

## 근이영양증으로 인한 사망의 사법부검 사례 경험: 증례 보고

김윤신<sup>1</sup> · 박지혜<sup>2</sup>

<sup>1</sup>조선대학교 의과대학 법의학교실

<sup>2</sup>국립과학수사연구원

광주과학수사연구소 법의학과

### An Experience of Judicial Autopsy for a Death by Muscular Dystrophy: An Autopsy Case

Youn Shin Kim<sup>1</sup>, Ji Hye Park<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Forensic Medicine, Chosun University School of Medicine, Gwangju, Korea,

<sup>2</sup>Forensic Medicine Division, National Forensic Service Gwangju Institute, Jangseong, Korea

Progressive muscular dystrophy (PMD) is a primary muscle disease characterized by progressive muscle weakness and wasting, which is inherited by an X-linked recessive pattern and occurs mainly in males. There are several types of muscular dystrophies classified according to the distribution of predominant muscle weakness including Duchenne and Becker, Emery-Dreifuss, facioscapulohumeral, oculopharyngeal, and limb-girdle type. Clinical manifestations of PMD are clumsy, unsteady gait, pneumonia, heart failure, pulmonary edema, hydropericardium, hydrothorax, aspiration, syncopal attacks, and sudden cardiac death. The deceased was a 34-year-old man, and the onset of the first clinical symptom, gait disturbance, was in his late teens. His elder brother had the same disease and experienced brain death after a head trauma and died after mechanical ventilation was discontinued. After an autopsy, we found contracture of the joints, pseudohypertrophy of the calf, wasting and fat replacement of the thigh muscle, pericardial effusion (80 mL), fibrosis and fat replacement of the cardiac ventricular wall, pulmonary edema, and froth in the bronchus. The cause of death was heart failure and dyspnea due to muscular dystrophy. There was no sign or suspicion of foul play in his death.

**Key Words:** Muscular dystrophies; Gait disturbance; Autopsy

Received: November 5, 2018

Revised: November 16, 2018

Accepted: November 26, 2018

#### Correspondence to

Youn Shin Kim

Department of Forensic Medicine,  
Chosun University School of  
Medicine, 309 Pilmun-daero, Dong-  
gu, Gwangju 61452, Korea

Tel: +82-62-230-6998

Fax: +82-62-234-4584

E-mail: ysk007fm@hotmail.com

## 서론

진행성 근이영양증(progressive muscular dystrophy)은 진행성의 근육 소모와 근력 약화를 특징으로 하는 유전성 근육 질환으로, 근육의 조직학적 소견상, 근섬유(myofiber) 크기의 다양화(variations in fiber size), 근육 괴사 및 재생, 지방과 간질 조직으로의 대체를 보인다[1]. X-염색체 열성으로 유전되므로 주로 남아에만 발병하며, 사지의 근력저하로 인

한 보행 장애(gait disturbance)를 시작으로, 결국에는 폐렴, 심부전, 기도흡인 등의 합병증으로 사망하는 질환이다. 이 중 Becker형 근이영양증(Becker muscular dystrophy, BMD)은 Duchenne형(Duchenne muscular dystrophy, DMD)에 비해 증상 발현 시기가 늦고 천천히 진행하여 임상적으로 훨씬 양호한 경과를 나타내는 것으로 알려져 있다[2]. 임상적으로는 폐렴, 폐부종, 심낭 내 삼출, 흉강 삼출로 급격히 진행할 수 있으며, 그로 인해 사망에 이르게 되는데, 이러한 기전

의 근본원인은 심혈관계 장애에 의한 것으로 설명되고 있다 [3].

저자들은 근이영양증(muscular dystrophy)을 앓던 34세의 남자가 평소 거주하던 집에서 혼자 있다 사망한 채 발견된 사건에 있어서 사인규명을 위한 사법부검의 의뢰를 받고 부검과 현장소견, 과거 진료기록의 검토를 통해 근이영양증으로 인한 사망으로 결론 내린 사례를 경험하였다. 이 죽음에 대하여 부검소견 및 조직학적 소견과 죽음의 정황, 그리고 우리의 검시제도의 한계를 포함하여 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

## 증 례

### 1. 사건 개요

변사자는 '진행성 근이영양증'이라는 병명으로 장애 1급을 가진 자로서, 2018년 5월 1일 13:30경 주거지 자신의 방 안에서



Fig. 1. A photograph showing pseudohypertrophy of the calf area.



Fig. 2. Dissection of the thigh shows yellow discoloration of the muscle.

고개를 왼쪽으로 기울려 앉아 의식을 잃은 채로 장애인 활동 보조인에 의해 발견되어 13:35경 119 구급차량으로 인근 병원으로 후송되었으나 같은 날 14:15경 사망하였다. 기록에 따르면, 변사자의 형도 같은 병으로 진단되어 투병 생활을 하다가 10년 전 사망하였고, 외가 쪽 사촌들도 같은 병을 앓다 사망하였다고 한다. 변사자의 형의 사망에 있어서도 화장실 변기에 앉아 있다 '쿵'하는 소리와 함께 바닥으로 쓰러진 채 발견되어 황급히 병원으로 옮겨졌으나 뇌사상태에 빠지고 말았고, 이후 병원 입원 중 친부가 인공호흡기를 제거한 후 집으로 데려와 사망에 이르게 하여 살인죄로 집행유예를 선고받았던 사건이었다. 이 죽음에 대하여 평소 변사자를 간병하던 친부는 지병에 의해 사망한 것으로 인정하고 사인에 의문이 없다고 진술하고 있으나, 이혼한 생모는 친부가 고의로 방치하여 사망하게 한 것 같다고 부검을 요구하였다.

### 2. 부검 소견 및 검사 소견

신장 약 176 cm, 체중 약 55 kg이었고, 시반은 적자색으로 배부에 출현해 있었다. 흉벽 및 복벽에서 선상의 점진 흔을 보았고, 이는 거동제한에 따른 체위고정에 기인한 소견으로 보았다. 두피에서 선상 흉터를 보는 외·두개골 및 뇌실질, 경부 근육 및 연골, 경추 등에서 특기할 외상 혹은 이상 소견을 보지 못하였다. 무릎 및 발목 관절의 강직, 하지 근육의 위축과 종아리의 불룩함(가성 비대, pseudohypertrophy) (Fig. 1), 엉덩이와 고관절, 발목 부분에서 관절면 피부의 변색과 굳은살을 보고, 우측 손등의 주사침흔, 우측 어깨와 우측 팔꿈치의 가벼운 표피박탈을 보았다. 절개검사상 대퇴부 근육에서 붉은 빛이 사라지고 노랗게 지방조직으로 치환된 소견을 보았으며(Fig. 2), 조직학적 검사상, 근육조직의 대부분이 지방

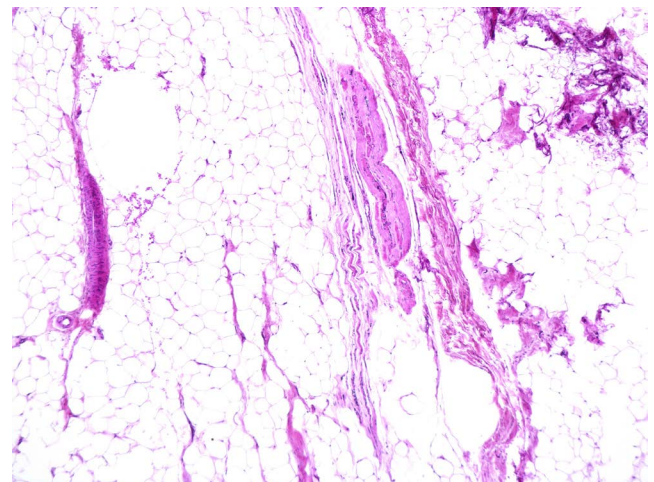
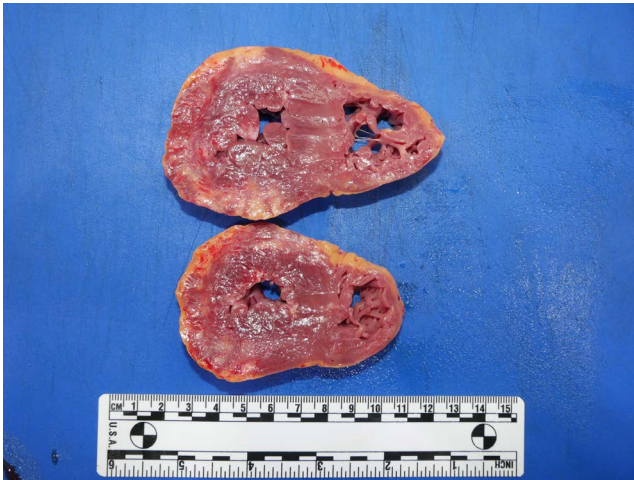


Fig. 3. Histology of the muscle shows replacement of muscle fiber by fat tissue (H&E stain, ×50).





**Fig. 4.** On the cut section of the heart, fibrotic foci are noted on the ventricle wall.

조직으로 대체되어 있었다(Fig. 3). 흉벽의 근육간 출혈을 보고, 늑골 골절(좌측 2, 3번, 우측 4-5번)이 보는데 이는 심폐 소생술에 의한 결과로 해석되었다. 심낭 내 삼출액 저류(약 80 mL)를 보고, 심근의 절단면상 좌심실 전벽과 측벽에서 심근의 섬유화 소견을 보았으며(Fig. 4), 조직학적 검사상, 일부 근육조직이 아교질 및 지방세포로 대체된 소견을 보았다(Fig. 5). 양폐의 울혈 및 부종상(좌우 각각 870 g, 953 g)을 보았고, 기관지 내 포말을 보았으며, 위(stomach) 내강에서 반소화된 음식물을 보았고, 그 밖의 흉복부 주요 장기에서 특기할 이상 소견을 보지 못하였다.

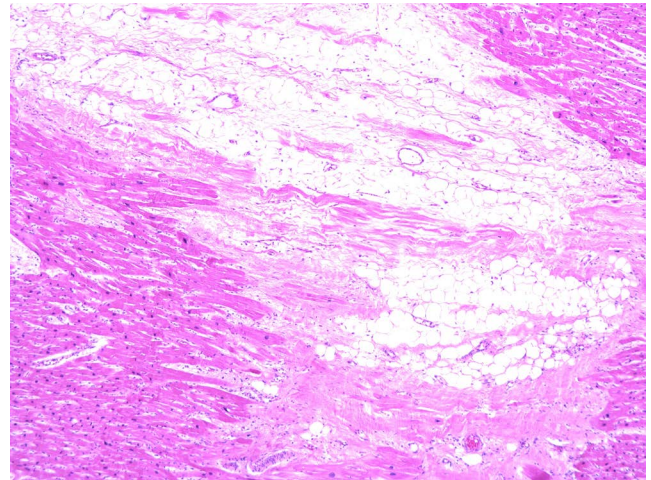
혈액 및 위 내용물에서 약독물 성분이 검출되지 않았고, 말초혈액을 통한 검사상, 에틸 알코올 농도는 0.010% 미만, 일산화탄소-헤모글로빈 농도는 1% 미만이었다. 눈유리체액의 임상검사에서도 특기할 이상 소견을 보지 못하였다.

### 3. 진료기록의 요약

과거 진료기록상, 2000년 2월, 보행 장애를 주소로 내원하였고, 가족력상 친형이 근육병(myopathy, 진행성 근이영양증)을 앓았다는 기록을 보았다. 병리검사 결과상(2002년 9월)의 조직학적 소견이 근이영양증의 가능성을 시사하며, 임상소견에 비추어, BMD에 부합되는 것으로 보인다는 기록을 보았다.

### 4. 사인의 설명

무릎 관절 및 발목관절의 강직, 하지 근육의 위축상, 엉덩이와 고관절, 발목부분에서 관절면 피부의 굳은살, 대퇴부 근육에서 붉은 빛이 사라지고 노랗게 지방조직으로 치환된 소견을 보이는 점은 근이영양증의 소견에 부합되는 소견이며, 흉



**Fig. 5.** Microscopic examination of the heart wall reveals fibrosis of the muscle and replacement by fat tissue (H&E stain, ×50).

벽 및 복벽의 선상의 접힌 흔은 체위의 고정, 즉 근이영양증에 의한 거동제한을 시사하는 것으로 해석되었다. 좌심실의 심근 섬유화와 일부 근육조직이 지방세포로 대체된 소견은 근이영양증의 진행 경과에 부합하는 소견이며, 심낭 내 삼출액 저류(약 80 mL), 양폐의 울혈 및 부종상과 기도 내 포말은 순환장애(심부전 등)를 시사하는 것으로 해석되었다. 더불어 분석검사 결과 특기할 약독물 혹은 알코올 성분이 검출되지 않는 점과 '진행성 근이영양증'이라는 병명으로 장애 1급을 가진 자로서 의식을 잃은 채로 발견되어 병원에 후송되었으나 사망한 것이라는 내용의 사건 개요를 종합할 때, 사인은 근이영양증에 의한 심부전 및 호흡곤란으로 판단하였다.

## 고 찰

진행성 근이영양증이란 성염색체 열성으로 유전되는 근육의 질환으로 점진적으로 진행되는 사지의 근력저하를 초래하여 보행 장애로 이어지며, 결국에는 폐렴, 심부전, 기도흡인 등의 합병증으로 사망에 이르게 된다[2]. BMD는 DMD에 비해 경한 임상결과를 보이며, 16세경까지 보행 능력이 유지되고, 대개는 30세 넘어서까지 생존이 가능하다. X-염색체 p21 band 단완의 유전자 돌연변이가 근이영양증의 발병에 관여하는 디스트로핀(dystrophin) 단백을 코딩하는데, BMD는 DMD에 비해 디스트로핀 단백질의 감소가 덜하기 때문이다[4]. 디스트로핀의 결핍은 근막의 파괴를 초래하고, 이는 creatine kinase 같은 근육효소의 상실을 야기하여, 결과적으로 근력 약화를 초래한다[5].

69명의 환자를 대상으로 한 Lee 등[6]의 연구에서, 근이영양증 진단으로 임상양상, 특히 근위부를 주로 침범하는 근력 약화, 혈청 creatine kinase의 상승, 근전도 소견, 근육생검상

다양한 근섬유 크기, 근섬유의 괴사 및 재생, 근세포 내부 핵, 간질의 섬유화, 지방세포로의 치환 등을 볼 수 있다 하였고, 비복근의 가성비대는 65예(94%)에서 관찰되었다고 하였다. 근이영양증의 진단과 유형 분류를 위해서는 우선 철저한 임상적 검사가 필요하고, 이어 적절한 실험실적 검사가 요구된다[5]. 실험실적 검사로서는 혈청 creatine kinase가 출생 시부터 증가되어 있을 수 있고, 이는 특히 신생아의 조기진단을 위해 매우 중요한 검사항목이 된다[7]. 또한 근이영양증의 진단에 있어서는, 신경계 장애로 인한 근력 약화를 배제하기 위한 근전도검사도 매우 중요하다[5].

BMD는 DMD에 비해 증상 발현 시기가 늦고 천천히 진행하여 임상적으로 훨씬 양호한 경과를 나타내는 것으로 알려져 있다[2]. 19명의 BMD 환자와 22명의 건강한 대조군에 대한 분석에서[8], 17명(89%)은 무증상(symptom free)이었고, 두 명은 운동 시 호흡곤란을 보였으며, 세 명은 급성 심외막염의 과거력을 보였다. 8명에서는 심실 내 전도 지연(intraventricular conduction delay) 혹은 우각차단(right bundle branch block)을 보였다고 하였다. 심장초음파상, 7명(37%)의 환자에서 좌심실 확장을 보았고, 12명의 환자에서 심장 수축능의 정도 저하(subnormal systolic function caused by global hypokinesia)를 보았다고 하였다. BMD 환자에서는 특히 심장 이상이 신체 기능과 생존에 대한 주요 요인이 되는 것으로 보이는데, 이는 DMD 환자에 비해 골격근과 호흡근의 침범이 덜 심하기 때문이다[8].

23명의 근이영양증 아동에서의 폐 기능에 대한 Hapke 등의 연구[9]에서, 이산화탄소 저류가 환자들에게서 관찰되지 않았다고 하였다. 심지어는 심한 폐 환기장애를 보인 환자에서조차도 죽기 3개월 전까지는 이산화탄소 저류를 보이지 않았다고 하였다. 따라서 말기 단계에 이르기까지 폐 환기 기능은 유지되는 것으로 보이며, 심한 전신쇠약(general disability)이 나타나는 근이영양증의 말기 단계에서라야 폐 부전이 초래되는 것으로 보인다고 하였다. 또한 호흡기 감염은 근이영양증 환자에서 주요한 사인으로 작용하고, 폐기능 저하는 사망과 관련한 주요한 기여 인자가 된다. 폐 용적의 변화는 제한성(restrictive type) 양상을 보여서, 흡기능력(inspiratory capacity)은 감소되고, 잔류용적(residual volume)은 보존되는 경향을 보인다. 이렇듯 근이영양증 아동에서의 폐기능 장애의 주요인은 흉곽의 제한으로 인한 폐활량(vital capacity)의 저하이며, 횡격막과 늑간근의 운동제한, 횡격막의 거상, 무기폐, 폐렴의 재발로 인한 국소적인 폐 섬유화, 근력약화 등이 폐기능 장애의 원인으로 작용하게 된다[9].

대부분의 증례에 있어서, 근이영양증은 보행 장애를 첫 증상으로 보이게 되는데, 근력 약화는 엉덩이와 하지 근육에서 시작하여 팔과 어깨 근육으로 확대되며, 나중에는 안면 근육

까지 침범하게 되므로, 광대사이 폭(bizygomatic width)이 커진다는 보고가 있다[10]. 본 증례에서도 광대사이 폭의 증가를 보였다. 질병이 더 진행하면 최종적으로는 근육침범이 전신으로 확대되어 호흡 운동이 불충분해짐으로써 사망하거나 혹은 호흡기계의 반복감염으로 사망에 이르게 된다. 그러나 근이영양증의 치료법은 아직 개발되어 있지 못하여, 호흡기 관리와 심장 합병증의 처치가 환자의 생명유지에 중요한 역할을 할 따름이다[5].

본건 폐부종 및 기도내 포말, 심부전의 소견을 보는 점은 근이영양증의 사망의 경과에 부합되는 모습이고, 아울러 “자신의 방 안에서 고개를 왼쪽으로 기울려 앉아 의식을 잃은 채로 장애인 활동보조인에 의해 발견”되었다는 발견 당시의 체위 또한 그와 같은 사망의 경과에 배치되지 않는 모습으로 해석되는 바, 본 변사자의 사망에 어떤 적극적인 악의적 행위가 개입되어 있다고 볼 만한 의심의 정황은 배제될 수 있을 것으로 판단되었다.

이 증례를 통해 우리는 한 건의 사망을 조사하기 위해 필요한 것이 무엇인지를 들여다 볼 수 있었다고 생각하며 이는 바로 변사자의 ‘과거 병력’과 ‘현장 상황’이다. 변사자는 근이영양증 환자였고, 그가 늘 취하던 앉은 자세에서 평소보다 약간 더 기울어진 체위를 취한 채 발견되었고, 부검을 통해 폐부종과 심부전의 소견이 확인됨으로써, 사인에 대한 판단이 내려질 수 있었던 증례이다. 그러나 현행 우리의 검시제도 하에서는 부검을 담당하는 법의의사가 이 두 가지 주요 정보를 직접 획득할 수 있는 권한이 보장되어 있지 못하다. 그러다 보니 수사기관은 법원을 통한 영장청구라는 절차를 거쳐 강제 집행행위로서의 부검을 하게 되고, 그 과정에 있어서 적지 않은 시간과 수사 인력이 투입되어야 하므로, 경찰과 검찰, 법원에도 사실은 불필요한 업무 부담을 주게 될 여지가 높다. 그간 우리 사회에서 법의학은 ‘과학수사의 첨병’ 같은 이미지로 각인되어 있다. 그러나 법의학의 역할로서 그보다 더 중요한 것은 사인 규명을 위해 어떤 정보가 확보되어야 하는지와 검안과 부검 등 어떠한 수단이 필요한지를 판단하고 결정하는 것이어야 한다. 이를 위해서는 어떤 제도의 형태로든지, 죽음의 조사를 전담하는 기관의 설치가 시급하다. 그 기관의 조사를 통해 서류조사만으로 사인을 확인할 수 있는 경우와, 검안만으로도 사인이 입증되는 죽음, 혹은 부검을 반드시 거쳐야만 사인 판단이 가능한 죽음의 여부의 가름을 그 기관에서 담당하게 하고, 불가피한 경우에만 강제처분으로서의 영장을 통해 부검이 집행되는 절차를 마련함으로써 검시 업무의 효율성을 높이고, 경찰, 검찰, 법원의 업무 분담도 합리적으로 조정해 나갈 수 있으리라 기대한다.

ORCID: Youn Shin Kim: <https://orcid.org/0000-0001-7407-0421>; Ji Hye Park: <https://orcid.org/0000-0002->

9467-2232

**Conflicts of Interest**

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

**References**

1. Emery AE. The muscular dystrophies. *BMJ* 1998;317:991-5.
2. Kim KI, Oh BH, Rhee MY, et al. Deletion of exon in the dystrophin gene in a case of Becker muscular dystrophy with cardiac involvement. *Korean Circ J* 1998;28:805-11.
3. Globus JH. The pathologic findings in the heart muscle in progressive muscular dystrophy. *Arch Neurol Psychiatr* 1923;9:59-72.
4. Darras BT. Molecular genetics of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *J Pediatr* 1990;117:1-15.
5. Emery AE. The muscular dystrophies. *Lancet* 2002;359:687-95.
6. Lee JH, Chae JH, Kim KJ, et al. Diagnosis of Duchenne/Becker muscular dystrophy: clinical and molecular genetic characteristics. *J Korean Child Neurol Soc* 2000;8:211-20.
7. van Ommen GJ, Scheuerbrandt G. Neonatal screening for muscular dystrophy. Consensus recommendation of the 14th workshop sponsored by the European Neuromuscular Center (ENMC). *Neuromuscul Disord* 1993;3:231-9.
8. Steare SE, Dubowitz V, Benatar A. Subclinical cardiomyopathy in Becker muscular dystrophy. *Br Heart J* 1992;68:304-8.
9. Hapke EJ, Meek JC, Jacobs J. Pulmonary function in progressive muscular dystrophy. *Chest* 1972;61:41-7.
10. Eckardt L, Harzer W. Facial structure and functional findings in patients with progressive muscular dystrophy (Duchenne). *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1996;110:185-90.