



**Некоммерческая организация
Благотворительный фонд «Берегиня»**

Сайт: fondbereginya.ru
Эл.почта: fondbereginya@gmail.com

ИНН: 5903093774
ОГРН: 109590000129
КПП: 590301001
Юр. адрес: 614095, Пермь, Мира, 41 В («Crystal Event Холл»), офис 6 (2 этаж)

Банковские реквизиты «Сбер»:
Некоммерческая организация Благотворительный фонд «Берегиня»
Волго-Вятский банк ПАО Сбербанк
р/сч 40703810649770000700
к/сч 301018109000000000603
БИК 042202603
ИНН 5903093774/КПП 590501001

06.09.2024 г.

Отчет по проекту #sashasosnina

Акт о расходовании средств

№	Наименование статьи расходов	Кол-во	Стоимость (руб.)	Контрагент	Сумма (руб.)	Подтвержд.документы	Примечания
1	Генетический анализ Панель “Туберозный склероз и нейрофиброматоз”	1	20800	ООО “Геномед”	20800	Платежное поручение № 73 от 10.04.2024	
	ИТОГО				20800		

Остаток в размере 200 рублей переведен в резерв фонда и будет направлен на оплату услуг банка.

В приложении Тооба было собрано: 24083 руб.

Комиссия Юкасы	2,8%	674 руб
Расходы на администрирование, разработку и развитие приложения Тооба	10%	2408 руб

Директор благотворительного фонда «Берегиня»

М. П.

Голубаева Т. С.



Тел: +7(982)48-49-799

Почта: platforms@fondbereginya.ru

к Договору о благотворительной помощи № _____ от «27» марта 2024 г.

Директору Благотворительного Фонда «Берегиня» Голубаевой Т.С.

От Соскиной Елены Владимировны
(Ф.И.О.)

Пас

вы,

м

код

за

л

По

—

Те

Го

Ит

ЗАЯВЛЕНИЕ

Вследствие заболевания Нейрофиброма / Туберозной склероз

мой ребенок Соскин Александр Владимирович 04.04.2018

нуждается в проведении молекулярно-генетического исследования
ваксы для уточнения диагноза.

Прошу оплатить Генетическое исследование

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)

Б:

—

—

—

Б.

—

И

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.

«27» марта 2024 г.

Слу / Соснина Е.В.
(подпись) (расшифровка подписи)

Пациент: СОСНИНА АЛЕКСАНДРА ВЛАДИСЛАВОВНА
Дата рождения: 04.04.2018 (5 лет)
Адрес проживания: Г ПЕРМЬ, МИЛЬЧАКОВА УЛ, д. 30А, кв. 57

Дата и время посещения: 22.03.2024 09:57
МО: ПЕРМЬ КДКБ (новая)
Профиль: генетике

Жалобы

На момент приема жалобы на задержку моторного, речевого развития, дефект пигментации кожи, появление опухолевидного образования на спине.

Направлена по поводу нейрофиброматоза, диагностированного ранее.

Анамнез жизни

Акушерский анамнез: Отягощен по ф-рам перинатального риска. Б - 2 (ВСД по гипертоническому типу, анемия), роды - 2 в срок, вес - 2945, рост - 48см. Пигментные пятна начали появляться на коже в 5-6 месяцев.

Развитие психо- моторное с темповой задержкой.

Пересеченные заболевания: частые ОРВИ, фарингиты, аденоиды 4 ст.

Посещает детсад с логопедической группой.

Эпидемиологический анамнез:

Эпидемиологический режим соблюдает. За пределы Пермского края не выезжал. В контакте с больными COVID-19 не был.

Анамнез заболевания

МРТ ГМ от 24г: объемное образование супраселлярной области.

Объективный статус

Кожа чистая, физиологической окраски. На коже туловища множественные пигментные пятна светлокорицевого цвета различных размеров и формы. На спине слева - единичное мелкое опухолевидное образование. Слизистые бледно-розовые, влажные. Грудная клетка правильной формы, без видимых деформаций. ТСуставы не изменены. Мышечный тонус физиологический. Живот мягкий, безболезненный. Печень, селезенка не увеличены.

Физическое развитие низкое за счёт дефицита веса.

Диагноз основной (расшифровка)

- Факоматоз. Туберозный склероз?

Рекомендации, назначения

- Панель "Туберозный склероз и нейрофиброматоз"(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
		Сч. №	30101810400000000555
Банк получателя		Сч. №	40702810920300727001
ИНН 7701759381	КПП 770101001		
Общество с ограниченной ответственностью "Геномед"			
Получатель			

Счет на оплату № 927 от 27 марта 2024 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		Панель "Туберозный склероз и нейрофиброматоз", Соснина Александра Владиславовна, 04.04.2018 г.р.	1	шт	20 800,00	20 800,00

Итого: 20 800,00
Без налога (НДС) -
Всего к оплате: 20 800,00

Всего наименований 1, на сумму 20 800,00 руб.
Двадцать 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.

БЕРКИНА А. П.
ПО ДОВЕРЕННОСТИ
№ 21 ОТ 01.03.2024

БЕРКИНА А. П.
ПО ДОВЕРЕННОСТИ
№ 21 ОТ 01.03.2024



ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам исследования ДНК методом клинического секвенирования

Пациент: Соснина Александра Владиславовна

Пол: Женский **Дата рождения:** 04.04.2018

Направительный диагноз:

Вид исследования: 1977 Панель "Туберозный склероз и нейрофиброматоз"

Дата забора материала: 18.04.2024 г. **Дата исследования:** 10.05.2024 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.

10.05.2024 г.

Врач-генетик



М. М. Данина

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

1. Варианты, являющиеся наиболее вероятной причиной заболевания

<u>chr17:31169985C>T</u>	Гетерозиготный	NF1	ENST00000358273	c.574C>T	p.Arg192*	27
Признаки патогенности варианта: Приводит к терминации синтеза белка Влияния варианта на функцию гена Классификация ACMG: Pathogenic. Классификация CLINVAR: Pathogenic (Likely pathogenic - 1, Pathogenic - 22).						
Заболевания, ассоциированные с геном: Leukemia, juvenile myelomonocytic (607785), AD, SM Neurofibromatosis, familial spinal (162210), AD Neurofibromatosis, type 1 (162200), AD Neurofibromatosis-Noonan syndrome (601321), AD Watson syndrome (193520), AD						
Рекомендуются сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и обследование родителей для установления происхождения варианта (de novo/наследуемый).						

2. Варианты, имеющие один или несколько значимых признаков патогенности

Релевантных вариантов не обнаружено

3. Варианты с неизвестным клиническим значением

Релевантных вариантов не обнаружено

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.

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).



Пациент: СОСНИНА АЛЕКСАНДРА ВЛАДИСЛАВОВНА

Дата рождения: 04.04.2018 (6 лет)

Адрес проживания: г. ТЕРМЬ, МИЛЬЧИКОВА УЛ., д. 30А, кв. 57

Жалобы:

На момент приема жалобы на задержку моторного, речевого развития, дефект пигментации кожи, появление опухолевидного образования на спине. Направлена по поводу нейрофиброматоза, диагностированного ранее.

Анамнез жизни:

Акушерской анамнез: Отношен по ф.рам перинатального риска. Б - 2 (всд по гипертоническому типу, анемия), роды - 2 в срок, вес - 2945, рост - 48см. Пигментные пятна начали появляться на коже в 5-6 месяцев. Развитие психо- моторное с темповой задержкой Первичные заболевания: частые ОРВИ, фарингиты, аденоиды 4 ст. Посещает детсад с логопедической группой. Эпидемиологический режим соблюдает. За пределы Термского края не выезжал. В контакте с больными COVID-19 не был.

Анамнез заболевания:

МРТ ГМ от 24г: объемное образование супраселлярной области ДНК-диагностика: выявлена гетерозиготная мутация в гене NF1(c.574G>T)-Нейрофиброматоз, тип1(хФ).

Объективный статус:

Кожа чистая, физиологической окраски. На коже туловища множественные пигментные пятна светлорозового цвета различных размеров и формы. На спине слева - единичное мелкое опухолевидное образование. Слизистые бледно-розовые, влажные. Грудная клетка правильной формы, без видимых деформаций. Т.Суставы не изменены. Мышечный тонус физиологический. Живот мягкий, безболезненный. Печень, селезенка не увеличены. Физическое развитие ниже за счет дефицита веса.

Диагноз основной (инфицирован):

- Нейрофиброматоз, 1 тип, Рекомендации, назначения- МРТ total body(ГЗ с подавлением жира) - Консультации невролога Серебрянниковой Э.Б. (взять до направления к неврологу КДКБ) поставлен в очередь" и очно записать по телефону 221-86-32), консультации онколога. Селектирование по Сангери для родителей с целью определения типа наследования. - Повторно к генетику с результатом.

Проведена беседа с родителями об обследовании (исследования) пациента к его родственникам, в том числе об их цели, информативности, вероятности получения правящего результата и возможных последствиях. Пациенту даны ответы на интересующие вопросы. С планом обследования (исследований) ознакомлены(а), согласен(а), интел(а) возможность задать интересующие меня вопросы.

25

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ №73

10.04.2024

Дата

Вид платежа

Сумма прописью

Двадцать тысяч восемьсот рублей 00 копеек

ИНН 5903093774		КПП 590501001		Сумма		20800-00		
НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД "БЕРЕГИНЯ"				Сч. №		40703810200000729571		
Платательщик				БИК		044525974		
АО "ТИНЬКОФФ БАНК" г. Москва				Сч. №		30101810145250000974		
Банк плательщика								
ПАО "ПРОМСВЯЗЬБАНК" г. Москва				БИК		044525555		
				Сч. №		30101810400000000555		
Банк получателя								
ИНН 7701759381		КПП 770101001		Сч. №		40702810920300727001		
ООО "ГЕНОМЕД"				Вид оп.		01	Срок плат.	5
				Наз. пл.			Очер. плат.	
				Код		0	Рез. поле	
Получатель								

Оплата по счету №857 от 07.03.2024 благополучатель Соснина Александра Владиславовна, 04.04.2018 г.р., Программа На подмогу/Проект Генетический анализ. НДС не облагается

Назначение

Подписи

Отметки банка

М.П.

АО ТБАНК

БИК 044525974

К/С 30101810145250000974

ИНН 77 10140679

10.04.2024

ИСПОЛНЕНО