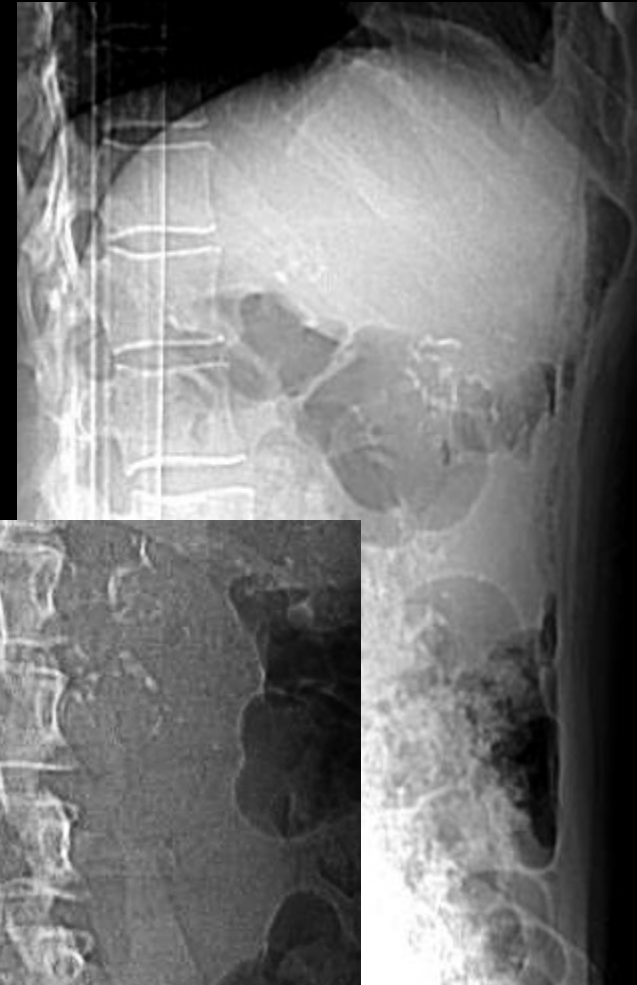


jeune femme, 37 ans .Les images sont pathognomoniques et permettent de reconstituer les principales étapes cliniques .

Quelles sont les principales anomalies observées sur les clichés standards

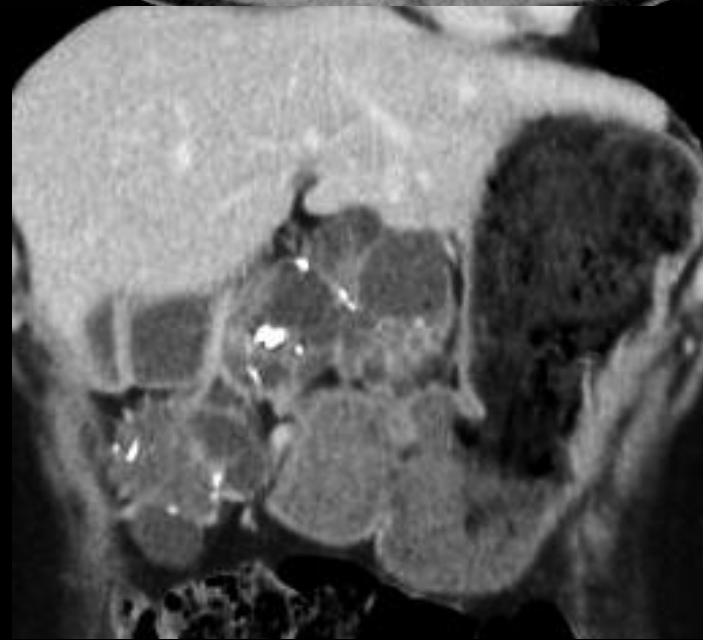
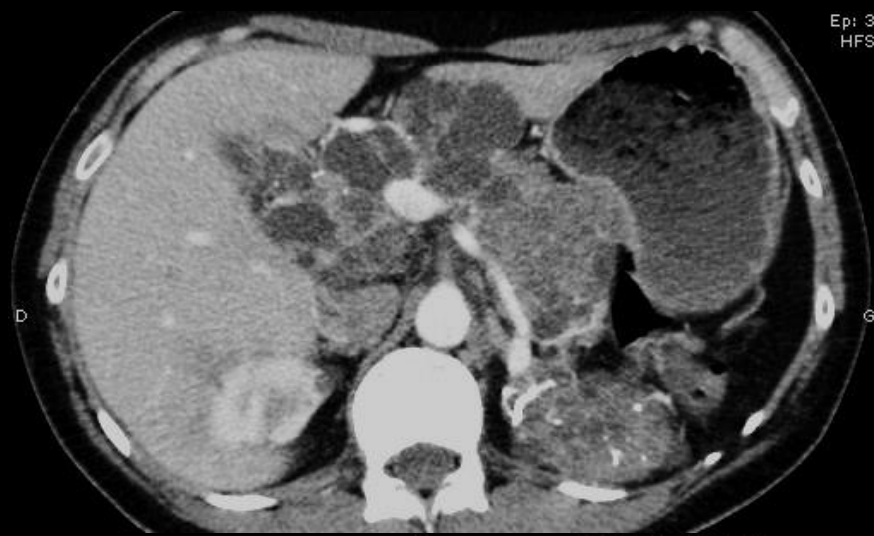




volumineuse masse abdominale épigastrique antérieure , siège de calcifications arciformes qui peuvent faire évoquer:

- .une **HT portale ancienne** avec branches portales dilatées à parois calcifiées
- .une **pancréatite chronique calcifiante**
- .des calcifications d'un **volumineux cystadénome séreux** du pancréas (malgré son âge relativement jeune pour ce type de pathologie)
- .une tumeur maligne conjonctive du tube digestif de type **GIST** c

what'else ? ? ?



le pancréas est à l'origine de la tumeur qui est constituée de lésions kystiques et de gros nodules charnus refoulant les structures vasculaires (veine splénique +++) sans les envahir



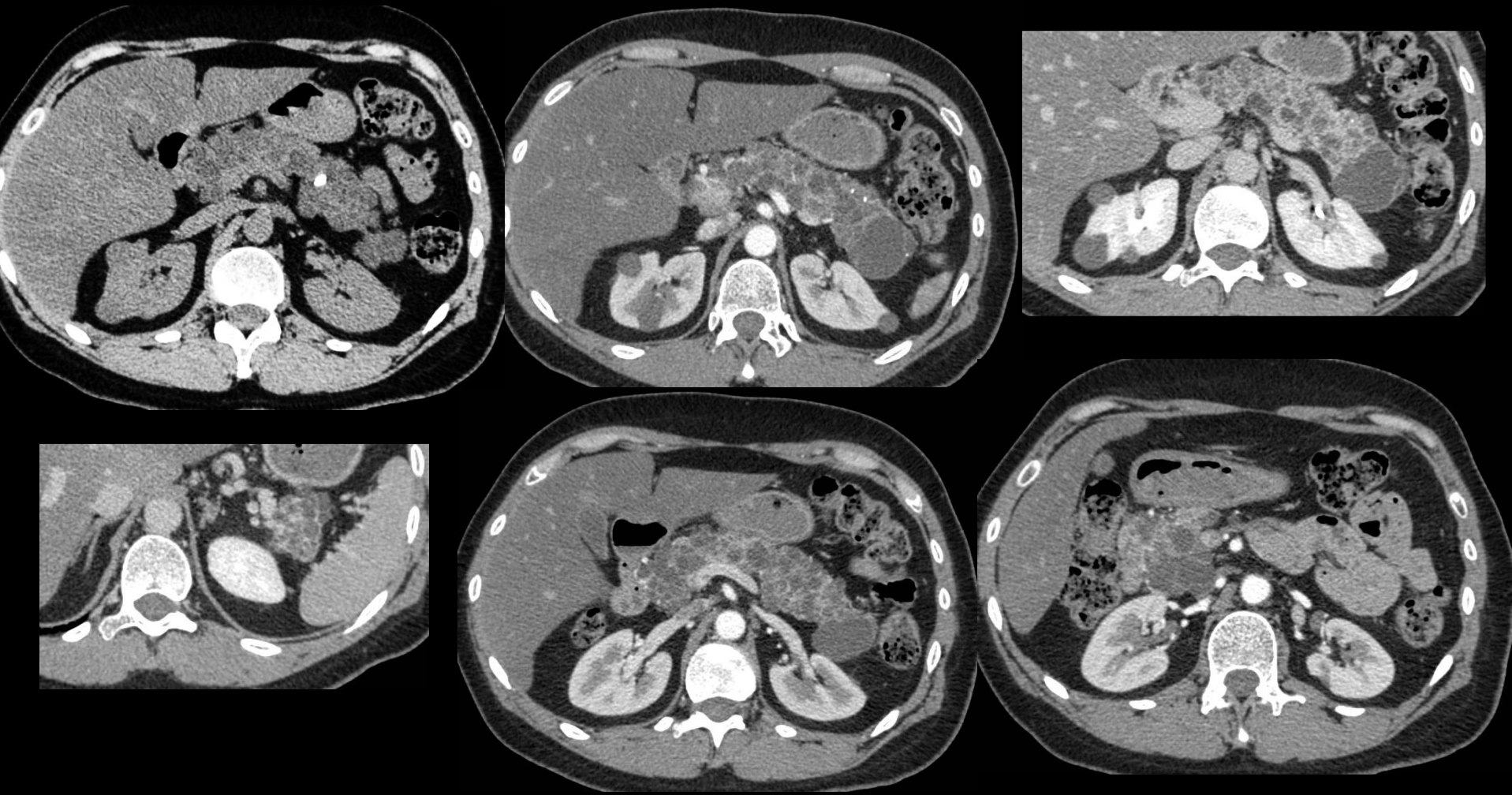
le pancréas est atteint de façon diffuse ;

le rein droit est le siège de multiples lésions nodulaires d'allure kystique
; le rein gauche est absent

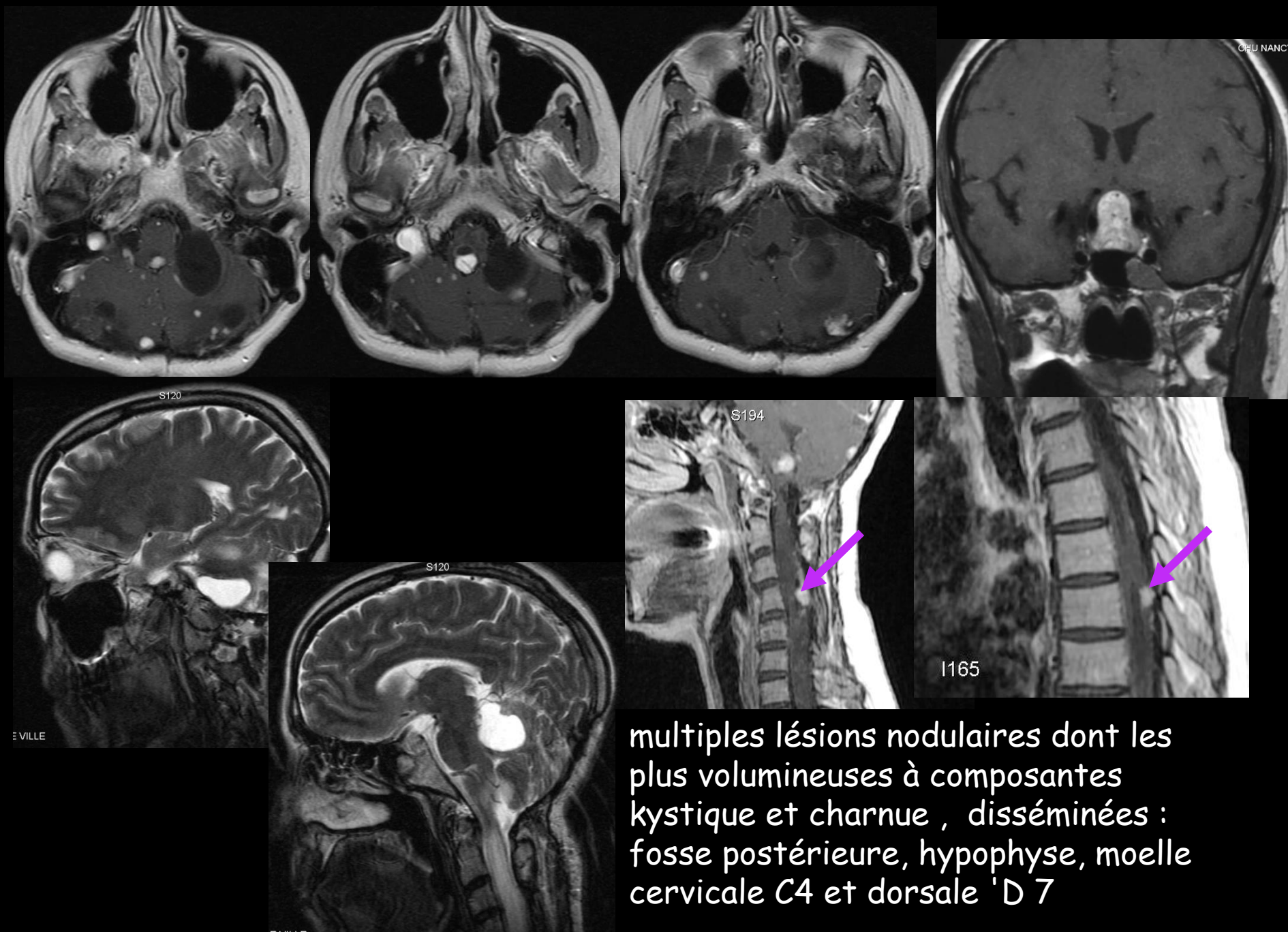
vous avez sûrement fait le diagnostic mais si vous avez un doute voici un cas compagnon

Cas compagnon n°1

femme 40 ans



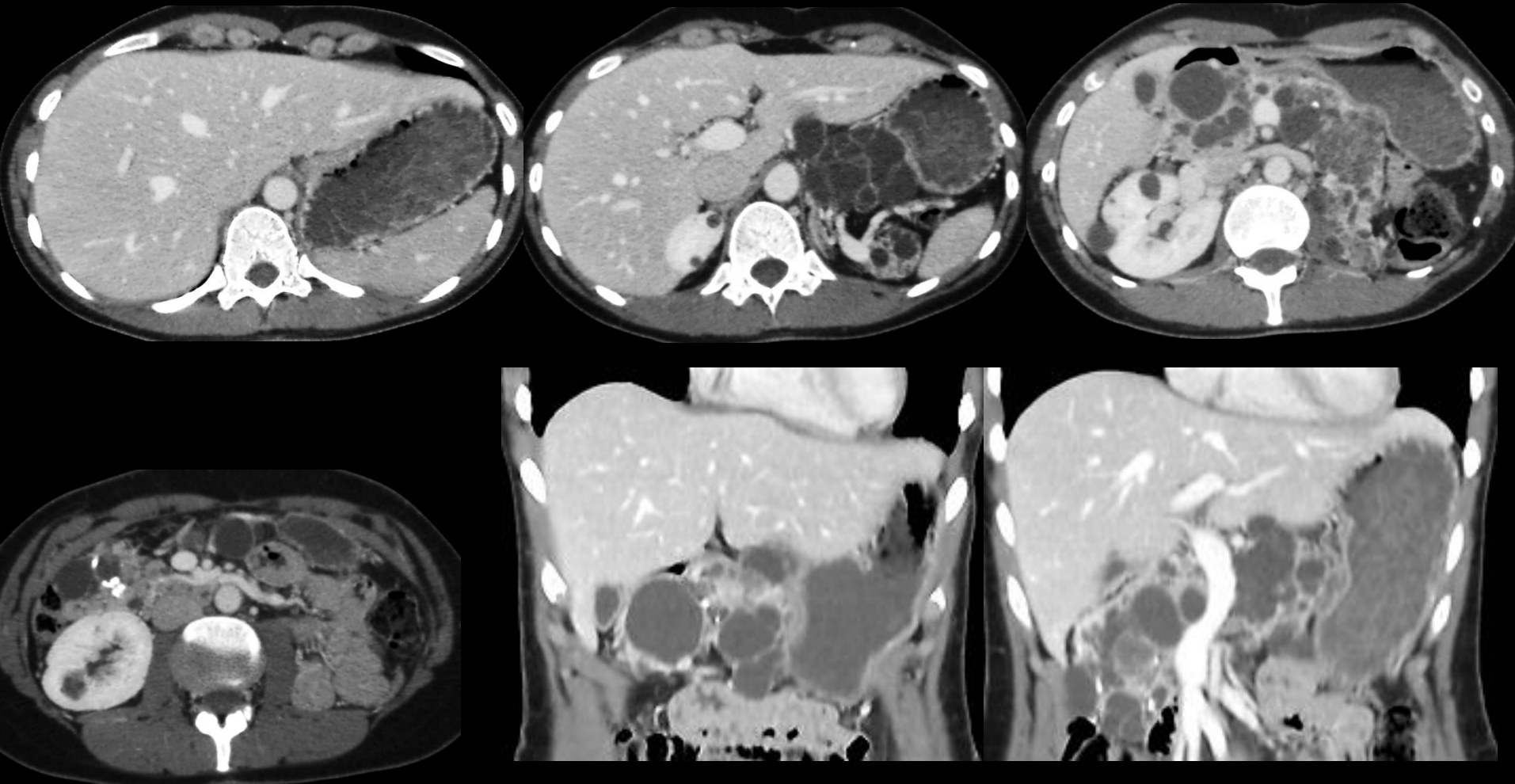
multiples lésions kystiques du pancréas et des reins



multiples lésions nodulaires dont les plus volumineuses à composantes kystique et charnue, disséminées : fosse postérieure, hypophyse, moelle cervicale C4 et dorsale D7

Cas compagnon n°2

femme 62 ans .; antécédent neurochirurgical connu; néphrectomie gauche



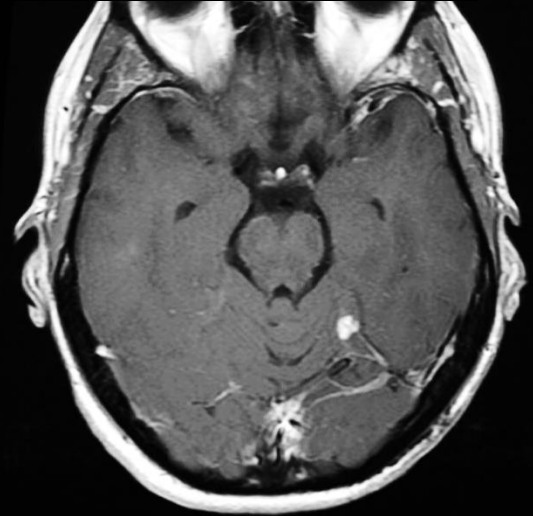
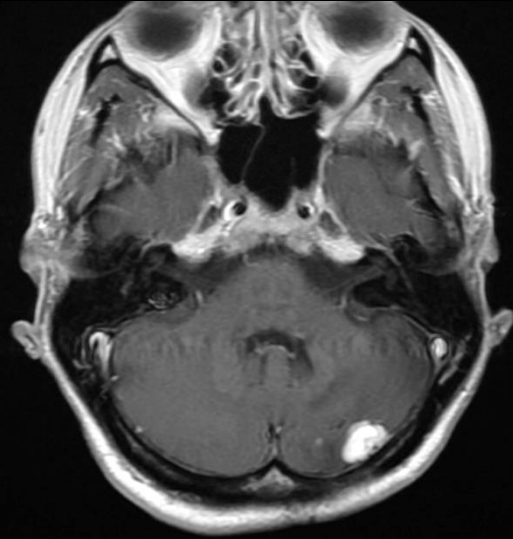
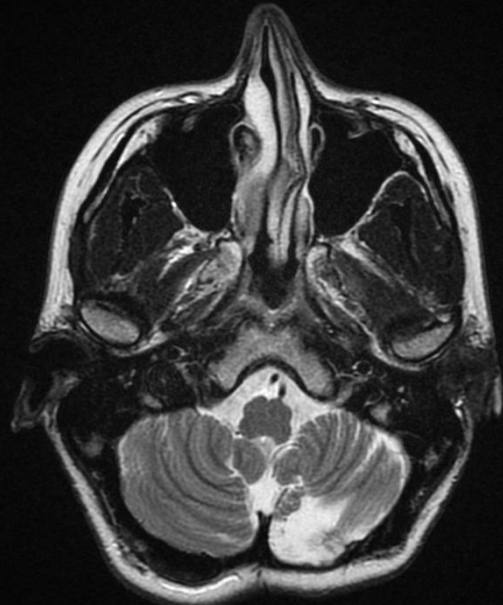
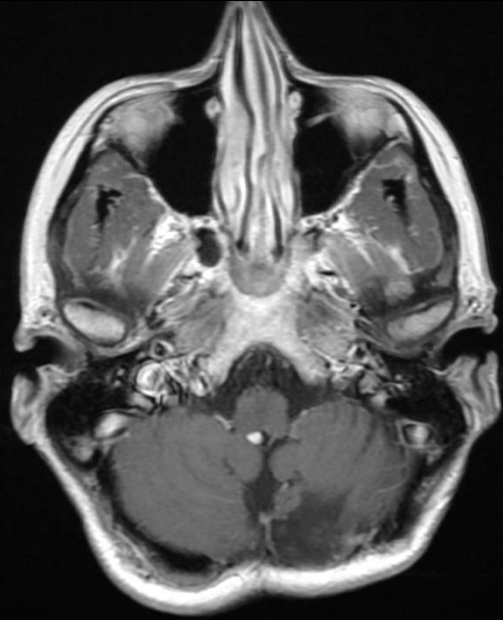


contrôle un an après l'examen précédent : lésion nodulaire hypervascularisée du pôle supérieur du rein droit



nouveau contrôle annuel, la lésion a doublé de volume

la patiente avait été opérée en février 2005 d'une tumeur cérébrale sous-tentorielle.



cinq ans après on observe les remaniements post-chirurgicaux cérébelleux gauches et des localisations sous tentorielles multiples confirmant la dissémination de l'atteinte initiale qui était bien sur un **hémangioblastome cérébelleux** .

Il s'agit donc d'un cas classique **d'hémangiomatose cérébello-rétinienne de Von Hippel Lindau**. la patiente du cas n° 1 présentait des antécédents analogues

Maladie Von Hippel Lindau

Maladie héréditaire **autosomique dominante**.

Délétion du bras court du chromosome 3

1/35.000

Survenue entre 10 et 60 ans.

Hémangioblastomes: 25 à 30 ans. rétinien (50 % des cas) du SNC
(60 à 80 % des cas)

Néoplasies rénales: 37 ans. kystes (70 % des cas) carcinomes à
cellules claires (45 % des cas)

Kystes et tumeurs du pancréas (cystadénomes séreux et
cystadénocarcinomes ; 30 à 60 % des cas)

Cause sous-jacente de 20% des **hémangioblastomes** (plus si multiples).

Maladie Von Hippel Lindau

Critères diagnostiques:

- Hémangioblastomes multiples SNC
- Un hémangioblastome associé à au moins une des lésions suivantes:
 - Cancer rénal
 - Phéochromocytome
 - Polykystose rénale hépatique ou pancréatique
- Antécédents familiaux et au moins une lésion viscérale
- Un hémangioblastome rétinien et un du SNC



Hémangioblastome rétinien: Révélateur de la maladie dans 30% des cas.

Maladie Von Hippel Lindau

Mutation gène VHL: surexpression
accrue gènes dont VEGF
=> promoteur angiogénèse tumorale.

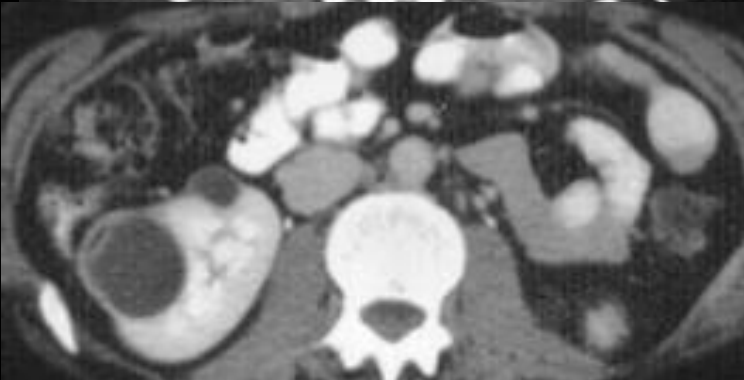
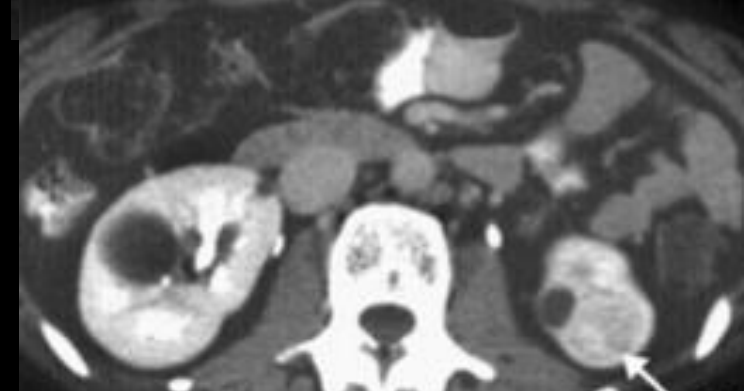
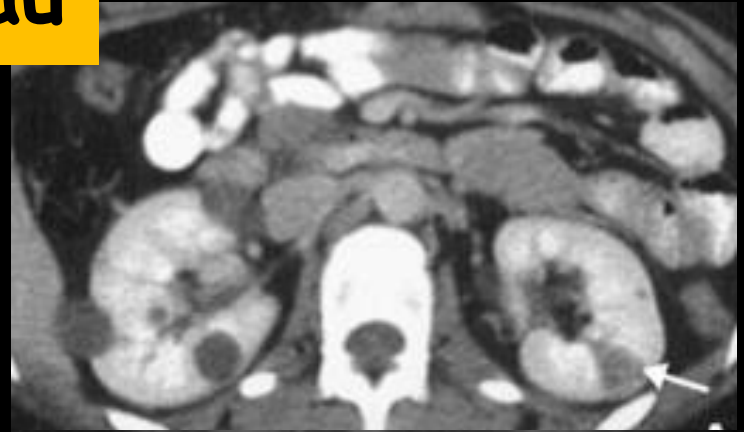
Hémangioblastomes:
Rétine, cervelet, moelle épinière.

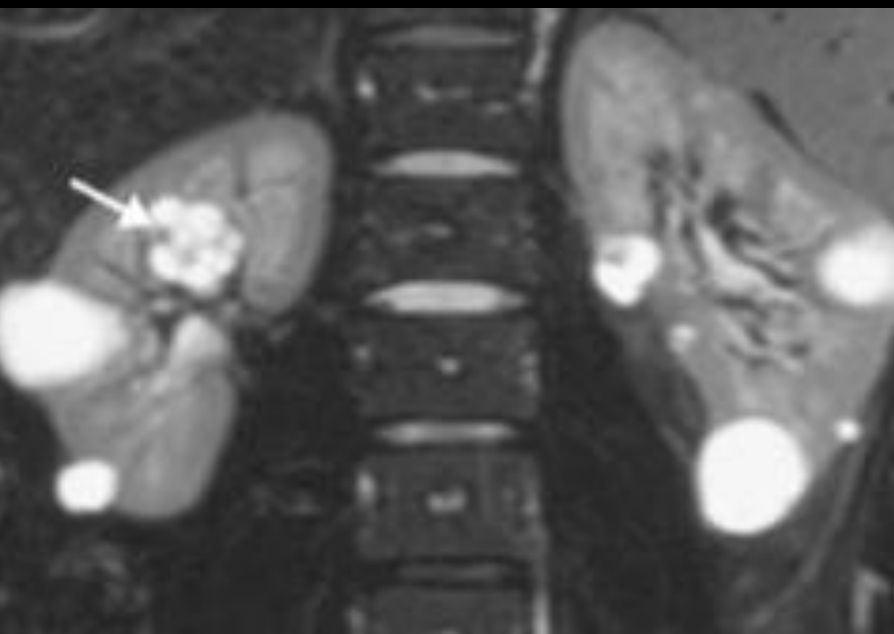
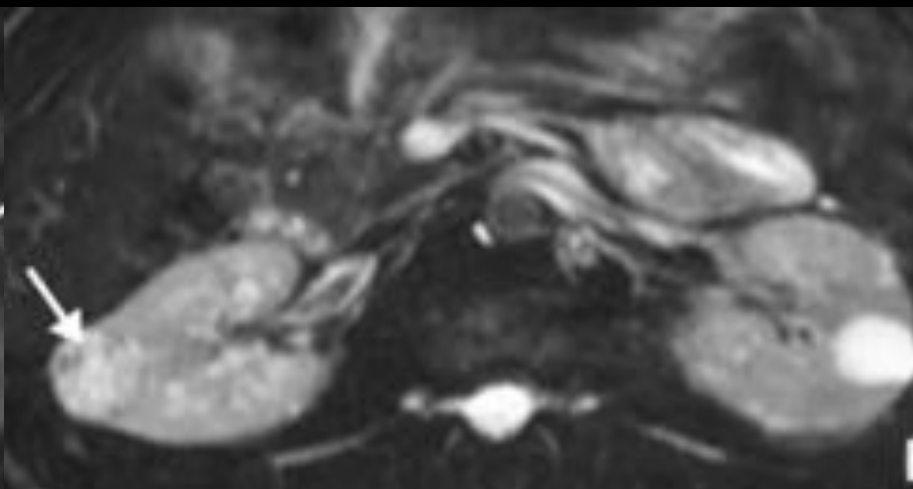
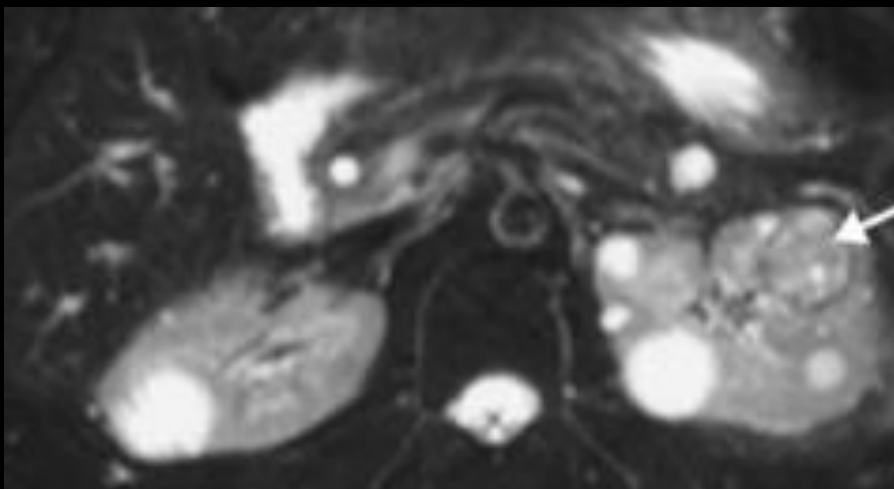
Rein:
Kyste / carcinome.

Phéochromocytome.

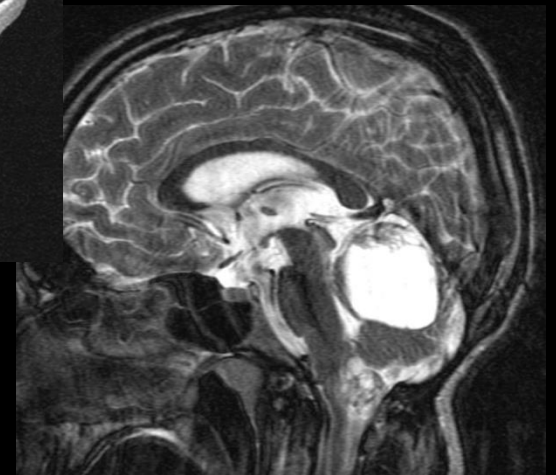
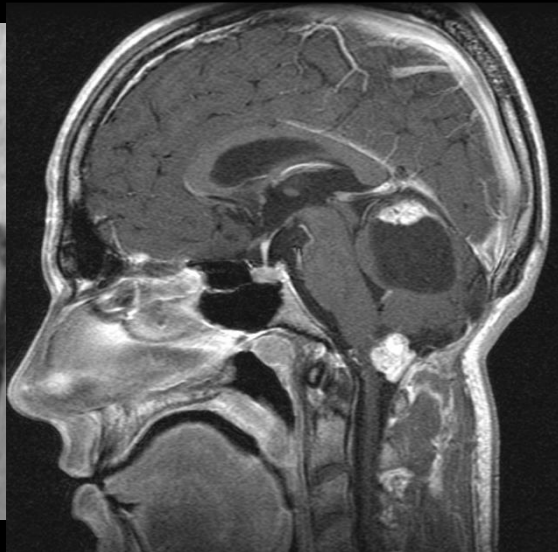
Pancréas:
Kystes / cystadénomes / tumeurs
endocrines.

Cystadénomes papillaires de l'épididyme.





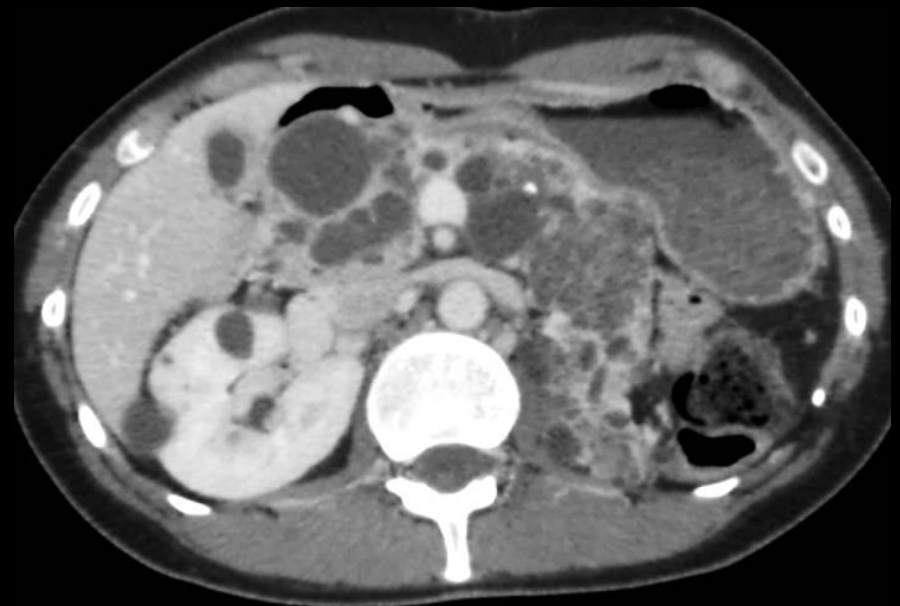
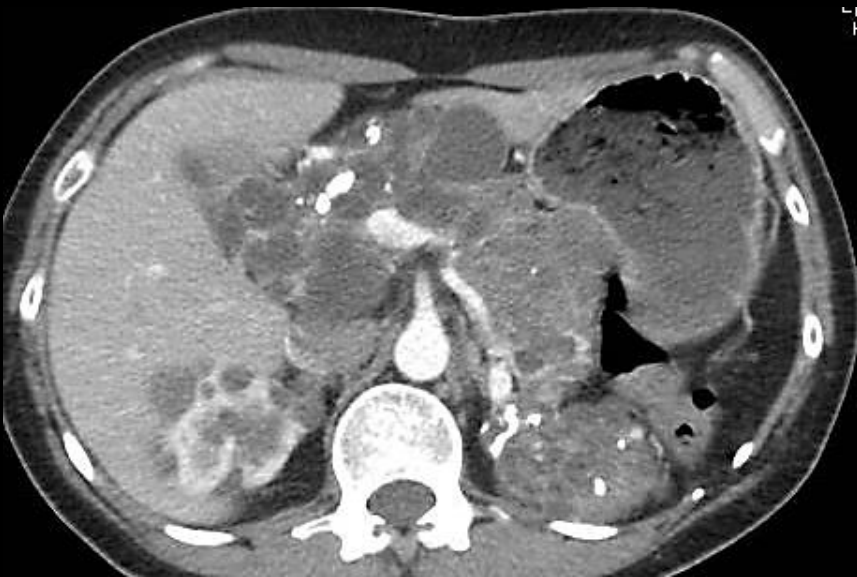
kystes du rein 50 à 75 % des cas, kystes simples ou complexes et
carcinomes rénaux 28 à 45 % des cas sujets jeunes ++



VHL avec CCR et hémangioblastomes cérébelleux
homme 35 ans



kystes , cystadénomes (séreux) et tumeurs endocrines du **pancréas**
15 à 77% des cas



L'atteinte pancréatique est très fréquente sur les études autopsiques (72 %) de la maladie de Von Hippel Lindau.

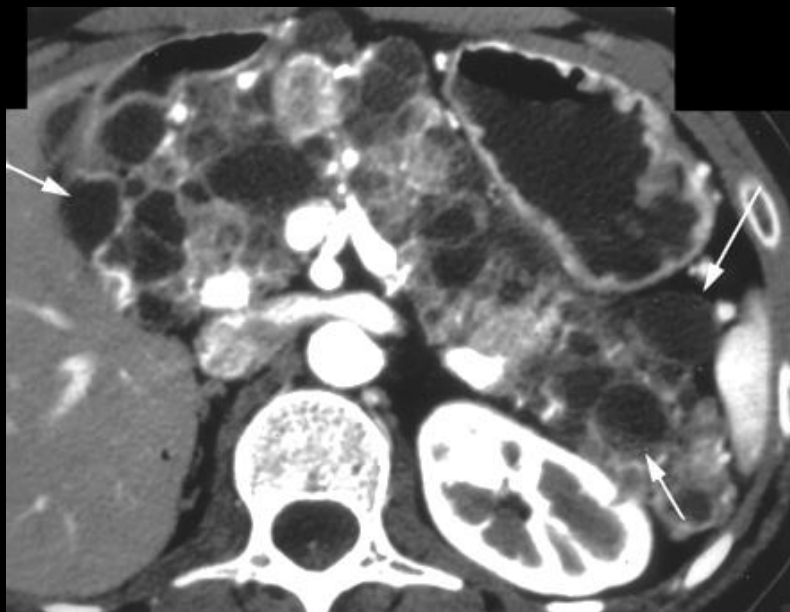
Il existe des tumeurs neuroendocrines pancréatiques, le plus souvent multiples et non fonctionnelles, souvent associées à un cancer du rein (2/3 des cas), un phéochromocytome (1/3 des cas) ou un hémangioblastome cérébelleux (1/3 des cas).

Une "multikystose pancréatique" est définie arbitrairement à partir de 5 lésions kystiques.

Il existe des calcifications (50 % des cas) arciformes ou punctiformes, voir annulaires.

Les cystadénomes séreux (9 % des cas) sont également souvent calcifiés, avec des cloisons fibreuses et souvent avec une atteinte panglandulaire ("cystadénomatose séreuse pancréatique"). Ces différentes lésions peuvent s'associer entre elles.

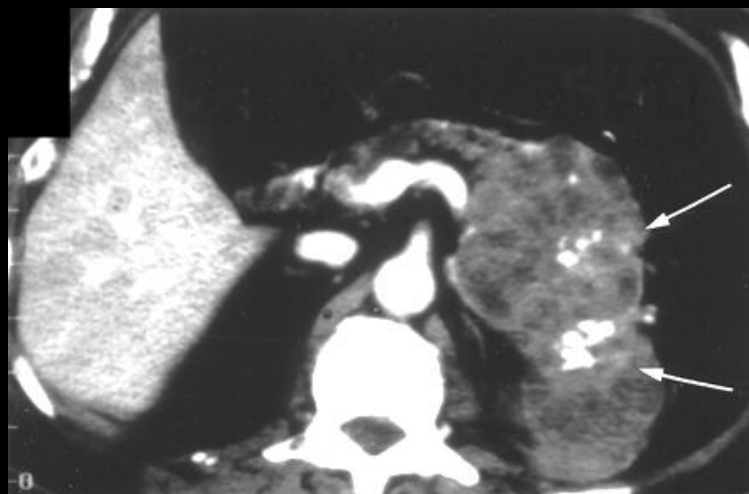
Les lésions sont en règle asymptomatiques.



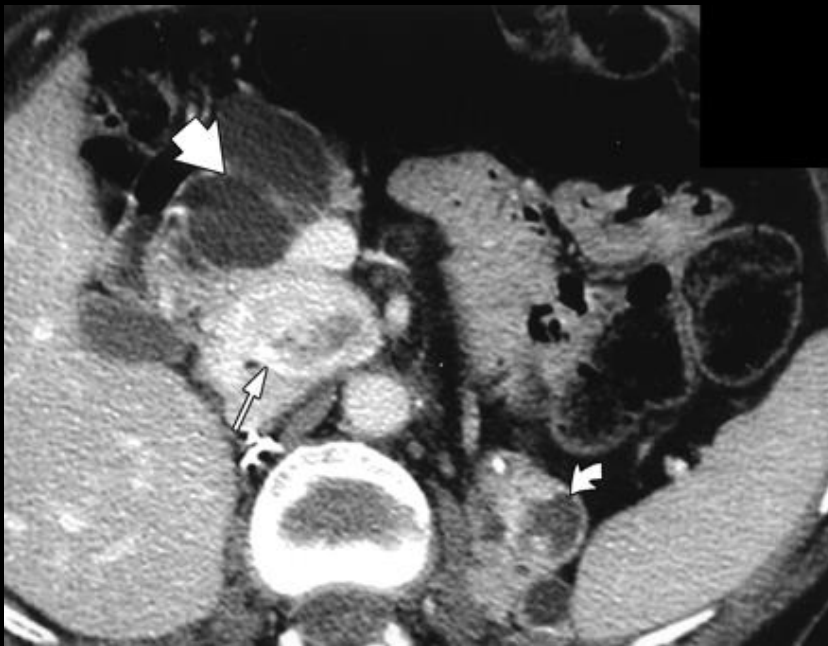
Remplacement complet du pancréas par les lésions kystiques simples (92% des cas)



lésions kystiques simples du pancréas

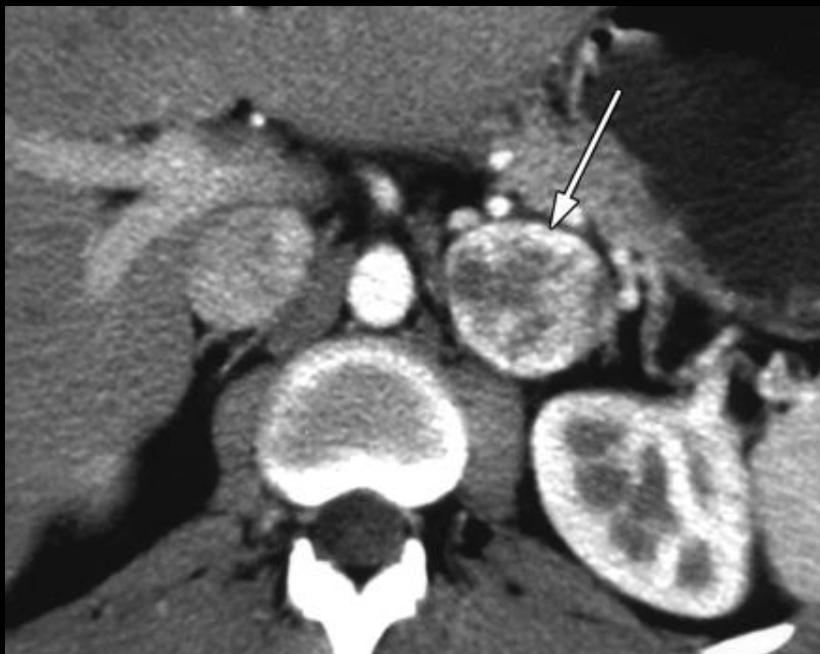


Cystadénome séreux du pancréas avec des calcifications



tumeur neuro endocrine du
pancréas (7 à 12% des cas),
+ récidence carcinome rénal

TNE : en général non
fonctionnelle et
asymptomatique, rarement
maligne



phéochromocytome
30% des cas, souvent
bilatéral, 10% bilatéraux
Parfois extra surrénalien
(=paragangliome)

L'existence d'une **multikystose pancréatique** (rare en dehors de 10 % des polykystoses hépato-rénales) associée à une **tumeur rénale** doit faire rechercher systématiquement, même en l'absence de lésion neurologique, une maladie de Von Hippel Lindau avec une enquête génétique.

Tout **phéochromocytome** familial et/ou bilatéral doit faire rechercher une maladie de Von Hippel Lindau.

Il n'existe pas de manifestation uniquement pédiatrique, mais **un étalement des différentes manifestations tout au long de la vie**, ce qui justifie une surveillance périodique de la maladie de Von Hippel Lindau.

3 formes radiocliniques :

le type I sans phéochromocytome

le type IIA avec un phéochromocytome, un hémangioblastome rétinien, et un hémangioblastome du névraxe,

le type IIB associant aux éléments de type IIA un cancer rénal et une atteinte pancréatique.

Le cancer rénal à cellules claires est la cause de 30 à 50 % des décès.

Les principaux critères sont l'existence d'au moins deux hémangioblastomes du système nerveux central (SNC), un hémangioblastome du SNC associé à une manifestation viscérale, ou bien l'existence d'une manifestation neurologique ou viscérale de la maladie avec un autre membre de la famille.

Maladie Von Hippel Lindau take home messages

Dépistage précoce lésions
suspectes.

Une exploration annuelle
recommandée:
Alternance TDM / Echo
ou TDM / IRM.

5 ans: rétine et surrénales

10 ans: reins et pancréas

15 ans: localisations cérébro-
médullaires.

TDM
+/- IRM pour caractériser
nodules.

Exploration surrénalienne et rétropéritoiné

=> **phéochromocytomes et paragangliomes**

La surveillance devrait commencer dès l'âge de 5 ans pour la rétine et les surrénales,

10 ans pour les lésions rénales et pancréatiques

15 ans pour les localisations cérébromédullaires.

La polyglobulie peut être secondaire à un hémangioblastome, un phéochromocytome ou un cancer du rein.

il s'agit en règle de tumeurs rénales peu évolutives (Fuhrman de grade 1 ou 2) pouvant faire l'objet d'une simple surveillance lorsqu'elles font moins de 3 cm.