

2024

발달장애 진단과 치료를 위한 한국형 임상가이드라인



발달장애인거점병원 행동발달증진센터
중앙지원단

CONTENTS

2024 발달장애 진단과 치료를 위한 한국형 임상가이드라인

발간사	01		
1장. 임상 양상과 역학	11	4장. 교육 및 행동중재	59
• 임상 양상	14	• 포괄적인 조기중재	61
• 경과 및 예후	15	• 개별화된 집중중재	62
• 역학과 원인	16	• 부모교육	64
• 부록	18	• 다른 치료들	65
• 참고문헌	21	• 부록	66
		• 참고문헌	67
2장. 진단 및 평가	25	5장. 도전적 문제행동 중재	75
• 일반 원칙	27	• 문제행동의 이해	77
• 선별검사	28	• 문제행동의 기능 평가	78
• 진단평가	29	• 문제행동의 중재계획 수립	79
• 진단의 생물학적 표지자	30	• 부모교육의 중요성	80
• 언어, 인지 및 기능 수준의 평가	31	• 문제행동과 행동발달	82
• 공존질환 진단	32	• 부록	82
• 감별진단	33	• 참고문헌	86
• 진단에서 고려할 점들	34		
• 부록	36	6장. 공존질환 치료 및 약물치료	87
• 참고문헌	41	• 공존질환 치료	89
		• 약물치료	90
3장. 치료원칙 및 생애주기별 중재	47	• 추천하지 않는 치료	93
• 치료의 일반적 원칙	49	• 참고 문헌	94
• 생애주기에 따른 중재	51		
• 참고문헌	54		

2024 발달장애 진단과 치료를 위한 한국형 임상가이드라인

발 간 사

김봉년 서울대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장
발달장애인거점병원 중앙지원단 단장

안정숙 前 원주세브란스 기독병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장
前 발달장애인거점병원 중앙지원단 임상중앙분과위원장



발달장애 진단과 치료를 위한 한국형 임상가이드라인 2024

보건복지부 산하의 발달장애인거점병원·행동발달증진센터는 2019년 전국 8개 권역으로 확대 설치된 후 2020년 8월에 중앙지원단(단장: 김봉년 교수)을 발족하였다. 2024년 현재 12개 권역별 거점병원 및 센터는 향후 지속적으로 늘어나갈 예정이며, 중앙지원단은 이들 지역 거점병원이 효율적으로 운영되도록 교육·훈련·연구 측면에서 지원하는 역할을 맡고 있다. 중앙지원단은 2021년 사업의 일환으로 임상 분과위원회에서 우리나라 발달장애인의 조기진단과 통합적인 치료를 위한 한국형 임상가이드라인 개발에 착수하도록 결정하였다.

본 임상가이드라인은 발달장애인을 진단평가하고 치료하는 전문의, 임상심리전문가 및 전문치료를 위한 임상실무 권고안일 뿐만 아니라, 발달장애인 당사자와 그들을 돌보는 가족 및 지역사회 시설 종사자, 그리고 관련 시민단체와 행정이 모두에게 필요한 정보와 교육을 제공하고, 발달장애인의 삶의 질을 위해 최선의 의사결정을 하도록 돕는 안내서로 제작되었다. 이 임상가이드라인의 전문은 중앙지원단 공식 홈페이지 (<http://nadd-snuh.org/>)에서 내려 받을 수 있다.

개발 배경

대한소아청소년정신의학회가 2007년에 ‘전반적 발달장애의 한국형 치료권고안’ [1]을 발표한 이후로 전반적 발달장애는 자폐스펙트럼장애 (Autism Spectrum Disorder: 이하 ASD)로 그 진단명과 진단 기준이 바뀌었고, 수많은 연구논문과 문헌들을 통해 새로운 지식 정보가 쏟아졌으므로 이를 근거로 한 임상가이드라인 개발의 필요성이 커졌다.

2007년의 치료 권고안은 당시 최신지견을 체계적으로 정리하여 합의된 권장사항을 제공하였음에도 불구하고 임상가이드라인으로서의 품질평가에서 낮은 점수를 받았다. 즉, 2007년-2009년에 발간된 47개 한국형 임상가이드라인을 대상으로 2013년 대한의학회에서 K-AGREE II (Korean Appraisal of Guidelines, Research and Evaluation) [2-3]를 사용하여 평가한 결과 (개별 가이드라인의 평가 결과는 발표하지 않았음), 47개 가이드라인의 평균 점수가 모든 영역에서 50.9%~5.2%로 저조하였다 [4]. 특히 의료현장에서의 실행가능성과 가이드라인 개발에 참여한 구성원의 이해관계가 언급되지 않았음이 문제점으로 지적되었다.

또한, 2007년 치료권고안에 대한 피드백 중에 발달장애인 당사자 및 가족, 그리고 시설보호자가 이해하기 쉬운 안내서가 필요하다는 의견이 있었던 것도 새로운 임상가이드라인 개발을 추진하게 된 배경이 되었다.

개발 과정

중앙지원단 임상분과위원회(위원장: 안정숙 교수)는 2021년 3월부터 7월까지 8개 거점병원의 센터장으로 구성된 개발실무위원들과 다섯 차례에 걸친 회의와 교신을 통해 가이드라인 개발 원칙과 방법, 집필진 구성을 확정하였다. 2021년 8월부터 10월까지 문헌검토, 임상가이드라인 작성, 내부 검토 및 1차·2차 수정을 거쳐 초안을 마련하였다. 2021년 11월에 각 분야의 전문가들로 검토위원단을 구성하여 임상가이드라인 초안에 대한 검토를 의뢰하였다. 검토위원단의 의견과 조언을 반영하여 집필진들이 재수정에 들어갔으며 2022년 3월에 한국형 발달장애 임상가이드라인이 완성되었다. 집필과 검토 과정에서 ‘한국형 임상진료지침 평가도구’ (K-AGREE II: Korean Appraisal of Guidelines for Research & Evaluation II) [2]를 참고하였으며, ‘가이드라인 적용성 평가’ (GLIA: GuideLine Implementability Appraisal) [5]를 이용하여 3개월 동안 예비적으로 ‘한국형 임상가이드라인 2022’의 권고안에 대해 현장 적용성을 평가하였다. 이 적용성 평가는 다음 개정판이 나올 때까지 온라인에서 (<http://nadd-snuh.org/>) 지속될 예정이다.

개발에 참여한 조직 구성은 다음과 같다.

- 1) 실무위원단: 8개 권역 발달장애인거점병원·행동발달증진센터의 센터장과 중앙지원단 스텝 등 총 12명으로 구성되었다. 실무위원들은 가이드라인 개발과 관련된 제반 사항들을 논의·결정하였다.
- 2) 집필진: 발달장애 진단평가 및 치료중재의 주제를 6개 영역으로 나누어 각각 2-3인의 집필진을 선정하였다. 8개 거점병원 센터장이 포함되었고, 2007년 한국형 치료권고안 개발위원 중에서 참여가 가능한 발달장애 전문의 3인, 비약물적 치료중재 영역을 맡을 임상심리전문가 4인을 영입하였다.
- 3) 검토위원단: 실무위원단과 발달장애 관련 학술단체 및 시민단체로부터 추천을 받았으며, 발달장애 전문의 10인, 의료분야 밖의 발달장애 전문가 5인, 발달장애 관련기관 및 시민단체에서 각각 1인 등 총 17인으로 구성하였다. 검토위원에게는 가이드라인 초안을 검토한 후에 ‘한국형 임상진료지침 평가도구 (K-AGREE II)’ 문항을 평정하고 관련된 의견과 조언을 보내주도록 요청하였다.

개발 원칙

발달장애인을 대상으로 한 코호트 연구나 무작위 대조시험 등의 근거기반 연구가 거의 없는 우리나라에서 한국형 임상가이드라인의 개발은 쉽지 않다. 이런 경우, 국제적으로 공인된 기존의 임상진료지침을 수용(adaptation) 개발하는 방법이 효율적인 대안으로 제안되고 있다 [6]. 그러나 의료 환경과 사회문화가 매우 다른 외국의 가이드라인을 사용자 정의를 통해 우리나라 상황에 맞게 수용하는 과정 또한 많은 어려움이 있다 [7]. 따라서 실무위원단은 ‘전반적 발달장애의 한국형 치료권고안 (2007년)’과 ‘발달장애 아동청소년의 문제행동치료 가이드라인 (2018년)’ [8] 등 기존

의 국내 임상가이드라인을 토대로 하고, 여기에 외국의 5개 임상가이드라인과 최근 10년 이내에 발표된 연구논문 및 문헌을 검토하여 신규 개발하는 것으로 결정하였다.

공인된 국제적 임상가이드라인은 미국의 AACAP Practice parameter (2014) [9]와 New York State Guideline (2017) [10], 영국의 NICE Guideline (2011-2013) [11-13]과 Scottish Clinical Guideline (2016) [14], 유럽연합의 ESCAP Clinical Guidance (2020) [15]이다. 검색 과정은 '발달장애', '자폐증' 또는 '자폐스펙트럼장애'를 검색어로 하여 PubMed, Embase, Cochrane Library, Scopus 등의 데이터베이스를 이용하였다.

본 가이드라인에서 제시한 권고안과 최적진료(Best Practice: 임상경험에 근거)는 미국소아청소년정신의학회의 임상수준(Clinical Standard) [9]과 스코틀랜드 임상가이드라인의 근거수준(Level of Evidence) [14]을 참고하였고, 국내적용 가능성을 고려하여 본문 내용으로부터 채택하였다.

새로운 가이드라인의 개발이 실효를 거두려면 근거에 충실할 뿐만 아니라 현장 적용성을 높여야 한다는 인식하에 실무위원단은 토의를 거쳐 다음과 같은 기본 원칙을 세웠다.

- 1) 임상가이드라인은 '의료적 의사결정자에게 근거자료를 특정 방식으로 제시하고 권장사항을 제언하는 편리한 문서'로 정의되며 [16], 임상실무 단계에서 마지막 의사결정자는 의료소비자이다. 따라서 'ASD 친화적'인 가이드라인으로 개발하는 것이 그 활용도를 최대화 시킬 수 있을 것이다.
- 2) ASD는 생후 첫 몇 년 동안 발현하여 평생 지속되고, 그 임상표현 양상이 광범위하다. 그런 맥락에서 발달수준과 연령, 성별, 동반질환, 가용자원 등을 고려하여 발달장애인의 진단평가와 치료중재 계획이 세워져야 함은 당연하다. 과거의 가이드라인이 유아기와 아동기에 집중되어 있는 것과는 달리, 본 임상가이드라인의 범위는 유아기부터 노년기까지 전 생애주기에 걸쳐있으며, 성별 차이와 사회적 통합 이슈를 포함한다.
- 3) 다양한 사용자들의 이해를 돕기 위하여 의학적 기술과 전문용어를 가능한 한 줄이고, 발달장애인 당사자와 가족의 올바른 치료선택을 안내하기 위하여 비약물치료의 비중을 늘리고, 권장하지 않는 치료에 대해서도 제언한다.

용어 정리

우리나라 장애인복지법에 따르면, 발달장애 범주에는 ASD 또는 자폐성장애와 함께 지적장애가 포함된다 [17]. ASD와 지적장애를 엄격하게 구분하는 것이 연구 측면에서는 매우 중요하겠으나 임상평가와 치료중재 현장에서는 상대적으로 덜 강조되고 있다. 심각한 발달지연을 보이는 아동이 ASD 또는 지적장애로 확정 진단될 때까지 무작정 기다리기보다 조기개입 서비스 및 의사소통 개선에 중점을 둔 중재를 우려가 확인된 시점에서 바로 시작해야 하기 때문이다 [18]. 또한 발달장애의 이 두 가지 유형은 유전학적으로나 임상표현에서 공통점이 많으며 [19,20], 특히 중도 이상의 지적장애는 이차적으로 자폐증적 특성을 보일 수 있다 [21]. 따라서 본 발달장애 임상가이드

라인은 정확한 진단분류보다 발달장애인 당사자의 필요사항에 맞춘 치료중재 지원을 강조하였으며, 대체로 ‘지적장애를 동반한 ASD’를 중심으로 개발되었음을 밝혀둔다.

별도로 설명하지 않는 한, 발달장애인이라는 용어는 ASD로 진단된 당사자를 의미하며, 가족은 부모-자녀 관계에 상관없이 일차적 보호자를 의미한다. ASD당사자의 첫 진료가 이루어질 가능성이 높은 소아정신건강의학과, 소아재활의학과 및 소아신경과의 전문의를 발달장애 전문의로 칭했고, ASD 진단평가 및 치료중재에 참여하는 모든 전문가를 임상가로 기술하였다.

임상 가이드라인의 한계

본 임상가이드라인은 ASD에 대한 유일한 치료표준을 정의하기 위한 것이 아니다. 치료표준은 ASD당사자 각자에게서 얻을 수 있는 모든 임상자료를 기반으로 결정되며, 의학적 지식이 발전하고 치료 기술이 향상됨에 따라 변경될 수 있다. 또한, 제시된 권고안을 준수한다고 해서 모든 경우에 성공적인 결과를 보장하는 것도 아니다. 따라서 이 가이드라인이 적절한 치료방법을 모두 포함하고 있거나, 다른 치료방법들을 배제한 것으로 해석되어서는 안 된다. 특정 ASD당사자의 진단평가와 치료중재에 관한 궁극적인 판단은 발달장애인과 그 가족이 처한 모든 상황, 가용한 진단 및 치료 옵션, 이용할 수 있는 자원을 고려하여 당사자 및 가족과 논의 후에 임상가가 내려야 한다는 점을 밝혀둔다.

향후 검토 및 업데이트

본 임상가이드라인은 2024년에 발행하며 5년의 검토와 업데이트를 고려하고 있다. 검토 이력과 중간 기간 동안의 업데이트는 중앙지원단 홈페이지의 검토보고서에 기록된다. 이 가이드라인을 업데이트할 새로운 근거와 의견을 환영하며, 보낼 곳은 중앙지원단 이메일 (snuh.ddcenter@gmail.com)이다.

[참고문헌]

1. Korean Acad Child Adolesc Psychiatry (KACAP). The Korean practice parameter for the treatment of pervasive developmental disorders. J Korean Acad Child Adolesc Psychiatry 2007; 18: 85-122.
2. Lee YK, Shin ES, Shim JY, Min KJ, Kim JM, Lee SH, Executive Committee for CPGs; Korean Academy of Medical Sciences. Developing a scoring guide for the Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation II instrument in Korea: a modified Delphi consensus process. J Korean Med Sci 2013; 28: 190-194.

3. Oh MK, Jo H, Lee YK. Improving the reliability of clinical practice guideline appraisals: effects of the Korean AGREE II scoring guide. *J Korean Med Sci* 2014; 29: 771–775.
4. Jo MW, Lee JY, Kim NS, Kim SY, Sheen S, Kim SH, Lee SI. Assessment of the quality of clinical practice guidelines in Korea using the AGREE Instrument. *J Korean Med Sci* 2013; 28: 357–365.
5. Shiffman RN, Dixon J, Brandt C, Essaihi A, Hsiao A, Michel G, et al. The GuideLine Implementability Appraisal (GLIA): development of an instrument to identify obstacles to guideline implementation. *BMC Med Inform Decis Mak.* 2005;5(1):23.
6. Wang Z, Norris SL, Bero L. The advantages and limitations of guideline adaptation frameworks. *Implement Sci.* 2018; 13(1): 72.
7. Fervers B, Burgers JS, Voellinger R, Brouwers M, Browman GP, Graham ID, et al. Guideline adaptation: an approach to enhance efficiency in guideline development and improve utilisation. *BMJ Qual Saf* 2011; 20(3): 228–236.
8. Kim BN, Kim YN. 발달장애 아동청소년의 문제행동치료 가이드라인. 1st ed. Seoul: 보건복지부; 2018.
9. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M etc. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2014; 53(2): 237–257.
10. New York State Department of Health. Clinical Practice Guideline on Assessment and Intervention Services for Young Children (Age 0–3) with Autism Spectrum Disorders (ASD): 2017 Update. <https://www.health.ny.gov/publications/20152.pdf>.
11. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2011): Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. Last updated: 20 December 2017. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg128/resources/autism-spectrum-disorder-in-under-19s-recognition-referral-and-diagnosis-pdf-35109456621253>
12. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2012): Autism spectrum disorder in adults: diagnosis and management. Last updated: 14 June 2021. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg142/resources/autism-spectrum-disorder-in-adults-diagnosis-and-management-pdf-35109567475909>
13. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2013): Autism spectrum disorder in under 19s: support and management. Last updated: 14 June 2021. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg170/resources/autism-spectrum-disorder-in-under-19s-support-and-management-pdf-35109745515205>

14. Scottish Intercollegiate Guidelines Network (2016) Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. (SIGN publication no. 145-revalidated in 2019) <https://www.sign.ac.uk/media/1081/sign145.pdf>
15. Fuentes J, Hervás A, Howlin P. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2021 Jun;30(6):961–984. doi: 10.1007/s00787-020-01587-4
16. Treweek S., Oxman A.D., Alderson P., Bossuyt P.M., Brandt L., Brožek J., et al. Developing and evaluating communication strategies to support informed decisions and practice based on evidence (DECIDE): Protocol and preliminary results. *Implement Sci.* 2013; 8: 6. Published online 2013 Jan 9. doi: 10.1186/1748-5908-8-6
17. 보건복지부. [https://www.law.go.kr/행정규칙/장애등급판정기준/\(2017-65,20170413\)](https://www.law.go.kr/행정규칙/장애등급판정기준/(2017-65,20170413))
18. Thurm A, Farmer C, Salzman E, Lord C, Bishop S. State of the Field: Differentiating Intellectual Disability From Autism Spectrum Disorder. *Front Psychiatry*. 2019 Jul 30;10:526. doi: 10.3389/fpsy.2019.00526. eCollection 2019.
19. Casanova EL, Sharp JL, Chakraborty H, Sumi NS, Casanova MF. Genes with high penetrance for syndromic and non-syndromic autism typically function within the nucleus and regulate gene expression. *Mol Autism* (2016) 7(1):18.
20. Polyak A, Kubina RM, Girirajan S. Comorbidity of intellectual disability confounds ascertainment of autism: implications for genetic diagnosis. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* (2015) 168(7):600–8.
21. Thurm A, Farmer C, Salzman E, Lord C, Bishop S. *Front Psychiatry*. 2019 Jul 30;10:526. doi: 10.3389/fpsy.2019.00526. eCollection 2019.

Annex

〈감사의 말씀〉

- 실무위원단 발달장애인거점병원·행동발달증진센터장 & 발달장애인거점병원 중앙지원단

- 집필진 및 편집인 발달장애인거점병원·행동발달증진센터장 & 소아정신과 전문의 3인 & 임상심리전문가 4인

- 검토위원단
발달장애 전문의 곽영숙 (국립정신건강센터)
김봉년 (서울대학교병원)
반건호 (경희대학교병원)
서동수 (서울특별시 어린이병원)
신의진 (신촌세브란스병원)
안동현 (前 한양대학교병원)
안정숙 (前 원주세브란스기독병원)
유희정 (분당서울대교병원)
최진숙 (서울특별시 어린이병원)
홍강의 (서울대학교 의과대학)

- 발달장애 연구자 권범선 회장 (대한소아재활발달의학회)
정은경 회장 추천_최은실 (발달심리학회 교육위원장)
박지연 교수 (특수교육학회)
김은경 전회장 (한국자폐학회)
박혜숙 회장 (한국행동분석학회)

- 관련기관 전문가 김수연 (푸르메병원)

- 부모 및 시민단체 김용직 회장 추천_성인영 (한국자폐인사랑협회)

본 임상가이드라인은 보건복지부 지원으로
발달장애인거점병원·행동발달증진센터가 제작하였습니다.

1장

임상 양상과 역학

- 황준원** 강원대학교병원 정신건강의학과
강원대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장
- 이정섭** 인하대학교병원 정신건강의학과
인하대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장



1장 : 임상 양상과 역학

자폐스펙트럼장애(autism spectrum disorder, 이하 ASD)는 1) 사회적 의사소통 및 상호작용의 결함과 2) 행동 및 관심이 제한되고 반복적인 양상이 특징인, 즉 이 두 가지 핵심영역의 장애를 보이는 복잡한 발달장애이다. 정신의학 진단분류체계의 양대 산맥인 DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual for Mental Disorders-5: 미국정신의학회)와 ICD-11 (국제질병분류 11판, International Classification of Diseases-11: 세계보건기구)에서 ASD가 정신병적인 장애가 아닌 신경발달장애라는 것을 명확히 한 점은 매우 중요하다. 다시 말하면, 핵심증상들이 영유아기부터 나타나므로 아이의 사회성, 의사소통, 학습, 적응력 발달과 기능 전반에 부정적인 영향을 준다. “스펙트럼”이라는 용어는 ASD 당사자에게 나타날 수 있는 광범위한 증상과 다양한 수준의 기술 및 장애를 지칭한다. 또한 “스펙트럼”이란 용어를 사용함으로써 ASD를 장애인가 아닌가를 판단하는 범주적인 관점이 아니라, 정량적인 개념으로 보게 되었다 [1,2].

1943년 Kanner가 유아자폐증이라고 명명한 11명의 증례를 보고한 이래로 이 장애의 개념은 꾸준히 변화되어 왔다. 1994년 발표된 미국의 DSM-IV에서는 전반적 발달장애(pervasive developmental disorder, PDD)란 진단범주를 사용하면서, 그 안에 자폐장애, 아스퍼거증후군, 레트장애, 소아기붕괴성 장애, 달리 분류되지 않은 전반적 발달장애 등 5개 진단 아형을 포함시켰다. 2013년에 발간된 DSM-5에서는 아형 분류가 임상적으로 큰 의미가 없다는 자료에 근거하여 ASD로 통합하였다 (부록 표1-1). 이는 ASD가 두 가지 핵심영역에서 증상의 정도는 다양하지만 단일한 스펙트럼 형태로 통합될 수 있다는 현재의 과학적 합의를 반영한다 [3].

한편, WHO가 2018년에 발표한 ICD-11의 ASD 진단기준은 상기한 두 가지 핵심영역의 결함이 개인, 가족, 사회, 교육, 직업 또는 기타 중요한 기능영역에 지장을 줄 만큼 충분히 심각해야 한다는 점을 명시하였다 [4]. 이러한 장애는 일반적으로 모든 환경에서 관찰되며, 상황에 따라 증상의 정도가 다를 수는 있지만 당사자의 전반적인 기능에 영향을 주어야 한다. 또한 ICD-11은 DSM-5가 장애의 심각한 정도를 명시만 하고 있는 것과는 달리, 지적 기능과 언어적 기능의 다양한 수준에 대해 하위분류를 제안하였다 (부록 표1-2). ICD-11은 2022년 1월1일부터 발효되었으나 한국표준질병·사인분류 8차 개정판(KCD-8)은 아직도 ICD-10에 기반하고 있다. ICD-11의 국내 도입은 충분한 연구와 사회적 합의를 마친 후 이루어질 예정이다 [5].

임상 양상

1. 사회적 의사소통 및 상호작용의 결함

(1) 사회적 상호작용의 결함

사회적 상호작용을 전혀 개시하지 못하거나 부적절하게 사회적 접근을 시도하는 등 광범위한 행동양상이 나타날 수 있다. 이러한 행동양상의 영향으로 부모 이외 타인과 발달연령에 적절한 사회적 관계를 잘 맺지 못하며 정서적으로 교류하지 못할 수 있다. 타인이 상호작용을 시도해올 때 관심이 없거나 부적절하고 피상적이며 제한된 반응을 보인다. 또한 다양한 사회적 상황에 적합한 행동을 잘 하지 못한다. 유아기에 사회적 미소가 드물며, 눈맞춤을 거의 하지 않거나 불확실하게 눈을 맞춘다. 혼자 지내려 하며, 또래친구에게 관심이 적고, 친구 사귀기가 어렵고, 사귀다고 해도 피상적이다. 낯가리거나 분리불안이 없는 경우가 많다. 자폐아동의 놀이 특징은 단순하고 반복적이며 비사회적이고, 특히 서로 협동이 필요한 역할놀이나 상상놀이를 하지 못하며, 놀이에 상징성이 결여되어 있다 [2,3].

(2) 사회적 의사소통의 결함

언어적 의사소통에 결함이 있으며, 비언어적 의사소통도 잘 사용하지 않는다. 언어발달이 늦으며, 언어가 발달한다 하여도 비정상적이고, 습득한 언어능력이 있더라도 이를 의사소통에 사용하려 하지 않는다. 말의 높낮이가 단조롭고, 억양이 특이하며, 언어의 톤이 너무 높거나 낮은 경우가 흔하고, 말의 리듬이 부적절한 경향이 있다. 언어능력이 비교적 발달된 ASD아동에서는 자기 관심사만 말하거나, 상대방의 반응을 고려하지 않고 일방적이어서 대화가 잘 이어지지 않는 특징이 있다. 언어발달이 늦은 아동들이 일반적으로 사용하는 몸짓(gesture)이 결여될 뿐만 아니라 비언어적 의사소통에서 중요한 합동주시(joint attention)가 결핍되어서 자발적으로 타인의 주시를 끌어내지도 않고, 타인이 가리키는 것에 반응도 잘 하지 않는다 [3].

2. 제한적이고 반복적인 행동 및 관심

(1) 상동적이거나 반복적인 동작 및 언어

가장 흔히 보이는 동작들은 손가락을 튕기거나 꼬는 것, 빙글빙글 돌기, 까치발 걷기, 박수치기, 손바닥 보기 등의 행동이다. 언어적 형태로 나타나는 경우에는 특이한 문구를 반복적으로 사용하거나, 과거에 들었던 말이나 지금 듣는 말을 그대로 따라서 하는 반향어와 새로운 말을 만들어 내는 신조어 등이 대표적이다.

(2) 동일성에 대한 고집과 변화에 대한 저항

같은 상태를 반복하려고 하며, 사소한 변화에도 저항이 많아서 새로운 환경이나 경험을 받아들이지 않고 똑같은 것을 고집하는 경향이 있다. 자기 나름의 일상규칙들에 집착하며, 똑같은 스타일의 옷을 고집하고, 같은 길로만 간다든가, 특정 음식만 먹는다. 특정 물체에 지속적인 집착을 보이거나, 한 가지 질문을 되풀이한다.

(3) 제한적이고 고정적인 관심이나 흥미

관심의 대상이 매우 제한적이고 고정되어 있으며, 그 강도나 초점이 비정상적이다. 관심사가 특이하고 비사회적인 경향이 있으며 (예: 지하철, 화장실, 총기류, 공룡 등), 강도가 지나치고 시간에 따른 변화가 없이 고정적이다.

(4) 감각에 대한 비정상적인 반응

통증이나 온도에 지나치게 둔감한 경우가 있는 반면, 특정 소리를 극심하게 싫어하는 (예: 진공청소기 소리, 화장실 물소리 등) 경우도 흔하다. 특이한 냄새 맡기를 과도하게 반복하거나 빛의 움직임에 지나치게 빠져들기도 한다 [3].

● 경과 및 예후

ASD는 일반적으로 평생 지속되는 것으로 알려져 있다. 그러나 현재까지 진행된 아동기부터 성인기에 이르는 추적연구들은 ASD 핵심증상의 심각성이 시간이 지남에 따라 감소하고 소수에서는 더 이상 ASD 진단기준에 부합하지 않는다고 보고한다 [6]. 많은 경우에서 자폐인의 의사소통 능력과 사회적 상호작용 능력이 나이 들면서 현저하게 향상되었다고 보고되었는데, 긍정적 예후에 대한 가장 강력한 예측요인으로는 언어발달과 평균 범위의 비언어적 IQ가 제시되었다 [7,8].

일련의 긍정적인 연구결과에도 불구하고 중등도 이상의 인지장애가 있고, 특히 언어소통 능력이 없는 대부분의 자폐인에게에는 아동기처럼 계속해서 전문가의 교육이 제공되어야 하며 성인기에 취업 및 일상생활에 대한 지원이 필요하다. 대체로, 평균 IQ 이상인 경우에도 성인기의 예후가 좋지 않기 때문이다 [9]. 선진국에서도 고등교육을 받거나 취업할 수 있는 기회가 매우 적으며, 자폐인의 1/3 미만이 정규직으로 일한다. 대다수의 자폐인은 가족 또는 국가의 지원에 의존하며, 소수만이 긴밀하고 장기적인 대인관계를 발전시킨다. 따라서 지적 능력이 높은 (예: IQ>70) 자폐인이라도 정규학교와 대학, 직장에서 독립적인 생활을 하며 사회에 완전히 통합이 되려면 많은 사회적 지원이 제공되어야 하며, 거기에 그들의 예후가 달려있다 [10,11].

매우 많은 자폐인에서 기능을 크게 손상시키고 삶의 질을 떨어뜨릴 수 있는 정신건강문제가 발생한다. 신체적 증상과 만성 건강문제도 일반인구보다 흔하며, 최근 연구에서는 조기사망 위험성이 있다고 보고되었다. 조기사망률이 지적장애 및 뇌전증이 있는 자폐인에서 특히 높다. 평균이상의 IQ를 가진 자폐인에서는 자살이 조기사망의 중요한 원인이다 [12-14].

자폐증 노인 (예: 60세 이상)의 삶에 대해서는 상대적으로 알려진 바가 거의 없다. 일반인구와 비교할 때 이들이 나이 들면서 더 큰 인지저하를 보이는지 또는 상대적 인 보존영역 또는 강건한 영역이 있는지에 대한 정보도 거의 없다. 그러나 자폐인에서 언어적 기억력은 "전형적인" 노화와 유사한 감소를 보이는 한편, 시각적 기술 및 작업기억력은 더 잘 보존되는 경향이 있다는 증거가 있다 [15]. 또한 일반 노인인구보다 자폐증 노인이 정신건강 및 전반적인 삶의 질에서 저하가 적을 수 있으며, 알츠하이머 치매 발병위험이 줄어들 수 있다는 일부 연구도 있다 [16].

역학과 원인

1. 유병률 및 위험요인

ASD 유병률은 1970년대에 약 0.04%에서 현재는 1-2%로 증가 추세인데, 이러한 차이는 서로 다른 조사방법, 다양한 표본수집과정, 사례정의 및 진단기준의 불일치 등에서 기인한다 [17]. 또한 지적장애가 없는 고기능 자폐증의 진단이 늘었기 때문이기도 하다 [18]. WHO는 2012년 ASD 세계 유병률을 약 0.6%로 추산하면서 저소득 및 중간소득 국가의 데이터 부족을 고려해야 한다고 하였고 [19], 2020년 미국 질병통제예방센터(CDC)는 미국 아동 54명 중 한 명이 (1.85%) ASD로 진단된다고 발표하였다 [20]. 국내에서는, 2012년에 태어난 아동 1000명당 9.4명이 ASD로 진단되었다는 코호트 연구결과가 2021년에 보고되었다 [21].

ASD의 성비는 일반적으로 남성이 3배-4배 흔하다고 추정되었으나 [22], 지적능력이 높은 자폐증 여성은 증상이 미묘하고 비전형적이어서 진단되지 않은 채로 있다는 인식이 증가하고 있다 [23,24]. 인지기능 측면에서는 과거 조사와는 달리 단지 31%에서만 지적장애를 동반하고, 25%가 경계선 지능 (IQ 71-85), 44%가 평균이상 지능 (IQ>85)을 갖는다고 보고되었다 [18].

ASD의 위험요인으로는 이미 확인된 사례의 형제자매, 나이 많은 아버지에게서 태어난 아이, 출산 합병증으로 외상, 허혈증, 저산소증이 있었던 아이를 들 수 있고 [25], 다양한 유전자 질환과 공존 정신장애 ('진단과 평가' 및 '공존질환' 참조)가 있는 경우에도 위험도가 증가한다 [10].

2. 조기발견

부모들이 보통은 생후 18-24개월 무렵 자녀의 발달에 대해 우려하지만 선진국에서도 ASD로 진단받는 평균연령은 38개월부터 120개월까지 다양하다 [26]. 저개발 국가 또는 의료보험이 없거나 의료서비스 접근성이 떨어지는 인구집단에서는 진단연령이 훨씬 더 늦어질 수 있다.

부모들이 걱정하는 초기증상으로는 웅얼이나 말하기의 지연 외에도 가리키기나 몸짓의 지연, 호명반응의 지연 및 눈맞춤 부진 등이 있다 [27]. 또래와 사회적 상호작용의 어려움이나 비정상적인 반복행동이 생후 2-3년 동안은 분명하지 않을 수 있으므로 유아기에 이러한 양상을 보이지 않는다고 해서 ASD 진단의 가능성을 배제해서는 안된다.

미국 CDC는 ASD의 "위험신호"로 다음과 같은 증상들을 열거하였다 [28].

- 생후 12개월이 되어도 이름에 반응하지 않음
- 14개월이 되어도 관심을 표하고자 물체를 가리키지 않음 (예: 날아가는 비행기를 가리키지 않음)
- 18개월까지도 "인형에게 음식을 먹이는 척하는" 가장놀이를 하지 않음
- 눈 맞추기를 피하고 혼자 있고 싶어함
- 다른 사람의 감정을 이해하거나 자신의 감정에 대해 말하는 데 어려움이 있음
- 구어 및 언어 능력이 지연됨
- 단어 또는 어구를 반복하고 또 반복함 (반향언어)
- 질문에 관련 없는 답변을 함
- 사소한 변화에도 화를 냄

- 강박적인 관심사
- 손을 펴려이거나, 몸을 흔들거나, 원을 그리며 빙빙 돌
- 사물의 소리, 냄새, 맛, 모양 또는 느낌에 비정상적인 반응

미국소아과학회는 생후 18개월과 24개월에 ASD 선별검사와, 9개월, 18개월, 30개월 영유아 건강검진 방문 때마다 정기적인 발달 모니터링을 권장한 바 있지만 [29], United States Preventive Services Task Force는 “부모, 보호자 또는 기타 의료전문가에 의해 ASD에 대한 우려가 제기되지 않은” 아이에게 선별검사를 권고할 근거가 충분하지 않다고 결론지었다 [30]. 위험신호를 보이는 아동에게는 ASD 조기발견을 위해서 일반적인 선별검사도구들을 동원할 수 있다. 비록 선별검사도구 대부분이 민감도가 특이도보다 높다 할 지라도 (즉, ASD 뿐만 아니라 다른 발달문제들도 선별), 조기 발달지원이 필요한 사례를 가려내기 때문에 공중보건 관점에서 긍정적이다.

3. 발병원인 및 위험요인

ASD 발생의 단일한 원인은 없다는 것이 일치된 견해이다. 자폐장애인은 뇌 발달과 뇌 기능에서 일반인과 차이가 있다. 다음의 위험요인들은 ASD로 진단될 가능성을 높이므로 공식적인 ASD 진단평가를 의뢰하기 전에 확인하는 것이 좋다. 부록에 요약된 표가 있다 (표1-3) [31].

(1) 유전자 요인

지난 십 수 년간의 연구들은 ASD의 유전자 요인에 대한 초점을 유전성의 통상적 개념으로부터 수많은 이질적 유전자 변이체로 옮겨놓았다. 2016년에 발표된 메타분석에 따르면, ASD 위험 인자의 74-93%가 유전될 수 있다 [32]. 첫 아이가 ASD일 때 다음 아이는 7-20%에서 ASD가 발생하고, 이 위험도는 세 번째 아이에서 더 증가한다 [33,34]. ASD의 유전 모델은 아직 밝혀지지 않았으나 복합 유전성을 갖는 것으로 보이며, 기여도가 낮은 공통 유전변이체(common genetic variants)와 기여도는 크지만 여전히 결정적 원인은 아닌 희귀 유전변이체(rare genetic variants)가 다수 제안되고 있다 [35].

유전자 검사는 가족계획 상담 (일부에서 ASD에 대한 의학적 설명을 제공), 공존하는 의학적 문제의 선별, 예후 예측, 그리고 가족을 특정 지원그룹에 연결하는데 이용될 수 있다. 현재 취약 X (Fragile X) 증후군에 대한 유전자 치료 연구가 진행 중인 바, 향후 10년 이내에 유전자 연구를 통한 새로운 치료법이 개발될 수 있을 것으로 기대한다 [36].

(2) 신경생물학적 요인

더 이상 특정 뇌 영역이나 계통의 국소적 손상을 ASD 위험요인으로 간주하지 않는 대신, 발달초기 전반적인 뇌 재조직의 이상상태가 신경생물학적 요인으로 제안되고 있다. 가장 자주 재연되는 뇌영상 소견은 유아기와 초기 아동기에 뇌 용적의 과성장 패턴과 그로 인해 달라진 신경 연결성이다 [37]. 일반적으로 특정 영역 [38,39], 흔히 전두부와 후두부 안에서 국소적인 과잉연결

성과 더불어, 전반적으로 뇌신경의 연결성이 부족한 패턴을 일관되게 보여주지만 이러한 변화에 대한 세포적 기전은 아직 알지 못한다.

산전 또는 주산기 뇌손상은 출산 후부터 나타나는 ASD 증상의 생물학적 원인인데 비해, 출생 후 뇌감염이나 손상은 정상발달기 후에 나타나는 ASD의 원인이라는 주장이 있어 왔다. 자폐장애인의 과거력 상 산전, 주산기, 산후 합병증 빈도가 높다고 보고되었으나 ASD가 특정한 산과적 요인에 의해 생기는 것 같지는 않으며, 산과적 합병증은 아마도 유전자 요인 때문이거나 유전자 요인과 환경 간의 상호작용 때문일 가능성이 있다 [40,41].

(3) 환경적 요인

ASD의 환경적 요인에 대한 연구는 유전자 연구와 비교하면 초기 단계에 있으며, 방법론적 한계로 인해 논란의 여지가 있다. 모성의 식이와 생활방식 등이 환경적 요인으로 거론되고 있으나 관련성이 경미하다 [24]. 어머니 연령 40세 이상 및 아버지 연령 50세 이상, 어머니의 대사질환과 체중증가 등 비특이적인 요인과 더불어 세균 또는 바이러스 감염으로 인한 모성 입원, 자가면역질환의 가족력 등 보다 특이적인 요인 등이 ASD와 더불어 발달지연의 위험도를 경도로 증가시키는 것으로 알려져 있다 [42,43].

산전 발프로에이트 노출은 ASD 위험도를 증가시키는 반면, SSRI (선택적 세로토닌 재흡수 억제제) 등 항우울제 노출은 우려와는 달리 위험도를 증가시키지 않았다 [44,45]. 32주 이하의 조산, 1500그램 이하의 저체중 출산, 재태기에 비해 작거나 큰 체중 등도 ASD 위험도 증가와 관련되었지만 인과관계는 분명하지 않다 [46]. 임신전 엽산 보충이 ASD 및 일반적인 발달장애의 위험도를 감소시키는 것으로 알려졌으며, 일부 공기오염 물질과 임신 중 모성 스트레스원의 연관이 발견된 바 있다 [47]. 여러 차례 조사되었지만 백신 접종과 ASD 연관성은 입증되지 않았다 [48].

[부록]

표1-1. DSM-5 자폐스펙트럼장애 진단기준

- A. 다양한 분야에 걸쳐 나타나는 사회적 의사소통 및 사회적 상호작용의 지속적인 결함으로 현재 또는 과거력상 다음과 같은 특징으로 나타난다.
1. 사회적-감정적 상호성의 결함 (예, 비정상적인 사회적 접근과 정상적인 대화의 실패, 흥미나 감정 공유의 감소, 사회적 상호작용의 시작 및 반응의 실패)
 2. 사회적 상호작용을 위한 비언어적인 의사소통 행동의 결함 (예, 언어적, 비언어적 의사소통의 불완전한 통합, 비정상적인 눈 맞춤과 몸짓 언어, 몸짓의 이해와 사용의 결함, 얼굴 표정과 비언어적 의사소통의 전반적 결핍)
 3. 관계 발전, 유지 및 관계에 대한 이해의 결함 (예, 다양한 사회적 상황에 적합한 적응적 행동의 어려움, 상상 놀이를 공유하거나 친구 사귀기가 어려움, 동료들에 대한 관심 결여)
- B. 제한적이고 반복적인 행동이나 흥미, 활동이 현재 또는 과거력상 다음 항목들 가운데 적어도 2가지 이상 나타난다.

1. 상동증적이거나 반복적인 운동성 동작, 물건 사용 또는 말하기 (예, 단순 운동 상동증, 장난감 정렬하기, 또는 물체 던지기, 반향어, 특이한 문구 사용)
 2. 동일성에 대한 고집, 일상적인 것에 대한 융통성 없는 집착, 또는 의례적인 언어나 비언어적 행동 양상 (예, 작은 변화에 대한 극심한 고통, 변화의 어려움, 완고한 사고방식, 의례적인 인사, 같은 길로만 다니기, 매일 같은 음식 먹기)
 3. 강도나 초점에 있어서 비정상적으로 극도로 제한되고 고정된 흥미 (예, 특이한 물체에 대한 강한 애착 또는 집착, 과도하게 국한되거나 고집스러운 흥미)
 4. 감각 정보에 대한 과잉 또는 과소 반응, 또는 환경의 감각 영역에 대한 특이한 관심 (예, 통증/온도에 대한 명백한 무관심, 특정 소리나 감촉에 대한 부정적 반응, 과도한 냄새 맡기 또는 물체 만지기, 빛이나 움직임에 대한 시각적 매료)
- C. 증상은 반드시 초기 발달 시기부터 나타나야 한다 (그러나 사회적 요구가 개인의 제한된 능력을 넘어서기 전까지는 증상이 완전히 나타나지 않을 수 있고, 나중에는 학습된 전략에 의해 증상이 감춰질 수 있다).
- D. 이러한 증상은 사회적, 직업적 또는 다른 중요한 현재의 기능 영역에서 임상적으로 뚜렷한 손상을 초래한다.
- E. 이러한 장애는 지적장애 (지적발달장애) 또는 전반적 발달지연으로 더 잘 설명되지 않는다. 지적장애와 자폐스펙트럼장애는 자주 동반된다. 자폐스펙트럼장애와 지적장애를 함께 진단하기 위해서는 사회적 의사소통이 전반적인 발달 수준에 기대되는 것보다 저하되어야 한다.

주의점: DSM-IV 진단기준상 자폐장애, 아스퍼거장애 또는 달리 분류되지 않는 전반적 발달장애로 진단된 경우에는 자폐스펙트럼장애의 진단이 내려져야 한다. 사회적 의사소통에 뚜렷한 결함이 있으나 자폐스펙트럼장애의 다른 진단 항목을 만족하지 않는 경우에는 사회적(실용적) 의사소통장애로 평가해야 한다.

다음의 경우 명시할 것:

지적 손상을 동반하는 경우 또는 동반하지 않는 경우

언어 손상을 동반하는 경우 또는 동반하지 않는 경우

알려진 의학적·유전적 상태 또는 환경적 요인과 연관된 경우

다른 신경발달, 정신 또는 행동 장애와 연관된 경우 긴장증 동반 (정의에 대해서는 다른 정신질환과 관련이 있는 긴장증의 기준을 참조)

표1-2. ICD-11 자폐스펙트럼장애 진단기준과 하위분류

6A02: 자폐스펙트럼장애의 특징은 사회적 상호작용 및 사회적 의사소통을 개시하고 유지하는 능력이 지속적으로 결핍되어 있고, 제한적이고 반복적이며 융통성 없는 패턴의 행동, 관심 또는 활동이 나이와 사회문화적 맥락에 비춰볼 때 명백하게 비전형적이다. 이 장애의 시작은 발달기 동안에, 일반적으로는 초기 아동기에, 발생하지만 증상은 사회적 요구가 제한된 능력을 초과하는 시기까지는 충분히 나타나지 않을 수 있다. 결함의 정도는 개인, 가족, 사회, 교육, 직업 또는 기타 중요한 기능 영역에 지장을 줄 만큼 충분히 심각하며 사회적, 교육적 또는 기타 상황에 따라 다를 수 있겠으나 일반적으로 모든 환경에서 관찰할 수 있을 정도로 만연하다. 스펙트럼을 따라 개인은 지적 기능과 언어 능력의 전체 범위를 나타낸다.

- 6A02.0: 지적 발달장애가 없고 기능적 언어의 결함이 경증이거나 없음
- 6A02.1: 지적 발달장애가 있고 기능적 언어의 결함이 경증이거나 없음
- 6A02.2: 지적 발달장애가 없고 기능적 언어의 결함이 있음
- 6A02.3: 지적 발달장애가 있고 기능적 언어의 결함이 있음
- 6A02.4: 지적 발달장애가 없고 기능적 언어가 없음
- 6A02.5: 지적 발달장애가 있고 기능적 언어가 없음
- 6A02.Y: 기타 명시된 자폐스펙트럼장애
- 6A02.Z: 명시되지 않은 자폐스펙트럼장애

표1-3. 자폐스펙트럼장애의 유병률 증가와 관련된 위험요인

- 자폐증이 있는 형제자매
- 뇌성마비를 포함한 중추신경계 기형 및/또는 기능장애와 관련된 선천적 기형
- 35주 미만의 재태 연령
- 부모의 조현병-유사 정신병 또는 정동장애
- 산모가 임신 중 발프로에이트 사용
- 학습(지적) 장애
- 주의력결핍과잉행동장애
- 영아연축을 포함한 신생아 뇌병증 또는 간질성 뇌병증
- 다운증후군과 같은 염색체 장애
- 취약 X (Fragile X) 증후군과 같은 유전자 질환
- 근 이영양증
- 신경섬유종증
- 결절성 경화증

[참고문헌]

1. 대한신경정신의학회. 신경정신의학. 서울: 중앙문화사;2005. p.177-208.
2. 권준수, 김재진, 남궁기 편저. DSM-5 정신질환의 진단 및 통계 편람. 서울: 학지사;2015.
3. 홍강의 편저. 소아정신의학 제2판. 서울: 학지사;2014. p.145-166.
4. World Health Organization. 6A02 Autism spectrum disorder: International Classification of Diseases for Mortality and Morbidity Statistics, 11th Revision, v2020-09. <https://www.findacode.com/icd-11/code-437815624.html>
5. 통계청: 통계분류포털. 제8차 한국표준질병·사인분류(KCD-8) 개정 고시. 2020. http://kostat.go.kr/portal/korea/kor_nw/1/1/index.board?bmode=read&aSeq=383272 2022.1.28
6. Fein D, Barton M, Eigsti IM, Kelley E, Naigles L, Schultz RT et al. Optimal outcome in individuals with a history of autism.J Child Psychol Psychiatry. 2013;54(2):195-205.
7. Pickles A, McCauley JB, Pepa LA, Huerta M, Lord C. The adult outcome of children referred for autism: typology and prediction from childhood. J Child Psychol Psychiatry. 2020;61:760-767.
8. Simonoff E, Kent R, Stringer D, Lord C, Briskman J, Lukito S et al. Trajectories in symptoms of autism and cognitive ability in autism from childhood to adult life: findings from a longitudinal epidemiological cohort. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2020;59:1342-1352.
9. Howlin P, Magiati I. Autism spectrum disorder: outcomes in adulthood. Curr Opin Psychiatry 2017;30:69-76.
10. Fuentes J, Hervás A, Howlin P. ESCAP ASD Working Party. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. European Child & Adolescent Psychiatry 2021;30:961-984.
11. Orinstein AJ, Suh J, Porter K, De Yoe KA, Tyson KE, Troyb E et al. Social function and communication in optimal outcome children and adolescents with an autism history on structured test measures. J Autism Dev Disord 2015;45:2443-2463.
12. Hirvikoski T, Mittendorfer-Rutz E, Boman M, Larsson H, Lichtenstein O, Bölte S. Premature mortality in autism spectrum disorder. Br J Psychiatry 2016;208:232-238.
13. Mason D, Ingham B, Urbanowicz A, Heather M, Michael C, Birtles H, Woodbury-Smith M et al. A systematic review of what barriers and facilitators prevent and enable physical healthcare services access for autistic adults. J Autism Dev Disord. 2019;49(8):3387-3400.

14. Smith DaWalt L, Hong J, Greenberg JS, Mailick MR. Mortality in individuals with autism spectrum disorder: predictors over a 20-year period. *Autism* 2019;23(7): 1732–1739.
15. Roestorf A. Ageing, cognition and quality of life in autism spectrum disorder: cross-sectional and longitudinal studies. 2018. Available from URL : <https://openaccess.city.ac.uk/id/eprint/22094>
16. Barnard-Brak L, Richman D, Yang Z. Age at death and comorbidity of dementia-related disorders among individuals with autism spectrum disorder. *Adv Autism* 2019;5(4):293–302.
17. Fombonne E. Editorial: the rising prevalence of autism. *J Child Psychol Psychiatry* 2018; 59:717–720.
18. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, Maenner MJ, Daniels J, Warren Z, Kurzius-Spencer M, et al. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years—ADDM Network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR Surveill Summ*. 2018.
19. Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, Kim YS, Kauchali S, Marcín C et al. Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Res* 2012;5:160–179.
20. Maenner MJ, Shaw KA, Baio J, Washington A, Patrick M, et al. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years – autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2016. *MMRW Surveill Summ* (2020); 69 (No. SS–4): 1–12. <https://www.cdc.gov/mmwr/volumes/69/ss/ss6904a1.htm>. Accessed 28 Jan 2022
21. Yoo SM, Kim KN, Kang S, Kim HJ, Yun J, Lee JY. Prevalence and premature mortality statistics of autism spectrum disorder among children in Korea: A nationwide population-based birth cohort study. *J Korean Med Sci*. 2022 Jan 3;37(1):e1. doi: 10.3346/jkms.2022.37.e1.
22. Fombonne E. Epidemiological studies of pervasive developmental disorder. In: *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, Volkmar FR, Klin A, Paul R, Cohen DJ, eds. Hoboken, NJ:Wiley;2005.
23. Lai MC, Szatmari P. Sex and gender impacts on the behavioural presentation and recognition of autism. *Curr Opin Psychiatry* 2020;33:117–123.
24. Ratto AB, Kenworthy L, Yerys BE, Bascom J, Wieckowski AT, White SW et al. What about the girls? Sex-based differences in autistic traits and adaptive skills. *J Autism Dev Disord* 2018;48:1698–1711.
25. Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Mol Autism* 2017;8:13.

26. Richards M, Mossey J, Robins DL. Parents' concerns as they relate to their child's development and later diagnosis of autism spectrum disorder. *J Dev Behav Pediatr JDBP* 2016;37(7):532-540.
27. Becerra-Culqui TA, Linch FL, Owen-Smith AA, Spitzer J, Croen LA. Parental first concerns and timing of autism spectrum disorder diagnosis. *J Autism Dev Disord* 2018;48:3367-3376.
28. Centers for Disease Control and Prevention. Autism Spectrum Disorder: Signs and Symptoms. Available from URL: <http://medbox.iiab.me/modules/en-cdc/www.cdc.gov/ncbddd/autism/signs.html>. Accessed October 3, 2021.
29. Hyman SL, Levy SE, Myers SC. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics* 2020;145(1):e20193447.
30. Siu AL, Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Baumann LC, Davidson KW et al. Screening for autism spectrum disorder in young children: US preventive services task force recommendation statement. *JAMA* 2016;315(7):691-696.
31. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2011): Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. Last updated: 20 December 2017. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg128/resources/autism-spectrum-disorder-in-under-19s-recognition-referral-and-diagnosis-pdf-35109456621253>
32. Tick B, Bolton P, Happé F, Rutter M, Rijdsdijk F. Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies. *J Child Psychol Psychiatry* 2016; 57: 585-95.
33. Ozonoff S, Young GS, Carter A, et al. Recurrence risk for autism spectrum disorders: a Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics* 2011; 128: e488-95.
34. Sandin S, Lichtenstein P, Kuja-Halkola R, Larsson H, Hultman CM, Reichenberg A. The familial risk of autism. *JAMA* 2014; 311: 1770-77.
35. Weiner DJ, Wigdor EM, Ripke S, et al. Polygenic transmission disequilibrium confirms that common and rare variation act additively to create risk for autism spectrum disorders. *Nat Genet* 2017; 49: 978-85.
36. Bernier R, Golzio C, Xiong B, et al. Disruptive CHD8 mutations define a subtype of autism early in development. *Cell* 2014; 158: 263-76.
37. Lewis JD, Evans AC, Pruett JR, et al. Network inefficiencies in autism spectrum disorder at 24 months. *Transl Psychiatry* 2014; 4: e388.
38. O'Reilly C, Lewis JD, Elsabbagh M. Is functional brain connectivity atypical in autism? A systematic review of EEG and MEG studies. *PLoS One* 2017; 12: e0175870.

39. Rane P, Cochran D, Hodge SM, Haselgrove C, Kennedy DN, Frazier JA. Connectivity in autism: a review of MRI connectivity studies. *Harv Rev Psychiatry* 2015; 23: 223–44.
40. Juul-Dam N, Townsend J, Courchesne E. Prenatal, perinatal, and neonatal factors in autism, pervasive developmental disorder–not otherwise specified, and the general population. *Pediatrics* 2001;107(4): E63.
41. Glasson EJ, Bower C, Petterson B, de Klerk N, Chaney G, Hallmayer JF. Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Arch Gen Psychiatry* 2004;61(6): 618–627.
42. Idring S, Magnusson C, Lundberg M, et al. Parental age and the risk of autism spectrum disorders: findings from a Swedish population-based cohort. *Int J Epidemiol* 2014; 43: 107–115.
43. Lyall K, Ashwood P, Van de Water J, Hertz-Picciotto I. Maternal immune-mediated conditions, autism spectrum disorders, and developmental delay. *J Autism Dev Disord* 2014; 44: 1546–1555.
44. Christensen J, Grønborg TK, Sørensen MJ, et al. Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. *JAMA* 2013;309:1696–1703.
45. Brown HK, Ray JG, Wilton AS, Lunsky Y, Gomes T, Vigod SN. Association between serotonergic antidepressant use during pregnancy and autism spectrum disorder in children. *JAMA* 2017; 317: 1544–1552.
46. Lampi KM, Lehtonen L, Tran PL, et al. Risk of autism spectrum disorders in low birth weight and small for gestational age infants. *J Pediatr* 2012; 161: 830–836.
47. Schmidt RJ, Tancredi DJ, Ozonoff S, et al. Maternal periconceptional folic acid intake and risk of autism spectrum disorders and developmental delay in the CHARGE (CHildhood Autism Risks from Genetics and Environment) case-control study. *Am J Clin Nutr* 2012; 96: 80–89.
48. Zerbo O, Qian Y, Yoshida C, Fireman BH, Klein NP, Croen LA. Association between influenza infection and vaccination during pregnancy and risk of autism spectrum disorder. *JAMA Pediatr* 2017;171: e163609.

2장

진단 및 평가

김인향 한양대학교병원 정신건강의학과

한양대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장

유희정 분당서울대학교병원 정신건강의학과



2장 : 진단 및 평가

● 일반 원칙

권고안 1: ASD 진단에 관여하는 모든 전문가는 최신 버전의 DSM 또는 ICD 진단기준의 사용을 고려하고, 사용된 진단분류체계를 기록해두어야 한다.

최적진료: 발달지연, 정서 및 행동 문제, 정신장애, 정신건강 문제 또는 유전자 증후군이 있는 아동의 평가에는 통상적 진료의 일부로 ASD에 대한 감시가 있어야 한다.

발달 지연, 행동 문제, 정신 문제나 유전 증후군을 가진 아이들에 대한 통상적인 진료에는 ASD 증상 모니터링이 포함이 되어야 한다. ASD는 DSM-5 또는 ICD-11의 진단기준에 따라 숙련된 전문가가 임상적 판단에 의해 진단을 내리며, 진단에 표준(gold standard)이 되는 단일 도구는 없다 [1]. 진단에 필요한 정보를 얻기 위해, 전문가는 부모나 양육자부터 자세한 발달력을 청취하고, 구조화 혹은 비구조화된 평가 도구를 이용하여 부모 그리고 닳선 성인과의 상호 작용을 관찰하는 과정이 필요하다 [2]. 아동의 행동에 대한 보고는 정보 제공자의 주관에 따라 달라질 수 있고, 아동의 행동은 상황에 따라 가변적이므로, 필요에 따라 여러 양육자로부터 발달력을 청취하고 여러 차례에 걸쳐 행동을 직접 관찰함으로써 이를 보완한다.

진단의 목적은 환자와 가족에게 적절한 지원과 안내를 제공하는 것이다. 즉, 영국의 National Institute for Health and Care Excellence (NICE) 가이드라인에서도 “평가의 목적은 단순히 진단을 내리는 것만이 아니라, 개인이 신체적, 심리적, 사회적 기능 측면에서 갖고 있는 어려움과 위험이 무엇인지 고려함으로써, 어떤 치료와 지원이 필요한지를 파악하는 것이 중심 목표가 되어야 한다”고 권유하고 있다 [3]. 그러므로, 진단을 위해서는 다학제 전문가의 평가를 통합하여 당사자의 증상의 심각도, 기능 수준, 그리고 이것이 환경과의 상호작용에서 어떤 영향을 주고받고 있는지를 판단해야 한다 [4].

선별검사

권고안 2: 전체인구를 대상으로 ASD 선별검사를 할 필요는 없다. 다만 임상가는 ASD 및 기타 발달장애 진단을 위해 추가평가가 필요한 아동의 조기발견을 도울 수 있다. 조기발견을 위한 선별검사에는 사회적 상호작용과 놀이, 언어와 의사소통, 행동 영역에서 ASD를 암시하는 특징이 포함되어야 한다.

권고안 3: 선별도구가 정보수집에 사용될 수 있지만 ASD 진단평가를 의뢰하거나 배제하는데 유일한 기준이 되는 것은 아니다.

선별 도구는 추가적인 진단적인 평가가 필요한 ASD 고위험군을 선별해 내는 데 사용된다 [5]. 우리나라에서 사용되는 선별 도구로는 Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) [6], Social Communication Questionnaire (SCQ) [7], Social Responsiveness Scale (SRS) [8]와 Behavior Development Screening for Toddlers (BeDevel) [9] 등이 있다. 이 도구들은 사용목적, 적용 가능한 연령, 소요시간 등에 차이가 조금씩 있어 각자의 특성을 고려하여 선택하여 사용한다 (부록 표2-1).

미국소아과학회의 선별검사 및 정기적 발달검사 권장에도 불구하고 [10], 모든 아이들을 대상으로 ASD를 선별하는 것의 효과성 연구는 부족하여 다소 논란이 있다. 스페인의 Previnfad workgroup, 영국의 National Screening Committee와 Canadian Task Force on Preventive Healthcare는 모든 아동보다는 고위험군을 대상으로 선별 검사를 시행할 것을 권고하고 있다 [11]. ASD에 대한 선별은, 이미 ASD로 진단 받은 아이들의 손아래 형제, 영유아 건강검진에서 언어, 인지, 사회성 영역에 심화 평가 권고를 받은 아동, 발달지연을 가진 아동, 아동이 속한 교육 또는 보육기관에서 발달에 대한 우려가 있다고 보고한 아동과 같은 고위험 아동과, 보호자가 아동의 발달에 대해 걱정거리를 갖고 있는 아동을 대상으로 적용하는 것이 더 적절할 수 있다 [12,13].

우리나라에서는 생후 14일부터 71개월(6세 미만)까지 총 8회에 걸쳐서 영유아 검진이 시행된다. 영유아 건강검진항목에는 한국 영유아 발달선별검사 (Korean Developmental Screening Test for Infants and Children: K-DST)가 포함되어 있어, 대근육운동, 소근육운동, 인지, 언어, 사회성, 자조 등 총 6개의 발달영역에 대한 평가를 진행하게 된다 [14,15]. DST에서는 12개월 이상의 아동들을 대상으로 해당되는 월령에 눈맞춤, 호명에 대한 반응, 합동주시를 비롯한 관심사의 공유행동, 언어의 심한 지연, 또래에 대한 관심, 상상놀이와 협동놀이, 타인의 의도를 파악하기 등 ASD 가능성을 평가하는 문항들을 추가문항에 배치하고, 이들 행동에서 "아니오"를 받는 아동들은 심층 평가를 받도록 권유하고 있다 (부록 표2-2). 그러나 아직까지 소아정신과로 연계되는 비율이 낮고, ASD를 선별하려는 데 얼마나 유용한지에 대해서는 더 많은 연구가 필요하다 [16].

진단평가

권고안 4: 선별검사에서 ASD 증상이 발견되면 철저한 진단평가를 수행해야 하며, 진단평가는 당사자의 강점과 약점에 대한 프로파일과 더불어 최적의 접근방식으로 기술과 경험을 갖춘 다학제팀이 수행해야 한다.

권고안 5: 진단평가에 참여하는 임상전문가는 ASD와 관련된 발달력을 수집해야 하며, 직접관찰을 통해 사회적 기술, 의사소통 기술 및 행동을 평가해야 한다. 이때 정보수집을 지원하기 위해 구조화된 평가도구의 사용을 고려한다.

선별 검사에서 ASD 증상이 발견될 경우 포괄적인 진단 평가가 시행이 되어야 한다. 임상가들은 ASD 증상 관련된 발달력을 청취하고, 사회 기술, 의사소통 기술과 행동을 직접 관찰을 통해 평가해야 한다. 정보 취득에 있어서 구조화된 평가 도구 사용을 고려해볼 수 있다. 진단적 평가는 개인의 강점과 약점에 대한 프로파일을 포함하고 다학제 팀을 구성하여 가장 최적의 접근 방식으로 이루어져야 한다.

우리나라에서 사용되는 대표적인 진단 도구로는 Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), Autism Diagnostic Observation Schedule 2 (ADOS 2), Childhood Autism Rating Scale, Second edition (CARS-2) 등이 있다. ADI-R은 반구조화된 면담 도구로서 [17], 대상자의 발달력을 잘 아는 부모나 양육자를 대상으로 언어/의사소통, 상호작용, 제한적 반복적 상동적인 행동과 관심사, 발병나이 등 4가지 영역에 대해서 평가한다. 시행하는데 90-150분 정도가 소요된다 [18]. ADOS-2는 훈련된 전문가에 의한 직접관찰도구로, 검사 대상자와의 놀이 또는 대화를 상호작용의 틀로 사용하여 사회적 상호작용, 비언어적 의사소통, 반복적인 행동과 관심사, 놀이 특성 등을 평가한다 [19]. ADOS-2는 생물학적 나이와 표현언어 수준에 따라서 5개의 모듈 중 하나를 선택하게 되며 40-60분 정도가 소요된다. CARS-2는 병력 청취와 관찰에 기반한 간단한 도구로서 [20], 표준 버전(standard version)은 주로 6세 이하 혹은 지능이 낮은 경우에 적용하고, 고기능 버전(high-functioning version)은 6세 이상이거나 IQ가 80 이상인 대상자들에게 적용한다. 이 도구들은 숙련된 전문가에 의해서 행해져야 하며, 신뢰도가 높게 사용되기 위해서는 이를 위한 훈련을 거쳐야 하는데, 도구마다 요구되는 전문성의 수준, 훈련에 필요한 기간과 강도가 모두 다르다. 이러한 진단 도구들은 유효성이 입증되었지만, 최종 진단은 임상가의 판단에 따라서 내려야 하며, 도구가 이를 대체할 수는 없다. 하나의 정보원에 의존하기 보다는 위에 기술한 관찰과 인터뷰 기반 도구 등을 종합적으로 사용하는 것이 가장 정확한 진단으로 이어질 수 있다 [21,22].

진단의 생물학적 표지자

ASD를 진단할 수 있는 생물학적 표지자는 아직 확립되지 않았다. 즉, 아직 혈액검사나 뇌영상 검사를 기반으로 ASD를 진단할 수는 없다는 의미이다. 다만 기질적인 문제들이 ASD의 원인인 경우가 있고, 이를 감별하기 위한 생물학적 검사가 필요할 수 있다.

1. 유전자 검사

권고안 6: 임상적으로 관련이 있다면, 모든 ASD 당사자에 대해서 다음 검사의 필요성이 검토되어야 한다; 신경학적, 기형적 특징에 대한 신체검사, 염색체 마이크로어레이, 청력상태 검사, ASD의 알려진 병인 (예: 결절성 경화증)을 배제하기 위한 검사.

최적진료: 추가검사는 지역의 유전학적 서비스기관의 조언에 따른다.

발달장애를 가진 아동의 15-20%에서 임상적으로 의미가 있는 유전적 이상이 발견된다. ASD가 동반될 수 있는 유전자 질환은 부록 표2-3에 기술하였다. 유전자 검사를 통해 1) 유전질환과 연관된 신체적인 합병증을 발견하거나 미리 예측할 수 있고, 2) 예상되는 경과나 가족 내 같은 장애가 재발할 수 있는 위험에 대한 상담을 제공할 수 있으며, 3) 가족에게 장애의 원인에 대해 이해하게 도움으로써 심리적인 지원을 제공하고, 4) 확진을 통해 불필요한 추가적 검사를 막을 수 있다 [9].

American College of Medical Genetics and Genomics(ACMG), 미국소아청소년정신의학회 및 미국소아과학회에서는 유전적인 원인을 모르는 모든 발달장애인 당사자들에게 염색체 마이크로어레이(Chromosomal microarray)를 시행하여 복제수변이체(copy number variants)를 검출하도록 권유한다 [10,23,24]. 특히 신체검사서서 특정한 유전자 증후군이 의심될 경우에 유전자 검사가 필요하다. 예를 들면, Fragile X 증후군 에서는 신체검사상 큰 머리둘레, 두드러진 턱, 큰 귀, 인대 이완(ligamentous laxity), 큰 고환 등이 발견될 수 있다. 머리둘레가 2.5 표준편차 이상 큰 경우 PTEN 검사, 중증 지적장애가 동반된 여아들에서는 레트 증후군 감별을 위한 MECP2, 염색체 질환이 의심될 경우에는 염색체형 검사가 필요하다 [24]. 유전자 검사를 시행하기 앞서 3대에 걸친 가계도의 파악과 신체검진이 선행되어야 한다.

2. 기타 기질적인 검사

뇌 MRI는 원인이 되는 구조적, 해부학적 이상이나 뇌 기형을 감별하기 위해 고려된다. 하지만 뇌영상에서 치료가 필요할 정도로 원인이 되는 질환이 발견되는 경우는 드물기 때문에, 모든 아동에게 권장하지는 않는다 [25]. 비전형적인 퇴행, 소두증이나 대두증, 경련 또는 뇌전증, 유전자 증후군에 의한 뇌 구조 이상의 증거들, 신경학적 검사상 이상소견이 보일 때는 뇌 MRI를 촬영해 볼 필요가 있다 [10].

감별을 위해 필요할 수 있는 대사질환은 부록 표2-4에 정리하였다. 하지만 실제로 의미있는 이상소견이 발견되는 경우는 많지 않으므로, 모든 아동들에게 권장되지는 않는다. 비전형적인 퇴행의 근거가 있거나 (예를 들어, 2세 이후에, 운동 퇴행이나 다발성 퇴행 등), 대사질환의 가족력이 있는 경우, 근육의 긴장도가 현저히 낮거나 약한 경우, 청력장애나 시각장애가 있는 아동, 특이한 얼굴 생김새나 신체의 특성이 있는 경우에는 대사질환에 대한 평가를 의뢰할 필요가 있다 [26].

ASD 아동에서는 경련성질환의 빈도가 높지만 임상적으로 의미있는 경련이 없어도 뇌파의 이상소견이 흔히 발견된다. 그러므로 모든 아동에서 뇌파검사를 하는 것은 권장하지 않으며, 경련성 질환이 의심되거나, 늦은 연령에 언어를 상실하는 경우와 같은 비정상적인 퇴행, 또는 신경학적 증상이 있을 경우에 시행을 고려한다 [27,28].

● 언어, 인지 및 기능 수준의 평가

권고안 7: ASD아동과 청소년에게는 언어와 의사소통 기술에 대해 종합적 평가를 하여 치료중재를 위한 정보를 제공해야 한다.

권고안 8: ASD 당사자에게는 지적, 신경심리학적 및 적응적 기능의 평가가 고려되어야 한다.

최적진료: ASD 당사자의 필요사항(needs)에 대해 조사할 때 감각행동을 참작해야 한다. 또한 관련이 있다면, 작업치료 및 물리치료 평가를 고려해야 한다.

ASD의 평가에는 언어, 인지, 그리고 전반적인 기능 수준에 대한 평가가 반드시 포함되어야 한다. 그 이유는 첫째, 이런 기능들이 ASD의 증상이 발현하는 양상이나 사회적, 기능적 수준을 결정하는 경우가 많다. 앞선 검사들은 배제 진단 뿐만 아니라 공존 질환을 평가하는 데도 중요하다. 포괄적인 진단 평가를 시행할 때 진단이 정확도가 올라간다. 둘째, 개입을 위한 계획을 수립할 때, 기능 수준을 반드시 고려해야 하기 때문이다. 즉, ASD의 모든 치료와 교육 계획은 대상자의 언어와 지능, 그리고 인지기능에 맞추어 개별화되어야 하며, 이를 위해서는 ASD 증상 이외에 다른 기능의 수준과 특성을 파악해야만 한다.

인지기능과 지능은 수련받은 전문가가 평가 대상자의 연령과 언어수준에 맞추어 각 언어, 문화권에서 표준화된 검사도구들을 선택하여 평가한다. 일반적으로 3세 이상의 아동들에서는 표준화된 지능검사를 활용할 수 있으며, 그 이하 연령의 아동들은 발달수준을 측정하는 검사도구들을 사용한다. 웨슬러 지능 검사인 Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI), Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC), 그리고 Wechsler Adult Intelligence

Scale (WAIS)은 ASD에서 인지 기능을 평가하는 데 가장 많이 사용되는 검사이다 [29]. 우리나라에서 언어와 운동발달, 눈-손 협응능력을 포함하여 다면적인 발달수준을 평가하기 위해서는 교육진단검사(Psychoeducational Profile-Revised: PEP-R)를 가장 많이 사용한다. 베일리 영유아 발달 검사(Bayley Scales of Infant and Toddler Development - 3rd edition : Bayley-III)는 1-42개월 사이의 아동들에서 인지 기능, 수용성 언어, 표현 언어, 소근육과 대근육 발달을 평가하는 데 사용이 될 수 있다 [30]. 언어가 없는 아동들에서도 비언어적인 지능을 측정하는 지능검사를 활용할 수 있는데, 한국판 라이터 비언어성 지능검사(K-Leiter-R) [31]와 한국 비언어 지능검사 2판(Comprehensive Test of Nonverbal Intelligence 2nd edition: K-CTONI-2) [32]이 표준화되어 있다. 주의집중능력이나 실행기능(executive function)의 부족이 의심되는 대상자에게는 전두엽관리기능에 대한 평가를 시행한다.

언어를 이해하는 능력과 표현하는 능력, 그리고 화용적인 기능 역시 아동의 연령과 언어수준, 측정 목적을 고려하여, 표준화된 도구들을 활용하여 측정한다. 이는 ASD를 가진 아동에게 의사소통기술을 가르치기 위한 개별화된 훈련을 제공하는 데 필요할 뿐 아니라, 좀 더 정확한 진단검사를 위해 ADOS의 적절한 모듈을 선택하고, 사회성 행동의 장애를 언어능력에 비추어 진단하는 데도 기준점이 된다. 적응능력에 대한 평가는 주로 보호자나 교사의 보고를 토대로 하게 되는데, 자조기능이나 일상생활 관리기능에 대한 정보를 얻고 치료의 목표를 정하는 데도 필요하다. 적응 능력은 지능지수의 영향을 많이 받지만, ASD를 가진 사람들은 정상범주의 지능을 가진 경우에도 낮은 적응능력을 갖는 경우가 많고, 이것이 장애의 영향력을 더 크게 만드는 경향이 있다 [33]. 우리나라에서는 주로 바인랜드 적응능력 척도-II(Vineland Adaptive Behavior Scale-II) [34] 또는 사회성숙도검사 (Social Maturity Scale) [35]를 사용한다.

ASD와 시각, 청각의 장애는 밀접한 연관성을 갖고 있을 뿐 아니라, 시각이나 청각장애를 갖고 있는 아동들이 ASD와 유사한 증상을 보일 수 있으므로, 이에 대한 검사를 포함해야 하는 경우도 있다 [36,37]. 언어의 지연이나 주의집중력장애 Attention deficit hyperactivity disorder: 이하 ADHD)가 현저한 경우에는 청력검사를, 시각적으로 부주의하거나 물체를 눈 앞에 가까이 대는 상동행동을 일관되게 보이는 아동들은 시력검사를 고려할 수 있다.

공존질환 진단

권고안 9: 임상가는 ASD아동, 청소년의 공존질환 및 상태에 대해 통상적 확인의 필요성을 인식해야 한다. 필요한 경우, 기존문제를 정확히 식별하고 관리하기 위해 상세한 평가를 수행해야 한다.

ASD는 대표적인 복잡 질환이며, 다양한 정신과적, 인지적, 신경학적, 의학적 질환들을 동반한다. 공존질환의 평가와 진단은 ASD의 진단 과정에서 매우 중요하다. 그 이유는 첫째, 어떤 공존질환은 ASD 유무와 상관 없이 그 자체로 치료대상이 되기 때문이다. 둘째, 공존질환이 있는 경

우 증상으로 인해 삶의 질을 저해할 뿐 아니라, ASD에 대한 치료의 효과에 부정적인 영향을 미치는 경향이 있다. 어떤 정신과적 동반질환들은 인지행동치료나 약물치료에 잘 반응하므로, 적극적으로 평가하여 조기에 치료하는 것이 중요하다. ASD의 정신과적 공존질환에 대한 진단은 훈련된 정신과 전문의에 의해 내려져야 하며, 의학적, 신경학적 질환의 진단에 대해서는 적절한 전문가에게 의뢰할 수 있어야 한다.

ASD에서 흔히 동반되는 공존질환의 종류와 임상적 중요성은 연령에 따라 다르기 때문에, 평가의 우선순위를 결정할 때도 반드시 생애주기를 고려해야 한다. 영유아기와 초기 아동기에 가장 주의깊게 살펴야 하는 공존질환은 위에 기술한 유전자증후군과 신경학적인 문제들, 그리고 의사소통장애와 지적장애이다. 식이문제, 수면장애, 운동조절기능의 문제도 이 시기에 흔하므로 면밀한 평가와 개입을 요한다 [38]. 아동기에 흔히 동반되는 문제들은 ADHD, 반항장애 등의 행동장애, 불안 및 강박장애, 틱장애 등이다 [39,40]. 심한 떼쓰기, 공격성, 분노, 자해 등을 주된 문제로 하는 자극과민성(irritability)은 영유아기부터 시작하여 모든 연령에서 동반될 수 있다.

청소년기와 성인이행기 이후에는 아동기에 갖고 있던 ADHD가 지속될 수 있으며, 불안장애와 우울장애를 비롯한 기분장애에 더 임상적인 주의를 기울여야 한다 [41,42]. 특히 청소년기 이후에 ASD에서 나타나는 우울장애는 증상이 비전형적인 경우가 많고, 자살사고와 행동으로 이어질 수 있으며, 고기능 ASD를 가진 경우는 일반적인 청소년과 마찬가지로 보호자의 보고보다 자기보고에서 더 잘 드러나는 경우가 많으므로 개인마다 적절한 평가방식을 적용한다 [43]. 공존질환을 진단할 때는 ASD 자체의 특성에서 기인하는 문제뿐 아니라, 개인과 환경의 상호작용에서 비롯되는 문제들에도 주의를 기울여야 하는데, 대표적인 문제 가운데 하나가 청소년기 이후에 주로 발생하는 과체중, 비만, 대사증후군 등이다 [44].

ASD진단에서 임상적으로 주의깊게 평가해야 하는 공존질환을 부록 표2-5에 정리하였다.

○ 감별진단

ASD는 일반적으로 전반적 발달지연, 지적장애, 의사소통장애, ADHD를 비롯한 다른 발달장애와, 그리고 기질적인 원인에 의한 뇌발달장애와의 감별을 요한다. 하지만 이렇게 감별을 요하는 모든 장애들이 동시에 ASD와 공존할 수 있으므로, 서로간에 상호배제적이지 않다는 사실을 기억해야 한다. 즉, 다른 발달장애의 유무를 기준으로 ASD를 감별하는 것 보다는 ASD의 진단기준을 만족하는지를 먼저 평가해야 할 필요가 있겠다. 청소년기 또는 성인기에 처음 진단받는 경우에는 회피성 또는 조현형 성격장애, 사회불안장애, 기분부전장애 등의 만성 기분장애, 조현병 등 다른 질환들과 감별해야 한다. 이런 경우 사회적 의사소통 능력, 사회적 관계를 맺는 능력이 어린시절부터 지속되었는지, 그리고 종적인 발달력 청취를 통해 발달과정 중에 반복적인 행동이나 고정된 관심사, 감각적인 예민함 등이 존재했는지의 여부를 정확히 판단하는 것이 중요하다.

진단에서 고려할 점들

1. 성인에서의 진단

최적진료: 성인에서 발달지연, 발달이정표 미달 (직업, 친밀한 관계 형성 또는 부모로부터의 독립), 정서 및 행동 문제, 지적장애 또는 유전자 증후군이 있는 경우에는 ASD 평가를 고려해야 한다.

청소년기 이후, 특히 성인기에 ASD를 진단하는 것은 어린시절에 진단하는 것보다 더 복잡하고, 감별진단이 어려울 수 있으므로 주의를 요한다. 진단절차는 아동과 동일하게 발달력, 현재 나타나는 증상이 진단기 준에 부합하는지의 여부, 공존증상의 확인 등이 필요하다. 처음 진단받는 나이가 많을수록, 과거 발달력을 확인하는 것이 어려울 수 있는데, ADI-R 등 발달력에 대한 면담 이외에도 과거의 의무기록, 학교에 기록된 정보, 치료실의 기록 등을 참고하는 것이 유용할 수 있다. NICE Guideline (2012)에서는 초기 성인기에 ASD를 진단할 때 1) 타인과의 상호작용의 제한, 즉 타인에게 무관심하거나, 냉담하거나, 부적절한 방식으로 상호작용을 함, 2) 상호작용의 목적이 자신의 필요를 충족시키는 것에 제한됨, 3) 너무 순진하거나 일방적인 상호작용, 4) 타인이 먼저 상호작용을 시도하려고 할 때 제한적인 반응을 보임, 5) 다양한 사회적 상황에서 맥락에 맞게 자신의 행동을 조절하지 못함, 6) 타인에 대한 공감을 잘 표현하지 못함, 7) 융통성 없는 일정이나 루틴을 고집하고 변화에 대해 저항함, 8) 반복적인 행동이나 활동 등을 고려하도록 권고하고 있다.

2. 여성에서의 진단

권고안 10: 임상가는 ASD 여성이 남성과는 다른 증상양상과 장애수준을 보일 수 있음을 고려해야 한다.

ASD 여성의 유병율이 과소보고 된다는 의견이 지속적으로 있어왔다. 이에 대한 가능한 설명은 진단기준이 여성의 ASD 특성을 식별할 만큼 충분히 민감하거나 구체적이지 않다는 것이겠으나, 남성과 여성 간에 ASD 증상표현이 어떻게 다른지는 상충되는 연구 결과들로 인해 아직 확정되지 않았다. 그러나 공통적으로 강조되는 잠재적 차이로서, ASD 여성이 남성에 비해 1) 친구를 사귀고 또래집단과 어울리고자 하는 욕구가 더 많음, 2) 또래를 모방하여 사회적 놀이기술의 결함이 덜 드러남, 3) 대처기술이 뛰어나서 남성과 같은 수준의 ASD 특성을 갖고 있더라도 나이가 든 뒤에야 잠재적 진단을 받음, 4) '반복적이고 제한된 행동과 관심'이 덜 심각하여 6세 이전에는 잘 나타나지 않음, 5) 섭식장애의 발병률이 더 높을 수 있음, 6) 마음의 이론(theory of mind)에서 덜 손상을 보일 수 있음 등이 제안되고 있다 [45,46].

지적장애나 행동문제가 없는 경우 ASD 여성은 진단기준을 충족할 가능성이 적는데, 이는 '제한된 관심과 반복적 행동'을 덜 보이는 다른 표현형(phenotype)을 갖기 때문으로 추정된다. 지

적장애를 동반한 ASD에서는 남녀 비율이 1:2로 보고되는데, 진단기준의 '제한된 관심과 반복적 행동'이 지적장애에서 더 일반적이라는 점을 고려하면, IQ가 높은 ASD 여성의 적응 및 보상 능력이 ASD 진단역치에 미치지 못하게 한다는 가설을 뒷받침할 수 있다.

3. 진단에 대해 전달하기

최적진료: 임상가는 ASD아동의 형제자매에서 ASD 위험이 상당히 증가한다는 사실을 가족에게 알릴 것을 고려해야 한다.

진단을 내리고 기능과 공존질환을 평가한 이후에는, 진단에 대한 정보를 보호자, 그리고 필요한 경우 당사자에게 전달하는 과정이 매우 중요하다. 진단을 올바르게 전달하는 것은 가족이 장·단기에 걸친 계획을 수립할 수 있도록 돕는 첫걸음이 된다. 가족이 잘 이해할 수 있는 표현으로, 명료하게 설명해야 하며, 정확한 의학적인 용어를 사용하는 것이 좋다. ASD를 진단하기 위해 시행한 검사과정에서 관찰한 행동특성에 관한 정보들, 장애가 갖는 정확한 의미, 근거기반 치료에 대한 정보, 앞으로의 경과에서 예상되는 것들을 공감적인 태도로 전달해야 한다. 임상가들은 ADOS나 ADI-R와 같은 검사 도구의 원점수를 알려주는 것을 피하는 것이 좋은데, 이 점수는 개인의 전반적인 기능을 반영하는 것이 아니기 때문이다. 오히려 질적인 관찰과 기술을 통해 가족들이 아이들의 프로파일을 이해할 수 있도록 도와주어야 한다. 청소년기 이후에는 ASD를 가진 당사자에게 진단에 관해 전달하게 되는 경우도 있는데, 언제, 어떤 방식으로 알려주는 것이 임상적으로 가장 바람직한지에 대한 연구는 별로 없지만, 대체로 부모와 임상전문가가 이에 대해 미리 상세히 논의할 것, 당사자의 반응을 다루기 위한 후속 면담을 기획할 것, 진단을 알려준 이후의 긍정적·부정적 반응 모두에 미리 대비할 것을 권한다.

[부록]

표2-1. 우리나라에서 사용되는 ASD 선별도구 목록

선별도구	구성	사용 연령	문항 개수	소요 시간	채점 방법	Source	참고문헌
M-CHAT M-CHAT-R/F	부모채점 설문지	16-30개월	23 20	5-10분	3개 이상의 문항 혹은 자폐위험을 판단하는 문 항중 2개 이상에서 “예”인 경우 고위험군 / 8점 이상인 경우에 ASD 고위험군으로 진 단적인 평가가 필요함. 점수가 3에서 7점 사 이인 경우에 추적면담 이 필요함.	http://mchat screen.com M-CHAT 만 표준화	Robins et al. (5) Kim et al. [42]
SCQ	부모채점 설문지 “현재”와 “평생” 2가지 형태	4세 이상	40	5-10분	1번 문항 (간단한 어구 로 말할 수 있는지) 에 서 ‘예’인 경우 2번부 터, ‘아니오’인 경우 8 번부터 합산. 평생버전에서 절단점수 15점.	인사이트	Berument et al.,(6) Kim et al. [43]
SRS	부모채점 설문지	학령기 (4-18세) 전학령기 (2.5-4.5세) 성인 (19세 이상) 성인 자가보고	65	15-20분	연령과 성별에 따른 T 점수 산출 75점 이상일 경우 ASD 고위험군	Western Psychological Services https://wpsp ublish.com 영유아본만 표준화되었고 번역본은 모두 구할 수 있음.	Constantin o et al.(7) Cheon et al. [44]
BeDevel	구조화된 인터뷰 + 놀이기반 반구조화 된 관찰 도구	9-42개월	연령 집단에 따라 다름 (9, 12, 18, 24, 36개월)	10-15분	연령별로 진단적 의미가 있는 primary item 개 수에 따라 선별 유무 결정	출판 준비 중 한국어로 개발됨	Bong et al. [45]

Abbreviations: Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT), Modified Checklist for Autism in Toddlers Revised with Follow-UP (M-CHAT-R/F), Social Communication Questionnaire (SCQ), Social Responsiveness Scale (SRS), Behavior Development Screening for Toddlers (BeDevel)

표2-2. 영유아 검진 (K-DST)상 ASD 선별을 위해 사용되는 추가 질문

월령	추가 질문
12~13	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p>
14~15	<p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p>
16~17	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p>
18~19	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p>
20~21	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p>
22~23	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p>
24~26	<p>의미 있는 단어를 말하지 못한다(예: “멍멍”, “맘마”, “물” 등)</p> <p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p> <p>상징 놀이를 하지 않는다(예: 인형에게 음식 주기, 재우기, 블록을 음식으로 대치하며 먹는 척, 국자를 전화기로 사용 등)</p>
27~29	<p>의미 있는 단어를 말하지 못한다(예: “멍멍”, “맘마”, “물” 등)</p> <p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p>

30~32	<p>의미 있는 단어를 말하지 못한다(예: “멍멍”, “맘마”, “물” 등)</p> <p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p>
33~35	<p>의미 있는 단어를 말하지 못한다(예: “멍멍”, “맘마”, “물” 등)</p> <p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p>
36~41	<p>의미 있는 단어를 말하지 못한다(예: “멍멍”, “맘마”, “물” 등)</p> <p>두 단어가 결합된 말을 하지 못한다(예: “밥 줘”, “우유 먹자” 등).</p> <p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p> <p>또래 아이들에게 관심이 없다. 또래와 함께 있어도 아이들을 지켜보거나 행동을 따라 하거나, 함께 놀려고 시도하지 않는다.</p> <p>2인 이상이 하는 역할 놀이를 하지 않는다.(예: 의사와 환자 되어보기, 엄마와 아빠 되어 보기 등)</p>
42~47	<p>의미 있는 단어를 말하지 못한다(예: “멍멍”, “맘마”, “물” 등)</p> <p>두 단어가 결합된 말을 하지 못한다(예: “밥 줘”, “우유 먹자” 등).</p> <p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p> <p>또래 아이들에게 관심이 없다. 또래와 함께 있어도 아이들을 지켜보거나 행동을 따라 하거나, 함께 놀려고 시도하지 않는다.</p> <p>2인 이상이 하는 역할 놀이를 하지 않는다.(예: 의사와 환자 되어보기, 엄마와 아빠 되어 보기 등)</p>
48~53	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p> <p>또래 아이들에게 관심이 없다. 또래와 함께 있어도 아이들을 지켜보거나 행동을 따라 하거나, 함께 놀려고 시도하지 않는다.</p> <p>간단한 규칙이 있으면서 팀을 나누어서 하는 놀이(예: 숨바꼭질, 잡기놀이 등)나 3인 이상이 모여 하는 규칙이 있는 역할놀이(예: 가게놀이, 학교놀이 등)를 하지 않는다.</p>

54~59	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p> <p>또래 아이들에게 관심이 없다. 또래와 함께 있어도 아이들을 지켜보거나 행동을 따라 하거나, 함께 놀려고 시도하지 않는다.</p> <p>간단한 규칙이 있으면서 팀을 나누어서 하는 놀이(예: 숨바꼭질, 잡기놀이 등)나 3인 이상이 모여 하는 규칙이 있는 역할놀이(예: 가게놀이, 학교놀이 등)를 하지 않는다.</p>
60~65	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p> <p>또래 아이들에게 관심이 없다. 또래와 함께 있어도 아이들을 지켜보거나 행동을 따라 하거나, 함께 놀려고 시도하지 않는다.</p> <p>간단한 규칙이 있으면서 팀을 나누어서 하는 놀이(예: 숨바꼭질, 잡기 놀이 등)나 3인 이상이 모여 하는 규칙이 있는 역할놀이(예: 가게놀이, 학교놀이 등)를 하지 않는다.</p> <p>다른 사람의 감정이나 의도를 파악하지 못한다.</p>
66~71	<p>아이가 보호자와 눈을 잘 맞추지 않는다(다른 것에 집중하고 있어서 눈을 맞추지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>이름을 불러도 대부분 쳐다보지 않는다(청력에 이상이 있거나, 다른 것에 집중하고 있어서 불러도 쳐다보지 않는 경우는 해당되지 않는다).</p> <p>어른들의 관심을 끄는 행동(예: 손가락으로 물건을 가리키면서 보호자의 반응을 살피기, 물건 가져다 보여주기, 같이 놀자고 조르기, 소리내어 부르기 등)을 하지 않는다.</p> <p>또래 아이들에게 관심이 없다. 또래와 함께 있어도 아이들을 지켜보거나 행동을 따라 하거나, 함께 놀려고 시도하지 않는다.</p> <p>간단한 규칙이 있으면서 팀을 나누어서 하는 놀이(예: 숨바꼭질, 잡기 놀이 등)나 3인 이상이 모여 하는 규칙이 있는 역할놀이(예: 가게놀이, 학교놀이 등)를 하지 않는다.</p> <p>다른 사람의 감정이나 의도를 파악하지 못한다.</p>

표2-3. ASD와 연관된 유전자증후군

22q11.2 deletions
Angelman syndrome
CHARGE syndrome
de Lange syndrome
Fragile X syndrome
MED 12 disorders (including Lujan-Fryns syndrome)
Prader-Willi syndrome
PTEN-associated disorders (Cowden syndrome, Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome)
Rett syndrome(레트증후군)
Smith-Lemli-Opitz syndrome
Smith-Magenis syndrome
Sotos syndrome
Tuberous sclerosis(결절성 경화증)

표2-4. ASD와 연관될 수 있는 대사 상태들

3β-hydroxycholesterol-7-reductase deficiency (Smith-Lemli-Opitz syndrome)
 6-N-trimethyllysine dioxygenase deficiency
 Adenylosuccinate lyase deficiency
 Cerebral folate deficiency
 Cytosolic 5' nucleotidase superactivity
 Dihydropyrimidinase deficiency
 Disorders of γ-aminobutyric acid metabolism
 Phosphoribosylpyrophosphate synthetase superactivity
 Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency
 Sulfation deficits

표2-5. 임상적 주의를 필요한 ASD의 정신의학적, 발달적 및 기능적 공존상태

발달장애	정신장애	기능적 · 신체적 문제
지적장애, 경계선 지능 의사소통장애 운동기능장애와 협응문제 특정학습장애	주의력결핍과잉행동장애 불안장애: 사회불안장애, 범불안장애, 분리불안장애, 선택적 항구증, 특정공포증 틱장애 강박장애 이 자극성과 공격행동 기분장애: 우울장애, 양극성장애 자살사고와 시도 긴장증	수면장애 섭식 및 식이장애 소화기계 증상: 변비, 대변실금, 소화불량, 염증 면역 결핍 청각 장애 시각 장애 과체중, 비만 대사 증후군

[참고문헌]

1. Regier DA, Narrow WE, Clarke DE, Kraemer HC, Kuramoto SJ, Kuhl EA, et al. DSM-5 field trials in the United States and Canada, Part II: test-retest reliability of selected categorical diagnoses. *Am J Psychiatry*. 2013;170(1):59-70.
2. Lord C, Brugha TS, Charman T, Cusack J, Dumas G, Frazier T, et al. Autism spectrum disorder. *Nat Rev Dis Primers*. 2020;6(1):5.
3. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2011): Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis. Last updated: 20 December 2017. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg128/resources/autism-spectrum-disorder-in-under-19s-recognition-referral-and-diagnosis-pdf-35109456621253>
4. Fuentes J, Hervas A, Howlin P. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2021;30(6):961-84.
5. Lee N, Hong Y, Kim Y. Screening instruments for autism spectrum disorder *J Korean Neuropsychiatr Assoc*. 2019 Aug;58(3):192-201. <https://doi.org/10.4306/jknpa.2019.58.3.192>
6. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord*. 2001;31(2):131-44.
7. Berument SK, Rutter M, Lord C, Pickles A, Bailey A. Autism screening questionnaire: diagnostic validity. *Br J Psychiatry*. 1999;175:444-51.
8. Constantino JN, Davis SA, Todd RD, Schindler MK, Gross MM, Brophy SL, et al. Validation of a brief quantitative measure of autistic traits: comparison of the social responsiveness scale with the autism diagnostic interview-revised. *J Autism Dev Disord*. 2003;33(4):427-33.
9. Bong G, Kim SY, Song DY, Kim JH, Hong Y, Yoon NH, et al. Short caregiver interview and play observation for early screening of autism spectrum disorder: Behavior development screening for toddlers (BeDevel). *Autism Res*. 2021;14(7):1472-83.
10. Hyman SL, Levy SE, Myers SM, Council On Children With Disabilities SOD, Behavioral P. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1).
11. Jullien S. Screening for autism spectrum disorder in early childhood. *BMC Pediatrics* 2021; 21:349.
12. Raza S, Zwaigenbaum L, Sacrey LR, Bryson S, Brian J, Smith IM, et al. Brief Report: Evaluation of the Short Quantitative Checklist for Autism in Toddlers

- (Q-CHAT-10) as a Brief Screen for Autism Spectrum Disorder in a High-Risk Sibling Cohort. *J Autism Dev Disord.* 2019;49(5):2210-8.
13. Charman T, Baird G, Simonoff E, Chandler S, Davison-Jenkins A, Sharma A, et al. Testing two screening instruments for autism spectrum disorder in UK community child health services. *Dev Med Child Neurol.* 2016;58(4):369-75.
 14. Yim CH, Kim GH, Eun BL. Usefulness of the Korean Developmental Screening Test for infants and children for the evaluation of developmental delay in Korean Infants and Children: a single-center study. *Korean J Pediatr* 2017;60:312-319.
 15. Chung HJ, Yang D, Kim GH, Kim SK, Kim SW, Kim YK, Kim YA, Kim JS, Kim JK, Kim C, Sung IK, Shin SM, Oh KJ, Yoo HJ, Yu HJ, Lim SJ, Lee J, Jeong HI, Choi J, Kwon JY, Eun BL. Development of the Korean Developmental Screening Test for Infants and Children (K-DST). *Clin Exp Pediatr* 2020 63(11) 438-446
 16. Bahn GH. The role of pediatric psychiatrist in the National Health Screening Program for infants and children in Korea. *J Korean Neuropsychiatr Assoc.* 2020 Aug;59(3):176-184. <https://doi.org/10.4306/jknpa.2020.59.3.176>
 17. Rutter M, LeCouteur, A., Lord, C. *Autism Diagnostic Interview - Revised (ADI-R): Western Psychological Services; 2003.*
 18. Oh M, Song DY, Bong G, Yoon NH, Kim SY, Kim JH, Kim J, Yoo HJ. Validating the Autism Diagnostic Interview-Revised in the Korean Population. *Psychiatry Investig* 2021; 18(3); 196-204. Doi: 10.30773/pi.2020.0337
 19. Lord C, Rutter, M., DiLavore, P. C., Risi, S., Gotham, K., Bishop, S. *Autism Diagnostic Observation Schedule, 2nd edition* Torrance, CA: Western Psychological Services; 2012.
 20. Dawkins T, Meyer AT, Van Bourgondien ME. The Relationship Between the Childhood Autism Rating Scale: Second Edition and Clinical Diagnosis Utilizing the DSM-IV-TR and the DSM-5. *Journal of Autism and Developmental Disorders.* 2016;46(10):3361-8.
 21. Kim SH and Lord C. Combining information from multiple sources for the diagnosis of autism spectrum disorders for toddlers and young preschoolers from 12 to 47 months of age. *J Child Psychol Psychiatry* 2012;53(2):143-151 53(2): 143-151
 22. Risi S, Lord C, Gotham K, Corsello C, Chrysler C, Szatmari P, et al. Combining information from multiple sources in the diagnosis of autism spectrum disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2006;45(9): 1094-1103

23. Schaefer GB, Mendelsohn NJ, Professional P, Guidelines C. Clinical genetics evaluation in identifying the etiology of autism spectrum disorders. *Genet Med.* 2008;10(4):301-5.
24. Muhle RA, Reed HE, Vo LC, Mehta S, McGuire K, Veenstra-VanderWeele J, et al. Clinical Diagnostic Genetic Testing for Individuals With Developmental Disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2017;56(11):910-3.
25. Cooper AS, Friedlaender E, Levy SE, Shekdar KV, Bradford AB, Wells KE, et al. The Implications of Brain MRI in Autism Spectrum Disorder. *J Child Neurol.* 2016;31(14):1611-6.
26. Zecavati N, Spence SJ. Neurometabolic disorders and dysfunction in autism spectrum disorders. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2009;9(2):129-36.
27. Kagan-Kushnir T, Roberts SW, Snead OC, 3rd. Screening electroencephalograms in autism spectrum disorders: evidence-based guideline. *J Child Neurol.* 2005;20(3):197-206
28. El Achkar CM, Spence SJ. Clinical characteristics of children and young adults with co-occurring autism spectrum disorder and epilepsy. *Epilepsy Behav.* 2015;47:183-90.
29. Dale BA, Finch WH, Shellabarger KAR, Davis A. Wechsler Intelligence Scale for Children, fifth edition profiles of children with autism spectrum disorder using a classification and regression tree analysis. *J Psychoeducational Assess* 2021;39(7):783-799.
30. Torras-Mana M, Gomez-Morales A, Gonzalez-Gimeno I, Fornieles-Deu A, Brun-Gasca C. Assessment of cognition and language in the early diagnosis of autism spectrum disorder: usefulness of the Bayley Scales of infant and toddler development. *J Intellect Disabil Res,* 2016;60:502-511.
31. Roid G, Miller, L. Leiter International Performance Scale - Revised. Wood Dale, IL: Stoelting; 1997.
32. Hanmill D, Pearson, N., Weiderholt, J. Comprehensive Test of Nonverbal Intelligence (2nd ed). Austin, TX: PRO-ED; 2009.
33. Kanne SM, Gerber AJ, Quirnbach LM, Sparrow SS, Cicchetti DV, Saulnier CA. The role of adaptive behavior in autism spectrum disorders: implications for functional outcome. *J Autism Dev Disord.* 2011;41(8):1007-18.
34. Sparrow S, Cicchetti, D., Balla, D. Vineland Adaptive Behaviors Scale, Second Edition (Vineland-II). San Antonio, TX: Pearson Assessments; 2006.
35. Doll E. Vineland Social Maturity Scale. Circle Pines, MN: American Guidance Services Inc; 1965.

36. Do B, Lynch P, Macris EM, Smyth B, Stavrinakis S, Quinn S, et al. Systematic review and meta-analysis of the association of Autism Spectrum Disorder in visually or hearing impaired children. *Ophthalmic Physiol Opt.* 2017;37(2):212-24.
37. Kancherla V, Van Naarden Braun K, Yeargin-Allsopp M. Childhood vision impairment, hearing loss and co-occurring autism spectrum disorder. *Disabil Health J.* 2013;6(4):333-42.
38. Sala R, Amet L, Blagojevic-Stokic N, Shattock P, Whiteley P. Bridging the Gap Between Physical Health and Autism Spectrum Disorder. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2020;16:1605-18.
39. Leyfer OT, Folstein SE, Bacalman S, Davis NO, Dinh E, Morgan J, et al. Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders. *J Autism Dev Disord.* 2006;36(7):849-61.
40. Simonoff E, Kent R, Stringer D, Lord C, Briskman J, Lukito S, et al. Trajectories in Symptoms of Autism and Cognitive Ability in Autism From Childhood to Adult Life: Findings From a Longitudinal Epidemiological Cohort. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2020;59(12):1342-52.
41. Ghaziuddin M, Ghaziuddin N, Greden J. Depression in persons with autism: implications for research and clinical care. *J Autism Dev Disord.* 2002;32(4):299-306.
42. Joshi G, Wozniak J, Petty C, Martelon MK, Fried R, Bolfek A, et al. Psychiatric comorbidity and functioning in a clinically referred population of adults with autism spectrum disorders: a comparative study. *J Autism Dev Disord.* 2013;43(6):1314-25.
43. Hudson CC, Hall L, Harkness KL. Prevalence of Depressive Disorders in Individuals with Autism Spectrum Disorder: a Meta-Analysis. *J Abnorm Child Psychol.* 2019;47(1):165-75.
44. Kahathuduwa CN, West BD, Blume J, Dharavath N, Moustaid-Moussa N, Mastergeorge A. The risk of overweight and obesity in children with autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Obes Rev.* 2019;20(12):1667-79.
45. Kirkovski M, Enticott PG, Fitzgerald PB. A review of the role of female gender in autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2013;43(11):2584-603.
46. Van Wijngaarden-Cremers PJ, van Eeten E, Groen WB, Van Deurzen PA, Oosterling IJ, Van der Gaag RJ. Gender and age differences in the core triad of impairments in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *J Autism Dev Disord* 2014;44(3):627-35.

47. Kim S, Seung H, Hong G. Preliminary examination of clinical use of the Korean-Modified-Checklist for Autism in toddlers. *Commun Sci & Dis.* 2013;18:172-82.
48. Kim JH, SunWoo HJ, Park SB, Noh DH, Jung YK, Cho IH, et al. A validation study of the Korean version of Social Communication Questionnaire. *J Korean Acad Child Adolesc Psychiatry* 2015;26:197-208.
49. Cheon KA, Park JI, Koh YJ, Song J, Hong HJ, Kim YK, et al. The social responsiveness scale in relation to DSM IV and DSM5 ASD in Korean children. *Autism Res.* 2016;9(9):970-80.
50. Bong G, Kim JH, Hong Y, Yoon NH, Sunwoo H, Jang JY, et al. The Feasibility and Validity of Autism Spectrum Disorder Screening Instrument: Behavior Development Screening for Toddlers (BeDevel)-A Pilot Study. *Autism Res.* 2019;12(7):1112-28.

3장

치료원칙 및 생애주기별 중재

손정우 충북대학교병원 정신건강의학과

충북대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장

남석현 전북대학교병원 정신건강의학과

前전북대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장



3장 : 치료원칙 및 생애주기별 중재

○ 치료의 일반적 원칙

ASD를 일원화된 이론으로 설명하려는 시도가 있었으나 [1,2], ASD의 발현양상은 매우 다양하다. ASD에는 질적으로 분명하게 차이 나는 핵심증상이 있다는 범주적 접근(categorical approach)이 익숙하다 할지라도, 전문가들은 한편으로는 심리 및 행동 특성을 일반적 성향과 자폐적 양상 사이의 연속선상에서 파악하려는 차원적 접근(dimensional approach)에도 주의하고 있다 [3,4]. 일반인 중에도 사회성이 부족한 사람이 있듯이 ASD 당사자도 나름의 강점을 가지고 있는데, 예를 들어 자폐적 성향이 높은 사람은 공감능력이 부족한 반면 체계화하는 능력은 높다 [5,6]. 따라서, ASD 당사자를 위한 치료전략을 설정할 때는 표적증상에 대한 중재도 중요하지만, 이들이 자신의 특성과 강점을 발휘할 수 있도록 '적소 구축(niche construction)'을 목표로 삼아야 한다 [7]. 다시 말하면, 치료실과 교육현장의 불편한 감각적 자극을 최소화하고, 여러 중재상황에서 선행자극을 조정해야 하는데, 이러한 조정은 ASD 당사자의 발달단계와 가족의 상황에 따라 달라져야 한다.

ASD 중재효과에 대한 연구들이 많지만, 대조군이 없거나, 비뚤림(bias) 등이 개선되지 않은 경우가 대부분이다. 최근 몇 년 간 무작위 대조시험(randomized controlled trial, RCT) 연구가 증가하고 있으나 [8], 우리나라 ASD 당사자를 대상으로 시행된 RCT 연구 [9]는 아직 소수에 불과하다. 또한, 생애주기에 따른 단계적 치료서비스 제공에 관한 자료도 부족하다. 따라서, 본 가이드라인은 가급적 치료 및 중재 효과가 RCT로 입증된 정보를 제공하되, RCT 수준은 아니지만 권위있는 학회, 저널, 외국 가이드라인에서 언급되고 있는 근거기반의 연구결과, 그리고 해당분야의 전문가 의견을 취합해 정리하였다. ASD 당사자와 가족을 위한 실용적 지식을 전달하기 위해 다음 8가지 일반원칙을 권고한다.

1. 모든 치료의 계획과 실행은 ASD 당사자 개인의 특성에 따라 다르게, 또한 가장 적정하게 이루어져야 한다. ASD 원인 및 발현양상은 매우 이질적이기 때문에 모두에게 똑같이 효과적인 단일 치료법은 없다. 발현의 다양성, 개개인이 가지고 있는 사회적 기술수준의 차이, 강점 및 관심사의 차이, 개개인을 둘러싼 환경을 고려한 '맞춤형' 치료중재와 사회적 지지가 이루어져야 한다.
2. 가능한 한 조기에 치료를 시작하도록 한다.

우리나라 양육문화의 특성상, 발달이 지연된 상태임에도 '일단 기다려보자'는 일종의 비합리적 기대가 상당히 존재한다. 최근에는 발달이 늦는 아이에 대해 젊은 부모들의 관찰수준 및 조기치료 개입욕구가 높아지고 있는데도 오히려 일부 의사 혹은 전문가들이 영유아나 학령 전 ASD아동

의 조기치료에 소극적인 경우가 있다. ASD가 의심되는 아동들이 조기중재로 훨씬 높은 수준의 기술을 획득한다는 많은 연구보고가 있는바 [10,11], 조기평가를 통해 ASD 증상이 확인될 경우에는 조기 치료 및 중재가 필수적이다.

3. 치료 전 평가를 통해, 어떤 치료 및 중재가 유용할지를 결정한다.

ASD에 동반되는 의학적 문제 (예: 뇌전증 등), 기질적 특성, 행동문제, 현재 발달수준 등에 대한 평가를 실시한 후, 어떤 치료 및 중재가 유용할지 결정해야 한다. 특히 ASD 당사자가 갖고 있는 능력에 대해 정확한 기능평가가 포함되어야 한다. 또한, 가족의 상황 및 치료관련 환경적 요소도 고려해야 한다. 중재의 중·장기적 목표도 미리 결정해야 한다. 덧붙여, 치료중재를 통해 ASD 당사자가 어떤 결과(outcome)를 얻었는지를 모니터 할 수 있는 평가방법도 정해야 한다.

4. 치료 및 중재의 강도와 일반화를 고려한다.

여러 개의 중재가 산발적으로 이루어지거나 단기간에 끝나는 방식은 삼가는 것이 좋다 [12]. 치료세션 횟수를 미리 정해놓고 그 횟수에 맞추는 방식도 피해야 한다. 치료와 중재 방식들은 비록 다른 형식으로 진행된다 하더라도 체계적으로 이루어져야 하며, 가급적 각 치료 및 중재 담당자 간 커뮤니케이션을 통해 효과를 극대화해야 한다. 또한, 구조화된 환경에서만 효과가 나타나는 것은 큰 의미가 없으며, 실생활에서도 효과가 지속되는 일반화(generalization)가 이루어져야 한다.

5. 당사자의 강점과 약점을 모두 고려하되, 치료에서는 강점을 고려한 치료를 선택한다.

ASD 치료 및 중재 전략은 당사자의 연령, 발달수준, 개인이 처한 환경에 따라 다르기 때문에, 개개인의 강점관련 특성과 약점관련 특성을 면밀히 검토해야 한다. 특히, 치료 및 중재를 선정하는 전문가는 ASD 당사자의 증상 혹은 문제행동 등의 약점에만 초점을 맞추기보다 그간 당사자 및 보호자가 보지 못하였을 강점을 발견해내고, 이에 맞는 치료법을 선택해야 한다. 이를 통해 ASD 당사자 개개인의 '적소 구축(niche construction)'이 이루어질 수 있다 [7].

6. 환경을 ASD 친화적으로 하는데 집중한다.

ASD 당사자 개개인에 대한 친화적 환경의 조성은 매우 중요한데, 이들의 69~93%가 청각, 시각 또는 미각 등에 대한 과도한 예민성을 보인다고 보고될 정도로 특이한 감각체험이 흔하기 때문이다 [13]. 이렇게 높은 빈도를 고려하면, 이를 '문제증상'이라는 관점이 아니라 '자신에게 편안한 환경, 친화적인 환경에서는 강점이 될 수도 있는 일종의 특성'이라는 관점으로 보는 것이 옳을 수도 있다. 자신을 둘러싸고 있는 환경의 적절한 변화를 통해 이들의 정서적 안정감이 오랜 기간 유지되도록 도움을 줄 수 있어야 한다.

7. 가급적 근거기반의, 다학제적 치료 계획을 세운다.

ASD에 대한 여러 가이드라인은 근거기반의, 다학제적 치료모델을 추천하고 있다 [14,15]. 즉, 구조화된 교육 및 행동 중재 이외에도 인지행동치료 형식의 정신사회적 개입 등은 고기능 ASD 당사자에게 효과적일 수 있다. 한편, 약물치료적 중재는 동반되는 정서적 문제, 반복되는 상동행

동, 수면문제, 공격성, 자타해 문제 등에 효과적일 수 있다. 전문가들은 당사자 및 가족에게 가급적 원칙적으로 근거기반의 다학제적 치료계획을 추천하되, 동시에 개개인의 가정적, 환경적 상황을 고려한 치료계획을 추천하여야 할 것이다.

8. ASD 당사자 및 가족들과 함께 작업해 나간다.

비록 임상전문가들이 여러 효과적인 치료계획을 수립한다 해도, 최종결정자는 ASD 당사자와 가족이다. 가족은 여러 치료 및 중재에 대한, 그리고 각 중재의 실질적 효과에 대한 정보를 충분히 인지하여야 한다. 각 가정에는 고유한 상황이 있는데, 어떤 치료계획이 그 고유상황의 심각한 변경을 요구한다면 이는 수정되어야 한다. 또한, 당사자와 가족이 치료에 적극적인 참여를 결정할 때 매우 중요한 몇 가지 조건들이 있다; 예를 들어, 학교등교 유지가 필요한 상황에서 치료중재 시간의 배려는 가능한지, 여러 치료에 대한 재정적 어려움을 덜어줄 지원체계가 있는지, 국가장애인 등록의 장점과 단점은 무엇인지 등. 이에 대해 임상전문가들은 관련 정보를 잘 파악하고 조언할 수 있어야 한다.

● 생애주기에 따른 중재

1. 영유아기

자녀가 ASD 진단을 받으면 가족은 그것이 무엇을 의미하는지 이해하지 못해 당황하게 된다. 이때, 임상전문가는 가족에게 역학, 원인, 임상양상, 경과, 예후인자, 치료방법 등을 쉽게 설명하고, 필요하면 안내책자, 리플릿, 공신력 있는 관련기관 홈페이지 등 신뢰할만한 정보제공 자원을 소개해서 이들이 ASD를 포괄적으로 이해할 수 있도록 도와야 한다 [16]. 치료계획을 세울 때는 ASD아동의 결함고착된 장애에만 초점을 맞추어서는 안 되고, 정상발달 궤적을 기준으로 다양한 관점에서 평가한 후, 아동의 강점과 비교적 정상발달하는 영역, 가족의 관심영역과 가용자원 등을 종합적으로 살펴 맞춤형 중재전략을 구상해야 한다 [8].

중재는 근거기반이어야 하며, 빨리 시작할수록 좋은 예후를 기대할 수 있다 [17]. 중재목표는 사회적 의사소통과 상호작용의 결함, 제한된 관심사, 독특한 원칙, 상동증, 감각정보처리에서의 이상 등 ASD 핵심증상과, 그로부터 파생된 정서, 적응 및 행동문제이며, 이들 각각에 대해 다양한 치료방법을 조합하게 된다 [18]. 특히 영유아기에는 눈맞춤, 호명반응, 모방, 합동주시, 요구하기, 언어기술, 놀이기술과 같은 기본적인 기능의 향상에 주력하게 되는데, 구조화된 환경과 일상적 환경에서 중재할 수 있다. 구조화된 환경에서는 행동중재전문가와 아동간 일대일 교육이 이루어지며, 같은 중재원리를 식사시간, 놀이시간, 이동하는 시간 등 일상적 환경의 다양한 상황에 적용하여 기능의 일반화를 꾀할 수 있다. 이때 가족의 참여가 필수인데, 가족은 행동중재전문가의 감독을 받아 충실하게 훈련해야 하며, 여기에는 충분한 시간과 노력이 필요하다 [8].

ASD아동은 발달장애인이기 전에, 필요로 하는 것(needs)이 또래의 일반 아동과 다르지 않은 아이이므로 안정애착, 균형잡힌 식사, 양질의 수면 등 일반적인 환경을 제공하여야 한다 [19]. ASD아동에게는 위장장애, 뇌전증, 수면장애, 대사질환, 치과질환 등의 공존질환이 자주 발생하

로 함께 중재해야 한다 [20]. 이들도 다양한 교육적 혜택과 보다 넓은 세상을 경험할 권리가 있으므로 의사소통 환경과 사회적, 물리적 환경을 아동에게 맞추어 조정할 필요가 있다 [21].

가족은 ASD아동의 도전적 행동과 감정폭발, 가정생활 붕괴, 형제자매의 불편과 소외감, 재정적 곤란, 신체와 정신의 쇠약, 부부갈등, 정보와 자원의 부재 등으로 심각한 스트레스를 경험하게 되므로 이를 중재해야 한다 [22]. 또한 발달재활서비스, 장애인 등록, 발달장애인 지원서비스, 특수교육 지원서비스, 지역사회 자조모임이나 가족모임 등 모든 지원서비스에 대한 접근이 용이하도록 관련정보를 제공하여, 가족이 심리적 안정을 찾고 아동을 지원할 수 있도록 도와야 한다 [23].

2. 학령기

ASD아동이 유치원이나 초등학교에 진학할 나이가 되면 교육배치의 문제를 만나게 된다. 미국의 IDEA(Individuals with disabilities education improvement act)와 마찬가지로 우리나라의 ‘장애인 등에 대한 특수교육법’에서는 ASD아동이 일반학교에서 차별을 받지 않고 또래와 함께 개개인의 교육적 요구에 적합한 통합교육을 받도록 명시했다 [24]. 가족은 자녀를 이러한 학교에 보내고 싶어하지만, 일반교사들은 ASD아동을 효과적으로 관리하는 전문적인 교육을 거의 받지 못한다 [25]. 따라서 ASD아동과 가족에게는 일반학급과 특수학급을 함께 운영하는 부분통합학교나 특수학교가 현실적인 대안이 된다. 통합교육에서는 ASD아동이 사회적 상호작용의 기회를 가질 수 있고, 습득한 기술을 일상적 환경에 적용하는 일반화 능력을 기를 수 있다. 반면, 전담 특수교육은 발달수준이나 증상의 심각성과 도전적 행동문제로 인해 아직은 이러한 기술의 확장을 기대하기 어려운 아동에게 유리하다. 그러나 특정 형태의 교육서비스가 더 우월하다는 증거는 없다 [19]. 다만 가족이 학교시스템을 선택할 때는 자신의 독단적 판단이나 주위 사람들의 조언을 참고하기 보다는 특수교육전문가와 상의하여 결정할 것을 권고한다.

특수학급과 특수학교는 ASD아동 개개인의 특성이나 발달연령에 따라 필요한 것을 제공할 수 있는 잘 훈련된 전문요원과 이를 구현할 수 있는 특별한 환경을 갖추는 것이 중요하다 [19]. 사회성과 언어발달을 촉진하는 프로그램을 갖추고, 아동의 감각적 특성을 고려해 시각적, 청각적 자극환경을 조정하는 것이 필요하다 [23]. 시각자료를 활용해 누구나 쉽게 시설을 이용하고, 시간표와 각종 활동을 이해하고, 원활히 의사소통 할 수 있도록 교내 모든 환경에 보편적 설계(universal design)를 할 수 있다 [18]. 예를 들어, 다음에 무슨 일이 일어날지 몰라 불안할 때 상동행동이 심해지는 아동에게는 사진이나 그림을 활용한 시간표를 만들어 다음 일정을 알게 하면 상동행동을 줄이고 환경 적응을 도울 수 있다.

ASD아동은 학업성취도가 낮고, 교사나 또래와의 관계가 원만하지 못한 경우가 잦은데, 이는 사회기술 부족과 내재화, 외현화 행동문제에 기인하는 경우가 많다 [25]. 교사와의 좋은 관계는 ASD아동의 성공적인 학습기술 성취, 행동조절, 사회기술 습득, 원만한 또래관계 형성에 필수적이므로 교육서비스 제공자는 이를 고려해야 한다 [26]. 더불어 교직원도 ASD아동이 착취와 괴롭힘에 노출될 위험이 높다는 것을 인지하고 [27], 학생들에게 자아정체성, 인터넷에서 자신을 보호하는 방법, 괴롭힘을 인식하고 보고하는 방법, 자존감 높이는 방법 등을 교육해야 한다 [19]. 사춘기의 ASD청소년은 공공장소에서 신체를 노출하거나, 자위행위를 하거나, 부적절하게 흥분할 수 있고, 성적 학대를 당할 수도 있는데, 이에 대비하려면 전문적인 성교육이 필요하다. 교사는 신체

각 부위의 명칭과 기능, 신체 성숙과정, 사회화된 성적 행동, 성적 충동을 관리하고 성적 학대로부터 자신을 보호하는 방법 등을 가르쳐야 한다.

가족은 ASD아동의 이러한 어려움을 미리 인지하고, 입학 전에 몇 가지 준비를 할 수 있다. 아동은 정리정돈, 화장실 이용법, 음식을 골고루 섭취하기, 신발을 신고 벗기 등의 기본생활습관을 훈련하고, 가족은 학생에 대한 정보를 정리해 교사에게 전달하고, 같은 학교에 진학하는 동네친구들과 자연스럽게 어울리도록 하여, 새로운 환경에 적응할 수 있는 기반을 마련하는 것이 좋다 [23]. 이 밖에 교사가 ASD아동을 잘 이해하려면 개개인의 임상증상과 특성, 그리고 공존질환 등을 파악해야 하는데 이를 위해 임상가와 주기적으로 소통할 것을 권고한다. 교육현장에서 관찰되는 ASD아동의 이해하기 어려운 행동이나 우울증, 불안장애, ADHD, 뇌전증, 위장장애 등 다양한 공존질환에 대해 언제든지 자문을 구하고 중재를 요청한다면 보다 효과적으로 아동을 도울 수 있다.

3. 성인이행기

많은 ASD청년이 독립하지 못하거나, 친구를 사귀지 못하고, 급여가 충분한 직장에 취업하지 못해 가족에게 의존하게 된다는 연구보고가 있다 [28]. ASD의 핵심증상은 성인이행기에도 지속되고 [29], 여전히 언어치료, 작업치료, 사회기술 훈련이 필요하다. 이 밖에 원만한 독립을 위해 자기관리기술 훈련, 생활기술 훈련, 직업기술 훈련, 그리고 진로 및 고용 지원, 멘토링 프로그램, 사례관리, 정신건강 상담과 같은 일대일 지원서비스가 필요하지만 활용할 수 있는 자원은 부족하다. 이러한 ‘서비스 절벽’ 현상이 발생하는 이유는 필요한 지원의 종류가 아동기와는 다른데, 성인으로 이행하는 시기에 중재할 수 있는 과도기적 프로그램, 전문가, 시스템, 국비나 기금 등의 예산은 부족하기 때문이다 [30-32].

ASD아동의 절반이 정상범위의 인지능력을 발달시키므로 [33], 이들은 성인이 되었을 때 대학에 진학할 수 있겠으나, 성공적인 대학생활은 쉽지 않다. 고정된 루틴에 익숙하여 복잡한 커리큘럼에 적응하기 어렵고, 사회기술 부족으로 확장된 조직에 융합하지 못한다 [25]. 대학 역시 시험시간을 연장하거나, 과제 제출기한을 미루어 주거나, 그룹활동에 선택권을 주는 것과 같이 학습에 필요한 지원은 제공하지만 그 외에 학생의 개인적 특성을 고려한 맞춤형 지원은 하지 않는다 [34, 35]. 고용환경도 ASD 당사자에게 친화적이지 않아 사회에서 더욱 고립되며, 우울 불안하여 자살을 시도할 수 있으므로 [36,37], 당사자와 가족은 이러한 현실에 대비해야 한다 [38]. 다시 말하면, 가족, 교사, 전문가가 만나 학생의 기능 수준, 장단점, 관심분야, 목표에 기반해 진학할 학교와 전공 혹은 직장을 선택하고, 이를 위해 필요한 서비스와 제공기관을 찾아야 한다. 또한, 대인관계 기술, 문제해결 기술, 의사결정 기술, 시간과 스트레스 관리법 등을 향상시키며 [39,40], 원하는 직장의 업무를 파악하고 필요한 자질과 인터뷰 기술을 연습하도록 도와야 한다 [41].

4. 성인기

ASD성인의 기대수명에 대해서는 명확히 알려진 바가 없지만, 사고 혹은 신체질환으로 사망하는 경우를 제외하면, 많은 경우에 노년에 도달한다 [42]. 따라서 이들은 일생의 대부분을 성인으로 살며, 문화와 가치체계의 맥락 안에서 자신의 목표, 기대, 관심사를 실현하며 만족스러운 삶을

살고 싶어한다. 이에 WHO는 '삶의 질' 측정도구에 9가지 자폐증 관련항목을 추가하여, 높은 삶의 질을 달성하는 것은 ASD 당사자를 포함한 모든 성인의 목표임을 강조했다 [43].

일반적으로 사회적 지원은 스트레스를 완충하고 소속감과 자존감을 향상시키므로 삶의 질을 좌우하는 중요한 요소이다 [44]. 혼자 있는 것을 선호한다는 일반적 편견에도 불구하고 ASD 당사자 역시 친밀감, 호혜성, 정서적 풍부함이 결여된 사무적 인간관계로 인해 강렬한 외로움을 느낀다 [45]. 따라서 ASD아동이 성인이 되어도 사회적 기능을 향상시키기 위한 근거기반의 중재는 여전히 필요하다.

적절한 급여가 보장된 안정된 직장도 삶의 질을 향상시키는데 효과적인 수단이다 [46]. 양질의 고용환경은 ASD의 핵심증상을 완화하고, 인지기능을 개선하며, 건강증진과 자존감 향상에 도움을 준다 [36]. 뿐만 아니라 재정적 독립을 가능하게 하여 쾌적한 주거환경과 여가활동에 대한 접근성을 높인다 [19]. 취업지원은 지역사회기반 직업할당, 구직 및 취업준비에 대한 지원, 그리고 취업 후 현장지원의 형태로 구성되며 [41], 업무능력 향상과 적응에 필요한 기술훈련을 위해 모델링, 리허설, 피드백, 강화 등의 행동중재를 시도할 수 있다 [41,47]. 그러나 무엇보다 중요한 것은 면접절차와 물리적 업무환경 등을 ASD 친화적으로 바꾸려는 고용주의 노력이다 [19].

질 좋은 주거환경에 대한 고민은 ASD 당사자가 최소한의 제한된 환경에서 지역 사회의 구성원이 되도록 할 수 있다 [41]. 이웃과 친밀한 관계를 맺고, 역할을 수행하고, 도움을 받으며 사는 것은 외로움을 줄인다 [19]. 이 밖에, 전술한 신체적, 정신의학적 공존질환에 대한 중재나 여가 및 일상생활 기술을 개발하도록 고안된 프로그램도 삶의 질을 향상시킬 수 있다 [48]. ASD 당사자가 일반인구 대비, 더 많은 범죄를 저지를 위험이 있다는 증거는 없지만, 그들의 사회적, 정서적 결핍이 폭력성을 촉발할 수 있다는 사실을 늘 고려해야 한다 [49]. 가족은 치료 팀의 필수적인 구성요소로 간주되어야 하며, 가족의 삶의 질은 ASD 당사자의 삶의 질과 동등하게 고려되어야 한다 [50]. 이 모든 과제들은 여전히 도전이지만, 더 많은 노력을 통해 실현할 수 있다.

[참고문헌]

1. Allen-Brady K, Cannon D, Robinson R, McMahon WM, Coon H. A unified theory of autism revisited: linkage evidence points to chromosome X using a high-risk subset of AGRE families. *Autism Res* 2010;3(2):47-52
2. Markram K, Markram H. The Intense World Theory - a unifying theory of the neurobiology of autism. *Front Hum Neurosci* 2010;4(224):1-29
3. Ousley O, Cermak T. Autism spectrum disorder: defining dimension and subgroup. *Curr Dev Disord Rep* 2014;1:20-28
4. Foss-Feig JH, McPartland JC, Anticevic A, Wolf J. Re-conceptualizing ASD within a dimensional framework: positive, negative, and cognitive feature cluster. *J Autism Dev Disord* 2016;46(1):342-351.

5. Baron-Cohen S. The Essential Difference: Male and Female Brains and The Truth About Autism. New York;Basic Books; 2004.
6. Ghim HR. Empathizing-Systemizing as cognitive styles. J Human Studies 2017;1:113-141
7. Laland K, Matthews B, Feldman MW. An introduction to niche construction theory. Evol Ecol 2016;30:191-202
8. New York State Department of Health. Clinical Practice Guideline on Assessment and Intervention Services for Young Children (Age 0-3) with Autism Spectrum Disorders (ASD): 2017 Update. <https://www.health.ny.gov/publications/20152.pdf>. Accessed 5 May 2020
9. Yoo HJ, Bahn G, Cho IH, Kim EK, Kim JH, Min JH, et al. A randomized controlled trial of the Korean Version of the PEERS parent-assisted social skills training program for teen with ASD. Autism Res 2014;7(1):145-161
10. Flanagan HE, Perry A, Freeman NL. Effectiveness of large-scale community-based Intensive Behavioral Intervention: A waitlist comparison study exploring outcomes and predictors. Res Autism Spectr Dis 2012;6:673-682.
11. Rogers SJ, Estes A, Lord C, Vismara L, Winter J, Fitzpatrick A, et al. Effects of a brief Early Start Denver Model (ESDM)-based parent intervention on toddlers at risk for autism spectrum disorders: A randomized controlled trial. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2012;51:1052-1065.
12. Autism-Europe. People with Autism Spectrum Disorder. Identification, Understanding, Intervention-third edition. https://www.autismeurope.org/wp-content/uploads/2019/09/People-with-Autism-Spectrum-Disorder.-Identification-Understanding-Intervention_compressed.pdf.pdf Accessed July 2019
13. McCormick C, Hepburn S, Young GS, Rogers SJ. Sensory symptoms in children with autism spectrum disorder, other developmental disorders and typical development: A longitudinal study. Autism 2016;20(5):572-579.
14. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M, American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues (CQI). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2013; 53(2):237-257.
15. Introduction to Magellan's Adopted Clinical Practice Guidelines for the Assessment and Treatment of Children with Autism Spectrum Disorders. http://www.paproviders.org/archives/secure/Toolkits/Act%2062/4.6.1_Magellan_CPG_for_ASD.pdf

16. Haveman M, van Berkum G, Reijnders R, Heller T. Differences in service needs, time demands, and caregiving burden among parents of persons with mental retardation across the life cycle. *Fam Relat.* 1997;417-425.
17. Volkmar FR, Pauls D. Autism. *Lancet.* 2003;362(9390):1133-1141.
18. Kim BN, Kim YN. 발달장애 아동청소년의 문제행동치료 가이드라인. 1st ed. Seoul: 보건복지부; 2018.
19. Fuentes J, Hervás A, Howlin P. ESCAP practice guidance for autism: A summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 2021;30(6):961-984.
20. Bauman ML. Medical comorbidities in autism: challenges to diagnosis and treatment. *Neurotherapeutics.* 2010;7(3):320-327.
21. Scottish Intercollegiate Guidelines Network (2016) Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders. (SIGN publication no. 145-revalidated in 2019) <https://www.sign.ac.uk/media/1081/sign145.pdf>
22. White SE, McMorris C, Weiss JA, Lunskey Y. The experience of crisis in families of individuals with autism spectrum disorder across the lifespan. *J Child Fam Stud* 2012;21(3):457-465.
23. Kim BN, Kim JW, Kwon MK, Yoon SA, Kang TW, Han IW. Evidence based parent education for ASD: According to developmental level and medical characteristics. 1st ed. Seoul: Hakjisa; 2017.
24. Korea Ministry of Government Legislation. Act on special education for persons with disabilities, etc. 2021. <https://www.law.go.kr/법령/장애인등에대한특수교육법>
25. Bolourian Y, Stavropoulos KK, Blacher J. Autism in the Classroom: Educational Issues across the Lifespan. Grantee Submission. 2019.
26. Pianta RC, Stuhlman MW. Teacher-child relationships and children's success in the first years of school. *School Psych Rev.* 2004;33(3):444-458.
27. Tipton-Fisler LA, Rodriguez G, Zeedyk SM, Blacher J. Stability of bullying and internalizing problems among adolescents with ASD, ID, or typical development. *Res Dev Disabil.* 2018;80:131-141.
28. Shattuck PT, Narendorf SC, Cooper B, Sterzing PR, Wagner M, Taylor JL. Postsecondary education and employment among youth with an autism spectrum disorder. *Pediatrics.* 2012;129(6):1042-1049.
29. Lawer L, Brusilovskiy E, Salzer MS, Mandell DS. Use of vocational rehabilitative services among adults with autism. *J Autism Dev Disord.* 2009;39(3):487-494.
30. Barnard J, Harvey V, Potter D, Prior A. Ignored or ineligible. The reality for adults with autism spectrum disorders London: National Autistic Society. 2001.

31. Cidav Z, Lawer L, Marcus SC, Mandell DS. Age-related variation in health service use and associated expenditures among children with autism. *J Autism Dev Disord.* 2013;43(4):924-931.
32. Bruder MB, Kerins G, Mazzarella C, Sims J, Stein N. Brief report: The medical care of adults with autism spectrum disorders: Identifying the needs. *J Autism Dev Disord.* 2012;42(11):2498-2504.
33. Christensen DL, Braun KVN, Baio J, Bilder D, Charles J, Constantino JN, et al. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2012. *MMWR Surveillance Summaries.* 2018;65(13):1.
34. Zeedyk SM, Tipton LA, Blacher J. Educational supports for high functioning youth with ASD: The postsecondary pathway to college. *Focus Autism Other Dev Disabl.* 2016;31(1):37-48.
35. Van Hees V, Moyson T, Roeyers H. Higher education experiences of students with autism spectrum disorder: Challenges, benefits and support needs. *J Autism Dev Disord.* 2015;45(6):1673-1688.
36. Roux AM, Shattuck PT, Cooper BP, Anderson KA, Wagner M, Narendorf SC. Postsecondary employment experiences among young adults with an autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2013;52(9):931-939.
37. Jackson SL, Hart L, Brown JT, Volkmar FR. Brief report: Self-reported academic, social, and mental health experiences of post-secondary students with autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord.* 2018;48(3):643-650.
38. Geller LL, Greenberg M. Managing the transition process from high school to college and beyond: Challenges for individuals, families, and society. *Soc Work Ment Health.* 2009;8(1):92-116.
39. Dipeolu AO, Storlie C, Johnson C. College students with high-functioning autism spectrum disorder: Best practices for successful transition to the world of work. *J Coll Couns.* 2015;18(2):175-190.
40. Roberts KD. Topic areas to consider when planning transition from high school to postsecondary education for students with autism spectrum disorders. *Focus Autism Other Dev Disabl.* 2010;25(3):158-162.
41. Matson JL, Cervantes PE, Peters WJ. Autism spectrum disorders: management over the lifespan. *Expert Rev Neurother.* 2016;16(11):1301-1310.
42. Shavelle RM, Strauss DJ, Pickett J. Causes of death in autism. *J Autism Dev Disord.* 2001;31(6):569-576.

43. McConachie H, Mason D, Parr JR, Garland D, Wilson C, Rodgers J. Enhancing the validity of a quality of life measure for autistic people. *J Autism Dev Disord.* 2018;48(5):1596-1611.
44. Helgeson VS. Social support and quality of life. *Qual Life Res.* 2003;12(1):25-31.
45. Bauminger N, Kasari C. Loneliness and friendship in high-functioning children with autism. *Child Dev.* 2000;71(2):447-456.
46. García-Villamizar D, Wehman P, Navarro MD. Changes in the quality of autistic people's life that work in supported and sheltered employment. A 5-year follow-up study. *J Vocat Rehabil.* 2002;17(4):309-312.
47. LeBlanc LA, Coates AM, Daneshvar S, Charlop-Christy MH, Morris C, Lancaster BM. Using video modeling and reinforcement to teach perspective-taking skills to children with autism. *J Appl Behav Anal.* 2003;36(2):253-257.
48. Bishop-Fitzpatrick L, Smith DaWalt L, Greenberg JS, Mailick MR. Participation in recreational activities buffers the impact of perceived stress on quality of life in adults with autism spectrum disorder. *Autism Res.* 2017;10(5):973-982.
49. Teagardin J, Dixon DR, Smith MN, Granpeesheh D. Randomized trial of law enforcement training on autism spectrum disorders. *Res Autism Spectr Disord.* 2012;6(3):1113-1118.
50. Burgess AF, Gutstein SE. Quality of life for people with autism: Raising the standard for evaluating successful outcomes. *Child Adolesc Ment Health.* 2007;12(2):80-86.

2024 발달장애 진단과 치료를 위한 한국형 임상가이드라인

4장

교육 및 행동중재

정경미 연세대학교 문과대학 심리학과



4장 : 교육 및 행동중재

연구를 통해 가장 효과적으로 밝혀진 ASD 교육 및 행동중재 방법은 치료영역이나 연령에 관계없이 대다수가 응용행동분석(Applied Behavior Analysis, ABA)을 기반으로 한다. ABA는 학습 이론에 뿌리를 둔 과학적이고 체계적인 접근 방식으로, 50년대 초부터 ASD를 포함한 발달장애인의 행동 변화를 위한 치료전략으로 적용되기 시작했고[1], 70년대 초에는 다양한 행동문제를 가진 아동이나 당뇨, 천식, 비만 등 다양한 임상집단의 행동을 변화시키는 전략으로 적용이 되면서 행동중재, 행동수정, 행동치료와 같은 새로운 용어가 도입되었다[2]. 90년대에는 일반 학교 장면에서 학생들의 문제 행동의 예방을 강조하는 중재 접근인 긍정적 행동 지원이 일반화되기 시작하였다[3]. ASD의 행동중재에 대해서 연구결과를 근거로 미국질병관리본부 [4], 호주질병관리본부 [5], 유럽아동청소년정신의학회 [6], 미국심리학회 [7], 미국소아청소년정신의학회 [8] 등뿐 아니라 미국 뉴욕주 [9], 워싱턴주 [10], 메인주 [11] 등 국가나 전문기관에서 발표한 가이드라인에서 공통적으로 ABA에 기반한 프로그램을 추천하고 있다. 이 섹션에서는 가장 대표적인 교육 및 행동중재로 치료자에 의한 포괄적인 조기중재와 개별화된 집중중재, 그리고 부모-매개 중재 및 부모교육을 소개하고, 마지막으로 기타 다른 중재들을 간략히 소개한다. 보다 상세한 정보 및 자원 출처는 부록에서 확인할 수 있다.

● 포괄적인 조기중재

ASD 진단과 동시에 언어, 인지, 자조, 사회성 등 거의 모든 발달영역에 대해 개입을 제공하는 것을 포괄적인 조기중재라고 하며, 이의 효과성은 수많은 연구에 의해 반복 지지되었다 [12,13]. 특히 만 3세 이전에 시작하는 빠른 중재는 일반아동과의 발달 격차를 줄이고, 지능, 의사소통 및 다른 발달영역의 향상을 돕는다 [14,15]. 비록 효과성이 영역에 따라 제한된다는 보고가 있으나 [16,17], 조기집중행동적개입(Early intensive behavioral intervention; EIBI)은 근거가 확립된 대표적인 포괄적 조기중재다 (부록 참조). EIBI에서는 아동에게 기대되는 능력을 구체적인 기술로 목록화하고, ABA 원리에 따라 분절학습훈련(Discrete Trial Training; DTT)이라는 교수법을 [18] 사용하여 치료자당 아동의 비율이 1:1로 최소 주 25시간, 장기간 아동의 전반적인 인지와 적응행동에 필요한 기술을 일일이 가르친다. 국내에서는 한국응용행동분석 전문가협회 홈페이지 (www.bcba.co.kr)에서 각종 사설 전문기관이 제공하는 해당 서비스에 대한 정보를 얻을 수 있다.

최근에는, 기존의 기술습득중심의 ABA 접근에 발달적 관점을 접목하여 자연스러운 맥락에서의 아동주도학습을 강조하는 자연주의적 발달행동방법 (Naturalistic Developmental Behavioral Intervention; NDBI)이 소개되었는데, 가장 대표적인 것이 Early Start Denver Model (ESDM)이다. ESDM은 3-4세 이전 아동의 사회성과 언어발달에 상대적으로 중요성을 두며, 부

모의 적극적인 참여를 강조한다. 연구들은 2년 정도의 중재를 받은 ESDM 집단이 중재받지 않은 집단에 비해 언어와 적응행동 등에서 유의한 향상을 보이며 [19], 뇌파가 활성화됨을 보고하였다 [20]. 국내에서도 한 연구에서 6개월의 ESDM 중재를 적용하고, 전반적 발달 점수와 부모 삶의 질 향상을 확인하였지만[21] 국내의 경우, 공인 ESDM 자격증 소지자가 극소수이고 책자 등이 제한되어 있어 적용이 활발하지 않다 (부록 참조).

● 개별화된 집중중재

권고안 1: ASD 당사자의 의사소통 이해 및 표현을 지원하기 위해서는 개별적 평가와 함께 그림교환 의사소통체계(PECS) 및 환경시각적 지원 (예: 그림 또는 사물형태) 등을 이용한 중재가 선택되어야 한다.

권고안 2: ASD 당사자가 적응능력, 의사소통 및 사회적 기술에서 독립성을 구축하도록 ABA 기반 중재기술에 잘 훈련된 전문치료사의 지원을 고려해야 한다.

개별화된 집중중재는 사회기술 및 사회적 의사소통, 수면, 섭식, 대소변 가리기, 정서적 문제 (불안, 분노 등)와 같이 다양한 발달영역 각각에 대해 치료자가 개별화된 개입절차를 적용하는 것을 말한다. 주된 접근법은 ABA로 영유아뿐만 아니라 아동, 청소년 및 성인을 대상으로 단일 행동의 향상을 위해 단기간 진행된다. 본 가이드라인에서는 사회적 기술 및 사회적 의사소통과 같은 ASD의 핵심 증상과 수면, 식사 문제, 배변 훈련 및 정서적 어려움을 포함한 복합 증상에 대한 효과적인 개입 방법을 검토하였다.

연구가 가장 활발한 중재영역은 사회기술로, 사회기술훈련(Social Skills Training; SST)이 대표적이다 (부록 참조). 주로 발달중재센터에서 전문가에 의해, 혹은 가정이나 학교에서 또래/교사에 의해 평균 6~12주 기간 내에 총 8~13회기 동안 진행되며 [22], 인사하기, 대화 시작하고 반응하기, 칭찬 주고받기, 물건 공유하기, 얼굴표정 맞추기와 같은 매우 구체적인 사회기술을 가르친다. SST는 ASD아동의 사회적 기술 향상에 효과적임을 보고하나 [23], 가정, 학교 또는 실제 또래집단이나 다른 기술로의 일반화는 제한적이다. 국내의 경우, 몇몇 기관에서 개별 또는 소집단 규모로 서비스를 제공하고 있으나 수요에 비해 접근성이 매우 제한된다. 또다른 효과적인 중재는 JASPER(Joint Attention Symbolic Play Engagement and Regulation)로 [24], 공동주의를 향상시키고 놀이기술을 훈련하는 프로그램이다 [25]. 이 방법은 효과성이 축적된 대표적인 영유아 대상 사회기술증진 중재기법이지만, 매뉴얼이나 교재 미배포 등 접근성이 낮아 국내적용이 매우 제한적이다.

한편, 사회적 의사소통 증진을 목표로 의사소통에 어려움이 있는 ASD 당사자에게 기호, 상징 또는 그림과 같은 시각적 단서를 이용한 대체의사소통 방법이 추천되는데, 특히 그림교환 의사소통체계(Picture Exchange Communication System; PECS)가 [26] 가장 활발히 적용되고 있

다. 연구들은 PECS가 사회성 증진 [27], 문제행동감소 [28]뿐만 아니라 대화 시작하기 및 요청하기 등의 언어적 의사소통에도 효과적이라고 보고했다 [29].

ASD에 빈번하게 동반되는 수면, 섭식, 배설문제에 대해서는 다음 장 (도전적 문제행동 중재)에서 제시하듯이 ABA기반 중재가 권장되며 [30], 주로 치료자가 부모를 교육하는 방식으로 진행된다 (부록 참조). 수면문제는 유형에 따라 다른 기법이 권장되는데, 수면개시 및 수면유지에는 점진적 소거(Faded bedtime), 밤중에 깨기(Night waking)에는 소거(Extinction), 야경증에는 시간맞춰 깨우기(Scheduled awakening)가 효과적이다 [31]. 수면위생(Sleep hygiene)은 수면 중재 프로그램에 필수적인 요소로 간주되지만, 단독으로는 심각한 수면문제를 개선하지 못한다 [32].

섭식문제 역시 ABA기반 중재가 권장되는데, 가장 빈번하게 보고되는 편식과 식사시간 문제행동에는 수반 보상(Contingent reward), 숟가락 치우지 않기(Non-removal spoon), 그리고 자극 조성(Stimulus shaping)이 함께 사용될 때 효과적이라고 보고되었다 [33]. 극심한 편식문제에는 음식의 종류, 질감, 양 등에 대한 자극 용암법(Stimulus fading), 좋아하는 음식과 싫어하는 음식을 동시에 혹은 번갈아 제시하는 선행조작 절차(Antecedent manipulation), 그리고 숟가락 치우지 않기 및 차별강화 등을 포함하는 결과-기반 절차(Consequence-based procedure)를 동시에 사용할 것이 권장된다 [34]. 섭식문제는 주로 전문가에 의해 중재가 진행되나, 일반화와 효과유지를 위해서는 부모의 적극적인 개입이 필수적이다 [34,35]. 국내의 경우, 섭식문제를 다루는 전문가는 극소수라 개입 접근성이 매우 제한적이다.

대소변 가리기의 경우에도 ABA기반 중재의 효과성이 보고되는데, 발달연령이 만 2세가 되면 시작하되 소변을 먼저 훈련시킨 후 대변훈련으로 진행할 것을 권장한다. 하루 8시간 훈련을 1-2주 동안 집중적으로 하는 방법은 [36] 특히 지적장애를 동반한 경우에 효과적이나 [37], 국내에서는 해당 전문가의 부재 또는 중재를 행할 지원인력의 부족 등으로 잘 사용되고 있지 않다. 대신, 대상자의 연령이나 인지능력에 따라 행동조성(Shaping) 및 점진적 지도(Graduated guidance), 시간맞춰 화장실 가기(Scheduled sittings)나 자극 통제(Stimulus control) 등을 결합하여 사용한다 [38,39].

ASD아동이 청소년기 및 성인기로 이행하면서 행동문제 외에 우울, 불안, 분노와 같은 정서적 어려움 [40]이나 심각한 적대적 및 공격적 행동을 보이는데 [41], 최근 연구들은 우울, 불안, 분노에 대해 근거기반 치료인 인지행동치료(Cognitive Behavioral Therapy; CBT)가 효과적임을 보고한다 [42-44]. 국내의 경우, ASD에 특화된 전문가의 부재로 서비스 제공이 원활하지 못하다.

근래에는 컴퓨터나 스마트폰 등 디지털 전자기기를 이용한 중재가 적용되고 있다. 비록 추가연구가 필요하나, 몇몇 리뷰 연구들은 디지털 기술-기반 치료가 사회적 기술 및 의사소통 향상에 효과적임을 보고하였으며 [45], 학업기술 및 직업기술에 적용한 소수의 연구들도 효과가능성을 보여준다 [46,47]. 가장 최근에 미국식약청(FDA)이 ASD에 대한 디지털기반 진단도구(Cognoa ASD Diagnostic Aid)를 승인하였는데 [48], 이러한 개발추세를 고려할 때 효과성이 검증된 디지털 치료법의 소개가 곧 뒤따를 것으로 기대된다. 국내의 경우, 극소수의 앱이 연구목적으로 개발되었으나 [49,50], 상업적으로 배포된 것은 없다.

최적진료: 부모-매개 중재 프로그램이 고려되어야 하는데, 이는 자녀와 상호작용하여 발달을 촉진시킬 뿐만 아니라, 부모 자신의 만족도, 역량 및 정신건강을 높이는 데 도움이 되기 때문이다.

부모교육에는 부모가 ASD에 대해 이해하고 적응적으로 대응할 수 있도록 정보를 제공하는 심리교육(pschoeducation)과, 부모가 직접 전문치료사의 역할을 하며 중재기법을 자녀에게 실행할 수 있도록 교육 및 실습을 시키는 부모-매개 중재가 있다 [51]. ASD의 심리교육은 현장에서 빈번하게 제공되나 그 효과성을 연구한 것은 매우 제한적이다 [52].

반면, 부모-매개 중재로서의 부모교육에 대한 연구는 긍정적인 결과를 보고한다. 이러한 부모교육은 통상 DTT, ESDM, 문제행동 다루기 등 다양한 주제에 대해, 개인 또는 소규모 집단 규모로, 8-20회기 동안 강의식 교육과 코칭 실습을 병행해서 진행된다 [53]. 최근에는 지역적 접근성을 높이고자 인터넷 기술기반의 원격 부모교육도 점차 활성화되고 있다 [54].

대표적인 예로는, 부모가 직접 가정에서 다양한 발달영역에서 행동중재를 할 수 있도록 부모에게 DTT 교수법을 가르치는 방법이 있다 [55]. 그러나 가정에서 양육자인 부모가 고도의 구조적인 중재방식을 자녀에게 장기간 적용하는데 어려움이 보고되면서 [56], 최근에는 자연주의적 발달 행동중재의 대표적 방법인 ESDM을 활용한 부모교육(Parent-implemented ESDM, P-ESDM)이 주목받고 있다 [57]. P-ESDM은 부모가 실행하기에 적합하며 [58], 사회적 상호작용, 언어 등의 발달에 효과가 있는 것으로 나타났다 [59]. 그러나 전문가에 의한 포괄적 행동중재에 비해 부모교육만의 효과는 적은 것으로 평가되며, 장기적인 효과성도 상대적으로 덜 입증되었다 [60]. 따라서 전문가 주도 중재와 부모교육이 결합된 방식이 추천되며, 이에 대한 효과성은 잘 확립되어 있다 [61]. 국내의 경우, ESDM 자격을 가진 전문가가 극소수인 관계로, 현장 적용은 매우 제한적이다.

한편, 공격, 자해, 수면문제 등 문제행동 및 부적응행동 중재에도 부모교육이 제공된다. 그 중 연구가 가장 활발한 영역은 문제행동을 중재하기 위한 부모교육인데, 구체적인 내용은 다음 장(도전적 문제행동 중재)에서 제시하겠다. 주로 전문가에 의해 개인 또는 집단 형태로 평균 6-24주 동안 4-16회기가 진행되며, 문제행동의 원인분석 및 선행사건 조작, 긍정적 강화 등 문제행동 감소를 위한 기술에 대해 이론교육과 실습훈련을 제공한다 [62]. 문제행동 부모교육은 아동의 문제행동 및 과잉행동의 감소뿐만 아니라 부모의 양육스트레스 개선에도 효과가 있는 것으로 보고되었다 [63]. 국내의 경우, 몇몇 기관에서 소집단 규모로 서비스를 제공하고 있으나 수요에 비해 접근성이 제한된다. ASD아동의 40~80%에서 보고되는 수면문제에도 ABA에 기반한 부모교육이 추천된다 [64]. 수면문제 중재를 위한 부모교육은 주로 수면위생, 점진적 취침시간 조정(faded bedtime), 강화와 소거를 활용한 새로운 수면행동형성, 수면일기 작성 등에 대한 교육을 제공하며, 취침저항 등 수면관련 부적응 행동의 감소와 수면시간 증가에 효과적인 것으로 보고되었다 [65].

○ 다른 치료들

1. 언어치료

ASD아동의 상당수가 언어(language) 및 말하기(speech)의 발달에 어려움을 보이므로 언어재활전문가가 시행하는 언어치료가 제공되고 있다 [66]. ASD 언어치료에서는 말하기의 산출에만 집중하기 보다는 개개인에 가장 적합한 수단을 찾아 의사소통의 향상에 노력할 것이 권고된다 [67].

2. 감각통합치료

ASD에 자주 동반되는 감각자극에 대한 과잉 또는 과소 반응의 중재에는 감각통합치료가 제공되고 있으나 이러한 중재의 효과성에 대해서는 엄격한 실험구조의 과학적 증거가 부족하다 [68]. 특히 무게감 있는 조끼착용, 그네타기 등을 통한 각성 및 행동조절에 초점을 맞춘 감각기반중재(Sensory-based interventions; SBI)는 근거 축적이 미비하여 그 효과성에 대해 결론짓기 어렵다. 그러나 최근의 체계적 검토에서는, IQ가 65이상이고 4-12세인 ASD아동에게 Ayres 감각통합치료가 충분한 근거기반을 갖는다고 보고되었다 [69].

3. 발달사회적 의사소통 요법

어린 아동의 의사소통을 촉진하기 위해 아동주도의 자발적 놀이와 성인과의 공동주의 등을 강조하는 프로그램으로, 플로어타임(Floortime™) [70]과 Hanen의 More than Words 프로그램 [71] 등이 소개되고 있으나, 이의 효과성에 대해 과학적으로 입증된 증거는 일관되지 않거나 부족하다 [72,73].

4. TEACCH(Treatment and Education of Autistic and related Communication-handicapped Children) 프로그램

TEACCH는 ASD 증상의 개선이나 기능향상보다는, ASD 특성을 적극적으로 활용하여 가정생활, 학습, 직업활동, 의사소통 등에서 최대한 독립적으로 활동할 수 있도록 지원하는 것을 목적으로 한다 [74]. 대표적인 방법으로 '시각적 구조화'를 활용하여, 단순하고 목적이 명확한 물리적 환경을 조성하거나 시각적인 스케줄 등을 제공한다. 연구에서 직접적으로 입증된 TEACCH의 효과성은 제한적이나, 국내를 포함해서 특수학급 등 현장에서 적극적으로 활용되고 있다 [75].

5. 사회적 이야기(Social Stories)

사회적 이야기는 사회인지 및 사회적으로 적절한 행동을 가르치기 위한 중재방법으로, ASD 당사자의 관점에서 쉬운 문장으로 기술된 사회적 상황에 대한 이야기를 활용한다 [76]. 특수교육 현장에서 많이 사용되고 있으나, 효과성에 대해 과학적으로 입증된 증거는 제한적이다 [77].

6. 새로 소개된 치료들

새로 소개되어 유망하다고 여겨지나, 효과성에 대한 근거 확립을 위해 추가 연구가 필요한 중

재법들이 있다. 이러한 중재에는 PEERS, Paediatric Autism Communication Therapy (PACT), Research Units in Behavioral Intervention (RUBI), Unstuck and On Target 등이 있다. PEERS 프로그램은 청소년을 대상으로 사회적 역량과 사회적 기술을 향상시켜 사회적 기술 지식, 사회적 반응성, 사회적 의사소통과 사회적 인지를 아우르는 전반적인 사회적 기술을 향상시키는 것을 목표로 한다[78]. PACT는 비디오 피드백 기법을 사용하여 부모와 자녀 간의 의사소통을 인식하고, 이에 대응하며, 향상시키는 데 초점을 둔다[79]. RUBI는 ASD 아동의 다양한 문제 행동을 줄이기 위해 개발된 부모 교육 프로그램이며[80], Unstuck and On Target은 고기능 ASD를 위한 교실 기반 중재 접근법으로 일상적인 상황에서 인지 및 행동 유연성을 증진하는 수업을 제공한다[81]. 국내의 경우, PEERS는 제한적이지만 임상 현장에서 적용되고 있으며, 다른 치료들은 아직 국내에 도입되지 않아 적용에 제한이 있다.

[부록]

1. 조기중재 관련 국내도서.
<http://www.yes24.com/Product/Goods/96095870>
https://www.hakjisa.co.kr/mobile/subpage.html?page=book_book_info&bidx=2525
2. ESDM 관련 국내도서.
https://book.naver.com/bookdb/book_detail.nhn?bid=13328916
3. 사회기술훈련(SST) 국내도서.
<http://www.yes24.com/Product/Goods/11115832>
4. 사회기술훈련(SST) 제공 전문기관.
 루돌프어린이사회성발달연구소. <http://www.rudolph.co.kr/main/ko/index.html>
 분당서울대학교병원 발달·자폐·사회성 클리닉.
https://www.snubh.org/dh/main/index.do?DP_CD=DCD22&MENU_ID=005012
5. 수면중재 관련 국내도서.
https://book.naver.com/bookdb/book_detail.nhn?bid=6042673
6. 섭식중재 관련 국내도서.
https://book.naver.com/bookdb/book_detail.nhn?bid=5335551
7. 대소변 가리기 중재 관련 국내도서.
<http://www.yes24.com/Product/Goods/30664082>
8. 문제행동 부모교육 제공 전문기관.
 한국ABA행동발달연구소. <http://www.koreaaba.com/program/aba2.php>
 서울대학교병원 발달장애인거점병원·행동발달증진센터.
http://nadd-snuh.org/bbs/page.php?hid=m04_04

[참고문헌]

1. Whitman TL, Sciback J, Reid DH. Behavior modification with the severely and profoundly retarded. Research and application. 1983; New York, NY: Academic Press.
2. Cooper JO, Heron TE, Heward WL. Applied behavior analysis (2nd ed.). 2007; Upper Saddle River, NJ: Pearson Education.
3. Anderson CM, Freeman KA. Positive behavior support: Expanding the application of applied behavior analysis. The Behavior Analyst 2000;23:85-94.
4. Centers for Disease Control and Prevention. Treatment and Intervention Services for Autism Spectrum Disorder.
<https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/treatment.html>
5. Australian Government Department of Social Services. Early Intervention for Children with Autism Spectrum Disorders: 'Guidelines for Good Practice' 2012.
<https://www.dss.gov.au/our-responsibilities/disability-and-carers/program-service/s/for-people-with-disability/early-intervention-for-children-with-autism-spectrum-disorders-guidelines-for-good-practice-2012>
6. Fuentes J, Hervás A, Howlin P. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. Eur Child Adolesc Psychiatry 2021 Jun;30(6):961-984. doi: 10.1007/s00787-020-01587-4
7. Society of Clinical Child & Adolescent Psychology. Autism Spectrum Disorder.
<https://effectivechildtherapy.org/concerns-symptoms-disorders/disorders/autism/>
8. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M etc. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2014; 53(2): 237-257.
9. New York State Department of Health. Clinical Practice Guideline on Assessment and Intervention Services for Young Children (Age 0-3) with Autism Spectrum Disorders (ASD): 2017 Update. <https://www.health.ny.gov/publications/20152.pdf>.
10. Washington State Department of Health. Autism Guidebook for Washington State: A Resource for Individuals, Families, and Professionals. <https://doh.wa.gov/sites/default/files/legacy/Documents/8340//970-NonDOH-AutismGd-en-L.pdf>
11. Maine Autism Institute for Education and Research. Maine Parent Guide to Autism Spectrum Disorders. <https://umaine.edu/autisminstitute/wp-content/uploads/sites/150/2016/02/MAIER-Parent-Booklet-3.pdf>

12. Eldevik S, Hastings RP, Hughes JC, Jahr E, Eikeseth S, Cross S. Meta-analysis of early intensive behavioral intervention for children with autism. *J Clin Child Adolesc Psychol* 2009; 38:439-450.
13. Reichow, B. Overview of meta-analyses on early intensive behavioral intervention for young children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2012;42:512-520.
14. Klintwall L, Eldevik S, Eikeseth S. Narrowing the gap: Effects of intervention on developmental trajectories in autism. *Autism* 2015;19:53-63.
15. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, Kasari C, Carter A, Granpeesheh D, et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: recommendations for practice and research. *Pediatrics* 2015;136:S60-S81.
16. Reichow B, Hume K, Barton EE, Boyd BA. Early intensive behavioral intervention (EIBI) for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane DB Syst Rev* 2018;5: CD009260.
17. Rodgers M, Marshall D., Simmonds M, Le Couteur A, Biswas M, Wright K, Hodgson R. Interventions based on early intensive applied behaviour analysis for autistic children: a systematic review and cost-effectiveness analysis. *Health Technol Assess* 2020;24:1-306.
18. Kim BN, Kim YN. 발달장애 아동청소년의 문제행동치료 가이드라인. 1st ed. Seoul: 보건복지부; 2018. https://www.ncmh.go.kr:2453/ncmh/board/commonView.do?no=2444&fno=408&depart=&menu_cd=04_02_00_01&bn=newsView&search_item=1&search_content=&pageIndex=4
19. Dawson G, Rogers S, Munson J, Smith M, Winter J, Greeson G, et al. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with Autism: The Early Start Denver Model. *Pediatrics* 2010;125:e17-e23.
20. Dawson G, Jone EJ, Merkle K, Venema K, Lowy R, Faja S, Webb SJ. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012;51:1150-1159.
21. Koo BK, Chung KM. Effectiveness of an Early Intensive Behavior Intervention for infants with ASD: A preliminary Study. *Journal of the Korean Association for Persons with Autism* 2018;18(2): 1-30.
22. Cappadocia MC, Weiss JA. Review of social skills training groups for youth with Asperger syndrome and high functioning autism. *Res Autism Spectr Dis* 2011;5:70-78.
23. Wong C, Odom SL, Hume KA, Cox AW, Fettig A, Kucharczyk S, et al. Evidence-based practices for children, youth, and young adults with autism

- spectrum disorder: A comprehensive review. *J Autism Dev Disord* 2015;45:1951–1966.
24. Kasari C, Gulsrud AC, Shire SY, Strawbridge C. The JASPER Model for Children with Autism. <https://www.jaspertraining.org/>
 25. Chang YC, Shire SY, Shih W, Gelfand C, Kasari C. Preschool deployment of evidence-based social communication intervention: JASPER in the classroom. *J Autism Dev Disord* 2016;46:2211–2223.
 26. Pyramid Educational Consultants. <https://pecs-korea.com/>
 27. Lerna A, Esposito D, Conson M, Russo L, Massagli A. Social-communicative effects of the Picture Exchange Communication System (PECS) in autism spectrum disorders. *Int J Lang Comm Dis* 2012;47:609–617.
 28. Charlop-Christy MH, Carpenter M, Le L, LeBlanc LA, Kellet K. Using the picture exchange communication system (PECS) with children with autism: Assessment of PECS acquisition, speech, social-communicative behavior, and problem behavior. *J Appl Behav Anal* 2002;35:213–231.
 29. Flippin M, Reszka S, Watson LR. Effectiveness of the Picture Exchange Communication System (PECS) on communication and speech for children with autism spectrum disorders: A meta-analysis. *Am J Speech Lang Pathol* 2010;19:178–195.
 30. Cuomo BM, Vaz S, Lee EAL, Thompson C, Rogerson JM, Falkmer T. Effectiveness of sleep-based interventions for children with autism spectrum disorder: A meta-synthesis. *Pharmacotherapy: J Hum Pharmacol Drug Ther* 2017;37:555–578.
 31. Vriend JL, Corkum PV, Moon EC, Smith IM. Behavioral interventions for sleep problems in children with autism spectrum disorders: Current findings and future directions. *J Pediatr Psychol* 2011;36:1017–1029.
 32. Weiskop S, Richdale A, Matthews J. Behavioural treatment to reduce sleep problems in children with autism or fragile X syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2005;47:94–104.
 33. Ledford JR, Whiteside E, Severini KE. A systematic review of interventions for feeding-related behaviors for individuals with autism spectrum disorders. *Res Autism Spect Dis* 2018;52:69–80.
 34. Ingersoll B, Dvortcsak A. Including parent training in the early childhood special education curriculum for children with autism spectrum disorders. *Top Early Child Spec* 2006;26:179–187.

35. Sharp WG, Burrell TL, Jaquess DL. The Autism MEAL Plan: A parent-training curriculum to manage eating aversions and low intake among children with autism. *Autism* 2014;18:712-722.
36. Azrin NH, Foxx RM. A rapid method of toilet training the institutionalized retarded. *J Appl Behav Anal* 1971;4:89-99.
37. Anderson DM. Ten years later: Toilet training in the post-Azrin-and-Foxx era. *J Assoc Severe Handicap* 1982;7:71-79.
38. Kroeger KA, Sorensen-Burnworth R. Toilet training individuals with autism and other developmental disabilities: A critical review. *Res Autism Spect Dis* 2009;3:607-618.
39. Coucouvanis JA. *The potty journey: Guide to toilet training children with special needs, including autism and related disorders.* 2008 AAPC Publishing.
40. Ambler PG, Eidels A, Gregory C. Anxiety and aggression in adolescents with autism spectrum disorders attending mainstream schools. *Res Autism Spect Dis* 2015;18:97-109.
41. Patel S, Day TN, Jones N, Mazefsky, CA. Association between anger rumination and autism symptom severity, depression symptoms, aggression, and general dysregulation in adolescents with autism spectrum disorder. *Autism* 2017;21:181-189.
42. Sukhodolsky DG, Bloch MH, Panza KE, Reichow B. Cognitive-behavioral therapy for anxiety in children with high-functioning autism: a meta-analysis. *Pediatrics* 2013;132:e1341-e1350.
43. Sofronoff K, Attwood T, Hinton S, Levin I. A randomized controlled trial of a cognitive behavioural intervention for anger management in children diagnosed with Asperger syndrome. *J Autism Dev Disord* 2007;37:1203-1214.
44. Menezes M, Harkins C, Robinson MF, Mazurek MO. Treatment of depression in individuals with autism spectrum disorder: a systematic review. *Res Autism Spect Dis* 2020;78:101639.
45. Ramdoss S, Machalicek W, Rispoli M, Mulloy A, Lang R, O'Reilly M. Computer-based interventions to improve social and emotional skills in individuals with autism spectrum disorders: A systematic review. *Dev Neurorehabil* 2012;15:119-135.
46. Knight V, McKissick BR, Saunders A. A review of technology-based interventions to teach academic skills to students with autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord* 2013;43:2628-2648.
47. Smith MJ, Fleming MF, Wright MA, Losh M, Humm LB, Olsen D, Bell MD. Brief report: Vocational outcomes for young adults with autism spectrum

- disorders at six months after virtual reality job interview training. *J Autism Dev Disord* 2015;45: 3364–3369.
48. The U.S. FDA. FDA Authorizes Marketing of Diagnostic Aid for Autism Spectrum Disorder. Released in June 02, 2021. <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-authorizes-marketing-diagnostic-aid-autism-spectrum-disorder>
 49. Chung KM, Oh HK, Seo YM. Treatment outcome study of app-based face perception and social enhancement program for children and adolescents with ASD: A preliminary Study. *J Korean Assoc Per Autism* 2018;18:35–56.
 50. Kim SC, Lee HS. Effect of Game-Based Cognitive Training Programs on Cognitive Learning of Children with Intellectual Disabilities. *Appl Sci* 2021;11:8582.
 51. Bearss K, Burrell TL, Stewart L, Scahill L. Parent training in autism spectrum disorder: what's in a name?. *Clin Child Fam Psychol Rev* 2015;18:170–182.
 52. Smith LE, Greenberg JS, Mailick MR. The family context of autism spectrum disorders: Influence on the behavioral phenotype and quality of life. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 2014;23:143–155.
 53. Oono IP, Honey EJ, McConachie H. Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane DB Syst Rev* 2013 Apr 30;(4):CD009774. doi: 10.1002/14651858.CD009774.pub2.
 54. Vismara LA, McCormick CE, Wagner AL, Monlux K, Nadhan A, Young GS. Telehealth parent training in the Early Start Denver Model: results from a randomized controlled study. *Focus Autism Dev Dis* 2018;33:67–79.
 55. Crockett JL, Fleming RK, Doepke KJ, Stevens JS. Parent training: acquisition and generalization of discrete trials teaching skills with parents of children with autism. *Res Dev Disabil* 2007;28:23–36.
 56. Smith T, Buch GA, Gamby TE. Parent-directed, intensive early intervention for children with pervasive developmental disorder. *Res Dev Disabil* 2000;21:297–309.
 57. Rogers SJ, Estes A, Lord C, Vismara LA, Winter J, Fitzpatrick A, et al. Effects of a brief Early Start Denver Model (ESDM)-based parent intervention on toddlers at risk for autism spectrum disorders: a randomized controlled trial. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012;51:1052–1065.
 58. Zhou B, Xu Q, Li H, Zhang Y, Wang Y, Rogers SJ, et al. Effects of parent-implemented Early Start Denver Model intervention on Chinese Toddlers with autism spectrum disorder: a non-randomized controlled trial. *Autism Res* 2018;11:654–666.
 59. Rogers SJ, Estes A, Vismara L, Munson J, Zierhut C, Greenson J, et al. Enhancing low-intensity coaching in parent implemented Early Start Denver

- Model intervention for early autism: a randomized comparison treatment trial. *J Autism Dev Disord* 2019;49:632–646.
60. Nevill RE, Lecavalier L, Stratis EA. Meta-analysis of parent-mediated interventions for young children with autism spectrum disorder. *Autism* 2018;22:84–98.
 61. Strauss K, Vicari S, Valeri G, D’Elia L, Arima S, Fava L. Parent inclusion in early intensive behavioral intervention: the influence of parental stress, parent treatment fidelity and parent-mediated generalization of behavior targets on child outcomes. *Res Dev Disabil* 2012;33:688–703.
 62. Bearss K, Johnson C, Smith T, Lecavalier L, Swiezy N, Aman M, et al. Effect of parent training vs parent education on behavioral problems in children with autism spectrum disorder: a randomized clinical trial. *JAMA* 2015;313:1524–1533.
 63. Tarver J, Palmer M, Webb S, Scott S, Slonims V, Simonoff E, et al. Child and parent outcomes following parent interventions for child emotional and behavioral problems in autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Autism* 2019;23(7):1630–1644.
 64. Johnson CR, Turner KS, Foldes E, Brooks MM, Kronk R, Wiggs L. Behavioral parent training to address sleep disturbances in young children with autism spectrum disorder: a pilot trial. *Sleep Med* 2013;14(10):995–1004.
 65. Kirkpatrick B, Louw JS, Leader G. Efficacy of parent training incorporated in behavioral sleep interventions for children with autism spectrum disorder and/or intellectual disabilities: a systematic review. *Sleep Med* 2019;53:141–152.
 66. Scottish Intercollegiate Guidelines Network(SIGN). Assessment, Diagnosis and Interventions for Autism Spectrum Disorders. 2016.
 67. Fuentes J, Hervás A, Howlin P. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2021;30:961–984.
 68. Case-Smith J, Weaver LL, Fristad MA. A systematic review of sensory processing interventions for children with autism spectrum disorders. *Autism* 2015;19(2):133–48.
 69. Schoen SA, Lane SJ, Mailloux Z, May-Benson T, Parham LD, Smith Roley S, et al. A systematic review of Ayres sensory integration intervention for children with autism. *Autism Res.* 2019 Jan;12(1):6–19.
 70. Greenspan SI, Wieder S. Developmental patterns and outcomes in infants and children with disorders in relating and communicating: a chart review of 200 cases of children with autistic spectrum diagnoses. *J Dev Learn Dis* 1997;1:87–142.

71. Sussman F, Lewis RB. More than words: A guide to helping parents promote communication and social skills in children with autism spectrum disorder. Toronto:Hanen Centre;1999.
72. Smith T, Iadarola S. Evidence base update for autism spectrum disorder. *J Clin Child Adolesc Psychol* 2015;44:897-922.
73. Carter AS, Messinger DS, Stone WL, Celimli S, Nahmias AS, Yoder P. A randomized controlled trial of Hanen's 'More Than Words' in toddlers with early autism symptoms. *J Child Psychol Psychiatry* 2011;52:741-752.
74. Mesibov GB, Shea V, Schopler E. The TEACCH approach to autism spectrum disorders. New York: Springer; 2004
75. Virues-Ortega J, Julio FM, Pastor-Barriuso R. The TEACCH program for children and adults with autism: A meta-analysis of intervention studies. *Clin Psychol Rev* 2013;33(8):940-953.
76. Gray CA, Garand JD. Social stories: Improving responses of students with autism with accurate social information. *Focus Autism beh* 1993;8(1):1-10.
77. Qi CH, Barton EE, Collier M, Lin YL, Montoya C. A systematic review of effects of social stories interventions for individuals with autism spectrum disorder. *Focus Autism Dev Dis* 2018;33(1):25-34.
78. Laugeson EA, Frankel F, Gantman A, Dillon AR, Mogil C. Evidence-based social skills training for adolescents with autism spectrum disorders: The UCLA PEERS program. *J Autism Dev Disord* 2012;42:1025-1036.
79. Green J, Charman T, McConachie H, Aldred C, Slonims V, Howlin P, ... & Pickles A. Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): a randomised controlled trial. *The Lancet* 2010;375(9732):2152-2160.
80. Edwards GS, Zlomke KR, & Greathouse AD. RUBI parent training as a group intervention for children with autism: A community pilot study. *Res Autism Spectr Disord* 2019;66:101409.
81. Cannon L, Kenworthy L, Alexander KC, Werner MA, & Anthony L. Unstuck and on target! An executive function curriculum to improve flexibility for children with autism spectrum disorders. 2011; Baltimore: Brookes Publishing Company.

5장

도전적 문제행동 중재

김봉년 서울대학교병원 정신건강의학과

서울대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장

김예니 동국대학교 일산병원 정신건강의학과

김예린 서울대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 BCBA-D



5장 : 도전적 문제행동 중재

● 문제행동의 이해

ASD에 있어서 적어도 절반 정도는 한가지 이상의 쉽게 해결되지 않는 문제행동이 있다 [1]. 일부에서는 이를 도전적인(challenging) 문제행동으로 해석을 하지만, 이는 ‘도전적’ 행동이 아니라, ‘본인이나 돌보는 사람에게 어려움을 주면서도 쉽게 해결되거나 완화되지 않는’ 행동에 더 가깝다. 이러한 행동은 자신이나 돌보는 사람의 심리적, 신체적 건강에 위협이 되고, 학습이나 활동, 놀이를 현저히 방해함으로써 교육과 사회적 참여기회를 제한하게 된다. 또한 ASD 당사자와 돌보는 사람의 삶의 질을 악화시킨다 [2].

문제행동이 어떻게 형성되는 지에 대한 선행연구들은 ‘생물학적 요인’ (신경발달장애, 신체질환과 같은 공존질환, 수면문제, 사춘기적 변화 등)과 ‘환경적 요인’ (주변환경의 급격한 변화, 부모나 주위사람들의 대처방식으로 인한 강화)이 상호작용하여 문제행동이 발생한다고 본다 [3]. 문제행동을 효과적으로 중재하고 그에 따른 행동변화를 객관적으로 평가하려면 문제행동을 정확하게 정의하는 것이 중요하다. 또한 문제행동이 발생하면 이에 대한 중재방법을 고민하기 전에 우선 행동의 원인이 무엇일까, 다시 말하면 아래 제시된 기능 중 어떤 것이 해당 문제행동을 가장 잘 설명하는지 생각해 봐야 한다 [3].

ASD의 ‘문제행동’을 접하게 되었을 때는 그 행동이 실제로 ‘문제행동’인지를 먼저 평가해야 한다. ASD 당사자에게 삶의 질을 떨어뜨리고 사회 안에서 생활하는 것을 어렵게 하는지, 당사자나 주변사람에게 위험한 행동인지를 잘 관찰해야 한다. 예를 들어, 옷 벗는 행동은 공공장소에서는 용납되지 않지만 혼자 있을 때는 가능하므로 그 행동 자체를 소거하기 보다는 개인공간에서만 하도록 교육하는 것이 우선되어야 한다.

일반적이지 않아서 원치 않는 관심을 끌지만 실제 당사자에게는 상당한 즐거움을 주고 자신과 주변사람에게 해가 되지 않는 행동을 문제행동으로 규정하지 않도록 조심해야 한다. 일단 문제행동으로 규정하면 소거나 치료의 대상이 되는데 이때 중요한 것은 문제행동을 대신할 다른 행동을 제시할 수 있는 지이다. 예를 들어, 옷이나 종이를 찢는 감각을 좋아하는 아동의 경우 이 행동을 소거하려면 건강한 자극을 제공하면서 동시에 소거를 위한 치료가 진행되어야 하는 데 아동이 만족할 만한 건강한 자극을 찾는 일은 생각보다 어려울 수 있다. 일부 경우에는 특정 행동을 소거하려다 생긴 다른 상동행동이 사회적으로 더 받아들이기 어려운 행동일 수도 있다. 만약 옷이나 종이를 찢는 행동에 너무 몰두하여 교육시키기 어렵다면, 보다 원활한 수업진행을 위한 긍정적 보상으로 이 행동을 활용하는 것이 나은 선택일 수 있다.

발달단계별로 자주 나타나는 문제행동의 양상과, 심각한 문제행동이 발생했을 때 취해야 할 문제행동 평가 및 치료 과정은 부록에 제시되어 있다 (그림 5-1, 5-2).

문제행동의 기능 평가

ASD 당사자에게서 쉽게 해결되지 않으면서 삶의 질을 떨어뜨리는 문제행동을 발견했다면, 그 다음에는 문제행동을 유발하거나 악화시킬 수 있는 요소들에 대하여 검토해야 한다. 영국의 NICE 가이드라인은 이러한 요소들을 아래와 같이 요약하였다 [4].

- 상황을 이해하거나 자신의 요구를 표현하는 데 어려움을 초래할 수 있는 의사소통 문제
- 통증 또는 위장장애와 같은 공존 신체질환
- 불안 및 우울증과 같은 정신건강문제와 ADHD와 같은 다른 신경발달장애의 공존
- 조명 및 소음과 같은 물리적 환경과 이에 대한 예민함
- 가정, 학교, 여가활동을 포함한 사회적 환경
- 일상 또는 개인 상황의 변화
- 사춘기를 포함한 발달상의 변화
- 타인에 의한 착취 또는 학대
- 문제행동에 대한 부주의한 강화
- 예측가능성과 구조의 부재

문제행동을 유발하거나 강화시키는 원인에 대한 평가를 기능평가라고 하는데, 실제 아동이 보이는 행동은 대부분 '기능'이 있기 때문이다. 잘 살펴보면 그 기능은 자신의 의사표현일 때가 많다. 무엇인가를 '요구'하거나, 어떤 일을 '하기 싫다'거나 '관심'을 가져달라는 표현이며, 심지어 감각자극 행동 역시 '심심해요'라는 표현일 수 있다. 건강한 의사소통이 가능하다면 필요하지 않은 행동이므로, 문제행동으로 의사표현을 해야만 하는 환경이 무엇인지에 대하여 고민하여야 한다 (그림 5-3).

문제행동의 기능을 제대로 파악해야 적절한 개입계획을 세울 수 있으며 어떤 대체행동 또는 의사소통 방식을 가르쳐줄 건지가 분명해진다. 지속되는 행동에는 분명히 원인이 있으므로 객관적 관찰과 정보수집을 통해 행동을 유발하는 선행자극과 결과를 파악하는 것이 중요하다. 이러한 문제행동의 기능을 파악하기 위해 ABC 차트를 작성해 볼 수 있다 (그림 5-4).

- A: 행동 이전에 일어나는 사건, 행동을 유발하는 자극
- B: 관찰 가능한 용어로 정의된 행동
- C: 행동 직후의 사건/반응으로서 나중에 그 행동의 발생 여부에 영향을 미침

중재에 대한 구체적인 전략을 수립하기 위해서는 행동의 기능적 분석, 문제행동의 강화 요인에 근거하여 다음을 식별해야 한다.

- 행동을 촉발하는 것으로 보이는 환경적 요인
- 아동이 보이는 행동의 구체적 강도와 빈도
- 아동이 그 행동을 함으로써 전달하고자 하는 의도
- 행동의 결과 (즉 행동으로 상황이 어떤 방식으로 전개되는 지)

실제 이러한 행동은 치료실 내에서 분석되고 관찰되기도 하지만, 가정이나 학교에서만 관찰되는 경우도 종종 있다. 정확한 기능의 파악이 적절한 전략수립에 필수적이기 때문에 아동을 돌보는 부모나 교사에게 이러한 행동관찰을 교육하는 것이 매우 중요하다. 예를 들어, '아이가 떼를 써요, 난리가 났었어요' 라고 호소하면 그때 구체적으로 어떤 행동이 있었는지 (자해, 타해, 소리 지르기 등), 어떤 부위에 어떤 강도로 있었는지 등 객관적이고 관찰 가능한 행동으로 표현하도록 여러 회기에 거쳐서 평가하여야 한다. 또한 이러한 문제행동이 있을 때마다 어디에 (수첩, 달력, 핸드폰 메모, 관련 앱) 기록해야 할지, 작성지는 어디에 비치할지, 즉시 작성할 지 또는 동영상을 찍고 나중에 작성할지 등 행동관찰을 위한 자세한 전략도 미리 부모, 교사와 상의하여 수립해 두어야 한다.

● 문제행동의 중재계획 수립

문제행동의 기능평가를 마치면 중재에 대한 전략을 세워야 한다. 중재전략을 세울 때는 이 전략이 실제 아동의 생활에서 일반화가 가능한 것인지 미리 살필 필요가 있다. 치료실에서 문제행동이 소거되었는데도 가정과 학교에서는 여전히 나타난다면 아동과 보호자의 삶의 질을 개선한다는 궁극적 목적이 달성되지 않기 때문이다. 치료실에서의 모든 치료는 '일반화'라는 대전제 하에서 고민하고 실시해야 한다.

문제행동의 기능에 따라 일반적으로 수립하는 중재전략의 원칙은 다음과 같다.

- (1) 다른 사람의 관심이나 반응을 끌기 위해 (관심에 의해 유지되는 행동)
 - 문제행동을 할 때: 관심(반응)을 보이지 않는다.
 - 문제행동을 안 할 때: 충분한 관심(반응)을 보인다.
- (2) 자신에게 요구되는 과제나 활동이 싫어 피하기 위해 (과제 회피에 의해 유지되는 행동)
 - 문제행동을 할 때: 과제나 활동을 계속 하도록 한다.
 - 문제행동을 안 할 때: 지시 따르거나 적절하게 표현하기 등 대안행동을 가르친다.
- (3) 원하는 것을 얻기 위해 (요구에 의해 유지되는 행동)
 - 문제행동을 할 때: 원하는 것을 주지 않는다.
 - 문제행동을 안 할 때: 적절한 방법으로 표현하는 대안행동을 가르친다.
- (4) 감각적 자극을 얻기 위해 (자기자극에 의해 유지되는 행동)
 - 문제행동을 할 때: 감각자극을 차단시키거나 줄여준다. 장소를 이동시키거나 시간을 준다.
 - 문제행동을 안 할 때: 할 일을 주고, 놀이기술 향상 등 대안행동을 가르친다. 사적인 행동일 해도 되는 장소와 안 되는 장소를 구분하도록 가르친다.
- (5) 그 밖의 특정 자극이나 상황, 질병 등을 이유로 (기타 원인에 의해 유지되는 행동)
 - 문제행동을 할 때: 그 행동을 일으키는 요인으로부터 분리시킨다.
 - 문제행동을 안 할 때: 분노를 조절하는 적절한 방법을 가르친다.

ASD아동의 문제행동에 대해 지금까지 살펴본 평가 및 중재법의 보다 상세한 내용은 ‘발달장애 아동청소년의 문제행동치료 가이드라인’의 ‘ASD 문제행동 평가 및 치료 과정의 흐름도’에서 확인할 수 있다 (그림 5-5) [5].

● 부모교육의 중요성

모든 치료과정에서 부모나 돌보는 사람이 처음부터 같이 시작하는 것이 좋은 이유도 일반화를 위해서다. ASD아동의 문제행동이 어떤 과정을 통하여 어떠한 원리로 완화되고 소거되는 지 치료 과정을 같이 관찰하고 이해하지 않으면 일반화는 쉽지 않다. 치료과정의 원리를 이해하게 되면, 이를 일상생활에 응용하면서 새로운 문제행동 형성을 예방할 수도 있다. 치료실에서 진행된 중재 전략을 일상생활에 일반화하기 위하여 부모교육에서 다루어져야 할 주제들은 다음과 같다.

(1) 강화물

- 강화물이란 행동을 증가시키는 모든 것
기본적인 강화물: 음식, 마실 것
사회적 강화물: 칭찬, 안아줌
- 강화물을 제공할 때 “잘했어!” “그렇지!”처럼 칭찬하는 표현을 같이 쓰면서 물질적 강화와 사회적 강화를 짝지어서 강화를 제공하면 더욱 효과적이다.
- 아동의 관심사에 맞춰 강화물을 고르는 것이 바람직하다.
- 변화시키고자 하는 행동을 선택한 뒤, 아동이 직접, 점차 더하기를 바라는 행동을 했을 때, 매번 바로, 강화물을 제공하는 것이 중요하다.
- 강화물의 효용가치를 계속 유지시키는 것 또한 효과적 강화를 위해 중요하다.

(2) 의도적으로 무시하기

- 의도적으로 무시하기란 아동의 특정 행동을 의도적으로 무시한다는 뜻
- 아동이 하지 않기를 바라는 문제행동에 따른 결과로 의도적 무시를 받는다면, 그것은 불쾌한 자극이므로 더 이상 그 행동을 할 이유를 점차 잃을 수 있다.
- 예: 아동이 특정 문제행동을 하고 난 뒤,
아동의 눈을 마주치지 않고, 쳐다보지 않고,
아동을 만지지 말고, 말을 하지 않고,
얼굴표정은 반응하지 않고, 화 내지도, 놀라지도 않는 중립적인 무표정
- 잠재적인 문제들: 아동의 행동이 나아지기 전에 종종 악화될 수도 있어 전략이 효력이 생기기까지는 시간이 걸릴 수 있다.

(3) 지시 따르기

- ASD아동이 지시를 따르지 않는 비순응 행동을 보이는 이유는 다양할 수 있다.

- 지시 따르기를 여러 차례 훈련해 순응행동을 늘린다는 의미는 새로운 습관의 형성을 포함하는 개념이다.
- 지시 따르기는 아래와 같은 네 가지 단계를 통해 가능
 - 1단계: 아동 가까이 서서 그가 당신에게 주목할 수 있도록 한다.
 - 2단계: 무엇을 해야 하는지 지시 내용을 말한다. 묻거나 요청하지 말고, 무엇을 해야 하는지 말하는 것이 중요하다.
 - 3단계: 아동이 당신의 지시를 마칠 수 있도록 신체적으로 도와준다.
 - 4단계: 아동이 당신의 지시에 순응하면, 바로 구체적으로 칭찬해준다.
- 만약 아동이 신체적으로 도움 받을 때 이를 거부하거나 공격적으로 변한다면, 빠르고 쉽게 끝낼 수 있는 지시를 먼저 끝낼 수 있게 한다.

(4) 촉구하기

- 아동이 새로운 기술을 배우고 그 기술을 자신의 것으로 만들 수 있도록 돕는 방법 중 하나이다.
- 언어적 증진: 아동이 하길 바라는 행동을 부모가 말하는 것이다. (예: 아동에게 의자에 앉으라고 지시를 주는 경우, “앉아”라고 말하고, 그 행동을 부모가 직접 보여주어 (모델링), 아동이 그 행동 (혹은 기술)을 관찰하고 모방해 배우는 것)
- 신체적 증진: 아동이 어떤 행동을 직접 할 수 있도록 손이나 몸으로 도움을 주는 것으로서, 필요에 따라 도움을 주는 정도가 달라질 수 있다.

(5) 유지와 일반화

- 유지: 아동이 전에 하지 않았던 긍정적 행동을 새롭게 보일 때, 앞으로도 계속 그 행동을 지속되게 하는 것이다.
- 간헐적 강화: 시간이 지나면서 새로운 행동에 대해 매번 강화를 주던 것에서 점차 횟수를 줄인다.
- 일반화: 아동이 하는 어떤 긍정적 행동을 다른 상황이나 조건에서도 일어나도록 하는 것이다.
- 다른 환경에 혹은 다른 사람들과 있어도 그 긍정적 행동이 유지되는 것이다.
- 일반화를 증진시키기 위해서는 새롭게 배운 긍정적 행동(기술)을 여러 환경에서 강화할 때 가능성이 높아진다.
- 기존의 환경과 새로운 환경이 너무 다른 경우, 새로운 훈련이 없는 일반화 하기 어려울 수 있다.

부모교육은 문제행동에 대한 적절한 대처방식에만 해당하는 것이 아니다. 실제 아동을 돌보는 중에 일어나는 가정 및 학교에서의 위험한 상황에도 교육이 진행되어야 한다. 흔한 예로, 엄마를 가해하는 아동이 엄마가 운전할 때 차 뒷좌석에 혼자 앉는 것은 매우 위험한 상황을 초래할 수 있다. 이러한 상황을 예방하기 위하여 앞좌석과 뒷좌석 사이에 ‘안전 가림판’을 설치하거나, 다른 사람을 동반하여 같이 앉거나, 장애인을 위한 택시를 이용하는 등 구체적인 상황에 대한 구체적인 전략을 수립해야 한다.

문제행동과 행동발달

문제행동 자체와 문제행동이 유발되고 지속되는 원인은 매우 다양하다. 각 가정마다 상황이 다르고, 적용할 수 있는 중재방법과 이를 지원할 수 있는 자원에서 차이가 난다. 따라서, 문제행동 치료는 큰 원칙과 방향은 있으나 아동마다 가정마다 다른 고민을 해야 하는 어려움이 있다. 물론 모든 치료가 ASD 당사자의 특성과 차이를 염두에 두어야겠지만, 일반화라는 측면에서 볼 때 당사자와 돌보는 부모와 교사의 상황까지 참작해야 하므로 더욱 복잡하고 고려해야 할 요소가 많다.

ASD아동의 문제행동은 발달이 진행되고 기능이 늘면서 오히려 증가하는 경우도 있다. 이는 아동의 생각, 요구, 자립심 등이 발달과정을 거치면서 증가하기 때문이다. 이러한 부분을 '고집이 늘었다'고 해석하거나 '증상악화'로 이해하게 되면, 문제가 해결되지 않고 오히려 커질 수 있다. ASD아동이 발달함에 따라 '말을 고분고분 듣는 아이'에서 '자기 의견이 강한 아이'로 자랄 수 있다는 것을 이해하고, 발달단계에 적합한 행동대처 방식을 실시간으로 브레인스토밍 하는 것이 ASD아동의 건강한 삶을 위하여 필요하다. 아동의 의도를 파악하고, 안전하게 돌보는 데에 필요한 환경을 미리 조정하여 문제행동을 예방하는 것이 가장 좋은 치료이므로, 이에 대해 아동을 잘 파악하고 있는 주치료자와 함께 고민해보기를 권고한다.

[부록]

그림 5-1. 발달단계별 문제행동 양상

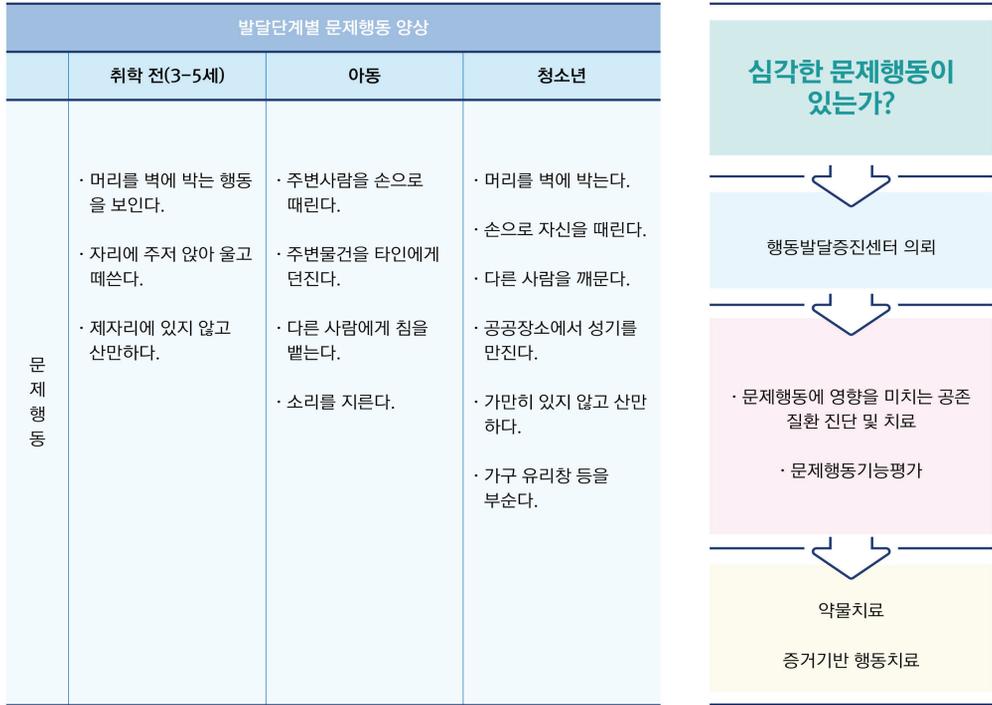


그림 5-2. ASD 문제행동 평가 및 치료 과정의 흐름도

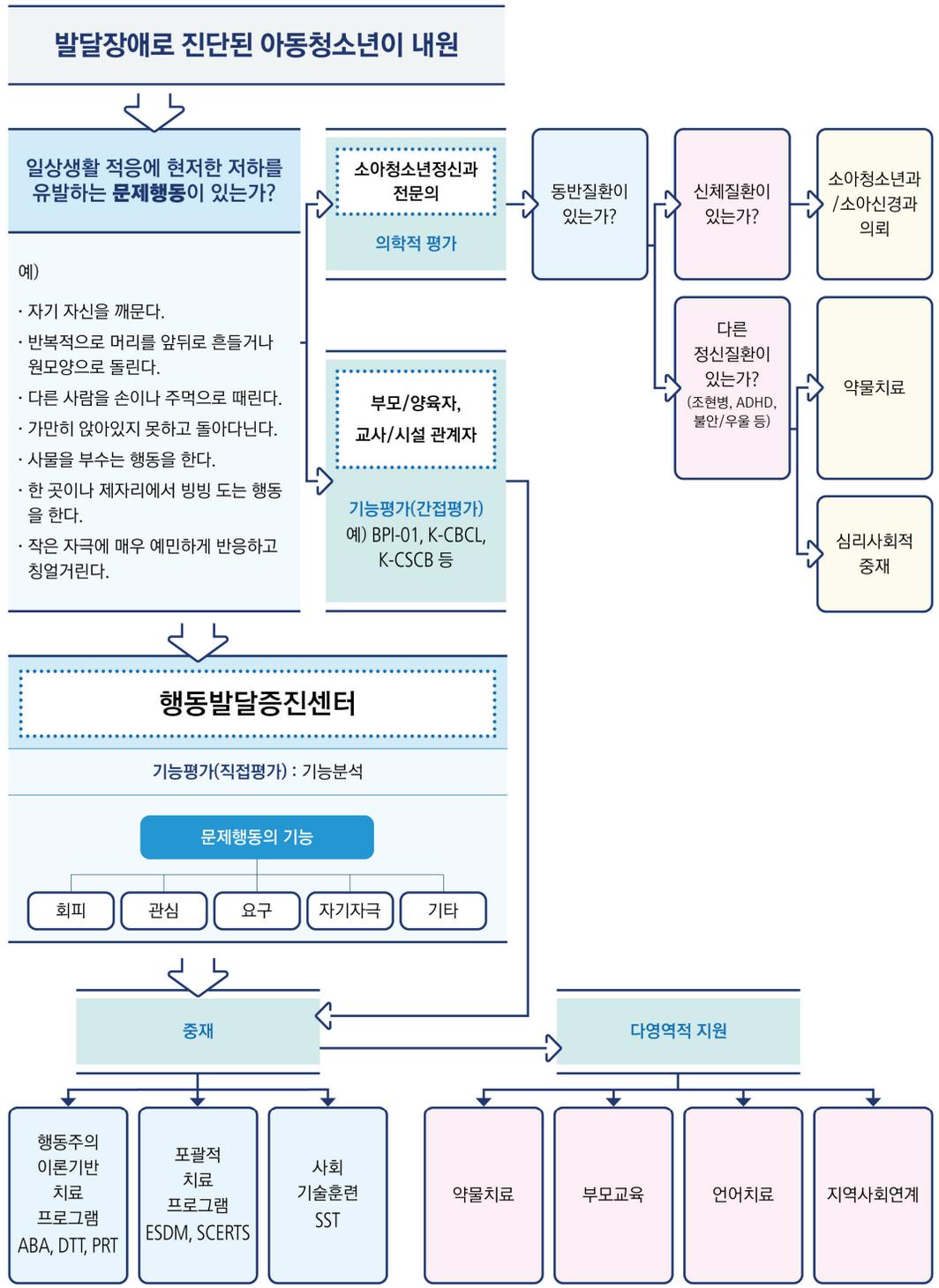


그림 5-3. 문제행동의 기능 유형

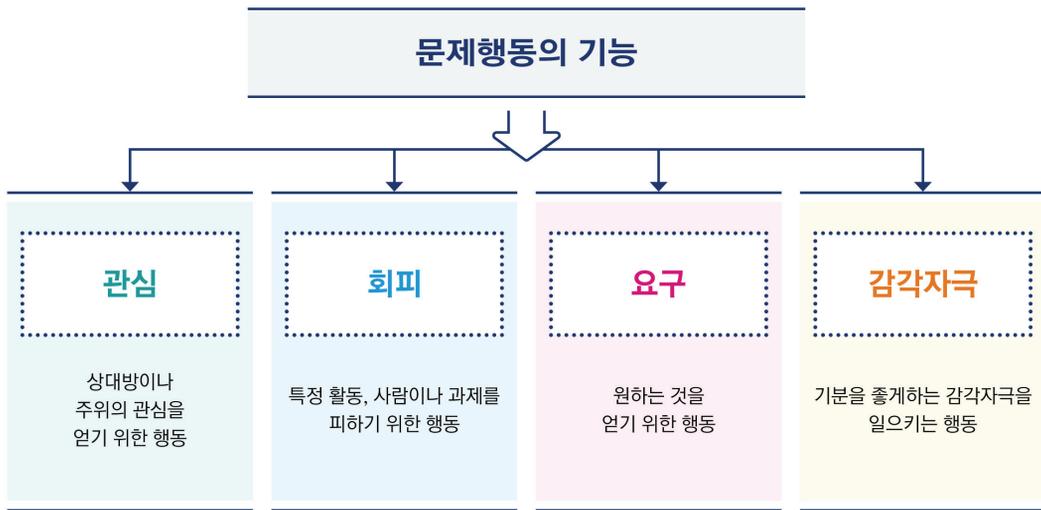
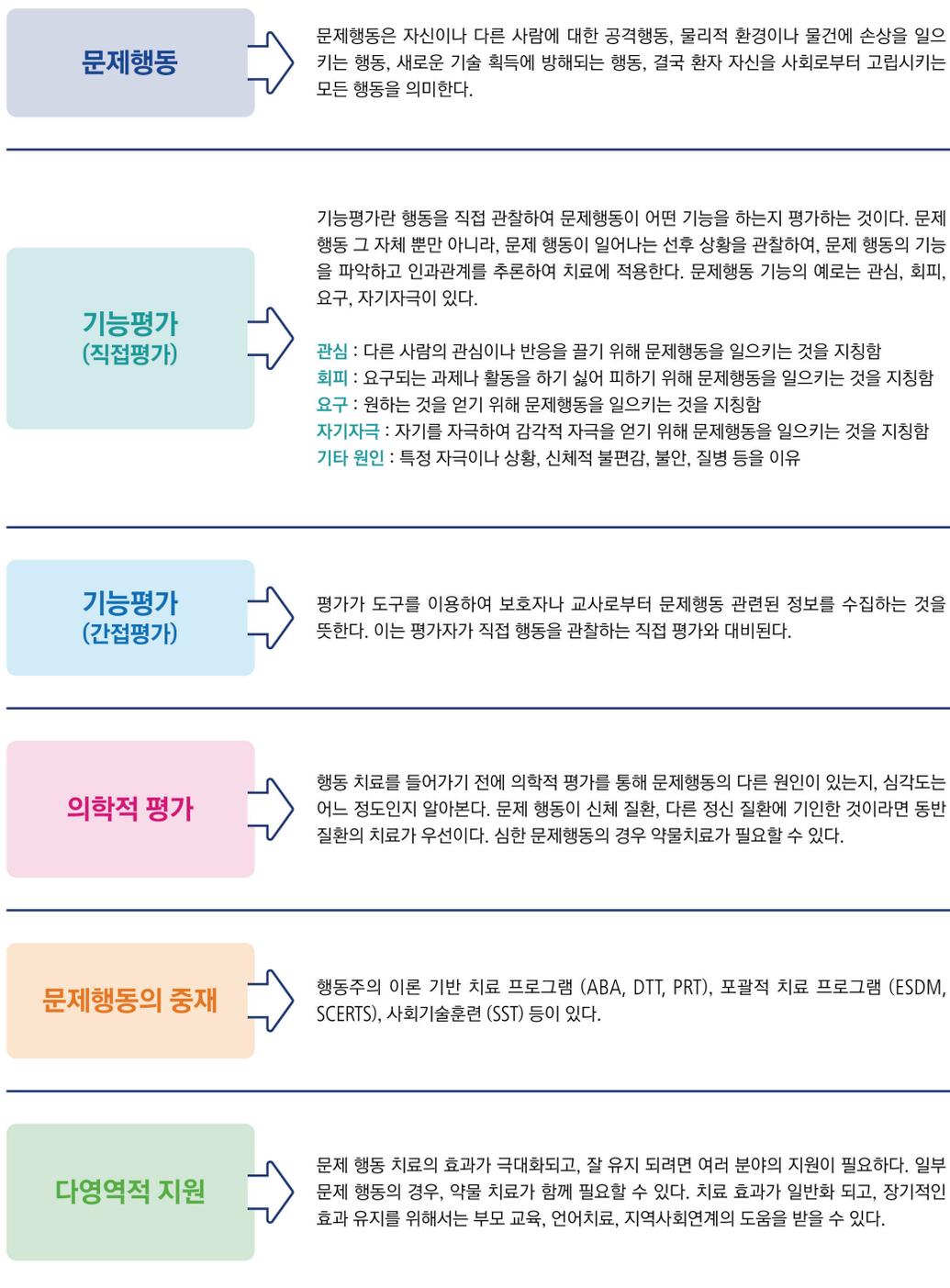


그림 5-4. 문제행동 분석을 위한 ABC 차트



그림 5-5. ASD 문제행동에 대한 다영역적 중재과정 흐름도



[참고문헌]

1. Murphy O, Healy O, and Leader G. Risk factors for challenging behaviors among 157 children with autism spectrum disorder in Ireland. *Res Autism Spect Dis* 2009; 3(2): 474-482.
2. Durand, VM, Merges, E. Functional communication training: A contemporary behavior analytic intervention for problem behaviors. *Focus Autism Dev Dis* 2001; 16(2): 110-119.
3. Kim YN, Choi JH, Lee CH. 발달장애 공격행동 중재 전문가 양성방안 (부처맞춤형과정). Seoul: 보건복지부(국립정신건강센터); 2018.
4. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2013): Autism spectrum disorder in under 19s: support and management. Last updated: 14 June 2021. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg170/resources/autism-spectrum-disorder-in-under-19s-support-and-management-pdf-35109745515205>
5. Kim BN, Kim YN. 발달장애 아동청소년의 문제행동치료 가이드라인. 1st ed. Seoul: 보건복지부; 2018.

6장

공존질환 치료 및 약물치료

정운선 칠곡경북대학교병원, 경북대학교 어린이병원 정신건강의학과

김지훈 양산부산대학교병원 정신건강의학과

양산부산대학교병원 발달장애인거점병원 · 행동발달증진센터 센터장



6장 : 공존질환 치료 및 약물치료

○ 공존질환 치료

미국정신과협회는 최근 ASD 당사자의 95% 이상이 적어도 하나의 추가적 장애를 가지며, 많은 사람에서 여러 종류의 어려움이 공존한다고 강조하고 있다 [1]. 이러한 공존상태에는 지적장애, 수면, 식사 및 배설문제, 뇌전증, 위장장애, 뇌성마비, 뇌병변, 언어문제, 시각 및 청각 장애, 유전질환, 뚜렛증후군, 그리고 광범위한 정서 및 행동 문제가 포함되고 (역학 및 진단평가 참조), 대표적 공존질환은 불안장애, 기분장애, 주의력 결핍 과잉행동 장애 (Attention Deficit Hyperactivity Disorder:ADHD)이다 [2-4]. 그러나 증상들이 중첩되고 특정 증상은 너무 현저하여 공존질환의 진단에 실패하는 (The process of diagnostic overshadowing) 경우가 흔하다. 또한 이러한 공존질환이나 공존 상태의 증상은 일반아동이 보이는 전형적인 증상과는 다르게 나타나기도 한다. 더구나 언어발달의 지연과 말을 하지 않는 함구증과 같은 의사소통의 어려움, 인지발달의 저하 등의 이유로 ASD 당사자에게서 공존질환 또는 상태를 평가, 진단하고 치료하는 것은 복잡하고 쉽지 않은 일이다 [5,6]. 동반된 모든 의학적 상태에 대해서는 적절한 치료가 시행되어야겠지만 많은 경우 충분한 의료서비스를 받기는 어려운 실정이다 [7].

ASD 당사자가 가지는 공존질환의 유병률을 명확히 파악하는 것은 방법론적 한계가 있지만, 불안장애와 주의집중력 문제를 동반하는 경우가 점차 증가하는 추세이다 [8]. 짜증이 늘고 행동변화를 보이는 경우, 흔하게 발생하는 중이염이나 습진 등이 생겼는지 살펴보아야 한다 [9]. 영아기 아동에서는 청력과 시력에 이상이 없는지 확인이 필요하며, ASD 진단을 받기 전부터 재우는 것과 먹이는 것이 특히 힘들기 때문에 이러한 양육의 어려움이 두드러질 때는 ASD를 우선적으로 고려하고 선별하여야 한다 [9].

인지 발달이 지연되는 것이 ASD 진단에 필수요소는 아니지만, 인지기능의 평가와 진단은 치료과정을 계획하고 실행하는 데 반드시 필요하다. 최근 연구에 따르면, 과거 보고 [5]와는 달리, ASD로 진단된 아동의 2/3 이상에서 IQ가 70보다 높다고 한다. 이는 “스펙트럼”을 진단명에 적용하면서 인지적으로 정상 발달하는 아동들이 다수 포함되었기 때문에 이전의 절반에서 늘어난 수치이다 [10]. ASD 당사자에게는 대체로 비언어적 의사소통보다 언어적 의사소통이 더 어렵지만, 일부에서는 (DSM-IV 아스퍼거장애에 해당) 반대로 언어구사능력이 더 나은 편이다 [5]. 주의력 결핍 과잉행동 장애(ADHD), 강박증, 자해, 공격성, 상동증, 틱 증상 등이 자주 동반되는데, 이러한 행동문제들을 공존질환으로 정의해서 진단을 추가할 지를 결정하는 일은 복잡한 과정이다 [5]. 정서적 증상도 흔하게 관찰되는데 감정기복이 크고 적절하지 않은 정서반응을 보이며 불안해하거나 우울해한다 [5]. 정서조절의 어려움은 활동량이 상대적으로 적거나 너무 과도하게 활동적인 양상으로 이어진다. 우울장애를 명백하게 동반하는 경우는 아스퍼거 장애 청소년에서 특히 더 많이 나타난다. 양극성 장애와 틱 장애, 음성 틱과 운동 틱이 함께 나타나는 뚜렛 장애가 동반되

기도 한다. 또래로부터 따돌림을 당하거나 폭력의 피해자가 될 가능성은 특수학교가 아닌 일반학교에 다닐 때 높아진다 [5]. 집중력 문제가 흔하고, 이로 인해 인지적, 언어적, 사회기술의 발달이 저해될 수 있다. DSM-5에서는 ASD와 주의력 결핍 과잉행동 장애 (ADHD) 진단이 함께 내려질 수 있도록 진단기준이 변경되었는데, 집중력문제가 있는 ASD 당사자의 49%에서 ADHD 치료제인 Methylphenidate 치료에 반응하였다는 대규모 정상대조군 연구 결과는 주목할 만하다 [5].

신체적 정신적 건강을 증진시키고 조기사망의 위험을 줄이려면 다른 취약집단과 마찬가지로 ASD 당사자의 필요 사항(needs)을 인식하고 이에 맞춘 의료서비스를 제공하여야 한다. 공존질환 및 공존상태가 ASD 당사자와 가족의 삶에 실질적으로 부정적 영향을 미치므로 이에 대한 치료는 일반 아동에서와 같은 접근방식이 사용될 수도 있지만, 좀더 많은 창의성과 끈기가 필요하다 ('교육 및 행동중재' 참조). 특히, 주 치료자와 다양한 전문성을 가진 의사 (소아과, 내과, 가정의학과, 신경과, 유전전문가, 정신건강전문가, 재활의학과, 가정의학과 등)들이 자문과 협진을 하는 진료형태가 권고된다.

● 약물치료

권고안 1. 약물치료는 약물에 효과적인 목표증상이 있거나 공존질환이 있을 때 사용할 수 있으며, 근거가 충분한 약물을 선택한다.

권고안 2. 약물치료시 대상자 및 보호자에게 약물의 효과 및 부작용에 대한 정보를 제공하고, 효과 및 부작용을 주기적으로 검토한다.

그 동안 ASD의 핵심증상인 사회적 상호작용의 질적 이상과 반복된 행동 및 제한된 관심에 대해 약물치료 연구가 다수 진행되어 왔으나 현재까지 명백하게 효과적인 약물은 없다. 다만 약물치료는 ASD에 동반된 공존질환과 공존상태를 치료함으로써 ASD 당사자의 발달에 긍정적 영향을 주고, 심각한 행동증상을 완화시킴으로써 특수교육이나 기타 치료의 효과를 높이는 역할을 할 수 있다.

ASD 당사자에 대한 약물치료의 일반원칙은 아래와 같다.

- 목표 증상을 명확하게 정하고, 목표 증상에 효과적인 약물을 사용한다. 약물치료가 효과적일 수 있는 목표 증상은 공존 질환과 관련된 증상 (불안, 우울 등), 공격성, 자해, 과잉행동, 주의력결핍, 강박행동, 반복적이거나 상동적인 행동, 수면 문제 등이다.
- 핵심증상인 사회적 상호작용을 뚜렷하게 호전시키는 약물은 아직 없다.
- 약물치료 시 근거가 충분한 약물을 사용하여야 한다.
- 약물의 종류는 매우 다양하며, 개개인의 증상과 특성에 맞게 처방해야 한다.
- 약물을 처방할 때는 공존 질환의 특성 및 각 약물에 대한 전문적 지식과 경험이 필요하다.

- 약물을 사용하기 전에 환자와 보호자에게 약물 사용으로 기대되는 효과 및 발생할 수 있는 부작용에 대한 정보를 제공한다.
- 약물은 저용량에서 시작하고 서서히 증량하여 가장 효과적인 최소용량을 찾아야 한다.
- 약물 사용 후 약물의 효과 및 부작용은 보호자의 보고와 직접 관찰을 통해 면밀히 평가하여야 하며, 주기적으로 평가하여야 한다.
- 평가 척도를 사용하여 치료 효과를 평가하는 것도 도움이 된다.
- 약물 사용 후 3-4주에 약물의 효과 및 부작용을 평가하고, 6주가 경과하여도 뚜렷한 효과가 없을 경우 약물 사용을 중단한다 [11]. 부작용은 약물에 따라 다르며, 부작용이 생긴 경우 용량을 줄이거나, 해당 부작용을 완화시키는 약물을 처방함으로써 부작용을 줄인다. 다른 약물로의 대체도 효과적일 수 있다.

ASD 및 공존 질환의 증상과 약물의 부작용은 명백히 다르므로 반드시 전문의사가 이를 평가하고 적절한 처방을 하여야 한다.

임상 현장에서 자주 사용하는 약물을 중심으로 적응증 및 효과와 부작용에 대해 살펴보면 다음과 같다.

1. 도파민 조절제

권고안 3. 도파민 조절제는 ASD 당사자의 과민성과 과잉 행동을 감소시키는 데 효과적이다. 심각한 문제행동에 대해 다른 중재를 제공할 수 없을 때 처방할 수 있으며, 치료시작 전에 잠재적 부작용에 대해 알려야 한다.

ASD 당사자에게 가장 흔하게 처방되는 약물이며, Risperidone과 Aripiprazole 두 약물만이 각각 5-16세, 그리고 6-17세 ASD아동청소년에서 보이는 과민성에 사용하도록 미국 식품의약안전청(U.S FDA)의 승인을 받았다 [12,13]. 이 두 약물은 과민성 뿐 아니라 심한 신체적 공격성, 상동 행동, 그리고 과잉 행동에도 효과적으로 사용할 수 있다 [14-18]. 두 약물 외에도 Haloperidol은 지속적이고 심각한 공격성에 대해 다른 치료법이 없을 경우, 또는 심각한 부작용을 유발하는 경우에 사용하도록 유럽 의약청(European Medicines Agency: EMEA)의 승인을 받았다 [19]. Olanzapine을 비롯한 기타 도파민 조절제에 대한 연구는 아직 충분하지 않다. 부작용으로는 추체외로 증상인 근긴장증, 정좌불능 등이 있을 수 있으며, 일부에서는 졸음을 경험하기도 한다.

2. 중추신경자극제 및 Atomoxetine

권고안 4. Methylphenidate는 ASD 아동청소년의 ADHD 관리를 위해 고려될 수 있다.

최적진료: Methylphenidate의 내약성 평가를 위해 치료시작 전 시험 용량의 사용이 고려될 수 있다.

중추신경자극제인 Methylphenidate가 주의력 결핍 과잉행동장애 (ADHD)를 동반한 ASD아동에서 과잉 행동을 뚜렷이 호전시켰다. 그러나, ADHD아동에게 사용하는 경우보다는 덜 효과적이고 [20], 부작용의 빈도가 더 높았다 [21]. Atomoxetine도 과잉행동을 개선시켰으나, 전반적인 기능의 향상을 보이지는 않았다 [22]. 즉 ADHD 치료에 사용되는 Methylphenidate와 Atomoxetine은 과잉 행동의 개선에는 도움이 될 수 있으나 ASD 핵심 증상 호전은 기대하기 어렵다. 부작용으로는 식욕 저하, 헛구역질, 두통 등이 있을 수 있다. 일부에서는 짜증이 증가되기도 하는데 이 경우, ASD 자체의 증상인지 또는 공존질환의 증상인지 감별이 필요하다.

3. 기분조절제

최적진료: ASD 핵심증상 치료에 대한 기분조절제의 효과성은 성인의 경우 확인되지 않았고, 아동청소년의 경우 논란의 여지가 있다.

과민성이 있는 경우 사용해 볼 수 있으며, 공격적 행동의 완화에 도움이 되기도 한다. Valproate는 혈중농도 76mg/mL로 사용한 연구에서는 과민성의 호전이 없었다고 보고하였으나 [23], 다른 연구에서는 동일한 혈중농도에서 과민성이 호전되었다고 하였으므로 [24] 이에 대해 결론을 내리기가 어렵다. 그런데 두 연구 모두에서 피부 병변(skin rash)이 관찰되었으므로 부작용에 유의하며 사용해야 한다. Lithium과 Lamotrigene은 아직 ASD의 행동증상에 효과적이라는 근거가 충분하지 않다.

4. 항우울제

권고안 5: 선택적 세로토닌 재흡수차단제는 ASD의 핵심증상을 줄이지는 못하지만, 공존질환의 증상 관리에 고려할 수 있다.

선택적 세로토닌 재흡수차단제(Selective serotonin reuptake inhibitor: SSRI)가 불안 및 강박증상에 흔히 처방되지만 최근의 연구결과를 보면 ASD의 핵심증상 중 하나인 반복적 행동의 치료에 있어 크게 효과적이지는 않았다 [25,26]. 따라서 ASD의 핵심증상 치료에 사용하기 보다는 동반되는 불안 또는 우울증상의 완화에 사용해 볼 수 있겠다. 그 외 삼환계 항우울제, 세로토닌 노르에피네프린 재흡수차단제(SNRI)에 대한 연구는 충분하지 않다.

5. Melatonin

권고안 6: 행동 중재에도 수면문제가 해결되지 않을 때는 수면 개시를 개선하는 멜라토닌(melatonin) 사용을 고려할 수 있다.

최적진료: 멜라토닌 사용 전에 기준 수면일지를 입수하고, 약물치료 동안에도 수면 위생 조치 및 수면 일지를 유지한다.

수면곤란이 있는 경우 Melatonin을 사용해 볼 수 있다. 서방형 (controlled release)은 전체 수면시간의 증가, 입면 시간의 감소에 효과적이며 [29], 속방형 (immediate release)도 입면시간의 감소에 도움이 된다 [30]. 멜라토닌은 행동 중재와 함께 사용하고, 수면제 관리에 전문지식을 갖춘 전문의사가 처방하며, 부작용 가능성과 치료효과 감소에 대해 정기적으로 검토해야 한다.

6. 알파효현제(α -agonist)

Clonidine이 과민성과 과잉행동을 감소시킨다는 보고와 [27], 감각에 대한 과각성 행동 (hyperarousal behavior) 및 상호작용을 개선시킨다는 보고가 있다 [28]. Guanfacine도 과잉행동과 충동성을 감소시킨다고 보고되었으나 [29], 이에 대한 연구는 아직 충분하지 않으며, 졸림이 가장 흔한 부작용이다.

7. 기타

Oxytocin은 몇몇 연구에서 사회적 인지 (social recognition) 및 사회적 기능에 일부 효과가 있다고 했으나 [31,32], 메타분석에서는 사회적 인지와 상동행동에 효과가 없었다 [33]. N-acetylcysteine(NAC), D-cycloserine, Memantine 등의 Glutamate 들도 대규모 연구에서는 사회적 상호작용의 결함, 상동행동의 개선에 효과적이지 않았다 [34-37]. 따라서 사회적 상호작용을 개선시키는 약물치료에 대해서는 앞으로 더 많은 연구가 필요하다.

● 추천하지 않는 치료

권고안 7. 임상가는 대체요법 또는 보완요법 사용에 대해 구체적으로 질문하고 위험성 및 잠재적 이점에 대해 논의할 준비가 되어 있어야 한다.

인터넷 검색을 하면 ASD의 진단검사와 치료에 대해 광범위한 내용들이 쏟아진다. 연구를 통해 효과가 명백하게 증명되지 않고 추천되지도 않는 치료에 대해 잘못된 정보로 인하여 당사자와 가족이 잘못된 치료결정을 하게 만든다. 그러한 검사 및 치료에는 모발분석, 복강항체(ceeliac antibodies), 알러지 검사 (특히 글루텐, 카제인, 칸디다 및 기타 곰팡이에 대한 식품 알러지), 면역학적 또는 신경화학적 이상, 비타민과 같은 미량 영양소, 장 투과성 검사, 대변분석, 뇨 펩타이드, 미토콘드리아 장애 (젯산 및 피루베이트 포함), 갑상선기능검사 또는 적혈구 글루타치온 과산화제 검사 등이 포함된다. 아직까지 이러한 진단분석이나 이에 따른 치료를 지지하는 증거는 없다 [38]. 또한 ASD와 MMR(홍역, 유행성 이하선염 및 풍진) 백신 사이에 연관성이 없다는 점을 분명히 이해하는 것이 중요하다. 백신에 대한 잘못된 정보로 인해 많은 부모가 자녀에게

MMR 백신 예방접종을 하지 않아, 박멸되었던 홍역이 세계 여러 지역에서 다시 발생하고 있다 [39].

다시 강조하지만, 현재 ASD의 핵심증상을 치료하는 약물은 없으며, 소위 대체 요법 (뉴로피드백, 청각통합훈련, 오메가-3 지방산, 세크레틴, 킬레이션, 고압산소치료, 특정한 식품을 먹지 않는 배제식이요법 등)은 ASD의 핵심적 특징들을 치료하는 데 효과적이지 않으므로 시행하지 말 것을 추천한다 [40-42].

임상가는 ASD 당사자를 치료할 때 대체 요법을 사용하고 있는지를 반드시 질문해야 하며, 대체 요법을 사용하고 있다면 그 치료법에서 어떤 이득을 기대하고 있는지를 묻고 그 위험성에 대해 함께 의견을 나누어야 한다. 많은 대체 요법들이 ASD아동에게 효과가 있다는 과학적 근거가 미약하지만 가족들은 흔히 그러한 치료법을 시도하기 때문이다 [43]. 임상전문가는 가능한 모든 치료법을 찾고 적용해보고자 하는 부모의 동기를 인식하고 부모와 이러한 시도에 대해 논의할 수 있어야 한다 [5]. 대부분의 경우 이득이 거의 없거나 전혀 없고 위험성도 크게 높지는 않지만, 어떤 치료법은 직접적으로 위험한 결과를 초래한다. 그 예로, 킬레이션 치료와 관련된 질병 발생률과 사망률 증가, 자연 요법이라고 알려진 건강식품에 함유된 오염물로 인해 생기는 부작용을 들 수 있다 [44]. 또한 간접적인 위험을 초래할 수도 있는데, 이러한 치료에 몰두하면서 생기는 경제적 어려움 또는 다른 적절한 치료나 자원의 포기가 그 예이다. 가장 중요한 점은 ASD 당사자와 가족이 대체 요법에 대해 임상전문가에게 터놓고 이야기할 수 있는 분위기이며, 그래야 제대로 된 근거기반 치료를 더 많이 선택할 수 있을 것이다 [45].

[참고 문헌]

1. American Psychiatric Association (2020) Autism often accompanied by other conditions. <https://www.psychiatry.org/news-room/apa-blogs/apa-blog/apa-blog/2018/10/autism-often-accompanied-by-other-conditions>. Accessed 20 Nov 2021
2. Lai MC, Kasseh C, Besney R, Bonato S, Hull L et al (2019) Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism population: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry* 6:819-829
3. Rosen TE, Mazefsky CA, Vasa RA, Lerner MD (2018) Co-occurring psychiatric conditions in autism spectrum disorder. *Int Rev Psychiatry* 30:40-61
4. Soke GN, Maenner MJ, Christensen D, Kurzus-Spencer M, Schieve LA (2018) Prevalence of co-occurring medical and behavioral conditions/symptoms among 4- and 8-year-old children with autism spectrum disorder in selected areas of the United States in 2010. *J Autism Dev Disord* 48:2663-2676.
5. Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder (2014): *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 2014;53(2):237-257

6. Mason D, Ingham B, Urbanowicz A, Heather M, Michael C, Birtles H et al (2019) A systematic review of what barriers and facilitators prevent and enable physical healthcare services access for autistic adults. *J Autism Dev Disord.* <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04049-2>
7. Fuentes J, Hervás A, Howlin P. ESCAP practice guidance for autism: a summary of evidence-based recommendations for diagnosis and treatment. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2021 Jun;30(6):961–984. doi: 10.1007/s00787-020-01587-4
8. Leyfer OT, Folstein SE, Bacalman S, et al. Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders. *J Autism Dev Disord.* 2006;36:849–861.
9. New York State Department of Health Clinical Practice Guideline on Assessment and Intervention Services for Young Children (Age 0–3) with Autism Spectrum Disorders (ASD): 2017 Update.
10. Christensen DL, Braun KVN, Baio J, Bilder D, Charles J, Constantino JN, et al. Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years – autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2012. *MMWR Surveillance Summaries.* 2018;65(13):1.
11. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2013): Autism spectrum disorder in under 19s: support and management. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg170>. Accessed 20. Nov 2020
12. Drugs@FDA: FDA approved drug products: Risperidone (2006). https://www.accessdata.fda.gov/drugsatfda_docs/label/2019/020272s082,020588s070,021444s056lbl.pdf. Accessed 5 May 2020
13. Drugs@FDA: FDA Approved Drug Products: Aripiprazole (2009). <https://www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/daf/index.cfm?event=overview.process&ApplNo=021436>. Accessed 5 May 2020
14. Kim HW, Park EJ, Kim JH, Boon-Yasidhi V, Tarugsa J, Reyes A, et al. Aripiprazole for Irritability in Asian Children and Adolescents with Autistic Disorder: A 12-Week, Multinational, Multicenter, Prospective Open-Label Study. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2018 Jul/Aug;28(6):402–408.
15. Ichikawa H, Mikami K, Okada T, Yamashita Y, Ishizaki Y, Tomoda A, et al. Aripiprazole in the Treatment of Irritability in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder in Japan: A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled Study. *Child Psychiatry Hum Dev* 2017 Oct;48(5):796–806.
16. Kent JM, Kushner S, Ning X, Karcher K, Ness S, Aman M, et al. Risperidone dosing in children and adolescents with autistic disorder: a double-blind, placebo-controlled study. *J Autism Dev Disord* 2013 Aug;43(8):1773–1783.

17. Marcus RN, Owen R, Kamen L, Manos G, McQuade RD, Carson WH, et al. A placebo-controlled, fixed-dose study of aripiprazole in children and adolescents with irritability associated with autistic disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009 Nov;48(11):1110-1119.
18. McDougle CJ, Scahill L, Aman MG, McCracken JT, Tierney E, Davies M, et al. Risperidone for the core symptom domains of autism: results from the study by the autism network of the research units on pediatric psychopharmacology. *Am J Psychiatry* 2005 Jun;162(6):1142-1148.
19. European Medicines Agency: Haloperidol (2017). <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/referrals/haldol-associated-names>. Accessed 5 May 2020
20. Research Units on Pediatric Psychopharmacology Autism Network. Randomized, controlled, crossover trial of methylphenidate in pervasive developmental disorders with hyperactivity. *Arch Gen Psychiatry* 2005 Nov;62(11):1266-1274.
21. Sturman N, Deckx L, van Driel ML. Methylphenidate for children and adolescents with autism spectrum disorder. *Cochrane DB Syst Rev* 2017 Nov 21;11(11):CD011144.
22. Harfterkamp M, van de Loo-Neus G, Minderaa RB, van der Gaag RJ, Escobar R, Schacht A, et al. A randomized double-blind study of atomoxetine versus placebo for attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms in children with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012 Jul;51(7):733-741.
23. Hellings JA, Weckbaugh M, Nickel EJ, Cain SE, Zarcone JR, Reese RM, et al. A double-blind, placebo-controlled study of valproate for aggression in youth with pervasive developmental disorders. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2005 Aug;15(4):682-692.
24. Hollander E, Chaplin W, Soorya L, Wasserman S, Novotny S, Rusoff J, et al. Divalproex sodium vs placebo for the treatment of irritability in children and adolescents with autism spectrum disorders. *Neuropsychopharmacol* 2010 Mar;35(4):990-998.
25. Williams K, Brignell A, Randall M, Silove N, Hazell P. Selective serotonin reuptake inhibitors (SSRIs) for autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane DB Syst Rev* 2013 Aug 20;(8):CD004677. doi(8):CD004677.
26. Goel R, Hong JS, Findling RL, Ji NY. An update on pharmacotherapy of autism spectrum disorder in children and adolescents. *Int Rev Psychiatry* 2018 Feb;30(1):78-95.

27. Jaselskis CA, Cook EH, Jr, Fletcher KE, Leventhal BL. Clonidine treatment of hyperactive and impulsive children with autistic disorder. *J Clin Psychopharmacol* 1992 Oct;12(5):322-327
28. Fankhauser MP, Karumanchi VC, German ML, Yates A, Karumanchi SD. A double-blind, placebo-controlled study of the efficacy of transdermal clonidine in autism. *J Clin Psychiatry* 1992 Mar;53(3):77-82.
29. Scahill L, McCracken JT, King BH, Rockhill C, Shah B, Politte L, et al. Extended-Release Guanfacine for Hyperactivity in Children With Autism Spectrum Disorder. *Am J Psychiatry* 2015 Dec;172(12):1197-1206.
30. Cortesi F, Giannotti F, Sebastiani T, Panunzi S, Valente D. Controlled-release melatonin, singly and combined with cognitive behavioural therapy, for persistent insomnia in children with autism spectrum disorders: a randomized placebo-controlled trial. *J Sleep Res* 2012 Dec;21(6):700-709.
31. Parker KJ, Oztan O, Libove RA, Sumiyoshi RD, Jackson LP, Karhson DS, et al. Intranasal oxytocin treatment for social deficits and biomarkers of response in children with autism. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2017 Jul 25;114(30):8119-8124.
32. Bernaerts S, Boets B, Bosmans G, Steyaert J, Alaerts K. Behavioral effects of multiple-dose oxytocin treatment in autism: a randomized, placebo-controlled trial with long-term follow-up. *Mol Autism* 2020 Jan 15;11(1):6-020-0313-1. eCollection 2020.
33. Ooi YP, Weng SJ, Kossowsky J, Gerger H, Sung M. Oxytocin and Autism Spectrum Disorders: A Systematic Review and Meta-Analysis of Randomized Controlled Trials. *Pharmacopsychiatry* 2017 Jan;50(1):5-13.
34. Dean OM, Gray KM, Villagonzalo KA, Dodd S, Mohebbi M, Vick T, et al. A randomised, double blind, placebo-controlled trial of a fixed dose of N-acetyl cysteine in children with autistic disorder. *Aust N Z J Psychiatry* 2017 Mar;51(3):241-249.
35. Wink LK, Adams R, Wang Z, Klaunig JE, Plawecki MH, Posey DJ, et al. A randomized placebo-controlled pilot study of N-acetylcysteine in youth with autism spectrum disorder. *Mol Autism* 2016 Apr 21;7:26-016-0088-6. eCollection 2016.
36. Minshawi NF, Wink LK, Shaffer R, Plawecki MH, Posey DJ, Liu H, et al. A randomized, placebo-controlled trial of D-cycloserine for the enhancement of social skills training in autism spectrum disorders. *Mol Autism* 2016 Jan 14;7:2-015-0062-8. eCollection 2016.
37. Aman MG, Findling RL, Hardan AY, Hendren RL, Melmed RD, Kehinde-Nelson O, et al. Safety and Efficacy of Memantine in Children with Autism:

- Randomized, Placebo-Controlled Study and Open-Label Extension. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2017 Jun;27(5):403-412.
38. Centers for Diseases Control and Prevention. Autism Spectrum Disorder. Recommendations and Guidelines (2020). <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/hcp-recommendations.html>. Accessed 20 Nov 2021
 39. Fombonne E, Goin-Kochel RP, O’Roak BJ, Abbeduto L, Aberbach G et al (2020) Beliefs in vaccine as causes of autism among SPARK cohort caregivers. *Vaccine* 38:1794-1803. <https://doi.org/10.1016/j.vaccine.2019.12.026>
 40. National Institute for Health and Care Excellence (NICE). Autism: The management and support of children and young people on the autism spectrum (NICE guideline CG170). London: National Collaborating Centre for Women’s and Children’s Health; 2013.(CG170). [cited 24/05/2016]. Available from url: <http://www.nice.org.uk/guidance/CG170>
 41. National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2012) Autism spectrum disorder in adults: diagnosis and management. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg142>. Accessed 20 Nov 2021
 42. Williams K, Wray JA, Wheeler DM. Intravenous secretin for autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane DB Syst Rev* 2012 Apr 18;2012(4):CD003495.
 43. Wong HHL, Smith RG. Patterns of complementary and alternative medical therapy use in children diagnosed with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2006;36:901-909.
 44. Levy S, Hyman S. Dietary, complementary, and alternative therapies. In: Riechow B, Doehring P, Cichetti D, Volkmar F, eds. *Evidence Based Practices and Treatments for Children with Autism*. New York: Springer; 2011:275-286.
 45. Reichow B, Peohring P, Cocchetti DM, Volkmar FR, eds. *Evidence Based Practices and Treatments for Children with Autism*. New York: Springer; 2011.