

# HỘI CHỨNG CANTRELL

## NHÂN MỘT TRƯỜNG HỢP ĐƯỢC PHÁT HIỆN TẠI BỆNH VIỆN ĐA KHOA MEDLATEC

BS. Nguyễn Thành Chung\* - PGS. TS. Lê Văn Ngọc Cường\*\*

\*Khoa Chẩn đoán hình ảnh - Bệnh viện đa khoa Medlatec

\*\*Khoa-Bộ môn Chẩn đoán hình ảnh - Đại học Y Dược Huế

### 1. Giới thiệu

Hội chứng Cantrell được mô tả lần đầu tiên bởi **James R Cantrell** vào năm 1958. Là một bất thường bẩm sinh rất hiếm gặp và thường gây chết, tỷ lệ gặp là từ 1/65 000 tới 1/200 000 trẻ được sinh ra. Hội chứng Cantrell bao gồm 05 dấu hiệu chính:

- (1) Khiếm khuyết phần phía trước của vòm hoành
- (2) Khiếm khuyết thành bụng trước vị trí đường trắng giữa trên rốn.
- (3) Khiếm khuyết phần thấp của xương ức và màng tim.
- (4) Bất thường vị trí của tim (tim nằm hoàn toàn ngoài lồng ngực)
- (5) Bất thường tim - mạch.

Các bất thường trên hiếm khi xảy ra đồng thời trên một cá thể và hầu hết trẻ sơ sinh mắc bệnh thường không có đầy đủ các triệu chứng này, khi không đầy đủ các triệu chứng được gọi là **Hội chứng Cantrell không đầy đủ**. Khi đầy đủ 5 triệu chứng bất thường được gọi là **Hội chứng Cantrell đầy đủ** [4, 5].

*Thuật ngữ: Hội chứng Cantrell-Heller-Ravitch; Ngũ chứng Cantrell.*

### 2. Nguyên nhân và cơ chế bệnh sinh

Cantrell là hội chứng rất hiếm gặp và hầu hết các trường hợp phát hiện có tính chất tình cờ và rời rạc. Về nguyên nhân thì chưa được biết đầy đủ, một số trường hợp được ghi nhận có liên quan đến bất thường nhiễm sắc thể (Trisomy 13, 18, 21 and the Turner syndrome).

Về cơ chế bệnh sinh hội chứng Cantrell được cho là do sự di trú bất thường của mầm xương ức và mầm cơ trong giai đoạn sớm của phôi thai (khoảng tuần thứ 6 tới tuần thứ 7 của thai kỳ) [2].

### 3. Triệu chứng và chẩn đoán

Các cá thể mắc hội chứng Cantrell không nhất thiết phải có đầy đủ 05 dấu hiệu. Tùy thuộc vào mỗi cá thể sẽ có các triệu chứng và mức độ trầm trọng khác nhau. Các khiếm khuyết có thể nhẹ, cũng có thể nghiêm trọng đe dọa sự sống.

Những khuyết khuyết nặng thấy ở trẻ sơ sinh là thoát vị thành bụng và tim lạc chỗ nằm ngoài lồng ngực.

**Tim lạc chỗ** là một tình trạng nặng, có thể toàn bộ hoặc một phần tim nằm ngoài lồng ngực do đó tim không được bảo vệ bởi thành ngực. Các vị trí tim lạc chỗ có thể gặp là cạnh thành ngực 60 %, trong bụng 15-30%, ngực – bụng 7-18%, cổ 3% [3].

**Thoát vị thành bụng** là khiếm khuyết tạo thành khe hở ở thành bụng, qua đó ruột và các tạng trong ổ bụng chui ra ngoài tạo thành túi thoát vị. Túi có thể nhỏ chỉ chứa ruột, cũng có thể rất lớn chứa cả ruột và các tạng trong ổ bụng.

**Bất thường xương ức** có thể khuyết hoàn toàn hoặc chỉ phần dưới của xương ức. Trong vài trường hợp xương ức xuất hiện khe hở hoặc ngắn bất thường.

**Khiếm khuyết của vòm hoành** tạo ra lỗ thủng dẫn tới các thành phần trong ổ bụng chui lên lồng ngực (thoát vị hoành bẩm sinh).

**Các bất thường tim mạch** bao gồm: Thông liên thất, thông liên nhĩ, tứ chứng Fallot, túi thừa thất trái.

**Các bất thường khác** kết hợp với hội chứng Cantrell bao gồm:

- + Khối - túi chứa dịch ở vùng đầu cổ (Hygroma kystique)
- + Bất thường đầu - mặt: Khe hở môi, hở hàm ếch, thoát vị não-màng não, não úng thủy
- + Bất thường thận (loạn sản thận).
- + Bất thường chi: Vẹo bàn chân, không có xương ở tay và chân
- + Bất thường cột sống [1, 2].

## **Chẩn đoán**

Có thể chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm thai. Siêu âm có thể phát hiện các bất thường trong hội chứng Cantrell kể trên từ tuần thứ 12 của thai kỳ. Cần chú ý phân biệt với thoát vị rốn sinh lý trước tuần thứ 12.

Khi phát hiện khiếm khuyết thành bụng trước hoặc tim lạc chỗ nằm ngoài lồng ngực là cần cân nhắc đến hội chứng Cantrell.

MRI trước sinh là những kỹ thuật rất giá trị, đây là kỹ thuật làm tăng khả năng quan sát các khiếm khuyết, củng cố thêm chẩn đoán và định hướng cho phẫu thuật.

## **Chẩn đoán phân biệt**

Chẩn đoán phân biệt bao gồm tim lạc chỗ đơn độc, khiếm khuyết thành bụng đơn độc, hội chứng dây chằng buồng ổi.

## **4. Điều trị và tiên lượng**

Đình chỉ thai nghén được cân nhắc khi xác định có các dị tật tim-mạch phức tạp, các bất thường kèm theo nặng và tiên lượng xấu.

Các trường hợp giữ thai cần thiết phải có sự hội ý của nhiều bác sĩ chuyên khoa như sản-phụ khoa, sơ sinh - nhi khoa, phẫu thuật tim – mạch nhi khoa để đưa ra hướng xử trí tốt nhất sau khi sinh.

Về điều trị, chủ yếu hướng tới điều trị các triệu chứng xuất hiện ở từng cá thể. Phẫu thuật để sửa chữa các khiếm khuyết là cần thiết vì hầu hết các trẻ sẽ chết nếu không được phẫu thuật.

Tiên lượng của hội chứng Cantrell thường là rất xấu. Theo nghiên cứu của Toyama năm 1972 thì tỷ lệ sống sót là 20%. Thời gian chết trung bình sau sinh nếu không được can thiệp hợp lý và kịp thời là 36 giờ [4].

## **THỰC HÀNH LÂM SÀNG**

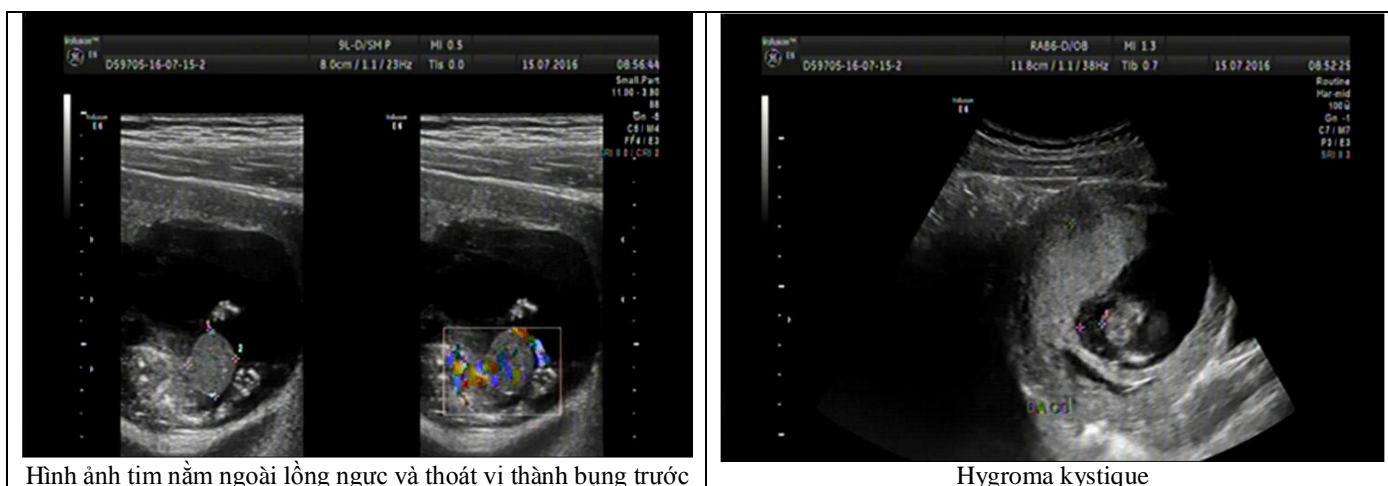
### **Ghi nhận một trường hợp hội chứng Cantrell tại Bệnh viện Medlatec - Việt Nam**

*Thai phụ sinh năm 1989, đến Bệnh viện Medlatec ngày 15/7/2016 để kiểm tra thai định kỳ vào tuần thứ 12 của thai kỳ.*

*Quá trình siêu âm được thực hiện qua đường thành bụng trên máy Voluson E6 và kết quả siêu âm với các dấu hiệu phát hiện được bao gồm:*

- *Tim nằm ngoài lồng ngực*
- *Thoát vị thành bụng với nội dung thoát vị là ruột và gan.*
- *Hội chứng Hygroma kystique*

### **Hình ảnh minh họa**



Hình ảnh tim nằm ngoài lồng ngực và thoát vị thành bụng trước

Hygroma kystique

*Với đặc điểm hình ảnh siêu âm ở trên, thai nhi được chẩn đoán là Hội chứng Cantrell.*

### **KẾT LUẬN**

- Hội chứng Cantrell là một bất thường bẩm sinh rất hiếm gặp và thường gây chết sau sinh.
- Nguyên nhân chưa được biết đầy đủ, hầu hết các trường hợp xuất hiện có tính chất rời rạc, một vài trường hợp được ghi nhận có liên quan đến bất thường nhiễm sắc thể (Trisomy 13, 18, 21 và hội chứng Turner).
- Có thể chẩn đoán trước sinh bằng siêu âm thai. Siêu âm có thể phát hiện các bất thường trong hội chứng Cantrell từ tuần thứ 12 của thai kỳ.
- Đình chỉ thai nghén được cân nhắc khi xác định có các dị tật tim-mạch phức tạp, các bất thường kèm theo nặng và tiên lượng tồi.
- Điều trị sau sinh chủ yếu là điều trị các triệu chứng xuất hiện ở từng cá thể. Phẫu thuật để sửa chữa các khiếm khuyết là cần thiết vì hầu hết các trẻ sẽ chết nếu không được phẫu thuật.

## Tài liệu tham khảo

1. Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surg Gynecol Obstet.* 1958;107(5):602–14.
2. Toyama WM. Combined congenital defects of the anterior abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart: A case report and review of the syndrome. *Pediatrics.* 1972;50:778–92.
3. Stevenson RE, Hall JG, Eds. *Human Malformation and Related Anomalies.* 2nd ed. Oxford University Press, New York, NY;2006:1027-1028.
4. Carmi R, Boughman JA. Pentalogy of Cantrell and associated midline anomalies: A possible ventral midline developmental field. *Am J Med Genet.* 1992;42:90–5.
5. <http://radiopaedia.org/articles/pentalogy-of-cantrell>.