

**Centre Expert National Cancers Rares PREDIR**  
et  
**Association VHL-France**

**RECOMMANDATIONS DE SURVEILLANCE CLINIQUE  
POUR LA MALADIE DE VON HIPPEL-LINDAU (VHL)**

La maladie de von Hippel-Lindau (VHL) est une affection génétique rare (incidence estimée à 1/36.000 naissances) qui prédispose au développement de tumeurs richement vascularisées. Ces tumeurs peuvent être bénignes ou malignes et touchent principalement :

- le système nerveux central (SNC) (hémangioblastomes, tumeurs du sac endolymphatique)
- la rétine (hémangioblastomes)
- les reins (kystes et carcinomes à cellules claires)
- les surrénales (phéochromocytomes)
- le pancréas (kystes et tumeurs endocrines).

Dans l'état actuel des connaissances, la maladie de VHL est la première cause de cancer du rein héréditaire. Elle est due à des mutations constitutives du gène *VHL*, gène suppresseur de tumeur impliqué notamment dans l'angiogenèse et la prolifération cellulaire. Cette affection héréditaire atteint aussi bien les hommes que les femmes et il existe un risque de 50% de transmission à la descendance (maladie autosomique dominante). Les premières manifestations de la maladie surviennent habituellement chez les jeunes adultes. Cependant, elles peuvent apparaître dès l'enfance, notamment au niveau de la rétine et des surrénales. Le test génétique présymptomatique est ainsi proposé à partir de l'âge de 5 ans.

Pour éviter les complications dues à l'évolution des lésions potentielles de la maladie, une surveillance régulière est fortement recommandée. Etant donné la spécificité et la rareté de cette pathologie, une prise en charge pluridisciplinaire et encadrée par un centre spécialisé est conseillée. Depuis 2009, il existe un Centre Expert National ([www.predir.com](http://www.predir.com)) reconnu par l'Institut National du Cancer (INCa), ainsi que des Centres Experts Régionaux. Une Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) de recours est organisée par le Centre Expert National tous les 15 jours. Les CDs d'imagerie des examens cliniques peuvent lui être adressés pour avis à l'adresse suivante :

Professeur Stéphane RICHARD  
Centre Expert National Cancers Rares PREDIR  
Hôpital de Bicêtre  
78, rue du Général Leclerc  
94270 Le Kremlin-Bicêtre

**Contacts**

**Centre PREDIR**  
Sophie DEVEAUX, Conseillère en Génétique  
Téléphone : 01.45.21.72.01/01.45.21.72.03  
Courriel : [sophie.deveaux@bct.aphp.fr](mailto:sophie.deveaux@bct.aphp.fr)

**Association VHL-France**  
Claire BLESBOIS, Présidente  
Téléphone : 09.84.55.28.60  
Courriel : [contact@vhlfrance.org](mailto:contact@vhlfrance.org)

## Recommandations de suivi

### • A partir de l'âge de 5 ans :

- Echographie abdominale
- Examen du fond d'œil dilaté
- Dosage des métanéphrines urinaires ou plasmatiques

} **à renouveler tous les ans**

### • A partir de l'âge de 15 ans :

- Première IRM du SNC systématique (encéphale + rachis).

Cette imagerie est à renouveler tous les 2 ans en l'absence de lésion, ou tous les ans en cas de lésion(s) à surveiller.

La fréquence peut être adaptée en fonction de la taille et du nombre des lésions et de l'avis du neurochirurgien référent.

- Echographie abdominale
- Examen du fond d'œil dilaté
- Dosage des métanéphrines urinaires ou plasmatiques

} **à poursuivre annuellement**

### • A partir de l'âge de 18 ans :

- Première IRM abdominale systématique, puis alternance annuelle avec une échographie abdominale en l'absence de lésion.

Si une ou des lésion(s) sont détectées, la fréquence des IRM peut être annuelle ou à adapter en fonction de la taille et du nombre des lésions.

*Un scanner abdominal n'est à effectuer qu'en cas de lésion à mieux caractériser ou avant une intervention chirurgicale éventuelle.*

- IRM du SNC, dosage des métanéphrines urinaires ou plasmatiques et examen du fond d'œil dilaté à poursuivre selon les recommandations précédentes.

### **Remarques :**

En ce qui concerne les tumeurs du sac endolymphatique, qui sont des atteintes beaucoup plus rares de la maladie, il n'y a pas, en France, de test systématique de l'audition en l'absence de symptômes. Ces tumeurs peuvent être mises en évidence sur l'IRM encéphalique.

Les hommes atteints de la maladie de VHL peuvent développer des kystes ou des cystadénomes de l'épididyme. L'échographie testiculaire est l'examen de référence pour dépister et surveiller ces lésions. La fréquence est à adapter en fonction de l'atteinte.

Chez la femme, il peut exister très rarement des cystadénomes du ligament large qui sont généralement découverts sur l'imagerie abdominale. Des explorations complémentaires peuvent être nécessaires (échographie ou IRM pelviennes).

***Le traitement des différentes manifestations cliniques potentielles de la maladie de VHL est assuré par les spécialistes de chaque organe concerné et fait l'objet de recommandations spécifiques.***

***Il est indispensable de consulter en cas d'éventuel symptôme qui surviendrait entre deux explorations annuelles.***