

Le test IONA[®]

Test de dépistage prénatal non-invasif: fiable, rapide et précis

Une approche innovante du DPNI pour les laboratoires

Le test IONA[®] est un test de dépistage prénatal certifié CE-IVD qui est proposé aux femmes enceintes. Ce test évalue les risques que le fœtus soit atteint par:

- La Trisomie 21 (Syndrome de Down)
- La Trisomie 18 (Syndrome d'Edwards)
- La Trisomie 13 (Syndrome de Patau)

La détermination du sexe est optionnelle



Les atouts majeurs du test IONA[®]:

L'excellent support

- Marquage CE-IVD
- Aucune validation supplémentaire nécessaire pour les laboratoires
- Support technique de haute qualité
- Formation sur site
- Laboratoire basé à Manchester

La robustesse et la fiabilité

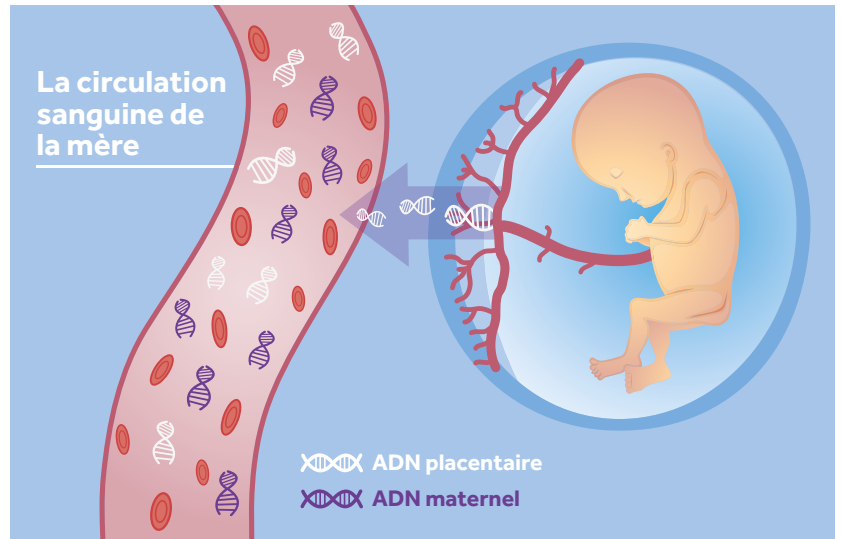
- Sensibilité >99% et taux de faux positifs <1%
- Workflow adaptable selon les besoins
- Faible taux de re-test <0.5%
- Fraction fœtale nécessaire $\geq 2\%$

La rapidité et la facilité

- Résultats sous 3 jours
- Logiciel IONA[®] pour l'analyse et un résultat clair et précis
- Logiciel Workflow Manager pour le suivi en temps réel de l'échantillon

Technologie

Au cours d'une grossesse, une petite quantité d'ADN libre circulant passe du placenta dans la circulation sanguine de la mère. Ainsi, l'échantillon de sang maternel contient un mélange d'ADN libre circulant d'origine foetal et maternel. Le test IONA® mesure directement le nombre de fragments d'ADN présents et détecte les variations sur les chromosomes 21, 18 ou 13 afin de déterminer si le fœtus risque d'être atteint de trisomie. Le test IONA® emploie les dernières avancées technologiques tel que le Séquençage Nouvelle-Génération (SNG) dans un cadre automatisé ou semi-manuel standardisé.



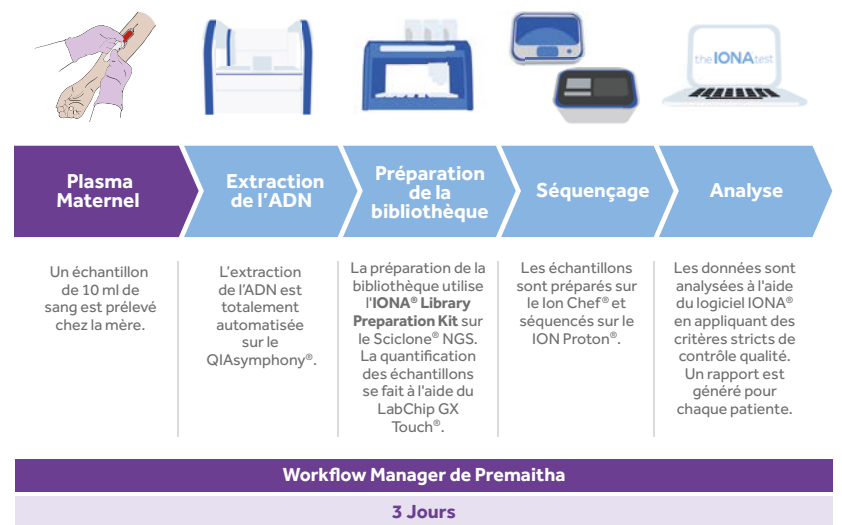
Que signifie: CE-IVD?

Le test IONA® est un test de dépistage in-vitro bénéficiant du marquage CE-IVD; ce qui signifie que le test respecte les critères de la Directive Européenne concernant les dispositifs médicaux de diagnostic in-vitro (98/79/EC). Le test IONA® est conforme aux exigences réglementaires rigoureuses concernant les dispositifs de dépistage non-invasifs. Le test IONA® ne prétend pas au marquage CE par auto-certification. En tant que dispositif classé à l'Annexe II Liste B de la Directive, le test IONA® a fait l'objet d'une validation par un organisme indépendant. Le test IONA® a reçu le marquage CE-IVD en Février 2015 preuve de sa qualité, sa robustesse et sa reproductibilité.

Le Workflow du test IONA®

Le test IONA® a été validé sur une plateforme de haute technologie, adaptée aux petits et grands volumes d'échantillons afin de répondre à la demande croissante des laboratoires.

Ce workflow est disponible soit totalement automatisé, soit semi-manuel standardisé. Le test IONA® est fourni avec un logiciel d'analyse développé par Premaitha. Ce dernier permet une analyse rapide et facile à interpréter par les cliniciens.



Contrôle Qualité et la Fraction Fœtale

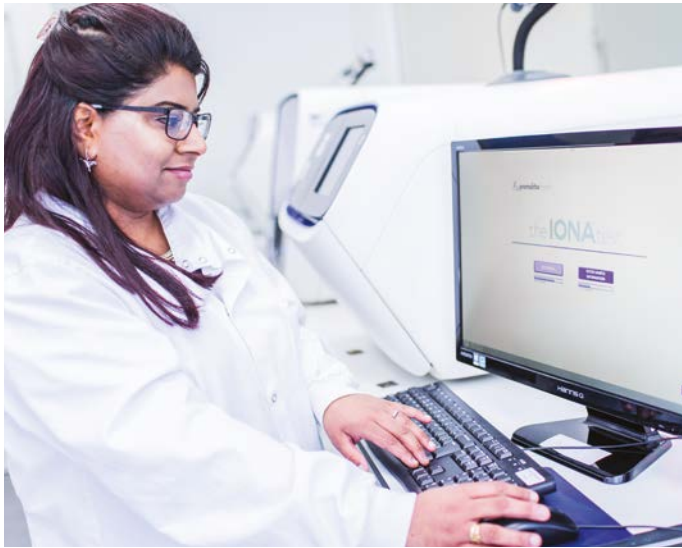
La détection de la fraction fœtale est une partie importante du processus de contrôle qualité de l'échantillon. Plus notre séquençage est profond, plus nous réduisons l'incertitude de faux-négatifs. Le test IONA® a été optimisé pour fournir les résultats les plus précis possible tout en limitant au minimum le nombre d'échecs dus à des niveaux bas de fraction fœtale, ceci grâce à une approche unique d'évaluation de la fraction fœtale.

Tous les échantillons doivent avoir une fraction fœtale $\geq 2\%$. Les échantillons sont soumis à notre système propriétaire d'évaluation dynamique de fraction fœtale pour prévenir le risque de résultat faux-négatif ou faux-positif. Celui-ci ajuste le niveau de fraction fœtale requis pour chaque échantillon en fonction de la qualité de ses données de séquençage.

Le test IONA® a un taux d'échec de moins de 0,5%.

Logiciel d'analyse IONA®

Le logiciel d'analyse IONA® est un outil incorporant les dernières avancées en bio-informatique. Développé par Premaitha, pour le dépistage prénatal, le logiciel représente la pierre angulaire du test IONA®.



Ce logiciel d'analyse aux exigences d'un dispositif médical utilise des algorithmes innovants permettant d'analyser des fragments d'ADN séquencés et de les associer à des données cliniques. Ce processus est totalement automatisé. Un Contrôle Qualité permet de vérifier puis de valider les résultats obtenus par le dispositif. Les rapports peuvent être ajustés et adaptés aux exigences de chaque pays.

Le logiciel IONA® est convivial, rapide et facile à utiliser. La surveillance d'un bio-informaticien n'est pas nécessaire. L'installation et la connexion de chaque composant du Workflow ainsi que la formation sont entièrement prises en charge par l'équipe du Support Technique de Premaitha. Le logiciel IONA® fournit des résultats sécurisés, et n'a pas recours au stockage sur i-Cloud.

Workflow Manager de Premaitha®

Le Workflow Manager de Premaitha est un élément du processus automatisé IONA® et a été développé afin de collecter et gérer l'ensemble des données patientes et échantillons dès la réception de l'échantillon jusqu'à la remise du résultat. Le Workflow Manager de Premaitha est l'interface reliant tous les instruments du Workflow, couvrant toutes les étapes: extraction d'ADN, préparation de bibliothèques, préparation du séquençage, séquençage et analyse avant de fournir le résultat du test. C'est la solution optimale, sans papier, qui élimine les erreurs liées au suivi manuel.

Fournisseurs d'équipements

Premaitha a conçu et adapté sa technologie pour offrir une solution automatisée aux laboratoires. Premaitha utilise les équipements standards développés par des fournisseurs de renom et offre ainsi un Workflow simple et standardisé.



Que contient le Kit IONA®?

Le Kit IONA® contient les réactifs suivants nécessaires à la réalisation de 192 tests:

- IONA® Kit de préparation des bibliothèques
- QIASymphony Kit d'acides nucléiques circulants (QIAGEN)
- ION Kit PI Chip v3
- IC P Hi-Q Chef
- Licence
- Instructions d'utilisation
- Les consommables plastiques IONA®
- Premaitha® Workflow Manager
- Logiciel IONA®
- Support technique



Le Laboratoire de Services Cliniques de Premaitha

Afin d'apporter un support technique de qualité à tous ses clients, Premaitha a créé son propre Laboratoire de Services Cliniques pour le DPNI, enregistré auprès de la Commission de la Qualité des Soins (CQC) britannique. Premaitha bénéficie de la certification ISO13485:2003 et le test IONA® est un dispositif de diagnostic in vitro labélisé CE-IVD ce qui constitue un gage de fiabilité pour tous et pour toutes.

“MyNIPT” est un portail d'échange de données. Il permet un échange facile et sécurisé des résultats du patient entre le laboratoire et le clinicien. Ainsi les professionnels de santé peuvent, grâce à ce portail, non seulement suivre leurs échantillons mais aussi communiquer avec le laboratoire qui les traite. Chaque utilisateur du test IONA® peut afficher son propre logo dans l'interface qui lui est dédié pour ses clients.

Performances cliniques

Le test IONA®	Taux de Détection (Sensibilité)	Taux de Faux Positifs (TFP)
Trisomie 21 (Syndrome de Down)	>99%	<1%
Trisomie 18 (Syndrome d'Edward)	>99%	<1%
Trisomie 13 (Syndrome de Patau)	>99%	<1%

Références:

1. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 Oct 23. DOI: 10.1002/uog.15791. Clinical evaluation of the IONA test: a non-invasive prenatal screening test for Trisomy 21, 18 and 13. Papageorghiou A, Khalil A, Forman M, Hulme R, Mazey R, Mousa HA, Johnstone ED, McKelvey A, Cohen KE, Risley M, Denman W, Kelly B.

2. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 Dec 28. DOI: 10.1002/uog.15749. The IONA® test for first-trimester detection of trisomy 21, 18 and 13. Poon LC, Dumidrascu-Diris D, Francisco C, Fantasia I, Nicolaidis KH.*

Résultats du test IONA®

La quantité relative de chaque chromosome 21, 18 ou 13 est calculée afin d'estimer la probabilité que le fœtus présente une trisomie. L'information est couplée avec l'âge de la mère pour obtenir une probabilité ajustée. Le rapport du test IONA® donne un résultat clair et facile à interpréter pour le clinicien.

Deux cas sont possibles: risque élevé ou risque faible. La Patiente avec un "risque élevé" doit subir une procédure invasive. Les ratios de probabilité peuvent être combinés à d'autres marqueurs (ex: biochimiques) pour fournir une évaluation plus globale et plus approfondie.

Trisomie	Risque normal (au moment de recueil de l'échantillon)	Probabilité (détecté à partir de l'ADN libre placentaire)	Probabilité ajustée sur l'âge maternel (au moment de recueil de l'échantillon)
Trisomie 21 (Syndrome de Down)	1 sur 171	>1,000,000 : 1	>95%
Trisomie 18 (Syndrome d'Edward)	1 sur 542	1 : 278,965	Moins de 1 sur 1,000,000 (<0.0001%)
Trisomie 13 (Syndrome de Patau)	1 sur 1655	1 : 170,683	Moins de 1 sur 1,000,000 (<0.0001%)

Support Technique

Premaitha assure une formation complète pour les nouveaux laboratoires et son équipe de support technique s'engage à assurer un service irréprochable lorsque le système sera totalement opérationnel sur votre site:

- Premaitha coordonne l'installation de chaque équipement, configure la plateforme IONA®, installe le serveur et le logiciel IONA® au sein de votre laboratoire.
- Premaitha réalise la Qualification d'Installation (QI) et la Qualification Opérationnelle (QO) sur les équipements installés.
- Premaitha réalise la Qualification de Performance (QP)
- Premaitha propose une formation adaptée aux besoins de votre équipe technique à Manchester.
- Premaitha offre un support technique continu par téléphone, e-mail, vidéo-conférence ou visites sur site.

Contactez-nous

Pour plus d'informations sur le test IONA®:

**Contactez-nous en France:
Distribué par AdGeniX
BP 67, 20 avenue Jean Bart
78960 Voisins le Bretonneux**

T: + 33(0)1 39 44 15 30

F: + 33(0)1 39 44 15 40

E: adgenix@adgenix.fr

www.premaitha.com

IONA® is a registered trademark of Premaitha Limited. Premaitha Limited trading as Premaitha Health, Rutherford House, Manchester Science Park, Manchester, M15 6SZ, UK. Document Code: MKT046 Rev A