

# Kiến thức, hành vi tình dục an toàn của nam nữ di cư tại khu công nghiệp Samsung, xã Yên Trung, huyện Yên Phong tỉnh Bắc Ninh năm 2020.

Trần Thị Thanh Thủy\*

## TÓM TẮT

Điều tra mô tả cắt ngang trên 226 đối tượng là nam nữ di cư lao động tại khu công nghiệp Samsung, xã Yên Trung, huyện Yên Phong, tỉnh Bắc Ninh năm 2020 nhằm mô tả kiến thức và hành vi tình dục an toàn và một số yếu tố liên quan. Chọn mẫu theo phương pháp thuận tiện, sử dụng bộ công cụ tự điền khuyết danh để thu thập số liệu. Kết quả nghiên cứu cho thấy nam nữ di cư lao động tại khu công nghiệp có kiến thức tình dục an toàn khá thấp, chiếm 38,1%. Kiến thức về thời điểm dễ có thai nhất trong chu kỳ kinh nguyệt thấp (32% nam và 39,8% nữ). Tuy nhiên, lao động di cư có kiến thức tốt về các biện pháp tránh thai và bao cao su (90,6% và 88,9%).

**Từ khóa:** Tình dục an toàn, di cư, lao động khu công nghiệp, Bắc Ninh.

## SUMMARY

### KNOWLEDGE, SAFE SEX BEHAVIORS OF MEN AND FEMALE MIGRANTS AT SAMSUNG INDUSTRIAL PARK, YEN TRUNG COMMUNE, YEN PHONG DISTRICT BAC NINH PROVINCE 2020

A cross-sectional descriptive survey was conducted on 226 male and female labor migrants at Samsung industrial park, Yen Trung commune, Yen Phong district, Bac Ninh province in 2020 to describe knowledge and safe sexual behavior and several factors involved. Samples were collected using convenience method, with the anonymous self-complete toolkit to gather information. Research results show that men and women who migrate to work in industrial zones have relatively low knowledge of safe sex, accounting for 38.1%. Knowledge about the most fertile time in the menstrual cycle is low (32% of men and 39.8% of women). However, migrant workers have good knowledge about contraceptive methods and condoms (90.6% and 88.9%).

**Keywords:** Safe sex, migration, labor in industrial zones, Bac Ninh.

## I. ĐẶT VẤN ĐỀ

Theo thống kê đến giữa năm 2019, số người di cư toàn cầu là 271,6 triệu người, tăng 0,7 điểm so với năm 2000<sup>1</sup>. Theo dự báo của Liên Hiệp Quốc, đến năm 2050 sẽ có khoảng 290

triệu người di cư giữa các nước (UN, 2002).

Việt Nam đang trong giai đoạn "Dân số vàng" vì thế có nhiều công ty nước ngoài đang ồ ạt đầu tư vào Việt Nam đã thu hút một lực lượng lớn lao động di cư đến từ nhiều tỉnh thành trong cả nước. Lực lượng lao động đóng góp rất lớn trong việc thúc đẩy nền kinh tế phát triển của mỗi quốc gia. Các nghiên cứu trong nước và quốc tế cũng cho thấy di cư tác động tích cực đối với sự phát triển kinh tế xã hội. Bên cạnh những tác động không thể phủ nhận, thì quá trình di cư đến các khu công nghiệp (KCN) tại Việt Nam khoảng vài năm trở lại đây bộc lộ rất nhiều vấn đề đáng quan tâm. Đặc biệt, người di cư, là người mới đến không có tay nghề thường xuyên phải đối mặt với công việc và hoàn cảnh sống khó khăn ảnh hưởng tiêu cực đến sức khỏe của họ. Nghiên cứu gần đây cho thấy số ca tử vong và tàn tật có liên quan đến SKSS và SKTD chiếm 18,4% gánh nặng bệnh tật toàn cầu và 32% gánh nặng bệnh tật ở những phụ nữ trong độ tuổi từ 15-44 (Tổ chức y tế thế giới Mô đun SKSS và SKTD)<sup>4</sup>. Chương trình AIDS trường Đại học Y Harvard tại Việt Nam cũng cho thấy ước tính có 34,2 triệu người nhiễm HIV năm 2011, trong đó có 1,7 triệu người tử vong<sup>5</sup>. Theo cục PC AIDS (2011), tỷ suất nhiễm HIV cả nước là 214 người/100.000 dân – 0.21%<sup>6</sup>.

Làm việc tại các KCN người lao động thường phải đối mặt với những áp lực và cường độ làm việc lớn, họ ít có cơ hội tiếp cận với những vấn đề liên quan tới sức khỏe như SKSS, SKTD an toàn tại nơi làm việc, cũng như tiếp cận thông tin từ các chương trình can thiệp. Vì vậy, họ thường tìm hiểu về vấn đề này thông qua mạng lưới bạn bè, qua mạng mà ít có được kiến thức từ các nguồn chính thống. Đó là một trong những nguyên nhân dẫn đến bệnh LTQĐTD tăng nhanh ở nhóm đối tượng này. Chính vì vậy, việc cung cấp những kiến thức về sức khỏe tình dục an toàn và nâng cao sức khỏe cho những người di cư tại những KCN này là rất quan trọng và cần thiết để nâng cao chất lượng dân số. Mặc dù đã có những nghiên cứu về tình dục ở thanh niên nói chung, nhưng chưa có nghiên cứu nào đề cập đến tình dục an toàn cho người lao động di cư là nam, nữ tại các KCN. Chính vì vậy, chúng tôi tiến hành nghiên cứu nghiên cứu đề tài: *Kiến*

\*Trường Đại học Y Hà Nội

Chịu trách nhiệm chính: Trần Thị Thanh Thủy

Email: tranthanhtthuy@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 14.2.2022

Ngày phản biện khoa học: 1.4.2022

Ngày duyệt bài: 12.4.2022

thức, hành vi tình dục an toàn của nam, nữ di cư tại khu công nghiệp Samsung, xã Yên Trung, huyện Yên Phong, tỉnh Bắc Ninh năm 2020.

## II. ĐỐI TƯỢNG VÀ PHƯƠNG PHÁP NGHIÊN CỨU

- **Đối tượng nghiên cứu:** Đối tượng nghiên cứu bao gồm nam nữ di cư đến làm việc tại công ty Samsung từ 6 tháng trở lên tại xã Yên Trung, huyện Yên Phong, tỉnh Bắc Ninh.

- **Thời gian nghiên cứu:** Từ tháng 12/2019 đến tháng 06/2020

- **Địa điểm nghiên cứu:** Khu công nghiệp Samsung xã Yên Trung, huyện Yên Phong, tỉnh Bắc Ninh.

- **Thiết kế nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả cắt ngang

- Cỡ mẫu:

- Cỡ mẫu được tính theo công thức chọn cỡ mẫu ước tính cho một tỷ lệ:

$$\frac{p(1-p)}{(p.e)^2}$$

$$- n = Z^2_{1-\alpha/2} \frac{p(1-p)}{(p.e)^2}$$

- Trong đó: n: cỡ mẫu nghiên cứu cần có

- Z: hệ số tin cậy = 1,96 (mức ý nghĩa thống kê lấy  $\alpha = 0,05$ ).

- p: hiểu đúng về TDAT của công nhân ngoại tỉnh là không mắc bệnh LTQĐTD = 0,57 (Nghiên cứu công nhân ngoại tỉnh trên địa bàn Hà Nội<sup>7</sup>).

-  $\epsilon$ : là mức sai lệch tương đối giữa tỷ lệ thu được từ mẫu và tỷ lệ thu được từ quần thể. Lấy  $\epsilon = 0,1$

- Ta tính được cỡ mẫu tối thiểu cần cho nghiên cứu là n= 290. Sau khi cộng thêm 10% bỏ cuộc, cỡ mẫu cuối cùng được làm tròn là 320 đối tượng nghiên cứu. Thực tế, chỉ có 226 đối tượng hoàn thành nghiên cứu.

**Phương pháp chọn mẫu:** Nghiên cứu sử dụng phương pháp chọn mẫu thuận tiện. Lựa chọn đối tượng là nam, nữ di cư làm việc tại KCN Samsung có đủ tiêu chí lựa chọn tham gia vào nghiên cứu.

Thu nhập bắt đầu vào 7 giờ sáng trước khi người lao động di cư vào ca làm và 7 giờ tối khi họ tan ca. Mỗi khung giờ sẽ tiến hành phỏng vấn từ 45 phút đến 1 giờ tại cổng ra vào của KCN Samsung.

**Kỹ thuật và công cụ thu thập số liệu:**

Nghiên cứu định lượng, điều tra viên gặp trực tiếp đối tượng nghiên cứu bày tỏ lý do nghiên cứu. Khi đối tượng đồng ý tham gia nghiên cứu sẽ ký vào giấy đồng ý tham gia nghiên cứu thì điều tra viên sẽ phát phiếu trả lời để đối tượng tự điền vào bộ câu hỏi được thiết kế sẵn khuyết danh. Phỏng vấn theo bộ câu hỏi tự điền thiết kế sẵn (phụ lục 1). Bộ câu hỏi được xây dựng trên

cơ sở kiến thức trong tài liệu Hướng dẫn Quốc gia về các dịch vụ chăm sóc sức khỏe sinh sản, 2009 của Bộ Y tế<sup>4</sup>. Được chỉnh sửa cho phù hợp với mục tiêu nghiên cứu của đề tài và tình hình thực tế tại địa điểm nghiên cứu trước khi tiến hành khảo sát chính thức.

**Xử lý và Phân tích số liệu:** Số liệu được làm sạch và xử lý thông tin trên các phiếu điều tra trước khi nhập liệu bằng phần mềm Redcap. Số liệu được nhập và sau đó phân tích bằng phần mềm Stata 15.

**Đạo đức nghiên cứu.** Nghiên cứu được sự chấp thuận thông qua hội đồng đề cương nghiên cứu tại Bộ môn Dân số học, trường Đại học Y Hà Nội.

• Được sự đồng ý của Ban quản lý KCN Samsung, xã Yên Trung, Yên Phong, Bắc Ninh.

Đối tượng nghiên cứu được giải thích rõ về mục đích, nội dung nghiên cứu; chỉ phỏng vấn những đối tượng đủ tiêu chuẩn đồng ý tham gia nghiên cứu; đối tượng tham gia trên tinh thần tự nguyện và có quyền từ chối trả lời không tham gia vào bất cứ thời điểm nào.

Kết quả nghiên cứu, ý kiến đề xuất được sử dụng vào mục đích nâng cao sức khỏe, hạn chế sự xuất hiện và tiến triển của bệnh cho cộng đồng.

## III. KẾT QUẢ NGHIÊN CỨU

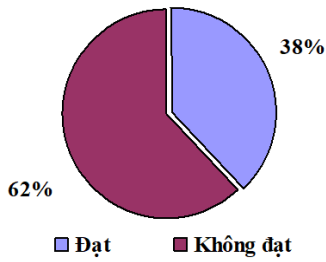
### 3.1. Thông tin chung về đối tượng nghiên cứu

**Bảng 3.1: Đặc điểm chung của đối tượng tham gia (n=226)**

Thông tin chung	Số lượng (n)	Tỷ lệ (%)
<b>Tuổi</b>		
< 25 tuổi	102	45,1
25 – 30 tuổi	83	36,7
> 30 tuổi	41	18,2
Tuổi trung bình	25,7±5,2(Min:18; Max:43)	
<b>Giới tính:</b> Nam	128	56,6
Nữ	98	43,4
<b>Tôn giáo:</b> Không	192	85
Phật giáo	23	10,2
Thiên chúa giáo	11	4,9
<b>Dân tộc:</b> Kinh	177	78,3
Tày	16	7,1
Thái	21	9,3
Nùng	8	3,5
Khác <sup>1</sup>	4	1,8

Từ kết quả trên cho thấy, hơn một nửa lao động di cư đến KCN Samsung là nam giới (chiếm 56,6%), hầu hết đều không theo tôn giáo nào chiếm 85%, chủ yếu là dân tộc kinh (78,3%).

### 3.2. Thực trạng kiến thức về tình dục an toàn



**Biểu đồ 3.1: Kiến thức TDAT của nam, nữ di cư**  
 Kiến thức chung của lao động di cư về tình dục an toàn còn thấp, chỉ có 38,1% có kiến thức đạt trên tổng số 226 đối tượng tham gia nghiên cứu.

Nam giới có vai trò quyết định, quan trọng trong việc QHTD cũng như sử dụng các biện pháp tránh thai hay không. Tuy nhiên, việc hiểu về hậu quả QHTD không an toàn không phải ai cũng hiểu rõ. Chỉ có 70,3% ở nam và 75,5% ở nữ hiểu rằng QHTD không an toàn có thể gây có thai ngoài ý muốn, 75,5 % ở nữ giới và 78,9% ở

**Bảng 3.2. Kiến thức về tình dục an toàn**

Yếu tố		Giới tính					
		Nam		Nữ		Tổng	
		Số lượng	Tỷ lệ (%)	Số lượng	Tỷ lệ (%)	Số lượng	Tỷ lệ (%)
Đã nghe về TDAT	Đã nghe	126	98,4	98	100	224	99,1
	Chưa nghe	2	1,6	0	0,0	2	0,9
Hiểu về tình dục an toàn	Sử dụng BCS khi QHTD	103	81,7	75	76,5	178	79,5
	Không để mang thai ngoài ý muốn	60	47,6	61	62,2	121	54,0
	Không để bị các bệnh LTQĐTD và HIV	85	67,5	58	59,2	143	63,8
	Chỉ QHTD với một người	22	17,5	27	27,6	49	21,9

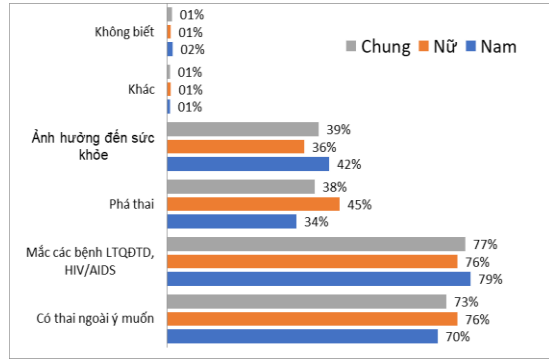
Có gần 100% đối tượng đã nghe nói đến tình dục an toàn. Trong đó, tất cả lao động nữ đều biết đến tình dục an toàn, nam chỉ có 2 người chưa từng biết.

Về tình dục an toàn, có 81,7% nam di cư và 76,5% nữ di cư được hỏi trả lời tình dục an toàn là sử dụng BCS khi QHTD. Nữ giới có vẻ quan tâm nhiều đến việc có thai hay không, cho nên, 62,2% hiểu TDAT là không để mang thai ngoài ý muốn, trong khi đó, chỉ có 47,6% nam giới hiểu. Tiếp đó, việc hiểu không để bị các bệnh LTQĐTD ở nam chiếm 67,5% và nữ chiếm 59,2%. Tuy nhiên nhận thức chỉ QHTD với một người khá là thấp, nam chiếm 17,5% và nữ 27,6%.

**3.3. Thực trạng kiến thức về bệnh LTQĐTD (STIs), HIV/AIDS**

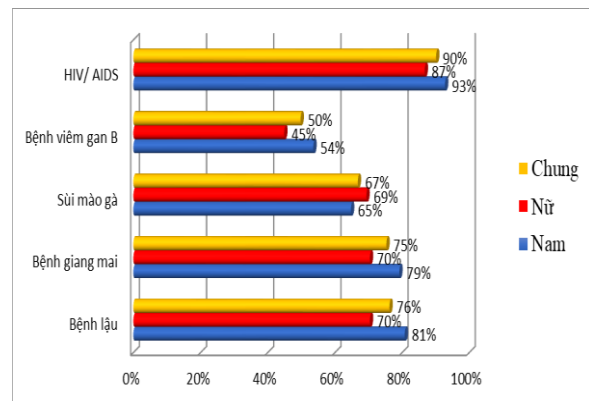
Chỉ có 3 người là chưa từng nghe nói về bệnh lây truyền qua đường tình dục. Trong số những người đã biết về STIs, 100% biết ít nhất 1 tên bệnh. HIV/AIDS là bệnh được hầu hết lao động di cư biết đến, chiếm 92,8% ở nam và 86,7% ở

nam biết QHTD không an toàn dẫn đến mắc các bệnh LTQĐTD, HIV/AIDS. Tỷ lệ biết ảnh hưởng đến sức khỏe và có thể dẫn đến phá thai vẫn còn tương đối thấp ở cả 2 giới.



**Biểu đồ 3.2: Kiến thức về hậu quả QHTD không an toàn**

nữ. Tiếp đến là các bệnh lậu, giang mai, sùi mào gà đều chiếm trên 65%. Riêng viêm gan B, tỷ lệ người di cư biết đến là bệnh lây truyền qua đường tình dục còn thấp chỉ chiếm 44,9% ở nữ và 53,6% ở nam di cư.



**Biểu đồ 3.3: Kiến thức của lao động di cư về những bệnh LTQĐTD**

#### IV. BÀN LUẬN

Kiến thức TDAT đạt chiếm 38,1% trên cả hai giới. Trong đó, nam chiếm tỷ lệ 38,8% và nữ chiếm 37,5% thấp hơn trên đối tượng nghiên cứu là công nhân di cư huyện Bình xuyên, Vĩnh Phúc có 61,2% [10] hiểu đúng về tình dục an toàn và thấp hơn trên nghiên cứu của Phạm Thị Hương Trà Linh trên đối tượng là sinh viên trường Cao đẳng Y tế Phú Thọ có đến 86% sinh viên có kiến thức chung về TDAT đạt<sup>8</sup>. Nguyên nhân là do hai nghiên cứu trên đánh giá kiến thức tình dục an toàn qua bộ câu hỏi ngắn, một nghiên cứu có 11 câu hỏi và điểm cutoff là 8/16 điểm là có kiến thức đạt. Một nghiên cứu khác dựa vào 9 câu hỏi đánh giá kiến thức TDAT là 8,5/17. Trong khi đó, bộ câu hỏi của chúng tôi chi tiết hơn, để đánh giá kiến thức đạt hay không dựa vào 16 câu hỏi. Mặt khác, nghiên cứu của Phạm Hương Trà Linh trên đối tượng sinh viên y, đối tượng có kiến thức về sức khỏe tình dục và sức khỏe sinh sản cao hơn hẳn do thường xuyên được giảng dạy trên trường, lớp.

Có 224 đối tượng trên tổng số 226 đối tượng tham gia nghiên cứu đã nghe nói về tình dục an toàn, nhưng để hiểu về tình dục an toàn còn chưa được cao. Tỷ lệ lao động di cư hiểu TDAT là sử dụng BCS khi QHTD chiếm tỷ lệ cao nhất là 79,5%, không để bị các bệnh LTQĐTD chiếm 63,8% và 54% hiểu rằng không để mang thai ngoài ý muốn. Chỉ có 21% hiểu rằng TDAT là chỉ QHTD với một người, thấp hơn 41,5% nghiên cứu của Lữ Thị Mai Anh (2012) trên đối tượng là công nhân ngoại tỉnh Hà Nội<sup>7</sup>. Tuy nhiên, tình dục an toàn được hiểu một cách chung nhất là quan hệ tình dục nhưng không mắc các bệnh LNQĐTD và mang thai ngoài ý muốn. Song một thực tế cho thấy, tỷ lệ công nhân đồng ý với hai khía cạnh chính này chỉ xấp xỉ trên 50%. Kết quả này phản ánh sự thiếu kiến thức của nam, nữ di cư về TDAT cũng như tìm hiểu những thông tin chính xác về sức khỏe tình dục. Có thể giải thích sự khác nhau giữa hai nghiên cứu này do thực trên đối tượng cũng như địa điểm nghiên cứu khác nhau.

Về hậu quả khi QHTD không an toàn, biết đến nhiều nhất là mắc các bệnh LTQĐTD, HIV/AIDS chiếm tỷ lệ 78,9% ở nam và 75,5% ở nữ, sau đó đến có thai ngoài ý muốn chiếm 70,3% ở nam và 75,5% ở nữ. Tuy nhiên, có thể dẫn đến phá thai khá là thấp, chỉ chiếm 38,5%. Từ kết quả nghiên cứu hiểu biết chung về tình dục an toàn cũng như hậu quả khi QHTD an toàn cho thấy, mặc dù tỷ lệ hiểu về tình dục an toàn còn chưa cao nhưng biết đến hậu quả của QHTD

lại được chú ý hơn. Có thể do đối tượng nghiên cứu chủ yếu là nam, với cường độ làm việc cao họ ít có thời gian tìm hiểu thông tin về TDAT, nhưng họ lại lo ngại hơn nếu bản thân QHTD không an toàn sẽ có thể đem đến những nguy cơ và hậu quả gì bởi chính họ đã và đang tham gia hoạt động tình dục. Cũng như vậy, hiểu biết về thời điểm để mang thai nhất nếu QHTD là giữa hai kì kinh khá là thấp, chỉ có 39,8% nữ và 32% nam hiểu đúng.

Hầu hết đối tượng nghiên cứu đã được nghe nói về các bệnh lây truyền qua đường tình dục, chiếm 98,7%. Chỉ có 3 người chưa nghe, biết về bệnh này. Trong số đối tượng đã nghe, biết, HIV/AIDS là bệnh LTQĐTD được nhiều người biết nhất, chiếm 92,8% ở nam và 86,7% ở nữ, tiếp đến là bệnh lậu chiếm 80,8% nam, 70,4% nữ và giang mai chiếm 79,2% nam và 70,4% nữ. Kết quả này tương tự nghiên cứu của Lữ Thị Mai Oanh, Đây là một hạn chế rất lớn bởi nếu không có sự hiểu biết đầy đủ các bệnh LTQĐTD sẽ là nguyên nhân dẫn đến bệnh này tăng nhanh. Phải chăng lao động di cư hiện nay thường ít có cơ hội và nhu cầu tìm hiểu một cách nghiêm túc và đầy đủ thông tin về bệnh LTQĐTD.

#### V. KẾT LUẬN

- Nam, nữ di cư có kiến thức tình dục an toàn đạt khá thấp, chiếm 38,1%.

- Tỷ lệ nam, nữ di cư hiểu đúng chưa cao về tình dục an toàn là không để mang thai ngoài ý muốn (54%) và không để bị các bệnh lây truyền qua đường tình dục và HIV/AIDS (63,8%). Tuy nhiên kiến thức về thời điểm để có thai nhất trong chu kỳ kinh nguyệt thấp (32% nam và 39,8% nữ).

- Nam, nữ di cư có kiến thức về bệnh lây truyền qua đường tình dục cao, 100% đều biết ít nhất một bệnh lây truyền qua đường tình dục

**Lời cảm ơn.** Chúng tôi xin chân thành cảm ơn những người di cư lao động và Ban quản lý tại khu công nghiệp samsung trên địa bàn xã Yên Trung, huyện Yên Phong, tỉnh Bắc Ninh đã tham gia nghiên cứu này. Đây là công trình nghiên cứu của chúng tôi, chưa đăng bất kỳ trên các tạp chí nào nếu sai sót chúng tôi oàn toàn chịu trách nhiệm trước pháp luật.

#### TÀI LIỆU THAM KHẢO

1. **United Nations (2019)**, "International Migrant Stock 2019: Population Fact", tr. 1.
2. **Liên Hợp Quốc tại Việt Nam (2010)**, Di cư trong nước: Cơ hội và thách thức đối với sự phát triển kinh tế - xã hội ở Việt Nam.
3. **Tổng Cục Thống Kê và Quỹ Dân số Liên Hợp Quốc (2016)**, Điều tra di cư nội địa quốc gia

- 2015: Các kết quả chủ yếu, Nhà xuất bản Thông Tấn, Hà Nội.
4. **WHO (2012)**, Mô đun sức khỏe sinh sản và sức khỏe tình dục.
  5. **UNAIDS (2012)**, AIDS Epidemic Update 2012.
  6. **Cục Phòng, chống HIV/AIDS (2011)**, Tình hình HIV/AIDS năm 2011.
  7. **Lữ Thị Mai Oanh (2012)**, Nhận thức, thái độ, hành vi về tình dục an toàn của công nhân ngoại tỉnh trên địa bàn Hà Nội hiện nay, Luận văn thạc sỹ, Đại học quốc gia Hà Nội - Đại học khoa học xã hội và nhân văn.
  8. **Nguyễn Thị Thanh Tâm, (2011)**, "Tình hình nạo phá thai ở Việt Nam", Dân số và phát triển, 7, 124.
  9. **Nguyễn Thị Phương, Lê Cự Linh (2012)**, Kiến thức, thái độ và hành vi trong quan hệ tình dục ở nam công nhân chưa kết hôn di cư tại khu công nghiệp Bình Xuyên - tỉnh Vĩnh Phúc, Luận văn thạc sỹ Y tế Công cộng, Trường Đại học Y tế Công cộng, Hà Nội.
  10. **WHO**. Report on global sexually transmitted infection surveillance 2018. Geneva: World Health Organization; 2018. Licence: CC BY-NC-SA 3.0 IGO] <https://www.who.int/reproductivehealth/publications/stis-surveillance-2018/en/>. Accessed date December 7, 2020

## KHẢO SÁT TÍNH SINH BỆNH CỦA ĐỘT BIẾN GEN SCN5A TRONG HỘI CHỨNG BRUGADA

Đặng Duy Phương<sup>1</sup>, Nguyễn Minh Hà<sup>2</sup>, Đỗ Doãn Lợi<sup>1,3</sup>  
Trần Văn Khánh<sup>1</sup>, Trần Huy Thịnh<sup>1</sup>

### TÓM TẮT

**Giới thiệu:** Hội chứng Brugada là một tình trạng rối loạn nhịp tim di truyền gây đột tử. Một số đột biến trên gen SCN5A, mã hóa cho kênh natri, đã được xác định là nguyên nhân gây hội chứng Brugada. Do các khó khăn liên quan đến các thử nghiệm trên mô hình sống và các nghiên cứu lâm sàng kéo dài, việc xác định tính sinh bệnh của các đột biến mới trên gen SCN5A, một bước quan trọng trong quá trình xác lập mối liên hệ kiểu gen-kiểu hình bệnh lý, đang được tiến hành trên các mô hình in silico. **Mục tiêu:** Xác định các đột biến gen SCN5A ở bệnh nhân hội chứng Brugada và khảo sát tính sinh bệnh của các đột biến này. **Đối tượng và phương pháp nghiên cứu:** Nghiên cứu mô tả loạt ca trên các bệnh nhân hội chứng Brugada tại các bệnh viện tại TP. Hồ Chí Minh và Hà Nội. Bệnh được chẩn đoán theo tiêu chuẩn của Hội Nhịp Tim Châu Âu 2015. Đột biến được xác định bằng kĩ thuật giải trình tự Sanger. Sử dụng các phần mềm dự đoán chức năng protein để khảo sát tính sinh bệnh của đột biến. **Kết quả:** Có 50 bệnh nhân tham gia nghiên cứu. Phát hiện được 14 đột biến gen SCN5A trên 14 bệnh nhân. Các đột biến gồm 10 loại khác nhau, trong đó 4 loại là đột biến mới chưa công bố trên các cơ sở dữ liệu di truyền. Khi dự đoán tính sinh bệnh bằng các phần mềm tin sinh học, 80% là đột biến gây bệnh và có thể gây bệnh. Kiểu hình bệnh lý của 12 bệnh nhân mang đột biến gây bệnh hoặc có thể gây bệnh được mô tả đồng thời. **Kết luận:** Nghiên cứu đã khảo sát và xác định tính sinh bệnh cho 10 loại đột biến gen SCN5A phát hiện được ở bệnh nhân hội

chứng Brugada, sử dụng các công cụ trên các cơ sở dữ liệu ClinVar và các phần mềm dự đoán chức năng protein. Tuy đây là cách tiếp cận phù hợp trong giai đoạn hiện nay nhưng vẫn cần thêm các mối liên hệ có ý nghĩa thống kê giữa đột biến và kiểu hình của người bệnh để khẳng định tính sinh bệnh.

**Từ khóa:** Hội chứng Brugada, đột biến gen SCN5A, tính sinh bệnh

### SUMMARY

#### INVESTIGATION OF THE PATHOGENICITY OF SCN5A GENE MUTATIONS IN BRUGADA SYNDROME

**Introduction:** Brugada syndrome is an inherited cardiac arrhythmia that causes sudden death. Mutations in the SCN5A gene, which codes for the sodium channel, have been identified as a cause of Brugada syndrome. Because there were several difficulties on conducting in vivo-model experiments and systematic clinical trials, the pathogenesis of novel mutations in the SCN5A gene, which was an important step in the establishment of genotype-phenotype relationship, was in progress in in silico models. **Objectives:** To determine SCN5A gene mutations in Brugada syndrome patients and to investigate the pathogenicity of these mutations. **Subjects and research methods:** case series study was carried on Brugada syndrome patients at hospitals in Ho Chi Minh City and Hanoi. The disease was diagnosed according to the European Heart Rhythm Society 2015 criteria. Mutations were identified by Sanger sequencing. Using protein function prediction softwares to investigate the pathogenicity of the mutations. **Results:** There were 50 patients participating in the study. 14 mutations were detected in the SCN5A gene of 14 patients. These were 10 different types of mutations, of which 4 are novel mutations that have not been published in genetic databases. When predicting pathogenicity using bioinformatic softwares, 80% are pathogenic and likely pathogenic. The pathological phenotypes of 12 patients carrying pathogenic or likely pathogenic

<sup>1</sup>Trường Đại học Y Hà Nội

<sup>2</sup>Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch

<sup>3</sup>Viện Tim mạch Quốc gia

Chịu trách nhiệm chính: Trần Huy Thịnh

Email: tranhuythinh@hmu.edu.vn

Ngày nhận bài: 15.2.2022

Ngày phản biện khoa học: 1.4.2022

Ngày duyệt bài: 14.4.2022