

Số: /2015/TT-BYT

Hà Nội, ngày tháng năm 2015

**Dự thảo****THÔNG TƯ****Ban hành quy trình sàng lọc, chẩn đoán  
trước sinh và sơ sinh**

*Căn cứ Khoản 2 Điều 97 Luật Hôn nhân và gia đình năm 2014;*

*Căn cứ Nghị định số 63/2012/NĐ-CP ngày 31 tháng 8 năm 2012 của Chính phủ quy định chức năng, nhiệm vụ, quyền hạn và cơ cấu tổ chức của Bộ Y tế;*

*Xét đề nghị của Vụ trưởng Vụ Sức khỏe Bà mẹ - Trẻ em;*

*Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành Quy trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh.*

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

Quy trình này quy định về sàng lọc, chẩn đoán một số bệnh lý và dị tật bẩm sinh của thai nhi và trẻ sơ sinh (sau đây gọi tắt là sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh) bao gồm:

1. Tư vấn trước và sau sàng lọc, chẩn đoán cho những đối tượng cả về lợi ích cũng như những rủi ro có thể xảy ra của sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;
2. Các kỹ thuật, xét nghiệm thực hiện trong sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;
3. Phân tuyến kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh.

**Điều 2. Đối tượng áp dụng**

1. Quy trình này áp dụng đối với tất cả các cơ sở y tế nhà nước và tư nhân có tham gia các hoạt động sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;

2. Đối tượng được sàng lọc, chẩn đoán trước sinh bao gồm tất cả các thai phụ bao gồm cả người mang thai hộ vì mục đích nhân đạo đến thăm khám tại các cơ sở sản khoa. Chú trọng những đối tượng sau:

- a. Phụ nữ mang thai từ 35 tuổi trở lên;
- b. Thai phụ có tiền sử bị sảy thai tự nhiên, thai chết lưu hoặc có con chết sớm sau sinh;

c. Tiền sử gia đình thai phụ hoặc chồng đã có người được xác định bị bất thường nhiễm sắc thể như hội chứng Đào (Down), Êt-uốt (Edward), Pa-tau (Patau), Tuốc-nơ (Turner)... hoặc mắc các bệnh di truyền như: Ta-lát-xê-mi-a (Thalassemia), tăng sản thượng thận bẩm sinh, loạn dưỡng cơ Đu-xen (Duchenne), teo cơ tủy,...;

d. Cặp vợ chồng kết hôn cận huyết thống;

e. Thai phụ nhiễm vi-rút Rubella, Herpes, Cytomegalovirus...;

g. Thai phụ sử dụng thuốc độc hại cho thai nhi hoặc tiếp xúc thường xuyên với môi trường độc hại;

h. Thai nhi có dấu hiệu nghi ngờ bất thường về hình thái, cấu trúc trên siêu âm;

3. Đối tượng được sàng lọc và chẩn đoán sơ sinh bao gồm tất cả các trẻ sơ sinh.

### **Điều 3. Nguyên tắc sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh**

1. Cán bộ thực hiện kỹ thuật và xét nghiệm trong sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh phải được đào tạo và thực hiện theo đúng các quy định tại Quy trình này và các quy định hiện hành có liên quan khác.

3. Việc chỉ định đình chỉ thai nghén sau 3 tháng đầu của thai kỳ vì lý do thai nhi có các dị tật bẩm sinh hoặc các bệnh lý di truyền phải do một Hội đồng chuyên môn xem xét, quyết định.

### **Điều 4. Giải thích từ ngữ**

#### *1. Sàng lọc*

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 sẽ mắc một bệnh lý nào đó.

Sàng lọc trước sinh được tiến hành trong thời gian mang thai;

Sàng lọc sơ sinh được tiến hành ngay trong những ngày đầu sau khi sinh;

#### *2. Chẩn đoán trước sinh*

Là việc sử dụng các biện pháp thăm dò đặc hiệu được tiến hành trong thời gian mang thai để chẩn đoán xác định những trường hợp nghi ngờ mắc bệnh thông qua việc sàng lọc.

#### *3. Chẩn đoán sơ sinh*

Là việc sử dụng các biện pháp thăm dò, xét nghiệm đặc hiệu đối với trẻ ngay trong những ngày đầu sau khi sinh để chẩn đoán xác định những trường hợp nghi ngờ mắc bệnh thông qua việc sàng lọc.

#### *4. Bất thường nhiễm sắc thể*

Là sự bất thường về số lượng hoặc cấu trúc của một hoặc nhiều nhiễm sắc thể.

## 5. *Dị tật bẩm sinh*

Là sự khiếm khuyết của cơ thể trong thời kỳ bào thai do yếu tố di truyền hoặc không di truyền.

## **Chương II.**

### **QUY TRÌNH SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH**

#### **Điều 5. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh**

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

a) Tư vấn trước sàng lọc

- Mục đích:

Giúp thai phụ hiểu được lợi ích và tự nguyện tham gia sàng lọc, chẩn đoán trước sinh. Đánh giá được nguy cơ thai nhi mắc hội chứng Down (3 nhiễm sắc thể 21), các bất thường nhiễm sắc thể khác, một số dị tật bẩm sinh và bệnh lý di truyền đơn gen khác.

- Nội dung:

Trình bày trình tự các bước thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh từ những kỹ thuật, xét nghiệm sàng lọc không xâm nhập như siêu âm, xét nghiệm máu mẹ đến những kỹ thuật, xét nghiệm chẩn đoán xác định có xâm nhập như sinh thiết gai rau để lấy mẫu bệnh phẩm phân tích về di truyền.

Giải thích ý nghĩa, những lợi ích cũng như những rủi ro có thể xảy ra khi tiến hành các kỹ thuật, xét nghiệm trong sàng lọc, chẩn đoán trước sinh.

b) Sàng lọc và chẩn đoán

- Siêu âm hình thái thai nhi:

+ Đo độ mờ da gáy vào tuổi thai từ 11 tuần 6 ngày đến 14 tuần để phát hiện nguy cơ mắc hội chứng Down và một số bệnh lý khác;

+ Phát hiện các dấu hiệu bất thường khác như: thai vô sọ, khe hở thành bụng, xương mũi...

- Xét nghiệm máu mẹ:

+ Xét nghiệm 2 chất (Double test): gồm PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A): nồng độ PAPP-A giảm trong 3 tháng đầu thai kỳ có liên quan tới Hội chứng Down và một số bất thường nhiễm sắc thể khác của thai nhi; Beta hCG tự do (free beta human Chorionic Gonadotropin): nồng độ Beta hCG tự do tăng cao trong 3 tháng đầu thai kỳ có liên quan tới Hội chứng Down và một số bất thường nhiễm sắc thể khác của thai nhi.

+ Xét nghiệm máu thường quy (hồng cầu, huyết sắc tố, Hematocrite,...), viêm gan B, Rubella, Toxoplasma, HIV...

- Sinh thiết gai rau để chẩn đoán xác định các trường hợp: nghi ngờ các bất thường qua siêu âm hoặc xét nghiệm máu mẹ; tiền sử thai phụ có 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 của nhiễm sắc thể...

c) Tư vấn sau sàng lọc, chẩn đoán

- Mục đích:

Trong trường hợp thai nhi bình thường, cần tư vấn, giải thích động viên cho thai phụ tiếp tục khám, theo dõi thai nghén định kỳ; trong trường hợp thai nhi có bất thường, cần phải tư vấn cho thai phụ và gia đình về nguy cơ và lựa chọn phương pháp can thiệp phù hợp, bao gồm cả việc đình chỉ thai nghén khi có chỉ định.

- Nội dung:

+ Giải thích các kết quả xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán;

+ Hướng dẫn thai phụ và gia đình lựa chọn phương pháp theo dõi, chăm sóc thai nghén hoặc điều trị, can thiệp nếu cần thiết;

+ Hướng dẫn chuyển tuyến để theo dõi, thực hiện chẩn đoán xác định bằng các kỹ thuật, xét nghiệm chuyên sâu hơn ở tuyến trên theo quy định;

d) Quy định về đình chỉ thai nghén, khi có:

- Bất thường lớn về hình thái, cấu trúc thai nhi;

- Bất thường nhiễm sắc thể;

- Thai nhi có bệnh di truyền phân tử do đột biến gen mà không có phương pháp điều trị đặc hiệu.

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

a) Tư vấn trước sàng lọc

- Mục đích:

+ Đối với những thai phụ chưa được sàng lọc trong 3 tháng đầu thai kỳ, mục đích tư vấn trước sàng lọc được thực hiện như điểm a khoản 1 Điều này.

+ Đối với những thai phụ đã được sàng lọc, chẩn đoán trong 3 tháng đầu thai kỳ, cần tư vấn giúp các thai phụ tiếp tục tự nguyện tham gia các bước sàng lọc, chẩn đoán trước sinh theo chỉ định về chuyên môn.

- Nội dung:

+ Trình bày trình tự các bước thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh từ những kỹ thuật, xét nghiệm sàng lọc không xâm nhập như siêu âm, xét nghiệm máu mẹ đến những kỹ thuật, xét nghiệm chẩn đoán xác định có xâm nhập như chọc ối để lấy mẫu bệnh phẩm phân tích về di truyền.

+ Giải thích ý nghĩa, những lợi ích cũng như những rủi ro có thể xảy ra khi tiến hành các kỹ thuật, xét nghiệm trong sàng lọc, chẩn đoán trước sinh.

b) Sàng lọc và chẩn đoán

- Siêu âm hình thái và cấu trúc của các cơ quan của thai nhi, phát hiện các bất thường về cấu trúc, hình thái của các phần, bộ phận cơ thể thai nhi.

- Xét nghiệm máu mẹ:

+ Xét nghiệm 3 chất (Triple test): gồm AFP (Alpha Fetoprotein): nồng độ AFP tăng trong máu mẹ liên quan đến nhiều dị tật của thai nhi, đặc biệt là khuyết tật của ống thần kinh; nồng độ của AFP giảm trong 3 tháng giữa thai kỳ thường gặp trong trường hợp thai nhi mắc hội chứng Down. hCG (Human Chorionic Gonadotropin): tăng trong hội chứng Down; uE3 (unconjugated Estriol): giảm thấp trong các trường hợp bệnh lý về nhiễm sắc thể như hội chứng Down và một số bất thường nhiễm sắc thể khác.

+ Xét nghiệm máu thường quy, HIV, viêm gan B...

- Xét nghiệm nước ối để chẩn đoán xác định các trường hợp có dấu hiệu bất thường, nghi ngờ phát hiện qua siêu âm hoặc xét nghiệm máu mẹ; tiền sử thai phụ có 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 có những bất thường về cấu trúc nhiễm sắc thể...

c) Tư vấn sau sàng lọc, chẩn đoán

- Mục đích: Tư vấn giúp thai phụ và gia đình hiểu biết được thực trạng của tình trạng thai nhi. Trong trường hợp thai nhi bình thường, cần tư vấn giải thích động viên cho thai phụ tiếp tục khám, theo dõi thai nghén định kỳ; trong trường hợp thai nhi có bất thường cần phải tư vấn cho thai phụ và gia đình lựa chọn phương pháp can thiệp phù hợp, bao gồm cả việc đình chỉ thai nghén khi có chỉ định.

- Nội dung:

+ Giải thích các kết quả xét nghiệm sàng lọc và chẩn đoán;

+ Hướng dẫn thai phụ và gia đình lựa chọn phương pháp theo dõi, chăm sóc thai nghén hoặc điều trị, can thiệp nếu cần thiết. Đối với trường hợp có chỉ định đình chỉ thai nghén, cần tư vấn sâu hơn để thai phụ chủ động, tự nguyện thực hiện;

+ Hướng dẫn chuyển tuyến để theo dõi, thực hiện chẩn đoán xác định bằng các kỹ thuật, xét nghiệm chuyên sâu ở tuyến trên;

d) Quy định về đình chỉ thai nghén, khi có:

- Bất thường lớn về hình thái, cấu trúc thai nhi;

- Bất thường nhiễm sắc thể;

- Thai nhi có bệnh di truyền phân tử do đột biến gen mà không có phương pháp điều trị đặc hiệu.

Việc chỉ định đình chỉ thai nghén phải do Hội đồng chuyên môn quyết định.

Hội đồng chuyên môn do người đứng đầu cơ quan thực hiện sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh xem xét, quyết định.

3. Trong 3 tháng cuối thai kỳ

Không có chỉ định sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng cuối thai kỳ. Tuy nhiên, khuyến cáo các thai phụ cần siêu âm thai sản trong thời kỳ này để đánh giá tình trạng phát triển của thai nhi và tiên lượng cho cuộc đẻ.

## **Điều 6. Quy định về điều kiện sàng lọc và chẩn đoán trước sinh**

### **1. Tuyển huyện**

#### **a) Điều kiện thực hiện xét nghiệm:**

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

#### **b) Điều kiện thực hiện siêu âm:**

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

### **2. Tuyển tỉnh**

#### **a) Điều kiện thực hiện xét nghiệm:**

- Cơ sở vật chất:
  - + Máy xét nghiệm sinh hóa thường quy;
  - + Máy xét nghiệm sinh hóa miễn dịch, bao gồm phần mềm tính toán nguy cơ;
- Nhân lực:
  - + Có nhân viên y tế được đào tạo và có khả năng thực hiện các xét nghiệm chuyên sâu về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh;
  - + Có nhân viên được đào tạo và có khả năng sử dụng phần mềm tính toán nguy cơ.

#### **b) Điều kiện thực hiện siêu âm:**

- Có máy siêu âm có cấu hình tối thiểu là 2D;
- Nhân viên y tế được đào tạo và có khả năng thực hiện siêu âm đo được độ mờ da gáy và phát hiện các bất thường về hình thái và cấu trúc thai nhi.

### **3. Tuyển Trung ương**

#### **a) Điều kiện thực hiện xét nghiệm:**

- Cơ sở vật chất:
  - + Máy xét nghiệm sinh hóa miễn dịch, bao gồm phần mềm tính toán nguy cơ;
  - + Máy xét nghiệm sinh hóa thường quy;
  - + Hệ thống nuôi cấy tế bào nước ối, gai rau, mô thai: kính hiển vi soi ngược, tủ ấm CO<sub>2</sub>, 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...;

- Nhân lực:

+ 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;

+ Có nhân viên được đào tạo và có khả năng sử dụng phần mềm tính toán nguy cơ.

b) Điều kiện thực hiện siêu âm:

- Cơ sở vật chất: Máy siêu âm 2D, 3D, 4D, Doppler màu, Doppler xung;

- Nhân lực: Có nhân viên y tế được đào tạo chuyên ngành và có khả năng thực hiện kỹ thuật siêu âm chẩn đoán nâng cao về thai sản.

### **Chương III**

## **QUY TRÌNH SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN SƠ SINH**

### **Điều 7. Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh**

#### **1. Tư vấn trước sàng lọc**

a) Mục đích:

Giúp bố, mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp của trẻ sơ sinh hiểu được lợi ích và tự nguyện cho trẻ tham gia sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh để phát hiện sớm các bệnh lý rối loạn nội tiết - chuyển hóa - di truyền bẩm sinh nhằm tránh tử vong hoặc hạn chế tối đa những hậu quả do bệnh lý gây ra.

b) Nội dung:

- Trình bày trình tự các bước thực hiện sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh từ bước lấy mẫu máu gót chân hoặc mẫu máu tĩnh mạch trẻ sơ sinh, gửi mẫu máu về Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực để xét nghiệm sàng lọc, thông báo kết quả đối với những trường hợp nghi ngờ mắc bệnh, xét nghiệm chẩn đoán xác định bệnh.

- Giải thích ý nghĩa, những lợi ích cũng như những rủi ro có thể xảy ra khi tiến hành các xét nghiệm sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh;

#### **2. Các bước sàng lọc**

a) Thời điểm lấy mẫu máu:

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 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) 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): Đo hoạt độ men G6PD trong mẫu giấy thấm máu khô để sàng lọc.

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

- Một số rối loạn chuyển hóa bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ và axit béo bằng hệ thống Tandem Mass, GC/MS.

### 3. Thông báo và tư vấn sau sàng lọc

#### a) Thông báo kết quả sàng lọc



- Đối với các trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc dương tính, trong vòng 10 ngày kể từ khi nhận được mẫu máu, Trung tâm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh khu vực phải thông báo 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.

#### b) Tư vấn sau sàng lọc

- Mục đích:

Giúp bố, mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp của trẻ sơ sinh hiểu được thực trạng của kết quả xét nghiệm sàng lọc và sự cần thiết thực hiện các xét nghiệm chẩn đoán xác định bệnh;

- Nội dung:

+ Giải thích các kết quả xét nghiệm sàng lọc;

+ Giải thích các xét nghiệm cần làm cho chẩn đoán xác định bệnh;

#### 4. Chẩn đoán xác định

a) Suy giáp trạng bẩm sinh: Xét nghiệm định lượng nồng độ TSH và T4 (hoặc T3) trong huyết thanh;

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;

d) Một số rối loạn chuyển hóa bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ và axit béo bằng hệ thống Tandem Mass, GC/MS và đo nồng độ đặc hiệu các chất chuyển hóa trung gian của từng loại bệnh được xác 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.

#### 5. Quản lý, điều trị các bệnh nhi đã được chẩn đoán xác định

a) Tư vấn sau chẩn đoán xác định

- Mục đích:

Giúp bố, mẹ hoặc người giám hộ hợp pháp của trẻ hiểu được thực trạng bệnh mà trẻ mắc;

- Nội dung:

- + Cung cấp thông tin, tư vấn về bệnh đã được chẩn đoán xác định;
- + Hướng dẫn phương pháp điều trị, chăm sóc và theo dõi cho trẻ.

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.

## **Chương IV**

### **PHÂN TUYỂN KỸ THUẬT SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH**

#### **Điều 8 . Tuyển Trung ương**

Bệnh viện Phụ sản Trung ương, Trường Đại học Y Dược Huế, Bệnh viện Từ Dũ - thành phố Hồ Chí Minh, 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 có nhiệm vụ:

1. Chịu trách nhiệm chuyên môn, kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh trong phạm vi được phân công;
2. Chỉ đạo, hướng dẫn chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh cho tuyến tỉnh và tuyến huyện;
3. Đào tạo chuyên môn, nghiệp vụ về sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;
4. 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;
5. Thực hiện các xét nghiệm sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh;
6. Giám sát, hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến dưới;
7. Tổ chức mạng lưới thống kê, báo cáo.
8. 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.

#### **Điều 9 . Tuyển tỉnh**

Bệnh viện Phụ sản, bệnh viện Sản Nhi 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:

1. 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;
2. 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;
3. Thực hiện các xét nghiệm sàng lọc trước sinh (siêu âm, sinh hóa) phát hiện các trường hợp nghi ngờ về chuyển tuyến trên. Trong trường hợp có chẩn

đoán xác định (như thai vô sọ, não úng thủy nặng, thoát vị thần kinh...) thì Hội đồng chuyên môn cơ sở quyết định và xử trí theo quy định về phân tuyến kỹ thuật;

4. 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;
5. Chỉ đạo, giám sát và hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến dưới;
6. Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

#### **Điều 10. Tuyến huyện**

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

1. 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;
2. 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.
3. 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;

4. Chỉ đạo, giám sát và hỗ trợ kỹ thuật cho tuyến xã;
5. Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

#### **Điều 11. Tuyến xã**

Trạm y tế xã có nhiệm vụ:

1. Thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động, giáo dục, tư vấn về sàng lọc trước sinh và sơ sinh tại cộng đồng;
2. Phát hiện thai phụ có nguy cơ cao, tư vấn, hướng dẫn chuyển tuyến để thực hiện các kỹ thuật sàng lọc trước sinh;
3. 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;
4. Quản lý, chăm sóc các trường hợp theo chỉ định của tuyến trên;
5. Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

### **Chương IV**

#### **ĐIỀU KHOẢN THI HÀNH**

#### **Điều 12. Hiệu lực thi hành**

Thông tư này có hiệu lực thi hành kể từ ngày      tháng      năm 2015.

### **Điều 13. Trách nhiệm tổ chức thực hiện**

Vụ Sức khoẻ Bà mẹ - Trẻ em có trách nhiệm chủ trì, phối hợp với Tổng cục Dân số - Kế hoạch hóa gia đình, Cục Quản lý khám, chữa bệnh, Vụ Pháp chế và các đơn vị liên quan tổ chức việc hướng dẫn, chỉ đạo, kiểm tra, thanh tra việc thực hiện Thông tư này.

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 (Vụ Sức khoẻ Bà mẹ - Trẻ em) để xem xét, giải quyết theo thẩm quyền./.

#### ***Nơi nhận:***

- Văn phòng Chính phủ (Phòng Công báo, Cổng thông tin điện tử Chính phủ);
- Bộ Tư pháp (Cục KTVBQPPL);
- Bộ trưởng (đề B/c);
- Các Thứ trưởng Bộ Y tế (để phối hợp chỉ đạo)
- Sở Y tế các tỉnh, thành phố trực thuộc TW;
- Các đơn vị trực thuộc Bộ, Y tế các ngành;
- Các Vụ, Cục, Tổng Cục, Thanh tra Bộ, Văn phòng Bộ;
- Cổng thông tin điện tử Bộ Y tế;
- Lưu: VT, PC, BMTE.

#### **LÃNH ĐẠO BỘ**