

두피 및 사지에 다발성 섬유종을 동반한 결절성 경화증

김형석¹ · 정희선¹ · 신극선¹ · 이상엽² · 송지선²

관동대학교 의과대학 성형외과학교실¹, 병리학교실²

A Case of Tuberous Sclerosis with Multiple Fibroma on Scalp and Extremity

Hyoung Suk Kim, M.D.¹, Hii Sun Jeong, M.D.¹,
Keuk Shun Shin, M.D.¹, Sang Yeob Lee, M.D.²,
Ji Sun Song, M.D.²

¹Department of Plastic and Reconstructive Surgery,

²Department of Pathology, College of Medicine, Kwandong University, Gyeonggi-do, Korea

Purpose: Tuberous sclerosis is an autosomal dominant multisystemic neurocutaneous syndrome characterized by the development of multiple hamartoma distributed through the body, skin, brain, heart, kidney, and lung. The classic triad is seizure, mental retardation, and facial angiofibroma. We experienced a case of a tuberous sclerosis associated with the facial lesion and multiple masses on scalp, forehead, and right lower extremity.

Methods: This a 34-year-old male patient had subependymal giant cell astrocytoma in brain and multiple angiomyolipoma in both kidneys. Tangential excision with razor blade and dermabrasion were done on the centropal area. We excised other lesions and the mass on scalp was excised and covered with split thickness skin graft.

Results: The histopathological finding revealed that the facial lesion was angiofibroma and the others were multiple fibroma.

Conclusion: In our case of tuberous sclerosis, we chose the tangential excision to remove the large nodules of angiofibroma, and then dermabrasion was used to smooth the final contour. The patient appeared to have a good results from this treatment modality. But, tuberous sclerosis is an disease that needs long term follow-up to check up the recurrence of skin

problem.

Key Words: Tuberous sclerosis, Fibroma, Tangential excision, Dermabrasion

I. 서 론

결절성 경화증(tuberous sclerosis)은 상염색체성 우성유전과 자연변이에 의해 발생되고 다양한 임상증상을 갖는 복합적인 신경피부증후군이다. 주 병변은 외배엽에서 유래된 뇌, 피부, 및 망막과 중배엽에서 유래된 뇌, 피부, 심장, 및 폐 등에서 볼 수 있으며, 안면혈관섬유종, 간질발작과 정신박약이 특징이나, 전형적이지 않은 경우도 존재한다.¹ 신장 등 내부 장기에 과오종을 동반한 예는 다수 보고되었으나, 본 레에서는 안면부를 포함한 두피 및 사지에서 다발성 섬유종이 발생한 특이 경우이며, 특히 뇌와 신장에 각각 피의하 거대세포성상종(subependymal giant cell astrocytoma) 및 혈관근 지방종(angiomyolipoma)이 함께 발생한 결절성 경화증 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

II. 증 례

34세 남자 환자로 출생 시부터 나타난 안면부 혈관섬유종과 최근 점차 커지는 다발성의 두피 및 우측 발목의 종괴를 주소로 내원하였다. 가족력 상 특이 소견이 없었으며, 과거력 상 환자는 신생아 때부터 간질로 인한 발작증세가 있어 계속 항경련제를 복용하고 있는 상태였으며 지능은 정상이었다. 14년 전, 타 병원에서 뇌종양인 피의하 거대 세포 성상종(subependymal giant cell astrocytoma)에 대한 절제술을 시행받은 바 있고, 이 때 양측 신장에도 다수의 혈관근지방종이 있음을 진단 받았다. 본원 내원 시 이학적 검사 상 양측 볼에 다발성의 붉은 피부 종양이 관찰되었고, 앞 이마 및 좌측 두정부 두피에 걸쳐 결절성 종괴들이 촉지되었다. 또한 우측 발목의 내측에도 단단한 종괴가 촉지되었다.

Received January 28, 2008

Revised March 11, 2008

Address Correspondence: Keuk Shun Shin, M.D., Department of Plastic and Reconstructive Surgery, College of Medicine, Kwandong University, 697-24, Hwajeong-dong, Deokyang-gu, Goyang-si, Gyeonggi-do 412-270, Korea. Tel: 031) 810-6830 / Fax: 031) 810-6837 / E-mail: drsks@kwandong.ac.kr

* 본 논문은 2007년 제 63차 대한성형외과학회 학술대회에서 구연 발표되었음.

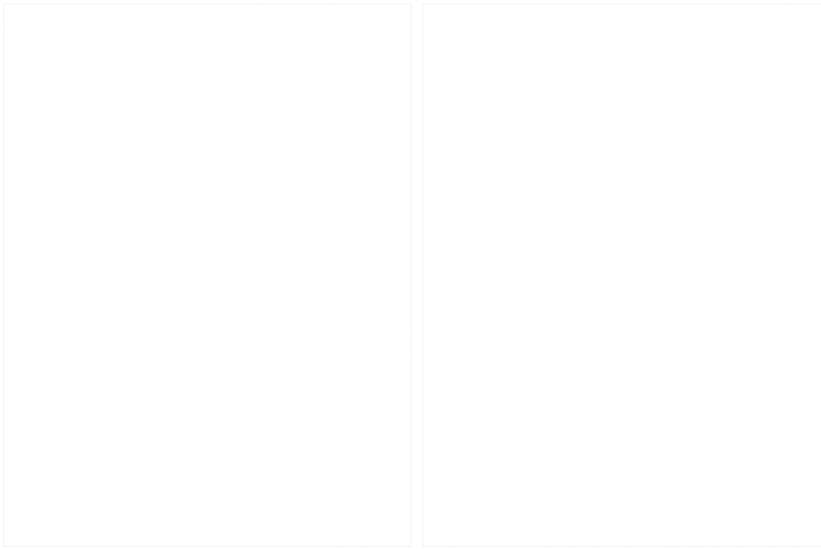


Fig. 1. (Left) A 34-year-old man with small multiple reddish-brown papular rashes on the malar area. (Right) Two weeks after surgery.

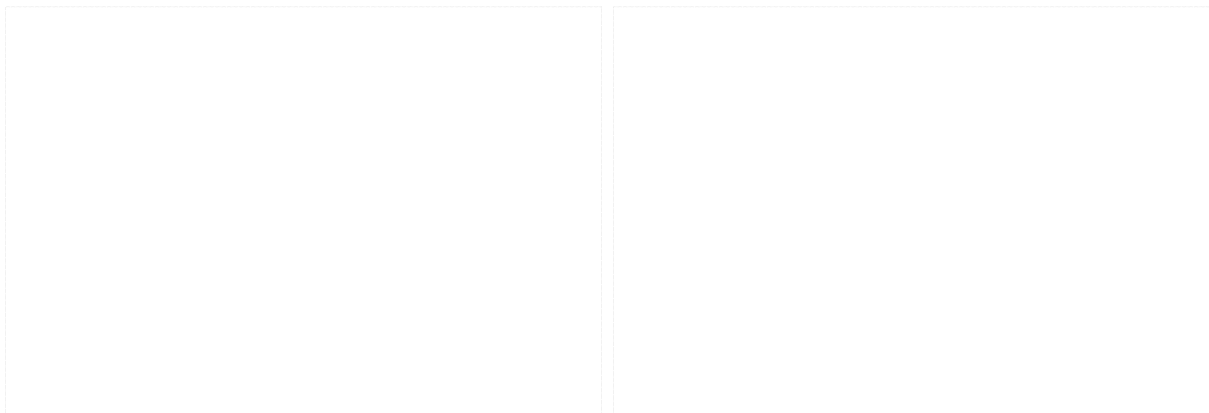


Fig. 2. Operative procedure. (Left) Tangential excision with razor blade. (Right) Dermabrasion with high speed bur.

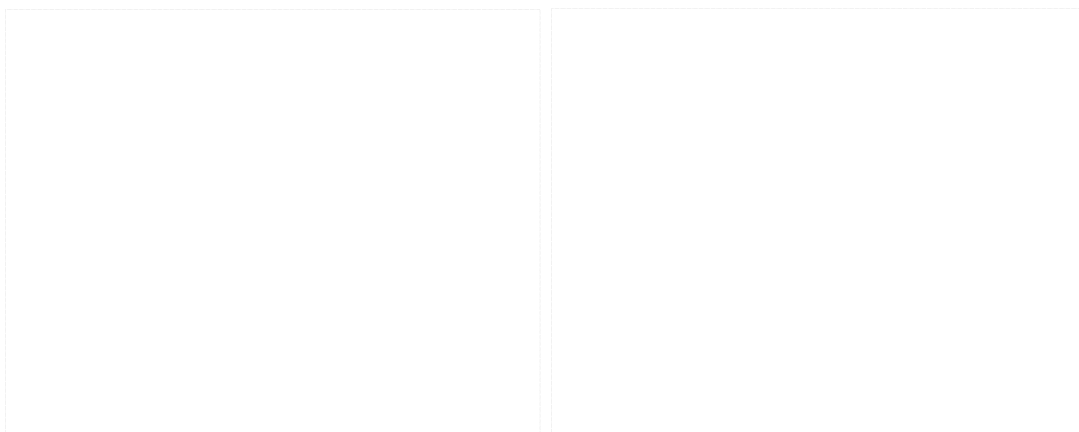


Fig. 3. Pathologic view(Hematoxylin and eosin stain, $\times 40$). (Left, scalp) Accumulated dermal collagen. (Right, face) Dilated vessel lumen with collagen accumulation.

안면부의 코와 양측 뺨에 걸친 다발성 피부종양에 대해서는 면도칼(razor blade)로 접선 절제술(tangential excision)을 시행한 다음, 추가적으로 피부연마기(dermabrasion)를 사용하여 제거하였다.² 병리조직 소견 상 안면부의 다발성 피부 종양은 확장되어 있는 혈관의 증식과 함께 교원질이 축적되어 있는 혈관섬유종이었다.

두정부 두피의 종괴는 6.5 × 4 × 2.5 cm의 크기였으며, 앞 이마에 위치한 4개의 종괴는 제일 큰 것이 2.2 × 1.5 × 0.8 cm이었고, 우측 발목의 내측에 위치한 종괴는 10 × 5 cm의 크기였다. 전신마취 하에 각 종양에 대해 절제술 및 일차봉합술을 시행하였으며, 두피의 종양에 대해서는 절제술 후 피부이식술을 시행하였다. 이 종괴들은 모두 섬유종으로 진단되었다.

III. 고 찰

결절성 경화증은 상염색체 우성으로 유전되는, 신경 피부 증후군의 대표적인 질환으로 9번 염색체에 위치한 TSC1 유전자와 16번 염색체에 위치한 TSC2 유전자의 돌연변이에 의한 것으로 알려져 있다.³ 이 질환의 발병률은 보고에 따라 차이가 있으나 인구 100,000명당 1명 정도의 빈도로 나타나고, 인종이나 성별의 차이는 없다고 한다.⁴

이 질환은 임상적으로 경련, 지능 박약 및 안면의 혈관 섬유종의 3대 증상을 특징으로 하며 1880년 Bourneville에 의하여 처음 중추신경계의 병리학적인 특징이 기술되었다. 이 후 여러 임상연구를 통하여 피부, 안구 등의 외배엽 조직이나 심장, 신장, 폐 등에도 침범되며, 여러 장기에 과오종이 동반될 수 있는데 주로 심장과 신장에서 발견된다.

신경계와 관련된 임상증상으로는 지능 저하로 환자의 62%에서 이를 일으킬 수 있다고 한다. 그러나 정상 또는 평균 이상의 지능을 나타낼 수도 있다. 경련은 대표적인 증상으로 주로 4세 이전에 영아연축(infantile spasm)의 양상으로 나타나는데 반복적인 근간대성 연속이 목, 몸통, 사지에 보이면서 이는 점차 대발작으로 진행하고 뇌파 검사 상 이상 소견도 약 87%에서 발견된다고 하였다. 이외에 뇌실 주위에 생긴 정상세포성 과오종에 의한 뇌압 상승에 의해 두통, 시력감퇴, 유두 부종 등이 나타날 수 있다.

피부와 관련된 임상증상으로는 혈관섬유종이 대표적이며, 이는 적갈색 결절이 쌍익상(butterfly pattern)으로 나타나며, 그 외의 증상으로는 선천성 탈색반(ash-leaf sign)이 나타나거나 섬유종성 침윤의 영향으로 요천추 부위에 비후된 가죽모양의 반으로 나타나는 샤그

린 반점(shagreen patch) 및 조갑주위섬유종 등이 생길 수 있다.

다른 장기의 병변으로는 환자의 50 - 80%에서 신장의 혈관근지방종, 40%에서 골격계 이상 및 심장의 횡문근종, 폐 섬유화 등이 보고되었다. 그리고 간, 갑상선, 췌장 등의 과오종을 병발할 수 있다.

앞서 기술된 임상증상을 바탕으로 1998년 tuberous sclerosis complex consensus conference에서 발표된 진단기준⁵에 따르면 주기준 중 한 가지 또는 부기준 중 두 가지를 만족하는 경우에 진단할 수 있다고 하였는데, 주기준에는 안면부의 혈관섬유종, 손톱의 섬유종, 피질성 결절(cortical tuber), 피의하 거대세포 성상종(subependymal giant cell astrocytoma), 다발성 망막 과오종, 이마의 섬유반(forehead palque), 샤그린 반점, 양쪽 신장의 혈관근지방종, 심장의 횡문근종 등이 있고, 부 기준에는 신장의 다발성 낭종, 골 낭종, 신장을 제외한 부위의 과오종, 잇몸의 섬유종 등이 있다.

본 증례에서는 지능은 정상이었으며 안면부의 혈관 섬유종과 샤그린 반점 등의 피부병변과 장기병변 중에서는 양측 신장의 혈관근지방종과 신경계에서는 피의하 거대세포 성상종 등으로 5가지 임상증상이 결절성 경화증 진단의 주 기준에 합당하였다.

결절성 경화증의 혈관섬유종에 대해서는 그 동안 여러 가지의 치료방법들이 시도되어 왔다. 냉동외과수술(cryosurgery), 방전과괴술(electrofulguration), 박피술(dermabrasion), 표층절제술(shaving) 및 레이저 치료(CO₂ or argon laser) 등의 치료방법들이 있으며, 냉동외과수술의 경우는 효과적인 결과를 보이지 않았고, 방전과괴술은 색소침착저하증 및 위축 등의 부작용이 나타날 수 있으며, 박피술만으로는 좋은 결과를 얻을 수 없었다. 레이저 치료는 얇은 두께의 병변인 경우에는 효과적이었다. 혈관섬유종의 치료 후 거의 대부분의 환자에서 재발하는 것으로 나타났으며, 재발 발생시기는 다양하게 보고되고 있다.^{6,7} 그 중 박피술과 표층절제술을 같이 시행한 경우에는 9 - 11년 후 까지도 치료효과가 지속되었다고 한다.²

저자들은 간질의 병력 및 다양한 피부병변과 뇌와 신장을 침범한 34세의 결절성 경화증 환자에서 안면부를 비롯하여 두피 및 사지에서 혈관섬유종과 다발성 섬유종들을 관찰하였고, 이를 성공적으로 제거하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다. 그러나 결절성 경화증의 피부병변은 재발할 수 있는 가능성이 있으므로 지속적인 경과관찰이 필요하며, TSC 유전자의 발현경로를 목표로 하는 근본적인 치료법⁸의 개발에 관심을 두어야 할 것이다.

REFERENCES

1. Lee DH, Ha JW, Lee YK, Kang JS: A case of tuberous sclerosis. *J Korean Soc Plast Reconstr Surg* 5: 39, 1978
2. Verheyden CN: Treatment of the facial angiofibromas of tuberous sclerosis. *Plast Reconstr Surg* 98: 777, 1996
3. European Chromosome 16 Tuberous Sclerosis Consortium: Identification and characterization of the tuberous sclerosis gene TSC1 on chromosome 16. *Cell* 75: 1305, 1993
4. Nevin NC, Pearce WG: Diagnostic and genetical aspects of tuberous sclerosis. *J Med Genet* 5: 273, 1968
5. Schwartz RA, Fernández G, Kotulska K, Józwiak S: Tuberous sclerosis complex: advances in diagnosis, genetics, and management. *J Am Acad Dermatol* 57: 189, 2007
6. Morgan JE, Mulliken JB: Dermabrasion and limited excision of the fibrous papules of tuberous sclerosis: case report. *Plast Reconstr Surg* 59: 124, 1977
7. Arndt KA: Adenoma sebaceum: successful treatment with the argon laser. *Plast Reconstr Surg* 70: 91, 1982
8. Farrell CJ, Plotkin SR: Genetic causes of brain tumors: neurofibromatosis, tuberous sclerosis, von Hippel-Lindau, and others syndromes. *Neurol Clin* 25: 925, 2007