



지적 장애아의 진단과 재활

Diagnostic Evaluation and Rehabilitation in Children with Intellectual Disabilities

권 정 이 | 성균관대 재활의학과 | Jeongyi Kwon, MD

Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Sungkyunkwan University School of Medicine

E-mail : jeongyi.kwon@samsung.com

J Korean Med Assoc 2009; 52(6): 601 - 610

Abstract

Intellectual disability is characterized by significant limitations both in intellectual functioning and in adaptive behavior as expressed in conceptual, social, and adaptive skills, which begins before the age of 18. Intellectual disability is lifelong disability that starts in infancy or the early childhood years but cannot be diagnosed accurately until the child is at least 5 years old, when standardized measures of intelligence become reliable and valid. For a person with intellectual disability, both proper diagnostic classification and functional classification are important in establishing a network of support. An optimal clinical genetics diagnosis is critical to understand etiology of intellectual disability syndromes. Supports of the child with intellectual disability should not only focus on the child and his condition, but also on the family. Developmental and educational interventions depending on the child's age should be emphasized. This report describes historical perspectives of intellectual disability, rehabilitative and neurodevelopmental approach for the children with intellectual disability, and the effectiveness of early intervention.

Keywords: Intellectual disability; Diagnostic evaluation; Rehabilitation; Early intervention

핵심용어: 지적 장애; 진단 평가; 재활; 조기 중재

서론

인지(cognition)란 두뇌가 정보를 얻고 변형, 저장, 검색, 사용하는 일련의 지적 과정이다. 장시간 지속되는 기억을 형성할 수 있는 능력과 이 기억을 필요할 때 검색할 수 있는 능력이 인간의 인지 능력의 기초가 된다. 새로운 기억을 형성할 수 있는 기본적인 능력은 유전자에서 저장되며, 유전자에 문제가 있는 경우에는 기억 형성 능력에 장애를 보인다. 최근의 신경과학연구에서 포유류의 뇌에서 지속되는 기억 형성의 근간이 되는 단백질과 신경세포간 신호전달경로에 대한 연구가 진행되고 있으며, 이와 동시에 임상

연구를 통하여 인간의 학습장애에 영향을 주는 많은 유전자들이 발견되었다(1). 이로 인하여 현재는 지적 장애 증후군들을 일으키는 분자학적 기전에 대한 새로운 가설들이 만들어지고 있으며 지적 장애를 일으키는 특별한 유전자와 그 생성물을 확인하게 됨으로써 인간의 기억력을 형성하는데 관여하는 기본적인 기전에 대한 이해가 넓어졌다.

지적 장애는 심각한 발달 장애(developmental disability)를 유발하는 가장 흔한 질환이며, 영유아기에 전발달 지연을 보여 재활의학적 중재를 필요로 하는 대표적인 질환이다. 본 의학강좌에서는 지적 장애의 정의, 진단, 재활 및 조기 중재의 효과에 대해 기술하고자 한다.

지적 장애의 정의 및 분류

지적 장애는 과거에 정신 지체라고 명명되었던 장애로 정의와 전제는 모든 면에서 동일하다(2). 우리나라에서도 2007년 10월 장애인복지법을 개정하여 정신지체라는 용어를 최근 국제 사회에서 더 선호되고 있는 지적 장애라는 명칭으로 바꾸었다.

미국정신의학회의 진단통계편람 제4판 DSM-IVTR(3, 4)에 의하면 지적 장애란 다음과 같이 정의된다. ① 지능지수(IQ)가 정상 이하(70이하)이고 인지 기능의 저하를 갖는 경우이다. 이때 지능지수는 객관적으로 표준화된 지능검사로 측정되어야만 한다. ② 적응장애를 초래하는 정도(사회적응수준)가 중요하게 고려되어야만 한다. ③ 인지 기능 저하는 18세 이전에 나타나야 하는데 이러한 연령 기준은 지적 장애가 발달 장애로 여겨지고 있음을 의미한다. 지적 장애의 심한 정도에 따라 4단계로 구분하는데, 각 단계의 지체 정도에 따라 발달이나 도달할 수 있는 교육 수준, 적응 등 임상특징의 차이를 보인다. 경도 지적 장애(IQ 50~55에서 70)는 학교에 입학하기 전에는 약간 늦고 이해력이 떨어지는 정도로 지내다가 초등학교에 입학해서야 증세가 발견되는 수가 많다. 일반 교육 환경에서는 많은 곤란을 초래하지만, 초등학교 수준의 지식 습득이 가능(교육가능급 지체)할 뿐 아니라, 성인기에서도 비숙련직의 직업을 갖고 대부분 결혼 생활을 유지하며, 대개 독립적인 생활을 영위해 나간다. 중등도 지적 장애(IQ 35~40에서 50~55)의 경우는 사회적인 인지가 지연되므로 학령전기에도 문제가 발생한다. 교육은 겨우 초등학교 1~2학년 수준 밖에는 도달하기가 어렵고 보호가 필요하며 보호적인 제한된 직종의 작업을 수행하고 대개 지도 감독을 요한다. 이들을 훈련가능급 지체라고 한다. 중도 지적 장애(IQ 20~25에서 35~40)의 경우 영아기에 진단되고 생물학적 이상과 관계 있으며 운동 발달 지연이 동반된다. 정신 연령은 만 4~6세 수준이며, 읽기, 간단한 계산 등도 수행하지 못한다. 어른의 도움 하에 약간의 신변 처리가 가능하며, 집중 감시 하에 아주 간단한 직업 기술을 습득한다. 심도 지적 장애(IQ 20 또는 25미만)는 영아기에 진단되며, 정상적인 사회 생활이나 직업 수행

은 거의 불가능하여 요보호 지체라고 한다.

한국의 장애인복지법에는 지적 장애를 아래와 같이 3단계로 구분하고 있는데, 지능지수와 일상생활, 사회생활, 직업 재활을 동시에 고려하여 판별하도록 규정하고 있으며, 너무 어려서 지능검사 수행이 불가능한 경우 발달검사를 시행하여 산출된 지수를 지능지수와 동일하게 취급하여 판정하도록 되었다.

- 제1급: 지능지수 34 이하인 사람으로서 일상생활과 사회 생활에 적응하는 것이 현저하게 곤란하여 일생동안 다른 사람의 보호가 필요한 사람
- 제2급: 지능지수가 35 이상 49 이하인 사람으로서 일상 생활의 단순한 행동을 훈련시킬 수 있고, 어느 정도의 감독과 도움을 받으면 복잡하지 아니하고 특수기술이 필요하지 아니한 직업을 가질 수 있는 사람
- 제3급: 지능지수 50 이상 70 이하인 사람으로서 교육을 통한 사회적·직업적 재활의 가능한 사람

미국지적장애협회의 제10차 정의(4, 5)에 따르면 지적 장애란 18세 이전에 나타나는 평균 이하의 낮은 인지 능력과 이로 인한 적응 행동(개념 형성의 기술, 사회적 기술, 실행 기술)의 심각한 제한으로 특정 지워지는 장애이다. 지능지수가 70~75 이하이면서 이로 인한 심각한 기능적 제한이 적응 행동의 두 영역 이상에서 관찰되어야 한다. 기존의 지능지수 70 이하의 기준에서 지능지수 70~75 이하로 조정된 것은 평가 과정의 표준 오차를 5점으로 고려한 것이며 이로 인하여 지적 장애의 유병률의 증가가 불가피하게 되었다. 또한 지적 장애를 단순히 지능지수로만 정의하지 아니하고 지능지수가 낮더라도 적응 기술이 잘 유지되어 있다면 더 이상 지적 장애로 진단하지 않는다는 개념으로 지적 장애에 대한 사회적 시각의 큰 변화를 의미한다. 또한 지적 장애를 IQ 수준에 의해 분류하는 일차원적 접근 방식을 버리고, 그 대신 지적 장애인의 기능과 사회 통합을 위하여 제공되어야 하는 가족과 사회의 지지 정도에 따른 다차원적 분류를 채택하였다. 즉, Dimension I: 지능, Dimension II: 적응 행동, Dimension III: 참여, 상호작용, 사회적 역할, Dimension IV: 건강, Dimension V: 배경(환경과 문화)의 5가지 요소를 평가하며, 지지가 필요한 영역을 파악하고 지

Table 1. Disorders Associated with Intellectual Disabilities

I. Prenatal causes
Chromosomal disorders
Syndrome disorders
Inborn errors of metabolism
Developmental disorders of brain formation
Environmental influences
II. Perinatal causes
Intrauterine disorders
Neonatal disorders
III. Postnatal causes
Head injuries
Infections
Demyelinating disorders
Degenerative disorders
Seizure disorders
Toxic-Metabolic disorders
Malnutrition
Environmental deprivation
Hypoconnection syndrome

지의 정도를 간헐적(intermittent), 제한적(limited), 포괄적(extensive), 전반적(pervasive)의 네 단계로 표시한다. “중도 지적 장애”와 같은 IQ에 기초한 진단 대신 “사회적 기술과 자기 관리 영역에 포괄적인 지원을 필요로 하는 지적 장애인”이라고 진단하는 것이다.

지적 장애의 원인

지적 장애의 원인은 기질적 혹은 사회 심리적, 또는 이 두 가지의 결합에 의해서 초래될 수도 있는데, 실제 임상에서 많은 진단적 노력에도 불구하고 약 40~60%는 원인을 명확하게 밝힐 수 없다(6). 지능지수 50 미만의 중도 지적 장애인의 75%에서 지적 장애와 관련된 원인을 찾을 수 있는데 비하여 지능지수 50 이상의 경도의 지적 장애에서 충분한 진단 과정을 거쳐도 그 원인을 찾을 수 있는 경우는 50% 미만이다. 중도의 지적 장애일수록 여명의 단축과 낮은 출산력을 나타내며 뇌성마비, 간질 및 행동 장애 등 중복 장애와 뇌의 육안적 이상이 빈발한다. 또한 중도의 지적 장애의 유병률은 1,000명 당 3~3.8명으로 비교적 일정한데 반해, 경도의 지적 장애의 유병률은 지역에 따른 차이를 보이며, 개발도

상국과 사회경제적 수준이 낮은 계층에서 상대적으로 빈발한다. 이러한 두 군간의 차이점 때문에 과거에는 경도 지적 장애와 중도 지적 장애가 임상적으로 구분되고 중도 지적 장애는 기질적 요인(뇌병변, 유전적, 대상이상 등)이 원인이며, 경도의 지적 장애는 사회문화적, 문화가족적 지체 또는 박탈에 의해 발생하는 것으로 여겨지기도 하였으나, 최근 지적 장애의 여러 원인들이 밝혀지면서 두 군이 정도의 차이만 있을 뿐이지 연속선상에 존재한다는 것이 밝혀지게 되었다(7).

지적 장애의 원인을 산전, 주산기, 산후로 나누었을 때 (Table 1), 가장 흔한 산전 원인은 염색체 이상이다. 생존하지 못한 아동들까지 포함하여 중도 지적 장애의 40%가 염색체 이상 혹은 유전자 이상에 기인한다. 단일유전자 질환, 다유전자/다인자성 원인, 그리고 약물과 알코올 등 태아에 영향을 미치는 환경적 요인이 20~30%를 차지한다. 이러한 산전 요인은 주산기 및 산후 요인에 비해 더 흔하다. 주산기 원인으로는 저산소증, 감염, 미숙아 등이며 중도 지적 장애의 원인 중 11%에 해당한다. 산후 요인으로는 뇌손상과 방임 등이 있으며, 중도 지적 장애의 1~13%에 해당한다.

경도 지적 장애에서 염색체 이상은 약 7% 정도로 중도 지적 장애(40%)에 비해 상대적으로 적다. 주산기 요인 역시 중도 지적 장애에 비해 적고 다인자성이 11~23%이다. 주산기의 저산소증은 경도 지적 장애의 중요한 인자로 19% 정도를 차지한다.

지적 장애의 진단과 평가

지적 장애의 진단은 지적 장애 원인의 진단 및 평가, 지적 장애평가와 분류, 공존 장애평가의 과정으로 요약 될 수 있다. 최근에 제안된 미국지적장애협회의 분류에 따르자면 Dimension I: 지능, Dimension II: 적응 행동, Dimension III: 참여, 상호작용, 사회적 역할, Dimension IV: 건강, Dimension V: 배경(환경과 문화)의 5가지 요소에 대한 다차원적 평가가 필요하다.

1. 지적 장애 원인의 진단 및 평가

지적 장애 이동에 대한 상용 의학 평가(routine medical

evaluation)는 존재하지 않으며 각 개인의 병력, 신체적, 신경발달학적 소견을 바탕으로 평가되어야 한다. 자세한 병력 청취가 가장 먼저 선행되어야 하는데 출생력을 포함한 과거력, 가족력, 어머니의 임신 중 감염, 약물 복용, 알코올 섭취 여부 등의 위험 인자를 자세히 물어 보아야 한다. 지적 장애의 가족력은 특히 유약 X증후군, 대사 증후군의 단서를 제공한다. 이학적 검사 및 신경학 검사를 시행하여 신체질환의 동반 여부, 특히 이상형태(dysmorphic feature)가 있는지 확인하는 것은 지적 장애를 동반하는 증후군/염색체 이상을 진단하는데 중요하다(8~10). 예를 들어 비만과 지적 장애를 동반하는 경우 프라더-윌리증후군 등이 의심되며, 요정 같은 얼굴에 심장 질환의 병력이 있다면 윌리엄스증후군을 의심할 수 있다. 여아에서 빠른 속도로 언어 발달이 거의 없고 반복적이고 상동적인 손의 움직임을 보이면서 목적이 있는 손의 사용이 없다면 레트증후군을 의심할 수 있다. 그러므로 지적 장애가 의심되는 아동에서 발달 지연과 함께 이상 형태가 관찰되면 유전학자나 소아 신경학 전문의, 소아 재활의학과 전문의 등에게 의뢰하여 환아가 불필요한 검사를 수행하지 않고도 빨리 진단을 받을 수 있도록 해야 한다.

지적 장애의 원인을 찾는 과정은 종종 환자와 부모 그리고 주치의에게 매우 힘든 과정으로 부모들은 원인을 찾고자 하는 노력을 중도에 포기하는 경우가 많다. 그러나 지적 장애의 원인 질환을 발견함으로써 유전적 기여 여부를 밝혀, 아동의 부모가 지적 장애나 발달 지연 아동을 반복해서 갖는 위험을 예측하고 예방할 수 있고, 기질적 기여 여부를 규명하여 예후를 예측하고, 내과적 합병증을 예방할 수 있으며, 진단 가능한 특정 질환들(대사이상)을 발견하여 중재함으로써 진행을 막을 수 있다. 그러므로 미국지적장애협회의 다차원 접근에서는 지적 장애의 진단, 분류 및 개개인에게 필요한 지원을 계획하는데 지적 장애의 원인 규명을 핵심적인 요소로 간주된다(4). 일반적인 평가 외에 염색체 검사, 취약 X증후군 검사, 뇌영상검사, 갑상선 호르몬 검사, 대사 이상 검사(유기산, 아미노산) 등을 시행한다. 경기가 의심되거나 간질 증후군이 의심되는 경우 뇌파를 측정한다. 청각과 시각은 인지 발달에 중요하므로 이에 대한 정밀 검사는 필수적이다. 미국 신경과학회에서 제시한 발달지연 아동의

원인 진단을 위한 알고리즘(11), Battaglia 등이 제시한 발달지연/지적 장애의 진단 알고리즘(10) 등을 이용하면 도움이 된다.

American College of Medical Genetics에서 제시한 지적 장애의 평가에 대한 권장 사항은 아래와 같다(6).

- (1) 산전 및 출생전후의 자세한 병력, 3대에 걸친 유전 가계도, 신체적 특징, 이학적 검사 및 신경학적 검사, 사소한 기형, 행동적 특징의 표현형 등을 평가한다.
- (2) 신체적, 행동적 특징이 표현되는지 지속적으로 추적한다.
- (3) 대부분의 지적 장애에서 염색체 검사를 시행해야 한다. 임상적 징후에 따라 Fluorescence In Situ Hybridization (FISH), 분자유전학적 검사가 필요하다. 지속적으로 추적 관찰 시, 염색체 검사에서 이상을 보이지 않았더라도 새로운 임상 징후가 보이면, 유전자 검사를 반복할 수 있다.
- (4) 설명되지 않는 지적 장애가 있는 남녀에서 취약X증후군 검사가 강력히 고려된다.
- (5) 병력과 임상 징후 및 증상이 특정 대사 이상을 시사하는 경우 대사이상 선별 검사를 시행한다.
- (6) 소두증, 대두증, 두개골 이상 및 신경학적 이상 소견을 보이는 경우 뇌영상검사를 시행한다.

아직까지도 발달 지연아 및 지적 장애아에서 머리카기가 정상이면서, 신경학적 이상 소견이없는 경우 뇌영상검사를 시행해야 하는지에 대한 논란이 있다. 그러나 최근에 개발된 프로톤 MR 스펙트로스코피(H MRS)는 선천성 대사 이상의 발견에 유용하다고 보고되었으며, 특히 새로운 대사 이상 질환을 발견하거나 치료에 대한 질병의 경과를 추적하는데 유용할 것으로 생각된다(12~14). 한편 대뇌피질 이형성증이나 기타 뇌기형을 MRI로 진단함으로써 유전적, 신경생물학적, 신경행동학적 요소들의 의미 있는 연관 관계를 밝혀낼 수 있을 것이다(12).

지적 장애의 가족력, 태아 성장지연, 출생 후 성장지연과 도성장, 2개 이상의 안면 기형, 안면 기형 외 1개 이상의 이상 형태나 선천 이상 등이 있으면, subtelomic defect에 대한 검사를 시행하는 것이 권장되고 있다(10). 최근 Array

comparative genomic hybridization (aCGH) 등이 소개되면서 subtelomeric defect가 의심되어 FISH검사를 시행하여야 하는 경우를 대체하기 시작하고 있으며, 진단율이 더 높아질 것으로 기대된다(9).

2. 지적 장애평가와 분류

중등도 이상 지적 장애가 의심되는 아동은 유아기 또는 걸음마기에 발달지연을 주소로 내원하는데, 통상 표준화된 지능 평가의 신뢰도와 타당도가 보장되는 5세 이전에는 특정 지적 장애 증후군으로 밝혀지지 않은 경우에 종종 '전발달 지연(global developmental delay)'이라는 진단명으로 분류된다(8, 11). 그러므로 지적 장애가 있는지 그리고 그 정도가 심각한지 평가하는 과정에서 아동의 발달 수준을 정확히 평가하는 것이 가장 먼저 선행되어야 한다. 발달력을 자세히 청취하고, 과거와 현재의 발달 이정표(milestones)에 대해 평가한다. 언어, 운동, 문제 해결 능력 영역 등의 자세하고 포괄적인 신경발달학적 검사를 시행한다. 경도 지적 장애 아동들은 종종 언어 발달 지연을 주소로 걸음마기 또는 학령전기 에 병원을 방문하게 되므로 '언어 발달 지연'을 주소로 내원한 아동들에서 발달의 전 영역을 평가하여 지적 장애 아동을 단순언어발달지연 아동과 감별하려는 노력이 필요하다. 다음으로 아동의 여러 가지 행동이 생활연령, 정신연령, 언어연령에 비추어 적절한지를 평가한다. 만일 적절하지 못하다면 사회적 상호작용, 언어 및 놀이의 형태와 기타 이상행동을 감별하고 이에 합당한 신체 이상이나 질환 여부, 심리사회적 요인을 평가한다.

지능 및 발달평가는 표준화된 검사에 의해 측정하고, 언어평가를 시행하고, 정신과 면접에 의해 관찰한다. 표준화된 인지 검사 도구로 흔히 사용되는 것은 Bayley Scales of Infant Development(영유아기), Stanford-Binet Intelligence Scales (2세~23세)), 한국판 웨슬러 유아지능 검사(K-Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence, K-WPPSI)(3세 이상~7세 3개월), 한국판 웨슬러 아동지능 검사(Korean Educational Development Institute-Wechsler Intelligence Scale for Children, KEDI-WISC)(5세~15세) 등이다. K-WPPSI와 KEDI-

WISC는 웨슬러 인지 검사의 한국판으로 국내 표준화가 되어 있으며, 일관된 지능 이론에 기초한 지능 검사를 통해 3세부터 성인의 지능을 비교할 수 있게 되었다. 두 검사에서 대상 연령이 겹치는 연령의 아동의 지능을 검사할 때, 의사소통이나 다른 능력이 평균 이상이라고 보이는 아동에서는 WISC를 사용하고 그런 능력이 평균 이하인 아동에게는 WPPSI를 사용하는 것이 좋다.

3. 공존 장애평가

종종 시각 장애, 청각 장애, 말-언어 장애, 간질, 뇌성마비 등이 동반되므로 이를 평가하여야 한다. 시각 장애인의 20~25%가 지적 장애를 동반하며 지적 장애인의 약 10%에서 청각 장애를 동반한다. 말-언어 장애는 지적 장애에서 가장 빈번히 동반되는 장애로, 시설에 있는 중도 지적 장애의 약 80%에서 말-언어 장애가 동반된다. 간질은 경도 지적 장애에서 3~6%, 중등도에서 12~18%, 중도에서 33%까지 공존한다. 뇌성마비가 종종 지적 장애와 동반되는데 중도 지적 장애의 30~60%에서 뇌성 마비가 공존하는데, 경직형 사지마비와 양하지마비에서 추체로의 유형보다 지적 장애가 더 많이 동반된다. 한편 정서행동장애(주의력 결핍-과잉행동 장애, 불안장애, 우울장애, 강박장애 등), 자폐장애 등 사회성 장애, 수면장애 등의 유병률이 높으므로 이를 조기에 발견하려는 노력이 필요하다(15).

4. 다차원적 평가

미국지적장애협회에서 제안하는 다차원적 평가를 위해서는 Dimension I: 지능, Dimension II: 적응 행동, Dimension III: 참여, 상호작용, 사회적 역할, Dimension IV: 건강, Dimension V: 배경(환경과 문화)의 5가지 요소에 대한 평가가 필요한데 각 요소에 대한 명문화된 평가 도구는 없으나 기존의 지능 평가 외에 언어 평가, 교육 진단 평가, 사회성숙도 검사, AAMR Adaptive Behavior Scales, 바이랜드 적응 능력 검사, 일상생활동작평가(WeeFIM, PEDI: Pediatric Evaluation of Disability Inventory) 등이 도움이 된다. 이러한 다차원적 평가는 2001년 세계보건기구에서 주창한 건강에 대한 'International Classification of

Functioning (ICF) 모델'과 맥락을 같이 하는데, 지적 장애 영역에서 재활의학적 포괄적 평가의 중요성이 강조되었다고 볼 수 있다(4).

지적 장애의 재활

1. 역사적 고찰

18세기 말 계몽주의 철학자 Locke의 영향을 받은 프랑스 의사 Jean Itard는 남 프랑스 숲에서 발견된 '늑대소년 Vitor'를 문명화 시키고자 노력하였는데 비록 Victor가 언어 습득에 성공하지는 못했으나 Itard가 주장한 '감각 자극, 사회 통합, 언어치료, 개념 형성, 학습의 전이' 등의 개념은 후에 지적 장애아의 재활의 단초가 되었다. Itard의 제자인 Edouard Seguin은 1840년대 초반, 파리에 지적 장애 아동을 위한 특수학교를 건립하여 신체적, 지적 과제를 결합한 치료를 통해 말하고 읽으며 계산하는 법을 가르쳤으며, 지적 장애 아동들도 교육이 가능하다는 것을 증명하였다(16). 이후 Samuel Gridley Howe는 1846년 미국의 메사추세츠에 실험적인 기숙 훈련 학교를 설립하여, Itard와 Seguin이 제시한 '개별 학습' 프로그램을 시작하였다(16). 그러나 그가 제시한 기숙 훈련 학교의 모델은 점점 '수용 시설'로 전락하게 되었으며, 1880년부터 1925년 사이에는 지적 장애가 멘델리안 법칙에 따라 유전되며, 범죄와 연관된다는 거짓된 믿음이 사회 저변에 팽배하게 되었고, 그 결과 지적 장애인들을 수용 시설에서 거주하게 하였으며 불임시술이 광범위하게 시행되었다(16). 세계대공황과 2차 세계대전으로 인해 지적 장애인을 위한 서비스 전달 체계의 개발이 더욱 침체되었지만, 지적 장애인들이 가족으로부터 적절한 지지를 받으면 사회에서 기능을 수행할 수 있다는 연구 결과가 보고 되었고 지적 장애아동들을 위한 위탁 및 입양가정 프로그램, 조기 중재 프로그램 등의 제시되었다(16). 2차 세계대전 이후, 지적 장애인들에 대한 사회적 시각과 태도의 변화가 시작되었으며 1961년 미국의 Kennedy 대통령은 '지적 장애'에 대한 토론회를 임명하여 지적 장애의 원인 규명, 예방 및 시민으로서의 권리를 총 망라하는 과학적 연구가 필요함을 강조하는 95개 조항을 발표하였다. 이를 바탕

으로 지적 장애인 수용 시설이 감축되고 사회 서비스가 확충되었으며 무엇보다도 '정상화(normalization)'의 개념을 받아들여져 이후 지적 장애인에 대한 사회 서비스 전달 시스템의 획기적 변화가 시작 되었다. '정상화'란, 지적 장애인들이 정상적인 리듬으로 일상 생활을 하며 정상 발달 및 인생(life cycle)을 경험할 기회를 갖도록 하고 개인의 선택 및 욕구가 최대한 존중 되며, 남성과 여성이 함께 거주하고, 표준 경제 수준을 영위하며, 지적 장애인을 위한 표준에 따른 사회 편이 시설이 확충 되어야 함을 원칙으로 한다(16). 이러한 원칙은 지적 장애인들이 더 이상 사회에서 분리되어 타인의 통제하에 사는 것이 아니라, 자율과 자기결정권(self-determination)을 최대한 보장받으며 사회에 통합되어 모든 면에서 비장애인과 동등한 권리를 갖고 사회는 이를 보장하는 의무를 지게 되는 근간이 되었다. 미국에서는 1975년 장애 아동에 대한 의무 교육 시행령(PL 94~142), 1986년 조기 중재에 대한 법령(PL 99~457)이 시행되었다. 국내에서도 2007년 4월 10일 장애인차별금지법이 제정되었으며, 제 13조 교육에서 차별 금지, 제14조 교육에서 정당한 편의제공 의무, 제35조 장애아동차별금지 등을 명문화 하였다. 앞서 언급한 바와 같이 2002년 미국지적장애협회에서는 IQ를 기준으로 하는 진단 분류에 따라 지적 장애인을 분류하여 기존에 존재하는 서비스 모델에 맞추는 방식을 버리고 각 개인의 필요를 평가하여 기능을 최적화하는 서비스를 제시하는 것을 원칙으로 하는 다차원 접근법을 제시하였다.

2. 재 활

종종 지적 장애아의 부모들은 '발달지연'이라는 진단을 아동이 성장하면서 정상 아동의 발달을 추격하게 될 것이라는 의미로 오해한다. 아동의 인지 발달이 어느 시점에서(통상 발달이 멈추는 16세~18세) 정지하게 되어, 지적 장애가 지속 된다는 것을 적절한 시점에 부모에게 알려주어야 하는데 통상 5세경 표준화된 지능 평가를 시행한 후가 적당한 것으로 여겨진다. 지적 장애는 일생 동안 지속되는 신경발달 질환이므로 지적 장애아동을 볼 때는 아동기를 지나 청소년기, 성인기, 노년기에 이르기까지 지적 장애가 어떻게 진행

하는지에 대한 통찰이 필요하다. 한편 지적 장애 아동의 생활은 아동에만 초점을 맞추어서는 안되며 반드시 가족, 학교, 사회문화적 환경에 대한 중재가 동반되어야 한다. 가족 전체의 안녕이 중요하며 지지 모임, 부모 모임 등에 참여하도록 돕는다. 지적 장애아의 부모들은 장애의 경중에 상관 없이 발달의 모든 단계에서 아동들이 최대한 독립적일 수 있도록 지속적으로 격려해 주어야 한다(17).

지적 장애의 치료는 지적 장애를 유발한 원인 질환의 치료, 공존하는 신체적, 행동적, 정신적 문제에 대한 치료, 장애를 최소화하기 위한 중재 등을 포함하여야 한다. 지적 장애 아동의 건강 감시는 성장과 발달 감시, 행동 감시, 예기되는 건강 문제에 대한 상담 등을 포함하여야 한다. 지적 장애의 원인이 유전질환/증후군이라면 이러한 질환을 위해 개발된 감시 체계를 숙지하면 진료에 유용한데, 미국소아과학회에서 발행한 다운증후군 진료 지침(18), 윌리엄스증후군 지침(19) 등이 대표적이다.

정기적인 포괄적 발달 평가를 통해 환아에게 필요한 재활 서비스를 제공하여야 한다. 중증 지적 장애 아동들은 유아기에 전발달지연을 보이므로 정기적인 물리치료, 작업치료, 언어치료를 필요로 한다.

신경근, 근골격, 심폐 질환을 빨리 발견하여 2차 장애를 예방하고 활동 제한을 최소화한다. 적절한 자세 유지, 유연성 운동, 근골격 변형 방지, 운동 발달 및 운동 조절 능력 향상을 위한 치료를 제공하는데 장애 아동의 필요에 따라 개별적으로 적용된다(20). 운동 장애가 있는 아동은 환경을 탐색하는 능력에 제한을 갖게 되면 2차적으로 인지, 의사소통, 심리사회적 발달에 영향을 줄 수 있다고 생각되는데, 이러한 가설을 바탕으로 전동휠체어를 조기에 사용할 것이 고려될 수 있다. 통상 아동의 인지 발달 수준이 18개월 이상이면 전동 휠체어를 사용 가능하다. 물리치료는 통상 아동이 평지가 아닌 곳도 잘 걸을 수 있는 운동 능력을 갖게 될 때까지 시행한다. 감각통합치료, 전정자극, 신경발달치료, 보이타치료 등이 임상에서 시행되고 있다. 경직형 뇌성마비가 동반된 지적 장애 아동이 아니라면 근긴장저하증과 균형에 문제를 보이는 경우가 흔하고 보행 훈련을 시작하는 초기에 단하지보조기, 상과보조기 등이 종종 처방된다. 지적

장애아들은 나이가 들어가면서 점점 더 비활동적이 되어 비만해지기 쉬우므로 이에 대한 감시가 필요하며 체중 조절, 정기적인 신체 활동에 참여하도록 격려한다(21). 학습 부진 아동에서의 사회 기술 훈련과 결합된 신체 활동이 운동 능력을 향상시킬 뿐 아니라, 신체적 학습적 역량에 대한 자각을 향상시킨다고 제한적인 증거들이 제시되고 있다(22, 23).

유아기의 작업 치료는 감각 자극, 섭식 치료, 소운동 발달 치료 등을 포함하며 성장함에 따라 인지치료, 행동수정, 적절한 신변처리능력 및 일상생활동작 수행능력 훈련을 시행한다. 행동 장애는 지적 장애아가 학교, 사회, 직장에 통합되는 과정에 가장 큰 걸림이 된다. 치료적 중재로는 올바른 행동을 격려하는 접근(behavioral enhancement procedures, Positive behavior support)이 바람직하지 않는 행동을 했을 때 벌을 주는 방법보다 효과적인 것으로 알려져 있다(20). 아동이 학교에 입학하면 독립성이 더 요구되므로, 정신 연령에 맞는 일상생활동작 수행 능력을 습득하도록 훈련한다. 아동의 독립성을 촉진하기 위해 보조의자, 자세 유지 기구 등 아동에게 필요한 보조기구를 제공한다. 언어치료를 조기에 시작하여야 하며 필요 시 수화나 의사소통 기구를 사용한다.

3. 조기 중재

조기 중재란 생후 5세 이전에 장애가 있거나 장애 발생의 위험이 높은 아동의 발달을 촉진하기 위하여 아동 및 가족을 대상으로 시행하는 교육 및 치료 프로그램을 의미한다. 지적 장애 아동의 재활에서 아동의 연령에 맞는 적절한 발달치료 및 교육을 포함하는 조기 중재는 매우 중요하다. 인간의 뇌는 생후 1년까지 신경 연결의 수가 과도하게 생성되었다가 점점 줄어들어 시각과 청각을 담당하는 영역은 생후 5~6세가 되어서 성인과 비슷한 신경연접을 갖게 되며 고위 인지 기능과 감정을 담당하는 전두엽은 청소년기가 되어서야 성인과 유사한 신경연접을 갖게 된다. 이러한 과정에서 각 개인이 갖는 경험은 매우 중요한 역할을 하는데 많이 사용하는 신경 연접은 강화되고 사용하지 않는 신경 연접은 소멸되는 것으로 생각된다(24). 특히 태어나서 3세까지는 경험을 통해 학습이 가장 왕성할 것으로 생각되는데, 이 시

기에 뇌의 성장과 신경가소성의 변화가 가장 활발하기 때문이다. ‘조기 중재’에 대한 연구를 진행해 온 과학자들은 아동이 발달의 촉진 기제에 불충분하게 노출되면 적절한 대뇌 신경 연결과 인지발달과 관련된 신경 연결의 효율성에 부정적인 영향을 미친다고 생각하였다(25). 또한 사회경제적 수준이 낮을수록 부모와 아이간의 상호작용 경험이 부족하여 발달 촉진 기제에 불충분하게 노출되고 이러한 고위험군에서 적절한 조기 중재를 시행하면, 신경발달학적 유전적 제한, 생물사회학적 위험, 문화 자원의 부족 등에 의해 지연된 아동의 발달 궤도가 수정 될 수 있다고 믿었다(25). 이러한 가설들은 몇몇 연구들을 통해 증명되었는데, The Abecedarian Project(26), The Project CARE(27), The Infant Health and Developmental Program(28) 등이 대표적이다. 미국 노스캐롤라이나의 극빈층 아동들을 대상으로 한 Abecedarian Project에서는 집중적인 조기 중재 프로그램(종일, 주5일, 5년간)을 시행한 군과 대조군을 21년간 추적 관찰하였고 조기 중재군에서 대조군에 비해 지능이 약 10~15점 높았으며 수학과 읽기 능력이 유의하게 높았으며, 유급과 특수교육을 받는 수가 적었고 4년제 대학 진학률과 고용률도 유의하게 높은 결과를 보였다. 또한 조기 중재를 시작하여 초등학교 저학년까지 방과후 방문 학습지도를 병행한 아동에서 가장 높은 학습 능력을 보였으며, 조기 중재만 시행한 군이 방과후 방문 학습지도만을 시행한 군보다 높은 학습 능력을 보였다. 이상의 결과로 부적절한 경험은 아동의 역량 형성에 심각한 영향을 미치므로 조기 교육을 적절한 시기에 적절한 강도로 제공하는 것이 중요하다는 것이 알려지게 되었다.

결론

최근 분자생물학적인 연구 방법의 발달과 더불어 지적 장애의 유전적 원인들이 계속 밝혀지고 있다. 또한 사회경제적 상태가 호전되고 산전 관리가 강화되면서 유전과 연관된 질환들의 발생이 계속 감소하고 있다. 그러나 지적 장애아동들의 진단 연령이 선진국에 비해 아직 늦고 원인 규명에 필요한 여러 검사들이 의료 보험의 적용을 받지 못하여 원인 불

명의 지적 장애로 남아있는 비중이 높다. 한편 지적 장애의 가족력이 있는 가계에 대한 유전 상담이 활성화 되어 있지 않아서 지적 장애 아동의 부모가 지적 장애나 발달 지연 아동을 반복해서 출산하는 위험에 노출될 수 있어 일차 예방에 심각한 문제가 있다. 또한 선진국에서 시행되고 있는 조기 중재와 개별화된 특수 교육 등이 아직 시행되지 않고 있으며, 지적 장애아의 상당수가 사설 언어치료실, 사설 특수교육기관 및 복지관 등에서 치료를 받고 있어 치료의 질이 보장되지 않고 부모들에게는 재정적 부담을 주고 있다. 한편 정도 지적 장애 아동들은 거의 대부분 일반 학교 통합반에 편성되어 교육의 질에 문제가 있으며 지적 장애가 동반된 복합 장애 아동(뇌성마비 등)의 경우에 적절한 교육 기관을 찾기란 쉽지 않다. 뿐만 아니라 많은 아동에서 소아신경과, 소아신경정신과, 소아재활의학과 전문의의 추적 관찰을 받고 있지 않아 공존 장애에 대한 발견 및 관리가 부족하다.

지적 장애아동은 아동기, 청소년기를 보내면서 최대한 개인의 역량을 개발하여 성인이 되었을 때 성공적으로 사회에 통합되어야 한다. 지적 장애인은 적절한 직업을 갖고 사회 활동과 여가 활동에 참여하며 최대한 ‘정상 상태(normalcy)’를 유지하고 독립적으로 살아가야 할 권리를 갖고 있으며, 사회는 이들에게 필요한 도움을 제공할 의무가 있다. 또한 비장애인과 마찬가지로 자율과 자기 결정을 최대한 보장 받아야 하는데, 이를 위해 원하는 목표를 설정하고 구체적인 계획, 방법 등을 결정하며 스스로 통제하는 자동성을 갖도록 교육받아야 한다.

한편, 유전자와 지능, 적응행동, 개인-환경과의 상호 작용에 대한 일련의 지속적인 연구들을 통해 지적 장애를 더 잘 이해할 수 있게 되면 지적 장애의 원인적 분류가 가능하게 되어 이에 기초한 치료 및 재활이 가능하게 될 것이다.

참고문헌

1. Weeber EJ, Levenson JM, Sweatt JD. Molecular genetics of human cognition. Mol Interv 2002; 2: 376-391.
2. Schalock RL, Luckasson RA, Shogren KA, Borthwick-Duffy S, Bradley V, Buntinx WH, Coulter DL, Craig EM, Gomez SC, Lachapelle Y, Reeve A, Snell ME, Spreat S, Tassé MJ,

- Thompson JR, Verdugo MA, Wehmeyer ML, Yeager MH. The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellect Dev Disabil* 2007; 45: 116-124.
3. American Psychiatric Association., American Psychiatric Association. Task Force on DSM-IV. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-IV-TR. 4th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association, 2000: 41-48.
 4. Harris JC. The classification of intellectual disability. In: Harris JC, ed. *Intellectual disability: understanding its development, causes, classification, evaluation, and treatment*. 1st ed. New York: Oxford University Press, 2006: 42-78.
 5. American Association on Mental Retardation. *Mental retardation : definition, classification, and systems of supports*. 10th ed. Washington, D.C.: American Association on Mental Retardation, 2002: 3-48.
 6. Curry CJ, Stevenson RE, Aughton D, Byrne J, Carey JC, Cassidy S, Cuniff C, Graham JM Jr, Jones MC, Kaback MM, Moeschler J, Schaefer GB, Schwartz S, Tarleton J, Opitz J. Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference: American College of Medical Genetics. *Am J Med Genet* 1997; 72: 468-477.
 7. Accardo PJ, Capute AJ. Mental retardation. In: Capute AJ, Accardo PJ, eds. *Developmental disabilities in infancy and childhood*. 2nd ed. Baltimore: P.H. Brookes Pub. Co., 1996: 211-219.
 8. Moeschler JB, Shevell M. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics* 2006; 117: 2304-2316.
 9. Moeschler JB. Genetic evaluation of intellectual disabilities. *Semin Pediatr Neurol* 2008; 15: 2-9.
 10. Battaglia A, Carey JC. Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation: An overview. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2003; 117C: 3-14.
 11. M. Shevell, S. Ashwal, D. Donley, J. Flint, M. Gingold, D. Hirtz, A. Majnemer, M. Noetzel, R.D. Sheth. Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay: Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2003; 60: 367-380.
 12. Battaglia A. Neuroimaging studies in the evaluation of developmental delay/mental retardation. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2003; 117C: 25-30.
 13. Bianchi MC, Tosetti M, Fornai F, Alessandri MG, Cipriani P, De Vito G, Canapicchi R. Reversible brain creatine deficiency in two sisters with normal blood creatine level. *Ann Neurol* 2000; 47: 511-513.
 14. Salomons GS, van Dooren SJ, Verhoeven NM, Cecil KM, Ball WS, Degrauw TJ, Jakobs C. X-linked creatine-transporter gene (SLC6A8) defect: a new creatine-deficiency syndrome. *Am J Hum Genet* 2001; 68: 1497-1500.
 15. Harris JC. Epidemiology: Who is affected? In: Harris JC, ed. *Intellectual disability: understanding its development, causes, classification, evaluation, and treatment*. 1st ed. New York: Oxford University Press, 2006: 42-78.
 16. Harris JC. Origins, changing concepts, and legal safeguards. In: Harris JC, ed. *Intellectual disability: understanding its development, causes, classification, evaluation, and treatment*. 1st ed. New York: Oxford University Press, 2006: 11-41.
 17. Johnson CP, Walker WO Jr, Palomo-González SA, Curry CJ. Mental retardation: diagnosis, management, and family support. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* 2006; 36: 126-165.
 18. American Academy of Pediatrics: Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics* 2001; 107: 442-449.
 19. American Academy of Pediatrics: Health care supervision for children with Williams syndrome. *Pediatrics* 2001; 107: 1192-1204.
 20. McEwen IR, Hansen LH. Children with motor and cognitive impairment. In: Campbell SK, Vander Linden DW, Palisano RJ, eds. *Physical therapy for children*. Missouri: Saunders Elsevier, 2006: 591-624.
 21. Marshall D, McConkey R, Moore G. Obesity in people with intellectual disabilities: the impact of nurse-led health screenings and health promotion activities. *J Adv Nurs* 2003; 41: 147-153.
 22. van der Putten A, Vlaskamp C, Reynders K, Nakken H. Children with profound intellectual and multiple disabilities: the effects of functional movement activities. *Clin Rehabil* 2005; 19: 613-620.
 23. Bluechardt MH, Wiener J, Shephard RJ. Exercise programmes in the treatment of children with learning disabilities. *Sports Med* 1995; 19: 55-72.
 24. Huttenlocher PR, Dabholkar AS. Regional differences in synaptogenesis in human cerebral cortex. *J Comp Neurol* 1997; 387: 167-178.
 25. Ramey CT, Ramey SL. Prevention of intellectual disabilities: early interventions to improve cognitive development. *Prev Med* 1998; 27: 224-232.
 26. Ramey CT, Campbell FA. Preventive education for high-risk children: cognitive consequences of the Carolina Abecedarian Project. *Am J Ment Defic* 1984; 88: 515-523.

27. Wasik BH, Ramey CT, Bryant DM, Sparling JJ. A longitudinal study of two early intervention strategies: Project CARE. Child Dev 1990; 61: 1682-1696.
28. Ramey CT, Bryant DM, Wasik BH, Sparling JJ, Fendt KH,

LaVange LM. Infant Health and Development Program for low birth weight, premature infants: program elements, family participation, and child intelligence. Pediatrics 1992; 89: 454-456.



Peer Reviewers' Commentary

본 논문은 과거 정신지체로 명명되었다가 명칭이 바뀐 지적 장애의 정의, 분류, 원인, 진단과 평가 및 재활에 대해 포괄적이고 체계적으로 정리한 종설이다. 지적 장애에 대하여 단순히 인지 기능에 따른 분류에서 기능과 사회적 통합을 위해 필요한 다차원적인 분류를 소개하였고 경도와 중도로 나누어 원인을 제시함으로써 실제 임상에서 활용할 수 있는 자료를 제공하였다. 선진국으로 도약함에 있어 의료인 뿐 아니라 사회, 국가적인 관심을 바탕으로 체계적 지원과 조기 발견, 조기 중재 등을 통해 지적 장애아가 사회에서 일정한 역할을 하며 사회의 구성원으로서 지낼 수 있도록 하는 것이 사회와 국가의 부담을 경감시킬 수 있다는 인식이 필요한 시기에 적절한 내용이다. 특히 진단과정에서 재활치료에 이르기까지 필요한 여러 분야 전문가의 협진을 가로막는 현실적인 여러 가지 제약을 잘 정리하였고 지적 장애아에 대한 사회 및 국가적 관심의 필요성을 역설하고 있다.

[정리: 편집위원회]