



함께 걷는 END NF

신경섬유종증 증상과 이해 안내서



우리들의 영원한 친구
구작가님 그리고 귀여운 “베니”



“엔프”는 END NF 환우회 가족의 애칭입니다.



본 자료는 신경섬유종증에 대한 증상과 이해를 돕기 위해
신경섬유종 환우인 "이경임, 한꽃순"님의 마음을
담아 자체 자료조사 및 제작을 하였습니다.
환우와 가족분들에게 작은 도움이 되면 좋겠습니다.

본 과정을 진행함에 있어, 자문을 아끼지 않으신
이범희교수님, 이종대교수님께 깊은 감사의
말씀을 드립니다

목 차

1. 신경섬유종증이란?	2
2. 주요증상	3
3. 신경섬유종증 유형 및 특징.....	5
4. 연령대별 특징 및 관리	
• 영유아기(0~2세) / 학령전기(3~6세).....	7
• 조기 학령기(7~10세) / 후기 학령기(11세 이상)	8
• 성인(20세 이상 / 남성, 여성)	9
5. 신경섬유종증 Q&A	10
6. 초진 및 정기검사 안내.....	21
7. 기타 안내사항	22
• 산정특례등록및 발급, 장애인 증명서 발급, H카드 혜택안내	
8. 한국 희귀·난치성질환 연합회 센터 정보.....	23

1. 신경섬유종증이란?

- 신경섬유종증은 신경, 피부, 기타 다양한 장기에 영향을 주는 유전질환
- 신경섬유종증 제1형(NF1), 제2형(NF2)이며, 전체 신경섬유종증의 약 90%이상 제1형(NF1형)이다.
- NF1과 NF2는 질환명은 비슷하지만, 증상이 전혀 다르고, 빈도의 차이도 심해서, NF2는 최근 진단법의 개정에 따라 NF2 신경초종증 (Schwannomatosis)로 명명하도록 권유되고 있다.

- NF1은 상염색체(17번 염색체) 우성 유전질환 ▶ 약 50% 부모로부터 유전
▶ 약 50% 새로운 자발 돌연변이
- NF2은 상염색체(22번 염색체) 우성 유전질환 ▶ 약 50% 부모로부터 유전
▶ 약 50% 새로운 자발 돌연변이

- NF1형과 NF2형의 차이

구 분	NF1 (신경섬유종증 1형)	NF2 (신경초종증)
원인유전자	17번 염색체의 NF1 유전자	22번 염색체의 NF2 유전자
발생빈도	흔함(약 3,000명 중 1명)	드뭄(약 25,000명 중 1명)
대표 증상	피부 증상 : 커피색 반점, 피부 신경섬유종 다수	청신경 종양 → 양측 난청, 이명, 균형 장애
종양	다양한 피부 신경섬유종	수막종 · 신경초종 · 척수종양 많음
눈 증상	홍채에 Lisch 결절	젊은 나이에 후낭하 백내장
진단 시기	어린 시절	청소년 ~ 성인 초기

2. 신경섬유종증 주요 증상-NF1형

1. 피부증상

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

2. 안과적 증상

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

3. 신경섬유종

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

4. 신경 및 인지 기능 이상

- 약 50% 이상에서 주의력결핍 및 학습장애
▶일부는 자폐스펙트럼 장애 및 정서불안등 동반
- 뇌의 이상으로 수두증, 수막류, 수막종, 또는 뇌전증과 같은 신경계 질환이 동반
▶뇌 MRI 촬영을 통해 병변의 유무 확인
- 모야모야병주의 - 뇌혈관 체크

5. 골격계 이상

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

6. 기타증상

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



2. 신경섬유종증 주요 증상-NF2형

1. 청력과 평형 기능 관련 증상

- 청력 저하 또는 난청(양측성 난청이 전형적)
 - ▶ 청각의 악화가 첫 번째 증상으로 전화상으로 소리를 듣는 것이 힘들어짐
- 이명(귀 울림)
 - ▶ 귀에서 웅웅거리는 울림이 나는 듯한 느낌을 받는 이명이나 사람의 말소리를 한 쪽에서는 들을 수 있으나 다른 쪽으로는 잘 들리지 않는 증상
- 평형 장애, 어지러움
 - ▶ 보행 시 흔들림, 균형 잡기 어려움

2. 중추신경계 증양 관련 증상

- 전정신경초종(청신경종)
 - ▶ 양측성(두 귀에 모두) 발생이 매우 흔한 NF2의 특징
- 뇌종양
 - ▶ 수막종, 뇌신경종(두통, 구토, 시야 장애, 안면근육 마비 등)
- 척수종양
 - ▶ 척수수막종, 신경초종 등(팔다리 저림, 근력 저하, 보행 장애, 통증)

3. 피부 및 말초신경 관련 증상

NF1처럼 피부 증상은 많지 않지만 다음이 나타날 수 있음

- 피부에 작은 신경초종
- 피부 밑 혹(종물)
- 소수의 커피 반점은 보일 수 있으나 1형보다 반점의 수가 훨씬 적음

4. 눈(안과)증상

- 후낭하 백내장(젊은 나이에 발생하는 백내장)
- 시력 저하
- 망막 변화(드물게)



3. 신경섬유종증 유형 및 특징-NF1형

1. 피부 신경섬유종증 전체 환우의 90~95% 이상(소년기 이후 점차 증가)

- 참고 : NF1 환자 대부분에서 수십~수백 개가 생기며, 나이가 들수록 증가하는 경향이 있다.
- 별칭 : 표피하 신경섬유종, 산발형 신경섬유종
- 특징 : 주로 피부 밖으로 보임 - 혹처럼 말랑함, 안으로 자라나면 폐이면서 푸른색(보라색)을 띠
- 임상 : 작은 결절 모양, 다수 발생 가능, 미용적 영향 큼

2. 총상형 신경섬유종증 전체 환우의 약 25~30%(NF1 환자 4명 중 1~2명 정도 발생)

- 참고 : 출생 시 혹은 어린 시절에 나타날 수 있고, 커질수록 심각한 신경 압박 증상 유발 가능성이 있다.
- 다른 표현 : 망상 신경섬유종, 복합 신경섬유종
- 특징 : 신경총 전체를 침범하여 넓게 퍼지는 형태, 실처럼 얇힌 신경 다발 모양(포도송이 같다고 표현함)
- 임상 : 크고 변형을 유발, 악성 변환 위험 있음
- 병리 : 다수의 신경 다발과 결합 조직이 섞여 복잡하게 얽혀 있음

3. 미만형 신경섬유종증 전체 환우의 약 10~20% 미만(드물고, 주로 얼굴·두피 부위에 발생)

- 참고 : 대체적으로 드물며, 특정 부위에 국한되는 경우가 많다.
- 특징 : 피부와 피하 조직에 퍼지듯 확산하는 형태 - 피부가 두껍게 만져짐(총상처럼 알갱이가 보이지는 않음)
- 임상 : 국소적으로 부종과 피부 변화 동반 가능
- 병리 : 신경섬유가 넓은 범위에 걸쳐 퍼져 있지만 국소적인 증괴는 없음
- 위치 : 주로 발목, 얼굴, 두피, 목 부위

4. 결절형 신경섬유종증 구체적 통계 부족, 피부형과 총상형 중간 형태로 흔함

- 특징 : 피부신경섬유종과 총상형 신경섬유종 중간 형태로 결절 모양의 종양
- 임상 : 통증이나 압박 증상을 유발할 수 있음

5. 악성 말초신경초종 전체 환우의 약 8~13%

- 참고 : 양성 신경섬유종에서 악성으로 변하는 드문 합병증이 있다.
- 특징 : 총상형 신경섬유종에서 악성 전환된 고등급 종양
- 임상 : 급속 성장, 통증 심함, 조직 파괴 및 전이 가능
- 조직학 : 고도로 이형성 세포와 빠른 세포 분열 관찰됨



3. 신경섬유종증 유형 및 특징-NF2형

1. 청신경초종(청신경종양)

- **참고** : NF2환자 30대 이상 성인의 95% 대뇌 양측신경에서 종양이 발생
- **특징** : 사람의 균형 및 청력을 유지하는 8번 뇌신경인 전정신경가지에 따라서 발생
- **증상** : 청력 장애, 어지러움증, 비틀거림 - 종양이 진행되면서 뇌조직을 압박하거나 다른 뇌신경을 압박하는 경우 안면마비, 두통, 구토 등의 증상이 발생할 수 있음

2. 척추성 신경초종

- **참고** : NF2형 환자 3명당 2명 빈도로 발생
- **특징** : 경부부터 종양의 흉부까지의 척추를 따라서 덩벨 모양으로 자람
- **임상** : 신경섬유종증 1형의 섬유종처럼 스캔으로 구별할 수 없을 정도로 발생
- **병리** : 모양은 전이된 암 같이 보이지만, 척추성 신경초종은 양성이고 의학적 합병증은 위치와 성장 속도에 따른 일부 종양은 무증상인 경우도 있으나, 심한 통증을 유발 할 수도 있고, 척수 신경을 압박 할 경우 사지 마비등의 위험도 있음

3. 삼차신경초종

- **참고** : NF2형 환자 4명당 1명 빈도로 발생(삼차신경은 5번 뇌신경, 안면신경은 7번 뇌신경임)
- **특징** : 두개골 중 접형골과 측두골을 경계로 하는 강 내에 존재하는 해면정맥동에서 발생
- **증상** : 삼차안면신경(동안신경)의 종양은 복시나 약시를 일으킬 수 있음
(종양이 삼차신경을 자극하게 되면, 삼키는 것이 어려워지고, 흡인성 폐렴의 원인이 될 수 있음)

4. 말초 신경초종

- **특징** : 때로는 척수로부터 퍼져 말초신경에서도 발생할 수 있음
- **증상** : 말초 신경초종으로 인해 통증, 무력감 혹은 근력 저하 등 증상을 일으킬 수 있음

5. 피부 신경초종

- **참고** : NF2형의 절반의 사람은 피부 겉면 혹은 피하에 발생
- **특징** : 피부 신경초종의 형태는 피부에 아주 작게 솟아올라있거나 피부결이 거칠어지는 정도로 모르고 지나치는 경우도 있고, 피부나 피하에 종괴가 만져지기도 함

6. 뇌실막세포종, 성상세포종

- **특징** : 뇌와 척수내에서 신경세포를 지지하는 신경교세포에 발생
 - 성상세포종은 주로 뇌부분의 성상세포로부터 발생
 - 뇌실막세포종은 척수나 뇌의 뇌실에서 있는 뇌실막세포에서 발생
- **증상** : 무증상인 경우도 있고, 일부 두 개내 내압의 상승으로 두통, 구토, 시각변화가 나타날 수 있음
 - 종양의 발생위치에 따라서 기분, 성격, 말하기, 쓰기, 기억력의 변화가 나타날 수 있음

4. 연령대별 특징 및 관리

영유아기(0~2세)

- NF1형

- 초기단계 ▶ 피부증상과 성장 발달 평가가 핵심 관리
- 카페오레 반점 다수 발생 ▶ 직경5mm이상의 반점 6개 이상이면 유전적 평가 고려
- 시신경교종발현
▶ 정기적인 안과 검진 및 뇌 MRI 권장(시력감소, 사시, 안구 돌출 등 관찰필요)
- 가족력이 있을 시 유전자 검사로 조기 진단
- 진단 후에는 증상 발생에 대비한 모니터링
- 신경학적 증상은 드물



학령전기(3~6세)

- NF1형

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



✓ NF2형은 대부분 10대 이후 부터
증상이 나타납니다

4. 연령대별 특징 및 관리

조기 학령기(7~10세)

- NF1형

- 인지기능, 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 필요
- 척추측만증, 하지길이 차이, 보행 이상 등의 골격계 이상
 - ▶ 정형외과 진료 및 성장 모니터링



후기학령기(11세이상)

- NF1형

- 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



- NF2형

- 시력 문제 : 난시, 사시, 후낭하 백내장 조기 발생 가능
 - ▶ 1년에 1번 시력 검사 필요
- 균형감각 문제(짚은 넘어짐)
- 말초신경 종양으로 인한 흑(피부 아래 딱딱한 종양)
- 어지럼증으로 운동, 활동 어려움
 - ▶ 균형 문제가 있을 경우 - 헬멧, 보호구 착용
- 전신 MRI 검사로 신체 내 전체적인 종양의 분포를 확인하고 필요 시 뇌/척추 MRI등 해당 부위를 좀 더 자세히 검사해야 함 정기적 검사로 종양의 크기 변화를 확인해야 하며, 정기적 청력검사를 요함
- 청신경초종 발생 시 청력 저하도 생길 수 있음

4. 연령대별 특징 및 관리

성인(20세 이상)

- NF1형

- 양성 신경섬유종 ▶ 통증/기능 저하 가능
- 악성 변화(MPNST) 가능성 있음(5~10%) ▶ 갑자기 커지거나 통증 생기면 즉시 병원 방문
- 유방암 등 기타 암 위험 증가 ▶ 조기 검진 권장
- 여성인 경우 임신 출산 등으로 인한 변화 체크
- 피임약 복용 시 의사 상담 필수
- 골다공증, 청력검사 등 정기검진 필수
- 내시경 검사 - 위, 십이지장 등 섬유종이 확인될 수 있음

- NF2형

- 전신 MRI 검사로 신체 내 전체적인 종양의 분포를 확인하고 필요 시 뇌/척추 MRI 등 해당 부위를 좀 더 자세히 검사해야 함
 - ▶ 정기적 검사로 종양의 크기 변화를 확인해야 하며 정기적 청력검사, 안과검진을 요함
- 양쪽 청신경초종 ▶ 청력 저하, 이명, 어지럼증
- 뇌수막종, 척수종양
 - ▶ 손발 저림, 허리 / 다리 통증, 근력 저하
- 척추 신경 종양에 따른 만성 통증



4. 연령대별 특징 및 관리

전반적인 관리

정기검진 필수

- 종양 변화 여부, 혈압, 골격 문제 등 정기적인 체크
- MRI, 초음파 등 영상검사 진행

생활관리

- 운동 : 유산소, 스트레칭, 유연성 운동 중점적으로 하기
- 영양 : 칼슘 • 비타민 D 섭취, 체중관리
- 정신건강 : 스트레스 관리, 우울증 • 불안감 모니터링

✓이런 증상 생기면 바로 병원에!

- 통증이 갑자기 생기거나 심해짐
- 종양이 급격히 커지거나 단단해짐
- 마비, 근력저하, 저림, 감각이상
- 배뇨 • 배변 문제가 생겼을 때



5. 신경섬유종증 질환 Q&A

발생위치에 따른 치료법

- 피부 표면 - 피부과, 성형외과에서 수술가능
- 몸 안에 있는 종양 - 함부로 제거가 힘든 경우
 - ▶ 목, 얼굴에 종양이 있는 경우 - 뇌와 연결된 혈관, 얼굴 표정 신경이 있어 수술 주의
 - ▶ 척추 뼈 옆 신경에 따라 발생할 경우 - 뼈, 신경이 손상 될 수 있음
- 대동맥, 간과 연결된 혈관이나, 골반쪽(방광, 직장, 항문)골반 뼈 속 몸 깊숙히 위치한 경우
 - ▶ 급할 땀(악성화 될 경우) 수술을 하지만 모두 제거는 힘들 수 있음

✓ 정기 검진이 중요한 이유!!

호르몬 관련

- 성장 호르몬 치료 해도 될까요?
 - ▶ 검사 결과에 특별한 이상이 없고, 아이의 성장 호르몬이 결핍될 정도로 성장에 문제가 있는 경우에는 고려해볼 수는 있으나, 성장 호르몬 주사 접종은 섬유종을 키울 수 있어 권장하지 않습니다.
- 호르몬을 차단하는 시술이나 약을 복용하면 어떨까요?
 - ▶ 또 다른 부작용이 발생할 수 있으므로 권장하지 않습니다.
- 피임약, 생리 유도제, 남성 호르몬 등을 복용해도 될까요?
 - ▶ 섬유종이 커지는 경우가 있어 권장하지 않습니다.
- 호르몬의 변화가 멈추거나 정체기일 때(사춘기 이후) 신경 섬유종은 어떤 영향을 받을까요?
 - ▶ 중년까지 (40 ~ 50세)까지는 커질 가능성이 있지만 그 이후는 줄어드는 것 같습니다.
- 폐경 후에는 신경섬유종이 덜 생기나요?
 - ▶ 전반적으로 덜 생길 수 있습니다.
- 난소 제거 후 호르몬 약을 먹으면 신경섬유종에 영향을 받을까요?
 - ▶ 경과를 봐야 하지만 그것 때문에 더 악화된다고 보긴 어렵습니다.

5. 신경섬유종증 질환 Q&A

기본 관리 관련

- 디카맥스와 다른 칼슘제를 같이 복용해도 될까요?
▶ 디카맥스는 칼슘이 들어 있어서 같이 복용하지 않는 것이 좋습니다. (콩팥에 돌이 생길 수 있음)
- 섬유종의 진행과정(종양, 반점) 남,녀에게 나타나는 증상이 다르기도 하나요?
▶ 남,녀 모두에서 비슷한 양상으로 나타나지만, 여성은 임신과 출산으로 인해 질환이 커질 수 있으므로 주의가 필요합니다. 따라서 여성은 임신 전과 출산 후에 검사를 진행해 변화 여부를 비교해보는 것이 좋습니다. 또한 유방암 검사는 정기적으로 받는 것이 좋습니다. 특히 종양이 갑자기 커지는 경우, 악성으로 진행될 가능성도 있기 때문에 임신 및 출산 이후의 검사는 매우 중요합니다.
- 피부 간지러움증이 관련 있나요?
▶ 신경섬유종의 증상 중 하나입니다. 피부과에서 약을 따로 처방 받아 복용하면 됩니다.
- 술, 담배 더 조심해야 하나요?
▶ 담배는 절대 권하지 않습니다. 술은 최대한 금주를 하는게 좋습니다.
- 체중 조절을 필수로 해야 할까요?
▶ 우리 질환은 성인병 골다공증, 고지혈증, 고혈압등 갖고 있는 환우들이 많기 때문에 체중조절은 중요합니다.
- 과도한 운동 보단 근력 운동을 주로 하는 게 좋을까요?
▶ 가벼운 산책, 수영 등의 유산소 운동을 추천합니다.
- 골다공증을 갖고 있는 환우들은 더 조심해야 합니다.
- 저희 질환이 뼈가 약하다고 들어서요 어릴 때부터 관리를 해준다면 조금은 튼튼해 질 수 있을까요?
▶ 비타민D 복용을 하길 바라고, 신경섬유종 환우들은 척추측만증을 갖고 있는 경우가 많기 때문에 자세를 바르게 하는 습관이 중요합니다.
- 신경 섬유종이 지능에 영향을 받나요?
▶ 연령대 별로 영향을 받는 경우도 있습니다. 유전자 자체가 뇌 발달과 연관이 있기 때문에 지능지수, 집중력, 학습능력이 중·하가 많은 편입니다.

5. 신경섬유종증 질환 Q&A

기본 관리 관련

- 성인임상 부작용과 소아 부작용의 차이점이 있을까요?
 - ▶ 차이점은 많이 다르지 않지만 흔히 발생하는 피부 부작용의 경우 성인의 경우 스스로 관리 할 수 있어 관리에 수월한 편이라고 할 수 있습니다. 일부 신장 기능이 떨어지는 분들이 있어 추적 관찰을 하고 용량을 조절하거나 복용을 잠깐 중단하기도 합니다.
- 야외 활동 시 자외선 차단제는 바르는게 좋을까요?
 - ▶ 야외 활동 시엔 자외선 차단제를 꼭 바르는게 좋습니다.
- 깨점은 나이가 들어도 생기는 걸까요? 아니면 멈추는 시기가 있을까요?
 - ▶ 깨점과 반점의 경우는 성인이 되면 피부톤과 비슷해지는 경향이 있고 더 커지거나 많이 생기는 경우는 많지 않습니다. 성인 이후엔 점 보단 피부 섬유종을 더 중요하게 살펴봐야 합니다.
- 정기검진을 받기 어려운 환우들을 위해 개인적으로 하면 도움이 되는 검사가 있을까요?
 - ▶ 성인이 되면 다양하고 위험한 합병증이 발생할 수 있어 정기검진을 권유하고 있습니다. 몸 안 종양은 MRI검사를 통해 확인할 수 있으나, 정기검진이 어려운 경우에는 위와 대장내시경 검사를 받는 것이 좋습니다. MRI 검사로는 위와 대장에 있는 종양을 확인하기 어렵기 때문입니다. 또한 골다공증 검사와 심장 초음파 검사도 권장되며, 여성의 경우 유방암 검사는 반드시 하는게 좋습니다.
- 심장에 어떤 질환이 생길 수 있나요?
 - ▶ 심장은 대개 큰 문제는 없지만, 판막에 문제가 있는 경우가 있고 특히 성인이 되었을 때 판막 기능 때문에 심장이 부담이 가는 경우가 있어 심장 검사를 정기적으로 해야 합니다.
- 비타민 D 권장 섭취량이 있나요?
 - ▶ 소아-400 ~ 600IU / 성인-1,000IU 비타민D를 많이 섭취할 경우 칼슘도 올라가고, 콩팥에 돌이 생길 수 있습니다.
(병원에서 따로 섭취량을 권장하지 않은 이상 개인적으로 과도한 영양제 섭취는 위험합니다.)
특히! 비타민D는 꾸준한 섭취가 중요합니다.

5. 신경섬유종증 질환 Q&A

기본 관리 관련

- 소아 MRI촬영인 경우 촬영이 힘든데 이런 경우 초음파로 확인해도 될까요?
▶ 피부 근처 섬유종은 확인 가능하지만, 몸 안 깊은 곳은 MRI추천합니다.
- 몸 안에 생긴 섬유종을 제거 해도 다시 자라날 수 있나요?
▶ 섬유종 제거 수술 시 뿌리까지 완전히 제거를 못 하는 경우가 있습니다. 이런 경우 다시 자라는 경우도 있습니다.(이때 곧바로 커지기 보단 천천히 커지는 경우가 많습니다.)
- 섬유종의 크기가 작고 통증이 없을 때 수술을 해야 할까?
▶ 반드시 제거해야 하는 것은 아니지만, 갑자기 크기가 커지거나 통증이 생기는 경우, 악성으로 진행될 가능성이 있어 제거가 필요할 수 있습니다. 특히, 종양의 크기가 1cm 이상이면서 통증이 동반되는 경우, 제거를 권장드립니다. 정기적인 관찰이 중요하며, 이러한 변화가 느껴질 경우 빠르게 진료를 받아주시기 바랍니다.
- 아이가 시신경 교종 진단을 받았을 경우 어떻게 해야 하나요?
▶ 시신경교종은 대부분 특별한 치료 없이 경과를 관찰하는 경우가 많습니다. 실제로 옆에 아홉은 증상이 경미해 MRI로 추적 검사만 하며, 나이가 들면서 자연스럽게 좋아지는 경향이 있습니다. 치료는 드물게 진행되며, 안과에서 시신경 손상이 우려된다고 판단될 때 항암 치료를 고려합니다. 결론적으로, 시신경교종은 대부분 저절로 호전되기 때문에 너무 걱정하기보다는 정기적으로 검사하며 지켜보는 것이 일반적인 치료 방법입니다.
- 신경섬유종 환우들이 좀 더 세심하게 봐야하는 부분이 있을까요?
▶ 혈관이 잘 찢어지는 경우가 있습니다.
- 혈관 출혈이 발생하면 응급 수술이 필요할 수 있습니다.
갑작스러운 출혈이 생기면 가능한 한 빨리 응급실에 가시길 권장합니다.
- 신경섬유종 위에 타투를 해도 될까요?
▶ 상처가 잘 낫지 않는 질환이기 때문에 권하지는 않습니다.
- 헌혈이 가능한가요?
▶ 가능합니다.



5. 신경섬유종증 2형 질환 Q&A

기본 관리 관련

- 2형 치료제인 트리뉴민의 경우 청신경뿐만 아니라 수막종, 척수 종양등에도 효과가 있을까요?
 - ▶ 2형은 청신경 종양이 비교적 흔하게 나타나는 편이지만 신약이 청신경 종양에만 효과가 있는 게 아니라 다른 종양에도 효과가 나타날 것이라고 기대합니다. 이런 종양들은 2형이라고 해서 생기는 것이 아닙니다. 특히 뇌에 종양들은 생기는 위치와 크기에 따라 어떤 후유증이 나타날지 예측하기 어렵기 때문에 정기검진과 신경외과 치료, 수술 등으로 지속적인 관리를 해야 합니다.
- 제가 이명이 심한데 항우울제약이 도움이 되나요??
 - ▶ 근본적인 치료는 아니나 증상 개선을 위한 보조치료로 고려해 볼 수 있습니다.
- 청신경에 종양이 생기면 어떻게 대처를 해야 될까요?
 - ▶ 크기가 작은 경우 크기가 커지는지 정기 검진을 하게 됩니다. 크기가 커지고 청력이 떨어지는 경우 인공와우를 고려합니다. 주변조직을 압박하거나 크기 증가가 진행되는 경우 감마나이프나 수술적 치료를 고려하게 됩니다. 이럴 경우 수술 후 청력의 영구 손실의 위험이 없을지 신중한 판단이 필요합니다. 이외 아바스틴 이 비보험 치료로 제시되고 있으나, 환자마다 반응이 차이가 나며, 약물 중단 후 종양이 다시 자랄 위험이 있어 치료 시 신중히 생각해야 합니다.
- 인공와우는 언제 하는게 좋을까요(감마선 수술 전, 후)?
 - ▶ 감마선 등 방사선 치료를 해야 한다면 치료 후 인공와우로 청력의 보전을 생각해 볼 수 있습니다. 이는 담당의사 선생님과 논의하여 결정하시기 바랍니다.
- 청신경초종 제거 후 뇌간청성장치를 해야한다고 알고 있는데요 인공와우보다 좋을 수도 안 좋을 수도 있다고 들었습니다. 둘 중에 어떤 치료가 더 예후가 좋을까요?
 - ▶ 뇌간청성장치보다는 뇌간청성이식술로 주로 표현하고 인공와우가 불가능한 경우에 시행되는데 일반적으로 인공와우보다는 예후가 좋지 않다고 알려져 있습니다. 다만 신경섬유종증 2형 환자의 경우 인공와우이식이 가능하지 않은 경우가 많습니다.

5. 신경섬유종증 2형 질환 Q&A

기본 관리 관련

- 청신경 제거하고 청력 잃으면 해답이 없을까요 신경을 건드린거라 인공와우도 안 된다고 들어서요 다른 치료 방법이 있는지 궁금합니다.
 - ▶ 청신경 제거의 범위에 따라 차이는 있겠지만, 청력 소실은 영구적일 가능성이 높을 것으로 판단됩니다. 따라서 청각 재활에는 한계가 있어 시각 자료를 활용한 재활 치료가 필요할 것으로 보입니다. 그 후 청성뇌간이식을 고려할 수 있습니다.
- 청신경초종으로 안면마비가 있습니다. 개선 될 수 있는 치료법 등이 있는지 궁금합니다.
 - ▶ 안면마비가 발생한 경우 재건술을 하면 정상은 되지 않지만 도움을 받을 수 있습니다. 다만 청신경초종 수술이나 감마나이프 등 방사선 치료가 필요한지 담당 의사 선생님과 상의가 필요합니다.
- 현재 임상 중인 트리뉴민에 대한 진행 상황 및 효과 여부에 대해 자세히 알고 싶습니다.
 - ▶ 트리뉴민은 신경섬유종증 2형에서 발생할 수 있는 청신경 초종, 비청신경 초종, 뇌수막종, 뇌실막세포종의 크기 감소를 목표로 개발된 약품입니다. 현재 임상연구 중으로 안정성과 유효성은 연구 결과를 기다려야 합니다.
- 소아 임상은 진행되는것인지 궁금합니다.
 - ▶ 현재 진행중인 성인에서 유효성과 안정성이 확보된 이후에 소아 임상이 가능할 것으로 보입니다.

5. 신경섬유종증 질환 Q&A

유전질환 미래계획

- 유전인 경우(본인이 환우) - 자녀에게 유전 될 확률 50%
 - ▶ 유전자 검사로 본인 유전자에 어떤 이상이 있는지 먼저 체크
현재 유전자 검사 정확도 90% ~ 95%-간혹 유전자 검사를 해서 못 찾는 경우도 있음

PGT 시술로 유전 질환 없이 임신 가능!

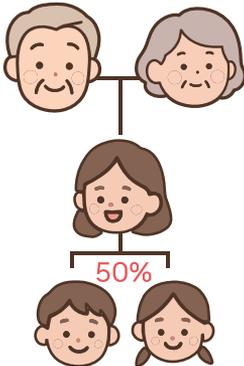
단, 여성의 경우 임신과 출산 중에 종양 등이 커지거나 늘어날 수 있으므로, 임신 전 반드시 자신의 건강 상태를 점검하는 것이 중요합니다.

임신전-PGT(착상 전 유전 진단)-착상 전 염색체나 유전자를 확인해 정상 배아를 선별

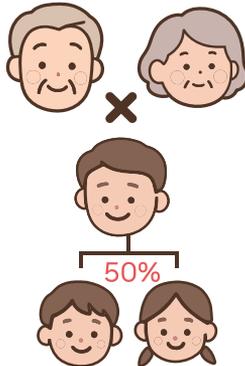
- 자녀가 환우인 경우 - 본인과, 배우자가 증상이 없다.
 - ▶ 자녀에게만 발생한 유전자 이상 - 우연에 의해서 발생함, 이럴 경우 동생을 낳아도 유전 가능성이 낮음(단! 100%장담할수 없음-간혹 부모 유전자에서 돌연변이 유전자를 못 찾는 경우도 있음)
- 부모님이 환우이고, 본인이 유전이 안된 경우
 - ▶ 자녀에게 유전 될 가능성은 낮습니다.(세대를 건너 유전되지 않음)

본인기준 유전인 경우

※첫째, 둘째 상관없이 50% 유전확률

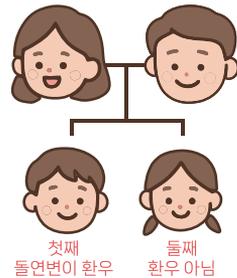


본인기준 돌연변이 경우



자녀기준

※첫째 자녀 (둘째, 셋째 신생일 확률 낮음)



5. 신경섬유종증 질환 Q&A

유전자 관련

- 유전자 검사에서 1형과 2형이 같이 나오는 경우도 있나요?
▶ 1형과 2형이 동시에 있는 경우는 본 적이 없습니다. 정말 우연히 둘이 함께 나타날 수는 있겠지만, 아직 그런 사례는 보지 못했습니다.
- 유전자 검사상에서 아니라고 진단을 받았는데 신경섬유종 일 수도 있나요?
▶ 진단기준은 - 임상적인 소견, 유전자 검사로 종합적으로 판단합니다.
유전자 검사에서 정상이라고 해도 임상적인 소견으로 맞다면 신경섬유종이라고 진단을 합니다.
유전자 검사로 100% 걸러낼 수가 없습니다.
- PGT-M 유전자 검사로 못 찾을 경우 자연임신을 할 수밖에 없는데 융모막검사, 산전임신 통해서 미리 알 수 있을까요?
▶ 유전자의 이상으로 인한 돌연변이인 경우는 자연임신을 해서도 알기가 어렵습니다.
이런 경우는 안타깝지만 태어난 후에 아이의 진찰을 통해서 검사를 하는 방법뿐입니다.

임신 전 PGT-M : 단일 유전자 질환에 대한 착상 전 유전자 검사

PGT-진행과정

- 배란 유도 & 난자 채취 ▶ 정자와 수정 (IVF) ▶ 배아 배양 ▶ 배아 세포 일부 채취 (생체검사)
▶ 유전자 검사 (PGT) ▶ 정상 배아 이식 ▶ 임신 여부 확인
- 1. 간호사 상담(담당 의사 미리 정하기 PGT 하시는분으로)
- 2. 담당 의사 진료 후
분인 피 검사 / 남편 피 검사 / 남편 정자 검사 / 가족 채혈(결과 나올때 까지 최소 2~3달)
- 3. 나팔관 조영술 -> 교수님 진료 -> 자궁경 -> 생리 2 ~ 3일 시작 시
다시 교수님 진료(교수님 진단에 따라 자가 주사 시작)
- 4. 채취(정상 배아 최대 7개 나올 때까지 채취는 반복된다.)
※ 병원 마다 진행 과정이 다를 수 있습니다. ※
※ 자궁경(자궁 내시경 검사) : 직경이 5-10mm 정도인 자궁경을 질 및 자궁 경부를 통하여 삽입한 후 자궁 내부를 관찰하는 검사

✓ PGT랑 PGT-M은 뭐죠?

- PGT-M과 PGT는 관련 있지만 같은 말은 아닙니다.
PGT는 포괄적인 개념, PGT-M은 그 하위 분류 중 하나입니다.
PGT = 착상 전 유전자 검사의 총칭
PGT-M = PGT의 하위 분류, 단일 유전자 질환 검사
즉, PGT는 큰 카테고리, PGT-M은 그 안의 한 종류입니다.



5. 신경섬유종증 질환 Q&A

신약 코셀루고 관련

※ 코셀루고 최소 2년 이상 복용 - 평생 복용해야하는 약

신경섬유종이 신호체계이상으로 인해 생기는 질환으로 약을 복용하는 경우 그 신호체계를 교정시켜 줍니다. 약을 중단할 경우 교정된 신호체계가 다시 나빠집니다.

(우리가 생각하지 못한 부작용이 발생할 수 있음)

● 코셀루고 복용 시 주의해야할 점

- ▶ 가장 큰 부작용 중 하나인 여드름이 있습니다.
호르몬과 연관이 있지 않을까 싶어, 여드름 연고를 같이 처방해주는 경우도 있습니다.
- ▶ 손, 발톱 관리도 중요하며, 약 처방 시 부작용과 대처법도 함께 안내하고 있습니다.
가벼운 상태는 관리만으로도 호전되지만, 방치하면 악화되는 경우도 적지 않습니다.
- ▶ 간 수치나 근육효소 수치가 상승하는 경우도 있어, 이런 경우에는 격한 운동 등을 제한하고 있습니다.
(근육효소 수치 상승은 대부분 체육 시간에 과도한 운동을 한 경우에 나타납니다. 이럴 때는 먼저 수분을 충분히 섭취하고, 운동량을 조절하는 것을 권장드립니다.)

※ 부작용 관리를 잘했는데도 불구하고 호전되지 않는 경우

- 약 용량을 조절합니다.
 - ▶ 환자를 대상으로 한 임상에서, 적은 용량으로도 충분한 효과를 확인할 수 있었습니다.
- 너무 심한 경우 일단 중단을 하고 좋아지면 다시 약 복용을 시작하기도 합니다.
- 코셀루고 약 용량에 따라서 나타날 수 있는 부작용이 다를까요?
(용량을 줄이거나 늘렸을 때-ex:25mg 먹을 땐 없던 부작용이 35mg 나타나기도 할까요?)
 - ▶ 부작용이 나타나면 약을 줄일 수도 있으며, 환자 상태에 따라 처방이 달라집니다.
- 코셀루고 부작용에 대해 제약회사에서 자체 개선될 수 있을까요?
 - ▶ 부작용 개선 치료에 대한 약이 나온다고 해도 그 약이 나오는데까지 시간도 오래 걸리기 때문에 쉽지 않습니다.(약 10년이상) / 우리나라 사람들이 부작용이 낮고 효과가 더 좋다고 합니다.
- 코셀루고의 만족도는 어느 정도인가?
 - ▶ 대부분의 환우분들이 높은 만족도를 보이고 있습니다.



5. 신경섬유종증 질환 Q&A

신약 코셀루고 관련

- 다른 약과 혼용 복용이 가능한가요?
 - ▶ ADHD 약은 괜찮습니다. 다만 시간에 텀을 두고 복용하시는 방법을 권해드립니다. 장기로 복용하는 약이 있는 경우 의사와 상담이 필요합니다.
- PBM 근 적외선광신경 케어 치료를 받고 있는데도 코셀루고 약이랑 같이 병행해도 괜찮을까요?
 - ▶ 코셀루고 약은 피부질환에 대한 약이기 때문에 권장하지 않습니다.
 - ※ PBM 근적외선 광신경 케어 : 근 적외선 빛으로 신경과 피부를 자극해 뇌 기능 개선, 통증 완화, 수면·피부 재생을 돕는 비침습적(몸을 찌르지 않고 몸 밖에서 자극만 주는 방식) 치료입니다.
- 코셀루고 복용 시 식이요법을 따로 해야 할까요?
 - 몸에 좋지 않은 음식(단 음식, 밀가루, 탄수화물, 기름진 고기 등)은 약의 효과를 떨어뜨릴 수 있나요?
 - ▶ 코셀루고의 부작용-설사,복통등 자극적인 기름기 있는 음식은 권하지 않습니다. 다만 부작용이 없을 땐 자유롭게 먹어도 됩니다. 하지만 환우의 경우 고지혈증 고혈압등을 동반하기 때문에 과한 섭취는 하지 않는 게 좋습니다.
- 코셀루고를 필요시 중단해도 되나요?(예 : 수면 마취등)
 - ▶ 수술 시 금식하는 기간 동안은 중단을 하고 있습니다. 그 정도는 큰 문제가 되지는 않습니다.
- 코셀루고 약 복용 후 총상신경섬유종증으로 변형된 경우에도 약 효과가 있을까요?(뼈, 피부)
 - ▶ 이미 변형된 뼈는 돌아오지 않습니다. 피부에 섬유종이 있었던 경우, 섬유종이 줄어들면서 나타나는 피부 변형은 피부를 당기거나 보조적인 치료를 위한 2차 수술이 필요할 수도 있습니다.
- 코셀루고 복용 시 예방접종 가능한가요?
 - ▶ 가능합니다.
- 코셀루고 복용 시 피해야 하는 음식이 있나요?
 - ▶ 자몽은 먹으면 안 됩니다.



6. 초진 & 정기 검진 과정

신경섬유증인가요?? 궁금합니다.

- 가족력이 있나요??
- 겨드랑이, 사타구니(살이 겹치는부분)의 깨짐이 있나요?
- 5~15mm 반점(연한 커피색)이 4~6개 이상 있나요?
- 반점모양이 타원형 또는 불규칙한가요?
- 반점 경계가 뚜렷한가요?
- 사춘기~성인 들어가면서 피부에 섬유증이 생겼나요?

※ 가장 중요한 진단 기준 : 안과(시신경교종), 섬유증, 유전자 검사



초진 검사

1. 병원에 예약전화 하기 -> 2. 근처 병원에서 소견서 받기 -> 3. 병원방문

※ 초진 날

1. 진료실 안 간호사 선생님께 서류 제출
2. 진료실 안에서 키 및 체중 측정, 혈압 재기

교수님 진료 -> 채혈검사(피검사) -> 소변검사 -> 엑스레이 촬영



정기 검사

정해진 시간 없이 아무 때나 가도 되는 검사 & 시간이 정해져 있는 검사

정해진 시간 없이 아무 때나 해도 되는 검사

- 디지털 촬영(가슴) / 심전도 검사

시간이 정해져 있는 검사

- 순음청력 검사 / 초음파 가슴 / 골밀도 검사 / 경흉부 심초음파 / MRI(금식 필수)

※ 남, 여 나이대 별 검사 항목은 다를 수 있습니다.

(검사 항목은 각 병원마다 다를 수 있습니다.)

7. 기타 안내사항

산정특례 등록 및 재발급

산정특례 제도는 **중증질환자**(암, 희귀질환, 중증난치질환 등)의 **진료비 부담을 줄여주는 제도**
(기한 5년으로 재등록이 필요합니다.)

- 의사 소견서 또는 진단서 받기
- 병원에서 등록 신청 (대부분 대행)
- 재등록 시 기존 다녔던 병원에서 연장 가능(최근 진료기록, 진단결과 포함한 소견서 및 진단서 필요)
- 기한이 지난 후 재등록을 할 경우 기존 병원에 다시 가거나, 근처 병원 방문
- 기한이 만료된 경우 의사 소견에 따라 재검사 후 등록이 가능합니다.
(기한 만료 전에 무조건 재 연장하기!)

H카드(의료비 지원 제도)

경제적으로 어려움을 겪는 환자들에게 고액의 **의료비, 진료비, 약제비 등 지원해주는 제도**

- 신청 절차 : 거주지의 주민센터, 보건소에서 신청
- 필요 서류 : 주민등록증, 건강보험증, 소득 관련 서류
- 발급 절차 : 신청 후 자격 심사를 거쳐 발급 ▶ 심사 결과 개별 통보
- 사용 방법 : 의료기관 및 약국에서 H카드를 제시하면 지원 혜택을 받을 수 있습니다.
더 자세한 정보는 주민센터, 보건소, 또는 국민건강보험공단의 고객센터를 통해 확인할 수 있습니다.

세법상 장애인 증명서 발급

신경섬유종증은 **세법상 장애인 증명서**로 발급됩니다(소득세법상 공제 대상 혜택)
- 등급이 나오는 장애인 증명서량은 다릅니다.

- 병원(주치의) 또는 의료기관에서 발급
▶ 병원 홈페이지에서 확인 가능(발급 받은 병원마다 다를 수 있음)
- 상세한 문의를 병원에서 확인 가능합니다.



8. 한국 희귀·난치성질환 연합회 센터

목적

진료 및 검사 등을 목적으로 수도권(서울·인천·경기) 소재 의료기관을 이용하는 **지방거주 희귀·난치성질환 환우 및 보호자에게 단기 숙박시설을 제공**하며, 희귀·난치성질환과 관련하여 다양한 복지프로그램을 개최하고자 하는 자조모임 및 관련단체에 프로그램실을 제공합니다.

숙박시설

대상 : 희귀·난치성질환 환우

※ 응급상황 발생에 대비하여 보호자 동반이 필수적임

기간 : 월 1회, 2박 3일 이용가능

※ 추가 이용이 필요할 경우 상담을 통해 1회(2박 3일) 연장가능

※ 주말 입실은 격주로 운영

이용비용 : 무료

신청방법 : 전화, 웹사이트, 내방

구비서류 : 의료기관 진료예약증, 주민등록등본과 신분증(거주지 변동 시마다 제출)

제공시설 : 환우 가족별로 이용할 수 있는 개별실이 제공되며 편안하고 안전한 이용을 위해 화장실, 샤워시설, 주방은 공동으로 사용, 각 단기 숙박시설마다 컴퓨터, 텔레비전, 무선인터넷, 침대, 서랍장, 옷장, 소방안전용품, 공기청정기, 냉난방 시설 등의 다양한 시설이 구비
※ 주말 입실은 격주로 운영

신청방법

전화 또는 홈페이지 신청 : 02)714-5522 / 8338

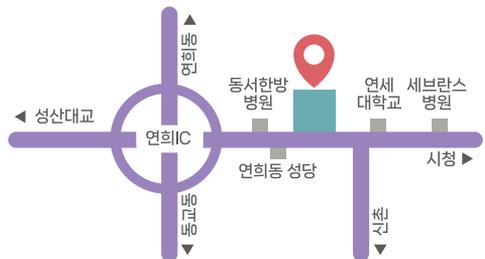
온라인 신청 : www.kord.or.kr / (사)한국 희귀·난치성질환연합회 ▶ 희귀질환자쉼터 안내
▶ 야간 단기숙박시설 이용신청

위치

서울특별시 서대문구 성산로 371(연희동)

현대싱그런 102동 지하1층

대중교통 : 지하철 2호선 신촌역 3, 4번 출구 ▶ 서대문03 또는 서대문04 마을버스 탑승 연희동성당 앞에서 하차 ▶ 연희C방향으로 도보 5분거리



언제나 END NF와 함께하는

구작가님의 베니 스토어

귀엽고 다양한 베니제품 구경오세요!!



네이버 검색창에 러브베니를 검색해주세요!

N 러브베니



<https://www.lovebenny.com>

@benny_licensing

@thebennygu

다시 태어난 중고폰, Reborn

리본 모바일 온라인몰

리본모바일 온라인몰에서
더 간편하게 중고폰을 만나보세요.



<https://www.rebornmobile.co.kr>

리본모바일 오프라인 구매

리본모바일 신촌 매장에서 중고폰 구매하실 경우

END NF 가족이면 3만원 추가할인

서울시 서대문구 연세로 20 1층 REBORN

리본 모바일만의 포인트

검증된 중고폰을 합리적인 가격에 만나보세요.



등급별 기기 선별



구매 후 안심 가능한
180일 부상보증 서비스



철저한 성능 검사 완료
기기만 판매

HER & HIS BECOME US
MOMENT OF HEALING

herthis

HERHIS HEALING

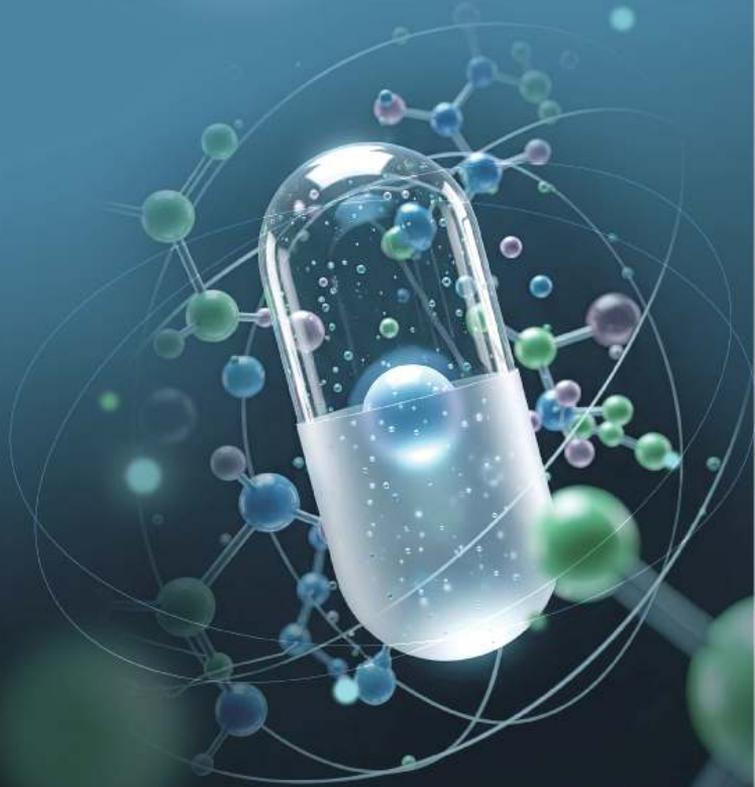
A SENSORY MOMENT WHERE SCENT, SKIN,
AND EMOTION GENTLY RETURN TO BALANCE.

허히즈 부들결 효소 클렌징 파우더
허히즈 퍼퓸 샤워 상탈 바디워시 & 허히즈 퍼퓸 샤워 상탈 샴푸



www.herthis.kr 결제창 할인코드 : ENF 입력시, 추가 20% 할인

공식 기부 협력 동행 업체 '허히즈'가 'END NF'와 함께 합니다



기다렸던 희망,
함께하는 희망

AstraZeneca 

희귀질환 환우, 가족은 스스로가 공부를 하며 알아가는
힘든 여정 속의 외로운 싸움과 같습니다.
그 외로운 시간을 함께하며 같이 이겨냅니다.

신경섬유증 환우 카페-END NF엔프 모임(신경섬유증 환우회)
<https://cafe.naver.com/overcomenf>



END NF 카페 QR





자료출처 질병관리청 홍보물

자문 서울아산병원 이범희교수님
 순천향대학교 부천병원 이종대교수님

**제작 지원 및
자료조사** 임수현, 이경임, 한꽃순

본 자료는 END NF 신경섬유종증 환우회 허락 없이 배포 및 활용을 할 수 없습니다.