



# 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 (2025). Les patients répondent bien aux corticoïdes qu'il faut habituellement débuter assez rapidement pour améliorer les symptômes mais ils peuvent devenir résistants ou dépendants à ce traitement.

- D'autres traitements sont à l'essai comme les médicaments hématologiques (*Azacytidine*) et les biothérapies dont les anti interleukines 6 comme le tocilizumab, les anti JAK comme le ruxolitinib et dans certains cas les anti interleukine 1.

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 comme au sein du centre national de Référence des Maladies AutoInflammatoires et de l'Amylose Inflammatoire (CEREMAIA).



### Notre équipe :

#### Médecine interne

Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE

Dr Léa SAVEY

Dr Marion DELPLANQUE

Dr Catherine GRANDPEIX-GUYODO

Dr Yves-Jean Zhu

Dr Philippe MERTZ

Dr Robin ECHERBAULT

#### Dermatologie & allergologie

Pr Angèle SORIA

Dr Jean-Benoît MONFORT

#### Néphrologie

Pr Jean-Jacques BOFFA

#### 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](mailto:ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr)



@CEREMAIA\_Tenon

<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>



# Syndrome VEXAS



for rare or low prevalence complex diseases

• Network

Immunodeficiency,

Autoinflammatory and

Autoimmune Diseases

(EN RITA)

• Member

Assistance Publique-

Hôpitaux de Paris,

Hôpital Tenon – France



<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>

@CEREMAIA\_Tenon



# Syndrome VEXAS

## Définition

Il s'agit d'une maladie génétique rare décrite en 2020 liée à des mutations acquise dans le gène *UBA1*.

VEXAS est un acronyme pour **V**acuoles, **E**nzyme **E1**, 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 **Autoinflammatoire**, 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, mais certaines femmes peuvent avoir la maladie si elles ont un seul chromosome X.



## 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.

La plupart des patients 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.



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.

