

# 신경섬유종증 없이 단독으로 눈꺼풀테에 발생한 신경섬유종 1예

## Solitary Neurofibroma Occurred on the Eyelid Margin without Neurofibromatosis: A Case Report

강연수<sup>1</sup> · 최 원<sup>1</sup> · 김가연<sup>2</sup> · 윤경철<sup>1</sup>

Yeon Soo Kang, MD<sup>1</sup>, Won Choi, MD<sup>1</sup>, Ga Eon Kim, MD<sup>2</sup>, Kyung Chul Yoon, MD, PhD<sup>1</sup>

전남대학교 의과대학 안과학교실<sup>1</sup>, 전남대학교 의과대학 병리학교실<sup>2</sup>

Department of Ophthalmology, Chonnam National University Medical School<sup>1</sup>, Gwangju, Korea

Department of Pathology, Chonnam National University Medical School<sup>2</sup>, Gwangju, Korea

**Purpose:** We report a rare case of solitary neurofibroma on the eyelid margin without neurofibromatosis.

**Case summary:** A 46-year-old male presented with a well-defined small nodular lesion on the right upper eyelid margin that had not changed for 10 years. Surgical excision and biopsy were performed. Histological examination showed spindle-shaped cells in the fibrous stroma on hematoxylin & eosin staining, and immunohistochemical staining revealed S-100 protein-positive cells. Dermatologic, neurologic, and genetic evaluations showed no evidence of systemic neurofibromatosis. Six months after operation, there was no evidence of local recurrence.

**Conclusions:** To the best of our knowledge, this is the first case of solitary neurofibroma involving the eyelid margin without neurofibromatosis in Korea. Neurofibroma should be considered in a differential diagnosis of eyelid mass and can be successfully managed with surgical excision.

J Korean Ophthalmol Soc 2017;58(2):222-225

**Keywords:** Eyelid mass, Neurofibroma, Neurofibromatosis

신경섬유종은 말초신경의 신경집에서 유래하는 종양으로,<sup>1</sup> 안와 및 주변 조직을 침범하는 신경섬유종은 드물다고 알려져 있고,<sup>2</sup> 신경섬유종증(제1형과 제2형)과 동반되는 신경섬유종, 열기형신경섬유종, 단독신경섬유종의 3가지 유형으로 분류할 수 있다.<sup>3</sup> 국내에서는 눈꺼풀만 단독으로 침범한 신경섬유종 2예,<sup>4,5</sup> 눈꺼풀 및 안와, 결막 또는 접합골 등 주위 조직을 광범위하게 침범한 신경섬유종 3예<sup>2,6,7</sup> 등의 신경섬유종이 보고되었지만 모두 신경섬유종증과 동반된 경

우였다. 해외에서는 신경섬유종증과 동반되지 않고 단독으로 눈꺼풀에 발생한 신경섬유종이 드물게 보고되었고,<sup>8-10</sup> 국내에서도 단독으로 눈꺼풀에 발생한 신경섬유종에 대한 보고가 있었지만<sup>11</sup> 단독으로 눈꺼풀테에 결절의 형태로 발생한 신경섬유종에 대해서는 보고된 바 없다. 저자들은 눈꺼풀테에 경계가 명확한 결절 병변을 보여 절제생검 후 진단된 단독 눈꺼풀테 신경섬유종 1예를 경험하고 성공적으로 치료하였기에 이를 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

■ Received: 2016. 7. 28.

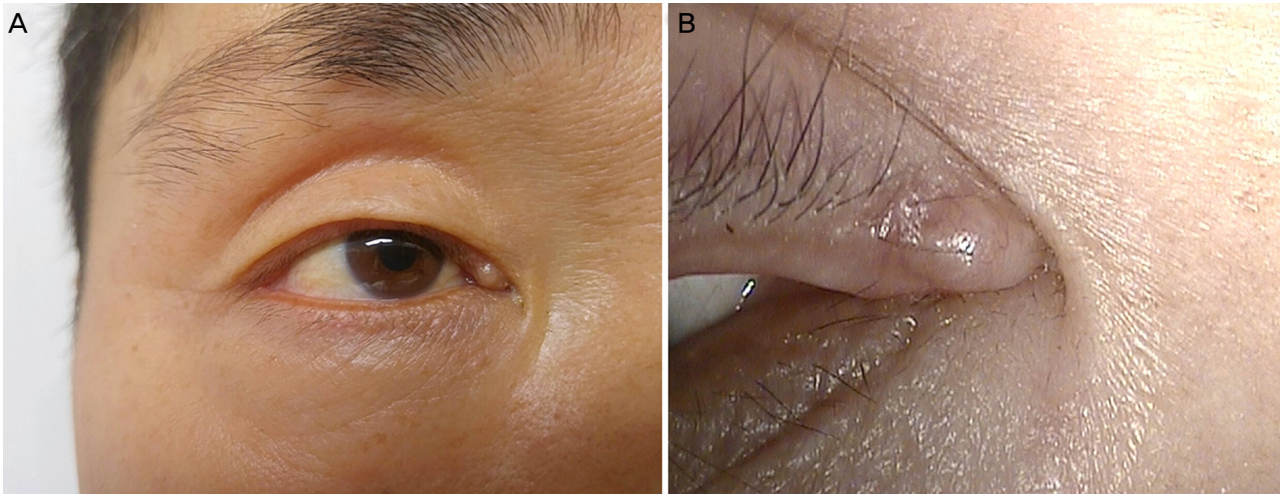
■ Revised: 2016. 11. 16.

■ Accepted: 2017. 1. 14.

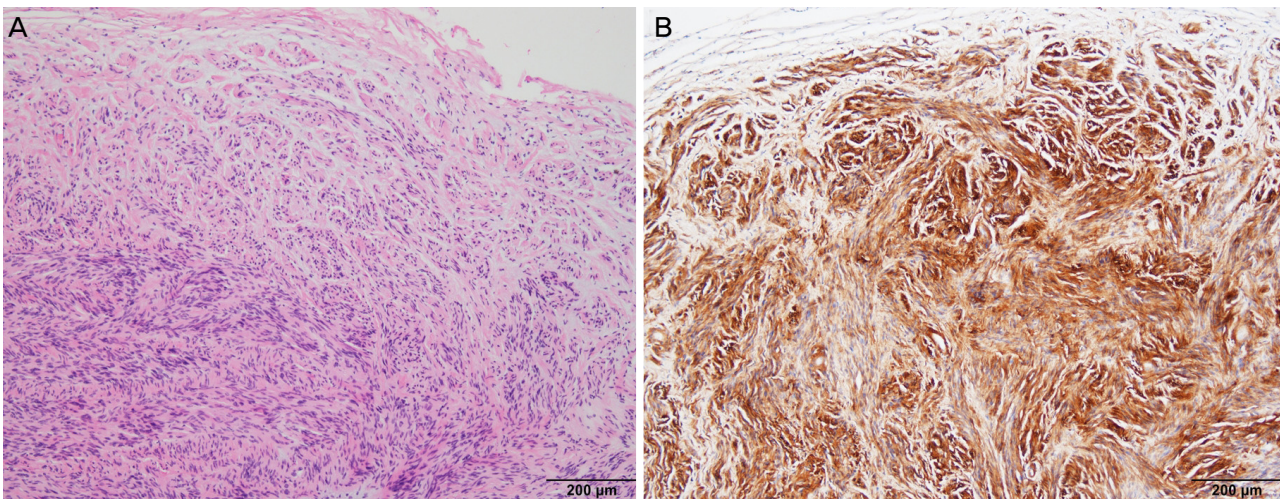
■ Address reprint requests to **Kyung Chul Yoon, MD, PhD**  
Department of Ophthalmology, Chonnam National University Hospital, #42 Jebong-ro, Dong-gu, Gwangju 61469, Korea  
Tel: 82-62-220-6741, Fax: 82-62-227-1642  
E-mail: kcyoon@jnu.ac.kr

## 증례보고

46세 남자 환자가 우측 위 눈꺼풀의 종괴를 주소로 내원하였다. 환자의 진술에 의하면 약 10년 전에 종괴를 발견하였으며 이후 크기의 변화는 없다고 하였다. 전신적인 기저 질환은 없었고, 신체검사에서 우측 윗눈꺼풀테에 경계가 명



**Figure 1.** Clinical photographs of a 46-year-old man. There was well-defined nodular lesion in the right upper eyelid margin (A, B).



**Figure 2.** Histologic examination of the patient. (A) Hematoxylin and eosin stained section ( $\times 200$ ) shows spindle shaped cells in the fibrous stroma. (B) Immunohistochemical staining ( $\times 200$ ) reveals S-100 protein positive cells.

확한 4 mm 정도의 결절 모양의 병변이 관찰되었다(Fig. 1). 양안의 최대교정시력은 1.0이었고 안압, 안구운동검사, 전안부 및 안저검사에서 특이소견은 없었다.

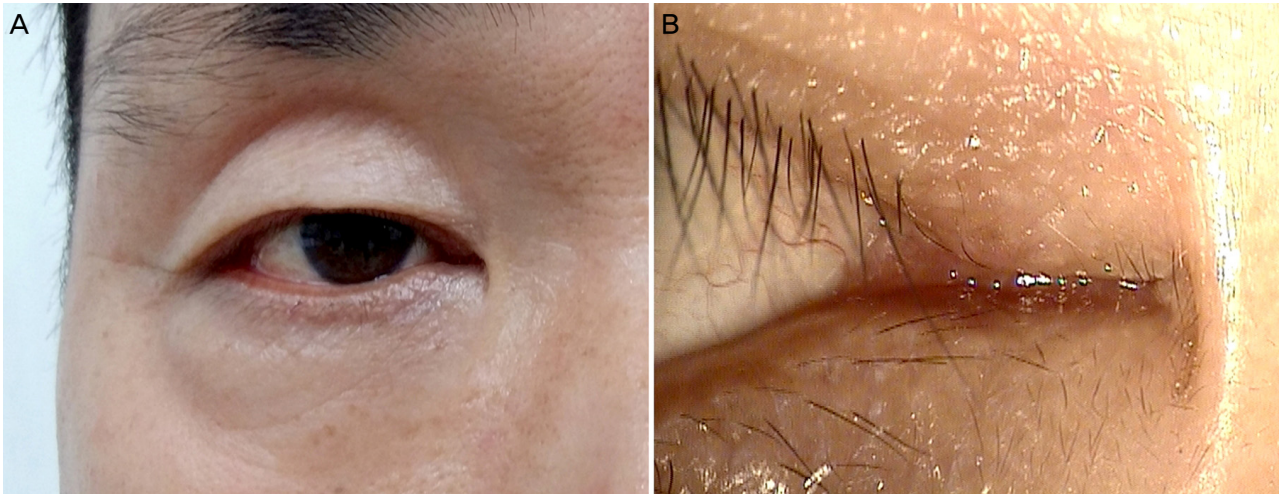
병변에 대한 절제생검술을 국소마취하에 시행하였고, 병변을 15번 나이프로 절제한 후 출혈을 막기 위해 전기소작술을 시행하였다. 술 후 병리조직검사 결과 Hematoxylin & Eosin 염색에서 풍부한 교원섬유상의 기질 안에 길쭉하면서 구부러진 모양의 방추형 중양세포들이 보였고(Fig. 2A), 면역조직화학염색에서는 S-100 단백질에 양성반응을 보이는 세포들이 관찰되었다(Fig. 2B). 전신적인 검사에서 혈액학적 검사, 심전도 및 흉부 방사선검사에서는 특이소견이 보이지 않았고, 피부과 및 신경과에서 시행한 전신적인 신체검사, 뇌자기공명영상촬영 및 유전자 검사에서 전신적인 신경섬유종증의 증거는 없었다. 이러한 소견을 종합하여 신경

섬유종증과 동반되지 않고 단독으로 눈꺼풀테에 발생한 신경섬유종으로 진단하였다. 술 후 6개월까지 병변 부위는 재발 및 이상소견을 보이지 않았다(Fig. 3).

## 고 찰

안와 및 주변 조직을 침범하는 신경섬유종은 신경섬유종증(제1형과 제2형)과 동반되는 신경섬유종, 열기형신경섬유종, 단독신경섬유종의 3가지 유형으로 분류할 수 있다.<sup>3</sup> 제1형 신경섬유종증은 신생아 3,500명 중 1명꼴로 발생하는 상염색체 우성 질환으로, 외배엽 조직의 형성 장애로 피부, 신경계, 안구 및 주위 조직에 병변이 발생하게 된다.<sup>12</sup> 가장 흔한 임상증상은 피부병변으로 환자의 80-90%에서 나타나며 전신의 피부반점(Café-au-lait spots)과 겨드랑이의 주근깨





**Figure 3.** Photographs of 6 months after operation. There was no evidence of local recurrence at the operation site (A, B).

(freckling)가 대표적이다.<sup>13</sup> 안구 및 주위 조직에 발생하는 병변으로는 홍채의 과소종인 Lisch 결절, 시신경교종, 열기형 신경섬유종이 대표적으로, 제1형 신경섬유종증의 진단 기준에도 포함되어 있다.<sup>7</sup>

신경섬유종증과 동반되어 나타나는 열기형 신경섬유종은 대부분 한쪽 윗눈꺼풀을 침범하며, 점점 크기가 증가하면서 특징적인 S자 모양의 눈꺼풀처짐을 형성한다.<sup>12</sup> 이는 대부분 편측 안면부의 비대칭과 동반되며 진행성 안구돌출, 사시, 나비뼈의 결손과 동반되어 박동성 안구돌출을 나타내기도 한다.<sup>6</sup>

Shibata et al<sup>10</sup>에 의해 보고된 바와 같이 신경섬유종증과 동반되지 않고 단독으로 눈꺼풀에 발생한 신경섬유종은 그 경계가 비교적 명확하여, 콩다래끼와 임상 양상이 비슷할 수도 있다. 하지만 Bechtold et al<sup>9</sup>에 의하면 신경섬유종증과 동반되지 않은 열기형 신경섬유종이 눈꺼풀 및 주위조직에도 발생할 수 있기 때문에, 신경섬유종으로 진단되면 전신적인 신경섬유종증의 가능성을 염두에 두어야 한다. 본 증례의 환자는 본과에서 신경섬유종으로 진단 받은 이후 피부과 및 신경과에서 시행한 전신에 대한 신체검사, 뇌자기공명영상촬영 및 유전자 검사에서 신경섬유종증의 증거는 찾을 수 없어, 신경섬유종증 없이 단독으로 눈꺼풀에 발생한 신경섬유종으로 확진할 수 있었다.

신경섬유종과 같이 말초신경의 신경집에서 유래하는 종양은 신경종, 신경초종이 있고, 이들은 임상양상이 서로 비슷하여 병리조직검사 및 면역조직화학염색법을 이용한 감별이 필요하다.<sup>8</sup> 신경섬유종은 Hematoxylin & Eosin 염색에서 교원섬유상의 기질 안에 길쭉한 방추형 종양세포들이 비교적 열게 염색되는 것이 특징이며, 면역조직화학염색에서는 S-100 단백질에 낮은 정도의 양성반응을 보인다.<sup>2,8</sup> 이에 비해 신경종은 Hematoxylin & Eosin 염색에서 경계가 명확

한 신경섬유다발 속에 둥근 모양의 종양세포들이 매우 강하게 염색되는 것이 특징이며 면역조직화학염색에서도 S-100 단백질에 강한 양성반응을 보여, 신경섬유종과 감별할 수 있다.<sup>8</sup> 신경초종은 특징적으로 Hematoxylin & Eosin 염색에서 고형의 형태를 보이며, 세포들이 뺨뺨하게 염색되는 Antoni-A형과 점액성 형태를 보이며 세포들이 성기게 염색되는 Antoni-B형의 소견을 보여, 신경종 및 신경섬유종과 감별할 수 있다.<sup>14</sup>

신경섬유종에 의해 중요한 신체 장기가 압박을 받을 경우나 통증을 유발하는 경우, 또는 주변 기관의 기능 장애를 초래하는 경우에는 수술적 치료가 원칙이다.<sup>5</sup> 하지만 신경섬유종 자체가 피막이 없고 혈관이 풍부하여 수술 시 완전 절제가 어렵기 때문에, 수술의 목적은 정상 조직의 손상을 최소화하면서 미용상의 문제를 해결하는 것이다.<sup>15</sup> 본 증례에서는 눈꺼풀에만 단독으로 신경섬유종이 있어 단순 절제술로 좋은 결과를 얻을 수 있었지만, 완전히 절제하지 못할 경우 재발의 위험성이 커지고,<sup>16</sup> 약 2-13%에서는 악성화될 수 있으므로 수술 후에도 지속적인 경과관찰이 필요하다.<sup>2</sup>

결론적으로, 신경섬유종증과 동반되지 않고 단독으로 눈꺼풀에 발생한 신경섬유종을 진단하고 성공적으로 치료하였기에 이를 보고하는 바이며, 눈꺼풀에 발생한 종괴의 감별진단 중 하나로 신경섬유종도 고려하여야 할 것이다.

## REFERENCES

- 1) Kamra HT, Dantkale SS, Birla K, et al. Plexiform neurofibroma in the submandibular gland along with small diffuse neurofibroma in the floor of the mouth but without neurofibromatosis-1: a rare case report. *Ecancermedicalscience* 2013;7:313.
- 2) Lee KH, Park JW, Yoon KC. A case of neurofibromatosis of the orbit and ocular surface. *J Korean Ophthalmol Soc* 2007;48:1276-80.

- 3) Berney C, Spahn B, Oberhansli C, et al. Multiple intraorbital neurofibromas: a rare cause of proptosis. *Klin Monbl Augenheilkd* 2004;221:418-20.
- 4) Hah MC, Han YJ, Hong SH. A case of eyelid neurofibroma in von Recklinghausen's disease. *J Korean Ophthalmol Soc* 1974;15:361-3.
- 5) Cho BC, Chun YK. A case of neurofibromatosis. *J Korean Ophthalmol Soc* 1985;26:393-8.
- 6) Jo YJ, Lee SB, Kwon HJ, et al. Inducible dynamic proptosis in a neurofibromatosis patient with arachnoid cyst. *J Korean Ophthalmol Soc* 2011;52:93-6.
- 7) Jung JW, Lee JH, Shyn KH, Chi MJ. A case of plexiform neurofibroma with severe ptosis and proptosis. *J Korean Ophthalmol Soc* 2007;48:725-30.
- 8) Stagner AM, Jakobiec FA. Peripheral nerve sheath tumors of the eyelid dermis: a clinicopathologic and immunohistochemical analysis. *Ophthalm Plast Reconstr Surg* 2016;32:40-5.
- 9) Bechtold D, Hove HD, Prause JU, et al. Plexiform neurofibroma of the eye region occurring in patients without neurofibromatosis type 1. *Ophthalm Plast Reconstr Surg* 2012;28:413-5.
- 10) Shibata N, Kitagawa K, Noda M, Sasaki H. Solitary neurofibroma without neurofibromatosis in the superior tarsal plate simulating a chalazion. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2012;250:309-10.
- 11) Han HJ, Lee HO, Ma KH. A case of solitary neurofibroma. *J Korean Ophthalmol Soc* 1981;22:575-9.
- 12) Abdolrahimzadeh B, Piraino DC, Albanese G, et al. Neurofibromatosis: an update of ophthalmic characteristics and applications of optical coherence tomography. *Clin Ophthalmol* 2016;10:851-60.
- 13) Ferner RE. The neurofibromatoses. *Pract Neurol* 2010;10:82-93.
- 14) Kim SU, Gu MJ, Lee JK, Park DJ. A case of bulbar conjunctival schwannoma. *J Korean Ophthalmol Soc* 2009;50:1111-4.
- 15) Dailey RA, Sullivan SA, Wobig JL. Surgical debulking of eyelid and anterior orbital plexiform neurofibromas by means of the carbon dioxide laser. *Am J Ophthalmol* 2000;130:117-9.
- 16) Choi CK, Kwak YS. A case of neurofibromatosis with pulsating exophthalmos. *J Korean Ophthalmol Soc* 1976;17:525-9.

---

= 국문초록 =

## 신경섬유종증 없이 단독으로 눈꺼풀테에 발생한 신경섬유종 1예

**목적:** 신경섬유종증과 동반되지 않고 단독으로 눈꺼풀테에 발생한 신경섬유종은 드문 질환으로, 아직까지 국내에 보고된 바 없다. 저자들은 신경섬유종 없이 단독으로 눈꺼풀테에 발생한 신경섬유종 1예를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

**증례요약:** 46세 남자 환자가 10년 전에 발견한 크기의 변화가 없는 우측 윗눈꺼풀테의 종괴를 주소로 내원하였다. 신체검사서 우측 윗눈꺼풀테 안쪽에 경계가 명확한 결절성 병변이 관찰되었다. 병변에 대해 절제생검술을 시행하였고, 조직병리검사 결과 Hematoxylin & Eosin 염색에서 풍부한 교원섬유상의 기질 안에 길쭉하면서 구부러진 모양의 방추형 종양세포들이 관찰되었고, 면역조직화학염색에서는 S-100 단백질에 양성반응을 보여 신경섬유종으로 진단하였다. 피부과, 신경과 및 유전자 검사에서 전신적인 신경섬유종증의 증거는 없었고, 수술부위는 수술 후 6개월까지 재발하지 않았다.

**결론:** 신경섬유종증과 동반되지 않고 단독으로 눈꺼풀테에 발생한 신경섬유종은 드물지만 종괴의 감별 진단 시 고려해야 하며, 절제술로 성공적으로 치료할 수 있다.

〈대한안과학회지 2017;58(2):222-225〉

---