

## 다발성 신경섬유종의 악성변화

—3예 보고—

고려대학교 의과대학 방사선과학교실

이 종 문 · 강 은 영 · 이 남 준 · 정 규 병 · 서 원 혁

— Abstract —

### Malignant Degeneration in Neurofibromatosis : 3 Case Report

Jong Moon Lee, M.D., Eun Young Kang, M.D., Nam Joon Lee, M.D.,  
Kyoo Byung Chung, M.D., Won Hyuck Suh, M.D.

Department of Radiolog, College of Medicine, Korea University

Von Recklinghausen's neurofibromatosis is a kind of neurocutaneous syndrome characterized by skin, nervous system, neuromusculoskeletal manifestations.

Most central and peripheral nervous neoplastic lesions in neurofibromatosis are benign but have a significant potential for malignant transformation such as neurofibrosarcoma, neurogenic sarcoma, malignant schwannoma.

And it is a relatively common disorder but malignant change with radiologic findings has been reported rarely in Korea.

Recently we experienced three cases of malignant degeneration in neurofibromatosis and confirmed by pathology.

So we report the cases with review including radiologic findings.

## I. 서 론

다발성 신경섬유종은 일종의 신경피부증후군(neurocutaneous syndrome)으로써 피부 색소 침착과 증추 및 말초신경계의 다발성 종양 그리고 혈관계 및 내부장기의 병변을 특징으로 한다.

다발성 신경섬유종에서 병발된 증추 및 말초 신경종 양은 대개가 양성이지만 2.4%~29%에서 신경섬유육종(neurofibrosarcoma)이나 신경성섬유육종(neurogenic sarcoma), 아니면 악성신경초종(malignant schwannoma)등으로 악성화 할 수 있다<sup>1)</sup>.

다발성 신경섬유종은 비교적 흔한 질환으로 많은 저자들에 의하여 여러 병변이 보고된 바 있다. 그러나 신경섬유종의 악성 변화에 대한 방사선과학적 소견을 보고한 예는 국내에 많지 않다. 이에 최근 고려대학교 부속병원에서 초음파 검사 및 전산화 단층 촬영을 시행하고 수술 또는 초음파 유도하에 조직검사를 하여 확진된 다발성 신경섬유종의 악성변화 3례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## II. 증 례

### 증례 1

오른쪽 가슴의 통증과 호흡곤란을 주소로 내원한 29

이 논문은 1989년 2월 28일 접수하여 1989년 3월 7일에 채택되었음.

세 남자 환자로써 이학적 검사상 전신에 다발성 피부 색소의 침착(cafe-au-lait spot)과 피하 결절 종양이 촉진되었다.

흉부 X선 검사상 우측 전상엽에 비교적 경계가 명확한 8×10 cm 크기의 종괴와 동시에 흉곽벽의 침윤상과 늑골의 파괴 소견을 보였으며 좌측 전상엽에도 크기는 작으나(4×3 cm) 비슷한 소견의 종괴가 관찰되었다(Fig. 1).

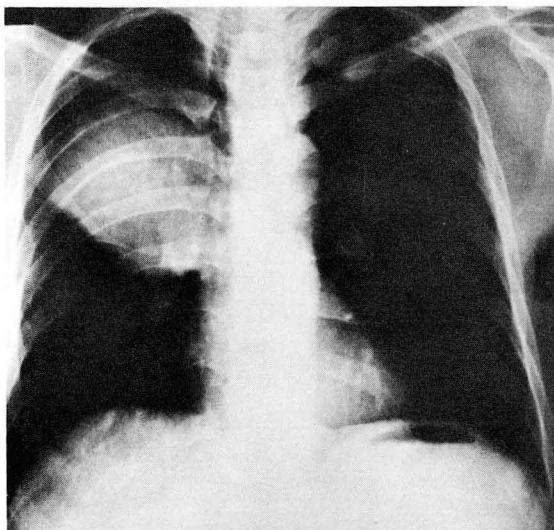


Fig. 1. Chest PA: A relatively well defined homogeneous soft tissue mass in RUL. A smaller mass in LUL.

우측 전상엽의 종괴는 흉부 전산화 단층 촬영상 우측 상폐엽에 주변조직과 경계가 잘 되지 않은 7×8×9 cm 크기의 연부조직 종괴였으며, 우측 종격동 및 흉곽벽에 고착 되었고 조영 증강후에 이 종괴의 내부에는 불규칙한 조영증강이 관찰 되었다(Fig. 2).

흉부 초음파 검사상 혼합된 에코를 보였으며 이어 시행한 조직 생검상 신경섬유육종(neurofibrosarcoma)으로 확진 되었다(Fig. 3).

## 증례 2

좌측 옆구리의 통증과 종괴가 만져지는 것을 주소로 내원한 58세 여자 환자로써 이학적 검사상 복부에서 다발성의 피부색소의 침착과 피하 결절 종양이 촉진되었다.

소장바탕 조영상 종괴에 의해 소장이 밀린 형태의 소견이 보였다(Fig. 4).

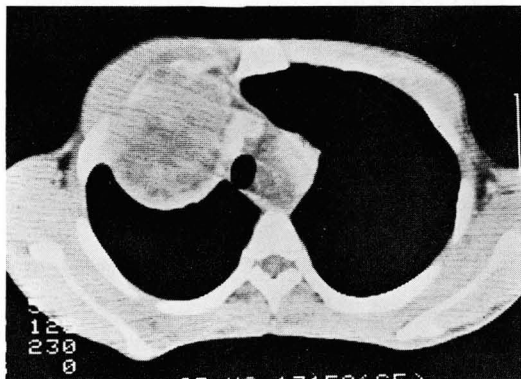


Fig. 2. Chest CT scan: A ill defined heterogeneous soft tissue mass with anterior chest wall invasion and rib destruction.



Fig. 3. Chest US: Well defined bulky heterogeneous soft tissue mass.

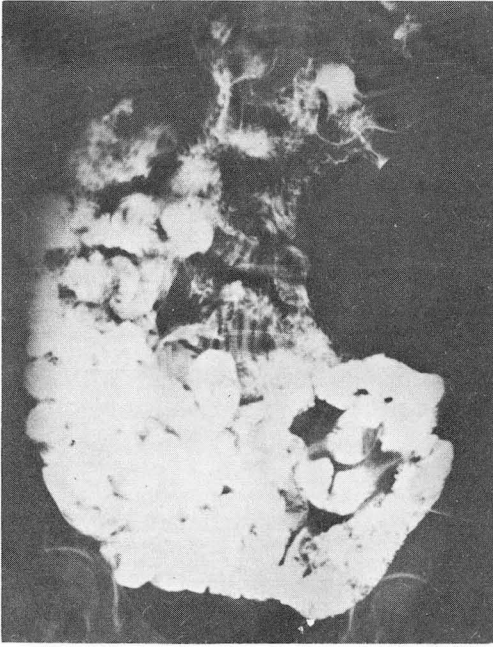
복부 초음파 검사상 7×8×10 cm 크기의 비교적 주위와 경계가 분명하고 혼합된 에코를 보이는 종괴가 좌상복부에서 관찰되었다(Fig. 5).

이 종괴는 복부 전산화 단층 촬영상 비교적 경계가 불분명한 고형의 종괴였고, 조영 증강후 이 종괴는 뚜렷한 외벽의 조영 증강과 더불어 내부에 불규칙한 조영 증강 형태로 관찰되었다(Fig. 6).

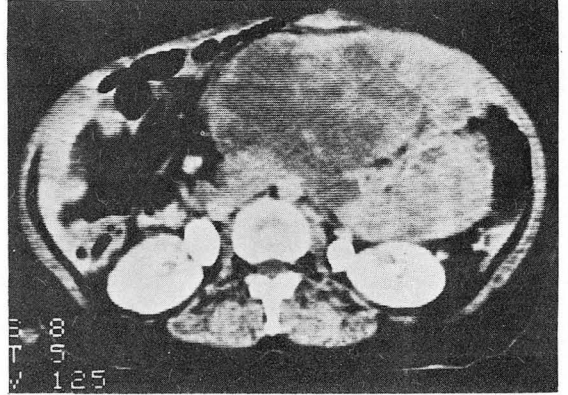
종괴 제거술에 이은 조직 병리학 검사상 악성신경초종(malignant schwannoma)으로 확진되었다.

## 증례 3

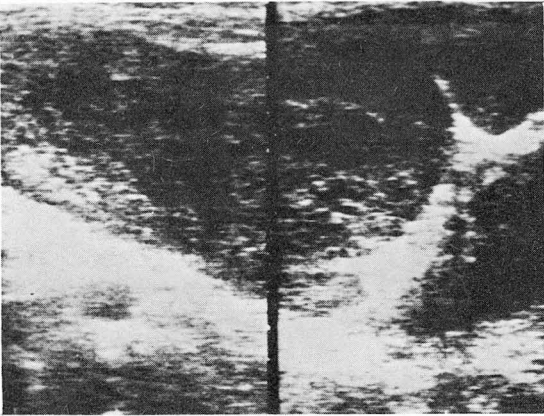
오른쪽 둔부에 크기가 점차 증가하는 종괴를 주소로 내원한 30세 남자환자로써 이학적 검사상 역시 피부 색소의 침착 및 다발성의 결절 등이 촉진되었다. 단순 골반 사진상 연부조직 종괴음영이 우측 엉덩이에 보였



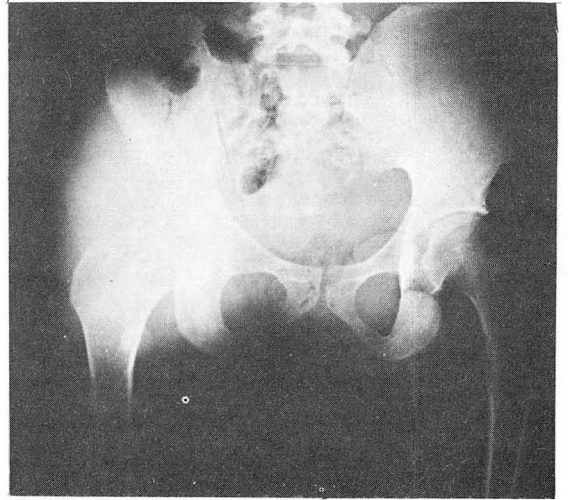
**Fig. 4.** Small bowel series: Displaced small bowel by mass.



**Fig. 6.** Abdominal CT scan: Ill defined mass with peripheral wall enhanced pattern.



**Fig. 5.** Abdominal US: Well defined mixed echo pattern mass.

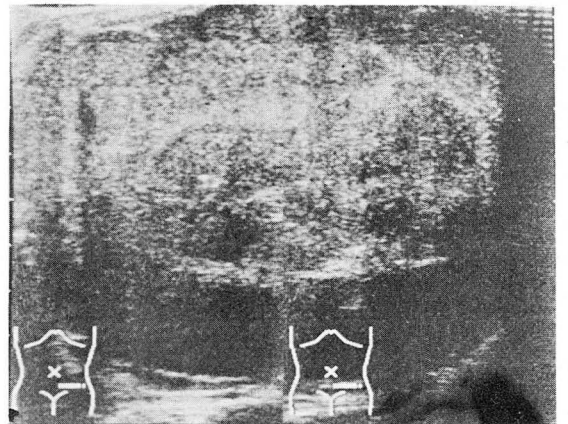


**Fig. 7.** Pelvis AP: Soft tissue mass in the right buttock.

고(Fig. 7), 우측 둔부의 초음파 검사상 불연성의 (lobulated) 혼합된 에코를 나타내는 종괴가 관찰되었다(Fig. 8).

골반 전산화 단층 촬영상 6×10 cm 크기의 불규칙적으로 나타나는 음영의 연부 조직 종괴가 우측 둔부에 있었으며, 또한 좌측 골반강내에도 5×8 cm 정도의 연부 조직 종괴가 관찰되었다.

조영 증강후 외벽의 조영 증강과 함께 종괴의 내부



**Fig. 8.** Right gluteal US: Lobulated echogenic mass.

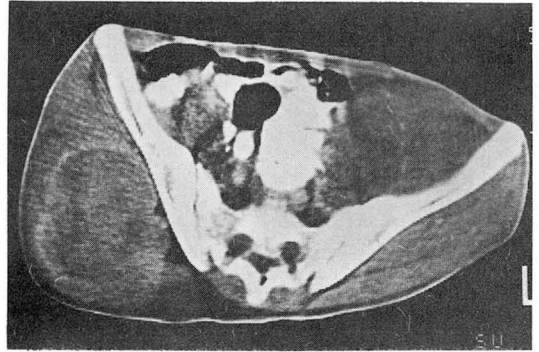
에는 불규칙적인 조영증강 형태를 관찰할 수 있었다 (Fig. 9).

초음파 유도하에 시행된 우측 둔부 종괴의 조직 생검상 악성신경초종(malignant schwannoma)으로 확진되었다(Fig. 10).

### III. 고 찰

다발성 신경섬유종은 18c초 처음으로 이 질환에 대한 기술이 있었으며 1882년에 Von Reckling hausen disease란 명칭이 붙게 되었다<sup>2)</sup>.

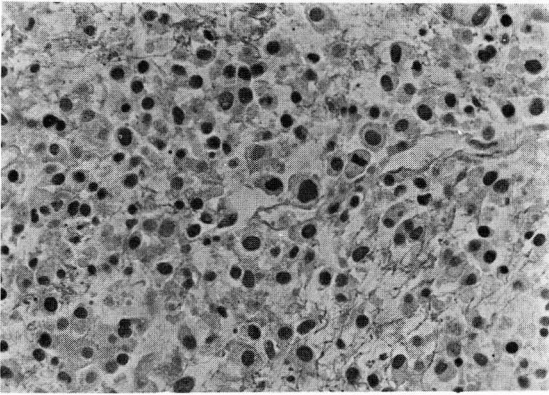
다발성 신경섬유종의 빈도는 1 : 2000~1 : 3000이며



**Fig. 9.** Pelvic CT scan: A large irregular enhancing soft tissue mass in the left pelvic area, and in the right buttock.

**Table 1.** Areas and Types of Involvement in Neurofibromatosis

Skin	Ophthalmic
Neurofibromas	Pulsating exophthalmos
Cafe au lait spots	Sinuuous deformity of eyelid border
Axillary freckling	Glaucoma
Skeleton and soft tissue	Schwannoma and malignant melanoma of choroid
Kyphoscoliosis	Optic nerve glioma
Posterior vertebral body scalloping	Sectoral retinal pigmentation
Skull defects	Intrathoracic
Bony erosion from tumor	Posterior mediastinal neurofibromas and mening- oceles
Ribbon deformity and notching of ribs	Interstitial pulmonary fibrosis
Primary marginal defects of long bones	Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis
Intraosseous cystic lesions	Gastrointestinal
Congenital bowing and pseudoarthrosis of tibia	Neurofibromas
Elephantiasis neuromatosa, verrucous or villous skin hypertrophy	Carcinoid
Neurofibromas	Juvenile polyposis coli
Subperiosteal hemorrhage and cysts	Urinary tract
Central nervons ststem	Neurofibromas of bladder
Intracranial tumors	Neurogenic bladder
Intraspinal tumors	Retroperitoneal neurofibromas affecting ureters
Aqueductal stenosis and hydrocephalus	Endocrine system
Syringomyelia	Pheochromocytoma
Vascular ststem	Sipple's syndrome
Vessel-wall hyperplasia	Reduced fertility
Microaneurysms	Hyperparathyroidism
Renal artery stenosis and/or abdominal aortic coarctation with hypertension	Hypoglycemia from insulinoma
Retroperitoneal hemorrhage	Myxedema
Mesenteric arterial insufficiency	Obesity
Intracranial arterial occlusive disease	Precocious or retarded sexual development
Cerebrovascular developmental anomalies	Goiter
	Diabetes insipidus



**Fig. 10.** Micro: Hapazardly arranged pleomorphic round to oval shaped tumor cell and moderate amount of acidophilic cytoplasm in the background of severe necrosis.

주로 상염색체 우성으로 유전되나 일부는 새로운 돌연변이 유전자에 의하여 발생되기도 한다<sup>3)</sup>.

진단은 특징적인 피부 병변과 다발성 피하결절이 있는 경우에는 어렵지 않으나 피부병변이 없는 경우에는 피하 결절의 조직 검사를 함으로써 확진된다. 다발성 신경섬유종은 임상 양상이 다양하여 여러 장기를 동시에 침범할 수 있고 여러가지 질환을 동반할 수 있다. 그 부위 및 유형은 다음과 같다(표 1)<sup>3,4,5,6)</sup>.

다발성 신경섬유종에서는 신경섬유종이 아닌 다른 종류의 뇌종양, 즉 다발성 수막종, 시신경 및 시신경 교차의 신경교종, 대뇌 및 소뇌반구 척추 신경 교종 등의 발생 빈도가 정상에서 보다 높다<sup>7)</sup>.

다발성 신경섬유종의 악성변화는 동통이 있거나 기왕에 존재했던 종양이 급격히 성장한 경우, 또는 심부에 존재한 경우에서 악성화를 의심할 수 있으며 악성화율이 2.4%~29%나 보고되고 있다<sup>7)</sup>.

악성 종양은 신경과 관련없이 연부 조직에서도 발생될 수도 있다<sup>9)</sup>.

그렇지만 대부분의 경우는 증식중인 간엽조직(proliferating mesenchymal tissue)과 덩굴모양의 신경섬유종(plexiform neurofibroma)의 종괴에 관련되어 발생한다<sup>8)</sup>.

병리학적으로 신경섬유육종(neurofibrosarcoma), 섬유육종(fibrosarcoma), 방추세포육종(spindle cell sarcoma), 황문근육종(rhabdomyo sarcoma), 점액육종(myxosarcoma) 또는 악성신경초종(malignant schwannoma)등이 보고된 바 있다<sup>7,10)</sup>.

다발성 신경섬유종의 대표적인 양성 종괴인 신경섬유종(neurofibroma) 전산화 단층 촬영상 다양한 크기의 경계가 분명하고 둥근 모양의 30~40 Hu의 균일한 농도를 보이는 종괴로 조영 증강후에도 뚜렷한 조영 증강 소견이 보이지 않은 것으로 보고 되었다<sup>10,11)</sup>.

반면 악성 변화인 신경섬유육종(neurofibrosarcoma)에서는 종괴는 불규칙하며 경계를 나타냈고 비교적 농도가 증가된 형태이었으며 종괴의 내부에는 중앙부나 주변 부위에 둥글거나 선모양의 불규칙한 저농도 저농도 부위가 존재하였으며, 조영 증강후에 이 종괴 내부의 농도 차이는 더욱 증가한 것으로 보고 되었다<sup>10)</sup>. 이는 저자들의 세 증례에서 보이는 전산화 단층 촬영 소견과 유사한 형태로 관찰되었다.

#### IV. 결 론

저자들은 최근 고려대학교 의과대학 부속병원에 내원하여 전산화 단층 촬영을 시행하였고 병리 조직 검사에서 확진된 다발성 신경섬유종의 악성변화 3례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### REFERENCES

1. Taveras JM, Ferrucci JT: *radiology Diabno-sis-Imaging-Intervention*. Vol 5:93:1-10, 1987
2. Von Recklinghausen K: *Über die multiplen fibrome der Haut und ihre Beziehung zu den multiplen Neuromen*. Berlin, A. Hirschwald, 1882
3. Barone DA: *Neurofibromatosis. A Clinical ovinical overview*. *Postgraduate Medicine*. 66:73-82, 1979
4. Holt JF: *Neurofibromatosis in children*. *AJR* 130:615-635, 1978
5. Holt JF, Wright EM: *Radiologic features of neuro-fibromatosis*. *Radiology* 51:647-663, 1948
6. 하성규, 임승길, 김성규: Neurofibromafosis 환자에서 병발된 삼출성 흉막염 및 우측흉벽에 생긴 종괴. *결핵 및 호흡기 질환*, Vol:29. No 4. Dec. 1982
7. Knight WA III, Murphy UK, Gottlieb JA: *Neuro-fibromatosis associated with malignant neurofibr-oma*. *Arch, dermatol*. 107:747-750, 1973
8. D'agostino A, Soule E, Miller R: *Sarcoma of the peripheral nerves and somatic sovt tissue associated with multiple neurofibromatosis*. *Cancer* 16:1015,

1963

140:383-387, 1983

9. Deborah LD, Bradford TA: *Pediatric case of the day. AJR: 144, 1983*
  10. Coleman BG, Arger PH, Dalinka MK et al: *CT of sarcomatous degeneration in neurofibromatosis. AJR*
  11. Biondetti PR, Mario V, Davide F et al: *CT appearance of generalized von Recklinghausen Neurofibromatosis, Journal of CT 7:866-869, 1983*
-