CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE



PHARMA SERVICES ｜ ファーマサービスのご紹介

希少・遺伝性疾患のリアルワールドデータで、創薬と臨床開発を加速する

トランスレーショナル研究・患者同定・バイオマーカー／リアルワールドデータ、そして臨床試験支援まで。

2026年7月 ｜ 株式会社セントジェン（CENTOGENE Japan）

COMPANY OVERVIEW

CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE

希少・遺伝性疾患のリアルワールドデータで、創薬を加速する

CENTOGENEは、希少・遺伝性・神経疾患に特化したグローバルな遺伝子診断・データカンパニー。世界最大級のBiodatabankを基盤に、創薬から患者アクセスまでのプロセスを加速し、リスクを低減します。

CENTOGENE Biodatabank



希少・神経変性疾患のリアルワールドデータ基盤

世界最大級のデータ基盤

希少・神経変性疾患のリアルワールド統合マルチオミクス・リポジトリ。診断検体と製薬協業の両輪でBiodatabankを継続的に拡充。

最も幅広い検査ポートフォリオ

WES／WGS・マルチオミクス・NGSパネルまで、希少疾患を対象に幅広い遺伝学的検査を提供し、高い診断率を実現。

エンドツーエンドの支援

標的評価・バイオマーカー・患者同定から市場アクセスまで、創薬～開発～商業化を一貫して加速・リスク低減。

DISEASE FOCUS ｜ 重点疾患領域

CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE

重点疾患領域と、代表的な大規模プログラム

希少・遺伝性・神経疾患を中心に、実際のグローバルプログラムで疾患データを蓄積。約2,500疾患をカバーします。

神経・神経変性疾患

- **パーキンソン病** ROPAD研究（約15,000名／GBA・LRRK2）
- **前頭側頭型認知症（FTD）** EFRONT研究（3,000名超）
- **遺伝性運動失調症** フリードライヒ運動失調症 ほか

ライソゾーム病・代謝性疾患

- **ゴーシェ病** LysoProof 自然歴研究（250名超）
- **ニーマン・ピック病C型（NPC）**
- **ムコ多糖症（MPS）／ ASMD**

神経筋・骨代謝疾患

- **デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）**
- **低ホスファターゼ症（HPP）** 酵素補充療法の対象疾患

アミロイドーシス・血液疾患

- **遺伝性ATTRアミロイドーシス（hATTR）** 5,000名登録の長期研究
- **ピルビン酸キナーゼ欠損症（PK欠損症）** 第II／III相・20カ国

上記は代表例です。 CENTOGENEは希少・遺伝性疾患 約2,500疾患をカバーし、120カ国・約30,000名の医師ネットワークと世界最大級のBiodatabankで対象疾患の患者データにアクセスします。

VALUE FOR TRANSLATIONAL RESEARCH

CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE

トランスレーショナル研究の課題を、遺伝的に定義された疾患データで加速する

標的の安全性・バイオマーカー・患者同定――TRに共通する課題に対し、CENTOGENEは希少／遺伝性／神経疾患の“深いデータ”で応えます。

1

標的の安全性（ヒト遺伝学）

約20万件の全エクソーム／ゲノムから、ヒトKO・機能喪失（LoF）保有者の表現型を用いて、早期の標的安全性評価（Therapeutic Risk）を行います。

2

バイオマーカー探索・検証

患者由来の細胞モデルとマルチオミクス（トランスクリプトーム／メタボローム）により、バイオマーカー／アッセイを同定・バリデーションします。

3

患者同定・層別化

120カ国・約30,000名の医師ネットワークと2,500疾患のBiodatabankで、希少・未診断の患者を同定し、遺伝子型・表現型で層別化します。

※ 数値はCENTOGENE提供資料に基づく実績です。具体的な活用方法は、対象疾患・標的に応じて個別にご相談します。

CLINICAL TRIAL SUPPORT ｜ 臨床試験・患者組み入れ

CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE

臨床試験の実施と、患者組み入れのための検査提供

適格患者の同定から、治験プロトコルに合わせた遺伝学的検査・組み入れ・レジストリ構築まで、臨床開発を多国で一気通貫に支援します。

1 患者同定・層別化

Biodatabankの後ろ向き検索と候補患者コホートで、適格患者を同定・層別化。

→

2 組み入れ検査の提供

治験プロトコルに合わせた遺伝学的検査（NGS／WES／WGS／MLPA）を提供。

→

3 施設選定・組み入れ

120カ国・約30,000名の医師ネットワークと患者団体連携で登録・組み入れを支援。

→

4 治験実施・レジストリ

分子診断の継続提供と疾患レジストリ構築で、臨床開発を加速。

臨床開発・レジストリの実績（例）

ピルビン酸キナーゼ欠損症
第II／III相：原因変異の特定と遺伝学的検査・20カ国

パーキンソン病（ROPAD）
LRRK2等の遺伝学的検査・約15,000名／陽性者は介入試験の候補

遺伝性ATTRアミロイドーシス
NGS＋MLPAによる分子遺伝学的診断の長期研究・5,000名登録

前頭側頭型認知症（EFRONT）
3,000名超の登録と遺伝学的検査・7カ国

REAL WORLD INSIGHTS REPORTS

目的別インサイトレポートで、意思決定エビデンスを

CENTOGENEの社内臨床・遺伝データを解析し、目的別のレポートとしてご提供。標的評価から患者選択・規制対応エビデンスまでをカバーします。

Therapeutic Risk

標的遺伝子のヒトKO／LoF保有者の表現型から、早期の安全性リスクを評価

Variant Classification

ACMG準拠のバリアント分類。患者選択・層別化と規制対応エビデンスに

Prevalence（有病率）

社内バリアント観測に基づく、世界・地域別の有病率をモデル推定

Patient Cohort

既診断／候補患者コホートを記述・解析し、治験実現可能性を評価

Mutational Spectrum

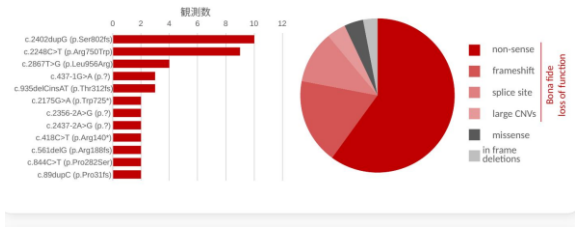
対象疾患に関連する遺伝的バリアントのスペクトラムを提示

Data Licensing / 利活用

匿名化データセット・患者コホートをサードパーティ基盤上で提供

レポート出力イメージ
（例示データ）







※ 例示データ（[gene]／[disease]）に基づくレポート体裁の一例。実際の出力はご依頼内容に応じて作成します。

ご清覧ありがとうございました。

CENTOGENE
GUIDING PRECISION MEDICINE

Guiding Precision Medicine in Clinical Diagnostics

お問い合わせ

株式会社セントジェン（CENTOGENE Japan）

担当：木村　亮　｜　Email：ryo.kimura@centogene.com

© 2026 CENTOGENE ／ 株式会社セントジェン　本資料は紹介目的の情報であり、記載の数値・実績を確定情報として保証するものではありません。