

July 2025

신경섬유증  
N O T I M E

# 우리반 아이, 이런 병이 있다면?

교직원을 위한 소아청소년 다빈도 희귀질환 안내서



질병관리청  
KDCA



# 목차

질환 정보에  
관한 사항

- 1. 신경섬유종증이란? ..... 2
- 2. 주요증상 ..... 3

주요 관리  
방안

- 1. 영유아 학동기별 중점 관리 사항 ..... 6
  - 영유아기 (0~2세) ..... 6
  - 학령전기 (3~6세) ..... 7
  - 조기 학령기 (7~10세) ..... 8
  - 후기 학령기 (11세 이상) ..... 9
- 2. 교직원이 숙지해야 하는  
희귀질환 관리 사항 ..... 10
- 3. 가정생활에서의 관리 사항 ..... 13



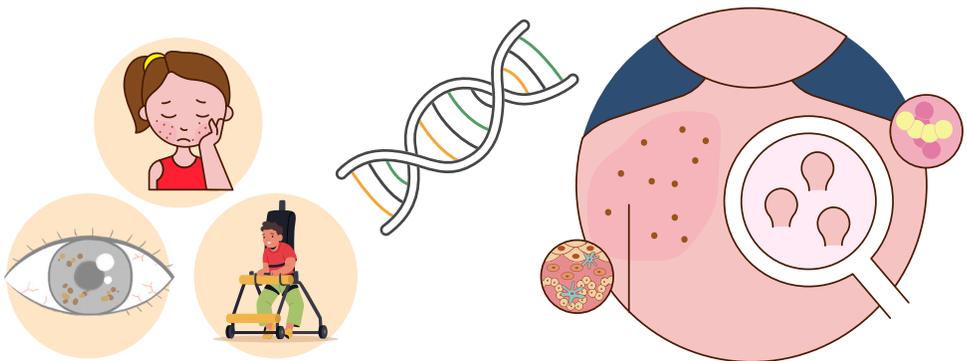
# 1. 신경섬유종증이란?

신경섬유종증은 신경과 피부, 그리고 기타 다양한 장기에 영향을 주는 유전 질환으로, 신경피부증후군 (neurocutaneous syndrome) 중 가장 흔한 질환입니다. 대표적인 유형은 신경섬유종증 제1형 (Neurofibromatosis type 1, NF1)이며 이는 전체 신경섬유종증의 약 90% 이상을 차지합니다. NF1은 1882년 독일의 폰 레클링하우젠(von Recklinghausen)에 의해 처음 보고되어, 폰 레클링하우젠 병으로도 불립니다.

NF1은 상염색체 우성 유전질환으로, 환자의 약 50%는 부모로부터 유전되고, 나머지 50%는 새로운 자발 돌연변이에 의해 발생합니다.

NF1은 전신에 영향을 미치는 다기관 질환으로, 피부 병변, 말초 신경계 종양, 중추신경계 이상, 골격계 기형, 인지 및 학습장애 등이 함께 관찰됩니다. 질환의 표현형은 매우 다양하여, 같은 유전자를 가진 가족 내에서도 증상의 정도나 형태가 다를 수 있습니다.

대부분 유년기부터 특징적인 피부 증상이 나타나고, 청소년기나 성인기에는 종양이나 골격계 이상, 인지 문제 등이 동반될 수 있습니다. 일부에서는 악성 말초신경초종양(malignant peripheral nerve sheath tumor, MPNST)과 같은 드문 합병증이 발생할 수 있어 주기적인 추적관찰이 중요합니다.



## 2. 주요 증상

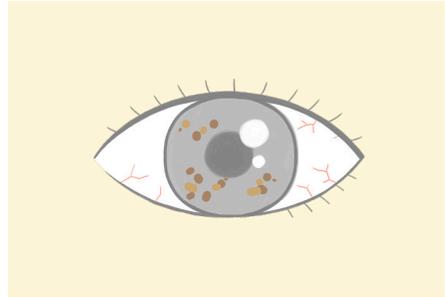
NF1은 임상 증상의 다양성과 복합성으로 인해, 주요 증상들을 영역별로 구분하여 살펴볼 수 있습니다. 다음은 NF1 환자에서 흔하게 관찰되는 대표적인 증상들입니다.



### ▷ 피부증상

NF1의 가장 흔하고 초기부터 나타나는 증상은 피부 관련 소견입니다. 카페오레반점(café-au-lait macules)은 연한 갈색의 반점으로, 대개 출생 시 또는 생후 수개월 내에 발생하며, 성장하면서 수와 크기가 증가합니다. 직경이 5mm 이상인 반점이 6개 이상 있으면 NF1의 주요 진단 기준 중 하나로 간주됩니다. 이러한 반점은 통증이나 가려움 없이 나타나지만, 미용적으로 문제를 일으킬 수 있어 환자와 보호자에게 심리적인 부담을 줄 수 있습니다.

또한 겨드랑이(axillary) 및 서혜부(inguinal) 부위의 주근깨(freckling)도 진단의 중요한 단서입니다. 일반적인 주근깨와 달리, 접히는 부위에 집중적으로 나타나며, 소아기 말이나 학령기 초기에 나타나는 경우가 많습니다.



### ▷ 안과적 증상

NF1 환자의 약 70% 이상에서 Lisch 결절이라는 안과적 소견이 관찰됩니다. Lisch 결절은 홍채에 생기는 작은 색소성 결절로 시력에 영향을 주지는 않지만, 진단의 중요한 기준이 됩니다. 안과적 검진으로 확인 가능하며, 성인 환자 대부분에서 확인됩니다.

또한 소아기에는 시신경교종(optic pathway glioma)이 발생할 수 있습니다. 이는 시신경 또는 시각로를 따라 발생하는 양성 교종으로, 시력 저하, 시야 결손, 안구 돌출 등을 유발할 수 있으며, 일부는 무증상으로 경과하기도 합니다. MRI를 통해 진단하며, 필요한 경우 방사선 치료나 항암치료가 시행됩니다.



### ◦ 신경섬유종

신경섬유종(neurofibroma)은 말초신경에 발생하는 양성 종양으로, NF1 환자에서 다양한 형태로 나타납니다. 가장 흔한 형태는 피부신경섬유종(cutaneous neurofibroma)으로, 작고 말랑말랑한 종양이 피부 위 또는 바로 아래에 형성되며, 수가 매우 많을 수 있습니다. 이들은 성인이 되면서 점차 증가하며, 크거나 형태도 다양합니다. 대부분은 통증 없이 존재하지만, 일부는 통증이나 가려움을 동반할 수 있습니다.

보다 심각한 형태는 총상신경섬유종(plexiform neurofibroma)입니다. 이는 여러 신경 가지에 걸쳐 넓게 퍼지는 종양으로, 안면, 목, 사지 등에서 관찰되며, 외형 변형이나 기능 저하를 유발할 수 있습니다. 이 형태의 종양은 악성화 가능성이 있어 주의가 필요하며, 종종 수술적 제거가 어렵습니다. 최근에는 표적 치료제로 셀루메티닙(selumetinib)이 도입되어, 총상신경섬유종의 크기를 줄이는 데 효과를 보이고 있습니다.



### ◦ 신경 및 인지 기능 이상

NF1 환자의 약 50% 이상에서 주의력결핍 및 학습장애가 나타납니다. 언어 이해력, 실행 기능, 작업 기억 등에 어려움이 있으며, 일부는 자폐 스펙트럼 장애 양상이나 정서 불안 등을 동반하기도 합니다. 이러한 인지 문제는 환자의 학업 및 사회생활에 영향을 줄 수 있어 조기 평가와 중재가 필요합니다.

간혹 뇌의 이상으로 수두증, 수막류, 수막종, 또는 간질과 같은 신경계 질환이 동반될 수 있으며, 뇌 MRI 촬영을 통해 병변의 유무를 확인할 수 있습니다.



### ◉ 골격계 이상

NF1 환자에서는 척추측만증, 장골 이형성, 두개골 이상과 같은 다양한 골격계 기형이 나타날 수 있습니다. 척추측만증은 조기에 진행할 수 있으며, 정형외과적 개입이 필요한 경우도 있습니다. 일부에서는 골절 후 유합이 잘되지 않는 가성관절(pseudoarthrosis)이 나타나며, 특히 경골에서 자주 관찰됩니다.



### ◉ 기타 증상

일부 환자에서는 고혈압이 발생할 수 있으며, 이는 신장 혈관의 협착이나 갈색세포종(pheochromocytoma)과 연관되어 있을 수 있습니다. 내분비 이상으로 성조숙증이 나타나기도 하며, 성장 호르몬의 불균형으로 인한 성장 지연이나 과성장도 보고된 바 있습니다. 청소년기 이후에는 불규칙한 월경, 갑상선 기능 이상 등의 증상도 관찰될 수 있습니다.



# 1. 영유아 학동기별 중점 관리 사항

NF1은 소아기부터 다양한 임상 증상이 발현되며, 발달 시기에 따라 관리의 초점이 달라집니다. 각 연령대별로 다음과 같은 중점 사항을 고려하여 정기적인 평가 및 추적 관찰을 시행해야 합니다.



## 영유아기 (0~2세)

이 시기는 NF1이 의심되는 초기 단계로, 피부 증상과 성장 발달 평가가 핵심 관리 항목입니다. 생후 수개월 이내에 카페오레 반점(café-au-lait spots)이 다수 발생할 수 있으며, 직경 5mm 이상의 반점이 6개 이상이면 유전적 평가를 고려합니다. 이 시기에 NF1 가족력이 있는 영아에서는 유전자 검사를 통해 조기 진단이 가능하며, 진단 후에는 증상 발생에 대비한 모니터링이 필요합니다.

영아기에는 신경학적 증상이 드물지만, 전반적인 발달 이정표를 주의 깊게 평가해야 합니다. 특히 운동발달 지연이나 근긴장 저하가 관찰되는 경우, 물리치료 또는 재활의학과적 중재를 조기에 연계합니다. 눈을 맞추거나 반응이 부족한 경우에는 시각계 이상을 감별하기 위한 안과 진료 및 시신경 이상 평가도 필요합니다.

총상신경섬유종(plexiform neurofibroma)이 이 시기에 발견되는 경우도 있으며, 이는 얼굴이나 체간에 만져지는 종괴 또는 비대칭으로 나타날 수 있습니다. 의심되는 경우에는 MRI 등의 영상 검사를 시행하여 범위를 파악합니다.

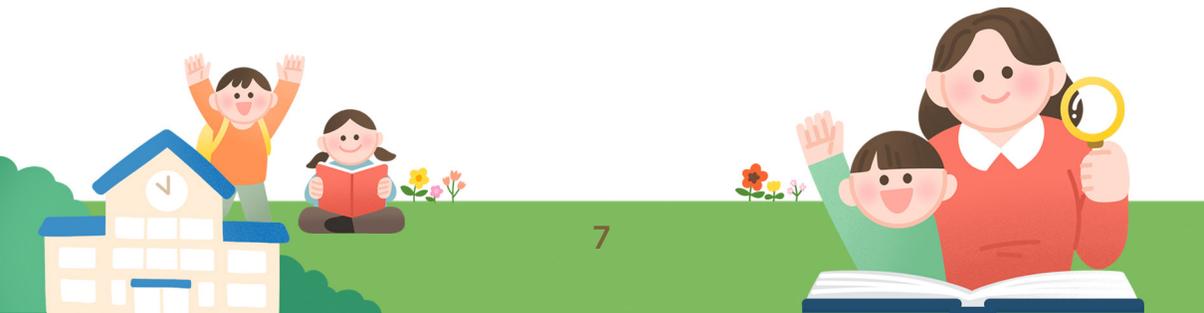


## 학령전기 (3~6세)

이 시기에는 피부 병변의 수 증가, 행동발달의 관찰, 그리고 시신경교종 여부 평가가 중요합니다. 카페오레 반점이 확연히 증가하고, 겨드랑이 또는 서혜부의 주근깨(freckling)가 관찰되기 시작하며, 이는 NF1의 임상적 진단 기준으로 활용됩니다.

이 시기의 소아에서는 주의력 문제, 감각 민감성, 사회성 결핍 등의 초기 행동 문제가 나타날 수 있으며, 이는 향후 ADHD 또는 자폐 스펙트럼 장애로 진단되는 경우도 있습니다. 따라서 아동 발달검사, 언어검사, 행동검사 등을 통해 전반적인 인지 및 사회성 발달 상태를 정기적으로 평가합니다.

또한 이 시기에는 시신경교종(optic glioma)이 본격적으로 발현할 수 있어, 정기적인 안과 검진 및 뇌 MRI가 권장됩니다. 무증상일 경우가 많지만, 시력 감소, 사시, 안구 돌출 등이 나타날 수 있어 보호자 교육도 중요합니다.



# 1. 영유아 학동기별 중점 관리 사항



## 조기 학령기 (7~10세)

조기 학령기는 인지 기능, 학습능력, 정서적 적응의 평가가 매우 중요해지는 시기입니다. 이 시기의 아동은 초등학교에 입학하게 되며, 기존에 드러나지 않았던 학습장애(LD) 또는 주의력결핍장애(ADHD)가 학업 성취에 영향을 미칠 수 있습니다.

학교 생활에 적응하는 데 어려움이 있는 경우, 심리검사, 지능검사, 신경인지검사 등을 통해 문제의 원인을 파악하고, 특수교육 또는 치료적 개입을 조기에 연계합니다. 약물 치료가 필요한 경우에는 소아정신과 또는 신경과 전문의의 진료를 통해 결정합니다.

이 시기부터는 피부 신경섬유종(cutaneous neurofibroma)이 서서히 나타날 수 있으며, 수가 많아지거나 성장하면서 외형적으로도 뚜렷해질 수 있습니다. 통증이나 가려움증을 동반하지 않더라도, 환아의 심리적 위축이나 자존감 저하를 유발할 수 있으므로 보호자 및 교직원의 세심한 지지가 필요합니다.

척추측만증, 하지 길이 차이, 보행 이상 등의 골격계 이상도 이 시기에 서서히 관찰되므로, 정기적인 정형외과 진료 및 성장 모니터링이 필요합니다.



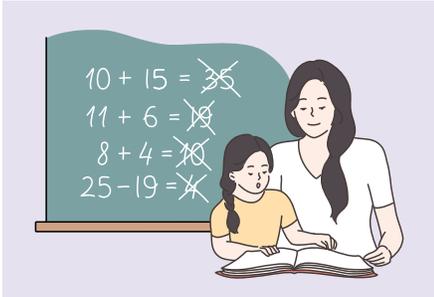
## 후기 학령기 (11세 이상)

후기 학령기부터는 사춘기 변화, 자기 인식 증가, 그리고 종양성 병변의 진행 여부에 대한 모니터링이 핵심입니다. 특히 총상신경섬유종은 이 시기에 더욱 뚜렷하게 커질 수 있으며, 안면이나 체간에 발생한 경우 외모 변화와 통증, 운동 기능 장애 등의 문제가 발생할 수 있습니다. 종양이 신경을 압박하거나 악성으로 전환되는 조짐이 보일 경우, MRI 촬영과 조직검사를 통해 판단하고 필요시 수술적 개입이나 표적 치료제를 사용합니다.

이 시기 청소년은 자기 정체성과 사회적 관계에 대한 민감도가 증가하며, 피부 병변이나 신체 변형으로 인해 우울감, 위축, 대인기피 등의 정서적 어려움을 겪을 수 있습니다. 따라서 정기적인 정신건강 평가와 필요 시 상담 치료가 필요합니다. 또한 진료 및 사회 적응에 대한 조기 상담도 중요한 부분입니다.

청소년기 고혈압, 내분비 이상, 성조숙증 또는 성장지연 등의 내과적 문제도 함께 관찰해야 하며, 이에 대한 정기적 검사와 필요시 소아내분비과 진료를 병행합니다.

## 2. 교직원이 숙지해야 하는 희귀질환 관리 사항



### 학습 및 인지 기능 저하에 대한 이해

학습장애 및 인지 기능 저하에 대한 이해가 필요합니다.

NF1 아동의 약 절반 이상이 주의력결핍 과다행동 장애(ADHD), 학습장애(LD), 실행기능 장애 등을 경험합니다. 수업 시 집중 유지가 어려우며, 언어 이해, 수학 계산, 읽기·쓰기 등의 영역에서 학업 성취가 저조할 수 있습니다. 학습보조 도구, 개별화 교육계획(IEP), 특수교직원 연계 등을 통해 학습을 지원합니다.



### 시력 저하 고려

시력 저하 가능성을 고려한 좌석 배치가 필요합니다.

시신경교종(optic glioma)으로 인해 시야 결손이나 시력 저하가 있을 수 있으므로, 교실에서는 칠판이 잘 보이는 자리에 앉히고, 시각자료를 충분히 확대하거나 반복적으로 제시해주는 것이 도움이 됩니다.



## 피부 및 외모 변화 고려

피부 및 외모 변화에 대한 교우관계 지도가 필요합니다.

피부에 생기는 신경섬유종이나 색소반점 등 외형적 특이성은 또래 집단 내에서 놀림이나 소외를 유발할 수 있습니다. 교직원은 학생 간의 관계를 주의 깊게 살피고, 외모와 무관한 가치 존중 교육을 포함하여 따돌림이나 차별이 발생하지 않도록 지도해야 합니다.



## 신체 활동 고려

운동기능 및 체육활동에 대한 맞춤 배려가 필요합니다.

척추측만증, 골격 기형, 근력 약화 등이 동반될 수 있으므로, 체육시간이나 야외활동 시 신체능력을 고려한 활동을 선택하고, 필요시 활동을 대체 하거나 보조장비를 사용할 수 있도록 배려합니다.



## 2. 교직원이 숙지해야 하는 희귀질환 관리 사항



### 피로와 통증

피로와 통증에 대한 민감한 관찰이 필요합니다. 총상신경섬유종이나 기타 병변으로 인해 통증이나 쉽게 피로해지는 증상이 있을 수 있으므로, 수업 중 자세가 불편하거나 집중력이 급격히 떨어지는 경우에는 휴식을 유도하거나 건강상태를 점검합니다.



### 정서적 지지

정서적 지지와 자기효능감 향상이 중요합니다. 자기 외모에 대한 부정적 인식, 반복되는 학습 실패, 또래관계의 어려움은 자존감 저하로 이어질 수 있습니다. 교직원은 학생이 작지만 구체적인 성취 경험을 쌓을 수 있도록 격려하고, 성공을 자주 경험할 수 있는 과제를 제시합니다.



### 응급상황

응급상황 및 건강 이상 시 신속한 연락 체계가 필요합니다. 만약의 상황을 대비하여 학부모 연락처 및 병원 정보를 명확히 확보하고, 간헐적인 통증, 두통, 시력 이상 등 증상이 나타날 경우 즉시 보호자와 연락해 적절한 대응을 합니다.

### 3. 가정생활에서의 관리 사항

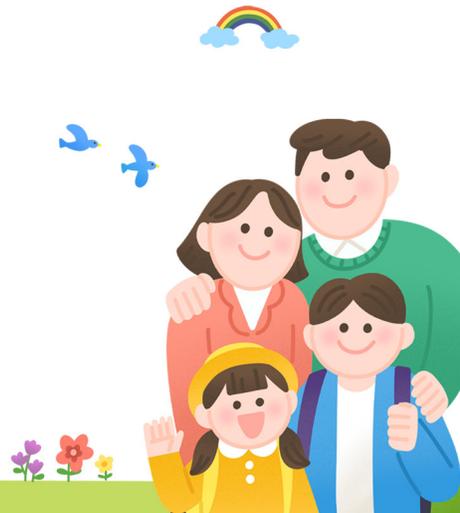


#### 정기 검진

가정 내 정기적인 진료나 추적관찰은 중요합니다. NF1 아동은 뇌 MRI, 시력검사, 정형외과 진료 등 정기적인 병원 방문이 필요하므로, 보호자는 교직원과 소통하여 진료 일정으로 인한 결석 시 학습 공백이 최소화 되도록하고, 과제 조정이나 온라인 수업 자료 제공 등의 협조를 요청해야 합니다.

#### 숙제 부담 완화

아이들이 숙제에 대한 부담을 많이 느끼지 않도록 배려해야 합니다. 인지 기능이나 시각 처리능력에 어려움이 있을 수 있어 숙제는 양보다 질을 우선시하고 필요시 유연한 대안을 함께 고려합니다.



### 3. 가정생활에서의 관리 사항



#### 생활 지도 계획

수면장애 또는 정서적 불안을 반영한 생활 지도 계획이 필요합니다.

일부 NF1 아동은 불면증, 불안, 분리불안 등을 겪으며 아침 등교가 어렵거나 예민한 반응을 보일 수 있습니다. 이러한 경우 아침 일과를 안정적으로 시작할 수 있도록 정해진 일과에 따른 예측 가능한 환경을 제공해야 합니다.

#### 자존감 향상

자존감 향상을 위한 가정-학교 연계가 필요합니다. 가정에서는 아동의 강점을 인정하고, 칭찬하는 문화가 형성되도록 권장되며 보호자는 교직원과 협력하여 아동의 장점과 성취를 공유합니다.



#### 가정 내 정서적 지지

가정에서는 아이의 불안, 자존감 저하, 사회적 위축 등 정서적 스트레스를 이해하고 배려해야 합니다. 아이가 치료와 교육을 병행하는 어려움을 이해하고, 학교 요구나 책임이 부담 되지 않도록 조율해야 합니다.

# MEMO

---

A series of horizontal dashed lines for writing, spanning the width of the page.

# 우리반 아이, 이런 병이 있다면?

- ▶ 발 간 2025년 7월
- ▶ 저 자 대전성모병원 교수 한지윤
- ▶ 감 수 대한소아신경학회
- ▶ 발행처 질병관리청 만성질환관리국 희귀질환관리과  
<https://helpline.kdca.go.kr>



질병관리청  
KDCA