



VEXAS

VEXAS är ett syndrom som ger störd benmärgsfunktion och svårbehandlad inflammation. Det leder till påverkan på olika organ och vävnader. Syndromet uppkommer i vuxen ålder.

VEXAS beskrevs för första gången år 2020 och det saknas ännu (2024) säkra uppgifter om hur många som har det. Syndromet är betydligt vanligare bland män än bland kvinnor. De flesta insjuknar i 65- till 70-årsåldern.

Symtom

VEXAS är ett autoinflammatoriskt syndrom. Det innebär att personer med syndromet får återkommande episoder av inflammation kopplat till störningar i det medfödda immunsystemet.

Vilka organ som påverkas och hur svåra symtomen är varierar mellan olika personer med syndromet.

VEXAS ger störd benmärgsfunktion samt kraftig och svårbehandlad inflammation som kan påverka nästan vilket organ eller vilken vävnad som helst i kroppen. Blodbrist (anemi), återkommande feber, lungpåverkan, broskinflammation (polykondrit), hudsymtom, viktnedgång och blodproppar (venös trombos) är några symtom som förekommer vid syndromet.

Ungefär hälften som har VEXAS diagnostiseras också med blodcancersjukdomen myelodysplastiskt syndrom (MDS). Den kännetecknas av mognadsstörningar i benmärgens celler, vilket leder till en brist på mogna blodkroppar. Även andra blodcancerformer har kopplats till VEXAS.

Personer med VEXAS har en hög risk för infektioner.

Orsak

VEXAS orsakas av en förvärvad genetisk förändring i kroppens celler (somatisk mutation). Det innebär att förändringen inte är medfödd. Tillståndet är därför vanligen inte ärftligt. Den genetiska förändringen uppkommer i en gen på X-kromosomen. Syndromet är därmed vanligare bland män.

Behandling

Det finns ännu ingen behandling som säkert har visat sig vara botande.

Personer med VEXAS bör behandlas av ett multidisciplinärt team där både reumatolog och hematolog samt vid behov ytterligare organspecialister ingår.

Vid nyupptäckt VEXAS är förstahandsvalet vanligen behandling med kortison. Behandlingen blir oftast långvarig och höga doser kan krävas under långa perioder. Personer som får kortisonbehandling under lång tid bör få förebyggande behandling mot benskörhet. Långvarig kortisonbehandling medför också risk för andra biverkningar.

Andra läkemedel som har provats vid VEXAS är exempelvis tocilizumab, januskinashämmare och cancerläkemedlet azacitidin.

Trots att viss effekt av läkemedel kan ses initialt avtar den helt eller delvis för många personer efter några års behandling.

Allogen hematopoetisk stamcellstransplantation är möjligen en botande behandlingsform vid VEXAS, och en del personer har blivit symtomfria under flera år efter behandlingen. Studier pågår för att utvärdera effekten. Stamcellstransplantation är dock en behandling med avsevärda risker och biverkningar, och kan därmed inte ges till alla.

Många med VEXAS behöver vaccination mot olika infektioner. Vid uttalad blodbrist kan blodtransfusioner behövas.

Resurser

Utredningen görs av reumatologer och hematologer i samarbete med specialister inom klinisk genetik.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Reumatikerförbundet
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad december 2024.