

Nella sperimentazione clinica più ampia mai eseguita, è stato dimostrato che il Test Prenatale Harmony™ di Ariosa è migliore dello screening tradizionale per la sindrome di Down (Trisomia 21)

Publicati sulla rivista prestigiosa 'New England Journal of Medicine' i risultati dello studio prospettico più ampio mai eseguito sul qualsiasi test prenatale non invasivo basato sul DNA libero che ha coinvolto più di 18.500 gestanti

Il 1 Aprile 2015 sono stati pubblicati i risultati della sperimentazione clinica più ampia mai eseguita fino a oggi, che mette a confronto in cieco e in modo prospettico il test prenatale non invasivo (NIPT) Harmony™ Prenatal Test con lo screening combinato del primo trimestre (FTS) in una popolazione generale di gravidanze comprendenti tutti i livelli di rischio e gestanti di tutte le età.

I risultati sono stati pubblicati online su una delle riviste scientifiche tradizionalmente più prestigiose, *The New England Journal of Medicine (NEJM)*.

Lo Studio NEXT (*Non-Invasive Examination of Trisomy*) è il primo ed l'unico studio che finalmente dimostra, con una potenza statisticamente significativa, la superiorità di un test non invasivo su DNA circolante nel plasma materno (NIPT), il Test Prenatale Harmony™, rispetto al FTS per la valutazione accurata del rischio di Trisomia 21.

Lo studio ha coinvolto più di 18.500 gestanti ed è stato sponsorizzato da Ariosa Diagnostics, Inc. (Ariosa). Ariosa è stata acquisita da Roche nel gennaio 2015.

Le caratteristiche UNICHE di questo studio sono:

• ***NEXT è l'unico studio che finalmente dimostra, con una potenza statisticamente significativa, le performances del test Harmony nell'identificazione delle gravidanze a rischio di trisomia 21.***

Infatti, finora gli altri studi pubblicati (**Bianchi et al.** N Engl J Med. 2014 Feb 27;370(9):799-808 con Test Verify di Illumina e sinonimi Aurora-SafeTest; **Pergament et al.** Obstet Gynecol. 2014 Aug;124(2 Pt 1):210-8 con Panorama di Natera; **Kim et al.** Poster presented at 18th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy. July 2014. Brisbane, Australia e Sequenom internal data con test VisibiliT di Sequenom e sinonimi PrenaTest/MaterniT21), pur comprendendo numerose gestanti, non sono sufficientemente ampi da permettere il raggiungimento della potenza statistica per determinare con certezza la sensibilità del test (e quindi determinare quante trisomie 21 vengono perse dal test, i cosiddetti falsi negativi). lo studio NEXT, appositamente concepito e strutturato per raggiungere la potenza statistica, ha dimostrato un livello di accuratezza elevato di Harmony, superiore al FTS, indipendentemente dall'età o dal livello di rischio della madre.

- **NEXT è l'unico studio di validazione rigoroso, che segue strettamente i dettami scientifici imposti per studi di questo tipo, perché prospettico, in cieco e controllato e mette a confronto in modo diretto il Test Harmony™ con il test di riferimento standard, il test combinato del primo trimestre (FTS).**

Lo Studio NEXT ha reclutato più di 18'000 gestanti nel primo trimestre di gravidanza con un'età media gestazionale di 12,5 settimane. Tutte le pazienti sono state sottoposte sia a NIPT tramite test Harmony™ che il FTS in cieco. Questi i risultati:

- Il tasso di falsi positivi del test Harmony è risultato dello 0,06%, 90 volte più basso del tasso di falsi positivi del FTS che è risultato del 5,4%.
- Il test Harmony ha identificato correttamente il 100% di casi di Trisomia 21 rispetto al 79% con il FTS.
- In una sottoanalisi di più di 11.000 gravidanze tutte a basso rischio (età materna <35 anni), il test Harmony ha identificato tutti i casi di Trisomia 21 con un tasso di falsi positivi dello 0,05%, dimostrando una performance equivalente a quella del test Harmony nella popolazione totale dello studio.

- **NEXT è l'unico studio di validazione nel quale sono stati raccolti i dati clinici (follow-up) alla nascita tramite cariotipo e/o valutazione clinica della salute del neonato su quasi 16'000 gravidanze.**

Ciascuna gestante è stata seguita per tutta la gravidanza e sono stati raccolti i risultati riguardo lo stato di salute dei neonati. Studi che non comprendono una raccolta di un numero consistente di follow-up delle gravidanze indagate non consentono di confrontare il risultato del test NIPT con la reale condizione di salute fetale circa le trisomie ricercate dal test. Pertanto senza questa raccolta di dati clinici non è possibile stabilire il rischio di falso negativo, cioè il rischio di avere un risultato rassicurante col test NIPT (basso rischio per trisomia) quando invece il feto è affetto da trisomia.

In conclusione, questo studio supporta l'uso Harmony™ Prenatal Test come opzione di screening di prima linea per qualsiasi donna in gravidanza, indipendentemente dal fatto che la paziente presenti un livello di rischio basso, medio o alto.

Identificando casi di Trisomia 21 con un'accuratezza molto maggiore, il test Harmony abbassa in modo significativo il rischio di risultati di falso positivo, il che può a sua volta ridurre la necessità di test invasivi.

I risultati di questo studio rappresentano un passo avanti nel miglioramento delle cure prenatali e confermano la missione di TOMA e Ariosa di offrire alle gestanti un test prenatale non invasivo molto accurato, con standard qualitativi sempre elevati, a tutte

le donne che scelgono di eseguire lo screening per trisomie, indipendentemente dall'età o dal livello di rischio.

Informazioni sul Test Harmony

Il test prenatale Harmony è un esame del sangue per donne in gravidanza che può essere utilizzato a partire dalla decima settimana di gravidanza.

Valutando il DNA libero da cellule trovato nel sangue materno insieme ad una misurazione accurata della frazione di DNA fetale presente in ogni singolo campione, il test valuta il rischio di Trisomia 21,18 e 13 nel feto.

Attualmente il Test Harmony viene distribuito da TOMA, Advanced Biomedical Assays S.p.A., partner Italiano di Ariosa Diagnostics (Roche) e viene effettuato presso i laboratori Ariosa Diagnostics (San Jose, California). Il test Harmony è stato validato in conformità ai requisiti CLIA tramite un set di dati clinici affidabili ed è stato sostenuto da studi clinici su più di 22.000 donne di tutte le età e categorie di rischio.

Grazie a questa partnership, i laboratori TOMA offrono test Harmony su tutto il territorio nazionale ed in alcuni paesi europei ed extraeuropei presso i quali TOMA già opera. La leadership scientifica e tecnologica di TOMA nella diagnosi prenatale, integrata a quella di Ariosa nell'ambito degli NIPT, permette di offrire un servizio di eccellenza alle gestanti.

Informazioni su TOMA Advanced Biomedical Assays, S.p.A.

I Laboratori "TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A." sono una serie di strutture private convenzionate con il S.S.N., con la sede principale in a Busto Arsizio (Varese). Attualmente in possesso del CERTIFICATO DI ACCREDITAMENTO SIGUCERT, del CERTIFICATO di CONFORMITA ISO 9001:2008 e del CERTIFICATO DI CONFORMITA' "QUALITA' IN MEDICINA DI LABORATORIO, rev.2013 (standard Bureau Veritas che comprende i requisiti delle norme ISO 9001:2008 e UNI EN ISO 15189:2007) è accreditato e registrato presso il consorzio [QuESTIO](#) della Regione Lombardia, quale "centro per lo sviluppo di servizi di ricerca, trasferimento tecnologico e supporto all'innovazione" oltre ad essere membro sia del consorzio [ISCA](#) che della neo-costituita [International Perinatal Stem Cell Society](#).

Leader scientifico e tecnologico, è stato il primo gruppo privato italiano e tra i primi nel mondo ad occuparsi di diagnosi prenatale delle malattie genetiche. Presso il gruppo è presente anche un completo servizio di analisi di laboratorio di chimica clinica, immunologia, tossicologia, e citologia.

Per maggiori informazioni, visitare il sito:

www.tomalab.com

Informazioni su Ariosa Diagnostics

Ariosa Diagnostics, Inc. è una società leader di diagnostica molecolare a livello mondiale impegnata a migliorare l'assistenza complessiva ai pazienti sviluppando e fornendo test ampiamente accessibili, innovativi e a prezzo contenuto tramite il loro laboratorio CLIA. I test sono pienamente convalidati in conformità ai requisiti CLIA tramite metodologie rigorose ed esaurienti per assicurare che i medici e pazienti



possano avere fiducia nella performance del test. Ariosa ha sviluppato tecnologie all'avanguardia per eseguire un'analisi indirizzata di DNA libero da cellule nel sangue. Ariosa si trova a San Jose, California ed è stata acquisita da Roche nel 2015. Per maggiori informazioni, visitare il sito www.ariosadx.com

Informazioni su Roche

Con sede centrale a Basilea, Svizzera, Roche è una società leader nel settore sanitario con concentrazione sulla ricerca con forze combinate nel settore farmaceutico e diagnostico. Roche è la società biotecnologica più grande del mondo, con medicine veramente differenziate nell'oncologia, nell'immunologia, nelle malattie infettive, nell'oftalmologia e nella neuroscienza. Roche è anche il leader mondiale nella diagnostica in vitro e del cancro basata sui tessuti, ed è all'avanguardia nella gestione del diabete. La strategia sanitaria personalizzata di Roche mira a fornire medicine e tecniche diagnostiche che rendono possibili miglioramenti tangibili nella salute, nella qualità di vita e nella sopravvivenza dei pazienti. Fondata nel 1896, Roche ha fornito contributi importanti alla salute a livello mondiale per oltre un secolo. Ventiquattro medicine sviluppate da Roche sono comprese nell'Elenco delle Medicine Essenziali dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, tra cui antibiotici salvavita, farmaci antimalarici e chemioterapia.

Nel 2014, il Gruppo Roche aveva 88.500 persone alle sue dipendenze in tutto il mondo, ha investito 8,9 miliardi di franchi svizzeri nella R&S e ha riportato vendite di 47,5 miliardi di franchi svizzeri. Genentech, negli Stati Uniti, è un membro interamente di proprietà del Gruppo Roche. Roche è il socio maggioritario di Chugai Pharmaceutical, Giappone. Per ulteriori informazioni, visitare il sito www.roche.com
Tutti i marchi utilizzati o menzionati nel presente comunicato sono protetti dalla legge

Roche Sequencing Media Relations Jacquie Bucher

harmony™
PRENATAL TEST

4 of 4

TOMA - Advanced Biomedical Assays Spa

Via F. Ferrer 25/27 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel 0331 652911 r.a. - Fax 0331 652919
www.tomalab.com - toma@tomalab.com
C. F. e P. IVA 00772010120
CCIAA Varese REA 155894
Capitale Sociale € 2.050.000 I.V.

Istituto certificato

UNI EN ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

Qualità in Medicina di Laboratorio rev. 2013. Standard Bureau Veritas comprendente i requisiti delle norme ISO 15189:2007, ISO 9001:2008 (n° cert. Bureau Veritas 194315)

SIGUCERT 2009 certificato dei laboratori di citogenetica e genetica molecolare (n° cert. di accreditamento 004)

Inserito nell'Albo del MIUR dei laboratori di ricerca altamente qualificati (art. 14 D.M. 593/2000)

