

neoBona™

La nuova generazione di
Test Prenatale Non Invasivo
(TPNI)



SYNLAB 

La nuova generazione di Test di Screening Prenatale Non Invasivo

Tecnologia di ultima generazione

La nuova tecnologia di sequenziamento bidirezionale del genoma consente di misurare la grandezza delle molecole di DNA libero fetale (cfDNA). Dato che il DNA fetale è mediamente più corto del DNA materno, il conteggio dei cromosomi sui frammenti più piccoli di DNA libero consente un'analisi più sensibile e specifica, anche nelle gravidanze a rischio con basse percentuali di frazione fetali.

Frazione fetale

La nuova tecnologia di sequenziamento bidirezionale del genoma consente una misurazione più accurata della frazione fetale.

Veloce e affidabile

I risultati del test sono disponibili in circa 1 settimana. L'alto tasso di automazione del test riduce i costi dell'analisi.

L'unione di competenza e tecnologia

L'unione è dettata dalla sinergia di SYNLAB, uno dei leader europei nella diagnostica prenatale e d'Illumina leader mondiale nel sequenziamento del DNA di nuova generazione.

Consulenza specialistica

Il servizio SYNLAB offre una consulenza specialistica per il medico da parte di un genetista.

I test TPNI neoBona™ sono eseguiti esclusivamente nei laboratori europei di SYNLAB.

	Sensibilità (95 % CI) ¹	Specificità (95 % CI) ¹
Trisomia 21	100 % (94,3 – 100 %)	99,96 % (99,9 – 100 %)
Trisomia 18	97,1 % (84,7 – 99,9 %)	100 % (99,9 – 100 %)
Trisomia 13	100 % (75,3 – 100 %)	99,98 % (99,9 – 100 %)

Performance per T21, T18 e T13¹

- Detection rate 99.1 % (95 % CI 95-99.9 %)
- Tasso di falsi positivi < 1/1.500 test
- Tasso di ripetizione del prelievo 1,5 %

Gravidanze singole e gemellari



neoBona™

Trisomie 21, 18 e 13
+ Aneuploidie Cromosomi X e Y (opzionale)²
Tecnologia di sequenziamento bidirezionale
Indicazione della frazione fetale

Qualora il test evidenziasse risultati compatibili con aneuploidie, il paziente deve essere indirizzato verso una consulenza specializzata. Anomalie di risultati dei test di screening su DNA fetale devono essere sempre confermati da approfondimenti diagnostici, prima di qualsiasi ulteriore intervento medico.

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 Solo in gravidanze singole; in quelle gemellari sarà rilevata solamente la presenza o assenza del cromosoma Y.

Una Tecnologia all'Avanguardia

Conteggio dei Cromosomi (Trisomy Score, TSCORE)

neoBona™ utilizza un nuovo algoritmo di calcolo (TSCORE) che integra diversi parametri per fornire risultati affidabili anche con basse percentuali di frazione fetale. Questo permette di ottenere risultati in quasi tutti i casi anche per le gravidanze a rischio.

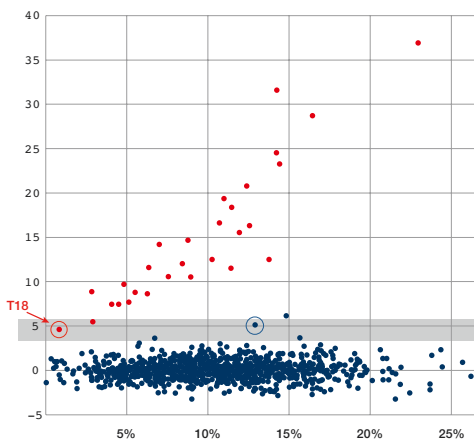
TSCORE

Conteggio dei cromosomi
Frazione fetale
Distribuzione della lunghezza dei frammenti di DNA
Profondità di sequenziamento

- ✓ Elevata accuratezza nell'analisi del DNA
- ✓ Calcolo della frazione fetale
- ✓ Specifica distinzione tra casi trisomici ed euploidi
- ✓ Non è necessario definire un cut-off per la frazione fetale

Dati sulle performance del test

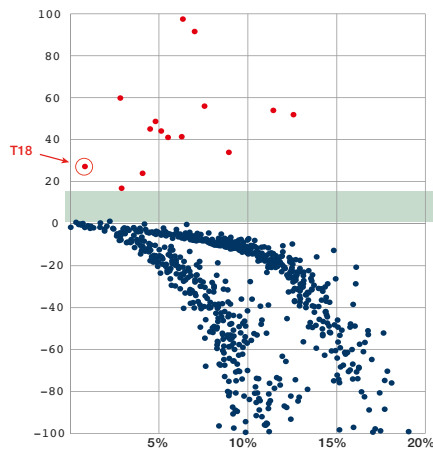
Convenzionale



Tecnologia "Single read"

- Esistono regioni con possibile sovrapposizione tra casi trisomici e non trisomici (zona grigia).

Bidirezionale e TSCORE



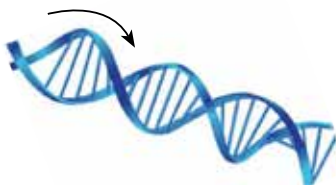
Tecnologia bidirezionale

- TSCORE permette una distinzione più efficace tra i casi trisomici e non trisomici.

Tecnologia di sequenziamento all'Avanguardia

La tecnologia bidirezionale consente un'analisi più approfondita e completa del DNA libero fetale rispetto alle tecniche tradizionali "Single read", generando un maggior numero di sequenze utili e migliorando le performance.

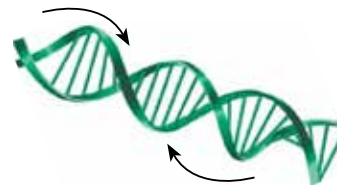
1^a generazione



Tecnologia convenzionale "Single read"



neoBona™



Ultima tecnologia bidirezionale

- ✓ Identifica le trisomie più comuni: T21, T18 e T13.
- ✓ Praticabile a partire da 10 settimane + 0 giorni di gravidanza
- ✓ Disponibile anche per gravidanze gemellari
- ✓ Disponibile anche per gravidanze ottenute con tecniche di fecondazione assistita, inclusa ovodonazione o donazione di sperma
- ✓ Detection rate superiore al 99 % per T21, T18 e T13.
- ✓ Affidabile anche con bassi livelli di DNA fetale
- ✓ Risultati disponibili in circa 1 settimana
- ✓ Supporto specialistico dedicato ai medici offerto dai nostri consulenti specialistici



Bibliografia:

- 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.