

VEXAS SINDROM – NOVA BOLEST NA REUMATOLOŠKOM HORIZONTU**VEXAS SYNDROME – A NEW DISEASE ON THE RHEUMATOLOGIC HORIZON**Filip Mirić^{1,2}, Daniel Victor Šimac¹, Tea Ahel Pavelić¹, Tatjana Zekić^{1,2}, Srđan Novak^{1,2}¹Zavod za reumatologiju i kliničku imunologiju, Klinika za internu medicinu, Klinički bolnički centar Rijeka²Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci

Uvod: VEXAS sindrom je novootkriveni, teški autoinflamatorni poremećaj koji je posljedica somatske mutacije u UBA1 genu. Bolest se gotovo isključivo javlja kod muškaraca starije životne dobi, a karakteriziraju je sistemska upala, kožne i plućne manifestacije, artritis, citopenije te refrakternost na standardnu imunosupresivnu terapiju.

Prikazi slučajeva: 63.-godišnji i 81.-godišnji muškarac hospitalizirani su na Zavod za reumatologiju i kliničku imunologiju KBC-a Rijeka zbog protrahiranog febriliteta, bolnih uški i očiju, kožnih promjena, artralgija te plućnih infiltrata. U laboratorijskim nalazima bilježe se visoke vrijednosti parametara upale (CRP do 200 mg/L, SE do 90 mm/3.6ks), dok je u prvom slučaju prisutna i makrocitna anemija, a u drugom trombocitopenija. Učinjenom opsežnom mikrobiološkom obradom nije dokazan infektivni uzročnik bolesti. U sklopu obrade učinjena je punkcija i biopsija kosti, gdje je u drugom slučaju analizom uzorka koštane srži potvrđeno prisustvo vakuola, dok patohistološki nalaz biopsije kosti u nijednom slučaju nije ukazao na limfoproliferativnu bolest. Opsežnom dijagnostičkom obradom isključena je i ostala paraneoplastična etiologija bolesti. S obzirom na dob i spol pacijenta, kliničku prezentaciju bolesti te laboratorijske nalaze, postavi se sumnja na VEXAS sindrom (u prvom slučaju genetskim testiranjem potvrđena mutacija u UBA1 genu, u drugom je nalaz još u izradi). Prvotno je započeto liječenje prednizonom u dozi 0,3 mg/kg na što se pratio dobar klinički odgovor (prvenstveno u vidu izostanka vrućice, regresije kožnih promjena i hondritisa), a u laboratorijskim nalazima dolazi do normalizacije upalnih parametara. Kod prvog pacijenta prilikom snižavanja doze glukokortikoida dolazi do pogoršanja bolesti te se uvede metotreksat u terapiju, dok je drugi pacijent stabilno na monoterapiji prednizonom. U oba slučaja tijekom bolesti kompliciran je razvojem konkomitantnih infekcija zbog čega je često potrebna i antimikrobna terapija.

Zaključak: VEXAS sindrom predstavlja dijagnostički izazov zbog svoje kliničke heterogenosti i preklapanja s ostalim sistemskim autoimunim bolestima te hematološkim oboljenjima. Na njega treba posumnjati kod muškaraca starije životne dobi sa sistemskom upalom, citopenijama i polihondritisom. Pravovremeno prepoznavanje i genetska analiza UBA1 gena ključni su za postavljanje dijagnoze i planiranje terapije s obzirom na neizvjestan tijek i ishod bolesti.

Ključne riječi: febrilitet, hondritis, UBA1, vakuola, VEXAS

E-pošta glavnog autora: filip.miri@gmail.com

Izjava o sukobu interesa: nema sukoba interesa