

OÙ TROUVER DE L'AIDE

Assistance médicale :

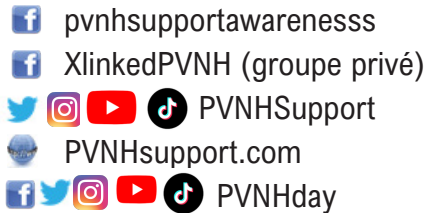
- Neurologues foetal.e et néonatal.e / Pédiatrique / Adultes : Spécialistes de la gestion des affections neurologiques avant la naissance, chez les bébés, les enfants et les adultes.
- Épileptologues : Neurologues spécialisé.e.s dans le traitement de l'épilepsie difficile à traiter (réfractaire aux médicaments).
- Conseillers.ères en génétique : Fournir des informations sur les tests génétiques et leurs implications.
- Pédiatres : Coordonner les soins et le soutien au développement.
- Autres spécialistes : Aider à prodiguer des soins à la personne touchée. Il y a parfois une équipe de spécialistes impliquée qui peut comprendre : un.e cardiologue, un.e pneumologue, un.e gastro-entérologue, un.e physiothérapeute, un.e orthophoniste et/ou un.e ergothérapeute.

Navigateurs.trices et défenseurs.res des patient.e.s, groupes de soutien et ressources :

- Soutien & sensibilisation au PVNH : Notre organisation internationale, aussi connue comme la communauté internationale, des troubles de l'hétérotopie neuronale a formé et responsabilisé plus de 1000 familles dans 49 pays, en plus de former des professionnels de la santé du monde entier. L'organisation offre un soutien aux familles touchées par tous les types de troubles d'hétérotopie neuronale tels que le PVNH, l'hétérotopie de la matière grise (GMH) et l'hétérotopie de la bande sous-corticale (SBH), maintient un registre PVNH, GMH, SBH, mène des recherches et organise une variété de webinaires, de conférences et d'événements de sensibilisation à la Journée mondiale du PVNH (le 7 août) et au #MarchOnPVNH (durant le mois de mars) pour soutenir les familles touchées par le PVNH, le GMH et le SBH.
- Navigateurs.trices et défenseurs.res des patient.e.s : Professionnels.les non médicaux qui accompagnent et responsabilisent les personnes ou leurs représentant.e.s (tels que les parents ou les tuteurs.trices légaux) dans la gestion des maladies chroniques et rares afin que les personnes affectées puissent mieux comprendre la maladie, gérer ses hauts et ses bas et communiquer avec leur équipe médicale. Ils.elles ne prennent pas de décisions médicales.
- National Organization for Rare Disorders (NORD) / EURORDIS / Regroupement québécois des maladies orphelines / Canadian Organization for Rare Disorders (CORD), Global Genes, Rare Epilepsy Network ou autres organisations de maladies rares : Fournit des informations et des ressources pour les maladies rares.



**EN PARTAGEANT NOS HISTOIRES,
VOUS SOUTENEZ LES FAMILLES AFFECTÉES
PAR LA PVNH OU TOUS AUTRES TYPES
D'HÉTÉROTOPIES NEURONALES**



PVNH soutien & sensibilisation
206-1082 8e Avenue Ouest
Vancouver, Colombie-Britannique
Canada V6H 1C4
(t) + 1.604.714.1222
(c) info@pvnhsupport.com

DÉCHARGE DE RESPONSABILITÉ MÉDICALE

Ce document a été préparé uniquement à des fins éducatives. PVNH (HNPV) soutien & sensibilisation n'offre aucun diagnostic médical. L'information contenue dans ce dépliant ne peut se substituer à un avis médical professionnel. Recherchez toujours l'avis de votre médecin ou d'un autre professionnel de la santé qualifié avant de commencer un nouveau traitement ou pour toutes questions que vous pourriez avoir concernant votre santé.

Ce dépliant a été préparé par Yolaine Dupont, Fondatrice, directrice générale, navigatrice, et défenseure des personnes PVNH (HNPV) soutien et sensibilisation. Elle travaille également, à titre professionnelle avec des personnes affectées par d'autres maladies rares ou chroniques. Elle-même affectée par le PVNH (HNPV), elle est la mère d'Ella.

Ce dépliant a été révisé et approuvé par la Dre Dawn Gano de l'Hôpital pour enfants de la Colombie-Britannique.

PVNH soutien & sensibilisation est membre de :



©2026 PVNH (HNPV) soutien & sensibilisation
Tous droits réservés



la communauté internationale des troubles d'hétérotopies neuronales

**COMPRENDRE LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL
DE L'HÉTÉROTOPIE NODULAIRE
PÉRIVENTRICULAIRE (HPVN EN FRANÇAIS)**

Informations clés pour les futurs parents



QU'EST-CE QUE L'HÉTÉROTOPIE NODULAIRE PÉRIVENTRICULAIRE (HNPV) ?

- L'hétérotopie neuronale périventriculaire est une maladie neurologique rare, qui entre dans la catégorie des malformations cérébrales appelées troubles de la migration neuronale et sous l'égide de l'hétérotopie de la matière grise (GMH ou HMG).
- Elle est due à une migration neuronale inappropriée au cours du développement cérébral. Plus précisément, les neurones ne parviennent pas à migrer de l'intérieur du cerveau vers la couche externe et s'arrêtent le long des ventricules latéraux du cerveau. Le PVNH apparaît en amas de neurones anormalement situés dans le cerveau au cours du développement fœtal, de la 8^e à la 24^e semaine de grossesse.
- Cela peut être dû à :
 - Variation génétique commençant par le fœtus (c'est ce qu'on appelle un changement ou une mutation de novo) ;
 - Variation génétique transmise génétiquement par un parent ;
 - Impact environnemental, blessure ou en combinaison avec d'autres conditions neurologiques.
- Il est important de noter que l'éventail des symptômes possibles peut varier de l'absence de symptômes à des symptômes légers ou graves.
- L'évolution de la maladie est impossible à prédire avec certitude pendant la grossesse ou après la naissance. Cependant, si des symptômes sont présents, il est important de les traiter le plus tôt possible.
- Le PVNH a été associé à au moins 145 gènes ou anomalies chromosomiques, ce qui en fait l'une des formes les plus courantes de malformations cérébrales rares.
- Sa prévalence est inconnue.

SYMPTÔMES POSSIBLES

- Convulsions, qui peuvent se présenter à différentes étapes de la vie.
- Retards de développement (cognitif et/ou moteur).
- Déficience intellectuelle.
- Différents degrés de déficience neurologique.
- Les symptômes multisystémiques peuvent affecter les poumons, le cœur et le système gastro-intestinal.

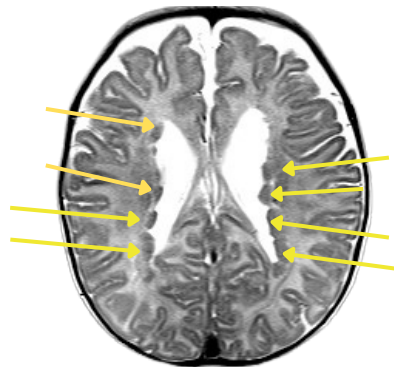
DIAGNOSTIC PRÉNATAL DU PVNH (HNPV)

Comment est-il diagnostiqué ?

- Échographie : Le PVNH peut parfois être détecté lors d'une échographie prénatale de routine si les nodules sont suffisamment gros pour être visibles, généralement tard au cours du 2^e trimestre.
- IRM (imagerie par résonance magnétique) cérébrale fœtale : Il s'agit d'une technique d'imagerie plus détaillée qui peut fournir des images plus claires de la structure du cerveau et confirmer la présence de PVNH dès 20 semaines chez les femmes enceintes.
- Le PVNH peut également être détecté lorsque d'autres anomalies, telles qu'une hypertrophie des ventricules, sont soupçonnées ou observées lors d'une échographie anatomique de routine, conduisant à une IRM fœtale.

Tests génétiques :

- S'il existe déjà des antécédents de convulsions de part et d'autre de la famille des parents, les tests génétiques peuvent indiquer un trouble familial.
- Les gènes les plus communément identifiés sont : FLNA, ARFGEF2, MAP18B, EMARD.



Seuls, nous sommes rares,
ensemble, nous sommes forts.
C'est ensemble que nous allons avoir un
impact positif sur la vie des familles touchées
par le PVNH ou par tous autres
troubles d'hétérotopies neuronales.

S'unir. Éduquer. Défendre. Trouver une cure.

QUEL EST LE PRONOSTIC ?

Prognostic

- Le pronostic du PVNH varie considérablement et est impossible à prédire avec une certitude à 100 %, en particulier pendant la grossesse.
- Certaines personnes ont une intelligence normale et ne présentent aucun symptôme ou des symptômes légers, tandis que d'autres peuvent éprouver des difficultés légères à importantes.
- Certaines personnes porteuses d'une mutation FLNA auront une intelligence normale et ne présenteront aucun symptôme, voire léger, tandis que d'autres pourront rencontrer des problèmes légers à importants associés à différents organes tels que le cerveau, le cœur, les poumons et le système gastro-intestinal.

Facteurs affectant le pronostic :

- Ampleur de la perturbation de la migration neuronale : On pense que plus les nodules sont répandus, plus les symptômes sont graves. Cependant, comme certaines personnes ne savent même pas qu'elles sont atteintes de PVNH jusqu'à ce que « quelque chose se passe », comme un test de dépistage de grossesse, le début des convulsions, un événement indésirable ou un accident nécessitant une échographie, un scanner ou une IRM (résonance magnétique), il s'agit d'une théorie scientifique biaisée, basée sur des cas trouvés.
- Conditions associées : Le PVNH peut également être associé à d'autres affections neurologiques et cela sera pris en compte dans votre discussion avec un.e obstétricien.ne, un.e neurologue ou un.e autre spécialiste. La présence d'autres anomalies ou conditions génétiques peut également avoir un impact sur le pronostic.

Gestion :

- Contrôle des convulsions : Les médicaments antiépileptiques et, dans certains cas, la chirurgie sont utilisés pour traiter les troubles épileptiques (également appelés épilepsie).
- Soutien au développement : Intervention précoce avec des thérapies physiques, professionnelles et orthophoniques.
- Soutien pédagogique : Des plans éducatifs sur mesure pour répondre aux besoins d'apprentissage.
- Chirurgie: Ce pas toutes les personnes affectées qui seront candidates à la chirurgie de l'épilepsie. Les chirurgies réussies varient en fonction de la présentation clinique et du type de chirurgie requis.