

<https://doi.org/10.25557/2073-7998.2023.03.47-53>

Социологический опрос об отношении населения Республики Саха (Якутия) к генетическому скринингу на частые наследственные болезни

Фёдоров А.И.¹, Сухомясова А.Л.^{1,2}, Данилова А.Л.¹, Слепцов А.Н.^{1,2}, Максимова А.А.¹, Иванова Р.Н.^{1,2}, Жожиков Л.Р.¹, Яковлева А.Е.¹, Николаева И.А.², Максимова Н.Р.¹

1 – ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова»
677000, г.Якутск, Россия, ул. Белинского, д. 58

2 – ГАУ Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины
677010, г. Якутск, Россия, Сергеляхское шоссе, д.4

Введение. Носительство патогенных генетических вариантов здоровыми людьми приводит к повышению риска рождения детей с аутосомно-рецессивными заболеваниями. Генетический скрининг позволяет определить статус носительства известных наследственных заболеваний. Медицинские технологии дают возможность рождения здоровых детей, даже если оба родителя являются носителями наследственного заболевания. В связи с этим внедрение генетического скрининга актуально для здравоохранения.

Цель: повышение эффективности генетического скрининга населения Якутии.

Методы. В анкетном опросе принял участие 271 респондент в возрасте старше 18 лет, из них 222 женщины (81,9%) и 49 мужчин (18,1%). Выборку пилотного исследования составили сельские и городские жители. Опросник включал 21 вопрос, касающийся социального статуса респондентов и их отношения к генетическому скринингу.

Результаты. Положительное отношение к генетическому скринингу выразили более 70% опрошенных, а 89,3% согласны пройти ДНК-тестирование. Основными факторами, определяющими отношение населения к генетическому скринингу, являются место жительства (город, село) и уровень образования. Установлен низкий уровень информированности (37,6%) населения о носительстве патогенных вариантов в генах наследственных заболеваний здоровыми людьми.

Заключение. Повышение информированности о здоровом носительстве наследственных болезней, особенно городских жителей и молодых семей с детьми, может повысить число участников программ генетического скрининга.

Ключевые слова: наследственные заболевания, популяционный генетический скрининг, отношение к ДНК-тестированию.

Для цитирования: Фёдоров А.И., Сухомясова А.Л., Данилова А.Л., Слепцов А.Н., Максимова А.А., Иванова Р.Н., Жожиков Л.Р., Яковлева А.Е., Николаева И.А., Максимова Н.Р. Социологический опрос об отношении населения Республики Саха (Якутия) к генетическому скринингу на частые наследственные болезни. *Медицинская генетика* 2023; 22(3): 47-53.

Автор для корреспонденции: Фёдоров А.И.; e-mail: fedorow@yandex.ru

Финансирование. Работа поддержана Государственным заданием Министерства науки и высшего образования РФ (проект № FSRG-2020-0014 «Геномика Арктики: эпидемиология, наследственность и патология»).

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила: 10.03.2023

Survey on the attitude of residents of the Republic of Sakha (Yakutia) to genetic screening for common hereditary diseases

Fedorov A.I.¹, Sukhomyasova A.L.^{1,2}, Danilova A.L.¹, Sleptsov A.N.^{1,2}, Maksimova A.A.¹, Ivanova R.N.^{1,2}, Zhozhikov L.R.¹, Yakovleva A.E.¹, Nikolaeva I.A.², Maksimova N.R.¹

1 – North-Eastern Federal University n.a. M.K. Ammosov
677000, Yakutsk, Russia, st. Belinsky, d. 58

2 – Republican Hospital No. 1 – National Center of Medicine
677010, Yakutsk, Russia, Sergelyakhskoe highway, 4

The carriage of pathogenic genetic variants by healthy people leads to an increased risk of having children with autosomal recessive diseases. Genetic screening determines the carrier status of known hereditary diseases. Medical technologies make it possible to have healthy children, even if both parents are carriers of a hereditary disease. In this regard, the introduction of genetic screening is relevant for healthcare. The purpose of the work: to increase the efficiency of genetic screening of the population of Yakutia. Material and methods. The questionnaire survey involved 271 respondents over the age of 18, of which 222 were women (81.9%) and 49 were men (18.1%). The sample of the pilot study consisted of rural and urban residents. The questionnaire included 21 questions concerning the social status of the respondents and their attitude towards genetic screening. Results. More than 70% of respondents expressed a positive attitude

towards genetic screening, and 89.3% agree to undergo DNA testing. The main factors that determine the attitude of respondents to genetic screening are the place of residence (urban, rural) and the level of education. Results. More than 70% of respondents expressed a positive attitude towards genetic screening, and 89.3% agree to undergo DNA testing. The main factors that determine the attitude of respondents to genetic screening are the place of residence (urban, rural) and the level of education. A low level of awareness (37.6%) about the carriage of pathogenic variants in the genes of hereditary diseases by healthy people was established. Conclusion. Raising awareness of the carriers of hereditary diseases, especially urban residents and young families with children, can increase the number of participants in the genetic screening program.

Key words: hereditary diseases, population genetic screening, attitude to DNA testing.

For citation: Fedorov A.I., Sukhomyasova A.L., Danilova A.L., Sleptsov A.N., Maksimova A.A., Ivanova R.N., Zhozhikov L.R., Yakovleva A.E., Nikolaeva I.A., Maksimova N.R. Survey on the attitude of residents of the Republic of Sakha (Yakutia) to genetic screening for common hereditary diseases. *Medical genetics [Medicinskaya genetika]* 2023; 22(3): 47-53. (In Russ.)

Corresponding author: Fedorov A.I.; **email:** fedorow@yandex.ru

Funding. The work was supported by the State Assignment of the Ministry of Science and Higher Education of the Russian Federation (Project No. FSRG-2020-0014 «Genomics of the Arctic: epidemiology, heredity and pathology»).

Conflict of interest. The authors declare no conflicts of interest.

Accepted: 10.03.2023

Введение

Развитие современной медицинской науки неразрывно связано с техническими достижениями. Совершенствование методов молекулярно-генетических исследований и их массовое внедрение в практику здравоохранения позволяют проводить широкомасштабные популяционные исследования. Благодаря этому одним из эффективных путей снижения генетического груза наследственных заболеваний в популяциях становится организация генетического скрининга на носительство частых наследственных болезней [1, 2, 3]. Генетический скрининг позволяет выявлять группы населения с повышенным риском рождения детей с аутосомно-рецессивным или X-сцепленным наследственным заболеванием. Данная группа наследственных болезней часто характеризуется тяжёлым инвалидирующим течением, приводит к сокращению продолжительности жизни больных, а лечение требует значительных финансовых затрат по сравнению с ненаследственными заболеваниями [4]. Результаты генетического скрининга позволяют с большой степенью точности определить статус участников по носительству генов известных аутосомно-рецессивных заболеваний. Это является значимой информацией об их репродуктивных возможностях, позволяющей принимать осознанные решения. При этом важным является то, что медицинские технологии дают возможность рождения здоровых детей даже если оба родителя являются носителями гена одного и того же наследственного заболевания с рецессивным типом наследования [5]. В связи с этим поиск путей для расширения охвата населения генетическим скринингом является актуальной задачей здравоохранения.

Участники скрининга должны быть проинформированы о возможных рисках для будущего ребенка в случае выявления носительства тех или иных патогенных вариантов генов и рассмотреть возможные варианты репродуктивного поведения. В 2013 году Американская коллегия медицинской генетики и геномики (ACMG) показала наличие взаимосвязи между участием в генетическом скрининге и принятием репродуктивных решений, позволяющих контролировать рождение больных детей [6]. На сегодняшний день для проведения скрининга на носительство продолжают придерживаться только общих критериев выбора заболеваний, согласно которым под программы генетического скрининга попадают заболевания с тяжёлыми фенотипическими проявлениями [7]. По рекомендациям ACMG генетический скрининг для выявления носителей патогенных вариантов должен проводиться в несколько этапов. На первом этапе исследование должно быть направлено на выявление носителей мукосцидоза и спинальной мышечной атрофии на популяционном уровне и в этнических группах. Данный этап может включать исследование конкретных генов по клиническим показаниям. На втором этапе включаются частые наследственные болезни с тяжёлыми или умеренно тяжёлыми клиническими проявлениями с частотой носительства не менее 1 случая на 100 населения. На третьем этапе скрининга рекомендовано включение болезней с популяционной частотой носительства 1 и более случаев на 200 населения. По рекомендациям ACMG именно такой трёхуровневый генетический скрининг на носительство патогенных вариантов является наиболее оптимальным [8].

Основной целью данного исследования является повышение эффективности генетического скрининга населения Республики Саха (Якутия) путём проведения социологического опроса для оценки отношения к генетическому тестированию и определения формирующих его факторов.

Методы

Проведён пилотный анкетный опрос 271 жителя Якутии старше 18 лет. Средний возраст респондентов со стандартным отклонением составил $37,9 \pm 14,3$ лет. В опросе приняли участие 222 женщины (81,9%) со средним возрастом $36,7 \pm 12,8$ лет и 49 мужчин (18,1%), средний возраст которых составил $43,4 \pm 19,1$ года. Большую часть выборки составили опрошенные в ходе экспедиционных выездов сельские жители Оленёкского (30,9%) и Усть-Янского (26,9%) улусов (Арктические районы). Сельское население Центральной Якутии и Вилюйской группы улусов представили 13,4% опрошенных, а городское население Республики – жители г. Якутска (28,8%).

Среди опрошенного населения 36,9% людей с высшим и незаконченным высшим образованием, 38,0% респондентов со средним специальным, а 25,1% – средним образованием. Большинство респондентов относятся к категории работающего населения, их доля составила 65,7%, студентами высших и средних образовательных учреждений являются 6,3% опрошенных, а к категории неработающего населения относятся 28,0% респондентов. Доля верующих респондентов составила 11,0%, 2,6% опрошенных не указали своё отношение к религии, а остальные 86,4% считают себя атеистами.

Большая часть опрошенных являются семейными людьми. Это 185 человек или 68,2% выборки исследования. Незамужними или холостыми являются 86 респондентов (31,8%), при этом значительная часть опрошенных имеет детей – 78,6%. Бездетными являются 21,4% участников. На момент опроса 56,1% респондентов в будущем планировали рождение детей.

Таким образом, в проведённом пилотном исследовании приняло участие население разных географических территорий Якутии, с различным образом жизни и представляющее разные социальные группы.

Составленный нами опросник включал всего 20 вопросов, 10 из которых представляют паспортную часть анкеты, направленную на изучение половозрастного и национального состава респондентов, их семейного и социального статуса. Следующие 4 вопроса анкеты

нацелены на выявление семейных случаев заболеваний и врождённых пороков развития, а также на получение информации о ДНК-тестировании респондента на носительство наследственных заболеваний. Следующие 2 вопроса касаются информированности о планировании семьи и связанных с ним генетических исследованиях. Заключительные 5 вопросов анкеты направлены непосредственно на выявление отношения к генетическому скринингу на носительство частых наследственных болезней среди планирующих создание семьи, беременных женщин и детей, к прохождению ДНК-тестирования самим респондентом.

Статистический анализ данных анкетного опроса включал вычисление среднего значения со стандартным отклонением для оценки выборочной вариативности количественных показателей. Для качественных показателей вычисляли абсолютные и относительные частоты (проценты). С целью приближения выборочных частот ответов респондентов к генеральным (популяционным) показателям вычисляли 95% доверительные интервалы методом Клоппера-Пирсона. Анализ структуры ответов на вопросы анкеты провели с помощью кластерного анализа (построение дерева кластеров) в среде пакета прикладных программ Statistica 6.0 (StatSoft, USA). Взаимосвязи вариантов ответов анализировали путём построения таблиц сопряжённости с вычислением критерия χ^2 Пирсона, χ^2 Пирсона с поправкой на правдоподобие и точного критерия Фишера в зависимости от величин ожидаемых частот.

Результаты

Семейная отягощённость опрошенных является одним из возможных факторов, влияющих на их отношение к генетическому скринингу. Результаты исследования семейной отягощённости респондентов приведены в **табл. 1**.

По мнению респондентов, в их семьях частота случаев наследственных заболеваний может достигать 29%. Частота врождённых пороков развития в семьях оценивается в 20%. При этом до 13% опрошенных считает, что у них имеются наследственные заболевания, а до 14% населения на момент опроса прошли ДНК-тестирование на носительство частых в Якутии наследственных заболеваний.

Информированность населения о наследственных заболеваниях и о носительстве патогенных вариантов в генах здоровыми людьми также может влиять на отношение к генетическому скринингу. Результаты опроса представлены в **табл. 2**. До 44% опрошенных

информировано о том, что здоровые люди могут быть носителями наследственных заболеваний, и у их детей могут развиться эти болезни. Большая часть населения (до 78%) признаёт, что консультация врача-генетика является важным моментом при планировании рождения детей.

Исходя из полученных результатов можно предполагать, что опрошенные придают важное значение наследственным факторам, как возможной причине

развития болезней. Значительная часть населения демонстрирует информированность о носительстве наследственных болезней здоровыми людьми и проявляет готовность к сознательному планированию рождения здоровых детей. И всё же установленная доля информированных респондентов недостаточно высока.

Основные результаты анкетного опроса, касающиеся отношения к генетическому скринингу, приведены в **табл. 3**. Изучение заинтересованности и готовности

Таблица 1. Оценка респондентами наличия наследственных заболеваний и врождённых пороков развития в их семьях
Table 1. Respondents' assessment of the presence of hereditary diseases and congenital malformations in their families

Наследственные заболевания у родственников			
Варианты ответов	Абс.	%	95% ДИ
да	65	24,0	19,0-29,5
нет	203	74,9	69,3-80,0
не указано	3	1,1	0,2-3,2
Врождённые пороки развития у родственников			
да	40	14,8	10,8-19,6
нет	226	83,4	78,4-87,6
не указано	5	1,8	0,6-4,3
Наследственные заболевания у респондента			
да	24	8,9	5,8-12,9
нет	244	90,0	85,8-93,3
не указано	3	1,1	0,2-3,2
ДНК-тест у респондента			
да	26	9,6	6,4-13,7
нет	243	89,7	85,4-93,0
не указано	2	0,7	0,1-2,6

Таблица 2. Информированность населения о носительстве наследственных заболеваний и генетическом консультировании семьи

Table 2. Awareness of respondents about the carriage of hereditary diseases and genetic counseling

Носители наследственных заболеваний среди здоровых людей			
Варианты ответов	Абс.	%	95% ДИ
да	102	37,6	31,9-43,7
нет	169	62,4	56,3-68,1
Консультация врача-генетика до рождения детей			
да	198	73,1	67,4-78,3
нет	18	6,6	4,0-10,3
затрудняюсь	52	19,2	14,7-24,4
не указано	3	1,1	0,2-3,2

населения к участию в генетическом скрининге может помочь в решении задач по повышению его эффективности. Результаты оценки отношения к генетическому скринингу населения соотносятся с аналогичными результатами изучения информированности. К генетическому скринингу положительное отношение выразили до 77-81% опрошенных, а отрицательно относятся до 2-9%. При этом до 14-27% не определились в своём отношении.

По данным результатам можно прийти к заключению о том, что опрошенные жители Якутии в целом положительно оценивают проведение ДНК-тестирования беременных женщин, детей и будущих родителей на носительство частых наследственных заболеваний.

Психологическая готовность населения пройти ДНК-тестирование на носительство наследственных заболеваний может свидетельствовать о достаточном уровне общей информированности. При этом уровень фактической готовности, возможно, будет зависеть от комплекса других факторов.

Результаты опроса показали высокий процент участников, готовых пройти ДНК-тестирование (табл. 4).

Таким образом, на основании общих результатов проведённого опроса можно сделать прогноз высокой вероятности успешной реализации программы генетического скрининга на носительство частых наследственных заболеваний среди населения Якутии.

Социальные факторы, влияющие на отношение к генетическому скринингу на носительство частых наследственных заболеваний

Исследование структуры ответов на вопросы анкеты проводилось с целью выявления социальных групп населения, разделяющих схожие взгляды на генетический скрининг. Результаты проведённого кластерного анализа приведены на рисунке.

Результаты исследования позволили выделить две крупные группы взаимосвязанных ответов (рисунок). В первый кластер (группу) вошли ответы на вопросы, касающиеся половой принадлежности, наличия детей, согласия самого респондента на ДНК-тестирование, отношения к консультации генетика и ДНК-тестированию до создания семьи, к ДНК-тестированию беременных женщин и детей, отношения к генетическому паспорту и места жительства. Второй кластер объединил уровень образования респондентов, их отношение к религии, наличие наследственных заболеваний у самого респондента и его родственников, наличие врождённых пороков развития у родственников, планирование рождения детей

в будущем и информированность о носительстве наследственных заболеваний здоровыми людьми. Основными объединяющими характеристиками первого и второго кластеров являются место жительства и уровень образования респондентов соответственно.

Результаты кластерного анализа позволили установить, что место жительства и уровень образования населения могут оказывать заметное влияние на отношение к генетическому скринингу. Доля жителей с детьми в сёлах выше, чем в городе – 83,3% и 69,1% ($\chi^2=7,09$; ст.св.=1; $p=0,007$) соответственно. Кроме того, сельские жители чаще выражают своё согласие на проведение ДНК-тестирования (93,0%) по сравнению с городскими (81,2%) (χ^2 с попр. на правдопод.=7,94; ст.св.=2; $p=0,018$). Большинство респондентов с высшим образованием (67,7%) планирует рождение детей ($\chi^2=9,91$; ст.св.=2; $p=0,007$), тогда как у людей со средним специальным и средним образованием ана-

Таблица 3. Отношение респондентов к ДНК-тестированию
Table 3. Attitude of respondents to DNA testing

Отношение к ДНК-тестированию беременных женщин			
Варианты ответов	Абс.	%	95% ДИ
положительно	196	72,3	66,5-77,6
отрицательно	16	5,9	3,4-9,4
затрудняюсь	58	21,4	16,7-26,8
не указано	1	0,4	0,0-2,0
Отношение к ДНК-тестированию детей			
положительно	207	76,4	70,9-81,3
отрицательно	11	4,1	2,0-7,2
затрудняюсь	50	18,5	14,0-23,6
не указано	3	1,1	0,2-3,2
Отношение к ДНК-тестированию будущих родителей			
положительно	201	74,2	68,5-79,3
отрицательно	14	5,2	2,9-8,5
затрудняюсь	56	20,7	16,0-26,0

Таблица 4. Согласие респондентов на ДНК-тестирование
Table 4. Consent of respondents to DNA testing

Варианты ответов	Абс.	%	95% ДИ
согласен (на)	242	89,3	85,0-93,0
не согласен (на)	7	2,6	1,0-5,3
сомневаюсь	22	8,1	5,2-12,0

логичный показатель составил 55,0% и 43,0% соответственно.

Также показано, что уровень информированности населения положительно ассоциируется с отношением к генетическому скринингу. Все информированные респонденты (100%) выразили согласие на прохождение ДНК-тестирования, тогда как аналогичный показатель у неинформированных составил 83% ($\chi^2=19,6$; ст.св.=1; $p=0,000$), к введению генетического паспорта положительно отнеслись 81% против 66,8% ($\chi^2=8,9$; ст.св.=2; $p=0,011$), ДНК-тест у беременных женщин положительно оценили 85% против 65% ($\chi^2=13,3$; ст.св.=2; $p=0,001$), консультацию врача-генетика и прохождение ДНК-теста перед вступлением в брак одобрили 86% ($\chi^2=12,67$; ст.св.=2; $p=0,001$) и 84% ($\chi^2=9,0$; ст.св.=2; $p=0,010$) против 66,5% и 68% соответственно. При этом 88% информированных респондентов являются женщинами.

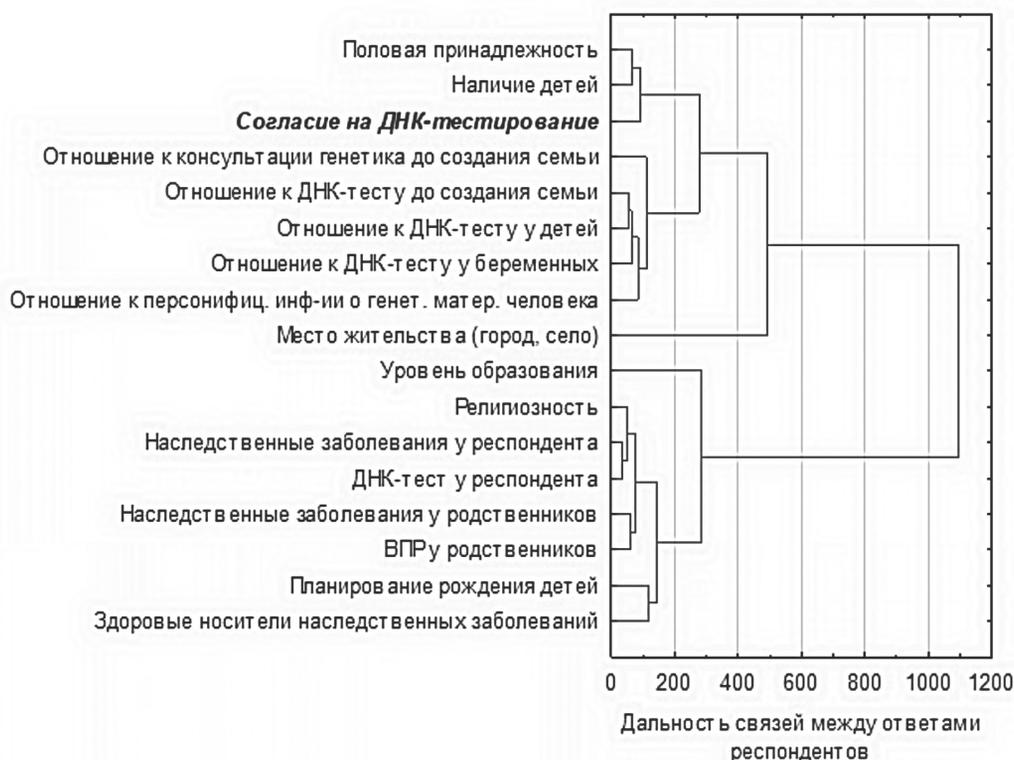
В то же время следует отметить, что наличие детей у респондентов заставляет их с осторожностью относиться к ДНК-тестированию детей и беременных жен-

щин. Так, среди опрошенных с детьми на данные вопросы затруднились ответить 22% ($\chi^2=12,8$; ст.св.=2; $p=0,001$) и 22,5% респондентов соответственно. В группе респондентов без детей аналогичные показатели составили 7,3% и 17,8%.

Заключение

По результатам проведённого исследования можно сделать заключение о том, что население Якутии положительно относится к проведению генетического скрининга на носительство частых наследственных заболеваний. В то же время отношение населения к генетическому скринингу и его отдельным составляющим формируется под влиянием ряда социальных факторов, с разной степенью модифицирующих мнение респондентов.

Так, отношение к генетическому скринингу в значительной степени зависит от образа жизни – городского и сельского. Сельское население более открыто выражает своё положительное отношение к генетиче-



Дендрограмма структуры ответов респондентов по результатам кластерного анализа

Dendrogram of the structure of respondents' answers (cluster analysis)

ским тестам. В меньшей степени на мнение респондентов влияет наличие детей как слабый сдерживающий фактор, заставляющий более осторожно относиться к ДНК-тестированию.

Следующей определяющей характеристикой отношения населения к генетическому скринингу является уровень образования, от которого часто зависит и уровень жизни. Респонденты с высшим образованием чаще планируют рождение детей в будущем и проявляют большую степень информированности о носительстве наследственных заболеваний. Планирование рождения детей, в свою очередь, заметно повышает ответственность респондентов по отношению к ДНК-тестированию. В литературе также отводится важная роль информированию населения о цели и задачах проводимого генетического скрининга на носительство вариантов генов, являющихся причиной наследственных заболеваний. Признаётся эффективность образовательных мероприятий в профилактике рождения детей с наследственной патологией [9].

Таким образом, для расширения охвата населения и повышения эффективности генетического скрининга в Якутии необходимо проводить мероприятия по информированию о частых наследственных болезнях. В качестве целевой аудитории можно рассматривать городское население и молодые семьи с детьми.

Литература

1. Kraft S.A., Duenas D., Wilfond B.S., et al. The evolving landscape of expanded carrier screening: challenges and opportunities. *Genetic in Medicine*. 2019;21(4):790-797.
2. Antonarakis S.E. Carrier screening for recessive disorders. *Nature Reviews Genetics*. 2019;20(9):549-561.
3. Gregg A.R., Edwards J.D. Prenatal genetic carrier screening in the genomic age. *Seminars in Perinatology*. 2018;42(5):303-306
4. Cunnings J.P. The lifetime economic burden of monogenic diseases and the social motivations for their treatment with Genetic therapy. Rochester Institute of Technology. 2018.
5. Aiello L.B., Chiatti B.D. Primer in Genetics and Genomics, Article 4 – Inheritance patterns. *Biol Res Nurs*. 2017;19(4):465-472
6. Ficarazzi F., Vecchi M., Ferrari M., Pierotti M.A. Towards population based genetic screenings for breast and ovarian cancer: A comprehensive review from economic evaluations to patient perspectives. *Breast*. 2021; 58:121-9. doi:10.1016/j.breast.2021.04.011

7. Баранова Е. Е., Федулова К. Д., Глотов А. С., Ижевская В. Л. Рекомендации по генетическому тестированию взрослых здоровых лиц, депонирующих свои образцы и информацию в биоресурсные коллекции и биобанки. *Кардиоваскулярная терапия и профилактика*. 2021;20(8):3120. doi:10.15829/1728-8800-2021-3120
8. Gregg A.R., Aarabi M., Klugman S., et al. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) [published correction appears in *Genet Med*. 2021 Aug 27]. *Genet Med*. 2021;23(10):1793806. doi:10.1038/s41436021 01203z
9. Ревазян К.З., Мешков А.Н., Ершова А.И. и др. Генетический скрининг на гетерозиготное носительство мутаций, вызывающих развитие моногенных рецессивных заболеваний. *Профилактическая медицина*. 2020;23(6):111-117

References

1. Kraft S.A., Duenas D., Wilfond B.S., et al. The evolving landscape of expanded carrier screening: challenges and opportunities. *Genetic in Medicine*. 2019;21(4):790-797.
2. Antonarakis S.E. Carrier screening for recessive disorders. *Nature Reviews Genetics*. 2019;20(9):549-561.
3. Gregg A.R., Edwards J.D. Prenatal genetic carrier screening in the genomic age. *Seminars in Perinatology*. 2018;42(5):303-306
4. Cunnings J.P. The lifetime economic burden of monogenic diseases and the social motivations for their treatment with Genetic therapy. Rochester Institute of Technology. 2018.
5. Aiello L.B., Chiatti B.D. Primer in Genetics and Genomics, Article 4 – Inheritance patterns. *Biol Res Nurs*. 2017;19(4):465-472
6. Ficarazzi F., Vecchi M., Ferrari M., Pierotti M.A. Towards population based genetic screenings for breast and ovarian cancer: A comprehensive review from economic evaluations to patient perspectives. *Breast*. 2021; 58:121-9. doi:10.1016/j.breast.2021.04.011
7. Baranova E.E., Fedulova K.D., Glotov A.S., Izhevskaya V.L. Rekomendatsii po geneticheskomu testirovaniyu vzroslykh zdorovykh lits, deponiruyushchikh svoi obraztsy i informatsiyu v biorekursnyye kolleksii i biobanki [Guidelines for genetic testing of healthy adults who deposit samples and related data in bioresource collections and biobanks]. *Kardiovaskulyarnaya terapiya i profilaktika [Cardiovascular Therapy and Prevention]*. 2021;20(8):3120. (In Russ.) <https://doi.org/10.15829/1728-8800-2021-3120>
8. Gregg A.R., Aarabi M., Klugman S., et al. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: a practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) [published correction appears in *Genet Med*. 2021 Aug 27]. *Genet Med*. 2021;23(10):1793806. doi:10.1038/s41436021 01203z
9. Revazyan K.Z., Meshkov A.N., Ershova A.I., et al. Geneticheskii skringing na geterozigotnoye nositel'stvo mutatsiy, vyzvyayushchikh razvitiye monogennykh retsessivnykh zabolevaniy [Genetic screening for heterozygous carriage of mutations that cause the development of monogenic recessive diseases]. *Profilakticheskaya Meditsina [Preventive medicine]*. 2020;23(6):111-117. (In Russ.) <https://doi.org/10.17116/profmed202023062111>