



함께 걷는 END NF

신경섬유종증 증상과 이해 안내서



목 차

1. 신경섬유종증이란?	2
2. 주요증상	3
3. 신경섬유종증 유형 및 특징.....	4
4. 연령대별 특징 및 관리	
• 영유아기(0~2세) / 학령전기(3~6세).....	5
• 조기 학령기(7~10세) / 후기 학령기(11세 이상)	6
• 성인(20세 이상 / 남성, 여성)	7
5. 신경섬유종증 Q&A	8
6. 초진 및 정기검사 안내.....	15
7. 기타 안내사항	16
• 산정특례등록및 발급, 장애인 증명서 발급, H카드 혜택안내	

1. 신경섬유종증이란?

- 신경섬유종증은 신경, 피부, 기타 다양한 장기에 영향을 주는 유전질환
- 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

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. 신경섬유종증 주요 증상

1. 피부증상

- 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 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 간질과 같은 신경계 질환이동반
▶ 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



3. 신경섬유종증 유형 및 특징

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 같다고는 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 혼함

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

5. 악성 말초신경초종 전체 환우의 약 8~13%(악성 변환 위험이 높음)

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



4. 연령대별 특징 및 관리

영유아기(0~2세)

- 초기단계 ▶ 피부증상과 성장 발달 평가가 핵심 관리
- 카페오레 반점 다수 발생 ▶ 직경5mm이상의 반점 6개 이상이면 유전적 평가 고려
- 가족력이 있을 시 유전자 검사로 조기 진단
- 진단 후에는 증상 발생에 대비한 모니터링
- 신경학적 증상은 드뭄



학령전기(3~6세)

- 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)



4. 연령대별 특징 및 관리

조기 학령기(7~10세)

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



후기학령기(11세이상)

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



4. 연령대별 특징 및 관리

성인(20세 이상)

- 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 확인 될수 있음



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, 저림, 감각이상
- 배뇨·배변 문제가 생겼을 때



5. 신경섬유종증 질환 Q&A

발생위치에 따른 치료법

- 피부 표면 - 피부과, 성형외과에서 수술
- 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 땐(악성화 될 경우) 수술을 하지만 모두 제거는 힘들 수 있음

✓ 정기 검진이 중요한 이유!!

호르몬 관련

- 성장 호르몬 치료 해도 될까요?
 - ▶ 호르몬 치료는 일반적으로 권장하지 않습니다. 다만 검사 결과에 특별한 이상이 없고, 아이의 성장 호르몬이 결핍될 정도로 성장에 문제가 있는 경우에는 고려해볼 수는 있으나, 성장 호르몬 주사는 권장하지 않습니다.(주사 접종은 섬유종을 키울 수 있어 권장하지 않습니다.)
- 호르몬을 차단하는 시술이나 약을 복용하는 것은 어떨까요?
 - ▶ 또 다른 부작용이 발생 할 수 있습니다.
- 피임약, 생리 유도제, 남성 호르몬 등을 복용해도 될까요?
 - ▶ 권장하지 않습니다. 섬유종이 더 커질 수 있습니다.
- 호르몬의 변화가 멈추거나 정체기일 때(사춘기 이후) 신경 섬유종은 어떤 영향을 받을까요?
 - ▶ 중년까지 (4-50세)까지는 커질 가능성이 있지만 그 이후는 줄어드는 것 같습니다.
- 폐경 후에는 신경섬유종이 덜 생기나요?
 - ▶ 전반적으로 덜 생길 수 있습니다.
- 난소 제거 후 호르몬 약을 먹음 신경섬유종 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. (콩 팔에 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 권장됩니다. 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 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

- 소아 MRI촬영인 경우 촬영이 힘든데 이런 경우 초음파로 확인해도 될까요?
 - ▶ 피부 근처 섬유종은 확인 가능하지만, 몸 앞 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 열에 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 질환 Q&A

유전적 질환 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
- 부모님이 환우이고, 본인이 유전이 안된 경우
 - ▶ 자녀에게 유전 될 가능성은 낮습니다.(세대를 건너 유전되지 않음)

PGT-진행과정

- 배란 유도 & 난자 채취 ▶ 정자와 수정 (IVF) ▶ 배아 배양 ▶ 배아 세포 일부 채취 (생검)
 - ▶ 유전자 검사 (PGT) ▶ 정상 배아 이식 ▶ 임신 여부 확인
- 1. 간호사 상담(담당의사 미리 정하기pgt하시는분으로)
- 2. 담당의사 진료 후
본인 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)
- 5. 이식
 - ※ 병원 마다 진행 과정이 다를 수 있습니다 ※
 - ※ 자궁경이란? 자궁에 폴립이나 용종등 제거해서 자궁을 깨끗히 하는 시술
(자궁 내시경)

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 검사(1차 2차), 3차(쓰리빌리언) 게놈 검사까지 했지만 변이 유전검사가 안 나왔는데요. 추가로 검사 가능한 유전자 검사가 있나요?
 - ▶ 모든 검사에서 약 5~10% 못 찾는 경우도 있습니다 이럴 경우, 몸에 제거 가능한 부위에 섬유종이 있다면 그 조직을 떼어내 유전자 검사를 진행하기도 합니다. (섬유종을 뿔수 있는 부위에 있는지가 중요)
 - ※ 쓰리빌리언 : 유전 질환 진단을 위한 유전체 분석 서비스를 제공하는 한국의 바이오테크 기업
- 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

✓PGT랑 PGT-m은 뭐죠?

- PGT-M과 PGT는 관련 있지만 같은 말은 아닙니다.
PGT는 포괄적인 개념, PGT-M은 그 하위 분류 중 하나예요.
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 교정 시켜줌
약을 중단 할 경우 교정된 신호체계가 다시 나빠짐-(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 좋음
- 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 근적외선광신경 케어 치료를 받고 있는데요 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?
 - ▶ 코셀루의 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 않는게 좋습니다.
- 코셀루고 복용 시 예방접종 가능한가요?
 - ▶ 가능합니다.
- 코셀루고 약 복용 후 총상신경섬유종으로 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.



6. 초진 & 정기 검진 과정

신경섬유종인가요?? 궁금합니다.

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

※ 가장 중요한 진단 기준 : 안과(시신경교종), 섬유종, 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 몸무게 측정, 혈압 재기

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



정기 검사

정해진 시간 없이 아무때나 가도 되는 검사 & 시간이 정해져 있는 검사

정해진 시간 없이 아무때나 해도 되는 검사

- 디지털 촬영(가슴) / 심전도 검사

시간이 정해져 있는 검사

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

※ 남, 여 나이대 별 검사 항목은 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 만료전에 무조건 재연장하기!)

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

신경섬유증증은 **세법상 장애인 증명서**로 발급됩니다(소득세법상 공제 대상 혜택)

- 등급이 나오는 장애인 증명서랑은 다릅니다.

- 병원(주치의) 또는 의료기관에서 발급
▶ 병원 홈페이지에서 확인 가능



[illegible]

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

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



END NF 카페 QR





자료출처	질병관리청 홍보물
자문	서울아산병원 이범희 교수님
제작 지원 및 자료조사	이경임, 한꽃순, 김나경

본 자료는 허락 없이 배포 및 활용을 할 수 없습니다.