

신경섬유종증이란?

- 신경섬유종증은 신경, 피부, 기타 다양한 장기에 영향을 주는 유전 질환
- 대표적인 유형은 신경섬유종증 제1형(NF1)이며, 전체 신경섬유종증의 약 90%이상 차지
- NF1은 상염색체 우성 유전질환
 - ▶ 약 50% 부모로부터 유전
 - ▶ 약 50% 새로운 자발 돌연변이



신경섬유종증 주요 증상

1) 피부 증상

- 가장 흔한 초기 증상, 카페오레 반점은 연한 갈색 반점
* 대개 출생시 또는 생후 수개월 내에 발생

2) 안과적 증상

- 약 70% 이상에서 Lisch결절이라는 안과적 소견 관찰
- 소아기에는 시신경교종 발생 ▶ 시력저하, 시야 결손, 안구 돌출 등 유발 ▶ MRI로 진단, 필요시 방사선 치료나 항암치료 시행

3) 신경섬유종

- 말초신경에 발생하는 양성 종양
- 피부 위 또는 바로 아래 형성 ▶ 통증 없음(일부 통증 및 가려움 동반)
▶ 최근 표적 치료제로 셀루메티닙 도입(크기 줄이는 효과)

신경섬유종증 주요 증상

4) 신경 및 인지 기능 이상

- 약 50% 이상에서 주의력결핍 및 학습장애
 - ▶ 일부는 자폐 스펙트럼 장애 및 정서 불안 등 동반
- 뇌의 이상으로 수두증, 수막류, 수막종, 또는 간질과 같은 신경계 질환이 동반 ▶ 뇌 MRI 촬영을 통해 병변의 유무 확인

5) 골격계 이상

- 척추측만증, 장공 이형성, 두개골 이상 등 일부는 골절 후 유합이 잘되지 않는 가성관절이 나타남(특히, 경골)

6) 기타 증상

- 일부 고혈압 발생
- 내분비 이상 ▶ 성조숙증
- 성장 호르몬 불균형 ▶ 성장 지연, 과성장

영유아 학동기별 중점 관리 사항

영유아기(0~2세)

- 초기 단계 ▶ 피부 증상과 성장 발달 평가가 핵심 관리
- 카페오레 반점 다수 발생 ▶ 직경 5mm이상의 반점 6개 이상이면 유전적 평가 고려
- 가족력이 있을 시 유전자 검사로 조기 진단
- 진단 후에는 증상 발생에 대비한 모니터링
- 신경학적 증상은 드뭄



영유아 학동기별 중점 관리 사항

학령전기(3~6세)

- 피부 병변의 수 증가, 행동발달의 관찰, 그리고 시신경교종 여부 평가가 중요 ▶ 임상적 진단 기준
- 주의력 문제, 감각 민감성, 사회성 결핍 등의 초기 행동 문제
▶ 향후 ADHD 또는 자폐 스펙트럼 장애로 진단되는 경우 있음
- 시신경교종 발현 ▶ 정기적인 안과 검진 및 뇌 MRI 권장 (시력감소, 사시, 안구 돌출 등 관찰 필요)



영유아 학동기별 중점 관리 사항

조기 학령기(7~10세)

- 인지 기능, 학습능력, 정서적 적응의 평가가 중요한 시기
- 학교 생활에 적응하는데 어려움이 있는 경우
 - ▶ 심리, 지능, 신경인지검사 등을 통해 문제의 원인 파악, 특수교육 또는 치료적 개입 조기에 연계
- 피부 신경섬유종이 외형적으로 뚜렷해질 수 있음
 - ▶ 아이의 심리적 위축이나 자존감 저하를 유발 할 수 있어 세심한 지지
- 척추측만증, 하지길이 차이, 보행 이상 등의 골격계 이상
 - ▶ 정형외과 진료 및 성장 모니터링



영유아 학동기별 중점 관리 사항

후기학령기(11세이상)

- 사춘기 변화, 자기 인식 증가, 종양성 병변의 진행 여부 모니터링
 - ▶ 필요시 MRI 촬영, 조직검사, 수술적 개입, 표적 치료제 사용
- 정서적 어려움, 진로 및 사회 적응 ▶ 조기 상담 중요
- 청소년기 고혈압, 내분비 이상, 성조숙증 또는 성장지연 등
 - ▶ 정기적 검사 및 소아내분비과 진료



교직원이 숙지해야 하는 희귀질환 관리 사항

- 학습장애 및 인지 기능 저하 이해 필요
- 시력 저하 가능성을 고려한 좌석 배치
- 피부 및 외모 변화에 대한 교우관계 지도 필요
- 운동기능 및 체육 활동 배려
- 정서적 지지와 자기효능감 향상 중요
- 응급상황 및 건강 이상 시 신속한 연락 체계



가정생활에서의 관리 사항

- 가정 내 정기적인 의료 추적 관찰 필요
- 숙제 및 과제에 대해 부담을 완화하는 접근
- 수면장애 또는 정서적 불안을 반영한 생활 지도 계획
- 자존감 향상을 위한 가정과 학교의 연계 필요
- 아이의 정서적 스트레스를 이해하고 배려



더 다양한 희귀질환 정보는 희귀질환 헬프라인에서 확인할 수 있습니다.

<https://helpline.kdca.go.kr>

