

## COMPTE RENDU DU SYMPOSIUM DE RIO DE JANEIRO

par Joyce Graff, Rédacteur en chef

En octobre, c'est le printemps à Rio de Janeiro. Cette belle ville portuaire sur la côte Est du Brésil est située sur la baie de Guanaba, elle est si vaste et si profonde que les marins portugais qui l'ont découverte ont pensé que c'était un fleuve. En fait, c'est une baie qu'ils ont appelé "janvier". Dans la baie sont dispersés des monolithes qui pointent vers le ciel, bien au dessus de l'eau.



Sur le logo unique créé pour ce symposium, vous verrez la baie de Copacabana qui s'étire comme un croissant à droite et le Pain de Sucre avec "Christo", la statue de Jésus Rédempteur, aussi haute que la longueur d'un terrain de football, debout, au sommet de l'un des autres monolithes et qui domine la vue sur le port.

La rencontre a eu lieu dans un des hôtels qui bordent Copacabana. Sur la droite en traversant la rue, et les merveilleuses plages de sable blanc, la ville bourdonne de la myriade d'activités d'une ville de 6 millions d'habitants, 12 en comptant la métropole, avec deux fois plus d'habitants au mètre carré qu'à New York. Rio est la deuxième ville du Brésil (après Sao Paolo) et la troisième d'Amérique du Sud.

Le premier jour du symposium a été consacré à comprendre la génétique moléculaire de VHL, un élément essentiel dans la vie de la cellule, de la levure jusqu'à l'homme. Dans la cellule, il y a un système complexe de capteurs et de contrôles qui gardent en équilibre les activités de l'organisme et qui réagissent aux changements de circonstances et d'environnement. A chacune de nos rencontres, s'approfondit la connaissance du rôle normal de la protéine VHL dans la cellule et la chaîne de réactions qui se produit lorsqu'elle n'est pas présente ou lorsqu'elle n'a pas fait son travail. Ce n'est pas un processus linéaire. C'est une cascade complexe d'évènements.

Les abstracts ou résumés des présentations se trouvent dans la programme du symposium Voyez <http://vhl.org/conf2010>

Je vais vous faire un bref aperçu des présentations faites les 2ème et 3ème jours qui sont consacrés aux aspects cliniques et à la vie des familles VHL. Ces sujets nous sont bien sûr plus accessibles et plus familiers. Le samedi, nous avons écouté des experts venus du monde entier, le dimanche nous avons parlé du Brésil.

Quatre neurochirurgiens d'Espagne, Brésil et Japon ont présenté leurs travaux sur des cas de VHL qu'ils ont traités de différentes manières. Le traitement de presque toutes les tumeurs du cerveau, du tronc cérébral et de la moelle épinière est fait de micro-chirurgies avec ouverture, réalisées par un chirurgien qui a de l'expérience dans le VHL. Le docteur Jose M de Campos, l'éminent chirurgien qui opère les porteurs de VHL en Espagne a témoigné d'une série de 12 patients qui ont eu au total 14 opérations. Tous les hémangioblastomes ont été enlevés et tous, sauf un patient, ont récupéré la totalité de leurs fonctions. Le Dr Maria Elena KUSAK (Espagne) et le Dr Douglas GUEDES (Brésil) ont rapporté des cas où la chirurgie stéréotactique a eu un bon résultat. Le Dr KUSAK a utilisé le scalpel Gamma pour stabiliser les tumeurs VHL depuis 4 ans. Le Dr GUEDES a pu stopper le développement d'une ELST (tumeur du sac endo

lymphatique), mais sans récupération de l'audition ni de la fonction vestibulaire. Il y a un accord général que la chirurgie ouverte reste la meilleure approche et que la SRS (chirurgie stéréotactique) ne devraient être utilisée dans le VHL, que lorsque la chirurgie n'est pas le bon choix, dans une unité chirurgicale qui a de l'expérience dans le VHL

Le Dr Hiroshi KANNO (Japon) a partagé sur sa série de 64 hémangioblastomes du SNC (Système Nerveux Central) de 34 patients entre 1992 et 2010. Les données de laboratoire ont souvent montré des polycythémies causées par la sécrétion d'érythropoïétine par la tumeur. La plupart des résultats ont été très positifs. Les grosses tumeurs ont tendance à donner de moins bons résultats (>4 centimètres dans le cerveau ou 2 cm dans la moelle épinière). Il a trouvé que la SRS ne contrôlait pas toujours la tumeur. Sa recommandation est d'opérer plutôt tôt que tard, de façon à éviter la détérioration des fonctions neurologiques.

Le Dr Eric JONASH (USA) a présenté un rapport d'avancement sur 3 essais cliniques en cours au Centre de Cancer MD Anderson, à Houston (Texas). Le Sunitinib donne une réponse significative dans le cancer du rein, mais pas sur le SNC. Il va traiter 14 patients VHL qui ont des hémangioblastomes avec la TK1258, une petite molécule qui inhibe FGFR et VEGFR. Il va aussi ouvrir une étude multicentrique avec 40 patients en les traitant au pazopanib, une petite molécule inhibitrice de VEGFR qui est bien tolérée. Plusieurs exposés Allemagne, France et Brésil ont décrit nombre d'études sur le cancer du rein, qui cherchent des biomarqueurs qui nous donneraient une bonne "mesure" du niveau d'activité de la tumeur, sans avoir le coût et le souci de l'imagerie. Même s'il n'y a pas encore de biomarqueur avéré, il y a une bonne activité de recherche dans ce domaine.

Dr. Karel PACAK (USA) a présenté son étude complète sur les phéochromocytomes, pas seulement ceux qui sont causés par le VHL mais aussi par les cinq autres maladies génétiques. Même si VHL est le plus important facteur génétique des phéos et des paragangliomes, la totalité des causes génétiques ne représente que 30% des phéos. 70% sont sporadiques dans la population générale ou ont d'autres causes génétiques qui n'ont pas encore été découvertes. Les moyens de diagnostic des phéos existent -le principal obstacle est celui de trouver un médecin qui voudra bien croire que le patient n'est pas fou, lui fasse faire le test et prenne le temps de regarder ce que les chiffres de résultat veulent dire. Il y a maintenant un protocole ouvert au NIH pour aider à faire le diagnostic et nous aider, en tant que communauté, à apprendre comment nous pouvons accélérer le diagnostic. Voyez <http://vhl.org/pheo>

Le Dr Surena MARIN (USA) a présenté son expérience du traitement des tumeurs VHL du rein. Il a trouvé que la stratégie des 3 cm est tout à fait efficace. Il a trouvé que la néphrectomie partielle ouverte est la première modalité à laquelle il a recours mais que chaque opération ultérieure est de plus en plus difficile. Le Dr Ian McCUTCHEON (USA) a présenté une série de cas où il a travaillé avec 5 personnes VHL qui souffraient d'irrépressibles nausées dues à un hémangioblastome situé sur ou proche de la partie distale de la moelle. Le soulagement, dans tous les cas s'est produit dans la semaine qui a suivi la résection de la tumeur. Même si les nausées peuvent être causées par d'autres maladies associées avec le VHL, (par exemple des tumeurs ou des kystes pancréatiques), ce symptôme devrait déclencher une recherche d'hémangioblastomes de la moelle distale que l'on peut clairement repérer à l'IRM.

Le Dr de CAMPOS (Espagne) a présenté une série de 62 patients présentant un total de 291 tumeurs diagnostiquées et appartenant à 30 familles en Espagne et suivis au centre National de santé espagnol tout au long de leur vie, sur lesquels ils ont suivi l'âge d'apparition du premier symptôme et le développement de la maladie. Ils ont montré que dans 10% des cas, le premier problème est survenu avant l'âge de 19 ans. Avoir un symptôme jeune, ne veut pas dire qu'il y aura un développement agressif de ces tumeurs. Il est heureux de voir les recommandations sur le test ADN précoce et la surveillance régulière afin de trouver les tumeurs tôt et de les traiter à temps.

Le Dr Sven GLÄSKER (Suède) a rapporté qu'il utilise un doppler à ultrasons en couleur en neurochirurgie pour guider l'approche et la résection des hémangioblastomes du SNC.

Le Dr Valérie KRISOVIC (France) a présenté les travaux du Dr Alain GAUDRIC sur le rôle de la

chirurgie vitréorétinale dans le traitement des Hémangioblastomes Capillaires Rétiniens (HCR). Même s'il a traité avec succès le HCR et sauvé l'oeil, dans la plupart des cas, il y a un taux de récurrence du HCR (hémangioblastome capillaire rétinien) constituant une menace pour la vision sur le long terme.

## VHL et Grossesse

Depuis le tout début de VHL FA, les familles ont demandé si la grossesse favorisait la croissance des tumeurs. Le Dr Caroline ALAIN (France) a rapporté que l'équipe française vient de terminer la première étude scientifique sur cet important sujet.

Ils sont remontés dans les enregistrements de la base de données de VHL France pour étudier 269 femmes appartenant à 172 familles. Leur but était d'analyser la formation de nouveaux hémangioblastomes et les éventuelles complications des tumeurs chez les patients, en comparaison de leur statut vis à vis de la grossesse. Ils ont recueilli les données sur le SNC et la rétine de 176 femmes ayant eu une grossesse (groupe 1) et 96 femmes qui n'ont pas eu de grossesse (groupe 2); On a trouvé plus d'hémangioblastomes et de complications dans le groupe 1. A cause de cette découverte, le groupe d'étude français du VHL, recommande maintenant un IRM sans agent de contraste au 4ème mois de grossesse pour les femmes qui ont des lésions précédemment identifiées dans le SNC.

## Test d'audition et ELST

Nous savons que lorsqu'il y a une soudaine baisse de l'audition, nous devrions immédiatement suspecter une ELST (Tumeur du Sac Endo Lymphatique). C'est la raison pour laquelle nous incluons la recommandation d'une surveillance annuelle, un test d'audiologie, pour mesurer l'audition et permettre de la comparer d'une année sur l'autre. Avant 2009, personne parmi les 42 personnes VHL du Danemark n'avait été diagnostiquée avec une ELST. Comme les moyennes internationales disaient que de 11 à 16% des personnes VHL peuvent avoir une ELST, l'équipe danoise a demandé à tous ses patients de se faire examiner. A ce stade, ils ont identifié 2 personnes sur 39 (5%) qui ont une ELST. Une avait des symptômes d'audition et d'équilibre, alors que les autres n'avaient pas de symptômes mais on pouvait voir l'ELST à l'IRM.

Nous ne savons toujours pas s'il y a des signaux faibles et précoces de troubles que l'on pourrait trouver dans les comptes rendus d'audiologie. L'équipe danoise propose d'étudier ces comptes rendus annuels et aimerait inviter les patients et les médecins du monde entier à contribuer à cet importante étude. S'il vous plaît, prenez contact avec Marie Louise POULSEN, conseillère génétique, Université de Copenhague Danemark.

Le dimanche nous nous sommes centrés sur le Brésil en passant en revue avec les brésiliens VHL et leurs familles ce qu'est le VHL, la génétique et la gestion de la maladie. Le Dr Casali da RAUCHA est le généticien qui a introduit le test ADN de VHL au Brésil et qui a rendu possible pour chacune de ces familles d'apprendre enfin le nom de leur maladie, parfois après des générations de problèmes médicaux mystérieux et dévastateurs. Le Brésil est un grand pays avec des centres médicaux remarquables et beaucoup de petits hôpitaux avec des moyens limités. Ils travaillent à lancer une chaîne d'information et de remontée des cas à problèmes, pour aider les médecins dans le pays, à gérer la santé de leurs patients VHL. L'alliance VHL du Brésil (ABVHL) sous la présidence de Jamila MANSOUR NAJAR fournit un accompagnement par email et par téléphone pour aider les gens à obtenir les meilleurs traitements.

Joyce GRAFF a parlé de VHL dans le monde et des progrès que nous avons fait au cours des 20 dernières années. Elle a fait remarquer que le Brésil en est actuellement là où nous en étions en 1993 : peu de personnes diagnostiquées, peu de médecins se souvenant de plus d'un paragraphe sur VHL au cours de leurs études et très peu d'information disponible sur le terrain. De nos jours, nous avons une bonne base d'information dans le monde et sur internet. Même si beaucoup de personnes au Brésil peuvent lire ou parler Espagnol ou anglais, ce serait mieux si le manuel VHL était en portugais. Claudio et Jamila travaillent à ce que cela se fasse. De même, tous les autres groupes de Family Alliance dans le monde sont prêts à aider les personnes du Brésil à obtenir la meilleure information possible pour aider dans chaque situation particulière.

Nous avons eu beaucoup de témoignages émouvants de familles brésiliennes sur les difficultés qu'elles ont traversé, en essayant -parfois sur des dizaines d'années- de trouver ce qu'il leur arrivait et de trouver un bon traitement. La tentation existe de d'envoyer votre enfant par avion n'importe où dans le monde pour trouver un tel traitement. Joyce a dit que bien que cela puisse être la meilleure solution pour un problème très précis, pour la plupart des gens et dans la plupart des cas, le meilleur endroit pour avoir un traitement est simplement, là où vous êtes, avec votre propre médecin local. Le manuel VHL a été conçu pour vous aider, vous et votre médecin à apprendre ensemble, à trouver les choses tôt, à comprendre quels sont les choix de traitement et avec qui discuter du problème. Au Brésil, aujourd'hui, cela commence avec les Drs CASALI, Bruno VILHENA, Marcelo REIS, Renato FARIA, Leonardo MACHADO, Yonder SAN, Cristiano GUEDES et tous les autres médecins et chercheurs du Brésil qui ont participé à cette rencontre. En plus, cela commence avec chaque patient et chaque membre de la famille. Vous avez besoin de comprendre ce à quoi, il faut faire attention, ce que vous pouvez faire pour conserver votre corps et son système immunitaire forts et comment chercher l'aide dont vous avez besoin quand vous en avez besoin.

Cela a été une journée émouvante. Nous avons applaudi nos traducteurs qui nous permis de rester en conversation par la traduction simultanée tout au long de la journée et le chef des traducteurs a chaleureusement embrassé Joyce, à la fin de la journée alors qu'elle était si émue par toutes ces histoires de familles et des échanges de compassion dont elle avait été témoin.

Tous, des USA et d'Europe, sommes repartis reconnaissants pour ce que nous avons appris ensemble dans le 18 dernières années et les progrès que nous avons fait. Nous devons tous nous souvenir qu'il y a beaucoup d'autres familles ailleurs qui sont en train de se battre pour obtenir un diagnostic. Certaines sont dans des pays étrangers d'autres sont dans notre propre ville. Alors que dans le passé il fallait des tumeurs dans au moins deux organes avant que qui que ce soit n'envisage un diagnostic de VHL, de nos jours il y a le test ADN pour confirmer un diagnostic chez une jeune personne qui a une seule sorte de tumeur et de la mettre dans un programme de surveillance qui, espérons le, la sauvera de pas mal de souffrances dans sa vie. Le docteur pensera t'il à vérifier ? La famille trouvera t'elle les indices sur internet ? Et nous, serons nous prêts à les embrasser aussi ?

**Traduit de l'américain par JJ CRAMPE**

## URGENCES, êtes vous prêt ?

### Le point de vue du patient

par Rob R. (Ohio)

Ma fille Becky rentrait en co-voiturage du collège. Alors qu'elle sortait de l'autoroute et prenait la rampe qui était verglacée, elle a heurté un gros lampadaire. La police, l'ambulance et le camion de dépannage sont arrivés et les ont emmenés à l'hôpital pour s'assurer que tous allaient bien. Cela semble plutôt normal pour la plupart des gens. Mais ma fille n'est pas "la plupart des gens", elle a le VHL.

Becky a dit qu'elle se sentait OK, mais que son cou était un peu raide. Pour être sûrs, ils ont demandé un scanner. Jusque là elle n'avait jamais souffert d'aucune blessure. Un scanner fait à tout hasard, pour quelqu'un qui a le VHL, peut devenir une chose délicate pour les opérateurs médicaux qui ne sont pas familiers de VHL.

Quand ils ont eu les résultats du scanner, ils l'ont admise à l'hôpital et ont appelé un neurologue et un neurochirurgien. Ils lui ont dit qu'ils avaient trouvé quelque chose dans sa moelle épinière et son tronc cérébral qui pourrait être une conséquence de l'accident et lui ont conseillé d'appeler ses parents.

A ce moment, Becky a commencé à se faire du souci : peut être avait elle reçu une blessure plus importante que ce qu'elle avait pensé !- J'ai reçu un coup de téléphone d'une fille qui se faisait vraiment du souci sur d'éventuelles graves blessures résultant de son accident de voiture. Elle demandait si ma femme et moi pouvions venir. Évidemment, nous avons dit que nous allions arriver dès que possible ,mais que 200 km allaient nous prendre un peu de temps. J'ai demandé si je pouvais parler au médecin.

Le médecin des urgences est venu au téléphone et a exprimé sa préoccupation devant les atteintes possibles sur la moelle épinière et le tronc cérébral de ma fille, à cause des petits points qui apparaissaient sur le scanner.

Vous pouvez imaginer mon soulagement sachant que j'avais à la maison des copies de ses IRM et comptes rendus d'examen qui montraient que ces petites tâches étaient déjà là. Le médecin a été très aidé et a apprécié l'information que j'avais déjà. Il a accepté d'attendre jusqu'à ce que nous arrivions avec les copies des compte rendus avant de faire quoique ce soit d'autre. Quand nous sommes arrivés à l'hôpital, le médecin, ma fille et toutes les personnes concernées étaient évidemment beaucoup plus calmes. Après avoir lu les compte rendus et visionné les scanners, ils l'ont fait sortir de l'hôpital et lui ont dit de se faire suivre par son médecin traitant si elle sentait un changement dans son état.

Si je n'avais pas eu ce niveau d'information médicale pour moi et pour ma famille, cette expérience m'a montré combien il était important de l'avoir.

Dans un accident, il est toujours possible que le blessé ne puisse pas communiquer avec qui que ce soit. Nous avons vraiment besoin de pouvoir au moins alerter le personnel médical lorsque quelqu'un a le VHL.

## **Le point de vue du médecin.**

par John G. WALLACE Jr, Collège américain des urgences.

Peut-on se préparer pour une urgence médicale ? Ou bien est ce se préparer pour quelque chose d'inattendu et impossible ? Est-il possible d'aider le médecin qui est en train de vous soigner à mieux comprendre votre maladie et les symptômes que vous présentez ?

En tant qu'urgentiste, je vois beaucoup de patients avec un vrai historique médical qui arrivent aux urgences non préparés à s'assurer que le personnel soignant qui souvent le voit pour la première fois, est précisément informé des spécificités de son cas. De façon plus flagrante, parfois ils ne savent même pas quels médicaments ils prennent et disent "il s'agit d'un petit cachet bleu" ou en réponse aux questions sur leur histoire médicale, disent : "Vous savez mes antécédents médicaux." ou "Ne pouvez vous pas appeler mon médecin ? Il a mes antécédents." Le personnel soignant fait tout ce qu'il peut pour obtenir l'information que certains patients sont incapables de leur donner mais il est possible d'éliminer l'inconnu et de limiter les erreurs médicales dues à l'absence d'information, quand les patients se présentent avec une version dactylographiée de ce qui suit :

- antécédents médicaux précis et opérations chirurgicales
- (les opérations sans lien avec VHL peuvent être mises dans une liste à part)
- liste exacte des médicaments et traitements récents
- allergies
- noms et contacts des personnels de soin habituels et des spécialistes
- résultats des tests de laboratoires récents
- copie des comptes rendus de radiologie ou les CD
- historique cardiaque, copie d'échocardiogramme, compte rendu de pose de cathéter

Il y a une vraie valeur ajoutée lorsque la maladie préexistante est rare et suivie dans un seul centre de référence ou si le patient est examiné dans un établissement où il n'a pas déjà eu de visites. Dans le cas où le patient se présente dans un état mental altéré à cause d'une maladie ou d'une blessure, avoir un bracelet électronique d'alerte médicale ou un numéro de personne à contacter en cas d'urgence dans son téléphone portable (ICE) pouvant donner ces informations, serait d'un grand secours.

Oui en étant proactif, vous pouvez vous préparer pour un accident de santé et aider le personnel médical à vous donner le meilleur traitement possible pour la maladie et les symptômes que vous présentez.

## **Premiers Secours**

par Joyce GRAFF (rédacteur en chef)

Selon les centres de surveillance des maladies, les accidents, sont la cinquième cause de décès aux USA. Même s'il est facile pour les personnes qui ont le VHL de se concentrer sur cette maladie, nous ne devrions pas oublier que d'autres événements peuvent arriver dans nos vies.

J'ai parlé avec Rod BROUHARD dans "the Powerful Patient", sur les besoins spécifiques des personnes qui ont une maladie rare pour communiquer avec les premiers secours et les salles d'urgences. Rod est le guide des premiers secours sur about.com, une filiale du New York Times. Il est un salarié paramédical à plein temps dans une société d'ambulance en Californie du Nord. Il écrit des articles dans about.com et pour de nombreux magazines.

Dans cet interview, Rod nous aide à comprendre quelles sont les informations dont on a vraiment besoin aux urgences, ce qu'ils vont vraisemblablement regarder et comment leur fournir les informations clés de votre historique médical. Les bracelets d'alerte médicale sont encore le procédé le plus largement reconnu que vous puissiez avoir sur vous. Il y a des moyens techniques aux urgences pour lire ce bracelet et accéder aux informations.

La chose la plus facile à faire pour nous tous est de saisir un numéro de téléphone sur notre portable et de l'appeler ICE (pour In Case of Emergency = En Cas d'Urgence). Les personnels aux urgences ont été formés pour cela. S'il y a la place de saisir plus d'informations à cet endroit, mettez la liste des personnes qu'ils doivent appeler et les informations essentielles en cas d'urgence. Certains téléphones ont des clés de sécurité qui pourraient rendre ces informations inaccessibles. Dans ce cas, ayez une carte dans votre portefeuille.

Rod recommande de faire avec votre médecin un résumé en une page sur votre "historique et l'évaluation de votre état physique" à fournir à tout autre professionnel de santé. C'est l'information rapide, normale et mains libres que les médecins se donnent entre eux, c'est pourquoi cela a du sens que votre médecin fasse un résumé dans un tel document avec deux scénarios à l'esprit :

- Quelle sorte de crise prévisible pourrait survenir comme conséquence de ma maladie ? Y a t il quelque chose qui pourrait provoquer une perte de conscience (par exemple absence de glande surrénale, production insuffisante d'insuline ou autre dysfonctionnement pancréatique)
- En cas d'accident, quelle est l'information la plus importante que le personnel ambulancier devrait connaître sur ma maladie ?

Par exemple; certains gestes de premiers secours doivent être modifiés pour les patients qui ont une maladie chronique. Les médicaments, les problèmes de coagulation du sang, la diminution de tolérance à la douleur, la déshydratation chronique, compliquent tous les gestes de premiers secours pour ceux qui ont une maladie chronique. Les médicaments que vous prenez peuvent avoir de mauvaises interactions avec ceux des urgences. L'information sur les allergies est cruciale.

Pensez y de cette façon : si vous êtes inconscient ou incapable de parler qu'auriez-vous besoin de dire pour être traité comme il faut ?

Un bon nombre de solutions high tech ont été mises sur le marché ces derniers temps. Toutes les ambulances n'ont pas les moyens de lire une clé USB. La première ligne de défense est donc d'avoir une carte dans votre portefeuille contenant les informations les plus importantes : allergies, diabète, médicaments, absence de glande surrénale sur un ou sur les deux reins. De la même manière, ces informations doivent être apposées sur votre frigo et dans vos toilettes, deux endroits que les ambulanciers ont l'habitude de visiter lorsqu'ils sont appelés chez vous. Si vous avez un problème qui peut occasionner des pertes de conscience, un bracelet électronique ou tout autre objet portable sur vous peut être de bonne idée. Ceci doit renvoyer les gens vers un service, un moyen ou un fichier qui donnera des informations complémentaires dont l'hôpital pourrait avoir besoin.

Ceci vous offre la chance de fournir des informations complémentaires telles que

- Qui appeler
- Testament
- Centre de soin proche
- Autorisation de traiter un mineur
- Don d'organe
- Copie des imageries récentes, montrant votre dernier état connu de façon à ce que l'hôpital puisse le comparer avec votre état à la suite de l'accident.

Lors de certains accidents ou désastres il y a un risque que tout ce que vous portez sur vous

puisse être perdu ou endommagé. Par exemple lors d'un cyclone, d'une inondation ou d'un feu, une clé USB peut devenir inutilisable. Pour cette raison, une sauvegarde qui héberge les données sur internet peut être l'endroit le plus sûr pour stocker vos enregistrements. Un bracelet électronique ou une carte dans le portefeuille peut guider le personnel des urgences vers l'endroit de sauvegarde.

L'endroit où vous vivez et là où vous avez l'habitude d'aller peut aussi jouer sur la façon d'héberger ces informations et sur le service que vous choisissez. Il y a des moyens spécialement conçus pour les coureurs à pied, pour les enfants autistes ou pour les adultes Alzheimer ou autres démences. Il y a aussi quelques services qui fonctionnent dans plusieurs pays.

Comme Rob l'a appris avec l'expérience de Beckie, avoir les comptes rendus des derniers scanners ou radios peut aider le personnel des urgences à évaluer les radios qui sont faites après un accident. En plus de voir dans quel état vous êtes après un accident, le personnel des urgences peut ainsi voir comment vous étiez avant et comprendre ce que "normal" veut dire pour vous.

**Traduit de l'américain par JJ CRAMPE**

## Avoir des bébés qui se portent bien

par Joyce GRAFF rédacteur en chef

La façon de se reproduire et d'avoir des enfants est inscrite en chacun de nous. Presque tout le monde veut avoir des enfants et, si on lui en donne le choix, veut les avoir en bonne santé. Ceux parmi nous qui sont affectés par VHL préféreraient avoir des enfants avec leurs deux copies saines du gène VHL.

Même à notre époque moderne, avec toute la technologie disponible, la première chose à se rappeler c'est que faire un bébé n'est pas une chose qui soit entièrement sous notre contrôle. Nous pouvons faire au mieux mais il reste de la place pour qu'intervienne le hasard. En fait, il y a tellement de choses qui doivent se faire bien, que c'est une chance qu'il y ait des bébés qui se portent bien.

VHL bien sûr n'est pas le seul souci, mais pour nous c'est le plus gros. Chaque parent apporte la moitié de son matériel génétique à l'enfant, une copie de chaque paire de gènes. Chaque œuf et chaque spermatozoïde contiennent une copie de chacun de nos 22 chromosomes du corps de ses parents et une copie du chromosome sexuel. Les mères fournissent un chromosome X alors que les pères fournissent un chromosome X (pour une fille) ou un chromosome Y (pour un garçon). Donc même si Henri VIII accusait ses femmes de ne pas lui donner de garçons sains, c'est l'apport du père qui détermine le sexe de l'enfant. Ce simple exemple montre du peu de contrôle que nous avons sur la configuration génétique de nos enfants.

Nous devrions dire pour commencer que plus de la moitié des grossesses sont imprévues et que beaucoup parmi nous ont eu des enfants avant que le test génétique ne soit possible. Chaque personne a un rôle important à jouer dans ce monde et sur la vie de ceux qui sont autour de lui et nous accueillons chaque enfant qui vient au monde. Chacun de nous est fait de la combinaison au hasard de gènes et d'une richesse d'expérience, espoirs et de rêves qui fait de nous ce que nous sommes

Nous avons peu de contrôle sur les gènes que nous transmettons à nos enfants. Les choses les plus importantes que nous pouvons leur donner - qui sont assurément sous notre contrôle- sont l'amour, une solide confiance en soi et la capacité à vivre une vie heureuse et pleine de succès.

Les gens demandent souvent : y a t'il un moyen de s'assurer que le bébé n'aura pas le VHL ?

A l'heure actuelle il n'y a aucun moyen d'examiner l'œuf ou le spermatozoïde avant la conception pour savoir s'ils ont le gène modifié venant d'un parent affecté. Ce qu'il faudrait faire pour le savoir, détruirait l'œuf ou le spermatozoïde. Il y a deux façons d'examiner l'embryon après la conception et avant la naissance et de donner aux parents le choix de continuer ou pas. Nous laissons aux parents la question de savoir ce qui est bien pour eux. Nous devons souligner ici que les parents de cet enfant -les gens qui vont mettre cet enfant au monde et s'engager à l'élever dans un environnement aimant et nourrissant- ceux-là sont les seuls votes qui comptent en la matière. Même si les grands parents peuvent exprimer leur opinion, ils n'ont pas le droit de vote. Les médecins aussi peuvent donner des renseignements pour aider à la prise de décision mais ils n'ont pas droit de vote.

Quelque part, nous devons accepter la chance que nous avons d'accepter la responsabilité pour cet enfant. Le seul vrai choix que nous avons, c'est d'accepter cet ensemble ou pas. Nous

pouvons nous efforcer d'avoir un enfant avec les deux copies normales du gène VHL et nous pouvons de fait avoir un enfant autiste ou avec une autre maladie génétique grave, ou avoir un enfant en parfaite santé qui pourrait avoir un dramatique accident.

Les bébés ne viennent pas avec des garanties.  
Nous devons les aimer et en prendre soin par tous les moyens.

Il y a des précautions spécifiques pour les femmes VHL. Commencez par lire le chapitre du manuel sur la grossesse et faites un bilan complet de façon à vous assurer vous et votre médecin que vous connaissez tous les soucis particuliers.

Les personnes VHL ont des bébés de l'une ou l'autre de ces manières :

- La méthode à l'ancienne, par hasard ou par choix.
- Le diagnostic prénatal par CVS ou amniocentèse.
- Le diagnostic préimplantatoire

Une fois que la conception s'est produite et qu'un embryon est implanté dans la matrice, les choix sont de continuer ou pas. La CVS ou l'amniocentèse peuvent vous donner l'information et vous aider à prendre la décision. Les couples veulent parfois le diagnostic prénatal pour se préparer, comme par exemple connaître le sexe de l'enfant avant la naissance.

Les conseillers génétiques peuvent discuter avec vous de vos conditions spécifiques de santé, les facteurs de risques dans votre famille et dans la famille de votre partenaire (en dehors de VHL) et de toute autre question qui vous préoccupe. Nous vous encourageons fortement à voir un conseiller génétique et de prendre la décision qui est bonne pour vous en fonction de votre éthique et de vos croyances.

Les témoignages personnels exposés ci-après, vous donneront un aperçu des situations auxquelles d'autres ont été confrontés et les choix qu'ils ont faits. Elles s'ajoutent aux autres que nous avons rassemblées depuis une dizaine d'années, avant que le DPI ne soit possible. Lisez aussi ces séries d'histoires pour avoir une image plus complète des choix que les gens ont faits pour avoir des enfants au cours de leur vie. <http://www.vhl.org/newsletter/vhl1998/98aachld.php>

## Notre expérience

par Maria S. (Espagne)

Comme beaucoup de jeunes couples, nous avons l'intention d'avoir des enfants, un jour. Cependant notre situation n'était pas semblable à celle d'un couple normal car l'un de nous deux souffrait de VHL. Nous étions certains d'une chose, c'est que nous ne voulions pas que nos enfants souffrent de la même maladie;

Avant "l'appel à la paternité ou à la maternité", nous avons commencé à regarder le choix que nous avons puisque nous savions que ce serait un long processus. Comme nous n'avions pas connaissance de cas précédents dans l'association VHL d'Espagne, nous nous sommes tournés vers notre hôpital local et pour être plus précis, vers l'unité de reproduction humaine. Là ils nous ont présenté trois choix

- 1) Devenir enceinte de façon naturelle et après trois mois de faire une amniocentèse spécifique (différente de celle faite d'habitude). Ce test permettrait aux médecins de voir si l'embryon

- avait hérité de la maladie ou pas.. Dans le cas où il l'aurait, il était possible d'avorter.
- 2) Devenir enceinte par une donation de sperme ou d'œuf par un donneur sain.
  - 3) Devenir enceinte par Fécondation In Vitro (FIV), après un Diagnostic génétique PréImplantatoire (DPI)

Notre préférence à tous les deux était d'être les parents biologiques - donc les choix 2 ou 3- devenir enceinte avec un avortement possible si le fœtus avait hérité de la maladie et la fécondation in vitro après un DPI. Nous avons choisi cette dernière parce que nous l'avons trouvée moins difficile, même si cela pouvait nécessiter plusieurs tentatives avant de devenir enceinte et qu'il y avait un tribut à payer par la femme au niveau physique (les injections d'hormones) et au niveau psychique (le roulis causé par le fait de ne pas être enceinte après plusieurs tentatives). Cependant, le recours à un avortement après de diagnostic de la maladie chez le fœtus, nous paraissait trop lourd.

Comme notre hôpital local n'offrait pas cette possibilité, l'unité de reproduction assistée nous a mis en contact avec le IVI (Institut pour l'Infertilité de Valence) et nous a donné une subvention pour trois tentatives ce qui représente le nombre d'essais qu'ont tous les couples qui ont un problème de fertilité.

Le processus initial a été assez long. Tous deux nous avons envoyé des échantillons de sang (l'un avec la mutation et l'autre pas) et le compte rendu indiquant quelle était notre mutation particulière. Cette information est précieuse pour toute la famille puisque tous les membres qui sont affectés ont la même mutation VHL. Après plusieurs mois (environ sept mois) nous avons été informés par téléphone qu'il était possible de reconnaître la mutation sur les œufs fécondés et dès lors, nous pouvions essayer d'avoir des enfants quand nous voulions.

Cette première étape était vraiment importante pour nous parce qu'au départ nous n'étions pas sûrs que la maladie puisse être détectée dans les œufs fécondés. S'ils n'avaient pas été capables de lancer un test rapide de la mutation dans notre famille, nous n'aurions pas pu utiliser cette option du tout. C'était donc une merveilleuse nouvelle lorsque nous avons appris qu'ils pouvaient le faire.

La stimulation pour produire des œufs s'est avérée être plus aisée que je ne l'attendais. On m'avait dit que ce serait difficile et douloureux. A l'IVI, on m'a montré comment m'injecter les hormones pour stimuler la production d'œufs et j'ai trouvé que c'était simple et pas douloureux du tout. Quand les œufs ont atteint la bonne taille, ils ont été extraits. Pour cela j'ai été endormie si bien que cela n'a pas été douloureux. Dans mon cas ce qui a été dur c'est le jour suivant. Je suis allée au travail mais j'aurais dû rester à la maison. je ne me sentais pas bien, j'aurais dû rester au lit toute la journée. Le jour suivant même si je n'avais pas complètement récupéré, j'étais beaucoup mieux.

Une fois les œufs extraits, ils ont été fécondés en laboratoire. Certains œufs récupérés n'étaient pas mûrs, ils ont été perdus. Les œufs mûrs ont été fécondés et se sont développés jusqu'à ce qu'il soit possible de faire une biopsie et de les examiner pour la mutation du gène VHL. Ils examinent quels embryons ( œufs fécondés) ont les deux gènes normaux, ceux qui ont la mutation et quels sont ceux qui sont douteux (ils sont mis à part). Il ne restait que quelques embryons normaux à implanter. Habituellement les couples ont beaucoup d'embryons normaux. Ils n'en implantent que deux ou trois et les autres sont congelés pour une utilisation ultérieure. Cependant, dans notre cas, il y a eu un problème car il ne restait qu'un tout petit nombre d'embryons normaux. Si je n'avais pas été enceinte du premier coup, il aurait fallu recommencer le processus de stimulation et d'extraction des œufs.

Cinq jours après l'extraction, on m'a implanté deux embryons. Cette opération s'est faite sans anesthésie mais elle n'est pas du tout douloureuse, au contraire, c'était très beau. Nous avons pu voir tous les deux, les images d'échographie lorsqu'on a implanté les embryons et on nous a donné une photo de l'échographie montrant les embryons dans l'utérus. Il est vrai que cela a été un grand moment. Nous visualisions ce que seraient nos deux enfants dans le futur. Nous avons eu beaucoup

de chance que je sois enceinte du premier coup.. Les deux embryons ont survécu et maintenant nous avons nos deux filles qui sont vraiment merveilleuses!

Pour moi, la partie la plus dure de ce processus a été dix jours après que les embryons aient été implantés et, jusqu'au test sanguin pour savoir si j'étais vraiment enceinte. Pendant les heures qui ont suivi la prise de sang, j'étais encore plus anxieuse jusqu'au moment du résultat. Beaucoup de choses me venaient à l'esprit, alors que vous êtes très attentive à tous les symptômes que vous pourriez avoir ou voudriez avoir, toutes les petites indications qui vous donnent l'espoir d'être enceinte. Merci mon Dieu, cela n'a duré que 10 jours. Les heures à attendre le coup de fil pour savoir si tout s'était bien passé.. étaient sans fin !

Comme je l'ai déjà dit, nous avons eu de la chance. J'ai été enceinte dès le premier essai et avec des jumelles, c'était ce que nous désirions. Ainsi, avec une seule grossesse nous avons deux enfants et nous n'avions pas à recommencer. Nous étions comblés.

Pour nous, cela valait la peine de faire tout cela parce qu'à la fin vous avez l'esprit tranquille en sachant que vos enfants n'auront pas hérité du VHL.

## Notre plus belle bêtise

par Diana C. (USA)

Le 17 juin 2006 a été un des plus beaux jours de ma vie. Je me suis mariée avec l'homme le plus merveilleux, l'homme de mes rêves ! Nous avons eu une très belle noce et 5 jours de lune de miel à Hawaï. Cependant notre lune de miel s'est vite terminée quand j'ai découvert deux mois plus tard, que j'étais porteuse du gène VHL et qu'il fallait une opération pour m'enlever un hémangioblastome dans la moelle épinière. En novembre 2006, j'ai eu une laminectomie spinale : ils m'ont enlevé une tumeur de 4 cm. Les scanners qui ont suivi, ont révélé une tumeur au pancréas et une à la base du crâne. Deux ans après, mon mari et moi avons décidé que nous en étions à un point de notre vie où nous voulions des enfants. Après avoir vu mon père souffrir pendant des années des problèmes liés au VHL et en avoir fait l'expérience moi même, j'étais sûre à 100% que je ne voulais pas passer le gène à nos enfants. Nous avons parlé de façon détaillée de nos choix et nous avons décidé que la FIV avec DPI était le meilleur moyen pour nous de mener une grossesse sans transmettre le gène.

En mars 2008, après avoir reçu l'autorisation de nos médecins pour devenir enceinte, mon mari et moi avons pris rendez-vous avec le Centre de Fertilité de l'hôpital général du Massachussets. Nous avons eu une consultation où nous avons parlé en détail de notre état de santé ainsi que de la FIV/DPI. On nous a dit que cela prendrait environ trois mois pour réaliser le test génétique pour nous deux. Le test génétique a été fait par un laboratoire de Detroit dans le Michigan appelé Genesis Genetics. De façon à fabriquer le témoin, qui sera divisé, nous avons dû envoyer des prélèvements buccaux pour moi et pour mon mari et plusieurs membres de ma famille (le laboratoire a besoin d'échantillons de la famille parce que je suis porteuse de VHL et que cela aiderait à la précision du test). En plus nous avons dû envoyer une copie de mon résultat de test génétique, des consentements signés et le paiement. Je dois préciser qu'à cette époque, le test génétique était complètement séparé de l'hôpital et n'était pas couvert par l'assurance.

Une fois réalisé le témoin génétique, nous étions prêts pour commencer le cycle de FIV. Cependant, les choses ne se sont pas passées comme prévu. J'ai fini par tomber enceinte de manière naturelle. La nouvelle m'a donné un choc et nous avons eu peur de ce que la route devant nous nous réservait. C'est à ce moment que j'ai reçu un email de Genesis Genetics me disant que le témoin génétique était prêt, le jour même où j'apprenais que j'étais enceinte.

On m'a envoyé voir un obstétricien pour les grossesses à hauts risques du MGH. Il a été le plus merveilleux médecin, il a pris le temps de se renseigner sur le VHL. A notre première rencontre, plutôt que de parler du VHL et de la grossesse tout le temps, nous avons discuté des choix que nous avions pour la grossesse. Il y en avait trois :

1. poursuivre la grossesse et faire le test après la naissance du bébé.
2. avorter
3. tester le fœtus avec un prélèvement de villosités chorales (PVC)

Nous avons décidé de passer par le PVC, ce qui voulait dire que les médecins pouvaient tester le fœtus pour le VHL entre la 10<sup>e</sup> et la 12<sup>e</sup> semaine de grossesse - plutôt que de faire une amniocentèse qui se fait entre les 15<sup>e</sup> et 20<sup>e</sup> semaines-. Les villosités chorales sont des développements que l'on trouve dans le placenta et qui portent le même matériel génétique que le fœtus. L'opération du PVC est plus impressionnante que douloureuse.. Un cathéter a été introduit dans mon vagin et au travers du col de l'utérus, dans le placenta et un échantillon a été prélevé. On peut aussi le faire avec une aiguille au travers de l'abdomen selon la position du fœtus. J'étais soulagée que l'opération ne nécessite pas une aiguille qui traverse mon ventre !

Nous ne savions pas très bien ce que nous allions décider avec les résultats du PVC. Alors

que j'étais inflexible sur le fait de ne pas transmettre le gène avant que je ne devienne enceinte, mes pensées et mes sentiments commençaient à changer. La sensation d'avoir une autre vie qui poussait en moi était si émouvante et si bouleversante. Il m'était plutôt facile de prononcer le mot "avortement" avant de faire l'expérience de la grossesse. Cependant, alors que les jours passaient et que le bébé grandissait, mes sentiments changeaient rapidement. Nous espérions et prions pour que les résultats de VHL soient négatifs.

Alors que j'étais inflexible sur le fait de ne pas transmettre le gène avant que je ne devienne enceinte, mes pensées et mes sentiments commençaient à changer.

Nous avons fait le PVC la 11<sup>è</sup> semaine. Trois semaines après nous avons su que nous attendions un garçon( le PVC permet aussi de déterminer le sexe du bébé). Il a fallu un peu plus de temps pour avoir les résultats du test génétique. Les six semaines qui ont suivi le prélèvement ont été les plus stressantes de nos vies. Le sentiment de "ne pas savoir" et de ne pouvoir rien faire était horrible. Autour de la 17<sup>è</sup> semaine de grossesse, j'ai reçu un appel disant que le bébé qui se développait dans mon ventre n'était pas porteur du gène VHL. Les larmes de joie ont coulé de mes yeux en même temps que je donnais la nouvelle à mon mari, à ma famille et aux amis ! Plusieurs mois plus tard, notre beau bébé est venu par accouchement planifié.

Pour ce qui concerne mes tumeurs, les deux ont grossi durant ma grossesse. Toutefois, quelques mois après la grossesse, la tumeur dans mon cerveau a régressé alors que celle du pancréas continuait à se développer. Mes médecins ont pu aussi surveiller les tumeurs tout au long de ma grossesse avec des IRM sans agent de contraste. Pour moi, la grossesse a été normale, sans complication en dépit de la maladie de VHL.

Après avoir ressenti le stress extrême et angoissant de ne pas savoir, mon mari et moi avons décidé que nous ne voudrions plus jamais refaire l'expérience de ces sentiments. En plus de faire très attention pour éviter une grossesse, nous avons décidé que si nous voulions essayer d'avoir un autre enfant, ce serait certainement par FIV/DPI.

Finalement, la décision est très personnelle et doit être discutée dans tous ses détails. Ce qui a été "bon" pour mon mari et moi, pourrait ne pas être la bonne décision pour un autre couple qui est concerné par la grossesse et le VHL. Nous avons eu de la chance que ce qui était une "bêtise" finisse par être le plus beau jour de notre vie.

## ATTENDRE UNGARCON

par Mireille N. (France)

On sait bien tous qu'il y a des périodes plus propices, parfois on a envie d'oublier le VHL et l'on est moins présent, parfois c'est simple, parfois douloureux.

Ce soir j'ai envie de partager avec vous l'espoir et les moments de joie, après certaines batailles se dessinent de belles victoires et aujourd'hui je suis heureuse de vous annoncer que j'attends un petit garçon pour le 23 janvier 2011.

A presque 40 ans je touche enfin du bout des doigts ce bonheur tant désiré, le VHL avait failli me faire renoncer tant je vivais dans la crainte et l'angoisse de cette maladie.

Je n'ai pas pu bénéficier du diagnostic pré-implantatoire même si ma demande avait été acceptée au départ, on a invoqué il y a 2 ans mes 38 ans et le fait que la liste d'attente était longue et qu'à 38 ans une FIV a moins de chance d'aboutir qu'à 25 ans. Ca m'a fait mal sur le moment, je ne faisais pas partie du pourcentage des futures réussites, dur d'être un chiffre ou un pourcentage.

Je n'ai pas renoncé malgré la peur d'avoir un enfant atteint comme moi, ma grand mère est encore là, maman aussi et moi je suis là, pourquoi pas lui? Je ne sais encore s'il sera porteur de la maladie car j'ai simplement subi une amniocentèse pour la trisomie 21, il ne l'a pas.

Quoi qu'il en soit le moment venu on vérifiera tout cela, pour l'instant je savoure avec bonheur cette grossesse.

Pour ma part comme certains et certaines le savent déjà je suis atteinte au niveau de la moelle épinière puisque j'ai subi il y a 3 ans une intervention au niveau des cervicales pour hémangioblastome et kyste, je m'en porte très bien aujourd'hui.

Il y a encore des localisations à d'autres endroits de la moelle épinière et la question que je me pose est faut-il prendre certaines précautions supplémentaires en vu de l'accouchement, je veux dire par là est-ce compatible avec une péridurale ? N'est ce pas risquer de trop forcer avec les contractions lorsque l'on a des hémangioblastomes ?

Voilà je vous embrasse à tous bien fort, je pense entre autres à Gilles, Edith, Isabelle, Thérèse, Véronique, Anthony, Pierre de Vierzon, Danièle et tous les autres, les nouveaux.

De belles choses à tous et toutes

*PS : Mireille a eu un beau petit garçon. Qu'il ait le gène VHL muté ou pas, ses parents font faire en sorte de le garder en bonne santé.*

## Mise à jour du protocole de surveillance

par Joyce GRAFF rédacteur en chef

Le protocole de surveillance qui figure dans le manuel a bien fonctionné partout dans le monde. Il a été évalué par des études aux USA, Grande Bretagne et Danemark et il a été reconnu très utile pour identifier précocement les problèmes et utile pour éclairer les décisions de traitement.

Le seul souci que nous avons avec lui et ceci depuis le début est qu'il requiert un grand nombre d'imageries qui sont coûteuses et qui demandent beaucoup de temps aux patients chaque année. A la lumière des soucis soulevés par la presse durant l'année passée sur les doses de radiations en imagerie, nous avons convié un groupe de travail (12 personnes de 6 pays) avant la réunion de Rio, pour voir quels ajustements nous pourrions souhaiter faire dans la version 2011 du Manuel, spécialement dans le protocole de surveillance.

Comme toujours, le Manuel est destiné à être utilisé par un patient et par son médecin traitant, pour les aider tous les deux à accélérer la consultation des experts de VHL. Il n'est pas destiné à remplacer votre équipe médicale locale mais à compléter ce qu'ils savent, ajouter de l'information sur ce qui est différent dans le VHL, avec quoi ils pourraient être un peu moins familiers et de donner des liens vers des articles de journaux et des sources de deuxième opinion. Dans le cas du protocole de surveillance VHL, il souligne ce que nous avons appris sur comment gérer au mieux, la santé de ceux qui ont eu un diagnostic de VHL mais n'ont pas encore eu de symptômes dans tel ou tel endroit de leur corps. Une fois que les symptômes apparaissent, nous assumons que l'équipe locale saura mieux et pourra contacter un des experts qui figurent dans la liste s'ils souhaitent obtenir de l'aide. Mais même en l'absence de symptômes, le chapitre dédié au protocole de suivi devrait s'appliquer.

Nous avons décidé que les scanners par tomодensitométrie (TDM) devraient être évités chez toutes les personnes pré-symptomatiques. Ce qui nous permet de réduire le nombre de catégories à trois : de 0 à 4 ans, de 5 à 15 ans et au dessus de 16 ans. Lorsqu'une tumeur a été repérée, la tomодensitométrie a toujours un rôle important à jouer.

Pour tester les phéochromocytomes et les para-ganglions, le nouveau manuel dira que le test des métanéphrines plasmatiques libres dans le sang est celui qu'il faut préférer. Comme il n'est pas toujours disponible, le test sur le recueil d'urine sur 24 heures est valide mais le MPL est mieux. Il devrait aussi mentionner que la Scintigraphie avec MIBG ne repère que 85% des phéos alors que le Tomographie par Émission de Positrons (TEP) les trouve dans 98% des cas. Dans ce cas aussi, lorsque la TEP n'est pas disponible, on utilisera la Scintigraphie avec MIBG.

Dans la tranche "plus de 16 ans", la recommandation est de programmer une IRM de l'abdomen tous les 2 ans, en alternance avec une échographie de qualité. "De qualité" veut dire disposer d'un appareil à ultrason de bonne qualité et un opérateur qui a de l'expérience en échographie des reins, des glandes surrénales et du pancréas. Les résultats d'examen par ultrason dépendent de la qualité et de l'expérience de l'opérateur. Bien que l'échographie soit moins chère, elle peut manquer un grand nombre de tumeurs. On a pensé qu'il vaut mieux éviter les radiations de la tomодensitométrie et que faire une IRM tous les deux ans permet de révéler à temps pour changer le traitement, ce qu'on aurait manqué à l'échographie.

Dans la tranche des plus de 16 ans aussi, pour la surveillance du Système Nerveux Central, la recommandation du groupe est de faire une IRM avec contraste du cerveau et de la moelle

épinière, avec de fines coupes de la zone cérébelleuse et de faire attention à l'oreille interne / Os Temporal Pétreux, pour voir à la fois les ELST et les hémangioblastomes de l'axe neural. On pense que ce sont les endroits où il est important d'avoir un diagnostic précoce, que les symptômes y sont souvent lents à se manifester et donc que l'imagerie est particulièrement importante pour trouver les problèmes avant qu'ils ne deviennent difficiles à traiter avec succès. Cette combinaison d'image peut être faite au même endroit, ce qui abaisse le coût de surveillance du SNC.

Nous allons faire valider ces recommandations par la communauté scientifique internationale des centres de traitement du VHL et des médecins traitants porteurs de VHL. Vous pouvez partager cette information avec votre propre équipe médicale. Nous serions heureux d'étudier les commentaires des familles et des médecins. Envoyez les à [editor@vhl.org](mailto:editor@vhl.org)

**Traduit de l'américain par JJ CRAMPE**