

**Tecnologie  
Genomiche  
Innovative**

**Risposte certe,  
in tempo reale**



**GENARTIS**

INNOVATIVE GENOMIC TECHNOLOGIES

**Start-Up Innovativa**

[www.genartis.it](http://www.genartis.it)

# Chi siamo

**Genartis** è una **start-up innovativa**, nata come spin-off dell'Università di Verona a fine 2019, che offre servizi di:

- **genomica personalizzata**
- **sequenziamento del DNA**
- **diagnostica clinica**



# Il Team di Genartis



**MASSIMO  
DELLEDONNE**

*Presidente  
Tecnologie  
Genomiche*



**MARZIA  
ROSSATO**

*CEO,  
R&D*



**ALESSANDRO  
SALVIATI**

*Genetista  
Medico*



**MARZIA  
VEZZALINI**

*Responsabile  
Laboratorio*



**EMANUELA  
COSENTINO**

*Biologa  
Molecolare*



UNIVERSITÀ  
di **VERONA**



# Mission

## «Genartis sviluppa tecnologie innovative»

L'obiettivo di Genartis è portare al servizio del cittadino **test diagnostici e preventivi** che superino i limiti dei test attualmente sul mercato grazie all'implementazione di **tecnologie genomiche innovative.**

**PER RIUSCIRE A VEDERE QUELLO CHE GLI  
ALTRI NON VEDONO**



# La storia

## StartCup Veneto (1° premio)

Ottobre 2019



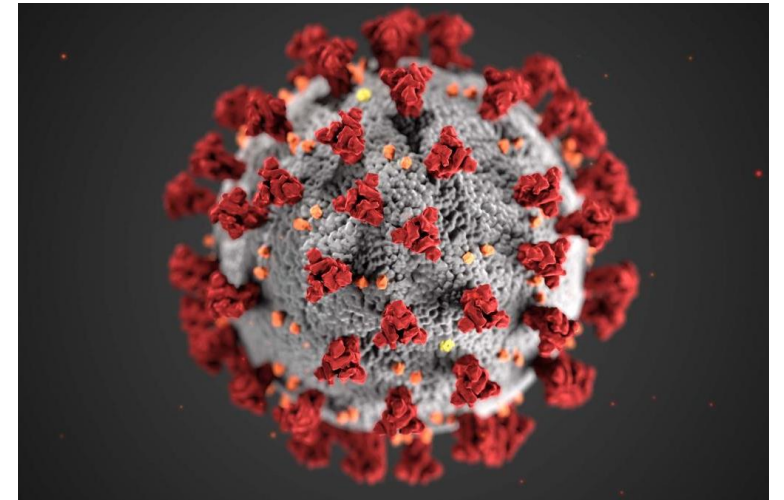
## Nasce Genartis

Dicembre 2019



## COVID-19 in Europa

28 Febbraio 2020



Il team dei fondatori ha vinto StartCup Veneto 2019 con un progetto chiamato VeroGenomics, poi rinominato **Genartis**

# 2020-2021: Emergenza Covid-19

## NUOVI TEST DIAGNOSTICI PROPRIETARI DI GENARTIS



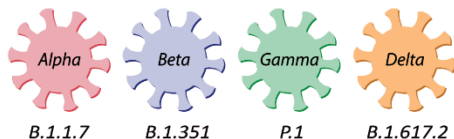
### GenTest Covid-19 Risk

Il primo test al mondo capace di rilevare il **rischio genetico** associato a Covid-19 grave



### Covid-19 STArS

Il primo **test diagnostico** commerciale per COVID-19 **basato sul sequenziamento**

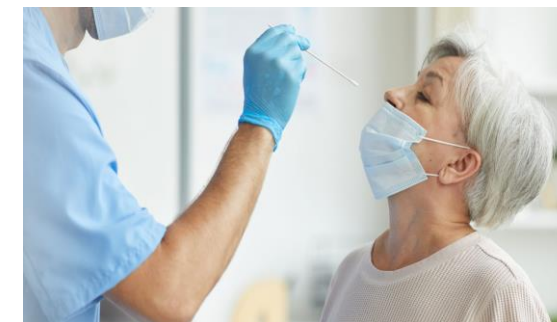


Rilevazione varianti

## SERVIZI DIAGNOSTICI COVID-19



Laboratorio Analisi  
Mediche autorizzato  
Febbraio 2021



Tamponi MOLECOLARI



Analisi anticorpi



Tamponi RAPIDI

# Test Genetici

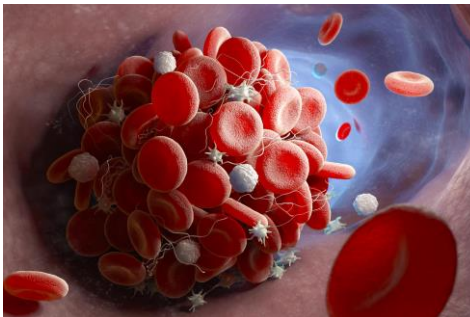
## SALUTE



**Exome & Genome Test**  
Analisi completa del genoma



**Predisposizioni genetiche**  
Celiachia, intolleranza al lattosio  
e fruttosio



**Fattori della coagulazione**

## NUTRIZIONE

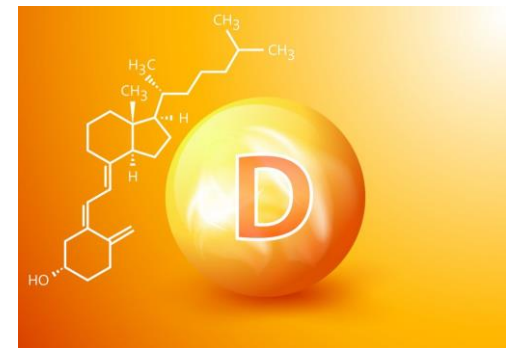
**Microbioma Intestinale**



**Intolleranze alimentari**



**Vitamina D**



# Il progetto R&D: GenTest e GenLab

**Tecnologie  
Genomiche  
Innovative**

**Risposte certe,  
in tempo reale**



**GENARTIS**

INNOVATIVE GENOMIC TECHNOLOGIES



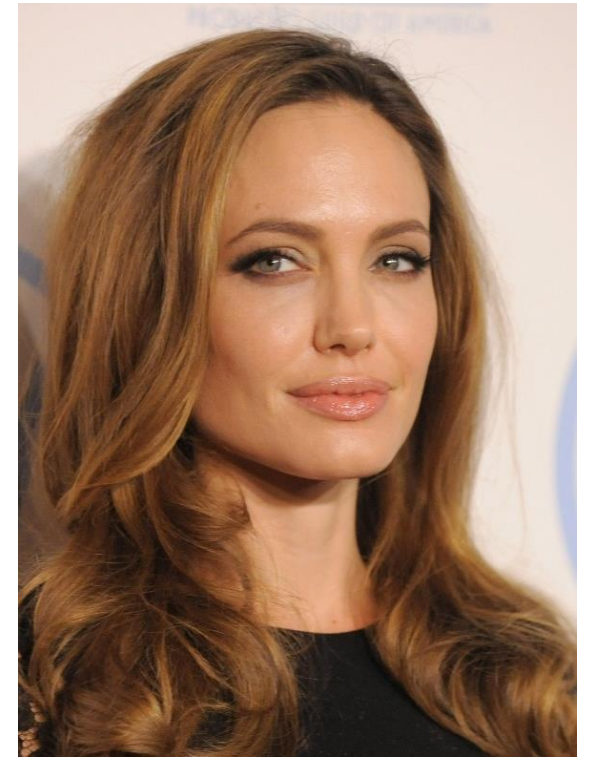
# IL BISOGNO DI CERTEZZE



I test genetici permettono di diagnosticare malattie



I test genetici guidano scelte importanti per la nostra salute e il futuro dei nostri cari



I test genetici permettono la prevenzione

# Stato dell'Arte: INCERTEZZA

25-50% malati senza una diagnosi



*Stephen Hawking*

Atrofia muscolare spinale  
4% dei portatori non rilevati



*Yip Pin Xiu*

~40 patologie neurologiche  
non rilevate dai test preventivi

3000 geni «oscuri», >300 patologie

Rimangono domande irrisolte:

Malati senza una diagnosi della causa  
di malattia

→ non si sa come trattarli

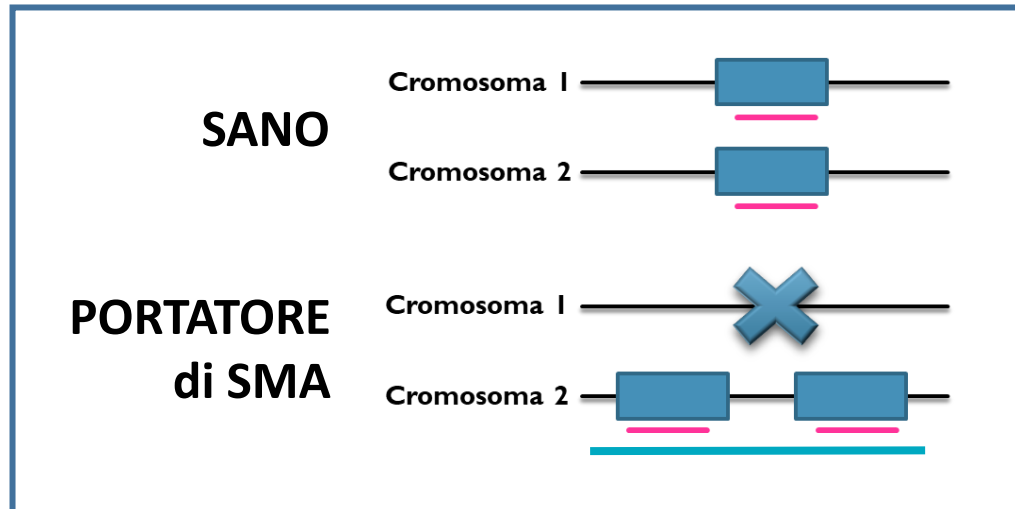
Non vengono identificati i portatori di  
alcune patologie

→ rimane il rischio di avere figli malati

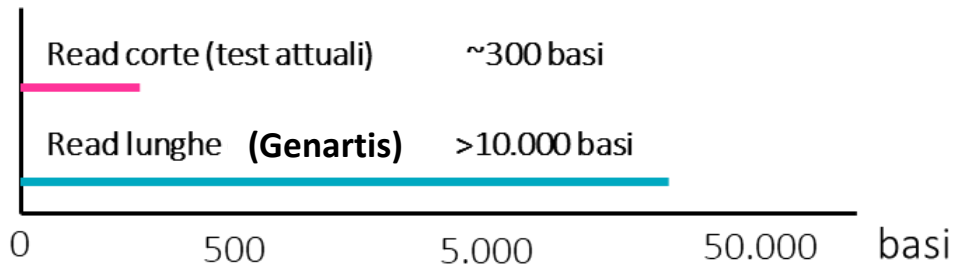
# I limiti dei test attuali vs la soluzione di Genartis



## Esempio: Atrofia Muscolare Spinale (SMA)



## TEST ATTUALI



I test genetici di Genartis riescono a  
**DISTINGUERE QUELLO CHE GLI ALTRI  
NON VEDONO**

# Il nostro prodotto: i test genetici GenTest

GenTest: KIT per TEST GENETICI  
diagnostici e preventivi



Analisi di 8 malattie genetiche

*FMR1, Sindrome dell'X-fragile (FRAXA)*

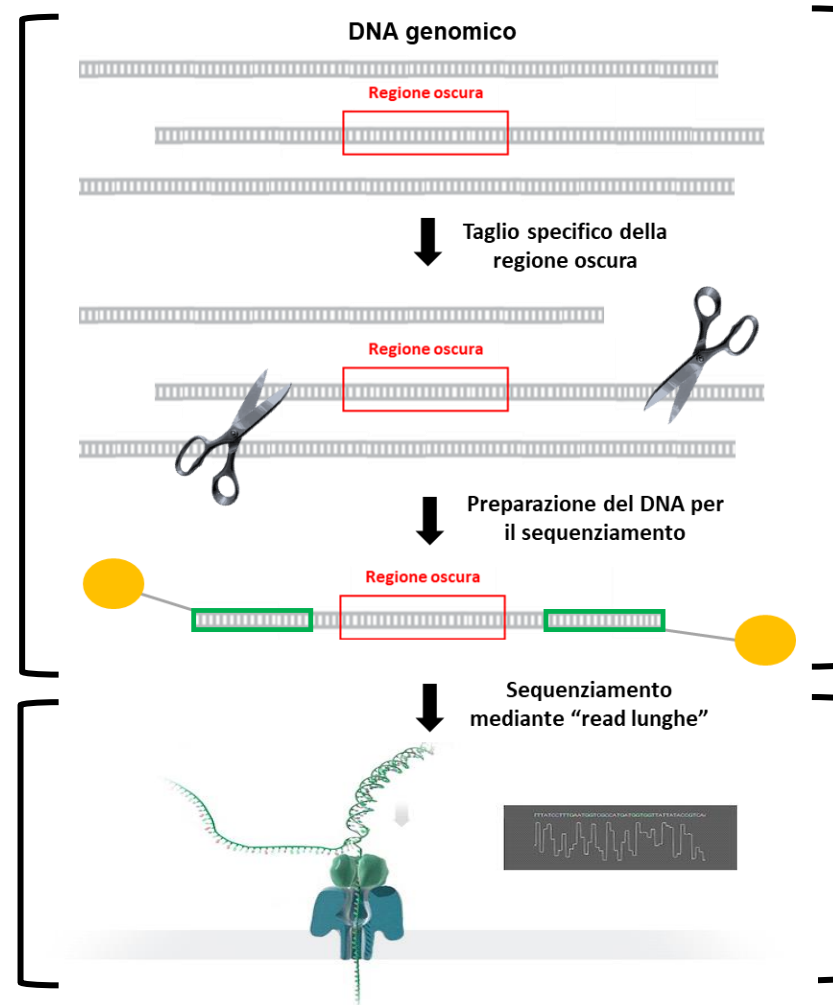
*DMPK e CNBP, Distrofia Miotonica (DM) di tipo 1 e 2*

*FXN, Atassia di Friedreich (FRDA)*

*C9orf72, Sclerosi laterale amiotrofica (SLA) familiare*

*HTT, Corea di Huntington*

*AR, Malattia di Kennedy*



1. Cattura delle regioni oscure  
(CRISPR-Cas9)

2. Sequenziamento di ultima generazione  
(read-lunghe)

# Analisi espansioni in CNBP: Distrofia Miotonica di tipo 2 (DM2)

Distrofia Miotonica di tipo 2 (DM2) è una malattia genetica rara Invalidante: miotonia e problemi neuromuscolari

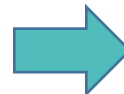
**Ripetizione espansa** nell'introne 1 del gene CNBP gene (Chr3)



Condition	Number of repeats	Expansion length
Healthy	<26	104 bp
Pre-mutation	27-75	108-300 bp
<b>Mutation</b>	<b>&gt;75, up to 11,000</b>	<b>300-44,000 bp</b>

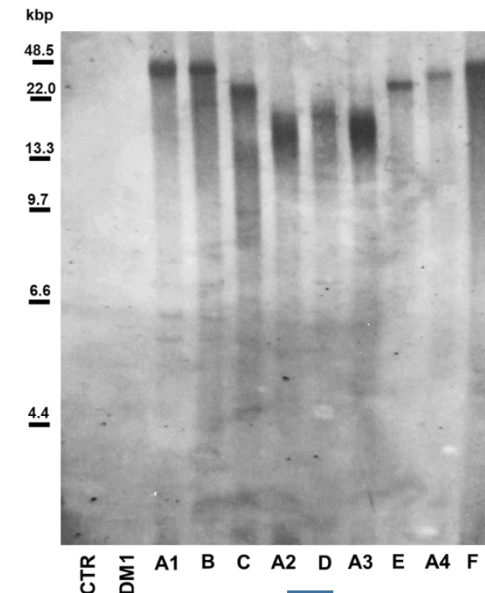
## DIFFICOLTA' TECNICHE nell'analisi delle espansioni CNBP

- Espansioni di lunghezza estrema (una delle più grandi)
- Alto contenuto di GC
- Ampio mosaicismo
- Instabilità somatica
- Eterogeneità tra i tessuti



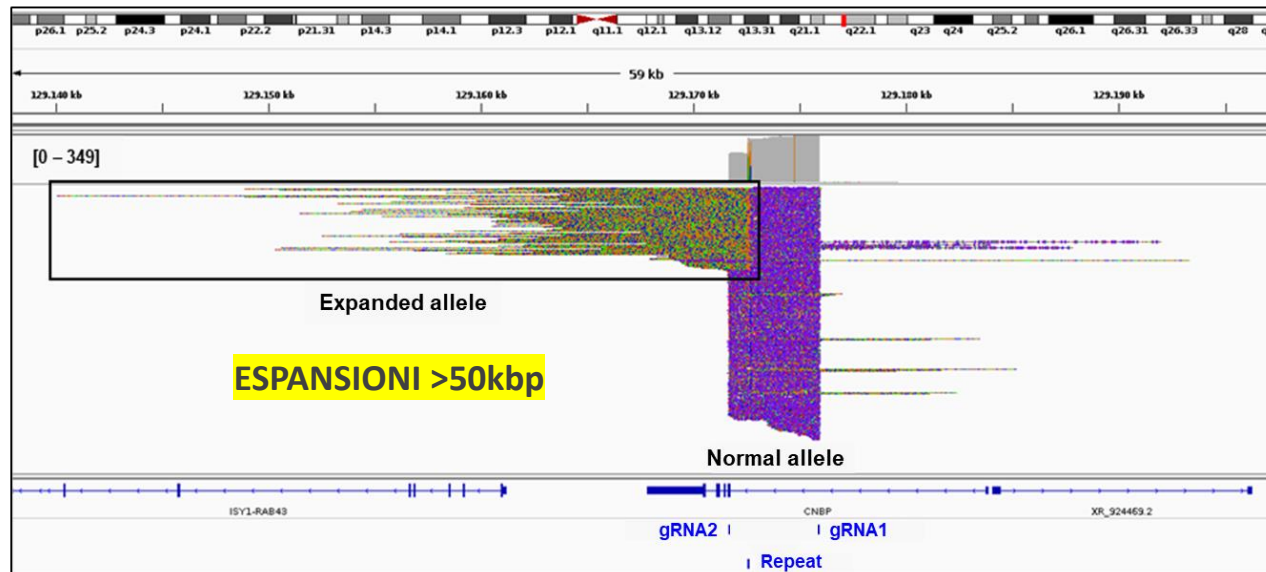
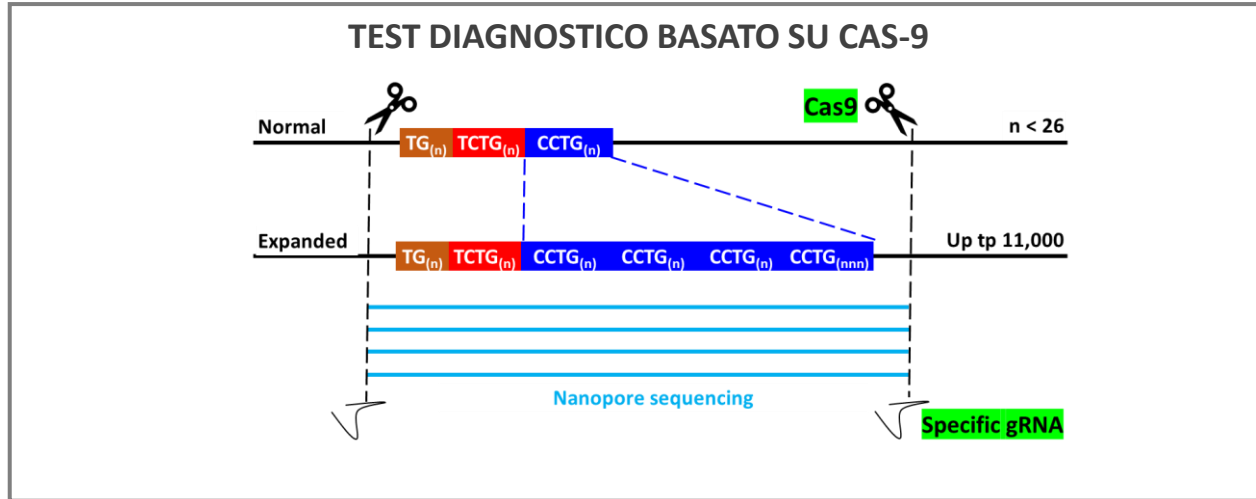
## NON ESISTONO TEST DIAGNOSTICI STANDARD

Analisi molecolare ancora condotta con metodi tradizionali approssimativi (**Southern blot**)

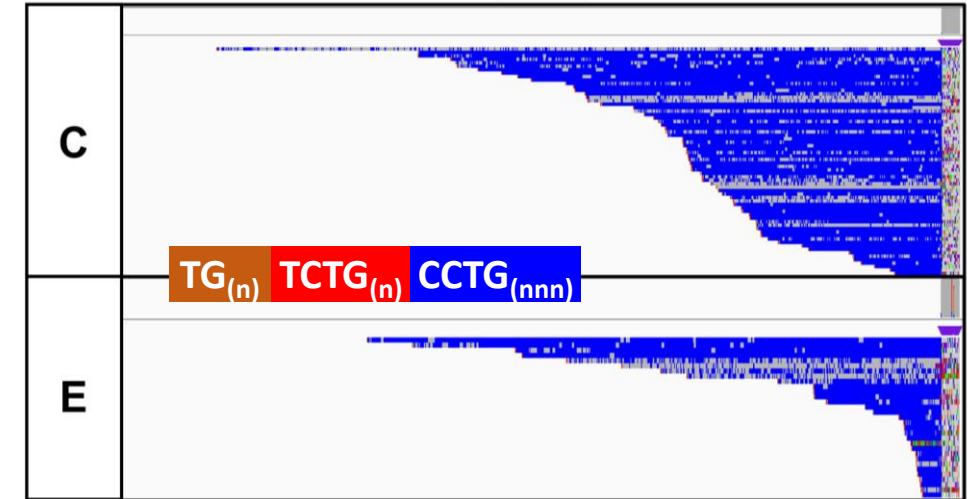


**Diagnosi incomplete ed incerte**  
**Non ci sono correlazioni genotipo-fenotipo identificate**  
**(necessarie per la prognosi)**

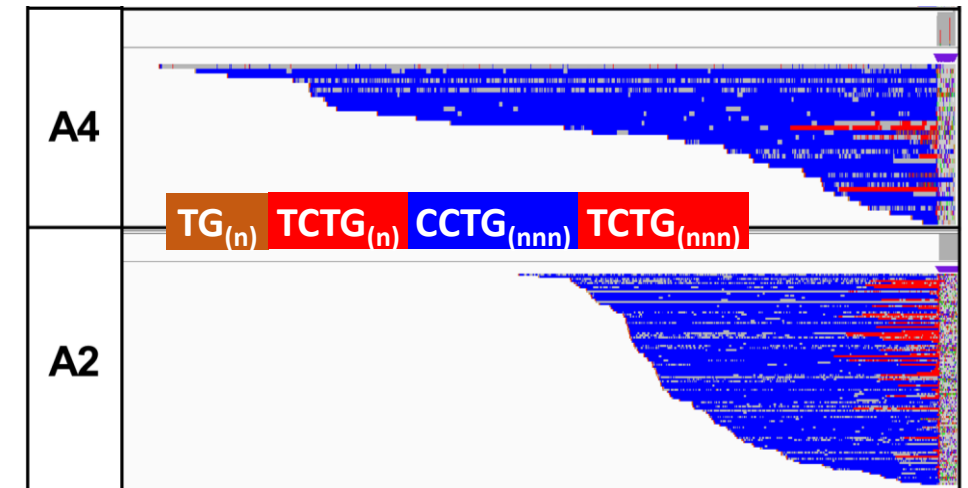
# Analisi dell'espansione CNBP basata sul nostro test



2 pazienti: identificato il motivo atteso «CCTG»



7 pazienti: **NUOVO MOTIVO RIPETUTO SCOPERTO**



← 35 kbp →

■ TG    
 ■ CCTG    
 ■ TCTG    
 ■ Not annotated repeat

# Analisi dell'espansione CNBP basata sul nostro test

PUBBLICAZIONE 2022

RICHIESTA DI BREVETTO 2022



RESEARCH ARTICLE



## Characterization of full-length *CNBP* expanded alleles in myotonic dystrophy type 2 patients by Cas9-mediated enrichment and nanopore sequencing

Massimiliano Alfano<sup>1†</sup>, Luca De Antoni<sup>1†</sup>, Federica Centofanti<sup>2</sup>, Virginia Veronica Visconti<sup>2</sup>, Simone Maestri<sup>1</sup>, Chiara Degli Esposti<sup>1</sup>, Roberto Massa<sup>3</sup>, Maria Rosaria D'Apice<sup>4</sup>, Giuseppe Novelli<sup>2,5,6</sup>, Massimo Delledonne<sup>1,7</sup>, Annalisa Botta<sup>2\*</sup>, Marzia Rossato<sup>1,7\*</sup>

<sup>1</sup>Department of Biotechnology, University of Verona, Verona, Italy; <sup>2</sup>Department of Biomedicine and Prevention, Medical Genetics Section, University of Rome Tor Vergata, Rome, Italy; <sup>3</sup>Department of Systems Medicine (Neurology), University of Rome Tor Vergata, Rome, Italy; <sup>4</sup>Laboratory of Medical Genetics, Tor Vergata Hospital, Rome, Italy; <sup>5</sup>IRCCS Neuromed, Via Atinense, Molise, Italy; <sup>6</sup>Department of Pharmacology, School of Medicine, University of Nevada Reno, Reno, United States; <sup>7</sup>Genartis s.r.l., Via P. Mascagni, Castel D'azzano, Italy

\*For correspondence: [botta@med.uniroma2.it](mailto:botta@med.uniroma2.it) (AB); [marzia.rossato@univr.it](mailto:marzia.rossato@univr.it) (MR)

<sup>†</sup>These authors contributed equally to this work

Competing interest: See page 17

Funding: See page 17

Preprinted: 12 May 2022

Received: 12 May 2022

Accepted: 25 August 2022

Published: 26 August 2022



PATENT

Patent of Invention  
Filed in  
European Patent Office (EPO)

for  
“METHODS FOR DETERMINING THE PRESENCE OR RISK OF DEVELOPING MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 (MD1) OR MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 2 (MD2)”

Our ref.: P022912EP-01

Your ref.:

Applicant(s): GENARTIS S.R.L.

Inventor(s):	Massimo DELLEDDONNE	Marzia ROSSATO
--------------	---------------------	----------------

Priority(ies):			
----------------	--	--	--

Application	22172653.2	Date	10 May 2022
National Application		Date	
Publication		Date	
Grant		Date	

# I GenTest – il processo



Campione DNA



Reagenti

GenTest

Istruzioni

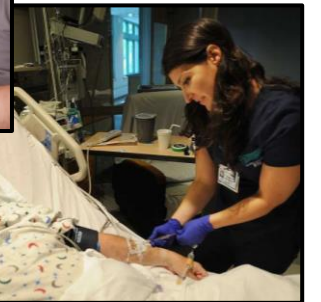
**GenTest**  
Kit per eseguire  
test genetico

Laboratorio  
Tradizionale



**GenLab**  
Laboratorio  
Portatile

**PUNTI DI FORZA**  
Risultati Certi  
Ovunque Serva





# Genartis vs Competitors



	Geni «oscuri» analizzati da GenTest	Completo (diagnosi con un solo test)	Basso Costo Strumentazione	Portatile	Facile & Veloce
Sequenziamento read-lunghe (GenTest)	8/8	✓	✓	✓	✓
Sequenziamento read-corte	2/8	✗	✗	✗	✗



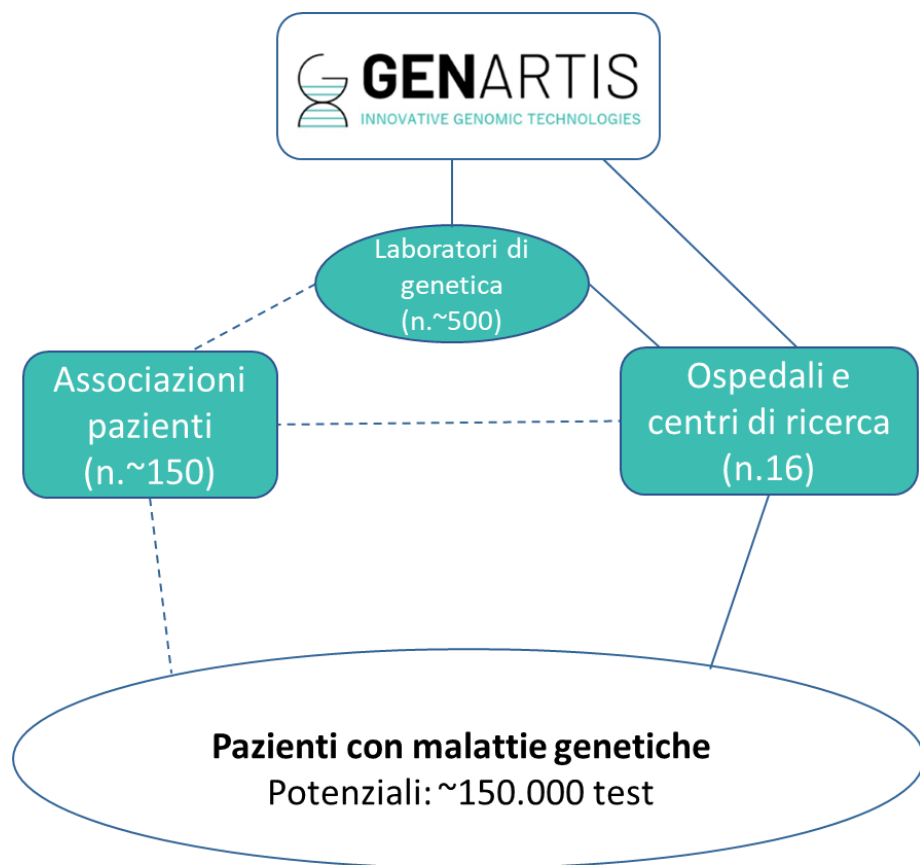
## ZERO COMPETITORS

- su 6 geni
- su test mediante read-lunghe
- su portabilità

# Il nostro mercato

## PAZIENTI CON MALATTIE GENETICHE

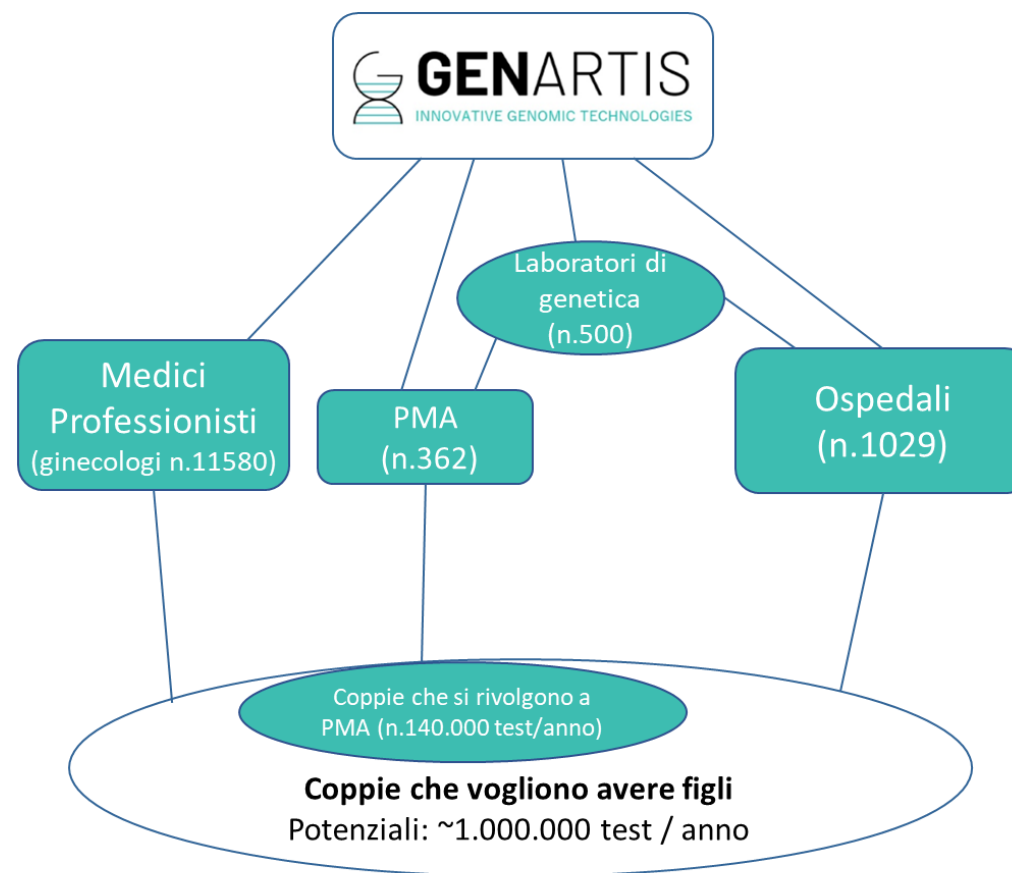
150 mila test in Italia



ANALISI DEI CLIENTI PER TEST DIAGNOSTICI

## COPPIE CHE VOGLIONO AVERE FIGLI

1 milione di test in Italia



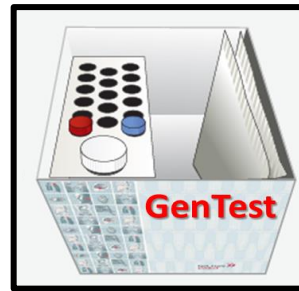
ANALISI DEI CLIENTI PER TEST CARRIER

# Il nostro business model

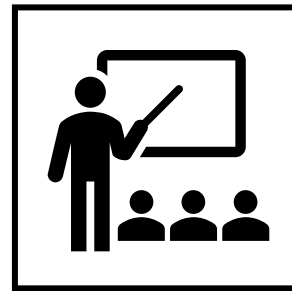
## CLIENTI

- Ospedali e centri di ricerca
- Centri per la procreazione medicalmente assistita (PMA)
- Laboratori privati di genetica medica
  
- Medici professionisti

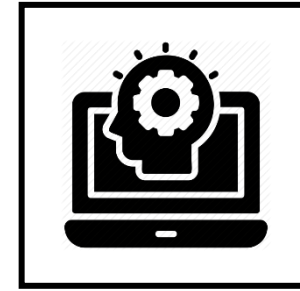
## COSA COMPRANO



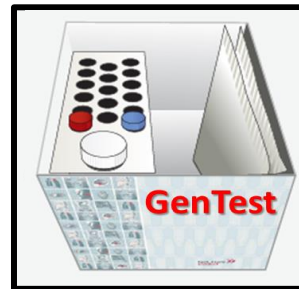
prezzo medio  
725€



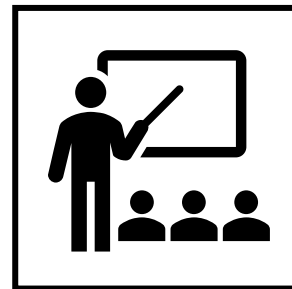
Training



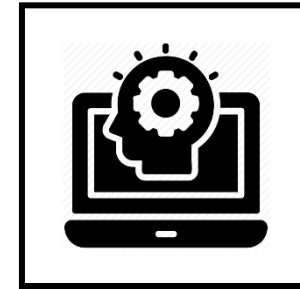
Assistenza



prezzo medio  
725€



Training



Assistenza



Noleggio  
399€/mese

# Il nostro programma di sviluppo

OGGI

2023

2024

2025

2026-  
2027

- ✓ Prototipo di GenTest e GenLab
- ✓ Test sul campo di GenLab
- ✓ Partnership con ospedali e centri di ricerca
- ✓ Partnership con Oxford Nanopore Technologies



Tanzania 2015



Congo 2017



Brunei 2018



Montenegro 2018-2019

June 2022

 Biodiversity Data Journal  
A new giant keelback slug of the genus *Limax*  
from the Balkans, described by citizen scientists

Deserto del Gobi 2022



we push the technology at the limit  
and we try to improve this limit

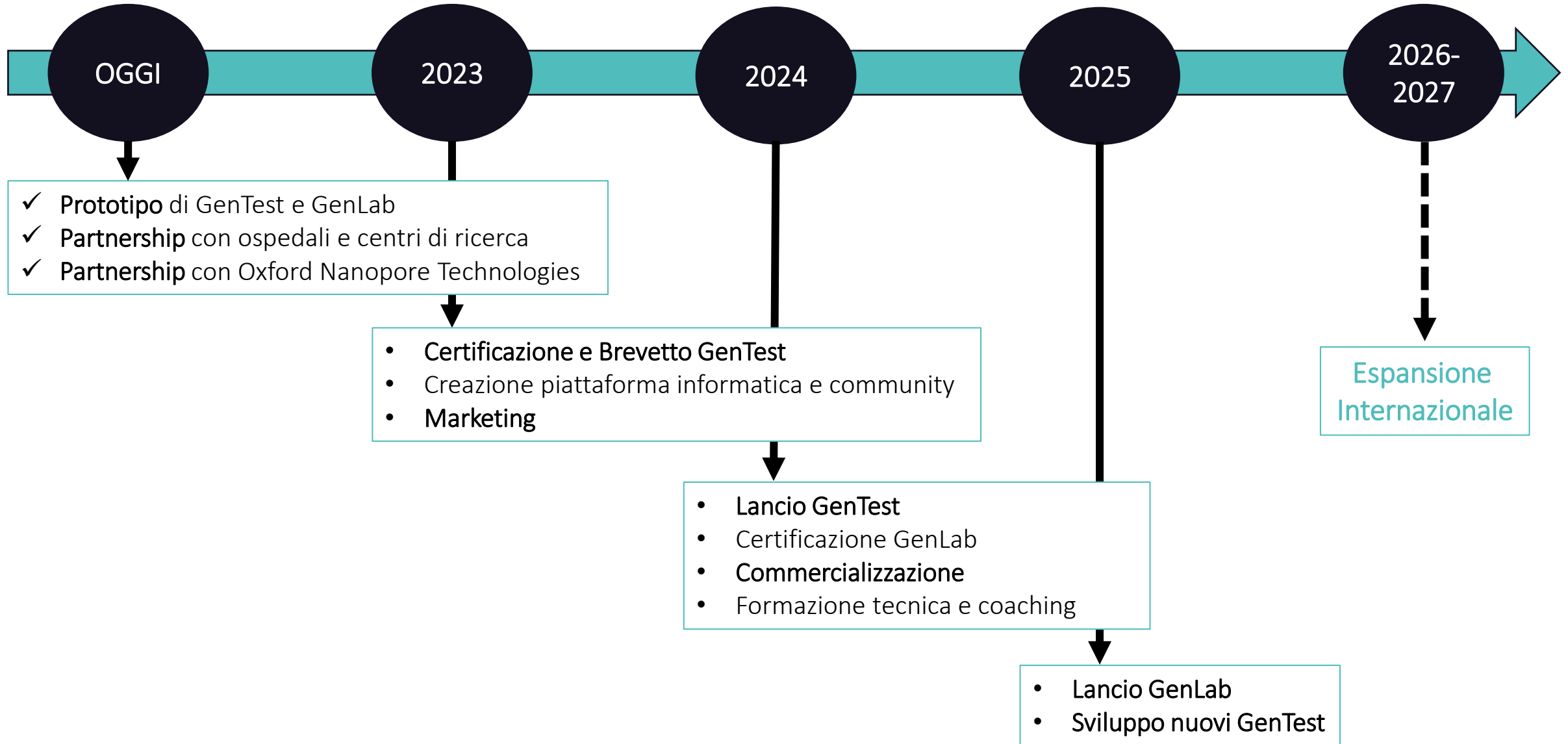
**Science**  
AAAS

June 2019

***DNA barcodes jump-start  
search for new species***

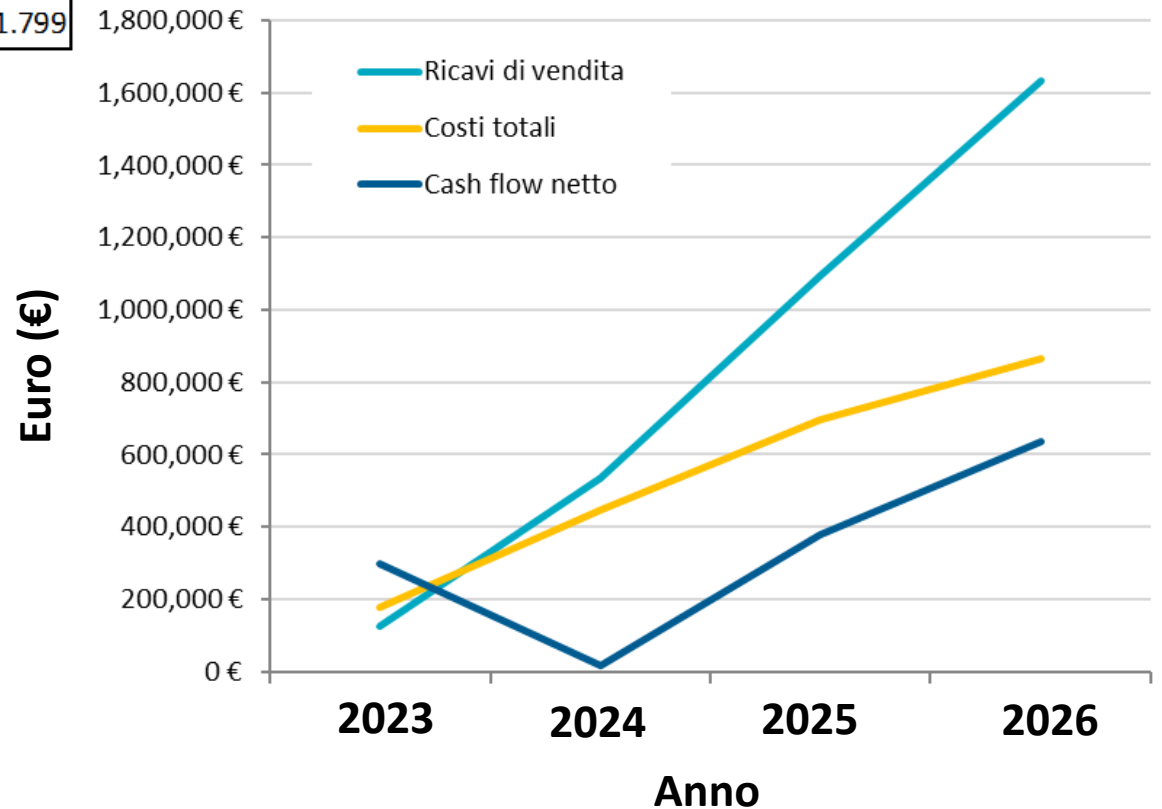
\$180 million project aims to identify 2 million species

# Il nostro programma di sviluppo

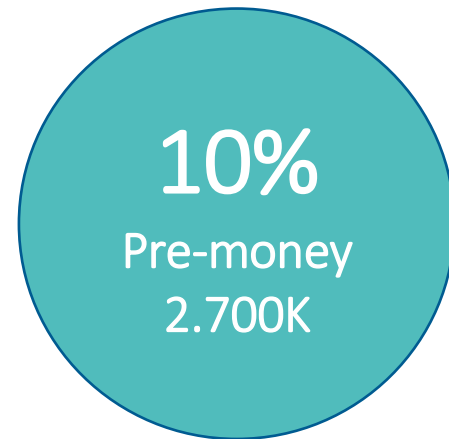
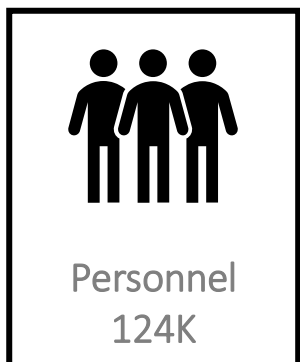
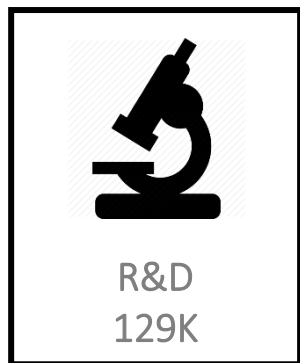
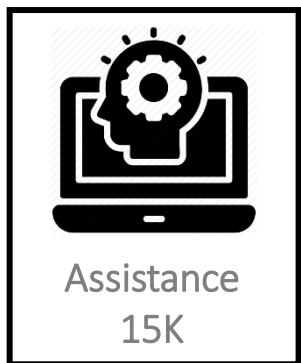


# Risultati Attesi per progetto GenTest-GenLab

	2023	2024	2025	2026
Ricavi di vendita	125.009 €	535.523 €	1.094.556 €	1.631.990 €
Costi variabili	27.675 €	139.982 €	253.638 €	362.270 €
Costi fissi	150.467 €	305.745 €	443.061 €	502.651 €
<b>Costi totali</b>	<b>178.142 €</b>	<b>445.727 €</b>	<b>696.699 €</b>	<b>864.921 €</b>
Cash flow netto	299.357 €	16.156 €	379.581 €	635.842 €
n. GenTest venduti	172	739	1.256	1.799



# Cosa ci serve per crescere



**Tecnologie  
Genomiche  
Innovative**

**Risposte certe,  
in tempo reale**



**GENARTIS**

INNOVATIVE GENOMIC TECHNOLOGIES

**Start-Up Innovativa**

[www.genartis.it](http://www.genartis.it)