

제1형 신경섬유종증 환자의 임상적 치험례

이대우 · 양연미 · 김재곤 · 백병주 · 소유려

전북대학교 치과대학 소아치과학교실 및 구강생체과학연구소

국문초록

신경섬유종증(neurofibromatosis)은 골조직, 신경계, 연부조직, 피부 및 내분비계 장애를 수반하며 상염색체 우성을 보이는 유전질환으로 제17번 염색체의 장완에 위치한 종양 억제 유전자의 변성에 의해 발생한다. 임상적으로 진단에 도움을 주는 특징적인 소견들 중 가장 중요한 것은 신경섬유종(neurofibroma)이고 그 외에 밀크 커피색을 띠는 밀크 커피색 반점(cafe-au-lait spot)과, 홍채결절(Lisch nodule)이 있다. 신경섬유종증이 비교적 구강 내에서 발현하는 비율은 비교적 낮은 것으로 알려져 있고, 대부분의 경우 단독 혹은 다수의 신경섬유종이 존재하는 연조직 변화와 관련되어 있다.

최근 전북대학교 병원에서 제1형 신경섬유종증으로 진단받고, 치아우식증 치료를 위해 본원 소아치과에 내원한 만 4세의 남아와 그의 아버지에게서 제1형 신경섬유종증의 특징적인 치과적 소견을 발견하였기에 치료 경과와 함께 보고하는 바이다.

주요어: 신경섬유종증, 신경섬유종, 밀크 커피색 반점, 홍채 결절

I. 서 론

신경섬유종증은 상염색체 우성을 보이는 전신질환으로 neurofibromin을 생성하는 17번째 염색체의 장완(17q11.2)에 위치한 종양 억제 유전자의 변성에 의해 발생한다. 그러나 신경섬유종증 환자의 약 50%는 유전에 의해서가 아니라 산발적으로 일어나는 새로운 돌연변이에 의해서 발생된 것으로 밝혀졌다^{1,2)}.

신경섬유종증은 Tileus Von Tilena에 의해 처음으로 기술되었고³⁾ von Recklinghausen에 의해 명명되었으며⁴⁾ 이 후 여러 학자에 의해 많은 보고가 있었다⁵⁻⁷⁾. 신경섬유종증은 크게 제1형과 제2형으로 구분한다. 제1형은 주로 말초신경에서 종양이 많이 발생하기 때문에 말초신경형이라고도 하며 중추신경계의 병변은 없거나 약하다. 전체 환자의 85%가 이 유형에 속하며 1:2,500-1:3,300의 빈도로 나타나고 성별, 나이, 민족의 차이는 없다^{1,5)}. 제2형의 경우 다발성 두 개강 내 종양이나 척수강 내 종양으로 제1형과 달리 피부 병변이 흔하지 않은 것이 특징이다. 약 40,000명의 신생아 중에 1명의 빈도로 나타나며 주로 호소하는 증상은 청력 소실, 소뇌 기능 장애, 안면 신경 마비, 그리고 일상생활과 연관된 시력 장애 등을 들 수 있다^{5,6)}.

임상적으로 제1형의 진단에 도움을 주는 특징적인 소견들 중 가장 중요한 것은 신경이 있는 곳이면 어디서나 발생하는 신경

섬유종이고 그 외에 밀크 커피색 반점, 홍채결절, 시신경교종, 척추측만증, 경골형성이상, 총상신경섬유종, 교뇌신경교종 등이 있다⁵⁻⁷⁾. 제1형의 임상적 판단 기준 중 신경섬유종은 약 절반 가량이 두경부에 발생하며 구강 내에 발생하는 경우는 비교적 드문 것으로 알려져 있다^{5,7)}.

본 증례는 전북대학교 병원에서 제1형 신경섬유종증으로 진단을 받고 치아 우식증 치료를 위해 본원 소아치과에 내원한 만 4세의 남아와 그의 아버지로부터 제1형 신경섬유종증의 특징적인 치과적 소견을 발견하였기에 보고하는 바이다.

II. 증례 보고

만 4세의 남자 아이로 2009년 6월 19일 충치치료를 주소로 개인치과에 내원한 후 협조도 부족을 이유로 전신마취 하에 치과치료를 받기 위하여 전북대병원 소아치과에 의뢰되었다. 내원 당시 환자의 키는 91 cm, 체중은 18 kg으로 동일 연령대의 아이들에 비해 성장이 더디고 대두증을 보였다(Fig. 1). 의학적 병력은 폐렴, 천식, 뇌수두증, 고환잠복, 피부의 신경섬유종으로 성형외과, 신경외과, 소아과, 소아외과에서 수술 및 치료를 받은 상태였으며, 제1형 신경섬유종증으로 최종 진단받았다. 가족력으로 아버지와 할머니도 신경섬유종증으로 진단받은 상

교신저자 : 양연미

전북 전주시 덕진구 금암동 634-18 / 전북대학교 치과대학 소아치과학교실 및 구강생체과학연구소 / 063-250-2128 / pedodent@chonbuk.ac.kr

원고접수일: 2010년 12월 10일 / 원고최종수정일: 2011년 03월 07일 / 원고채택일: 2011년 03월 21일

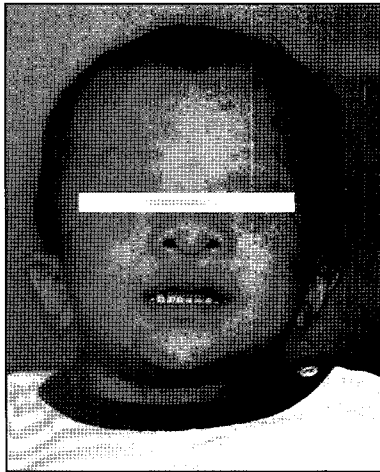


Fig. 1. Facial view.

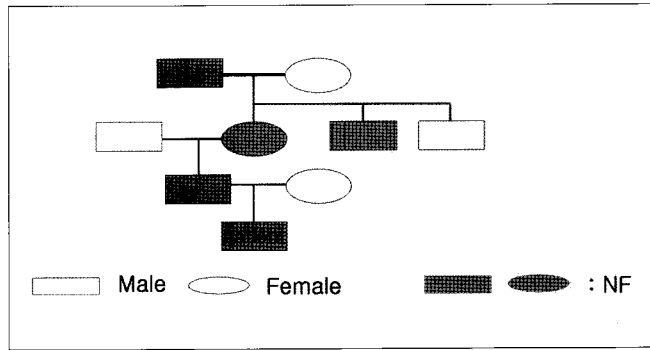


Fig. 2. Genealogical chart (NF=neurofibromatosis).



Fig. 3. Cafe au lait spots.

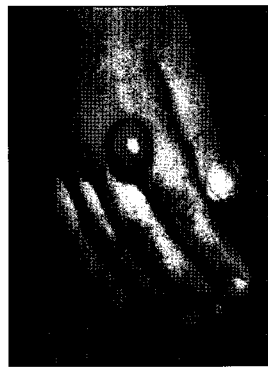


Fig. 4. Neurofibroma on the finger.



Fig. 5. Inguinal freckling.

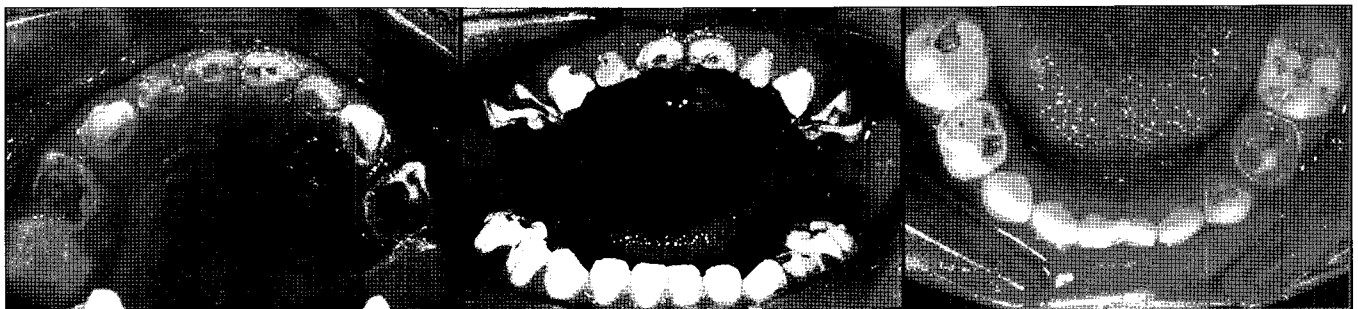


Fig. 6. Pre-treatment: In the intra-oral findings, multiple caries, enlarged fungiform papillae and overall gingival tissue enlargement were found.

태이다(Fig. 2).

임상적 구외소견으로 피부의 다발성의 갈색반점, 코와 손가락부위를 비롯한 전반적인 피부 표면에 신경섬유종, 액와부와 서혜부의 주근깨(axillary or inguinal freckling)를 보이는 Crowe's sign이 관찰되었다(Fig. 3-5). 안과 검사 시 홍채결절이 관찰되었고, 경도의 척추측만증 및 경추만곡증의 골격적 이형성(skeletal deformity)을 보였다. 부가적으로 장골의 피질골이 얇아져 있으며 휘어져 있는 전형적인 골병변을 관찰할 수 있었다. 언어표현력이 동일 연령대에 비해 부족하였고, 경도의 학습장애를 보였다.

구내 소견으로는 유아기 우식증으로 인한 다수의 치근단 병소가 관찰되었다. 혀의 버섯유두(fungiform papillae)가 확대되어 있었으며, 전반적으로 비대되고 발적된 치은조직 및 거대설이 관찰되었다(Fig. 6).

파노라마 방사선 사진상, 하악각과 관상절흔의 증대, 관골돌기와 과두의 저형성, 하악과두경의 길이 증가, 하악공의 확대와 하방으로의 전위와 같은 형태학적 이상이 확인되었다. 치아의 발육정도는 동일 연령대에 비해 치수강이 넓고 법랑질 상아질의 두께가 얇은 발육부전을 보이고 있다(Fig. 7). 측방 두부규격 방사선 사진에서 경추만곡이 나타나며 특히 Cervical spine

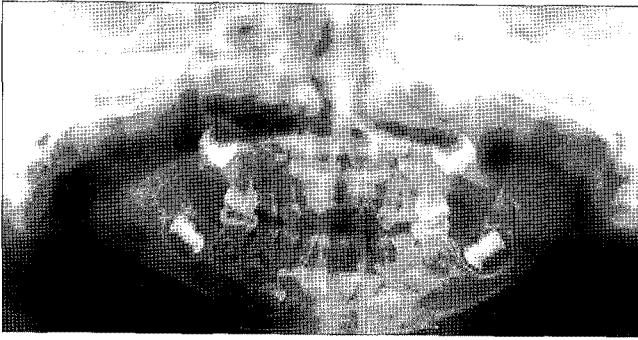


Fig. 7. Initial Panoramic view : There were multiple caries and enlarged pulp space, increase of mandibular angle, coronoid notch, and length of condylar neck noticed.

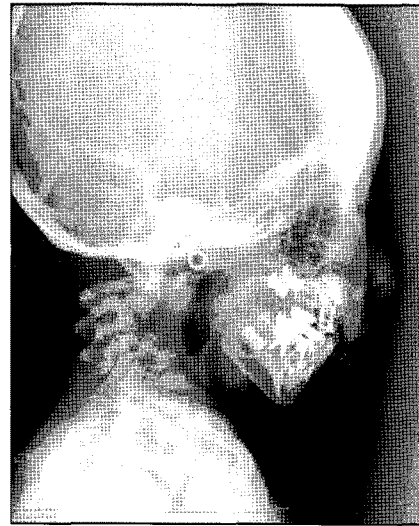


Fig. 8. Lateral cephalometric view showed a cervical curvature.

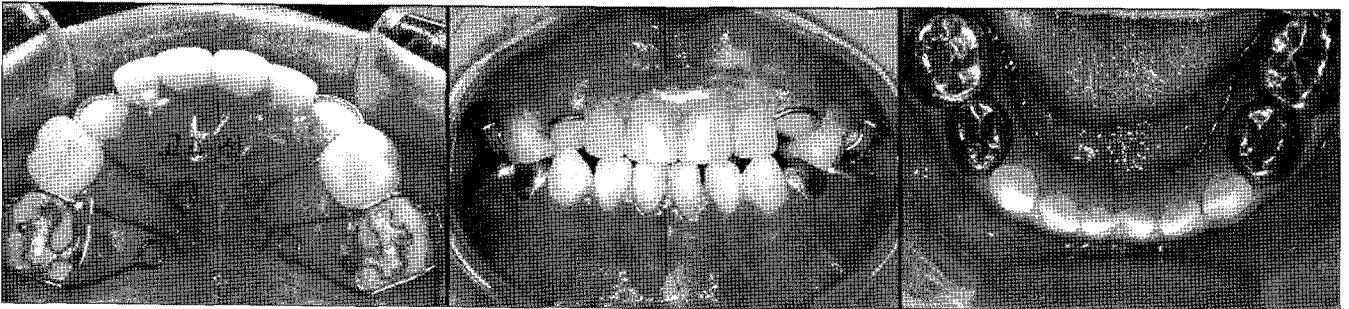


Fig. 9. Post-treatment: rampant caries were conservatively restored and oral prophylaxis was applied on regular basis to reduce the gingival enlargement.

3-4 level에서 심한 만곡으로 인하여 척추뼈몸통(vertebral body)이 후방으로 밀려 있음을 관찰할 수 있다(Fig. 8).

환아의 주소 해결을 위해 전신마취하에 치과치료를 계획한 후, 소아과에 협진을 의뢰한 결과 호흡기 질환 및 경추만곡으로 전신마취 시 기도확보가 어려워 위험할 수 있다고 하였다. 환아는 물리적 행동조절 하에 상악 좌우측 유근치 및 제2유구치와 하악 좌우측 제1유구치 및 제2유구치 치아는 치수치료 및 수복치료를 하였고 상악 좌우측 유중절치, 유측절치, 제1유구치는 발치하였다. 상악은 가철성 공간유지장치로 심미성과 저작성을 회복하였다(Fig. 9).

비대해진 치은조직을 경감시키기 위해 치면세마를 정기적으로 시행하였으며 현재는 구강위생 관리와 유지를 위해 주기적으로 검진하고 있다. 치료 후 10개월 정기 검진시의 파노라마 방사선 사진에서 상악궁의 치아 맹출 공간부족이 예상되었으며 그 외 특이사항은 관찰되지 않았다(Fig. 10).

환아 아버지 역시 신경종성 상피병을 동반한 제1형 신경섬유종증으로 진단받았다. 임상적 구외소견으로 피부의 다발성의 갈색반점, 피부 표면에 다수의 신경섬유종, 액와부와 서혜부에 주근깨가 나타나는 Crowe's sign이 관찰되었다. 피부 병변이 외의 동반질환으로 나타날 수 있는 홍채의 리슈결절이나, 척추

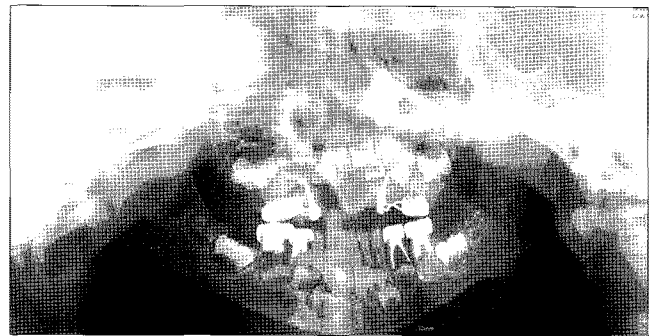


Fig. 10. Panoramic view (10 months after treatment): rampant caries were conservatively restored and increase of mandibular angle, coronoid notch, and length of condylar neck noticed.

축만증 및 경추만곡증 등의 골격적 이형성 등은 관찰되지 않았다(Fig. 11). 환아의 아버지는 발달장애와 학습장애를 보이지 않았고 정상적인 사회활동을 하고 있었다. 특징적인 임상소견으로 왼쪽 손의 신경종성 상피병(Elephantiasis neurofibromatosa)이 관찰되었다(Fig. 12). 환자의 진술상 어렸을 적 왼쪽 손의 외상을 당한 후 치료를 받지 않은 상태로 방치하였고,

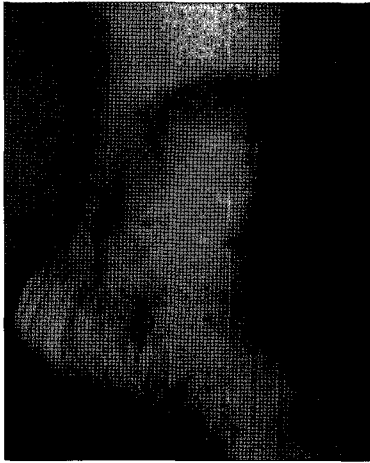


Fig. 11. Neurofibroma of left leg (Father).



Fig. 12. Gigantism of left arm (Father).

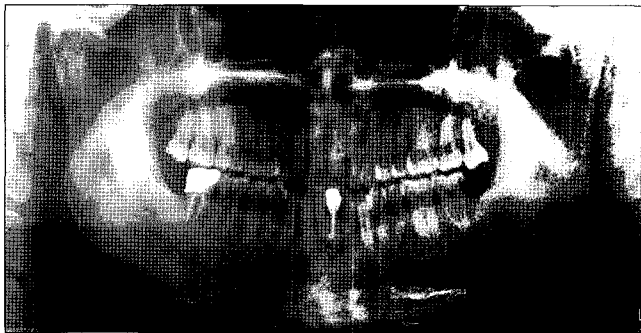


Fig. 13. Panoramic view (Father): There were increase of mandibular angle, coronoid notch, and length of condylar neck noticed.

이 후 점점 왼쪽 손의 비대화가 진행되었다고 하였다.

파노라마 방사선 사진상 하악각과 관상절흔의 증대, 하악과 두경의 길이 증가, 골밀도의 증가가 관찰되며 치아의 발육정도와 성숙도는 특별한 이상을 발견할 수 없었다(Fig. 13). 구강내 신경섬유종 및 설유두의 과증식은 관찰되지 않았다.

Table 1. Diagnostic criteria of neurofibromatosis type 1⁹⁾

A diagnosis is established if any two of the following features exist :

- 1 six café au lait macules more than 5 mm in greatest diameter if, prepubertal, or more than 15 mm if post pubertal
- 2 two or more neurofibromas of any type, or one plexiform neurofibroma
- 3 axillary or inguinal freckling
- 4 distinctive osseous lesion, such as sphenoid dysplasia, congenital bowing, or thinning of long bone cortex, with or without psedarthrosis
- 5 bilateral optic nerve gliomas
- 6 two or more iris risch nodules

Ⅲ. 총괄 및 고찰

신경섬유종증은 중추신경계나 자율신경계의 심부 및 표재 신경 어디에서든지 발생할 수 있으며 2,500-3,300명 중 한명에서 발병할 정도로 발병율은 낮지만 상대적으로 높은 재발률과 다발성의 경향이 있다. 신경섬유종증은 유전적 이상에 따라 크게 1형과 2형으로 나눈다. 제1형 신경섬유종증은 Von Recklinghausen's disease라고도 하는 질환으로 제17번 염색체의 유전적 이상으로 생기는 것으로 알려져 있으며 성별, 나이, 민족의 차이는 없다^{1,5)}.

현재 제1형 신경섬유종증의 진단은 1988년 미국 국립보건원(National Institute of Health Consensus Development Conference)에서 발표된 진단기준(Table 1)이 이용되고 있으며 6가지의 진단 기준 중 2가지 이상이 충족되면 제1형 신경섬유종증으로 진단된다. 진단 기준은 질환의 심한 정도나 예후와는 무관한 것으로 되어 있으며 커피색 반점과 액와부나 서혜부의 주근깨, 신경섬유종 등은 어린 환자에서는 거의 모두에게 나타나는 것으로 알려져 있다. 따라서 진단 기준의 적용에 있어 환자의 연령을 고려하여 특정한 증상이 있는지를 확인하여야 한다⁸⁾. 환아는 어린 나이에 제시된 6가지 증상을 모두 만족시키는 전형적인 제1형 신경섬유종증을 보였다.

신경섬유종증은 비교적 구강 내에서 발현하는 비율은 낮은 것으로 알려져 있고 대부분의 경우 단독 혹은 다수의 신경섬유종이 존재하는 연조직 변화와 관련되어 있다. 신경섬유종증이 구강내 발현할 경우 가장 흔하게 이환되는 부위는 혀이며, 버섯유두의 확대를 동반한 구강내 신경섬유종은 대설증의 원인이 된다. Baden 등^{9,10)}은 설유두의 증식, 구강저, 협점막, 치조골, 치은, 구개 등에서의 섬유종의 발현 및 매복치에 대해 보고하였다. 본 증례의 환아에서는 버섯유두의 확대를 동반한 대설증이 나타났지만 다른 구강점막부위의 섬유종은 관찰되지 않았고 나이가 어려서 현재까지는 영구치의 매복은 관찰되지 않았다. 향후 지속적이고 주기적인 임상 검사 및 방사선 검사를 통해 연조직 및 악골내의 신경섬유종의 발생을 검사해야 한다.

악골내 신경섬유종은 드물며 하악에서 호발한다. 방사선상으로 단방성의 경계가 명확한 방사선 투과성을 나타내며, 관상절흔과 하악각의 증대, 하악과두경의 길이 증가, 하악지의 외측만곡과 비박과 같은 하악의 형태변화가 관찰될 수 있으며, 하치조

관의 비후에 의한 하악관 및 하악공의 확대 및 하방으로의 전위, 분지 발생의 증가, 골밀도의 증가, 대구치 맹출장애가 관찰될 수 있다^{11,12)}.

신경섬유종증은 Multiple mucosal neuromas, Multiple endocrine neoplasia type III syndrome, Klippel-Trenaunay-Weber syndrome 등과 감별해야 하며¹³⁾ 구강내 착색반점이 동반될 경우에는 Petuz-Jeghers syndrome, Racial pigmentation, Addison's disease 등과 감별해야 한다¹⁴⁾.

신경섬유종증의 흔한 합병증으로 뼈의 선천성이상, 척추측만증, 시신경교종, 고혈압 등이 있을 수 있다. 제1형 신경섬유종증은 드물게 신경육종과 같은 악성종양으로 전환할 수 있으며 이 경우 예후는 나쁘다. 신경육종은 5%에서 나타나며 육종으로의 악성변화는 더 크고 확산적이며 사지나 몸통에서 발생하지만 구강내에서는 드물다^{15,16)}.

학습장애는 40-60%의 환자에서 관찰되며 학습장애의 정도나 양상은 환자마다 다르나 대체적으로 나이가 들면서 호전된다고 보고되었다^{15,17)}. 환아는 첫 내원 시 만 4세임에도 불구하고 언어표현력이 거의 없어 의사소통이 불가능하였고 극단적인 저항과 울음을 보였지만 1년 정도의 치과진료를 경험한 후 협조도 및 언어 표현력에 있어 많은 호전을 보였다.

신경섬유종증의 치료는 방사선 요법에 반응하지 않으며, 보통 통증, 감염, 미용적인 문제가 있을 때 병소의 크기와 위치에 따라 수술적 절제 가능성이 결정된다^{18,19)}. 구강 내 종물 중 특히 압력이 가해지거나 만성 자극이 가해지는 부위의 병소는 반복적인 수술이나 만성 자극이 병소의 악성 전이의 요인이 될 수 있기 때문에 가능한 한 전부 제거하는 것이 좋다²⁰⁾.

성장기에 있는 어린이의 경우 수술시기와 수술의 정도에 대해서는 논란이 있다. Kruger²⁰⁾는 기능적으로 중요한 신경은 보존하면서 기능적, 심미적으로 문제가 되는 부위만의 절제를 제안하였고, Grabb²¹⁾도 병소의 확실한 제거를 위해 정상조직까지 광범위하게 절제하는 것은 정당하지 않고 또한 불가능하다고 주장하였다. 이에 반해 Adkins²²⁾는 나중에 야기될 수 있는 더 심한 변형을 예방하기 위해 조기에 반복적인 수술을 주장하였다.

신경종성 상피병(Elephantiasis neurofibromatosa)은 1919년 Anzinger와 Springfield²³⁾에 의해 처음 보고되었고 신경근(nerve trunk)이나 심부에 위치한 신경에서 발생하는 미만성의 피부 섬유종으로 크고 불분명한 연성 종양이 연부 조직의 과성장과 함께 모발성 색소반을 동반하는 형태로 나타난다. 가족력이나 골변화 및 내분비계 질환이 동반되는 빈도가 높은 것으로 알려져 있으며²⁴⁾, 전체 신경섬유종증의 8.7-10%²⁵⁾ 정도에서 나타나는 것으로 알려져 있다. 환아의 아버지는 신경종성 상피병을 동반한 제1형 신경섬유종증으로 국소적 외상이 기여요소가 되어 손상받은 왼쪽 팔의 거대화에 관여했음을 추측해 볼 수 있다.

신경섬유종증은 전신적인 증상과 징후로 인해 임상各科들 간의 긴밀한 협조가 필요한 질환이다. 유전성 질환인 신경섬유종증은 근본치료가 불가능하며, 수술적 절제 후에도 가끔 재발하기도 하고, 뇌 심부 발생 시 수술의 어려움이 있으나, 접근하

기 어려운 병소라도 가능한 수술로 종양을 제거하고 보존적 치료를 병행하는 것이 치료의 원칙이다^{26,27)}.

IV. 요약

치아우식증을 주소로 전북대학교 치과병원 소아치과에 의뢰된 신경섬유종증 환아의 임상적, 방사선학적 관찰 후 우식치료를 하였고, 과거력 조사 및 문헌고찰을 통하여 다음과 같은 지견을 얻었다.

1. 환아는 제1형 신경섬유종증의 전형적인 특징인 다발성 신경섬유종, 리쉬결절, 밀크커피색 반점, 액와부와 서혜부의 주근깨, 골격적 이형성등의 소견을 보였다.
2. 파노라마 방사선 사진상, 하악각과 관상절흔의 증대, 관골 돌기와 과두의 저형성, 하악과두경의 길이 증가, 하악공의 확대와 하방으로의 전위와 같은 형태학적 이상이 확인되었다. 치아의 발육정도는 동일 연령대에 비해 치수강이 넓고 법랑질 상아질의 두께가 얇은 발육부전을 보이고 있으며, 향후 매복의 가능성이 있어 주기적인 관찰이 필요하다.
3. 환아는 호흡기 질환 및 경추측만증으로 전신마취 시 기도 확보가 어려워 물리적 행동조절하에 성공적으로 필요한 우식치료를 마쳤다. 치과의사는 경추측만증을 동반한 신경섬유종증환자의 치과치료 시 전신마취의 위험성에 대해 주지하고, 협조도가 부족한 환아의 물리적 행동조절을 통한 치과 치료 시 기도확보에 주의를 기울여야 한다.
4. 제1형 신경섬유종증 환자의 치과치료 시 실제적인 구강 내 신경섬유종은 25%의 환자에서 관찰된다고 알려졌으나 환아의 경우는 나타나지 않았다. 하지만 신경섬유종증의 구강 내 증상 중 가장 흔히 나타나는 확대된 버섯유두가 관찰되었다. 향후 지속적이고 주기적인 임상 검사 및 방사선 검사를 통해 연조직 및 악골 내의 신경섬유종의 발생을 검사해야 한다.

참고문헌

1. Hudson SM, Compston DA, Clark P, et al. : A genetic study of von Recklinghausen neurofibromatosis in south east Wales. I. Prevalence, fitness, mutation rate, and effect of parental transmission in severity. *J Med Genet*, 26:704-711, 1989.
2. Benjamin CM, Colley A, Dnnai, et al. : Neurofibromatosis type 1 (NF1) : Knowledge, experience, and reproductivie decisions of affected patients and families. *J Med Genet*, 30:567-574, 1993.
3. Scott, JC : Scoliosis and neurofibromatosis. *J Bone Joint Surg Br*, 47:240-246, 1965.
4. Vellskakis KP, Wlison PD, Levine DB : Neurofibromatosis and scoliosis. Significance of the

- short angular spinal curve. In proceedings of the American Academy of Orthopedic Surgeons. *J Bone Joint Surg Br*, 52:833, 1970.
5. Yohay K : Neurofibromatosis types 1 and 2. *Neurologist*, 12: 86-93, 2006.
 6. Costa RM, Silva AJ : Mouse models of neurofibromatosis type 1 : bridging the GAP. *Trends Mol Med*, 9:19-23, 2003.
 7. Ferner RE : Neurofibromatosis 1. *Eur J Hum Genet*, 15:131-8, 2007.
 8. National Institute of Health Consensus Development Conference. Neurofibromatosis: conference statement. *Arch Neurol*, 45:578-8, 1988.
 9. Baden E, Fisher R : Multiple neurofibromatosis and neurofibroma of the palate. *Oral Surg*, 16:1356, 1963.
 10. Baden E, Pierce HF, Jackson WF. Multiple neurofibromatosis with oral lesions. *Oral Surg*, 8 263-280, 1955.
 11. Linda Lee, Yat-Hang Yan, Michael J pharaoh, et al. : Radiographic features of the mandible in neurofibromatosis. *Surg oral Med Pathol Oral Radiol Endod*, 81:361-367, 1996.
 12. 권순연 김태완 김영진 등 : 제1형 신경섬유종증 환자의 구강내 병소의 치험례. *대한소아치과학회지*, 35:556-561, 2008.
 13. George Iaskans : Color Atlas of oral disease, 1st ed New York, Thieme Medical Publishers, p24, 1988.
 14. Lewis R Eversole : Clinical outline of oral pathology Diagnosis and Treatment, 2nd ed, Philadelphia, LEA & FEBIGER, p51, 1984.
 15. Neville WB, Hann J, Narang R, et al. : Oral neurofibromas associated with neurofibromatosis type 1. *Oral Surg Med Oral Pathol*, 72:456-461, 1991.
 16. Muraki Y, Tateishi A, Tominaga K, et al. : Malignant peripheral nerve sheath tumour in the maxilla associated with Von Recklinghausen's disease. *Oral Dis*, 5:250-252, 1999.
 17. Barton B, North K : The self-concept of children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Neurogenetics Research. Child Care Health Dev*, 33:401-8, 2007.
 18. 박승효, 이난영, 이상호 : 치은에 발생한 신경섬유종의 외과적 치험례. *대한소아치과학회지*, 37:240-245, 2010.
 19. Nussbaum : 의학유전학. 7판. E.public, 292-293, 2008.
 20. Manuel J Freeman, S Miles Standish : Facial and Oral manifestations of familial disseminated neurofibromatosis. *Oral Surg, Oral Med, oral Pathol*, 19:52-59, 1965.
 21. Grabb WC : Facial hamartomas in children Neurofibroma, lymphangioma, and hemangioma. *Plast Reconstr Surg*, 66:509, 1980.
 22. Adkins J C : The operative management of Neurofibromatosis in children. with special reference to lesions of the head and neck Surgery, 82:342, 1977.
 23. Anzinger FP, Springfield : Congenital plexiform neurofibromas and elephantiasis neurofibromatosa of the right arm. *Ohio State M J*, 15:424-5, 1919.
 24. Anzinger FP : Congenital plexiform neurofibromas and elephantiasis neurofibromatosa of the right arm and neck. *JAMA*, 96:1381-1382, 1931.
 25. Niimura M : Aspects in Neurofibromatosis from the viewpoint of dermatology. *J Dermatol*, 19:868-872, 1992.
 26. Evans DG, Baster ME, McGaughran JM, et al. : Malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis 1. *J Med Genet*, 39:311-314, 2002.
 27. Rasmussen SA, Yang Q, Friedman JM : Mortality in neurofibromatosis 1: analysing using U.S. death certificates. *Am J Hum Genet*, 68:1110-1118, 2001.

Abstract

CLINICAL REPORT OF NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1 PATIENT

Dae-Woo Lee, Yeon-Mi Yang, Jae-Gon Kim, Byeong-Ju Baik, Yu-Ryeo So

Department of Pediatric Dentistry and Institute of Oral Bioscience, School of Dentistry, Chonbuk National University

Neurofibromatosis is known as an autosomal dominant disorder caused by a mutation of a tumor suppressor gene on the long arm of chromosome 17 that affects the bone, nervous system, soft tissue, skin, and endocrine system. The most characteristic finding, which is helpful for clinical diagnosis as well, is the neurofibroma. Likewise brown macules called Cafe-au-lait spots with color of coffee latte, and Lisch nodules found around iris are useful to diagnose the disease. As known, the possibility of the neurofibromatosis occurred in oral cavity is relatively rare, and in most of cases it is related to soft tissue changes with single or multiple neurofibromatosis.

The purpose of this report is to present characteristic dental findings which were found in a 4-year-old male and his father, both diagnosed as neurofibromatosis at Chonbuk National University Hospital before visiting our department, pediatric dentistry.

Key words : Neurofibromatosis, Neurofibroma, Cafe-au-lait spot, Lisch nodules