonic acidemia and homocysteinemia, cblX type), 309541 (3)
41	300032	300448		3A50.1	Hội chứng rối loạn sinh tủy - alpha thalassemia do đột biến dòng soma	Alpha-thalassemia myelodysplasia syndrome, somatic, 300448 (3)
42	300032				Hội chứng thiếu năng trí tuệ - khuôn mặt nhược trương, liên kết X	Intellectual disability-hypotonic facies syndrome, X-linked
43	300032	301040		3A50.1	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ - alpha thalassemia	Alpha-thalassemia/mental retardation syndrome, 301040 (3)
44	300032	309580	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ – khuôn mặt giảm trương lực cơ, liên kết nhiễm sắc thể X, 309580 (3)	Mental retardation-hypotonic facies syndrome, X-linked, 309580 (3)
45	300035	304110	Q75.8	LD71.3	Loạn sản sọ-trán-mũi	Craniofrontonasal dysplasia, 304110 (3)
46	300036	300352		5C53.4	Hội chứng thiếu hụt creatine ở não type 1	Cerebral creatine deficiency syndrome 1, 300352 (3)
47	300037	312870	Q87.3	LD2C	Hội chứng Simpson-Golabi-Behmel, típ 1	Simpson-Golabi-Behmel syndrome, type 1, 312870 (3)
48	300039	304400	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền, liên kết X 2	Deafness, X-linked 2, 304400 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
49	300040	300590	Q87.1	LD2A.1	Hội chứng Cornelia de Lange type 2	Cornelia de Lange syndrome 2, 300590 (3)
50	300040	301044	Q87.1	LD2A.1	Bệnh não liên quan chậm phát triển và động kinh 85, có hoặc không kèm khuyết tật đường não giữa	Developmental and epileptic encephalopathy 85, with or without midline brain defects, 301044
51	300046		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 23 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 23 (2)
52	300047		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 20 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 20 (2)
53	300056	309801			Khuyết da dạng dải kèm đa dị tật bẩm sinh 1, 309801 (3)	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 1, 309801 (3)
54	300062		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 14 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 14 (2)
55	300072	300919	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 99, 300919 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 99, 300919 (3)
56	300072	300968	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 99, giới hạn ở người nữ, 300968 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 99, syndromic, female-restricted, 300968 (3)
57	300075	300844	Q87.0	LD2A.0	Hội chứng Coffin–Lowry	Coffin-Lowry syndrome, 303600 (3) Intellectual developmental disorder, X-linked 19, 300844 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
58	300075	300844	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 19, 300844 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 19, 300844 (3)
59	300078	301020		5C53.2Y	Thiếu hụt phức hợp I ty thể, típ nhân 12, 301020 (3)	Mitochondrial complex I deficiency, nuclear type 12, 301020 (3)
60	300079	300635		4A01.0	Hội chứng tăng sinh lympho típ 2, liên kết X, 300635 (3)	Lymphoproliferative syndrome, X-linked, 2, 300635 (3)
61	300080	311900	Q87.8	LD2F.1Y	Hội chứng TARP	TARP syndrome, 311900 (3)
62	300084	300967	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 34, 300967 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic 34, 300967 (3)
63	300090	300934	E77.8	5C50.Y	Rối loạn glycosyl hóa bẩm sinh typ Iy	Congenital disorder of glycosylation, type Iy, 300934 (3)
64	300095	300523		5A00.0Y	Hội chứng Allan-Herndon-Dudley	Allan-Herndon-Dudley syndrome, 300523 (3)
65	300096	300210	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 58, 300210 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 58, 300210 (3)
66	300104	300849	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 41, 300849 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 41, 300849 (3)
67	300105	309583	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Snyder-Robinson, 309583 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, Snyder-Robinson type, 309583 (3)
68	300110	300600		9B7Y	Bệnh mắt đảo Aland	Aland Island eye disease, 300600 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
69	300110	300476	H35.5	9B71.0	Loạn dưỡng tế bào hình nón và hình que, liên kết nhiễm sắc thể X, 3	Cone-rod dystrophy, X-linked, 3, 300476 (3)
70	300110	300071	H53.6	9D45	Quáng gà bẩm sinh không tiến triển (thể không hoàn toàn), 2A, liên kết X	Night blindness, congenital stationary (incomplete), 2A, X-linked, 300071 (3)
71	300115		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 50 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 50 (2)
72	300120	300758	Q54.9	LB43.Y	Lỗ tiểu thóp 2, liên kết X	Hypospadias 2, X-linked, 300758 (3)
73	300121	300067			Bệnh não phẳng, liên kết X, 300067 (3)	Lissencephaly, X-linked, 300067 (3)
74	300121	300067	Q04.3	LD20.1	Dị tật lớp dưới vỏ não, liên kết X	Subcortical laminal heterotopia, X-linked, 300067 (3)
75	300126	305000			Loạn sừng bẩm sinh liên kết X	Dyskeratosis congenita, X-linked, 305000 (3)
76	300127	300486	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, kèm thiếu sản tiểu não và khuôn mặt đặc trưng, 300486 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, with cerebellar hypoplasia and distinctive facial appearance, 300486 (3)
77	300128	300867	Q87.8	LD2F.0Y	Hội chứng Kabuki 2	Kabuki syndrome 2, 300867 (3)
78	300131	300910		LD24.K	Bệnh loãng xương	Bone mineral density QTL18, osteoporosis, 300910 (3)
79	300131			LD24.K	Bệnh lỗ hoành	Diaphragmatic hernia 5, X-linked

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
80	300135	301310	D64.0	8A72	Thiếu máu nguyên bào sắt kèm thất điều	Anemia, sideroblastic, with ataxia, 301310 (3)
81	300137	300888	E03.8	5A00.2	Suy giáp trung ương kèm phì đại tinh hoàn	Hypothyroidism, central, and testicular enlargement, 300888 (3)
82	300142	300558	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 30/47, 300558 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 30, 300558 (3)
83	300148			LD29	Hội chứng MEHMO (2)	MEHMO syndrome c
84	300157	300387	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 63, 300387 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 63, 300387 (3)
85	300160	300958	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 102, 300958 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 102, 300958 (3)
86	300161				Hội chứng MEHMO (2)	MEHMO syndrome
87	300163	300696	G71.	8C70.	Loạn dưỡng cơ Emery-Dreifuss 6 liên kết X	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 6, X-linked, 300696 (3)
88	300163	300696		8C70.Y	Bệnh cơ liên kết nhiễm sắc thể X kèm teo cơ tư thế, 300696 (3)	Myopathy, X-linked, with postural muscle atrophy, 300696 (3)
89	300163	300717	G71.2	8C72.Y	Bệnh teo cơ toàn thân, di truyền liên kết X, 1a, thể nặng, khởi phát ở trẻ sơ sinh hoặc thời thơ ấu	Reducing body myopathy, X-linked 1a, severe, infantile or early childhood onset, 300717 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
90	300163	300718	G71.2	8C72.Y	Bệnh teo cơ toàn thân, di truyền liên kết X, 1b, khởi phát muộn ở thời thơ ấu hoặc tuổi trưởng thành.	Reducing body myopathy, X-linked 1b, with late childhood or adult onset, 300718 (3)
91	300163	300695	G71.0	8C70.5	Bệnh loạn dưỡng cơ vai mác, di truyền trội liên kết X	Scapuloperoneal myopathy, X-linked dominant, 300695 (3)
92	300169	300816			Thiếu hụt quá trình phosphoryl hóa oxy hóa typ 6 dạng phối hợp	Combined oxidative phosphorylation deficiency 6, 300816 (3)
93	300169	310490	G60.0	8C61.0	Hội chứng Cowchock	Cowchock syndrome, 310490 (3)
94	300169	300232	G60.0	8C61.0	Loạn sản đốt sống-đầu xương kèm loạn dưỡng chất trắng giảm myelin, liên kết nhiễm sắc thể X	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, X-linked, with hypomyelinating leukodystrophy, 300232
95	300169	300614	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền 5, liên kết X	Deafness, X-linked 5, 300614 (3)
96	300170	300804	Q04.3	LA06.2	Hội chứng Joubert 10	Joubert syndrome 10, 300804 (3)
97	300170	311200	Q87.0	LD25.00	Hội chứng Orofaciodigital tay tít 1	Orofaciodigital syndrome I, 311200 (3)
98	300170	300209	Q87.3	LD2C	Hội chứng Simpson-Golabi-Behmel, tít 2	Simpson-Golabi-Behmel syndrome, type 2, 300209 (3)
99	300172	300422		LD2F.1Y	Hội chứng FG 4	FG syndrome 4, 300422 (3)
100	300172	300749	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ và tật đầu nhỏ kèm thiếu sản cầu não và tiểu não, 300749 (3)	Intellectual developmental disorder and microcephaly with pontine and cerebellar hypoplasia, 300749 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
101	300172	300422	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, có hoặc không kèm rung giật nhãn cầu, 300422 (3)	Intellectual developmental disorder, with or without nystagmus, 300422 (3)
102	300172				Chậm phát triển trí tuệ, có hoặc không kèm rung giật nhãn cầu, 300422	Intellectual developmental disorder, with or without nystagmus
103	300180	302950	Q77.3	LD24.Y	Loạn sản sụn từng đám nhỏ, lặn liên kết X	Chondrodysplasia punctata, X-linked recessive, 302950 (3)
104	300188	309520			Hội chứng Lujan-Fryns, 309520 (3)	Lujan-Fryns syndrome, 309520 (3)
105	300188	300895	Q87.8	LD2F.1Y	Hội chứng Ohdo, liên kết X	Ohdo syndrome, X-linked, 300895 (3)
106	300188	301068			Hội chứng Hardikar, 301068 (3)	Hardikar syndrome, 301068 (3)
107	300188	305450	Q87.8	LD2F.1Y	Hội chứng Opitz–Kaveggia	Opitz-Kaveggia syndrome, 305450 (3)
108	300188				Hội chứng Ohdo, liên kết X, 300895	Ohdo syndrome, X-linked
109	300188	301068			Hội chứng Hardikar, 301068	Hardikar syndrome
110	300189	300850	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 90, 300850 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 90, 300850 (3)
111	300194		Q87.8	LD2H.Y	Hội chứng Alport kèm chậm phát triển trí tuệ, thiểu sản	Alport syndrome, mental retardation, midface hypoplasia, and elliptocytosis (4)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
					tầng mặt giữa và hông cầu hình bầu dục	
112	300195	300990			Thiếu sản vùng giữa mặt, suy giảm thính lực, hông cầu hình bầu dục và vôi hóa thận, 300990 (3)	Midface hypoplasia, hearing impairment, elliptocytosis, and nephrocalcinosis, 300990 (3)
113	300197	300972	D81.9	4A01.0	Suy giảm miễn dịch 47	Immunodeficiency 47, 300972 (3)
114	300203	300672	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nữ nhi 2	Epileptic encephalopathy, early infantile, 2, 300672 (3)
115	300204	300928	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần liên kết X 101	Mental retardation, X-linked 101, 300928 (3)
116	300205	302960	Q77.3	LD24.1	Loạn sản sụn từng đám nhỏ, trội liên kết X	Chondrodysplasia punctata, X- linked dominant, 302960 (3)
117	300205	300960		CA72	Hội chứng MEND, 300960 (3)	MEND syndrome, 300960 (3)
118	300206	300143	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 21/34, 300143 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 21/34, 300143 (3)
119	300218		F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 7 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic 7 (2)
120	300226	300066	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền 4, liên kết X	Deafness, X-linked 4, 300066 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
121	300226	301075	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Bệnh cơ ngoại vi khởi phát muộn, liên kết X	Myopathy, distal, 7, adult-onset, X-linked, 301075
122	300231	300243	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Christianson, 300243 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, Christianson type, 300243 (3)
123	300247	300510		LB45.1	Loạn sản buồng trứng 2	Ovarian dysgenesis 2, 300510 (3)
124	300247	300510	E28.3	GA30.6	Suy buồng trứng sớm 3	Premature ovarian failure 4, 300510 (3)
125	300248	300291	Q82.4	LD27.02	Loạn sản ngoại bì giảm tiết mồ hôi kèm suy giảm miễn dịch 1	Ectodermal dysplasia and immunodeficiency 1, 300291 (3)
126	300248	301081	Q82.4	LD27.02	Bệnh tự viêm hệ thống liên kết X	Autoinflammatory disease, systemic, X-linked, 301081
127	300248	300301		LD27.0Y	Loạn sản ngoại bì không tiết mồ hôi kèm phù bạch huyết và suy giảm miễn dịch Lh	Ectodermal, dysplasia, anhidrotic, lymphedema and immunodeficiency, 300301 (3)
128	300248	300636	D81.9	4A01.0	Suy giảm miễn dịch 33	Immunodeficiency 33, 300636 (3)
129	300248	308300	Q82.3	EC20.40	Rối loạn sắc tố da bẩm sinh	Incontinentia pigmenti, 308300 (3)
130	300255	300997	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 106, 300997 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 106, 300997 (3)
131	300256	300438	E88.8	5C53.2	Bệnh ti thể HSD10	HSD10 mitochondrial disease, 300438 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
132	300261		F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Armfield	Intellectual developmental disorder, X-linked, Armfield type (2)
133	300262		F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Abidi (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, Abidi type (2)
134	300264	300857		8B60.0	Bệnh xơ cứng teo cơ một bên 15, có hoặc không kèm theo sa sút trí tuệ vùng trán thái dương.	Amyotrophic lateral sclerosis 15, with or without frontotemporal dementia, 300857 (3)
135	300265	306955	Q24.9	LA8Y	Dị tật tim bẩm sinh, không hội chứng, 1, liên kết nhiễm sắc thể X	Congenital heart defects, nonsyndromic, 1, X-linked, 306955 (3)
136	300265	306955	Q89.3	LA8Y	Đảo ngược phủ tạng liên kết X	Heterotaxy, visceral, 1, X-linked 306955 (3)
137	300265	314390	Q87.8	LD2F	Hội chứng VACTERL liên kết nhiễm sắc thể X	VACTERL association, X-linked, 314390 (3)
138	300269	300882	Q87.1	LD2A.1	Hội chứng Cornelia de Lange type 5	Cornelia de Lange syndrome 5, 300882 (3)
139	300275	308050		LD24.04	Hội chứng CHILD	CHILD syndrome, 308050 (3)
140	300275	300831			Hội chứng CK	CK syndrome, 300831 (3)
141	300278	310500	H53.6	9D45	Quáng gà bẩm sinh không tiến triển (thể hoàn toàn), 1A, liên kết X	Night blindness, congenital stationary (complete), 1A, X-linked, 310500 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
142	300292	304790	D89.8	4A01.2C	Rối loạn điều hòa miễn dịch, đa tuyến nội tiết, bệnh lý ruột liên kết X	Immunodysregulation, polyendocrinopathy, and enteropathy, X-linked, 304790 (3)
143	300294	308205	Q87.1	LC80.0	Hội chứng IFAP kèm hoặc không kèm hội chứng BRESHECK	IFAP syndrome with or without BRESHECK syndrome, 308205 (3)
144	300294	301014	Q87.1	LC80.0	Tạo xương bất toàn, típ 19	Osteogenesis imperfecta, type XIX, 301014
145	300294	308800	L85.8	EC20.30	Dày sừng nang lông gây rụng tóc (KFSĐ)	Keratosis follicularis spinulosa decalvans, X-linked, 308800 (3)
146	300298	300676	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 14, 300676 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic 14, 300676 (3)
147	300300	307200	D80 E23	4A01.0 5A61.3	Không có gamma globulin máu kèm thiếu hormone tăng trưởng đơn độc	Agammaglobulinemia and isolated hormone deficiency, 307200 (3)
148	300300	300755	D80.0	4A01.00	Không có gamma globulin máu liên kết X 1	Agammaglobulinemia, X-linked 1, 300755 (3)
149	300304	300354	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 15 (thể Cabezas), 300354 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic 15 (Cabezas type), 300354 (3)
150	300307	303400			Hội chứng hở vòm miệng kèm dính thẳng lưỡi	Cleft palate with ankyloglossia, 303400 (3)
151	300311	309120	.	.	Suy giảm chức năng sinh tinh, liên kết X, 2	Spermatogenic failure, X-linked, 2, 309120 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
152	300324		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 53 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 53 (2)
153	300350	309300		LA11.1	Giác mạc to, típ 1, liên kết X, 309300 (3)	Megalocornea 1, X-linked 309300 (3)
154	300355		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 73 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 73 (2)
155	300356	304700		8A02.12	Hội chứng Mohr-Tranebjaerg, 304700 (3)	Mohr-Tranebjaerg syndrome, 304700 (3)
156	300358	309610	Q87.8	LD90	Hội chứng Prieto	Prieto syndrome, 309610 (2)
157	300371	300100	E71.52	5C57.1	Loạn dưỡng não chất trắng – thượng thận	Adrenoleukodystrophy, 300100 (3)
158	300371	300100	E71.52	5C57.1	Loạn dưỡng não chất trắng – thượng thận thể người lớn	Adrenomyeloneuropathy, adult, 300100 (3)
159	300372		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 42 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 42 (2)
160	300377	300376	G71.9	8C70.0	Loạn dưỡng cơ Becker	Becker muscular dystrophy, 300376 (3)
161	300377	302045		BC43.0	Bệnh cơ tim giãn 3B	Cardiomyopathy, dilated, 3B, 302045 (3)
162	300377	310200	G71.0; G71	8C60.0	Loạn dưỡng cơ duchenne	Duchenne muscular dystrophy, 310200 (3)
163	300379	300978	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 61, 300978 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 61, 300978 (3)
164	300382	308350	G93.45		Bệnh não liên quan động kinh và chậm phát triển 1	Developmental and epileptic encephalopathy 1, 308350 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
165	300382	300215	Q04.1	LA04.2	Não thoái hóa nước kèm dị dạng cơ quan sinh dục	Hydranencephaly with abnormal genitalia, 300215 (3)
166	300382	300215			Bệnh não phẳng, liên kết X, típ 2, 300215 (3)	Lissencephaly, X-linked 2, 300215 (3)
167	300382	300419	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 29 và các thể khác, 300419 (3)	Intellectual developmental disorder,, X-linked 29 and others, 300419 (3)
168	300382	309510		LD80.3	Hội chứng Partington.	Partington syndrome, 309510 (3)
169	300382	300004	Q87.8	LD20.Y	Hội chứng Proud	Proud syndrome, 300004 (3)
170	300382	308350			Bệnh não phát triển và động kinh 1, 308350	Developmental and epileptic encephalopathy 1
171	300382	309510			Hội chứng Partington, 309510	Partington syndrome
172	300382	300004			Hội chứng Proud, 300004	Proud syndrome, 300004 (3)
173	300382	308350			Bệnh não phát triển và động kinh 1, 308350	Developmental and epileptic encephalopathy 1, 308350
174	300383	312060	D84.1		Thiếu hụt properdin, liên kết X	Properdin deficiency, X-linked, 312060 (3)
175	300384	310300	G71.0	8C70.2	Loạn dưỡng cơ Emery-Dreifuss 1 liên kết X	Emery-Dreifuss muscular dystrophy 1, X-linked, 310300 (3)
176	300384	301163	G71.0	8C70.2	Bệnh cơ tim giãn 3C	Cardiomyopathy, dilated, 3C, 301163
177	300386	308230	D80.5	4A01.30	Suy giảm miễn dịch liên kết X kèm tăng IgM	Immunodeficiency, X-linked, with hyper-IgM, 308230 (3)
178	300390	303100	H31.2	9B75.1	Bệnh thiếu máu hắc mạc	Choroideremia, 303100 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
179	300391	301200	K00.5	LA30.6	Thiếu sản men răng type 1E	Amelogenesis imperfecta, type 1E, 301200 (3)
180	300392	300299	D70	4B00.00	Giảm bạch cầu đa nhân trung tính bẩm sinh nặng, liên kết X	Neutropenia, severe congenital, X-linked, 300299 (3)
181	300392	313900	D69.4	3B64	Giảm tiểu cầu, liên kết nhiễm sắc thể X	Thrombocytopenia, X-linked, 313900 (3)
182	300392	301000	D82.0	4A01.0	Hội chứng Wiskott–Aldrich	Wiskott-Aldrich syndrome, 301000 (3)
183	300393	300943		5A60.0	U tuyến yên tiết hormon tăng trưởng 2	Pituitary adenoma 2, GH-secreting, 300943 (3)
184	300394	302060		5C50.E0	Hội chứng Barth	Barth syndrome, 302060 (3)
185	300395	300957	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 12/35, 300957 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 12/35, 300957 (3)
186	300398	300475			Điếc, loạn trương lực và giảm myelin hóa não	Deafness, dystonia, and cerebral hypomyelination, 300475 (3)
187	300401	312080	E75.2	8A44.0	Bệnh Pelizaeus–Merzbacher	Pelizaeus-Merzbacher disease, 312080 (3)
188	300401	312920		LD90.Y	Liệt cứng hai chân loại 2, liên kết X	Spastic paraplegia 2, X-linked, 312920 (3)
189	300403	300952			Khuyết da dạng dải kèm đa dị tật bẩm sinh 3, 300952 (3)	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 3, 300952 (3)
190	300414	301900		LD29	Hội chứng Borjeson-Forssman-Lehmann	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome, 301900 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
191	300415	310400	G71.2	8C72.01	Bệnh loạn dưỡng cơ dạng ống liên kết X	Myotubular myopathy, X-linked, 310400 (3)
192	300427	300495	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, 300495 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, 300495 (3)
193	300428		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 2 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 2 (2)
194	300429	300607	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nữ nhi 8	Epileptic encephalopathy, early infantile, 8, 300607 (3)
195	300433		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 81 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 81 (2)
196	300451	305100	Q82.4	LD27.02.	Loạn sản ngoại bì 1 giảm tiết mồ hôi liên kết X	Ectodermal dysplasia 1, hypohidrotic, X-linked , 305100 (3)
197	300451	313500	K00.0	LA40.0	Thiếu sản răng chọn lọc liên kết nhiễm sắc thể X típ 1	Tooth agenesis, selective, X-linked 1, 313500 (3)
198	300454		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 77 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 77 (2)
199	300457	302200		LA12.1	Đục thủy tinh thể 40, liên kết X	Cataract 40, X-linked, 302200 (3)
200	300457	302350	Q87.0	LD2F.1Y	Hội chứng Nance-Horan	Nance-Horan syndrome, 302350 (3)
201	300460	300088	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nữ nhi 9	Epileptic encephalopathy, early infantile, 9, 300088 (3)
202	300461	311250	E72.4	5C50.AY	Thiếu hụt enzym ornithine transcarbamylase.	Ornithine transcarbamylase deficiency, 311250 (3)
203	300463	309500	Q87.5	LD90.Y	Hội chứng Renpenning	Renpenning syndrome, 309500 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
204	300470	300971		GB90.43	Hội chứng Bartter 5, thể trước sinh, thoáng qua.	Bartter syndrome, type 5, antenatal, transient, 300971 (3)
205	300473	300018	Q56	LD2A	Phát triển giới tính đảo ngược kiểu 46,XY 2 phụ thuộc liều gen	46XY sex reversal 2, dosage-sensitive, 300018 (3)
206	300473	300200			Suy tuyến thượng thận bẩm sinh	Adrenal hypoplasia, congenital (300200)
207	300474	307030	E74.8		Thiếu hụt enzym glycerol kinase	Glycerol kinase deficiency, 307030 (3)
208	300481	306400	D71	4A00.1	Bệnh u hạt mạn tính liên kết nhiễm sắc thể X	Chronic granulomatous disease, X-linked, 306400 (3)
209	300481	300645	D82.2	4A01.21	Suy giảm miễn dịch 34, nhiễm Mycobacterium liên kết X	Immunodeficiency 34, mycobacteriosis, X-linked, 300645 (3)
210	300485	300166		LD21.0	Mắt nhỏ, hội chứng 2, 300166 (3)	Microphthalmia, syndromic 2, 300166 (3)
211	300490	308240		4A01.0	Hội chứng tăng sinh lympho cấp 1, liên kết X, 308240 (3)	Lymphoproliferative syndrome, X-linked, 1, 308240 (3)
212	300499	309549	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 9/44, 309549 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 9/44, 309549 (3)
213	300502	312170	E74.4	5C53.02	Thiếu hụt pyruvate dehydrogenase E1-alpha	Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency, 312170 (3)
214	300504		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 52 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 52 (2)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
215	300505		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 84 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 84 (2)
216	300515	300514	D61.0		Thiếu máu Fanconi nhóm B	Fanconi anemia, complementation group B, 300514 (3)
217	300518		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 82 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 82 (2)
218	300519		F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Martin-Probst (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, Martin-Probst type (2)
219	300521	300923	F78	LD90.Y	Chậm phát triển tâm thần liên kết X 100	Mental retardation, X-linked 100, 300923 (3)
220	300522	309530	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 1/78, 309530 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 1/78, 309530 (3)
221	300524	300912	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 98, 300912 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 98, 300912 (3)
222	300526	300894	G23.0	5C64.10	Thoái hóa thần kinh kèm theo tích tụ sắt trong não 5	Neurodegeneration with brain iron accumulation 5, 300894 (3)
223	300535	300555	N25.8.	GB90.42	Bệnh Dent 2	Dent disease 2, 300555 (3)
224	300535	309000	E72.03	5C55.0	Hội chứng Lowe (hội chứng mắt–não–thận), 309000 (3)	Lowe syndrome, 309000 (3)
225	300538	304800	N25.1	GB90.4A	Đái tháo nhạt do thận	Diabetes insipidus, nephrogenic, 304800 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
226	300538	300539	E22.2	5A60.20	Hội chứng thận do tiết hormone chống bài niệu không phù hợp	Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis, 300539 (3)
227	300546	305400	Q87.1	LD2F.1Y	Hội chứng Aarskog-Scott	Aarskog-Scott syndrome, 305400 (3)
228	300546	305400	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 16, 305400 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic 16, 305400 (3)
229	300550	307800	E83.3	5C61.30	Còi xương thiếu phosphate trội liên kết X	Hypophosphatemic rickets, X-linked dominant, 307800 (3)
230	300552	300000	Q87.0	LD20.1	Hội chứng Opitz GBBB típ I	Opitz GBBB syndrome, type I, 300000 (3)
231	300553	300659	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 93, 300659 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 93, 300659 (3)
232	300556				Rối loạn phát triển trí tuệ, hội chứng liên kết X, loại Hedera	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, Hedera type
233	300556	300423	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Hedera, 300423 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, Hedera type, 300423 (3)
234	300560	300263	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Siderius, 300263 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, Siderius type, 300263 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
235	300572	300985	Q55	LB20.1	Bất sản ống dẫn tinh hai bên bẩm sinh, liên kết nhiễm sắc thể X	Congenital bilateral absence of vas deferens, X-linked 300985 (3)
236	300578		Q93.5	LD40.0	Hội chứng mất đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xp11.3	Chromosome Xp11.3 deletion syndrome (4)
237	300610	300986	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Bain, 300986 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, Bain type, 300986 (3)
238	300612				Hội chứng Brooks-Wisniewski-Brown	Brooks-Wisniewski-Brown syndrome (2)
239	300628	310700	H55	9C84.1	Rung giật nhãn cầu 1, bẩm sinh, liên kết X	Nystagmus 1, congenital, X-linked, 310700 (3)
240	300628	310700	H55	9C84.Y	Rung giật nhãn cầu luân phiên ở trẻ nữ nhi, liên kết X	Nystagmus, infantile periodic alternating, X-linked, 310700 (3)
241	300629	304340	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 5, 304340 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic 5, 304340 (3)
242	300644	301500	E75.21; E75.2	5C56.01	Bệnh Fabry	Fabry disease, 301500 (3)
243	300644	301500	E75.21; E75.2	5C56.01	Bệnh Fabry thể tim	Fabry disease, cardiac variant, 301500 (3)
244	300646	300799	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Raymond, 300799 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, Raymond type, 300799 (3)
245	300647	300373	Q78.8	LD24.1Y	Bệnh loãng xương dạng vân kèm xơ cứng sọ	Osteopathia striata with cranial sclerosis, 300373 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
246	300651	305600	Q82.8	LD27.0Y	Thiểu sản bì khu trú	Focal dermal hypoplasia, 305600 (3)
247	300658	305390		LA13.3	Bệnh dịch kính võng mạc xuất tiết 2, liên kết X	Exudative vitreoretinopathy 2, X-linked, 305390 (3)
248	300658	310600	H35.5	LD21.Y	Bệnh Norrie	Norrie disease, 310600 (3)
249	300697	309590	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Turner, 309590	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, Turner type, 309590
250	300705		Q99.8	LD44	Hội chứng vi lặp đoạn nhiễm sắc thể Xp11.22	Xp11.22 microduplication syndrome (4)
251	300708	300707	.	LD2F.1Y	Hội chứng STAR	STAR syndrome, 300707 (3)
252	300709		F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 9 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic 9 (2)
253	300715	300853	D82.8	4A01.4	Suy giảm miễn dịch liên kết X kèm thiếu hụt Magie, nhiễm Epstein-Barr virus, tân sinh u	Immunodeficiency, X-linked, with magnesium defect, Epstein-Barr virus infection and neoplasia, 300853 (3)
254	300715	301031	D82.8	4A01.4	Rối loạn glycosyl hoá bẩm sinh tuýp Icc	Congenital disorder of glycosylation, type Icc, 301031
255	300716	300716	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 95 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 95, 300716 (2)
256	300746	306900	D67	3B10.1	Bệnh Hemophilia B (Thiếu yếu tố IX)	Hemophilia B, 306900 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
257	300746	300807	.	3B64.0	Tăng đông máu di truyền liên kết nhiễm sắc thể X do bất thường yếu tố IX	Thrombophilia, X-linked, due to factor IX defect, 300807 (3)
258	300747	308100	Q80.1	EC20.1	Bệnh da vảy cá liên kết X	Ichthyosis, X-linked, 308100 (3)
259	300757	312600	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố, 2	Retinitis pigmentosa 2, 312600 (3)
260	300774	311510	G20	LD90.1	Hội chứng Waisman	Waisman syndrome, 311510 (3)
261	300774		G20	LD90.1	Chậm phát triển tâm thần liên kết X típ 72	Intellectual developmental disorder, X-linked 72
262	300774	300271	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 72, 300271 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 72, 300271 (3)
263	300776	300884	E77.8	5C54.y	Rối loạn glycosyl hóa bẩm sinh typ Is	Congenital disorder of glycosylation, type Is, 300884 (3)
264	300776	300884	G93.45		Bệnh não động kinh khởi phát sớm ở trẻ nhũ nhi 36	Epileptic encephalopathy, early infantile, 36, 300884 (3)
265	300798	306000	E74.0	5C51.3	Bệnh dự trữ glycogen tuýp IXa1	Glycogen storage disease, type IXa1, 306000 (3)
266	300798	306000	E74.0	5C50.3Z	Bệnh dự trữ glycogen, tuýp IXa2	Glycogen storage disease, type IXa2, 306000 (3)
267	300801		Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xp11.23–p11.22	Chromosome Xp11.23-p11.22 duplication syndrome (4)
268	300806	309548	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể FRAXE, 309548 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, FRAXE type, 309548 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
269	300808	300814	H55	9C84.1	Rung giật nhãn cầu 6, bẩm sinh, liên kết X	Nystagmus 6, congenital, X-linked, 300814 (3)
270	300808	300500	E70.3	9E1Y	Bệnh bạch tạng mắt típ 1 (típ Nettleship-Falls)	Ocular albinism, type I, Nettleship-Falls type, 300500 (3)
271	300815		Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xq28	Chromosome Xq28 duplication syndrome (4)
272	300821	303700	H53.5	9B70	Bệnh đơn sắc xanh	Blue cone monochromacy, 303700 (3)
273	300821	303800	H53.5	9A00.1	Bệnh mù màu xanh lục	Colorblindness, deutan, 303800 (3)
274	300822	303700	H53.5	9B70	Bệnh đơn sắc xanh	Blue cone monochromacy, 303700 (3)
275	300822	303900	H53.5	9A00.1	Bệnh mù màu đỏ	Colorblindness, protan, 303900 (3)
276	300823	309900	E76.1	5C56.31	Mucopolysaccharidosis típ 2, 309900 (3)	Mucopolysaccharidosis II, 309900 (3)
277	300827	309630		LB79.Y	Dính xương bàn tay số 4-5, 309630 (3)	Metacarpal 4-5 fusion, 309630 (3)
278	300833		Q56	LD2A	Phát triển giới tính đảo ngược kiểu 46,XX 3	46XX sex reversal 3 (4)
279	300836	308700	E23.0	5A61.2	Suy sinh dục do hạ đồi 1 kèm hoặc không kèm mất khứu giác (Hội chứng Kallmann 1)	Hypogonadotropic hypogonadism 1 with or without anosmia (Kallmann syndrome 1), 308700 (3)
280	300838	300983	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 104, 300983 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 104, 300983 (3)
281	300839	312700	H33.1	9B73.1	Bệnh bong võng mạc	Retinoschisis, 312700 (3)
282	300841	306700	D66	3B10.0	Bệnh Hemophilia A	Hemophilia A, 306700 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
283	300841	301701	D66	3B10.0	Bệnh tăng đông do biến đổi yếu tố VIII 13	Thrombophilia 13, X-linked, due to factor VIII defect, 301701
284	300848		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 89 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 89 (2)
285	300851		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 92 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 92 (2)
286	300852		F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 88 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked 88 (2)
287	300858		F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 17 (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic 17 (2)
288	300859	300963	Q87.0	.	Hội chứng Ritscher-Schinzel	Ritscher-Schinzel syndrome 2, 300963 (3)
289	300861		F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Chudley-Schwartz (2)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, Chudley-Schwartz type, (2)
290	300885	300887			Khuyết da dạng dải kèm đa dị tật bẩm sinh 2, 300887 (3)	Linear skin defects with multiple congenital anomalies 2, 300887 (3)
291	300897	314580	Q74	LD2B	Hội chứng Wieacker-Wolff	Wieacker-Wolff syndrome, 314580 (3)
292	300913	310440		4A41.21	Bệnh cơ liên kết nhiễm sắc thể X kèm tăng tự thực bào, 310440 (3)	Myopathy, X-linked, with excessive autophagy, 310440 (3)
293	300933	300991	Q34.8, J98.8	CA40.0	Rối loạn vận động lông chuyển nguyên phát 36, liên kết X	Ciliary dyskinesia, primary, 36, X-linked, 300991 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
294	300945	300946	D61.0 Q75.4	3A60.1 LD2F.16	Thiếu máu Diamond-Blackfan 14 kèm loạn sản xương hàm mặt	Diamond-Blackfan anemia 14 with mandibulofacial dysostosis, 300946 (3)
295	300951	300953	L67.8	EC21.1	Loạn dưỡng tóc-da không nhạy cảm ánh sáng	Trichothiodystrophy 5, nonphotosensitive, 300953 (3)
296	300964	309585	.	.	Hội chứng Wilson–Turner	Wilson-Turner syndrome, 309585 (3)
297	300975	300984	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ 105, 300984 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 105, 300984 (3)
298	300979		Q99.8	LD44	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể Xq25	Xq25 duplication syndrome (4)
299	300980	300982	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 103, 300982 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 103, 300982 (3)
300	301300	300751	D64.0	8A72	Thiếu máu nguyên bào sắt type 1	Anemia, sideroblastic, 1, 300751 (3)
301	301300	300752	E80.0	5C58.1	Bệnh rối loạn chuyển hóa porphyrin nguyên phát, hồng cầu, liên kết X	Protoporphyrin, erythropoietic, X-linked, 300752 (3)
302	301845			EL10	Hội chứng Bazex	Bazex syndrome (2)
303	301870	300989			Hội chứng Meester–Loeys, 300989 (3)	Meester-Loeys syndrome, 300989 (3)
304	301870	300106	Q77.7	Q77.7	Loạn sản cột sống-sụn-đầu-đầu xương, liên kết X	Spondyloepimetaphyseal dysplasia, X-linked, 300106 (3)
305	302802		G60.0	LD90.Y	Bệnh Charcot–Marie–Tooth, lặn liên kết X 3	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked recessive, 3 (2)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
306	302910	300114	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 49/15, 300114 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 49/15, 300114 (3)
307	303110				Bệnh Thiếu máu hắc mạc kèm điếc và chậm phát triển trí tuệ	Choroideremia, deafness, and mental retardation (4)
308	303630	301050	Q87.8	LD2H.Y	Hội chứng Alport	Alport syndrome, 301050 (3)
309	303631	300914	H90	AB50	Giảm thính lực liên kết X 6	Deafness, X-linked 6, 300914 (3)
310	304040	302800	G60.0	8C20.0	Bệnh thần kinh Charcot-Marie-Tooth trội liên kết X, 1	Charcot-Marie-Tooth neuropathy, X-linked dominant, 1, 302800 (3)
311	304050		Q04.0	LD20.Y	Hội chứng Aicardi	Aicardi syndrome (2)
312	305371	300835			Bệnh thiếu máu di truyền liên kết X, có hoặc không kèm giảm bạch cầu hạt và/hoặc bất thường tiểu cầu	Anemia, X-linked, with/without neutropenia and/or platelet abnormalities, 300835 (3)
313	305371	314050	.	.	Giảm tiểu cầu kèm beta-thalassemia liên kết nhiễm sắc thể X	Thrombocytopenia with beta-thalassemia, X-linked, 314050 (3)
314	305371	300367	.	3B64.01	Giảm tiểu cầu, liên kết nhiễm sắc thể X, có hoặc không kèm thiếu máu sinh hồng cầu bất thường	Thrombocytopenia, X-linked, with or without dyserythropoietic anemia, 300367 (3)
315	305900	300908	D55.0	3A10	Thiếu máu tán huyết do thiếu hụt G6PD	Anemia, congenital, nonspherocytic hemolytic, 1, G6PD deficient, 300908 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
316	305915	300699	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 94, 300699 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 94, 300699 (3)
317	307150		L68.1	EC23.0	Chứng rậm lông toàn thân bẩm sinh	Hypertrichosis, congenital generalized (4)
318	308000	300323	E79.1	5C54.0	Tăng acid uric máu liên quan đến HPRT	Hyperuricemia, HPRT-related , 300323 (3)
319	308000	300322	E79.1	5C55.01	Hội chứng Lesch–Nyhan, 300322 (3)	Lesch-Nyhan syndrome, 300322 (3)
320	308000				Tăng acid uric máu, liên quan đến HPRT	Hyperuricemia, HPRT-related
321	308380	312863	D81.8	4A01.0	Suy giảm miễn dịch kết hợp mức độ trung bình, liên kết nhiễm sắc thể X	Combined immunodeficiency, X-linked, moderate, 312863 (3)
322	308380	300400	D81.1	4A01.10	Suy giảm miễn dịch kết hợp nghiêm trọng, liên kết X	Severe combined immunodeficiency, X-linked, 300400 (3)
323	308840	307000	Q03.0	LA02.0	Não úng thủy bẩm sinh, liên kết X	Hydrocephalus, congenital, X-linked, 307000 (3)
324	308840	303350		8B44.02	Hội chứng MASA, 303350 (3)	MASA syndrome, 303350 (3)
325	309060	300257	E74.0	5C51.1	Bệnh Danon	Danon disease, 300257 (3)
326	309550	300624	Q99.2	LD55	Hội chứng X dễ gãy	Fragile X syndrome, 300624 (3)
327	309550	300623			Hội chứng run/thất điều liên quan NST X dễ gãy	Fragile X tremor/ataxia syndrome, 300623 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
328	309550	311360	E28.3	GA30.6	Suy buồng trứng sớm 1	Premature ovarian failure 1, 311360 (3)
329	309845	300988	D81.9	4A01.0	Suy giảm miễn dịch 50	Immunodeficiency 50, 300988 (3)
330	309850	300615			Hội chứng Brunner	Brunner syndrome, 300615 (3)
331	311770	300868			Hội chứng đa dị tật bẩm sinh-giảm trương lực cơ-co giật 2, 300868 (3)	Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 2, 300868 (3)
332	311770	301072			Rối loạn phát triển thần kinh kèm động kinh và ú sắt, 301072 (3)	Neurodevelopmental disorder with epilepsy and hemochromatosis, 301072 (3)
333	311800	300653	D74.0	5C51.3	Thiếu hụt enzym phosphoglycerate kinase 1	Phosphoglycerate kinase 1 deficiency, 300653 (3)
334	311850	301835		LD2H.Y	Hội chứng Arts	Arts syndrome, 301835 (3)
335	311850	311070	G60.0	8C20.0	Bệnh Charcot-Marie-Tooth, lặn liên kết X, 5	Charcot-Marie-Tooth disease, X-linked recessive, 5, 311070 (3)
336	311850	304500	H90; H90.3; H90.5	AB3Y	Điếc di truyền , liên kết X 1	Deafness, X-linked 1, 304500 (3)
337	311850	300661	M10.0	FA25.21	Bệnh Gút liên quan đến PRPS	Gout, PRPS-related, 300661 (3)
338	311850	300661	E79.8	5C55.0Y	Tăng hoạt tính enzym phosphoribosylpyrophosphate synthetase	Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity, 300661 (3)
339	311870	300559			Bệnh tích lũy glycogen ở cơ, 300559 (3)	Muscle glycogenosis, 300559 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
340	312040	301220	L81.8	LD27	Rối loạn sắc tố toàn thân dạng lưới, liên kết X	Pigmentary disorder, reticulate, with systemic manifestations, X-linked, 301220 (3)
341	312173	300998	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 35, 300998 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, 35, 300998 (3)
342	312173	300847	F84.0	6A02	Tính nhạy cảm với tự kỷ, liên kết X, típ 5	Autism, susceptibility to, X-linked 5, 300847 (3)
343	312180	300860	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Nascimento, 300860 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, Nascimento type, 300860 (3)
344	312610	304020	H35.5	9B71.0	Loạn dưỡng tế bào hình nón và hình que, liên kết nhiễm sắc thể X, 1	Cone-rod dystrophy, X-linked, 1, 304020 (3)
345	312610	300834		9B70.0	Thoái hóa điểm vàng, thể teo, liên kết X, 300834 (3)	Macular degeneration, X-linked atrophic, 300834 (3)
346	312610	300029	H35.52	9B70	Viêm võng mạc sắc tố, 3	Retinitis pigmentosa 3, 300029 (3)
347	312610	300455	.	.	Viêm võng mạc sắc tố, nhiễm trùng xoang hô hấp liên kết X, có hoặc không kèm theo điếc.	Retinitis pigmentosa, X-linked, and sinorespiratory infections, with or without deafness, 300455 (3)
348	312820	301099	C49	XH9B22	Suy tinh trùng liên kết X, típ 5	Spermatogenic failure, X-linked, 5

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
349	313430	300123	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, kèm thiếu hụt hormon tăng trưởng đơn độc, 300123 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, with isolated growth hormone deficiency, 300123 (3)
350	313430	312000	E23.0	5A61.0	Suy tuyến yên toàn phần	Panhypopituitarism, X-linked, 312000 (3)
351	313440	300491			Động kinh liên kết X kèm khuyết học tập và rối loạn hành vi	Epilepsy, X-linked, with variable learning disabilities and behavior disorders, 300491 (3)
352	313475	300802	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 96, 300802 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 96, 300802 (3)
353	313650	314250			Loạn trương lực Parkinson liên kết X	Dystonia-Parkinsonism, X-linked, 314250 (3)
354	313650	300966	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 33, 300966 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic 33, 300966 (3)
355	313700	300068	E34.5	LD2A.4	Không nhạy cảm Androgen	Androgen insensitivity, 300068 (3)
356	313700	312300	E34.5	LD2A.4	Không nhạy cảm Androgen một phần, có hoặc không kèm ung thư vú	Androgen insensitivity, partial, with or without breast cancer, 312300 (3)
357	313700	300633	Q54.9	LB43.Y	Lỗ tiểu thấp 1, liên kết X	Hypospadias 1, X-linked, 300633 (3)
358	313700	313200	G12.1	8B61.4	Bệnh teo cơ tủy sống và hành tủy, liên kết X, 1	Spinal and bulbar muscular atrophy of Kennedy, 313200 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
359	313700	300068			Không nhạy cảm với androgen	Androgen insensitivity (300068)
360	313700	312300			Không nhạy cảm với Androgen, một phần, có hoặc không có ung thư vú	Androgen insensitivity, partial, with or without breast cancer (312300)
361	313700	313200			Spinal and bulbar muscular atrophy, X-linked 1	Spinal and bulbar muscular atrophy, X-linked 1 (313200)
362	314200	300932	E07.89	.	QTL Globulin gắn thyroxine	Thyroxine-binding globulin QTL, 300932 (3)
363	314310	301066			Rối loạn phát triển trí tuệ, hội chứng liên kết X, với hiện tượng khảm sắc tố và khuôn mặt thô, 301066	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic, with pigmentary mosaicism and coarse facies, 301066
364	314370	301830	G12.1	8B61.4	Bệnh teo cơ cột sống, liên kết X, 2, thể nhi đồng	Spinal muscular atrophy, X-linked 2, infantile, 301830 (3)
365	314375	300896	E77.8	5C50	Rối loạn glycosyl hóa bẩm sinh typ II _m	Congenital disorder of glycosylation, type II _m , 300896 (3)
366	314690	300534	F78	LD90.Y	Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X, thể Claes-Jensen, 300534 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked, syndromic, Claes-Jensen type, 300534 (3)
367	314850	300842			Hội chứng McLeod có hoặc không kèm bệnh u hạt mạn tính, 300842 (3)	McLeod syndrome with or without chronic granulomatous disease, 300842 (3)
368	314990	300803	F78	LD90.Y	Chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X 97, 300803 (3)	Intellectual developmental disorder, X-linked 97, 300803 (3)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
369	400005	415000			Suy giảm chức năng sinh tinh, liên kết Y, típ 2	Spermatogenic failure, Y-linked, 2, 415000 (3)
370	400042				Suy giảm chức năng sinh tinh, liên kết Y, típ 1	Spermatogenic failure, Y-linked, 1 (4)
371	480000	400045	Q98.3	LD2A	Đảo ngược giới tính típ 1 thể 46,XX	46XX sex reversal 1, 400045 (4)
372	480000			LD2A.1	Loạn sản tuyến sinh dục hoàn toàn (Hội chứng Swyer)	Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome)
373	480000	400044			Chuyển đổi giới tính 46XY típ 1	46XY sex reversal 1 (400044)
374	600617	201710	E25	5A71.01	Tăng sản thượng thận bẩm sinh thể lipoid	Lipoid adrenal hyperplasia (201710)
375	600956	261550	Q56.0/ Q52.8	LD2B.02	Hội chứng tồn tại ống Müller type 2	Persistent Mullerian duct syndrome, type II (261550)
376	600957	261550	Q56.0/ Q52.8	LD26.0	Hội chứng tồn tại ống Müller típ 1	Persistent Mullerian duct syndrome, type I (261550)
377	600982	613762	Q99.1		Đảo ngược giới tính típ 6	46XY sex reversal 6 (613762)
378	602229	613266		LD2A.0	Hội chứng Waardenburg, loại 4C	Waardenburg syndrome, type 4C, 613266
379	603490	158330			Bất sản Muller và chứng tăng tiết androgen	Mullerian aplasia and hyperandrogenism (158330)
380	603490	611812			hội chứng SERKAL	SERKAL syndrome (611812)
381	603693	616067	Q99.1		Đảo ngược giới tính 46XY típ 9	46XY sex reversal 9 (616067)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
382	605423	607080	Q50- Q56		Rối loạn phát triển tuyến sinh dục 46 XY với bệnh thần kinh bó nhỏ	46XY gonadal dysgenesis with minifascicular neuropathy (607080)
383	605423	233420			Đảo ngược giới tính tip 7	46XY sex reversal 7 (233420)
384	605573		E29.1	LD2A.4	Lưỡng tính giả nam kèm vú to ở nam	Pseudohermaphroditism, male, with gynecomastia
385	605597	608996			Suy buồng trứng sớm 3	Premature ovarian failure 3 (608996)
386	605597	110100	Q99.1		Hẹp mí mắt, nếp gấp mí mắt ngược và sụp mí, loại 1 và 2	Blepharophimosis, epicanthus inversus, and ptosis, types 1 and 2 (110100)
387	605743		Q56	LD2A-Z	Hội chứng Nivelon-Nivelon-Mabille	Nivelon-Nivelon-Mabille syndrome
388	607102	608978			hội chứng Meacham	Meacham syndrome (608978)
389	607102	256370			Hội chứng thận hư loại 4	Nephrotic syndrome, type 4 (256370)
390	607306	264600	E29.1	LD2A.3	Lỗ tiểu thấp tầng sinh môn – bìu kèm âm đạo giả	Pseudovaginal perineoscrotal hypospadias (264600)
391	608160	114290		LD2A.Y	Cong bẩm sinh xương chi kèm đảo ngược giới tính	Campomelic dysplasia with sex reversal 114290
392	608160	114290			Chứng loạn sản campomelic acampomelic	Acampomelic campomelic dysplasia (114290)
393	608160	114290			Chứng loạn sản campomelic	Campomelic dysplasia (114290)
394	608160	616425	E25.0	5A80.Y	Rối loạn phát triển giới tính thể buồng trứng-tinh hoàn	46XY sex reversal 10 (616425)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
395	608160	114290			LOẠN SẢN CAMPOMELIC KÈM THEO ĐẢO NGƯỢC GIỚI TÍNH NHIỄM SẮC THỂ THƯỜNG	Campomelic dysplasia with autosomal sex reversal (114290)
396	608160	616425			Đảo ngược giới tính tip 10	46XY sex reversal 10 (616425)
397	609300		E25.0	5A70.Y	Thiếu hụt enzym 17 α - hydroxylase/17,20-lyase	17-alpha-hydroxylase/17,20-lyase deficiency
398	609300				Thiếu hụt đơn độc enzym 17,20-lyase	17,20-lyase deficiency, isolated
399	610613	202010	E25.0	5A80.1	Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh do thiếu 11-beta- hydroxylase	Adrenal hyperplasia, congenital, due to 11-beta-hydroxylase deficiency (202010)
400	610644	610644		LD2B	Tăng sừng lòng bàn tay với ung thư biểu mô tế bào vảy ở da và chuyển đổi giới tính	Palmoplantar hyperkeratosis with squamous cell carcinoma of skin and sex reversal (610644)
401	610644	610644			Tăng sừng lòng bàn tay và bệnh lưỡng tính thực sự	Palmoplantar hyperkeratosis and true hermaphroditism (610644)
402	613815	201910	E25.0	5A80.0	Tăng sản thượng thận bẩm sinh do thiếu 21-hydroxylase	Adrenal hyperplasia, congenital, due to 21-hydroxylase deficiency (201910)
403	613815	201910			Tăng androgen, loại không phân loại, do thiếu 21- hydroxylase	Hyperandrogenism, nonclassic type, due to 21-hydroxylase deficiency (201910)
404	613890	201810	E25.0	5A70.0	Tăng sản tuyến thượng thận bẩm sinh do thiếu hụt 3-beta-	Adrenal hyperplasia, congenital, due to 3-beta-hydroxysteroid

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
					hydroxysteroid dehydrogenase 2	dehydrogenase 2 deficiency (201810)
405	620763		H18.5	9A60.0	Loạn dưỡng biểu mô giác mạc Lisch	Corneal dystrophy, Lisch epithelial (2)
406	300005	300055			Hội chứng chậm phát triển trí tuệ, liên kết nhiễm sắc thể X,13	Intellectual developmental disorder, X-linked syndromic 13 (300055)
407	300188				Hội chứng Opitz-Kaveggia, 205450	Opitz-Kaveggia syndrome
408	300247	300510			Suy buồng trứng sớm 4	Premature ovarian failure 4 (300510)
409	300382	300419			Rối loạn phát triển trí tuệ, liên kết X 29, 300419	Intellectual developmental disorder, X-linked 29
410	312040	301030			Hội chứng Van Esch- O'Driscoll, 301030	Van Esch-O'Driscoll syndrome, 301030
411	313440	300115			Chậm phát triển tâm thần và trí tuệ 50, liên kết X	Intellectual developmental disorder, X-linked 50, 300115
412	480000	278850			Đảo ngược giới tính tip 2	46XX sex reversal 2 (278850)
413		300679	Q93.5	LD40.0	Hội chứng mất đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xp21	Chromosome Xp21 deletion syndrome (4)
414		300845	I67.5	8B22.B	Bệnh Moyamoya 4 (4)	Moyamoya disease 4 (4)CHROMOSOME Xq28 DELETION SYNDROME, 3.4-KB
415		300869	Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xq27.3–q28	Chromosome Xq27.3–q28 duplication syndrome (4)

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
416		300942	Q99.8	LD40.1	Hội chứng lặp đoạn nhiễm sắc thể X vùng Xq26.3	Chromosome Xq26.3 duplication syndrome (4)
417		307700	E20.8	5A50.0Y	Suy tuyến cận giáp liên kết X	Hypoparathyroidism, X-linked (4)
418			Q96	LD50.0	Hội chứng Turner	Turner syndrome
419			Q96.0		Kiểu nhiễm sắc thể 45,X	Karyotype 45,X
420			Q96.1		Kiểu nhiễm sắc thể 46,X iso X(q)	Karyotype 46,X,i(Xq)
421			Q96.2		Kiểu nhiễm sắc thể 46, X với nhiễm sắc thể giới tính bất thường, trừ iso (Xq)	46,X karyotype with an abnormal sex chromosome, excluding i(Xq)
422			Q96.3		Thể khảm, 45, X/ 46, XX hay XY	Mosaic karyotype: 45,X/46,XX or 45,X/46,XY
423			Q96.4		Thể khảm, 45, X/ dòng tế bào khác có nhiễm sắc thể giới tính bất thường	Mosaicism: 45,X / another cell line with abnormal sex chromosomes
424			Q96.8		Các dạng khác của hội chứng Turner	Other karyotypic variants of Turner syndrome.
425			Q96.9		Hội chứng Turner, không đặc hiệu	Unspecified Turner syndrome
426			Q80.1		Bệnh vảy cá liên kết nhiễm sắc thể X	X-linked ichthyosis
427			Q97		Bất thường nhiễm sắc thể giới tính khác, kiểu hình nữ, không phân loại nơi khác	Other sex chromosome abnormalities with female phenotype, not elsewhere classified
428			Q97.0		Kiểu nhiễm sắc thể 47, XXX	Karyotype 47,XXX

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
429			Q97.1		Nữ có hơn 3 nhiễm sắc thể X	Females with more than three X chromosomes
430			Q97.2		Thể khảm, dòng có nhiễm sắc thể X khác nhau	Mosaic karyotype with different X-chromosome cell lines
431			Q97.3		Nữ có kiểu nhiễm sắc thể 46, XY	46,XY female
432			Q97.8		Kiểu hình nữ có bất thường nhiễm sắc thể giới tính đặc hiệu khác	Other specified sex chromosome abnormalities, female phenotype
433			Q97.9		Kiểu hình nữ có bất thường nhiễm sắc thể giới tính, không đặc hiệu	Sex chromosome abnormality with female phenotype, unspecified
434			Q98		Bất thường nhiễm sắc thể giới tính khác, kiểu hình nam, không phân loại nơi khác	Other sex chromosome abnormalities, male phenotype, not elsewhere classified
435			Q98.0		Hội chứng Klinefelter với kiểu nhiễm sắc thể 47, XXY	47,XXY Klinefelter syndrome
436			Q98.1		Hội chứng Klinefelter, nam có hơn 2 nhiễm sắc thể X	Klinefelter syndrome in males with more than two X chromosomes
437			Q98.2		Hội chứng Klinefelter, nam có kiểu nhiễm sắc thể 46, XX	46,XX male with Klinefelter syndrome
438			Q98.3		Nam khác với kiểu nhiễm sắc thể 46, XX	Other 46,XX males
439			Q98.4		Hội chứng Klinefelter không đặc hiệu	Klinefelter syndrome, unspecified
440			Q98.5		Kiểu nhiễm sắc thể 47, XYY	Karyotype 47,XXY

STT	Gen/Locus OMIM	OMIM Phenotype	ICD10	ICD11	Tên tiếng việt	Tên tiếng anh
441			Q98.6		Nam có cấu trúc nhiễm sắc thể giới tính bất thường	Structural abnormalities of the sex chromosomes in males
442			Q98.7		Nam có thể khảm nhiễm sắc thể giới tính	Sex chromosome mosaicism in males
443			Q98.8		Các bất thường đặc hiệu của nhiễm sắc thể giới tính, kiểu hình nam	Other specified sex chromosome abnormalities with male phenotype
444			Q98.9		Bất thường nhiễm sắc thể giới tính, kiểu hiện nam, không đặc hiệu	Sex chromosome abnormality with male phenotype, unspecified

DANH SÁCH MÃ OMIM - PHÂN LOẠI GENE / PHENOTYPE

(Góp ý của Bệnh viện Từ Dũ tại Công văn số 564/BVTD-XNDTYH ngày 23 tháng 3 năm 2026)

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
1	300833	phenotype	
2	300473	gene	300018, 300200
3	300307	gene	302905, 303400
4	301201	phenotype	
5	300906	gene	300905
6	300272	gene	300863
7	300776	gene	300884
8	300712	phenotype	
9	303631	gene	300914
10	300945	gene	300946
11	300521	gene	300923, 313490
12	300204	gene	300928
13	300576	gene	
14	300199	gene	300238, 309555
15	309545	phenotype	
16	300138	gene	300815
17	300013	gene	300855, 309800
18	300193	gene	300915
19	301590	không xác định	
20	300403	gene	300952, 301021, 309801
21	300294	gene	300918, 301014, 308205, 308800
22	300556	gene	300423, 300911, 301045
23	300108	gene	300511
24	300603	gene	300604
25	300170	gene	300209, 300424, 300804, 311200
26	312612	phenotype	
27	300642	gene	300643
28	312820	gene	300813, 301099
29	300192	gene	
30	300014	gene	302500

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
31	300951	gene	300953
32	300774	gene	300271, 300815, 311510
33	300546	gene	305400
34	300473	gene	300018, 300200
35	300371	gene	300100
36	300371	gene	300100
37	300300	gene	300755, 307200
38	300300	gene	300755, 307200
39	300310	phenotype	
40	304050	phenotype	
41	300110	gene	300071, 300476, 300600
42	300700	phenotype	
43	300095	gene	300523
44	300710	phenotype	
45	300032	gene	300448, 301040, 309580
46	300032	gene	300448, 301040, 309580
47	303630	gene	301050
48	300194	phenotype	
49	300391	gene	301200
50	300264	gene	300857
51	313700	gene	300068, 300633, 301120, 312300, 313200
52	313700	gene	300068, 300633, 301120, 312300, 313200
53	305371	gene	300367, 300835, 301083, 314050
54	301300	gene	300751, 300752
55	300135	gene	301310
56	300870	phenotype	
57	300652	phenotype	
58	311850	gene	300661, 301835, 304500, 311070
59	300394	gene	302060
60	300470	gene	300971
61	301845	phenotype	
62	300377	gene	300376, 302045, 310200

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
63	300822	gene	303700, 303900
64	300821	gene	303700, 303800
65	300131	gene	300910, 306950
66	300414	gene	301900
67	300843	phenotype	
68	300612	không xác định	
69	309850	gene	300615
70	300275	gene	300831, 308050
71	300275	gene	300831, 308050
72	308840	gene	303350, 304100, 307000
73	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
74	300377	gene	300376, 302045, 310200
75	300457	gene	302200, 302350
76	300036	gene	300352
77	300864	phenotype	
78	311850	gene	300661, 301835, 304500, 311070
79	304040	gene	302800
80	302801	phenotype	
81	302802	phenotype	
82	300205	gene	300960, 302960
83	300180	gene	302950
84	300390	gene	303100
85	303110	phenotype	
86	300801	phenotype	
87	300578	phenotype	
88	300679	phenotype	
89	300942	phenotype	
90	300869	phenotype	
91	300815	phenotype	
92	300481	gene	300645, 306400
93	300933	gene	300991
94	300307	gene	302905, 303400

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
95	300075	gene	300844, 303600
96	300821	gene	303700, 303800
97	300822	gene	303700, 303900
98	308380	gene	300400, 312863
99	300169	gene	300232, 300614, 300816, 310490
100	300085	phenotype	
101	312610	gene	300029, 300455, 300834, 304020
102	300110	gene	300071, 300476, 300600
103	314375	gene	300896
104	300090	gene	300934
105	300265	gene	306955, 314390
106	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
107	300778	không xác định	
108	300779	phenotype	
109	300040	gene	300590, 301044
110	300269	gene	300882
111	300139	gene	300472
112	308840	gene	303350, 304100, 307000
113	300169	gene	300232, 300614, 300816, 310490
114	300035	gene	304110
115	300471	phenotype	
116	309060	gene	300257
117	311850	gene	300661, 301835, 304500, 311070
118	300039	gene	304400
119	300030	phenotype	
120	300226	gene	300066, 301075
121	300169	gene	300232, 300614, 300816, 310490
122	300719	phenotype	
123	300398	gene	300475
124	300535	gene	300555, 309000
125	300008	gene	300009, 300554, 308990, 310468
126	304730	phenotype	

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
127	300538	gene	300539, 304800
128	300377	gene	300376, 302045, 310200
129	300126	gene	301108, 305000
130	313650	gene	300966, 314250
131	300451	gene	305100, 313500
132	300248	gene	300291, 300636, 301081, 308300
133	300248	gene	300291, 300636, 301081, 308300
134	300384	gene	301163, 310300
135	300163	gene	300280, 300695, 300696, 300717, 300718
136	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
137	313440	gene	300115, 300491
138	300382	gene	300004, 300215, 300419, 308350, 309510
139	300203	gene	300672
140	300776	gene	300884
141	300429	gene	300607
142	300460	gene	300088
143	300211	phenotype	
144	300658	gene	305390, 310600
145	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
146	300406	phenotype	
147	300172	gene	300422, 300749, 300908
148	300581	phenotype	
149	300644	gene	301500
150	300644	gene	301500
151	300515	gene	300514
152	305900	gene	300908
153	305435	phenotype	
154	300651	gene	305600
155	309550	gene	300623, 300624, 311360

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
156	309550	gene	300623, 300624, 311360
157	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
158	300474	gene	307030
159	300798	gene	306000
160	300798	gene	306000
161	314300	phenotype	
162	300273	phenotype	
163	311850	gene	300661, 301835, 304500, 311070
164	309555	phenotype	
165	308000	gene	300322, 300323
166	300256	gene	300438
167	305900	gene	300908
168	300841	gene	301071, 306700
169	300746	gene	300807, 301052, 306900
170	300265	gene	306955, 314390
171	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
172	300382	gene	300004, 300215, 300419, 308350, 309510
173	308840	gene	303350, 304100, 307000
174	308840	gene	303350, 304100, 307000
175	308840	gene	303350, 304100, 307000
176	307150	phenotype	
177	300836	gene	308700
178	307700	phenotype	
179	300008	gene	300009, 300554, 308990, 310468
180	300550	gene	307800
181	313700	gene	300068, 300633, 301120, 312300, 313200
182	300120	gene	300758
183	300137	gene	300888

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
184	300294	gene	300918, 301014, 308205, 308800
185	300747	gene	308100
186	300248	gene	300291, 300636, 301081, 308300
187	300481	gene	300645, 306400
188	300197	gene	300972
189	309845	gene	300988
190	300386	gene	308230
191	300715	gene	300853, 301031
192	300248	gene	300291, 300636, 301081, 308300
193	300292	gene	304790
194	300248	gene	300291, 300636, 301081, 308300
195	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
196	300248	gene	300291, 300636, 301081, 308300
197	300170	gene	300209, 300424, 300804, 311200
198	300128	gene	300867
199	300294	gene	300918, 301014, 308205, 308800
200	312865	gene	300582
201	312865	gene	300582
202	308000	gene	300322, 300323
203	305371	gene	300367, 300835, 301083, 314050
204	300660	không xác định	
205	300056	gene	309801
206	300885	gene	300887, 309801
207	300403	gene	300952, 301021, 309801
208	300382	gene	300004, 300215, 300419, 308350, 309510
209	300121	gene	300067
210	300535	gene	300555, 309000
211	300188	gene	300895, 301068, 305450, 309520
212	300490	gene	308240
213	300079	gene	300635, 308240
214	308840	gene	303350, 304100, 307000

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
215	300148	phenotype	
216	300205	gene	300960, 302960
217	312610	gene	300029, 300455, 300834, 304020
218	314850	gene	300842
219	301870	gene	300106, 300989
220	300350	gene	309300
221	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
222	300011	gene	300489, 304150, 309400
223	300975	gene	300984
224	300172	gene	300422, 300749, 300908
225	300261	phenotype	
226	300560	gene	300263
227	300522	gene	309530
228	300160	gene	300958
229	300980	gene	300982
230	300838	gene	300983
231	300255	gene	300997
232	300395	gene	300957, 301127
233	300062	phenotype	
234	300075	gene	300844, 303600
235	300428	phenotype	
236	300047	phenotype	
237	300206	gene	300143
238	300046	phenotype	
239	300382	gene	300004, 300215, 300419, 308350, 309510
240	300019	gene	309541
241	300142	gene	300558
242	300104	gene	300849
243	300372	phenotype	
244	300267	gene	
245	302910	gene	300114

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
246	300115	phenotype	
247	300504	không xác định	
248	300324	phenotype	
249	300096	gene	300210
250	300379	gene	300978
251	300157	gene	300387
252	300774	gene	300271, 300815, 311510
253	300355	phenotype	
254	300454	phenotype	
255	300433	phenotype	
256	300518	phenotype	
257	300505	phenotype	
258	300852	phenotype	
259	300848	phenotype	
260	300499	gene	309549
261	300189	gene	300850
262	300851	phenotype	
263	300553	gene	300659
264	305915	gene	300699
265	300716	phenotype	
266	313475	gene	300802
267	314990	gene	300803
268	300524	gene	300912
269	300072	gene	300919, 300968
270	300072	gene	300919, 300968
271	300546	gene	305400
272	300629	gene	304340
273	300218	phenotype	
274	300262	phenotype	
275	300231	gene	300243, 301142
276	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
277	312180	gene	300860
278	300646	gene	300799

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
279	300697	gene	309590
280	300427	gene	300495
281	300806	gene	309548
282	300105	gene	309583
283	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
284	300298	gene	300676
285	300304	gene	300354
286	300858	phenotype	
287	313650	gene	300966, 314250
288	300084	gene	300967
289	300709	phenotype	
290	312173	gene	300847, 300998
291	300610	gene	300986
292	300161	gene	300148
293	300861	phenotype	
294	314690	gene	300534
295	300556	gene	300423, 300911, 301045
296	300519	phenotype	
297	300127	gene	300486
298	313430	gene	300123, 312000
299	300360	không xác định	
300	300172	gene	300422, 300749, 300908
301	300498	phenotype	
302	300032	gene	300448, 301040, 309580
303	309620	phenotype	
304	300827	gene	309630
305	300345	phenotype	
306	300485	gene	300166, 309800
307	300195	gene	300990
308	309605	không xác định	
309	300078	gene	301020
310	300356	gene	304700
311	300845	phenotype	

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
312	300823	gene	309900
313	311770	gene	300818, 300868, 301072
314	311870	gene	300559
315	300913	gene	310440
316	300163	gene	300280, 300695, 300696, 300717, 300718
317	300580	phenotype	
318	300613	phenotype	
319	310460	phenotype	
320	300415	gene	310400
321	300457	gene	302200, 302350
322	300538	gene	300539, 304800
323	300008	gene	300009, 300554, 308990, 310468
324	300526	gene	300894
325	300392	gene	300299, 301000, 313900
326	300278	gene	310500
327	300110	gene	300071, 300476, 300600
328	300658	gene	305390, 310600
329	300628	gene	310700
330	300589	phenotype	
331	300808	gene	300500, 300814
332	300628	gene	310700
333	300011	gene	300489, 304150, 309400
334	300650	phenotype	
335	300808	gene	300500, 300814
336	300013	gene	300855, 309800
337	300188	gene	300895, 301068, 305450, 309520
338	300552	gene	300000
339	300188	gene	300895, 301068, 305450, 309520
340	311050	phenotype	
341	300461	gene	311250
342	300170	gene	300209, 300424, 300804, 311200
343	300647	gene	300373

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
344	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
345	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
346	300247	gene	300510
347	313430	gene	300123, 312000
348	311770	gene	300818, 300868, 301072
349	300382	gene	300004, 300215, 300419, 308350, 309510
350	300401	gene	312080, 312920
351	311800	gene	300653
352	311850	gene	300661, 301835, 304500, 311070
353	312040	gene	301030, 301220
354	300393	gene	300942, 300943
355	300388	phenotype	
356	309550	gene	300623, 300624, 311360
357	300247	gene	300510
358	309610	phenotype	
359	300383	gene	312060
360	300008	gene	300009, 300554, 308990, 310468
361	301300	gene	300751, 300752
362	300382	gene	300004, 300215, 300419, 308350, 309510
363	300245	phenotype	
364	300711	phenotype	
365	300502	gene	312170
366	300378	phenotype	
367	300163	gene	300280, 300695, 300696, 300717, 300718
368	300163	gene	300280, 300695, 300696, 300717, 300718
369	314310	gene	300854, 301066

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
370	300463	gene	309500
371	300757	gene	312600
372	300155	phenotype	
373	312610	gene	300029, 300455, 300834, 304020
374	300605	phenotype	
375	312610	gene	300029, 300455, 300834, 304020
376	300839	gene	312700
377	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
378	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
379	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
380	300859	gene	300963
381	300708	gene	300707
382	300163	gene	300280, 300695, 300696, 300717, 300718
383	308380	gene	300400, 312863
384	312865	gene	300582
385	300037	gene	312870
386	300170	gene	300209, 300424, 300804, 311200
387	300266	phenotype	
388	300401	gene	312080, 312920
389	300750	phenotype	
390	300311	gene	309120
391	313700	gene	300068, 300633, 301120, 312300, 313200
392	314370	gene	301054, 301830
393	300011	gene	300489, 304150, 309400
394	300703	phenotype	
395	313350	phenotype	
396	301870	gene	300106, 300989
397	300202	gene	313400
398	300579	gene	

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
399	300121	gene	300067
400	306250	gene	300770
401	300080	gene	311900
402	300017	gene	300048, 300049, 300244, 300321, 304120, 305620, 309350, 311300, 314400
403	300228	phenotype	
404	313850	phenotype	
405	300331	không xác định	
406	305371	gene	300367, 300835, 301083, 314050
407	300392	gene	300299, 301000, 313900
408	300392	gene	300299, 301000, 313900
409	305371	gene	300367, 300835, 301083, 314050
410	300746	gene	300807, 301052, 306900
411	300611	gene	300622, 301110
412	300451	gene	305100, 313500
413	313000	phenotype	
414	300265	gene	306955, 314390
415	300572	gene	300985
416	300897	gene	301041, 314580
417	300037	gene	312870
418	300964	gene	309585
419	300392	gene	300299, 301000, 313900
420	300076	phenotype	
421	300179	phenotype	
422	314670	gene	300087
423	300705	phenotype	
424	300979	phenotype	
425	306995	phenotype	
426	314700	phenotype	
427	300536	phenotype	
428	300082	phenotype	
429	314200	gene	300932
430	313000	phenotype	

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
431	309200	phenotype	
432	300756	phenotype	
433	300145	gene	300909
434	309850	gene	300615
435	300336	gene	300425
436	300427	gene	300495
437	300336	gene	300425
438	300427	gene	300495
439	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
440	300828	gene	300830
441	312173	gene	300847, 300998
442	300777	gene	300872
443	300464	phenotype	
444	300746	gene	300807, 301052, 306900
445	300136	phenotype	
446	300292	gene	304790
447	300509	phenotype	
448	300351	phenotype	
449	300221	phenotype	
450	300856	phenotype	
451	308905	phenotype	
452	300488	phenotype	
453	300125	phenotype	
454	300259	phenotype	
455	300444	gene	
456	300557	phenotype	
457	300144	gene	
458	300147	phenotype	
459	300704	phenotype	
460	313700	gene	300068, 300633, 301120, 312300, 313200
461	305900	gene	300908
462	300591	phenotype	

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
463	300809	phenotype	
464	300746	gene	300807, 301052, 306900
465	480000	gene	
466	480000	gene	
467	425500	phenotype	
468	400003	gene	
469	400020	gene	300582
470	400020	gene	300582
471	400020	gene	300582
472	400042	phenotype	
473	400005	gene	
474	480000	gene	
475	184757	gene	
476	608160	gene	
477	605423	gene	
478	607102	gene	
479	607102	gene	
480	313700	gene	300068, 300633, 301120, 312300, 313200
481	607306	gene	
482	605573	gene	
483	609300	gene	
484	613890	gene	
485	600617	gene	
486	152790	gene	
487	600957	gene	
488	600956	gene	
489	600982	gene	
490	300473	gene	300018, 300200
491	602424	gene	
492	603693	gene	
493	605607	gene	
494	600576	gene	
495	124015	gene	

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
496	613815	gene	
497	610613	gene	
498	107910	gene	
499	613890	gene	
500	124015	gene	
501	480000	gene	
502	608160	gene	
503	610644	phenotype	
504	603490	gene	
505	605597	gene	
506	184757	gene	
507	600921	gene	
508	107773	gene	
509	313430	gene	300123, 312000
510	602229	gene	
511	300473	gene	300018, 300200
512	607102	gene	
513	614754	gene	
514	300247	gene	300510
515	603693	gene	
516	300120	gene	300758
517	605743	gene	
518	617580	gene	
519	163950	phenotype	
520	163950	phenotype	
521	163950	phenotype	
522	400000	không xác định	
523	400000	không xác định	
524	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
525	300006	gene	
526	300046	phenotype	
527	300072	gene	300919, 300968
528	300026	gene	

STT	Mã OMIM	Phân loại	Mã OMIM phenotype X-linked cần cập nhật
529	30046	phenotype	
530	300470	gene	300971
531	300470	gene	300971
532	300045	không xác định	
533	300005	gene	300055, 300260, 300496, 300673, 312750
534	30046	phenotype	
535	30046	phenotype	
536	163950	phenotype	
537	610644	phenotype	
538	300072	gene	300919, 300968
539	400000	không xác định	
540	300470	gene	300971