



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

13.12.2024 г.

Отчет по проекту #dasha_bereginya

Акт о расходовании средств

№	Наименование статьи расходов	Кол-во	Стоимос (руб.)	Контрагент	Сумма (руб.)	Подтвержд документ ы	Примечание
1	Генетическое исследование: панель «Наследственная тугоухость»	1 шт	35800	ООО «Геномед»	35800	п/п № 337 от 06.08.2024	
2	Административные расходы - канцтовары	10%	2178		2178	п/п № 250 от 12.08.2024	
	ИТОГО				37 978		

В приложении Тооба было собрано: 43 562 руб.

Комиссия Юкасы	2,8%	2178 руб
Расходы на администрирование, разработку и развитие приложения Тооба	40%	4355 руб

Директор благотворительного фонда «Берегиня»

М. П.

Голубаева Т. С.



Тел: +7(982)48-49-799

Почта: platforms@fondbereginya.ru

**ДОГОВОР
о благотворительной помощи**

г. Пермь

« 14 » июня

20 14 г.

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

и Кирамова Аделя Андреевна,

дата рождения 15.05.15, свидетельство о рождении или паспорт (нужное

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

Некоммерческая организация Благотворительный фонд «Берегиня»

ИНН 5903093774
КПП 590301001

Адрес нахождения: 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/счет: 40703810649770000700

тел.8-982-450-60-70
эл.почта: fondbereginya@gmail.com

Благополучатель (законный представитель)

ФИО, дата рождения

Куренкова Мерисла
Витальевна

г.р.

Директор
БФ «Берегиня»

/Т.С. Голубаева/



И / Кеременова Л.В.

к Договору о благотворительной помощи № от «14» июня 2024 г.

Директору Благотворительного Фонда «Берегиня» Голубаевой Т.С.
От Каремовой Марины Витальевны
(Ф.И.О.)

ЗАЯВЛЕНИЕ

Вследствие заболевания 2х сторонняя тугоухость 2 степени
мой ребенок Каремова Мария Андреевна
нуждается в проведении генетического исследования
Прошу оплатить/возместить стоимость ген. 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:

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» июня 2024 г.  / Киреева Л.В. /
(подпись) (расшифровка подписи)

Пациент: КИРЬЯНОВА ДАРЬЯ АНДРЕЕВНА
Дата рождения: 15.05.2015 (9 лет)
Адрес проживания:

Дата и время посещения: 10.06.2024 10:46
МО: ПЕРМЬ КДКБ (новая)
Профиль: генетике

Жалобы

Снижен слух двусторонне.

Анамнез жизни

От 2 родов, на фоне ОАГА, угрозы. Роды в срок. Масса при рождении 3540 гр., 52 см.

Семейный анамнез: б/о.

НПР по возрасту.

Сурдолог: 2х сторонняя тугоухость 2 ст.

Анамнез заболевания

С рождения наблюдается у сурдолога по снижению слуха.

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)

- Тугоухость 2х сторонняя 2ст.

Рекомендации, назначения

- Панель "наследственная тугоухость" (без квот. Данная диагностика не входит в программу госгарантии. Даны координаты благотворительных организаций).
- Наблюдение сурдолога.
- 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.



ВНИМАНИЕ! Изменились реквизиты для оплаты счета!

Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк" Г. МОСКВА		БИК	044525360
Банк получателя		Сч. №	30101810445250000360
ИНН 7701759381	КПП 770101001	Сч. №	40702810412010250523
Общество с ограниченной ответственностью "Геномед"			
Получатель			

Счет на оплату № 2201 от 14 июня 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 "Наследственная тугоухость". Кирьянова Дарья Андреевна, 15.05.2015 г.р.	1	шт	35 800,00	35 800,00

Итого: 35 800,00
Без налога (НДС) -
Всего к оплате: 35 800,00

Всего наименований 1, на сумму 35 800,00 руб.
Тридцать 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: 141713

Пациент: Кирьянова Дарья Андреевна

Дата рождения: 15.05.2015 Пол: Женский

Вид биоматериала: Кровь EDTA

Вид исследования: 523 Панель "Наследственная тугоухость"

Направительный диагноз: Двусторонняя тугоухость II степени.

Дата забора материала: 19.08.2024 г.

Дата поступления материала в лабораторию:
18.08.2024 09:29

Дата готовности исследования: 09.10.2024 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.

09.10.2024 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

chr13:20189546AC>A	Гетерозиготный	GJB2	ENST00000382848	c.35delG	p.Gly12fs	249
Признаки патогенности варианта: Приводит к сдвигу рамки считывания Влияния варианта на функцию гена Классификация ACMG: Pathogenic. Классификация CLINVAR: Pathogenic (- 84).						
Заболевания, ассоциированные с геном: Bart-Pumphrey syndrome (149200), AD Deafness, autosomal dominant 3A (601544), AD Deafness, autosomal recessive 1A (220290), AR, DD Hystrix-like ichthyosis with deafness (602540), AD Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome (148210), AD Keratoderma, palmoplantar, with deafness (148350), AD Vohwinkel syndrome (124500), AD						
Рекомендуется сопоставление фенотипа пациента с фенотипом заболеваний ассоциированных с геном и обследование родителей для установления происхождения варианта (de novo/наследуемый). Для аутосомно-рецессивного (AR) заболевания, обнаруженный вариант не может рассматриваться в качестве причины заболевания без наличия патогенного структурного варианта в другом аллеле.						

Список генов входящих в исследование

523 Панель "Наследственная тугоухость"

ABHD12, ABHD5, ACTB, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, AMMECR1, ANKH, ARSB, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BSND, BTBD, CABP2, CACNA1D, CCDC103, CCDC114, CCDC39, CCDC40, CCDC50, CD151, CD164, CDC14A, CDC42, CDH23, CDKN1C, CEACAM16, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DCAF17, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ERCC2, ERCC3, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FGFR3, FOXC1, FOXI1, FXN, GATA3, GIPC3, GJA1, GJB1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HARS, HARS2, HGF, HOMER2, HOXB1, HSD17B4, HYDIN, ILDR1, JAG1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KIT, KITLG, LARS2, LHFPL5, LHX3, LOXHD1, LRP2, LRRC6, LRTOMT, MAN2B1, MANBA, MARVELD2, MASP1, MCM2, MET, MGP, MIR96, MITF, MSRB3, MTAP, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDP, NDRG1, NEFL, NF2, NLRP3, NME8, NR2F1, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX26, PEX6, PITX2, PJVK, PMP22, PNPT1, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, RIPOR2, RMND1, RPS6KA3, RSPH4A, RSPH9, S1PR2, SALL1,



SALL4, SEMA3E, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC33A1, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMAD4, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATA5, SPINK5, STRC, SUCLA2, SUCLG1, SYNE4, TBC1D24, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMEM126A, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRMU, TSPEAR, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, WBP2, WFS1, WHRN.



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: КИРЬЯНОВА ДАРЬЯ АНДРЕЕВНА
Дата рождения: 15.05.2015 (9 лет)
Адрес проживания:

Дата и время посещения: 13.11.2024 12:51
МО: ПЕРМЬ КДКБ (новая)
Профиль: генетике

Жалобы:

Снижен слух двусторонне.

Анамнез жизни:

От 2 родов, на фоне ОАГА, угрозы. Роды в срок. Масса при рождении 3540 гр., 52 см.

Семейный анамнез: б/о.

НПР по возрасту.

Сурдолог: 2х сторонняя тугоухость 2 ст.

Анамнез заболевания:

С рождения наблюдается у сурдолога по снижению слуха.

ДНК-диагностика: выявлена гетерозиготная мутация в гене GJB2(c.35delG)- Тугоухость(AD), тип 3А.

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):

-Тугоухость(AD), тип 3А.

Рекомендации, назначения

- Наблюдение сурдолога.
- Секвенирование по Сэнгеру для родителей и пробанду с целью верификации диагноза и определения типа наследования(без квот).
- 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.



06.08.2024

Поступ. в банк плат.

06.08.2024

Списано со сч. плат.

0401060

06.08.2024

Дата

электронно

Вид платежа

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ № 337

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	044525360		
Филиал "Корпоративный" ПАО "Совкомбанк" г.Москва		Сч. №	30101810445250000360		
Банк Получателя		Сч. №	40702810412010250523		
ИНН 7701759381		Вид оп. 01 Наз. пл. Код	Срок плат.		5
КПП			Очер. плат.		
ООО "Геномед"			Рез. поле		
Получатель					

Оплата по счету №2201 от 14.06.2024
Программа На подмоду/Проект Генетический анализ, благополучатель Кирьянова Дарья Андреевна, 15.05.2015 г.р. НДС не облагается.

Назначение платежа

Подписи

Отметки Банка

М.П.

ГОЛУБАЕВА ТАТЬЯНА СЕРГЕЕВНА

ПАО Сбербанк России

БИК 042202603

ПРОВЕДЕНО

06.08.2024

ПЛАТЕЖНОЕ ПОРУЧЕНИЕ №250

12.08.2024

Дата

Вид платежа

Сумма прописью	Четыре тысячи триста три рубля 22 копейки				
ИНН 5903093774	КПП 590501001	Сумма	4303-22		
НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЙ ФОНД "БЕРЕГИНЯ"		Сч. №	40703810200000729571		
		БИК	044525974		
Платательщик АО "ТБанк" г. Москва		Сч. №	30101810145250000974		
		БИК	042202603		
Банк плательщика ВОЛГО-ВЯТСКИЙ БАНК ПАО СБЕРБАНК г. Нижний Новгород		Сч. №	301018109000000000603		
		Сч. №	40702810449520101199		
Банк получателя ИНН 5948031425 КПП 594801001 ООО "САМСОН-ПЕРМЬ"		Вид оп.	01	Срок плат.	5
		Наз. пл.		Очер. плат.	
		Код	0	Рез. поле	
Получатель					

Оплата по счету №СЧ-КОР-107788 от 09.08.2024 за канцтовары, административный расход В т.ч. НДС 20% — 717,2 руб

Назначение

Подписи

Отметки банка

М.П.

АО ТБАНК
БИК 044525974
К/С 30101810145250000974
ИНН 7710140679
12.08.2024
ИСПОЛНЕНО