



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 30101810900000000603

БИК 042202603

ИНН 5903093774/КПП 590501001

05.11.2024 г.

Отчет по проекту #dima_oginskiy

Акт о расходовании средств

№	Наименование статьи расходов	Кол-во	Стоимос (руб.)	Контрагент	Сумма (руб.)	Подтвержд.до кументы	Примечание
1	Генетическое исследование - панель "Нервно-мышечные заболевания"	1 шт	35800	ООО "Геномед"	35800	Платежное поручение № 279 от 25.06.2024	
2	Административные расходы	10%	4768		4768	Реестр № 101 от 03.06.2024	заработная плата менеджера по работе с платформами
	ИТОГО				40 548		

В приложении Тооба было собрано: 46 523 руб.

Остаток по проекту: 150 руб. переведен на заработную плату менеджера по работе с платформами

Комиссия Юкасы	2.89%	1298 руб
Расходы на администрирование, разработку и развитие приложения Тооба	10%	4637 руб

Директор благотворительного фонда «Берегиня»

М.П.

Голубаева Т. С.

W Бор

**ДОГОВОР
о благотворительной помощи**

г. Пермь

« 07 » июль 2024 г.

Некоммерческая организация Благотворительный Фонд «БЕРЕГИНЯ», именуемый в дальнейшем «Фонд», в лице директора Голубаевой Татьяны Сергеевны, действующей на основании Устава, с одной стороны,

и ФИО ребенка, дата рождения

Очищенный Дмитрий Влади-
мирович 12.06.2015 г.р.

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

1. Предмет Договора

1.1. По настоящему Договору Фонд в целях оказания материальной и иной помощи предоставляет Благополучателю благотворительную помощь в рамках утвержденной Программы помощи Фонда в форме оплаты медикаментов, расходных материалов, лабораторных исследований, медицинского оборудования, а также любых других расходов, необходимых для оказания качественных медицинских услуг.

1.2. Под благотворительной помощью в целях настоящего договора понимается целевое поступление в виде благотворительного пожертвования согласно п.п. 8.2. ст. 217 Налогового Кодекса Российской Федерации.

1.3. Размер благотворительной помощи по настоящему Договору не может превышать сумму, указанную в предоставленных счетах от медицинских учреждений, поставщиков медицинского оборудования и/или иных учреждений

2. Обязанности сторон

2.1. Фонд обязан:

- 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;
- принимать на расчетный 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, которыми этого требует случай в рамках своих полномочий, Устава, и программ.
- для осуществления эффективного сотрудничества между Сторонами назначить ответственного сотрудника фонда;

- предоставить Благополучателю отчет о ходе оказания помощи, финансовых показателях, проведенных мероприятиях и других действиях, которые связаны с выполнением данного Договора.

2.2. Благополучатель обязан:

- предоставить в Фонд документы, указанные в Приложении 1 к настоящему договору, а также иные документы по требованию Фонда;
- каждую заявку на помощь, а также дополнения и изменения в заявку оформлять письменным заявлением на имя Фонда по форме, указанной в Приложении № 2 к настоящему Договору;
- уведомить Фонд об обращении за помощью в другие некоммерческие и коммерческие организации, в т.ч. в средства массовой информации и форумы. В случае получения финансовой помощи на финансирование целей, указанных в п.1.1, из третьих источников, 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, указанных в п.1.1;
- в случае наступления обстоятельств, препятствующих использованию благотворительной помощи по назначению, определенному в Приложении 2, уведомить Фонд о наступлении таких обстоятельств в течение 5 (пяти) календарных дней и вернуть 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 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 свое согласие (Приложение №3) на обработку (сбор, систематизацию, накопление, хранение, уточнение (обновление, изменение), использование, распространение, передачу, обезличивание, блокирование и уничтожение) своих персональных данных, в том числе с использованием средств автоматизации или без таковых, путем подписания Согласия на обработку персональных данных;
- для информирования общественности (жертвователей, спонсоров, 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. Если у Благополучателя нет технической возможности это сделать, необходимо своевременно информировать об этом Фонд.

3. Права Сторон

3.1. Права Фонда:

- отказать в оказании благотворительной помощи до начала сбора средств без объяснения причин;
- в случае нарушения Благополучателем своих обязанностей считать Договор расторгнутым. Средства, собранные на момент выявления нарушений, не перечисляются Благополучателю и расходуются Фондом на цели, прописанные в Уставе Фонда;
- в случае невозможности использовать средства по назначению, определенному в Приложении 2 (отказ от лечения со стороны Благополучателя или его законных представителей, отказ клиники, смерть Благополучателя и прочее), использовать привлеченные средства на цели, прописанные в Уставе Фонда;

- уменьшить размер благотворительной помощи, определенный в п. 1.3., в случае получения Благополучателем или его законными представителями финансирования из третьих источников;
- в акциях для привлечения пожертвований без дополнительного согласования с Благополучателем использовать информацию, связанную с целью настоящего Договора и Благополучателем, для информирования общественности, чтобы обеспечить активизацию привлечения пожертвований.

3.2. Права Благополучателя:

- отказаться от получения благотворительной помощи с предоставлением письменного заявления;
- ходатайствовать перед Фондом об изменении назначения использования благотворительной помощи, указанного в Приложении 2 (на основании медицинских документов, представленных Фонду).

4. Срок действия Договора

- 4.1. Настоящий Договор вступает в силу с момента его подписания и действует в течение одного года.
- 4.2. Если по истечении данного срока ни одна из Сторон не известит другую Сторону о своем намерении расторгнуть Договор в письменном виде за 1 (один) месяц до окончания срока его действия, Договор считается продленным на тех же условиях и на тот же срок. В дальнейшем его пролонгация будет проходить в таком же порядке.

5. Основания для досрочного расторжения договора

- 5.1. Стороны могут досрочно расторгнуть настоящий Договор:
- по обоюдному согласию сторон;
 - в одностороннем порядке при несоблюдении одной из Сторон вышеперечисленных обязательств.

6. Ответственность сторон

- 6.1. Стороны несут ответственность по настоящему Договору в соответствии с действующим законодательством.
- 6.2. Договор составлен в двух экземплярах, имеющих равную юридическую силу, по одному для из сторон.

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/



**Благополучатель (законный
представитель)**

ФИО, дата рождения Дмитрий
Александрович

Дмитрий Т.А. / Минская

Приложение № 1

к Договору о благотворительной помощи от « 07 » март 2024 г.

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. Голубева 	 

**СОГЛАСИЕ
на обработку персональных данных**

Я, Романова Ирина Александровна ФИО родителя, в соответствии с Федеральным законом от 27 июля 2006 года № 152-ФЗ «О персональных данных», с целью получения благотворительной помощи даю согласие Некоммерческой организации Благотворительному Фонду «Берегиня», находящемуся по адресу: 614095, г. Пермь, ул. Мира, д.41 строение В офис 6, на обработку (сбор, систематизацию, накопление, хранение, уточнение, использование и проверку) указанных в заявлении сведений (Приложение 2), в том числе и так же:

- фамилия, имя, отчество;
- дата и место рождения;
- гражданство;
- профессия;
- семейное положение;
- состав семьи (степень родства (ближайшие родственники, Ф.И.О. родственников, год их рождения);
- паспорт (номер, дата выдачи, кем выдан);
- адрес места жительства (по паспорту, фактический), дата регистрации по месту жительства;
- номер телефона (домашний, сотовый);
- сведения о состоянии здоровья;
- содержание заключенного со мной договора;
- сведения о номере и серии страхового свидетельства государственного пенсионного страхования;
- сведения об идентификационном номере налогоплательщика;
- 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.

Фонд может обрабатывать мои персональные данные в следующих целях оказания благотворительной помощи Благотворителю.

Обработка (на бумажных носителях; в информационных системах персональных данных и без использования средств автоматизации, а также смешанным способом) Фондом моих персональных данных должна осуществляться в соответствии с требованиями Федерального закона от 27.07.2006г. № 152-ФЗ «О персональных данных».

Согласие действует с момента его подписания до моего письменного отзыва данного согласия, посредством направления соответствующего направления в адрес Фонда.

Даю согласие на хранение персональных данных в течение 50 лет.

О последствиях моего отказа дать письменное согласие на обработку представленных персональных данных или отзыва согласия я предупрежден(а).

« 07 » мая 2024 г.

Романова
(подпись)

Романова Т.А
(расшифровка подписи)

к Договору о благотворительной помощи № от « 04 » мая 2024 г.

Директору Благотворительного Фонда «Берегиня» Голубаевой Т.С.
От Олигарх Ташиня Александровича
(Ф.И.О.)

к

з

1.

По

—

—

Т

Г

И

ЗАЯВЛЕНИЕ

Вследствие заболевания Нервное мышечное заболевание?

мой ребенок Олигарх Ташиня Александрович

нуждается в проведении генетического исследования

Прошу оплатить/возместить генетический анализ

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 получа _____

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.

« 07 » мая 2024 г. Онищенко / Онищенко Т.А. /
(подпись) (расшифровка подписи)



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

Настоящим Я, Пинская Татьяна
Алексеевна

Директору БФ «Берегиня»
Голубаевой Т.С.

Берегиня
благотворительный фонд

8 (982) 450 60 70
fondbereginya.ru
fondbereginya@gmail.com
Пермь, ул.Мира д.41 стр.В 2
этаж, офис 6

(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;



Директору БФ «Берегиня»
Голубаевой Т.С.

Берегиня
благотворительный фонд

8 (982) 450 60 70
fondbereginya.ru
fondbereginya@gmail.com
Пермь, ул. Мира д. 41 стр. В 2
этаж, офис 6

- 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);



Директору БФ «Берегиня»
Голубаевой Т.С.

Берегиня
благотворительный фонд

8 (982) 450 60 70
fondbereginya.ru
fondbereginya@gmail.com
Пермь, ул.Мира д.41 стр.В 2
этаж, офис 6

- 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):



Директору БФ «Берегиня»
Голубаевой Т.С.

Берегиня
благотворительный фонд

8 (982) 450 60 70
fondbereginya.ru
fondbereginya@gmail.com
Пермь, ул.Мира д.41 стр.В 2
этаж, офис 6

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.

07.05.2024г. <i>Решникова</i>	1 <i>Решникова Т.А.</i>
Дата	Подпись
	Расшифровка



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: 129079

Пациент: Огинский Дмитрий Владимирович

Дата рождения: 12.06.2015 Пол: Мужской

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Вид исследования: 826 Панель "Нервно-мышечные заболевания"

Направительный диагноз: Нервно-мышечное заболевание?

Дата забора материала: 04.07.2024 г.

Дата поступления материала в лабораторию:
05.07.2024 09:19

Дата готовности исследования: 18.08.2024 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.

18.08.2024 г.
Врач-генетик



Михальчук Кристина Александровна



CISD2, CIZ1, CLCN1, CLPB, CLPP, CNTN1, CNTNAP1, COA3, COA5, COA6, COA7, COASY, COG8, COL12A1, COL13A1, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX4I2, COX6A1, COX6B1, COX7B, COX8A, CPS1, CPT1A, CPT1C, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTDPI, CYB5R3, CYC1, CYP11B2, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, CYP2U1, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DAO, DARS, DARS2, DBT, DCAF8, DCTN1, DCTN2, DDHD1, DDHD2, DES, DGAT2, DGUOK, DHCR24, DHTKD1, DLAT, DLD, DMD, DMGDH, DNA2, DNAJB2, DNAJB5, DNAJB6, DNAJC19, DNAJC3, DNMI1L, DNMI2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DPP6, DPYD, DRD2, DRD5, DRP2, DSC2, DSG2, DSP, DST, DTNA, DYNC1H1, DYSF, EARS2, ECEL1, ECHS1, ECI1, ECSIT, EGR2, EIF2AK3, ELAC2, ELP1, EMD, ENO3, ENTPD1, ERBB3, ERBB4, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN1, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EXOSC3, EXOSC8, EYA4, FA2H, FAM134B, FARS2, FASTKD2, FBLN5, FBN1, FBN2, FBN3, FBP1, FBXL4, FBXO38, FDX1L, FGD4, FH, FHL1, FHL2, FIG4, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FLRT1, FOXRED1, FUS, FXN, G6PC, GAA, GAD1, GAMT, GAN, GARS, GATM, GBA, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GJA1, GJA5, GJB1, GJB3, GJC2, GK, GLA, GLDC, GLDN, GLE1, GLRX5, GLUD1, GMPPB, GNAL, GNB4, GNE, GNPAT, GOLGA2, GPAM, GPD1L, GRID2, GRN, GTPBP3, GYG1, GYG2, GYS1, GYS2, HACD1, HADH, HADHA, HADHB, HARS, HARS2, HCCS, HCN4, HEXA, HIBCH, HINT1, HK1, HLC5, HMGCL, HMGC52, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HOGA1, HOXD10, HPCA, HSD17B10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HTRA2, IARS, IARS2, IBA57, IDH2, IFIH1, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, ISCA2, ISCU, ISPD, ITGA7, ITPA, IVD, JPH1, JPH2, JUP, KARS, KAT6B, KBTBD13, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KCTD17, KIAA0196, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, L1CAM, L2HGDH, LAMA2, LAMA4, LAMB2, LAMP2, LARGE, LARGE1, LARS, LARS2, LAS1L, LDB3, LDHA, LIAS, LIMS2, LIPT1, LITAF, LMBRD1, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRPPRC, LRSAM1, LYRM4, LYRM7, LYST, MAG, MAMLD1, MAOA, MAP3K20, MARS, MARS2, MATR3, MCCC1, MCCC2, MCEE, MED25, MEGF10, MFF, MFN2, MGME1, MGST3, MICU1, MIPEP, MLYCD, MAAA, MMAB, MMADHC, MME, MORC2, MPC1, MPV17, MPZ, MRPL12, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MRPS23, MRRF, MSTN, MTFMT, MTM1, MTMR14, MTMR2, MTO1, MTPAP, MUSK, MUT, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH14, MYH2, MYH3, MYH6, MYH7, MYH8, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO9A, MYOT, MYOZ2, MYPN, NADK2, NAGLU, NAGS, NALCN, NARS2, NBAS, NDRG1, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFB1, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS5, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NDUFV3, NEB, NEFH, NEFL, NEK9, NEXN, NFS1, NFU1, NGF, NIPA1, NIPSNAP1, NIPSNAP3A, NPL, NPPA, NR2F1, NSUN3, NT5C2, NTRK1, NUBPL, NUP62, OAT, OFD1, OGDH, OPA1, OPA3, OPTN, ORAI1, OTC, OXCT1, PABPN1, PANK2, PARP10, PARS2, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDK3, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET100, PEX1, PEX12, PEX14, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PFKM, PFN1, PGAM2, PGAP1, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHYH, PIEZO2, PIGQ, PIP5K1C, PKP2, PLA2G6, PLEC, PLEKHG5, PLN, PLOD2, PLP1, PMM2, PMP2, PMP22, PNKD, PNPLA2, PNPLA4, PNPLA6, PNPT1, POGLUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PPA2, PPOX, PRDM12, PREPL, PRKAG2, PRKN, PRKRA, PRPH2, PRPS1, PRRT2, PRX, PSEN1, PSEN2, PTC1, PTRF, PUS1, PYCR1, PYGL, PYGM, PYROXD1, QRSL1, RAB3GAP2, RAB7A, RANBP2, RAPSN, RARS2, RAX2, RBCK1, RBM20, RBM7, REEP1, REEP2, RETREG1, RMND1, RNASEH1, RNASEH2B, RNF170, RRM2B, RTN2, RTN4IP1, RXYLT1, RYR1, RYR2, SAMHD1, SARS2, SBDS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN1B, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN9A, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SELENON, SEMA3A, SEPN1, SEPT9, SERAC1, SETX, SFXN4, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC16A1, SLC16A2, SLC18A3, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC24A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A4, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SLC35G2, SLC37A4, SLC39A8, SLC52A2, SLC5A7, SLC6A3, SLC6A8, SMCHD1, SMN1, SMN2, SNAP25, SNTA1, SOD1, SOX10, SPAST, SPEG, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SPR, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, STAC3, STIM1, STXBP1, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TACO1, TAF1, TALDO1, TANGO2, TARDBP, TARS2, TAZ, TBK1, TCAP, TDP1, TECPR2, TFAM, TFG, TGFB3, TH, THAP1, TIA1, TIMM50, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM126B, TMEM43, TMEM5, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI2, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TNNT3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPK1, TPM1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRDN, TRIM2, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TRIP4, TRIT1, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRPA1, TRPM4, TRPV4, TSEN2, TSEN54, TSFM, TTC19, TTN, TTR, TUBA4A, TUBB4A, TUFM, TWNK, TXN2, TYMP, UBA1, UBQLN2, UGT1A1, UQCC2, UQCC3, UQCRB, UQCRC2, UQCRCQ, USP8, VAPB, VARS2, VCL, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS13A, VPS33B, VPS37A, VRK1, WDR48, WFS1, WNK1, WWOX, XPNPEP3, YARS, YARS2, YME1L1, ZBTB42, ZC4H2, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27.

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).



Сумма
прописью

Тридцать пять тысяч восемьсот рублей 00 копеек

ИНН 5903093774	КПП 590501001	Сумма	35800-00
Благотворительный фонд "Берегиня"		Сч. №	40703810649770000700
Платательщик		БИК	042202603
ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК г.Новый Новгород		Сч. №	30101810900000000603
Банк Плательщика		БИК	044525555
ПАО "Промсвязьбанк" г.Москва		Сч. №	30101810400000000555
Банк Получателя		Сч. №	40702810920300727001
ИНН 7701759381	КПП	Вид оп.	01
ООО "Геномед"		Наз. пл.	Срок плат.
Получатель		Код	Очер. плат.
			Рез. поле
			5

Оплата по счету №1737 от 13.05.2024 Программа На подмогу/Проект Генетический анализ, благополучатель Огинский Дмитрий Владимирович, 12.06.2015 г.р. НДС не облагается.

Назначение платежа

Подписи

Отметки Банка

ГОЛУБАЕВА ТАТЬЯНА СЕРГЕЕВНА

М.П.

ПАО Сбербанк России
БИК 042202603
ПРОВЕДЕНО
25.06.2024

Реестр № 101 от 3 июня 2024 г.

Наименование, ОГРН Предприятия (Организации): Некоммерческая организация Благотворительный Фонд "Берегиня", 1095900001229

Расчётный счёт Предприятия (Организации): 40703810649770000700

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

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

Код дохода / вид зачисления / период: 1 / 49 Выплаты по договорам ГПХ / Май 2024

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	Андреевских Наталья Викторовна	40817810249785930766		0,00	35000,00	Зачислено	Зачислено
2	Хлопина Мария Юрьевна	40817810549781992741		0,00	30450,00	Зачислено	Зачислено
3	Черепанова Татьяна Константиновна	40817810249785274419		0,00	24999,00	Зачислено	Зачислено
4	Ширинкина Мария Викторовна	40817810349782473579		0,00	6403,00	Зачислено	Зачислено
	Итого по реестру:				96852,00		

Директор
(должность руководителя Предприятия (Организации))

(подпись)

Голубаева Татьяна Сергеевна
(фамилия и инициалы)

(главный бухгалтер Предприятия (Организации))

(подпись)

(фамилия и инициалы)

М.П.

ПАО СБЕРБАНК

СДО №6984/0718

ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК

Г.Нижний Новгород

БИК 042202603

ИСПОЛНЕНО 03.06.2024

ЭП ПОДЛИННЫ

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