

## Case report

J Korean Soc Pediatr Nephrol 2012;16:68-71  
<http://dx.doi.org/10.3339/jkspn.2012.16.1.68>

ISSN 1226-5292 (print)  
ISSN 2234-4209 (online)

# 방광을 침범한 신경섬유종증 1례

고려대학교 의과대학 소아과학교실

김미경 · 박 철 · 김민상 · 임형은 · 유기환 · 홍영숙 · 이주원

Mi Kyung Kim, M.D.,  
Cheol Park, M.D.,  
Min Sang Kim, M.D.,  
Hyung Eun Yim, M.D.,  
Kee Hwan Yoo, M.D.,  
Young Sook Hong, M.D.,  
and Joo Won Lee, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine,  
Korea University, Seoul, Korea

**Corresponding Author:** Hyung Eun Yim  
Department of Pediatrics, College of Medicine,  
Korea University, Seoul, Korea  
Tel: 031) 412-5096, Fax: 031-405-8591  
E-mail: he-yim@hanmail.net

Received: 14 March 2012

Revised: 28 March 2012

Accepted: 9 April 2012

## A Case of Neurofibromatosis with Invasion of Bladder

Neurofibromatosis is a rare systemic disease, and genitourinary tract involvement is especially uncommon. Bladder is the most frequently involved organ in the genitourinary tract. Bladder neurofibromatosis may present as a diffuse infiltrative process or an isolated neurofibroma. The symptoms vary, ranging from urinary incontinence to retention. Treatment is usually conservative. The patient should be worked up to rule out other manifestation of tumor enlargement and followed to evaluate the development of new lesion. We report a case of the development of invasion of bladder in a patient with neurofibromatosis.

**Key Words:** Bladder, Neurofibromatosis, Urinary retention

### 서론

제 1형 신경섬유종증(von Recklinghausen disease)은 생존아 3,000명 중 1명에서 발생하는 비교적 흔한 전신질환으로 남자가 여자보다 3:1의 비율로 많다[1, 2]. 상염색체 우성 유전을 하는 비교적 흔한 질병이지만[2] 소아에서는 드물고, 특히 비뇨생식기계를 침범하는 것은 매우 드문 것으로 알려져 있다[3-5]. 비뇨생식기계를 침범한 신경섬유종증에서 방광을 침범한 경우는 세계적으로 75례[2, 6], 국내에서 단 1례만 보고되었다[7]. 저자들은 방광을 침범한 신경섬유종증에서 증상이 나타난 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

### 증례

**환아:** 홍○○, 여아, 12세

**주소:** 발열과 복통

**과거력:** 환자는 만삭, 자연 질식 분만(출생체중 3.2 kg)으로 출생하였으

This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

며, 태어난 후 특이증상 없이 지내다가 3세경 제 1형 신경섬유종증으로 진단받았다. 6세경 좌측 요관방광이음부 폐색으로 좌신에 경피적 콩팥창냄술(percutaneous nephrostomy) 시행받고, 왼쪽 신장 삽입관을 3개월마다 교체 중이었으며, 오른쪽 신장에 경도의 수신증이 있었으나 경과관찰 중이었다. 환자는 당시 좌측 요관방광이음부 폐색의 원인에 대한 검사는 시행하지 않았으며, 10세경에 경련 발생하여 시행한 뇌파 검사에서 경련과 보여 항경련제 복용중이었다.

**가족력:** 환자는 1남 1녀 중 둘째로 가족력 상 특이소견 없었다.

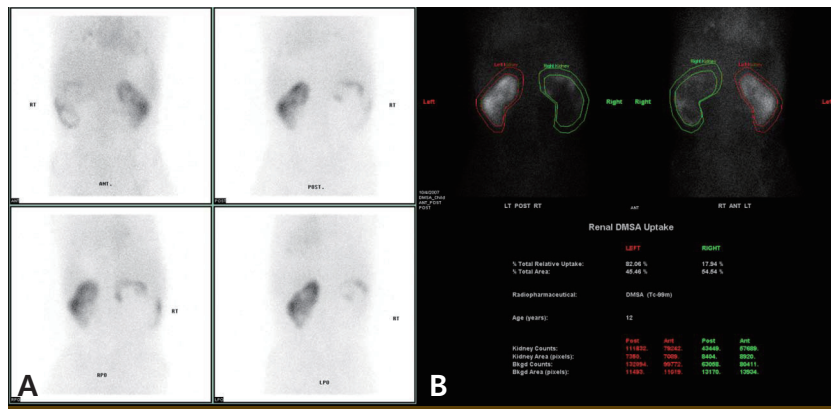
**현병력:** 병원에 오기 3일전부터 발열과 복통이 있었으며, 병원에서 좌측 신 삽입관을 교체한 뒤에 발열 증세가 호전되는 듯 하였으나, 발열과 복통이 다시 나타났다. 그 다음 검사한 소변 검사에서 농도가 있었으며, 복부초음파에서 오른쪽 신장에 중등도의 수신증을 보여 정밀검사 위하여 본 병원에 왔다.

**이학적 소견과 검사 결과:** 병원에 왔을 때 혈압 109/86 mmHg, 맥박 98회/분, 호흡수 22회/분, 체온 37.5°C였다. 신체 검사에서 키 143 cm (25-50 percentile), 몸무게 35.2 kg (25-50 percentile) 이었다. 흉부 청진에서 이상 없었으며, 복부 진찰에서 장음은 정상적으로 들렸으나, 우하복부에 5×7 cm 크기의 덩어리가 만져졌다. 양측 늑골척추 압통과 우측 복부 압통이 있었고, 반발통은 없었다. 그 외 신체 검사에서 특이한 문제는 없었다. 최초로 시행한 일반 혈액 검사상 백혈구수 13,100/mm<sup>3</sup>, 혈색소 11.2 g/dL, 혈소판 수 158,000/mm<sup>3</sup>, 혈청 전해질은 나트륨 136 mmol/L, 칼륨 4.06 mmol/L, 염소 108 mmol/L, 혈액요소질소 20 mg/dL, 크레아티닌 1.3 mg/dL, 혈청 총 단백 5.6 g/dL, 알부민 2.9 g/dL, 적혈구 침강 속도 >120 mm/hr, c-반응성 단백

312.7 mg/L이었다. 소변 검사에서는 적혈구 10-29개/High power field (HPF)와 백혈구 >60개/HPF가 관찰되었다. 소변 배양 검사에서 streptococcus agalactiae (>10<sup>5</sup> cfu/mL)가 배양되었다. 24시간 소변 검사에서 크레아티닌 청소율은 58.6 mL/min (좌측 51.5 mL/min, 우측 7.37 mL/min) 이었으며, 단백뇨는 1.55 g/day (1.63 g/m<sup>2</sup>/day) 이었다.

**방사선 검사 결과:** 전원 되기 전 다른 병원에서 촬영한 복부 초음파에서 우측 신에서 중등도의 수신증이 있었다. 이노성 신 스캔 검사에서 우측 신의 요관방광이음부 폐색 의심소견 보였고, 99-mTc-dimercapto succinic acid (DMSA) 신스캔에서 우측 신장은 거의 관찰되지 않았고, 좌측 신장에서 피질결손이 관찰되었으며(Fig. 1A), 신접취율은 우신 17.9%, 좌신 82.1%로 우신의 기능이 떨어져 있는 것을 확인할 수 있었다(Fig. 1B). 복부전산화단층 촬영상 우측 신의 중등도의 수신증과 함께 더글라스와로부터 시작되어 방광벽을 침범한 열기 모양 신경섬유종증으로 의심되는 10×11 cm의 거대한 종물이 관찰되었다(Fig. 2).

**치료 경과:** 요로감염 치료를 위해 정맥주사로 ampicillin 150 mg/kg, cefotaxime 150 mg/kg를 사용하였으며, 발열증상은 입원 3일째부터, 양측 늑골척추 압통과 우측 복부 압통은 입원 4일째부터 좋아졌다. 다시 검사한 소변배양 검사는 음성이었다. 입원 15일째 검사한 혈액요소질소 15 mg/dL, 크레아티닌 0.9 mg/dL로 회복되었다. 우측 요관방광이음부 폐색에 대해서는 우측 신장에 경피적 콩팥창냄술을 시행하였다. 입원 16일째 환자는 증상 호전 보여 퇴원하였고, 추적 검사로 시행한 DMSA신 스캔 상 우신의 신접취율이 17.9%에서 20.1%로 증가하여 기능이 다소 회복되었으며 좌신의 다발성 흉터는 이전과 비교하여 변화는 없었다. 현재까지 양측 신장에 삽입관 유지하고 있는 상태로 외래에서 추적관찰 중이다.



**Fig. 1.** 99-mTc-DMSA scan image shows severe cortical defect of the both kidney (A) and decreased renal uptake of the right kidney (B).

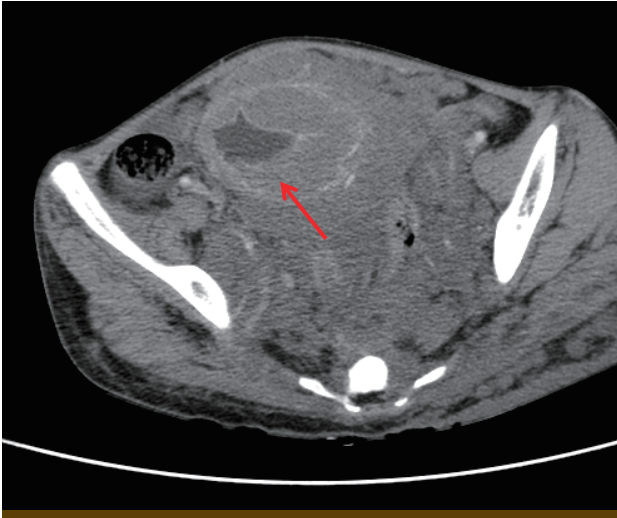


Fig. 2. Abdomino-pelvic CT scan shows a bulky hypodense tumor measuring about 10x11 cm (arrow).

## 고찰

제 1형 신경섬유종증은 상염색체 우성 유전질환의 하나로 신경섬유종증 유전자는 17번 염색체의 동원체에 가깝게 위치하고 있다[7]. 내장형 신경섬유종증의 합병증은 약 1% 정도에서만 나타날 정도로 드문데, 그 중 흔하게 나타나는 부위는 위장관계이고, 비뇨생식기계를 침범하는 경우는 드문 것으로 알려져 있다[8]. 비뇨생식기계를 침범한 신경섬유종증 중에서는 방광에 영향을 미치는 경우가 가장 많고, 그 외에도 음경, 음핵, 전립선, 요관, 고환, 정삭, 요도에도 영향을 미칠 수 있다[2, 3, 9]. 증례의 소아 환자처럼 방광을 침범한 신경섬유종증은 1878년 Gerhardt [2]에 의해 처음 보고되었다.

방광을 침범한 신경섬유종증에서 환자들이 호소하는 증상은 방광염과 요관폐색 증상으로 야뇨증, 빈뇨, 요실금, 혈뇨, 옆구리 통증 등이 나타날 수 있고[10], 종양의 크기가 커질 경우 복부에서 촉진 될 수 있다[9]. 본 증례의 경우 요로 감염의 한 증상으로 발열이 있었고, 복부에서 종괴가 촉진되었다. 또한 요관폐색의 증상으로 수신증과 옆구리통증이 동반되었다. 따라서 신경섬유종증 환자에서 요로 감염과 요관폐색 증상이 나타난다면 방광을 침범한 경우를 고려해 주어야 하고, 정밀한 검사가 필요하다[2, 5].

방광을 침범한 신경섬유종증이 의심되는 환자에서 복부 초음파와 배뇨중 방광요도조영술은 민감성이 높은 검사 중 하나인데, 배뇨중 방광요도조영술은 음영결손을 통해 방광의 침범 정도를 평가하는데 도움을 줄 수 있다[5]. 복부초음

파검사에서 방광벽이 비후되어 있다면 방광염과 요관폐색을 의심할 수 있고[6], 복부자기공명영상촬영은 질병의 단계와 치료계획을 세우기 위해 필요하다[5]. 초음파 검사상 방광벽의 비후는 정상방광에서도 보일 수 있기 때문에 자기공명영상촬영상 T2-강조영상에서 조영 증강을 보인다면 종양에 의한 것임을 감별 할 수 있다[6]. 본 증례의 경우는 복부 초음파를 통하여 수신증을 진단하고, DMSA 신스캔으로 신장의 기능평가와 함께 이노성 신 스캔 검사로 요관방광이음부 폐색을 진단하였다. David 등[9]은 초음파와 배뇨 중 방광요도조영술을 진단에 사용하였으며, Chakravarti 등[2]은 본 증례에서처럼 복부초음파를 시행하였고, 복부전산화단층촬영을 통해 신경섬유종증이 방광을 침범한 정도를 평가하였다. 컴퓨터단층촬영은 신경섬유종증이 방광을 침범한 정도를 판단하는데 사용될 수 있는데[9], 방광을 침범한 신경섬유종증으로 진단받은 환자는 3개월 간격으로 소변배양검사와 신장 초음파, 6개월 간격으로 컴퓨터단층촬영을 시행하여 경과관찰 하는 것이 도움이 된다는 보고가 있다[4]. 이 환자는 6세경 좌측 요관방광이음부 폐색으로 진단을 받은 후 보다 적극적인 추적 검사를 하였다면, 방광 침범의 조기 발견과 함께 신기능 감소를 늦출 수 있었을 것이라는 아쉬움이 남는다.

방광을 침범한 신경섬유종증의 치료는 종양의 크기가 큰 경우나 점점 커지는 경우는 수술적 제거를 하는 경우가 있으며[2, 4], 최근에는 요도경유 종양절제를 시행하기도 한다[10]. 그러나, 종양의 크기가 작거나 소아의 경우에는 보존적 치료를 원칙으로 한다[1, 10]. 이 환자의 경우 종양은 그대로 두고, 증상완화를 위해 경피적 콩팥창념술 후 관 삽입을 시행하였다. 그러나 Hintsä 등[3]은 요관폐색 등의 증상이 있을 때 선택적 치료방법으로 요도경유 절개나 종양제거를 하였다고 하였고, Cheng 등[14]은 방광을 침범한 신경섬유종증의 크기가 클 때 방광절제술이 필수적이라고 보고하고 있다.

신경섬유종증의 악성변화는 3% 이하로 매우 드물게 발생하며[12], 방광을 침범한 신경섬유종증의 악성변화율은 매우 낮았다[5, 9, 11, 13]. 본 증례의 경우에도 악성변화는 없었으나, 상부요관폐색이 다시 발생하는지에 관해서는 정기적으로 주의깊은 추적관찰이 요구되며, 종양을 제거하지 않았으므로 종양의 크기가 커지는 지와 악성변화를 하는지에 대해 추적관찰 할 필요가 있겠다[2, 3].

소아에서 발생한 신경섬유종증이 방광을 침범하는 경우는 매우 드문 경우로 증상이 나타날 때에는 주의 깊게 관찰하고 그에 대한 검사가 진행되어야 한다. 본 저자들은 6세경에 요관폐색으로 인한 증상이 발생하였으나 정확한 진단을 받지 않고 있다가 12세에 본원에서 방광을 침범한 신경섬유

중증을 진단받고 치료한 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

## 요약

신경섬유종증은 드문 전신질환 중의 하나로 비뇨생식기계를 침범하는 경우는 극히 드물다고 알려져 있으나 비뇨생식기계를 침범하는 경우에는 그 기관으로 방광이 가장 흔하다. 비뇨생식기계를 침범하는 경우 증상이 나타나기 전까지 그 침범여부를 알기 어려운 경우가 많기 때문에 정기적인 추적관찰 중 비뇨생식기계 증상이 나타난다면 정밀검사를 시행하여 침범상태를 정확히 판단할 필요가 있겠다. 치료 방법으로는 보존적인 치료가 대부분이지만 종양의 크기가 클 경우 종양절개를 하는 경우도 있으나 매우 드물고, 보존적 치료와 동시에 종양의 크기 증가여부에 대하여 정기적인 추적관찰이 요구된다. 저자들은 소아에서 방광을 침범한 신경섬유종증이 증상을 나타낸 경우로 보존적 치료 후 경과관찰 중인 환자 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

## References

- 1) Cabrera CPM, Alonso GS, Cansino AJR, Aquiela BA, De la pena BJJ. Bladder neurofibroma: case report and bibliographic review. Arch Esp urol 2006;59:899-901.
- 2) Chakravarti A, Jones MA, Simon J. Neurofibromatosis involving the urinary bladder. Urol 2001;8:645-7.
- 3) Hintsala A, Lindell O, Heikkilä P. Neurofibromatosis of the bladder. Scand J Urol Nephrol 1996;30:497-9.
- 4) Pycha A, Klingler CH, Reiter WJ, Schroth B, Haitel A, Latal D. Von Recklinghausen neurofibromatosis with urinary bladder involvement. Urol 2001;58:106.
- 5) Scheithauer BW, Santi M, Richter ER, Belman B, Rushing EJ. Diffuse ganglioneuromatosis and plexiform neurofibroma of the urinary bladder: report of a pediatric example and literature review. Human pathology 2008;39:1708-12.
- 6) Aygun C, Tekin MI, Tarhan C, Ozdemir H, Peskircioglu L, Ozkardes H. Neurofibroma of the bladder wall in von Recklinghausen's disease. Urol 2001;8:249-53.
- 7) Moon JW, Lim IS. A Case of Neurofibromatosis in Penis, Bladder and Prostate. Korean J Nephrol 1998;17:516-20.
- 8) Krishna KK, Agarwal PA, and Jain MM, Neurofibromatosis type I presenting with urinary retention and lung collapse. J Clin Neuroscience 2004;11:423-4.
- 9) Carlson DH, Wilkinson RH. Neurofibromatosis of the bladder in children. Pediatr Radiol 1972;105: 401-4.
- 10) Wiedemann A, Jaussi R, Rabs U. Isolated neurofibromatosis of the urinary bladder. A rare cause of recurrent cystitis. Urologe A 2006;45:215-8.
- 11) Borden TA, Shrader DA. Neurofibromatosis of bladder in a child: unusual cause of enuresis. Urol 1980;15:155-8.
- 12) Tonsgard JH. Clinical manifestations and management of neurofibromatosis type 1. Semin Pediatr Neurol 2006;13:2-7.
- 13) Poleksic S. Leiomyosarcoma of urinary bladder in von Recklinghausen's neurofibromatosis. Urol 1977;10:341-2.
- 14) Cheng L, Scheithauer BW, Leibovich BC, Ramnani DM, Cheville JC, Bostwick DG. Neurofibroma of the urinary bladder. Cancer 1999;86:505-13.