

발달 정밀 평가 안내

[발달 전문가용]



발달 정밀 평가 안내

Standard Protocols on Evaluation and
Treatment for a Child with
Neurodevelopmental Disorders

CONTENTS



- 1 전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 정밀평가 과정
- 2 전문가평가(Step 1)
- 3 발달 정밀평가(Step 2)
- 4 원인 정밀평가(Step 3)
- 5 전형적인 신경발달질환 환자의 치료
- 6 최종요약

[부 록]

... 전문가평가단계 보호자용 설문지

1 전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 정밀평가 과정

- 발달 선별검사에서 유소견자로 의뢰된 환자에 대해서는 발달관련 전문 지식을 갖춘 전문가가 진료한 후에 정밀평가여부를 판단합니다(전문가 평가, step 1). 이 과정은 면담 및 환자의 행동관찰, 진찰소견 등을 통해 발달지연 유무를 파악하는 단계입니다. 실제 임상에서 모든 진료가 프로토콜화되어 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 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.

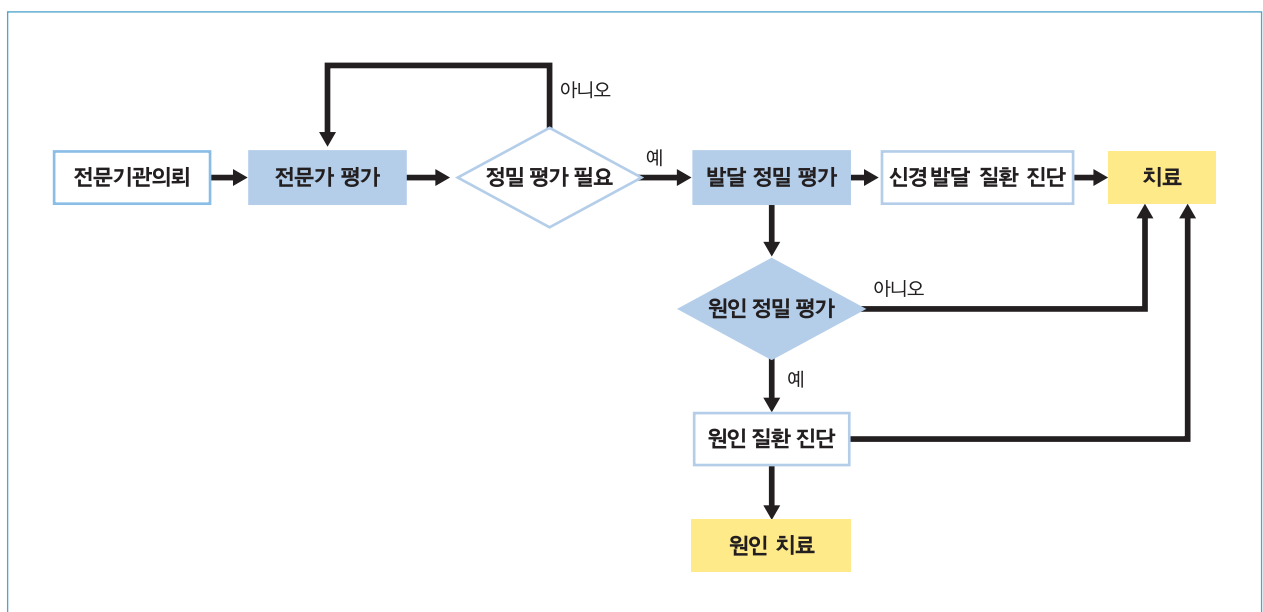
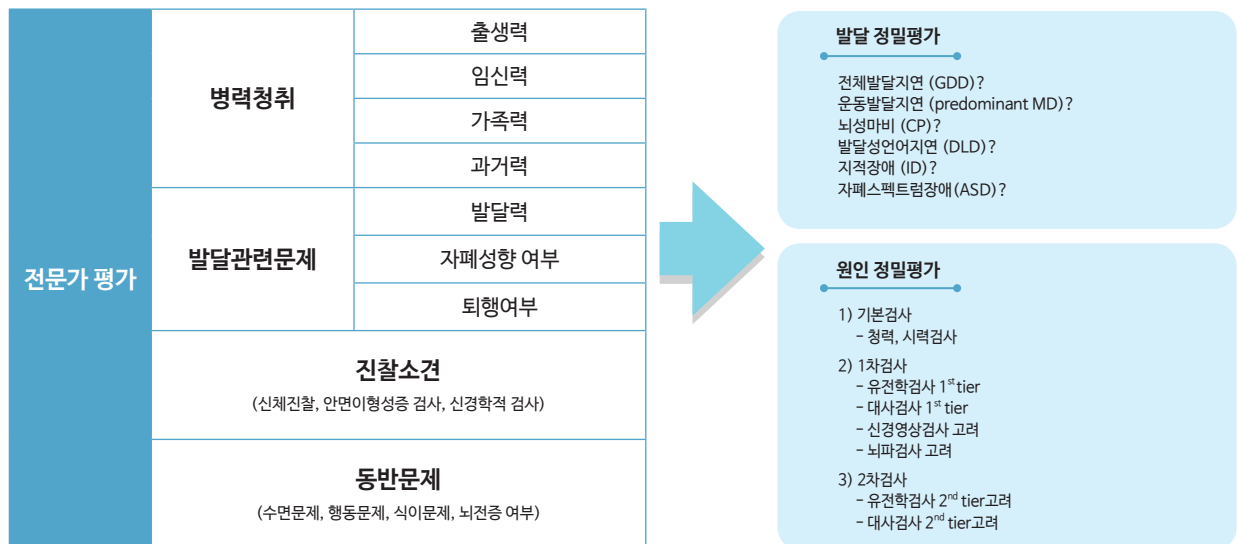


그림. 전문기관으로 의뢰된 발달 유소견자에 대한 전체흐름도

2 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, 부록1에 수록)를 이용하게 됩니다.

표. 전문가평가 내용에 따른 정밀평가 시행과정



3 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, 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 진료환경에 따라 발달전문가가 유연하게 적용할 것을 권장합니다.
- 환자의 연령에 따라 국내에서 표준화된 발달평가 도구(베일리발달검사), 인지평가 도구(웍슬러 유아용 지능검사, 웍슬러 아동용 지능검사 검사 등), 언어평가 도구(SELSI, PRES 등), 사회성평가 도구(아동기 자폐증 평정척도(K-CARS), 사회성숙도검사(SMS), 정서 및 행동평가도구(CBCL) 등)를 상황에 맞게 사용할 것을 추천합니다.

4 ▶ 원인 정밀평가(Step 3)

다음과 같은 신경발달질환의 종류에 따라 원인 정밀평가의 내용이 달라지게 됩니다.

1. 전체발달지연(GDD)으로 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.
- 일차검사에서 이상을 발견할 수 없는 환자는 MECP2나 FMR1과 같은 특수 유전자검사, 기타 치료 가능한 대사이상검사 등을 환자의 상태에 따라 이차검사로 고려할 수 있습니다.
- FMR1 유전자 검사는 경미~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 대사이상 검사에서 진단이 명확하게 확립되지 않은 경우에 환자의 증상과 상태를 고려하여 특정 대사질환을 2차 대사이상검사로 추천하고 있습니다. 이런 특수 대사 이상검사 항목은 지역에 따라 제한점이 있지만, 우리나라에서도 확진을 위해 추천됩니다. 특히 2014년 캐나다 그룹에서 제시한 치료 가능한 89개 대사이상질환에 대하여 우선적으로 정밀 평가 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.

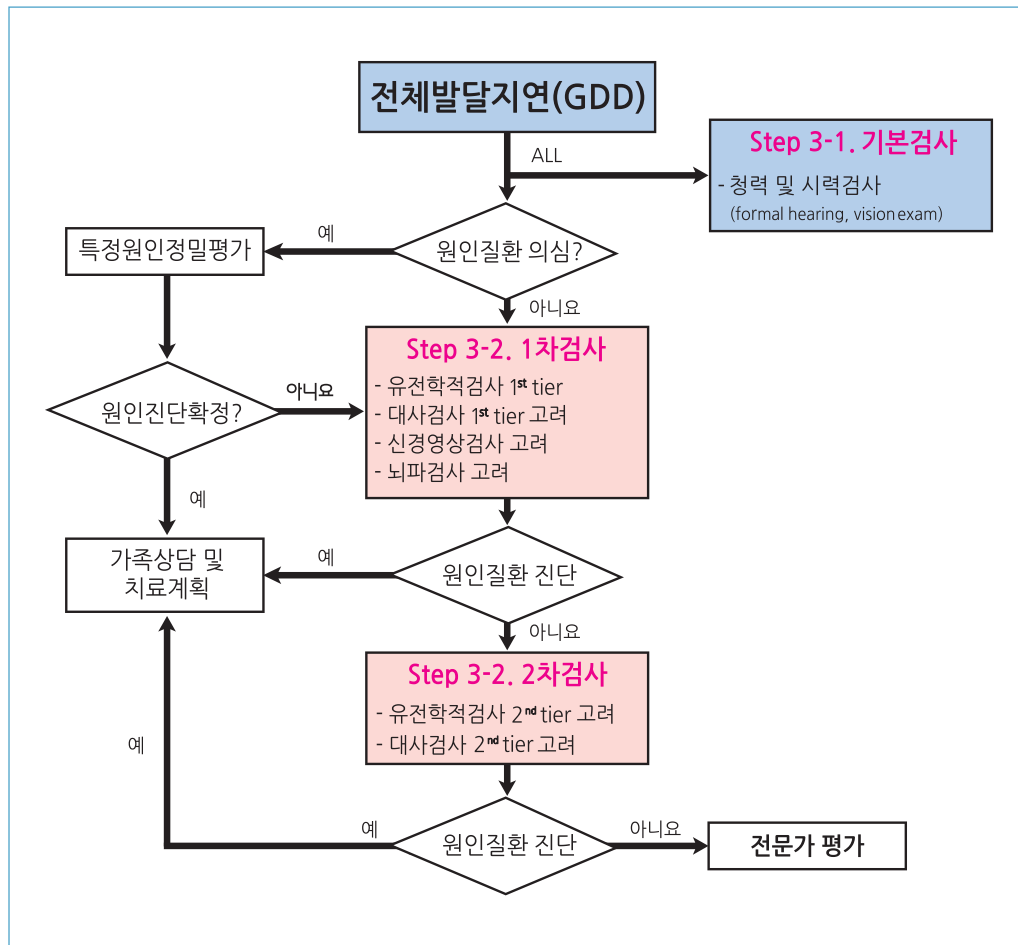


그림. 전체발달지연환자에서의 원인 정밀평가 과정

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 근육질환을 구분한 다음 시행합니다.
- 중추신경계 병변이 의심되는 경우와 말초신경계 병변이 의심되는 경우에 따라 다음과 같은 검사를 진행할 수 있습니다.

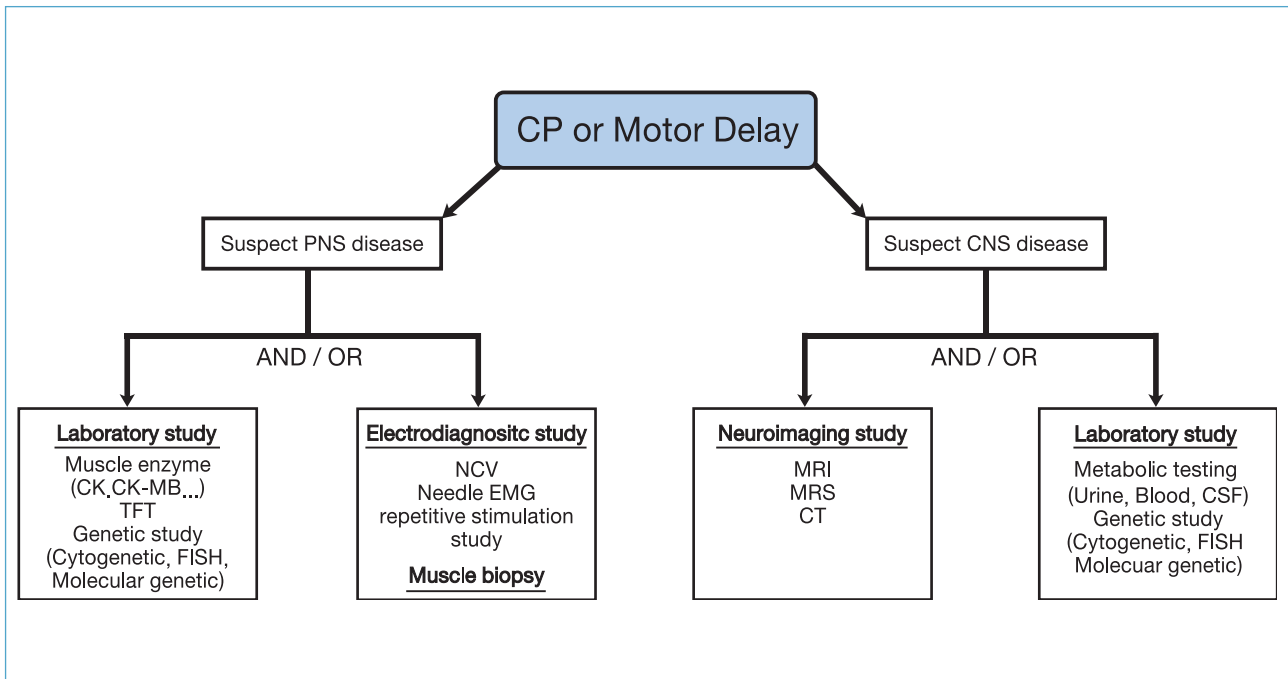


그림. 운동발달지연 (MD) 환자에서의 원인 정밀평가 과정

3. 발달성 언어지연 환자의 원인정밀평가

- 말과 언어 영역의 발달지연이 있는 경우 청력검사를 권고합니다.
- 청력에 이상이 없는 경우 우선 가정에서의 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.

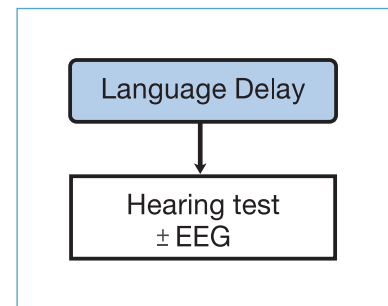


그림. 발달성 언어지연 환자에서의 원인 정밀평가 과정

- 언어의 퇴화가 관찰될 경우 Landau-Kleffner 증후군을 배제하기 위한 뇌파검사를 고려해 볼 수 있습니다.

4. 자페스펙트럼장애 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, 드랑게 증후군, 취약 X 증후군, MED12 증후군, 프레더 윌리 증후군, PTEN-관련 장애, 레트 증후군, 소토스 증후군, 결절성 경화증 등이 자페스펙트럼장애의 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 자페스펙트럼 환자에서 일률적으로 시행하는 것 보다는 진료현실과 개개인의 상황에 따라 유연하게 시행할 것을 추천합니다.
- 다음 도표는 2013년 American College of Medical Genetics(ACMG)에 발표된 ASD에서의 유전자 검사에 대한 가이드라인입니다.

표. 자페스펙트럼의 임상적 유전학적 진단평가(2013,ACMG)

1 st tier
- 3대 가족력 및 가계도 분석 - 알려진 증후군이나 관련된 질병을 확인하기 위한 초기평가 얼굴생김새의 이상에대한 특별한 주의를 기울인 조사 특정 증후군 진단이 의심되면 표적검사를 진행 적절한 임상적 지표가 있으면 대사 또는 미토콘드리아 검사진행 - 염색체 마이크로어레이 : oligonucleotide array-comparative genomic hybridization 또는 단일염기 다형성 어레이 - 취약X증후군에 대한 DNA검사(남자에서만 기본시행, 여자에서는 가족력, 표현형 등 의심소견이 있을 시에만 시행)
2 nd tier
- 모든자페스펙트럼장애 여자 환자에서 MECP2 sequencing - 표현형에 의심이 갈 때 남자환자에서 MECP2 duplication검사 - 두위가 평균의 2.5SD이상일때 PTEN검사 - 소두증, 퇴행, 경련, 혼미/코마 병력 등 특정 지표가 있을때 뇌 자기공명 영상

- 다음 도표는 2013년 미국 의료유전학 및 유전체학회에서 나온 각 검사에 대한 진단율입니다.

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)	대두증(머리둘레 >2SD) 있는 환자의 5%
핵형(karyotype)	3%
기타	10%

5 ▶ 전형적인 신경발달질환 환자의 치료

- 전형적인 신경발달질환 장애범주별 치료지침은 대한소아재활·발달의학회, 대한소아청소년정신의 학회의 전문성과 최신 의학적 근거에 기반합니다.
- 전체발달지연 및 경증·중증 뇌성마비에 대한 치료 형태(예시)는 전형적인 예를 간단히 연령별로 제시 하였습니다.
- 모든 치료는 환자의 원인질환이나 임상 양상, 중증도, 합병증 유무 등에 따라 개별적으로 적용하는 것이 치료계획에서 가장 중요합니다.
- 신경발달질환의 일반적인 치료에 대한 적용연령, 시행대상, 시행방법, 임상적 유용성 등의 상세한 내용은 본자료를 개발한 연구 최종결과보고서¹⁾에 기술되어 있습니다.

표. 신경발달질환의 일반적인 치료 종류

• 물리치료	• 컴퓨터인지재활치료	• 인지학습치료
• 수치료	• 언어치료	• 행동치료
• 작업치료	• 놀이치료	• 생활기술훈련, 사회기술훈련, 직업훈련
• 연하재활치료	• 부모교육 및 정서적 지원	• 약물치료

1) 영유아 발달장애 정밀진단 및 사후관리 표준 프로토콜 개발. 2015. 질병관리본부

1. 전체발달지연 환자의 연령별 치료

연령 (mo) \ 치료	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 뇌성마비 환자의 연령별 치료

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

3. 중증 뇌성마비 환자의 연령별 치료

연령 (mo) \ 치료	물리	수치료	작업	감각통합	컴퓨터 인지재활	연하재활	언어	놀이	기타
0≤AGE<18	●	●	●	필요시		●	●	필요시	경직치료, 보조기(AFO, 12mo까지 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 개인 별로 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 웅얼이표현, 초기 단어 산출 등을 목표로 언어치료를 시행하고, 이후에도 아동의 언어 발달 수준에 따라 표현언어, 수용언어 능력 향상을 위해 언어 치료를 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 낯선 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

핵심증상 치료방법	근거수준
부모중재실행 (Parent-implemented intervention, PII)	근거수준:중
또래활용중재 (Peer-mediated instruction and intervention, PMII)	
중심축 반응 훈련 (Pivotal Response Training, PRT)	
자기관리 (Self-management, SM)	
사회기술 훈련 (Social skills training)	
과학기술을 이용한 중재 (Technology-aided instruction and intervention, TAI)	
비디오 모델링 (Video modeling, VM)	

* 근거수준 중: Randomized controlled trial 연구가 1개 이상 축적된 치료기법

- 자폐스펙트럼장애 환자의 행동문제 치료(포괄적 치료)

행동문제 치료방법	근거수준
응용 행동 분석 (Applied Behavior Analysis, ABA)	근거수준:상
Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped children, TEACCH	
Early intensive behavioral intervention, EIBI	
Early start denver model	근거수준:중

* 근거수준 상: Meta-analysis 연구나 randomized controlled trial 연구가 2개 이상 축적된 치료기법

근거수준 중: Randomized controlled trial 연구가 1개 이상 축적된 치료기법

• 자페스펙트럼장애 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).

• 자페스펙트럼장애의 약물치료

약명	내용	근거수준
Risperidone	- 파괴적 행동(공격성, 충동성 및 자해적 행동)이 두드러지는 정신지체 또는 평균이하의 지적능력을 갖는 소아의 행동장애와 기타 파탄적 행동장애의 치료 약제 - 자페스펙트럼 장애에 FDA의 공식 승인을 받은 약물(0.5-1.5mg)	근거수준:상
Aripiprazole	자페스펙트럼 장애 환자의 공격성, 자해행동, 심한 짜증 등의 형태로 나타날 수 있는 이차극성의 치료에 FDA의 공식 승인을 받은 약물(2mg/day-15mg/day; 권고용량: 10mg/day)	
Methylphenidate	중추신경자극제 계열의 주의력결핍과잉행동장애(ADHD) 치료 약제(0.5mg/kg-1.8mg/kg)	
Olanzapine	- 전반적인 기능의 향상을 보이는 것이 보고됨 - 부작용으로 체중증가가 있음	근거수준:중
Quetiapine, Ziprasidone, Paliperidone	randomized double blind placebo controlled study는 없음. 소규모 연구, open trial 수준으로 진행된 바 있음	근거수준:하
Glutamatergic agents	소규모 randomized double blind placebo controlled trial에서 risperidone의 부가요법으로 효과가 보고된 바 있음	
Oxytocin	Randomized double blind placebo controlled trial이 3개 진행되었으나 연구결과에서 차이 보임. 현재 대규모 RDBPC 연구가 진행 중임	
기타	- 비중추신경 자극제 계열의 주의력결핍 과잉행동 장애 치료약제로 Atomoxetine가 사용됨(0.5mg/kg - 1.8mg/kg) - a2-agonist (0.16-0.48mg/d) 가 과잉행동 증상의 치료를 위해 사용되기도 함 - 양극성 장애 치료를 위하여 항정신병 약물로 Olanzapine(1.25mg-10mg)항우울제, 강박장애 치료제로 Fluoxetine(5-15mg)이 사용하지만 아직까지 치료적인 근거는 마련되어 있지 않음	

* 근거수준 상: Meta-analysis 연구나 randomized controlled trial 연구가 2개 이상 축적된 치료기법

근거수준 중: Randomized controlled trial 연구가 1개 이상 축적된 치료기법

근거수준 하: Open trial 연구 수준의 근거가 마련된 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 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. 그뿐 아니라 가족이 정서적인 건강을 유지하고 탈진되지 않도록 지원하는 것도 중요합니다.

6 ▶ 최종요약

- 발달유소견자가 의뢰되면 전문가가 발달지연 유무를 평가한 이후(Step 1), 발달 정밀평가(Step 2), 원인 정밀평가(Step 3)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, 원인 진단으로 시간이 지체되어 발달지연에 대한 치료가 늦어지는 것을 최대한 지양할 필요가 있습니다.
- 신경발달장애에는 생물학적 요인 뿐 아니라 다양한 정서적, 환경적인 요인에 대한 고려가 필요하고, 발달장애에 이차적인 공존질환의 평가와 치료를 요하는 경우가 많으므로, 이에 대해서는 소아청소년정신과전문의를 비롯한 다분야 전문가들의 협력적인 진료가 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 맞는지를 확인하고 치료에 따른 환자 상태의 진전(progression or regression)과 변화, 동반질환(comorbidities) 여부에 따라 치료계획을 재수립하여 지속적으로 치료하면서 환자를 계속 추적 관찰합니다.

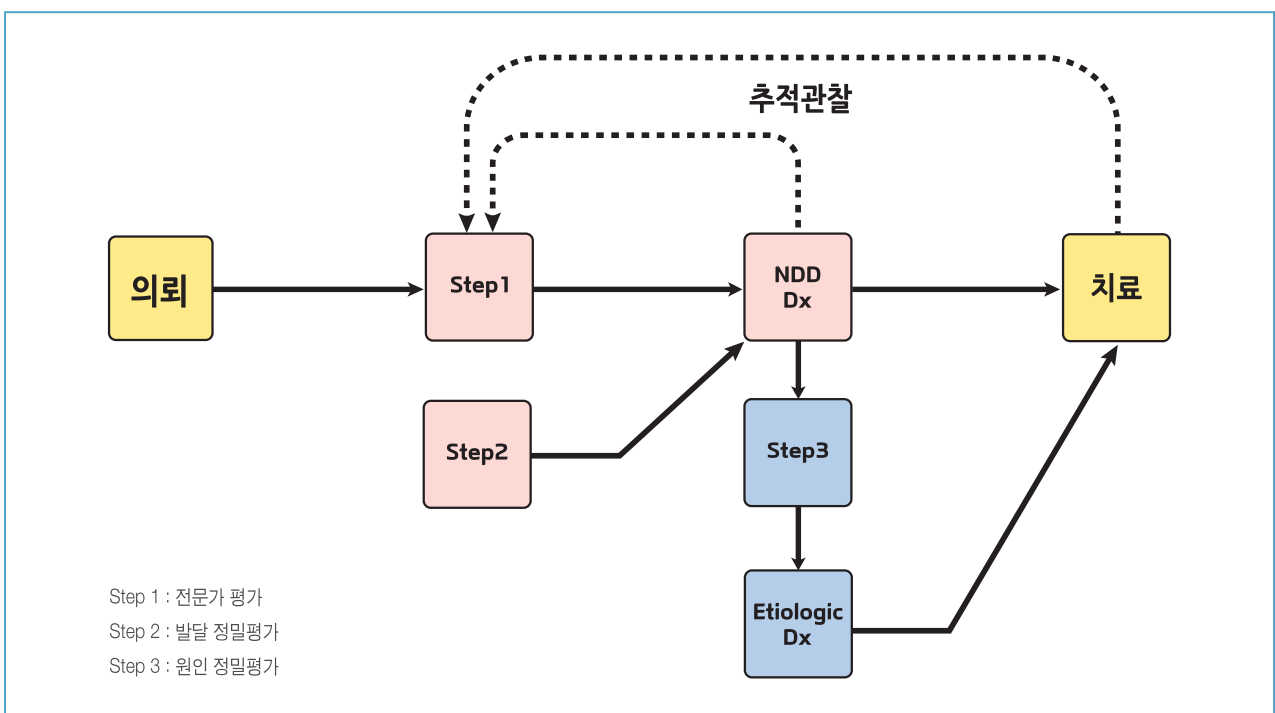


그림. 전문기관에서의 진단 및 치료 흐름도

[부 록]



... 전문가평가단계 보호자용 설문지

[부 록] 전문가평가단계 보호자용 설문지

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?

- ☐ 예 (출혈/당뇨/감염/기타 의학적 문제: _____)
☐ 아니오

b. 임신 중 태아의 문제가 있었습니까?

- ☐ 예 (문제: _____)
☐ 아니오

c. 임신 중 약물 복용력이 있습니까?

- ☐ 예 (처방약/담배/술/기타 약물: _____)
☐ 아니오

d. 분만 방법은 무엇입니까?

- ☐ 자연 분만
☐ 제왕 절개 (계획된 수술 / 태아 심박 모니터상 문제 / 기타: _____)

e. 분만 과정의 문제가 있었습니까?

- ☐ 예 (조산 / 태아심박 모니터상 문제 / 급속분만 / 난산 / 겸자(혹은 suction)분만 /기타: _____)
☐ 아니오

f. 출생 주수와 출생 시 체중을 적어주세요. (출생 주수: __ 주 / 출생 시 체중: __ kg)

g. 출생 직후 아이의 건강에 문제가 있었습니까?

- ☐ 예 (황달 / 감염 / 경련 / 기타: _____)
☐ 아니오

02 질병력

a. 아이가 입원한 적이 있습니까?

- ☐ 예 (이유: _____)
☐ 아니오

b. 아이가 수술을 받은 적이 있습니까?

- ☐ 예 (이유: _____)
☐ 아니오

c. 추가적인 질병력이 있습니까?

- ☐ 예 (이유: _____)
☐ 아니오

d. 아이가 현재 복용 중인 약물이 있습니까?

- ☐ 예 (약물 이름: _____ 이유: _____)
☐ 아니오

03	3대에 걸친 가족력		
a. 다음의 병력을 가진 분이 있습니까?			
☐ 신경계 질환 (뇌전증, 경련, 지적장애, 청각장애, 시각장애, 언어 발달지연 등) ☐ 내과계 질환 (당뇨, 갑상선 질환, 선천성대사장애, 유전질환 등)			
b. 어린 연령에 사망한 병력이 있습니까?		☐ 예	☐ 아니오
c. 유산 혹은 사산한 병력이 있습니까?		☐ 예	☐ 아니오
d. 근친결혼을 한 가계가 있습니까?		☐ 예	☐ 아니오
e. 한국인 이외의 혈통을 가진 가족 혹은 친척이 있습니까?		☐ 예	☐ 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? □ 예 (낮은 교육수준 / 불안정한 직업 혹은 수입 / 기타:) □ 아니오	
c. 양육 환경은 안정적입니까? □ 예 □ 아니오 (한부모 가정/ 혼인관계의 갈등/ 조부모 양육 / 기타:)	
d. 어린이집에 다닙니까? □ 예 (첫 등원 연령: 세, 평균 재원 시간: 시간/일) □ 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, 썰레놀이 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

- **NOTE**

This image shows a single sheet of white paper with horizontal blue ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

발달 정밀 평가 안내

[발달 전문가용]

발 행 일 초판 2016년 12월

주관학회 대한소아과학회, 대한소아신경학회
대한소아재활·발달의학회, 대한소아청소년정신의학회

연 구 진 정희정, 은백린, 김성우, 유희정, 엄소용, 김준식,
이영목, 임병찬, 고성은, 권정이, 나동욱, 이지선,
박수빈, 유한익, 노동현, 홍민하

발 행 처 질병관리본부 만성질환관리과 www.cdc.go.kr

발달 정밀 평가 안내

본 자료는 사전동의 없이 수정하거나 삭제하여 사용할 수 없으며,
자료는 질병관리본부 홈페이지(<http://cdc.go.kr>)·국민건강보험공단 건강검진기관포털(<http://sis.nhis.or.kr>)에서 제공되고 있습니다.