

## Neurofibromatosis Type I 환자에서 부인두강에 발생한 거대 신경섬유종증 1례

한양대학교 의과대학 이비인후과학교실  
이형석 · 이승환 · 허영돈 · 홍동균 · 이윤서

= Abstract =

### A Case of Huge Neurofibroma of the Parapharyngeal Space in the Neurofibromatosis Type I Patients

Hyung Seok Lee, M.D., Young Don Huh, M.D., Seung Hwan Lee, M.D.,  
Dong Kyun Hong, M.D., Yoon Seo Lee, M.D.

Department of Otolaryngology, College of Medicine, Hanyang University, Seoul, Korea

Neurofibromatosis type I or Von Recklinghausen's disease can occur at any site in the body. It is characterized by multiple *café au lait* spots on the skin-more than six spots greater than 1.5cm-, neurofibromas of the peripheral and central nervous system, and variety of other dysplastic abnormalities of the skin, bones, endocrine organs, nervous systems, and blood vessels. It is an autosomal dominant trait disease with a frequency of 1 of 3000. Neurofibromatosis is known to be complicated by malignancies. Neurofibromatosis is progressive disease and shows a marked variations in expression in affected individuals. In this report we describe a male patient with neurofibromatosis type I developed in the parapharyngeal space. The patient had huge mass at left parapharyngeal space and inguinal area. We successfully treated the patient with surgery without complication.

KEY WORDS : Neurofibromatosis type I · Parapharyngeal space.

## 서 론

부인두강은 두개 기저부에서 설골까지 이어지는 공간으로서 내측으로는 인두점막공간, 후방으로는 경동맥공간, 외측으로는 저작근공간과 이하선공간 등의 4개의 근막공간으로 둘러싸인 역피라미드 형태의 얼굴의 심부에 위치하는 공간이다.<sup>1)</sup> 이 부인두강은 독립적인 근막을 가지고 있지 않고 인접한 공간들로 둘러싸여 있으며 주로 지방조직과 결합조직으로 되어 있고, 여러 중요한 뇌신경, 림프절 및 이하선 심부 등이 포함되어 있다. 이러한 부인두강에 발생하는 종양의 빈도는 매우 드물며, 두경부 깊숙이 위치하여 있으므로 조기진단이 어렵고 수술적 접근과 절제가 어려운 특성을 가

교신저자 : 이형석, 133-792 서울 성동구 행당동 17번지  
한양대학교 의과대학 이비인후과학교실  
전화 : (02) 2290-8580 · 전송 : (02) 2293-3335  
Email : HYENT@chollian.net

지고 있다.<sup>2)</sup> 이 부위에 발생하는 종양에는 이하선 심부나 소타액선 등의 타액선과 미주신경 등의 신경조직에서 대부분 기원<sup>3-5)</sup>하며 그 외로 림프종 등이 있으며, 악성보다는 양성 종양의 빈도가 더 높다. 특히 신경조직에서 기원한 종양에는 신경초종, 신경섬유종, 신경절종양 등이 있다<sup>6-9)</sup>. 그 중 Von Recklinghausen's disease로 잘 알려진 Neurofibromatosis type I 은 상염색체 우성으로 유전되어지는 질환으로서 전체 빈도는 3000명당 1명 꼴이다. 이 질병은 진행되는 질환으로서 그 임상 양상은 매우 다양하며, 특징적으로 여러개의 *café au lait* spots, 신경계의 신경섬유종, 그리고 유소아기에 근골격계의 이상 등을 가지고 있다. Neurofibromatosis type I 은 악성 종양과 같이 발현될 수 있으며, 그 빈도는 약 10에서 25% 정도이다<sup>10-14)</sup>.

이에 저자는 거대한 종양이 좌측 부인두강을 침범한 남자 환자에서 Neurofibromatosis type I 으로 확진된 증례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증 례

39세 남자 환자로서 교통사고 후 우연히 발견된 좌측 부인두강 부위의 종양을 주소로 내원하였고, 평소 어떠한 특이 증상(즉, 연하 곤란, 애성, 호흡 장애나 통증 등)도 호소하지 않았다. 가족력상 환자의 어머니와 누나, 남동생에게서도 여러 개의 *café au lait* spots을 확인할 수 있었으나,

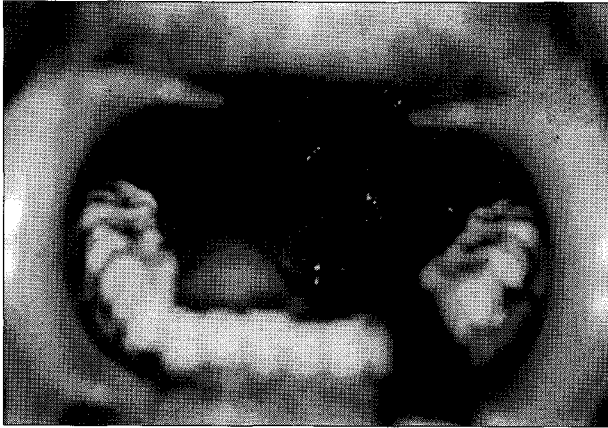


Fig. 1. Photograph shows a huge left oropharyngeal bulging contour(arrow) and displacement of the uvula to the right side.

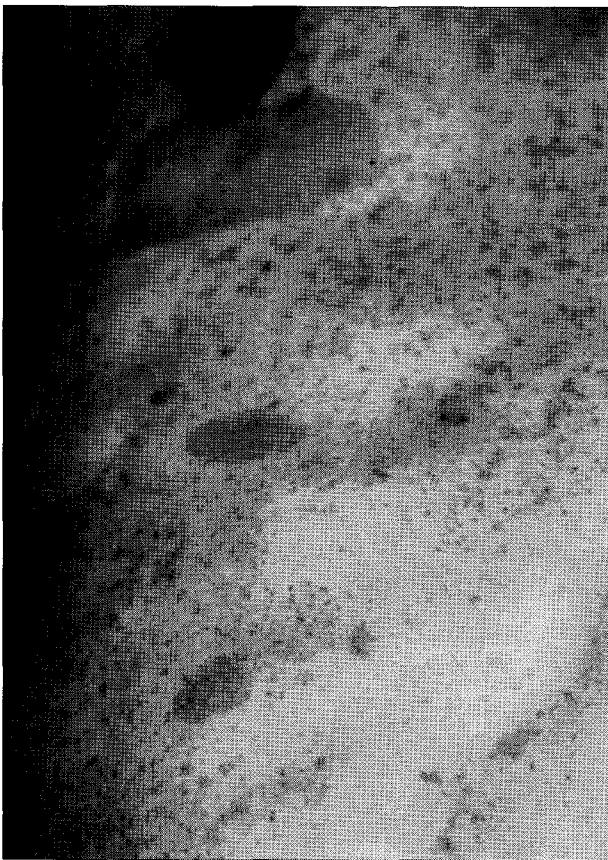


Fig. 2. Photograph shows the multiple *café au lait* spots(arrow) on the anterior chest.

신경섬유종은 확인이 되지 않았다. 구강 내진 소견상 종창이 좌측 편도와 편도 주위부 및 좌측 연구개부에서 관찰되어졌고, 이 종창에 의해 구개수는 우측으로 편위되어져 있었으며 구인두위의 3/4 정도가 종물에 의해 폐쇄되어 있었다(Fig. 1). 이 종창은 내시경을 이용한 후두경 검사상 하방으로는 가성대에까지 이르고 있어서 후두개 또한 우측으로 편위되어 있었다. 그 외로 전신 검사상 여러 *café au lait* spots이 전흉부에 관찰되어졌고(Fig. 2), 전경부에 약 0.5×0.5cm 크기의 피하 결절이 관찰되어졌으며, 이 피하 결절은 우측 서혜부에서도 관찰되어져 그 크기는 약 1×1cm 크기이었으며 약 10년 전에 다른 병원에서 복부에 있던 피하 결절을 제거하였다고 하였다.

개인 병원에서 시행한 경부 전산화 단층 촬영에서 이 종양은 좌측 부인두강을 채우고 있으면서 상방으로는 두개 기저부까지 하방으로는 성대 부분에까지 이르고 있었으며, 조영제 투여시 비균질의 음영 증가 소견을 보이고 있었다. 본 저자는 종양의 성질을 보다 더 정확히 파악하기 위하여 경부 초음파, 자기공명영상과 경부 혈관 종영술을 시행하였다. 경부 초음파상 종양의 성질은 혈관종보다는 신경섬유종의 성질을 갖고 있음이 확인되었고, 경부 혈관 조영술상 이 종양은 경동맥의 분지 부위에서 시작하여 내경동맥과 외경동맥을 외측으로 밀고 있음이 확인되었다. 자기공명영상 역시 비슷한 소견을 보여주고 있었으며 조영제 증강에 비균질의 음영 증가 소견을 보이고 있었다(Fig. 3). 이상의 방사선학적 검사 후 세침 흡입 검사를 시행하였으나 진단에 불

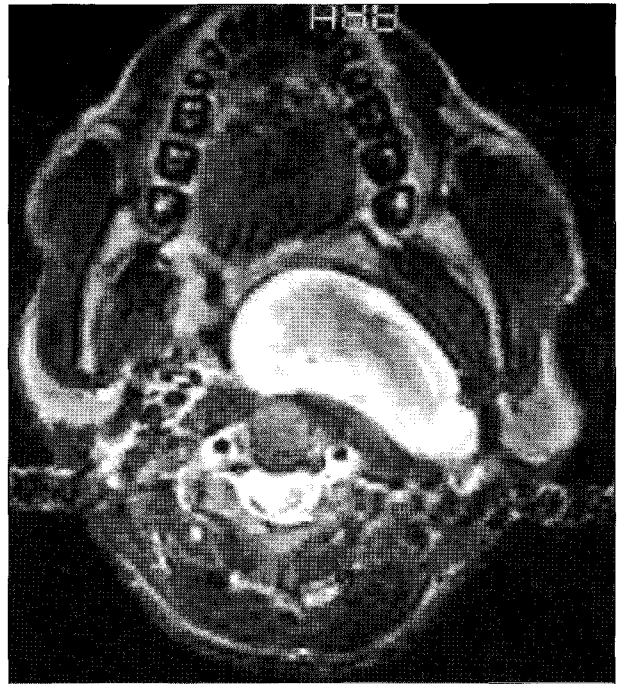


Fig. 3. MRI scan : About 10×7cm sized inhomogenous, peripherally well enhanced mass in the left parapharyngeal space.

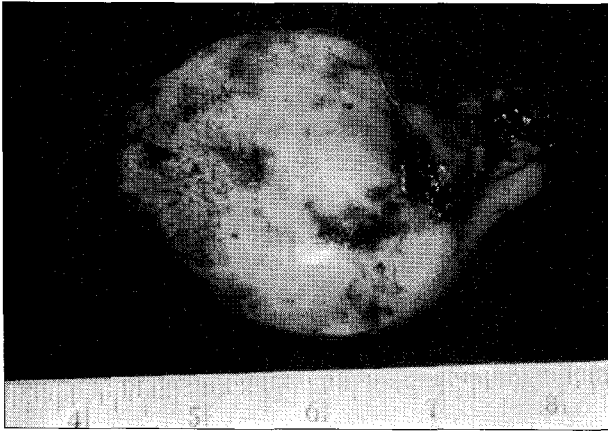


Fig. 4. About 10×7cm sized, 100g weighted, well encapsulated huge parapharyngeal mass after excision.

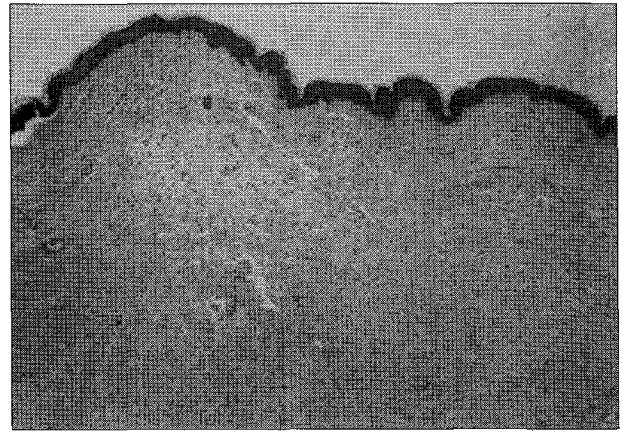


Fig. 5. Microscopy of the biopsy show the short spindle cells with fascicular arrangement(H&E ×40).

충분하다고 보고되어졌다.

이상으로 신경섬유종증 의심하에 경부접근법에 의해 종양적출술을 시행하였다. 수술 소견상 약 10×7cm 크기의 거대하며 외막이 잘 형성되어진 노란색의 종양이 좌측 부인두강에서 관찰되어졌으며 이 종양은 무게가 100g 정도 되었다(Fig. 4). 이 종양은 상방으로는 경상돌기까지 하방으로는 경동맥 분지 부위까지 이르고 있었으며 외측으로는 내경정맥이, 내측으로는 중양을 넘어서 우측에까지 다다르고 있었으며 이 종양에 의해 내경정맥, 내경동맥과 외경동맥이 측방으로 편위되어진 소견이 보였다. 특히 이 종양은 상방의 경상돌기에 이르는 부위의 박리시에는 손가락을 이용하여 박리를 시도하여 성공적으로 제거할 수 있었다. 수술 중에 미주신경, 부신경, 설신경, 경부 교감신경총은 모두 확인 후 보존하였으며, 두 개의 커져 있는 임파선을 발견하여 함께 제거 후 조직 검사를 시행하였다. 또한 이전에 언급하였듯이 경부에 있는 피하 결절도 제거하였다. 복부의 종양은 일반외과에서 같이 수술에 참가하여 약 5×3cm 크기의 종양을 제거하였다.

수술 중 이 종양의 원발 신경을 확인할 수 없었고, 이에 입원 기간 중에 환자에게서 다른 어떠한 증상이 동반되어지는지를 확인하였으나, 오연이나 애성(목소리는 도리어 더 좋아졌다고 함), 호흡 곤란, 축동, 안검 하수증 등은 나타나지 않았다. 환자는 술 후 추가적인 방사선 치료나 약물 치료 없이 퇴원하였고, 현재 외래 통원 치료 중이다.

조직 검사 결과는 좌측 부인두강의 종물과 서해부 종물, 경부 피하 결절 모두 신경섬유종으로 확인되어졌으며, 현미경 검사상 길어진 세포 다발이 서로 얼켜있고, 섬유소 다발들도 보이고 있으며, 풍부한 점액 성분에 의해 이것들은 서로 구분되어지고 있다. 경부의 임파선조직 검사에서는 별 특이 소견이 나타나지 않았다(Fig. 5).

환자는 퇴원 약 2주 후 외래 방문하였고, 구강 검진 소견상 평상시에는 관찰되어지지 않으나, "아" 소리를 낼 때 구



Fig. 6. Photograph show intraoral postoperative view at 'Ah' phonation(postoperative 1 month finding) : Uvula was mildly deviated to the right side and soft palate was slightly depressed.

개수가 우측으로 편위되어지고, 연구개가 조금 내려가는 것으로 보아 원래의 종양은 설인 신경에서 기원한 것으로 사료되어진다(Fig. 6). 환자는 술 후 통원 치료시 두통, 특히 좌측으로의 편두통을 호소하였으나, 현재는 특별한 불편 없이 지내고 있다.

## 고 찰

잠재적인 공간인 부인두강의 경계는 내측은 인두수축근과 구개긴장근, 구개거근 및 경돌설근의 근막으로 이루어지고, 외측면은 내익돌근, 외익돌근, 이하선심부와 이복근으로 이루어지며, 후방은 척추와 척추인접근의 근막, 전방은 익돌근간의 근막으로 이루어진다. 이러한 부인두강은 전부, 후부, 후인두부의 3부분으로 나뉘어지며 전부에는 내상악동맥, 설신경, 이개측두신경, 이하선심부가 포함되고, 후부에는 내경동맥, 내경정맥, 제9, 10, 11, 12번 뇌신경, 경부 교감신경연쇄가 존재하며, 후인두부에는 Rouviere 임파절

이 위치한다<sup>13-5)</sup>.

부인두강의 종양은 전체 두경부 종양의 약 0.5%를 차지하는 드문 질환으로서 그 중 약 3/4은 양성종양이다. 종양은 타액선 종양, 신경성 종양, 임파종, 기타 종양으로 나뉘어지는데, 보고자마다 그 차이는 있으나, 타액선 종양과 신경성 종양이 약 80% 이상을 차지한다<sup>3-5)</sup>.

이러한 부인두강 종양의 임상증상은 경부 종물이 가장 흔하고, 그 외로 연하통, 인두 종물, 아관 긴급, 애성, 이통 등이 올 수 있으나, 약 20% 정도에서는 다른 증상없이 경부 종물만을 호소한다. 그 외로 신경성 종양의 경우 그 원발 부위에 따라 제9, 10, 11, 12번 뇌신경의 마비 증세와 Horner 증후군이 나타날 수도 있다<sup>13)4)</sup>.

진단은 임상 증상 및 이학적 검사와 경부 전산화 단층 촬영, 자기공명영상, 혈관 조영술, 조직 검사 등을 통해 내릴 수 있다. 신경성 종양은 경부 전산화 단층 촬영에서 조영제 투여시 비균질의 음영 증가 소견을 보인다. 자기공명영상은 해상도가 우수하고 주요 혈관과의 관계 파악, 두개내 침범 등을 확인할 수 있다.

가장 좋은 치료 방법은 수술로 절제하는 것이고, 수술 전 색전술이나 방사선 치료도 행할 수 있다. 수술적 접근 방법은 구강내 절제, 경부 절제, 경이하선 절제, 정중선 하악골 절단법 등이 있다. 이 중 경부 절개법은 신경 및 혈관 구조에 대한 직접적인 접근이 가능하지만 시야가 좁고 시술 공간이 제한된다. 이러한 경우 종양을 내측으로 꺾거나 경돌하악인대의 절단, 하악의 전방 탈골, 하악골 절단술을 같이 시행하면 시야가 좋아진다<sup>29)</sup>.

수술 후 합병증은 뇌신경 손상, 교감신경 손상, 창상 감염, 뇌막염, 기도 폐쇄, 인두 누공, 출혈 등이 있다. 뇌신경 손상으로는 제9, 10, 11, 12번 뇌신경손상 이외에도 일시적인 안면신경 마비가 올 수 있다<sup>29)</sup>.

부인두강의 양성종양은 드물게 악성으로도 발전이 가능하므로 지속적인 관찰이 필요하다.

Neurofibromatosis type I은 여러개의 café au lait spots, 신경계의 신경섬유종, 그리고 유소아기에 근골격계의 이상 등을 가지고 있다. 어떤 경우에는 태어나면서부터 증상이 시작되기도 하나 대개의 경우에는 소년기나 성인이 되어서 나타난다. 임상 증상 중 하나인 café au lait spots은 나이가 들면서 점점 커진다. 대개의 경우 6개 이상의 반점이 보이고, 큰 것은 1.5cm를 넘는다. 다른 피부 질환으로서 주근깨를 들 수가 있는데, 액와 부위가 가장 특징적이다. 신경섬유종은 다양한 크기로 발현되어지는데, 사지나 눈 주위에도 나타날 수 있다. 신경 자체에서 커져나간 종양은 통증을 일으킬 수 있고, 척추신경을 침범할 수도 있으며, 시신경도 침범할 수 있다. 신경섬유종은 뇌신경중 설인신경, 미주신경, 부신경, 설신경 등에서 발현될 수 있다. 뇌종양과 연

관되어져서 소아의 약 10%에서 지능 저하를 동반하고, 경기를 일으킬 수도 있다. 환자의 약 5%에서는 갈색세포종이 동반된다<sup>6)7)10)14)15)</sup>.

Neurofibromatosis type I의 진단은 확실히 정해져 있는 것은 아니지만, 대개 피부에 다수의 café au lait spots, 다양한 말초 신경 종양, 그리고 다양한 피부, 신경계, 골, 내분배 기관, 혈관 등의 이상으로 알려져 있다<sup>10)</sup>.

Neurofibromatosis type I 환자 중 부인두강을 침범한 경우 그 증상은 연하 곤란, 애성, 이물감 등이 있을 수 있으나, 신경 증상을 동반하거나, 통증이 동반된 경우에는 악성을 의심할 수 있는 증상이 된다<sup>1)</sup>.

이러한 환자에 있어서 구개주위 농양과의 감별 진단은 반드시 행하여져야 한다<sup>110)</sup>.

치료는 대부분의 환자에서 큰 불편함 없이 정상 생활이 가능하므로 추적 관찰을 하게 되지만, 증상을 동반하거나 악성으로의 변화가 의심되어지는 경우에는 수술적 치료가 요하게 된다. Neurofibromatosis type I 환자에서의 악성 변화는 매우 드물지만 악성 신경초종으로의 전환이 가능하다. 악성 신경초종은 두경부 육종의 5%를 차지하는 질환으로서 모든 나이에서 발현 가능하다. 악성 신경초종의 5년 생존율은 40%에서 66%정도 된다. 이러한 악성 신경초종의 치료는 변연을 포함한 광범위 절제술과 방사선 치료이다<sup>1)</sup>.

## References

- 1) Maran AGD, Mckenzie JJ, Murray JAM : *The parapharyngeal space. J Laryngol Otol.* 1984 ; 98 : 371-80
- 2) Lee KP, Park EK, Lee NS, Kim MS, Cho SH : *Surgical treatment of the parapharyngeal tumors. Korean J Otolaryngology.* 1989 ; 32 : 1115-20
- 3) Ju IH, Nam HB, Rha SK, Yoo JY, Park CI : *Clinical study of the tumors in parapharyngeal space. Korean J Otolaryngology.* 1994 ; 37 : 362-8
- 4) Stanford MS, Donald TD, Bobby RA, Shoos SM, Alford BR : *Tumors of the parapharyngeal space. Arch Otolaryngol.* 1985 Nov ; 111(11) ; 753-7
- 5) Som PM, Biller HF, Lawson W : *Tumors of the parapharyngeal space. Ann Otol Rhinol Laryngol.* 1981 ; 90 : 3-15
- 6) Kim JB, Kil DS, Suh JH, Kwon HO, Kim CH : *Fibrous histiocytoma in the parapharyngeal space. Korean J Otolaryngology.* 1984 ; 27 : 608-11
- 7) Jang KH, Choi YW, Jang WJ, Hong HH, Oh KK : *A case of neurofibroma in the parapharyngeal space. Korean J Otolaryngology.* 1986 ; 32 : 555-9
- 8) Clairmont AA, Conley JJ : *Malignant fibrous histiocytoma of the parapharyngeal space. Plast Reconstr Surg.* 1977 ; 59 : 747-9
- 9) Carrau RL, Myers EN, Jhonson JT : *Management of tumors arising in the parapharyngeal space. Laryngoscope.* 1990 ; 100

: 583-9

- 10) Bennet JC, Plum FP : *Cecil textbook of medicine(2) 20th edition. Philadelphia : W.B.Saunders Company. 1996 : 2056-57*
- 11) Figi F : *Solitary neurofibroma of the pharynx. Arch Otolaryngology. 1933 ; 17 : 386-9*
- 12) Brandenburg JH : *Neurogenic tumors of the parapharyngeal space. Laryngoscope. 1972 Jul ; 82(7) : 1292-305*
- 13) Bailet JW, Abemayor E, Andrews JC, Rowland JP, Dawson DE : *Malignant nerve sheath tumors of the head and neck. Laryngoscope. 1991 ; 101 : 1044-9*
- 14) Elias MM, Balm AJM, Keus RB, Hilgers FJM : *Malignant schwannoma of the parapharyngeal space in von Recklinghausen's disease : a case report and review of the literature. J Laryngol Otol. 1993 Sep ; 107(9) : 848-52*
- 15) Kukreja HK, Chhangani DL, Joshi KC : *Neurofibroma of the parapharyngeal space. J Laryngol Otol. 1977 Sep ; 91(9) : 809-12*