

피부 신경섬유종증을 동반한 환자에서의 종격동 신경섬유종

— 1예 보고 —

이종호* · 권종범* · 문미형** · 박 건*

Mediastinal Neurofibroma in a the Patient with Type 1 Neurofibromatosis

— A case report —

Jong Ho Lee, M.D.*, Jong-Bum Kwon, M.D.*, Mi-Hyoung Moon, M.D.**, Kuhn Park, M.D.*

Neurogenic tumors are the most common posterior mediastinal tumors and accounting for 19~39% of all mediastinal tumors and 75% of all posterior mediastinal tumors. Neurofibromatosis is an autosomal dominant disorder with variable expression of tumors, including neurologic tumors of the peripheral nerves, nerve roots, and plexi. A posterior mediastinal neufibroma in neurofibromatosis patients is rare. We report here a case of posterior mediastinal neurofibroma in a patient with type 1 neurofibromatosis.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 2007;40:317-320)

Key words: 1. Mediastinal neoplsms
2. Neurofibromatosis

증례

환자는 49세 된 남자 환자로서 10세경부터 피부결절이 몸통 주변에서 시작하여 전신으로 퍼졌으나 특별한 검사를 시행 받지 않고 지냈다. 환자는 내원 6주 전 사고로 무릎 인대 파열 손상을 입어 정형외과에서 수술 준비 중 시행한 흉부 X선 검사상 좌측 종격동에 종괴 소견이 발견되어 전원되었다. 이학적 검사상 양측 액와부(Fig. 1A) 및 서혜부(Fig. 1B)에 다수의 café au lait 반과 결절이 있었고, 기타 이학적 검사 및 검사실 소견은 정상이었다. 과거력상 기타 특이 사항이 없었으며, 가족력에서도 상기 질환을 의심할 만한 특이소견은 없었다. 수술 전 시행한 단순 흉부 X-선상 5 cm 크기의 둥근 종괴가 좌측 후종격동에서

관찰되었고, 흉부 컴퓨터 단층 촬영상 좌측 후종격동에 늑막을 기반한 종괴가 관찰되었고, 9번째 늑골을 침식한 듯한 소견이 보였으나 늑골의 골피질은 손상되지 않았으며(Fig. 2), 방사성 동위원소 골검사상 특이 소견이 없었다.

수술은 이종관 삽입 뒤 전신마취 하에 환자를 우측 횡외위로 눕혀 좌측 개흉술을 실시하였다. 좌측 6번째 늑간상연으로 흉강 내 접근하였다. 흉강 내에는 유착은 없었으며, 막으로 둘러싸인 4×4.5 cm 크기의 종괴가 9번째 늑골두 부분에 붙어 있었고, 종괴가 9번째 늑간신경을 따라 붙어 있었다. 종괴에서 앞쪽으로 9번째 늑간신경이 전체적을 비후되어 있어 제거하였으며, 뒤쪽으로 추간공을 통해 들어가는 늑간신경까지도 비후 소견이 보여 척수신경

*가톨릭대학교 의과대학 대전성모병원 흉부외과학교실

Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, Daejeon St. Mary's Hospital, The Catholic University of Korea College of Medicine

**가톨릭대학교 의과대학 강남성모병원 흉부외과학교실

Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, Kangnam St. Mary's Hospital, The Catholic University of Korea College of Medicine

논문접수일 : 2007년 1월 15일, 심사통과일 : 2007년 2월 8일

책임저자 : 박 건 (301-012) 대전시 중구 대흥동 520-2번지, 가톨릭대학교 의과대학 대전성모병원 흉부외과

(Tel) 042-220-9570, (Fax) 042-252-6807, E-mail: cskpark@hanmail.net

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.

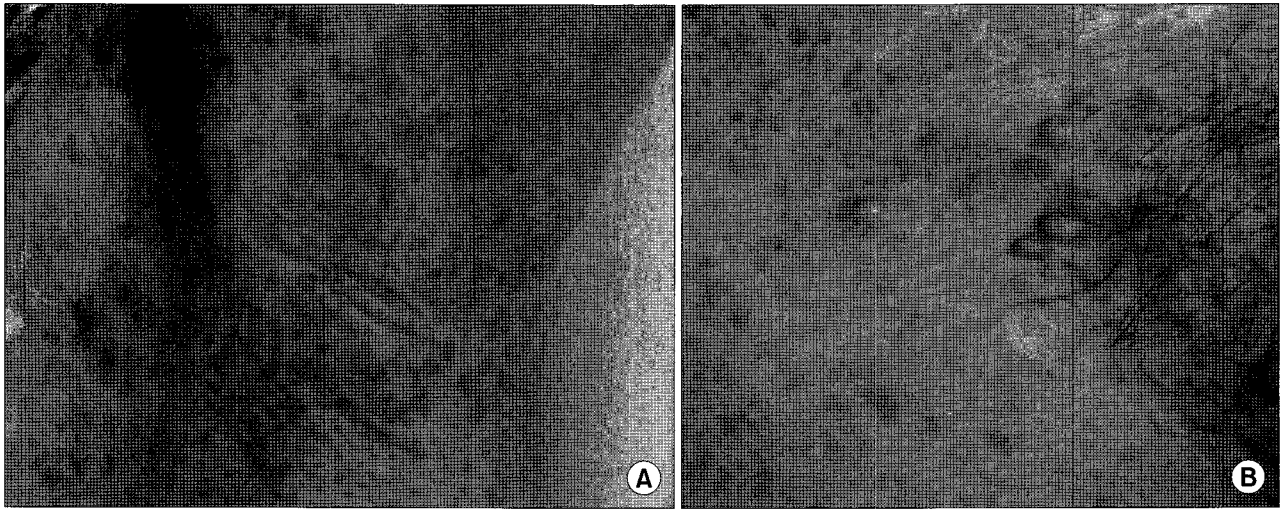


Fig. 1. (A) Axillary area showing multiple café au lait spot. (B) Inguinal area showing café au lait spot and skin nodules.

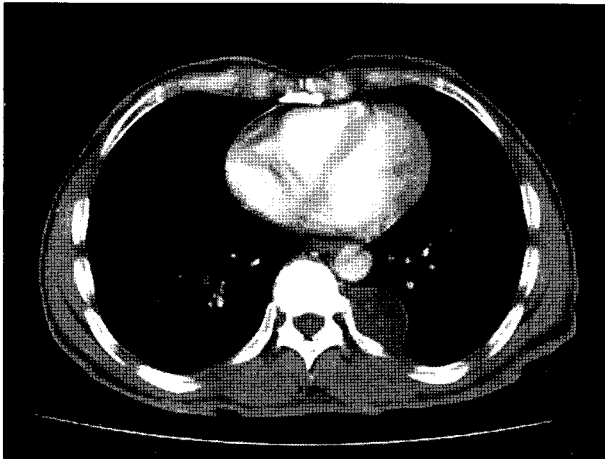


Fig. 2. Preoperative Chest CT. It shows a round homogenous density mass at posterior mediastinum.

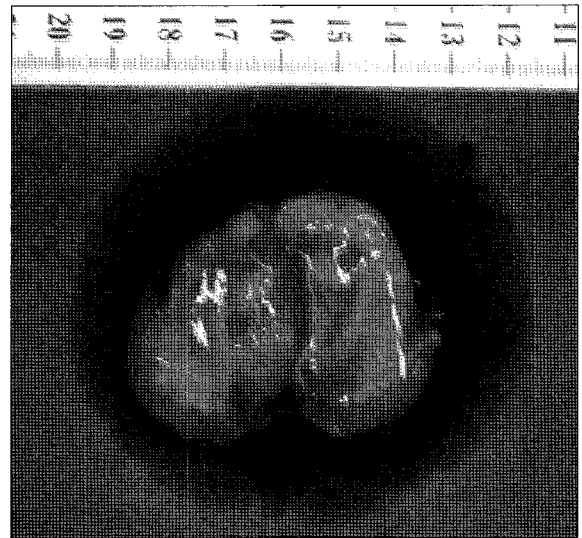


Fig. 3. Resected mass from posterior mediastinum.

에서 늑간 신경으로 분지되는 부분에서 절단하였다. 수술 중 환자의 상호연관성을 알아보기 위해 피부 결절도 생검 실시하였다.

제거한 종괴는 5×4.5 cm 크기의 균일한 점액질 및 섬유질로 되어 있었고(Fig. 3), 조직 소견상 점액상 기질에 물결모양의 증양세포들이 흩어져 있어 신경섬유종에 합당한 소견이었다(Fig. 4A). 피부조직 생검상 흉부종괴와 같은 소견을 보였고, 면역화학 염색상 S-100에 강한 양성을 보였다(Fig. 4A).

고 찰

신경섬유종증은 상염색체 우성으로 유전되며 외배엽 조직의 성장이 특징이고, Phakomatoses (neurocutaneous syndrome)에 해당하는 질환으로 신경계에 비압성 종양을 일으키고 피부 및 골조직에 이상을 유발하는 것으로 알려져 있다. 과거 폰레클링하우젠병(Von Recklinghausen's disease)으로 불렸던 1형과 2형으로 나누어지는데 1형은 염색체 17번 장완의 돌연변이에 의해 생기고 2형은 염색체 22번

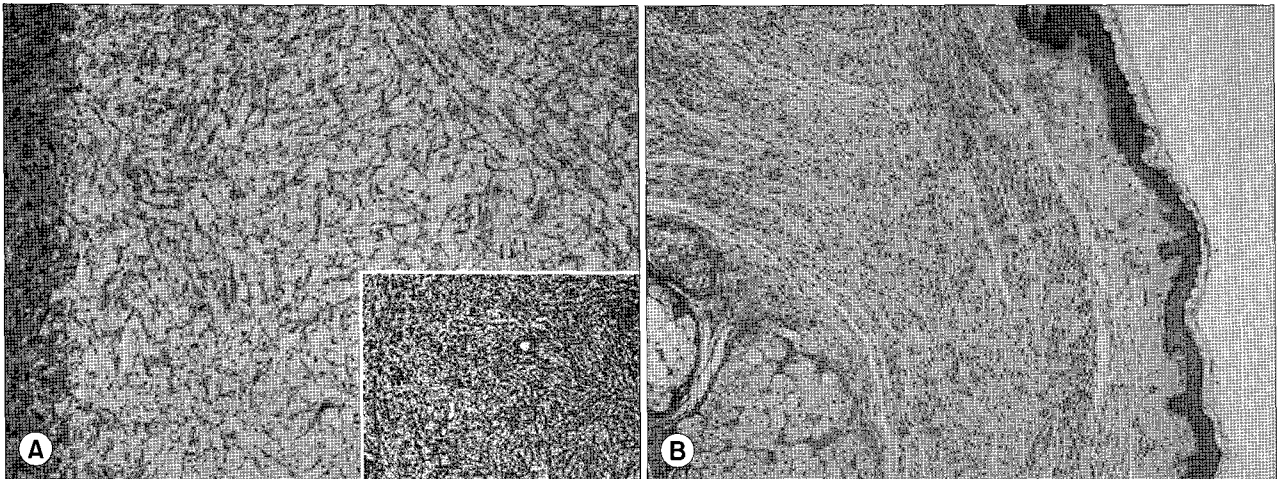


Fig. 4. (A) Microscopic finding of mediastinal mass. Neurofibroma with a myxoid matrix containing wavy neoplastic cells (H&E, ×100). S-100 protein immunostain results in highly reactive, present in small box with white line (S-100 immunostain, ×100). (B) Microscopic finding of skin nodule. Dermal neurofibroma, presenting bundle of elongated cells with wavy nuclei (H&E, ×100).

장완 돌연변이에 의해 발생한다. 환자의 절반 정도는 자연발생적인 돌연변이로 발생한다. 1형의 경우 신생아 출생 3,500명당 1명꼴로 발생하며[1], 2형은 4,000명당 한 명꼴로 발생한다. 이 증례에서는 환자의 가족력이 없고, 본인만 발생한 것으로 보아 자연발생적인 돌연변이로 생각된다.

신경섬유종증에서 종양은 신경섬유를 보호하는 얇은 막인 말미집 내부에서 자라기 시작하여 인접 부위로 퍼지게 되며, 종양의 종류는 신체의 부위와 유발 세포의 종류에 따라 달라진다. 가장 흔한 종양으로는 말초신경 조직을 따라 자라는 신경섬유종으로 대부분은 양성이나 시간이 지나면서 때로 악성으로 발전하기도 한다.

NIH 진단기준에 의하면 신경섬유종증의 진단은 95%에서 유전학적 검사로도 가능하나 실제 대부분 임상 양상에 근거하여 진단이 이루어진다. 1형 신경섬유종증으로 진단하려면 적어도 2개 이상의 주진단기준을 만족해야 한다. 그 기준은 1) 6개 이상의 café au lait spot (사춘기 이전은 0.5 cm 이상, 사춘기 이후는 1.5 cm 이상 크기), 2) 액와부 또는 서혜부의 주근깨, 3) 2개 이상의 피부신경섬유종, 4) 1개 plexiform 신경섬유종, 5) 특징적인 골병변(가성골관절증, 나비뼈 형성부전), 6) 시신경교종, 7) 2개 이상의 홍채 Lisch nodules, 8) 1차 친족 중 1형 신경섬유종증이 있는 경우이다[2]. 증례의 경우 1번 및 2번의 진단 기준을 만족하여 1형 신경섬유종을 동반한 것으로 진단하였다.

1형과 2형 모두 신경수초종양이 생기기 쉬우며, 그 유형은 신경섬유종, 슈반세포종, 악성 말초신경수초종양(MRNST)

세 가지로 나뉜다. 신경섬유종 및 MRNST는 1형에서 볼 수 있으며 슈반세포종은 2형의 특징이다. 1형에서 신경섬유종은 피부신경섬유종, 진피 신경섬유종, 결절성망상형 신경섬유종, 미만성망상형신경섬유종으로 구분된다. 결절성망상형신경섬유종은 진피 하부의 기관이나 조직의 신경에서 기원하며, 대개 신경근 주변에 모여 있다. 임상적 중요성은 위치 및 크기에 따라 달라진다. 이 종양이 신경공을 통해 척수강 내로 들어가면 척수압박을 일으킬 수 있다[3]. 근위 신경절에 신경종이 있는 경우 다발성으로 다른 신경근에도 신경종이 있을 가능성을 생각해야 하며 척수 내 침범이 의심되는 경우 thin slice CT로 종양 위치 근처 척추간공의 확장여부를 파악하고, 확장이 있는 경우 자기공명영상(MRI)을 시행해야 한다[4]. 미만성망상형 신경섬유종은 여러 신경을 침범하는 광범위한 종양으로 주변 장기를 둘러싸기도 하며 혈관을 침범하여 완전 절제를 불가능하게 하기도 한다. 망상형 신경섬유종은 1형 신경섬유종에서 일평생 5~13%에서 악성으로 변한다[5].

후중격동에 발생하는 종양 중 대부분은 신경기원으로 신경선유종, 신경섬유종, 악성신경선유종, 신경절신경종, 신경모세포종, 부신경절종 등이 있으며, 해면상혈관종 등 혈관기원 종양도 있고, 기타 림프선 기원 종양 등이 있다[6].

Shrivastava 등이 106명의 중격동 종양 환자를 대상으로 시행한 조사에서 후중격동 종양의 빈도는 16% (n=17)이었고 조직학적으로 신경섬유종이 11% (n=12), 신경절신경종이 4% (n=4)였었다[7]. 일반적으로 신경기원의 종양은 모든 중격동 종양에서 19~39%를 차지하며 후중격동 종양

이 75%를 차지한다[4]. 이들 종양 중 70~80%가 양성으로 부신경절, 교감신경절, 그리고 슈반세포 등 말초신경이 될 신경능세포에서 기원한다. 신경섬유종증 환자에서의 후종격동 종양 중 신경섬유종증의 빈도를 체계적으로 조사한 예는 아직 없으며, 증례보고만 되고 있다.

참 고 문 헌

1. Tonsgard JH. *Clinical manifestations and management of neurofibromatosis type 1*. Semin Pediatr Neurol 2006;13:2-7.
2. Theos A, Korf BR. *Pathophysiology of neurofibromatosis type 1*. Ann Intern Med 2006;144:842-9.
3. Ward BA, Gutmann DH. *Neurofibromatosis 1: from lab bench to Clinic*. Pediatr Neurol 2005;32:221-8.
4. Rahman A, Sedera MA, Mourad IA, et al. *Posterior mediastinal tumors: outcome of surgery*. J Egypt Natl Canc Inst 2005;17:1-8.
5. Yohay. *Neurofibromatosis type 1 and 2*. The Neurologist 2006;12:86-93.
6. Shields TW. *Overview of primary mediastinal tumors and cysts*. In: Shields TW, LoCicero J, Ponn RB, Rusch VW. *General thoracic surgery*. 6th ed. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins 2005;2489-94.
7. Shrivastava CP, Devgarha S, Ahlawat V. *Mediastinal tumors: a clinicopathological analysis*. Asian Cardiovasc Throac Ann 2006;14:102-4.

=국문 초록=

신경기원의 종양은 전체 종격동 종양의 19~39%를 차지하며 후종격동 종양의 75%를 차지하는 가장 흔한 종양이다. 신경섬유종증은 상염색체 우성으로 유전되는 질환으로 임상 양상은 다양하며, 신경계에서는 말초신경, 신경근, 신경총 등에서 종양을 형성한다. 신경섬유종증 환자에서의 후종격동 신경섬유종은 드물어, 이에 1형(type 1) 신경섬유종증 환자에서 후종격동에 발생한 신경섬유종을 경험하게 되어 보고한다.

중심 단어 : 1. 종격동 종양
2. 신경섬유종