

# ゲノム医療とDTC遺伝子検査 サービスの位置付けと 課題について

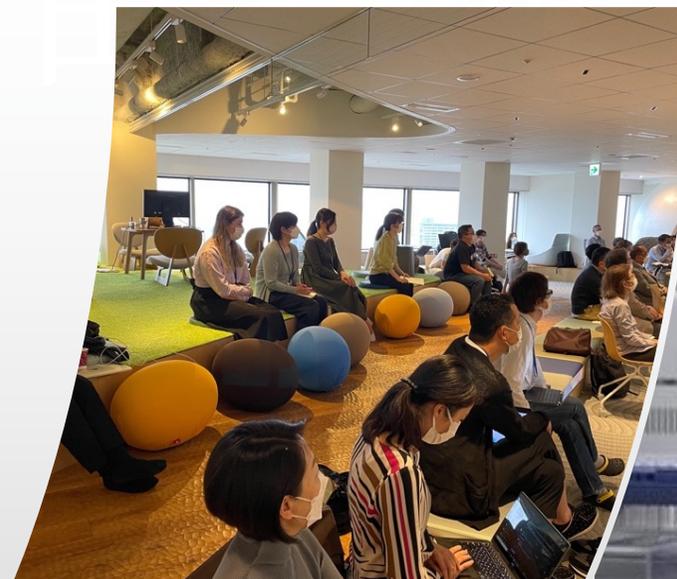
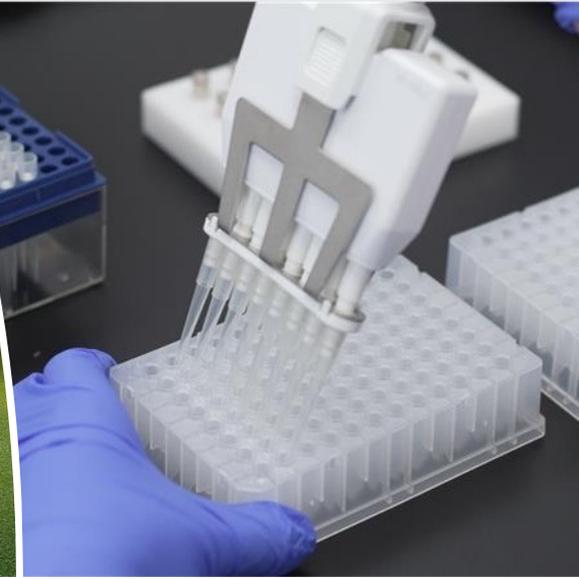
## 山田 義介

ジェネシスヘルスケア株式会社  
取締役最高法務責任者  
米国ニューヨーク州弁護士  
JSBi認定バイオインフォマティクス技術者  
一般社団法人遺伝情報取扱協会理事

## 松崎 松平

ジェネシスヘルスケア株式会社  
医学顧問  
倫理審査委員会委員長  
東海大学名誉教授

Genesis Healthcare



# Genesis Healthcare

## 事業方針・成果



20年間に渡る遺伝子分野での研究開発  
(DTC、リキッドバイオプシー、遺伝子編集等)



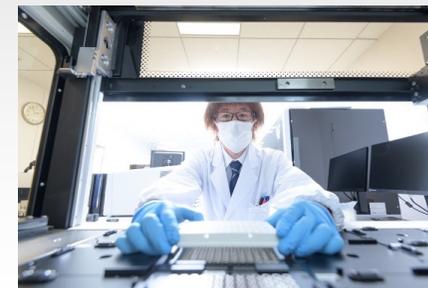
遺伝子解析実施数: 累計約204万  
(日本最大規模)



国内最大規模の遺伝子データベース  
(約6000疾患、遺伝情報+フェノタイプ)



72件の特許を取得  
- 遺伝子治療のベクター技術  
- 検査結果表示システム  
- AI アルゴリズム等)



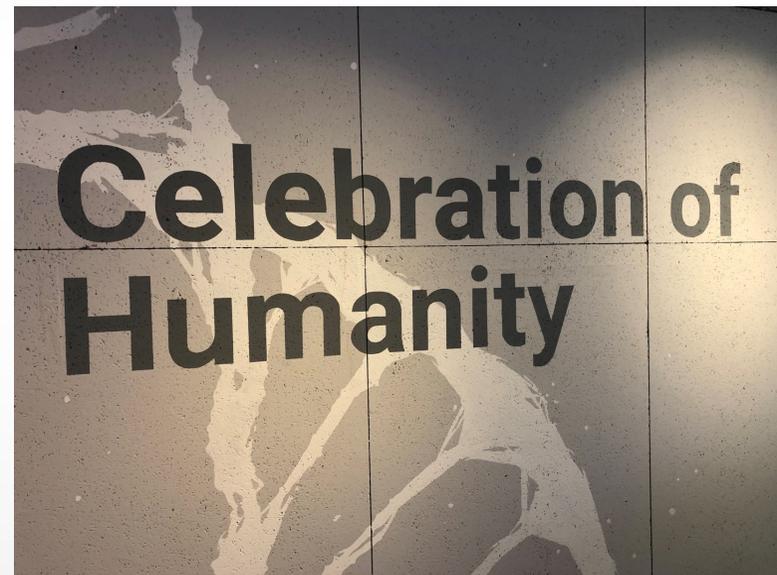
2022/08

NTTとジェネシスヘルスケアの  
資本業務パートナーシップ



# 理念: Celebration of Humanity

- ✓ 人類の多様性を受け入れ、健康で明るい人生を送れるように、遺伝子の観点から社会に貢献していく
- ✓ 弊社が所有する日本人のゲノムデータとフェノタイプデータを希望するアカデミアにアクセス可能にし、ゲノム医療及びゲノム創薬の開発を共に発展させる
- ✓ 国内外の研究者の共同研究や共同研究の促進
- ✓ 高度なワークフロー、パイプライン、強力な分析アルゴリズムを備えた、ビッグゲノムデータを管理するためのスケーラブルでセキュアなインフラストラクチャ
- ✓ プライバシーの尊重、倫理を重視したゲノムデータの利用(差別の禁止など)を推進するガバナンス
- ✓ 将来の遺伝子治療と遺伝子編集ソリューションを共同開発し、個別化医療への道を開く
- ✓ 学術機関への無償利用、商用利用へのライセンス供与



## 研究開発:

研究機関と共同研究および独自研究を実施

--がん研究、SARS-CoV-2、Population Genomics、遺伝子編集分野



### scientific reports

Explore content ▾ About the journal ▾ Publish with us ▾

nature > scientific reports > articles > article

Article | [Open Access](#) | [Published: 12 February 2021](#)

#### Evaluation of the usefulness of saliva for mosaic loss of chromosome Y analysis

[Tsuvooshi Hachiva](#), [Takuro Kobayashi](#), [Wataru Tsutae](#), [Pamela Hui Peng Gan](#), [Iri Sato Baran](#) & [Shigeo Horie](#)

[Scientific Reports](#) **11**, Article number: 3769 (2021) | [Cite this article](#)

1368 Accesses | 3 Citations | 19 Altmetric | [Metrics](#)

#### Abstract

Mosaic loss of chromosome Y (mLOY) in leukocytes has attracted much attention as an emerging biomarker of aging and aging-related diseases. We evaluated the usefulness of saliva for mLOY analysis and showed that saliva-derived mLOY is significantly associated with aging and increased physical activity, but not with smoking. While these data support the robust association between saliva-derived mLOY and aging, caution is required when comparing data from saliva-derived and blood-derived mLOY.



ANTHROPOLOGICAL SCIENCE

[Advance Publication](#)

#### Modern human DNA analyses with special reference to the inner dual-structure model of Yaponesian

Timothy A. JINAM<sup>1,2</sup>, Yosuke KAWAI<sup>3</sup>, Naruya SAITOU<sup>1,2,4,5\*</sup>

<sup>1</sup>Population Genetics Laboratory, National Institute of Genetics, Mishima City, Shizuoka 411-8540, Japan

<sup>2</sup>Department of Genetics, School of Life Science, Graduate University for Advanced Studies (SOKENDAI), Mishima City, Shizuoka 411-8540, Japan

<sup>3</sup>Genome Medical Science Project, National Center for Global Health and Medicine, Toyama, Shinjuku-ku, Tokyo 162-8655, Japan

<sup>4</sup>Faculty of Medicine, University of The Ryukyus, Nishihara-cho, Okinawa 903-0215, Japan

<sup>5</sup>Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, the University of Tokyo, Bunkyo-ku, Tokyo 113-0033, Japan

Received 2 October 2020; accepted 17 December 2020

**Abstract** Previous studies suggested two major migration events during the Jomon and Yayoi periods that affected the genetic diversity of modern Japanese (Yaponesians). We explored the possibility of a three-wave migration model by examining three datasets of modern human DNA: (1) whole mitochondrial (mt) DNA genomes of 1642 Yaponesians; (2) mtDNA haplogroup frequencies of 59105 Yaponesians from 47 prefectures; and (3) genome-wide SNP data of two Yaponesians (Ainu, Okinawa) and whole-genome sequence data of Yamato individuals, the Funadomari Jomon F23 individual, and three East Asian populations (Korean, northern Chinese, and southern Chinese). Past population size change was estimated based on dataset 1. and we clearly observed a steep population increase after the Yayoi

Research | [Open Access](#) | [Published: 01 November 2022](#)

#### A multi-population-based genomic analysis uncovers unique haplotype variants and crucial mutant genes in SARS-CoV-2

[Afzal Sheikh](#) , [He Huang](#), [Sultana Parvin](#), [Mohammad Badruz](#) , [Iri Sato Baran](#) & [Zahangir Alam Saud](#)

[Journal of Genetic Engineering and Biotechnology](#) **20**, Article

1317 Accesses | [Metrics](#)

#### Abstract

(Citation)  
医学検査 Vol. 73 No. 2 (2024) pp. 1-000 DOI: 10.14932/jamt.23-86

(Title)  
モデルナ社製の新型コロナワクチン (mRNA-1273) 接種後の抗体価について—2 回目, 3 回目接種後の抗体価の経時的推移—

(Authors)  
成田 慎治 青島 秀幸 宮崎 未緒 中野 佑香  
野崎 聡 石垣 歩 大関 健志 Iri SATO BARAN

## SARS-CoV-2

#### Rapid Displacement of SARS-CoV-2 Variants within Japan Correlates with Cycle Threshold Values on Routine RT-PCR Testing

#### Article Information

[Danelle Wright](#)<sup>1\*</sup>, [Carmen Chan](#)<sup>1</sup>, [Wirawit Chaochaisit](#)<sup>2</sup>, [Mio Ooawa](#)<sup>1</sup>, [Junko Tanaka](#)<sup>1</sup>, [Satoshi Nozaki](#)<sup>1</sup>,

ebisu Garden Place Tower 26F

Research, Genesis Healthcare  
Tokyo, Japan.

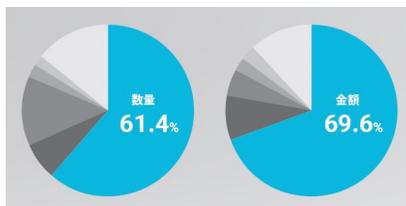
ember 2022

# Genesis Healthcare

GeneLife 

## 消費者向け (DTC) 遺伝子検査サービス

DTCマーケットシェアNo.1:



### DTCサービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
健康アンケート  
ウェアラブル統合  
OEM

GIGR   
ジエネシス遺伝学研究所

## ジェネシス 遺伝学研究所

### 許認可等

- 衛生検査所  
(遺伝子関連・染色体検査)
- 医療機器製造業
- 第三種医療機器製造販売業
- 体外診断用医薬品製造業
- 体外診断用医薬品製造販売業  
ほか

### 国際認証

米国CAP  
(College of American Pathologists)

### 倫理審査委員会

### ラボサービス&研究開発:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D  
出版物

GenesisPro

## 医療機関・研究機関 向けサービス

### 研究および診断用遺伝子検査 サービス

- NGSシーケンス
- ジェノタイピング
- SNP ジェノタイピング解析
- 薬物反応試験 (PGx)
- BRCA1/2検査
- 高度な遺伝子解析 (RNAseq / RNAi, 遺伝子クローニング, メチル化 / CNV, 遺伝子編集 (CRISPR-Cas9, その他Cas), アッセイデザイン

### 診断サービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D

GenesisGaia

## ゲノミクス データサービス

### 生成AIを活用した革新的ゲノミクス プラットフォーム

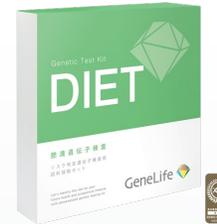
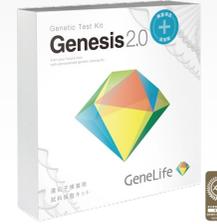
- 高度な予測アルゴリズムと可視化ツールにより、R&D活動を効率化
- サービスとしてのゲノミクスデータベース (Genomic Database as a Service, GDaaS)
- 72件の特許と独自の予測モデル

### データサービス:

データストレージ  
データ変換 / フォーマット  
データベース管理  
クラウドサービス  
ゲノム分析  
AI & 機械学習

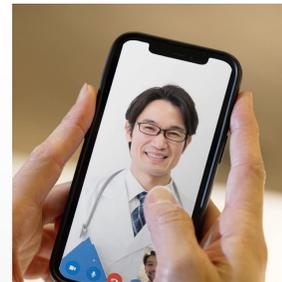
## DTCのガバナンス(遵守事項):

- 遺伝子ガイドラインに準拠(経済産業省)
- 一般社団法人遺伝情報取扱協会 (AGI) 認証
- 一部の検査サービスキットは医療機器  
医療機器製造販売業者として販売
- 検査サービス利用は同意書とオプトインを取得
- プライバシーマーク適合
- 倫理審査委員会の設置



GWASに基づく検査項目が中心:

- 非診断で予防が可能な項目に限る
- 予防を原則としたリスク判定
- 解析技術はマイクロアレイとPCR  
が中心



全ゲノムシーケンス検査:

- 6,500以上の検査項目
- ClinVarの疾患スクリーニングとACMGの専門家パネルの疾患項目の合計
- 自宅で採取、結果閲覧に際し、事前に提携クリニックの医療従事者による結果コンサルテーションを実施

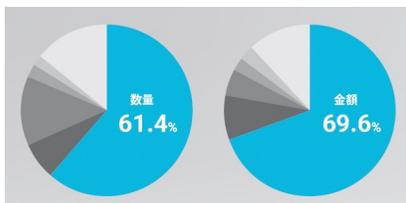
精度管理は自社内でSOP化、ACMGパネル等はCAP認定を取得して実施

# Genesis Healthcare

GeneLife 

## 消費者向け (DTC) 遺伝子検査サービス

DTCマーケットシェアNo.1:



### DTCサービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
健康アンケート  
ウェアラブル統合  
OEM

GIGR   
ジエネシス遺伝学研究所

## ジェネシス 遺伝学研究所

### 許認可等

- 衛生検査所  
(遺伝子関連・染色体検査)
- 医療機器製造業
- 第三種医療機器製造販売業
- 体外診断用医薬品製造業
- 体外診断用医薬品製造販売業  
ほか

### 国際認証

米国CAP  
(College of American Pathologists)

### 倫理審査委員会

### ラボサービス&研究開発:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D  
出版物

GenesisPro

## 医療機関・研究機関 向けサービス

### 研究および診断用遺伝子検査 サービス

- NGSシーケンス
- ジェノタイピング
- SNP ジェノタイピング解析
- 薬物反応試験 (PGx)
- BRCA1/2検査
- 高度な遺伝子解析 (RNAseq / RNAi, 遺伝子クローニング, メチル化 / CNV, 遺伝子編集 (CRISPR-Cas9, その他Cas), アッセイデザイン

### 診断サービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D

GenesisGaia

## ゲノミクス データサービス

### 生成AIを活用した革新的ゲノミクス プラットフォーム

- 高度な予測アルゴリズムと可視化ツールにより、R&D活動を効率化
- サービスとしてのゲノミクスデータベース (Genomic Database as a Service, GDaaS)
- 72件の特許と独自の予測モデル

### データサービス:

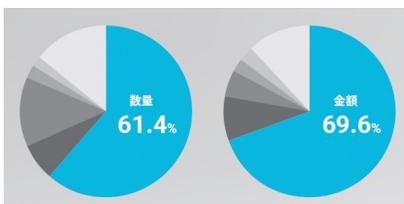
データストレージ  
データ変換 / フォーマット  
データベース管理  
クラウドサービス  
ゲノム分析  
AI & 機械学習

# Genesis Healthcare

GeneLife 

## 消費者向け (DTC) 遺伝子検査サービス

DTCマーケットシェアNo.1:



### DTCサービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
健康アンケート  
ウェアラブル統合  
OEM

GIGR   
ジエネシス遺伝学研究所

## ジェネシス 遺伝学研究所

### 許認可等

- 衛生検査所  
(遺伝子関連・染色体検査)
- 医療機器製造業
- 第三種医療機器製造販売業
- 体外診断用医薬品製造業
- 体外診断用医薬品製造販売業  
ほか

### 国際認証

米国CAP  
(College of American Pathologists)

### 倫理審査委員会

### ラボサービス&研究開発:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D  
出版物

GenesisPro

## 医療機関・研究機関 向けサービス

### 研究および診断用遺伝子検査 サービス

- NGSシーケンス
- ジェノタイピング
- SNP ジェノタイピング解析
- 薬物反応試験 (PGx)
- BRCA1/2検査
- 高度な遺伝子解析 (RNAseq / RNAi, 遺伝子クローニング, メチル化/CNV, 遺伝子編集 (CRISPR-Cas9, その他Cas), アッセイデザイン)

### 診断サービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D

GenesisGaia

## ゲノミクス データサービス

### 生成AIを活用した革新的ゲノミクス プラットフォーム

- 高度な予測アルゴリズムと可視化ツールにより、R&D活動を効率化
- サービスとしてのゲノミクスデータベース (Genomic Database as a Service, GDaaS)
- 72件の特許と独自の予測モデル

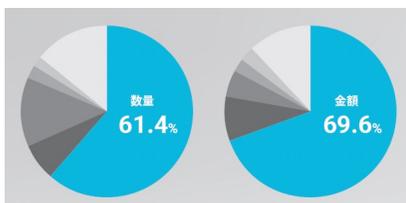
### データサービス:

データストレージ  
データ変換/フォーマット  
データベース管理  
クラウドサービス  
ゲノム分析  
AI & 機械学習

# Genesis Healthcare

## 消費者向け(DTC) 遺伝子検査サービス

### DTCマーケットシェアNo.1:



### DTCサービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
健康アンケート  
ウェアラブル統合  
OEM



## ジェネシス 遺伝学研究所

### 許認可等

- 衛生検査所  
(遺伝子関連・染色体検査)
- 医療機器製造業
- 第三種医療機器製造販売業
- 体外診断用医薬品製造業
- 体外診断用医薬品製造販売業  
ほか

### 国際認証

米国CAP  
(College of American Pathologists)

### 倫理審査委員会

### ラボサービス&研究開発:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D  
出版物

## GenesisPro

## 医療機関・研究機関 向けサービス

### 研究および診断用遺伝子検査 サービス

- NGSシーケンス
- ジェノタイピング
- SNP ジェノタイピング解析
- 薬物反応試験 (PGx)
- BRCA1/2検査
- 高度な遺伝子解析 (RNAseq / RNAi, 遺伝子クローニング, メチル化/CNV, 遺伝子編集 (CRISPR-Cas9, その他Cas), アッセイデザイン)

### 診断サービス:

PCR  
Microarray  
WGS  
RNA Seq  
R&D

## GenesisGaia

## ゲノミクス データサービス

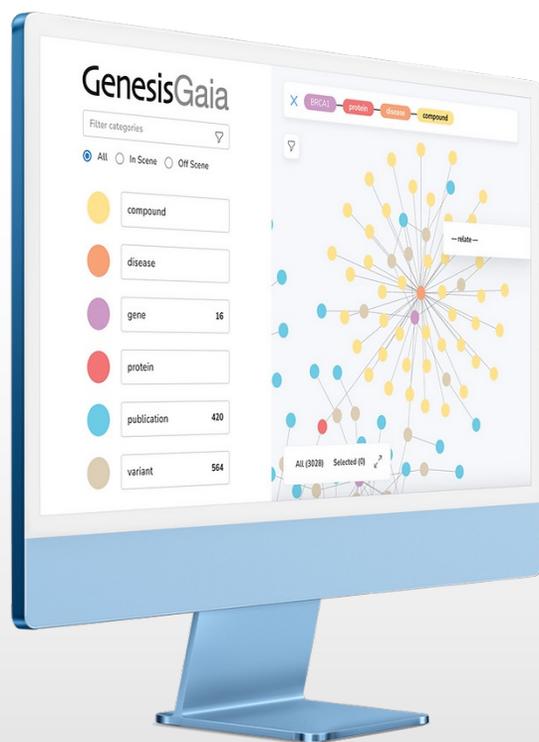
### 生成AIを活用した革新的ゲノミクス プラットフォーム

- 高度な予測アルゴリズムと可視化ツールにより、R&D活動を効率化
- サービスとしてのゲノミクスデータベース (Genomic Database as a Service, GDaaS)
- 72件の特許と独自の予測モデル

### データサービス:

データストレージ  
データ変換/フォーマット  
データベース管理  
クラウドサービス  
ゲノム分析  
AI & 機械学習

# AI PLATFORM & SOFTWARE FOR LIFE SCIENCES



## ライフサイエンスのためのプラットフォーム

創薬、医療のR&D(臨床研究、患者選定、臨床試験シミュレーション)、経営判断・コスト管理

- AI・機械学習予測モデルにより必要なゲノムデータを取り出す
- ゲノムデータによる研究開発の加速
- 治験用コホート構築・新製品開発サポート
- データセットのインポート・カスタマイズ

The screenshot displays the GenesisGaia website interface. On the left is a navigation sidebar with the following items: Gaia News, サービス (Services), Gaia Explorer (highlighted), Gaia Match, Gaia Compass, Gaia Beauty, Gaia Atlas, ヘルプ&サポート (Help & Support), and サポート (Support). The main content area features the 'Gaia Explorer' header with the tagline '新たな洞察により研究開発を加速するワンストッププラットフォーム' (A one-stop platform that accelerates R&D with new insights). Below this is a large blue graphic with a stylized 'G' logo and the text 'ChatGaiaへようこそ ゲノム検索のためのナビゲーター' (Welcome to ChatGaia, the navigator for genome search). A message states: 'お客様により良い体験を提供することをお約束します。いつでもお気軽にご意見をお聞かせ' (We promise to provide a better experience for our customers. Please feel free to share your feedback anytime). A dark blue button labeled 'Tell me about Alz...' is visible. At the bottom, a chat input field contains the text 'Alzheimer's disease is a progressive neurological'.



# WGS 検査サービス: ACMG パネル

n=409

病気 カテゴリ	病気	Inheritance mode	% (当社結果)
がん関連	家族性乳がん・卵巣がん 2症候群	Autosomal dominant inheritance	0.49
心血管関連	ブルガダ症候群1	Autosomal dominant inheritance	0.24
	家族性肥大型心筋症	Autosomal dominant inheritance	0.49
	左心室非圧縮心筋症6	Autosomal dominant inheritance	0.24
	QT延長症候群1	Autosomal dominant inheritance	0.24
	QT延長症候群2	Autosomal dominant inheritance	0.24
	マルファン症候群	Autosomal dominant inheritance	0.24
先天性代謝異常	筋型糖原病; ポンペ病	Autosomal recessive inheritance	0.49
その他	ウィルソン病	Autosomal recessive inheritance	0.73



## 3.18%

ACMG 73 リストから  
疾患バリエーションを検出

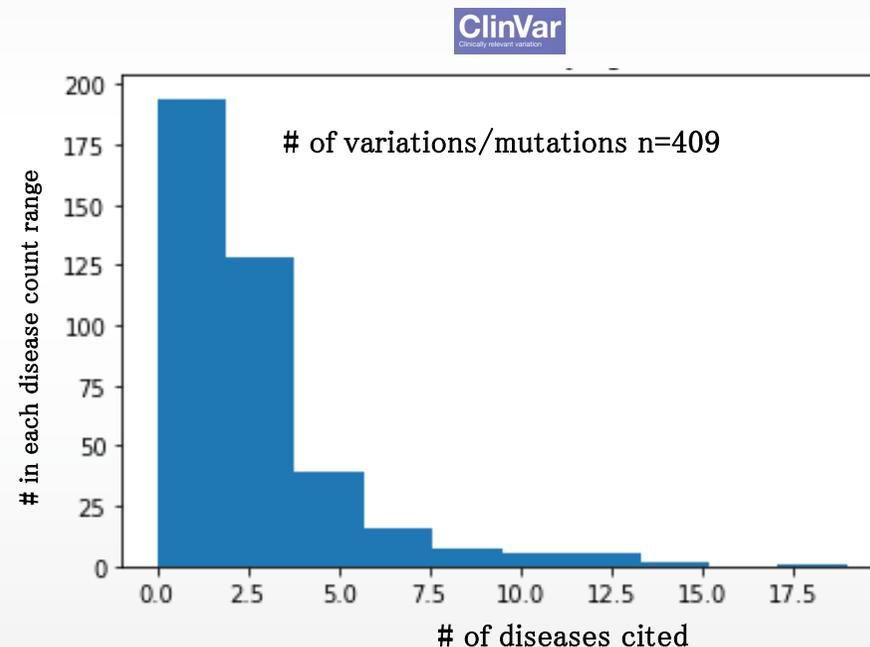
ACMG Panel: Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing  
by the American College of Medical Genetics and Genomics

本件は、あくまでも現時点での  
暫定的な集計値となります。

# WGS 検査サービス ClinVar パネル

n=409

病気 カテゴリ	% (当社結果)
がん関連 (Familial cancer)	2.69
心血管関連 (Cardiovascular)	2.93
先天性代謝異常 (Metabolic)	0.24
希少疾患 (Rare Disease)	19.32



ClinVar is a freely available, public archive of human genetic variants and interpretations of their significance to disease, maintained at the National Institutes of Health. Interpretations of the clinical significance of variants are submitted by clinical testing laboratories, research laboratories, expert panels and other groups. ClinVar aggregates data by variant-disease pairs, and by variant (or set of variants).

本件は、あくまでも現時点での暫定的な集計値となります。

# 今後の課題

WGSの膨大なデータを如何に迅速・安全、安価に保管するか

ゲノムWGSデータは原則、共同研究者が無料で閲覧できるようにしており、処理、計算、保存のコストを最小限に抑えるビッグデータの専門知識が必要

## WGSデータ処理コストの増分

# WGS サンプル	加工費 (¥)
500	2,534,300
1,000	5,068,600
5,000	25,343,000
10,000	50,686,000
25,000	126,715,000
50,000	253,430,000
75,000	380,145,000
100,000	506,860,000
200,000	1,013,720,000
300,000	1,520,580,000



## 増大するWGSデータの保存要件

# WGS サンプル	ストレージ (テラバイト)
500	127
1,000	253
5,000	1,267
10,000	2,534
25,000	6,336
50,000	12,672
75,000	19,007
100,000	25,343
200,000	50,686
300,000	76,029



## WGS処理時間(日)

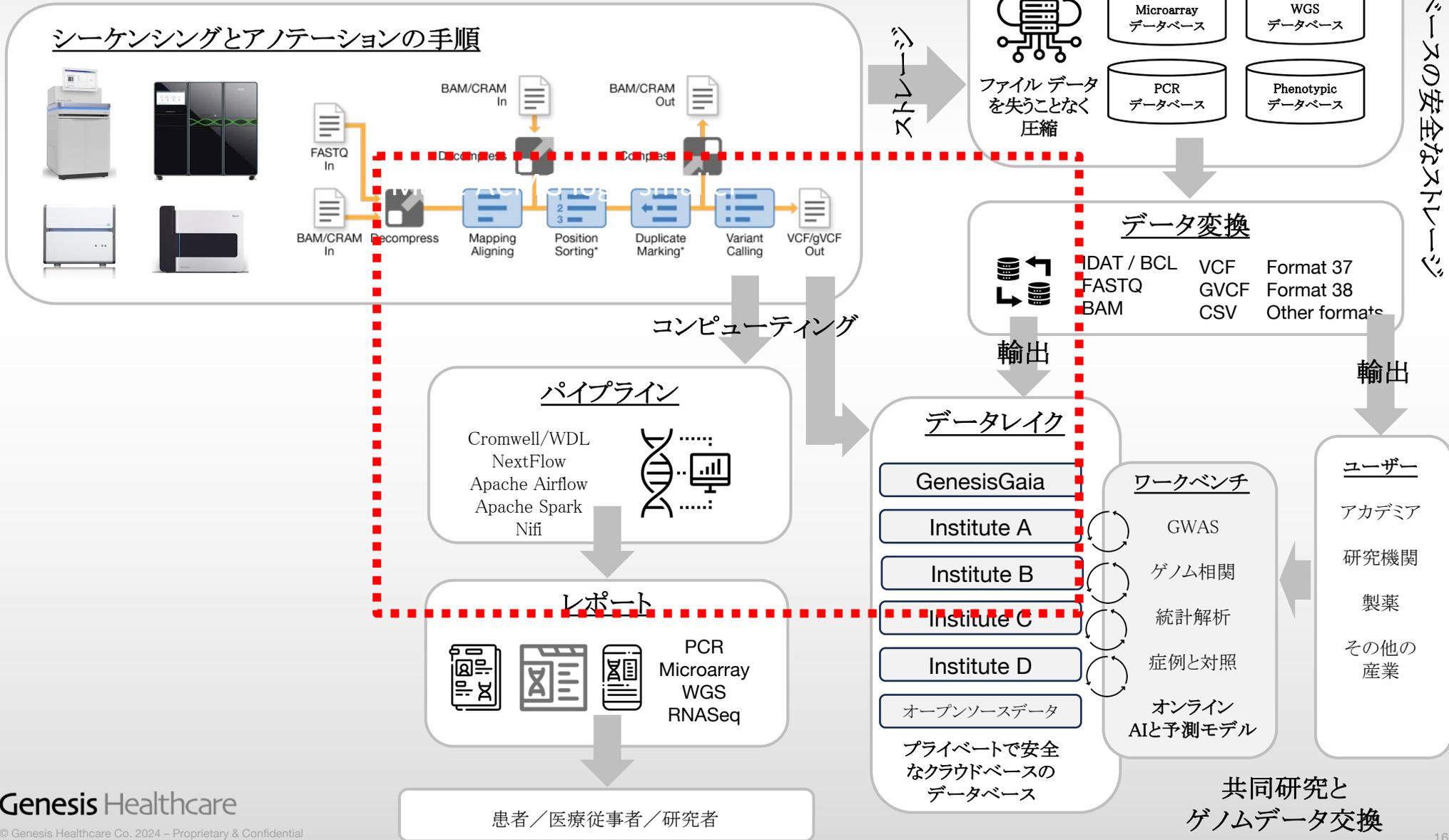
# WGS サンプル	処理時間 (日)
500	1,000
1,000	2,000
5,000	10,000
10,000	20,000
25,000	50,000
50,000	100,000
75,000	150,000
100,000	200,000
200,000	400,000
300,000	600,000



弊社では、この課題に取り組むにあたり、効率的なシステムを構築

# スケーラブルなゲノム・仕組

日本ベースの安全なストレージ



# 結び:



一般の方々へ遺伝子検査サービスを提供しつつ、  
一方で、研究機関・医療機関等とも協力することを通じ、  
国民の健康、医療、科学・医療・学術発展へ貢献してまいります



# Genesis Healthcare