

 **GENECHRON**

Dalla ricerca allo sviluppo  
di servizi diagnostici avanzati

# Chi siamo



Genechron srl è una società biotech che opera nel settore della diagnostica medica.

Genechron offre servizi di **genetica molecolare** su geni coinvolti nella suscettibilità allo sviluppo del **cancro**, nella risposta a terapie farmacologiche e nell'insorgenza di **patologie ereditarie** o di **alterazioni metaboliche**. Inoltre, effettua l'analisi qualitativa e quantitativa di microorganismi o agenti virali. Caratteristica peculiare di Genechron è la capacità di fornire un supporto scientifico e diagnostico specialistico a strutture sanitarie ed enti di ricerca in tutto il territorio nazionale.

Genechron nasce come start-up innovativa nel 2016, rilevando le tecnologie biotech del "laboratorio Genechron" della società Ylichron, con l'intento di sviluppare ulteriormente le linee di ricerca e l'offerta dei servizi in **ambito clinico**.

Il Laboratorio Genechron opera dal 2010 offrendo servizi avanzati di genomica, e attivando una serie di progetti in **collaborazione con centri di ricerca** e **partner industriali** per produrre nuovi servizi specifici.

Genechron dispone di **personale altamente specializzato** che opera nel campo della biologia molecolare e della genetica da oltre 10 anni, e si serve di una **dotazione strumentale moderna e avanzata**.

La società si avvale di uno Scientific Advisory Board composto da personalità di rilievo del mondo della Ricerca e della Clinica Medica.

# La nostra storia



**2010**

Il laboratorio Genechron viene inizialmente creato all'interno di Ylichron S.r.l., società spin-off di **ENEA**, avviando le proprie attività nell'ambito di un progetto del **I Bando Distretto delle Bioscienze** insieme alla collaborazione con l'ENEA e l'Unità di Genetica Medica del Policlinico Gemelli di Roma.

**2013**

Il Laboratorio Genechron acquisisce la licenza esclusiva di un **brevetto** realizzato da una équipe di ricercatori dell'Università di Roma La Sapienza, che indentifica un gruppo di **miRNA** come biomarcatori nella distrofia muscolare di Duchenne.

**2014**

Industrializzazione e **validazione in GLP** del metodo di analisi dei miRNA presenti nel brevetto.

**Commercializzazione** del metodo validato.

**2016**

Dal 2011 vengono pubblicati numerosi **lavori scientifici** che confermano la validità scientifica dell'approccio all'analisi dei miRNA, quali biomarcatori di patologie degenerative degli apparati muscolare, scheletrico e cardiaco.

Viene costituita **Genechron Srl** che acquisisce il laboratorio Genechron da Ylichron srl.

Genechron srl raccoglie **investimenti** (da parte di Lazio Innova SpA, società in house della Regione Lazio, e da un gruppo di investitori privati) per la commercializzazione di metodi validati per la rivelazione di **miRNA** come biomarcatori e per lo sviluppo di **servizi di Genomica per la Diagnostica Medica**.

**2018**

Genechron srl ottiene dalla Regione Lazio l'Autorizzazione all'Esercizio come **Laboratorio di Genetica Medica**.

# Vision



L'interazione fra il **mondo della ricerca** e la **diagnostica** fornisce l'impulso per le attività di Ricerca & Sviluppo di Genechron e ha spinto la società a focalizzare la sua attenzione sullo sviluppo e l'ottimizzazione di metodi diagnostici innovativi.

La lunga esperienza nella messa a punto e nella validazione di metodi volti alla rilevazione di marcatori precoci, ha portato Genechron ad impiegare le proprie risorse verso lo sviluppo e la commercializzazione di **servizi diagnostici specifici**.

La verifica, attraverso **analisi non invasive**, dello stato di salute del nostro organismo rappresenta un passo importante verso la possibilità di diagnosticare o **anticipare situazioni patologiche**, la cui cura potrebbe risultare complessa, se non affrontata tempestivamente, ed onerosa per il Sistema Sanitario.

L'utilizzo dei **marcatori biologici** come elementi diagnostici risponde pienamente a questo approccio diagnostico e terapeutico precoce, in patologie rare e comuni.

**Genechron** intende offrire ai propri clienti l'analisi di specifici marcatori attraverso metodi diagnostici standardizzati basati su tecnologie che rappresentano il gold-standard in ambito clinico.

Diagnosi precoci e terapie personalizzate permettono dunque di **migliorare la qualità** della vita a costi sanitari contenuti, se confrontati con quelli necessari per un intervento in situazioni patologiche conclamate.



# Progetti sviluppati

## con Regione Lazio

**AICI** : sviluppo di un metodo basato su Next Generation Sequencing per l'analisi di contaminanti batterici

**K-ACP** : sviluppo di una metodologia per lo studio delle modifiche epigenetiche (metilazione) di alcuni onco-soppressori per il supporto alla diagnosi e alla prognosi del carcinoma prostatico

**MiRNA** : sviluppo di un metodo per l'analisi di miRNA come biomarcatori per la SLA e la SMA

## con MiSE

**Industria2015** : sviluppo di tecnologie di trascrittomiche per l'analisi di patologie tumorali

# Attività di ricerca

## in collaborazione con l'istituto di Medicina Genomica, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma

Analisi e validazione di nuovi biomarcatori per la valutazione delle epilessie infantili

*Sponsor: Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirshhorn*

# Servizi di genetica



L'analisi degli acidi nucleici (DNA e RNA) rappresenta un **passo importante per lo sviluppo di un metodo d'indagine** in ambito diagnostico. Genechron offre servizi avanzati di genetica per supportare gli specialisti nella pratica clinica e nel trattamento dei pazienti.

## I nostri clienti

**Centri clinici, ospedali, laboratori e Specialisti** che necessitano di analisi genetiche per specifiche patologie (i.e. ereditarie, oncologiche, cardiovascolari).

**Aziende farmaceutiche o Sponsor** che richiedono la validazione di metodi basati su specifici marcatori molecolari da utilizzare in studi preclinici o clinici.

Aziende ed altri soggetti che stanno effettuando l'**ultima fase della ricerca preclinica** e che desiderano validare e industrializzare le loro innovazioni.

Aziende dedicate allo **sviluppo di integratori nutraceutici**, che desiderano essere informate, tramite analisi molecolari, sull'impatto che specifici polimorfismi hanno sul metabolismo dei nutrienti.

# Service di laboratorio

Genechron effettua l'**ottimizzazione di saggi** basati sull'amplificazione o sul **sequenziamento** e utilizza kit CE-IVD per l'analisi di specifici target.

I servizi di analisi genetica, ottenibili attraverso una vasta gamma di metodologie di biologia molecolare, possono essere **personalizzati per i clienti** a valle di una specifica richiesta.

Genechron ha, inoltre, una **linea di attività di R&D** focalizzata sullo sviluppo di test per l'**analisi di biomarcatori** molecolari (miRNA) in diversi ambiti clinici (patologie neuromuscolari, epatopatie e epatotossicità, patologie cardiologiche e muscolari). I test possono essere sviluppati secondo le buone pratiche di laboratorio e possono essere resi disponibili all'interno di Dossier Regolatori (FDA, EMEA) sia per la Fase Preclinica che per la Fase Clinica di sviluppo dei farmaci.

Genechron offre **linee di service affidabili e rapide** perché basate su tecnologie consolidate nella diagnostica e in ambito clinico.

## Flusso di lavoro

Le linee di service offerte da Genechron per la genetica medica, avvengono principalmente attraverso tecniche di **sequenziamento e Real-Time PCR**.

Il flusso di lavoro della nostra attività comprende:

- La verifica della conformità del materiale inviato
- L'applicazione della specifica metodologia di analisi
- Il controllo della qualità dei dati ottenuti
- L'invio del referto e/o del report con i risultati

# Branche specialistiche

ONCOLOGIA MOLECOLARE



FARMACOGENETICA



GENETICA MOLECOLARE



NUTRIGENETICA



PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI



INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE



GENETICA PRENATALE





# ONCOLOGIA MOLECOLARE

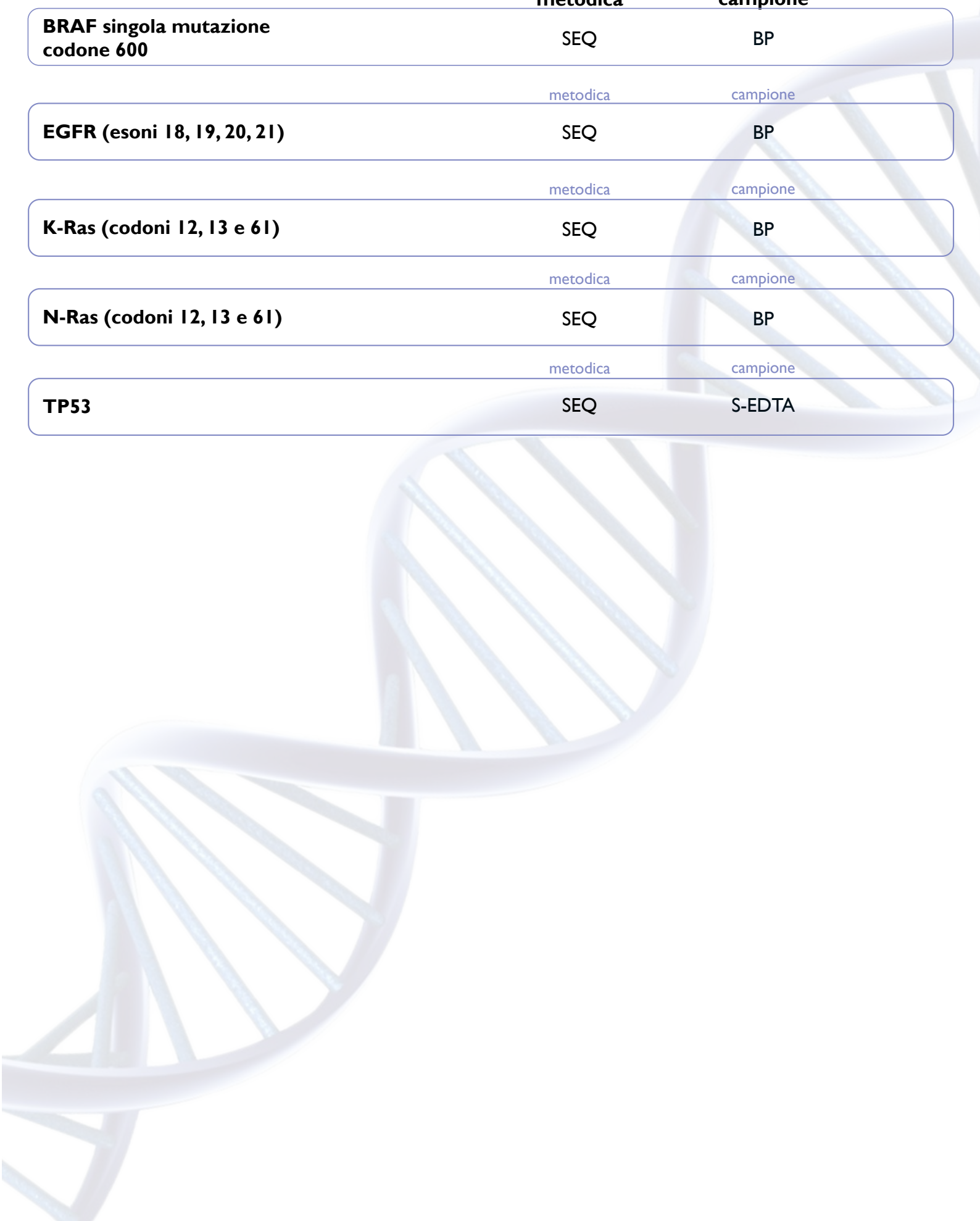
Genechron S.r.l. offre servizi di diagnostica molecolare per l'analisi di geni coinvolti nella **suscettibilità allo sviluppo tumorale**.

	metodica	campione
<b>Tumore ovarico o mammario</b> <i>BRCA1</i> <i>BRCA2</i> <i>BRCA 1/2</i>	SEQ SEQ SEQ	S-EDTA/DNA/TB S-EDTA/DNA/TB S-EDTA/DNA/TB
	metodica	campione
<b>Sindrome di Li-Fraumeni</b> <i>TP53</i>	SEQ	S-EDTA/DNA
	metodica	campione
<b>Carcinoma del colon ereditario non poliposico (HNPCC) - Sindrome di Lynch</b> <i>MSH2</i> <i>MLH1</i> <i>MLH1/MSH2</i>	SEQ SEQ SEQ	S-EDTA/DNA S-EDTA/DNA S-EDTA/DNA
	metodica	campione
<b>Carcinoma midollare della tiroide*</b> <i>RET</i>	SEQ	S-EDTA
	metodica	campione
<b>Melanoma familiare e/o multiplo*</b> <i>CDKN2A</i>	SEQ	S-EDTA
	metodica	campione
<b>JAK2 (mutazione V617F)</b>	SEQ	S-EDTA

# FARMACOGENETICA

Studio delle varianti genetiche che influenzano la risposta ai trattamenti farmacologici.

	<b>metodica</b>	<b>campione</b>
<b>BRAF singola mutazione codone 600</b>	SEQ	BP
	metodica	campione
<b>EGFR (esoni 18, 19, 20, 21)</b>	SEQ	BP
	metodica	campione
<b>K-Ras (codoni 12, 13 e 61)</b>	SEQ	BP
	metodica	campione
<b>N-Ras (codoni 12, 13 e 61)</b>	SEQ	BP
	metodica	campione
<b>TP53</b>	SEQ	S-EDTA



# GENETICA MOLECOLARE

Diagnosi di malattie genetiche.

	metodica	campione
<b>Beta talassemia</b> <i>HBB (intero gene)</i>	SEQ	S-EDTA/DNA
	metodica	campione
<b>Sordità congenita</b> <i>GJB2 (connessina 26)</i> <i>GJB6 (connessina 30)</i>	SEQ SEQ	S-EDTA/DNA S-EDTA/DNA
	metodica	campione
<b>Fibrosi cistica</b> <i>CFTR 33 mutazioni</i> <i>+PoliT/Poli GT</i> <i>CFTR 65 mutazioni</i>  <i>CTFR intero gene</i>	SEQ SEQ SEQ	S-EDTA S-EDTA S-EDTA
	metodica	campione
<b>Acondroplasia e Ipocondroplasia*</b> <i>FGFR3</i>	SEQ	S-EDTA
	metodica	campione
<b>Microdelezioni del cromosoma Y</b>	SEQ	S-EDTA
	metodica	campione
<b>X-Fragile (FRAXA)*</b>	SEQ	S-EDTA
	metodica	campione
<b>Atrofia Muscolare Spinale</b> <b>- SMA (SMN1) *</b>	SEQ	S-EDTA
	metodica	campione
<b>Emocromatosi classica</b> <i>Codoni 63, 65 e 282</i>	SEQ	S-EDTA
	metodica	campione
<b>Distrofia muscolare DMD/DMB*</b> <i>Principali delezioni</i>  <i>MLPA test</i>	SEQ SEQ	S-EDTA S-EDTA

**Analisi di singola mutazione genica**

*Analisi su richiesta*

# NUTRIGENETICA

Analisi di polimorfismi genetici che influenzano il metabolismo dei nutrienti

## Intolleranze alimentari

	metodica	campione
<b>Intolleranza al lattosio</b> <i>LCT</i> (C-13910T,A-22018G)	SEQ	S-EDTA/TB
	metodica	campione
<b>Celiachia*</b>	SEQ	S-EDTA/DNA
	metodica	campione
<b>Intolleranza al fruttosio*</b> <i>ALDOB</i> (del4E4,A150P, A175D,N335K)*	SEQ	S-EDTA/TB
	metodica	campione
<b>Sensibilità alla caffeina*</b> <i>CYP1A2 (*1F*1A)</i>	SEQ	S-EDTA/TB
	metodica	campione
<b>Sensibilità ai solfiti*</b> <i>SUOX (Q364X, S370S, S370Y, Cod.381delTAGA)</i> <i>CBS (C699T,T1080C)</i>	SEQ	S-EDTA/TB
	metodica	campione
<b>Sensibilità al nichel*</b> <i>FLG (2282del4)</i> <i>TNFA (-308G/A)</i>	SEQ	S-EDTA/TB
	metodica	campione
<b>Sensibilità all'alcol*</b> <i>ALDH2 (E504K),</i> <i>ADH2 (H48R),</i> <i>ADH1C (I350V)</i>	SEQ	S-EDTA/TB

# NUTRIGENETICA

Analisi di polimorfismi genici che influenzano il metabolismo dei nutrienti

## Salute e Benessere

metodica

campione

### Metabolismo dell'Omocisteina\*

CBS (C699T,T1080C)  
MTHFR (C677T,A1298C)  
MTR (A2756G)  
MTRR (A66G)  
TCN2 (776C/G)

SEQ

S-EDTA/TB

metodica

campione

### Tendenza all'aumento di peso e all'obesità\*

SLC6A4/5HTTPLR (Ins/Del),  
ADRA2B (Ins/Del cod.299),  
APOA2 (-265 C-T), APOA5  
(-1131T>C), FTO (T-A, C-A),  
NPY (L7P), PPARG (P12A),  
VEGF (c.-1507 C-G)  
SLC6A4/5HTTPLR (Ins/Del),  
ADIPOq (-11391 G/A),  
ADRB1 (G389R), ADRB2 (G16R),  
ADRB3 (W64R),  
FTO (C-T,T-C,T-G), GHSR (G477A),  
Leptin (-2548 G-A),  
MC4R (g.60183864T>C)

SEQ

S-EDTA/TB

## Sport

metodica

campione

### Performance sportiva\*

ACE (Ins/Del), ACTN3 (R577X),  
LTC (-13910 T-C, G/A -22018),  
CYP1A2 (\*1F\*1A), NOS3 (-786 T/C),  
VEGF (G-634C)

SEQ

S-EDTA/TB

metodica

campione

### Metabolismo osseo e osteoporosi\*

VDR (FokI, BsmI, TaqI),  
COL1A1 (introne 1 2046 G-T),  
CTR (Pro463Leu),  
ESR1 (PvuII, XbaI)

SEQ

S-EDTA/TB



# PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI

Analisi dei fattori genetici di rischio che presidpongono a patologie cardiovascolari

	metodica	campione
<b>Trombofilia ereditaria</b>		
ACE (ins/del sequenza Alu)	SEQ	S-EDTA
AGT (M235T)	SEQ	S-EDTA
Fattore II (G20210A)	qPCR	S-EDTA
Fattore V di Cambridge (R306T)	SEQ	S-EDTA
Fattore V di Leiden (G1691A/R506Q)	qPCR	S-EDTA
Fattore V (H1299R)	qPCR	S-EDTA
Fattore V (Y1702C)	qPCR	S-EDTA
Fattore XIII (V34L)	SEQ	S-EDTA
MTHFR (1298 A/C)	qPCR	S-EDTA
MTHFR (C677T)	qPCR	S-EDTA
PAI-1 (4G/5G)	SEQ	S-EDTA

	metodica	campione
<b>Pannello trombofilia 6 mutazioni</b>		
Fattore V (R506Q, H1299R, Y1702C), Fattore II (G20210A), MTHFR (A1298C, C677T)	qPCR	S-EDTA

	metodica	campione
<b>Performance trombofilia 15 mutazioni*</b>		
Fattore V (Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge), Fattore II, b Fibrinogeno, PAI-1, Fattore XIII, HPA, ACE, APOE, APOB, AGT, MTHFR (A1298C, C677T)	SEQ	S-EDTA

	metodica	campione
<b>Fattori di rischio cardiovascolare*</b>		
ACE (ins/del sequenza Alu), ADIPOq (-11391 G/A), ADRA2B (Ins/Del cod.299), ADRB1 (G389R), ADRB2 (G16R, Q27E), ADRB3 (W64R), AGT (M235T), AGTR1 (A1166C), APOB (R3500Q), APOE (Cys I 12Arg, Arg I 58Cys), APOA1 (-75 G>A), APOA2 (-265 C>T), APOC3 (C3 I 75G), CETP (G279A, G1533A), E-selectin (Ser I 28Arg), EDN1 (Lys I 8Asn), FABP2 (A54T), Fattore V (R506Q), FGB (C148T), FTO, GHSR (G477A), GJA4 (Pro3 I 9Ser), HMGCR (-91 I C-A), Leptin (-2548 G>A), LIPC (-414 C-T), LPA, LPL (C1595G), MC4R, MMP3 (I I 71 5A/6A), MTNR1B (g.92975544 C>G), NOS3 (-786 T-C, Glu298Asp), NOX (G242T), NPY (L7P), PON1 (Gln I 92Arg), PPARA (L162V), PPARG (G482S), PPARGC1A (G482S), PROCR (Ser2 I 9Gly), SREBF2 (Gly595Ala), TCF7L2, VEGF (-1507 C-G, -2578 C-A)	SEQ	S-EDTA

N.B.: L'Analisi del singolo Fattore di rischio viene effettuata su richiesta

# INFETTIVOLOGIA MOLECOLARE

Test molecolari per l'identificazione, l'analisi quantitativa e la genotipizzazione degli agenti infettivi

	metodica	campione
<b>Chlamydia trachomatis</b>	qPCR	LS/SP/TA/TC/TG/ TV/TU/UR-24/UR
<b>Citomegalovirus (CMV)*</b>	qPCR	S-EDTA/UR-24/ UR/TOF
<b>Epstein-Barr virus (EBV)*</b>	qPCR	S-EDTA/TOF
<b>Micobacterium tuberculosis*</b>	qPCR	ESP/UR-24/UR
<b>Mycoplasma hominis</b>	qPCR	TC/TA/TV/TU/ LS/UR-24/UR
<b>Mycoplasma genitalium</b>	qPCR	TC/TA/TV/TU/LS/ UR-24/UR
<b>Neisseria gonorrhoeae</b>	qPCR	LS/SP/TA/TC/TGL/ TOF/TU/TV/UR-24/UR
<b>Papilloma screening (HPV) + tipizzazione 28 genotipi</b>	qPCR	LS/TA/TBP/TC/TGL/TOF/ TU/TV/UR-24/UR
<b>Ureaplasma urealyticum / parvum</b>	qPCR	TC/TA/TV/ LS/UR-24/UR
<b>Herpes Simplex 1-2*</b>	qPCR	LS/SCL/TBP/TC/ TG/TGL/TV
<b>Trichomonas vaginalis</b>	qPCR	LS/TA/TC/ TV/UR-24/UR
<b>Pannello Clamidia/Neisseria</b> ( <i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> )	qPCR	LS/SP/TA/TC/TG/TGL/ TOF/TU/TV/UR-24/UR
<b>Pannello malattie sessualmente trasmissibili</b> ( <i>Chlamydia trachomatis</i> , <i>Neisseria gonorrhoeae</i> , <i>Mycoplasma genitalium</i> , <i>Mycoplasma hominis</i> , <i>Ureaplasma urealyticum</i> , <i>Ureaplasma parvum</i> , <i>Trichomonas vaginalis</i> )	qPCR	LS/SP/TA/TBP/TC/ TG/TGL/TOF/TU/ TV/UR-24/UR

# GENETICA PRENATALE

Tranquility è l'unico test non invasivo del DNA fetale con marchio CE (CE-IVD) per le trisomie 21, 18 e 13 che sia anche in grado di rilevare le aneuploidie e le microdelezioni dei cromosomi sessuali, ed il sesso del nascituro. Dalla 10a settimana di gestazione, l'analisi effettuata con Tranquility sui frammenti di DNA liberi circolanti nel sangue materno genera risultati di assoluta affidabilità.

Alta sensibilità > 99,9% Alta specificità > 99,9%

**FOLLOW-UP GRATUITO DEI RISULTATI PATOLOGICI** In caso di esito positivo per aneuploidia, anomalia cromosomica strutturale o presenza di mutazione genetica l'amniocentesi è gratuita presso i centri convenzionati con Genechron.

Al momento della richiesta verrà fornito il kit dedicato per il prelievo.

metodica

campione

## Tranquility52S\*

Screening delle aneuploidie relative ai Cromosomi 13, 18, 21  
+ determinazione del sesso

SEQ

Sangue periferico

## Tranquility\*

Screening delle aneuploidie relative ai Cromosomi 13, 18, 21  
+ analisi dei disordini legati ai cromosomi sessuali (Sindrome delle Tripla X, Sindrome di Jacobs, Sindrome di Klinefelter e Sindrome di Turner) e delle sindromi da microdelezione (S. di Angelman, S. Cri-du-chat, S. da delezione 1p36, S. di Di George, S. di Prader-Willi)  
+ determinazione del sesso

SEQ

Sangue periferico

## Tranquility eKaryo\*

Screening delle anomalie numeriche relative a tutti i cromosomi comprensivo dell'analisi dei disordini legati ai cromosomi sessuali (Sindrome delle Tripla X, Sindrome di Jacobs, Sindrome di Klinefelter e Sindrome di Turner)  
+ analisi delle sindromi da microdelezione (S. di Angelman, S. Cri-du-chat, S. da delezione 1p36, S. di Di George, S. di Prader-Willi)  
+ determinazione del sesso

SEQ

Sangue periferico

# Legenda

## Legenda dei campioni biologici:

<b>NOME ABBREVIATO</b>	<b>TIPO DI CAMPIONI BIOLOGICI</b>
BP	Biopsia
DNA	Dna
ESP	Espettorato
LS	Liquido Seminale
SCL	Scrape da Lesione
S-EDTA	Prelievo ematico in EDTA
SP	Secreto prostatico
TA	Tampone Anale
TB	Tampone Buccale
TBP	Tampone Balano-prepuziale
TC	Tampone Cervicale
TG	Tampone Congiuntivale
TGL	Tampone Glande
TOF	Tampone Oro-Faringeo
TU	Tampone Uretrale
TV	Tampone Vaginale
UR-24	Urine 24 ore
UR	Urine semplici

## Legenda Note Tecniche:

DNA: campione estratto di DNA

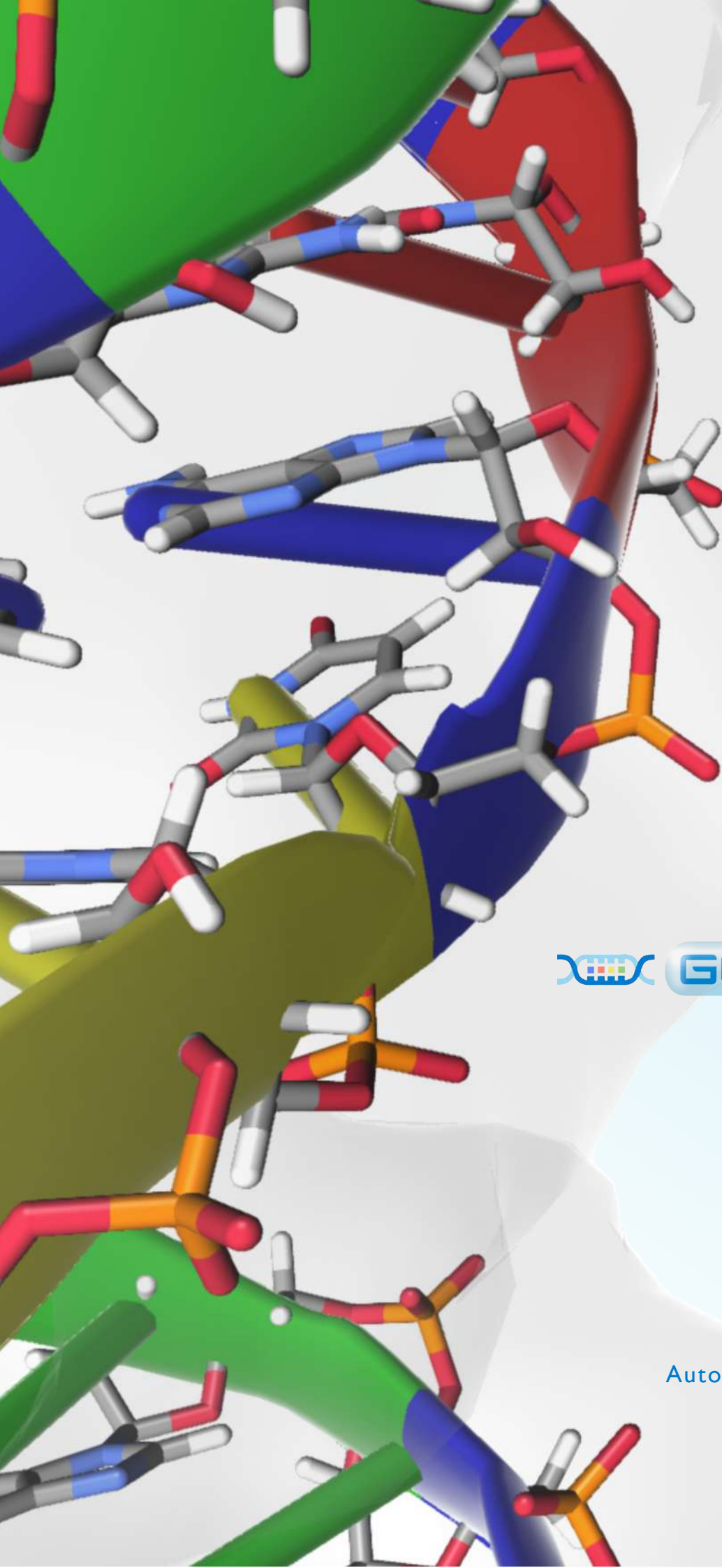
SEQ: Sequenziamento Sanger o Next Generation Sequencing

qPCR: PCR Real-time

MLPA: Multiplex ligation-dependent probe amplification

\* L'analisi può essere eseguita in service





Genechron S.r.l.

Via Giunio Antonio Resti 63  
00143 - Roma

06 5036729  
[info@genechron.com](mailto:info@genechron.com)  
[www.genechron.com](http://www.genechron.com)

P.Iva: IT 13929071002

Autorizzazione Regione Lazio con  
determinazione n.G00829  
del 26 gennaio 2018