

個人志向のゲノムプラットフォームのデータ基盤

「誰もがアクセスできる、信頼のゲノム情報」に向けて

梅原 千慶¹, 八木 研¹

¹ジネックス株式会社

Abstract

ゲノム医療には、膨大なデータの分散、解釈の困難さ、倫理的懸念といった課題が伴います。私たちは、個人が自身のゲノムデータを活用し、自律的に健康管理する未来を見据え、以下の二つの柱を一気通貫で支援するプラットフォームを提供します。

第一の柱は、ゲノムデータの個人主導管理です。私たちは、個人から適切な同意を得て検体収集から全ゲノムシーケンシングまでを実施し、得られた生データを個人から預託された形で厳重に保管することで、データ・情報の利用に際して本人の意思が尊重される基盤を築きます。

第二の柱は、ゲノム情報の信頼性ある解釈と活用です。私たちは、GA4GHのGKSワークストリームが主導する標準技術を取り込み、生データからAI活用に最適な構造化バリエーションデータを作成します。この構造化には、バリエーションを一意に識別するVRSベースの技術を活用しつつ、VA-Specを試用することで、ハルシネーションの少ない、根拠が明確なアノテーション付きゲノムデータを構築します。このデータ基盤は、AIエージェントが信頼性の高い解釈を行うための土台となり、デー

タの相互運用性と再利用性を高めます。

私たちは2022年から個人向け全ゲノム検査の提供を開始し、以来、ミトコンドリア病を始めとする希少疾患の病因バリエーション探索と適切な医療への橋渡しに挑戦してきました。データ構造化基盤の高度化は、診断支援の効率化と対象疾患の拡大を可能にします。さらに、適切に非識別化された集約データをFAIRに活用する道筋をも拓きます。

私たちは引き続き、透明性と科学的誠実性を追求しながら、パーソナルゲノム医療・ゲノムヘルスケアの実現を目指します。

#全ゲノム、#個人向けゲノム検査、#難病・希少疾患、#GA4GH、

#Genomic Knowledge Standards (GKS)



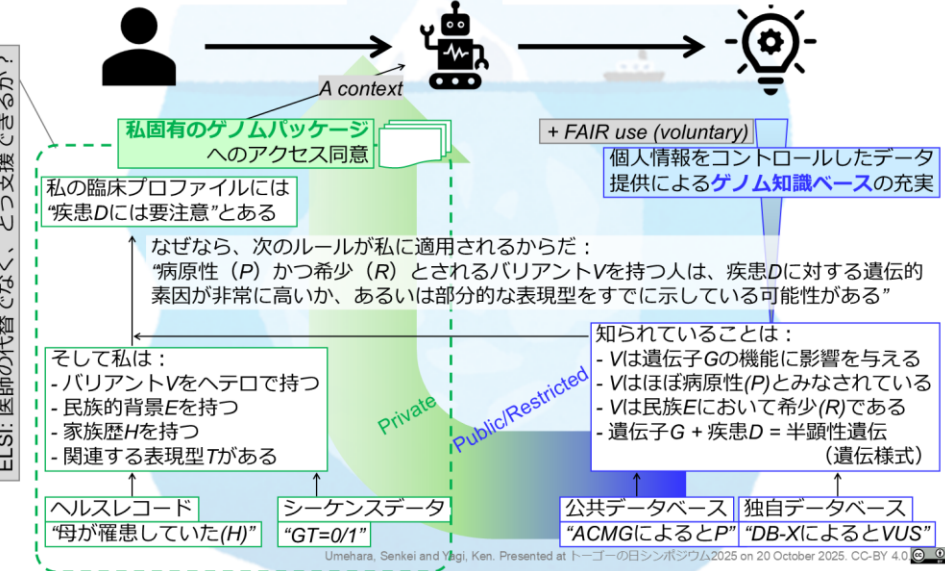
Umehara, Senkei and Yagi, Ken. Presented at トーゴの日シンポジウム2025 on 20 October 2025. CC-BY 4.0

私たちの実装例

ゲノムの知識を「わたしのために」活用する

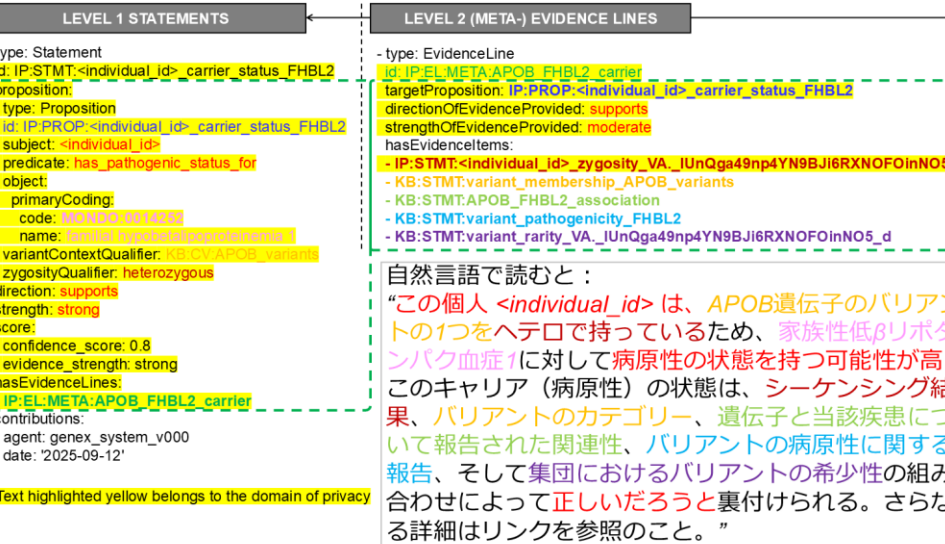
“XXXしても大丈夫だろうか？”

“XXXするならYYYを考慮したほうがよい”



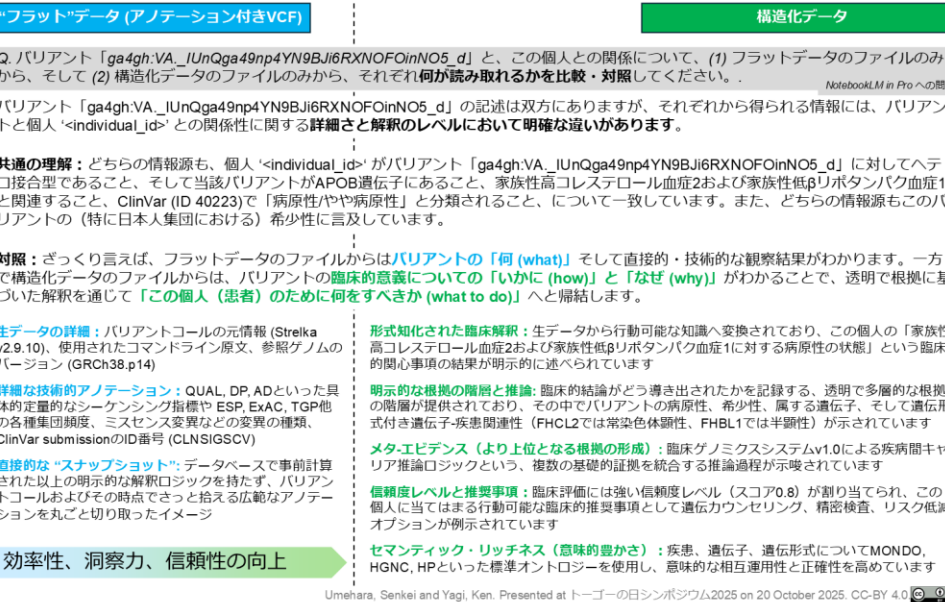
私たちの実装例

データ構造の一例 (*v202509, development in progress)



“AI-readiness” の優位性

データはどう読み解かれるのか？



GENEX
ジネックス株式会社

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

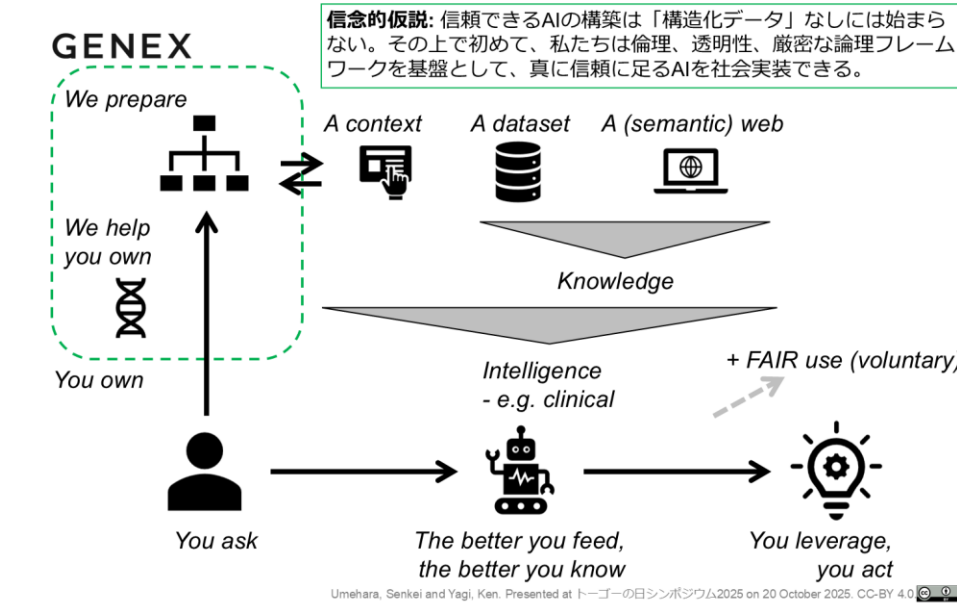
<https://genex.co.jp>

個人が自らのデータを持ち、考え、行動する



私たちのビジョン

ゲノムの知識を「わたしのために」活用する

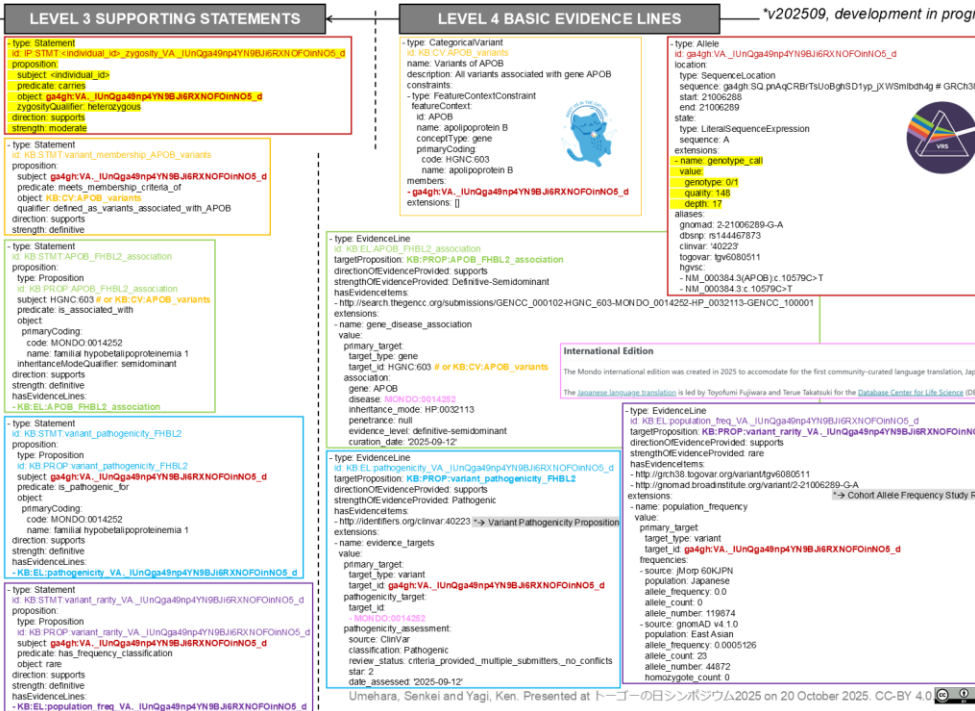
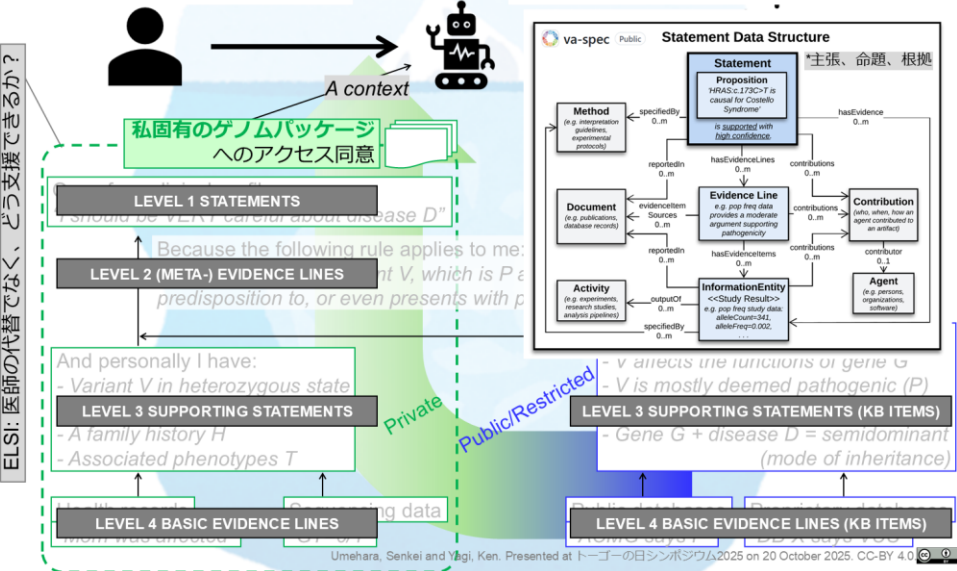


私たちの実装例

「わたしのためのゲノム活用」を標準化する

“XXXしても大丈夫だろうか？”

“XXXするならYYYを考慮したほうがよい”



データ、情報、知識、そしてその先へ

どうすれば（もっと）信頼して任せられるか？

