

자발성 기흉으로 발현된 제 1형 신경섬유종증: 증례 보고¹

신소연 · 이영정 · 문아림² · 성동욱³

제1형 신경섬유종증(Neurofibromatosis type I)은 피부, 신경계, 골격계, 내분비계에 다양한 임상증상을 나타내는 유전질환이다. 또한 드물게 제1형 신경섬유종증은 폐 섬유화와 얇은 벽을 갖는 낭포 등의 폐 병변을 유발할 수 있는 것으로 알려져 있다. 저자들은 호흡곤란으로 내원한 36세 남자에서 시행한 흉부 전산화단층촬영(CT)에서 기흉과 양쪽 폐에 존재하는 다발성 낭포들을 발견하였고 신체 검사상 발견된 피부 병변에 대하여 조직 검사를 실시하여 제1형 신경섬유종증을 확진된 1예를 경험하였고, 이를 보고하고자 한다.

제1형 신경섬유종증(Neurofibromatosis type I)은 피부, 신경계, 골격계, 내분비계에 다양한 임상증상을 나타내는 유전질환이다(1). 제1형 신경섬유종증은 신경섬유종과 담갈색 반점(cafe-au-lait spot) 등의 피부 병변과 홍채의 리쉬(Lisch) 결절, 골격계 병변 등을 특징으로 하며, 드물게 폐 섬유화와 얇은 벽을 갖는 낭포 등의 폐 병변을 유발할 수 있는 것으로 알려져 있다(2). 저자들은 호흡곤란으로 응급실에 내원한 36세 남자에서 시행한 흉부 전산화단층촬영(CT)에서 기흉과 양쪽 폐에 존재하는 다발성 낭포들을 발견하였고 이후 시행한 신체 검사상 발견된 피부 병변에 대하여 조직 검사를 실시하여 제1형 신경섬유종증으로 확진된 1예를 경험하였고, 이를 보고하고자 한다.

증례 보고

36세 남자가 3일 전부터 시작된 왼쪽 가슴 통증과 심해지는 호흡 곤란으로 응급실에 내원하였다. 내원 당시 환자의 혈압과 맥박수는 정상이었으며 산소포화도 98%였다. 청진 소견상 왼쪽 흉곽의 호흡음이 감소하여 있었다. 이학적 검사상 환자의 얼굴과 가슴에 크기 15 mm 이상의 여러 개의 담갈색 반점(cafe-au-lait spot)과 몇 개의 피부 결절이 있었다. 다른 기저 질환의 병력이나 입원, 수술의 기왕력은 없었다. 환자는 25갑년의 흡연력이 있었고 특이한 가족력은 없었다.

응급실에서 시행한 단순흉부X선사진상 좌폐에 기흉과 우폐에 약 10 × 3 cm 크기의 낭포가 보였다(Fig. 1A). 왼쪽 흉곽

에 흉관 삽입술을 시행하였고, 환자의 호흡곤란 증상은 호전되었다. 흉관 삽입술 이후 시행한 흉부 고해상전산화단층촬영(high resolution CT, 이하HRCT)상에서 전 폐야, 특히 양폐 상엽에 많은 수의 다양한 크기의 얇은 벽을 갖는 낭포들이 있었다(Figs. 1B-D).

입원 후 시행한 이학적 검사상 전신에 15 mm 이상 6개 이상의 담갈색 반점, 얼굴을 포함한 전신에 다발성 피부 결절, 거드랑이와 서혜부에 다수의 반점이 있었다. 임상적으로 제1형 신경섬유종증을 의심 하에 얼굴의 피부 결절에 대하여 조직병리 검사를 시행하였으며 정상 피부 아래에 길쭉한 모양의 세포들로 이루어진 신경섬유종증으로 확진 되었다(Fig. 1E).

경두개초음파검사, 뇌간유발전위검사, 시각유발전위검사 등의 추가 검사상 이상 소견은 보이지 않았다. 환자는 흉막고정술을 시행 받았으며 입원 5일 후 특별한 합병증이나 신경학적 후유증 없이 퇴원하였다.

고 찰

제1형 신경섬유종증(Von Recklinghausen's disease)은 신경외배엽 이형성증과 특이한 피부증상을 동반하는 질환으로 유병률은 3,000명당 한 명꼴(약 0.03%)로 보고되고 있다. 상염색체 우성으로 유전되나 전체 환자의 30-50%에서는 본 예의 환자와 같이 가족력 없이 돌연변이에 의해 발생할 수 있다(3).

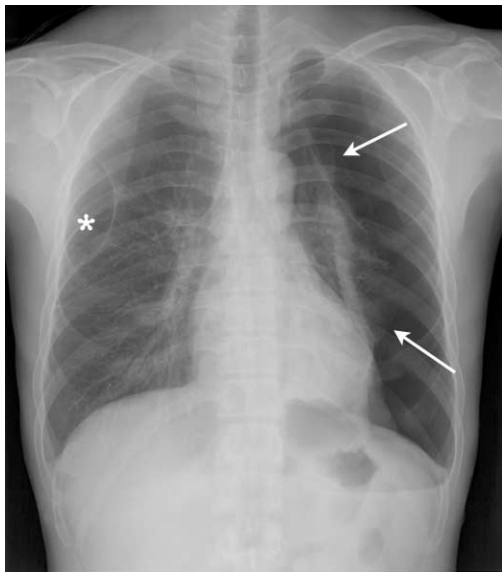
제1형 신경섬유종증은 특징적인 담갈색 반점(cafe-au-lait spot), 신경섬유종, 액와부 혹은 서혜부 반점, 시신경 교종 등의 다양한 임상 증상을 보인다. 제1형 신경섬유종증의 임상적 진단은 피부에 6개 이상의 담갈색 반점, 2개 이상의 신경섬유종, 액와부 혹은 서혜부 반점, 시신경 교종, 2개 이상의 리쉬

¹경희대학교 의과대학 동서신의학병원 영상의학과

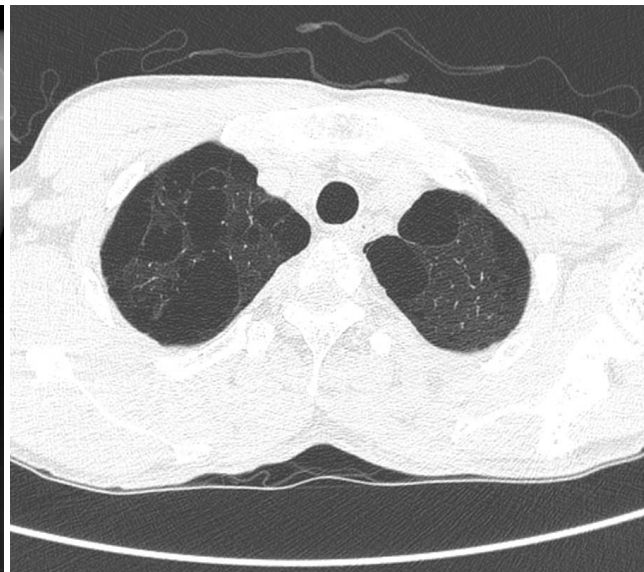
²경희대학교 의과대학 동서신의학병원 병리과

³경희대학교 의과대학 경희의료원 영상의학과

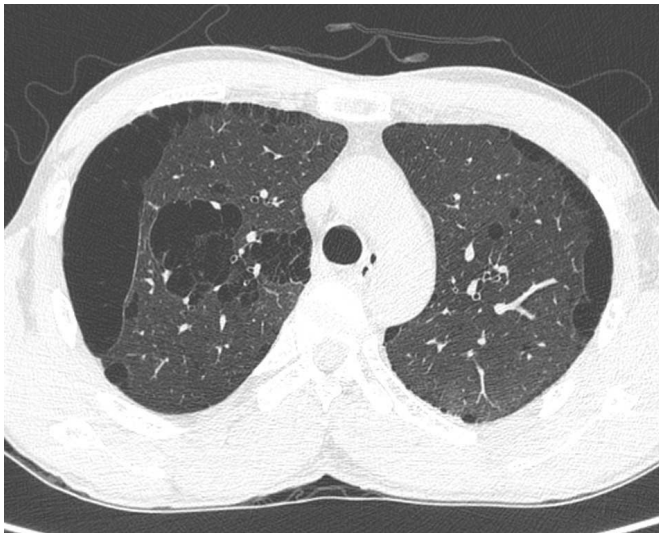
이 논문은 2010년 5월 접수하여 2010년 7월 29일에 채택되었음.



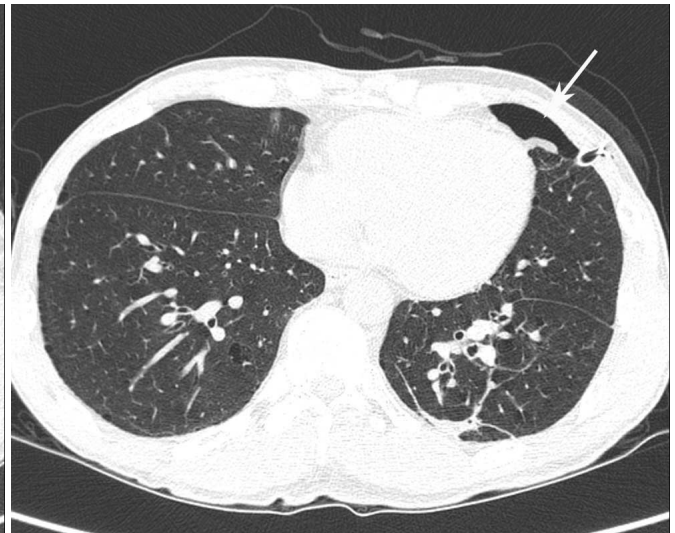
A



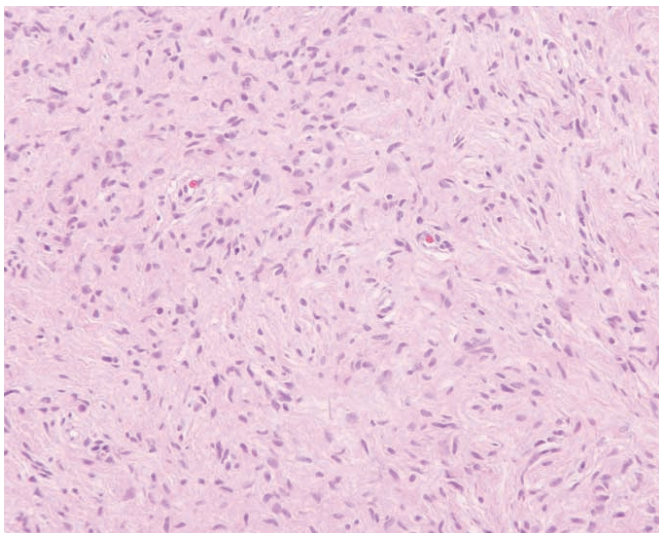
B



C



D



E

Fig. 1. A. Chest radiograph shows the large, well-demarcated lucent area devoid of lung markings in left hemithorax without tracheal deviation or mediastinal shifting and with the visceral pleural line (arrows). Note the large thin-walled cyst in right upper lung zone (asterisk). B-D. Axial chest CT scans show multiple thin-walled bullae with predominant distribution in the both upper lobes (B, C). Axial chest CT scan shows multiple thin-walled cysts in both lower lobes and atelectasis in left lower lobe. Small left pneumothorax (arrow) and left tube thoracostomy are noted (D). E. The microscopic examination shows tumor cells with a wavy, spindle appearance in a myxoid matrix (H & E stain, $\times 100$).

결절, 나비골 이형성과 같은 뚜렷한 골 병변, 부모나 형제·자매 혹은 자식 중에 제 1형 신경섬유종증 환자가 있을 경우 등의 7개 항목 중 2가지 이상의 항목이 충족할 때 이루어진다(4). 본 예 환자는 얼굴과 가슴에 크기 15 mm 이상의 6개 이상의 여러 개의 담갈색 반점들과 얼굴을 포함한 전신에 2개 이상의 다발성 신경섬유종들이 있었으며 거드랑이와 서혜부에 반점들이 다수 발견되어 제1형 신경섬유종증의 진단 기준 7개 항목 중에 3가지가 충족하였다.

제1형 신경섬유종증에서 흉곽에 나타날 수 있는 병변으로는 피부나 피하의 신경종, 척추후측만증, 흉곽 내의 종양, 늑골의 변형 등이 있으며, 폐실질을 포함하는 경우에 드물게 간질성 폐병변을 동반할 수 있다(4). 제1형 신경섬유종증과 동반되는 폐실질 병변은 1963년에 Davies가 폐 섬유화를 동반하는 신경섬유종증-관련 간질성 폐질환이 최초로 보고 하였다(5). Zamora 등(3)은 지난 24년간 내원한 25세 이상의 제 1형 신경섬유종증 성인 환자에 대하여 후향성 연구를 시행하였다. 55명의 제1형 신경섬유종증 환자들이 이 연구에 포함되었으며 그 중 3명이 간질성 폐병변을 동반하고 있었다. 3명의 흉부CT 사진들에서 모두 전 폐야, 특히 양폐 상엽에 많은 수의 다양한 크기의 경계가 분명한 벽을 갖는 낭포들이 발견되었다. 3명 모두 폐기능 검사는 정상이었으며, 3명 중 1명은 흡연력이 없는 여성이었다(3). 국내에서는 제1형 신경섬유종증에서 동반되는 간질성 폐병변에 대한 보고는 없으며, 신경섬유종증 환자에서 발생한 혈흉에 대한 증례 보고가 있다(6).

성인 신경섬유종증 환자의 흉부 CT 소견은 폐실질의 섬유화와 경계가 명확한 얇은 벽을 갖는 다수의 낭포이다. 섬유화는 보통 양측성이며, 주로 하엽에 호발하며, 낭포는 주로 상엽에 자주 생긴다(7). 또한, 악성 전환한 신경종의 전이에 의한 경계가 명확한 여러 개의 폐 결절들이 보일 수 있다(8). 본 예에서는 양쪽 상엽에 다수 경계가 명확한 얇은 벽을 갖는 낭포들이 있었으나 동반되는 섬유화나 폐 결절은 없었다.

신경섬유종증-관련 간질성 폐질환을 가진 환자의 흉부X선 사진과 흉부 CT 상에서 보이는 다수의 낭포가 일부에서 흡연과 연관된 폐기종과의 구분이 어렵다고 보고하고 있다(3). 신경섬유종증-관련 간질성 폐질환 관련 연구에서 Ryu 등(9)은 신경섬유종증-관련 낭포들과 흡연과 관련된 폐기종간의 감별점들을 몇 가지 제시하였다. 첫 번째는 신경섬유종증-관련 간질성 폐질환을 갖고 있는 환자 중 25%에서 흡연력이 전혀 없었다는 점이다. 두 번째는 흉부 CT 사진에서 신경섬유종증-관련 낭포들이 흡연력과 관련된 폐기종에 비하여 경계가 매우 명확하다고 보고하고 있으며, 또한 흡연과 관련되어 나타나는 간유리음영 등을 전혀 동반하고 있지 않았다는 점이 감별에 도움이 된다고 보고하고 있다. 본 예의 환자도 25갑년의 비교적 높은 흡연력을 갖고 있으며 현재도 담배를 피우고 있었다. 흉부 CT 사진에서 다수의 경계가 분명한 낭포들이 있었으며 흡연과 관련한 간유리 음영이나 중심소엽성의 결절 등은 동반하고 있지 않았다. 신경섬유종증-관련 간질성 폐질환이 흡연력과 연관성에 대해서 아직 명확하게 정의 내리기는 어려우나(3), 본 예의 환자의 흉부 CT 사진에서 흡연과 관련된 폐병변을 동반하

고 있지 않은 점에서 저자들은 신경섬유종증과 관련된 간질성 폐질환에 의한 폐낭포들과 그에 따른 자발성 기흉의 가능성을 클 것으로 생각한다.

신경섬유종증-관련 간질성 폐질환과 동반된 자발성 기흉은 아직 국내의 보고가 없다. 일반적으로 자발성 기흉은 외상이나 명백한 원인 없이 흉막 공간 내에 공기가 차는 현상으로 30세 이하, 특히 20대 초반의 마르고 키가 큰 남자에게서 자주 발생한다. 흉부 사진상 장측흉막과 흉벽 사이에 혈관 음영이나 폐 음영이 없는 방사선 투과 영역을 가진 장측흉막선이 보인다. 폐 상엽 첨부의 수포 파열로 인해 나타나는 경우가 많고, 낭포나 폐기종성 변화에 의해 발생할 수 있다. 30세 이하 젊은 성인 남자에서 발생한 자발성 기흉을 유발하는 수포는 대개 한 폐당 1-3개, 각각 2 cm 크기 이하로 나타나는 경우가 많다(10). 폐에 여러 개의 낭포가 있을 때 동반할 수 있는 기저 질환의 가능성을 고려해 보아야 하며 동반된 수 있는 기저 질환으로는 랑게르한스세포조직구증, 림프관형광근종증, 림프구성 간질성 폐렴, 전이, 제1형 신경섬유종증, 선천성 폐기형 등이 있다(2).

본 예에서처럼 호발 연령보다 많은 30대 중반의 환자에서 자발성 기흉이 발생하였고 양 폐 상엽에 경계가 명확한 벽을 갖는 비교적 큰 크기의 여러 개의 낭포가 보이는 경우에, 드물지만 신경섬유종증과 같은 폐낭포성 질환을 유발할 수 있는 기저 질환의 가능성을 고려해야 보아야겠다.

참 고 문 헌

- Biondetti PR, Vigo M, Flore D, De Faveri D, Ravasini R, Benedetti L. CT appearance of generalized von Recklinghausen neurofibromatosis. *J Comput Assist Tomogr* 1983;7:866-869
- Cantin L, Bankier AA, Eisenberg RL. Multiple cystlike lung lesions in the adult. *AJR Am J Roentgenol* 2010;194:W1-W11
- Zamora AC, Collard HR, Wolters PJ, Webb WR, King TE. Neurofibromatosis-associated lung disease: a case series and literature review. *Eur Respir J* 2007;29:210-214
- Riccardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. *N Engl J Med* 1981;305:1617-1627
- Davies PBD. Diffuse pulmonary involvement in von Recklinghausen's disease: a new syndrome. *Thorax* 1963;18:198
- 예대욱, 김수진, 김창원, 김 석, 이태홍, 문태용 등. 1형 신경섬유종증 환자에서 생긴 혈흉을 야기한 내유동맥 가성동맥류 파열의 코일 색전술 치료. *대한영상의학회지* 2005;52:187-190
- Patchefsky AS, Atkinson WG, Hoch WS, Gordon G, Lipshitz HI. Interstitial pulmonary fibrosis and von Recklinghausen's disease: an ultrastructural and immunofluorescent study. *Chest* 1973;64:459-464
- Rossi SE, Erasmus JJ, McAdams HP, Donnelly LE. Thoracic manifestations of neurofibromatosis-I. *AJR Am J Roentgenol* 1999;173:1631-1638
- Ryu JH, Parambil JG, McGrann PS, Aughenbaugh GL. Lack of evidence for an association between neurofibromatosis and pulmonary fibrosis. *Chest* 2005;128:2381-2386
- Amjadi K, Alvarez GG, Vanderhelst E, Velkeniers B, Lam M, Noppen M. The prevalence of blebs or bullae among young healthy adults. *Chest* 2007;132:1140-1145

Neurofibromatosis Type I presenting with Spontaneous Pneumothorax: A Case Report¹

So Youn Shin, M.D., Young Kyung Lee, M.D., Ah Lim Moon, M.D.², Dong Wook Sung, M.D.³

¹Department of Radiology, East-West Neo Medical Center, Kyung Hee University

²Department of Pathology, East-West Neo Medical Center, Kyung Hee University

³Department of Radiology, Kyung Hee University Hospital, Kyung Hee University

Neurofibromatosis type I is an autosomal dominant disease with variable clinical manifestations related to dermatologic, neurologic, skeletal, and endocrine system. Lung parenchymal involvement such as lung fibrosis and massive bullous emphysema is infrequent. Here, we report on a 36-year-old man with symptoms of dyspnea, and who has a spontaneous pneumothorax, multiple bullae, and pathologically confirmed neurofibromatosis type I.

Index words : Pneumothorax

Blister

Neurofibromatosis

Address reprint requests to : Young Kyung Lee, M.D., Department of Radiology, East-West Neo Medical Center, Kyung Hee University, 149, Sangil-dong, Gangdong-gu, Seoul 134-727, Korea.
Tel. 82-2-440-6933 Fax. 82-2-440-6932 E-mail: ykradio@medimail.co.kr