

個人志向のゲノムプラットフォーム の基盤構築

○梅原千慶¹、八木研¹

¹ジーネックス株式会社 (GENEX, Inc.)

<https://genex.co.jp/>

@トーゴーの日シンポジウム2024「AI+ロボティクス+
データベースが変える生命科学」品川ザ・グランドホール,
Tokyo, Japan, 5 October 2024.

Abstract

国家レベルの集中型データセットと同じく、小グループや個人から生じる分散型データセットもまた貴重です。この視点は、シチズンサイエンス、責任ある研究・イノベーション（RRI）、患者・市民参画（PPI）などの語句に見られるように、データの民主化やデータ・オーナーシップといった価値観や倫理的意義と深くかかわります。

今回の発表では、「個人が自らのデータを持ち、考え、行動する」という私たちのビジョンを体現する、ゲノム関連イニシアチブのコンセプトと初期開発状況を示します。私たちは検査サービスを通じて、全ゲノムまたはエクソームの解析で得られた変異リストを個人顧客へ返却しています。その基盤となるデータベースは、FAIR原則を重視し、リンクトオープンデータ（LOD）の理念で設計されています。また私たちは、

GA4GH標準を意識して、社内外専門家や人工知能（AI）が最新の洞察を素早く収集できる仕組みを準備しています。この基盤を活用して完成した顧客向け個別レポートは、精密医療を提供する第三者に参照されることが期待されます。さらに私たちのフレームワークは、同意する顧客が相互運用可能な形式でデータを提供することで、研究に参加できる道を開きます。

私たちは、倫理的・法的・社会的問題（ELSI）に対処しながら、既存の医療システムと共存し補完し合います。その展開の第一歩として、難病かつ希少疾患であるミトコンドリア病の遺伝子検査をサポートするために、附属病院を持つ大学へソフトウェアの提供を始めました。診断と治療に間接的に貢献することで、私たちはゲノムデータを個人の健康記録（PHR）として活用するモデルを提示できると考えています。

#ゲノムデータ #全ゲノム #個人向けゲノム検査 #PHR
#難病・希少疾患

<https://biosciencedbc.jp/event/symposium/togo2024/poster/index.html#4>

GENEX

ジーネックス株式会社

We help you own, leverage, and act on any data about yourself.

個人が自らのデータを持ち、考え、行動する



消費者向け遺伝子ゲノム検査

Genomic!

Whole Genome Sequencing (WGS)

Whole Exome Sequencing (WES)



さまざまな期待

「個人志向のプラットフォーム」の意義とは？

自己決定を好む個人や、中央に依存しづらい個人にとって：自身のゲノムデータを得て、自身で管理/預託して行動する

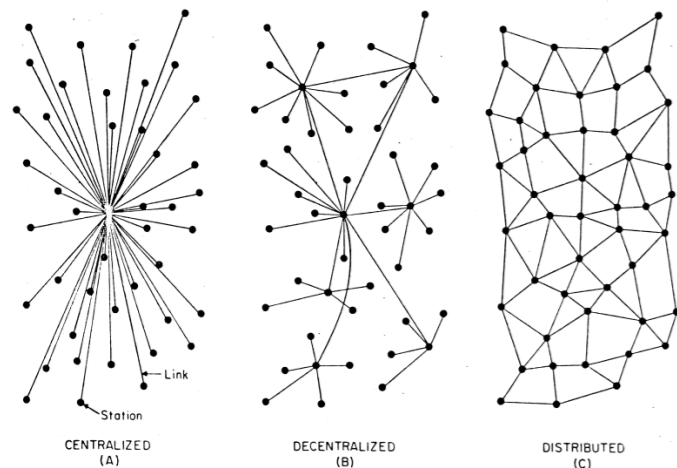


FIG. 1 - Centralized, Decentralized and Distributed Networks Baran P. (1962)

“On Distributed Communications Networks.”

疾患当事者にとって：

予防・診断・治療の選択肢を増やす（医療への接続）、自らの意思で研究に協力する

Policy | [Open access](#) | Published: 05 July 2017

Japan's initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD): towards an end to the diagnostic odyssey

Takeya Adachi, Kazuo Kawamura, Yoshihiko Furusawa, Yuji Nishizaki, Noriaki Imanishi, Senkei Umehara, Kazuo Izumi & Makoto Suematsu

European Journal of Human Genetics 25, 1025-1028 (2017) | [Cite this article](#)

9393 Accesses | 67 Citations | 9 Altmetric | [Metrics](#)

Abstract

Japan has been facing challenges relating to specifically defined rare diseases, called *Nan-Byo* in Japanese (literally 'difficult'+ 'illness'), and has already taken measures for them since 1972. This governmental support has surely benefited *Nan-Byo* patients; however, those suffering from medically unidentified conditions do not fall into this scheme and thus still confront difficulty in obtaining an examination, a diagnosis, and a treatment. To identify such rare and often undiagnosed diseases, we must

Adachi T. *et al.* (2017) doi: 10.1038/ejhg.2017.106

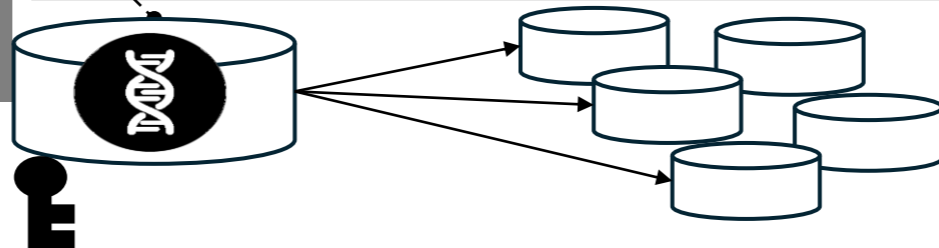
順天堂大学に難病の遺伝子パネル検査の解析ソフトウェアを提供開始

ジーネックス株式会社 2023年12月11日 11時40分

ジーネックス株式会社（本社：東京都港区、代表取締役社長：八木研・飯田敦、以下「ジーネックス」）は、順天堂大学（東京都文京区、学長：新井一）との間で、2023年11月から順天堂大学が実施するミトコンドリア病遺伝子パネルシーケンスで利用する解析ソフトウェアの提供に関する契約を締結しました。

“GENEX Supports Panel Sequencing for Analyzing Mitochondrial Diseases with Its Software.” Press Release on 11 December 2023.

Contribution to research & applications



データユーザーにとって：

世界中のアノテーションを効率的に参照し、個々人の同意に基づき利活用する



matchmakerexchange.org

コミュニティ構成員にとって：実践を通じて文化や規範に根差した在り方を共創する

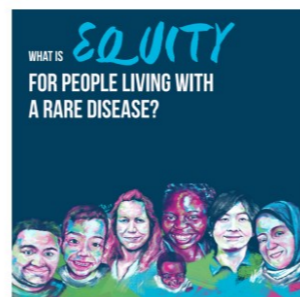
RARE DISEASES - BY THE NUMBERS

300M PEOPLE WITH RARE DISEASES OF THE POPULATION 3.5 - 5.9% ARE GENETIC DISEASES 72%

CHARACTERISTICS OF RARE DISEASES



HOW CAN RARE DISEASE DAY MAKE A DIFFERENCE?



rarediseaseday.org

表1 「遺伝子検査」の分類						
	目的	提供場所/方法	提供される検査	根拠	費用	受検の判断権者
診断的検査 (diagnostic testing)	受診者の診断 (患者とその家族)	医療機関の受診	遺伝学的検査*	ACCEモデル等を基準とした評価。製造販売承認審査がPMDAが実施し、厚生労働大臣が許可。	保険適用の検査は一部自己負担。研究での実施は自己負担なし、その他は全額自己負担	主治医の指示・勧奨に基づき、受診者が決定
消費者向け遺伝子検査** (consumer genetic testing)	DTC検査 (direct-to-consumer, 消費者直販型)	通信販売 (ウェブサイト)	体質検査、多因子疾患リスク予測検査、薬理遺伝学検査、発症前検査	事業者独自の薬理遺伝学検査 (科学的手法で実証された研究結果であり、検査解析や結果に関連して提供されるサービスの根拠となるもの)	全額自己負担	消費者が決定
	医療機関/非医療機関 介入型検査	消費への情報提供	事業所の福利厚生代行サービスから購入	体質検査、多因子疾患リスク予測検査、祖先定検査	全額自己負担	消費者が決定
	医療機関/非医療機関 介入型検査	店頭で購入 (小売店、エステ、スポーツクラブ等)	体質検査、多因子疾患リスク予測検査	体質検査、多因子疾患リスク予測検査	全額自己負担	消費者が決定

注：経産省(2015)、ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース(2016)、Pitini *et al.* (2018)を参考に筆者作成。
*遺伝学的検査：単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の範囲に非限定化しない、その個体が将来的に保有する遺伝子の情報(生体組織系列)の遺伝子解析より明らかになる情報を明らかにする検査(日本医学会2011)
**消費者向け遺伝子検査：消費者から採取された検体のゲノム情報を解析し、その解析結果とともに、その消費者の有する遺伝子に関する体質、疾患リスク等の確率情報(ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース2016)

Muto K. (2019) doi:10.24646/jnlsts.17.0_129

Umehara S. *et al.*, in preparation. Presented on 5 October 2024. CC-BY 4.0.

成果情報

「ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドラインその1：がんゲノム検査を中心に(改訂第3版)」及び「ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドラインその2：次世代シーケンサーを用いた生体細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針(改訂第2版)」の公開

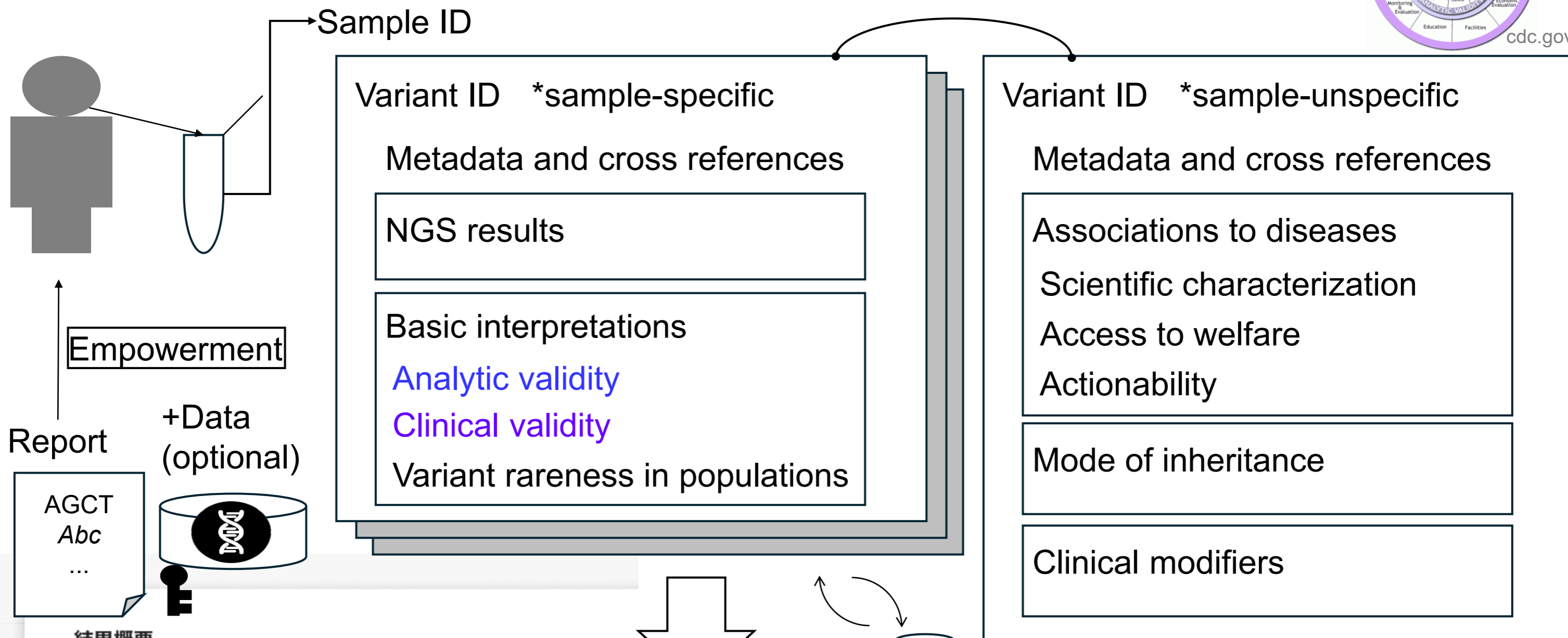
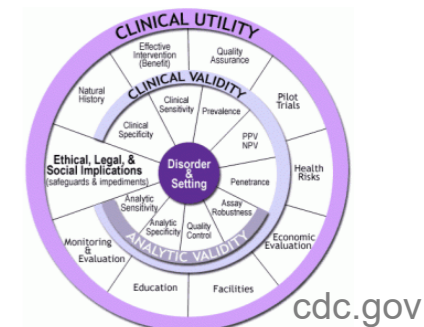
ニュース

- プレスリリース
- 成果情報
- トピックス
- 事業に関するお知らせ
- イベント
- その他お知らせ
- 掲載日一覧

<https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20211020-01.html>



ACCE モデルに則った解析レポート



結果概要

解析対象疾患に関連し得るゲノム上の変化（バリエント）を、次の通り報告します。

病的 分析的妥当性ある程度高い	病的 分析的妥当性やや低い	? 病的か評価定まらず ※解説せずデータのみ示します	i ※該当します
71 個	4 個	743 個	
疾患・症状の原因となる か精査すべきもの	疾患・症状の原因となる か精査すべきもの	分析的妥当性ある程度 高い	
3 個	2 個	684 個	

Test results

Updates

Non-medical and medical domains
 Considerations on **clinical utility** and ethical, legal and social issues/implications (**ELSI**)

GA4GHコンソーシアム標準規格・ツールキット の試験導入

