



Некоммерческая организация
Благотворительный фонд «Берегиня»

Сайт: fondbereginya.ru
Эл.почта: office@fondbereginya.ru

ИНН: 5903093774
ОГРН: 109590000129
КПП: 590301001
Юр. адрес: 614095, Пермь, Мира, 41
В («Кристалл 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

15.12.2025 г.

Отчет по проекту #bechin_bereginya

Акт о расходовании средств

№	Наименование статьи расходов	Кол-во	Стоимость (руб.)	Контрагент	Сумма (руб.)	Подтвержд.документы	Примечание
1	Генетический анализ - полное секвенирование генома	1	95800	ООО "Геномед"	95800	п/п № 483 от 11.07.2025	Благодаритель: Бечин Соломон Сергеевич
2	Генетический анализ - полное секвенирование генома	1	95800	ООО "Геномед"	95800	п/п № 12 от 21.08.2025	Благодаритель: Беркутова Александра Ивановна
3	Генетический анализ - полное секвенирование экзона	1	41800	ООО "Геномед"	41800	п/п № 165 от 11.04.2025	Благодаритель: Сметанин Константин Антонович
4	Административные расходы		25000		25000	п/п № 268550 от 30.09.2025 п/п № 312 от 05.08.2025 п/п № 415 от 29.08.2025	Заработная плата сотрудников фонда Хлопиной М.Ю., Орловой К.В. Аренда офиса.
ИТОГО по расходам фонда					258400		

В приложении Тооба было собрано: 296330 руб.

Комиссия Юкасы	2,8%	8297 руб
Расходы на администрирование, разработку и развитие приложения Тооба	10%	29633 руб

Директор благотворительного фонда «Берегиня»

М. П.

Голубаева Т. С.

ДОГОВОР
о благотворительной помощи

г. Пермь

«14» марта 2025 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 Бесин Соломон Сергеевич

СВ

МЕ

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

Бесин Анастасия Владимировна

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

Директор
БФ «Берегиня» _____ /Т.С. Голубаева/
мп

*Проводитель
просит
на подпись*

[Подпись]

*Исходная А.С.
по доверенности №26
от 09.01.2025*

Благополучатель (законный представитель)

ФИО, дата рождения

Бесина Анастасия Владимировна

[Подпись] Бесина А.В.

Приложение № 1

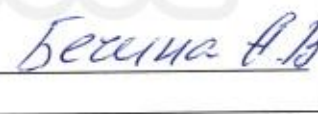
к Договору о благотворительной помощи

Примерный перечень пакета документов (цветные копии документов):

Для граждан России:

1. Паспорт представителя Благополучателя (или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок) – все заполненные страницы;
2. ИНН Благополучателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
3. Страховое пенсионное свидетельство Благополучателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
4. Справки о доходах с места работы Благополучателя или его законных представителей, сведения о начисляемых пособиях либо заключение местных органов соцзащиты о материальном положении семьи;
5. Свидетельство о рождении Благополучателя или паспорт (с 14-ти летнего возраста) Благополучателя, если в помощи нуждается ребенок;
6. Последнее медицинское заключение Благополучателя 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 Благополучателя (хорошего качества, крупный план, неформальный, непаспортный кадр);
11. Договор с приложениями, подписанный Благополучателем или его законным представителем;
12. Согласие на обработку персональных данных, подписанное Благополучателем или его законным представителем.
13. Свидетельство о смерти

И иные документы при необходимости.

Фонд	Благополучатель или его законный представитель
Директор _____/Т.С. Голубаева	 , 

*Проводите
проверку
« На подлинно »*



/Жульцова А.С./

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

Настоящим Я, Бесина Анастасия Радимировна

(ФИОполителя) зарегистрировавший (-ая) по адресу:

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.

14.03.2025
(дата)

Бешкина
(подпись)

Бешкина А.В.
(расшифровка подписи)

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

Настоящим Я, Бечина Анастасия Владимировна
(ФИО родителя), зарегистрированный (-ая) по адресу:

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

Бекки Соломон Сергеевич
(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.

14.03.2025
(дата)

Ветина
(подпись)

Ветина А.В.
(расшифровка подписи)

Согласие 3 на получение персональных данных от третьих лиц

г. Пермь

«14» марта 2025

Настоящим Я,

Бечин Анастасия Владимировна
Полное наименование

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

Бечин Соколов Сергей
(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.

(дата)

14.03.2025

(подпись)

Бечин

(расшифровка подписи)

Бечин А.В.



Доверенность г.Пермь

Исх. № 26 от 09.01.2025

Некоммерческая организация Благотворительный Фонд "Берегиня" (ОГРН 1095900001229, ИНН 5903093774, юридический адрес: г.Пермь ул.Мира д.41 строение В, офис 6), в лице директора Голубаевой Татьяны Сергеевны, действующей на основании Устава, настоящей доверенностью уполномочивает
Жуйкову Любовь Ильиничну _____ года рождения, паспорт РФ

Берегиня
благотворительный фонд

8 (982) 450 60 70
fondbereginya.ru
fondbereginya@gmail.com
Пермь, Мира д.41 стр.В

правом совершать от имени

доверителя следующие действия:

- подписывать документы: договоры, товарные накладные, товарно-транспортные накладные, акты приема-передачи, счета-фактуры и другие документы
- получать и передавать материальные ценности, связанные с деятельностью Фонда

Доверенность действительна до 31.12.2025г

Полномочия по настоящей доверенности не могут быть переданы третьим лицам.

Подпись Жуйковой Любви Ильиничны _____ удостоверяю.

Директор фонда «Берегиня» _____ Голубаева Т.С.



Директору Благотворительного Фонда «Берегиня» Голубаевой Т.С.

От Бегимовой Анастасии Владимировны

ЗАЯВЛЕНИЕ

Вследствие заболевания эпилепсия, синдром «Веста»
мой ребенок, год рождения Бегим Соломон Сергеевич,

нуждается в проведении генетического анализа

Прошу оплатить/возместить стоимость генетического
анализа

Стоимость данной процедуры составляет: _____

Мое материальное положение не позволяет мне оплатить данные расходы.

Прошу оказать мне благотворительную помощь в виде оплаты счета (билетов, чеков и других подтверждающих документов)

Банковские реквизиты:

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.

« 14 » март 2025 г. Бесина А.В. / Бесина А.В.
(подпись) (расшифровка подписи)

ВЫПИСНОЙ ЭПИКРИЗ

ГБУЗ ПК "КРАЕВАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"

614066, РОССИЯ, ПЕРМСКИЙ КРАЙ, Г ПЕРМЬ, БАУМАНА УЛ, д 22

718. Детское психоневрологическое отделение

Номер истории болезни: 2 691

Сведения о пациенте:

БЕЧИН СОЛОМОН СЕРГЕЕВИЧ

Дата рождения:

Адрес проживания

Государственное бюджетное
учреждение здравоохранения
Пермского края
**«ПЕРМСКАЯ КРАЕВАЯ ДЕТСКАЯ
КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА»**
Отделение психоневрологии
614066, г. Пермь, ул. Баумана, 22
тел.: 8 (342) 221-86-32

Основное заболевание: Общее расстройство развития F 84.8 Эпилепсия с признаками ЭРЭ (эпилептической энцефалопатии и энцефалопатии развития). Инфантильные эпилептические спазмы, фокальные моторные приступы (тонико-клонические), частые, серийные. Труднокурабельное течение. Миотонический синдром. Атаксический синдром. код по МКБ: G 40.9

Жалобы: на учащение приступов нескольких видов:

- в виде единичных общих вздрагиваний
- по типу сгибательных спазмов с пропульсией головы, туловища, приподниманием рук и ног, с вертикальными клониями глаз и конечностей
- приступы общего напряжения и клоний головы назад с заведением глаз, горловыми звуками по 5-10 секунд. - 1-3 раза в день, после такого приступа-сон.

Частота всех приступов ежедневно по 6-17 раз в день. Получает топирамат в СД 100мг (7,8 мг/кг), левитирацетам в СД 500мг (39 мг/кг) и вигабатрин в СД 1500 мг (117 мг/кг). Кроме того, отставание в развитии ребенка (не стоит, не ходит, не ползает, речь лепетная).

Анамнез жизни и заболевания: ребенок от 1 беременности, на фоне миопии, хр. пиелонефрита, анемии, роды срочные в 41 нед, дистресс плода, масса при рождении 2990, Апгар 8/9 баллов. В неонатальном периоде (первые дни жизни) - ухудшение состояния за счет синдрома угнетения, эпизода гипогликемии, присоединения судорожных пароксизмов, купированных диазепамом. Лечение получал в ОАР (ИВЛ в течение 1 суток) и ОПН ДКБ №13 с диагнозом «Вр. Инфекция недифференцированная. Церебральная ишемия 1 степени. Неонатальные судороги в анамнезе». Выписан с улучшением.

До 3 месяцев мальчик развивался соответственно возрасту. После 3 месяцев появились первые частые серийные приступы в виде кивков головой и пропульсий верхне-плечевого пояса (инфантильные спазмы). Обследован в стационаре. ЭЭГ (I-2024г): интериктальная ЭА в бодрствовании и в период сна в виде коротких (1 сек) диффузных разрядов комплексов пик-волна с акцентом в левых Л-Ц-В отделах и в виде одиночных и сгруппированных КОМВ в левых Ц-В отведениях. МРТ ГМ (31.01.24): без патологии. Начата терапия депакином, проведен короткий (4 дня) курс дексаметазона. Эффекта не было. К ВК добавлен ТПМ. Приступы сохранялись, немного меньшей частоты. Повторная госпитализация. ЭЭГ (апрель 2024): картина без динамики (паттерн гипсаритмии). В период сна - персистирование супрессивно-взрывного паттерна («вспышка-подавление»). В лечении: проведен курс в/м дексаметазона в течение 10 дней. Введен левитирацетам. После проведенной КС-терапии - отсутствие приступов в течение 10 дней. АЭТ: комбинация ТПМ и ЛЕВ. Через 10-14 дней после выписки на этой комбинации - возобновление приступов.

Ребенок проконсультирован генетиком. Кариотипирование: 46 XY. Хромосомной патологии не обнаружено. Проведено обследование на поиск лизосомных болезней, ТМС. Патологических изменений не выявлено.

В сентябре 2024г -обследование в МЦ «Палладиум». МРТ ГМ 3 Тд по эпилептологическому протоколу (12.09.24): МР признаки незавершенной миелинизации, трансантимальная зона структурных изменений в правой лобной доле (ФКД II b тип? Зона глиоза?). ВЭМ 4⁺ часовой (12.09.24): полиморфная мультифокальная ЭА с генерализацией по полушариям в виде разрядов спайк-волн. В период бодрствования - зафиксированы 3 приступа в виде вздрагивания тела, конечностей с последующим кратковременным напряжением левой руки и плеча. По ЭЭГ - генерализованная полиспайк-волновая активность. Также — кратковременное вздрагивание рук, ног. По ЭЭГ- высокоамплитудная спайк-волна 1,5Гц длительностью до секунды (клинически иктальное событие соответствует миоклоническому приступу). Проведен лекарственный мониторинг: концентрация вигабатрина в крови ниже терапевтической.

В сентябре 2024г в АЭТ к ТПМ и ЛЕВ добавлен вигабатрин 1000мг (110мг/кг). Эффекта от терапии нет. Осенью 2024 г к имеющимся приступам сгибательных спазмов присоединились тонические спазмы с клониями глазных яблок:

Течение эпилепсии труднокурабельное, с манифестацией заболевания - задержка психического и моторного развития. В октябре 2024г — пульс-терапия метилпреднизолоном 25 мг/кг/с №5. Без эффекта. Была повышена доза вигабатрина до 1500мг/с.

С начала января 2025 г приступы значительно участились. Амбулаторно проведен видео-ЭЭГ-мониторинг (21.01.25): проявления дезорганизации, диффузное замедление в виде тета и дельта-волн с периодическим неустойчивым акцентом в правой лобно-центральной, височной области. Эпилептиформная активность выявлена в период бодрствования в форме комплексов ОМВ, пик-волна с преобладанием в правой лобно-центральной, височной области и диффузным распространением. В записи сна индекс эпилептиформных нарушений нарастает до высоких значений. Регистрируются продолженные разряды мультирегиональных комплексов ОМВ, пик-волна, полипиков, диффузные, без формирования устойчивых локальных акцентов. За диффузными разрядами периодически следуют эпизоды снижения амплитуды б.э.а. Картина ЭЭГ-вариант гипсаритмии. В ходе ВЭМ зафиксированы эпилептические приступы, моторные с фокальным началом, вероятно, приступы «сложного типа» (сочетающие несколько компонентов, включая эпилептические спазмы). Зона начала приступа по ЭЭГ: правая лобно-центральной, височная область. Осенью 2024г проведено молекулярно-генетическое обследование (лаборатория «Гемотест»)- полное секвенирование экзона: патогенных мутаций не выявлено.

Наследственный анамнез отягощен по эпилепсии по отцовской линии.

Соматический статус:

Состояние средней тяжести по заболеванию. Самочувствие не страдает. t - 36,6

Кожные покровы чистые, физиологической окраски.

Подкожно-жировая клетчатка развита достаточно.

Слизистая розовая.

Лимфатические узлы не увеличены.

Костная система и суставы без видимых деформаций.

Органы дыхания. Дыхание через нос свободное. Перкуторно легочной звук не изменен. Дыхание проводится во все отделы легких, везикулярное, хрипов нет. ЧД 28 в мин.

Сердечно-сосудистая система. Область сердца не изменена. Границы сердечной тупости в пределах нормы. Тоны сердца ритмичные. ЧСС 118 в мин.

Органы пищеварения и брюшной полости. Язык влажный. Живот мягкий, безболезненный. Печень- по краю реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Физиологические отправления в норме.

Мочеполовая система сформирована по мужскому типу. Диурез в норме.

Неврологический статус при поступлении. в сознании (по ШКГ 15 баллов), общемозговых и менингеальных симптомов нет;

ЧН-острота зрения ориентировочно в норме. Движения глазных яблок достаточные. Зрачки средней величины, реакция на свет, прямая и содружественная, сохранена. Лицо симметрично. Нистагма нет. Слух не нарушен. Небные и глоточные рефлексы вызываются.

Рефлекторно-двигательная сфера: мышечный тонус равномерно снижен. Атрофий нет. Сухожильные рефлексы с верхних и нижних конечностей средней живости, симметричные. Патологических кистевых и подошвенных рефлексов нет. Брюшные рефлексы вызываются. Опора на ноги есть, неустойчивость при вертикализации.

Координаторная сфера: туловищная атаксия.

Высшие корковые функции: голову удерживает, сидит без поддержки, захватывает предметы руками, не переворачивается, не ползает, не стоит, не ходит, речь лепетная, улыбается, смеется.

Обследование:

ОАК (29.01.25): эр- 5,13, Нв-132 гл, лейко- 12, э- 9%, п- 1%, с- 19%, л- 55%, м-16 %, тромбоциты- 238, СОЭ - 3 мм/час

ОАМ (30.02.25): без патологии.

Биохимический анализ крови (30.01.25): белок общ -68,4 (65-85 гл), мочевины-3,3 (2,2-8,3 ммольл), креатинин- 36(35-100 мкмольл), кальций общий- 2,41 (2,02-2,65 ммольл), глюкоза- 4,4 (3,3-6,1 ммольл), билирубин общий- 8 (8,5-20,5 мкмольл), АЛТ- 13 (0-40 Ел), АСТ-23 (0-40 Ел), ЩФ- 354 , КФК - 140 (24-190), СРП — 1,6 (<5), ревм. фактор- отриц.

КЩС крови (05.02.25): без патологии.

ЭКГ (31.01.25): легкая синусовая тахикардия с ЧСС 133 в мин.

ЭЭГ (): биоэлектрическая активность головного мозга соответствует возрастной норме. Эпилептиформной активности не зарегистрировано. Очаг патологической активности не зарегистрирован.

УЗИ ОБП (31.01.25): Перегиб желчного пузыря

Консультация окулиста (31.01.25): Содружественная альтернирующая экзотропия.

Консультация психолога: уровень актуального психического развития не соответствует возрастной норме. Средний риск РАС.

Консультация психиатра: F 84.8

Состояние ребенка в отделении стабильное. В начале терапии дексаметазоном отчетливого эффекта не отмечается. Частота приступов остается пока прежней.

Рекомендации:

Для уточнения диагноза и прогноза показано ДНК исследование- полное секвенирование генома (исследование не оплачивается ФОМС)

Лечащий врач-невролог

Хасанова Г.М.

Зав. отделением-

Вяткина А.С.

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 № 794 от 17 марта 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, Бечин Соломон Сергеевич, I	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.





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: 249597

Пациент: Бечин Соломон Сергеевич

Дата рождения: 3 Пол: Мужской

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Вид исследования: 856 Полное секвенирование генома GenomeUNI

Направительный диагноз: Обследование на носительство известных и вероятно патогенных вариантов, ассоциированных с моногенными заболеваниями.

Дата забора материала: 28.07.2025 г.

Дата поступления материала в лабораторию:

29.07.2025 09:42

Дата готовности исследования: 04.12.2025 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.

04.12.2025 г.

Врач-генетик



Данина Марьяна Марьяновна

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

Релевантных вариантов не обнаружено

3. Варианты с неизвестным клиническим значением

Релевантных вариантов не обнаружено

4. Носительство вариантов в генах рецессивных заболеваний

chr2:61017853T>C	Гетерозиготный	PEX13	ENST00000295030	c.92+2T>C	66
-------------------------------------	----------------	-------	-----------------	-----------	----

Признаки патогенности варианта:

LoF варианты являются известным механизмом заболеваний, ассоциированных с геном.

Отсутствует в популяционных БД (GNOMAD, GENOMED)

Влияет на сплайсинг гена

Влияния варианта на функцию гена

Другая информация:

Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность.

Заболевания, ассоциированные с геном:

Peroxisome biogenesis disorder 11A (Zellweger) (614883), AR

Peroxisome biogenesis disorder 11B (614885), 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.

chr2:206771181G>A	Гетерозиготный	FASTKD2	ENST00000402774	c.882-1G>A	55
--------------------------------------	----------------	---------	-----------------	------------	----

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 V2:0.000083926; GNOMAD V3:0.000092012)

Классификация ACMG: Pathogenic.

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

Заболевания, ассоциированные с геном:

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

Combined oxidative phosphorylation deficiency 44 (618855), 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.

chr4:987858C>T	Гетерозиготный	IDUA	ENST00000514224	c.208C>T	p.Gln70*	32
-----------------------------------	----------------	------	-----------------	----------	----------	----

Признаки патогенности варианта:

Приводит к терминации синтеза белка
Влияния варианта на функцию гена

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000472357; GNOMAD V3:0.000578217)

Классификация ACMG: Pathogenic.

Классификация CLINVAR: Pathogenic (not provided - 1, Pathogenic - 30).

Заболевания, ассоциированные с геном:

Mucopolysaccharidosis Ih (607014), AR
Mucopolysaccharidosis Ih/s (607015), AR
Mucopolysaccharidosis Is (607016), 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

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 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).

Экз. 9001780 ✓
Договор
о благотворительной помощи

г. Пермь

«5» марта 2025г.

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 Беркутова Александра
Ивановна

свидетельство о рождении или паспорт (нужное подчеркнуть)

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

Беркутова Светлана Васильевна

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 возвратить 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

Директор
БФ «Берегиня» _____/Т.С. Голубаева/
мп

Благополучатель (законный представитель)

ФИО, дата рождения

Беркутова Светлана Вас.

*Проводитель
проекта
«На подмогу»*

/Муйков М./

*по доверенности №26
от 09.01.2025*

Беру / Беркутова СВ

Телеухин

Приложение № 1

к Договору о благотворительной помощи

Примерный перечень пакета документов (цветные копии документов):

Для граждан России:

1. Паспорт представителя Благополучателя (или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок) – все заполненные страницы;
2. ИНН Благополучателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
3. Страховое пенсионное свидетельство Благополучателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
4. Справки о доходах с места работы Благополучателя или его законных представителей, сведения о начисляемых пособиях либо заключение местных органов соцзащиты о материальном положении семьи;
5. Свидетельство о рождении Благополучателя или паспорт (с 14-ти летнего возраста) Благополучателя, если в помощи нуждается ребенок;
6. Последнее медицинское заключение Благополучателя 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 Благополучателя (хорошего качества, крупный план, неформальный, непаспортный кадр);
11. Договор с приложениями, подписанный Благополучателем или его законным представителем;
12. Согласие на обработку персональных данных, подписанное Благополучателем или его законным представителем.
13. Свидетельство о смерти

И иные документы при необходимости.

Фонд	Благополучатель или его законный представитель
Директор	
_____/Т.С. Голубаева	<u>Беру</u> / <u>Беркутова СВ</u>

*Проводитель
кросса
"На корню"*



Жукова Л.М.

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

Настоящим Я, Беркутова Светлана Васильевна

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

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

Беркутова Александра Ивановна

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.

<u>5. марта 2025 г</u>	<u>Беру</u>	<u>Беркутова СВ</u>
(date)	(подпись)	(расшифровка подписи)

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

Настоящим Я, Беркутова Светлана Васильевна
(ФИО родителя), зарегистрированный (-ая) по адресу:

Паспорт (серия, номер, место и дата выдачи) _____

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

Беркутова Александра Ивановича
(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.

5 марта
(дата)

Беру
(подпись)

Беркутова с/з
(расшифровка подписи)

Согласие 3 на получение персональных данных от третьих лиц

г. Пермь

«5» марта 2025г.

Настоящим Я, Беркутова Светлана Васильевна,

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

Беркутова Александра Ивановича
(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.

5 марта
(дата)

Беру
(подпись)

Беркутова СВ
(расшифровка подписи)



Доверенность г.Пермь

Исх. № 26 от 09.01.2025

Некоммерческая организация Благотворительный Фонд "Берегиня" (ОГРН 1095900001229, ИНН 5903093774, юридический адрес: г.Пермь ул.Мира д.41 строение В, офис 6), в лице директора Голубаевой Татьяны Сергеевны, действующей на основании Устава, настоящей доверенностью уполномочивает
Жуйкову Любовь Ильиничну _____ года рождения, паспорт РФ

Берегиня
благотворительный фонд

8 (982) 450 60 70
fondbereginya.ru
fondbereginya@gmail.com
Пермь, Мира д.41 стр.В

_____, правом совершать от имени
доверителя следующие действия:

- подписывать документы: договоры, товарные накладные, товарно-транспортные накладные, акты приема-передачи, счета-фактуры и другие документы
- получать и передавать материальные ценности, связанные с деятельностью Фонда

Доверенность действительна до 31.12.2025г

Полномочия по настоящей доверенности не могут быть переданы третьим лицам.

Подпись Жуйковой Любви Ильиничны _____ удостоверяю.

Директор фонда «Берегиня» _____ Голубаева Т.С.



Директору Благотворительного Фонда «Берегиня» Голубаевой Т.С.

От Беркутова Светлана Васильевна

П
р
и
л
о
ж
е
н
о

Итого _____

ЗАЯВЛЕНИЕ

Вследствие заболевания нейродегенеративное заболевание,
мой ребенок, год рождения Беркутова Александра Ивановича 30.05.2008

нуждается в проведении генетического исследования

Прошу оплатить/возместить стоимость генетического

Стоимость данной процедуры составляет: _____

Мое материальное положение не позволяет мне оплатить данные расходы.

Прошу оказать мне благотворительную помощь в виде оплаты счета (билетов, чеков и других подтверждающих документов)

Банковские реквизиты:

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.

« 5 » марта 20 25 г. Беру / Беркутова Е В
(подпись) (расшифровка подписи)

Пациент: БЕРКУТОВА АЛЕКСАНДРА ИВАНОВНА

Дата и время посещения: 17.02.2025 13:02

МО: ПЕРМЬ КДКБ (новая)

Профиль: генетике

Жалобы:

На затруднение при ходьбе, часто падает при ходьбе и на ровном месте, слабость в ногах и руках (внезапно выпадают предметы из рук), повышенную утомляемость при физической нагрузке и при ходьбе, раздражительность, неустойчивость настроения, снижение зрения.

Анамнез жизни:

Направлена из отд. психоневрологии КДКБ.

От 3-й беременности, 3-х родов. Особенности течения беременности: ОАГА, анемия, отеки, угроза прерывания.

Роды срочные, в 39 нед. Вес при рождении - 4300 г., рост - 54 см. Аппар 5/9 6. Голову держит с 2 мес., переворачивается с 4-х мес., сидит с 6 мес., стоит без опоры с 12 мес., ходит с 1 г 1 мес. Фразовая речь с 2-х лет.

Учится в специализированной школе, по специальной программе.

Невролог: Нейродегенеративное заболевание ЦНС. НБО? Эпилепсия.

Анамнез заболевания:

MPT ГМ от 17.02.23: билатерально-симметричное поражение бледных шаров и ножек мозга с повышением T1 сигнала, снижением T2 сигнала (в бледных шарах повышение T2 сигнала по типу «глаза тигра») и выраженное снижение сигнала в режиме SWAN – проявления накопления металла.

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):

- Нейродегенеративное заболевание.

Рекомендации, назначения

- Полное секвенирование генома (без квот. Данная диагностика не входит в программу госгарантии. Даны координаты благотворительных организаций).
- Наблюдение невролога.
- 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.



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 № 765 от 06 марта 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, Беркутова Александра Ивановна,	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.



W сбор → эл. БУ Березини

ДОГОВОР
о благотворительной помощи

г. Пермь

«28» февраль 2025 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**

Сметанин Константин Антонович,

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

Сметаниной Марины Александровны,

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 Благотолучателя, о проведенном медицинском лечении, реабилитационных курсах и т.д.

3. Права Сторон

3.1. Права Фонда:

- отказать в оказании благотворительной помощи до подписания Благотолучателем приложений к Договору с Фондом;
- отказать Благотолучателю в оказании благотворительной помощи по причине неисполнения и/или ненадлежащего исполнения Благотолучателем 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 Благотолучателю и расходуются Фондом на цели, установленные в Уставе Фонда;
- отказать Благотолучателю 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 Благотолучателя или его законных представителей, отказа клиники, смерти Благотолучателя и иных причин, по которым невозможно использовать собранные в пользу Благотолучателя средства по назначению, использовать указанные средства на цели, установленные в Уставе Фонда, в том числе для оказания благотворительной помощи иному Благотолучателю;
- уменьшить размер благотворительной помощи в случае получения Благотолучателем или его законными представителями финансирования из иных источников;
- учитывать Благотолучателя в отчетности и информации о деятельности Фонда, распространять в СМИ, неопределенному кругу лиц информацию о получении Благотолучателем благотворительной помощи по настоящему Договору, а также использовать информацию о Благотолучателе при организации сбора пожертвований.

3.2. Права Благотолучателя:

- 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, Благотолучатель 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 Благотолучателями выделяет ответственного сотрудника. Благотолучатель 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

Директор
БФ «Берегиня» _____/Т.С. Голубаева/
МП

Благополучатель (законный представитель)

ФИО, дата рождения

Сметанина Марина Александровна,

*Руководитель
проекта
«На подмогу»*



*/Медведева А.В./
по доверенности №26
от 09.01.2025*

/Сметанина М. А./

Приложение № 1

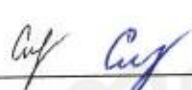
к Договору о благотворительной помощи

Примерный перечень пакета документов (цветные копии документов):

Для граждан России:

1. Паспорт представителя Благополучателя (или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок) – все заполненные страницы;
2. ИНН Благополучателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
3. Страховое пенсионное свидетельство Благополучателя или его законного представителя, если в помощи нуждается ребенок;
4. Справки о доходах с места работы Благополучателя или его законных представителей, сведения о начисляемых пособиях либо заключение местных органов соцзащиты о материальном положении семьи;
5. Свидетельство о рождении Благополучателя или паспорт (с 14-ти летнего возраста) Благополучателя, если в помощи нуждается ребенок;
6. Последнее медицинское заключение Благополучателя 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 Благополучателя (хорошего качества, крупный план, неформальный, непаспортный кадр);
11. Договор с приложениями, подписанный Благополучателем или его законным представителем;
12. Согласие на обработку персональных данных, подписанное Благополучателем или его законным представителем.
13. Свидетельство о смерти

И иные документы при необходимости.

Фонд	Благополучатель или его законный представитель
Директор _____/Т.С. Голубаева	 /Сметанина М.А./

*Прилагается
проект
"На подмогу"*



/Жуёнова А.М./

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

Настоящим Я, Сметанина Марина Александровна

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

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

Сметанина Константина Антоновича,
(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, 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.

25.02.2025
(дата)

Сид
(подпись)

Сметанина М.А.
(расшифровка подписи)

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

Настоящим Я, Сметанина Марина Александровна
(ФИО родителя), зарегистрированный (-ая) по адресу:

(Благополучателя).

Сметанина Константина Анановича,
(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.

25.02.2025

(дата)

С

(подпись)

Сметанина М.Я.

(расшифровка подписи)

Согласие 3 на получение персональных данных от третьих лиц

г. Пермь

«__» ____ 20__ г.

Настоящим Я, Сметанина Марина Александровна

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

Сметанина Константин Антонович
(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.

25.02.2025
(дата)

С
(подпись)

Сметанина М.А.
(расшифровка подписи)



Доверенность г.Пермь

Исх. № 26 от 09.01.2025

Некоммерческая организация Благотворительный Фонд "Берегиня" (ОГРН 1095900001229, ИНН 5903093774, юридический адрес: г.Пермь ул.Мира д.41 строение В, офис 6), в лице директора Голубаевой Татьяны Сергеевны, действующей на основании Устава, настоящей доверенностью уполномочивает
Жуйкову Любовь Ильиничну

Берегиня
благотворительный фонд

8 (982) 450 60 70
fondbereginya.ru
fondbereginya@gmail.com
Пермь, Мира д.41 стр.В

правом совершать от имени

доверителя следующие действия:

- подписывать документы: договоры, товарные накладные, товарно-транспортные накладные, акты приема-передачи, счета-фактуры и другие документы
- получать и передавать материальные ценности, связанные с деятельностью Фонда

Доверенность действительна до 31.12.2025г

Полномочия по настоящей доверенности не могут быть переданы третьим лицам.

Подпись Жуйковой Любви Ильиничны _____ удостоверяю.

Директор фонда «Берегиня» _____ Голубаева Т.С.



к Договору о благотворительной помощи

от «____» _____ 20__ г.

Директору Благотворительного Фонда
«Берегиня» Голубаевой Т.С.

От Сметаниной Марины
Александровны (Ф.И.О.)

Тел. _____

СНИЛС _____

ИНН _____

ЗАЯВЛЕНИЕ

Вследствие заболевания _____
мой ребенок _____
нуждается в проведении генетического исследования

Прошу оплатить/возместить стоимость ген. анализа

Стоимость данной процедуры составляет: _____

Мое материальное положение не позволяет мне оплатить данную процедуру.
Прошу оказать мне благотворительную помощь в виде оплаты счета (билетов,
чеков и других подтверждающих документов)

Банковские реквизиты:

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.

« 25 » 02 20 25 г. С / Сметанина М.А.

ГБУЗ ПК "КРАЕВАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА"
614066, РОССИЯ, ПЕРМСКИЙ КРАЙ, Г ПЕРМЬ, БАУМАНА УЛ, д 22

Пациент: СМЕТАНИН КОНСТАНТИН АНТОНОВИЧ

Диагноз: G93.4. Энцефалопатия неуточненная.

Профиль: генетике

Результат: Дообследование с повторной консультацией

Отделение: 905. ГЕНЕТИКА. пол-ка

Врач: КУРИЛОВА В. И.

Услуга: A23.30.099.002 Телемедицинское консультирование (заочное)* (удаленная консультация без применения CiscoJabberVideo для видеосвязи)

Выполнено: 24.02.2025 20:15

Кем направлен: ПЕРМЬ ГДКП 6, 3100 Педиатрическое отделение №3

Направление № 3588541 от: 20.02.2025

Врач: ПОСТОНОГОВА О. А.

Пациент: СМЕТАНИН КОНСТАНТИН АНТОНОВИЧ

Пол: Муж

Протокол консультации с применением телемедицинских технологий
от 24.02.2025

Описание случая

Жалобы:

Для получения заключения о необходимости направления на секвенирование генома или экзома через благотворительный фонд.

Анамнез заболевания:

Наблюдается **неврологом** с диагнозом: Резидуальная энцефалопатия. СДВГ. Артикуляционная диспраксия.

В течение последних двух лет жалобы на нарушение поведения, истерики, агрессия, повышенная возбудимость, нечеткость речи, навязчивости: грызет воротники кофт, облизывает предметы, нюхает руки. Также неусидчивость. Нечеткость речи.

Консультирован **психиатром** 17.10.2023. Назначен мебикар, сонапакс – без эффекта.

Обследован в психоневрологическом отделении в марте 2024г: Синдром Аспергера. Гиперкинетическое расстройство поведения.

Наблюдается **пульмонологом, аллергологом** с диагнозом: Бронхиальная астма, аллергическая, легкой ст., ремиссия.

Наблюдается **офтальмологом** с диагнозом: Расходящееся содружественное косоглазие.

Жалобы на снижение зрения и непостоянное косоглазие.

Консультирован **генетиком** КДКБ (ТМК 27.05.24). Рекомендовано: цитогенетическое обследование (кариотип); наблюдение по м/жительства.

Консультирован генетиком ФНЦ «Медико-профилактических технологий управления рисками здоровью населения», установлен диагноз: ГДС. Рекомендовано провести полное секвенирование генома или экзона.

Объективный статус:

Т=36,6 С Состояние удовлетворительное. Кожные покровы физиологической окраски, чистые. Подчелюстные лимфатические узлы не увеличены. В зеве спокойно. Дыхание везикулярное, перкуторно звук легочной, ЧД= 22 в мин. Тоны сердца ясные, ритмичные ЧСС= 86 уд в мин. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена. Стул и диурез в норме.

Данные обследований:

Каристип от 04.07.24: 46,XY[11]. Хромосомной патологии не обнаружено.

Б/х анализ крови от 04.04.24: железо – 8,9; ферритин – 58; билирубин – 6,7; АЛТ – 23; АСТ – 36.

ЭКГ от 21.03.24: Ритм синусовый. ЧСС 89-91 уд/мин. ЭОС нормальная (50). Нарушение внутрижелудочковой проводимости. Проба Руфье неадекватная. Толерантность к физической нагрузке средняя (ИР=9,1 уе).

ЭЭГ от 01.10.2022: ЭА нет. А-Ч спектр ближе к возрастной норме. ЧМТ.

Результат консультации

Рекомендации, назначения:

1. Наблюдение по месту жительства.
2. Наблюдение невролога. Решение вопроса о проведении МРТ головного мозга, проведении ЭЭГ.
3. Наблюдение пульмонолога.
4. Наблюдение офтальмолога.
5. Занятия с логопедом. Занятия с психологом. Развивающие занятия.
6. Биохимический анализ крови расширенный: АЛТ, АСТ, ГГТ, билирубин, глюкоза, КФК, ЛДГ, белок, холестерин, триглицериды, ЩФ, фосфор, кальций, паратгормон, лактат (по месту жительства).
7. УЗИ органов брюшной полости и почек (по месту жительства).
8. Определение спектра аминокислот и ацилкарнитинов в крови методом ТМС (по месту жительства).
9. Проведение молекулярно-генетического обследования (полное секвенирование экзона) вне бюджета. Данное исследование не входит в стандарты оказания медицинской помощи и программу оказания государственных гарантий. Рекомендовано вопрос об оплате решить через благотворительные фонды.
10. Консультация генетика по показаниям.

Заключение:

Учитывая фенотипические данные, не исключается генетическая природа заболевания.

Для уточнения диагноза необходимо проведение молекулярно-генетической диагностики (полное секвенирование экзона).

Данное исследование не входит в стандарты оказания медицинской помощи и программу оказания государственных гарантий.

Для решения вопроса о возможности проведения молекулярно-генетического исследования на бюджетной основе в возможно только в рамках очной консультации врача генетика в ФГБНУ МГНЦ, но учитывая клиническое состояние пациента, молекулярно-генетическое исследование по жизненным показаниям рекомендовано провести за счет средств благотворительных фондов.

Диагноз:

G93.4 Резидуальная энцефалопатия. Неврозоподобный синдром с нарушением поведения. СДВГ. Артикуляционная диспраксия.

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 № 1222 от 08 апреля 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 экзона, Сметанин Константин Антонович,	1	шт	41 800,00	41 800,00

Итого: 41 800,00
Без налога (НДС) -
Всего к оплате: 41 800,00

Всего наименований 1, на сумму 41 800,00 руб.
Сорок одна тысяча 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.





ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования

Номер договора: 220475

Дата забора материала: 03.05.2025 г.

Пациент: Сметанин Константин Антонович

Дата поступления материала в лабораторию:

Дата рождения: 7 Пол: Мужской

27.04.2025 11:08

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Дата готовности исследования: 28.07.2025 г.

Вид исследования: 554 Полное секвенирование экзона

Направительный диагноз: F07.87 Органическое расстройство личности и поведения F90.1

Гиперкинетического расстройства поведения F84.5 РАС. Синдром Аспергера Q89.9 Задержка психо-речевого развития. Генетически-детерминированный синдром? Вторичный синдром мальабсорбции. Хронический гастрит. Реактивный неспецифический гепатит. Синдром цитолиза минимальной активности. Ожирение 1ст

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.

28.07.2025 г.

Врач-генетик



Гергишли Кетеван Важаевна

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

Релевантных вариантов не обнаружено

3. Варианты с неизвестным клиническим значением

chrX:154434397G>A	Гемизиготный	<i>ATP6AP1</i>	ENST00000369762	c.874G>A	p.Val292Met	70
Признаки патогенности варианта: Отсутствует в популяционных БД (GNOMAD) Другая информация: Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность						
Заболевания, ассоциированные с геном: Immunodeficiency 47 (300972), XLR						
Рекомендуется сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и анализ происхождения варианта (de novo/наследуемый).						

4. Носительство вариантов в генах рецессивных заболеваний

chr10:103098930C>T	Гетерозиготный	<i>NT5C2</i>	ENST00000404739	c.687+1G>A		58
Признаки патогенности варианта: Отсутствует в популяционных БД (GNOMAD, GENOMED) Влияет на сплайсинг гена						
Заболевания, ассоциированные с геном: Spastic paraplegia 45, autosomal recessive (613162), 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.						
chr2:98396449C>T	Гетерозиготный	<i>CNGA3</i>	ENST00000272602	c.1279C>T	p.Arg427Cys	215

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

Признаки патогенности и комментарии

Синдром

Признаки патогенности варианта:

Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000395251; GNOMAD V3:0.000394519)

Классификация CLINVAR: Pathogenic (Pathogenic - 12, Uncertain significance - 1)

Заболевания, ассоциированные с геном:

Achromatopsia 2 (216900), 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.

chr2:181603943G>C	Гетерозиготный	CERKL	ENST00000410087	c.375C>G	p.Cys125Trp	100
-------------------	----------------	-------	-----------------	----------	-------------	-----

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000892493; GNOMAD V3:0.000802526)

Присутствует в популяционных БД в гомозиготном состоянии (GNOMAD V3 HOM:1)

Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают непатогенность

Классификация CLINVAR: Pathogenic/Likely pathogenic (Likely pathogenic - 2, Pathogenic - 3)

Заболевания, ассоциированные с геном:

Retinitis pigmentosa 26 (608380), 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.

chr4:52029766G>A	Гетерозиготный	SGCB	ENST00000381431	c.341C>T	p.Ser114Phe	91
------------------	----------------	------	-----------------	----------	-------------	----

Признаки патогенности варианта:

Несколько компьютерных алгоритмов предсказывают патогенность

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000282340; GNOMAD V3:0.000184240)

Классификация CLINVAR: Pathogenic/Likely pathogenic (Likely pathogenic - 2, Pathogenic - 15)

Заболевания, ассоциированные с геном:

Muscular dystrophy, limb-girdle, autosomal recessive 4 (604286), 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						

chr8:30843317TTC>T	Гетерозиготный	<i>TEX15</i>	ENST00000643185	c.6848_6849delG A	p.Arg2283fs	106
---------------------------------------	----------------	--------------	-----------------	-------------------	-------------	-----

Признаки патогенности варианта:

Приводит к сдвигу рамки считывания

Другая информация:

Присутствует в популяционных БД в гетерозиготном состоянии (GNOMAD V2:0.000807041; GNOMAD V3:0.000835087)

Классификация CLINVAR: Pathogenic/Likely pathogenic (Likely pathogenic - 1, Pathogenic - 1)

Заболевания, ассоциированные с геном:

Spermatogenic failure 25 (617960), 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.

ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Анализ ДНК проводится по технологии секвенирования нового поколения методом парно-концевого чтения. Для пробоподготовки используется методика селективного захвата участков ДНК, относящихся к кодирующим областям генов с известным клиническим значением (клинический экзом) или генов, ассоциированных с группой заболеваний (панели генов) и описанных в курируемой базе данных OMIM или специализированных курируемых базах.

Среднее покрытие целевых участков секвенирования в исследуемых генах составляет не менее 70х. Это означает, что каждый исследуемый участок генома в среднем анализируется не менее 70 раз во избежание влияния технических ошибок чтения на результаты исследования. Такое покрытие позволяет осуществлять детекцию вариантов, в среднем, не менее чем в 98% целевых участков, входящих в исследование. Для сложных участков генома (например, GC-богатых участков) среднее покрытие может быть ниже. Участки генома с покрытием, не соответствующим критериям достоверности вследствие технических ограничений секвенса, в дальнейший анализ не включаются.

Метод позволяет выявить наследуемые или вновь возникшие (de novo) варианты нуклеотидной последовательности (однонуклеотидные замены, небольшие инсерции и делеции – до 10 п.о.), которые могут являться причиной генетического заболевания.

Технические ограничения метода не позволяют выявлять инсерции и делеции длиной более 10 п.о., мутации в интронных областях (за исключением канонических сайтов сплайсинга), вариации длины повторов (в том числе экспансии триплетов), а также мутации в генах, у которых в геноме существует близкий по последовательности паралог (псевдоген). Метод не предназначен для определения фазы пар гетерозиготных мутаций, а также для оценки уровня метилирования или выявления мутаций в состоянии мозаицизма.

В некоторых случаях биоинформатический анализ данных позволяет заподозрить наличие структурных перестроек (микроделеций и микродупликаций). Однако этот подход не является рекомендованным методом анализа вариаций числа копий генов, и обнаруженные перестройки подлежат обязательному подтверждению референсным методом (хромосомный микроматричный анализ). Мелкие структурные нарушения, однородительские дисомии и мозаичные варианты числа копий генов методом секвенирования не выявляются; для этого должен быть использован валидированный метод хромосомного микроматричного анализа. Невыявление структурных вариантов при секвенировании не исключает их наличия у пациента.

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 значимы 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).

11.07.2025

11.07.2025

0401060

Поступ. в банк плат.

Списано со сч. плат.

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ № 483

11.07.2025

электронно

Дата

Вид платежа

Сумма
прописью

Девяносто пять тысяч восемьсот рублей

ИНН 5903093774	КПП 590501001	Сумма	95800=
Благотворительный фонд "Берегиня"			
Платательщик		Сч. №	40703810649770000700
		БИК	042202603
ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК		Сч. №	30101810900000000603
Банк Плательщика			
ПАО "Промсвязьбанк"		БИК	044525555
		Сч. №	30101810400000000555
Банк Получателя			
ИНН 7701759381	КПП	Сч. №	40702810920300727001
ООО "Геномед"			
Получатель		Вид оп.	01
		Наз. пл.	
		Код	
		Срок плат.	
		Очер. плат.	5
		Рез. поле	

Оплата по счету №794 от 17.03.2025Программа На подмогу/Проект Генетический анализ, благополучатель Бечин Соломон Сергеевич, НДС не облагается.

Назначение платежа

Подписи

Отметки Банка

М.П.

ПАО "Сбербанк"
ИСПОЛНЕНО
11.07.2025

21.08.2025

Поступ. в банк плат.

21.08.2025

Списано со сч. плат.

0401060

21.08.2025

Дата

Вид платежа

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ № 12

Сумма
прописью

Девяносто пять тысяч восемьсот рублей 00 копеек

ИНН 5903093774		КПП	Сумма		95800-00	
Благотворительный Фонд "Берегиня"			Сч. №		40703810412010342346	
			БИК		044525360	
Платательщик			Сч. №		30101810445250000360	
Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк" (МОСКВА)			БИК		044525555	
Банк плательщика			Сч. №		30101810400000000555	
			БИК		40702810920300727001	
ПАО "Промсвязьбанк" г. Москва (ЯРОСЛАВЛЬ)			Сч. №		01	
Банк получателя			Наз. пл.		Срок плат.	
ИНН 7701759381		КПП	Код (УИН)		Очер. плат. 5	
ООО "Геномед"					Рез. поле	
Получатель						

Счет на оплату № 765 от 06.03.2025 Программа Маршрут семьи / проект На подмогу/ Генетический анализ благополучатель Беркутова Александра Ивановна

Сумма 95800-00 Без налога (НДС)

Назначение платежа

Подписи

Отметки банка

М.П.

Проведено

Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк" (МОСКВА)

БИК 044525360

К/С 30101810445250000360

2025-08-21 13:15:29

Подписано:

ФИО подписанта	Тип подписи	Дата и время подписи	Значение хеш-функции / Серийный номер сертификата
Голубаева Татьяна Сергеевна	НЭП	2025-08-21 13:08:35	01f503023dda010e0304fa5e

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ №165

11.04.2025

Дата

Вид платежа

Сумма прописью

Сорок одна тысяча восемьсот рублей 00 копеек

ИНН 5903093774	КПП 590501001	Сумма	41800.00		
НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД "БЕРЕГИНЯ"		Сч. №	40703810200000729571		
Платательщик		БИК	044525974		
АО "ТБанк" г. Москва		Сч. №	30101810145250000974		
Банк плательщика		БИК	044525555		
ПАО "Банк ПСБ" г. Ярославль		Сч. №	30101810400000000555		
Банк получателя		Сч. №	40702810920300727001		
ИНН 7701759381	КПП 770101001	Вид оп.	01	Срок плат.	5
ООО "ГЕНОМЕД"				Очер. плат.	
				Рез. поле	
Получатель		Наз. пл.	0		
		Код			

Оплата по счету № 1222 от 08.04.2025 благополучатель Сметанин Константин Антонович, Программа
Маршрут семьи / проект На подмогу/ Генетический анализ. НДС не облагается

Назначение

Подписи

Отметки банка

М.П.

АО "ТБанк" г. Москва
БИК 044525974
К/С 30101810145250000974
ИНН 7710140679
11.04.2025
ИСПОЛНЕНО

05.08.2025

Поступ. в банк плат.

05.08.2025

Списано со сч. плат.

0401060

05.08.2025

Дата

Вид платежа

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ № 312

Сумма прописью | Девятнадцать тысяч триста пятнадцать рублей 00 копеек

ИНН 5903093774	КПП 590501001	Сумма	19315-00
Благотворительный Фонд Берегиня		Сч. №	40703810412010342346
Платательщик	Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк" (МОСКВА)	БИК	044525360
Банк плательщика	АО "АЛЬФА-БАНК" (МОСКВА)	Сч. №	30101810445250000360
Банк получателя	Орлова Ксения Викторовна	Вид оп.	01
Получатель	Орлова Ксения Викторовна	Наз. пл.	Очер. плат. 5
		Код (УИН)	Рез. поле

Заработная плата по реестру №11 от 05.08.2025 НДС не облагается

Назначение платежа

Подписи

Отметки банка

М.П.

Проведено

Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк" (МОСКВА)

БИК 044525360

К/С 30101810445250000360

2025-08-05 11:47:37

Подписано:

Фιο подписанта	Тип подписи	Дата и время подписи	Значение хеш-функции / Серийный номер сертификата
Голубаева Татьяна Сергеевна	НЭП	2025-08-05 11:39:46	01f503023dda010e0304fa5e

10615 рублей за счет средств
благотворительного приложения Tooba

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ №415

29.08.2025

Дата

Вид платежа

Сумма прописью

Двести тридцать одна тысяча сто тридцать рублей 00 копеек

ИНН 5903093774	КПП 590501001	Сумма	231130.00
НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД "БЕРЕГИНЯ"		Сч. №	40703810200000729571
		БИК	044525974
Платательщик		Сч. №	30101810145250000974
АО "ТБанк" г. Москва		БИК	044525974
Банк плательщика		Сч. №	30101810145250000974
		БИК	044525974
Банк получателя		Сч. №	30101810145250000974
ИНН 594000943613	КПП О	Сч. №	40802810000003860350
ИП Кокшаров Павел Александрович		Вид оп.	01
		Наз. пл.	Срок плат.
		Код	0
Получатель		Очер. плат.	5
		Рез. поле	

Оплата по счету №36 от 27.08.2025г. по договору субаренды нежилого помещения № СА/КХ 5-3 от 01.04.2025 г. . НДС не облагается

Назначение

Подписи

Отметки банка

М.П.

АО "ТБанк" г. Москва

БИК 044525974

К/С 30101810145250000974

ИНН 7710140679

29.08.2025

ИСПОЛНЕНО

5150 рублей за счет средств
благотворительного
приложения Tooba

Реестр № 149 от 30 сентября 2025 г.

Наименование, ОГРН Предприятия (Организации): БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД "БЕРЕГИНЯ", 1095900001229

Расчётный счёт Предприятия (Организации): 40703810649770000700

Договор о зачислении денежных средств на счета физических лиц: № 87100706 от 30 сентября 2022 г.

заключён с: ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК Г.Нижний Новгород, ИНН 7707083893, Кор/сч 30101810900000000603

Код дохода / вид зачисления / период: 1 / 1 Заработная плата / Сентябрь 2025

Исполнитель, создатель реестра, ФИО: ГОЛУБАЕВА ТАТЬЯНА СЕРГЕЕВНА

Исполнитель, отправитель реестра, ФИО: ГОЛУБАЕВА ТАТЬЯНА СЕРГЕЕВНА

№п/п	Получатель денежных средств			Удержано	Сумма	Результат зачисления	Комментарий
	Фамилия, имя и отчество	Номер счёта	БИК*				
1	Хлопина Мария Юрьевна			0,00	31834,90	Зачислено	Зачислено
2							
3							
4							
5							
	Итого по реестру:				124666,90		

(должность руководителя Предприятия (Организации))

(подпись)

ГОЛУБАЕВА ТАТЬЯНА СЕРГЕЕВНА
(фамилия и инициалы)

(главный бухгалтер Предприятия (Организации))

(подпись)

(фамилия и инициалы)

М. П.

ПАО СБЕРБАНК
Доп.офис №6984/0718
ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК
Г.Нижний Новгород
БИК 042202603
ИСПОЛНЕНО 30.09.2025
ЭП ПОДЛИННЫ

* - для счетов, открытых в Сбербанке, БИК может быть не указан.

30.09.2025

0401060

Поступ. в банк плат.

Списано со сч. плат.

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ № 268550

30.09.2025

электронно

Дата

Вид платежа

Сумма
прописью

Сто двадцать четыре тысячи шестьсот шестьдесят шесть рублей 90 копеек

ИНН 5903093774	КПП 590501001	Сумма	124666-90
БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД "БЕРЕГИНЯ"			
Платательщик ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК Г.Нижний Новгород		Сч. №	40703810649770000700
		БИК	042202603
Банк Платателя ПАО Сбербанк		Сч. №	30101810900000000603
Банк Получателя 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 №149 от 30.09.2025 в соответствии с Договором 87100706 от 30.09.2022

Назначение платежа

Подписи

Отметки Банка

М.П.

ПАО "Сбербанк"
ИСПОЛНЕНО
30.09.2025

9134,90 рублей за счет средств
благотворительного приложения Tooba