

**BỘ Y TẾ
TỔNG CỤC DÂN SỐ-
KẾ HOẠCH HÓA GIA ĐÌNH**

Số: *286* /TCDS-CCDS
V/v đăng tải dự thảo Thông tư
trên Cổng thông tin điện tử

**CỘNG HOÀ XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM
Độc lập - Tự do - Hạnh phúc**

Hà Nội, ngày *31* tháng 5 năm 2019

Kính gửi: Cổng thông tin điện tử Chính phủ

Thực hiện quy định của Luật Ban hành văn bản quy phạm pháp luật, Tổng cục Dân số - Kế hoạch hóa gia đình, Bộ Y tế kính đề nghị Cổng thông tin điện tử Chính phủ thực hiện thủ tục đăng tải toàn văn dự thảo Thông tư Hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh và 04 Phụ lục kèm theo trên Cổng thông tin điện tử Chính phủ (xin gửi các file kèm theo: ① Dự thảo Thông tư Hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh ② Dự thảo 04 Phụ lục).

Thông tin chi tiết liên hệ: đồng chí Đỗ Thị Nhạn, Chuyên viên Vụ Cơ cấu và Chất lượng dân số, Tổng cục Dân số - Kế hoạch hóa gia đình, email: dtnhands@gmail.com, điện thoại: 0918 991 791.

Trân trọng cảm ơn./.

Nơi nhận:

- Như trên;
- Thứ trưởng Nguyễn Việt Tiến (để b/c);
- Vụ Pháp chế, Bộ Y tế;
- Vụ Pháp chế - Thanh tra;
- Lưu: VT, CCDS (3b).



TỔNG CỤC TRƯỞNG

Nguyễn Doãn Tú
Nguyễn Doãn Tú

BỘ Y TẾ

PHỤ LỤC I
HƯỚNG DẪN THỰC HIỆN
QUY TRÌNH SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH
(Ban hành kèm theo Thông tư số /2019/TT-BYT ngày tháng năm 2019
của Bộ trưởng Bộ Y tế)

I. Hướng dẫn thực hiện quy trình sàng lọc, chẩn đoán di truyền trước làm tổ**1. Sàng lọc, chẩn đoán di truyền trước làm tổ**

a) Đối tượng: Quy định tại điểm a Khoản 1 Điều 8 của Thông tư.

b) Phương pháp:

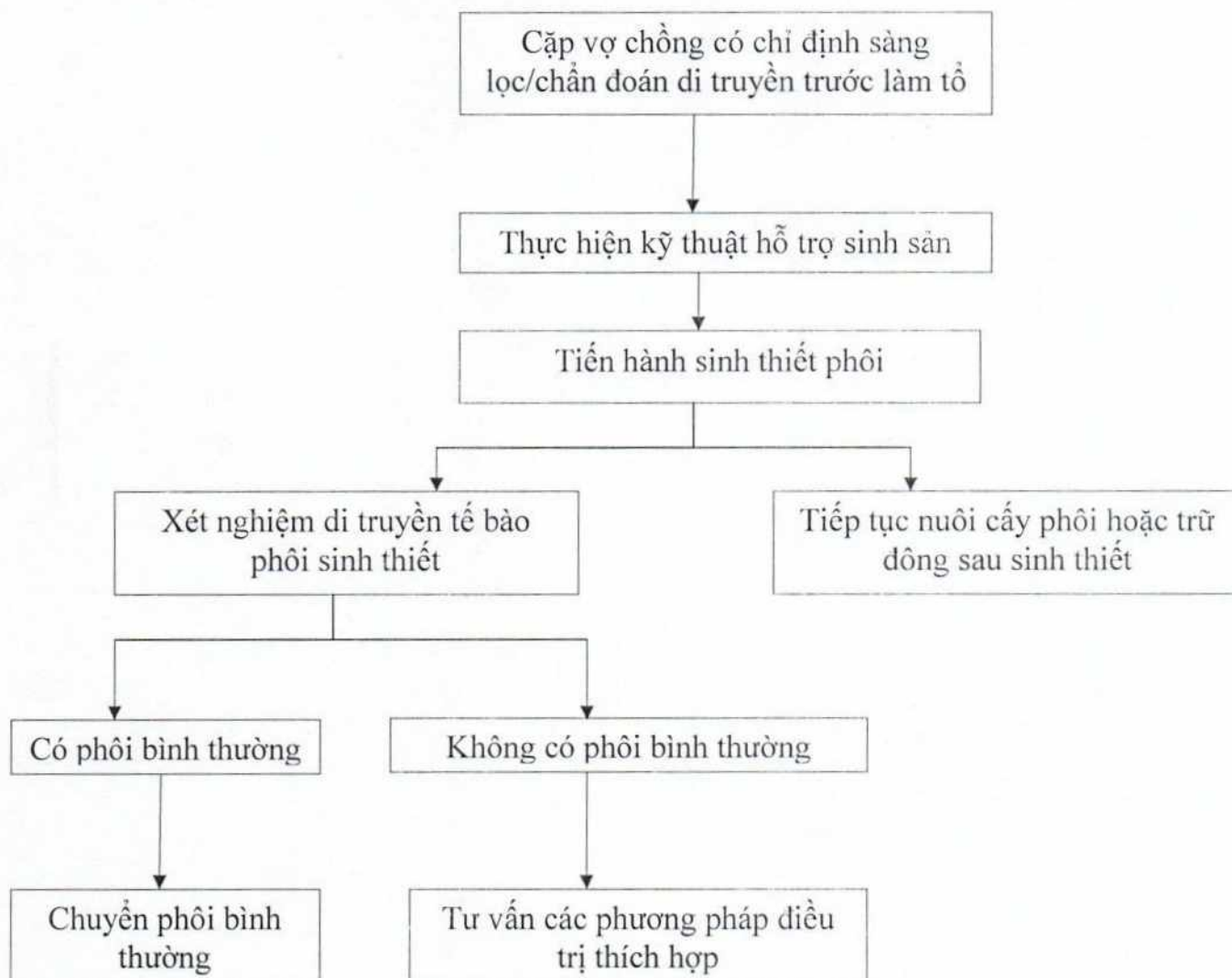
- Tiến hành sinh thiết phôi vào ngày 3 (phôi giai đoạn phân chia) hoặc ngày 5 (phôi nang).

- Tiếp tục nuôi cấy phôi chờ kết quả xét nghiệm di truyền hoặc trữ đông phôi chờ chuyển phôi chu kỳ chuyển phôi đông lạnh.

- Thực hiện một trong các kỹ thuật xét nghiệm di truyền tại tiết 2 Điểm b Khoản 1 Điều 8 của Thông tư.

- Tiến hành chuyển phôi tươi hoặc chuyển phôi đông lạnh phôi có xét nghiệm di truyền bình thường theo phác đồ hỗ trợ sinh sản. Trường hợp không có phôi bình thường cần tư vấn cho cặp vợ chồng các bước điều trị phù hợp tiếp theo.

SƠ ĐỒ I: SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN DI TRUYỀN TRƯỚC LÀM TỔ



2. Yêu cầu về trang thiết bị và nhân lực

a) Yêu cầu về trang thiết bị

Có máy xét nghiệm về di truyền

b) Yêu cầu về nhân lực

Có nhân viên y tế được đào tạo thực hiện các trang thiết bị và đọc kết quả xét nghiệm di truyền.

II. Hướng dẫn thực hiện quy trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng đầu thai kỳ

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

a) Sàng lọc phụ nữ mang thai có nguy cơ sinh con mắc bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia.

- Đối tượng:

Đối tượng được sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bao gồm tất cả các phụ nữ mang thai đến thăm khám tại các cơ sở sản khoa.

- Phương pháp:

+ Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi của người mẹ;

+ Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố của người mẹ;

+ Xét nghiệm sắt, ferritin huyết thanh;

b) Các bước chẩn đoán thai nhi mắc bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia.

- Đối tượng:

+ Phụ nữ mang thai có nguy cơ sinh con mắc bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia;

+ Phụ nữ mang thai có tiền sử phù thai;

+ Tiền sử phụ nữ mang thai đã có con bị bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia;

+ Tiền sử gia đình phụ nữ mang thai hoặc chồng có người bị bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia;

+ Cặp vợ chồng đều ở vùng, dân tộc có tỷ lệ cao người mang gen bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia.

- Phương pháp và các bước thực hiện:

+ Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi của người bố;

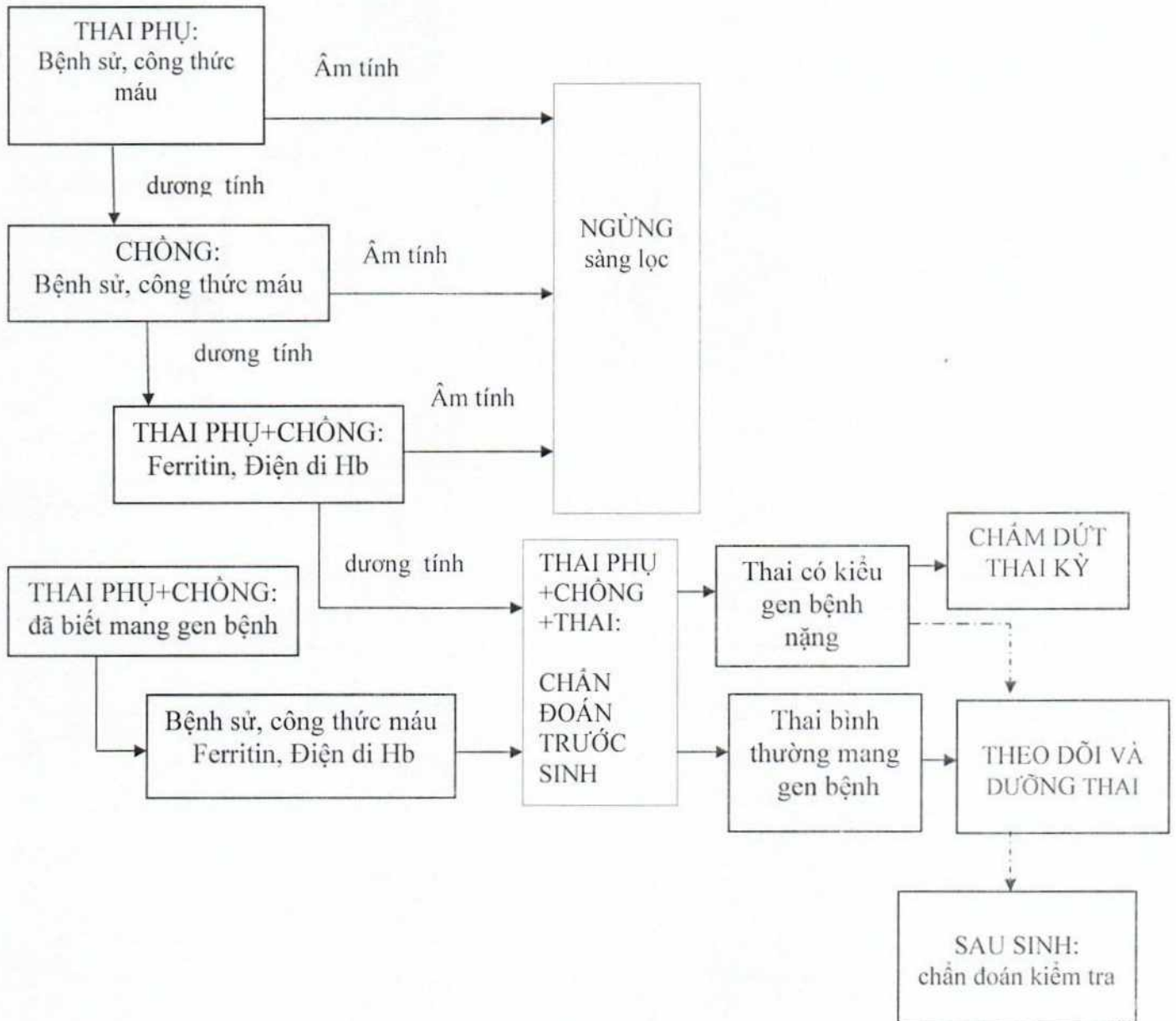
+ Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố của người bố;

+ Xét nghiệm đột biến gen của người mẹ và người bố;

+ Xét nghiệm di truyền từ gai nhau khi thai 11 – 14 tuần hoặc tế bào ối khi thai 16 – 20 tuần;

+ Chẩn đoán tình trạng mang gen bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia của thai nhi.

SƠ ĐỒ II: SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN BỆNH TAN MÁU BẨM SINH THALASSEMIA CHO PHỤ NỮ MANG THAI (THAI PHỤ)



Ghi chú: Dương tính: Có nguy cơ mang gen bệnh

c) Yêu cầu về trang thiết bị, nhân lực

- Tư vấn, sàng lọc bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia:

+ Yêu cầu về trang thiết bị:

Máy tổng phân tích tế bào máu;

Máy xác định thành phần huyết sắc tố.

+ Yêu cầu về nhân lực:

Nhân viên y tế được đào tạo về kiến thức bệnh và kỹ năng tư vấn sàng lọc bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia.

Nhân viên y tế được đào tạo và có khả năng thực hiện các xét nghiệm thường quy về sàng lọc trước sinh.

- Chẩn đoán trước sinh bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia

+ Yêu cầu về trang thiết bị:

Hệ thống nuôi cấy tế bào nước ối, gai nhau, mô thai: ...

Hệ thống các thiết bị phân tích di truyền phân tử:

+ Yêu cầu về nhân lực:

Nhân viên y tế: đào tạo chuyên sâu và có khả năng thực hiện các xét nghiệm chuyên sâu về di truyền, sinh học phân tử.

2. Quy trình sàng lọc, chẩn đoán một số bệnh bất thường về số lượng nhiễm sắc thể và hình thái thai nhi

a) Trong 3 tháng đầu thai kỳ

Sàng lọc

- Đối tượng: quy định tại Điểm a Khoản 1 Điều 9 của Thông tư.

- Phương pháp: quy định tại Điểm b Khoản 1 Điều 9 của Thông tư.

Chẩn đoán

- Đối tượng: quy định tại Điểm a Khoản 2 Điều 9 của Thông tư.

- Phương pháp: quy định tại Điểm b Khoản 2 Điều 9 của Thông tư.

b) Trong 3 tháng giữa thai kỳ

Sàng lọc

- Đối tượng: quy định tại Điểm a Khoản 1 Điều 10 của Thông tư.

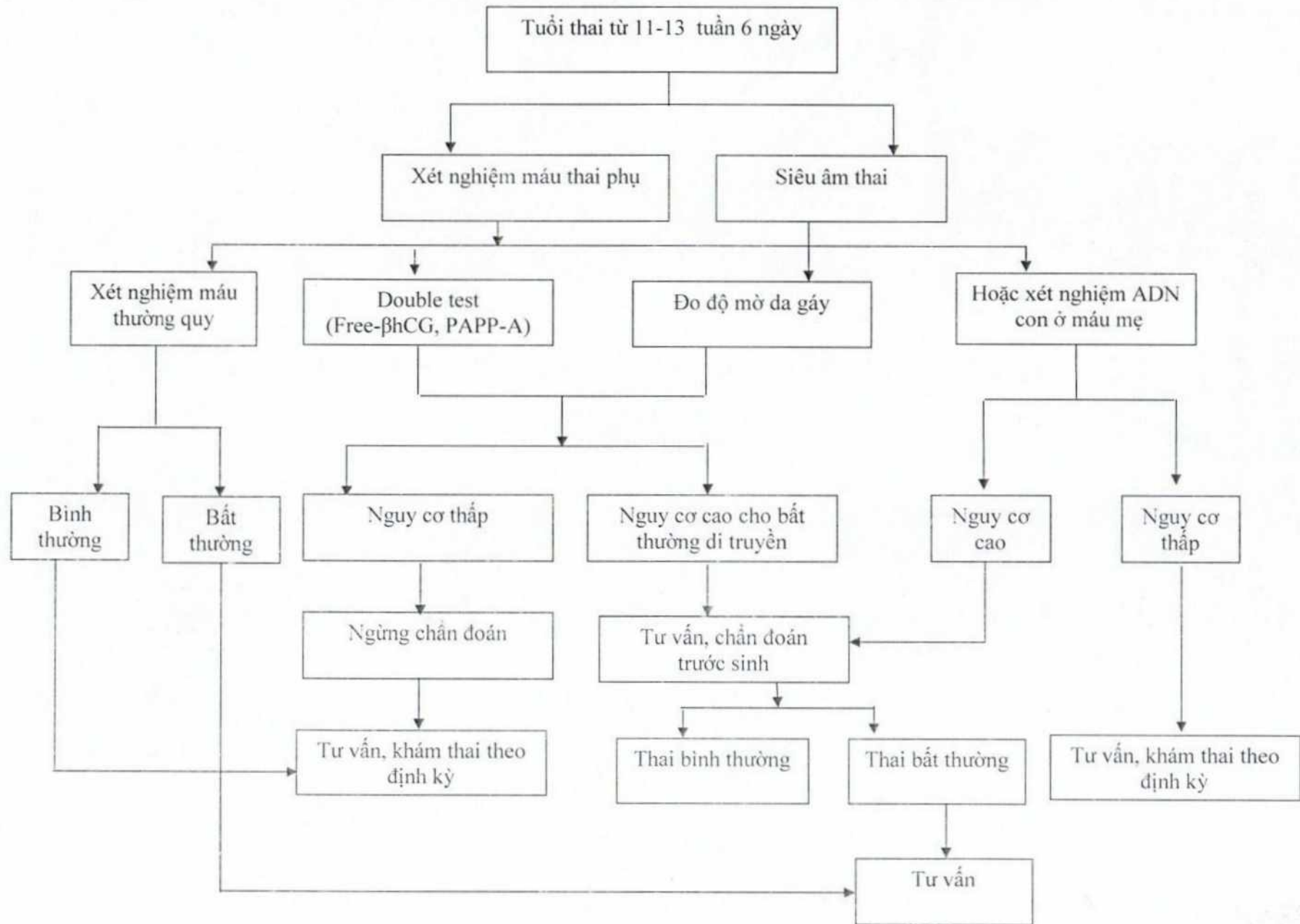
- Phương pháp thực hiện: quy định tại Điểm b Khoản 1 Điều 10 của Thông tư.

Chẩn đoán

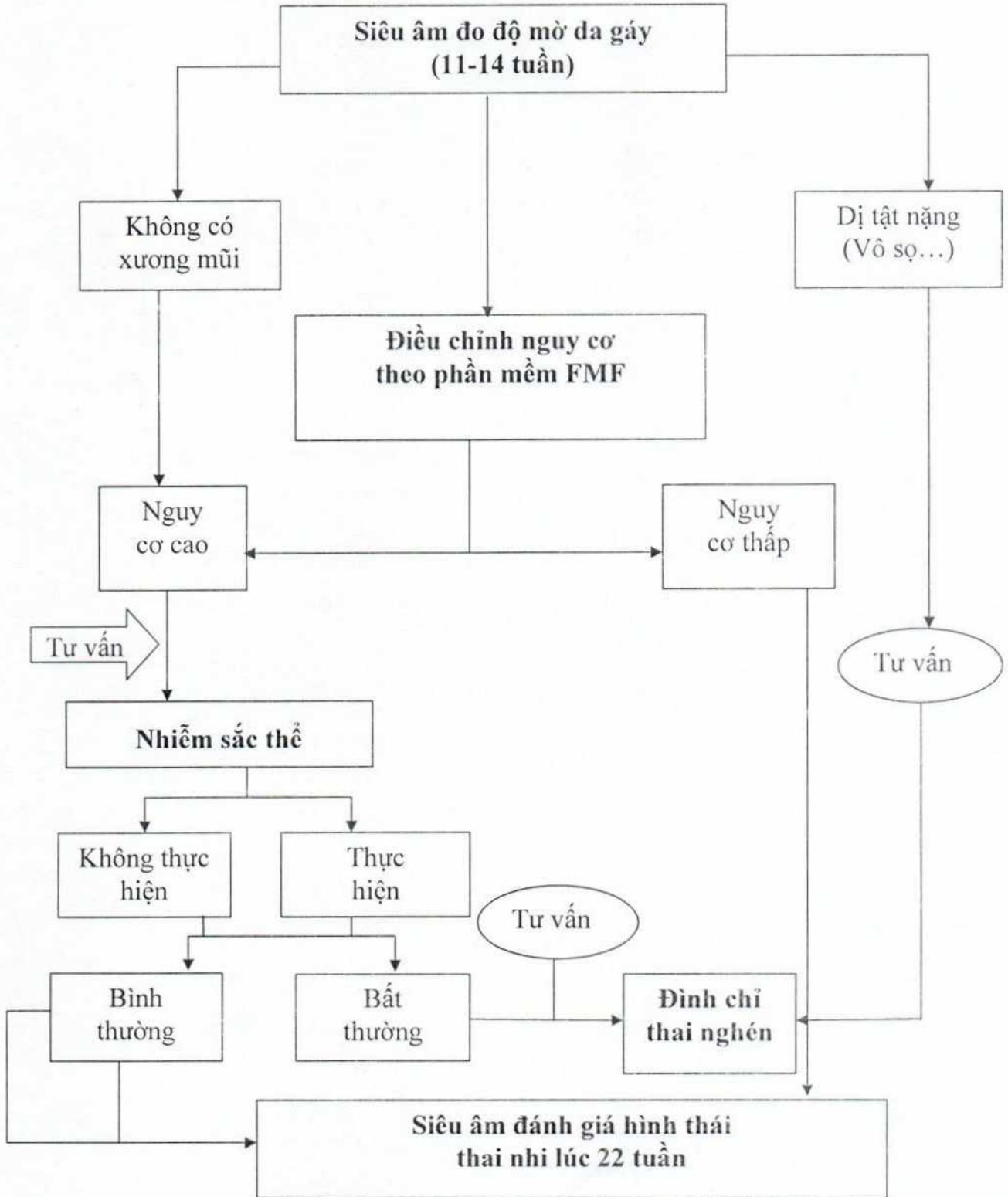
- Đối tượng: quy định tại Điểm a Khoản 2 Điều 10 của Thông tư.

- Phương pháp: quy định tại Điểm b Khoản 2 Điều 10 của Thông tư.

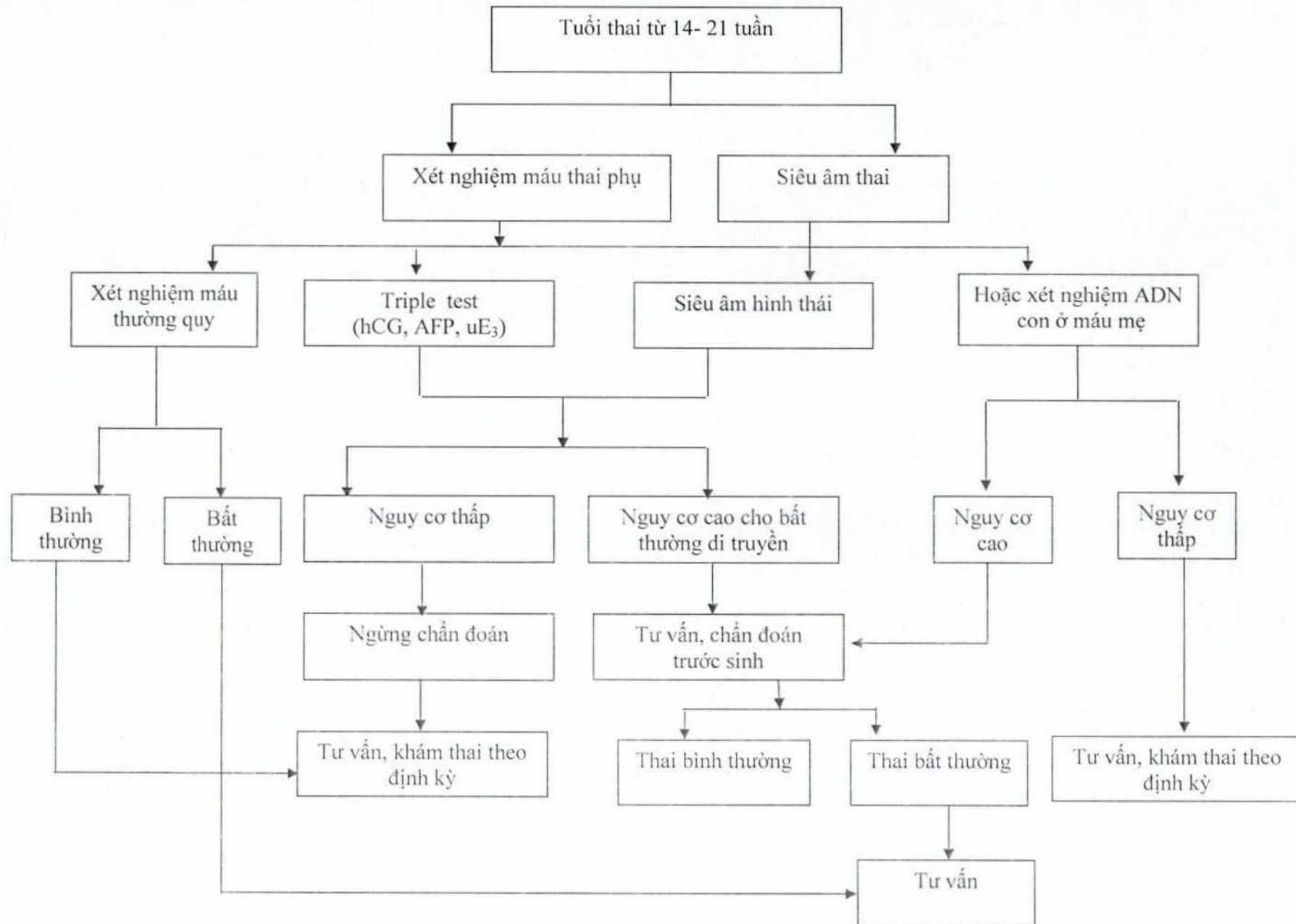
SƠ ĐỒ III: SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TRONG 3 THÁNG ĐẦU THAI KỲ KẾT HỢP KỸ THUẬT SIÊU ÂM VÀ XÉT NGHIỆM



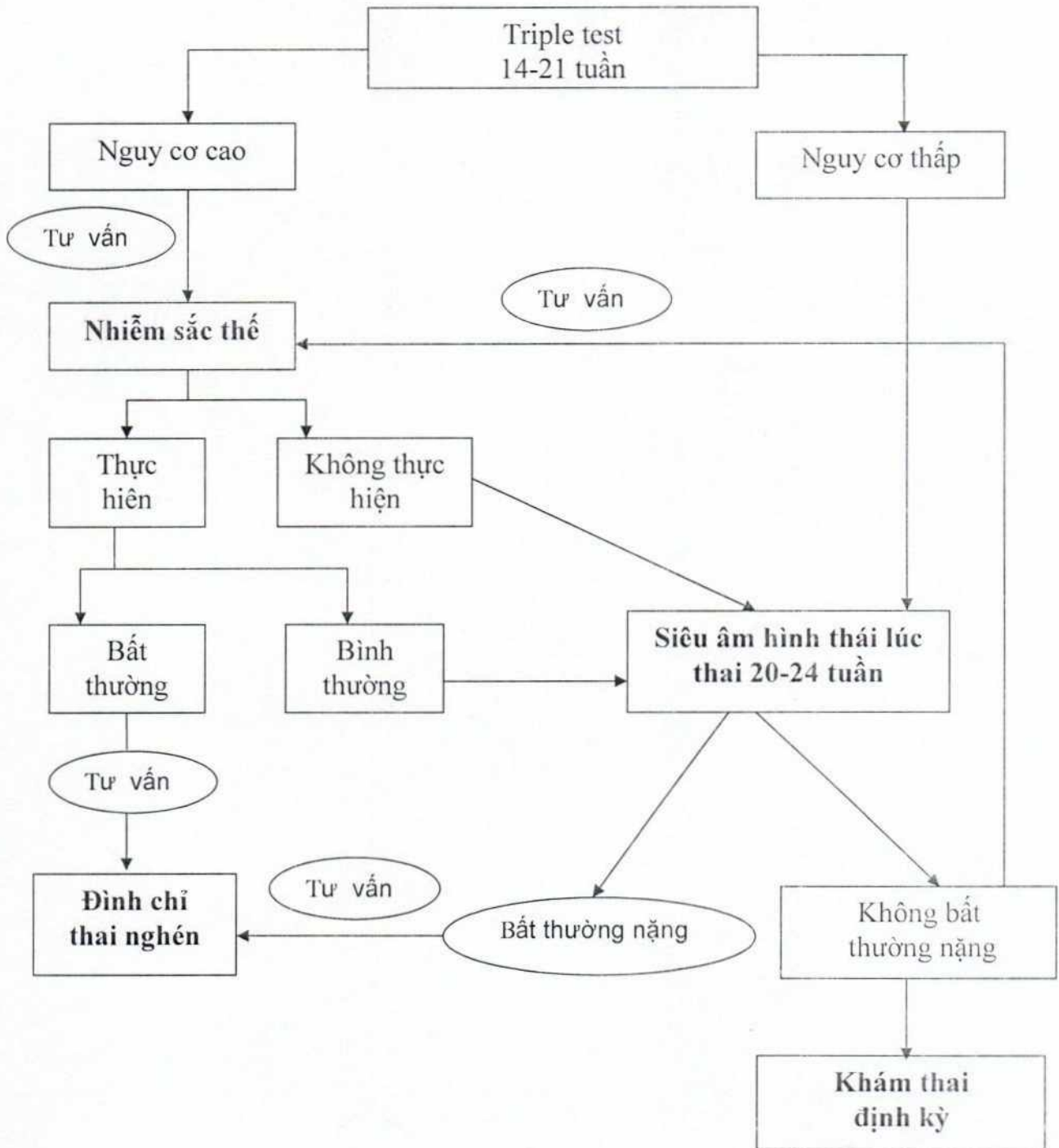
SƠ ĐỒ IV: SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TRONG 3 THÁNG ĐẦU THAI KỲ BẰNG KỸ THUẬT SIÊU ÂM



SƠ ĐỒ V: SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TRONG 3 THÁNG GIỮA THAI KỲ
KẾT HỢP KỸ THUẬT SIÊU ÂM VÀ XÉT NGHIỆM



SƠ ĐỒ VI: SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH TRONG 3 THÁNG GIỮA THAI KỲ BẰNG KỸ THUẬT XÉT NGHIỆM



III. Yêu cầu về trang thiết bị và nhân lực để thực hiện sàng lọc và chẩn đoán trước sinh

1. Sàng lọc

a) Yêu cầu về trang thiết bị:

- Điều kiện thực hiện xét nghiệm:

+ Có máy xét nghiệm sinh hóa thường quy;

+ Máy xét nghiệm sinh hóa miễn dịch, bao gồm phần mềm tính toán nguy cơ;

- Điều kiện thực hiện siêu âm:

+ Có máy siêu âm cấu hình tối thiểu là 2D;

b) Yêu cầu về nhân lực

- Nhân viên y tế được đào tạo và có khả năng thực hiện các xét nghiệm thường quy về sàng lọc trước sinh.

- Nhân viên y tế được đào tạo có khả năng thực hiện siêu âm đo độ mờ da gáy và phát hiện các bất thường lớn về hình thái và cấu trúc thai nhi.

- Nhân viên được đào tạo và có khả năng sử dụng phần mềm tính toán nguy cơ.

c) Tư vấn:

Nhân viên Y tế được đào tạo về kiến thức bệnh và kỹ năng tư vấn sàng lọc trước sinh.

2. Chẩn đoán

a) Yêu cầu về trang thiết bị:

- Có máy siêu âm cấu hình tối thiểu là 2D;

- Hệ thống nuôi cấy tế bào nước ối, gai nhau, mô thai: kính hiển vi soi ngược, tủ ấm CO₂, buồng cấy vô trùng...;

- Hệ thống phân tích nhiễm sắc thể tự động (kỹ thuật thường và kỹ thuật huỳnh quang);

- Các thiết bị phục vụ việc phân tích di truyền phân tử (bệnh lý về gen và nhiễm sắc thể): máy khuếch đại gen, máy phân tích trình tự gen...;

b) Yêu cầu về nhân lực

- Chẩn đoán:

+ Nhân viên y tế được đào tạo và có khả năng thực hiện siêu âm đo độ mờ da gáy và phát hiện các bất thường về hình thái và cấu trúc thai nhi.

+ Có nhân viên y tế được đào tạo chuyên sâu và có khả năng thực hiện xét nghiệm sinh hóa, di truyền tế bào và di truyền phân tử;

- Tư vấn:

Nhân viên y tế được đào tạo về kiến thức bệnh và kỹ năng tư vấn sàng lọc, chẩn đoán trước sinh.

PHỤ LỤC II
HƯỚNG DẪN THỰC HIỆN
QUY TRÌNH SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ SƠ SINH
(Ban hành kèm theo Thông tư số /2019/TT-BYT ngày tháng năm 2019
của Bộ trưởng Bộ Y tế)

I. Nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô gót chân

1. Các bước sàng lọc

a) Thời điểm lấy mẫu máu: quy định tại Điểm a Khoản 1 Điều 13 của Thông tư.

b) Thu thập mẫu máu sơ sinh

- Thẻ thấm máu: Nhân viên y tế phải điền đầy đủ các thông tin in sẵn trên thẻ trước khi lấy mẫu máu. Đặc biệt phải ghi rõ địa chỉ và điện thoại để liên lạc với gia đình khi cần thông báo kết quả xét nghiệm sàng lọc.

- Cách lấy máu:

+ Lấy máu gót chân: Nhân viên y tế thực hiện lấy mẫu máu gót chân trẻ sơ sinh phải được đào tạo và có khả năng thực hiện kỹ thuật lấy mẫu máu gót chân sơ sinh.

+ Lấy máu tĩnh mạch: được thực hiện kết hợp khi trẻ có chỉ định làm các xét nghiệm khác.

c) Bảo quản, vận chuyển mẫu máu

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

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

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

- Vận chuyển thẻ thấm máu khô đến Trung tâm sàng lọc và chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực theo đường bưu điện hoặc các phương tiện khác.

d) Xét nghiệm sàng lọc

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

- Suy giáp trạng bẩm sinh: Xét nghiệm định lượng nồng độ TSH (Thyroid Stimulating Hormone) trong mẫu giấy thấm máu khô để sàng lọc;

- Thiếu men G6PD (enzym Glucose 6- Phosphate Dehydrogenase): Do hoạt độ men G6PD trong mẫu giấy thấm máu khô dễ sàng lọc.

- Tăng sản thượng thận bẩm sinh: Xét nghiệm nồng độ 17-OHP (17-Hydroxyprogesterone) trong mẫu giấy thấm máu khô dễ sàng lọc.

- Một số rối loạn chuyển hoá bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo và một số bệnh dự trữ thể tiêu bào bằng hệ thống Tandem Mass, GC/MS.

d) Thông báo kết quả sàng lọc

- Đối với các trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc dương tính, Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực phải thông báo ngay kết quả xét nghiệm cho gia đình của trẻ sơ sinh được sàng lọc, đồng thời thông báo cho Ban quản lý đề án sàng lọc trước sinh và sơ sinh tỉnh và cơ sở y tế lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để phối hợp giải quyết các bước tiếp theo để chẩn đoán xác định.

- Đối với các trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc âm tính, hàng tháng Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực thông báo kết quả xét nghiệm cho Ban quản lý đề án sàng lọc trước sinh và sơ sinh tỉnh để quản lý, đồng thời thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ sở y tế lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để trả lời cho gia đình trẻ tham gia sàng lọc sơ sinh. Trong trường hợp gia đình của trẻ sơ sinh được sàng lọc có yêu cầu, Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực có trách nhiệm trả lời trực tiếp.

2. Các bước chẩn đoán xác định

a) Suy giáp trạng bẩm sinh: Xét nghiệm định lượng nồng độ TSH và T4/FT4 (hoặc T3/FT3), trong huyết thanh và các xét nghiệm chẩn đoán hình ảnh xác định tuyến giáp khi có chỉ định;

b) Thiếu men G6PD: Định lượng hoạt độ men G6PD trong huyết thanh;

c) Tăng sản thượng thận bẩm sinh: Định lượng nồng độ 17-OHP trong huyết thanh hoặc các xét nghiệm steroid sử dụng phổ khối hoặc phân tích đột biến gen gây bệnh khi có chỉ định;

d) Phân tích axit amin huyết thanh, phân tích axit hữu cơ nước tiểu, đo hoạt độ enzyme hay phân tích đột biến các gen gây bệnh tùy theo chỉ định;

Việc chẩn đoán xác định cho các trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc dương tính phải do các cơ sở y tế chuyên khoa sâu có đủ điều kiện và được phép thực hiện.

3. Yêu cầu trang thiết bị và nhân lực để thực hiện sàng lọc, chẩn đoán và điều trị sơ sinh bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô gót chân

a) Sàng lọc

- Cơ sở vật chất: Theo quy định của Bộ Y tế.

- Trang thiết bị sàng lọc, chẩn đoán: Phù hợp với từng loại bệnh sàng lọc, chẩn đoán.

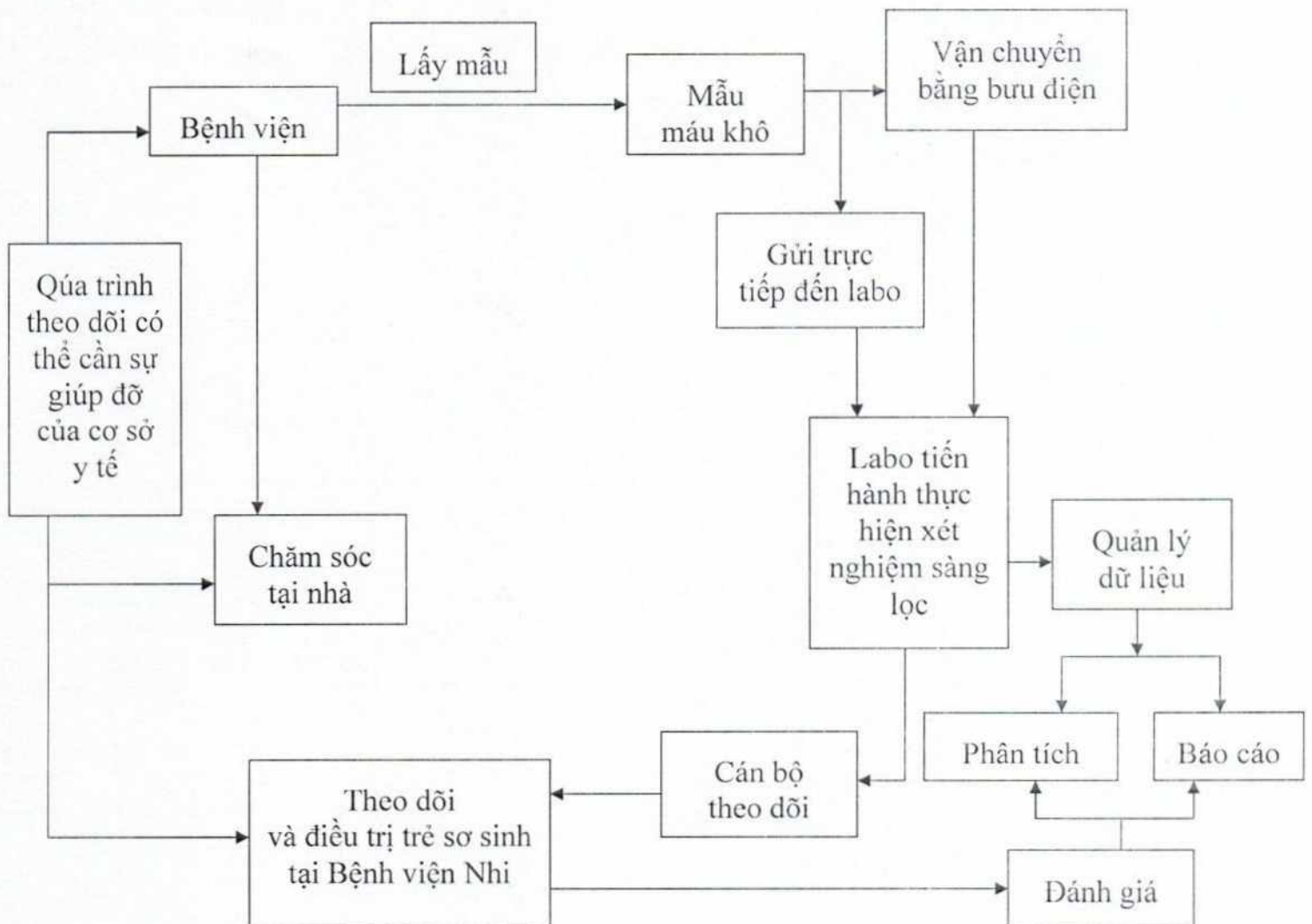
- Nhân lực sử dụng trang thiết bị: Đảm bảo sử dụng, vận hành trang thiết bị sàng lọc, chẩn đoán.

- Nhân lực tư vấn: Đảm bảo tư vấn phù hợp với từng loại bệnh sàng lọc, chẩn đoán.

b) Chẩn đoán và điều trị

Thực hiện theo quy định tại Thông tư này và các quy định khác của Bộ Y tế

SƠ ĐỒ VII: SÀNG LỌC SƠ SINH



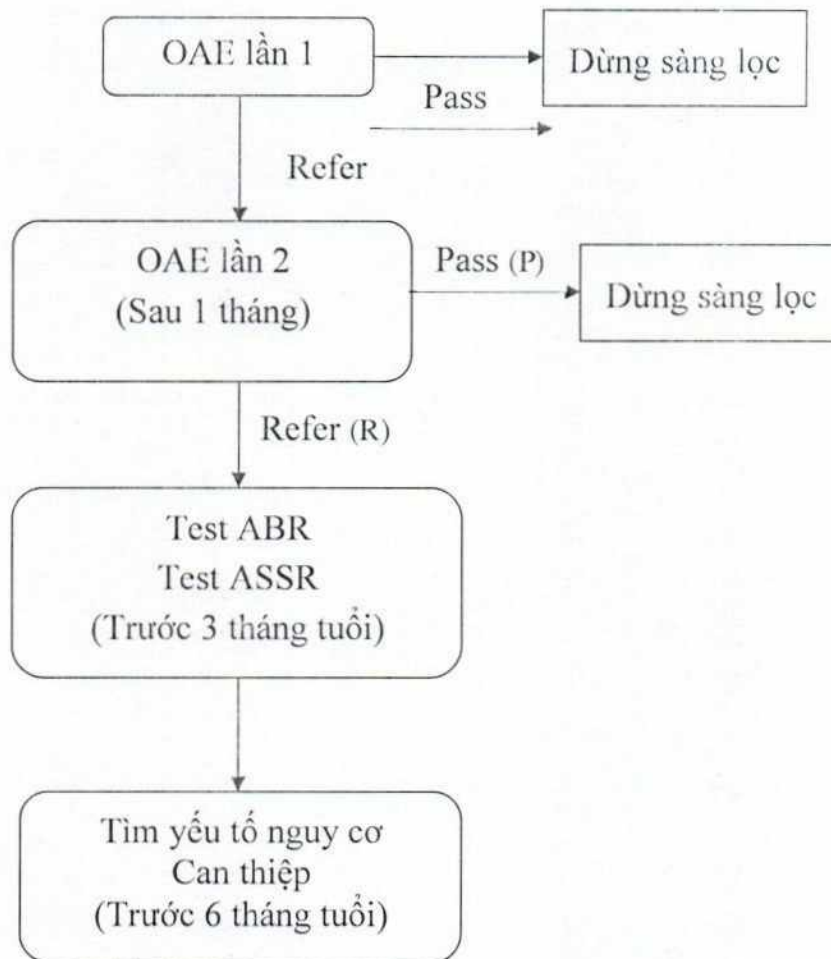
II. Nhóm bệnh sàng lọc không sử dụng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô gót chân

1. Hướng dẫn thực hiện quy trình sàng lọc khiếm thính bẩm sinh

a) Đối tượng: quy định tại tiết 1 Điểm a Khoản 2 Điều 13 của Thông tư.

b) Phương pháp: quy định tại tiết 1 Điểm a Khoản 2 Điều 13 của Thông tư.

SƠ ĐỒ VIII: CÁC BƯỚC SÀNG LỌC BỆNH KHIẾM THÍNH SƠ SINH



Ghi chú: Pass (P): trẻ không nghe kém; Refer (R): nghi ngờ nghe kém.

- Nếu kết quả là Pass (P) nghĩa là: Hiện tại, kết quả sàng lọc trẻ không nghi ngờ nghe kém (độ đặc hiệu > 95%);

- Nếu kết quả là Refer (R) cần hẹn bệnh nhân đo lại sau 1 tháng. Nếu kết quả là Pass thì giống như trên. Còn nếu kết quả là Refer (Refer lần 2) thì có nghĩa là trẻ nghi ngờ nghe kém. Trẻ cần phải được đo ABR, ASSR để có thể trả lời chính xác là trẻ có

bị nghe kém hay không, nghe kém ở mức độ nào, hướng can thiệp như thế nào. Test ABR, ASSR cần được đo trước 03 tháng tuổi. Nếu trẻ bị nghe kém cần can thiệp trước 06 tháng tuổi.

c) Yêu cầu về trang thiết bị và vật tư:

- Máy OAE đã đạt chuẩn được cơ quan có thẩm quyền cho phép sử dụng trong sàng lọc khiếm thính tại cơ sở khám bệnh, chữa bệnh;
- Máy in, Phiếu trả lời kết quả.

2. Hướng dẫn Quy trình sàng lọc tim bẩm sinh cho trẻ sơ sinh

a) Đối tượng: quy định tại tiết 1 Điểm b Khoản 2 điều 13 của Thông tư.

b) Phương pháp:

Đo bão hòa oxy máu trong sàng lọc tim bẩm sinh sơ sinh thường tiến hành đo ở tay phải và 2 chân nhằm mục đích: (1) Đánh giá SpO2 trước ống động mạch và sau ống động mạch; (2) Đánh giá tình trạng tăng áp động mạch phổi dai dẳng ở trẻ sơ sinh.

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

c) Mô tả cách làm:

Trẻ sơ sinh từ 24 giờ đến 48 giờ tuổi tham gia sàng lọc tim bẩm sinh sẽ được đo bão hòa oxy bằng máy đo bão hòa oxy. Vị trí đo là tay phải và chân của trẻ. Máy đo bão hòa oxy được Bộ Y tế cho phép dùng trong cơ sở y tế, ví dụ máy Masimo. Kết quả bão hòa oxy được phân loại và xét phương án xử trí như sau:

(1) Nếu SpO2 <90% ở tay phải và chân, cần tìm nguyên nhân gây tím bằng thăm khám lâm sàng. Qua thăm khám lâm sàng cần loại trừ nguyên nhân gây tím do nguyên nhân khác ngoài tim đồng thời đánh giá tình trạng tưới máu ngoại vi tốt hay không tốt. Khi các nguyên nhân khác được loại trừ và tưới máu ngoại vi tốt, với độ bão hòa oxy <90% trẻ có khả năng mắc bệnh tim bẩm sinh có tím. Trẻ sau đó cần được siêu âm chẩn đoán xác định.

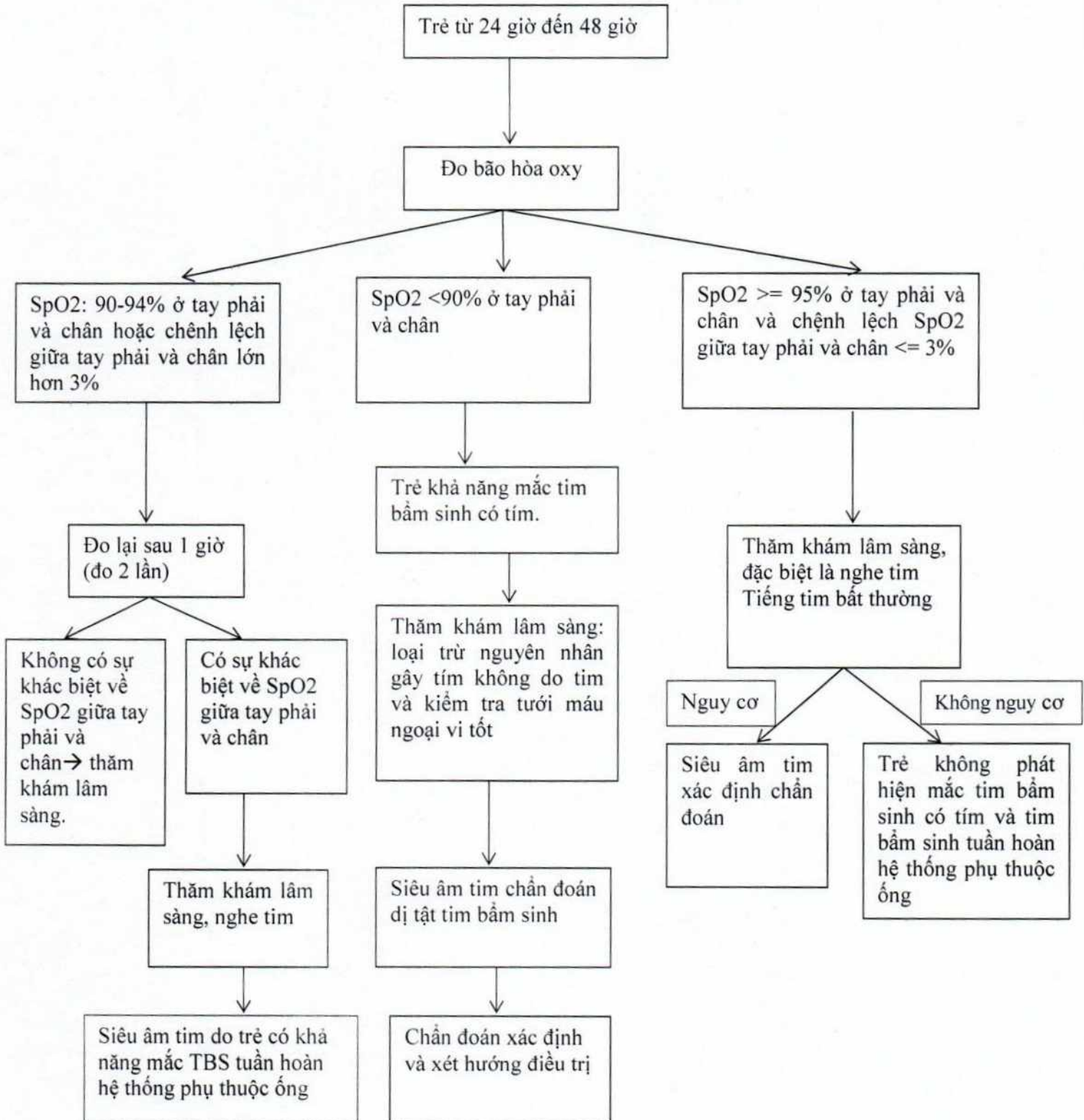
(2) Nếu SpO2: 90-94% ở tay phải và chân hoặc chênh lệch SpO2 giữa tay phải và chân lớn hơn 3%, trẻ sẽ được đo lại 2 lần sau 1 giờ kể từ lần đo đầu tiên.

Nếu có sự khác biệt về độ bão hòa oxy so với lần đo trước (SpO2 >95%, chênh lệch SpO2 giữa tay phải và chân <3%) thì trẻ được thăm khám lâm sàng, nghe tim. Trường hợp không phát hiện bất thường trong thăm khám, trẻ được xác định không mắc tim bẩm sinh qua sàng lọc bệnh tim bẩm sinh bằng đo bão hòa oxy. Trường hợp có tiếng tim bất thường, trẻ cần được siêu âm tim chẩn đoán dị tật tim bẩm sinh.

Nếu kết quả không có khác biệt với lần đo trước, trẻ có khả năng mắc TBS tuần hoàn hệ thống phụ thuộc ống hoặc bệnh tim bẩm sinh cần xử trí cấp cứu sớm do tình trạng tím thích nghi nên khó phát hiện bằng mắt thường. Trẻ sau đó cần được thăm khám lâm sàng, siêu âm tim để xác định chẩn đoán.

(3) Nếu $SpO_2 \geq 95\%$ ở tay phải và chân và chênh lệch SpO_2 giữa tay phải và chân $\leq 3\%$, cần tiến hành thăm khám lâm sàng. Nếu có tiếng tim bất thường, trẻ cần được siêu âm xác định chẩn đoán. Nếu không có tiếng tim bất thường, trẻ được xác định không mắc tim bẩm sinh có tím và bệnh tim bẩm sinh tuần hoàn hệ thống phụ thuộc ống qua sàng lọc bằng đo bão hòa oxy máu.

SƠ ĐỒ IX: SÀNG LỌC BỆNH TIM BẨM SINH
BẰNG KỸ THUẬT ĐO ĐỘ BẢO HÒA OXY



d) Yêu cầu về người thực hiện đo bão hòa oxy máu:

- Bác sỹ nhi và điều dưỡng có kinh nghiệm sử dụng thành thạo máy đo bão hòa oxy và cách đọc các thông số chính xác.

e) Yêu cầu về máy đo bão hòa oxy máu:

- Máy bão hòa được Bộ Y tế cho phép sử dụng và có bảo dưỡng thường xuyên;

- Sensor dùng 1 lần phù hợp, đảm bảo tiếp xúc tốt với vùng da để đo.

PHỤ LỤC III**Biểu 01: DANH SÁCH BÀ MẸ MANG THAI THỰC HIỆN SÀNG LỌC TRƯỚC SINH
THÁNGNĂM.....**

Địa bàn Thôn.....

XãHuyện.....Tỉnh.....

(Hoặc) Tên cơ sở y tế cung cấp dịch vụ:

Đơn vị tính: Người

TT	Họ và tên	Ngày tháng năm sinh	Ngày tháng năm mang thai	Sàng lọc lần 1		Sàng lọc lần 2		Nguồn kinh phí	Kết quả chẩn đoán xác định	Điều trị và theo dõi	Cơ sở y tế thực hiện sàng lọc	Cơ sở y tế chẩn đoán xác định	Cơ sở y tế điều trị
				Ngày sàng lọc	Kết quả	Ngày sàng lọc	Kết quả						
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14
	Tổng												

.....Ngày.....Tháng.....Năm.....

Người lập biểu

(Ký và ghi rõ họ tên)

Hướng dẫn cách ghi chép:

- Biểu này áp dụng chung cho cộng tác viên dân số và cơ sở y tế cung cấp dịch vụ
- Cột 6, cột 8: ghi 0: không có nguy cơ; 1: có nguy cơ
- Cột 9: Ghi 1: Chương trình mục tiêu Y tế -Dân số; 2: địa phương hỗ trợ; 3: tự chi trả
- Cột 10 : ghi 0: không được chẩn đoán; 1: Hội chứng DOWN (3 nhiễm sắc thể 21); 2: Hội chứng EDWARDS (3 nhiễm sắc thể 18); 3: Hội chứng Patau (ba nhiễm sắc thể 13); 4: Bệnh tan máu bẩm sinhThalassemia; 5. Khác.
- Cột 11: Điều trị và theo dõi : ghi 0: không điều trị, không theo dõi; 1: Có điều trị; 2. Có theo dõi; 3. Có điều trị và theo dõi

Biểu 02: BÁO CÁO KẾT QUẢ TÀM SOÁT TRƯỚC SINH

QUÝ.....NĂM.....

Xã.....Huyện.....Tỉnh

Đơn vị tính: Người

TT	Tên chỉ tiêu	Tổng số	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ
		
	A	1	2	3	4
1	Tổng số Phụ nữ mang thai (PNMT)				
	- Dưới 35 tuổi				
	- ≥ 35 tuổi				
2	Tổng số PNMT sàng lọc trước sinh				
	- Chia ra:				
	- Số PNMT sàng lọc trong 3 tháng đầu thai kỳ				
	- Số PNMT sàng lọc trong 3 tháng giữa thai kỳ				
3	Tổng số PNMT sàng lọc trước sinh lần 1				
	+ Số PNMT có kết quả sàng lọc trước sinh lần 1: Có nguy cơ				
	+ Số PNMT có kết quả sàng lọc trước sinh lần 1: Không có nguy cơ				
4	Tổng số PNMT sàng lọc trước sinh lần 2				
	+ Số PNMT có kết quả sàng lọc trước sinh lần 2: Có nguy cơ				
	+ Số PNMT có kết quả sàng lọc trước sinh lần 2: Không có nguy cơ				
5	Nguồn Kinh phí				
	Số PNMT được hỗ trợ từ CTMT Y tế - Dân số				
	Số PNMT được hỗ trợ từ nguồn địa phương				
	Số PNMT tự chi trả				
6	Tổng số PNMT được chẩn đoán xác định				
	- Trong đó :				
	+ Số PNMT được chẩn đoán xác định mắc Hội chứng DOWN (3 nhiễm sắc thể 21)				
	+ Số PNMT được chẩn đoán xác định mắc Hội chứng EDWARDS (3 nhiễm sắc thể 18)				
	+ Số PNMT được chẩn đoán xác định mắc Hội chứng Patau (ba nhiễm sắc thể 13)				
	+ Số PNMT được chẩn đoán xác định mắc bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia				
+ Khác					
7	Điều trị và theo dõi				
	- Tổng số PNMT được điều trị và theo dõi				

TT	Tên chỉ tiêu	Tổng số	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ
		
	A	1	2	3	4
	-Trong đó:				
	+ Số PNMT được điều trị				
	+ Số PNMT được theo dõi				
	+ Số PNMT được điều trị kết hợp theo dõi				
8	Tổng số cơ sở y tế thực hiện sàng lọc				
	Chia ra:				
	- Số cơ sở y tế tuyến Huyện				
	- Số cơ sở y tế tuyến Tỉnh				
	- Số cơ sở y tế tuyến Trung ương				
	- Cơ sở y tế tư nhân				
9	Tổng số cơ sở y tế thực hiện chẩn đoán xác định				
	- Số cơ sở y tế tuyến Tỉnh				
	- Số cơ sở y tế tuyến Trung ương				
	- Cơ sở y tế tư nhân				
10	Tổng số cơ sở y tế thực hiện điều trị				
	- Số cơ sở y tế tuyến Tỉnh				
	- Số cơ sở y tế tuyến Trung ương				
	- Cơ sở y tế tư nhân				

....., ngày.....tháng.....năm.....

Người lập biểu

(Ký và ghi rõ họ tên)

Ghi chú:

Biểu này áp dụng chung cho cấp xã, huyện, tỉnh, Tổng cục Dân số

**Biểu 03: DANH SÁCH TRẺ ĐƯỢC TẦM SOÁT SƠ SINH
THÁNG..... NĂM.....**

Địa bàn..... Thôn..... xã.....Hoặc.....

Huyện..... Tỉnh.....

(Hoặc) Tên cơ sở y tế cung cấp dịch vụ sàng lọc

TT	Họ và tên trẻ	Ngày tháng năm sinh	Sàng lọc		Nguồn kinh phí	Kết quả chẩn đoán	Điều trị và theo dõi	Cơ sở y tế thực hiện sàng lọc	Cơ sở y tế chẩn đoán xác định	Cơ sở y tế điều trị
			Ngày tháng năm sàng lọc	Kết quả sàng lọc						
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
	Tổng									

.....Ngày.....Tháng.....Năm.....

Người lập biểu
(ký và ghi rõ họ tên)

Hướng dẫn cách ghi chép:

- Cột 5. Kết quả sàng lọc : Ghi 1: Không có nguy cơ; 2: Nguy cơ
- Cột 6. Nguồn kinh phí: Ghi 1 : Chương trình mục tiêu Y tế -Dân số; 2: Địa phương hỗ trợ; 3: Tự chi trả
- Cột 7. Kết quả chẩn đoán ghi 1: Thiếu men G6PD; 2: Suy Giáp trạng bẩm sinh; 3: Tăng sản thượng thận bẩm sinh; 4: Khiếm thính bẩm sinh; 5. Di tật Tim bẩm sinh; 6: Khác
- Cột 8. Điều trị và theo dõi: Ghi 0: Không điều trị và theo dõi; Ghi 1: Điều trị; 2: Theo dõi; 3: Cả điều trị và theo dõi

**BIỂU 04: BÁO CÁO KẾT QUẢ SÀNG LỌC SƠ SINH
THÁNG..... NĂM.....**

Xã.....Huyện..... Tỉnh.....

Đơn vị tính : Người

TT	Tên chi tiêu	Tổng số	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ	Thôn/xã/huyện/tỉnh/ Cơ sở cung cấp dịch vụ
	A	1	2	3	4
1	Tổng số trẻ em sinh sống trong tháng				
2	Sàng lọc				
2.1	- Tổng số trẻ được sàng lọc sơ sinh trong tháng				
2.2	- Trong đó				
	+ Số trẻ có kết quả sàng lọc không có nguy cơ				
	+ Số trẻ có kết quả sàng lọc có nguy cơ				
3	Nguồn Kinh phí sàng lọc				
	Chương trình mục tiêu Y tế - Dân số				
	Địa phương hỗ trợ				
	Tự chi trả				
4	Kết quả chẩn đoán				
4.1	- Tổng số trẻ được chẩn đoán				
4.2	- Trong đó:				
	+ Số trẻ Thiếu men G6PD				
	+ Số trẻ Suy Giáp trạng bẩm sinh				
	+ Số trẻ Tăng sản thượng thận bẩm sinh				
	+ Số trẻ mắc Khiếm thính bẩm sinh				
	+ Số trẻ mắc Di tật Tim bẩm sinh				
	+ Khác				
5	Điều trị và theo dõi				
5.1	- Tổng số trẻ được điều trị và theo dõi				
5.2	- Trong đó:				
	+ Số trẻ được điều trị				
	+ Số trẻ được theo dõi				
	+ Số trẻ được điều trị và theo dõi				
6	Tổng số cơ sở y tế thực hiện sàng lọc				
	- Số cơ sở y tế tuyến Huyện				
	- Số cơ sở y tế tuyến Tỉnh				
	- Số cơ sở y tế tuyến Trung ương				
	- Cơ sở y tế tư nhân				
7	Tổng số cơ sở y tế chẩn đoán xác định				
	- Số cơ sở y tế tuyến Tỉnh				
	- Số cơ sở y tế tuyến Trung ương				
	- Cơ sở y tế tư nhân				
8	Tổng số cơ sở y tế thực hiện điều trị				
	- Số cơ sở y tế tuyến Tỉnh				
	- Số cơ sở y tế tuyến Trung ương				
	- Cơ sở y tế tư nhân				

....Ngày tháng năm...

Người lập biểu
(Ký, ghi rõ họ tên)

Ghi chú: Biểu này áp dụng chung cho cấp xã, huyện, tỉnh, Tổng cục Dân số

PHỤ LỤC IV**HƯỚNG DẪN TỔ CHỨC THỰC HIỆN
SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH**

*(Ban hành kèm theo Thông tư số /2019/TT-BYT ngày tháng năm 2019
của Bộ trưởng Bộ Y tế)*

I. Tuyên Trưng ương**1. Cơ quan quản lý**

Bộ Y tế (Tổng cục Dân số - Kế hoạch hoá gia đình) chịu trách nhiệm chỉ đạo và điều phối toàn bộ hoạt động của chương trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trong toàn quốc.

2. Cơ quan thực hiện

Quy định tại Khoản 3 Điều 18 của Thông tư.

3. Tuyên tỉnh**a) Cơ quan quản lý**

Sở Y tế (Chi cục Dân số - Kế hoạch hóa gia đình) chỉ đạo và điều phối toàn bộ hoạt động của chương trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trong phạm vi tỉnh, thành phố.

b) Cơ quan thực hiện

Bệnh viện Phụ sản tỉnh, thành phố; Khoa sản bệnh viện đa khoa tỉnh, thành phố hoặc khu vực, Trung tâm Chăm sóc Sức khỏe sinh sản; Các bệnh viện chuyên khoa, các cơ sở điều trị liên quan có nhiệm vụ:

- Tổ chức, thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động, giáo dục, tư vấn về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trong phạm vi tỉnh;

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

- Thực hiện các xét nghiệm sàng lọc trước sinh (siêu âm, sinh hóa) phát hiện các trường hợp nghi ngờ đề chuyên tuyến trên. Trong trường hợp có chẩn đoán xác định (như thai vô sọ, não úng thủy nặng, thoát vị thần kinh...), xử trí theo quy định về phân tuyến kỹ thuật;

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

- Chỉ đạo, giám sát và hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến dưới;

- Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

c) Tuyên huyện

Trung tâm Dân số - Kế hoạch hoá gia đình huyện, Bệnh viện đa khoa huyện, Khoa Sức khỏe sinh sản thuộc Trung tâm y tế huyện có nhiệm vụ:

- Tổ chức, thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động, giáo dục, tư vấn về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trong phạm vi huyện;

- Thực hiện kỹ thuật siêu âm, các xét nghiệm thường quy về sàng lọc trước sinh để phát hiện các dấu hiệu nguy cơ và các bất thường về hình thái và cấu trúc thai nhi để chuyển tuyến trên;

- Thực hiện lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để chuyển đến các cơ sở thực hiện các xét nghiệm sàng lọc rối loạn chuyển hóa và các bệnh lý nội tiết, di truyền theo quy định;

- Chỉ đạo, giám sát và hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến xã;

- Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

d) Tuyến xã

- Trạm y tế xã có nhiệm vụ:

+ Thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động, giáo dục, tư vấn về sàng lọc trước sinh và sơ sinh tại cộng đồng;

+ Phát hiện thai phụ có nguy cơ, tư vấn, hướng dẫn chuyển tuyến để thực hiện các kỹ thuật sàng lọc trước sinh;

+ Thực hiện lấy mẫu máu gót chân của trẻ sơ sinh để chuyển đến các cơ sở thực hiện các xét nghiệm sàng lọc rối loạn chuyển hóa và các bệnh lý nội tiết, di truyền theo quy định;

+ Quản lý, chăm sóc các trường hợp theo chỉ định của tuyến trên;

+ Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

- Cộng tác viên Dân số - Kế hoạch hóa gia đình có nhiệm vụ:

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

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

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

II. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh khác

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

BỘ Y TẾ**CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM**

Số /2019/TT-BYT

Độc lập - Tự do – Hạnh phúc

Hà Nội, ngày tháng năm 2019

Dự thảo**THÔNG TƯ****Hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh**

Căn cứ Khoản 2 Điều 97 của Luật Hôn nhân và gia đình ngày 19 tháng 6 năm 2014;

Căn cứ Khoản 2 Điều 84 của Luật Trẻ em ngày 05 tháng 4 năm 2016;

Căn cứ Nghị định số 10/2015/NĐ-CP ngày 28 tháng 01 năm 2015 của Chính phủ quy định về sinh con bằng kỹ thuật thụ tinh trong ống nghiệm và điều kiện mang thai hộ vì mục đích nhân đạo;

Căn cứ Nghị định số 98/2016/NĐ-CP ngày 01 tháng 7 năm 2016 của Chính phủ sửa đổi, bổ sung một số điều của Nghị định số 10/2015/NĐ-CP ngày 28 tháng 01 năm 2015 của Chính phủ quy định về sinh con bằng kỹ thuật thụ tinh trong ống nghiệm và điều kiện mang thai hộ vì mục đích nhân đạo;

Căn cứ Nghị định số 75/2017/NĐ-CP ngày 20 tháng 6 năm 2017 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;

Theo đề nghị của Tổng cục trưởng Tổng cục Dân số;

Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Thông tư Hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

**Chương I
QUY ĐỊNH CHUNG****Điều 1. Phạm vi điều chỉnh**

Thông tư này hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

Điều 2. Đối tượng áp dụng

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

Điều 3. Giải thích từ ngữ

1. *Đị tật bào thai* (còn gọi là đị tật bẩm sinh hay bất thường bẩm sinh) là những bất thường cấu trúc hoặc chức năng (bao gồm cả bất thường chuyển hóa – nội tiết – di truyền) xảy ra từ thời kỳ bào thai và có thể được phát hiện trước, trong hoặc sau khi sinh.

2. *Sàng lọc (còn gọi là tầm soát)* là việc sử dụng các biện pháp thăm dò đơn giản, dễ áp dụng, có độ chính xác tương đối cao để phát hiện các cá thể trong một cộng đồng nhất định có nguy cơ hoặc mắc một bệnh lý nào đó.

3. *Sàng lọc trước sinh* là việc sử dụng các kỹ thuật trong thời gian mang thai để phát hiện nguy cơ dị tật bào thai.

4. *Sàng lọc sơ sinh* là việc sử dụng các kỹ thuật để phát hiện trẻ sơ sinh có nguy cơ mắc các bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết - chuyển hóa - di truyền nhưng chưa có biểu hiện trên lâm sàng ở giai đoạn sơ sinh.

5. *Chẩn đoán trước sinh* là việc sử dụng các kỹ thuật đặc hiệu trong thời gian mang thai để chẩn đoán những trường hợp nguy cơ mắc dị tật bào thai được phát hiện qua sàng lọc trước sinh.

6. *Chẩn đoán sơ sinh* là việc sử dụng các kỹ thuật đặc hiệu trong giai đoạn sơ sinh để chẩn đoán những trường hợp nguy cơ mắc các bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết - chuyển hóa - di truyền được phát hiện qua sàng lọc sơ sinh.

7. *Cơ sở sàng lọc trước sinh và sơ sinh* là các bệnh viện, cơ sở y tế, trung tâm y tế quận, huyện, nhà hộ sinh, trạm y tế xã, phường, thị trấn của nhà nước, tư nhân kể cả cơ sở có vốn đầu tư nước ngoài được phép thực hiện ít nhất một trong các kỹ thuật để sàng lọc trước sinh hoặc sơ sinh.

8. *Sàng lọc, chẩn đoán trước làm tổ* là sử dụng các kỹ thuật trong hỗ trợ sinh sản và di truyền để sàng lọc hoặc chẩn đoán các bất thường của phôi trước khi chuyển vào buồng tử cung.

9. *Đối tượng sống tại vùng có nguy cơ cao (được hỗ trợ thực hiện dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán trước sinh, sơ sinh - theo quy định tại Thông tư số 26/2018/TT-BTC ngày 21/3/2018 quy định quản lý và sử dụng kinh phí sự nghiệp thực hiện Chương trình Mục tiêu Y tế - Dân số giai đoạn 2016-2020)* là các cặp vợ chồng hoặc cha mẹ của trẻ sơ sinh kết hôn cận huyết thống, vùng có tỷ lệ người mắc bệnh tan máu bẩm sinh *Thalassemia* cao...

Điều 4. Nguyên tắc tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh

1. Việc sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh chỉ được thực hiện tại các cơ sở y tế có giấy phép hoạt động và phạm vi chuyên môn phù hợp.

2. Việc sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh được thực hiện trên tinh thần tự nguyện. Riêng việc sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh đối với người mang thai hộ vì mục đích nhân đạo quy định tại Khoản 2 Điều 97 Luật Hôn nhân và gia đình phải bắt buộc thực hiện.

3. Việc tư vấn phải được thực hiện trước và sau khi sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

Chương II

TƯ VẤN VỀ SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH

Điều 5. Tư vấn về sàng lọc trước sinh và sơ sinh

1. Tư vấn sàng lọc trước làm tổ:

Thực hiện theo quy định tại Điều 15, Điều 16, Điều 17 của Nghị định số 10/2015/NĐ-CP ngày 28 tháng 01 năm 2015 của Chính phủ quy định về sinh con bằng kỹ thuật thụ tinh trong ống nghiệm và điều kiện mang thai hộ vì mục đích nhân đạo.

2. Tư vấn trước sàng lọc:

Nhân viên y tế tư vấn cho phụ nữ mang thai đối với sàng lọc trước sinh; tư vấn cho cha mẹ hoặc người giám hộ đối với sàng lọc sơ sinh các nội dung sau đây:

- a) Mục đích, ý nghĩa, lợi ích và rủi ro có thể xảy ra khi tiến hành các kỹ thuật áp dụng trong sàng lọc;
- b) Trình tự các bước thực hiện các kỹ thuật áp dụng trong sàng lọc đối với từng trường hợp cụ thể.

3. Tư vấn sau sàng lọc trước sinh:

Nhân viên y tế tư vấn cho phụ nữ mang thai sau sàng lọc trước sinh các nội dung sau đây:

- a) Thông báo và giải thích kết quả của các kỹ thuật sàng lọc;
- b) Hướng dẫn phụ nữ mang thai lựa chọn phương pháp theo dõi, chăm sóc thai nhi hoặc tiếp tục thực hiện các kỹ thuật đặc hiệu để chẩn đoán;
- c) Hướng dẫn, chuyển phụ nữ mang thai đến cơ sở khám bệnh, chữa bệnh phù hợp để theo dõi, thực hiện các kỹ thuật chẩn đoán nếu cần thiết.

4. Tư vấn sau sàng lọc sơ sinh:

Nhân viên y tế tư vấn cho cha mẹ hoặc người giám hộ sau sàng lọc sơ sinh các nội dung sau đây:

- a) Thông báo và giải thích kết quả của các kỹ thuật sàng lọc;
- b) Trường hợp kết quả sàng lọc có nguy cơ mắc bất thường bẩm sinh, các bệnh lý liên quan đến rối loạn nội tiết - chuyển hóa - di truyền, hướng dẫn cha mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp đưa trẻ sơ sinh đến cơ sở y tế phù hợp để thực hiện các kỹ thuật chẩn đoán xác định bệnh.

Điều 6. Tư vấn về chẩn đoán trước sinh và sơ sinh

1. Tư vấn trước chẩn đoán:

Nhân viên y tế tư vấn cho phụ nữ mang thai đối với chẩn đoán trước sinh; tư vấn cho cha mẹ hoặc người giám hộ đối với chẩn đoán sơ sinh các nội dung sau đây:

a) Mục đích, ý nghĩa, lợi ích và rủi ro có thể xảy ra khi tiến hành các kỹ thuật trong chẩn đoán;

b) Trình tự các bước thực hiện các kỹ thuật trong chẩn đoán đối với từng trường hợp cụ thể;

2. Tư vấn sau chẩn đoán:

a) Trước sinh

Nhân viên y tế tư vấn cho phụ nữ mang thai sau chẩn đoán trước sinh các nội dung sau đây:

- Cung cấp thông tin về dị tật bào thai đã được chẩn đoán trước sinh; nguy cơ, hậu quả có thể xảy ra của việc giữ thai hoặc chấm dứt thai kỳ đối với từng trường hợp cụ thể;

- Tư vấn cho phụ nữ mang thai để lựa chọn giải pháp chăm sóc, xử trí phù hợp, bao gồm cả chấm dứt thai kỳ vì lý do dị tật bào thai nếu cần thiết.

b) Sơ sinh

Nhân viên y tế tư vấn cho cha mẹ hoặc người giám hộ sau chẩn đoán sơ sinh các nội dung sau đây:

- Cung cấp thông tin về bệnh lý, dị tật bẩm sinh của trẻ sơ sinh đã được chẩn đoán; các hậu quả có thể xảy ra nếu không điều trị đối với từng trường hợp cụ thể;

- Tư vấn về các biện pháp theo dõi, chăm sóc, điều trị sơ sinh đối với từng trường hợp cụ thể;

- Hướng dẫn cha mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp đưa trẻ sơ sinh đến cơ sở khám bệnh, chữa bệnh phù hợp để quản lý, theo dõi, chăm sóc và điều trị.

Điều 7. Tư vấn điều trị trước sinh và sơ sinh

1. Tư vấn trước điều trị:

a) Trước sinh

Nhân viên y tế tư vấn cho phụ nữ mang thai và chồng (nếu có) các nội dung sau đây:

- Trường hợp bào thai có chẩn đoán xác định dị tật nhưng không có chỉ định chấm dứt thai kỳ hoặc phụ nữ mang thai quyết định giữ thai mặc dù có chỉ định chấm dứt thai kỳ: các biện pháp theo dõi và chăm sóc thai kỳ và các biện pháp can thiệp sớm sau sinh đối với từng trường hợp cụ thể;

- Trường hợp bào thai có chẩn đoán xác định dị tật (có chỉ định chấm dứt thai kỳ) và phụ nữ mang thai quyết định lựa chọn chấm dứt thai kỳ: các rủi ro có thể xảy ra khi áp dụng các kỹ thuật chấm dứt thai kỳ;

- Trình tự thực hiện các kỹ thuật trong chấm dứt thai kỳ đối với từng trường hợp cụ thể.

b) Sơ sinh

Nhân viên y tế tư vấn cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ về sự cần thiết và các phương pháp điều trị phù hợp để họ lựa chọn.

2. Tư vấn sau điều trị

a) Trước sinh

- Hướng dẫn theo dõi và xử trí tai biến tùy từng trường hợp cụ thể.
- Tư vấn cho phụ nữ sau điều trị trước sinh các biện pháp sàng lọc, chẩn đoán và can thiệp sớm cho lần mang thai tiếp theo nếu cần thiết.

b) Sơ sinh

- Hướng dẫn cha mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp của trẻ đến cơ sở y tế gần nhất để được theo dõi, quản lý (nếu có), hướng dẫn theo dõi và xử trí tai biến tùy từng trường hợp cụ thể.
- Tư vấn cha mẹ của trẻ các biện pháp sàng lọc, chẩn đoán và can thiệp sớm cho lần mang thai tiếp theo tùy từng trường hợp cụ thể.

Chương III **QUY TRÌNH SÀNG LỌC,** **CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH**

Điều 8. Quy trình sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước làm tổ

Thực hiện tư vấn xét nghiệm trước làm tổ để chẩn đoán các bất thường của phôi theo quy định Khoản 1 Điều 5 của Thông tư này.

1. Sàng lọc, chẩn đoán

Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có giấy phép hoạt động áp dụng các kỹ thuật sàng lọc, chẩn đoán tùy từng trường hợp cụ thể.

a) Đối tượng:

- Tùy thuộc tiền sử bệnh của từng cặp vợ chồng, phụ nữ cụ thể mà có chỉ định sàng lọc di truyền trước làm tổ. Áp dụng trong trường hợp sảy thai liên tiếp, thất bại làm tổ liên tiếp, phụ nữ lớn tuổi.
- Tùy thuộc tiền sử bệnh của từng cặp vợ chồng, phụ nữ cụ thể mà có chỉ định chẩn đoán di truyền trước làm tổ. Áp dụng cho các cặp vợ chồng đã được chẩn đoán bất thường nhiễm sắc thể hoặc mang gen bệnh di truyền có hoặc không biểu hiện bệnh (tan máu bẩm sinh Thalassemia, teo cơ Duchen, ...)

b) Phương pháp:

Sử dụng kỹ thuật xét nghiệm di truyền trước làm tổ. Tùy thuộc vào trang thiết bị và khả năng thực hiện kỹ thuật mà mỗi cơ sở có thể áp dụng một trong các phương pháp xét nghiệm di truyền để sàng lọc hay chẩn đoán.

- Sử dụng kỹ thuật sinh thiết phôi ngày 3, ngày 5 để sinh thiết 1 phôi bào hoặc sinh thiết thể cực. Phôi bào sau sinh thiết được cố định và xét nghiệm di truyền. Phôi sau sinh thiết được trữ đông để chuyển phôi đông lạnh hoặc chuyển phôi tươi khi có kết quả xét nghiệm di truyền.

- Sử dụng một trong các kỹ thuật xét nghiệm di truyền để sàng lọc các bất thường bộ nhiễm sắc thể từ phôi bào sinh thiết hoặc sử dụng cặp môi định trước để chẩn đoán bệnh di truyền đã xác định:

+ Sử dụng kỹ thuật xét nghiệm di truyền lệch bội trước làm tổ (PGT-A: Pre-implantation genetic testing for aneuploidy) để phát hiện phôi bất thường số lượng nhiễm sắc thể tự phát ở cặp vợ chồng có bộ nhiễm sắc thể bình thường.

+ Sử dụng kỹ thuật xét nghiệm di truyền đơn gen trước làm tổ (PGT-M: Pre-implantation genetic testing for monogenic disease) để chẩn đoán các bệnh đơn gen ở phôi là con của các cặp vợ chồng có mang gen bệnh (như bệnh thiếu máu tan máu Thalassemia, bệnh máu khó đông Hemophilia...).

+ Sử dụng kỹ thuật xét nghiệm di truyền bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể trước làm tổ (PGT-SR: Pre - implantation genetic testing for Structural rearrangement) để chẩn đoán bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể ở phôi của các cặp vợ chồng mang chuyển đoạn nhiễm sắc thể cân bằng, dẫn đến bị sảy thai nhiều lần.

2. Điều trị

a) Trường hợp kết quả sàng lọc, chẩn đoán phôi bình thường tiến hành chuyển phôi theo quy định

b) Trường hợp kết quả sàng lọc, chẩn đoán phôi bất thường tư vấn cho cặp vợ chồng, phụ nữ thực hiện các biện pháp điều trị phù hợp.

Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh áp dụng các kỹ thuật điều trị trước làm tổ theo hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật của Bộ trưởng Bộ Y tế.

3. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được phép thực hiện kỹ thuật thụ tinh trong ống nghiệm áp dụng các kỹ thuật sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước làm tổ thực hiện theo các quy định tại Phụ lục I của Thông tư này và các quy định khác của Bộ Y tế.

Điều 9. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng đầu thai kỳ

1. Sàng lọc

a) Đối tượng: Phụ nữ mang thai tuổi thai từ 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày

b) Phương pháp:

- Sử dụng kỹ thuật siêu âm đo độ mờ da gáy để phát hiện thai nhi có nguy cơ mắc hội chứng Down (ba nhiễm sắc thể 21), hội chứng Edwards (ba nhiễm sắc thể 18), hội chứng Patau (ba nhiễm sắc thể 13).

- Sử dụng kỹ thuật siêu âm xác định hình thái bất thường của thai nhi (thai vô sọ, khe hở thành bụng, xương mũi...)

- Sử dụng kỹ thuật xét nghiệm máu phụ nữ mang thai để sàng lọc bệnh tan máu bẩm sinh (Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi: Thành phần huyết sắc tố, sắt, Ferritin huyết thanh).

- Sử dụng kỹ thuật để xét nghiệm các chất của thai có trong máu mẹ như PAPP-A, hCG (còn gọi là Double test) để phát hiện thai nhi nguy cơ mắc

hội chứng Down (ba nhiễm sắc thể 21), hội chứng Edwards (ba nhiễm sắc thể 18), hội chứng Patau (ba nhiễm sắc thể 13).

- Sử dụng kỹ thuật xét nghiệm ADN của thai lưu hành trong máu mẹ để phát hiện nguy cơ một số bất thường di truyền của thai như hội chứng Down (ba nhiễm sắc thể 21), hội chứng Edwards (ba nhiễm sắc thể 18), hội chứng Patau (ba nhiễm sắc thể 13)...

2. Chẩn đoán

a) Đối tượng:

- Những thai phụ có kết quả sàng lọc ở 3 tháng đầu của thai kỳ thuộc nhóm nguy cơ cho bất thường di truyền.

- Những người phụ nữ mang thai có nguy cơ sinh con bất thường di truyền như phụ nữ mang thai có tiền sử sinh con bị dị tật bẩm sinh hoặc bất thường nhiễm sắc thể; tiền sử gia đình có người bị chậm phát triển hoặc dị tật bẩm sinh; cha hoặc mẹ thai nhi đã được chẩn đoán là người mang bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể, hoặc mang gen bệnh.

b) Phương pháp:

- Sử dụng kỹ thuật siêu âm để chẩn đoán các hình thái bất thường của thai nhi (thai vô sọ, khe hở thành bụng, xương mũi...).

- Sử dụng kỹ thuật di truyền tế bào hoặc và kỹ thuật di truyền phân tử để xác định các bất thường di truyền nhiễm sắc thể của thai như hội chứng Down, hội chứng Turner, hội chứng Edwards..., hoặc các bất thường di truyền của thai ở mức độ phân tử như bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia, bệnh chậm phát triển trí tuệ, bệnh câm điếc bẩm sinh, bệnh teo cơ Duchenne...

- Mẫu bệnh phẩm dùng để thực hiện xét nghiệm chẩn đoán di truyền là từ tế bào gai nhau.

3. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh trong 3 tháng đầu thai kỳ phải thực hiện theo các quy định tại Phụ lục I của Thông tư này và các quy định khác của Bộ Y tế.

Điều 10. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng giữa thai kỳ

1. Sàng lọc

a) Đối tượng:

- Phụ nữ mang thai chưa sàng lọc trong 3 tháng đầu thai kỳ thực hiện sàng lọc theo quy định tại điểm b Khoản 1 của Điều 9.

- Phụ nữ mang thai tuổi thai từ 14 đến 21 tuần.

b) Phương pháp

- Sử dụng kỹ thuật siêu âm để phát hiện thai nhi có bất thường của hệ thần kinh như vô sọ, thoát vị màng não, não úng thủy, sọ nhỏ, thoát vị màng não tủy, tật nứt đốt sống...; Các bất thường của hệ tim mạch như dị tật van tim, bất thường mạch máu lớn, phì đại tâm thất, thiếu sản tâm thất...; Các bất thường ở lồng ngực như teo thực quản, thoát vị cơ hoành, tràn dịch màng

phổi, nang kén trong lồng ngực...; Các dị tật của dạ dày - ruột như teo ruột, khe hở thành bụng, thoát vị rốn...; Các dị tật của hệ sinh dục - tiết niệu như thận ứ nước, thận đa nang, thiếu sản thận, van niệu đạo...; Các dị tật của hệ cơ xương như loạn sản xương, gãy xương, ngắn chi...

- Sử dụng kỹ thuật để xét nghiệm các chất của thai có trong máu mẹ như (xét nghiệm 3 chất - Triple test, gồm AFP: Alpha Fetoprotein, hCG: Human Chorionic Gonadotropin, uE₃: unconjugated Estriol), inhibin A để sàng lọc thai có nguy cơ cao mắc dị tật ống thần kinh; hội chứng Down (ba nhiễm sắc thể 21) và một số bất thường nhiễm sắc thể khác.

- Sử dụng kỹ thuật xét nghiệm ADN của thai lưu hành trong máu mẹ để sàng lọc một số bất thường di truyền của thai như hội chứng Down (ba nhiễm sắc thể 21), hội chứng Edwards (ba nhiễm sắc thể 18), hội chứng Patau (ba nhiễm sắc thể 13)...

2. Chẩn đoán

a) Đối tượng:

- Những thai phụ có kết quả sàng lọc ở 3 tháng giữa của thai kỳ thuộc nhóm nguy cơ sinh con bất thường di truyền.

- Những người phụ nữ mang thai có nguy cơ sinh con bất thường di truyền như phụ nữ mang thai có tiền sử sinh con bị dị tật bẩm sinh hoặc bất thường nhiễm sắc thể; tiền sử gia đình có người bị chậm phát triển hoặc dị tật bẩm sinh; cha hoặc mẹ thai nhi đã được chẩn đoán là người mang bất thường cấu trúc nhiễm sắc thể, hoặc mang gen bệnh...

b) Phương pháp:

- Sử dụng kỹ thuật siêu âm để chẩn đoán thai nhi mắc các bất thường hình thái như các bất thường của hệ thần kinh như vô sọ, thoát vị màng não, não úng thủy, sọ nhỏ, thoát vị màng não tủy, tật nứt đốt sống...; Các bất thường của hệ tim mạch như dị tật van tim, bất thường mạch máu lớn, phì đại tâm thất, thiếu sản tâm thất...; Các bất thường ở lồng ngực như teo thực quản, thoát vị cơ hoành, tràn dịch màng phổi, nang kén trong lồng ngực...; Các dị tật của dạ dày - ruột như teo ruột, khe hở thành bụng, thoát vị rốn...; Các dị tật của hệ sinh dục - tiết niệu như thận ứ nước, thận đa nang, thiếu sản thận, van niệu đạo...; Các dị tật của hệ cơ xương như loạn sản xương, gãy xương, ngắn chi...

- Sử dụng kỹ thuật di truyền tế bào hoặc và kỹ thuật di truyền phân tử để xác định các bất thường di truyền nhiễm sắc thể của thai như hội chứng Down, hội chứng Turner, hội chứng Edwards..., hoặc các bất thường di truyền của thai ở mức độ phân tử như bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia, bệnh chậm phát triển trí tuệ, bệnh câm điếc bẩm sinh, bệnh teo cơ Duchenne...

- Mẫu bệnh phẩm dùng để thực hiện xét nghiệm chẩn đoán di truyền là từ tế bào dịch ối.

3. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh trong 3 tháng giữa thai kỳ thực hiện theo các quy định tại Phụ lục I của Thông tư này và các quy định khác của Bộ Y tế.

Điều 11. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng cuối thai kỳ

Trong 3 tháng cuối thai kỳ không thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh, tuy nhiên các thai phụ cần siêu âm thai trong thời kỳ này để đánh giá tình trạng phát triển của thai nhi và tiên lượng cho cuộc đẻ.

Điều 12. Điều trị trong thai kỳ

1. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh áp dụng các kỹ thuật điều trị trước sinh theo hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật của Bộ trưởng Bộ Y tế.

2. Quy định chấm dứt thai kỳ về lý do dị tật bào thai:

- Việc chấm dứt thai kỳ chỉ được xem xét khi có bất thường nghiêm trọng về hình thái, cấu trúc của bào thai; có bất thường nhiễm sắc thể, bào thai có bệnh di truyền phân tử do đột biến gen mà chưa có phương pháp điều trị đặc hiệu dẫn đến sau khi sinh có nguy cơ tàn phế cao.

- Việc chấm dứt thai kỳ vì lý do dị tật bào thai được xem xét khi có sự đồng ý bằng văn bản của phụ nữ mang thai sau khi đã được nhân viên y tế tư vấn đầy đủ.

- Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có Giấy phép hoạt động và có phạm vi hoạt động chuyên môn kỹ thuật được cấp có thẩm quyền phê duyệt về thực hiện các kỹ thuật chấm dứt thai kỳ phải tổ chức hội chẩn các chuyên khoa liên quan để xem xét việc chấm dứt thai kỳ.

Thành phần tham gia hội chẩn bao gồm bác sĩ chuyên khoa có ít nhất 5 năm kinh nghiệm thuộc các chuyên ngành: sản khoa, nhi khoa, tim mạch chẩn đoán hình ảnh, xét nghiệm (bao gồm cả di truyền trong trường hợp dị tật bào thai có liên quan đến di truyền) và giải phẫu bệnh lý. Các thành viên tham gia hội chẩn có thể thuộc các khoa, phòng của cơ sở khám bệnh, chữa bệnh hoặc được mời từ các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh khác.

- Người chịu trách nhiệm chuyên môn kỹ thuật của cơ sở khám bệnh, chữa bệnh xem xét, quyết định chấm dứt thai kỳ vì lý do dị tật của bào thai trên cơ sở kết luận sau hội chẩn.

Chương IV

QUY TRÌNH SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ SƠ SINH

Điều 13. Sàng lọc sơ sinh

Thực hiện tư vấn sàng lọc sơ sinh theo quy định Khoản 2 Điều 5 của Thông tư này.

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

a) Đối tượng:

- Trẻ sơ sinh có tuổi từ 48 giờ đến 72 giờ.

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

giờ. Khuyến khích đưa các trẻ sơ sinh chưa được lấy mẫu máu đến các cơ sở y tế có tham gia chương trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh để lấy mẫu máu làm xét nghiệm sàng lọc.

- Nếu trẻ cần truyền máu, mẫu máu sàng lọc phải được lấy trước khi truyền hoặc 3 tháng sau thời điểm truyền máu.

b) Phương pháp:

- Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh sử dụng kỹ thuật lấy máu của trẻ sơ sinh thấm vào giấy thấm chuyên dụng, bảo quản và vận chuyển đến cơ sở xét nghiệm.

- Cơ sở thực hiện xét nghiệm sử dụng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô để sàng lọc bệnh (Thiếu men G6PD, Suy giáp trạng bẩm sinh, Tăng sản tuyến thượng bạ̉m sinh, các bệnh rối loạn chuyển hóa, nội tiết và di truyền khác); thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ sở lấy mẫu máu, cơ quan được giao trách nhiệm quản lý chương trình và gia đình của trẻ. Đối với trường hợp có kết quả xét nghiệm nguy cơ mắc bệnh phải thông báo ngay cho cha mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp của trẻ.

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

a) Khiếm thính bẩm sinh

- Đối tượng: trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ.

- Phương pháp: Sàng lọc bằng kỹ thuật đo âm ốc tai (OAE: Otoacoustic Emission) và/hoặc đo đáp ứng thính giác thân não (ABR: Auditory Brainstem Response).

b) Bệnh tim bẩm sinh

- Đối tượng: Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ.

- Phương pháp: Sử dụng kỹ thuật đo độ bão hòa oxy máu.

Điều 14. Chẩn đoán sơ sinh

Các trường hợp kết quả sàng lọc có nguy cơ phải được các đơn vị đã thực hiện sàng lọc sơ sinh tư vấn và giới thiệu đến các cơ sở y tế có khả năng chẩn đoán theo quy định của Bộ Y tế.

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

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

Điều 15. Quản lý, điều trị các bệnh nhi đã được chẩn đoán xác định

1. Tư vấn sau chẩn đoán xác định: Thực hiện theo quy định tại Khoản 4 Điều 5 của Thông tư này.

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

Điều 16. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh thực hiện theo các quy định tại Phụ lục II của Thông tư này và các quy định khác của Bộ Y tế.

Chương V **TỔ CHỨC THỰC HIỆN**

Điều 17. Chế độ thống kê, báo cáo

1. Định kỳ hàng quý và 01 năm Sở Y tế tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương, các cơ sở y tế trực thuộc Bộ Y tế, trực thuộc các Bộ ngành khác tổng hợp báo cáo theo quy định của Bộ Y tế (Tổng cục Dân số). Thực hiện hướng dẫn tại Phụ lục III của Thông tư này.

2. Định kỳ hàng tháng và 01 năm các cơ sở y tế trực thuộc Bộ Y tế, trực thuộc các Bộ ngành khác chịu trách nhiệm tổng hợp, thu thập, xử lý số liệu thống kê, báo cáo về tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh tại các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thuộc phạm vi quản lý. Thực hiện hướng dẫn tại Phụ lục III của Thông tư này

Điều 18. Trách nhiệm thi hành

1. Giao Tổng cục Dân số làm đầu mối, phối hợp với Vụ Sức khỏe Bà mẹ - Trẻ em; Cục Quản lý Khám, chữa bệnh; các đơn vị thuộc và trực thuộc Bộ Y tế tổ chức triển khai, giám sát, kiểm tra, sơ kết, tổng kết việc thực hiện Thông tư này trên phạm vi toàn quốc.

2. Trách nhiệm của Hội đồng chuyên môn về sàng lọc, chẩn đoán và điều trị của Bộ Y tế

Hội đồng chuyên môn có trách nhiệm về tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh có nhiệm vụ tư vấn chuyên môn, kiểm tra chất lượng về tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

Tổ chức và hoạt động của Hội đồng do Bộ trưởng Bộ Y tế quy định.

3. Các Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực bao gồm: Bệnh viện Phụ sản Trung ương, Trường Đại học Y Dược Huế, Bệnh viện Từ Dũ thành phố Hồ Chí Minh, Bệnh viện Phụ sản Cần Thơ, Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An các Bệnh viện chuyên khoa và các cơ sở y tế được Bộ Y tế cho phép thực hiện chương trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trong phạm vi, địa bàn được phân công có nhiệm vụ:

a) Chịu trách nhiệm chuyên môn, kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;

b) Chỉ đạo, hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh cho tuyến tỉnh và tuyến huyện;

c) Đào tạo chuyên môn, nghiệp vụ về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;

d) Tổ chức và thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động, giáo dục, tư vấn về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trong phạm vi được phân công;

e) Thực hiện các xét nghiệm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;

g) Giám sát, hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến dưới;

h) Tổ chức mạng lưới thông kê, báo cáo.

i) Thành lập Hội đồng chuyên môn để xem xét, quyết định chỉ định đình chỉ thai nghén trong trường hợp thai nhi có các dị tật bẩm sinh hoặc các bệnh lý di truyền.

4. Sở Y tế tỉnh, thành phố trực thuộc trung ương chịu trách nhiệm thi hành Thông tư này.

5. Cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có cung cấp dịch vụ tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán và điều trị trước sinh và sơ sinh chịu trách nhiệm thi hành Thông tư này.

6. Thực hiện hướng dẫn tại Phụ lục IV của Thông tư này.

Điều 19. Hiệu lực thi hành

Thông tư này có hiệu lực thi hành từ ngày ... tháng ... năm 2019.

Thông tư số 34/2017/TT-BYT ngày 18 tháng 8 năm 2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế Hướng dẫn tư vấn, sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh; Quyết định số 573/QĐ-BYT ngày 11 tháng 2 năm 2010 của Bộ Trưởng Bộ Y tế về việc ban hành quy trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh hết hiệu lực kể từ ngày Thông tư này có hiệu lực thi hành.

Trong quá trình thực hiện, nếu có khó khăn, vướng mắc, đề nghị các cơ quan, tổ chức, cá nhân phản ánh kịp thời về Bộ Y tế (Tổng cục Dân số) để xem xét, giải quyết theo thẩm quyền./.

Nơi nhận:

- Văn phòng Chính phủ (Phòng Công báo, Công TTĐTCTP);
- Bộ Tư pháp (Cục KTVBQPPL);
- Bộ trưởng;
- Các Thứ trưởng Bộ Y tế (để phối hợp chỉ đạo);
- Ủy ban nhân dân tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương;
- Sở Y tế tỉnh, thành phố trực thuộc Trung ương;
- Các đơn vị trực thuộc Bộ, Y tế các Bộ, ngành;
- Các Vụ, Cục, Tổng cục, Thanh tra Bộ, Văn phòng Bộ - BHYT;
- Cổng Thông tin điện tử Bộ Y tế;
- Lưu: VT, TCDS (5b), PC, BM-TE.

BỘ TRƯỞNG

Nguyễn Thị Kim Tiến