

neoBona[®]

Uuden sukupolven kajoamaton
raskaudenaikainen testaus



SYNLAB  **LABCO**



neoBona, uuden sukupolven kajoamaton raskaudenaikainen testaus

Uusimman sukupolven teknologia:

DNA:n juosteiden sekvensointi samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä) tehostaa soluvapaan DNA:n analysointia merkittävästi verrattessa aiempaan, vain DNA-fragmentin toisesta päästä etenevään sekvensointiin (single-read menetelmä).

Asiantuntijuuden ja teknologian liitto:

NIPT-testi syntynyt yhteistyössä SYNLABin, merkittävän Euroopan prenataali diagnostiikan asiantuntijan, ja ILLUMINAN, seuraavan sukupolven DNA-sekvensointitekniikan maailmanlaajuisen kärkinimen kanssa.

Nopea ja kustannustehokas:

Vastaus valmiina tyypillisesti 5-7 työpäivässä. Korkea automaatioaste takaa testin kohtuuhinnan.

Sikiöperäisen solunulkoisen DNA:n osuus:

Sikiöperäisen DNA:n osuus pystytään määrittämään tarkasti innovatiivisen paired-end sekvensointitekniikan avulla. Tämän teknologian avulla pystytään raportoimaan tulos suurimmassa osassa tapauksia yhden näytteen perusteella (uusintänäytteenottotarve <1%).

Analysoiva laboratorio Euroopassa:

neoBona ja neoBona Advanced -testit analysoidaan yksinoikeudelle SYNLAB Groupiin kuuluvassa LABCON laboratoriossa Espanjassa.



Sensitiivisyys: >99,9%



Spesifisyys: >99,9%



Sensitiivisyys: >97%



Spesifisyys: >99,9%



Sensitiivisyys: >99,9%



Spesifisyys: >99,9%

Valittavana eri tutkimusvaihtoehtoja potilillesi:

Yksöis- ja kaksosraskaudet

neoBona

Trisomiat 21, 18 ja 13 + sikiön sukupuoli (haluttaessa)
Paired-end NGS teknologia
Sikiön solunulkoisen DNA:n osuus

Yksöisraskaudet

**neoBona
Advanced**

Trisomiat 21, 18 ja 13 + Aneuploidia X,Y + sikiön sukupuoli
Paired-end NGS teknologia
Sikiön solunulkoisen DNA:n osuus

Kirjallisuutta:

- 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.
- Bianchi DW et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. Obstet Gynecol. 2012;119:890-901.
- 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.
- Srinivasan A et al. Noninvasive detection of fetal subchromosome abnormalities via deep sequencing of maternal plasma. Am J Human Genet 2013;92:1-10.
- Rava RP et al. Circulating fetal cell-free DNA fractions differ in autosomal aneuploidies and monosomy X. Clin Chem. 2014;60:243-250.
- Bianchi DW et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med 2014;370:799-808.
- Bianchi D et al., Fetal Sex Chromosome Testing by Maternal Plasma DNA Sequencing: Clinical Laboratory Experience and Biology. Obstet Gynecol. 2015;125(2):375-382.
- Dr. Cirigliano. neoBona validation study presented at FMF Advances Course. Fetal Medicine Foundation. London 2015.

Edistyksellinen teknologia

TRISOMIATULOS (TSCORE)

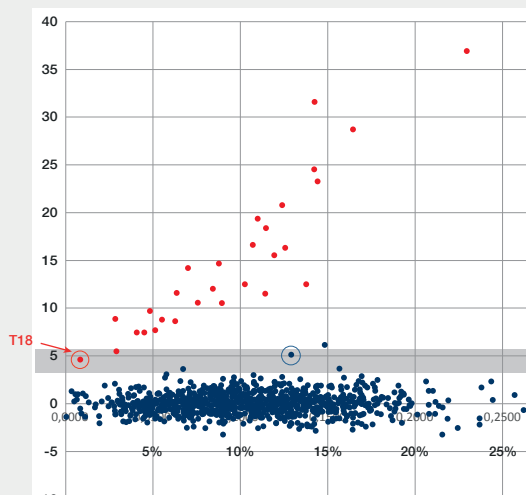
neoBona-testin tulos lasketaan käyttäen algoritmia (Tscore) joka ottaa huomioon useita parametreja. Tämän avulla on mahdollista saada luotettava tulos myös näytteistä, joiden sikiöperäisen solunulkoisen DNA:n osuus on matala.

TSCORE

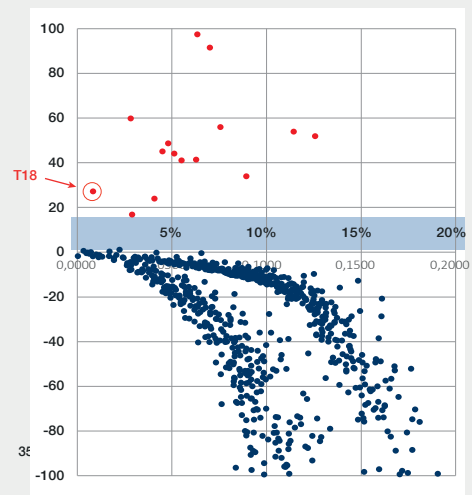
Kromosomien lukumäärät
Sikiöperäisen solunulkoisen DNA:n osuus
Fragmenttien kokojakauma
Sekvensoinnin kattavuus

- ✓ Tarkempi DNA-analyysi
- ✓ Sikiöosuuden määrittäminen
- ✓ Trisomia- ja ei-trisomiatapausten parempi erottelukyky
- ✓ Ei minimipitoisuusvaatimuksia sikiöperäisen solunulkoisen DNA:n osuudelle

Validointitutkimusdata



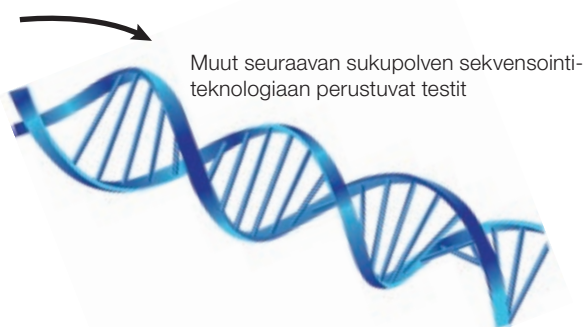
Tulosalue missä testin trisomia- ja ei-trisomiatapausten erottelukyky rajallinen (harmaa alue)



Tscore tekee mahdolliseksi testin tehokkaamman trisomia/ei-trisomiaerottelukyvyn

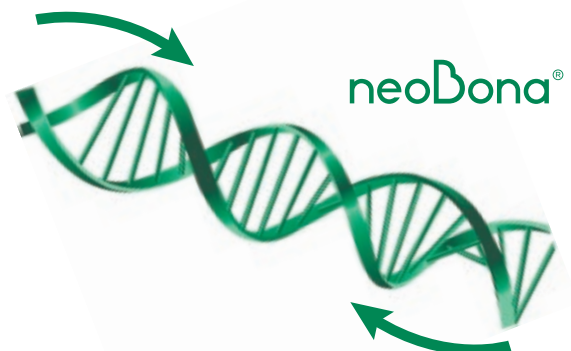
EDISTYKSELLINEN SEKVENSOINTITEKNOLOGIA

Paired-end sekvensointitekniikan avulla soluvapaan DNA-analyysin kokonaisvaltainen kattavuus ja tarkkuus ovat omaa luokkaansa verrattaessa tavanomaiseen seuraavan sukupolven single-read sekvensointitekniikkaan.



Muut seuraavan sukupolven sekvensointitekniikkaan perustuvat testit

Tavanomainen seuraavan sukupolven single-read sekvensointitekniikka



neoBona®

Seuraavan sukupolven paired-end sekvensointitekniikka

neoBona

- ⓑ Tavallisimpien sikiön trisomioiden tunnistamiseen: T21, T18 ja T13.
- ⓑ Tutkimus saatavana kaikille raskaana oleville naisille raskausviikosta 10 alkaen.
- ⓑ Soveltuu kaksosraskauksiin.
- ⓑ Soveltuu keinoalkuisiin raskauksiin sekä omilla että luovutetuilla sukusoluilla.
- ⓑ Tutkimuksen sensitiivisyys yli 99,9% T21 ja T13 trisomioissa.
- ⓑ Vastaus valmiina tyypillisesti noin 7 arkipäivässä.
- ⓑ Nopea varmennustesti tavallisimmille aneuploidioille (QF-PCR, kvantitatiivinen fluoresenssi PCR).

Tuloksen kohdalla joka viittaa korkeaan riskiin, tulee lopullinen diagnoosi varmistaa esimerkiksi lapsivesipunktiolla tai istukkabiopsialla. Lisäksi suositellaan perinnöllisyysneuvontaa.

