

VEXAS

(la primera enfermedad

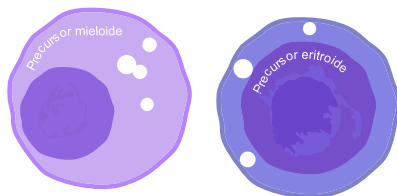
Infografías para la asignatura
Patología Médico Quirúrgica
del Aparato Locomotor (5º curso)

UVa

auto-INFLAMATORIA monogénica por mutación **SOMÁTICA** descrita)

Vacuolas citoplasmáticas

Aparecen vacuolas citoplasmáticas en los precursores tanto mieloides como eritroides en el estudio de médula ósea



E1, enzima

Enzima iniciadora del proceso de ubiquitinización E1. Está causado por un mosaicismos del gen UBA1, localizado en el brazo corto del cromosoma X (varias variantes descritas). El gen UBA1 codifica para la enzima iniciadora del proceso de ubiquitinización. Las alteraciones en su funcionamiento producen estrés celular y activación de distintas vías, entre ellas la vía del **factor de transcripción NF-κB**, lo que da lugar a una expresión aumentada de genes proinflamatorios

X ligado al cromosoma X

Más frecuente en varones



Inicialmente se describió como una enfermedad ligada al **cromosoma X** que afectaba exclusivamente a varones, pero ya se han comunicado varias mujeres afectas de síndrome VEXAS, habitualmente portadoras de una monosomía del cromosoma X

Autoinflamatorio



No se trata de un problema de reconocimiento antigénico (inmunidad adquirida), sino de la desregulación de la inmunidad innata. **NO** hay anticuerpos

Somático

Son mutaciones que **NO** han sido heredadas, sino que se han desarrollado en los tejidos del paciente a lo largo de su vida [Esto explica que se diagnostique a partir de los 50 años]



Al **NO** ser germinales, **NO** las encontramos en todas las células del organismo sino sólo en las afectadas

Fenotipos (presentación en clínica)

Son muchos los posibles fenotipos, no siendo una entidad homogénea. Destaca la presencia de:

Varón adulto (>50 años)



Fiebre recurrente (>70%)



Artralgias
Artritis
Mialgias

Inflamación sistémica



Dermatosis neutrofilicas (Sweet, pioderma gangren)
Vasculitis cutánea (>80%)



Infiltrados pulmonares parenquimatosos
Derrame pleural, fibrosis pulmonar (50%)



Condritis auricular
Condritis nasal (40-50%)



Edema periorbitario
Uveítis
Escleritis, episcleritis (40%)



Vasculitis de grandes vasos,
Parteritis nodosa
Vasculitis de pequeños vasos
Tromboembolismo venoso (30-40%)

Alteraciones hematológicas

Elevación de Reactantes de fase aguda (PCR,...)

Anemia macrocítica (Vit B12 y fól normales) (>90%)
Neutropenia (13%), **linfopenia** (80%), trombocitopenia (50%)

Gammapatía monoclonal (incluso mieloma múltiple)
Síndromes mielodisplásicos

Aspirado médula ósea, hipercelular y con **vacuolas** (50%)



by Tutorcylo
V1.0 Septiembre 2023