***Pressemitteilung der Österreichischen Gesellschaft für Pneumologie (ÖGP)***

25. Juli 2023

**Wanted: VEXAS-Syndrom**

**2020 wurde eine neue Erkrankung beschrieben: das VEXAS-Syndrom. Es handelt sich dabei um eine autoinflammatorische Systemerkrankung, die häufig mit einer Beteiligung der Lunge einhergeht. Die Österreichische Gesellschaft für Pneumologie (ÖGP) fördert aktiv das Erkennen von seltenen und neuen (Lungen-) Erkrankungen in Österreich und stellt 2023 das VEXAS-Syndrom in den Fokus ihrer Awarenesskampagne. Ärzt\*innen, die ein VEXAS-Syndrom entdecken, erhalten zur nächsten Jahrestagung der ÖGP / OGTC (23.-25.10.2023) in Graz kostenlosen Eintritt.**

**Neue Erkrankung mit Lungenbeteiligung**

VEXAS ist ein Akronym für **V**acuoles **E**1 enzyme **X**-linked **A**utoinflammatory **S**omatic – kurz: VEXAS. Die Ursache ist eine erworbene somatische Mutation am UBA1-Gen, das am X-Chromosom positioniert ist und für das E1-Enzym kodiert. Dieses Gen ist wiederum für die Ubiquitierung von Proteinen verantwortlich, was hauptsächlich zum Abbau von Molekülen dient. Als Folge davon kommt es letztlich zu einer Überregulierung von proinflammatorischen Zytokinen.

Die Erstbeschreibung erfolgte 2020 durch Beck et al. im New England Journal of Medicine.

**Das klinische Bild**

Das VEXAS-Syndrom betrifft aufgrund seiner Lage am X-Chromosom fast ausnahmslos Männer (in sehr seltenen Fällen kann die Erkrankung auch bei Frauen auftreten) und manifestiert sich vorwiegend im fortgeschrittenen Alter (medianes Manifestationsalter liegt bei 64 Jahren). Gekennzeichnet durch rezidivierende Fieberschübe und deutlich erhöhte Entzündungszeichen[[1]](#footnote-1) weisen die Patienten eine Vielzahl an klinischen Symptomen auf, wobei Überlappungen mit verschiedenen rheumatologischen, dermatologischen und auch hämatologischen Erkrankungen bestehen. Insbesondere wird über das Auftreten einer rezidivierenden Polychondritis (RP) berichtet [[2]](#footnote-2) [[3]](#footnote-3).

Makrozytäre hyperchrome Anämie und Thrombozytopenie sind ebenfalls charakteristisch, häufig findet sich auch das Vollbild eines MDS.

Auch dermatologische Veränderungen treten bei einem Großteil der Betroffenen auf, wie zum Beispiel eine neutrophile Dermatitis, schmerzhafte Papeln [[4]](#footnote-4), Erythema nodosum [[5]](#footnote-5), eine kutane Vaskulitis der kleinen und mittleren Gefäße sowie febrile Dermatose (Sweet-Syndrom) [[6]](#footnote-6).

Aber auch Serositis, entzündliche Erkrankungen der Augen wie Uveitis und Episkleritis sowie Thrombosen, Muskelschmerzen und Arthritis können in Folge des Syndroms auftreten.

**Lungenbeteiligung häufig gegeben**

**OA Dr. Klaus Hackner**, Leiter der Expert\*innengruppe *Interstitielle Lungenerkrankungen und Orphan Diseases* der ÖGP: „Auch eine Lungenbeteiligung ist möglich, finden sich doch bei einer Vielzahl der Betroffenen unterschiedliche pulmonale Konsolidierungen mit Alveolitis und respiratorischer Insuffizienz. Wir wollen unsere Kolleginnen und Kollegen dafür sensibilisieren, bei dieser Kombination an etwaigen Symptomen und Befunden an das mögliche Vorliegen eines VEXAS-Syndroms zu denken.“

**ÖGP-Awarenesskampagnen für seltene Erkrankungen**

Auf Initiative der ÖGP-Expert\*innengruppe *Interstitielle Lungenerkrankungen und Orphan Diseases* (<https://www.ogp.at/die-oegp/expertinnengruppen/interstitielle-lungenerkrankungen-und-orphan-diseases/>) wurde eine Awarenesskampagne für seltene Erkrankungen ins Leben gerufen, die jedes Jahr eine andere „Orphan Disease“ mit Lungenbeteiligung in den Fokus stellt. Im Zuge der heurigen ÖGP-Awarenesskampagne wurde für die ersten fünf Personen, die die Entdeckung eines VEXAS-Syndroms an die ÖGP melden, eine freie Registrierung zur ÖGP-Jahrestagung (23. – 25.10. in Graz) ausgelobt. Hackner: „Die erste Entdeckung ist bereits bei uns eingegangen: Wir gratulieren Dr.in Lea Baumgartner, Ärztin in Ausbildung am LKH Graz II West sehr herzlich!“

**Kontakt – Einreichung der Diagnose eines VEXAS-Syndroms**

**Österreichische Gesellschaft für Pneumologie**

OA Dr. Klaus Hackner

Leiter der ÖGP-Expert\*innengruppe *Interstitielle Lungenerkrankungen und „Orphan Diseases“*

c/o Mondial Congress & Events

Tel.: +43-1-58804-116

E-Mail: [ogp@mondial-congress.com](mailto:ogp@mondial-congress.com)

**Rückfragen Presse**

**Urban & Schenk medical media consulting**

Barbara Urban: 0664/41 69 4 59, barbara.urban@medical-media-consulting.at

Mag. Harald Schenk: 0664/160 75 99, [harald.schenk@medical-media-consulting.at](mailto:harald.schenk@medical-media-consulting.at)

1. Beck DB, Ferrada MA, Sikora KA, Ombrello AK, Collins JC, Pei W, et al. Somatic mutations in UBA1 and severe adult-onset autoinflammatory disease. N Engl J Med. 2020;383(27):2628–2638. doi: 10.1056/NEJMoa2026834. [↑](#footnote-ref-1)
2. Ferrada MA, Sikora KA, Luo Y, Wells KV, Patel B, Groarke EM, et al. Somatic mutations in UBA1 define a distinct subset of relapsing polychondritis patients with VEXAS syndrome. Arthritis Rheumatol. 2021 doi: 10.1002/art.41743. [↑](#footnote-ref-2)
3. Tsuchida N, Kunishita Y, Uchiyama Y, Kirino Y, Enaka M, Yamaguchi Y, et al. Pathogenic UBA1 variants associated with VEXAS syndrome in Japanese patients with relapsing polychondritis. Ann Rheum Dis. 2021 doi: 10.1136/annrheumdis-2021-220089Abstract. [↑](#footnote-ref-3)
4. Zakine E, Schell B, Battistella M, Vignon-Pennamen M‑D, Chasset F, Mahévas T, et al. UBA1 variations in neutrophilic dermatosis skin lesions of patients with VEXAS syndrome. JAMA Dermatol. 2021 doi: 10.1001/jamadermatol.2021.3344. [↑](#footnote-ref-4)
5. Dehghan N, Marcon KM, Sedlic T, Beck DB, Dutz JP, Chen LYC. Vacuoles, E1 enzyme, X-linked, autoinflammatory, somatic (VEXAS) syndrome: fevers, myalgia, arthralgia, auricular chondritis, and erythema nodosum. Lancet. 2021;398(10300):621. doi: 10.1016/S0140-6736(21)01430-6. [↑](#footnote-ref-5)
6. Beck DB, Ferrada MA, Sikora KA, Ombrello AK, Collins JC, Pei W, et al. Somatic mutations in UBA1 and severe adult-onset autoinflammatory disease. N Engl J Med. 2020;383(27):2628–2638. doi: 10.1056/NEJMoa2026834. [↑](#footnote-ref-6)