



Nedeni bilinmeyen ateş olgularında nadir ve yeni bir sendrom; VEXAS sendromu

Merve Büyükkörük¹, Mehmet Yıldız¹, Yeşim Yıldız¹, Berkay Şimşek³, İbrahim Vasi², Hamit Küçük², Nalan Akyürek³,
Hasan Selçuk Özger¹, Esin Şenol¹

1Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı

2Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Romatoloji Bilim Dalı

3Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Ana Bilim Dalı

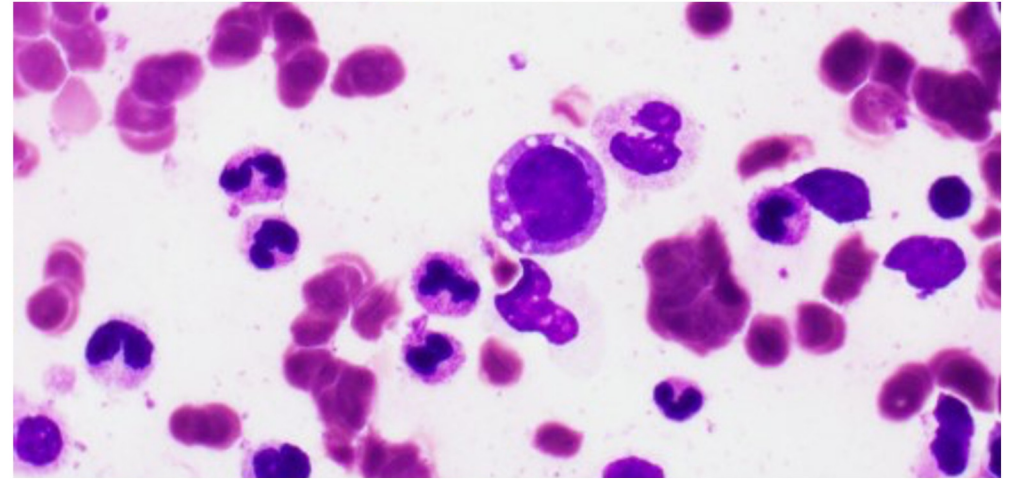
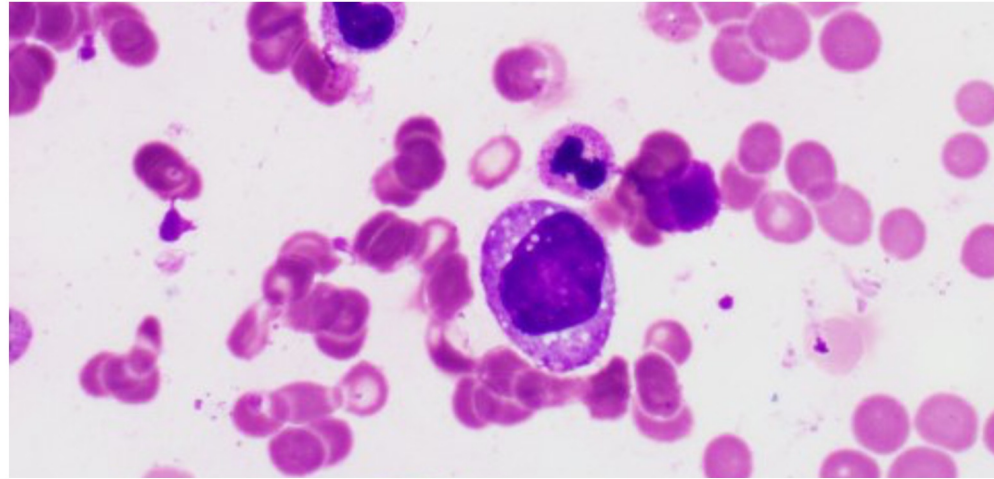
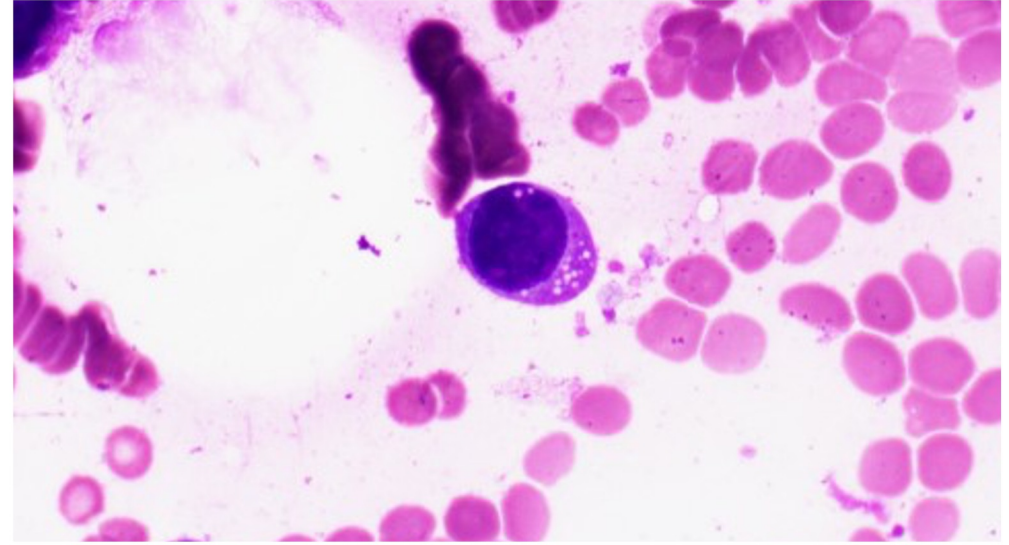
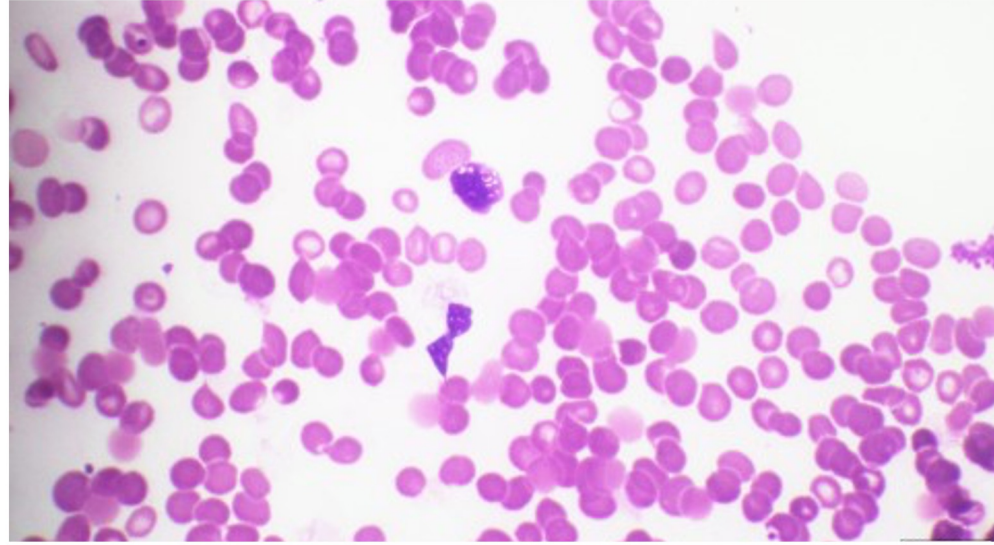
OLGU

- 77 yaş, erkek
- Çankırı'da yaşıyor. Çiftçi
- **Ek hastalık:** 10 yıl önce CAG, stent
- **Yatış sebebi:** 3 haftadır mevcut ateş
- **Öykü:** 2 yıldır halsizlik, iştahsızlık, kilo kaybı, aralıklı ateş ve ateşli dönemlerde el ve kollarında döküntü şikayetleri
- 1 yıl önce sol göz kapağında şişlik, kızarıklık nedeniyle hastane yatışı
- **Fizik muayene:** Sağ göz kapağında ödem, eritem,

Sol supraklavikular yaklaşık 1 cm ve her iki aksillar alanda <1 cm boyutlarında LAP

Tablo- 1 Laboratuvar tetkikleri	
HGB	7,1 g/dL
WBC	4,4x10³/µL
ESH	135 mm/sa
CRP	186 mg/L
Ferritin	1022 ng/mL
D dimer	3,48µg/ mL
Fibrinojen	658,5 mg/dL
İnterferon gama salınım testi	NEGATİF
Brucella tüp agglütinasyonu, Rose Bengal	NEGATİF
Kan, idrar kültürü	NEGATİF

Periferik yayma	Makrositer normokrom anemi, eritrositlerde rulo formasyonu, seyrek gözyaşı hücreleri	
Transtorasik ve transösefageal EKO	Enfektif endokardit bulgusu yok	
Sol supraklavikular LAP İİAB	Malignite, TBC bulgusu yok	
Endoskopi - kolonoskopi	Malignite bulgusu yok	
Kemik iliği biyopsisi (MDS ön tanısı)	Myeloid ve eritroid seride vakuolizasyon gösteren hipersellüler kemik iliği	
	KÜLTÜR	NEGATİF
	TBC kültürü, ARB, TBC-PCR	NEGATİF
	<i>Leishmania spp</i> kültürü, PCR	NEGATİF
	<i>Brucella spp.</i> PCR	NEGATİF
PET-BT	Kolonda, abdominal ve pelvik lenf nodlarında, dalak ve kemik iliğinde artmış 18-FDG tutulumu, her iki alt ekstremitesinde tromboflebit düşündürülen bulgular	



Kemik iliđinde eritroid ve myeloid h crelerde sitoplazmik vakuolizasyon

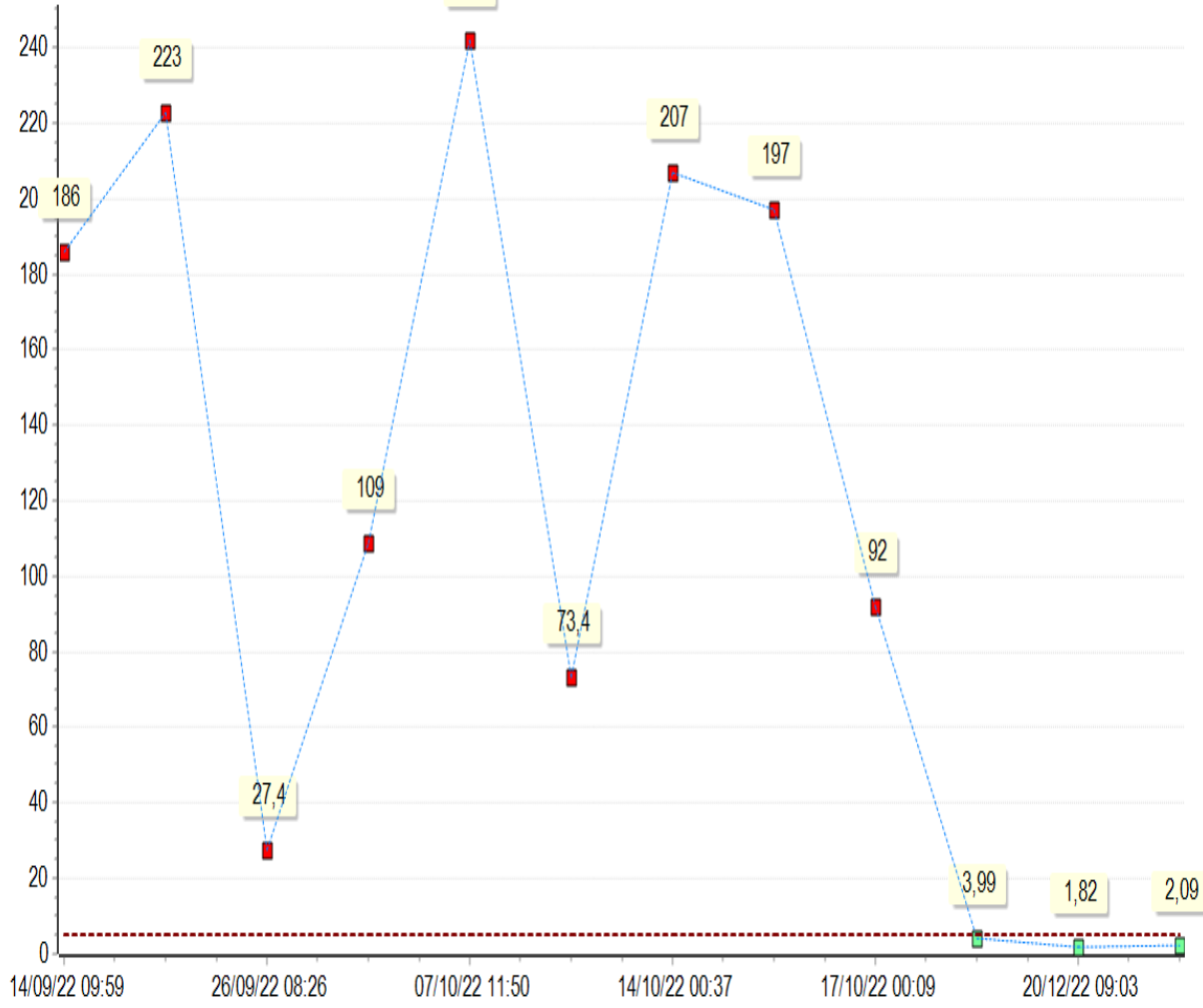


Neden VEXAS sendromu?

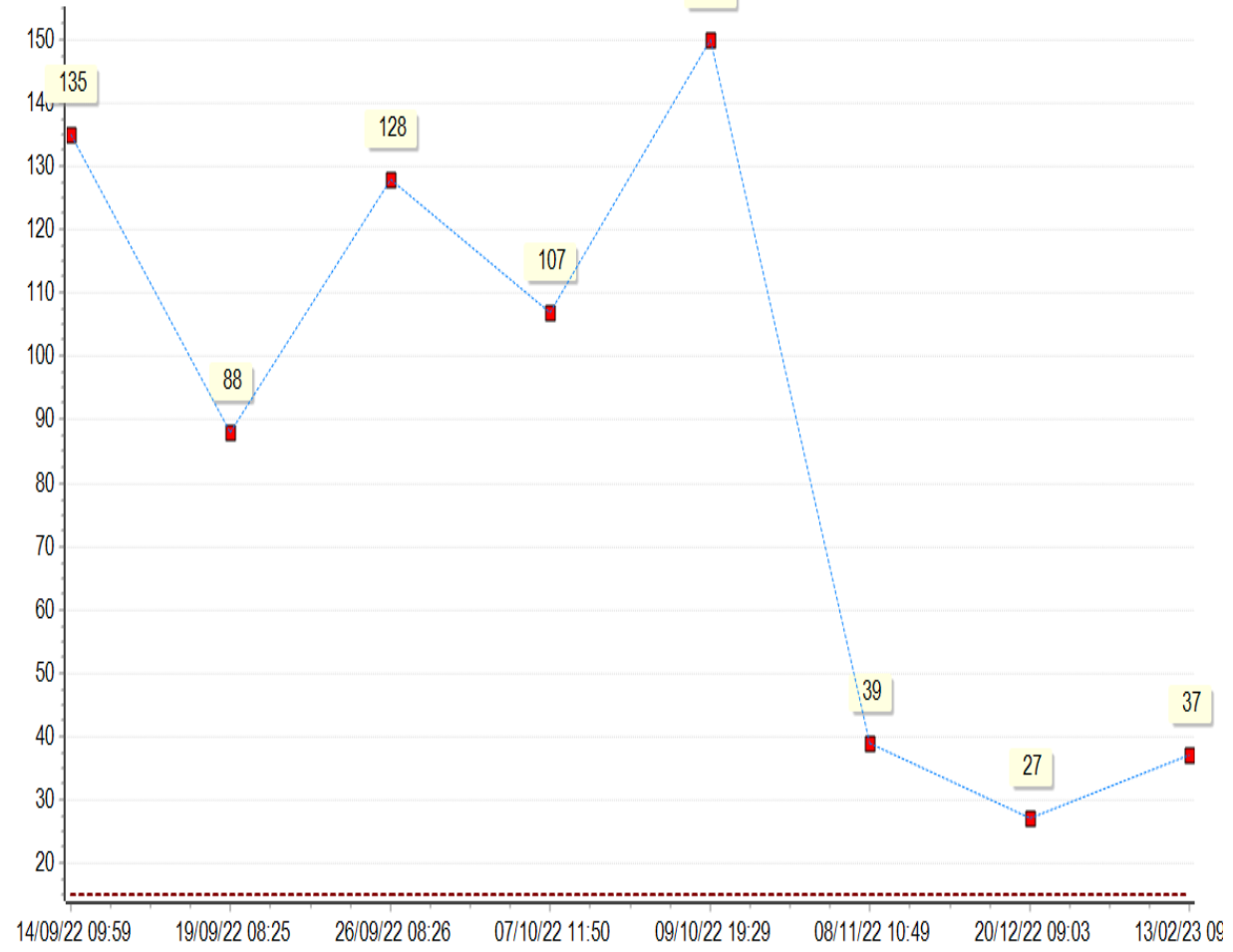
- Enfeksiyon ve maligniteye dair kanıt yok
- Elimizde ne var?
 - ✓ Uzamış ateş
 - ✓ Tekrarlayan periorbital inflamasyon
 - ✓ Pansitopeni
 - ✓ Dönemsel cilt lezyonları
 - ✓ PET-BT'de kolit ve tromboflebit?
 - ✓ Kemik iliğinde eritroid ve myeloid hücrelerde sitoplazmik vakuolizasyon



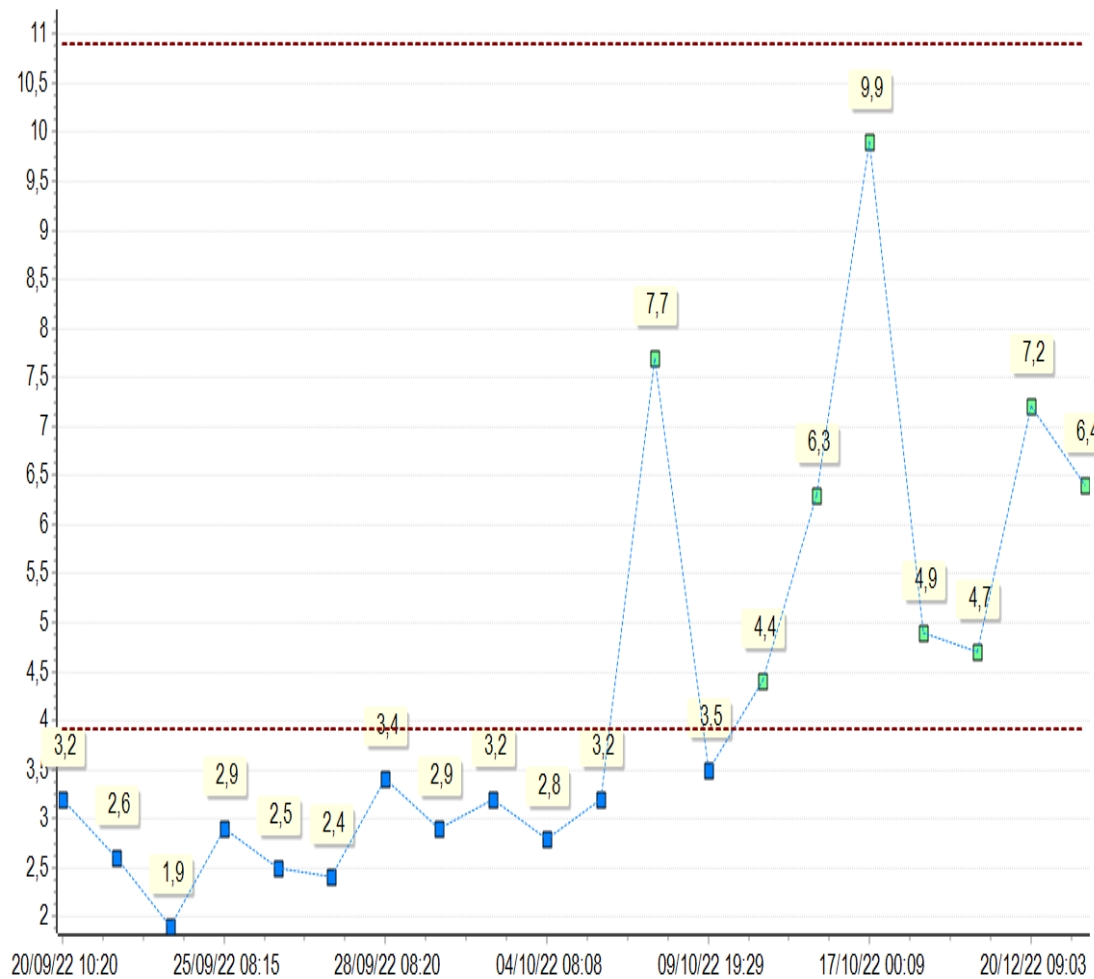
CRP Nefelometrik



Sedimentasyon



WBC (Lökosit)



HGB (Hemoglobin)



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-Rodrigues, 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

VEXAS sendromu ;

V acuoles

E 1 ubiquitin activating enzyme

X linked

A utoinflamattion

S omatic mutations

25 ge yetişkin erkek hasta

Bir inflamatuvar sendrom ;

Tekrarlayan polikondrit

Sweet sendromu

Poliarteritis nodoza

Dev hücreli arteri

ve/veya

Hematolojik bir durum;

Miyelodisplastik sendrom

Multipl miyelom

Tedaviye direnli bir inflamatuvar sendrom

Hematopoetik öncül hücrelerde

Ubikuitin aktive edici enzim 1'i

(UBA 1) kodlayan UBA1 geninde

metiyonin 41'de somatik

mutasyonlar

LİTERATÜRDE NE VAR?

- 175 makale
- 49 vaka raporu
- En geniş vaka serisi 116 hasta ile Fransa'da retrospektif, çok merkezli (Further characterization of clinical and laboratory features in VEXAS syndrome: large-scale analysis of a multicentre case series of 116 French patients, *British Journal of Dermatology*, Volume 186, Issue 3, 1 March 2022, Pages 564–574)
- Türkiye'den 2 makale (Yildirim F, Erdogan M, Yalcin Mutlu M, Akkuzu G, Ozgur DS, Karaalioglu B, Ayer M, Bes C. VEXAS syndrome with severe multisystem involvement: Rapid recovery after splenectomy. *Int J Rheum Dis.* 2023 Mar;26(3):559-562)
- Yılmaz U, Güner S, Eşkazan T, Demiröz AS, Kurtuluş G, Bahar F, Uğurlu S, Eşkazan AE. Kikuchi Fujimoto disease as the presenting component of VEXAS syndrome: a case report of a probable association. *Clin Rheumatol.* 2022 Nov;41(11):3589-3592)

SONUÇ

- Ge erişkin yaş hastalarda nedeni bilinmeyen ateş etyolojisi araştırırken;
- Kilo kaybı
- Cilt bulguları (nötrofilik dermatoz gibi)
- Tekrarlayıcı polikondrit
- Oküler inflamasyon
- Sistemik inflamatuvar durumlar
- Hematolojik patolojiler eşlik ediyorsa

ayırıcı tanıda **VEXAS sendromu** akılda bulundurulmalıdır.



TEŞEKKÜRLER