

## 안와부위에 발생한 신경섬유종증의 임상적 치험례

대구효성가톨릭대학교 의과대학 성형외과학교실  
박대환 · 김태모 · 한동길 · 안기영

= Abstract =

### A Clinical Experience of Neurofibromatosis Involving Periorbital Region

Dae-Hwan Park, M.D., Tae-Mo Kim, M.D.,  
Dong-Gil Han, M.D., Ki Young Ahn, M.D.

Department of Plastic and Reconstructive Surgery College of Medicine,  
Catholic University of Taegu Hyosung, Taegu, Korea

Neurofibromatosis, now termed neurofibromatosis type I, is known as a congenital and familial disease presenting abnormalities of the skin, nervous system, bones, and soft tissue.

We experienced a case of extremely large neurofibromatosis which developed on the orbital and temporal region of a 24-year-old man. The tumor was widely excised including normal skin margin, outer table of cranium, a part of zygoma and maxilla. Bony defect was reconstructed by rib bone graft and secondary cosmetic correction of blepharoptosis was performed using supratarsal fixation in postoperative 6 months.

KEY WORDS : Neurofibromatosis · Orbit.

## 서 론

신경섬유종은 피부, 신경계, 골격계와 연부조직에 이상을 초래하는 선천성 및 가족력이 있는 질환으로 그 발생 빈도는 매우 드물다<sup>1)</sup>. 1882년 Von Recklinghausen이 이 질환에 대해 자세히 기술한 이래, 1918년 Preiser와 Davenport가 멘델씨 우성유전에 의해 유전됨을 확인되었다. 1924년에는 Brooks와 Lehman이 골 변화에 대해 기술하였고 이후, 골 변화를 여러 학자에 의해 연구되었으며<sup>2,3)</sup> 이러한 골 변화로 인해 주위의 중요한 조직 등에 영향을 끼칠 수 있다. 특히 안와주위에 발생한 신경섬유종증의 경우 종양의 크기, 위치, 주위조직의 침범정도 등에 따라 다양한 술식이 소개되어 왔으나 대개의 경우 접

근하기가 쉽지 않으며 큰 반흔을 남기는 경우가 많다. 이에 본 교실은 보편화된 두개관상 도달법(coronal approach)을 이용하여 비교적 흔하지 않은 안와에 발생한 신경섬유종증을 제거하였으며 만족할 결과를 얻었기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증 례

24세된 남자로서, 5년 전부터 발생한 우측 전두부 및 안와주위의 종창을 주소로 내원하였다.

이학적 소견 : 내원 당시 종창으로 인해 우측상안검의 하수가 심했으며 안구운동의 제한도 관찰되었으며 안면부에 Cafe-au-lait 반점이 의심되는 다수의 반점이 관찰되었다(Fig. 1). 또한, 경부 및 체간 부위에 많은 반점

이 산재했으며 전두부에 주위조직과 경계가 불분명하고 중심부에 궤양성의 괴사를 동반한 5×4cm의 결절이 있었으며 동통은 동반되지 않았다(Fig. 1).

가족력 및 과거력 : 특이사항 없음.

임상적 검사소견 : 혈액검사, 소변검사, 간기능 검사, 흉부 X-선 소견 : 정상.

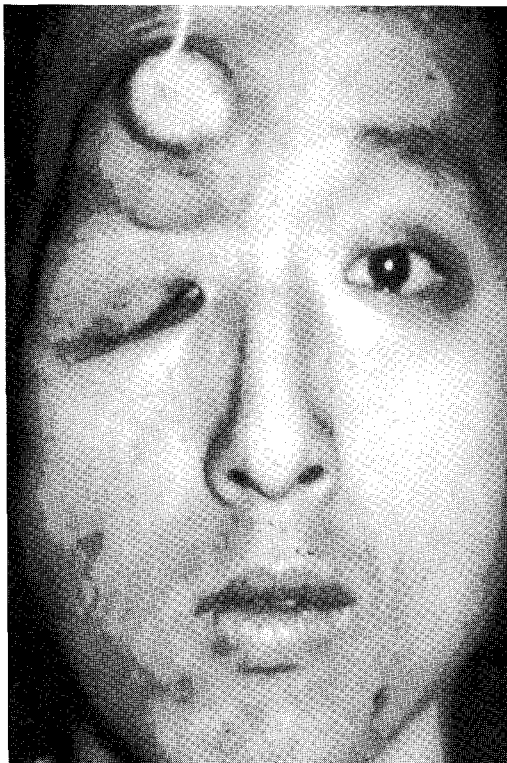
방사선 소견 : 두개골 및 안면부의 단순 X-선 상은 확실하지 않으나 안와 단층촬영상 거대한 연부조직종양의 의심되는 병변이 안와 상부를 차지하고 있으며 이로 인해 우측시신경의 내측 변위가 관찰되었으며 접형골의 부분적인 골변화소견이 동반되었다. 또한 뇌 단층촬영상 뇌실질내 측두엽의 일부까지 병변이 파급되었다.

병리 조직학적 소견 : 절제된 종괴는 15×3.5×0.6cm 크기였으며 조직학적으로 피하 및 근육층으로 광범위하게 신경 섬유세포의 증식을 보였다(Fig. 2).

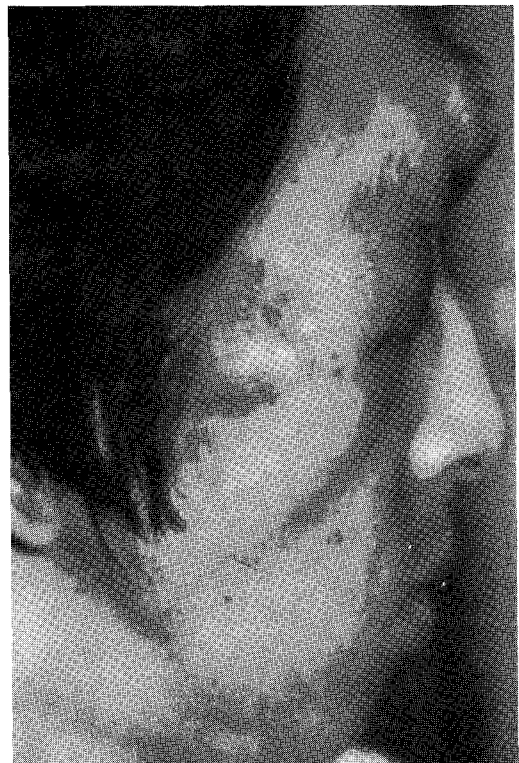
## 치료 및 결과

수술전 환자 및 보호자에게 수술후 발생할 수 있는 가

능한 합병증 및 예후 등에 대해 충분히 설명했다. 특히 안와내에서 주위조직으로 광범위하게 침윤되어 있어 안과, 신경외과 및 이비인후과와 긴밀한 협조를 얻어 충분한 술전 평가를 하였다. 전신마취하에 두개관상절개(bicoronal incision)를 시행한 후에 전두골을 노출시킨 다음 우측전두근에 부착된 전두골막판을 만들어 전두골막판을 두개골과 분리시킨 후 두개강 내로 들어가 경막을 노출시키고 경막절개를 통해 뇌척수액의 감압을 실시하고 안와 상벽을 떼어낸후 안와주위의 골막을 절개한후 접형골의 일부를 제거하였으며 안와를 충분히 노출시켰다. 제거된 종양의 크기는 15.5×3.5×0.6cm이었다. 종양을 제거한 후 우측 안와벽을 약 2cm 제거하고 동시에 안와저를 외측에서 1cm 제거하여 잔존 종양에 대비한 감압술을 시행하였다. 제거해 놓았던 안와상벽 및 전두골판은 떼어낸 안와 외측골편 및 우측 제8번째 늑골을 이용한 골이식으로 복원하였으며 수술로 인한 술후 합병증은 없었다. 제거한 종양은 병리조직학적 검사로 신경 섬유종증으로 확진되었으며 술후 안구돌출은 감소되었



A) Anterior-posterior view



B) Lateral view

Fig. 1. Preoperative photographs of neurofibromatosis patient show swelling of right orbital region with blepharoptosis. These film also show characteristic Cafe-au-leit spot and nodule.

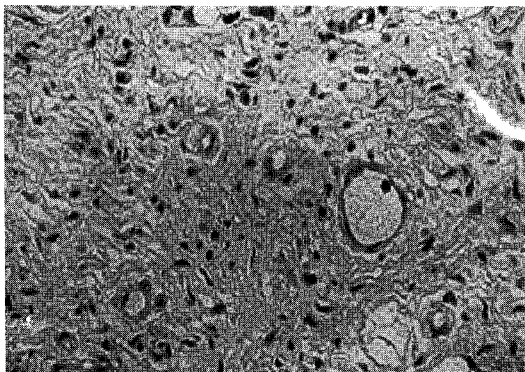


Fig. 2. Microscopic finding shows extensive neurofibroma, infiltrating in the subcutaneous soft tissue and muscle.

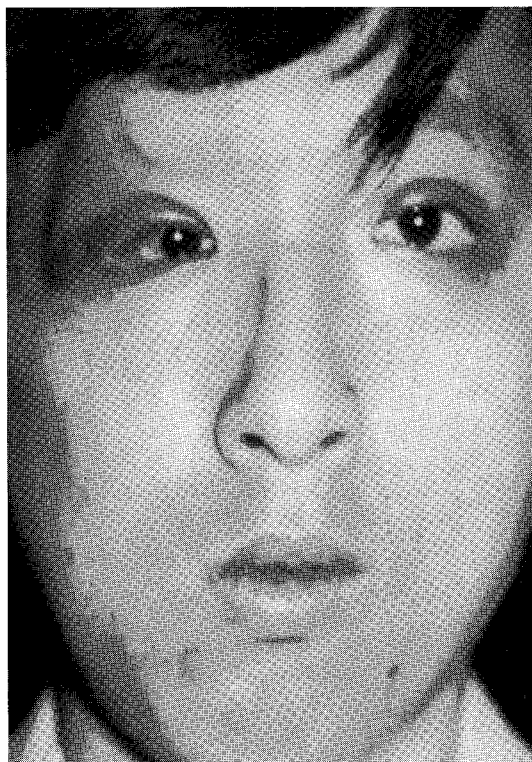


Fig. 3. Postoperative appearance 6 months after operation.

으며 술후 6개월째 측두부의 신경섬유종 및 눈썹상방의 신경섬유 결절을 절제후 안검하수를 같이 교정하였다. 안와내 종양과 안면부의 종양이 완치되지는 않았으나 비교적 양호한 결과를 나타내었다(Fig. 3).

## 고 찰

안와에 발생하는 종양들은 안와내 조직이나 안와를 형

성하는 골조직 그리고 안와외부의 구조물 등에서 발생하므로 다양한 종양이 발생할 수 있다<sup>4)</sup>. 이러한 안와종양의 외과학적 치료는 병소의 크기, 위치, 주위조직으로의 침범여부 및 조직학적 특징에 따라 다양한 수술방법들이 시도되어 왔는데 현재 성형외과에서도 보편화된 두개안면 수술(craniomaxillofacial surgery)시의 접근법은 두개관상도달법(coronal approach)과 두개골경유 접근법(transcranial approach) 등이 있다. 저자의 경우 두개관상절개법을 이용하여 접근하였으며 부분적 골제거술을 포함하여 광범위한 종양제거를 실시하였고 자가능 골이식 등을 이용하여 골결손부를 재건하였다. 신경섬유종증(neurofibromatosis type I)은 1882년 Von Recklinghausen이 처음 기술하였으며 피부, 신경계, 골격계와 연부조직에 이상을 초래하는 비교적 흔하지 않은 질환이다. 이 질환은 멘델씨 우성유전으로 40~50%에서는 가족력이 있는데 발병연령은 조기에 발병하며 성별 분포는 남자가 비슷하였다<sup>6)7)</sup>. 신경섬유종증은 임상적으로 Cafe-au-lait 반점이 특징적인데 사춘기 이전의 경우는 직경 5mm 이상이 6개 이상이거나, 사춘기 이후에는 직경 1.5cm 이상이며<sup>1)8)</sup> 6개 이상이어야 진단적 가치가 있다. 이 반점은 상피의 기저층에 melanin 색소의 침착으로 생성되며 그 발생빈도는 저자에 따라서 차이를 보이나, 60~99%에서 나타난다고 한다<sup>6)</sup>. 이 반점의 감별해야 할 질환으로는 신경초종(vestibular schwannoma), 결절상경화증(tuberous sclerosis), 모세혈관확장성 운동실조(ataxia telangiectasia), Fanconi씨 빈혈, Bloom 증후군 등이 있다<sup>9)</sup>. 이 환자의 경우 얼굴 및 체간에 10개 이상의 다발성 Cafe-au-lait반점이 관찰되었으며 두경부에 결절을 동반하고 안와의 종양으로 인한 안구돌출과 안검하수가 심하게 나타났다. 신경섬유종증에서 악성변화는 신경섬유육종(neurofibrosarcoma)과 악성신경초종(malignant schwannoma)이 가장 많고 이외에도 Wilms 종양, 횡문근육종(rhabdomyosarcoma), 백혈병(leukemia), 신경아세포종(neuroblastoma) 및 췌장선암(pancreatic adenocarcinoma) 등이 동반될 수 있으며<sup>4)6)7)10)11)</sup> 그 빈도는 16~29%에서 나타난다고 보고하고 있다<sup>6)10)</sup>. 신경섬유종증에 있어 골변화는 크게 원발성 결손 및 연부조직의 종양에 의한 속발성 변화로 나타나며 전신 어느 곳에서나 보일 수 있고 원발성 결손은 선천성 중배엽 이형성증(congenital mesodermal dysplasia)에 의해서 나타나며<sup>1)</sup> 발생원인은 골

연화증과 밀접한 관계를 가지며 혈중 칼슘이 감소하는 특징을 갖는데 이에 대한 정확한 기전은 아직도 설명하지 못하고 있다<sup>2)</sup>. 이러한 골변화소견은 척추 측만증, 골성장장애, 미란성 골변화, 가관절증, 골내 낭종변화 및 선천성 이형성 등으로 그 부위에 따라서 여러 형태로 나타나며 가장 흔히 동반되는 골변화는 척추의 측만증으로 보고되고 있으며<sup>1-3)</sup> 그 비율은 29~51%에서 나타난다고 한다<sup>1)</sup>.

6) 이러한 골변화는 신경섬유종증으로 인한 골변화소견에서 발견되며, 이러한 골변화에 있어서 연부조직의 종양에 의한 속발성 변화를 예방하기 위해서는 조기진단하여 조기에 종양적출술을 시행하는 것이 중요하다. 이 환자에서는 척추 측만증 및 가관절증은 동반되지 않았으나 종양을 둘러싸고 있는 점형골 및 두개골 기저부의 부분적 골괴괴소견이 관찰되었다.

안와종양의 수술 후 발생할 수 있는 합병증으로는 시력상실, 복시, 안검하수증, 안구진조증, 뇌척수액비루, 시야결손 등이 초래될 수 있으며, 이러한 합병증을 방지하고, 종양의 완전한 제거를 위해서는 술전에 종양의 크기, 위치, 주위조직으로의 침범여부, 병리학적 특징 등의 정확한 진단이 필요하다 하겠다. 저자의 경우 완전한 종양의 제거는 불가능하였으나 술 후 특별한 합병증은 없었으며 미용적으로도 만족할 만한 결과를 보였다. 안와종양의 진단을 위해서는 임상적 조사, 안와 X-선 검사, 동·정맥조영술, 초음파검사, 전산화 단층촬영(CT), 자기공명영상(MRI) 등이 있으며<sup>12)</sup> 특히 CT나 MRI는 종양의 진단에 매우 정확도가 높은 검사법으로서 본 저자는 신경섬유종의 진단에 전술한 특징적인 Cafe-au-lait반점 및 결절 등의 임상적 증상과 함께 CT, MRI를 이용하였으며 술후 조직학적 소견으로 신경섬유종으로 확진하였다.

## 결 론

본 교실에서는 비교적 드문 질환인 안와주위에 발생한 신경섬유종증에 대해 두개관상도달법(coronal appro-

ach)을 이용하여 광범위한 절제 및 골이식을 이용한 적절한 재건을 시행하였으며 이차적으로 미용적 목적의 안검성형술을 시행하여 좋은 결과를 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## References

- 1) Hunt JC, Pugh DG : *Skeletal lesions in neurofibromatosis. Radiology. 1961 ; 76 : 1*
- 2) Swann GF : *Generalized softening of Bone due to Metabolic Causes Symposium. IV. Pathogenesis of bone lesions in neurofibromatosis. Brit J Radiol. 1954 ; 27 : 623-629*
- 3) Levin B : *Neurofibromatosis : Clinical and roentgen manifestations. Radiology. 1958 ; 71 : 48-58*
- 4) Jackson IT : *Transcranial orbitectomy. In Smith BC (Ed.) ; Ophthal Plast Reconstr Surg. 1987 ; 58 : 1100*
- 5) Krohel GB : *Orbital surgery. In Smith BC(Ed.) ; Ophthal Plast Reconstr Surg, St. Louis, CV, Mosby Company. 1987 ; 57 : 1084-1098*
- 6) Brasfield RD, Das Gupta TK : *Von Recklinghausen's disease : A clinicopathological study. Ann Surg. 1972 ; 175 : 86*
- 7) Griffith BH, Mckinney P, Monroe CW, Howell A : *Von Recklinghausen's disease in children. Plast Reconstr Surg. 1972 ; 49 : 647*
- 8) Von Recklinghausen Neurofibromatosis, Vincent M, Riccardi : *New Engl J of Med. 1981 ; 305 : 1617*
- 9) Allan ER : *Phakomatoses. Current diagnosis in neurology, 1st eds, Mosby-Yearbook Inc. 1994 : 286-291*
- 10) Preston FW, Walsh WS, Clarke TH : *Cutaneous neurofibromatosis(Von Recklinghausen's disease). Arch Surg. 1952 ; 64 : 813-827*
- 11) Pineada A : *Mast cells : Their presence & ultrastructural characteristics in peripheral nerve tumors : Arch Neurol. 1965 ; 13 : 72*
- 12) Kennerdell JS : *Orbital diagnosis. In : Smith BC. Ophthal Plast Reconstr Surg. Vol 53. St. Louis, CV : Mosby Company, 1987 : 1008-1023*