

Hémangioblastomes rétiniens en contexte de suspicion de maladie de von Hippel-Lindau : série de cas



Une patiente de 27 ans, enceinte, se présente à la clinique pour une baisse d'acuité visuelle à l'œil droit. Elle rapporte que cette diminution s'est installée progressivement au cours de sa grossesse. Toutefois, depuis son accouchement, elle note une aggravation marquée de sa vision, particulièrement dans la portion supérieure de son champ visuel. Elle n'a pas observé la présence de corps flottants ou de photopsies. Elle décrit plutôt, depuis quelque temps, une sensation de voile dans sa vision, plus prononcée dans la partie supérieure, ainsi qu'une impression de micropsie. La patiente n'a pas de maladie systémique connue. Elle n'a pas subi de chirurgie ou trauma oculaire dans le passé.

Voici les résultats de ses tests préliminaires :

	OD	OS
AV avec correction	CLD	20/20
PIO (NCT)	16 mm Hg	16 mm Hg
Autoréfraction	-0,75/+2,00 x 087	-0,25/+1,25 x 079

À l'analyse initiale des données cliniques, aucun élément ne semblait, de prime abord, expliquer la baisse d'acuité visuelle rapportée. Les réflexes pupillaires étaient normaux. L'examen du segment antérieur ne révélait aucune anomalie.

En revanche, à l'examen du pôle postérieur à la lampe à fente, on notait à la tête du nerf optique une dilatation marquée des vaisseaux rétiniens inférieurs, ainsi que la présence d'exsudats abondants au niveau de la rétine inférieure. J'ai poursuivi alors l'examen avec une dilatation pupillaire et pris une photo du fond d'œil.

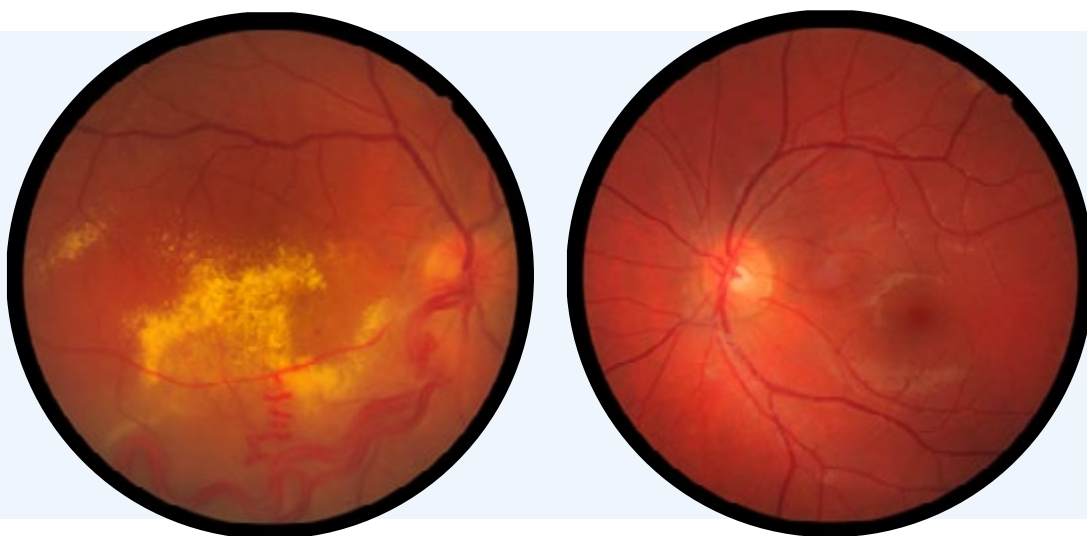
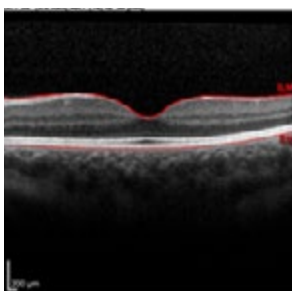
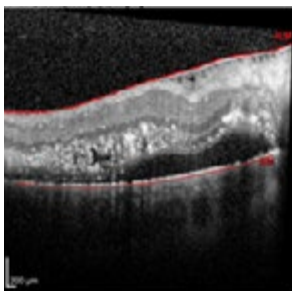


Photo fond d'œil



Tomographie par cohérence optique (Heidelberg)



Optomap

À la suite de la dilatation pupillaire, une lésion a été mise en évidence à l'extrémité d'un segment vasculaire tortueux au niveau de la rétine inférieure. On a réalisé une photodocumentation à l'aide d'un système Optomap.

Sur la base de ces observations, on a entrepris une discussion avec l'ophtalmologiste présent afin de préciser le diagnostic. L'hypothèse principale retenue était celle d'un hémangioblastome rétinien. Après cette évaluation, on a communiqué avec le rétiniologue de garde afin de transférer la patiente pour les options thérapeutiques les plus appropriées. Nous avons tout de même gardé un suivi avec la patiente pour assurer la prise en charge médicale recommandée après la découverte d'un hémangioblastome.

Pour en savoir plus sur l'hémangioblastome rétinien

L'hémangioblastome rétinien, aussi appelé hémangioblastome capillaire rétinien, est une tumeur vasculaire bénigne rare de la rétine. Il peut survenir de façon sporadique ou dans le cadre de la maladie de von Hippel-Lindau (VHL), une affection génétique autosomique dominante. Dans ce contexte, il représente la manifestation oculaire la plus fréquente, retrouvée chez jusqu'à 77 % des patients atteints de VHL. L'incidence de la VHL est estimée à environ 1 naissance sur 36 000.

Physiopathologie :

La physiopathologie des hémangioblastomes rétiens est étroitement liée à une mutation du gène VHL, localisé sur le chromosome 3p25-26.

Cette mutation entraîne une dysrégulation du facteur induit par l'hypoxie (HIF), favorisant une production accrue de facteurs angiogéniques tels que le VEGF, ce qui conduit à une prolifération vasculaire anormale.

Cette hypervascularisation explique l'aspect clinique caractéristique :

- vaisseaux afférents et efférents dilatés et tortueux
- lésion rouge-orangé bien circonscrite

Présentation clinique :

Les hémangioblastomes rétiens peuvent être :

- Périphériques (les plus fréquents)
- Juxtapapillaires
- Maculaires (plus rares mais plus symptomatiques)

Les lésions périphériques sont souvent asymptomatiques au début, tandis que les lésions plus volumineuses ou centrales peuvent entraîner une baisse d'acuité visuelle.

Les symptômes résultent principalement de complications secondaires :

- exsudation rétinienne
- œdème maculaire
- décollement de rétine exsudatif
- membranes épitrétiennes
- traction vitréo-rétinienne

Diagnostic :

Le diagnostic repose principalement sur l'examen du fond d'œil, montrant :

- une tumeur vasculaire rouge-orangé
- des vaisseaux nourriciers dilatés et tortueux

Les examens complémentaires incluent :

- TCO (évaluation de l'œdème et du décollement)
- angiographie à la fluorescéine (fuite vasculaire)
- TCO-angiographie et imagerie grand champ (**exemple : Optomap**). Ces technologies améliorent la détection précoce et le suivi des lésions.

Un bilan systémique est essentiel afin de dépister une maladie de von Hippel-Lindau, notamment en cas de lésions multiples ou chez les patients jeunes.

Prise en charge

La prise en charge dépend de la taille, de la localisation et des complications associées.

Traitements conventionnels

- Photocoagulation laser (petites lésions périphériques)
- Cryothérapie (lésions plus volumineuses)
- Thérapie photodynamique

Traitements médicaux

- Anti-VEGF intravitréens
Utilisés surtout pour contrôler l'exsudation

Approches récentes

- Inhibiteurs de tyrosine kinase
- Inhibiteurs du facteur HIF
Options prometteuses dans les formes résistantes

Chirurgie

- Vitrectomie en cas de complications (traction, décollement)

Pronostic :

Le pronostic visuel dépend principalement :

- du diagnostic précoce
- de la localisation (maculaire c. périphérique)
- de la présence de complications

Sans traitement, les lésions peuvent évoluer vers une perte visuelle sévère. Une prise en charge précoce permet souvent de stabiliser, voire d'améliorer la vision.

L'identification d'un hémangioblastome rétinien doit toujours faire évoquer une maladie systémique sous-jacente, en particulier la VHL, qui peut engager le pronostic vital (tumeurs du SNC, carcinome rénal, phéochromocytome).

Ainsi, une approche multidisciplinaire incluant génétique et médecine interne est essentielle.

Retour au cas clinique

La patiente a été revue à notre clinique quelques semaines plus tard. Entre-temps, elle avait été évaluée par un rétinologue; toutefois, selon le rapport, cette évaluation demeurait limitée en raison de la grossesse.

Compte tenu de la suspicion d'une maladie de von Hippel-Lindau, on a demandé une consultation en génétique et procédé à des examens d'imagerie cérébrale et abdominale.

Autre cas clinique similaire

Une patiente a été dirigée vers notre clinique pour l'évaluation d'une lésion rétinienne suspecte, initialement identifiée par l'optométriste référent à la suite d'un examen avec dilatation pupillaire réalisé pour des symptômes de corps flottants. Au moment de la consultation, ces symptômes s'étaient résorbés.

Lors de l'anamnèse, la patiente a rapporté un antécédent connu d'hémangioblastome cérébral.

Tests préliminaires :

	OD	OS
AV avec correction	20/20	20/20
PIO (NCT)	15 mm Hg	16 mm Hg

Autoréfraction +4,00/+1,00 x 088 +3,75/+1,25 x 090

L'examen du fond d'œil sous dilatation a permis de mettre en évidence un hémangioblastome capillaire rétinien. L'ophtalmologiste a confirmé le diagnostic et a procédé à un traitement par photocoagulation au laser argon ciblant la lésion, dans le but de prévenir l'apparition de complications rétiniennes.

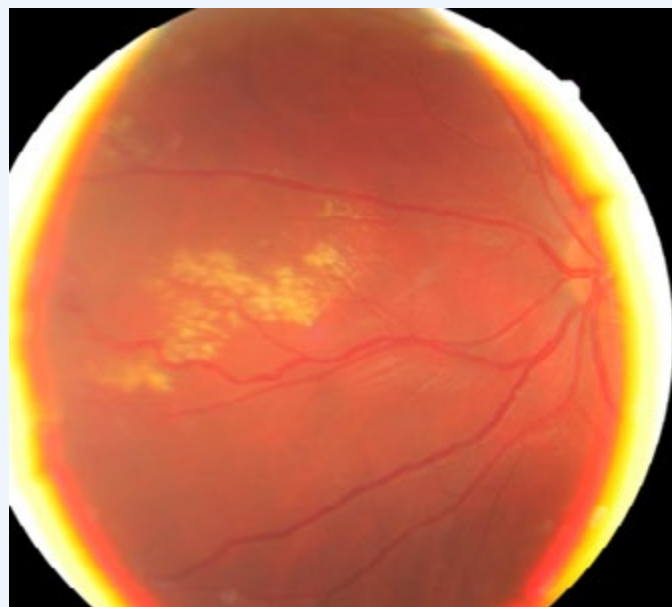
Une consultation en génétique ainsi qu'une imagerie par résonance magnétique abdominale ont été demandées. L'IRM a révélé la présence de masses au rein et au pancréas. L'analyse génétique a confirmé un diagnostic de maladie de von Hippel-Lindau.

Par ailleurs, le nourrisson de six mois de la patiente a également été soumis à un dépistage génétique, lequel s'est avéré positif pour la même condition.

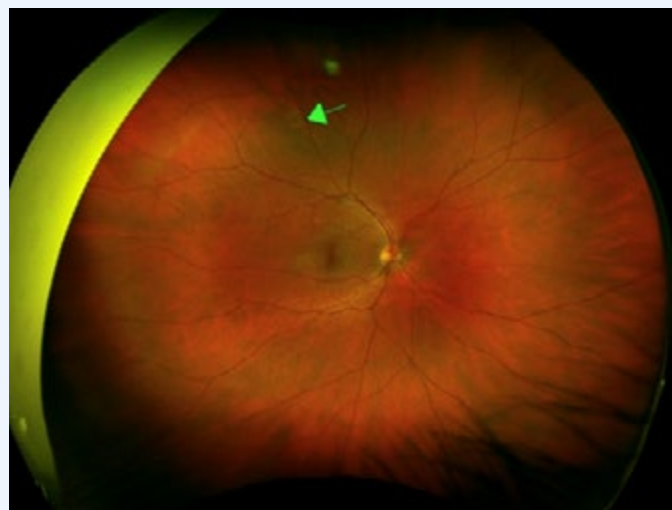
Lors du suivi, on a porté une attention particulière à la présence d'exsudation associée à l'hémangioblastome. En cas d'activité lésionnelle, l'ophtalmologiste réalisait des séances supplémentaires de photocoagulation au laser argon (PCA).

Entre la consultation initiale en 2021 et le suivi en 2026, la patiente a nécessité trois séances additionnelles de PCA en raison d'une activité persistante de la lésion. Lors de la visite la plus récente, on a détecté une nouvelle lésion vasculaire à l'œil droit, suggérant la possibilité d'un hémangioblastome naissant. Aucun traitement n'a été jugé nécessaire à ce stade, mais on a planifié un suivi rapproché à quatre mois.

L'imagerie a révélé la présence d'une lésion hépatique suspecte, dont l'aspect était compatible avec un hémangiome hépatique. Les résultats des analyses génétiques sont actuellement en attente.



Optomap OD- nouvelle petite lésion vasculaire (voir flèche)



Optomap lors du dernier suivi

Discussion

Ces deux cas illustrent la variabilité de présentation des hémangioblastomes réiniens. Le premier cas met en évidence une présentation initiale atypique en contexte de grossesse, pouvant retarder le diagnostic en raison de limitations dans l'évaluation spécialisée. Le second cas illustre l'évolution typique d'une maladie systémique confirmée avec atteintes multiviscérales et nécessité d'un suivi prolongé.

Les hémangioblastomes réiniens sont souvent associés à la maladie de von Hippel-Lindau, caractérisée par des tumeurs vasculaires multiples pouvant affecter le système nerveux central, les reins et le pancréas. Leur reconnaissance précoce est essentielle, car ils peuvent constituer le premier signe de la maladie.

La prise en charge repose principalement sur la photocoagulation laser pour les lésions périphériques actives, permettant de limiter les complications exsudatives et la perte visuelle. Un suivi régulier est crucial, compte tenu du risque de progression ou d'apparition de nouvelles lésions.

Conclusion

Ces cas soulignent l'importance d'un examen du fond d'œil rigoureux dans l'évaluation des symptômes visuels, ainsi que la nécessité d'un bilan systémique devant tout hémangioblastome réinien, en raison de son association fréquente avec la maladie de von Hippel-Lindau. 👁

Points clés

- Les hémangioblastomes réiniens peuvent être le premier signe d'une VHL.
- Une présentation atypique peut survenir, notamment en contexte de grossesse.
- Le dépistage systémique et génétique est essentiel.
- Un suivi à long terme est nécessaire en raison du risque d'évolution et de nouvelles lésions.

BIBLIOGRAPHIE :

1. Naseripour M, et al. Retinal Capillary Hemangioblastoma : A Comprehensive Review on Treatments. Ocul Oncol Pathol. 2025.
2. Venkatesh R, et al. Retinal Capillary Haemangioblastoma: Clinical Spectrum, Imaging Insights, and Treatment Strategies. 2025.

CLINIQUE VISUELLE À VENDRE

**511, 1^{re} avenue
Val-des-Sources**

Située à 30 minutes de Sherbrooke

Tous les équipements sont neufs :

- Champ visuel automatisé
- OCT Maëstro de Topcon
- Tonomètre à air
- Réfractomètre automatique
- Chaise - poteau
- Visiomètre

Chiffre d'affaires : 600 000\$ par année

Prix : sur demande

POUR INFORMATION

André Roux, cell. 819-349-3357

E-mail: roux0204@yahoo.com



- **Très bien situé dans un centre commercial (très achalandé)**
- **La municipalité se dit consentante à aider un acheteur sérieux**
- **Occasion en or pour quiconque veut se partir en affaires**

André Roux, optométriste