2022.03 ver.1.1

希少がんリーフレット

国立がん研究センター
希少がんセンター

胸部の SMARCA4 欠損腫瘍

（きょうぶのすまーくえーふぉーけっそんしゅよう）

https://www.ncc.go.jp/jp/rcc/about/smarca4/index.html

※内容を簡素に記載しております。詳しくは HP をご覧ください。

胸部の SMARCA4 欠損腫瘍について

胸部の SMARCA4 欠損腫瘍（SMARCA4-deficient thoracic tumor）は、2015 年に報告されたばかりの新しい疾患概念です。

近年のゲノム解析の進歩により、がんに関わる多くの遺伝子異常が分かりつつあります。SMARCA4 遺伝子もがんに関わる遺伝子の一つです。この SMARCA4 遺伝子は、BRG1 というタンパクを調節しており、さまざまな遺伝子の発現・複製・分離・修復などに関わっています。SMARCA4 遺伝子が変異・欠損すると、細胞が適切な機能を維持することが出来なくなり発がんに至ると考えられています。

診断について

胸部の SMARCA4 欠損腫瘍は、平均年齢 40-50 歳と比較的若年の男性、喫煙歴のある方に多く、肺門や縦隔に高頻度に出現する腫瘍と言われています。肺門や縦隔に発生する腫瘍には、胚細胞腫瘍や胸腺腫や胸腺がん、悪性リンパ腫などがあります。これらの腫瘍と SMARCA4 欠損腫瘍を区別するには血液検査や画像検査だけでは判断することが困難であるため、直接組織を採取する生検検査が正確な診断には必要となります。

治療について

胸部の SMARCA4 欠損腫瘍は、肺がんや胸部に発生した肉腫に準じて治療されてきました。
外科手術で完全切除が可能な病状であれば、手術で取りきることを優先します。
一方で、診断時にほかの臓器に転移をしていることが多い腫瘍でもあります。こういった、全身へ病気の広がり（転移）を認める場合は、多くの場合、抗がん剤治療を行ったり、緩和ケアを行いながら療養します。特に胸部の SMARCA4 欠損腫瘍については、非小細胞肺がんに準じて治療された報告が多く存在しますが、従来の細胞障害性抗がん剤による治療効果は乏しいと報告されています。一方で、肺がんに用いられているような免疫チェックポイント阻害薬が、胸部発生の SMARCA4 欠損腫瘍に対しても有効であったという報告があり、最近はその治療効果が注目されています。

希少がんセンター

https://www.ncc.go.jp/jp/rcc/index.html

希少がんセンター Facebook

希少がんに関する動画一覧