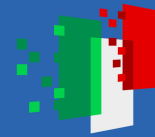




Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

Missione 4 Istruzione e Ricerca

ECOSISTEMA VITALITY

**INNOVATIVE THERAPEUTIC APPROACHES: NEW
CHEMICAL ENTITIES BIOLOGICS AND
DRUGS DELIVERY**

Next Generation EU - PNRR - Ecosistemi
dell'Innovazione - Missione 4 Istruzione e Ricerca -
Componente 2 Dalla ricerca all'impresa - Investimento
15 finanziato dall'Unione Europea

**Presentazione chiusura progetto 10
settembre 2025**

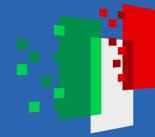




Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

Diatech Pharmacogenetics è leader in Italia nello sviluppo, produzione e commercializzazione di kit diagnostici per test farmacogenetici per la medicina personalizzata e predittiva.

“Bringing precision medicine
to everyone”

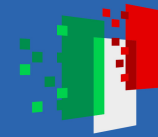




Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

OVERVIEW AZIENDALE E MILESTONES

BUSINESS MARKET

- ✓ Diatech è il leader di mercato in Europa nella medicina di precisione, specializzata nello sviluppo e nella commercializzazione di kit diagnostici (IVD) e software applicati alla biologia molecolare in ambito di salute umana
- ✓ Leader globale nella medicina di precisione con +500 clienti attivi in tutto il mondo
- ✓ Portafoglio complete di applicazioni conformi al regolamento IVDR
- ✓ Headquarter presso Jesi (An), Italy

MILESTONES



+500

SITI ATTIVI

Più di 40 nazioni



+500K

TESTS/ANNO

Di soluzioni di test molecolari forniti



IVD compliant

Uno dei più ampi portafogli IVD, con
focus principale sulla medicina di
precisione



25

**ANNI
ESPERIENZA**

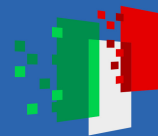
Con focus specifico sullo sviluppo di
dispositivi diagnostici in vitro (IVD)



Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

Ricerca e sviluppo e produzione – soluzioni diagnostiche innovative per la medicina oncologica personalizzata.

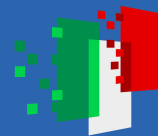
- + 15% di utile reinvestito in R&D ogni anno
- Un team di ricerca e sviluppo altamente specializzato, dedicato alla medicina personalizzata e aggiornato con le più recenti novità nell'oncologia molecolare
- Un processo di produzione completamente automatizzato, comprensivo della fase di liofilizzazione, con capacità produttive all'avanguardia per supportare il mercato globale



Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

PASSAPORTO FARMACOGENEITCO - software di analisi per il rilevamento con il metodo Next Generation Sequencing

DESCRIZIONE DEL PROGETTO

Realizzazione di un passaporto genetico per la farmacogenetica basato sulla Next Generation Sequencing

OBIETTIVO

Ridurre la barriera all'implementazione clinica dei test farmacogenetici

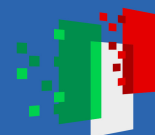
RISULTATI ATTESI

- Ottimizzazione protocollo sperimentale disponibile
- Realizzazione del software di analisi
- Generazione ed analisi dati sperimentali per training del software
- Validazione del software di analisi dei dati
- Rilascio del software



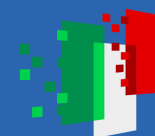
**VITALITY
UNIURB
DAY 2025**
Ecosistema
Innovazione

SPOKE 8



GANTT DI PROGETTO

			lug-24	ago-24	set-24	ott-24	nov-24	dic-24	gen-25	feb-25	mar-25	apr-25	mag-25	giu-25
Work package title	Lead partic.	Componente Digitale (Si/No)	M4	M5	M6	M7	M8	M9	M10	M11	M12	M13	M14	M15
Title 1 - ottimizzazione protocollo sperimentale disponibile														
Task 1.1 selezione reagenti		NO												
Task 1.2 verifica sperimentale dei materiali		NO												
Task 1.3 esecuzione protocollo sperimentale per definizione parametri software		SI												
Title 2 - realizzazione del software di analisi														
task 2.1 - Disegno del software di analisi dati		SI												
Title 3 - Generazione ed analisi dati sperimentali per training del software														
Task 3.1 - realizzazione del lotto pilota dei reagenti		NO												
Task 3.2 - esecuzione test sperimentali per sensibilità, specificità e robustezza per training del software		SI												
Title 4 - Validazione del software di analisi dei dati														
Task 4.1 - verifica dei risultati di campioni		SI												
Title 5 - rilascio del software														
Task 5.1 - predisposizione della documentazione tecnica informatica per registrazione del software per uso in vitro diagnostico		SI												

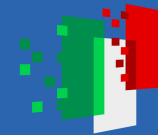


Myriapod® NGS PGx Sign panel

- **1018 polimorfismi** (SNVs, Indels) di interesse farmacogenetico in **20 geni** coinvolti nel metabolismo di farmaci
- **Copy Number Variation** (CNV) del gene **CYP2D6**
- Librerie Next Generation Sequencing (NGS) compatibili con le piattaforme Illumina “MiSeq®”, “MiSeq i100 Plus”, “iSeq™ 100”

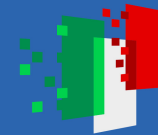
Il test ha lo scopo di supportare i clinici nell'identificazione di varianti di interesse farmacogenetico incluse nelle linee guida CPIC e DPWG , al fine di stabilire il dosaggio di un determinato medicinale per i pazienti che sono già idonei a riceverlo.

Geni analizzati			
ABCG2	CYP2D6	F5	RXR1
CACNA1S	CYP3A4	G6PD	SLCO1B1
CYP2B6	CYP3A5	IFNL3	TPMT
CYP2C19	CYP4F2	MT-RNR1	UGT1A1
CYP2C9	DPYD	NUDT15	VKORC1



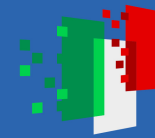
Myriapod® NGS PGx Sign panel

Myriapod® NGS PGx Sign panel	
Tipologia campione	Sangue
Input DNA	20-100ng
Numero di campioni per run con coverage >30X	Min. 6 Max. 24
Preparazione libreria	~6 h
Codice prodotto	NGX037



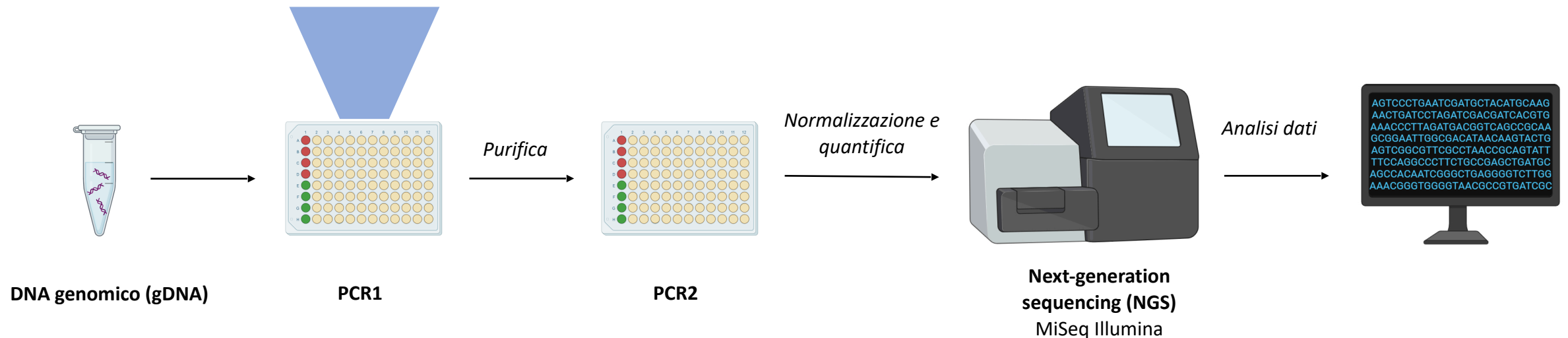
Myriapod® NGS PGx Sign panel

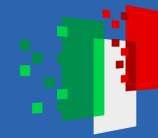
Myriapod® NGS PGx Sign panel	
Uniformità	≥70%
Off-target	≤15%
Accuratezza	99%
Precisione	100%
Sensitività	100%
Specificità	100%
Ripetibilità	100%



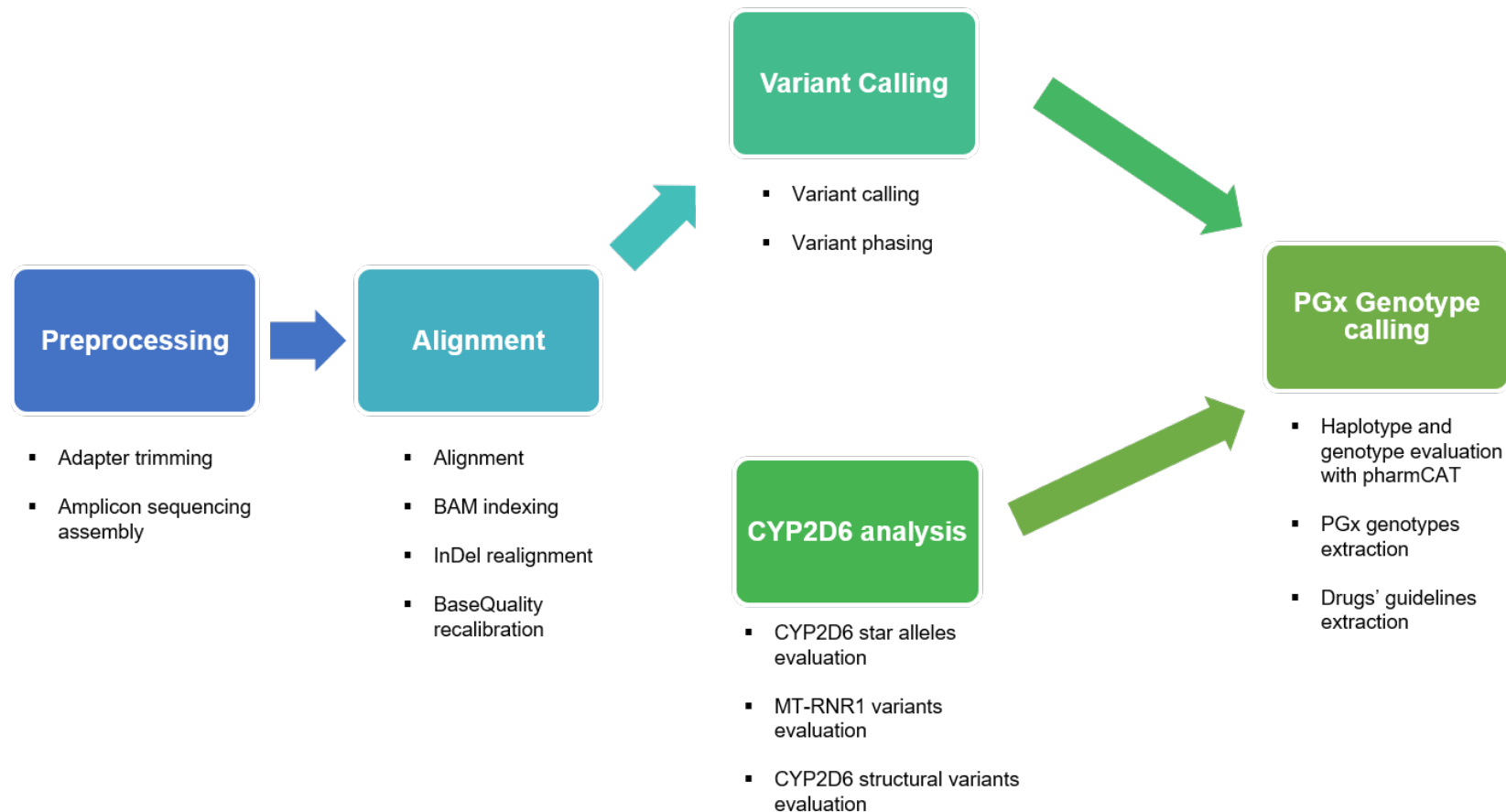
PROTOCOLLO SPERIMENTALE

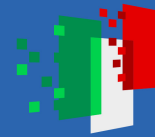
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
A	POS ctrl	DNA1	DNA3	DNA5	DNA7	DNA9	DNA11	DNA13	DNA15	DNA17	DNA19	DNA21
B	POS ctrl	DNA1	DNA3	DNA5	DNA7	DNA9	DNA11	DNA13	DNA15	DNA17	DNA19	DNA21
C	POS ctrl	DNA1	DNA3	DNA5	DNA7	DNA9	DNA11	DNA13	DNA15	DNA17	DNA19	DNA21
D	POS ctrl	DNA1	DNA3	DNA5	DNA7	DNA9	DNA11	DNA13	DNA15	DNA17	DNA19	DNA21
E	WATER	DNA2	DNA4	DNA6	DNA8	DNA10	DNA12	DNA14	DNA16	DNA18	DNA20	DNA22
F	WATER	DNA2	DNA4	DNA6	DNA8	DNA10	DNA12	DNA14	DNA16	DNA18	DNA20	DNA22
G	WATER	DNA2	DNA4	DNA6	DNA8	DNA10	DNA12	DNA14	DNA16	DNA18	DNA20	DNA22
H	WATER	DNA2	DNA4	DNA6	DNA8	DNA10	DNA12	DNA14	DNA16	DNA18	DNA20	DNA22





WORKFLOW DI ANALISI





SOFTWARE DI ANALISI

Configurazione piastra di sequenziamento

Menu Options Instrument

←

Plate Configuration Cultura finestra

diatech
pharmacogenetics

NGX037

Myriapod NGS PGxSign panel

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
A	Positivo	NA19116_50	HG02628_100	NA19451_50	HG01808_20	HG1269_100	HG02820_50	HG02678_100				
B	Positivo	NA19116_50	HG02628_100	NA19451_50	HG01808_20	HG1269_100	HG02820_50	HG02678_100				
C	Positivo	NA19116_50	HG02628_100	NA19451_50	HG01808_20	HG1269_100	HG02820_50	HG02678_100				
D	Positivo	NA19116_50	HG02628_100	NA19451_50	HG01808_20	HG1269_100	HG02820_50	HG02678_100				
E	Negativo	NA20515_50	HG02772_100	HG03920_20	NA18499_20	HG03168_100	HG02141_50	HG01680_50				
F	Negativo	NA20515_50	HG02772_100	HG03920_20	NA18499_20	HG03168_100	HG02141_50	HG01680_50				
G	Negativo	NA20515_50	HG02772_100	HG03920_20	NA18499_20	HG03168_100	HG02141_50	HG01680_50				
H	Negativo	NA20515_50	HG02772_100	HG03920_20	NA18499_20	HG03168_100	HG02141_50	HG01680_50				

Instruments

Export Sample Sheet

Export Sample Grid96

Export Plate Configuration

Reset

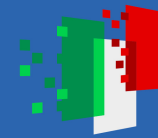
Import Plate Configuration

Scegli file

20250304_PlateConfiguration.csv

Load Data

In questa pagina è possibile specificare i campioni da sequenziare, e il loro posizionamento all'interno della piastra.

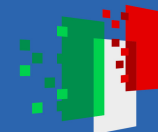


SOFTWARE DI ANALISI

Progresso analisi corsa



In questa pagina è possibile visualizzare lo stato della corsa in analisi.



SOFTWARE DI ANALISI

Dettagli della corsa

Menu

Opzioni

Strumenti

Elenco Campioni Analizzati

diatech

pharmacogenetics

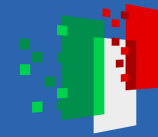
ID	Nome Campione	Tipologia	Applicazione	Nome Esperimento	Data Esperimento
36	Positivo_S1 Standard	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
38	NA19116_50_S3	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
39	NA20515_50_S4	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
40	HG02628_100_S5	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
41	HG02772_100_S6	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
42	NA19451_50_S7	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
43	HG03920_20_S8	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
44	HG01808_20_S9	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04
45	NA18499_20_S10	Germinale	NGX037	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	2025-03-04

Elenco Metriche della Corsa

NGX037

ID	Nome Campione	Media Cov	20% Media Cov	% Uniformita'	Reads Grezze	Reads Valide	% Reads Allineate	% Basi Allineate	% Reads On Target	% Reads Off Target
36	Positivo_S1	953	191	91.90	469638	421630	100.00	99.00	98.24	1.76
38	NA19116_50_S3	3074	615	92.90	1438082	1327276	100.00	99.00	97.85	2.15
39	NA20515_50_S4	3880	776	93.00	1767700	1670040	100.00	99.00	97.80	2.20
40	HG02628_100_S5	1213	243	87.40	593890	549818	100.00	99.00	98.57	1.43
41	HG02772_100_S6	1177	235	90.00	564090	535466	100.00	99.00	98.44	1.56
42	NA19451_50_S7	1012	202	91.70	486762	440634	100.00	99.00	98.17	1.83

In questa pagina vengono elencati, per la corsa analizzata, i campioni sequenziati, insieme alle loro metriche.



SOFTWARE DI ANALISI

Dettagli del campione

Menu

Opzioni

Strumenti

Risultati del Campione

diatech

pharmacogenetics

Azioni	ID	Nome Campione	Applicazione	Tipologia	Nome Esperimento	Conformita'
	48	HG02820_50_S13	NGX037	Germinale	20250303_NGX037_exp40_coriell_PL1	Conforme

Metriche

Varianti PGx

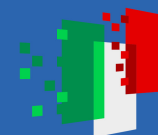
CNV CYP2D6

Report PGx

Media Cov	20% Media Cov	% Uniformita'	Reads Grezze	Reads Valide	% Reads Allineate	% Basi Allineate	% Reads On Target	% Reads Off Target
962	192	88.20	463420	421440	100.00	99.00	98.41	1.59

Parametri di Valutazione	Warning
% Varianti PGx Sotto Soglia	Conforme
% On Target	Conforme
% Uniformita'	Conforme

Per ciascun campione è possibile visualizzare e scaricare i risultati dell'analisi. In particolare, vengono visualizzate le metriche, la conformità, i genotipi delle varianti PGx, il numero di copie del gene *CYP2D6* e il report PGx generato da PharmCAT.



SOFTWARE DI ANALISI

Varianti PGx

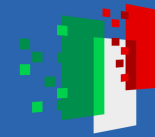
Varianti PGx

Metriche	Varianti PGx	CNV CYP2D6	Report PGx
----------	--------------	------------	------------

☐	Azioni	Gene ☐	rs ID ☐	cDNA ☐	Cambio Aminoacidico ☐	Chiamata ☐	Reference ☐	Genotipo ☐	Warning ☐	1KG ☐	gnomAD ☐
☐	  	CYP2C19	rs4986893	c.636G>A	p.Trp212*	G G	G	WT		1.31	0.29
☐	  	CYP2C19	rs6413438	c.680C>T	p.Pro227Leu	C C	C	WT		0.05	0.02
☐	  	CYP2C19	rs4244285	c.681G>A	p.Pro227Pro	G G	G	WT		21.55	16.79
☐	  	CYP2C19	rs375781227	c.766G>A	p.Asp256Asn	G G	G	WT			
☐	  	CYP2C19	rs72558186	c.819+2T>A		T T	T	WT			
☐	  	CYP2C19	rs138142612	c.986G>A	p.Arg329His	G G	G	WT			
☐	  	CYP2C19	rs3758581	c.991A>G	p.Ile331Val	G G	A	MUT		95.42	93.87
☐	  	CYP2C19	rs118203757	c.1004G>A	p.Arg335Gln	G G	G	WT			0.01
☐	  	CYP2C19	rs113934938	c.1120G>A	p.Val374Ile	G G	G	WT			
☐	  	CYP2C19	rs17879685	c.1228C>T	p.Arg410Cys	C T	C	HET		0.59	0.09
☐	  	CYP2C19	rs56337013	c.1297C>T	p.Arg433Trp	C C	C	WT			
☐	  	CYP2C19	rs192154563	c.1324C>T	p.Arg442Cys	C C	C	WT			
☐	  	CYP2C19	rs118203759	c.1344C>G	p.Phe448Leu	C C	C	WT			

Crea report PGx

Tabella dei polimorfismi PGx analizzati. Per ciascuno di questi è specificato il genotipo (WT,HET,MUT), insieme ad altre informazioni generali.



SOFTWARE DI ANALISI

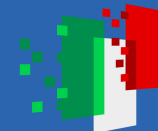
Varianti PGx (dettagli)

Dettagli Variante

×

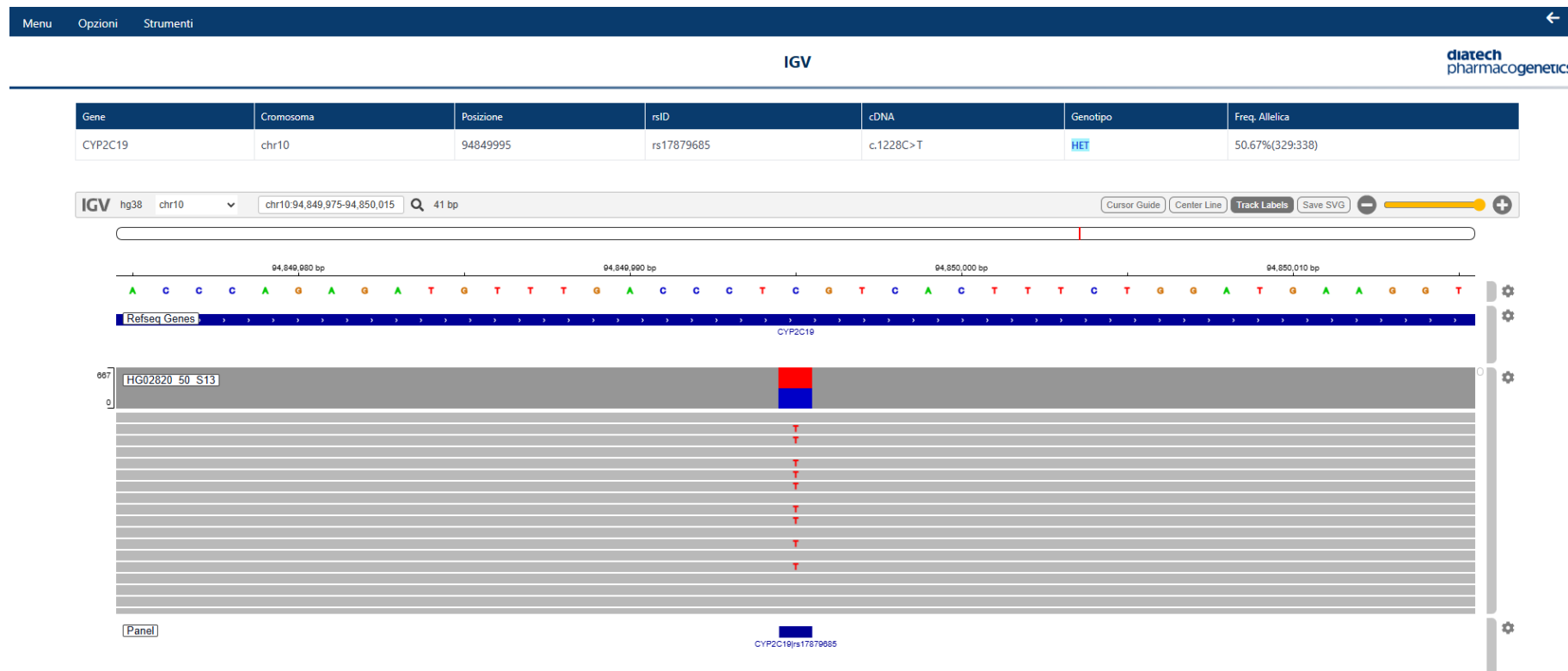
Gene:	CYP2C19
Cromosoma:	chr10
Posizione:	94849995
Trascritto:	NM_000769.4
Ref:	C
Alt:	T
cDNA:	c.1228C>T
Cambio Aminoacidico:	p.Arg410Cys
rs ID:	rs17879685
%(Ref:Alt):	50.67%(329:338)
Genotipo:	HET

Per ciascun polimorfismo è possibile visualizzare dettagli aggiuntivi, che includono posizione cromosomica, rsID, frequenza allelica.

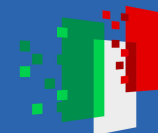


SOFTWARE DI ANALISI

Varianti PGx (visualizzazione)

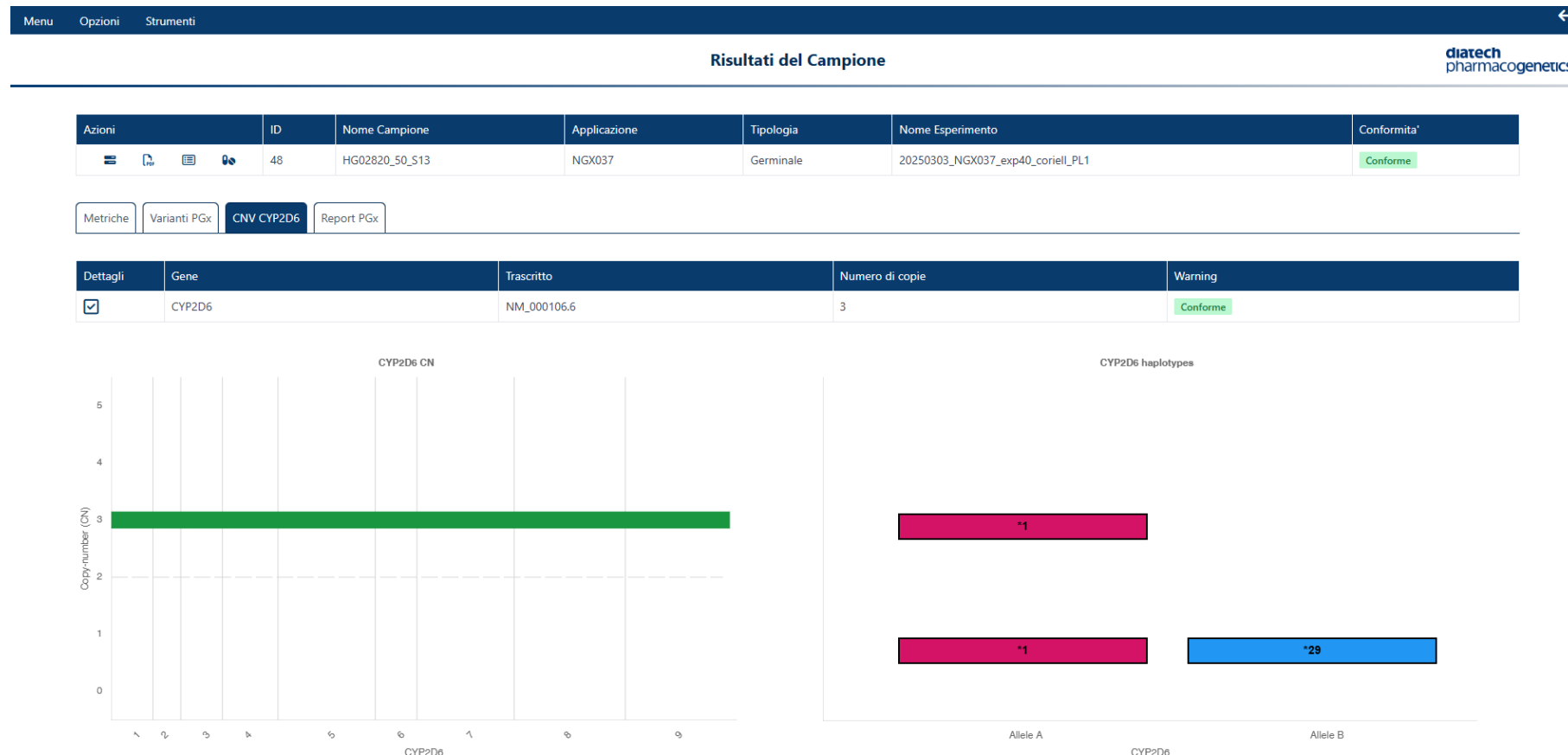


Ciascun polimorfismo è visualizzabile tramite l'apposito programma IGV, integrato all'interno dell'applicazione.

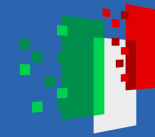


SOFTWARE DI ANALISI

Varianti strutturali *CYP2D6*



Visualizzazione del numero di copie del gene *CYP2D6* e degli aplotipi identificati.



SOFTWARE DI ANALISI

Report PGx

PharmCAT Report

HG02820_50_S13

Date created August 28, 2025
PharmCAT Version 3.0.1
Data Version 2025-05-14-21-40

Sections

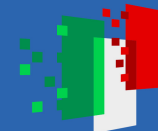
- [I. Genotype Summary](#)
- [II. Prescribing Recommendations](#)
- [III. Allele Matching Details](#)
- [IV. Disclaimers](#)

Disclaimer: PharmCAT is only able to generate recommendations based on the information provided to the software. The gene and variant information for all reported sections are interpreted directly from user-supplied data. The user recognizes they are using PharmCAT at their own risk. For a full list of disclaimers and limitations see [Section IV](#).

Section I: Genotype Summary

Drugs	Gene	Genotypes Genotype	Allele Functionality	Phenotype
allopurinol rosuvastatin	ABCG2	rs2231142 reference (G)/rs2231142 reference (G)	Two Normal function alleles	Normal Function
desflurane enflurane halothane isoflurane methoxyflurane sevoflurane succinylcholine	CACNA1S †	Reference/Reference	Two Normal function alleles	Uncertain Susceptibility
amitriptyline citalopram clomipramine clopidogrel dextansoprazole	CYP2C19	*13/*35	One No function allele and one Normal function allele	Intermediate Metabolizer

Report PGx generato da PharmCAT, visualizzabile all'interno dell'applicazione o scaricabile in formato HTML.



VALIDAZIONE DEL SOFTWARE DI ANALISI



OBIETTIVO: valutare le prestazioni del software di analisi nel valutare correttamente i polimorfismi PGx e le variazioni strutturali di *CYP2D6*

Valutazione delle performance effettuata utilizzando:

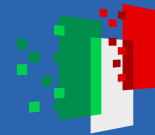
- 3 campioni di riferimento golden standard (NA12878, NA24149, NA24143), per il quale si conosce il genotipo di ciascuna delle posizioni analizzate dal kit.
- 152 campioni commerciali Coriell, aventi polimorfismi e variazioni strutturali di *CYP2D6* individuabili dal kit.
- 68 campioni clinici da sangue intero in EDTA.
- 290 campioni simulati *in silico*, al fine di inserire in maniera puntuale specifici polimorfismi PGx da voler valutare.



Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

VALIDAZIONE DEL SOFTWARE DI ANALISI

Risultati

75000+

Polimorfismi a genotipo noto analizzati

200+

Varianti strutturali del gene *CYP2D6*
analizzate

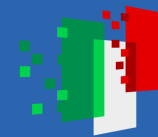
- ✓ Accuratezza nella classificazione dei polimorfismi: >99%
- ✓ Accuratezza nella classificazione delle varianti strutturali di *CYP2D6*: >99%
- ✓ Risultati riproducibili e ripetibili
- ✓ Testato in presenza di interferenti endogeni ed esogeni



Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



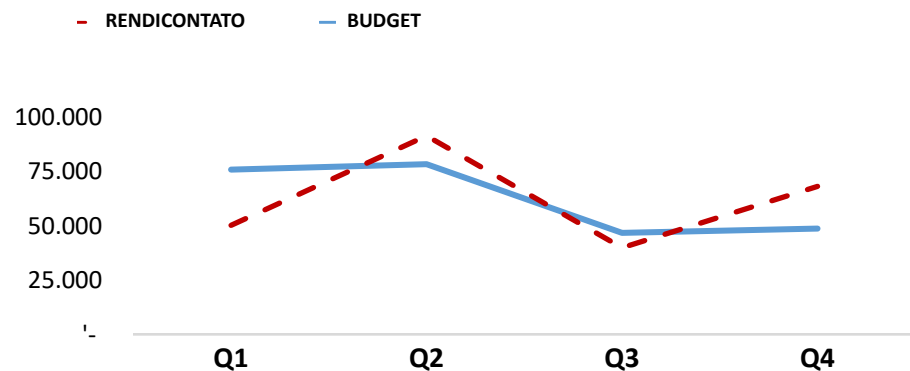
Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

CRONOPROGRAMMA SPESE RENDICONTATE



Totale spesa rendicontata identica al Bdg iniziale

Intensità di aiuto erogata leggermente inferiore rispetto a quella prevista inizialmente, per diversa composizione delle spese rispetto al cronoprogramma iniziale

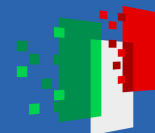




Finanziato
dall'Unione europea
NextGenerationEU



Ministero
dell'Università
e della Ricerca



Italiadomani
PIANO NAZIONALE
DI RIPRESA E RESILIENZA

diatech
pharmacogenetics

Grazie per l'attenzione

Diatech Pharmacogenetics srl
oliva.alberti@diatechpgx.com