

Số: /TB- BVĐHYHN

Hà Nội, ngày tháng năm 2025

THÔNG BÁO

Về việc yêu cầu báo giá dịch vụ phục vụ công tác khám chữa bệnh của Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Kính gửi: Các nhà cung cấp tại Việt Nam

Bệnh viện Đại học Y Hà Nội có nhu cầu tiếp nhận báo giá để tham khảo, xây dựng giá gói thầu, làm cơ sở tổ chức lựa chọn nhà thầu cho gói thầu thuê dịch vụ xét nghiệm chi tiết như Phụ lục 3 kèm theo.

I. Thông tin của đơn vị yêu cầu báo giá

1. Đơn vị yêu cầu báo giá: Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

2. Thông tin liên hệ của người chịu trách nhiệm tiếp nhận báo giá:

Bà Phạm Thị Thanh Thủy, Chuyên viên Phòng Vật tư thiết bị- Quản trị, Phòng 513, tòa nhà A2, Bệnh viện Đại học Y Hà Nội. SĐT: 0964.435.666.

3. Cách thức tiếp nhận báo giá:

Nhận trực tiếp tại địa chỉ: Phòng Vật tư thiết bị - Quản trị, Phòng 513, tòa nhà A2, Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

4. Thời hạn tiếp nhận báo giá: Từ 08h00 ngày 23 tháng 10 năm 2025 đến trước 17h00 ngày 03 tháng 11 năm 2025.

Các báo giá nhận được sau thời điểm nêu trên sẽ không được xem xét.

5. Thời hạn có hiệu lực của báo giá: Tối thiểu 180 ngày, kể từ ngày 03 tháng 11 năm 2025.

II. Nội dung yêu cầu báo giá:

1. Danh mục dịch vụ: Chi tiết trong Bảng mô tả các tính năng, yêu cầu kỹ thuật cơ bản của các dịch vụ tại Phụ lục 03 kèm theo.

2. Địa điểm thực hiện xét nghiệm: Bệnh viện Đại học Y Hà Nội, số 1 Tôn Thất Tùng, Đống Đa, Hà Nội.

3. Dự kiến về các điều khoản tạm ứng, thanh toán hợp đồng:

- Giá trị thanh toán: bằng số lượng thực tế nhà thầu đã thực hiện nhân với đơn giá cố định trong hợp đồng hoặc phụ lục hợp đồng (nếu có).

- Phương thức thanh toán: chuyển khoản trong vòng 90 ngày tính từ ngày cuối cùng của tháng xuất hóa đơn sau khi Bên A nhận được hóa đơn chứng từ hợp lệ, hợp pháp.

4. Thời gian thực hiện hợp đồng: 24 tháng kể từ ngày ký

5. Các thông tin khác (nếu có).

- Kính đề nghị các công ty, các nhà cung cấp nghiên cứu kỹ các yêu cầu và làm theo hướng dẫn đã nêu tại các Phụ lục đính kèm thông báo này.

- Được chào giá 1 hoặc nhiều mục hàng trong danh mục mời chào giá theo khả năng cung cấp của công ty.

- Đề nghị các công ty thực hiện lấy (các) file mẫu, thực hiện lập báo giá qua hệ thống hỗ trợ tại địa chỉ:

<https://sites.google.com/view/hmuh-vttbqt/qu%E1%BA%A3n-l%C3%BD-ch%C3%A0o-gi%C3%A1-v8>

hoặc quét mã QR phía dưới để truy cập.

Tài khoản truy cập guest@123 mật khẩu 121212.

Trân trọng cảm ơn./.

Nơi nhận:

- Như trên;

- Lưu: VT, VTTB-QT.

**KT. GIÁM ĐỐC
PHÓ GIÁM ĐỐC**



Nguyễn Thanh Bình

PHỤ LỤC 01

Các yêu cầu chung về lập báo giá

(Kèm theo Thông báo số /TB-BVĐHYHN ngày tháng năm 2025)

STT	Thông tin	Chỉ tiêu	Đánh giá đáp ứng kỹ thuật của Báo giá
	Công ty <u>phải</u> lập bảng đáp ứng tính năng chi tiết của hàng hóa do Công ty chào so với yêu cầu của Bệnh viện như <u>Mẫu 1</u> tại Phụ lục 02	Có bảng đáp ứng với đầy đủ thông tin yêu cầu	Đáp ứng
		Không có bảng đáp ứng hoặc bảng đáp ứng không có đầy đủ thông tin	Không đáp ứng
- Bệnh viện đánh giá giá mức độ đáp ứng kỹ thuật của dịch vụ công ty chào dựa trên cơ sở Bảng kê khai - <u>do công ty tự kê khai</u> – tự chịu trách nhiệm trước pháp luật về tính chính xác của các nội dung do công ty tự kê khai. Trường hợp cần thiết Bệnh viện sẽ yêu cầu làm rõ, công ty phải cung cấp tài liệu để chứng minh. - Yêu cầu kỹ thuật nêu trong Phụ lục 03 là các yêu cầu dịch vụ tối thiểu. Công ty có thể chào cách thức thực hiện dịch vụ tương đương hoặc tốt hơn.			

PHỤ LỤC 02

Mẫu 1: Bảng đáp ứng kỹ thuật

(Kèm theo Thông báo số /TB-BVĐHYHN ngày tháng năm 2025)

BẢNG ĐÁP ỨNG KỸ THUẬT HÀNG HÓA CHÀO GIÁ

Yêu cầu mời chào giá (Chi tiết tại Phụ lục 03)			Yêu cầu kỹ thuật chào giá	Các điểm không đạt kèm thuyết minh (nếu có)
STT TB mời chào giá	Tên dịch vụ	Yêu cầu kỹ thuật		
..	...	...	Nêu các thông số kỹ thuật của hàng hóa tương ứng với các tính năng kỹ thuật yêu cầu	- Nêu rõ các thông số không đáp ứng của hàng hóa (nếu có) kèm theo thuyết minh/ lý giải - Trường hợp có công nghệ/ giải pháp kỹ thuật tương đương hoặc tốt hơn nhưng vẫn đáp ứng yêu cầu chuyên môn đề nghị thuyết minh cụ thể
..	...	...		
..	...	...		

Mẫu 2: Bảng chào giá
BÁO GIÁ ⁽¹⁾

Kính gửi: Bệnh viện Đại học Y Hà Nội

Trên cơ sở yêu cầu báo giá của Bệnh viện Đại học Y Hà Nội, chúng tôi.... *[ghi tên, địa chỉ của hãng sản xuất, nhà cung cấp; trường hợp nhiều hãng sản xuất, nhà cung cấp cùng tham gia trong một báo giá (gọi chung là liên danh) thì ghi rõ tên, địa chỉ của các thành viên liên danh]* báo giá cho các hàng hóa, dịch vụ như sau:

1. Báo giá cho các hàng hoá và dịch vụ liên quan

STT TB mời chào giá	Danh mục ⁽²⁾	Số lượng/ khối lượng ⁽³⁾	Đơn vị tính ⁽⁴⁾	Chi phí cho các dịch vụ liên quan ⁽⁵⁾ (VND)	Thuế, VAT (nếu có) ⁽⁶⁾ (%)	Đơn giá (đã bao gồm thuế phí, lệ phí và các dịch vụ liên quan (nếu có)) ⁽⁷⁾ (VND)	Thành tiền ⁽⁸⁾ (VND)	Đơn giá trúng thầu <u>gần nhất</u> ⁽⁹⁾ (VND)	Tài liệu tham chiếu đơn giá trúng thầu <u>gần nhất</u> ⁽¹⁰⁾
1	Mục A								
2	Mục B								
n	...								

2. Báo giá này có hiệu lực trong vòng: ngày, kể từ ngày ... tháng ... năm ... *[ghi cụ thể số ngày nhưng không nhỏ hơn 180 ngày]*, kể từ ngày ... tháng... năm... *[ghi ngày... .tháng...năm... kết thúc nhận báo giá phù hợp với thông tin tại khoản 4 Mục I – Yêu cầu báo giá]*.

3. Chúng tôi cam kết:

- Không đang trong quá trình thực hiện thủ tục giải thể hoặc bị thu hồi Giấy chứng nhận đăng ký doanh nghiệp hoặc Giấy chứng nhận đăng ký hộ kinh doanh hoặc các tài liệu tương đương khác; không thuộc trường hợp mất khả năng thanh toán theo quy định của pháp luật về doanh nghiệp.

- Giá trị của các thiết bị y tế nêu trong báo giá là phù hợp, không vi phạm quy định của pháp luật về cạnh tranh, bán phá giá.
- Những thông tin nêu trong báo giá là trung thực.

....., ngày.... tháng....năm....

Đại diện hợp pháp của hãng sản xuất, nhà cung cấp⁽¹⁹⁾

(Ký tên, đóng dấu (nếu có))

Ghi chú:

(1) Nhà cung cấp điền đầy đủ các thông tin để báo giá theo Mẫu này. Trường hợp yêu cầu gửi báo giá trên Hệ thống mạng đấu thầu quốc gia, nhà cung cấp đăng nhập vào Hệ thống mạng đấu thầu quốc gia bằng tài khoản của nhà thầu để gửi báo giá và các tài liệu liên quan cho Chủ đầu tư theo hướng dẫn trên Hệ thống mạng đấu thầu quốc gia. Trong trường hợp này, nhà cung cấp không phải ký tên, đóng dấu theo yêu cầu tại ghi chú 19.

(2) Nhà cung cấp ghi tên danh mục theo đúng yêu cầu ghi tại cột “Danh mục” trong Yêu cầu báo giá.

(3) Nhà cung cấp ghi cụ thể số lượng, khối lượng theo đúng số lượng, khối lượng nêu trong Yêu cầu báo giá.

(4) Nhà cung cấp ghi đơn vị tính của hàng hoá

(5) Nhà cung cấp ghi cụ thể giá trị để thực hiện các dịch vụ liên quan như lắp đặt, vận chuyển, bảo quản cho từng hàng hoá hoặc toàn bộ; chỉ tính chi phí cho các dịch vụ liên quan trong nước.

(6) Nhà cung cấp ghi cụ thể tỷ lệ thuế giá trị gia tăng (%) (nếu có) cho từng hàng hoá.

(7) Nhà cung cấp ghi giá trị đơn giá của từng hàng hoá (đã bao gồm thuế, phí, lệ phí và dịch vụ liên quan (nếu có)) theo đúng yêu cầu nêu trong Yêu cầu báo giá.

(8) Nhà cung cấp ghi giá trị báo giá cho từng danh mục.. Giá trị ghi tại cột này được hiểu là toàn bộ chi phí của từng hàng hoá (bao gồm thuế, phí, lệ phí và dịch vụ liên quan (nếu có)) theo đúng yêu cầu nêu trong Yêu cầu báo giá.

Nhà cung cấp ghi đơn giá, chi phí cho các dịch vụ liên quan, thuế, phí, lệ phí và thành tiền bằng đồng Việt Nam (VND). Trường hợp ghi bằng

đồng tiền nước ngoài, Chủ đầu tư sẽ quy đổi về đồng Việt Nam để xem xét theo tỷ giá quy đổi của Ngân hàng Ngoại thương Việt Nam (VCB) công bố tại thời điểm ngày kết thúc nhận báo giá.

(9) Công ty điền đơn giá trúng thầu gần nhất trong vòng 360 ngày (nếu có) của (các) hàng hoá tương tự đã chào giá cho Bệnh viện.

(10) Công ty điền loại văn bản; số văn bản; ngày văn bản và tên cơ sở y tế ban hành văn bản

VD: Hợp đồng số 12/HĐ-XX ngày 01/03/2023 ký với Bệnh viện...../ Quyết định phê duyệt kết quả thầu số 11/QĐ-BV.... ngày 15/03/2023 của Bệnh viện.....

(11) Người đại diện theo pháp luật hoặc người được người đại diện theo pháp luật ủy quyền phải ký tên, đóng dấu (nếu có). Trường hợp ủy quyền, phải gửi kèm theo giấy ủy quyền ký báo giá. Trường hợp liên danh tham gia báo giá, đại diện hợp pháp của tất cả các thành viên liên danh phải ký tên, đóng dấu (nếu có) vào báo giá.

Trường hợp áp dụng cách thức gửi báo giá trên Hệ thống mạng đấu thầu quốc gia, hãng sản xuất, nhà cung cấp đăng nhập vào Hệ thống mạng đấu thầu quốc gia bằng tài khoản nhà thầu của mình để gửi báo giá. Trường hợp liên danh, các thành viên thống nhất cử một đại diện thay mặt liên danh nộp báo giá trên Hệ thống. Trong trường hợp này, thành viên đại diện liên danh truy cập vào Hệ thống mạng đấu thầu quốc gia bằng chứng thư số cấp cho nhà thầu của mình để gửi báo giá. Việc điền các thông tin và nộp Báo giá thực hiện theo hướng dẫn tại Mẫu Báo giá và hướng dẫn trên Hệ thống mạng đấu thầu quốc gia.

PHỤ LỤC 03

Bảng mô tả các tính năng, yêu cầu kỹ thuật cơ bản của các

Dịch vụ

(Kèm theo Thông báo số /TB-BVĐHYHN ngày tháng năm 2025)

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
1.	Xét nghiệm khảo sát bệnh di truyền gen lặn	Khảo sát 7.535 đột biến gây bệnh trên 19 gen HBA1, HBA2, HBB, PAH, G6PD, GALT, SLC25A13, SRD5A2, GAA, ATP7B, SMPD1, CFTR, IGHMBP2, SLC26A4, PKHD1, F8, OTC, ABCD1, SLC22A5, tương ứng với 18 bệnh di truyền lặn như sau: Tan máu bẩm sinh thể Alpha (khảo sát mất đoạn SEA, 3.7, 4.2, THAI và 183 đột biến điểm gây bệnh trên gen HBA1, HBA2); Tan máu bẩm sinh thể Beta (khảo sát 318 đột biến điểm gây bệnh trên gen HBB); Không dung nạp đạm (Phenylketon niệu); Thiếu men G6PD; Dị ứng sữa (rối loạn chuyển hóa galactose); Vàng da ứ mật do thiếu men citrin; Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase; Bệnh Pompe (rối loạn dự trữ glycogen loại 2); Bệnh Wilson (rối loạn chuyển hóa đồng); Bệnh Niemann-Pick type A&B; Bệnh Xơ nang; Teo cơ tủy sống với suy hô hấp type 1 (Charcot Marie Tooth type 2S); Hội chứng Pendred (di truyền); Thận đa nang (Bệnh Caroli); Máu khó đông Hemophilia A; Thiếu ornithine transcarbamylase; Loạn dưỡng chất trắng não - thượng thận; Thiếu men carnitine nguyên phát. Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml, phết niêm mạc má, dịch ối, gai nhau, mô thai sấy Hỗ trợ sau xét nghiệm: Miễn phí 01 xét nghiệm tương ứng cho 01 người thân (Vợ hoặc Chồng hoặc Con) khi người làm xét nghiệm có kết quả dương tính. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	1500
2.	Xét nghiệm tầm soát bệnh di truyền lặn Thalassemia Alpha & Beta	Khảo sát: 505 mất đoạn và đột biến liên quan đến 02 bệnh di truyền lặn nghiêm trọng và phổ biến nhất như sau: • Bệnh Thalassemia Alpha: Khảo sát các mất đoạn phổ biến nhất gây bệnh là mất đoạn Southeast Asian (-SEA), mất đoạn 3.7kb (-a3.7), mất đoạn 4.2kb (-a4.2), mất đoạn THAI và 183 đột biến điểm gây bệnh bao gồm đột biến CS, QS trên gen HBA1 & HBA2. • Bệnh Thalassemia Beta: Khảo sát 318 đột biến điểm gây bệnh trên gen HBB bao gồm 15 đột biến phổ biến nhất 28(A-G), -29(A-G), Cap(-AAAC), Int(T-G), CD14/15(+G), CD17(A-T), CD27/28(+C), βE(G-A), CD31(-C), CD41/42 (-TTCT), CD3(G-T), CD71/72(+A), IVS-I-1(G-T), IVS-I-1(G-A), IVS-I-5(G-C), IVS-II-654(C-T). Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml, phết niêm mạc má, dịch ối, gai nhau, mô thai sấy. Hỗ trợ sau xét nghiệm: Miễn phí 01 xét nghiệm tương ứng cho 01 người thân (Vợ hoặc Chồng hoặc Con) khi người làm xét nghiệm có kết quả dương tính. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	200
3.	Xét nghiệm NIPT 23 cặp nhiễm sắc thể và khảo sát bệnh di truyền trội cho thai; đồng thời khảo sát bệnh gen lặn cho mẹ	Khảo sát: + Bất thường lệch bội của 23 cặp Nhiễm sắc thể (NST) cho thai bao gồm: • Tam nhiễm sắc thể 21 - 18 - 13 (Hội chứng Down - Edwards - Patau) • Đơn nhiễm sắc thể XO (Hội chứng Turner) • Lệch bội nhiễm sắc thể giới tính: (47,XXX), (47,XXY), (47,XYY), (48,XXXY) • Tam nhiễm sắc thể thường khác: 1-12; 14-17; 19-20; 22 + 01 mất đoạn phổ biến, duy nhất được khuyến cáo liên quan đến hội chứng DiGeorge cho thai. + 7.000 đột biến liên quan 25 bệnh di truyền trội đơn gen phổ biến nhất cho thai, bao gồm: Loạn sản xương - Achondroplasia & Hypochondroplasia, Loạn sản xương tứ vong, Hội chứng Muenke, Hội chứng Crouzon, Hội chứng CATSHL, Bệnh xương thủy tinh, Hội chứng Ehlers - Danlos, Hội chứng Antley Bixler, Hội chứng Apert, Hội chứng Pfeiffer, Hội chứng Jackson Weiss, Hội chứng Noonan, Hội chứng Leopard, Hội chứng tim mạch - Cardiofaciocutaneous, Hội chứng Alagille, Hội chứng CHARGE, Hội chứng Cornelia de Lange, Hội chứng Costello, Bệnh động kinh ở trẻ em, Thiếu năng trí tuệ, Bệnh bạch cầu cấp nguyên bào tủy vị thành niên, Hội chứng Rett, Hội chứng Sotos, Bệnh xơ cứng củ. + 7.535 đột biến gây bệnh liên quan 18 bệnh di truyền đơn gen lặn phổ biến cho mẹ - sàng lọc mẹ mang gen bệnh thể ẩn để dự đoán nguy cơ mắc bệnh cho thai*: Thalassemia Alpha, Thalassemia Beta, Thiếu men G6PD, Phenylketon niệu, Rối loạn chuyển hóa galactose, Vàng da ứ mật do thiếu men citrin, Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase, Pompe, Wilson, Niemann-Pick type A&B, Xơ nang, Teo cơ tủy sống với suy hô hấp type 1 (Charcot Marie Tooth type 2S), hội chứng Pendred (di truyền), Thận đa nang (Bệnh Caroli), Máu khó đông Hemophilia A, Thiếu ornithine transcarbamylase, Loạn dưỡng chất trắng não - thượng thận, Thiếu men carnitine nguyên phát. *Ghi chú: Khảo sát trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi - Có công bố PPV (giá trị tiên đoán dương tính) trên bảng trả kết quả Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml Hỗ trợ sau xét nghiệm: + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST và hỗ trợ chi phí thủ thuật chọc ối, xét nghiệm trên dịch ối (tối thiểu 2,5 triệu đồng) trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ cao. + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường di truyền do đột biến gen và xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ thấp nhưng siêu âm bất thường hình thái có chỉ định xét nghiệm dịch ối. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	300

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
4.	Xét nghiệm sàng lọc 23 cặp NST cho thai và khảo sát bệnh gen lặn cho mẹ	Khảo sát: + Bất thường lệch bội của 23 cặp Nhiễm sắc thể (NST) cho thai bao gồm: • Tam nhiễm sắc thể 21 - 18 - 13 (Hội chứng Down - Edwards - Patau) • Đơn nhiễm sắc thể XO (Hội chứng Turner) • Lệch bội nhiễm sắc thể giới tính: (47,XXX), (47,XXY), (47,XYY), (48,XXXY) • Tam nhiễm sắc thể thường khác: 1-12; 14-17; 19-20; 22 + 7.535 đột biến gây bệnh liên quan 18 bệnh di truyền đơn gen lặn phổ biến cho mẹ - sàng lọc mẹ mang gen bệnh thể ẩn để dự đoán nguy cơ mắc bệnh cho thai*: Thalassemia Alpha, Thalassemia Beta, Thiếu men G6PD, Phenylketon niệu, Rối loạn chuyển hóa galactose, Vàng da ứ mật do thiếu men citrin, Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase, Pompe, Wilson, Niemann-Pick type A&B, Xơ nang, Teo cơ tủy sống với suy hô hấp type 1 (Charcot Marie Tooth type 2S), hội chứng Pendred (diếc di truyền), Thận đa nang (Bệnh Caroli), Máu khó đông Hemophilia A, Thiếu ornithine transcarbamylase, Loạn đường chất trắng não - thượng thận, Thiếu men carnitine nguyên phát. *Ghi chú: Khảo sát trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi. Xét nghiệm bao gồm cả đơn thai và song thai. - Có công bố PPV (giá trị tiên đoán dương tính) trên bảng trả kết quả Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml Hỗ trợ sau xét nghiệm: + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST và hỗ trợ chi phí thủ thuật chọc ối, xét nghiệm trên dịch ối (tối thiểu 2,5 triệu đồng) trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ cao. + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường di truyền do đột biến gen và xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ thấp nhưng siêu âm bất thường hình thái có chỉ định xét nghiệm dịch ối. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	800
5.	Xét nghiệm sàng lọc 8 bất thường phổ biến cho thai và khảo sát bệnh gen lặn cho mẹ	Khảo sát: + 08 bất thường phổ biến bao gồm: • Tam nhiễm sắc thể 21 - 18 - 13 (Hội chứng Down - Edwards - Patau) • Đơn nhiễm sắc thể XO (Hội chứng Turner) • Lệch bội nhiễm sắc thể giới tính: (47,XXX), (47,XXY), (47,XYY), (48,XXXY) + 7.535 đột biến gây bệnh liên quan 18 bệnh di truyền đơn gen lặn phổ biến cho mẹ - sàng lọc mẹ mang gen bệnh thể ẩn để dự đoán nguy cơ mắc bệnh cho thai*: Thalassemia Alpha, Thalassemia Beta, Thiếu men G6PD, Phenylketon niệu, Rối loạn chuyển hóa galactose, Vàng da ứ mật do thiếu men citrin, Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase, Pompe, Wilson, Niemann-Pick type A&B, Xơ nang, Teo cơ tủy sống với suy hô hấp type 1 (Charcot Marie Tooth type 2S), hội chứng Pendred (diếc di truyền), Thận đa nang (Bệnh Caroli), Máu khó đông Hemophilia A, Thiếu ornithine transcarbamylase, Loạn đường chất trắng não - thượng thận, Thiếu men carnitine nguyên phát. *Ghi chú: Khảo sát trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi. Xét nghiệm bao gồm cả đơn thai và song thai - Có công bố PPV (giá trị tiên đoán dương tính) trên bảng trả kết quả Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml Hỗ trợ sau xét nghiệm: + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST và hỗ trợ chi phí thủ thuật chọc ối, xét nghiệm trên dịch ối (tối thiểu 2,5 triệu đồng) trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ cao. + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường di truyền do đột biến gen và xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ thấp nhưng siêu âm bất thường hình thái có chỉ định xét nghiệm dịch ối. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	400

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
6.	Xét nghiệm sàng lọc 4 bất thường phổ biến cho thai và khảo sát bệnh gen lặn Thalassemia Alpha & Beta cho mẹ	Khảo sát: + 04 bất thường phổ biến bao gồm: • Tam nhiễm sắc thể 21 - 18 - 13 (Hội chứng Down - Edwards - Patau) • Đơn nhiễm sắc thể XO (Hội chứng Turner) + 505 mất đoạn và đột biến liên quan đến 02 bệnh di truyền lặn nghiêm trọng và phổ biến nhất cho mẹ - sàng lọc mẹ mang gen bệnh thể ẩn để dự đoán nguy cơ mắc bệnh cho thai*: • Bệnh Thalassemia Alpha: Khảo sát các mất đoạn phổ biến nhất gây bệnh là mất đoạn Southeast Asian (-SEA), mất đoạn 3.7kb (-a3.7), mất đoạn 4.2kb (-a4.2), mất đoạn THAI và 183 đột biến điểm gây bệnh bao gồm đột biến CS, QS trên gen HBA1 & HBA2. • Bệnh Thalassemia Beta: Khảo sát 318 đột biến điểm gây bệnh trên gen HBB bao gồm 15 đột biến phổ biến nhất 28(A-G), -29(A-G), Cap(-AAAC), Int(T-G), CD14/15(+G), CD17(A-T), CD27/28(+C), βE(G-A), CD31(-C), CD41/42 (-TTCT), CD3(G-T), CD71/72(+A), IVS-I-1(G-T), IVS-I-1(G-A), IVS-I-5(G-C), IVS-II-654(C-T). *Ghi chú: Khảo sát trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi. - Có công bố PPV (giá trị tiên đoán dương tính) trên bảng trả kết quả Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml Hỗ trợ sau xét nghiệm: + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST và hỗ trợ chi phí thủ thuật chọc ối, xét nghiệm trên dịch ối (tối thiểu 2,5 triệu đồng) trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ cao. + Miễn phí xét nghiệm phát hiện bất thường di truyền do đột biến gen và xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc NST trong trường hợp kết quả NIPT nguy cơ thấp nhưng siêu âm bất thường hình thái có chỉ định xét nghiệm dịch ối. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	200
7.	Xét nghiệm tầm soát, khảo sát yếu tố di truyền liên quan đến ung thư của DNA bộ gen (gDNA)	Phân tích đột biến trên 17 gen giúp tầm soát 15 loại ung thư di truyền: dạ dày, vú, buồng trứng, đại trực tràng, nội mạc tử cung, tụy, tiền liệt tuyến, thận, u cận hạch, u nguyên bào võng mạc, da, u tủy thượng thận; ung thư tuyến giáp, đa u tuyến nội tiết, ung thư thận. Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml Hoặc Phết niêm mạc má - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	100
8.	Xét nghiệm khảo sát 133 gen cho 30 loại Ung thư di truyền	Phân tích đột biến trên 133 gen giúp tầm soát 30 loại ung thư di truyền: da, bệnh bạch cầu cấp (ung thư máu), đại trực tràng, vú, ung thư phổi, thận, tụy, buồng trứng, dạ dày, bàng quang, nội mạc tử cung, tiền liệt tuyến, ung thư đầu cổ, não, u tế bào cận hạch thần kinh, ung thư đường mật, tuyến giáp, xương, đa u tuyến nội tiết, sarcoma cơ vân, gan, ruột non, u tuyến yên, u nguyên bào thần kinh, u sợi thần kinh, u tủy thượng thận, ung thư tuyến cận giáp, u nguyên bào võng mạc, thực quản, đa u tủy Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml Hoặc Phết niêm mạc má Hỗ trợ sau xét nghiệm: Miễn phí 01 xét nghiệm cho 01 đột biến di truyền cho 01 người thân bậc 1 (Cha hoặc Mẹ hoặc Con hoặc Anh chị em ruột) trong trường hợp người làm xét nghiệm có kết quả dương tính. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	100
9.	Xét nghiệm tầm soát, khảo sát yếu tố di truyền liên quan đến ung thư vú, buồng trứng và đại – trực tràng của DNA bộ Gene (gDNA)	Khảo sát trên 10 gen giúp tầm soát bệnh ung thư di truyền liên quan đến ung thư vú, buồng trứng và đại trực tràng dành cho nữ (BRCA1, BRCA2, PTEN, TP53, CDH1, PALB2, STK11, MLH1, MSH2, APC) Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml Hoặc Phết niêm mạc má Hỗ trợ sau xét nghiệm: Miễn phí 01 xét nghiệm cho 01 đột biến di truyền cho 01 người thân bậc 1 (Cha hoặc Mẹ hoặc Con hoặc Anh chị em ruột) trong trường hợp người làm xét nghiệm có kết quả dương tính. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	500
10.	Xét nghiệm tầm Soát, khảo sát yếu tố di truyền liên quan đến ung thư Tiền liệt tuyến, Dạ dày và Đại – Trực tràng Của DNA bộ Gene (gDNA)	Khảo sát trên 10 gen giúp tầm soát bệnh ung thư tiền liệt tuyến di truyền, ung thư dạ dày và ung thư đại trực tràng di truyền dành cho nam: - BCA1, BRCA2 - MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (hội chứng Lynch) - APC, MUTYH, CDH1 Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml Hoặc Phết niêm mạc má Hỗ trợ sau xét nghiệm: Miễn phí 01 xét nghiệm cho 01 đột biến di truyền cho 01 người thân bậc 1 (Cha hoặc Mẹ hoặc Con hoặc Anh chị em ruột) trong trường hợp người làm xét nghiệm có kết quả dương tính. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	500

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
11.	Xét nghiệm chẩn đoán bệnh tăng Cholesterol máu di truyền	Khảo sát biến thể trên 3 gen quan trọng nhất: LDLR, APOB, PCSK9, tầm soát và chẩn đoán bệnh tăng Cholesterol máu di truyền. Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml Hoặc Phết niêm mạc má - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thể hệ 2	Mẫu	100
12.	Xét nghiệm khảo sát 65 gene nhằm tầm soát toàn diện 54 bệnh ung thư và mạn tính di truyền	Khảo sát: 1. Xét nghiệm phát hiện đột biến trên 21 gen liên quan đến 15 loại ung thư di truyền theo khuyến cáo của Hiệp Hội Di Truyền Y Khoa Hoa Kỳ Ung thư vú, Ung thư buồng trứng, Ung thư đại - trực tràng, Ung thư thận, Ung thư nội mạc tử cung, Ung thư tuyến giáp, U tủy thượng thận, U vò thượng thận, U tuyến cận giáp, Đa u tuyến nội tiết, U hệ thần kinh trung ương, U cận hạch thần kinh, U sợi thần kinh, loại 2, Sarcoma, Bệnh xơ cứng củ Phạm vi gen được khảo sát: BRCA1, BRCA2, TP53, STK11, PTEN, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, APC, MUTYH, VHL, RET, MEN1, SDHD, SDHB, SDHAF2, SDHC, NF2, TSC1, TSC2 2. Xét nghiệm phát hiện đột biến trên 34 gen liên quan đến 30 hội chứng và bệnh mạn tính di truyền phổ biến: 20 bệnh lý tim mạch, 5 bệnh lý mô liên kết, 5 bệnh lý nội tiết - chuyển hóa Phạm vi gen được khảo sát: MYH11, ACTA2, TMEM43, DSP, PKP2, DSG2, DSC2, SCN5A, RYR2, LMNA, MYBPC3, COL3A1, GLA, APOB, LDLR, MYH7, TPM1, PRKAG2, TNNT3, MYL3, MYL2, ACTC1, PCSK9, TNNT2, TGFB1, TGFB2, SMAD3, KCNQ1, KCNH2, RYR1, CACNA1S, FBN1, OTC, TTR 3. Xét nghiệm phát hiện đột biến trên 10 gen liên quan đến 9 bệnh di truyền lặn phổ biến của người Việt Nam: HBA1, HBA2, HBB, G6PD, PAH, GALT, SLC25A13, SRD5A2, GAA, ATP7B (Alpha Thalassemia, Beta Thalassemia, Thiếu men G6PD, Phenylketon niệu, Rối loạn chuyển hóa Galactose; Vàng da ú mật do thiếu men citrin; Rối loạn phát triển giới tính ở nam do thiếu men 5-alpha reductase; Bệnh Pompe (rối loạn dự trữ glycogen loại 2); Bệnh Wilson (rối loạn chuyển hóa đồng). *Tùy chọn tích hợp xét nghiệm Hỗ trợ tầm soát phát hiện sớm 10 loại ung thư (Gan, Vú, Phổi, Dạ dày và Đại trực tràng, Thực quản, Tuyến Tụy, Đường mật, Buồng trứng, Tử cung) dựa trên ctDNA phóng thích từ khối u Loại mẫu xét nghiệm: Máu-2ml Hoặc Phết niêm mạc má Trường hợp tích hợp dùng mẫu máu 10ml Hỗ trợ sau xét nghiệm: Miễn phí 01 xét nghiệm cho 01 đột biến di truyền cho 01 người thân bậc 1 (Cha hoặc Mẹ hoặc Con hoặc Anh chị em ruột) trong trường hợp người làm xét nghiệm có kết quả dương tính. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thể hệ 2	Mẫu	50
13.	Xét nghiệm đột biến gen BRAF	Xét nghiệm đột biến gen BRAF và 1 số gen khác như: NRAS, KRAS, HER2 amplification/mutations, PIK3CA, NTRK fusion, RET fusion. Loại mẫu xét nghiệm: Mẫu mô, mẫu máu - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thể hệ 2		100
14.	Xét nghiệm đột biến gen EGFR	Xét nghiệm đột biến gen EGFR và 1 số gen khác như: NRAS, MET amplification/mutations, HER2 amplification/mutations, TP53, STK11, KRAS, BRAF, ALK fusion/mutations, ROS1 fusion, NTRK fusion, FGFR2 fusion, PIK3CA, RET fusion/mutations, KEAP1, MAP2K1. Loại mẫu xét nghiệm: Mẫu mô, mẫu máu - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thể hệ 2		100
15.	Xét nghiệm đột biến gen KRAS	Xét nghiệm đột biến gen KRAS và 1 số gen khác như: NRAS, BRAF, HER2 amplification/mutations, PIK3CA, NTRK fusion, RET fusion. Loại mẫu xét nghiệm: Mẫu mô, mẫu máu - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thể hệ 2		100
16.	Xét nghiệm phân tích các chỉ dấu đặc trưng của DNA có nguồn gốc từ khối u (ctDNA) nhằm tầm soát sớm ung thư đại trực tràng	Xét nghiệm ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thể hệ mới (NGS) phát hiện ctDNA từ tế bào ung thư, hỗ trợ tầm soát phát hiện sớm ung thư Đại – Trực tràng Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thể hệ 2	Mẫu	100

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
17.	Xét nghiệm phân tích các chỉ dấu đặc trưng của DNA có nguồn gốc từ khối u (ctDNA) nhằm tầm soát sớm ung thư phổi.	Xét nghiệm ứng dụng kỹ thuật giải trình tự gen thế hệ mới (NGS) phát hiện ctDNA từ tế bào ung thư, hỗ trợ tầm soát phát hiện sớm ung thư Phổi. Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	100
18.	Xét nghiệm phân tích biến đổi về tỉ lệ Methyl và kích thước của DNA tự do ngoại bào (Cell free DNA, cfDNA) nhằm mục đích tầm soát 10 loại ung thư phổ biến	Hỗ trợ tầm soát phát hiện sớm 10 loại ung thư (Gan, Vú, Phổi, Dạ dày và Đại trực tràng, Thực quản, Tuyến Tụy, Đường mật, Buồng trứng, Tử cung) dựa trên ctDNA phóng thích từ khối u Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml Hỗ trợ sau xét nghiệm: Trong trường hợp người làm xét nghiệm có kết quả dương tính, Hỗ trợ tối thiểu 5 triệu đồng chi phí thực hiện 1 số phương pháp cận lâm sàng chẩn đoán ung thư (PETCT, CT ngực có cản quang...) (thời điểm thực hiện tính từ sau khi có kết quả xét nghiệm). - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	300
19.	Xét nghiệm khảo sát 473 gene cho tất cả ung thư mô đặc	Khảo sát: 1. Bất ổn định vi vệ tinh (MSI), Gánh nặng đột biến khối u (TMB), và chỉ dấu protein PD-L1 (IHC) là 3 chỉ dấu độc lập liên quan đến khả năng đáp ứng liệu pháp miễn dịch ở khối u đang tiến triển. 2. Đột biến đích (Actionable mutations) và đột biến kháng thuốc (Resistant mutations) cho liệu pháp nhắm trúng đích, đột biến liên quan đến chẩn đoán và tiên lượng lâm sàng, bao gồm các biến thể đơn nucleotide (single nucleotide variants), đột biến chèn/xóa nhỏ và lớn (small and large indels), đột biến cấu trúc (structural variants), khuếch đại gen (amplification) và đột biến dung hợp (fusion variants) được phát hiện thông qua phân tích dựa trên cả DNA và RNA. 3. Tình trạng sửa chữa tái tổ hợp tương đồng (HRR)/khiếm khuyết tái tổ hợp tương đồng (HRD), tình trạng virus sinh ung thư (oncovirus), và nguồn gốc mô khối u đối với một số loại ung thư được chọn lọc. 4. Đột biến di truyền (Germline mutations) hay các đột biến gen có tính di truyền trong gia đình; tình trạng bất hoạt hai alen cũng được khảo sát. 5. Tồn dư tối thiểu khối u (MRD)/Động năng ctDNA nhằm theo dõi tái phát sớm hoặc đánh giá đáp ứng điều trị, thực hiện như là xét nghiệm bổ sung tùy chọn. Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml Và Block FFPE vùi nền hoặc lát cắt mẫu mô u FFPE. Hỗ trợ sau xét nghiệm: Miễn phí 01 xét nghiệm cho 01 đột biến di truyền cho 01 người thân bậc 1 (Cha hoặc Mẹ hoặc Con hoặc Anh chị em ruột) trong trường hợp người làm xét nghiệm có kết quả dương tính. - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	50
20.	Xét nghiệm phân tích tồn dư khối u vi thể dựa trên DNA ngoại bào phóng thích từ khối u	Khảo sát: 1. Khảo sát phát hiện tồn dư tối thiểu (MRD) và theo dõi tái phát sớm 8 loại ung thư: Phổi, Gan, Thực quản – dạ dày, Tụy, Đại – trực tràng, Vú, Buồng trứng, Nội mạc tử cung. 2. Khảo sát đột biến gen hỗ trợ điều trị nhắm trúng đích 9 loại ung thư: Phổi, Gan, Thực quản – dạ dày, Tụy, Đại – trực tràng, Vú, Buồng trứng, Nội mạc tử cung, Tiền liệt tuyến 3. Khảo sát tình trạng bất ổn định vệ tinh (MSI) Phổi, Gan, Thực quản – dạ dày, Tụy, Đại – trực tràng, Vú, Buồng trứng, Nội mạc tử cung, Tiền liệt tuyến 4. Khảo sát đột biến di truyền (Germline) Phổi, Gan, Thực quản – dạ dày, Tụy, Đại – trực tràng, Vú, Buồng trứng, Nội mạc tử cung, Tiền liệt tuyến Loại mẫu xét nghiệm: 10 ml máu và 10 lát cắt FFPE chia vào 2 ống tube vi sinh (mỗi tube 5 lát) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	50
21.	Xét nghiệm phát hiện DNA khối u tồn dư tối thiểu trong máu bệnh nhân	Khảo sát tồn dư tối thiểu (MRD)/động năng ctDNA của khối u cho người đã thực hiện Xét nghiệm phân tích tồn dư khối u vi thể dựa trên DNA ngoại bào phóng thích từ khối u lần 1, cần đánh giá định kỳ hiệu quả điều trị và theo dõi tái phát sớm. Các nhóm ung thư: Phổi, Gan, Thực quản – dạ dày, Tụy, Đại – trực tràng, Vú, Buồng trứng, Nội mạc tử cung. Loại mẫu xét nghiệm: Máu 10ml - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	50

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
22.	Xét nghiệm gen điều trị đích ung thư nhằm trực tiếp cơ chế sinh khối u từ sinh thiết mô	Xét nghiệm được thiết kế để phát hiện các đột biến gen cho điều trị đích và các đột biến gen kháng thuốc dùng mẫu mô thực hiện cho 14 loại ung thư: phổi, đại-trực tràng, vú, dạ dày, tuyến giáp, buồng trứng, tiền liệt tuyến, cổ tử cung, tụy, GIST, hắc tố da (Melanoma), mô bào (Erdheim-Chester, Langerhans, Rosai-Dorfman), u não, ung thư đường mật. • Phổi: EGFR, KRAS, BRAF, NRAS, MET amplification/mutations, HER2 amplification/mutations, ALK fusion/mutations, ROS1 fusion, NTRK fusion, FGFR fusion, PIK3CA, RET fusion/mutations, TP53, STK11, KEAP1, MAP2K1 • Đại trực tràng: KRAS, NRAS, BRAF, HER2 amplification/mutations, PIK3CA, NTRK fusion, RET fusion • Vú: BRCA1, BRCA2, PALB2, PIK3CA, AKT1, PTEN, ESR1, HER2 amplification/mutations, NTRK fusion, FGFR fusion, RET fusion, • Dạ dày: HER2 amplification/mutation, PIK3CA, NTRK fusion, BRAF, RET fusion • Tuyến giáp: BRAF, NTRK fusion, ALK fusion, RET fusion/mutations, FGFR fusion • Buồng trứng: BRCA1, BRCA2, BRAF, NTRK fusion, RET fusion • Tiền liệt tuyến: BRCA1, BRCA2, PALB2, AR, NTRK fusion, RET fusion • Cổ tử cung: NTRK fusion, RET fusion • Tụy: BRCA1, BRCA2, KRAS, NRAS, BRAF, RET fusion, NTRK fusion • GIST: KIT, PDGFRA, BRAF, RET fusion • Melanoma: BRAF, KIT, NRAS, RET fusion • Bệnh Mô bào (Erdheim-Chester, Langerhans, Rosai-Dorfman): MAP2K1, KRAS, NRAS, BRAF • U não: IDH1, IDH2, FGFR fusion, BRAF, RET fusion, NTRK fusion • Đường mật: FGFR fusion, IDH1, IDH2, HER2 amplification/mutation, KRAS, BRAF, RET fusion, NTRK fusion Loại mẫu xét nghiệm: Mẫu U (FFPE): 8-10 lát cắt FFPE chia vào 2 ống tube vi sinh (mỗi tube 5 lát) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	200
23.	Xét nghiệm gen điều trị đích ung thư nhằm trực tiếp cơ chế sinh khối u từ mẫu sinh thiết lỏng	Xét nghiệm được thiết kế để phát hiện các đột biến gen cho điều trị đích và các đột biến gen kháng thuốc dùng mẫu máu với trường hợp không có mẫu mô hoặc mẫu mô không đủ, hoặc nghi ngờ ung thư tiến triển, thực hiện cho 5 loại ung thư: phổi, đại-trực tràng, vú, dạ dày, buồng trứng. Phạm vi khảo sát: • Phổi: EGFR, KRAS, BRAF, NRAS, MET amplification/mutations, HER2 amplification/mutations, ALK fusion/mutations, ROS1 fusion, NTRK fusion, FGFR fusion, PIK3CA, RET fusion/mutations, TP53, STK11, KEAP1, MAP2K1 • Đại trực tràng: KRAS, NRAS, BRAF, HER2 amplification/mutations, PIK3CA, NTRK fusion, RET fusion • Vú: BRCA1, BRCA2, PALB2, PIK3CA, AKT1, PTEN, ESR1, HER2 amplification/mutations, NTRK fusion, FGFR fusion, RET fusion, • Dạ dày: HER2 amplification/mutation, PIK3CA, NTRK fusion, BRAF, RET fusion • Buồng trứng: BRCA1, BRCA2, BRAF, NTRK fusion, RET fusion Loại mẫu xét nghiệm: Mẫu máu (STL): 8-10 ml máu - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	200

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
24.	Xét nghiệm khảo sát đột biến trên hơn 3.000 gene của DNA bộ gene (gDNA)	Khảo sát đột biến điểm SNV, indel vùng mã hóa và vùng intron kề cận 2 đầu của exon (10bp của nhóm gen khảo sát (177 panels với 13 chuyên khoa và hơn 3000 gen được phân tích) Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má Hỗ trợ sau xét nghiệm: - Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm nâng cấp cao hơn: + Xét nghiệm khảo sát vùng mã hoá protein (Exon) của khoảng 22.000 gene bằng DNA bộ gene (gDNA). + Xét nghiệm khảo sát 3 ti Nucleotit bộ gene người, bao gồm vùng mã hóa-Exon (của khoảng 22.000 gene) và vùng không mã hóa Protein – Intron bằng DNA bộ gene (gDNA) trong trường hợp kết quả xét nghiệm này chưa phát hiện được đột biến phù hợp với lâm sàng.). - Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm loại cho tất cả người thân bậc 1 (Bố, mẹ, con, anh chị em ruột) trong trường hợp kết quả xét nghiệm là dương tính (<i>thời gian hỗ trợ trong vòng 6 tháng tính từ ngày trả kết quả xét nghiệm</i>) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	200
25.	Xét nghiệm khảo sát bất thường của các gene liên quan đến bệnh Teo cơ tủy	Khảo sát mất exon 7 - 8 trên gen SMN1 và các đột biến điểm vùng exon Khảo sát số bản sao (copy) của exon 7-8 gen SMN2 Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má + Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm loại cho tất cả người thân bậc 1 (Bố, mẹ, con, anh chị em ruột) trong trường hợp kết quả xét nghiệm là dương tính (<i>thời gian hỗ trợ trong vòng 6 tháng tính từ ngày trả kết quả xét nghiệm</i>) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	200
26.	Xét nghiệm khảo sát bất thường của các gene liên quan đến bệnh loạn dưỡng cơ	Khảo sát tất cả các đột biến điểm và vi mất đoạn/lặp đoạn trong gen DMD Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2 ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm loại cho tất cả người thân bậc 1 (Bố, mẹ, con, anh chị em ruột) trong trường hợp kết quả xét nghiệm là dương tính (<i>thời gian hỗ trợ trong vòng 6 tháng tính từ ngày trả kết quả xét nghiệm</i>) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	100
27.	Xét nghiệm khảo sát vùng mã hoá protein (Exon) của khoảng 22.000 gene bằng DNA bộ gene (gDNA)	Khảo sát đột biến điểm SNV vùng mã hoá và vùng intron kề cận 2 đầu của exon (10-20bp); vi mất/lặp đoạn trong gen (đến mức 1 exon); một số đột biến vùng intron của 22.000 gen khảo sát Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2 ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má Hỗ trợ sau xét nghiệm: - Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm nâng cấp cao hơn (Xét nghiệm khảo sát 3 ti Nucleotit bộ gene người, bao gồm vùng mã hóa-Exon (của khoảng 22.000 gene) và vùng không mã hóa Protein - Intron bằng DNA bộ gene (gDNA) trong trường hợp kết quả xét nghiệm nà chưa phát hiện được đột biến phù hợp với lâm sàng. - Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm loại cho tất cả người thân bậc 1 (Bố, mẹ, con, anh chị em ruột) trong trường hợp kết quả xét nghiệm là dương tính (<i>thời gian hỗ trợ trong vòng 6 tháng tính từ ngày trả kết quả xét nghiệm</i>) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	800
28.	Xét nghiệm khảo sát 3 ti Nucleotit bộ gene người, bao gồm vùng mã hóa-Exon (của khoảng 22.000 gene) và vùng không mã hóa Protein – Intron bằng DNA bộ gene (gDNA)	Phân tích tất cả 3 ti nucleotit bộ gen người, bao gồm vùng mã hóa-exon (của khoảng 22.000 gen) và vùng không mã hóa protein – intron Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2 ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm loại cho tất cả người thân bậc 1 (Bố, mẹ, con, anh chị em ruột) trong trường hợp kết quả xét nghiệm là dương tính (<i>thời gian hỗ trợ trong vòng 6 tháng tính từ ngày trả kết quả xét nghiệm</i>) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	100

STT	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật	Đơn vị tính	Số lượng
29.	Xét nghiệm phát hiện bất thường di truyền do đột biến gen	Xét nghiệm phân tích vùng mã hóa của 4503 gen Khảo sát 4503 gen gây bệnh được biết đến hiện nay. Lệnh bội nhiễm sắc thể và tất cả vi mất đoạn, vi lặp đoạn lớn hơn 400kp Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2 ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má Hỗ trợ sau xét nghiệm: - Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm nâng cấp cao hơn + Xét nghiệm khảo sát vùng mã hoá protein (Exon) của khoảng 22.000 gene bằng DNA bộ gene (gDNA). + Xét nghiệm khảo sát 3 ti Nucleotit bộ gene người, bao gồm vùng mã hóa-Exon (của khoảng 22.000 gene) và vùng không mã hóa Protein – Intron bằng DNA bộ gene (gDNA) trong trường hợp kết quả xét nghiệm mà chưa phát hiện được đột biến phù hợp với lâm sàng.). - Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm loại cho tất cả người thân bậc 1 (Bố, mẹ, con, anh chị em ruột) trong trường hợp kết quả xét nghiệm là dương tính (<i>thời gian hỗ trợ trong vòng 6 tháng tính từ ngày trả kết quả xét nghiệm</i>) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	1200
30.	Xét nghiệm phát hiện bất thường di truyền do đột biến gen (bố - mẹ - con)	Xét nghiệm phân tích vùng mã hóa của 4503 gen cho gia đình (bố - mẹ - con) Khảo sát 4503 gen gây bệnh được biết đến hiện nay. Lệnh bội nhiễm sắc thể và tất cả vi mất đoạn, vi lặp đoạn lớn hơn 400kp Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2 ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	50
31.	Xét nghiệm phát hiện bất thường số lượng và cấu trúc nhiễm sắc thể	Khảo sát toàn bộ các bất thường số lượng trên 23 NST với tất cả các vi mất, lặp đoạn lớn hơn 400kp Loại mẫu xét nghiệm: Máu 2 ml, dịch ối, gai nhau, mô thai sảy, phết niêm mạc má Hỗ trợ sau xét nghiệm: - Hỗ trợ giảm 30% phí xét nghiệm nâng cấp cao hơn: + Xét nghiệm phát hiện bất thường di truyền do đột biến gen. + Xét nghiệm khảo sát vùng mã hoá protein (Exon) của khoảng 22.000 gene bằng DNA bộ gene (gDNA). + Xét nghiệm khảo sát 3 ti Nucleotit bộ gene người, bao gồm vùng mã hóa-Exon (của khoảng 22.000 gene) và vùng không mã hóa Protein – Intron bằng DNA bộ gene (gDNA) trong trường hợp kết quả xét nghiệm mà chưa phát hiện được đột biến phù hợp với lâm sàng.). + Hỗ trợ giảm 50% phí xét nghiệm loại cho tất cả người thân bậc 1 (Bố, mẹ, con, anh chị em ruột) trong trường hợp kết quả xét nghiệm là dương tính (<i>thời gian hỗ trợ trong vòng 6 tháng tính từ ngày trả kết quả xét nghiệm</i>) - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - Phương pháp thực hiện xét nghiệm: NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2	Mẫu	400

