



Atteinte pulmonaire sévère au cours de la neurofibromatose de type 1

Submitted by claire.leroy on Wed, 04/29/2015 - 09:59

Titre	Atteinte pulmonaire sévère au cours de la neurofibromatose de type 1
Type de publication	Article de revue
Auteur	Martignac, B. [1], Gagnadoux, Frédéric [2], Trzepizur, Wojciech [3], Beneton, N. [4], Vinchon, F. [5], Paris, A. [6], Montani, D. [7], Goupil, F. [8]
Editeur	Elsevier Masson
Type	Article scientifique dans une revue à comité de lecture
Année	2014
Langue	Français
Date	Sept. 2014
Numéro	7
Pagination	621-623
Volume	31
Titre de la revue	Revue des Maladies Respiratoires
ISSN	0761-8425
Mots-clés	cancer pulmonaire [9], diffuse interstitial pneumonia [10], hypertension pulmonaire [11], lung cancer [12], neurofibromatose de type 1 [13], neurofibromatosis type 1 [14], pneumopathie interstitielle diffuse [15], Pulmonary hypertension [16]
Résumé en anglais	Type 1 neurofibromatosis (NF1) is a hereditary disease inherited as an autosomal dominant. Respiratory involvement is rare. We report the case of a woman suffering from NF1 with mutation of the corresponding gene and with respiratory involvement combining diffuse parenchymatous lesions, severe precapillary pulmonary hypertension and an enlarging, spiculated pulmonary nodule, very suspicious of malignancy, though histological examination was not possible on account of the patient's poor respiratory function. There was progressive deterioration of the patient's respiratory condition, leading to death, despite the introduction of oral therapy combining a phosphodiesterase 5 inhibitor and an endothelin receptor antagonist. Our case illustrates the development of multiple severe respiratory pathologies in the setting of NF1. The specific contribution of the NF1 gene mutation in the pathophysiology of these different pulmonary manifestations needs to be examined in detail.

Résumé en français

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une maladie héréditaire de transmission autosomique dominante. Les atteintes respiratoires sont rares dans la NF1. Nous rapportons le cas d'une patiente porteuse d'une NF1 avec mutation du gène correspondant dont l'atteinte respiratoire combinait des lésions parenchymateuses diffuses, une hypertension pulmonaire précapillaire sévère et un nodule pulmonaire spiculé évolutif très suspect de malignité dont l'analyse histologique n'a pu être effectuée en raison de l'état respiratoire de la patiente. L'évolution s'est faite vers une détérioration progressive de l'état respiratoire conduisant au décès malgré l'introduction d'une bithérapie orale combinant un inhibiteur de la phosphodiesterase 5 et un antagoniste des récepteurs de l'endothéline. Notre observation illustre la survenue de pathologies respiratoires multiples et sévères dans le cadre de la NF1. La contribution spécifique de la mutation du gène NF1 dans la physiopathologie de ces différentes atteintes pulmonaires mérite d'être précisée.

URL de la notice

<http://okina.univ-angers.fr/publications/ua10507> [17]

DOI

10.1016/j.rmr.2013.10.643 [18]

Lien vers le document

<http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0761842513009583> [19]

Titre abrégé Rev Mal Respir

Titre traduit Severe pulmonary involvement in the course of type 1 neurofibromatosis

Liens

- [1] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=18557](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=18557)
- [2] <http://okina.univ-angers.fr/frederic.gagnadoux/publications>
- [3] <http://okina.univ-angers.fr/w.trzepizur/publications>
- [4] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=18558](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=18558)
- [5] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=18559](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=18559)
- [6] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=18560](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=18560)
- [7] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=18561](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=18561)
- [8] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=18562](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=18562)
- [9] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=16687](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=16687)
- [10] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=16691](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=16691)
- [11] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=16686](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=16686)
- [12] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=16690](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=16690)
- [13] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=16685](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=16685)
- [14] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=16689](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=16689)
- [15] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=16688](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=16688)
- [16] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=7732](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=7732)
- [17] <http://okina.univ-angers.fr/publications/ua10507>
- [18] <http://dx.doi.org/10.1016/j.rmr.2013.10.643>
- [19] <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0761842513009583>

Publié sur *Okina* (<http://okina.univ-angers.fr>)