



**Некоммерческая организация  
Благотворительный фонд «Берегиня»**

Сайт: [fondbereginya.ru](http://fondbereginya.ru)  
Эл.почта: [office@fondbereginya.ru](mailto:office@fondbereginya.ru)

ИНН: 5903093774

ОГРН: 109590000129

КПП: 590301001

Юр. адрес: 614095, Пермь, Мира, 41 В («Crystal Event Холл»), офис 6 (2 этаж)

**Банковские реквизиты «Сбер»:**

Некоммерческая организация Благотворительный фонд «Берегиня»

Волго-Вятский банк ПАО Сбербанк

р/сч 40703810649770000700

к/сч 30101810900000000603

БИК 042202603

ИНН 5903093774/КПП 590501001

13.08.2025 г.

**Отчет по проекту #petruchek**

**Акт о расходовании средств**

| № | Наименование статьи расходов                                                | Кол-во | Стоимос (руб.) | Контрагент    | Сумма (руб.)  | Подтвержд документ ы       | Примечание                                                    |
|---|-----------------------------------------------------------------------------|--------|----------------|---------------|---------------|----------------------------|---------------------------------------------------------------|
| 1 | Генетическое исследование Полное секвенирование генома                      | 1 шт   | 95800          | ООО "Геномед" | 95800         | п/п № 94 от 27.03.2025     | Оплата генетического анализа для Петручек Руслана Дмитриевича |
| 2 | Оплата труда менеджера по работе с платформами, в том числе налоги и взносы | 10%    | 12409          |               | 12409         | п/п № 680864 от 31.03.2025 | Административные расходы - заработная плата сотрудника фонда  |
|   | <b>ИТОГО</b>                                                                |        |                |               | <b>108209</b> |                            |                                                               |

|                                                                      |      |           |
|----------------------------------------------------------------------|------|-----------|
| Комиссия Юкасы                                                       | 2,8% | 3475 руб  |
| Расходы на администрирование, разработку и развитие приложения Тооба | 10%  | 12409 руб |

**В приложении Тооба было собрано: 124113 руб.**

Директор благотворительного фонда «Берегиня»

М. П.

Голубаева Т. С.



Тел: +7(982)48-49-799

Почта: [platforms@fondbereginya.ru](mailto:platforms@fondbereginya.ru)

**ДОГОВОР**  
**о благотворительной помощи**

г. Пермь

«16» января 20 25 г.

**Некоммерческая организация Благотворительный Фонд «БЕРЕГИНЯ»**, именуемая в дальнейшем «**Фонд**», в лице директора Голубаевой Татьяны Сергеевны, действующего на основании Устава, с одной стороны, и **ФИО ребенка, дата рождения** Петручек Руслан Дмитриевич

свидетельство о рождении или паспорт (нужное подчеркнуть)

именуемый (ая) в дальнейшем «**Благополучатель**»  
в лице законного представителя **ФИО родителя, дата рождения:**

Петручек Мария Михайловна

с другой стороны, вместе именуемые Стороны, заключили настоящий договор (далее – «Договор») о нижеследующем:

**1. Предмет Договора**

1.1. Предметом настоящего Договора является оказание Фондом материальной, нематериальной, социально-психологической, правовой и иной помощи Благополучателю в рамках утвержденных благотворительных Программ Фонда в форме, на условиях и в порядке, установленных в каждой конкретной благотворительной программе. Перечень благотворительных Программ Фонда с кратким описанием указан в Приложении 3 к настоящему Договору.

1.2. Помощь и поддержка Благополучателя по настоящему Договору является благотворительной помощью и осуществляется в рамках благотворительной деятельности Фонда, не подлежит налогообложению согласно п.п. 8.2. ст. 217 Налогового Кодекса Российской Федерации.

1.3. Благополучатель, принимая благотворительную помощь по настоящему Договору, подтверждает свое согласие с порядком и условиями ее оказания, установленными Фондом в Положениях о соответствующих благотворительных программах, размещенных на сайте Фонда, включая условия о предоставлении отчета в получении благотворительной помощи.

1.4. Отдельные виды благотворительной помощи, включая, но не ограничиваясь: приобретение лекарственных средств, индивидуального медицинского и реабилитационного оборудования, возмещения стоимости проезда и т.д., Фонд оказывает Благополучателю по отдельной заявке путем заключения отдельного договора.

1.5. Положения о действующих Благотворительных программах Фонда и проектах, реализуемых Фондом в рамках указанных благотворительных программ, опубликованы на официальном сайте Фонда в соответствии с Уставом Фонда.

## 2. Обязанности сторон

### 2.1. Фонд обязан:

- Оказать Благополучателю необходимую для спасения жизни и/или повышения качества жизни Благополучателя благотворительную помощь в натуральном и/или денежном выражении, путем передачи лекарственных средств, медицинских, реабилитационных товаров, оборудования, оказания услуг/выполнения работ, любым иным способом по усмотрению Фонда и Благополучателя, в том числе:
  - предоставить информационную, социально-психологическую, правовую помощь;
  - материальную помощь;
  - при необходимости организовать сбор средств для нуждающегося ребенка в помощи путем размещения информации о нем на официальном сайте Фонда <https://fondbereginya.ru/>, социальных сетях, а также информационных ресурсах;
  - обеспечить принятие на банковский счет Фонда, а также через иные платежные системы благотворительные пожертвования от физических и юридических лиц для оказания помощи Благополучателю;
  - после сбора необходимой для оказания помощи суммы перечислить денежные средства на личный счет Благополучателя или его официального представителя или поставщику медицинских товаров и услуг;
  - оказать помощь иными методами и способами, необходимыми и разрешенными законодательством РФ в рамках полномочий Фонда в соответствии с Уставом Фонда и внутренними документами Фонда.
- предоставлять по запросу Благополучателя информацию о ходе оказания помощи, финансовых показателях, проведенных мероприятиях и других действиях, которые связаны с исполнением настоящего Договора.

### 2.2. Благополучатель обязан:

- для получения благотворительной помощи предоставить в Фонд и оформить необходимые документы по форме, установленной Фондом по Приложению 1 к настоящему договору, а также иные необходимые документы по запросу Фонда;
- каждую заявку на помощь, а также дополнения и изменения в заявку оформлять письменным заявлением на имя Фонда;
- уведомить Фонд об обращении за помощью в другие некоммерческие и коммерческие организации, в т.ч. в средства массовой информации и форумы. В случае получения благотворительной помощи из иных источников, кроме Фонда, уведомить об этом Фонд в течение 3 (трех) рабочих дней;
- в случае перечисления Фондом благотворительной помощи на личные счета Благополучателя или его официальных представителей, предоставить Фонду оригиналы документов, подтверждающих оплату расходов;
- в случае наступления обстоятельств, препятствующих использованию благотворительной помощи по назначению, уведомить Фонд о наступлении таких обстоятельств в течение 5 (пяти) календарных дней и возратить денежные средства в Фонд в течение 5 (пяти) календарных дней;
- в случае неиспользования Благополучателем полученной от Фонда благотворительной помощи, в течение 1 (одного) месяца с момента ее получения, осуществить возврат денежных средств в Фонд в течение 5 (пяти) календарных дней по истечении месяца (с момента наступления срока возврата);
- в случае возврата благотворительной помощи (в полном объеме или части), не использованной лечебными учреждениями/клиниками (вне зависимости от причин возврата) на счета Благополучателя, вернуть все полученное на счет Фонда в течение 3 (трех) рабочих дней с одновременным предоставлением Фонду оригиналов документов из лечебных учреждений/клиник, подтверждающих факт и размер возврата;
- предоставить Фонду право использовать данные Благополучателя, аудио, фото и видеоматериалов в отчетах, а также публиковать их, фиксировать встречи на носителях аудио, фото и видео информации и публиковать их в СМИ (в том числе в интернете). Предоставлять общественности информацию, фото, аудио и видеоматериалы о

Благополучателе на темы, связанные с целью Договора без дополнительного согласования с Благополучателем;

- дать согласия (Приложение №2) на обработку (сбор, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), использование, передачу, распространение в том числе неограниченному кругу лиц, обезличивание, блокирование и уничтожение) своих персональных данных, в том числе с использованием средств автоматизации или без таковых, путем подписания Согласий на обработку персональных данных;
- для информирования общественности (благотворителей, партнеров, волонтеров и т.д.) о ходе достижения цели настоящего Договора регулярно, не позднее 3 (трех) календарных дней с момента наступления соответствующего события предоставлять отчеты (информацию, документы, фото и/или видео материалы) об изменениях в состоянии здоровья Благополучателя, о проведенном медицинском лечении, реабилитационных курсах и т.д.

### **3. Права Сторон**

#### **3.1. Права Фонда:**

- отказать в оказании благотворительной помощи до подписания Благополучателем приложений к Договору с Фондом;
- отказать Благополучателю в оказании благотворительной помощи по причине неисполнения и/или ненадлежащего исполнения Благополучателем обязанностей и/или злоупотребления правами, предоставленными настоящим Договором. В таком случае Фонд вправе в одностороннем порядке расторгнуть настоящий Договор. Средства, собранные на момент выявления нарушений, не перечисляются Благополучателю и расходуются Фондом на цели, установленные в Уставе Фонда;
- отказать Благополучателю в оказании благотворительной помощи в случае несоответствия Заявки требованиям, установленным в благотворительной программе, иных внутренних документах Фонда, Уставе Фонда.
- Фонд вправе в случае отказа от лечения со стороны Благополучателя или его законных представителей, отказа клиники, смерти Благополучателя и иных причин, по которым невозможно использовать собранные в пользу Благополучателя средства по назначению, использовать указанные средства на цели, установленные в Уставе Фонда, в том числе для оказания благотворительной помощи иному Благополучателю;
- уменьшить размер благотворительной помощи в случае получения Благополучателем или его законными представителями финансирования из иных источников;
- учитывать Благополучателя в отчетности и информации о деятельности Фонда, распространять в СМИ, неопределенному кругу лиц информацию о получении Благополучателем благотворительной помощи по настоящему Договору, а также использовать информацию о Благополучателе при организации сбора пожертвований.

#### **3.2. Права Благополучателя:**

- отказаться от получения какого-либо вида благотворительной помощи с предоставлением письменного заявления;
- ходатайствовать перед Фондом об изменении назначения использования благотворительной помощи в связи с изменением медицинских показаний, по иной обоснованной причине путем подачи Заявления с приложением документов, подтверждающих причину.

### **4. Порядок и срок действия Договора**

4.1. С целью максимальной реализации возможностей оказания благотворительной помощи Фонд, Благополучатель и его законный представитель принимают каждый со своей стороны все необходимые усилия и активно участвуют в осуществлении благотворительной деятельности.

4.2. Фонд для сопровождения семьи и коммуникаций с Благополучателями выделяет ответственного сотрудника. Благополучатель сообщает о предпочтительных способах контакта, принимает информацию, участвует в анкетировании с целью улучшения деятельности Фонда.

4.3. Настоящий Договор вступает в силу с момента его подписания и действует без ограничения срока до полного исполнения сторонами своих обязательств.

### **5. Основания для расторжения договора**

– Стороны вправе расторгнуть настоящий Договор по взаимному соглашению Сторон. Одна из сторон вправе в одностороннем порядке расторгнуть настоящий договор в случаях, установленных законом и настоящим договором.

#### 6. Ответственность сторон

6.1. За неисполнение и/или ненадлежащее исполнение обязательств по настоящему Договору Стороны несут ответственность в соответствии с действующим законодательством.

6.2. Благополучатель несет ответственность за нецелевое использование полученной по настоящему Договору благотворительной помощи, за предоставление Фонду недостоверной информации, за сокрытие или несвоевременное информирование Фонда о фактах, имеющих существенное значение для оказания Фондом благотворительной помощи и влияющих на размер оказанной по настоящему Договору благотворительной помощи.

#### 7. Адреса и реквизиты сторон

##### Фонд

Некоммерческая организация  
Благотворительный фонд «Берегиня»  
ИНН 5903093774 КПП 590301001

614095, г. Пермь  
ул. Мира, д.41 строение В, офис 6

Банковские реквизиты:  
ПАО Волго-Вятский «Сбербанк России»  
г. Пермь БИК – 042202603  
Кор.счет – 30101810900000000603  
Расч/сч – 40703810649770000700

тел.8-982-450-60-70  
эл.почта [fondbereginya@gmail.com](mailto:fondbereginya@gmail.com)

Директор  
БФ «Берегиня»



/Т.С. Голубаева/

##### Благополучатель (законный представитель)

ФИО, дата рождения

Генеральный директор ООО «Альма»  
Иванов И.И.

ИНН \_\_\_\_\_

СНИЛС \_\_\_\_\_

Реквизиты

Банк \_\_\_\_\_

р/счет \_\_\_\_\_

БИК \_\_\_\_\_

Корр/счет \_\_\_\_\_

Телефон \_\_\_\_\_

Эл.почта \_\_\_\_\_

Иванов И.И., Генеральный Директор

## Приложение № 1

### к Договору о благотворительной помощи

#### Примерный перечень пакета документов (цветные копии документов):

##### Для граждан России:

1. Паспорт представителя Благотрудателя (или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок) – все заполненные страницы;
2. ИНН Благотрудателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
3. Страховое пенсионное свидетельство Благотрудателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
4. Справки о доходах с места работы Благотрудателя или его законных представителей, сведения о начисляемых пособиях либо заключение местных органов соцзащиты о материальном положении семьи;
5. Свидетельство о рождении Благотрудателя или паспорт (с 14-ти летнего возраста) Благотрудателя, если в помощи нуждается ребенок;
6. Последнее медицинское заключение Благотрудателя с диагнозом, на бланке клиники, с подписью врача и печатью;
7. Справка об инвалидности (при наличии);
8. Документальное подтверждение стоимости запрашиваемой помощи (счет: на лечение, операцию, реабилитацию, за лекарства, реабилитационную технику и т.д.) с банковскими реквизитами;
9. Обращение и отказ в помощи из органов соцзащиты, Министерства здравоохранения РФ или региона (при наличии);
10. Цветные фотографии Благотрудателя (хорошего качества, крупный план, неформальный, непаспортный кадр);
11. Договор с приложениями, подписанный Благотрудателем или его законным представителем;
12. Согласие на обработку персональных данных, подписанное Благотрудателем или его законным представителем.
13. Свидетельство о смерти

И иные документы при необходимости.

| Фонд                                                                                                                    | Благотрудатель или его законный представитель                                                                                                                               |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Директор<br><br>_____/Т.С. Голубаева |  ,  |



**Согласие 1  
на обработку персональных данных Благополучателя,  
его законного представителя общее**

Настоящим Я, Нестручек Альфия Мамедовна г. Пермь

(ФИО родителя), зарегистрированный (-ая) по адресу: \_\_\_\_\_

Действующий от своего имени и от имени и в интересах своего несовершеннолетнего ребенка (Благополучателя):

(ФИО ребенка, дата рождения, свидетельство о рождении).

Нестручек Руслан Дмитриевич

в соответствии со статьей 9 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных», предоставляю- НКО Благотворительный фонд «Берегиня», (ОГРН 1095900001229, ИНН 5903093774, зарегистрированному по адресу: ул.Мира, 41В, офис 6 , свое согласие на обработку моих персональных данных и персональных данных моего ребенка в целях:

- обеспечения соблюдения законов и иных нормативных правовых актов;
- обеспечения заключения, исполнения и контроля исполнения обязательств по договорам
- содействия в лечении и реабилитации ребенка,
- осуществление Фондом сбора денежных средств для оказания благотворительной помощи и реализации благотворительных и реабилитационных программ;
- оказания поддержки семье ребенка;
- заключения и регулирования гражданско-правовых отношений и иных непосредственно связанных с ними отношений;
- обеспечения личной безопасности, жизни и здоровья ребенка;
- обеспечения исполнения миссии и функции Фонда;
- контроля количества и качества выполняемых обязательств;
- обеспечения сохранности имущества;
- исчисления и уплаты предусмотренных законодательством РФ налогов, сборов и взносов на обязательное социальное и пенсионное страхование, иных обязательных платежей;
- представления установленной законодательством отчетности в отношении физических лиц;
- предоставления налоговых вычетов.

Я выражаю свое согласие на осуществление Фондом автоматизированной, а также без использования средств автоматизации обработки моих персональных данных и персональных данных моего ребенка, включая сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), передача, распространение, извлечение, использование, обезличивание, блокирование, удаление, уничтожение персональных данных.

Перечень персональных данных, на обработку которых я даю согласие:

- фамилия, имя, отчество;
- пол и возраст;
- дата и место рождения;
- гражданство;
- паспортные данные;
- адрес регистрации по месту жительства и адрес фактического проживания;
- номер телефона (домашний, мобильный);
- почтовые и электронные адреса;
- данные документов об образовании, квалификации, профессиональной подготовке, сведения о повышении квалификации;

- семейное положение, сведения о составе семьи,
- сведения о воинской обязанности;
- сведения о трудовом стаже, предыдущих местах работы, доходах
- страховой номер индивидуального лицевого счета (СНИЛС);
- идентификационный номер налогоплательщика (ИНН);
- сведения об отсутствии судимости
- сведения о состоянии здоровья, иные медицинские сведения;
- сведения о социальных льготах
- дополнительные сведения, представленные мною по собственному желанию (сведения о национальности, о пребывании за границей, о членстве в общественных организациях, выборных органах и др.), биометрические персональные данные (личные фотографии); другие персональные данные, необходимые Фонду в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации в области благотворительной деятельности.

Настоящее согласие дано мной добровольно.

Настоящее согласие может быть отозвано мною в любое время на основании моего письменного заявления.

Настоящее Согласие действует с момента его подписания до момента отзыва или достижения всех предусмотренных целей. Предоставленные мной персональные данные должны быть уничтожены по моему письменному требованию в течении 60 дней с даты получения требования об их уничтожении, либо по достижению целей обработки персональных данных в порядке, установленном законодательством.

Даю согласие на хранение персональных данных в течение 50 лет.

16.01.2025  
(дата)

Ники  
(подпись)

Петрушкин АТ  
(расшифровка подписи)

**Согласие 2 отдельное  
на обработку - распространение неопределенному кругу лиц персональных данных  
Благополучателя,  
его законного представителя**

Настоящим Я, Петручки Альфия Тимуровна 27.08.1986  
(ФИО родителя), зарегистрированный (-ая) по адресу:

Действующий от своего имени и от имени и в интересах своего несовершеннолетнего ребенка (Благополучателя):

Петручки Руслан Дмитриевич  
(ФИО ребенка, дата рождения, свидетельство о рождении).

в соответствии со статьей 9 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных», предоставляю- НКО Благотворительный фонд «Берегиня», (ОГРН 1095900001229, ИНН 5903093774, зарегистрированному по адресу: ул.Мира, 41В, офис 6 , свое согласие на обработку моих персональных данных и персональных данных моего ребенка в целях:

- обеспечения соблюдения законов и иных нормативных правовых актов;
- обеспечения заключения, исполнения и контроля исполнения обязательств по договорам
- содействия в лечении и реабилитации ребенка,
- осуществление Фондом сбора денежных средств для оказания благотворительной помощи и реализации благотворительных и реабилитационных программ;
- оказания поддержки семье ребенка;
- заключения и регулирования гражданско-правовых отношений и иных непосредственно связанных с ними отношений;
- обеспечения личной безопасности, жизни и здоровья ребенка;
- обеспечения исполнения миссии и функции Фонда;
- контроля количества и качества выполняемых обязательств;
- обеспечения сохранности имущества;
- исчисления и уплаты предусмотренных законодательством РФ налогов, сборов и взносов на обязательное социальное и пенсионное страхование, иных обязательных платежей;
- представления установленной законодательством отчетности в отношении физических лиц;
- предоставления налоговых вычетов.

Я выражаю свое согласие на осуществление Фондом автоматизированной, а также без использования средств автоматизации обработки моих персональных данных и персональных данных моего ребенка, включая сбор, запись, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), передача, распространение, в том числе неограниченному кругу лиц, извлечение, использование, обезличивание, блокирование, удаление, уничтожение персональных данных.

Перечень персональных данных, на обработку которых я даю согласие:

- фамилия, имя, отчество;
- пол и возраст;
- дата и место рождения;
- гражданство;
- паспортные данные;
- адрес регистрации по месту жительства и адрес фактического проживания;
- номер телефона (домашний, мобильный);
- почтовые и электронные адреса;
- данные документов об образовании, квалификации, профессиональной подготовке, сведения о повышении квалификации;

- семейное положение, сведения о составе семьи,
- сведения о воинской обязанности;
- сведения о трудовом стаже, предыдущих местах работы, доходах
- страховой номер индивидуального лицевого счета (СНИЛС);
- идентификационный номер налогоплательщика (ИНН);
- сведения об отсутствии судимости
- сведения о состоянии здоровья, иные медицинские сведения
- сведения о социальных льготах;
- дополнительные сведения, представленные мною по собственному желанию (сведения о национальности, о пребывании за границей, о членстве в общественных организациях, выборных органах и др.), биометрические персональные данные (личные фотографии); другие персональные данные, необходимые Фонду в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации в области благотворительной деятельности.

Настоящее согласие дано мной добровольно.

Подтверждаю, что в данном мною настоящем согласии я не устанавливаю запретов и условий на обработку моих персональных данных и персональных данных моего ребенка. Запреты и ограничения по перечню персональных данных, указанных в настоящем согласии выше, отсутствуют. Не подлежат распространению следующие персональные данные (указать при наличии):

---

---

---

---

Ограничения по данным сведениям следующие (указать при наличии):

---

---

---

Настоящее согласие может быть отозвано мною в любое время на основании моего письменного заявления.

Настоящее Согласие действует с момента его подписания до момента отзыва или достижения всех предусмотренных целей. Предоставленные мной персональные данные должны быть уничтожены по моему письменному требованию в течении 60 дней с даты получения требования об их уничтожении, либо по достижению целей обработки персональных данных в порядке, установленном законодательством.

Даю согласие на хранение персональных данных в течение 50 лет.

16.01.2025г

(дата)

Нелю

(подпись)

Нелю рек АТ

(расшифровка подписи)

**Согласие 3 на получение персональных данных от третьих лиц**

г. Пермь

«16» января 2025.

Настоящим Я, Петручек Наталья Александровна

(ФИО родителя), зарегистрированный (-ая) по адресу: г. Пермь

Действующий от своего имени и от имени и в интересах своего несовершеннолетнего ребенка (Благополучателя):

Петручек Руслан Александрович  
(ФИО ребенка, дата рождения, свидетельство о рождении).

в соответствии со статьей 9 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных», предоставляю- НКО Благотворительный фонд «Берегиня», (ОГРН 1095900001229, ИНН 5903093774, зарегистрированному по адресу: ул.Мира, 41В, офис 6 , даю свое согласие на получение персональных данных моих и моего ребенка от медицинских организаций, врачей, иных третьих лиц в целях:

- обеспечения соблюдения законов и иных нормативных правовых актов;
- обеспечения заключения, исполнения и контроля исполнения обязательств по настоящему Договору и иным договорам
- содействия в лечении и реабилитации ребенка,
- осуществления Фондом сбора денежных средств для оказания благотворительной помощи и реализации благотворительных и реабилитационных программ;
- оказания поддержки семье ребенка;
- заключения и регулирования гражданско-правовых отношений и иных непосредственно связанных с ними отношений;
- обеспечения личной безопасности, жизни и здоровья ребенка;
- обеспечения исполнения миссии и функции Фонда;
- контроля количества и качества выполняемых обязательств;
- обеспечения сохранности имущества;
- исчисления и уплаты предусмотренных законодательством РФ налогов, сборов и взносов на обязательное социальное и пенсионное страхование, иных обязательных платежей;
- представления установленной законодательством отчетности в отношении физических лиц;
- предоставления налоговых вычетов.

Я выражаю свое согласие на получение Фондом персональных данных от третьих лиц добровольно.

Настоящее согласие может быть отозвано мною в любое время на основании моего письменного заявления.

Настоящее Согласие действует с момента его подписания до момента отзыва или достижения всех предусмотренных целей. Предоставленные мной персональные данные должны быть уничтожены по моему письменному требованию в течении 60 дней с даты получения требования об их уничтожении, либо по достижению целей обработки персональных данных в порядке, установленном законодательством.

16.01.2025  
(дата)

Петручек  
(подпись)

Петручек АТ  
(расшифровка подписи)

От Петрушек Алевия Шахробна  
(Ф.И.О.)

1

F

2

7

# I

ИИ

Вследствие заболевания задержка психосоциального развития  
мой ребенок, год рождения Петруськ Руслан Дмитриевич

Прошу оплатить/возместить Полное секвенирование генома

Стоимость данной процедуры составляет: \_\_\_\_\_

Р/счет \_\_\_\_\_

Банк \_\_\_\_\_

БИК \_\_\_\_\_

Корр/счет \_\_\_\_\_

Получатель: \_\_\_\_\_

ИНН получателя \_\_\_\_\_

Настоящим подтверждаю, что

1. Предоставленные мной в качестве приложений к настоящему заявлению документы содержат достоверную информацию.
2. В случае принятия положительного решения о предоставлении материальной помощи на лечение и реабилитацию моего ребенка даю разрешение на использование и публикацию (без ограничения по количеству повторов и срокам использования и размещения публикаций) фотоматериалов и иных материалов о моем ребенке, в том числе подтверждающих состояние его здоровья и прохождение ребенком лечения, как Благотворительным фондом «Берегиня», так и третьими лицами.
3. При необходимости готов(а) принимать участие в мероприятиях, направленных на сбор пожертвований на лечение ребенка и реабилитацию, либо проводимых в целях подтверждения информации о прохождении лечения ребенком, через полгода и год после оказания помощи готов(а) сообщить о состоянии ребенка и выслать фото ребенка.

Своей подписью, я подтверждаю, что не ведется самостоятельных сборов на моего ребенка и его потребности в сети интернет и других источниках (средства массовой информации, ящики по сбору пожертвований и другое), а также не собираю средства на личные карты.

« 16 » Января 2025 г. Нелли / Нелличук АТ /  
(подпись) (расшифровка подписи)

Пациент: ПЕТРУЧЕК РУСЛАН ДМИТРИЕВИЧ  
Дата рождения  
Адрес проживания

Дата и время посещения: 16.01.2025 15:02  
МО: ПЕРМЬ КДКБ (новая)  
Профиль: генетике

**Жалобы:**

ЗПРР.

**Анамнез жизни:**

Перинатальный анамнез: от 1 беременности, анемия 1 ст, СГМ в 12 нед, о. кольпит, По УЗИ – левосторонняя пиелозктазия, гидронефротическая трансформация справа. Роды 1 срочные, ЭКС Апгар 8/9б Вес 3145 г рост 50 см. Врожденный птоз справа. Полидактилия.

Семейный анамнез: б/о.

НПР с задержкой.

Невролог: ППЦНС. ЗПРР.

**Анамнез заболевания:**

Наблюдается у невролога с рождения.

Кариотип: 46,XY

ЭКГ: Основная ритмическая активность сформирована соответственно возрасту. Патологических форм активности не зарегистрировано.

УЗИ почек: Эхо-признаки пиелозктазии справа.

**Объективный статус:**

Кожа чистая, физиологической окраски, дефектов пигментации нет. Слизистые бледно-розовые, влажные. Дыхание через нос свободное. Грудная клетка правильной формы, без видимых деформаций. Области суставов не изменены. Мышечный тонус физиологический. Живот мягкий, безболезненный. Печень по краю реберной дуги. Стул, диурез в норме. Специфического запаха от тела нет.

**Диагноз основной (расшифровка):**

- Задержка психоречевого развития.

**Рекомендации, назначения**

- Полное секвенирование генома (без квот. Данная диагностика не входит в программу госгарантии. Даны координаты благотворительных организаций).
- Наблюдение невролога, психиатра.
- Повторно к генетику с результатом.

Проведена беседа о необходимых обследованиях (исследованиях) пациента и его родственников, в том числе об их цели, информативности, вероятности получения правильного результата и возможных последствиях. Пациенту даны ответы на интересующие вопросы.

С планом обследования (исследований) ознакомлен(а), согласен(на), имел(а) возможность задать интересующие меня вопросы.

Исход: 

|                                                    |               |       |                      |
|----------------------------------------------------|---------------|-------|----------------------|
| ПАО "ПРОМСВЯЗЬБАНК" Г. МОСКВА                      |               | БИК   | 044525555            |
| Банк получателя                                    |               | Сч. № | 30101810400000000555 |
| ИНН 7701759381                                     | КПП 770101001 | Сч. № | 40702810920300727001 |
| Общество с ограниченной ответственностью "Геномед" |               |       |                      |
| Получатель                                         |               |       |                      |

Счет на оплату № 14 от 16 января 2025 г.

Поставщик **Общество с ограниченной ответственностью "Геномед", ИНН 7701759381, КПП (Исполнитель) 770101001, 105005, Москва г, Бауманская ул, дом № 50/12, строение 1, тел.: 8 (495) 660-83-44**

Покупатель **БФ "Берегиня", ИНН 5903093774, КПП 590501001, 614095, Пермский край, город (Заказчик): Пермь, ул. Мира, д. 41, строение в,офис 6**

Основание: **Основной договор**

| № | Артикул | Товары (работы, услуги)                                            | Кол-во | Ед. | Цена      | Сумма     |
|---|---------|--------------------------------------------------------------------|--------|-----|-----------|-----------|
| 1 |         | Полное секвенирование генома GenomeUNI,Петручек Руслан Дмитриевич, | 1      | шт  | 95 800,00 | 95 800,00 |

Итого: 95 800,00  
Без налога (НДС) -  
Всего к оплате: 95 800,00

Всего наименований 1, на сумму 95 800,00 руб.  
**Девяносто пять тысяч восемьсот рублей 00 копеек**

Оплата данного счета означает согласие с условиями поставки товара.  
Уведомление об оплате обязательно, в противном случае не гарантируется наличие товара на складе.  
Товар отпускается по факту прихода денег на р/с Поставщика, самовывозом, при наличии доверенности и паспорта.

Руководитель  Журавлев Д. В.      Бухгалтер  Журавлев Д. В.



27.03.2025

27.03.2025

0401060

Поступ. в банк плат.

Списано со сч. плат.

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ № 94

27.03.2025

Дата

Вид платежа

Сумма прописью

Девяносто пять тысяч восемьсот рублей 00 копеек

ИНН 5903093774

КПП 590501001

Благотворительный Фонд Берегиня

Платательщик

Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк"(Москва)

Банк плательщика

ПАО "Промсвязьбанк"(МОСКВА)

Банк получателя

ИНН 7701759381

КПП 770101001

Общество с ограниченной ответственностью "Геномед"

Получатель

Счет на оплату № 14 от 16 января 2025 г. благополучатель Петручек Руслан Дмитриевич, семьи/На подмогу/ Генетический анализ. Без НДС

Программа Маршрут

Назначение платежа

Подписи

Отметки банка

М.П.

Проведено

Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк"(Москва)

БИК 044525360  
К/С 30101810445250000360

2025-03-27 17:12:54

31.03.2025

Поступ. в банк плат.

31.03.2025

Списано со сч. плат.

0401060

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ № 680864

31.03.2025

электронно

Дата

Вид платежа

Сумма  
прописью

Сто четырнадцать тысяч двести пятьдесят восемь рублей

|                                                                      |               |             |                      |
|----------------------------------------------------------------------|---------------|-------------|----------------------|
| ИНН 5903093774                                                       | КПП 590501001 | Сумма       | 114258=              |
| БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД "БЕРЕГИНЯ"                                    |               |             |                      |
| Платательщик<br>ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК<br>Г.Нижний Новгород |               | Сч. №       | 40703810649770000700 |
|                                                                      |               | БИК         | 042202603            |
| Банк Плательщика<br>ПАО Сбербанк                                     |               | Сч. №       | 30101810900000000603 |
| Банк Получателя<br>ПАО Сбербанк                                      |               | БИК         | 044525225            |
|                                                                      |               | Сч. №       | 30101810400000000225 |
| ИНН 7707083893                                                       | КПП 773601001 | Сч. №       |                      |
| ПАО Сбербанк                                                         |               |             |                      |
| Получатель                                                           |               | Вид оп.     | 01                   |
|                                                                      |               | Наз. пл.    | 1                    |
|                                                                      |               | Код         | 0                    |
|                                                                      |               | Срок плат.  |                      |
|                                                                      |               | Очер. плат. | 3                    |
|                                                                      |               | Рез. поле   |                      |

Заработная плата по реестру №47 от 31.03.2025 в соответствии с Договором 87100706 от 30.09.2022

Назначение платежа

Подписи

Отметки Банка

М.П.

ПАО "Сбербанк"  
ИСПОЛНЕНО  
31.03.2025

12409 рублей за счет средств  
благотворительного приложения  
Tooba



## ЛАБОРАТОРИЯ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ПАТОЛОГИИ

Юр.адрес: 105005, Россия, г. Москва, ул. Бауманская, д. 50\12, стр. 1

+7 (495) 660-83-77  
+7 800-333-45-38  
callcenter@genomed.ru  
www.genomed.ru

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования

Номер договора: 212522

Пациент: Петручек Руслан Дмитриевич

Дата рождения эл: Мужской

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Вид исследования: 856 Полное секвенирование генома GenomeUNI

Направительный диагноз: Задержка психоречевого развития

Дата забора материала: 31.03.2025 г.

Дата поступления материала в лабораторию:

01.04.2025 09:49

Дата готовности исследования: 13.08.2025 г.

## РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Варианты, которые могут быть вероятной причиной заболевания приоритизированы по проприетарному алгоритму с учетом рекомендаций ACMG, наличию в базах данных, популяционных частот и других критериев.

На основании проведенной приоритизации и фенотипа пациента, описанного в представленных документах варианты сгруппированы по степени вероятности их патогенности для пациента. В группах варианты расположены в порядке снижения приоритетности.

Варианты, не имеющие признаков патогенности, либо имеющие некоторые признаки патогенности, но, несоответствующие фенотипу, описанному в сопроводительных документах, могут быть не включены в заключение.

Подробно с описанием исследования можно ознакомиться в приложении к заключению.

**ВНИМАНИЕ!** Варианты, обнаруженные в результате исследования, не являются установленным диагнозом, а могут быть использованы в совокупности с данными других лабораторных и инструментальных методов только врачом генетиком.

Для уточнения значимости обнаруженных вариантов, в том числе с учетом клинической картины пациента необходима консультация врача-генетика.

13.08.2025 г.  
Врач-генетик



Удалова Василиса Юрьевна

| Вариант (hg38)                      | Зиготность | Ген | Транскрипт | кДНК | АК замена | Глубина прочтения |
|-------------------------------------|------------|-----|------------|------|-----------|-------------------|
| Признаки патогенности и комментарии |            |     |            |      |           |                   |
| Синдром                             |            |     |            |      |           |                   |

### 1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

|                                     |
|-------------------------------------|
| Релевантных вариантов не обнаружено |
|-------------------------------------|

### 2. Варианты, имеющие один или несколько значимых признаков патогенности

|                                                                                                                                                                                                                                                                       |                |       |                 |          |           |    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|-------|-----------------|----------|-----------|----|
| <u>chr3:9440519A&gt;T</u>                                                                                                                                                                                                                                             | Гетерозиготный | SETD5 | ENST00000402198 | c.631A>T | p.Arg211* | 54 |
| <b>Признаки патогенности варианта:</b><br>Приводит к терминации синтеза белка<br>Отсутствует в популяционных БД (GNOMAD, GENOMED)<br>Влияния варианта на функцию гена<br><b>Другая информация:</b><br>Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность. |                |       |                 |          |           |    |
| <b>Заболевания, ассоциированные с геном:</b><br><b>Intellectual developmental disorder, autosomal dominant 23 (615761), AD</b>                                                                                                                                        |                |       |                 |          |           |    |
| Рекомендуется сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и обследование родителей для установления происхождения варианта (de novo/наследуемый).                                                                                 |                |       |                 |          |           |    |

### 3. Варианты с неизвестным клиническим значением

|                                     |
|-------------------------------------|
| Релевантных вариантов не обнаружено |
|-------------------------------------|

### 4. Носительство вариантов в генах рецессивных заболеваний

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                |         |                 |           |             |    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|---------|-----------------|-----------|-------------|----|
| <u>chr6:32040723G&gt;A</u>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Гетерозиготный | CYP21A2 | ENST00000644719 | c.1174G>A | p.Ala392Thr | 44 |
| <b>Признаки патогенности варианта:</b><br>Влияния варианта на функцию гена<br><b>Другая информация:</b><br>Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.009212740; GNOMAD V3:0.005623690)<br>Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.<br>Классификация ACMG: Uncertain Significance.<br>Классификация CLINVAR: Conflicting classifications of pathogenicity (Likely pathogenic - 4, Pathogenic - 5, Uncertain significance - 6). |                |         |                 |           |             |    |
| <b>Заболевания, ассоциированные с геном:</b><br><b>Adrenal hyperplasia, congenital, due to 21-hydroxylase deficiency (201910), AR</b><br><b>Hyperandrogenism, nonclassic type, due to 21-hydroxylase deficiency (201910), AR</b>                                                                                                                                                                                                                                                   |                |         |                 |           |             |    |
| Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.<br>В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.                                                                                                                                                                                   |                |         |                 |           |             |    |

| Вариант (hg38)                      | Зиготность | Ген | Транскрипт | кДНК | АК замена | Глубина прочтения |
|-------------------------------------|------------|-----|------------|------|-----------|-------------------|
| Признаки патогенности и комментарии |            |     |            |      |           |                   |
| Синдром                             |            |     |            |      |           |                   |

|                                      |                |     |                 |            |            |    |
|--------------------------------------|----------------|-----|-----------------|------------|------------|----|
| <a href="#">chr7:75985679AG&gt;A</a> | Гетерозиготный | POR | ENST00000461988 | c.1501delG | p.Glu501fs | 19 |
|--------------------------------------|----------------|-----|-----------------|------------|------------|----|

**Признаки патогенности варианта:**

Приводит к сдвигу рамки считывания  
Отсутствует в популяционных БД (GNOMAD, GENOMED)  
Влияния варианта на функцию гена  
Классификация ACMG: Likely Pathogenic.

**Заболевания, ассоциированные с геном:**

**Antley-Bixler syndrome with genital anomalies and disordered steroidogenesis (201750), AR**  
**Disordered steroidogenesis due to cytochrome P450 oxidoreductase (613571), AR**

Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.  
В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

|                                       |                |     |                 |          |           |    |
|---------------------------------------|----------------|-----|-----------------|----------|-----------|----|
| <a href="#">chr12:102852876G&gt;A</a> | Гетерозиготный | PAH | ENST00000553106 | c.781C>T | p.Arg261* | 32 |
|---------------------------------------|----------------|-----|-----------------|----------|-----------|----|

**Признаки патогенности варианта:**

Приводит к терминации синтеза белка  
Влияния варианта на функцию гена

**Другая информация:**

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000019894; GNOMAD V3:0.000026299)  
Классификация CLINVAR: Pathogenic (not provided - 1, Pathogenic - 17).

**Заболевания, ассоциированные с геном:**

**Phenylketonuria (261600), AR**  
**[Hyperphenylalaninemia, non-PKU mild] (261600), AR**

Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.  
В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

|                                      |                |      |                 |          |            |    |
|--------------------------------------|----------------|------|-----------------|----------|------------|----|
| <a href="#">chr13:20189473C&gt;T</a> | Гетерозиготный | GJB2 | ENST00000382848 | c.109G>A | p.Val37Ile | 26 |
|--------------------------------------|----------------|------|-----------------|----------|------------|----|

| Вариант (hg38) | Зиготность | Ген | Транскрипт | кДНК | АК замена | Глубина прочтения |
|----------------|------------|-----|------------|------|-----------|-------------------|
|----------------|------------|-----|------------|------|-----------|-------------------|

#### Признаки патогенности и комментарии

#### Синдром

##### Признаки патогенности варианта:

Приводит к аминокислотной замене в позиции где обнаружены другие патогенные аминокислотные замены  
Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность.  
Влияния варианта на функцию гена  
Расположен в горячей точке рядом с другими патогенными вариантам  
Присутствует в популяционных базах данных, но с частотой ниже, чем частота других патогенных вариантов в этом гене.

##### Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.007720340; GNOMAD V3:0.004001890)  
Классификация ACMG: Pathogenic.  
Классификация CLINVAR: Pathogenic (Likely benign - 1, Likely pathogenic - 5, not provided - 1, Pathogenic - 43, Pathogenic, low penetrance - 1, Uncertain significance - 1).

##### Заболевания, ассоциированные с геном:

Bart-Pumphrey syndrome (149200), AD  
Deafness, autosomal dominant 3A (601544), AD  
Deafness, autosomal recessive 1A (220290), AR, DD  
Hystrix-like ichthyosis with deafness (602540), AD  
Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome (148210), AD  
Keratoderma, palmoplantar, with deafness (148350), AD  
Vohwinkel syndrome (124500), AD

Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.  
В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

|                  |                |       |                 |          |           |    |
|------------------|----------------|-------|-----------------|----------|-----------|----|
| chr17:6425781C>T | Гетерозиготный | AIPL1 | ENST00000381129 | c.834G>A | p.Trp278* | 30 |
|------------------|----------------|-------|-----------------|----------|-----------|----|

##### Признаки патогенности варианта:

Приводит к терминации синтеза белка  
Влияния варианта на функцию гена  
Присутствует в популяционных базах данных, но с частотой ниже, чем частота других патогенных вариантов в этом гене.

##### Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000329137; GNOMAD V3:0.000367951)  
Классификация ACMG: Pathogenic.  
Классификация CLINVAR: Pathogenic (not provided - 2, Pathogenic - 23).

##### Заболевания, ассоциированные с геном:

Cone-rod dystrophy (604393), AD, AR  
Leber congenital amaurosis 4 (604393), AD, AR  
Retinitis pigmentosa, juvenile (604393), AD, AR

Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.  
В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

| Вариант (hg38)                      | Зиготность | Ген | Транскрипт | кДНК | АК замена | Глубина прочтения |
|-------------------------------------|------------|-----|------------|------|-----------|-------------------|
| Признаки патогенности и комментарии |            |     |            |      |           |                   |
| Синдром                             |            |     |            |      |           |                   |

|                            |                |        |                 |             |  |    |
|----------------------------|----------------|--------|-----------------|-------------|--|----|
| <u>chr17:7223731G&gt;A</u> | Гетерозиготный | ACADVL | ENST00000356839 | c.1269+1G>A |  | 27 |
|----------------------------|----------------|--------|-----------------|-------------|--|----|

**Признаки патогенности варианта:**

LoF варианты являются известным механизмом заболеваний, ассоциированных с геном.

Влияет на сплайсинг гена

Влияния варианта на функцию гена

**Другая информация:**

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000003977)

Классификация ACMG: Pathogenic.

Классификация CLINVAR: Likely pathogenic (Likely pathogenic - 1, Pathogenic - 5).

**Заболевания, ассоциированные с геном:**

**VLCAD deficiency (201475), AR**

Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.

В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

|                             |                |      |                 |          |           |    |
|-----------------------------|----------------|------|-----------------|----------|-----------|----|
| <u>chr17:78125159G&gt;A</u> | Гетерозиготный | TMC6 | ENST00000590602 | c.535C>T | p.Arg179* | 33 |
|-----------------------------|----------------|------|-----------------|----------|-----------|----|

**Признаки патогенности варианта:**

Приводит к терминации синтеза белка

Влияет на сплайсинг гена

Влияния варианта на функцию гена

**Другая информация:**

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V3:0.000006568)

**Заболевания, ассоциированные с геном:**

**{Epidermodysplasia verruciformis, susceptibility to, 1} (226400), AR**

Для рецессивного заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.

В некоторых случаях носительство вариантов рецессивных заболеваний может иметь значение для родственников пациента.

## 5. Вариации числа копий генов

|                                                 |
|-------------------------------------------------|
| Патогенных структурных вариантов не обнаружено. |
|-------------------------------------------------|

## 6. Митохондриальные варианты

|                                                               |
|---------------------------------------------------------------|
| Патогенных вариантов в митохондриальном геноме не обнаружено. |
|---------------------------------------------------------------|

## 7. Изменения, связанные с экспансией TNR

♥ Tooba

♥ Tooba

| Вариант (hg38)                                       | Зиготность | Ген | Транскрипт | кДНК | АК замена | Глубина прочтения |
|------------------------------------------------------|------------|-----|------------|------|-----------|-------------------|
| Признаки патогенности и комментарии                  |            |     |            |      |           |                   |
| Синдром                                              |            |     |            |      |           |                   |
| Изменений, связанных с экспансией STR не обнаружено. |            |     |            |      |           |                   |



## ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Анализ ДНК проводится по технологии секвенирования нового поколения методом парно-концевого чтения. Для пробоподготовки используется методика фрагментации ДНК PCR free технологии пробоподготовки для анализа.

Анализ покрывает 98,5% всего генома.

Среднее покрытие составляет не менее 30х. Это означает, что каждый исследуемый участок генома в среднем анализируется не менее 30 раз для избежания влияния технических ошибок чтения на результаты исследования. Такое покрытие позволяет осуществлять детекцию вариантов, в среднем, не менее чем 98%. Для сложных участков генома (например, GC-богатых участков) среднее покрытие может быть ниже. Участки генома с покрытием, не соответствующим критериям достоверности вследствие технических ограничений сиквенса, в дальнейший анализ не включаются.

Метод позволяет выявить наследуемые или вновь возникшие (de novo) изменения структуры ДНК которые могут являться причиной генетического заболевания:

- Однонуклеотидные замены в том числе в интронных и межгенных участках.
- Небольшие инсерции и делеции – от 1 нуклеотида
- Делеции и дупликации (CNV) любого размера
- Варианты в митохондриальной ДНК
- Тринуклеотидные повторы (болезни экспансии)
- Сбалансированные транслокации с точным определением координат разрыва.

Обработка данных секвенирования проводится с использованием автоматизированного алгоритма, включающего выравнивание прочтений на референсную последовательность генома человека (hg38), постпроцессинг выравнивания, выявление вариантов и фильтрацию вариантов по качеству, а также аннотацию выявленных вариантов по каноническому транскрипту каждого гена и их приоритезацию с учетом рекомендаций ACMG. Варианты, не соответствующие критериям качества из дальнейшего анализа исключаются.

Автоматизированный алгоритм приоритезирует варианты по вероятности их клинического значения для данного пациента. Однако, это не означает, что какой-либо из обнаруженных вариантов является причиной заболевания у пациента.

Для оценки значимости варианта необходимо сопоставление найденных вариантов с клинической картиной пациента, а в некоторых случаях дополнительный биоинформатический анализ.

Если обнаруженный вариант ранее классифицирован как патогенный это не означает, что он может быть патогенным и у другого пациента.

Для оценки клинической релевантности выявленных вариантов при дальнейшем анализе необходимо использовать базу данных OMIM, специализированные базы данных по отдельным заболеваниям (при наличии) и литературные данные

В приоритезированный список включены обнаруженные варианты в кодирующих областях генов, обладающие средним и высоким влиянием на синтез белка (миссенс, нонсенс, сдвиг рамки считывания), а также варианты в сплайсинговых участках генов. Синонимичные варианты (не приводящие к замене аминокислот) и варианты в интронных областях генов, а также варианты с высокой частотой и не описанные ранее как патогенные, не включены в приоритезированный список.

Обследование родителей пробанда или других родственников может потребоваться для установления происхождения (наследуемый/de novo) обнаруженного варианта и уточнения его патогенности.

В связи с быстрым обновлением информации о патогенности вариантов и появлением новых данных, в некоторых случаях может быть рекомендован повторный анализ данных секвенирования. Повторный анализ данных секвенирования может быть рекомендован при изменении фенотипа пациента, появлении новых симптомов, связанных с прогрессированием заболевания, либо при появлении новых данных лабораторного и инструментального обследования, изменяющих направления дифференциальной диагностики.

По запросу пациента или лечащего врача могут быть представлены первичные данные секвенирования в формате FASTQ. Однако, анализ таких данных требует дополнительной их обработки, которая выполняется только подготовленным специалистом.

Данные секвенирования и обнаруженные варианты не являются окончательным диагнозом и должны использоваться совместно с другими лабораторными и клиническими данными. Корректная интерпретация результатов геномного анализа может быть выполнена только врачом-генетиком.

**Исследование выполняется на высокопроизводительной системе для секвенирования нуклеиновых кислот Геноскан 4000.**

Регистрационный номер федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения: РЗН 2025/24616.

## **ГРУППИРОВКА ВАРИАНТОВ ПО ВЕРОЯТНОСТИ ИХ ПАТОГЕННОСТИ ДЛЯ ПАЦИЕНТА**

### **1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания.**

В данную группу включаются следующие варианты:

а. Обозначенные как патогенные в реферируемых базах вариантов, таких как Clinvar или в специализированных базах вариантов и описание фенотипа пациента имеет признаки соответствующие описанным при данном заболевании.

б. Не обозначенные как патогенные в реферируемых базах вариантов, таких как Clinvar или в специализированных базах геномных вариантов, но имеющие высокую вероятность патогенности, основанную на нескольких значимых критериях патогенности (высокий скор патогенности) и описание фенотипа пациента имеет признаки соответствующие описанные при данном заболевании.

**Такие варианты следует рассматривать как вероятную причину заболевания в первую очередь. Для некоторых вариантов, включенных в эту группу (известные патогенные варианты с полным соответствием фенотипа) установления происхождения варианта остается на усмотрение врача. Для вариантов, ранее не обозначенных как патогенные установление происхождения варианта должно быть рекомендовано пациенту.**

### **2. Варианты, имеющие значимые признаки патогенности**

В данную группу включаются следующие варианты:

Имеющие один или несколько значимых признаков патогенности. В эту группу включаются включены варианты, которые имеют признаки как патогенности, так и непатогенности, но с преобладанием признаков патогенности. Также могут быть различные вариации совпадения фенотипа пациента с признаками, описанными при данном заболевании.

Для таких вариантов требуется сопоставление клинических и лабораторных данных пациента с описанными при заболевании. Установление происхождения таких вариантов является важным для оценки их патогенности.

**Для исключения/подтверждения патогенности таких вариантов может быть рекомендована консультация врача-генетика, специализирующегося на анализе данных секвенирования.**

### **3. Варианты, имеющие как признаки патогенности, так и непатогенности. Может быть различная степень совпадения фенотипа пациента с признаками, описанными при данном заболевании.**

Маловероятно, что такие варианты являются причиной заболевания. Однако в некоторых случаях информация о таких вариантах может быть полезна врачу для сопоставления фенотипа пациента с фенотипом, описанным для заболевания.

**В случае достаточного сходства может быть рекомендован поиск мутаций, не выявляемых методом NGS (напр. вариаций числа копий) на втором аллеле, подтверждение происхождения варианта и дополнительный анализ данных и консультация врача генетика специализирующегося на анализе данных секвенирования.**

### **4. Носительство вариантов, связанных с наследственными заболеваниями.**

В эту группу включены гетерозиготные варианты в генах аутосомно-рецессивных заболеваний, ранее описанные как патогенные или обладающие значимыми признаками патогенности. Такие варианты не являются патогенными сами по себе, но могут иметь значение при наличии не определенного варианта в другом аллеле. В некоторых случаях эта информация может иметь значение для родственников пациента.

\* Значимые варианты определены в контексте рекомендаций ACMG (Very strong/Strong/Moderate).