

신경섬유종 및 신경섬유종증에 관한 임상적 고찰

연세대학교 의과대학 정형외과학교실

김 남 현 · 백 석 원

- Abstract -

Clinical Study of Neurofibroma and Neurofibromatosis

Nam Hyun Kim, M.D., Suck Won Paik, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Yonsei University College of Medicine Seoul, Korea

Neurofibromatosis is a familial disease with widespread manifestations such as lesions of the skin, tumors of the central and peripheral nervous system and abnormalities of bone. The presence of at least two of the following features was considered for diagnostic criteria; positive family history, positive biopsy, a minimum of six café-au-lait spots each with a diameter of at least 1.5 cm and multiple subcutaneous nodules.

From January 1971 to December 1979, 17 patients of neurofibromatosis and 30 patients of neurofibroma treated at Yonsei Medical Center were clinically analyzed for the study and the results obtained from this study were as follows;

1. Positive family history was obtained in 2 per cent of cases with neurofibromatosis.
2. Café-au-lait spots or tumors were the most common findings in neurofibromatosis. The bone changes were presented in 8 patients (45 per cent) and scoliosis has been in 62.5 per cent of them.
3. The location of the neurofibroma was variable. Central nervous system was involved in 40.4 per cent and peripheral nervous system in 59.4 per cent.
4. Myelography and determinations of the cerebro-spinal fluid protein concentration led us to a correct diagnosis of the neurofibroma which involved the spinal cord. For the treatment of the neurofibroma, 9 out of 30 patients were performed laminectomies and excision of the intradural masses, and one of them was fixed the spinous processes with a plate and wires after laminectomy for prevent spinal instability.
5. In 3 patients with progressive scoliosis, the best results were obtained with early Harrington instrumentation and posterior fusion.

Key Words: Neurofibroma, Neurofibromatosis. treatment

I. 서 론

신경섬유종증(neurofibromatosis)은 상염색체성 우성유전성을 띤 선천성 질환으로 외배엽성 및 간엽성조직에 생기며, Tileus von Tilena³⁰⁾(1793)에 의해 최초로 기술된 바 있으며, von Recklinghausen(1882)³²⁾에

의하여 처음으로 명명 되었고, 이 후 여러 학자에 의하여 많은 보고가 있었다(Table 1).

신경섬유종증은 중추신경과 말초신경 계통의 지주조직에 본질적인 변화를 일으키고^{1,4,8)} 골조직^{8,9,10,11)}, 피부 및 연부조직⁸⁾, 내분비 및 소화기 계통⁸⁾의 병변을 동반하는 경우가 많으며, 특히 피부에 나타나는 café-au-lait spots^{1,4,8,9,13)}는 대부분의 경우에서 나타나며, 골

Table 1. Historical background

1973: Tileus von Tilenau; First clinical description
1843: Smith; Details of pathological studies
1882: von Recklinghausen; Described neurofibromatosis and recognized the neural component in the abnormal tissue
1918: Gould; Skeletal changes in neurofibromatosis
1924: Brook & Lehman; Described scoliosis and osseous dystrophic changes in the spine
1956: Crowe & associates; Clinical spectrum of neurofibromatosis

조직의 병변은 그 발생률이 다양하여 29%에서 50%까지 보고되어 있고^{9,10,11} 이 중 척추측만증은 10%에서 41%로 가장 많이 발생한다고 한다^{5,9,12,13}.

본 질환의 임상적 양상에 대해서는 비교적 잘 알려져 있으나 아직 병인도 정확하지 않고, 치료도 다양하여 여러 문제점을 가지고 있으며 현재까지 우리나라에서는 본 질환에 대한 전체적인 통계의 보고가 되어있지 않는 실정이다.

저자는 이러한 점을 감안하여 1971년 1월 1일부터 1979년 12월 31일까지 만 9년간 연세대학교 의과대학 부속 세브란스 병원에 입원하여 치료받은 신경섬유종환자 30명과 신경섬유종증환자 17명에 대한 임상적 소견 및 치료동을 검토 분석하여 몇가지 결론을 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증례 분석

1. 병력: 신경섬유종증환자 17명 중에서 가족력을 갖는 경우가 3명 있었다.

2. 연령 및 성별분포: 신경섬유종증환자의 연령분포는 비교적 전체 연령층에서 골고루 발생하였으며 특히 20세에서 50세 사이에 많이 나타났다. 신경섬유종증환자의 경우 대체로 30세 이전에 많이 발생하였다 (Table 2). 성별분포는 신경섬유종은 2:1로, 신경섬유종증은 5.5:3으로 남자에서 많이 나타났다 (Table 3).

3. 진단기준: 신경섬유종증의 진단은 임상적 및 병리소견이 중요하며 본 연구에서는 Crowe (1956)씨의 진단기준을 사용하였다. 첫째 적어도 6개 이상의 café

Table 2. Age distribution

Disease Age(yrs.)	Neurofibroma	Neurofibromatosis	Total
0 ~ 10	1	2	3
11 ~ 20	2	6	8
21 ~ 30	7	3	10
31 ~ 40	11	0	11
41 ~ 50	5	2	7
51 ~ 60	4	4	8
Total	30	17	47

Table 3. Sex distribution

Disease	Sex Male (case)	Female (case)	Total
Neurofibroma	20	10	30
Neurofibromatosis	11	6	17
Total	31	16	47

au-lait spots 가 나타나거나, 둘째 다발성 피하부 신경섬유종들이 있거나, 셋째 병리조직검사가 양성이거나, 넷째 가족력이 있거나, 다섯째 elephantiasis neuro-matosa 가 나타나거나, 여섯째 특별한 골성이상성 증상이 있을때, 이 증상중에서 적어도 두가지 또는 그 이상의 증상이 나타날 때 신경섬유종증으로 진단하였다 (Table 4).

신경섬유종의 진단은 임상증상 및 X-선소견이 중요하지만 병리조직학적 소견에 의하여 결정적인 최종 진단을 내릴 수 있다.

Table 4. Diagnostic criteria

1. Minimum of six café-au-lait spots
2. Multiple subcutaneous neurofibromas
3. Elephantiasis neuromatosa
4. Positive family history
5. Positive biopsy specimen
6. Specific osseous dystrophic manifestation
 - (1) Spindling (pencil) of the ribs
 - (2) Vertebral scalloping
 - (3) Paravertebral soft tissue tumor
 - (4) Congenital pseudoarthrosis of the tibia

4. 임상증상: 신경섬유종환자 30명과 신경섬유종증환자 17명의 임상증상은 다음과 같다.

신경섬유종증의 임상증상은 피부에 나타난 café-au-

lait spots 가 11명, 피하부의 신경섬유성 결절이 11명으로 가장 많았으며, 골조직의 변화는 8명이었고, 이 중에서, 늑골파괴가 1명, 경골가관절형성이 2명이었다. 신경증상으로는 동통이 2명, 운동 및 감각신경의 변화가 6명이었다. 안구돌출증이 1명에서 나타났고, 혈관종이 피부에 1명에서 나타났다(Table 5).

신경섬유종은 신경섬유성결절이 18명으로 가장 많았으며, 운동 및 감각신경의 변화가 12명, 동통이 11명 거지(巨指)증이 1명이었다(Table 6).

Table 5. Clinical manifestations in neurofibromatosis

Type of involvement	Clinical manifestation	Cases (%)
Cutaneous	Café-au-lait spots	11 (64)
Subcutaneous	Fibromatous nodules	11 (64)
Skeletal	Scoliosis	5 (29)
	Rib notching	1 (5)
	Pseudoarthrosis of the tibia	2 (11)
	Pathologic fracture of femoral neck	1 (5)
Vascular	Flat hemangioma	1 (5)
Neurological	Pain	2 (11)
	Motor and sensory changes	6 (35)
Eye	Exophthalmos	1 (5)

Table 6. Clinical manifestation in neurofibroma

Symptom and sign	Case (%)
Pain	11 (36)
Motor and sensory changes	12 (40)
Fibromatous nodules	18 (60)
Chest complaint	1 (3)
Macroductyly	1 (3)

5. 신경섬유종의 발생부위 : 중추신경계통에 발생한 경우가 8명이었고, 말초신경계통에 생긴 경우가 18명이었다. 중추신경계통은 척추신경에 발생한 경우가 9명이었고, 두개강내부에 생긴 경우가 3명이었다. 말초신경계통은 하지에 5명, 흉부 및 복부에 3명, 안면부에 3명, 상지에 2명, 그리고 배부와 상완신경총에 각각 1명씩 발생하였다(Table 7).

6. 뇌척수액검사소견 : 척추신경에 발생한 신경섬유종 및 신경섬유종증환자 13명에서 뇌척수액검사를 실시하여 단백질을 측정하였다. 단백질량이 100mg/dl

Table 7. Location of neurofibroma

Site of involvement	Cases (%)	Site of involvement	Cases (%)
Central nervous system		Peripheral nervous system	
intracranial	3 (10)	Face	3 (10)
spinal cord		brachial plexus	1 (3.3)
C - spine	5 (16.7)	upper extremity	2 (6.7)
T - spine	4 (13.7)	chest	3 (10)
L - spine	0 (0)	abdomen	3 (10)
		lower back	1 (3.3)
		lower extremity	5 (16.7)

이하인 경우가 4명이었고, 100 mg/dl 이상 증가되어 나타난 경우가 9명이었다(Table 8).

Table 8. Protein level in cerebrospinal fluid.

Protein (mg/dl)	Cases
Below 100	4
Above 100	9
	13

7. X-선검사소견 : 신경섬유종 및 신경섬유종증 환자에서 X-선소견상 변화가 나타난 경우가 29명이었다. 척추조영술 소견에서 폐쇄음영의 소견이 나타난 경우가 9명이었으며, 그의 척추축만증이 5명, 골파괴가 3명, 병적골절이 2명, 경골가관절형성이 2명이었다(Table 9).

Table 9. X-ray findings

Myelogram : blocking	9
Intracranial space occupying lesion	4
Bone erosion	
rib notching	1
nasal bone	1
fibula	1
Pathologic fracture	
compression Fx. T ₅	1
Fx. femoral neck	1
Scoliosis	5
Pseudoarthrosis of the tibia	2
Mass in chest P-A	2
Gastric polyp in U. G. I.	1
Bone enlargement (macroductyly)	1
	29

사진 1. 60 세 남자로서 척추조영술에서 완전차단이 나타났음을 보여줌.

사진 3. 14 세 여자로서 흉추부에 척추축만증이 나타났음을 보여준다.

사진 2. 48 세 남자로서 단층조영술에서 제 5 흉추에 병적 압박골절을 보여줌.

사진 4. 12 세 여자로서 우측 제 3, 4, 5 늑골에 골 파괴를 보여주고 있다.

8. 병리조직소견 : 신경섬유성결절이 나타난 26 명의 병리소견은 외형상 단단하고 진한 섬유성 구조를 가지며 대개 주위조직과 유착되지 않는다. 현미경학적 병리소견은 조직이 섬유종과 유사하며, 섬유성 조직들이 진한 strand를 형성하거나 나선형을 이루며, 섬유성을 띤 방추형 세포들이 나타나거나 점액성을 띤 세포들이 나타난다(사진 7, 8).

신경섬유종환자 30명 중 19명에서 결절만을 제거하였으며, 8명에서 추궁절제술 및 결절을 제거하였고, 1명에서 경골근위부 부분절제술을 실시했으며, 거지증환자는 골단유합술을 실시하였다(Table 10).

신경섬유종환자 17 명의 치료는 7명에서 섬유성결절만을 제거하였고, 감압목적으로 추궁절제술을 3명에서 실시하였으며, 척추축만증환자 3명에서 척추융합 및 Harrington instrumentation을 실시하였고, 1명에서 추궁절제술 및 척추안정을 위한 금속판 내고정술을 실

Ⅲ. 치 료

사진 5. 6세 남자로서 경골 가관절형성을 보여준다.

사진 8. 신경섬유성 결절의 현미경학적 소견으로 전체적으로 pallasading pattern을 나타내며 myxoid tissue내에 spindle cell들이 fascicular pattern을 나타낸다.

Table 10. Treatment for neurofibroma

Removal of tumor mass	19
Laminectomy With removal of mass	8
Partial resection of fibula	1
Lobectomy	1
Partial maxillectomy	1
	30

시하였다. 대퇴경부병적골절환자 1명에서 고관절전치환술을 하였고, 경골가관절형성환자 2명에서 Boyd 씨의 dual onlay bone graft를 실시하였다(Table 11).

사진 6. 32세 여자로서 비골 근위부에 골조직 파괴를 보여준다.

Table 11. Treatment for neurofibromatosis

Excision of fibromatous nodule	7
Decompression(Laminectomy)	3
Laminectomy & I/F With plate & wiring	1
Harrington instrumentation	
compression rod	2
distraction rod	1
Boyd's operation	
(Dual onlay bone graft)	2
Total replacement of hip joint	1
	17

IV. 고 찰

사진 7. 피하부 신경섬유성 결절의 현미경학적 소견으로 Myxoid tissue 안에 spindle cell 들이 fascicular pattern을 나타내고 있다.

신경섬유종증의 발병기전에 대하여 von Recklinghausen(1882)이 본 질환에 대해 기술하면서 비정상적인 조직내에 신경성분을 처음 발견하여 자세히 보고하였고

사진 9. 32 세 여자로서 경골 근위부의 부분 절제술을 실시하였다.

사진 11. 14 세 여자로서 척추측만증의 치료를 위하여 Harrington instrumentation을 실시하였다 (compression rod).

사진 10. 53 세 여자로서 척추조영술에서 완전차단이 나타나 추궁절제술을 실시했으며 척추 안정을 위하여 금속판과 금속사 고정을 실시하였다.

사진 12. 12 세 남자로서 척추측만증의 치료를 위해 Harrington instrumentation을 실시하였다 (distraction rod).

사진 13. 58 세 남자로서 대퇴경부 병적골절의 치료를 위하여 고관절 전치환술을 실시하였다.

³²⁾ 신경초의 섬유세포보다는 Schwann syncytium에서 생기는 세포의 증식에 의한 결절이라고 발표한 학자도 있다.

Robb-Smith와 Pennybacker(1952)²⁷⁾는 유전성 질환임을 보고하면서 우성유전인자에 의하여 전달되고 반성유전에 의하지 않는다고 기술하였으며, Penfield와 Young(1930)은 결절과 색소침착의 발생과 그 양상은 성호르몬의 활동과 관계가 있다고 보고하였다²⁸⁾. Meszaros와 Guzzo(1966)는 신경섬유종은 세포에서 발생되지 않고 신경초에서 발생된다고 하였으며²³⁾ Fienman과 Yakovac(1970)은 본 질환은 상염색체성 우성유전을 하는 유전성 질환이라고 보고하였다²⁹⁾. Crowe(1956)는 신경섬유종증의 발생빈도는 출생아 2,500 명 내지 3,300 명당 1 명씩 발생한다고 보고하였다^{3,4,11)}. 본 연구에서는 신경섬유종증환자 17 명중에서 가족력을 가진 경우가 3 명 있었다.

신경섬유종증의 진단은 Crowe(1956)가 보고한 기준을 주로 사용하고 있으며¹¹⁾ Veliskakis³¹⁾(1970)는 다발성 café-au-lait spots 가 있으면서 가족력이 있거나 전형적인 골조직의 변화가 있거나, 신경섬유성결절이 있는 것중에서 한가지만 동반이 되어도 신경섬유종증으로 진단할 수 있다고 보고하였고, 확진은 병리조직학적 소견이 가장 정확하다고 주장하였다.

신경섬유종증의 임상적 소견은 McCarroll²¹⁾(1950)이 피부, 피하부, 골조직, 혈관 및 임파조직등 증상의 발육부위에 따라 구별하여 보고한 바 있다.

피부의 변화에 대하여 Meszaros와 Guzzo(1966)²³⁾는 결절의 발생부위는 색소침착이 있는 부위와 관계가 있다고 했으며, 색소침착부위는 크기가 다양하고 이 증상이 나타나면 신경섬유종증의 진단이 확실하다고 보고하였다. 신경섬유종증에서 나타나는 café-au-lait spots 는 불규칙적이고 고르지 못한 연(線)을 가지지만 섬유성이형성증(fibrous dysplasia)은 부드럽고 고른 연을 가지므로 감별된다고 하였다.

섬유성결절이 피부전체에 수백개 나타날 수 있으며 이러한 증상을 fibroma molluscum이라고 하며²³⁾ 피부가 두껍게되면 상피증을 나타낼 수 있다^{33,23)}. 신경섬유성결절이 흉부에 생기는 경우 Meszaros와 Guzzo(1966)²³⁾는 흉곽결절을 dumbell neurofibroma, intercostal neurofibroma, 그리고 interathoracic meningocoele로 분류하여 보고하였다. 신경섬유종증에 의한 골조직의 변화에 대하여는 Brooks와 Lehman(1924)⁸⁾이 보고하였으며, 즉 척추측만증, 골성장의 변화, 장골간부의 외형변화등이 나타난다고 하였다. 또 Holt Wright¹⁵⁾(1948)는 골변화가 29% Hunt와 Pugh(1960)³⁶⁾는 51%에서 온다고 보고하였다. Heard와 Holt(1962)¹⁴⁾는 신경섬유종증에서 보는 골조직의 병적변화를 정리 보고한 바있다. Brooks와 Lehman(1924)⁸⁾은 또한 신경섬유종증에서 보는 골조직 변화의

근본적 원인으로 골막에 분포하는 신경중 하나에서 신경섬유종이 생겨서 결절이 커질때 압박에 의하여 골피질에 파괴를 일으킨다고 보고하였다.

본 연구에서는 피부에 색소침착이 64%, 피하부결절이 64%에서 나타났으며, 골조직의 변화는 50%에서 나타났다. 신경증상은 35%, 동통은 11%에서 나타났다. 신경섬유종의 임상증상은 피하부섬유결절이 60%, 신경증상이 40%에서 나타났다.

신경섬유종증에서 보는 척추측만증은 Gould(1918)⁸⁾가 처음 기술하였고, Fisher와 Butterfield(1969)¹¹⁾는 골조직의 변화중에서 척추측만증이 12%에서 41%까지 나타난다고 보고하였다. 척추측만증의 발생기전은 확실하지 않지만 Heard와 Holt(1962)¹⁴⁾는 다음 5 가지 발생기전을 보고하였다. 첫째 척추측만증은 mesoblastic disturbance에 속하며, 둘째 신경섬유종성 침윤에 의하거나, 셋째 종양에 의한 압박성 파괴, 넷째 osteomalacia에 의한 Bone softening, 다섯째 근위축에 의한 골조종증에 의하여 일어날 수 있다고 하였다. 척추측만증의 곡선의 특징은 곡선이 짧아 평균 4 개에서 6 개까지의 척추를 침범하며, 예각화된 곡선이고 변형이 급속히 진행하는데 이 진행이 성장이 끝난 후에도 계속될 수 있고 변형자체가 심하게 나타난다^{9,13,31)}. 주로 흉추에 단일곡선으로 나타나지만 두개의 곡선이 나타날 경우에는 정도가 아주 심하다⁹⁾. 신경섬유종증에서 보는 척추측만증이 특발성 척추측만증과 다른 점은 좌측흉추곡선이 잘 나타나고, 남녀의 비율이 분명치않고, 비교적 어린 나이에 일찍 나타나며 진행정도가 빠르다는 것이다³²⁾. 신경섬유종증에서는 마비는 비교적 드물게 오며 Crowe(1956)¹¹⁾는 223 명의 환자중 3 명에서만 마비가 왔다고 보고하였다. 신경섬유종증에서 마비가 오는 원인은 첫째 척추각의 증가 특히 척추측만증에서 올 수있고, 둘째 척추아탈구 및 탈구에 의하여 나타날 수 있으며, 셋째 경수막내종양등에서 올 수 있는데 이상 세가지 요인이 복합적으로 올 수도 있다^{12,28)}.

본 연구중에서는 신경섬유종증환자 17 명중 척추측만증이 5 명(29%)에서 나타났으며 이중에서 3 명이 마비증상을 나타냈다.

신경섬유종증에서 나타나는 사지비대증의 발생기전에 대하여는 여러가지 학설이 있다. Reid(1843)²⁶⁾는 주위환경에 의하여 특수하게 지배를 받는다고 하였고, Streeter(1930)는 배원형세포의 이상이 나 병적발달에 기인된다고 하였으며⁴⁾ Moore(1952)²⁴⁾는 신경조직이 신체의 성장과정에서 손상이나 이상이 생길 때 이상성장으로 인하여 비대증을 유발할 수 있다고 보고 하였다.

본 연구중에서는 1 명에서 좌측중수지에 거지증을 보았으며, 생길 기전은 신경섬유종에 의한 것으로 생각

한다.

신경섬유종증에서 나타나는 선천성 경골가관절형성에 대하여는 Moore (1952)²⁴⁾는 신경조직의 이상이 골발육 결함의 원인이 되어 가관절을 형성한다고 하였으며, Bradgely (1952)^{25,26)}는 태생기 제 5주에 신경혈관계의 이상으로 하지의 증대형성 조직의 발육부진결과 가관절이 형성된다고 추측하였다. McFarland (1951)²²⁾는 간엽세포의 형성장애, Aegerter (1950)¹⁾는 hamartomatous proliferation에 의하여 생긴다고 보고하였고, Lloyd Robert (1969)²⁰⁾는 선천성 낭종이 가관절형성의 전구상태로 존재하다가 외상이나 계속적인 자극에 의하여 골절이 되어 가관절을 형성한다고 하였다.

본 연구중례에서는 2명에서 경골가관절형성을 나타냈다.

신경섬유종과 신경섬유종증의 치료는 나타난 증상 및 부위에 따라 여러가지가 있다. 연부조직에 발생한 신경섬유성결절은 수술적인 제거에 의하여 좋은 결과를 얻을 수 있으며, 결절에 의한 골격의 침범이 있을 때는 침범된 부위의 골조직을 부분적 제거에 의하여 치료를 한다. 그러나 신경섬유종이나 신경섬유종증이 척추나 기타 골격에서 발생한 경우는 그 치료가 매우 어렵다. 신경섬유종증에 의해 경골가관절이 형성된 환자의 치료에는 여러가지 방법이 많으나 골융합술을 실시하였을 때 불유합될 가능성이 많으며 흔히 재골절이 일어날 수가 있다²²⁾. McFarland (1951)²²⁾는 경골가관절형성의 치료는 병소의 임상적 소견에 따라 결정되지만 by pass graft에 의해 좋은 결과를 얻었다고 보고하였고, Boyd (1948, 1958)^{18,19)}는 dual onlay graft 방법을 시도하였으며 가관절형성부위가 너무 낮거나 또는 dual onlay graft를 할 수 없을 때 Charnley (1956)³⁰⁾의 골수강내 금속정교정법이 좋고, 골이식술 단독으로는 그 성공률이 낮았다고 보고하였다. Anderson (1976)²⁾은 골수강내에 금속정교정 및 골이식술을 시행하여 높은 성공율을 얻었다고 보고하였다.

신경섬유종 및 신경섬유종증이 척추에 발생하였을 때 여러가지 치료법이 있다. 추궁절제술은 감압을 기대하지 못할 뿐만 아니라 척추변형을 증가시켜서 마비를 더욱 악화시킬 수 있고 척추불안정도를 더욱 심하게 하므로 가능한 실시하지 않지만^{2,4,9,31,34)} 척추조영술에서 경수막내종양이 나타날 때는 추궁절제술을 해주는 것이 좋다²⁹⁾. Scott (1965)에 의하면 척추축만증의 치료는 두가지 경우로 생각할 수 있다고 한다^{9,31,34)}. 마비가 없는 척추축만증의 치료는 전방융합 및 후방융합을 실시하여 최대한 변형을 교정시켜주고 석고붕대고정을 1년이상 해주어야 한다. 마비가 있는 경우 마비정도가 적고 진행이 느리고 변형 자체가 교정에 의해 없어지거나 적어질 때

먼저 halo-pelvic traction에 의해 교정을 실시한 다음 척추융합술을 해준다. 그러나 교정에 의해 척추변형이 교정되지 않고 마비가 호전되지 않을 때 전방감압술 및 융합술을 실시한 다음 후방융합술을 해주어야 한다^{9,31,34)}. 진행성척추축만증환자에서 조기 척추융합술을 실시함은 척추변형의 진행을 막는데 가장 좋은 방법이다^{9,31,34)}.

본 연구중례에서는 척추축만증환자 5명중에서 3명에게 추궁절제술 및 Harrington instrumentation과 골이식수술을 실시하였다.

V. 결 론

1971년 1월부터 1979년 12월까지 만 9년간 연세대학교 의과대학 부속 세브란스병원에서 신경섬유종 및 신경섬유종증의 진단을 받고 입원 치료한 47명의 환자를 임상적으로 분석하여 다음과 같은 결론을 얻었다.

1) 신경섬유종증환자 17명중 가족력을 갖는 경우가 3명있었다.

2) 연령분포는 신경섬유종환자는 비교적 전체 연령층에서 발생하였고, 신경섬유종증환자는 30세 이하에서 많이 발생하였다. 성별분포는 신경섬유종은 2:1로, 신경섬유종증환자는 5.5:3으로 남자에게서 많이 발생하였다.

3) 신경섬유종의 임상증상은 결절이 촉진된 경우가 60%로 가장 많았고, 운동 및 감각신경의 변화가 40%로 나타났다. 신경섬유종증은 피부에 café-au-lait spots가 64%, 피하결절은 64%, 골격의 변화는 45%로 나타났다. 척추축만증은 전체 골격변화중 62.5%로 가장 많이 나타났다.

4) 신경섬유종의 발생부위는 다양하며 척추신경에 발생한 경우가 30%로 가장 많았고 하지에 생긴 경우가 16.7%로 그다음 많이 나타났다.

5) 경골가관절형성환자 2명에서 Boyd 씨의 골이식술을 실시하여 좋은 결과를 얻었다.

6) 척추신경에 발생한 신경섬유종환자 9명중 8명에서 척추조영술을 실시한 후 추궁절제술에 의하여 종양을 제거하였다. 1명에서는 추궁절제술후에 척추안정을 위하여 금속판 내고정술을 실시하였다.

7) 신경섬유종증환자 1명에서 대퇴경부 병적골절이 속발되었으며 고관절전치환술을 실시하여 좋은 결과를 얻었다.

8) 척추축만증의 치료로서는 가능한한 척추융합술을 조기실시하여 주는 것이 척추변형의 진행을 방지하는데 좋으며, 척추축만증환자 5명중 3명에서 Harrington instrumentation을 실시하여 양호한 결과를 얻었다.

REFERENCES

1. Aegerter, E.E. : *The possible relationship of neurofibromatosis, congenital pseudoarthrosis, and fibrous dysplasia. J. Bone and Joint Surg.*, 32-A:618-626, 1950.
2. Anderson, K.S. : *Congenital pseudoarthrosis of the tibia. J. Bone and Joint Surg.*, 58-A:657-662, 1976.
3. Badgely, C.E. O'Connor, S.J. and Kudner, E.F. : *Congenital kyphoscoliotic tibia. J. Bone and Joint Surg.*, 34-A:349-357, 1952.
4. Barsky, A.J. : *Macrodactyly. J. Bone and Joint Surg.*, 49-A:1255-1266, 1967.
5. Boyd, H.B. and Fox, K.W. : *Congenital pseudoarthrosis. Follow-up study after massive bone grafting. J. Bone and Joint Surg.*, 30-A:274-284, 1948.
6. Boyd, H.B. and Sage, F.P. : *Congenital pseudoarthrosis of the tibia. J. Bone and Joint Surg.*, 40-A:1245-1270, 1958.
7. Boyes, J.H. : *Bunnell's surgery of the hand. Ed. 4, p. 93 Philadelphia, J.B. Lippincott Co. 1964.*
8. Brooks, B., and Lehman, E.P. : *The bone changes in Recklinghausen's neurofibromatosis. Surg. Gynec. and Obstet.*, 38:587-595, 1924.
9. Chaglassian, J.H., Riseborough, E.J., and Hall, J.E. : *Neurofibromatous scoliosis. Natural history and results of treatment in thirty-seven cases. J. Bone and Joint Surg.*, 58-A:695-702, 1976.
10. Charnley, J. : *Congenital pseudoarthrosis of the tibia by the Intramedullary nail. J. Bone and Joint Surg.*, 38-A:283-290, 1956.
11. Chung, I.H., Kim, N.H. & Choi, I.Y. : *Macrodactylism Associated with Neurofibroma of the Median Nerve. Yonsel Med. J. Seoul*, 14:49-52, 1973.
12. Crow, F.W., Schull, W.J., and Neel, J.V. : *A clinical pathological, and genetic study of multiple neurofibromatosis. Springfield, Illinois, Charles C Thomas, 1956. (cited from Winter, R.B., Moe, J.H., and Bradford, D.S. : Spine deformity in neurofibromatosis. J. Bone and Joint Surg.*, 61-A:677-694, 1979.)
13. Curtis, B.H., Fisher, R.L., Butterfield, W.L. and Sauder, F.P. : *Neurofibromatosis with paraplegia. Report of eight cases. J. Bone and Joint Surg.*, 51-A:843-861, 1969.
14. Flenman, N.L. and Yakovacs, W.C. : *Neurofibromatosis in childhood. J. Pediatr.*, 76:339-346, 1970.
15. Heard, G.E., Holt, J.E., and Haylor, B. : *Cervical vertebral deformity in von Recklinghausen's disease of the nervous system. A review with necropsy findings. J. Bone and Joint Surg.*, 44-B:880-885, 1962.
16. Holt, J.F., and Wright, E.M. : *Radiologic features of neurofibromatosis. Radiology*, 51:647-664, 1948.
17. Hunt, J.C., and Pugh, D.G. : *Skeletal lesions of neurofibromatosis. Radiology*, 76:1-20, 1961.
18. Jacobs, J.E., Kimmelstiel, P., and Thompson, K.R. : *Neurofibromatosis and pseudoarthrosis. Arch Surg.*, 59:232-243, 1949.
19. 김익동, 이수영, 안주철, 박영철 : 비복신경의 신경섬유종을 동반한 단하지 비대증, 대한정형외과 학회 잡지, 제 12 권, 제 3 호, 513-516, 1977.
20. Levin, B.N. : *Neurofibromatosis. Clinical and roentgen manifestation. Radiology*, 71:48-58, 1958.
21. Lloyd-Roberts, G.C. and Shaw, N.E. : *The prevention of pseudoarthrosis in the tibia. J. Bone and Joint Surg.*, 51-B:100-105, 1969.
22. McCarroll, H.R. : *Clinical manifestation of congenital neurofibromatosis J. Bone and Joint Surg.*, 32-A:601-617, 1950.
23. McFarland, B. : *Pseudoarthrosis of the tibia in childhood. J. Bone and joint Surg.*, 33-B:36-50, 1951.
24. Meszaros, W.T., Guzzo, F. and Schorsh, H. : *Neurofibromatosis. Am. J. Roentgenol*, 98:557-569, 1966.
25. Moore, B.H. : *Some orthopedic relationship of neurofibromatosis. J. Bone and Joint Surg.*, 34-A:349, 1952.
26. Penfield, W. and Young, A.W. : *The nature of von Recklinghausen's disease and the tumors associated with it. Archives of Neurology and Psychology*, 23:320. (cited from Scott, J.C. : *Scoliosis and neurofibromatosis. J. Bone and Joint Surg.*, 47-B:240-246, 1965.)
27. Reid, John : *Three cases of partial hypertrophy of a portion of the organs of voluntary motion. London and Edinburgh Monthly J. Med. Sc.*, 3:198-201, 1843. (cited from Barsky, A.J. : *Macrodactyly. J. Bone and Joint Surg.*, 34-A:349-357, 1952.)
28. Robb-Smith, A.H.T. and Pennybacker, J. : *Von Recklinghausen's disease (Neurofibromatosis). In British Encyclopaedia of Medical Practice. Second edition, vol 10 London: Butterworth & Co. (Publishers) Ltd. (cited from Scott, J.C. : Scoliosis and neuro-*

- fibromatosis. J. Bone and Joint Surg.*, 47-B:240-246, 1965.)
29. Rothman, R.H. and Simeone, F.A. : *The spine*. Vol. 1:346-347, Philadelphia, W. B. Saunders Co. 1975.
 30. Scott, J.C. : *Scoliosis and neurofibromatosis. J. Bone and Joint Surg.*, 47-B:240-246, 1965.
 31. Tileus von Tilenau, W.G. : *Historia pathologica singularis cutis turptudinus. Lelpzig SL Crusius*, 1793. (cited from Winter, R.B., Moe, J.H., and Bradford, D.S. : *Spine deformity in neurofibromatosis. J. Bone and Joint Surg.*, 61-A:677-694, 1979.)
 32. Velliskakis, K.P., Wilson, P.D., and Levine, D.B. : *Neurofibromatosis and scoliosis. Significance of the short angular spinal curve. In preceedings of the American Academy of Orthopedic Surgeons. J. Bone and Joint Surg.*, 52-A:833, 1970.
 33. Von Recklinghausen, F.D. : *Über die multiplen Fibrome der Haut und ihre Bezelehung Zu den Multiplen neuromen. Berlin, August Hirshwald*, 1882. (cited from Chaglassian, J.H., Riseborough, E.J., and Hall, J.E. : *Neurofibromatous scoliosis. Natural history and results of treatment in thirty-seven cases. J. Bone and Joint Surg.*, 58-A:695-702, 1976.)
 34. Wiesel, S.W., Ignatus, P., and Marvel, J.P. : *Intradural neurofibroma simulating lumbar disc disease. J. Bone and Joint Surg.*, 58-A:1040-1042, 1976.
 35. Winter, R.B., Moe, J.H., and Bradford, D.S. : *Spine deformity in neurofibromatosis. J. Bone and Joint Surg.*, 61-A:677-694, 1979.
 36. 윤용섭, 김정재, 강조웅, 이은우, 이창희 : 신경섬유종증 환자의 선천성 경골 가관절 형성 치험 1례, 대한정형외과학회잡지, 제 12 권, 제 3 호, 517 - 522 1977.