

Protocole National de Diagnostic et de Soins

Syndrome VEXAS



2026

Ce PNDS a été rédigé sous l'égide du :

Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire

- Site constitutif de Tenon (Paris)
- Site constitutif de Saint-Antoine (Paris)

Et de la

Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI²R)

Liste des personnes ayant collaboré à la rédaction du PNDS « Syndrome VEXAS »

Ce PNDS a été coordonné par le **Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE** et le **Pr Arsène MEKINIAN**.

Arsène MEKINIAN¹, Vincent JACHIET¹, Lin Pierre ZHAO², Thibault COMONT³, Lionel ADES², Achille AOUBA⁴, Laurent ARNAUD⁵, Alexandra AUDEMARD VERGER⁶, Ygal BENHAMOU⁷, Raphaël BORIE⁸, Jean David BOUAZIZ⁹, Rim BOURGUIBA¹⁰, François CHASSET⁹, Azeddine DELLAL¹¹, Jérémie DION¹², Mikael EBBO¹³, Khalil EL KAROUI¹⁴, Olivier FAIN¹, Benjamin GABORIT¹⁵, Philippe GUILPAIN¹⁶, Maël HEIBLIG¹⁷, Valentin LACOMBE¹⁹, Estibaliz LAZARO²⁰, Emmanuel LEDOULT²¹, Hervé LOBBES²², Alexis MATHIAN²³, Thomas MOULINET²⁴, Antoine NEEL²⁵, Roderau OUTH²⁶, Julien ROSSIGNOL²⁷, Maxime SAMSON²⁸, Gaëtan SAUVETRE⁷, Pierre SUJOBERT¹⁷, Benjamin TERRIER²⁹, Louis TERRIOU³⁰, Pierre FENAUX², Yvan JAMILLOUX¹⁷, Olivier KOSMIDER¹⁸, Jérôme HADJADJ¹, Sophie GEORGIN LAVIALLE¹⁰

1. Médecine interne, Paris St-Antoine
2. Hématologie, Paris St-Louis
3. Médecine interne, Toulouse
4. Médecine interne, Caen
5. Rhumatologie, Strasbourg
6. Médecine interne, Tours
7. Médecine interne, Rouen
8. Pneumologie, Paris Bichat
9. Dermatologie, Paris Tenon
10. Médecine interne, Paris Tenon
11. Rhumatologie, Le Raincy
12. Rhumatologie, Toulouse
13. Médecine interne, Marseille
14. Néphrologie, Paris Tenon
15. Infectiologie, Nantes
16. Médecine interne, Montpellier
17. Médecine interne, Lyon
18. Hématologie, Paris Cochin
19. Médecine interne, Château-Gontier
20. Médecine interne, Bordeaux
21. Médecine interne, Lille
22. Médecine interne, Clermont-Ferrand
23. Médecine interne, Paris Pitié Salpêtrière
24. Médecine interne, Nancy
25. Médecine interne, Nantes
26. Médecine interne, Perpignan
27. Hématologie, Paris Necker
28. Médecine interne, Dijon
29. Médecine interne, Paris Cochin
30. Hématologie, Lille

* Collaborateurs :

Nabil BELFEKI, Médecine Interne, Melun ; Laurence BOUILLET, Médecine Interne, Grenoble ; Evelyne CHARTIER, Association Connaître et Combattre les Myélodysplasies ; Mathilde DE-VAUX, Médecine Interne, Poissy ; Delphine GOBERT, Médecine Interne, Paris St Antoine ; Marie JACHIET, Dermatologie, Paris St Louis ; Matthias PAPO, Médecine Interne, Paris Pitié Salpêtrière ; Thomas PAPO, Médecine Interne, Paris Bichat.

Nous remercions la filière des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI²R) pour son assistance technique et l'aide à l'édition (Dr Hélène MAILLARD).

Ce travail a été soutenu dans le cadre du Plan National des Maladies Rares par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) du Ministère français des Solidarités et de la Santé, qui n'a exercé aucun rôle dans le processus de recherche ni dans les conclusions qui en ont été tirées.

Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'un syndrome VEXAS. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue dans l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint d'un syndrome VEXAS en 2025 en France. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées sachant qu'il s'agit d'un domaine en constante mutation tant sur le plan de la recherche clinique que translationnelle.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Méthode de travail

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Une réunion de mise en place avec les coordinateurs a permis de déterminer le plan du PNDS, la liste des rédacteurs pour chacune des parties/spécificités du PNDS ainsi que la liste des relecteurs.

Durant la phase de rédaction, chaque rédacteur a réalisé une analyse de la littérature en langue anglaise et française avant de rédiger la partie du PNDS correspondante.

À l'issue de la rédaction, toutes les parties du PNDS ont été assemblées puis homogénéisées par les coordinateurs.

Durant la phase de relecture, chacun des rédacteurs et relecteurs a commenté la première version du PNDS.

À l'issue de la relecture, les coordinateurs ont pris en compte tous les commentaires pour produire la deuxième version du PNDS.

Des réunions de finalisation se sont enfin tenues (en visioconférence), où tous les rédacteurs et relecteurs étaient conviés, afin de refaire une revue complète et collégiale du texte pour en produire une version finalisée à publier.

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (Oui / Non)	Recueil de l'avis des professionnels (Oui / Non ; Lesquels)	Recueil de l'avis des patients (Oui / Non)	Populations et techniques (ou produits étudiés)	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Khoury JD et al., 2022, réf. 29, International (WHO)	Classification des néoplasies myéloïdes et histiocytaires/dendritiques (5ème édition WHO)	Non renseignée dans l'abstract	Oui (comités consultatifs cliniques: pathologistes, hématologues, oncologues, généticiens, bioinformaticiens)	Non	Néoplasies myéloïdes et histiocytaires/dendritiques	Classification intégrant morphologie, cytogénétique et génétique moléculaire. Nouvelles entités génétiquement définies (SF3B1, TP53, del(5q)). Seuil de blastes AML $\geq 20\%$
Sanchez O et al., 2021, réf. 55, France	Prise en charge de la maladie veineuse thromboembolique chez l'adulte (version longue)	Non précisée dans l'abstract	Oui (société savante française)	Non renseigné	Adultes avec MVTE	Recommandations sur diagnostic, traitement aigu, durée anticoagulation, prévention récidive.
Mismetti P et al., 2010, réf. 44, France	Prévention et traitement de la MVTE chez patients médicaux	Non précisée	Oui (société savante française)	Non	Patients médicaux hospitalisés et ambulatoires	Recommandations sur thromboprophylaxie et traitement anticoagulant. Stratification du risque thrombotique et hémorragique
Klok FA et al., 2017, réf. 30, International	Validation externe du score VTE-BLEED pour prédire saignements majeurs chez patients anticoagulés	Oui (analyse post-hoc étude Hokusai-VTE)	Non (étude de validation)	Non	8240 patients avec MVTE sous anticoagulation (edoxaban vs warfarine)	Score VTE-BLEED validé: ≥ 2 points = risque élevé (OR 4.04, IC95% 2.51-6.48). Discrimination maintenue pour edoxaban et warfarine

PNDS Syndrome VEXAS

Laporte S et al., 2017, réf. 35, France/International	Validation du saignement cliniquement pertinent comme critère de substitution au saignement majeur	Oui (méta-analyse d'ECR)	Non	Non	Patients sous anti-coagulants (méta-analyse)	Saignement cliniquement pertinent validé comme critère de substitution. Corrélation avec saignements majeurs dans ECR
--	--	--------------------------	-----	-----	--	---

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (Oui / Non)	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Quigley C et al., 2025, réf. 51, International	Identifier et analyser manifestations oculaires du syndrome VEXAS	Oui (PRISMA, PubMed/MEDLINE, Embase, CENTRAL, janv 2020-sept 2024)	Confirmation génétique VEXAS + atteinte oculaire. Exclusion: absence test génétique ou données oculaires	204 patients (1 femme) issus de 52 articles. Âge moyen début: 67±5 ans	Prévalence manifestations oculaires, association génotype-phénotype, sévérité	Inflammation orbitaire (40.7% œdème périorbitaire), épisclérite (13.7%), sclérite (13.7%), uvéite (12.3%). Mutations splice site associées à atteinte plus sévère (p=0.04). Manifestations systémiques: peau (85%), fièvre (79%), poumons (63%)
Bahramian S et al., 2025, réf. 69, International	Évaluer efficacité et sécurité des inhibiteurs JAK dans VEXAS	Oui (revue systématique de 186 cas)	Patients VEXAS traités par inhibiteurs JAK	186 patients traités par JAKi (ruxolitinib, baricitinib, tofacitinib)	Efficacité clinique, effets indésirables, épargne corticoïde	Ruxolitinib plus efficace que autres JAKi. Réponse variable selon patients. Risques: cytopénies, infections, thromboses. Nécessité surveillance étroite
Adès L et al., 2014, réf. 67, France	Revue générale sur les syndromes myélo-dysplasiques	Non (revue narrative type Seminar, Lancet)	Non précisés (revue narrative non	Patients adultes avec SMD.	Diagnostic, classification OMS, stratifica-	SMD = groupe hétérogène de néoplasies myéloïdes clonales avec dysplasie et cytopénies. Incidence augmente avec âge. IPSS-R permet stratification pronostique.

PNDS Syndrome VEXAS

	(SMD) : épidémiologie, physiopathologie, diagnostic, pronostic et traitement		systématique)	Techniques diagnostiques (cytologie, cytogénétique, biologie moléculaire), scores pronostiques (IPSS, IPSS-R), traitements (support transfusionnel, EPO, légalidomide, azacitidine, décitabine, allogreffe CSH)	tion pronostique, réponse aux traitements, survie	Traitement adapté au risque : faible risque = EPO, légalidomide (del5q) ; haut risque = azacitidine (améliore survie vs soins de support), allogreffe seule option curative. Azacitidine = standard pour SMD haut risque non éligibles greffe
Boyadzhieva Z et al., 2023, réf. 70, Allemagne	Évaluer efficacité et sécurité des stratégies thérapeutiques actuelles dans VEXAS	Oui (revue systématique)	Études rapportant traitements et résultats dans VEXAS	Patients VEXAS, diverses thérapies (corticoïdes, DMARDs, biothérapies, azacitidine, greffe)	Efficacité, sécurité, épargne corticoïde	Corticoïdes efficaces mais toxicité. JAKi et anti-IL6 supérieurs aux DMARDs conventionnels. Azacitidine prometteuse. Greffe curative mais risquée. Données limitées, essais nécessaires

PNDS Syndrome VEXAS

Dias AL et al., 2024, réf. 80, USA	Définir rôle de l'allogreffe de CSH dans VEXAS	Oui (revue de littérature)	Cas de VEXAS ayant reçu allo-greffe	Patients VEXAS avec insuffisance médullaire ou inflammation réfractaire	Survie, éradication mutation <i>UBA1</i> , complications (GVHD, infections)	Allogreffe potentiellement curative. Éradication <i>UBA1</i> dans majorité cas. Risques: GVHD (58%), infections. Indication: cytopénies sévères, inflammation réfractaire. Sélection patients cruciale (âge, comorbidités)
Gadina M et al., 2020, réf. 82, USA (NIH)	Revue sur la voie de signalisation JAK-STAT et la traduction des connaissances fondamentales vers les inhibiteurs de JAK (Jakinihs) en pratique clinique	Non (revue narrative immunologique)	Non précisés (revue narrative non systématique)	Maladies auto-immunes et inflammatoires (PR, psoriasis, MICI, dermatite atopique). Inhibiteurs de JAK : tofacitinib, baricitinib, upadacitinib, filgotinib, ruxolitinib, etc.	Mécanismes d'action, sélectivité JAK1/2/3/TYK 2, efficacité clinique, profil de sécurité	Voie JAK-STAT = transduction du signal de nombreuses cytokines (IL-6, IFN, IL-12/23, etc.). Jakinihs = petites molécules orales bloquant phosphorylation JAK. Sélectivité variable selon molécule : pan-JAK (tofacitinib), JAK1/2 (baricitinib, ruxolitinib), JAK1 sélectif (upadacitinib, filgotinib). Efficacité démontrée dans PR, psoriasis, MICI. Effets secondaires classe : infections, zona, cytopénies, dyslipidémie, risque thrombotique. Développement de molécules plus sélectives pour améliorer rapport bénéfice/risque
Khitri MY et al., 2024, réf. 86, France	Mise à jour sur syndrome VEXAS	Oui (revue narrative)	Littérature sur VEXAS (épidémiologie, clinique, diagnostique, traitement)	Patients VEXAS	Caractéristiques cliniques, hématologiques, options thérapeutiques	Maladie inflammatoire multisystémique. Mutations <i>UBA1</i> somatiques. Manifestations: fièvre, peau, cartilage, poumons, yeux. Anémie macrocytaire fréquente. Traitement: corticoïdes, JAKi, anti-IL6, azacitidine, greffe. Pronostic sévère (mortalité 30-50% à 5 ans)

PNDS Syndrome VEXAS

Koster MJ et al., 2024, réf. 31 et 88, USA	Approche pratique du diagnostic et prise en charge de VEXAS	Oui (revue de littérature)	Littérature sur VEXAS (caractéristiques cliniques, hématologiques, diagnostique, traitement)	Patients VEXAS	Manifestations cliniques, anomalies hématologiques, stratégies diagnostiques et thérapeutiques	Syndrome inflammatoire. Mutations <i>UBA1</i> exon 3 (codon 41). Vacuoles médullaires suggestives. Traitement: corticoïdes (base), JAKi/anti-IL6 (supérieurs aux DMARDs), azacitidine (réduction clone), greffe (curative). Approche multidisciplinaire essentielle
Ribier V et al., 2025, réf. 96, France/International	Cartographier fardeau infectieux dans VEXAS et rationaliser prévention	Oui (revue systématique)	Études rapportant infections dans VEXAS	Patients VEXAS avec complications infectieuses	Types d'infections, agents pathogènes, facteurs de risque, mortalité	Infections fréquentes et sévères. Pathogènes: <i>S. aureus</i> , <i>S. pyogenes</i> , <i>Legionella</i> , mycobactéries atypiques, <i>P. jirovecii</i> , herpèsvirus. Facteurs: cytopénies, immunosuppression, défaut ubiquitination. Prophylaxie recommandée (PCP, herpèsvirus)

Tableau 3. Etudes cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Abumanhal M et al., 2024, réf. 1, Israël	Décrire manifestations oculaires et orbitaires dans VEXAS	Série de cas rétrospective, niveau 4	5 patients VEXAS avec atteinte oculaire/orbitaire	Observation clinique	Manifestations oculaires, réponse au traitement	Œdème périorbitaire (100%), sclérite (40%), uvéite antérieure (20%). Amélioration sous corticoïdes et immunosuppresseurs
Archambeaud A et al., 2026, réf. 2, France	Décrire manifestations musculaires du VEXAS (œdème périorbitaire, trismus, myalgies)	Case report + revue narrative, niveau 4	1 patient avec VEXAS et atteinte musculaire	Observation clinique	Manifestations musculaires, imagerie, histologie	Myofasciite proéminente. Trismus et œdème périorbitaire comme manifestations musculaires possibles du VEXAS
Austestad J et al., 2023, réf. 3, Norvège	Rapporter VEXAS chez patient avec néoplasie myéloproliférative	Case report, niveau 4	1 patient avec NMP et VEXAS	Observation clinique	Caractéristiques cliniques et hématologiques	Association VEXAS et NMP possible. Importance dépistage <i>UBA1</i> chez patients NMP avec inflammation
Beck DB et al., 2020, réf. 4, USA (NIH)	Identifier base génétique de maladie auto-inflammatoire sévère de l'adulte	Étude de cohorte prospective, séquençage exome, niveau 3	25 hommes avec syndrome inflammatoire inexpliqué	Séquençage exome, validation fonctionnelle	Mutations somatiques <i>UBA1</i> , manifestations cliniques	Mutations <i>UBA1</i> somatiques (p.Met41) dans 25 patients. Définition du syndrome VEXAS. Manifestations: chondrite, vascularite, fièvre, cytopénies. Mortalité 40% (médiane suivi 4 ans)
Bert-Marcz C et al., 2025, réf. 5, France	Caractériser manifestations neurologiques dans VEXAS	Série de cas rétrospective	116 patients VEXAS	Observation clinique	Prévalence et types de manifestations neurologiques	28% manifestations neurologiques: neuropathie périphérique (15%), AVC (9%), céphalées (6%), vascularite SNC (rare). Association avec inflammation systémique

		multicentrique, niveau 4	(cohorte française)			
Borie R et al., 2023, réf. 6, France (multicentrique)	Caractériser les manifestations pleuropulmonaires du syndrome VEXAS	Cohorte rétrospective multicentrique avec adjudication multidisciplinaire, niveau 3	114 patients VEXAS (cohorte française), dont 51 avec TDM thoracique disponible; 45 avec atteinte pleuropulmonaire confirmée après adjudication	Observation clinique, TDM thoracique, adjudication multidisciplinaire	Anomalies TDM thoracique, symptômes respiratoires, réponse aux traitements, survie	39% atteinte pleuropulmonaire confirmée. Opacités verre dépoli (87%), condensations (49%), lignes septales (51%), épanchement pleural (53%). Dyspnée (44%), toux (40%). Amélioration sous prednisone (>20 mg/j nécessaire). Pas d'évolution vers fibrose pulmonaire. Survie médiane non différente vs patients sans atteinte pulmonaire, suggérant sous-diagnostic dans le reste de la cohorte
Bourbon E et al., 2021, réf. 7, France	Évaluer options thérapeutiques dans VEXAS	Série rétrospective, niveau 4	7 patients VEXAS	Divers traitements (corticoïdes, DMARDs, biothérapies, ruxolitinib)	Réponse clinique, épargne corticoïde	Échec DMARDs conventionnels. Réponse partielle: anti-IL6, anti-IL1. Ruxolitinib efficace (4/5 patients). Azacitidine prometteuse
Casal Moura M et al., 2023, réf. 8, USA	Caractériser manifestations pulmonaires dans VEXAS	Série de cas rétrospective, niveau 4	26 patients VEXAS avec atteinte pulmonaire	Observation clinique, imagerie	Manifestations pulmonaires, TDM, histologie	73% atteinte pulmonaire. Opacités verre dépoli, condensations, épanchements pleuraux. Histologie: pneumonie organisée, DAD. Réponse variable aux traitements
Cordts I et al., 2022, réf. 9, Allemagne	Rapporter succès azacitidine	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS	Azacitidine	Réponse clinique, imagerie musculaire	Amélioration clinique et IRM musculaire sous azacitidine. Réduction inflammation et épargne corticoïde

	dans VEXAS avec myofasciite		avec myofasciite proéminente			
Couturaud F et al., 2025, réf. 10, France	Comparer AOD dose réduite vs pleine pour traitement prolongé MVTE à haut risque récurrence	ECR multicentrique non-infériorité, niveau 1	1224 patients MVTE à haut risque récurrence après ≥6 mois anticoagulation	AOD dose réduite vs dose pleine	Récurrence MVTE (non-infériorité), saignements majeurs	Non-infériorité dose réduite (HR 1.18, IC95% 0.70-1.97). Moins de saignements majeurs avec dose réduite (HR 0.52, IC95% 0.27-0.98)
Fan BE et al., 2024, réf. 11, Singapour	Étudier inflammation, hypercoagulabilité et dysfonction endothéliale dans VEXAS avec thrombose	Étude cas-témoins, niveau 3	15 patients VEXAS (8 avec thrombose, 7 sans) vs 15 contrôles	Observation, biomarqueurs	Marqueurs inflammation, coagulation, fonction endothéliale	VEXAS avec thrombose: ↑CRP, ↑D-dimères, ↑facteur von Willebrand, ↑micro-particules endothéliales. Hypercoagulabilité et dysfonction endothéliale associées aux thromboses
Faurel A et al., 2023, réf. 12, France	Identifier mutations récurrentes domaine adénylation <i>UBA1</i> dans formes atypiques VEXAS	Série de cas, niveau 4	Patients avec mutations <i>UBA1</i> hors codon 41 classique	Séquençage génétique	Mutations <i>UBA1</i> , phénotype clinique	Mutations domaine adénylation actif (hors p.Met41) possibles. Phénotypes atypiques. Élargissement spectre génétique VEXAS
Ferrada MA et al., 2022, réf. 13, USA (NIH)	Élucider mécanismes pathogéniques VEXAS (traduction <i>UBA1</i> cytoplasmique)	Étude mécanistique expérimentale, niveau 3	Échantillons patients VEXAS, modèles cellulaires	Analyses moléculaires, fonctionnelles	Traduction <i>UBA1</i> , ubiquitination, inflammation	Traduction <i>UBA1</i> cytoplasmique (codon AUG alternatif) contribue à pathogénèse. Défaut ubiquitination → activation inflammatoire → inflammation

PNDS Syndrome VEXAS

García-Escudero P et al., 2025, réf. 14, Espagne	Analyser VEXAS sous angle rhumatologique (cohorte espagnole)	Cohorte rétrospective nationale, niveau 3	75 patients VEXAS (cohorte espagnole)	Observation clinique	Manifestations rhumatologiques, réponse traitements	Chondrite (45%), arthrite (41%), vascularite (27%). Corticoïdes nécessaires. JAKi et anti-IL6 supérieurs aux DMARDs. Mortalité 32% (médiane suivi 2.5 ans)
Georgin-Lavialle S et al., 2022, réf. 15, France	Caractériser manifestations cliniques et biologiques VEXAS (grande série française)	Cohorte rétrospective multicentrique, niveau 3	116 patients VEXAS (cohorte française)	Observation clinique	Manifestations cliniques, biologiques, hématologiques	Âge médian 67 ans. Fièvre (92%), lésions cutanées (81%), chondrite (59%), atteinte pulmonaire (55%). Anémie macrocytaire (94%), thrombopénie (46%). Mortalité 30% (médiane suivi 33 mois)
Goyal A et al., 2022, réf. 16, USA	Évaluer tocilizumab pour VEXAS sans SMD	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS sans SMD	Tocilizumab	Réponse cutanée et systémique	Amélioration manifestations cutanées et systémiques sous tocilizumab. Épargne corticoïde. Alternative thérapeutique possible
Groarke EM et al., 2021, réf. 17, USA (NIH)	Caractériser manifestations thrombotiques VEXAS	Série de cas, niveau 4	24 patients VEXAS	Observation clinique	Événements thrombotiques, facteurs de risque	42% thromboses (veineuses 67%, artérielles 33%). Thromboses veineuses profondes, EP, AVC. Risque accru malgré anticoagulation. Inflammation et hypercoagulabilité
Guerrero-Bermúdez CA et al., 2022, réf. 18, Colombie	Rapporter VEXAS avec atteinte laryngée supraglottique proéminente	Case report + revue, niveau 4	1 patient VEXAS avec atteinte laryngée	Observation clinique	Manifestations ORL, réponse traitement	Œdème laryngé supraglottique sévère. Risque obstruction voies aériennes. Réponse aux corticoïdes et immunosuppresseurs
Gurnari C et al., 2022, réf. 19, USA/Italie	Identifier association VEXAS et leucémie myélo-monocytaire chronique via dépistage UBA1 dans syndrome de Sweet	Série de cas, niveau 4	Patients syndrome de Sweet avec néoplasie hématologique	Dépistage UBA1	Prévalence mutations UBA1, association LMMC	Association VEXAS-LMMC identifiée. Importance dépistage UBA1 dans syndrome de Sweet avec hémopathie

PNDS Syndrome VEXAS

Gurnari C et al., 2024, réf. 20, Italie	Évaluer capacités diagnostiques, caractéristiques cliniques et dynamique clonale <i>UBA1</i> (cohorte italienne)	Cohorte prospective nationale, niveau 3	48 patients VEXAS (cohorte italienne)	Observation longitudinale	Diagnostic, manifestations, évolution clone <i>UBA1</i>	Sensibilité diagnostique : séquençage Sanger 77%, NGS 100%. Clone <i>UBA1</i> stable dans le temps. Corrélation charge clonale et sévérité clinique
Gutierrez-Rodriguez F et al., 2023, réf. 21, USA (NIH)	Caractériser spectre hématopoïèse clonale dans VEXAS	Étude de cohorte, séquençage profond, niveau 3	25 patients VEXAS	Séquençage NGS ultra-profond	Mutations somatiques additionnelles, évolution clonale	76% mutations additionnelles (DNMT3A, TET2, ASXL1). Évolution vers SMD/NMP. Charge clonale <i>UBA1</i> corrélée à sévérité. Hématopoïèse clonale complexe
Hage-Sleiman M et al., 2021, réf. 22, France	Rapporter dominance clone <i>UBA1</i> muté sur clone CALR muté (évolution TE vers VEXAS)	Case report, niveau 4	1 patient avec TE (CALR+) évoluant vers VEXAS	Observation longitudinale	Évolution clonale, phénotype clinique	Clone <i>UBA1</i> muté supplante clone CALR. Évolution TE asymptomatique vers VEXAS symptomatique. Compétition clonale
Jachiet V et al., 2025, réf. 23, France	Évaluer efficacité et sécurité azacitidine dans VEXAS (grande série FRENVEX)	Cohorte rétrospective multicentrique, niveau 3	106 patients VEXAS traités par azacitidine	Azacitidine (médiane 6 cycles)	Réponse globale, réponse hématologique, survie, tolérance	Réponse globale 83% (complète 25%, partielle 58%). Réponse hématologique 70%. Médiane survie non atteinte. Infections (38%), cytopénies (32%). Traitement efficace pour inflammation et cytopénies
Kalantari K et al., 2025, réf. 24, USA	Caractériser insuffisance rénale aiguë dans VEXAS (manifestation sous-reconnue)	Série de cas rétrospective, niveau 4	10 patients VEXAS avec IRA	Observation clinique, biopsies rénales	Prévalence IRA, histologie, réponse traitement	IRA fréquente (19% cohorte). Histologie: nécrose tubulaire aiguë, néphrite interstitielle, glomérulonéphrite. Réponse variable aux immunosuppresseurs
Kao RL et al., 2022, réf. 25, USA	Rapporter VEXAS associé à	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec LHH-EBV	Observation clinique	Manifestations LHH, évolution	LHH déclenchée par EBV chez patient VEXAS. Complication grave. Importance surveillance infections virales

PNDS Syndrome VEXAS

	lymphohistiocytose hémophagocytaire EBV					
Karadeniz H et al., 2023, réf. 26, Turquie	Suggérer inflammation veineuse comme caractéristique VEXAS et thrombose associée	Correspondance/observation, niveau 4	Patients VEXAS avec thrombose	Imagerie vasculaire	Inflammation paroi veineuse	Épaississement et inflammation paroi veineuse au PET-scan. Mécanisme possible thrombose dans VEXAS
Khider L et al., 2022, réf. 27, France	Dépistage systématique mutation <i>UBA1</i> chez hommes après 1er épisode MVTE	Étude de cohorte monocentrique prospective, niveau 3	100 hommes consécutifs avec 1er épisode MVTE	Dépistage <i>UBA1</i> systématique	Prévalence mutations <i>UBA1</i>	2% mutations <i>UBA1</i> détectées. Dépistage VEXAS recommandé chez hommes âgés avec MVTE + inflammation/cytopénies
Khitri MY et al., 2022, réf. 28, France	Comparer polychondrite récidivante idiopathique vs associée à VEXAS	Étude comparative rétrospective, niveau 3	95 patients polychondrite (23 VEXAS, 72 idiopathique)	Observation clinique	Caractéristiques cliniques, biologiques, pronostic	VEXAS-polychondrite: plus âgés, plus d'atteinte cutanée/pulmonaire, plus de cytopénies, moins d'atteinte auriculaire. Pronostic plus sévère (mortalité 35% vs 8%)
Kusne Y et al., 2024, réf. 32, USA (NIH)	Caractériser thromboses veineuses et artérielles dans VEXAS	Cohorte rétrospective, niveau 3	119 patients VEXAS	Observation clinique	Incidence thromboses, facteurs de risque, récurrences	52% thromboses (veineuses 80%, artérielles 29%). Incidence 9.8/100 patients-années. Facteurs: inflammation, cytopénies. Récidives fréquentes malgré anticoagulation
Lacombe V et al., 2024, réf. 33, France	Décrire vacuoles dans progéniteurs médullaires: VEXAS et au-delà	Revue/série de cas, niveau 4	Patients avec vacuoles médullaires	Observation morphologique	Spécificité vacuoles pour VEXAS	Vacuoles non spécifiques VEXAS. Autres causes: déficits enzymatiques, toxiques, infections. Contexte clinique essentiel

PNDS Syndrome VEXAS

Lacombe V et al., 2021, réf. 34, France	Évaluer performances diagnostiques et seuil des vacuoles dans précurseurs neutrophiles pour VEXAS	Étude diagnostique, niveau 3	25 patients VEXAS, 50 contrôles	Quantification vacuoles médullaires	Sensibilité, spécificité, seuil optimal	Seuil $\geq 10\%$ précurseurs vacuolisés: sensibilité 100%, spécificité 99%. Outil diagnostique performant si contexte approprié
Lecoeuvre H et al., 2024, réf. 36, France	Décrire caractéristiques cliniques et histologiques du syndrome de Sweet histiocytoïde associé à VEXAS	Série de cas rétrospective, niveau 4	8 patients VEXAS avec syndrome Sweet histiocytoïde	Observation clinique, histologie cutanée	Manifestations cutanées, histologie	Lésions érythémateuses, nodules. Histologie: infiltrat histiocytaire dermique. Réponse aux corticoïdes. Variant cutané spécifique VEXAS
Lim JWW et al., 2024, réf. 37, Singapour	Rapporter pseudo-cellulite membre inférieur due à myosite du mollet dans VEXAS	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec myosite	Observation clinique, imagerie	Manifestations musculaires, diagnostic différentiel	Myosite mollet mimant cellulite. IRM confirme myosite. Importance diagnostic différentiel infections vs inflammation
Mahé I et al., 2022, réf. 38, International	Comparer apixaban dose pleine vs dose réduite pour traitement prolongé MVTE associée au cancer	ECR multicentrique ouvert (protocole API-CAT), niveau 1	Patients avec cancer actif et MVTE après 6 mois anticoagulation initiale	Apixaban 5mg x2/j (dose pleine) vs 2.5mg x2/j (dose réduite) pendant 12 mois	Principal: récurrence MVTE. Secondaires: saignements majeurs, saignements cliniquement pertinents, mortalité	Article de protocole (rationale and design). Étude en cours au moment publication. Hypothèse: dose réduite non-inférieure pour récurrence et supérieure pour saignements
Martín-Nares E et al., 2022, réf. 39, Mexique/USA	Décrire inflammation orbitaire et périorbitaire dans VEXAS	Série de cas, niveau 4	5 patients VEXAS avec at-	Observation clinique, imagerie	Manifestations orbitaires, réponse traitement	Œdème périorbitaire, myosite orbitaire, dacryoadénite. Amélioration sous corticoïdes et immunosuppresseurs

PNDS Syndrome VEXAS

			teinte orbitaire/périorbitaire			
Mascaro JM et al., 2023, réf. 40, Espagne	Caractériser cohorte espagnole VEXAS: manifestations cliniques, résultats traitements, mosaïcisme <i>UBA1</i>	Cohorte nationale rétrospective, niveau 3	47 patients VEXAS (cohorte espagnole)	Divers traitements	Manifestations cliniques, réponse traitements, mosaïcisme	Fièvre (87%), peau (85%), chondrite (53%). Mosaïcisme <i>UBA1</i> variable (médiane 73% cellules). Ruxolitinib et azacitidine efficaces. Mortalité 23% (médiane suivi 2 ans)
Mathurin M et al., 2025, réf. 41, France	Décrire caractéristiques rénales dans VEXAS (clinopathologie)	Série de cas, biopsies rénales, niveau 4	10 patients VEXAS avec atteinte rénale	Observation clinique, biopsies	Manifestations rénales, histologie	IRA (70%), protéinurie (50%). Histologie: NTA, néphrite interstitielle, glomérulonéphrite. Atteinte rénale fréquente et variée
Matsuki Y et al., 2022, réf. 42, Japon	Rapporter VEXAS avec myosite possiblement associée à syndrome d'activation macrophagique	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec myosite et SAM	Observation clinique	Myosite, SAM, réponse traitement	Myosite sévère compliquée de SAM. Complication grave. Réponse aux corticoïdes et immunosuppresseurs
Mendonça LO et al., 2024, réf. 43, Brésil	Rapporter fièvre inexpliquée avec syndrome consomptif chez personnes âgées: 2 cas VEXAS avec dérégulation inflammasome	Case reports, niveau 4	2 patients âgés avec VEXAS	Observation clinique, analyses inflammasome	Fièvre, syndrome consomptif, activation inflammasome	Activation inflammasome NLRP3. Fièvre et syndrome consomptif comme présentations VEXAS. Importance diagnostic chez personnes âgées

PNDS Syndrome VEXAS

Miyagi Y et al., 2025, réf. 45, Japon	Rapporter cas japonais VEXAS après vaccination COVID-19: comparaison avec cas antérieurs	Case report + revue, niveau 4	1 patient VEXAS post-vaccination COVID-19	Observation clinique	Déclenchement post-vaccinal, comparaison cas	Apparition symptômes VEXAS après vaccination COVID-19. Possible déclencheur. Comparaison avec autres cas japonais
Myint K et al., 2023, réf. 46, UK	Rapporter syndrome fissure orbitaire supérieure récurrent associé à VEXAS	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec syndrome fissure orbitaire supérieure	Observation clinique, imagerie	Manifestations neuro-ophtalmologiques	Ophtalmoplégie, douleur orbitaire. Inflammation fissure orbitaire supérieure. Récidives. Réponse aux immunosuppresseurs
Obiorah IE et al., 2021, réf. 47, USA (NIH)	Caractériser manifestations hématologiques bénignes et malignes dans VEXAS	Cohorte rétrospective, niveau 3	25 patients VEXAS	Observation hématologique longitudinale	Anomalies hématologiques, évolution vers hémopathies	Anémie (100%), macrocytose (96%), thrombopénie (56%), neutropénie (24%). SMD (40%), NMP (16%). Évolution vers hémopathie maligne fréquente
Olteanu H et al., 2024, réf. 48, USA	Caractérisation morphologique complète des biopsies médullaires dans VEXAS (grande cohorte longitudinale)	Étude morphologique rétrospective longitudinale, niveau 3	111 biopsies médullaires de 52 patients VEXAS	Analyse morphologique systématique	Anomalies médullaires, évolution	Vacuoles (88%), dysplasie (75%), hypercellularité (60%). Évolution vers SMD/NMP (50%). Corrélation morphologie et sévérité clinique
Oo TM et al., 2022, réf. 49, Singapour	Analyser thromboses dans VEXAS	Revue/série de cas, niveau 4	Patients VEXAS avec throm-	Observation clinique	Thromboses, mécanismes, prise en charge	Thromboses fréquentes (30-50%). Mécanismes: inflammation, hypercoagulabilité, dysfonction endothéliale. Anticoagulation nécessaire mais récides possibles

PNDS Syndrome VEXAS

			bores (re- vue littéra- ture)			
Patel B et al., 2024, réf. 50, USA (NIH)	Évaluer résultats rapportés par patients dans VEXAS	Étude obser- vationnelle (abstract ASH), niveau 3	Patients VEXAS	Question- naires PRO	Qualité de vie, symptômes, impact fonc- tionnel	Altération significative qualité de vie. Fa- tigue, douleur, limitation fonctionnelle. Im- pact psychosocial important. Nécessité prise en charge holistique
Rabut A et al., 2023, réf. 52, France	Évaluation quan- titative de la va- cuolisation des précurseurs myéloïdes dans VEXAS	Étude dia- gnostique, niveau 3	20 pa- tients VEXAS, 20 contrôles	Quantification vacuoles par cytométrie flux et microscopie	Sensibilité, spécificité, corrélation méthodes	Cytométrie flux corrélée à microscopie. Seuil $\geq 10\%$ précurseurs vacuolisés optimal. Méthode quantitative reproductible
Rieu JB et al., 2024, réf. 53, France	Décrire variant UBA1 S56F: sous-type VEXAS suivant sa propre voie	Correspon- dance/ob- servation, ni- veau 4	Patients avec va- riant UBA1 S56F	Observation clinique	Phénotype variant S56F	Variant S56F: phénotype distinct, moins sévère. Moins de cytopénies, meilleure survie. Hétérogénéité génétique et phéno- typique VEXAS
Robert M et al., 2024, réf. 54, France	Caractériser ma- nifestations car- diaques non ischémiques dans VEXAS	Série de cas multicen- trique, ni- veau 4	18 pa- tients VEXAS avec at- teinte car- diaque	Observation clinique, ima- gerie car- diaque	Manifesta- tions car- diaques, pro- nostic	Péricardite (61%), myocardite (28%), valvu- lopathie (17%). Atteinte cardiaque fré- quente et variée. Impact pronostic
Staels F et al., 2021, réf. 56, Belgique	Rapporter VEXAS: des symptômes lé- gers au syn- drome d'activa- tion macropha- gique menaçant le pronostic vital	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS évoluant vers SAM	Observation clinique	Évolution cli- nique, SAM	Évolution rapide vers SAM. Complication potentiellement fatale. Importance recon- naissance et traitement précoce

PNDS Syndrome VEXAS

Sullivan MM et al., 2025, réf. 57, USA	Caractériser vascularite associée à VEXAS	Série de cas rétrospective, niveau 4	23 patients VEXAS avec vascularite	Observation clinique, histologie	Types vasculaires, distribution, réponse traitement	Vascularite cutanée (65%), vascularite systémique (35%). Histologie: leucocytoclasie, vascularite nécrosante. Réponse variable aux immunosuppresseurs
Tan IJ et al., 2024, réf. 58, USA (NIH)	Caractériser manifestations cutanées VEXAS et génotypes associés	Cohorte rétrospective, niveau 3	92 patients VEXAS	Observation clinique, corrélations génotype-phénotype	Manifestations cutanées, association génotype	Lésions cutanées (85%): macules/papules érythémateuses (47%), nodules (33%), vésicules/bulles (15%). Mutations splice site associées à manifestations plus sévères
Tancer S et al., 2025, réf. 59, USA	Rapporter VEXAS chez patient avec lupus cutané subaigu	Case report, niveau 4	1 patient avec SCLE et VEXAS	Observation clinique	Chevauchement SCLE-VEXAS	Association VEXAS et manifestations lupiques possibles. Élargissement spectre auto-immun VEXAS
Topilow JS et al., 2022, réf. 60, USA (NIH)	Rapporter nouvelle mutation génétique dans variant myosite de VEXAS	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec myosite et mutation <i>UBA1</i> nouvelle	Séquençage génétique	Nouvelle mutation, phénotype myosite	Mutation <i>UBA1</i> non-canonique dans variant myosite. Élargissement spectre génétique et phénotypique
Vitale A et al., 2024, réf. 61, International (AIDA network)	Caractériser atteinte inflammatoire orbitaire/oculaire dans VEXAS (registre international)	Registre international multicentrique, niveau 3	301 patients VEXAS (registre AIDA)	Observation clinique	Prévalence atteinte oculaire/orbitaire, caractéristiques	40% atteinte oculaire/orbitaire. Œdème périorbitaire (72%), sclérite/épisclérite (28%), uvéite (15%). Association avec inflammation systémique sévère
Vitale A et al., 2025, réf. 62, International (AIDA network)	Évaluer efficacité et sécurité DMARDs conventionnels dans VEXAS (données	Registre international rétrospectif, niveau 3	301 patients VEXAS (registre AIDA)	DMARDs conventionnels (MTX, AZA, CsA, etc.)	Efficacité, tolérance	Efficacité limitée DMARDs conventionnels. MTX: 30% réponse. AZA: 25% réponse. CsA: 40% réponse. Nombreux échecs et effets indésirables

PNDS Syndrome VEXAS

	réelles internationales)					
Wolff L et al., 2024, réf. 63, Suisse	Décrire cohorte nationale suisse rétrospective VEXAS	Cohorte rétrospective nationale, niveau 3	15 patients VEXAS (cohorte suisse)	Observation clinique	Manifestations cliniques, traitements, survie	Âge médian 71 ans. Fièvre (93%), peau (80%), chondrite (47%). Anémie macrocytaire (100%). Mortalité 27%. Données suisses concordantes avec littérature
Zakine È et al., 2023, réf. 64, France	Décrire caractéristiques cliniques et histologiques des manifestations cutanées VEXAS	Série de cas rétrospective multicentrique, niveau 4	59 patients VEXAS avec manifestations cutanées	Observation clinique, histologie	Manifestations cutanées, histologie, réponse traitement	Lésions papulo-nodulaires (68%), purpura (32%). Histologie: dermatose neutrophilique (61%), vascularite (24%). Réponse aux corticoïdes
Zhao LP et al., 2021, réf. 65, France	Évaluer prévalence mutations <i>UBA1</i> chez patients SMD/LMMC avec maladie auto-immune/inflammatoire	Étude de cohorte, niveau 3	56 patients SMD/LMMC avec maladie inflammatoire systémique	Dépistage <i>UBA1</i>	Prévalence mutations <i>UBA1</i>	25% mutations <i>UBA1</i> détectées. VEXAS fréquent chez patients SMD/LMMC avec inflammation. Dépistage systématique recommandé
Zisapel M et al., 2024, réf. 66, Israël	Rapporter thrombose veineuse cérébrale dans VEXAS	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec thrombose sinus veineux cérébral	Observation clinique, imagerie	Thrombose veineuse cérébrale, évolution	TVC comme manifestation thrombotique VEXAS. Anticoagulation et immunosuppression. Importance surveillance neurologique
Ali SB et al., 2024, réf. 68, International	Évaluer allogreffe CSH dans VEXAS (revue 33 patients)	Revue de cas, niveau 4	33 patients VEXAS ayant reçu allogreffe	Allogreffe CSH	Survie, éradication <i>UBA1</i> , complications	Survie globale 70% à 1 an. Éradication mutation <i>UBA1</i> (85%). GVHD (45%), infections (55%). Greffe curative mais risquée

PNDS Syndrome VEXAS

Bruno A et al., 2023, réf. 71, International (EBMT)	Analyser manifestations auto-immunes dans VEXAS: opportunités et pièges	Revue/opinion, niveau 5	Patients VEXAS avec manifestations auto-immunes	Observation clinique	Manifestations auto-immunes, diagnostic différentiel	Chevauchement VEXAS et maladies auto-immunes. Risque erreur diagnostique. Importance dépistage <i>UBA1</i>
Burke JR et al., 2019, réf. 72, USA	Démontrer que stabilisation domaine pseudokinase TYK2 bloque voies auto-immunes	Étude préclinique, niveau 3	Modèles murins et humains	Inhibiteur TYK2 (deucravacitinib)	Voies inflammatoires, efficacité	Inhibition sélective TYK2 bloque IL-12/IL-23/IFN- γ . Base rationnelle pour JAKi dans VEXAS
Campochiaro C et al., 2022, réf. 73, Italie	Rapporter succès combinaison cyclosporine A et anti-IL1 dans VEXAS	Série de cas, niveau 4	3 patients VEXAS	Ciclosporine A + anakinra	Réponse clinique, épargne corticoïde	Amélioration clinique avec combinaison CsA + anti-IL1. Épargne corticoïde. Alternative thérapeutique
Collantes-Rodríguez C et al., 2023, réf. 74, Espagne	Rapporter VEXAS traité avec succès par canakinumab	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS	Canakinumab (anti-IL1 β)	Réponse clinique	Amélioration sous canakinumab. Anti-IL1 comme option thérapeutique
Comont T et al., 2022, réf. 75, France	Évaluer azacitidine chez patients VEXAS avec SMD (registre français)	Cohorte rétrospective, niveau 3	26 patients VEXAS avec SMD traités par azacitidine	Azacitidine	Réponse hématologique, réponse inflammatoire, survie	Réponse hématologique 54%, réponse inflammatoire 77%. Médiane survie 23 mois. Azacitidine efficace pour inflammation et cytopénies
Czech M et al., 2024, réf. 76, USA (NIH)	Caractériser infections opportunistes, risque mortalité et stratégies prévention dans VEXAS	Cohorte rétrospective, niveau 3	83 patients VEXAS	Observation clinique	Infections opportunistes, mortalité, prophylaxie	30% infections opportunistes (PCP, herpesvirus, mycobactéries). Mortalité infectieuse 15%. Prophylaxie recommandée (TMP-SMX, aciclovir)

PNDS Syndrome VEXAS

De Santis M et al., 2024, réf. 77, Italie	Décrire approches diagnostiques et thérapeutiques VEXAS: importance suspicion clinique et méthotrexate	Série de cas, niveau 4	3 patients VEXAS	Méthotrexate	Réponse clinique	Réponse partielle au MTX. Importance suspicion clinique précoce. MTX comme option initiale
de Valence B et al., 2024, réf. 78, France	Caractériser infections graves chez patients VEXAS (registre français)	Cohorte rétrospective multicentrique, niveau 3	116 patients VEXAS (registre FRENVEV)	Observation clinique	Incidence infections graves, facteurs de risque, mortalité	45% infections graves. Bactéries (60%), virus (25%), champignons (15%). Facteurs: corticoïdes, cytopénies. Mortalité infectieuse 20%
Delplanque M et al., 2021, réf. 79, France	Différencier USAID associé à néoplasie myéloïde et VEXAS de la maladie de Still de l'adulte	Série de cas comparative, niveau 4	Patients avec USAID/VEXAS vs Still	Observation clinique	Caractéristiques cliniques différentielles	VEXAS: plus âgés, cytopénies, vacuoles médullaires. Still: plus jeunes, ferritine très élevée, éruption saumonée. Diagnostic différentiel important
Fanlo P et al., 2023, réf. 81, Espagne	Rapporter épisclérite et œdème périorbitaire secondaires à VEXAS	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec atteinte oculaire	Observation clinique	Manifestations oculaires	Épisclérite et œdème périorbitaire. Réponse aux corticoïdes. Manifestations oculaires fréquentes
Gurnari C et al., 2024, réf. 83, International (EBMT)	Évaluer allogreffe CSH pour VEXAS (étude multicentrique EBMT)	Cohorte rétrospective multicentrique, niveau 3	17 patients VEXAS ayant reçu allogreffe	Allogreffe CSH	Survie, éradication UBA1, GVHD	Survie globale 76% à 1 an. Éradication UBA1 (88%). GVHD aiguë (35%), chronique (24%). Greffe curative, sélection patients importante
Hadjadj J et al., 2024, réf. 84, France	Évaluer efficacité et sécurité thérapies ciblées	Cohorte rétrospective	116 patients VEXAS traités par	JAKi, anti-IL6, anti-IL1, anti-TNF	Réponse clinique,	JAKi (ruxolitinib): 70% réponse. Anti-IL6: 60% réponse. Anti-IL1: 40% réponse. JAKi supérieurs. Infections fréquentes

PNDS Syndrome VEXAS

	dans VEXAS (registre FRENVEX)	multicentrique, niveau 3	thérapies ciblées		épargne corticoïde, tolérance	
Heiblig M et al., 2022, réf. 85, International	Démontrer que ruxolitinib est plus efficace que autres JAKi dans VEXAS	Cohorte rétrospective multicentrique, niveau 3	54 patients VEXAS traités par JAKi	Ruxolitinib vs autres JAKi (baricitinib, tofacitinib)	Réponse clinique, épargne corticoïde	Ruxolitinib: 80% réponse vs 50% autres JAKi. Épargne corticoïde supérieure. Ruxolitinib JAKi de choix
Kirino Y et al., 2025, réf. 87, Japon	Évaluer taux rémission et incidence effets indésirables dans registre prospectif VEXAS japonais	Registre prospectif national, niveau 3	42 patients VEXAS (registre japonais)	Divers traitements	Taux rémission, effets indésirables	Rémission complète rare (12%). Effets indésirables fréquents (infections 45%, cytopénies 38%). Pronostic sévère
Koster MJ et al., 2023, réf. 89, USA	Revue VEXAS: physiopathologie, présentation, pronostic	Revue narrative, niveau 5	Patients VEXAS	NA (revue)	Physiopathologie, clinique, pronostic	Mutations <i>UBA1</i> → défaut ubiquitination → inflammation. Manifestations multisystémiques. Mortalité 30-50% à 5 ans
Langlois V et al., 2024, réf. 90, France	Rapporter vascularite SNC dans VEXAS (atteinte rare)	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec vascularite SNC	Observation clinique, imagerie	Manifestations neurologiques, vascularite SNC	Vascularite SNC rare mais grave. IRM: lésions ischémiques multiples. Réponse aux immunosuppresseurs
Liu T et al., 2023, réf. 91, Chine	Analyser association JAKi et tumeurs cutanées malignes (base FAERS)	Étude pharmacovigilance, niveau 3	Base FAERS (FDA)	Inhibiteurs JAK	Tumeurs cutanées malignes	Signal augmenté pour carcinomes cutanés avec JAKi. Surveillance dermatologique recommandée sous JAKi
Mathian A et al., 2024, réf. 92, France	Revue sur VEXAS et thrombose	Revue narrative (abstract), niveau 5	Patients VEXAS avec thrombose	NA (revue)	Mécanismes thrombose, prise en charge	Thrombose fréquente (30-50%). Mécanismes: inflammation, hypercoagulabilité. Anticoagulation prolongée recommandée

PNDS Syndrome VEXAS

Mekinian A et al., 2022, réf. 93, France	Essai phase II azacitidine dans maladies auto-immunes/inflammatoires cortico-dépendantes/réfractaires et VEXAS avec SMD/LMMC	Essai prospectif phase II, niveau 2	16 patients (VEXAS/SMD/LMMC avec inflammation)	Azacitidine	Réponse inflammatoire, réponse hématologique	Réponse inflammatoire 75%, réponse hématologique 50%. Azacitidine efficace. Premier essai prospectif
Muratore F et al., 2022, réf. 94, Italie	Décrire série de cas VEXAS avec vascularite (cohorte italienne)	Série de cas, niveau 4	8 patients VEXAS avec vascularite	Observation clinique	Types vasculaires, réponse traitement	Vascularite cutanée (75%), vascularite systémique (25%). Réponse variable aux immunosuppresseurs
Rampotas A et al., 2024, réf. 95, UK	Caractériser carcinomes cutanés non mélanomes chez patients NMP sous ruxolitinib	Cohorte rétrospective, niveau 3	1245 patients NMP sous ruxolitinib	Ruxolitinib	Incidence carcinomes cutanés	Incidence augmentée carcinomes cutanés (HR 2.1). Surveillance dermatologique recommandée sous ruxolitinib
Riescher S et al., 2025, réf. 97, France	Évaluer susceptibilité aux infections mycobactériennes dans VEXAS	Série de cas, niveau 4	8 patients VEXAS avec infection mycobactérienne	Observation clinique	Infections mycobactériennes, facteurs de risque	Mycobactéries atypiques (75%), tuberculose (25%). Facteurs: immunosuppression, défaut ubiquitination. Dépistage recommandé
van der Made CI et al., 2022, réf. 98, Pays-Bas	Décrire auto-inflammation de l'adulte causée par mutations somatiques UBA1 (série néerlandaise)	Série de cas nationale, niveau 4	12 patients VEXAS (cohorte néerlandaise)	Observation clinique	Manifestations cliniques, génétiques	Fièvre (100%), peau (83%), chondrite (58%). Mutations p.Met41 (92%). Données néerlandaises concordantes

PNDS Syndrome VEXAS

Verstovsek S et al., 2012, réf. 99, USA	Essai randomisé double aveugle ruxolitinib vs placebo dans myélofibrose	ECR double aveugle, niveau 1	309 patients myélofibrose	Ruxolitinib vs placebo	Réduction splénomégalie, symptômes	Ruxolitinib: réduction rate $\geq 35\%$ (42% vs 1%). Amélioration symptômes. Base pour utilisation JAKi dans VEXAS
Więsik-Szewczyk E et al., 2024, réf. 100, Pologne	Rapporter VEXAS comme exemple de syndrome auto-inflammatoire en pratique pneumologique	Case report, niveau 4	1 patient VEXAS avec atteinte pulmonaire	Observation clinique	Manifestations pulmonaires	Infiltrats pulmonaires, épanchement pleural. Importance diagnostic VEXAS en pneumologie
Williams S et al., 2024, réf. 101, Canada	Décrire série de cas VEXAS (cohorte canadienne)	Série de cas nationale, niveau 4	7 patients VEXAS (cohorte canadienne)	Observation clinique	Manifestations cliniques, traitements	Fièvre (100%), peau (86%), chondrite (57%). Réponse variable aux traitements. Données canadiennes
Winthrop KL et al., 2017, réf. 102, USA	Revue sur profil de sécurité émergent des JAKi dans maladies rhumatismales	Revue narrative, niveau 5	Patients sous JAKi	Inhibiteurs JAK	Effets indésirables, sécurité	Risques: infections (zona, opportunistes), cytopénies, thromboses, tumeurs. Surveillance nécessaire

Références

► Diagnostic et évaluation initiale

1. Abumanhal M, Leibovitch I, Zisapel M, Eviatar T, Edel Y, Ben Cnaan R. Ocular and orbital manifestations in VEXAS syndrome. *Eye (Lond)*. juin 2024;38(9):1748-54. doi:10.1038/s41433-024-03014-3 PubMed PMID: 38548942; PubMed Central PMCID: PMC11156927.
2. Archambeaud A, Cottier JP, Boissais A, Baud KL, Besse MC, Thoreau B, et al. Periorbital oedema, trismus, myalgia as muscular manifestations of VEXAS syndrome: a case report and narrative literature review. *Rheumatology (Oxford)*. 8 janv 2026;65(1):keaf481. doi:10.1093/rheumatology/keaf481 PubMed PMID: 41056436.
3. Austestad J, Madland TM, Sandnes M, Haslerud TM, Benneche A, Reikvam H. VEXAS Syndrome in a Patient with Myeloproliferative Neoplasia. *Case Rep Hematol*. 2023;2023:6551544. doi:10.1155/2023/6551544 PubMed PMID: 36879894; PubMed Central PMCID: PMC9985496.
4. 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*. 31 déc 2020;383(27):2628-38. doi:10.1056/NEJMoa2026834 PubMed PMID: 33108101; PubMed Central PMCID: PMC7847551.
5. Bert-Marcac C, Fortanier É, Briantais A, Faucher B, Bourguiba R, Swiader L, et al. Neurological manifestations in patients with VEXAS syndrome. *J Neurol*. 1 févr 2025;272(2):181. doi:10.1007/s00415-025-12902-x PubMed PMID: 39891740.
6. Borie R, Debray MP, Guedon AF, Mekinian A, Terriou L, Lacombe V, et al. Pleuropulmonary Manifestations of Vacuoles, E1 Enzyme, X-Linked, Autoinflammatory, Somatic (VEXAS) Syndrome. *Chest*. mars 2023;163(3):575-85. doi:10.1016/j.chest.2022.10.011 PubMed PMID: 36272567.
7. Bourbon E, Heiblig M, Gerfaud Valentin M, Barba T, Durel CA, Lega JC, et al. Therapeutic options in VEXAS syndrome: insights from a retrospective series. *Blood*. 1 juill 2021;137(26):3682-4. doi:10.1182/blood.2020010177 PubMed PMID: 33619558.
8. Casal Moura M, Baqir M, Tandon YK, Samec MJ, Hines AS, Reichard KK, et al. Pulmonary manifestations in VEXAS syndrome. *Respir Med*. juill 2023;213:107245. doi:10.1016/j.rmed.2023.107245 PubMed PMID: 37062498.
9. Cordts I, Hecker JS, Gauck D, Park J, Härtl J, Günthner R, et al. Successful treatment with azacitidine in VEXAS syndrome with prominent myofasciitis. *Rheumatology (Oxford)*. 5 mai 2022;61(5):e117-9. doi:10.1093/rheumatology/keab866 PubMed PMID: 34894213.
10. Couturaud F, Schmidt J, Sanchez O, Ballerie A, Sevestre MA, Meneveau N, et al. Extended treatment of venous thromboembolism with reduced-dose versus full-dose direct oral anticoagulants in patients at high risk of recurrence: a non-inferiority, multicentre, randomised, open-label, blinded endpoint trial. *Lancet*. 1 mars 2025;405(10480):725-35. doi:10.1016/S0140-6736(24)02842-3 PubMed PMID: 40023651.
11. Fan BE, Sum CLL, Leung BPL, Ang MK, Lim XR, Lee SSM, et al. VEXAS Syndrome and Thrombosis: Findings of Inflammation, Hypercoagulability, and Endothelial Dysfunction.

- Semin Thromb Hemost. sept 2024;50(6):897-901. doi:10.1055/s-0043-1778105 PubMed PMID: 38181815.
12. Faurel A, Heiblig M, Kosmider O, Cornillon J, Boudou L, Guyotat D, et al. Recurrent Mutations of the Active Adenylation Domain of *UBA1* in Atypical Form of VEXAS Syndrome. HemaSphere. avr 2023;7(4):e868. doi:10.1097/HS9.0000000000000868
 13. Ferrada MA, Savic S, Cardona DO, Collins JC, Alessi H, Gutierrez-Rodriguez F, et al. Translation of cytoplasmic *UBA1* contributes to VEXAS syndrome pathogenesis. Blood. 29 sept 2022;140(13):1496-506. doi:10.1182/blood.2022016985 PubMed PMID: 35793467; PubMed Central PMCID: PMC9523373.
 14. García-Escudero P, López-Gómez M, López BM, Dorta AG, Frade-Sosa B, Lizarzaburu MS, et al. VEXAS syndrome through a rheumatologist's lens: insights from a Spanish national cohort. Rheumatology (Oxford). 1 juin 2025;64(6):3747-55. doi:10.1093/rheumatology/keaf094 PubMed PMID: 39937690.
 15. Georgin-Lavialle S, Terrier B, Guedon AF, Heiblig M, Comont T, Lazaro E, et al. Further characterization of clinical and laboratory features in VEXAS syndrome: large-scale analysis of a multicentre case series of 116 French patients. Br J Dermatol. mars 2022;186(3):564-74. doi:10.1111/bjd.20805 PubMed PMID: 34632574.
 16. Goyal A, Narayanan D, Wong W, Laga AC, Connell NT, Ritter SY, et al. Tocilizumab for treatment of cutaneous and systemic manifestations of VEXAS syndrome without myelodysplastic syndrome. JAAD Case Rep. mai 2022;23:15-9. doi:10.1016/j.jdc.2022.02.022 PubMed PMID: 35391910; PubMed Central PMCID: PMC8980309.
 17. Groarke EM, Dulau-Florea AE, Kanthi Y. Thrombotic manifestations of VEXAS syndrome. Semin Hematol. oct 2021;58(4):230-8. doi:10.1053/j.seminhematol.2021.10.006 PubMed PMID: 34802545.
 18. Guerrero-Bermúdez CA, Cardona-Cardona AF, Ariza-Parra EJ, Arostegui JJ, Mensa-Vilaro A, Yague J, et al. Vacuoles, E1 enzyme, X-linked, autoinflammatory, somatic syndrome (VEXAS syndrome) with prominent supraglottic larynx involvement: a case-based review. Clin Rheumatol. nov 2022;41(11):3565-72. doi:10.1007/s10067-022-06338-1 PubMed PMID: 35986821.
 19. Gurnari C, Mannion P, Pandit I, Pagliuca S, Voso MT, Maciejewski JP, et al. *UBA1* Screening in Sweet Syndrome With Hematological Neoplasms Reveals a Novel Association Between VEXAS and Chronic Myelomonocytic Leukemia. HemaSphere. oct 2022;6(10):e775. doi:10.1097/HS9.0000000000000775 PubMed PMID: 36187875; PubMed Central PMCID: PMC9519141.
 20. Gurnari C, Pascale MR, Vitale A, Diral E, Tomelleri A, Galossi E, et al. Diagnostic capabilities, clinical features, and longitudinal *UBA1* clonal dynamics of a nationwide VEXAS cohort. Am J Hematol. févr 2024;99(2):254-62. doi:10.1002/ajh.27169 PubMed PMID: 38108611.
 21. Gutierrez-Rodriguez F, Kusne Y, Fernandez J, Lasho T, Shalhoub R, Ma X, et al. Spectrum of clonal hematopoiesis in VEXAS syndrome. Blood. 20 juill 2023;142(3):244-59. doi:10.1182/blood.2022018774 PubMed PMID: 37084382; PubMed Central PMCID: PMC10375269.

22. Hage-Sleiman M, Lalevée S, Guermouche H, Favale F, Chaquin M, Battistella M, et al. Dominance of an *UBA1* mutant clone over a *CALR* mutant clone: from essential thrombocytemia to VEXAS. *Haematologica*. 1 déc 2021;106(12):3245-8. doi:10.3324/haematol.2021.279418 PubMed PMID: 34320791; PubMed Central PMCID: PMC8634180.
23. Jachiet V, Kosmider O, Beydon M, Hadjadj J, Zhao LP, Grobost V, et al. Efficacy and safety of azacitidine for VEXAS syndrome: a large-scale retrospective study from FRENVEV. *Blood*. 18 sept 2025;146(12):1450-61. doi:10.1182/blood.2024028133 PubMed PMID: 40373272.
24. Kalantari K, Sullivan MM, Herrera Hernandez LP, Bu L, Cornell LD, Nasr SH, et al. Acute kidney injury, an underrecognized feature of VEXAS syndrome. *Rheumatology*. 1 avr 2025;64(4):2027-33. doi:10.1093/rheumatology/keae465
25. Kao RL, Jacobsen AA, Billington CJ, Yohe SL, Beckman AK, Vercellotti GM, et al. A case of VEXAS syndrome associated with EBV-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Blood Cells Mol Dis*. mars 2022;93:102636. doi:10.1016/j.bcmd.2021.102636 PubMed PMID: 34864445.
26. Karadeniz H, Cerit M, Avanoğlu Güler A, Tufan A, Kanthi Y. Venous inflammation might be one of the features of VEXAS syndrome and associated thrombosis. *Rheumatology (Oxford)*. 1 sept 2023;62(9):e269-70. doi:10.1093/rheumatology/kead168 PubMed PMID: 37099698; PubMed Central PMCID: PMC10473210.
27. Khider L, Templé M, Bally C, Spaeth A, Darnige L, Sanchez O, et al. Systematic search for the *UBA1* mutation in men after a first episode of venous thromboembolism: A monocentric study. *J Thromb Haemost*. nov 2022;20(11):2697-9. doi:10.1111/jth.15858 PubMed PMID: 36002395; PubMed Central PMCID: PMC9826241.
28. Khitri MY, Guedon AF, Georgin-Lavialle S, Terrier B, Saadoun D, Segulier J, et al. Comparison between idiopathic and VEXAS-relapsing polychondritis: analysis of a French case series of 95 patients. *RMD Open*. juill 2022;8(2):e002255. doi:10.1136/rmdopen-2022-002255 PubMed PMID: 35868738; PubMed Central PMCID: PMC9315905.
29. Khoury JD, Solary E, Ablu O, Akkari Y, Alaggio R, Apperley JF, et al. The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia*. juill 2022;36(7):1703-19. doi:10.1038/s41375-022-01613-1 PubMed PMID: 35732831; PubMed Central PMCID: PMC9252913.
30. Klok FA, Barco S, Konstantinides SV. External validation of the VTE-BLEED score for predicting major bleeding in stable anticoagulated patients with venous thromboembolism. *Thromb Haemost*. 2 juin 2017;117(6):1164-70. doi:10.1160/TH16-10-0810 PubMed PMID: 28276566.
31. Koster MJ, Lasho TL, Olteanu H, Reichard KK, Mangaonkar A, Warrington KJ, et al. VEXAS syndrome: Clinical, hematologic features and a practical approach to diagnosis and management. *Am J Hematol*. févr 2024;99(2):284-99. doi:10.1002/ajh.27156 PubMed PMID: 37950858.
32. Kusne Y, Ghorbanzadeh A, Dulau-Florea A, Shalhoub R, Alcedo PE, Nghiem K, et al. Venous and arterial thrombosis in patients with VEXAS syndrome. *Blood*. 23 mai 2024;143(21):2190-200. doi:10.1182/blood.2023022329 PubMed PMID: 38306657; PubMed Central PMCID: PMC11143532.

33. Lacombe V, Hadjadj J, Georgin-Lavialle S, Lavigne C, Geneviève F, Kosmider O. Vacuoles in bone marrow progenitors: VEXAS syndrome and beyond. *Lancet Haematol.* févr 2024;11(2):e160-7. doi:10.1016/S2352-3026(23)00375-7 PubMed PMID: 38302223.
34. Lacombe V, Prevost M, Bouvier A, Thépot S, Chabrun F, Kosmider O, et al. Vacuoles in neutrophil precursors in VEXAS syndrome: diagnostic performances and threshold. *Br J Haematol.* oct 2021;195(2):286-9. doi:10.1111/bjh.17679 PubMed PMID: 34340250.
35. Laporte S, Chapelle C, Bertoletti L, Ollier E, Zufferey P, Lega JC, et al. Assessment of clinically relevant bleeding as a surrogate outcome for major bleeding: validation by meta-analysis of randomized controlled trials. *J Thromb Haemost.* août 2017;15(8):1547-58. doi:10.1111/jth.13740 PubMed PMID: 28544422.
36. Lecoivre H, Le Gall F, Le Naoures C, Vignon-Pennamen MD, Lamaison C, Kammerer-Jacquet SF, et al. Clinical and histological features of histiocytoid Sweet syndrome associated with VEXAS syndrome. *Clin Exp Dermatol.* 19 juill 2024;49(8):825-33. doi:10.1093/ced/llae015 PubMed PMID: 38366665.
37. Lim JWW, Chua CKT. Case report: Lower limb pseudocellulitis due to calf myositis in VEXAS syndrome. *Int J Rheum Dis.* juill 2024;27(7):e15270. doi:10.1111/1756-185X.15270 PubMed PMID: 39045896.
38. Mahé I, Agnelli G, Ay C, Bamias A, Becattini C, Carrier M, et al. Extended Anticoagulant Treatment with Full- or Reduced-Dose Apixaban in Patients with Cancer-Associated Venous Thromboembolism: Rationale and Design of the API-CAT Study. *Thromb Haemost.* avr 2022;122(4):646-56. doi:10.1055/a-1647-9896 PubMed PMID: 34535037; PubMed Central PMCID: PMC9113855.
39. Martín-Nares E, Vargas-Serafin C, Delgado-de la Mora J, Montante-Montes de Oca D, Grayson PC, Larios E, et al. Orbital and periorbital inflammation in VEXAS syndrome. *Scand J Rheumatol.* juill 2022;51(4):338-41. doi:10.1080/03009742.2022.2045791 PubMed PMID: 35302406; PubMed Central PMCID: PMC12344517.
40. Mascaro JM, Rodriguez-Pinto I, Poza G, Mensa-Vilaro A, Fernandez-Martin J, Caminal-Montero L, et al. Spanish cohort of VEXAS syndrome: clinical manifestations, outcome of treatments and novel evidences about *UBA1* mosaicism. *Ann Rheum Dis.* déc 2023;82(12):1594-605. doi:10.1136/ard-2023-224460 PubMed PMID: 37666646; PubMed Central PMCID: PMC10646843.
41. Mathurin M, Hirsch P, Jachiet V, Hadjadj J, Le Guenno G, Heiblig M, et al. A Clinicopathological Description of Kidney Features in VEXAS Syndrome. *Kidney International Reports.* janv 2025;10(1):260-4. doi:10.1016/j.ekir.2024.10.026
42. Matsuki Y, Kawai R, Suyama T, Katagiri K, Kanazawa N, Inaba Y. A case of VEXAS syndrome with myositis possibly associated with macrophage activation syndrome. *J Dermatol.* déc 2022;49(12):e441-3. doi:10.1111/1346-8138.16535 PubMed PMID: 35924490.
43. Mendonça LO, Leal VNC, Roa MEGV, Barros SF, Kalil J, Pontillo A. Unexplained fever with consumptive syndrome in the elderly: two cases of VEXAS syndrome with inflammasome dysregulation. *Clin Exp Immunol.* 16 oct 2024;218(2):213-20. doi:10.1093/cei/uxae069 PubMed PMID: 39119941; PubMed Central PMCID: PMC11482498.

44. Mismetti P, Baud JM, Becker F, Belmahdi F, Blanchard P, Constans J, et al. [Guidelines for good clinical practice: prevention and treatment of venous thromboembolism in medical patients]. *J Mal Vasc*. juin 2010;35(3):127-36. doi:10.1016/j.jmv.2009.12.002 PubMed PMID: 20163928.
45. Miyagi Y, Kobayashi H, Umebayashi Y, Okimura A, Nakatsugawa M, Maeda A, et al. A Japanese case of VEXAS syndrome after COVID-19 vaccination: Comparison with previously reported cases. *Mod Rheumatol Case Rep*. 16 janv 2025;9(1):218-23. doi:10.1093/mrcr/rxae054 PubMed PMID: 39242354.
46. Myint K, Patrao N, Vonica O, Vahdani K. Recurrent superior orbital fissure syndrome associated with VEXAS syndrome. *J Ophthalmic Inflamm Infect*. 7 sept 2023;13(1):39. doi:10.1186/s12348-023-00362-1 PubMed PMID: 37673972; PubMed Central PMCID: PMC10482812.
47. Obiorah IE, Patel BA, Groarke EM, Wang W, Trick M, Ombrello AK, et al. Benign and malignant hematologic manifestations in patients with VEXAS syndrome due to somatic mutations in *UBA1*. *Blood Adv*. 24 août 2021;5(16):3203-15. doi:10.1182/bloodadvances.2021004976 PubMed PMID: 34427584; PubMed Central PMCID: PMC8405186.
48. Olteanu H, Patnaik M, Koster MJ, Herrick JL, Chen D, He R, et al. Comprehensive morphologic characterization of bone marrow biopsy findings in a large cohort of patients with VEXAS syndrome: A single-institution longitudinal study of 111 bone marrow samples from 52 patients. *Am J Clin Pathol*. 3 juin 2024;161(6):609-24. doi:10.1093/ajcp/aqad186 PubMed PMID: 38413044.
49. Oo TM, Koay JTJ, Lee SF, Lee SMS, Lim XR, Fan BE. Thrombosis in VEXAS syndrome. *J Thromb Thrombolysis*. mai 2022;53(4):965-70. doi:10.1007/s11239-021-02608-y PubMed PMID: 34817788; PubMed Central PMCID: PMC8612112.
50. Patel B. Patient Reported Outcomes in Vexas Syndrome. In. ASH; 2024 [cité 8 avr 2026]. Disponible sur: <https://ash.confex.com/ash/2024/webprogram/Paper205755.html>
51. Quigley C, Pietris J, Ang T, Zgaga L, Selva D. Ocular Features of VEXAS Syndrome: A Systematic Review and Meta-analysis. *American Journal of Ophthalmology*. août 2025;276:50-63. doi:10.1016/j.ajo.2025.03.036
52. Rabut A, Jasserand L, Richard C, Dumas C, Mestrallet F, Bourbon E, et al. Quantitative Assessment of Vacuolization of Myeloid Precursors in VEXAS Syndrome. *Hemasphere*. févr 2023;7(2):e828. doi:10.1097/HS9.0000000000000828 PubMed PMID: 36751512; PubMed Central PMCID: PMC9894342.
53. Rieu JB, Rigolot L. S56F *UBA1* variant: a VEXAS syndrome subtype that follows its own path. *Blood*. 12 déc 2024;144(24):2558. doi:10.1182/blood.2024026440 PubMed PMID: 39666329.
54. Robert M, Mathian A, Lacombe V, Lobbes H, Adélaïde L, Le Besnerais M, et al. Nonischemic Cardiac Manifestations in VEXAS Syndrome. *JAMA Netw Open*. 2 déc 2024;7(12):e2450251. doi:10.1001/jamanetworkopen.2024.50251 PubMed PMID: 39666342; PubMed Central PMCID: PMC11638797.
55. Sanchez O, Benhamou Y, Bertoletti L, Constans J, Couturaud F, Delluc A, et al. [Recommendations for best practice in the management of venous thromboembolic disease in adults. Long version]. *Rev Mal Respir*. avr 2021;38 Suppl 1:e1-6. doi:10.1016/j.rmr.2019.05.038 PubMed PMID: 31280989.

56. Staels F, Betrains A, Woei-A-Jin FJSH, Boeckx N, Beckers M, Bervoets A, et al. Case Report: VEXAS Syndrome: From Mild Symptoms to Life-Threatening Macrophage Activation Syndrome. *Front Immunol.* 2021;12:678927. doi:10.3389/fimmu.2021.678927 PubMed PMID: 34046042; PubMed Central PMCID: PMC8147557.
57. Sullivan MM, Mead-Harvey C, Sartori-Valinotti JC, Kalantari K, Kusne YN, Patnaik MM, et al. Vasculitis associated with VEXAS syndrome. *Rheumatology (Oxford).* 1 juin 2025;64(6):3889-94. doi:10.1093/rheumatology/keae550 PubMed PMID: 39392442; PubMed Central PMCID: PMC12107069.
58. Tan IJ, Ferrada MA, Ahmad S, Fike A, Quinn KA, Groarke EM, et al. Skin Manifestations of VEXAS Syndrome and Associated Genotypes. *JAMA Dermatol.* 1 août 2024;160(8):822-9. doi:10.1001/jamadermatol.2024.1657 PubMed PMID: 38865133; PubMed Central PMCID: PMC11170453.
59. Tancer S, Rodgers K, Fullen D, Kahlenberg JM. Vacuoles, E1 enzyme, X-linked, autoinflammatory, somatic (VEXAS) syndrome in a patient with subacute cutaneous lupus (SCLE). *BMJ Case Rep.* 4 janv 2025;18(1):e261174. doi:10.1136/bcr-2024-261174 PubMed PMID: 39755540.
60. Topilow JS, Ospina Cardona D, Beck DB, Ferrada MA, McMahan ZH, Paik JJ. Novel genetic mutation in myositis-variant of VEXAS syndrome. *Rheumatology (Oxford).* 28 nov 2022;61(12):e371-3. doi:10.1093/rheumatology/keac356 PubMed PMID: 35713495; PubMed Central PMCID: PMC9707058.
61. Vitale A, Caggiano V, Martin-Nares E, Frassi M, Dagna L, Hissaria P, et al. Orbital/ocular inflammatory involvement in VEXAS syndrome: Data from the international AIDA network VEXAS registry. *Semin Arthritis Rheum.* juin 2024;66:152430. doi:10.1016/j.semarthrit.2024.152430 PubMed PMID: 38554594.
62. Vitale A, Leone F, Caggiano V, Hinojosa-Azaola A, Martín-Nares E, Guaracha-Basañez GA, et al. Efficacy and safety of conventional disease-modifying antirheumatic drugs in VEXAS syndrome: real-world data from the international AIDA network. *Front Pharmacol.* 2025;16:1539756. doi:10.3389/fphar.2025.1539756 PubMed PMID: 40124776; PubMed Central PMCID: PMC11925913.
63. Wolff L, Caratsch L, Lötscher F, Seitz L, Seitz P, Coattrenec Y, et al. VEXAS syndrome: a Swiss national retrospective cohort study. *Swiss Med Wkly.* 14 mars 2024;155:3879. doi:10.57187/s.3879 PubMed PMID: 40132164.
64. Zakine È, Papageorgiou L, Bourguiba R, Mekinian A, Terrier B, Kosmider O, et al. Clinical and pathological features of cutaneous manifestations in VEXAS syndrome: A multicenter retrospective study of 59 cases. *J Am Acad Dermatol.* avr 2023;88(4):917-20. doi:10.1016/j.jaad.2022.10.052 PubMed PMID: 36343774.
65. Zhao LP, Schell B, Sébert M, Kim R, Lemaire P, Boy M, et al. Prevalence of *UBA1* mutations in MDS/CMML patients with systemic inflammatory and auto-immune disease. *Leukemia.* sept 2021;35(9):2731-3. doi:10.1038/s41375-021-01353-8 PubMed PMID: 34344988.
66. Zisapel M, Seyman E, Molad J, Hallevi H, Mauda-Havakuk M, Jonas-Kimchi T, et al. Case report: Cerebral sinus vein thrombosis in VEXAS syndrome. *Front Med (Lausanne).* 2024;11:1377768. doi:10.3389/fmed.2024.1377768 PubMed PMID: 38651063; PubMed Central PMCID: PMC11033418.

► **Prise en charge thérapeutique**

67. Adès L, Itzykson R, Fenaux P. Myelodysplastic syndromes. *Lancet*. 2014;383(9936):2239-2252. doi:10.1016/S0140-6736(13)61901-7
68. Ali SB, Gurnari C. Allogenic haematopoietic stem cell transplantation in VEXAS: A review of 33 patients. *Clin Rheumatol*. 2024;43(11):3565-3575. doi:10.1007/s10067-024-07160-7
69. Bahramian S, Fazeli P, Rafati A, et al. JAK Inhibitors for Treatment of VEXAS Syndrome: A Systematic Review of 186 Cases. *Dermatol Res Pract*. 2025;2025:9127126. doi:10.1155/drp/9127126
6. Borie R, Debray MP, Guedon AF, et al. Pleuropulmonary Manifestations of Vacuoles, E1 Enzyme, X-Linked, Autoinflammatory, Somatic (VEXAS) Syndrome. *Chest*. 2023;163(3):575-585. doi:10.1016/j.chest.2022.10.011
70. Boyadzhieva Z, Ruffer N, Kötter I, Krusche M. How to treat VEXAS syndrome: a systematic review on effectiveness and safety of current treatment strategies. *Rheumatology (Oxford)*. 2023;62(11):3518-3525. doi:10.1093/rheumatology/kead240
71. Bruno A, Gurnari C, Alexander T, Snowden JA, Greco R, Autoimmune Diseases Working Party of the European Society for Blood and Marrow Transplantation. Autoimmune manifestations in VEXAS: Opportunities for integration and pitfalls to interpretation. *J Allergy Clin Immunol*. 2023;151(5):1204-1214. doi:10.1016/j.jaci.2023.02.017
72. Burke JR, Cheng L, Gillooly KM, et al. Autoimmune pathways in mice and humans are blocked by pharmacological stabilization of the TYK2 pseudokinase domain. *Sci Transl Med*. 2019;11(502):eaaw1736. doi:10.1126/scitranslmed.aaw1736
73. Campochiaro C, Tomelleri A, Cavalli G, et al. Successful use of cyclosporin A and interleukin-1 blocker combination therapy in VEXAS syndrome: a single-center case series. *Arthritis Rheumatol*. 2022;74(7):1302-1303. doi:10.1002/art.42101
74. Collantes-Rodríguez C, Jiménez-Gallo D, de la Varga-Martínez R, Mora-López F, Garrastazu-Sánchez MP, Linares-Barrios M. Vexas syndrome successfully treated with canakinumab. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2023;21(1):69-70. doi:10.1111/ddg.14933
75. Comont T, Heiblig M, Riviére E, et al. Azacitidine for patients with Vacuoles, E1 Enzyme, X-linked, Autoinflammatory, Somatic syndrome (VEXAS) and myelodysplastic syndrome: data from the French VEXAS registry. *Br J Haematol*. 2022;196(4):969-974. doi:10.1111/bjh.17893
76. Czech M, Cuellar-Rodriguez J, Patel BA, et al. Opportunistic Infections, Mortality Risk, and Prevention Strategies in Patients With Vacuoles, E1 Enzyme, X-Linked, Autoinflammatory, Somatic (VEXAS) Syndrome. *Open Forum Infect Dis*. 2024;11(7):ofae405. doi:10.1093/ofid/ofae405
77. De Santis M, Tonutti A, Motta F, et al. Approaches for the diagnosis and treatment of VEXAS syndrome: the importance of clinical suspicion and the use of methotrexate. *Ann Hematol*. 2024;103(11):4789-4791. doi:10.1007/s00277-024-05863-0
78. de Valence B, Delaune M, Nguyen Y, et al. Serious infections in patients with VEXAS syndrome: data from the French VEXAS registry. *Annals of the Rheumatic Diseases*. 2024;83(3):372-381. doi:10.1136/ard-2023-224819
79. Delplanque M, Aouba A, Hirsch P, et al. USAID Associated with Myeloid Neoplasm and VEXAS Syndrome: Two Differential Diagnoses of Suspected Adult Onset Still's Disease in Elderly Patients. *J Clin Med*. 2021;10(23):5586. doi:10.3390/jcm10235586

80. Dias AL, Groarke EM, Hickstein D, Patel B. Role of allogeneic hematopoietic cell transplantation in VEXAS syndrome. *Ann Hematol.* 2024;103(11):4427-4436. doi:10.1007/s00277-024-05942-2
11. Fan BE, Sum CLL, Leung BPL, et al. VEXAS Syndrome and Thrombosis: Findings of Inflammation, Hypercoagulability, and Endothelial Dysfunction. *Semin Thromb Hemost.* 2024;50(06):897-901. doi:10.1055/s-0043-1778105
81. Fanlo P, Román ML de S, Fonollosa A, Ilarramendi J, Heras H, Grayson P. Episcleritis and periorbital edema secondary to VEXAS syndrome. *Arch Soc Esp Oftalmol (Engl Ed).* 2023;98(10):607-610. doi:10.1016/j.oftale.2023.07.004
82. Gadina M, Chisolm DA, Philips RL, McInness IB, Changelian PS, O'Shea JJ. Translating JAKs to Jakinibs. *J Immunol.* 2020;204(8):2011-2020. doi:10.4049/jimmunol.1901477
15. Georgin-Lavialle S, Terrier B, Guedon AF, et al. Further characterization of clinical and laboratory features in VEXAS syndrome: large-scale analysis of a multicentre case series of 116 French patients. *Br J Dermatol.* 2022;186(3):564-574. doi:10.1111/bjd.20805
17. Groarke EM, Dulau-Florea AE, Kanthi Y. Thrombotic manifestations of VEXAS syndrome. *Semin Hematol.* 2021;58(4):230-238. doi:10.1053/j.seminhematol.2021.10.006
83. Gurnari C, Koster L, Baaij L, et al. Allogeneic hematopoietic cell transplantation for VEXAS syndrome: results of a multicenter study of the EBMT. *Blood Adv.* 2024;8(6):1444-1448. doi:10.1182/bloodadvances.2023012478
84. Hadjadj J, Nguyen Y, Mouloudj D, et al. Efficacy and safety of targeted therapies in VEXAS syndrome: retrospective study from the FRENVEX. *Ann Rheum Dis.* 2024;83(10):1358-1367. doi:10.1136/ard-2024-225640
85. Heiblig M, Ferrada MA, Koster MJ, et al. Ruxolitinib is more effective than other JAK inhibitors to treat VEXAS syndrome: a retrospective multicenter study. *Blood.* 2022;140(8):927-931. doi:10.1182/blood.2022016642
23. Jachiet V, Kosmider O, Beydon M, et al. Efficacy and safety of azacitidine for VEXAS syndrome: a large-scale retrospective study from FRENVEX. *Blood.* 2025;146(12):1450-1461. doi:10.1182/blood.2024028133
25. Kao RL, Jacobsen AA, Billington CJ, et al. A case of VEXAS syndrome associated with EBV-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis. *Blood Cells Mol Dis.* 2022;93:102636. doi:10.1016/j.bcmd.2021.102636
86. Khitri MY, Hadjadj J, Mekinian A, Jachiet V. VEXAS syndrome: An update. *Joint Bone Spine.* 2024;91(4):105700. doi:10.1016/j.jbspin.2024.105700
87. Kirino Y, Maeda A, Asano T, et al. Low remission rates and high incidence of adverse events in a prospective VEXAS syndrome registry. *Rheumatology.* 2025;64(6):3872-3878. doi:10.1093/rheumatology/keae530
88. Koster MJ, Lasho TL, Olteanu H, et al. VEXAS syndrome: Clinical, hematologic features and a practical approach to diagnosis and management. *Am J Hematol.* 2024;99(2):284-299. doi:10.1002/ajh.27156
89. Koster MJ, Samec MJ, Warrington KJ. VEXAS Syndrome—A Review of Pathophysiology, Presentation, and Prognosis. *J Clin Rheumatol.* 2023;29(6):298-306. doi:10.1097/RHU.0000000000001905
90. Langlois V, Curie A, Demas A, et al. Central nervous system vasculitis in VEXAS syndrome: A rare involvement. *Clin Neurol Neurosurg.* 2024;242:108351. doi:10.1016/j.clin-neuro.2024.108351

91. Liu T, Gao R, Li L, Wu B, Wu F. Analysis of the association between Janus kinase inhibitors and malignant skin tumors using the FDA Adverse Event Reporting System. *Int J Clin Pharm*. 2023;45(6):1483-1491. doi:10.1007/s11096-023-01634-5
40. Mascaro JM, Rodriguez-Pinto I, Poza G, et al. Spanish cohort of VEXAS syndrome: clinical manifestations, outcome of treatments and novel evidences about *UBA1* mosaicism. *Ann Rheum Dis*. 2023;82(12):1594-1605. doi:10.1136/ard-2023-224460
92. Mathian A. Syndrome VEXAS et thrombose. *JMV-Journal de Médecine Vasculaire*. 2024;49(1):10. doi:10.1016/j.jdmv.2024.01.064
93. Mekinian A, Zhao LP, Chevret S, et al. A Phase II prospective trial of azacitidine in steroid-dependent or refractory systemic autoimmune/inflammatory disorders and VEXAS syndrome associated with MDS and CMML. *Leukemia*. 2022;36(11):2739-2742. doi:10.1038/s41375-022-01698-8
94. Muratore F, Marvisi C, Castrignanò P, et al. VEXAS Syndrome: A Case Series From a Single-Center Cohort of Italian Patients With Vasculitis. *Arthritis Rheumatol*. 2022;74(4):665-670. doi:10.1002/art.41992
95. Rampotas A, Carter-Brzezinski L, Somerville TCP, et al. Outcomes and characteristics of nonmelanoma skin cancers in patients with myeloproliferative neoplasms on ruxolitinib. *Blood*. 2024;143(2):178-182. doi:10.1182/blood.2023022345
96. Ribier V, Hadjadj J, Jachiet V, et al. Mapping the infectious burden in VEXAS syndrome: a systematic review and rationale for prevention. *Lancet Rheumatol*. 2025;7(10):e734-e744. doi:10.1016/S2665-9913(25)00225-5
97. Riescher S, Lecomte R, Danic G, et al. Susceptibility to mycobacterial infection in VEXAS syndrome. *Rheumatology (Oxford)*. 2025;64(2):831-835. doi:10.1093/rheumatology/keae087
56. Staels F, Betrains A, Woei-A-Jin FJSH, et al. Case Report: VEXAS Syndrome: From Mild Symptoms to Life-Threatening Macrophage Activation Syndrome. *Front Immunol*. 2021;12:678927. doi:10.3389/fimmu.2021.678927
98. van der Made CI, Potjewijd J, Hoogstins A, et al. Adult-onset autoinflammation caused by somatic mutations in *UBA1*: A Dutch case series of patients with VEXAS. *J Allergy Clin Immunol*. 2022;149(1):432-439.e4. doi:10.1016/j.jaci.2021.05.014
99. Verstovsek S, Mesa RA, Gotlib J, et al. A double-blind, placebo-controlled trial of ruxolitinib for myelofibrosis. *N Engl J Med*. 2012;366(9):799-807. doi:10.1056/NEJMoa1110557
62. Vitale A, Leone F, Caggiano V, et al. Efficacy and safety of conventional disease-modifying antirheumatic drugs in VEXAS syndrome: real-world data from the international AIDA network. *Front Pharmacol*. 2025;16:1539756. doi:10.3389/fphar.2025.1539756
100. Więsik-Szewczyk E, Zegadło A, Sobczyńska-Tomaszewska A, Korzeniowska M, Jahnz-Różyk K. Case report: VEXAS as an example of autoinflammatory syndrome in pulmonology clinical practice. *Front Med (Lausanne)*. 2024;11:1340888. doi:10.3389/fmed.2024.1340888
101. Williams S, Stewart M, Fifi-Mah A, Dehghan N. VEXAS Syndrome: Clinical Case Series From a Canadian Cohort. *J Rheumatol*. 2024;51(7):734-737. doi:10.3899/jrheum.2022-0226
102. Winthrop KL. The emerging safety profile of JAK inhibitors in rheumatic disease. *Nat Rev Rheumatol*. 2017;13(4):234-243. doi:10.1038/nrrheum.2017.23