

**QUYẾT ĐỊNH****Về việc ban hành Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong  
sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh****BỘ TRƯỞNG BỘ Y TẾ**

*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;*

*Căn cứ 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;*

*Căn cứ Thông tư số 30/2019/TT-BYT ngày 03 tháng 12 năm 2019 của Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung một số điều của 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;*

*Theo đề nghị của Tổng cục trưởng Tổng cục Dân số,*

**QUYẾT ĐỊNH:**

**Điều 1.** Ban hành kèm theo Quyết định này “Hướng dẫn về chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh”.

**Điều 2.** Quyết định này có hiệu lực kể từ ngày ký và thay thế Quyết định số 573/QĐ-BYT ngày 11 tháng 02 năm 2010 của Bộ trưởng Bộ Y tế về việc ban hành Quy trình sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh.

**Điều 3.** Các ông (bà): Chánh Văn phòng Bộ; Tổng cục trưởng Tổng cục Dân số; Vụ trưởng Vụ Sức khỏe Bà mẹ - Trẻ em; Cục trưởng Cục Quản lý Khám, chữa bệnh; Thủ trưởng các đơn vị thuộc và trực thuộc Bộ Y tế; Giám đốc Sở Y tế các tỉnh, thành phố, Thủ trưởng Y tế các ngành và các đơn vị có liên quan chịu trách nhiệm thi hành Quyết định này./.

**Nơi nhận:**

- Như Điều 3;
- PTTg Vũ Đức Đam (để báo cáo);
- Các đồng chí Thứ trưởng;
- Các Vụ, Cục, Thanh tra Bộ, Văn phòng Bộ;
- Công TTĐT Bộ Y tế;
- Trung TTĐT TCDS;
- Lưu: VT, PC, BMTE, QLKCB, TCDS (05).

**KT. BỘ TRƯỞNG  
THỨ TRƯỞNG**

**BỘ Y TẾ**

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

**HƯỚNG DẪN**

**Chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh**  
*(Ban hành kèm theo Quyết định số /QĐ-BYT*  
*ngày tháng năm 2020 của Bộ trưởng Bộ Y tế)*

**Chương I**

**QUY ĐỊNH CHUNG**

**Điều 1. Mục đích**

Sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh để phát hiện, can thiệp và điều trị sớm các bệnh, tật, các rối loạn chuyển hóa, di truyền ngay trong giai đoạn bào thai và sơ sinh giúp cho trẻ sinh ra phát triển bình thường hoặc tránh được những hậu quả nặng nề về thể chất và trí tuệ, giảm thiểu số người tàn tật, thiếu năng trí tuệ trong cộng đồng, góp phần nâng cao chất lượng dân số.

**Điều 2. Phạm vi điều chỉnh**

Chuyên môn kỹ thuật trong sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh.

**Điều 3. Đối tượng áp dụng**

Quyết định 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 sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh tại Việt Nam.

**Chương II**

**HƯỚNG DẪN CHUYÊN MÔN KỸ THUẬT TRONG**  
**SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH**

**Điều 4. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng đầu thai kỳ**

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

Việc sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia được thực hiện ở tuổi thai trước 21 tuần và được thực hiện càng sớm càng tốt.

1.1. Đối tượng, phương pháp sàng lọc, chẩn đoán

a) Sàng lọc

- Đối tượng: Phụ nữ mang thai trong 3 tháng đầu thai kỳ.
- Phương pháp: Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi.

b) Chẩn đoán

- Đối tượng
  - + Phụ nữ mang thai có kết quả sàng lọc nghi ngờ mang gen bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia;
  - + Chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi có kết quả sàng lọc dương tính;
  - + Phụ nữ mang thai có tình trạng phù thai;
  - + Tiền sử phụ nữ mang thai đã có con bị bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia hoặc tiền sử phù thai.
- Phương pháp
  - + Xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi;
  - + Xét nghiệm thành phần huyết sắc tố của phụ nữ mang thai, chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi có nguy cơ cao;
  - + Xét nghiệm gen globin của phụ nữ mang thai và chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi;
  - + Xét nghiệm di truyền từ gai rau khi thai 11 tuần đến 14 tuần hoặc tế bào dịch ối khi thai từ 16 tuần;
  - + Chẩn đoán gen bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia của thai nhi.

1.2. Quy trình thực hiện sàng lọc, chẩn đoán

Phụ nữ mang thai nên được sàng lọc trước 14 tuần thai theo trình tự sau:

- Tổng phân tích tế bào máu ngoại vi của phụ nữ mang thai.

Ngưỡng nguy cơ sẽ do cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện sàng lọc lựa chọn dựa trên điều kiện kỹ thuật, loại sinh phẩm, trang thiết bị, bằng chứng khoa học.

Theo khuyến cáo của Viện huyết học - Truyền máu Trung ương, ngưỡng sàng lọc của MCV là 85 fl và MCH là 28 pg.

+ Nếu kết quả xét nghiệm là nguy cơ thấp: hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai định kỳ theo quy định.

+ Nếu kết quả xét nghiệm là nguy cơ cao: tư vấn làm xét nghiệm tổng phân tích tế bào máu ngoại vi với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi.

. Nếu kết quả xét nghiệm với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi là nguy cơ thấp: dừng lại.

. Nếu kết quả xét nghiệm với chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi là nguy cơ cao: tư vấn xét nghiệm để xác định thành phần huyết sắc tố của phụ nữ mang thai và chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi. Kết quả xét nghiệm sẽ được các chuyên gia huyết học và/hoặc chuyên gia tư vấn di truyền phân tích để đưa ra quyết định xét nghiệm gen bệnh theo từng trường hợp cụ thể.

- Xét nghiệm gen globin cho phụ nữ mang thai và chồng của phụ nữ mang thai hoặc cha của thai nhi. Căn cứ kết quả xét nghiệm gen globin, chuyên gia huyết học và/hoặc chuyên gia tư vấn di truyền sẽ tư vấn theo từng trường hợp cụ thể.

- Trong trường hợp cần xác định gen globin của thai nhi sẽ chỉ định lấy gai rau hoặc nước ối để chẩn đoán bằng kỹ thuật thích hợp. Căn cứ vào kết quả chẩn đoán chuyên gia huyết học và/hoặc chuyên gia tư vấn di truyền sẽ tư vấn theo từng trường hợp cụ thể, trường hợp thai nhi bị bệnh nặng sẽ tư vấn chấm dứt thai kỳ.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 1. Sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia.

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

2.1. Đối tượng, phương pháp sàng lọc, chẩn đoán

a) Sàng lọc

- Đối tượng: Phụ nữ mang thai trong 3 tháng đầu thai kỳ.

- Phương pháp

+ Siêu âm thai: để xác định số lượng thai, đo chiều dài đầu mông của thai với mục đích xác định tuổi thai tương ứng 11 tuần đến 13 tuần 6 ngày, khảo sát cấu trúc thai, đo khoảng sáng sau gáy, xương mũi và các dấu hiệu khác.

+ Xét nghiệm máu mẹ: ngoài việc tổng phân tích tế bào máu ngoại vi để sàng lọc bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia sẽ xét nghiệm các chất PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein A) và free beta hCG (free beta human Chorionic Gonadotropin) để sàng lọc các bất thường nhiễm sắc thể.

Để sàng lọc các bất thường nhiễm sắc thể có thể sử dụng 2 chỉ số PAPP-A và free beta hCG và các chỉ số siêu âm trên các chương trình tính nguy cơ phù hợp.

+ Xét nghiệm ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ (kỹ thuật sàng lọc trước sinh không xâm lấn - NIPT) để sàng lọc các bất thường nhiễm sắc thể của thai nhi.

Khuyến cáo: tuần thai để thực hiện xét nghiệm NIPT nên  $\geq 10$  tuần sau khi có kết quả siêu âm thai và được chuyên gia tư vấn di truyền tư vấn để có chỉ

định phù hợp. Xét nghiệm này có thể thay thế xét nghiệm PAPP-A và free beta hCG hoặc bổ sung cho các xét nghiệm trên tùy theo trường hợp.

b) Chẩn đoán

- Đối tượng

+ Những phụ nữ mang thai có bất thường hình thái thai nhi và/hoặc có kết quả sàng lọc nguy cơ cao bất thường nhiễm sắc thể hoặc một số bệnh lý di truyền.

+ Những phụ nữ mang thai có nguy cơ sinh con dị tật bẩm sinh dựa trên tiền sử gia đình và có thể chẩn đoán bằng các kỹ thuật phù hợp.

- Phương pháp

+ Sử dụng kỹ thuật siêu âm phù hợp để chẩn đoán các hình thái bất thường của thai nhi.

+ Sử dụng các kỹ thuật xét nghiệm di truyền phù hợp để xác định bất thường gen, nhiễm sắc thể.

2.2. Quy trình thực hiện sàng lọc, chẩn đoán

Phụ nữ mang thai nên được sàng lọc từ tuần thai thứ 11 đến 13 tuần 6 ngày (tính tuổi thai theo chiều dài đầu mông của thai nhi, hạn chế tối đa tính tuổi thai theo kỳ kinh cuối cùng của phụ nữ mang thai) theo trình tự sau:

- Siêu âm thai để xác định số lượng thai, vị trí bánh rau, đo chiều dài đầu mông để xác định tuổi thai, khảo sát hình thái, cấu trúc thai, đo khoảng sáng sau gáy và các dấu hiệu siêu âm khác (nếu có) để tính nguy cơ mắc thể ba nhiễm 21, 18 và 13.

Trường hợp siêu âm phát hiện thấy thai nhi có bất thường nặng, tiên lượng thai kỳ xấu, không thể chữa khỏi hoặc không thể sống sau sinh thì tư vấn, hội chẩn chấm dứt thai kì. Các trường hợp khác thực hiện tiếp các bước sau đây:

- Thực hiện xét nghiệm sàng lọc trước sinh bằng phương pháp sinh hóa miễn dịch để định lượng PAPP-A và free beta hCG, kết hợp thông tin lâm sàng, siêu âm để tính nguy cơ thai bị bất thường nhiễm sắc thể 21, 18 và 13.

- Trong trường hợp phụ nữ mang thai muốn thực hiện xét nghiệm sàng lọc bằng ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ thì có thể thực hiện xét nghiệm này từ tuần thai thứ 10 của thai kỳ. Tuy nhiên trước đó cần siêu âm thai và đánh giá tiền sử mẹ để loại trừ một số trường hợp không thể chỉ định làm xét nghiệm này.

Ngưỡng nguy cơ sẽ do cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện sàng lọc lựa chọn dựa trên điều kiện kỹ thuật, loại sinh phẩm, trang thiết bị, bằng chứng khoa học và chương trình tính nguy cơ.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ thấp (kết quả siêu âm thai, kết quả xét nghiệm các chất PAPP-A và free beta hCG hoặc kết quả NIPT): hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ cao (kết quả siêu âm thai, kết quả xét nghiệm các chất PAPP-A và free beta hCG hoặc kết quả NIPT): tư vấn để chẩn đoán trước sinh hoặc tư vấn phụ nữ mang thai chỉ có xét nghiệm các chất PAPP-A và free beta hCG nguy cơ cao làm xét nghiệm sàng lọc bằng ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ (để tăng hiệu quả của sàng lọc) trước khi quyết định thực hiện chẩn đoán trước sinh.

Thực hiện thủ thuật lấy mẫu gai rau (tuần thai 11 đến 14) để xét nghiệm di truyền chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật phù hợp.

+ Trường hợp không phát hiện được bất thường nhiễm sắc thể: hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Trường hợp phát hiện được bất thường nhiễm sắc thể: cần hội chẩn, nếu tiên lượng thai kỳ xấu, không thể điều trị hoặc không thể sống sau sinh sẽ tư vấn chấm dứt thai kỳ.

+ Trường hợp có chỉ định xét nghiệm gen, chuyên gia tư vấn di truyền sẽ tư vấn căn cứ vào kết quả xét nghiệm.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 2. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường về số lượng nhiễm sắc thể và hình thái thai nhi trong 3 tháng đầu thai kỳ.

### **Điều 5. Sàng lọc, chẩn đoán trước sinh trong 3 tháng giữa thai kỳ**

1. Sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia theo hướng dẫn tại Khoản 1 Điều 4 của Quyết định này với đối tượng chưa sàng lọc 3 tháng đầu.

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

#### **2.1. Đối tượng, phương pháp sàng lọc, chẩn đoán**

##### **a) Sàng lọc**

- Đối tượng: Phụ nữ mang thai trong 3 tháng giữa thai kỳ.

- Phương pháp

+ Siêu âm thai: để phát hiện một số bất thường hình thái của thai nhi.

+ Xét nghiệm máu mẹ: nếu chưa sàng lọc PAPP-A và free beta hCG ở 3 tháng đầu thai kỳ sẽ sử dụng xét nghiệm 3 chất AFP (Alpha Fetoprotein), hCG (Human Chorionic Gonadotropin) hoặc beta hCG, uE3 (unconjugated Estriol) (xét nghiệm bộ ba: triple test), có thể thêm inhibin A (xét nghiệm bộ bốn: quadruple test) để sàng lọc thai nhi có nguy cơ cao 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) và dị tật hở ống thần kinh từ tuần thai 15 đến 22 tuần, tốt nhất là từ tuần thai 16 đến 18.

+ Có thể sử dụng kỹ thuật xét nghiệm ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ để sàng lọc hội chứng Down, hội chứng Edwards, hội chứng Patau và một số bất thường nhiễm sắc thể khác.

#### b) Chẩn đoán

- Đối tượng

+ Những phụ nữ mang thai có bất thường hình thái thai nhi và/hoặc có kết quả sàng lọc nguy cơ cao bất thường nhiễm sắc thể hoặc một số bệnh lý di truyền.

+ Những phụ nữ mang thai có nguy cơ sinh con dị tật bẩm sinh dựa trên tiền sử gia đình và có thể chẩn đoán bằng các kỹ thuật phù hợp.

- Phương pháp

+ Sử dụng kỹ thuật siêu âm phù hợp để chẩn đoán các hình thái bất thường của thai nhi.

+ Sử dụng các kỹ thuật xét nghiệm di truyền phù hợp để xác định bất thường gen, nhiễm sắc thể.

#### 2.2. Quy trình thực hiện sàng lọc, chẩn đoán

- Siêu âm thai để phát hiện các bất thường hình thái thai nhi

+ Những bất thường hình thái thai nhi có bất thường bẩm sinh nặng (nguy cơ cao), tiên lượng thai kỳ xấu, không thể chữa khỏi hoặc không thể sống sau sinh tư vấn kết quả siêu âm, hội chẩn chấm dứt thai kỳ theo quy định.

+ Những bất thường hình thái thai nhi (nguy cơ cao) có thể sửa chữa được (theo ý kiến của hội đồng chuyên môn) thì cần xét nghiệm chẩn đoán di truyền trước sinh để khẳng định.

+ Những trường hợp không phát hiện bất thường hình thái thai nhi (nguy cơ thấp) thì hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

- Sàng lọc bất thường nhiễm sắc thể (nếu chưa sàng lọc trong 3 tháng đầu thai kỳ): thực hiện xét nghiệm bộ ba hoặc bộ bốn kết hợp với thông tin lâm sàng để tính nguy cơ thai bị lệch bội nhiễm sắc thể hoặc ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ.

Ngưỡng nguy cơ sẽ do cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện sàng lọc lựa chọn dựa trên điều kiện kỹ thuật, loại sinh phẩm, trang thiết bị, bằng chứng khoa học và chương trình tính nguy cơ.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ thấp (kết quả xét nghiệm bộ ba hoặc bộ bốn hoặc ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ): hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Nếu có nguy cơ cao dị tật hở ống thần kinh (kết quả xét nghiệm bộ ba hoặc bộ bốn): siêu âm thai để đánh giá hình thái cấu trúc của thai.

+ Nếu kết quả sàng lọc nguy cơ cao bất thường nhiễm sắc thể (kết quả xét nghiệm bộ ba hoặc bộ bốn hoặc ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ): tư

vấn đề chẩn đoán trước sinh hoặc tư vấn phụ nữ mang thai chỉ có xét nghiệm bộ ba hoặc xét nghiệm bộ bốn nguy cơ cao làm xét nghiệm sàng lọc bằng ADN của thai nhi lưu hành trong máu mẹ (để tăng hiệu quả của sàng lọc) trước khi quyết định thực hiện chẩn đoán trước sinh.

- Thực hiện chẩn đoán trước sinh với phụ nữ mang thai có nguy cơ cao bất thường di truyền bằng sàng lọc siêu âm thai, xét nghiệm bộ ba, xét nghiệm bộ bốn, NIPT. Thực hiện thủ thuật lấy nước ối (từ tuần thai 16) hoặc máu cuống rốn (từ tuần thai 18) để xét nghiệm di truyền chẩn đoán trước sinh bằng kỹ thuật phù hợp.

+ Trường hợp không phát hiện được bất thường nhiễm sắc thể: hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Trường hợp phát hiện được bất thường nhiễm sắc thể: cần hội chẩn, nếu tiên lượng thai kỳ xấu, không thể điều trị hoặc không thể sống sau sinh sẽ tư vấn chấm dứt thai kỳ.

+ Trường hợp phát hiện dị tật ống thần kinh bằng siêu âm thai, chuyên gia tư vấn kết quả; trường hợp siêu âm không phát hiện dị tật ống thần kinh hờ thì hướng dẫn phụ nữ mang thai khám thai theo định kỳ.

+ Trường hợp có chỉ định xét nghiệm gen, chuyên gia tư vấn di truyền sẽ tư vấn căn cứ vào kết quả xét nghiệm.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 3. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường về số lượng nhiễm sắc thể và hình thái thai nhi trong 3 tháng giữa thai kỳ.

### **Điều 6. Trong 3 tháng cuối thai kỳ**

Trong 3 tháng cuối thai kỳ phụ nữ mang thai 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 7. Điều trị trước sinh**

Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thực hiện điều trị trước sinh theo quy định tại Điều 6 của 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.

### **Điều 8. Quy định về cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh đối với cơ sở khám bệnh, chữa bệnh**

1. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh thực hiện phân tuyến chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh theo quy định tại Thông tư số 43/2013/TT-BYT ngày 11 tháng 12 năm 2013 của Bộ trưởng Bộ Y tế quy định chi tiết phân tuyến chuyên môn kỹ thuật đối với hệ thống cơ sở khám bệnh, chữa bệnh và Thông tư số 21/2017/TT-BYT ngày 10 tháng 5 năm 2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục kỹ thuật trong khám bệnh, chữa bệnh ban hành kèm theo



Thông tư số 43/2013/TT-BYT ngày 11 tháng 12 năm 2013 của Bộ trưởng Bộ Y tế quy định chi tiết phân tuyến chuyên môn kỹ thuật đối với hệ thống cơ sở khám bệnh, chữa bệnh.

2. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh tư nhân có cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh thực hiện phân tuyến chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh theo quy định tại Quyết định số 6062/QĐ-BYT ngày 29 tháng 12 năm 2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành tiêu chí phân tuyến chuyên môn kỹ thuật và xếp hạng tương đương đối với các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh tư nhân.

### **Chương III**

## **HƯỚNG DẪN CHUYÊN MÔN KỸ THUẬT TRONG SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ SƠ SINH**

### **Điều 9. Sàng lọc sơ sinh**

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

a) Đối tượng

- Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 72 giờ.

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

- Nếu trẻ cần truyền máu, mẫu máu sàng lọc cần lấy trước khi 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 khám bệnh, chữa bệnh có cung cấp dịch vụ xét nghiệm sàng lọc sơ sinh (sau đây gọi tắt là cơ sở sàng lọc sơ sinh).

- Cơ sở sàng lọc sơ sinh sử dụng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô để sàng lọc các bệnh (suy giáp trạng bẩm sinh, tăng sản thượng thận bẩm sinh, thiếu men G6PD, một số rối loạn chuyển hoá bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và các bệnh di truyền khác).

c) Quy trình thực hiện sàng lọc

- Lấy mẫu máu khô gót chân trẻ sơ sinh.

+ Sử dụng mẫu giấy thấm chuyên dụng đạt chuẩn, có hạn sử dụng.

+ Điền đầy đủ các thông tin in sẵn trên thẻ trước khi lấy mẫu máu (đặc biệt phải ghi rõ địa chỉ và số điện thoại để liên lạc với gia đình khi cần thông báo kết quả xét nghiệm sàng lọc).

- Bảo quản và vận chuyển mẫu máu khô đến cơ sở sàng lọc sơ sinh.

+ Sau khi lấy mẫu máu sơ sinh, thẻ thấm máu phải được để khô tự nhiên ở nhiệt độ phòng 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 nên 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 cơ sở sàng lọc sơ sinh theo đường bưu điện hoặc các phương tiện khác.

- Xét nghiệm sàng lọc

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

+ Suy giáp trạng bẩm sinh: xét nghiệm định lượng TSH (Thyroid Stimulating Hormone) trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Tăng sản thượng thận bẩm sinh: xét nghiệm định lượng 17-OHP (17-Hydroxyprogesterone) trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Thiếu men G6PD (enzym Glucose 6-Phosphate Dehydrogenase): đo hoạt độ men G6PD trong thẻ thấm máu khô để sàng lọc.

+ Một số rối loạn chuyển hoá bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và các bệnh di truyền khác.

- Thông báo kết quả sàng lọc

+ Trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ thấp, hàng tháng cơ sở sàng lọc sơ sinh thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ quan quản lý, đồng thời thông báo kết quả xét nghiệm cho cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để trả lời cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ. Trong trường hợp cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ được sàng lọc có yêu cầu, cơ sở sàng lọc sơ sinh có trách nhiệm trả lời trực tiếp.

+ Trường hợp có kết quả xét nghiệm sàng lọc nguy cơ cao, cơ sở sàng lọc sơ sinh phải thông báo, tư vấn ngay kết quả xét nghiệm cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ để chẩn đoán theo quy định; đồng thời thông báo cho cơ quan quản lý và cơ sở khám bệnh, chữa bệnh lấy mẫu máu của trẻ sơ sinh để phối hợp giải quyết.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 4. Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật trên mẫu máu khô

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

2.1. Sàng lọc khiếm thính bẩm sinh

a) Đối tượng: Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ hoặc ngay trước khi xuất viện nếu xuất viện trước 24 giờ sau sinh.

b) Phương pháp: Sàng lọc bằng kỹ thuật đo âm ốc tai (OAE: Otoacoustic Emission) tự động - AOAЕ (có 2 loại máy OAE tự động là TE OAE hoặc DP OAE) hoặc đo đáp ứng thính giác thân não (ABR: Auditory Brainstem Response) tự động - AABR.

c) Quy trình thực hiện sàng lọc

Trẻ sơ sinh ngủ sâu trong phòng cách âm, kỹ thuật viên lắp núm tai vào đầu dò, nhẹ nhàng đưa núm tai vào ống tai ngoài của trẻ, bật máy đo, máy tự động đo.

Phiên giải kết quả:

- Kết quả là P (Pass) - “Đạt”: hiện tại, kết quả sàng lọc trẻ không nghi ngờ nghe kém (độ đặc hiệu > 95%).

- Nếu kết quả đo lần thứ nhất là R (Refer) - “Không đạt” (Refer lần 1) cho 1 tai hoặc cả 2 tai, cần hẹn bệnh nhân đo lại lần thứ hai sau 1 tháng.

Nếu sàng lọc lần thứ nhất bằng OAE thì tái sàng lọc lần thứ hai bằng OAE và ABR.

Nếu sàng lọc lần thứ nhất bằng ABR thì tái sàng lọc lần thứ hai bằng OAE và ABR.

- Nếu đo lại lần thứ hai, kết quả là “Đạt” thì giống như trên trẻ không nghi ngờ nghe kém (độ đặc hiệu > 95%).

- Nếu kết quả đo lại lần thứ hai là “Không đạt” (Refer lần 2): trẻ nghi ngờ nghe kém, cho 1 tai hoặc cả 2 tai. Trẻ cần được chuyển tới khoa tai mũi họng thuộc các bệnh viện có đủ khả năng làm các test thính giác chuyên sâu như đo ABR, ASSR để có thể trả lời chính xác là trẻ có bị nghe kém hay không, mức độ nghe kém và hướng can thiệp. Việc chẩn đoán thính lực (test ABR, ASSR) cần được đo trước 03 tháng tuổi. Nếu trẻ bị nghe kém cần can thiệp trước 06 tháng tuổi.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 5. Sàng lọc bệnh khiếm thính bẩm sinh.

2.2. Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh

a) Đối tượng: Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ hoặc ngay trước khi xuất viện nếu xuất viện trước 24 giờ sau sinh.

b) Phương pháp: đo độ bão hòa oxy máu qua da.

Sử dụng phương pháp đo độ bão hòa oxy máu qua da trong sàng lọc bệnh tim bẩm sinh, trẻ sơ sinh được đo ở tay bàn phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ 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 độ bão hòa oxy máu qua da 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) Quy trình thực hiện sàng lọc

Trẻ sơ sinh có tuổi từ 24 giờ đến 48 giờ được sàng lọc bệnh tim bẩm sinh sẽ được đo bão hòa oxy máu qua da bằng máy đo bão hòa oxy. Vị trí đo là bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) của trẻ. Máy đo bão hòa oxy được Bộ Y tế cho phép dùng trong cơ sở khám bệnh, chữa bệnh và phải sử dụng loại sensor dùng được trong sàng lọc dị tật tim bẩm sinh trẻ sơ sinh (do hãng sản xuất xác nhận).

Kết quả đo độ bão hòa oxy máu qua da được phân loại và xét phương án xử trí như sau:

- Kết quả đạt: nếu độ bão hòa oxy  $\geq 95\%$  ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) và độ chênh lệch độ bão hòa giữa 2 vị trí đo  $\leq 3\%$ , ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc. Dùng sàng lọc.

- Kết quả chưa đạt:

Trường hợp chưa đạt A: độ bão hòa oxy ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái)  $< 90\%$  ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc. Chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

Trường hợp chưa đạt B: độ bão hòa oxy  $< 95\%$  ở bàn tay phải và bàn chân (phải hoặc trái) hoặc mức chênh lệch độ bão hòa giữa 2 vị trí  $> 3\%$ , ở bất cứ lần đo nào của quá trình sàng lọc.

+ Nếu trẻ có kết quả chưa đạt như trường hợp B, trong lần sàng lọc đầu tiên, tiếp tục đo lần thứ hai sau lần đo thứ nhất một giờ.

+ Nếu kết quả sàng lọc lần thứ hai có kết quả chưa đạt như trường hợp B, tiếp tục đo lần thứ ba sau lần đo thứ hai một giờ.

+ Nếu kết quả sàng lọc lần thứ ba có kết quả chưa đạt như trường hợp B, trẻ cần được chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

Trong quá trình sàng lọc cần lưu ý tình trạng lâm sàng của trẻ, nếu nghe tim có tiếng bất thường (tiếng thổi) cần chuyển khám bác sĩ nhi tim mạch sớm.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 6. Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh bằng kỹ thuật đo độ bão hòa oxy máu qua da.

### **Điều 10. Chẩn đoán sơ sinh**

1. Các trường hợp kết quả sàng lọc có nguy cơ cao phải được các cơ sở sàng lọc sơ sinh tư vấn và giới thiệu đến các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh 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 do Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành.

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

2. Chẩn đoán sơ sinh đối với nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô

Các bệnh được chẩn đoán sơ sinh hiện nay đối với nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật xét nghiệm trên mẫu máu khô và các xét nghiệm sử dụng trong chẩn đoán:

a) Suy giáp trạng bẩm sinh: thăm khám lâm sàng toàn diện, xét nghiệm định lượng TSH, T4/FT4 và T3/FT3 trong huyết thanh và các xét nghiệm chẩn đoán hình ảnh xác định tuyến giáp (siêu âm, xạ hình tuyến giáp, v.v...) khi có chỉ định.

b) Tăng sản thượng thận bẩm sinh: thăm khám lâm sàng toàn diện, định lượng 17-OHP trong huyết thanh và/hoặc các xét nghiệm phân tích steroid sử dụng phổ khối hoặc phân tích đột biến gen gây bệnh khi có chỉ định.

c) Thiếu men G6PD: thăm khám lâm sàng toàn diện và định lượng hoạt độ men G6PD trong huyết thanh.

d) Một số rối loạn chuyển hoá axit amin, axit hữu cơ, oxy hoá axit béo và các bệnh dự trữ thể tiêu bào: thăm khám lâm sàng toàn diện và đánh giá tình trạng cấp cứu nếu có, phân tích axit amin huyết thanh, phân tích axit hữu cơ nước tiểu, đo hoạt độ enzym hay phân tích đột biến các gen gây bệnh v.v..., tùy theo chỉ định.

Bệnh nhi đã được chẩn đoán không mắc bệnh, cơ sở khám bệnh, chữa bệnh thông báo kết quả cho cha mẹ hoặc người giám hộ của trẻ sơ sinh đồng thời thông báo cho cơ quan quản lý, trẻ không cần phải theo dõi thêm.

Quy trình được thể hiện tại Sơ đồ 5. Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật trên mẫu máu khô.

#### **Điều 11. Quản lý, điều trị các bệnh nhi đã được chẩn đoán xác định**

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

#### **Điều 12. Quy định về cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh đối với cơ sở khám bệnh, chữa bệnh**

1. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh có cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh thực hiện phân tuyến chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh theo quy định tại Thông tư số 43/2013/TT-BYT ngày 11 tháng 12 năm 2013 của Bộ trưởng Bộ Y tế quy định chi tiết phân tuyến chuyên môn kỹ thuật đối với hệ thống cơ sở khám bệnh, chữa bệnh và Thông tư số 21/2017/TT-BYT ngày 10 tháng 5 năm 2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế sửa đổi, bổ sung danh mục kỹ thuật trong khám bệnh, chữa bệnh ban hành kèm theo

Thông tư số 43/2013/TT-BYT ngày 11 tháng 12 năm 2013 của Bộ trưởng Bộ Y tế quy định chi tiết phân tuyến chuyên môn kỹ thuật đối với hệ thống cơ sở khám bệnh, chữa bệnh.

2. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh tư nhân có cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh thực hiện phân tuyến chuyên môn kỹ thuật về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị sơ sinh theo quy định tại Quyết định số 6062/QĐ-BYT ngày 29 tháng 12 năm 2017 của Bộ trưởng Bộ Y tế ban hành tiêu chí phân tuyến chuyên môn kỹ thuật và xếp hạng tương đương đối với các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh tư nhân.

## **Chương IV**

### **HƯỚNG DẪN TỔ CHỨC THỰC HIỆN**

#### **SÀNG LỌC, CHẨN ĐOÁN, ĐIỀU TRỊ TRƯỚC SINH VÀ SƠ SINH**

#### **Điều 13. Tuyến Trung ương**

##### **1. Cơ quan quản lý**

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

##### **2. Cơ quan thực hiện**

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 Hà Nội, Bệnh viện Nhi Trung ương, Viện Huyết học - Truyền máu Trung ương, Trường Đại học Y Dược, Đại học Huế, Bệnh viện Từ Dũ, Bệnh viện Phụ sản Thành phố Cần Thơ, Bệnh viện Sản Nhi Nghệ An, các bệnh viện chuyên khoa và các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh được Bộ Y tế cho phép thực hiện chương trình sàng lọc, chẩn đoán, điều trị 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, điều trị trước sinh và sơ sinh;

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

c) Đào tạo chuyên môn, nghiệp vụ về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị 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, điều trị trước sinh và sơ sinh trong phạm vi được phân công;

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

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

g) Tổ chức mạng lưới thông kê, báo cáo;

h) Thành lập Hội đồng chuyên môn để xem xét, quyết định chỉ định chấm dứt thai kỳ trong trường hợp thai nhi có các bất thường bẩm sinh hoặc các bệnh lý di truyền.

#### **Điều 14. Tuyển tỉnh**

##### **1. Cơ quan quản lý**

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

##### **2. Cơ quan thực hiện**

Bệnh viện Phụ sản hoặc bệnh viện Sản nhi tỉnh, thành phố; cơ sở sàng lọc, chẩn đoán trước sinh và sơ sinh tỉnh, thành phố; khoa Sản bệnh viện đa khoa tỉnh, thành phố hoặc khu vực; trung tâm kiểm soát bệnh tật tỉnh, thành phố; các bệnh viện chuyên khoa, các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh liên quan có nhiệm vụ:

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

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

c) Thực hiện các xét nghiệm sàng lọc trước sinh (siêu âm, sinh hóa) phát hiện các trường hợp nghi ngờ để chuyển 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;

d) 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;

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

e) Thống kê, tổng hợp, báo cáo theo quy định.

#### **Điều 15. Tuyển huyện**

Trung tâm Y tế (phòng Dân số/Khoa Dân số; Khoa sức khỏe sinh sản)/Trung tâm Dân số-Kế hoạch hóa gia đình; Bệnh viện đa khoa 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, điều trị 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, 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 khám bệnh, chữa bệnh 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 16. Tuyến xã**

1. Trạm y tế xã có nhiệm vụ:

a) Thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động, giáo dục, tư vấn về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh tại cộng đồng;

b) Phát hiện phụ nữ mang thai có nguy cơ, tư vấn về sàng lọc, chẩn đoán, điều trị, hướng dẫn chuyển tuyến để thực hiện các kỹ thuật sàng lọc trước sinh;

c) Sàng lọc, phát hiện phụ nữ mang thai có nguy cơ cao mắc các bệnh di truyền;

d) Quản lý chăm sóc phụ nữ mang thai có nguy cơ cao theo chỉ định của tuyến trên;

đ) Thực hiện lấy mẫu máu gót chân của trẻ sơ sinh để chuyển đến các cơ sở thực hiện các xét nghiệm sàng lọc suy giáp trạng bẩm sinh, tăng sản thượng thận bẩm sinh, thiếu men G6PD, một số rối loạn chuyển hoá bẩm sinh của axit amin, axit hữu cơ, oxy hóa axit béo, các bệnh dự trữ thể tiêu bào và các bệnh di truyền khác theo quy định;

e) Quản lý chăm sóc các trường hợp nguy cơ cao mắc bệnh nội tiết, chuyển hóa và di truyền bẩm sinh sau sàng lọc sơ sinh;

g) Thống kê, tổng hợp, báo cáo;

h) Thực hiện các kỹ thuật sàng lọc trước sinh và sơ sinh khác theo quy định.

2. Cộng tác viên Dân số có nhiệm vụ:

a) Thực hiện các hoạt động tuyên truyền, vận động về lợi ích sàng lọc, chẩn đoán, điều trị 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, điều trị trước sinh và sơ sinh;

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

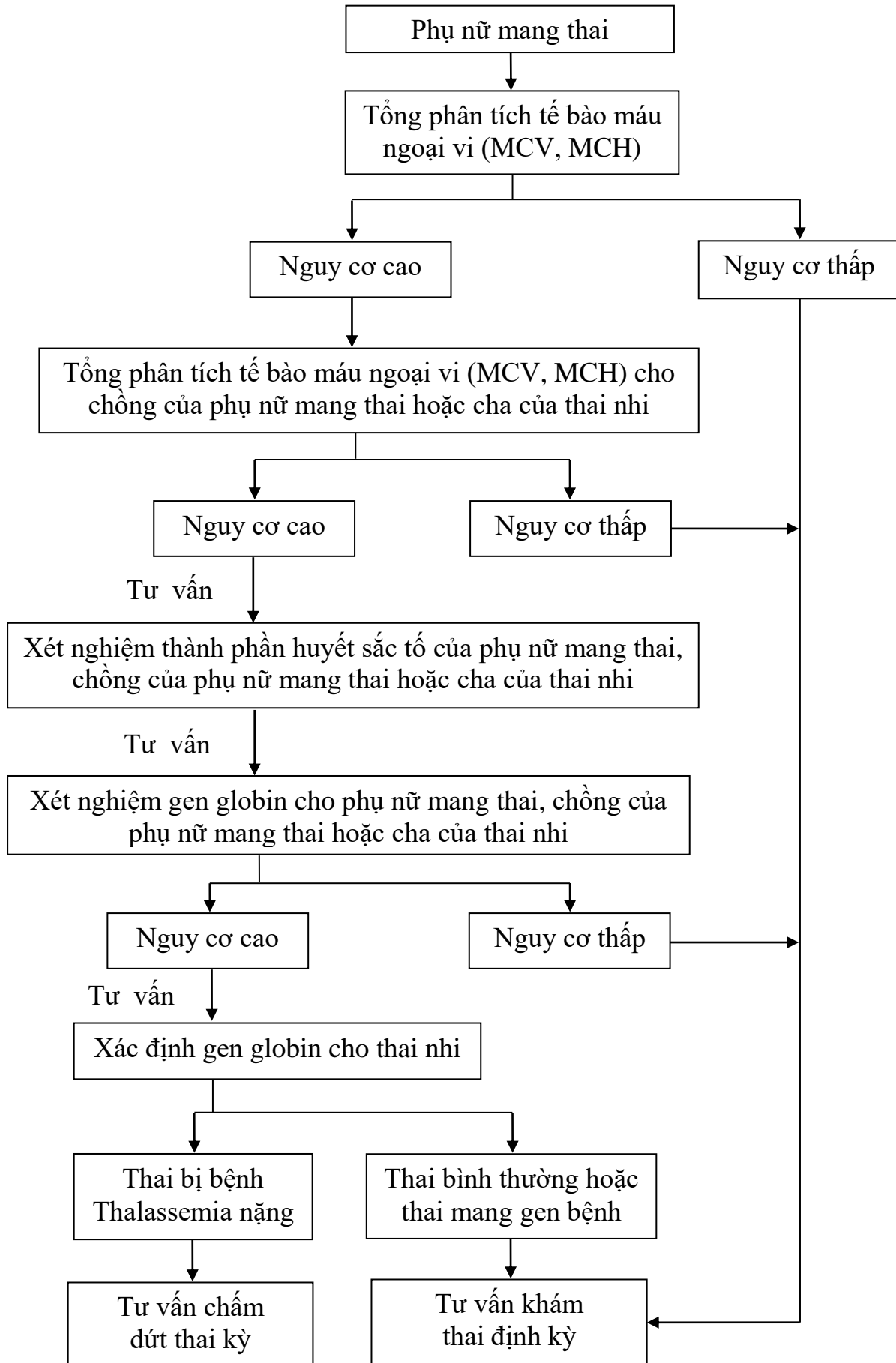
c) Theo dõi, quản lý các trẻ sơ sinh được chẩn đoán xác định mắc các bệnh về di truyền, chuyển hoá bẩm sinh.

### **Điều 17. Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh khác**

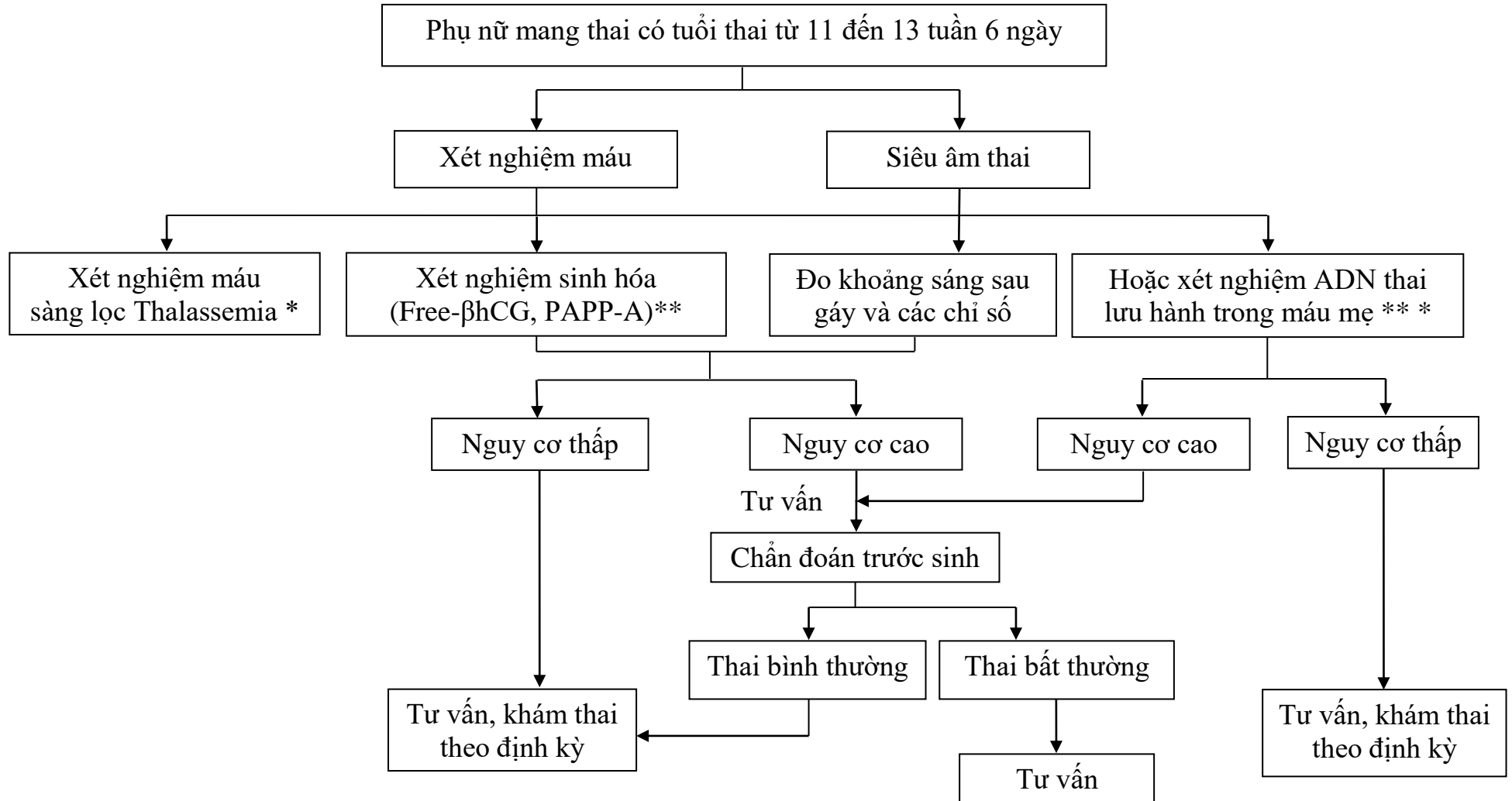
Các cơ sở khám bệnh, chữa bệnh khác có cung cấp dịch vụ sàng lọc, chẩn đoán, điều trị trước sinh và sơ sinh thực hiện theo nội dung Quyết định này và các quy định khác của Bộ Y tế./.



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



Sơ đồ 2. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường về số lượng nhiễm sắc thể và hình thái thai nhi trong 3 tháng đầu thai kỳ

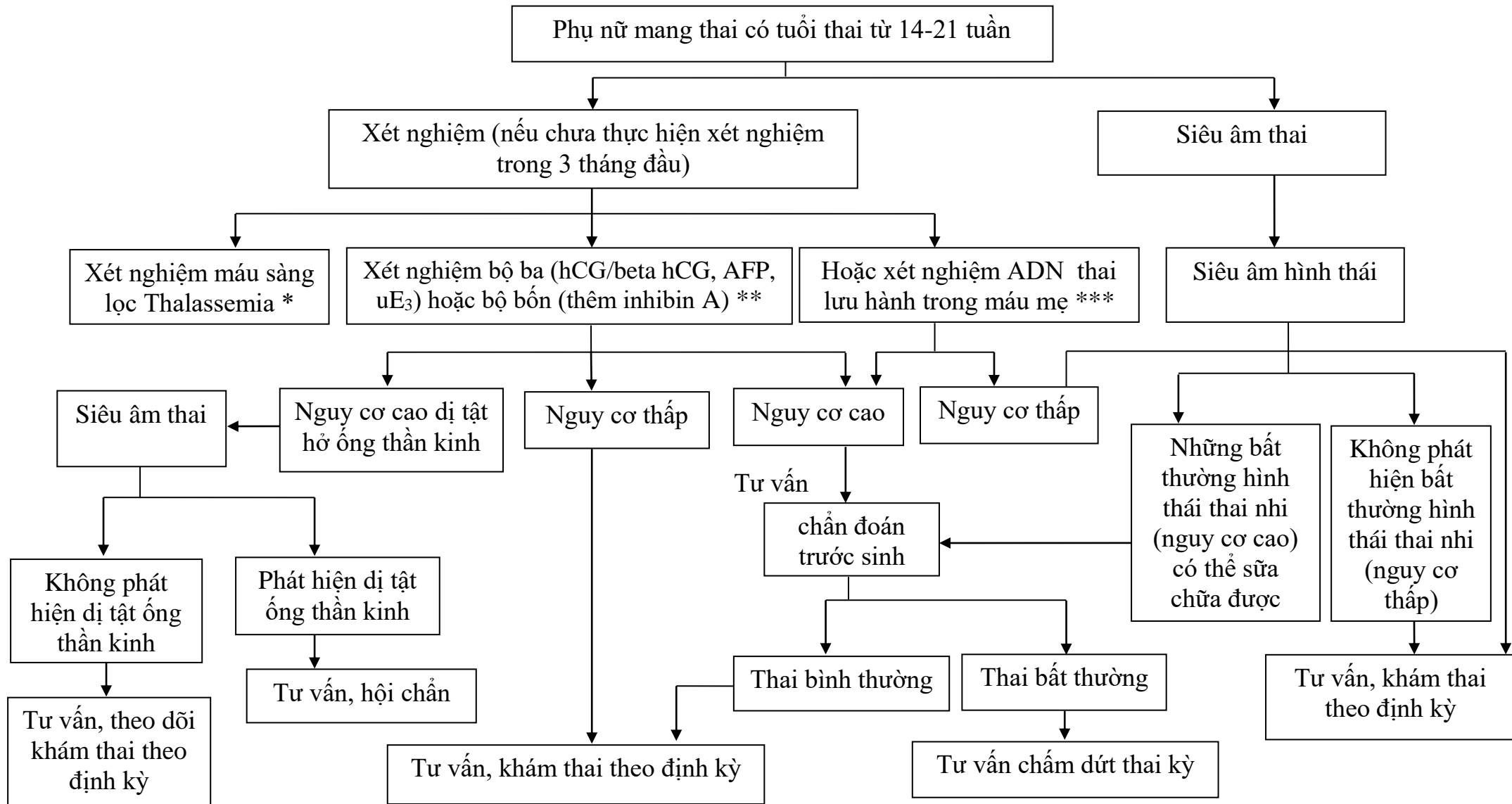


\*: Thực hiện theo quy trình tại sơ đồ 1. Sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia.

\*\* : Chỉ thực hiện ở các cơ sở đủ điều kiện.

\*\*\*: Có thể sử dụng để sàng lọc bổ sung khi có kết quả xét nghiệm sinh hóa/huyết thanh nguy cơ cao.

Sơ đồ 3. Sàng lọc, chẩn đoán một số bất thường về số lượng nhiễm sắc thể và hình thái thai nhi trong 3 tháng giữa thai kỳ

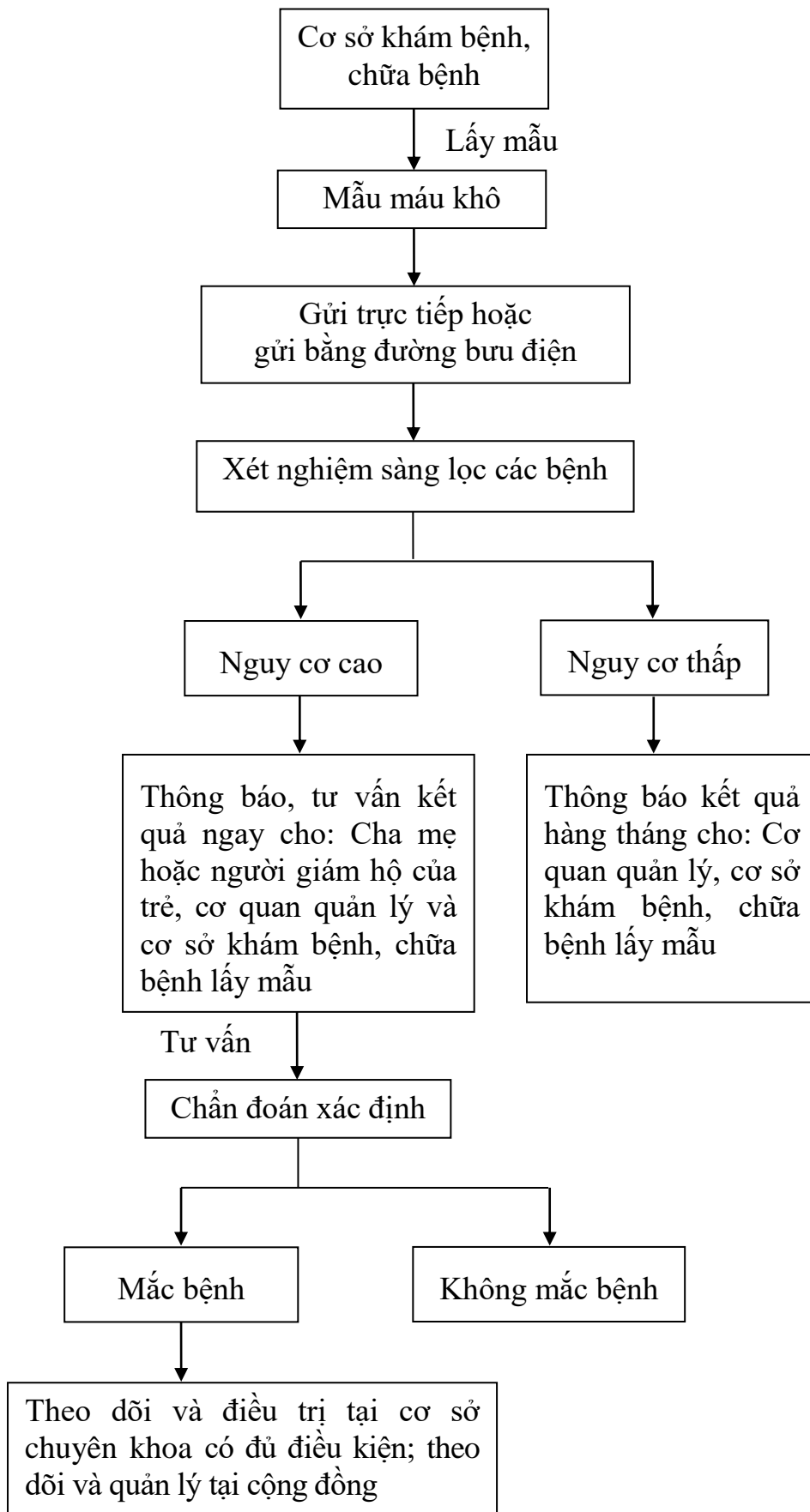


\*: Thực hiện theo quy trình tại sơ đồ 1. Sàng lọc, chẩn đoán bệnh tan máu bẩm sinh Thalassemia.

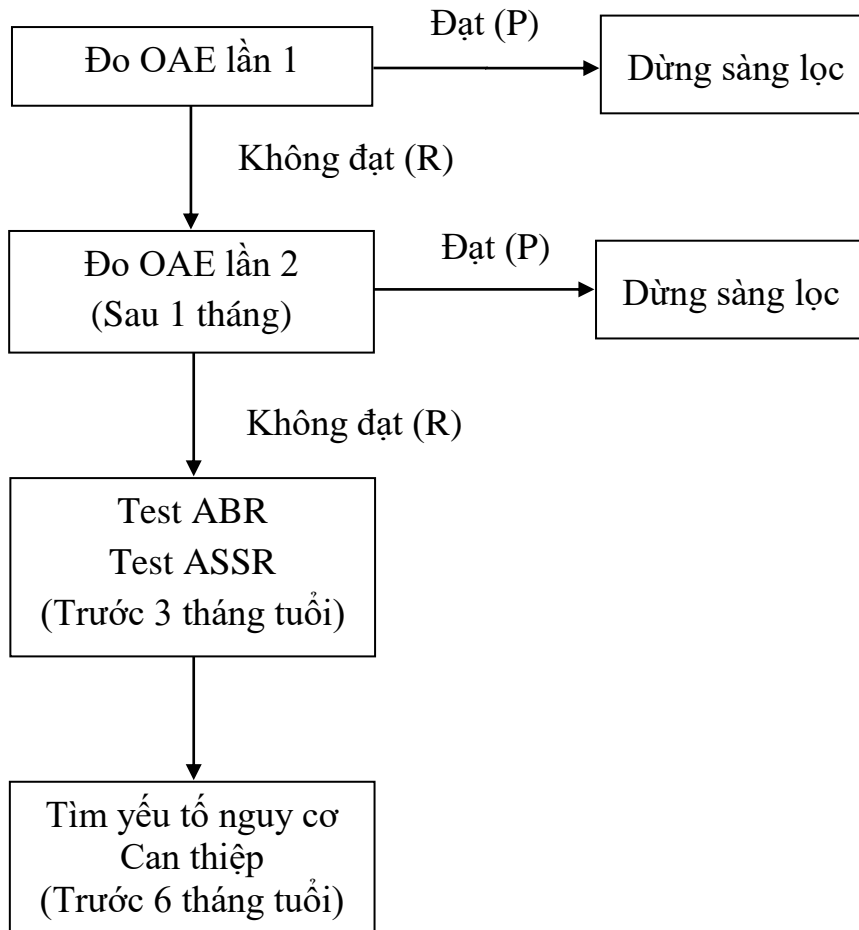
\*\* : Chỉ thực hiện ở các cơ sở đủ điều kiện.

\*\*\*: Có thể sử dụng để sàng lọc bổ sung khi có kết quả xét nghiệm sinh hóa/huyết thanh nguy cơ cao.

Sơ đồ 4. Sàng lọc, chẩn đoán sơ sinh nhóm bệnh sàng lọc bằng kỹ thuật trên mẫu máu khô



### Sơ đồ 5. Sàng lọc bệnh khiếm thính bẩm sinh



*Ghi chú: Pass (trẻ không nghe kém)- Đạt.*

*R: Refer (nghe ngờ nghe kém) - Không đạt.*

*OAE: Oto Acoustis Emission (Âm ốc tai).*

*ABR: Auditory Brainstem Response (Điện thính giác thân não).*

*ASSR: Auditory Steady State Response (Điện thính giác ổn định).*

Sơ đồ 6. Sàng lọc bệnh tim bẩm sinh bằng kỹ thuật đo độ bão hòa oxy máu qua da

