




## Síndrome VEXAS: una nueva enfermedad hematoinflamatoria

### VEXAS syndrome: a new hematoinflammatory disease

### Síndrome de VEXAS: uma nova doença hematoinflamatória

Roberto Michael Blanco-Alvarez<sup>1\*</sup> , Sonia Haila Carbonell-Labadie<sup>1</sup> , Margarita Montes de Oca-Carmenaty<sup>II</sup> 

<sup>1</sup> Universidad de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba. Santiago de Cuba, Cuba.

<sup>II</sup> Hospital Provincial Clínico Quirúrgico Docente “Saturnino Lora Torres”. Santiago de Cuba, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [rmbancoalvarez@gmail.com](mailto:rmbancoalvarez@gmail.com)

Recibido: 24-05-2023 Aprobado: 01-06-2023 Publicado: 04-07-2023

#### Cómo citar este artículo:

Blanco-Alvarez RM, Carbonell-Labadie SH, Montes de Oca-Carmenaty M. Síndrome VEXAS: una nueva enfermedad hematoinflamatoria. Rev Inf Cient. 2023; 102:e4264. DOI: <https://doi.org/10.5281/zenodo.8104842>

Estimado editor:

Los últimos años han magnificado distintos retos para la salud pública a nivel internacional. Se podría directamente pensar en la pandemia por el COVID-19, sin embargo, aunque es el ejemplo más reciente y mediático, no ha sido el único descubrimiento importante descrito en estos años. Junto a los adelantos científico-técnicos y al desarrollo de distintas investigaciones en las ciencias de la salud, se han descrito enfermedades que podrían considerarse nuevas, y que han aumentado las caracterizaciones clínico-epidemiológicas de otras poco estudiadas con anterioridad. Un ejemplo claro de esto es el descubrimiento del síndrome VEXAS.

Reportado por primera vez en diciembre de 2020, se considera una nueva afección autoinflamatoria de etiología adquirida. Nombrado VEXAS (Vacuolas, Enzima E1, ligado al cromosoma X, Autoinflamatorio, Somático), este síndrome se debe a mutaciones de la enzima ubiquitina 1 (UBA1) y se descubrió luego de secuenciar el exoma completo de un total de 2 560 pacientes. Se informaron 25 casos y todos correspondieron con el sexo masculino.<sup>(1)</sup>

Según las primeras investigaciones referentes a este síndrome, se podría definir una categoría de enfermedad nueva descrita como trastorno hematoinflamatorio. Principalmente debido a que las mutaciones somáticas que ocurren en la sangre causan la inflamación a nivel sistémico, lo que afecta múltiples órganos, especialmente la médula ósea. El síndrome VEXAS ha demostrado una morbilidad importante y ser capaz de reducir la esperanza de vida. No se ha logrado, sin embargo, definir de modo adecuado el estándar de atención óptimo de esta enfermedad.<sup>(1)</sup>

En un estudio de Beckel, *et al.*<sup>(1)</sup>, los pacientes diagnosticados con VEXAS presentaron anemia con alto índice de macrocitosis y trombocitopenia (91 % de los casos). La misma investigación estimó una prevalencia variante estimada de 1 en 14 mil individuos y de 1 en 8 mil pacientes con más de 50 años.<sup>(1)</sup>

El hallazgo patognomónico de VEXAS es la presencia de vacuolas citoplasmáticas en células precursoras mieloides y eritroides, aunque exige la realización de un diagnóstico diferencial objetivo, ya que este tipo de vacuolas se presentan en otros estados como la toxicidad por zinc, el alcoholismo y la deficiencia de cobre.<sup>(1)</sup>

El síndrome de VEXAS se diagnostica más comúnmente en hombres mayores de 50 años. Algunas manifestaciones clínicas de la enfermedad son: lesiones cutáneas, síntomas oculares, trombosis venosa, mialgia, condritis, fiebre intermitente y de origen desconocido y procesos inflamatorios que afectan múltiples órganos. Los hallazgos dermatológicos más comunes incluyen edema periorbitario, urticaria, eritema nudoso, dermatosis neutrofílicas y pápulas eritematosas. Varios autores han descrito un significativo compromiso pulmonar en la enfermedad.<sup>(1,2)</sup>

Un estudio publicado por GeorGIN-Lavaialle, *et al.*<sup>(2)</sup> logró informar los diferentes fenotipos clínicos del síndrome VEXAS, donde se tuvieron en cuenta los perfiles clínico-biológicos y la mutación asociada a UBA1. Sin embargo, planteó la necesidad de otras investigaciones prospectivas para confirmar los datos obtenidos y determinar el manejo correcto de la enfermedad, ya que no lograron conocer la eficacia de los tratamientos y el número limitado de muertes por VEXAS no colaboró en la formulación de conclusiones precisas sobre la supervivencia.

Con tantas interrogantes ante esta afección reciente y aparentemente común, la ciencia debe continuar el impulso hacia investigaciones que permitan extender los conocimientos clínicos y epidemiológicos sobre el síndrome de VEXAS.

Cuba, al poseer una población envejecida (siendo común la enfermedad en este grupo etario) no puede postergar la realización de estudios que logren determinar su incidencia en el país y las características clínicas de su evolución. Así mismo, los profesionales de las especialidades afines a su diagnóstico y/o tratamiento deben ser actualizados en este tema, con la finalidad de saber reconocer el síndrome y establecer un protocolo oportuno para su manejo.



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Al-Hakim A, Savic S. An update on VEXAS syndrome. *Exp Rev Clin Immunol* [Internet]. 2023 Feb [citado 7 Feb 2023]; 19(2):203-215. DOI: <https://doi.org/10.1080/1744666X.2023.2157262>
2. Georjin-Lavaialle S, Terrier B, Guedon AF, Heiblig M, Comont T, Lázaro E, *et al.* Further characterization of clinical and laboratory features in VEXAS syndrome: large-scale analysis of a multicentre case series of 116 French patients. *Br J Dermatol* [Internet]. 2022 Mar [citado 7 Feb 2023]; 186(3):564-574. DOI: <https://doi.org/10.1111/bjd.20805>

### Declaración de conflicto de intereses:

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

### Financiación:

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de este artículo.

