# SYNLAB



# neoDona®

Las anomalías cromosómicas, como la trisomía 21 (Síndrome de Down), están presentes en el 1-2% de los fetos. Hay un amplio abanico de pruebas disponibles para evaluar el correcto desarrollo del futuro bebé antes de su nacimiento. SYNLAB es pionero en el diagnóstico prenatal molecular gracias a la incorporación de nuevos avances científicos para ofrecer una prueba prenatal no invasiva de última generación, respaldada por la experiencia y fiabilidad de uno de los laboratorios líderes europeos.





Trisomías 21, 18 y 13 + Sexo fetal (opcional)
Tecnología de secuenciación NGS paired-end Fracción Fetal

# ·neoBona® Advance

Trisomías 21, 18 y 13 +
Aneuploidías X, Y + Sexo fetal
Tecnología de secuenciación NGS paired-end Fracción Fetal

### PREPARACIÓN DEL PACIENTE

- Está indicado en mujeres de al menos 10 semanas de edad gestacional en el momento de la extracción:
- neoBona: disponible tanto para embarazo único como gemelar, incluidos los casos fruto de una donación de óvulos.
- neoBona Advanced: disponible para embarazo único, incluidos los casos fruto de una donación de óvulos.
- No es preciso estar en ayunas.
- No está indicado en mujeres que presenten gestaciones con más de 2 fetos.

#### **ENTREGA DE RESULTADOS**

• neoBona y neoBona Advanced: 8 días laborables

#### **TIPO DE MUESTRA**

• Muestra de sangre venosa de la madre.



## ¿Qué tipo de anomalías cromosómicas detecta neoBona?

# TRISOMÍAS MÁS FRECUENTES

Una trisomía se produce por la presencia de tres copias de un cromosoma en lugar de las dos habituales.

#### neoBona detecta las siguientes trisomías:

- Trisomía 21 o **síndrome de Down**, es la más frecuente. Los niños con esta afección pueden padecer discapacidad intelectual de leve a moderada, defectos cardiacos y/u otros trastornos.
- Trisomía 18 o **síndrome de Edwards**, presenta un elevado índice de aborto espontáneo. Los bebés con esta afección normalmente presentan malformaciones severas y retraso mental. Por lo general no sobreviven más allá del primer año.
- Trisomía 13 o síndrome de Patau, está relacionado con un índice elevado de aborto espontáneo. Los bebés nacidos con síndrome de Patau tienen retraso mental severo y pueden presentar severas malformaciones cardíacas congénitas, así como otras patologías. Raramente sobreviven más allá del primer año.



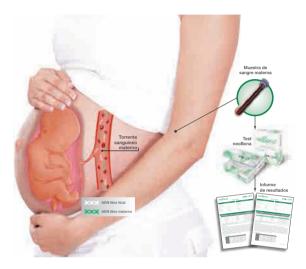
# ALTERACIONES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

**neoBona Advanced** detecta alteraciones en el número de cromosomas sexuales, conocidas como aneuploidías, que están asociadas con una variedad de condiciones leves, incluyendo:

- · Síndrome de Turner (45, X), ausencia de un cromosoma X en mujeres.
- · Síndrome de Klinefelter (47, XXY), presencia de una copia extra del cromosoma X en hombres.

#### **neoBona** es la nueva generación de test prenatal no invasivo.

- •Detecta las anomalías cromosómicas más frecuentes en el embarazo a través del estudio del ADN libre del feto presente en la sangre materna.
- •Incorpora la última tecnología de Illumina, uno de los líderes mundiales en secuenciación de ADN, que en colaboración con SYNLAB, ha desarrollado técnicas de última generación que dan lugar a un nuevo test genético de cribado prenatal que presenta una elevada sensibilidad y especificidad. Esta tecnología es ofrecida en exclusiva por SYNLAB.
- •El test analiza la cantidad de ADN libre fetal presente en la sangre de la madre (fracción fetal) y es el único que incluye el análisis del tamaño de los fragmentos de ADN libre para una mayor precisión.



# Estoy embarazada, ¿puedo realizarme un test neoDona?

**neoBona** está indicado a partir de la 10<sup>a</sup> semana de gestación (10 semanas + 0 días).

neoBona puede realizarse en casos de reproducción asistida, incluyendo FIV con donación de gametos.

neoBona es apto para gestaciones gemelares.

**neoBona** es un test genético de cribado y como tal debe ser prescrito por un médico.



# ¿Por qué elegir neoDona?

- •CONFIANZA. **neoBona** aporta confianza a los padres, ya que en los primeros meses de embarazo permite la detección de anomalías cromosómicas en el feto. Es un test no invasivo, sin riesgo alguno para el futuro bebé.
- ASESORAMIENTO PROFESIONAL. Como para cualquier análisis genético, se recomienda asesoramiento genético antes de realizar el test. **neoBona** es la única prueba prenatal disponible que cuenta con el soporte del extenso equipo de más de 1.000 profesionales médicos y expertos en genética, a disposición de tu especialista.
- •INNOVACIÓN A TRAVÉS DE LA TECNOLOGÍA. Desarrollada con Illumina, uno de los líderes mundiales en secuenciación de ADN, integrando tecnología punta y conocimiento para ofrecer un innovador test prenatal no invasivo.
- •FRACCIÓN FETAL. A diferencia de otras pruebas prenatales, **neoBona** analiza el ADN libre fetal a través de una tecnología que permite determinar el tamaño de los fragmentos de ADN libre, mejorando la fiabilidad del resultado.
- •BIOINFORMÁTICA DE ÚLTIMA GENERACIÓN. El innovador algoritmo genera un valor denominado TSCORE (Trisomy Score), que integra la profundidad de secuenciación, la fracción fetal y la cuantifiación de los fragmentos de ADN libre total y fetal, para obtener resultados fiables incluso con baja fracción fetal.
- PRECISIÓN. El cribado convencional del primer trimestre consiste en una analítica y una ecografía, y únicamente aporta un índice estadístico de riesgo. **neoBona** analiza directamente el ADN libre fetal, lo que aporta una mayor fiabilidad: mejor tasa de detección, junto con un número menor de falsos positivos.
- •ESPECIFICIDAD. La especificidad del cribado convencional es del 95%, esto significa que de cada 100 fetos sanos, 5 se clasifican erróneamente como de alto riesgo, provocando ansiedad, asesoramiento profesional y realización de pruebas adicionales, incluyendo las de diagnóstico prenatal, (como por ejemplo la amniocentesis). La elevada especificidad de **neoBona** permite reducir el número de falsos positivos por debajo de 1 de cada 1.500 embarazos, disminuyendo la ansiedad y la realización de procedimientos invasivos innecesarios.
- •SENSIBILIDAD. La sensibilidad del cribado convencional es del 90%, esto significa que de cada 100 fetos con síndrome de Down (trisomía 21), 10 no serían detectados (falsos negativos). La sensibilidad global de **neoBona** es mayor del 99% para los síndromes de Down, Edwards y Patau.







#### **REFERENCIAS**

- Bianchi DW, Platt LD, Goldberg JD, et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. Obstet Gynecol. 2012;119:890–901.
- Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, 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, 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, Spinosa J, Bhatt S, et al. Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples. Prenat Diagn. 2013:33:569–574.
- Illumina Data Sheet: Sequencing. Genomic Sequencing. Pub.No.770-2008-016; 2009.
- Nicolaides KH. The 11-13+6 weeks scan. Fetal Medicine Foundation, London 2004.
- Rava PP, Srinivasan A, Sehnert AJ, Bianchi DW. Circulating fetal cell-free DNA fractions differ in autosomal aneuploidies and monosomy X. Clin Chem. 2014;60:243–250.
- Sehnert AJ, Rhees B, Comstock D, 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, Bianchi DW, Huang H, 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.











SOLICITE INFORMACIÓN (01)203 5900 cliente@synlab.pe www.synlab.pe