Rev Clin Esp. 2023;224(Supl 2):S620

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1724 - DESCRIPCIÓN DE CUATRO CASOS DE SÍNDROME VEXAS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Laura Antón Herias, *Rubén Coto Hernández, Rubén Díaz Díaz, Carlos Vázquez Fernández, Luis Caminal Montero, Dolores Colunga Argüelles, Ricardo Antonio Gómez de la Torre y Julia Carmona González*

Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA), Oviedo, España.

Resumen

Objetivos: Describir los síndromes VEXAS diagnosticados en un hospital de tercer nivel.

Métodos: Revisión de las historias clínicas correspondientes y literatura relativa a dicha entidad.

Resultados: Los 4 pacientes diagnosticados eran varones. Al comienzo de los síntomas 3 de ellos se encontraban en la 6º década de la vida, el otro tenía 86 años. Los cuatro pacientes fueron diagnosticados de síndrome mielodisplásico tras el inicio de los síntomas. El diagnóstico se confirmó en todos ellos mediante estudio genético. Además, en la médula ósea de 2 de los casos se pudo observar vacuolización de progenitores hematopoyéticos. En otro el diagnóstico se realizó *post mortem*, por lo que no se pudo estudiar la médula ósea. En cuanto a la presentación clínica, como manifestaciones sistémicas observamos que dos de los pacientes presentaron fiebre recurrente. Además, dos pacientes presentaron cuadros recurrentes de adenopatías y hubo también dos casos en los que se objetivó esplenomegalia. Las manifestaciones cutáneas estuvieron presentes en forma de síndrome de Sweet (2), paniculitis (2), lesiones purpúricas (1) y livedo racimosa (2). Solamente uno presentó condritis recurrente, en este caso a nivel auricular. En cuanto a las manifestaciones musculoesqueléticas todos presentaron artralgias, presentando 3 oligo/poliartritis bilateral. Las manifestaciones oculares también estuvieron presentes en la mayoría de los pacientes, en forma de conjuntivitis bilateral (3), edema palpebral (2) y epiescleritis (1). Todos los pacientes presentaron infiltrados pulmonares bilaterales, aunque solamente uno de ellos llegó a desarrollar insuficiencia respiratoria. Como manifestaciones neurológicas únicamente un paciente presentó cefaleas que se relacionaron con el inicio de la enfermedad. Ninguno presentó manifestaciones gastrointestinales ni complicaciones tromboembólicas.

	Caso 1	**Caso 2**	**Caso 3**	**Caso 4**
Edad de debut	86	62	66	61
Fiebre recurrente	No	Sí	Sí	No
Adenopatías	No	Sí	Sí	No
Esplenomegalia	Sí	No	Sí	No

	Placas y pápulas eritematosas.	Sd. Sweet.	Sd. Sweet.	
Alteraciones cutáneas	Pápulas purpúricas	Pápulas purpúricas. Livedo racimosa. Paniculitis.	Paniculitis.	No
Condritis	No	No	No	Policondritis auricular recidivante
Alteraciones respiratorias	Infiltrados bilaterales	Infiltrados bilaterales	Infiltrados bilaterales	Infiltrados bilaterales
Alteraciones musculoesqueléticas	Poliartritis bilateral	Oligoartritis bilateral	Artralgias Mialgias Conjuntivitis bilateral.	Oligoartritis bilateral
Manifestaciones oculares	Edema palpebral bilateral.	No	Edema palpebral. Epiescleritis bilateral.	Conjuntivitis bilateral
Manifestaciones neurológicas	No	No	Cefalea	No
Manifestaciones gastrointestinales	No	No	No	No
Eventos trombóticos	No	No	No	No
SMD	Sí	Sí	Sí	Sí
Vacuolización MO	No	No realizado	Sí	Sí

Discusión: Nuestros hallazgos son consistentes con lo que se ha escrito hasta el momento de esta enfermedad. El síndrome VEXAS es una enfermedad sistémica autoinflamatoria causada por una mutación somática del gen UBA1 del cromosoma X, fue descrito por primera vez en diciembre de 2020 y su aparición es mucho más común en hombres por encima de los 50 años. La presentación clínica es muy heterogénea y se caracteriza por manifestaciones sistémicas (fiebre y fatiga), policondritis, diversas manifestaciones dermatológicas, las más comunes vasculitis, dermatitis neutrofílica y pápulas eritematosas, artritis y miositis, infiltraciones pulmonares, afectación ocular y diversas formas de vasculitis. Además, se ha visto una asociación con enfermedades hematológicas, desarrollando hasta la mitad de estos pacientes un síndrome mielodisplásico. El diagnóstico se realiza mediante estudio genético, sin embargo, se ha descrito que las células progenitoras mieloides de estos pacientes suelen presentar vacuolas en su interior, estas vacuolas no son patognomónicas del síndrome VEXAS y parece que son solo un signo inespecífico de daño celular.

Conclusiones: El síndrome VEXAS es una enfermedad autoinflamatoria recientemente descrita con gran heterogeneidad en su presentación clínica y una asociación común con enfermedades hematológicas, especialmente con el síndrome mielodisplásico. Al tratarse de una enfermedad descrita tan recientemente, se requiere investigación adicional para comprender mejor su fisiopatología y encontrar opciones de tratamiento más efectivas.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.