

- Utilisé dans la détection des trisomies complètes les plus courantes : T21, T18 et T13
- Indiqué à partir de la 10<sup>ème</sup> semaine de grossesse (ou 12 semaines d'aménorrhée)
- Proposé en cas de grossesse gémellaire
- Présentant des taux de détection supérieurs à 99% pour T21 et T13, supérieur à 97% pour T18
- Des résultats disponibles sous 7 jours ouvrés en moyenne
- Associé à un conseil génétique pour le médecin prescripteur



#### CONSEIL GÉNÉTIQUE

Les médecins généticiens du Laboratoire Alpigène peuvent vous accompagner dans le cadre d'une prestation de conseil génétique.

A votre écoute, pour répondre à vos questions quand vous en avez besoin

[www.labo-alpigene.fr](http://www.labo-alpigene.fr)

Téléphone : 04 78 76 62 39

adresse mail : [contact@labo-alpigene.fr](mailto:contact@labo-alpigene.fr)

[www.mon-dpni.fr](http://www.mon-dpni.fr)

#### Bibliographie :

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.

neoBona

réalisé par Alpigène

La nouvelle génération  
de dépistage prénatal  
non invasif (DPNI)

# neoBona, réalisé par Alpigène, la nouvelle évolution de dépistage prénatal non invasif

## Technologie avancée

### 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 fœtale

La technologie innovante de séquençage massif du génome (WGS) permet d'estimer avec précision la fraction fœtale.

### Délai rapide d'obtention des résultats

La technologie nouvelle génération de neoBona réalisée par Alpigène, avec son automatisation poussée, permet de réduire le temps de réponse à 7 jours ouvrés en moyenne.

### Partage d'expériences

Le test DPNI neoBona, réalisé par Alpigène, a été développé en intégrant une technologie de pointe innovante - celle d'Illumina, un des leaders mondiaux du séquençage de l'ADN - et l'expertise de SYNLAB Génétique, membre du réseau SYNLAB, leader européen du diagnostic médical.

### Proche de vous

Les tests DPNI neoBona sont proposés et réalisés exclusivement par le Laboratoire Alpigène en France. Notre réseau SYNLAB vous offre un très grand maillage de centres de prélèvement partout dans le pays, et, au-delà, dans toute l'Europe.

### Conseil génétique

Les médecins spécialistes en génétique du Laboratoire Alpigène sont à votre écoute pour répondre à vos questions et vous accompagner dans l'interprétation des résultats. Ils peuvent vous proposer une consultation de génétique médicale le cas échéant.

	SENSIBILITE (95% CI)*	PRECISION (95% CI)*
TRISOMIE 21	99% (94,3-100%)	supérieure à 99% (99,9-100%)
TRISOMIE 18	97,1% (84,7-99,9%)	supérieure à 99% (99,9-100%)
TRISOMIE 13	99% (75,3-100%)	supérieure à 99% (99,9-100%)

Données Fournisseur, Illumina, Inc, Février 2017

#### L'association de performance pour la détection des T21, T18 et T13 - Données des performances du réseau SYNLAB.\*

- 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%

\* Cirigliano et al. Evaluation de la performance et de l'implémentation clinique du test neoBona, une nouvelle approche MPSS pour l'ADN fœtal libre basée sur le diagnostic prénatal des principaux chromosomes d'aneuploïdie. Prenatal Diagnosis 2016, 36, 23-34.

\* Données des performances de SYNLAB

\* Cirigliano et al. Première application clinique MPSS pour l'ADN fœtal libre basé sur le diagnostic d'aneuploïdie P01.06D ESHG 2016.

Grossesse monofœtale et gémellaire

**neoBona**  
Réalisé par Alpigène

Trisomies 21, 18 and 13 complètes  
Technologie paired-end NGS  
Fraction fœtale

En cas de résultats positifs en faveur d'une trisomie 21, 13 ou 18, le médecin doit proposer une consultation de génétique. Lors de cette dernière, un geste invasif (amniocentèse) est recommandé afin de vérifier ce résultat.

Alpigène est le centre de génétique médicale de SYNLAB Génétique en France.

## COMPTAGE CHROMOSOMIQUE (TRISOMY SCORE OU TSCORE)

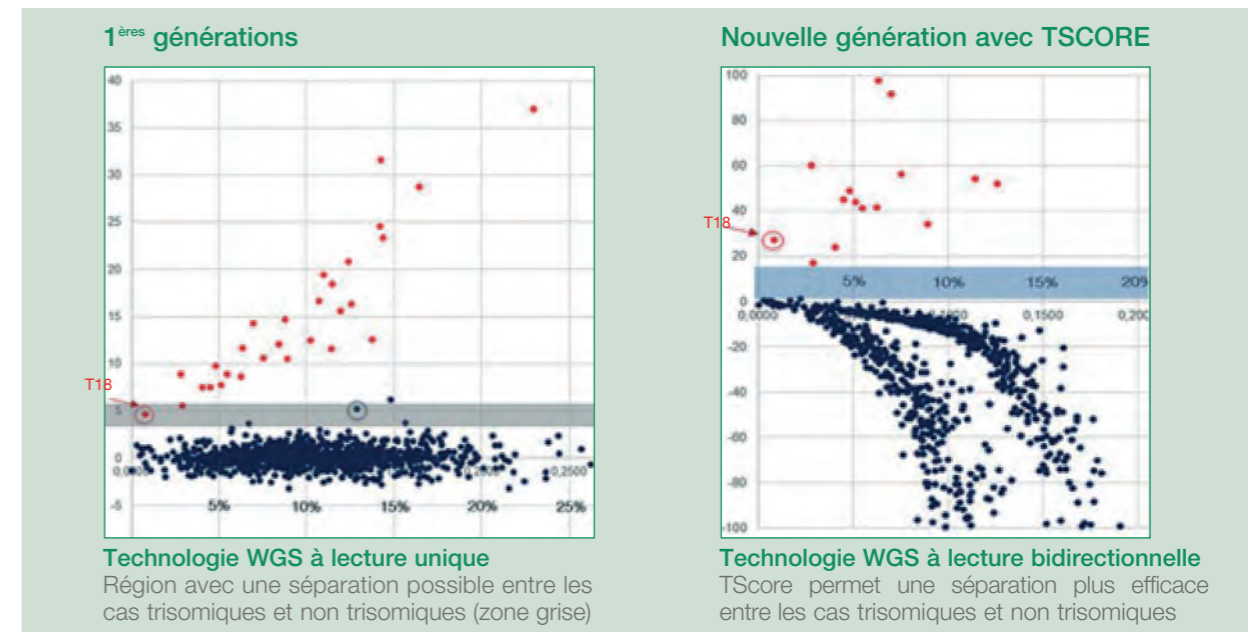
Le test DPNI neoBona, réalisé par Alpigène, utilise un nouvel algorithme appelé TScore (Trisomy Score) qui inclut plusieurs paramètres pour fournir un résultat performant, y compris en cas de fraction fœtale basse. Il permet d'obtenir des résultats dans la grande majorité des cas.

TSCORE

Comptage chromosomique  
Fraction fœtale  
Répartition par taille de fragments  
Profondeur du séquençage

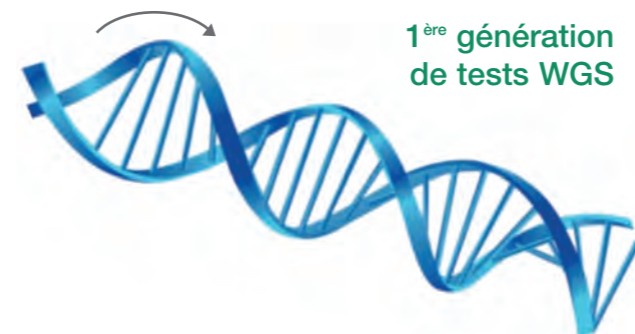
- ✓ Précision plus élevée de l'analyse de l'ADN
- ✓ Détermination de la fraction foetale
- ✓ Amélioration du taux de détection en cas de trisomie complète
- ✓ Rendu de résultats y compris en cas de fraction foetale basse

### Données d'évaluation des performances :

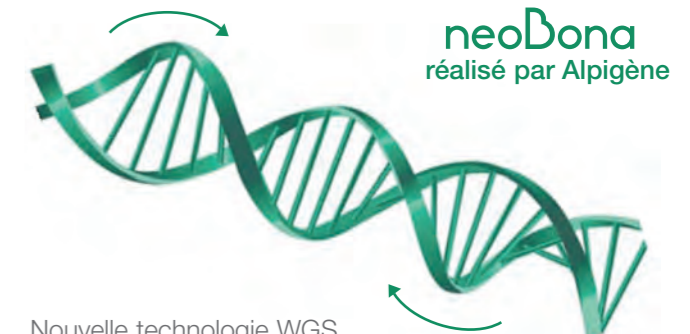


## UNE TECHNOLOGIE AVANCÉE DE SÉQUENÇAGE MASSIF À HAUT DÉBIT

La technologie de séquençage massif à haut débit bidirectionnel appelé paired-end (WGS) rend possible une analyse approfondie, complète et précise de l'ADN fœtal libre bien plus que ne le permet la technologie conventionnelle WGS à lecture unique.



Technologie conventionnelle WGS à lecture unique



Nouvelle technologie WGS bidirectionnelle séquençage en paire (paired-end)