

POUR LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Le IONA[®] test

Dépistage prénatal non invasif: sûr, rapide, précis

Le 1er et le plus fiable des tests de dépistage prénatal non invasif utilisant les technologies d'analyse de l'ADN les plus avancées.

Améliore le dépistage prénatal actuel chez les femmes enceintes avec des résultats rapides, reproductibles et diminue le recours à un geste invasive et le stress et l'anxiété qui y sont associés.

Le IONA[®] test permet aux femmes enceintes d'estimer la probabilité que leur foetus soit atteint de:

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

La détermination du sexe foetal est en option et encadrée par la législation en vigueur en France.



Mots-clés du IONA[®] test:

DPNI avec marquage CE-IVD qui permet un dépistage local chez la femme enceinte.

Résultats disponibles en 7 jours à compter de la réception du prélèvement

>99% de détection and <1% faux positifs
Pour les trisomies 21, 18 et 13

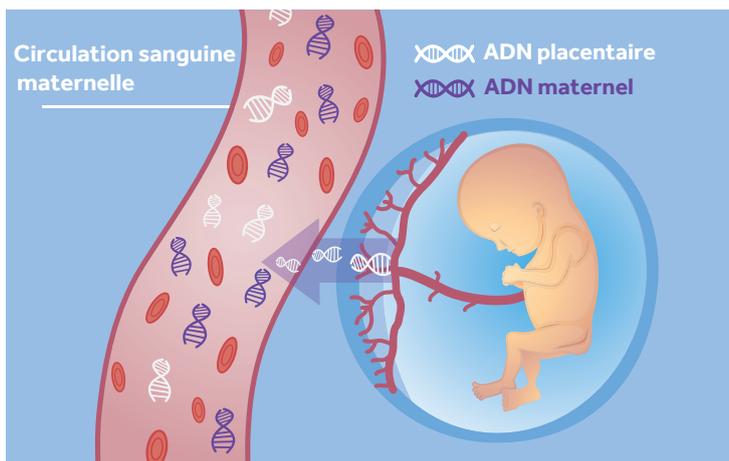
Faible taux de repassage d'échantillon <0,5%

Mesure la fraction foetale avec un minimum requis $\geq 2\%$

Le seul test de dépistage avec en option la possibilité d'intégrer le calcul de risque du dépistage combine du 1er trimestre

Comment fonctionne le IONA® test?

Le IONA® test mesure directement des ratios d'ADN dans le plasma maternel afin de calculer les risques pour le fœtus d'être affecté d'une trisomie 21, 18 ou 13. Durant la grossesse, le placenta relargue de l'ADN libre circulant dans la circulation sanguine maternelle. Ainsi, le plasma maternel contient un mélange d'ADN placentaire et maternel circulant. Le IONA® test utilise la technique NGS (Next Generation Sequencing ou séquençage haut débit) pour compter le nombre de fragments des chromosomes afin de calculer un ratio et donc de calculer un risque d'avoir une grossesse pathologique.



Qui peut bénéficier du IONA® test?

- Le IONA® test peut être utilisé dans le cadre d'une grossesse monofoetale ou gemellaire mais aussi dans le cadre de l'AMP incluant les mères porteuses, les dons de gamètes ou les FIV.
- La grossesse doit dater d'au moins 10 semaines (ou 12 SA).
- Le IONA® test ne doit pas être prescrit en cas de grossesses multiples supérieures à 2 fœtus.
- Le IONA® test ne doit pas être réalisé chez une patiente atteinte d'un cancer, porteuse d'une trisomie 21, ou ayant récemment subi une transfusion sanguine (dans les 12 mois).

Échantillon

Un échantillon de sang maternel est prélevé à partir de la 10ème semaine de grossesse. Premaitha recommande au moins 10ml sur un tube Streck ou sur tube EDTA.

- Si vous utilisez les tubes Streck cell-free DNA BCT CE, le sang reste stable jusqu'à 14 jours s'il est stocké et transporté à une température comprise entre 6 et 37°C. Le plasma peut alors être extrait dès sa réception dans le laboratoire réalisant l'analyse.
- Si vous utilisez les tubes K2EDTA or EDTA KE, l'échantillon de sang reste stable jusqu'à 8h à température ambiante.



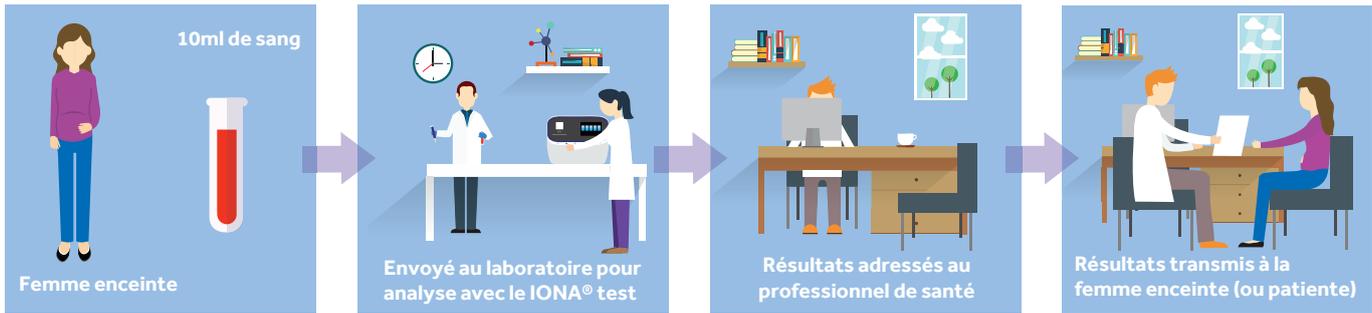
Résultats du IONA® test

Le IONA® test intègre dans son algorithme l'ensemble des facteurs de risque afin de donner un résultat le plus fiable qu'il soit. Par défaut, ce risque est l'âge maternel mais les résultats du test de dépistage combiné du 1er trimestre peuvent également être intégrés afin d'obtenir un résultat encore plus précis.

Les résultats du IONA® test peuvent être exportés sous différents formats afin de permettre une analyse approfondie à distance et de tester la performance du test. Le rapport du IONA® test donne un résultat clair, d'interprétation simple avec la notion de risque élevé ou faible pour chaque trisomie. Un résultat de risque élevé doit être confirmé par un diagnostic invasif.

TRISOMIE	RISQUE DE BASE	CALCUL DU RISQUE PAR LE TEST IONA®	RÉSUMÉ CLINIQUE
TRISOMIE 21 (syndrome de Down)	1 : 105 ^{CT}	> 95%	RISQUE ÉLEVÉ - TEST INVASIF RECOMMANDÉ
TRISOMIE 18 (syndrome d'Edwards)	1 : 797	< 1 : 1,000,000 (<0.0001%)	RISQUE FAIBLE
TRISOMIE 13 (syndrome de Patau)	1 : 2487	< 1 : 1,000,000 (<0.0001%)	RISQUE FAIBLE
Fraction foetale	4%		
Sexe foetal	Féminin		

the IONA® test



Comment obtenir un IONA® test?

Le IONA® test est le 1er produit entièrement marqué CE-IVD qui permet au laboratoire de réaliser intra-muros le DPNI avec des résultats disponibles en 7 jours à compter de la réception de l'échantillon

Le laboratoire met à disposition les formulaires et consentements ainsi que les kits de prélèvement nécessaires.

Performance Clinique

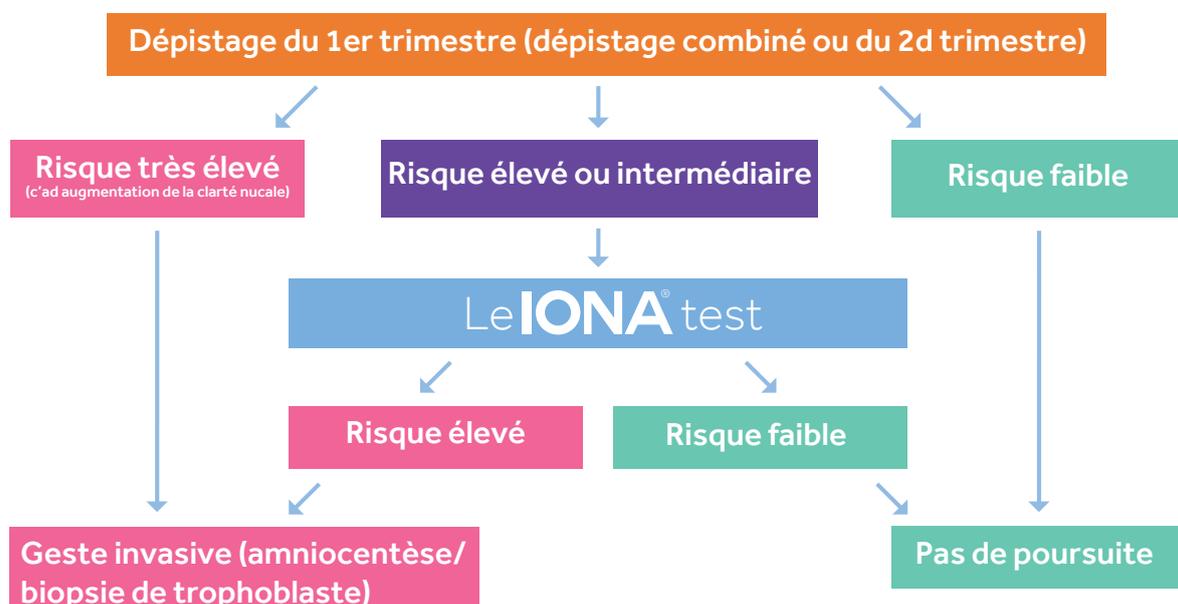
Le IONA® test	Taux de détection (Sensibilité)	Taux de faux-positifs (Spécificité)
Trisomie 21	>99%	<1%
Trisomie 18	>99%	<1%
Trisomie 13	>99%	<1%

1. Clinical evaluation of the IONA test: a non-invasive prenatal screening test for Trisomy 21, 18 and 13. Papageorgiou A, Khalil A, Forman M, Hulme R, Mazey R, Mousa HA, Johnstone ED, McKelvey A, Cohen KE, Rislely M, Denman W, Kelly B. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016, 47(2), 188-193. Published online at www.wileyonlinelibrary.com. Doi: 10.1002/uog.15791.

2. IONA test for first-trimester detection of trisomy 21, 18 and 13. L. Poon LC, Dumidrascu-diris D, Francesco C, Fantasia I, Nicolaidis KH. *Ultrasound, Obstet Gynecol.* 2016, 47 (2), 184-187. Published online at www.wileyonlinelibrary.com. Doi: 10.1002/uog.15749.

La détermination du sexe foetal a une sensibilité >99% et est disponible pour les grossesses monofoetale ou gemellaire monochoriale, uniquement dans le cadre des recommandations de l'ARS.

Exemple de conduit à tenir pour un dépistage prénatal



Cette conduite à tenir est donnée à titre d'exemple, l'arbre décisionnel étant différent selon les territoires et les politiques sur le dépistage.

Avantages du IONA® test

Grace à sa rapidité et sa haute sensibilité, le IONA® test peut être le compagnon idéal dans le cadre d'un dépistage prénatal. Il augmente le seuil de détection tout en ayant un taux de faux positifs faible. Pour beaucoup de femmes ayant un risque élevé lors du dépistage du 1er trimestre, cela signifie qu'elles ne nécessiteraient pas obligatoirement un geste invasif tel qu'une amniocentèse qui comporte un risque de fausse-couche.

Le IONA® test est un test contrôlé, marqué entièrement CE-IVD qui permet aux laboratoires d'offrir un DPNI de façon locale, et dans un délai rapide. Cela permet aux femmes enceintes et à leur famille d'obtenir l'information qu'elles souhaitent pour faire un choix argumenté et rapide, en diminuant l'anxiété et leur permettant de retrouver la sérénité.

Dépistage "responsable"

Premaitha travaille de façon rapprochée avec les professionnels de santé pour s'assurer que tous les utilisateurs de IONA® test sont suffisamment formés pour proposer ce test aux femmes enceintes. La complexité du dépistage prénatal, comprendre quand est-ce qu'il est opportun de proposer le IONA® test et l'introduire dans la prise en charge actuelle n'est pas toujours simple. Chez Premaitha, nous travaillons en étroite collaboration avec nos laboratoires, les hôpitaux et les cliniques afin de s'assurer que le IONA® test fasse partie à part entière du dépistage prénatal. Nous travaillons sur les bonnes pratiques en termes d'implémentation du dossier clinique et sur l'importance du conseil génétique avant et après le test.

Prochaines étapes

Merci de nous appeler ou de nous envoyer un courriel si vous souhaitez plus d'information sur le IONA® test.

 **+33 1 41 43 96 14**

 **+33 1 41 43 95 88**

 **genetique.dpni@unilabs.fr**

 **valerie.koubi@unilabs.fr**



Pour plus d'informations, vous pouvez visiter notre site internet sur
www.laboratoire-eylau.fr

A propos de Premaitha Health

Premaitha Health (AIM: DPNI) est un groupe leader sur le marché du diagnostic moléculaire international, comprenant Yourgene Bioscience, Inc. Le but du groupe est d'utiliser les dernières technologies d'analyse de l'ADN pour développer des tests génétiques de dépistage sûrs, rapides et certifiés.

Premaitha est situé à Manchester, UK avec des bureaux de Yourgene à Taipei et Singapour. La société est cotée en bourse sur le marché de Londres.

Premaitha Health plc, Rutherford House, Manchester Science Park, Manchester, M15 6SZ, UK.

IONA® et Premaitha sont des marques déposées de Premaitha Health plc. Leurs bureaux sont enregistrés à Rutherford House, Manchester Science Park, Manchester, M15 6SZ, UK.

Rev C