

neoBona™

Die neue Generation
der nicht-invasiven
Pränataltests (NIPT)



SYNLAB 

Die neue Generation der nicht-invasiven Pränataltests

Spitzentechnologie

Durch die Technologie der bidirektionalen Sequenzierung kann nicht nur die zellfreie fötale DNA (cfDNA) quantifiziert, sondern auch deren Fragmentgrösse gemessen werden. Die cfDNA des Fötus ist kürzer als jene der Mutter, wodurch die Sensitivität und die Spezifität des Tests signifikant steigt, auch bei Risikoschwangerschaften mit niedriger fötaler Fraktion.

Fötale Fraktion

Die innovative Technologie der bidirektionalen Sequenzierung ermöglicht die gründliche und präzise Berechnung der fötalen Fraktion.

Rasch und preiswert

Die Ergebnisse sind in der Regel innerhalb einer Woche verfügbar. Der hohe Automatisierungsgrad ermöglicht den geringeren Preis des Tests.

Eine Kombination aus Fachwissen und Technologie

neoBona™ wurde entwickelt, indem innovative Spitzentechnologie – jene von Illumina, einem der Weltmarktführer im Bereich der DNA-Sequenzierung – mit dem Fachwissen von SYNLAB – einem europäischen Spitzenunternehmen für diagnostische Dienstleistungen – kombiniert wurde.

Expertenberatung

SYNLAB bietet den Ärzten eine umfassende Beratung und Unterstützung durch das Genetiker-Team.

Der NIPT-Test neoBona™ ist bei den europäischen SYNLAB-Laboratorien verfügbar und wird ausschliesslich dort durchgeführt.

| | Sensitivität (95 % CI) ¹ | Spezitivität (95 % CI) ¹ |
|-------------|-------------------------------------|-------------------------------------|
| Trisomie 21 | 100 % (94,3 – 100 %) | 99,96 % (99,9 – 100 %) |
| Trisomie 18 | 97,1 % (84,7 – 99,9 %) | 100 % (99,9 – 100 %) |
| Trisomie 13 | 100 % (75,3 – 100 %) | 99,98 % (99,9 – 100 %) |

Gesamtergebnisse bei der Erkennung von T21, T18 und T13¹

- Detektionsrate 99,1 % (95 % KI 95–99,9 %)
- Rate der falsch positiven Ergebnisse unter 1/1'500 Tests
- Tests ohne Ergebnis: 1,5 %

Einfach- und Zwillings-
schwangerschaft 

neoBona™

Trisomien 21, 18 und 13
+ X,Y-Aneuploidie (optional)²
Bidirektionale Sequenzierung
Fötale Fraktion

Bei Ergebnissen, die auf eine Aneuploidie hinweisen, muss die Ärztin oder der Arzt die Patientin an eine Spezialistin oder einen Spezialisten überweisen. Vor sämtlichen medizinischen Eingriffen müssen anormale Ergebnisse eines Tests der freien fötalen DNA, die auf eine Aneuploidie hindeuten, stets durch eine andere Diagnosemethode bestätigt werden.

¹ Cirigliano V, Ordoñez E, Rueda L, Syngelaki A, Nicolaidis KH. Performance of the neoBona test: a new paired-end massively parallel shotgun sequencing approach for cell-free DNA-based aneuploidy screening. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017 Apr;49(4):460-464

² Bei einer Zwillingschwangerschaft wird nur das Vorliegen oder Fehlen des Y-Chromosoms detektiert.

Innovative Technologie

Chromosenzählung (Trisomy Score, TSCORE)

neoBona™ verwendet einen neu entwickelten Computeralgorithmus mit der Bezeichnung TSCORE (für Trisomy Score). Dieser Algorithmus berücksichtigt mehrere Parameter und liefert ein zuverlässiges Ergebnis, selbst bei niedriger fötaler Fraktion. Auch bei Risikoschwangerschaften sind dadurch zuverlässige Ergebnisse gewährleistet.

TSCORE

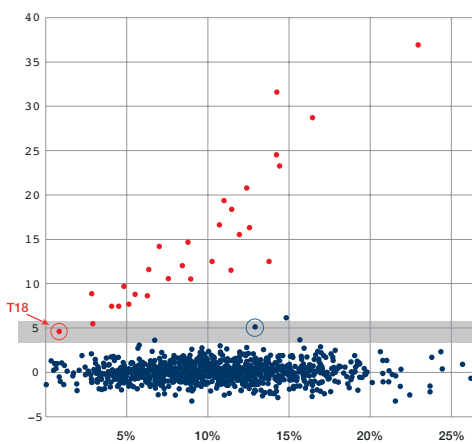
Chromosenzählung
Fötale Fraktion
Verteilung der Fragmentgrößen
Sequenzierungstiefe



- ✓ Genauere Bestimmung der Chromosomenzahl des Fötus
- ✓ Bestimmung der fötalen Fraktion
- ✓ Bessere Unterscheidung zwischen Normal- und Trisomiefällen
- ✓ Kein Grenzwert (Cut-off) für die fötale Fraktion

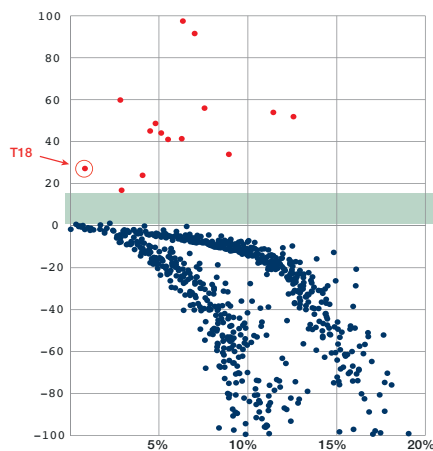
Leistungsbewertungsdaten

Konventionell



Sequenzierung durch einfaches Ablesen
● Zone ohne Trennung zwischen Trisomie- und Nicht-Trisomie-Fällen (Grauzone)

Bidirektional mit TSCORE

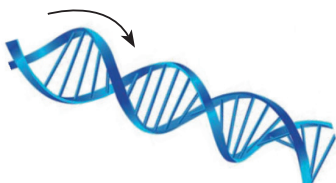


Bidirektionale Sequenzierungstechnologie
● TScore ermöglicht eine bessere Trennung zwischen Trisomie- und Nicht-Trisomie-Fällen

Modernste Sequenzierungstechnologie

Mithilfe der bidirektionalen Sequenzierung kann die freie fötale DNA gründlicher und präziser analysiert werden als mithilfe der konventionellen Methode des einfachen Ablesens.

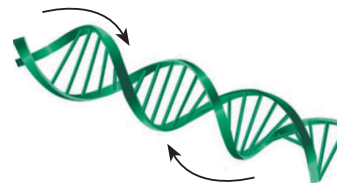
1. Generation



Konventionelle Methode des einfachen Ablesens



neoBona™



Neue bidirektionale Technologie («paired-end»)

- ✓ Sicherer Test zur Bestimmung der häufigsten Trisomien: T21, T18 und T13
- ✓ Indiziert ab 10W + 0T Schwangerschaftswochen
- ✓ Geeignet für Zwillingschwangerschaften
- ✓ Kann bei medizinisch assistierter Reproduktion durchgeführt werden (etwa bei IVF mittels Eizell- oder Spermien-spende)
- ✓ Detektionsrate über 99 % für T21, T18 und T13
- ✓ Zuverlässig bei extrem niedrigen cfDNA-Konzentrationen
- ✓ Ergebnisse in der Regel innerhalb einer Woche verfügbar
- ✓ Spezielle Beratung des Arztes durch unser Genetiker-Team



Literatur:

- Bianchi DW et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med 2014;370:799-808.
- Cirigliano V et al. Performance evaluation and clinical implementation of the NeoBona test, a new paired-end MPSS approach for cfDNA based prenatal screening of common chromosome aneuploidies. Prenatal Diagnosis 2016, 36, 23 – 84.
- Cirigliano V et al. First clinical application of paired-end MPSS for cfDNA based prenatal screening of aneuploidies P01.060D ESHG 2016.
- Cirigliano V, Ordoñez E, Rueda L, Syngelaki A, Nicolaides KH. Performance of the neoBona test: a new paired-end massively parallel shotgun sequencing approach for cell-free DNA-based aneuploidy screening. Ultrasound Obstet Gynecol. 2017 Apr;49(4):460 – 464
- Futch T et al. Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. Prenat Diagn. 2013;33:569 – 574.
- Sehnert AJ et al. Optimal detection of fetal chromosomal abnormalities by massively parallel DNA sequencing of cell-free fetal DNA from maternal blood. Clin Chem. 2011;57:1042 – 1049.
- SYNLAB clinical performance data.