

Hội chứng VEXAS, Dấu hiệu & Triệu chứng, Nguyên nhân, Điều trị và Tiên lượng

ĐV SHPT, BVĐK Gia Đình, Đà Nẵng, VN

1. Tổng quan về Hội chứng VEXAS

Hội chứng **VEXAS** (Viết tắt từ: **V**acuoles, **E**1 enzyme, **X**-linked, **A**utoinflammatory, **S**omatic) là một rối loạn viêm tự miễn hiếm gặp và mới được phát hiện gần đây, đặc trưng bởi biểu hiện viêm hệ thống và các bất thường về huyết học. Bệnh này gây ra do các đột biến trong gen **UBA1**, là các đột biến soma mắc phải trong đời sống của một người thay vì được di truyền.

2. Dấu hiệu và Triệu chứng

Các dấu hiệu và triệu chứng của hội chứng VEXAS có thể rất đa dạng, nhưng nhìn chung bao gồm:

2.1. Viêm toàn thân

- Sốt tái phát
- Mệt mỏi
- Giảm cân

2.2. Biểu hiện da liễu:

- Phát ban da
- Viêm sụn tai hoặc mũi (viêm đa sụn tái phát)

2.3. Bất thường huyết học:

- Thiếu máu đại hồng cầu (tế bào hồng cầu lớn)
- Giảm tiểu cầu (số lượng tiểu cầu thấp)
- Không bào trong tủy xương (không bào trong tế bào tiền thân máu)

2.4. Triệu chứng Thấp khớp và Phổi:

- Đau khớp (viêm khớp)
- Các triệu chứng về phổi (như bệnh phổi kẽ)

3. Nguyên nhân

Hội chứng VEXAS gây ra bởi các đột biến soma trong **gen UBA1**, là gene đóng vai trò quan trọng trong quá trình phân hủy protein thông qua hệ thống ubiquitin-

proteasome. Những đột biến này làm rối loạn chức năng bình thường của tế bào, dẫn đến các biểu hiện viêm và huyết học của bệnh.

4. Chẩn đoán

Chẩn đoán với:

- Các triệu chứng lâm sàng,
- Các kết quả xét nghiệm huyết học bất thường
- Xét nghiệm gen để xác định đột biến UBA1
- Sinh thiết tủy xương có thể cho thấy không bào trong các tế bào tiền thân

5. Điều trị

Hiện chưa có phương pháp điều trị tiêu chuẩn cho hội chứng VEXAS, nhưng việc điều trị bệnh thường bao gồm:

5.1. Liệu pháp chống viêm và ức chế miễn dịch:

- Corticosteroid để kiểm soát viêm
- Các loại thuốc chống thấp khớp tác dụng điều trị bệnh (Disease-modifying antirheumatic drugs =DMARDs)
- Các tác nhân sinh học nhắm vào các con đường viêm cụ thể.

5.2. Chăm sóc hỗ trợ:

- Truyền máu trong trường hợp thiếu máu
- Điều trị nhiễm trùng và các biến chứng khác

5.3. Liệu pháp thử nghiệm:

Nghiên cứu đang tiếp tục khám phá các liệu pháp nhằm mục tiêu, bao gồm liệu pháp gen và các chất ức chế cụ thể.

6. Tiên lượng & Kết Luận

Tiên lượng cho hội chứng VEXAS có sự khác biệt. Một số bệnh nhân đáp ứng tốt với điều trị và kiểm soát được bệnh, trong khi những bệnh nhân khác có thể mắc bệnh nặng hơn hoặc không đáp ứng điều trị. Tình trạng này liên quan đến tỷ lệ mắc bệnh cao do tính chất hệ thống và các biến chứng như nhiễm trùng, tổn thương cơ quan, và các bệnh ác tính về huyết học.

Việc theo dõi chặt chẽ và áp dụng phương pháp tiếp cận đa ngành, có sự tham gia của các chuyên gia thấp khớp, huyết học, và các chuyên gia khác, là rất quan trọng để kiểm soát hiệu quả hội chứng VEXAS.

Nguồn/Tham khảo

1. Beck, D. B., et al. (2020). "Somatic Mutations in UBA1 and Severe Adult-Onset Autoinflammatory Disease." *New England Journal of Medicine*, 383(27), 2628-2638. DOI: 10.1056/NEJMoa2026834
2. Ferrada, M. A., et al. (2021). "VEXAS Syndrome: Genetic, Clinical, and Pathological Features." *Current Opinion in Rheumatology*, 33(1), 31-38. DOI: 10.1097/BOR.0000000000000773
3. <https://search.nih.gov/search?utf8=%E2%9C%93&affiliate=nih&query=%22VEXAS+Syndrome%22&commit=Search>, 2020, National Institutes of Health (NIH).
4. Genetics Home Reference. "UBA1 Gene."