



Velocardiofacial syndrome을 가진 구개열 환자의 치료증례

송인우*, 황대석, 김종렬

부산대학교병원 구강악안면외과학 교실

구개열환자와 관련된 가장 흔한 증후군으로 알려진 velocardiofacial syndrome은 1978년 Shprintzen에 의해 처음 발표되었고, 구개열 환자의 약 8%에 이른다. 이 증후군은 염색체 22의 long arm에서의 미세결손(microdeletion)이 관련이 있는 것으로 보고 있다.

주요 임상 증상으로는 심장기형, 학습장애, 구개열 그리고 증후군과 관련된 안모등이다. 다양한 신경학적 이상 또한 보고되고 있다. 본 교실에서는 velocardiofacial syndrome을 가진 구개열 환자의 증례보고를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

Palatoplasty in the Patient with Velocardiofacial Syndrome : A Case Report

In-Woo Song*, Dae-Seok Hwang, Jong-Ryoul Kim

Department of Oral & Maxillofacial Surgery, College of Dentistry, Pusan National University

Velocardiofacial syndrome, recognized as the most common syndrome associated with clefting of the secondary palate, was first described by Shprintzen et al. in 1978, affecting approximately 8 percent of all cases. The associated genetic defect has been isolated to a microdeletion on the long arm of chromosome 22. Major clinical findings of velocardiofacial syndrome include conotruncal heart anomalies, learning disabilities, velar clefting(overt or submucous cleft palate), and syndrome-specific faces(prominent nose with squared nasal root, ventricular septal defect). Various neurologic and neuroanatomic abnormalities have also been reported.

We report a case of the cleft palate patient with velocardiofacial syndrome with literature review.