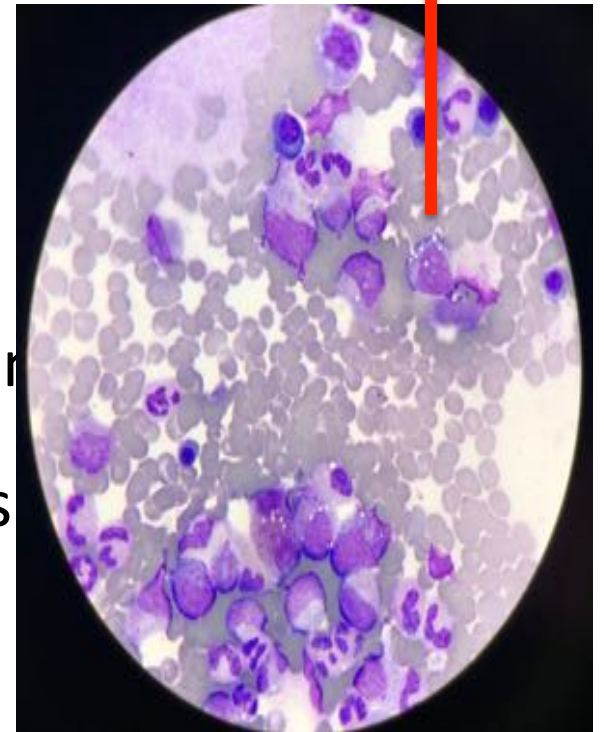
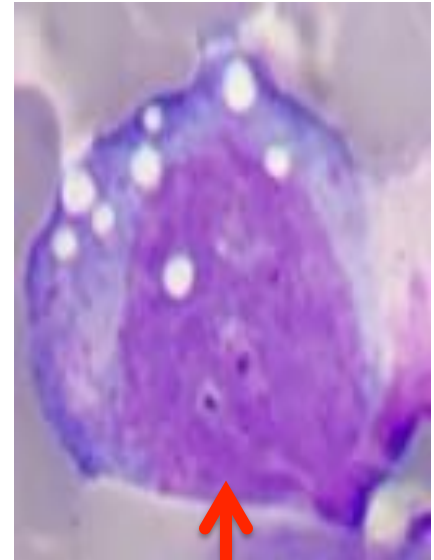


Mr G., 73 ans

- TEP : pas d'adénopathie ou autre image suspecte
- BOM :
 - Moelle riche
 - D'aspect réactionnel
 - Pas d'argument pour une hémopathie
- On évoque une pathologie auto-inflammatoire... Schnitzler sans Ig ?
 - Traitement par anakinra : excellente réponse mais neutropénie...
- Quelque chose retient notre attention sur le compte rendu du myélogramme : présence de vacuoles intracytoplasmiques



Syndrome VEXAS

- Maladie décrite en octobre 2020 !
- VEXAS =
 - Vacuoles dans les cellules progénitrices m de la moelle
 - E1 = enzyme activatrice de l'ubiquitination codée par le gène UBA1
 - X-linked (=> Affecte surtout les hommes)
 - Auto-inflammatoire acquis : mutation somatique apparaissant tardivement dans une cellule progénitrice médullaire
 - Syndrome

THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Somatic Mutations in UBA1 and Severe Adult-Onset Autoinflammatory Disease

D.B. Beck, M.A. Ferrada, K.A. Sikora, A.K. Ombrello, J.C. Collins, W. Pei, N. Balanda, D.L. Ross, D. Ospina Cardona, Z. Wu, B. Patel, K. Manthiram, E.M. Groarke, F. Gutierrez-Rodriguez, P. Hoffmann, S. Rosenzweig, S. Nakabo, L.W. Dillon, C.S. Hourigan, W.L. Tsai, S. Gupta, C. Carmona-Rivera, A.J. Asmar, L. Xu, H. Oda, W. Goodspeed, K.S. Barron, M. Nehrebecky, A. Jones, R.S. Laird, N. Deutch, D. Rowczenio, E. Rominger, K.V. Wells, C.-C.R. Lee, W. Wang, M. Trick, J. Mullikin, G. Wigerblad, S. Brooks, S. Dell'Orso, Z. Deng, J.J. Chae, A. Dulau-Florea, M.C.V. Malicdan, D. Novacic, R.A. Colbert, M.J. Kaplan, M. Gadina, S. Savic, H.J. Lachmann, M. Abu-Asab, B.D. Solomon, K. Retterer, W.A. Gahl, S.M. Burgess, I. Aksentijevich, N.S. Young, K.R. Calvo, A. Werner, D.L. Kastner, and P.C. Grayson

Présentation clinique et biologique

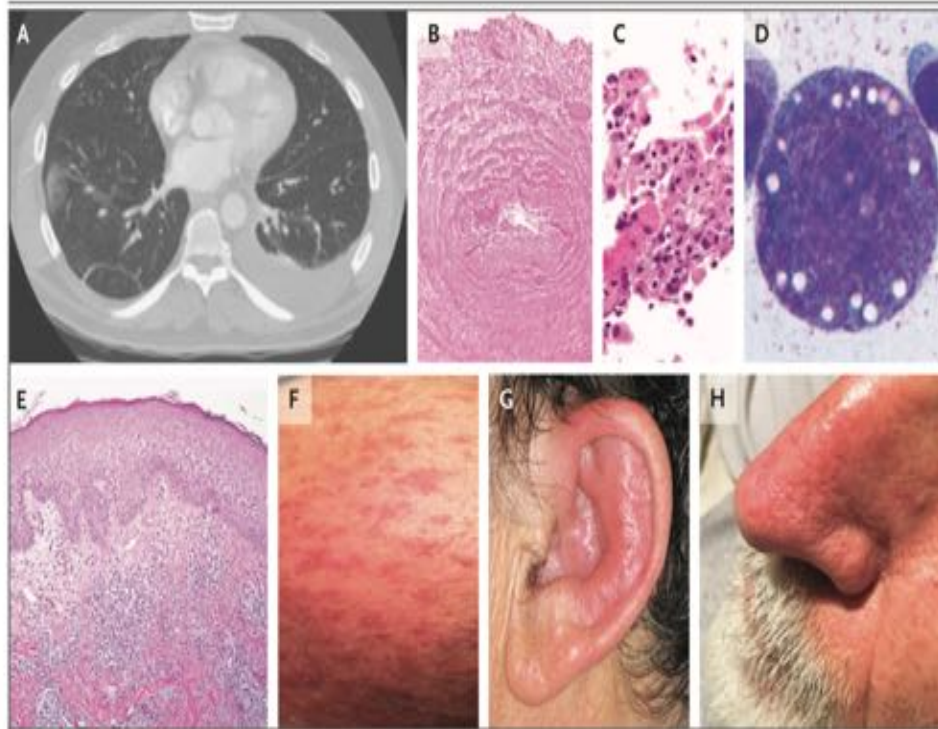
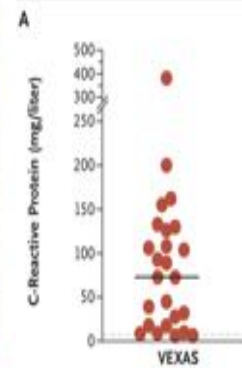


Figure 2. Clinical Manifestations of the VEXAS Syndrome.

Lung involvement included pulmonary infiltrates and pleural effusions (Panel A), vasculitis of medium-sized bronchial arteries (Panel B), and neutrophilic alveolitis (Panel C). Characteristic vacuoles were present in myeloid precursor cells from bone marrow aspirates (Panel D). Cutaneous manifestations included neutrophilic dermatosis with small- to medium-vessel vasculitis (Panel E) and tender plaques (Panel F). Cartilaginous involvement included auricular chondritis (Panel G) and nasal chondritis (Panel H), which were sometimes associated with periorbital inflammation. Hematoxylin and eosin staining was used in Panels B, C, and E, and Wright-Giemsa staining was used in Panel D.



Hommes	25 (100 %)
Âge de début, médiane (intervalle)	64 (45-80)
Décès	10 (40 %)
Fièvre	23 (92 %)
Atteinte de la peau	22 (88 %)
Infiltrat pulmonaire	18 (72 %)
Chondrite nez/oreille	16 (64 %)
Thrombose veineuse	11 (44 %)
Anémie macrocytaire	24 (96 %)
Vacuoles médullaires	18/18 (100 %)

Patients remplissant les critères de classification pour :

- Polychondrite atrophiante 60
- Syndrome de Sweet 32 %
- Périartérite noueuse 12 %
- Maladie de Horton 4 %