

ANGIOMES RETINIENS AU COURS D'UNE MALADIE DE VON HIPPEL-LINDAU

H. Souhail*, F. Asri*, K. Reda*, A. Oubaaz*,

(*) Service d'ophtalmologie. Hôpital militaire d'instruction Med V. Rabat. Maroc

RESUME

La maladie de von Hippel-Lindau (VHL) est une maladie multisystémique autosomale dominante résultant de mutations du gène VHL qui prédispose au développement des tumeurs et kystes qui se forment dans plusieurs organes et tissus. Sur le plan ophtalmologique, leur diagnostic et leur exérèse précoce permettent de prévenir, ou tout au moins de limiter les conséquences telles que perte de la vue.

Mots clés : Von Hippel-Lindau, hémangioblastome.

ABSTRACT

Von Hippel-Lindau (VHL) is a dominant autosomale Multisystemic disease resulting from mutations of the VHL gene, which predisposes the development of tumors and cysts formed in multiple organs and tissues. Ophthalmologically, their diagnosis and their early removing to prevent, or at least to limit the consequences such as loss of the view.

Keywords : Von Hippel-Lindau, hémangioblastoma.

INTRODUCTION

Le nom de la maladie de VHL se compose de ceux de l'ophtalmologue allemand Eugen von Hippel (1867–1939), qui a décrit les angiomes rétiens, et du pathologiste suédois Arvid Vilhelm Lindau (1892–1958), qui a décrit quant à lui les hémangioblastomes et kystes cérébelleux.

C'est une maladie multisystémique autosomale dominante résultant de mutations du gène *VHL* et qui prédispose au développement de tumeurs bénignes et malignes richement vascularisées. Les manifestations cliniques majeures comprennent des hémangioblastomes du SNC et de la rétine, des tumeurs du sac endolymphatique, des cancers à cellules claires et des kystes rénaux, des hémochromocytomes, des kystes et des tumeurs endocrines du pancréas.

CAS CLINIQUE

Il s'agit de la patiente K. M. âgée de 45 ans, qui consulte pour une BAV bilatérale évoluant dans un contexte de céphalées depuis 1 mois. L'examen ophtalmologique objective une AV réduite au compte des doigts de près OD et 1/10 OG, l'examen du FO montre un œdème papillaire de stase bilatérale et un

angiome rétinien typique (Figure 1), confirmé par l'angiographie à la fluorescéine (Figure 2).

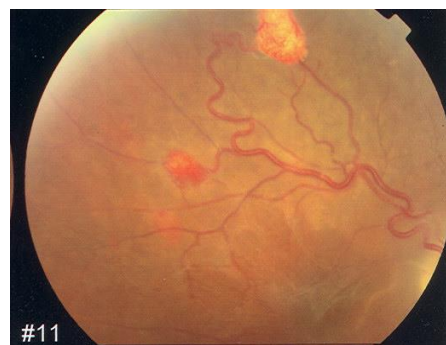


Figure 1 : l'aspect d'un angiome rétinien.

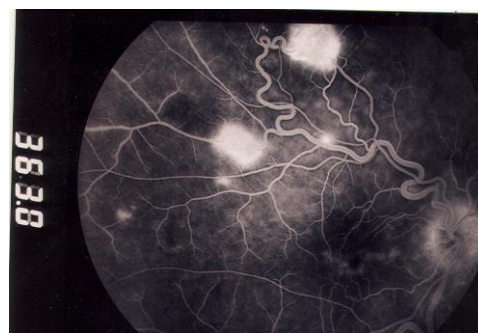


Figure 2: l'aspect de l'angiome rétinien à l'angiographie.

La TDM cérébrale (Figure 3), l'IRM et l'angio-IRM (Figure 4,5) montrent un hémangioblastome de la fosse cérébrale postérieure avec une hydrocéphalie active. Les autres examens complémentaires notamment une échographie rénale à la recherche d'une localisation systémique objective la présence d'une tumeur rénale gauche.

Le traitement initial était symptomatique, vu l'hypertension intracrânienne qui menaçait le pronostic vital, il consistait à une dérivation cérébrale (Figure 6) de l'hydrocéphalie mais malgré ça, la patiente est décédée en postopératoire.



Figure 3, 4, 5 : aspect TDM, IRM et angio IRM d'un hémangioblastome de la fosse cérébrale postérieure.



Figure 6 : radiographie du crâne montrant la dérivation de l'hydrocéphalie.

DISCUSSION

La maladie de von hippel-lindau a été définie comme un syndrome précancéreux familial à hérédité autosomale dominante à expressivité variable [1-4]. Il y a plus de 25 lésions distinctes de la maladie de von hippel-lindau [5] : angiome ou hémangioblastome de la rétine, cervelet, moelle épinière, foie, rein, rate, poumons, surrénales, ovaires, os, épидидyme, ovaires surrénales ; phéochromocytome ; paragangliome, épendymome cérébelleux, syringomyélie, cancer du

rein, polycythémie. Récemment, Blamires et Maher ont observé un papillome du plexus choroïdien chez une jeune patiente atteinte de cette maladie. Les manifestations les plus fréquentes sont l'angiomatose rétinienne (53%), l'hémangioblastome cérébelleux (36%), médullaire (4%) ou spinal (4%), le phéochromocytome (10%) et le carcinome rénal. Les 2 causes principales de morbidité et de mortalité sont l'hémangioblastome cérébelleux et le carcinome rénal. L'angiome rétinien est en général la première lésion qui se manifeste cliniquement, suivie par le phéochromocytome et l'hémangioblastome cérébelleux. L'association d'un phéochromocytome avec la maladie de von hippel-lindau a été rapportée par de nombreux auteurs [6, 7]. Le phéochromocytome semble fréquent dans certaines familles et rare ou absent dans d'autres familles.

Le diagnostic doit être porté cliniquement chez toute personne présentant l'association de deux hémangioblastomes quelle que soit leur localisation ou d'un hémangioblastome et d'une autre manifestation majeure. En présence d'une histoire familiale démonstrative, une seule lésion suffit au diagnostic.

Les six lésions majeures sont :

1. Hémangioblastome du cervelet ou de la moelle épinière
2. Hémangioblastome de la rétine
3. Phéochromocytome
4. Cancer à cellules claires ou kyste des reins
5. Cancer ou kyste du pancréas endocrine
6. la tumeur du sac endolymphatique

Cette affection est potentiellement létale. Comme l'ophtalmologiste est souvent le premier à poser le diagnostic, c'est sa responsabilité de veiller à ce que le patient et également les membres de sa famille soient examinés. L'examen génétique d'un patient atteint de cette affection exige donc une collaboration entre l'ophtalmologiste, le généticien, le neurologue, le radiologue et l'interniste.

Bien que les angiomes rétiens puissent occasionnellement régresser spontanément, mais afin de prévenir l'évolution vers une exsudation massive menant à la perte de l'œil, il est indispensable de détruire l'angiome. La photocoagulation au laser a été utilisée pour détruire cet angiome rétinien [1]. Lorsque l'évolution est satisfaisante, le calibre des vaisseaux nourriciers se normalise et la réponse exsudative autour de la lésion et au niveau maculaire régresse.

L'exérèse chirurgicale en bloc de l'angiome associant une vitrectomie par parsplana reste actuellement le traitement le plus approprié pour ces angiomes rétiens [4]. Les injections intravéitriennes ou en intraveineuses des anti angiogéniques (anti-VGEF) ne semblent pas avoir une action sur la taille de ces angiomes mais elles ont prouvé leur efficacité dans la régression des exsudats et de l'œdème maculaire [2, 3].

REFERENCES

- 1- Go R.C., Lamiell J.M., Hsia Y.E. et coll. Segregation and linkage analyses of Von Hippel-Lindau disease among 220 descendants from one kindred. *Am. J. Hum. Genet*; 1984, 36: 131- 142.
- 2- Chi-chao chan, Atif ben daniel collins, Emily y. chew. molecular pathology of eyes with von hippel-landau (VHL) disease a review. *Retina*. 2007; 27(1): 1–7.
- 3- Emily Ying Chew. Ocular manifestations of von hippel-lindau disease: clinical and genetic investigations. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 2005;103:495-511
- 4- Wai T. Wong, Steven Yeh, Chi-Chao Chan, Retinal Vascular Proliferation as an Ocular Manifestation of von Hippel-Lindau Disease *Arch Ophthalmol*. 2008 May ; 126(5): 637–643.
- 5- Inoue M, Yamazaki K, Shinoda K, Ishida S, Shinoda H, Noda K. A clinicopathologic case report on macular hole associated with Von Hippel-Lindau disease: a novel ultrastructural finding of wormlike, Graefes *Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2004 Oct; 242(10):881-6.
- 6- Ismail S.M. , Cole G. Von Hippel-Lindau syndrome with microscopic hemangioblastomas of the spinal nerve roots. Case report. *J Neurosurg*. 1994 Jun; 60(6):1279-81.
- 7- Neumann H.P., Berger D.P., Sigmund G. Et coll. Pheochromocutoma: multiple endocrine neoplasia type 2and von hippel-lindau disease. *N. Engl. J. Med*; 1993, 329: 1531- 1538.