Contactgegevens:
T: 050/45 99 00
M: laboratorium.secretariaat@azsintjan.be

VEXAS-Syndroom (UBA1 p.(Met41)) deep sequencing (verzending)

Beschrijving van de test

Naam:	VEXAS-Syndroom (UBA1 p.(Met41)) deep sequencing (verzending)
Synoniemen:	UBA1 syndroom VEXAS
Aanvraag code:	17000
Uitvoerend labo:	Universitair Ziekenhuis Gent - Medische Genetica
TAT:	6 weken
24u/24u:	nee
Verantwoordelijke bioloog:	dr. Helena Devos

Afname van het materiaal

Toegelaten materiaal:	perifeer bloed
Volume:	2 mL beenmerg, 2 mL bloed
Transportconditie:	Kamertemperatuur
Bewaarconditie:	Koelkast

Criteria voor aanvaarding of bijaanvraag

Acceptatie:	DNA-analyse. Bewaar stalen bij 2-8°C (niet invriezen). Verzending naar laboratorium mag bij kamertemperatuur.

Analyse

Analysemethode:	DNA sequencing
Interpretatie:	UBA1 mutatie analyse a.h.v. NGS voor diagnose van het VEXAS syndroom. Het VEXAS syndroom (vacuolen, E1-enzym, X-gebonden, auto-inflammatoir, somatisch) werd voor het eerst gerapporteerd in 2020 bij mannen. VEXAS is een ernstige, progressieve ziekte met klinische kenmerken van zowel reumatologische als hematologische aandoeningen. Systemische ontsteking waarbij de huid, longen, bloedvaten en

kraakbeen betrokken zijn, leidt vaak tot verschillende klinische diagnoses, waaronder het Sweet-syndroom, recidiverende polychondritis, polyarteritis nodosa en reuzencelarteritis. Bovendien lijden patiënten met VEXAS aan een spectrum van hematologische problemen, waaronder macrocytaire anemie, trombocytopenie, trombo-embolische ziekte en progressief beenmergfalen, dat kan evolueren naar hematologische maligniteit. De associatie tussen auto-inflammatie en myeloïde maligniteiten is goed beschreven in de literatuur, maar VEXAS legt een genetische link voor het samen voorkomen van deze heterogene aandoeningen. Het UBA1 gen is een X-gebonden gen dat aan X-inactivatie ontsnapt. Tot op heden is VEXAS uitsluitend gemeld bij mannen, en vrouwen worden waarschijnlijk beschermd door het ongemuteerde allel. Verder worden vacuolen in myeloïde en erytroïde voorlopers in het beenmerg waargenomen bij deze patiënten. Een diagnose van VEXAS moet worden overwogen bij patiënten met een therapieresistente ontstekingsziekte met geassocieerde progressieve hematologische afwijkingen.

Laatst gewijzigd op

23-03-2026

Copyright © 2026 All rights reserved.