Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be

Suivez l'actualité du CHU
**Facebook/CHUdeLiege !**

Z4926-0915

# INFOS PATIENTS

## *Maladie de Von Hippel Lindau*

### Service de génétique humaine

## Maladie

La maladie de Von Hippel-Lindau (VHL) est un syndrome familial de prédisposition aux cancers, associé à des néoplasmes malins ou bénins, surtout hémangioblastomes rétiniens, cérébelleux, de la moelle épinière, des kystes rénaux avec un risque de carcinome rénal et phéochromocytomes.

## Prévalence

La prévalence est estimée à 1/53 000.

## Aspects génétiques

La neurofibromatose est une maladie d'origine autosomique dominant, ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération. Un patient atteint a un risque sur deux (50%) de transmettre la maladie à chacun de ses enfants quel que soit leur sexe. Dans 20% des cas, un enfant atteint est né des deux parents indemnes ; les nouvelles mutations du gène VHL sont fréquentes.

## Symptômes

Les manifestations d'une maladie de Von Hippel Lindau sont nombreuses. La maladie peut survenir à tout âge (l'âge moyenne des premiers symptômes est 26 ans) et débute habituellement avec des hémangioblastomes rétiniens. Ils sont souvent asymptomatiques mais peuvent provoquer une perte de vision. Les hémangioblastomes du système nerveux central sont observés chez 60 à 80% des patients. Ils sont surtout localisés dans le cervelet mais aussi dans le tronc cérébral et la moelle épinière. Ils sont bénins. Dans le cervelet, ils entraînent généralement des céphalées, des vomissements et une ataxie (problème de coordination) des membres et du tronc. La formation de kystes rénaux multiples est très fréquente avec un risque élevé de carcinomes des cellules rénales. Les patients atteints de la maladie de Von Hippel Lindau présentent un risque élevé de développer des phéochromocytomes qui peuvent être asymptomatiques ou causer une hypertension. Des kystes de l'épididyme (60% des hommes) peuvent apparaître, ainsi que des kystes multiples du pancréas (majorité des cas), des ilots tumoraux pancréatiques non sécrétoires ou des tumeurs du sac endolymphatique avec perte de l'audition (10% des cas).
L'âge moyen au diagnostic de tumeur est inférieur à celui des cas sporadiques, avec une importante variabilité intrafamiliale.

## Diagnostic

Le diagnostic de la maladie se fait avant tout sur les symptômes cliniques. Le diagnostic est confirmé au niveau moléculaire par la mise en évidence d'une anomalie (mutation ou anomalie de grande taille) du gène VHL.

## Traitement

Il n'y a pas encore de traitement curatif connu à ce jour même. Les seuls traitements possibles sont ceux des complications. Un dépistage régulier est indiqué et comporte une évaluation neurologique, ophtalmologique et auditive annuelle à partir de l'âge d'un an incluant un monitoring annuel de la pression artérielle et à partir de l'âge de 5 ans un dosage des catécholamines sanguines ou urinaires et un test audiométrique tous les deux à trois ans. Enfin, à partir de l'âge de 16 ans : une échographie abdominale annuelle ainsi qu'une IRM abdominale sont recommandées tous les deux ans ainsi qu'une IRM du cerveau et de la moelle épinière tous les deux ans.
Tous les patients à risque devraient être soumis à un programme de dépistage dès l'enfance, sauf si les examens de génétique moléculaire ont exclu un risque de VHL.

## Evolution

La maladie de Von Hippel Lindau est une maladie chronique.

## Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège
Secrétariat : 04 366 71 24
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52
http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

## Association

Fondation contre le Cancer
Chaussée de Louvain, 479
1030 Bruxelles
Tél. : 02 736 99 99
Fax : 02 734 92 50
E-mail: info@fondationcontrelecancer.be
Site web: http://www.cancer.be