neoBona...

- Sagedasemate trisoomiate T21, T18 ja T13 määramine.
- Kasutatav vähemalt 10-nädalase (10 nädalat + 0 päeva) raseduskestusega naistel.
- Sobib kasutamiseks kaksikute puhul.
- Kasutatav kunstliku viljastamise, sealhulgas munarakudoonorluse järgse in vitro viljastamise (IVF) korral.
- Trisoomiate T21 ja T13 puhul on tundlikkus üle 99,9%.
- Analüüsi tulemused saab tüüpiliselt 5 tööpäeva jooksul.

www.neobona.com

Viited:
- LABCO kliinilised sooritusandmed.
- 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.
- Cirigliano et al. First clinical application of paired-end MPSS for cfDNA based prenatal screening of aneuploidies P01.060D ESHG 2016.
- 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.
- 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.

neoBona®

Mitteinvasiivse sünnieelse diagnostika uus põlvkond

SYNLAB

neoBona, mitteinvasiivse sünnieelse diagnostika uus põlvkond

Uusim tehnoloogia:

Paired-end ülegenoomi sekveneerimise tehnoloogia (*Whole Genome Sequencing* - WGS) võimaldab uurida rakuvaba DNA-d tõhusamalt ja asendab vanema *single-read* meetodi.

Loote fraktsioon:

Uuenduslik *paired-end* sekveneerimise tehnoloogia võimaldab loote fraktsiooni täpselt kvantiteerida. See tagab suurema tõenäosuse analüüsi õnnestumiseks.

Kiire ja taskukohane:

Tulemused saab tüüpiliselt 5 tööpäeva jooksul. Suur automatiseerimise määr võimaldab hoida analüüsi hinna taskukohasena.

Kogemuste ja tehnoloogia ühendus:

Põhineb SYNLABi (Euroopa juhtivaid ettevõtteid sünnieelse diagnostika vallas) ja maailma ühe juhtiva sekveneerimiseksperdi ILLUMINA ühendatud kogemustel.

Teostatakse Euroopas:

neoBona ja neoBona Advanced on saadaval ning tehakse ainult SYNLABi Euroopa laboris.

	TUNDLIKKUS (95% CI)*	SPETSIIFILISUS (95% CI)*
TRISOOMIA 21	100% (94,3-100%)	99,96% (99,9-100%)
TRISOOMIA 18	97,1% (84,7-99,9%)	100% (99,9-100%)
TRISOOMIA 13	100% (75,3-100%)	99,98% (99,9-100%)

Kombineeritud sooritusandmed: T21, T18 and T13*

- Üldine tuvastusmäär: 99,1% (95% CI 95-99,9%)
- Valepositiivsuse määr: < 1/1500 analüüsist
- Kordusanalüüside määr: 1,5%

* LABCO kliinilised sooritusandmed.
* Cirigliano et al. First clinical application of paired-end MPSS for cfDNA based prenatal screening of aneuploidies P01.060D ESHG 2016.
* 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.

Patsientide jaoks on saadaval erinevad võimalused:

Üksik- ja kaksikrasedus	**neoBona**	Trisoomiad 21, 18 ja 13 + loote sugu (soovi korral) *Paired-end* WGS tehnoloogia Loote fraktsioon
Üksikrasedus	**neoBona Advanced**	Trisoomiad 21, 18 ja 13 + X,Y aneuploidsus + loote sugu *Paired-end* WGS tehnoloogia Loote fraktsioon

Kõrge riskiga tulemuste puhul on vajalik geneetiline nõustamine ja tulemuste võimalik kinnitamine traditsioonilise sünnieelse diagnostikaga.

Täiustatud tehnoloogia

TRISOOMIA SKOOR (TSCORE)

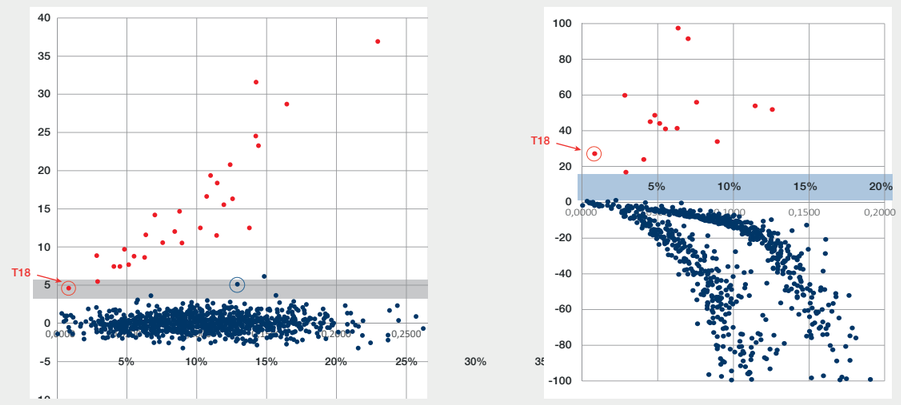
neoBona kasutab uut arvutamise algoritmi TSCORE (trisoomia skoor), mis ühendab mitu parameetrit ja võimaldab saada usaldusväärsed tulemused isegi madala loote fraktsiooni korral. neoBona analüüsi puhul on kordusproovi võtmise vajadus ca 1,5%.

TSCORE

- Kromosoomide arv
- Loote fraktsioon
- Fragmentide suurusjaotus
- Sekveneerimise katvus

✔ DNA analüüsi suurem täpsus
✔ Loote fraktsiooni määramine
✔ Trisoomsete ja mittetrisoomsete juhtude parem eristamine
✔ Puudub loote fraktsiooni määratletud alampiir

Valideerimise andmed

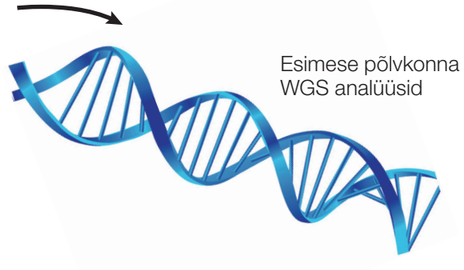


Tavapärane *single-read* WGS
Trisoomsete ja mittetrisoomsete juhtude piiratud eristamisega piirkond (hall tsoon)

Paired-end WGS
TSCORE võimaldab trisoomseid ja mittetrisoomseid juhte tõhusamalt eristada

TÄIUSTATUD SEKVENEERIMISE TEHNOLOOGIA

Paired-end WGS sekveneerimise tehnoloogia võimaldab analüüsida rakuvaba DNA-d põhjalikumalt ja mitmekülgsemalt kui tavapärane *single-read* WGS tehnoloogia ning tagab analüüsi suurima täpsuse.



Tavapärane *single-read* WGS tehnoloogia

Paired-end WGS tehnoloogia