대한병리학회지 : 제25권 제 1 호 1991
Kor. J. Path., Vol. 25(1) : 30 - 36

Cantrell 증후군 : 특히 이소심과의 연관에 관하여

서울대학교 의과대학 병리학교실

지 제 근

서 론

흉벽과 복벽의 전면중앙부는 단순한 피부 및 피하조직으로 구성되지만 발생학적으로 보면 흉골의 형성과 lateral somatopleura의 유합의 과정을 통하기 때문에 이 두개의 조직형성이 장애를 받으면 몇가지의 서로 연관된 기형이 나타나게 된다.

이와같이 조직의 형성이상으로 나타나는 기형이 이분흉골(bifid sternum), 이소심(ectopia cordis) 그리고 Cantrell 증후군등으로 따로 기술되게 되었다[1,2].

그러나 이상 3가지 기형은 모두 중요한 공통점을 가지고 있기 때문에 이들 사이의 근본적 차이가 있는지에 대하여 충분한 검토가 필요하게 되었다. 본 논문에서 우리들은 부검 5례를 통하여 이들 사이의 연관을 검토하고 각각의 특이성과 공통점을 관찰하였다.

재료 및 방법

부검은 모두 서울대학교 의과대학 병리학교실에서 시행되었으며 이들에 대한 요약은 Table 1에 있다. 모두 1976년 이후에 있었던 예로서 임상진단은 이소심, 제대탈장, 다발성 기형등 다양하였다. 부검은 통상적 방법에 따라 소아부검 술식으로 하였으며 필요에 따라 방사선 촬영을 하여 판독하였다. 조직은 즉시 10% 중성 formalin에 고정하고 통상적 방법에 따라 조직표본을 제작하여 검경하였다.

접수 : 1990년 8월 13일, 게재승인 : 1990년 11월 21일
주소 : 서울 · 종로구 연건동 28번지, 우편번호 110-460
서울대학교 의과대학 병리학교실, 지 제 근

증 례 1

2.5 kg의 체중으로 사산된 여아로서 산모가 이번 임신초기에 연탄가스 중독으로 수시간동안 의식을 잃었던 기왕력을 가지고 있었다. 두부 및 안면을 포함한 여러가지 복합기형외에 복벽과 흉벽의 커다란 결손이 있었는데 흉골은 완전히 없었고 대단히 광범한 전면의 흉벽결손으로 늑골의 상단부도 동시에 결손되었고 그자리에 심첨부가 상부로 편위된 정상크기의 심장이 있었다. 심낭은 전혀

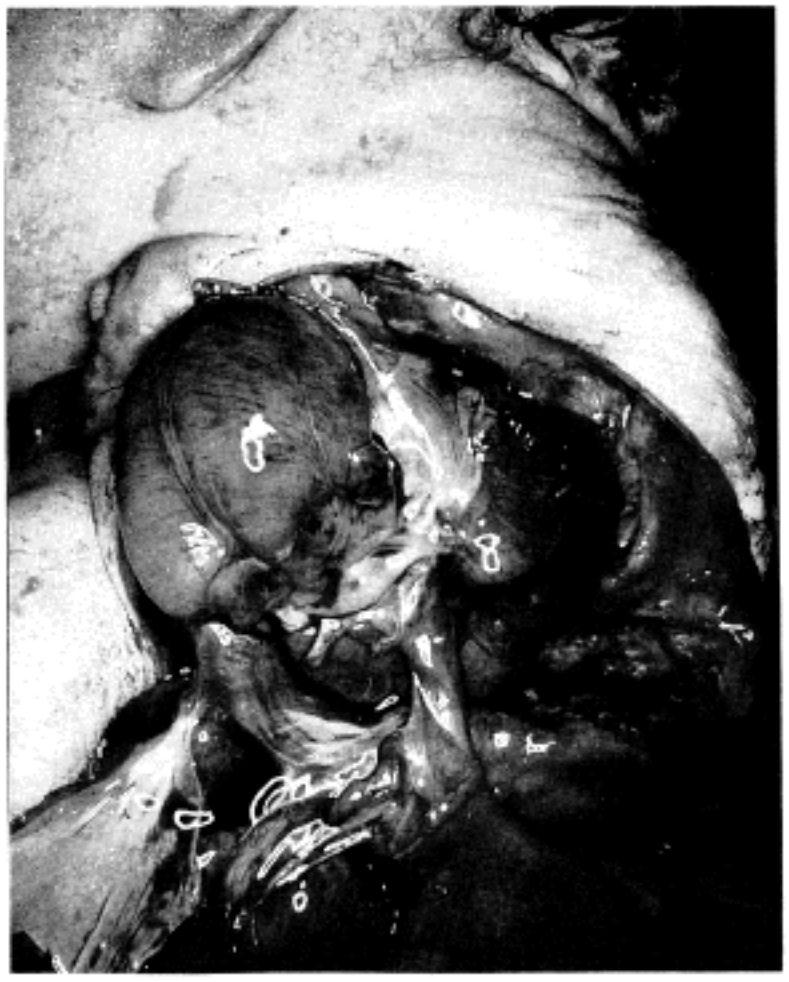

Fig. 1. Anterolateral view of the baby, showing a large defect of the thorax and abdomen. The thoracic wall is almost totally missing and the heart is completely outside the thorax. Note the apex of the heart directs the head portion. (Case 1)

흔적조차 없었고 흉부와 복부를 구분하는 횡격막도 배부에 약간의 흔적이 있을뿐 발달되지 않았다(Fig. 1). 흉곽이 전반적으로 작기 때문에 양폐도 발달이 아주 불량하였고 좌폐에는 엽간의 열(fissure)이 없었다. 심장과 폐를 합한 무게가 15 gm 이었다. 이미 기술한대로 심장은 상하 위치가 바뀐듯 심첨이 얼굴을 향하고 있었으며 따라서 완전히 흉곽밖에 위치하였다. 심장의 크기, 특히 심방과 심실의 상대적 크기 그리고 심실에서 나가는 대동맥과 폐동맥은 모두 정상주행과 연결을 보였다. 동맥관은 개존되어 있었다. 심장으로 연결되는 정맥계통도 대정맥 및 폐정맥이 모두 정상이었다. 심장의 내부도 난원공이 열려 있는 것 외에는 아무런 기형을 보이지 않았다. 흉강장기의 기형 이외에 동반된 이상은 좌상지 결손, 두개골 부분결손, 뇌실계 및 뇌회를 침범하는 광범한 기형등이었다.

증 례 2

37주에 미숙아로 태어난 남아로서 분만직후 흉부 및 복부장기의 대거 탈출로 인한 심한 호흡곤란과 청색증으로 수분만에 사망하였다. 산모는 임신 2개월에 상당기간 한약을 복용한 기왕력을 가지고 있었으며 1600 ml 이상의 양수과다증이 있었다.

Fig. 2. Anterior view of the baby, showing herniated heart, liver, stomach and bowel loops (from above downward) through the thoracic and abdominal defects. (Case 2)

부검상 흉벽은 전면하부가 완전히 결손되었는데 검상돌기를 포함하여 흉골의 하부는 발육이 되지 않았고 따라서 피부의 결손과 함께 그 부위로 심장이 돌출하고 있었다(Fig. 2). 하흉부의 피부결손은 그대로 복부로 연장되어 4.7×2.0 cm의 커다란 흉복부 결손을 만들었고 이 결손부를 통하여 심장, 간, 위, 비, 장관등 거의 모든 복부장기가 탈출되어 있었다. 그 결과로 복강이 대단히 협소하였고 다만 대장의 일부와 부신 및 신장만을 함유하고 있었다. 횡격막은 전반적으로 저형성을 보였고 전방부에 2 cm 직경의 둥근 결손부를 보였는데 이로 말미암아 흉강과 복강의 구별이 전방부에서 어려웠다. 제대는 분명히 관찰되었고 제자리에 있었으며 3개의 혈관을 포함하고 있었다. 즉 제부에서 하부쪽의 복벽은 정상이었으며 그 안에는 정상 골격근이 있었다.

흉강은 약간의 청명한 장액을 포함하였고 양폐는 작고 심한 저형성을 보여 그 무게가 4.3 gm 이었다. 우폐의 엽간열(fissure)이 불분명 하였다. 심장은 심첨부가 전면을 향하여 돌출하여 있었는데 그 위에는 심낭에 해당하는 막이 전혀 없었다.

흉벽을 기준으로 볼때 심장은 거의 완전히 흉곽외에 위치하고 있었으며 다만 대동맥 및 폐동맥, 그리고 연결되는 상하대정맥 및 폐정맥이 경부(stalk)를 이루고 있었다. 심장은 전반적으로 난원형으로 우심실이 좌심실보다 컸고 양쪽 심방은 그 모양이 전형적 우심방(3각형) 및 좌심방의 형태를 잃고 둥글넙적하게 보였다. 대동맥과 폐동맥이 좌심실 및 우심실에서 기시하고 있었으며 동맥관은 개존되어 있었다. 심장의 내부에서는 난원공이 개존되어 있었고 심방실 판막이나 심실중격의 이상이 관찰되지 않았다. 그외 동반된 기형은 좌측 외이도 폐쇄, 담낭무형성, 태변성 복막염등이었다.

증 례 3

임신기간 22주에 사산된 남아로서 산모는 25세로 두번의 유산을 경험한 후 이번 임신이 있었으며 임신기간중 특기할 사항이 없었다. 태아는 체중이 800 gm 이었고 정둔장은 23 cm였다. 외견상 상구순의 토순과 중앙형의 구개파열이 있었고 양손은 내측으로 굽어져 있었

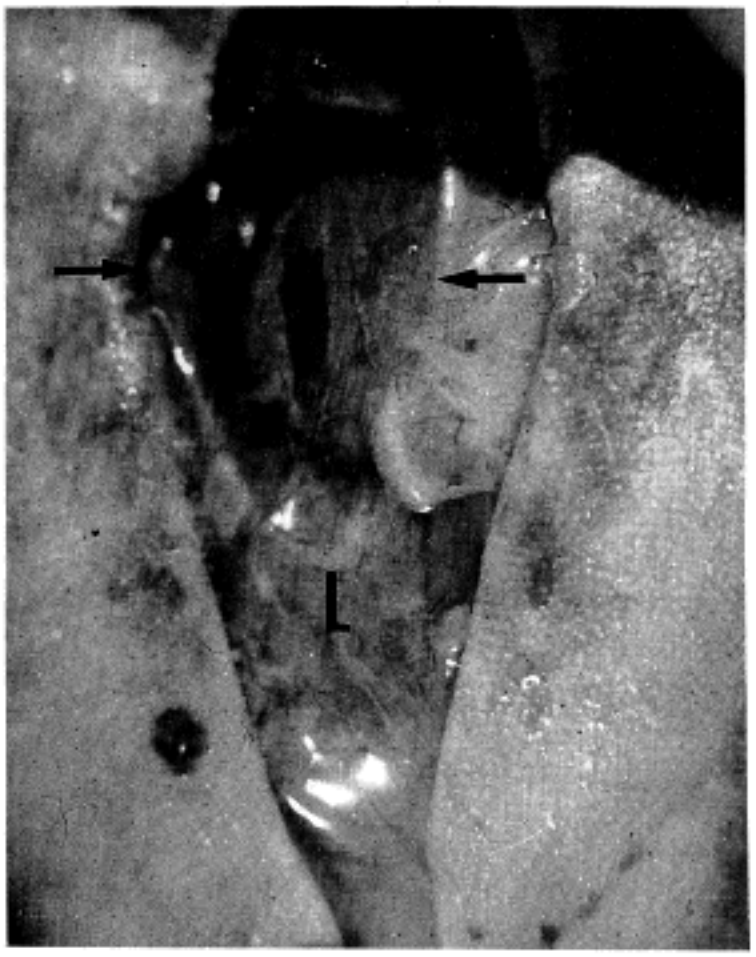

Fig. 3. Anterior view of the baby, showing widely split sternum (marginated by arrows). The skin is incised to show a heart in situ with thin pericardial membrane that is only defective in the diaphragmatic aspect. L represents the liver. (Case 3)

다. 중앙부 흉벽은 피부와 약간의 섬유조직으로 되어 있기 때문에 만져보면 유연하고 그 밑에 흉골이 전혀 촉지되지 않았고 바로 심장이 만져졌다. 흉골은 흉골병(manubrium)으로부터 검상돌기에 이르기까지 완전히 없었으며 그 결손부의 모양은 난원형으로 최대 거리는 좌우로 2.7 cm에 달하였다(Fig. 3). 쇄골은 양측 모두 존재하고 있었으며 늑골은 연골부의 상당부가 결손되어 있었으며 하부 늑골에서는 골부도 약간의 변형을 보였다.

흉벽 전면부를 따라 절개하였을때 피부와 얇은 피하조직으로 된 막성 조직이 분리되자 분명한 심낭구조가 나타났는데 그 벽이 얇아 밑에 있는 심장이 쉽게 비쳐보일 정도였다. 심낭과 심외막은 정상으로 형성되어 있었고 심낭에는 체액이 전혀 없었다. 한편 횡격막은 발육이 불량하였는데 특히 전방부는 결손되어 있어서 심첨부와 심저부의 심낭과 간을 분리하기가 어려웠다. 횡격막의 측벽과 후벽은 잘 유지되어 있었고 복부 장기는 모두 정상

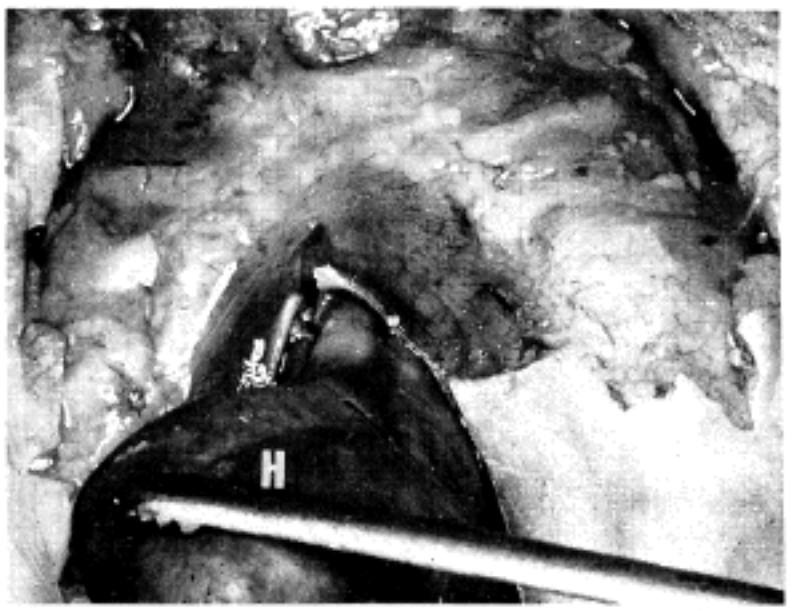

Fig. 4. Anterior aspect of the baby shows a round defect in lower sternum, through which a globular heart (H) is protruding. (Case 4)

위치를 차지하고 있었다. 다만 좌우신장이 마제신으로 그 하연이 중앙부에서 실질끼리 유합되어 있었고 요관은 그 전부로 주행하고 있었다.

심장은 위치에 있어서 정상이었으나 좌우심실이 비대되어 있었다. 대동맥과 폐동맥은 각각 좌심실과 우심실과 정상으로 연결되어 있었으며 동맥관은 개존되어 있었다. 정맥 연결도 정상이었다. 심방중격은 난원공 개존증을 보였으며 심실중격은 공통방실공형의 결손이 있었는데 그 직경은 4 mm였다.

증 례 4

본 환아는 임신 31주에 조산된 남아로서 산모는 21세의 초산부였다. 분만직후 환아는 심한 호흡곤란과 청색증을 보였으며 5시간후 사망하였다. 환아는 체중이 1375 gm이었고 정둔장은 25 cm 그리고 정종장은 41 cm였다. 흉벽과 복벽은 전방부에서 결손이 있었는데 흉부의 하부에서 복부의 상부에 걸쳐 6×3 cm에 달하였다. 이 결손부를 통하여 3.5×3.0 cm의 탈출된 내장이 있었는데 이중에 대부분을 심장이 차지하였다(Fig. 4). 심장은 심낭에 의하여 쌓여 있지 않았고 심첨부가 흉곽외에서 전방부를 향하였고 심장은 상하로 길어진 모양이었다. 대동맥은 전방에서 크게 자리잡고 있었으며 그 직경이 5 mm에 반하여 폐동맥은 대단히 발달이 나빠서 그 직경이 1.8 mm (Fig. 5)이었다. 작은 동맥관이 폐동맥과 대동맥을 연결하였으며 좌우 폐동맥은 좌우폐로 유입되었다. 대동맥은 정상분지 하였다. 상대정맥은 좌측에

Fig. 5. The heart shows a large aorta and hypoplastic pulmonary artery. There was a large ventricular septal defect. (Case 4)

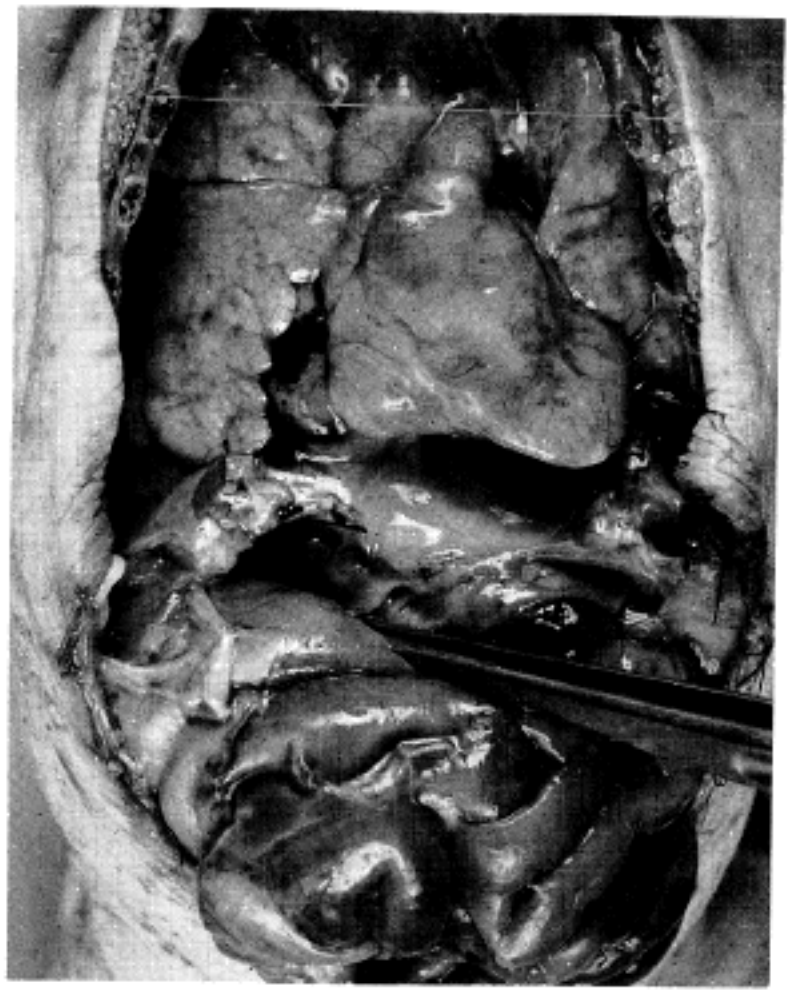

Fig. 6. The heart is in normal position but is not covered by pericardial sac. Besides, anterior diaphragm and upper abdominal wall are defective. (Case 5)

있었으며 좌우 폐정맥은 공통 폐정맥으로 연결되어 우심방으로 연결되어 있었다. 심방중격은 제2공형의 중격결손이 있었으며 심실중격에도 7.5×5.5 mm의 결손이 관찰되었다. 대동맥이 이 결손을 통하여 좌우심실을 공동으로 편승하고 있었으며 폐동맥은 전반적인 저형성을 보였기 때문에 활로 4증에 해당하였다.

한편 횡격막의 전방부도 상부 복벽의 결손으로 말미암아 정상발육을 하지 못하였으며 따라서 전방부에서는 심장과 간이 서로 중격없이 위치하고 있었다. 기타의 동반된 기형은 choanal atresia, 귀의 이상, club foot그리고 좌측손의 simian crease였는데, 이것외에 큰 기형으로는 전두비형 뇌류(frontonasal encephalocele)였다. 이것을 말미암아 안면부와 두부가 상당한 변형을 보였으며 내부에도 심한 현미경적 이상을 보였다.

증 례 5

본 환아는 26세 초산부에서 만삭분만된 여아로서 출생체중은 2650 gm이였다.

산전 기왕력에는 특기사항 없었다. 출생직후 환아는 커다란 제대탈장(omphalocele)이 피막에 의해 잘 쌓여 있었다. 환아의 상태는 비교적 양호하였으나 심박동이 위상부(supraepigastrium)에서 유난히 현저한 것을 알 수 있었다. 흉부 X-선 촬영에서 우측 횡격막 탈장이 있어 가스가 찬 소장구조가 우측 흉각내에서 관찰되었다. 제대 탈장낭내에는 간이 주로 차지하고 있었고 수술을 통하여 횡격막의 전방부에 큰 둥근 결손이 확인되었고 이 결손을 통하여 복부 장기가 흉강내로 탈장되어 있는 것을 다시 복강내로 복귀시켰다. 환아는 수술후 경과가 좋지 않아 고열과 황달이 생기면서 결국 생후 13일에 사망하였다.

부검결과 심장은 심낭의 보호없이 제위치에 있었으며 심첨은 거의 중앙부에 있었다(Fig. 6). 이와 함께 흉골의 하1/3은 발달되지 않았고 물론 검상돌기도 관찰되지 않았다. 우측에 치우친 중앙부 전방부의 횡격막에 수술에서 관찰된바 결손이 있었으며 이는 수술적으로 부분적으로 폐쇄되어 있었다. 심장 자체는 제2공형 심방중격결손이 있었으나 심실 중격의 이상은 없었으며 동맥관은 개존되어 있었다. 대동맥 및 폐동맥의 크기와 심실과의 연결은 정상이었으며 정맥의 연결도 정상이었다.

고 찰

1958년 Cantrell등[1]은 상복부 정중복벽이상, 흉골하부 결손, 횡격막 결손, 심외막 결손 그리고 심기형의 5가지 기형이 발생학적으로 연관이 있음을 처음 밝혔고 그이후 이러한 조합이 이루는 증례들이 Cantrell 증후군이란 이름으로 문헌에 발표되었다[2]. 이상의 5가지 기형이 서로 연관된다는 주장은 태생 3~4주에 cephalic fold, lateral folds, 그리고 caudal fold의 4개의 추벽이 4방향으로 형성되게 되는바 각각의 엽은 somatic layer와 splanchnic layer의 2층으로 만들어지는데 cephalic fold의 somatic layer에서는 흉골, 횡격막 전부 및 횡격막부 심외막의 원기가 만들어지게 되고, splanchnic layer는 심장 및 대혈관을 형성하게 된다[3]. 따라서 cephalic fold가 형성부전이 되면 배꼽 상부의 복벽 이상에 더하여 횡격막 기형을 가져오게 된다. 그러나 사실상 splanchnic layer의 형성부전은 somatic layer에 비하여 드물기 때문에 여러가지 정도의 불완전형이 본 증후군에 나타남도 잘 알려져 왔다[3,4].

한편 이소심(ectopia cordis)은 정의상 "심장이 흉곽외로 위치를 바꾸어 신체의 외부에 있게 되는지 아니면 복강내에 있는것"[5]으로 되어 있기 때문에 이상 기술된 다섯 증례중에서 제1, 2 그리고 3예는 분명히 이소심에 해당된다. 그리고 제4, 5예는 심장이 제 위치에 있었다. 그러나 이들 5예는 공통적으로 Cantrell이 기술한 5가지의 기형을 나타내고 있음을 부검을 통하여 알 수 있었다 (Table 1). 그뿐 아니라 제4, 5예에 있어서도 그 결손의 정도가 좀더 심하였었더라면 심장이 체강 밖으로 나와 있었을 가능성이 있다. 즉 제4예의 이분흉골의 경우는 심장위에 피부와 약간의 연부조직외에는 없었기 때문에 흉곽용적이 좀더 작고 폐의 저형성의 정도가 심하였다면 전형적 이소심을 나타냈을 것이고, 제5예도 피부의 피복이 좀더 약화 되었을 경우 신체 외부로 돌출될 수 있었고 아니면 큰 횡격막 결손을 통하여 복부로 이동될 수도 있었을 것이다. 다만 횡격막 결손을 통하여 복강장기가 흉부로 이동되어 있었기 때문에 심장이 복부로 탈출한 기회를 잃었을 가능성도 있다. 입장을 바꾸어, 이소심을 가졌던 3예도 모두 흉벽의 결손이 워낙 심하였거나 제2예나 제3예는 모두 피부결손과 더불어 흉곽용적이 줄어 있는 특징이 있었던바 그 정도에 따라 심장이 제위치에 있으면서 기형을 동반할 수도 있었을 것이다.

이상과 같이 이들 5예는 기본적으로 같은 기형을 가지고 있으면서 3가지 진단 즉 이소심, Cantrell 증후군 그리고 이분흉골(bifid sternum), 을 가지고 있다. 이들이 가지고 있는 5개의 기형은 결국 신체의 정중 흉벽 및 복벽을 형성하는 과정의 선천성 이상으로서 이미 기술한 대로 태생 초기에 발생하는 body fold가 유합되는 과정

Table 1. Summary of cases

Case	Age	Sex	Abdo. wall	Diaph. defect	Pericard. defect	Sternal defect	Heart anomaly	Others
1[14]	SB	F	+	+	+	+ (W)	Ectopia without malform.	Amelia Brain anomaly Skull defect
2[14]	few min	M	+	+	+	+ (L)	Ectopia no anomaly	Lung hypoplasia Gallbladder agenesis Meconium peritonitis
3[15]	SB	M	+	+	±	+ (W)	VSD no ectopia	Cleft palate Horseshoe kidney
4	5hr	M	+	+	+	+ (L)	TOF, TAPVR VSD, ASD, ectopia	Encephalocele Cantrell's syn. Choanal atresia
5	13d	F	+	+	+	+ (L)	VSD, ASD	Cantrell's syn.

SB : Stillborn W : Whole L : Lower TOF : Tetralogy of Fallot TAPVR : Total Anomalous Pulmonary Venous Return

이 잘못된 것으로 이해할 수 있다. 2개의 lateral folds와 상하 folds는 각각 2층을 가지는데 somatic layer와 splanchnic layer이다. 이중에서 본예들의 기형과 관계있는 것은 cephalic fold의 somatic layer이다. 그런데 이 somatic layer의 형성부전의 정도가 증례에 따 차이가 있을 수 있기 때문에 흉골을 중심으로 할때 상부기형, 중부기형, 하부기형으로 나눌수 있고 그 분리정도에 따라 완전히 2분된 것을 완전형, 부분적으로 분리된 것을 불완전형이라고 한다[6].

흉골은 태생기 흉부 양측에 간엽세포들이 밀집되면서 시작되며, 늑골과는 별도로 흉골대(sternal bands)가 양측에 나타난다. 양쪽의 흉골대가 신체의 정중선으로 접근하고 융합하여 상하 방향으로 진행되면서 흉골을 형성하게 된다[7]. 그런데 흉골결손이 생기는 것은 흉골원기의 결여라기 보다는 양쪽의 원기구조(primordial structure)가 복측으로 완전한 이동이 되지 않는데 문제가 있는 것 같다. 이 이동과정에서 필요한 것이 paramidline mesenchyme인데 이것이 결여되면 이동조직이 정상으로 자라 들어갈 수 없다는 것이 Cantrell등[1]의 주장이다. 본 논문에서 제 4 예는 흉골의 완전 이분증에 횡격막 결손, 심기형, 그리고 상부 정중복벽의 결손을 동반한 것으로서 Cantrell증후군에서 심외막의 결손이 없는 경우이다. 그러나 횡격막의 전방부는 결국 심외막의 횡격막부를 부분적으로 공유하기 때문에 엄밀하게는 심외막도 침범되었다고 볼 수 있다. 1948년 Byron[8]이 처음 기술한 완전형 흉골 이분증도 omphalocele, Fallot 4증, 이소심 그리고 장의 malrotation을 동반하였다.

그러나 모든 이소심을 Cantrell증후군에 속하게 할 것인지에 대하여는 이론이 있을 수 있다. 이소심은 보통 경부(cervical), 흉부(thoracic), 복부(abdominal) 그리고 흉복부(thoracoabdominal)형의 4가지로 분류되며[6,8] 이중 흉부형이 가장 흔하며 경부형이 가장 드문데 이 경부형인 경우는 본 질환 즉 Cantrell증후군의 나머지 이상소견을 동반하지 않는다. 즉 흉골의 상부에 결여가 있어서 심장이 신체 밖으로 나와 있는 것이기 때문에 심장이 태생기에 하강하는 과정에서 발달장애가 생긴 것으로 해석되고 있다. 흉복부형의 이소심이 Cantrell증후군에 가장 부합되는 것이며 사실인즉 Cantrell증후군은 흉복부형의 이소심 이외에 아무것도 특별한 것이 아닐지도 모른다. 그러나 이러한 모든 기형들이 정도의 차이를 가지지만 정중선에 생기는 이상인 것은 틀림 없으며, 또 배꼽(umbilicus)수준보다 위에 위치하며 태생초기의 cephalic fold와 lateral folds와 관계되어 나타나는 이상이라는 점에서 정중 결손 증후군(median defect syndrome)이라는 용어를 사용할 수도 있을 것이다.

이러한 정중 증후군이 왜 발생하는지는 알려진바 없다. Crittenden등[2]은 임부의 quinine 복용의 기왕력을 보고하였으나 상관이 있는지는 모르고 본 논문의 2례에서 약물복용과 연탄가스 중독의 기왕력도 어떤 의미를 가지는지 알 수 없다.

지금까지 수백례의 증례가 보고 되었으나 특별히 임부의 환경적 조건이 문제되지는 않았고 최근에는 Trisomy 18과 연관된 보고가 Fox등[9], Bick등[10], Soper등[11]에 의하여 보고된바 있고 특히 Bick등[10]의 예는 본 논문의 제 5 예에서와 같이 두부의 뇌막류를 동반하고 있다. 또 한가지 본 질환의 발병기전으로서 양막대 증후군과의 관계인데 이것은 Kaplan등[12]이 주장하는 바는 태생 3주에 융막(Chorion)과/혹은 난황막이 파열되어 이러한 현상이 생길 수 있다는 것이다[13]. 본 논문의 제 1 예와 제 5 예는 그 다발성 기형소견의 이미 알려진 양막대 증후군에 부합된다고 할 수 있다. 따라서 이러한 주장은 의미가 있다고 생각되며 앞으로 특별한 주의를 가지고 이러한 증례를 관찰할 필요가 있다고 판단된다.

결 론

신체 전면의 정중선의 결손을 특징으로 하는 선천성 기형의 5부검예를 토대로 하여 이들 사이의 공통점과 다른점을 검토한 결과 이들은 모두 이미 Cantrell증후군으로 기술된 질환의 범주에 속함을 관찰하고 이들 5예의 기본진단 이었던 이소심과 이분 흉골 그리고 Cantrell증후군은 서로 밀접한 관계가 있다고 결론지었다. 이들은 태생 초기의 cephalic fold와 laterl folds의 정중유합 과정의 이상이라고 추측되며 다만 그 정도의 차이에 따라 여러가지 형태로 나타날 수 있다고 판단되었다.

제 1 예로부터 제 5 예까지 모두 그 기본적 이상은 정중결여였으며 증례에 따라 심한 동반기형을 가지고 있는 것으로 보아 이러한 기형들은 일련의 연관성이 있다고 판단되며 따라서 정중결여 증후군이라고 할 수 있을것 같다. 한편 본 5예중 2예에서는 태생기중 양막파열에 의한 기계적 손상의 가능성을 시사하고 있는바 앞으로 이

방면의 관찰이 요구된다고 생각되었다.

참 고 문 헌

1) Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM: *A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. Surg Obst & Gyn 167:602-612, 1958*
2) Crittenden IH, Adams FH, Mudler DG: *A Syndrome featuring defects of the heart, sternum, diaphragm, and anterior abdominal wall. Circulation 20:396-404, 1959*
3) Moore KL: *The developing human. 4th ed, WB Saunders Co, Philadelphia, 1988*
4) Hamilton WJ, Mossman HW: *Human Embryology Williams & Wilkins Co, 1972*
5) Abbott ME: *Atlas of congenital cardiac disease. New York, American Heart Association, 1936*
6) Blatt ML, Zeldes M: *Ectopia cordis, report of a case and review of the literature. Am J Dis Child 63:515-529, 1942*
7) Hansen FB: *The ontogeny and phylogeny of the sternum. Am J Anat 26:41-116, 1919*
8) Byron F: *Ectopia corids, report of a case with attempted operative correction. J Thorac Surg 17: 717-722, 1948*
9) Fox JE, Gloster ES, Mirchandini R: *Trisomy 18 with Cantrell pentalogy in a stillborn infant. Am J Med Genet 31:391-394, 1988*
10) Bick D, Markowitz RI, Horwich A: *Trisomy 18 associated with ectopia cordis and occipital meningocele. Am J Med Genet 30:805-810, 1988*
11) Soper SP, Roe LR, Hoyme HE, Clemmons JJ: *Trisomy 18 with ectopic cordis, omphalocele, and ventricular septal defects, case report. Pediatr Pathol 5:481-483, 1986*
12) Kaplan LC, Matsuoka R, Gilbert EF, Opitz JM, Kurnit DM: *Ectopic cordis and cleft sternum: evidence for mechanical teratogenesis following rupture of the chorion or yolk sac. Am J Med Genet 21:187-202, 1985*
13) Van Allen MI, Myhre S: *Ectopia cordis thoracalis with craniofacial defects resulting from early amnion rupture. Teratology 32:19-24, 1985*
14) Chi JG, Lee SH, Park Sh, Lee DH: *Ectopia Cordis. Report of 2 autopsy cases. Seoul J Med 22:311-319, 1981*
15) 이병두, 안긍환, 지제근 : 흉골 이분증(완전형의 1부검 증례). 서울의대학술지 *22:444-447, 1981*

= **Abstract** =

Cantrell's Syndrome; It's relationship to ectopia cordis

Je G. Chi, M.D.

Department of Pathology, Seoul National University Children's Hospital and Seoul National University College of Medicine

A syndrome featuring defects of the heart, sternum, diaphragm, and anterior abdominal wall has been designated as Cantrell's syndrome. Since Cantrell described this syndrome as one type of ectopia cordis there has been debate and confusion in the literature on its entity particularly in relationship to ectopia cordis. Since ectopia cordis is defined as "the heart is completely or incompletely located outside the mediastinum" and every case of Cantrell's syndrome is associated with pericardial and diaphragmatic defects as well as low sternal defect, these two seemingly different entities should be closely related or may even be in the spectrum of same anomaly complex.

With above speculation in mind we have reviewed two cases of typical Cantrell's syndrome, two cases of typical ectopia cordis and a case of bifid sternum from autopsy file of Seoul National University Children's Hospital. Findings pertinent to the differential diagnosis are tabulated.

Based on postmortem findings on these 5 cases it was concluded that these three anomaly complexes are essentially same, being only different in severity and probably of time of occurrence during developmental period. Therefore it was suggested that the definition of Cantrell's syndrome should be extended to include all cases of ectopia cordis. Or the whole syndrome could be redesignated as midline defect syndrome because it involves the midline of the body and is always multiple and complex anomaly.

Key Words: Ectopia cordis, Cantrell syndrome, Heart, Midline cleft, Diaphragm