

令和7年12月19日

お客様各位

「Congenica® 遺伝子性疾患レポート」 サービス開始のお知らせ

このたび理研ジェネシスでは、2025年12月より全ゲノムシーケンス(WGS)または全エクソームシーケンス(WES)のデータから遺伝性疾患に関する情報を抽出し、研究や診断に役立つレポートとして提供するサービス「Congenica® 遺伝性疾患レポートサービス」を開始いたします。Congenica®のソフトウェアプラットフォームを用いた「遺伝性疾患レポートサービス」を日本で提供するのは、当社が初めての取り組みとなります。

本サービスは、Congenica Ltd. (SeqOne Genomics) が開発した Congenica®のプラットフォームを使用しており、当社が提供する WGS または WES の受託サービスに付随してご利用いただけます。また、お客様がお持ちの既存ゲノムデータを活用し、目的に応じて柔軟に遺伝性疾患に関する遺伝子変異の解析を行うことができます。なお、本サービスは研究用途 (Research Use Only) に限りご利用いただけます。

Congenica®のソフトウェアプラットフォームは Genomics England (GEL) が推進した公的ゲノム医療プログラムにおいて、WGS のバリエーション解釈および報告プロセスを支援するソリューションとして採用*された実績があります。また、この採用は、GEL の主導する 100,000 Genomes Project およびその後の NHS Genomic Medicine Service の臨床実装におけるワークフローの一部を担っています。

Congenica®の活用により、バリエーション解釈の効率化、レポート作成に要する時間の短縮、データレビュー負担の軽減などが期待できます。

引用元

* [Congenica | Our customers](https://www.congenica.com/our-customers?hsCtaTracking=39195379-1d29-43be-9639-3e145e91d341%7Cc2c11f41-5c2c-4aac-9a1f-a457c45985b6)

<https://www.congenica.com/our-customers?hsCtaTracking=39195379-1d29-43be-9639-3e145e91d341%7Cc2c11f41-5c2c-4aac-9a1f-a457c45985b6>

本サービスの主な特長

1. 柔軟に選べるバーチャル遺伝子パネル

GEL および NHS が採用した遺伝子パネルのほか、研究テーマに沿ったカスタムパネルにも対応し、解析対象遺伝子の選択・追加を柔軟に行うことが可能です。

2. AI を活用したゲノム解析の意思決定支援

WES または WGS で検出される膨大なバリエーションの中から、病原性が疑われるバリエーション候補を自動的に提示する AI 機能により、病原性評価における判断プロセスを支援します。

3. 研究に適したレポート出力

対象疾患に関連する変異情報やアノテーションを統合し、研究者のレビューに適した形式でレポートをご提供します。遺伝子リストや解析対象バリエーションの変更にも柔軟に対応いたします。

4. 追加シーケンス不要の効率的な解析

従来のカスタムパネルでは、対象遺伝子が増加・追加されるたびに新しいパネルの設計や再シーケンスが必要となる場合があります。本サービスでは、取得済みのゲノムデータを再利用するため、再シーケンスを行わずに解析範囲を拡張することができます。疾患の再評価や新規候補遺伝子の追加にも対応し、データを“再利用可能な研究資産”として活用できます。

サービス概要はこちらの URL をご参照ください。

URL: https://www.riken genesis.jp/service/bioinformatics/Congenica_report-bi.html

理研ジェネシスは、これからも最先端の遺伝子解析技術を通じて、個別化医療の推進に貢献してまいります。

以上

※記載の会社名および製品名は、弊社または各社の商標または登録商標です。

本件に関するお問合せ先：

株式会社理研ジェネシス 営業部

〒141-0032 東京都品川区大崎 1-2-2

アートヴィレッジ大崎セントラルタワー8 階

TEL：03-5759-6042 E-mail：info2@riken genesis.jp