



순천향대 이지원 교수

영아기 자폐 스펙트럼 장애의 진단

DSM-5의 자폐 스펙트럼 장애(Autism Spectrum Disorder: ASD)는 DSM-IV의 자폐성 장애(Autistic disorder), 전반적 발달 지연 장애(Pervasive developmental disorder), 아스퍼거 장애(Asperger's disorder)를 포함하는 광범위한 범위의 집단을 아우르는 진단으로 사회적 상호작용과 언어적, 비언어적 의사소통의 질적 결함, 제한적이고 상동적인 관심사와 행동 특성이 핵심 증상인 신경 발달장애이다.

자폐 스펙트럼 장애의 유병률은 최근들어 점점 높아지고 있는데, 호주의 경우 160명당 1명, 영국은 100명당 1명, 미국은 91명당 1명으로 평균적으로 100명당 1명의 발생률을 나타내고 있다. 국내의 경우 7~12세 아동 연구에서 유병률이 2.64%로 더 높게 보고되기도 하였다. 이와 같은 자폐 스펙트럼 장애 유병률의 증가는 전 세계적으로 자폐 스펙트럼 장애에 대한 관심을 증가시키고 있다.

영아기 자폐 스펙트럼 장애 진단의 중요성

자폐 스펙트럼 장애는 출생 당시 신경 생물학적 소인을 갖고 있는 신경 발달 장애이기 때문에 생후 이른 시기에 조기 선별이 가능하며, 최근에는 생후 1년에도 증상이 나타나는 것으로 알려졌다.

조기 진단은 조기 개입으로 이어져, 자폐 스펙트럼 장애 아동의 적응적인 발달뿐 아니라 가족

의 복지에도 영향을 미치게 되므로 그 중요성이 강조되고 있다. 조기 진단을 통한 개입이 빠를수록 아동의 이후 언어, 정서, 행동 및 학업 발달까지도 예후가 더 좋다고 보고되고 있다.

만 3세 이후 자폐성 장애로 진단되어 개입을 받은 대부분의 아동들은 유연성 있는 뇌 발달 면에서 이득을 얻지 못한 것으로 나타났기 때문에 영아기 시기에 자폐 스펙트럼 장애를 진단하는 것은 조기 개입으로 이어져 매우 중요하다.

영아기 자폐 스펙트럼 장애 진단의 어려움

최근의 자폐 스펙트럼 장애에 대한 관심도 증가에도 불구하고 국내에서는 조기 인식과 조기 중재가 지연되고 있다.

국내의 경우 부모가 자녀의 문제를 인식하는 시기는 만 2~3세가 6.17%로 가장 많았으나 진단을 받은 시기는 만 6세 이상이 40.9%로 가장 많아 장애 발견 시기와 장애 진단 시기 간의 차이가 높게 나타났다.

그 이유로는 ‘의사가 예후를 보고 추후 진단할 것을 권유하여’(44%), ‘부모가 곧 개선될 수 있을 것이라 여기고 진단을 받지 않아서’(33.3%), ‘부모가 장애 발견 당시에는 장애인줄 몰라서’(17.9%)로 응답하고 있었다.

자폐 스펙트럼 장애는 매우 이질적인 특성으로 이루어진 집단으로 나이나 발달 단계에 따라 나타나는 징후가 다르기 때문에 진단의 어려움이 있다.

특히, 유아기나 아동 청소년기로 진행되면서 정상 발달과의 격차가 커지기 때문에 진단이 비교적 수월해지는 반면에 영아기 시기에는 정상 발달과의 감별도 쉽지만은 않고 단순한 발달 지체와는 특히 구분이 모호한 면이 있다.

실제로 자폐 스펙트럼 장애 영유아를 대상으로 한국내 연구에서 자폐 스펙트럼 장애 영유아의 첫 진단명은 언어발달 지연과 발달 지연이 각각 28.1%로 가장 높았고 자폐 스펙트럼 장애로 정확히 진단받는 경우는 18.8% 밖에 해당 되지 않았다.

실제로 자폐 스펙트럼 장애 영아들의 경우 발달 지연을 동반하는 경우가 많아 혼돈이 올 수밖에 없다.

또한 진료 상황에서는 낮가림 등으로 인해 영아의 평소 일상적인 모습을 관찰하는데 제한이 있고 주관적이고 비전문적인 보호자의 보고에 대

한 의존도가 높아 진단의 신뢰도를 낮추기도 한다. 마지막으로 영아기의 경우 심 없이 활발하게 발달이 진행되고 있는 단계라 지속적으로 변화하는 모습에 진단이 어려운 점도 있다.

덧붙여 많은 부모들이 영아기 시기에는 의심 징후가 보여도 전문가에게 정확한 평가를 의뢰하는 것을 주저하는 경우도 많다.

영아기 자폐 스펙트럼 장애의 징후

이미 자폐 스펙트럼 장애로 진단받은 아동의 부모를 대상으로 과거의 초기 징후를 조사한 결과, 자폐 스펙트럼 장애 발생 가능성을 예측하는 위험 징후들은 주로 12~18개월에 드러나는 것으로 보고되고 있고, 50%에서는 12개월 이전에 증상이 나타났다고 한다.

자폐 스펙트럼 장애 영유아를 대상으로 한국내 연구에서 부모가 자녀의 발달 이상의 징후를 처음 느끼는 이유로 언어발달지연(36.2%)로 가장

<영아기 자폐 스펙트럼 장애의 징후>

사회적 상호 작용과 의사 소통의 질적 결함	눈 맞춤의 결함 공동주의 집중의 결함 호명 반응의 결함 사회적 미소의 결함 사회적 관심과 정서의 결함 긍정적인 정서 표현의 결함 의사소통적 비언어적 행동의 결함
반복적 행동과 관심사	장난감 및 기타 사물을 비전형적으로 탐색 유별나게 반복적인 행동 매너리즘 모방 행동의 결함
놀이 기술의 지연	장난감을 사용한 모방 행동이 적음 장난감의 기능적 활용이 적음
타인의 고통에 대한 반응	타인의 고통에 대해 주의를 덜 기울임 반응적인 정서의 변화가 적음
기질 및 감각 반응의 이상	정서적 예민성과 떠쓰기 공격성 감각에 대한 격렬한 반응 부정적 정서에 대한 약한 조절 능력 사람보다 사물에 더 주의를 기울이는 경향

높게 나타났으며 눈맞춤의 결함(27.6%)로 나타났다.

자폐 스펙트럼 장애 영아는 이름을 불렀을 때 반응이 없고 관심이나 즐거움을 나누지 않고 손가락질 등 의사소통 목적으로 사용하는 비언어적 제스처가 부재할 경우가 대부분이다.

적절하게 주목하는 것이 잘 이루어지지 않고 사물을 다른 사람에게 보여주지 않는 경우도 대부분의 자폐 스펙트럼 장애 영아에게서 나타나는 특징이다.

반향이나 다른 사람의 손을 도구처럼 사용하는 모습도 자폐 스펙트럼 장애 영아에게서 많이 나타나는 징후이고 사회적 상호작용을 예견하지 못하거나 변화하는 상황에서 힘들어 하거나 단조로운 정서 반응을 보이는 경우는 2세경에는 3~40%, 3세경에는 10~20%정도 나타난다고 한다.

공동주의 집중 기능은 다른 사람의 주의를 사물, 사건, 또는 특정 주제로 이끌기 위해 사용하는 음성 및 몸짓 의사소통 행위로 일반적으로 일반 영아의 경우 12개월경에 나타난다.

18개월이 되면 의사소통의 중요 기능으로서의 공동주의 집중을 하게 되며, 다른 사람의 시선

을 따라 공동주의 집중을 할 수 있다.

일반 영아의 경우 공동주의 집중의 사용이 월령이 증가하면서 더불어 증가하지만 자폐 스펙트럼 장애 영아의 경우 월령이 증가해도 그 제한이 지속된다.

자폐 스펙트럼 장애 유아의 경우 다른 사람의 시선을 지각할 수는 있으나 자발적으로 다른 사람의 시선을 따라가는 능력이 낮고 눈 응시와 눈 맞춤에서의 결함과도 관련이 있다고 본다.

행동 조절 기능은 다른 사람으로 하여금 무엇인가를 하도록 하거나 다른 사람이 하고 있는 것을 멈추게 하는 음성 및 몸짓 의사소통 행위로, 이러한 행동 조절 기능은 사회적 상호작용 또는 공동주의 집중 기능에 비해 사회적 기능이 적고 도구적 기능을 나타내는 반면에, 사회적 상호작용과 공동주의 집중 기능은 사회적 기능이 보다 크다고 할 수 있다.

그래서 자폐 스펙트럼 장애 영아들의 경우 공동주의 집중 기능보다는 행동 조절 기능을 상대적으로 더 많이 보인다.

의사소통의 의도로 사용하는 비언어적 관습적 몸짓의 사용은 초기 사회적 학습의 중요한 이정표라 할 수 있는 초기 발달 기술이다.

〈영아기 자폐 스펙트럼 장애의 선별/도구〉

실시방법	명칭	연령	특징
부모 설문과 면담지	아동기 자폐증 평정 척도 (Childhood Autism Rating Scale: CARS)	2세 이상	총 15문항 1~4점으로 평정(15~60점) 절단점: 국내 32점, 외국 30점
	영유아기 자폐증 선별검사 (Checklist for Autism in Toddlers: CHAT)	18개월 이상	총 14문항 부모 보고용 9개/관찰자용 5개 5점 척도
	자폐증 진단 면담지 (Autism Diagnostic Interview)	2세 이상	1~2시간 부모님과과의 면담 진행 (93개의 질문) 0~2점으로 평점
관찰평가	사회적 주의 및 의사소통능력 평가도구 (The Social Attention and Communication Study: SACS)	12~24개월	12, 18, 24개월용 개발 각 연령별 문항 수 상이함 (12~15개 사이) 연령별 ASD 특성적 행동지표에 관한 문항 있음.
	자폐증 진단 관찰 스케줄 (Autism Diagnostic Observation Schedule)	12개월 이상	Toddler Module: 12~30개월 Preverbal Module 1: 31개월 이상 Pre-verbal/Single Words

자폐 스펙트럼 장애 영아들의 경우에는 이러한 관습적 몸짓(주기, 보여주기, 뺨어댑기, 지적하기, 손흔들기, 머리카락대기, 머리카락흔들기, 등)의 자발적 시도가 정상 영아에 비해 제한적으로 나타난다.

영아기 자폐 스펙트럼 장애 진단을 위한 과정

다음은 자폐증 진단 관찰 스케줄-2(ADOS-2)의 Toddler module을 기반으로 영아기 자폐 스펙트럼 장애 진단을 위한 과정을 간략하게 정리한 것이다.

— 여러가지 다양한 물건이나 장난감이 있을때 영아가 여러개에 관심을 보이고 다양하게 가지고 놓고 자유롭게 놀다가도 보호자에게 자발적으로 접근하는지 살펴본다.

예를들어 자기가 하는 놀이를 보여주거나 가지고 노는 물건을 주는지 등을 살펴본다. 여기서 본인이 원하는 목적을 위해서만 보호자에게만 접근하는지도 감별한다. 예를들어 음료수 뚜껑을 열거나 장난감 짐문을 열기 위할때에만 보호자에게 자발적으로 접근 하는지도 관찰해야 한다.

자폐 스펙트럼 장애 영아는 특정 물건이나 장난감에만 집중하는 모습을 보이기도 하고 보호자에게 물 요구하는 목적이 아니면 잘 접근하지 않을 수 있다.

— 영아가 가지고 놀던 장난감을 방해했을때 어떻게 반응하는지 살펴본다.

갑자기 왜 그러는지 상대의 얼굴을 쳐다보며 눈 맞춤을 하는지, 소리를내는지 적절한 표정이나 제스처를 보이는지 관찰한다.

자폐 스펙트럼 장애 영아는 아무런 반응을 하지 않거나 좌절감이나 화남을 표현만 할 뿐 방해한 상대에게 소통의 목적으로 눈 맞춤, 소리, 표정, 제스처 사용을 안 할수있다.

— 호명 반응을 보이는지, 대답의 목적으로 소리를

내는지, 상대의 얼굴을 쳐다보며 눈 맞춤을 하는지, 상대가 있는 쪽으로 고개를 돌리기만 하는지를 살펴 보고 치료자에게 호명 반응이 없다면 익숙한 보호자에게는 호명 반응이 있는지 관찰한다.

— 영아들이 대개 굉장히 좋아하는 비눗방울 놀이를 하면서 즐거워하거나 재미있어 하는 등의 긍정적인 정서를 표현하는지 살펴보고, 이러한 긍정적인 정서를 보호자와 공유하는지 살펴본다.

예를들어 비눗방울을 보고 웃으면서 보호자를 쳐다본다든지, 손가락질을 하며 보호자에게 비눗방울을 가르키는지 관찰한다.

자폐 스펙트럼 장애 영아는 비눗방울에 주의 집중자체를 안하거나 쳐다보다라도 긍정적인 정서 표현이나 긍정적인 정서 공유를 안 할 수 있고, 즐거워하거나 신나하면서 특이한 소리를 내거나 상동 행동을 보일 수도 있다.

— 또한 이러한 비눗방울 놀이를 지속하다가 갑자기 멈추었을때 영아가 어떻게 반응하는지 살펴본다.

아무 반응 없는지, 좌절감이나 화남을 소리나 표정, 몸짓으로 표현 하지만 직접적으로 계속 해달라고 요구하지는 않는지, 치료자를 쳐다보며 왜 멈추었는지 궁금해 하거나 소리를 내거나 제스처를 사용하여 계속 해달라고 요구하는지 관찰한다.

— 공동주의 집중을 확인하기 위해 영아와 눈을 마주친 상태에서 티나게 고개를 확돌려서 다른곳을 응시하고 영아가 내 시선을 따라오는지 살펴본다.

고개를 돌려도 시선을 따라오지 않을 경우 손가락질을 하거나 큰소리로 “저것봐!”라고 하면 그쪽으로 주의를 기울이는지 관찰한다.

— 보호자가 영아에게 웃어 보이면 같이 따라 웃으면서 사회적 미소를 보이는지 살펴본다.

재밌는 소리를 내거나 우스꽝스러운 표정이나 몸짓을 보여주면 따라 웃는지, 간지럼을 태우거나 얼굴에 바람을 부는 등의 직접적인 신체 접촉이 있으면 따라 웃는지 관찰한다.

— 아기 인형을 목욕시키는 놀이를 재미나게 하고

있으면 영아가 관심을 보이는지 본인도 아기 인형 목욕시키는 것에 참여를 하는지 살펴보고 혹시 삼푸를 뿌리는 흉내를 내거나 비누칠을 하는 흉내를 내는지 관찰한다.

- 토끼 인형을 가지고 강충강충 뛰게 하거나 개구리 모형을 푹푹푹 뛰게 했을 때 영아가 자신앞에 놓인 다른 토끼 인형이나 개구리 모형으로 모방 행동을 보이는지 살펴보고 모방 행동을 하면서 즐거워하는지도 관찰한다.

- 과자나 과일같은 간식을 여러 종류를 보여주면 그중에 본인이 선호하는것을 고르거나 요구하는지, 그것을 표현하는 방식이 어떤지 살펴본다.

맺음말

영아기 시기에서 자폐 스펙트럼 장애는 발달 단계에 따라, 개개인에 따라 다양한 징후들을 보이기 때문에 일시적인 관찰로는 진단이 어렵다.

자폐 스펙트럼 장애 진단에 있어서 조기 인식과 조기 중재의 효과성이 보고된 만큼 치료자는 더욱 적극적으로 자폐 스펙트럼 의심 영아들에 대한 적극적인 선별 및 진단 과정을 진행해야 한다.

또, 부모들은 자폐 스펙트럼 장애 의심 징후가 보일 때면 전문가에게 정확한 평가를 받는 것이 중요하겠다.

■참고문헌

김은경 (2011). “자폐 스펙트럼 장애 의심 영아의 18, 24, 30 개월 초기 사회적 의사소통 특성.” 자폐성장장애연구11(2): 25-47.

이경숙, et al. (2015). “국내 자폐 스펙트럼

장애 영유아의 조기선별 및 지원 체계 고찰.” 자폐성장장애연구15(2): 93-120.

이경숙, et al. (2015). “자폐 스펙트럼 장애 영유아의 조기 선별 요인.” 자폐성장장애연구15(3): 1-24.

Crane, J. L. and A. Winsler (2008). “Early Autism Detection Implications for Pediatric Practice and Public Policy.” Journal of Disability Policy Studies18(4): 245-253.

Dawson, G., et al. (2010). “Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model.” Pediatrics125(1): e17-e23.

Heflin, J. and D. F. Alaimo (2007). Students with autism spectrum disorders: Effective instructional practices, Recording for the Blind & Dyslexic.

Kim, Y. S., et al. (2011). “Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample.” American Journal of Psychiatry.

Lord, C., et al. (2012). Autism diagnostic observation schedule: ADOS-2, Western Psychological Services Los Angeles, CA.