proLékaře.cz | 1.1.2026

Syndrom VEXAS – objasnění komplexního autoinflamatorního onemocnění

V posledních letech dochází k významnému pokroku v porozumění vzácným a komplexním onemocněním, a to hlavně díky novým možnostem genetických metod a moderním funkčním diagnostickým postupům. V tomto čísle časopisu „Transfuze a hematologie dnes" diskutovaný syndrom VEXAS je příkladem výjimečného pokroku v porozumění složitým komplexním onemocněním. Jedná se o recentně identifikované autoinflamatorní onemocnění, které demonstruje možnosti současné diagnostiky a terapie vzácných onemocnění. Tento editorial představuje dva články, které se hlouběji zabývají tímto fascinujícím onemocněním a nabízejí cenné nové poznatky pro lékaře i výzkumníky.

VEXAS, akronym pro Vacuoles, E1 enzyme, X-linked, Autoinflammatory, Somatic, byl poprvé popsán v prestižním časopise New England Journal of Medicine v roce 2020 [1]. V České republice bylo onemocnění po tomto popisu rychle rozpoznáno a popsáno u prvních pacientů ve třech kazuistikách z Revmatologického ústavu v Praze [2].

Články prezentované v tomto čísle časopisu „Transfuze a hematologie dnes" rozšiřují vzácnou kohortu pacientů o další kazuistiky.

První kazuistika nabízí ucelený přehled o tomto onemocnění včetně jeho patofyziologie, klinických projevů a diagnostických přístupů. Zdůrazňuje charakteristické vakuoly pozorované v nátěrech kostní dřeně a zásadní roli testování mutace genu UBA1 při potvrzení diagnózy (ubiquitin-like modifier activating enzyme 1 – UBA1; protein s důležitou úlohou v procesování a v degradaci proteinů v buňce) [3].

Druhý článek rozšiřuje klinický obraz o dvě kazuistiky pacientů s diagnózou syndromu VEXAS na základě mutací genu UBA1. Článek přibližuje onemocnění v detailním popisu genetiky, kliniky a možností terapie [4].

Obě sdělení demonstrují již dříve popsanou rozmanitost příznaků spojených s tímto onemocněním, rozšiřují kohortu pacientů, ale také zdůrazňují již dříve popsané problémy v léčbě tohoto syndromu.

VEXAS představuje komplexní klinický obraz s širokou škálou zánětlivých a hematologických příznaků. U pacientů se často vyskytuje kombinace horečky, únavy, kožních lézí a postižení vnitřních orgánů, jako jsou plíce, cévy a chrupavky. Kromě toho se přidávají cytopenie, zvláště anémie a trombocytopenie. Velmi typickým nálezem je přítomnost vakuol v prekurzorových buňkách kostní dřeně, jež je dobře demonstrovaná v uvedených publikacích.

Velmi specifickým aspektem syndromu VEXAS je jeho genetická podstata, která spočívá v somatické mutaci genu UBA1, lokalizovaném na X chromozomu. Princip somatických mutací způsobujících onemocnění je unikátní a nabývá na významu i u dalších onemocnění. Zde mutace zasahují specificky prekurzory v kostní dřeni, nejedná se tedy o klasické geneticky podmíněné onemocnění s mezigeneračním přenosem.

Zajímavá je také imunitní podstata onemocnění, která je reakcí na přerušený proces ubikvitinace, což je proces označení proteinů určených k degradaci v nitrobuněčných mechanizmech, který je zcela zásadní pro správné procesování proteinů v buňce. Dysregulace tohoto procesu vede k nepřiměřené aktivaci zvláště vrozené imunity a k chronickému zánětu s jeho klinickými důsledky.

Uvedené články zdůrazňují i další problematický aspekt syndromu VEXAS, kterým je určitá rezistence vůči konvenční protizánětlivé a imunosupresivní léčbě. To spolu se zvýšeným rizikem vzniku malignity podtrhuje důležitost dalších kroků, diagnostiku větších kohort pacientů a hledání nových možností léčby. Pokus o zásadní řešení transplantací hematopoetických kmenových buněk již byl u pacientů proveden a publikován, ovšem informace o dlouhodobé úspěšnosti jsou zatím limitované informací. V dalších terapeutických přístupech je potom diskutována celá řada možností ovlivnění imunitních reakcí, nicméně zatím bez jasného doporučení [5].

Zatímco diagnostika VEXAS je díky publikovaným poznatkům daleko snadnější, terapeutické postupy se zatím stále formují. I souhrnné publikace na téma VEXAS tedy zahrnují i odstavce s nadpisem VEXAS – více otázek než odpovědí [5], což přesně odpovídá klinické zkušenosti.

Pozoruhodné je, že fascinující, až neobvyklé poznatky v patogenezi a diagnostice tohoto syndromu přesahují rámec lékařských konferencí. Pouhé dva měsíce po jeho prvním zveřejnění se VEXAS dokonce objevil v populárním seriálu Chicago Med televize NBC, kde autoři využili pro laickou veřejnost až bizarní kombinace příznaků daného syndromu, což umožnilo nárůst povědomí o tomto onemocnění nakonec nejenom u laické, ale zpětně i u odborné veřejnosti.

prof. MUDr. Anna Šedivá, DSc.
Ústav imunologie
2. LF UK a FN Motol
V Úvalu 84
150 06 Praha
email: anna.sediva@fnmotol.cz

proLékaře.cz | 1.1.2026

Literatura

1. Beck DB, Ferrada MA, Sikora KA, et al. Somatic Mutations in UBA1 and Severe Adult-Onset Autoinflammatory Disease. N Engl J Med. 2020;383(27):2628–2638.
2. Ciferska H, Gregová M, Klein M, et al. VEXAS syndrome: a report of three cases. Clin Exp Rheumatol. 2022;40(7): 1449.
3. Adam Z, Mayer J, Frič D, et al. VEXAS syndrom – nově popsané autoinflamatorní onemocnění s hematologickými symptomy. Popis případu a přehled literatury. Transfuze Hematol Dnes. 2024;30(2):prosím doplnit stránky.
4. Vostrý M, Stibůrková B, Mann H, et al. VEXAS syndrom – diagnóza na pomezí revmatologie a hematologie. Transfuze Hematol Dnes. 2024;30(2):prosím doplnit stránky.
5. Kobak S. VEXAS syndrome: Current clinical, diagnostic and treatment approaches. Intractable Rare Dis Res. 2023;12(3):170–179.