

ООО «ЭВОГЕН»

ФГБНУ «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ИМЕНИ АКАДЕМИКА Н.П. БОЧКОВА»

ГБУЗ «МОСКОВСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР ИМЕНИ А.С. ЛОГИНОВА ДЗМ»

Макарова М.В., Косова Е.В., Немцова М.В., Дорошук Н.А., Сагайдак О.В., Мишина О.С.,
Шестопалова Е.А., Бодунова Н.А., Мешков А.Н., Михайленко Д.С., Ижевская В.Л.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

по представлению результатов полногеномного
исследования детей без медицинских показаний
(практически здоровых)

Москва 2025



Авторы

Макарова М.В. – заместитель руководителя научно-медицинского отдела, руководитель направления по онкогенетике, врач-генетик ООО «Эвоген», врач-генетик ФГБУ «РНЦРР» Минздрава России;

Косова Е.В. – главный врач, заместитель руководителя научно-медицинского отдела ООО «Эвоген»;

Немцова М.В. – д.б.н., профессор, эксперт по онкогенетике, врач-лабораторный генетик ООО «Эвоген», заведующая лабораторией медицинской генетики ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России;

Дорошук Н.А. – к.м.н., руководитель направления по орфанным заболеваниям, врач-генетик ООО «Эвоген», заведующая кабинетом медико-генетического консультирования, врач-генетик ФГБУ «НМИЦК им. академика Е.И. Чазова» Минздрава России;

Сагайдак О.В. – к.м.н., заместитель генерального директора ООО «Эвоген», н.с. ФГБУ «НМИЦК им. академика Е.И. Чазова» Минздрава России;

Мишина О.С. – врач-генетик ООО «Эвоген»;

Шестопалова Е.А. – заведующий медико-генетическим отделением, врач-генетик Центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ», ассистент кафедры организации здравоохранения, общественного здоровья и медико-генетического мониторинга ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ»;

Бодунова Н.А. – к.м.н., руководитель Московского городского медико-генетического центра, заведующая Центром персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ»;

Мешков А.Н. – д.м.н., руководитель Института персонализированной терапии и профилактики ФГБУ «НМИЦ ТПМ» Минздрава России, профессор кафедры биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России;

Михайленко Д.С. – к.м.н., доцент, заведующий кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ»;

Ижевская В.Л. – д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ».

Предназначение

Данные методические рекомендации направлены на корректное представление результатов полногеномных исследований, проведенных детям без медицинских показаний (практически здоровым), а также на защиту прав и интересов детей, укрепление доверия общественности к методам генетического тестирования.

Рекомендации предназначены для врачей-генетиков, врачей-лабораторных генетиков, врачей-педиатров, врачей общей практики (семейных врачей), участвующих в проведении молекулярно-генетических исследований и (или) консультировании по их результатам, ординаторов по указанным специальностям, аспирантов.

Методические рекомендации рассмотрены локальным этическим комитетом (протокол заседания № 3 от 04.04.2025) и одобрены научным советом ООО «Эвоген» (протокол заседания № 9 от 02.07.2025).

Введение

В настоящее время генетические исследования активно вошли в клиническую практику, преимущественно при обследовании пациентов с подозрением на наследственные заболевания, но также и в рамках исследования практически здоровых людей (например, при планировании беременности или при желании пациента узнать о рисках развития онкологических, сердечно-сосудистых и других заболеваний или состояний, для которых описана генетическая предрасположенность). Говоря об исследовании практически здоровых людей, зачастую имеются в виду пациенты, достигшие совершеннолетия, тем не менее, по желанию родителей, также возможно проведение исследования практически здоровым детям.

В случае проведения полногеномного секвенирования (whole genome sequencing, WGS) в заключение выносятся так называемые «вторичные находки (secondary findings)» – клинически значимые варианты генов, ассоциированных с развитием частых аутосомно-рецессивных заболеваний, Х-сцепленных заболеваний, наследственных сердечно-сосудистых заболеваний и наследственных опухолевых синдромов [1]. В связи с этим, проведение WGS у практически здорового ребенка должно сопровождаться выполнением следующих требований: полное информирование пациента и его родителей о возможностях и ограничениях исследования, обязательное подписание информированного добровольного согласия (ИДС), необходимость внесения в заключение информации об определенных выявленных генетических вариантах и рисках, соблюдение права на неприкосновенность частной жизни и конфиденциальности генетической информации.

При включении в отчет выявленных генетических вариантов необходимо учитывать соотношение между потенциальной пользой и возможным вредом (как для самого ребенка, так и для его семьи). Выявление вариантов, которые могут привести к развитию некоторых заболеваний, в том

числе манифестирующих в зрелом и пожилом возрасте, и консультирование по результатам проведенного молекулярно-генетического исследования, могут способствовать повышению эффективности медицинского наблюдения, профилактике возможных осложнений и здоровьесбережению.

Проведение полногеномного исследования практически здоровым детям возможно при желании родителей (или законных представителей) и направлено на скрининг моногенных заболеваний, которые не выявляются в рамках стандартного неонатального скрининга, расширенного неонатального скрининга, и имеют лечение, включая случаи отягощенного семейного анамнеза с предполагаемой (но не установленной) наследственной патологией. В случае отягощенного семейного анамнеза молекулярно-генетическое исследование также может быть рекомендовано и другим родственникам пробанда (больного члена семьи). Объем данного исследования определяется на консультации врача-генетика.

1. Консультирование перед проведением полногеномного секвенирования у практически здоровых детей (предтестовое консультирование)

1.1. Обязательным условием является проведение предтестовой консультации семьи врачом-генетиком, на которой:

- предоставляется подробная информация об исследовании и возможных рисках и ограничениях его проведения в доступной для семьи форме, при необходимости с участием психолога (клинического психолога);

- подписывается Информированное добровольное согласие на молекулярно-генетическое исследование (полногеномное секвенирование), в нем указываются разделы отчета, по которым семья дала согласие на формирование и предоставление результатов, а также интерпретацию полученных результатов врачом-генетиком после проведения исследования.

1.2. Если возраст ребенка **от 0 до 14 лет**, проводится очная консультация ребенка в присутствии его родителей или законных представителей. При невозможности проведения очной консультации допускается проведение дистанционной с применением телемедицинских платформ. Информированное добровольное согласие на молекулярно-генетическое исследование (полногеномное секвенирование) подписывается родителями или законными представителями ребенка.

1.3. Если возраст ребенка **от 15 до 18 лет**, проводится очная консультация ребенка совместно с родителями или его законными представителями. При невозможности проведения очной консультации допускается проведение дистанционной с применением телемедицинских платформ. Информированное добровольное согласие на молекулярно-генетическое исследование (полногеномное секвенирование) подписывается ребенком [2] и его родителями или законными представителями.

1.4. При невозможности присутствия на консультации ребенка и желании родителей возможна консультация семьи без ребенка, в рамках которой рекомендовано предоставить врачу-генетику имеющуюся медицинскую документацию с целью обеспечения возможности изучения клинических и фенотипических особенностей ребенка, которые могут указывать на начало манифестации наследственного заболевания.

2. Репортирование генетических вариантов по результатам полногеномного исследования практически здоровых детей

2.1. Интерпретация результатов полногеномного исследования проводится в соответствии с рекомендациями Американской коллегии медицинских генетиков (American College of Medical Genetics, ACMG) [3] и руководством по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) [4].

2.2. Выдача результатов полногеномного исследования возможна только родителям или законным представителям ребенка от 0 до 18 лет, на консультации врача-генетика. Ребенку в возрасте **от 15 до 18 лет** возможна выдача результатов полногеномного исследования на очной консультации врача-генетика, совместно с родителями или его законными представителями, при необходимости с участием психолога (клинического психолога).

2.3. В случае отказа семьи от консультации врача-генетика, родители или законные представители ребенка подписывают отказ от консультации по результатам полногеномного секвенирования [5].

2.4. Рекомендуется выделить в отчете 2 части: генетические риски, имеющие клиническое значение (*клинически значимые генетические варианты, ассоциированные с наследственными и онкологическими заболеваниями [1]; генетические варианты, ассоциированные с индивидуальной реакцией на лекарственные препараты*) (**Приложения 1, 2**) и индивидуальные генетические особенности (предрасположенность к полигенным (мультифакторным) болезням, спорт, красота, нутригенетика, развлекательная и популяционная генетика) с обязательной пометкой: *«Данные генетические риски и (или) особенности нельзя рассматривать как наследственные заболевания. Генетические варианты, ассоциированные с полигенными (мультифакторными) болезнями и (или) состояниями, как правило, являются доброкачественными или вероятно доброкачественными (классификация ACMG) полиморфизмами (вариантами гена). В большинстве случаев риски, обусловленные такими полиморфизмами, незначительно превышают общепопуляционные».*

Состав отчета по результатам полногеномного исследования зависит от возрастной группы:

2.4.1. **для детей от 0 до 14 лет** рекомендуется выдавать только часть отчета, включающую генетические риски, имеющие клиническое значение [6];

2.4.2. **для детей от 15 до 18 лет** возможна выдача отчета в полном объеме, включающего части: генетические риски, имеющие клиническое значение и индивидуальные генетические особенности (в случае возникновения ситуации, описанной в п. 2.3, рекомендуется выдавать только часть отчета, включающую генетические риски, имеющие клиническое значение – 1 часть отчета).

2.5. Не рекомендуется выдача генетических вариантов, ассоциированных с наследственными заболеваниями:

2.5.1. которые могут манифестировать только во взрослом возрасте за исключением генов из списка [1], указанного в **Приложении 1** с учетом регулярных обновлений;

2.5.2. которые не имеют лечения, профилактики, методов коррекции на момент выдачи отчета (гены, не указанные в **Приложении 1** и не входящие в **Приложение 2**, например, гены, варианты которых ассоциированы с развитием болезни Альцгеймера, хореи Гентингтона и др.).

2.6. В случае желания родителей или отягощенного семейного анамнеза результаты полногеномного исследования ребенка могут быть предоставлены в полном объеме на консультации врача – генетика (для детей в возрасте от 0 до 14 лет результат может быть дополнен разделом об индивидуальных генетических особенностях, для детей всех возрастных групп – информацией об указанных в п. 2.5 генетических вариантах), по письменному заявлению родителей или законных представителей (**Приложение 3**) и при подписании ими Информированного добровольного согласия на молекулярно-генетическое исследование (на основании права дееспособного гражданина на получение полного объема информации о состоянии своего здоровья и здоровья недееспособного лица, законным представителем которого он является [2, 7], **Приложение 4**).

2.7. Список моногенных заболеваний, включая генетически обусловленные риски развития онкологических заболеваний, которые рекомендуется выносить в отчет для практически здоровых детей с учетом их возможной манифестации в указанном возрасте, а также лекарственных препаратов, для которых известна генетически обусловленная индивидуальная реакция, представлен в **Приложении 2**. Список рекомендуется обновлять 1 раз в два года.

2.8. Для детей **от 15 лет до 18 лет** в отчет по результатам генетического исследования могут репортироваться клинически значимые генетические варианты, связанные с аутосомно-рецессивными заболеваниями в гетерозиготном состоянии (носительство аутосомно-рецессивных заболеваний), а также все клинически значимые варианты, ассоциированные с аутосомно-доминантными и X-сцепленными заболеваниями, не входящие в список из **Приложения 2**.

2.9. При выявлении генетического варианта, ассоциированного с развитием аутосомно-рецессивного заболевания, *в гетерозиготном состоянии* возможно его репортирование при добавлении фразы: *«Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может вызывать указанный фенотип (приводить к развитию аутосомно-рецессивного заболевания) при отсутствии клинически значимых вариантов во второй копии гена».*

2.10. При формировании отчета по результатам полногеномного исследования практически здоровых детей указывать ограничения метода (например: «Проведенное исследование не предназначено для прямого высокочувствительного выявления некоторых типов генетических вариантов: структурные изменения хромосом (инверсии, транслокации, микрохромосомные нарушения, протяженные делеции или инсерции генов), полиплоидия, анеуплоидия; протяженные участки триплетных и (или) других повторов; варианты в генах, имеющих псевдогены; варианты в состоянии мозаицизма; эпигенетические изменения»).

2.11. При формировании отчета по результатам полногеномного исследования практически здоровых детей указывать имеющуюся на момент исследования информацию о низкой пенетрантности при выявлении соответствующего генетического варианта.

2.12. По результатам полногеномного исследования и после консультации врача-генетика при наличии показаний ребенку и его родителям может быть предложена консультация психолога (клинического психолога).

Приложение 1.

Список генов для репортирования в отчет по результатам полногеномного исследования практически здоровых детей от 0 до 18 лет согласно рекомендациям ACMG

ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATP7B, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTBD, CACNA1S, CASQ2, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GAA, GLA, HFE, HNF1A, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH (биаллельные), MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF1, NF2, OTC, PALB2, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFBF1, TGFBF2, TMEM127, TMEM43, TNNT3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, VHL, WT1

Приложение 2.

Список моногенных заболеваний, включая генетически обусловленные риски развития онкологических заболеваний, которые рекомендуется включить в отчет для практически здоровых детей от 0 до 14 и от 15 до 18 лет¹

Первичные иммунодефициты (ПИД)

Заболевание	Гены
Тяжелый комбинированный иммунодефицит	<i>ADA, AK2, CD247, CD3D, CD3E, CORO1A, DCLRE1C, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, TNFRSF4, ZAP70, PNP</i>
Атаксия-телеангиоэктазия	<i>ATM</i>
Синдром Неймеген (синдром хромосомной нестабильности Неймеген)	<i>NBN</i>
Хрящевно-волосяная гипоплазия	<i>RMRP</i>
Х-сцепленная агаммаглобулинемия	<i>BTK</i>
Семейный гемофагоцитарный лимфогистиоцитоз	<i>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2</i>
Аутосомно-доминантный гипер IgE синдром	<i>STAT3</i>

¹ Список может пополняться при появлении новых научных и клинических данных.

Синдром Вискотта-Олдриджа	<i>WAS</i>
Гипер IgM синдром	<i>CD40LG, AICDA, CD40</i>
Синдром Чедиака-Хигаси	<i>LYST</i>
Синдром Германски-Пудлака тип 2	<i>AP3B1</i>
Синдром Грисцелли тип 2	<i>RAB27A</i>
Х-сцепленная лимфопролиферативная болезнь	<i>SH2D1A, XIAP</i>
ELANE-связанная нейтропения	<i>ELANE</i>

Наследственные болезни обмена (НБО)

Заболевание	Гены
Фенилкетонурия	<i>PAH</i>
Болезнь кленового сиропа	<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD</i>
Аргининосукциновая ацидемия	<i>ASL</i>
Цитруллинемия тип I	<i>ASS1</i>
Дефицит цитрина	<i>SLC25A13</i>
Дефицит аргиназ	<i>ARG1</i>
Недостаточность карбамоилфосфатсинтазы I	<i>CPS1</i>
Недостаточность N-ацетилглутамат синтаз	<i>NAGS</i>
Недостаточность орнитинтраснкарбомилазы	<i>OTC</i>
Тирозинемия тип I	<i>FAH</i>
Тирозинемия тип II	<i>TAT</i>
Тирозинемия тип III	<i>HPD</i>
Дефицит тетрагидробиоптерина	<i>PTS, QDPR, GCH1, PCBD1</i>
Гомоцистинурия	<i>CBS, MTHFR, MTR, MTRR</i>
Гиперметионинемия	<i>MMADHC, MAT1A, GNMT, AHCY</i>
Синдром гиперорнитинемии, гиперцитруллинемии, гомоцитруллинурии	<i>ADK, SLC25A15</i>
Атрофия сосудистой оболочки глаза и сетчатки с/без орнитинемией	<i>OAT</i>

Некетотическая гиперглицинемия	<i>GLDC, AMT, GCSH</i>
Гистидинемия	<i>HAL</i>
Гипервалинемия	<i>BCAT1, BCAT2</i>
Глутаровая ацидемия тип II	<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>
Первичный системный дефицит карнитина	<i>SLC22A5</i>
Недостаточность длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА-дегидрогеназы жирных кислот	<i>HADHA</i>
Недостаточность среднецепочечной Ацилкоэнзим А-Дегидрогеназы	<i>ACADM</i>
Недостаточность митохондриального трифункционального белка	<i>HADHA, HADHB</i>
Недостаточность очень Длинноцепочечной ацилкоэнзим А-Дегидрогеназы	<i>ACADVL</i>
Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы II	<i>CPT2</i>
Недостаточность карнитин пальмитоилтрансферазы IА	<i>CPT1A</i>
Недостаточность короткоцепочечной ацил-Коа- дегидрогеназы	<i>ACADS</i>
Дефицит малонил-Коа-декарбоксилазы	<i>MLYCD</i>
Этилмалоновая энцефалопатия	<i>ETHE1</i>
Недостаточность карнитин-ацилкарнитин транслоказы	<i>SLC25A20</i>
Недостаточность 3-гидроксиацил-Коа-дегидрогеназы	<i>HADH</i>
Недостаточность изобутирил-Коа-дегидрогеназы	<i>ACAD8</i>
Недостаточность среднецепочечной 3-кетоацил-Коа тиолазы	<i>ACAA1, ACAA2</i>
Недостаточность 2,4-диеноил-КоА-редуктазы	<i>NADK2</i>
Пропионовая ацидемия	<i>PCCA, PCCB</i>
Изовалериановая ацидемия	<i>IVD</i>
Недостаточность 3-метилкротонил-Коа Карбоксилазы	<i>MCCC1, MCCC2</i>
Глутаровая ацидемия тип I	<i>GCDH</i>
Недостаточность бета-кетотиолазы	<i>ACAT1</i>
Множественный дефицит карбоксилазы	<i>BTD, HLCS</i>
Метилмалоновая ацидемия	<i>MUT, MMAA, MMAB, MCEE, MMADHC</i>

Комбинированная метилмалоновая ацидемия и гомоцистинурия	<i>MMACHC, LMBRD1, MMADHC, ABCD4</i>
Комбинированная малоновая и метилмалоновая ацидурия	<i>ACSF3</i>
Недостаточность 2-метилбутирил КоА дегидрогеназы	<i>ACADSB</i>
3-метилглутаконовая ацидурия	<i>AUH, DNAJC19, OPA3, TAZ, SERAC1, TMEM70, ATP5E, ATPAF2, SUCLA2</i>
Недостаточность 2-метил-3-гидроксибутирил КоА дегидрогеназы	<i>HSD17B10</i>
Недостаточность 3-гидрокси-3-метилглутарил КоА	<i>HMGCL</i>
Болезнь Фабри	<i>GLA</i>
Болезнь накопления гликогена тип Ia	<i>G6PC</i>
Болезнь накопления гликогена тип Ib	<i>SLC37A4</i>
Болезнь накопления гликогена тип II (Болезнь Помпе)	<i>GAA</i>
Мукополисахаридоз тип I	<i>IDUA</i>
Мукополисахаридоз тип II	<i>IDS</i>
Мукополисахаридоз тип IV	<i>GLB1, GALNS</i>
Мукополисахаридоз тип VI	<i>ARSB</i>
Болезнь Краббе	<i>GALC</i>
Болезнь Ниманна-Пика	<i>SMPD1, NPC1, NPC2</i>
Болезнь Вильсона-Коновалова	<i>ATP7B</i>
Болезнь Менкеса	<i>ATP7A</i>
Семейная гиперхолестеролемия	<i>LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1</i>
Гипертриглицеридемия	<i>LPL, APOC2, APOA5, GPIHBP1, LMF1</i>
Ситостеролемия	<i>ABCG5, ABCG8</i>
Недостаточность глюкоза-6-фосфат дегидрогеназы	<i>G6PD</i>
Врожденная непереносимость фруктозы	<i>ALDOB</i>
Галактоземия	<i>GALT, GALE, GALK1</i>
Синдромы дефицита креатинина	<i>GATM, GAMT, SLC6A8</i>

Другие болезни

Заболевание	Гены
Несиндромальная тугоухость и глухота	<i>GJB2, GJB3, SLC26A4, OTOG, MT-RNR1</i>
Пигментный ретинит Дистрофия сетчатки	<i>EYS, USH2A, RPE65, CRB1, FAM161A, PROM1, CERKL</i>
Муковисцидоз	<i>CFTR</i>

Онкологические заболевания и наследственные опухолевые синдромы, которые могут проявляться в детском возрасте

Заболевание	Гены
Множественная эндокринная неоплазия, тип 1	<i>MEN1</i>
Множественная эндокринная неоплазия, тип 2А и 2В	<i>RET</i>
Множественная эндокринная неоплазия, тип 4	<i>CDKN1B</i>
Атаксия-телеангиоэктазия, синдром Луи-Бар (биаллельные варианты)	<i>ATM</i>
Синдром Неймеген (Ниймеген) (биаллельные варианты)	<i>NBN</i>
Синдром Блума (биаллельные варианты)	<i>BLM</i>
Синдром Ли-Фраумени	<i>TP53</i>
Анемия Фанкони (биаллельные варианты)	<i>FANCA, FANCB, FANCC, BRCA2, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, BRIP1, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4, XPF, BRCA1, UBE2T, XRCC2, REV7, RFW3</i>
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром, тип IА	<i>FAS</i>
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром, тип IВ	<i>FASLG</i>
Миелодиспластический синдром	<i>SAMD9, SAMD9L</i>
Острый миелоидный лейкоз	<i>GATA2, CEBPA, RUNX1</i>
Ретинобластома	<i>RBI</i>
Синдром Линча	<i>MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2</i>
Синдром дефицита репарации неспаренных оснований (биаллельные варианты)	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>
<i>MutYH</i> -ассоциированный полипоз	<i>MUTYH</i>
Аденоматозный полипозный синдром (классическая форма, ослабленная форма)	<i>APC</i>
<i>MSH3</i> -ассоциированный полипоз (биаллельные варианты)	<i>MSH3</i>
<i>NTHL1</i> -ассоциированный полипоз (биаллельные варианты)	<i>NTHL1</i>

Синдром олигодентии и колоректального рака	<i>AXIN2</i>
Ювенильный полипоз	<i>BMPR1A, SMAD4</i>
Синдром Коудена	<i>PTEN, KLLN, PIK3CA, AKT1, SEC23B</i>
Синдром Пейтца-Егерса	<i>STK11</i>
Синдром зубчатого полипоза	<i>RNF43</i>
Наследственная феохромоцитома/параганглиома	<i>SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD</i>
FN-дефицитный наследственный опухолевый синдром	<i>FH</i>
Синдром Хиппеля-Линдау	<i>VHL, ELOC</i>
Нейрофиброматоз	<i>NF1</i>
Шванноматозы	<i>NF2, SMARCB1, LZRT1</i>
Туберозный склероз	<i>TSC1, TSC2</i>

Список лекарственных препаратов, для которых известна генетически обусловленная индивидуальная реакция¹

1. Абакавир
2. Азатиоприн
3. Аллопуринол
4. Амитриптилин
5. Арипипразол
6. Ацетилсалициловая кислота
7. Атазанавир
8. Атомоксетин
9. Аторвастатин
10. Варфарин
11. Венлафаксин
12. Вортиконазол
13. Галотан
14. Гентамицин
15. Декслансопразол
16. Десфлуран
17. Диазепам
18. Долутегравир
19. Ибупрофен
20. Изониазид
21. Изофлуран
22. Имипрамин
23. Иринотекан

¹ Список может пополняться при появлении новых научных и клинических данных.

24. Капецитабин
25. Карбамазепин
26. Карведилол
27. Клобазам
28. Клозапин
29. Кломипрамин
30. Клопидогрел
31. Кодеин
32. Лансопразол
33. Лорноксикам
34. Мелоксикам
35. Меркаптопурин
36. Метопролол
37. Метотрексат
38. Невирапин
39. Омепразол
40. Ондансетрон
41. Пантопразол
42. Пароксетин
43. Пироксикам
44. Правастатин
45. Пэгинтерферон альфа-2а
46. Рабепразол
47. Рисперидон
48. Розувастатин
49. Севофлуран
50. Сертралин
51. Симвастатин
52. Теноксикам
53. Тиогуанин
54. Трамадол
55. Фенитоин
56. Флувастатин
57. Флуклоксациллин
58. Фторурацил
59. Цепэгинтерферон альфа-2b
60. Цисплатин
61. Циталопрам
62. Эзомепразол
63. Эрлотиниб
64. Эфавиренз

Приложение 3.

Образец заявления на предоставление данных молекулярно-генетического исследования (полногеномного секвенирования) в полном объеме

Руководителю медицинской (научно-исследовательской) организации

(наименование медицинского учреждения)

(И.О. Фамилия)

ЗАЯВЛЕНИЕ

на предоставление данных молекулярно-генетического исследования (полногеномного
секвенирования) в полном объеме

Я, _____,

(ФИО полностью)

основной документ, удостоверяющий личность: _____

серия _____, номер _____, дата выдачи: «__» _____ Г.,
выдан _____

адрес регистрации: _____

номер телефона: _____,

email: _____,

являясь представителем лица, не достигшего совершеннолетия (не достигшего возраста 18 лет)

(ФИО полностью)

дата рождения: «__» _____ г. (именуемого далее по тексту
«Представляемый»), имеющего основной документ, удостоверяющий личность:

серия _____, номер _____,

настоящим заявлением прошу предоставить мне в полном объеме данные молекулярно-генетического исследования Биоматериала Представляемого, сформированные по результатам секвенирования полного генома и содержащие информацию по следующим разделам³:

1. Генетические риски, имеющие клиническое значение:

- **Здоровье:** Данный раздел содержит информацию о носительстве клинически значимых генетических вариантов, ассоциированных с наследственными (моногенными) заболеваниями.
- **Фармакогенетика:** Данный раздел предоставляет информацию о генетических вариантах, ассоциированных с индивидуальной реакцией на лекарственные препараты.

2. Индивидуальные генетические особенности:

- **Предрасположенность к полигенным (мультифакторным) болезням.** Данный раздел содержит информацию о генетических вариантах, которые могут быть ассоциированы с повышенным риском развития полигенных (мультифакторных) болезней.
- **Спорт и красота.** Данный раздел содержит информацию об индивидуальных генетических особенностях выносливости организма, мышечной силы, риске травм, которая позволяет подобрать наиболее эффективный режим тренировок. Также в этом разделе анализируются генетические особенности реакции кожи на окружающие факторы для подбора индивидуальных мер профилактики преждевременного старения кожи.
- **Нутригенетика.** Данный раздел предоставляет информацию об индивидуальных генетических особенностях применения некоторых диет, развития дефицита витаминов и других нутриентов, непереносимости некоторых пищевых продуктов.
- **Развлекательная генетика.** В данном разделе представлены генетические варианты, которые определяют особенности Представляемого, такие, как черты характера, долгожительство, суточная активность, вкусовые предпочтения.

³ Название разделов может различаться в зависимости от формата отчета по результатам молекулярно-генетического исследования, предоставляемого различными лабораториями (медицинскими организациями).

- **Популяционная генетика.** Раздел предоставляет информацию о генетических вариантах, определяющих геногеографическое происхождение Представляемого - носительство гаплогрупп. Анализируется носительство гаплогрупп Y-хромосомы (происхождение по «отцовской» линии) и митохондриальной ДНК (происхождение по «материнской» линии). У женщин, ввиду отсутствия Y-хромосомы, предоставляется информация только по митохондриальной ДНК.

Я осведомлен(а) о том, что данные, сформированные по результатам секвенирования полного генома, в полном объеме будут направлены мне в виде защищенного паролем архива отчета в формате pdf по адресу электронной почты, указанной в настоящем Заявлении, с одновременным направлением пароля для открытия архива, направленного СМС-сообщением на телефонный номер, указанный в Заявлении, в течении ____ рабочих дней с момента подписания мной информированного добровольного согласия на молекулярно-генетическое исследование (в полном объеме).

_____/_____
Подпись ФИО Заявителя

« ____ » _____ 20 ____ г.

Образцы Информированного добровольного согласия
на молекулярно-генетическое исследование
(в полном объеме)

**Информированное добровольное согласие
на молекулярно-генетическое исследование
(для детей в возрасте до 15 лет, в полном объеме)**

Я, _____
(ФИО полностью)
(именуемый далее по тексту «Заказчик»), имеющий
основной документ, удостоверяющий личность: _____
серия _____, номер _____, дата выдачи: «__» _____ г.,
выдан _____,
адрес регистрации: _____,
номер телефона: _____,
email: _____,
являясь представителем лица, не достигшего возраста 15 лет,

(ФИО полностью)
дата рождения: «__» _____ г. (именуемого далее по тексту
«Представляемый»), имеющего основной документ, удостоверяющий личность:
серия _____, номер _____,
настоящим согласием подтверждаю, что проинформирован(а) и понимаю суть нижеследующего:

1. Что такое Секвенирование полного генома

Секвенирование полного генома (далее – молекулярно-генетическое исследование) – это комплексное генетическое исследование, которое предоставляет возможность одновременного анализа нескольких тысяч генов, ответственных за здоровье – предрасположенность к наследственным, онкологическим заболеваниям; реакцию на прием лекарственных препаратов. Полученный результат позволяет специалистам разработать индивидуальные рекомендации по профилактике заболеваний.

2. Как выполняется Секвенирование полного генома

Представляемый – человек, чей Биоматериал предоставлен для проведения молекулярно-генетического исследования.

Биоматериал – образец биологического материала, используемый для проведения молекулярно-генетического исследования, в данном случае – образец венозной крови Представляемого.

Цель молекулярно-генетического исследования – определение индивидуальных особенностей Представляемого и определение у него возможного риска развития определенных заболеваний и состояний. Заключение по результатам проведенного молекулярно-генетического исследования составляется на основе современных знаний в области медицинской генетики и науки.

Молекулярно-генетическое исследование безопасно для Представляемого. Молекулярно-генетическое исследование проводится при помощи современного высокопроизводительного метода секвенирования всего генома – Next Generation Sequencing (NGS) с глубиной прочтения не менее _____х в Лаборатории _____

(наименование лаборатории)

(_____
(ОГРН, юридический адрес)

3. Что выявляет молекулярно-генетическое исследование

Результат теста в расширенном виде предоставляется на цифровом носителе в формате fastq (что позволяет при необходимости использовать эти данные для повторной обработки и анализа) и содержит информацию по следующим разделам⁴:

3.1. Генетические риски, имеющие клиническое значение:

- **Здоровье:** Данный раздел содержит информацию о носительстве клинически значимых генетических вариантов, ассоциированных с наследственными (моногенными) заболеваниями.
- **Фармакогенетика:** Данный раздел предоставляет информацию о генетических вариантах, ассоциированных с индивидуальной реакцией на лекарственные препараты.

3.2. Индивидуальные генетические особенности:

- **Предрасположенность к полигенным (мультифакторным) болезням.** Данный раздел содержит информацию о генетических вариантах, которые могут быть ассоциированы с повышенным риском развития полигенных (мультифакторных) болезней.
- **Спорт и красота.** Данный раздел содержит информацию об индивидуальных генетических особенностях выносливости организма, мышечной силы, риске травм, которая позволяет подобрать наиболее эффективный режим тренировок. Также в этом разделе анализируются генетические особенности реакции кожи на окружающие факторы для подбора индивидуальных мер профилактики преждевременного старения кожи.
- **Нутригенетика.** Данный раздел предоставляет информацию об индивидуальных генетических особенностях применения некоторых диет, развития дефицита витаминов и других нутриентов, непереносимости некоторых пищевых продуктов.
- **Развлекательная генетика.** В данном разделе представлены генетические варианты, которые определяют особенности Представляемого, такие, как черты характера, долгожительство, суточная активность, вкусовые предпочтения.
- **Популяционная генетика.** Раздел предоставляет информацию о генетических вариантах, определяющих географическое происхождение Представляемого - носительство гаплогрупп. Анализируется носительство гаплогрупп Y-хромосомы (происхождение по «отцовской» линии) и митохондриальной ДНК (происхождение по «материнской» линии). У женщин, ввиду отсутствия Y-хромосомы, предоставляется информация только по митохондриальной ДНК.

Результат молекулярно-генетического исследования будет готов в течении ____ рабочих дней с момента подписания данного согласия и получения Биоматериала лабораторией.

4. Значение результатов

По результатам молекулярно-генетического исследования **рекомендована консультация врача-генетика**, а также может потребоваться консультация другого профильного врача-специалиста. Важно отметить, что объяснение всех возможных причин заболеваний по результатам молекулярно-генетического исследования невозможно. Также невозможно с помощью молекулярно-генетического исследования исключить риск возникновения всех заболеваний для Представляемого и членов его семьи.

В процессе молекулярно-генетического исследования могут быть найдены клинически значимые генетические варианты, ассоциированные с заболеваниями, манифестирующими только во взрослом возрасте и (или) не имеющими лечения, профилактики, методов коррекции на момент выдачи отчета. При заполнении Информированного согласия Заказчик имеет право решить, получать ли информацию о таких вариантах или нет.

Все личные данные, касающиеся Представляемого и его родственников, строго конфиденциальны и не могут быть переданы другим лицам иначе, как с согласия законного представителя Представляемого или Представляемого (после достижения им возраста 15 лет).

При необходимости и с согласия законного представителя Представляемого или Представляемого (после достижения им возраста 15 лет) результаты молекулярно-генетического исследования могут быть использованы при медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов семьи Представляемого.

⁴ Название разделов может различаться в зависимости от формата отчета по результатам молекулярно-генетического исследования, предоставляемого различными лабораториями (медицинскими организациями).

Результаты молекулярно-генетического исследования могут быть использованы лечащим врачом для дальнейшего наблюдения и обследования Представляемого.

5. Право отзыва

Заказчик может отозвать свое согласие на проведение молекулярно-генетического исследования полностью или частично в любое время без указания причин путем направления в адрес

(наименование лаборатории)
(ОГРН, юридический адрес)
соответствующего письменного документа по почте, либо по электронной почте
(адрес электронной почты Заказчика).

Заказчик имеет право не получать информацию о результатах молекулярно-генетического исследования («Право не знать»), останавливать этапы молекулярно-генетического исследования, которые были начаты в любое время до получения результатов, и требовать уничтожения всего исследуемого материала и всех собранных результатов.

Подписывая _____, я,
(ФИО Заказчика)

подтверждаю, что на основании предоставленной информации добровольно, без принуждения, принял(а) решение о прохождении Представляемым молекулярно-генетического исследования, о чем даю свое согласие _____
(наименование лаборатории)
(ОГРН, юридический адрес)

6. Я прочитал(а) и понял(а) вышеизложенное письменное объяснение сути и особенностей молекулярно-генетического исследования.

Я подтверждаю, что мне были даны полные разъяснения о составе полного объема отчета, я понимаю и принимаю все возможные риски и последствия получения этой информации. Любая оценка мною или лицами, которым я по своей инициативе предоставлю полученные в результате данного исследования данные, носит строго субъективный характер.

Я понимаю, что полученные мною результаты исследования в расширенном объеме могут послужить причиной дискриминации и (или) неприятия Представляемым себя и своих генетических особенностей.

Я получил(а) исчерпывающую информацию в отношении возможных к выявлению генетических вариантов, возможности профилактики/лечения заболеваний, ассоциированных с этими вариантами, цели и значимость планируемого молекулярно-генетического исследования.

Я понимаю, что данное молекулярно-генетическое исследование не предназначено для постановки окончательного диагноза и его нельзя использовать в качестве единственного доказательства для диагностического заключения.

На все мои вопросы были даны ответы, и у меня было необходимое время на принятие решения.

Проводимое молекулярно-генетическое исследование имеет ограничения и не всегда даёт возможность выявить все имеющиеся нарушения наследственного материала.

Результат исследования не исключает возможности наличия генетических нарушений, не анализируемых в рамках исследования.

Я понимаю, что перед проведением молекулярно-генетического исследования и после получения его результата необходима консультация квалифицированного медицинского работника относительно любых рисков, диагнозов, лечения и/или других потенциально важных вопросов здоровья Представляемого. Только медицинский работник может оценить объективно показания и противопоказания к проведению исследования, целесообразность его проведения.

6.1. В случае обнаружения клинически значимых генетических вариантов, ассоциированных с заболеваниями, манифестирующими только во взрослом возрасте и (или) не имеющими лечения, профилактики, методов коррекции на момент выдачи отчета, я согласен(сна) получить полную информацию о таком результате.

☐ Да ☐ Нет

6.2. Я даю согласие указать в направлении, заполняемом врачом перед тестированием, точную информацию о состоянии здоровья с моих слов и имеющейся медицинской документации. Я понимаю, что врач и (или) сотрудник лаборатории может связаться со мной для получения дополнительной информации.

☐ Да

☐ Нет

6.3. Результаты исследования также могут быть использованы лабораторией для научных исследований и для улучшения диагностики и лечения генетических заболеваний. Я понимаю, что результат будет оставаться анонимным и неидентифицируемым во время анализа данных и что никакие персональные данные не будут указаны, в том числе если лаборатория будет использовать ее для отчетов или публикаций. Я даю согласие на хранение и использование обезличенных результатов исследования в статистической базе данных лаборатории, а также на предоставление результатов исследования специалистам в области генетики других организаций и учреждений.

☐ Да

☐ Нет

Информированное добровольное согласие на молекулярно-генетическое исследование (для детей в возрасте от 15 до 18 лет, в полном объеме)

Я, _____
(ФИО полностью)
(именуемый далее по тексту «Заказчик»), имеющий
основной документ, удостоверяющий личность: _____
серия _____, номер _____, дата выдачи: «__» _____ г.,
выдан _____,
адрес регистрации: _____,
номер телефона: _____,
email: _____, настоящим соглашением
подтверждаю, что проинформирован(а) и понимаю суть нижеследующего:

1. Что такое Секвенирование полного генома

Секвенирование полного генома (далее – молекулярно-генетическое исследование) – это комплексное генетическое исследование, которое предоставляет возможность одновременного анализа нескольких тысяч генов, ответственных за здоровье – предрасположенность к наследственным, онкологическим заболеваниям; реакцию на прием лекарственных препаратов. Полученный результат позволяет специалистам разработать индивидуальные рекомендации по профилактике заболеваний.

2. Как выполняется Секвенирование полного генома

Заказчик – несовершеннолетнее лицо, в возрасте от 15 до 18 лет, чей Биоматериал предоставлен для проведения молекулярно-генетического исследования.

Биоматериал – образец биологического материала, используемый для проведения молекулярно-генетического исследования, в данном случае – образец венозной крови Заказчика.

Цель молекулярно-генетического исследования – определение индивидуальных особенностей Заказчика и определение у него возможного риска развития определенных заболеваний и состояний. Заключение по результатам проведенного молекулярно-генетического исследования составляется на основе современных знаний в области медицинской генетики и науки.

Молекулярно-генетическое исследование безопасно для Заказчика. Молекулярно-генетическое исследование проводится при помощи современного высокопроизводительного метода секвенирования всего генома – Next Generation Sequencing (NGS) с глубиной прочтения не менее _____ х в Лаборатории _____

(наименование лаборатории)

(_____
(ОГРН, юридический адрес)

3. Что выявляет молекулярно-генетическое исследование

Результат теста в расширенном виде предоставляется на цифровом носителе в формате fastq (что позволяет при необходимости использовать эти данные для повторной обработки и анализа) и содержит информацию по следующим разделам⁵:

3.3. Генетические риски, имеющие клиническое значение:

- **Здоровье:** Данный раздел содержит информацию о носительстве клинически значимых генетических вариантов, ассоциированных с наследственными (моногенными) заболеваниями.
- **Фармакогенетика:** Данный раздел предоставляет информацию о генетических вариантах, ассоциированных с индивидуальной реакцией на лекарственные препараты.

3.4. Индивидуальные генетические особенности:

⁵ Название разделов может различаться в зависимости от формата отчета по результатам молекулярно-генетического исследования, предоставляемого различными лабораториями (медицинскими организациями).

- **Пredisположенность к полигенным (мультифакторным) болезням.** Данный раздел содержит информацию о генетических вариантах, которые могут быть ассоциированы с повышенным риском развития полигенных (мультифакторных) болезней.
- **Спорт и красота.** Данный раздел содержит информацию об индивидуальных генетических особенностях выносливости организма, мышечной силы, риске травм, которая позволяет подобрать наиболее эффективный режим тренировок. Также в этом разделе анализируются генетические особенности реакции кожи на окружающие факторы для подбора индивидуальных мер профилактики преждевременного старения кожи.
- **Нутригенетика.** Данный раздел предоставляет информацию об индивидуальных генетических особенностях применения некоторых диет, развития дефицита витаминов и других нутриентов, непереносимости некоторых пищевых продуктов.
- **Развлекательная генетика.** В данном разделе представлены генетические варианты, которые определяют особенности Заказчика, такие, как черты характера, долгожительство, суточная активность, вкусовые предпочтения.
- **Популяционная генетика.** Раздел предоставляет информацию о генетических вариантах, определяющих геногеографическое происхождение Заказчика - носительство гаплогрупп. Анализируется носительство гаплогрупп Y-хромосомы (происхождение по «отцовской» линии) и митохондриальной ДНК (происхождение по «материнской» линии). У женщин, ввиду отсутствия Y-хромосомы, предоставляется информация только по митохондриальной ДНК.

Результат молекулярно-генетического исследования будет готов в течении ____ рабочих дней с момента подписания данного согласия и получения Биоматериала лабораторией.

4. Значение результатов

По результатам молекулярно-генетического исследования **рекомендована консультация врача-генетика**, а также может потребоваться консультация другого профильного врача-специалиста. Важно отметить, что объяснение всех возможных причин заболеваний по результатам молекулярно-генетического исследования невозможно. Также невозможно с помощью молекулярно-генетического исследования исключить риск возникновения всех заболеваний для Заказчика и членов его семьи.

В процессе молекулярно-генетического исследования могут быть найдены клинически значимые генетические варианты, ассоциированные с заболеваниями, манифестирующими только во взрослом возрасте и (или) не имеющими лечения, профилактики, методов коррекции на момент выдачи отчета. При заполнении Информированного согласия Заказчик имеет право решить, получать ли информацию о таких вариантах или нет.

Все личные данные, касающиеся Заказчика и его родственников, строго конфиденциальны и не могут быть переданы другим лицам иначе, как с согласия Заказчика.

При необходимости и с согласия Заказчика результаты молекулярно-генетического исследования могут быть использованы при медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов семьи Заказчика.

Результаты молекулярно-генетического исследования могут быть использованы лечащим врачом для дальнейшего наблюдения и обследования Заказчика.

5. Право отзыва

Заказчик может отозвать свое согласие на проведение молекулярно-генетического исследования полностью или частично в любое время без указания причин путем направления в адрес

(наименование лаборатории)
(_____
(ОГРН, юридический адрес)

соответствующего письменного документа по почте, либо по электронной почте

(адрес электронной почты Заказчика)

Заказчик имеет право не получать информацию о результатах молекулярно-генетического исследования («Право не знать»), останавливать этапы молекулярно-генетического исследования, которые были начаты в любое время до получения результатов, и требовать уничтожения всего исследуемого материала и всех собранных результатов.

Подписывая _____, я,
_____ (ФИО Заказчика)

подтверждаю, что на основании предоставленной информации добровольно, без принуждения, принял(а) решение о прохождении им молекулярно-генетического исследования, о чем даю свое согласие _____

_____ (наименование лаборатории)
_____ (ОГРН, юридический адрес)

6. Я прочитал(а) и понял(а) вышеизложенное письменное объяснение сути и особенностей молекулярно-генетического исследования.

Я подтверждаю, что мне были даны полные разъяснения о составе полного объема отчета, я понимаю и принимаю все возможные риски и последствия получения этой информации. Любая оценка мною или лицами, которым я по своей инициативе предоставляю полученные в результате данного исследования данные, носит строго субъективный характер.

Я понимаю, что полученные мною результаты исследования в расширенном объеме могут послужить причиной дискриминации и (или) неприятия Заказчиком себя и своих генетических особенностей.

Я получил(а) исчерпывающую информацию в отношении возможных к выявлению генетических вариантов, возможности профилактики/лечения заболеваний, ассоциированных с этими вариантами, цели и значимость планируемого молекулярно-генетического исследования.

Я понимаю, что данное молекулярно-генетическое исследование не предназначено для постановки окончательного диагноза и его нельзя использовать в качестве единственного доказательства для диагностического заключения.

На все мои вопросы были даны ответы, и у меня было необходимое время на принятие решения.

Проводимое молекулярно-генетическое исследование имеет ограничения и не всегда даёт возможность выявить все имеющиеся нарушения наследственного материала.

Результат исследования не исключает возможности наличия генетических нарушений, не анализируемых в рамках исследования.

Я понимаю, что перед проведением молекулярно-генетического исследования и после получения его результата необходима консультация квалифицированного медицинского работника относительно любых рисков, диагнозов, лечения и/или других потенциально важных вопросов здоровья Заказчика. Только медицинский работник может оценить объективно показания и противопоказания к проведению исследования, целесообразность его проведения.

6.1. В случае обнаружения клинически значимых генетических вариантов, ассоциированных с заболеваниями, манифестирующими только во взрослом возрасте и (или) не имеющими лечения, профилактики, методов коррекции на момент выдачи отчета, я согласен(сна) получить полную информацию о таком результате.

☐ Да ☐ Нет

6.2. Я даю согласие указать в направлении, заполняемом врачом перед тестированием, точную информацию о состоянии здоровья с моих слов и имеющейся медицинской документации. Я понимаю, что врач и (или) сотрудник лаборатории может связаться со мной для получения дополнительной информации.

☐ Да ☐ Нет

6.3. Результаты исследования также могут быть использованы лабораторией для научных исследований и для улучшения диагностики и лечения генетических заболеваний. Я понимаю, что результат будет оставаться анонимным и неидентифицируемым во время анализа данных и что никакие персональные данные не будут указаны, в том числе если лаборатория будет использовать ее для отчетов или публикаций. Я даю согласие на хранение и использование обезличенных результатов исследования в статистической базе данных лаборатории, а также на предоставление результатов исследования специалистам в области генетики других организаций и учреждений.

☐ Да ☐ Нет

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ

1. Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, et al. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2023;25(8):100866. doi:10.1016/j.gim.2023.100866.
2. Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011 № 323-ФЗ. [Электронный ресурс]. URL: https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_121895/ (дата обращения: 15.08.2025).
3. The American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). [Электронный ресурс]. URL: <https://www.acmg.net/> (дата обращения: 15.08.2025).
4. Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2); [Электронный ресурс]. URL: <https://ngs.med-gen.ru/recommendations/> (дата обращения: 15.08.2025).
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 12 ноября 2021 г. N 1051н «Об утверждении Порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства, формы информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и формы отказа от медицинского вмешательства»
6. de Wert, G., Dondorp, W., Clarke, A. *et al.* Opportunistic genomic screening. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* **29**, 365–377 (2021). <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00758-w>
7. Конституции Российской Федерации; часть 4, статья 29. «Конституция Российской Федерации» (принята всенародным голосованием 12.12.1993 с изменениями, одобренными в ходе общероссийского голосования 01.07.2020). [Электронный ресурс]. URL: https://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_28399/ (дата обращения: 15.08.2025).