

[이차출판]

결절성경화증 환자에서 콩팥 혈관근지방종 파열로 인한 사망

하홍일¹ · 박종혁¹ · 조나영²

¹국립과학수사연구원
부산과학수사연구소 법의학과
²부산지방경찰청 과학수사계

Received: January 20, 2015
Revised: January 31, 2015
Accepted: August 17, 2015

This article is based on a study first reported in the Annual Report of The National Forensic Service, volume 47, 2015, as "Ha H, Park JH. Traumatic rupture of a huge renal angiomyolipoma in a tuberous sclerosis patient".

Correspondence to

Hongil Ha
Division of Forensic Medicine, Busan Institute, National Forensic Service, 50 Geumoh-ro, Mulgeum-eup, Yangsan 626-742, Korea
Tel: +82-55-380-4050
Fax: +82-55-380-4060
E-mail: sanchee@korea.kr

[secondary publication] Traumatic Rupture of a Huge Renal Angiomyolipoma in a Tuberous Sclerosis Patient

Hongil Ha¹, Jong Hyeok Park¹, Na-Young Cho²

¹Division of Forensic Medicine, Busan Institute, National Forensic Service, Yangsan, Korea,
²Busan Metropolitan Police Agency, Busan, Korea

A renal angiomyolipoma (AML) is an unusual benign tumor that is composed of adipose tissue, smooth muscle, and abnormal blood vessels. AMLs can occur sporadically or can be associated with tuberous sclerosis. A ruptured renal AML may manifest as life-threatening hypovolemic shock or sudden death. Herein, the authors present an autopsy case of traumatic rupture of a renal AML in a patient with tuberous sclerosis.

Key Words: Angiomyolipoma; Tuberous sclerosis; Rupture; Autopsy

서론

콩팥 혈관근지방종(angiomyolipoma, AML)은 콩팥의 양성종양으로 혈관주위 상피모양세포(perivascular epithelioid cell), 민무늬근육(smooth muscle), 지방조직(adipose tissue)으로 구성되어 있는 비교적 드문 콩팥의 양성종양이다. 보통, 촉진되는 종괴, 혈뇨 등이 주 증상이나, 드물게 파열되어 배안출혈을 유발하여 급사가 발생한 예가 보고되어 있다[1].

결절성경화증(tuberous sclerosis)은 19세기 말에 Bourneville에 의해 처음 기술된, 상염색체 우성 유전이고, 피부, 중추신경계, 눈, 콩팥, 심장 등의 다수의 장기를 침범하는

질환으로 결절성경화증 환자의 약 25%–50%에서 AML이 발견되는 것으로 알려져 있다[2].

저자들은 결절성경화증 환자에서 폭행에 의해서 콩팥 혈관근지방종이 파열되어 사망한 예를 1예 경험하고, 이를 보고하고자 한다.

증례

1. 사건 개요

변사자는 54세 남자로, 모 지방관청건물 출입구 앞쪽의 화단에서 쓰러져 사망해 있는 것을 길가 도로에 차를 주차하던 주변

회사 직원이 발견하고 경찰에 신고하였다. 변사자가 있던 곳은 철제 펜스, 정원수, 조경석, 벤치 형태의 석재 볼라드(bollard) 등으로 둘러싸인 잔디밭으로, 평소 비상문이 개방되어 사람들이 자주 술을 마시곤 하였고, 전날도 사람들이 술을 마시고 있었다고 한다. 바닥에 종이 박스들이 퍼져 있고, 변사자의 머리에서 흐른 것으로 보이는 혈흔이 박스에 묻어 있었다. 변사자 주변의 정원수에는 변사자의 것으로 보이는 가방이 있었고, 변사자의 주변으로 라디오와 이어폰, 소주 PET병, 종이컵, 비닐 봉지, 영수증, 현금 등이 흩어져 있었다(Fig. 1).

변사자는 석재 볼라드 사이에 머리를 두고 오른쪽으로 비스듬히 누워 있었고, 윗옷은 가슴까지 말려 올라가고, 바지는 약간 아래로 흘러내린 상태로, 머리, 얼굴, 양쪽 손, 상하의에 피가 묻어 있었다. 현장 검안에서 오른이마마루부위에서 불규칙한 찢긴상처(좌열창) 등의 소견 등을 확인하고 머리 손상을 사인으로 추정하였다. 발견 다음날 부검이 시행되었다.

2. 부검 소견

변사자의 키는 170 cm이었고, 몸무게는 57 kg이었다. 시반은 시체의 뒷부분에서 적자색으로 나타나고, 시강은 모든 관절에서 확인되었으며, 배 전체에서 부패 변색이 시작되어 있었다.

머리와 얼굴에서 이마부위에 왼가쪽의 찢긴상처(길이 2.5 cm), 오른마루관자부위의 불규칙한 형태의 찢긴상처(전체 길이 12 cm 가량)를 동반한 넓은 범위의 피부까짐(12×5 cm 가량), 왼광대부위와 왼볼부위 가쪽의 신발 바닥 형태로 추정되는 정형피내출혈, 윗입술의 점막 찢김, 턱끝부위에서 피부까짐(4.3×2.6 cm) 등 여러 곳의 둔력 손상이 관찰되었고, 코 부위와 양쪽 광대부위에 걸쳐 국소적인 피부까짐을 동반한 많은 수의 구진(papule) 형태의 피부 병변이 있었는데, 구진의 모양, 크기, 분포 형태 등으로 미루어 혈관섬유종으로 판단하였다(Fig. 2). 목에서 여러 곳의 피부까짐과 멍이 관찰되었다.



Fig. 1. The scene.

가슴, 배 등에서 여러 곳의 피부까짐과 멍이 있었고, 명치부 위부터 두덩부위까지의 범위와 배꼽부위 오른아래쪽에서 오래된 수술 흉터, 왼허리부위에서 넓은 범위의 멍(11×6 cm)이 관찰되었다. 팔과 다리에서도 비교적 경미한 여러 곳의 피부까짐과 멍 외에 특기할 점이 없었다.

머리의 내부 검사에서 대뇌의 오른관자마루엽에서 국소적인 거미막밑출혈, 왼이마엽의 바닥부위에서 오래된 경색이 있었고, 오른가쪽뇌실에서 뇌실벽에 부착된 용종 형태의 부분적으로 석회화된 황회색 종괴(1.5×1 cm)가 있었는데, 뇌실내 종괴의 조직학적 검사에서 중앙세포는 주로 긴 방추세포로 이루어져 있으며, 일부에서 팽대세포성별세포(gemistocytic astrocyte)를 닮은 풍부한 세포질을 가진 세포도 있었다(Fig. 3). 이런 해부/조직학적 소견은 결절성경화증 환자에서 흔히 볼 수 있는 뇌실막밑거대세포별아교세포종(subependymal giant cell astrocytoma)에 부합하였다.

몸통의 내부 검사에서 복장뼈 3번과 4번 갈비뼈 사이의 가로 골절, 왼쪽 2, 4, 5번과 오른쪽 4, 5번 갈비뼈의 앞가쪽 골절, 왼쪽 9-11번 갈비뼈의 가쪽 골절이 확인되었다. 왼가슴안에서 응고 혈액이 포함된 혈액(약 500 mL 가량)이 있었고, 배안에서 응고 혈액이 포함된 혈액(약 200 mL 가량)이 있었으며, 내부 장기는 전반적으로 빈혈 형태였다. 왼콩팥의 위쪽에 피막에 잘 둘러싸여진 종괴(25×20×10 cm 가량, 왼콩팥을 포함한 무게는 1,730 g)가 있었고, 황회색이었으며, 대량의 종괴내출혈을 동반하고 있었다. 국소적인 파열 부분을 제외하고 피막은 거의 온전한 상태로, 종괴는 피막 안에 국한되어 있었다. 조직학적으로 종양은 지방조직, 민무늬근육, 혈관으로 구성되어 있었다(Fig. 4). 면역조직화학적 검사에서 중앙세포는 human melanoma black 45에 양성이었다. 오른콩팥은 콩팥절제술 상태였다. 위(stomach)는 비어 있었고, 창자와 창자간막에서도 특별한 소견을 볼 수 없었다.

약독물검사에서 특기할 약물과 독물이 검출되지 않았고, 혈



Fig. 2. There are many grayish tan papules on the nose and cheeks in a butterfly distribution.

중 에틸알코올농도는 0.236%였다.

변사자는 얼굴의 혈관섬유종, 뇌실막밑거대세포별아교종, 콩팥 혈관근지방종 등의 소견을 보이는바 결절성경화증 환자로 판단되고, 갈비뼈의 다발성 골절, 가슴안과 배안출혈, 콩팥 혈관근지방종의 파열과 대량의 종괴내출혈 등의 소견을 보는바, 몸통, 특히 왼옆구리에 가해진 둔력 손상을 사인으로 고려할 수 있었다.

고 찰

콩팥 혈관근지방종에서 파열로 인한 출혈은 흔히 저혈량성쇼

크를 유발하여 사망에 이르게 할 수 있다. 알려진 출혈의 기전은 세 가지인데 첫째, 직경이 40 mm 이상인 종괴에서 비외상성으로 생긴 자발출혈이 있을 수 있고, 둘째, 외상에 의해 피막내 또는 후복강출혈이 유발될 수 있는데, 이는 비교적 경미한 외력에 의해서도 파열될 수 있으며, 셋째, 드물게 임신과 관련된 파열의 경우도 있을 수 있다[3]. 본 예의 경우는 최대 직경이 25 cm에 이르는 거대한 종괴로 원허리부위의 넓은 명, 왼쪽 9-11번 갈비뼈의 가쪽 골절 등 종괴에 충격을 주었을 것으로 추정되는 둔력 손상의 소견을 포함하여, 전신적인 폭행의 근거를 확인할 수 있는바, 외상에 의한 파열로 판단된다.

결절성경화증의 진단은 임상적 특징을 기준으로 하게 되는

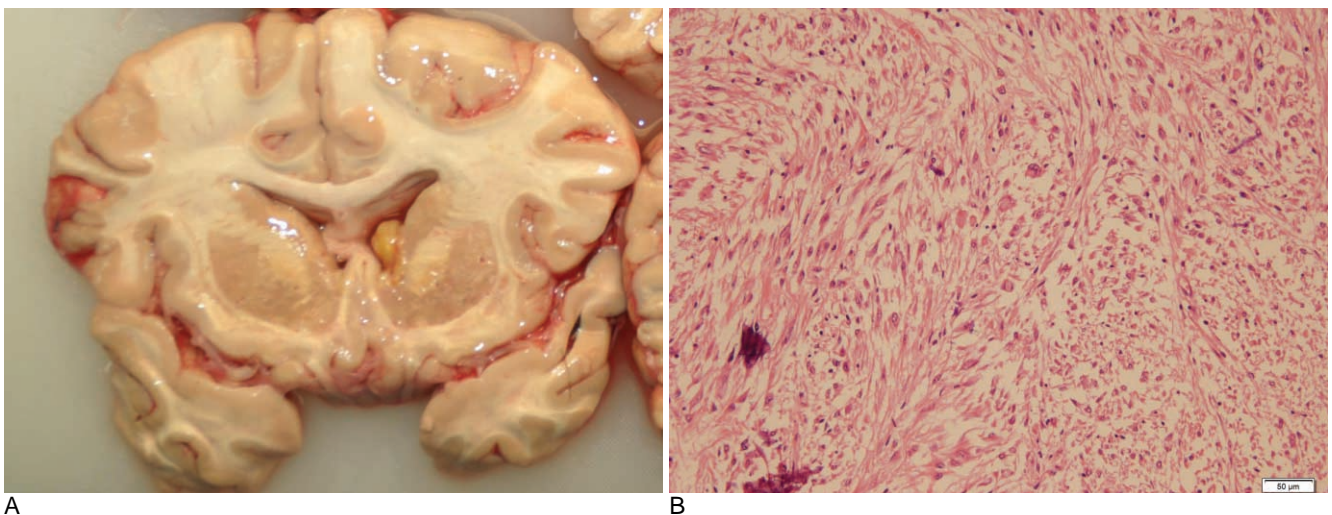


Fig. 3. (A) A well circumscribed, yellowish gray and focally calcified tumor (1.5×1 cm) is located at the wall of lateral ventricle. (B) Histologically, the tumor is composed mainly of elongated tumor cells forming streams and occasional polygonal cells with abundant, glassy cytoplasm (H&E, ×200).

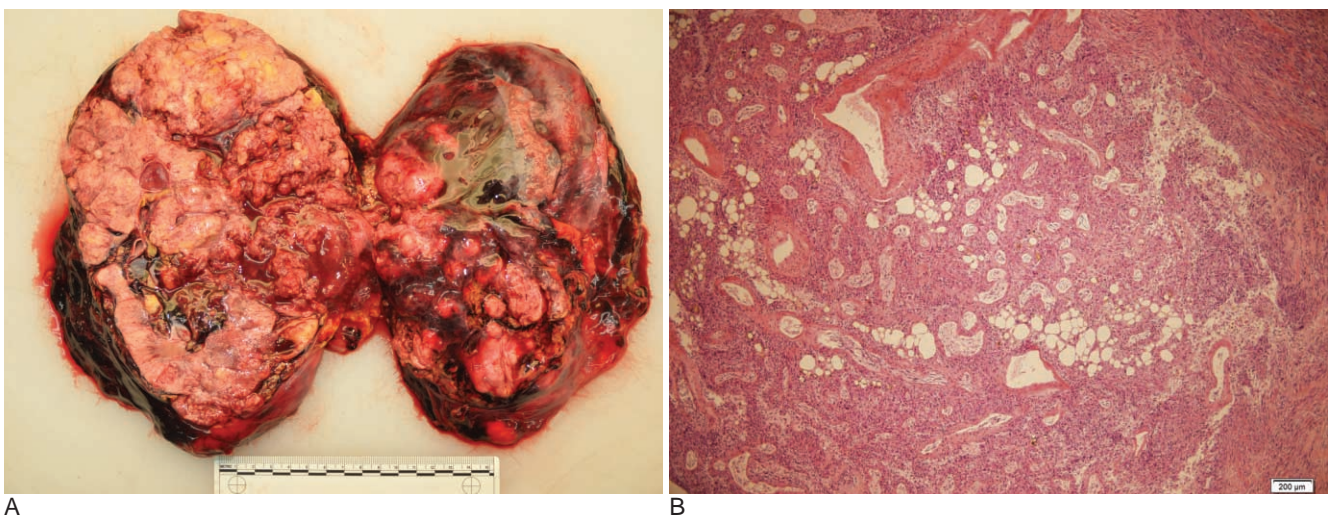


Fig. 4. (A) A well-encapsulated mass with nodular appearance is seen in the upper pole of left kidney. The cut surface of the mass is mostly grayish yellow and firm, and shows extensive hemorrhage. (B) Histologically, the tumor is composed of adipose tissue, smooth muscle and vessels (H&E, ×100).

데, Tuberous Sclerosis Consensus Conference의 진단 기준 [4]에 따르면, 주된 특징(얼굴의 혈관섬유종이나 이마반, 비외상적인 손톱 또는 손톱주위 섬유종, 저색소성 반점, 새그린반, 다수의 망막결절성과오종, 표피결절[cortical tuber], 뇌실막밑결절[subependymal nodule], 뇌실막밑거대세포별세포종, 심장횡문근종, 림프관종증, 콩팥 혈관근지방종)과 부차적 특징으로 구분하여, 2개의 주된 특징 또는 1개의 주된 특징과 2개의 부차적 특징이 있으면 확진(definite tuberous sclerosis complex)할 수 있다. 본 변사자에서는 얼굴의 혈관섬유종, 뇌실막밑거대세포별세포종, 콩팥 혈관근지방종 등 주된 특징 3가지를 확인하였고, 결절성경화증을 확진할 수 있었다.

수사기록에서 변사자가 예전에 오른콩팥절제술을 받게 된 원인에 대해서는 알려져 있지 않으나, 일반적으로 결절성경화증 환자에서 콩팥 혈관근지방종이 양쪽성으로 발현하는 경우가 흔하고, 혈관근지방종 외에도 콩팥낭종, 콩팥세포암 등의 다른 콩팥병변이 발생할 수 있는 것으로 알려져 있는 바, 외상에 의한 손실 가능성과 더불어 다른 콩팥병변의 가능성을 배제할 수 없다. 변사자에서 거대한 콩팥병변이 생긴 원인이나, 비교적 빠르게 사망에 이르게 된 원인으로 콩팥절제술 상태의 가능성을 고려할 수 있다.

결절성경화증은 특징적인 임상 소견으로 인해 진단이 비교

적 어렵지 않으나, 부검실무에서 결절성경화증의 가능성을 염두에 두지 않으면 얼굴의 혈관섬유종, 새그린반, 저색소성 반점 등 외표상의 특이 소견을 간과할 수 있고, 특히 망막병변이나 표피결절, 뇌실막밑결절 같은 중추신경계 병변 등은 통상적인 법의 부검에서 잘 나타나지 않을 수 있으므로 주의를 요한다.

Conflicts of Interest

No potential conflict of interest relevant to this article was reported.

References

1. Eble JN, Sauter G, Epstein JI, et al. Pathology and genetics of tumours of the urinary system and male genital organs. Lyon: IARC Press; 2004. p. 65-7.
2. Louis DN, Ohgaki H, Wiestle OD, et al. WHO classification of tumours of the central nervous system. Lyon: IARC Press; 2007. p. 218-21.
3. Eble JN. Angiomyolipoma of kidney. Semin Diagn Pathol 1998;15:21-40.
4. Roach ES, Gomez MR, Northrup H. Tuberous sclerosis complex consensus conference: revised clinical diagnostic criteria. J Child Neurol 1998;13:624-8.