

neoBona™

La nouvelle génération
de dépistage prénatal
non-invasif (DPNI)



SYNLAB 

La nouvelle génération de dépistage prénatal non-invasif (DPNI)

Technologie de pointe

La technologie de séquençage bidirectionnel permet non seulement de quantifier mais aussi de mesurer la taille des fragments d'ADN fœtal libre (cfDNA). Le cfDNA fœtal étant plus court que celui de la mère, l'analyse des plus petits fragments augmente de manière importante la sensibilité et la spécificité du test, y compris dans les grossesses à risque caractérisées par une fraction fœtale réduite.

Fraction foetale

La technologie innovante de séquençage bidirectionnel permet d'estimer avec précision la fraction fœtale.

Rapide et abordable

Les résultats sont disponibles en moyenne en 1 semaine. Le niveau élevé d'automatisation permet de réduire le coût du test.

Une alliance entre l'expertise et la technologie

neoBona™ a été développé en intégrant une technologie de pointe innovante- celle d'Illumina, un des leaders mondiaux de séquençage de l'ADN – et l'expertise de SYNLAB, un leader européen du diagnostic médical.

Conseils experts

SYNLAB propose aux médecins un service complet de conseil et de soutien, par notre équipe de généticiens.

Le test DPNI neoBona™ est disponible et réalisé exclusivement dans les laboratoires européens de SYNLAB.

	Sensibilité (95 % CI) ¹	Spécificité (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 %)

Performance pour la détection des T21, T18 et T13¹

- Taux de détection s'élevant à 99,1 % (95 % CI 95-99,9 %)
- Taux de faux positifs inférieurs à 1/1 500 tests
- Tests sans résultat : 1,5 %

Grossesse unique
ou gémellaire



neoBona™

Trisomies 21, 18 and 13
+ Aneuploïdie X,Y (facultative)²
Séquençage bidirectionnel
Fraction foetale

En cas de résultats compatibles avec une aneuploïdie, la patiente doit être adressée à une consultation spécialisée. Des résultats correspondant à une aneuploïdie doivent toujours être confirmés par une autre méthode DPNI diagnostique avant toute intervention médicale.

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 Lors d'une grossesse gémellaire, seule la présence ou absence de chromosome Y sera détectée.

Technologie innovatrice

Comptage chromosomique (Trisomy Score, TSCORE)

neoBona™ utilise un nouvel algorithme informatique appelé TSCORE (pour Trisomy Score). Cet algorithme inclut plusieurs paramètres pour fournir un résultat fiable, même avec une fraction fœtale basse. Il permet d'obtenir des résultats fiables même dans les grossesses à risque.

TSCORE

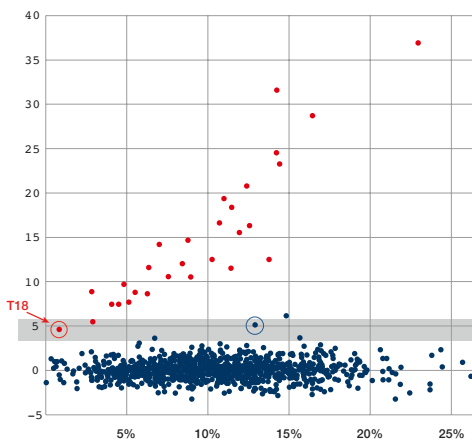
Comptage chromosomique
Fraction fœtale
Répartition de la taille des fragments
Profondeur du séquençage



- ✓ Comptage plus exact de l'ADN foetal
- ✓ Détermination de la fraction foetale
- ✓ Meilleure distinction entre les cas normaux et trisomiques
- ✓ Pas de valeur seuil (cut-off) pour la fraction foetale

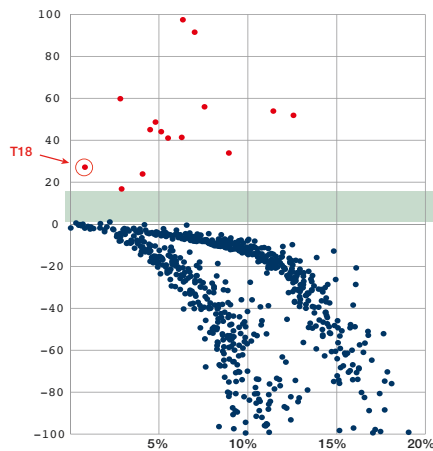
Données d'évaluation des performances

Conventionnel



Technologie de séquençage à lecture unique
● Région sans séparation entre les cas trisomiques et non trisomiques (zone grise)

Bidirectionnel avec TSCORE

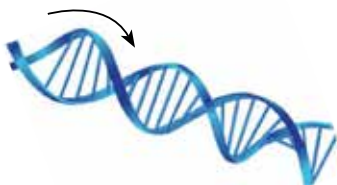


Technologie de séquençage bidirectionnel
● TSCORE permet une séparation plus efficace entre les cas trisomiques et non trisomiques

Technologie de séquençage de pointe

La technologie de séquençage bidirectionnel rend possible une analyse plus approfondie et plus précise de l'ADN fœtal libre, que celle permise par la technologie conventionnelle à lecture unique.

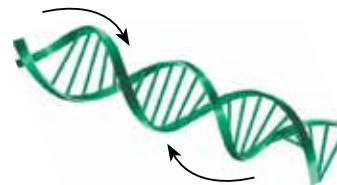
1ère génération



Technologie conventionnelle à lecture unique



neoBona™



Nouvelle technologie bidirectionnelle ("paired-end")

- ✓ Utilisé pour le dépistage des trisomies les plus communes: T21, T18 et T13
- ✓ Indiqué à partir de 10 semaines de grossesse (10 semaines + 0 jours)
- ✓ Adapté aux grossesses gémellaires
- ✓ Peut être réalisé en cas de procréation médicalement assistée, dont la FIV par don d'ovocytes ou de sperme
- ✓ Taux de détection supérieur à 99% pour T21, T18 et T13
- ✓ Fiable à des taux extrêmement bas de cfDNA
- ✓ Résultats disponibles en moyenne en 1 semaine
- ✓ Conseil spécialisé au médecin par notre équipe de généticiens



Bibliographie:

- 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.