

neoBona...

- ⓓ Detectează trisomiile cele mai frecvente: 21, 18 și 13.
- ⓓ Se adresează gravidelor după săptămâna a zecea de sarcină (10 săptămâni+0 zile).
- ⓓ Poate analiza și gemeni, inclusiv în cazurile cu "sindrom de geamăn dispărut" - vanishing twin
- ⓓ Poate analiza și sarcini obținute prin reproducere asistată, inclusiv prin FIV cu ovule donate.
- ⓓ Sensibilitatea este mai mare de 99% pentru T21, T18 și T13.
- ⓓ Rezultate în 5 zile lucrătoare pentru variantele neoBona și neoBona Avansat; 10 zile lucrătoare pentru variantele Prenatal Test Extended Panel și Prenatal Test Extended Panel + All Chromosomes. Calculați suplimentar numărul de zile necesare pentru transport.
- ⓓ Test rapid de confirmare în lichid amniotic (QF-PCR) pentru aneuploidiile comune, fără cost suplimentar - valabil numai pentru variantele neoBona și neoBona Avansat.
- ⓓ Consultanță genetică pentru medic.



[www.neobona.com](http://www.neobona.com)

# neoBona®

Noua generație de teste de screening prenatal non-invaziv

Referințe:

- Bianchi DW et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119:890-901.
- Bianchi DW et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. *N Engl J Med* 2014;370:799-808.
- Cirigliano 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, 23-34.
- Cirigliano et al. First clinical application of paired-end MPSS for cfDNA based prenatal screening of aneuploidies P01.060D ESHG 2016.
- Cirigliano V, Ordonez E, Rueda L, Syngelaki A, Nicolaides KH. Performance evaluation of the NeoBona test, a new paired-end massive parallel shotgun sequencing approach for cfDNA based aneuploidy screening. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. DOI:10.1002/uog.17386.
- 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.
- Rava RP et al. Circulating fetal cell-free DNA fractions differ in autosomal aneuploidies and monosomy X. *Clin Chem.* 2014;60:243-250.
- 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.
- Srinivasan A et al. Noninvasive detection of fetal subchromosome abnormalities via deep sequencing of maternal plasma. *Am J Human Genet* 2013;92:1-10.
- SYNLAB clinical performance data.

**SYNLAB** 

# neoBona, noua generație de teste de screening prenatal non-invaziv

## Tehnologie de ultimă generație:

Noua tehnologie paired-end Whole Genome Sequencing (WGS) permite măsurarea dimensiunilor moleculelor de ADN extra-celular (cfDNA). Deoarece fracția de cfDNA, provenind de la făt este în general mai mică decât cea provenind de la mamă, determinarea numărului de cromozomi de pe fragmentele mai scurte de cfDNA crește sensibilitatea și specificitatea testului, chiar și la o fracție fetală redusă.

## Fracția fetală:

Tehnologia inovatoare paired-end WGS permite cuantificarea cu mare acuratețe a fracției fetale.

## Test efectuat în Europa:

neoBona și neoBona Avansat sunt oferite și lucrate exclusiv de laboratorul nostru european, aparținând SYNLAB.

## O combinație de expertiză și tehnologie:

Testul s-a dezvoltat din combinarea expertizei celor de la SYNLAB, lider european în diagnosticul prenatal, cu tehnologia celor de la Illumina, lider mondial în secvențierea ADN next-generation.

## Rapidă și cu un preț convenabil:

Rezultatele se obțin în 5, respectiv 10 zile lucrătoare din momentul în care proba ajunge în laboratorul specializat. Calculați suplimentar numărul de zile necesare pentru transport.

## Consiliere genetică:

Serviciul complet oferit de SYNLAB include posibilitatea consultanței genetice pentru medici în legătură cu rezultatele pacienților lor.

	SENSIBILITATEA (95% CI)*	SPECIFICITATEA (95% CI)*
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%)

### Performanță combinată pentru T21, T18 și T13\*

- Rata de detecție 99,1% (95%, CI-95-99,9%)
- Rata de rezultate fals pozitive <1/1,500 teste
- Rata de repetare a recoltării 1,5%

\*Cirigliano V, Ordonez E, Rueda L, Syngelaki A, Nicolaides KH. Performance evaluation of the NeoBona test, a new paired-end massive parallel shotgun sequencing approach for cfDNA based aneuploidy screening. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. DOI:10.1002/uog.17386.  
 \*Cirigliano 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.  
 \*SYNLAB clinical performance data.

## Variante de testare disponibile pentru pacientele dumneavoastră:

Sarcini unice și gemelare

**neoBona**

Trisomiile 21, 18 și 13 + Sexul fetal (opțional)  
Tehnologie WGS paired-end  
Fracție fetală

**neoBona Avansat**

Trisomiile 21, 18 și 13 + Sexul fetal + Aneuploidii X,Y  
Tehnologie WGS paired-end  
Fracție fetală

Sarcini unice

**Prenatal Test Extended Panel**

Trisomiile 21, 18 și 13 + Sexul fetal + Aneuploidii X,Y + Panel de microdeleții: sindroamele DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleția 1p36, sindroamele Wolf-Hirschhorn și Cri-du-chat  
Tehnologie WGS convențională single-read, Fracție fetală

**Prenatal Test Extended Panel +All Chromosomes**

Trisomiile 21, 18 și 13 + Sexul fetal + Aneuploidii X,Y + Panel de microdeleții: sindroamele DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleția 1p36, sindroamele Wolf-Hirschhorn și Cri-du-chat + Toți cromozomii autosomali  
Tehnologie WGS convențională single-read, Fracție fetală

În cazul rezultatelor cu suspiciune de aneuploidie, pacienta va fi direcționată către specialistul genetician. Rezultatele anormale de aneuploidie la screening din ADN extracelular trebuie întotdeauna confirmate printr-o metodă de diagnostic, înainte de a lua o decizie medicală.

# Tehnologie avansată

## SCORUL DE TRISOMIE (TSCORE)

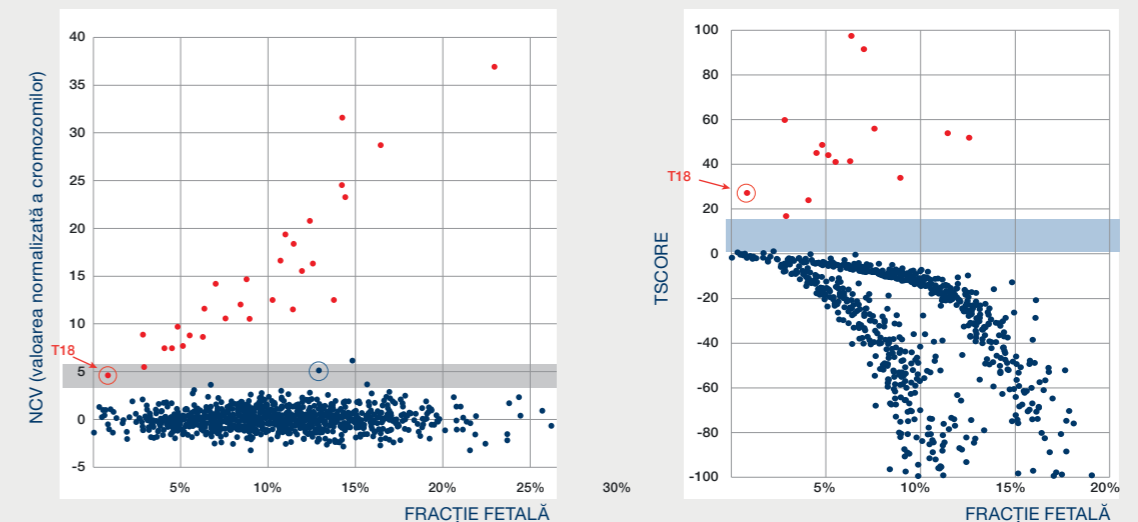
neoBona utilizează un algoritm inedit de calcul al riscului de trisomie numit Tscore (Scorul de Trisomie), care integrează mai mulți parametri pentru a determina riscul chiar și la un nivel foarte scăzut al fracției fetale. Aceasta permite obținerea unui rezultat în marea majoritate a cazurilor (rata de repetare a testului 1,5%).

**TSCORE**

Numărarea cromozomilor  
Fracția fetală  
Distribuția fragmentelor după mărime  
Profundimea secvențierii

- ✓ Acuratețe sporită a analizei ADN
- ✓ Determinarea fracției fetale
- ✓ Diferențiere mai bună a cazurilor de trisomie de cele fără trisomie
- ✓ Nu există o limită minimă a fracției fetale

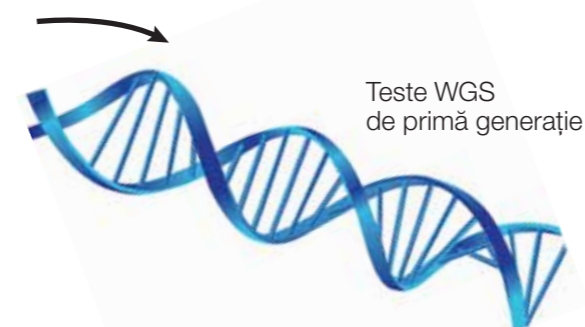
### Datele studiului de validare



Cirigliano V, Ordonez E, Rueda L, Syngelaki A, Nicolaides KH. Performance evaluation of the NeoBona test, a new paired-end massive parallel shotgun sequencing approach for cfDNA based aneuploidy screening. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. DOI:10.1002/uog.17386.

## TEHNOLOGIE DE SECVENȚIERE AVANSATĂ

Tehnologia de secvențiere paired-end WGS permite o analiză mai profundă și mai complexă a ADN liber decât tehnologia convențională WGS single-read, pentru a asigura o acuratețe maximă a testului.



Tehnologie convențională WGS single-read



Tehnologie WGS paired-end