



R&I GENETICS

Relazione per i portatori di interesse

Marzo 2026

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°=27
- 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 15189:2024 (laboratorio di genetica medica)

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.

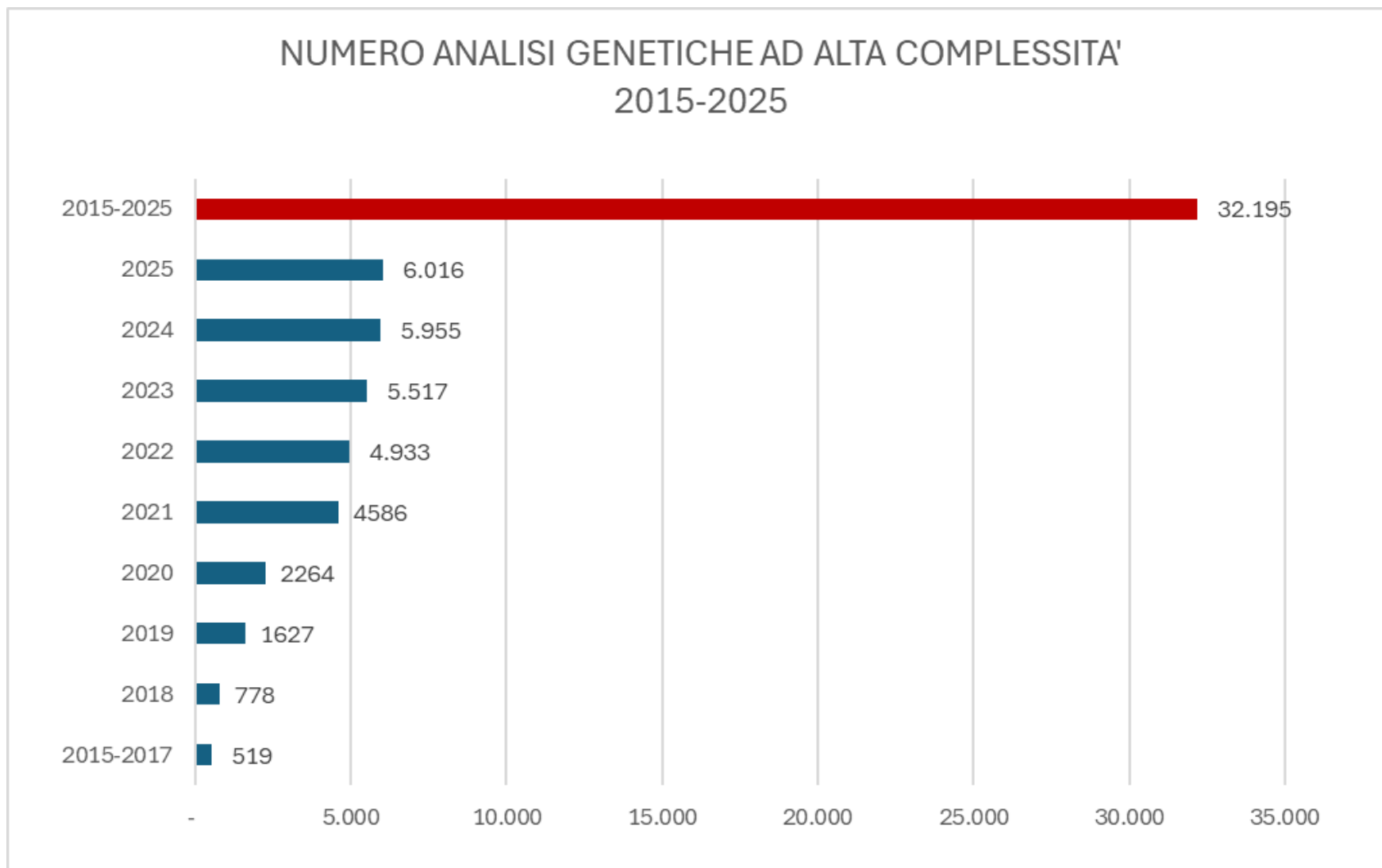
R&I Genetics è un laboratorio privato, autorizzato, che opera nel settore della diagnostica genetica da quasi vent'anni. Fornisce servizi avanzati di analisi genetiche per la diagnosi molecolare di malattie rare, rivolgendosi a medici specialisti sia a livello locale che nazionale. Dal 2015, il laboratorio 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 triplete

*** 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 N

Pseudoexantoma elastico

Eterotassia

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

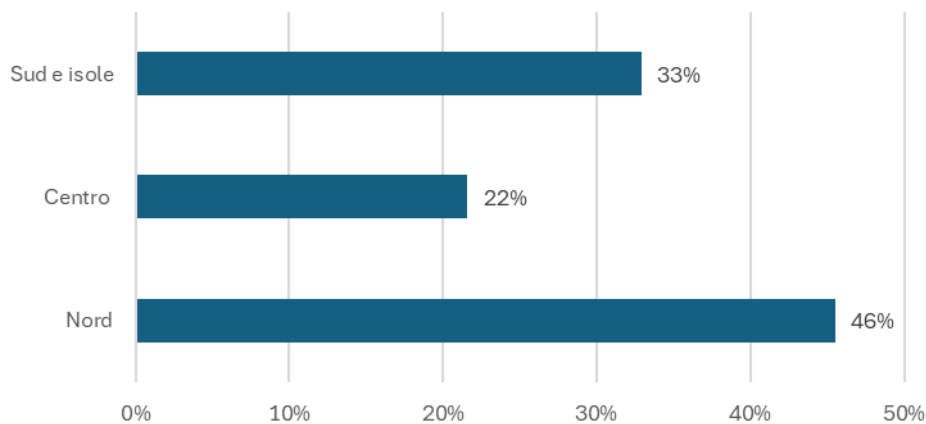
Aritmie analisi estesa Cod. R-101

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

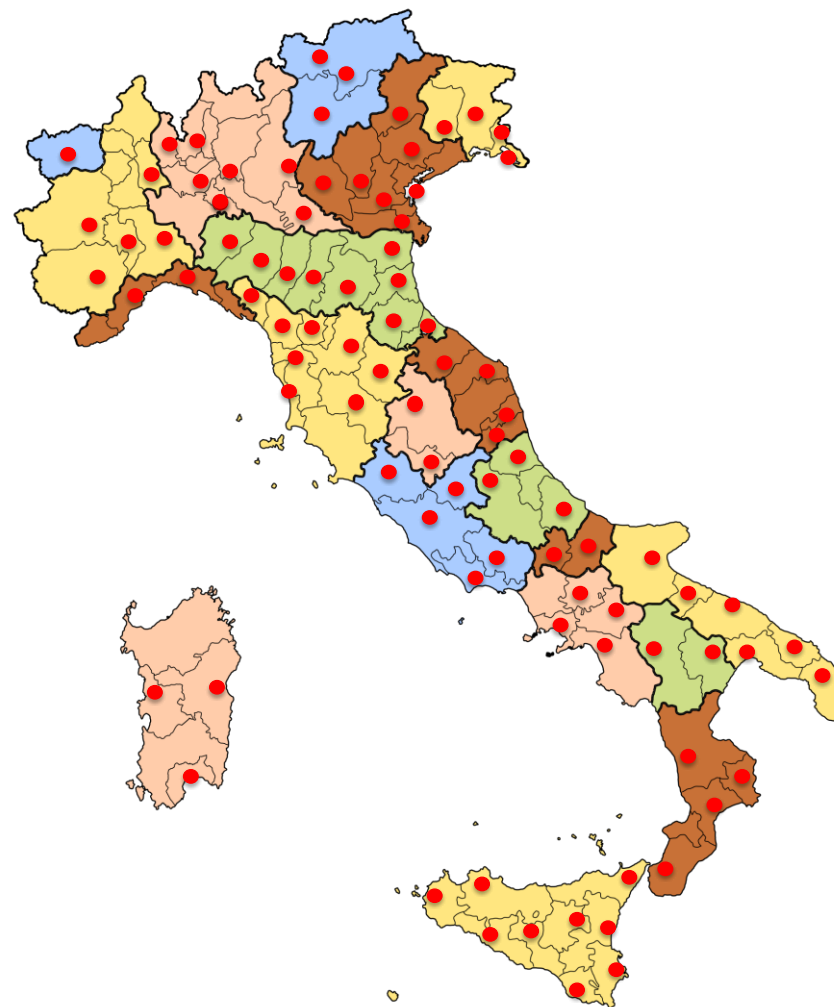
Le aritmie congenite sono disturbi del ritmo cardiaco che sono presenti alla nascita a causa di anomalie nella struttura o nella funzione del cuore. Queste anomalie possono coinvolgere il sistema di conduzione elettrica del cuore o la struttura stessa del muscolo cardiaco. Le aritmie congenite possono 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

STRUTTURE INVANTI 2018- 2025



Distribuzione percentuale delle strutture invianti analisi genetiche complesse a R&I Genetics negli anni 2018-2025.



R&I Genetics offre i suoi servizi di analisi genetiche a:
1) medici specialisti operanti con il SSN;
2) ospedali sia regionali che nazionali.

Modalità di gestione del rischio e incident report

La nostra metodologia nella valutazione del rischio

L'analisi del rischio, unitamente alle competenze del personale, rappresenta una fase centrale per lo sviluppo e il governo dei processi interni del Laboratorio. Nell'ambito dei laboratori conformi agli standard ISO, la gestione dei rischi è essenziale per garantire la qualità, l'affidabilità e la validità dei risultati, nonché per individuare le aree critiche che potrebbero incidere sul corretto svolgimento delle attività.

Considerata la rilevanza dell'ambito in cui opera il Laboratorio, l'obiettivo primario è l'erogazione di prestazioni conformi ai più elevati standard di qualità, competenza e sicurezza. In coerenza con l'approccio richiesto dagli standard ISO applicabili ai laboratori, la Direzione ha individuato nella metodologia **FMEA** lo strumento più adeguato per analizzare le fasi di processo potenzialmente vulnerabili.

L'analisi è supportata da una matrice di rischio, basata sull'Indice di Priorità del Rischio, utile a stimare il livello di rischio e a individuare le possibili azioni di riduzione, controllo o eliminazione.

Il metodo **FMEA** (*Failure Mode and Effects Analysis*) è uno strumento di gestione del rischio finalizzato alla prevenzione degli errori nei processi sanitari e di laboratorio. Esso consente di identificare, valutare e mitigare in modo sistematico possibili difetti, errori od omissioni, monitorando nel tempo l'efficacia delle misure adottate e favorendo il miglioramento continuo del Sistema di Gestione per la Qualità.

R&I GENETICS UTILIZZA IL METODO FMEA PER LA PREVENZIONE DEI RISCHI

La tabella seguente sintetizza l'andamento degli eventi registrati nel 2025, raggruppati per macro-area di processo, evidenziando la tipologia prevalente e i principali presidi programmati per il 2026 ai fini del contenimento del rischio e del miglioramento continuo.

Macro-area aggregata	Eventi 2025	Tipologia	Presidi / azioni 2026
Processi di laboratorio	7	6 near miss + 1 evento avverso	Rafforzamento controlli su identificazione campioni, parametri analitici e refertazione; integrazione del piano formativo.
Supporto operativo e infrastrutturale	4	Near miss	Monitoraggio di modulistica, IT, condizioni ambientali, continuità operativa, strumentazione e manutenzioni.
Totale	11	10 near miss + 1 evento avverso	Aggiornamento FMEA, verifica dell'efficacia delle azioni e rivalutazione del rischio nel 2026.

Dall'analisi delle **12 registrazioni 2025** sono emersi ambiti di miglioramento riferibili all'intero processo di laboratorio, valutati in base a frequenza, possibile impatto e rischio di ricorrenza. Le aree maggiormente presidiate riguardano il **processo pre-analitico e di accettazione, il processo analitico e di refertazione, la continuità operativa e la gestione della strumentazione.**

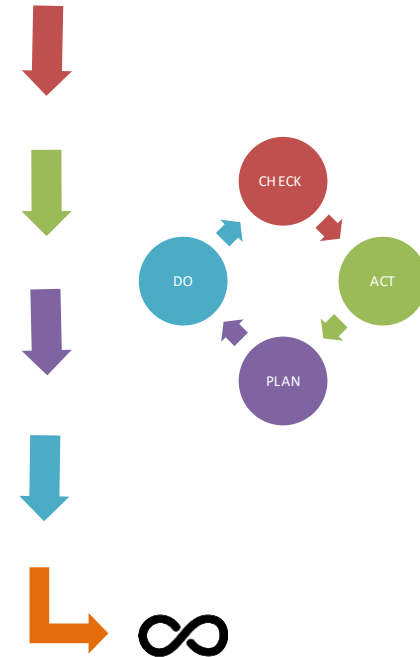
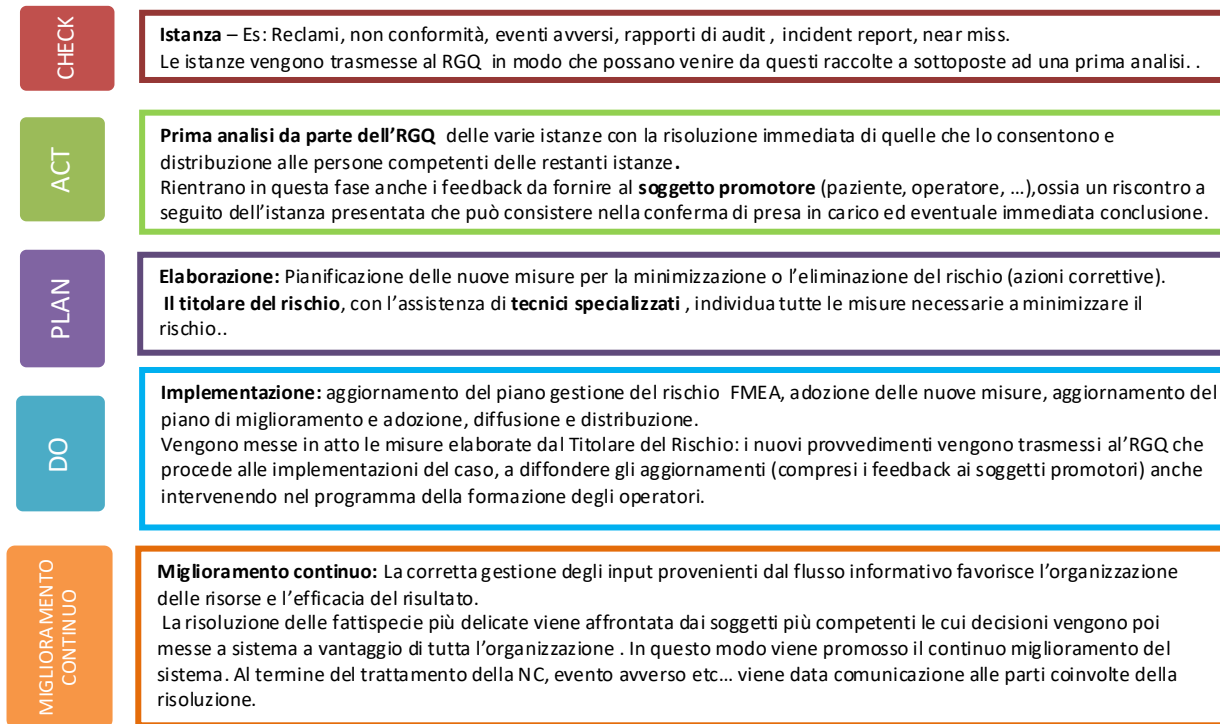
In esito all'analisi sono state definite azioni di miglioramento per il 2026, tra cui: rafforzamento dei controlli sull'**identificazione dei campioni**, miglior governo della **modulistica in ingresso**, monitoraggio degli eventi in fase di **refertazione**, revisione dei presidi su **ambiente, software e continuità elettrica**, aggiornamento del **piano manutenzioni/tarature** e rivalutazione dei rischi tramite **FMEA**.

Tali azioni sono finalizzate a ridurre la probabilità di ricorrenza degli eventi, migliorare la tracciabilità dei controlli e consolidare l'approccio preventivo del Sistema di Gestione Qualità.

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 questo sistema 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

