

TRƯỜNG ĐẠI HỌC Y HÀ NỘI
BỆNH VIỆN ĐẠI HỌC Y HÀ NỘI
Số: M91/TB- BVĐHYHN

CỘNG HÒA XÃ HỘI CHỦ NGHĨA VIỆT NAM
Độc lập - Tự do - Hạnh phúc
Hà Nội, ngày 17 tháng 4 năm 2025

THÔNG BÁO

Về việc yêu cầu báo giá hàng hoá, 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 mua sắm các mặt hàng chi tiết như Phụ lục 3 kèm theo.

I. Thông tin của đơn vị yêu cầu báo giá

- Đơn vị yêu cầu báo giá: Bệnh viện Đại học Y Hà Nội
- 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. Email: thuypt157@gmail.com.

- 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

- Thời hạn tiếp nhận báo giá: Từ 08h00 ngày 18 tháng 4 năm 2025 đến trước 17h00 ngày 28 tháng 4 năm 2025.

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

- Thời hạn có hiệu lực của báo giá: Tối thiểu 180 ngày, kể từ ngày 24 tháng 4 năm 2025.

II. Nội dung yêu cầu báo giá:

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

2. Địa điểm thực hiện: Bệnh viện Đại học Y Hà Nội số 1 Tôn Thất Tùng, phường Kim Liên, quận 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: 12 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.

- Lưu ý: Để đánh giá đáp ứng về kỹ thuật của dịch vụ do công ty chào giá so với yêu cầu của Bệnh viện, đề nghị Công ty thực hiện đầy đủ các yêu cầu nêu tại các phụ lục đính kèm thông báo. Các báo giá không cung cấp đầy đủ thông tin theo yêu cầu tại phụ lục của thông báo thì Bệnh viện sẽ không có đủ căn cứ để tổng hợp, xem xét.

- 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.

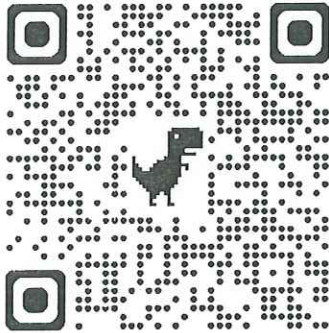
Tài khoản truy cập guest@123 mật khẩu 121212.

Trân trọng cảm ơn./.

Uee

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 1191 /TB-BVĐHYHN ngày 11 tháng 4 năm 2025)

STT	Thông tin	Chỉ tiêu	Đánh giá đáp ứng kỹ thuật của Báo giá
	Công ty phải lập bảng đáp ứng tính năng chi tiết của dịch vụ 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 mức độ đáp ứng kỹ thuật của dịch vụ công ty chào dựa trên cơ sở Bảng kê khai thông số kỹ thuật - **do công ty tự kê khai** – 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 thông số yêu cầu tham khảo cơ bản để Bệnh viện xây dựng dự toán mua sắm. Công ty có thể chào loại dịch vụ tương đương hoặc tốt hơn.

- Trường hợp dịch vụ công ty chào **không đáp ứng đầy đủ các yêu cầu, Bệnh viện đề nghị công ty vẫn thực hiện chào giá** và ghi chú rõ các tiêu chí không đáp ứng. Bệnh viện sẽ xem xét tổng thể các tiêu chí và giá chào của công ty. Nếu (các) tiêu chí không đáp ứng không ảnh hưởng quá nhiều đến tính năng, công dụng, chất lượng của dịch vụ, Bệnh viện sẽ chấp thuận báo giá của công ty và điều chỉnh tiêu chí yêu cầu tương ứng để phù hợp với thực tế dịch vụ trên thị trường nhưng vẫn đảm bảo yêu cầu chuyên môn và hiệu quả điều trị cho bệnh nhân.

PHỤ LỤC 02

Mẫu 1: Bảng đáp ứng kỹ thuật

(Kèm theo Thông báo số 1191 /TB-BVĐHYHN ngày 17 tháng 4 năm 2025)

BẢNG ĐÁP ỨNG KỸ THUẬT DỊCH VỤ CHÀO GIÁ

Yêu cầu mời chào giá (Chi tiết tại Phụ lục 03)					Thông số kỹ thuật chào giá	Các điểm không đạt kèm thuyết minh
Tên phần	STT theo phần	STT TB mời chào giá	Tên dịch vụ	Tính năng, thông số kỹ thuật		
		..	...	...	Nêu các thông số kỹ thuật của dịch vụ tương ứng với các tính năng kỹ thuật yêu cầu	- Nêu rõ các thông số không đáp ứng của dịch vụ (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 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 dịch vụ, dịch vụ như sau:

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

Tên phần	STT theo phần	STT TB mời chào giá	Tên dịch vụ ⁽²⁾	Tên thương mại ⁽³⁾	Ký, mã, nhãn hiệu, ⁽⁴⁾	Số lượng/ khối lượng ⁽⁵⁾	Đơn vị tính ⁽⁶⁾	Chi phí cho các dịch vụ liên quan ⁽⁷⁾ (VND)	Thuế, VAT (nếu có) ⁽⁸⁾ (%)	Đơn giá (đã bao gồm thuế phí, lệ phí và các dịch vụ liên quan (nếu có)) ⁽⁹⁾ (VND)	Thành tiền ⁽¹⁰⁾ (VND)
		1	TBYT A								
		2	TBYT 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 dịch vụ 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⁽¹⁾

(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 dịch vụ theo đúng yêu cầu ghi tại cột “Tên dịch vụ” trong Yêu cầu báo giá.
- (3) Nhà cung cấp ghi cụ thể tên thương mại của dịch vụ tương ứng với chủng loại dịch vụ ghi tại cột “Tên dịch vụ”.
- (4) Nhà cung cấp ghi cụ thể ký hiệu, mã hiệu của dịch vụ tương ứng với chủng loại dịch vụ ghi tại cột “Tên dịch vụ”.
- (5) Nhà cung cấp ghi cụ thể số lượng, khối lượng theo đúng số lượng, khối lượng nêu trong Yêu cầu báo giá.
- (6) Nhà cung cấp ghi đơn vị tính của dịch vụ
- (7) 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 dịch vụ hoặc toàn bộ dịch vụ; chỉ tính chi phí cho các dịch vụ liên quan trong nước.

(8) Nhà cung cấp ghi cụ thể tỷ lệ thuế giá trị gia tăng (%) (nếu có) cho từng dịch vụ.

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

(10) Nhà cung cấp ghi giá trị báo giá cho từng dịch vụ. Giá trị ghi tại cột này được hiểu là toàn bộ chi phí của từng dịch vụ (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.

(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, 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 1191 /TB-BVĐHYHN ngày 17 tháng 4 năm 2025)

STT	Tên phần	STT trong phần	Tên dịch vụ	Thông số kỹ thuật	Phương pháp	Số lượng	Đơn vị tính
1	Phần 1	1	Xét nghiệm khảo sát 133 gen cho 30 loại Ung thư di truyền	Tổng số kỹ thuật Phân tích đột biến trên 133 gen giúp tầm soát 30 loại ung thư di truyền: - Ung thư da: BAP1, BRAF, BRCA2, CBL, CDK4, CDKN2A, CYLD, DDB2, DKC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FH, FLCN, HNF1A, KITLG, MAP2K1, MAP2K2, MITE, NRAS, POLR, PTCH1, PTEN, RECQL4, TGF2, TP53, WRN, XPA, XPC - Bệnh bạch cầu cấp (ung thư máu): ANKRD26, BUB1B, CBL, CEBPA, CEP57, EGRF, ELANE, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FANCM, GATA2, NRAS, PAX5, PDGFRA, PRF1, PTN1, RUNX1, SPRD1, SRP72, WTI - Ung thư đại trực tràng: APC, AXIN2, BLM, BMP1A, CBL, CDH1, CHEK2, DKC1, EPCAM, EXO1, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NRAS, NTHL1, PMS1, PMS2, POLD1, PTEN, SMAD4, SOS1, STK11, TP53 - Ung thư vú: ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, DKC1, MRE11A, NBN, NF1, PALB2, PMS1, PPM1D, PTEN, RAD50, SHOC2, SLX4, STK11, TP53, XRCC2 - Ung thư phổi: BRAF, DICER1, DKC1, EGRF, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FLCN, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, RET, SMARCA4, SOS1, TERC, TERT - Ung thư thận: BAP1, BUB1B, CDKN1C, CEP57, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, HNF1A, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SDHB, VHL, WTI - Ung thư tử: APC, BMP1A, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, DKC1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53 - Ung thư buồng trứng: BRCA1, BRCA2, BRIP1, DICER1, EPCAM, ERCC1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, RAD51C, STK11, TP53 - Ung thư dạ dày: APC, BMP1A, CDH1, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NSUN2, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53 - Ung thư bàng quang: ATM, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, HRAS, RAF1 - Ung thư nội mạc tử cung: CBL, CDKN1C, EPCAM, FH, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, STK11, TP53 - Ung thư tiền liệt tuyến: BRCA1, BRCA2, EPCAM, EZH2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, TP53 - Ung thư đầu cổ: FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FANCM - Ung thư não: ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, NF1, NSD1, PHOX2B, SUFU - U tế bào cận hạch thần kinh: RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, VHL - Ung thư đường mật: BAP1, BRAF, KRAS, NRAS, TSC1, TSC2 - Ung thư tuyến giáp: CDKN1C, DICER1, RET, TINF2, WRN - Ung thư xương: EXT1, EXT2, RECQL4, SMARCB1 - Đa u tuyến nội tiết: CDKN1B, MEN1, PRKARIA, RET - Sarcoma cơ vân: BUB1B, CEP57, HRAS - Ung thư gan: GPC3, HNF1A; Ung thư ruột non: BMP1A, KIT; Ung thư yên: ATR, DKC1; Ung thư bào thần kinh: ALK, HRAS - U sợi thần kinh: NF1, NF2; U tuyến thượng thận: MAX, RET, TMEM127; Ung thư tuyến cận giáp: CDC73; - Ung thư bào vòm họng: RB1 - Ung thư thực quản: RHHBDF2; Đa u uyl: BRAF Phân tích đột biến trên 10 gen có bằng chứng khoa học mạnh nhất liên quan đến ung thư vú, buồng trứng và đại trực tràng di truyền: BRCA1, BRCA2, PTEN, TP53, CDH1, PALB2, STK11, MLH1, MSH2, APC	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu
2	Phần 2	2	Xét nghiệm khảo sát 10 gen cho 3 loại Ung thư di truyền: Vú, buồng trứng, đại trực tràng	Phân tích đột biến trên 10 gen có bằng chứng khoa học mạnh nhất liên quan đến ung thư vú, buồng trứng và đại trực tràng di truyền: BRCA1, BRCA2, PTEN, TP53, CDH1, PALB2, STK11, MLH1, MSH2, APC	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	500	mẫu
3	Phần 3	3	Xét nghiệm khảo sát 10 gen cho 3 loại Ung thư di truyền: Tiền liệt tuyến, dạ dày, đại trực tràng	Khảo sát trên 10 gen để kiểm tra bệnh ung thư tiền liệt tuyến di truyền, ung thư dạ dày và ung thư đại trực tràng di truyền dành cho nam: BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (hội chứng Lynch) APC, MUTYH, CDH1	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	300	mẫu
4	Phần 4	4	Xét nghiệm khảo sát bệnh tăng Cholesterol máu di truyền	Khảo sát trên 3 gen quan trọng nhất: LDLR, APOB, PCSK9, tầm soát và chẩn đoán bệnh tăng Cholesterol máu di truyền.	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	200	mẫu
5	Phần 5	5	Xét nghiệm khảo sát 65 gen cho 54 bệnh lý mạn tính và ung thư di truyền	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 dạ dày - trực tràng, Ung thư thận, Ung thư nội mạc tử cung, Ung thư tuyến giáp, U tủy thượng thận, U vòm 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, TNND3, MYL3, MYL2, ACTC1, PCSK9, TNNT2, TGFBR1, TGFBR2, 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 liên phổ biến của người Việt Nam: HBA1, HBA2, HBB, G6PD, PAH, GALT, SLC25A13, SOD3A2, GAA, ATP7B (Alpha Thalassemia, Beta Thalassemia, 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; Bệnh Pompe (rối loạn dự trữ glycogen loại 2); Bệnh Wilson (rối loạn chuyển hóa đồng). * Tùy chọn tích hợp gói xét nghiệm tầm soát đa ung thư SPOT-MAS hoặc SPOT-MAS 10 (không thu phí)	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện - NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu

Handwritten signature or mark.

STT	Tên phần	STT trong phần	Tên dịch vụ	Thông số kỹ thuật	Phương pháp	Số lượng	Đơn vị tính mẫu
6	Phần 6	6	Xét nghiệm tầm soát da ung thư Gan, Vú, Phổi, Dạ dày và Đại trực tràng, Thực quản, Tuyến Tụy, Đường mật, Buồng trứng, Tử cung	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	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	200	mẫu
7	Phần 7	7	Xét nghiệm giải trình tự gen phân tích toàn diện các chỉ dấu phân tử khối u	Phạm vi khảo sát: - Khảo sát 3 chỉ dấu độc lập liên quan đến khả năng đáp ứng liệu pháp miễn dịch khối u đang tiến triển: Bất ổn định vi vệ tinh (MSI), gánh nặng đột biến khối u (TMB) và chỉ dấu protein PDL1 (IHC) - Khảo sát các đột biến có thể can thiệp được (Actionable mutations) cho điều trị đích cho từng loại ung thư. - Khảo sát các đột biến di truyền liên quan đến ung thư di truyền (hereditary cancer) trong gia đình cho từng cá thể. - Khảo sát (tổn thương di truyền) - giải đoạn sớm I-III nhằm 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) thực hiện như là xét nghiệm bổ sung tùy chọn.	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu
8	Phần 8	8	Xét nghiệm giải trình tự gen khảo sát Khuyết tật tái tổ hợp tương đồng	Phạm vi: xác định tình trạng khuyết tật tái tổ hợp tương đồng (Homologous Recombination Deficiency - HRD) thông qua xác định trạng thái đột biến của hai gen BRCA1/2 cũng như mức độ mất ổn định trên toàn hệ gen - 27 gen gồm đầy đủ các vùng exon được khảo sát trong xét nghiệm HRD Insight nhằm phát hiện các biến thể thay thế, thêm - mất (INDELs) hay tăng số lượng bản sao ở mức độ gen gồm: ATM, CDK12, FANCL, RAD51, MLH1, RAD51B, BARD1, CHEK2, MRE11A, RAD51C, BRCA1, PANCA, NBN, RAD51D, BRCA2, FANCC, PALB2, RAD54L, BRIP1, FANCD2, PPP2R2A, TP53, CCNE1, FANCI, PTEN. Điểm số mất ổn định toàn hệ gen (WGI - whole genome instability) được tính toán thông qua dữ liệu giải trình tự toàn bộ hệ gen ở độ phủ -1-2X	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu
9	Phần 9	9	Xét nghiệm khảo sát Sửa chữa tái tổ hợp tương đồng	Phạm vi: phát hiện các đột biến làm mất chức năng của những gen thuộc con đường sửa sai tái tổ hợp tương đồng (HRR) khi đứt gãy DNA mạch đôi xảy ra Vùng khảo sát 14 gen: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CHEK1, CHEK2, FANCL, PALB2, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu
10	Phần 10	10	Xét nghiệm khảo sát da gen phát hiện đột biến đích và đột biến gen kháng thuốc	Phạm vi khảo sát: - Ung thư phổi: EGFR, KRAS, BRAF, NRAS, MET amplification/mutations, HER2 amplification/mutations, ALK fusion/mutations, ROS1 fusion, NTRK fusion, PIK3CA, RET fusion/mutations, TP53, SKT11, KEAP1 - Ung thư đại-trực tràng: NRAS, KRAS, BRAF, HER2 amplification/mutations, PIK3CA, NTRK fusion, RET fusion - Ung thư vú: BRCA1, BRCA2, PALB2, PIK3CA, ESR1, HER2 amplification/mutations, NTRK fusion, RET fusion - Ung thư dạ dày: HER2 amplification/mutation, PIK3CA, NTRK fusion, BRAF, RET fusion - Ung thư tuyến giáp: BRAF, NTRK fusion, ALK fusion, RET fusion/mutations. - Ung thư buồng trứng: BRCA1, BRCA2, PALB2, AR, NTRK fusion, RET fusion - Ung thư tiền liệt tuyến: BRCA1, BRCA2, PALB2, AR, NTRK fusion, RET fusion - Ung thư cổ tử cung: NTRK fusion, RET fusion - Ung thư tụy: BRCA1, BRCA2, KRAS, NRAS, BRAF, NTRK fusion, RET fusion - U mô đệm đường tiêu hóa GIST: KIT, PDGFRA, BRAF, RET fusion - Ung thư hắc tố da (Melanoma): BRAF, KIT, NRAS, RET fusion - Ung thư mô bào Erdheim-Chester, Langerhans, Rosai-Dorfman: MAP2K1, KRAS, NRAS, BRAF	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu
11	Phần 11	11	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.	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	150	mẫu
12	Phần 12	12	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, SKT11, KRAS, BRAF, ALK fusion/mutations, ROS1 fusion, NTRK fusion, FGFR2 fusion, PIK3CA, RET fusion/mutations, KEAP1, MAP2K1	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	150	mẫu
13	Phần 13	13	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.	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	150	mẫu
14	Phần 14	14	Xét nghiệm khảo sát 9 bệnh di truyền liên lặn	- Khảo sát 2800 đột biến trên 10 gen HBA1, HBA2, HBB, PAH, G6PD, GALT, SLC25A13, SRD5A2, GAA, APT7B, trên các mẫu máu, dịch ối, tua rau... tương ứng với 09 bệnh di truyền liên lặn như sau: • Tan máu bẩm sinh thể Alpha (khảo sát mất đoạn SEA, 3.7, 4.2, THAI và 79 đột biến điểm gây bệnh trên gen HBA1, HBA2) • Tan máu bẩm sinh thể Beta (khảo sát 385 đột biến điểm gây bệnh trên gen HBB) • Không dung nạp đạm (Phenylketon niệu) • Thiếu men G6PD • Di ứng sưa (tổn loạn chuyển hóa galactose) • Vàng da ở trẻ em (tổn loạn chuyển hóa bilirubin) • 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).	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	500	mẫu

STT	Tên phần	STT trong phần	Tên dịch vụ	Thông số kỹ thuật	Phương pháp	Số lượng	Đơn vị tính
15	Phần 15	15	Xét nghiệm genes theo các nhóm bệnh: (Tim mạch, Thần kinh, Nội tiết, Di tật...)	Thông số kỹ thuật -Phạm vi khảo sát: Khảo sát 177 panels và hơn 3.000 gen được phân tích cho các bệnh của 13 chuyên khoa được chia nhóm bao gồm: 1/ Tim mạch: TM-01 Rối loạn nhịp tim, TM-02 Bệnh cơ tim, TM-03 Bệnh động mạch chủ, TM-04 Bệnh tim bẩm sinh, TM-05 Tăng áp động mạch phổi, TM-06 Hội chứng Marfan, TM-07 Hội chứng Noonan, TM-08 Hội chứng Ehlers – Danlos, TM-09 Giảm mao mạch di truyền xuất huyết, TM-10 Tăng lipid máu. 2/ Da liễu: DL-01 Hội chứng Adams – Oliver, DL-02 Bạch tạng, DL-03 Bệnh nhào da, DL-04 Chứng loạn sắc tố bẩm sinh, DL-05 Loạn sản ngoại bì, DL-06 Hội chứng Ehlers – Danlos, DL-07 Bệnh lý thượng bì bong nước, DL-08 Viêm da đầu chi bệnh ruột di truyền, DL-09 Hội chứng Hermansky – Pudlak, DL-10 Bệnh vẩy cá, DL-11 Bệnh u sợi thần kinh, DL-12 Bệnh dày móng bẩm sinh, DL-13 Chứng dày sừng lòng bàn tay – bàn chân, DL-14 Hội chứng lão hóa sớm, DL-15 Hội chứng Waardenburg. 3/ Tai mũi họng: TMH-01 Hội chứng Alport, TMH-02 Hội chứng Rô khe mang- tai – thận, TMH-03 Mất thính lực – điếc, TMH-04 Chứng giãn mao mạch di truyền xuất huyết, TMH-05 Hội chứng Pendred, TMH-06 Hội chứng Stickler, TMH-07 Hội chứng Usher, TMH-08 Hội chứng Waardenburg. 4/ Nội tiết: NT-01 Đái tháo đường đơn gen, NT-02 Rối loạn phân phối insulin giới tính, NT-03 Tăng sản thượng thận bẩm sinh, NT-04 Thiếu Glucocorticoid, NT-05 Cường cận giáp, NT-06 Hạ đường huyết Tăng insulin máu, Keton, NT-07 Suy giáp và Đe kháng hormon giáp, NT-08 Hội chứng Kallmann, NT-09 Đái tháo đường MODY, NT-10 Béo phì đơn gen, NT-11 Suy buồng trứng sớm nguyên phát 5/ Huyết học: HH – 01 Thiếu máu, HH-02 Rối loạn đông máu – cầm máu, HH-03 Hội chứng Bloom, HH-04 Hội chứng suy tuỷ xương, HH-05 Thiếu yếu tố đông máu, HH-06 Giảm bạch cầu hạt bẩm sinh, HH-07 Thiếu máu Diamond – Blackfan, HH-08 Chứng loạn sắc tố bẩm sinh, HH-09 Thiếu máu Fanconi, HH-10 Ung thư bạch cầu di truyền, HH-11 Hội chứng Hermansky – Pudlak, HH-12 Rối loạn chức năng tiểu cầu, HH-13 Rối loạn ngưng hồng cầu, HH-14 Giảm tiểu cầu. 6/ Miễn dịch: MD-01 Hội chứng tự viêm, MD-02 Hội chứng suy tuỷ xương, MD-03 Bệnh u hạt mãn tính, MD-04 Rối loạn hệ thống bổ thể, MD-05 Giảm bạch cầu hạt bẩm sinh, MD-06 Suy giảm miễn dịch nguyên phát. 7/ Chuyển hóa: CH-01 Hội chứng Aicardi – Goutières, CH-02 Loạn dưỡng mỡ bẩm sinh có tính gia đình, CH-03 Rối loạn glycoxy hoá bẩm sinh, CH-04 Rối loạn mono và disaccharid bẩm sinh, CH-05 Giảm chuyển hoá creatine, CH-06 Cystine niệu, CH-07 Hội chứng oxy hoá axit béo, CH-08 Rối loạn dự trữ glycogen, CH-09 U sất di truyền, CH-10 Tiểu homocystein, CH-11 Tăng amoniac máu và Rối loạn chuyển hoá ure, CH-12 Tăng phenylalanin máu, CH-13 Rối loạn Lysosome và Mucopolysaccharidosis, CH-14 Suy giảm chuyển hoá gan, CH-15 Bệnh cơ chuyển hóa và lý giải cơ, CH-16 Hội chứng tiểu DNA ii thể, CH-17 Peroxisomal Disorders, CH-18 Rối loạn chuyển hoá GMD, CH-19 Bệnh cơ chuyển hóa và lý giải cơ, CH-20 Hội chứng thiếu hụt axit béo chuỗi ngắn, HH-02 Rối loạn đông máu – cầm máu, HH-03 Hội chứng Bloom, HH-04 Hội chứng suy tuỷ xương, HH-05 Thiếu yếu tố đông máu, HH-06 Giảm bạch cầu hạt bẩm sinh, HH-07 Thiếu máu Diamond – Blackfan, HH-08 Chứng loạn sắc tố bẩm sinh, HH-09 Thiếu máu Fanconi, HH-10 Ung thư bạch cầu di truyền, HH-11 Hội chứng Hermansky – Pudlak, HH-12 Rối loạn chức năng tiểu cầu, HH-13 Rối loạn ngưng hồng cầu, HH-14 Giảm tiểu cầu. 8/ Hô hấp: HHP-01 Giảm phế quản, HHP-02 Giảm thông khí trung ương/hệ thống, HHP-03 Bệnh xơ nang, HHP-04 Bệnh phổi mô kẽ, HHP-05 Suy hô hấp sơ sinh – Rối loạn chức năng surfactant, HHP-06 Bất đồng lông chuyển nguyên phát, HHP-07 Tăng áp động mạch phổi. 9/ Thần kinh: TK-01 Xơ cứng cột bên teo cơ, TK-02 Thất điều, TK-03 Rối loạn phổ tự kỷ, TK-04 Di dạng mạch máu não, TK-05 Bệnh Charcot – Marie – Tooth, TK-06 Bệnh suy giảm Coenzyme Q10, TK-07 Rối loạn liên quan Collagen Type VI, TK-08 Động kinh, TK-09 Bệnh lý cơ/loạn dưỡng cơ, TK-10 Hội chứng nhược cơ bẩm sinh, TK-11 Sa sút trí tuệ, TK-12 Rối loạn tương tác, TK-13 Loạn dưỡng cơ Emery – Dreifuss, TK-14 Bệnh não do động kinh, TK-15 Holoprosencephaly, TK-16 Loạn dưỡng và bệnh não chất trắng, TK-17 Loạn dưỡng cơ ở chi LGMD) và loạn dưỡng cơ bẩm sinh, TK-18 Tật không hồi não, TK-19 Hội chứng liềm xương quá mức, TK-20 Chứng đầu nhỏ và Giảm sản cầu tiểu não, TK-21 Migraine, TK-22 Bệnh Parkinson, TK-23 Liệt chu kỳ, TK-24 Di dạng nhiều hồi não, TK-25 Liệt hai chi dưới thể cơ cứng, TK-26 Teo cơ tuỷ, TK-27 Bệnh xơ cứng củ, TK-28 Bệnh giãn trí não liên kết nhiễm sắc thể giới tính X. 10/ Thận: THAN-01 Hội chứng Bartter, THAN-02 Hội chứng Bartter, THAN-03 Bệnh lũng chuyển, THAN-04 Bệnh nang thận, THAN-05 Đái tháo nhạt, THAN-06 Hội chứng tán huyết ứ huyết, THAN-07 Hội chứng Joubert, THAN-08 Hội chứng Liddle, THAN-09 Hội chứng Meskel, THAN-10 Sỏi thận, THAN-11 Suy thận nephronophthisis, THAN-12 Hội chứng thận hư, THAN-13 Thận đa nang, THAN-14 Rối loạn vận động lũng chuyển nguyên phát, THAN-15 Tăng oxalate niệu nguyên phát, THAN-16 Giảm aldosterone giả, THAN-17 Di dạng thận, THAN-18 Toan hóa ống thận, THAN-19 Hội chứng Senior-Løken. 11/ Mắt: MAT-01 Mù màu, MAT-02 Dục thủy tinh thể, MAT-03 Loạn dưỡng tế bào hình nón, hình que, MAT-04 Mù về đêm bẩm sinh, MAT-05 Loạn dưỡng giác mạc, MAT-06 Lạc vẩy thủy tinh thể, MAT-07 Vồng mạc lớn bẩm sinh, MAT-08 Chứng mù bẩm sinh Leber, MAT-09 Loạn dưỡng điểm vàng, MAT-10 Tật mắt nhỏ, tật không nhãn cầu, MAT-11 Bệnh lý thần kinh thị giác, MAT-12 Teo gai thị, MAT-13 Loạn dưỡng võng mạc, MAT-14 Viêm võng mạc sắc tố, MAT-15 Bệnh dịch kính –võng mạc, MAT-16 Glaucoma. 12/ Tiêu hóa – Gan mật: TH-01 Ứ mật, TH-02 Tiêu chảy bẩm sinh, TH-03 Xơ hóa gan bẩm sinh, TH-04 Bất hợp đường tiêu hóa, TH-05 Bệnh Hirschsprung, TH-06 Viêm tuỵ, TH-07 Gan đa nang. 13/ Di tật: DT-01 Hội chứng lùn, DT-02 Tạo men răng bất toàn – Tạo nướu răng bất toàn, DT-03 Chứng cơ cứng khớp, DT-04 Tật ngón ngắn/ Tật dính ngón, DT-05 Loạn sản sụn dạng dằm, DT-06 Tật ngón ngắn/ Tật dính ngón, DT-07 Rối loạn tăng trưởng – Loạn sản xương và các rối loạn, DT-08 Hội chứng Cornelia de Lange, DT-09 Chứng dính liên sụn khớp sơ, DT-10 Lồi xương và các rối loạn liên quan, DT-11 Loạn phát xương vùng mặt, DT-12 Hẹp bất đường tiêu hóa, DT-13 Chuyển vị bất thường và Đảo ngược phủ tạng, DT-14 Di dạng chi, DT-15 Bất thường hệ bạch huyết, DT-16 Hội chứng đầu to, DT-17 Hội chứng Meier – Gorlin, DT-18 Chứng đầu nhỏ và Giảm sản cầu tiểu não.	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu
16	Phần 16	16	Xét nghiệm các bệnh ti thể - DNA	- Xét nghiệm khảo sát những hội chứng di truyền khi ty thể không sản xuất đủ ATP cho tế bào - Phạm vi khảo sát: 37 gen mt-DNA	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	100	mẫu
17	Phần 17	17	Xét nghiệm bệnh teo cơ tủy	Khảo sát tất cả các đột biến điểm và mất exon 7 trên gen SMN1	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	50	mẫu
18	Phần 18	18	Xét nghiệm bệnh loạn dưỡng cơ	Khảo sát tất cả các đột biến điểm và vi mất đoạn/lặp đoạn trong gen DMD	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	50	mẫu
19	Phần 19	19	Xét nghiệm đột biến điểm SNV	Xét nghiệm 1 đột biến điểm SNV đã được xác định bằng NGS.	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	500	mẫu
20	Phần 20	20	Xét nghiệm hệ gen mã hóa	- Phạm vi khảo sát: Khảo sát đột biến điểm SNV vùng mã hoá và vùng intron kế 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	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	150	mẫu

STT	Tên phần	STT trong phần	Tên dịch vụ	Thông số kỹ thuật	Phương pháp	Số lượng	Đơn vị tính
21	Phần 21	21	Xét nghiệm toàn bộ hệ gen	- Phạm vi khảo sát: - Phân tích từ cá 3 ti nucleotit bộ gen người, bao gồm vùng mã hóa-exon (cua khoảng 22.000 gen) và vùng không mã hóa protein – intron	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	50	mẫu
22	Phần 22	22	Xét nghiệm NIPT 23 cặp nhiễm sắc thể và 25 bệnh di truyền trội cho thai; đồng thời khảo sát 9 bệnh gen lặn cho mẹ	- Phạm vi khảo sát: - Bắt 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), (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 gây tử vong - Hội chứng Moenke, 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 Costello 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. + 2.800 đột biến liên quan 9 bệnh di truyền lặn đơn gen - sáng lọc mẹ mang gen bệnh thể ẩn để dự đoán nguy cơ mắc bệnh cho thai (tùy chọn - không thu phí)*: Tan máu bẩm sinh thể Alpha; Tan máu bẩm sinh thể Beta; Rối loạn chuyển hóa galactose (Galactosemia); Phenylketonon niệu (Phenylketonuria); Thiếu hụt men G6PD; Vàng da ở mắt do 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). * Có công bố PPV (giá trị tiên đoán dương tính) trên bảng trả kết quả *Chỉ chú: Khảo sát trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	300	mẫu
23	Phần 23	23	Xét nghiệm sáng lọc 23 cặp NST cho thai và 9 bệnh gen lặn cho mẹ	- Phạm vi khảo sát: - Bắt 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), (48,XXXY) - Tam nhiễm sắc thể thường khác: 1-12; 14-17; 19-20; 22 + 2.800 đột biến 09 bệnh di truyền đơn gen lặn phổ biến cho mẹ - sáng lọc mẹ mang gen bệnh thể ẩn để dự đoán nguy cơ mắc bệnh cho thai*: Tan máu bẩm sinh thể Alpha; Tan máu bẩm sinh thể Beta; Rối loạn chuyển hóa galactose (Galactosemia); Phenylketonon niệu (Phenylketonuria); Thiếu hụt men G6PD; Vàng da ở mắt 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). * Có công bố PPV (giá trị tiên đoán dương tính) trên bảng trả kết quả *Chỉ chú: Khảo sát trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	500	mẫu
24	Phần 24	24	Xét nghiệm sáng lọc 8 bất thường phổ biến cho thai và 9 bệnh gen lặn cho mẹ	- Phạm vi 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), (48,XXXY) + 2.800 đột biến 09 bệnh di truyền đơn gen lặn phổ biến cho mẹ - sáng lọc mẹ mang gen bệnh thể ẩn để dự đoán nguy cơ mắc bệnh cho thai*: Tan máu bẩm sinh thể Alpha; Tan máu bẩm sinh thể Beta; Rối loạn chuyển hóa galactose (Galactosemia); Phenylketonon niệu (Phenylketonuria); Thiếu hụt men G6PD; Vàng da ở mắt 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). * Có công bố PPV (giá trị tiên đoán dương tính) trên bảng trả kết quả *Chỉ chú: Khảo sát trên DNA của thai phụ, không phải DNA của thai nhi	- NGS hoặc giải trình tự gen thế hệ 2 - Sử dụng sinh phẩm IVD để thực hiện	300	mẫu

