Évolution

Elle n'est pas totalement connue car la maladie est de description récente. Elle dépend de la présence ou non d'une maladie hématologique sévère associée et de la survenue d'infections sévères.

Traitement

Le traitement pour le syndrome VEXAS n'est pas codifié à ce jour (2023).

- La plupart des patients répondent aux corticoïdes, mais peuvent devenir résistants ou dépendants à ce traitement.
- D'autres traitements sont à l'essai comme les médicaments hématologiques (*Azacytidine*) et les biothérapies (anti-interleukine 1, 6, anti JAK). Pour les patients jeunes avec un pronostic sévère lié à l'hémopathie, on peut proposer une greffe de moelle osseuse.
- Un suivi dans un centre expert est conseillé (Centre national de Référence des Maladies AutoInflammatoires et de l'Amylose Inflammatoire de Tenon, Paris).



CeRéMAIA Tenon

Notre équipe :

Médecine interne

Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE
Dr Léa SAVEY
Dr Marion DELPLANQUE
Dr Catherine GRANDPEIX-GUYODO
Dr Robin ECHERBAULT
Dr Yixiang Yves-Jean ZHU

Rhumatologie

Dr Philippe MERTZ

Dermatologie & allergologie

Pr Angèle SORIA
Dr Jean-Benoît MONFORT

Néphrologie

Pr Jean-Jacques BOFFA
Dr Khalil EL KAROUI

Anatomopathologie

Pr David BUOB

Hépatogastroentérologie

Dr Ingrid POPA

Hôpital Tenon
Service de médecine interne
4 rue de la Chine
75020 Paris, France
Tél : 01 56 01 74 31
Fax : 01 56 01 71 46

ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr

www.maladiesautoinflammatoires.fr

@CEREMAIA_Tenon

CeRéMAIA Hôpital Tenon AP-HP Fai2r

Syndrome VEXAS



Hôpital Tenon AP-HP rita European Reference Network Fai2r Médecine Sorbonne Université

https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/

@CEREMAIA_Tenon

CeRéMAIA Tenon

Syndrome VEXAS

Définition

Il s'agit d'une nouvelle maladie génétique rare, liée à des mutations dans le gène *UBA1,* découverte fin 2020.

VEXAS est un acronyme pour **V**acuoles, **E**nzyme **E**1, liée à l'**X**, **A**utoinflammatoire, **S**omatique.

Les cellules mutées ont des **Vacuoles**, d'où le « **V »** de VEXAS.

Le gène *UBA1* code une **Enzyme** de type **E1**, d'où le **« E »** de VEXAS, ce gène est porté par le chromosome **X**, d'où le « **X »** de VEXAS.

C'est une maladie **Autoiflammatoire**, d'où le « **A »** de VEXAS, d'origine **Somatique** (acquise) au cours de la vie, d'où le **S** de VEXAS.

Épidémiologie

C'est une maladie cosmopolite.

On estime qu'il touche un homme > 50 ans sur 4000. Il y a au moins 300 personnes en France. Il touche majoritairement les hommes (95%) car la mutation est sur le chromosome X.

CeRéMAIA
Tenon

Génétique

Le syndrome VEXAS est associé à des mutations somatiques du gène UBA1 (qui se trouve sur le chromosome X). UBA1 est la principale enzyme E1 qui a un rôle fondamental dans le fonctionnement des protéines cellulaires.

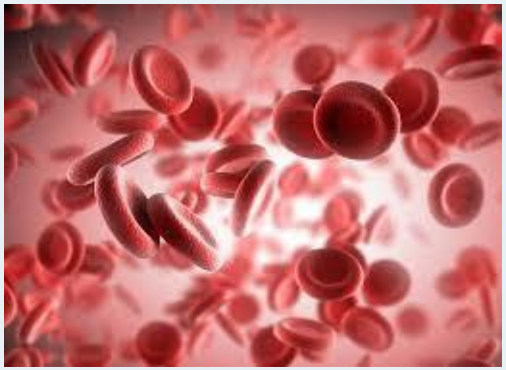
Clinique

Les patients, majoritairement des hommes de plus de 45 ans, présentent une altération de l'état général (fatigue, amaigrissement) avec des fièvres, une éruption des 4 membres et du tronc de type dermatose neutrophilique. Tous présentent sur la prise de sang une anémie avec des globules rouges de grande taille (macrocytose) et de l'inflammation dans le sang (élévation de la CRP : la Protéine C-Réactive).

Parmi les symptômes cliniques moins fréquents, on note des anomalies ophtalmologiques (gonflement, rougeurs), des anomalies du poumon, des inflammations des cartilages des oreilles et du nez (chondrites), des douleurs aux articulations et plus rarement des anomalies digestives et rénales.

CeRéMAIA
Tenon

Sur la prise de sang, on peut voir une anémie avec des gros globules rouges (macrocytaire), une diminution des globules blancs et des plaquettes et une maladie hématologique appelée myélodysplasie. Si l'on fait une ponction de moelle (myélogramme), on peut regarder au microscope les cellules de la moelle osseuse qui comportent habituellement des Vacuoles ayant donné leur nom à la maladie.



Diagnostic

Le diagnostic est génétique, il repose sur une prise de sang mettant en évidence la mutation du gène *UBA1*, le plus souvent dans l'exon 3 du gène.

CeRéMAIA
Tenon