

Hà Nội, ngày tháng 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 BỆNH BẨM SINH CẦN SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, 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 đối với hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, 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: 46, cụ thể như sau:

Ngày 12/3/2026, Bộ Y tế đã có Công văn số 1601/BYT-CDS về việc xin ý kiến góp ý cho hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, 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 289/CDS-CCDS ngày 11/3/2026 và Công văn số 169/CCDS ngày 11/3/2026 về việc đăng tải hồ sơ dự thảo Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh trên Cổng thông tin điện tử Chính phủ, Bộ Y tế, Cục Dân số;

- Nhận được ý kiến của 06/10 bộ, ngành;
- Nhận được ý kiến của 08/13 đơn vị thuộc Bộ; không nhận được ý kiến của 05/13 đơn vị thuộc Bộ;
- Nhận được ý kiến của 28/34 tỉnh, thành phố không nhận được ý kiến của 06/34 tỉnh;
- Nhận được ý kiến của 04/08 đơn vị khác; không nhận được ý kiến của 04/08 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:

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
A	Ý KIẾN ĐỒNG Ý (21/46)			
1		Bộ Công An	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
2		Bộ Quốc phòng	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
3		Vụ Kế hoạch - Tài chính	Không có ý kiến đối với dự thảo Thông tư	
4		Bệnh viện Phụ sản Trung ương	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
5		Bệnh viện Từ Dũ	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
6		Sở Y tế tỉnh Lạng Sơn	Nhất trí với dự thảo và không bổ sung thêm ý kiến	
7		Chi cục Dân số tỉnh Phú Thọ	Nhất trí với các nội dung trong hồ sơ dự thảo Thông tư	
8		Sở Y tế tỉnh Sơn La	Nhất trí với nội dung xin ý kiến hồ sơ dự thảo Thông tư	
9		Sở Y tế tỉnh Lai Châu	Nhất trí với hồ sơ dự thảo Thông tư	
10		Sở Y tế tỉnh Điện Biên	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
11		Sở Y tế tỉnh Quảng Ninh	Nhất trí với hồ sơ dự thảo Thông tư	
12		Sở Y tế tỉnh Thanh Hóa	Nhất trí với hồ sơ dự thảo Thông tư	
13		Sở Y tế thành phố Đà Nẵng	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
14		Sở Y tế tỉnh Quảng Ngãi	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
15		Sở Y tế tỉnh Đắk Lắk	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
16		Sở Y tế tỉnh Khánh Hòa	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
17		Sở Y tế tỉnh Đồng Nai	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
18		Sở Y tế tỉnh Tây Ninh	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
19		Sở Y tế thành phố Cần Thơ	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
20		Sở Y tế tỉnh Đồng Tháp	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
21		Hội Kế hoạch hóa gia đình Việt Nam	Nhất trí với nội dung hồ sơ dự thảo Thông tư	
B	Ý KIẾN GÓP Ý (25/46)			
I	DỰ THẢO TỜ TRÌNH			
I.1	Ý kiến chung			
1		Bộ Nội vụ	Đề nghị rà soát, chỉnh sửa, bổ sung nội dung phân quyền, phân cấp theo quy định tại Mẫu số 02 Phụ lục IV ban hành kèm theo Nghị định số 187/2025/NĐ-CP ngày 01/7/2025 của Chính phủ (Theo Mẫu số 15 Phụ lục III: Thông tư của Bộ trưởng, Thủ trưởng cơ quan ngang bộ ban hành Quy định/Quy chế/Điều lệ/Danh mục...)	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa dự thảo theo mẫu số 02 Phụ lục IV và mẫu số 15 phụ lục III ban hành kèm theo Nghị định số 187/2025/NĐ-CP ngày 01/7/2025 của Chính phủ

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
2		Bộ Nội vụ	Đề nghị rà soát nội dung về nguồn nhân lực cần thiết để thực hiện Thông tư, bảo đảm không phát sinh tổ chức bộ máy, biên chế (người hưởng lương từ ngân sách nhà nước) theo đúng tinh thần các Nghị quyết của Hội nghị Trung ương 6 khóa XII (Nghị quyết số 18-NQ/TW và Nghị quyết số 19-NQ/TW ngày 25/10/2017); rà soát quá trình xây dựng dự thảo Thông tư, bảo đảm thực hiện nghiêm Quy định số 178-QĐ/TW ngày 27/6/2024 của Bộ Chính trị về kiểm soát quyền lực, phòng, chống tham nhũng, tiêu cực trong công tác xây dựng pháp luật.	Cục Dân số báo cáo như sau: Đây là thông tư về lĩnh vực chuyên môn. Việc thực hiện thông tư sử dụng nguồn lực sẵn có trong hệ thống y tế, không làm phát sinh tổ chức bộ máy, biên chế đồng thời bảo đảm thực hiện nghiêm Quy định số 178-QĐ/TW ngày 27/6/2024 của Bộ Chính trị.
3		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 thế nào với các nguyên tắc 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 đánh giá danh mục bệnh đáp ứng với các nguyên tắc 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

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				giá và tham mưu Bộ Y tế xem xét, quyết định.
I.2	Ý kiến cụ thể			
1	Mục 1 phần I	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	2. Về sự cần thiết ban hành: - Cơ sở pháp lý: Cần nhấn mạnh việc ban hành Thông tư là nghĩa vụ pháp lý bắt buộc để cụ thể hóa Khoản 1 Điều 21 của Luật Dân số, đảm bảo tính đồng bộ để Luật có hiệu lực thi hành ngay từ ngày 01/7/2026.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa mục 1. Cơ sở chính trị, pháp lý dự thảo tờ trình
2	Mục 1 phần I	Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Tại trang đầu mục 1. Cơ sở chính trị, pháp lý: Sửa cụm từ: “Luật Dân số số 13/2025/QH15” thành “Luật Dân số số 113/2025/QH15”.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa cụm từ: “Luật Dân số số 113/2025/QH15” tại đoạn 1 mục 1. Cơ sở chính trị, pháp lý
3	Mục 2 phần I	Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	- Tại trang 2, mục 2. Cơ sở thực tiễn, khổ cuối ghi “Với cơ sở pháp lý và cơ sở thực tiễn nêu trên, Cục Dân số nhận thấy, việc ban hành ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, ...”: đề nghị bỏ 1 cụm từ “ban hành”.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa bỏ 1 cụm từ “ban hành” tại đoạn cuối mục 2. Cơ sở thực tiễn
4	Mục 2 phần I	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	- Cơ sở thực tiễn: Bổ sung nội dung về việc hợp nhất danh mục. Hiện nay các quy định về danh mục bệnh đang nằm rải rác tại nhiều văn bản (Quyết định 1125, Quyết định 1999, Quyết định 3845...), việc ban hành Thông tư này sẽ	Cục Dân số báo cáo như sau: Danh mục bệnh tại các Quyết định số 1125, Quyết định số 1999, Quyết định số 3845... đã được tích hợp tại dự thảo

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			giúp chuẩn hóa và thống nhất danh mục kỹ thuật trên phạm vi toàn quốc.	thông tư này.
5	Phần II	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	3. Về mục đích, quan điểm: Bổ sung mục tiêu: <i>"Làm căn cứ pháp lý để vận động và xây dựng cơ chế tài chính (Bảo hiểm y tế hoặc ngân sách địa phương) chi trả cho dịch vụ"</i> . Nội dung này rất quan trọng để các địa phương có cơ sở lập dự toán ngân sách hoặc thực hiện thanh quyết toán BHYT.	Cục Dân số báo cáo như sau: Tại điểm a khoản 2 Điều 21 Luật Dân số quy định “Chính phủ quy định cụ thể phạm vi, đối tượng, mức hỗ trợ khám sàng lọc một số bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh theo lộ trình ưu tiên”, nội dung này được hướng dẫn tại Nghị định quy định chi tiết một số điều và biện pháp tổ chức, hướng dẫn thi hành Luật Dân số.
6	Mục 1 phần II	Sở Y tế tỉnh Gia Lai	- Tại Mục 1, Phần II “Mục đích ban hành Thông tư”: Đề nghị bổ sung nội dung “Chuẩn hóa và thống nhất việc triển khai hoạt động sàng lọc, chẩn đoán và điều trị bệnh bẩm sinh trên phạm vi toàn quốc”.	Cục Dân số báo cáo như sau: Việc ban hành thông tư kèm danh mục bệnh để thực hiện sàng lọc trước sinh, sàng lọc sơ sinh cho các đối tượng trên toàn lãnh thổ Việt Nam
7	Mục 2 phần II	Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	- Tại trang 3, mục 2.3. đã ghi “Bảo đảm đơn giản, minh bạch, dễ hiểu ...”: đề nghị sửa lỗi chính tả thành “dễ hiểu”.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa tại mục 2.3

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
8	Mục 2 phần II	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	- Về thể thức: Rà soát số liệu: Tại mục III.2 của Tờ trình, đề nghị đính chính số hiệu Luật Dân số cho thống nhất. Hiện dự thảo đang ghi " <i>Luật Dân số số 113/2025/QH15</i> ", trong khi phần trên ghi số <i>13/2025/QH15</i> và rà soát lại lỗi chính tả ở các văn bản Hồ sơ của 02 Thông tư.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa cụm từ " <i>Luật Dân số số 113/2025/QH15</i> " tại mục III.2
9	Mục 2 phần II	Sở Y tế tỉnh Gia Lai	- Tại Mục 2, Phần II “Quan điểm xây dựng dự thảo Thông tư”: Đề nghị bổ sung quan điểm: “Bảo đảm tính khả thi và phù hợp với khả năng triển khai của hệ thống y tế, điều kiện kinh tế - xã hội của địa phương và khả năng chi trả của người dân”. Lý do: Danh mục bệnh cần sàng lọc tương đối nhiều, bao gồm một số bệnh hiểm gặp, yêu cầu kỹ thuật cao, ảnh hưởng đến khả năng triển khai tại một số địa phương.	Cục Dân số tiếp thu, bổ sung mục 2 phần II
II	DỰ THẢO THÔNG TƯ			
II.1	Ý kiến chung			
1		Bộ Dân tộc và Tôn giáo	- Dự thảo chưa thể hiện rõ nguyên tắc ưu tiên cho vùng đồng bào dân tộc thiểu số và miền núi. - Báo cáo 5 năm cho thấy các nhóm đã được xác định cần hỗ trợ gồm hộ nghèo, cận nghèo, bảo trợ xã hội, người dân ở thôn đặc biệt khó	Cục Dân số báo cáo như sau: - Các nhóm đối tượng tại vùng đồng bào dân tộc thiểu số và miền núi nằm trong đối tượng được hỗ trợ theo gói dịch vụ từ nguồn Chương trình mục

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			khăn, xã thuộc vùng dân tộc thiểu số và miền núi, biên giới, hải đảo; đồng thời chính báo cáo cũng nêu rõ người dân ở vùng đồng bào dân tộc thiểu số và miền núi còn gặp nhiều khó khăn trong tiếp cận chương trình. Tuy nhiên, dự thảo Thông tư mới dừng ở quy định chung, chưa cài nguyên tắc ưu tiên tiếp cận hay ưu tiên hỗ trợ cho các địa bàn, nhóm yếu thế này. Do vậy, đề nghị bổ sung một khoản hoặc một nguyên tắc (có thể đưa vào Điều 4 hoặc Điều 7) theo hướng: ưu tiên triển khai, truyền thông, hỗ trợ tiếp cận đối với vùng đồng bào dân tộc thiểu số và miền núi, vùng đặc biệt khó khăn, biên giới, hải đảo.	tiêu quốc gia chăm sóc sức khỏe, dân số và phát triển giai đoạn 2026-2030. - Tại điểm a khoản 2 Điều 21 Luật Dân số quy định “Chính phủ quy định cụ thể phạm vi, đối tượng, mức hỗ trợ khám sàng lọc một số bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh theo lộ trình ưu tiên”, nội dung này được hướng dẫn tại Nghị định quy định chi tiết một số điều và biện pháp tổ chức, hướng dẫn thi hành Luật Dân số.
2		Bộ Dân tộc và Tôn giáo	- Chưa làm rõ cơ chế bảo đảm nguồn lực cho địa phương khó khăn. - Tờ trình chỉ nêu nguồn lực chung từ ngân sách trung ương, địa phương và nguồn hợp pháp khác. Trong khi báo cáo 5 năm nêu rõ có khó khăn về kinh phí, mức độ quan tâm và bố trí ngân sách giữa các địa phương không đồng đều; đồng thời cũng có kiến nghị cần cơ chế phân bổ ngân sách để hỗ trợ triển khai gói dịch vụ cơ bản miễn phí và đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị. Do vậy, đề nghị trong dự thảo nên làm rõ nguyên tắc ưu tiên nguồn lực cho	Cục Dân số báo cáo như sau: - Đây là thông tư chuyên môn không quy định về nguồn lực, Các nhóm đối tượng tại vùng đồng bào dân tộc thiểu số và miền núi nằm trong đối tượng được hỗ trợ theo gói dịch vụ từ nguồn Chương trình mục tiêu quốc gia chăm sóc sức khỏe, dân số và phát triển giai đoạn 2026-2030. - Tại điểm a khoản 2 Điều 21

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			địa bàn khó khăn.	Luật Dân số quy định “Chính phủ quy định cụ thể phạm vi, đối tượng, mức hỗ trợ khám sàng lọc một số bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh theo lộ trình ưu tiên”, nội dung này được hướng dẫn tại Nghị định quy định chi tiết một số điều và biện pháp tổ chức, hướng dẫn thi hành Luật Dân số.
3		Bộ Dân tộc và Tôn giáo	- Cần bổ sung yêu cầu theo dõi, báo cáo có tách nhóm địa bàn và nhóm đối tượng yếu thế. - Báo cáo 5 năm cho thấy một số chỉ tiêu quan trọng hiện không đủ dữ liệu đánh giá, đặc biệt về mạng lưới điểm cung cấp dịch vụ và năng lực tuyến huyện trở lên. Vì vậy, nếu Thông tư tiếp tục chỉ quy định chung về báo cáo định kỳ mà không nêu yêu cầu theo dõi riêng cho vùng khó khăn, thì rất khó đo lường hiệu quả chính sách dân tộc. Như vậy, đề nghị bổ sung yêu cầu thống kê, báo cáo theo nhóm địa bàn: vùng dân tộc thiểu số và miền núi, biên giới, hải đảo, địa bàn đặc biệt khó khăn và theo nhóm đối tượng được Nhà nước hỗ trợ.	Cục Dân số báo cáo như sau: Các nội dung về thống kê, báo cáo đã được Bộ Y tế quy định trong các thông tư chuyên ngành (Thông tư số 01/2022/TT-BYT, Thông tư số 30/2019/TT-BYT, Thông tư số 20/2019/TT-BYT...)
4		Cục Quản lý Khám,	Đối với mã bệnh tại Phụ lục hành kèm theo Thông tư và thành phần hồ sơ dự thảo Thông	Cục Dân số báo cáo như sau: Cục Dân số đã cập nhật bổ

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
		chữa bệnh	tư: Đề nghị thực hiện theo chỉ đạo của Thứ trưởng tại biên bản cuộc họp Tổ soạn thảo	sung mã bệnh và chuẩn bị thành phần hồ sơ dự thảo thông tư theo kết luận của Thứ trưởng tại các cuộc họp Tổ soạn thảo
5		Vụ Pháp chế, Bộ Y tế	Về nơi nhận: 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 cập nhật phần nơi nhận theo các thông tư mới được Bộ Y tế ban hành
6		Viện Chiến lược và Chính sách y tế	Thống nhất sử dụng tên Cục Bà mẹ và Trẻ em (thay vì Cục Bà mẹ - Trẻ em).	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa sử dụng tên "Cục Bà mẹ và Trẻ em" thống nhất trong toàn văn bản
7		Viện Chiến lược và Chính sách y tế	Do mục đích của Thông tư này và 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 là tương tự nhau, đề nghị điều chỉnh thể thức, bố cục để đảm bảo tính đồng nhất giữa hai Thông tư.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa bố cục, thể thức thống nhất giữa 02 thông tư
8		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Tại phần Nơi nhận, 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	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa phần “Nơi nhận” theo ý kiến của Vụ Pháp chế, Bộ Y tế

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Tư pháp.	
9		Sở Y tế tỉnh Lào Cai	Đề nghị rà soát lại lỗi chính tả và đánh số thứ tự các điểm, khoản bảo đảm thống nhất, tránh trùng lặp (ví dụ tại Điều 7 có hai mục “4.”).	Cục Dân số tiếp thu, rà soát chỉnh sửa các lỗi chính tả và đánh số thứ tự
10		Chi cục Dân số Thành phố Hồ Chí Minh	Bổ sung Phụ lục cung cấp các số liệu liên quan đến “Tính phổ biến và gánh nặng bệnh” và “Khả năng sàng lọc và chẩn đoán” đối với các mặt bệnh được nêu ở Phụ lục 1 để có cơ sở xây dựng danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán và điều trị.	Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung đánh giá danh mục bệnh đáp ứng với các nguyên tắc trong dự thảo thông tư. 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 Bộ Y tế xem xét, quyết định.
11		Chi cục Dân số Thành phố Hồ Chí Minh	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.	Cục Dân số báo cáo như sau: các nội dung này đã được quy định trong các thông tư chuyên ngành (Thông tư số 01/2022/TT-BYT, Thông tư

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				số 30/2019/TT-BYT, Thông tư số 20/2019/TT-BYT...)
12		Chi cục Dân số Thành phố Hồ Chí Minh	Bổ sung thêm đơn vị tham mưu ban hành hướng dẫn kèm theo Thông tư này các nội dung: Phương pháp và kỹ thuật sàng lọc; Thời điểm thực hiện sàng lọc trước sinh và sơ sinh; Quy trình chuyên tuyến, chẩn đoán xác định và quản lý, điều trị đối với các trường hợp phát hiện bệnh.	Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung này đã được giao cho Cục Quản lý Khám, chữa bệnh và Cục Bà mẹ và Trẻ em xây dựng, ban hành. Đồng thời 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).
13		Chi cục Dân số Thành phố Hồ Chí Minh	Đề xuất “Phối hợp với Vụ Bảo hiểm y tế định kỳ rà soát, cập nhật mã số các bệnh trong Danh mục quy định tại Thông tư này vào danh mục thanh toán bảo hiểm y tế.	Cục Dân số báo cáo như sau: Nội dung này thực hiện theo lộ trình tăng mức đóng quy định tại pháp luật về Bảo hiểm y tế.
II.2	Ý kiến cụ thể			
1	Bổ cục thông	Bộ Văn hóa, Thể thao	- Bổ cục Thông tư quy định Danh mục: Đề	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
	tư	và du lịch	ngợi cơ quan chủ trì soạn thảo thực hiện theo Mẫu số 15 Phụ lục III Nghị định số 78/2025/NĐ-CP ngày 01/4/2025 của Chính phủ quy định chi tiết một số điều và biện pháp để tổ chức, hướng dẫn thi hành Luật Ban hành văn bản quy phạm pháp luật (sửa đổi, bổ sung bởi Nghị định số 187/2025/NĐ-CP ngày 01/7/2025).	thể thức dự thảo thông tư theo mẫu số 15 Phụ lục III Nghị định số 187/2025/NĐ-CP ngày 01/7/2025
2	Bố cục thông tư	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 bỏ dấu gạch ngang dưới tên dự thảo thông tư theo mẫu số 15 Phụ lục III Nghị định số 187/2025/NĐ-CP ngày 01/7/2025
3	Tên thông tư	Bộ Nội vụ	Tại Điều 1 (Phạm vi điều chỉnh) và tên gọi dự thảo Thông tư quy định Thông tư về danh mục các bệnh bẩm sinh cần thực hiện <i>sàng lọc, chẩn đoán, điều trị</i> trước sinh và sơ sinh. Theo hồ sơ dự thảo Thông tư, cơ sở pháp lý ban hành Thông tư là khoản 1 Điều 21 Luật Dân số quy định: “Khuyến khích khám sàng lọc bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh cho phụ nữ mang thai và trẻ sơ sinh theo <i>danh mục bệnh cần sàng lọc</i> do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định”. Do đó, đề nghị rà soát, nghiên cứu quy định về tên gọi và phạm vi điều chỉnh của dự thảo	Cục Dân số báo cáo như sau: - Mục đích của sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh để phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh bẩm sinh ngay trong giai đoạn bào thai và sơ sinh. Vì vậy, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị là một quy trình. - Bên cạnh đó, tên Thông tư thực hiện theo Quyết định số

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			Thông tư để bảo đảm phù hợp với quy định tại Luật Dân 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 “Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh (khoản 1 Điều 21)”.
4	Tên thông tư	Vụ Pháp chế, Bộ Y tế	Về tên và phạm vi điều chỉnh của dự thảo Thông tư: - Dự thảo Thông tư xây dựng để quy định chi tiết nội dung Luật giao cho Bộ trưởng Bộ Y tế tại Khoản 1 Điều 21 Luật Dân số. Khoản 1 Điều 21 Luật Dân số quy định: “<i>Khuyến khích khám sàng lọc bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh cho phụ nữ mang thai và trẻ sơ sinh theo danh mục bệnh cần sàng lọc do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định</i>”. Như vậy, Thông tư này sẽ chỉ quy định danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh cho phụ nữ mang thai và trẻ sơ sinh. - Đề nghị Quý Cục 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	Cục Dân số báo cáo như sau: - Mục đích của sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh để phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh bẩm sinh ngay trong giai đoạn bào thai và sơ sinh. Vì vậy, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị là một quy trình. - 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 “Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			trưởng nội dung này. - Đồng thời lưu ý: Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh cho phụ nữ mang thai và trẻ sơ sinh do Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành chỉ mang tính chất “khuyến khích” thực hiện. Nội dung này cần thể hiện tại Thông tư để tránh không phù hợp với Luật. Trường hợp quy định khám sàng lọc một số bệnh tật bẩm sinh trước sinh và sơ sinh tại Nghị định của Chính phủ hoặc chính quyền địa phương các cấp mới bắt buộc thực hiện.	sinh (khoản 1 Điều 21)”.
5	Tên thông tư	Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	- 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: “Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh”, tuy nhiên, tại các nội dung khác đang trình bày: “Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Thông tư quy định danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.”, tại nội dung của Điều 1 trình bày: "Thông tư này quy định danh mục các..."	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa thống nhất sử dụng theo tên dự thảo thông tư là "Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh"
6	Tên thông tư	Sở Y tế tỉnh Gia Lai	Đề nghị thống nhất tên gọi của Thông tư:	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			“Thông tư ban hành Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh” hoặc “Thông tư quy định Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán và điều trị trước sinh, sơ sinh” trong câu “Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Thông tư quy định danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh”.	thống nhất sử dụng theo tên dự thảo thông tư là "Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh"
7	Điều 1. Phạm vi điều chỉnh	Bộ Khoa học và Công nghệ	Đề nghị xem xét điều chỉnh theo hướng chỉ quy định về đối tượng và nội dung điều chỉnh là danh mục bệnh; không đưa nội dung “Nguyên tắc lựa chọn và cập nhật danh mục ...” vào phạm vi điều chỉnh mà nên chuyển sang một điều khoản riêng nhằm đảm bảo kỹ thuật lập pháp.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa bỏ khoản 1 “Nguyên tắc lựa chọn và cập nhật danh mục bệnh bẩm sinh dựa trên gánh nặng bệnh tật, hiệu quả can thiệp và khả năng đáp ứng của hệ thống y tế.” của Điều 1, các nguyên tắc chi tiết sẽ được đề cập trong Điều 4. Đồng thời gộp Điều 1. Phạm vi điều chỉnh vào Điều 5. Danh mục bệnh do sau khi bỏ nguyên tắc nội dung ở 2 điều này giống nhau.
8	Khoản 1 Điều 1	Viện Chiến lược và chính sách y tế	Đề nghị điều chỉnh như sau “Nguyên tắc lựa chọn và cập nhật danh mục bệnh bẩm sinh <i>cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh dựa trên gánh nặng bệnh tật, hiệu quả can</i>	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa bỏ khoản 1 “Nguyên tắc lựa chọn và cập nhật danh mục bệnh bẩm sinh dựa trên gánh

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			thiệp và khả năng đáp ứng của hệ thống y tế . Các nguyên tắc chi tiết sẽ được đề cập trong Điều 4.	nặng bệnh tật, hiệu quả can thiệp và khả năng đáp ứng của hệ thống y tế.” của Điều 1, các nguyên tắc chi tiết sẽ được đề cập trong Điều 4.
9	Khoản 1 Điều 1	Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Dự thảo quy định về phạm vi điều chỉnh. Tuy nhiên tại khoản 1 lại quy định “1. Nguyên tắc lựa chọn và cập nhật danh mục...”; theo đó nội dung này có thể hiểu là nguyên tắc xây dựng danh mục, không phải phạm vi điều chỉnh. Theo đó, có thể nghiên cứu quy định theo hướng “Thông tư này quy định Danh mục...; quy định nguyên tắc xây dựng, cập nhật danh mục và trách nhiệm tổ chức thực hiện...”	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa bỏ khoản 1 “Nguyên tắc lựa chọn và cập nhật danh mục bệnh bẩm sinh dựa trên gánh nặng bệnh tật, hiệu quả can thiệp và khả năng đáp ứng của hệ thống y tế.” của Điều 1, các nguyên tắc chi tiết sẽ được đề cập trong Điều 4.
10	Điều 2. Đối tượng áp dụng	Cục Quản lý Khám, chữa bệnh	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 trị trước sinh và sơ sinh theo quy định.”	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa khoản 1 Điều 2.
11		Vụ Pháp chế, Bộ Y tế	- 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 sản, nam học và hiếm muộn... đã được cấp phép hoạt động khám bệnh, chữa	Cục Dân số báo cáo chỉnh sửa khoản 1 Điều 2 dự thảo thông tư theo ý kiến của Cục Quản lý Khám, chữa bệnh “Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được cấp phép hoạt động

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			bệnh và được phê duyệt danh mục kỹ thuật xét nghiệm di truyền có áp dụng Thông tư này không? - 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” không có danh mục kỹ thuật “sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh”, mà chỉ có “sàng lọc trước sinh” số TT 8379. Đề nghị Quý Cục phối hợp cùng Cục Quản lý khám, chữa bệnh và các đơn vị chuyên môn rà soát lại cho chính xác	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.”.
12	Điều 3. Giải thích từ ngữ	Bộ Nội Vụ	Tại Điều 3 (Giải thích từ ngữ) quy định: <i>Bệnh bẩm sinh</i> là các bất thường về cấu trúc hoặc chức năng (bao gồm cả bất thường chuyển hóa) xuất hiện từ thời kỳ bào thai và gây ảnh hưởng bất lợi đến sức khỏe của cá thể. Hiện nay, khoản 1 Điều 2 Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18/8/2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh quy định: <i>Dị tật bào thai</i> (còn gọi là dị tật bẩm sinh hay bất thường bẩm sinh) là những bất thường cấu trúc hoặc chức năng (bao gồm cả bất thường chuyển hóa) xảy ra từ	Cục Dân số tiếp thu, rà soát lại định nghĩa "Bệnh bẩm sinh" và "Dị tật bào thai" giữa 02 thông tư.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			thời kỳ bào thai và có thể được phát hiện trước, trong hoặc sau khi sinh. Vì vậy đề nghị nghiên cứu để bảo đảm tính thống nhất về nội dung giữa 02 văn bản nêu trên	
13		Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	Đề nghị bổ sung các khái niệm làm rõ thuật ngữ và phạm vi của từng mục sàng lọc trước sinh (bao gồm sàng lọc người lành mang gen bệnh và sàng lọc DNA tự do trong máu mẹ), chẩn đoán trước sinh và sàng lọc sơ sinh. Hiện tại, có 15 hướng dẫn mới nhất từ các hiệp hội y khoa Hoa Kỳ (ACOG), Hiệp hội Y học Bà mẹ và Thai nhi (SMFM), Hiệp hội Di truyền Y học và Hệ gen Hoa Kỳ (ACMG) và Hiệp hội Chẩn đoán Trước sinh Quốc tế (ISPD) về sàng lọc người lành mang gen bệnh, sàng lọc DNA tự do trong máu mẹ (cfDNA, NIPT) và xét nghiệm di truyền chẩn đoán trước sinh.	Cục Dân số báo cáo như sau: Cục Dân số tiếp tục rà soát và giải thích các từ ngữ cần làm rõ trong dự thảo thông tư.
14		Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Tại Điều 3: Về giải thích từ ngữ, dự thảo đã giải thích khái niệm “bệnh bẩm sinh”. Tuy nhiên, đề nghị cơ quan soạn thảo cần rà soát các văn bản chuyên ngành hoặc tiêu chuẩn quốc tế đã có định nghĩa tương tự để bảo đảm thống nhất thuật ngữ. Bên cạnh đó có thể bổ sung giải thích một số	Cục Dân số báo cáo như sau: các thuật ngữ “sàng lọc trước sinh; sàng lọc sơ sinh; chẩn đoán trước sinh...” đã được nêu trong Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18/8/2017 của Bộ Y tế và

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			thuật ngữ quan trọng khác nếu cần thiết, ví dụ: sàng lọc trước sinh; sàng lọc sơ sinh; chẩn đoán trước sinh... nhằm giúp thuận lợi cho quá trình áp dụng trong thực tiễn.	Thông tư số 30/2019/TT-BYT ngày 03/12/2019 sửa đổi bổ sung một số điều của Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18/8/2017 nên không giải thích từ ngữ trong thông tư này
15	Điều 4. Nguyên tắc xây dựng danh mục bệnh bẩm sinh	Bộ Văn hóa, Thể thao và du lịch	Cơ quan chủ trì soạn thảo cần cân nhắc bổ sung quy định về tiêu chí ban hành Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc để làm cơ sở đưa vào Danh mục hoặc đưa ra khỏi Danh mục khi bệnh bẩm sinh được kiểm soát.	Cục Dân số báo cáo như sau: Cục Dân số tiếp tục rà soát các tiêu chí tại Điều 4. của dự thảo thông tư
16	Điều 4	Bộ Khoa học và Công nghệ	Đề nghị xem xét bổ sung tiêu chí “Dựa trên bằng chứng khoa học về tính phổ biến và gánh nặng bệnh; khả năng sàng lọc và chẩn đoán; tính khả thi và hiệu quả kinh tế - xã hội” nhằm tăng tính khách quan, minh bạch và nhất quán trong quá trình lựa chọn hoặc cập nhật danh mục bệnh.	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.
17	Điều 4	Viện Chiến lược và Chính sách y tế	- Đề nghị viết đầy đủ “Nguyên tắc xây dựng danh mục bệnh bẩm sinh <i>cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh</i> ”.	Cục Dân số báo cáo như sau: tên của Điều 4 đã được biên tập tên đầy đủ tại Điều 1. Do vậy xin giữ nguyên như trong

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				dự thảo.
18	Điều 4	Viện Chiến lược và Chính sách y tế	Khoản 1, Điểm a: Đề nghị làm rõ tỷ lệ là “hiện mắc” hay “mắc mới”.	Cục Dân số báo cáo như sau: Nguyên tắc xây dựng danh mục không phân biệt rõ tỷ lệ hiện mắc hay mắc mới trong bệnh bẩm sinh mà chỉ dựa vào bệnh có tỷ lệ cao.
19	Điều 4	Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	Các nguyên tắc được nêu trong Dự thảo cần được tách riêng: nguyên tắc xây dựng danh mục bệnh bẩm sinh cho (1) sàng lọc trước sinh, (2) chẩn đoán, điều trị trước sinh và (3) sàng lọc sơ sinh. Bổ sung và làm rõ yêu cầu về “tỷ lệ” cho từng mục. Mục 3, Điều 4 là nguyên tắc chung. Việc lựa chọn các bệnh bẩm sinh để đưa vào danh mục sàng lọc trước sinh phải bảo đảm các nguyên tắc sau đây: - Đối với sàng lọc người lành mang gen bệnh (Carrier screening): Các hiệp hội chuyên môn hiện khuyến nghị rằng các bệnh được đưa vào phải có tần suất người mang gen bệnh ít nhất là 1/100–1/200 trong bất kỳ quần thể nào, kiểu hình được xác định rõ ràng, ảnh hưởng bất lợi đến chất lượng cuộc sống với suy giảm nhận thức hoặc thể chất, khởi phát sớm các đặc điểm	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.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			của bệnh, có sẵn các biện pháp can thiệp trước và/hoặc sau sinh và có thể xác định được bằng chẩn đoán trước sinh. (Sàng lọc người lành mang gen bệnh không thay thế sàng lọc sơ sinh (và ngược lại). - Đối với sàng lọc DNA tự do trong máu mẹ: bao gồm các rối loạn thường gặp nhất, là nguyên nhân gây tử vong cao ở trẻ em hoặc gây chậm phát triển tâm thần, gây tàn tật suốt đời, ảnh hưởng đến chất lượng giống nòi. Có phương pháp sàng lọc phù hợp, an toàn, dễ thực hiện, đã có bằng chứng về hiệu quả lâm sàng (được đa số các Hiệp hội chuyên gia Sản phụ khoa, Di truyền trên thế giới khuyến cáo ở thời điểm hiện tại) và được cơ quan có thẩm quyền cấp phép. Có kỹ thuật chẩn đoán xác định để khẳng định tình trạng bệnh sau khi có kết quả sàng lọc. Việc lựa chọn các bệnh bẩm sinh để đưa vào danh mục chẩn đoán trước sinh phải bảo đảm các nguyên tắc sau đây: Chẩn đoán trước sinh chính xác có tiềm năng cung cấp thông tin cho lựa chọn sinh sản, chăm sóc trước sinh, chuẩn bị sau sinh và lập kế hoạch mang thai trong tương lai. Lựa chọn chẩn đoán trước sinh thông qua CVS hoặc chọc ối nên được cung	

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			cấp cho tất cả các cá nhân mang thai mong muốn có kết quả chính xác trong thai kỳ, ngoài những người có dị tật thai nhi và kết quả sàng lọc di truyền trước sinh bất thường. Việc lựa chọn các bệnh bẩm sinh để đưa vào danh mục sàng lọc sơ sinh bảo đảm nguyên tắc sau đây: Các rối loạn được nhắm mục tiêu bởi chương trình sàng lọc sơ sinh thường là những rối loạn mà nếu không can thiệp sẽ gây ra bệnh tật, tử vong hoặc khuyết tật trí tuệ đáng kể.	
20	Điều 5. Danh mục bệnh	Bộ Khoa học và Công nghệ	Đề nghị nghiên cứu phân nhóm danh mục theo mức độ ưu tiên hoặc khả năng triển khai (ví dụ: danh mục cơ bản và danh mục mở rộng) nhằm bảo đảm tính khả thi trong bối cảnh năng lực y tế giữa các vùng miền chưa đồng đều.	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.
21	Điều 5	Sở Y tế tỉnh Thái Nguyên	Tại Điều 5 (Danh mục bệnh) đề nghị rà soát, thống nhất cách trình bày giữa tên bệnh, mã ICD-10 và mã ICD-11 trong phụ lục danh mục bệnh nhằm bảo đảm phù hợp với hệ thống phân loại bệnh quốc tế; đồng thời xem xét bổ sung các ghi chú chuyên môn đối với trường hợp	Cục Dân số tiếp thu, tiếp tục rà soát, chỉnh sửa thống nhất giữa mã bệnh và tên bệnh theo ICD-10 và mã ICD-11 trong phụ lục danh mục bệnh

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			một bệnh có nhiều mã phân loại khác nhau	
22	Điều 5	Sở Y tế tỉnh Gia Lai	Tại Danh mục bệnh bẩm sinh ban hành tại Phụ lục I và II (69 bệnh trước sinh và 21 bệnh sơ sinh) là căn cứ pháp lý quan trọng để các địa phương lựa chọn gói sàng lọc phù hợp với điều kiện kinh tế - xã hội. Tuy nhiên, đối với một số nhóm bệnh như Tay-Sachs, Niemann-Pick, Krabbe, Cystic Fibrosis (CF), SCID, X-ALD..., do tần suất mắc thấp hoặc đòi hỏi trang thiết bị, nhân lực chuyên sâu về di truyền học, xét nghiệm hiện đại nên các cơ sở y tế tuyến dưới khó đáp ứng. Do đó, đề nghị Bộ Y tế xem xét phân loại rõ danh mục bệnh, gồm: + Nhóm cơ bản: thực hiện toàn dân, có hỗ trợ từ ngân sách, triển khai tại cơ sở y tế tuyến cơ sở; + Nhóm chuyên sâu: thực hiện theo chỉ định hoặc xã hội hóa tại cơ sở y tế tuyến tỉnh, Trung tâm sàng lọc khu vực, Trung ương.	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.
23	Điều 5	Chi cục Dân số Thành phố Hồ Chí Minh	Theo Quyết định số 3845/QĐ-BYT ngày 11 tháng 8 năm 2021 của Bộ Y tế về việc ban hành danh mục một số bệnh, tật bẩm sinh được tầm soát, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh thuộc gói dịch vụ cơ bản, sàng lọc trước sinh có	Cục Dân số báo cáo như sau: phạm vi thông tư thực hiện theo khoản 1 Điều 21 Luật Dân số “Khuyến khích khám sàng lọc bệnh bẩm sinh trước

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			04 loại mặt bệnh và sàng lọc sơ sinh có 05 loại mặt bệnh. Tuy nhiên, theo Phụ lục 1, 2 trong dự thảo có hơn 20 loại mặt bệnh, chưa phù hợp với tình hình thực hiện và triển khai của các cơ sở khám chữa bệnh và khả năng thực hiện của đa số người dân. Kiến nghị bổ sung thêm nhóm bệnh bẩm sinh được tầm soát, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh thuộc gói dịch vụ cơ bản.	sinh và sơ sinh cho phụ nữ mang thai và trẻ sơ sinh theo danh mục bệnh cần sàng lọc do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định.”. 09 bệnh bẩm sinh được tầm soát, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh thuộc gói dịch vụ cơ bản đã được thiết kế thanh toán trong Chương trình mục tiêu quốc gia chăm sóc sức khỏe, dân số và phát triển giai đoạn 2026-2035, các bệnh còn lại thực hiện theo điểm b khoản 2 Điều 21 Luật Dân số.
24	Điều 5	Chi cục Dân số tỉnh An Giang	Đề nghị tách Danh mục theo mức độ phổ biến của bệnh, ví dụ: - Danh mục các bệnh, tật bẩm sinh cần sàng lọc thường quy. Danh mục này áp dụng đối với các bệnh, tật bẩm sinh phổ biến. - Danh mục các bệnh, tật bẩm sinh khuyến khích sàng lọc. Danh mục này áp dụng đối với các bệnh, tật bẩm sinh hiếm gặp, để tư vấn cho các gia đình có điều kiện về tài chính. Vì các bệnh, tật này rất ít cơ sở có điều kiện thực hiện.	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.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
25	Điều 7. Tổ chức thực hiện	Bộ Nội vụ	Tại khoản 1, 2, 3 Điều 7 (Tổ chức thực hiện) quy định về một số chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn của các cơ quan thuộc, trực thuộc Bộ Y tế (Cục Dân số, Cục Quản lý khám, chữa bệnh, Cục Bà mẹ và Trẻ em). Tuy nhiên, Điều 3 Nghị định số 42/2025/NĐ-CP ngày 27/02/2025 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế quy định: “Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành quyết định quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của các tổ chức, đơn vị thuộc Bộ Y tế.”. Do đó, đề nghị cần nhắc không quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn của các tổ chức, đơn vị thuộc, trực thuộc Bộ Y tế tại dự thảo Thông tư để bảo đảm sự phù hợp với quy định của Nghị định số 42/2025/NĐ-CP (Ngoài ra, hồ sơ dự thảo Thông tư không có nội dung nêu về việc phân cấp nhiệm vụ, quyền hạn của Bộ trưởng Bộ Y tế)	Cục Dân số báo cáo như sau: Đây là thông tư chuyên môn liên quan đến chức năng, nhiệm vụ của từng đơn vị nên cần quy định cụ thể để đảm bảo khả thi trong quá trình thực hiện.
26	Điều 7	Bộ Khoa học và Công nghệ	Xem xét bổ sung nhiệm vụ cho Cục Dân số và Cục Quản lý Khám, chữa bệnh về việc "Xây dựng và vận hành hệ thống cơ sở dữ liệu quốc gia về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh đối với các bệnh trong danh mục"; bổ sung nhiệm vụ cho Sở Y tế và các cơ sở	Cục Dân số báo cáo như sau: Cục Dân số sẽ nghiên cứu để đề xuất cấp có thẩm quyền xem xét, quyết định

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			khám bệnh, chữa bệnh về việc "Cập nhật và chia sẻ dữ liệu quốc gia" nhằm cụ thể hóa mục tiêu chuyển đổi số trong quản lý dân số.	
27	Điều 7	Vụ Pháp chế, Bộ Y tế	Đề nghị xin ý kiến của các đơn vị chuyên môn có liên quan	Cục Dân số báo cáo như sau: Bộ Y tế đã có công văn số 1601/BYT-CDS ngày 12/3/2026 gửi các đơn vị chuyên môn có liên quan lấy ý kiến cho dự thảo thông tư, trong đó có nội dung về tổ chức thực hiện
28	Điều 7	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	Cần phân định rõ trách nhiệm giữa các đơn vị để tránh chồng chéo: Cục Dân số chủ trì về mặt chính sách, chỉ tiêu và kinh phí; Cục Quản lý Khám, chữa bệnh chủ trì về quy trình kỹ thuật chuyên môn và tiêu chuẩn chất lượng xét nghiệm	Cục Dân số báo cáo như sau: Cục Dân số tiếp tục rà soát, đảm bảo phù hợp với chức năng, nhiệm vụ được giao của từng đơn vị.
29	Điểm c khoản 1 Điều 7	Bộ Khoa học và Công nghệ	Xem xét chỉnh lý quy định rà soát định kỳ “2 năm một lần” (tại điểm c khoản 1) theo hướng linh hoạt hơn, cho phép cập nhật định kỳ “2 năm một lần” hoặc ngay khi có các tiến bộ đột phá về khoa học và công nghệ trong y học liên quan và tính khả thi về nguồn lực, kinh tế - xã hội.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa “Định kỳ 2 năm một lần hoặc ngay khi có các tiến bộ đột phá về khoa học và công nghệ trong y học liên quan rà soát, đề xuất Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục phù hợp với điều kiện kinh tế - xã

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				hội trong từng thời kỳ.”
30	Điểm c khoản 1 Điều 7	Viện Chiến lược và Chính sách y tế	Điểm c khoản 1: 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 cân nhắc sửa đổi theo hướng chỉ cần quy định định kỳ 2 năm một lần.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa “Định kỳ 2 năm một lần hoặc ngay khi có các tiến bộ đột phá về khoa học và công nghệ trong y học liên quan rà soát, đề xuất Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục phù hợp với điều kiện kinh tế - xã hội trong từng thời kỳ.”
31	Điểm c khoản 1 Điều 7	Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	Điểm c khoản 1 điều chỉnh: Chỉnh sửa “Định kỳ 2 năm...” thành “Tối đa 2 năm một lần rà soát...”	Cục Dân số báo cáo như sau: chỉnh sửa dự thảo “Định kỳ 2 năm một lần hoặc ngay khi có các tiến bộ đột phá về khoa học và công nghệ trong y học liên quan rà soát, đề xuất Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục phù hợp với điều kiện kinh tế - xã hội trong từng thời kỳ.”.
32	Điểm b, điểm c khoản 1 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Gia Lai	Nội dung điểm b) và điểm c) khoản 1 Điều 7 có sự trùng lặp về nhiệm vụ rà soát, sửa đổi, bổ sung danh mục bệnh. Đề nghị xem xét gộp hai nội dung này thành một điểm b) và quy định: “Cục Dân số là đầu mối rà soát, đề xuất Bộ	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa gộp điểm b vào điểm c khoản 1 Điều 7 như sau “Định kỳ 2 năm một lần hoặc ngay khi có các tiến bộ đột phá về khoa

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh. Việc điều chỉnh Danh mục được thực hiện định kỳ 02 năm một lần hoặc khi cần thiết để phù hợp với thực tiễn và sự phát triển của y học.”	học và công nghệ trong y học liên quan rà soát, đề xuất Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục phù hợp với điều kiện kinh tế - xã hội trong từng thời kỳ.”
33	Khoản 4 Điều 7	Bộ Khoa học và Công nghệ	Rà soát lỗi kỹ thuật trình bày: Tại Điều 7 đang có hai khoản 4 “Sở Y tế các tỉnh, thành phố” và “Các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực”.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa lại số khoản tại Điều 7
34	Khoản 4 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Gia Lai	+ Đề nghị chỉnh sửa điểm b) từ “Rà soát, đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị và đào tạo nhân lực ...” thành “Rà soát, tham mưu cấp có thẩm quyền đầu tư, nâng cấp cơ sở vật chất, trang thiết bị và đào tạo nhân lực...”.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa “Chỉ đạo theo thẩm quyền hoặc rà soát, tham mưu cấp có thẩm quyền 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 năng lực thực hiện sàng lọc, chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.”
35	Khoản 4 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Gia Lai	+ Đề nghị bổ sung nhiệm vụ: “Tổ chức kiểm tra, giám sát việc thực hiện hoạt động sàng lọc, chẩn đoán và điều trị bệnh bẩm sinh tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn; theo dõi, tổng hợp tình hình triển khai thực hiện và	Cục Dân số báo cáo như sau: đây là thông tư chuyên môn thực hiện theo khoản 1 Điều 21 Luật Dân số, nội dung tổ chức, kiểm tra, giám sát sẽ

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			báo cáo Bộ Y tế theo quy định.”	quy định trong các văn bản quản lý nhà nước khác.
36	Khoản 4 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Bắc Ninh	Tại Điều 7 (<i>Tổ chức thực hiện</i>), có sự lặp lại về số thứ tự tại khoản 4 (<i>Sở Y tế các tỉnh, thành phố và Các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực</i>)	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa lại số khoản tại Điều 7
37	Khoản 4 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Nghệ An	Rà soát lại số thứ tự tại mục 4 Điều 7 (hiện đang trùng lặp giữa phần nhiệm vụ của Sở Y tế và các Trung tâm sàng lọc khu vực)	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa lại số khoản tại Điều 7
38	Khoản 4 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Dự thảo quy định khoản “4. Sở Y tế...” sau đó lại tiếp tục quy định “4. Các Trung tâm sàng lọc...”. Đề nghị rà soát chỉnh sửa bố cục cho phù hợp, tránh trùng lặp	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa lại số khoản tại Điều 7
39	Khoản 4 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Vĩnh Long	Xem xét, điều chỉnh lại các khoản trong Điều 7 cho phù hợp với số thứ tự (do số thứ tự trùng lặp ở khoản 4)	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa lại số khoản tại Điều 7
40	Khoản 4 Điều 7	Sở Y tế thành phố Hà Nội	Điểm b khoản 4 Điều 7 sửa thành “b) Chỉ đạo các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh trên địa bàn rà soát, đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị và đào tạo nhân lực đảm bảo khả năng thực hiện sàng lọc, chẩn đoán và điều trị trước sinh, sơ sinh”	Cục Dân số báo cáo như sau: chỉnh sửa điểm b khoản 4 Điều 7 “Chỉ đạo theo thẩm quyền hoặc rà soát, tham mưu cấp có thẩm quyền 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 năng lực

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				thực hiện sàng lọc, chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh.”
41	Khoản 5 Điều 7	Sở Y tế thành phố Hà Nội	Khoản 5 Điều 7 bổ sung nội dung “Chủ động đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị, đào tạo nhân lực về sàng lọc trước sinh và sơ sinh.”	Cục Dân số báo cáo như sau: Việc đầu tư cơ sở vật chất, trang thiết bị, đào tạo nhân lực về sàng lọc trước sinh và sơ sinh tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện theo quy định của pháp luật về phân cấp theo thẩm quyền của địa phương
42	Điểm c khoản 5 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Lào Cai	Tại điểm c, khoản 5, Điều 7 dự thảo Thông tư đề nghị sửa đổi, bổ sung: c) Thực hiện báo cáo định kỳ về kết quả triển khai và các ca bệnh phát hiện được theo quy định thành “c) <i>Thực hiện chế độ báo cáo định kỳ, đột xuất theo quy định của Bộ Y tế và tư vấn, quản lý các đối tượng có nguy cơ cao thực hiện các xét nghiệm chuyên sâu để phục vụ chẩn đoán và điều trị</i> ”.	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 Quyết định số 1807/QĐ-BYT ngày 21/4/2020)
43	Điểm c khoản 5 Điều 7	Sở Y tế tỉnh Tuyên Quang	Tại khoản 5, Điều 7 dự thảo Thông tư đề nghị sửa đổi, bổ sung nội dung điểm c như sau: “c) Thực hiện chế độ báo cáo định kỳ, đột xuất theo quy định của Bộ Y tế và tư vấn, quản lý các đối tượng có nguy cơ cao thực hiện các xét	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

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			nghiệm chuyên sâu để phục vụ chẩn đoán và điều trị”	Quyết định số 1807/QĐ-BYT ngày 21/4/2020)
44	Phụ lục I. Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh	Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	Các góp ý và chỉnh sửa cho Phụ lục I: - Chỉnh sửa một số ICD-10, ICD-11 chưa chính xác trong bảng phụ lục. - Trong nhóm I: Bỏ các bất thường nhiễm sắc thể thường hiếm gặp (RATs) và các mất đoạn nhỏ nhiễm sắc thể chưa được khuyến cáo sàng lọc thường quy. (ACOG, ISPD và SMFM không khuyến nghị sàng lọc cfDNA đối với RATs, hội chứng mất đoạn hoặc lặp đoạn nhỏ do thiếu dữ liệu về hiệu quả và tiện ích lâm sàng). - Bổ sung nhóm II: danh mục bệnh di truyền sàng lọc người lành mang gen bệnh - Trong nhóm các bất thường cấu trúc, hình thái thai nhi nên theo hệ cơ quan, do các bất thường trên siêu âm đa dạng. - Đối với nhóm các bệnh di truyền cần chẩn đoán khi có tiền sử bản thân và gia đình: hiện có khoảng 7000 bệnh di truyền đơn gen, cần xây dựng tiêu chí đưa các bệnh vào danh mục chẩn đoán trước sinh khi có tiền sử bản thân/gia đình, không giới hạn với 21 bệnh di truyền trong nhóm III của Phụ lục I.	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.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			Danh mục sau chỉnh sửa dựa trên các góp ý trên được gửi kèm theo phụ lục đính kèm.	
45		Trường Đại học Y – Dược, Đại học Huế	Về nhóm I về các bệnh di truyền nhiễm sắc thể và gen cần sàng lọc thường quy tại Phụ lục I của dự thảo Thông tư: Theo khuyến cáo của Hiệp hội Di truyền và hệ gen y học Hoa Kỳ (ACMG), Hiệp hội sản phụ khoa Hoa Kỳ (ACOG), Hiệp hội quốc tế về chẩn đoán trước sinh (ISPD), Hiệp hội Y học bà mẹ và thai nhi (SMFM) thì hiện nay chưa đủ bằng chứng để đưa các hội chứng vi mất đoạn/vi nhân đoạn vào sàng lọc thường quy. Riêng hội chứng DiGeorge được ACMG khuyến cáo sàng lọc khi thai phụ có nguyện vọng và được tư vấn về hiệu quả của sàng lọc. Do đó, trong giai đoạn hiện nay, có thể cân nhắc chưa đưa các hội chứng này vào xét nghiệm thường quy, mà chỉ nên xếp vào nhóm lựa chọn theo nguyện vọng của thai phụ.	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.
46		Hội Di truyền Y học Việt Nam	1. Nguyên tắc Sàng lọc trước sinh cần phân biệt rõ: - "Sàng lọc thường quy (toàn dân): chỉ nên giới hạn ở trisomy 21, 18 và 13. Đối với lệch bội nhiễm sắc thể giới tính (SCA), nên được xếp vào nhóm sàng lọc có lựa chọn (opt-in) sau khi	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
			thai phụ đã được tư vấn di truyền đầy đủ. Lý do: Việc gộp chung lệch bội nhiễm sắc thể giới tính (SCA) ngang hàng với Trisomy 21, 18, 13 vào nhóm sàng lọc "thường quy toàn dân" là không phù hợp với các hướng dẫn quốc tế mới nhất. Theo khuyến cáo của Hiệp hội Y học Bào thai (SMFM) năm 2025 và ACMG năm 2023, xét nghiệm cfDNA cho Trisomy 21, 18, 13 có bằng chứng mạnh nhất và là cốt lõi. Tuy nhiên, đối với lệch bội nhiễm sắc thể giới tính (SCA), các tổ chức y khoa nhấn mạnh rằng bệnh nhân nên được tư vấn kỹ về giới hạn của xét nghiệm (giá trị tiên đoán dương PPV thấp hơn, tính chất bệnh nhẹ hơn) và đây nên là một tùy chọn (opt-in) thay vì bắt buộc thường quy cho toàn dân. - Sàng lọc theo nguy cơ cao: có thể mở rộng thêm các bệnh/biến thể tùy theo chỉ định lâm sàng. Việc mở rộng danh mục vượt quá năng lực hệ thống và khả năng chi trả có thể làm giảm hiệu quả và khó triển khai trên quy mô toàn quốc. 2. Định hướng chuyên môn Không nên đưa sàng lọc vi mất đoạn (ví dụ hội chứng DiGeorge) vào thường quy do chi phí cao và bằng chứng chưa đủ mạnh; nên thực	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
			hiện khi có dấu hiệu nghi ngờ (ví dụ bất thường tim trên siêu âm). Ưu tiên sàng lọc gen bệnh tan máu bẩm sinh (thalassemia) theo hướng dẫn hiện hành dưới dạng sàng lọc người mang gen (carrier screening). Không cần thiết đưa thêm các bệnh lý hemoglobin khác vào danh mục sàng lọc thường quy trước sinh	
47	Phụ lục II. Danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh	Bệnh viện Nhi Trung ương	Danh mục các bệnh cần được sàng lọc, chẩn đoán và điều trị sơ sinh (phụ lục II), trong đó có các nhóm bệnh đã được trình bày chi tiết bởi từng bệnh đặc hiệu (chi tiết tại phụ lục đính kèm)	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.
48		Bệnh viện Đại học Y Hà Nội	Các bệnh bẩm sinh sàng lọc sơ sinh có thể chia thành hai nhóm: Sàng lọc sơ sinh thường quy và sàng lọc sơ sinh mở rộng.	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.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
49		Hội Di truyền Y học Việt Nam	Về nguyên tắc xây dựng danh mục sàng lọc sơ sinh (NBS) NBS cần được xem là chương trình y tế công cộng tích hợp, không phải xét nghiệm đơn lẻ. Việc mở rộng danh mục vượt quá năng lực hệ thống có thể làm giảm hiệu quả, tăng dương tính giả, chi phí và lo âu xã hội. Danh mục NBS chỉ nên bao gồm các bệnh khi đồng thời đáp ứng: - Bệnh có mức độ nghiêm trọng, có xét nghiệm sàng lọc tin cậy và quy trình chẩn đoán xác định; - Có can thiệp sớm giúp cải thiện tiên lượng; - Đối với bệnh di truyền, ngay cả khi chưa điều trị được, vẫn có giá trị lớn trong tư vấn di truyền, dự phòng tái phát và sàng lọc gia đình; - Hệ thống y tế bảo đảm toàn bộ chuỗi: sàng lọc - xác nhận - điều trị - theo dõi. 2. Đánh giá các nội dung phù hợp của dự thảo Định hướng ưu tiên các bệnh có bằng chứng quốc tế mạnh và/ hoặc nghiên cứu thống kê trên phạm vi toàn quốc là phù hợp. - Nên duy trì nhóm lõi kinh điển bao gồm: Suy giáp bẩm sinh (CH), Thiếu men G6PD, Tăng sản thượng thận bẩm sinh (CAH), Bệnh	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.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			Phenylxeton niệu (PKU), Khiếm thính bẩm sinh và Tim bẩm sinh nặng (CCHD). 3. Các vấn đề cần chỉnh sửa - Thalassemia: nên ưu tiên sàng lọc người lành mang gen trước sinh hơn là đưa vào gói NBS lõi. - Bệnh xơ nang (Cystic fibrosis - CF): chưa phù hợp đưa vào chương trình toàn quốc do khác biệt dịch tễ và chi phí. - Bệnh teo cơ tủy (Spinal Muscular Atrophy - SMA) và suy giảm miễn dịch kết hợp thể nặng (Severe Combined Immunodeficiency - SCID): có giá trị cao nhưng cần triển khai theo lộ trình, phụ thuộc năng lực xét nghiệm, điều trị và chi trả. - Các bệnh hiếm khác (DMD, X-ALD, LSDs...) cần nêu cụ thể từng bệnh, không nên dùng thuật ngữ nhóm chung. 4. Bài học quốc tế: không phải danh mục dài nhất, mà là danh mục khả thi nhất. - Hoa Kỳ: danh mục rộng nhưng đi kèm hệ thống mạnh. - Anh: danh mục hẹp nhưng chuẩn hóa cao, hiệu quả tốt. - Singapore, Đài Loan: mô hình “lõi + mở rộng	

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			có chọn lọc” phù hợp khu vực. - Trung Quốc, Thái Lan: mở rộng nhanh khi hệ thống chưa đủ, dẫn đến giảm hiệu quả khi thực hiện. 5. Kiến nghị chính sách - Xây dựng gói lõi quốc gia: CH, CAH, G6PD, khiếm thính, CCHD và một số bệnh chuyển hóa cụ thể (PKU, galactosemia, biotinidase deficiency...). - Đưa SMA, SCID vào giai đoạn mở rộng có kiểm soát. - Các bệnh hiếm chi phí cao cần được triển khai thí điểm sau khi đánh giá công nghệ y tế. 6. Hiệu quả và lộ trình triển khai Hiệu quả phụ thuộc vào toàn bộ hệ thống, không chỉ xét nghiệm. - Cần bảo đảm: chi trả, xét nghiệm khẳng định, tư vấn di truyền, theo dõi dài hạn. - Đề xuất lộ trình: - o Giai đoạn 1: gói lõi toàn quốc - o Giai đoạn 2: mở rộng tại trung tâm lớn - o Giai đoạn 3: thí điểm bệnh hiếm	
50		Hội Di truyền Y học Việt Nam	Xây dựng danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh	Cục Dân số báo cáo như sau: Về nội dung này, Hội đồng

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			cần theo hướng: - Phân tầng rõ ràng giữa sàng lọc thường quy và sàng lọc theo nguy cơ; - Dựa trên bằng chứng khoa học và tính khả thi của hệ thống y tế; - Gắn kết chặt chẽ giữa sàng lọc - chẩn đoán - điều trị - tư vấn di truyền - theo dõi dài hạn. Chiến lược tối ưu không phải là mở rộng tối đa danh mục, mà là xây dựng danh mục có trọng tâm, khả thi và bền vững, phù hợp với điều kiện kinh tế - xã hội và năng lực triển khai của Việt Nam.	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.
III	DỰ THẢO BÁO CÁO SƠ KẾT 05 NĂM (GIAI ĐOẠN 2021 - 2025) THỰC HIỆN CHƯƠNG TRÌNH MỞ RỘNG TẦM SOÁT, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH			
1		Bộ Văn hóa, Thể thao và du lịch	Đề nghị cơ quan chủ trì soạn thảo rà soát các số liệu để bảo đảm tính thống nhất, đồng bộ của nội dung báo cáo (Ví dụ tại tiểu mục 1.2 mục 1 Phần II kết quả thực hiện, cơ quan chủ trì đang tổng hợp báo cáo của địa phương đến thời điểm 31/12/2025. Tuy nhiên nội dung báo cáo thể hiện kết quả “<i>Tỷ lệ cặp nam, nữ thanh niên được tư vấn, khám sức khỏe trước khi kết hôn đạt 90% năm 2030 và giảm 50% số cặp tạo hôn, giảm 60% số cặp hôn nhân cận huyết thống</i>” là chưa thống nhất)	Cục Dân số báo cáo như sau: Số liệu được tổng hợp từ báo cáo của Bộ Dân tộc và Tôn giáo (trước là Ủy ban Dân tộc) về kết quả mục tiêu giảm tảo hôn, hôn nhân cận huyết; Cục Dân số sẽ liên hệ Bộ Dân tộc và Tôn giáo để làm rõ hơn các số liệu này.

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
2		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Tại trang 2, có ghi cụm từ “MỤC TIÊU 1 ĐẠT HAY KHÔNG ĐẠT”: đề nghị bỏ vì không phù hợp với nội dung của Báo cáo.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa bỏ cụm từ “MỤC TIÊU 1 ĐẠT HAY KHÔNG ĐẠT” trong dự thảo báo cáo
3		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	- Tại trang 5, khổ cuối có ghi: “...Nghị quyết hỗ trợ dịch vụ sàng lọc trước sinh và sơ sinh cho đối tượng theo quy định Quyết định 1999: tỉnh Cao Bằng...” Đề nghị bổ sung thêm mục ghi chú “6” Nghị quyết số 53/2021/NQHĐND và sửa thành: “Nghị quyết số 53/2021/NQ-HĐND ngày 29/7/2021 của Hội đồng nhân dân tỉnh Cao Bằng Ban hành chính sách hỗ trợ công tác dân số đến năm 2030 và Nghị quyết số 55/2021/NQ-HĐND ngày 29/7/2021 của Hội đồng nhân dân tỉnh Cao Bằng Ban hành quy định về một số cơ chế, chính sách xã hội hoá công tác dân số trên địa bàn tỉnh Cao Bằng đến năm 2030.”	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa tại dự thảo báo cáo
4		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	- Tại trang 16, mục 2.1 ý b) Về tiêu chuẩn kỹ thuật có nêu “Tiếp tục xã hội hóa cung ứng dịch vụ tư vấn, khám sức khỏe trước khi kết hôn...; Tiếp tục xã hội hóa cung ứng mở rộng danh mục dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán điều trị một số bệnh tật trước sinh và sơ sinh.”	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa tại dự thảo báo cáo

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			Đề nghị chuyển nội dung nêu trên sang mục 2.2. Phát triển mạng lưới cung cấp dịch vụ hoặc mục 2.4. Huy động nguồn lực và hợp tác quốc tế.	
5		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Tại trang 17: Dòng đầu tiên có ghi “Hướng dẫn địa phương tổ chức triển”, đề nghị bổ sung đầy đủ thành câu có nghĩa.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa thành "Hướng dẫn địa phương tổ chức triển khai các hoạt động sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh phù hợp giai đoạn mới"
6		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Tại trang 17: Thêm gạch đầu dòng để đồng nhất với các nội dung còn lại của mục 2.2. Phát triển mạng lưới cung cấp dịch vụ.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa thêm gạch đầu dòng trước mỗi khổ tại mục 2.2 của dự thảo báo cáo
7		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Tại trang 17: Mục 2.5. Các nội dung khác: đề nghị bổ sung nội dung cụ thể.	Cục Dân số báo cáo như sau: sau khi rà soát bỏ mục 2.5 trong dự thảo báo cáo do không còn nội dung khác
8		Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Tại trang 15 mục 2. Địa phương: Đề nghị xem lại các nội dung: Nghiên cứu khoa học, ứng dụng kỹ thuật mới: 100 nghìn đồng; Huy động nguồn lực khác: 480 nghìn đồng.	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa tại mục 2. Địa phương trong dự thảo báo cáo
IV	DỰ THẢO BÁO CÁO RÀ SOÁT CÁC CHỦ TRƯỞNG, ĐƯỜNG LỐI CỦA ĐẢNG, VĂN BẢN QUY PHẠM PHÁP LUẬT, ĐIỀU ƯỚC QUỐC TẾ CÓ LIÊN QUAN KHI BAN HÀNH THÔNG TƯ			

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
1		Sở Y tế tỉnh Cao Bằng	Đề nghị bổ sung vào Phụ lục của dự thảo báo cáo tại mục 2. Văn bản quy phạm pháp luật có liên quan đến dự thảo thông tư như sau: “Thông tư số 20/2019/TT-BYT ngày 31 tháng 7 năm 2019 của Bộ Y tế quy định Hệ thống chỉ tiêu thống kê cơ bản ngành y tế, trong đó có Chỉ tiêu 29: Tỷ lệ phụ nữ mang thai được sàng lọc trước sinh (%) và Chỉ tiêu 30: Tỷ lệ trẻ sơ sinh được sàng lọc (%).	Cục Dân số tiếp thu, bổ sung Thông tư số 20/2019/TT-BYT vào mục 2 phần phụ lục của dự thảo báo cáo
V	BẢN ĐÁNH GIÁ THỦ TỤC HÀNH CHÍNH, VIỆC PHÂN QUYỀN, PHÂN CẤP, BẢO ĐẢM BÌNH ĐẲNG GIỚI, VIỆC THỰC HIỆN CHÍNH SÁCH DÂN TỘC TRONG DỰ THẢO THÔNG TƯ BAN HÀNH DANH MỤC BỆNH BẨM SINH CẦN SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH			
1		Sở Y tế tỉnh Lâm Đồng	Tại trang đầu mục 1. Bối cảnh xây dựng Thông tư ban hành danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh: Sửa cụm từ: “Luật Dân số số 13/2025/QH15” thành “Luật Dân số số 113/2025/QH15”	Cục Dân số tiếp thu, chỉnh sửa mục 1 phần I thành “Luật Dân số số 113/2025/QH15”
C	Ý KIẾN KHÁC			
1		Bộ Dân tộc và Tôn giáo	Trong Tờ trình, nội dung được diễn đạt theo hướng danh mục các bệnh bẩm sinh “được khuyến khích” sàng lọc; nhưng trong dự thảo Thông tư lại dùng cách diễn đạt “cần thực hiện sàng lọc, chẩn đoán, điều trị”. Như vậy, hai cách diễn đạt này khác nhau về mức độ ràng buộc, dẫn đến cách hiểu khác nhau. Do vậy, đề	Cục Dân số báo cáo như sau: Việc ban hành thông tư hướng dẫn triển khai khoản 1 Điều 21 Luật Dân số “Khuyến khích khám sàng lọc bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh cho phụ nữ mang thai và trẻ

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
			ng nghị thống nhất ngôn ngữ, cách diễn đạt.	sơ sinh theo danh mục bệnh cần sàng lọc do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định.”. Do vậy, danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh trong dự thảo thông tư được ban hành để khuyến khích thực hiện.
2		Văn phòng Bộ	Trong dự thảo Thông tư do Cục Dân số chủ trì soạn thảo không có thủ tục hành chính theo quy định tại Nghị định 63/2010/NĐ-CP ngày 08/6/2010 của Chính phủ quy định về kiểm soát thủ tục hành chính.	Cục Dân số tiếp thu ý kiến của Văn phòng Bộ
3		Vụ Pháp chế	Về thành phần hồ sơ: 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 (<i>bổ sung bản so sánh, thuyết minh dự thảo thông tư</i>).	Cục Dân số tiếp thu, bổ sung bản so sánh, thuyết minh dự thảo thông tư trong hồ sơ dự thảo thông tư
4		Trường Đại học Y - Dược, Đại học Huế	Đề nghị nghiên cứu, xây dựng chiến lược khuyến cáo về sàng lọc người lành mang gen bệnh (Carrier Screening).	Cục Dân số báo cáo như sau: Cục Dân số sẽ rà soát, nghiên cứu việc xây dựng chiến lược khuyến cáo về sàng lọc người lành mang gen bệnh và tham mưu cấp có thẩm quyền xem

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				xét, quyết định.
5		Sở Y tế thành phố Hải Phòng	Một số đề xuất, kiến nghị - 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.	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; Quyết định số 3472/QĐ-BYT ngày 07/11/2025).
6		Sở Y tế tỉnh Nghệ An	- Về tính khả thi: Cần xem xét lộ trình áp dụng danh mục đối với các địa phương thuộc vùng kinh tế - xã hội đặc biệt khó khăn nhằm đảm bảo tính tương thích giữa danh mục bệnh quy định và năng lực trang thiết bị, nhân lực thực tế tại địa bàn	Cục Dân số báo cáo như sau: Việc ban hành thông tư hướng dẫn triển khai khoản 1 Điều 21 Luật Dân số “Khuyến khích khám sàng lọc bệnh bẩm sinh trước sinh và sơ sinh cho phụ nữ mang thai và trẻ sơ sinh theo danh mục bệnh

TT	ĐIỀU, KHOẢN, ĐIỂM	CHỦ THỂ GÓP Ý	NỘI DUNG GÓP Ý	NỘI DUNG TIẾP THU, GIẢI TRÌNH
				cần sàng lọc do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định.”. Vì vậy danh mục bệnh bẩm sinh cần sàng lọc trước sinh và sơ sinh được ban hành để khuyến khích thực hiện, do vậy không cần quy định lộ trình áp dụng trong dự thảo thông tư.

Ý kiến góp ý của Bệnh viện Nhi Trung ương

Phụ lục II
DANH MỤC BỆNH BẨM SINH
CẦN SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ SƠ SINH
(Ban hành kèm theo Thông tư số:/2026/TT-BYT ngày ... tháng ... năm 2026
của Bộ trưởng Bộ Y tế)

A. Danh mục các bệnh bẩm sinh cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sử dụng giọt máu thấm khô (Dry Blood Spots – DBS) trên giấy thấm (Filter Paper)

STT	Mã ICD 10	Mã ICD 11	OMIM	Tên bệnh
I. Các bệnh bẩm sinh/di truyền thiết yếu cần sàng lọc bằng giọt máu thấm khô				
1	E03.0; E03.1	5A00.00/ 5A00.01		Suy giáp trạng bẩm sinh
2	E25.0	5A71.01	201910/ 202010/ 202110/ 201810	Tăng sản thượng thận bẩm sinh thiếu 21-hydroxylase (21-OH)
3	D55.0	3A10.00	305900/ 300908	Thiếu men G6PD (Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase)
4	E70.0; E70.1	5C50.0Y	261600/ 612349/ 261630	Tăng Phenylalanin máu/ Bệnh Phenylketonuria (Phenyl xeton niệu - PKU)
5	D56.-; D57.-; D58.2	3A50.-; 3A51.-	613978/ 141900	Bệnh lý Hemoglobin
II. Rối loạn chuyển hóa axit amin				
6	E71.0	5C50.D0	248600/ 620698/ 620699	Bệnh siro niệu (Maple Syrup Urine Disease)
7	E70.2	5C50.11	276700	Tăng Tyrosine máu type 1 (Tyrosinemia type 1)
8	E70.2	5C50.12	276600	Tăng Tyrosine máu type 2 (Tyrosinemia type 2)
9	E70.2	5C50.1Y	276710	Tăng Tyrosine máu type 3 (Tyrosinemia type 3)
10	E72.1	5C50.B	250850	Tăng Methionine máu (Hypermethioninemia)
11	E72.1	5C50.B	236270/ 250940/	Bệnh Homocystein niệu (Homocysteinuria)

STT	Mã ICD 10	Mã ICD 11	OMIM	Tên bệnh
			277410	
III. Rối loạn chuyển hóa axit hữu cơ				
12	E71.1	5C50.DY	203750	Thiếu men beta-ketothiolase (Beta-ketothiolase deficiency)
13	E71.1	5C50.E0	251000/ 251100/ 251110/ 609058	Methylmanolic máu (Methylmalonic acidemia)
14	E71.1	5C50.E0	606054/ 232050/ 232000	Propionic máu (Propionic acidemia)
15	E71.1	5C50.E0	243500/ 607036	Isovaleric máu (Isovaleric acidemia)
16	E72.3	5C50.E1	231670/ 608801	Glutaric máu type 1 (Glutaric acidemia type 1)
17	E71.3	5C52.01	231680	Glutaric máu type 2 (Glutaric acidemia type 2)
18	E53.8	5C50.E0	253270/ 609018/ 253260	Thiếu hụt nhiều CoA - carboxylase (Multiple Carboxylase Deficiency)
19	E72.8	5C50.E1	248360/ 606761	Bệnh Malonic niệu (Malonic aciduria)
20	E71.1	5C50.E0	250950	Thiếu 3-methylglutaconyl-CoA hydratase
21	E71.1	5C52.02	605911/ 600234	Thiếu 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase
22	E71.1	5C50.E0	611283	Thiếu isobutyryl-CoA Dehydrogenase
23	E71.1	5C50.E0	210200/ 210210	Thiếu 3-methylcrotonyl-CoA Carboxylase
24	E71.1	5C50.E0	610006	Thiếu 2-methylbutyryl CoA Dehydrogenase
25	E53.8	5B5F		Thiếu vitamin B12 từ mẹ (Maternal Vitamin B12 Deficiency)
IV. Rối loạn chuyển hóa axit béo				
26	E71.3	5C52.01	201450	Thiếu Medium Chain Acyl-

STT	Mã ICD 10	Mã ICD 11	OMIM	Tên bệnh
				CoA Dehydrogenase (MCAD)
27	E71.3	5C52.01	201475	Thiếu Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (VLCAD)
28	E71.3	5C52.01	231530	Thiếu Medium/Short Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase
29	E71.3	5C52.01	609016	Thiếu 3-Hydroxy Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase (LCHAD)
30	E71.3	5C52.01	201470	Thiếu Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase
31	E71.3	5C52.00	212140	Thiếu Carnitine tiên phát (Carnitine uptake deficiency)
32	E71.3	5C52.00	212138	Thiếu Carnitine/Acylcarnitine Translocase
33	E71.3	5C52.00	255110/ 600649/ 608836	Thiếu Carnitine Palmitoyl Transferase Type II
34	E71.3	5C52.00	255120	Thiếu Carnitine Palmitoyl Transferase Ia
35	E71.3	5C52.01	616034	Thiếu 2,4-Dienoyl-CoA Reductase
36	E71.3	5C52.01	609015	Thiếu Protein 3 chức năng (Mitochondrial Trifunctional Protein Deficiency)
37	E71.3	5C52.Y	602199	Medium-chain ketoacylCoA thiolase deficiency (Medium-chain 3-ketoacyl-CoA thiolase deficiency)
V. Rối loạn chu trình urê				
38	E72.2	5C50.A2	207800	Tăng arginine máu
39	E72.2	5C50.A0	207900	Argininosuccinate niệu
40	E72.2	5C50.A3	215700	Tăng Citrulline máu típ I và típ II (Citrullinemia)

STT	Mã ICD 10	Mã ICD 11	OMIM	Tên bệnh
41	E72.4	5C50.AY	238970	Tăng amoniac, tăng ornithine, tăng homocitrulline máu
VI. Rối loạn dự trữ thể tiêu bào (LSDs)				
42	E74.0	5C51.3	232300	Bệnh Pompe
43	E75.2	5C54.1	245200	Bệnh Krabbe thể nhũ nhi
44	E76.0	5C56.30	607014/ 607015/ 607016	Bệnh Mucopolysaccharidosis (MPS I – Bệnh Hurler) I
45	E76.1	5C54.21	309900	Bệnh Mucopolysaccharidosis (MPS II – bệnh Hunter) II
46	E75.2	5C56.0Y	230800- 230900- 231000	Bệnh Gaucher
47	E75.2	5C56.01	301500	Bệnh Fabry
VII. Các bệnh di truyền đơn gen khác				
48	E74.2	5C51.40	606999/ 230400	Tăng Galactose máu (Galactosemia)
49	E53.8	5C50.E0	253260/ 609019	Thiếu Biotinidase
50	G12.1	8B61	253300/ 253400/ 253550/ 271150	Bệnh teo cơ tủy (SMA)
51	E84	CA25	219700	Bệnh xơ nang (Cystic Fibrosis CF)
52	D81.0; D81.1; D81.2; D81.3	4A01.10	611291/ 608971/ 300400/ 617237/ 608971	Suy giảm miễn dịch kết hợp thể nặng (SCID)
53	G71.01	8C70.1	310200	Loạn dưỡng cơ Duchenne (DMD)
54	E71.3	5C57.1	300100	Loạn dưỡng não chất trắng thượng thận (X-ALD)
VIII. Sàng lọc sơ sinh mở rộng bằng phân tích hệ gen (Expanded Newborn Genomic Secreening)				

B. Danh mục các bệnh bẩm sinh thiết yếu cần sàng lọc, chẩn đoán, điều trị KHÔNG sử dụng giọt máu thấm khô (Dry Blood Spots - DBS) trên giấy thấm (Filter Paper)

55	H90 – H91	AB50		Khiếm thính bẩm sinh (sàng lọc thính lực)
56	Q20-Q28			Tim bẩm sinh nặng (Critical congenital heart disease - CCHD)

Ý kiến góp ý của Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Phụ lục
DANH MỤC BỆNH BẨM SINH
CẦN SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH

STT	Tên bệnh	ICD-10	ICD-11
Nhóm I	Các bệnh bẩm sinh do bất thường nhiễm sắc thể sàng lọc thường quy		
1	Hội chứng Down	Q90	LD40.0
2	Hội chứng Edwards	Q91.0/Q91.3	LD40.2
3	Hội chứng Patau	Q91.4/Q91.7	LD40.1
4	Hội chứng Turner (45,X và các thể)	Q96	LD50.0
5	Hội chứng Klinefelter (47,XXY và các biến thể)	Q98.0/Q98.1 /Q98.2; Q98.4	LD50.3
6	Hội chứng mất đoạn 22q11.2 (Hội chứng DiGeorge)	D82.1	LD44.N 0
Nhóm II	Các bệnh di truyền sàng lọc người lành mang gen bệnh		
7	Nhóm bệnh thalassemia (và HbE)	D56	3A50; 3A51.A
8	Bệnh phenylketon niệu	E70.0	5C50.0
9	Bệnh Thiếu hụt men 5-alpha-reductase	E29.1	5A81.1
10	Bệnh thiếu men carnitine nguyên phát		5C52.00
11	Thiếu hụt Citrin		5C50.A3
12	Bệnh Pompe	E74.0	5C51.3
13	Rối loạn chuyển hóa đồng (bệnh Wilson)	E83.0	5C64.00
14	Bệnh teo cơ tủy với suy hô hấp týp 1 (gen IGHMBP2)		8B61.0
15	Teo cơ tủy sống (SMN1/2)	G12	8B61
16	Hội chứng Pendred		5A00.02
Nhóm III	Các bất thường cấu trúc thai cần sàng lọc và chẩn đoán trước sinh		
17	Dị tật bẩm sinh hệ thần kinh	Q00–Q07	
18	Các dị tật bẩm sinh ở mắt, tai, mặt và cổ	Q10–Q18	
19	Các dị tật bẩm sinh của hệ thống tuần hoàn	Q20–Q28	

STT	Tên bệnh	ICD-10	ICD-11
20	Các bất thường bẩm sinh của bộ máy hô hấp	Q30–Q34	
21	Khe hở môi và khe hở vòm miệng	Q35–Q37	
22	Các dị tật bẩm sinh khác của hệ tiêu hoá	Q38–Q45	
23	Dị tật bẩm sinh của cơ quan sinh dục	Q50–Q56	
24	Các dị tật bẩm sinh của hệ tiết niệu	Q60–Q64	
25	Dị tật và biến dạng bẩm sinh của hệ cơ xương	Q65–Q79	
26	Các dị tật bẩm sinh khác	Q80–Q89	
Nhóm IV	Các bệnh di truyền cần chẩn đoán khi có tiền sử bản thân và gia đình		