

신경섬유종증 환자의 외과적 치험 2례

조선대학교 치과대학 구강악안면외과학교실
김수관 · 여환호 · 김영균 · 안병후

TREATMENT OF NEUROFIBROMATOSIS : 2 Case Reports

Su-Gwan Kim, Hwan-Ho Yeo, Yong-Gyun Kim, Byung-Hoo Ahn
Dept. of Oral and Maxillofacial Surgery, Dental College, Chosun University

Tumors arising from nerve tissue are uncommon in the oral and maxillofacial regions. Neurofibroma, a benign neurogenic tumor, can occur as circumscribed solitary or multiple lesions.

A solitary neurofibroma is seldom undergo sarcomatous transformation, but fibromatosis is common.

Therefore, it is important that we observe the oral and radiographic changes to help minimize the tremendous potential of the disease for facial disfigurement and altered function.

The tumors were excised and there are no evidence of recurrence.

The patients are satisfied with function and esthetic aspects.

I. 서 론

신경섬유종증은 자가형질성 우성유전으로 유전되는 신경종양으로, 연조직이나 경조직에 발생하는 양성종양의 일종이다^{1,2,3,4,5)}. 신경섬유종의 약 절반 가량이 두경부에 발생하며, 구강내에 발생하는 경우는 비교적 드문 것으로 알려져 있다^{6,7,8)}. 신경섬유종증의 진단은 어린이에 있어서 6개이상의 cafe-au-lait spots과 이 반점들의 크기가 각기 직영 1.5cm를 초과한 경우이며, 성인에서의 진단은 cafe-au-lait spots, 가족력, 특징적인 조직학적 소견, 관련된 골병소들의 4가지 임상적 특징 중 적어도 2가지 특징을 만족한 경우이다^{9,10,11,12,13,14)}.

가장 임상적으로 중요한 것은 하나 또는 그 이상의 병소에서 신경육종으로 전이된다는 데 있으며, 치료는 특이한 치료법은 없으나, 외과적 절제술(surgical excision)이 좋은 치료법으로 여겨지고 있다^{15,16)}.

본원에서는 안면부를 포함한 타부위에 신경섬유종증이 있는 두 환자를 외과적 절제술을 통해 비교적 양호한 심미적, 기능적인 개선을 얻었기에 문헌 고찰과 더불어 보고하는 바이다.

II. 증례보고

<증례 1>

환 자 : 박○○(9세 여자)

주 소 : 좌측 안면부와 좌측 치은부위의 종창(사진 1, 2)

병 력 : 상기 환자는 6년전부터 무통성의 상기 증상이 발생한 후, 2년전부터 압통을 동반한 안면부의 종창이 심해져 본과에 내원한 환자임.

현 증 : 1) 좌측 전이개부, 측두부, 안면부의 다발성의 종물로 인한 안모 비대칭

2) Cafe-au-lait spots(사진3)

3) 촉진시 동통

4) 개구제한이 없음

5) 개구시 좌측으로 전위됨

6) 신경학적 자각증상은 없음

가족력 : 어머니에게서 신경섬유종증이 있음(사진4)
방사선학적소견 :

1) 좌측 하악관의 확장(extension) (사진5)

2) 좌측 하악 파두의 비정상적인 형태

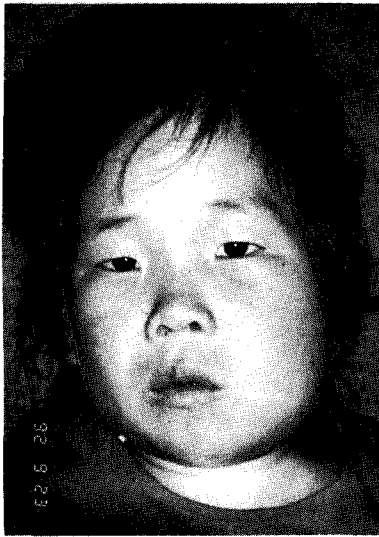


사진1. 술전 정면 사진

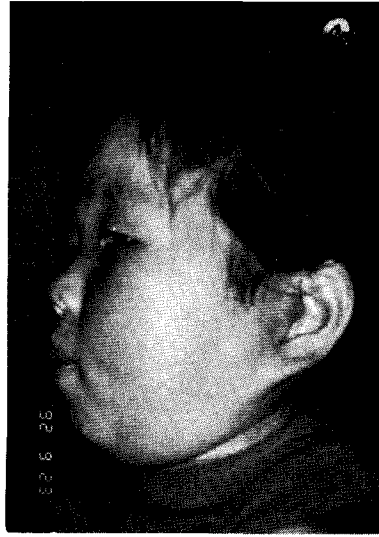


사진2. 술전 좌측면 사진

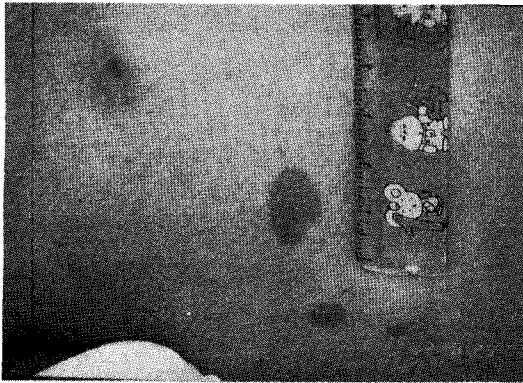


사진3. 환자의Cafe-au-lait반점



사진4. 환자의 모(母)측면 사진

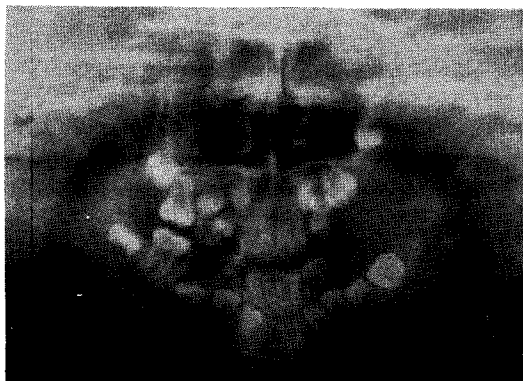


사진5. 술전 PANORAMA

- 3) 좌측 하악체(body)부가 하악지(ramus)의 골 흡수
- 4) 전산화 단층촬영과 자기공명영상(MRI) 사진에서 신경섬유종으로 진단됨 (사진 6)

조직학적 소견 : Section shows multiple irregular spindle shaped fibrillar tissues intermingled with irregular neurites in whorl appearance(사진7)

치료 : 임상 소견상 신경섬유종증으로 진단하고, mo-

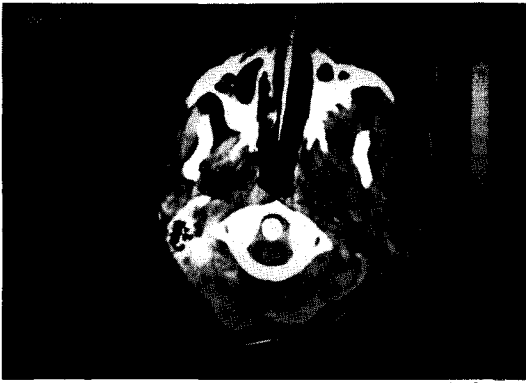


사진6. 환자의 술전 전산화 단층 사진

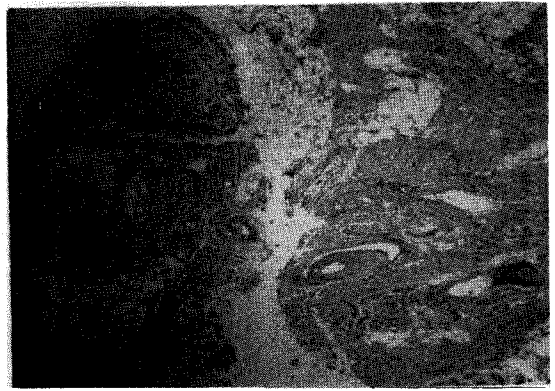


사진7. 종물의 조직병리학적 소견(H & E, X20)



사진8. 수술시 절개선

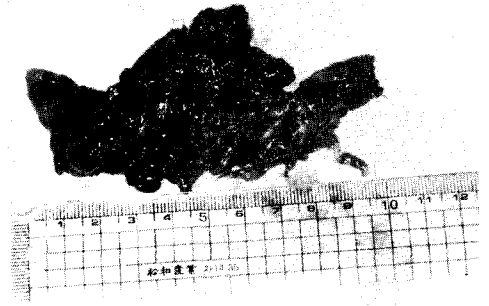


사진9. 적출된 종물의 모습

dified Blair incision을 한 후(사진8), 통상적인 방법으로 박리를 시행한 후 좌측 측두부위에서부터 하방으로 종물의 외과적 절제술을 시행하였으며 (사진9), pterygomasseteric sling부위에서 절개 후 하악지를 노출시킨 후 reciprocating saw를 사용하여 vertical ramus osteotomy를 시행한 후 종물을 제거후 plate를 이용하여 고정을 시행하였다. 사진10은 수술후의 정면 모습이다.

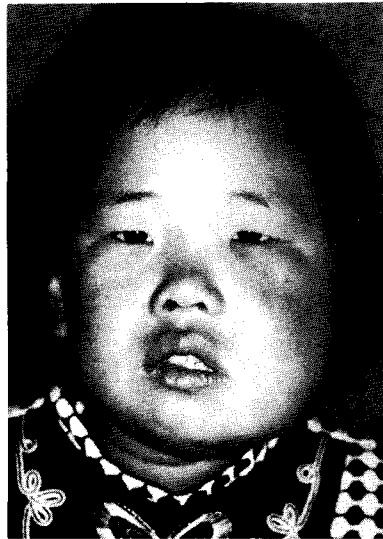


사진10. 수술후의 정면모습

〈증례2〉

환 자 : 김○○(45세 여자)

주 소 : 우측 안면 협부와 우측 이마의 종물(사진11, 12)



사진11. 술전 정면 사진



사진12. 술전 우측면 사진

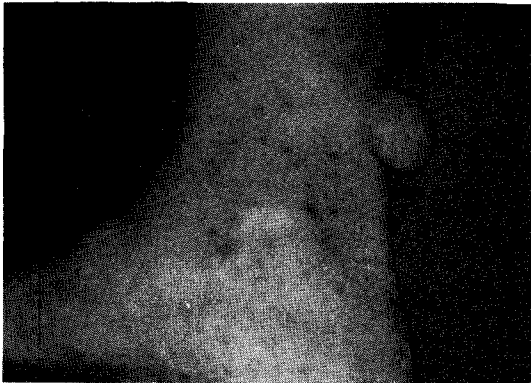


사진13. 발부위의 신경섬유종증을 보여주고 있음

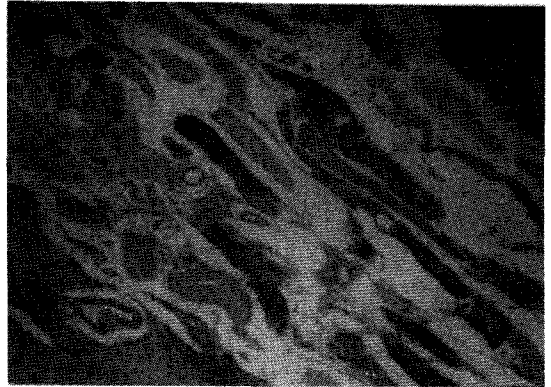


사진14. 종물의 조직병리학적 소견(H & E, X400)

병 력 : 상기 환자는 17세 경부터 전신에 다발성의 돌출성 결절이 전신에 나타났으며, 특히 우측 협부가 더 심해 본과에 내원한 환자임

현 증 : 1) 신체 전부분에 sessile mass가 있음(사진13)

2) cafe-au-lait spots

3) 신경학적 자각증상은 없음

가족력 : 가족력을 보이고 있음

방사선학적 소견 : 특이한 소견을 보이지 않음

조직학적 소견 : Section shows the stratified squamous epithelial lined intermingled with neurite in whorl pattern



사진15. 수술후의 정면 모습



사진16. 수술후의 측면 모습

and melanocyte were in muscle tissues. (사진14)

치 료 : 환자의 주소가 심미적인 면이어서 안면부의 돌출된 부분만을 외과적으로 절제했다. 사진 15, 16은 수술 후의 정면 및 측면 모습이다.

III. 총괄 및 고찰

신경섬유종증은 Von Reckingham's Disease of skin, fibroma molluscum이라고도 불리우며^{1,3)}, 신경조직(Schwann cells, perineural cells, endoneurium)에서 유래되는 종양으로(Table 1.), 연조직이나 경조직에 발생하는 양성종양의 일종이다^{1,2,3,4,5,17,18)}. 흔히 피부나 구강점막이 포함되며, 신경섬유종의 약 절반가량이 두경부에 발생하며, 구강내에 발생하는 경우는 비교적 드문 것으로 알려져 있다^{5,6,7,8)}.

신경섬유종증의 진단은 어린이에 있어서 Crow & Schull¹⁰⁾에 의하면, 가족력에 무관하며, 6개이상의 cafe-au-lait spots과 이 반점들의 크기가 각기 직경 1.5cm을 초과한 경우라 하였으며, 색소성 반점들은 조직학적으로 외피의 기저 및 수직상 세포들내의 melanin의 침착이 증가된 상태의 특징을 보이나, 이 반점 자체로는 환자에게 위협을 주지 않는다. 성인에서의 진단은 Crawford¹³⁾에 의하면, cafe-au-lait

Table 1. Tumors of the peripheral nerves

- | |
|---------------------------------------|
| 1. Traumatic neuroma |
| 2. Schwannoma |
| 3. Solitary neurofibroma |
| 4. Neurofibromatosis |
| 5. Rare neural tumors |
| a. Palisaded and encapsulated neuroma |
| b. Nerve sheath myxoma |
| c. Ganglioneurofibroma |
| 6. Multiple endocrine neoplasia III |
| 7. Neurogenic sarcoma |

spots, 가족력, 특징적인 조직학적 소견, 관련된 골병소들의 4가지 임상적 특징 중 적어도 2가지 특징을 만족하여야 한다고 하였다.

신경섬유종증의 임상소견은 성차가 없으며, 어느 연령에서나 발생이 가능하고, 크기가 다양하며, 자가형질성 우성유전(autosomal dominant trait)된다^{2,3,4,5,7)}. 발생은 3000명 출생자중 1명정도가 발생하는 것으로 보고되고 있다¹⁾. 신경섬유종증은 다수의 sessile 또는 pedunculated결절성 병소가 피부표면에 산재되거나 심부에 흔히 표면의 결절보다 더 많은 비율로 존재하며, Table 2. 와 같이 2가지의 형태로 나타난다^{1,3)}.

대부분의 환자는 cutaneous melanin pigmentation, 흔히 cafe-au-lait spots로 표시되는 비대칭부위를 나타내며, 액와부위의 반점(axillary freckling)이 또한 흔하다^{1,2,3,4,16)}. 많은 연구자는 어떤 경우에 있어 색소침착(pigmentation)과 털이 많은 이유는 내분비장애라고 제시하였다¹⁾. 신경섬유종을 가진 20%의 환자에서, 골(骨)의 변화, 정신 질환(mental disorders), 선천적 결손(congenital defects), 안질환(ocular disease)등과 같은 다른 병적인 병소와 관련이 있다고 보고되었다³⁾. 본 저자들의 증례에서는 다른 병적인 소견들은 관찰되지 않았다.

가장 임상적으로 중요한 것은 하나 또는 그 이상의 병소에서 악성으로 전환이 발생한다는 데 있다¹⁾. Hosoi & Preston의 보고에 의하면, 신경섬유종증을 가진 15%의 환자에서 육종으로의 전환이 되었다고 보고하였으며³⁾, 육종의 종류로는 섬유육종(fibrosarcoma), 방추세포육종(spindle cellsarcoma), 신경

Table 2. Two forms in neurofibroma

<p>I. Circumscribed solitary neurofibroma</p> <p>①benign, relatively circumscribed but nonencapsulated neoplasm</p> <p>②Consisting of Schwann cells, perineural cells, mature collagen</p> <p>③Submucosal, nontender, discrete</p> <p>④The neurofibroma is thought to arise by a local increase in endoneurial matrix which spreads the Schwann cells apart.</p> <p>II. Neurofibromatosis</p> <p>: 구별은 조직학적으로 흔히 구별이 어려우므로 임상에 기준</p> <p>①Multiple cutaneous neurofibromas</p> <p>②cafe-au-lait spots</p> <p>③Cranial nerve involvement</p> <p>2) Partial or complete loss of vision</p> <p>3) Facial paralysis on the affected side</p> <p>3) Hearing loss</p> <p>4) Dizziness, poor balance</p> <p>5) Paresthesia, loss of the corneal reflex</p> <p>6) Enlarged acoustic canals, tinnitus</p> <p>④Cause erosion or enlargement of their associated cranial foramina</p> <p>⑤Skeletal manifestations</p> <p>1) Intraosseous lesions</p> <p>2) Osseous dysplasia</p> <p>3) Enlarged mandibular canal, mandibular foramen, mental foramen</p> <p>4) Hyperostosis and branching of mandibular canal</p>
--

육종(neurogenic sarcoma)등이 있다. 단독형의 신경섬유종은 거의 악성으로 전환되지 않는다^{3,17)}.

구강내 증상은 Table 3. 과 같으며^{1,2)}, Preston은 7%, Cherrick & Eversole은 20%의 환자에서 존재한다고 보고하였으며³⁾, 최근 Shapiro등 (1984)¹⁹⁾의 보고에 의하면, orthopantomogram의 도입과 더불어 72%를 보였다고 보고하였다. 구강내에 발생한 경우에는 주로 연조직에 발생하며, 혀, 협점막, 구강전정부위, 구개, 치조제 등에서 발생하며^{7,12,14,18)},

Table 3. Oral manifestations

<p>① 구강신경섬유종</p> <p>② 비후된 용상돌기</p> <p>③ 골내병소</p> <p>④ 폭이 넓은 하치조관</p> <p>⑤ 비후된 하악공</p>

Gupta등²⁰⁾에 의하면, 303증례의 양성신경종양 중 두경부에 45%가 발생했다고 보고하였다. 연조직에 발생한 경우 초기 증상은 무통성의 종창이다. 악골내 경조직에 발생하는 경우는 대단히 드물고, 하악골의 대구치 및 상행지에 호발하며, 45세 이하의 나이에서 대부분 발생한다. 악골의 팽대, 동통, 감각이상 등의 증세를 보이며, 방사선 사진상으로는 투과상영상을 보이며, 경계가 분명한 경우가 많다^{5,8,15)}. 본 증례에서는 증례1에서 방사선상 좌측 하악관의 확장, 좌측 하악 과두의 비정상적인 형태, 좌측 하악체(body)부와 하악지(ramus)의골 흡수, 종물의 구강내의 증식과 같은 구강내의 소견을 보여주었다. 그러나, 증례2에서는 특이한 구강내의 소견은 보이지 않았다.

조직학적 소견으로는 다양한 조직구조를 나타내다, 일반적으로 결체조직원섬유들(connective tissue fibrils)과 불규칙한 양상의 신경돌기(neurite)와 혼합된 얇고 파동성의 핵과 방추세포들의 증식으로 구성되어 있다. 흑색세포(melanocytes)와 mast cell이 혼하다^{3,6,8,16)}.

감별해야 할 질환으로는 schwannoma, fibroma, granular cell tumor, traumatic neuroma와 다른 양성인 간엽조직의 종양 등이 있다.

치료는 만족할만한 방법은 없으나, 외과적 절제술(surgical excision)이 좋은 치료법으로 여겨지고 있으며, 방사선 치료는 효과가 없는 것으로 보고되어 있다^{3,5,7,14,15)}. 단독형의 병소는 보존적으로 제거하며, 그 경우 재발은 드물다. 다발성의 병소인 신경섬유종은 전이율이 높으며, 육종으로의 전환이 된 병소는 예후가 좋지 못하며, 이러한 악성병소는 원격전이되고, 절망적이다^{3,6,7,18)}. 체내에서 육종으로의 전환율은 6-29%로 알려져 있다^{3,12)}. 본 증례의 경우, 증례1에서는 modified Blair incision을 한 후, 안면신경의 손상에 주의를 하면서 통상적인 방법으로 박리를 시행한 후, 좌측 측두부위에서부터 하방으로

종물의 외과적 절제술을 시행하였으며, pterygomasseteric sling부위에서 절개 후 하악지를 노출시킨 후 reciprocating saw를 사용하여 vertical ramus osteotomy를 시행한 후 종물을 제거후 plate를 이용하여 고정을 시행하였다. 그림 18.은 주의깊게 박리한 안면신경의 가지들을 보여주고 있다. 증례2에서는 환자의 주소가 심미적인 면이어서 안면부의 돌출된 부분만을 외과적으로 절제를 시행하였다.

IV. 결 론

본원에서는 안면부를 포함한 타부위에 신경섬유종증이 있는 두 환자를 외과적 절제술을 통해 치료를 시행한 후 다음과 같은 결론을 얻었다.

1. 심경섬유종증은 자가형질성 우성유전으로 유전되는 신경종양으로, 본 2증례에서도 모두 가족력을 보였다.
2. 2증례 모두에서 cafe-au-lait spots, sessile 또는 pedunculated 결절성병소를 가지고 있었으나, 신경학적인 증상은 보이지 않았다.
3. 9세를 여자 환자는 좌측 하악관의 확장과 같은 구강내 병소를 동반하였다.
4. 신경섬유종증이 있는 2환자를 외과적 절제술을 통해 양호한 심미적, 기능적인 개선을 얻었다.
5. 신경섬유종증은 진행성의 질환이므로 주의깊은 추적검사를 필요로 한다.

참고문헌

1. Ambrosio JA, et al : Jaw and skull changes in neurofibromatosis. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 66 : 391-396, 1988.
2. 황효남 외 : 신경섬유종증의 문헌적 고찰 및 증례 보고. 치과연구 32 : 69, 1992.
3. Scafer WG, Hine MK, Levy BM : Oral pathology. 4th ed. WB Saunders, 1983, p206.
4. Riccardi VM : Von Recklinghausen Neurofibromatosis. N Engl J Med 305 : 1617, 1981.

5. 김규식 외 : 상악골에 발생한 골내신경섬유종의 치험례. 대한구강회과 학회지 10 : 1, 1984.
6. Loutfy WG, et al : Trigemunal Nerve Neurofibroma. J Oral Maxillofac Surg 48 : 650, 1990.
7. Skouteris CA : Solitary Neurofibroma of the Maxilla. J Oral Maxillofac Surg 46 : 701, 1988.
8. Polak M, et al : Solitary Neurofibroma of the Mandible. J Oral Maxillofac Surg 47 : 65, 1989.
9. Vincent SD : Mandibular abnormalities in neurofibromatosis. Oral Surg 55 : 253, 1983.
10. Crow FW, Schull WJ : Diagnostic Importance of Cafe-au-lait Spots in Neurofibromatosis. Arch Intern Med 91 : 758, 1953.
11. McNairy DI, Montgomery H : Cutaneous Tumors of von Recklinghausen's Disease. Arch Dermatol Syphilo 51 : 384, 1945.
12. 김용각 외 : 구강저에 발생한 단독형 신경섬유종. 대한악안면성형재건외과학회지 12 : 81, 1990.
13. Crawford AH : Neurofibromatosis in children. Am physician 51 : 163, 1945.
14. 장세홍 외 : 이부에 발생한 신경섬유종. 대한악안면성형재건외과학회지 11 : 81, 1989.
15. Cundy RL, Matukas VJ : Solitary Intraosseous Neurofibroma of the Mandible. Arch Otolaryng 96 : 81, 1972.
16. Brasfield RD, Gupta TK : Von Recklinghausen's Disease. Ann Surg 175 : 86, 1972.
17. 대한신경외과학회 : 신경외과학. 1판. 중앙문화사, 1989, p239.
18. Weaver BD, et al : Central Neurofibroma of the Mandible. J Oral Maxillofac Surg 49 : 1243, 1991.
19. Shapiro S, et al : Neurofibromatosis : oral and radiographic manifestations. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 58 : 493, 1984.
20. Gupta TK, Brasfield RD, et al : Benign solitary schwannomas. Cancer 24 : 355, 1969.