

Cornelia de Lange 증후군 환자의 구내증상과 치과치료: 증례보고

최은주 · 현홍근 · 김영재 · 김정옥 · 이상훈 · 김종철 · 한세현 · 장기택

서울대학교 치의학대학원 소아치과학교실

국문초록

Cornelia de Lange 증후군(Cornelia de Lange Syndrome)은 성장지연, 정신지체, 골격과 외모의 이상을 특징으로 하는 선천성 희귀병이다. 대표적 합병증으로는 위-식도 역류증이 있는데, 이로 인한 구토증은 기도를 폐쇄하여 질식의 우려가 있으므로 전신마취 시 특별한 주의가 요구된다.

10세 4개월 Cornelia de Lange 증후군 환아가 치아우식증을 주소로 서울대학교 치과병원 소아치과에 내원하였다. 임상적으로 하악 왜소증, 치열 총생, 왜소치, 치아우식증, 치아부식증, 구개수열의 소견을 보였으며, 중증의 정신지체 및 청각장애로 인해 환자 협조도가 부족하여 외래 전신마취 하에 치과치료를 시행하였기에 보고하는 바이다.

주요어: Cornelia de Lange 증후군, 치과적 문제, 전신마취

I. 서 론

Cornelia de Lange 증후군(Cornelia de Lange Syndrome, CdLS; OMIM #122470, #300590 and #610759)은 Brachmann-de Lange 증후군이라고도 불리는 복합적인 선천성 기형 증후군으로서, 특징적인 안모와 출생 전후의 성장 부족, 지적 능력 및 운동 능력의 발달 부족, 행동학적 문제, 그리고 상지의 기형 등을 동반한다¹⁻³⁾. 1916년 Brachmann에 의해 최초로 보고된 이후, 1933년 de Lange에 의해 소개되었다. 또 다른 이름으로 de Lange syndrome, de Lange Amsterdam dwarf syndrome, Cornelia de Lange syndrome, Brachmann-de Lange syndrome, typus degenerativus Amstelodamensis 등으로 불리기도 한다¹⁻³⁾.

Cornelia de Lange 증후군은 상대적으로 드문 질환이며, 정확한 유병률은 알려져 있지 않지만 신생아 10,000명~60,000명 중 1명에서 나타나는 것으로 보고되어 있다. 인종에 따른 발생율의 차이는 없으며, 여성에서 남성보다 1.3:1로 호발하는 것으로 보고되어 있다. 이 증후군은 대부분의 경우 가족력 없이 새로운 돌연변이에 의해 산발적으로 나타나지만, 몇 증례에서는 상염색체 우성 유전과 성염색체 우성 유전이 보고되기도 하였다^{1,2)}. 2007년 Kline 등¹⁾은 이 증후군의 원인으로서 5p 염색

체에 위치한 NIPBL (*Nipped-B-Like*) gene과 X 염색체에 위치한 SMC1A gene의 돌연변이를 보고한 바 있다. NIPBL, SMC1A, SMC3의 3개의 유전자가 이 증후군의 발생에 기여하는 것으로 알려져 있으며, 특히 증례의 약 50%에서 NIPBL gene의 돌연변이가 관찰되었다.

이 증후군의 주요한 임상적 특징으로 성장과 발육의 지연을 들 수 있다. 저성장(hypo-growth)은 자궁내에서부터 두드러지게 나타나며, 출생시 및 성장기 동안 신장 및 체중이 평균에 비하여 낮은 값을 나타낸다²⁾. 안모의 특징으로는 소두증(microcephaly), 눈썹이 서로 가깝고(sinofria), 귀가 낮게 위치하고, 코가 작으며 콧구멍은 앞쪽으로 열려 있고(anti-spillage), 입술선이 아래쪽으로 경사진 것을 들 수 있다. 팔꿈치 관절의 가동성이 제한되며, 사지단소증(micromelia), 합지증(syndactyly), 손바닥의 semian groove 등 다양한 사지의 기형이 나타날 수 있고 온몸에 털이 많은 특징이 있다. 안과적으로는 안검하수, 결막염, 만성 안검염, 근시 등이 나타난다. 치과적으로는 첨두형의 구개(ogival palate), 구개열, 하악 왜소증(micrognathia), 부정교합, 치아 맹출 지연, 왜소치, 선천적 치아 결손, 치주질환, 위-식도 역류증(gastroesophageal reflux disease, GERD)으로 인한 치아부식증(dental erosion)이 나타난다¹⁻³⁾.

본 증례는 치아우식증을 주소로 서울대학교 치과병원 소아치

교신저자 : 장기택

서울특별시 종로구 연건동 28 / 서울대학교 치의학대학원 소아치과학교실 / 02-2072-2682 / jangkt@snu.ac.kr

원고접수일: 2010년 10월 05일 / 원고최종수정일: 2010년 12월 08일 / 원고채택일: 2010년 12월 15일

과에 내원한 10세 4개월 Cornelia de Lange 증후군 환아에 관한 것으로, 저자는 외래 전신마취 하에 예방 및 보존적 처치를 포함한 치과치료를 시행하였고 이에 대한 문헌을 고찰하여 다소의 의견을 얻었기에 보고하는 바이다.

II. 증례 보고

10세 4개월 된 Cornelia de Lange 증후군 여아가 치아우식증을 주소로 서울대학교 치과병원 소아치과에 내원하였다. 환아는 을지대학병원에서 Cornelia de Lange 증후군으로 진단 받은 바 있으며, 이 증후군에 대한 가족력은 없었다. 환아는 내원시 이 증후군의 특징적인 안모 및 중증의 정신지체를 나타내었다. 환자의 두개골과 얼굴은 작았으며(microcephaly) 골격성 II급의 양상이었는데, 상악이 전방으로 돌출되었을 뿐 아니라 하악의 열성장이 두드러졌다. 그 외에 아치형태의 양쪽 눈썹이 길게 연장되어 중앙에서 만나는 듯 보였으며, 속눈썹은 길고 코는 작으며 코끝이 뾰족한 모양이었다. 입술은 얇으며, 입술선이 아래쪽으로 처져 있고, 인중이 길었다. CdLS의 특징인 다모증으로 머리숱이 많은 것도 확인할 수 있었다(Fig. 1).

환아는 체중이 15 kg으로 정상에 비해 미달된 저체중이었으며(3 percentile 이하), 스스로 서있거나 걸을 수 없었다. 손과 발은 매우 작으며, 손가락이 짧은 특징을 나타내었다(단지증). 오른쪽 손의 새끼손가락은 끝부분에서 갈라지는 postaxial polydactyly를 보였다(Fig. 2). 환자는 기왕력으로 위-식도 역류증과 청각장애를 갖고 있었다.

임상검사시 상악 좌측 제2유구치, 하악 좌측 제2유구치, 상악 좌우측 제1대구치, 하악 좌우측 제1대구치의 치아우식증이 발견되었다. 환자는 치과 기왕력으로 유치를 받거나 경험한 적이 없었으며, 구강내 국소마취의 경험은 없었다. Frankl's behavior scale이 grade I으로 환자의 협조도가 좋지 않아 파노라마 방사선사진의 촬영은 불가능하였으며, 전신마취하에 치과치료를 시

행하기로 결정하였다. 마취 전 평가시 ASA physical status II이었으며, 혈액검사와 흉부방사선검사, 심전도검사서 심장질환이나 호흡기 질환 등 전신마취가 금기되는 어떠한 소견도 발견되지 않았다. 후두경을 이용하여 기관내 튜브(endotracheal tube)의 삽관을 시행하고 이후 O₂-N₂O-Sevoflurane으로 전신마취를 유지하였다.

전신마취 하에 다음의 자세한 임상검사와 방사선검사 및 치과치료를 시행하였다. 임상검사시 다수의 치아우식증이 발견되었으며, 부분적으로 치태의 침착이 있기는 하였지만 전반적으로 구강위생 상태는 양호하였고 치주질환도 보이지 않았다. 치아는 전반적으로 맨질맨질하고 윤이 나 보였는데, 이는 환자가 위-식도 역류증을 갖고 있어서 밤에 잤은 구토증이 있으며 이에 의해 치아부식증이 일어난 것으로 보인다. 치열은 초기 혼합치열기로 연령에 비하여 전반적인 치아의 맹출지연이 있었으며, 전반적으로 왜소치(microdontia) 양상을 나타내었다. 상악악궁이 작은 것과 관련하여 유치 측방치열군의 총생 및 상악 중절치의 회전이 관찰되었으며, 하악 좌측 측절치는 맹출공간의 부족으로 설측으로 이소맹출하고 있었고, 하악 좌측 유측절치는 만기잔존되어 있었다. 하악의 열성장과 관련하여 좌측 구치부의 교차교합이 관찰되었다. 특징적으로 구개수열(bifid uvula)도 관찰할 수 있었다(Fig. 3). 전신마취 후 촬영한 전악 치근단 방사선사진에서 하악 3절치인 것 이외의 결손치는 관찰되지 않았다(Fig. 4).

약 2시간 동안의 전신마취하에 상악 좌측 제2유구치의 기성 금관수복술 및 상악 좌우측 제1대구치, 하악 좌우측 제1대구치, 하악 좌측 제2유구치의 예방적 레진수복술과 불소도포를 시행하였다. 기관내 삽관 및 마취 동안 특별한 후유증은 없었으며, 마취 후에도 특이소견은 발견되지 않았다. 치료 완료 후 기관내 튜브를 제거하고 환자의 의식 회복을 확인한 후 회복실에서 약 1시간의 회복 후 퇴원하였다. 이후 4개월마다 정기검진을 계획하였다.



Fig. 1. Typical facial features of CdLS. Note micrognathia, synophrys, long eyelashes, depressed nasal bridge with upturned nasal tip, thin lips with down-turned corners and long philtrum.

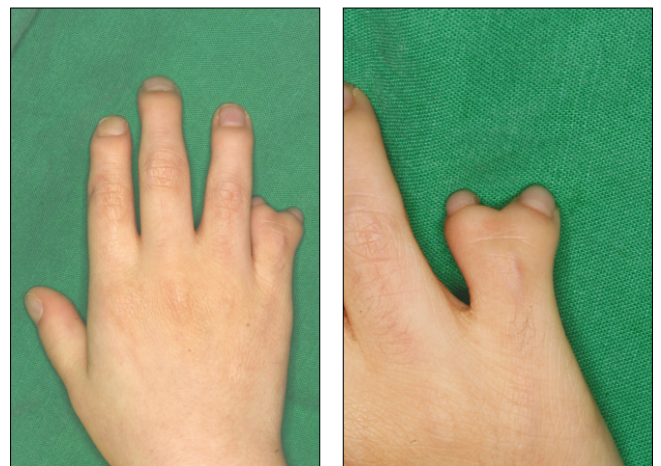


Fig. 2. The patient shows brachydactyly of fingers and postaxial polydactyly of fifth finger.

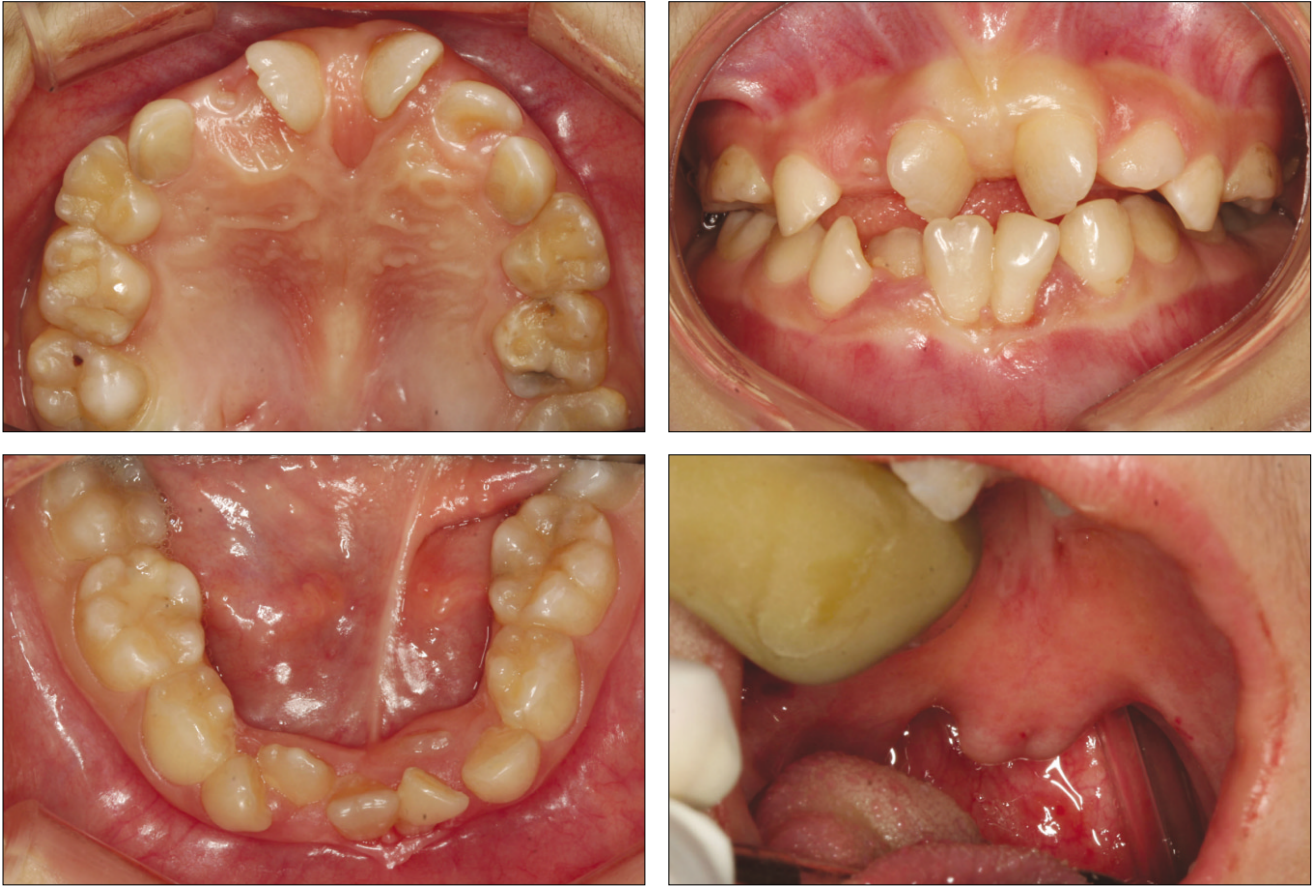


Fig. 3. Oral and dental anomalies of CdLS including dental caries, dental erosion, microdontia, crowding, rotation of incisors, scissors-bite of left posterior teeth and bifid uvula.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

Cornelia de Lange 증후군의 임상적 특징은 개인에 따라 다양하게 나타날 수 있다. 문헌에 의하면 두 가지의 표현형이 보고되어 있으며, 전형적인 형태(classic type)와 경한 형태(mild type)로 분류된다⁴⁾. 1993년 Van Allen 등⁵⁾이 제안한 분류 체계에 따르면, 제1형(classic CdLS)은 1983년 Preus와 Rex⁶⁾가 진단 기준으로 제시한 특징적인 안모와 골격의 문제를 동반한다. 이들은 출생 전부터 성장 지연을 보이고 중등도에서 심한 정도의 운동능력의 발달지연 및 기형을 갖고 있으며, 출생 후 심한 장애나 사망을 초래할 수 있다. 제2형(mild CdLS)은 제1형과 비슷한 안모를 갖고 있지만, 골격 이상은 덜 심하게 나타난다. 그리고 이러한 문제는 시간이 지나면서 서서히 나타날 수도 있고, 또는 부분적으로만 발현될 수도 있다. 제2형에서는 운동능력의 발달지연과 성장지연 및 사지의 기형 등이 경한 정도로 나타내거나 아예 나타나지 않을 수도 있다. 1997년 Allanson 등⁴⁾은 제2형에서는 특징적인 안모가 2-3세경까지 나타나지 않을 수도 있으나, 제1형에서는 출생시부터 존재한다고 하였다. 또한 제2형에서는 특징적인 안모가 시간이 지나면서 점차 덜 두드러지는 방향으로 변화했다고도 하였다. 두개안면

의 특징으로 제1형과 제2형 모두에서 micro-brachycephaly를 보였는데, 제2형에서는 계측치가 정상인에 좀 더 가까운 것으로 나타났다. 그럼에도 불구하고 출생시 안모의 특징이 제1형과 제2형에서 두드러진 차이를 나타내지 않는 경우도 있기 때문에 출생시 체중이 2,500 g 이상이거나 주요한 사지의 기형이 나타나지 않는 것 등의 지표가 제 2형을 구별하는 기준으로 적합하다고 하였다⁷⁾. 이러한 진단기준에 의하여 이번 증례는 Cornelia de Lange 증후군의 제 1형에 해당하는 것을 알 수 있다.

Cornelia de Lange 증후군의 원인으로 밝혀진 3개의 유전자는 모두 sister chromatid cohesin과 관련되어 있다. NIPBL은 cohesin complex의 regulator를 encoding하는데⁸⁾, deletion이나 truncation과 같은 좀 더 심한 NIPBL mutation이 일어난 경우에는 missense mutation이 일어난 경우보다 더 심한 임상적 특징을 나타낸다고 하였다. 또한 cohesin subunit을 encoding하는 SMC1A, SMC3 gene의 mutation이 일어난 경우에는 Cornelia de Lange 증후군 중 가장 경한 형태를 나타내었다^{7,9)}.

이번 증례에서 볼 수 있듯이 Cornelia de Lange 증후군 환자에서 두개안면구조의 변이가 특징적으로 나타난다. 특히 상

악과 하악의 저발육에 의해 공간부족이 나타나며, 이로 인한 치열의 총생이 발생하였다. 그리고 하악 왜소증 및 하악 폭경의 감소로 인해 좌측 구치부의 교차교합(scissors-bite)이 발생한 것을 관찰할 수 있었다. 또한 정신지체, 운동능력의 발달 지연, 치열의 총생, 식이습관 등의 여러 요인에 의해 치주질환 및 치아우식증이 호발한다는 보고가 있었으며²⁾, 이번 증례의 환자 또한 다수의 치아우식증이 관찰되었다. 기존에 Cornelia de Lange 증후군과 관련된 치과적 문제로는 치아 맹출지연과 거대치나 왜소치가 보고된 바 있으며¹⁰⁾, 이번 증례에서도 전반적으로 치아의 맹출이 지연되고 치아의 크기가 작은 것을 확인할 수 있었다.

환자의 치과 치료에 대한 협조도 부족으로 인해 전신마취 하에 치료하는 것을 보호자 동의 하에 결정하였다. 전신마취를 위한 환자의 술 전 평가 후에 외래 전신마취 하에 총체적인 치과 치료를 시행하였다. Cornelia de Lange 증후군 환자들은 하악 왜소증으로 인해 시야가 제한되어 기관삽관이 어려울 뿐 아니라¹¹⁾, 목이 짧고 경직되어 있으며 척추의 기형이 존재하는 경우가 많아 기관삽관시 경미한 외상에도 척추의 손상이 일어날 수 있다는 보고가 있다¹²⁾. 이번 증례의 환자는 척추의 기형은 동반하지 않았으며, 하악 왜소증 및 짧은 목으로 인해 기관삽관시 어려움이 있었지만 특이할 만한 합병증은 발생하지 않았다. 그리고 Cornelia de Lange 증후군 환자의 전신마취시 위-식도 역류증으로 전신마취 후 흡인성 폐렴 등이 발생할 수 있으므로 이에 대한 고려도 필요하였다. 소아환자의 전신마취시 기관내삽관이 어려운 경우 후두마스크가 유용한 대체 방법으로 사용될 수 있다는 이전의 연구가 있었다. 그러나 Cornelia de Lange 증후군 환자의 경우에는 위-식도 역류증이 흔하기 때문에 완전한 기도의 밀봉(airway sealing)이 필수적이며, 따라서 후두마스크보다는 기관내삽관이 권장된다고 한다¹³⁾. 위-식도 역류증은 Cornelia de Lange 증후군 환자의 90% 이상에서 나타난다고 보고되고 있으며¹⁾, 이번 증례의 환자 또한 위-식도 역류증으로 인해 밤에 잦은 구토 증상을 보였다고 하며 이는 구강내 검진시 치아부식증의 양상으로서 치아가 윤이 나고 평활해 보이는 특징을 통해서도 확인할 수 있었다. 위-식도 역류증의 합병증으로 식도염(esophagitis), 식도 협착(esophageal stenosis) 등이 발생할 수 있으며²⁾, 심한 경우에는 횡격막 탈장(diaphragmatic hernia)이나 흡인성 폐렴을 유발하기도 하며 이는 이 증후군으로 사망하는 주요한 원인이 된다고 한다¹⁾. 위-식도 역류증으로 인한 높은 사망률을 고려할 때 위-식도 역류증의 증상으로 나타날 수 있는 상악동염이나 상악 전치부 설면의 치아부식증이 발견되었을 때에는 역류성 질환의 잠재 가능성이 크다고 판단하여 이에 대한 정확한 진단 및 치료가 이루어지도록 해야 한다³⁾. 치과외사는 위산 역류로 인한 치아부식증의 징후를 발견하면 위-식도 역류증을 의심하고, 전신마취 등 치과치료시 유의점에 대해 숙지해야 할 뿐 아니라 이에 대해 위산을 중화시키거나 범랑질의 내산성을 강화시키는 등의 예방적 방법도 고려해야 한다. 이번 증례에서는 위-식도 역류증으로 인한 흡인성 폐렴을 예방하기 위하여 전신마취시 기관내삽관을 하고

기도의 밀봉에 주의를 기울였으며, 범랑질의 내산성을 강화시키기 위하여 전 치열의 불소 바니쉬 도포를 시행하였다. 그리고 이후 4개월마다 정기검진을 계획하여 외래 진료실에서 주기적인 불소도포를 통하여 치아우식증과 치아부식증을 예방하고자 하였으며, 환자의 협조도 부족으로 부정교합에 대한 포괄적 교정치료는 불가능하지만 전반적인 치아의 맹출 공간 부족에 대하여 연속발치술 등의 치료방법을 계획하였다. Cornelia de Lange 증후군 환자들은 심장질환이나 위-식도역류증의 심한 합병증이 존재하는 경우를 제외하면 대부분 성인기까지 생존하는 것으로 알려져 있으며³⁾, 환자의 삶의 질을 향상시키고 합병증을 예방하기 위해서는 이러한 치과적 환자 관리가 필수적이라 할 수 있다.

Cornelia de Lange 증후군 환자 중 구개열이 약 20%의 환자에서 나타난다고 보고되고 있다¹⁾. 2007년 Kline 등³⁾의 연구에 의하면 약 37%의 환자에서 구개열이 나타났는데, 23%에서는 명확한 구개열이, 14%에서는 점막하구개열(submucous cleft palate)이 발견되었다. 이번 증례에서 구개열은 나타나지 않았으나, 구개수열(bifid uvula)이 관찰되어 점막하구개열을 진단할 수 있었다. 1954년 Calnan¹⁴⁾은 점막하구개열의 진단 기준으로서 구개수열(bifid uvula), 구개근의 중앙 분리(mid-line diastasis of palatal muscle), 경구개 후방의 notching을 기술하였다. 임상적으로 구개수열은 구개열의 경한 형태를 탐지하는 진단적 자료로서 널리 이용되어 왔으며, 1985년 Shprintzen 등¹⁵⁾은 구개수열이 비인두의 더 심각한 기형을 암시한다고 보고한 바 있다. 구개수열은 정상 구개수보다 근육이 적고(hypoplastic musculus uvula) eustachian tube orifice의 해부학적 기형을 동반하는 경우가 많기 때문에 이로 인해 재발성 중이염이 자주 발생하며, 이는 결과적으로 전도성 청력소실(conductive hearing loss)을 초래하게 된다고 한다¹⁶⁾. 1993년 Jackson 등¹⁷⁾은 Cornelia de Lange 증후군 환자 중 구개열을 가진 환자들에서 청각 소실이 높은 비율로 나타난다고 하였으며, 이를 통해 Cornelia de Lange 증후군 환자들에게서 빈발하는 청각장애가 비인두의 해부학적 기형과 관련된 것을 알 수 있다. 또한 구개수열은 범인두 부전증(velopharyngeal insufficiency)이나 과다비성 발음(hypernasal resonant speech)과 같은 기능적 문제와도 연관된 것으로 알려져 있다¹⁸⁾. 본 증례의 환자에서 구내증상으로 나타난 구개수열 등의 비인두의 해부학적 기형이 환자가 청각장애를 동반하는 것과 관련되어 있다는 것을 문헌 고찰을 통하여 확인할 수 있었다.

Cornelia de Lange 증후군 환자의 약 80% 이상에서 청각장애가 다양한 정도로 나타나는 것으로 보고되고 있다¹⁹⁾. 대부분의 경우 청각 장애는 감각신경성 청력소실(sensorineural hearing loss)인 것으로 알려져 있으며, 2007년 Kline 등³⁾은 청각장애를 가진 Cornelia de Lange 증후군 환자 중 약 65%는 감각신경성의 청각장애를 갖고 있다고 하였다. 그 외에 전도성 청력소실(conductive hearing loss)도 나타날 수 있는데 이는 전술한 바와 같이 중이염이나 만성 중이 질환에 의해 이차적으로 발생하며¹⁶⁾, 2008년 Kim 등¹⁹⁾의 연구에서는 Cornelia de

Lange 증후군 환자들에서 구개열이나 중안면의 발육 부진과 관련된 중이와 외이의 기형으로 인해 유스타키오관의 기능부전이나 중이 저류액(middle ear effusion) 등이 초래되어 청력 소실을 일으킨다고 하였다.

Ⅳ. 요약

Cornelia de Lange 증후군은 성장지연, 정신지체, 골격과 외모의 이상을 특징으로 하는 선천성 희귀병이다. 10세 4개월 Cornelia de Lange 증후군 환아가 치아우식증을 주소로 서울 대학교 치과병원 소아치과에 내원하였으며 임상적으로 하악 왜소증, 치열 충생, 왜소치, 치아우식증, 치아부식증 등의 치과적 문제를 관찰할 수 있었다. 중증의 정신지체 및 청각장애로 인해 환자 협조도가 부족하여 외래 전신마취 하에 치과치료를 시행하였으며, 대표적 합병증인 위-식도 역류증으로 인해 전신마취 시 특별한 주의가 요구되었다. 전신마취 하에 보존치료 및 치아우식증과 치아부식증을 예방하기 위한 불소도포를 시행하였으며, 이후 정기검진을 통하여 주기적인 불소도포 및 연속발치술을 시행하기로 계획하였다.

참고문헌

1. Kline AD, Krantz ID, Sommer A, et al. : Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *Am J Med Genet A*, 143A:1287-1296, 2007.
2. Grau Carbó J, López Jiménez J, Giménez Prats MJ, et al. : Cornelia de Lange syndrome: a case report. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*, 12:445-448, 2007.
3. Kline AD, Grados M, Sponseller P, et al. : Natural history of aging in Cornelia de Lange syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 145C:248-260, 2007.
4. Allanson JE, Hennekam RC, Ireland M : De Lange syndrome: subjective and objective comparison of the classical and mild phenotypes. *J Med Genet*, 34:645-650, 1997.
5. Van Allen MI, Filippi G, Siegel-Bartelt J, et al. : Clinical variability within Brachmann-de Lange syndrome: a proposed classification system. *Am J Med Genet*, 47:947-958, 1993.
6. Preus M, Rex AP : Definition and diagnosis of the Brachmann-De Lange syndrome. *Am J Med Genet*, 16:301-312, 1983.
7. Uzun H, Senses DA, Uluba M, et al. : A newborn with Cornelia de Lange syndrome: a case report. *Cases J*, 1:329, 2008.
8. Liu J, Krantz ID : Cohesin and human disease. *Annu Rev Genomics Hum Genet*, 9:303-320, 2008.
9. Dorsett D, Krantz ID : On the molecular etiology of Cornelia de Lange syndrome. *Ann N Y Acad Sci*, 1151:22-37, 2009.
10. Toker AS, Ay S, Yeler H, et al. : Dental findings in Cornelia de Lange syndrome. *Yonsei Med J*, 50:289-292, 2009.
11. Waage NS, Baker S, Sedano HO : Pediatric conditions associated with compromised airway: part I- congenital. *Pediatr Dent*, 31:236-248, 2009.
12. Del Gaudio A, Varano L, Perrotta F, et al. : Tetraplegia and respiratory failure following mild cervical trauma in a child with Cornelia De Lange syndrome. *Minerva Anesthesiol*, 75:169-170, 2009.
13. Torres MD, Calvo E, Fernández Esplá F, et al. : Anesthetic management of an adult patient with Cornelia de Lange Syndrome. *Minerva Anesthesiol*, 76:229-231, 2010.
14. Calnan J : Submucous cleft palate. *Br J Plast Surg*, 6:264-282, 1954.
15. Shprintzen RJ, Schwartz RH, Daniller A, et al. : Morphologic significance of bifid uvula. *Pediatrics*, 75:553-561, 1985.
16. Vilacosta I, Cañadas Godoy V : Bifid uvula and aortic aneurysm. *N Engl J Med*, 359:2, 2008.
17. Jackson L, Kline AD, Barr MA, et al. : de Lange syndrome: a clinical review of 310 individuals. *Am J Med Genet*, 47:940-946, 1993.
18. Suryadevara AC, Tatum SA : Floating the uvula: an intraoperative method for detecting bifidity. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 71:175-177, 2007.
19. Kim J, Kim EY, Lee JS, et al. : Temporal bone CT findings in Cornelia de Lange syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol*, 29:569-573, 2008.

Abstract

CORNELIA DE LANGE SYNDROME: A CASE REPORT

Eun-Joo Choi, Hong-Keun Hyun, Young-Jae Kim, Jung-Wook Kim, Sang-Hoon Lee,
Chong-Chul Kim, Se-Hyun Hahn, Ki-Taeg Jang

Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Seoul National University

Cornelia de Lange syndrome(CdLS) is a well-described multiple malformation syndrome typically involving proportionate small stature, developmental delay, specific facial features, major malformations, and behavioral abnormalities. Dental issues include micrognathia, crowding of teeth, small teeth, absent teeth, poor oral hygiene, and periodontal disease.

We present a case of CdLS in a 10-year-old girl. Micrognathia, crowding of teeth, and bifid uvula are the characteristic features of this case. Dental treatments for this child including preventive and restorative procedures were performed under outpatient general anesthesia.

Key words : Cornelia de Lange syndrome, Dental problem, General anesthesia