

주 의

1. 이 보고서는 질병관리본부에서 시행한 정책연구용역사업의 최종결과보고서입니다.
2. 이 보고서 내용을 발표할 때에는 반드시 질병관리본부에서 시행한 정책연구용역사업의 연구결과임을 밝혀야 합니다.
3. 국가과학기술기밀유지에 필요한 내용은 대외적으로 발표 또는 공개하여서는 아니 됩니다.

영유아 발달장애 정밀진단 및 사후관리 표준 프로토콜 개발
2015
질병관리본부

발간등록번호

11-1352159-000406-01

정책연구용역사업

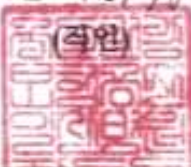
최종결과보고서

영유아 발달장애 정밀진단 및
사후관리 표준 프로토콜 개발

Development of standard protocols
for diagnosis and treatment of
neurodevelopmental disorders in
infancy & childhood

주관연구기관 : 국민건강보험 일산
병원

질병관리본부

| 정책연구용역사업 최종결과보고서 | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|-------------------------|--------------|
| 연구사업명 | 영유아 발달장애 정밀진단 및 사후관리 표준 프로토콜 개발 | | |
| 발주부서 | 단성질환관리과 | 과제담당관 | 김 영 택 |
| 주관연구 기관 | 기관명 | 소재지 | 대표 |
| | 국민건강보험 일산병원 | 경기도 고양시 일산동구 일산로 100 | 강 중 구 |
| 책임연구원 | 성명 | 소속 및 부서 | 직위/전공 |
| | 정 회 정 | 국민건강보험 일산병원 | 교수/소아청소년과 |
| 총 연구기간 | 2015. 8. 18 - 2016. 6. 17 | 총 연구비 | 100,000 천원 |
| 당해연도 연구기간 | 2015. 8. 18 - 2016. 6. 17 | 당해연도 연구비 | 100,000 천원 |
| 보안 여부 | 보안(), 일반(V) | 결과 공개 여부 | 가(V), 부() |
| 연구참여자 | 총 20 명 [책임연구원 1 명, 연구원 15 명, 연구보조원 4 명, 보조원 0 명] | | |
| 세부사업 여부 | 해당(), 해당없음(V) (해당사항 √표기) | 세부사업 수 | 총 0 개 |
| <p>2016년도 정책연구용역사업의 최종결과보고서를 붙임과 같이 제출합니다.</p> <p>붙임1. 최종결과보고서 제본(발주부서에서 요구한 부수: 붙임1 엑셀파일) 2. CD 2매(1장의 CD에 HWP, PDF파일, 결과평가의견반영대비표 모두 포함)</p> <p style="text-align: right;">2016년 06월 16일</p> <p style="text-align: right;">책임연구원 정 회 정 (인 또는 서명) <i>정회정</i> 주관연구기관장 강 중 구 (직인) </p> <p>질병관리본부장 귀하</p> | | | |

210mm×297mm(일반용지60g/㎡(재활용품))

목 차

I. 연구결과 요약문

| | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|
| (한글) 영유아 발달장애 정밀진단 및 사후관리 표준 프로토콜 개발 | 6 |
| (영문) Development of standard protocols for diagnosis and treatment of neurodevelopmental disorders in infancy & childhood | 7 |

II. 정책 연구 용역 사업 연구결과

| | |
|--------------------------------|----|
| 제1장 최종 목표 | 8 |
| 1절 목표 | 8 |
| 1. 연구의 목적 및 필요성 | 8 |
| 1) 연구의 목적 | 8 |
| 2) 연구의 필요성 | 8 |
| 2. 연구목표와 내용 | 10 |
| 1) 연구목표 | 10 |
| 2) 연구내용 | 10 |
| 2절 목표 달성도 및 관련분야에 대한 기여도 | 11 |
| 1. 연구 목표 달성도 | 11 |
| 2. 관련분야에 대한 기여도 | 12 |
| 1) 국외 관련분야 | 12 |
| 2) 국내 관련분야 | 12 |
| 제2장 국내외 기술 현황 | 14 |
| 1절 국내 정책 동향 | 14 |
| 2절 영유아 건강검진 사후관리 국외사례 | 17 |
| 제3장 최종 연구내용 및 방법 | 19 |
| 1절 연구 내용 및 방법 | 19 |
| 1. 연구 내용 및 추진 방법, 추진체계 | 19 |
| 1) 연구 내용 | 19 |
| 2) 추진전략 | 19 |
| 3) 추진방법 | 21 |
| 4) 추진체계 | 23 |
| 2. 국외문헌 고찰 | 24 |
| 1) 미국 신경과학회 | 24 |
| 2) 미국 소아과학회 | 25 |
| 3) 유럽 (영국) | 29 |

| | |
|-------------------------------------------------------------|-----------|
| 4) 호주 | 31 |
| 5) 아일랜드 | 31 |
| 6) 자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder: ASD) | 32 |
| 7) 국외 문헌 고찰 결과 | 35 |
| 제4장 최종 연구결과 | 36 |
| 1절 연구 추진 과정 | 36 |
| 2절 영유아 건강검진 현황 파악 | 39 |
| 3절 영유아 발달선별검사 판정 후 사후관리 및 진료기관 의뢰체계 개발 | 47 |
| 4절 발달선별검사 유소견자에 대한 진단 프로토콜 개발 | 49 |
| 1. 발달선별검사 유소견자에 대한 진단 및 치료의 전체흐름도 | 49 |
| 2. 전문기관에서의 발달지연 환자의 진단 과정 | 50 |
| 1) 발달선별검사 유소견자에 대한 발달 전문가의 평가 (Step 1) | 51 |
| 2) 발달선별검사 유소견자에 대한 발달 정밀평가 (Step 2) | 59 |
| 3) 발달선별검사 유소견자에 대한 원인 정밀평가 (step 3) | 68 |
| 3. 진단적 검사 도구 현황 | 84 |
| 1) 언어평가 도구 | 84 |
| 2) 운동 및 작업평가 도구 | 89 |
| 3) 감각통합평가 도구 | 96 |
| 4) 전반적인 발달 평가 도구 | 98 |
| 5) 지능 평가 도구 | 99 |
| 6) 자폐스펙트럼장애 평가 도구 | 100 |
| 7) 사회성, 적응행동 평가 도구 | 101 |
| 5절 발달선별검사 유소견자의 치료 제시 | 102 |
| 1. 신경발달장애(Neurodevelopmental disorder, NDD) 환자의 치료 종류 | 102 |
| 2. 전체발달지연(Global developmental delay, GDD) 환자의 치료 | 109 |
| 3. 운동 발달지연(motor delay, MD) 환자의 치료 | 112 |
| 1) 경증 뇌성마비 (mild cerebral palsy)의 치료 | 112 |
| 2) 중증 뇌성마비 (severe cerebral palsy)의 치료 | 114 |
| 4. 발달성언어지연(developmental language delay, DLD) 환자의 치료 | 118 |
| 5. 자폐스펙트럼장애(Autistic spectrum disorders, ASD) 환자의 치료 | 119 |
| 6절 발달유소견자의 사후관리 전체 흐름도 제시 | 124 |
| 7절 타당도 조사 (feasibility survey) | 126 |
| 1. 개요 | 126 |
| 2. 타당도 설문조사의 종합 결론 | 126 |
| 3. 관련 학회 의견 수렴 | 126 |
| 8절 교육자료 개발 | 128 |

| | |
|---------------------------------------------------------------|------------|
| 1. 영유아 건강검진의 교육자료 | 128 |
| 2. 발달전문가 교육자료 | 136 |
| 3. 보호자 교육자료 | 147 |
| 제5장 연구결과 결론 및 제언 | 150 |
| 1절 결론 | 150 |
| 2절 제언 | 150 |
| 제6장 연구성과 및 활용계획 | 154 |
| 제7장 정책연구용역사업 진행과정에서 수집한 국외과학기술정보 | 158 |
| 제8장 기타 중요변경사항 | 159 |
| 제9장 연구비 사용 내역 및 연구원 분담표 | 160 |
| 제10장 참고문헌 | 162 |
| 제11장 첨부서류 | 165 |
| <부록 1> 기초 현황 자료 분석 : 2013년 및 2014년 영유아 건강검진 발달 평가 자료 분석 | 165 |
| <부록 2> 영유아 건강검진의 대상 설문조사 결과 | 174 |
| <부록 3> 발달전문가 대상 설문조사 결과 | 211 |
| <부록 4> 전문기관 전문가(소아신경과, 소아재활의학과) 대상 타당도 설문조사 | 252 |
| <부록 5> 공청회 결과 | 271 |
| <부록 6> 관련 학회 의견 | 273 |
| <부록 7> 워크숍 실시 | 276 |
| <부록 8> 교육자료 디자인 | 277 |
| <별도첨부> 신경발달장애(NDD) 진단도구 및 치료도구 | |

〈표 차례〉

| | |
|-----------------------------------------------------------|-------|
| 표 1. 영유아 건강검진 사업 효과분석 (2008, 정희정 외) | 9 |
| 표 2. 1차 국가건강검진 종합계획 목표 및 사후관리 현황 (2011, 보건복지부) | 14 |
| 표 3. 각 검사항목의 진단율 (2003, 미국신경과학회) | 24,69 |
| 표 4. 각 검사항목의 진단율 (2011, 미국신경과학회) | 25,70 |
| 표 5. 자폐스펙트럼장애를 위한 입증된 평가도구 | 62 |
| 표 6. 일차 대사전별검사 항목 (2015년 미국 소아과학회 추천) | 73 |
| 표 7. 대사이상검사가 필요할 수 있는 환자의 임상 특징 | 74 |
| 표 8. 각 유전검사항목의 진단율 (2013, 미국 의료유전학 및 유전체학회) | 79 |
| 표 9. 자폐스펙트럼장애 환자에서 대사 또는 미토콘드리아 검사가 필요한 임상증상 | 79 |
| 표 10. 자폐스펙트럼장애의 임상적 유전학적 진단평가(2013, ACMG guideline) | 80 |
| 표 11. 자폐스펙트럼장애와 기타 감별진단을 요하는 발달성 문제 | 81 |

표 12. 자폐스펙트럼장애의 연령별 위험지표 (2016, 연구진 제안)82

<그림 차례>

그림 1. 영유아 건강검진 발달선별검사 유소견률(NHIS, 2010)15

그림 2. 발달지연 아동의 진단적 평가 흐름도(2003, 미국신경과학회 및 소아신경 위원회의
근거중심 임상지침) 27

그림 3. 전체발달지연(GDD) 환자의 의학적 평가 흐름도(2014, 미국소아과학회)28,71

그림 4. 학령전기 전체발달지연(GDD) 환자의 평가 가이드라인(2015, O' Byrne 등)30

그림 5. 자폐스펙트럼장애의 구성요소35

그림 6. 전문기관으로 의뢰된 발달선별검사 유소견자에 대한 전체 흐름도 (2016 연구진 제안)
.....50

그림 7. 전문기관에서의 발달지연 환자의 진단 과정 (2016, 연구진 제안)50

그림 8. 모든 신경발달질환에 해당하는 step 1과 step 2 (2016 연구진 제안)60

그림 9. 전체발달지연(GDD) 환자의 원인 정밀평가 과정(Step 3) (2016, 연구진 제안)72

그림 10. 운동발달지연 (MD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정 (step 3) (2016, 연구진 제안) 77

그림 11. 발달성 언어지연(DLD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정 (step 3) (2016, 연구진 제안)
.....78

그림 12. 발달 유소견자 정밀진단 및 치료 전체흐름도 (2016, 연구진 제안)125

그림 13. 본 연구진이 개발한 사후 관리 프로토콜 (2016, 연구진 제안)150

보고서 요약문

| | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|--------------|-------|
| 연구사업명 | 영유아 발달장애 정밀진단 및 사후관리 표준 프로토콜 개발 | | |
| 색인어 | 영유아 건강검진, 신경발달질환, 진단 및 치료 프로토콜, 의뢰 체계 | | |
| 주관연구기관 | 국민건강보험 일산 병원 | 책임연구원 | 정 희 정 |
| 연구기간 | 2015 . 08 . 18 - 2016 . 06 . 17 | | |
| <p>• 연구목표 및 필요성 영유아 건강검진에서 발달장애가 의심되는 영유아 발달장애의 적절한 조기 진단 및 치료, 나아가 건강한 성장·발달을 위한, 발달장애 정밀진단 및 사후관리에 대한 표준 프로토콜을 개발하기 위함.</p> <p>• 연구결과</p> <p>1. 영유아 건강검진 현황 파악 검진기관 개원의 및 전문기관 전문의 대상 설문조사를 시행한 결과 개원의 대상 교육, 전문가를 위한 진단 및 치료 프로토콜 제안, 단계별 의뢰체계 및 피드백 체계의 정립이 필요함을 확인함.</p> <p>2. 발달선별검사 유소견자에 대한 진단 프로토콜 제안 발달선별검사에서 유소견자로 의뢰된 환자에 대해서는 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료한 후에 정밀평가여부를 판단함(step 1). 이후 발달 정밀평가(step 2) 과정에서 발달 확진검사로 진단하게 되며 다음 단계인 원인 정밀평가(step 3)부터는 신경발달질환의 진단에 따라 다른 진단검사가 요구되며 각 단계별 필요한 서식, 확인사항 및 검사 가능한 도구의 국내 표준화 여부 등에 대한 안내를 담고 있음.</p> <p>3. 발달선별검사 유소견자의 근거기반 치료법 제시 발달장애의 유형에 따른 치료 방법의 종류 및 구체적인 예시를 통해 이해를 돕고자 함.</p> <p>4. 타당도 조사 발달 전문기관 전문가 103명(소아신경과 72명, 소아재활의학과 31명)을 대상으로 진단 프로토콜에 관한 설문조사를 시행한 결과 91.3%의 전문가들이 연구진이 제안한 발달 정밀평가의 프로토콜이 기존 의학적 지식과 부합하거나 매우 부합한다고 답하였으며, 88.4%가 실제 임상장면에서 의료의 질을 높일 수 있을 것으로 판단하였음. 개발한 진단 알고리즘과 치료 프로토콜이 실제 임상에서 실현 가능한지에 대한 질문에도 74.7%가 실제 실행가능하다고 응답하였음. 이외에도 진료시간의 한계, 숙련도의 차이, 표준화되지 않은 검사 도구 및 비용적 측면 등의 문제점을 제기하고 있으며 앞으로 논의를 통해 해결해야 할 필요가 있음.</p> <p>• 결론 및 제언 발달정밀평가 및 치료 프로토콜 뿐만 아니라 의뢰, 의뢰 시스템의 재정비, 수가 항목의 개발을 통한 일차 진료에서의 발달선별 기능 강화 그리고 바우처 사업 등 복지 사업과의 연계가 이루어짐으로써 신경발달질환의 조기선별, 조기치료 및 좋은 예후라는 일차적 목표가 이루어질 수 있을 것으로 사료됨.</p> | | | |

Summary

| | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|----------------|
| Title of Project | Development of standard protocols for diagnosis and treatment of neurodevelopmental disorders in infancy & childhood | | |
| Key Words | developmental screening, neurodevelopmental disorders, diagnostic and treatment protocol, referral system | | |
| Institute | National Health Insurance Service, Ilsan Hospital | Project Leader | Hee Jung Chung |
| Project Period | 2015 . 08 . 18 - 2016 . 06 . 17 | | |
| <p>• Background and purpose Our study purpose was to develop the standard protocol for early diagnosis, treatment and best outcome in children with abnormal results on developmental screening test.</p> <p>• Results</p> <p><u>1. Research on the realities of the Korean national health screening program for infants and children</u> Survey was performed in primary care physicians and development specialists. As a results, education for primary care physicians and a systemic protocol for diagnosis, referral and feedback is needed.</p> <p><u>2. The proposed protocol for further evaluation of patients with abnormal results of the health screening program</u> The development specialists determine whether the confirmatory tests for development and differential diagnosis are needed or not for the patients with abnormal screening results (step 1). Confirmatory tests for development are performed during the second step (step 2) and differential diagnosis (step 3) needs specified procedures according to different neurodevelopmental disorders. The instruction for each step encompasses the questionnaire about patient history, checklists for specialists and presence of korean standards of viable testing tools.</p> <p><u>3. The example of evidence-based treatment strategy for developmental disorders</u> This content helps the specialists to understand the different kinds of developmental disorders and treatment strategies, showing the example cases.</p> <p><u>4. Feasibility test</u> We conducted the feasibility study with research company among 103 development specialists who had expertise in pediatric neurology(72) or pediatric rehabilitation(31) on the proposed protocol for further evaluation of patients showing abnormal results on the health screening program. As a results, specialists answered that the algorithm and protocol met their basic knowledge on development(91.3%), could increase the quality of medicine (88.4%) and are workable on clinical practices(74.7%). Besides, they expressed worries including time shortage, uneven baseline clinical skills, limited standardized assessment tools and medical expense, which need to be solved.</p> <p>• Conclusion Modifying protocols for evaluation and treatment and systems for referral and feedback, encouraging developmental screening in primary care practices by developing items in developmental service reimbursement and linking with welfare policy including voucher services will make it possible to accomplish the major purpose of the national developmental screening program, which are early diagnosis, early treatment and best outcome in neurodevelopmental disorders.</p> | | | |

정책연구용역사업 연구결과

제1장 최종 목표

1절 목표

1. 연구의 목적 및 필요성

1) 연구의 목적

- 영유아 건강검진에서 발달장애가 의심되는 영유아 발달장애의 적절한 조기 진단 및 치료, 나아가 건강한 성장·발달을 위한, 발달장애 정밀진단 및 사후관리에 대한 표준 프로토콜 개발하기 위함

2) 연구의 필요성

- 우리나라는 이미 선진국형 저출산 고령화 사회로 진입함. 미래를 위하여 차세대의 건강한 인적자원을 확보하고 유지하는 것이 중요함
- 영유아 건강검진에서 발달 영역에 이상 소견이 있는 경우는 대부분에서 조속한 치료가 필요할뿐더러 향후 장애를 남길 수 있는 질환일 가능성이 높음
 - 발달장애는 조기발견-적절한 치료적 중재를 취할시 예후를 좋게 하고 장애의 정도를 낮추는데 매우 중요
 - ※ 발달선별검사: 아이가 운동이나 언어발달, 인지 발달 등에 문제가 없이 잘 자라고 있는지 알아보는 선별검사로, 검진 이후 전문 의료기관 확진검사가 필수적임
 - 우리나라에서는 2007년 11월부터 시행된 우리나라의 국가 영유아 건강검진 사업에서 발달선별검사 도구를 사용하여 발달 평가를 실시하는데, 발달선별검사에서 사용되는 도구는 한국형 부모 작성형 유아모니터링 체계(Korean-Ages and Stages Questionnaires: K-ASQ)와 Denver-II 중 한 가지를 선택하도록 되어 있었음. 최근 보건복지부와 질병관리본부의 지원 하에 대한소아과학회, 대한소아재활·발달의학회, 대한소아청소년정신의학회와 심리학 등 관련 분야의 전문가들이 함께 우리나라 영유아의 특성에 맞게 '**한국 영유아 발달선별검사(Korean Developmental Screening Test for Infants & Children; K-DST)**'로 명명된 발달선별검사 도구를 개발하여 2014년 9월 1일부터 영유아 건강검진 사업에 사용되고 있음
 - '08년 영유아 건강검진 전체 수검자의 3.1%(11,748명)가 유소견자이며, 발달 유소견율(발달장애, 뇌성마비, 자폐 등)은 1.2%(2937명)임

- 그러나 검진원의 평가가 실제 부모의 기록 점수에 의한 결과보다 적게 보고되고 있어 현재 정확한 발달평가 유소견자의 비율은 정확히 모르고 있는 실정임. 아래 표와 같이 검진원의 평가가 실제 부모의 기록 점수에 의한 결과보다 적게 보고되고 있음(1,382명 대상) 1)

표 1. 영유아 건강검진 사업 효과분석 (2008, 정희정 외)

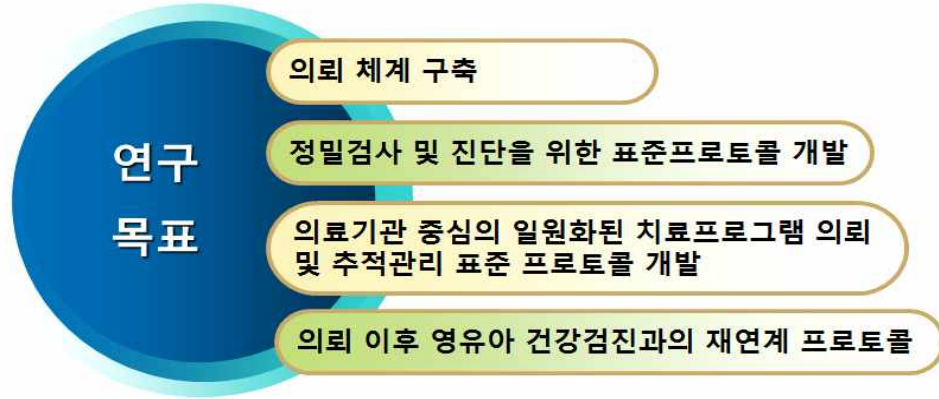
| | 검진의 평가 | 사용지침서 기준 재평가 |
|-------------|---------------|--------------|
| 양호 | 1,312명(94.9%) | 890명(64.4%) |
| 추후검사 필요 | 40명(2.9%) | 380명(27.5%) |
| 정밀평가 필요(의뢰) | 30명(2.2%) | 112명(8.1%) |

- 또한, 의료급여수급권자 영유아 대부분은 조손가정, 다문화가정, 한 부모가정 등으로 발달장애 영유아의 건강관리가 상대적으로 취약하고, 발달장애 정밀검사비 지원비용에 대한 부담으로, 조기발견-적절한 치료적 중재기회를 놓치고 있음
- 영유아 건강검진 중 발달 선별검사 결과 정밀평가 필요로 판정된 경우 발달장애에 대한 정밀 진단 검사 및 사후관리에 대한 표준 프로토콜은 부재한 상태임
- 이로 인해 정밀진단 및 지속 진료의 필요성에 대한 보호자의 인지 부족 및 진료의사의 경우 적절한 검사의 선택 및 진료 의뢰에 어려움 발생함

1) 정희정 외(2008). 영유아건강검진 사업효과 분석. 국민건강보험 일산병원 건강증진사업지원단

2. 연구목표와 내용

1) 연구목표



2) 연구내용

- 영유아 발달선별검사 판정 후 사후관리 및 진료기관 표준 의뢰 체계 개발
 - 발달장애의 다양성을 고려한, 장애 범주별 정밀진단 체계 제안
 - 발달장애 정밀진단 이후 조기개입 및 치료 의뢰 가이드라인 제안
- 의사용 표준 프로토콜 개발
 - 발달장애에 따라 진료 및 검사 선택, 의뢰 방법 등 제시
 - 장애 범주에 따른 감별진단 알고리즘과 의뢰 경로 제시
 - 발달장애 정밀진단 결과에 따른 재검사 유무 및 후속 조치 방안 제시
 - 조기 개입 및 치료 후 재평가 방법 제시
- 보호자용 교육자료 개발
 - 발달장애 정밀진단 필요성 및 장애 범주별 검사범위 등
 - 발달장애 정밀진단결과에 따른 재검사 시기 등
 - 발달 장애 종류에 따른 조기개입 치료에 대한 설명 등
 - 발달검진 및 정밀검사에 대한 부모들의 인식을 개선하고 참여율을 높여 조기진단 및 치료 가능하도록, 정보제공 및 필요성 고취 위함
- 자문회의 실시 등
 - 개발된 표준 프로토콜 및 교육 자료에 대한 관련 분야 전문가 자문회의 실시

2절 목표 달성도 및 관련분야에 대한 기여도

1. 연구 목표 달성도

- 계획에 따라 연구 진행되었음

| 구 분 사 업 내 용 | 월 별 추 진 일 정 | | | | | | | | | | 비 고 | |
|-------------------------------------|-------------|----|----|----|----|----|----|----|----|-----|-----|--|
| | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | | |
| ○ 영유아 건강검진 중 발달 선별 검사 현황 파악: 검진연보분석 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 개원의 및 전문기관 설문 조사 : 문항개발 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 개원의 대상 설문 조사 시행 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 전문기관 전문의 대상 설문조사 시행 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 개원의 및 전문의 대상 설문조사 결과 분석 및 정리 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 정밀검사 프로토콜 개발 | | | | | | | | | | | | |
| ▶ 중간보고 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 치료 프로토콜 개발 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 의사용 교육자료 개발 | | | | | | | | | | | | |
| ○ 보호자용 교육자료 개발 | | | | | | | | | | | | |
| ○ feasibility test | | | | | | | | | | | | |
| ▶ 최종 보고서 작성 및 제출 | | | | | | | | | | | | |
| 추진진도(%) | 5 | 10 | 20 | 30 | 50 | 65 | 75 | 85 | 95 | 100 | | |

2. 관련분야에 대한 기여도

1) 국외 관련분야

- 신경발달 질환은 조기에 발견하고 적절한 치료적 중재를 취하는 것이 향후 발생할 수 있는 장애의 정도를 최소화하고 예후를 좋게 하는데 매우 중요함. 본 연구에서 중점을 두고 있는 대상은 발달선별검사 유소견자임
- 이러한 유소견자는 여러 종류의 신경발달 질환 중 어떤 형태로든 진행될 수 있는 고위험아동으로 이들을 대상으로 정밀 진단 평가를 시행하고 필요시 조기에 치료적 개입을 할 수 있는 시스템 마련이 중요함
- 우리나라는 영유아 건강검진 제도의 일환으로 발달선별검사를 시행하고 있음. 발달에 대한 감시 (surveillance) 개념을 정립하고 조기 치료를 국가에서 보조해주는 조기 중재 (early intervention) 시스템은 선진국을 중심으로 실시되고 있음. 그러나 우리나라처럼 전체 국민을 대상으로 신경발달 질환에 대해 표준화된 선별 검사를 모두 시행하고 유소견자들을 체계적으로 모니터링 하고자 하는 시스템은 국외 선진국에서도 드물게 시행됨
- 본 연구를 통해 발달선별검사 유소견자들에 대한 조기 진단 및 관리 체계에 대한 데이터 베이스를 구축할 수 있음. 이렇게 마련된 데이터 베이스는 유소견자들에 대한 다른 나라의 제도 확립의 기초 자료로 사용될 수 있음

2) 국내 관련분야

- 본 연구에서는 발달선별검사에서 유소견자로 의뢰된 아동에 대한 진단 프로토콜을 제시함. 흔한 신경발달질환에 대한 진단 알고리즘은 조기 진단과 관련된 여러 연구에 사용할 수 있음
- 진단 과정 중 이차 단계로 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료하여 정밀검사 시행 필요여부를 결정하게 됨. 본 연구에서는 전문가 평가에 포함되어야 할 항목들을 구체적으로 제시함으로써 전문가 진료 시 도움이 되도록 함. 또한 보호자를 통해 얻을 수 있는 아동의 병력 및 발달관련문제에 대한 내용을 설문지로 제시함으로써 제한된 진료 시간 내에 필요한 내용을 빠짐없이 확인할 수 있도록 함. 관련 학회의 전문가들은 이 과정에 대한 검증과 추후 수정보완 과정에 관련한 연구를 진행할 수 있을 것임
- 이차 단계로 확진검사를 시행하여 특정한 신경발달질환을 진단하게 됨. 본 연구에서는 각각의 발달 영역에 대한 진단적 검사도구 현황을 목록화하여 검사도구의 간단한 설명과 더불어 국내표준화 여부를 함께 제시함. 이를 토대로 아직 국내에서 표준화되어 있지 않은 검사도구의 표준화작업 연구를 진행하는데 기초자료로 사용될 수 있음

- 삼차 단계로 신경발달질환 진단 결과에 따라 발달장애의 원인을 찾기 위한 원인 정밀 평가를 시행하게 됨. 본 연구에서는 문헌 고찰 및 국내 현실을 고려하여 단계별로 시행할 수 있는 검사 목록을 제시함. 관련 학회 전문가들은 이 과정에 대한 검증과 추후 수 정보완 과정에 관련한 연구를 진행할 수 있을 것임
- 본 연구에서는 발달선별검사 유소견자 및 특정 신경발달장애로 진단된 환자에게 시행할 수 있는 치료 종류를 목록화 하였고 임상적 유용성에 대한 현황을 함께 제시함. 이를 토대로 아직 연구가 부족하여 임상적 유용성이 확립되지 않은 분야에 대한 연구를 진행하는데 기초자료로 사용될 수 있음. 또한 여러 연구 결과 임상적으로 유용하지 않다고 밝혀진 치료에 대해서는 치료 진행 여부를 재고해 볼 수 있도록 함. 아직 의학적 증거가 불충분한 치료 목록에 대한 연구들이 진행되어야 할 것임
- 상기 신경발달질환에 대한 진단 및 치료 프로토콜 제시와 더불어 영유아 건강검진의 각 단계별 의뢰시스템에서 현재 잘 작동하지 못하고 있는 부분을 설문조사를 통해 확인한 후, 의뢰 시스템을 개선할 수 있는 방안을 제시하는 2축 접근(double axis approach) 시스템을 제시하였음. 본 연구의 결과로 영유아 건강검진 의뢰 시스템 활성화에 기여할 것이 예상되며, 국민건강보험공단에서의 big data base 관리 및 유지에도 기여할 것임

제2장 국내외 기술 현황

1절 국내 정책 동향

1. 국내 영유아 건강검진 2)

- 영유아 건강검진 사업은 질병 예방을 강조하는 국가 보건복지정책의 일환으로, 국민건강보험가입자 및 피부양자를 대상으로 2007년 11월 15일부터, 의료급여수급권자는 2008년 1월 1일부터 전국적으로 시행되고 있음. 4개월, 9개월, 18개월, 30개월 및 만 5세의 5회에 걸친 종속적 검진으로 출발하였으나 2010년 42-48개월, 2012년 66-71개월 검진이 추가되면서 전 국민을 대상으로 시행되는 건강검진 프로그램으로 생애주기에 맞는 건강 위험 인자를 검색하고, 예방적 육아상담을 제공하는 프로그램임
- 영유아 건강검진은 해당 연령의 임상 및 보건학적인 필요에 맞추어서 영유아의 특징인 성장과 발달을 고려하여 예방중심으로 개발되었음. 기존의 빈혈검사, 소변검사, 청각검사, 혈압측정 등의 검사 중심, 질병 발견 위주의 검진 체계를 벗어나, 이는 기존에 시행되던 건강검진의 개념과 틀을 바꾸는 획기적인 시도로 평가됨

2. 1차 국가건강검진 종합계획(2011~2015) 목표 및 사후관리 현황

표 2. 1차 국가건강검진 종합계획 목표 및 사후관리 현황 (2011, 보건복지부)

| 분야 | 지표명 | 2009 | 2015 |
|----------|------------------------|-------------------------|------------|
| 영유아 건강검진 | ·영유아 건강검진 통합(유사검진 일원화) | 개별, 분산 | 일원화 |
| | ·(취약계층) 발달장애 정밀 진단비 제공 | 취약계층 (‘10, 의료급여수급권자) | 취약계층 전체 |

○ 실제 영유아 건강검진에서의 사후관리 현황

- 건강검진기본법에서 사후관리의 내용을 상담 또는 ‘전문 의료기관 의뢰’로 명시하고 있듯이 영유아 건강검진은 개발 단계부터 심화평가 권고로 판정된 경우 검진의를 전문 의료기관으로 의뢰하는 시스템은 갖추고 있음
- 현재 국민건강보험공단 홈페이지에 의뢰기관의 목록을 볼 수 있는 소아신경, 소아재활, 소아정신과학회 홈페이지 링크되어 있음
- 그러나 이러한 정보를 이용하여 의뢰가 얼마나 되는지, 이후 진단은 정확히 받고 있는지 등에 대한 관리가 부재함
- 또한 의뢰에 대한 명확한 가이드라인과 시스템, 그리고 ‘추적 관찰’로 결과가 나왔을

2) 보건복지부(2011). 의료급여 수급권자 일반 건강검진 실시 부실건강검진기관 퇴출 시스템 마련

때의 가이드라인이 부재함

- 현재 발달선별검사서 ‘심화평가 권고’로 판정된 경우에 한해 보건복지부 주관 단년도 계속 사업으로 “영유아 발달장애 정밀검사비 지원 사업”을 2010년부터 의료급여수급권자 및 차상위 계층 대상으로 실시하고 있어, 검사 항목에 대한 권고는 이미 제시되어 있으나 의뢰나 진단체계가 확립되어 있지 않은 실정임
- 2012년 영유아 건강검진 수검률은 55.4%에서 2013년 63.7%, 2014년 69.7%로 증가하였으나, 이는 일본은 87.9~91.4%, 대만은 74.5~91.2% (Lee JS 외, 2007)³⁾의 영유아 건강검진 수검률과 비교해 볼 때 낮은 수치이며, 실제 발달 정밀검사 필요군으로 선별되는 아동 비율도 0.5% 미만(건강검진통계연보, 2010)에서 0.93% (건강검진 통계연보, 2013)로 약간 증가되고 있는 추세이나 통계적으로 볼 때 아직 낮은 수치임. 이는 실제로 영유아 건강검진이 국민 의료 시스템에 완전히 정착하지 못했다는 반증이기도 함
- 특히 지역사회 의료시스템에서 발달장애 조기진단에 대한 욕구와 관심이 높으나, 실제 검사 실행 차원에서는 일관성이 부족하며, 가장 효율적인 의뢰 시스템이 무엇인지에 대해서는 아직 분명한 판단을 내리기 어려운 상태임

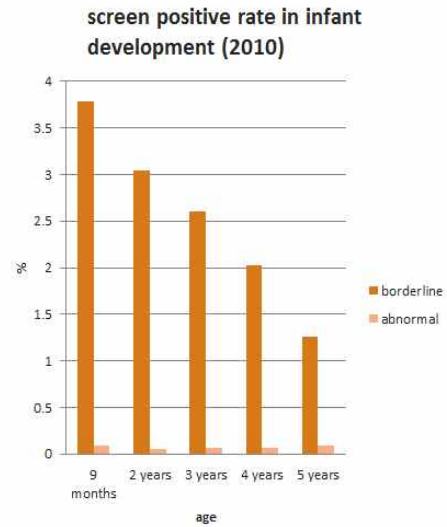


그림 1. 영유아건강검진 발달 선별검사 유소견률(screen positive rate in infant development) (NHIS, 2010)

3. 발달 선별검사 후 사후관리 사업

○ 영유아 발달장애 정밀검사비 지원 사업

- 보건복지부: 검진결과를 활용한 사후관리 체계 구축 (‘10~ , 단년도 계속) “영유아 발달장애 정밀검사비 지원 사업”⁴⁾
- 검진결과 조기 발견된 발달장애 의심아 중 저소득층을 대상으로 정밀검사 의료비를 지원하는 사업
- 영유아 건강검진에서는 발달선별검사 도구를 이용하여 발달장애 고위험군을 선별하므로, 검진이후 전문 의료기관에서의 확진검사가 필수적임

○ 영유아 발달장애 정밀검사비 지원사업에서의 ‘확진 검사’ 내용

3) Lee JS et al (2007). Infant health screening project: research report 2007-24. Seoul: National Health Insurance Corporation.

4) 문진수(2013). 영유아 건강검진 성장발달 유소견자 관리를 위한 임상지침 개발. 서울대학교 병원 한국건강증진재단.

- 영유아 건강검진에서 발달 영역에 이상이 의심되는 경우 확진을 위한 과정
 - 2008년 연구 결과 발달 영역의 문제는 총 수검자 중 1.2%가 선별됨¹⁾
 - 상기 1.2%에 해당하는 영유아는 전문의료기관으로 진료의뢰가 필요하며 이때 필요한 과정은 다음과 같음
 - ▶ 확진을 위하여 발달에 대한 최소한의 1차 평가 필요 (예: 발달 평가, 인지 평가, 언어 평가, 자폐스펙트럼장애 진단평가, 작업 평가 등)
 - ▶ 발달 평가 이외에 원인적 진단을 위하여 2차 정밀 검사도 필요
영유아의 진찰소견에 따라 내용 달라질 수 있음 (예; 뇌 MRI, 뇌파 검사, 염색체검사, 유전자 검사, 대사이상 검사 등)
- > 현재 국내에서 사용 가능한 진단적 검사의 종류가 매우 많으며 기관마다 검사 내용이 상이한 점을 고려할 때, 이에 대한 검증이 필요한 실정임

4. 발달 유소견자에 대한 자문회의 및 설문조사 결과

- 전 대한소아청소년과 개원의사협의회 회장을 비롯하여 영유아 건강검진의 발달 분야 개발 과정에 참여했던 발달 전문 의료기관의 진료의 및 대한소아과학회 학교검진/보건 통계 위원회 전 이사 등으로 구성된 전문가 자문회의 결과, 일차 진료에서 발달 선별검사 소견이 경계선상에 있어 ‘추적검사’로 판정받은 대상자의 추적관찰에 어려움을 겪고 있음을 확인하였음.
- ‘추적검사’로 판정한 경우 일차 진료의에게 제시할 정확한 가이드라인 필요함
- ‘정밀평가필요’에 비해 ‘추적검사’로 판정하는 비율은 설문조사 결과 약 9배 차이가 남.¹⁾ 그러나 ‘추적검사’로 판정된 후에도 다음 선별검사 시기 이전에 신경학적 진찰이나 선별검사를 추가로 시행한다는 설문에는 전체 설문 참여자의 약 2/3 만 ‘그렇다’고 대답함. 결국 기존의 발달 유소견자에 대한 지침의 비효율성을 시사함

2절 영유아 건강검진 사후관리 국외사례

미국을 비롯한 선진국의 경우 발달에 대한 국가적인 선별검사를 시행하여 조기에 진단하고 치료까지 연결되는 시스템이 확립되어 있음³⁾

○ 미국

- 정부 주도 의료보험 중 영유아 대상 보험
- 1975년, 발달장애 아동에 대한 교육과 치료 프로그램을 의무적으로 규정한 연방법을 제정하여 모든 발달장애 아동에게 교육과 치료를 무상으로 제공함
- EPSDT(Medicaid) : 포괄적 예방적인 건강관리를 21세 이하 빈곤층 아동에게 제공(의료보호 대상자) 스크리닝을 통해 좀 더 정밀한 평가를 필요로 할 경우, 진단적 검사 의뢰 및 추구관리 제공
- Children's Health Insurance Program (CHIP)은 의료보험과 의료보호 대상에 속하지 못한 차상위계층(저소득층)중 영유아 대상으로 연방정부와 Texas 주정부의 재원에 의해 운영

○ 일본

- 모자보건법에 근거하여 신생아 및 영유아 대상 정규 검진제도를 운영
- 전국적으로 선천성대사이상검사(신생아)·1년6개월아·3세아 건강검진 실시하며, 지역별로 생후 3~4개월·6~7개월·9~10개월 영유아에 대해서도 건강검진을 실시
- 건강검진 결과 사후관리 : 요지도, 경과관찰, 정밀검사 및 치료를 위한 의뢰
- 일본의 경우 모자보건법상 의무 조항으로 규정하여 총 8회에 걸친 영유아 건강검진을 시행하는데 이 중 18개월에 발달평가를 시행하고, 3세에 발달평가와 언어평가를 함께 실시하고 있음

○ 독일

- 취학 전 영유아기에 총 9회에 걸치는 정기 건강검진 실시, 이중 6회 (3-4, 6-7, 10-12, 21-24, 43-48, 60-64개월)에 걸쳐 언어와 발달평가 및 정서와 행동평가를 실시함
- 일차 검진 후 이상 의심 또는 정밀진단이 요구되면 전문의에게 의뢰
- 유아 치과 검진 : 의무적으로는 3회 검진 (단, 생후 30개월~6세 문제가 있을 경우 1년에 2회 검진 가능)
- 비용부담 : 사회보험에서 전액 지불(본인부담 무료)

○ 네덜란드

- 아동 건강검진 담당기관 : 보건소(GGD, Municipal Health Service Center)
- 영유아 건강검진 서비스는 무료 제공
- 검진 사후관리 : 검진 결과 이상/질병 발견 시에는 지역 일반의사(Home Doctor) 또는 종합 병원으로 추천하도록 함

○ 영국

- 영국의 영유아 건강검진 프로그램은 국가 건강검진 위원회 (UK National Screening Committee)의 권고에 의해 결정되며, 애초에 사후 관리가 명확한 항목에 대해서만 검

진을 지원하고 있음

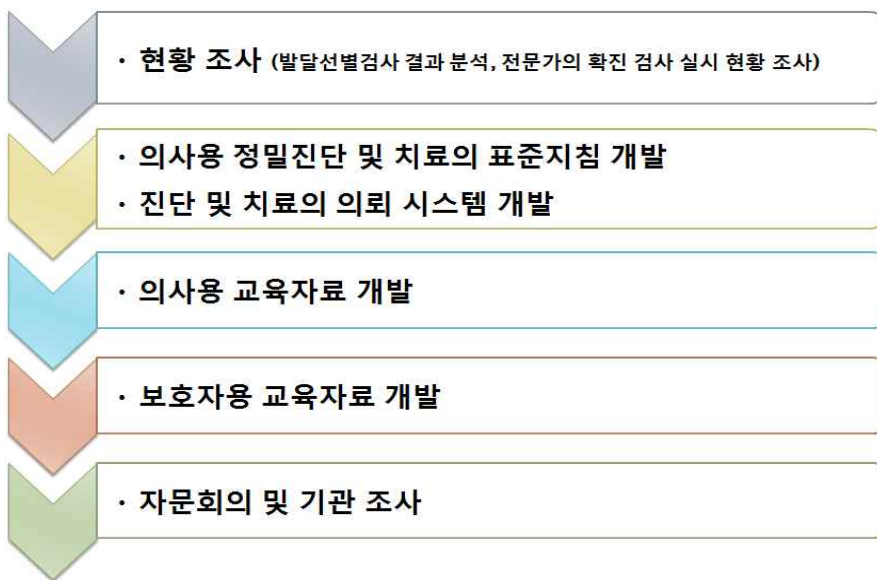
- 우리나라 영유아의 범주에 해당하는 건강검진 프로그램은 이 위원회에서 설정하는 산전, 및 신생아, 아동, 성인, 여성, 노인 등 5개 인구 집단 중, 산전 및 신생아 검진 프로그램과 아동 검진 프로그램 일부가 포함됨
- 검진 사후관리: 유아 검진 프로그램은 주로 건강 방문자가 가정에 방문하여 검사를 실시하며, 건강 검진은 국가 건강 서비스 내에서 무상으로 이루어짐. 검진으로 인한 이상 발생 시는 주로 병원으로 의뢰하여 전문의에 의한 정밀 검사를 실시하거나, 상담 후 치료 과정을 시행함

제3장 최종 연구내용 및 방법

1절 연구 내용 및 방법

1. 연구 내용 및 추진 방법, 추진체계

1) 연구 내용



2) 추진전략

| | |
|---------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. 영유아 건강검진 중 발달선별 검사 판정결과 분석 및 실시 현황 조사 | |
| 목표 | 영유아 건강검진 중 발달 선별 검사 판정결과 분석 및 심화평가 권고에 따른 정밀 평가 필요 판정 수검자의 확진검사(추가검사) 실시 현황 파악 |
| 추진방법 | ○ 현재 전국 지역별 발달선별검사 시행기관 설문조사, 면접 결과 분석 ▶ 1차 개원의 500명 내외, 전문기관 전문의 100명 내외 |
| 2. 영유아 발달선별검사 판정 후 사후관리 및 진료기관 표준 의뢰 체계 개발 | |
| 목표 | <ul style="list-style-type: none"> ■ 영유아 건강검진 유소견자에서 가능한 진단의 정확한 범주화 ■ 발달장애의 다양성을 고려한 장애 범주별 정밀진단 체계 제안 ■ 발달장애 정밀진단 이후 조기개입 및 치료체계 개발 |
| 추진방법 | ○ 다분야 전문가 회의 |

| | |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> ○ 국외 문헌 및 사례 조사 ○ 기존 문헌 및 자료 조사, 사례분석 및 전문가 의견 수렴을 통해, 발달 지연, 인지 및 지능 장애, 언어장애, 운동장애, 자폐스펙트럼장애 등 발달장애 영역을 체계적으로 정리하고 명료화 ○ 장애영역별 구성(categorization)의 다양화 ○ 전문의뢰기관, 검사내용 조사 및 정리 |
| 3. 의사용 표준 프로토콜 개발 | |
| 목표 | <ul style="list-style-type: none"> ■ 발달장애 범주에 따라 진료 및 검사 선택, 의뢰 방법 등 제시 ■ 발달장애 정밀진단 결과에 따른 재검사 유무 및 후속 조치 방안 제시 ■ 조기 개입 및 치료 후 재평가 방법 제시 |
| 추진방법 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 연령별, 장애영역별 세분화 ○ 전문의의 판단에 따라 평가내용 및 시기 결정에 도움을 줄 수 있도록 아동의 상태, 발달시기에 따른 Assessment tool 등 제시하는 가이드라인(guideline) 구성 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 국내에서 사용 가능한 선별평가, 확진 평가 등의 도구 list 정리, 각 도구별 신뢰도, 장단점, 활용가능성, 평가 시 outcome measure 에 대한 요약정보/rating 정리 ▶ 특히 자폐스펙트럼장애와 같이 hierarchy 가 높고 광범위하며 조기 발견이 어려운 질환에 대해서는, 위험징후 발견 및 의뢰에 대한 더 상세한 가이드라인을 포함할 계획임. ○ 확진검사 내용 및 치료 목록(contents)과 의뢰 경로(process)의 double-axial approach <ul style="list-style-type: none"> ▶ 확진검사 프로토콜 제안: 검사 영역과 도구, 감별진단 알고리즘을 포함 ▶ 의뢰단계 → 의뢰 후 확진검사 단계 → 치료 계획 수립 → 치료 후 추적 진료 등의 의뢰 경과 guideline 정리 ○ 각각의 검사와 치료의 근거(evidence) 여부에 대한 기초 자료 제시 ○ 실질적 제언 위한 feasibility survey |
| 4. 보호자용 교육자료 개발 | |
| 목표 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 영유아 건강검진결과 해석과 확진의뢰절차 안내를 위한 부모용 가이드라인 개발 |
| 추진방법 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 국내외 기존 자료 및 문헌 고찰과 전문가 집단의 의견 수렴을 통해, 발달검진 및 정밀검사에 대한 부모들의 인식을 개선하고 참여율을 높여 조기진단 및 치료 가능하도록, 정보제공 및 필요성 고취 위한 교육자료 개발 |

| | |
|------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> ▶ 보호자들의 발달장애 정밀진단 필요성 및 사례별 검사범위 등 ▶ 발달장애 정밀진단결과에 따른 재검사 시기 등 ▶ 발달 장애 종류에 따른 조기개입 치료에 대한 설명 등 |
| 5. 자문회의 및 기관 조사 | |
| 추진방법 | ○ 개발된 표준 프로토콜 및 교육 자료에 대한 관련 분야 전문가 자문회의 실시 |

3) 추진방법



- 현재 전국적인 지정 기관 중심으로 현황을 조사하고 실태를 파악하며, 이를 기반으로, 발달장애의 다양성을 고려한 사례별 정밀진단 체계를 제안하고 발달장애 정밀진단 이후 조기개입 및 치료체계 개발함
- 기존 국내의 문헌과 자료를 조사하여, 의사용 진단 및 의뢰 프로토콜과 교육자료, 보호자용 교육 자료를 개발 및 정리하여, 체계적이고 표준화된 시스템 운영이 활성화되도록 함
- 또한 정리된 영유아 건강검진 정밀진단 및 후속조치 방법에 대한 프로토콜의 현실 실현 여부 가능성에 대한 평가를 위해, 현장 기관들에 대한 feasibility survey 및 심층 면접을 시행하여, 실현 가능성에 대한 평가 분석을 제시함



○ Survey

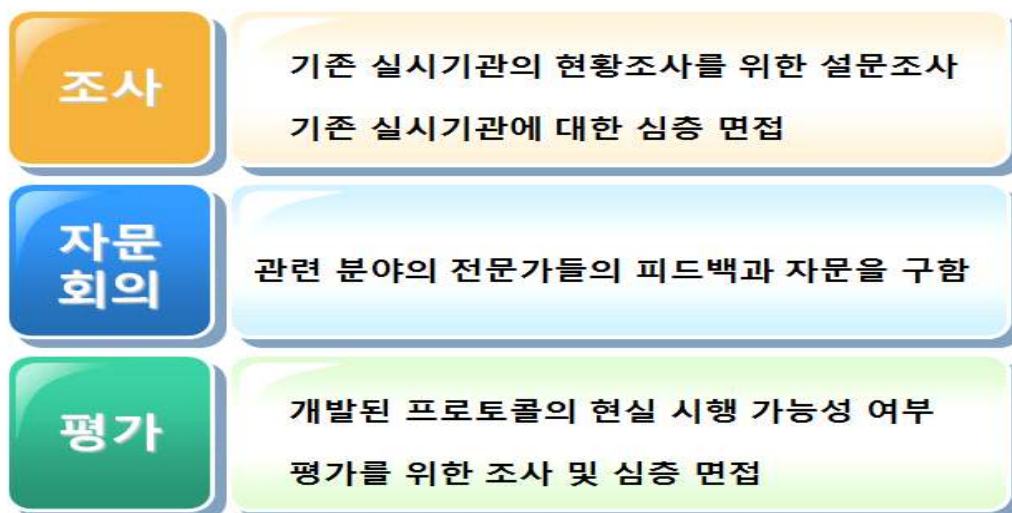
- 영유아 건강검진 중 발달 선별 검사 판정결과 분석 및 심화평가 권고에 따른 정밀 평가 필요 판정 수검자의 확진검사(추가검사) 실시 현황을 조사함
- 전국 영유아 건강검진 발달선별검사 시행기관 관련 개원의 500명 내외, 정밀진단 시행기관 관련 전문의 100명 내외 등에 대한 survey 실시하여 결과를 분석하고 현황을 파악함

○ 자문회의 및 공청회

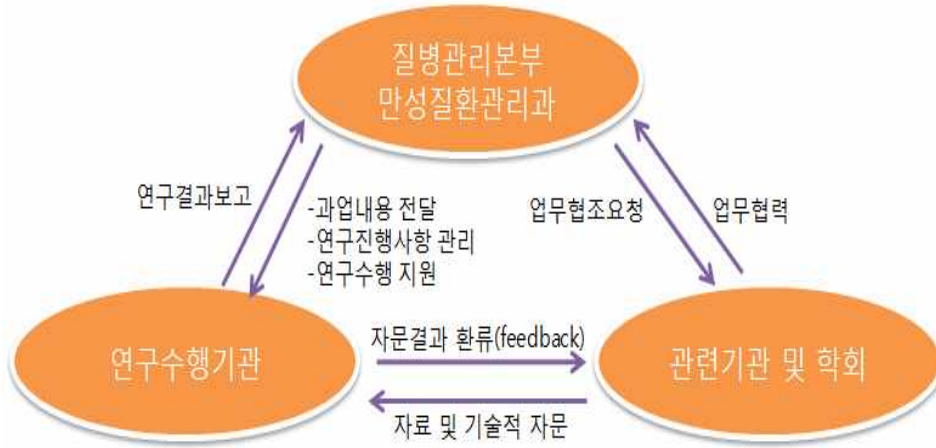
- 개발된 표준 프로토콜 및 교육자료에 대한 관련 분야 전문가 자문회의 혹은 공청회 실시

○ Feedback

- 발달장애 정밀진단 결과에 따른 재검사 유무 및 후속조치 방안 제시
- 실제 현장 실시기관을 대상으로 현실에서의 실현 가능성 여부를 타진하고 예측해 보기 위해, 개발된 프로토콜과 관련한 문항에 대해 설문 조사를 시행하는 feasibility survey는 전문의료기관에 시행 예정으로 전문가 100명 내외로 실시 예정



4) 추진체계



- 본 연구 수행기관은, 연구의 원활하고 발전적인 수행을 위해 관련전문가, 기관 및 학회의 자료와 기술적 자문 등의 협조를 활용하며, 질병관리본부 만성질환관리과의 목표 과업내용에 긴밀한 논의를 기반으로 연구결과를 보고함
- 또한 도출되고 정리된 연구의 내용은, 개발된 프로토콜이 실제 현장에서 보다 체계적이고 합리적으로 원활하게 진행될 수 있도록, 관련 기관 및 학회에 교육 자료 등을 제공하여 협조를 구함



- 즉 실질적으로 영유아 건강검진 발달유소견자의 진단 및 치료 과정에서 주축이 되는 세 분야의 임상과 (소아신경과, 소아정신과, 소아재활의학과)의 관련 전문가들이 동의하고 공유 가능한 일원화된 체계로서의 영유아 건강검진 프로토콜을 발달유소견자의 진단과 치료 과정에 이르기까지 개발하고 제시하며, 제언되는 내용을 기관 및 학회 차원에서 서로 공유하고 협조함으로써, 이러한 과정이 현실적으로 임상 장면에서 실현 가능하고 활성화 될 수 있도록 체계적인 시스템 구축을 제언함

2. 국외문헌 고찰

1) 미국 신경과학회

- 2003년 미국신경과학회와 소아신경 위원회에서는 전체발달지연(global developmental delay, GDD) 환자의 의학적 평가에 대한 임상 지침(practice parameter)을 문헌고찰(meta analysis) 결과 각 검사의 진단율에 따라 근거-중심 지침으로 발표한 바 있음 (evidence-based recommendation)(Shevell M et al, 2003) ⁵⁾
- GDD 환자의 의학적 평가는 단계별로 접근할 것을 권고하는데, 우선 모든 환자는 가족력을 포함한 자세한 병력 조사와 이학적 검사, 신경학적 검사를 실시하여 특정한 원인질환이 의심되고 그 질환에 맞는 특정검사가 있으면(유전자 검사를 포함) 특정검사를 시행하도록 하고, 그렇지 않으면 탐색적인 검사로 염색체 검사(cytogenetic screening & consider testing for subtelomeric rearrangements)를 하도록 권장하였음
- 특정원인을 의심할 수 없는 경우에는 임상소견에 따라 뇌 MRI, 염색체검사, 취약X 증후군검사, *MECP2* 검사, 대사이상 검사 등을 시행할 것을 제안하였음
- 2003년 임상지침에서는 각각 검사에 대한 진단율(diagnostic yield)을 문헌분석을 통해 다음과 같이 제시하고 있음

| 검사 | 진단율 % |
|--------------|----------------------------------|
| 뇌 MRI | 55.3 |
| 염색체 검사 | 3.7 |
| 취약 X 증후군 검사 | 2.6 |
| <i>MECP2</i> | 자료부족 |
| 대사이상검사 | ~1 |
| 감상생기능검사 | 0(신생아선별검사 시행시), ~4(신생아선별검사 미시행시) |
| 뇌파 | ~1 |

- 2003년 지침에 의하면 대사이상 검사는 진단율이 낮아서(1% 내외) 초기평가 시 기본 검사로 추천하지 않고 있음
- 뇌 MRI는 신경학적 검사에서 이상소견이 있을 경우 시행할 것을 추천하였음

5) Shevell, M., Ashwal, S., Donley, D., Flint, J., Gingold, M., Hirtz, D., Practice Committee of the Child Neurology Society. (2003). Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay: Report of the quality standards subcommittee of the american academy of neurology and the practice committee of the child neurology society. *Neurology*, 60(3), 367-380.

- 이후 2011년 미국신경과학회는 그동안 새로운 검사방법의 개발 및 축적된 임상근거 자료를 토대로 새로운 보고서를 발표하였음 (Michelson et al, 2011) ⁶⁾

| 검사 | 진단율 % |
|-------------|---------|
| 염색체마이크로어레이 | 7.8 |
| X연관 유전자패널 | ~42 |
| 취약 X 증후군 검사 | >2 |
| MECP2 | 1.5 |
| 대사이상검사 | 0.2~4.6 |

- 2011년 보고서에서는 기존의 고식적 염색체검사를 대신하여 염색체 마이크로어레이검사를 높은 진단율(7.8%)을 근거로 하여 첫 번째 검사로 추천하고 있음
- 또한, 새로운 검사방법의 개발로 대사이상 검사도 선별하여 시행하면 진단율을 이전의 1% 내외에서 4.6% 까지 올릴 수 있다는 것을 근거로 2003년 지침과는 달리 치료 가능한 대사질환에 대해서는 초기에 적극적으로 대사이상 검사를 시행할 것을 추천하고 있음.
- 이외에 X 염색체 연관 지적장애(X-linked intellectual disability, X-LID)의 원인 유전자 검사 및 MECP2 유전자검사, FMR1 검사를 확대하여 시행할 것을 추천하고 있음. MECP2 및 FMR1 검사를 전형적인 Rett 증후군 및 Fragile X증후군 이외의 환자로 확대 시행하였을 때 1.5~2%의 양성율을 보였다 함

2) 미국 소아과학회

- 2006년 미국소아과학회에서는 지적장애 혹은 발달지연이 있는 소아에서의 임상유전학적 진단적 접근에 대한 지침을 발표한 바 있음 (Moescher & Shevell, 2006)⁷⁾ (그림 2)
- 임상적 병력, 3대에 걸친 가족력, 이학적 검사 및 신체기형평가(dysmorphic examination), 신경학적 검사를 기본으로 하여, 염색체 검사(cytogenetics >650 bands), fragile X 검사, subtelomeric rearrangement를 확인하기 위한 FISH studies, 증후군에 따른 분자유전학적 검사, targeted MRI 검사의 중요성에 대하여 강조하고 있음
- 이후 2014년 미국소아과학회에서 2006년 가이드라인을 발전시켜 지적장애 혹은 GDD

6) Michelson, D. J., Shevell, M. I., Sherr, E. H., Moeschler, J. B., Gropman, A. L., & Ashwal, S. (2011). Evidence report: Genetic and metabolic testing on children with global developmental delay: Report of the quality standards subcommittee of the american academy of neurology and the practice committee of the child neurology society. *Neurology*, 77(17), 1629-1635.

7) Moeschler, J. B., Shevell, M., & American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. (2006). Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics*, 117(6), 2304-2316.

환자의 comprehensive evaluation에 대한 알고리즘을 제안하였음 (Moescher, Shevell, & committee on genetics, 2014) ⁸⁾ (그림 3)

- 특정한 원인이 의심되지 않는 지적장애나 GDD의 경우, 고식적 염색체검사와 FISH subtelomere tests를 대신하여 염색체 마이크로어레이 와 fragile X 검사를 일차검사(1st line test)로 제안하였으며, 치료 가능한 1차 선천성대사이상 검사도 고려해 볼 것을 권고하였음
- 1차 선천성대사이상 검사에는 혈청 homocysteine, acylcarnithine profile, 아미노산검사, 소변 유기산검사, glucosaminoglycans, oligosaccharides, purines, pyrimidines, GAA/creatinie metabolites 등이 있음
- 2차 대사이상검사는 임상적 병력, 3대에 걸친 가족력, 이학적 검사 및 신체기형평가 (dysmorphologic examination),와 신경학적 검사에 근거하여 동반된 임상적 증세와 증후를 토대로 각 경우에 따라 달리 실시할 것을 권고함

8) Moeschler, J. B., Shevell, M., & Committee on Genetics. (2014). Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics*, *134*(3), e903-18.

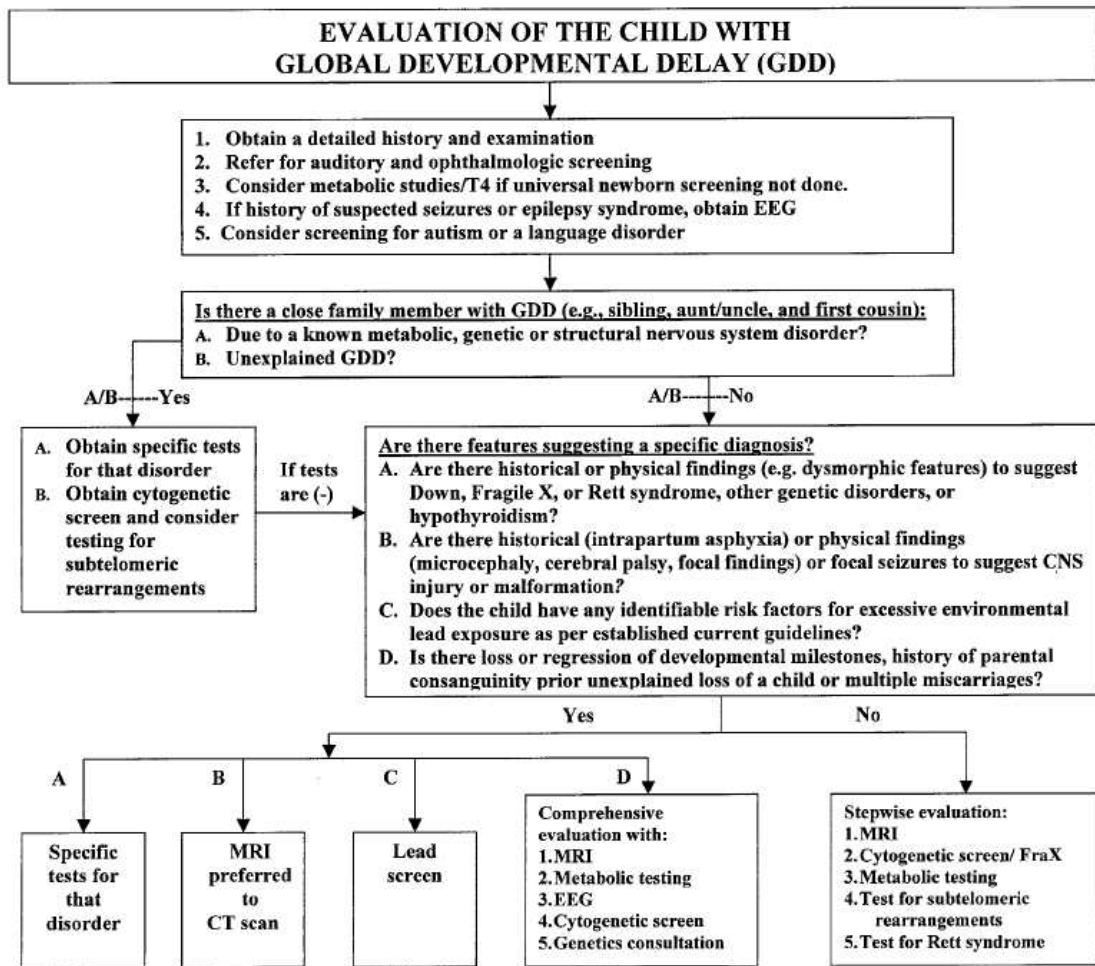


그림 2. 발달지연 아동의 진단적 평가 흐름도 (Algorithm for the evaluation of the child with developmental delay). (Audiologic and ophthalmologic screening is recommended in all children with global developmental delay. Metabolic studies usually consist of obtaining a urine organic acid screen, quantitative serum amino acids, serum lactate and ammonia levels, capillary or arterial blood gas, and thyroid function studies)

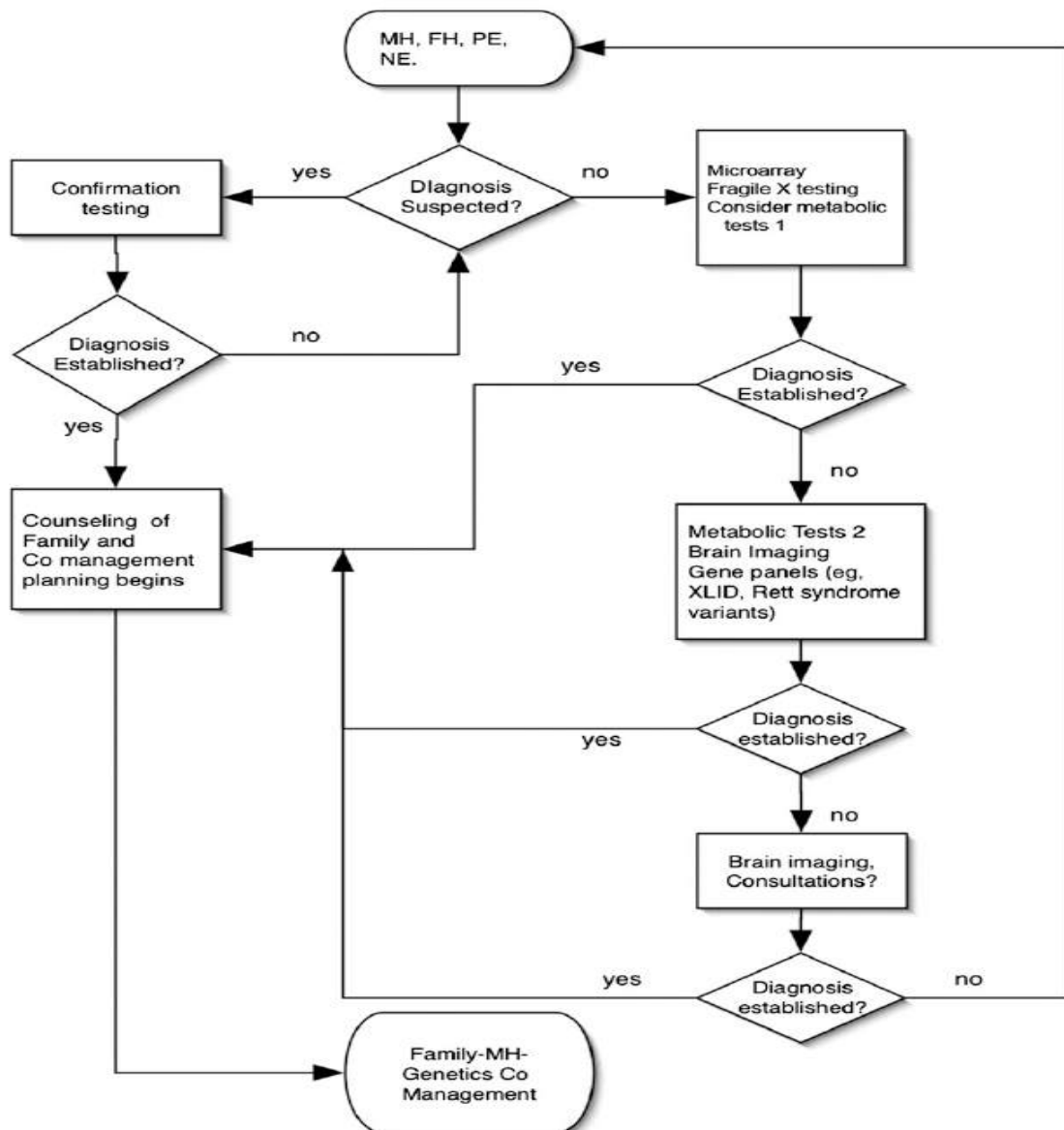


그림 3. 전체발달지연(GDD) 환자의 의학적 평가 흐름도 (Diagnostic process and care planning). (Metabolic test 1: blood homocysteine, acylcarnitine profile, amino acids; and, urine organic acids, glycosaminoglycans, oligosaccharides, purines, pyrimidines, GAA/creatine metabolites. Metabolic test 2 based on clinical signs and symptoms. FH, family history; MH, medical history; NE, neurologic examination; PE, physical and dysmorphology examination.)

3) 유럽 (영국)

- 영국에서도 2006년 취학 전 지적장애 아동에서의 원인 평가에 대한 가이드라인을 제시하였는데, 병력청취와 이학적 검사 이후에도 특정한 질환이 의심되지 않을 때 1차 검사로 염색체, fragile X, urea와 전해질 검사(U & E), creatine kinase, 납, 갑상선기능검사, 요산, full blood count, ferritin, biotinidase 검사를 실시할 것을 권고함 (McDonald et al, 2006) ⁹⁾ (그림 4)
- 이차 검사에는 대사이상검사, 신경영상검사, 유전자검사, 뇌파검사가 있음
- 이차 검사로 대사이상검사는 대사이상의 가족력, 근친결혼, 발달 퇴보, 장기 비대, 거친 얼굴모습 등이 있을 때 실시함. 대사이상검사에는 혈청 젖산, 아미노산, 암모니아, VLCFA, 크레아티닌, 호모시스틴, disialotransferrin과 소변의 유기산, orotate, GAGs(glycosaminoglycan), oligosaccharides 검사가 있음
- 이차 검사로 신경영상검사는 머리 크기가 비정상이거나 뇌전증, 부분적인 신경학적 이상 소견이 관찰될 때 실시함. 대개 MRI 가 CT scan 보다 진단율이 우세하나, 골격계 검사나 뇌의 석회화가 의심될 땐 CT scan 이 좋음
- 이차 검사로 뇌파검사는 언어의 퇴보가 관찰되거나 경련발작, 퇴행성신경질환이 있을 때 실시함
- 이차 검사로 유전자 검사는 안면이형성증, 비정상적인 성장, 감각이상(sensory impairment), 기이한 행동문제(odd behavior), 유전질환의 가족력, 근친결혼 등이 있을 때 실시함

9) McDonald, L., Rennie, A., Tolmie, J., Galloway, P., & McWilliam, R. (2006). Investigation of global developmental delay. *Archives of Disease in Childhood*, 91(8), 701-705.

Department of Community Child Health
Royal Hospital for Sick Children, Glasgow

Global Developmental Delay in Pre School Children

Guidelines for Investigation

Global developmental delay is defined as significant delay in two or more developmental domains.

Investigation should be considered only after a thorough history and examination have been performed.

These guidelines are not intended for isolated speech and language or motor problems, or for children with autism.

- If diagnosis not apparent after history and examination, proceed as follows:-

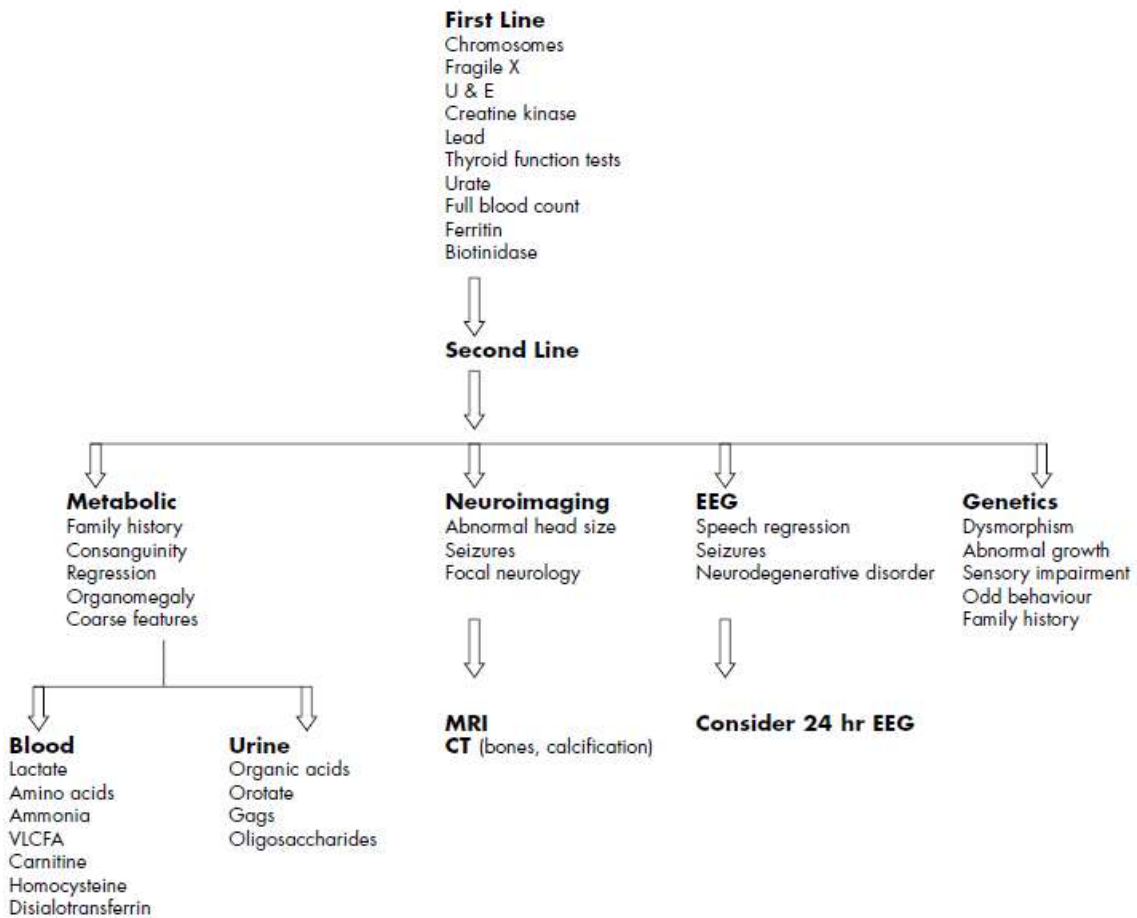


그림 4. 학령전기 전체발달지연(GDD) 환자의 진단적 평가 가이드라인 (Guidelines for investigation of global developmental delay in preschool children, Department of Community Child Health, Royal Hospital for Sick Children, Glasgow.)

4) 호주

- 미국신경과학회의 가이드라인(Shevell et al, 2003)은 납 검사나 갑상선기능검사를 하는 가이드라인을 제시한 데 비해 영국(McDonald et al, 2006)의 가이드라인은 납 검사나 갑상선기능검사를 하지 않는 것으로 제시하고 있어 서로 다른 지침을 주고 있음
- 이에 2013년 호주에서 발달지연 아동에서의 임상지침을 발표하였는데, 영국 가이드라인과 매우 유사하나 이를 더 발전시켜 일차 검사에 vitamin B12, 소변의 아미노산, 유기산, glycosaminoglycan을 포함한 소변 대사물질 선별검사와 염색체 마이크로어레이 및 fragile X DNA 검사를 추가하였음 (Silova et al, 2013) ¹⁰⁾
- 이차 검사는 소아신경과전문의나 유전학, 대사 관련 specialist 에게 전원을 고려할 것을 제시하면서, 영국 가이드라인과 동일하게 대사이상검사, 신경영상검사, 뇌파검사, 유전자검사를 이차검사로 제시함
- 이차 검사인 대사이상검사의 대상으로 영국 가이드라인에 급성 뇌증, 반복적인 구토, 근긴장도 저하(hypotonia), 근육질환(myopathy) 등을 추가하여 제시하였음
- 대사이상검사의 항목은 혈청검사로 암모니아, 요산, serum transferrin isoforma, VLCFA, acylcarnitines 와 혈청/ 뇌척수액의 paired lactate, pyruvate, glucose, 아미노산 등이 있으며, 소변검사로 소변/혈청 크레아티닌과 guanidinoacetate 검사를 권고하였음

5) 아일랜드

- 마지막으로 2015년 아일랜드에서 나온 지침도 단계별 접근을 권고함(O'Byrne et al, 2015) ¹¹⁾
- 1 단계(step 1) 조사로 철저한 병력 조사와 3대에 걸친 가족력 조사를 실시한 후 특정 질환에 대한 단서가 잡힌 경우는 그것에 대하여 검사를 진행함
- 이러한 1 단계 조사만으로도 17.2~34.2% 까지 원인을 찾을 수 있으나, 62~79% 는 진단적 단서를 찾지 못한다고 함
- 진단에 대한 단서를 찾을 수 없는 경우, 2 단계(step 2)로 일차 원인검사(1st line investigation)를 진행함

10) N Silove, F Collins, and C Ellaway. Update on the investigation of children with delayed development. J of pediatric s & child health 49(2013) 519-525.

11) JJ O'Byrne, SA Lynch, FP Treacy, MD King, DR Rotts,PD Mayne, F Sharif. Unexplained developmental delay/learning disability: guidelines for best practice for first line assessment & genetic/metabolic/radiologic investigations. Ir J Med Sci. DOI 10.1007/s11845-015-1284-7, published online: 21 April 2015.

- 일차 원인검사에는 유전자 검사, 대사이상 검사, 방사선 검사가 있음
- 일차 유전자 검사는 array CGH, 염색체 G band 분석, fragile X 검사와 맞춤형 유전자검사가 있음
- 일차 대사검사에는 소변 유기산, 혈청 아미노산, 젖산, 정맥혈 가스 스테디, CPK, 혈당, full blood count, 간 기능검사, urea & electrolytes, plasma bone profile, TFT, 혈청 요산과 소변 요산/크레아티닌 비율 (U/CR), 총 소변 glycosaminoglycan (GAGs)이 있음
- 일차 방사선 검사에는 뇌자기영상촬영(MRI)이 있으며, 심각한 중증 학습부진, 조기에 발생한 경련발작, 중등도~중증의 운동발달지연, 강직, 보행실조, 운동질환(movement disorders), 비대칭적 운동양상, 비정상적인 두위 크기 등이 있을 때 실시하도록 권고함
- 3단계는 specialist 에게 전원 할 것을 권고함

6) 자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder: ASD)

- 미국소아청소년정신과학회 임상지침(2014)¹²⁾에서는 발달 평가와 정신과적 평가에 ASD 증상에 관한 질문을 포함시킬 것을 권고함. 선별검사는 ASD의 핵심증상에 관한 질문을 포함시켜야함. 임상가나 주양육자가 시행하는 표준화된 도구들을 활용할 수 있음
- 미국소아청소년정신과학회 임상지침(2014)과 미국 의료유전학 및 유전체학회의 임상지침(2013)¹³⁾을 바탕으로 한 자폐스펙트럼장애 환자의 의학적 평가는 특정원인을 의심할 수 없는 경우 임상소견에 따라 뇌자기공명영상 I, 염색체검사, 취약X 증후군검사, *MECP2* 검사, 대사이상검사 등을 시행할 것을 제시하고 있음
- 유전검사를 통해 자폐스펙트럼장애 환자의 30~40%에서 원인 확인이 가능한 것으로 보고됨. 22번 장완 11.2 중복 증후군 [22q11.2 duplication syndrome], 엔젤만증후군, 차지(CHARGE) 증후군, 드 랑게 증후군, 취약 X 증후군, MED12 증후군, 프레더 윌리 증후군, PTEN-관련 장애, 레트 증후군, 소토스 증후군, 결절성 경화증 등이 자폐스펙트럼장애의 원인으로 알려진 유전적 증후군임
- 자폐스펙트럼장애에서 대사장애는 발생율이 낮으나 진단에 따른 영향은 높은 질환으로,

12) Volkmar, F., Siegel, M., Woodbury-Smith, M., King, B., McCracken, J., & State, M. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 2014;53(2), 237-257.

13) Schaefer, G. B., Mendelsohn, N. J., & Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, 2013;15(5), 399-407.

어느 수준의 대사이상검사가 권고되는지에 대한 합의가 충분히 이루어져있지 않음. 대부분의 대사장애는 경련, 추체외로증상, 성장장애(failure to thrive), 신경퇴행과 같은 자폐증 환자에서는 비전형적인 임상증상들을 동반함

- 미토콘드리아 기능이상이 자폐스펙트럼장애 표현형과 관련되는 것으로 보고되는데, 열성 질환이나 백신접종과 관련된 뇌병증 후 언어소실과 자폐적 행동을 보이는 경우 미토콘드리아 기능 이상을 의심할 수 있음
- 다음과 같이 대사장애나 미토콘드리아 기능이상이 의심되는 증상이나 실험실 검사 소견을 보이는 환자에 대해서는 대사이상검사가 권고됨

| |
|-----------------------------------------|
| 산/염기 또는 전해질 장애 |
| 평균적혈구용량 상승을 동반한 빈혈 |
| 주기적 구토 |
| 피부변화: 탈모, 다모증, 색소성 피부발진 |
| 질병이나 열과 관련된 발달학적 퇴행 |
| 위장관 기능이상, 위마비 |
| 저긴장/근긴장이상 |
| 유산산증 |
| 기면증 |
| 다기관 침범, 특히 심장, 간, 신장의 이학적 및 실험실 소견 |
| 18-24개월에 전형적인 자폐스펙트럼장애에서의 언어소실 이외의 신경퇴화 |
| 성장장애, 소두증 |
| 경련 |

- 자폐스펙트럼장애 환자의 48%에서 확인 가능한 뇌이상이 발견된다는 보고가 있으나, 대부분 비특이적 소견으로 진단적으로 활용하기 어려움. 자폐스펙트럼장애에서 기본검사로 뇌영상검사를 하는 것은 추천되지 않으며, 신경학적검사서 이상소견이 있을 경우 시행할 것이 추천됨
- 요컨대, 원인 확인을 위한 의학적 평가는 병력, 이학적 검사, 임상적 정보들을 고려해 환자 개개인에 맞춤형으로 이루어져야 함. 모든 자폐스펙트럼장애 환자에서 적용가능한 단일의 평가 알고리즘은 없으며, 일반적으로 진단율이 높고, 덜 침습적이며, 원인 파악 시 치료적 개입의 여지가 많은 검사들을 보다 초기에 수행하도록 추천됨
- 자폐스펙트럼장애의 임상적 유전학적 진단평가는 다음과 같이 수행됨

| |
|-----------------------------------|
| 1st tier |
| - 3대 가족력 및 가계도 분석 |
| - 알려진 증후군이나 관련된 질병을 확인하기 위한 초기 평가 |

얼굴 생김새의 이상에 대한 특별한 주의를 기울인 조사

특정 증후군 진단이 의심되면 표적검사를 진행

적절한 임상적 지표가 있으면 대사 또는 미토콘드리아 검사 진행

- 염색체 마이크로어레이: oligonucleotide array-comparative genomic hybridization 또는 단일염기다형성 어레이
- 취약 x 증후군에 대한 DNA 검사 (남자에서만 기본시행, 여자에서는 가족력, 표현형 등 의심 소견이 있을 시에만 시행)

2nd tier

- 모든 자폐스펙트럼장애 여자 환자에서 MECP2 sequencing
- 표현형에 의심이 갈 때 남자환자에서 MECP2 duplication 검사
- 두위가 평균의 2.5SD이상일 때 PTEN 검사
- 소두증, 퇴행, 경련, 혼미/코마 병력 등 특정 지표가 있을 때 뇌 자기공명영상

7) 국외 문헌 고찰 결과

- 발달장애질환 중 GDD 이외에 주로 운동발달지연(MD)이나 주로 언어발달지연(DLD)만 단독으로 있는 경우는 아래의 진단적 접근방법이 해당되지 않음
- GDD 환자의 평가는 단계별로 접근할 것을 권고하고 있음
 - 우선 모든 환자는 자세한 출생력, 과거력, 발달력 등의 병력 문진, 3대에 걸친 가족력, 이학적 검사, 신경학적 검사 및 신체기형평가(dysmorphic examination)를 기본으로 실시함
 - 상기 1단계 검사를 통하여 특정한 원인질환이 의심되고 그 질환에 맞는 특정검사가 있으면 (유전자 검사를 포함) 특정검사를 시행하도록 하고, 그렇지 않으면 다음 단계로 진행함
 - 다음 2단계는 일차 원인검사(1st line investigation) 단계로 유전자 검사, 대사이상 검사, 방사선 검사, 뇌파검사 등이 있으며, 여기서도 확실한 원인을 찾을 수 없을 때 이차원인 검사(2nd line investigation)로 진행함
 - 일차 원인검사와 이차 원인검사의 내용은 각 문헌마다 조금씩 차이가 있으며, 특히 납 검사나 갑상선기능검사, 유전자검사, 대사이상검사에 대하여 서로 다른 지침을 주고 있음
- ASD 환자의 원인 확진을 위한 단일 평가 알고리즘은 없음. 병력, 이학적 검사, 임상적 정보를 고려하여 환자 개개인의 맞춤형으로 이뤄져야함
 - ASD에 대한 평가는 부모(주양육자)면담을 통해 의학적/발달학적 병력과 현재 행동에 대한 정보를 수집하고, 관찰평가를 통해 의학적 평가, 인지 또는 발달 평가, 언어평가 및 사회적 상호작용에 대한 구조화된 평가를 진행하고 이들 자료를 통합하는 과정을

통해 진단이 이루어짐

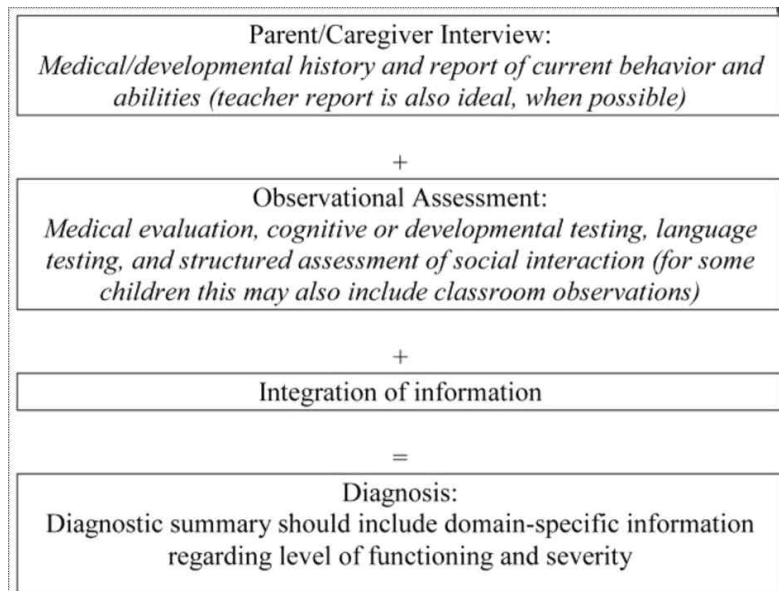


그림 5. 자폐스펙트럼장애의 구성요소

(Figure 5. Components of an ASD evaluation, Diagnostic evaluation of Autism Spectrum Disorders, Pediatric Clinics of North America, 2012)

- 발달 평가와 정신과적 평가에 ASD증상에 관한 질문을 포함시키는 것이 필요함. 선별 검사는 ASD의 핵심증상에 관한 질문을 포함시켜야함. 임상가나 주양육자가 시행하는 표준화된 도구들을 활용할 수 있음
 - 선별검사에서 유의미한 ASD 증상을 나타낸다면, ASD 여부를 자세한 진단적 평가를 수행해서 판단해야함. 병력, 가족력, 과거기록 검토 및 아동과 가족면담을 포함한 정신과적 평가를 시행해야함. 사회적 상호작용과 제한된 반복행동에 중점을 둔 아동 관찰이 필요함. 특별 훈련이 필요한 도구 (예: ADOS 등)를 이용할 수 있음
 - 임상가는 적절한 다학제적 평가를 구성해야함. 의학적 평가(예:청력 검사, 시력 검사), 심리학적 평가, 언어 및 의사소통 평가, 운동기능 평가 등이 필요함
 - 임상소견에 따라 뇌자기공명영상, 염색체검사, 취약X증후군검사, MECP2 검사, 대사이상 검사를 시행함. 신경학적검사에서 이상소견이 있을 경우 뇌영상 검사가 추천됨. 취약X증후군에 대한 DNA 검사는 남자에서만 기본시행, 여자에서는 가족력이나 표현형 등 의심소견이 있을 시에만 시행
- 본 연구에서는 기본적인 접근 방법은 위와 동일하게 유지하되 원인검사의 내용은 우리나라의 실정에 맞게 새로 개발할 필요가 있음

제4장 최종 연구결과

1절 연구 추진 과정

| 1. 영유아 건강검진 중 발달선별검사 판정결과 분석 및 실시 현황 조사 | |
|--------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 내용 | 영유아 건강검진 중 발달 선별 검사 판정결과 분석 및 심화평가 권고에 따른 정밀 평가 필요 판정 수검자의 확진검사(추가검사) 실시 현황 파악 |
| 추진방법 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 국민건강보험공단 연보자료 분석 ○ 현재 전국 지역별 발달선별검사 시행기관 설문조사 결과 분석 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 1차 개원의 500명 내외 ▶ 발달 전문기관 전문가 100명 내외 |
| 2. 영유아 발달선별검사 판정 후 사후관리 및 진료기관 표준 의뢰 체계 개발 | |
| 내용 | <ul style="list-style-type: none"> ■ ‘심화평가 권고’ 판정 후 의뢰체계 개발 ■ ‘추적검사 요망’ 판정 후 의뢰체계 개발 ■ 전문가 진단 후 1차 진료의로의 의뢰(feedback) 시스템 개발 |
| 추진방법 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 발달선별검사 시행기관 설문조사 결과 분석을 토대로 문제점을 도출한 후, 전문가 합의를 통해 영유아 발달선별검사 판정 후의 사후관리 의뢰체계 및 발달 유소견자 관리지침안 개발 ○ 1차 진료의가 편리하게 의뢰할 수 있도록 전문의뢰기관 list 정리하여 국민건강보험공단 홈페이지에 제시 ○ 추적검사 요망 판정 후 1차 진료의의 관리 지침 제시 및 1차 진료의 대상 영유아검진 시기에 따른 발달감시 항목에 대한 교육자료 제시 ○ 진단 및 치료의 의뢰 경로와 의뢰의 양방향 의뢰 시스템 (bidirectional referral system) 으로 개발 <ul style="list-style-type: none"> - 의뢰받은 전문기관에서의 진단 결과 입력 - 입력된 결과를 관리하는 국민건강보험공단 관리시스템(서버) 필요 |
| 3. 의사용 정밀 진단 및 치료의 표준 지침 개발 | |
| 내용 | <ul style="list-style-type: none"> ■ 전형적 사례의 표준 진단지침 개발 ■ 전형적 사례의 표준 치료지침 개발 |
| 추진방법 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 표준 진단지침 개발 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 국내에서 사용 가능한 확진검사도구 목록과 각 도구별 장단점 및 국내 표준화 유무 및 사용 연령 등 진단관련 기초자료 제시 1) 소아재활의학 연구위원들이 팀회의를 통하여 발달평가, 운동 및 작업평가, 언어평가, 감각통합평가 도구에 대한 기초자료 제시 2) 소아청소년 정신건강의학과 연구위원들이 팀회의를 통하여 인지평가, 사회성 및 적응행동평가, 자폐스펙트럼장애(autism spectrum |

| | |
|------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <p>disorders, ASD) 평가 도구에 대한 기초자료 제시</p> <ul style="list-style-type: none"> ▶ 전형적 사례에 대한 진단 알고리즘 제시 <ol style="list-style-type: none"> 1) 전체발달지연(global developmental delay, GDD)의 경우 소아신경 연구위원들이 팀회의와 워크숍을 통해 국외 문헌 고찰 내용과 국내 현실 감안한 진단 알고리즘 도출 2) 운동발달지연(motor delay, MD) 와 발달성언어지연(developmental language delay, DLD)의 경우 소아재활의학 연구위원들이 팀회의를 통해 진단 알고리즘 도출 3) ASD의 경우 소아청소년 정신건강의학과 연구위원들이 팀회의를 통해 진단 알고리즘 도출 ○ 표준 치료지침 개발 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 현재 시행되고 있는 다양한 치료방법에 대한 소개 및 근거(evidence) 자료 제시 <ol style="list-style-type: none"> 1) 소아재활의학 연구위원들이 팀회의를 통하여 언어치료, 물리치료, 수치료, 감각통합치료, 작업치료, 연하재활치료, 인지재활치료, 놀이치료에 대한 기초자료 제시 2) 소아청소년 정신건강의학과 연구위원들이 팀회의를 통하여 ASD 치료에 대한 기초자료와 함께 근거 제시 ▶ 전형적 사례에 대한 표준 치료지침 제안 <ol style="list-style-type: none"> 1) GDD, MD, DLD의 경우 소아재활의학 연구위원들이 팀회의를 통해 연령에 따라 달리 적용되는 치료 프로토콜 개발 2) ASD의 경우 소아청소년 정신건강의학과 연구위원들이 팀회의를 통해 ASD 핵심증상과 동반질환, 행동문제에 대한 치료 프로토콜을 근거 기준과 함께 제시 |
| <p>4. 의사용 교육자료 개발</p> | |
| <p>내용</p> | <ul style="list-style-type: none"> ■ 1차 진료의 교육자료 개발 ■ 발달 전문가 교육자료 개발 |
| <p>추진방법</p> | <ul style="list-style-type: none"> ○ ‘추적검사 요망’ 의 경우 1차 진료의 교육자료 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 영유아 건강검진의 진료 지침 제시 ▶ 영유아 건강검진 시기별 주요 점검 사항 제시 <ol style="list-style-type: none"> 1) 소아재활의학 연구위원들이 운동발달과 언어발달의 이정표에 따른 연령별 점검사항 제시 2) 소아청소년 정신건강의학과 연구위원들이 정서 및 사회성 분야와 ASD 관련 연령별 고려사항 제시 3) 소아신경 연구위원들이 국외 문헌 고찰 결과와 통합하여 일차 진료의 교육자료 개발 ○ 발달전문가 교육자료 |

| | |
|------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> ▶ 장애범주에 따라 진료 및 검사 선택 알고리즘 제시 ▶ 조기 개입 및 치료 방법 제시 1) 소아신경 연구위원들이 본 연구에서 개발한 진단 및 치료 프로토콜을 간략히 요약하여 제작 |
| 5. 보호자용 교육자료 개발 | |
| 내용 | ○ 영유아 건강검진결과 해석과 확진의뢰절차 안내를 위한 부모용 가이드라인 개발 |
| 추진방법 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 국내외 기존 자료 및 문헌 고찰과 전문가 집단의 의견 수렴을 통해, 발달검진 및 정밀검사에 대한 부모들의 인식을 개선하고 참여율을 높여 조기진단 및 치료 가능하도록, 정보제공 및 필요성 고취 위한 교육자료 개발. <ul style="list-style-type: none"> ▶ 보호자들의 발달장애 정밀진단 필요성 및 검사종류 설명 등 ▶ 발달장애 질환의 조기개입 치료에 대한 설명 등 1) 소아신경, 소아재활, 소아청소년 정신건강의학의 세전문 진료과의 대표들이 모인 중간팀 회의를 거쳐 개발 |
| 6. 자문회의 및 기관 조사 | |
| 추진방법 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 개발된 표준 프로토콜 및 교육 자료에 대한 관련 분야 전문가 자문회의 및 관련학회 의견 수렴 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 공청회를 통한 전문가 및 관련학회 의견 수렴 ▶ 대한소아청소년과 개원의사협의회, 대한소아신경학회, 대한소아재활·발달의학회, 대한소아청소년정신의학회에 공문을 보내 의견 타진 ○ 본 연구에서 개발된 진단 알고리즘에 대한 타당도 조사 실시 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 발달 전문가 100 여명에서 타당도 설문조사 실시 1) 소아신경학회, 소아재활학회, 소아청소년 정신건강의학회의 학술대회를 통해 설문조사 실시 |

2절 영유아 건강검진 현황 파악

1. 건강검진통계연보 자료 분석

- 기초 현황 자료 분석의 일환으로, 2013년, 2014년 건강검진통계연보 중 영유아 발달 검진 자료 분석 진행

◆ 건강검진통계연보 자료 분석 결과 (부록 1 참조)

- 2013년 영유아 건강검진 수검률은 64% 정도 되었고, 2014년도 수검률은 69% 로 시간이 경과할수록 점차 증가하고 있는 추세임
- 2013년 종합판정 결과 전체적으로 양호가 91%이었고 주의가 약 5%였으며 정밀평가필요가 4.1%정도 되었음. 2014년 종합판정 결과도 양호가 90%, 주의가 약 5.6%였으며 정밀평가필요가 4.6%정로 이전 연구(정희정 등, 영유아건강검진사업 효과 분석, 2008)의 3.1% 에 비하면 정밀평가 필요의 빈도가 조금씩 증가함을 알 수 있으며 통계적으로 볼 때 적절한 수준임
- 이에 비하여 발달선별검사 심화평가 권고의 유소견율은 2010년 <0.5%, 2013년 0.93%, 2014년 1.01% 로 통계적으로 볼 때 아직 부족한 수준임

2. 검진기관 개원의 대상 설문조사 및 분석

- 영유아 건강검진 중 발달 선별 검사 현황을 파악하고자 발달선별검사를 시행하고 있는 기관을 대상으로 설문조사를 위해 검진기관 중 일차의료기관 개원의를 대상으로 각각 ‘영유아 건강검진 발달선별검사 및 정밀진단에 관한 설문’ 문항을 개발하였음
 - ▶ 검진기관 개원의 대상 설문조사 문항 개발
- 검진기관 개원의를 대상으로 각각 개발된 ‘영유아 건강검진 발달선별검사 및 정밀진단에 관한 설문’ 조사를 시행 및 결과 분석
 - ▶ 검진기관 개원의 대상 설문조사 시행 (2015. 9. 20, 소아청소년과 개원의사 연수 강좌, 90명 과 국민건강보험공단 협조 하 432명 추가하여 총 522명에서 실시)

◆ 검진기관 개원의 설문조사 종합 결과 및 해결책 (부록 2 참조)

- 발달선별검사 결과로 ‘정밀평가 필요’에 해당하는 비율은 통계적으로 2SD 이하를 의미하므로 2.3% 정도 나와야 함. 설문조사 결과 1-5% 인 경우는 211명인데 비하여 1% 미만이나 5-10%, 10% 이상으로 나온 경우가 297명으로 아직도 현장에서는 정확한 ‘정밀

평가 필요' 판정이 잘 안 되고 있는 실정임

- 정밀평가 의뢰과정에서의 어려운 점으로는 검사 결과를 부모에게 설명하거나 납득시킬 만한 시간이 부족하다; 부모가 의뢰한대로 따르지 않는다; 추가적인 시간 할애로 시행하는 행위에 대한 수가가 책정되어 있지 않다; 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않다 등의 순서로 나타남
- 이 결과로 볼 때 이번 연구에서 전문의료기관으로의 의뢰체계에 대하여 좀 더 구체적인 제시가 필요함을 알 수 있었음
- 전문기관에 의뢰한 환자에 대한 진료 회신이나 피드백을 받아본 경험이 없다고 한 사람들은 159명(30.5%)이었고, 그러한 경험이 없다고 한 사람들은 347명(66.5%)으로 회신이나 피드백이 잘 되고 있지 않음을 알 수 있었음
- 진료 회신이나 피드백이 잘 되지 않는 이유로 전문 기관으로의 체계적인 의뢰 시스템 부재; 회신의 필요성에 대한 인식 부족; 회신 방법에 대한 체계가 없다; 환자에 대한 전산관리 시스템 부재 등의 응답으로 볼 때 진료 의뢰를 받은 전문기관에서는 일차 진료 의에게 회신할 수 있는 체계적인 의뢰시스템과 전산관리 시스템 개발이 필요함을 알 수 있었음
- K-DST 결과로 '추적검사' 를 판정하기에 충분하지 않다고 응답한 사람들은 22.6%로 그 이유는 추후 검사 빈도가 이전 K-ASQ에 비해 좁아 추가적인 내용이 필요하다; 질문 내용이 어렵고, 엄마들이 해보지 않아서 모른다는 대답이 아주 많았다는 점; 내용을 좀 더 예시적으로 설명이 필요하고 엄마들은 말 그대로 평가하므로 추가적인 내용이 필요하다 등이 있었음. 이 부분은 다음 K-DST 수정 작업에서 참조할 내용으로 사료됨
- 추후 검사 판정 후, 다음 (차수) 건강검진 이전에 신경학적 진찰이나 K-DST를 추적 검사로 시행하지 않는다고 응답한 경우가 58.8%이었으며, 그 이유로는 시행에 대한 구체적인 내용에 대한 가이드라인이 충분하지 않음; 항의 및 민원 발생의 가능성; 부모에게 필요성을 이해시키고 설명하기 어려움; 과거 검진 결과 확인이 불가함; 추가로 시행하는 발달선별검사에 대한 수가가 책정되어 있지 않음; 추적검사의 시기가 불분명함; 시간이 많이 걸리고 충분한 신경학적 지식이 부족해서 등이었음
- 또한 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인이 무엇인지에 대한 응답으로 분야의 전문성으로 인한 개원가에서의 상담과 진찰의 어려움이 가장 많았음
- 이런 결과들로 미루어 볼 때 국내 현실상 영유아 건강검진의가 발달 감시(surveillance) 및 선별(screening)의 역할을 하는 것에 많은 어려움을 느끼고 있음을 알 수 있었음. 또한 '추적검사' 시기가 불명확한 점을 고려할 때 '추적검사 요망' 로 판정될 경우 정확한 가이드라인을 제시해 줄 필요가 있으며, 아울러 개원의를 대상으로 발달선별검사 및 발달 감시에 대한 정기적이고 지속적인 교육을 실시하는 한편, 선별검사 시기에 따른

주된 점검사항에 대한 지침 제시가 필요함을 알 수 있었음(예; 9개월 발달선별검사 시의 점검 사항 등)

- 또한 현재 추적검사 시 시행하는 선별검사나 상시발달감시에 대한 수가가 책정되어 있지 않은 상태이나 향후 일차진료에서의 발달선별 기능강화를 위해서는 지침 개발, 교육과 더불어 관련 수가항목 개발이 절대적으로 필요함을 알 수 있음
- 현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 가장 문제가 있다고 생각하는 과정은 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정; 1차 의료기관에서 추적검사 추적관찰 과정; 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정의 순서로 응답 되는데, 여기서도 1차 의료기관으로의 회신이나 피드백이 꼭 필요함을 알 수 있었음
- 마지막으로 보건복지부에서 시행하는 영유아 건강검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 있지 않은 사람들이 55.2%로 인지하고 있는 사람들 보다 더 많은 것으로 나타나 영유아 건강검진 후 정밀검사비 지원사업에 대한 홍보와 함께 시행 시스템에 대한 개선이 필요함을 알 수 있었음

◆ 종합 결과에 따른 결론 및 해결책

- (1) 정확한 ‘심화평가 권고’ 판정이 잘 되지 않고 있으며, 전문기관으로의 의뢰 체계에 대하여도 좀 더 구체적인 process 구축이 필요함

■ 해결책:

- ① 국민건강보험공단 사이트에 지역별 연계기관 리스트 신설 (지역별 의료기관 명단과 의료기관 홈페이지나 이메일 주소 및 전화번호만 제공)
- ② K-DST 판정에 대한 지속적인 개원의 교육 매년 실시

- (2) 전문기관으로 의뢰한 환자에 대한 회신이나 피드백이 잘 되고 있지 않으므로 일차 진료의에게 회신할 수 있는 체계적인 회신 시스템과 전산관리 시스템 개발이 필요함

■ 해결책:

- ① 국민건강보험공단 사이트에서 정보 공유기능 운영하는 시스템(검사결과 입력) 구축 필요
- ② 국민건강보험공단 사이트에서 정보 공유기능 관리하는 시스템(공단서버) 구축 필요
- ③ 영유아 건강검진 유소견자의 의뢰 과정 시스템 구축 필요

3. 전문기관 전문의(소아신경과, 소아재활의학과) 대상 설문조사

- 영유아 건강검진 중 발달 선별 검사 현황 파악을 위해, 정밀검사 수행 전문기관 전문의를 대상으로 각각 ‘영유아 건강검진 발달선별검사 및 정밀진단에 관한 설문’ 문항을 개발하였음
 - ▶ 정밀검사 수행 전문기관 전문의 대상 설문조사 문항 개발
- 정밀검사 수행 전문기관 전문의를 대상으로 각각 개발된 ‘영유아 건강검진 발달선별검사 및 정밀진단에 관한 설문’ 조사를 시행 및 결과 분석
 - ▶ 정밀검사 수행 전문기관 전문의 대상 설문조사 시행: 개별 학회
 - 소아과학회 추계 학술대회: 2015. 10. 21- 23 (63 컨벤션 센터, 67명)
 - 재활의학 평가: 2015. 11. (35명)

◆ 전문기관 전문의(소아신경과, 소아재활의학과) 설문조사 종합 결과 및 해결책

○ 소아신경과와 재활의학과 전문의 설문조사 통합 결과

- 영유아건강검진 발달선별검사 결과 전문기관으로 의뢰된 경우, 소아신경과와 재활의학과 모두 대부분의 각 기관에서 표준화된 검사를 이용하는 것으로 나타났음(소아신경과 83%, 재활의학과 89%). 기관에서 표준화된 검사를 이용하지 않는다고 응답한 이유로 소아신경과는 프로토콜이 없음, 심리실 부재, 병원에서 검사 어려움, 환자에 따라 검사할 사항이 다름, 모든 환자를 다 시행하진 않음, 환자마다 상태가 다양함, 재활의학과 협진을 통한 발달검사를 시행하고 소아과에서는 표준검사 추가로 시행하지 않음 그리고 인력문제로 인한 어려움을 기술하였음
- 영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 발달평가를 위해 일반적으로 시행하는 검사로 소아신경과와 재활의학과 모두 한국판 베일리 영유아발달검사 (Bayley)를 많이 사용한다고 응답하였음(소아신경과 84%, 재활의학과 94%). 재활의학과에서는 영유아 언어발달검사(SELSI)를 모두 시행하고 있다고 응답한 반면에 소아신경과에서는 39% 정도만이 영유아 언어발달검사(SELSI)하는 것으로 나타났음. 또한, 소아신경과에서는 Pebody Developmental Motor Scale(PDMS), Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test, Movement ABC를 시행하지 않으나 재활의학과에서는 Pebody Developmental Motor Scale(PDMS) 6%, Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test 17%, Movement ABC 11% 정도가 사용하고 있었음. 의학적 평가를 위해서는 소아신경과와 재활의학과 모두에서 발달력, 산전문제, 출생력, 가족력 등에 대한 자세한 병력조사와 신경학적 조사가 응답자 전원이 시행하고 있는 것으로 나타났고, 그 다음으로는 두위 측정(소아신경과 97%, 재활의학과 74%), 동반된 얼굴 이형성증 및 타장기의 기형확인(소아신경과 88%, 재활의학과 77%)을 시행하였음
- 소아신경과와 재활의학과 모두 영유아건강검진 발달선별검사 결과 각 기관으로 의뢰된

경우, 각 기관에서 일반적으로 영유아에게 시행하는 진단 프로토콜이 있는 것으로 나타났다(소아신경과 66%, 재활의학과 73%). 각 기관에서 시행하는 프로토콜의 내용은 두 과 모두 매 환자마다 다르게 적용된다고 응답한 경우가 가장 많았음(소아신경과 85%, 재활의학과 80%). 기관의 진단 프로토콜이 없다고 응답한 경우, 소아신경과는 환자에 따라 다른 진료를 하고, 소아청소년과 외 검사를 위한 장소나 인력이 없다고 기술하였고, 재활의학과는 모두 시행하면 경비가 많이 나옴과 일반적으로 의사가 환자의 상태 파악 후 그에 따라 필요한 평가를 시행하기 때문에 공통적인 프로토콜은 없다고 기술하였음

- 소아신경과는 기관 내에서 치료 진행, 외부 기관 의뢰, 결과 설명 후 부모에게 맡기는 순으로 치료를 진행하고 있었고, 재활의학과는 기관 내에서 치료 진행, 결과 설명 후 부모에게 맡김, 외부기관 의뢰 순으로 치료를 진행한다고 응답하였음. 외부 기관에 의뢰하는 경우, 소아신경과는 기관 내에 치료 setting이 없는 이유가 가장 많았고, 재활의학과는 원내 치료가 있으나 대기가 길다는 이유를 가장 많은 사람들이 선택하였음
- 직접 처방 가능한 치료 중 응답자가 제시하는 치료로 소아신경과는 언어치료, 부모교육, 물리치료 순으로 많이 선택하였고, 재활의학과는 언어치료, 작업치료/물리치료, 인지재활치료/부모교육 순으로 응답하였음. 과에서 직접 시행하는 치료로 소아신경과는 부모교육을 가장 많이 제시하였고, 재활의학과는 언어치료, 작업치료, 물리치료를 가장 많이 제시하는 것으로 나타났음
- 치료 지시 후 두 과 모두 추적관찰을 하고 있는 경우가 대부분이었음(소아신경과 79%, 재활의학과 97%). 치료 지시 후 추적관찰을 하지 않는다고 응답한 사람들의 이유로 두 과 모두 기관에서 치료를 하지 않으므로 진료를 오지 않음이 공통적으로 나타났음
- 진단 후 외부 기관에서 치료를 받는 아동의 경우 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기가 어렵다는 문제가 두 과 모두에서 가장 많이 나타났음(소아신경과 97%, 재활의학과 61%)
- 소아신경과에서는 영유아 건강검진 발달선별검사 결과 전문기관으로 의뢰되는 의뢰 건수가 충분하다고 생각하는 응답자가 59%로 충분하지 않다고 응답한 사람보다 더 많았음. 반면에, 재활의학과에서는 소아신경과와 달리 충분하지 않다고 생각하는 사람이 응답자의 71%를 차지하여 충분하다고 생각한 응답자보다 더 많은 것으로 나타났음. 충분하지 않다고 응답한 이유로 두 과 모두 선별기관에서 전문기관을 의뢰하는 과정이 체계적이지 않다고 응답한 경우가 가장 많았음
- 현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 소아신경과는 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정이 가장 문제라고 응답하였고, 재활의학과는 일차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정이 문제라고 응답한 경우가 가장 많았음
- 현행 영유아 건강검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 대한 어려움의 원인으로 소아신경과는 1순위로 유소견자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지

않음을 선택하였고, 2순위로 전문의료기관으로부터 유소건자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움을 가장 많이 선택하였음. 재활의학과도 1순위로 유소건자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음을 선택하였고, 2순위로 전문의료기관으로부터 유소건자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움을 가장 많이 선택한 것으로 나타났음

- 현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 발달장애 정밀검사비 지원사업에 대해 소아신경과는 인지하지 못하고 있는 응답자가 52%로 인지하고 있는 응답자보다 조금 더 많았음. 반면, 재활의학과는 인지하고 있는 응답자가 51%로 인지하지 못하고 있는 응답자보다 조금 더 많은 것으로 나타났음

◆ 이상의 결과를 종합하여 얻은 세 가지 결론 및 해결책

- (1) ‘심화평가 권고’ 로 의뢰된 환자의 진단 시 소아신경과와 재활의학과 모두 표준화된 검사를 사용하고 있으며(소아신경과 83%, 재활의학과 89%), 두 과 모두 진단 프로토콜은 있으나(소아신경과 66%, 재활의학과 73%) 프로토콜의 내용은 매 환자마다 다르게 적용된다고 응답하여(소아신경과 66%, 재활의학과 80%) 실제적으로 발달장애진단에 따른 정립된 진단 프로토콜을 사용하고 있지 않음을 알 수 있어 표준 진단 및 치료지침 개발이 시급함을 알 수 있음
- (2) ‘심화평가 권고’ 로 의뢰된 환자의 치료 시 두 과 모두 같은 기관에서 치료를 진행할 수 없는 경우 외부기관으로 의뢰하여 치료를 진행한다고 응답하였는데, 이 경우 외부에서 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기 어렵다는 문제가 두 과 모두에서 가장 많이 나타나 (소아신경과 97%, 재활의학과 61%) 치료에 대한 회신과 피드백 체계 구축이 필요함을 알 수 있음
- (3) 소아신경과는 ‘심화평가 권고’ 로 의뢰되는 건수가 충분하다는 응답자가 59%로 충분하지 않다는 응답자보다 약간 많았으나, 재활의학과는 충분하지 않다는 응답자가 71%로 훨씬 많았으며 이유로 두 과 모두 선별기관에서 전문기관으로 의뢰하는 과정이 체계적이지 않다고 응답한 경우가 가장 많았음. 이 결과는 개원의 설문조사에서의 결과와도 동일하므로 진단 및 치료 단계별 의뢰체계 및 피드백 체계의 재정립이 필요함을 알 수 있음

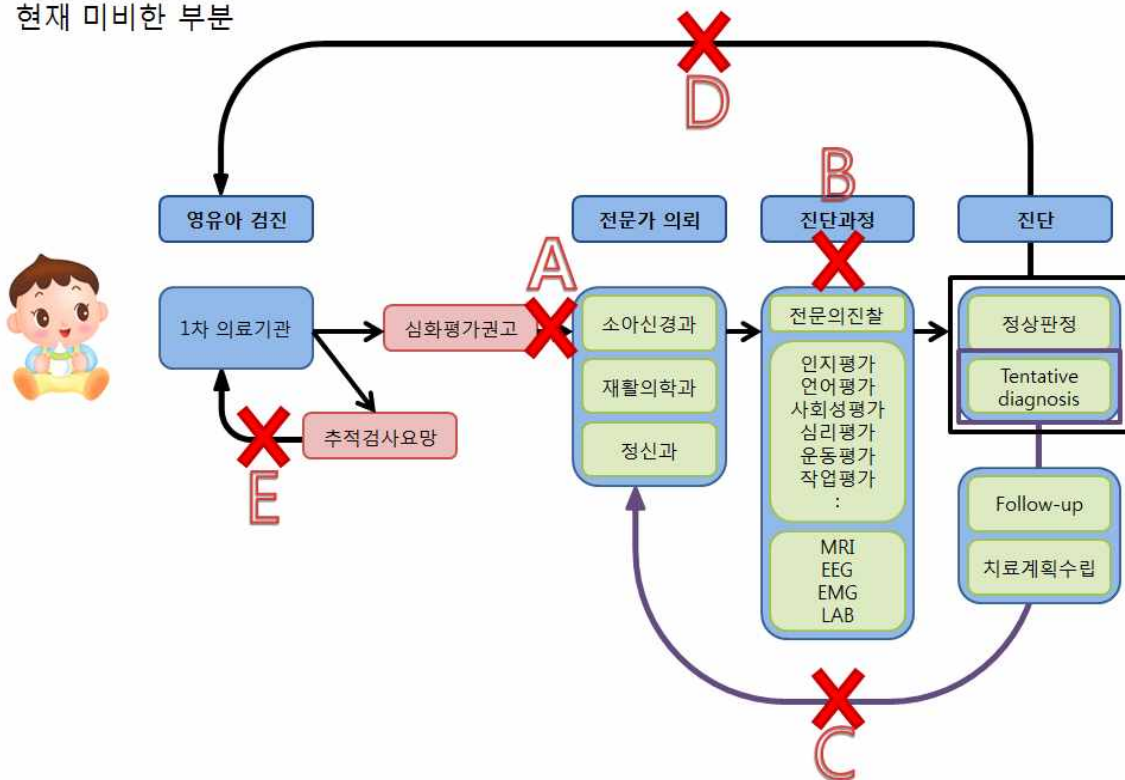
■ 해결책

- ① 발달선별검사 유소건자에 대한 표준 진단 및 치료 프로토콜 개발
- ② 국민건강보험공단 사이트에서 진단 및 치료정보 공유하는 시스템 구축 필요
- ③ 국민건강보험공단 사이트에서 진단 및 치료정보 관리하는 시스템 구축 필요
- ④ 보건복지부의 “영유아 발달장애 정밀검사비 지원 사업” 에 대한 홍보 및 교육이 더 필요하며, 이 사업결과 나오는 정보를 국민건강보험공단 서버에 입력할 수 있는 시스템 구축 필요

4. 현재 영유아 건강검진 발달유소견자 사후관리 현황

- 현재 일반적으로 권고되고 있는 영유아 건강검진 프로세스를 고려할 때, 각 단계별로 'X' 표시가 된 곳은 현재 시행에 있어 보완이 필요한 단계를 표식화한 것임
- 즉, 현재까지 일반적으로 권고되고 있는 영유아 건강검진 과정에서 현재 보완 및 수정이 필요한 단계들을 고려할 때, 각 과정에 따른 현재의 상황 및 필요한 연구내용을 다음과 같이 도출하였음

현재 미비한 부분



○ 현재 상황을 기반으로 각 단계별 및 과정별 구체적인 ‘영유아 건강검진 프로세스와 관련된 연구 추진 방향 및 방법’은 아래와 같이 정리될 수 있음

| 단계 | 현재 상황 | 필요한 연구 내용 |
|---------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 의뢰 과정 | | |
| A | <ul style="list-style-type: none"> ▪ 일차 진료의에 의해 의뢰과정이 다양하게 발생 가능 ▪ 세부적인 전문 진료과 정보는 홈페이지 게시된 정도임 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 선별된 주 발달영역별 전문 진료과의 의뢰 시스템 개발 ○ 이를 위한 국민건강보험공단 홈페이지의 개선 필요 |
| 전문가 진단과정 | | |
| B | <ul style="list-style-type: none"> ▪ 전문가의 판단에 의해 다양한 과정이 가능함 ▪ 정밀 검사비 지원 사업 대상자는 지원비 내에서 검사 진행 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 전형적 사례의 표준 진단지침 개발 |
| 진단 후 사후관리 과정 | | |
| C | <ul style="list-style-type: none"> ▪ 전문가와 기관에 따라 다양하게 진행 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 전형적 사례의 표준 관리지침 제시 |
| 영유아 건강검진 의뢰 과정 | | |
| D | <ul style="list-style-type: none"> ▪ 현재 시행되지 않고 있음 | <ul style="list-style-type: none"> ○ B, C 단계의 결과를 국민건강보험공단 사이트에 입력 필요 ○ 일차 진료의도 발달정밀평가 및 원인정밀평가 결과에 대한 정보를 열람 가능하여야 하며 이를 기반으로 재검진 실시 필요 |
| 영유아 건강검진 ‘추적검사 요망’의 경우 사후관리 과정 | | |
| E | <ul style="list-style-type: none"> ▪ 현재 기준이 명확하게 제시되어 있지 않으며 모호함 | <ul style="list-style-type: none"> ○ 일차 진료의에게 명확한 관리 지침 제시 ○ 일차 진료의에 대한 상시 발달감시에 관련한 교육 자료개발 |

3절 영유아 발달선별검사 판정 후 사후관리 및 진료기관 의뢰체계 개발

1. ‘심화평가 권고’ 판정 후 의뢰체계 개발

- 1차 진료의가 발달 유소견자를 전문가에게 의뢰하는 경로의 재정비
 - 현재 국민건강보험공단 홈페이지에 의뢰기관의 목록을 볼 수 있는 소아신경, 소아재활, 소아정신과학회 홈페이지 링크되어 있으나 이러한 정보를 이용하여 얼마나 의뢰되는지에 대한 관리가 부재함
 - 국민건강보험공단 홈페이지를 행정 구역별로 나누어, 각 시 도를 클릭하면 지역별 정밀 진단이 가능한 소아신경, 소아재활, 소아정신과 병원 리스트(의뢰 가능한 의료기관 명단) 제공 및 의뢰 체계 시스템(홈페이지, 이메일 주소나 전화번호)을 제공하는 국민건강보험공단 홈페이지로 개선될 필요 있음

2. ‘추적검사 요망’ 판정 후 의뢰체계 개발

- ‘추적검사 요망’ 판정 후 일차 진료의 진료지침 및 교육 내용 개발
 - ‘추적검사 요망’ 으로 판정될 경우 정확한 지침을 제시해 줄 필요가 있으며, 아울러 개원의를 대상으로 발달 감시에 대한 정기적이고 지속적인 교육을 매년 실시할 필요 있어 정확한 진료지침을 제시함 (일차 진료의 교육자료 중 영유아 건강검진 주기별 점검 사항 참조, p 122)
 - ‘추적검사 요망’ 으로 판정될 경우 2~3개월 후 K-DST를 다시 실시하고(2세 미만의 연령에서는 2개월 후, 2세 이상에서는 3개월 후 실시), 추적 K-DST 검사 결과 ‘추적검사 요망’ 이상으로 판정될 경우 발달 전문기관으로 의뢰하는 관리 지침 제시
 - 2-3개월 후 재실시하는 근거는 정상발달에서 2세까지는 빠른 발달속도를 보이고 3세 이후엔 다소 느려지므로 K-DST 검사 연령에 맞춰 2세 이전엔 2개월 간격, 3세 이후엔 3개월 간격으로 결정하였음
 - 또한 현재 추적검사 시 시행하는 선별검사나 상시발달감시에 대한 수가가 책정되어 있지 않은 상태이나 향후 일차 진료에서의 발달선별 기능 강화를 위하여 관련 수가 항목 개발이 필요함

3. 전문가 진단 후 일차 진료의로의 되의뢰(feedback) 시스템 개발

- 발달전문가의 진단 후 일차 진료의에게 진단 결과를 알려주는 되의뢰 경로 개발
 - 보호자가 정보공개를 허락한 경우, 일차 진료의가 국민건강보험공단 영유아 건강검진 사이트에서 환자의 진단 결과에 대한 정보 열람이 가능해야 하며 이를 기반으로 다음 검진을 실시함이 바람직함

- 이를 위하여 정밀평가를 실시한 전문기관에서 환자의 정보를 국민건강보험공단 사이트에 환자의 정보를 입력하여야 하며, 이 경우 현재 보건복지부에서 시범사업 중인 ‘진료의뢰-회송 활성화를 위한 건강보험수가사업’에서와 같이 환자의 정보를 입력하는 기관에 인센티브를 주는 방식을 벤치마킹 하면 자발적 입력이 가능함. 의뢰 정보에는 우선 진단한 기관명이 포함되어야 하고, 두 번째로 환자의 진단명 및 발달정밀평가 및 원인정밀평가 결과가 포함되어야 함

4절 발달선별검사 유소견자에 대한 진단 프로토콜 개발

1. 발달선별검사 유소견자에 대한 진단 및 치료의 전체흐름도

- 발달선별검사에서 유소견자로 의뢰된 환자에 대해서는 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료한 후에 정밀평가여부를 판단함(전문가 평가, step 1). 이 과정은 면담 및 환자의 행동관찰, 진찰소견 등을 통해 발달지연 유무를 파악하는 단계임. 실제 임상에서 모든 진료가 프로토콜화 되어 시행할 수 없는 현실을 고려하였고, 소아신경과/재활의학과/정신건강의학과 진료의 전문성을 확보하려는 목적이 있음. 발달전문가의 평가를 거친 후 정밀검사 시행여부를 판정하여야 함(그림 6)
- 이후 발달 정밀평가(step 2)과정에서 발달 확진검사(diagnostic developmental test)를 통해 특정한 신경발달질환(neurodevelopmental disorders, NDD)을 진단하게 됨. 여기까지는 모든 발달 유소견자에서 공통되는 부분이나 다음 단계인 원인 정밀평가(step 3)부터는 신경발달질환(NDD) 진단에 따라 내용이 달라질 수 있음
- 발달 정밀평가 후 신경발달질환(NDD)만 진단된 상태에서도 치료적 개입은 필요하며, 원인 정밀평가 이후 원인질환 진단여부와 상관없이 모든 경우에 치료적 개입이 필요함(발달 유소견자 정밀진단 및 치료 전체 흐름도 참조)
- 전문가에 의한 진단 및 원인 정밀평가 후 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행한 이후, 일정 기간 후(6개월~1년) 재평가를 실시하여 처음 진단한 진단명이 맞는지 여부를 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 변화에 따라 치료계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰함
- 다만, 정신건강의학과에서의 신경발달장애(neurodevelopmental disorder)의 개념은 다소 차이가 있으므로 주의를 요함
 - DSM-5 신경발달장애는 심리사회적 문제보다는 뇌의 발달장애로 인해 흔히 생의 초기부터 나타나는 아동기 및 청소년기의 정신장애를 포함함. 신경발달장애는 (1) 지적장애, (2) 의사소통장애, (3) 자폐스펙트럼장애, (4) 주의력 결핍/과잉행동장애, (5) 특정 학습장애, (6) 운동장애의 6가지 하위 장애로 분류됨. 정신건강의학과 진단 체계에서 GDD는 흔히 사용되지는 않으며, 실제로 발달 지연이 있는 아동 중에 일부는 언어발달장애나 자폐스펙트럼장애일 수 있다고 간주함. 따라서 전반적인 지연이 있는 어린 영유아의 경우, 지속적인 추적관찰을 통해 차후 평가가 가능한 연령에 도달할 경우 정확한 검사를 실시할 것을 권고한다는 점에서 차이점이 있겠음
 - 신경발달 장애는 발달학적인 결함으로 인해 개인적, 사회적, 학업적, 또는 직업적 기능의 장애를 초래하는 특징을 지님. 하위 장애로 분류된 6개는 각각 영향받는 행동 영역에 따라 서로 다름. 지적장애는 여러 영역에 영향을 미치지만, 다른 장애들은 영향받는 영역이 분명하다는 점에서 다소 차이가 있음
 - 신경발달장애 진단의 핵심은 인지, 언어, 운동을 포함한 행동의 여러 영역을 발달학적

이정표를 도달하는지 여부와 비전형적 행동을 나타내는지를 고려하여 평가하는 것임

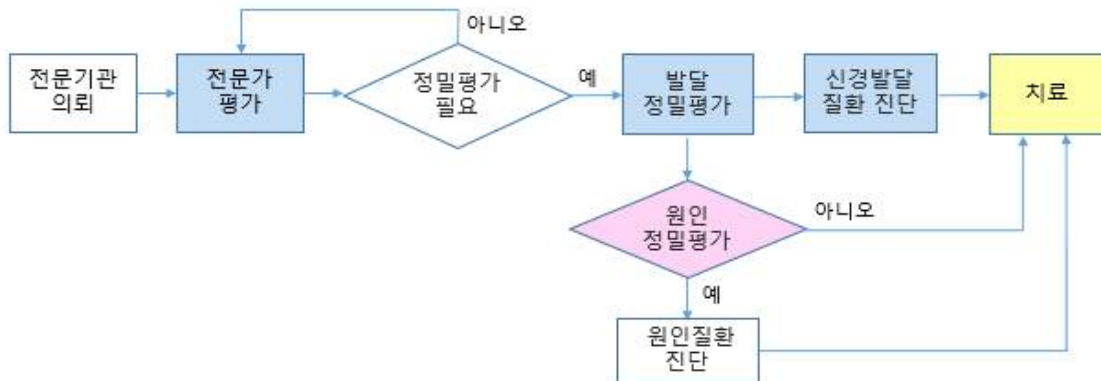


그림 6. 전문기관으로 의뢰된 발달선별검사 유소건자에 대한 전체 흐름도, 2016 연구진 제안 (Figure 6. Overall diagnostic & therapeutic protocol for developmental screening cases referred to the developmental special clinic, 2016 suggested by research staff)

2. 전문기관에서의 발달지연 환자의 진단 과정

○ 전문기관에서의 진단 과정

- 전문가 평가 (Step 1): 발달지연 유무 확인
- 발달 정밀평가 (Step 2): 신경발달질환(NDD) 진단
- 원인 정밀평가 (Step 3): 원인질환 진단

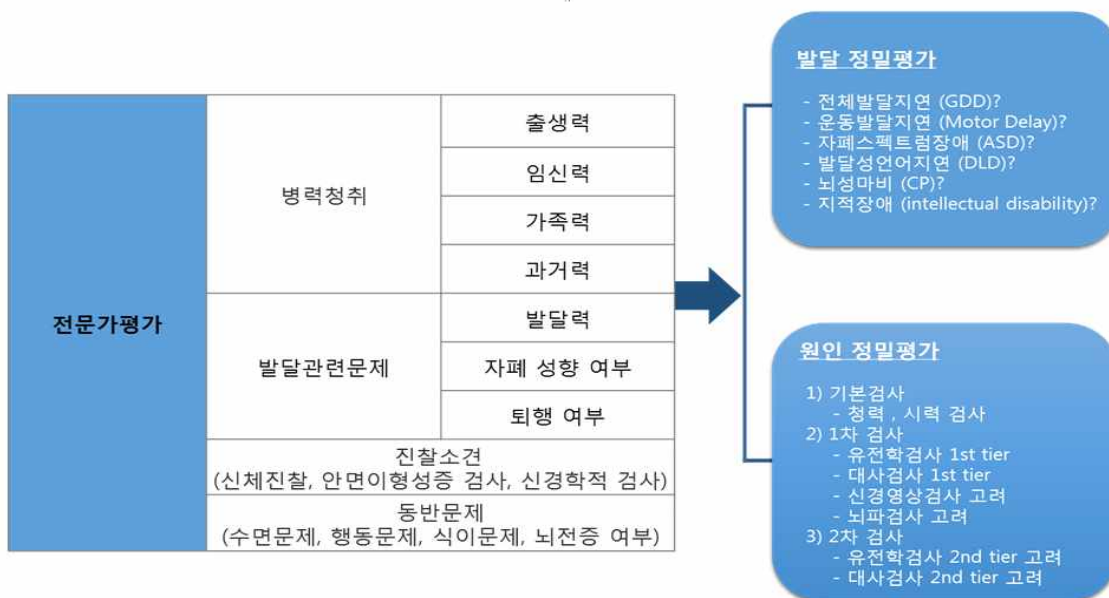


그림 7. 전문기관에서의 발달지연 환자의 진단 과정, 2016, 연구진 제안 (Figure 7. Diagnosing process of developmental delay patients in developmental special clinic, 2016 suggested by research staff)

1) 발달선별검사 유소견자에 대한 발달 전문가의 평가 (Step 1)

- 발달선별검사에서 ‘심화평가 권고’로 판정되어 의뢰된 모든 영유아에서 정밀검사가 필요하지는 않으며 반드시 발달전문가의 평가를 거친 후 정밀검사 시행여부를 판정하여야 함(그림 6)
- 여기서 ‘발달전문가의 평가’라 함은 소아신경과전문의, 소아재활의학과전문의, 소아정신과전문의에 의해 과거력, 발달력과 가족력을 포함한 환자문진, 일반신체검진, 신경학적검진, 신체기형평가(dysmorphologic examination)를 하는 진료행위로 정의함
- 첫 단계인 전문가 평가에 포함해야 할 항목은 산모의 임신력(maternal history, MH), 환자의 출생력(birth history, BH), 과거력(past history, PH), 가족력(family history, FH)에 관한 병력청취와 발달력(developmental history, DH) 관련 문제 확인, 진찰소견 등이며 이외에 수면문제, 행동문제, 식이문제, 뇌전증 여부 등의 동반문제를 확인함
- 발달전문가가 체크할 수 있는 의미 있는 병력
 - 임신 출산과 관계된 병력
 - (1) 임신 전 만성 질환 및 복용 약물이 있었는지
 - (2) 임신 기간의 어느 삼분기(trimester)에 감염, 외상 및 기타 내과적 문제가 산모에게 있었는지
 - (3) 임신 기간의 어느 삼분기에 검사의 이상이나 이상징후가 태아에게 있었는지
 - (4) 술, 담배, 일반 의약품을 포함한 모든 종류의 약물 복용력이 있는지
 - (5) 분만 준비과정 및 진행과정에서 태아 가사와 연관된 검사결과나 징후가 있었는지
 - (6) 출생 직후 보육기치료나, 산소치료, 호흡기 보조(가사), 항생제 치료(감염)가 필요했는지, 뇌초음파 등 특수검사가 필요했는지, 재원기간이 평균보다 길었는지
 - 질병력
 - (1) 발달에 이상을 줄 수 있는 급성 혹은 만성 질병력이 있었는지
 - (2) 발달검사, 신경영상검사, 유전자검사 등 특수검사를 한 적이 있으면 결과가 어땠는지
 - (3) 언어, 물리치료 등을 받은 적이 있는지
 - (4) 1주일 이상 장기간 복용한 약물이 있는지
 - 가족력
 - 3대에 걸친 상세한 가족력을 조사할 필요가 있으며, 아래와 같은 내용에 대해 확인할 수 있음
 - (1) 신경계 질환: 뇌전증, 경련, 지능저하, 난청, 난시, 뇌출혈, 뇌경색, 반복적인 두통, 근골격계 질환, 말초신경질환, 정신질환 등
 - (2) 기타 내과 질환: 갑상선 질환, 자가면역질환 등
 - (3) 사망: 이른 나이에 사망한 가족력이 있는지 확인
 - (4) 유산 혹은 사산: 반복적인 자연 유산 혹은 사산이 있는지 확인
 - (5) 근친결혼: 근친 결혼을 한 가계가 있는지 확인
 - (6) 외국인: 순수 한국인이 아닌 혈통이 가계에 있는지 확인
 - 양육 환경

- (1) 주 양육자: 부모 이외의 구성원이 주 양육자인지 확인
 - (2) 가족구성 및 갈등
 - (3) 사회경제적 상황
 - (4) 영상매체 노출시간, TV, 비디오, 스마트폰 등 영상매체의 노출이 많은지 확인
 - 적응 발달
 - (1) 언어발달 지연: 연령에 맞는 언어발달을 이루지 못하는지 확인
 - (2) 배변 훈련과정 문제: 배변 훈련에 어려움이 없었는지 확인
 - (3) 사회적응: 어린이집이나 유치원에서 학습, 친구, 선생님과 문제 없었는지 확인
 - (4) 가정: 가족들과 갈등 및 행동 문제가 없었는지 확인
 - (5) 자폐 의심 증상: 눈맞춤이 떨어지거나, 동일한 행동이나 같은 말을 반복하거나, 이에서 벗어나는 변화를 좋아하지 않거나, 문제 해결 방식이 유연하지 못하는 등의 자폐가능 행동이 관찰되는지 확인
 - (6) 식이: 폭식, 거식, 이식, 편식 등의 문제가 있는지 확인
 - (7) 행동문제: 불안, 우울, 공격성, 분노조절, 자해 등 행동 정신 문제가 있는지 확인
 - (8) 수면: 잠들기 어려움, 한번씩 깬, 코골이, 구강 호흡 등 확인
- 발달전문가가 이학적 검진 시진 및 촉진을 통해 확인할 있는 이상
- 두개 안면 이형성

| | |
|---------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 대천문과 두개봉합선 (Fontanel and cranial suture) | 대천문 조기 혹은 지연융합(early or delayed closure), 두개골유합 (craniosynostosis) |
| 머리크기와 모양 (Head size and shape) | 소두증(microcephaly), 대두증(macrocephaly), 사두증(plagiocephaly), 탑상두(acrocephaly) |
| 이마(Forehead) | 전두부돌출(frontal bossing), 넓은/좁은 이마(broad/narrow forehead) |
| 머리카락(Hair) | 머리선(hairline), 형태(pattern), 분포(distribution), 색깔(color), 질감 (texture) |
| 얼굴(Face) | 중양 안면 저형성증(midface hypoplasia), 비대칭/짧은/삼각형의/평평한 /근병증성/거친 얼굴(asymmetric/short/triangular/flat/myopathic/coarse face) |
| 눈(Eye) | 양안격리증(hypertelorism), 눈꼬리가 치켜 올라간/내려간 눈 (up/down-slanting fissure), 짧은/긴 검열 (short/long palpebral fissure), 내안각철편(epicanthal fold), 소안증(microphthalmia), 하수증 (ptosis), 청색공막(blue sclera), 맥락막결손(coloboma), 백내장(cataract) |
| 코(Nose) | 낮은 콧등(low nasal bridge), 평평한 인중(smooth philtrum), 둥글납작 한 코끝(bulbous tip), 부리모양의 코(beaked nose), 들창코(upturned nose/anteverted nares) |

| | |
|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 입(Mouth) | 얇은 윗입술(thin upper lip), 입술갈림증(cleft lip), 이중 활꼴의 윗입술 모양(cupid's bow), 텐트모양의 윗입술(tented upper lip) |
| 구개(Palate) | 큰혀증(macroglossia), 혀유착증(ankyloglossia), 입천장갈림증(cleft palate), 갈린목젖(bifid uvula) |
| 치아(Tooth) | 치아과다증(hyperdontia), 치아과소증(hypodontia), 췌기모양(peg), 오목(pitting), 저석회화(hypocalcification), 에나멜 이상(enamel abnormalities) |
| 턱(Jaw) | 턱나옴증(prognathism), 작은턱증(micrognathia), 아래턱후퇴(retrognathia) |
| 귀(Ear) | 낮은귀(low set ear), 귓바퀴앞귀젓(preauricular skin tag), 접힌 귓바퀴(folded pinna), 작은귀증(microtia), 이개형성부전(hypoplastic ear) |
| 목(Neck) | 익상경(webbing), 짧은목(short neck), 목주름과잉(nuchal redundancy) |

• 기타 이형성

| | |
|-----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 흉부 (Chest) | 과다유두(supernumerary nipple), 넓게 위치한 유두(widely spaced nipple), 여성형유방(gynecomastia), 통모양가슴(barrel chest), 새가슴(pectus carinatum), 오목가슴(pectus excavatum) |
| 복부 (Abdomen) | 복직근분리(diastasis recti), 말린대추배(prune belly), 배꼽탈장(umbilical hernia), 배꼽내장탈장(omphalocele), 복벽탈장(ventral hernia) |
| 생식기 (Genitalia) | 요도위/밑열림증(epi-/hypospadias), 작은/큰음경증(micro-/macropenis), 잠복고환(cryptorchidism), 생식샘저하증(hypogonadism), 음순저형성/비대(hypoplastic/hypertrophic labia), 모호생식기(ambiguous genitalia) |
| 피부 (Skin) | 담갈색반점(café au lait spot), 신경섬유종(neurofibroma), 겨드랑이주근깨(axillary freckling), 포도주색반점(port wine nevus), 색소침착저하반(hypopigmented patch), 혈관종(hemangioma), 수포성병변(bullous lesion) |
| 사지 (Limb) | 손금이상(simian/Sidney/Hocky-stick crease), 손가락이상(syn-/oligo-/hypo-/poly-/clino-/ectrodactyly), 반신비대(hemihypertrophy), 흔들의자바닥변형(rocker bottom feet), 림프부종(lymphedema) |
| 척추 (Spine) | 척추측만증(scoliosis), 척추후만증(kyphosis), 척추전만증(lordosis), 척수술기형성이상(spinal dysraphism) |

○ 발달전문가가 이학적 검사 중 확인할 수 있는 항목

-
- 생체 징후 (예- 혈압, 맥박, 호흡수, 체온)
 - 두경부 (예-cleft palate)
 - 심흉부 (예-cardiac murmur)
 - 복부 (예-hepato-/splenomegaly)
 - 뇌신경 기능
 - 안구의 이상 (예-눈 움직임 이상, 추시가 불가능, red reflex 소실)
 - 근긴장도
 - 근력 및 감각
 - 심부 건반사 및 원시 반사
 - 소뇌기능
-

○ 이학적 검진 중 아래와 같은 소견이 보이는 경우 단일 징후로도 신경발달이상을 시사하는 소견일 수 있기에 특히 주의할 필요가 있음 14)

| | |
|------------------------|---------------------------------|
| 휴식 시 자세 | 생후 2개월 후에도 주먹을 항상 꼭 쥐고 있음 |
| 모로반사 | 비대칭이거나 6개월 이후에도 지속 |
| 목가누기 | 4개월 이후에도 불완전 |
| 따라보기 | 2개월에 수평으로, 4-5개월에 상하좌우 따라보기 불가능 |
| 소리에 반응 | 소리에 고개를 돌리지 않음 |
| 비대칭 경반사 | 4-6개월 이후에도 지속 |
| 정위 반사 | 9개월에도 나타나지 않음 |
| 주 사용 손(Hand dominance) | 18개월 이전에 보임 |
| 앉기 | 7개월에도 혼자 앉아 있지 못함 |
| 서기 | 10개월에 잡아 주어도 서지 못함 |
| 낙하산 반응 | 9개월에도 나타나지 않음 |
| 평형반응(Hopping response) | 18개월 이후에도 나타나지 않음 |
| 발달의 퇴행 | 이전에 습득한 기술을 잃어버림 (퇴행) |

추] 미숙아는 24개월까지만 교정연령으로 계산하여 적용함

- 제한된 진료시간 내에 필요한 내용을 빠짐없이 체크하기 위하여 실제 진료 시에는 이 내용을 보호자가 작성할 설문지를 아래와 같이 만들어 사용할 예정임

14) 권순학. 영유아의 신경학적 진찰. Korean J Pediatr 2004;47(11):1142-1148

보호자용 설문지

체크리스트 사용을 위한 지침

본 설문지는 전문 의료진이 아동의 성장발달 수준을 파악하는 데 도움을 주기 위해 개발된 설문지입니다. 이 설문지를 완료하는 데는 약 10분 정도가 소요됩니다. 만일 [예] 라고 답한 항목에 대해서는, 추후 평가나 치료에 대한 의사결정을 돕기 위해 의료진이 상기 문제를 보다 자세하게 질문할 것입니다. **모든 항목에 가능한 한 자세하게 응답해 주시기 바랍니다.**

면접 정보

면접일자: 20__년 __월 __일

아동

이름: _____ 생년월일: _____년 __월 __일

나이: __세

설문 응답자

이름: _____ (본인 / 부모 / 보호자 / 기타) (O표 하세요)

| | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 01 | 임신 및 출생력 |
| a. 임신 시 문제가 있었습니까? | |
| <input type="checkbox"/> 예 (출혈/당뇨/감염/기타 의학적 문제: _____) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| b. 임신 중 태아의 문제가 있었습니까? | |
| <input type="checkbox"/> 예 (문제: _____) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| c. 임신 중 약물 복용력이 있습니까? | |
| <input type="checkbox"/> 예 (처방약/담배/술/기타 약물: _____) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| d. 분만 방법은 무엇입니까? | |
| <input type="checkbox"/> 자연 분만 <input type="checkbox"/> 제왕 절개 (계획된 수술 / 태아 심박 모니터상 문제 / 기타: _____) | |
| e. 분만 과정의 문제가 있었습니까? | |
| <input type="checkbox"/> 예 (조산 / 태아심박 모니터상 문제 / 급속분만 / 난산 / 겸자(혹은 suction)분만 /기타: _____) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| f. 출생 주수와 출생 시 체중을 적어주세요. (출생 주수: _____ 주 / 출생 시 체중: _____ kg) | |
| g. 출생 직후 아이의 건강에 문제가 있었습니까? | |
| <input type="checkbox"/> 예 (황달 / 감염 / 경련 / 기타: _____) <input type="checkbox"/> 아니오 | |

| | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| 02 | 질병력 |
| a. 아이가 입원한 적이 있습니까? <input type="checkbox"/> 예 (이유:) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| b. 아이가 수술을 받은 적이 있습니까? <input type="checkbox"/> 예 (이유:) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| c. 추가적인 질병력이 있습니까? <input type="checkbox"/> 예 (이유:) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| d. 아이가 현재 복용 중인 약물이 있습니까? <input type="checkbox"/> 예 (약물 이름: 이유:) <input type="checkbox"/> 아니오 | |

| | |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|
| 03 | 3대에 걸친 가족력 |
| a. 다음의 병력을 가진 분이 있습니까? <input type="checkbox"/> 신경계 질환 (뇌전증, 경련, 지적장애, 청각장애, 시각장애, 언어 발달지연 등) <input type="checkbox"/> 내과계 질환 (당뇨, 갑상선 질환, 선천성대사장애, 유전질환 등) | |
| b. 어린 연령에 사망한 병력이 있습니까? | <input type="checkbox"/> 예 <input type="checkbox"/> 아니오 |
| c. 유산 혹은 사산한 병력이 있습니까? | <input type="checkbox"/> 예 <input type="checkbox"/> 아니오 |
| d. 근친결혼을 한 가계가 있습니까? | <input type="checkbox"/> 예 <input type="checkbox"/> 아니오 |
| e. 한국인 이외의 혈통을 가진 가족 혹은 친척이 있습니까? | <input type="checkbox"/> 예 <input type="checkbox"/> 아니오 |

| | |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| 04 | 양육 환경 |
| a. 가정에서 주 양육자는 누구입니까? (엄마 / 아빠 / 조부 / 조모 / 베이비 시터(보모) / 기타:) | |
| b. 부모 (보호자)의 사회 경제적 상황에 문제가 있습니까? <input type="checkbox"/> 예 (낮은 교육수준 / 불안정한 직업 혹은 수입 / 기타:) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| c. 양육 환경은 안정적입니까? <input type="checkbox"/> 예 <input type="checkbox"/> 아니오 (한부모 가정/ 혼인관계의 갈등/ 조부모 양육 / 기타:) | |
| d. 어린이집에 다닙니까? <input type="checkbox"/> 예 (첫 등원 연령: 세, 평균 재원 시간: 시간/일) <input type="checkbox"/> 아니오 | |
| e. 하루 영상물 (TV, 동영상 등) 노출 시간은? (시간/일) | |

| 05 | 발달력 | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|-------|
| a. 언제 처음으로 미소를 보였습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| b. 언제 누군가의 도움 없이 앉을 수 있었습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| c. 언제 잡아주지 않아도 스스로 걸을 수 있었습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| d. 언제 “엄마”, “아빠” 외에 한 단어를 사용할 수 있었습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| e. 언제 두 단어를 연결해서 말하거나 문장을 사용할 수 있었습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| f. 언제 세 단어를 연결해서 말하거나 문장을 사용할 수 있었습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| g. 언제 낮 시간 동안의 대소변 가리기가 가능했습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| h. 언제 밤 시간 동안의 대소변 가리기가 가능했습니까? | () 개월 | 아직 못함 |
| * 문항은 해당연령 이상만 응답합니다. | | |
| 아동이 보호자와 이야기를 하거나 놀 때 눈을 맞추지 않는다. (*9개월 이상) | 예 | 아니오 |
| 청력이 정상임에도 불구하고, 이름을 불러도 쳐다보지 않는다. (*9개월 이상) | 예 | 아니오 |
| 어른들의 관심을 끄는 행동을 하지 않는다. (손가락으로 멀리 있는 사물을 가리키기, 물건을 가져다 보여주기, 같이 놀자고 건네주기, 소리 내어 부르기 등) (*15개월 이상) | 예 | 아니오 |
| 또래 아이들에게 관심이 없다. 또래와 함께 있어도 아이들을 지켜보거나, 행동을 따라 하거나, 함께 놀려고 시도하지 않는다. (*24개월 이상) | 예 | 아니오 |
| 간단한 규칙이 있으면서 편을 나누어 하는 놀이(예: 간단한 숨바꼭질, 잡기놀이, 세세세 등)와 인형을 가지고 하는 상상놀이(예: 인형에게 음식을 주기, 재우기, 로봇끼리 싸우기, 차를 타고 가기 등)를 전혀 할 줄 모른다. (*30개월 이상) | 예 | 아니오 |
| ※ 처음 발달의 문제를 느낀 연령은 언제입니까? () 년 개월) | | |
| ※ 이전에 습득한 기술의 상실 및 발달의 퇴행이 있었습니까? □ 예 () 년 개월), □ 아니오 | | |
| ※ 위 항목 중 하나라도 ‘예’에 응답한 경우, 검사를 받은 적이 있습니까? (발달평가, 언어 평가, 유전자검사, MRI 등) □ 예 ()), □ 아니오 | | |
| ※ 위 항목 중 하나라도 ‘예’에 응답한 경우, 특수 치료를 받은 적이 있습니까? (물리치료, 작업치료, 언어치료, 행동치료, 놀이치료 등) □ 예 ()), □ 아니오 | | |

| | | |
|------------------------------------------------------|----------------------|-----|
| 06 | 아래의 항목 중 어려움이 있었습니까? | |
| a. 불안 또는 낮가림이 지나치다 | 예 | 아니오 |
| b. 지나치게 때를 많이 쓰고, 잘 참지 못 한다 | 예 | 아니오 |
| c. 화를 못 참거나 공격적인 행동을 자주 보임 | 예 | 아니오 |
| d. 자신의 신체에 위해를 주는 자해 행동 | 예 | 아니오 |
| e. 지나치게 산만하고 활동적이다 | 예 | 아니오 |
| f. 식사와 관련된 어려움 (예-너무 많이 또는 적게 먹거나, 이상한 것을 먹는 것) | 예 | 아니오 |
| g. 수면의 어려움 (예-잠들기 어려움, 한번씩 깬, 코골이, 구강호흡, 야경증, 몽유병 등) | 예 | 아니오 |
| h. 평균 잠드는 시간과 하루 수면 시간을 쓰세요. | 잠드는 시간 | 시 |
| | 수면시간 | 시간 |
| ※ 위 항목 중 하나라도 '예'에 응답한 경우, | | |
| 이에 대한 평가나 치료를 시도 하셨던 적이 있으십니까? | 예 | 아니오 |

| | | |
|----|-----------------------------------------|--|
| 07 | 지금까지 응답된 내용 외에, 환자에 대해 걱정되는 부분을 적어주십시오. | |
| | | |
| | | |
| | | |
| 08 | 현재 아동과 관련된 고민거리를 우선순위에 따라 적어주십시오. | |
| a. | | |
| b. | | |
| c. | | |

답변해 주셔서 감사합니다.

- 전문가 평가에서 발달지연이 있다고 확인된 경우 이에 대한 정밀평가가 필요하며, 정밀 평가는 발달 정밀평가와 원인 정밀평가로 구분할 수 있음 (그림 6)
- 발달 정밀평가란 신경발달질환(neurodevelopmental disorders, NDD) 중 어느 것에 해당하는지를 판정하는 것이고(신경발달질환 진단), 원인 정밀평가는 발달장애의 원인을 찾는 과정임(원인질환 진단)

2) 발달선별검사 유소견자에 대한 발달 정밀평가 (Step 2)

- 첫 단계에서 전문가에 의해 영역별 발달이상이 확인되면 두 번째 단계인 발달 정밀 평가 과정에서 발달 선별검사가 아닌 확진검사(diagnostic developmental test)를 실시한 후 특정한 신경발달질환(NDD)을 진단함 (그림 8)
- 신경발달질환 진단은 발달의 5가지 중요한 영역 중 주로 어느 영역의 심각한 발달지연이 있느냐에 따라 달라지며, 심각한 발달지연이란 또래의 평균 기대연령에서 표준편차의 두배수 이상 지연된 수준을 의미함
- 2가지 이상의 발달영역의 심각한 지연(평균에서 2 표준편차 이상의 지연)이 관찰될 때 전체발달지연(global developmental delay, GDD), 주로 운동 영역의 심각한 발달지연이 관찰될 때 운동발달지연(predominantly motor delay, MD), 운동영역의 지연과 함께 자세나 근긴장도의 이상이 관찰될 때 뇌성마비(cerebral palsy, CP), 주로 언어 영역의 심각한 발달지연이 관찰될 때 발달성언어지연(developmental language delay, DLD), 언어 발달이 늦으면서 의사소통 과 사회적 상호작용의 문제가 함께 있는 경우 자폐스펙트럼장애 (autistic spectrum disorders, ASD)로 진단함. 전체발달지연 이라는 용어는 주로 5세 이전의 어린 나이에서 사용되고, 비교적 신뢰할 수 있는 지능검사를 실시할 수 있는 5세 이후의 연령에서는 지적장애(intellectual disability, ID)라는 용어를 사용하며, 인지적 결함과 더불어 적응 능력의 결핍이 있는 경우를 일컫음
- 발달 정밀평가는 환자의 연령에 따라 전문가에 의한 발달 영역 별 발달평가와 함께 발달평가 도구를 사용하여 평가함
- 평가 도구는 가장 신뢰도가 높고 보편적으로 사용할 수 있는 표준화된 검사 도구를 사용할 것을 권장하되 실제 진료환경에 따라 발달전문가가 유연하게 적용할 필요가 있음. 환자의 연령에 따라 국내에서 표준화된 발달평가 도구(예, 베일리발달검사), 인지평가 도구 (예, 웨슬러 유아용 지능검사, 웨슬러 아동용 지능검사 검사 등), 언어평가 도구 (예, SELSI, PRES 등), 사회성평가 도구(예, K-CARS, K-ABC 등)를 사용할 것을 추천함
- 이외의 발달관련 진단 검사 도구에 관해서는 제4장 3절. 3에 자세히 기술되어 있음

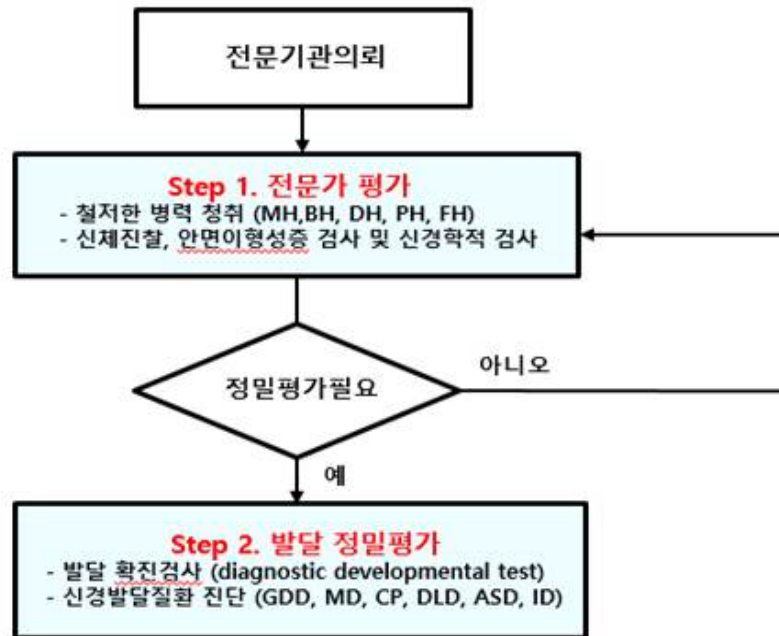


그림 8. 모든 신경발달질환에 해당하는 step 1과 step 2, 2016 연구진 제안
(Figure 8. Step 1 and step 2, for all neurodevelopmental disorders, 2016, suggested by research staff)

- 자폐 진단기준과 관련하여, DSM-IV에서는 전반적발달장애 기준 하에, 자폐장애, 아스퍼거증후군, 레트장애, 소아기붕괴성장장애, 달리 분류되지 않는 전반적 발달장애가 포함되어 있었으나, DSM-5로 개정된 후에는 레트장애, 소아기붕괴성장장애는 제외되었고, 아스퍼거 증후군도 독립된 진단으로 간주하지 않게 되었으며, 그 밖의 하위진단은 모두 자폐스펙트럼장애의 진단으로 통합하게 되었음. 구체적인 자폐스펙트럼장애 진단기준은 다음과 같음

DSM-5 자폐스펙트럼장애 진단기준 15)

- A. 다양한 맥락에 걸친 사회적 의사소통과 사회적 상호교류의 지속적인 장애로, 현재 또는 발달력상에서 다음 모든 양상이 나타난다(예로 든 것은 실제 예를 보여주기 위함이며, 해당되는 예를 모두 망라하는 것은 아니다).
- (1) 사회, 정서적 상호교환성의 결핍: 비정상적인 사회적 접근 및 주고받는 대화를 나누기 어려운 것(관심사, 감정, 정서의 상호교환과 반응이 적은 것 등에 의함)부터 사회적 상호작용을 전혀 시작하지 못하는 것까지의 범위에 걸쳐있다.
 - (2) 사회적 상호작용에 사용되는 비언어적 의사소통행동의 결핍: 잘 협응 되지 않는 언어성, 비언어성 의사소통 (눈맞춤이나 신체언어의 이상, 또는 비언어적 의사소통을 이해하고 사용하는 능력의 결핍)부터 얼굴표정이나 제스처가 전혀 없는 것 까지 해당한다.

-
- (3) 부모 이외의 사람과 발달연령에 맞는 적절한 관계를 형성하고 유지하지 못함: 서로 다른 사회적 상황에 맞게 행동을 조절하기 어려운 것(상징놀이를 공유하기 어렵거나 친구를 만들기 힘든 것으로 나타남)부터 타인에 대한 관심이 없는 것까지 포함된다.
- B. 행동, 관심 및 활동이 한정되고, 반복적이고 상동적인 양상으로, 현재 또는 발달력상에서 다음 중 두가지 이상의 양상이 나타난다(예로 든 것은 실제 예를 보여주기 위함이며, 해당되는 예를 모두 망라하는 것은 아니다).
- (1) 상동화 되고 반복적인 움직임, 사물의 사용, 또는 말(예: 단순한 운동 상동증, 장난감을 줄 세우기, 사물을 튕기는 행동, 반향어, 또는 개인 특유의 어구 사용 등)
 - (2) 같은 상태를 고집함, 일상적으로 반복되는 것에 대한 융통성 없는 집착, 또는 틀에 박힌 언어적, 비언어적 행동(예: 사소한 변화에 대한 극심한 불편감, 하나에서 다른 것으로의 전환을 어려워 함, 융통성 없는 사고 패턴, 인사하는 행동이 틀에 박혀있음, 똑같은 일상규칙을 반복해야 하는 것, 매일 같은 음식을 먹음)
 - (3) 매우 제한적이고 고정된 관심을 갖고 있으며, 그 강도나 집중의 대상이 비정상적(예: 유별난 사물에 매우 강하게 애착이 되거나 몰두함, 관심사가 매우 한정적이거나 집요함).
 - (4) 감각적인 자극에 대한 지나치게 높거나 낮은 반응성, 또는 환경의 감각적 측면에 대한 유별난 관심(예: 통증/열감/차가운 감각에 대한 무반응이 분명히 있음, 특정한 소리나 질감에 대해 특이한 반응을 보임, 지나치게 사물의 냄새를 맡거나 만져봄, 불빛이나 빙글빙글 도는 물체에 대해 시각적으로 매료됨)
- C. 증상은 어린 시절부터 나타나야 한다(하지만 사회적인 요구가 제한된 능력을 상회할 때까지는 완전히 드러나지 않을 수 있다).
- D. 증상은 함께 매일의 기능을 제한하고 장애를 유발해야 한다.
-

- ASD를 진단하는 도구는 크게 선별검사 도구와 확진검사 도구로 나눌 수 있음
- 미국소아청소년정신과학회 임상지침(2014)¹²⁾에서는 ASD 의 정신과적 평가에 ASD증상에 관한 질문을 포함시킬 것을 권고함. 선별검사는 ASD의 핵심증상에 관한 질문을 포함시켜야함. 임상가나 주양육자가 시행하는 표준화된 도구들을 활용할 수 있음
- 우리나라에서 활용될 수 있는 선별도구로 사회적 의사소통 설문지(Social Communication Questionnaire, SCQ)를 들 수 있음
 - SCQ는 자폐스펙트럼장애와 관련하여 국내외에서 가장 근거가 잘 마련되어 있는 진단도구인 자폐증 진단 면담지(Autism Diagnostic Interview Revised, ADI-R)¹⁶⁾을 바탕으로 제작

15) Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association, 2013

16) Lord, C., Rutter, M., & Le Couteur, A. (1994). Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. Journal of autism and developmental disorders, 24(5), 659-685.

되었으며, 부모 및 양육자에게 아동의 자폐스펙트럼장애와 관련된 증상을 물어보는 간편한 부모용 설문지임

- Berument 등¹⁷⁾에 의하면, 합산 점수가 15점 이상일 때 자폐스펙트럼장애 위험군으로 분류할 것으로 권고되고 있으며, 점수가 높을수록 자폐스펙트럼장애와 관련된 증상이 더욱 심각함을 의미함
- 국내에서는 2008¹⁸⁾년 한국어로 번역되어 K-SCQ가 발간된 바 있으며, 국내 타당도 연구¹⁹⁾에서는 본래 SCQ의 절단점보다 낮은 점수인 12점이 보다 적절한 절단점으로 산출되기도 하였음. 아직까지 후속적인 타당도 연구가 필요한 도구이기는 하나, 자폐스펙트럼장애의 핵심증상을 확인하기 위한 간편한 선별도구로 활용될 수 있는 상태임

○ 선별검사에서 유의미한 ASD 증상을 나타낸다면, ASD 여부를 확진 할 수 있는 자세한 진단적 평가를 수행해서 판단해야함. 병력, 가족력, 과거기록 검토 및 아동과 가족면담을 포함한 정신과적 평가를 시행해야함. 사회적 상호작용과 제한된 반복행동에 중점을 둔 아동 관찰이 필요함. 특별 훈련이 필요한 도구 (예: ADOS 등)를 이용할 수 있음

○ 임상가는 적절한 다학제적 평가를 조성해야함. 의학적 평가(예:청력 검사, 시력 검사), 심리학적 평가, 언어 및 의사소통 평가, 운동기능 평가 등이 필요함

표 5. 자폐스펙트럼장애를 위한 입증된 평가도구 ¹²⁾

| Scale (see legend) | Uses | Age Range | Method of Administration | Population Studied | Scale characteristics | Reference |
|----------------------|------------|-------------|-------------------------------------|--------------------|-----------------------|------------------------------------------------|
| ABC | screening | children | parent rated | AD | 57 items, scale 1-4 | Krug <i>et al.</i> , 1980 ⁴³ |
| CARS | screening | children | clinician rated | AD | 15 items, scale 1-4 | Schopler <i>et al.</i> , 1980 ⁴⁴ |
| M-CHAT | screening | toddlers | parent rated | AD | 23 items, yes/no | Robins <i>et al.</i> , 2001 ⁴⁵ |
| CSBS-DP-IT-Checklist | screening | toddlers | parent rated | AD | 24 items | Wetherby <i>et al.</i> , 2008 ⁴⁶ |
| ASQ | screening | child/adult | parent rated | AD/AspD | 40 items, yes/no | Berument <i>et al.</i> , 1999 ⁴⁷ |
| AQ | screening | child/adult | self or parent rated | AspD | 50 items, scale 0-3 | Baron-Cohen <i>et al.</i> , 2001 ⁴⁸ |
| CAST | screening | 4-11 years | parent rated | AspD | 37 items, yes/no | Scott <i>et al.</i> , 2002 ⁴⁹ |
| ASDS | screening | 5-18 years | parent or teacher rated | AspD | 50 items, yes/no | Myles <i>et al.</i> , 2000 ⁵⁰ |
| GADS | screening | 3-22 years | parent or teacher rated | AspD | 32 items, scale 0-3 | Gilliam, 2001 ⁵¹ |
| ASDI | screening | child/adult | interview + clinician rated | AspD | 50 items, yes/no | Gillberg <i>et al.</i> , 2001 ⁵² |
| SRS | screening | 4-18 years | parent or teacher rated | AspD | 65 items, scale 1-4 | Constantino <i>et al.</i> , 2003 ⁵³ |
| ADI | diagnostic | child/adult | interview + clinician rated | AD/AspD | see text | Lord <i>et al.</i> , 2003 ⁵⁴ |
| DISCO | diagnostic | child/adult | interview + clinician rated | AD/AspD | see text | Wing <i>et al.</i> , 2002 ⁵⁵ |
| ADOS | diagnostic | child/adult | semi-structured interactive session | AD/AspD | see text | Lord <i>et al.</i> , 1994 ⁵⁶ |

Note: ABC = Autism Behavior Checklist; AD = autism disorder; ADI = Autism Diagnostic Interview-Revised; ADOS = Autism Diagnostic Observation Schedule; AQ = Autism Quotient; ASDI = Asperger Syndrome Diagnostic Interview; ASDS = Asperger Syndrome Diagnostic Scale; AspD = Asperger's disorder; ASQ = Autism Screening Questionnaire; CARS = Childhood Autism Rating Scale; CAST = Childhood Autism Screening Test; M-CHAT = Checklist for Autism in Toddlers; CSBS-DP-IT-Checklist = Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist; DISCO = Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders; GADS = Gilliam Asperger's Disorder Scale; Parent = primary caregiver; SRS = Social Responsiveness Scales.

^{*)}Note that these instruments may need to be revised to provide evidence of validity for DSM-5 ASD and supplement but DO NOT REPLACE clinical diagnosis.

○ 영유아건강검진 시기에 맞춘 자폐스펙트럼장애(ASD)의 개월별 고려사항

(1) 9개월

- 9개월경에 이르면 보호자와 같이 익숙한 사람의 언어적, 비언어적 행동에 반응을 보이기 시작함. 따라서 이 시기에 청각적 문제가 없음에도 불구하고 보호자의 호명에

17) Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C., Pickles, A., & Bailey, A. (1999). Autism screening questionnaire: diagnostic validity. *The British Journal of Psychiatry*, 175(5), 444-451.

18) Yoo, H. J. (2008). Korean version of social communication scale (K-SCQ). Seoul: Hakji-sa.

19) 김주현 외(2015). 한국어판 사회적 의사소통설문지 타당화 연구. *소아청소년정신의학*, 26(3), 197-208.

돌아보지 않거나, 얼러주고 함께 놀아 줄 때 미소를 보이지 않는다면 문제를 의심해 볼 필요가 있음

- 또한 이 시기 아동은 사회적 참조를 할 수 있는 능력이 발달하기 때문에, 낯선 상황에 처하거나 당황하였을 때 보호자의 반응을 살피거나 쳐다볼 수 있음. 만약 이러한 행동을 전혀 보이지 않는다면 사회적 감정적 상호성의 결함을 의심할 수 있음
- 그 밖에 이 시기에 보호자와 눈을 마주치지 못하거나 얼굴 표정의 변화가 거의 없는 등 비언어적인 의사소통에 제한점이 발견될 때에도 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음

(2) 18개월

- 18개월에 이르면, 보호자가 이름을 부르면 돌아보는 호명반응이 보다 명확해지고, 보호자와 사회적인 상호작용을 나눌 때 사회적인 미소를 더 자주 보임. 또 낯선 상황이나 당황스러운 상황에서 부모의 반응을 살피는 사회적 참조를 보일 수 있음
- 더불어 이 시기 아동들은 부모와 관심을 공유하기 위하여 멀리 있는 대상을 손가락으로 가리킬 수 있는데, 이때 아동의 시선이 보호자와 대상을 적절히 번갈아가며 볼 수 있음
- 또 이 시기에는 보호자를 포함한 다른 사람의 행동을 모방하는 놀이를 보이기 시작하여, 화장하는 모습, 청소하기, 운전하기 등의 행동을 따라하는 모습을 관찰할 수 있음. 그러나 자폐스펙트럼장애 아동은 이와 같은 행동에서 결함이 나타나, 보호자의 행동에 거의 반응을 보이지 않거나, 가리키기, 모방행동 등이 나타나지 않음

(3) 30개월

- 30개월의 아동은 앞서 언급한 바와 같이 호명반응, 사회적 미소, 사회적 참조, 가리키기, 모방행동을 보일 수 있으며, 더불어 관심 있는 물건이나 대상을 보호자에게 보여주고 관심을 공유하는 행동을 보이기 시작함
- 또 가리키기뿐만 아니라 언어적 표현을 보완할 수 있는 다양한 제스처를 사용하기 시작하는데, 이러한 양상이 잘 발견되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음
- 한편, 놀이발달 측면에서도 놀잇감의 용도에 적절하게 활용하는 기능놀이 뿐만 아니라, 상징적인 요소를 가미한 역할놀이, 가장놀이를 즐길 수 있으며, 동일 연령대의 또래에게 주의 깊은 관심을 보이기 시작함
- 그러나 자폐스펙트럼장애 아동은 놀잇감을 나열하거나 반복적인 방법으로 떨어뜨리는 등의 비일반적인 놀이양상을 자주 보여 놀잇감을 기능에 적절하게 사용하지 못하는 경우가 많으며, 상징적인 요소나 창의적인 요소를 가미한 놀이가 잘 관찰되지 않음. 또 또래에 대한 관심이 부족하거나 거의 없을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심해 볼 수 있음

(4) 42개월

- 이 시기의 특징적인 양상은 비로소 주고받는 대화에 참여할 수 있다는 것임. 즉, 상대방의 대화에 적절히 주의를 기울이고 그에 알맞은 반응을 보일 수 있으며, 특정 주제를 점차 확장하여 상호교환적인 대화를 할 수 있음. 그러나 자폐스펙트럼장애의 경

우 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보임

(5) 54개월

- 이 시기에는 주고받는 대화에 참여하는 기술이 보다 섬세해지고 풍부해짐. 또 언어적 표현을 보완하기 위한 제스처의 사용도 보다 다양해지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 여전히 이러한 주고받는 사회적 상호작용에 어려움을 보이고, 제스처의 사용도 또래 대비 제한적인 경향이 있음
- 더불어 이 시기의 아동은 보다 다양한 주제의 상징놀이가 가능해지고 또래에게 적극적인 관심을 보일 수 있게 됨. 그러나 자폐스펙트럼장애 아동은 상징놀이를 거의 보이지 않고, 상징놀이를 보이더라도 동일한 주제나 맥락을 반복하거나 빈도 측면에서 매우 부족할 수 있음. 또, 또래에 대한 관심도 부족하거나 거의 없어 또래와 함께하는 놀이에 참여하지 않는 편임

(6) 66개월

- 이 시기는 앞서 언급한 기술들이 보다 섬세하고 풍부해짐. 무엇보다 놀이 측면에서 또래에 대한 관심뿐만 아니라 협조적이고 상호적인 놀이에 보다 많이 참여할 수 있음. 그러나 자폐스펙트럼장애 아동의 경우 여전히 또래관계에 대한 어려움을 보이고, 또래와 함께 놀기보다는 혼자 놀이하거나 시간을 보내려고 하는 경향이 강함

(7) 제한적이고 상동적인 행동, 흥미, 활동

- 한편 자폐스펙트럼장애는 제한적이고 상동적인 행동, 흥미, 활동을 보이는 경우가 많음. 이에 자신의 몸이나 물건으로 반복적인 행동을 보이거나(예: 손, 손가락 또는 몸 전체로 하는 반복적인 행동, 물건이나 놀잇감을 반복적으로 움직이는 행동, 자해행동 등), 사물이나 장난감을 용도에 맞게 사용하지 못하고(예: 놀잇감을 한줄로 세우거나 배열하기, 물건의 색, 형태 등에 따라 분류하거나 짝짓기, 물건을 반복적으로 던지거나 굴리기 등 특이한 방식의 놀이, 자동차 바퀴, 선풍기 팬 등 물건의 특정한 부분에 집착하는 행동 등), 반복적인 이야기나 독특한 말의 사용을 보일 때 증상을 의심해 볼 수 있음(예: 매체나 책에서 보거나 들었던 광고문구, 노래 등을 반복해서 따라하기, 주변인들이 자주 사용하는 말을 반복해서 따라하기, 다른 사람의 끝말을 그대로 따라하기, 상황에 관계없이 혼자 중얼거리기, 자신이 하고 있는 일을 중계방송하기, 반복적인 질문 등)
- 그리고, 동일한 것에 대한 고집이나 일상적인 것에 대한 융통성이 없는 집착, 의례적인 언어나 비언어적 행동양상도 특징적임. 즉, 동일한 것을 선호하여 변화에 저항적이거나(예: 변화를 거부하고 익숙한 것만 고집함, 일상생활에서 순서를 고집하고 다른 사람에게도 강요함, 물건을 자신이 정해놓은 위치에 놓거나 자신이 정한 방식으로 배열하기를 고집함), 매일 같은 방식으로 반드시 해야 하는 행동이 있다면 자세한 관찰이 필요하겠음(예: 어떤 일을 하기 전에 특별한 의식 수행하기, 특정한 언어적 표현을 듣고 싶어하고 주변 사람들에게 강요함)
- 또, 강도나 초점에 있어서 비정상적이고 극도로 제한되고 고정된 흥미를 보이기도 하는데, 이는 일반적인 아이들이 관심을 보이는 대상에 대한 강렬한 집착이나, 또는 일

반적인 아이들이 전혀 관심을 보이지 않는 대상에 대한 비일반적인 관심과 집착 등이 있음

- 마지막으로 감각정보에 대한 과잉 또는 과소반응을 보이고, 환경의 감각영역에 대한 특이한 관심을 보이는데, 시각, 청각, 후각과 같은 감각에 유별난 관심을 보이거나, 반대로 감각적 측면에서 예민하거나 조절의 어려움을 보이곤 함(예: 감각에 대한 지나친 예민성이나 둔감함, 전정감각, 고유수용감각에 어려움 등). 만약 어린 나이부터 이와 같은 반복적이고 상동적인 관심, 행동, 활동을 보이는 경우 자폐스펙트럼장애 특유의 증상으로 의심해 볼 필요가 있음

○ 자폐스펙트럼장애와 유사한 증상을 보일 수 있는 장애와 감별하는 것 또한 매우 중요함. 즉, 신경학적 문제, 언어 장애, 기타 발달적 장애 등과 자폐스펙트럼장애를 구분하여 보다 정확한 진단과 효과적인 치료적 개입을 시도하는 것이 필요함

- 발달의 지연 및 의사소통 장애: 경도에서 중등도의 발달지연과 자폐스펙트럼장애를 감별하는 것은 어려울 수 있는데, 특히 어린 영아에서는 평가가 더 까다로울 뿐 아니라, 환경적인 요인이나 다른 요인으로 인해 일시적인 발달의 문제가 일어날 수 있으므로 그 감별이 더욱 힘들 수 있음
- 지적장애 및 감각기관의 장애: 감각기관의 장애를 가진 아동이나 인지기능의 심한 발달 지연을 가진 아동에서도 상동행동이 흔히 보이기 때문에 감별이 어려운 경우가 있음. 이때 전반적 인지기능에 비추어 사회적 상호작용과 의사소통의 양상이 어떠한지 감별하는 것이 도움이 됨
- 강박장애: 강박장애와 자폐스펙트럼장애를 구별하는 것이 어려운 경우가 많은데, 자폐스펙트럼장애의 경우 사회적 상호작용 및 언어의 장애가 좀 더 심하고, 주된 장애 영역이며, 더 어린 나이에 시작되고, 행동의 반복적 패턴이 비기능적이거나 자아동조적임
- 조기발병형 조현병: 자폐스펙트럼장애에서 뚜렷한 망상이나 환청이 나타나는 경우는 드물기 때문에 만약 그와 같은 증상이 나타난다면 진단을 재고하거나 공존질환 여부를 고려해야 함. 자폐스펙트럼장애는 좀 더 이른 시기에 발병하고, 좀 더 심한 사회적, 의사소통적 장애가 있으며, 연관된 발달의 이상이 있음. 특히 자폐스펙트럼장애 환자가 자신의 특정한 한정된 관심거리에 관해 이야기 하고 논의하려 하는 경향을 사고과정의 이상과 혼동하지 말아야 함
- 레트증후군: 레트증후군은 출생 직후부터 약 5개월까지는 대체로 정상으로 보이는 발달을 하며 머리둘레도 정상이다가, 5~48개월 사이에 머리둘레의 성장이 느려지면서 소두증이 나타나고, 5~30개월 사이에 이전에 익혔던 목적이 있는 손의 움직임과 기술이 소실되고, 쥐어짜는 듯한 특징적인 손의 상동적인 움직임이 생기는 것이 특징임
- 사회적 의사소통장애: 자폐스펙트럼장애에서 나타나는 의사소통 및 사회성의 문제를 보이면서 한정된 관심사와 반복적인 행동을 보이지 않는 경우에 적용할 수 있음

○ 자폐스펙트럼장애(ASD) 평가 시 고려사항

(1) 사회-정서적 상호성의 부족

- 주고받는 의사소통의 손상: 자폐스펙트럼 장애 아동의 경우, 어렸을 때부터 대인관계에 관심을 보이지 않아 부모와 적절하게 주고받는 언어적 상호작용이 이루어지지 않는 경우가 많고, 그로인한 언어이해, 언어표현 능력이 원만하게 발달하지 못하는 경향이 있음
- 호명반응에 제한을 보임: 약 12개월 무렵에는 대부분 일관되게 호명에 대해서 반응을 보이지만 자폐스펙트럼장애 아동들은 호명반응에 비 일관된 반응을 보임. 사회적 자극에 대한 민감성이 제한되어 있기에 다른 사람의 호명에 대해서 반응하기 보다는 자신이 하고 있는 일에 몰두하고 있는 경우가 많으며, 이로 인해 때때로 청각에 문제가 있는 것이 아닌 지 의심받기도 함. 또한 호명에 대해서 반응을 보이더라도 일시적으로 반응을 보이기에(예: 짧게 돌아보기, 대답만 하기) 지속적인 상호작용으로 연결되는 데 제한이 되기도 함
- 관심사를 타인과 나누지 못함: 자발적으로 관심사를 타인과 나누거나 다른 사람의 관심을 파악하려는 시도에 제한을 보임. 자폐스펙트럼장애 아동들은 자신이 관심 있는 물건을 거의 보여주지 않거나, 관심을 공유하기 위한 사회적 목적이 아니라 물건을 달라고 하거나 먹고 싶은 것을 달라고 할 때 등 필요한 것을 요구하는 특정 상황에서만 관심 있는 물건을 보여주는 경우도 있음
- 모방의 어려움: 생애초기부터 모방 기술 습득에 어려움을 보여서, 위와 같은 발달 수준에 적합한 모방행동을 자발적으로 하지 않거나 가르쳐 주어도 따라하지 않는 등의 제한을 보임²⁰⁾

(2) 비언어적 의사소통의 손상

- 눈맞춤의 어려움: 눈맞춤에 제한을 보이는 경우가 많으며, 이러한 눈맞춤의 제한은 만 12개월 전에 시작되기도 함. 눈맞춤에 제한을 보일 경우 자신의 의사를 효율적으로 전달하는 것과 상대방의 신호를 읽어내고 그에 따라 적절한 행동을 하는 것에 어려움이 생긴다. 또한 자폐스펙트럼장애 아동들은 때때로 상대방을 뚫어질 듯 바라보거나 결눈질로 보기, 지나치게 가까이에서 긴 시간 응시하는 등 질적으로 제한된 눈맞춤을 보이기도 함
- 사회적 미소의 제한: 다른 사람을 향한 자발적인 미소를 지어보이지 않거나 다른 사람의 미소의 의미를 이해하지 못해 그에 대한 적절한 답 형태의 미소를 지어보이지 못함²¹⁾. 학습된 형태의 어색한 미소를 지어보이거나 아주 익숙한 부모에게만 사회적 미소를 지어보이는 경우도 있으며, 사회적 의도를 포함하지 않는 미소(예: 혼자 웃기, 웃지 말아야 하는 상황에 서 웃기)를 보이는 경우도 있으며, 이는 전반적인 사회적 상황 이해에 어려움과도 연관됨
- 표정이 제한적임: 표정의 다양성이 부족하거나 사용하는 표정의 범위가 매우 제한적이

20) Rogers, S. J. (1999). An examination of the imitation defects in autism. In J. Nadel & G. Butterworth (Eds.), *Imitation in infancy* (pp.254-283). New York: Cambridge University Press.

21) Ozonoff, S., Iosif, A. M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., Rogers, S. J., Rozga, A., Sangha, S., Sigman, M., Steinfeld, M. B., & Young, G. S.(2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of American Academy of Child Adolescent Psychiatry*, 49(3), 256-266.

기도 함. 때때로 상황에 맞지 않는 표정을 지어보이는 경우가 있어 오해를 불러일으키기도 함. 또한 다른 사람의 표정을 이해하지 못하여 상대방의 의도 파악 및 그에 따른 행동 조절에 어려움으로 연결됨. 결과적으로 이러한 표정의 활용 및 이해의 제한은 자연스러운 상호작용에 어려움으로 작용하게 됨

- 가리키기와 공동관심 행동의 제한: 가리키기 행동 자체를 사용하지 않거나, 요구를 위한 가리키기 행동은 사용하지만 관심 공유와 같은 보다 사회적 의미의 가리키기 행동 사용을 보이지 않거나 빈도가 낮게 나타나며, 다른 사람이 가리키는 것을 따라서 보는 참조 능력에 제한을 보이는 경우가 많음. 또한 가리키기 행동에 시선이 통합되지 않는 것과 같은 질적인 측면에 제한을 보이기도 함
- 제한적인 제스처: 제스처를 사용하거나 이해하는 것에 어려움을 보임. 우리나라는 제스처 사용 자체가 많지 않지만 국내 연구에서도 지시적 제스처, 관습적 제스처에 있어서 자폐스펙트럼장애 아동이 일반적인 발달을 보이는 아동에 비해 유의하게 낮은 빈도를 보이는 것으로 보고되어 있으며²²⁾ 이는 자폐스펙트럼장애 아동들의 의사소통을 하려는 의도 및 효율적인 전달을 위한 전략 사용 등에 제한과 연관되어 있는 것으로 볼 수 있음

(3) 관계의 발전, 유지, 이해의 어려움

- 사회적 관계에 대한 관심이 부족하여, 사회적 관계를 발전시키고, 유지하고, 이해하는데 어려움을 보임. 즉, 어린 시기부터 사회적 반응이 매우 제한적이고, 양육자를 포함한 성인, 또래에게 무관심하거나 제한적인 관심을 보이는 것이 특징적임. 이는 타인을 거부하거나 완전히 무관심한 양상으로 관찰되기도 하며, 때로는 공격적이거나 침범적인 태도를 보이는 비전형적인 양상으로 나타나기도 함
- 전형적인 놀이발달을 따르지 않는 경우가 많은데, 이들은 연령이 증가하여도 환경과 교섭을 시도하지 않고 혼자 놀이하는 경향이 있으며, 창조적이고 상징적인 놀이가 잘 관찰되지 않음. 오히려 의미 없이 반복적이고 상동적인 기능놀이에 몰입하며, 지나치게 제한적인 놀이양상을 보이는 편임

(4) 제한적, 반복적 패턴의 행동, 흥미, 활동

- 상동적이고 반복적인 행동: 괴이한 행동을 반복적으로 되풀이하는 것을 의미함. 그 예로, 몸을 리듬감 있게 흔들거나 발끝으로 걷기, 박수치기 등의 신체적인 움직임과, 동전 돌리기, 놀잇감 줄 세우기 등의 반복적인 물건의 사용이 대표적임. 상동적이고 반복적인 행동은 전형적인 놀이와 함께 관찰되지 않는 편이며, 최소 3개월 이상 지속되고, 한번 시작하면 다른 활동으로도 주의를 전환시키는데 어려움이 있음
- 비일반적인 흥미와 관심: 일반적인 아동이 관심을 보이지 않는 길 안내 표지판, 자동차 번호판, 전광판 등과 같은 독특한 대상일 수 있고, 또는 일반적인 아동도 관심을 보이는 공룡, 자동차, 스티커 등과 같은 평범한 대상일 수 있음. 다만 자폐스펙트럼장애 아동의 경우 일반적인 아동이 보이는 흥미와 관심 대비 더욱 강렬하고 집착적인 경향이 있으며, 이러한 흥미와 관심을 저해 받을 경우 매우 고통스러워하거나 공격적인 행동을 보이기도 함. 또한 이러한 흥미의 초점이 비일반적인 경향도 있는데,

22) 이윤경, 전진아, 이지영(2014). 자폐범주성장애 위험 영아와 언어발달지체 영아의 의사소통적 제스처 사용 비교. 자폐성장애연구, 14(3), 17-33

즉 자동차 전체 보다는 바퀴나 문에 집착하거나, 인형 전체 보다는 머리카락이나 신발에만 관심을 보이는 경우 등이 그러함

- 주위환경의 사소한 변화를 받아들이지 못하고 동일한 것을 고집함: 매일 같은 길로 가야하거나, 동일한 순서로 장소를 이동하고, 특정 물건에만 지나치게 집착하는 것 등이 그러함. 이러한 경향은 매우 강렬한 편이어서 변화가 감지될 경우 불안해하거나 고통스러워하고 보호자에게 계속해서 동일한 것을 요구하고 변화에 대해 거부하는 양상을 보이기도 함
- 의식적인 언어나 행동: 의식적인 언어와 행동이란 동일한 방식으로 언어나 행동을 수행하거나 주변인에게 그러한 의식을 요구하는 것을 말함. 이는 계속해서 동일한 질문하기, 동일한 방식으로 대답하도록 강요하기 등의 형태가 있음
- 자극에 대한 과민한 반응: 일부 자극에 지나치게 예민한 반응을 보이는가 하면 또 다른 자극에는 전혀 반응을 보이지 않기도 함. 예컨대, 보호자가 부르는 소리에 아무런 반응을 보이지 않다가도 대문 밖에서 엘리베이터 소리가 나면 즉시 반응을 하기도 하며, 주사를 맞을 때도 아무런 반응이 없다가도 옷감이 피부에 닿기만 해도 민감한 반응을 보이기도 함. 이에 자폐스펙트럼 장애 아동은 특정 자극을 추구하는 행동을 보이기도 하는데, 옷감을 손으로 쓰다듬거나, 대상을 손으로 두드려 소리를 듣고, 물건을 입술에 대고 온도나 촉감을 느끼는 행동 들을 예로 들 수 있음. 일반적으로 장애가 더 심할수록 이러한 감각 추구적인 행동을 더 자주 보이는 것으로 알려져 있음

3) 발달선별검사 유소견자에 대한 원인 정밀평가 (step 3)

- ‘원인 정밀평가’ 는 진단된 신경발달질환(NDD)에 따라 내용이 달라질 수 있음. 전체 발달지연, 운동발달지연, 발달성언어지연, 자폐스펙트럼장애로 나누어 살펴보기로 함

(가) 전체발달지연 (global developmental delay, GDD) 환자에서의 원인 정밀평가

- 원인 정밀평가는 신경발달질환 진단 결과에 따라 각각 다르게 접근해야 하지만, 청력 검사와 시력검사는 모든 신경발달질환에서 공통적으로 시행하는 것을 추천함(step 3-1)
- 원인 정밀평가란 원인 질환을 찾기 위하여 주로 사용하는 검사를 의미하며 환자의 증상 및 발달전문의의 판단에 따라 유전자검사, 대사이상검사, 뇌영상검사, 뇌파검사 등을 시행할 수 있음(Step 3-2)
- 전체발달지연(global developmental delay, GDD) 환자의 경우 기본검사로 시력/청력 평가를 시행한 후, 특정한 원인 질환이 의심되는 경우 그 질환에 대한 특정 검사를 실시하도록 하고, 특정 원인질환이 의심되지 않는 경우의 검사는 문헌고찰 및 국내 현실을 고려하여 1차 검사(1st line investigation) 및 2차 검사(2nd line investigation)의 순서로 진행하도록 하였음

○ 특정한 원인질환이 의심되는 전체발달지연 환자의 경우

- 3대에 걸친 가족력에서 사촌 이내에 전체발달지연 있으면서 유전자 이상, 대사 이상, 혹은 중추신경의 구조적 이상이 진단된 경우 그 질환에 대한 특정검사를 실시함
- 퇴행의 증거가 있는 경우 뇌 MRI의 이상 부위에 따라 감별진단이 가능할 수 있음
- 대뇌피질의 위축이 현저하면 neuronal ceroid lipofucinosi(*PPT1*, *TPP1* 등)를 의심하여 볼 수 있고, 백질변성이 관찰되면 Krabbe disease(*GALC*), metachromatic leukodystrophy(*ARSA*), Alexander disease(*GFAPD*)을 의심할 수 있으며, 양측 기저핵의 변성이 관찰되면 미토콘드리아 병증의 하나인 Leigh 병을 의심할 수 있음
- 퇴행과 함께 거친 얼굴(coarse facial features) 및 골격계 기형이 관찰되면 뮤코다당증을 의심할 수 있고, 이외 간비종대를 비롯한 장기비대 및 특징적인 망막소견 등이 Gaucher병(*GALC*) 등의 리소좀 축적질환을 의심할 수 있음
- 특징적인 피부 소견을 나타내는 유전질환으로 다발성 갈색 피부반점(cafe au lait spots)이 특징인 신경섬유종(*NF1*), 탈색소반점이 특징인 결절성경화증(*TSC1/TSC2*)이 의심될 때 특정검사를 실시함
- 특징적인 심장기형과 얼굴형태를 동반하는 유전질환으로 DiGeorge 증후군 (22q11.2 deletion), Williams 증후군(7q11 deletion), Noonan 증후군(*PTPN11*, *SOS1* 등), Alagille 증후군(*JAG*)이 있음
- 경련 발작이 관찰되거나 언어의 퇴화, 퇴행성신경질환이 의심될 때 뇌파검사를 시행할 것을 추천함

○ 특정질환이 의심되지 않는 전체발달지연 환자의 경우

- 병력청취 및 신체진찰로 특정원인을 의심할 수 없는 경우, 위에 열거한 검사의 시행 순서를 지정하려면 확실한 임상근거가 필요하나 충분하지 못한 현실임
- 또한, 국내에서 연구한 임상근거는 매우 부족한 현실로 연구진에서는 미국신경과학회 및 미국소아과학회의 임상지침을 근거로 조사하였음
- 전체발달지연환자에 대한 의학적 평가에 대한 임상지침(practice parameter)은 2003년 미국신경과학회에서 발표한 바 있음
- 특정원인을 의심할 수 없는 경우에는 임상소견에 따라 뇌 MRI, 염색체검사, 취약X증후군검사, *MECP2* 검사, 대사이상검사 등을 시행할 것을 제시하였음
- 2003년 임상지침에서는 각각 검사에 대한 진단율(diagnostic yield)을 문헌분석을 통해 다음과 같이 제시하고 있음

표 3. 각 검사항목의 진단율 (2003, 미국신경과학회) ⁵⁾

| 검사 | 진단율 % |
|--------------|----------------------------------|
| 뇌 MRI | 55.3 |
| 염색체 검사 | 3.7 |
| 취약 X 증후군 검사 | 2.6 |
| <i>MECP2</i> | 자료부족 |
| 대사이상검사 | ~1 |
| 감상생기능검사 | 0(신생아선별검사 시행시), ~4(신생아선별검사 미시행시) |
| 뇌파 | ~1 |

- 2003년 지침에 의하면 대사이상검사는 진단율이 낮아서 초기평가 시 기본검사로 추천하지 않고 있음
- 뇌 MRI는 신경학적검사에서 이상소견이 있을 경우 시행할 것을 추천하였음
- 미국신경과학회는 2011년 그동안 새로운 검사방법이 개발 및 축적된 임상근거 자료를 토대로 새로운 보고서를 발표하였음(표 4)
- 2011년 보고서는 기존의 고식적 염색체검사를 대신하여 염색체 마이크로 어레이검사를 높은 진단율을 근거로 하여 첫 번째 검사로 추천하고 있음
- 또한, 대사이상검사도 선별하여 시행하면 진단율을 올릴 수 있어 치료 가능한 대사 질환에 대해서는 초기에 적극적으로 시행할 것을 추천하고 있음

표 4. 각 검사항목의 진단율 (2011, 미국신경과학회) ⁶⁾

| 검사 | 진단율 % |
|-------------|---------|
| 염색체마이크로어레이 | 7.8 |
| X연관 유전자패널 | ~42 |
| 취약 X 증후군 검사 | >2 |
| MECP2 | 1.5 |
| 대사이상검사 | 0.2~4.6 |

- 위와 같은 내용을 근거로 2014년 미국소아과학회의 보고서에서 다음과 같은 알고리즘을 제안하였음 ⁸⁾ (그림 3)

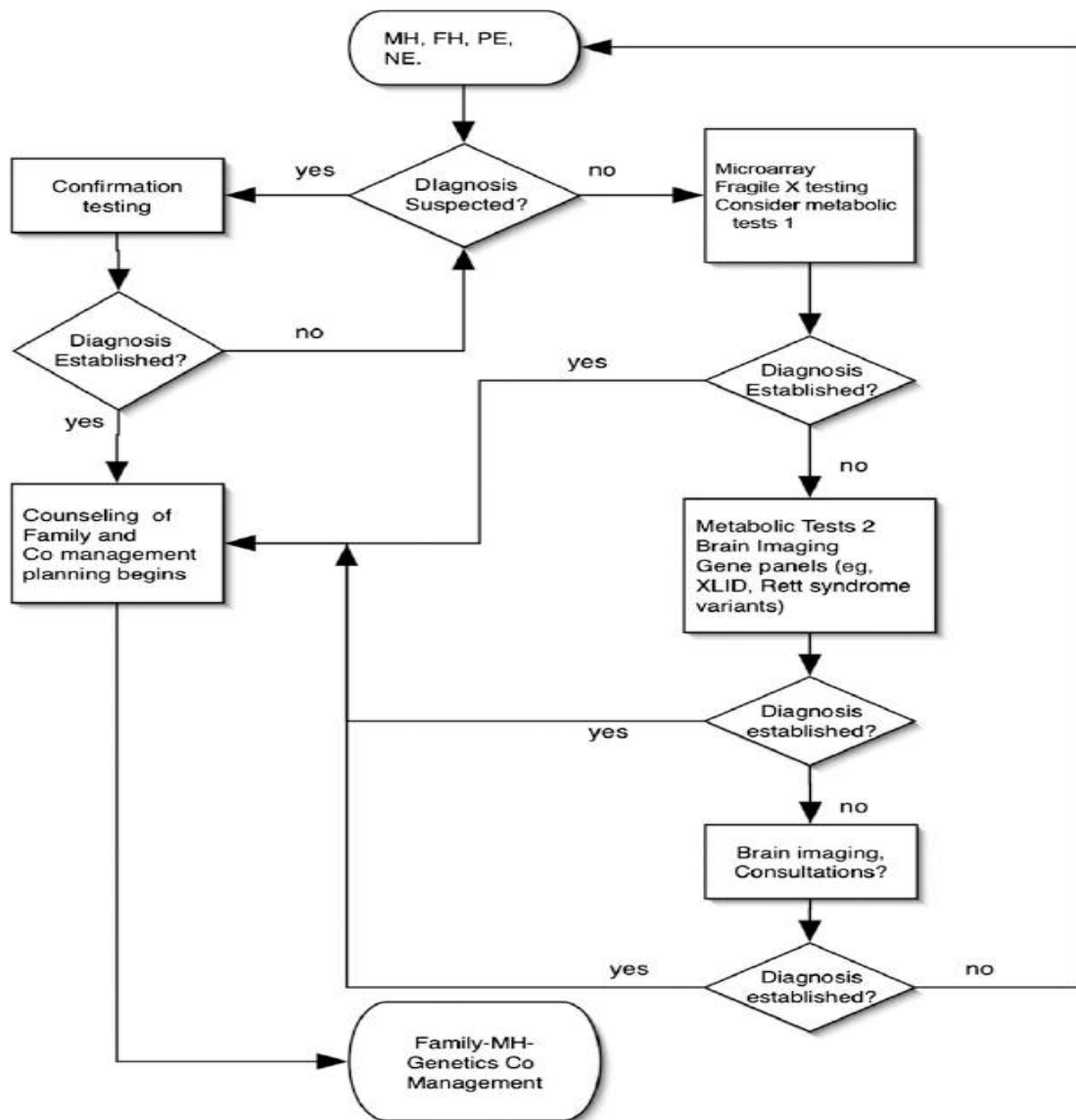


그림 3. 전체발달지연(GDD) 환자의 의학적 평가 흐름도(2014, 미국소아과학회)
 (Figure 3. algorithm of medical evaluation for global developmental delay(GDD)) (2014, American pediatrics association)

- 미국신경과학회와 미국소아과학회의 보고서를 바탕으로 국내 임상지침을 다음과 같이 제안함 (그림 9)

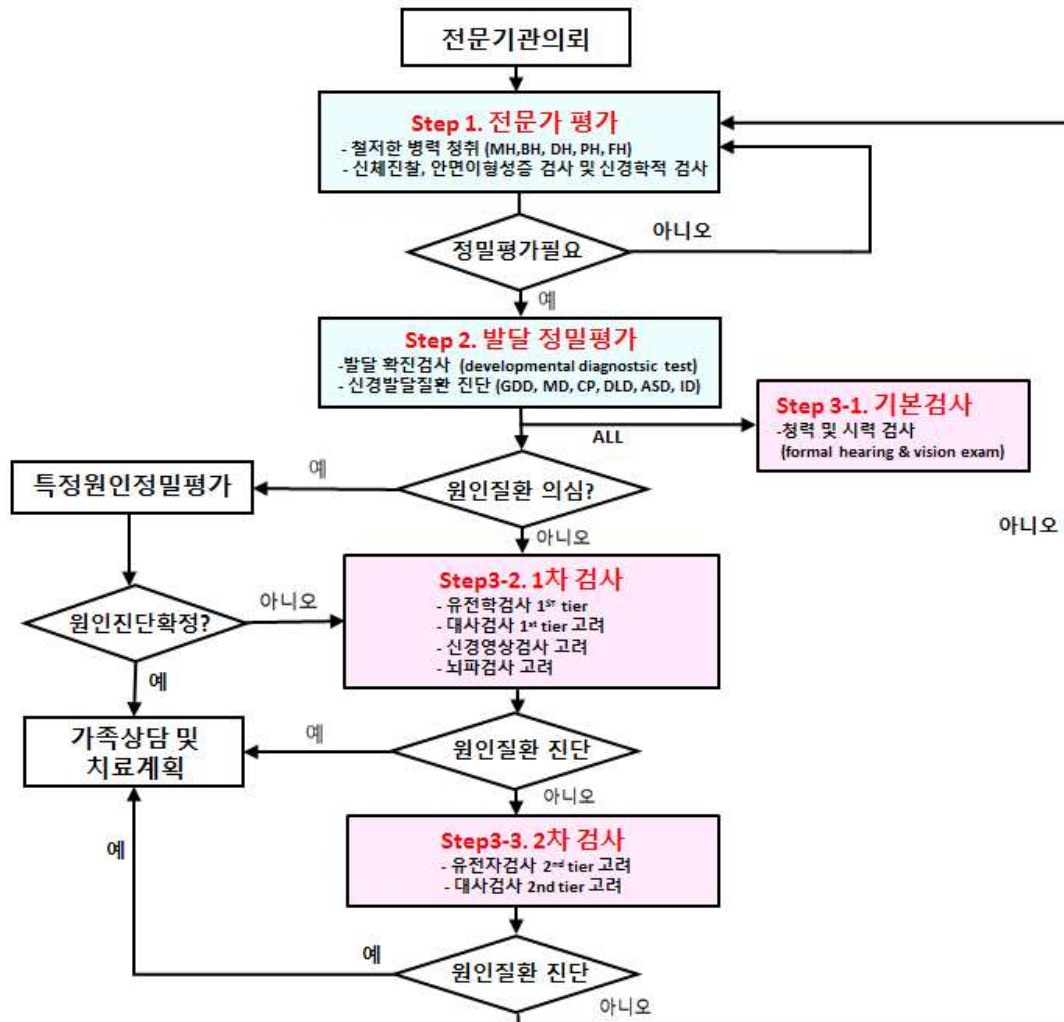


그림 9. 전체발달지연(GDD) 환자의 원인 정밀평가 과정(Step 3), 2016, 연구진 제안 (Figure 9. Precise evaluation steps(Step 3) for causes of Global developmental delay(GDD) patient, 2016, suggested by research staff)

(1) 일차검사(1st line investigation) (step 3-2)

- 특정원인을 의심할 수 없는 전체발달지연환자에서 일차검사 항목으로 염색체 마이크로어레이, 치료 가능한 대사이상질환에 대한 선별검사, 뇌영상검사(두위이상, 발작, 국소신경학적징후, 상위운동신경원징후가 있는 경우), 청력/시력 검사 시행을 제안함
 - 염색체마이크로어레이는 기존의 염색체검사에 비해 1Mb 미만의 미세결실 및 중복까지 확인이 가능하여 진단율이 획기적으로 개선되었음

- 미국신경과학회근거보고(2011년)⁶⁾에 의하면 그동안의 연구결과를 분석하여 염색체마이크로어레이를 시행하여 전체발달지연 환자 중 7~12%에서 이상을 발견할 수 있었음. 이는 3-4%의 진단율을 보이는 염색체검사에 비해 2-3배 정도 높은 수치임
- 염색체마이크로어레이는 국내에서 아직 신의료기술 인정 및 수가화 되어 있지 않으나 국내에서도 이미 제도권 밖에서 다수 시행하고 있고, 미국 및 유럽에서 대부분 일차검사로 인정하고 있어 국내에도 빠른 도입이 필요하다고 인정되어 일차검사로 추천하였음
- 염색체마이크로어레이가 도입될 때까지는 국내현실을 고려하여 특정원인을 의심할 수 없는 전체발달지연 환자에서 고식적 염색체검사를 일차검사로 추천함
- 최근 치료 가능한 대사이상질환이 증가하면서 대사이상검사를 적극적으로 시행할 것을 권고하는 추세임
- 아래 표는 미국소아과학회(2014년)⁸⁾에서 추천하는 치료 가능한 1차 대사이상검사 항목으로 일부 검사는 국내에서 시행이 제한적이지만, 본 연구진도 특정원인을 의심할 수 없는 전체발달지연 환자에서 일차 대사이상검사로 추천함
- 미국신경과학회(2003년)⁵⁾에서는 임상적으로 GDD가 추정되는 환자군에 비특이적인 대사이상검사를 시행한 경우에 진단율을 0.6-1.3%로 보고하였고, 가족력이나 근친결혼 등의 적응증이 있는 경우에도 진단율은 5% 미만으로 보고하였기 때문에 대사이상검사를 1차 검사로 추천하지 않았으나, 2011년 미국신경과학회⁶⁾에서는 GDD나 지적장애 환자에서 대사이상검사의 진단율을 임상 적응증과 검사되는 종목에 따라 0.2-4.6%로 보고하여 2003년보다 진단율이 훨씬 높아진 것을 알 수 있음
- 미국소아과학회(2014년)⁸⁾에서는 일반적으로 대사이상검사를 통해서 지적장애의 원인을 발견할 수 있는 경우를 1-5% 범위로 낮게 보고하고 있으나, 치료 가능한 대사질환을 정확하게 진단하고 치료를 시행하는 경우에는 환자 상태를 호전시킬 수 있는 잠재력이 높은 것으로 추정하였고, 우리나라의 경우 정확한 연구나 통계자료가 보고되어 있지 않지만 진단율은 비슷한 수준일 것으로 판단되어 아래 항목을 일차 대사선별검사 항목으로 추천함

표 6. 일차 대사선별검사 항목 (2014년 미국 소아과학회 추천)⁸⁾

| 검체 | 검사 |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 혈액 | Amino acids Homocysteine Acylcarnitine profile |
| 소변 | Organic acid GAA/creatinine metabolites Purines and pyrimidines Mucopolysaccharide screen Oligosaccharide screen |

- 최근 미국과 유럽에서는 아래와 같은 임상적인 특징이 있을 때 대사이상검사를 추천하고 있으나¹¹⁾, 비특이적인 증상도 많기 때문에 임상사의 판단이 중요함

표 7. 대사이상검사가 필요할 수 있는 환자의 임상 특징 ¹¹⁾

| | |
|--------------------------------|-----------------|
| • 전반적 발달장애 / 학습장애 | • 눈 관련 이상 증상 |
| • 대시질환의 가족력 | • 청력 이상 |
| • 근친결혼 | • 구토 |
| • 특정 인종집단 | • 패혈증 |
| • 이형성증 | • 인공 호흡 |
| • 저혈당 | • 성장장애 |
| • 경련 | • 기면 |
| • 소동증/대두증 | • 대사성 산증 |
| • 근긴장도 저하 | • 혈중 lactate 상승 |
| • 간비대 | • 혈중 ammonia 상승 |
| • 혈중 creatine phosphokinase 증가 | |

- 뇌영상검사는 검사의 진단율을 고려할 때 CT보다 MRI를 시행할 것을 추천함
- 뇌MRI에 대해서는 아직 충분한 문헌근거는 부족하지만 두위이상(소두증, 대두증), 발작, 국소신경학적 징후, 상위운동신경원 징후 등이 동반되면 약 30%의 환자에서까지 이상소견을 발견할 수 있음
- 하지만, 뇌MRI에서 발견된 이상소견 모두가 원인진단에 도움을 주는 것은 아니며, 영유아에서 검사 시 필요한 진정(sedation)치료에 대한 주의가 필요함
- 본 연구진은 위와 같은 상황을 고려하여 두위이상(소두증, 대두증), 발작, 국소신경학적 징후, 상위운동신경원 징후 등이 동반되어 있는 원인을 알 수 없는 전체발달지연환자에 대해 임상사의 판단에 따라 뇌 MRI를 일차검사로 고려할 것을 추천함
- 발작 및 언어퇴행 등의 증상이 있으면 뇌파검사를 일차검사로 고려할 수 있음

(2) 이차검사(2nd line investigation) (step 3-3)

- 이차선별검사에는 일차에서 특정 소견이 없어 뇌 MRI를 시행하지 않은 경우 시행해 볼 수 있으며, *MECP2*나 *FMRI*과 같은 특수 유전자검사, 기타 치료 가능한 대사이상검사 등을 환자의 상태에 따라 이차검사 (2nd tier investigation)로 고려할 수 있음
- 미국신경과학회 근거보고(2011년)⁶⁾에 의하면 *FMRI* 및 *MECP2*검사는 전형적인 취약X 증후군 및 Rett증후군의 특징이 없는 전체발달지연 환자에서도 중증도에 따라 1.5-2% 정도의 양성률을 보인다고 하나, 국내에서는 관련된 연구결과가 부족하고, 모든 기관에서 검사시행이 용이하지 않기 때문에 임상사의 판단에 따라 이차검사로 시행할 것을 추천함

- *FMRI* 유전자 검사는 경미~ 중등도 지적장애에서, *MECP2* 유전자검사는 여아이면서 중등도~ 중증 지적장애 환자에서 실시하면 진단 양성률을 높일 수 있다고 보고되고 있으며, 특히 *FMRI* 유전자검사나 subtelomeric microdeletion 검사를 실시 할 때 체크리스트를 사용하여 일정 절단점 이상일 때 실시하면 양성률을 현저히 높일 수 있음
23) 24)
- X연관지적장애(X-linked Intellectual disability, XLID) 유전자패널, 차세대엑스시퀀싱(next generation sequencing, NGS)과 같은 기법은 아직 정식검사로 추천하지는 않으나 연구를 포함한 특수한 상황에서는 시행을 고려해 볼 수 있음
- 미국소아과학회(2014년)⁸⁾에서는 1차 대사이상검사서 진단이 명확하게 확립되지 않은 경우에 환자의 증상과 상태를 고려하여 특정 대사 질환을 2차 대사이상검사로 추천하고 있음. 이런 특수 대사이상검사 항목은 지역에 따라 제한점이 있지만, 우리나라에서도 확진을 위해 추천됨
- 미국신경과학회(2003년)⁵⁾는 신체검사, 신경학적 검사, 안과 검사 소견과 혈액검사 결과에 따라 단계적으로 시행되는 대사이상검사의 경우에는 통상적으로 시행하는 대사 선별검사와 비교하여 진단율을 약 14% 까지 향상시킬 수 있다고 보고하였는데, 결국 이는 대사이상검사 시행을 위한 임상 적응증의 중요성을 나타냄
- 미국소아과학회(2006년)⁷⁾는 GDD, 정신지체(Mental Retardation, MR) 환자에서 통상적으로 시행하는 대사 선별검사의 경우에는 진단율이 낮으므로, 비정상적인 임상 소견과 혈액검사서 이상 소견 발견된 경우에 추가적인 선택적 대사이상검사를 추천하고 있음
- 2014년 캐나다 그룹에서는 치료가 가능한 대사이상질환으로 아래와 같이 89개 질환을 제시하였고²⁵⁾, 발달지연 환자에서 치료 가능한 대사이상질환에 대한 우선적인 정밀진단을 추천하였는데, 본 연구진도 우리나라에서 이런 기준에서 대사이상검사의 우선순위가 결정되어야한다고 제안함
: amino acids disorders (12/89) / cholesterol and bile acids disorders (3/89) / creatine disorders (3/89) / fatty aldehydes disorders (1/89) / glucose homeostasis and transport disorders (2/89) / hyperhomocysteinemia disorders (7/89) / lysosomes disorders (12/89) / metals disorders (5/89) / mitochondria disorders (2/89) / neurotransmission disorders (8/89) / organic acids disorders (19/89) / peroxisomes

23) de Vries BB, Mohkamsing S, van den Ouweland AM, Mol E, Gelsema K, van Rijn M et al., for the Collaborative Fragile X Study Group. Screening for the fragile X syndrome among the mentally retarded: a clinical study. J Med Genet. 1999;36:467-470.

24) de Vries BB, White SM, Knight SJ, Regan R, Homfray T, Young ID, et al. Clinical studies on submicroscopic subtelomeric rearrangements: a checklist. J Med Genet. 2001;38:145-150.

25) van Karnebeek CD, Shevell M, Zschocke J, Moeschler JB, Stockler S. The metabolic evaluation of the child with an intellectual developmental disorder: diagnostic algorithm for identification of treatable causes and new digital resource. Mol Genet Metab. 2014 Apr;111(4):428-38. doi: 10.1016/j.ymgme.2014.01.011. Epub 2014 Jan 24.

disorder (1/89) / purines and pyrimidines disorders (3/89) / urea cycle disorders (8/89) / vitamins or co-factors disorders (10/89)

* (N/89) : 치료 가능한 대사이상질환 89개 질환 중 해당되는 질환의 수를 의미

- 이렇게 단계별로 발달지연의 정확한 원인을 찾는 것은 매우 중요하나 모든 검사를 프로토콜화 해서 기계적으로 시행하기 보다는 진료 상황에 맞게 유연하게 적용하는 것이 필요하며, 원인진단으로 시간이 지체되어 발달지연에 대한 치료가 늦어지는 것을 최대한 지양할 필요가 있음²⁶⁾. 또한, 원인 정밀평가를 실시하는 경우나 혹은 유보하는 경우 모두 조기 치료개입은 항상 필요함

(나) 운동 발달지연(predominantly motor delay, MD) 환자에서의 원인 정밀평가

- 병력 청취 및 진찰을 통해 얻은 정보를 종합하여 운동발달 지연의 원인을 크게 말초신경계/근육 질환인지 중추신경계 질환인지 판단해 볼 수 있음
- 병력에서 가족력 유무, 운동 발달의 퇴행 여부 및 뇌전증 유무는 매우 중요한 단서가 될 수 있으며, 신체검진 중 안면기형이나 호흡기계 문제, 장기 비대증의 여부와 성장 곡선을 이용한 신체 계측도 중요함
- 신경학적 검진에서 근긴장도와 근력의 평가, 원시반사의 발달 상태, 연수근 약화 여부, 뇌신경 기능 평가를 포함하여 시행함
- 말초신경계 및 근육질환이 의심되는 경우
 - 자세한 병력 청취와 세심한 진찰을 통하여 말초신경계 및 근육질환이 의심되는 경우, 혈액검사를 통하여 CK, CK-MB 등 근육 효소 수치의 증가여부를 확인하고 갑상선 기능검사와 유전자 검사를 시행하여 이상여부를 확인할 수 있음. 이때 유전자 검사는 전문가의 판단에 따라 시행하는 세부 검사 항목을 결정하게 됨
 - 전기진단학적 검사를 통하여 말초신경과 근육 및 신경근접합 부위의 이상소견 여부를 확인할 수 있음. 필요하다고 판단되는 경우 2차 검사로 근생검을 실시하여 진단 과정에 도움을 줄 수 있음
- 중추신경계 질환이 의심되는 경우
 - 뇌와 척수의 MRI나 CT 검사 등을 포함한 영상진단검사를 시행하여 해부학적 구조의 이상여부를 판단할 수 있음
 - 중추신경계 손상을 유발할 수 있는 대사질환 유무를 확인하기 위하여 혈액이나 소변 검사, 뇌척수액 검사를 시행하거나, 의심되는 질환에 대한 유전자 검사를 시행할 수

26) Jimenez-Comez A and Standridge SM. A refined approach to evaluating global developmental delay for the international medical community. *Pediatr Neurol* 2014;51:198-206

있음. 이때 유전자 검사는 전문가의 판단에 따라 시행하는 세부 검사 항목을 결정하게 됨

- 이외에 뇌 MRS검사가 진단에 도움을 줄 수 있음

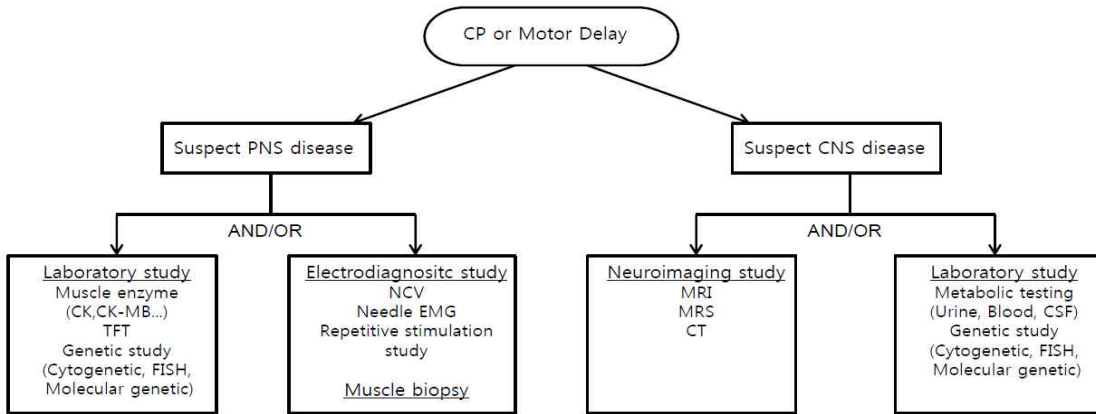


그림 10. 운동발달지연 (MD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정 (step 3), 2016, 연구진 제안 (Figure 10. Precise evaluation steps (Step 3) for causes of motor developmental delay (MD) patient, 2016, suggested by research staff)

(다) 발달성 언어지연 (developmental language delay, DLD) 환자에서의 원인 정밀평가

- 병력 청취 및 진찰을 통해 얻은 정보를 종합하여 언어 지연이 의심되는 경우 청력 평가를 시행하여 청력 저하 유무를 판단해야 함
- 청력 저하가 없이 언어 지연이 있는 경우 우선 가정에서의 언어 환경이 어떠한지 평가해야 함 (이중언어, 언어자극부족, 아이와 부모와의 질적인 상호작용 부족, 아동방임 등). 나아가서 화용 발달의 문제가 있는지 확인하여 사회성 발달의 문제가 두드러진다면 자폐 스펙트럼 장애 등의 질환을 의심하고 그에 대한 자세한 진찰 및 검사가 필요함
- 사회성 발달의 문제가 없는 경우 언어 평가를 시행하게 됨. 언어 평가를 시행하여 언어(language) 발달의 문제가 있는지 말(speech) 발달의 문제가 있는지 구분하는 것이 필요함. 전문가의 진찰 소견에 따라 언어 뿐 아니라 인지 기능의 저하가 동반된 경우라면 인지 평가를 시행하여 인지 저하 정도를 확인하여야 함. 이 때 인지와 언어평가는 전문가의 판단에 따라 두 가지 검사를 모두 시행할 수도 있고 한 가지 검사만 시행할 수도 있음
- 만약 언어의 퇴화가 관찰될 경우 Landau-Kleffner 증후군을 배제하기 위한 뇌파검사를 고려해 볼 수 있음

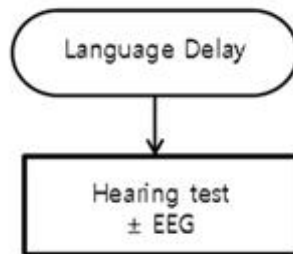


그림 11. 발달성 언어지연(DLD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정 (step 3), 2016, 연구진 제안
(Figure 11. Precise evaluation steps(Step 3) for causes of developmental language delay(DLD), 2016, suggested by research staff)

(라) 자폐스펙트럼장애(Autistic spectrum disorders, ASD) 환자에서의 원인 정밀평가

- 사회적 의사소통 및 상호작용의 발달에 문제가 있거나, 특정 관심사에 대한 몰두와 반복적 행동패턴이 있는 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음
- DSM-IV에서는 자폐증 진단을 내리기 위해서는 증상이 시작되는 시점이 36개월 이전 이어야 한다고 규정하고 있으나, DSM-5에서는 특정 연령을 명시하지 않고 어린 시절부터 시작해야한다고 정의하고 있음. 하지만 실제로는 많은 아동이 36개월보다 이른 12-24개월 사이에 발달 이상을 보이는 것으로 알려져 있으며, 일부는 12개월 이전에 위험 징후를 보이는 것으로 보고되고 있음
- 자폐스펙트럼장애는 발달력, 가족력, 행동의 체계적 관찰, 기타 진단 및 감별진단을 위한 발달평가 결과들을 토대로 진단함. 특히 과거력에 대한 정보를 얻는 것은 자폐스펙트럼장애의 진단 및 다른 발달성 장애와의 감별진단에 중추적인 역할을 하며, 추가의 실험실 검사, 뇌기능 검사와 기타검사를 해야 하는지, 다른 전문가의 도움을 받아야 하는지를 분명히 하는데 도움을 줌
- 유전자 검사를 자폐스펙트럼장애 환자의 30~40%에서 원인 확인이 가능한 것으로 보고되고 있으므로, 임상적으로 적절하다고 판단되는 경우 유전자 검사를 시행할 수 있음. 특히 22번 장완 11.2 중복 증후군 [22q11.2 duplication syndrome], 엔젤만증후군, 차지(CHARGE) 증후군, 드 랑게 증후군, 취약 X 증후군, MED12 증후군, 프레더 윌리 증후군, PTEN-관련 장애, 레트 증후군, 소토스 증후군, 결절성 경화증 등이 자폐스펙트럼장애의 원인으로 알려진 유전적 증후군이므로, 이에 해당하는 임상 소견이 있을 때는 유전자 검사를 할 수 있음. 미국 의료유전학 및 유전체학회의 임상지침에는 각 유전 검사에 대한 진단을 문헌 분석(diagnostic yield)을 통해 다음과 같이 제시하고 있음

표 8. 각 유전검사항목의 진단율 (2013, 미국 의료유전학 및 유전체학회) 27)

| 검사 | 진단율 % |
|------------------------------------------------------------|---------------|
| 염색체 마이크로어레이 | 10 |
| 취약 X 증후군 검사 | 1-5% |
| MECP2 | 여자의 4% |
| 포스파테이즈 및 텐신 호모로그 (Phosphatase and tensin homolog, PTEN) | 머리둘레 >2SD의 5% |
| 핵형 (karyotype) | 3% |
| 기타 | 10% |

- 자폐스펙트럼장애에서 대사장애는 발생율이 낮으나 진단에 따른 영향은 높은 질환으로, 어느 수준의 대사이상검사가 권고되는지에 대한 합의가 충분히 이루어져있지 않음. 대부분의 대사장애는 경련, 추체외로증상, 성장장애(failure to thrive), 신경퇴행과 같은 자폐증 환자에서는 비전형적인 임상증상들을 동반함
- 미토콘드리아 기능이상이 자폐스펙트럼장애 표현형과 관련되는 것으로 보고되는데, 열성 질환이나 백신접종과 관련된 뇌병증 후 언어소실과 자폐적 행동을 보이는 경우 미토콘드리아 기능을 의심할 수 있음. 다음과 같은 대사장애나 미토콘드리아 기능이상이 의심되는 증상이나 실험실 검사 소견을 보이는 환자에 대해서는 대사이상검사가 권고됨

표 9. 자폐스펙트럼장애 환자에서 대사 또는 미토콘드리아 검사가 필요한 임상증상 27)

| |
|------------------------------------|
| 산/염기 또는 전해질 장애 |
| 평균적혈구용량 상승을 동반한 빈혈 |
| 주기적 구토 |
| 피부변화: 탈모, 다모증, 색소성 피부발진 |
| 질병이나 열과 관련된 발달학적 퇴행 |
| 위장관 기능이상, 위마비 |
| 저긴장/근긴장이상 |
| 유산산증 |
| 기면증 |
| 다기관 침범, 특히 심장, 간, 신장의 이학적 및 실험실 소견 |

27) Schaefer, G. B., Mendelsohn, N. J., & Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, 2013;15(5), 399-407.

18-24개월에 전형적인 자폐스펙트럼장애에서의 언어소실 이외의 신경퇴화

성장장애, 소두증

경련

- 자폐스펙트럼장애 환자의 48%에서 확인 가능한 뇌이상이 발견된다는 보고가 있으나, 대부분 비특이적 소견으로 진단적으로 활용하기 어려움. 자폐스펙트럼장애에서 기본검사로 뇌영상검사를 하는 것은 추천되지 않으며, 신경학적검사에서 이상소견이 있을 경우 시행할 것이 추천됨
- 요컨대, 원인 확인을 위한 의학적 평가는 병력, 이학적 검사, 임상적 정보들을 고려해 환자 개개인에 맞춤형으로 이루어져야 함. 모든 자폐스펙트럼장애 환자에서 적용가능한 단일의 평가 알고리즘은 없으며, 일반적으로 진단율이 높고, 덜 침습적이며, 원인 파악 시 치료적 개입의 여지가 많은 검사들을 보다 초기에 수행하도록 추천됨

표 10. 자폐스펙트럼장애의 임상적 유전학적 진단평가(2013, ACMG guideline) ²⁷⁾

| 1 st tier |
|--------------------------------------------------------------------------------------|
| -3대 가족력 및 가계도 분석 |
| -알려진 증후군이나 관련된 질병을 확인하기 위한 초기 평가 |
| 얼굴 생김새의 이상에 대한 특별한 주의를 기울인 조사 |
| 특정 증후군 진단이 의심되면 표적검사를 진행 |
| 적절한 임상적 지표가 있으면 대사 또는 미토콘드리아 검사 진행 |
| -염색체 마이크로어레이: oligonucleotide array-comparative genomic hybridization 또는 단일염기다형성 어레이 |
| -취약 x 증후군에 대한 DNA 검사 (남자에서만 기본시행, 여자에서는 가족력, 표현형 등 의심소견이 있을 시에만 시행) |
| 2 nd tier |
| -모든 자폐스펙트럼장애 여자 환자에서 MECP2 sequencing |
| -표현형에 의심이 갈 때 남자환자에서 MECP2 duplication 검사 |
| -두위가 평균의 2.5SD이상일 때 PTEN 검사 |
| -소두증, 퇴행, 경련, 혼미/코마 병력 등 특정 지표가 있을 때 뇌 자기공명영상 |

- 아동의 문제가 어떤 종류의 것이며, 언제 어떻게 시작되었는지 정보를 얻는 것 또한 매우 중요함. DSM-IV의 레트장애나 소아기 붕괴성 장애는 병의 경과와 동반된 문제에 대한 정보만으로 쉽게 다른 장애와 구분이 가능함. 반면 고기능 자폐스펙트럼장애와 아스퍼거장애의 경우에는 다소 늦은 나이에 뚜렷하게 시작되기 때문에 초기에 발달은

정상적으로 보이는 경우가 많고, 아동이 새로운 상황에 직면하거나 또래관계에 노출될 때, 즉 학령전기 무렵이 되어서야 사회성의 문제가 뚜렷해지는 경향이 있음을 고려해야 함

표 11. 자폐스펙트럼장애와 기타 감별진단을 요하는 발달성 문제 28)

| | 청력장애 | 지적장애 | 자폐증 | 표현성 언어장애 | 혼재성 수용성 표현성 언어장애 | 선택적 함구증 | 음성장애 |
|-----------|--------------|-------|-------|----------|------------------|---------|------|
| 언어이해 | - | - | - | + | - | + | + |
| 표현언어 | - | - | - | - | - | 다양 | + |
| 청력검사 | - | + | + | + | 다양 | + | + |
| 발음/조음 | - | - | (다양) | (다양) | (다양) | + | - |
| 내적언어 | + | (제한적) | - | + | (다소 제한) | + | + |
| 제스처 | + | (제한적) | - | + | + | (다양) | + |
| 말따라하기 | - | + | (부적절) | + | + | + | + |
| 소리에 주의기울임 | 큰소리에만 드물게 반응 | + | - | + | 다양 | + | + |
| 얼굴 바라봄 | + | + | - | + | + | + | + |
| 수행기능 | + | - | + | + | + | + | + |

28) 홍강의 외. DSM-5에 준하여 새롭게 쓴 소아정신의학. 학지사 2014.

표 12. 자폐스펙트럼장애의 연령별 위험지표 (2016, 연구진 제안)

| A. 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함 | 4개월 | 9개월 | 18개월 | 30개월 | 42개월 | 54개월 | 66개월 |
|---------------------------------------|-----|-----|------|------|------|------|------|
| 1. 사회적-감정적 상호성의 결함 | | | | | | | |
| 이름을 불러도 돌아보지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 얼러주거나, 함께 놀아주거나, 칭찬을 해도 미소를 보이지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 낮선 것을 접하거나 놀랐을 때에도 부모를 살피거나 쳐다보지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 손가락으로 대상을 가리키지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 다른 사람의 행동을 모방하지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 관심 있는 물건이나 대상이 있으면 보호자에게 보여준다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 주고받는 대화에 참여하지 못한다. | | | | | ✓ | ✓ | ✓ |
| 2. 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결함 | | | | | | | |
| 눈을 마주치기 어렵다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 얼굴표정이 무표정하다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 다양한 제스처를 사용하지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 3. 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함. | | | | | | | |
| 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 놀잇감을 기능에 따라 조작하는 기능놀이를 하지 못한다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 상징놀이를 하지 못한다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 또래에게 관심을 보이지 않는다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |

| B. 제한적이고 반복적인 행동이나 흥미, 활동 (연령별 차이 없이 증상의 유무로 판단함) | 증상의 유무 |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 1. 상동증적이거나 반복적인 운동성 동작, 물건 사용 또는 말하기 | |
| <p>자신의 몸이나 물건으로 반복적인 행동을 보인다. (예: 손, 손가락 또는 몸 전체로 하는 반복적인 행동, 물건이나 놀잇감을 반복적으로 움직이는 행동, 자해행동 등).</p> | |
| <p>사물이나 장난감을 원래의 용도에 맞지 않게 사용한다. (예: 놀잇감을 한줄로 세우거나 배열하기, 물건의 색, 형태 등에 따라 분류하거나 짝짓기, 물건을 반복적으로 던지거나 굴리기 등 특이한 방식의 놀이, 자동차 바퀴, 선풍기 팬 등 물건의 특정한 부분에 집착하는 행동 등)</p> | |
| <p>반복적인 이야기나 독특한 말의 사용 (예: 매체나 책에서 보거나 들었던 광고문구, 노래 등을 반복해서 따라하기, 주변인들이 자주 사용하는 말을 반복해서 따라하기, 다른 사람의 끝말을 그대로 따라하기, 상황에 관계없이 혼자 중얼거리기, 자신이 하고 있는 일을 중계방송하기, 반복적인 질문 등)</p> | |
| 2. 동일한 것에 대한 고집, 일상적인 것에 대한 융통성 없는 집착, 또는 의례적인 언어나 비언어적 행동 양상 | |
| <p>동일한 것을 고집하는 행동을 보인다. (예: 변화를 거부하고 익숙한 것만 고집함, 일상생활에서 순서를 고집하고 다른 사람에게도 강요함, 물건을 자신이 정해놓은 위치에 놓거나 자신이 정한 방식으로 배열하기를 고집함)</p> | |
| <p>반드시 해야 하는 의식적인 행동이 있다. (예: 어떤 일을 하기 전에 특별한 의식 수행하기, 특정한 언어적 표현을 듣고 싶어하고 주변 사람들에게 강요함)</p> | |
| 3. 강도나 초점에 있어서 비정상적으로 극도로 제한되고 고정된 흥미 | |
| <p>정도가 심하거나 독특한 관심사나 흥미를 가지고 있다. (예: 일반적으로 아이들이 관심을 보이는 주제에 정도가 지나치게 집착함, 일반적으로 아이들이 관심을 보이지 않는 특수한 주제에 지나치게 관심이 많음, 특정 영역에만 몰두하고 우수한 능력을 보임 등)</p> | |
| 4. 감각정보에 대한 과잉 또는 과소 반응, 또는 환경의 감각영역에 대한 특이한 관심. | |
| <p>감각적으로 유별난 관심을 보인다. (예: 시각, 청각, 후각, 미각, 촉각 등의 유별난 관심)</p> | |
| <p>감각적 측면에서 예민성 혹은 조절의 어려움이 있다. (예: 감각에 대한 지나친 예민성이나 둔감함, 전정감각, 고유수용감각에 어려움 등)</p> | |

3. 진단적 검사 도구 현황

1) 언어평가 도구

(가) PRES (Preschool Receptive-Expressive Language Scale)

- (1) 적용연령: 2-6세
- (2) 시행대상 및 방법: 2-6세의 아동 대상, 아동의 수행력에 따라 기초선과 최고한계선을 정하고 검사자의 지시에 따라 피 평가자는 수용-표현 문항을 실시함
- (3) 산출 결과 지표: 백분위 점수 환산표, 통합언어발달연령 환산표, 획득점수 계산 및 언어 발달연령 산출표
- (4) 결과 해석 및 의미: 아동의 수행 점수에 따른 언어연령과 백분위 점수를 산출할 수 있으며 이를 통해 아동의 언어발달 지체 및 발달 정도를 파악할 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 언어발달 지체나 장애를 나타낼 가능성이 있는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 문항 내적 일관성 신뢰도는 수용-표현 모두 .95로 매우 높게 나타났음
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 취학전 아동들의 언어발달 정도를 평가할 수 있으며 지체나 장애를 조기 진단할 수 있음. 이를 통해 중재계획을 세우거나 연구에도 도움이 될 수 있음

(나) SELSI (Sequenced Language Scale for Infants)

- (1) 적용연령: 4개월-35개월
- (2) 시행대상 및 방법: 3세 이전 영유아 대상, 자녀의 행동에 익숙한 보호자를 대상으로 검사자가 아동의 생활연령에 따른 시작문항부터 질문을 하면 보호자가 예/아니오 로 대답함
- (3) 산출 결과 지표: 수용언어 평균 및 표준편차, 표현언어 평균 및 표준편차, 언어전반 평균 및 표준편차, 연령대별 백분위 규준표, 수용언어 등가연령, 표현언어 등가연령, 언어전반 등가연령
- (4) 결과 해석 및 의미: 원점수를 이용, 아동의 수용언어 및 표현언어 평균과 표준편차, 등가연령을 산출할 수 있으며 이를 통해 아동의 수용-표현언어 발달과 전반적인 언어발달 정도를 해석할 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 언어발달 지체나 장애의 가능성이 있는 영유아
- (7) 도구의 신뢰도: 문항 내적 일관성 신뢰도는 0.9905로 매우 높게 나타났음
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 언어발달 지체 여부를 판단하고 수용언어 및 표현언어 차이를 분석하며 전반적인 언어발달 정도를 측정해 언어발달을 촉진할 수 있는 치료 방법에 대한 향후 계획을 설정할 수 있음

(다) APAC (Assessment of Phonology and Articulation for Children)

- (1) 적용연령: 만 3세 이상의 취학전 아동이나 취학전 아동 수준의 조음음운 능력을 보이는 아동
- (2) 시행대상 및 방법: 조음음운발달 지체를 보이는 아동 대상, 단어 검사와 연결발화 검사가 있으며 자극반응도 검사는 아동이 틀리게 발음했던 말소리를 검사자의 발음을 듣고 보면서 따라말하게 해서 바르게 발음하는지 평가함
- (3) 산출 결과 지표: 일반 전체 점수의 자음정확도 및 백분위수(연령별), 일반 자음계열 표준점수(연령별), 오류패턴의 기준표
- (4) 결과 해석 및 의미: 연령별 자음정확도 및 백분위와 수행 점수를 비교해 연령에 따른 조음음운발달 정도를 알 수 있음. 또한, 오류를 보이는 말소리와 단어와 연결발화에서의 조음음운능력의 차이 등을 살펴볼 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 조음음운발달 지체나 장애의 가능성이 있는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 내적일치도, 재점자간, 검사-재검사 일치율 모두 높게 나타남
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 조음음운발달이 정상적으로 이루어지는지 알아보며 구체적으로 어떤 말소리에 문제가 있는 지까지 살펴볼 수 있어 치료 계획이나 치료 후 효과를 살펴볼 때에도 유용함

(라) P-FA (Paradise-Fluency Assessment)

- (1) 적용연령: 취학전 아동, 초등학생, 중학생 이상
- (2) 시행대상 및 방법: 유창성 문제를 가지고 있는 아동이나 성인 대상. 구어평가와 의사소통태도 평가가 있으며 구어평가는 검사자의 지시에 따라 수행하며 의사소통태도는 예/아니오로 대답하는 질문지를 제공해 대답을 표기하도록 함
- (3) 산출 결과 지표: 연령별 점수분포표(평균, 표준편차, 말더듬정도/백분위 점수)
- (4) 결과 해석 및 의미: 필수과제점수를 산출하고 백분위점수의 범위와 말더듬 정도를 파악할 수 있음. 선택과제와 부수행동정도, 의사소통태도평가 점수의 백분위 점수와 말더듬정도도 산출할 수 있으며 이를 통해 피평가자의 구어나 의사소통태도에 대한 정도(severity), 치료 여부에 대한 결정을 할 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 유창성 문제를 가지고 있는 아동 및 성인
- (7) 도구의 신뢰도: 문항 내적 일관성 신뢰도는 중학생 이상은 0.5908, 초등학생은 0.7619 높게 나타났음.
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 유창성 문제를 평가, 진단함으로써 문제의 진전을 방지하고 치료 및 중재계획을 세울 수 있으며 나아가 재평가를 통해 효과를 검증할 수 있음²⁹⁾

29) 한국언어청각임상학회 A Qualitative Inquiry on the Paradise-Fluency Assessment 2009;14:363-379

(마) M-B CDI-K 영유아용 (MacArthur-Bates Communicative Development Inventory-Korean: Words and Gestures)

- (1) 적용연령: 8-17개월
- (2) 시행대상 및 방법: 8-17개월 영유아 대상. 주양육자(부모)가 영유아의 의사소통능력을 파악할 수 있는 체크리스트를 작성함
- (3) 산출 결과 지표: 연령별 점수분포표(평균, 표준편차, 백분위 점수)
- (4) 결과 해석 및 의미: 연령에 따른 어휘사용력과 제스처, 놀이 및 문법수준을 알 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 언어발달 지체나 장애를 나타낼 가능성이 있는 영유아
- (7) 도구의 신뢰도: 문항간 신뢰도가 높게 산출되었음
- (8) 국내표준화유무: 유(K-M-B CDI (Korean version of M-B CDI)로 출간)
- (9) 임상적 유용성: 언어발달에 어려움을 겪는 다양한 언어장애 집단에 사용할 수 있고 선별도구로도 이용 가능함

(바) M-B CDI-K 유아용 (MacArthur-Bates Communicative Development Inventory-Korean: Words and Sentences)

- (1) 적용연령: 18-30개월
- (2) 시행대상 및 방법: 18-30개월 영유아 대상. 주양육자(부모)가 아동의 의사소통능력을 파악할 수 있는 체크리스트를 작성함
- (3) 산출 결과 지표: 연령별 점수분포표(평균, 표준편차, 백분위 점수)
- (4) 결과 해석 및 의미: 연령에 따른 어휘사용력과 제스처, 놀이 및 문법수준을 알 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 언어발달 지체나 장애를 나타낼 가능성이 있는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 문항간 신뢰도가 높게 산출되었음
- (8) 국내표준화유무: 유 (K-M-B CDI (Korean version of M-B CDI)로 출간)
- (9) 임상적 유용성: 언어발달에 어려움을 겪는 다양한 언어장애 집단에 사용할 수 있고 선별도구로도 이용 가능함

(사) 그림 어휘력 검사 (Peabody Picture Vocabulary Test-Revised, PPVT-R)

- (1) 적용연령: 2세 -8세 11개월
- (2) 시행대상 및 방법: 언어이해력이나 수용어휘력에 어려움을 보이는 아동 대상. 아동의 연령에 따른 시작문항이 있으며 이를 바탕으로 기초선과 최고한계선을 찾아 검사를 시작하고 끝냄. 검사자가 말하는 단어를 듣고 4개의 그림 중 맞는 단어를 지시하는 방법임
- (3) 산출 결과 지표: 백분위 산출표, 등가연령 산출표
- (4) 결과 해석 및 의미: 기초선, 최고한계선을 구한 후 아동이 맞은 문항만 합하여 원점수를 계산하고, 이 원점수를 또래의 평균과 비교하여 백분위를 구하고 현재 아동의 수용

어휘력의 증가연령을 산출함

- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 수용어휘력에 어려움을 보이는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 연령별 내적 일치도는 전 연령별로 .85이상으로 높게 나타났으며, 문항별 신뢰도 분석도 실시하였음
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 아동의 전반적인 수용어휘력을 평가해 아동의 발달 정도와 치료에 대한 방향을 설정하는데 도움을 줄 수 있음

(아) 아동용 한국판 보스턴 이름대기 검사 (Korean version-Boston Naming Test for Children, K-BNT-C)

- (1) 적용연령: 3-14세
- (2) 시행대상 및 방법: 대면이름대기 능력의 저하를 보이는 아동 대상. 아동의 생활연령에 따라 연령군별로 기초선과 최고한계선이 있어 이에 따라 검사를 시작하는 문항과 끝내는 문항이 달라질 수 있음. 그림을 제시한 후 이름을 말하도록 하는 방법을 검사함
- (3) 산출 결과 지표: 연령군별 백분위수 산정표, 원점수별 증가연령 환산표
- (4) 결과 해석 및 의미: 아동이 수행한 원점수를 이용해 백분위수와 증가연령을 산정함. 이를 통해 아동의 대면이름대기 능력을 평가함
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 표현언어발달이나 표현어휘력 발달 지연을 보이는 아동, 검사자와의 상호작용이 수월하지 않은 아동에게도 사용할 수 있음
- (7) 도구의 신뢰도: 문항간 신뢰도 Cornbach alpha는 .958로 높은 수치가 산출되었음
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 언어치료사, 아동의 보호자, 전문의료인 간의 수치화된 자료를 통해 아동의 대면이름대기 발달에 대한 정보 교류가 가능하도록 함

(자) 수용·표현 어휘력검사(Receptive & Expressive Vocabulary Test, REVT)

- (1) 적용연령: 2세6개월-16세 이상
- (2) 시행대상 및 방법: 표현-수용어휘력에 어려움을 보이는 경우. 연령에 따른 시작문항이 있으며 이를 바탕으로 기초선과 최고한계선을 찾아 검사를 시작하고 끝냄. 표현어휘력 검사는 그림을 보고 물음에 답하는 방법이며 수용어휘력의 경우에는 검사자가 말하는 단어를 듣고 4개의 그림 중 맞는 단어를 지시하는 방법임
- (3) 산출 결과 지표: 연령별 수용 및 표현 어휘점수의 평균 및 표준편차, 증가연령 기준표, 연령별 백분위 기준표
- (4) 결과 해석 및 의미: 평균과 표준편차 점수를 기준으로 어휘능력 발달을 판단할 수 있고 이를 통해 수용-표현어휘능력 발달에 대한 전반적인 정보를 제공해줌
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사

- (6) 시행추천대상: 어휘발달 정도를 측정하고자 하는 일반 아동 및 성인, 수용어휘력과 표현어휘력 발달에 지연이 예상되는 경우
- (7) 도구의 신뢰도: 재검사 신뢰도와 반분검사 신뢰도 모두 높은 것으로 산출되었음
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 검사대상자의 어휘능력 지체 여부 및 생활연령과의 차이를 제공해 치료 진행시 목표어휘의 선정과 치료 효과를 점검하는데 활용 할 수 있으며 특정 집단 간 어휘 능력 비교 등의 연구에 활용할 수 있음

(차) 구문의미 이해력 검사

- (1) 적용연령: 4-9세
- (2) 시행대상 및 방법: 언어이해나 구문의미이해에 어려움을 보이는 아동 대상. 총 57 문항으로 구성되어 있으며 그림 자료를 제시한 후 아동에게 목표문장을 들려주고 3개 그림 중 목표문장에 맞는 하나의 그림을 가리키도록 함
- (3) 산출 결과 지표: 연령에 따른 백분위수 환산표, 집단별 평균과 표준편차(연령별, 학년별, 6개월 집단별)
- (4) 결과 해석 및 의미: 원점수 계산 후 생활연령 또는 학년에 근간한 백분위수를 찾고 평균과 표준편차 집단에 따른 결과를 찾음. 이를 통해 아동의 수행에 따른 구문의미이해력의 백분위 수, 평균, 표준편차를 알 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 언어발달장애아동, 구문의미를 이해하는데 어려움을 보이는 아동, 단순언어장애(Specific Language Impairment: SLI) 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 검사 항목들에 대한 Cornbach alpha는 .9750으로 매우 신뢰로운 것으로 나타났으며, 검사-재검사 일치도도 상관계수 .894($p=.000$)으로 높게 산출되었음
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 언어발달장애의 판별과 평가, 치료의 방향 설정 시 도움이 되며, 표준화된 결과에 의해 또래 아동에 시행 아동대한 상대적 위치를 파악할 수 있음

(카) 언어 문제 해결력 검사

- (1) 적용연령: 5-12세
- (2) 시행대상 및 방법: 학령기 아동 대상. 문제 상황이 표현된 그림판을 보여주며 그 그림과 관련된 검사지의 질문을 듣고 대답을 하게 함
- (3) 산출 결과 지표: 연령별 평균과 표준편차, 백분위수, 연령별 최대점수와 최소점수
- (4) 결과 해석 및 의미: 원인 이유, 해결 추론, 단서 추측의 세 범주를 합한 원점수와 각 범주별 점수와 백분위수, 평균, 표준편차를 산출할 수 있음. 이를 통해 아동이 문제해결력에서 어려움을 보이는 범주 및 또래 아동과의 비교를 할 수 있음
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 학령기의 언어발달 지연 아동, 언어적 추리력과 조직 기술이 부족한 아

등, 학습 장애 아동, 단순 언어장애 아동

- (7) 도구의 신뢰도: 문항 간 신뢰도 Cronbach's alpha는 원인이유는 0.85, 해결추론 0.85, 단서 추측은 0.88로 신뢰성이 높은 것으로 나타났음
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 학령기 아동들의 언어장애 유무를 판단하는데 사용될 수 있으며, 상황이나 사건에 대한 이해능력을 증진시키고 상황에 적절한 언어사용 능력을 증진시키는 등 문제 해결 시 언어사용 지도를 위한 기초자료로도 사용될 수 있음

(타) 그림자음검사

- (1) 적용연령: 2-12세 또는 취학 전 아동
- (2) 시행대상 및 방법: 조음발달의 결함이 우려되는 아동 대상. 아동들이 그림을 보며 목표 단어를 산출함
- (3) 산출 결과 지표: 음소발달연령표, 생활연령 자음정확도, 음운변동 출현율
- (4) 결과 해석 및 의미: 아동이 정확하게 조음한 자음정확도를 산출해 대상 아동의 생활연령 자음정확도에 비해 어떤 수준에 있는지 해석함. 또한, 조음위치와 방법에 따른 오류를 세분화하고 오류 형태를 분석함
- (5) 시행자: 자격증 있는 언어치료사
- (6) 시행추천대상: 조음음운발달 지체나 장애의 가능성이 있는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 신뢰도는 본 논문을 참조 (그림자음검사를 이용한 취학전 아동의 자음정확도 연구, 김영태, 말-언어장애연구, 1, 7-33)
- (8) 국내표준화유무: 유
- (9) 임상적 유용성: 조음장애 유무와 그 정도를 파악하기 위한 기초 자료 제공 및 체계적인 치료계획 마련에 도움을 줄 수 있음

2) 운동 및 작업평가 도구

(가) PDMS (Peabody Developmental Motor Scales)

- (1) 적용연령: 0 ~ 5세 11개월
- (2) 시행대상: 일반 영유아 및 장애가 의심되는 영유아를 대상
- (3) 시행방법: 대근육 운동 및 소근육 운동에 걸친 전반적인 운동능력을 평가함
 - 6가지 소항목을 0-2점 체계로 평가
 - 반사 검사항목: 8가지 (11개월 이하 아동에만 적용함)
 - 정적검사 운동항목: 30가지 (중력과 균형유지 능력을 평가함)
 - 이동기능 평가항목: 89가지 (네발기기, 걷기, 뛰기, 한발로 제자리 뛰기, 두발로 앞으로 뛰기 등을 평가함)
 - 물건조작 평가항목: 24가지 (공잡기, 던지기, 차기 등을 평가함, 12개월 이후 아동에만 적용)

- 잡기능력 평가항목: 26가지 (양손 / 한손 사용능력을 평가함)
 - 시각운동 협응능력: 72가지 (물건을 잡는 동작, 블록 쌓기, 그림 복사하기 등을 평가함)
- (4) 산출 결과 지표
- : 6가지 소항목 점수 - 항목별 원점수, 추정 연령, 백분위 점수, 표준 점수를 산출함
 - : 3가지 평가지수 - 대근육 운동지수
 - 소근육 운동지수
 - 총 운동지수
- (5) 결과 해석 및 의미
- : 대근육 운동지수 - 대근육 운동발달상태
 - : 소근육 운동지수 - 소근육 운동발달상태
 - : 총 운동지수 - 전체 운동발달 상태
- (6) 시행자: 의사, 물리치료사, 작업치료사
- (7) 시행추천대상: 발달 지연, 뇌성 마비, 선천성 및 후천성 뇌병변, 말초신경병변, 근육질환, 염색체 및 유전자 질환 등
- (8) 도구의 신뢰도: 검사자간 신뢰도 0.96-0.99
- (9) 국내표준화유무: 무
- (10) 임상적 유용성: 대근육 운동지수, 소근육 운동지수, 총운동지수를 통해, 전체적인 운동능력을 평가하며, 치료계획을 수립함. 또한 평가 후에 운동발달 지연이 있는 경우, 104개의 운동능력 프로그램에서 필요한 프로그램을 선택하여 적용할 수 있으며, 피바디 운동발달 기록표를 이용하여, 아동의 운동발달 정도를 비교 평가할 수 있음 30)

(나) B-O test (Bruininks-Oseretsky Test of Motor Proficiency)

- (1) 적용연령: 4세 0개월 ~ 21세 11개월
- (2) 시행대상: 대근육, 소근육 운동 및 운동조절능력 발달에 이상이 있는 아동
- (3) 시행방법: 시범을 보이거나 언어적 지시를 통해 아동이 각 항목을 수행하도록 한 후 점수를 매김
- (4) 산출 결과 지표: Subtest and total test standard score, Percentile rank score, Stanine (Standard nine), Age equivalent scores
- (5) 결과 해석 및 의미: 수행능력을 기술함
 - High, above average, average, below average, Low
- (6) 시행자: 의사, 작업치료사, 물리치료사
- (7) 시행추천대상: 대근육, 소근육 운동 및 운동조절능력 발달에 이상이 있는 아동
- (8) 도구의 신뢰도: 검사자내 신뢰도: 0.77~0.88
- (9) 국내표준화유무: 유
- (10) 임상적 유용성: 발달성 운동조절장애(DCD), 경미한 운동 발달 장애, 감각통합기능장애 중 운동기능장애 아동의 평가에 유용

30) 대한소아재활발달의학회. 소아장애의 기능적 평가, 소아재활의학 2013 p.71

(다) AIMS (Alberta Infant Motor Scale)

- (1) 적용연령: 0 ~ 18개월
- (2) 시행대상: 일반 영유아 및 장애가 의심되는 영유아
- (3) 시행방법: 4가지 자세에서 총 58 항목을 직접 대상자를 관찰하여 평가함
 - 엎드린 자세: 21항목
 - 누운 자세: 9항목
 - 앉는 자세: 12항목
 - 서는 자세: 16항목

: 4가지 자세에서, 영아가 움직이는 처음과 끝 항목 사이를 범위창 (window)로 보며, 그 사이에 영아가 할 수 있는 항목은 관찰항목, 할 수 없는 항목은 관찰 불가능 항목으로 평가하며, 점수는 각 자세영역에서 범위창 (window) 이전항목과 범위창 (window) 중 관찰 항목의 합계이며, 각각 4가지 자세의 점수를 합쳐서 전체 점수를 구함
- (4) 산출 결과 지표: 발달 백분위 점수 - 알버타 영아 운동척도의 백분위표에서 전체 합계 점수와 나이의 교차점에 해당하는 백분위 점수가 영아의 발달 수준을 나타냄.
- (5) 결과 해석 및 의미: 운동 발달 수준을 백분위 점수로 평가하며, 발달 지연을 진단함
- (6) 시행자: 의사, 물리치료사
- (7) 시행추천대상: 발달 지연, 뇌성 마비, 선천성 및 후천성 뇌병변, 말초신경병변, 근육질환, 염색체 및 유전자 질환 등
- (8) 도구의 신뢰도: 검사자간 신뢰도 0.96-0.99
- (9) 국내표준화유무: 무
- (10) 임상적 유용성: 영유아의 운동발달을 평가함으로써, 중추신경계 발달 정도를 예측함. 기능적인 수행능력과 움직임의 질을 평가하며, 천천히 변화하는 아동들의 향상 정도를 평가 할 수 있음.

(라) Movement assessment battery for children (movement ABC)- 2nd edition

- (1) 적용연령: 3세 0개월 ~ 16세 11개월
- (2) 시행대상: 운동조절능력에 어려움이 있는 아동
- (3) 시행방법: 각 평가항목을 수행하도록 하여 점수를 매기고 추가적으로 체크리스트를 부모, 선생님, 치료사가 완성
- (4) 산출 결과 지표: Total score, Standard scores, Percentiles
- (5) 결과 해석 및 의미: 신호등 시스템(Traffic light)
 - green zone: normal range(above the 15th percentile)
 - amber zone: 'at risk'(between the 5th and 15th percentile inclusive)
 - red zone: definite motor impairment(at or below the 5th percentile)
- (6) 시행자: 의사, 물리치료사, 작업치료사
- (7) 시행추천대상: 운동조절능력에 어려움이 있는 아동
- (8) 도구의 신뢰도: 검사자간 신뢰도: 0.91~1.0, 검사자내 신뢰도: 0.62~0.92

- (9) 국내표준화유무: 무
- (10) 임상적 유용성: 발달성 운동조절장애(DCD), 경미한 운동 발달 장애, 감각통합기능장애 중 운동기능장애 아동의 평가에 유용

(마) PEDI (Pediatric Evaluation of Disability Inventory)

- (1) 적용연령: 6개월~7세 6개월
- (2) 시행방법: 부모보고/보호자면접/아동직접관찰
- (3) 산출 결과 지표: 기능적 기술 (Functional skill)영역과 보호자의 도움 (Caregiver assistance)영역에서 원점수, 표준점수, 표준화 점수 산출
- (4) 결과 해석 및 의미
 - : PEDI의 검사 결과의 해석은 기준 표준화 점수(normative standard scores)와 표준 점수 (scaled scores)로 제시됨
 - : 기준 표준화 점수의 평균은 50이고, 표준편차는 10으로 ± 2 범위인 30~70이 정상발달을 의미함.
 - : 표준 점수는 0~100으로 제시되고, 점수가 높을수록 아동의 기술 항목의 수행 능력이 높음을 의미함
- (5) 시행자: 의사, 작업치료사
- (6) 시행추천대상: 6개월~7세 6개월 아동이나 발달 / 기능이 느린 아동
- (7) 도구의 신뢰도: Internal Consistency: (Cronbachs' coefficient α)
 - Functional skill scales
self-care 0.99, mobility 0.97, social fun. 0.98
 - Caregiver assistance scales
self-care 0.97, mobility 0.95, social fun. 0.95
 - Inter-Rater/Intra-Rater Reliability
Intraclass Correlation Coefficients (ICC) : 0.95-0.99
 - Inter-Respondent Reliability
ICC: 0.64-0.74
- (8) 국내표준화유무: 번역판 연구가 있으며 국내아동과 국외아동의 기능상 차이가 있는 것으로 나타났지만 국내표준화가 이루어지지 않는
- (9) 임상적 유용성: 아동의 일상생활 영역에서 기능적 능력(capability) 과 수행정도(performance)를 평가하는 도구로 영유아 시기에도 평가 가능하도록 개발됨. 연령에 맞는 기준 표준화 점수를 제공하여 해당 연령대가 가지고 있는 기능 수준을 제공하므로 나이에 비하여 독립성이 어느 정도인지를 파악할 수 있으므로, 장애와 비장애 아동을 구분하기에 적합함

(바) K-DTVP-2 (Korean Developmental test of Visual Perception-2nd edition)

- (1) 적용연령: 4세~8세
- (2) 시행방법: 하위검사 점수 및 종합척도 점수의 기록. 하위검사는 운동-감소 시지각 이나 시각-운동통합 두 하위검사 척도의 표준점수를 합산하면 일반 시지각 표준점수를 얻게 됨
- (3) 산출 결과 지표: 검사점수를 그래프의 형태로 프로파일 제시.
- (4) 결과 해석 및 의미

| 표준점수 | 기술평정 | 백분율 |
|-------|-------|-------|
| 17~20 | 매우 우수 | 2.34 |
| 15~16 | 우수 | 6.87 |
| 13~14 | 평균 이상 | 16.12 |
| 8~12 | 평균 | 49.51 |
| 6~7 | 평균 이하 | 16.12 |
| 4~6 | 열등 | 6.87 |
| 1~3 | 매우 열등 | 2.34 |

- (5) 시행자: 의사, 작업치료사 등 검사법을 숙지한 전문가
- (6) 시행추천대상: 시지각의 과제를 수행하는 능력에 있어서 상당한 제한성을 보이거나 시지각 능력상에 결함을 보이는 등 학습장애 문제를 보이는 유아 및 아동들
- (7) 도구의 신뢰도

| DTVP-2 값 | 검사오류원 | | | 평균 |
|-----------|-------|------|------|-----|
| | 채점자간 | 내용표집 | 시간표집 | |
| 운동-감소 시지각 | .98 | .94 | .90 | .95 |
| 시각-운동 통합 | .96 | .95 | .91 | .95 |
| 일반 시지각 | .98 | .95 | .94 | .96 |

- (8) 국내표준화유무: 국내 표준화 이루어짐. 표준화 집단은 만4세~8세 11개월의 연령을 6개월 단위로 나누어 모두 10개의 연령군으로 만든 다음 각 연령군별로 100명씩 표집. 전체 1000명으로 구성된 표준화 집단에는 인구비율에 따라 약 3%의 장애 아동도 포함됨
- (9) 임상적 유용성: 시지각 기능의 발달 수준을 측정하는 검사로서 실제 시지각 기관의 장애 여부를 진단할 수 있으며, 재활치료나 특수교육 관련 프로그램의 효과성을 검증하는데도 유용함

(사) K-DTVP-3 (Korean Developmental test of Visual Perception-3rd edition)

- (1) 적용연령: 4세~12세
- (2) 시행대상 및 방법: 임상적인 도구로써 시지각/시각-통합적인 결손을 확인하거나, 시지각/시각-운동적인 문제가 있는 아동들을 대상으로 치료적 중재의 효과를 알아보고자 사용하는 수행 중심적 평가도구
 - : 3 Composite index scores
 - Visual-Motor Integration Index
 - Motor-Reduced Visual Perception Index
 - General Visual Perception Index
 - : 5 subscales
 - 눈-손 협응(Eye-Hand Coordination)
 - 따라 그리기(Copying)
 - 전경-배경(Figure-Ground)
 - 시각적 폐쇄(Visual Closure)
 - 형태 항상성(Form Constancy)
- (3) 산출 결과 지표: 검사점수를 그래프의 형태로 프로파일 제시
- (4) 결과 해석 및 의미
 - : 하위검사 점수 및 종합척도 점수의 기록
 - : 하위검사는 운동-감소 시지각이나 시각-운동통합 두 하위검사 척도의 표준점수를 합산하면 일반 시지각 표준점수를 얻게 됨
- (5) 시행자: 의사, 작업치료사 등 검사법을 숙지한 전문가
- (6) 시행추천대상: 시지각의 과제를 수행하는 능력에 있어서 상당한 제한성을 보이거나 시지각 능력상에 결함을 보이는 등 학습장애 문제를 보이는 유아 및 아동들
- (7) 도구의 신뢰도
 - : Internal consistency
 - 3 composite indices (all mean α coefficients >0.92 , all ages)
 - 5 subscales (all mean α coefficients >0.80 , all ages)
 - : Test-retest reliability
 - composite index score 0.87~0.90
 - subscale score 0.70~0.85
 - : Interrater reliability
 - composite index score 0.97~0.98
 - subscale score 0.97~0.98
- (8) 국내표준화유무: 각 하위항목과 해당 문항들에 대한 age equivalents, percentile ranks, standard score 제시함. 아직 표준화되지 않음
- (9) 임상적 유용성: 시지각 기능의 발달 수준을 측정하는 검사로서 실제 시지각 기관의 장애 여부를 진단할 수 있으며, 재활치료나 특수교육 관련 프로그램의 효과성을 검증하는데도 유용함. 또한 2nd edition 과 비교하여 연령대를 12세까지 늘리고, 바닥과 천칭 효과를 배제하였다는 장점이 있으나, 아직 한국어로 번역 되지 않았음

(가) MVPT-3 (Motor-Free Visual Perception Test)

- (1) 적용연령: 4세~95세
- (2) 시행대상 및 방법: MVPT는 표준 점수, 백분위 순위 및 연령등가로 계산 될 수 있는 하나의 raw score를 산출함
 : MVPT-3검사는 다음과 같이 8개의 세부영역으로 구분됨
 - 시각적 구별(Visual discrimination), 형태 항상성(Form constancy),
 - 시각적 단기기억1(Visual Short Term Memory 1), 시각적 연속성 1(Visual Closure 1), 공간 지남력(Spatial Orientation), 전경 배경(Figure Ground), 시각적 연속성 2(Visual Closure 2), 시각적 단기기억 2(Visual Short Term Memory 2)
 : 총 65개 항목인데 10세까지는 1-40 항목까지만 실시하고, 11세 이상에서는 14항목부터 시작하여 65항목까지 실시함
- (3) 산출 결과 지표: 원점수, 표준점수, 퍼센타일, 해당연령 산출
- (4) 결과 해석 및 의미: The high score is interpreted as a good visual perception

| Verbal Description | Range of Standard Score | Range of Percentile Rank | Percentage in Population |
|--------------------|-------------------------|--------------------------|--------------------------|
| Very superior | 130 and above | 98 and above | 2 |
| Superior | 120-129 | 91-97 | 7 |
| High average | 110-119 | 75-90 | 16 |
| Average | 90-109 | 25-74 | 50 |
| Low average | 80-89 | 9-24 | 16 |
| Low | 70-79 | 2-8 | 7 |
| Very low | 69 and below | 2 and below | 2 |

| Raw Score | Age Equive. | Raw Score | Age Equive. |
|------------|-------------|------------|-------------|
| 20 or less | <4-0 | 33 | 9-6 |
| 21 | 4-2 | 34 | 10-6 |
| 22 | 4-6 | 35-40 | >10-11 |
| 23 | 4-10 | 49 or less | <11-0 |
| 24 | 5-2 | 50 | 11-0 |
| 25 | 5-6 | 51 | 12-0 |
| 26 | 5-10 | 52 | 13-0 |
| 27 | 6-2 | 53 | 14-0 |
| 28 | 6-6 | 54 | 15-3 |
| 29 | 7-0 | 55 | 16-7 |
| 30 | 7-6 | 56 | 18-0 |
| 31 | 8-0 | 57-60 | >18-0 |
| 32 | 8-6 | | |

- (5) 시행자: 임상심리사, 작업치료사, 선생님 등 검사법을 숙지한 전문가
- (6) 시행추천대상: 학습, 인지, 신체장애가 있는 아동 중 시지각의 과제를 수행하는 능력에 있어서 상당한 제한성을 보이거나 시지각 능력상에 결함이 의심되는 환아들
- (7) 도구의 신뢰도
 - : 5세 이상에서 신뢰도가 높음
 - : 만4~10세를 대상으로 한 검사 재검사 신뢰도는 0.87이며, 만 11세 이상인 경우 검사자 간 신뢰도는 0.86-0.90임
- (8) 국내표준화유무: 미국에서 표준화를 시행하였으며, 국내에서는 한 등이 성인을 대상으로 MVPT-3판의 한국어 표준화 작업을 시행함
- (9) 임상적 유용성: 스크리닝, 진단적, 연구적 목적으로 사용가능하며, learning disability나 신체장애가 있는 뇌성마비 환아들에서도 사용 가능

(자) VMI-6 (Developmental Test of Visual-Motor Integration-6)

- (1) 적용연령: 2세~18세
- (2) 시행대상 및 방법: 학습과 행동 장애를 초기에 발견하도록 고안된 선별 검사, Beery™ VMI 6th Edition Manual을 따라 시행
- (3) 산출 결과 지표: 표준 점수, 퍼센타일 제시, 해당 연령 제시
- (4) 결과 해석 및 의미: 0-30 points, 점수가 높을수록 시각-운동 협응 능력이 높음을 의미
- (5) 시행자: 검사법을 숙지한 임상심리사, 작업치료사, 선생님 등 전문가
- (6) 시행추천대상: 시각, 운동의 협응이 의심되는 환아들
- (7) 도구의 신뢰도
 - : 문화적 배경에 따르는 차이는 없음
 - : No statistically significant bias between genders or ethnicity Measures at very high levels from 0.80-0.95
- (8) 국내표준화유무: 개발자들에 의해 2세~18세 1,737을 대상으로 표준화 (2010), 한국판 표준화가 진행 중임
- (9) 임상적 유용성: 학습, 신경심리학적, 행동의 문제를 유발하는 시각-운동 통합 능력을 평가함

3) 감각통합평가 도구

(가) Sensory Profile

- (1) 적용연령: 유아용 sensory profile (Infant sensory profile) 0-6개월, 아동용 sensory profile(Toddler sensory profile) 7-36개월, sensory profile 3-10세, 청소년/성인용 sensory profile (Adolescent/adult sensory profile) 11세 이상
- (2) 시행대상 및 방법: 감각 처리에 어려움이 있는 아동에서 보호자가 평가지 완성
- (3) 산출 결과 지표

- : Cut score and classification system based on normative information
- typical performance, probable difference, definite difference, quadrant summary, quadrant profile
- (4) 결과 해석 및 의미: Sensory processing, modulation, Behavioral and emotional responses 의 typical performance, probable difference, definite difference 구분
- (5) 시행자: 의사, 작업치료사
- (6) 시행추천대상: 감각 처리에 어려움이 있는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 검사자내 신뢰도 - 0.65-0.92
- (8) 국내표준화유무: 무
- (9) 임상적 유용성: 감각통합기능장애 중 감각조절장애 아동의 평가에 유용

(나) SPM (Sensory processing measure)

- (1) 적용연령: 5세 ~ 12세
- (2) 시행대상 및 방법: 감각 처리에 어려움이 있는 아동에서 보호자, 학교선생님 등이 평가 지 완성
- (3) 산출 결과 지표: Standard scores, T-score, Percentile score(Home and main classroom forms), Cutoff scores(School environments form)
- (4) 결과 해석 및 의미
 - : 감각계별 scale
 - : Interpretive ranges
 - Typical range(T-score range of 40 to 59)
 - Some probles range(T-score range of 60 to 69)
 - Definite dysfunction range(T-score range of 70 to 80)
- (5) 시행자: 의사, 작업치료사
- (6) 시행추천대상: 감각 처리에 어려움이 있는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 검사자내 신뢰도: ≥ 0.94
- (8) 국내표준화유무: 무
- (9) 임상적 유용성: 감각통합기능장애 중 감각조절장애 아동의 평가에 유용하며 특히 ASD, ADHD 환자에서 감각처리문제 평가에 유용한 부분이 있다는 보고가 있음 ³¹⁾

(다) SPM-P (Sensory processing measure-preschool)

- (1) 적용연령: 2세 ~ 5세
- (2) 시행대상 및 방법: 감각 처리에 어려움이 있는 아동에서 보호자, 학교선생님 등이 평가 지 완성

31) 대한감각통합치료학회지. 학령전기 아동을 위한 감각처리 평가도구의 체계적 고찰. 2015;13(1):1-12 / Case-Smith J., & O' Brien(2015). Sensory integration, Occupational Therapy for children and adolescents.(7th Ed.). P. Mosby.

- (3) 산출 결과 지표: Standard scores, T-score, Percentile score
- (4) 결과 해석 및 의미
 - : 감각계별 scale
 - : Interpretive ranges
 - Typical range(T-score range of 40 to 59)
 - Some problems range(T-score range of 60 to 69)
 - Definite dysfunction range(T-score range of 70 to 80)
- (5) 시행자: 의사, 작업치료사
- (6) 시행추천대상: 감각 처리에 어려움이 있는 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 검사자내 신뢰도 - ≥ 0.9
- (8) 국내표준화유무: 무
- (9) 임상적 유용성: 감각통합기능장애 중 감각조절장애 아동의 평가에 유용

4) 전반적인 발달 평가 도구

(가) Gesell Developmental Test

- (1) 적용연령: 2.5세~9세
- (2) 시행방법: 인지, 언어, 운동, 사회성-감정의 영역을 직접 관찰하여 평가
- (3) 산출 결과 지표
 - : 수행레벨평가(Performance Level Rating) (Age Appropriate, Emerging or Concern)
 - : 발달연령(Developmental Age)
- (4) 결과 해석 및 의미: 아동의 행동, 수행능력을 바탕으로 가장 적절한 발달연령을 제시
- (5) 시행자: 게셀인스티튜트에서 3일간의 워크숍을 제공, 검사법을 충분히 숙지한 의사 작업치료사, 임상심리사 등 전문가
- (6) 시행추천대상: 발달지연의 의심되는 환아들의 스크리닝
- (7) 도구의 신뢰도: interobserver reliability 0.96-0.99
- (8) 국내표준화유무: 개발자들에 의하여 2세 6개월에서 6세까지 표준화가 진행되었으며, 국내표준화는 이루어지지 않음
- (9) 임상적 유용성: 가장 오래된 발달, 인지 평가도구로 국가적으로 3세에서 6세사이의 아동들의 발달을 평가하는데 유용함. 환아들에게 필요한 치료를 추천하는 데 적절함

(나) 베일리 영아 발달검사

- (1) 적용연령: 1개월~42개월
- (2) 시행방법: 아동을 대상으로 전문가가 직접 관찰하여 평가함
- (3) 산출결과 지표: 검사 결과는 또래들의 발달 대비 아동의 상대적 발달 상태를 수치로 보여주는 '발달지수'를 산출해줌
- (4) 결과 해석 및 의미: 동일 연령 대비 현재 발달 수준이 어느 수준에 머무르고 있는지 상

대적인 위치를 보여줌

- (5) 시행자: 숙련된 전문가(의사, 임상심리전문가, 아동발달 전문가 등)
- (6) 시행추천대상: 인지, 언어, 대근육/소근육 운동, 사회/정서, 적응행동 등의 전반적인 영역에서 발달의 지연이 의심되는 모든 아동
- (7) 도구의 신뢰도: 신뢰도는 .70~.88로 보고되었음 (배윤희, 2001)
- (8) 국내표준화 유무: 한국형 베일리 영유아 발달검사 2판이 표준화 되어 사용되고 있음. 3판 표준화 작업 중
- (9) 임상적 유용성: 장애진단을 받지는 않았지만 발달지연이 있는 아동을 확인하는데 유용함. 발달지연의 선별뿐만 아니라 영역별 발달 수준과 개별 아동의 발달적 강점, 약점을 파악할 수 있음

5) 지능 평가 도구

(가) 한국 웨슬러 지능검사(K-WPPSI-IV, K-WISC-IV)

대표적인 지능검사임. 웨슬러 지능검사는 연령에 따라 K-WPPSI-IV, K-WISC-IV를 사용할 수 있는데, K-WPPSI-IV는 2세 6개월부터 7세 7개월까지의 유아 대상으로, K-WISC-IV는 6세부터 16세까지의 아동을 대상으로 함. 웨슬러 지능검사는 전문가가 직접 아동에게 과제를 제시하고 이를 측정하는 방식으로 실시됨. 검사 결과는 전체 IQ와 더불어 언어이해, 시공간, 유동적 추론, 작업기억, 처리 속도 등의 특정 인지영역 지표점수를 산출하며, 15개의 소검사 점수를 함께 산출하여, 아동의 영역별 지적능력을 평정할 수 있도록 함. 신뢰도는 68-.92로 수준이었음(곽금주 외, 2011; 박혜원 외, 2005)

(나) 카우프만 아동용 지능검사(K-ABC)

일반적으로 현장에서 K-WPPSI-IV가 영유아의 지능을 측정하는데 사용되지만, 그 밖의 다른 지능검사 도구도 종종 활용되곤 함. 그 예로는 카우프만 아동용 지능검사(K-ABC)로 2세에서 12세까지의 아동을 대상으로 평가하며, 이 역시 전문가가 개별적으로 아동에게 과제를 주고 수행능력을 측정함. 검사 결과는 동시처리, 순차처리, 인지처리과정, 습득도, 비언어성 등 5가지 지수를 산출하며, 신뢰도는 .87에서 .96수준이었음.

이러한 지능검사에 의한 지능점수의 기술적인 분류는, 90-109점을 평균으로 10점 단위마다 최우수/영재, 우수, 평균 상, 평균, 평균 하, 경계선, 경도지체, 중등도 지체, 중증지체로 구분하는 것이 일반적임

6) 자폐스펙트럼장애 평가 도구

- 자폐스펙트럼장애 평가에는 상세한 발달력과 직접 관찰이 핵심 과정이지만, 진단, 평가 도구를 사용하면 이 과정에 도움이 되고 표준화된 과정을 적용할 수 있음. 구체적인 진단도구의 예는 다음과 같음

(가) 아동기 자폐증 평정척도(CARS)

총 15개의 문항으로 구성되어 있는 간편한 검사도구이며, 전문가가 직접 아동을 관찰하거나 부모를 인터뷰하는 방식으로 실시됨. 각 문항 당 1점에서 4점까지 채점할 수 있고, 1점이 정상범위, 4점이 중증 비정상에 해당하여 점수가 높을수록 자폐스펙트럼장애로 진단될 확률이 높음을 의미함. 즉 절단점인 30점에 미치지 못할 경우 자폐스펙트럼 장애로 볼 수 없으며, 36.6점까지는 경증, 또는 중간정도의 자폐증, 37점 이상은 중증 자폐증으로 진단하게 됨. 신뢰도는 Cronbach's $\alpha=.87$ 으로 보고된바 있고, 높은 타당도뿐만 아니라, 실시의 간편성으로 인해 다양한 현장에서 폭넓게 활용되고 있음

(나) 영유아 자폐선별검사(M-CHAT)

자폐스펙트럼장애를 포함한 발달장애가 의심되는 영유아를 검사하기 위해 제작된 도구로서, 24개월 이하의 영유아를 대상으로 실시됨. 이 척도는 총 23개 문항으로 구성되어 있으며, 부모가 질문지에 직접 응답하는 방식으로 실시함. 증상의 평정은 총 23개의 문항 중에서 3개의 문항에 '아니오'로 응답하거나, 6개의 핵심 문항(interest in other children, proto-declarative pointing, bringing objects to show the parent, imitating, responding to name, following a point) 중에 2개의 문항에 '아니오'로 응답할 경우 고위험군으로 간주하게 됨. M-CHAT은 24개월 이하의 영유아를 대상으로 하는 검사이기에 조기개입의 가능성을 높일 수 있다는 장점이 있음. 신뢰도는 Cronbach's $\alpha=.85$ 로 보고되어있음(Baron-Cohen, et al, 2000)

(다) 자폐증 진단 관찰 스케줄(Autism Diagnostic Observation Schedule; ADOS), 자폐증진단 면담지(Autism Diagnostic Interview-Revised; ADI-R)

국내외에서 자폐스펙트럼 장애 진단의 'gold standard' 라고 알려져 있으나, 검사 실시에 긴 시간이 투자될 뿐만 아니라, 검사 실시를 위해 심도 높은 훈련이 필요하기에 현장에서 널리 사용되지 못하고 있음. 간략히 살펴보면, ADOS는 훈련받은 전문가가 직접 아동과 놀이에 참여하고 이를 관찰하여 아동의 반응 및 증상을 평정하며, ADI-R 역시 훈련받은 전문가가 아동의 부모를 인터뷰하여, 만 4에서 5세를 중점으로 발달과정 및 증상을 탐색함. ADOS와 ADI-R은 상호보완적으로 사용되는 검사도구로서, A) 사회적 상호작용의 손상, B) 의사소통의 손상, C) 제한적이고 반복적인 행동과 관심의 세 가지 알고리즘이 절단점을 넘을 경우 자폐스펙트럼장애로 진단하게 됨

(라) 한국판 영유아 자폐스펙트럼장애 선별도구 (개발중)

현재 국내의 소아정신과, 발달심리, 특수교육 전문가 등으로 구성된 다학제팀에 의해 9~41개월에 자폐스펙트럼장애를 선별할 수 있는 월령대별 1,2차 선별 도구를 개발 중에 있음 (보건복지부 사회서비스 R&D, 연구책임자 유희정/분당서울대학교병원). 도구는 1차 선별도구인 부모/보육교사 대상 설문지와 2차선별도구인 직접관찰 도구, 부모 대상 질문지로 구성되어 있으며, 여기에서 위험징후가 발견될 경우 소아정신의학 전문의에 의한 심층 진단 및 정밀 진단 평가를 의뢰하게 되어 있음.

7) 사회성, 적응행동 평가 도구

(가) 사회성숙도검사(SMS)

대표적인 사회성 및 적응행동 측정 도구임. 현장에서 진단을 위해 광범위하게 사용됨. SMS는 30세까지의 폭넓은 연령층을 평정할 수 있으며, 전문가가 부모를 면접하거나 아동을 관찰하는 방법으로 실시함. 각 유목은 자조, 이동, 작업, 의사소통, 자기관리, 사회화의 6개 영역으로 구성되어 있으며, 채점 결과에 따라 사회연령과 사회지수를 산출함. 신뢰도는 .96으로 보고되었음(이현아 외, 2014)

(나) 한국판 적응행동검사(K-SIB-R)

11개월부터 17세까지를 대상으로 실시하며, 보호자가 직접 응답하는 체크리스트 형태임. 14개의 하위영역으로 구성되어 있고, 가정, 학교, 직장, 지역사회에서의 기능적 독립성과 적응기능을 측정함. 신뢰도는 .99로 보고되었음(백은희 외, 2005).

(다) 파라다이스 한국표준 적응행동검사(PABS:KS)

만 2세에서 6세까지 아동을 대상으로 하며, 전문가가 직접 아동을 관찰하여 평정하는 도구임. 유아용 문항은 총 44문항이며, 표준점수에 근거, 상대적 적응행동의 위치를 파악할 수 있도록 함. 신뢰도는 .97이었음(양심영, 2014).

5절 발달선별검사 유소견자의 치료 제시

1. 신경발달장애(Neurodevelopmental disorder, NDD) 환자의 치료 종류

1) 물리치료

- (1) 적용연령: 0세부터 가능, 연령 제한 없음
- (2) 시행대상: 운동 발달 지연, 자세나 움직임 장애가 있는 아동을 대상
- (3) 시행방법: 재활의학과 의사의 처방 하에 물리치료사가 신체 및 기구를 이용하여 아동의 운동 기능 증진을 위한 치료를 시행함
- (4) 시행자: 자격증 있는 물리치료사
- (5) 시행추천 대상: 발달 지연, 뇌성 마비, 선천성 및 후천성 뇌병변, 말초신경병변, 근육질환, 염색체 및 유전자 질환 등
- (6) 임상적 유용성: 뇌성마비, 발달 지연 등 운동 기능의 발달 문제가 있는 경우 물리치료 혹은 운동치료(신경발달치료를 포함한 전문재활치료)를 통하여 발달의 진행을 도와주고, 비정상적인 운동 패턴을 억제하고 운동 기능을 촉진하며, 장애의 정도를 감소하거나 근골격계 합병증을 예방할 수 있음

2) 수치료

- (1) 적용연령: 0세부터 가능, 연령 제한 없음
- (2) 시행대상: 운동 발달 지연, 자세나 움직임 장애가 있는 아동을 대상
- (3) 시행방법: 재활의학과 의사의 처방 하에 물리치료사가 신체 및 기구를 이용하여 아동의 운동 기능 증진을 위한 치료를 시행함
- (4) 시행자: 자격증 있는 물리치료사
- (5) 시행추천 대상: 발달 지연, 뇌성 마비, 선천성 및 후천성 뇌병변, 말초신경병변, 근육질환, 염색체 및 유전자 질환 등
- (6) 임상적 유용성: 운동 기능의 발달 문제가 있는 아동이 중력의 저항을 적게 받는 수준에서 자발적인 동작을 익힐 수 있으며 심폐기능을 향상시키고 근육의 효율적 사용을 배울 수 있음

3) 작업치료

- (1) 적용연령: 0세부터 가능, 연령제한 없음
- (2) 시행대상: 소근육 운동 발달 지연이 있는 아동을 대상
- (3) 시행방법: 재활의학과 의사의 처방 하에 작업치료사가 신체 및 기구를 이용하여 아동의 소근육 운동 기능 증진을 위한 치료를 시행함
- (4) 시행자: 자격증 있는 작업치료사

- (5) 시행추천 대상: 발달 지연, 뇌성 마비, 선천성 및 후천성 뇌병변, 말초신경병변, 근육질환, 염색체 및 유전자 질환 등
- (6) 임상적 유용성: 장애를 가진 아동이 일상생활에서 필요한 활동의 수행능력을 향상시킴으로써 아동의 사회적 참여를 증진시키고, 아동과 그 가족이 장애에 적절하게 대처하고 의미 있는 작업 활동을 잘 수행할 수 있도록 할 수 있음

4) 감각통합치료

- (1) 적용연령: 0세부터 가능, 연령제한 없음.
- (2) 시행대상: 전정감각, 고유수용성감각, 촉각 정보의 효율적 처리에 문제가 있는 아동.
- (3) 시행방법: 재활의학과 의사의 처방 하에 작업치료사가 신체 및 기구를 이용하여 다양한 자극을 제공함으로써 아동의 감각 통합 향상을 위한 치료를 시행함.
- (4) 시행자: 자격증 있는 작업치료사
- (5) 시행추천 대상: 주의력결핍 과잉행동장애, 발달성 협응 장애, 소아기 불안 장애 등 감각 정보를 처리하는 과정에 문제가 있는 아동
- (6) 임상적 유용성: 경직성 뇌성마비, 자폐스펙트럼장애, 감각통합장애 환아에게 긍정적 효과가 있음. 특히, 자폐스펙트럼 장애군에서는 최근 체계적 문헌고찰에서 효과없음으로 보고됨. (근거수준 없음)³²⁾

5) 언어치료

- (1) 적용연령: 연령제한 없음
- (2) 시행대상 및 방법: 언어 발달 지연이나 언어 장애가 있는 경우 재활의학과 의사의 처방 하에 언어치료사가 언어장애의 원인이나 증상에 따라 호흡, 발성, 조음, 공명, 운율, 언어발달 및 언어기술을 촉진하는 치료를 시행함
- (3) 시행자: 언어치료사
- (4) 시행추천 대상: 발달성 언언장애, 조음장애, 유창성장애, 읽기장애 및 청각장애, 지적장애, 자폐장애, 뇌성마비, 뇌전증 등의 다른 질환과 동반된 언어장애가 있는 아동
- (5) 임상적 유용성: 뇌성마비 아동에서 의사소통 기술 증진에 긍정적 효과가 있음. 원발성 언어장애나 언어발달 지연 아동의 언어기능에 긍정적 효과 있음

6) 연하재활치료

- (1) 적용연령: 연령제한 없음
- (2) 시행대상 및 방법: 여러 원인으로 삼킴 장애가 있는 아동을 대상으로 재활의학과 의사의 처방 하에 작업치료사가 보상적 치료, 재활운동방법 및 구강 구조물 자극 등의 치료

32) LANG, Russell, et al. Sensory integration therapy for autism spectrum disorders: A systematic review. Research in Autism Spectrum Disorders, 2012, 6.3: 1004-1018.

를 시행함

(3) 시행자: 연하재활치료에 대해 교육 받은 작업치료사

* 시행자에 대한 추가 설명: 심평원 행위정의 상 '연하장애재활치료는 중추신경계질환, 식도 또는 기관의 질환 등으로 인한 연하장애환자에게 1인의 작업치료사가 1:1로 30분 이상 훈련을 실시한 경우에 산정한다'고 되어있음. 언어치료사도 전공 과정에서 관련 교육을 받으므로 시행할 수 있는 지식이 있으나 의료기관에서는 작업치료사만 시행 가능함

(4) 시행추천 대상: 뇌성마비, 태생학적 문제, 진행성 뇌병증, 근육병, 말초신경병증 등 여러 원인으로 삼킴 장애가 있는 아동

(5) 임상적 유용성: 삼킴의 안정성 증진과 침 흘림 감소에 효과 있음. 단, 증거는 불충분함

7) 컴퓨터인지재활치료

(1) 적용연령: 자료 부족, 보통 7세이상에서 적용(지시 따르기, 컴퓨터 마우스 사용 가능)

(2) 시행대상 및 방법: 인지 기능 저하, 학습 장애, 주의력 결핍-과잉행동 장애가 있는 아동을 대상으로 재활의학과 의사의 처방 하에 작업치료사가 특정 컴퓨터인지재활프로그램을 이용하여 아동의 수준을 평가한 후 인지기능 증진을 위한 치료를 시행함

(3) 시행자: 자격증 있는 작업치료사

(4) 시행추천 대상: 뇌성마비, 발달지연아동에서 인지 기능 저하, 학습 장애, 주의력 결핍-과잉행동 장애가 있는 아동(ADHD). 단, 시각, 청각의 심각한 손상, 뇌성마비 GMFCS level 5와 같이 심각한 신체 기능 장애는 제외

(5) 임상적 유용성: 효과가 입증된 연구가 없는 실정이며 학습장애나 ADHD아동의 작업기억(working memory) 훈련으로 사용함

8) Auditory integration training (Berard 치료)

(1) 적용연령: 0세부터 가능, 연령 제한 없음

(2) 시행대상 및 방법: 특정한 주파수의 소리에 비정상적으로 예민하거나 둔감한 반응을 보이면서 행동이나 학습의 문제가 아동을 대상으로, 헤드폰을 통해 전자적으로 변형된 소리를 제공하면서 주파수와 강도를 조절함으로써 청각 처리과정을 재교육시킴

(3) 시행자: 자격증 있는 작업치료사

(4) 시행추천 대상: 레트 증후군

(5) 임상적 유용성: 자폐 스펙트럼 장애, 레트 증후군 환자에서 치료를 한 연구가 있으나 그 효과를 입증하기엔 현저히 부족함. 미국 식약청에서는 의학적 근거가 없음을 밝힌 바 있고, 미국 American speech-hearing association은 장치가 안전성 기준을 미충족한다고 결론을 내림 (근거수준 없음)

9) 놀이치료

- (1) 적용연령: 연령제한 없음
- (2) 시행대상 및 방법: 행동 수정 및 사회적 기술 습득이 필요한 아동을 대상으로 다양한 놀이기법을 이용하여 치료를 시행함
- (3) 시행자: 임상심리사
- (4) 시행추천 대상: 뇌성마비, 발달지연 아동에서 사회적 기술(social skill)등 증진이 필요한 아동
- (5) 임상적 유용성: 놀이는 감각 통합, 신체 활동, 인지 기능, 언어기능, 사회적 기능을 발달시키기 위해 치료적으로 사용될 수 있으며 행동 및 사회적 기술 증진에 도움을 줄 수 있고, 자기조절개선으로 인한 실행 기능이 향상될 수 있음

10) 음악치료

- (1) 적용연령: 연령제한 없음
- (2) 시행대상 및 방법: 뇌성마비, 발달지연아동 등을 대상으로 음악활동을 이용하여 치료를 시행함
- (3) 시행자: 학회에서 인정하는 자격증을 소지한 음악치료사
 - * 보건복지부 인증 자격증 아님
 - * 시행자에 대한 세부자격설명
 - : 학회가 인정하는 국내외대학교에서 음악치료 전공 석사이상의 학위를 취득하고 1급 자격증시험에 합격한 자
 - : 학회가 인정하는 국내외 대학교에서 음악치료 전공 학사학위를 취득하고 2급 자격증 시험에 합격한 자
- (4) 시행추천 대상: 뇌성마비, 발달지연아동
- (5) 임상적 유용성: 동기부여, 자존감 증진, 불안 감소, 자기표현, 즐거움 등 심리사회적 기능과 집중력, 언어적 기억력 증진 등 인지 기능 향상에 도움이 되며, 적절한 호흡 조절 훈련, 실어증에서 melodic intonation training, 자폐스펙트럼 아동에서 상호작용 증진, 의사소통 기술 증진 등 언어와 의사소통 측면에 도움이 되나 아직 임상적 유용성과 관련한 근거는 불충분함. 자폐스펙트럼 장애군을 대상으로 음악치료 중 improvisational music therapy 의 기법을 적용한 것으로 randomized controlled trial에서 합동주시, 비언어적 사회적 의사소통의 향상이 보고된 바 있음 (근거수준 하)

11) 미술치료

- (1) 적용연령: 연령제한 없음
- (2) 시행대상 및 방법: 발달장애, 시지각장애, 신체장애, 정서장애 등 어려움을 있는 아동을 대상으로 미술활동을 이용하여 치료를 시행함
- (3) 시행자: 학회에서 자격 인증한 임상미술치료사

*보건복지부 인증 자격증 아님

- (4) 시행추천 대상: 발달장애, 시지각장애, 신체장애, 정서장애, 학습 장애 등 어려움을 있는 아동
- (5) 임상적 유용성: 불충분하나, 시각 이미지 만들기로 학습 과정에 도움을 주며, 말로 표현 할 수 없던 감정 표출 및 의사소통에 도움이 된다고 알려져 있으나. 임상적 유용성과 관련하여 자료가 불충분함. 특히 자폐스펙트럼 장애의 임상적 효과는 없음 (근거수준 없음) ³³⁾

12) 승마치료

- (1) 적용연령: 4세 이후
- (2) 시행대상 및 방법: 뇌성마비, 운동발달 지연, 자세나 움직임 장애가 있는 아동 중 재활 의학과 의사의 처방 하에 실시하며 말의 움직임을 통해 균형 및 대근육 기능 향상 등 재활을 돕는 치료
- (3) 시행자: 재활승마지도사 자격을 취득한 자
- (4) 시행추천 대상: 뇌성마비, 선천성 및 후천성 뇌병변, 대운동 발달지연
- (5) 임상적 유용성: 뇌성마비 아동의 몸통, 고관절 내전근의 대칭적 활성화 증진, 자세조절 향상, 보행가능 뇌성마비 아동에서 대운동 기능 향상. 현재 승마치료에 대한 임상적 효과는 아직 부족한 상태. 이후 장기간 효과에 대한 대규모 연구 필요

13) Hyperbaric O2 therapy

- (1) 적용연령: 연령제한 없음
- (2) 시행대상 및 방법: 뇌손상, 뇌성마비 아동을 대상으로 고압(1.5-1.75ATM) 산소를 공급하는 통 안에서 100%산소를 마시게 하는 방법
*아직 정형화된 치료방법은 없음
- (3) 시행자: 정해져있지 않음
- (4) 시행추천 대상: 정해져있지 않음
- (5) 임상적 유용성: 종래의 재활치료에 추가적으로 시행하는 보완통합의학적치료에 해당함. 8주간(40회기)의 치료효과는 입증되지 않음. 대조군연구에서 대조군과 비교해 유의하지 않은 결과 관찰됨. 2014년 발표된 한 개의 연구에서 대조군에 비해 대운동 기능에서 유의한 임상적 효과 있다고 보고되었으나 고압산소요법이 뇌성마비 아동들에 대한 효과가 있다는 증거로는 근거가 불충분하므로 효과 및 안전성에 대한 연구가 필요하며 현 단계에서는 추천하지 않음. 특히 자폐스펙트럼 장애군에서 고압 산호에서 호흡하는 것은 경련을 유발하는 등의 위험이 있어 2014년에 FDA로부터 경고조치 받은 바 있음 ³⁴⁾

33) MOGHADDAM, Kaveh, et al. Effect of the Family-Based Art Therapy Program on the Social Interactions, Verbal Skills and Stereotypic Behaviors of Children with Autism Spectrum Disorders (ASD). Iranian Journal of Public Health, 2016, 45.6: 830-832.

14) 소아정신과에서의 일반적인 치료적 조치

- 소아정신과에서는 영유아기 발달장애를 DSM-5에 준거, 신경발달장애에 속하는 지적 장애(Intellectual Disabilities), 의사소통장애(Communication Disorders), 자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder), 주의력결핍과잉행동장애(Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder), 특정한 학습장애(Specific Learning Disorder), 운동장애(Motor Disorders), 다른 신경발달질환(Other Neurodevelopmental Disorders) 등으로 진단 할 수 있음
- 지적장애의 경우 ‘치료적인 접근’ 보다는 ‘교육적인 접근’ 이 보다 적절한 표현이며, 일상생활에 보다 원만히 적응하고 독립적인 생활을 영위할 수 있도록 교육 및 훈련을 시도함. 주로 기능 수준에 따라 개별화 교육 계획(Individualized Education Plan: IEP)을 세우게 되며, 학습적인 측면과 더불어 자립에 필요한 생활기술, 사회기술, 직업훈련 등이 권고됨 (시행자: 특수교사)
- 자폐스펙트럼장애는 포괄적 치료 모델에 의해 개별적, 단계적 행동치료를 시도하게 되며, 증상에 따라 일상생활에서 원만히 적응할 수 있도록 돕는 사회기술 훈련, 의사소통 기술 훈련, 언어치료 등이 실시될 수 있음. 더불어 자폐스펙트럼장애 아동의 경우에도 매우 구조화된 환경에서 계획적, 집중적, 지속적, 개별적 특수교육이 요구되며, 이를 통해 의사소통 기술, 자조기술, 사회성 기술, 학습능력, 운동 및 행동 조절 등의 목표를 기대할 수 있음 (시행자: 특수교사, 임상심리사, 언어치료사)
- 의사소통장애의 경우 증상에 따라 의사소통 능력을 증진할 수 있는 언어치료를 실시하게 되며, 운동협응장애의 경우 작업치료, 물리치료, 등이 권고되고, 때에 따라 중추신경 자극제와 같은 약물치료가 사용될 수 있음 (시행자: 언어치료사, 특수교사, 물리치료사, 소아정신과전문의)
- 이상의 모든 발달장애 치료와 관련하여, 보호자의 장애에 대한 이해를 돕고 정서적인 소진을 덜어주는 부모교육 및 정서적 지원이 필요할 수 있으며, 장애의 특징적인 증상과 더불어 동반되는 정서, 행동문제와 관련하여 놀이치료, 미술치료 등의 심리치료와 약물치료가 요구될 수 있음 (시행자: 부모교육전문가, 아동학자, 임상심리사, 소아정신과전문의)
- 그러나, 발달장애의 치료적 접근에 있어서 심리치료 및 약물치료는 이차적인 증상에 대한 대안적인 치료기법이라고 할 수 있으며, 발달장애의 핵심적인 치료는 의사소통 능력 및 사회적 기술 향상, 행동 문제 감소, 자조기술 학습 등 교육적인 접근이라고 할 수 있음
- 또한 발달장애의 치료기법과 관련하여 모든 치료기법이 발달문제 치료에 의학적인 근

34) <http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/ucm191710.htm>. WHITEHOUSE, Andrew JO. Complementary and alternative medicine for autism spectrum disorders: Rationale, safety and efficacy. Journal of paediatrics and child health, 2013, 49.9: E438-E442.

거를 갖고 있는 것은 아니기에, 전문의와 충분한 논의를 통해 적절하고 신뢰할 수 있는 치료기법을 선택하는 것이 매우 중요하다고 할 수 있음

2. 전체발달지연(Global developmental delay, GDD) 환자의 치료

○ 전체발달지연 환자의 경우 연령에 따라 발달단계별로 치료의 내용이 다르게 적용되기 때문에 개월별로 치료 내용을 제시하였음

| 치료 연령(mo) | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 연하재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|--------------|----|-----|----|------|-------------|------|----|----|----|
| 0≤Age<18 | ● | ● | ● | | | 필요시 | ● | | |
| 18≤Age<36 | ● | | ● | 필요시 | | 필요시 | ● | | |
| 36≤Age<54 | ● | | ● | 필요시 | ● | | ● | ● | |
| 54≤Age<72 | ● | | ● | 필요시 | ● | | ● | ● | |

1) 0 ≤ age < 18 개월

이 시기는 목가누기, 뒤집기, 앉기, 네발기기, 서기, 걷기 등 대운동발달이 두드러지는 시기이며 대운동 발달은 운동기능 뿐 아니라 소근육 운동발달, 인지발달 등에 영향을 줄 수 있음

- (1) 물리치료: 모든 대운동 발달 단계가 정상발달에 비해 지연되어 있으므로 물리치료사가 신체나 기구를 이용하여 운동기능을 향상시키는 물리치료를 시행함
- (2) 수치료: 목가누기, 뒤집기 등 초기 운동발달이 지연된 아동에게 중력의 저항을 적게 받는 수중에서 자발적인 동작을 익히고 근육의 효율적 사용을 배우게 하기 위해 수 치료를 시행함
- (3) 작업치료: 소근육 운동 발달이 현저히 지연되어 놀이, 도구사용 등에 제한이 많으므로 작업치료사가 신체나 기구를 이용하여 소근육 운동 기능 증진을 위해 작업치료를 실시함
- (4) 언어치료: 언어발달이 두드러진 시기는 아니나 초기 언어발달 및 사회성발달에 있어 중요한 시기이므로 이 연령 구간의 아동의 경우 소리모방, 다양한 웅얼이 표현, 초기 단어 산출 등 언어발달을 위한 언어치료를 시행함
- (5) 연하재활치료: 세부평가에 의해 섭식 기능이 저하된 아동의 경우, 아동의 영양상태와 성장을 돕고 섭식기능 습득을 위해 작업치료사에 의해 연하재활치료를 실시할 수 있음

2) 18 ≤ age < 36 개월

- (1) 물리치료: 이 연령단계에서 독립보행을 습득하는 경우가 많으므로 대운동 발달에 있어 자세 조절과 균형 발달이 중요하여 물리치료사가 신체나 기구를 이용하여 운동기능을 향상시키는 물리치료를 시행함
- (2) 작업치료: 소근육 운동 발달이 현저히 지연되어 놀이, 도구사용, 일상생활 참여에 제

한이 많으므로 작업치료사가 신체나 기구를 이용하여 소근육 운동 기능 증진을 위해 작업치료를 실시함

- (3) 언어치료: 언어발달의 지연이 눈에 띄는 시기로 발달지연 아동의 경우 표현언어, 수용언어 모두에서 언어적, 비언어적 의사소통 능력이 저하되어 있으므로 언어발달을 위한 언어치료를 시행함
- (4) 연하재활치료: 세부평가에 의해 섭식 기능이 저하된 아동의 경우, 아동의 영양 상태와 성장을 돕고 섭식기능 향상을 위해 작업치료사에 의해 연하재활치료를 실시할 수 있음
- (5) 감각통합치료: 세부평가에 의해 전정감각, 고유수용성감각, 촉각 정보의 효율적 처리에 문제가 있는 아동의 경우 작업치료사가 신체 및 기구를 이용하여 다양한 자극을 제공함으로써 아동의 감각 통합 향상을 위하여 감각통합치료를 할 수 있음

3) 36 ≤ age < 54 개월

- (1) 물리치료: 이 시기의 아동은 대부분 보행이 가능하나 달리기, 계단 오르내리기, 세발자전거 타기 등 상당한 자세조절과 균형, 협응을 요하는 운동발달 과제가 있는 시기이므로 물리치료사가 신체나 기구를 이용하여 운동기능을 향상시키는 물리치료를 시행함
- (2) 작업치료: 소근육운동 발달의 지연은 일상생활 참여 뿐 아니라 다양한 사물탐색 및 인지발달에도 제한 요소가 되므로 작업치료사가 기구나 다양한 치료도구를 이용하여 소근육 운동 기능 증진 및 일상생활에서 필요한 활동의 수행능력을 향상시키기 위해 작업치료를 시행함
- (3) 언어치료: 어린이집 생활 등 또래집단 생활을 시작하는 시기로 의사소통 능력이 중요하므로 언어발달 및 언어기술을 향상시키기 위해 언어치료를 시행함
- (4) 컴퓨터인지재활치료: 언어발달의 지연과 함께 인지발달의 지연이 눈에 띄는 시기로 작업치료사가 특정 컴퓨터인지재활프로그램을 이용하여 인지기능 증진을 위한 치료를 시행함
- (5) 놀이치료: 발달의 척도로서 대인관계 및 사회성 영역의 발달이 중요한 시기이므로 행동 수정 및 사회적 기술 습득이 필요한 아동을 대상으로 다양한 놀이기법을 이용하여 놀이치료를 시행할 수 있음
- (6) 감각통합치료: 세부평가에 의해 전정감각, 고유수용성감각, 촉각 정보의 효율적 처리에 문제가 있는 아동의 작업치료사가 다양한 기구를 이용하여 다양한 자극을 제공함으로써 아동의 감각 통합 향상을 위하여 감각통합치료를 할 수 있음

4) $54 \leq \text{age} < 72$ 개월

- (1) 물리치료: 이 시기의 아동은 계단오르내리기 등 일상생활에서 필요한 기본적인 대운동 기능의 상당수를 수행할 수 있으나 속도가 느리고 자세조절 및 협응력의 부족이 있을 수 있으므로 물리치료사가 신체나 기구를 이용하여 균형 및 대근육 협응을 향상시키기 위해 물리치료를 시행함
- (2) 작업치료: 소근육협응 기술의 부족은 일상생활 뿐 아니라 학교 생활에 필요한 도구사용을 위한 손 기능 발달을 지연시키므로 작업치료사가 치료 기구나 다양한 학습도구를 이용하여 소근육 운동 및 일상생활과 학습활동 수행능력을 향상을 위한 작업치료를 시행함
- (3) 언어치료: 표현할 수 있는 단어수가 증가되고 간단한 문장표현이 가능하나 다양한 표현이 어렵고 언어이해도 상당히 지연되어 있어 또래와의 의사소통 문제가 두드러지는 시기임. 언어발달 지연은 아동의 사회생활에 중요한 제한 요소가 될 수 있으므로 언어발달 및 언어기술을 향상시키기 위해 언어치료를 시행함
- (4) 인지기능 평가: 이 시기에 아동은 정형화된 지능검사(한국웍슬러유아지능검사 등) 시행이 가능할 수 있으므로 지적장애 감별을 위해 지능검사를 실시하여 학교입학을 준비할 필요가 있음
- (5) 컴퓨터인지재활치료: 시지각발달을 포함한 인지발달의 지연이 눈에 띄는 시기로 컴퓨터인지재활프로그램을 이용하여 인지기능 증진을 위한 치료를 시행함
- (6) 놀이치료: 대인관계 및 사회성 영역의 발달이 매우 중요한 시기이므로 행동 수정 및 사회적 기술 습득이 필요한 아동을 대상으로 다양한 놀이기법을 이용하여 놀이치료를 시행할 수 있음
- (7) 감각통합치료: 세부평가에 의해 전정감각, 고유수용성감각, 촉각 정보의 효율적 처리에 문제가 있어 감각조절의 문제나 운동계획 및 실행의 문제가 있는 아동의 경우, 작업치료사가 기구를 이용하여 다양한 자극을 제공함으로써 아동의 감각 통합 향상을 위하여 감각통합치료를 할 수 있음

3. 운동 발달지연(motor delay, MD) 환자의 치료

○ 운동 발달지연 환자의 경우 연령에 따라 발달단계별로 치료의 내용이 다르게 적용되기 때문에 개월별로 치료 내용을 제시하였음

1) 경증 뇌성마비 (mild cerebral palsy)의 치료

| 연령(mo) | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 연하재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|-----------|----|-----|----|------|----------|------|-----|-----|----------------------------------------------|
| 0≤Age<18 | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | | |
| 18≤Age<36 | ● | 필요시 | ● | 필요시 | | | 필요시 | 필요시 | Botulinum 독소 주사, 연속석고고정, 보조기, CIMT |
| 36≤Age<54 | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | 필요시 | Botulinum 독소 주사, 연속석고고정, 보조기, CIMT, (재활승마) |
| 54≤Age<72 | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | | Botulinum 독소 주사, 보조기, CIMT, (재활승마), 정형외과적 수술 |

(1) 0 ≤ age < 18 개월

환아들은 주로 만삭아로 태어나는데, 출생 시 특별한 문제가 없는 경우가 대부분이며, 건강하게 자라던 중 우연히 부모나 의사에 의해 부자연스러운 움직임이 관찰되어 외래로 내원하게 됨. 영아들에서는 K-DST 검사 상 대근육 영역에서만 지체를 보이고, 다른 모든 영역에서는 절선 점수를 통과하기도 함. 뇌자기공명영상을 촬영하여, 뇌병변을 확인하는데, 종종 뇌경색, 백질연화증, 뇌기형 등이 관찰됨

- ① 운동치료: 대운동 기능의 증진과 관절 변형의 예방을 위해 운동치료를 시행함
- ② 작업치료: 소근육 기능의 증진과 관절 변형의 예방을 위해 작업치료를 시행함
- ③ 고관절 관리: 고관절 주위근 근경직을 줄이고 꾸준히 스트레치 운동을 실시함으로써 탈구를 예방하고, 주기적인 영상의학검사로 올바른 상태를 파악함
- ④ 보조기 처방: 혼자 서기, 한 두 발자국 혼자 걷기 가능하면, 침족 보행의 호전과 족관절 구축의 예방을 위해 단하지보조기를 처방하는데, 족관절 변형 방지를 목적으로 더 이른 시기에 처방하기도 함

(2) 18 ≤ age < 36 개월

환아는 이시기 대부분 독립적으로 걸을 수 있게 되지만, 상지마비의 증상으로 소운동 기능의 저하, 일상생활동작의 독립성 저하를 보이는 경우가 대부분임

- ① 운동치료: 대운동 기능의 증진과 관절 변형의 예방을 위해 주 1-2회 정도 운동치료를 시행함

- ② 작업치료: 소근육 기능의 증진과 일상생활 동작 수행의 독립성 향상을 위해 주 1-2회 정도 운동치료를 시행함
- ③ 언어치료: 언어평가를 시행하여 언어 지연이 있을 경우 부모 교육 및 치료를 시행하고 추적 관찰함. 언어발달의 지연은 지적장애의 동반의 초기 증상일 수 있으므로, 언어발달지연이 지속되면 지능평가를 시행함
- ④ 경직 관리: 경직으로 인한 침착 보행을 교정하고, 소운동 기능을 향상시키기 위해 보툴리눔 독소 주사를 시행할 수 있음
- ⑤ 보조기 처방: 침착 보행의 호전과 족관절 구축의 예방을 위해 단하지보조기를 지속적으로 착용함. 하루 3-4시간 건축에 장갑을 착용하고, 환측 손을 집중적으로 사용하도록 하는 억제유도치료에 참여할 수 있음
- ⑥ 근골격계 변형에 대한 관리: 상하지 관절 구축, 고관절 아탈구 및 척추측만증 변형 여부에 대해 지속적으로 추적 관찰함

(3) 36 ≤ age < 54 개월

환아는 이시기 대부분 달릴 수 있고, 계단을 오를 수 있게 되지만, 상지마비의 증상으로 소운동 기능의 저하, 일상생활동작의 독립성 저하를 보이는 경우가 대부분임

- ① 물리치료 및 작업치료: 대운동 및 소운동 기능의 호전, 일상생활 동작 수행시 독립성의 호전을 보이면 외래를 통한 물리치료와 작업치료를 점차 줄여가고, 가정과 유치원에서 기능적인 훈련을 통해 상하지 기능을 향상 시키도록 교육하고 공놀이, 자전거타기 등 다양한 신체 활동에 참여하도록 격려함
- ② 경직 관리: 침착 보행을 교정하고, 소운동 기능을 향상시키기 위해 3-6개월 간격으로 보툴리눔 독소 주사를 시행하며, 필요시 주사 후 연속 석고고정으로 발목 관절의 구축을 최소화하기 위한 노력을 병행함
- ③ 인지평가: 전 영역에서 발달지연이 지속되며 지능검사를 시행하여 지적장애가 동반되었는지 여부를 확인해야 함
- ④ 보조기 처방: 침착 보행의 호전과 족관절 구축의 예방을 위해 단하지보조기를 지속적으로 착용함. 하루 3-4시간 건축에 장갑을 착용하고, 환측 손을 집중적으로 사용하도록 하는 억제유도치료에 참여할 수 있음
- ⑤ 근골격계 변형에 대한 관리: 상하지 관절 구축, 고관절 아탈구 및 척추측만증 변형 여부에 대해 지속적으로 추적 관찰함

- ⑥ 놀이치료: 필요시 놀이치료를 통해 또래 친구들과 상호작용을 배우고 교감하는 것을 익힐 수 있도록 함

(4) 54 ≤ age < 72 개월

환아는 이시기 대부분 난간을 잡지 않고 계단을 한 칸씩 오를 수 있게 될 정도로 운동기능의 향상되지만, 상지마비의 증상으로 소운동 기능의 저하, 일상생활동작의 독립성 저하를 보일 수 있음.

- ① 물리치료 및 작업치료: 대운동 및 소운동 기능의 호전, 일상생활 동작 수행 시 독립성의 호전을 보이면 외래를 통한 물리치료와 작업치료를 점차 줄여가고, 가정과 유치원에서 기능적인 훈련을 통해 상하지 기능을 향상 시키도록 교육하고 공놀이, 자전거타기 등 다양한 신체 활동에 참여하도록 격려함
- ② 경직 관리: 침족 보행을 교정하고, 소운동 기능을 향상시키기 위해 3-6개월 간격으로 보툴리눔 독소 주사를 시행하며, 필요시 주사 후 연속 석고고정으로 발목 관절의 구축을 최소화 하기 위한 노력을 병행함
- ③ 보조기 처방: 침족 보행의 호전과 족관절 구축의 예방을 위해 단하지보조기를 지속적으로 착용함. 하루 3-4시간 동안 건축에 장갑을 착용하고, 환측 손을 집중적으로 사용하도록 하는 억제유도치료에 참여할 수 있음
- ④ 근골격계 변형에 대한 관리: 상하지 관절 구축, 고관절 아탈구 및 척추측만증 변형 여부에 대해 지속적으로 추적 관찰함. 이 시기에 정형 외과 외래를 방문하여 상하지 근골격계 변형에 대한 수술 계획을 수립하는 경우가 많음
- ⑤ 초등학교 진학 준비: 초등학교 입학 전 인지평가, 언어평가, 대운동(보행), 소운동 기능평가 및 일상생활동작의 독립성 정도를 평가 받음. 집중력 검사를 포함한 인지평가와 언어평가상 정상범주이며, 거의 대부분의 일상생활동작을 독립적으로 수행 가능하면 입학을 위한 준비가 잘 된 것으로 판단할 수 있음

2) 중증 뇌성마비 (severe cerebral palsy)의 치료

| 연령(mo) | 치료 | | | | | | | | 기타 |
|-----------|----|-----|----|------|----------|------|----|-----|-----------------------------------------------------------|
| | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 연하재활 | 언어 | 놀이 | |
| 0≤Age<18 | ● | ● | ● | 필요시 | | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, 12 mo까지 Hip abduction brace), 기립기(Stander) |
| 18≤Age<36 | ● | ● | ● | 필요시 | | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO), 기립기(Stander) |
| 36≤Age<54 | ● | ● | ● | 필요시 | ● | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, WHO), 기립기(Stander) |
| 54≤Age<72 | ● | ● | ● | 필요시 | ● | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, WHO), 기립기(Stander) |

(1) $0 \leq \text{age} < 18$ 개월

영아는 빠른 발달 단계를 거치게 됨. 이 시기에는 이상을 발견하기 어려운 경우도 있지만, 중증 환아에서는 움직임이 적으며 경직인 심한 경우 오히려 목을 일찍 가누거나 팔다리 힘이 센 것으로 오해할 수 있음

- ① 운동치료: 영유아기 뇌성마비 치료는 환아를 어떻게 다루는가 에서부터 출발함. 항상 몸과 몸통을 등글게 하여 비정상적인 반사의 유발을 억제시킴. 올바른 자세와 감각 자극은 발달을 정상에 가깝게 유도하고 지적능력을 향상시키며, 앞으로 성취하게 될 운동 기능을 미리 경험하게 하여 발달에 도움을 줌. 초기 치료는 뇌성마비에서 흔히 발생하는 합병증을 최소화하고 가족의 정신적 지지 및 적응을 도와줄 수 있음. 뇌성마비는 관절 구축이 쉽게 오기 때문에 매일 지속적인 수동관절운동과 신전운동이 필수적임. 그러나 관절운동만으로는 뒤떨어진 운동기능을 향상시킬 수 없으므로 비정상적인 반사를 줄이고 정상적인 운동발달을 촉진시켜서 운동기능발달을 돕기 위한 운동치료법이 필요함. 현재 우리나라에서 널리 사용되는 운동치료법으로는 보바스(Bobath)치료, 보이타(Vojta) 치료, 감각통합(sensory integration) 치료 등이 있음
- ② 고관절 관리: 고관절 주위근 경직에 의해 탈구의 위험성이 높음. 근경직을 줄이고 꾸준히 스트레치 운동을 실시함으로써 탈구를 예방하고, 주기적인 영상의학검사(중증 환아의 경우 매 6개월 마다 검사)로 올바른 상태를 파악함
- ③ 보행치료: 이 때 환아를 기립기(stander)에 세우고, 매트에서 환아의 움직임을 유도하고, 보조기와 보행보조도구를 사용함
- ④ 상지 기능을 고려한 작업치료: 근육 이완 및 경직 감소에 초점을 맞추어 치료를 시작함. 상지 기능은 환아의 나이, 인지 기능, 운동 기능 및 미용적인 부분을 함께 고려해야 함. 장난감을 가지고 양 손 사용을 유도하며, 증상이 심한 쪽을 주로 사용하도록 유도함. 이 시기에 보조기(splint) 사용은 가급적 밤에만 사용하는데, 관절 구축이 쉽게 일어나기 때문임. 제대로 된 상지 기능이 나타나지 않는 사지마비 환아에서는 수동관절운동(passive ROM)과 splinting 위주로 치료를 시행함
- ⑤ 연하치료: 구강운동장애로 인해 침흘림, 부정교합, 삼킴장애가 나타날 수 있어 이에 대한 관리가 필요함
- ⑥ 언어치료: 인지장애, 구강운동장애, 청력장애 및 호흡장애가 복합적으로 언어발달에 영향을 줄 수 있으므로 조기 발견과 치료가 중요함

(2) $18 \leq \text{age} < 36$ 개월

뇌성마비 환아 임상 유형의 특징이 보다 뚜렷하게 드러나는 시기임. 정상 아동 또는 경증 환아에서는 보행을 잘 하거나 시작하는 시기이지만, 중증 환아에서는 보행이 불가능한 경우가 대부분임

- ① 운동치료: 뇌성마비는 관절 구축이 쉽게 오기 때문에 매일 지속적인 수동관절운동과 신전운동이 필수적임. 그러나 관절운동만으로는 뒤떨어진 운동기능을 향상시킬 수 없으므로 비정상적인 반사를 줄이고 정상적인 운동발달을 촉진시켜서 운동기능발달을 돕기 위한 운동치료법이 필요함. 현재 우리나라에서 널리 사용되는 운동치료법으로는 보바스(Bobath)치료, 보이타(Vojta)치료, 감각통합(sensory integration)치료 등이 있음
- ② 고관절 관리: 지속적으로 고관절 주위근 근경직을 줄이고 꾸준히 스트레치 운동을 실시함으로써 탈구를 예방하고, 주기적인 영상의학검사로 올바른 상태를 파악함
- ③ 보행치료: 이 때 환아를 기립기(stander)에 세우고, 매트에서 환아의 움직임을 유도하고 보조기와 보행보조도구를 사용함
- ④ 상지 기능을 고려한 작업치료: 이 시기에 경직이 증가하는 경우가 보통이므로 근육 이완 및 경직 감소에 초점을 맞추어 치료를 시작함
- ⑤ 연하치료: 구강운동장애로 인해 침흘림, 부정교합, 삼킴장애가 나타날 수 있어 이에 대한 관리가 필요함
- ⑥ 언어치료: 인지장애, 구강운동장애, 청력장애 및 호흡 장애가 복합적으로 언어발달에 영향을 줄 수 있으므로 조기 발견과 치료가 중요함

(3) 36 ≤ age < 54 개월

정상 아동 또는 경증 환아에서는 현저한 운동 기능 습득이 이루어지도록 노력을 기울여야 하는 시기이지만, 중증 환아에서는 근골격계 합병증 예방과 전동 휠체어 같은 이동 도구 사용에 적응할 수 있도록 준비시키는 단계임

- ① 운동치료: 앞서 언급한 운동치료를 꾸준히 시행하며 함. 전신적인 근긴장도 완화에 중점을 두고, 환아에서 나타나는 이상운동을 조절하기 위한 약물치료도 고려함
- ② 고관절 관리: 계속해서 고관절 주위근 근경직을 줄이고 꾸준히 스트레치 운동을 실시함으로써 지속적인 관리가 필요함. 이 시기 이후 고관절 이동 지수 등 영상의학적 지표를 고려하여 수술적 치료를 계획할 수도 있음
- ③ 보행치료: 환아가 혼자서 독립적으로 수동 휠체어 사용이 어렵다면 전동 휠체어 사용(power mobility)을 고려해야 함. 이때에도 기립기(stander)에 세우는 것은 계속함
- ④ 상지 기능을 고려한 작업치료: 상지 기능이 주된 문제로 대두되는 시기가 보통 이 시기임. 상지 기능은 환아의 나이, 인지 기능, 운동 기능 및 미용적인 부분을 함께 고려해야 함. 장난감을 가지고 양 손 사용을 유도하며, 증상이 심한 쪽을 주로 사용

하도록 유도함. 이 시기에 보조기(splint) 사용은 가급적 밤에만 사용하는데, 관절 구축이 쉽게 일어나기 때문임. 제대로 된 상지 기능이 나타나지 않는 사지마비 환아에서는 수동관절운동(passive ROM)과 splinting 위주로 치료를 시행함

- ⑤ 척추 변형(spinal deformity): 이 시기 뇌성마비 아동에서는 등과 허리가 한쪽으로 휘는 척추측만증(scoliosis)과 구부정해지는 척추후만증(kyphosis)이 관찰될 수 있으나, 대부분 고착된 변형 상태가 아니고 자세에 따라 변화하는 경우가 많음
- ⑥ 연하치료: 구강운동장애로 인해 침흘림, 부정교합, 삼킴장애가 나타날 수 있어 이에 대한 관리가 필요함
- ⑦ 언어치료: 인지장애, 구강운동장애, 청력장애 및 호흡장애가 복합적으로 언어발달에 영향을 줄 수 있으므로 조기 발견과 치료가 중요함

(4) 54 ≤ age < 72 개월

중증 아동에서는 지적장애, 언어장애, 사회성 결여 등이 동반되어 있을 가능성이 높으므로 일반 학교의 진학은 어렵다. 인지능력과 학습능력을 고려하여 적절한 교육과 치료를 진행해 나가는 시기임

- ① 운동치료: 앞서 언급한 운동치료를 꾸준히 시행하며 함
- ② 고관절 관리: 이 시기에도 역시 지속적인 관리가 필요함. 고관절 이동 지수 등 영상의학적 지표를 고려하여 심한 경우 수술적 치료를 고려함
- ③ 보행치료: 전동 휠체어(power wheelchair)를 사용해야 하는지 여부를 최종적으로 결정해야 하는 시기임
- ④ 작업치료: 옷 입기, 배변·배뇨 후 처리, 식사 등 일상생활동작(Activities of Daily Living) 훈련에 집중하는 시기임. 그러나 상지 기능이 상당히 저하된(nonfunction) 사지마비 환아에서는 지속적인 수동관절운동(passive ROM)과 보조기(splinting) 착용하여 변형을 예방하는 위주로 치료를 시행함. 다만 관절 구축(fixed contractures) 발생 시 수술적 치료(e.g., reconstruction)를 고려하고, 심한 경우 손목과 엄지를 고정하는 수술(fusions wrist and thumb)까지 필요한지 판단함
- ⑤ 척추 변형: 빠른 신체 성장을 보이는 사춘기에 가까워지면 보다 심해지고 고착화되는 경향을 보임. 척추 보조기를 착용시켜 앉은 자세를 취하는데 도움을 주고, 12세에서 16세 이후 심한 정도에 따라 수술적 치료를 고려함
- ⑥ 언어치료: 많은 뇌성마비 환아가 말과 언어의 발달이 느리고 조음에 관여되는 근육 등의 이상을 보이기도 함. 이때 긴장도를 정상으로 하는 운동치료, 호흡치료와 함께 언어치료가 도움이 됨

- ⑦ 학습과 인지치료: 뇌성마비 환자의 절반 가량이 읽기에 어려움이 있고 이들의 지능지수는 70 또는 80보다 낮을 수 있음. 학습장애를 보이는 경우는 그에 따라서 말을 배우는 것이 느리고 학교에 입학 한 후에도 활동이 느림. 따라서 뇌성마비 환자의 교육 과정은 오랜 시간을 투자해야 하고 관심이 필요함
- ⑧ 연하치료: 구강운동장애로 인해 침흘림, 부정교합, 삼킴장애가 나타날 수 있어 이에 대한 관리가 필요함

4. 발달성언어지연(developmental language delay, DLD) 환자의 치료

- 언어치료 : 언어 발달 지연이나 언어 장애가 있는 경우 언어장애의 원인이나 증상에 따라 개인별로 적합한 목표를 세워 호흡, 발성, 조음, 공명, 운율, 언어발달 및 언어 기술을 촉진하는 치료를 시행함
- 다른 원인 질환이 없는 발달성 언어 지연만 있는 경우 치료 없이 좋아질 가능성이 있으나, 연령이 증가함에 따라 호전되는 군과 호전되지 않는 군을 초기에 구분할 방법이 없음. 또한 유아기 언어 발달지연은 학령기의 읽기 능력과 관련이 많은 것으로 되어 있으므로, 의미 있는 지연은 언어치료를 하는 것이 원칙임
- 언어 발달 초기 단계에는 소리모방, 다양한 웅얼이표현, 초기 단어 산출 등을 목표로 언어치료를 시행하고, 이후에도 아동의 언어 발달 수준에 따라 표현언어, 수용언어 능력 향상을 위해 언어치료를 지속함
- 언어능력은 의사소통 능력의 기본이 되기 때문에 언어발달 지연은 아동의 사회생활에 중요한 제한 요소가 될 수 있으므로 언어발달 및 언어기술을 향상시키기 위해 언어치료를 시행하는 것이 중요함
- 아동이 어느 정도의 연령이 되었음에도 불구하고 특정한 말소리를 정확하게 발음하지 못한다면 조음장애가 동반되었을 가능성을 의심해보고 필요시 이에 대한 치료를 함께 시행함. 가정에서 시행할 수 있는 보호자 교육은 반드시 필요함
- 부모교육: 언어치료사가 아동에게 촉진적인 활동을 제공하는 데에는 여러 가지 물리적인 제약이 따름. 이에 따라 부모의 협조나 개입 또는 주체적인 촉진이 필요함. 부모교육을 통해 언어치료사는 먼저 현재 아동에게 필요한 언어목표나 치료과정, 앞으로의 계획이 어떤 지에 대한 정보를 제공해야 함. 여기에 회기 내 이루어진 촉진활동을 집에서도 확장 적용할 수 있는 구체적인 방안을 공유하고, 연령이 어리거나 낮은 환경에 대한 거부감이 큰 경우 치료활동에서 부모가 주체적인 역할을 할 수 있도록 지지할 수도 있음

5. 자폐스펙트럼장애(Autistic spectrum disorders, ASD) 환자의 치료

- 조기진단 및 조기개입: 자폐스펙트럼장애의 치료는 가능한 뇌가소성이 높은 어린 시기에 시작할수록 치료의 효과를 높일 수 있음
- 개별화된 치료와 교육 계획: 모든 문제 영역과 모든 연령에서 동일하게 효과적인 치료 방법은 아직 보고된 바 없음. 무엇보다 자폐스펙트럼장애의 증상은 매우 다양할 뿐만 아니라, 그 증상의 스펙트럼 역시 상당히 폭 넓은 편이기에 개별 아동이 보이는 증상은 상당히 이질적이고 복잡한 양상을 보임. 따라서 개별 아동별로 구조화된 치료와 교육을 계획하는 것이 필요하며, 아동의 증상을 위주로 행동을 수정하고 교육하는 맞춤형 치료와 교육이 보다 적절함. 즉, 개별치료 프로그램은 개인의 연령, 발달수준 및 언어능력에 따라 개별화되어야 하며, 각 개인의 핵심적인 문제와 강점을 동시에 고려하여 계획해야 함
- 가족교육과 지원: 자폐스펙트럼장애의 증상은 주변인들의 일상생활을 상당부분 침해함. 특히 동일한 것을 고집하고 변화에 저항하는 자폐스펙트럼장애의 증상은 가족들의 일과를 방해하거나 정서적으로 당혹스럽게 하는 경우가 많으며, 그로인해 가족의 삶의 질이 저하되는 경우가 흔함. 이에 자폐스펙트럼장애 아동의 가족이 자폐스펙트럼장애의 증상과 그 원인을 파악하도록 하여, 아동의 행동을 무조건적으로 수정하려하거나 지나치게 훈육하는 것을 지양하도록 하는 것이 필요하며, 이를 통해 가족들 스스로도 아동을 어느 정도 이해하고 수용할 수 있도록 돕는 것이 좋음. 더불어 자폐스펙트럼장애 아동의 양육으로 인하여 소진되어 있는 심리적인 측면을 지원해 주는 것이 필요할 수 있음
- 공존질환과 삶의 질에 대한 고려: 자폐스펙트럼장애는 매우 다양한 공존질환을 갖고 있음에도 일단 자폐스펙트럼장애 진단을 내린 뒤에는 이런 공존 증상에 대해 주의를 기울이지 않는 경우가 많고, 반대로 여러 가지의 공존질환 진단을 내리면서 그 기저에 있는 자폐스펙트럼 장애 진단을 하지 못하는 경우도 많음. 해결되지 않는 공존질환의 경우 자폐스펙트럼장애의 핵심 증상의 치료가 저해될 수 있고 환자의 삶의 질 또한 더 좋지 않으므로, 공존질환을 면밀히 살펴보고, 정확히 진단하는 것은 전반적인 치료적 방향을 설정하고 계획을 세우는 데 매우 중요한 과정임
- 독립적 삶을 위한 일생적 접근: 자폐스펙트럼장애의 치료적 접근에 있어서 가장 최종적인 목적은 그들의 독립적인 삶을 영위할 수 있는 능력의 개발임. 즉, 일상생활 기능을 저해하는 증상과 행동문제를 감소시키는 것 뿐만 아니라, 보호자의 도움이 없이도 독립적인 생활을 할 수 있도록 기초적인 자조기술을 교육하고 유지하는 것, 경제적인 활동을 할 수 있도록 기초적인 학습과 기술을 습득시키는 것, 사회적인 생활에 적응할 수 있도록 사회기술능력을 향상시키는 것 등이 요구됨
- 포괄적 치료모델: 자폐스펙트럼장애는 발달 전반에 걸친 문제를 갖고 있으므로, 특정한 문제점만을 다루거나 특정한 방법만을 사용하기 보다는 발달 전체를 촉진할 수 있

는, 포괄적이고 다각적이며 다학적인 접근 방법을 사용해야 함. 자폐스펙트럼장애에 대한 포괄적 개입은 a) 사회적 의사소통의 결핍, b) 언어발달의 지연과 화용의 문제, c) 연령에 적절한 놀이기술의 결여, d) 제한된 관심범위 및 강박적 반복행동, 상동행동, 공격성과 자해행동 등 부적응적 기능과 행동문제를 모두 포함해야 함. 포괄적인 개입은 다수의 핵심 영역 각각을 향상할 뿐 아니라 각 영역 간의 상승효과도 기대할 수 있음

- 약물치료: 연구마다 차이는 있지만 점점 더 많은 자폐스펙트럼장애 환자가 약물적 치료를 받고 있으며, 나이가 증가할수록 약물치료를 받는 비율이 더 늘어나고 있음. 하지만 현재 자폐스펙트럼장애에서 약물치료는 사회적 상호작용의 결핍이나 의사소통 문제의 호전보다는 불안이나 우울, 강박, 과잉행동, 주의력결핍, 수면문제, 긴장증 등의 동반 증상이나 공격성, 자해, 심한 상동행동 등의 과민성과 관련된 문제를 치료목표로 하고 있는 수준임. 약물치료를 단독으로 사용했을 때보다는 약물치료와 부모교육을 결합했을 때 행동 증상이나 적응능력에 더 큰 효과가 있음
- 현재 자폐스펙트럼장애 아동의 증상을 치료하기 위한 방법은 매우 다양한 편임. 아직까지 자폐스펙트럼장애의 모든 증상을 완벽히 치료하는 최상의 치료방법은 개발된 바 없으며, 사실상 자폐스펙트럼장애 증상의 특징으로 인해 이러한 하나의 치료적 접근 방법 보다는 다양하고 통합적인 치료적 접근이 요구될 것임
- 그러나 최근에는 다양한 치료적 기법의 제안으로 인하여 자폐스펙트럼장애의 치료에 혼선이 생기는 경우도 적지 않음. 즉 전문가(소아정신과 전문의, 임상심리전문가, 특수교사, 기타 적절한 자격을 가진 자), 비전문가의 무차별적인 치료적 권고와 보호자의 치료의 원리 및 방법에 대한 정보의 부족이 무분별하고 비효율적인 치료적 개입으로 이어질 수 있으며, 이는 곧 상당한 경제적, 시간적 낭비뿐만 아니라, 효과적인 치료의 결핍들이 될 수 있음
- 따라서 모든 치료적 접근은 가능한 적정수준의 이론적인 배경과 사례연구가 진행된 ‘근거기반 치료(evidence -based)’ 를 시도하는 것이 중요하겠으며, 특정 치료 방법에 지나치게 몰입하거나 양적으로 많은 치료에 집착하는 것이 항상 자폐스펙트럼장애 증상의 호전에 도움이 되는 것은 아님을 인식해야 할 필요가 있겠음. 구체적인 치료방법은 다음과 같음

• **자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder, ASD)의 핵심증상 치료**

- 부모중재실행(Parent-implemented intervention, PII): 아동의 부모는 자신의 아이가 다양한 기술을 개선하고 습득하거나 문제행동을 줄일 수 있도록 개별적인 중재를 제공함. 부모들은 체계화된 부모훈련 프로그램을 통해 집에서 혹은 지역사회에서 이러한 중재를 실행할 수 있도록 배움(근거수준: 중) 35)

35) 근거 수준 상: Meta-analysis 연구나 randomized controlled trial 연구가 2개 이상 축적된 치료기법
 근거 수준 중: Randomized controlled trial 연구가 1개 이상 축적된 치료기법
 근거 수준 하: Open trial 연구 수준의 근거가 마련된 치료기법
 근거 없음: Well-designed 연구는 이루어진 바 없고, 사례보고 수준의 근거가 있는 치료기법

- **또래활용중재(Peer-mediated instruction and intervention, PMII):** 일상적인 환경 속에서 배움의 기회를 증가 시켜 자폐를 가진 아이들이 새로운 행동, 의사소통 및 사회적 기술을 습득할 수 있도록 함. 즉, 일반적으로 자라는 또래친구들과 소통할 수 있도록 함. 선생님 혹은 서비스 제공자는 교사 주도 및 학습자 주도활동을 통해 긍정적이고 확장된 사회적 상호작용 속에서 자폐를 가진 아이들이 또래친구들과 소통할 수 있는 방법을 체계적으로 가르쳐 줌(근거수준: 중)
 - **중심축 반응 훈련(Pivotal Response Training, PRT):** 중심축 학습 요인들(예, 동기부여, 여러 신호에 대한 반응, 자기관리 및 자기주도권)은 학습자의 관심 및 주도권을 기반으로 하는 환경에서 시행되는 중재방법을 안내함. 환경을 조성하여 자연스럽게 배울 수 있는 기회를 찾는 접근법으로 관심 있는 것을 부르거나, 도움을 얻어 가까이 가지고 오는 등의 기술을 가르친다. 동기를 갖게 하고 적극적인 반응을 하게 하는 것이 목표임(근거수준: 중)
 - **자기관리(Self-management, SM):** 학습자들이 적절하고 부적절한 행동을 구별하고 자신의 행동을 정확하게 관찰하고 기록하며 적절하게 행동했을 시에는 자신에게 보상을 줄 수 있도록 가르치는 것에 초점을 둠(근거수준: 중)
 - **사회기술 훈련(Social skills training):** 자폐증을 가진 학습자들이 또래친구, 어른 및 다른 사람들과 적절하게 소통하는 방법을 가르치도록 디자인 된 그룹 혹은 개별 훈련임. 대부분의 사회적모임은 또래와의 긍정적인 상호작용을 촉진하기 위해 자폐증을 가진 학습자들이 의사소통, 놀이 및 사회적 기술을 습득하고 연습할 수 있도록 기본개념, 역할극 혹은 연습 및 피드백에 대한 설명을 포함함(근거수준: 중)
 - **과학기술을 이용한 중재(Technology-aided instruction and intervention, TAI):** 학습자가 목표를 이룰 수 있도록 도와주는데 과학적 기술이 중심 요소가 되는 지시 혹은 중재를 제공함. 과학 기술은 “자폐증을 가진 청소년들의 역량을 증가/유지 및/혹은 일상생활, 일/생산력, 및 오락/여가를 향상시키기 위해 의도적으로 사용되는 어떠한 전자 물건/장비/프로그램 혹은 가상 통신망” 이라고 정의 됨(근거수준: 중)
 - **비디오 모델링(Video modeling, VM):** 바람직한 행동 혹은 기술의 배움을 돕기 위해 비디오 녹음 및 전시 장비를 사용하여 표적행동 혹은 기술(특히, 행동, 의사소통, 놀이 혹은 사회적 분야에서)의 시각적 모델을 제공하는 것임(근거수준: 중)
 - **감각통합치료:** 걷기, 학습하기 등 커다란 과제의 직접적인 수행이 아니라 그에 필요한 여러 감각들을 느끼고 통합해나갈 수 있도록 해주는 치료임. 감각 투입, 특히 전정 시스템이나 근육, 관절, 피부에서 오는 감각 투입을 통합하여 적응 반응을 자발적으로 할 수 있는 방식으로 감각 투입을 제공하고 조절함. 아동이 자신에게 필요한 감각 투입을 받아들이고, 이것을 조작하여 적응반응을 하면서 부정적 정서를 해소하도록 함. 아동이 전에 사용해 보지 않은 방식으로 감각 과정을 사용하도록 치료 환경을 재미있게 마련함. 그러나 사실상 이러한 감각통합치료의 이론적인 근거와 사례연구는 빈약한 상태이기 때문에 치료 방법으로 활용하는데 있어 주의를 요함(근거수준: 하)
- **자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder, ASD)의 행동문제 치료(포괄적 치료)**
 - **응용 행동 분석(Applied Behavior Analysis, ABA):** 환경에 적응하는 인간행동의 기본 원리를 이용하여 바람직한 행동을 향상시키거나 문제행동을 감소시키기 위해 사용되는 중재전략. 선행조건에 의해 어떤 행동을 하고 어떤 결과가 일어나는지를 평가함. 어떤

특정행동의 향상을 위해 가설적인 행동원리를 적용해보고, 동시에 그러한 적용이 행동의 변화를 가져오는지, 변화가 있다면 어떤 부분 때문에 변화가 있었는지를 평가하는 과정(근거수준: 상)

- Early start denver model: 조기 개입하여 주 15시간 이상의 개별 또는 그룹지원프로그램으로 아동의 행동에 대한 체계적인 행동분석 후 연령에 적합한 자연스러운 상황에서 촉진적인활동 제공 함(근거수준: 중)
- Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped children, TEACCH: 물리적 조직화, 스케줄 제시, 작업체계, 과제조직화를 주요소로 구성하여 훈련된 교사와 부모들에 의해 운영되는 프로그램이다. 구조, 선행 요소의 조정, 일관성을 강조하며 구조화된 교육환경에서 아동의 기능과 기술을 발달시키는 데 초점을 둠(근거수준: 상)
- Early intensive behavioral intervention, EIBI: 자폐아의 교육과 훈련에 가족전체를 포함하는 초기의 집중적인 행동 개입함(근거수준: 상)

• **자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder, ASD)의 정서치료**

미술치료, 예술치료, 모래놀이치료, 무용동작치료, 등의 다양한 기법이 사용되고 있으나, 치료적인 근거는 사례연구 등 소규모 연구 정도에 그치는 수준으로 충분하지 못한 실정임(근거수준: 하)

• **자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder, ASD)의 약물치료**

- Methylphenidate: 중추신경자극제 계열의 주의력결핍과잉행동장애(ADHD) 치료 약제 (0.5mg/kg to 1.8mg/kg) (근거수준: 상)
- Risperidone: 자폐스펙트럼 장애에 FDA의 공식 승인을 받은 약물임. 파괴적 행동 (공격성, 충동성 및 자해적 행동)이 두드러지는 정신지체 또는 평균이하의 지적능력을 갖는 소아의 행동장애와 기타 파탄적 행동장애의 치료 약제 (0.5 to 1.5mg) (근거수준: 상)
- Aripiprazole: 자폐스펙트럼 장애 환아의 공격성, 자해행동, 심한 짜증 등의 형태로 나타날 수 있는 이자극성의 치료에 FDA의 공식 승인을 받은 약물임 (2mg/day ~15mg/day; 권고용량: 10mg/day) (근거수준:상)
- Olanzapine: 전반적인 기능의 향상을 보이는 것이 보고됨. 부작용으로 체중증가가 있음 (근거수준: 중)
- 다른 비전형항정신병 약물: quetiapine, ziprasidone, paliperidone 등은 randomized double blind placebo controlled study는 없음. 소규모 연구, open trial 수준으로 진행된 바 있음 (근거수준: 하)
- 기타: 그밖에 비중추신경 자극제 계열의 주의력결핍 과잉행동 장애 치료약제로 Atomoxetine가 사용되기도 하고(0.5mg/kg to 1.8mg/kg), a2-agonist (0.16-0.48mg/d) 가 과잉행동 증상의 치료를 위해 사용되기도 함
양극성 장애와 관련된 조증삽화 치료를 위한 기분안정제의 부가요법으로 Risperidone 가 사용되기도 함(0.25mg to 2.0mg). 또, 양극성 장애 치료를 위하여 항정신병 약물로 Olanzapine(1.25mg to 10mg), 항우울제, 강박장애 치료제로 Fluoxetine(5 to 15mg)이 사용되기도 하지만, 아직까지 치료적인 근거는 마련되어 있지 않음(근거수준: 하)
- Glutamatergic agents: 소규모 randomized double blind placebo controlled trial에서

risperidone 의 부가요법으로 효과가 보고된 바 있음 (근거수준 하)

- Oxytocin : randomized double blind placebo controlled trial이 3개 진행되었으나 연구 결과에서 차이. 현재 대규모 RDBPC 가 진행 중임 (근거수준 하)

- **자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder, ASD)의 공존증상 치료**

- 해결되지 않는 공존질환이 있는 경우 ASD의 핵심 증상의 치료가 저해될 수 있고 환자의 삶의 질 또한 더 좋지 않으므로, 공존질환을 면밀히 살펴보고 정확히 진단하고 치료계획을 세우는 것이 중요함. 흔히 동반되면서 임상적으로 주의가 필요한 문제는 다음과 같음
 - ▶ 주의력결핍과잉행동장애의 치료 : 중추신경자극제 계열의 주의력결핍 과잉행동장애 치료약제(methylphenidate)가 효과적이며 비중추신경 자극제 계열의 치료약제(atomoxetine)가 사용되기도 함
 - ▶ 불안장애 및 분노조절문제 : 인지행동치료가 ASD 아동·청소년의 불안 및 분노 조절에 효과적이라고 보고됨
 - ▶ 행동문제와 자극과민성 : 약물치료의 중요한 목표증상 가운데 하나로 risperidone이 효과적이며, 여러 가지 행동치료 기법들이 사용됨

- **자폐스펙트럼장애(Autism Spectrum Disorder, ASD)의 부모교육**

치료계획에는 지속적인 부모교육을 반드시 포함해야 함. 부모는 아동이 새로운 기술을 습득하는 것을 돕고 그것을 집과 학교, 지역사회에서 활용하는데 결정적인 역할을 하기 때문에 치료에 적극적으로 참여할 수 있게 도와야 함. 부모를 대상으로 한 행동치료 기반의 훈련이 ASD 아동에게 의미 있는 도움이 되는 것으로 보고됨. 그 뿐 아니라 가족이 정서적인 건강을 유지하고 탈진되지 않도록 지원하는 것도 중요함

6절 발달유소견자의 사후관리 전체 흐름도 제시

- 발달선별검사에서 유소견자로 의뢰된 환자에 대해서는 첫 번째 단계로 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료 한 후에 정밀평가 여부를 판단함(전문가 평가, step 1). 이 과정은 면담 및 환자의 행동관찰, 진찰소견 등을 통해 발달지연 유무를 파악하는 단계임. 이후 **발달 정밀평가**(step 2) 과정에서 발달 확진 검사를 통해 특정한 신경발달질환(neurodevelopmental disorders, NDD)을 진단하게 됨. 여기까지는 모든 발달 유소견자에서 공통되는 부분이나 다음 단계인 **원인 정밀평가**(step 3)부터는 신경발달질환(NDD) 진단에 따라 내용이 달라질 수 있음
- 원인 정밀평가에서 알고리즘화 하여 단계별로 발달지연의 정확한 원인을 찾는 것은 매우 중요하나 모든 검사를 프로토콜화 해서 기계적으로 시행하기 보다는 진료 상황에 맞게 유연하게 적용하는 것이 필요하며, 원인진단으로 시간이 지체되어 발달지연에 대한 치료가 늦어지는 것을 최대한 지양할 필요 있음
- 발달 정밀평가 후 신경발달질환(NDD)만 진단된 상태에서도 치료적 개입은 필요하며, 원인 정밀평가 이후 원인질환 진단여부와 상관없이 모든 경우 조기에 치료적 개입이 필요함 (그림 12)
- 전문가에 의한 진단 및 원인 정밀평가 후 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행한 이후, 일정 기간 후(6개월~1년) 재평가를 실시하여 처음 진단한 진단명이 맞는지 여부를 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 진전(progression or regression)과 변화, 동반질환(comorbidities) 여부에 따라 치료계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰함
- 발달장애 진단 이후에 치료 경과의 확인 및 사후 평가, 다양한 정서, 행동, 인지증상에 대한 개입, 부모 교육 등에 관한 사후관리는 필수적인 과정임. 하지만 현재는 보호자에 의해 시행 여부가 결정되는 경우가 흔하고, 따라서 사후관리가 제대로 이루어지지 못하게 되는 가장 큰 요인에 해당됨. 따라서 향후 사후관리의 필요성을 제도적으로 명료화함으로써 발달장애 아동과 가족들이 장기적인 계획을 가지고 올바른 교육과 개입을 받도록 하는 것이 중요하겠음
- 아울러 발달장애의 질환별 정확한 진단체계와 체계적인 치료를 위해 소아신경과, 소아정신과, 소아재활의학과 및 기타 관련 의료인들이 협의체를 구성하고 실무적인 작업을 위한 위원회 구성을 제안하는 바임

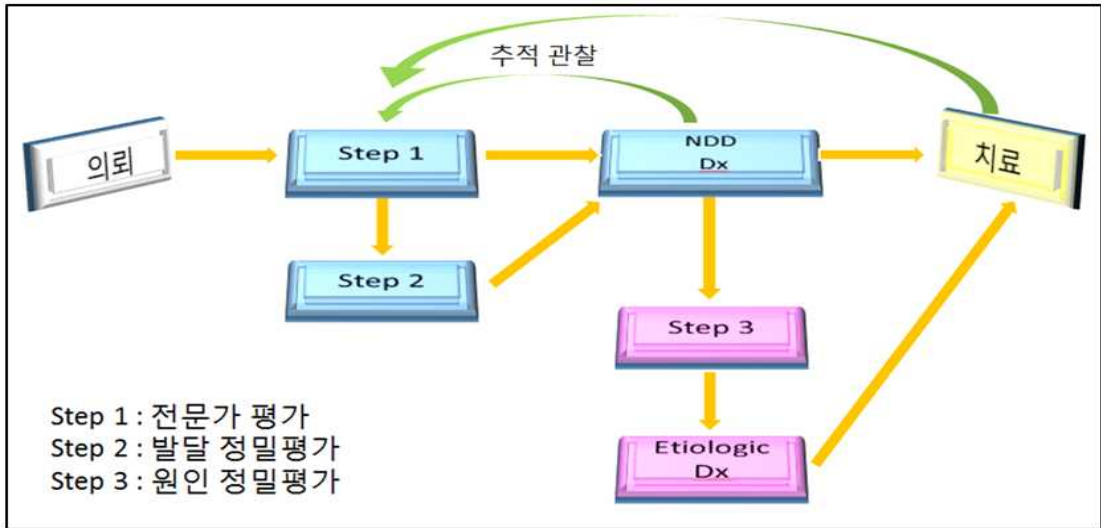


그림 12. 발달 유소견자 정밀진단 및 치료 전체흐름도, 2016, 연구진 제안
 (Figure 12. Overall diagnostic process & therapeutic process for developmental delay cases, 2016, suggested by research staff)

7절 타당도 조사 (feasibility survey)

1. 개요

- 전문기관 전문가 103명(소아신경과 72명, 소아재활의학과 31명)을 대상으로 본 연구진이 제안한 ‘영유아 건강검진 후 발달 정밀평가에 관한 설문’ 을 아래와 같은 내용으로 실시하였음(256쪽)
- 관련 전문학회 (대한소아청소년과개원의협의회, 대한소아신경학회, 대한소아재활·발달의학회, 대한소아청소년정신의학회)에 연구결과물에 대한 검토 요청하여 회신 받음

2. 타당도 설문조사의 종합 결론

- 총 103명의 전문가(소아신경 72명, 소아재활 31명)에게 설문조사를 실시한 결과
 - 1) 알고리즘과 프로토콜이 기존 의학적 지식에 부합하는가? 라는 질문에 총 103명 중 부합한다 60명 (58.3%), 매우 부합한다 34명 (33.0%), 보통이다 9명 (8.7%)으로 나타났다 아니다, 전혀 아니다의 답변은 없어 91.3%가 기존 의학적 지식에 부합하거나 매우 부합하는 것으로 답하였음
 - 2) 알고리즘과 프로토콜이 실제 임상장면에서 진료의 질을 높이는데 도움이 될 것인가 라는 질문에 총 103명 중 그렇다 56명 (54.4%), 매우 그렇다 35명 (34.0%), 보통이다 10명 (9.7%), 아니다 2명 (1.9%)으로 나타나 88.4%가 실제 진료의 질을 높일 수 있을 것으로 판단하였음
 - 3) 알고리즘과 프로토콜이 실제 임상장면에서 실행 가능한가? 라는 질문에 총 103명 중 그렇다 57명 (55.3%), 매우 그렇다 20명 (19.4%), 보통이다 24명 (23.3%), 아니다 2명 (1.9%)으로 나타나 74.7%가 실제 실행가능하다고 판단하였음

이외에 ‘표준화되지 않은 도구를 사용하고 있음’ 의 문제점은 진단적 검사 도구 현황(제 4장, 3절 3, 81쪽)에서 국내표준화 유무를 포함시켜 전문가들이 도구를 선택할 때 표준화 유무를 확인할 수 있게 하였음. 이외에도 진료시간의 한계, 숙련도의 차이, 비용적 측면 등의 문제점을 제기하고 있으나 향후 이 부분에 대한 연구 및 조치가 필요할 것으로 사료됨

3. 전문가 의견 수렴

- 공청회를 개최하여 전문가 의견을 수렴함 (부록 5.참고)
 - 현행 영유아 건강검진 발달선별검사의 문제점과 해결방안, 보호자 이슈로 인해 다른 진단명을 언급하기 힘든 국내 정서와 같은 신경발달장애 진단의 어려움, 제안한 전문기관 의뢰 이전 일차진료에서의 발달선별검사 유소견자 관리지침을 구현할 지원 방안,

바우처 사업으로 파생된 치료영역 내 개선점에 대한 의견 있었음

- 대한소아청소년과개원의협의회, 대한소아신경학회, 대한소아재활·발달의학회, 대한소아청소년정신의학회에서 회신 받은 내용을 연구결과에 반영 및 제언으로 추가함(부록 6. 참고)
 - 대한소아청소년과 개원의사협의회는 연구결과물에 대한 긍정적 평가와 함께 발달선별 검사 판정에 대한 검진역사의 역량 강화가 필요하다는 의견 있었음. 개원의 대상으로 발달 감시에 대한 정기적이고 지속적이 교육이 매년 필요함을 본 결과보고서에 기술함
 - 대한소아재활·발달의학회는 제시한 가이드라인 내용이 충실하다 평가하였고, 추가 요구사항을 제시하였음
 - 2~3세용이 아닌 전 영유아 대상 보호자용 설문지 개발 요구에 대해서는 연구진 검토 결과 기 개발된 설문지가 충분히 영유아를 포함하는 문항으로 구성됨을 확인함
 - 언어발달지연 및 사회성 발달지연의 원인 정밀평가를 위한 알고리즘 개발 요구는 발달성 언어지연의 경우 알고리즘 제시하였으며, 자폐스펙트럼장애의 경우 해당 전문과의 특성상 정형화된 알고리즘 제시 보다는 개인별 맞춤형 접근이 현 상황에서 적절하다 판단하여 미반영하기로 함
 - 대한소아청소년정신의학회는 개발된 발달선별검사의 정밀진단 및 사후관리 체계의 실무 작업을 위해 소아신경과, 소아정신과, 소아재활의학과, 기타 관련 의료인들의 협의체를 구성할 것을 제안하였으며 진단 과정, 진단적 검사 도구 및 치료 관련 수정 요청사항이 있었고 언급된 부분은 보완하여 연구결과물에 제시하였음

8절 교육자료 개발

1. 영유아 건강검진의사 교육자료

- ‘추적검사 요망’에 대한 영유아 건강검진의 진료지침 및 교육 자료
 - 국내 현실상 영유아 건강검진의사 발달 감시(surveillance) 및 선별(screening)의 역할 하는 것에 많은 어려움을 느끼고 있으며, 또한 ‘추적검사’ 시기가 불명확한 점을 고려할 때 “추적검사 요망”로 판정될 경우 정확한 가이드라인을 제시해 줄 필요가 있습니다. 아울러 개원의를 대상으로 발달선별검사 및 발달 감시에 대한 정기적이고 지속적인 교육을 실시하는 한편, 선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침 제시가 필요합니다.

1) “추적검사 요망”으로 판정될 경우 정확한 관리지침

- ‘추적검사 요망’으로 판정될 경우 2~3개월 후 K-DST를 다시 실시합니다. (2세 미만의 연령에서는 2개월 후, 2세 이상에서는 3개월 후 실시)
- ‘추적검사’에서 “추적검사 요망” 이상으로 판정될 경우 전문기관으로 의뢰합니다(그림).
- ‘추적검사’에 대한 관리지침 변경 시 전문기관으로의 의뢰가 다소 증가할 것이 예상되므로 전문기관의 심화평가 결과가 정상이라도 최소한 다음 차수의 영유아 건강검진 기간까지는 전문기관에서 추적 관찰 할 것을 제안합니다.

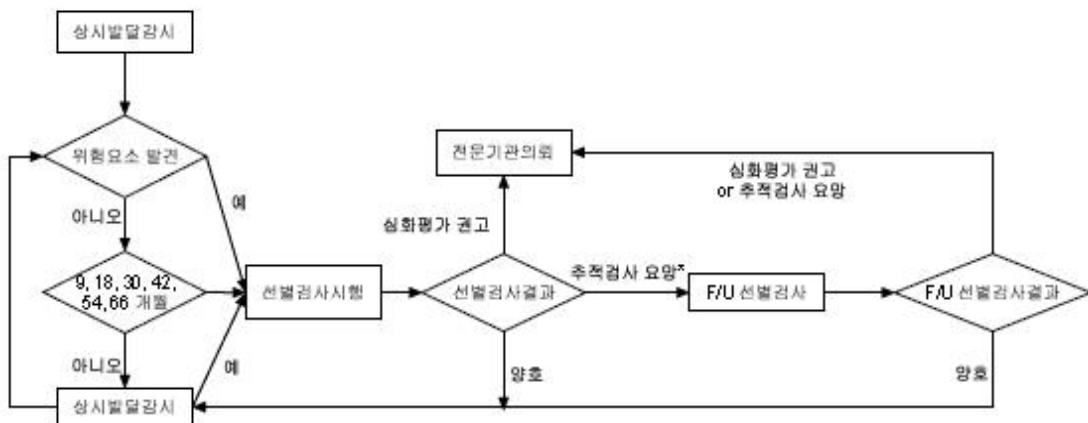


그림. 일차진료에서 발달 감시, 선별검사 시행 및 유소견자 관리 지침안, 2016 연구진 제안
 * 추적검사로 판정할 경우 2~3개월 후 (2세 이내는 2개월 후, 2세 이후는 3개월 후) 발달선별검사를 시행하여 추적검사 이상으로 판정될 경우 전문기관으로 의뢰

2) 영유아 건강검진 발달선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침

(1) 9개월~12개월 방문시의 주요 고려사항

- 운동영역의 발달에 대한 많은 문제를 확인할 수 있는 시기입니다.
- 자폐스펙트럼장애, 발달성언어장애, 학습장애에 비하여 더 이른 시기부터 발달지

연을 나타내는 뇌성마비, 미세결실증후군을 포함한 염색체이상, 기타 뇌병변을 가진 환자가 선별될 가능성이 높은 시기입니다.

- 이 시기에 뒤집기를 못 하거나 앉은 자세 유지가 불가능한 경우, 혹은 배밀이가 불가능하면 운동발달 이상을 의심할 수 있습니다.
- 이 시기에 확실히 한쪽 손만 사용할 경우 뇌성마비의 조기 증세일 수 있으므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권합니다.
- 이 시기부터 18개월까지 운동, 언어, 인지 발달이 빠르게 이루어지므로 보호자가 특정 영역에 대하여 염려한다면 18개월 영유아 건강검진 시기까지 기다리지 말고 다시 선별검사를 실시하여 전문기관으로 의뢰여부를 결정할 것을 권합니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - : 다음의 사회적 의사소통, 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.
 - 청각적 문제가 없음에도 보호자의 호명에 돌아보지 않거나, 얼러주거나, 함께 놀아주거나, 칭찬을 해도 미소를 보이지 않는다면 문제를 의심해 볼 필요가 있습니다.
 - 낯선 상황에 처하거나 당황하였을 때 보호자의 반응을 살피거나 쳐다보는 사회적 참조행동을 보이지 않을 때 문제를 의심해 볼 필요가 있습니다.
 - 보호자와 눈을 마주치지 못하거나 얼굴 표정의 변화가 거의 없는 등 비언어적인 의사소통에 제한점이 발견 됩니다.
 - 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없습니다.

(2) 18개월~24개월 방문시의 주요 고려사항

- 9개월 선별검사에서 발견되지 못했던 경증의 운동발달지연도 이 시기에는 대부분 뚜렷해지기 때문에 진단 및 치료 개입이 가능한 시기입니다.
- 이 시기에 혼자 서있거나 혼자 걸기가 불가능하면 운동 발달지연을 의심할 수 있습니다.
- 이 시기는 6-10개 정도의 단어표현이 가능하고, 이후 언어발달이 폭발적으로 증가하게 되므로 언어 발달지연이 더 두드러지는 시기입니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - : 다음의 사회적 의사소통, 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.
 - 보호자의 호명에 반응을 보이지 않거나 보호자에게 사회적인 미소를 보이지 않을 때, 또 낯선 상황에서 부모의 반응을 살피는 사회적 참조가 관찰되지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
 - 부모와 관심을 공유하기 위한 가리키기 행동을 보이지 않을 때, 혹은 가리키기 행동을 하더라도 이러한 행동이 시선 및 표정과 적절히 통합되지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
 - 보호자의 행동을 모방하는 놀이(화장하는 모습, 청소하기, 운전하기 등)가 나타나지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
 - 보호자와 눈을 마주치지 못하거나 얼굴 표정의 변화가 거의 없는 등 비언어적

인 의사소통에 제한점이 발견 됩니다.

- 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없습니다.

(3) 30개월~36개월 방문시의 주요 고려사항

- 이 시기부터 학령전기 (5세) 까지 언어, 인지, 사회적, 정서적 영역이 매우 빠르게 확장되는 시기입니다.
- 대부분의 운동, 언어, 인지 발달지연이 선별검사에 의해 걸러질 수 있는 시기로 이상 소견 의심 시 전문기관으로의 의뢰를 지체해서는 안 됩니다.
- 이 시기에 달리기나 불가능하거나 계단 올라가기가 불가능할 경우 운동발달 지연을 의심할 수 있습니다.
- 두 단어를 결합하는 말을 하지 못할 경우 심각한 언어지연이 의심되므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권고합니다.
- 주변에 대한 호기심, 탐구심, 독립심으로 성공적인 애착관계를 형성되지 않거나, 감정의 변화에 행동조절 능력이 없이 분노 발작이 의심되는 경우 전문기관으로 의뢰를 권고합니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - : 다음의 사회적 의사소통, 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.
 - 앞서 언급한 호명반응, 사회적 미소, 사회적 참조, 가리키기(pointing), 모방행동을 보이지 않을 때, 또는 관심 있는 물건이나 대상을 보호자에게 보여주고 관심을 공유하는 행동을 보이지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
 - 또한 가리키기뿐만 아니라 언어적 표현을 보완할 수 있는 다양한 제스처를 사용하기 시작하는데, 이러한 양상이 잘 발견되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있습니다.
 - 놀잇감의 용도에 적절하게 활용하는 기능놀이, 상징적인 요소를 가미한 역할놀이, 가장놀이 등 다양한 놀이가 관찰되지 않습니다.
 - 자폐스펙트럼장애 아동은 놀잇감을 나열하거나 반복적인 방법으로 떨어트리는 등의 비일반적인 놀이양상을 자주 보여 놀잇감을 기능에 적절하게 사용하지 못하는 경우가 많으며, 상징적인 요소나 창의적인 요소를 가미한 놀이가 잘 관찰되지 않습니다. 또 또래에 대한 관심이 부족하거나 거의 없을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심해 볼 수 있습니다.

(4) 42개월~48개월 방문시의 주요 고려사항

- 세 단어를 결합하는 말을 하지 못할 경우 심각한 언어지연이 의심되므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권합니다.
- 이 시기에 세발자전거를 탈 수 없거나 한 발 서기가 불가하면 운동발달 지연을 의심할 수 있습니다.
- 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항
 - 또래들과 스스로 어울려 놀지 못합니다.

- 친구들을 자주 때리거나 친구의 물건을 빼앗습니다.
- 활동량이 또래보다 지나치게 많고 잠시도 가만히 있지 못합니다.
- 일상적인 행동을 시도해보지 않습니다.
- 주변의 상황에 전혀 걸맞지 않게 행동합니다.
- 부모가 시켜서 기계적으로 따라하는 것 외에 자발적인 인사말을 하지 않습니다.
- 스스로 경험한 일을 간단하게 설명하지 못합니다.

○ 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

: 다음의 사회적 상호작용, 의사소통 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.

- 자폐스펙트럼장애의 경우 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보입니다.
- 또한 가리키기뿐만 아니라 언어적 표현을 보완할 수 있는 다양한 제스처를 사용하기 시작하는데, 이러한 양상이 잘 발견되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있습니다.
- 자폐스펙트럼장애 아동은 놀잇감을 나열하거나 반복적인 방법으로 떨어뜨리는 등의 비일반적인 놀이양상을 자주 보여 놀잇감을 기능에 적절하게 사용하지 못하는 경우가 많으며, 상징적인 요소나 창의적인 요소를 가미한 놀이가 잘 관찰되지 않습니다. 또 또래에 대한 관심이 부족하거나 거의 없을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심해 볼 수 있습니다.

(5) 54개월~60개월 방문시의 주요 고려사항

- 이 시기에 제자리에서 한 발 뛰기가 불가능할 경우 운동 발달지연을 의심할 수 있습니다.
- 기본 지능(말하기 능력, 숫자 알기, 글자 읽기, 뜻 알기, 집주소와 전화번호 알기, 혼자서 옷 벗기, 손 씻고 수건으로 닦기, 혼자서 식사 하기) 이 되지 않는 경우 전문기관으로 의뢰를 권고합니다.
- 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항
 - 스스로 좋은 행동과 나쁜 행동을 판단하지 못합니다.
 - 하고 싶거나 먹고 싶거나 갖고 싶은 것을 참고 기다리지 못합니다.
 - 어린이집이나 유치원의 수업시간 동안에 한자리에 앉아있지 못합니다.
 - 어른의 지시를 따르고 정해진 규칙을 지키는 것이 어렵습니다.
 - 도움이 필요할 때 다른 사람에게 도움을 청하지 못합니다.
 - 대소변을 보고 본인이 혼자서 처리하지 못합니다.
 - 자고 일어나는 시간이 불규칙합니다.
 - 눈 깜빡임, 얼굴 근육의 실룩거림, 쿵쿵거림 등 불규칙적이고 반복적인 행동을 보입니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

: 다음의 사회적 상호작용, 의사소통 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.

- 자폐스펙트럼장애의 경우 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보입니다.
- 또 언어적 표현을 보완하기 위한 제스처의 사용도 보다 다양해지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 여전히 이러한 주고받는 사회적 상호작용에 어려움을 보이고, 제스처의 사용도 또래 대비 제한적인 경향이 있습니다.
- 자폐스펙트럼장애 아동은 상징놀이를 거의 보이지 않고, 상징놀이를 보더라도 동일한 주제나 맥락을 반복하거나 빈도 측면에서 매우 부족할 수 있습니다. 또, 또래에 대한 관심도 부족하거나 거의 없어 또래와 함께하는 놀이에 참여하지 않는 편입니다.

(6) 66개월~71개월 방문시의 주요 고려사항

- 걷기, 뛰기, 계단 오르내리기가 서툴 경우 전문기관에 의뢰할 것을 권합니다.
- 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항
 - 스스로 좋은 행동과 나쁜 행동을 판단하지 못합니다.
 - 하고 싶거나 먹고 싶거나 갖고 싶은 것을 참고 기다리지 못합니다.
 - 어린이집이나 유치원의 수업시간 동안에 한자리에 앉아있지 못합니다.
 - 어른의 지시를 따르고 정해진 규칙을 지키는 것이 어렵습니다.
 - 도움이 필요할 때 다른 사람에게 도움을 청하지 못합니다.
 - 대소변을 보고 본인이 혼자서 처리하지 못합니다.
 - 자고 일어나는 시간이 불규칙합니다.
 - 눈 깜빡임, 얼굴 근육의 실룩거림, 쿵쿵거림 등 불규칙적이고 반복적인 행동을 보입니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - : 다음의 사회적 상호작용, 의사소통 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.
 - 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보입니다.
 - 또 언어적 표현을 보완하기 위한 제스처의 사용도 보다 다양해지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 여전히 이러한 주고받는 사회적 상호작용에 어려움을 보이고, 제스처의 사용도 또래 대비 제한적인 경향이 있습니다.
 - 앞서 언급한 기술들이 보다 섬세해지고 놀이측면에서 다양한 발달을 보이는 정상아동과 달리, 자폐스펙트럼 장애는 또래관계에 대한 어려움을 보이고, 또래와 함께 놀기 보다는 혼자 놀이하거나 시간을 보내려고 하는 경향이 강합니다.

***전 연령에 걸친 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항**

자폐스펙트럼장애의 제한적이고 상동적인 행동문제는 사회적 상호작용 및 의사소통 문제와는 달리, 어느 연령대에서나 나타날 수 있으므로 동반 행동의 유무를 가려내는 것이 필요합니다. 즉, 모든 연령대에서 다음과 같은 행동이 관찰될 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있습니다.

- ▷ 상동증적이거나 반복적인 운동성 동작, 물건 사용 또는 말하기
- ▷ 동일한 것에 대한 고집이나 일상적인 것에 대한 융통성이 없는 집착, 의례적인 언어나 비언어적 행동양상
- ▷ 강도나 초점에 있어서 비정상적이고 극도로 제한되고 고정된 흥미
- ▷ 감각정보에 대한 과잉, 과소반응, 혹은 환경의 감각영역에 대한 특이한 관심

표. 자폐스펙트럼장애의 연령별 위험지표 (2016, 연구진 제안)

| A. 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함 | 4개월 | 9개월 | 18개월 | 30개월 | 42개월 | 54개월 | 66개월 |
|---------------------------------------|-----|-----|------|------|------|------|------|
| 1. 사회적-감정적 상호성의 결함 | | | | | | | |
| 이름을 불러도 돌아보지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 얼러주거나, 함께 놀아주거나, 칭찬을 해도 미소를 보이지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 낮선 것을 접하거나 놀랐을 때에도 부모를 살피거나 쳐다보지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 손가락으로 대상을 가리키지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 다른 사람의 행동을 모방하지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 관심 있는 물건이나 대상이 있으면 보호자에게 보여준다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 주고받는 대화에 참여하지 못한다. | | | | | ✓ | ✓ | ✓ |
| 2. 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결함 | | | | | | | |
| 눈을 마주치기 어렵다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 얼굴표정이 무표정하다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 다양한 제스처를 사용하지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 3. 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함. | | | | | | | |
| 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 놀잇감을 기능에 따라 조작하는 기능놀이를 하지 못한다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 상징놀이를 하지 못한다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 또래에게 관심을 보이지 않는다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |

| B. 제한적이고 반복적인 행동이나 흥미, 활동 (연령별 차이 없이 증상의 유무로 판단함) | 증상의 유무 |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 1. 상동증적이거나 반복적인 운동성 동작, 물건 사용 또는 말하기 | |
| <p>자신의 몸이나 물건으로 반복적인 행동을 보인다. (예: 손, 손가락 또는 몸 전체로 하는 반복적인 행동, 물건이나 놀잇감을 반복적으로 움직이는 행동, 자해행동 등).</p> | |
| <p>사물이나 장난감을 원래의 용도에 맞지 않게 사용한다. (예: 놀잇감을 한줄로 세우거나 배열하기, 물건의 색, 형태 등에 따라 분류하거나 짝짓기, 물건을 반복적으로 던지거나 굴리기 등 특이한 방식의 놀이, 자동차 바퀴, 선풍기 팬 등 물건의 특정한 부분에 집착하는 행동 등)</p> | |
| <p>반복적인 이야기나 독특한 말의 사용 (예: 매체나 책에서 보거나 들었던 광고문구, 노래 등을 반복해서 따라하기, 주변인들이 자주 사용하는 말을 반복해서 따라하기, 다른 사람의 끝말을 그대로 따라하기, 상황에 관계없이 혼자 중얼거리기, 자신이 하고 있는 일을 중계방송하기, 반복적인 질문 등)</p> | |
| 2. 동일한 것에 대한 고집, 일상적인 것에 대한 융통성 없는 집착, 또는 의례적인 언어나 비언어적 행동 양상 | |
| <p>동일한 것을 고집하는 행동을 보인다. (예: 변화를 거부하고 익숙한 것만 고집함, 일상생활에서 순서를 고집하고 다른 사람에게도 강요함, 물건을 자신이 정해놓은 위치에 놓거나 자신이 정한 방식으로 배열하기를 고집함)</p> | |
| <p>반드시 해야 하는 의식적인 행동이 있다. (예: 어떤 일을 하기 전에 특별한 의식 수행하기, 특정한 언어적 표현을 듣고 싶어하고 주변 사람들에게 강요함)</p> | |
| 3. 강도나 초점에 있어서 비정상적으로 극도로 제한되고 고정된 흥미 | |
| <p>정도가 심하거나 독특한 관심사나 흥미를 가지고 있다. (예: 일반적으로 아이들이 관심을 보이는 주제에 정도가 지나치게 집착함, 일반적으로 아이들이 관심을 보이지 않는 특수한 주제에 지나치게 관심이 많음, 특정 영역에만 몰두하고 우수한 능력을 보임 등)</p> | |
| 4. 감각정보에 대한 과잉 또는 과소 반응, 또는 환경의 감각영역에 대한 특이한 관심. | |
| <p>감각적으로 유별난 관심을 보인다. (예: 시각, 청각, 후각, 미각, 촉각 등의 유별난 관심)</p> | |
| <p>감각적 측면에서 예민성 혹은 조절의 어려움이 있다. (예: 감각에 대한 지나친 예민성이나 둔감함, 전정감각, 고유수용감각에 어려움 등)</p> | |

2. 발달전문가 교육자료

○ 전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 정밀평가과정

- 발달 선별검사에서 유소견자로 의뢰된 환자에 대해서는 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료 한 후에 정밀평가여부를 판단합니다(전문가 평가, step 1). 이 과정은 면담 및 환자의 행동관찰, 진찰소견 등을 통해 발달지연 유무를 파악하는 단계입니다. 실제 임상에서 모든 진료가 프로토콜화 되어 시행할 수 없는 현실을 고려하였고, 소아 신경과/재활의학과/정신건강의학과 진료의 전문성을 확보하려는 목적이 있습니다.
- 이후 발달 정밀평가(step 2) 과정에서 발달 확진검사를 통해 특정한 신경발달질환(neurodevelopmental disorders, NDD)을 진단하게 됩니다. 여기까지는 모든 발달 유소견자에서 공통되는 부분이나 다음 단계인 원인 정밀평가(step 3)부터는 신경발달질환(NDD) 진단에 따라 내용이 달라질 수 있습니다.
- 발달 정밀평가 후 신경발달질환(NDD)만 진단된 상태에서도 치료적 개입은 필요하며, 원인 정밀평가 이후 원인질환 진단여부와 상관없이 모든 경우 조기에 치료적 개입이 필요합니다.
- 전문가에 의한 진단 및 원인 정밀평가 후 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행한 이후, 일정 기간 후(6개월~1년) 재평가를 실시하여 처음 진단한 진단명이 맞는지 여부를 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 변화에 따라 치료계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰하는 것 또한 필요합니다.

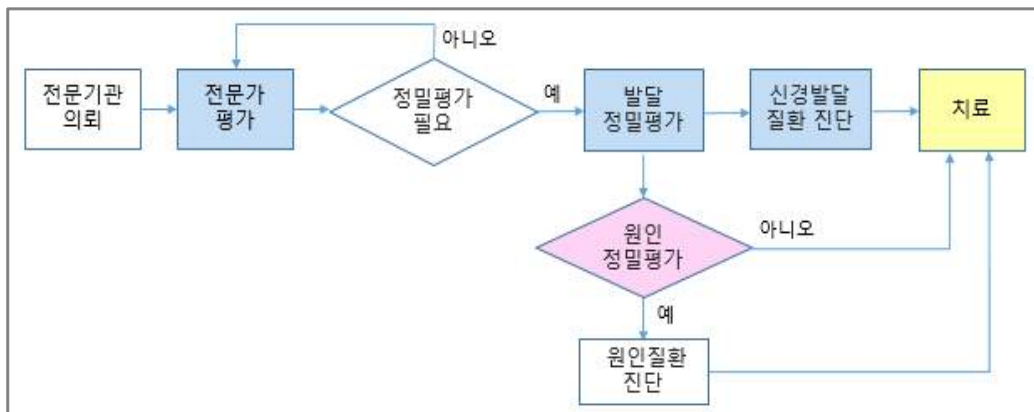


그림. 전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 전체흐름도

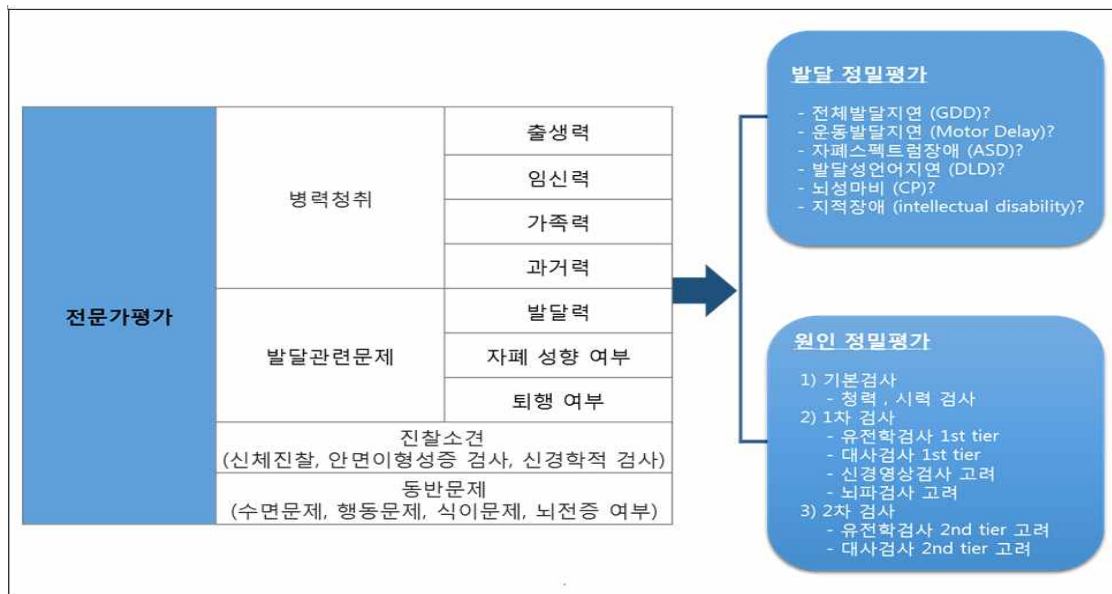
○ 전문가평가 (Step 1)

- 첫 단계인 전문가 평가에 포함해야 할 항목은 산모의 임신력(maternal history, MH), 환자의 출생력(birth history, BH), 과거력(past history, PH), 가족력(family history, FH)

에 관한 병력청취와 발달관련 문제 확인, 진찰소견 등이며 이외에 수면문제, 행동문제, 식이문제, 뇌전증 여부 등의 동반문제를 확인합니다.

- 구체적인 내용에 대해서는 미리 준비된 설문지(보호자용 설문지)를 이용하게 됩니다.

표. 전문가평가 내용에 따른 정밀평가 시행과정



○ 발달정밀평가 (Step2)

- 첫 단계에서 전문가에 의해 영역별 발달이상이 확인되면 두 번째 단계인 발달 정밀평가 과정에서 발달 선별검사가 아닌 확진 검사를 실시한 후 특정한 신경발달질환(NDD)을 진단합니다.
- 신경발달질환(NDD)에는 전체발달지연(global developmental delay, GDD), 운동발달지연(predominant motor delay), 발달성언어지연(developmental language delay, DLD), 뇌성마비(cerebral palsy, CP), 자폐스펙트럼장애(autistic spectrum disorders, ASD), 지적장애(intellectual disability) 등이 있습니다. (지적장애라는 용어는 지능검사가 가능한 5세 이후의 GDD 환자에서 사용됩니다)
- 발달 정밀평가는 환자의 연령에 따라 전문가에 의한 발달 영역별 발달평가와 함께 발달평가 도구를 사용하여 평가할 수 있습니다.
- 평가 도구는 가장 신뢰도가 높고 보편적으로 사용할 수 있는 표준화된 검사 도구를 사용할 것을 권장하되 실제 진료환경에 따라 발달전문가가 유연하게 적용할 것을 권장합니다.
- 환자의 연령에 따라 국내에서 표준화된 발달평가 도구(예, 베일리발달검사), 인지평가

도구 (예, 웨슬러 유아용 지능검사, 웨슬러 아동용 지능검사 검사 등), 언어평가 도구 (예, SELSI, PRES 등), 사회성평가 도구(예, K-CARS, K-ABC 등)를 상황에 맞게 사용할 것을 추천합니다.

○ 원인정밀평가 (Step3)

- 다음과 같은 신경발달질환의 종류에 따라 원인정밀평가의 내용이 달라지게 됩니다.

1. 전체발달지연 환자의 원인정밀평가

- 전체발달지연 환자의 경우 기본검사로 시력/청력 평가를 시행합니다.
- 검사는 문헌고찰 및 국내 현실을 고려하여 일차검사 및 이차검사로 순차적으로 진행하도록 하였습니다.
- 다음 단계로 이전의 전문가 평가 과정에서 특정한 원인질환이 의심되는 경우는 그 질환에 대한 확진 검사를 실시합니다.
- 특정질환이 의심되지 않는 전체발달지연 환자의 경우 염색체 마이크로어레이를 일차검사로 추천합니다. 다만, 염색체 마이크로어레이가 국내에 정규검사로 도입되는 시기까지 제한적이지만 고식적 염색체검사를 일차검사로 추천합니다.
- 대사이상질환에 대해서는 치료 가능한 대사이상질환만을 일차검사 대상으로 선택하였으며, 항목은 다음과 같습니다.

표. 일차대사선별검사 항목 (2014년 미국 소아과학회 추천)

| 검체 | 검사 |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 혈액 | Amino acids Homocysteine Acylcarnitine profile |
| 소변 | Organic acid GAA/creatinine metabolites Purines and pyrimidines Mucopolysaccharide screen Oligosaccharide screen |

- 두위이상(예; 소두증, 대두증 등), 발작, 국소신경학적결손, 상위운동신경원징후 등의 이상이 동반된 경우 뇌 MRI 를 일차검사로 고려할 수 있습니다.
- 발작 및 언어퇴행 등의 증상이 있으면 뇌파검사를 일차검사로 고려할 수 있습니다.

- 일차검사서 이상을 발견할 수 없는 환자는 *MECP2*나 *FMRI*과 같은 특수 유전자검사, 기타 치료 가능한 대상이상검사 등을 환자의 상태에 따라 이차검사로 고려할 수 있습니다.
- *FMRI* 유전자 검사는 경미~중등도 지적장애에서, *MECP2* 유전자검사는 여아이면서 중등도~중증 지적장애 환자에서 실시하면 진단 양성률을 높일 수 있다고 보고되고 있으며, 특히 *FMRI* 유전자검사나 subtelomeric microdeletion 검사를 실시 할 때 체크리스트를 사용하여 절단점 이상일 때 실시하면 진단 양성률을 현저히 높일 수 있습니다.
- 미국소아과학회(2014년)에서는 1차 대사이상검사서 진단이 명확하게 확립되지 않은 경우에 환자의 증상과 상태를 고려하여 특정 대사질환을 2차 대사이상검사로 추천하고 있습니다. 이런 특수 대사이상검사 항목은 지역에 따라 제한점이 있지만, 우리나라에서도 확진을 위해 추천됩니다. 특히 2014년 캐나다 그룹에서 제시한 치료 가능한 89개 대사이상질환에 대하여 우선적으로 정밀평가 할 것을 추천합니다.
- 다만, 모든 검사를 프로토콜화 해서 기계적으로 시행하기 보다는 진료상황에 맞게 유연하게 적용하는 것이 필요하며, 원인진단으로 시간이 지체되어 발달지연에 대한 치료가 늦어지는 것을 최대한 지양할 필요가 있습니다. 또한, 원인 정밀평가를 실시하는 경우나 혹은 유보하는 경우 모두 조기 치료개입은 항상 필요합니다.

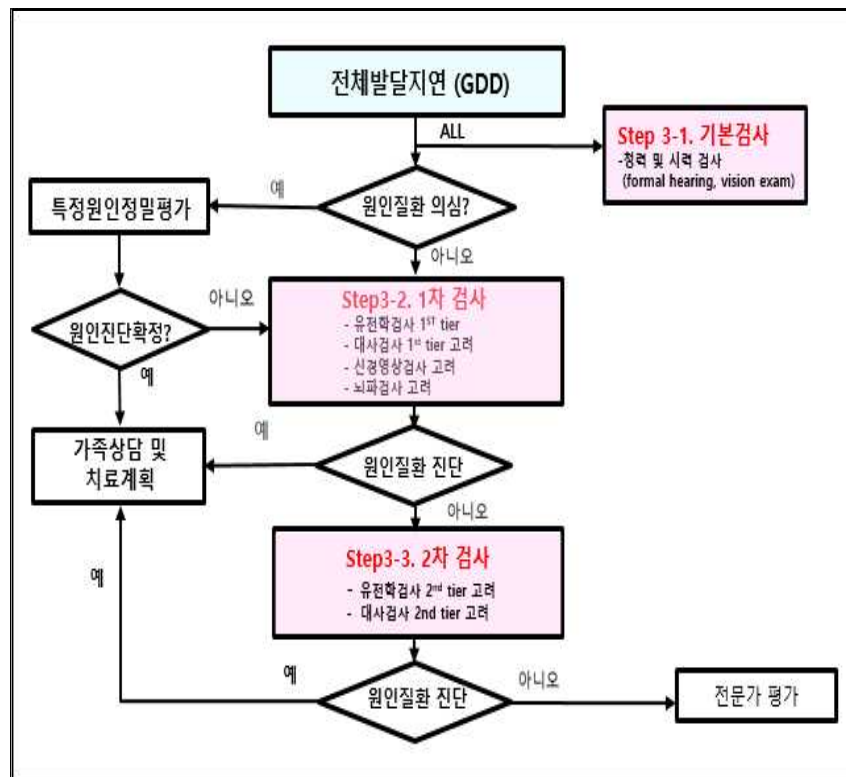


그림. 전체발달지연환자에서의 원인 정밀평가 과정

2. 운동발달지연 환자의 원인정밀평가

- 운동영역의 발달지연이 있거나 뇌성마비 등의 뇌병변이 의심되는 경우의 원인적 진단 단계는 우선 중추신경계 병변(CNS disease)과 말초신경계 병변(PNS disease)이나 근육 질환을 구분한 다음 시행합니다.
- 중추신경계 병변이 의심되는 경우와 말초신경계 병변이 의심되는 경우에 따라 다음과 같은 검사를 진행할 수 있습니다.

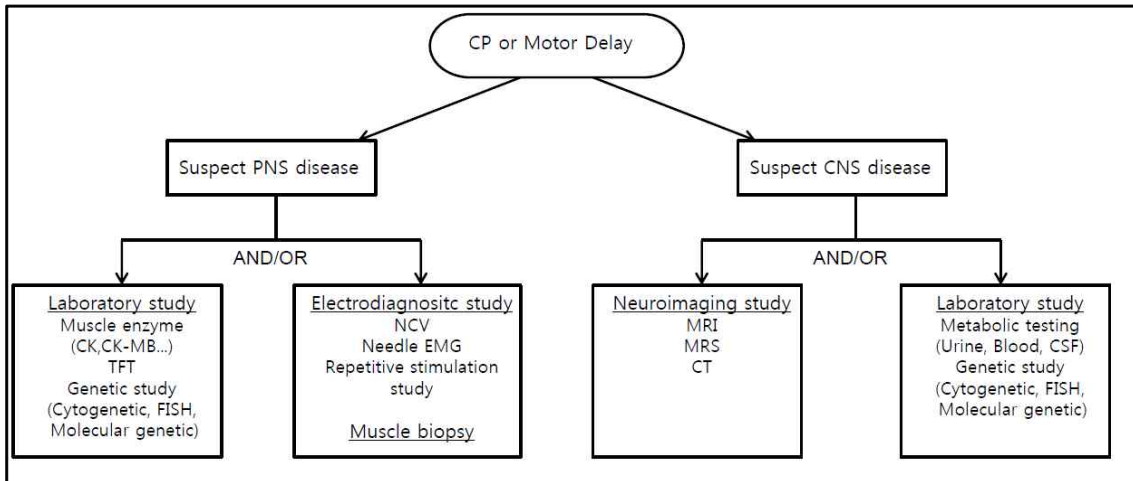


그림. 운동발달지연 (MD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정

3. 발달성 언어지연 환자의 원인정밀평가

- 말과 언어 영역의 발달지연이 있는 경우 청력검사를 권고합니다.
- 청력에 이상이 없는 경우 우선 가정에서의 언어 환경이 어떠한지 평가해야 합니다 (이중언어, 언어자극부족, 아이와 부모와의 질적인 상호작용 부족, 아동방임 등). 나아가서 화용 발달의 문제가 있는지 확인하여 사회성 발달의 문제가 두드러진다면 자폐 스펙트럼 장애 등의 질환을 의심하고 그에 대한 자세한 진찰 및 검사가 필요합니다.
- 언어의 퇴화가 관찰될 경우 Landau-Kleffner 증후군을 배제하기 위한 뇌파검사를 고려해 볼 수 있습니다.

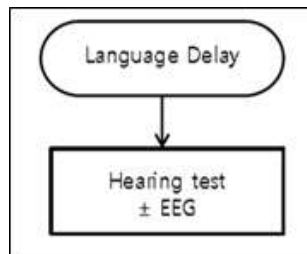


그림. 발달성 언어지연 환자에서의 원인 정밀평가 과정

4. 자폐스펙트럼장애 환자의 원인정밀평가

- 원인 확인을 위한 의학적 평가는 병력, 이학적 검사, 임상적 정보들을 고려해 환자 개개인에 맞춤형으로 진행할 것을 추천합니다.
- 22번 장완 11.2 중복 증후군 [22q11.2 duplication syndrome], 엔젤만증후군, 차지 (CHARGE) 증후군, 드 랑게 증후군, 취약 X 증후군, MED12 증후군, 프레더 윌리 증후군, PTEN-관련 장애, 레트 증후군, 소토스 증후군, 결절성 경화증 등이 자폐스펙트럼장애의 원인으로 알려진 유전적 증후군이므로, 이에 해당하는 임상 소견이 있을 때는 특정 유전자 검사를 할 수 있습니다.
- 특정 임상소견이 의심되지 않더라도 다양한 유전자검사를 통해 원인진단을 할 수 있지만 아직까지 모든 자폐스펙트럼 환자에서 일률적으로 시행하는 것 보다는 진료현실과 개개인의 상황에 따라 유연하게 시행할 것을 추천합니다.
- 다음 도표들은 2013년 American College of Medical Genetics (ACMG)에 발표된 ASD에서의 유전자검사에 대한 가이드라인 과 미국 의료유전학 및 유전체학회에서 나온 각 검사에 대한 진단을입니다.

표. 자폐스펙트럼의 임상적 유전학적 진단평가 (2013, ACMG)

| 자폐스펙트럼장애의 임상적 유전학적 진단평가 | |
|----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1st tier | |
| - | 3대 가족력 및 가계도 분석 |
| - | 알려진 증후군이나 관련된 질병을 확인하기 위한 초기 평가 얼굴 생김새의 이상에 대한 특별한 주의를 기울인 조사 특정 증후군 진단이 의심되면 표적검사를 진행 적절한 임상적 지표가 있으면 대사 또는 미토콘드리아 검사 진행 |
| - | 염색체 마이크로어레이 : oligonucleotide array-comparative genomic hybridization 또는 단일염기 다형성 어레이 |
| - | 취약 x 증후군에 대한 DNA 검사 (남자에서만 기본시행, 여자에서는 가족력, 표현형 등 의심소견이 있을 시에만 시행) |
| 2nd tier | |
| - | 모든 자폐스펙트럼장애 여자 환자에서 MECP2 sequencing |
| - | 표현형에 의심이 갈 때 남자환자에서 MECP2 duplication 검사 |
| - | 두위가 평균의 2.5SD이상일 때 PTEN 검사 |
| - | 소두증, 퇴행, 경련, 혼미/코마 병력 등 특정 지표가 있을 때 뇌 자기공명영상 |

표. 각 유전검사항목의 진단율 (2013, 미국 의료유전학 및 유전체학회)

| 검. 사 | 진단율 % |
|------------------------------------------------------------|---------------|
| 염색체 마이크로어레이 | 10 |
| 취약 X 증후군 검사 | 1-5% |
| MECP2 | 여자의 4% |
| 포스파테이즈 및 텐신 호모로그 (Phosphatase and tensin homolog, PTEN) | 머리둘레 >2SD의 5% |
| 핵형 (karyotype) | 3% |
| 기타 | 10% |

○ 신경발달질환 환자의 치료

- 2015년 질병관리본부 정책연구용역과제 결과보고서에 신경발달장애 환자의 치료법에 대해 ‘적용연령, 시행 대상, 시행 방법, 시행자, 임상적 유용성’ 으로 세분하여 상세히 기술되어 있어 본 자료에서는 치료방법만 나열합니다.

1. 일반적인 치료의 종류

- 물리치료
- 수치료
- 작업치료
- 감각통합치료
- 언어치료
- 연하재활치료
- 컴퓨터인지재활치료
- 놀이치료
- 승마치료
- (의사소통 능력 및 상호작용 증진) 언어치료
- 인지학습치료
- 행동치료
- 생활기술훈련, 사회기술훈련, 직업훈련
- 부모교육 및 정서적 지원
- 약물치료

2. 전형적 사례의 치료

1) 전체발달지연 환자의 연령별 치료

| 치료 연령(mo) | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 연하재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|--------------|----|-----|----|------|-------------|------|----|----|----|
| 0≤Age<18 | ● | ● | ● | | | 필요시 | ● | | |
| 18≤Age<36 | ● | | ● | 필요시 | | 필요시 | ● | | |
| 36≤Age<54 | ● | | ● | 필요시 | ● | | ● | ● | |
| 54≤Age<72 | ● | | ● | 필요시 | ● | | ● | ● | |

2) 경증 운동발달지연 환자의 연령별 치료

| 치료 연령(mo) | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 연하재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|--------------|----|-----|----|------|-------------|------|-----|-----|----------------------------------------------|
| 0≤Age<18 | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | | |
| 18≤Age<36 | ● | 필요시 | ● | 필요시 | | | 필요시 | 필요시 | Botulinum 독소 주사, 연속석고고정, 보조기, CIMT |
| 36≤Age<54 | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | 필요시 | Botulinum 독소 주사, 연속석고고정, 보조기, CIMT, (재활승마) |
| 54≤Age<72 | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | | Botulinum 독소 주사, 보조기, CIMT, (재활승마), 정형외과적 수술 |

3) 중증 운동발달지연 환자의 연령별 치료

| 치료 연령(mo) | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 연하재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|--------------|----|-----|----|------|-------------|------|----|-----|-----------------------------------------------------------|
| 0≤Age<18 | ● | ● | ● | 필요시 | | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, 12 mo까지 Hip abduction brace), 기립기(Stander) |
| 18≤Age<36 | ● | ● | ● | 필요시 | | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO), 기립기(Stander) |
| 36≤Age<54 | ● | ● | ● | 필요시 | ● | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, WHO), 기립기(Stander) |
| 54≤Age<72 | ● | ● | ● | 필요시 | ● | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, WHO), 기립기(Stander) |

4) 발달성 언어지연 환자의 치료

- 언어치료 : 언어 발달 지연이나 언어 장애가 있는 경우 언어장애의 원인이나 증상에 따라 개인별로 적합한 목표를 세워 호흡, 발성, 조음, 공명, 운율, 언어발달 및 언어 기술을 촉진하는 치료를 시행합니다.
- 다른 원인 질환이 없는 발달성 언어 지연만 있는 경우 치료 없이 좋아질 가능성이 있으나, 연령이 증가함에 따라 호전되는 군과 호전되지 않는 군을 초기에 구분할 방법이 없습니다. 또한 유아기 언어 발달지연은 학령기의 읽기 능력과 관련이 많은 것으로 되어 있으므로, 의미 있는 지연은 언어치료를 하는 것이 원칙입니다.
- 언어 발달 초기 단계에는 소리모방, 다양한 응말이표현, 초기 단어 산출 등을 목표로 언어치료를 시행하고, 이후에도 아동의 언어 발달 수준에 따라 표현언어, 수용언어 능력 향상을 위해 언어치료를 지속합니다.

- 언어능력은 의사소통 능력의 기본이 되기 때문에 언어발달 지연은 아동의 사회생활에 중요한 제한 요소가 될 수 있으므로 언어발달 및 언어기술을 향상시키기 위해 언어치료를 시행하는 것이 중요합니다.
- 아동이 어느 정도의 연령이 되었음에도 불구하고 특정한 말소리를 정확하게 발음하지 못한다면 조음장애가 동반되었을 가능성을 의심해보고 필요시 이에 대한 치료를 함께 시행할 수 있습니다. 가정에서 시행할 수 있는 언어치료에 대한 보호자 교육은 반드시 필요합니다.
- 부모교육 : 언어치료사가 아동에게 촉진적인 활동을 제공하는 데에는 여러 가지 물리적인 제약이 따릅니다. 이에 따라 부모의 협조나 개입 또는 주체적인 촉진이 필요합니다. 부모교육을 통해 언어치료사는 먼저 현재 아동에게 필요한 언어목표나 치료과정, 앞으로의 계획이 어떤지에 대한 정보를 제공해야 합니다. 여기에 회기 내 이루어진 촉진활동을 집에서도 확장 적용할 수 있는 구체적인 방안을 공유하고, 연령이 어리거나 낮은 환경에 대한 거부감이 큰 경우 치료활동에서 부모가 주체적인 역할을 할 수 있도록 지지할 수도 있습니다.

5) 자폐스펙트럼장애 환자의 치료

- 조기진단 및 조기개입: 자폐스펙트럼장애 환자의 치료는 가능한 한 조기에 발견하여 시작해야 합니다. 시기적으로 적절한 치료는 최대의 효과를 불러올 수 있습니다. 또 연령이나 개별적인 발달에 따른 요구수준의 차이는 있지만 평생에 걸쳐 이루어져야 하며, 생애주기에 따라 독립적 삶을 위한 장기간에 걸친 치료와 교육 계획을 세우는 것이 필요합니다.
- 자폐스펙트럼장애 환자의 핵심증상 치료
 - PII (Parent-implemented intervention) (근거수준: 중)¹⁾
 - PMII (Peer-mediated instruction and intervention) (근거수준: 중)
 - PRT (Pivotal Response Training) (근거수준: 중)
 - SM (Self-management) (근거수준: 중)
 - SST (Social skills training) (근거수준: 중)
 - TAI (Technology-aided instruction and intervention) (근거수준: 중)
 - VM (Video modeling) (근거수준: 중)
 - 감각통합치료 (근거수준: 하)
- 자폐스펙트럼장애 환자의 행동문제 치료(포괄적 치료)
 - ABA (Applied Behavior Analysis): (근거수준 상)

1) 근거 수준 상: Meta-analysis 연구나 randomized controlled trial 연구가 2개 이상 축적된 치료기법
 근거 수준 중: Randomized controlled trial 연구가 1개 이상 축적된 치료기법
 근거 수준 하: Open trial 연구 수준의 근거가 마련된 치료기법
 근거 없음: Well-designed 연구는 이루어진 바 없고, 사례보고 수준의 근거가 있는 치료기법

- TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped children): (근거수준 상)
 - EIBI (Early intensive behavioral intervention): (근거수준 상)
 - Early start denver model: (근거수준 중)
- 자폐스펙트럼장애 환자의 정서치료
 - 미술치료, 예술치료, 모래놀이치료, 무용동작치료 등의 다양한 기법이 사용되고 있으나, 치료적인 근거는 사례연구 등 소규모 연구 정도에 그치는 수준으로 충분하지 못한 실정입니다(근거수준: 하).
- 자폐스펙트럼장애의 약물치료
 - Risperidone : 자폐스펙트럼 장애에 FDA의 공식 승인을 받은 약물입니다. 파괴적 행동(공격성, 충동성 및 자해적 행동)이 두드러지는 정신지체 또는 평균이하의 지적능력을 갖는 소아의 행동장애와 기타 파탄적 행동장애의 치료에 사용됩니다(0.5~1.5mg) (근거수준: 상).
 - Aripiprazole : 자폐스펙트럼 장애 환자의 공격성, 자해행동, 심한 짜증 등의 형태로 나타날 수 있는 이차극성의 치료에 FDA의 공식 승인을 받은 약물입니다(2mg/day ~15mg/day; 권고용량: 10mg/day) (근거수준: 상).
 - Methylphenidate: 중추신경자극제 계열의 주의력결핍과잉행동장애(ADHD) 치료 약제입니다 (0.5mg/kg~1.8mg/kg) (근거수준: 상).
 - Olanzapine : 전반적인 기능의 향상을 보이는 것이 보고됩니다. 부작용으로 체중증가가 있습니다 (근거수준: 중).
 - 다른 비전형항정신병 약물: quetiapine, ziprasidone, paliperidone 등은 randomized double blind placebo controlled study는 없습니다. 소규모 연구, open trial 수준으로 진행된 바 있습니다 (근거수준: 하).
 - 기타: 그밖에 비중추신경 자극제 계열의 주의력결핍 과잉행동 장애 치료약제로 Atomoxetine가 사용되기도 하고(0.5mg/kg~1.8mg/kg), α 2-agonist (0.16~0.48mg/d) 가 과잉행동 증상의 치료를 위해 사용되기도 합니다.
양극성 장애와 관련된 조증삽화 치료를 위한 기분안정제의 부가요법으로 Risperidone 가 사용되기도 합니다(0.25mg~2.0mg). 또, 양극성 장애 치료를 위하여 항정신병 약물로 Olanzapine(1.25mg~10mg), 항우울제, 강박장애 치료제로 Fluoxetine(5~15mg)이 사용되기도 하지만, 아직까지 치료적인 근거는 마련되어 있지 않습니다. (근거수준: 하).
 - Glutamatergic agents : 소규모 randomized double blind placebo controlled trial에서 risperidone 의 부가요법으로 효과가 보고된 바 있습니다 (근거수준 하).
 - Oxytocin : randomized double blind placebo controlled trial이 3개 진행되었으나 연구 결과에서 차이가 있었습니다. 현재 대규모 RDBPC study 가 진행 중입니다. (근거수준 하).
 - 자폐스펙트럼장애의 공존증상 치료
 - 해결되지 않는 공존질환이 있는 경우 자폐스펙트럼장애의 핵심 증상의 치료가 저해될 수 있고 환자의 삶의 질 또한 더 좋지 않으므로, 공존질환을 면밀히 살펴보고 정확히 진단하고 치료계획을 세우는 것이 중요합니다. 흔히 동반되면서 임상적으로 주의가 필

요한 문제는 다음과 같습니다.

- ▶ 주의력결핍과잉행동장애의 치료 : 중추신경자극제 계열의 주의력결핍 과잉행동장애 치료약제(methylphenidate)가 효과적이며 비중추신경 자극제 계열의 치료약제(atomoxetine)가 사용되기도 합니다.
- ▶ 불안장애 및 분노조절문제 : 인지행동치료가 자폐스펙트럼장애 아동·청소년의 불안 및 분노조절에 효과적이라고 보고됩니다.
- ▶ 행동문제와 자극과민성 : 약물치료의 중요한 목표증상 가운데 하나로 risperidone이 효과적이며, 여러 가지 행동치료 기법들이 사용됩니다.

- 자폐스펙트럼장애의 부모교육

치료계획에는 지속적인 부모교육을 반드시 포함해야 합니다. 부모는 아동이 새로운 기술을 습득하는 것을 돕고 그것을 집과 학교, 지역사회에서 활용하는데 결정적인 역할을 하기 때문에 치료에 적극적으로 참여할 수 있게 도와야 합니다. 부모를 대상으로 한 행동치료 기반의 훈련이 자폐스펙트럼장애 아동에게 의미 있는 도움이 되는 것으로 보고된 바 있습니다. 그 뿐 아니라 가족이 정서적인 건강을 유지하고 탈진되지 않도록 지원하는 것도 중요합니다.

◆ 최종요약

- 발달유소견자가 의뢰되면 전문가가 발달지연 유무를 평가한 이후(1단계), 발달 정밀평가(2단계), 원인 정밀평가(3단계)를 실시하여 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행합니다. 발달 정밀평가 후 신경발달질환(NDD)만 진단된 상태에서도 치료적 개입은 필요하며, 원인 정밀평가 이후에도 원인질환 진단여부와 상관없이 모든 경우 조기에 치료적 개입이 필요합니다.
- 원인 정밀평가에서 단계별로 발달지연의 정확한 원인을 찾는 것은 매우 중요하나 모든 검사를 프로토콜화 해서 기계적으로 시행하기 보다는 진료상황에 맞게 유연하게 적용하는 것이 필요하며, 원인진단으로 시간이 지체되어 발달지연에 대한 치료가 늦어지는 것을 최대한 지양할 필요가 있습니다.
- 전문가에 의한 진단 및 원인 정밀평가 후 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행한 이후, 일정 기간 후(6개월~1년) 재평가를 실시하여 처음 진단한 진단명이 맞는지를 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 진전(progression or regression)과 변화, 동반질환(comorbidities) 여부에 따라 치료계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰합니다.

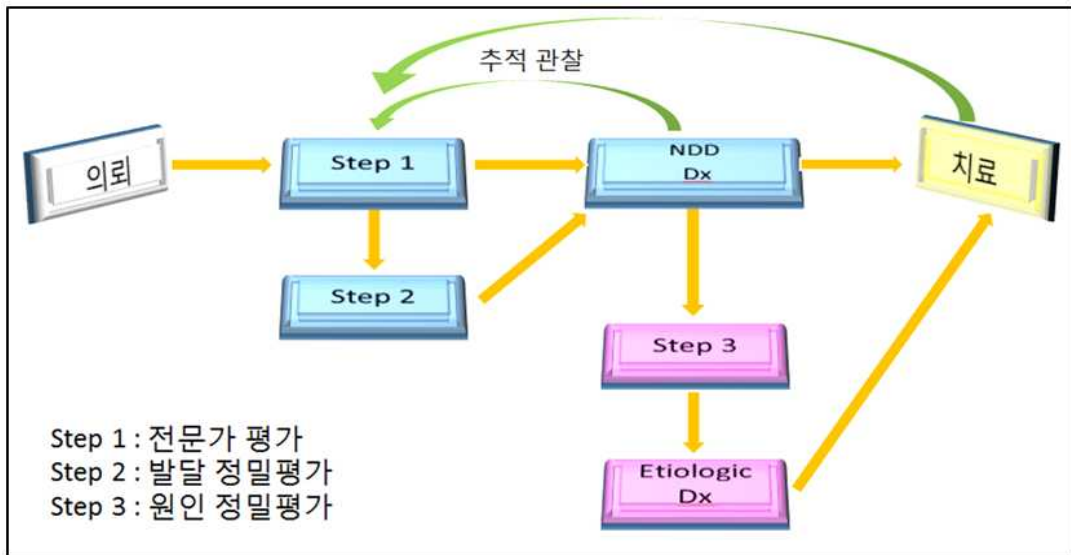


그림. 전문기관에서의 진단 및 치료 흐름도

3. 보호자 교육자료

○ 전문기관에 의뢰되면 무엇을 하게 되나요?

- 영유아건강검진에서 좀 더 정밀한 평가를 요한다고 판단되면, 전문기관에 의뢰하게 됩니다. 이는 영유아의 발달에 반드시 이상이 있다는 의미는 아니며, 단지 좀 더 정밀한 평가를 위해 전문적인 치료가 필요한 상태인지의 여부를 진단해 봐야 한다는 뜻입니다. 일차진료기관의 의료진은 보통 조금이라도 문제가 있을 가능성이 있으면 신중한 판단을 위해 정밀진단을 의뢰하게 되므로, 미리 너무 많이 걱정하실 할 필요는 없습니다.
- 전문기관에 의뢰되면, 우선 해당과 전문의를 만나 진찰과 상담을 하게 됩니다. 이 과정은 아동의 발달에 실제로 문제가 있는지, 있다면 어떤 영역에 있는지, 진단적으로 어떤 범주에 해당하는지를 판단하고, 추가 정밀 진단검사와 치료가 필요한지 여부를 결정하는 단계입니다.
- 일단 전문가에 의해 발달지연이 있다고 판단되면, 다음 단계는 발달 정밀평가와 원인 정밀평가의 두 단계로 나뉩니다. 발달 정밀평가는 신경발달질환 중 어느 것에 해당하는가를 판단하는 것으로 어떤 경우는 진찰만으로도 진단이 가능하지만 발달검사나 심리검사 등 표준화된 진단검사를 요하는 경우도 많이 있습니다. 발달 정밀평가의 목적은, 신경발달질환 중 어디에 속하며, 이상이 있다면 어느 정도인지를 양적, 질적으로 평가하는 것입니다. 발달정밀평가에서는 주로 영유아의 운동, 언어, 인지와 문제해결 능력, 사회성, 자조능력 등을 평가하게 됩니다. 심리검사는 여기에 추가로 인지, 주의집중력, 정서 등을 평가합니다. 검사는 크게 아동을 직접 관찰하거나, 아동이 무엇인가를 해 보도록 시키는 검사, 그리고 보호자에게 아동의 발달에 대해 자세히 묻는 검사들로 구성됩니다.
- 발달 정밀평가 검사의 종류는 평가해야 하는 발달 영역, 아동의 연령, 진료과 등에 따

라 다양하므로, 개별검사의 목적과 과정에 대해서는 진료를 한 전문의에게 문의하시면 되겠습니다. 전문기관에서 사용하는 검사들은 국내에서 사용할 수 있도록 적절한 표준화 과정을 거친 도구이기에, 도구의 타당도나 신뢰도에 대한 염려 없이 전문가의 권고에 따라 검사에 임하시면 됩니다.

○ 혈액검사나 뇌영상 검사도 하게 되나요?

- 발달 정밀평가 이후 일부 환자에서는 혈액검사나 MRI, CT 같은 뇌영상 검사, 뇌파검사나 근전도 검사 등을 권유받는 경우도 있을 것입니다. 뇌영상 검사는 뇌의 모양과 구조를 보기 위해, 뇌파는 뇌의 활성도와 기능을 측정하기 위해, 근전도는 근육의 생리적 기능과 신경 전달능력을 보기 위해, 그리고 혈액검사, 소변검사는 염색체, 유전자, 대사 이상검사 등을 체크하기 위해 시행합니다. 이런 검사가 모든 아이들에게 필요한 것은 아니지만, 많은 아이들에게 이와 같은 추가 검사들이 필요합니다.
- 이런 검사들을 하는 이유는, 이런 검사를 통해 발달장애 유무를 진단하기 위한 것이 아니라 원인질환을 찾기 위한 것입니다. 예를 들어, 뇌 MRI 영상을 찍는다고 해서 그 영상에 진단명이 나오는 것은 아니라 발달지연의 원인이 혹시라도 선천성 뇌기형이나 뇌종괴에 의한 것은 아닌지 확인해 보는 것입니다. 신경발달질환의 진단은 기본적으로 평가자에 의한 아동 관찰과 보호자의 정보, 그것을 뒷받침하기 위한 표준화된 발달평가, 언어평가, 인지평가, 운동평가, 사회성 및 정서평가 등의 검사를 통해 내려집니다. 이외에도 혈액검사나 뇌영상검사 등 다양한 검사들을 더 하는 이유는, 발달 지연이나 발달 이상을 보이는 아동의 10~30%정도에서는 위와 같은 검사를 통해 원인질환을 찾을 수 있기 때문입니다. 원인질환이 있는 경우는 그렇지 않은 경우에는 비해 치료 방향이 달라질 수 있고, 발달지연에 대한 치료 이전에 원인을 먼저 치료해야 되는 경우도 있기 때문에 이런 추가 검사들은 아주 중요합니다.

○ 진단 후에는 어떻게 하나요?

- 일단 신경발달질환만 진단 된 상태에서도 빨리 치료를 시작하는 것이 필요하며, 환자가 혹시 원인 정밀평가를 실시하는 과정 중에 있더라도 결과가 나올 때 까지 치료를 미루지 말고 조기에 치료를 시작하는 것이 좋습니다.
- 진단과 치료 방법은 아동이 가진 발달문제의 정도와 영역에 따라 다양합니다. 영유아의 발달 영역이 다양하고 복잡한 만큼, 치료의 종류도 매우 많습니다. 진단과 평가 결과에 따라 전문의가 아동에게 필요한 치료들을 처방하거나 치료할 수 있는 곳을 안내해 드릴 것입니다.
- 그러나, 모든 치료기법이 발달문제 치료에 의학적인 근거를 갖고 있는 것은 아닙니다. 일부 대중적으로 광고되고 있는 치료 기법은 이론적, 실험적 근거가 전혀 마련되어 있지 않은 상태에서 자격이 부족한 분들에 의해 시행되는 경우도 있습니다. 따라서 아동의 치료를 위해서는 전문의와 논의를 통해 적절하고 신뢰성 있는 치료기법을 선택하는 것이 매우 중요합니다.

○ 조기에 치료를 시작하는 것이 왜 중요한가요?

- 인간의 뇌는 구조적 또는 기능적으로 항상 변화하고 개조될 수 있는 능력인 가소성(plasticity)이 있는데, 소아의 뇌는 성인의 뇌에 비해 가소성이 큰 것으로 알려져 있습니다.

다. 아이들의 뇌는 출생 후 유전적 요인과 환경적 요인이 매우 긴밀하게 연결되어 발달합니다. 이 때 뇌 발달에 큰 영향을 끼치는 것이 여러 감각과 운동의 ‘경험’입니다.

- 뇌의 변화 가능성이 많은 시기에 적절한 경험이 주어지지 않으면 뇌 발달이 정해진 대로 이루어지지 않습니다. 심지어 선천적이나 후천적 원인으로 인한 각종 뇌질환, 혹은 뚜렷한 원인이 없이 발달 지연이 있는 아이들의 경우 뇌 발달 이상으로 인하여 장애가 발생하기도 합니다. 이 때 뇌의 발달을 촉진시키는 치료를 통한 경험의 제공은, 뇌 가소성을 이용하여 발달 상태를 호전시킬 수 있는 필수적인 치료 방법입니다.
- 물리치료, 언어치료, 작업치료 등 여러 종류의 치료는 아동에게 적절한 환경을 제공하여 뇌의 발달을 촉진시키는 치료로, 반복적인 연습을 통해 뇌세포간 연결들이 활성화되고 강화되어 뇌 발달을 유도하게 됩니다. 또한 이차적으로 발생할 수 있는 합병증을 예방하고 아이가 가지고 있는 가능성을 최대화시킬 수 있습니다.
- 이렇게 중요한 치료들은 가능한 조기에 적절히 제공되어야 하며, 각 아동에 따라 필요한 치료의 종류와 강도는 달라지므로 아동의 상태에 대한 전문가의 정확한 진단이 반드시 선행되어야 합니다. 또한 아동이 성장하고 발달함에 따라 임상 양상도 달라지고 필요한 치료도 변화하기 때문에 주기적인 전문가의 진료와 이에 따른 치료 계획 수정이 매우 중요합니다.

○ 전문가 진단 후에도 재평가가 더 필요할까요?

- 전문가의 일차 진단 이후에도 아동의 발달에 대한 평가는 지속적으로 필요합니다. 아동이 성장하고 발달함에 따라 임상 양상도 달라지고 필요한 치료도 변화하기 때문에 주기적인 전문가의 진료와 이에 따른 치료 계획 수정을 위한 재평가는 매우 중요합니다.

제5장 연구결과 결론 및 제언

1절 결론

- 본 연구는 영유아 건강검진 후 발달 유소견자의 사후관리 체계 구축에 대한 내용으로 의뢰 시스템이 미비하고 정밀 평가 프로세스가 정립되어 있지 못한 점을 보완하기 위한 것임
- 발달질환을 다루는 여러 진료과 의료 전문가들의 합의를 통하여, 정밀 평가나 치료 의뢰 과정에서 필요한 발달 확진 검사 및 치료 목록을 제공하는 **내용 (Contents)** 개발과 더불어 의뢰 경로 및 진단 프로세스, 추적 및 퇴의뢰 **과정 (Process)**의 정립을 통합한 **2축 접근 시스템 (double axis approach system)**으로 개발하였음

2절 제언

- 본 연구자들이 합의한 사후 관리 프로토콜을 그림으로 요약하였으며, 각 과정 (Process) 과 내용 (Contents) 개발에 대한 설명과 제언은 아래와 같음

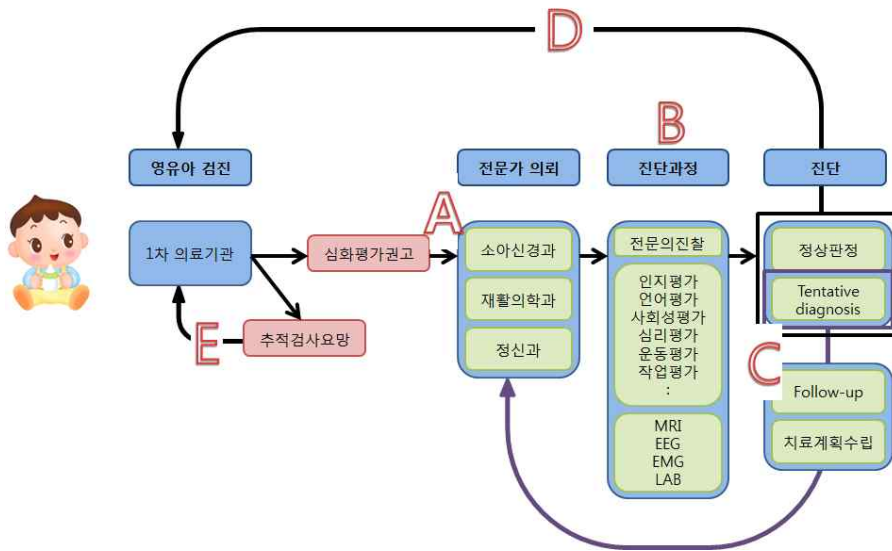


그림 13. 본 연구진이 개발한 사후 관리 프로토콜, 2016 연구진 제언

A. 일차 진료의가 발달 유소견자를 전문가에게 의뢰하는 체계

■ 과정 (Process)

- 현재 국민건강보험공단 홈페이지에 의뢰기관의 목록을 볼 수 있는 소아신경, 소아재

활, 소아정신 학회 홈페이지 링크되어 있으나 관리 및 유용성의 의문이 있음. 각 학회에서 지속적으로 관리하는 것은 현실적으로 무리가 있으며 중앙에서 규칙적인 업데이트와 모니터링이 필요함. 또한 일차 진료의 접근성과 시인성이 높아야 하겠음

■ 제언

- 국민건강보험공단 홈페이지를 행정 구역별로 나누어, 각 시 도를 클릭하면 지역별 정밀 진단이 가능한 소아신경, 소아재활, 소아정신과 병원 리스트 제공 및 의뢰 체계 시스템을 제공하는 국민건강보험공단 홈페이지로 개선할 것을 제언함
- 또한 발달유소견자 사후관리 위원회를 구성하여 상시적이고 규칙적으로 이를 검증하고 모니터링할 수 있는 기구가 필요함을 제언함

B. 의뢰 후 전문가의 진단 과정

■ 과정 (Process)

- 세 단계의 정밀 진단 체계 개발
 - 1) 전문가 평가, step 1
 - 발달 유소견자를 의뢰받은 발달관련 전문가가 진료한 후 정밀평가 여부를 판단함
 - 2) 발달 정밀평가, step 2
 - 발달 확진 검사를 통해 전체발달지연, 운동발달지연, 발달성 언어지연, 자폐스펙트럼장애 등의 특정한 신경발달질환(neurodevelopmental disorders, NDD)을 진단
 - 3) 원인 정밀평가, step 3
 - 신경발달질환(NDD)의 원인에 대한 정밀한 진단 평가 과정

■ 내용 (Contents)

- 1) 전문가 평가, step 1
 - 면담 및 환자의 행동관찰, 진찰소견, 신경학적 검사 등 포함
 - 과거력 조사 및 진찰 소견에 참고할 수 있는 설문지, 프로토콜 개발
- 2) 발달 정밀평가, step 2
 - 국내에서 사용되는 발달관련 각종 진단 도구와 치료기법을 비교 정리함으로써 전문가가 한국 현실에 맞는 진단 도구를 선택할 수 있도록 함
- 3) 원인 정밀평가, step 3
 - 신경발달질환(NDD)의 범주적 진단에 따라 다르게 진행되므로 장애 범주별로 전형적인 사례의 원인 정밀평가 알고리즘을 개발함

C. 치료 의뢰 체계

■ 과정 (Process)

- 발달 유소견자를 의뢰받은 이후 정밀 진단 체계 중 step 2인 신경발달질환(NDD)이 진단된 상태에서 조기에 치료적 개입이 필요하며 step 1 상태에서도 필요한 경우 치료가 시작되어야 함. 또한 step 3 이후 원인질환 진단 여부와 상관없이 모든 경우에 치료적 개입이 필요함을 강조한 조기개입 프로토콜을 개발함
- 조기 개입 이후 전문가에 의한 추적 평가 및 재검사의 필요성도 포함함

■ 내용 (Contents)

- 일반적인 치료방법의 목록을 제시함
- 전형적인 장애 범주별 조기개입 및 치료의 가이드라인을 제시함
- 특히 자폐스펙트럼장애에 대한 다양한 치료기법들을 근거 중심으로 비교 정리함으로써 의학적 근거를 갖춘 신뢰할 수 있는 치료방법을 선택할 수 있도록 정보를 제공하였음

■ 제언

- 현재 국내에서 시행되고 있는 바우처 사업 등 각종 치료 복지 시스템도 추후 영유아 건강검진 발달 유소견자와 연계 되어 시행되어야 함을 제언함

D. 일차 진료의로의 퇴의뢰 과정

■ 과정 (Process)

- 발달전문가의 정밀 진단 후 일차 진료의에게 진단 결과를 알려주는 퇴의뢰 경로 (feedback process) 시스템 개발
- 보호자가 정보공개를 허락한 경우, 일차 진료의가 국민건강보험공단 영유아 건강검진 사이트에서 환자의 진단 결과에 대한 정보 열람이 가능해야 하며 이를 기반으로 다음 검진을 실시함이 바람직함

■ 제언

- 이 과정을 위하여 정밀평가를 실시한 전문기관에서 환자의 정보를 국민건강보험공단 사이트에 환자의 정보를 입력하여야 하며, 이 경우 현재 보건복지부에서 시범사업 중인 ‘진료의뢰-회송 활성화를 위한 건강보험수가사업’ 에서와 같이 환자의 정보를 입력하는 기관에 인센티브를 주는 방식을 벤치마킹 하면 자발적 입력이 가능함. 퇴의뢰 정보에는 우선 진단한 기관명이 포함되어야 하고, 두 번째로 환자의 진단명 및 발달 정밀평가 및 원인정밀평가 결과가 포함되어야 함을 제언함
- 또한 발달장애의 질환별 정확한 진단체계와 체계적인 치료를 위해 소아신경과, 소아정신과, 소아재활의학과 및 기타 관련 의료인들이 협의체를 구성하고 실무적인 작업을 위한 위원회 구성을 제안하는 바임

E. 발달선별검사 결과 ‘추적검사요망’ 의 경우

■ 과정 (Process)

- ‘추적검사 요망’ 으로 판정될 경우 2~3개월 후 K-DST를 다시 실시하고 (2세 미만의 연령에서는 2개월 후, 2세 이상에서는 3개월 후 실시). 추적 K-DST 검사 결과 ‘추적검사 요망’ 이상으로 판정될 경우 발달 전문기관으로 의뢰하도록 함

■ 내용 (Contents)

- 정확한 관리 지침 및 진료 지침을 개발함 (예; 9개월 발달선별검사 시의 점검 사항)

■ 제언

- 일차진료기관에서는 영유아 건강검진에서 정한 스케줄 이외의 방문에 대한 상시 발달

감시(developmental surveillance)에 대한 수가가 책정되어 있지 않은 상태로 향후 일차 진료에서의 발달선별 기능 강화를 위하여 관련 수가 항목 개발이 필요함

F. ‘영유아 발달장애 정밀검사비 지원 사업’에 대한 제언

- 현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 발달장애 유소견자 정밀검사비 지원사업에 대하여 설문조사 실시한 결과 소아신경과는 인지하지 못하고 있는 응답자가 52%, 재활의학과는 49%로 반 수 정도가 인지하지 못하고 있는 것으로 나타났음

- 보건복지부의 ‘영유아 발달장애 정밀검사비 지원 사업’에 대한 홍보 및 교육이 더 필요하며, 이 사업결과 나오는 정보를 국민건강보험공단 서버에 입력할 수 있는 시스템 구축이 시급함

제6장 연구성과 및 활용계획

1. 연구성과

| | |
|---------------|-----------------------------------|
| 정책연구용역 사업명 | 영유아 발달장애 정밀 진단 및 사후관리 표준 프로토콜 개발 |
| 책임연구원 | 정희정/국민건강보험 일산병원/소아청소년과(소아신경 세부전공) |

가. 연구논문

| 번호 | 논문제목 | 저자명 | 저널명 | 집(권) | 페이지 | Impact factor | 국내/국외 | SCI 여부 |
|----|----------|-----|-----|------|-----|---------------|-------|--------|
| 1 | 해당 사항 없음 | | | | | | | |
| 2 | - | | | | | | | |

나. 학술발표

| 번호 | 발표제목 | 발표형태 | 발표자 | 학회명 | 연월일 | 발표지 | 국내/국제 |
|----|----------|------|-----|-----|-----|-----|-------|
| 1 | 해당 사항 없음 | | | | | | |
| 2 | - | | | | | | |

다. 지적재산권

| 번호 | 출원/등록 | 특허명 | 출원(등록)인 | 출원(등록)국 | 출원(등록)번호 | IPC분류 |
|----|----------|-----|---------|---------|----------|-------|
| 1 | 해당 사항 없음 | | | | | |
| 2 | - | | | | | |

라. 정책제안 및 활용

해당 사항 없음

마. 타연구/차기연구에 활용

해당 사항 없음

바. 언론홍보 및 대국민교육

해당 사항 없음

사. 기타

해당 사항 없음

2. 활용계획(연구사업 종료 후)

| | |
|---------------|-----------------------------------|
| 정책연구용역 사업명 | 영유아 발달장애 정밀 진단 및 사후관리 표준 프로토콜 개발 |
| 책임연구원 | 정희정/국민건강보험 일산병원/소아청소년과(소아신경 세부전공) |

가. 연구논문

| 번호 | 논문제목 | 저자명 | 저널명 | 집(권) | 페이지 | Impact factor | 국내/국외 | SCI 여부 |
|----|--------------------------------|-------|-------------|------|-----|---------------|-------|--------|
| 1 | 영유아 건강검진 후 발달유소견자의 의뢰 체계 구축 | 정희정 등 | 미정 | | | | | |
| 2 | 영유아 건강검진 후 발달유소견자의 정밀 평가 가이드라인 | 정희정 등 | 미정 | | | | | |
| 3 | 발달지연(발달감시, 자폐스펙트럼장애 등 과 관련하여) | 정희정 | 2016 임상 소아과 | | | | | |

나. 학술발표

| 번호 | 발표제목 | 발표형태 | 발표자 | 학회명 | 연월일 | 발표지 | 국내/국제 |
|----|--------------------------------------------|------------|-----|-------------------|-------------|-----|-------|
| 1 | 영유아 건강검진 후 발달장애 아동의 사후관리-사후관리 강화를 위한 발전 방향 | 정책 심포지엄 발표 | 김성우 | 대한소아재활·발달의학회 학술대회 | 2016. 06.18 | | 국내 |
| 2 | | | | | | | |

다. 지적재산권

| 번호 | 출원/등록 | 특허명 | 출원(등록)인 | 출원(등록)국 | 출원(등록)번호 | IPC분류 |
|----|---------|-----|---------|---------|----------|-------|
| 1 | 해당사항 없음 | | | | | |
| 2 | - | | | | | |

라. 정책제안 및 활용

| |
|---------------------------------------------------------------------|
| ○ 영유아 건강검진 후 발달 유소견자 발생 시, 일차 진료의는 본 연구를 통하여 구축된 체계적 의뢰 시스템을 이용하게 됨 |
| ○ 각 지역사회 내에서는 의뢰된 발달 유소견자에 대한 정밀 평가 가이드라인으로서의 역 |

활을 함

- 본 연구 결과, 국내 사용되는 각종 진단 평가에 대한 비교 정리 작업을 통하여 한국 현실에 맞는 발달 평가 도구의 유용성을 참고하여 선택하는 데 도움을 줌
- 본 연구 결과, 국내 사용되는 각종 치료에 대한 정리 작업을 통하여 한국 현실에 맞는 치료 종류를 참고하여 선택하는 데 도움을 줌
- 소아청소년과, 재활의학과, 정신건강의학과와 관련 학회 등에서 발달 장애 관련 분야의 전문가 교육에 활용할 수 있음
- 국가 차원의 영유아 건강검진 사후관리의 질 관리를 위한 자료로 활용할 수 있음
- 영유아 건강검진 후 발달 유소견자의 장기 추적 관리 시스템 구축에 활용할 수 있음
- 발달 유소견자 중 신경발달질환 진단 확정환자의 치료 및 추적 진료 시스템의 기반 구축에 활용할 수 있음
- 영유아 건강검진 유소견자 정밀검사비 지원지원 정책의 기초자료 활용할 수 있음
- 발달장애의 범주별 발견율 및 발생률 자료를 영유아 보건과 장애아동 관련 정책의 기초로 활용함

마. 타연구/차기연구에 활용

- 발달장애의 범주별 발견율 및 발생률 자료를 영유아 보건과 장애아동 관련 정책 연구의 기초 자료로 활용함
- 전형적인 신경발달질환의 진단 알고리즘은 조기에 정확한 진단을 하기 위한 지침으로서 적절한 보험 급여나 수가화 연구에 활용함
- 진단 알고리즘 내의 각종 검사 도구들 중 국내 의료수가에 반영되지 못한 부분들은 신의료기술 신청이나 근거 연구에 활용함
- 여러 발달 영역의 이상을 진단하기 위한 검사도구 목록화를 이용하여 국내 표준화되지 않은 검사 도구의 표준화 작업 연구 진행에 활용함
- 국내에서 시행되는 신경발달질환의 치료 종류 목록화를 이용하여 아직 임상적 유용성이 확립되지 않거나 의학적 증거가 불충분한 치료 효과 연구를 진행하는 데 자료로 활용함
- 발달 유소견자의 중 장기 추적 검사 결과에 대한 연구에 활용함

바. 언론홍보 및 대국민교육

- 발달 유소견자의 의뢰 체계 구축에 대하여 각종 미디어를 통한 홍보 실시
- 지역내 보건소를 통하여 영유아 건강검진의 중요성과 발달 유소견자 발생시 의뢰 체계 이용에 대한 일반인 교육 및 교육 자료 상시 비치
- 지역내 어린이집, 유치원 종사자에 대한 교육
- 영유아 건강검진 기관에 교육 자료 비치

- 전국의 발달 장애 아동 치료 바우처 관련 종사자들에 대한 필수 교육 내용으로 포함
- 특수 교육 교사들을 대상으로 하는 연수 강좌에 교육 내용으로 포함
- 영유아 건강검진을 실시하는 일차 진료의에 대한 연수 강좌에 발달 유소견자의 의뢰 체계 구축 등에 대한 교육 포함

사. 기타

- 영유아 건강검진에서 발달 유소견자에 대한 국가 차원의 DB 구축 및 관리 필요
- 소아청소년과, 재활의학과, 정신건강의학과등 관련 학회에서 실시하는 심포지엄이나 학술대회에 영유아 건강검진 후 발달 유소견자에 대한 진단 및 치료 과정에 대한 내용의 강의 포함하게 함

제7장 정책연구용역사업 진행과정에서 수집한 국외과학기술정보

- 해당사항 없음

제8장 기타 중요변경사항

- 주연구기관(계약대상자) 변경
 - 책임연구원의 인사이동으로 인해 소속 기관인 주연구기관 (계약대상자) 변경 (2016년 3월 1일부터 적용)

제9장 연구비 사용 내역 및 연구원 분담표

1. 연구비 사용 내역(작성일까지 사용내역 작성)

| 구분 | 비목 | 금액(원) | 구성비 | 비고 |
|----|------------------|------------|-------|----|
| ○ | 인 건 비 소 계 | 65,256,498 | 66.69 | |
| 책 | 임 연구원 (총 1 명) | 5,504,450 | 5.63 | |
| 연 | 구 원 (총15 명) | 48,701,475 | 49.77 | |
| 연 | 구 보 조 원 (총 4 명) | 11,050,573 | 11.29 | |
| 보 | 조 원 (총 0 명) | | | |
| ○ | 경 비 소 계 | 16,981,273 | 17.35 | |
| 여 | 비 | 0 | - | |
| 유 | 인 물 비 | 3,421,618 | 3.50 | |
| 전 | 산 처 리 비 | 0 | - | |
| 시 | 약 및 연구 용 재 료 비 | 6,397,273 | 6.54 | |
| 회 | 의 비 | 5,972,935 | 6.10 | |
| 임 | 차 료 | 790,910 | 0.81 | |
| 교 | 통 통 신 비 | 18,280 | 0.02 | |
| 위 | 탁 정 산 수 수 료 | 380,000 | 0.39 | |
| 연 | 구 활 동 비 (3.1)% | 2,438,998 | 2.49 | |
| 일 | 반 관 리 비 (5)% | 4,276,173 | 4.37 | |
| 부 | 가 가 치 세 | 8,895,269 | 9.09 | |
| ○ | 계 | 97,847,954 | 100% | |

2. 연구분담표

| 구분 | 소속 | 직위 | 성명 | 성별 | 분담내용 | 인건비 지급여부 | 참여율 (%) |
|--------|-------------------|------|------|----|---------------------------------------------------------------|----------|---------|
| 책임 연구원 | 국민건강보험일산병원/연세대 의대 | 교수 | 정** | 여 | 연구과제의 총괄 | 진행중 | 10% |
| 연구원 | 고려대학교 | 교수 | 은** | 남 | 연구과제의 총괄 | 진행중 | 10% |
| | 국민건강보험일산병원/연세대 의대 | 교수 | 김** | 여 | 재활의학 분야 관련 내용에 대한 계획 및 정리, 재활의학 분야 관련 연구원들과 논의 및 회의 진행 | 진행중 | 9% |
| | 분당서울대병원 | 교수 | 유** | 여 | 소아정신 분야 관련 내용에 대한 계획 및 정리, 소아정신 분야 관련 연구원들과 논의 및 회의 진행 | 진행중 | 9% |
| | 연세대 의대 | 연구교수 | 엄** | 여 | 소아신경 및 임상심리 분야 관련 내용에 대한 계획 및 정리, 소아신경 분야 관련 연구원들과 논의 및 회의 진행 | 진행중 | 9% |
| | 계명대 의대 | 교수 | 김** | 남 | 소아신경 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 연세대 의대 소아과학교실 | 교수 | 이** | 남 | 소아신경 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 서울대병원 | 교수 | 임** | 남 | 소아신경 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 건국대 의대 | 교수 | 고** | 여 | 소아신경 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 성균관 의대 삼성서울병원 | 교수 | 권** | 여 | 재활의학 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 연세대 의대 재활의학교실 | 교수 | 나** | 남 | 재활의학 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 서울재활병원 | 병원장 | 이** | 여 | 재활의학 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 국립서울병원 | 전문의 | 박** | 여 | 재활의학 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 서울뇌과학연구소 | 소장 | 유** | 남 | 소아정신 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 분당서울대병원 | 전임의 | 노** | 남 | 소아정신 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| | 명지의료재단 | 전문의 | 홍** | 여 | 소아정신 분야 관련 내용 정리 | 진행중 | 4% |
| 연구 보조원 | 분당서울대병원 | 연구원 | 선우** | 여 | 연구결과물 정리 및 정산 | 진행중 | 2% |
| | 국민건강보험 일산병원 | 전임의 | 김** | 남 | 연구결과물 정리 및 정산 | 진행중 | 2% |
| | 연세의대 | 연구원 | 류** | 여 | 연구결과물 정리 및 정산 | 진행중 | 3% |
| | 국민건강보험 일산병원 | 보조원 | 이** | 여 | 연구결과물 정리 및 정산 | 진행중 | 2% |
| 계 | | | | | | | 100% |

제10장 참고문헌

- 1) 정희정 외(2008). 영유아건강검진 사업효과 분석. 국민건강보험 일산병원 건강증진사업지원단
- 2) 보건복지부(2011). 의료급여 수급권자 일반 건강검진 실시 부실건강검진기관 퇴출 시스템 마련
- 3) Lee JS et al (2007). Infant health screening project: research report 2007-24. Seoul: National Health Insurance Corporation.
- 4) 문진수(2013). 영유아 건강검진 성장발달 유소견자 관리를 위한 임상지침 개발. 서울대학교 병원 한국건강증진재단.
- 5) Shevell, M., Ashwal, S., Donley, D., Flint, J., Gingold, M., Hirtz, D., Practice Committee of the Child Neurology Society. (2003). Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay: Report of the quality standards subcommittee of the american academy of neurology and the practice committee of the child neurology society. *Neurology*, 60(3), 367-380.
- 6) Michelson, D. J., Shevell, M. I., Sherr, E. H., Moeschler, J. B., Gropman, A. L., & Ashwal, S. (2011). Evidence report: Genetic and metabolic testing on children with global developmental delay: Report of the quality standards subcommittee of the american academy of neurology and the practice committee of the child neurology society. *Neurology*, 77(17), 1629-1635.
- 7) Moeschler, J. B., Shevell, M., & American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. (2006). Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics*, 117(6), 2304-2316.
- 8) Moeschler, J. B., Shevell, M., & Committee on Genetics. (2014). Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics*, 134(3), e903-18.
- 9) McDonald, L., Rennie, A., Tolmie, J., Galloway, P., & McWilliam, R. (2006). Investigation of global developmental delay. *Archives of Disease in Childhood*, 91(8), 701-705.
- 10) N Silove, F Collins, and C Ellaway. Update on the investigation of children with delayed development. *J of pediatric s & child health* 49(2013) 519-525.
- 11) JJ O'Byrne, SA Lynch, FP Treacy, MD King, DR Rotts, PD Mayne, F Sharif. Unexplained developmental delay/learning disability: guidelines for best practice for first line assessment & genetic/metabolic/radiologic investigations. *Ir J Med Sci*. DOI 10.1007/s11845-015-1284-7, published online: 21 April 2015.
- 12) Volkmar, F., Siegel, M., Woodbury-Smith, M., King, B., McCracken, J., & State, M. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 2014;53(2), 237-257.
- 13) Schaefer, G. B., Mendelsohn, N. J., & Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders:

- 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, 2013;15(5), 399-407.
- 14) 권순학. 영유아의 신경학적 진찰. *Korean J Pediatr* 2004;47(11):1142-1148
 - 15) Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Association, 2013.
 - 16) Lord, C., Rutter, M., & Le Couteur, A. (1994). Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 24(5), 659-685.
 - 17) Berument, S. K., Rutter, M., Lord, C., Pickles, A., & Bailey, A. (1999). Autism screening questionnaire: diagnostic validity. *The British Journal of Psychiatry*, 175(5), 444-451.
 - 18) Yoo, H. J. (2008). Korean version of social communication scale (K-SCQ). Seoul: Hakji-sa.
 - 19) 김주현 외(2015). 한국어판 사회적 의사소통설문지 타당화 연구. *소아청소년정신의학*, 26(3), 197-208.
 - 20) Rogers, S. J. (1999). An examination of the imitation defects in autism. In J. Nadel & G. Butterworth (Eds.), *Imitation in infancy* (pp.254-283). New York: Cambridge University Press.
 - 21) Ozonoff, S., Iosif, A. M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., Rogers, S. J., Rozga, A., Sangha, S., Sigman, M., Steinfeld, M. B., & Young, G. S.(2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *Journal of American Academy of Child Adolescent Psychiatry*, 49(3), 256-266.
 - 22) 이윤경, 전진아, 이지영(2014). 자폐범주성장애 위험 영아와 언어발달지체 영아의 의사소통적 체스처 사용 비교. *자폐성장장애연구*, 14(3), 17-33
 - 23) de Vries BB, Mohkamsing S, van den Ouweland AM, Mol E, Gelsema K, van Rijn M et al., for the Collaborative Fragile X Study Group. Screening for the fragile X syndrome among the mentally retarded: a clinical study. *J Med Genet*. 1999;36:467-470.
 - 24) de Vries BB, White SM, Knight SJ, Regan R, Homfray T, Young ID, et al. Clinical studies on submicroscopic subtelomeric rearrangements: a checklist. *J Med Genet*. 2001;38:145-150.
 - 25) van Karnebeek CD, Shevell M, Zschocke J, Moeschler JB, Stockler S. The metabolic evaluation of the child with an intellectual developmental disorder: diagnostic algorithm for identification of treatable causes and new digital resource. *Mol Genet Metab*. 2014 Apr;111(4):428-38. doi: 10.1016/j.ymgme.2014.01.011. Epub 2014 Jan 24.
 - 26) Jimenez-Comez A and Standridge SM. A refined approach to evaluating global developmental delay for the international medical community. *Pediatr Neurol* 2014;51:198-206
 - 27) Schaefer, G. B., Mendelsohn, N. J., & Professional Practice and Guidelines Committee. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, 2013;15(5), 399-407.
 - 28) 홍강의 외. DSM-5에 준하여 새롭게 쓴 소아정신의학. 학지사 2014.

- 29) 한국언어청각임상학회. A Qualitative Inquiry on the Paradise-Fluency Assessment. 2009;14:363-379.
- 30) Ref. 대한소아재활발달의학회. 소아장애의 기능적 평가, 소아재활의학 2013 p.71
- 31) 대한감각통합치료학회지. 학령전기 아동을 위한 감각처리 평가도구의 체계적 고찰. 2015;13(1):1-12 / Case-Smith J., & O'Brien(2015). Sensory integration, Occupational Therapy for children and adolescents.(7th Ed.). P. Mosby.
- 32) LANG, Russell, et al. Sensory integration therapy for autism spectrum disorders: A systematic review. Research in Autism Spectrum Disorders, 2012, 6.3: 1004-1018
- 33) MOGHADDAM, Kaveh, et al. Effect of the Family-Based Art Therapy Program on the Social Interactions, Verbal Skills and Stereotypic Behaviors of Children with Autism Spectrum Disorders (ASD). Iranian Journal of Public Health, 2016, 45.6: 830-832.
- 34) <http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/ucm191710.htm>. WHITEHOUSE, Andrew JO. Complementary and alternative medicine for autism spectrum disorders: Rationale, safety and efficacy. Journal of paediatrics and child health, 2013, 49.9: E438-E442.

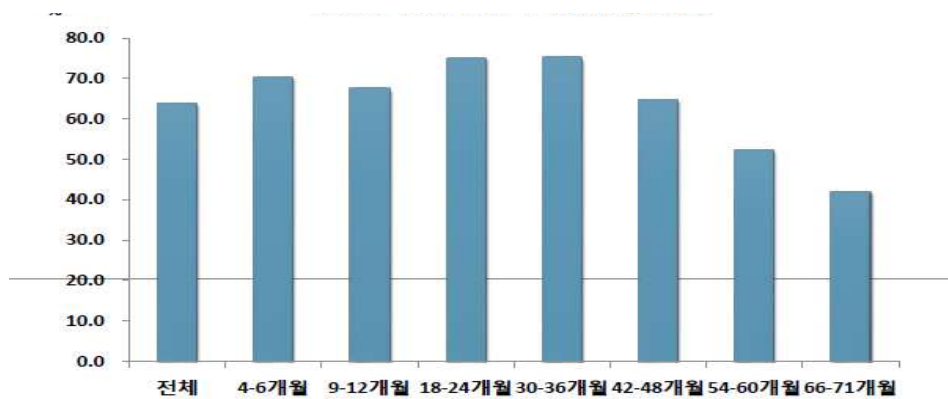
제11장 첨부서류

<부록>

<부록 1> 기초 현황 자료 분석 : 2013년 및 2014년 영유아 건강검진 발달 평가 자료 분석

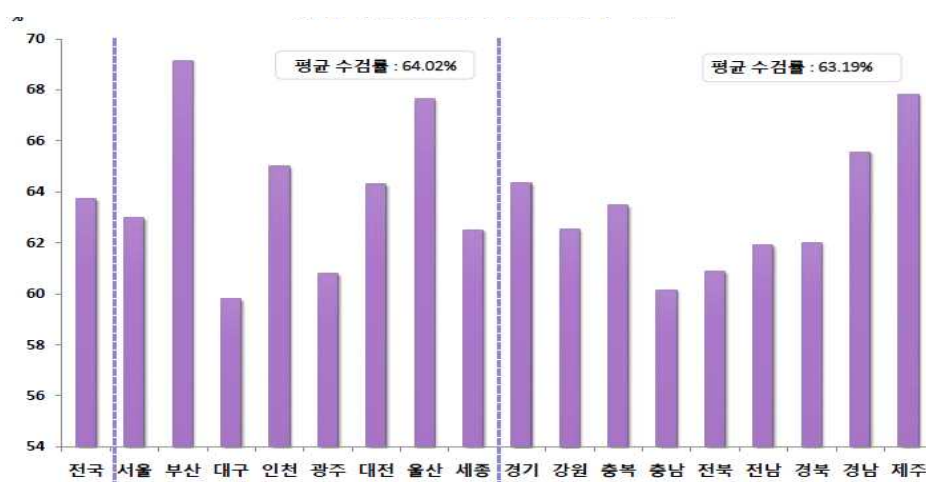
1) 2013년

영유아 건강검진 수검률(개월별)



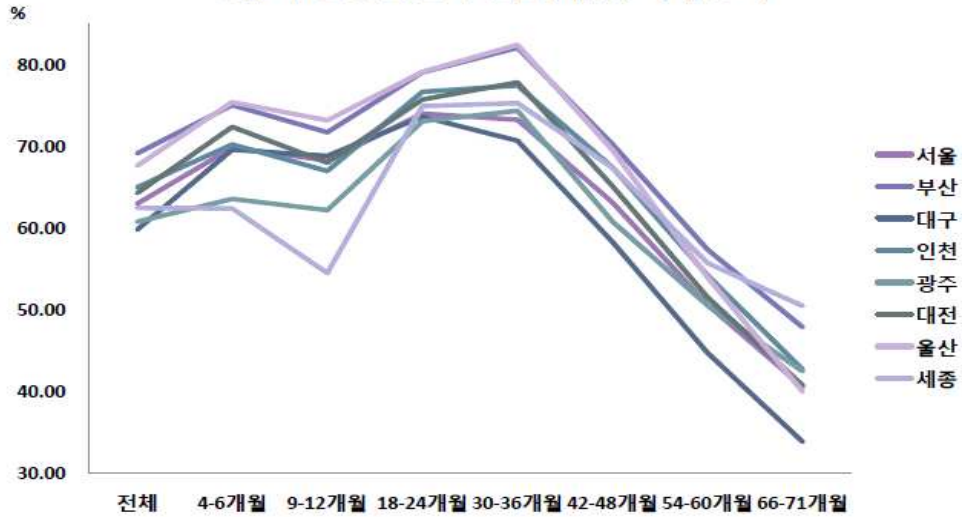
2013년도 영유아 건강검진 기초 현황자료 분석에서 영유아 건강검진 수검률은 전체적으로 약 64%였음. 4-6개월의 수검률은 약 70%, 9-12개월은 68%, 18-24개월은 73%, 30-36개월은 72%, 42-48개월은 64%, 54-60개월은 50% 그리고 66-71개월은 약 40%였음.

영유아 건강검진 수검률(지역별)



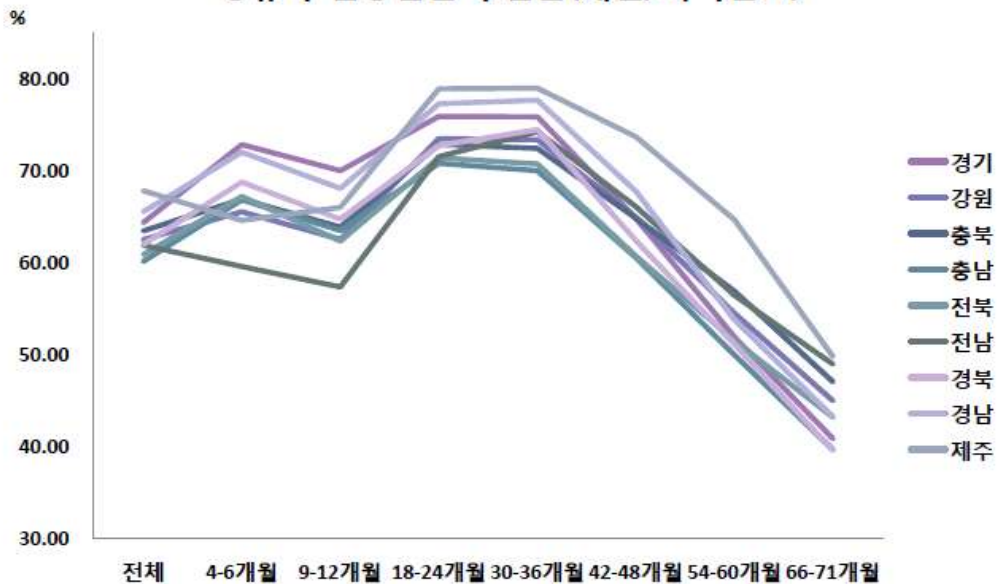
지역별로 정리하자면 전국으로서는 약 63.8%였고, 서울, 부산, 대구, 인천, 광주, 대전, 울산 그리고 세종의 평균 수검률은 64.02%였고, 경기, 강원, 충북, 충남, 전북, 전남, 경북, 경남 그리고 제주의 평균 수검률은 63.19%였음.

영유아 건강검진 수검률(개월/지역별 I)

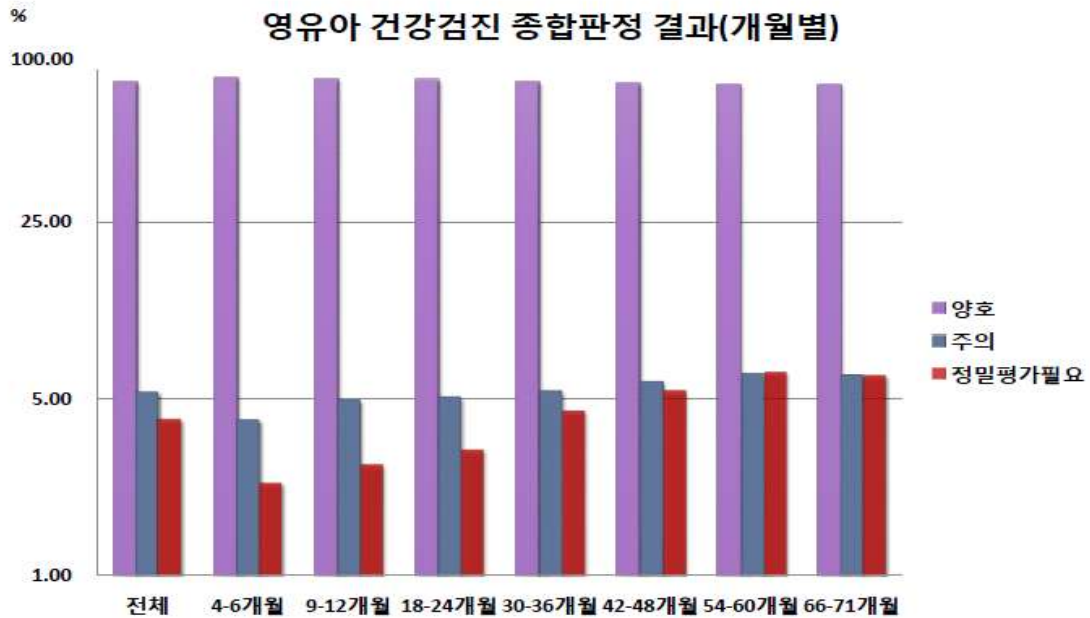


영유아 건강검진 수검률을 개월별로 보면 서울부터 세종까지의 지역들은 전체적으로 4-6개월에서 9-12개월까지는 감소했다가 30-36개월까지 증가하여 최고치를 기록하였고 그 후로부터는 66-71개월까지 급격히 감소하였음. 지역들 중 세종이 9-12개월에 제일 낮은 수검률을 찍은 것으로 보이고 30-36개월에 서울과 부산이 제일 높은 수검률을 기록하는 것으로 나타났다.

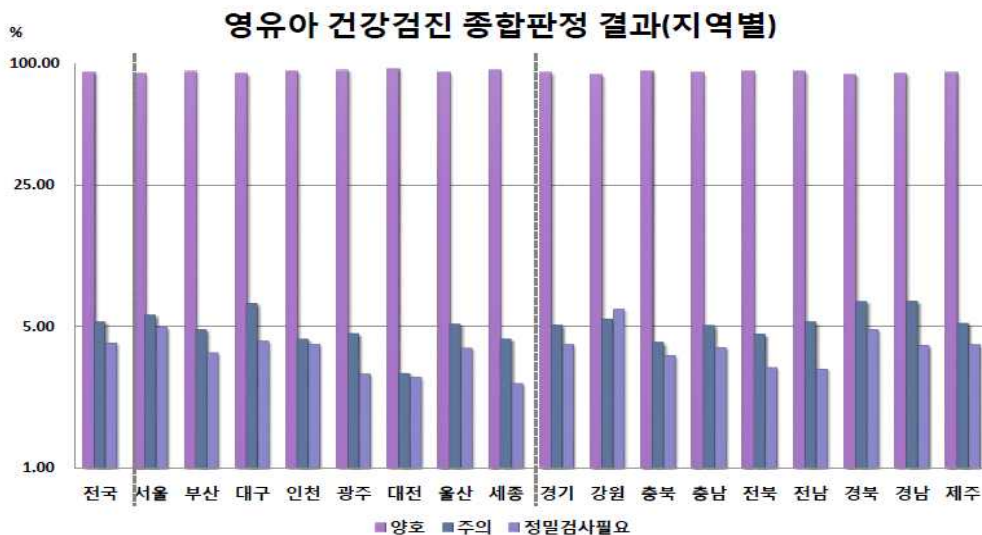
영유아 건강검진 수검률(개월/지역별 II)



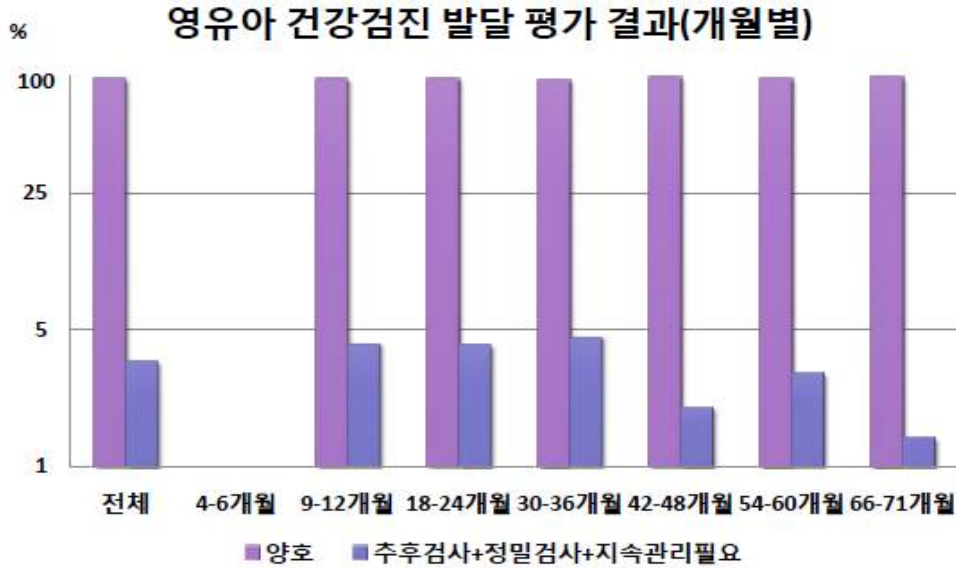
경기부터 제주까지의 지역들을 보면 전체적으로 4-6개월에서 9-12개월까지는 수검률이 감소했다가 18-24개월까지 증가하였고 30-36개월까지는 똑같은 수검률을 유지하였으며, 그 후로 66-71개월까지는 급격히 감소하였음. 4-6개월에서 9-12개월까지 전체적으로 수검률이 감소했을 때 예외적으로 제주는 증가하였고 전체적인 개월로 따지면 제주가 수검률이 제일 높았던 것으로 보임.



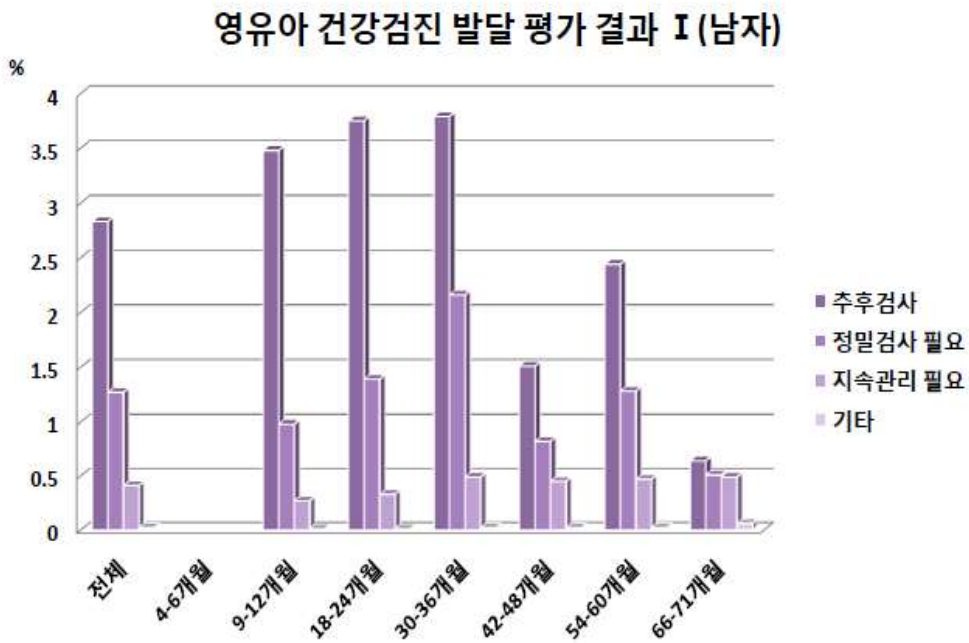
영유아 건강검진 종합판정 결과로써 양호가 90.58%였고 주의가 5.28%였으며 정밀평가필요가 4.13%으로 나타남. 정밀평가필요는 42개월부터 71개월까지가 제일 높았으며 5%이상으로 보여졌고 4-6개월이 제일 낮게 나타남. 전체적으로는 개월이 증가할수록 정밀평가필요도 증가한 것으로 여겨짐.



지역별로 보면 전체적으로 정밀검사필요가 5%가 안 되었고, 서울부터 세종 중 정밀검사필요가 제일 낮게 나온 지역은 세종, 제일 높게 나온 지역은 서울로 나타났고 5% 가까이 되었음. 경기부터 제주까지 중 정밀검사필요가 제일 높은 지역은 강원이었으며 5%를 넘었음. 제일 낮은 지역은 전북과 전남이었는데 전남이 조금 더 낮게 보이는 것으로 나타났음.

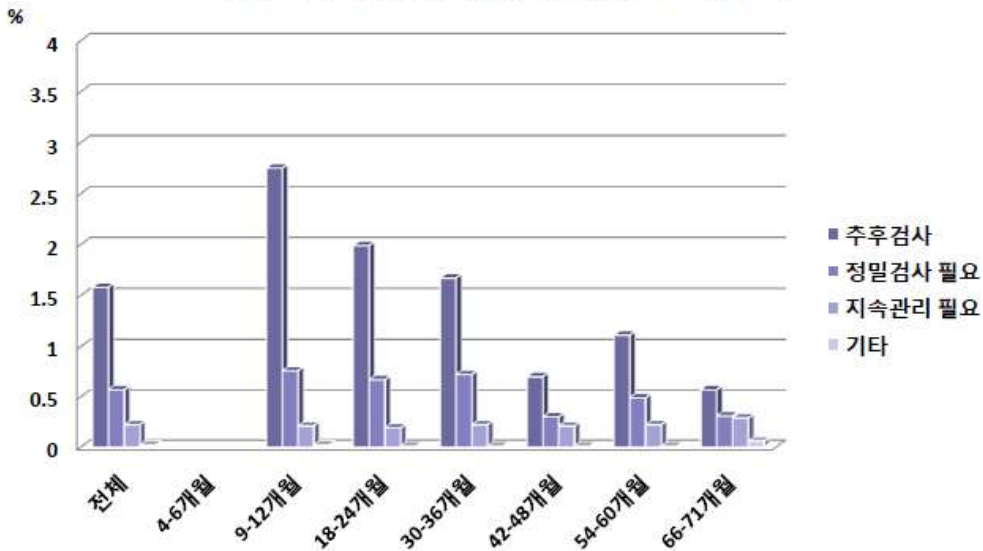


영유아 건강검진 발달 평가 결과로 추적검사+정밀검사+지속관리필요가 제일 낮게 보인 개월은 66-71개월로 1.41%였으며, 제일 높은 개월은 30-36개월로 4.58%로 나타났음.



영유아 건강검진 발달 평가 결과로 남자만 보았을 때 추적검사는 9개월부터 36개월이 제일 높게 나타났고 66-71개월은 제일 낮게 나타남. 정밀검사 필요는 30-36개월에 제일 높게 나타났고 66-71개월은 제일 낮게 나타났음. 지속관리필요는 전체적으로 비슷하게 나타남.

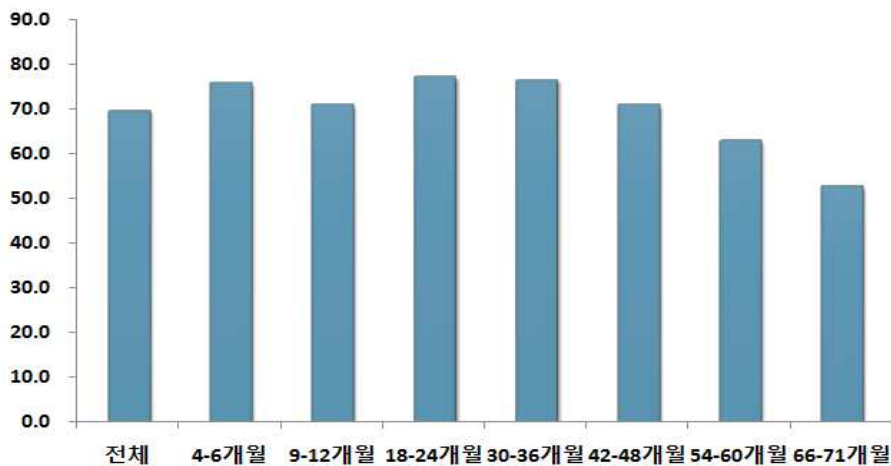
영유아 건강검진 발달 평가 결과 Ⅱ(여자)



여자만 보았을 때는 남자들보다 추적검사, 정밀검사필요 그리고 지속관리필요가 모두 더 낮은 것으로 여겨짐. 여자 중에서는 9-12개월에 추적검사가 제일 높게 나왔으며 66-71개월에 제일 낮게 나왔음. 또한, 정밀검사필요와 지속관리필요는 각각 상대적으로 개월마다 비슷한 수치를 유지하는 것으로 나타남.

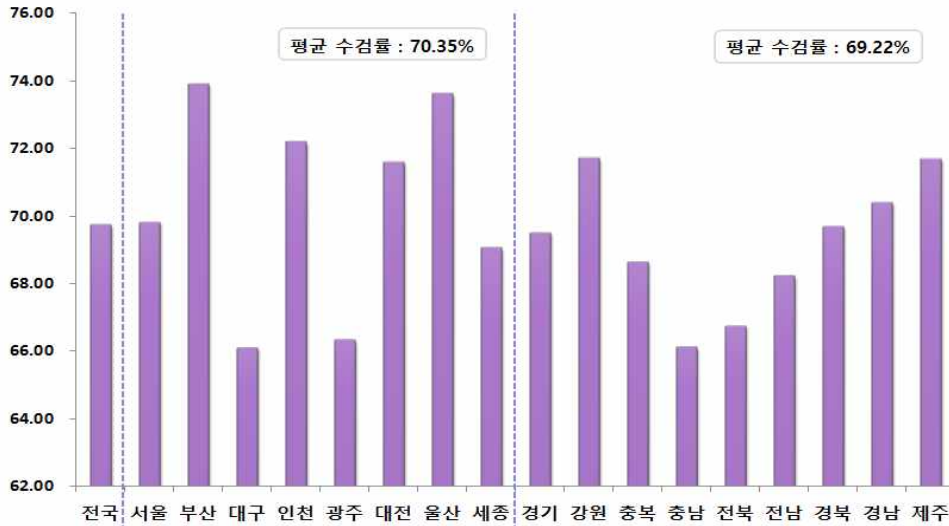
2) 2014년

영유아 건강검진 수검률(개월별)



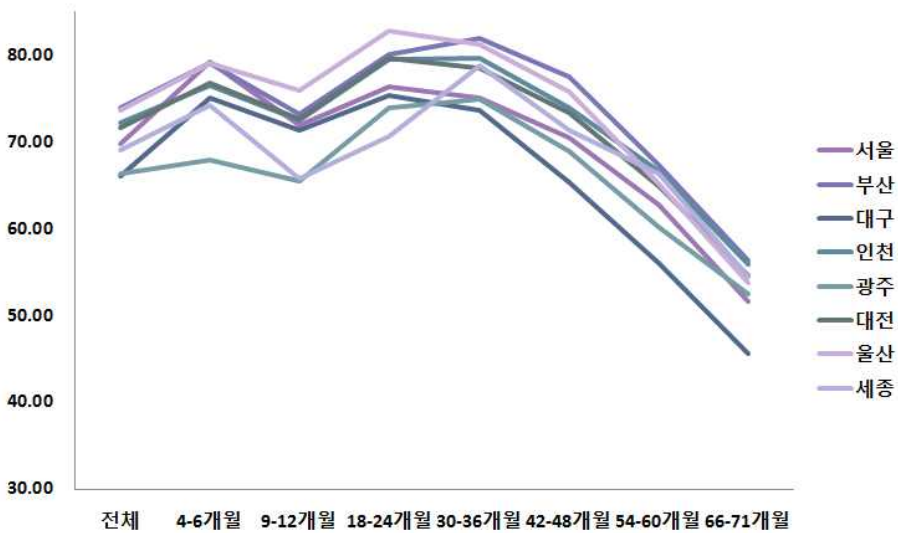
2014년도 영유아 건강검진 기초 현황자료 예비 분석에서 영유아 건강검진 수검률은 전체적으로 약 69%였음. 4-6개월의 수검률은 약 75%, 9-12개월은 71%, 18-24개월은 77%, 30-36개월은 76%, 42-48개월은 71%, 54-60개월은 63% 그리고 66-71개월은 약 52%였음.

영유아 건강검진 수검률(지역별)



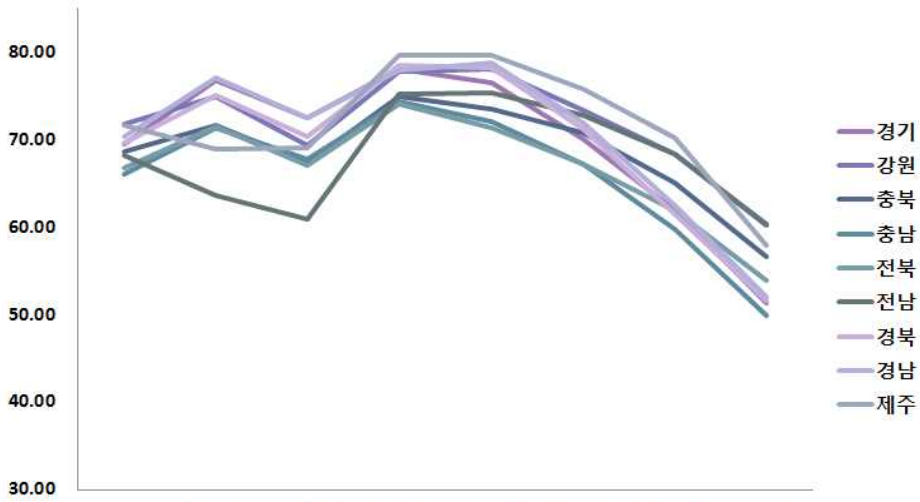
지역별로 정리하자면 전국으로는 약 69.77%였고, 서울, 부산, 대구, 인천, 광주, 대전, 울산 그리고 세종의 평균 수검률은 70.35%였고, 경기, 강원, 충북, 충남, 전북, 전남, 경북, 경남 그리고 제주의 평균 수검률은 69.22%였음.

영유아 건강검진 수검률(개월/지역별 I)



영유아 건강검진 수검률을 개월별로 보면 서울부터 세종까지의 지역들은 전체적으로 4-6개월에서 9-12개월까지는 감소했다가 18-24개월까지 대부분 증가하여 최고치를 기록하였고, 30-36개월까지는 어느 정도 유지하다가 이후 66-71개월까지 급격히 감소하였음. 지역들 중 광주가 9-12개월에 제일 낮은 수검률을 찍은 것으로 보이고 18-24개월에 울산과 부산이 제일 높은 수검률을 기록하는 것으로 나타났음.

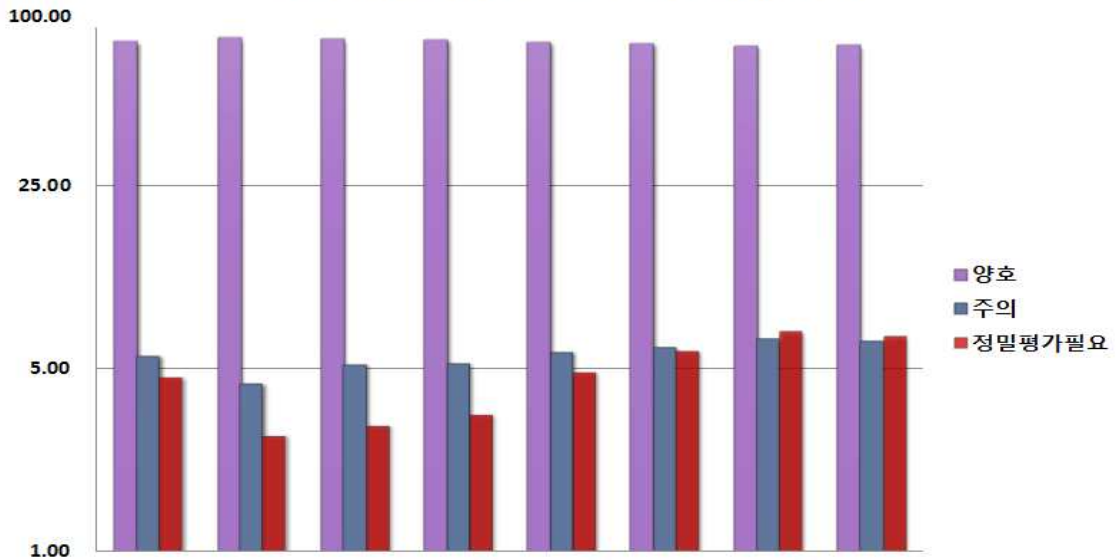
영유아 건강검진 수검률(개월/지역별Ⅱ)



전체 4-6개월 9-12개월 18-24개월 30-36개월 42-48개월 54-60개월 66-71개월

경기부터 제주까지의 지역들을 보면 전체적으로 4-6개월에서 9-12개월까지는 수검률이 감소했다가 18-24개월까지 증가하였고 30-36개월까지는 비슷한 수검률을 유지하다가 그 후로 66-71개월까지는 급격히 감소하였음. 지역들 중 전남이 9-12개월에 제일 낮은 수검률을 찍은 것으로 보이고 18-24개월에 제주가 제일 높은 수검률을 기록하는 것으로 나타났음.

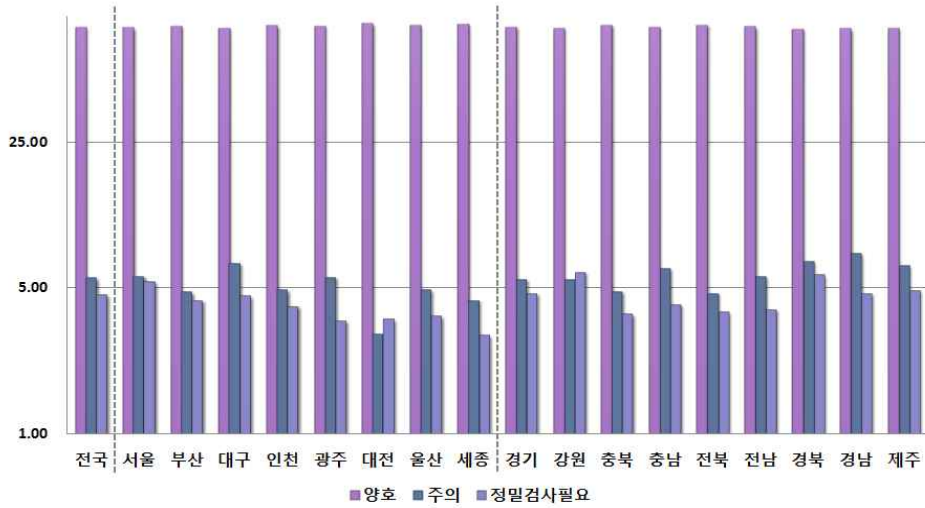
영유아 건강검진 종합판정 결과(개월별)



전체 4-6개월 9-12개월 18-24개월 30-36개월 42-48개월 54-60개월 66-71개월

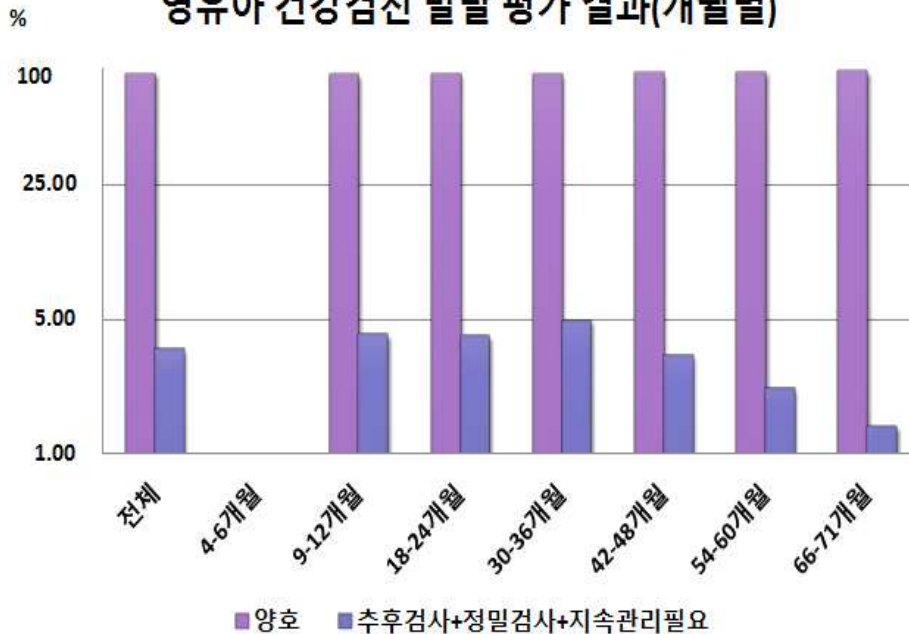
영유아 건강검진 종합판정 결과 양호가 89.72%였고, 주의가 5.62%였으며 정밀평가필요가 4.66%로 나타났음. 정밀평가필요는 54개월부터 60개월까지가 6.95%로 제일 높게 나타났고 4-6개월이 제일 낮게 나타남. 전체적으로는 개월이 증가할수록 정밀평가필요도 증가한 것으로 여겨짐.

영유아 건강검진 종합판정 결과(지역별)



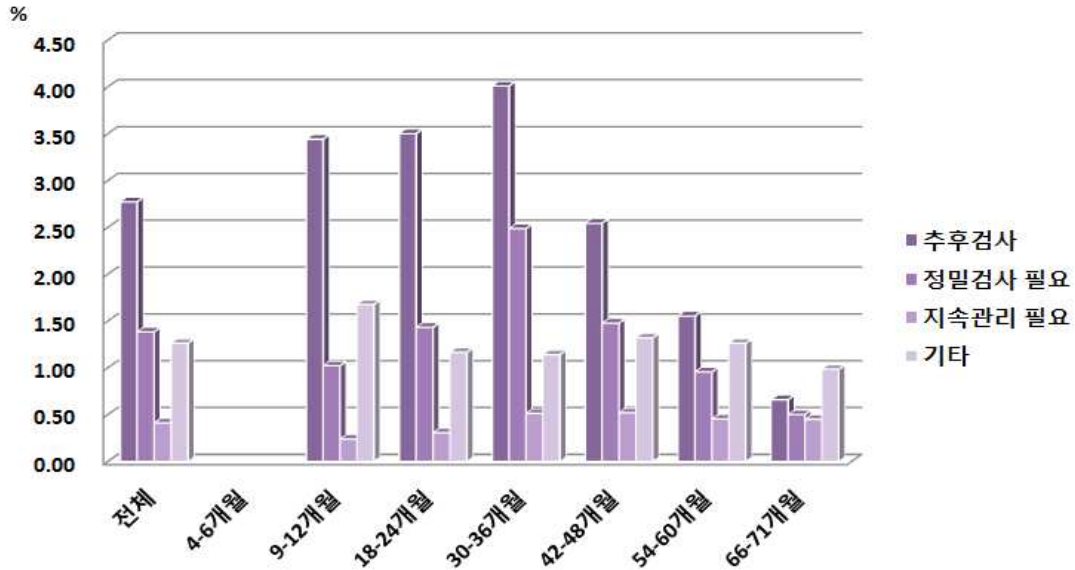
지역별로 보면 전체적으로 정밀검사필요가 5%가 안 되었고 서울부터 세종 중 정밀검사필요가 제일 낮게 나온 지역은 세종, 제일 높게 나온 지역은 서울로 나타났고 5%를 넘었음. 경기부터 제주 중 정밀검사필요가 제일 높은 지역은 강원이었고 6% 가까이 되었으며, 제일 낮은 지역은 충북으로 나타남.

영유아 건강검진 발달 평가 결과(개월별)



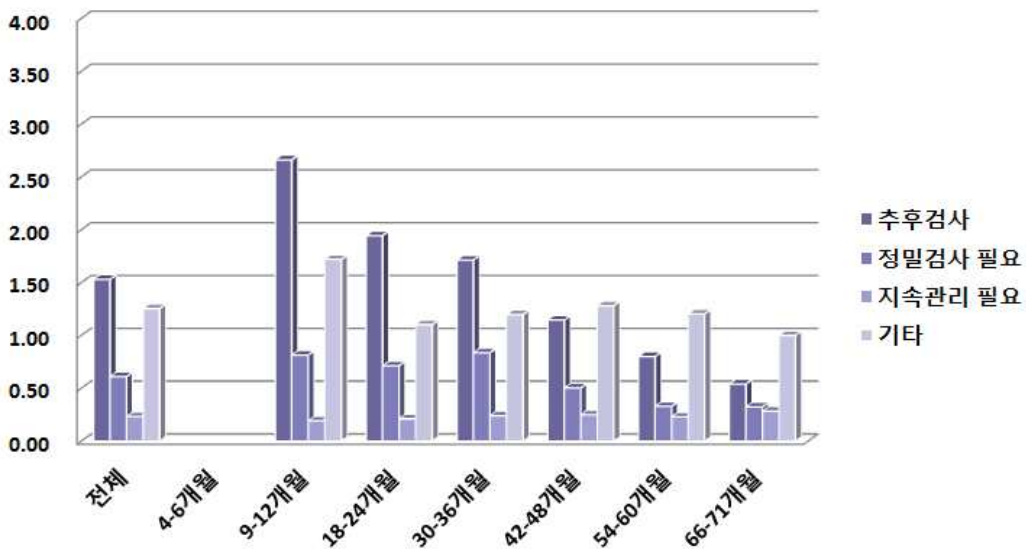
영유아 건강검진 발달 평가 결과로 추적검사+정밀검사+지속관리필요가 제일 낮게 보인 개월은 66-71개월이었으며 1.39%였고, 제일 높은 개월은 30-36개월로 4.96%였음.

영유아 건강검진 발달 평가 결과 I (남자)



영유아 건강검진 발달 평가 결과로 남자만 보았을 때, 추적검사는 9개월부터 36개월이 제일 높게 나타났고 66-71개월은 제일 낮게 나타남. 정밀검사필요는 30-36개월에 제일 높게 나타났고 66-71개월은 제일 낮게 나타났음. 지속관리필요는 전체적으로 비슷하게 나타남.

영유아 건강검진 발달 평가 결과 II(여자)

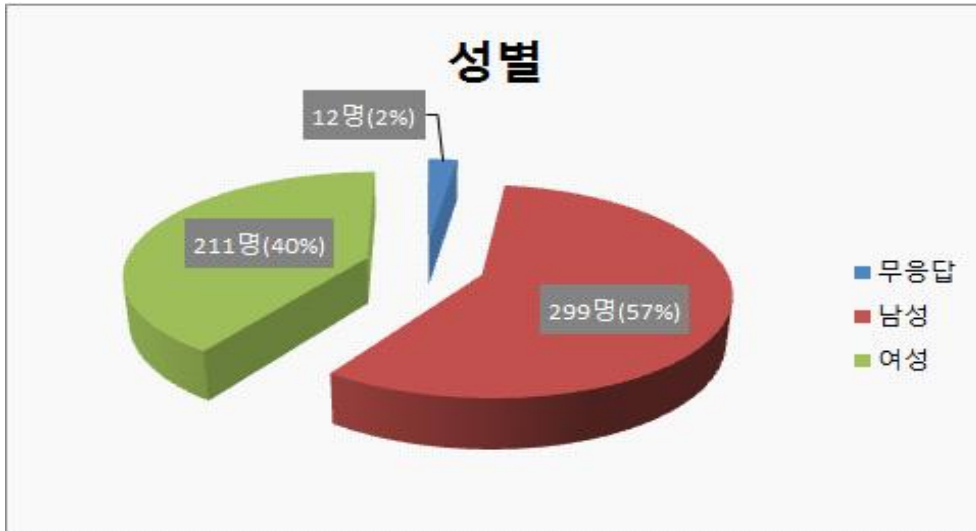


여자만 보았을 때는 남자들보다 추적검사, 정밀검사필요 그리고 지속관리필요가 모두 더 낮은 것으로 여겨지고 여자 중에서는 9-12개월에 추적검사가 제일 높게 나왔으며, 66-71개월에 제일 낮게 나왔음. 정밀검사 필요는 30-36개월에 제일 높게 나타났고 54-60개월에 제일 낮게 나타남. 지속관리필요는 개월마다 비슷한 수치를 유지하는 것으로 여겨짐.

<부록 2> 영유아 건강검진의 대상 설문조사 결과

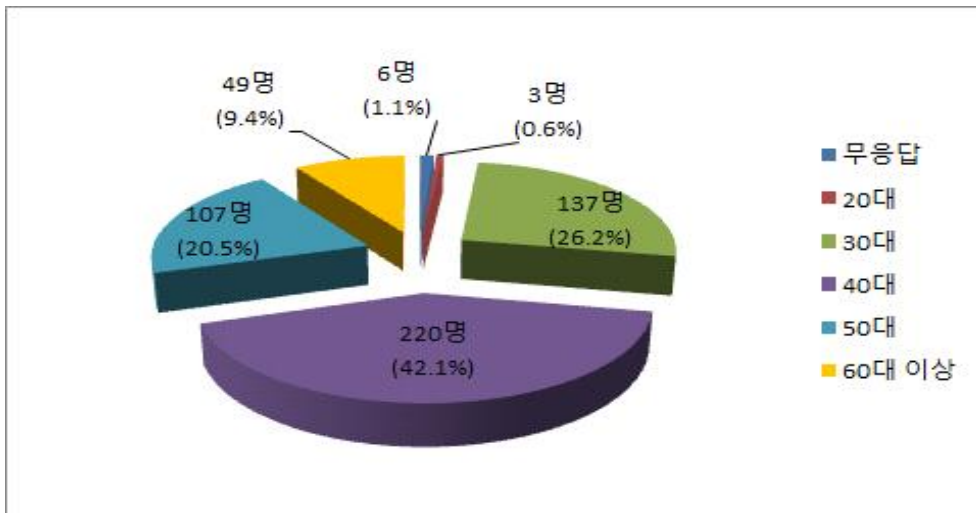
■ 응답자 특성 (N=522)

• 성별



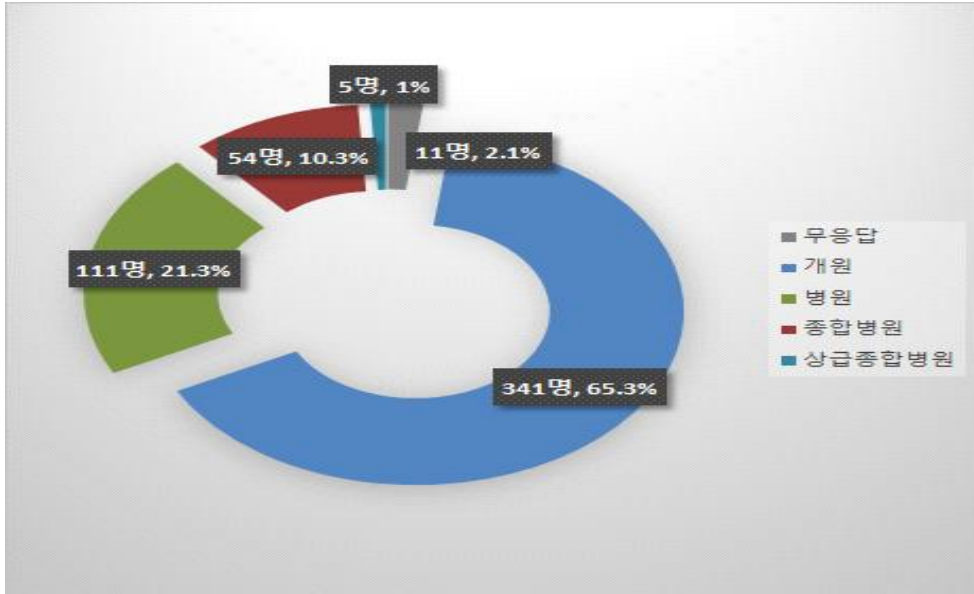
개원의 대상 중 영유아 건강검진 발달선별검사 및 정밀진단에 관한 설문조사 응답자들은 총 522명이었으며 299명(57%)의 남자와 211명(40%)의 여자로 구성되어 있었음.

• 연령대



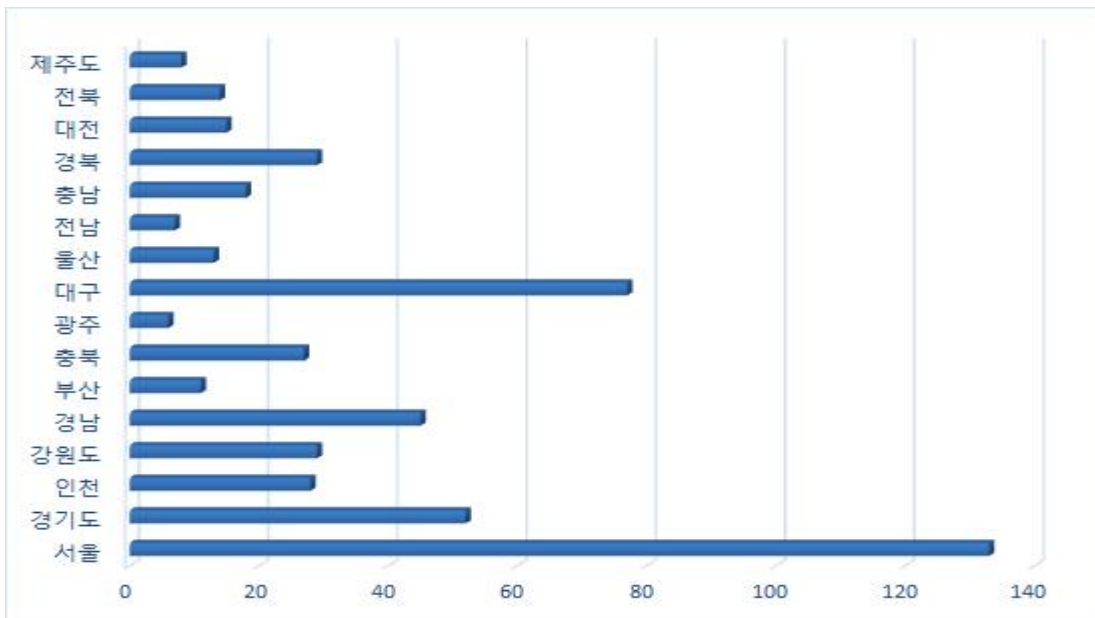
응답자들의 연령대는 20대는 3명(0.6%), 30대는 137명(26.2%), 40대는 220명(42.1%), 50대는 107명(20.5%) 그리고 60대 이상은 총 49명(9.4%)이었음.

• 병원형태



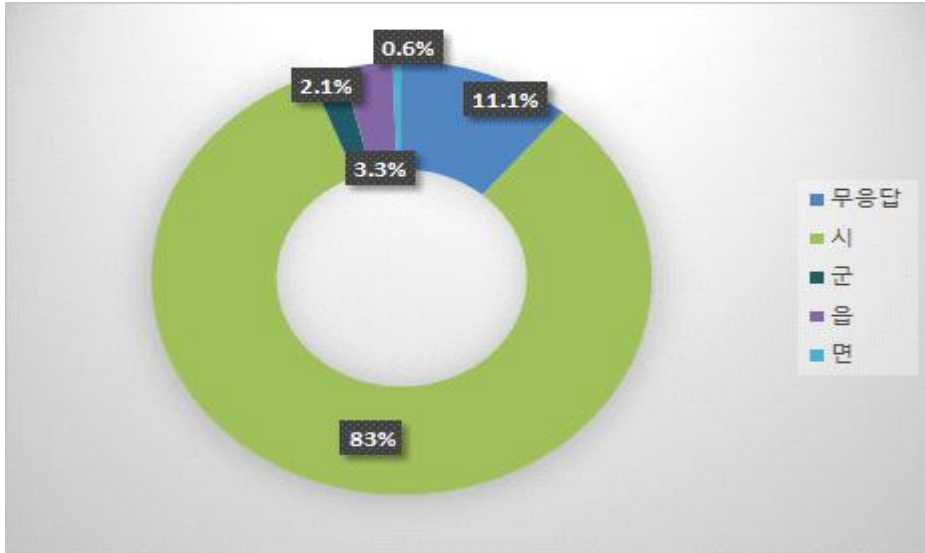
병원형태로는 65.3%가 개원으로 제일 많았으며 그 다음으로는 병원이 21.3%, 종합병원이 10.3%, 그리고 상급종합병원이 1%를 차지했음.

• 지역



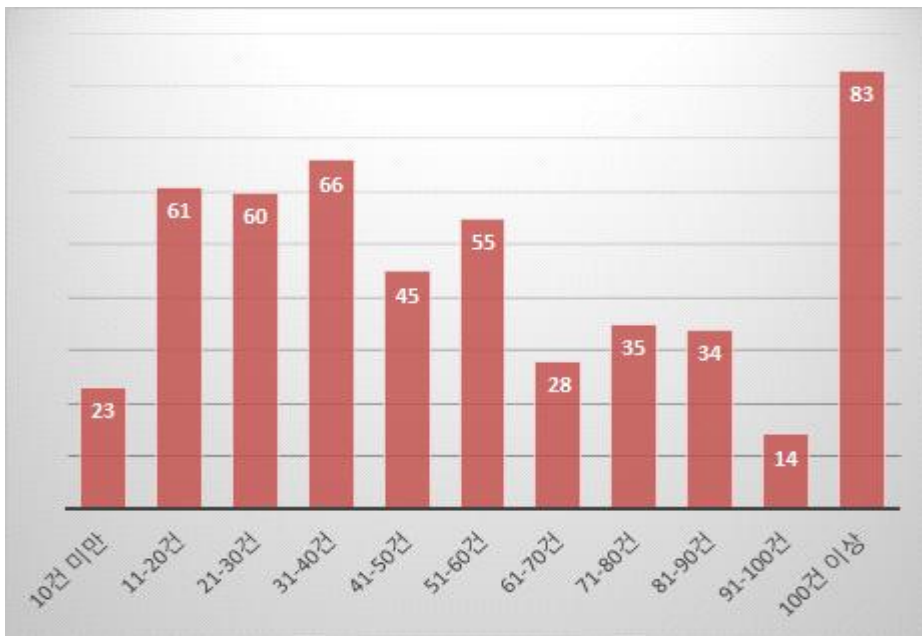
지역은 서울이 대부분을 차지하였으며 (133명), 그 다음으로는 대구 77명, 경기도 52명, 경남 45명, 강원도와 경북이 각각 29명, 인천 28명, 충북 27명, 충남 18명, 대전 15명, 전북 14명, 울산 13명, 부산 11명, 제주도 8명, 전남 7명, 광주 6명 순이었음.

• 병원 소재지



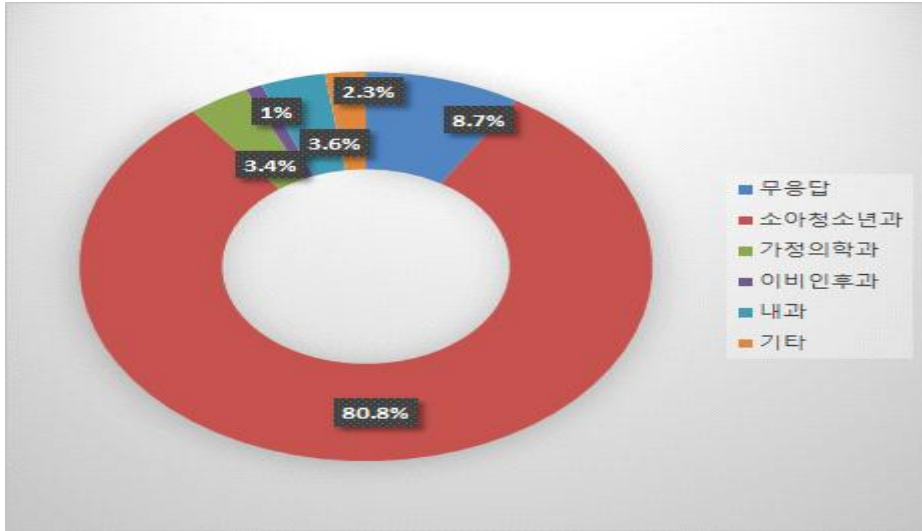
병원소재지로서는 83%가 시로 대부분을 차지하였으며, 읍이 3.3%, 군이 2.1%를 차지하였음.

•귀하는 최근 6개월간 한 달 평균 몇 건의 영유아 건강검진을 시행하십니까?



최근 6개월간 영유아 건강검진을 시행한 한 달 평균 건수로 10건 미만이 23명, 11-20건이 61명, 21-30건이 60명, 31-40건이 66명, 41-50건이 45명, 51-60건이 55명, 61-70건이 28명, 71-80건이 35명, 81-90건이 34명, 91-100건이 14명 그리고 100건 이상이 83명으로 나타났음

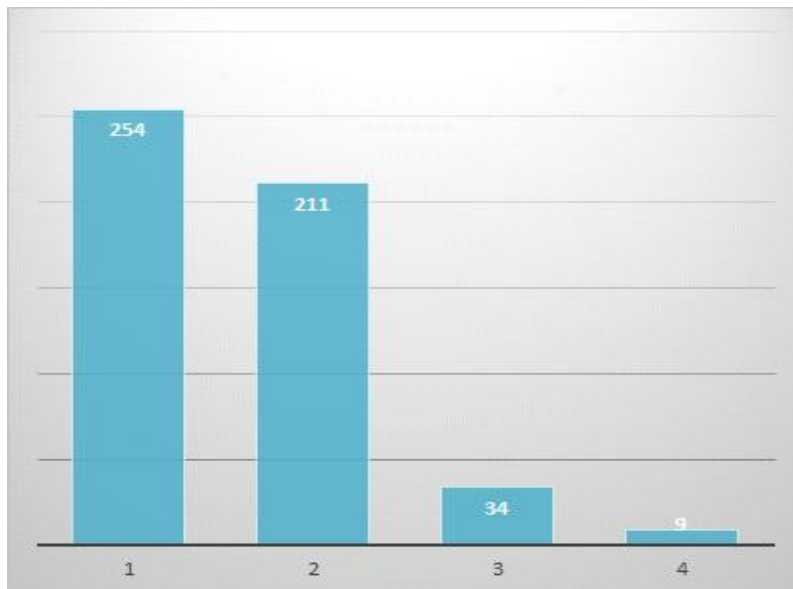
• 진료과



진료과는 80.8%가 소아청소년과였으며, 그다음으로 내과가 3.6%, 가정의학과가 3.4%, 이비인후과가 1%로 나타났으며, 기타는 2.3%였음.

1. 영유아건강검진 발달선별검사 결과로 '정밀검사 필요'에 해당하는 비율은 어느 정도입니까?

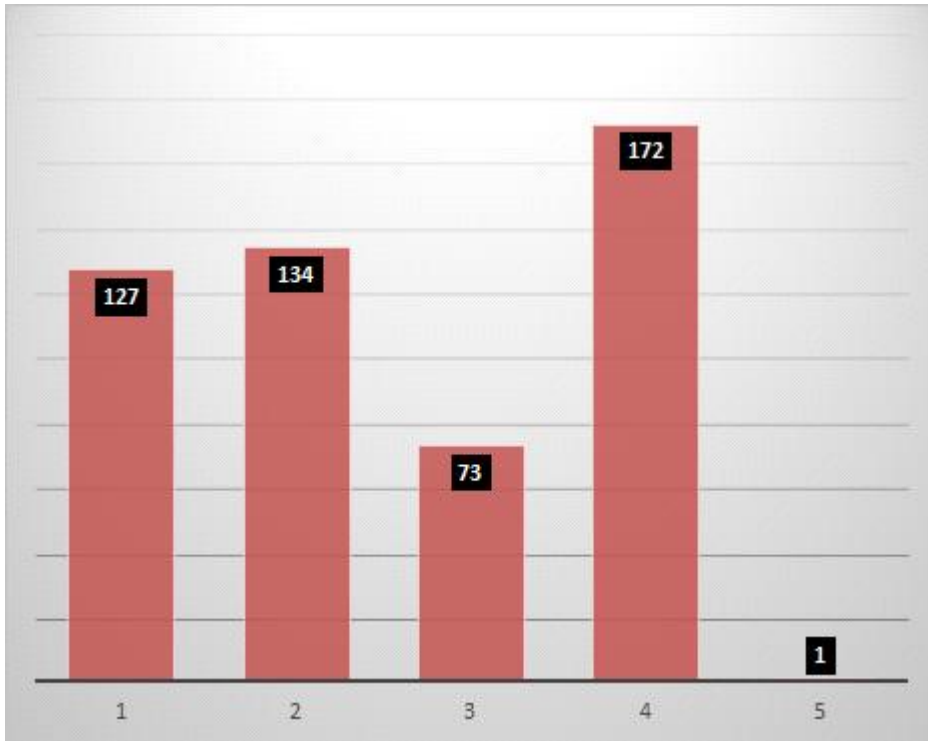
- ① 1% 미만
- ② 1-5%
- ③ 5-10%
- ④ 10% 이상



영유아건강검진 발달선별검사 결과로 '정밀검사 필요'에 해당하는 비율로 1% 미만이 254명, 1-5%가 211명, 5-10%가 34명 그리고 10% 이상이 9명으로 나타났음.

2. 영유아건강검진 발달선별검사 결과로 '정밀검사 필요'가 나온 환자 중 실제로 의뢰하는 비율은 어느 정도입니까?

- ① 100%
- ② 75-99%
- ③ 50-74%
- ④ 50% 미만
- ⑤ 기타



영유아건강검진 발달선별검사 결과로 '정밀검사 필요'가 나온 환자 중 실제로 의뢰하는 비율은 100%가 127명, 75-99%가 134명, 50-74%가 73명, 50%미만이 172명, 기타가 1명으로 나타났음.

3. 정밀평가 의뢰 과정에서의 어려운 점은 다음 중 무엇이라고 생각하십니까?

(복수응답가능, 중요도 순으로)

- ① 검사 결과를 부모에게 설명하거나 납득시킬 만한 시간이 부족함
- ② 부모가 의뢰한대로 따르지 않음
- ③ 추가적인 시간 할애로 시행하는 행위에 대한 수가가 책정되어 있지 않음
- ④ 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음
- ⑤ 기타



기타의견

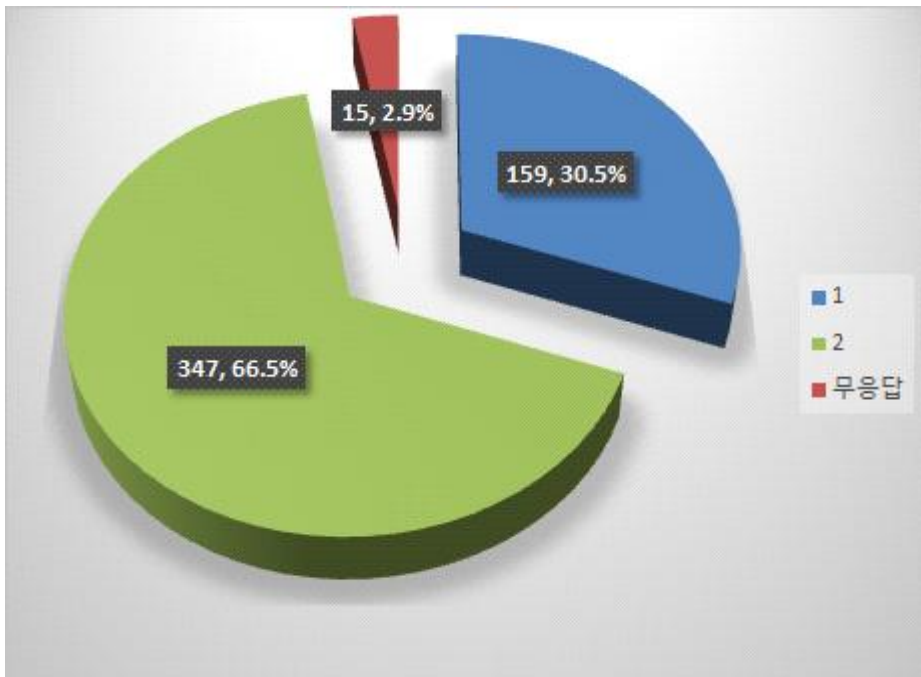
- 대부분 인지하고 있거나 치료 중인 상태임
- 애매한 경우가 많음
- 정밀평가 요함 자체에 대한 정확도가 낮음
- 수가 책정이 부적합함
- 구체적인 연계체계가 없음
- 보호자마다 평가의 엄격성이 차이가 있어 보임
- 정밀평가를 요하는 결과이지만 더 이상 검사와 치료를 요하지 않는 경우가 많음

- K-DST 체크를 무성의하게 작성하거나 작성할 능력이 없음
- 프로그램만 정밀평가로 나올 뿐 실제로 그렇지 않음
- 시간과 인력소비가 심함
- 과제중, 과두위 등 일시적 경과 지켜봐도 되는 경우가 많음

정밀평가 의뢰 과정에서의 어려운 점에 대한 설문에서 ‘검사 결과를 부모에게 설명하거나 납득시킬 만한 시간이 부족함’ 이라고 표시한 사람들 중에 그 점의 중요도가 1순위로 표시한 사람들이 109명, 2순위는 44명, 3순위는 19명, 그리고 4순위가 12명, 5순위가 1명이었고, ‘부모가 의뢰한대로 따르지 않음’ 을 1순위로 표시한 사람들이 153명, 2순위는 71명 그리고 3순위는 22명, 4순위는 10명이었음. 또한 ‘추가적인 시간 할애로 시행하는 행위에 대한 수가가 책정되어 있지 않음’ 을 1순위로 표시한 사람들은 77명, 2순위는 63명, 3순위는 28명, 4순위는 9명으로 나타났고, ‘전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음’ 을 1순위로 표시한 사람들은 124명, 2순위는 61명 그리고 3순위는 24명, 4순위는 20명이었음. 기타의견으로는 ‘대부분 인지하고 있거나 치료 중인 상태임’, ‘애매한 경우가 많음’, ‘정밀평가요함 자체에 대한 정확도가 낮음’, ‘수가 책정이 부적합함’, 구체적 연계체계가 없음’, ‘보호자마다 평가의 엄격성이 차이가 있어 보임’ 등이 있었음.

4. 정밀평가 의료기관으로 정밀평가 진단을 위하여 외뢰한 환자에 대한 진단이나 치료 지침에 대하여 진료 회신이나 피드백을 받아보신 경험이 있습니까?

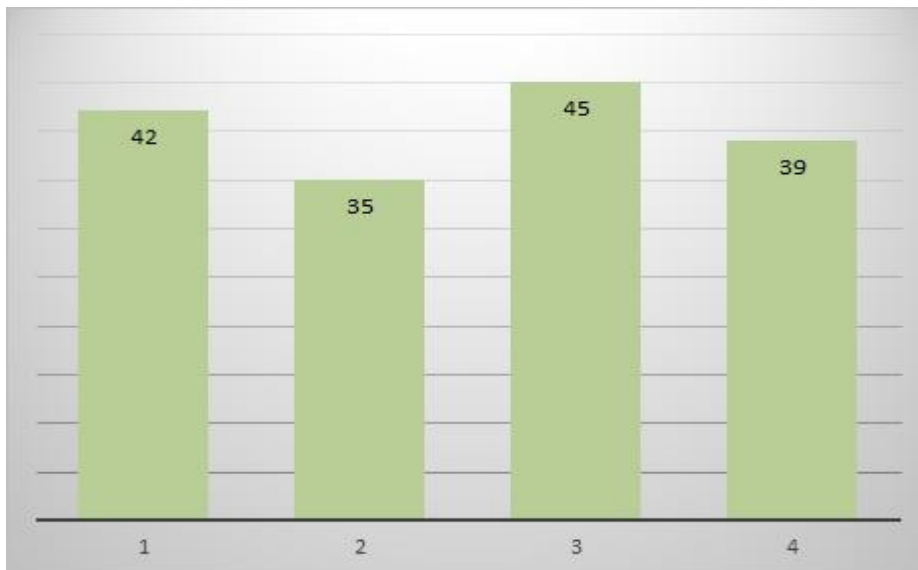
- ① 예
- ② 아니오



정밀 전문 의료기관으로 정밀평가 진단을 위하여 의뢰한 환자에 대한 진단이나 치료 지침에 대하여 진료 회신이나 피드백을 받아본 경험이 있다고 한 사람들은 159명(30.5%)이었고, 그러한 경험이 없다고 한 사람들은 347명(66.5%)이었음.

4-1. 위의 문항에서 '예'로 답하셨다면 그 비율은 약 어느 정도입니까?

- ① 80% 이상
- ② 60-80%
- ③ 40-60%
- ④ 40%미만 (구체적으로 _____ % 정도)

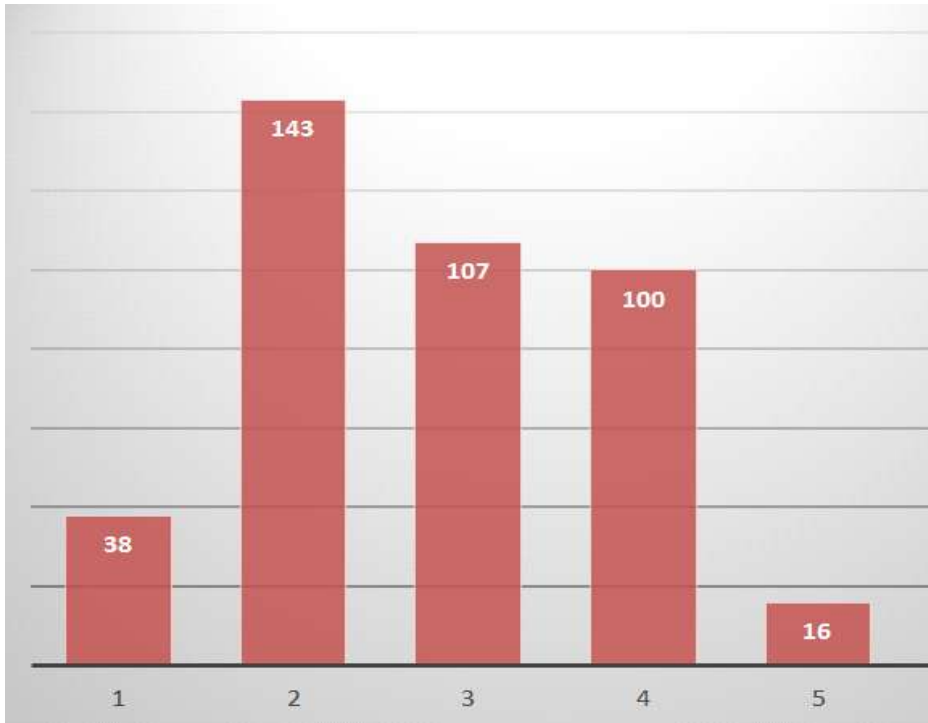


구체적으로 : 10%(5명), 20%(3명), 25%(1명), 20-30%(1명)

경험이 있다고 한 사람들 중 그 비율이 약 80% 이상이었다고 표시한 사람들은 42명, 60-80%는 35명, 40-60%는 45명 그리고 40% 미만은 39명이었으며 구체적으로 기재한 내용에서는 10%가 5명, 20%가 3명, 25%가 1명, 20-30%가 1명으로 나타났음.

4-2. 전문의료기관으로부터의 진료 회신이나 피드백이 잘 되지 않는 이유는 무엇입니까?

- ① 환자에 대한 전산관리 시스템 부재
- ② 전문 기관으로의 체계적인 의뢰 시스템 부재
- ③ 회신의 필요성에 대한 인식 부족
- ④ 회신 방법에 대한 체계가 없어서
- ⑤ 기타



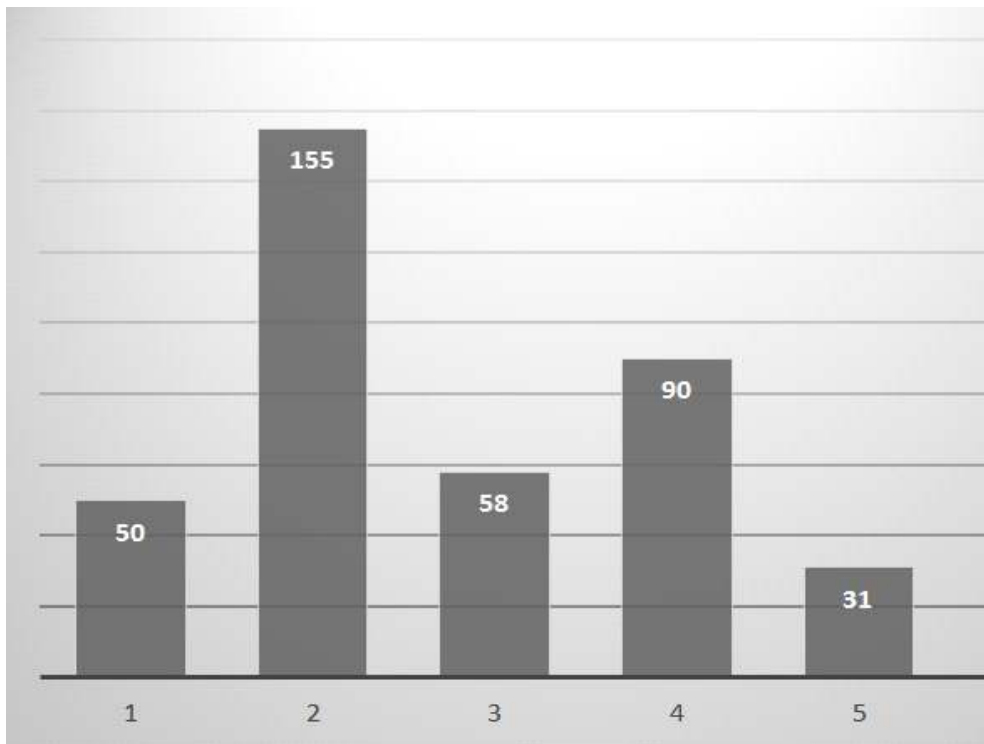
기타의견

- 이유 모르겠음
- 잘 되고 있다고 생각함
- 환자 보호자 인식 부족
- 환자가 바로 안가는 경우가 많고 간 경우도 회신 보내라고 환자가 동의를 하지 않아 오지 않음

전문의료기관으로부터의 진료 회신이나 피드백이 잘 되지 않는 이유로 ‘환자에 대한 전산관리 시스템 부재’ 라고 한 사람들은 38명, ‘전문 기관으로의 체계적인 의뢰 시스템 부재’ 는 143명, ‘회신의 필요성에 대한 인식 부족’ 은 107명 그리고 ‘회신 방법에 대한 체계가 없어서’ 라고 한 사람들은 100명이었음. 기타 의견으로는 ‘환자 보호자 인식 부족’, ‘궁금함-이유 모름’, ‘잘 되고 있다고 생각함’, ‘환자가 바로 안가는 경우가 많고 간 경우도 회신 보내라고 환자가 동의하지 않아 오지 않음’ 이 있었음.

4-3. 어떤 방법으로 개선할 수 있다고 생각하십니까?

- ① 환자에 대한 전산관리 시스템 개발 및 관리
- ② 전문 기관으로의 체계적인 의뢰 시스템 구축
- ③ 교육 및 홍보 등을 통해 회신의 필요성에 대한 인식 고취
- ④ 회신 방법에 대한 체계적인 시스템 구축
- ⑤ 관련 수가 개발하여 상응하는 보상을 한다
- ⑥ 기타



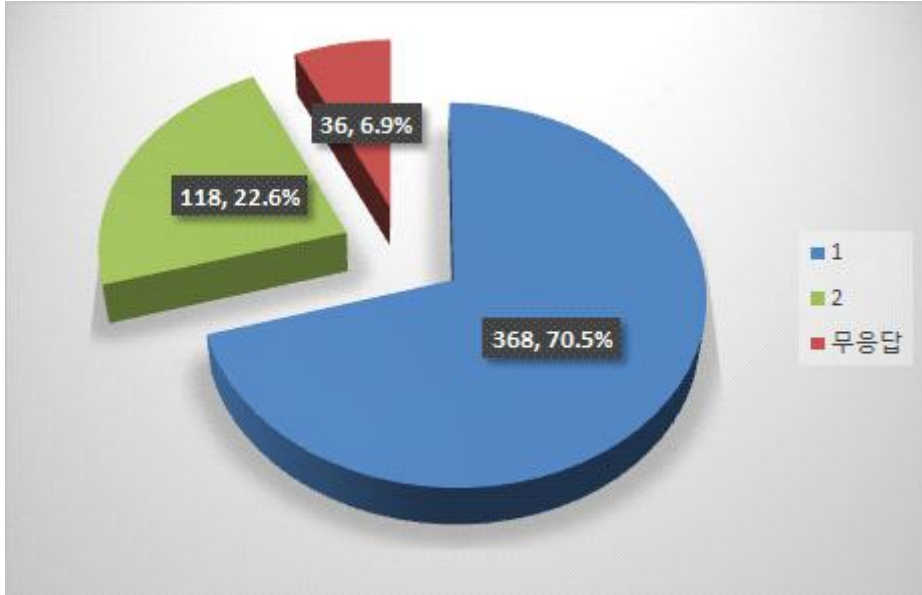
기타의견

- 환자 보호자에게 처음 진료 받았던 병원을 평상시 계속 이용하도록 권유
- 관련 전문 병원에 대한 안내

개선할 수 있다고 생각하는 방법으로 ‘환자에 대한 전산관리 시스템 개발 및 관리’ 라고 한 사람들은 50명, ‘전문 기관으로의 체계적인 의뢰 시스템 구축’ 은 155명, ‘교육 및 홍보 등을 통해 회신의 필요성에 대한 인식 고취’ 는 58명, ‘회신 방법에 대한 체계적인 시스템 구축’ 은 90명 그리고 ‘관련 수가 개발하여 상응하는 보상을 한다’ 를 선택한 사람들은 31명이었음. 기타 의견으로는 ‘환자 보호자에게 처음 진료 받았던 병원을 평상시 계속 이용하도록 권유’ 와 ‘관련 전문 병원에 대한 안내’ 가 있었음.

5. 영유아 건강검진 발달선별검사 시행 시 K-DST 결과로 '추적검사'를 판정하기에 충분하다고 생각하십니까?

- ① 예
- ② 아니오



영유아 건강검진 발달선별검사 시행 시 K-DST 결과로 '추적검사'를 판정하기에 충분하다고 생각하는 사람들은 368명(70.5%)이었고 그렇게 생각하지 않는 사람들은 118명(22.6%)이었음.

5-1. 위의 문항 1번에서 '② 아니오' 라고 응답하신 경우, 어떠한 내용이 추가적으로 필요하며 이와 관련된 문제점은 무엇이라고 생각하십니까?

| 필요내용 |
|-------------------------------------------|
| 응답기준이 보호자 주관적 판단에 좌우됨 |
| 추후 검사 빈도가 이전 K-ASQ에 비해 좁음 |
| 부모님의 확실한 각 문항에 대한 이해 부족 |
| 통합적인 재평가 및 F/U |
| 내용을 좀 더 예시적으로 설명 필요. 엄마 들은 말 그대로 평가 |
| 좀 더 구체적인 문장들에 대한 심화평가 단계가 한 단계 더 필요한 것 같음 |
| 추후에 대한 시점 및 검사 진료 지침이 필요 |

| |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 추후 검사의 방법의 모호함 |
| 보호자들이 문제를 이해할 수 있는 보충 설명 필요 |
| '잘하는 편이다'. '할 수 있는 편이다'의 기준이 애매하여 명확한 기준이 필요 |
| 좀 더 정결한 문항 필요 |
| 설문 응답이 부정확한 경우가 있음 |
| 질문이 너무 복잡한 항목은 부모님의 이해가 부족함. 요즘 젊은 부모들이 모르는 질문도 있음)근지근지 -젊은 엄마들이 안 가르침) |
| K-DST 점수의 객관성 부족 |
| 소아과 개원의 협의회와 긴밀한 협조가 필요함 |
| 추후 평가 설문, 문진을 따로 제작하여 추적검사에 대한 수가책정이 필요함 |
| 문항이 구체적으로 더 필요할 것으로 사료됨 |
| 설문 문항 수 확대 |
| 발달평가에 대한 문항 개발 |
| 과거 검진 결과 확인이 어려움 |
| 반드시 집에서 시켜보고 실행해본 다음 검사시행이 좋을 것 같음 |
| 객관식으로 고르는 문항에 대한 좀 더 명확한 기준이 있으면 함 |
| 발달평가에 선행학습과 관련된 부분이 있음 |
| 설문항목의 기준을 명확히 해야 할 것 |
| 초진인 경우 부모 설문지를 근거로 아이를 보는데 부모의 답변이 실제 아이 상황과 상이 함 |
| 질문 내용에 모호한 문항이 많음 |
| 보호자가 문항 의미 숙지가 미숙 |
| 설문지를 부모가 미리 집에서 아이에게 시행 후 작성해 오는 원칙이 지켜져야 함. 언어 발달의 경우 처음 온 환자는 부모의 판단에 완전히 의존하는 경우가 많아 어려울 때가 많음 |
| 부모성향에 따라 '잘할 수 있다'와 '할 수 있는 편이다'의 구분이 모호함 |
| 더 구체적인 설문이 필요함 |
| 주로 양육자가 실제로 해보지 않아서 점수가 낮게 측정 되어 실제 해본 적이 있는지 확인 필요. 잘할 수 없다는 데 대한 기준이 모호 |
| 좀 더 전문적인 질문 문항이 필요한 경우 있고 전문적인 진단이 필요함 |
| 정밀진단 기관 필요 |
| 수용언어 발달에 대한 평가 부족 |

| |
|--------------------------------------------------------------------------------|
| 보호자 의견에 따른 결과이므로 정확성이 떨어짐 |
| 보호자의 주관적 평가이므로 점수에 일관성을 부여하기가 힘들 |
| 보호자 이해 부족, 환자의 경험 부족 |
| 보다 객관적인 측정방법 필요 |
| 추가 정밀검사 설문이 필요 |
| 부모의 설문에 대한 평가의 정밀도 및 정확성, 인지도가 부족함 |
| 유아발달과정에 가정환경 등의 변수가 중요한 경우가 있음(예: 외국인 모, 조손 가정). 정상인데도 발달이 늦은 것처럼 판정되는 경우가 있음. |

| 문제점 |
|-------------------------------------------------------------------------------|
| 질문이 애매하거나 현실성이 없는 경우가 많음 |
| 1세 미만의 아기들은 1-2개월 차이의 발달이 커서 일찍 검진하러 오는 경우, 발달의 문제가 없는데 결과는 추가 관찰이 필요한 것으로 나옴 |
| 각 문항에 대해 실질적으로 해보지 않고, 부모 없이 생각대로 작성하는 경우 |
| 질문내용이 어렵고, 엄마들이 '해보지 않아서 모른다'는 대답이 아주 많음 |
| 부모가 시행해보지 않은 경우가 많으므로 |
| 영유아 발달 검사가 실제적으로 연령별보다 기준이 높음 |
| 추후 검사 방법 개발 |
| 전문수를 늘리고 질문 내용을 더욱 이해하기 쉽게 표현 |
| 객관적인 대답이 나오질 않음. 보호자의 주관적인 의견임 |
| 보호자의 SCORING에 신뢰도가 낮음 |
| 시간 부족 |
| 부모의 응답이 부정확(특히 외국인 부모의 경우) |
| 질문이 애매하거나 현실성이 없는 경우가 많음 |
| 문항이 현실과 괴리가 있음 |
| 문항이 한정적이며 보다 종합적 평가가 힘들 |
| 설문 문항이 단순하고 수가 적음 |
| 보호자가 제대로 이해하고 체크하지 못함 |
| 보호자의 관찰정도에 성적이 좌우됨 |
| 시켜보지 않아서 답이 애매한 경우 정상이 추후 검사로 다시 체크됨 |
| 보호자들이 질문이 애매하다며 불평함 |

| |
|---------------------------------------------------------|
| 모든 가정상황에 맞는 평가 모델 개발 |
| 제대로 된 선별검사 내용 숙지 및 검진시간의 부족함 |
| 문항이 때론 개월 수에 비해 수준이 높게 되어 있음 |
| 36개월 이후 평가 문항에서는 보호자가 교육해야 아이가 할 수 있는 문항들이 있음(수 개념, 글자) |
| 평가를 위한 객관적 문항 필요 |
| 대부분 부모의 성향(엄격, 자유)에 따라 같은 수준을 다르게 평가함 |
| 작성자의 성실한 답변이 중요함 |
| 추적검사 시 적정한 수가책정과 후에 의뢰체계 확립 |
| 몇 가지 항목으로 발달지연으로 판정되는 경우 많음 |
| 소심해서 대근육 운동 수행 못하는 것처럼 나오거나 사회성 부족으로 나올 수도 있음 |
| 전문기관으로서의 전달 체계문제 |
| 난해한 질문이 많음 |
| 일차적으로 가능한 설문이 있고 이후 상급기관으로 보내야 진단에 걸리는 시간이 줄어들 수 있음 |
| 좀 더 구체적인 내용의 부재 |
| 질문응답자의 인식부족으로 대충 답변하거나 왜 이런 설문지를 작성해야 하는지 잘 모름 |

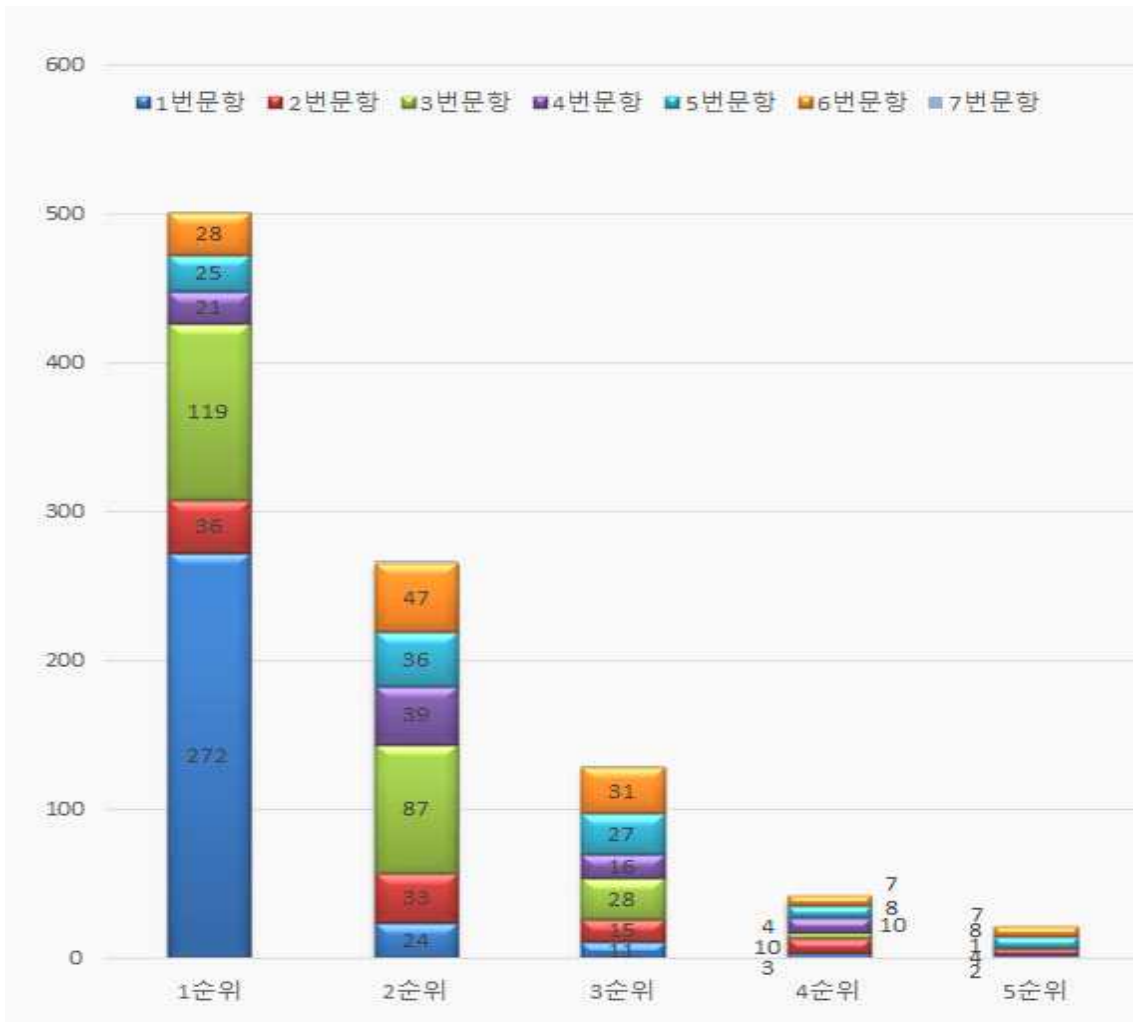
그렇게 생각하지 않는 사람들 중에서 어떠한 내용이 추가적으로 필요한지에 대해 응답한 사람들의 내용들을 살펴보면, 응답기준이 보호자 주관적 판단에 좌우됨; 추후 검사 빈도가 이전 K-ASQ에 비해 줄음; 부모님의 확실한 각 문항에 대한 이해 부족; 통합적인 재평가 및 f/U; 내용을 좀 더 예시적으로 설명 필요; 좀 더 구체적인 문항들에 대한 심화평가 단계가 한 단계 더 필요한 것 같음; 추후에 대한 시점 및 검사 진료 지침이 필요; 추후 검사의 방법의 모호함; 보호자들이 문제를 이해할 수 있는 보충 설명 필요; ‘잘하는 편이다’ . ‘할 수 있는 편이다’ 의 기준이 애매하여 명확한 기준이 필요; 설문 응답이 부정확한 경우가 있음; 질문이 너무 복잡한 항목은 부모님의 이해가 부족함. 요즘 젊은 부모들이 모르는 질문도 있음)곤지곤지 -젊은 엄마들이 안 가르침); 소아과 개원의 협의회와 긴밀한 협조가 필요함; 추후 평가 설문, 문진을 따로 제작하여 추적검사에 대한 수가책정이 필요함; 문항이 구체적으로 더 필요할 것으로 사료됨; 설문 문항 수 확대; 발달평가에 대한 문항 개발; 과거 검진 결과 확인이 어려움; 객관식으로 고르는 문항에 대한 좀 더 명확한 기준이 있으면 함; 발달평가에 선행학습과 관련된 부분이 있음; 초진인 경우 부모 설문지를 근거로 아이를 보는데 부모의 답변이 실제 아이 상황과 상이함; 질문 내용에 모호한 문항이 많음; 보호자가 문항 의미 숙지가 미숙; 설문지를 부모가 미리 집에서 아이에게 시행 후 작성해 오는 원칙이 지켜져야 함. 언어발달의 경우 처음 온 환자는 부모의 판단에 완전히 의존하는 경우가 많아 어려울 때가 많음; 수용언어 발달에 대한 평가 부족; 보호자의 주관적 평가이므로 점수에 일관성을 부여하기가 힘들; 보호자 이해 부족, 환자의 경험 부족; 부모의 설문에 대한

평가의 정밀도 및 정확성, 인지도가 부족함; 유아발달과정에 가정환경 등의 변수가 중요한 경우가 있음(예: 외국인 모, 조손 가정). 정상인데도 발달이 늦은 것처럼 판정되는 경우가 있음 등이 있었음.

이와 관련한 문제점에 대해 응답한 사람들의 내용으로는, 질문이 애매하거나 현실성이 없는 경우가 많음; 1세 미만의 아기들은 1-2개월 차이의 발달이 커서 일찍 검진하러 오는 경우, 발달의 문제가 없는데 결과는 추가 관찰이 필요한 것으로 나옴; 각 문항에 대해 실질적으로 해보지 않고, 부모 없이 생각대로 작성하는 경우; 질문내용이 어렵고, 엄마들이 '해보지 않아서 모른다'는 대답이 아주 많음; 부모가 시행해보지 않은 경우가 많으므로; 영유아 발달 검사가 실제적으로 연령별보다 기준이 높음; 추후 검사 방법 개발 ; 전문수를 늘리고 질문 내용을 더욱 이해하기 쉽게 표현; 객관적인 대답이 나오질 않음 - 보호자의 주관적인 의견임; 보호자의 SCORING에 신뢰도가 낮음; 시간 부족; 부모의 응답이 부정확(특히 외국인 부모의 경우); 질문이 애매하거나 현실성이 없는 경우가 많음; 문항이 현실과 괴리가 있음; 문항이 한정적이며 보다 종합적 평가가 힘들; 설문 문항이 단순하고 수가 적음; 보호자가 제대로 이해하고 체크하지 못함; 보호자의 관찰정도에 성적이 좌우됨; 시켜보지 않아서 답이 애매한 경우 정상이 추후 검사로 다시 체크됨; 보호자들이 질문이 애매하다며 불평함; 제대로 된 선별검사 내용 숙지 및 검진시간의 부족함; 문항이 때론 개월 수에 비해 수준이 높게 되어 있음; 36개월 이후 평가 문항에서는 보호자가 교육해야 아이가 할 수 있는 문항들이 있음(수 개념, 글자); 평가를 위한 객관적 문항 필요; 대부분 부모의 성향(엄격, 자유)에 따라 같은 수준을 다르게 평가함; 몇 가지 항목으로 발달지연으로 판정되는 경우 많음; 소심해서 대근육 운동 수행 못하는 것처럼 나오거나 사회성 부족으로 나올 수도 있음; 전문기관으로서의 전달 체계문제; 질문응답자의 인식부족으로 대충 답변하거나 왜 이런 설문지를 작성해야 하는지 잘 모름 등이 있었음.

6. '추적검사'로 판정하는 가장 보편적인 상황은 아래 중 어느 것인가요?

- ① K-DST에서 가와 나 사이에 속할 때(가 이상 나 미만)
- ② K-DST는 정상으로 판정되었으나, 부모가 염려하는 경우
- ③ K-DST는 '정밀평가필요'에 해당하나, 발달 이상을 확신할 수 없는 경우
- ④ 전 영역에서 정상을 보이지만 추가 질문에 '예'라고 응답한 문항이 있는 경우
- ⑤ 발달선별검사상 정상이지만 의사가 보기에 발달이상이 의심되는 경우
- ⑥ K-DST는 '정밀평가필요'에 해당하나 보호자의 걱정 등으로 '정밀평가필요' 진단을 내리기 어려운 경우
- ⑦ 기타



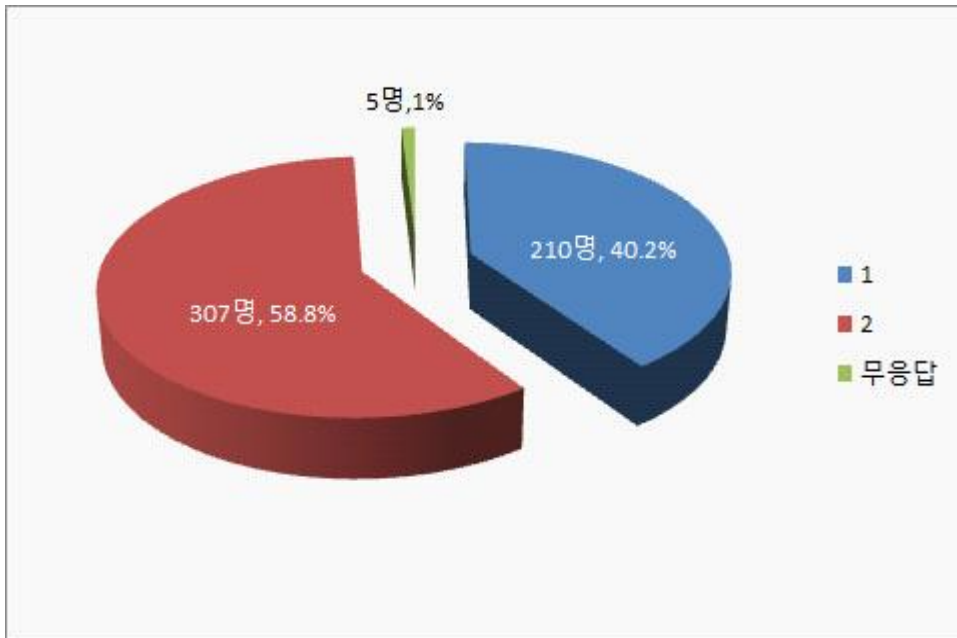
기타의견 : 부모가 점수를 낮게 체크, 정상보다 낮게 체크 되는 경우

'추적검사'로 판정하는 가장 보편적인 상황에서 'K-DST에서 가와 나 사이에 속할 때(가 이상 나 미만)'를 1순위로 답한 사람들은 272명, 2순위로는 24명, 3순위로는 11명, 4순위로는 3명 그리고 5순위로는 2명이 있었고, 'K-DST는 정상으로 판정되었으나, 부모가 염려하는 경우'를 1순위로 답한 사람들은 36명, 2순위는 33명, 3순위는 15명, 4순위는 10명 그리고

고 5순위는 4명이 있었음. ‘K-DST는 ‘정밀평가필요’에 해당하나, 발달이상을 확신할 수 없는 경우 ‘를 1순위로 답한 사람들은 119명, 2순위로는 87명, 3순위로는 28명, 4순위로는 4명 그리고 5순위로는 1명 있었고, ‘전 영역에서 정상을 보이지만 추가 질문에 ‘예’라고 응답한 문항이 있는 경우 ‘를 1순위로 답한 사람들은 21명, 2순위는 39명, 3순위는 16명, 4순위는 10명 그리고 5순위는 없었음. 또한 ‘발달선별검사상 정상이지만 의사가 보기에 발달이상이 의심되는 경우’를 1순위로 답한 사람들은 25명, 2순위는 36명, 3순위는 27명, 4순위와 5순위 각각 8명이었고, ‘K-DST는 ‘정밀평가필요’에 해당하나, 보호자의 걱정 등으로 ‘정밀평가필요’ 진단을 내리기 어려운 경우 ‘를 1순위로 답한 사람들은 28명, 2순위로는 47명, 3순위로는 31명, 4순위와 5순위로 각각 7명이 있었음. 기타의견으로는 ‘부모가 점수를 낮게 체크, 정상보다 낮게 체크 되는 경우’가 있었음.

7. 추후 검사 판정 후, 다음 (차수) 건강검진 이전에 신경학적 진찰이나 K-DST를 추적 검사로 시행하십니까?

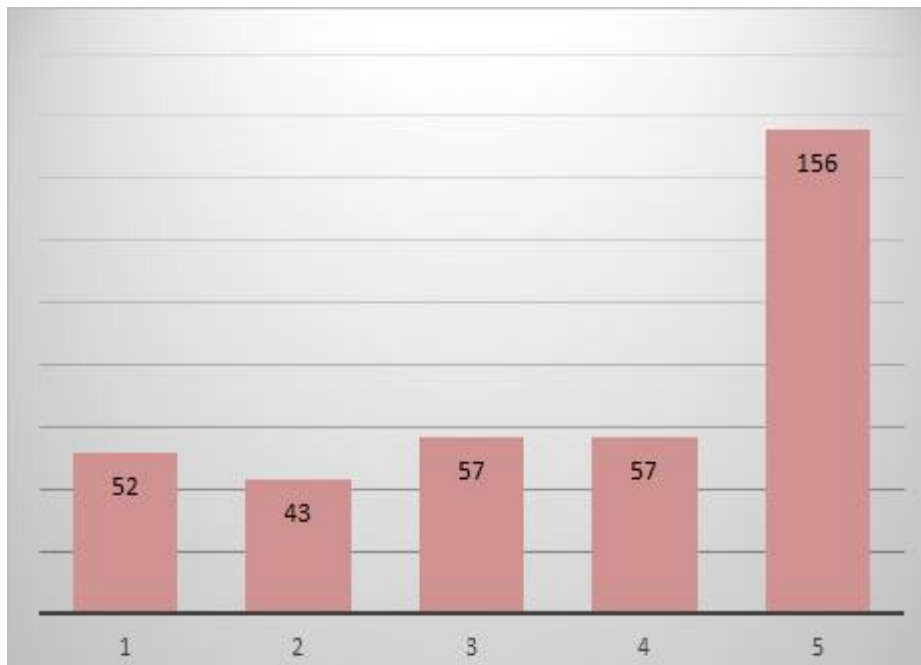
- ① 예
- ② 아니오



추후 검사 판정 후, 다음 (차수) 건강검진 이전에 신경학적 진찰이나 K-DST를 추적 검사로 시행하는 사람들은 210명(40.2%)이었고, 시행하지 않는 사람들은 307명(58.8%)이었음.

7-1 추후 검사 판정 후, 다음(차수) 건강검진 이전에 신경학적 진찰이나 K-DST를 추적검사로 시행하는 비율은 어느 정도 입니까?

- ① 80-100%
- ② 60-80%
- ③ 40-60%
- ④ 20-40%
- ⑤ 20% 미만(구체적으로: _____ % 정도)



구체적으로 : 10%(14명), 5%(2명), 3%(1명), 1%(2명), 0%(5명)

추후 검사 판정 후, 다음 (차수) 건강검진 이전에 신경학적 진찰이나 K-DST를 추적 검사로 시행하는 비율이 80-100%라고 답한 사람들은 52명이었고, 60-80%는 43명, 40-60%는 57명, 20-40%는 57명, 20% 미만은 156명이었으며, 구체적으로 기재한 내용으로는 10%가 14명, 5%가 2명, 3%가 1명, 1%가 2명 그리고 0%가 5명이 있었음.

7-2. 위의 7번 문항에서 '아니오'로 답한 경우, 그 이유는 무엇입니까?

(복수응답가능, 중요도 순으로)

- ① 시행에 대한 구체적인 내용에 대한 가이드라인이 충분하지 않음
- ② 항의 및 민원발생의 가능성
- ③ 부모에게 필요성을 이해시키고 설명하기 어려움
- ④ 과거 검진결과 확인이 불가함
- ⑤ 추가로 시행하는 발달선별검사에 대한 수가가 책정되어 있지 않음
- ⑥ 기타



기타의견

- 병원진료를 위해 내원 시 추후발달 질문하는 정도
- 2주 후 follow up이 안됨 (follow up loss)
- 시간이 많이 걸려서 그리고 충분한 신경학적 지식이 부족해서
- 다음차수 영검을 빠지지 않고 하도록 보호자에게 설명하고 있음
- 가, 나 사이의 아동의 경우 발달 검사 연령 한계까지 훈련 후, 자체 재검을 다시 시행했을 때 다 '나' 이상으로 올라감
- 검사를 시행할만한 수가가 없음
- 판단하기 어려운 경우가 많고, 그 판단에 책임지기도 어려움
- 시간 부족

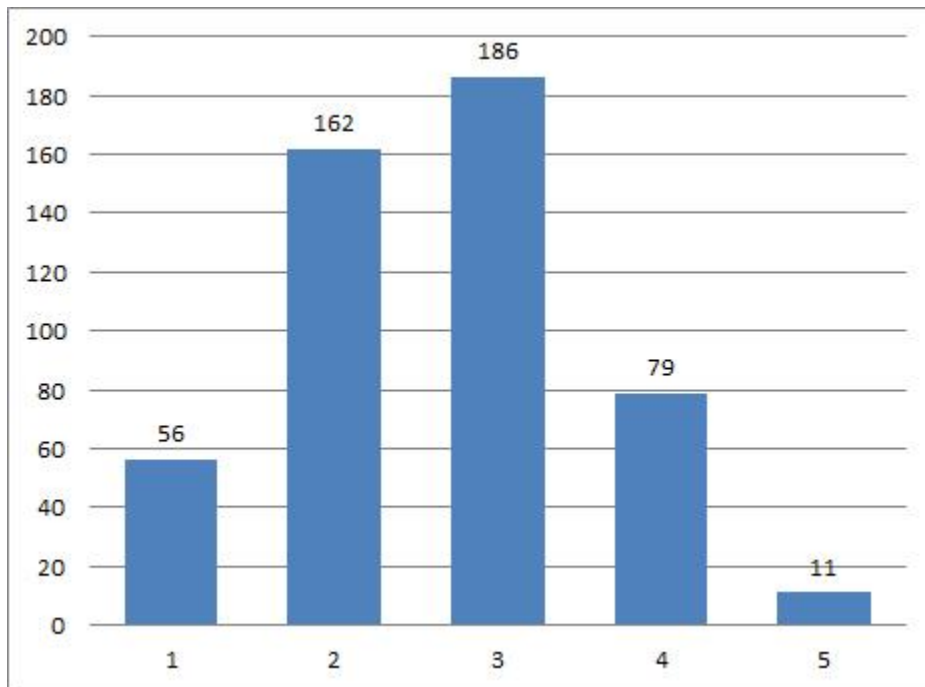
- 그럴만한 필요성이 없는 것 같아서
- 다음 검진을 최대한 앞당겨 실시
- K-DST 하는 것 자체가 번거로우며 1년 미만 후에 다음 차수 영검을 하여도 충분하다고 생각함
- 환자가 다른 병원으로 가버리거나 무시함
- 추후 검사 판정 시 전문기관(소아과 전문의 진료)으로 의뢰하기 때문
- 구체적인 가이드라인이 없음
- 전문병원으로 의뢰 이후, 추적검사 포기함
- 작성자(부모)의 성향에 따라 추후 검사의 빈도차이가 심함

검사를 시행하지 않는 사람들 중에서 그 이유로 ‘시행에 대한 구체적인 내용에 대한 가이드라인이 충분하지 않음’의 중요도를 1순위로 답한 사람들은 176명이었고, 2순위는 32명, 3순위는 8명, 4순위와 5순위는 각각 2명이었고, ‘항의 및 민원 발생의 가능성’을 1순위로 답한 사람들은 29명, 2순위는 20명, 3순위는 7명, 4순위는 10명 그리고 5순위는 8명이었음. ‘부모에게 필요성을 이해시키고 설명하기 어려움’을 1순위로 표시한 사람들은 32명, 2순위는 38명, 3순위는 20명, 4순위는 4명, 5순위는 3명이었음. ‘과거 검진 결과 확인이 불가함’을 1순위로 표시한 사람들은 46명, 2순위는 27명, 3순위는 23명, 4순위는 19명 그리고 5순위는 아무도 없었으며 ‘추가로 시행하는 발달선별검사에 대한 수가가 책정되어 있지 않음’을 1순위로 매긴 사람들은 33명, 2순위는 55명, 3순위도 26명, 4순위는 5명 그리고 5순위는 7명이었음. 기타의견으로는 ‘병원진료를 위해 내원 시 추후발달 질문하는 정도’, ‘2주 후 follow up이 안됨 (follow up loss)’, ‘시간이 많이 걸려서 그리고 충분한 신경학적 지식이 부족해서’, ‘다음차수 영검을 빠지지 않고 하도록 보호자에게 설명하고 있음’, ‘가, 나 사이의 아동의 경우 발달 검사 연령 한계까지 훈련 후, 자체 재검을 다시 시행했을 때 다 ‘나’ 이상으로 올라갔음’, ‘검사를 시행할만한 수가가 없다’, ‘판단하기 어려운 경우가 많고, 그 판단에 책임지기도 어려움’, ‘시간 부족’, ‘그럴만한 필요성이 없는 것 같아서’, ‘K-DST 하는 것 자체가 번거로우며 1년 미만 후에 다음 차수 영검을 하여도 충분하다고 생각함’, ‘환자가 다른 병원으로 가버리거나 무시함’, ‘추후 검사 판정 시 전문기관(소아과 전문의 진료)으로 의뢰하기 때문’, ‘구체적인 가이드라인이 없음’, ‘전문병원으로 의뢰 이후, 추적검사 포기함’, ‘작성자(부모)의 성향에 따라 추후 검사의 빈도차이가 심함’ 등이 있었음.

8. 현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 다음 중 가

장 문제가 있다고 생각하는 과정을 한 가지 선택해 주십시오.

- ① 1차 의료기관에서의 영유아 건강검진
- ② 1차 의료기관에서 추적검사 추적관찰 과정
- ③ 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정
- ④ 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정
- ⑤ 기타



기타의견

- 낮은 수가로 인해 장시간에 걸친 성의 있는 검사 및 진찰이 불가능
- 일반적으로는 만족함
- 2차 의료기관에서의 추적검사 추적관찰 과정

현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 가장 문제가 있다고 생각하는 과정을 1차 의료기관에서의 영유아 건강검진이라고 답한 사람들은 56명이었고, 1차 의료기관에서 추적검사 추적관찰 과정이라고 답한 사람들은 162명, 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정은 186명 그리고 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정이라고 답한 사람들은 총 79명이었음. 기타의견으로는 ‘낮은 수가로 인해 장시간에 걸친 성의 있는 검사 및 진찰이 불가능함’, ‘일반적으로는 만족함’, ‘2차 의료기관에서의 추적검사 추적관찰 과정’ 등이 있었음.

8-1. 위에서 선택한 과정에서의 어려운 점과 미흡한 점, 보완 및 개선방안을 기술해 주십시오.

| 어려운 점, 미흡한 점, 보완 및 개선방안 |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 즉석 체크와 너무 보호자 주관성이 많아 정확도가 떨어짐/대기기간이 너무 길어서 |
| 지역별로 병원을 지정해 주었으면 함 |
| 추후 검사 시기와 수가를 정했으면 함 |
| 전문기관으로의 손쉽고 빠른 의뢰 가능하게 하기 |
| 각 항목별 이상 결과에 대해 어디로 의뢰해야 할지, 전문기관을 알지 못함 |
| 들이는 시간과 노력에 비례 턱없이 적은 검진 수가, 검진 시 발견 못한 문제에 대한 책임, 법적 문제 |
| 연계되는 병원에 대한 정보가 미흡함/회신의 연계성, 체계성 구축과 정보의 공유 |
| 의뢰한 환자의 검사결과 및 3차기관의 소견, 치료방향 등이 궁금한데 이러한 것을 페이퍼나 이메일로 보내주면 진료에 도움이 많이 될 것 같음 |
| 전문기관의 어느 대학에 보냈지?/이전 검진기관의 상황 파악의 어려움 |
| 정보를 어디서 가져올 수 있는지 모름/각 사이트가 나와 있지만 들어가 봐도 찾기가 어려움 |
| 추가로 시행하는 발달선별검사에 대한 수가 책정 해결 |
| 발달에 대한 전문성 부족으로 의심되면 의뢰를 무조건 한다, 피드백으로 오는 내용도, 검사 중이라는 대답이라 계속 의뢰해야 하는지 |
| 전산 과정으로 연계해서 1차에 알림 서비스 기능부여 |
| 추후 검사에 대한 명확한 가이드라인 필요 |
| 전산 상으로 정밀 검사 나온 환자들 대상으로 하는 정밀 영유아 건강검진 프로그램이 있었으면 좋겠음 |
| 의치 후 피드백 전혀 없음. 회신서 필요함 |
| 발달 영역별로 발달지연이 의심되는 아동을 의뢰할 기관이 지리적으로 인접한 곳에 많지 않음. 의뢰할 만한 전문기관으로의 연계 시스템이 많이 아쉬움 |
| 소아과 전문의에 의한 검진으로 변경 |
| 피드백 시스템 구축 및 상급기관에서의 되의뢰 수가 보장 |
| 영유아 건강검진은 국가시행정책으로 보호자들이 필수로 하지만, 추적관찰이 나왔을 때 의료인이 추후 검사를 권할 수만 있지 제도적으로 뒷받침되지 않아 추적관찰이 어려움. 보통 검진 후 다시 오라고 하면 오지 않음 |
| 회신서 작성을 권장하거나 홍보함 |

| |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 질문의 이해도가 어려운 항목의 답을 쓸 때 오류 발생. 상급병원 의뢰 시 그 과정의 어려움(보호자 이해 미흡) |
| 추후 검사에 따른 수가 채점. 방법의 개발 |
| 의뢰 의료체계 확립 및 수가 책정 |
| 보호자 편에 정밀평가 후의 소견을 보내주시면 도움 될 듯(교육/홍보) |
| 전산장애 |
| 3차병원 세부 전문의 정보 부족. 보호자에게 검사나 치료비용에 대한 안내 부재. 1차 의료기관에서 one-stop 으로 설명하고 의뢰할 수 있는 체계 필요 |
| 영유아 결과지만으로 전문기관으로의 의뢰가 용이하게 되는 시스템 개선 필요 |
| 주치의 제도 하에서 추적관찰 및 검진이 가능하리라 생각함 |
| 발달 장애 의심소견 있어 진료 의뢰 권하였을 때 부모의 거부, 불쾌감 등이 다소 문제가 됨. 그런 것들을 해소하기 위해 긴 설명이 필요하며 결국 진료시간이 길어지게 되고 검진을 회피하게 됨 |
| K-DST로 다시 F/U하고 싶으나 영유아 건강검진 시기가 아니면 K-DST 프로그램에 들어가지 않음 |
| 타 기관 영검 조회 가능하도록 제안 |
| 전문의를 선택하기 용이하지 않음 |
| 의뢰 전문기관 연계(연락처)방법 숙지, 국민건강보험공단 사이트 내 피드백 항목 추가하여 확인 가능케 하면 좋겠음 |
| 해야 하는 항목이 너무 많음. 짧은 진료시간 고려해야 함. 핵심 포인트 위주로 검진 시스템 구축해야함 |
| 지역별로 의뢰 전문기관을 지정하여 항상 피드백이 되도록 제도 개선해야함 |
| 지역 내 환자 의뢰할 수 있는 몇 군데 병원 및 담당 의사가 정해져 있으면 의뢰하기도 쉽고 정밀평가 필요한 환자가 3차병원 진료를 받지 않고 loss되는 것을 줄일 수 있다고 생각함 |
| 추적관찰 판정이 나온 환아는 구체적 추적관찰 스케줄 및 가이드라인 필요 |
| 질환에 대한 설명 등이 미흡 |
| 전산시스템으로 보호자 및 의료기관에 모두 알림이 왔으면 좋겠음, 추후 검사에 합당한 수가 및 시간이 필요함 |
| 이송 및 피드백에 어려움이 있음 |
| 발달검사 이상 시 어디로 보내야 할 지 모르겠음(소아정신과, 소아신경과, 개인병원, 대학병원?) |
| 시간 부족 |

| |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 보호자가 검진을 여러 병원에서 한 경우 전 단계 검사결과 확인이 어려움 |
| 주변 의뢰 가능 병원 정보를 얻고 연계하며 이후 연계 프로그램 상에서 피드백을 볼 수 있기를 바람 |
| 설문응답자가 누가 작성했으며 제대로 된 체크를 해서 오지 않는 경우가 많아서 다시 질 의하면서 체크하고 진찰이 실제적이지 않음. 프로그램이 이전 차수의 결과를 연속적으로 보여주질 못해서(불편) 불편한 프로그램 문제도 있음 |
| 의뢰과정에서 1차 의료기관에서 상급 의료기관에 직접 의뢰할 수 있도록 했으면 함 |
| 지역별 의뢰센터 지정이 되어 있으면 좋겠음 |
| 추후 검사 판정 후 K-DST 재검 시 재평가 가능하게 함 |
| 전문기관에서 1차 의료기관으로 피드백을 자발적으로 할 수 있게 적절한 방법, 시스템, 수가 책정 |
| 정확한 가이드라인이 필요함 |
| 지방에는 연계되는 전문 의료기관이 적음(보건소에서 추적관찰은 간혹 함 |
| 추적관찰 수가 책정 x. 명확한 기준 x |
| 소아청소년과 전문의도 정밀평가, 추적관찰 등을 정확히 일찍 발견하거나 관리하는 능력이 부족하여 소아신경과 선생님께 의뢰하는데 타과 선생님들이 이것을 제대로 할 수는 절대로 없음. 또한 어디로 의뢰해야 하는지, 그 지역에서 누가 제대로 진료할 수 있는지를(3차 진료기관의 전문가) 알지 못함. 어차피 정상아는 누구나 볼 수 있지만 비정상아를 일찍 발견하거나 약간 이상 있는 사람을 알아낸다는 것도 타과 전문의는 불가능 하다고 생각함(내과, 가정의 등) |
| 결과지가 의뢰서 같음한다고 되어 있으나 새로 의뢰서 받으러 오거나 바로 다른 병원 거쳐 종합병원 가버림(loss) |
| 서면으로 환자 생애 기록 전달 |
| 진료결과 회신이 도움이 될 것 같음 |
| 추적 관찰 시 재 내원 빈도 감소. 진료를 따로 보러 오지 않음->재검 기간을 산정 |
| 의료체계 확립 |
| 연계 프로그램 필요 |
| 발달 정밀 검사 필요가 의심 될 때 보호자에게 어떤 절차를 거쳐 정밀 검사를 받아야 하는지 또 어떤 국가적 지원을 받을 수 있는지에 대한 정보가 부족함 |
| 우리는 문제 있다는 것(추후 검사 필요)을 체크할 뿐이고 그 이후가 연결되지 않음 |
| 지역별 전문 의료기관에 대한 홍보 |
| 전문기관에서 피드백을 받아 1차 의료기관에서 추적 관찰하도록 함 |
| 2차 전문기관에서의 피드백 문제 |

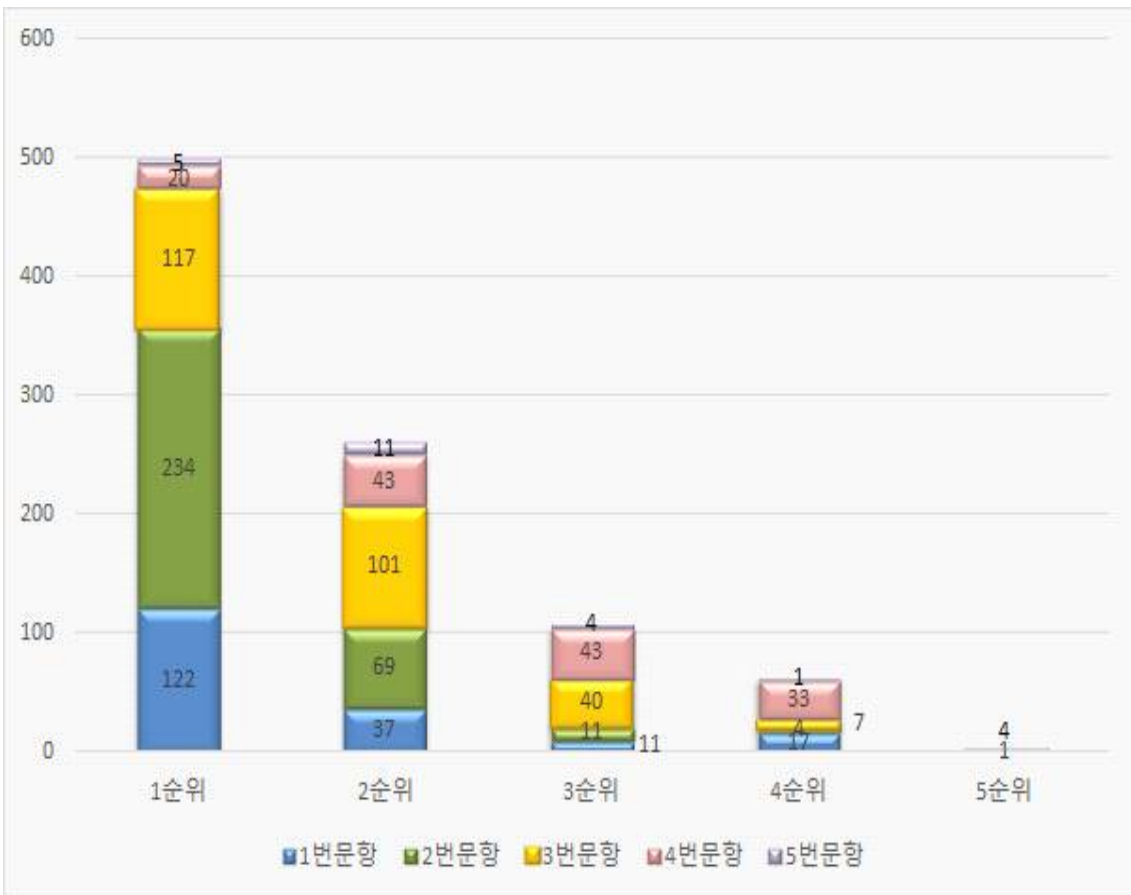
| |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 지역별 각 항목에 대한 정확한 전문기관의 이름 홍보 필요, 지정 기관에서 정밀 검사 시에만 지원, 지정기관은 의뢰기관에 피드백. 현재 모두 대학병원 의뢰, 비용문제로 보호자들 거부 |
| 이전 검진 내용을 비교하면서 진료해야하나 시간 및 인력이 많이 필요함 |
| 검진 수가 및 설문지 형태의 검진형태 개선, 검진과 진찰 동시, 예약 및 시간(진료와 겹쳐서 검진 시간 오래 걸림. 미루어질 때 삭감 부담(아파서 내원 진찰과 검진발달검사는 중복되지 않음에도 불구하고 삭감) |
| 영유아 건강검진은 소아과 전문의가 시행하는 것이 좋겠음 |
| 수가 체계 확립(적절한 보상) 및 부모교육 |
| 전문기관으로 의뢰한 이후 follow up loss되거나 회신을 받지 못하는 경우가 많음. 회신 관련 시스템의 보완이 필요해 보임 |
| 추적 관찰에 대한 적절한 보상이 필요하다고 생각함 |
| 정기적으로 1차 의료기관 방문이 필요 |
| 1차 의료기관에서 연계할 수 있는 인근 전문기관에 대한 상세한 안내(병원 명 등) 및 의뢰체계 확립 |
| 추적검사가 필요한 것에 대해 보호자들이 형식적으로 받아들이고, 설명하는 의사도 아이가 진짜 무슨 문제가 있는 것처럼 부모가 받아들이지 않도록 설명하게 됨 |
| 전문 기관에서 1차 기관으로 피드백 필요 |
| 추적 검사 시 프로토콜 필요. 얼마 후 시행여부, 검사항목의 다양화 |
| 추적검사: 1-개월 이내 해당 검진 기관에서 추적검사)수가책정필요)후에 전문기관으로 연계 |
| 영검을 소아과 전문의만 시행 하도록 개선 |
| 지역별 연계병원, 전문과 지정 |
| 전문 기관 의뢰할 정도는 아니나 추적관찰 필요한 영유아에 대한 추가 검진 과정이 있으면 좋을 듯 |
| 추적관찰, 추적검사에 대한 가이드라인 필요 |
| 한정된 시간에 시행해야 할 항목이 많고 구체적이지 않음. 머리에서 발끝까지 영유아 건강검진만으로 문제점 발견하기 쉽지 않을 수 있음 |
| 전문기관으로 연계과정에서 보편적인 가이드라인이 부족함. 전문기관으로 연계 시 어떤 과정 및 검사가 필요할지에 대한 설명을 보호자가 원해도 3자 병원에서만 대처가 통일되지 않으니 설명이 어려움 |
| 전문기관과 본 의원과 의료전달 전자 시스템의 어려움 |
| 추적검사에 대한 K-DST를 의료 수가로 책정하여 보호자가 원할 때 진료의 한 부분으로 받아들일 수 있게 해야 함 / 추적검사, 추적 관찰에 대한 국민건강보험공단의 안내메일도 |

| |
|---------------------------------------------------------------|
| 도움 될 것 같고 반드시 진료수가로 인정되게 환경적인 고려가 되어야 한다. |
| 진단도구 미흡 |
| 진료회신, 대학병원 이외에 신뢰할 만한 발달 평가 전문기관 선정 |
| 발달장애기관부족 |
| 전산으로 전문기관과 1차 의료기관 사이의 환자 진료기록 공유 |
| 본인이 직접 집에서 검사하도록 함 |
| 설문문항이 변별력이 부족함, 대부분 비슷한 대답 |
| 구체적인 정보연계과정 강화 |
| 연계프로그램도 부족하고 사후 관리가 어려움 |
| 언어발달지연인 경우, 언어 사회적 발달지연인 경우, 누가 봐도 장애인인 경우 각각의 의뢰시스템의 구축 필요 |
| 보완할 수 있도록 피드백이 있어야 할 듯 |
| 각 영역별 전문기관 선정 필요 |
| 추후경과 관찰 및 재할'이라는 포괄적이고 형식적인 문구보다 어떻게 치료에 개입해야 하는지 회신이 있으면 좋겠음 |
| 전문기관에 대한 정보 및 전문기관의 전문성 정보 |

이렇게 선택한 과정에서의 어려움과 미흡한 점, 보완 및 개선 방안으로 기술된 것들의 예시를 살펴보면, 즉석 체크와 너무 보호자 주관성이 많아 정확도가 떨어짐/대기기간이 너무 길어서; 지역별로 병원을 지정해주었으면/추후 검사 시기와 수가를 정했으면 함; 전문기관으로 의 손 쉽고 빠른 의뢰 가능하게 해주세요; 각 항목별 이상 결과에 대해 어디로 의뢰해야 할지, 전문기관을 알지 못함; 들이는 시간과 노력에 비해 턱없이 적은 검진 수가, 검진 시 발견 못한 문제에 대한 책임, 법적 문제; 연계되는 병원에 대한 정보가 미흡함/회신의 연계성, 체계성 구축과 정보의 공유; 의뢰한 환자의 검사결과 및 3차기관의 소견, 치료방향 등이 궁금한데 이러한 것을 페이지나 이메일로 보내주면 진료에 도움이 많이 될 것 같음; 전문기관의 어느 대학에 보냈지?/이전 검진기관의 상황 파악의 어려움; 정보를 어디서 가져올 수 있는지 모름/각 사이트가 나와 있지만 들어가 봐도 찾기가 어렵다; 추가로 시행하는 발달선별 검사에 대한 수가 책정 해결; 발달에 대한 전문성 부족으로 의심되면 의뢰를 무조건 한다, 피드백으로 오는 내용도, 검사 중이라는 대답이라 계속 의뢰해야 하는지; 그리고 전산 과정으로 연계해서 1차에 알림 서비스 기능 부여 등의 의견이 제시됨.

9. 현행 영유아 건강검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인이 무엇이라고 생각하십니까? (복수응답가능, 중요도 순으로)

- ① 분야의 전문성으로 인한 개원가에서의 상담과 진찰의 어려움
- ② 현행 수가 및 진료시스템에서 충분한 진료시간 확보가 어려움
- ③ 전문기관으로의 연계과정 전산화 미비로 인한 이전 상담 및 선별검사 결과에 대한 연계가 어려움
- ④ 피드백 과정의 어려움
- ⑤ 기타



기타의견

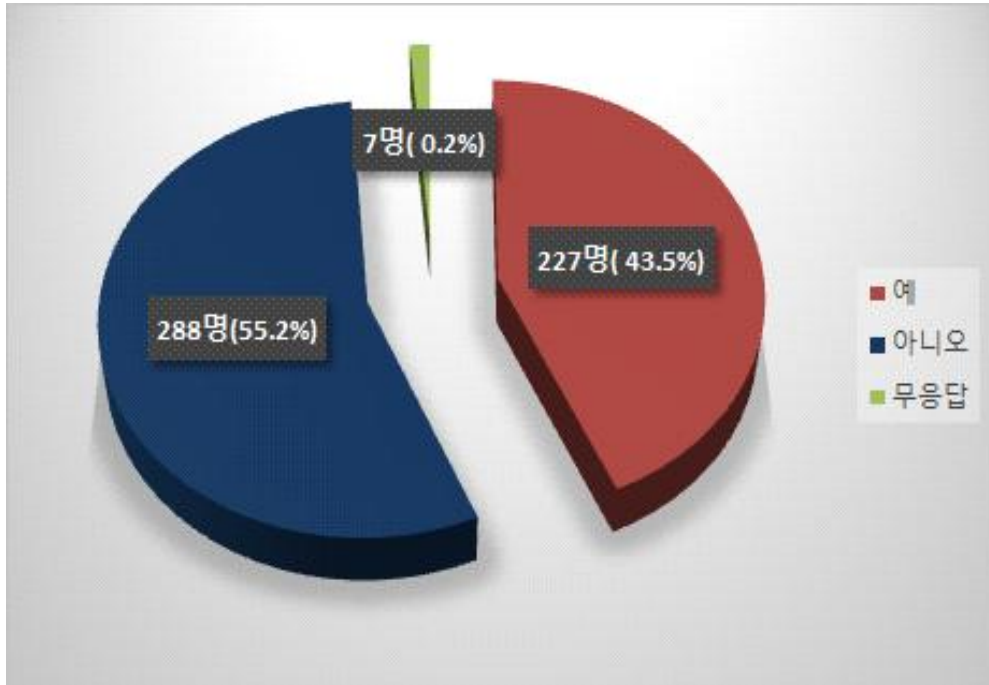
- 하지 못한다고 체크해 와도 추적검사를 받아들이지 않음
- 영유아 건강검진으로 병원 방문의 30% 이상에서, 아이가 현재 감염증상에 대한 진료도 원하고 있어서, 검진에 집중하고 그 부분 상담에 집중하기 어려움
- 늘 보던 보호자가 아닌 경우가 많음
- 보호자는 향후 어떻게 될지를 개인병원의사(주치의)에게 듣고 싶어 하나, 의사도 향후 방향을 모르므로 설명이 곤란함
- 개인병원(의원)의 검사를 신뢰하지 않음; 재검하여 오는 경우가 없고 개별, 사설아동발달센터로 많이 가고 전전함
- 발달지연 의심환자의 의뢰 시 3차 기관에서 한국형 영유아발달조사의 시행과 같은 보

다 적극적인 검사와 진단 및 치료가 필요함
- 검사결과만으로 발달장애가 있다고 말하기 곤란한 경우가 많음

현행 영유아 건강검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인이 ‘분야의 전문성으로 인한 개원가에서의 상담과 진찰의 어려움’의 중요도를 1순위라고 밝힌 사람들은 122명, 2순위는 37명, 3순위는 11명, 4순위는 17명, 5순위는 1명이었고, ‘현행 수가 및 진료시스템에서 충분한 진료시간 확보가 어려움’을 1순위로 선택한 사람들은 234명, 2순위는 69명, 3순위는 11명 그리고 4순위는 4명이었음. ‘전문 기관으로의 연계과정 전산화 미비로 인한 이전 상담 및 선별검사 결과에 대한 연계가 어려움’을 1순위로 대답한 사람들은 117명, 2순위는 101명, 3순위는 40명 그리고 4순위는 7명이었고, ‘피드백 과정의 어려움’을 1순위로 지목한 사람들은 20명, 2순위는 43명, 3순위는 43명 그리고 4순위는 33명이었음. 기타의견으로는 ‘하지 못한다고 체크해 와도 추적검사를 받아들이지 않음’, ‘영유아 건강검진으로 병원 방문의 30% 이상에서, 아이가 현재 감염증상에 대한 진료도 원하고 있어서, 검진에 집중하고 그 부분 상담에 집중하기 어려움’, ‘늘 보단 보호자가 아닌 경우가 많음’, ‘보호자는 향후 어떻게 될지를 개인병원의사(주치의)에게 듣고 싶어 하나, 의사도 향후 방향을 모르므로 설명이 곤란함’, ‘개인병원(의원)의 검사를 신뢰하지 않음; 재검하여 오는 경우가 없고 개별, 사설아동발달센터로 많이 가고 전전함’, ‘발달지연 의심환자의 의뢰 시 3차 기관에서 한국형 영유아발달조사의 시행과 같은 보다 적극적인 검사와 진단 및 치료가 필요함’, ‘검사결과만으로 발달장애가 있다고 말하기 곤란한 경우가 많음’ 등이 있었음.

10. 현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 계십니까?

- ① 예
- ② 아니오



현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 있는 사람들은 227명(43.5%)이었고, 그렇지 않은 사람들은 288명(55.2%)으로 나타났음.

이상의 결과를 종합하여 보면,

- 발달선별검사 결과로 '정밀평가 필요'에 해당하는 비율이 1-5% 인 경우는 211명인데 비하여 1% 미만이나 5-10%, 10% 이상으로 나온 경우가 297명으로 아직도 현장에서는 정확한 '정밀평가 필요' 판정이 잘 안 되고 있는 실정임
- 정밀평가 의뢰과정에서의 어려운 점으로는 검사 결과를 부모에게 설명하거나 납득시킬 만한 시간이 부족하다; 부모가 의뢰한대로 따르지 않는다; 추가적인 시간 할애로 시행하는 행위에 대한 수가가 책정되어 있지 않다; 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않다 등의 순서로 나타남
- 이 결과로 볼 때 이번 연구에서 전문의료기관으로의 의뢰체계에 대하여 좀 더 구체적인 제시가 필요함을 알 수 있었음
- 전문기관에 의뢰한 환자에 대한 진료 회신이나 피드백을 받아본 경험이 없다고 한 사람들은 159명(30.5%)이었고, 그러한 경험이 없다고 한 사람들은 347명(66.5%)으로 회신이나 피드백이 잘 되고 있지 않음을 알 수 있었음
- 진료 회신이나 피드백이 잘 되지 않는 이유로 전문 기관으로의 체계적인 의뢰 시스템 부재; 회신의 필요성에 대한 인식 부족; 회신 방법에 대한 체계가 없다; 환자에 대한 전산관리 시스템 부재 등의 응답으로 볼 때 진료 의뢰를 받은 전문기관에서는 일차 진료 의에게 회신할 수 있는 체계적인 의뢰시스템과 전산관리 시스템 개발이 필요함을 알 수 있었음
- K-DST 결과로 '추적검사'를 판정하기에 충분하지 않다고 응답한 사람들은 22.6%로 그 이유는 추후 검사 빈도가 이전 K-ASQ에 비해 좁아 추가적인 내용이 필요하다; 질문 내용이 어렵고, 엄마들이 해보지 않아서 모른다는 대답이 아주 많았다는 점; 내용을 좀 더 예시적으로 설명이 필요하고 엄마들은 말 그대로 평가하므로 추가적인 내용이 필요하다 등이 있었음. 이 부분은 다음 K-DST 수정 작업에서 참조할 내용으로 사료됨
- 추후 검사 판정 후, 다음 (차수) 건강검진 이전에 신경학적 진찰이나 K-DST를 추적 검사로 시행하지 않는다고 응답한 경우가 58.8%이었으며, 그 이유로는 시행에 대한 구체적인 내용에 대한 가이드라인이 충분하지 않음; 항의 및 민원 발생의 가능성; 부모에게 필요성을 이해시키고 설명하기 어려움; 과거 검진 결과 확인이 불가함; 추가로 시행하는 발달선별검사에 대한 수가가 책정되어 있지 않음; 추적검사의 시기가 불분명함; 시간이 많이 걸리고 충분한 신경학적 지식이 부족해서 등이었음
- 또한 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인이 무엇인지에 대한 응답으로 분야의 전문성으로 인한 개원가에서의 상담과 진찰의 어려움이 가장 많았음
- 이런 결과들로 미루어 볼 때 국내 현실상 영유아 건강검진의가 발달 감시(surveillance)

및 선별(screening)의 역할을 하는 것에 많은 어려움을 느끼고 있음을 알 수 있었음. 또한 ‘추적검사’ 시기가 불명확한 점을 고려할 때 “추적검사 요망”로 판정될 경우 정확한 가이드라인을 제시해 줄 필요가 있으며, 아울러 개원의를 대상으로 발달선별검사 및 발달 감시에 대한 정기적이고 지속적인 교육을 실시하는 한편, 선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침 제시가 필요함을 알 수 있었음(예; 9개월 발달선별검사 시의 점검 사항 등)

- 또한 현재 추적검사 시 시행하는 선별검사 나 상시발달감시에 대한 수가가 책정되어 있지 않은 상태이나 향후 일차진료에서의 발달선별 기능강화를 위해서는 지침 개발, 교육과 더불어 관련 수가항목 개발이 절대적으로 필요함을 알 수 있음
- 현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 가장 문제가 있다고 생각하는 과정은 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정; 1차 의료기관에서 추적검사 추적관찰 과정; 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정의 순서로 응답 되는데, 여기서도 1차 의료기관으로의 회신이나 피드백이 꼭 필요함을 알 수 있었음
- 마지막으로 보건복지부에서 시행하는 영유아 검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 있지 않은 사람들이 55.2%로 인지하고 있는 사람들 보다 더 많은 것으로 나타나 영유아 검진 후 정밀검사지원 사업에 대한 홍보와 함께 시행 시스템에 대한 개선이 필요함을 알 수 있었음

이상의 종합 결과로 다음의 네 가지 결론을 얻을 수 있었음

- (가) 정확한 ‘심화평가 권고’ 판정이 잘 되지 않고 있으며, 전문기관으로의 의뢰체계에 대하여도 좀 더 구체적인 process 구축이 필요함
 - 해결책:
 - ① 국민건강보험공단 사이트에 지역별 연계기관 리스트 신설 (지역별 의료기관 명단과 의료기관 홈페이지나 이메일 주소 및 전화번호만 제공)
 - ② K-DST 판정에 대한 지속적인 개원의 교육 매년 실시
- (나) 전문기관으로 의뢰한 환자에 대한 회신이나 피드백이 잘 되고 있지 않으므로 일차 진료의에게 회신할 수 있는 체계적인 회신 시스템과 전산관리 시스템 개발이 필요함
 - 해결책:
 - ① 국민건강보험공단 사이트에서 정보 공유기능 운영하는 시스템(검사결과 입력) 구축 필요
 - ② 국민건강보험공단 사이트에서 정보 공유기능 관리하는 시스템(공단서버) 구축 필요
 - ③ 영유아 건강검진 유소견자의 의뢰 과정 시스템 구축 필요
- (다) 국내 현실상 영유아 건강검진의가 발달 감시(surveillance) 및 선별(screening)의 역할을 하는 것에 많은 어려움을 느끼고 있으며, 또한 ‘추적검사’ 시기가 불명확한 점을 고

려할 때 “추적검사 요망” 로 판정될 경우 정확한 가이드라인을 제시해 줄 필요가 있음. 아울러 개원의를 대상으로 발달선별검사 및 발달 감시에 대한 정기적이고 지속적인 교육을 실시하는 한편, 선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침 제시가 필요함

1) “추적검사 요망” 로 판정될 경우 정확한 관리지침 제시

- ‘추적검사 요망’ 로 판정될 경우 2~3개월 후 K-DST를 다시 실시함
(2세 미만의 연령에서는 2개월 후, 2세 이상에서는 3개월 후 실시)
- ‘추적검사’ 에서 추적검사 이상으로 판정될 경우 전문기관으로 의뢰함(그림 1)
- ‘추적검사 요망’ 에 대한 관리지침 변경 시 전문기관으로의 의뢰가 다소 증가할 것이 예상되므로 전문기관의 정밀평가 결과가 정상이더라도 최소한 다음 영유아 건강검진 기간까지는 전문기관에서 추적 관찰 할 것을 제안함

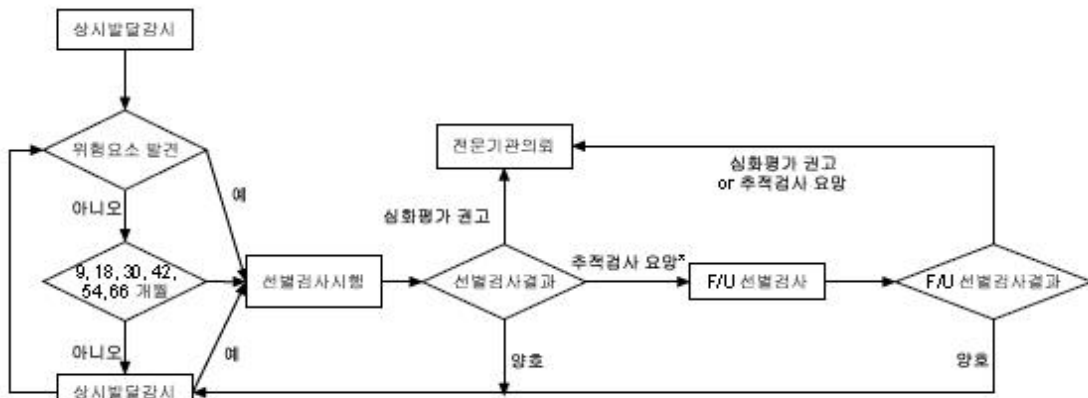


그림. 일차진료에서 발달 감시, 선별검사 시행 및 유소견자 관리 지침안, 2016 연구진 제안
 * 추적검사로 판정할 경우 2~3개월 후 (2세 이내는 2개월 후, 2세 이후는 3개월 후) 발달선별검사를 시행하여 추적검사 이상으로 판정될 경우 전문기관으로 의뢰

2) 발달선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침

(1) 9개월~12개월 방문시의 주요 고려사항

- 운동영역의 발달에 대한 많은 문제를 확인할 수 있는 시기임
- 자폐스펙트럼장애, 발달성언어장애, 학습장애에 비하여 더 이른 시기부터 발달지연을 나타내는 뇌성마비, 미세결실증후군을 포함한 염색체이상, 기타 뇌병변을 가진 환자가 선별될 가능성이 높은 시기임
- 이 시기에 뒤집기를 못 하거나 앉은 자세 유지가 불가능한 경우, 혹은 배밀이가 불가능하면 운동발달 이상을 의심할 수 있음
- 이 시기에 확실히 한쪽 손만 사용할 경우 뇌성마비의 조기 증세일 수 있으므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권함.
- 이 시기부터 18개월까지 운동, 언어, 인지 발달이 빠르게 이루어지므로 보호자가 특정 영역에 대하여 염려한다면 18개월 영유아 건강검진 시기까지 기다리지 말고 다시 선별검사를 실시하여 전문기관으로 의뢰여부를 결정할 것을 권함

- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함
다음의 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 함
 - ▷ 사회적-감정적 상호성의 결함
 - 9개월경에 이르면 보호자와 같이 익숙한 사람의 언어적, 비언어적 행동에 반응을 보이기 시작함. 따라서 이 시기에 청각적 문제가 없음에도 보호자의 호명에 돌아보지 않거나, 얼러주거나, 함께 놀아주거나, 칭찬을 해도 미소를 보이지 않는다면 문제를 의심해 볼 필요가 있음
 - 또한 이 시기 아동은 사회적 참조를 할 수 있는 능력이 발달하기 때문에, 낯선 상황에 처하거나 당황하였을 때 보호자의 반응을 살피거나 쳐다볼 수 있음. 만약 이러한 행동을 전혀 보이지 않는다면 사회적 감정적 상호성의 결함을 의심할 수 있음
 - ▷ 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결함
 - 이 시기에 보호자와 눈을 마주치지 못하거나 얼굴 표정의 변화가 거의 없는 등 비언어적인 의사소통에 제한점이 발견될 때에도 자폐스펙트럼 장애를 의심할 수 있음
 - ▷ 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함
 - 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없음

(2) 18개월~24개월 방문시의 주요 고려사항

- 9개월 선별검사에서 발견되지 못했던 경증의 운동발달지연도 이 시기에는 대부분 뚜렷해지기 때문에 진단 및 치료 개입이 가능한 시기임
- 이 시기에 혼자 서있거나 혼자 걷기가 불가능하면 운동 발달지연을 의심할 수 있음.
- 이 시기는 6-10개 정도의 단어표현이 가능하고, 이후 언어발달이 폭발적으로 증가하게 되므로 언어 발달지연이 더 두드러지는 시기임
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함
다음의 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 함
 - ▷ 사회적-감정적 상호성의 결함
 - 18개월에 이르면, 보호자가 이름을 부르면 돌아보는 호명반응이 보다 명확해지고, 보호자와 사회적인 상호작용을 나눌 때 사회적인 미소를 더 자주 보임. 또 낯선 상황이나 당황스러운 상황에서 부모의 반응을 살피는 사회적 참조를 보일 수 있음
 - 더불어 이 시기 아동들은 부모와 관심을 공유하기 위하여 멀리 있는 대상을 손가락으로 가리킬 수 있는데, 이때 아동의 시선이 보호자와 대상을 적절히 번갈아 가며 볼 수 있음
 - 또 이 시기에는 보호자를 포함한 다른 사람의 행동을 모방하는 놀이를

보이기 시작하여, 화장하는 모습, 청소하기, 운전하기 등의 행동을 따라하는 모습을 관찰할 수 있음. 그러나 자폐스펙트럼장애 아동은 이와 같은 행동에서 결합이 나타나, 보호자의 행동에 거의 반응을 보이지 않거나, 가리키기, 모방행동 등이 나타나지 않음

▷ 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결합

- 이 시기에 보호자와 눈을 마주치지 못하거나 얼굴 표정의 변화가 거의 없고 제스처를 사용하지 않는 등 비언어적인 의사소통에 제한점이 발견될 때에도 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음.

▷ 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결합

- 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없음

(3) 30개월~36개월 방문시의 주요 고려사항

- 이 시기부터 학령전기 (5세) 까지 언어, 인지, 사회적, 정서적 영역이 매우 빠르게 확장되는 시기임
- 대부분의 운동, 언어, 인지 발달지연이 선별검사에 의해 걸러질 수 있는 시기로 이상 소견 의심 시 전문기관으로의 의뢰를 지체해서는 안 됨
- 이 시기에 달리기가 불가능하거나 계단 올라가기가 불가능할 경우 운동발달 지연을 의심할 수 있음
- 두 단어를 결합하는 말을 하지 못할 경우 심각한 언어지연이 의심되므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권고함
- 주변에 대한 호기심, 탐구심, 독립심으로 성공적인 애착관계를 형성되지 않거나, 감정의 변화에 행동조절 능력이 없이 분노 발작이 의심되는 경우 전문기관으로 의뢰를 권고함
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결합
다음의 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 함
 - ▷ 사회적-감정적 상호성의 결합
 - 30개월의 아동은 앞서 언급한 바와 같이 호명반응, 사회적 미소, 사회적 참조, 가리키기(pointing), 모방행동을 보일 수 있으며, 더불어 관심 있는 물건이나 대상을 보호자에게 보여주고 관심을 공유하는 행동을 보이기 시작하는데, 이런 행동이 잘 관찰되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음
 - ▷ 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결합
 - 또한 가리키기뿐만 아니라 언어적 표현을 보완할 수 있는 다양한 제스처를 사용하기 시작하는데, 이러한 양상이 잘 발견되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음
 - ▷ 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결합
 - 한편, 놀이발달 측면에서도 놀잇감의 용도에 적절하게 활용하는 기능놀이뿐만 아니라, 상징적인 요소를 가미한 역할놀이, 가장놀이를 즐길 수 있으며, 동일 연령대의 또래에게 주의 깊은 관심을 보이기 시작함

- 그러나 자폐스펙트럼장애 아동은 놀잇감을 나열하거나 반복적인 방법으로 떨어뜨리는 등의 비일반적인 놀이양상을 자주 보여 놀잇감을 기능에 적절하게 사용하지 못하는 경우가 많으며, 상징적인 요소나 창의적인 요소를 가미한 놀이가 잘 관찰되지 않음. 또 또래에 대한 관심이 부족하거나 거의 없을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심해 볼 수 있음

(4) 42개월~48개월 방문시의 주요 고려사항

- 세 단어를 결합하는 말을 하지 못할 경우 심각한 언어지연이 의심되므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권함
- 이 시기에 세발자전거를 탈 수 없거나 한 발 서기가 불가하면 운동발달 지연을 의심할 수 있음
- 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항
 - 또래들과 스스로 어울려 놀지 못함
 - 친구들을 자주 때리거나 친구의 물건을 빼앗음
 - 활동량이 또래보다 지나치게 많고 잠시도 가만히 있지 못함
 - 일상적인 행동을 시도해보지 않음
 - 주변의 상황에 전혀 걸맞지 않게 행동함
 - 부모가 시켜서 기계적으로 따라하는 외에 자발적인 인사말을 하지 않음
 - 스스로 경험한 일을 간단하게 설명하지 못함
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함
다음의 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 함
 - ▷ 사회적-감정적 상호성의 결함
 - 이 시기의 특징적인 양상은 비로소 주고받는 대화에 참여할 수 있다는 것임. 즉, 상대방의 대화에 적절히 주의를 기울이고 그에 알맞은 반응을 보일 수 있으며, 특정 주제를 점차 확장하여 상호교환적인 대화를 할 수 있음. 그러나 자폐스펙트럼장애의 경우 주로 일방적인 언어나 행동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보임
 - ▷ 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결함
 - 또한 가리키기뿐만 아니라 언어적 표현을 보완할 수 있는 다양한 제스처를 사용하기 시작하는데, 이러한 양상이 잘 발견되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음
 - ▷ 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함
 - 자폐스펙트럼장애 아동은 놀잇감을 나열하거나 반복적인 방법으로 떨어뜨리는 등의 비일반적인 놀이양상을 자주 보여 놀잇감을 기능에 적절하게 사용하지 못하는 경우가 많으며, 상징적인 요소나 창의적인 요소를 가미한 놀이가 잘 관찰되지 않음. 또 또래에 대한 관심이 부족하거나 거의 없을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심해 볼 수 있음

(5) 54개월~60개월 방문시의 주요 고려사항

- 이 시기에 제자리에서 한 발 뛰기가 불가할 경우 운동 발달지연을 의심할 수 있음
- 기본 지능(말하기 능력, 숫자 알기, 글자 읽기 뜻 알기, 집주소와 전화번호 알기, 혼자서 옷 벗기, 손 씻고 수건으로 닦기, 혼자서 식사 하기) 이 되지 않는 경우 전문기관으로 의뢰를 권고함
- 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항
 - 스스로 좋은 행동과 나쁜 행동을 판단하지 못함
 - 하고 싶거나 먹고 싶거나 갖고 싶은 것을 참고 기다리지 못함
 - 어린이집이나 유치원의 수업시간 동안에 한자리에 앉아있지 못함
 - 어른의 지시를 따르고 정해진 규칙을 지키는 것이 어려움
 - 도움이 필요할 때 다른 사람에게 도움을 청하지 못함
 - 대소변을 보고 본인이 혼자서 처리하지 못함
 - 자고 일어나는 시간이 불규칙함
 - 눈 깜빡임, 얼굴 근육의 실룩거림, 쿵쿵거림 등 불규칙적이고 반복적인 행동을 보임
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함
다음의 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 함
 - ▷ 사회적-감정적 상호성의 결함
 - 이 시기에는 주고받는 대화에 참여하는 기술이 보다 섬세해지고 풍부해 지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어 표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보임
 - ▷ 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결함
 - 또 언어적 표현을 보완하기 위한 제스처의 사용도 보다 다양해지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 여전히 이러한 주고받는 사회적 상호작용에 어려움을 보이고, 제스처의 사용도 또래 대비 제한적인 경향이 있음.
 - ▷ 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함
 - 더불어 이 시기의 아동은 보다 다양한 주제의 상징놀이가 가능해지고 또래에게 적극적인 관심을 보일 수 있게 됨. 그러나 자폐스펙트럼장애 아동은 상징놀이를 거의 보이지 않고, 상징놀이를 보이더라도 동일한 주제나 맥락을 반복하거나 빈도 측면에서 매우 부족할 수 있음. 또, 또래에 대한 관심도 부족하거나 거의 없어 또래와 함께하는 놀이에 참여하지 않는 편임

(6) 66개월~71개월 방문시의 주요 고려사항

- 걷기, 뛰기, 계단 오르내리기가 서툴 경우 전문기관에 의뢰할 것을 권함
- 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항
 - 스스로 좋은 행동과 나쁜 행동을 판단하지 못함
 - 하고 싶거나 먹고 싶거나 갖고 싶은 것을 참고 기다리지 못함

- 어린이집이나 유치원의 수업시간 동안에 한자리에 앉아있지 못함
 - 어른의 지시를 따르고 정해진 규칙을 지키는 것이 어려움
 - 도움이 필요할 때 다른 사람에게 도움을 청하지 못함
 - 대소변을 보고 본인이 혼자서 처리하지 못함
 - 자고 일어나는 시간이 불규칙함
 - 눈 깜빡임, 얼굴 근육의 실룩거림, 콩콩거림 등 불규칙적이고 반복적인 행동을 보임
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함
다음의 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 함
 - ▷ 사회적-감정적 상호성의 결함
 - 이 시기에는 주고받는 대화에 참여하는 기술이 보다 섬세해지고 풍부해지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어 표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보임
 - ▷ 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결함
 - 또 언어적 표현을 보완하기 위한 제스처의 사용도 보다 다양해지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 여전히 이러한 주고받는 사회적 상호작용에 어려움을 보이고, 제스처의 사용도 또래 대비 제한적인 경향이 있음
 - ▷ 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함
 - 이 시기는 앞서 언급한 기술들이 보다 섬세하고 풍부해짐. 무엇보다 놀이 측면에서 또래에 대한 관심뿐만 아니라 협조적이고 상호적인 놀이에 보다 많이 참여할 수 있음. 그러나 자폐스펙트럼장애 아동의 경우 여전히 또래 관계에 대한 어려움을 보이고, 또래와 함께 놀기 보다는 혼자 놀이하거나 시간을 보내려고 하는 경향이 강함

*전 연령에 걸친 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

자폐스펙트럼장애의 제한적이고 상동적인 행동문제는 사회적 상호작용 및 의사소통 문제와는 달리, 어느 연령대에서나 나타날 수 있으므로 동반 행동의 유무를 가려내는 것이 필요함. 즉, 모든 연령대에서 다음과 같은 행동이 관찰될 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있음

- ▷ 상동증적이거나 반복적인 운동성 동작, 물건 사용 또는 말하기
- ▷ 동일한 것에 대한 고집이나 일상적인 것에 대한 융통성이 없는 집착, 의례적인 언어나 비언어적 행동양상
- ▷ 강도나 초점에 있어서 비정상적이고 극도로 제한되고 고정된 흥미
- ▷ 감각정보에 대한 과잉, 과소반응, 혹은 환경의 감각영역에 대한 특이한 관심

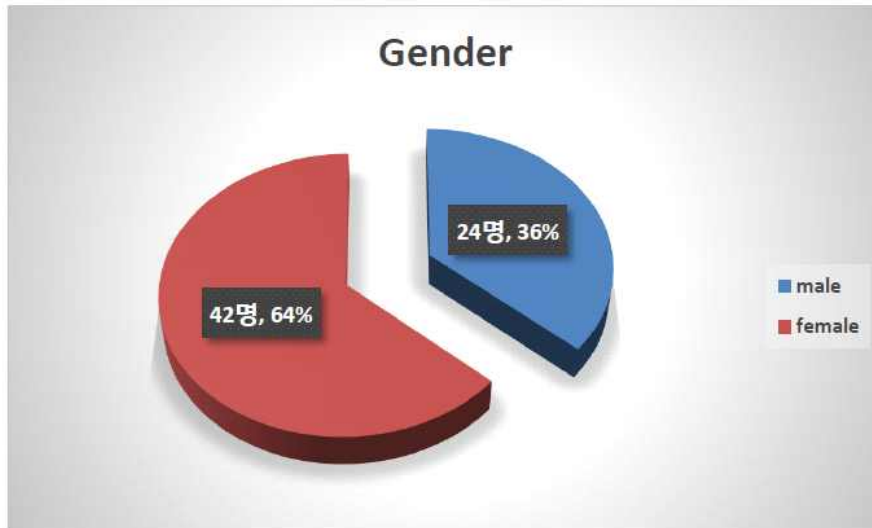
(라) 아울러 향후 일차진료에서의 발달선별 기능강화를 위해서는 지침 개발, 교육과 더불어 관련 수가항목 개발이 절대적으로 필요함

<부록 3> 발달전문가 대상 설문조사 결과

1. 소아신경과

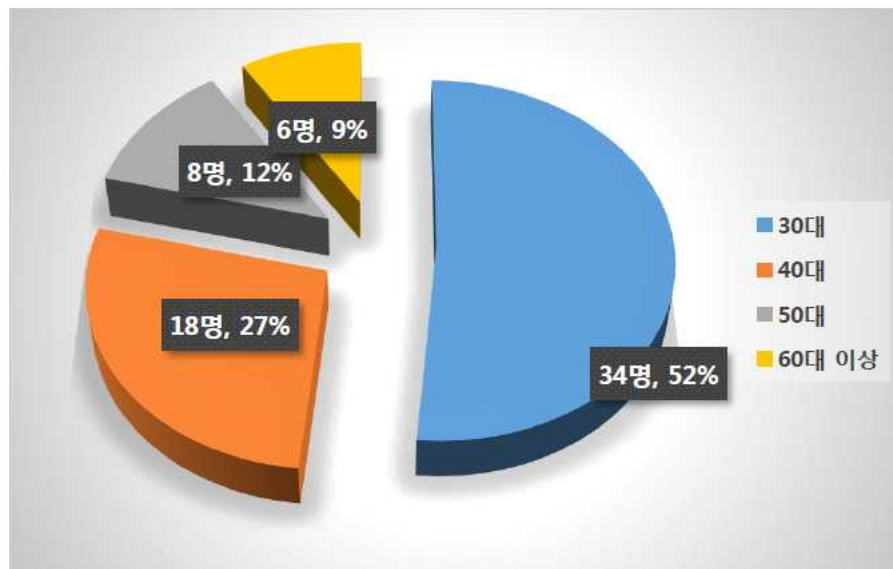
■ 응답자 특성 (N=67)

◦ 성별



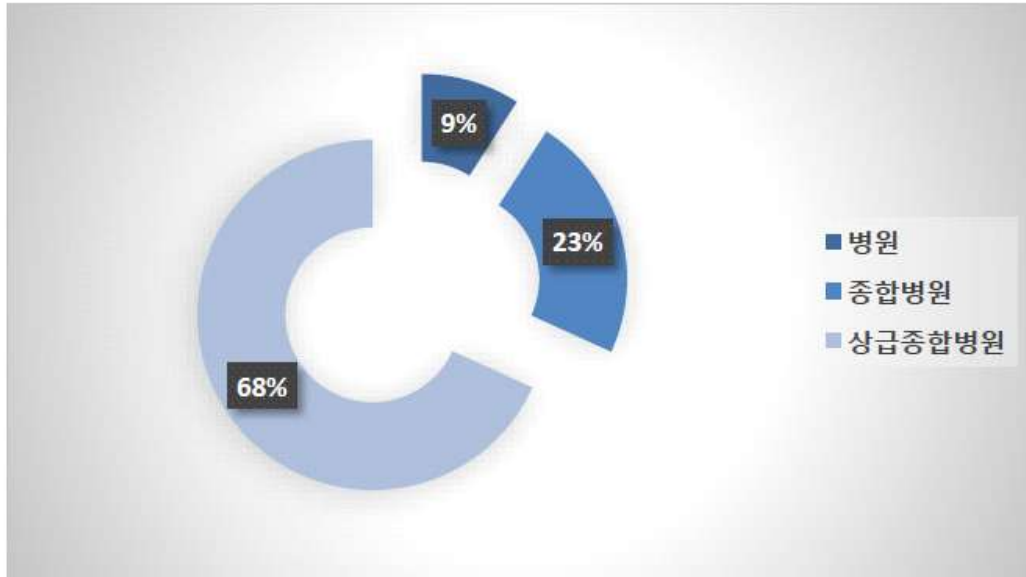
전문의(소아신경과)를 대상으로 한 영유아 건강검진 발달선별검사 및 정밀진단에 관한 설문
의 응답자들은 총 67명이었으며 42명(64%)의 여자와 24명(36%)의 남자로 구성되어있었음.

◦ 연령대



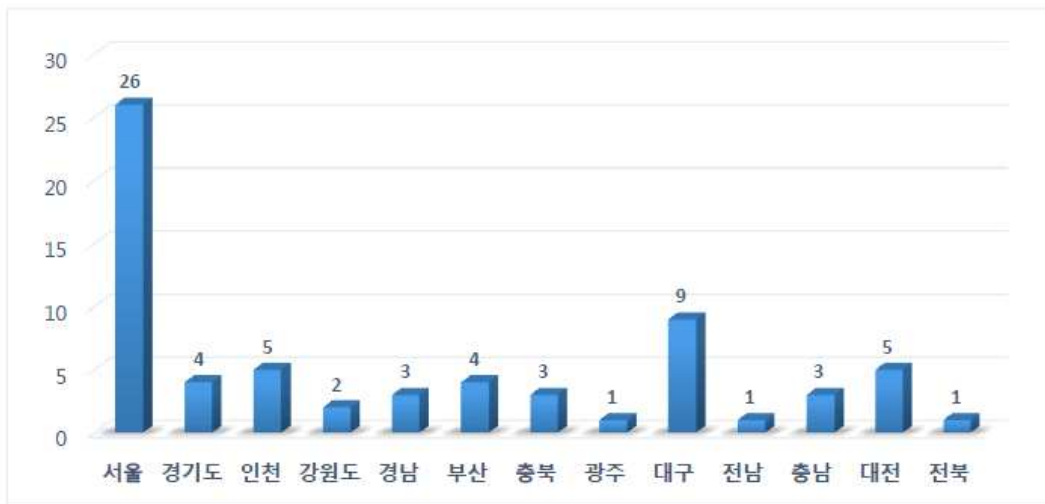
응답자들의 연령대는 30대는 34명(52%), 40대는 18명(27%), 50대는 8명(12%) 그리고 60대 이
상은 총 6명(9%)이었음.

◦ 병원형태



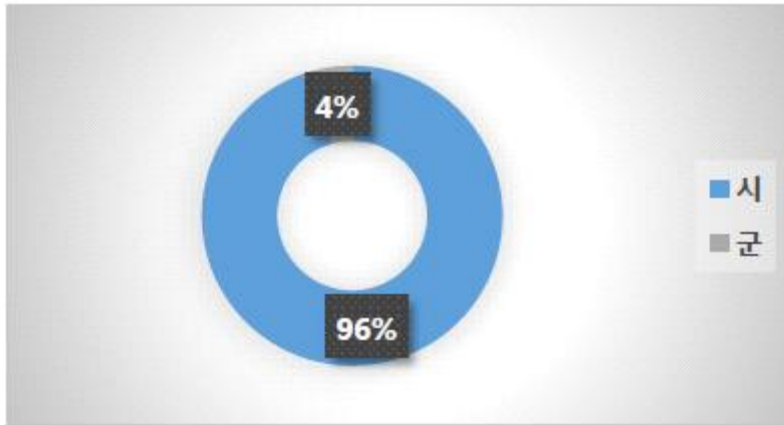
병원형태로는 68%가 상급종합병원으로 제일 많았으며 그 다음으로는 종합병원이 23% 그리고 병원이 9%를 차지했음.

◦ 지역



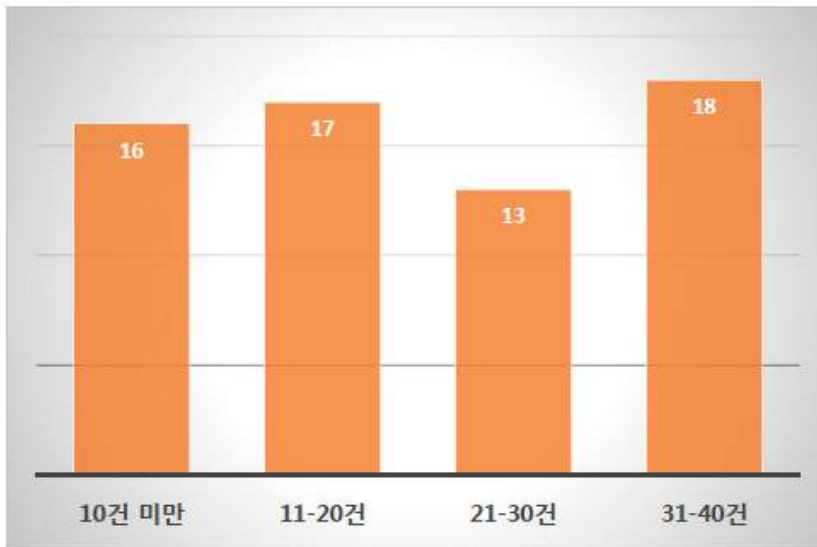
지역은 서울이 대부분을 차지하였으며 (26명) 그 다음으로는 경기도 4명, 인천 5명, 강원도 2명, 경남 3명, 부산 4명, 충북 3명, 광주 1명, 대구 9명, 전남 1명, 충남 3명, 대전 5명 그리고 전북 1명이 있었음.

◦ 병원소재지



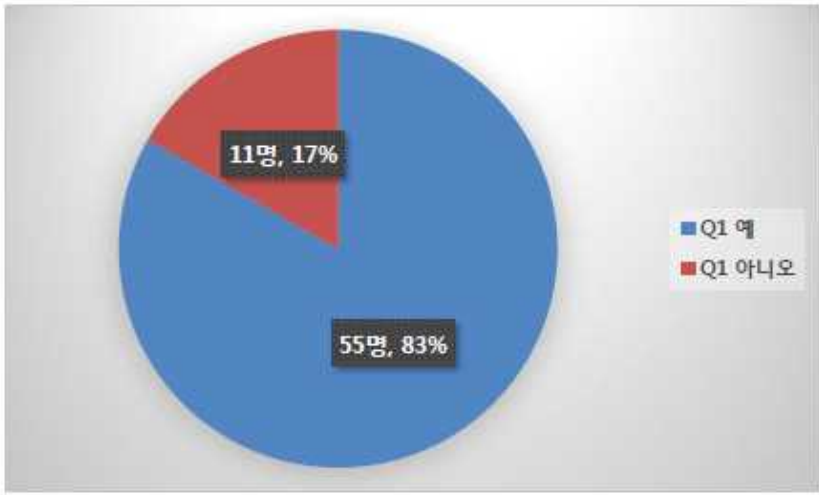
병원소재지로서는 96%가 군으로 대부분을 차지하였으며 나머지 4%는 시에 있었음.

*귀하는 최근 6개월간 한 달 평균 몇 건의 영유아 건강검진을 시행하십니까?



마지막으로, 최근 6개월간 한 달 평균 31-40건의 영유아 건강검진을 시행한 응답자들이 18명으로 제일 많았으며, 그 다음으로는 17명이 11-20건, 16명이 10건 미만 그리고 13명이 평균 21-30건의 영유아 건강검진을 시행한 것으로 나타났음.

1. 영유아건강검진 발달선별검사 결과 전문기관으로 의뢰된 경우, 귀하의 기관에서 표준화된 검사를 이용하십니까?
 ① 예
 ② 아니오 (이유:)



| | |
|----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 이유 | 프로토콜이 없음 심리실 부재 병원에서 검사 어려움 환자에 따라 검사할 사항이 다름 모든 환자를 다 시행하진 않는다 환자마다 상태가 다양해서 재활의학과 협진 통한 발달검사 시행한다. 소아과에서는 표준검사 추가로 시행하지 않음 하기 어려움 - 인력문제 |
|----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

응답자들 중에서 영유아건강검진 발달선별검사 결과 전문기관으로 의뢰된 경우, 자신의 기관에서 표준화된 검사를 이용한다고 한 사람들이 55명(83%)로 제일 많았으며 11명(17%)은 이용하지 않는다고 답하였음. 이에 대해 응답자들이 적은 이유들은 프로토콜이 없음, 심리실 부재, 병원에서 검사 어려움, 환자에 따라 검사할 사항이 다름, 모든 환자를 다 시행하진 않음, 환자마다 상태가 다양함, 재활의학과 협진을 통한 발달검사를 시행하고 소아과에서는 표준검사 추가로 시행하지 않음 그리고 인력문제로 인한 하기 어려움이 있었음.

| 2. 아래의 내용 중, 영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 귀하가 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사에 모두 표시하여 주십시오. | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------|
| ① | 발달평가 내용 |
| | 56 (84%) 한국판 베일리 영유아발달검사 (Bayely) |
| | 32 (48%) 한국웁슬러유아지능검사(K-WPPSI) |
| | 40 (60%) 한국웁슬러아동지능검사(K-WISC-IV) |
| | 26 (39%) 영유아 언어발달검사 (SELSI) |
| | 17 (25%) 취학전 아동 수용언어 및 표현언어 발달척도 (PRES) |
| | 9 (13%) 그림 어휘력 검사 |
| | 7 (10%) 언어문제해결력 검사 |
| | 8 (12%) 문장이해력 검사 |
| | 1 (2%) 그림자음 검사 |
| | 1 (2%) 보스턴 이름대기 검사 |
| | 25 (37%) 아동기 자폐증 평정척도 (CARS) |
| | 19 (28%) 영유아기 자폐증 선별검사 (K-CHAT)/자폐조기선별검사(M-CAHT) |
| | 11 (16%) 유아행동평가척도 (CBCL 1.5-5) |
| | 29 (43%) 사회성숙도검사 (SMS) |
| | 17 (25%) 주의력검사 (CAT/ATA) |
| | 2 (3%) 손 기능 평가 |
| | 2 (3%) 일상생활 동작 평가 |
| | 4 (6%) 시지각 평가 |
| | 3 (5%) 아동 장애평가 척도 (PEDI) |
| | 0 (0%) Pebody Developmental Motor Scale (PDMS) |
| | 0 (0%) Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test |
| | 0 (0%) Movement ABC |
| | 3 (5%) 감각통합검사 |
| | 4 (6%) GMFM |
| | 6 (9%) 기타: (재활의학과-의뢰 2명,한국형-영유아-발달검사-4명) |

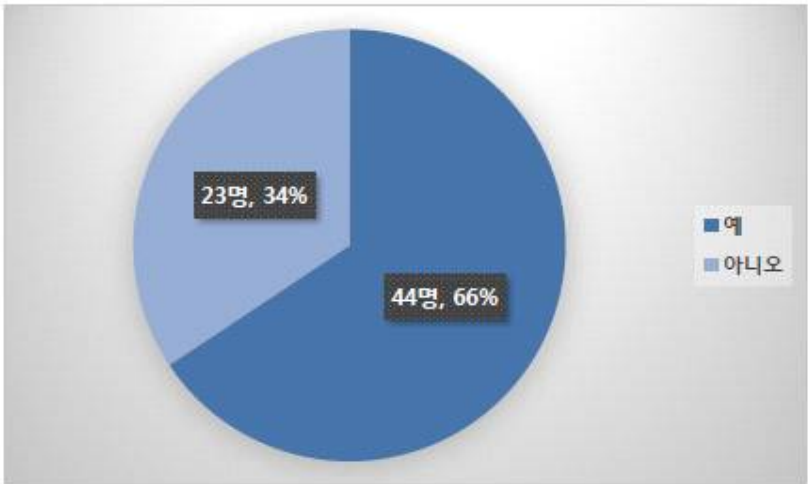
영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사는 56명(84%)이 한국판 베일리 영유아발달검사(Bayley)를 표시 하였으므로 제일 많았으며, 그 외에는 32명(48%)이 한국웁슬러유아지능검사(K-WPPSI), 40명(60%)이 한국웁슬러아동지능검사(K-WISC-IV), 26명(39%)이 영유아 언어발달검사(SELSI), 17명(25%)이 취학전 아동 수용언어 및 표현언어 발달척도(PRES), 9명(13%)이 그림 어휘력 검사, 7명(10%)이 언어문제해결력 검사, 8명(12%)이 문장이해력 검사, 1명(2%)이 그림자음 검사, 1명(2%)이 보스턴 이름대기 검사, 25명(37%)이 아동기 자폐증 평정척도(CARS), 19명(28%)이 영유아기 자폐증 선별검사(K-CHAT)/자폐조기선별검사(M-CAHT), 11명(16%)이 유아행동평가 척도(CBCL 1.5-5), 29명(43%)이 사회성숙도검사(SMS), 17명(25%)이 주의력검사(CAT/ATA), 2명(3%)이 손 기능 평가, 2명(3%)이 일상생활 동작 평가, 4명(6%)이 시지각 평가, 3명(5%)이 아동 장애평가 척도(PEDI), 3명(5%)이 감각통합검사, 4명(6%)이 GMFM, 6명(9%)이 기타 (재활

의학과-의뢰 2명, 한국형-영유아-발달검사 4명) 그리고 Pebody Developmental Motor Scale(PDMS), Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test, Movement ABC 검사들은 아무도 시행하지 않음으로 표시되었음.

| 2. 아래의 내용 중, 영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 귀하가 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사에 모두 표시하여 주십시오. | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| ② | 의학적 평가 내용 |
| | 67 (100%) 발달력, 산전문제, 출생력, 가족력 등에 대한 자세한 병력 조사 |
| | 67 (100%) 신경학적 검사 |
| | 65 (97%) 두위 측정 |
| | 59 (88%) 동반된 얼굴 이형성증 및 타장기의 기형 확인 |
| | 51 (76%) 시력 및 청력에 대한 정확한 평가 |
| | 52 (78%) brain MRI |
| | 44 (66%) 대사이상검사 |
| | 36 (54%) 근육 효소검사 |
| | 39 (58%) 유전자 검사 |
| | 15 (22%) 피부 및 근육 조직검사 |
| | 42 (63%) 염색체검사 |
| | 0 (0%) 기타: () |

영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사로써는 모두(67명, 100%)가 발달력, 산전문제, 출생력, 가족력 등에 대한 자세한 병력 조사와 신경학적 검사를 시행한다고 표시하였고, 65명(97%)이 두위 측정, 59명(88%)이 동반된 얼굴 이형성증 및 타장기의 기형 확인, 51명(76%)이 시력 및 청력에 대한 정확한 평가, 52명(78%)이 brain MRI, 44명(66%)이 대사이상검사, 36명(54%)이 근육 효소검사, 39명(58%)이 유전자 검사, 15명(22%)이 피부 및 근육 조직검사 그리고 42명(63%)이 염색체검사를 시행하였다고 표시하였음.

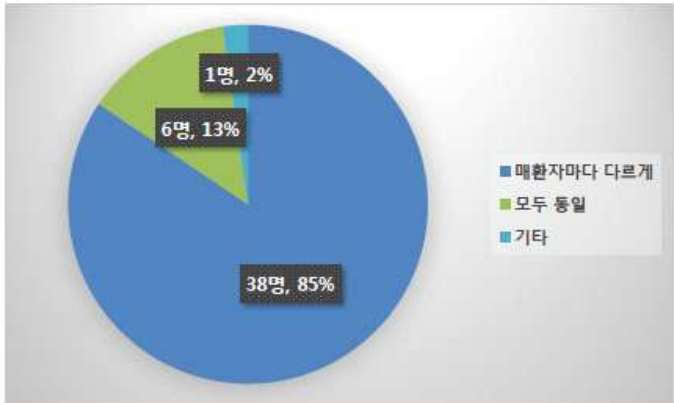
3. 영유아건강검진 발달선별검사 결과 귀하의 전문기관으로 의뢰된 경우, 귀하가(귀하의 기관 이) 일반적으로 영유아에게 시행하는 진단 프로토콜이 있습니까?
 ① 예
 ② 아니오 (이유:)



| | |
|----|------------------------------------------------------------|
| 이유 | 환자에 따라 다른 진료를 함 소아청소년과 외 검사를 위한 장소나 인력이 없다 환자에 따라 다름 |
|----|------------------------------------------------------------|

영유아건강검진 발달선별검사 결과 자신의 전문기관으로 의뢰된 경우, 자신이 (자신의 기관 이) 일반적으로 영유아에게 시행하는 진단 프로토콜이 있다고 답한 사람들은 44명(66%)이었고 없다고 답한 사람들은 23명(34%)이었음. 이에 대해 응답자들이 적은 이유들은 환자에 따라 다른 진료를 함, 소아청소년과 외 검사를 위한 장소나 인력이 없음 그리고 환자에 따라 다름으로 나타났음.

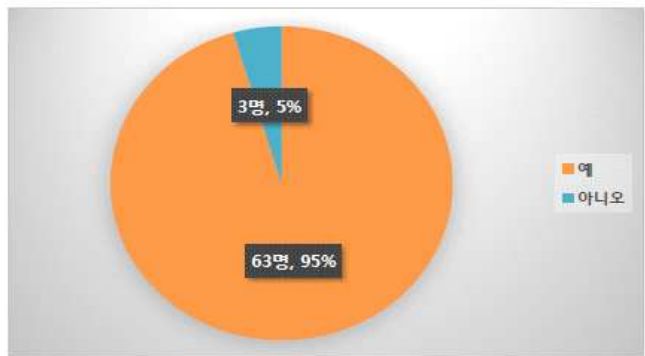
3-1. 위의 문항에서 '예'라고 응답한 경우, 프로토콜의 내용은 매 환자마다 다르게 적용되는 것입니까 혹은 모두 동일합니까?
 매 환자마다 다르게 적용된다.
 모두 동일하게 시행된다.
 기타: ()



기타 | 임상적-증상에-따라-다르다

진단 프로토콜이 있다고 답한 사람들 중에서 프로토콜의 내용이 매 환자마다 다르게 적용된다고 답한 사람들은 38명(85%)이었고 모두 동일하게 시행된다고 답한 사람들은 6명(13%) 그리고 기타에 답한 사람은 1명(2%)이었고 대부분이 임상적 증상에 따라 다르다고 답하였음.

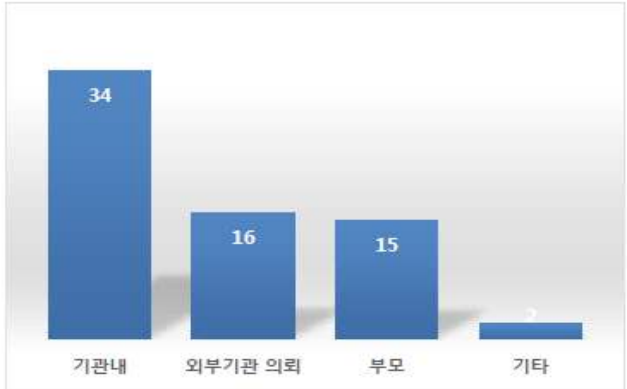
4. 진단 후 필요한 치료 목록을 제시하십니까?
 ① 예
 ② 아니오 (이유:)



이유 | 심리실 부재
 원내 치료가 없어서
 재활의학과 및 기타과 협진

진단 후 필요한 치료 목록을 제시한다고 한 사람들은 63명(95%)이었으며 제시하지 않는다고 한 사람들은 3명(5%)이었음. 그러한 이유 중에는 심리실 부재, 원내 치료가 없음 그리고 재활의학과 및 기타과 협진이 있었음.

5. 치료는 어떻게 진행하고 계십니까?
- ① 대부분 기관 내에서 진행한다.
 - ② 대부분 외부 기관에 의뢰한다.
 - ③ 결과 설명 후 부모에게 맡긴다.
 - ④ 기타: ()



| | |
|----|--------------------------------|
| 기타 | 1과 2 모두 1과 2 중 본인 의견에 따라 결정 |
|----|--------------------------------|

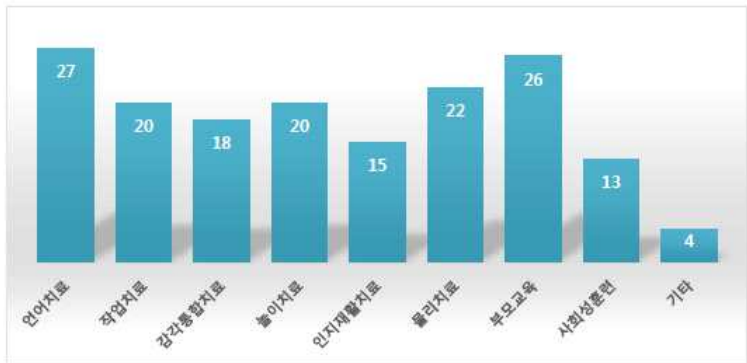
많은 응답자들이 치료는 대부분 기관 내에서 진행한다고 (34명) 답하였으며 16명은 대부분 외부 기관에 의뢰하고 15명은 결과 설명 후 부모에게 맡긴다고 하였고, 2명은 기타에 해당된다 표시하며 치료를 기관 내 진행과 외부 기관 의뢰를 모두 하고 있거나 기관 내 진행과 외부 기관 의뢰 중 본인 의견에 따라 결정한다고 답하였음.

- 5-1. 위의 문항에서 '외부 기관에 의뢰한다'고 응답한 경우, 그 이유는 무엇입니까?
- ① 기관 내에 치료 setting이 없어서.
 - ② 원내 치료가 있으나 대기가 길어서.
 - ③ 원내 치료가 있으나 타진료과라서 협조가 어려움.
 - ④ 기타: ()



외부 기관에 의뢰한다고 응답한 사람들 중에서 그 이유는 17명이 기관 내 부재라고 답하였고 6명이 원내 치료가 있으나 대기가 길어서라고 답하였고 1명이 원내 치료가 있으나 타진료과라서 협조가 어렵다고 답하였음.

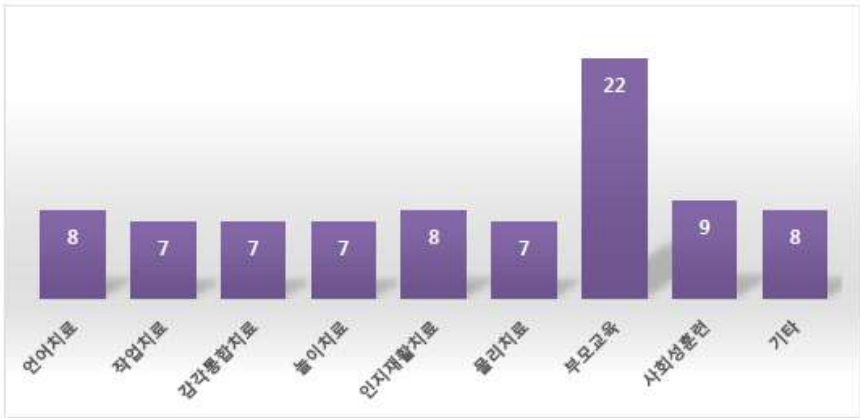
6. 아래의 내용 중, 귀하가 제시하는 치료에 모두 표시하여 주십시오.
- ① 귀하가 직접 처방 가능한 치료
- 언어치료
 - 작업치료
 - 감각통합치료
 - 놀이치료
 - 인지재활치료
 - 물리치료
 - 부모교육
 - 사회성 훈련
 - 기타: ()



기타 재활의학과에 의뢰하여 시행함: 3명

본인이 직접 처방 가능한 치료들 중에는 27명이 언어치료, 20명이 작업치료, 18명이 감각통합치료, 20명이 놀이치료, 15명이 인지재활치료, 22명이 물리치료, 26명이 부모교육, 13명이 사회성훈련 그리고 4명이 기타라고 표시하였고 그 중 3명이 재활의학과에 의뢰하여 시행한다고 하였음.

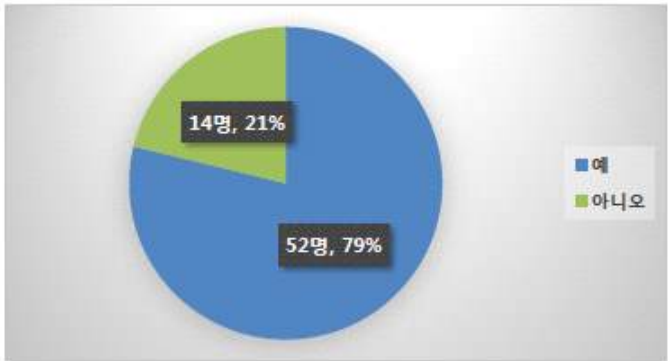
6. 아래의 내용 중, 귀하가 제시하는 치료에 모두 표시하여 주십시오.
- ② 귀 과에서 직접 시행하는 치료
- 언어치료
 - 작업치료
 - 감각통합치료
 - 놀이치료
 - 인지재활치료
 - 물리치료
 - 부모교육
 - 사회성 훈련
 - 기타: ()



| | |
|----|--------------------------------------|
| 기타 | 재활의학과에 의뢰: 3명 재활의학 및 소아정신과 의뢰: 3명 |
|----|--------------------------------------|

기관 내에서 직접 시행하는 치료들 중에는 22명이 부모교육을 표시하였으므로 대부분을 차지하였고 그 다음으로는 9명이 사회성훈련, 8명이 언어치료와 인지재활치료, 7명이 작업치료, 감각통합치료, 놀이치료 그리고 물리치료, 그리고 8명이 기타라고 표시하였고, 그 중 3명이 재활의학과에 의뢰 그리고 또 다른 3명이 재활의학 및 소아정신과 의뢰하여 시행한다고 답하였음.

7. 치료 지시 후 추적관찰을 하고 있습니까?
 ① 예
 ② 아니오



치료 지시 후 추적관찰을 하고 있다고 대답한 사람들은 52명(79%)이었고 하지 않는다고 대답한 사람들은 14명(21%)이었음.

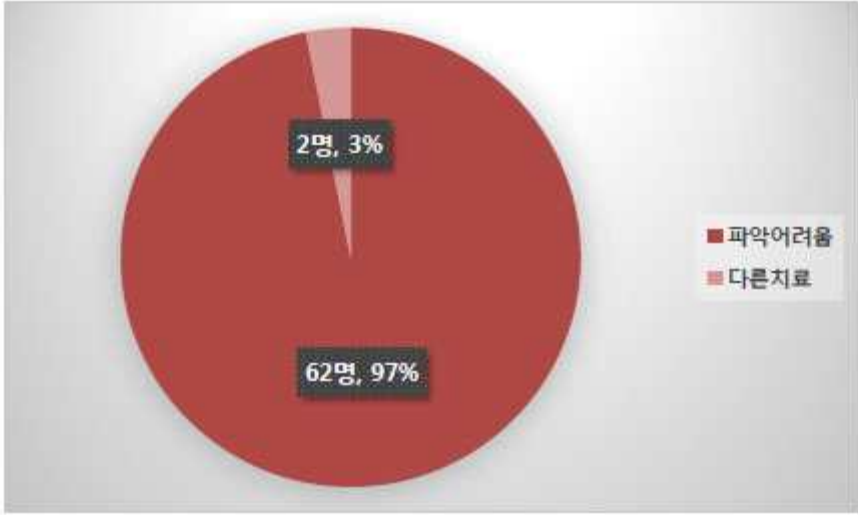
7-1. 위의 문항에서 '아니오'라고 응답한 경우, 그 이유는 무엇입니까?
 ① 기관에서 치료를 하지 않으므로 진료를 오지 않음.
 ② 추적관찰로 진료 예약을 하지 않고 있음.
 ③ 기타: ()



기타 타과 의뢰 2명
 경제적 사정으로 지속적인 치료를 못하는 경우가 대부분이다

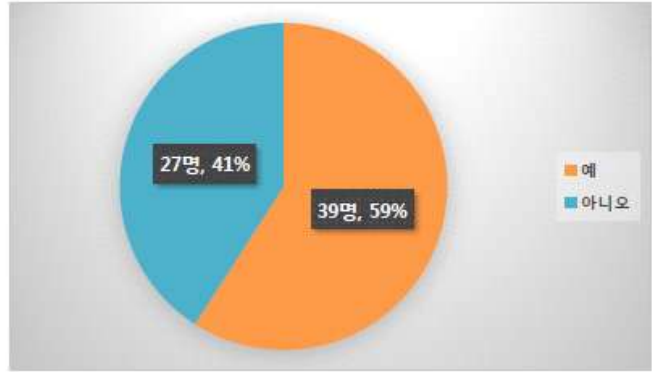
하지 않는다고 응답한 사람들 중 그 이유는 8명이 기관에서 치료를 하지 않으므로 진료를 오지 않음에 표시하였고 3명이 추적관찰로 진료 예약을 하지 않고 있음에 표시하였고 나머지 3명은 기타에 표시하였으며, 그 중 2명은 타과 의뢰 그리고 경제적 사정으로 지속적인 치료를 못하는 경우가 대부분이라고 대답하였음.

8. 진단 후 외부 기관에서 치료를 받는 아동의 경우 어떤 문제가 있습니까?
 ① 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기가 어렵다.
 ② 진단 후 제시한 치료 목록과 다른 치료를 받고 있는 경우가 많다.
 ③ 기타: ()



진단 후 외부 기관에서 치료를 받는 아동의 경우 어떤 문제가 있는 지에 대한 대답으로써는 62명(97%)이 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기가 어렵다 하였고 2명(3%)이 진단 후 제시한 치료 목록과 다른 치료를 받고 있는 경우가 많다고 하였음.

9. 영유가 건강검진 선별 검사 결과 전문기관으로 의뢰되는 의뢰 건수가 충분하다고 생각하십니까?
 ① 예
 ② 아니오



영유가 건강검진 선별 검사 결과 전문기관으로 의뢰되는 의뢰 건수가 충분하다고 생각하는 사람들은 39명(59%)이었고 그렇게 생각하지 않는 사람들은 27명(41%)이었음.

9-1. 위의 문항에서 '아니오'라고 응답한 경우, 그 이유는 무엇이라고 생각하십니까?

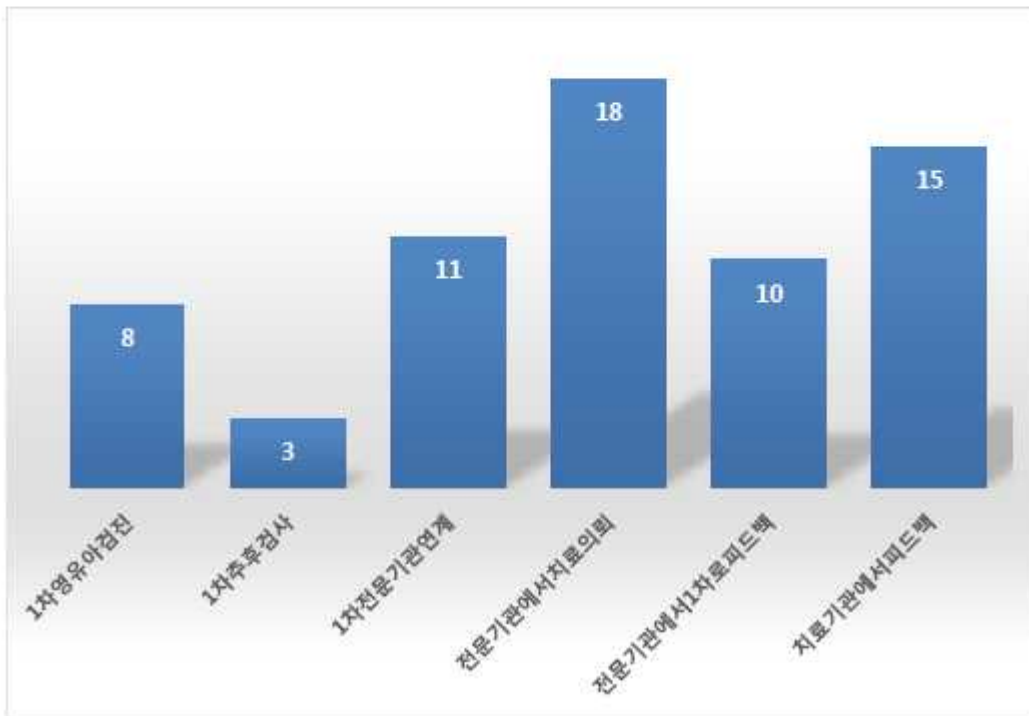
- ① 영유가 건강검진 결과 정밀검사 대상자 비율이 적어서
- ② 정밀검사 대상자이더라도 부모가 전문기관 방문을 원치 않아서
- ③ 선별기관에서 전문기관으로 의뢰하는 과정이 체계적이지 않아서
- ④ 기타: ()



그렇게 생각하지 않는 사람들 중 그 이유로써는 14명이 선별기관에서 전문기관으로 의뢰하는 과정이 체계적이지 않아서라고 답하였고 6명이 영유가 건강검진 결과 정밀검사 대상자 비율이 적어서라고 답하였고 6명이 정밀검사 대상자이더라도 부모가 전문기관 방문을 원치 않아서라고 답하였음.

10. 현재 시행되고 있는 영유아 검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 다음 중 가장 문제가 있다고 생각하는 과정을 한 가지만 선택해 주십시오.

- ① 1차 의료기관에서의 영유아 검진
- ② 1차 의료기관에서 추후검사 추적관찰 과정
- ③ 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정
- ④ 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정
- ⑤ 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정
- ⑥ 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정
- ⑦ 기타 ()



현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 가장 문제가 있다고 생각하는 과정에서는 18명이 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정이라고 답하였으므로 제일 많았고, 그 외에는 8명이 1차 의료기관에서의 영유아 건강검진, 3명이 1차 의료기관에서 추적검사 추적관찰 과정, 11명이 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정, 10명이 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정 그리고 15명이 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정을 선택하였음.

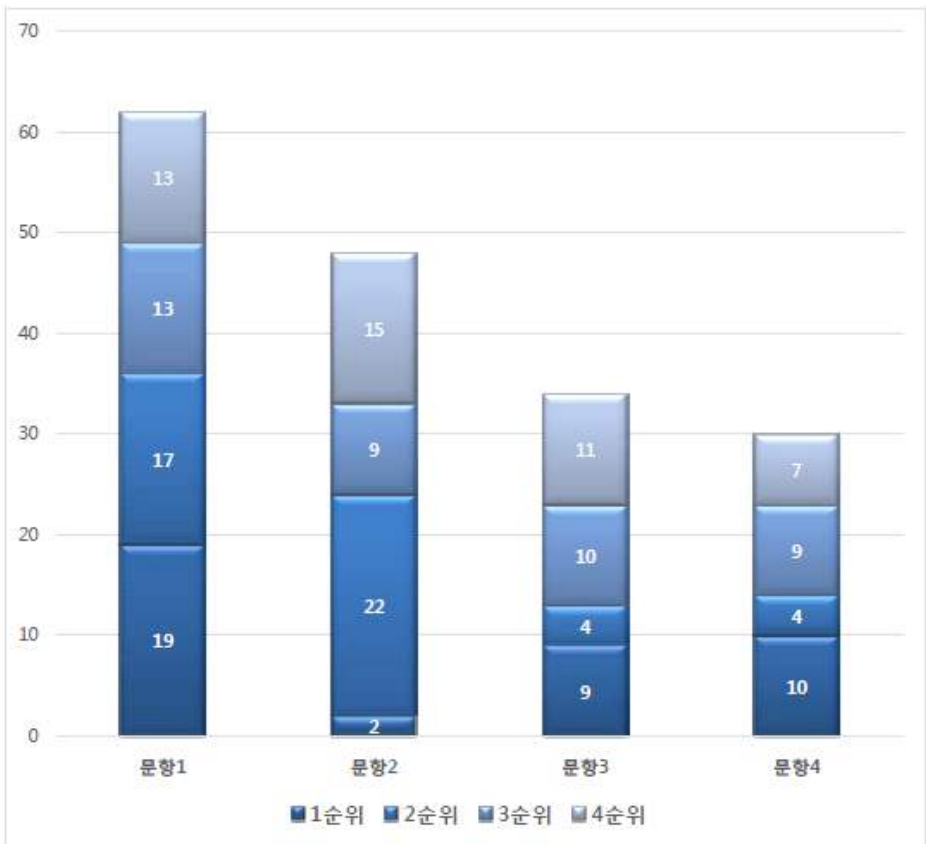
10-1. 위에서 선택한 과정에서의 어려움과 미흡한 점, 또 이에 대해 평소 생각했던 보완 및 개선 방안이 있으시다면 기술해 주시기 바랍니다.

| | |
|-------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>어려움, 미흡한 점</p> | <p>전문기관보다 사설재활치료로 먼저가는 경우가 있습니다 어떤 곳으로 보내야 할 지가 가장 큰 문제 영유아 검진을 하는 의사에 대한 질적 관리가 필요 치료기관의 수가 적고 고비용 영유아 건강검진을 제대로 하려면 시간이 너무 많이 걸린다.</p> |
| <p>보완 및 개선 방안</p> | <p>소아청소년과만 할 수 있게 해야 함 특수치료를 하는 임상심리사가 의료제도권 밖에 있기 때문에 병원 진료와 연계가 되지 않는 것 같습니다. 이에 대한 개선책이 있었으면 좋겠습니다. 의뢰시 일부 의료비용 지원 통합적인 발달센터 설립 진료 의료 의뢰 활성화(전문기관과 치료기관 사이)</p> |

이러한 선택한 과정에서의 어려움과 미흡한 점을 기술한 것은 다음과 같음: 전문기관보다 사설재활치료로 먼저 가는 경우가 있다, 어떤 곳으로 보내야 할 지가 가장 큰 문제이다, 영유아 건강검진을 하는 의사에 대한 질적 관리가 필요하다, 치료기관의 수가 적고 고비용이다, 그리고 영유아 건강검진을 제대로 하려면 시간이 너무 많이 걸린다, 보완 및 개선 방안으로는 이러한 답들이 있었다: 소아청소년과만 할 수 있게 해야 한다, 특수치료를 하는 임상심리사가 의료제도권 밖에 있기 때문에 병원 진료와 연계가 되지 않는 것 같아 이에 대한 개선책이 있었으면 좋겠다, 의뢰시 일부 의료비용 지원, 통합적인 발달센터 설립, 그리고 진료 의료 의뢰 활성화 (전문기관과 치료기관 사이).

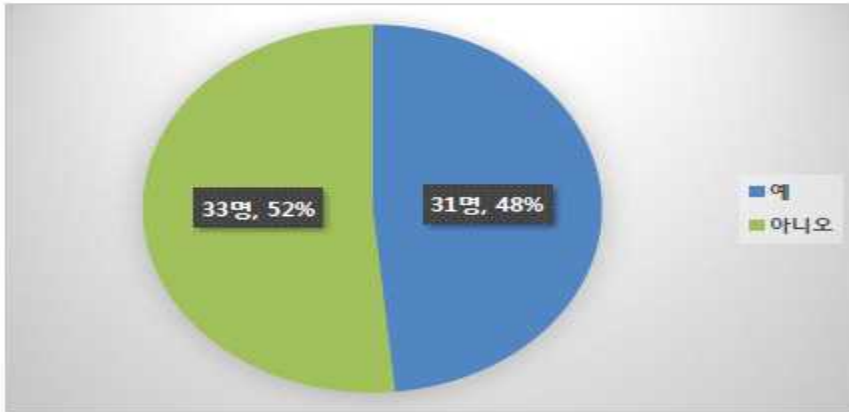
11. **현행 영유아검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인은 무엇이라고 생각하십니까? (복수응답가능, 중요도 순으로)**

| 1순위 | 2순위 | 3순위 | 4순위 | 5순위 |
|-----|----------------------------------------|-----|-----|-----|
| ① | 유소견자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음 | | | |
| ② | 전문의료기관으로부터 유소견자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움 | | | |
| ③ | 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정 | | | |
| ④ | 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정의 어려움 | | | |
| ⑤ | 기타: () | | | |



현행 영유아 건강검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인이 무엇이라고 생각하는 지에 대해서는 유소견자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음의 중요도를 1순위로 표시한 사람들은 19명, 2순위로는 17명, 3순위로는 13명, 그리고 4순위로는 13명이 있었고; 전문의료기관으로부터 유소견자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움을 1순위로 매긴 사람들은 2명, 2순위로는 22명, 3순위로는 9명, 그리고 4순위로는 15명이 있었고; 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정을 1순위로 매긴 사람들은 9명, 2순위로는 4명, 3순위로는 10명, 그리고 4순위로는 11명이었고; 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정의 어려움을 1순위로 표시한 사람들은 10명, 2순위는 4명, 3순위는 9명, 그리고 4순위는 7명이 있었음.

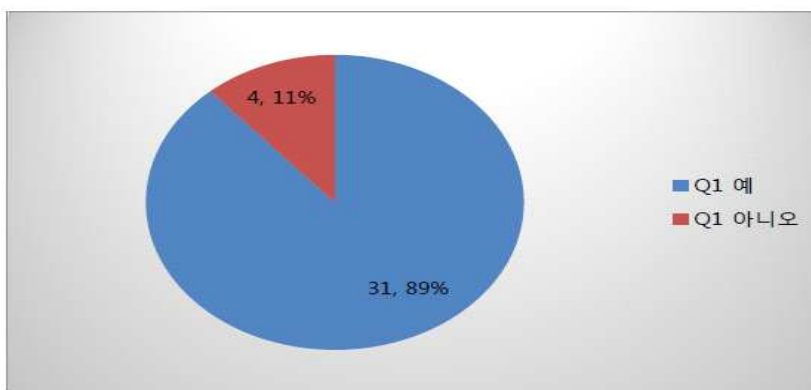
12. 현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 계십니까?
 ① 예
 ② 아니오



현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 건강검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 있다고 한 사람들은 31명(48%)이었고 인지하고 있지 않다는 사람들은 33명(52%)이었음.

2. 재활의학과

1. 영유아건강검진 발달선별검사 결과 전문기관으로 의뢰된 경우, 귀하의 기관에서 표준화된 검사를 이용하십니까?
 ① 예
 ② 아니오 (이유:)



| 이유 | 없음 |
|----|----|
| | |

영유아건강검진 발달선별검사 결과 전문기관으로 의뢰된 경우, 자신의 기관에서 표준화된 검사를 이용하는 사람들은 89%로 31명, 그리고 이용하지 않는 사람들은 11%로 4명이었음.

2. 아래의 내용 중, 영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 귀하가 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사에 모두 표시하여 주십시오.

| ④ | 발달평가 내용 |
|---|------------------------------------------------------------|
| | 33 (94%) 한국판 베일리 영유아발달검사 (Bayely) |
| | 25 (71%) 한국웍슬러유아지능검사(K-WPPSI) |
| | 28 (80%) 한국웍슬러아동지능검사(K-WISC-IV) |
| | 35 (100%) 영유아 언어발달검사 (SELSI) |
| | 32 (91%) 취학전 아동 수용언어 및 표현언어 발달척도 (PRES) |
| | 21 (60%) 그림 어휘력 검사 |
| | 19 (54%) 언어문제해결력 검사 |
| | 23 (66%) 문장이해력 검사 |
| | 13 (37%) 그림자음 검사 |
| | 12 (34%) 보스톤 이름대기 검사 |
| | 23 (66%) 아동기 자폐증 평정척도 (CARS) |
| | 3 (9%) 영유아기 자폐증 선별검사 (K-CHAT)/자폐조기선별검사(M-CAHT) |
| | 12 (34%) 유아행동평가척도 (CBCL 1.5-5) |
| | 29 (83%) 사회성숙도검사 (SMS) |
| | 5 (14%) 주의력검사 (CAT/ATA) |
| | 25 (71%) 손 기능 평가 |
| | 24 (69%) 일상생활 동작 평가 |
| | 19 (54%) 시지각 평가 |
| | 17 (49%) 아동 장애평가 척도 (PEDI) |
| | 2 (6%) Pebody Developmental Motor Scale (PDMS) |
| | 6 (17%) Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test |
| | 4 (11%) Movement ABC |
| | 13 (37%) 감각통합검사 |
| | 28 (80%) GMFM |
| | 3 (9%) 기타: (GMPM-1명, K-ABC-1명, 진찰결과에 따라 선별적으로 시행-1명) |

영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사는 33명(94%)이 한국판 베일리 영유아발달검사(Bayley)를 표시하였고, 25명(71%)이 한국웍슬러유아지능검사(K-WPPSI), 28명(80%)이 한국웍슬러아동지능검사(K-WISC-IV), 35명(100%)이 영유아 언어발달검사(SELSI)로 제일 많았으며, 32명(91%)이 취학전 아동 수용언어 및 표현언어 발달척도(PRES), 21명(60%)이 그림 어휘력 검사, 19명(54%)이 언어문제해결력 검사, 23명(66%)이 문장이해력 검사, 13명(37%)이 그림자음 검사, 12명(34%)이 보스톤 이름대기 검사, 23명(66%)이 아동기 자폐증 평정척도(CARS), 3명(9%)이 영유아기 자폐증 선별검사(K-CHAT)/자폐조기선별검사(M-CAHT), 12명(34%)이 유아행동평가척도(CBCL 1.5-5), 29명(83%)이 사회성숙도검사(SMS), 5명(14%)이 주의력검사(CAT/ATA), 25명(71%)이 손 기능 평가, 24명(69%)이 일상생활 동작 평가, 19명(54%)이 시지각 평가, 17명(49%)이 아동 장애평가 척도(PEDI), 2명(6%)이 Pebody Developmental Motor Scale (PDMS), 6명(17%)이 Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test, 4명(11%)이 Movement ABC, 13명(37%)이 감각통합검사, 28명(80%)이 GMFM, 그리고 3명(9%)이 기타로 구체적으로는 GMPM이 1명, K-ABC가 1명, 그리고 진찰결과에 따라 선별적으로 시행한 사람이 1명이었음.

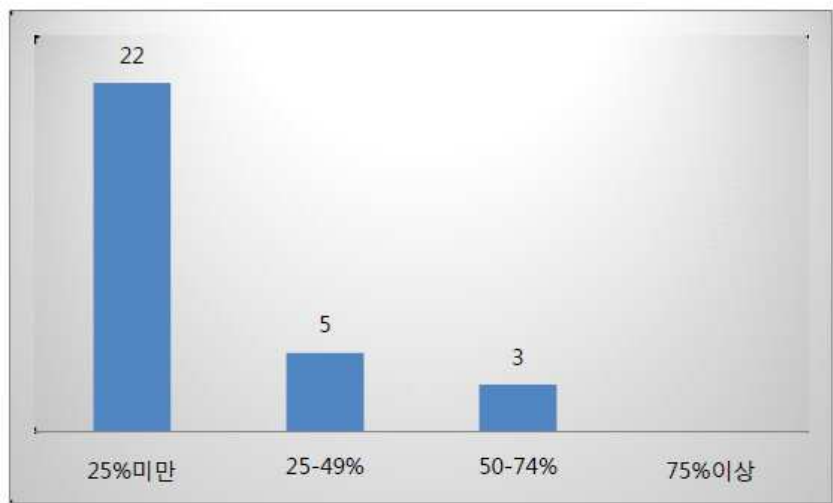
2. 아래의 내용 중, 영유아발달검사 결과상 정밀검사 의뢰된 경우 귀하가 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사에 모두 표시하여 주십시오.

| ② | 의학적 평가 내용 |
|---|-------------------------------------------------------|
| | 35 (100%) 발달력, 산전문제, 출생력, 가족력 등에 대한 자세한 병력 조사 |
| | 35 (100%) 신경학적 검사 |
| | 26 (74%) 두위 측정 |
| | 27 (77%) 동반된 얼굴 이형성증 및 타장기의 기형 확인 |
| | 20 (57%) 시력 및 청력에 대한 정확한 평가 |
| | 22 (63%) brain MRI |
| | 18 (51%) 대사이상검사 |
| | 18 (51%) 근육 효소검사 |
| | 19 (54%) 유전자 검사 |
| | 7 (20%) 피부 및 근육 조직검사 |
| | 17 (49%) 염색체검사 |
| | 1 (3%) 기타: (진찰결과에 따라 선별적으로 시행, 타과에서 시행하고 온 경우도 포함-1명) |

영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 일반적으로 시행하는 검사로써는 모두(35명, 100%)가 발달력, 산전문제, 출생력, 가족력 등에 대한 자세한 병력 조사와 신경학적 검사를 시행한다고 표시하였고, 26명(74%)이 두위 측정, 27명(77%)이 동반된 얼굴 이형성증 및 타장기의 기형 확인, 20명(57%)이 시력 및 청력에 대한 정확한 평가, 22명(63%)이 brain MRI, 18명(51%)이 대사이상검사, 18명(51%)이 근육 효소검사, 19명(54%)이 유전자 검사, 7명(20%)이 피부 및 근육 조직검사, 17명(49%)이 염색체 검사, 그리고 1명(3%)이 기타를 표기하였으므로 진찰결과에 따라 선별적으로 시행, 타과에서 시행하고 온 경우도 포함하였다고 하였습니다.

3-1. 위의 문항에서 '②'라고 대답한 경우, 정밀검사 없이 추적관찰하기로 결정하게되는 환자는 대략 얼마나 되나요?

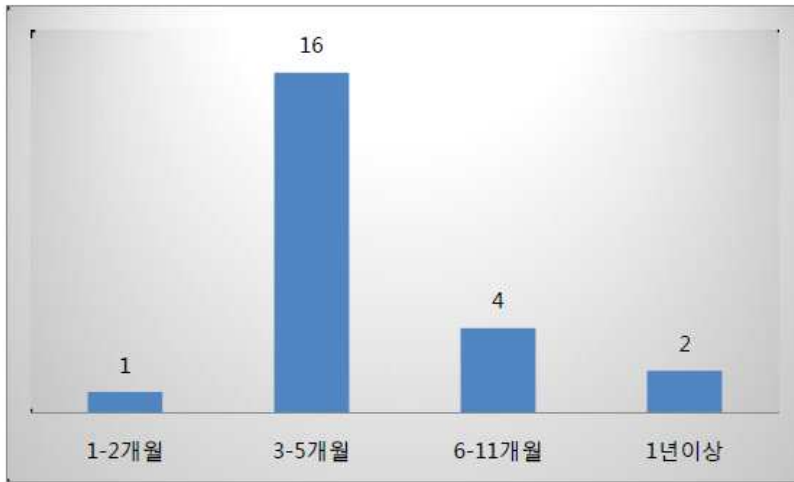
- ① 25% 미만
- ② 25-49%
- ③ 50-74%
- ④ 75% 이상



진단을 위한 일반적 진료형태가 의사진찰소견이라고 한 사람들 중에 정밀검사 없이 추적관찰하기로 결정하게 되는 환자들이 25% 미만이라고 한 사람들은 22명, 25-49%는 5명, 50-74%는 3명, 그리고 75% 이상이라고 한 사람들은 0명이었음.

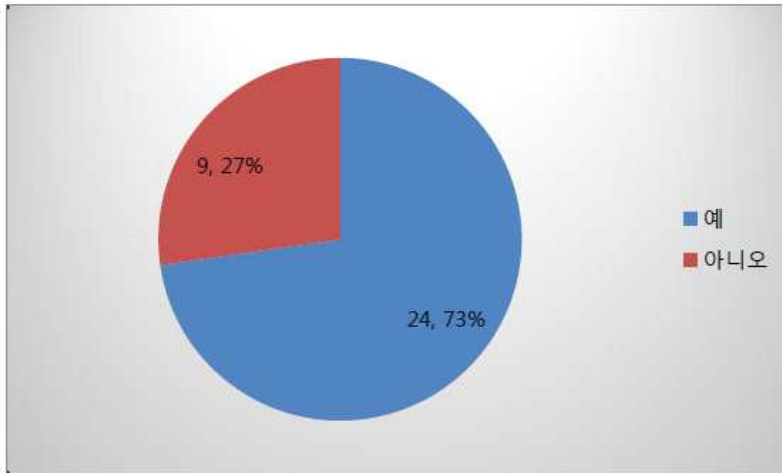
3-2. 위의 문항에서 “㉔”라고 대답한 경우, 정밀검사 없이 추적관찰하기로 결정한 환자는 대략 얼마의 기간 후 추적관찰하나요?

- ① 1-2 개월
- ② 3-5 개월
- ③ 6-11 개월
- ④ 1년 이상



또한, 진단을 위한 일반적 진료형태가 의사진찰소견이라고 한 사람들 중에서 정밀검사 없이 추적관찰하기로 결정한 환자가 약 1-2개월의 기간 후 추적관찰을 한다고 한 사람들이 1명이었고, 3-5개월은 16개월로 제일 많았으며, 6-11개월은 4명, 그리고 1년 이상은 2명으로 나타났음.

4. 귀하가(귀하의 기관이) 일반적으로 영유아에게 시행하는 진단 프로토콜이 있습니까?
 ① 예
 ② 아니오 (이유:)

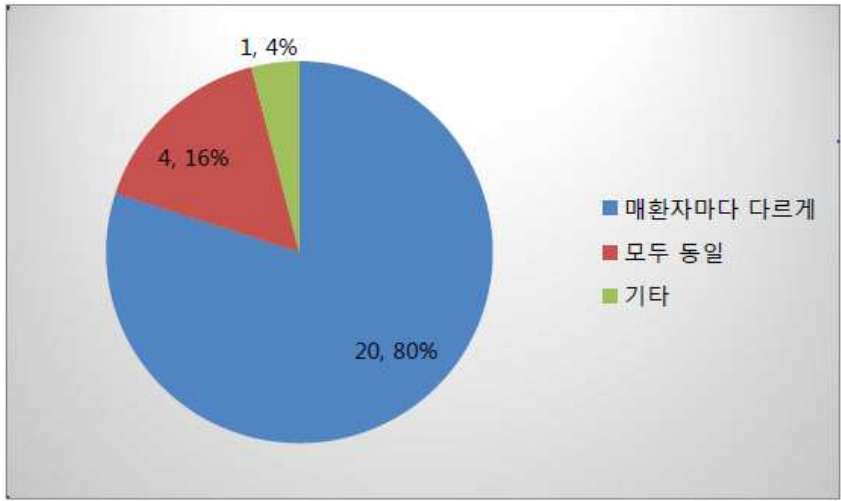


| | |
|----|------------------------------------------------------------------------------------|
| 이유 | <p>다하면 경비가 너무 많이 나옴</p> <p>2/ 일반적으로 의사가 환아의 상태 파악후 그에 따라 필요한 평가시행 공통적 프로토콜은 없음</p> |
|----|------------------------------------------------------------------------------------|

기관 내에서 일반적으로 영유아에게 시행하는 진단 프로토콜이 있다고 한 사람들은 24명(73%)이었고, 없다고 한 사람들은 9명(27%)이었음. 그러한 이유들 중에는 모두 시행하면 경비가 너무 많이 나온다는 사람이 있었고, 일반적으로 의사가 환아의 상태 파악 후 그에 따라 필요한 평가시행 공통적 프로토콜은 없다고 하였음.

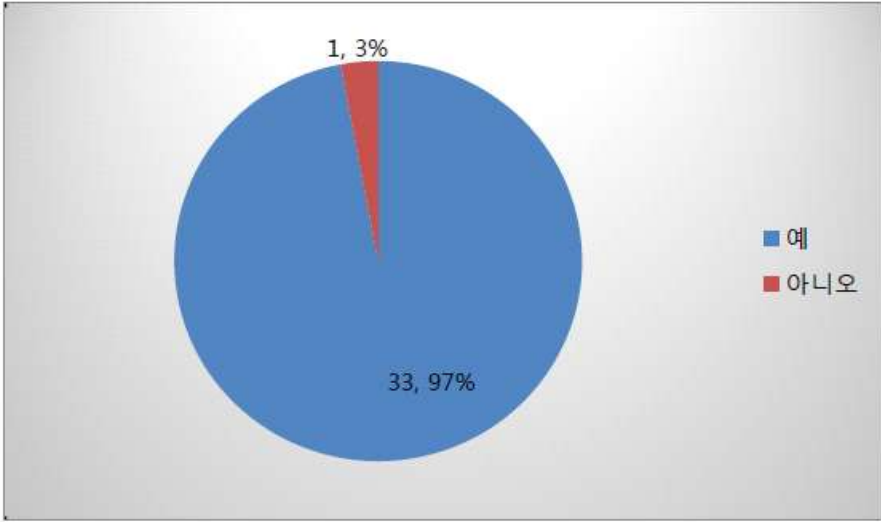
4-1. 위의 문항에서 “예”라고 응답한 경우, 프로토콜의 내용은 매 환자마다 다르게 적용되는 것입니까 혹은 동일합니까?

① 매 환자마다 다르게 적용된다.
 ② 모두 동일하게 시행된다.
 ③ 기타: ()



영유아에게 시행하는 진단 프로토콜이 있다고 응답한 사람들 중, 프로토콜의 내용이 매 환자마다 다르게 적용된다고 한 사람들은 20명(80%)으로 제일 많았으며, 모두 동일하게 시행된다고 한 사람들은 4명(16%)이었고, 기타로는 1명(4%)이 있었음.

5. 진단 후 필요한 치료 목록을 제시하십니까?
 ① 예
 ② 아니오 (이유:)

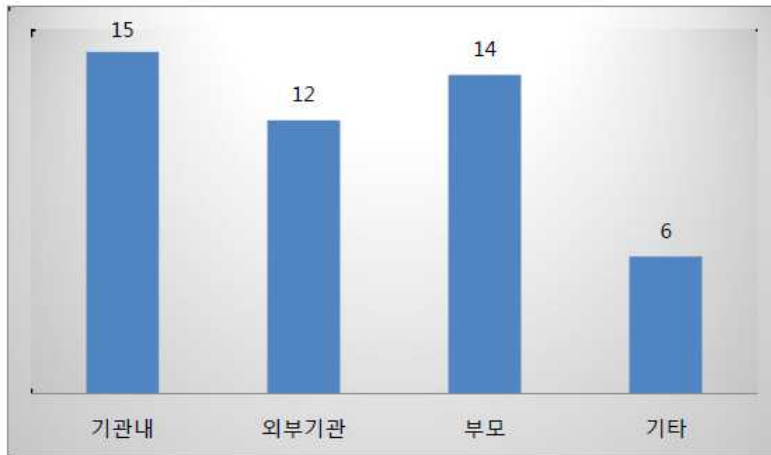


| | |
|----|----|
| 이유 | 없음 |
|----|----|

진단 후 필요한 치료 목록을 제시한다고 하는 사람들은 33명(97%)이었고, 제시하지 않는다고 한 사람들은 1명(3%)이었음.

6. 치료는 어떻게 진행하고 계십니까?

- ① 대부분 기관 내에서 진행한다.
- ② 대부분 외부 기관에 의뢰한다.
- ③ 결과 설명 후 부모에게 맡긴다.
- ④ 기타: ()

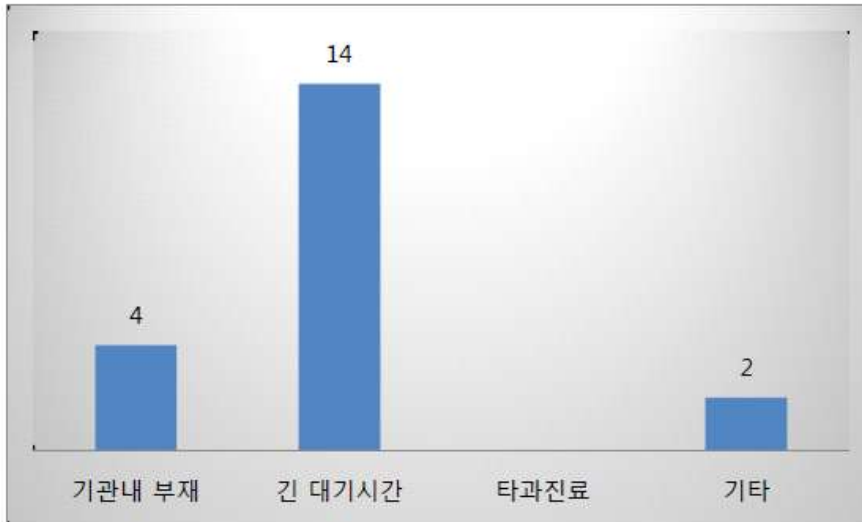


| | |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 기타 | <p>4/ 본원에서 치료를 원하는 환자는 본원에서 치료한다.</p> <p>4/ 언어치료: 기관내 진행비율 높음, 기타치료: 외부기관 의뢰</p> <p>4/ 대기가 긴 경우 외부병원 의뢰, 부모교육은 시행하였다.</p> <p>4/ 병원에서 시행하는 재활치료는 기관내부에서 하고 언어치료, 인지치료 등은 외부기관에서 시행(바우처 이용)</p> <p>4/ 내부 + 외부</p> <p>4/ 본원 대기 원하면 하고 타기관도 의뢰</p> |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

치료를 대부분 기관 내에서 진행한다고 한 사람들은 15명이었고, 대부분 외부 기관에 의뢰한다고 한 사람들은 12명, 결과 설명 후 부모에게 맡긴다는 사람들은 14명, 그리고 기타라고 한 사람들은 6명이었으며, 기타를 표기한 사람들은 본원에서 치료를 원하는 환자는 본원에서 치료한다고 한 사람이 있었고, 언어치료가 기관 내 진행비율이 높고 기타치료는 외부 기관에 의뢰한다고 한 사람이 있었고, 대기가 긴 경우 외부병원에 의뢰하고 부모교육은 시행하였다는 사람도 있었고, 병원에서 시행하는 재활치료는 기관내부에서 하고 언어치료, 인지치료 등은 외부기관에서 시행(바우처 이용)한다고 한 사람도 있었으며, 내부와 외부 둘 다 진행한다고 한 사람이 있었고, 마지막으로 본원 대기 원하면 하고 타기관도 의뢰한다고 한 사람이 있었음.

6-1. 위의 문항에서 '외부 기관에 의뢰한다'고 응답한 경우, 그 이유는 무엇입니까?

- ① 기관 내에 치료 setting이 없어서.
- ② 원내 치료가 있으나 대기가 길어서.
- ③ 원내 치료가 있으나 타진료과라서 협조가 어려움.
- ④ 기타: ()



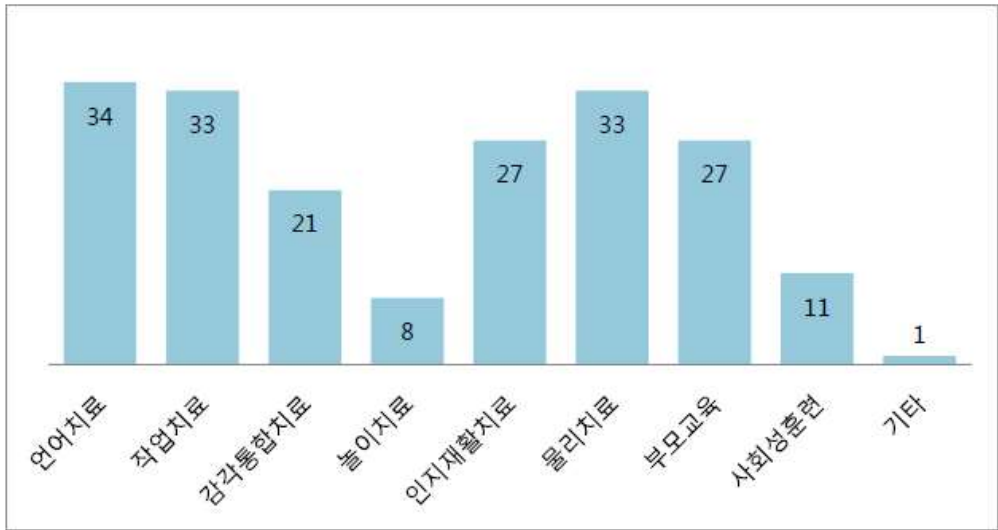
| | |
|----|--------------------------------------------------------|
| 기타 | 4/자폐는 건강보험으로 치료하기 어려움 4/ 바우처원하여 외부치료를 원하는 경우가 많습니다. |
|----|--------------------------------------------------------|

외부 기관에 의뢰한다고 응답한 경우, 그 이유로 기관 내에 치료 setting이 없어서라고 한 사람들은 4명, 원내 치료가 있으나 대기가 길어서라고 한 사람들은 14명, 원내 치료가 있으나 타진료과라서 협조가 어렵다고 한 사람들은 0명, 그리고 기타로는 2명이 있었으므로 구체적으로는 자폐는 건강보험으로 치료하기 어렵고, 바우처 원하여 외부치료를 원하는 경우가 많다고 하였음.

7. 아래의 내용 중, 귀하가 제시하는 치료에 모두 표시하여 주십시오.

① 귀하가 직접 처방 가능한 치료

- 언어치료
- 작업치료
- 감각통합치료
- 놀이치료
- 인지재활치료
- 물리치료
- 부모교육
- 사회성 훈련
- 기타: ()



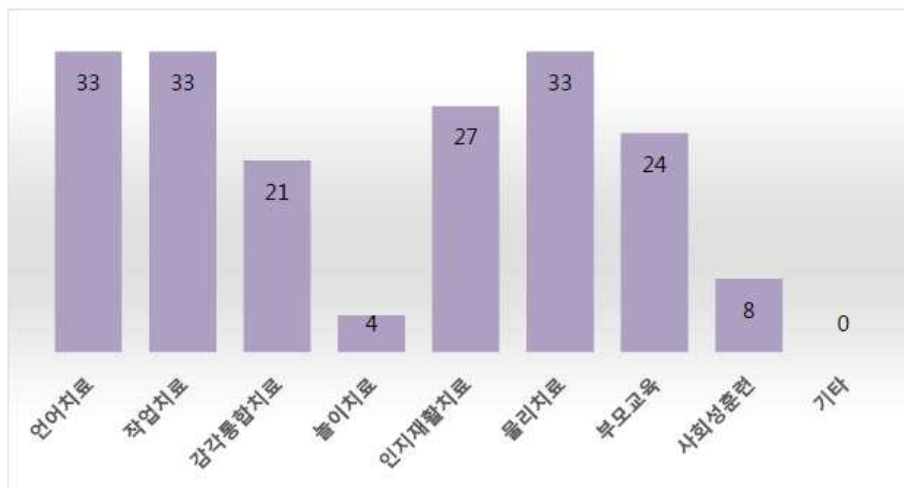
| | |
|----|---------------------------------------|
| 기타 | 건강보험에서 규정하고 있는 행위 이외의 치료는 하기 어려움 - 1명 |
|----|---------------------------------------|

전문의가 직접 처방 가능한 치료들 중에는 34명이 언어치료, 33명이 작업치료, 21명이 감각통합치료, 8명이 놀이치료, 27명이 인지재활치료, 33명이 물리치료, 27명이 부모교육, 11명이 사회성훈련 그리고 1명이 기타라고 표시하였으므로 그 중 1명이 건강보험에서 규정하고 있는 행위 이외의 치료는 하기 어렵다고 하였음.

7. 아래의 내용 중, 귀하가 제시하는 치료에 모두 표시하여 주십시오.

② 귀 과에서 직접 시행하는 치료

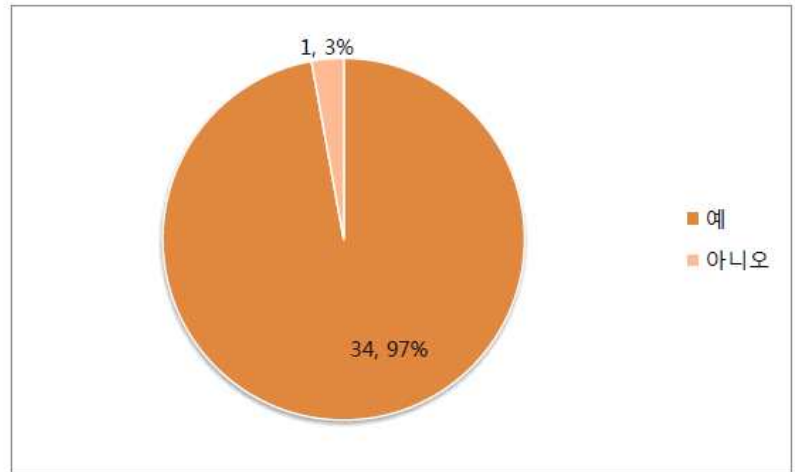
- 언어치료
- 작업치료
- 감각통합치료
- 놀이치료
- 인지재활치료
- 물리치료
- 부모교육
- 사회성 훈련
- 기타: ()



| | |
|----|----|
| 기타 | 없음 |
|----|----|

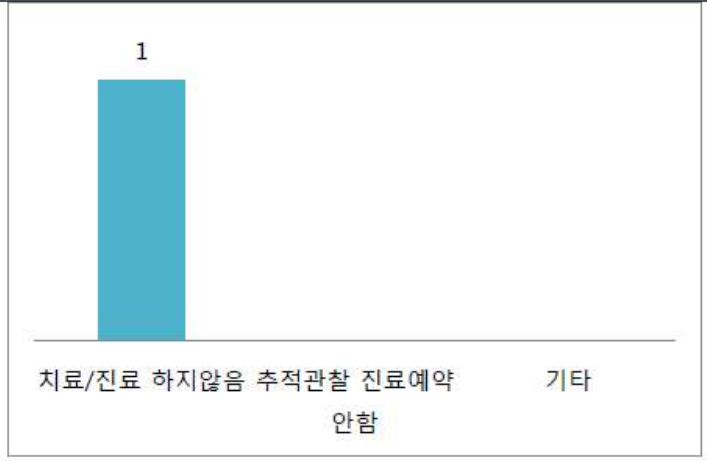
기관 내에서 직접 시행하는 치료들 중에는 33명이 언어치료, 33명이 작업치료, 21명이 감각통합치료, 4명이 놀이치료, 27명이 인지재활치료, 33명이 물리치료, 24명이 부모교육, 8명이 사회성훈련, 그리고 0명이 기타라고 표시하였음.

8. 치료 지시 후 추적관찰을 하고 있습니까?
 ① 예
 ② 아니오



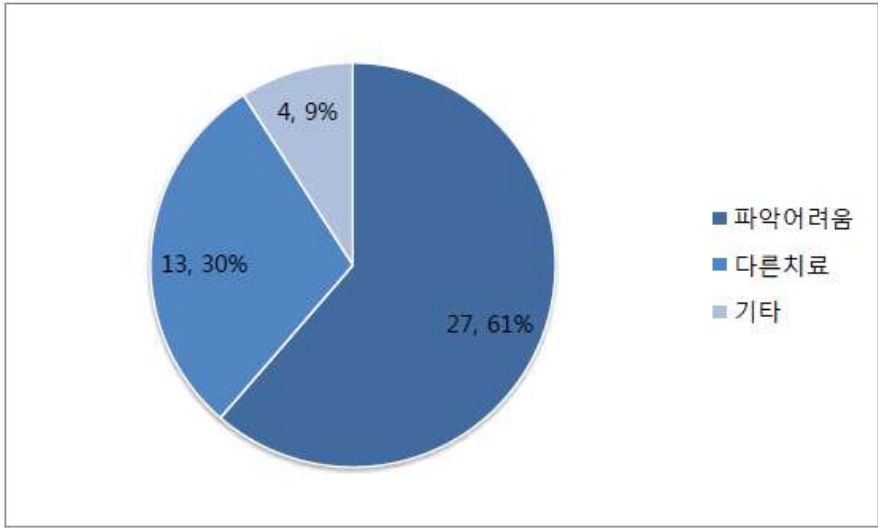
치료 지시 후 추적관찰을 하고 있다고 한 사람들은 34명(97%)이었고, 하고 있지 않다고 한 사람들은 1명(3%)이었음.

8-1. 위의 문항에서 '아니오'라고 응답한 경우, 그 이유는 무엇입니까?
 ① 기관에서 치료를 하지 않으므로 진료를 오지 않음.
 ② 추적관찰로 진료 예약을 하지 않고 있음.
 ③ 기타: ()



추적관찰을 하고 있지 않다고 응답한 1명의 사람이 그 이유로 기관에서 치료를 하지 않으므로 진료를 오지 않는다고 하였음.

9. 진단 후 외부 기관에서 치료를 받는 아동의 경우 어떤 문제가 있습니까?
- ① 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기가 어렵다.
 - ② 진단 후 제시한 치료 목록과 다른 치료를 받고 있는 경우가 많다.
 - ③ 기타: ()



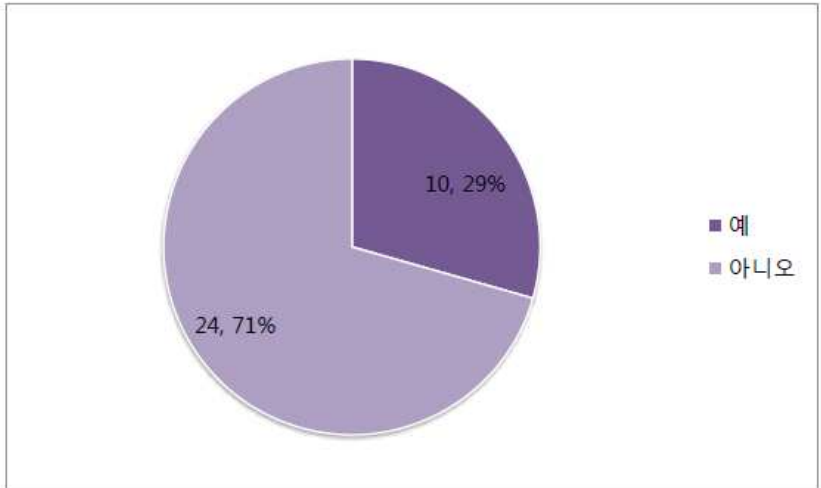
| | |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 기타 | <p>3/ 치료내용에 대한 feedback이 없다.</p> <p>3/ 바우처 이용 경우, 정기적 f/u진찰을 할 수 있게 제도적으로 장치 있으면 좋겠음.</p> <p>3/ 치료 중 경과에 대하여 의사와 치료사 간의 상의와 피드백이 불가능 하다.</p> <p>3/ 치료의 질 파악이 어려움.</p> |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

진단 후 외부 기관에서 치료를 받는 아동의 경우 어떤 문제가 있는 지에 대한 대답으로써는 27명(61%)이 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기가 어렵다 하였고, 13명(30%)이 진단 후 제시한 치료 목록과 다른 치료를 받고 있는 경우가 많다고 하였고, 기타로는 4명(9%)이었으며 구체적으로는 치료내용에 대한 피드백이 없다; 바우처 이용 경우, 정기적 f/u진찰을 할 수 있게 제도적으로 장치가 있으면 좋겠다; 치료 중 경과에 대하여 의사와 치료사 간의 상의와 피드백이 불가능 하다; 그리고 치료의 질 파악이 어렵다가 있었음.

10. 영유가 건강검진 선별 검사 결과 전문기관으로 의뢰되는 의뢰 건수가 충분하다고 생각하십니까?

① 예

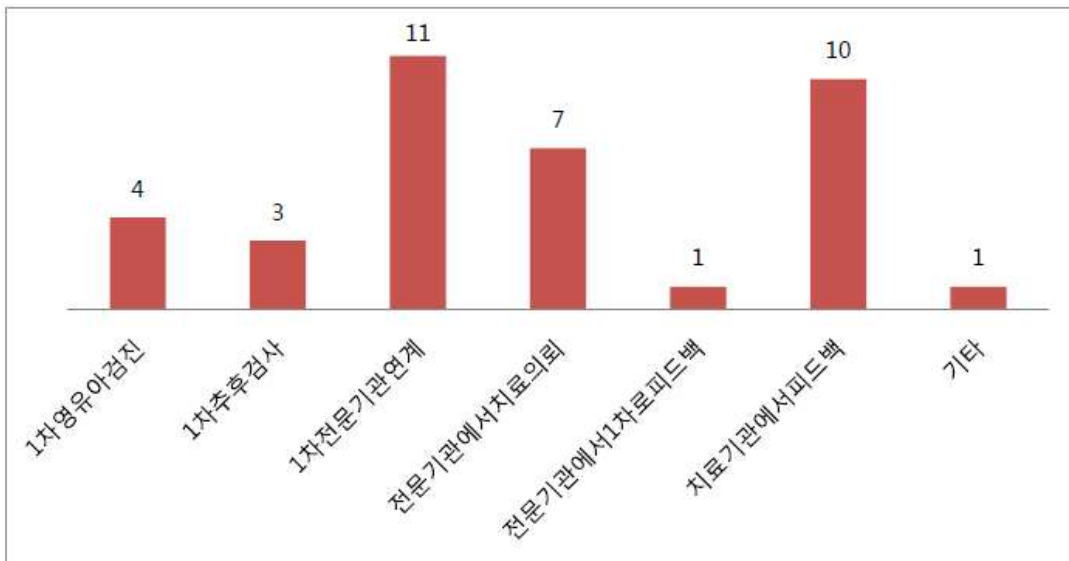
② 아니오



영유가 건강검진 선별 검사 결과 전문기관으로 의뢰되는 의뢰 건수가 충분하다고 생각하는 사람들은 10명(29%)이었고 그렇게 생각하지 않는 사람들은 24명(71%)이었음.

11. 현재 시행되고 있는 영유아 검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 다음 중 가장 문제가 있다고 생각하는 과정을 한 가지만 선택해 주십시오.

- ① 1차 의료기관에서의 영유아 검진
- ② 1차 의료기관에서 추후검사 추적관찰 과정
- ③ 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정
- ④ 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정
- ⑤ 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정
- ⑥ 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정
- ⑦ 기타: ()



| | |
|----|-----------------------------------|
| 기타 | 7/ 1차의료기관에서 영유아검진을 꺼리는 것으로 알고 있다. |
|----|-----------------------------------|

현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 가장 문제가 있다고 생각하는 과정에서는 4명이 1차 의료기관에서의 영유아 건강검진, 3명이 1차 의료기관에서 추적검사 추적관찰 과정, 11명이 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정, 7명이 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정, 1명이 전문기관에서 1차 의료기관으로의 피드백 과정, 10명이 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정, 그리고 1명이 기타를 선택하였으므로 1차 의료기관에서 영유아 건강검진을 꺼리는 것으로 알고 있다고 하였습니다.

11-1. 위에서 선택한 과정에서의 어려움과 미흡한 점, 또 이에 대해 평소 생각했던 보완 및 개선 방안이 있으시다면 기술해 주시기 바랍니다.

선별검사에서 특이소견 보인 경우 2차 기관 의뢰에 대한 제도적인 regulation 및 recommendation 필요.

치료 받는 아이들이 F/U 이 되어야 하며, 치료내용을 처방의가 확인가능하도록 보완 필요.

1차 의료기관 영유아 검진상 문제가 발견된 경우 필수적인 의뢰과정 제도화 및 전문의료기관 리스트 제공 필요.

치료기관을 보호자가 개인적으로 알아보고 선택할 수 밖에 없었고 의사, 치료사간의 의사소통이 불가능함. 전문기관과 치료기관간의 연계 시스템과 상호 피드백 시스템이 필요함.

진단은 단기간 내에 이루어지지만, 재활치료는 아이의 평생이 걸릴 수 있는 문제이므로 환자들이 장기적으로 f/u 할 수 있어야 하는데, 친절도에 있어서 보호자들의 불만이 클 것 같습니다.

지역내 치료기관에 대한 체계적 자료/ 관리체계 없음.

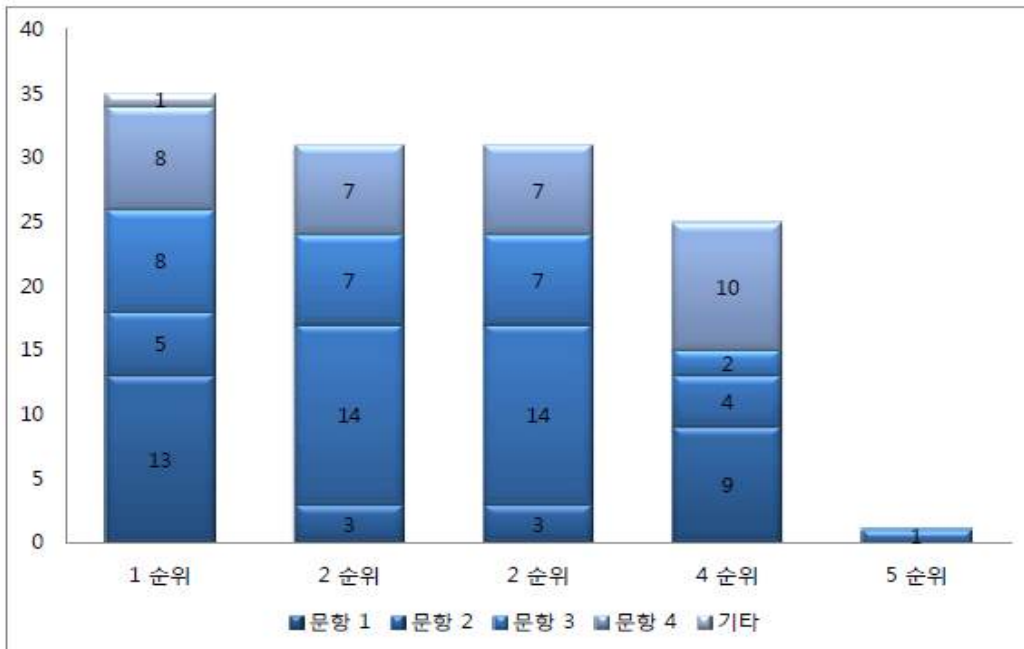
1차 의료기관의 경우 시간은 없는데 검진문항수가 많아서 검진을 꺼리는 것으로 알고 있다.

의뢰 및 되의뢰 의무화

이러한 선택한 과정에서의 어려움과 미흡한 점, 또 이에 대해 평소 생각했던 보완 및 개선 방안을 기술한 것은 다음과 같음: 선별검사에서 특이소견을 보인 경우 2차 기관 의뢰에 대한 제도적인 regulation 및 recommendation이 필요하다; 치료 받는 아이들이 f/u이 되어야 하며, 치료내용을 처방의가 확인 가능하도록 보완이 필요하다; 1차 의료기관 영유아 건강검진상 문제가 발견된 경우 필수적인 의뢰과정 제도화 및 전문의료기관 리스트 제공이 필요하다; 치료기관을 보호자가 개인적으로 알아보고 선택할 수밖에 없었고 의사, 치료사간의 의사소통이 불가능함, 전문기관과 치료기관간의 연계 시스템과 상호 피드백 시스템이 필요함; 진단은 단기간 내에 이루어지지만, 재활치료는 아이의 평생이 걸릴 수 있는 문제이므로 환자들이 장기적으로 f/u할 수 있어야 하는데, 친절도에 있어서 보호자들의 불만이 클 것 같다; 지역내 치료기관에 대한 체계적 자료/관리체계가 없다; 1차 의료기관의 경우 시간은 없는데 검진문항수가 많아서 검진을 꺼리는 것으로 알고 있다; 그리고 의뢰 및 되의뢰의 의무화.

12. **현행 영유아검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인은 무엇이라고 생각하십니까? (복수응답가능, 중요도 순으로)**

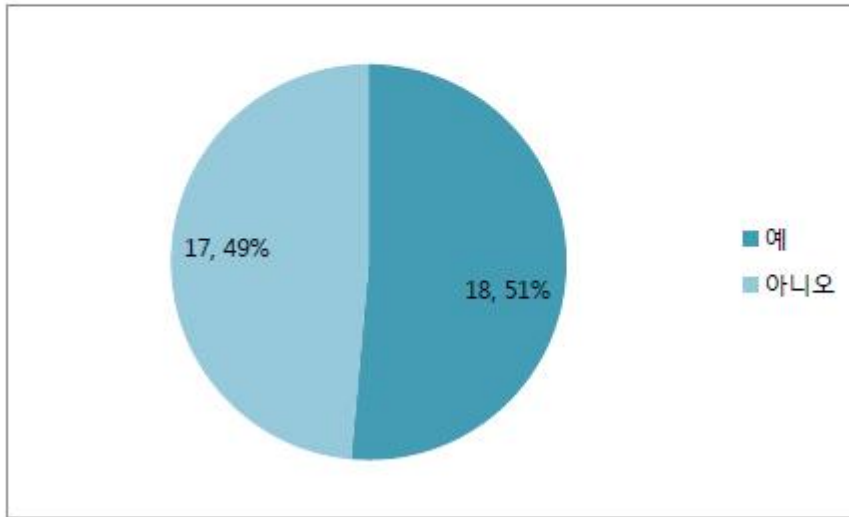
| | 1순위 | 2순위 | 3순위 | 4순위 | 5순위 |
|------------------------------------------|-----|-----|-----|-----|-----|
| ① 유소견자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음 | | | | | |
| ② 전문의료기관으로부터 유소견자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움 | | | | | |
| ③ 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정 | | | | | |
| ④ 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정의 어려움 | | | | | |
| ⑤ 기타: () | | | | | |



| | |
|----|-------------------------------------------------------------------------|
| 기타 | 5/검사 자체가 엄마의 주관에 의해서만 진행되어 엄마의 역량에 따라 결과의 편차가 크다. 정상-비정상의 경계를 넘나들기도 한다. |
|----|-------------------------------------------------------------------------|

현행 영유아 건강검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 어려움이 있다면 그 원인이 무엇이라고 생각하는 지에 대해서는 유소견자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음의 중요도를 1순위로 표시한 사람들은 13명, 2순위로는 3명, 3순위로는 3명, 4순위로는 9명, 그리고 5순위로는 1명이 있었고; 전문의료기관으로부터 유소견자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움을 1순위로 매긴 사람들은 5명, 2순위로는 14명, 3순위로는 14명, 그리고 4순위로는 4명이 있었고; 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정을 1순위로 매긴 사람들은 8명, 2순위로는 7명, 3순위로는 7명, 그리고 4순위로는 2명이었고; 치료기관에서 전문기관으로의 피드백 과정의 어려움을 1순위로 표시한 사람들은 8명, 2순위는 7명, 3순위는 7명, 그리고 4순위는 10명이 있었고; 기타를 1순위로 표시한 사람이 1명이 있었으므로 검사 자체가 엄마의 주관에 의해서만 진행되어 엄마의 역량에 따라 결과의 편차가 크고, 정상-비정상의 경계를 넘나들기도 한다고 하였습니다.

13. 현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 계십니까?
 ① 예
 ② 아니오



현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 건강검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 인지하고 있다고 한 사람들은 18명(51%)이었고 인지하고 있지 않다는 사람들은 17명(49%)이었음.

전문의 대상(소아신경과, 재활의학)의 설문조사를 종합하면 다음과 같음 (N=102)

<설문 1>

영유아건강검진 발달선별검사 결과 전문기관으로 의뢰된 경우, 소아신경과와 재활의학과 모두 대부분의 각 기관에서 표준화된 검사를 이용하는 것으로 나타났음(소아신경과 83%, 재활의학과 89%). 기관에서 표준화된 검사를 이용하지 않는다고 응답한 이유로 소아신경과는 프로토콜이 없음, 심리실 부재, 병원에서 검사 어려움, 환자에 따라 검사할 사항이 다름, 모든 환자를 다 시행하진 않음, 환자마다 상태가 다양함, 재활의학과 협진을 통한 발달검사를 시행하고 소아과에서는 표준검사 추가로 시행하지 않음 그리고 인력문제로 인한 어려움을 기술하였음.

<설문 2>

영유아발달검사 결과상 정밀검사가 의뢰된 경우 실제로 발달지연이 의심되는 아동을 진찰 시 발달평가를 위해 일반적으로 시행하는 검사로 소아신경과와 재활의학과 모두 한국판 베일리 영유아발달검사 (Bayley)를 많이 사용한다고 응답하였음(소아신경과 84%, 재활의학과 94%). 재활의학과에서는 영유아 언어발달검사(SELSI)를 모두 시행하고 있다고 응답한 반면에 소아신경과에서는 39% 정도만이 영유아 언어발달검사(SELSI)하는 것으로 나타났음. 또한, 소아신경과에서는 Pebody Developmental Motor Scale(PDMS), Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test, Movement ABC를 시행하지 않으나 재활의학과에서는 Pebody Developmental Motor Scale(PDMS) 6%, Bruininks-Oseretsky test of motor proficiency test 17%, Movement ABC 11% 정도가 사용하고 있었음.

의학적 평가를 위해서는 소아신경과와 재활의학과 모두에서 발달력, 산전문제, 출생력, 가족력 등에 대한 자세한 병력조사와 신경학적 조사가 응답자 전원이 시행하고 있는 것으로 나타났고, 그 다음으로는 두위 측정(소아신경과 97%, 재활의학과 74%), 동반된 얼굴 이형성 증 및 타장기의 기형확인(소아신경과 88%, 재활의학과 77%)을 시행하였음.

<설문 3번>

소아신경과와 재활의학과 모두 영유아건강검진 발달선별검사 결과 각 기관으로 의뢰된 경우, 각 기관에서 일반적으로 영유아에게 시행하는 진단 프로토콜이 있는 것으로 나타났음(소아신경과 66%, 재활의학과 73%). 각 기관에서 시행하는 프로코콜의 내용은 두 과 모두 매 환자마다 다르게 적용된다고 응답한 경우가 가장 많았음(소아신경과 85%, 재활의학과 80%).

기관의 진단 프로토콜이 없다고 응답한 경우, 소아신경과는 환자에 따라 다른 진료를 하고, 소아청소년과 외 검사를 위한 장소나 인력이 없다고 기술하였고, 재활의학과는 모두 시행하면 경비가 많이 나옴과 일반적으로 의사가 환아의 상태 파악 후 그에 따라 필요한 평가를 시행하기 때문에 공통적인 프로토콜은 없다고 기술하였음.

<설문 5>

소아신경과는 기관 내에서 치료 진행, 외부 기관 의뢰, 결과 설명 후 부모에게 말기는 순으로 치료를 진행하고 있었고, 재활의학과는 기관 내에서 치료 진행, 결과 설명 후 부모에게 말기, 외부기관 의뢰 순으로 치료를 진행한다고 응답하였음. 외부 기관에 의뢰하는 경우,

소아신경과는 기관 내에 치료 setting이 없는 이유가 가장 많았고, 재활의학과는 원내 치료가 있으나 대기가 길다는 이유를 가장 많은 사람들이 선택하였음.

<설문 6>

직접 처방 가능한 치료 중 응답자가 제시하는 치료로 소아신경과는 언어치료, 부모교육, 물리치료 순으로 많이 선택하였고, 재활의학과는 언어치료, 작업치료/물리치료, 인지재활치료/부모교육 순으로 응답하였음. 과에서 직접 시행하는 치료로 소아신경과는 부모교육을 가장 많이 제시하였고, 재활의학과는 언어치료, 작업치료, 물리치료를 가장 많이 제시하는 것으로 나타났음.

<설문 7>

치료 지시 후 두 과 모두 추적관찰을 하고 있는 경우가 대부분이었음(소아신경과 79%, 재활의학과 97%). 치료 지시 수 추적관찰을 하지 않는다고 응답한 사람들의 이유로 두 과 모두 기관에서 치료를 하지 않으므로 진료를 오지 않음이 공통적으로 나타났음.

<설문 8>

진단 후 외부 기관에서 치료를 받는 아동의 경우 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기가 어렵다는 문제가 두 과 모두에서 가장 많이 나타났음(소아신경과 97%, 재활의학과 61%).

<설문 9>

소아신경과에서는 영유아 건강검진 선별 검사 결과 전문기관으로 의뢰되는 의뢰 건수가 충분하다고 생각하는 응답자가 59%로 충분하지 않다는 사람보다 더 많았음. 반면에, 재활의학과에서는 소아신경과와 달리 충분하지 않다고 생각하는 사람이 응답자의 71%를 차지하여 충분하다고 생각한 응답자보다 더 많은 것으로 나타났음. 충분하지 않다고 응답한 이유로 두 과 모두 선별기관에서 전문기관을 의뢰하는 과정이 체계적이지 않다고 응답한 경우가 가장 많았음.

<설문 10>

현재 시행되고 있는 영유아 건강검진의 발달선별검사와 진단 및 의뢰과정에서 소아신경과는 전문기관에서 치료기관으로의 의뢰 과정이 가장 문제라고 응답하였고, 재활의학과는 1차 의료기관에서 전문기관으로의 연계과정이 문제라고 응답한 경우가 가장 많았음.

<설문 11>

현행 영유아 건강검진의 발달선별검사와 관련하여 진료에 대한 어려움의 원인으로 소아신경과는 1순위로 유소견자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음을 선택하였고, 2순위로 전문의료기관으로부터 유소견자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움을 가장 많이 선택하였음. 재활의학과도 1순위로 유소견자에 대해 전문의료기관으로의 의뢰체계가 확립되어 있지 않음을 선택하였고, 2순위로 전문의료기관의로부터 유소견자에 대한 피드백 및 관리지침 공유가 어려움을 가장 많이 선택한 것으로 나타났음.

<설문 12>

현재 보건복지부에서 시행하는 영유아 건강검진 후 정밀검사지원 사업에 대해 소아신경과는 인지하지 못하고 있는 응답자가 52%로 인지하고 있는 응답자보다 조금 더 많았음. 반면, 재활의학과는 인지하고 있는 응답자가 51%로 인지하지 못하고 있는 응답자 보다 조금 더 많은 것으로 나타났음.

이상의 결과로 다음의 세 가지 결론을 도출할 수 있었음.

(가) ‘정밀평가 필요’ 로 의뢰된 환자의 진단 시 소아신경과와 재활의학과 모두 표준화된 검사를 사용하고 있으며(소아신경과 83%, 재활의학과 89%), 두 과 모두 진단 프로토콜은 있으나(소아신경과 66%, 재활의학과 73%) 프로토콜의 내용은 매 환자마다 다르게 적용된다고 응답하여(소아신경과 66%, 재활의학과 80%) 실제적으로 발달장애진단에 따른 정립된 진단 프로토콜을 사용하고 있지 않음을 알 수 있어 표준 진단 및 치료지침 개발이 시급함을 알 수 있음.

(나) ‘정밀평가 필요’ 로 의뢰된 환자의 치료 시 두 과 모두 같은 기관에서 치료를 진행할 수 없는 경우 외부기관으로 의뢰하여 치료를 진행한다고 응답하였는데, 이 경우 외부에서 어떤 치료를 받고 있는지 파악하기 어렵다는 문제가 두 과 모두에서 가장 많이 나타나 (소아신경과 97%, 재활의학과 61%) 치료에 대한 회신과 피드백 체계 구축이 필요함을 알 수 있음.

(다) 소아신경과는 ‘정밀평가 필요’ 로 의뢰되는 건수가 충분하다는 응답자가 59%로 충분하지 않다는 응답자보다 약간 많았으나, 재활의학과는 충분하지 않다는 응답자가 71%로 훨씬 많았으며 이유로 두 과 모두 선별기관에서 전문기관으로 의뢰하는 과정이 체계적이지 않다고 응답한 경우가 가장 많았음. 이 결과는 개원의 설문조사에서의 결과와도 동일하므로 진단 및 치료 단계별 의뢰체계 및 피드백 체계의 재정립이 필요함을 알 수 있음.

- ① 국민건강보험공단 사이트에서 진단 및 치료정보 공유하는 시스템 구축 필요
- ② 국민건강보험공단 사이트에서 진단 및 치료정보 관리하는 시스템 구축 필요

<부록 4> 전문기관 전문가(소아신경과, 소아재활의학과) 대상 타당도 설문조사

- 전문기관 전문가(소아신경과, 소아재활의학과)를 대상으로 본 연구진이 제안한 ‘영유아 건강검진 후 발달 정밀평가에 관한 설문’ 을 아래와 같은 내용으로 실시하였음.

영유아 건강검진 후 발달 정밀평가에 관한 설문

○ 전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 전체흐름도

- 발달선별검사에서 유소견자로 의뢰된 환자에 대해서는 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료 한 후에 **정밀평가여부를 판단**합니다(전문가 평가, step 1). 이 과정은 면담 및 환자의 행동관찰, 진찰소견 등을 통해 발달지연 유무를 파악하는 단계입니다. 실제 임상에서 모든 진료가 프로토콜화 되어 시행할 수 없는 현실을 고려하였고, 소아신경과/재활의학과/정신건강의학과 진료의 전문성을 확보하려는 목적이 있습니다.

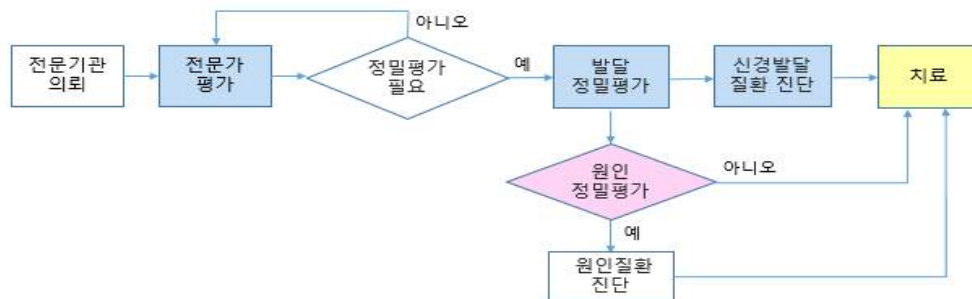


그림. 전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 전체흐름도

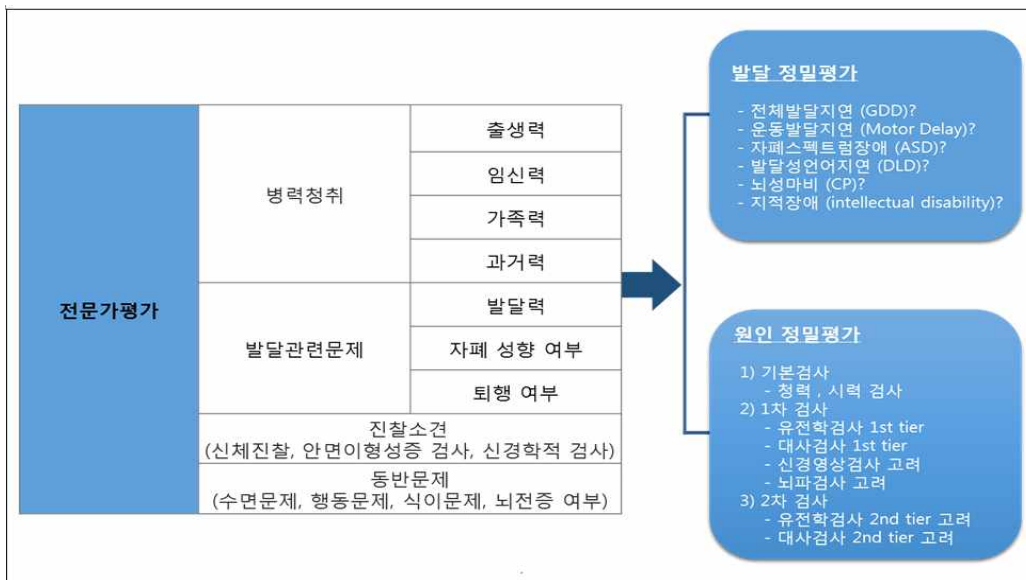
- 이후 발달 정밀평가(step 2) 과정에서 발달 확진 검사를 통해 특정한 신경발달질환(neurodevelopmental disorders, NDD)을 진단하게 됩니다. 여기까지는 모든 발달 유소견자에서 공통되는 부분이나 다음 단계인 원인 정밀평가(step 3)부터는 신경발달질환(NDD) 진단에 따라 내용이 달라질 수 있습니다.
- 발달 정밀평가 후 신경발달질환(NDD)만 진단된 상태에서도 치료적 개입은 필요하며, 원인 정밀평가 이후 원인질환 진단여부와 상관없이 모든 경우에 치료적 개입이 필요합니다. (발달 유소견자 정밀진단 전체흐름도 참조)
- 전문가에 의한 진단 및 원인 정밀평가 후 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행한 이후, 일정 기간 후(6개월~1년) 재평가를 실시하여 처음 진단한 진단명이 맞는지 여부를 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 변화에 따라 치료계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰하는 것 또한 중요합니다.

○ 전문기관에서 발달지연 환자의 진단 과정

전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자의 진단 과정에 대한 설명입니다.

- 전문기관에서의 진단 과정
 - 전문가 평가 (Step 1): 발달지연 유무 확인
 - 발달 정밀평가 (Step 2): 신경발달질환(NDD) 진단
 - 원인 정밀평가 (Step 3): 원인질환 진단

1. 전문가 평가 (Step 1)



- 첫 단계인 전문가 평가에 포함해야 할 항목은 산모의 임신력(maternal history, MH), 환자의 출생력(birth history, BH), 과거력(past history, PH) 가족력(family history, FH)에 관한 병력청취와 발달관련 문제 확인, 진찰소견 등이며 이외에 수면 문제, 행동문제, 식이문제, 뇌전증 여부 등의 동반문제를 확인 합니다.
- 진료시간이 넉넉하지 않은 우리나라 진료 환경에서 필요한 내용을 빠짐없이 체크 하기 위하여 실제 진료 시에는 이 내용을 보호자가 작성할 설문지로 다시 만들어 사용할 예정입니다.

2. 발달 정밀평가 (Step 2)

- 첫 단계에서 전문가에 의해 영역별 발달이상이 확인되면 두 번째 단계인 발달 정밀평가 과정에서 발달 선별검사가 아닌 확진 검사를 실시한 후 특정한 신경발달질환(NDD)을 진단합니다.

- 신경발달질환(NDD)에는 전체발달지연(global developmental delay, GDD), 운동발달지연(predominant motor delay), 발달성언어지연(developmental language delay, DLD), 뇌성마비(cerebral palsy, CP), 자폐스펙트럼장애(autistic spectrum disorders, ASD), 지적장애(intellectual disability) 등이 있습니다(지적장애라는 용어는 지능검사가 가능한 5세 이후의 GDD 환자에서 사용됩니다).

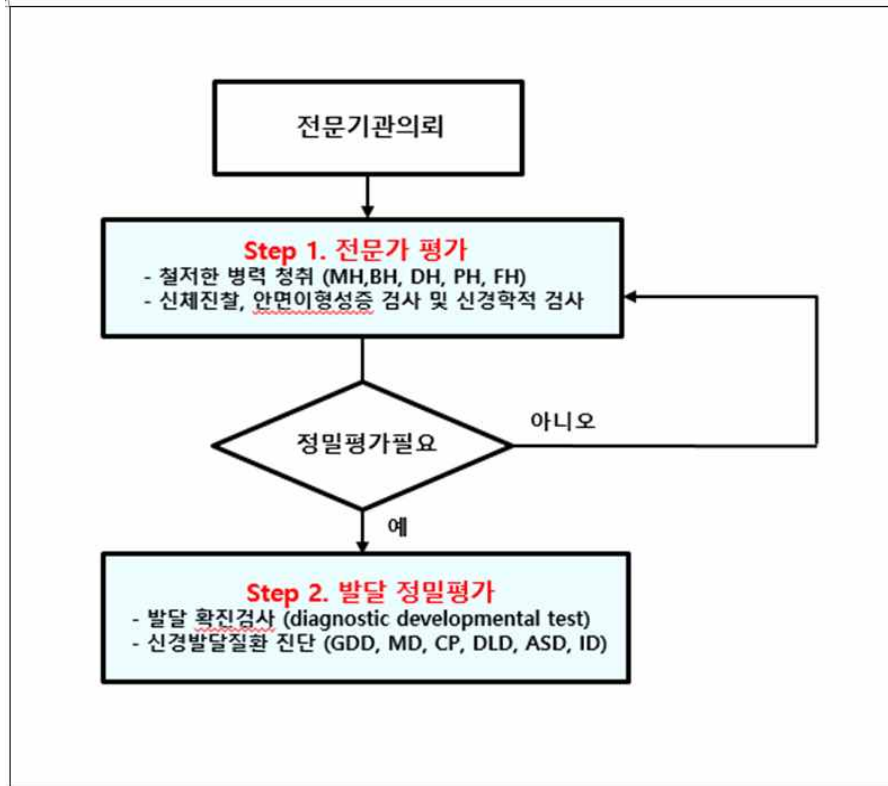


그림. 모든 신경발달질환에 해당하는 step 1과 step 2 (2016, 연구진 제안)

3. 원인 정밀평가 (Step 3)

다음 단계는 의학적 원인 정밀평가를 시행합니다. 이 과정은 진단된 신경발달질환(NDD)에 따라 내용이 달라질 수 있습니다. 이제부터 GDD, predominantly MD, DLD, ASD 각 경우의 원인 정밀평가에 대하여 설명하겠습니다.

1) 전체발달지연(GDD)

- 전체발달지연(global developmental delay, GDD) 환자의 경우 기본검사로 시력/청력 평가를 시행합니다. 검사는 문헌고찰 및 국내 현실을 고려하여 1차 검사 및 2차 검사로 순차적으로 진행하도록 하였습니다.
- 다음 단계로 이전의 전문가 평가 과정에서 특정한 원인질환이 의심되는 경우는 그

질환에 대한 검사를 실시합니다.

- 특정질환이 의심되지 않는 GDD 환자의 경우
 - A. 대부분의 국외 논문, 특히 미국소아과학회(2014) 와 미국신경과학회(2011)에서는 1차 검사 (1st line investigation)로 유전자검사, 대사이상검사, 신경영상검사를 적극적으로 시행할 것을 권고하고 있어 우리나라에서도 국내현실에 맞는 범위 내에서 유전자검사, 대사이상검사를 실시할 것을 추천합니다. 신경영상검사는 비정상 두위(소두증, 대두증), 조기-발현 경련발작(early-onset seizures), 중등도~중증 운동지연(moderate to severe motor delay), 중증~고도의 학습부진(severe to profound learning difficulties), 비대칭 운동양상(asymmetric motor features) 등이 있을 때 시행할 것을 추천합니다. 또한 언어의 퇴화나 경련 발작이 관찰되거나 퇴행성신경질환이 의심될 때 뇌파검사를 시행할 수 있습니다.
 - B. 미국소아과학회(2014)에서는 1차 검사에서 진단이 명확하게 확립되지 않은 경우에 환자의 증상과 상태를 고려하여 특정 유전자질환, 대사질환을 진단하기 위한 2차 검사(2nd line investigation)를 추천하고 있습니다. 이러한 특수 유전자검사, 대사이상검사는 각 나라의 실정에 따라 제한점이 있지만 우리나라에서도 확진을 위하여 추천됩니다.

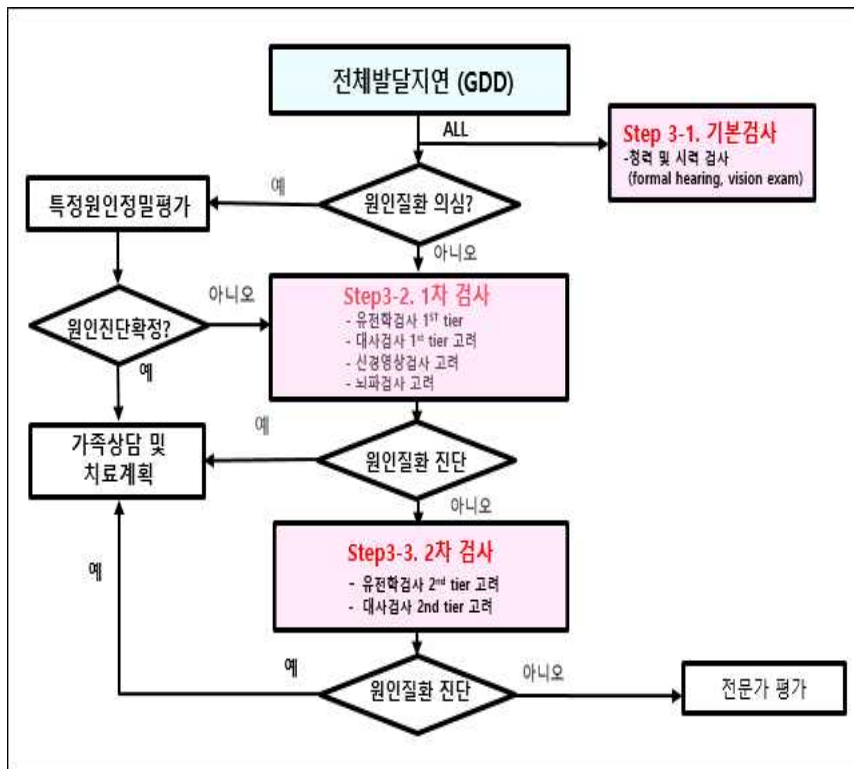


그림. 전체발달지연(GDD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정 (step 3) (2016, 연구진 제안)

2) 운동발달지연(MD)

운동영역의 발달지연이 있거나 뇌성마비 등의 뇌병변이 의심되는 경우의 원인적 진단 단계는 우선 중추신경계 병변(CNS disease)과 말초신경계 병변(PNS disease)이나 근육 질환을 구분한 다음 시행합니다. 중추신경계 원인 질환을 밝히기 위해서 뇌 MRI 검사를 권고하며, 발달력과 병력, 가족력, 신경학적 진찰소견에 근거하여 대사검사와 유전자 검사를 시행할 수 있습니다. 말초신경계나 근육질환이 의심되는 경우는 근육효소 검사를 비롯한 생화학검사, 갑상선호르몬검사, 유전자검사와 함께 전기진단검사를 시행할 수 있습니다.

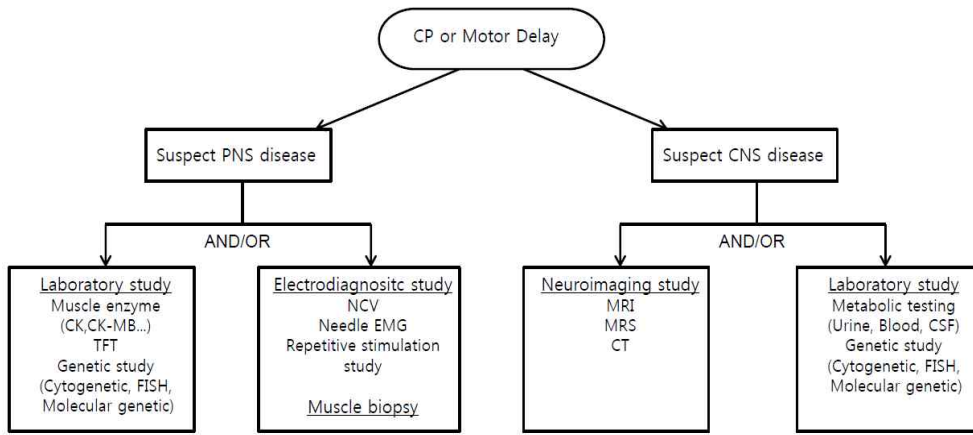


그림. 운동발달지연 (MD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정 (step 3) (2016, 연구진 제안)

3) 발달성 언어지연(DLD)

말과 언어 영역의 발달지연이 있는 경우 청력검사를 권고합니다. 청력에 이상이 없는 경우 사회적 발달의 문제 유무부터 확인하고 말의 발달문제가 있는지, 언어의 발달문제가 있는지 구분하는 것이 필요합니다. 언어의 퇴화가 관찰될 경우 Landau-Kleffner 증후군을 배제하기 위한 뇌파검사를 고려해 볼 수 있습니다.

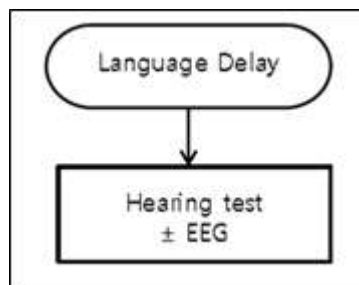
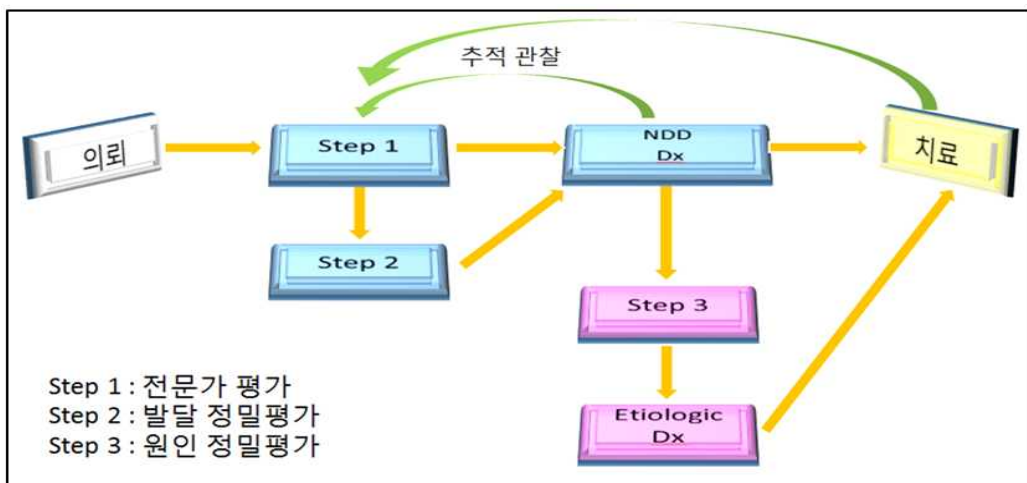


그림. 발달성 언어지연(DLD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정 (step 3) (2016, 연구진 제안)

4) 자폐스펙트럼장애(ASD)

- 사회적 의사소통 및 상호작용의 발달에 문제가 있거나, 특정 관심사에 대한 몰두와 반복적 행동 패턴이 있는 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있습니다.
- 자폐스펙트럼장애는 발달력, 가족력, 행동의 체계적 관찰, 기타 진단 및 감별진단을 위한 발달평가 결과들을 토대로 진단합니다. 하지만 유전자 검사를 자폐스펙트럼장애 환자의 30~40%에서 원인 확인이 가능한 것으로 보고되고 있으므로, 임상적으로 적절하다고 판단되는 경우 유전자검사를 시행할 수 있습니다. 특히 22번 장완 11.2 중복 증후군 [22q11.2 duplication syndrome], 엔젤만증후군, 차지(CHARGE) 증후군, 드 랑게 증후군, 취약 X 증후군, MED12 증후군, 프레더 윌리 증후군, PTEN-관련 장애, 레트 증후군, 소토스 증후군, 결절성 경화증 등이 자폐스펙트럼장애의 원인으로 알려진 유전적 증후군이므로, 이에 해당하는 임상 소견이 있을 때는 유전자 검사를 할 수 있습니다.
- 자폐스펙트럼장애 환자의 48%에서 확인 가능한 뇌 이상이 발견된다는 보고가 있으나, 대부분 비특이적 소견으로 진단적으로 활용하기는 어렵습니다. 자폐스펙트럼장애에서 기본검사로 뇌영상 검사는 추천되지 않으며, 신경학적검사에서 이상소견이 있을 경우에 시행할 것을 추천합니다.
- 원인 확인을 위한 의학적 평가는 병력, 이학적 검사, 임상적 정보들을 고려해 환자 개개인에 맞춤형으로 이루어져야 하며, 모든 자폐스펙트럼장애 환자에서 적용 가능한 단일의 평가 알고리즘은 없습니다. 일반적으로 진단율이 높고, 덜 침습적이며, 원인 파악 시 치료적 개입의 여지가 많은 검사들을 좀 더 초기에 수행하도록 추천합니다.

최종 요약 : 전문기관에서의 진단 및 치료 흐름도



타당성 조사 (Feasibility survey)

1. 이 알고리즘과 프로토콜이 본인의 기존 의학적 지식과 부합합니까?

- ① 전혀 아니다 ② 아니다 ③ 보통이다 ④ 그렇다 ⑤ 매우 그렇다

2. 이 알고리즘과 프로토콜이 실제 임상장면에서의 진료의 질을 높이는데 도움이 될 것으로 생각하십니까?

- ① 전혀 아니다 ② 아니다 ③ 보통이다 ④ 그렇다 ⑤ 매우 그렇다

3. 이 알고리즘과 프로토콜이 임상장면에서 실현 가능하겠습니까?

- ① 전혀 아니다 ② 아니다 ③ 보통이다 ④ 그렇다 ⑤ 매우 그렇다

3-1. 만일 실현하는데 어려움이 있다면, 어느 단계에서 어려움이 있을 것으로 예상하십니까? 어려움이 있다고 예상하시는 단계를 체크(v) 하시고 그 이유를 기재해주세요. (복수응답 가능)

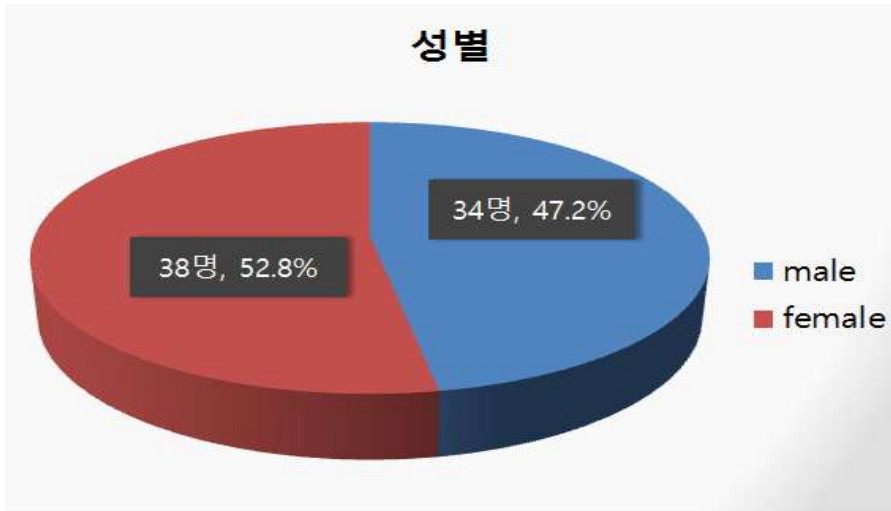
- ① Step 1. 전문가 평가 단계 ()
- 예상되는 어려움 : _____
- ② Step 2. 발달 정밀평가 단계 ()
- 예상되는 어려움 : _____
- ③ Step 3. 원인 정밀평가 단계 ()
- 예상되는 어려움 : _____
- ④ 기타의견 : _____

○ 전문기관 전문가(소아신경과, 소아재활의학과) 대상 타당도 설문조사 결과

1. 소아신경과

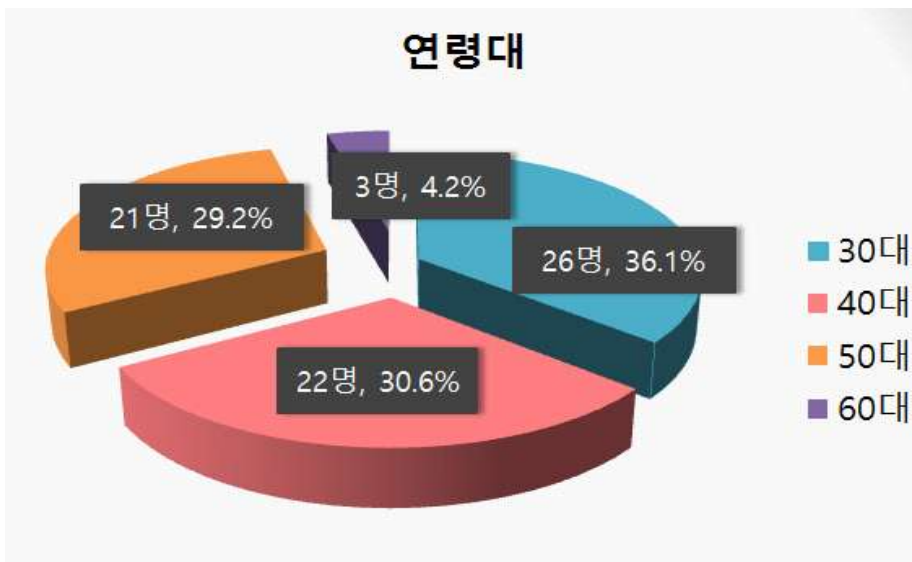
■ 응답자 특성 (N=72)

◦ 성별



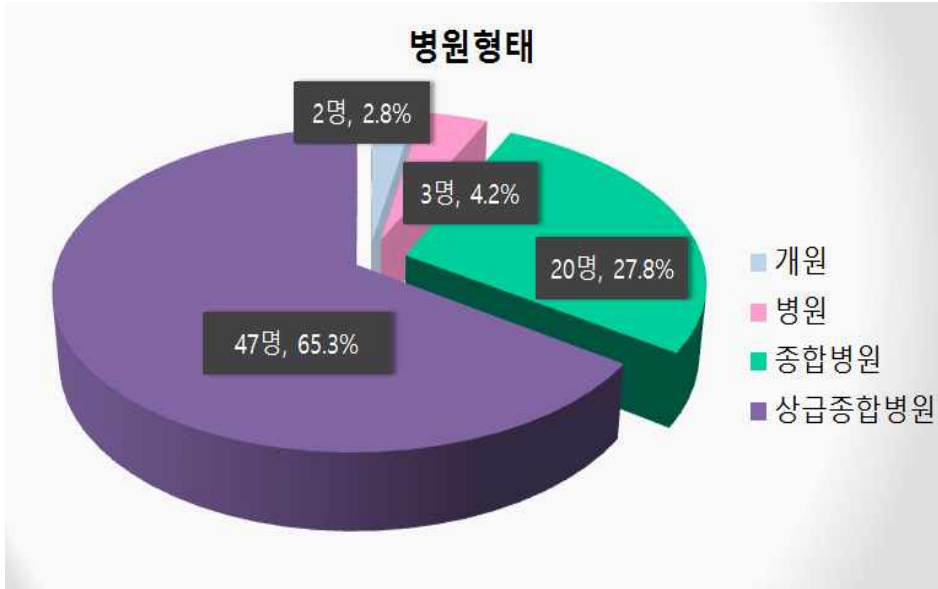
소아청소년과 전문의 대상 중 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가에 관한 설문 응답자는 총 72명이었으며, 38명(52.8%)의 여자와 34명(47.2%)의 남자로 구성되어 있었음.

◦ 연령대



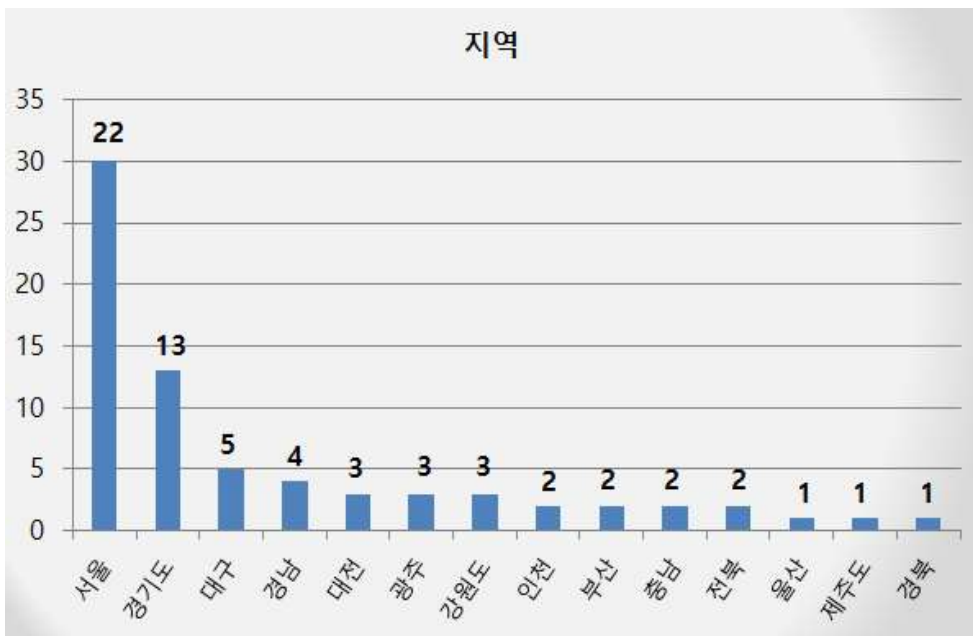
응답자들의 연령대는 30대는 26명(36.1%), 40대는 22명(30.6%), 50대는 21명(29.2%)이었으며, 60대는 3명(4.2%)으로 나타났다, 한편 20대는 없었음.

◦ 병원형태



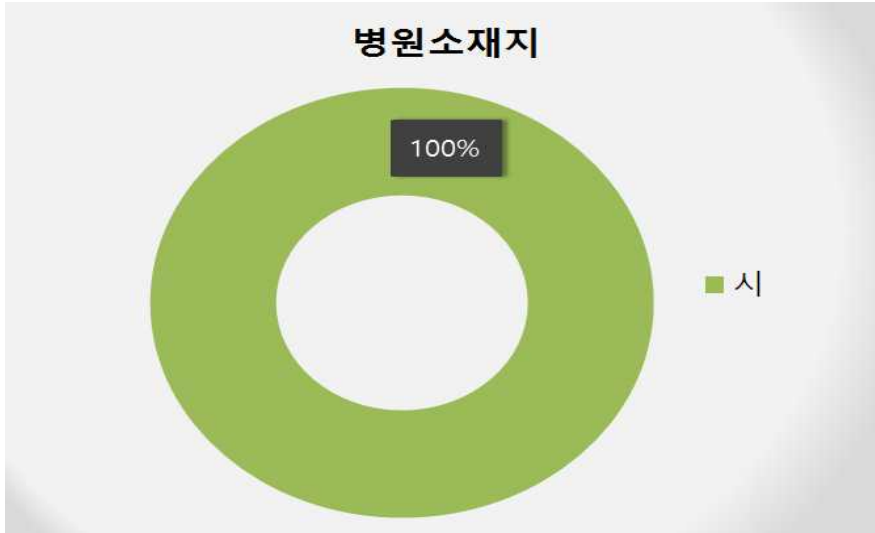
병원형태로는 65.3%가 상급종합병원으로 제일 많았으며 그 다음으로는 종합병원이 27.8% 그리고 병원이 4.2%, 개원이 2.8%를 차지했음.

◦ 지역



지역은 서울이 제일 많았고(22명) 그 다음으로는 경기도 13명, 대구 5명, 경남 4명, 대전과 광주, 강원도가 각각 3명, 인천, 부산, 충남과 전북이 각각 2명, 울산, 제주도, 경북 및 경남이 각각 1명씩 있었음.

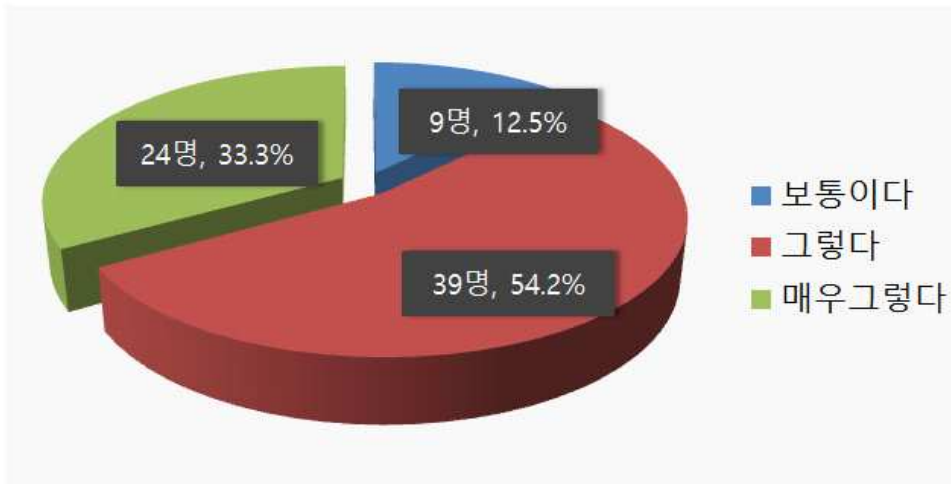
◦ 병원소재지



병원소재지는 시가 100%를 차지하였음.

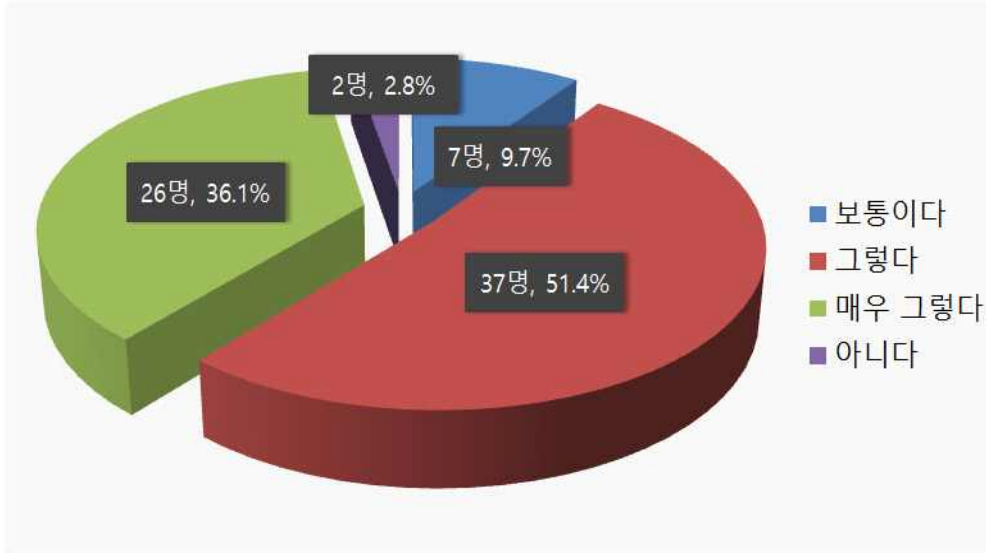
■ 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가 알고리즘 및 프로토콜

1. 이 알고리즘과 프로토콜이 본인의 기존 의학적 지식과 부합합니까?



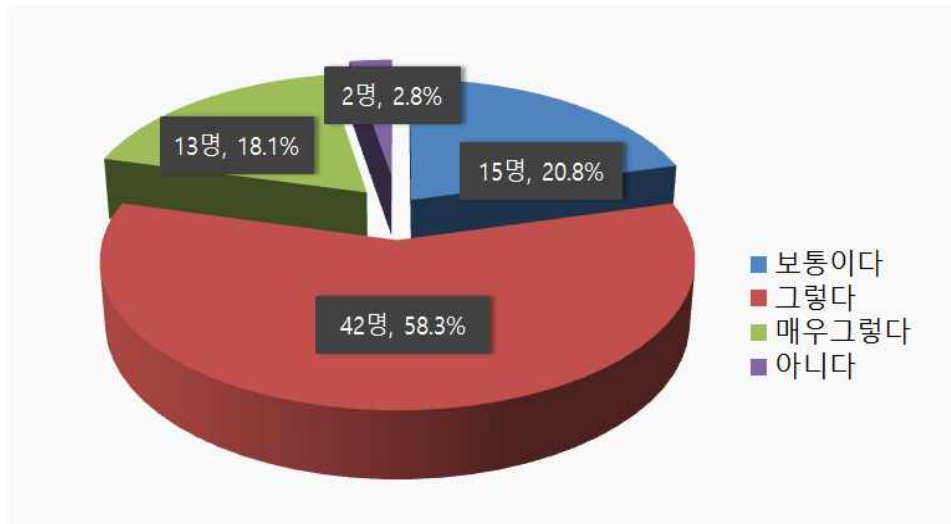
본 연구진이 제안한 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 본인의 기존 의학적 지식과 부합하는 지에 대한 설문에서 '기존 의학적 지식과 부합한다' 가 39명 (54.2%), '매우 부합한다' 가 24명(33.3%), '보통이다' 는 9명(12.5%)으로 나타났음. 그 외의 답변('아니다' , '전혀 아니다')은 없었음.

2. 이 알고리즘과 프로토콜이 실제 임상장면에서의 진료의 질을 높이는데 도움이 될 것으로 생각하십니까?



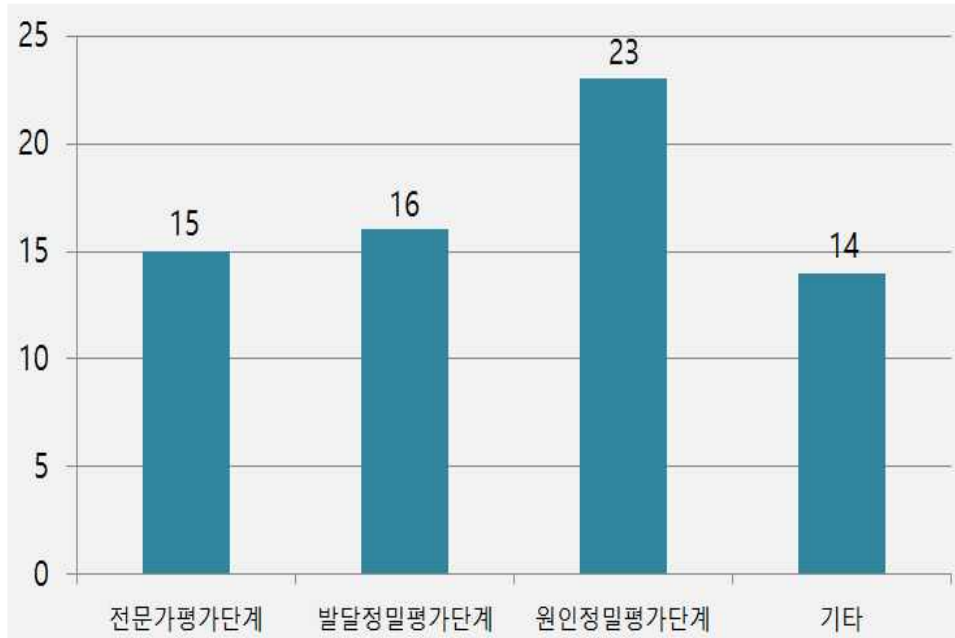
본 연구진의 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 실제 임상장면에서 진료의 질을 높이는데 도움이 될 것이라고 생각하는지 묻는 질문에서 ‘아니다’가 2명(2.8%), ‘보통이다’가 7명(9.7%), ‘도움이 될 것이라고 생각한다’가 37명(51.4%), ‘매우 도움이 될 것이라고 생각한다’가 26명(36.1%)로 나타났다. 그 외에 ‘전혀 아니다’라는 응답은 없었다.

3. 이 알고리즘과 프로토콜이 임상장면에서 실현 가능하겠습니까?



본 연구진의 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 임상장면에서 실현 가능하겠는지의 여부를 묻는 질문에서는 ‘매우 그렇다’가 13명(18.1%), ‘그렇다’가 42명(58.3%), ‘보통이다’가 15명(20.8%), ‘아니다’가 2명(2.8%)으로 나타났다. 그 외의 ‘전혀 아니다’라는 응답은 없었다.

3-1. 만일 실현하는데 어려움이 있다면, 어느 단계에서 어려움이 있을 것으로 예상하십니까?



본 연구진의 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 임상장면에서 실현하는 데 어려움이 있을 경우, 어느 단계에서 어려움이 있을 것으로 예상하는지 묻는 질문에는 ‘원인정밀평가단계’가 23명으로 가장 많았고, 그 다음으로 발달정밀평가단계(16명), 전문가평가단계(15명), 기타의견(14명) 순이었음.

• 전문가평가 단계(1단계)에서 예상되는 어려움에 대한 내용은 다음과 같음.

-
- ‘facial dymorphism’ 은 진찰하는 의사의 숙련정도에 따라 판단정도 차이 존재하여, 그 부분에 대한 일정 수준 이상의 관련 지식이 필요함
 - 사기관에서 정립되지 않은 프로토콜 및 검사방법으로 평가 후 refer 되는 경우가 많음. 특히 영유아 검진 screening 후 병원 아닌 기관을 거쳐 오는 경우 많음.
 - 안면기형 등의 anomaly 진찰, 뇌전증 및 수면장애 등에 대한 표준화된 프로토콜 공유 필요
 - 진료 시간의 한계(긴 체크리스트)
 - 각 전문과별로 전문가 능력 차이가 심함. 교육을 통한 standardization 요구됨
 - 전문가 정의의 어려움. 전문가의 자격기준의 모호함.
-

● 발달 정밀평가 단계(2단계)에서 예상되는 어려움에 대한 내용은 다음과 같음.

-
- 일차 정밀평가는 소아신경과를 통해 refer되어야 발달이상의 영역평가 및 적절한 refer가 가능함
 - 정밀평가를 시행하는 검사자의 질 관리 필요
 - 사용되는 검사 도구의 표준화 필요
 - 경비 지원 문제
 - 3-4세 이전에는 영역별 발달평가가 어려운 경우가 많고, 전문가가 보기 전에는 영역별 발달지연을 알기 어려움
-

● 원인 정밀평가 단계(3단계)에서 예상되는 어려움에 대한 내용은 다음과 같다.

-
- 유전자 검사의 방법, 항목 등의 표준화 및 체계적인 네트워크 요구됨
 - 시간과 경비 소요
 - 유전자검사의 한계(각 검사법의 한계), 해석의 한계 및 chromosomal microarray의 사용 불가
 - 원인 정밀검사를 안하려는 보호자가 많음. 보험이 안 되는 유전자 검사, microarray검사 등은 실시하기 어려움
 - ASD는 결과가 잘 나오지 않기 때문에 결과 잘 나오는 검사 제시 필요
 - Array CGH검사, ASD 유전자 검사 실시의 한계
 - 각 병원마다 원인정밀평가 중 가능한 세부항목의 차이
 - 1st tier, 2nd tier 결정 문제의 어려움
 - 유전학 검사, 대사검사의 guideline set-up의 어려움
 - 진단적 검사의 한계 및 검사 시 추가되는 비용 부담
-

● 기타의견은 다음과 같음.

-
- 소아 발달 상태를 한 시점에서 평가하는 것의 위험성. 한 시점에서의 검사평가로 불필요한 검사를 진행할 가능성이 높음
 - 현재도 경제적 사정으로 검사 포기하는 경우가 많음
 - motor delay-peripheral의 2차 검사로 muscle biopsy 포함 필요
 - motor delay 시 TFT때 FT4, TSH, T3 포함 필요
 - 발달관련 과거력 조사에서 구체적으로 caregiver, media exposure, mother psychologic status에 대한 질문이 필요함
-

2. 재활의학과

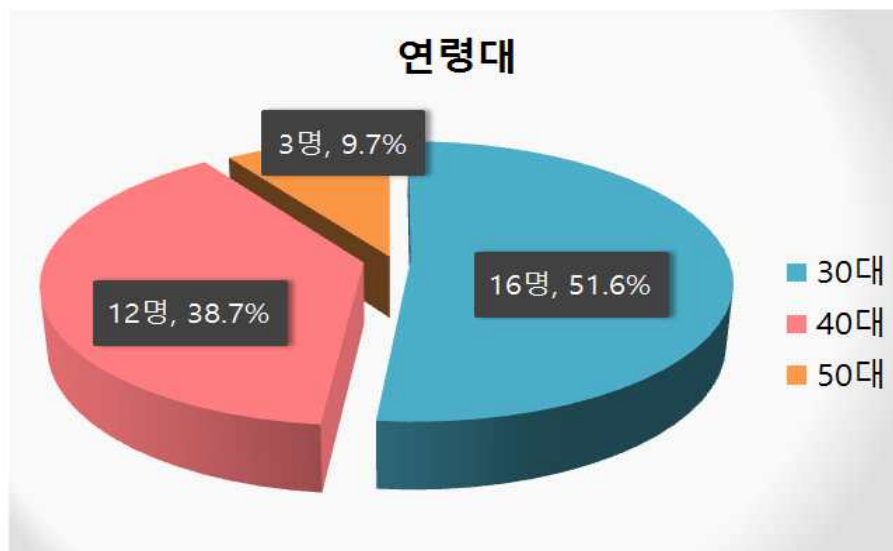
■ 응답자 특성 (N=31)

◦ 성별



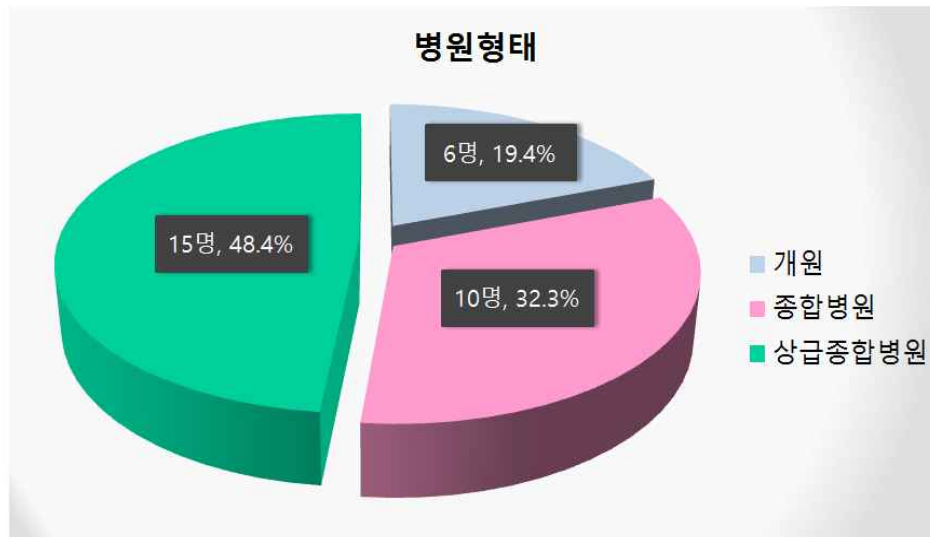
재활의학과 전문의 대상 중 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가에 관한 설문지 응답자는 총 31명이었으며, 22명(71%)의 여자와 9명(29%)의 남자로 구성되어 있었음.

◦ 연령대



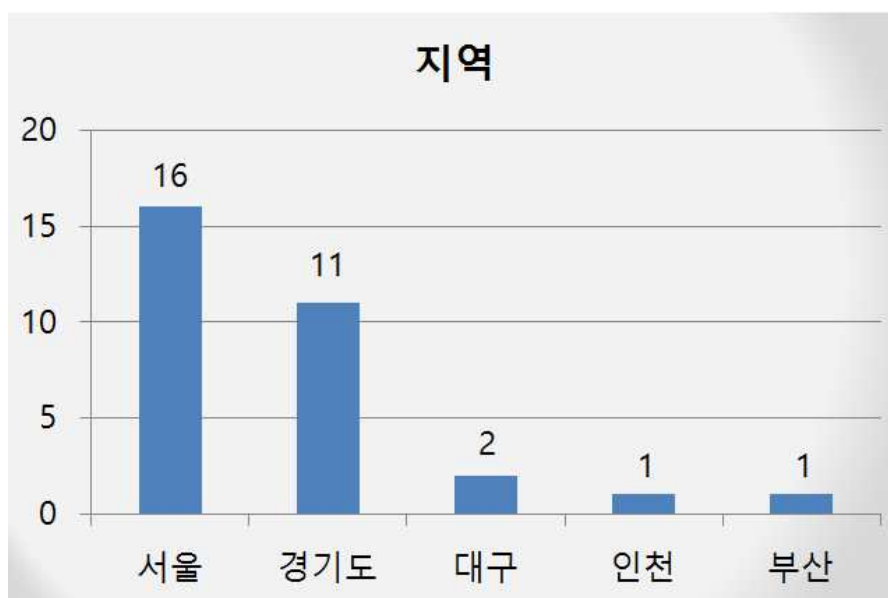
응답자들의 연령대는 30대는 16명(51.6%), 40대는 12명(38.7%), 50대는 3명(9.7%)이었으며, 20대와 60대 이상은 없었음.

◦ 병원형태



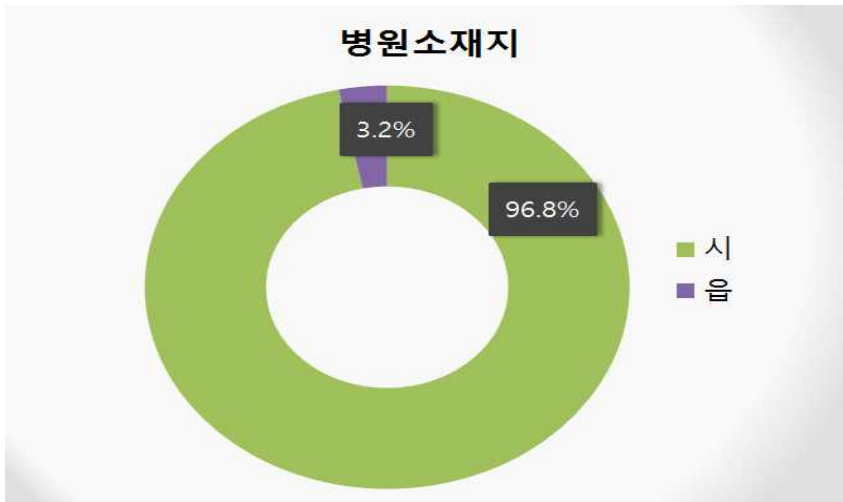
병원형태로는 48.4%가 상급종합병원으로 제일 많았으며 그 다음으로는 종합병원이 32.3% 그리고 개원이 19.4%를 차지했음.

◦ 지역



지역은 서울이 제일 많았고(16명) 그 다음으로는 경기도 11명, 대구 2명, 인천 1명, 부산 1명이 있었음.

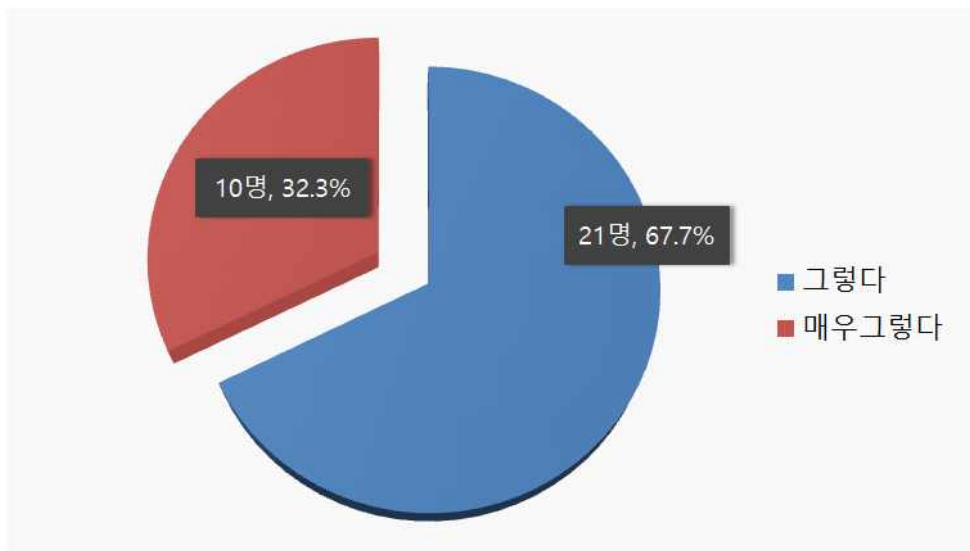
◦ 병원소재지



병원소재지는 96.8%가 시로 대부분을 차지하였으며, 나머지 3.2%는 읍에 있었음.

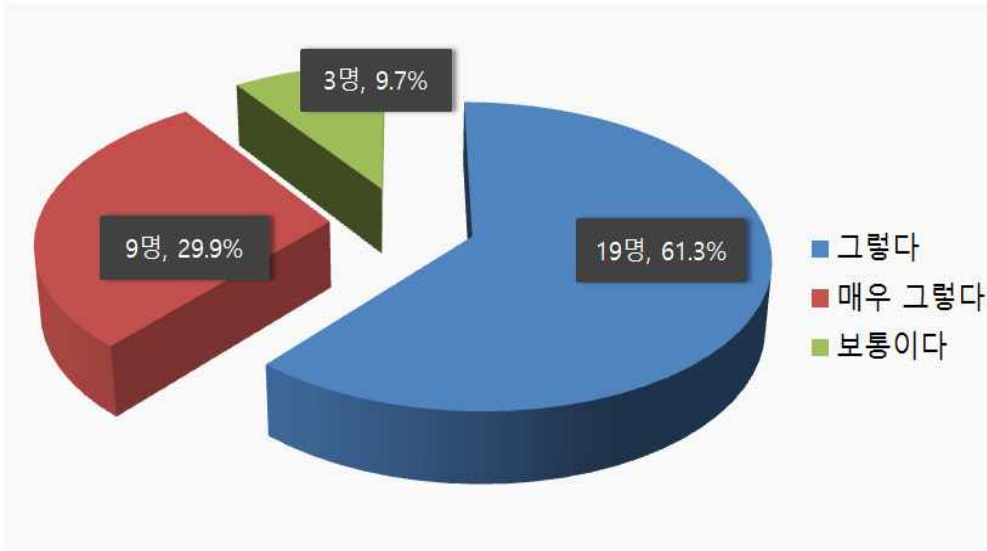
■ 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가 알고리즘 및 프로토콜

1. 이 알고리즘과 프로토콜이 본인의 기존 의학적 지식과 부합합니까?



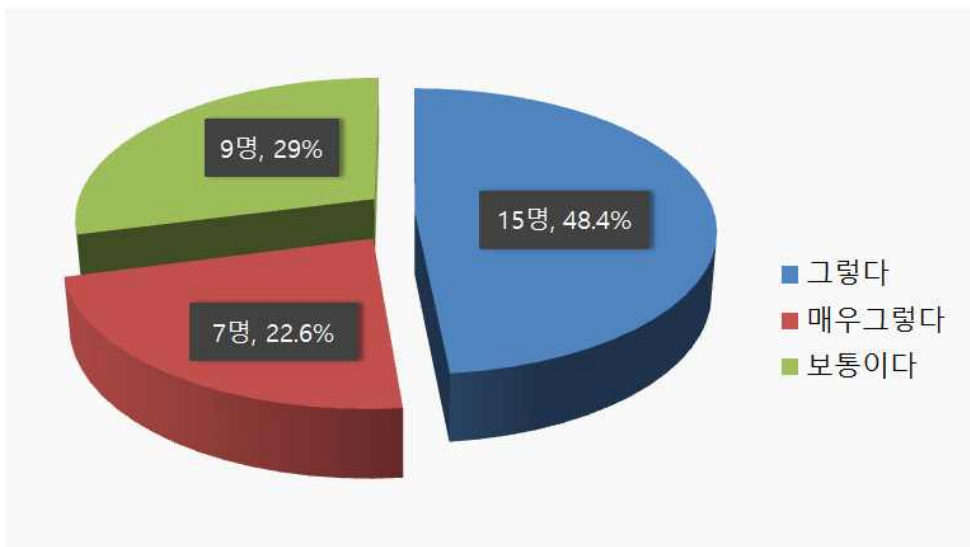
본 연구진이 제안한 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 본인의 기존 의학적 지식과 부합하는 지에 대한 설문에서 ‘기존 의학적 지식과 부합한다’가 21명(67.7%), ‘매우 부합한다’가 10명(32.3%)로 나타났음. 그 외의 답변(‘보통이다’, ‘아니다’, ‘전혀 아니다’)은 없었음.

2. 이 알고리즘과 프로토콜이 실제 임상장면에서의 진료의 질을 높이는데 도움이 될 것으로 생각하십니까?



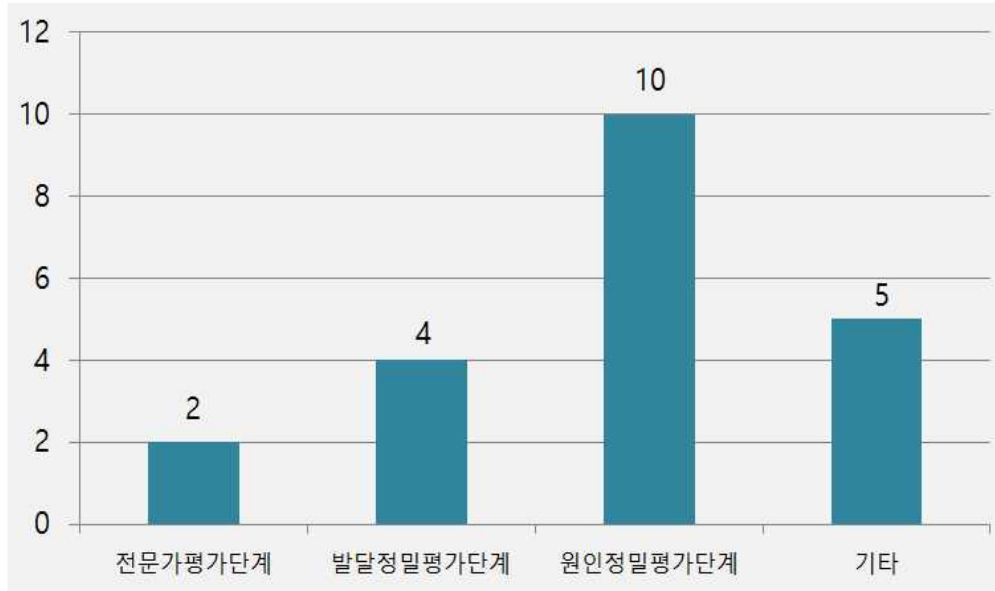
본 연구진의 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 실제 임상장면에서 진료의 질을 높이는데 도움이 될 것이라고 생각하는지 묻는 질문에서 ‘보통이다’가 3명(9.7%), ‘도움이 될 것이라고 생각한다’가 19명(61.3%), ‘매우 도움이 될 것이라고 생각한다’가 9명(29.9%)로 나타났다. 그 외의 답변(‘아니다’, ‘전혀 아니다’)은 없었음.

3. 이 알고리즘과 프로토콜이 임상장면에서 실현 가능하겠습니까?



본 연구진의 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 임상장면에서 실현 가능하겠는지의 여부를 묻는 질문에서는 ‘보통이다’가 9명(29%), ‘그렇다’라고 응답한 사람이 15명(48.4%), ‘매우 그렇다’라는 답변은 7명(22.6%)으로 나타났다. 그 외의 답변(‘아니다’, ‘전혀 아니다’)은 없었음.

3-1. 만일 실현하는데 어려움이 있다면, 어느 단계에서 어려움이 있을 것으로 예상하십니까?



본 연구진의 영유아 건강검진 후 발달 정밀평가의 알고리즘 및 프로토콜이 임상장면에서 실현하는 데 어려움이 있을 경우, 어느 단계에서 어려움이 있을 것으로 예상하는지 묻는 질문에는 ‘원인정밀평가’가 10명으로 가장 많았고, 그 다음으로 기타 의견(5명), 발달정밀평가 단계(4명), 전문가평가단계 (2명)순이었음.

• 전문가평가 단계(1단계)에서 예상되는 어려움에 대한 내용은 다음과 같음.

-
- 전문가의 수가 불충분함
 - 진료실 현장에서 얼마나 현실적일지 모르겠음
-

• 발달 정밀평가 단계(2단계)에서 예상되는 어려움에 대한 내용은 다음과 같음.

-
- 비용적 측면의 어려움
 - 현재 시점에서의 타당도 문제
 - 검사 시행 가능 기관이 제한적임
 - 종합병원, 대학병원 이상의 시설과 장비가 갖춰진 병원과 여러 과를 다녀야 하는 단점 발생하여, 몇몇 병원으로 환자가 몰려 환아의 평가 및 치료가 지연될 수 있음
 - 현재 상황에서는 적절한 가이드라인에 따라 필수검사 선정, 진료프로토콜의 매뉴얼화가 필요함
-

- 원인 정밀평가 단계(3단계)에서 예상되는 어려움에 대한 내용은 다음과 같음.

-
- 신뢰도 및 타당도의 문제에 극복이 필요함
 - 비용적 측면의 어려움
 - step2가 필요한 건지, 전문가 평가단계와 어떻게 다른지 모호함
 - 환자들이 대부분 병원 여러 곳을 다니며 같은 검사를 반복하고, 결과와 설명이 다르고 치료도 상이한 등 혼란이 있을 수 있음
-

- 기타의견은 다음과 같음.

-
- 유전자검사와 대사이상검사의 범위가 넓어 프로토콜화를 위해서는 우선적으로 추천되는 검사에 대한 구체화 필요함
 - 2-3단계에서 GDD, predominantly MD, DLD, ASD를 분류하는 연령대 서로 상이할 수 있으므로 평가와 진단 이를 수 있는 평균 연령대 제시 필요
-

<부록 5> 공청회 결과

1. 패널토론

가. 소아신경과 김영훈 교수

- 1) 수진율을 높이기 위해서는 여러 루트를 통한 홍보가 중요하다.
- 2) 심화평가로 진단되는 경우가 1% 밖에 안 됨. 이유는?
 - A. 검진 담당하는 사람에 대한 교육이 부족하다. 동영상강의, 학회교육 등 교육시킬 방법이 필요하다.
- 3) 영유아 검진의 주된 목적은 진단이 아니라 치료이다. 검사 안 하더라도 필요하면 치료를 시작해야 한다. 병원은 치료 대기 기간이 길고 바우처 지원이 되지 않기 때문에 사설기관의 치료에 의존하게 되는데 치료기관의 질 관리가 이루어지지 않는 것이 문제다.

나. 소아정신과 반진호 교수

- 1) 3세 이전의 아동에서 대부분 언어장애로 진단된다. 이유는?
 - A. 정확한 진단이 어렵다.
 - B. 보호자에게 언어장애 외 다른 진단명을 언급하는 것이 현실적으로 힘들다.
 - C. 언어치료센터에서는 MR, ASD 도 언어장애로 진단될 가능성이 높다.
- 2) 부모 인식에 나라에서 검진을 통해 문제 진단했으면 치료까지 책임져줘야 하는 거 아닌가? 하는 생각이 있다. 이런 것에 대한 부모 교육 및 인식 개선이 필요하다. 이런 내용이 부모 교육 자료에 포함되면 좋을 것 같다.
- 3) 사설치료기관을 적절하게 관리할 방법이 있나?
- 4) 수가 없는 검사에 대한 비용은 누가 부담할 것인가?
바우처 예산이 어떻게 사용되고 관리되고 있는지 모르는 것도 문제다.

다. 소아재활의학과 박주현 교수

- 1) 영유아 검진과 같은 screening 의 이점에 대한 데이터가 없다. 얼마나 빨리 발견되고 이로 인해 사회적 비용이 얼마나 감소하는지 알 수 없다.
 - A. 이를 위해 발달전문가의 전문성 확보 및 역량 강화를 위한 지원이 필요하다.
 - B. Screening 에 대한 부모 계몽과 홍보가 필요하다.
- 2) 관리시스템이 갖춰질 필요가 있다.
 - A. 재원에 대한 관리: 의료-바우처 연계를 위한 협력기구설치 등
 - B. 치료의 질에 대한 관리
- 3) 영유아 검진을 7차례 다 하지 않는 경우도 많다. 이런 데서 남은 재원을 이용해서 more severe 한 아동에 대한 지원을 고려해볼 수 있지 않을까 한다. 시범 사업이라도.
- 4) 검진결과에서 유소견자로 판정되었을 때 결과를 입력해서 신고하는 시스템 (감염관리 같이)을 마련하는 건 어떨까?

2. 종합토론

가. 질병관리본부 김은영 팀장

- 1) 이번 용역사업을 하게 된 이유는 영유아검진 발달 유소건자에 대한 복지부의 “영유아 발달장애 정밀검사비 지원 사업”에 대한 예산은 늘렸는데 수검률이 낮아 제대로 예산을 쓰지 못하는 것에 대해 왜 이런지 원인 파악 및 활용방안 마련을 위한 것이었다.
- 2) 차상의 계층 아동에 대한 정책적 방안 마련이 필요하다.

나. 국민건강보험공단 방태연 차장

- 1) 공단 홈페이지에 의료기관 사이트(시,군,구) 목록화하는 작업을 진행 중이다.
- 2) 퇴의뢰 사업에 대한 수가 책정은 의료(현재 복지부에서 시행 중인 시범사업)와 검진은 상황이 다르기 때문에 당장 답변 주기는 어렵다.

다. 박주현 교수

- 1) 보건소의 모자보건사업, 가톨릭 재단의 가정간호 등 현재 있는 시스템을 이용하는 것도 차상위 계층 아동 관리에 대한 하나의 방법이 될 수 있을 것이다.
 - ▶ 질본 답변
 - A. 보건소 내에서도 각각 담당하는 부서가 다르다.
 - B. 사업 우선순위가 밀려서 잘 실행이 안 되는 부분도 있다.
 - C. 서울은 아니지만 지방의 경우 인프라가 부족하다.
 - D. 이 문제에 대해 공단이랑 계속 논의해보겠다.

라. 김영현 교수

- 1) 영유아 검진과 바우처 사업 간의 링크가 잘 이루어진다면 영유아 검진 활성화에 도움이 될 수 있을 것이다.

마. 권정아 교수

- 1) 현재 바우처 사업은 정말로 지원이 필요한 more severe 아동에게 혜택이 돌아간다고 기보다 여러 아이들에게(어쩌면 지원이 불필요한 아이도 포함해서) 골고루 혜택이 주어진다는 문제가 있다. 또한 언어장애는 상대적으로 쉽게 진단 내리고 지원을 받아 치료를 시작하지만 자폐스펙트럼장애, 지적장애와 같은 경우에는 진단에 대한 스티그마 때문에 오히려 진단을 꺼리고 지원을 받지 않으려는 경향도 있다.

바. 김성우 교수

- 1) 바우처 사업에 대해 의사들은 여러 부분에 대해 심각하게 생각하고 있다. 관련 학회에서 TF팀 구성 등 이에 대한 목소리를 합쳐야 하지 않을까 생각한다.

<부록 6> 관련학회 의견

1. 대한소아청소년과 개원의사협의회 의견

- 소아청소년과 개원의사회에 공문을 보내어 본 연구 결과에 대한 공식 의견을 요청한바 다음과 같은 회신이 왔음
 - 좋은 것 같습니다.
 - 일단 이번 자료 자체는 매우 유용한 듯합니다. 영검을 하면서 이 아이를 추적검사를 할지, 심화평가를 위해 의뢰를 해야 할지 많은 고민을 합니다. 그런 경우에 대비해 도움이 될 공부 자료입니다.
 - 이 자료로 좀 더 공부를 많이 하게 되면 심화평가 대상자를 의뢰할 때 보호자들과 쓸데없는 싸움을 줄일 수 있을 듯합니다. 이 자료를 통해 소아청소년과 의사들 안에서 공부 모임을 열심히 해 보는 것도 좋을 듯합니다.

2. 대한소아재활·발달의학회 의견

- 소아재활·발달의학회에 공문을 보내어 본 연구 결과에 대한 공식 의견을 요청한바 다음과 같은 회신이 왔음
 - 현재 영유아 건강검진 사업에서 스크리닝 된 대상 아동의 정밀진단에 대한 가이드라인 부재로 야기되는 문제를 해결하기 위한 좋은 연구입니다.
 - 각 발달문제 별로 정밀진단 및 사후관리 가이드라인과 세부 치료 항목을 정리한 내용이 충실합니다.
 - 47-50쪽 발달전문가 진료의 1단계인 상담에서 병력청취 사항을 보호자용 설문지로 만든 부분에 대해 현재의 것은 2-3세용에게 적합한 내용으로 영유아에 해당하는 것도 추가해 달라는 의견 제시합니다.
 - 62, 66쪽의 언어발달지연과 사회성발달지연의 원인 정밀평가도 알고리즘 형식으로 제시해 달라는 의견 제시합니다.

3. 대한소아청소년정신의학회 의견

- 소아청소년과 개원의사회에 공문을 보내어 본 연구 결과에 대한 공식 의견을 요청한바 다음과 같은 회신이 왔음
 - 영유아 건강검진 수진 후 발달장애 추적평가/정밀평가 대상 영유아에 대한 2차 평가 및 검진체계가 매우 필요함에 적극 동의하며, 그런 의미에서 영유아 발달장애 검진사업 관련 현황에 대한 파악 및 향후 정밀진단 및 사후관리 프로토콜 개발을 위한 귀 보고서 내용은 귀중한 자료가 될 것입니다. 그 동안 이러한 이차 진단 및 검진 도구나 체계가 미비한 상태에서 영유아 건강검진사업이 진행되고 있으므로 일선 의료인들은 물론 영유아 부모들도 혼란스러운 면이 있었습니다.
 - 귀 보고서의 내용처럼 이러한 목적으로 도구 개발, 체계구축을 위한 용역사업 내지 지

속적 활동을 위한 위원회 등이 구성되어야 할 것으로 판단됩니다. 그런 의미에서 소아신경과, 소아정신과, 소아재활의학과, 기타 관련 의료인들의 협의체를 구성하고, 실무적 작업을 시작해야 할 것을 제안 합니다.

- 한편, 현재의 정책연구 용역 시행 과정에서 DSM-5에 등재되어 있는 신경발달장애 항목의 NDD, GDD, DLD, ASD 등의 질환 도구 관련 타당도 조사가 소아신경과, 소아재활의학과 전문가에 국한, 실시되어 소아정신과 관련 임상적 상황을 반영하지 못한 부분이 있습니다. 각기 제목에 해당하는 부분에 대한 세부적인 제안 내용은 아래와 같이 기술합니다.

1) 신경발달질환 (NDD) 개념의 통일

: 현재 소아청소년과에서 지칭하는 신경발달질환과 정신의학진단체계(DSM-5)에서의 신경발달장애(neurodevelopmental disorder)는 명칭이 같음에도 불구하고 개념의 차이가 있음. 정신의학체계에서 사용하는 신경발달장애의 개념을 따로 설명할 필요가 없을지에 대한 논의가 필요함

2) ‘전문 기관에서의 발달지연 환자의 진료 과정’ 관련

: step 1 - 발달선별검사 유소견자에 대한 발달 전문가의 평가 중 ‘보호자용 설문지’ (p47)06. 항목의 아동 행동발달 관련 설문의 출처가 모호하고, 선별하고자 하는 문제가 무엇인지 불분명함. 실제 임상에서 사용되려면, 정신건강의학과 전문의에 의해 실제 임상과 가까운 체크리스트가 작성되어야 할 것임. 주된 목적이 ASD의 감별이라면, 보고서의 뒷부분에 있는 자폐스펙트럼장애(ASD)의 위험행동 체크리스트 가운데서 발췌되어야 할 것으로 보임

3) ‘진단적 검사 도구 현황’ 관련

: 자폐스펙트럼장애 평가 도구, 사회성 적응행동 평가 도구 등에는 보고서에 언급된 것 이외에 소아정신과 전문가들이 한국에서 사용하기 최적화된 도구들이 추가적으로 개발되고 있음. 이 부분의 내용 기술은 소아정신과 전문가가 담당하는 것을 제안함

4) 치료

① 근거가 불충분한 치료에 대해서는 보다 분명하게 이를 명시할 필요가 있으며, 위험성에 대한 경고도 필요함. 예를 들어, Auditory integration training, 음악치료, 미술치료의 치료 효과는 입증된 바가 적음. 특히 자폐스펙트럼장애(ASD)에 대해서는 크게 추천되지 않는 치료임. Hyperbaric oxygen therapy의 무분별한 사용 역시 경고할 필요가 있다고 사료됨. 이를 구체적으로 명시해 줄 필요가 있음. 특히 p94 고압산소요법은 추천하지 않음이 아니라 FDA에서 하지 말 것을 권고하는 서한이 이미 나와 있음

② 발달장애와 관련된 다양한 정서, 행동, 인지 증상에 대한 선별, 평가 및 정신과적 치료에 대한 고려가 필요함

③ 언어지연(DLD)와 자폐스펙트럼장애(ASD) 치료에서 부모 양육환경의 평가와 교육 등에 관한 내용이 대체로 부족하므로 보완될 필요가 있음

④ 자폐스펙트럼장애(ASD) 약물치료는 이미 FDA indication된 치료 약물(예: aripiprazole 등)에 대한 자료 보충이 필요함

5) 사후관리

① 발달장애와 관련된 다양한 정서, 행동, 인지 증상에 대한 선별, 정밀, 사후 평가 과정이 누락되어 있음. 자폐성장애 진단도구를 사용한 평가 역시 누락되어 있음.

② 사후평가는 현재 소아정신과 전문의가 발달장애 진단 시 실제 임상에서 일반적으로 진행되는 것임. 하지만 이는 보호자에 의해 시행 여부가 결정되는 경우가 흔하고, 따라서 사후관리가 제대로 이루어지지 못하게 되는 가장 큰 요인에 해당됨. 그러므로 사후관리를 ‘사후관리 전체 흐름도’에서 명확히 제시하고 제도적으로 명료화 하여, 발달장애 아동이 정기적인 사후 평가를 받음으로써 올바른 교육과 개입을 받도록 하는 것이 중요함. 이와 관련하여서는 소아정신과 전문가와의 협의체에서 논의하는 것을 권장함

6) 진료의뢰 체계 구축

① 발달시기별로 선별검사에서 발견되는 유소견 아동들에 대하여 구체적으로 제시된 단계별 의뢰 체계 및 피드백 체계의 정립이 필요함

② 발달장애의 질환별 정확한 진단체계와 체계적인 치료를 위해 소아신경과, 소아정신과, 소아재활의학과 및 기타 관련 의료인들이 협의체를 구성하고 실무적인 작업을 위한 위원회 구성이 필요함

<부록 7> 워크숍 실시

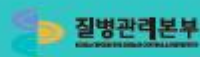
1. 일시: 2015.11.28.(토)
2. 장소: 연세대학교 어린이병원 티모르 회의실
3. 참석자: 김준식, 은백린, 이영목, 임병찬, 정희정, 엄소용

<Agenda>

1. **Introduction** (9:30~9:40) 정희정 선생님
 2. **Development에 관련된 문제**
 - A. 기존의 algorithm review. (9:40~10:10) 은백린 선생님
Discussion (10:10~10:20)
 - B. Genetic algorithm (10:20~10:50) 임병찬 선생님
+ ASD gene algorithm
Discussion (10:50~11:00)
 - C. Metabolic algorithm (11:00~11:30) 이영목 선생님
Discussion (11:30~11:40)
 3. **Growth에 관련된 문제**
 - A. Microcephaly /Macrocephaly algorithm (11:40~12:10) 김준식 선생님
Discussion (12:10~12:20)
 4. **Closing & wrap up** (12:20~12:30)
-
4. **워크숍 결과**
 - 국외 문헌고찰과 국내 현실을 감안하여 우리나라 실정에 맞는 발달지연 환자에 대한 진단 알고리즘 개발함

영유아 발달장애 정밀진단 및
사후관리 표준 프로토콜 개발

영유아 건강검진 의사 교육자료



영유아 건강검진의사 교육자료

'추적검사 요망'에 대한 영유아 건강검진의 진료지침 및 교육 자료

- 국내 현실상 영유아 건강검진의가 발달 감시(surveillance) 및 선별(screening)의 역할 하는 것에 많은 어려움을 느끼고 있으며, 또한 '추적검사' 시기가 불명확한 점을 고려할 때 '추적검사 요망'로 판정될 경우 정확한 가이드라인을 제시해 줄 필요가 있습니다. 아울러 개원의를 대상으로 발달선별검사 및 발달 감시에 대한 정기적이고 지속적인 교육을 실시하는 한편, 선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침 제시가 필요합니다.

Contents

1) "추적검사 요망"으로 판정될 경우 정확한 관리지침

2) 발달선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침

- 9개월-12개월 방문시의 주요 고려사항
- 18개월-24개월 방문시의 주요 고려사항
- 30개월-36개월 방문시의 주요 고려사항
- 42개월-48개월 방문시의 주요 고려사항
- 54개월-60개월 방문시의 주요 고려사항
- 66개월-71개월 방문시의 주요 고려사항



“추적검사 요망”으로 판정될 경우 정확한 관리지침

- ‘추적검사 요망’으로 판정될 경우 2~3개월 후 K-DST를 다시 실시합니다.
(2세 미만의 연령에서는 2개월 후, 2세 이상에서는 3개월 후 실시)
- ‘추적검사’에서 ‘추적검사 요망’이상으로 판정될 경우 전문기관으로 의뢰합니다.
- ‘추적검사’에 대한 관리지침 변경 시 전문기관으로 의뢰가 다소 증가할 것이 예상되므로 전문기관의 심화평가 결과가 정상이라도 최소한 다음 차수의 영유아 건강검진 기간까지는 전문기관에서 추적 관찰 할 것을 제안합니다.

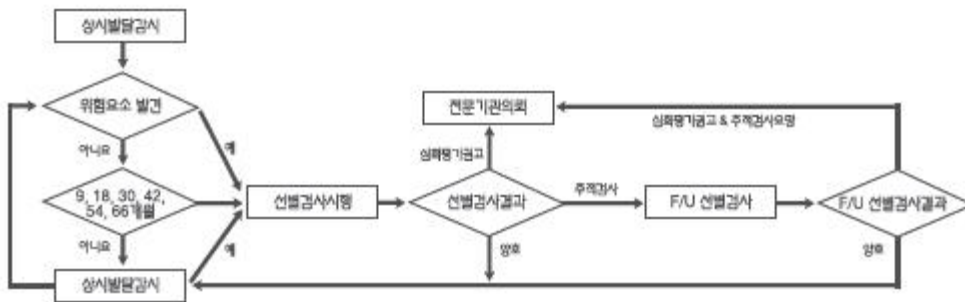


그림. 일차진료에서 발달 검사, 선별검사 시행 및 유소견자 관리 지침안, 2016 연구진제안

* 추적검사로 판정할 경우 2~3개월 후 (2세 이내는 2개월 후, 2세 이후는 3개월 후) 발달 선별검사를 시행하여 추적검사 이상으로 판정될 경우 전문기관으로 의뢰



영유아 건강검진 의사 교육자료 3

발달선별검사 시기에 따른 주된 점검사항에 대한 지침

■ 9개월~12개월 방문시의 주요 고려사항

- 운동영역의 발달에 대한 많은 문제를 확인할 수 있는 시기입니다.
- 자폐스펙트럼장애, 발달성언어장애, 학습장애에 비하여 더 이른 시기부터 발달지연을 나타내는 뇌성마비, 미세 결실증후군을 포함한 염색체이상, 기타 뇌병변을 가진 환자가 선별될 가능성이 높은 시기입니다.
- 이 시기에 뒤집기를 못 하거나 앉은 자세 유지가 불가능한 경우, 혹은 배밀이가 불가능하면 운동발달 이상을 의심할 수 있습니다.
- 이 시기에 확실히 한쪽 손만 사용할 경우 뇌성마비의 조기 증세일 수 있으므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권합니다.
- 이 시기부터 18개월까지 운동, 언어, 인지 발달이 빠르게 이루어지므로 보호자가 특정 영역에 대하여 염려한다면 18개월 영유아검진 시기까지 기다리지 말고 다시 선별검사를 실시하여 전문기관으로 의뢰여부를 결정할 것을 권합니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
다음의 사회적 의사소통, 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.
 - 청각적 문제가 없음에도 보호자의 호명에 돌아보지 않거나, 얼러주거나, 함께 놀아주거나, 칭찬을 해도 미소를 보이지 않는다면 문제를 의심해 볼 필요가 있습니다.
 - 낯선 상황에 처하거나 당황하였을 때 보호자의 반응을 살피거나 쳐다보는 사회적 참조행동을 보이지 않을 때 문제를 의심해 볼 필요가 있습니다.
 - 보호자와 눈을 마주치지 못하거나 얼굴 표정의 변화가 거의 없는 등 비언어적인 의사소통에 제한점이 발견 됩니다.
 - 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없습니다.

■ 18개월~24개월 방문시의 주요 고려사항

- 9개월 선별검사에서 발견되지 못했던 경증의 운동발달지연도 이 시기에는 대부분 뚜렷해지기 때문에 진단 및 치료 개입이 가능한 시기입니다.
- 이 시기에 혼자 서있거나 혼자 걷기가 불가능하면 운동 발달지연을 의심할 수 있습니다.
- 이 시기는 6-10개 정도의 단어표현이 가능하고, 이후 언어발달이 폭발적으로 증가하게 되므로 언어 발달지연이 더 두드러지는 시기입니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

다음의 사회적 의사소통, 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.

- 보호자의 호명에 반응을 보이지 않거나 보호자에게 사회적인 미소를 보이지 않을 때, 또 낯선 상황에서 부모의 반응을 살피는 사회적 참조가 관찰되지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
- 부모와 관심을 공유하기 위한 가리키기 행동을 보이지 않을 때, 혹은 가리키기 행동을 하더라도 이러한 행동이 시선 및 표정과 적절히 통합되지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
- 보호자의 행동을 모방하는 놀이(화장하는 모습, 청소하기, 운전하기 등)가 나타나지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
- 보호자와 눈을 마주치지 못하거나 얼굴 표정의 변화가 거의 없는 등 비언어적인 의사소통에 제한점이 발견됩니다.
- 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없습니다.

■ 30개월~36개월 방문시의 주요 고려사항

- 이 시기부터 학령전기 (5세) 까지 언어, 인지, 사회적, 정서적 영역이 매우 빠르게 확장되는 시기입니다.
- 대부분의 운동, 언어, 인지 발달지연이 선별검사에 의해 걸러질 수 있는 시기로 이상 소견 의심 시 전문기관으로의 의뢰를 지체해서는 안 됩니다.
- 이 시기에 달리기 불가능하거나 계단 올라가기가 불가능할 경우 운동발달 지연을 의심할 수 있습니다.
- 두 단어를 결합하는 말을 하지 못할 경우 심각한 언어지연이 의심되므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권고합니다.
- 주변에 대한 호기심, 탐구심, 독립심으로 성공적인 애착관계를 형성되지 않거나, 감정의 변화에 행동조절 능력이 없이 분노 발작이 의심되는 경우 전문기관으로 의뢰를 권고합니다.

— 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

다음의 사회적 의사소통, 상호작용 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.

- 앞서 언급한 호명반응, 사회적 미소, 사회적 참조, 가리키기(pointing), 모방행동을 보이지 않을 때, 또는 관심 있는 물건이나 대상을 보호자에게 보여주고 관심을 공유하는 행동을 보이지 않을 때 문제를 의심할 수 있습니다.
- 또한 가리키기뿐만 아니라 언어적 표현을 보완할 수 있는 다양한 제스처를 사용하기 시작하는데, 이러한 양상이 잘 발견되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있습니다.
- 놀잇감의 용도에 적절하게 활용하는 기능놀이, 상징적인 요소를 가미한 역할놀이, 가장놀이 등 다양한 놀이가 관찰되지 않습니다.
- 자폐스펙트럼장애 아동은 놀잇감을 나열하거나 반복적인 방법으로 떨어트리는 등의 비일반적인 놀이양상을 자주 보여 놀잇감을 기능에 적절하게 사용하지 못 하는 경우가 많으며, 상징적인 요소나 창의적인 요소를 가미한 놀이가 잘 관찰 되지 않습니다. 또 도래에 대한 관심이 부족하거나 거의 없을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심해 볼 수 있습니다.

■ 42개월~48개월 방문시의 주요 고려사항

— 세 단어를 결합하는 말을 하지 못할 경우 심각한 언어지연이 의심되므로 전문기관으로 의뢰할 것을 권합니다.

— 이 시기에 세발자전거를 탈 수 없거나 한 발 서기가 불가하면 운동발달 지연을 의심할 수 있습니다.

— 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항

또래들과 스스로 어울려 놀지 못합니다.

친구들을 자주 때리거나 친구의 물건을 빼앗습니다.

활동량이 또래보다 지나치게 많고 잠도 가만히 있지 못합니다.

일상적인 행동을 시도해보지 않습니다.

주변의 상황에 전혀 걸맞지 않게 행동합니다.

부모가 시켜서 기계적으로 따라하는 외에 자발적인 인사말을 하지 않습니다.

스스로 경험한 일을 간단하게 설명하지 못합니다.

— 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

다음의 사회적 상호작용, 의사소통 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.

- 자폐스펙트럼장애의 경우 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보입니다.
- 또한 가리키기뿐만 아니라 언어적 표현을 보완할 수 있는 다양한 제스처를 사용하기 시작하는데, 이러한 양상이 잘 발견되지 않을 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있습니다.
- 자폐스펙트럼장애 아동은 놀잇감을 나열하거나 반복적인 방법으로 떨어뜨리는 등의 비일반적인 놀이양상을 자주 보여 놀잇감을 기능에 적절하게 사용하지 못하는 경우가 많으며, 상징적인 요소나 창의적인 요소를 가미한 놀이가 잘 관찰되지 않습니다. 또 또래에 대한 관심이 부족하거나 거의 없을 경우 자폐 스펙트럼장애를 의심해 볼 수 있습니다.

■ 54개월~60개월 방문시의 주요 고려사항

- 이 시기에 제자리에서 한 발 뛰기가 불가능할 경우 운동 발달지연을 의심할 수 있습니다.
- 기본 지능(말하기 능력, 숫자 알기, 글자 읽기 뜻 알기, 집주소와 전화번호 알기, 혼자서 옷 벗기, 손 씻고 수건으로 닦기, 혼자서 식사 하기) 이 되지 않는 경우 전문기관으로 의뢰를 권고합니다.
- 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항
 - 스스로 좋은 행동과 나쁜 행동을 판단하지 못합니다.
 - 하고 싶거나 먹고 싶거나 갖고 싶은 것을 참고 기다리지 못합니다.
 - 어린이집이나 유치원의 수업시간 동안에 한자리에 앉아있지 못합니다.
 - 어른의 지시를 따르고 정해진 규칙을 지키는 것이 어려움이 있습니다.
 - 도움이 필요할 때 다른 사람에게 도움을 청하지 못합니다.
 - 대소변을 보고 본인이 혼자서 처리하지 못합니다.
 - 자고 일어나는 시간이 불규칙합니다.
 - 눈 깜빡임, 얼굴 근육의 실룩거림, 콩콩거림 등 불규칙적이고 반복적인 행동을 보입니다.
- 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항
 - 다음의 사회적 상호작용, 의사소통 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.
 - 자폐스펙트럼장애의 경우 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보입니다.
 - 또 언어적 표현을 보완하기 위한 제스처의 사용도 보다 다양해지는데, 자폐스펙트럼장애의 경우 여전히 이러한 주고받는 사회적 상호작용에 어려움을 보이고, 제스처의 사용도 또래 대비 제한적인 경향이 있습니다.
 - 자폐스펙트럼장애 아동은 상징놀이를 거의 보이지 않고, 상징놀이를 보이더라도 동일한 주제나 맥락을 반복하거나 빈도 측면에서 매우 부족할 수 있습니다. 또, 또래에 대한 관심도 부족하거나 거의 없어 또래와 함께하는 놀이에 참여하지 않는 편입니다.

■ 66개월~71개월 방문시의 주요 고려사항

— 걷기, 뛰기, 계단 오르내리기가 서툴 경우 전문기관에 의뢰할 것을 권합니다.

— 정서 및 사회성 문제 관련 고려사항

스스로 좋은 행동과 나쁜 행동을 판단하지 못합니다.

하고 싶거나 먹고 싶거나 갖고 싶은 것을 참고 기다리지 못합니다.

어린이집이나 유치원의 수업시간 동안에 한자리에 앉아있지 못합니다.

어른의 지시를 따르고 정해진 규칙을 지키는 것이 어려움이 있습니다.

도움이 필요할 때 다른 사람에게 도움을 청하지 못합니다.

대소변을 보고 본인이 혼자서 처리하지 못합니다.

자고 일어나는 시간이 불규칙합니다.

눈 깜빡임, 얼굴 근육의 실룩거림, 쿵쿵거림 등 불규칙적이고 반복적인 행동을 보입니다.

— 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

다음의 사회적 상호작용, 의사소통 관련 문제들은 발달과정에 따라 연령별로 기대되는 양상이 다르다는 점을 고려해야 합니다.

- 주로 일방적인 언어나 상동적인 언어표현이 주를 이루어 이와 같은 주고받는 대화에 참여하는데 어려움을 보입니다.
- 또 언어적 표현을 보완하기 위한 제스처의 사용도 보다 다양해지는데, 자폐 스펙트럼장애의 경우 여전히 이러한 주고받는 사회적 상호작용에 어려움을 보이고, 제스처의 사용도 또래 대비 제한적인 경향이 있습니다.
- 앞서 언급한 기술들이 보다 섬세해지고 놀이측면에서 다양한 발달을 보이는 정상아동과 달리, 자폐스펙트럼 장애는 또래관계에 대한 어려움을 보이고, 또래와 함께 놀기 보다는 혼자 놀이하거나 시간을 보내려고 하는 경향이 강합니다.

* 전 연령에 걸친 자폐스펙트럼장애 관련 고려사항

자폐스펙트럼장애의 제한적이고 상동적인 행동문제는 사회적 상호작용 및 의사소통 문제와는 달리, 어느 연령대에서도 나타날 수 있으므로 동반행동의 유무를 가려내는 것이 필요합니다. 즉, 모든 연령대에서 다음과 같은 행동이 관찰될 경우 자폐스펙트럼장애를 의심할 수 있습니다.

- ▷ 상동증적이거나 반복적인 운동성 동작, 물건 사용 또는 말하기
- ▷ 동일한 것에 대한 고집이나 일상적인 것에 대한 융통성이 없는 집착, 의례적인 언어나 비언어적 행동양상
- ▷ 강도나 초점에 있어서 비정상적이고 극도로 제한되고 고정된 흥미
- ▷ 감각정보에 대한 과잉, 과소반응, 혹은 환경의 감각영역에 대한 특이한 관심

| A. 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함 | 4개월 | 9개월 | 18개월 | 30개월 | 42개월 | 54개월 | 66개월 |
|----------------------------------------|-----|-----|------|------|------|------|------|
| 1. 사회적-감정적 상호성의 결함 | | | | | | | |
| 이름을 불러도 돌아보지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 일러주거나, 함께 놀아주거나, 칭찬을 해도 미소를 보이지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 낯선 것을 집하거나 놀았을 때에도 부모를 살피거나 쳐다 보지 않는다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 손가락으로 대상을 가리키지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 다른 사람의 행동을 모방하지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 관심 있는 물건이나 대상이 있으면 보호자에게 보여준다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 주고받는 대화에 참여하지 못한다. | | | | | ✓ | ✓ | ✓ |
| 2. 사회적 상호작용을 위한 비언어적 의사소통의 결함 | | | | | | | |
| 눈을 마주치기 어렵다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 얼굴표정이 무표정하다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 다양한 제스처를 사용하지 못한다. | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 3. 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함. | | | | | | | |
| 익숙한 사람을 만나도 무관심하거나 거의 반응이 없다. | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 놀잇감을 기능에 따라 조작하는 기능놀이를 하지 못한다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 상징놀이를 하지 못한다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |
| 또래에게 관심을 보이지 않는다. | | | | ✓ | ✓ | ✓ | ✓ |

| B. 제한적이고 반복적인 행동이나 흥미, 활동(연령별 차이 없이 증상의 유무로 판단함) | 증상의 유무 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|
| 1. 상동증적이거나 반복적인 운동성 움직임, 물건 사용 또는 말하기 | |
| 자신의 몸이나 물건으로 반복적인 행동을 보인다. (예: 손, 손가락 또는 몸 전체로 하는 반복적인 행동, 물건이나 놀잇감을 반복적으로 움직이는 행동, 지체행동 등) | |
| 사람이나 장난감을 원래의 용도에 맞지 않게 사용한다. (예: 놀잇감을 완구에 세우거나 배열하기, 물건의 색, 형태 등에 따라 분류하거나 찍기, 물건을 반복적으로 던지거나 굴리기 등 특이한 방식의 놀이, 자동차 바퀴, 신발기 등 물건의 특정한 부분에 집착하는 행동 등) | |
| 반복적인 이야기나 독특한 말의 사용 (예: 대체나 책에서 보거나 들었던 광고문구, 노래 등을 반복해서 따라하기, 주변인들이 자주 사용하는 말을 반복해서 따라하기, 다른 사람의 글말을 그대로 따라하기, 상황에 관계없이 혼자 중얼거리기, 자신이 하고 있는 일을 중계방송하기, 반복적인 질문 등) | |
| 2. 동일한 것에 대한 고집, 일상적인 것에 대한 융통성 없는 집착, 또는 의례적인 언어나 비언어적 행을 양상 | |
| 동일한 것을 고집하는 행동을 보인다. (예: 변화를 거부하고 익숙한 것만 고집함, 일상생활에서 순서를 고집하고 다른 사람에게도 강요함, 물건을 자신이 정해놓은 위치에 놓거나 자신이 정한 방식으로 배열하기를 고집함) | |
| 반드시 해야 하는 의식적인 행동이 있다. (예: 어떤 일을 하기 전에 특별한 의식 수행하기, 특정한 언어적 표현을 듣고 싶어하고 주변 사람들에게 강요함) | |
| 3. 강도나 조절에 있어서 비정상적으로 극도로 제한되고 고정된 흥미 | |
| 정도가 심하거나 독특한 관심사나 흥미를 가지고 있다. (예: 일반적으로 아이들이 관심을 보이는 주제에 정도가 지나치게 집착함, 일반적으로 아이들이 관심을 보이지 않는 특수한 주제에 지나치게 관심이 많음, 특정 영역에만 몰두하고 우수한 능력을 보임 등) | |
| 4. 감각정보에 대한 괴영 또는 과수 반응, 또는 환경의 감각영역에 대한 특이한 관심. | |
| 감각적으로 유별난 관심을 보인다. (예: 시각, 청각, 후각, 미각, 촉각 등의 유별난 관심) | |
| 감각적 측면에서 예민성 혹은 초월의 어려움이 있다. (예: 감각에 대한 지나친 예민성이나 둔감함, 진정감각, 고유수용감각에 어려움 등) | |

표, 자폐스펙트럼장애의 연령별 위험지표



영유아 발달장애 정밀진단 및
사후관리 표준 프로토콜 개발

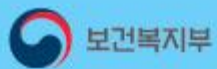
영유아 건강검진 의사 교육자료

주관연구기관
국민건강보험 일산병원

www.jhmc.or.kr

영유아 발달장애 정밀진단 및
사후관리 표준 프로토콜 개발

발달전문가 교육자료



발달전문가 교육자료

Contents

전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 정밀평가과정

전문가평가 (Step 1)

발달정밀평가 (Step 2)

원인정밀평가 (Step 3)

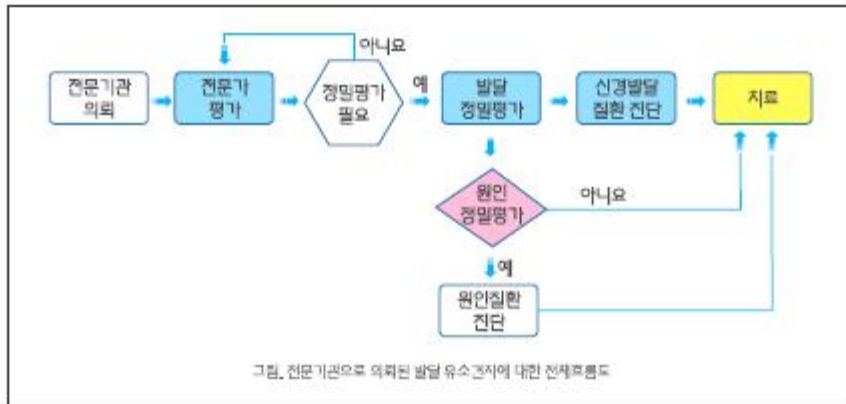
신경발달질환 환자의 치료

최종요약



전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 정밀평가과정

- 발달 선별검사서에서 유소견자로 의뢰된 환자에 대해서는 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료 한 후에 정밀평가 여부를 판단합니다(전문가 평가, step 1). 이 과정은 면담 및 환자의 행동관찰, 진찰소견 등을 통해 발달지연 유무를 파악하는 단계입니다. 실제 임상에서 모든 진료가 프로토콜화 되어 시행할 수 없는 현실을 고려하였고, 소아신경과/재활의학과/정신건강의학과 진료의 전문성을 확보하려는 목적이 있습니다.
- 이후 발달 정밀평가(step 2) 과정에서 발달 확진검사를 통해 특정한 신경발달질환(neurodevelopmental disorders, NDD)을 진단하게 됩니다. 여기까지는 모든 발달 유소견자에서 공통되는 부분이나 다음 단계인 원인 정밀평가(step 3) 부터는 신경발달질환(NDD) 진단에 따라 내용이 달라질 수 있습니다.
- 발달 정밀평가 후 신경발달질환(NDD)만 진단된 상태에서도 치료적 개입은 필요하며, 원인 정밀평가 이후 원인질환 진단여부와 상관없이 모든 경우 초기에 치료적 개입이 필요합니다.
- 전문가에 의한 진단 및 원인 정밀평가 후 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행한 이후, 일정 기간 후(6개월-1년) 재평가를 실시하여 처음 진단한 진단명이 맞는지 여부를 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 변화에 따라 치료계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰하는 것 또한 필요합니다.



전문가평가 (Step 1)

- 첫 단계인 전문가 평가에 포함해야 할 항목은 산모의 임신력(maternal history, MH), 환자의 출생력(birth history, BH), 과거력(past history, PH), 가족력(family history, FH)에 관한 병력청취와 발달관련 문제 확인, 진찰소견 등이며 이외에 수면문제, 행동문제, 식이문제, 뇌전증 여부 등의 동반문제를 확인합니다.
- 구체적인 내용에 대해서는 미리 준비된 설문지(보호자용 설문지)를 이용하게 됩니다.



그림. 전문가평가 내용에 따른 정밀평가 시험과정

발달정밀평가 (Step 2)

- 첫 단계에서 전문가에 의해 영역별 발달이상이 확인되면 두 번째 단계인 발달 정밀평가 과정에서 발달 선별검사가 아닌 확진 검사를 실시한 후 특정한 신경발달질환(NDD)을 진단합니다.
- 신경발달질환(NDD)에는 전체발달지연(global developmental delay, GDD), 운동발달지연(Predominantly motor delay, MD), 발달성언어지연(developmental language delay, DLD), 뇌성마비(cerebral palsy, CP), 자폐스펙트럼장애(autistic spectrum disorders, ASD), 지적장애(intellectual disability, ID) 등이 있습니다. (지적장애라는 용어는 지능검사가 가능한 5세 이후의 GDD 환자에서 사용됩니다.)
- 발달 정밀평가는 환자의 연령에 따라 전문가에 의한 발달 영역별 발달평가와 함께 발달평가 도구를 사용하여 평가할 수 있습니다.
- 평가 도구는 가장 신뢰도가 높고 보편적으로 사용할 수 있는 표준화된 검사 도구를 사용할 것을 권장하되 실제 진료 환경에 따라 발달전문가가 유연하게 적용할 것을 권장합니다.
- 환자의 연령에 따라 국내에서 표준화된 발달평가 도구(예, 베일리영아발달검사), 인지평가 도구(예, 웨슬러 유아용 지능검사, 웨슬러 아동용 지능검사 검사 등), 언어평가 도구(예, SELSI, PRES 등), 사회성평가 도구(예, K-CARS, SMS, 정서 및 행동평가도구(CBCL) 등)를 상황에 맞게 사용할 것을 추천합니다.

4 발달전문가 교육자료

원인정밀평가 (Step 3)

- 다음과 같은 신경발달질환의 종류에 따라 원인정밀평가의 내용이 달라지게 됩니다.

1 전체발달지연 환자의 원인정밀평가

- 전체발달지연 환자의 경우 기본검사로 시력/청력 평가를 시행합니다.
- 검사는 문헌고찰 및 국내 현실을 고려하여 일차검사 및 이차검사로 순차적으로 진행하도록 하였습니다.
- 다음 단계로 이전의 전문가 평가 과정에서 특정한 원인질환이 의심되는 경우는 그 질환에 대한 확진 검사를 실시합니다.
- 특정질환이 의심되지 않는 전체발달지연 환자의 경우 염색체 마이크로어레이를 일차검사로 추천합니다.
다만, 염색체 마이크로어레이가 국내에 정규검사로 도입되는 시기까지 제한적이지만 고식적 염색체검사를 일차검사로 추천 합니다.
- 대사이상질환에 대해서는 치료 가능한 대사이상질환만을 일차검사 대상으로 선택하였으며, 항목은 다음과 같습니다.

| 검체 | 검사 |
|----|---------------------------|
| 혈액 | Amino acids |
| | Homocysteine |
| | Acylcarnitine profile |
| 소변 | Organic acid |
| | GA/creatinine metabolites |
| | Purines and pyrimidines |
| | Mucopolysaccharide screen |
| | Oligosaccharide screen |

표. 일차대사선별검사 항목 (2014년 미국 소아과학회 추천)

- 두위이상(예: 소두증, 대두증 등), 발작, 국소신경학적결손, 상위운동신경원징후 등의 이상이 동반된 경우 뇌 MRI를 일차 검사로 고려할 수 있습니다.
- 발작 및 언어퇴행 등의 증상이 있으면 뇌파검사를 일차검사로 고려할 수 있습니다.
- 일차검사서 이상을 발견할 수 없는 환자는 MECP2나 FMR1과 같은 특수 유전자검사, 기타 치료 가능한 대사이상 검사 등을 환자의 상태에 따라 이차검사로 고려할 수 있습니다.

- FMR1 유전자 검사는 경도-중등도 지적장애에서, MECP2 유전자검사는 여아이면서 중등도-중증 지적장애 환자에서 실시하면 진단 양성률을 높일 수 있다고 보고되고 있으며, 특히 FMR1 유전자검사나 subtelomeric microdeletion 검사를 실시 할 때 체크리스트를 사용하여 절단점 이상일 때 실시하면 진단 양성률을 현저히 높일 수 있습니다.
- 미국소아과학회(2014년)에서는 1차 대사이상검사에서 진단이 명확하게 확립되지 않은 경우에 환자의 증상과 상태를 고려 하여 특정 대사질환을 2차 대사이상검사로 추천하고 있습니다. 이런 특수 대사이상검사 항목은 지역에 따라 제한점이 있지만, 우리나라에서도 확진을 위해 추천됩니다. 특히 2014년 캐나다 그룹에서 제시한 치료 가능한 89개 대사 이상질환에 대하여 우선적으로 정밀평가 할 것을 추천합니다.
- 다만, 모든 검사를 프로토콜화 해서 기계적으로 시행하기 보다는 진료상황에 맞게 유연하게 적용하는 것이 필요하며, 원인진단으로 시간이 지체되어 발달지연에 대한 치료가 늦어지는 것을 최대한 지양할 필요가 있습니다. 또한, 원인 정밀평가를 실시하는 경우나 혹은 유보하는 경우 모두 조기 치료개입은 항상 필요 합니다.

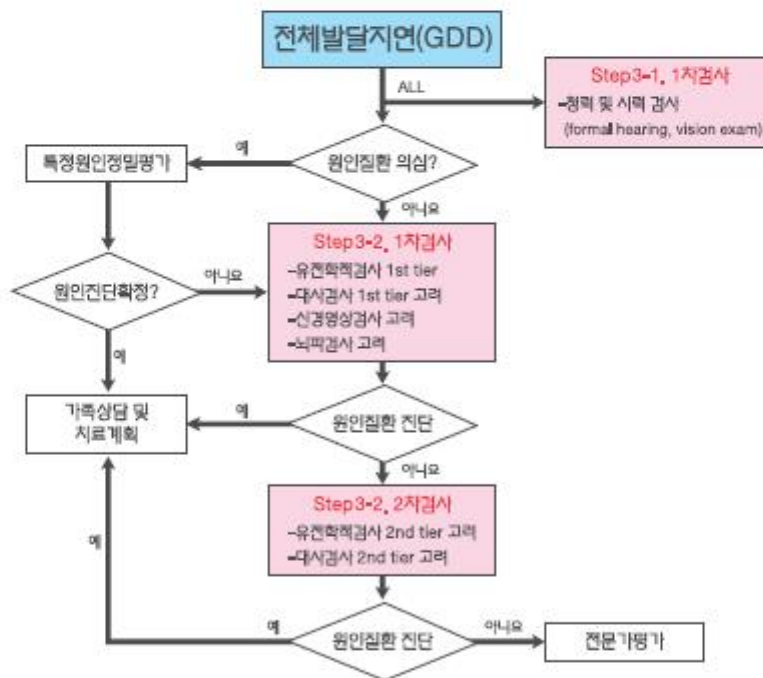
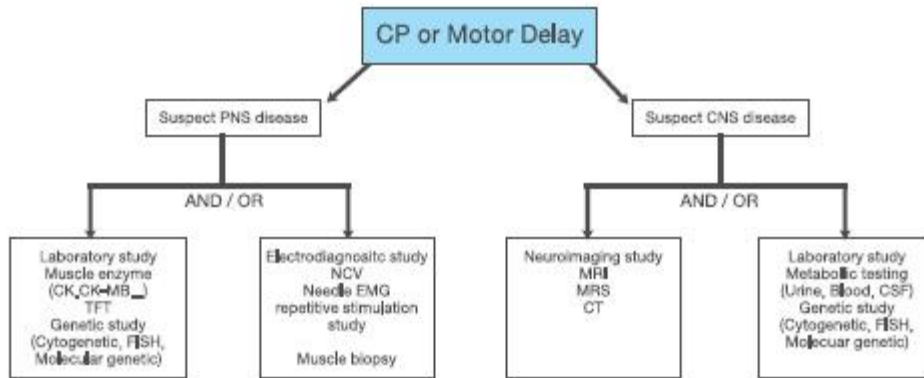


그림. 전체발달지연환자에서의 원인 정밀평가 과정

2 운동발달지연 환자의 원인정밀평가

- 운동영역의 발달지연이 있거나 뇌성마비 등의 뇌병변이 의심되는 경우의 원인적 진단 단계는 우선 중추신경계 병변 (CNS disease)과 말초신경계 병변(PNS disease)이나 근육질환을 구분한 다음 시행합니다.
- 중추신경계 병변이 의심되는 경우와 말초신경계 병변이 의심되는 경우에 따라 다음과 같은 검사를 진행할 수 있습니다.



그림, 운동발달지연 (MD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정

3 발달성 언어지연 환자의 원인정밀평가

- 말과 언어 영역의 발달지연이 있는 경우 청력검사를 권고합니다.
- 청력에 이상이 없는 경우 우선 가정에서의 언어환경이 어떠한지 평가해야 합니다. (이중언어, 언어지극부족, 아이와 부모와의 질적인 상호작용 부족, 아동방임 등). 나아가서 화음 발달의 문제가 있는지 확인하여 사회적 발달의 문제가 두드러진다면 자폐 스펙트럼 장애 등의 질환을 의심하고 그에 대한 자세한 진찰 및 검사가 필요합니다.
- 언어의 퇴화가 관찰될 경우 Landau-Kleffner 증후군을 배제하기 위한 뇌파검사를 고려해 볼 수 있습니다.



그림, 발달성 언어지연 환자에서의 원인 정밀평가 과정

4 자폐스펙트럼장애 환자의 원인정밀평가

- 원인 확인을 위한 의학적 평가는 병력, 이학적 검사, 임상적 정보들을 고려해 환자 개인에 맞춤형으로 진행할 것을 추천합니다.
- 22번 장완 11,2 중복 증후군 [22q11,2 duplication syndrome], 앵겔만증후군, 차지(CHARGE) 증후군, 드 랑게 증후군, 취약 X 증후군, MED12 증후군, 프레더 윌리 증후군, PTEN-관련 장애, 레트 증후군, 소토스 증후군, 결절성 경화증 등이 자폐스펙트럼장애의 원인으로 알려진 유전적 증후군이므로, 이에 해당하는 임상 소견이 있을 때는 특정 유전자 검사를 할 수 있습니다.
- 특정 임상소견이 의심되지 않더라도 다양한 유전자검사를 통해 원인진단을 할 수 있지만 아직까지 모든 자폐스펙트럼 환자에서 일률적으로 시행하는 것 보다는 진료현실과 개인의 상황에 따라 유연하게 시행할 것을 추천합니다. 다음도표는 2013년 American College of Medical Genetics(ACMG)에 발표된 ASD에서의 유전자검사에 대한 가이드라인입니다.

| 1 st tier |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> - 3대 가족력 및 기제도 분석 - 알려진 증후군이나 관련된 질병을 확인하기 위한 초기 평가 - 얼굴 생김새의 이상에 대한 특별한 주의를 기울인 조사 - 특정 증후군 진단이 의심되면 표적검사를 진행 - 적절한 임상적 지표가 있으면 대사 또는 미토콘드리아 검사 진행 - 염색체 마이크로어레이 <ul style="list-style-type: none"> : oligonucleotide array-comparative genomic hybridization 또는 단일염기 다형성 영역이 - 특정 x 증후군에 대한 DNA검사 (남자에서는 기본시행, 여자에서는 가족력, 표현형 등 의심소견이 있을 시에만 시행) |
| 2 nd tier |
| <ul style="list-style-type: none"> - 모든 자폐스펙트럼장애 여자 환자에서 MECP2 sequencing - 표현형에 의심이 갈 때 남자환자에서 MECP2 duplication 검사 - 두위키 평균의 2.5SD 이상일 때 PTEN 검사 - 소우증, 복통, 경련, 혼미/코마 병력 등 특정 지표가 있을 때 뇌 자기공명영상 |

표, 자폐스펙트럼의 임상적 유전학적 진단평가 (2013, ACMG)

- 다음 도표는 2013년 미국 의료유전학 및 유전체학회에서 나온 과 검사에 대한 진단율입니다.

| 검사 | 진단율 % |
|-----------------------------------------------------------|----------------|
| 염색체 마이크로어레이 | 10 |
| 취약 X 증후군 검사 | 1-5% |
| MECP2 | 여자의 4% |
| 포스파타이스 및 텐신 호모로그 (Phosphatase and tensin homolog PTEN) | 머리둘레 > 2SD의 5% |
| 핵형 (karyotype) | 3% |
| 기타 | 10% |

표, 각 유전자검사항목의 진단율 (2013, 미국 의료유전학 및 유전체학회)

신경발달질환 환자의 치료

2015년 질병관리본부 연구용역과제 결과보고서에 신경발달장애 환자의 치료법에 대해 '적용연령, 시행 대상, 시행 방법, 시행자, 임상적 유용성'으로 세분하여 상세히 기술되어 있어 본 자료에서는 치료방법만 나열합니다.

1 일반적 치료의 종류

- 물리치료
- 수치료
- 작업치료
- 감각통합치료
- 언어치료
- 언어재활치료
- 컴퓨터인지재활치료
- 놀이치료
- 음악치료
- (의사소통 능력 및 상호작용 증진) 언어치료
- 인지학습치료
- 행동치료
- 생활기술훈련, 사회기술훈련, 직업훈련
- 부모교육 및 정서적 지원
- 약물치료

2 전형적 사례의 치료

1. 전체발달지연 환자의 연령별 치료

| 연령 \ 치료 | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 언어재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|-------------|----|-----|----|------|----------|------|----|----|----|
| 0<AGE (18) | ● | ● | ● | | | 필요시 | ● | | |
| 18<AGE (36) | ● | | ● | 필요시 | | 필요시 | ● | | |
| 36<AGE (54) | ● | | ● | 필요시 | ● | | ● | ● | |
| 54<AGE (72) | ● | | ● | 필요시 | ● | | ● | ● | |

2. 경증 운동 발달지연 환자의 연령별 치료

| 연령 \ 치료 | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 언어재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|-------------|----|-----|----|------|----------|------|-----|-----|---------------------------------------------|
| 0<AGE (18) | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | | |
| 18<AGE (36) | ● | 필요시 | ● | 필요시 | | | 필요시 | 필요시 | Botulinum 독소 주사, 언어이코그래프, 보조기, CMT |
| 36<AGE (54) | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | 필요시 | Botulinum 독소 주사, 연속식그그프, 보조기, CMT, (재활음악) |
| 54<AGE (72) | ● | 필요시 | ● | | | | 필요시 | | Botulinum 독소 주사, 보조기, CMT, (재활음악), 정형외과적 수술 |

3. 중증 운동 발달 지연 환자의 연령별 치료

| 연령 \ 치료 | 물리 | 수치료 | 작업 | 감각통합 | 컴퓨터 인지재활 | 언어재활 | 언어 | 놀이 | 기타 |
|--------------|----|-----|----|------|----------|------|----|-----|-----------------------------------------------------------|
| 0-5AGE (18) | ● | ● | ● | 필요시 | | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, 12 mo까지 Hip abduction brace), 기립기(stander) |
| 18-5AGE (36) | ● | ● | ● | 필요시 | | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, 기립기(stander)) |
| 36-5AGE (54) | ● | ● | ● | 필요시 | ● | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, WHO), 기립기(stander) |
| 54-5AGE (72) | ● | ● | ● | 필요시 | ● | ● | ● | 필요시 | 경직치료, 보조기(AFO, WHO), 기립기(stander) |

4. 발달성 언어 지연 환자의 치료

- 언어치료 : 언어 발달 지연이나 언어 장애가 있는 경우 언어장애의 원인이나 증상에 따라 개인별로 적합한 목표를 세워 호흡, 발성, 조음, 공명, 운율, 언어발달 및 언어 기술을 촉진하는 치료를 시행합니다.
- 다른 원인 질환이 없는 발달성 언어 지연만 있는 경우 치료 없이 좋아질 가능성이 있으나, 연령이 증가함에 따라 호전되는 군과 호전되지 않는 군을 초기에 구분할 방법이 없습니다. 또한 유아기 언어 발달 지연은 학령기의 읽기 능력과 관련이 많은 것으로 되어 있으므로, 의미 있는 지연은 언어치료를 하는 것이 원칙입니다.
- 언어 발달 초기 단계에는 소리모방, 다양한 웅얼어표현, 초기 단어 산출 등을 목표로 언어치료를 시행하고, 이후에도 아동의 언어 발달 수준에 따라 표현언어, 수용언어 능력 향상을 위해 언어치료를 지속합니다.
- 언어능력은 의사소통 능력의 기본이 되기 때문에 언어발달 지연은 아동의 사회생활에 중요한 제한 요소가 될 수 있으므로 언어 발달 및 언어 기술을 향상시키기 위해 언어치료를 시행하는 것이 중요합니다.
- 아동이 어느 정도의 연령이 되었음에도 불구하고 특정한 말소리를 정확하게 발음하지 못한다면 조음장애가 동반되었을 가능성을 의심해보고 필요시 이에 대한 치료를 함께 시행할 수 있습니다. 가정에서 시행할 수 있는 언어치료에 대한 보호자 교육은 반드시 필요합니다.
- 부모교육: 언어치료사가 아동에게 촉진적인 활동을 제공하는 데에는 여러가지 물리적인 제약이 따릅니다. 이에 따라 부모의 협조나 개입 또는 주체적인 촉진이 필요합니다. 부모교육을 통해 언어치료사는 먼저 현재 아동에게 필요한 언어목표나 치료 과정, 앞으로의 계획이 어떤지에 대한 정보를 제공해야 합니다. 여기에 회기 내 이루어진 촉진활동을 집에서도 확장 적용할 수 있는 구체적인 방안을 공유하고, 연령이 어리거나 낯선 환경에 대한 거부가 큰 경우 치료활동에서 부모가 주체적인 역할을 할 수 있도록 지지할 수도 있습니다.

5. 자폐스펙트럼장애 환자의 치료

- 조기진단 및 조기개입: 자폐스펙트럼장애 환자의 치료는 가능한 한 조기에 발견하여 시작해야 합니다. 시기적으로 적절한 치료는 최대의 효과를 볼 수 있습니다. 또 연령이나 개별적인 발달에 따른 요구수준의 차이는 있지만 평생에 걸쳐 이루어져야 하며, 생애주기에 따라 독립적 삶을 위한 장기간에 걸친 치료와 교육 계획을 세우는 것이 필요합니다.
- 자폐스펙트럼장애 환자의 핵심증상 치료
 - PII (Parent-implemented intervention) (근거수준: 중)
 - PMII (Peer-mediated instruction and intervention) (근거수준: 중)
 - PRT (Pivotal Response Training) (근거수준: 중)
 - SM (Self-management) (근거수준: 중)
 - SST (Social skills training) (근거수준: 중)
 - TAI (Technology-aided instruction and intervention) (근거수준: 중)
- 자폐스펙트럼장애 환자의 행동문제 치료(포괄적 치료)
 - ABA (Applied Behavior Analysis): (근거수준 상)
 - TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped children): (근거수준 상)
 - EIBI (Early intensive behavioral intervention): (근거수준 상)
 - Early start denver model: (근거수준 중)
- 자폐스펙트럼장애 환자의 행동문제 치료(포괄적 치료)
 - ABA (Applied Behavior Analysis): (근거수준 상)
 - TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped children): (근거수준 상)
 - EIBI (Early intensive behavioral intervention): (근거수준 상)
 - Early start denver model: (근거수준 중)
- 자폐스펙트럼장애 환자의 정서치료
 - 미술치료, 예술치료, 모래놀이치료, 무용동작치료 등의 다양한 기법이 사용되고 있으나, 치료적인 근거는 사례연구 등 소규모 연구 정도에 그치는 수준으로 충분하지 못한 실정입니다(근거수준: 하).
- 자폐스펙트럼장애의 약물치료
 - Risperidone : 자폐스펙트럼 장애에 FDA의 공식 승인을 받은 약물입니다. 파괴적 행동 (공격성, 충동성 및 자해적 행동)이 두드러지는 정신지체 또는 평균 이하의 지적 능력을 갖는 소아의 행동장애와 기타 파탄적 행동장애의 치료에 사용됩니다(0.5 - 1.5mg) (근거수준: 상).
 - Aripiprazole : 자폐스펙트럼 장애 환자의 공격성, 자해행동, 심한 짜증 등의 형태로 나타날 수 있는 이차극성의 치료에 FDA의 공식 승인을 받은 약물입니다(2mg/day - 15mg/day; 권고용량: 10mg/day) (근거수준: 상).

- Methylphenidate: 중추신경자극제 계열의 주의력결핍과잉행동장애(ADHD) 치료 약제입니다 (0.5mg/kg ~ 1.8mg/kg) (근거수준: 상).
- Olanzapine : 전반적인 기능의 향상을 보이는 것이 보고됩니다. 부작용으로 체중증가가 있습니다 (근거수준: 중).
- 다른 비전형항정신병 약물: quetiapine, ziprasidone, paliperidone 등은 randomized double blind placebo controlled study는 없습니다. 소규모 연구, open trial 수준으로 진행된 바 있습니다 (근거수준: 하).
- 기타: 그밖에 비중추신경 자극제 계열의 주의력결핍 과잉행동 장애 치료약제로 Atomoxetine가 사용되기도 하고 (0.5mg/kg ~ 1.8mg/kg), α2-agonist (0.16 ~ 0.48mg/d) 가 과잉행동 증상의 치료를 위해 사용되기도 합니다. 양극성 장애와 관련된 조증삽화 치료를 위한 기분안정제의 부가요법으로 Risperidone가 사용되기도 합니다(0.25mg ~ 2.0mg). 또, 양극성 장애 치료를 위하여 항정신병 약물로 Olanzapine(1.25mg ~ 10mg), 항우울제, 강박장애 치료제로 Fluoxetine(5 ~ 15mg)이 사용되기도 하지만, 아직까지 치료적인 근거는 마련되어 있지 않습니다. (근거수준: 하).
- Glutamatergic agents : 소규모 randomized double blind placebo controlled trial에서 risperidone 의 부가요법으로 효과가 보고된 바 있습니다 (근거수준 하).
- Oxytocin : randomized double blind placebo controlled trial이 3개 진행되었으나 연구 결과에서 차이가 있었습니다. 현재 대규모 RDBPC study가 진행 중입니다(근거수준 하).

* 근거 수준 상 : Meta-analysis 연구나 randomized controlled trial 연구가 2개 이상 축적된 치료기법
 근거 수준 중 : Randomized controlled trial 연구가 1개 이상 축적된 치료기법
 근거 수준 하 : Open trial 연구 수준의 근거가 마련된 치료기법
 근거 없음 : Well-designed 연구는 아무어전 바 없고, 사례보고 수준의 근거가 있는 치료기법

— 자폐스펙트럼장애의 공존증상 치료

- 해결되지 않는 공존질환이 있는 경우 자폐스펙트럼장애의 핵심 증상의 치료가 저해될 수 있고 환자의 삶의 질 또한 더 좋지 않으므로, 공존질환을 면밀히 살펴보고 정확히 진단하고 치료계획을 세우는 것이 중요합니다. 흔히 동반되면서 임상적으로 주의가 필요한 문제는 다음과 같습니다.
 - ▶ 주의력결핍과잉행동장애의 치료 : 중추신경자극제 계열의 주의력결핍 과잉행동장애 치료약제(methylphenidate)가 효과적이며 비중추신경 자극제 계열의 치료약제 (atomoxetine)가 사용되기도 합니다.
 - ▶ 불안장애 및 분노조절문제 : 인지행동치료가 자폐스펙트럼장애의 아동·청소년의 불안 및 분노조절에 효과적이라고 보고됩니다.
 - ▶ 행동문제와 자과과민성 : 약물치료의 중요한 목표증상 가운데 하나로 risperidone이 효과적이며, 여러 가지 행동치료 기법들이 사용됩니다.

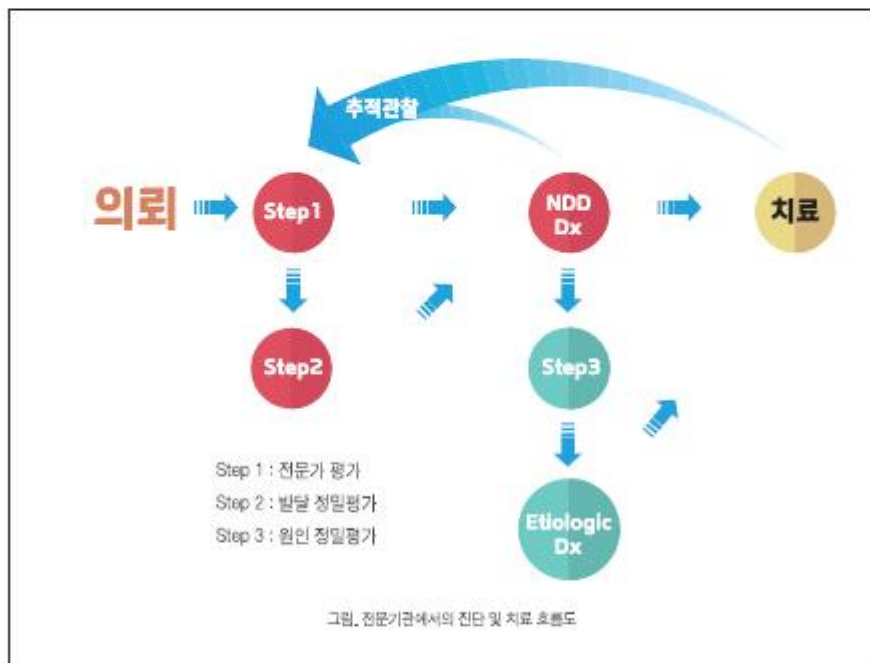
— 자폐스펙트럼장애의 부모교육

- 치료계획에는 지속적인 부모교육을 반드시 포함해야 합니다. 부모는 아동이 새로운 기술을 습득하는 것을 돕고 그것을 집과 학교, 지역사회에서 활용하는데 결정적인 역할을 하기 때문에 치료에 적극적으로 참여할 수 있게 도와야 합니다. 부모를 대상으로 한 행동치료 기법의 훈련이 자폐스펙트럼장애의 아동에게 의미 있는 도움이 되는 것으로 보고된 바 있습니다. 그 뿐 아니라 가족이 정서적인 건강을 유지하고 탈진되지 않도록 지원하는 것도 중요합니다.

12 발달연분과 교육자료

최종요약

- 발달유소견자가 의뢰되면 전문가가 발달지연 유무를 평가한 이후(Step1), 발달 정밀평가(Step 2), 원인 정밀평가(Step 3)를 실시 하여 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행합니다. 발달 정밀평가 후 신경발달질환(NDD)만 진단된 상태에서도 치료적 개입은 필요하며, 원인 정밀평가 이후에도 원인질환 진단여부의 상관없이 모든 경우 조기에 치료적 개입이 필요합니다.
- 원인 정밀평가에서 단계별로 발달지연의 정확한 원인을 찾는 것은 매우 중요하나 모든 검사를 프로토콜화 해서 기계적으로 시행하기 보다는 진료상황 에 맞게 유연하게 적용하는 것이 필요하며, 원인진단으로 시간이 지체되어 발달지연에 대한 치료가 늦어지는 것을 최대한 지양할 필요가 있습니다.
- 전문가에 의한 진단 및 원인 정밀평가 후 치료계획을 수립하고 우선순위에 따라 치료를 진행한 이후, 일정 기간 후(6개월~1년) 재평가를 실시하여 처음 진단한 진단명이 맞는지 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 진전(progression or regression)과 변화, 동반질환(comorbidities) 여부에 따라 치료 계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰합니다.





영유아 발달장애 정밀진단 및
사후관리 표준 프로토콜 개발

발달전문가 교육자료

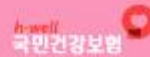
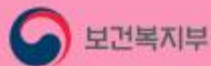


주관연구기관
국민건강보험 일산병원

www.nihmc.or.kr

영유아 발달장애 정밀진단 및
사후관리 표준 프로토콜 개발

보호자 교육자료



보호자 교육자료

Contents

전문기관에 의뢰되면 무엇을 하게 되나요?

혈액검사나 뇌영상 검사도 하게 되나요?

진단 후에는 어떻게 하나요?

조기에 치료를 시작하는 것이 왜 중요한가요?

전문가 진단 후 재평가가 필요할까요?



전문기관에 의뢰되면 무엇을 하게 되나요?

- 영유아건강검진에서 좀 더 정밀한 평가를 요한다고 판단되면, 전문기관에 의뢰하게 됩니다. 이는 영유아의 발달에 반드시 이상이 있다는 의미는 아니며, 단지 좀 더 정밀한 평가를 위해 전문적인 치료가 필요한 상태인지의 여부를 진단해 봐야 한다는 뜻입니다. 일차진료기관의 의뢰전은 보통 조금이라도 문제가 있을 가능성이 있으면 신중한 판단을 위해 정밀진단을 의뢰하게 되므로, 미리 너무 많이 걱정하실 할 필요는 없습니다.
- 전문기관에 의뢰되면, 우선 해당과 전문의를 만나 진찰과 상담을 하게 됩니다. 이 과정은 아동의 발달에 실제로 문제가 있는지, 있다면 어떤 영역에 있는지, 전단적으로 어떤 범주에 해당하는지를 판단하고, 추가 정밀 진단검사와 치료가 필요한지 여부를 결정하는 단계입니다.
- 일단 전문가에 의해 발달지연이 있다고 판단되면, 다음 단계는 발달 정밀평가와 원인 정밀평가의 두 단계로 나뉩니다. 발달 정밀평가는 신경발달질환 중 어느 것에 해당하는가를 판단하는 것으로 어떤 경우는 진찰만으로도 진단이 가능하지만 발달 검사나 심리검사 등 표준화된 진단검사를 요하는 경우도 많이 있습니다. 발달 정밀평가의 목적은, 신경발달 질환 중 어디에 속하며, 이상이 있다면 어느 정도인지를 양적, 질적으로 평가하는 것입니다. 정밀평가에서는 주로 영유아의 운동, 언어, 인지와 문제해결 능력, 사회성, 자조능력 등을 평가하게 됩니다. 심리검사는 여기에 추가로 인지, 주의집중력, 정서 등을 평가합니다. 검사는 크게 아동을 직접 관찰하거나, 아동이 무엇인가를 해 보도록 시키는 검사, 그리고 보호자에게 아동의 발달에 대해 자세히 묻는 검사들로 구성됩니다.
- 발달 정밀평가 검사의 종류는 평가해야 하는 발달 영역, 아동의 연령, 진료과 등에 따라 다양하므로, 개별검사의 목적과 과정에 대해서는 진료를 한 전문의에게 문의하시면 되겠습니다. 전문기관에서 사용하는 검사들은 국내에서 사용할 수 있도록 적절한 표준화 과정을 거친 도구이기에, 도구의 타당도나 신뢰도에 대한 염려 없이 전문가의 권고에 따라 검사에 임하시면 됩니다.

혈액검사나 뇌영상 검사도 하게 되나요?

- 발달 정밀평가 이후 일부 환자에서는 혈액검사나 MRI, CT 같은 뇌영상 검사, 뇌파검사나 근전도 검사 등을 권유받는 경우도 있을 것입니다. 뇌영상 검사는 뇌의 모양과 구조를 보기 위해, 뇌파는 뇌의 활성도와 기능을 측정하기 위해, 근전도는 근육의 생리적 기능과 신경 전달능력을 보기 위해, 그리고 혈액검사, 소변검사는 염색체, 유전자, 대사이상검사 등을 체크하기 위해 시행합니다. 이런 검사가 모든 아이들에게 필요한 것은 아니지만, 많은 아이들에게 이와 같은 추가 신체검사들이 필요합니다.
- 이런 검사들을 하는 이유는, 이런 검사들 통해 발달장애 유무를 진단하기 위한 것이 아니라 원인질환을 찾기 위한 것입니다. 예를 들어, 뇌 MRI 영상을 찍는다고 해서 그 영상에 진단명이 나오는 것은 아니라 발달지연의 원인이 혹시라도 선천성 뇌기형이나 뇌 종괴에 의한 것은 아닌지 확인해 보는 것입니다. 신경발달질환의 진단은 기본적으로 평가자에 의한 아동 관찰과 보호자의 정보, 그것을 뒷받침하기 위한 표준화된 발달평가, 언어평가, 인지평가, 운동평가, 사회성 및 정서 평가 등의 검사를 통해 내려집니다. 이외에도 혈액검사나 뇌영상 검사 등 다양한 검사들을 더 하는 이유는, 발달 지연이나 발달 이상을 보이는 아동의 10~30% 정도에서는 위와 같은 검사를 통해 원인질환을 찾을 수 있기 때문입니다. 원인질환이 있는 경우는 그렇지 않은 경우에는 비해 치료 방향이 달라질 수 있고, 발달지연에 대한 치료 이전에 원인을 먼저 치료해야 되는 경우도 있기 때문에 이런 추가 검사들은 아주 중요합니다.

보호자 교육자료

진단 후에는 어떻게 하나요?

- 일단 신경발달질환만 진단 된 상태에서도 빨리 치료를 시작하는 것이 필요하며, 환자가 즉시 원인 정밀평가를 실시하는 과정에서 있더라도 결과가 나올 때 까지 치료를 미루지 말고 조기에 치료를 시작하는 것이 좋습니다.
- 진단과 치료 방법은 아동이 가진 발달문제의 정도와 영역에 따라 다양합니다. 영유아의 발달 영역이 다양하고 복잡한 만큼 치료의 종류도 매우 많습니다. 진단과 평가 결과에 따라 전문의가 아동에게 필요한 치료들을 처방하거나 치료할 수 있는 곳을 안내해 드릴 것입니다.
- 그러나, 모든 치료기법이 발달문제 치료에 의학적 근거를 갖고 있는 것은 아닙니다. 일부 대중적으로 광고되고 있는 치료 기법은 이론적, 실증적 근거가 전혀 마련되어 있지 않은 상태에서 자격이 부족한 분들에 의해 시행되는 경우도 있습니다. 따라서 아동의 치료를 위해서는 전문의와 논의를 통해 적절하고 신뢰성 있는 치료기법을 선택하는 것이 매우 중요합니다.

조기에 치료를 시작하는 것이 왜 중요한가요?

- 인간의 뇌는 구조적 또는 기능적으로 항상 변화하고 개조될 수 있는 능력인 가소성(plasticity)이 있는데, 소아의 뇌는 성인의 뇌에 비해 가소성이 큰 것으로 알려져 있습니다. 아이들의 뇌는 출생 후 유전적 요인과 환경적 요인이 매우 긴밀하게 연결되어 발달합니다. 이 때 뇌 발달에 큰 영향을 미치는 것이 여러 감각과 운동의 '경험'입니다.
- 뇌의 변화 가능성이 많은 시기에 적절한 경험이 주어지지 않으면 뇌 발달이 정해진 대로 이루어지지 않습니다. 심지어 선천적이나 후천적 원인으로 인한 각종 뇌질환, 혹은 뚜렷한 원인이 없이 발달 지연이 있는 아이들의 경우 뇌 발달 이상으로 인하여 장애가 발생하기도 합니다. 이 때 뇌의 발달을 촉진시키는 치료를 통한 경험의 제공은, 뇌 가소성을 이용하여 발달 상태를 호전시킬 수 있는 필수적인 치료 방법입니다.
- 물리치료, 언어치료, 작업치료 등 여러 종류의 치료는 아동에게 적절한 환경을 제공하여 뇌의 발달을 촉진시키는 치료로, 반복적인 연습을 통해 뇌세포 간 연결들이 활성화되고 강화되어 뇌 발달을 유도하게 됩니다. 또한 이차적으로 발생할 수 있는 합병증을 예방하고 아이가 가지고 있는 가능성을 최대화시킬 수 있습니다.
- 이렇게 중요한 치료들은 가능한 조기에 적절히 제공되어야 하며, 각 아동에 따라 필요한 치료의 종류와 강도는 달라지므로 아동의 상태에 대한 전문가의 정확한 진단이 반드시 선행되어야 합니다. 또한 아동이 성장하고 발달함에 따라 임상 양상도 달라지고 필요한 치료도 변화하기 때문에 주기적인 전문가의 진료와 이에 따른 치료 계획 수정이 매우 중요합니다.

전문가 진단 후 재평가가 필요할까요?

- 전문가의 일차 진단 이후에도 아동의 발달에 대한 평가는 지속적으로 필요합니다. 아동이 성장하고 발달함에 따라 임상 양상도 달라지고 필요한 치료도 변화하기 때문에 주기적인 전문가의 진료와 이에 따른 치료 계획 수정을 위한 재평가는 매우 중요합니다.



영유아 발달장애 정밀진단 및
사후관리 표준 프로토콜 개발

보호자 교육자료

질병관리본부 정책연구용역사업 최종결과보고서

2016년 6월 17일

발행처 : 질병관리본부

이 보고서는 질병관리본부 정책연구용역사업 최종결과보고서로,
상업적인 목적으로 사용하거나 판매할 수 없습니다.

주 의

1. 이 보고서는 질병관리본부에서 시행한 학술연구용역과제의 최종결과보고서입니다.
2. 이 보고서 내용을 발표할 때에는 반드시 질병관리본부에서 시행한 학술연구용역과제의 연구결과임을 밝혀야 합니다.
3. 국가과학기술 기밀유지에 필요한 내용은 대외적으로 발표 또는 공개하여서는 아니 됩니다.