

## 전반적 발달장애의 한국형 치료 권고안 : 진단 및 평가

유희정<sup>1)</sup> · 조인희<sup>2)</sup> · 구영진<sup>3)</sup> · 유한익<sup>4)</sup> · 손정우<sup>5)</sup> · 정운선<sup>6)</sup> · 안정숙<sup>7)</sup> · 안동현<sup>8)</sup>

서울대학교 의과대학 분당서울대학교병원 정신과학교실,<sup>1)</sup> 가천의과대학교 정신과학교실,<sup>2)</sup>  
울지대학교 의과대학 신경정신과학교실,<sup>3)</sup> 울산대학교 의과대학 서울아산병원 정신과학교실,<sup>4)</sup>  
충북대학교 의과대학 신경정신과학교실,<sup>5)</sup> 경북대학교 의과대학 신경정신과학교실,<sup>6)</sup>  
연세대학교 원주의과대학 정신과학교실,<sup>7)</sup> 한양대학교 의과대학 신경정신과학교실<sup>8)</sup>

### The Korean Practice Parameter for the Treatment of Pervasive Developmental Disorders : Diagnosis and Assessment

Hee-Jeong Yoo, M.D., Ph.D.<sup>1)</sup>, In-Hee Cho, M.D., Ph.D.<sup>2)</sup>, Young-Jin Koo, M.D., Ph.D.<sup>3)</sup>,  
Han-Ik Yoo, M.D., Ph.D.<sup>4)</sup>, Jung-Woo Son, M.D., Ph.D.<sup>5)</sup>, Un-Sun Chung, M.D.<sup>6)</sup>,  
Joung-Sook Ahn, M.D., Ph.D.<sup>7)</sup> and Dong-Hyun Ahn, M.D., Ph.D.<sup>8)</sup>

<sup>1)</sup>Department of Psychiatry, Seoul National University College of Medicine,  
Seoul National University Bundang Hospital, Seongnam, Korea

<sup>2)</sup>Department of Psychiatry, Gachon University of Medicine and Science, Incheon, Korea

<sup>3)</sup>Department of Neuropsychiatry, Eulji University College of Medicine, Daejeon, Korea

<sup>4)</sup>Department of Psychiatry, University of Ulsan College of Medicine, Asan Medical Center, Seoul, Korea

<sup>5)</sup>Department of Neuropsychiatry, Chungbuk National University College of Medicine, Cheongju, Korea

<sup>6)</sup>Department of Neuropsychiatry, Kyungpook National University College of Medicine, Daegu, Korea

<sup>7)</sup>Department of Psychiatry, Yonsei University Wonju College of Medicine, Wonju, Korea

<sup>8)</sup>Department of Neuropsychiatry, Hanyang University Medical School, Seoul, Korea

Multiple areas of development are affected in pervasive developmental disorders (PDD), and assessments of various aspects of behavior and development are essential for diagnosis. The object of this review is to provide the practical guidelines for the assessment of core features of PDD, including abnormalities in communication, social interaction, and repetitive and stereotyped behavior. It covers the issues of differential diagnosis within and outside the PDD category, standardized diagnostic tools, assessment of intellectual and language functions, and the early diagnosis of PDD in infancy. This guideline also stresses the process of medical and neurological evaluation for proper diagnosis of PDD.

**KEY WORDS :** Pervasive Developmental Disorders · Practice Parameter · Diagnosis · Assessment.

## 서 론

전반적 발달장애는 광범위한 발달의 영역에 장애를 가져오므로, 행동의 다양한 영역에 대한 평가를 내리는 것이 진단에 필수적이다. 인지기능, 의사소통 기능, 적응능력 등에 대한 타당성 있는 측정 도구들을 사용하면 발달 단계에 대한 행동 양

상을 좀 더 쉽게 평가할 수 있다.<sup>1)</sup> 평가 과정은 아동의 나이와 평가하려는 항목에 따라 다를 수 있다. 즉 학령 전기 아동에서 처음 진단을 내릴 때와, 학령기 아동의 행동문제를 평가할 때, 청소년에서 행동의 변화를 평가할 때에 따라 다른 방식으로 접근해야 한다. 임상가는 그 과정에서 의학적, 발달학적 관점들을 통합하고 아동과 가족에게 필요한 서비스들을 통합하는 역할을 해야 한다.

진단의 확진은 궁극적으로 직접적인 관찰, 다른 전문가의 평가, 부모가 제공하는 과거력 등 다양한 출처로부터 얻은 정보의 신뢰도와 질에 대해 내린 임상적 판단에 근거한다. 아동의 행동은 매우 가변적이므로, 과거력과 직접 관찰의 결과를 조심스럽게 고려해야 한다. 자료가 불충분하거나 서로 일

접수완료 : 2007년 5월 1일 / 심사완료 : 2007년 5월 23일

Address for correspondence : Dong-Hyun Ahn, M.D., Ph.D., Department of Neuropsychiatry, Hanyang University Medical School, 17 Haengdang-dong, Seongdong-gu, Seoul 133-792, Korea

Tel : +82.2-2290-8425, Fax : +82.2-2298-2055

E-mail : ahndh@hanyang.ac.kr

치하지 않는 경우에는 여러 번의 기회에 걸쳐 직접 관찰함으로써 이를 보완한다. 문제행동이나 다른 어려움들 때문에 평가 과정이 저해된다면, 서로 다른 때에, 서로 다른 상황에서 아동을 비디오로 찍어 평가하거나 적절한 관찰 방식을 이용하는 등 좀 더 대표성이 있고 타당한 평가 과정들을 생각해야 한다.<sup>2)</sup> 자극이 적고 고도로 구조화된 상황에서 매우 잘 행동하던 아동이, 비장애아들의 교실과 같이 비구조화 되고 자극이 지나치게 많은 환경에서는 매우 다르게 행동할 수도 있다.<sup>3)</sup>

임상의는 아동의 문제 뿐 아니라 강점과 능력, 기능에 대해서도 평가해야 하고, 적절한 사회문화적 이슈 역시 치료 계획에 망라되어야 한다.<sup>1)</sup> 전반적 발달장애가 사회화에 있어서의 심각한 문제들을 동반하기 때문에, 아동의 사회적 기술, 그리고 사회정서적 기능과 행동 및 발달의 다른 측면들과의 관계를 파악하는 데도 주의를 기울여야 한다. 특별히 평가되어야 하는 기능의 영역은, 1) 지적인 기능과 의사소통 능력, 2) 행동 양상, 3) 아동의 적응 기능 등이다.<sup>1)</sup> 과잉행동, 자기 자극 행동, 자해, 변화에 대한 저항 등 특정한 문제행동이 미치는 영향에 대해서도 기록하도록 한다. 지적 기능이나 적응행동은 표준화된 도구를 사용하여 측정할 수 있고, 비정상적인 행동은 직접적인 임상 관찰, 그리고 일부에서는 진단적 도구를 사용하여 정보를 얻어야 한다.<sup>2,4)</sup>

평가의 결과는 특정한 서비스를 구성하고, 치료의 효율성을 측정하며, 예후에 대한 가이드를 제시하는 데 사용될 수 있다.

## 진단 및 평가

### 1. 다학제적 팀 평가의 필요성

여러 사람이 평가에 참여하는 경우, 한 명의 전문가가 아동과 가족을 위해 통합적인 역할을 하는 것이 필수적이다. 소아청소년 정신과 의사, 임상 심리사, 신경과 의사, 언어 병리학자, 소아과 의사, 작업 치료사와 물리 치료사, 그 외 일차 진료의사들 사이의 다학제적 팀간 협력과 상호 의뢰가 종종 요구된다. 예를 들어 소아 신경학자는 소아기 붕괴성장애 또는 경련성 질환의 가능성이 있는 아동의 평가에 참여해야 하고, 레트 장애의 아동을 평가하고 관리하는 데는 호흡기 전문가와 작업치료사의 참여가 필요하다.

### 2. 임상적 평가

#### 1) 병력

과거력에 대한 정보를 얻는 것은 자폐장애와 기타 전반적 발달 장애의 감별진단에 중추적인 역할을 하며, 추가의 실험실 검사와 기타 검사들을 해야 하는지, 다른 전문가의 도움을 받아야 하는지를 분명히 하는 데 도움을 준다. 임상상은

아동의 태생기와 신생아기, 발달 지표를 포함한 초기 발달력, 발달 초기의 이상 양상, 질병력과 약물 투여력, 가족력, 이전의 평가 및 치료 경력, 현재 받고 있는 교육 프로그램 등에 특별히 주의를 기울여 정보를 얻어야 한다. 부모의 주된 걱정거리와 평가를 받게 된 이유에 대해서도 주의 깊게 탐색한다. 때로 부모가 이전에 검사한 자료들을 많이 가져오는 경우가 있는데, 그런 자료들이 도움이 되기는 하지만 아동의 과거력에 대한 주의 깊고 상세한 재검토를 대신할 수는 없다. 자세한 과거력을 얻는 것은 또한 부모로 하여금 그들이 제공하는 정보가 중요한 것이라는 사실을 전달하고, 장기적이고 상호 협력적인 관계를 맺는 데도 도움을 준다.

### 2) 감별진단을 위한 질문들

아동의 문제의 형태와 시작 시점에 관한 질문을 하는 것이 유용하다(예 : 부모가 아동에 대해서 처음으로 걱정했던 것은 언제인가? 당시에 무엇에 관해 걱정했는가? 아동이 청력장애가 있는 것이 아닌지 생각했던 적이 있는가?). 대상자의 나이가 많거나 부모가 기억하기 어려워할 때는 특정한, 잘 기억나는 시점(아이의 첫 돌 혹은 첫 번째 생일 등)을 회상해보도록 하는 것이 도움이 된다. 당시 촬영했던 사진첩이나 비디오 테이프 등이 이런 면에서 도움이 될 때도 있다. 문제의 시작 시점에 대한 정보는 시선의 이상, 개인특유의 관심사, 유별난 사물에의 애착 등 이상 행동뿐 아니라 초기의 사회적 기술과 의사소통에 대해서도 탐색 되어야 한다.

레트 장애나 소아기 붕괴성 장애는 쉽게 다른 장애들과 구분이 가능하다. 반면 고기능 자폐장애와 아스퍼거 장애의 경우에는 다소 늦은 나이(종종 3세 이후)에 뚜렷하게 시작되기 때문에 초기의 발달은 정상적으로 보이는 경우가 많고, 아동이 새로운 상황에 직면하거나 또래관계에 노출될 때, 즉 학령전기 무렵이 되어서야 사회성의 문제가 뚜렷해 지는 경향이 있다.<sup>5)</sup>

### 3) 발달에 따른 변화를 알기 위한 질문들

발달의 과정에 따라 양상이 변화되는 성질에 대해 정보를 얻는 것이 필요하다(예 : 치료에 따른 반응). 예를 들어, 다른 임상가가 자폐장애의 양상을 보이는 어린 아동에게 운동성 매너리즘이나 제한된 관심범위와 활동의 문제가 없기 때문에 자폐증 진단을 내리지 않았을 수도 있다. 이런 양상들은 발달단계에서 상대적으로 좀 더 늦게 나타나기 때문에, 그 시점에 가서야 자폐장애 진단이 내려질 수 있는 경우가 드물지 않다. 다른 예로는, 최근에 유별난 행동들이 새로 시작된 것이 경련성 질환이 병발했음을 시사하는 경우도 있다.

### 4) 정신상태검사

아동을 다소 구조화된 상황에서 관찰하는 것이 도움이 될

때가 있다. 이런 절차는 아동의 수행능력에 대해 좀 더 잘 알 수 있게 해 주고, 치료 프로그램을 계획하는 데 실질적으로 중요한 도움을 준다. 자폐장애와 관련 있는 세 가지의 영역, 즉 사회적 상호작용, 의사소통/상상적 놀이, 그리고 환경에 대한 유별난 반응에 중점을 두어 관찰한다. 관찰하고 있는 상황에서 보이는 아동의 행동이 얼마나 평소의 일반적인 행동 양상과 유사한가에 대한 정보를 부모에게 얻는다. 아동이 특정한 환경적 자극에 의해 많은 지장을 받거나 특별히 민감한 경우라면, 외부의 환경적인 자극의 영향을 최소화한 상태에서 평가하는 것이 가장 좋다. 아동의 나이와 발달 단계에 따라 관찰 과정을 어느 정도 변형할 수 있다.

자폐장애를 평가하는 데 중요하다고 생각되는 평가 항목들은 다음과 같다. 각 항목에서 자폐장애를 시사하는 행동의 기준은 한국판 자폐증 진단 면담(Autism Diagnostic Interview-Revised, ADI-R)의 평가 기준을 토대로 하였다.

#### (1) 사회적 상호작용

##### ① 사회적 상호작용을 조절하는 비언어적 행동

- 눈맞춤 : 불확실하게 또는 가끔 눈을 맞추거나, 거의 눈맞춤을 하지 않는다. 또는 이상하거나 기이한 눈맞춤을 사용한다.
- 사회적 미소 짓기 : 사람을 보면서 거의 미소를 짓지 않는다. 미소짓기가 상호적이지 못하거나, 오직 부모에게만 미소를 짓는다. 요구 할 때만 미소를 짓거나, 기이한 상황에서 기이한 방식으로 미소를 보인다.
- 의사소통을 위해 사용되는 얼굴표정의 범위 : 상당히 제한된 범위의 얼굴 표정 또는 모든 상황에서 오직 한가지 표정(예, 행복한 표정)만 가지는 경향이 있다. 심하면 어떤 종류의 감정의 징표도 거의 또는 완전히 보여 주지 않는 얼굴 표정을 보인다.
- 협동 주시에 대한 반응 : 타인이 주시하거나 가리키는 방향을 함께 주시하지 않는다.
- 협동 주시를 자발적으로 유도하기 : 멀리 있는 사물에 대해 타인을 주목하게 만들기 위한 시도를 하지 않는다.

##### ② 또래관계

- 또래친구와 상상놀이하기 : 또래들과 협동적인 상상놀이를 하지 않거나, 혼자서 논다.
- 또래에 대한 관심 : 다른 아이들에게 관심을 나타내지 않는다. 이때쯤 다른 아이들을 지켜보더라도, 다가가거나, 부모의 주의를 그들에게 돌리려고 하거나, 그들을 흉내 내는 일은 거의 없다.
- 다른 아이들의 접근에 대한 반응 : 친숙한 아이가 다가오는 것에조차도 거의 혹은 전혀 반응을 보이지 않거나, 일

관되게 지속적으로 다른 아이의 접근을 피한다.

- 또래들과의 단체놀이 : 또래들이 집단으로 참여하는 놀이를 하지 않는다. 수평적인 능동적 놀이를 즐길 수 있으나(트램폴린에서 순서대로 뛰기, 등글게 등글게를 하는 동안 다른 아이들과 같이 주저앉기), 협동이 필요한 놀이는 거의 혹은 전혀 하지 않는다.
- 우정 : 선택성과 공유를 포함하는 또래 관계가 없거나, 학교 또는 일터 등에만 국한되어 있다.

##### ③ 즐거움을 공유하는 능력

- 관심 보이기와 끌기 : 물건을 보여주고 관심을 끄는 형태의 사회적 접근이 없다. 또는 어느 정도 어른에게 가져오거나 보여주지만, 몰두하는 것, 음식, 또는 도움에 대한 요구와 관련되어 있다.
- 나눌 것을 제외하기 : 타인과 물건을 공유하려는 시도를 하지 않는다. 요구 받은 경우에 때때로 나눌 수 있지만, 자발적으로는 하지 않거나, 또는 음식만 나눠 먹는다.
- 즐거움을 타인과 나누기 : 자신의 즐거움을 타인과 나누려는 시도를 하지 않는다.

##### ④ 사회정서적 상호 교환성

- 의사소통을 위해 다른 사람의 신체를 사용 : 다른 의사소통 형태와 결합 없이, 다른 사람의 손을 사물에 올려놓음으로써 의사를 전달하거나, 손을 끌고 가거나, 타인의 손을 도구처럼 사용한다.
- 위로해 주기 : 타인을 위로해 주지 못하거나, 기이한 방식으로 위로한다.
- 사회적 교섭을 시작하는 방식 : 타인과 상호작용을 시작할 때, 잘 협응되고 집중적인 사회적 의도를 보이지 않거나 이상한 방식으로 보인다.
- 부적절한 얼굴 표정 : 부적절한 얼굴 표정을 보인다.
- 사회적 반응의 적합성 : 다른 어른들의 접근과 상호작용에 대해 상동적이거나, 부적절하거나, 매우 제한된 반응을 보인다. 또는 다른 어른들에게 흥미가 없다.

#### (2) 의사소통 능력

- ① 구어(口語)의 결여 또는 지연, 그리고 제스처를 통해 보상하는 것의 실패
  - 언어의 전반적 수준 : 총 네 개 이하의 단어를 사용하거나 매일 사용하는 말이 없음.
  - 가리키기(pointing) : 멀리 있는 사물에 대해 흥미를 나타내기 위해 자발적으로 가리키지 않는다.
  - 끄덕이기 : 자발적으로 끄덕이지 않는다.
  - 관습적/도구적/묘사적 제스처 : 관습적 혹은 도구적 제스처를 사용하지 않거나, 일관성 없이 사용하거나, 유도해

내거나 잘 연습된 단순한 제스처만을 사용한다. 언어의 부족을 보충하기 위해 제스처를 사용하지 않는다.

② 다양하고 자발적인 가장놀이 또는 사회적 모방놀이

- 행동의 자발적인 모방 : 자발적으로 모방하는 행동이 없거나, 몇몇 익숙한 일상에 제한되어 있는 모방만 있다. 즉 모방을 통해 배워서 사물을 적절히 사용할 줄 아는 수준에 머물러 있다(예, 장난감 잔디 깎는 기계로 잔디를 깎음).
- 상상적인 놀이 : 가장놀이가 없거나, 매우 반복적인 가장놀이, 또는 타인으로부터 배운 놀이만 한다.
- 모방적인 사회적 놀이 : 서로 주고받는 사회적 놀이가 거의 없거나 상호 교환성이 떨어진다.

③ 대화의 상호교환을 시작하거나 유지하기

- 사교적인 언어표현/답답 : 자신의 즉각적 욕구나 원하는 것을 알려 주기 위해 어느 정도 말을 하지만, 언어의 순수한 사회적 사용은 없다.
- 상호교환적 대화 : 상호교환적 대화가 거의 없다. 타인과 대화를 쌓아 가기 어렵고, 대화의 주제를 따라가지 못한다. 대화 상대의 관심을 고려하지 않은 채 한 가지 주제만을 고수한다. 유머나 간접적인 요청을 이해하지 못하여 글자 그대로 반응하며, 대화 상대의 관점을 참작하지 못한다.

④ 상동적이거나, 반복적이거나, 개인 특유적인 말

- 상동화된 발어와 지연된 반향어 : 상동적으로 반복되는 어구를 빈번히 사용하거나, 과거에 들었던 이야기를 같은 상황에서 똑같이 반복한다(지연된 반향어).
- 부적절한 질문이나 언급 : 사회적인 상황에 비추어 부적절하거나 기이한 언급을 한다. 부적절한 상황에서 타인에 대해 지극히 개인적인 언급을 한다.
- 대명사의 반전 : 구어가 확립된 뒤에 “너/나” 또는 “그녀/그/나”의 혼동이 있거나, 의문문과 평서문의 혼동이 빈번하다.
- 신어 조작중/개인 특유의 언어 : 신조어 그리고/또는 사물을 말하는 특이한 방식을 규칙적으로 사용한다. 통상적이지 않은 용어를 일반화해서 사용한다. 지나치게 문어체적이거나 현학적인 언어를 사용한다. 어조에 변화가 없거나 특이한 톤을 사용한다.

(3) 제한된 관심범위와 유별난 행동

① 포위된 듯한 몰두 또는 관심의 한정된 패턴

- 유별난 집착 : 질적으로 특이하고 기이하거나, 강도 면에서 비정상적이고 사회적 양상이 결여된 관심거리를 갖고 있다(예 : 신호등, 화장실, 냄비의 종류, 지구 멸망, 뱀).
- 한정된 관심 : 다음과 같은 면에서 보편적인 취미와는 다

른 것을 추구한다 ; 강도 및 한정적인 성질(즉, 높은 전문 기술을 필요로 할 수 있으나 유별나게 편협하며 전반적인 맥락의 지식으로 발전하지 않는다) ; 비사회적 특질(비슷한 한정적 관심을 가진 사람과는 공유할 수도 있으나 전문화된 클럽이나 모임의 일부로는 되지 못한다) ; 시간이 흐름에 따라 진행되지 않고 발달하지 않는다.

② 비기능적인 일상 또는 의식(儀式)에 대한, 드러나는 강박적 집착

- 언어적 의식(儀式) : 어떤 말을 특별한 방식으로 반복해서 이야기하거나, 상대방으로 하여금 같은 말을 몇 번이고 반복하도록 강요한다. 환자는 마치 특정한 순서에 따라 이야기하도록 압력을 느끼고 있는 것 같이 느껴진다. 검사상에서는 자신이 가진 특정 목록을 끝까지 열거하는 것, 검사자에게 열거한 목록을 기록하도록 요구하는 것(예, 친구, 좋아하는 음식들), 또는 검사자가 고도록 정해진 방식으로 언어적인 반응을 하도록 고집하는 것으로 나타날 수 있다.
- 강박행동/의식(儀式) : 특별한 방식으로 수행해야 하는 행동이 있어서, 압박감을 느끼는 것처럼 보이거나 행동이 방해를 받았을 때는 불안해 지거나, 또는 가족들이 의식을 방해하지 않기 위해 인간임을 써야 하거나, 방해해야 경우에는 대상자에게 꼭 미리 경고해 주어야만 한다. 특별한 방식으로 행하거나 말해야 하는, 하나 이상의 활동 또는 언어적 절차가 있다. 비생산적이면서 틀에 박힌 일상(routines)을 고집하거나 변화를 힘들어 한다.

③ 상동적 또는 반복적인 운동성 매너리즘

- 손과 손가락의 매너리즘 : 손의 매너리즘이나 손가락 튀기기/꼬기가 있다. 심한 경우에는 매너리즘 때문에 사회적 지장이 있거나, 그 행동을 못하게 되었을 때 고통스러워 한다. 레트 장애를 시사하는, 손 씻는 듯한 움직임이나 손을 짜듯이 비트는 행동을 보인다.
- 다른 복잡한 매너리즘 혹은 상동화된 신체 움직임 : 복잡하고 상동증적이며 수의적인 몸의 반복적인 움직임이 있다(예 : 빙글빙글 돌기, 반복해서 아래위로 뿜, 몸을 흔들며 팔을 물결치듯 움직임).

④ 사물의 부분 또는 재료의 비기능적 요소에 대한 몰두

- 사물의 반복적 사용 혹은 사물의 부분에 대한 관심 : 사물의 부분에 집착하거나, 보통의 용도와는 다르게 비기능적으로 사용한다. 예를 들어 테이블 다리나 손목시계 같은 대상에 몰두하는 것, 바퀴 돌리기, 물체를 줄 세우기, 2, 3초 이상 인형의 눈을 튕기기, 물건을 서로 부딪히기 등이 있다.
- 유별난 감각적 관심 : 사물의 본래의 기능과 관계 없이 시

각, 촉각, 청각, 미각 혹은 후각의 기본감각으로부터 비정상적으로 강하게 자극을 찾는다. 코로 쿵쿵거리기, 반복적으로 만지기, 감촉을 느끼기, 활기 또는 깨물기, 특정한 소리를 반복하는 것에 흥미를 갖는 것, 또는 기이하고 장시간 계속되는 시각적 조사 등이 포함된다.

(4) 기타 이상행동

- 자해 행동이 있다면, 단지 가끔 있는가, 치료가 필요할 정도로 임상적인 의미가 있는가? 즉, 그러한 행동의 빈도, 강도, 상황에 따른 차이 등은 어떠한가? 교육이나 학습을 저해할 수 있는 행동을 가지고 있는가?(예 : 외부 자극에 의해 쉽게 주의가 산만해짐, 비정상적인 감정 반응 등) 아동을 관찰하고 있는 새로운 상황/환경이 아동의 불안을 유발시키는가? 아동이 환경의 변화에 대해 어떻게 적응하는가? 외부 자극에 의해 쉽게 혼란스러워지는가? 특히 민감하거나 관심을 가지는 특정 감각이나 재료가 있는가?

(5) 잠재적 능력과 강점

- 어떤 활동이 아동에게 동기를 유발하는가? 유머와 자신에 대한 통찰 능력을 갖고 있는가? 치료에 이용될 수 있는 강점이나 독립된 능력(splinter skills)을 갖고 있는가?(예 : 아스퍼거 장애에서 좋은 언어 능력은 교육하는 데 강점이 될 수 있음, 일부에서는 운동 기능도 구조화된 상호작용의 기회를 갖는 데 좋은 기회를 제공할 수 있음) 이상행동이 잠재적으로는 적응적이고 발달적으로 이해 가능한 범위에 있는가?(예 : 반항어가 상호작용을 지속시키는 데 사용됨, 번갈아 하거나 긍정하기 등의 적응적 행동을 갖고 있음)

3. 진단 평가 도구

자폐장애와 다른 전반적 발달장애를 선별하고 평가하는 데 도움을 주는, 다양한 체크리스트, 평가 척도(rating scales), 기타 차원적 평가도구(dimensional assessments)들이 개발되었다. 일반적으로 자폐장애에서 보이는 행동의 유무와 그 심각도를 측정하는데, 현재의 기능에 대해서는 대상을 직접 관찰하는 것에 의존하며, 과거와 현재의 기능에 대해서는 부모 또는 교사의 보고를 참조하게 된다.

이런 도구들의 임상적인 유용성은 다양하다. 일부 도구들을 시행하거나 사용하려면 신뢰도의 획득과 유지를 위한 특별한 수련을 요구하고 있다. 어떤 도구들은 진단에 대한 정보를 주며, 어떤 도구는 자폐장애의 심각도를 특정하는 데 사용하도록 개발되었다. 흔히 사용되면서 국내에서 사용 가능하거나 곧 가능하게 될 평가 도구들은 다음과 같다(Table 1).

자폐증 진단관찰 스케줄(Autism Diagnostic Observation Schedule, ADOS) 및 ADI-R을 비롯한 몇몇 도구들은 진단을 위한 정보를 제공하지만, 어떤 도구들은 범주적인 진단 시스템과는 별 관계가 없다. 후자의 도구들은 진단 이외에 증상의 심각도를 측정하거나, 치료적 개입의 효과에 대한 연구에서 독립적인 측정 기준을 제시할 수 있다. 도구 가운데 ADOS와 ADI-R은 신뢰도를 얻기 위해 상당한 수련을 요하며, 어떤 도구들은 일반적인 임상가나 일차진료에서 사용할 수 있는 것도 있다. 하지만 이런 도구들은 임상적인 판단에 가장 근접할 수 있게 하는 것이 그 개발의 목적이며, 어떤 도구도 주의 깊은 임상적 평가를 대체하지 못한다.

4. 추가적인 실험실 검사와 의학적 상태 평가

자폐장애의 의학적 평가에는 주의 깊은 신체적, 신경학적 진찰과 선택적인 실험실 검사 및 의학적 검사가 포함된다. 즉, 추가의 실험실 검사와 의학적 검사를 받도록 하는 것은 과거력과 신체적 진찰 결과를 토대로 결정한다. 신체적, 신경학적 검사에 포함되어야 하는 것은 머리둘레 및 그 변화 추이, 얼굴, 사지, 키 등의 특이한 형태, 신경학적 피부이상(neurocutaneous abnormalities : Wood's lamp 검사), 걸음걸이, 긴장도, 반사, 뇌신경(cranial nerves) 기능 등이다.

정신지체의 가족력이 있거나 특이한 신체적 소견이 보일 때는 취약 X염색체 증후군(fragile X syndrome)에 대한 검사를 포함한 염색체 분석이나 유전학적 지문이 필요하다. 특이한 얼굴 모양과 같은, 특별한 형태학적 양상(dysmorphic features)을 보이는 경우에도 역시 철저한 유전학적 평가를 필요로 한다.<sup>6)</sup>

결절성 경화증(tuberous sclerosis)에 대해서도 주의를 기울일 필요가 있는데, 결절성 경화증과 정신지체를 가진 아동들 가운데 17~60%는 자폐장애를 동반하며, 이런 환자들은 많은 경우 경련을 보인다. 자폐장애의 0.4~3%, 특히 경련을 보이는 자폐장애의 8~14%가 결절성 경화증을 갖고 있다.<sup>7-9)</sup> 생후 첫 몇 해 동안 정상적으로 발달하다가 뚜렷한 발달의 퇴행이 있는 경우는 소아기 붕괴성 장애를 의심할 수 있고, 이 경우 매우 세심한 신경학적 자문을 필요로 한다.

아미노산, 탄수화물, 퓨린(purine), 펩타이드(peptide), 사립체 대상(mitochondrial metabolism)의 선천성 대사이상과 독성학적 검사들이 시행되어 왔으나 자폐장애 환자 가운데 대사성 질환을 가진 경우는 5% 미만인 것으로 나타났다.<sup>10)</sup> 따라서 선택적인 대사이상 검사는 다음과 같은 임상적, 신체적 소견이 있을 때 시행한다. 기면(lethargy), 순환성 구토, 유아기의 분명한 경련발작, 형태학적 이상, 정신지체, 신생아기의 대사이상 선별 검사에서 이상 소견을 보였거나 결과에 의문

**Table 1.** Currently available diagnostic instruments in autism

Instrument	Authors	Most appropriate for	Construct	Published guideline for diagnostic decision	Format/level of expertise	Korean version
Autism Behavior Checklist (ABC)	Krug et al., 1980	Measuring Maladaptive Behaviors		+	Investigator-based/ Minimal	Cho et al., 1989
Aberrant Behavior Checklist (ABC)	Aman, 1986, 1994, 2000	Measuring Maladaptive Behaviors		-	Parent or teacher Questionnaire	Under development
Social Responsiveness Scale (SRS)	Constantino, 2002	Symptoms Severity	DSM-IV	-	Parent or teacher Questionnaire	Under development
Childhood Autism Rating Scale (CARS)	Schopler et al., 1988	Targeted Screening	DSM-III-R	+	Investigator-based/ Moderate	Kim et al., 1996
Social Communication Questionnaire (SCQ)	Rutter et al., 2003	Targeted Screening	DSM-IV, ICD-10	+	Parent or teacher Questionnaire (Questions from ADI-R)	Yoo, 2007
Asperger Syndrome Screening Questionnaire (ASSQ)	Ehlers et al., 1999	Screening	DSM-IV	+	Parent and teacher Questionnaire	Under development
Asperger Disorder Inventory (ADI)	Ehlers et al., 1993	Screening	Gillberg and Gillberg's criteria	+	Parent Questionnaire	Yang et al., 1998
Asperger Syndrome Diagnostic Scale (ASDS)	Myles et al., 2001	Screening	DSM-IV	+	Parent Questionnaire	Kim et al., 2005
Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)	DiLavore et al., 1995	Research/ Clinical Diagnosis	DSM-IV, ICD-10	+	Investigator-based Observing children Requiring training and experience	Yoo et al., 2007
Autism Diagnostic Interview- Revised Version (ADI-R)	Lord et al., 1994	Research/ Clinical Diagnosis	DSM-IV, ICD-10	+	Investigator-based Interview for caregivers Requiring training and experience	Yoo, 2007

이 있을 때 등이다.

모든 자폐장애 환아에서 통상적으로 뇌파검사를 시행해야 하는가에 대해서는 아직 확실한 결론은 없다.<sup>11)</sup> 하지만 경련의 미묘한 증상에 대해 높은 의심 지표(index of suspicion)를 유지할 것을 권한다. 한 곳을 주시하는 경련(staring spells)을 비롯한 임상적 또는 임상 역치하의 경련의 병력이나 발달상의 퇴행이 있을 때는 뇌파검사와 신경학적 자문을 권한다. 또한 많은 자폐장애 환아들이 청소년기에 경련을 일으킨다는 사실로 미루어, 이전의 뇌파검사 결과가 정상이었다더라도 반복측정이 필요할 수 있다.<sup>6)</sup> 자기공명영상검사(magnetic re-

sonance imaging, MRI)나 유발전위검사는 모든 자폐장애 아동에서 통상적인 검사 또는 초회 검사로 추천되지는 않으며, 경련성 질환이나 다른 신경학적 이상이 있는 경우에 적응증이 될 수 있다.

처음 자폐장애에 대해 평가할 때 가장 흔히 호소하는 문제는 청력에 관한 것이다. 언어의 지언이 있거나 언어가 거의 또는 전혀 없으면서 반복적인 귀의 감염이 있는 경우와 같이 청력장애의 가능성을 생각할 수 있는 경우에는 초기 평가에서 확실한 이과학적(耳科學的) 평가를 시행해야 한다. 일부의 자폐장애에서 전도성, 감각신경성, 그리고 혼합성 청력장애가 동

반될 수 있으며, 중이염과 관련된 일시적인 전도성 청력장애도 올 수 있으며,<sup>12-14)</sup> 청력장애의 징후가 자폐증을 시사하는 행동들로 나타날 수 있다. 부모의 보고 또는 간단한 행동평가 또는 관찰만으로는 정상적인 청력 기능을 가지고 있는지 확실하기에 부족한 경우가 많으며, 뇌간유발전위 청력검사(brain stem auditory evoked response audiometry)가 필요할 수 있다.<sup>15)</sup>

발달 지연이 있으면서 구강-운동기가 오래 지속되는 아동, 즉 사물을 입 속에 집어넣는 경향이 있는 아동에서는 납중독의 위험이 증가할 수 있으므로 혈중 납 농도 검사가 필요하고,<sup>16)</sup> 만약 이식증이 지속된다면 정기적인 검사를 필요로 한다. 특히 아주 어리거나 기능이 낮은 아동에서 신체적 질환이 행동장애의 형태로 나타날 수 있다. 예를 들어, 학령전기 아동에서 발견되지 않은 감염성 질환의 초기 증상이 머리 박기로 시작될 수 있고, 기능이 낮은 청소년에서 치아 문제가 생길 때 자신의 뺨을 때리는 행동이 나타날 수 있다.

머리카락 분석, 복강신경 항체(celiac antibody), 알레르기 검사(특히 gluten과 casein 등 음식 알레르기, 칸디다, 그 외의 곰팡이들), 면역학적, 신경생화학적 검사, 비타민과 같은 미소영양소, 장투과성 검사, 대변 검사, 소변 펩타이드, 사립체 질환 검사(lactate와 pyruvate 포함), 갑상선 기능 검사, 적혈구 글루타티온 과산화효소(glutathione peroxidase) 검사 등의 임상적인 필요성은 확립되지 않은 상태이다.

## 5. 감별 진단

자폐장애는 전반적 발달장애 내에 있는 다른 장애들, 그리고 다른 특정 영역의 발달장애(예: 언어장애) 및 감각이상, 특히 청각장애와 감별해야 한다.

### 1) 전반적 발달장애 이외의 장애와의 감별

전반적 발달장애를 시사하는 증상이 있는 소아나 청소년을 평가할 때는 그와 유사한 증상을 보이는 다음과 같은 장애들을 감별해야 한다.

#### (1) 발달의 지연

경도에서 중등도의 발달 지연과 자폐장애 또는 다른 전반적 발달장애를 감별하는 것은 어려울 수 있는데, 특히 어린 영아에서는 평가가 더 까다로울 뿐 아니라, 환경적인 요인이나 다른 요소들로 인해 일시적인 발달의 문제가 일어날 수 있으므로 그 감별이 더욱 힘들 수 있다.<sup>17)</sup> 하지만 한 연구에서는 ADI-R에서 이 두 군을 잘 구별해 낼 수 있는 항목들을 선별하였다.

생후 24개월에는 다음과 같은 항목으로 감별이 가능하였다; 자신의 즐거움을 타인과 공유함, 주의를 끌기, 다른 사람의

신체를 도구로 사용함, 다른 아이들에 대한 흥미, 인사, 사회적 상호성, 목소리에 주의를 기울이기, 가리키기와 제스처의 이해. 이들 가운데 주의를 끌기(보여주기)와 목소리에 주의를 기울이기는 특히 유용하였다.

36개월에는 다른 사람의 신체를 사용하기, 목소리에 주의를 기울이기, 가리키기, 손가락의 매너리즘 등 4개의 항목이 모든 대상들을 감별할 수 있었다. 이와 유사하게, ADOS-G에서는 38개월에서 61개월 사이의 자폐증을 가진 아동들은 사회적 상호작용을 조절하는 비언어적 행동(눈맞춤 등)에서 장애를 보였다.

#### (2) 의사소통장애

표현성 언어장애나 수용성 언어장애 등 발달성 언어장애에서도 종종 사회화의 어려움이 동반되므로 전반적 발달장애로 오인될 수 있다. 이들의 구별은 학령전기 아동들에서 특히 더 어려운데, 이런 경우 정식으로 검사를 시행하여 언어의 발달 지연이 다른 기능에 미친 영향에 중점을 두어 평가해야 한다. 하지만, 20개월과 42개월의 아동에서 일관되게 자폐장애를 가진 아동과 언어장애를 가진 아동을 구별해 주는 두 가지의 행동이 있는데, 이는 관심 있는 사물을 가리키기(pointing)와 관습적 제스처의 사용이다.<sup>17)</sup> 홈 비디오테이프를 관찰한 보고에 의하면, 자폐장애의 증상은 생후 1년에도 발견될 수 있다.<sup>18)</sup>

#### (3) 정신지체 및 감각기관의 장애

감각기관의 장애를 가진 아동이나 인지기능의 심한 지체를 가진 아동에서도 상동행동이 흔히 보이기 때문에 감별이 어려운 경우가 있다. 이 때 전반적 인지기능에 비추어 사회적 상호작용과 의사소통의 양상이 어떠한지 감별하는 것이 도움이 된다.

#### (4) 강박장애

사회성 또는 의사소통의 어려움이 있는 아동이 특별한 습관이나 반복적인 행동을 보일 때, 강박장애와 전반적 발달장애의 감별이 힘든 경우가 있다. 발달력에 대한 면밀한 조사로 두 질환을 감별할 수 있는데, 자폐증의 경우 i) 사회적 상호작용 및 언어의 장애가 좀 더 심하고, 주된 장애 영역이며, 더 어린 나이에 시작되고, ii) 행동의 반복적 패턴이 좀 더 어린 나이에 시작하며, iii) 행동의 반복적 양상이 비기능적이거나(예: 사물의 줄 세우기 또는 순서대로 배열하기) 자아동조적(ego-syntonic)이다. 실제로 고기능 자폐장애를 가진 사람들에게 반복적 행동이 고통을 야기하기보다는 즐거움과 숙달의 느낌을 주는 경우가 많다.

반면 강박장애는 더 늦게 시작되고, 의사소통이나 사회성, 기타 발달의 장애를 잘 동반하지 않으며, 내적인 불안을 줄이기

위해서 반복적 행동이 나타난다. 즉, 자아 이조성(ego-dystonicity)이 있다. 자폐증에서의 반복적인 행동은 흔히 매일의 일상생활을 저해하며, 학습과 발달에 미치는 영향을 최소화 하기 위해 치료가 필요하다. 또한, 자폐증 환자에서 강박장애가 발생할 수 있는데, 이때는 이미 존재하는 반복적 행동이 있는 상태에서 증상이 발현되므로 구별이 쉽지 않다. 하지만 그 현상이 분명히 감별이 되지 않을 때라도, 그 행동이 발달을 저해하고 있다면 치료적 개입이 필요할 수 있다.

(5) 불안장애

지나친 걱정, 안심시켜 주기를 바라며, 이완하기 어려움, 지나친 자의식 등 범불안장애의 증상들이 자폐장애, 특히 고기능 자폐장애에서 나타나며, 일부는 공존질환으로 가질 수 있다. 두 질환의 감별은 비교적 어렵지 않는데, i) 자폐장애는 증상이 일찍 나타나며, ii) 자폐장애에서는 특징적인 초기 발달의 지연이 있고, iii) 자폐장애에서는 뚜렷한 사회성과 의사소통의 장애가 있으나 불안장애에서는 없으며, iv) 불안증상은 주변 사람들을 너무 많이 의식하는 데서 기인하므로 불안장애를 가진 아이들은 사회적 통찰이 잘 발달한다는 점 등이 감별점이다. 불안 증상이 자폐장애의 일부이든 공존하는 불안장애 때문이든 간에, 이것이 발달에 영향을 준다면 치료가 필요하다.

(6) 정신분열병

소아기 정신분열병과 자폐장애의 감별은 어려울 수 있는데, 이는 두 질환 모두가 사회적 상호작용의 장애와 기이한 사고 형태를 갖고 있기 때문이다. 하지만 자폐장애에서 뚜렷한 망상이나 환청이 나타나는 경우는 드물기 때문에, 만약 그와 같은 증상이 있다면 진단을 재고하거나 공존질환 여부를 고려해야 한다.

그러나 공존질환인 경우는 상대적으로 드물 뿐 아니라, 미국정신의학회의 정신질환의 진단 및 통계 매뉴얼(Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM) 진단 체계의 위계를 따르면 정신분열병 진단은 아스퍼거 장애나 상세불명의 전반적 발달장애(pervasive developmental disorder, not otherwise specified, PDD NOS)의 진단에 우선하고, 자폐장애에서 공존질환을 진단하려면 한달 또는 그 이상의 망상과 환청이 있어야 한다.

진단이 불확실할 때는 발달적 요인들을 살펴 보면 진단의 결정에 도움이 될 수 있다. 특히 자폐장애는 좀 더 이른 나이에 발병하고, 좀 더 심한 사회적, 의사소통적 장애가 있으며, 연관된 발달의 이상이 있다. 특히 자폐장애에서 보이는 기이한 대상에의 몰두, 또는 아스퍼거 장애 환자가 자신의 특정한 한정된 관심거리에 관해 이야기하고 논의하려 하는 경향을 사고과정의 이상과 혼동하지 말아야 한다.

2) 전반적 발달장애 내에서의 감별

자폐장애의 경우 정상발달의 시기가 없는 것이 더 전형적이고, 독특한 행동발달 양상이 있었던 경우가 많다(예 : 영아기에 너무 아무런 요구가 없고 조용하다). 그보다는 드물지만 분명한 정상 발달 시기가 있고 난 뒤에 퇴행(기능의 상실)이 일어난 경우가 있다.

자폐장애에서 퇴행에 관한 것은 현재 활발히 연구되고 있는 영역 중 하나이다.<sup>19)</sup> 이런 경우 드물기는 하지만 Landau-Kleffner syndrome에서 간질을 동반한 후천성 실어증(acquired aphasia with epilepsy)의 가능성을 고려해야 한다. 이 때 Landau-Kleffner syndrome에서는 심한 사회성의 결여는 없는 것이 감별점이다.

발달적 퇴행은 레트 장애(정상발달의 기간이 짧음)와 소아기 붕괴성 장애(정상발달의 기간이 상대적으로 더 김)에서 더 전형적이며, 소아기 발병 정신분열병이나 퇴행성 중추신경장애에서도 나타날 수 있다.

소아기 붕괴성 장애의 경우 발병 양상이 매우 특징적이다. 정상적으로 발달하던 아동에서 빠른 퇴행이 있으면 철저한 의학적 평가가 이루어져야 한다.

아스퍼거 장애에서는 자폐증에 비해 언어능력이 상대적으로 보존되어 있으며, 부모와 전문가에 의해 좀 더 늦게 발견되는 경향이 있고, 운동 기능의 지연이 더 흔하다. 아스퍼거 장애와 자폐장애의 감별이 어려운 경우가 있는데, 두 가지를 감별해야 하는 이유는 언어적인 수단에 근거한 치료적 개입이 얼마나 가능한지를 알기 위한 것이며, 때로는 중적인 추적관찰이 필요한 경우도 있다.<sup>20)</sup>

6. 영유아기에서의 선별

DSM-IV 진단 기준에서는 연령에 무관하게 전반적 발달장애 진단을 내릴 수 있게 하였지만, 아주 어린 연령에서 자폐장애 진단을 내리는 것에는 많은 어려움이 있고, 일부 증상(예 : 상동적 행동)은 다른 임상 양상에 비해 늦게 나타난다.<sup>20)</sup> 뿐만 아니라 만 2세가 되면 자폐장애를 정확히 진단할 수 있다는 근거들에도 불구하고, 실제로 많은 아동들이 나이가 들 때까지 확실한 진단을 받지 못하는 경우가 많고, 이것은 조기 치료의 가능성을 기회를 제한하는 결과를 가져 온다.

학령 전기 아동에게서 가장 흔하게 보고되는 장애는 행동의 모방, 기능적 놀이, 정서적 정보에 반응하거나 이를 공유하기, 사회적 지칭하기(social referencing)와 협동주시 등으로 나타나는 사회정서적 행동이다.<sup>21)</sup> 홈 비디오를 통한 후향적 분석 결과, 자폐장애를 가진 아동은 초기 영아기에 주의(主意)와 정동을 타인과 잘 협응하지 못하는 것으로 나타났다.<sup>21)</sup> 최근의 연구들에 의하면 눈맞춤의 이상, 이름을 부를 때 쳐다



보기, 협동주시, 가장(假裝)놀이, 모방, 비언어적 의사소통, 공감능력, 언어 발달 등은 18개월이 되면 측정 가능하며, 이런 증상들은 걸음마기부터 학령전기에 이르기까지 안정되게 유지되는 것으로 나타났다.<sup>22-24)</sup>

자폐장애의 조기 발견을 촉진하기 위한 방법 가운데 하나는 일차진료기관부터 어린 아동들을 대상으로 자폐증의 선별 과정을 진행하는 것이다. 미국의 경우, 일차진료기관을 방문하는 아동 가운데 25%는 발달과 관련된 문제를 갖고 있지만, 이 가운데 30%만이 표준화된 발달선별 검사를 받은 것으로 보고되었다.<sup>25)</sup> 일차 진료의로 하여금 발달 과정을 추적하고, 발달에 대한 부모의 걱정을 탐색하며, 각 발달의 영역마다 나이에 적합한 발달을 이루고 있는지 측정하고 관찰할 수 있게 해야 한다. 현재 사용 가능한 영유아 발달 검사로는 Prescreening Developmental Questionnaire (PDQ),<sup>26,27)</sup> 한국형 영유아 발달검사,<sup>28)</sup> 덴버 발달 판별 검사 II (Denver Developmental Screening Test-Revised)<sup>26,29)</sup> 등이 있다.

정상적인 발달 지표는 영유아를 위한 표준화된 언어 검사 도구들을 통해 다음과 같이 설정되었다.<sup>30,31)</sup> 다음 발달 지표를 제시된 시점 내에 획득하지 못하면 비정상인 것으로 간주하며, 발달 장애의 가능성이 높은 것으로 본다. 12개월까지 웅얼이가 없다; 12개월까지 제스처(예: 가리키기, “안녕” 할 때 손 흔들기)가 없다; 16개월까지 단어가 없다; 24개월까지 2개의 단어로 된 자발적인(반향어는 제외) 어구가 없다; 나이를 불문하고 언어 혹은 사회적 기술의 상실이 있다.

영유아와 걸음마기 아동에게 적절한 민감도와 특이도를 가지고 사용할 수 있는 선별 도구는 최근에 와서야 개발되기 시작되었다. 걸음마기 아동을 위한 자폐증 체크리스트(Checklist for Autism in Toddlers, CHAT)가 18개월 이상의 아동을 대상으로 한 대규모의 연구에서 표준화되었고, 한국어판도 사용 가능하다.<sup>32,33)</sup> 하지만 이 도구는 이후에 PDD NOS, 아스퍼거 장애, 또는 비전형 자폐증으로 진단 받게 되는 아동들에서 보이는 경미한 증상에 대한 민감도가 낮은 편으로, 이런 경우 18개월에 CHAT을 통해 자폐장애를 선별하려는 시도는 대체로 실패했음을 염두에 두어야 한다.<sup>23,24,34)</sup> 영유아에서 자폐장애 선별에 사용되는 도구들을 Table 2에 예시하

였다.

발달 지연을 보이는 모든 아동, 특히 사회성과 언어발달의 지연이 있는 아동들은 모두 표준화된 청력검사를 받도록 권고된다. 즉, 조기에 행동학적인 청각 측정, 중이 기능의 검사, 그리고 청각자극유발전위 등의 전기생리학적 검사 기법들을 이용하여 검사하도록 이비인후과 전문가에게 의뢰하는 것이 필요하다.

## 7. 기타 기능의 검사

### 1) 인지기능 검사

#### (1) 지능검사

아동의 전반적인 기능수준을 알아보고, 치료기관에서 제공하는 의료서비스에 적합한지를 확정하기 위해서 인지능력 평가가 필수이다. 지능지수는 예후를 결정하는 지표이기도 하다. 가능하면, 언어성 지능과 비언어성(동작성) 지능지수를 분리하여 측정하여야 한다. 자폐아동에서는 흔히 지능의 결함이 관찰된다. 자폐장애의 역학에 의하면 약 50%가 고도부터 최고도의 정신지체를, 30%는 경도부터 중등도의 정신지체를 갖고, 20%만이 정상범위의 지능을 보인다.<sup>35)</sup> 전형적으로 언어성 기술이 비언어성 보다 더 장애되어 있으며 소검사 간 편차가 현저하다.<sup>20)</sup> 그러나 아스퍼거 장애 아동은 반대 유형을 보이기도 하고 비언어성 학습의 장애가 나타날 수도 있다.<sup>36)</sup> 레트 장애와 소아기 붕괴성 장애 아동은 대부분 고도부터 최고도 범위의 지능지체 수준인 반면, PDD NOS 아동은 더 나은 인지능을 보인다.

전체지능과 언어성 지능이 70 이상인 경우, 약 80%의 자폐아동에서는 언어성 지능과 동작성 지능 간에 유의한 격차가 나타나지 않고 10%는 동작성 지능이, 남은 10%에서는 언어성 지능이 더 높다. 그러나 제한된 언어능력으로 인해 자폐아동의 10~15%만이 웨슬러 지능검사와 같은 전통적인 검사를 이용할 수 있다.

#### (2) 발달검사

전통적인 지능검사를 보완한 발달검사 도구로서 심리교육평가(Psychoeducational Profile-Revised)가 있다. 이 도구는

Table 2. Screening for autism in young children

Level Screening Measures	Authors	Ages	Format	Level of expertise	Korean version
Checklist for Autism in Toddler (CHAT)	Baird et al., 2000 ; Baron-Cohen et al., 1992, 1996	18 months	Interview and Interactive	Minimal	Kim et al., 2002
Modified Checklist for Autism in Toddler (M-CHAT)	Robins et al., 2001	24 months	Parent Questionnaire	None	-
Pervasive Developmental Disorders Screening Test-Stage I (PDDST-Stage I)	Siegel et al., 1999	Under 6 years	Parent Questionnaire	None	-

발달척도(모방, 지각, 대근육운동, 소근육운동, 눈-손 협응, 동작성 인지, 언어적 인지)와 행동척도(대인관계 및 감정, 놀이 및 사물에 대한 관심, 감각반응, 언어)로 구성되는데, 아동의 기능별 현재 발달수준을 평가하고 특이한 학습패턴에 대한 정보를 제공함으로써 개별화된 치료 프로그램을 개발할 수 있게 한다. 이 도구는 특히 싹트기반응(emerging score)을 제시함으로써 아동의 개별적 발달을 촉진시키기 위한 목표를 설정하기 용이하게 구성되어 있는 점이다.

(3) 기타 검사

정신지체가 동반되어 있는지 확인하기 위해서는 적응기술의 평가가 반드시 필요하다. 이것은 또한 치료계획을 세울 때 우선 순위를 어디에 두어야 할 지를 정하는데 참고자료가 된다. 국내에서 사용되는 도구로는 사회성숙도검사가 있다. 임상 특성에 따라 신경심리학적 평가와 적성검사가 필요할 수도 있다. 언어, 기억, 실행기능, 운동기능, 읽기, 수학 그리고 전망하기 등의 분야에서 단순 처리과정과 복잡한 처리과정이 서로 해리되기도 하지만 이와 같은 특징만으로 진단을 확정하거나 배제하지는 못한다.

2) 의사소통 능력 평가

전반적 발달장애의 언어적, 비언어적 의사소통 결함은 단순한 언어지체보다 훨씬 더 복잡하다. 아스퍼저 장애와 PDD NOS를 제외하면, 자폐장애와 다른 전반적 발달장애 환자들은 대체로 언어가 없거나 의사소통에 문제를 가지고 있으며, 아스퍼저 장애와 PDD NOS에서조차도 언어의 사회적 사용에는 뚜렷한 문제를 가지고 있다. 자폐아동의 표현언어 기능은 그 범위가 매우 넓어서, 전혀 말을 하지 않는 수준에서부터 비록 낱말의 뜻에 많은 오류가 있고 사회적 맥락상(사회적 화용론) 의사소통 결함이 있다 할지라도 유창하게 들리는 말까지 다양하다.

언어-의사소통 평가는 아동의 능력수준에 따라 다양하고, 치료개입 프로그램을 수립하는 데 있어 도움될 수 있다.<sup>37)</sup> 아동이 언어가 없는 경우에도 언어-의사소통에 대한 평가는 필요하다. 이 때 평가에는 의사소통 기능 및 보조적인 또는 보완 대체 의사소통 도구(Augmentative or Alternative Communication system, AAC system) 사용을 위한 비언어적인 의사소통 능력의 발달 가능성 등에 대한 정보가 포함되어야 한다.

언어기능의 평가는 발음과 구강 운동 능력, 또는 어휘력에만 국한되어서는 안되며 언어가 없는 대상자들에게는 좀 더 광범위한 의사소통의 기능들, 즉 의사소통 하고자 하는 의도, 자기 주장 능력, 발달 초기의 주고 받기, 협동 주시(joint attention) 등이 평가되어야 한다. 좀 더 나아가 듣 대상자들은 언어의 실용적 사용 능력(pragmatic skills), 어조(prosody)의 사

용, 기타 고도의 언어 능력들을 평가한다.

3) 작업지료 및 물리치료 평가

감각의 예민함 또는 둔감함이 있거나, 운동발달의 장애가 있을 경우에는 평가가 필요할 수 있다.<sup>38)</sup> 자폐아동은 근육긴장도가 낮고, 팔 다리의 실행중과 상동적 운동을 보이는데, 지능이 낮은 경우에 운동기능의 결함이 더 심하다. 손과 손가락의 현기증, 상체 흔들기, 이상한 자세 취하기 등이 37~95%에서 나타나는데 흔히 전 학령기에 두드러진다. 감각처리 능력이 42~88%에서 일탈되어 있어 사물의 감각적 특성에만 몰두하거나 환경자극에 과민하게 또는 둔감하게 반응한다. 감각자극에 부적절하며 역설적인 반응을 보이기도 한다.

결론(권고 사항-진단 및 평가)

**권고사항 1.** 발달 평가에서 언어의 지연, 사회적 상호작용의 문제, 이상한 행동을 보이는 아동들은 전반적 발달장애 가능성을 반드시 의심해야 한다.

**권고사항 2.** 자폐장애 또는 기타 전반적 발달장애를 시사하는 병력이나 증상을 보이는 아동들에 대해서는 포괄적인 진단적 평가가 요구된다. 여기에는 아동 본인 및 가족과의 면담, 과거 병력 및 의무 기록의 검토, 신체적 검사, 실험실 검사, 그리고 필요하다면 염색체 검사 등 다른 문제에 대한 평가가 포함되어야 한다.

**권고사항 3.** 자폐장애 및 기타 전반적 발달장애를 평가하는 데는 특정 증상에 대한 설문지와 평정 척도들이 유용할 수 있다.

**권고사항 4.** 전반적 발달장애의 평가에는 다양한 전문가 팀이 참여해야 한다. 임상가의 역할은 다른 전문가, 교사, 그리고 가족들을 통한 진단적 과정을 통합하고 조율하는 것이다.

**권고사항 5.** 평가과정에 최대한 부모를 참여시키는 것이 중요하며 경우에 따라 다른 가족원을 포함시킬 수도 있다. 이렇게 하면 장기적 협조관계의 장을 만들고, 부모가 아동의 권익을 위해 더 나은 옹호자가 되도록 하는데 도움을 준다.

**중심 단어 :** 전반적 발달장애 · 치료 권고안 · 진단 · 평가.

References

1) Sparrow S, Klin A, Carter A, Volkmar FR, Cohen DJ, Marans WD. Developmentally based assessments. In: Cohen DJ, Volkmar FR, editors. Handbook of autism and pervasive developmental disorders. 2nd ed. Hoboken: Wiley;1997. p.411-447.  
2) Volkmar FR, Klin A, Marans W, Cohen DJ. The pervasive developmental disorders: diagnosis and assessment. In: Volkmar FR, editor. Child and adolescent psychiatry clinics of north ame-

- rica. Philadelphia: WB Saunders;1996. p.967-978.
- 3) Olley JG, Reeves CE. Issues of curriculum and classroom structure. In: Cohen DJ, Volkmar FR, editors. Handbook of autism and pervasive developmental disorders. 2nd ed. Hoboken: Wiley; 1997. p.484-512.
  - 4) Lord C, Corsello C. Diagnostic instruments in autistic spectrum disorders. In: Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen D, editors. Handbook of autism and pervasive developmental disorders. 3rd ed. Hoboken: Wiley;2005. p.730-771.
  - 5) Macintosh K, Dissanayake C. A comparative study of the spontaneous social interactions of children with high-functioning autism and children with Asperger's disorder. Autism 2006;10: 199-220.
  - 6) Minshew NJ, Sweeney JA, Bauman ML. Neurological Aspects of Autism. In: Cohen DJ, Volkmar FR, editors. Handbook of autism and pervasive developmental disorders. 2nd ed. Hoboken: Wiley;1997. p.344-369.
  - 7) Cohen D, Pichard N, Tordjman S, Baumann C, Burglen L, Excoffier E, et al. Specific genetic disorders and autism: clinical contribution towards their identification. J Autism Dev Disord 2005;35:103-116.
  - 8) Curatolo P, Porfiro MC, Manzi B, Seri S. Autism in tuberous sclerosis. Eur J Paediatr Neurol 2004;8:327-332.
  - 9) Smalley SL, Tanguay PE, Smith M, Gutierrez G. Autism and tuberous sclerosis. J Autism Dev Disord 1992;22:339-355.
  - 10) Filipek PA. Medical Aspects of Autism. In: Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen D, editors. Handbook of autism and pervasive developmental disorders. Hoboken: Wiley;2005. p.534-578.
  - 11) Kagan-Kushnir T, Roberts SW, Snead OC. Screening electroencephalograms in autism spectrum disorders: evidence-based guideline. J Child Neurol 2005;20:197-206.
  - 12) Rosenhall U, Nordin V, Brantberg K, Gillberg C. Autism and auditory brain stem responses. Ear Hear 2003;24:206-214.
  - 13) Rosenhall U, Nordin V, Sandstrom M, Ahlsen G, Gillberg C. Autism and hearing loss. J Autism Dev Disord 1999;29:349-357.
  - 14) Jure R, Rapin I, Tuchman RF. Hearing-impaired autistic children. Dev Med Child Neurol 1991;33:1062-1072.
  - 15) Klin A. Auditory brainstem responses in autism: brainstem dysfunction or peripheral hearing loss? J Autism Dev Disord 1993; 23:15-35.
  - 16) Shannon M, Graef JW. Lead intoxication in children with pervasive developmental disorders. J Toxicol Clin Toxicol 1996;34: 177-181.
  - 17) Chawarska K, Volkmar FR. Autism in infancy and early childhood. In: Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen D, editors. Handbook of autism and pervasive developmental disorders. Hoboken: Wiley;2005. p.227-236.
  - 18) Osterling JA, Dawson G, Munson JA. Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. Dev Psychopathol 2002;14:239-251.
  - 19) Lord C, Shulman C, DiLavore P. Regression and word loss in autistic spectrum disorders. J Child Psychol Psychiatry 2004;45: 936-955.
  - 20) Klin A, Pauls D, Schultz R, Volkmar F. Three diagnostic approaches to asperger syndrome: implications for research. J Autism Dev Disord 2005;35:221-234.
  - 21) Conrad E, Stone WL. Screening for autism in young children. In: Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen D, editors. Handbook of autism and pervasive developmental disorders. 3rd ed. Hoboken: Wiley;2005. p.707-729.
  - 22) Charman T, Baird G. Practitioner review: diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3-year-old children. J Child Psychol Psychiatry 2002;43:289-305.
  - 23) Charman T, Swettenham J, Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, Drew A. Infants with autism: an investigation of empathy, pretend play, joint attention, and imitation. Dev Psychol 1997;33:781-789.
  - 24) Cox A, Klein K, Charman T, Baird G, Baron-Cohen S, Swettenham J, et al. Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of clinical and ADI-R diagnosis. J Child Psychol Psychiatry 1999;40:719-732.
  - 25) Majnemer A, Rosenblatt B. Reliability of parental recall of developmental milestones. Pediatr Neurol 1994;10:304-308.
  - 26) Frankenburg WK, Fandal AW, Thornton SM. Revision of denver prescreening developmental questionnaire. J Pediatr 1987; 110:653-657.
  - 27) Frankenburg WK, van Doorninck WJ, Liddell TN, Dick NP. The denver prescreening developmental questionnaire (PDQ). Pediatrics 1976;57:744-753.
  - 28) The Korean Pediatrics Society. Korean infant development screening test. Seoul: Kwangmun;2000.
  - 29) Glascoe FP, Byrne KE, Ashford LG, Johnson KL, Chang B, Strickland B. Accuracy of the denver-II in developmental screening. Pediatrics 1992;89:1221-1225.
  - 30) Squires J, Bricker D, Potter L. Revision of a parent-completed development screening tool: ages and stages questionnaires. J Pediatr Psychol 1997;22:313-328.
  - 31) Ireton H, Glascoe FP. Assessing children's development using parents' reports. The Child Development Inventory. Clin Pediatr (Phila) 1995;34:248-255.
  - 32) Kim A, Kim HJ, Lee SH. Development of K-CHAT. Kor J Dev Psychol 2002;15:17-32.
  - 33) Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A, Baird G, Charman T, Swettenham J, et al. Early identification of autism by the checklist for autism in toddlers (CHAT). J R Soc Med 2000; 93:521-525.
  - 34) Charman T, Drew A, Baird C, Baird G. Measuring early language development in preschool children with autism spectrum disorder using the MacArthur communicative development inventory (Infant Form). J Child Lang 2003;30:213-236.
  - 35) Fombonne E. Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. J Clin Psychiatry 2005;66 Suppl 10:3-8.
  - 36) Klin A, Volkmar FR, Sparrow SS, Cicchetti DV, Rourke BP. Validity and neuropsychological characterization of asperger

- syndrome: convergence with nonverbal learning disabilities syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 1995;36:1127-1140.
- 37) Paul R, Sutherland D. Enhancing early language in children with autism spectrum disorders. In: Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen D, editors. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. Hoboken: Wiley;2005. p.946-976.
- 38) Baranek GT, Parham LD, Bodfish JW. Sensory and motor features in autism: assessment and intervention. In: Volkmar F, Paul R, Klin A, Cohen D, editors. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. Hoboken: Wiley;2005. p.88-125.
- 39) Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism diagnostic interview-revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 1994;24:659-685.
- 40) Krug DA, Arick J, Almond P. Behavior checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behavior. *J Child Psychol Psychiatry* 1980;21:221-229.
- 41) Schopler ERR, Renner BR. The childhood autism rating scales (CARS). Los Angeles: Western Psychological Services;1988.
- 42) Aman MGSN. Aberrant Behavior Checklist: Manual. New York: East Aurora;1986.
- 43) Constantino J. The social responsiveness scale. Los Angeles: Western Psychological Services;2002.
- 44) Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *J Autism Dev Disord* 1999;29:129-141.
- 45) Ehlers S, Gillberg C. The epidemiology of asperger syndrome. A total population study. *J Child Psychol Psychiatry* 1993;34:1327-1350.
- 46) Rutter M, Bailey A, Lord C. The social communication questionnaire. 1st ed. Los Angeles: Western Psychological Services; 2003.
- 47) Cho SC, Shin MS. Objective assessment of psychopathology in infantile autism. *J Kor Neuropsychiatr Assoc* 1989;28: 1055-1063.
- 48) Kim JH, Shin MS. A study of reliability and validity for the Korean version of asperger syndrome diagnostic scale. *J Kor Acad Child Adolesc Psychiatry* 2005;16:98-105.
- 49) Yang YR, Shin MS. Comparison of KEDI-WISC and BGT performance between the asperger's disorder and PDD NOS children. *J Kor Acad Child Adolesc Psychiatry* 1998;9:165-173.
- 50) Yoo HJ. Korean version of Social Communication Questionnaire. Seoul: Hakjisa;2007.
- 51) Yoo HJ, Kwak YS. Korean version of Autism Diagnostic Observation Schedule. Seoul: Hakjisa;2007.
- 52) Yoo HJ. Korean version of Autism Diagnostic Interview-Revised. Seoul: Hakjisa;2007.
- 53) Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, Wheelwright S, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000;39:694-702.
- 54) Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992;161:839-843.
- 55) Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, Swettenham J, Nightingale N, Morgan K, et al. Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *Br J Psychiatry* 1996; 168:158-163.
- 56) Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The modified checklist for autism in toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001;31:131-144.
- 57) Siegel B, Hayer C. Detection of autism in the 2nd and 3rd year: The pervasive developmental disorders screening test (PDDST). The biennial meeting for the society for research in child development. Albuquerque, MN;1999.