



R&I GENETICS

Relazione per i portatori di interesse

Marzo 2025

PROFILO AZIENDALE

MISSION

Colmare il gap tra avanzamenti della ricerca biomedica e bisogni clinici.
L'obiettivo ultimo è contribuire alla Medicina di Precisione, attraverso la ricerca, lo sviluppo e l'erogazione di esami diagnostici innovativi di valore clinico nelle malattie genetiche.

MANEGEMENT

- Presidente e Amministratore Delegato: Dott.ssa Laura Zacchello
- Direttore Generale: Dott. Davide Colavito
- Direttore Tecnico: Dott.ssa Alice Bruson
- Direttore Scientifico: Dott.ssa Alberta Leon
- Direttore Clinico: Prof. Franco Zacchello

ATTIVITA'

- **AREA-DIAGNOSTICA:** "Testing" Genetico/Genomico in Ambito Clinico
- **AREA RICERCA E SVILUPPO:** Progetti di ricerca traslazionale mirata nell'area delle applicazioni genomiche in ambito sanitario

RISORSE

- Risorse Umane: N°=26
- Locali e Risorse Tecniche: 600 mq. di spazi attrezzati a laboratorio, dedicati al genetic testing, alla ricerca ed uffici (presso Istituto Ricerca Pediatrica Città della Speranza, 8° e 5° piano, Padova)

ACCREDITAMENTI
CERTIFICAZIONI

- Accredito con il Sistema Sanitario Nazionale dal 2015 (DGR 1877/2017)
- UNI EN ISO 9001:2015 (laboratorio di genetica medica);
- UNI EN ISO 9001:2015 (progetti di ricerca);

Laura Zacchello

Laureata in Business & Administration presso l'Università Bocconi di Milano.

Consolidata esperienza in finanza ed amministrazione aziendale. Ha ricoperto ruoli esecutivi in prestigiose istituzioni finanziarie internazionali.

Davide Colavito

Laureato in Biotecnologie industriali presso l'università di Padova, è entrato in R&I Genetics nel 2007 ricoprendo vari ruoli operativi (responsabile sviluppo tecnologico del laboratorio, responsabile delle analisi NGS, responsabile del laboratorio di diagnostica). Nominato Direttore Generale nel 2024.

Alice Bruson

Biologa genetista laureata a Padova, ha avuto diverse esperienze presso altre strutture private di genetica ricoprendo il ruolo di biologo specialista, direttore sanitario e di direttore tecnico. Entra in R&I Genetics nel 2025 con il ruolo di Direttore Tecnico.

Alberta Leon

20 anni di esperienza come Direttore R&S nell'industria farmaceutica. Ha coordinato ricerche pionieristiche sulla plasticità cerebrale e sulle malattie neurodegenerative.

Autrice di oltre 170 pubblicazioni scientifiche in riviste internazionali peer reviewed. In R&I Genetics oggi ricopre il ruolo di Direttore Scientifico.

Franco Zacchello

Professore Emerito, Dipartimento di Pediatria dell'Università di Padova Per 30 anni Direttore del Dipartimento di Pediatria dell'Università di Padova, è stato tra i primi sostenitori dell'applicazione del testing genetico in clinica.

Direttore, dal 1988 al 1996, del Centro Regionale di Malattie Genetiche Dismetaboliche e successivamente, fino al 2006, del Centro Regionale Malattie Rare.

E' autore di oltre 250 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali peer reviewed e di 300 pubblicazioni nazionali.

Dal 2015 è Direttore Clinico di R&I Genetics.

TEAM

I collaboratori di R&I Genetics, 26 professionisti per la maggior parte con laurea in biologia, biologia molecolare, biotecnologie, ingegneria informatica oltre a bioinformatica e data management, sono pienamente riconosciuti dalla comunità scientifica internazionale grazie al loro background e alla loro produzione scientifica. Molti di loro vantano precedenti esperienze in ambito genetico e in laboratori di ricerca universitari e ospedalieri.

Il team ha al suo attivo numerose pubblicazioni su riviste «peer reviewed».



Collaborazioni di lungo corso con scienziati sia internazionali che nazionali in particolare con la Prof. Rita Levi-Montalcini

BREVE STORIA

- *anno 2000* – inizia come società cooperativa orientata alla ricerca nel settore biomedico in particolare nelle neuroscienze in quanto vincitrice di un progetto nazionale importante;
- 2007 – acquisita dall'attuale proprietà e autorizzata come laboratorio per analisi genetiche per fini diagnostici;
- 2012 – investe nell'applicazione della tecnologia NGS per la diagnosi di malattie rare;
- 2015 - viene accreditata dal Sistema Sanitario Nazionale come laboratorio di analisi genetiche diagnostiche;
- 2018 – assume una dimensione nazionale con una crescita della richiesta di analisi multigeniche avanzate da parte di tutte le regioni italiane.
- 2020 – nasce il marchio R&I Rare Disease Genetics ha conferma della sua vocazione di laboratorio specializzato nella diagnostica genomica delle malattie rare ereditarie;
- 2024 - nomina del Direttore Generale e del Direttore Tecnico esterni alla proprietà: procede il processo di transizione da struttura familiare e proprietaria a struttura manageriale e professionale.

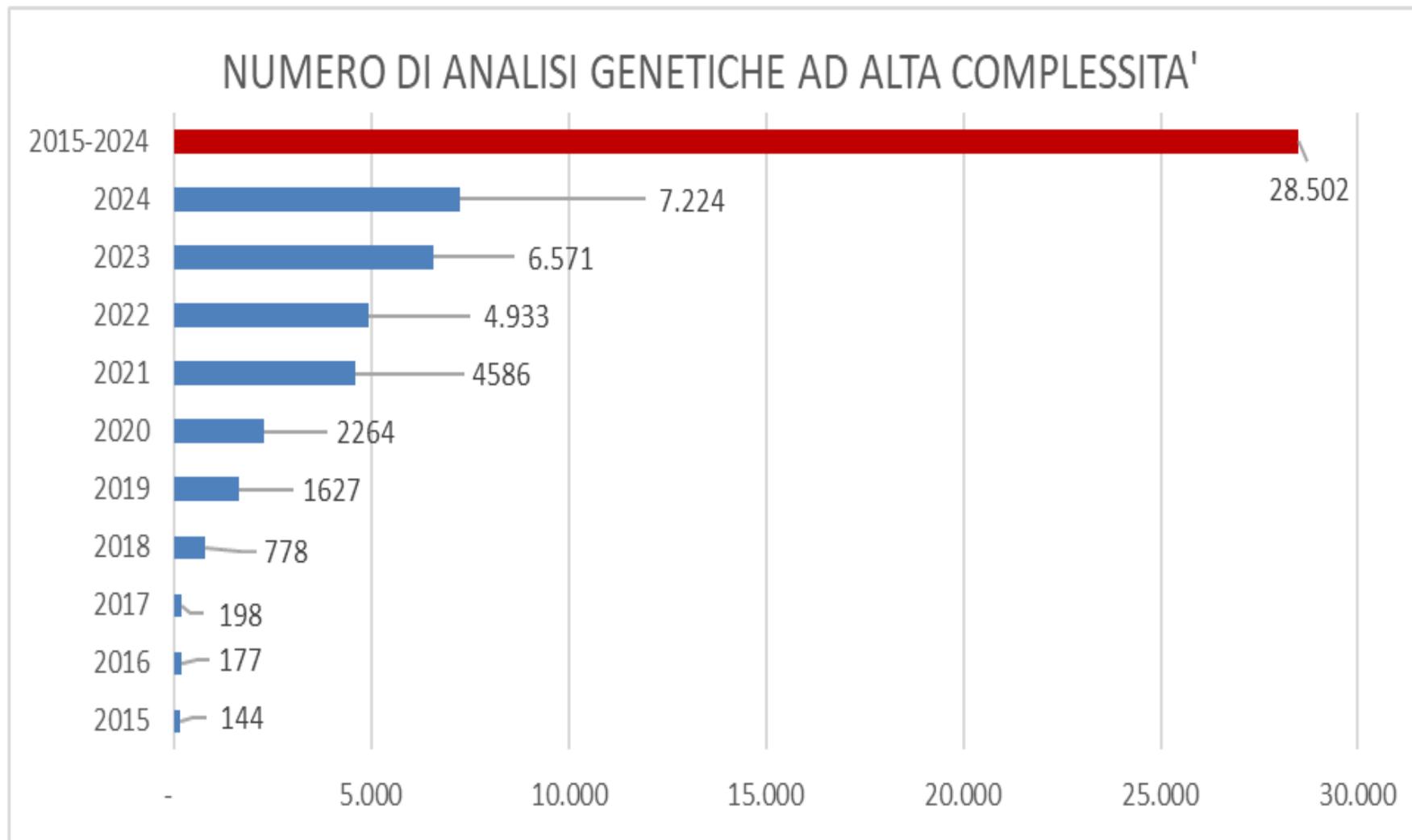
R&I Genetics è un laboratorio privato, autorizzato, che opera nel settore della diagnostica genetica da quasi vent'anni. Fornisce servizi avanzati di analisi genetiche per la diagnosi molecolare di malattie rare, rivolgendosi a medici specialisti sia a livello locale che nazionale. Dal 2015, il laboratorio è accreditato con il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) ed è specializzato nell'offerta di soluzioni diagnostiche innovative, basate su analisi multigeniche con tecnologia NGS (Next Generation Sequencing). In particolare, R&I Genetics si concentra sulle malattie ereditarie genetiche, con un focus speciale su neurologia e pediatria.

La diagnosi genomica di precisione si distingue per l'integrazione di tecnologie avanzate, come il sequenziamento di nuova generazione (NGS) e l'analisi bioinformatica, che permettono di individuare mutazioni genetiche con estrema accuratezza. Tuttavia, il vero valore aggiunto risiede nel know-how dell'operatore, che deve possedere una profonda conoscenza non solo delle tecnologie impiegate, ma anche delle basi genetiche delle patologie e della capacità di interpretare dati complessi. Questo mix di innovazione tecnologica e competenze specialistiche è cruciale per garantire diagnosi affidabili e personalizzate per ogni paziente.

L'offerta diagnostica di R&I Genetics:

- Analisi singolo gene per patologie ereditarie da varianti patogenetiche in 1 o 2 geni (*SANGER*)
- Analisi multigenica per patologie ereditarie con eterogeneità genetica bassa (3-50 geni) (*NGS*)*
- Analisi multigenica per patologie ereditarie con eterogeneità genetica media (51-100) e alta (101-500) (*NGS*)*
- Analisi multigenica in trio per patologie ereditarie con eterogeneità genetica altissima(501-2000) (*NGS*)*
- Analisi multigenica per **tumori ereditari** (*NGS*)*
- Ricerca delezioni e duplicazioni (**CGH Array** 400K)
- Ricerca **CNVs** (*NGS*)
- Ricerca di varianti patogenetiche famigliari (*SANGER*)
- Ricerca espansione e triplette

*** R&I Genetics dispone di oltre 200 pannelli multigenici proprietari che consentono l'interpretazione guidata dal fenotipo clinico**



La quasi totalità delle analisi è stata erogata per la diagnosi di malattie genetiche in soggetti esenti ticket

ALCUNI ESEMPI DI ANALISI MULTIGENICHE DISPONIBILI

Cardiologia

- Aritmie Dettagli
- Cardiomiopatie
- Difetti congeniti del cuore,
- Collagenopatie
- Amiloidosi familiare (TTR)
- Malattia di Fabry (GLA)
- Rasopatie e Sindrome di Noonan
- Pseudoexantoma elastico
- Eterotassia

F

C

Cardiologia

- Aritmie Dettagli
- Aritmie analisi estesa [75 geni] Cod. R-101
- Aritmie ventricolari [50 geni] Cod. R-101S201
- Fibrillazione atriale [43 geni] Cod. R-101S200
- Sindrome di Brugada [40 geni] Cod. R-101S204
- Sindrome del QT lungo [21 geni] Cod. R-101S203
- Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica
- Sindrome del QT corto [8 geni] Cod. R-101S202

Pc

Cc

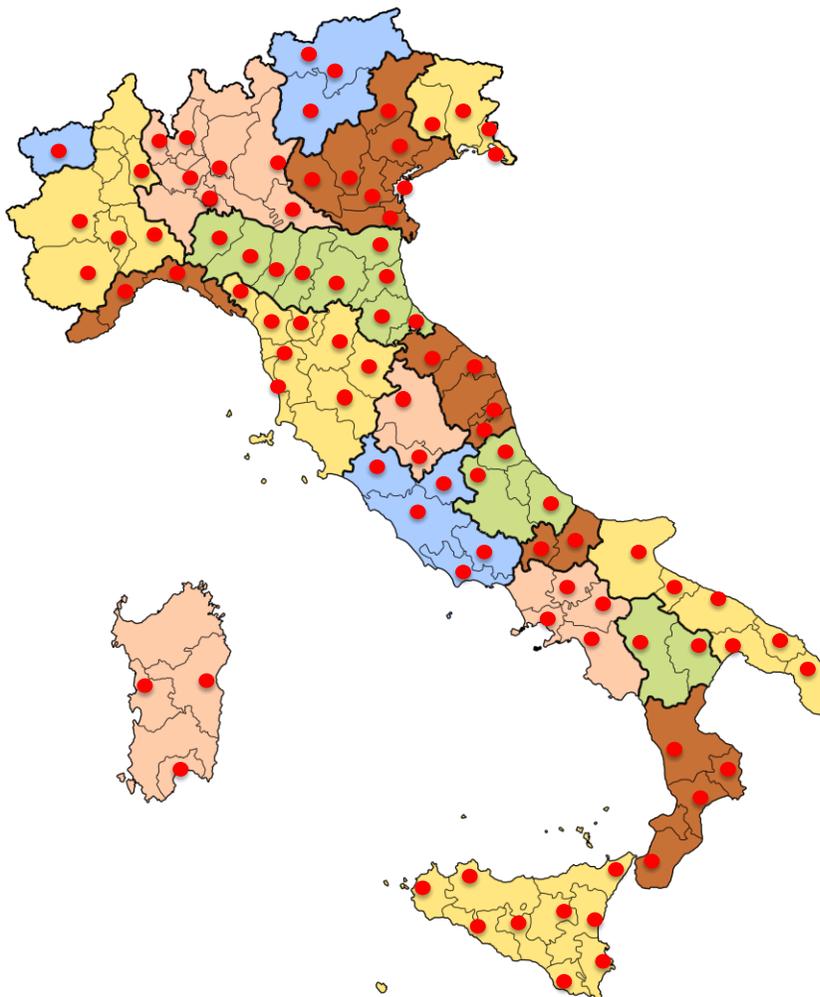
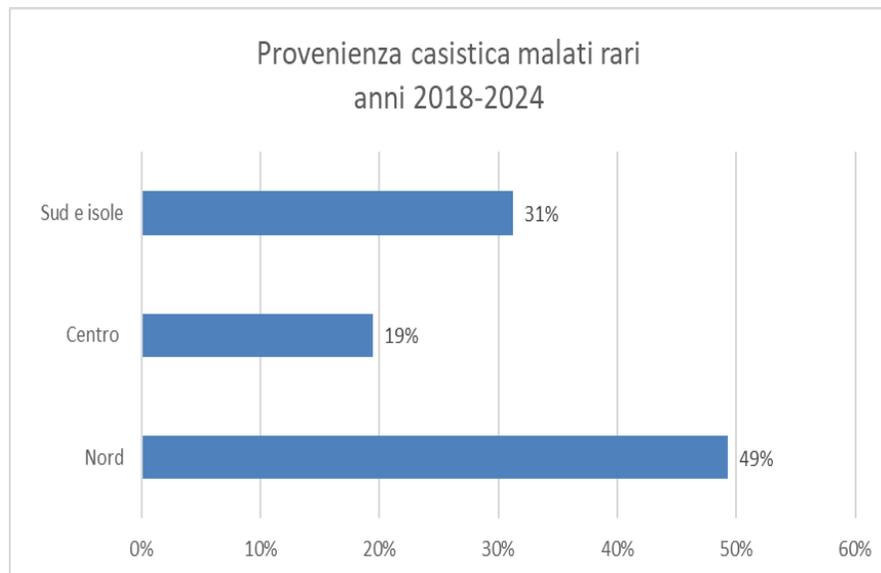
Ca

Aritmie analisi estesa Cod. R-101

- Descrizione**
- Numero Geni**
- Prevalenza**
- Indicazioni e utilità clinica**
- Test eseguito e limitazioni**
- Altre Specialità**

Le aritmie congenite sono disturbi del ritmo cardiaco che sono presenti alla nascita a causa di anomalie nella struttura o nella funzione del cuore. Queste anomalie possono coinvolgere il sistema di conduzione elettrica del cuore o la struttura stessa del muscolo cardiaco. Le aritmie congenite possono variare da lievi a gravi e possono causare sintomi che vanno dalla mancanza di respiro e affaticamento alla perdita di coscienza e morte improvvisa.

BACINO DI UTENZA E POPOLAZIONE DI RIFERIMENTO



Distribuzione percentuale dei malati rari di R&I Genetics che negli anni 2018-2024 sono stati sottoposti ad analisi genetica avanzata.

R&I Genetics offre i suoi servizi di analisi genetiche a:

- 1) medici specialisti operanti con il SSN;
- 2) ospedali sia regionali che nazionali.

R&I GENETICS ha già pubblicato più di 80 lavori scientifici in riviste peer reviewed, principalmente nelle Neuroscienze e nel settore della diagnosi Genetica

doi:10.1093/brain/aww179

Longitudinal analysis of immature stage multiple sclerosis to characterize MRI

Luciano Rinaldi,^{1,*} Paolo Davide Colavito,¹ Eugenio Ragona,¹ ...

No. 1
A novel SLC20A2 gene mutation causing primary familial brain calcification in an Ukrainian patient

Mariano Oliva,¹ Guglielmo Capaldo,¹ Alessandra D'Amico,² Davide Colavito,³ Andrea Elefante,² Giulia Stracchia,¹ ...
DAVIDE COLAVITO,¹ VERONICA MARITAN,² AGNESE SUPPIE,³ ELDA DEL GIUDICE,¹ MONICA MAZZAROLO,² STEFANIA MIOTTO,⁴ SOFIA FARINA,¹ MAURIZIO DALLE CARBONARE,¹ STEFANO PIERMAROCCHI,⁵ and ALBERTA LEON¹

¹Research and Innovation Srl, I-35127 Padua; ²Paediatric Low Vision Center, Women's and Children's Health Department, University of Padua; ³Child Neurology and Clinical Neurophysiology Unit, Pediatric University Hospital of Padua, I-35100 Padua; ⁴ULSS 6 Euganea, phththalmology Unit, Composampiero Hospital, I-35102 Padua; ⁵Neuroscience Department, University of Padua, I-35100 Padua, Italy

Received March 31, 2017; Accepted September 14, 2017

CASE REPORT

Cardiac arrest in a toddler treated with propranolol for infantile Hemangioma: a case report

Alvise Tosoni,^{1,*} Mario Cutrone,² Maurizio Dalle Carbonare,³ Andrea Pettenazzo,¹ Giorgio Perilongo,⁴ Bruno P. Imbimbo,¹ Maurizio Dalle Carbonare,³ and Stefano Sartori,⁴ ...
Bruno P. Imbimbo,¹ Maurizio Dalle Carbonare,³ and Stefano Sartori,⁴ ...
Vladimiro Pietrini,¹ Maria ...

Downloaded from <http://gut.bmj.com/> on September 22, 2015 - Published by group.bmj.com

Using enterocolitis

ORIGINAL ARTICLE

Amniotic fluid stem cells improve and enhance repair of damaged and necrotising enterocolitis via a mechanism

Luigi Zani,¹ Mara Cananzj,¹ Francesco Fasce,¹ Sveva Bollini,¹ Marco Ghionzoli,¹ Amalia Martina Piccoli,⁴ Amy Hicks,⁵ Jack V. Alberts Leon,³ Anthony Atala,⁶ ...
Pinon et al. *Russian Journal of Pediatrics* (2019) 45:27
<https://doi.org/10.1186/s13052-019-0617-y>

CASE REPORT

Not only Alagille syndrome. Syndromic specificity of interlobular bile ducts severity in NF1β deficiency: a case report and literature review

Michele Pinon,^{1,*} Michele Carboni,^{1,2} Davide Colavito,³ Fabio Calvo,¹ and Pier Luigi Calvo,¹ ...
Giulia Calosso,^{1,2} Ezio David,² and Pier Luigi Calvo,¹ ...

Journal of Clinical Immunology
<https://doi.org/10.1007/s10875-018-0516-9>

LETTER TO EDITOR

Cerebral Lymphoproliferation in a Patient with Kabuki Syndrome

Antonio Marzollo,¹ Davide Colavito,² Stefano Sartori,³ Giuseppe Nicolò Fanelli,⁴ Maria Caterina Putti,¹ ...

Long-term rearrangement of retinal structures in a novel mutation of X-linked retinoschisis

STEFANO PIERMAROCCHI,¹ STEFANIA MIOTTO,² DAVIDE COLAVITO,³ ELDA DEL GIUDICE,¹ ALBERTA LEON,³ VERONICA MARITAN,⁴ RITA PIERMAROCCHI,³ and ALMA PATRIZI,¹ ...
¹University Eye Clinic, University of Padua, I-35128 Padua; ²Ophthalmic Department, I' Socio-Sanitaria 6 Euganea, Composampiero, I-35012 Padua; ³Research and Innovation (R&I Genetics) Srl, I-35127 Padua; ⁴Ophthalmic Department, ULSS 6 Euganea, I-35043 Padua; ⁵Ophthalmic Department, ULSS 5 Polesana, I-45100 Rovigo

BIOMEDICAL REPORTS 7: 241-246, 2017

Received May 30, 2017; Accepted June 6, 2017

Italian Journal of Pediatrics



Modalità di gestione del rischio e incident report

La nostra metodologia nella valutazione del rischio

L'analisi del rischio rappresenta, unita alle competenze del personale, la fase centrale per lo sviluppo dei processi interni. La definizione di rischio dello standard fornita dalla **UNI ISO 31000** è «l'effetto di incertezza sugli obiettivi» e , pertanto, la prevenzione dei rischi è costituita dal mettere in campo tutte le misure che possano minimizzare la possibilità che un fattore possa condizionare il raggiungimento degli obiettivi preposti.

Gli obiettivi del laboratorio, vista la particolare importanza del campo in cui opera, sono chiaramente l'erogazione di prestazioni che rispondano a tutti i più alti standard ed al fine di analizzare le fasi che possano rappresentare una possibile vulnerabilità la Direzione ha individuato nell'uso della metodologia **FMEA** la miglior pratica.

Conseguentemente all'analisi viene utilizzata una matrice del rischio (**Indice di priorità del rischio**) per una stima del rischio e per una analisi delle potenziali modalità di intervento per la sua riduzione/eliminazione.

Che cosa significa utilizzare il metodo FMEA – Il metodo FMEA (Failure mode and effect analysis) è uno strumento per la gestione del rischio e per la riduzione degli errori all'interno delle strutture sanitarie. La sua funzione si concretizza nell'individuazione e nella prevenzione dei problemi che si potrebbero verificare sui servizi e sui processi. Il metodo FMEA conduce una analisi di tipo qualitativo volta ad identificare quello che potrebbe succedere se si verificasse un difetto, un errore o un'omissione.

Nel 2024 sono stati registrati 46 *near miss*, ossia eventi che non hanno comportato alcuna conseguenza sulla corretta emissione del referto in quanto le misure di riduzione del rischio, afferenti il processo analitico, hanno permesso di intercettare l'errore prima che questo producesse i suoi effetti.

Dei **46 Near Miss** registrati, sono state analizzate le principali cause, valutandole in base alla **gravità** e alla **frequenza di accadimento**. Da questa analisi sono emersi **quattro ambiti di miglioramento prioritari**, su cui si è intervenuti attraverso **azioni correttive mirate**, sia a **breve** che a **lungo termine**, al fine di ridurre il rischio di ricorrenza e ottimizzare i processi operativi.

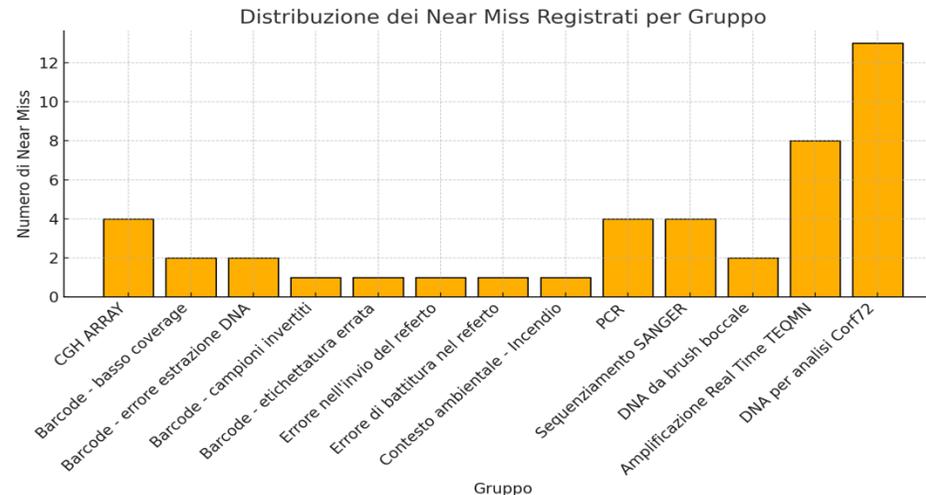
Gli ambiti di miglioramento identificati e le relative azioni implementate sono:
1. Qualità dei campioni nell'ARRAY CGH: identificata la conservazione inadeguata come causa principale; è stato migliorato il protocollo di informativa per le strutture richiedenti e ridotti i tempi tra estrazione e analisi.

2. Errore di invio referti: implementato un controllo immediato per evitare errori di intestazione, con sviluppo in corso di un sistema gestionale per la verifica automatizzata e la gestione delle omonimie.

3. Marcatura fluorescente delle sonde: rilevato il deterioramento del reagente, si è avviato un monitoraggio sul decadimento della fluorescenza e una sperimentazione con tamponi a pH differente.

4. Qualità del DNA ricevuto dal centro SLA Palermo: forniti protocolli dettagliati per migliorare l'estrazione e suggerito l'invio di sangue intero per garantire la compatibilità con i test.

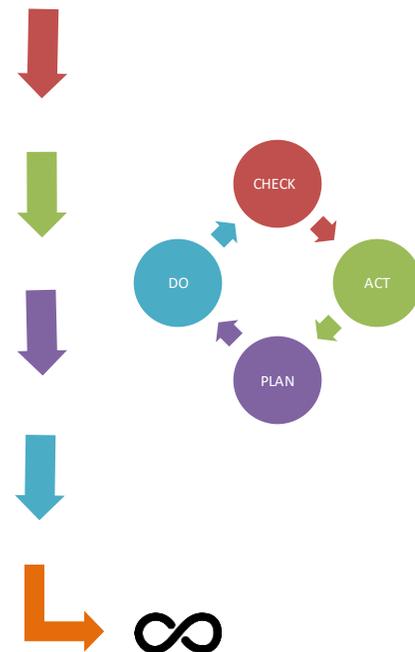
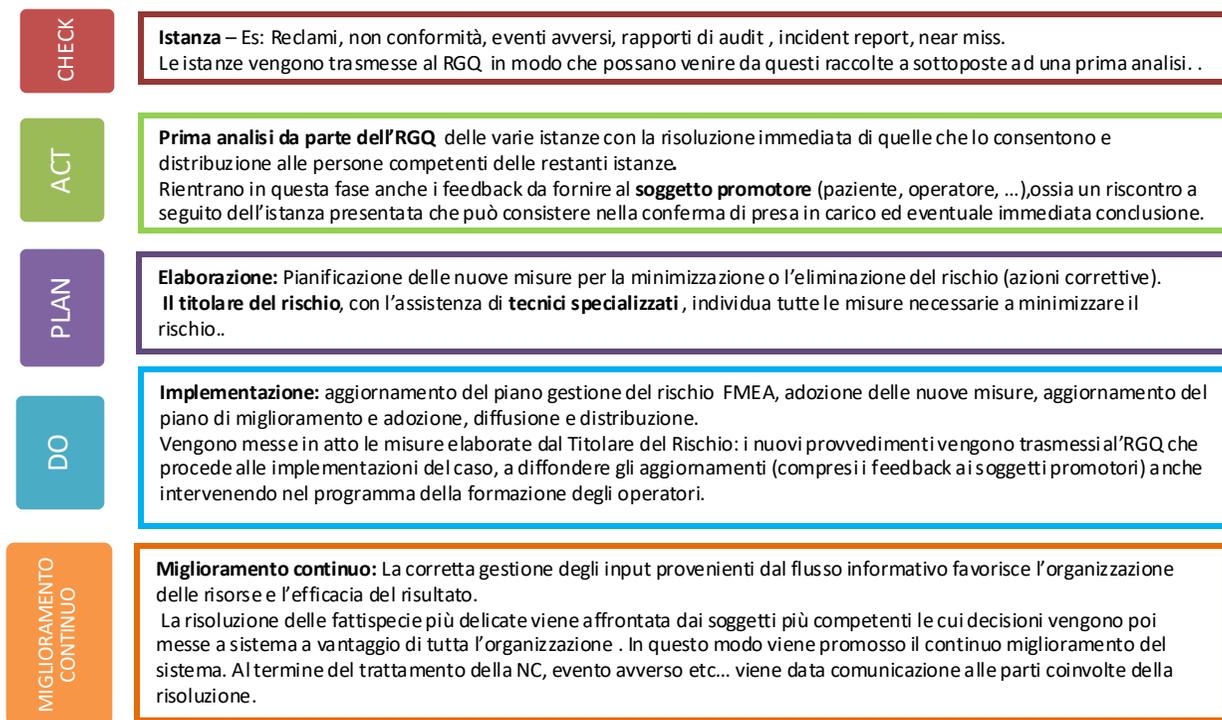
Tutte le azioni sono attualmente in fase di monitoraggio per valutarne l'efficacia e ridurre il rischio di accadimento futuro.



Gestione degli incident report

Con cadenza semestrale la procedura di gestione del rischio con metodo FMEA subisce una revisione per verificare l'effettiva efficienza ed efficacia in relazione alle misure di riduzione del rischio che sono state realizzate. L'attività di valutazione dei rischi e la sua revisione consentono quindi di eseguire il monitoraggio degli obiettivi e il conseguimento del miglioramento continuo secondo il modello PDCA; il monitoraggio ed il miglioramento continuo agiscono dunque in modo simbiotico, così come illustrato nel grafico seguente.

Schema gestione flussi informativi per favorire il continuo miglioramento



Soddisfazione del cliente

La raccolta di dati in merito alla soddisfazione del cliente è stata fatta utilizzando i Drive di Google. Per mezzo di questosistema è stato creato un modulo contenente le domande per la valutazione del grado di soddisfazione. Il modulo è accessibile al medico mediante un link inviatogli via e-mail.

Quest'anno hanno risposto 69 medici su poco più di 250 e-mail inviate.

I dati raccolti sono stati analizzati e di seguito riportati in forma tabellare.

Nel 2024 il giudizio generale da parte dei medici è pari a 4,71 contro 4,63 del 2023.

Rilevamento soddisfazione Medici anno 2024			
N	Domanda	Media	N. Medici valutabili
1	Come valuta i tempi di refertazione di R&I Genetics nell'Area Neurosviluppo?	3,74	35
2	Come valuta i tempi di refertazione di R&I Genetics nell'Area altre patologie?	4,03	68
3	Come valuta le informazioni contenute nel referto?	4,77	69
4	Come valuta la disponibilità e cortesia del nostro personale?	4,93	69
5	Come valuta le competenze tecnico-scientifiche del nostro personale?	4,84	68
6	Come valuta la gestione delle urgenze in R&I Genetics?	4,39	44
7	Come valuta le modalità di ritiro/spedizione dei campioni?	4,43	69
8	Come valuta la modalità di invio online del referto?	4,81	67
9	Dovendo esprimere un giudizio generale sul servizio ricevuto come lo descriverebbe?	4,71	69

Per tutte le domande le possibili risposte con i relativi punteggi sono: ottimo (5), buono (4), sufficiente (3), insufficiente (0) e non applicabile (nullo).

La valutazione del grado di soddisfazione dei pazienti è stata fatta valutando le risposte raccolte sui questionari compilati da questi in occasione della loro visita per il prelievo. Presso la nostra sede vengono, oggi, effettuati prelievi ematici, da parte di personale abilitato, per le analisi multigeniche richieste da medici specialisti. Su 68 pazienti che si sono recati presso la nostra sede sono stati raccolti 35 questionari.

I dati raccolti sono stati analizzati e di seguito riportati in forma tabellare.

Rilevamento soddisfazione Pazienti Anno 2024			
N	Domanda	Media	Pazienti valutabili
1	La procedura per la prenotazione dell'esame è stata:	4,50	35
2	Le spiegazioni per raggiungere il laboratorio sono state:	4,49	35
3	Al Suo arrivo è stata/o accolta/o in modo:	4,69	35
5	La cortesia del personale è stata:	4,77	35
6	Il tempo di attesa è risultato:	4,06	35
7	Le informazioni/spiegazioni ricevute in merito all'esame sono state:	4,54	35
8	L'esecuzione del prelievo è stata:	4,76	35
9	La gestione dei dati personali da parte del personale è stata:	4,54	35
10	La disponibilità di servizi è:	4,74	35

Tutte le domande ammettono come possibili risposte e relativi punteggi: ottimo (5), buono (4), sufficiente (3), insufficiente (0) e non applicabile (nullo).

SEDE (Direzione e Laboratori)
TORRE DELLA RICERCA, 8° PIANO, CORSO STATI UNITI, PADOVA

