

Centogene社 遺伝子診断研究支援サービス

CENTOGENE
THE RARE DISEASE COMPANY

Centogene社概要

Centogene社(ドイツ)は2006年に設立されて以来、世界的な医療コミュニティにおいて最高品質の遺伝学的および生化学的診断検査を提供しています。稀少疾患の分子学的理解が個別化医療や稀少性または先天性疾患の改善を可能にするとの信念の下、分子診断検査のリーディングカンパニーの一つとして、遺伝子カウンセリングサービスや新生児スクリーニング検査の専門家と共に、臨床医を支援しています。同社は迅速な診断こそが、患者様のクオリティ・オブ・ライフおよび疾患の改善にとって最良の治療であると信じ、学術および産業パートナーとの協力により、新しい診断技術や稀少疾病用医薬品を開発しています。

サービス概要

サンプルおよびお申込み書類:

Centogene社では血液や組織、精製DNAなどの試料と共に、お申込み書類をお送りいただく事で遺伝学的検査を実施します¹⁾。血液試料については、簡便かつ安定的な輸送を可能にするフィルターカード(CentoCard®)を用意しています。

お申込み書類:

- ・ 遺伝学的検査実施同意書
- ・ 検査結果(クリニカルレポート)ダウンロードポータル登録申請書
- ・ 各種検査別依頼書
- ・ 臨床情報
- ・ QCシート

- 1) 必要となるサンプルの種類および量は、検査の種類に依存します。これらについては、お問い合わせください。

検査の手法:

Centogene社では従来のサンガーシーケンス法による解析の他に、次世代シーケンス(NGS)技術を使用したNGSパネル解析や全エクソーム/全ゲノムシーケンスによる解析も実施しています。また、オプションとしてMLPA法やqPCR法等による欠失・重複の解析もおこないます。

- ✓ 単一遺伝子解析:サンガーシーケンス法により遺伝子を解析、2,800以上の遺伝子をサポート
- ✓ NGSパネル解析:疾患と関連性のある遺伝子を解析するNGSパネルを180種以上を用意
- ✓ 全エクソームシーケンス(CentoXome®):タンパク質をコードする全エクソンをシーケンス
- ✓ 全ゲノムシーケンス(CentoGenome™):全ゲノムをシーケンス
- ✓ 欠失・重複解析(オプション):MLPA法やqPCR法、CNVアレイによる欠失・重複の解析

検査の品質:

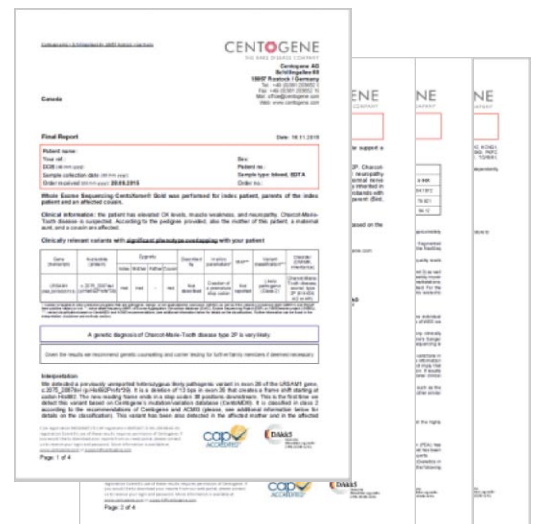
Centogene社は全てのサービスにおいて、複数の国際的な品質管理(ISO、CAP、CLIA)の認定を受けています。

検査の結果:

Centogene社では、検査結果を基に、MDおよびPh.D.によってクリニカルレポートが作成されます。NGSパネルやCentoXome®、CentoGenome™ではNGSのraw dataも提供されます¹⁾。

クリニカルレポート内容:

- ✓ 病歴の評価
- ✓ 検査法の説明
- ✓ 明確な変異検出結果:ACMG²⁾など国際的なガイドラインに準拠
- ✓ 鑑別診断的なアプローチによる包括的な医学的解釈
- ✓ 医学的および科学的な結果を支持する論文の引用
- ✓ 特定の疾患に対する更なる解析の提案
- ✓ エビデンスに基づいた独自の変異データベース「CentoMD®」の利用



- 1) ダウンロード期限には制限があります(解析完了またはクリニカルレポート作成完了の通知から1ヶ月以内)。予めご了承ください。

- 2) American College of Medical Genetics and Genomics: 米国臨床遺伝学会

- * 本サービスは、海外での解析という性質上、キャンセルはお引き受け出来ません。やむを得ない理由でキャンセルする場合は、それまでの工程に応じた料金をご請求いたします。
- * 弊社は診断研究の支援を目的としてCentogene社のサービスを提供しています。
- * 本サービスの結果は患者様の疾病を100%説明することを保証するものではありません。あらかじめご了承ください。
- * 本サービスのご利用には患者様のインフォームドコンセントが必須です。検査の目的やそれに伴うリスクと限度に関して患者様に説明し、本検査の利用意志をご確認の上で、お申し込みください。
- * 本サービスおよびこれに関連して生起する訴訟や請求の一切に関し、弊社は責任を負いかねます。あらかじめご了承ください。