

## NOTA INFORMATIVA

DATA : 26/10/2023

### DISTRIBUIR:

Serveis de Reumatologia i Hematologia

### ASSUMPTE:

Nova prestació: estudi genètic síndrome de VEXAS

Benvolgudes i benvolguts,

Ens posem en contacte amb vosaltres per comunicar-vos que hem donat d'alta una **nova prestació en cas de sospita clínica de síndrome de VEXAS**: "DNA(San)-Síndrome de VEXAS (OMIM #301054) [gen UBA1]"

La síndrome de VEXAS (*Vacuoles, E1 ubiquitin enzyme, X-linked, Autoinflammatory, Somatic*) és una malaltia autoinflamatòria rara que combina manifestacions autoimmunitàries i hematològiques <sup>1</sup>. Afecta principalment a homes i es caracteritza per febres recurrents, manifestacions inflamatòries pulmonars i dermatològiques, vasculitis, trombosi venosa profunda, artràlgies i condritis d'oïda i nas. L'analítica destaca per una anèmia macrocítica, plaquetopènia i augment dels nivells de reactius de fase aguda <sup>2,3</sup>.

A la literatura, variants puntuals somàtiques al gen *UBA1* (localitzat al cromosoma Xp11.3) que causen la pèrdua de funció de la isoforma citoplasmàtica de la proteïna (UBA1b) s'han descrit recentment com a causa d'aquesta patologia. Així doncs, la seqüenciació del gen *UBA1* en aquells casos amb sospita clínica de síndrome de VEXAS pot confirmar-ne el diagnòstic.

Restem a la seva disposició per qualsevol dubte o aclariment.

1)Beck DB et al.. Somatic Mutations in UBA1 and Severe Adult-Onset Autoinflammatory Disease. N Engl J Med. 2020 Dec 31;383(27):2628-2638. PMID: 33108101

2)Mascaro JM et al. Spanish cohort of VEXAS syndrome: clinical manifestations, outcome of treatments and novel evidences about UBA1 mosaicism. Ann Rheum Dis. 2023 Sep 4;ard-2023-224460. PMID: 37666646.

### Signat:

Marina Viñas Jornet, PhD  
Facultatiu Genètica  
[mvinas@cli.cat](mailto:mvinas@cli.cat)  
telf: +34 699263856

Clara Esteve Cols  
Facultatiu especialista en Immunologia  
[cesteve@cli.cat](mailto:cesteve@cli.cat)  
telf: 93 892.25.68 ext. 202  
fax: 93 892.35.08

Consorci del Laboratori Intercomarcal de l'Alt Penedès, l'Anoia i el Garraf (CLILAB)