作成日：2026 年 6 月 1 日　第 2 版
〔ホームページ公開用資料〕

SWI/SNF クロマチンリモデリング複合体関連遺伝子異常を有する進行固形癌の臨床ゲノム学的解析

１．臨床研究について

九州大学病院では、最適な治療を患者さんに提供するために、病気の特性を研究し、診断法、治療法の改善に努めています。その一つとして、九州大学病院血液・腫瘍・心血管内科では、現在 SWI/SNF クロマチンリモデリング複合体関連遺伝子異常を有する癌患者さんを対象として、「SWI/SNF クロマチンリモデリング複合体関連遺伝子異常を有する進行固形癌の臨床ゲノム学的解析」と題した「臨床研究」を行っています。

今回の研究の実施にあたっては、九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会の審査を経て、研究機関の長より許可を受けています。この研究が許可されている期間は、2031 年 3 月 31 日までです。

２．研究の目的や意義について

「SWI/SNF 関連遺伝子異常を有する進行固形がん」という病気は、がんの発生や進行に関わる遺伝子の一部に変化をもつ、がんの一群です。SWI/SNF 複合体は、細胞の中で遺伝子の働きを調節する重要な仕組みの一つであり、SMARCB1、SMARCA4、ARID1A、PBRM1、ARID2 などの遺伝子が関係しています。これらの遺伝子に異常が生じると、細胞の増殖や分化の調節が乱れ、がんの発生や進行に関与すると考えられています。症状はがんの種類や発生した臓器によって異なり、痛み、体重減少、食欲低下、倦怠感、臓器機能の低下などが現れることがあります。

SWI/SNF 関連遺伝子異常を有する進行固形がんの治療法としては、がんの種類や病状に応じて、主に手術、放射線治療、抗がん薬治療、免疫療法、分子標的治療などを用いるのが一般的です。これらの治療により病状が安定したり、症状が軽減したりする患者さんもいますが、SWI/SNF 関連遺伝子異常を有するがんの中には希少で難治性のものも含まれ、標準治療の効果が十分に得られにくい場合があります。また、同じ SWI/SNF 関連遺伝子異常を有していても、異常のある遺伝子やがんの種類によって性質が異なるため、どのような患者さんにどの治療が有効であるかは十分に分かっていません。そのため、より多くの患者さんに適した治療法の開発につながる情報を明らかにすることが求められています。

そこで、今回、当科では、SWI/SNF 関連遺伝子異常を有する進行固形がんの患者さんを対象に、がんゲノムプロファイリング検査の情報を集めた C-CAT データを用いて、遺伝子異常の種類、がんの種類、併存する遺伝子異常、治療内容、治療効果、予後などを調べる研究を計画しました。本研究では、特に SMARCB1 や SMARCA4 という遺伝子に異常をもつがんに注目し、それらがどのような特徴をもち、どのような治療が行われ、どのような経過をたどるのかを明らかにすることを目的としています。

本研究を行うことで、SWI/SNF 関連遺伝子異常を有する進行固形がんの実態を、本邦の大規模な診療データを用いて明らかにできます。また、将来的に新しい分子標的治療、免疫療法、抗体薬物複合体などの治療開発を行う際に、どのような患者さんを対象とすべきか、どのような因子で患者さんを分類すべきかを検討するための基礎資料となることが期待されます。

３．研究の対象者について

2019 年 6 月 1 日から 2028 年 12 月 31 日までに国内でがん遺伝子パネル検査を受けたがん患者さんのうち、研究目的での検査結果の使用を承諾いただいた方、13500 名を予定しています。

４．研究の方法について

この研究を行う際、がん遺伝子パネル検査を受けた方の以下情報を C-CAT 利活用検索ポータルより取得します。

〔取得する情報〕

年齢、性別、がん種区分、腫瘍細胞含有割合、採取日、採取方法、採取部位、解析不良の有無、病理診断名、登録時転移の有無、既知の遺伝子検査結果、薬物療法(治療ライン、レジメン名、薬剤名、開始･終了日､最良総合効果､有害事象)､転帰､ゲノム情報(C-CAT 調査結果に掲載される遺伝子異常)、病院 ID

〔利用又は提供を開始する予定日〕

2026 年 8 月 26 日以後

C-CAT に登録されている方については､がん遺伝子パネル検査で取得した塩基配列データが C-CAT に保存されているため、そのデータに対して解析を行った結果も取得します。

以上により得られるデータをもとに､SWI/SNF 関連遺伝子異常の有無や異常を認める遺伝子の種類によって、がんの種類、併存する遺伝子異常、TMB や MSI などのゲノム学的特徴、治療内容、治療効果および予後に違いがないかを解析します。特に、SMARCB1 や SMARCA4 の異常を有する患者さんについては、がんの種類、臨床的背景、併存する遺伝子異常、治療経過との関連を詳しく調べ、共通した特徴をもつ患者集団や、今後の治療開発の対象となり得る集団を抽出します。

これらの検討により、日本人の実地臨床における SWI/SNF 関連遺伝子異常を有する進行固形がんの臨床的・ゲノム学的特徴を明らかにし、将来的な分子標的治療、免疫療法、抗体薬物複合体などの新たな治療開発につながる基礎資料を得ることを目指します。

５．研究への参加とその撤回について

本研究で利用する C-CAT データは、がん遺伝子パネル検査を受けた際に、C-CAT へのデータ登録および二次利活用について文書で同意された方のデータです。C-CAT データの第三者提供に関する同意は、がん遺伝子パネル検査を受けた医療機関に意思変更申出書を提出することにより撤回することができます。同意撤回の手続きが行われた場合、その後は当該データが新たに第三者提供されることはありません。ただし、同意を撤回される前に既に本研究に提供され、解析等に利用されているデータについては、撤回後も研究に利用される場合があります。

６．個人情報の取扱いについて

本研究で取得した情報は、研究対象者を直接特定できる情報が削除された状態で提供され、九州大学大学院医学研究院連携腫瘍学分野内のインターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、同分野の職員によって入室が管理されており、第三者が立ち入ることはできません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、研究対象者が特定できる情報を使用することはありません。

この研究によって取得した情報は、九州大学大学院医学研究院連携腫瘍学分野・教授・馬場　英司の責任の下、厳重な管理を行います。

７．試料や情報の保管等について

〔情報について〕

この研究において得られた研究対象者の情報等は原則としてこの研究のために使用し、研究終了後は、九州大学大学院医学研究院連携腫瘍学分野において同分野教授・馬場　英司の責任の下、１０年間保存した後、研究用の番号等を消去し、廃棄します。

しかしながら、この研究で得られた研究対象者の情報は、将来計画・実施される別の医学研究にとっても大変貴重なものとなる可能性があります。そこで、前述の期間を超えて保管し、将来新たに計画・実施される医学研究にも使用させていただきたいと考えています。その研究を行う場合には、改めてその研究計画を倫理審査委員会において審査し、承認された後に行います。

８．この研究の費用について

この研究に関する必要な費用は、講座寄附金でまかなわれます。

９．利益相反について

九州大学では、よりよい医療を社会に提供するために積極的に臨床研究を推進しています。そのための資金は公的資金以外に、企業や財団からの寄付や契約でまかなわれることもあります。医学研究の発展のために企業等との連携は必要不可欠なものとなっており、国や大学も健全な産学連携を推奨しています。

一方で、産学連携を進めた場合、患者さんの利益と研究者や企業等の利益が相反（利益相反）しているのではないかという疑問が生じる事があります。そのような問題に対して九州大学では「九州大学利益相反マネジメント要項」及び「医系地区部局における臨床研究に係る利益相反マネジメント要項」を定めています。本研究はこれらの要項に基づいて実施されます。

本研究に関する必要な経費は講座寄附金でまかなわれており、研究遂行にあたって特別な利益相反状態にはありません。

利益相反についてもっと詳しくお知りになりたい方は、下記の窓口へお問い合わせください。

利益相反マネジメント委員会

（窓口：九州大学病院 ARO 次世代医療センター　電話：０９２－６４２－５０８２）

１０．研究に関する情報の公開について

この研究に参加してくださった方々の個人情報の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の研究計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことができます。資料の閲覧を希望される方は、ご連絡ください。

また、この研究では、学会等への発表や論文の投稿により、研究成果の公表を行う予定です。

１１．特許権等について

この研究の結果として、特許権等が生じる可能性がありますが、その権利は九州大学に属し、研究対象者には属しません。また、その特許権等を元にして経済的利益が生じる可能性がありますが、これについても研究対象者に権利はありません。

１２．研究を中止する場合について

研究責任者の判断により、研究を中止しなければならない何らかの事情が発生した場合には、この研究を中止する場合があります。なお、研究中止後もこの研究に関するお問い合わせ等には誠意をもって対応します。

１３．研究の実施体制について

この研究は以下の体制で実施します。

研究実施場所	九州大学病院血液・腫瘍・心血管内科 九州大学大学院医学研究院　連携腫瘍学分野 九州大学大学院医学研究院　病態修復内科学分野
研究責任者	九州大学大学院医学研究院　連携腫瘍学分野　教授　馬場　英司
研究分担者	九州大学病院　血液・腫瘍・心血管内科　助教　土橋賢司 九州大学大学院医学研究院　病態修復内科学分野　助教　伊東守 九州大学大学院医学研究院　医学教育学講座　助教　山口享子 九州大学大学院医学研究院　連携腫瘍学分野　助教　大村洋文 九州大学大学院医学研究院　連携腫瘍学分野　助教　吉弘知恭

１４．相談窓口について

この研究に関してご質問や相談等ある場合は、下記担当者までご連絡ください。

事務局 （相談窓口）	担当者：九州大学大学院医学研究院　連携腫瘍学分野　助教　吉弘知恭 連絡先：〔TEL〕092-642-6921（内線 3191） 〔FAX〕092-642-6922 ﾒｰﾙｱﾄﾞﾚｽ：yoshihiro.tomoyasu.018@m.kyushu-u.ac.jp

【留意事項】

本研究は九州大学医系地区部局観察研究倫理審査委員会において審査・承認後、以下の研究機関の長（試料・情報の管理について責任を有する者）の許可のもと、実施するものです。

九州大学大学院医学研究院長　須藤　信行