



Cas Clinique : Syndrome de Vexas

BARRAU Chloé

GARNIER Léa

Inter-régionales d'hématologie de l'Est 30/09/2023

Cas de Mr W.

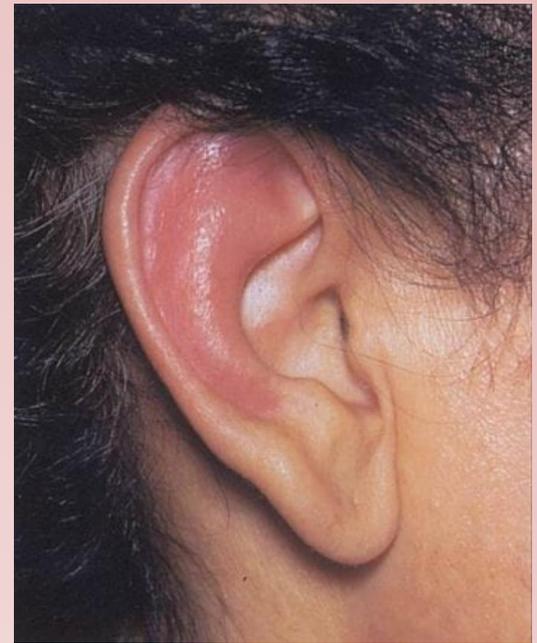
69 ans

Antécédents et traitements :

- Prostatectomie totale sur cancer de la prostate
- Syndrome anxiodépressif sous Oxazépam
- TVP puis EP sous Xarelto (TIH)
- Syndrome myélodysplasique diagnostiqué en 2020 score IPSS 0,5 intermédiaire 1 (Hb 8,8 g/dL, Leuco 3 G/L, PNN 1,4 G/L avec myélémie, Plaquettes 93 G/L, Myélo = moelle riche sans excès de cellules jeunes, 11% de monocytes mûrs, BOM = pas de myélofibrose, JAK2, CAL réticuline négatives, NGS myéloïde = nrl => sous EPO

Juin 2021 : Tableau associant :

- AEG
- Perte de 10 kg
- Céphalées
- Oedème palpébral
- Chondrite
- Hypodermite



Au bilan biologique :

Hb = 8,4 g/dL

Leuco = 3,7 G/L, PNN = 2,6 G/L

Plaquettes = 160 G/L

Syndrome inflammatoire biologique persistant avec CRP entre 30 et 40

Fonction rénale normale, Bilan hépatique normal

Manifestations auto-immunes potentiellement satellites du syndrome myélodysplasique ?

Quelles hypothèses diagnostiques ?

Quels examens complémentaires demander ?



Hypothèses diagnostiques :

Polychondrite atrophiante ?

Artérite à cellules géantes ?

Syndrome de Vexas ?

**TRAPS (Tumor necrosis factor-
Receptor-Associated Periodic
Syndrome) ?**

Syndrome de Sweet ?

...

Examens biologique complémentaires:

- C3 et C4 normaux
- IF sang = présence d'une discrète IgM monoclonale lambda
- IgM = 2,94 g/L
- ANA positifs, moucheté fin
- Facteurs rhumatoïdes positifs à 5,5 UI/mL
- ANCA positifs avec C-ANCA > 200 HH
- Ac anti MPO, Ac anti-PR3, Ac anti-MBG, Ac anti-collène II négatifs
- Recherche de cryoglobuline négative

Consultation ophtalmologique

Œdème palpébral probablement inflammatoire, pas d'arguments pour une NOIA, pas d'argument pour OACR, pas de silence choroidien à l'angiographie, fond d'œil sain

Biopsie peau

= panniculite inflammatoire polymorphe lobulaire et septale sans lésion de vascularite, sans granulome, ni caractère suspect

BGSA

= lésions légères et focales de sialadénite chronique sans spécificité histologique

(Focus score=0, Grade 1 de Chisholm)

Absence de granulome épithélioïde et géantocellulaire

Absence d'argument pour une maladie à IgG4

Absence de dépôt amyloïde

Echographie cardiaque trans-thoracique

Normale, FEVG conservée à 60%

Pas d'endocardite

Pas de péricardite

Echo-doppler des TSA et des artères temporales :

Athérome pariétal calcifié discret sans sténose

Pas d'épaississement pariétal d'allure inflammatoire des axes carotidiens ou axillo-sous-claviers

**Biopsie de l'artère temporale afin d'éliminer une artérite à
cellules géantes**

NORMALE

Angio-scanner cérébral pour éliminer thrombose

NORMAL

TEP scanner afin de rechercher lésion de vascularite :



NORMAL



Hypothèses diagnostiques restantes ??

Syndrome de Vexas ?

**TRAPS (Tumor necrosis factor-
Receptor-Associated Periodic
Syndrome) ?**

2 examens pour confirmer une seule des 2 hypothèses :

1. Recherche mutation UBA1
2. Récepteur au TNF

Recherche mutation UBA1 => **Positive avec présence d'une mutation dans l'exon 3 du gène UBA1 de type p-M41 confirmant syndrome de Vexas**

Récepteur au TNF : négatif

Diagnostic retenu = syndrome de Vexas

Traitements

Corticothérapie 1 mg/kg

Décroissance corticothérapie à 20 mg/j en février 2022

Apparition d'une asthénie + arthralgies => corticodépendance

Devant cette poussée inflammatoire => mise en place d'un traitement par Ruxolitinib (Jakavi) à 5 mg 1-0-1