

# 신경섬유종증 환자에서 발생한 후복막강의 악성 말초신경초종양

## Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor of the Retroperitoneum in Patient with Neurofibromatosis

Il Sang Kang, Seung Hwa Choi, Hyung Bae Moon<sup>1</sup>, Ill Young Seo

From the Departments of Urology and <sup>1</sup>Pathology, Wonkwang University School of Medicine, Iksan, Korea

A malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST), also known as a malignant neurilemmoma or malignant schwannoma, is significantly associated with neurofibromatosis type 1 (NF 1). NF 1 is characterized by multiple dermal neurofibromas, cafe-au-lait spots, MPNST and other abnormalities. MPNST is often metastatic, and is detected in the extremities, frequently in the head and neck, but rarely in the retroperitoneal and pelvic spaces. We experienced a case of MPNST in the retroperitoneal space of a 38-year-old male with NF 1, who also had metastatic lesions of the lung and liver. (**Korean J Urol 2006;47:1240-1242**)

**Key Words:** Malignant peripheral nerve sheath tumors, Retroperitoneal space, Neurofibromatosis

대한비뇨기과학회지  
제 47 권 제 11 호 2006

원광대학교 의과대학  
비뇨기과학교실, <sup>1</sup>병리학교실

강일상 · 최승화 · 문형배<sup>1</sup> · 서일영

접수일자: 2006년 7월 3일  
채택일자: 2006년 8월 8일

교신저자: 서일영  
원광대학교병원 비뇨기과  
전북 익산시 신용동 344-2  
☎ 570-711  
TEL: 063-850-1333  
FAX: 063-842-1455  
E-mail: seraph@  
wonkwang.ac.kr

악성 말초신경초종양은 악성 신경초종 (malignant neurilemmoma, malignant schwannoma)으로 알려져 있는 매우 드문 질환이다. 일반적으로 사지 및 두경부에 발생하고 복강, 후복강, 골반에 발생하는 경우는 드물며, 특히 비뇨생식기계에서 발생한 보고는 매우 적다.<sup>1-3</sup> 주로 신경섬유종증 1형 (neurofibromatosis type 1, von Recklinghausen disease)과 연관되어 있으며, 신경섬유종증 환자 중 일생 동안 악성 말초신경초종양이 발생할 위험성은 약 10%로 알려져 있고, 예후가 매우 불량하며 악성도가 높다.<sup>4</sup>

저자들은 신경섬유종증 환자에서 발생한 후복막강 내의 악성 말초신경초종양 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고한다.

### 증 례

38세 남자 환자가 약 3개월 전부터 발생한 우측 상복부 동통을 주소로 내원하였다. 과거력에서 17년 전 전신에 cafe-au-lait 반점으로 피부과에서 신경섬유종증으로 진단받고 추적관찰 중인 환자였다. 3년 전 좌측 하지에 색소침착과 통증을 동반한 종물로 수술 받았고, 조직검사 결과 악성 말초신경초종양으로 진단받았으며, 추가적인 치료는 받지 않았다.

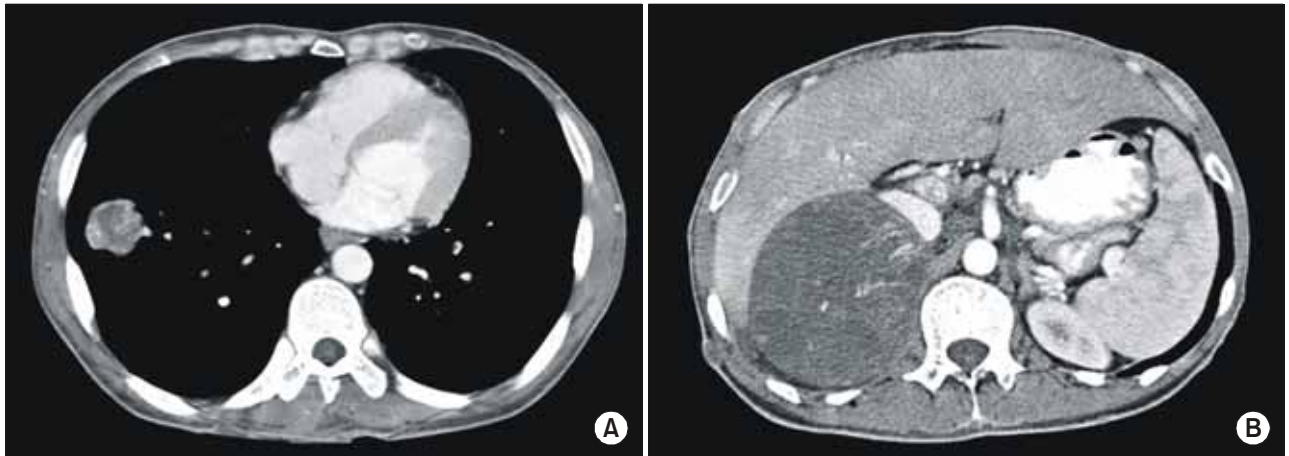
신체검사에서 전신상태는 양호하였고, 체온, 맥박수, 호

흡수 및 혈압은 모두 정상이었다. 신경학적 검사에서 특이 소견은 없었고, 전신에 다양한 크기의 cafe-au-lait 반점이 보였으며, 일부는 색소침착이 동반되었다. 일반혈액검사, 일반요검사, 생화학검사 및 심전도는 정상이었다.

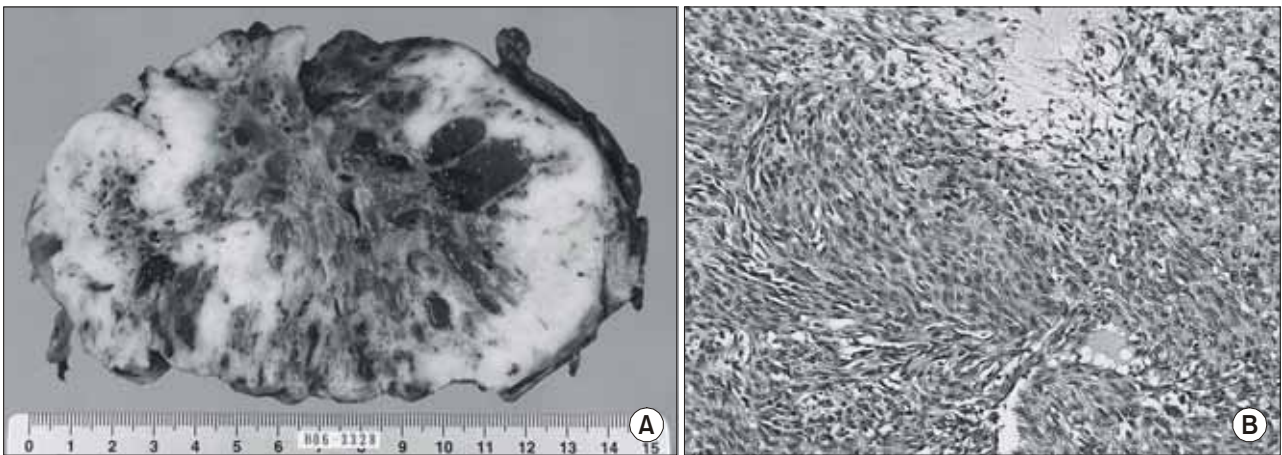
단순흉부촬영에서 우측 폐 하엽에 4cm 크기의 종물이 보였으며, 흉부전산화단층촬영에서 불균질하게 조영 증강되는 난원형의 종물로 나타났다 (Fig. 1A). 초음파 유도 세침 조직검사를 시행한 결과 악성 말초신경초종양으로 진단되었다.

복부전산화단층촬영에서 우측 후복강 내에 우측 신을 뒤쪽으로 밀고 있는 약 15x10cm 크기의 종물이 관찰되었다 (Fig. 1B). 종물은 불균질적인 조영증강을 보이고 있었으며, 내부 괴사를 동반하였다. 주위 장기와 경계가 비교적 명확하였고 하대정맥 및 간과 인접해 있었으며, 부신은 관찰할 수 없었다. 또한 간에 다발성 전이로 의심되는 종물이 관찰되었고 림프절 종대는 없었다.

후복막내 종양으로 진단하고 수술적 치료를 하였다. 수술 소견에서 종물은 우측 신 앞쪽 및 위쪽에 위치하여 신을 뒤쪽으로 밀고 있었고, 간 및 흉막과 인접해 있었으며 부신을 구분할 수는 없었다. 우측 신과 종물 사이를 박리한 후 부신을 포함하여 종물을 광범위하게 절제하였다. 종물의 무게는 595gm, 크기는 15x10x9cm였다. 육안으로 종물의 절단면상 전체적으로 연백색을 보이고 중앙부에 괴사를 동반



**Fig. 1.** (A) Computed tomography image of the lung shows a mass in the right lower lung. (B) Contrast-enhanced computed tomography scan of the abdomen shows a large mass in the retroperitoneal space.



**Fig. 2.** (A) Gross finding of the tumor specimen shows a white and yellow brown soft mass (15x10cm), with focal necrosis and hemorrhage. (B) A microphotograph shows a fascicular arrangement of the anaplastic spindle cells and hypocellular areas (H&E stain, x200).

하고 있으며 젤리양 물질을 동반한 작은 낭성구조들이 관찰되었고, 부신은 특이소견이 없었다 (Fig. 2A).

현미경소견상 종양 주위에는 얇아진 부신피질이 관찰되었으며 종양과의 경계는 비교적 명확하였다. 종양은 방추상 및 타원형의 핵을 가진 세포들로 구성되어 있었으며, 세포 및 핵의 모양은 다양하였고, 크기는 비교적 큰 세포들로 구성되어 있었다 (Fig. 2B). 종양의 일부에서는 괴사부위가 관찰되었으며 종양세포의 배열은 매우 다양하여 세포 밀도가 낮은 부위 및 높은 부위가 섞여 있었다. 면역조직화학 염색에서 종양세포는 vimentin 항체에 양성소견을 보였으나 S-100 단백 항체 및 cytokeratin 항체에 음성반응을 나타냈고, 간에 발생한 종양의 현미경 및 면역조직화학 염색 소견은 후복강에 발생한 종양과 매우 유사하였다. 3년 전 시행했던 좌측 하지 종양의 현미경 소견은 후복강에 발생한

종양과 매우 유사하였으며, 면역조직화학 염색에서 S-100 단백항체에 강양성 반응을 나타냈다.

## 고 찰

후복막 종양은 비교적 드문 질환으로 췌장, 부신, 신장 및 대정맥 등 주위장기에 의한 임상증상이 동반되는 경우가 많고, 증상을 호소할 때는 이미 주위 장기를 침범한 경우가 대부분이다. 원발성으로 발생하는 종양은 지방, 섬유조직, 근육조직, 신경조직 등에서 유래되며, 전이성으로 발생할 수도 있다. 신경조직으로부터 유래하는 종양은 갈색세포종, 신경섬유종, 악성 말초신경초종양 등이 있다.

악성 말초신경초종양이란 과거에 악성 슈반세포종의 발생기원이 슈반세포에서만 기원한다고 생각해 왔으나 말초

신경섬유초를 이루는 슈반세포, 섬유아세포, 신경주변세포 등에서 복합적으로 기원함이 알려져, 1987년 WHO가 악성 슈반세포종, 악성 신경섬유초종, 신경육종, 신경섬유육종 등으로 불렀던 종양을 통합하여 명칭한 것이다.<sup>5</sup> 악성 말초신경초종양은 매우 드문 질환으로 전체 발생률은 0.001%로 보고되고 있으며, 주로 신경섬유종증 1형과 연관된다.<sup>1-3</sup> Mayo Clinic의 보고에 따르면 신경섬유종증 환자의 4.6%에서 악성 말초신경초종양이 발생하였다.<sup>6</sup>

악성 말초신경초종양은 진단 당시 평균연령이 70대이며, 신경섬유종증 환자에서 발생한 경우는 30-40대로 젊은 나이에 발생하고, 신경섬유종증 환자의 주된 사망원인으로 알려져 있다.<sup>6</sup> 전체 연부조직 육종의 5-10%를 차지하며 대부분이 상하지와 체부의 연부조직에서 생기지만 복강, 후복강, 골반강 조직에서 발생하는 경우는 드물다.<sup>7</sup>

진단은 조직학적 소견으로 이루어진다. 조직학적 소견은 고색소성 세포핵과 증가된 세포분열을 보이는 방추형 종양 세포들이 특징적으로 나타나고, 면역조직화학법으로 S-100 protein, vimentin, Leu-7, myelin basic protein, neuron specific enolase, neurofilament, calmodulin-like protein 등을 이용하여 신경세포에서 기원함을 확인할 수 있으며, S-100 protein, Leu-7, myelin basic protein은 각각 50-90%, 50%, 40%의 양성률을 보인다.<sup>8</sup>

치료는 종양의 완전한 수술적 절제가 가장 중요하다. 수술 후에 보조적 방사선 치료, 항암치료를 시도할 수 있으나 효과는 아직 입증되지 않았다. 항암제로 cyclophosphamide, adriamycin, vincristine, imidazole carboxamide, ifosfamide, doxorubicin 등이 사용되고 있으나, 현재 정립된 치료제가 없는 상태이다.<sup>9</sup> 저자들의 경우 술 후 ifosfamide ( $2,500\text{mg/m}^2$ ), doxorubicin ( $20\text{mg/m}^2$ ), dacarbazine ( $300\text{mg/m}^2$ )을 이용한 항암제로 치료 하고 있는 중이다.

일반적으로 예후가 매우 불량하며, 악성도가 높다.<sup>4</sup> 예후에 영향을 미치는 인자로는 종양의 크기가 가장 중요하며, 신경섬유종증 동반 여부, 완전한 종양 절제 유무가 관련이 있다. Ducatman 등<sup>5</sup>은 종양의 크기가 5cm 이상의 경우 5년 생존율을 16%, 5cm 이하의 경우는 56%로 보고하였다. 또한 신경섬유종증의 동반된 악성 말초신경초종양의 경우 5년 생존률은 16%이고, 신경섬유종이 동반되지 않은 경우는 53%로 보고하였다. 국소 질환에 대한 완전절제가 이루어진

경우 Pantuck 등<sup>1</sup>은 5년 생존율을 47-66%로 보고하였다.

악성 말초신경초종양은 국소적 재발 및 혈행성 전이가 흔하다. 국소 재발이 나타나는 시기는 신경섬유종증 환자의 경우 평균 3개월이며, 그렇지 않은 경우는 평균 6개월이고, 원격 전이가 발생하는 시기는 각각 평균 8개월, 24개월이다.<sup>3</sup> 주로 전이되는 부위는 폐, 연부 조직, 뼈, 간, 복막강, 부신 등이다.<sup>5</sup> 전이는 신경섬유종증 환자에서 발생한 경우는 39%, 신경섬유종증이 동반되지 않은 경우에는 16%에서 발생한다.<sup>10</sup> 저자들의 경우 신경섬유종증 환자의 하지에서 원발한 악성 말초신경초종양이 후복막, 폐, 간으로 전이된 것으로 추측한다.

## REFERENCES

1. Pantuck AJ, Barone JG, Amenta PS, Smilow PC, Cummings KB. Diagnosis and management of malignant perirenal schwannoma. *Am Surg* 1996;62:1024-7
2. Riccardi VM, Powell PP. Neurofibrosarcoma as a complication of von recklinghausen neurofibromatosis. *Neurofibromatosis* 1989;2:152-65
3. Peters KM, Gonzalez JA. Malignant peripheral nerve sheath tumor of the scrotum: a case report. *J Urol* 1996;155:649-50
4. Evans DG, Baser ME, McGaughan J, Sharif S, Howard E, Moran A. Malignant peripheral nerve sheath tumours in neurofibromatosis 1. *J Med Genet* 2002;39:311-4
5. Ducatman BS, Scheithauer BW, Piepgras DG, Reiman HM, Ilstrup DM. Malignant peripheral nerve sheath tumors. a clinicopathologic study of 120 cases. *Cancer* 1986;57:2006-21
6. Enzinger FM, Weiss SW. Soft tissue tumors. 3rd ed. St. Louis: Mosby; 1995;889-928
7. Das Gupta TK, Brasfield RD. Solitary malignant schwannoma. *Ann Surg* 1970;171:419-28
8. Wick MR, Swanson PE, Scheithauer BW, Manivel JC. Malignant peripheral nerve sheath tumor: an immunohistochemical study of 62 cases. *Am J Clin Pathol* 1987;87:425-33
9. Goldman RL, Jones SE, Heusinkveld RS. Combination chemotherapy of metastatic malignant schwannoma with vincristine, adriamycin, cyclophosphamide and imidazole carboxamide: a case report. *Cancer* 1977;39:1955-8
10. Rames RA, Smith MT. Malignant peripheral nerve sheath tumor of the prostate: a rare manifestation of neurofibromatosis type I. *J Urol* 1999;162:165-6