

## 언어 발달지연 환아에서 진단적 검사의 유용성

영남대학교 의과대학 소아과학교실

오승택 · 이은실 · 문한구

= Abstract =

### The usefulness of diagnostic tests in children with language delay

Seung Taek Oh, M.D., Eun Sil Lee, M.D. and Han Ku Moon, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Yeungnam University, Daegu, Korea

**Purpose :** To assess the usefulness of magnetic resonance imaging (MRI), karyotyping, brainstem auditory evoked potential (BAEP), electroencephalogram (EEG), tandem mass screening test, and newborn metabolic screening test in children with language delay for diagnosing underlying diseases.

**Methods :** From January 2000 to June 2007, a retrospective chart review was performed for 122 children with language delay who visited the Child Neurology Clinic at Yeungnam University Hospital and who underwent neuropsychologic tests and other diagnostic evaluations for underlying diseases. They were grouped into phenomenological diagnostic categories, and test results were analyzed according to the underlying diseases.

**Results :** Of 122 patients, 47 (38.5%) had mental retardation, 40 (32.8%) had developmental language disorders, 23 (18.9%) had borderline IQ, and 12 (9.8%) had autism spectrum disorder. In 26 (21.3%) cases, the causes or relevant clinical findings to explain language delay were found. Eight (10.4%) of 77 MRIs, 6 (8.0%) of 75 EEGs, and 4 (5%) of 80 BAEPs showed abnormal results. Results directly attributed to diagnosing underlying diseases were 2 hearing defects in BAEPs and 1 bilateral perisylvian cortical dysplasia in MRIs. No abnormal results were found in karyotyping, tandem mass screening tests, and newborn screening tests.

**Conclusion :** Commonly used tests to diagnose the cause of language delay are not very effective and should only be used selectively, according to patient characteristics. However, despite the low diagnostic yields from these tests, because many patients show abnormal results, these tests are useful when conducted in complete evaluation. (Korean J Pediatr 2009; 52:289-294)

**Key Words :** Language delay, Diagnostic tests, Child

### 서 론

소아에서 정상적인 사회 적응 능력과 학습 능력을 가지기 위해서는 타인과 의사를 소통할 수 있는 언어 발달이 무엇보다 중요하다. 그럼에도 언어 발달 지연의 유병률은 학령전기 전체 소아의 3.1-10.1%에 이른다고 한다<sup>1-5)</sup>.

언어 발달 지연의 소아의 진료에서 처음 해야 할 일은 병력의 문진과 진찰 그리고 신경심리검사를 시행하여 현상학적 질환으로 분류하는 것이다. 언어 발달 지연을 초래하는 현상학적 질환

으로는 정신지체, 발달성 언어장애, 청력장애, 자폐 범주 질환, 환경적인 문제, 정서장애 등이 있다<sup>6-8)</sup>. 두 번째 단계로서 근본적인 원인 질환 즉, 염색체 질환, 이형 증후군, 뇌성마비, 선천성 대사 질환, 뇌 기형 등의 여부를 확인하는 과정이 필요하다. 원인 질환의 규명을 위해 흔히 시행되는 검사로는 뇌 자기공명 영상, 염색체 핵형분석, 청각장애를 찾기 위한 뇌 전위 유발검사, 뇌파 및 선천성 대사 이상의 진단을 위한 Tandem mass 선별검사 등이 있다. 그러나 어떤 경우에 어떤 검사를 시행할 것인가에 대해서는 논란이 많으며, 검사의 유용성에 관하여 연구자마다 주장하는 바가 다르다. 신경 영상 검사의 경우 언어 발달에 문제를 가진 아동의 평가에는 유용하지 않다는 견해<sup>9)</sup>가 있는가 하면, 긍정적으로 보고한 연구<sup>10)</sup>도 있다. 뇌파 역시 언어 발달 지연의 평가에서 유용하다는 주장<sup>9, 11)</sup>이 있는가 하면 유용한 검사가 아니라는 주장<sup>12)</sup>도 있다.

이에 저자들은 언어 발달 지연아의 원인 질환의 진단을 위해

Received : 24 June 2008, Revised : 4 September 2008,

Accepted : 4 November 2008

Address for correspondence : Han Ku Moon, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Yeungnam University, 317-1, Daemyung5dong, Nam-gu, Daegu 705-717, Korea

Tel : +82.53-620-3533, Fax : +82.53-629-2252

E-mail : hkmoon@med.yu.ac.kr

흔히 시행되는 검사들의 유용성에 대하여 알아보려고 본 연구를 실시하였다.

### 대상 및 방법

2000년 1월부터 2007년 6월까지 언어 발달 지연으로 영남대학교 부속병원 소아신경클리닉에서 신경심리검사와 원인 질환에 대한 검사를 받았던 환자 122명을 대상으로 의무 기록을 검토하는 후향적 연구를 시행하였다. 이미 알려진 신경계 질환이나 염색체 이상 혹은 발달장애 등으로 언어를 포함한 발달을 추적 관찰 중인 경우는 대상에서 제외하였다.

언어 발달 지연은 Resnick 등<sup>13)</sup>의 진단 기준, 즉 생후 18개월 이상의 연령임에도 낱말을 사용하지 못하거나, 생후 2세를 지나서도 구(sentence)를 이용하지 못하는 경우 와 환자의 연령에 비해 알아듣기 힘들거나 부적절한 언어 혹은 반항성의 언어를 보이는 경우로 정의하였다.

연구는 다음과 같은 순서로 진행하였다. 첫째, 대상 환자의 발달에 대한 문진, 진찰, 진료실에서의 행동 관찰과 지능검사, 사회성숙도 검사 결과를 토대로 현상학적 질환의 어느 범주에 속하는지 분석하였다. 지능검사로써는 Kaufman 아동용 개별지능검사(Kaufman Assessment Battery for Children, K-ABC)<sup>14)</sup>를 시행하였고 K-ABC로 측정 불가능한 연령에서는 Vineland 사회성숙도 검사(Vineland Social Maturity Scale)<sup>15)</sup>를 시행하였다. 정신지체, 경계선 지능, 자폐 범주 질환의 진단은 American Psychiatric Association (DSM-IV)<sup>16)</sup>의 기준을 기초로 하였다. 정신지체는 DSM-IV에 따라 K-ABC 검사에서 인지처리과정척도 표준점수가 70 이하로서 의사소통, 자기돌봄, 가정생활 등의 11가지 적응 기능 중 2가지 이상의 영역에서 지체되어 있고, 증상의 발현이 18세 이하에 나타난 경우로 하였다. 5세 이전의 아동 중에서 K-ABC 검사가 불가능한 경우에는 Vineland 사회성숙도 검사에서 SQ (social quotients) 70 이하일 때를 포함하였다. 경계선 지능은 지능지수 혹은 SQ 71-84 범위에 속하는 경우로 하였다. 발달성 언어장애는 인지, 청력, 사회성 발달의 이상없이 언어의 이해와 표현에 상당한 지연이 있는 경우로서<sup>17)</sup> 비언어성 지능이 85 이상<sup>18, 19)</sup> 혹은 사회성숙도 검사에서 SQ 85 이상인 경우로 하였다.

둘째, 원인 질환을 찾기 위하여 병력, 임신력, 출생력, 가족력, 사회력을 확인하고, 신경학적 진찰을 포함한 신체검사 소견을 확인하였다. 그리고 뇌 자기공명 영상, 뇌파, 염색체 핵형분석, 뇌전위 유발검사, Tandem mass 선별검사 및 6중 선천성 대사질환 신생아 선별검사의 결과를 확인하여 각 증례마다 언어 발달 지연의 원인 혹은 언어 발달 지연과 연관이 있을 것으로 추정되는 임상적인 소견(이하 원인/연관 추정 소견) 여부를 검토하였다. 청각장애는 뇌 전위 유발검사에서 양측 청각의 장애가 상당하여 언어의 이해와 표현에 문제가 될 만한 경우로 정의하였으며 환경적 요인에 의한 언어 발달의 장애는 가족력, 사회력에서 아동의

언어 발달에 악영향을 준만한 방임, 학대 등의 상황이 확인되었을 때로 하였다.

셋째, 원인 질환을 찾기 위해 시행된 뇌 자기공명 영상 77예, 뇌파 75예, 염색체 핵형분석 85예, 뇌 전위 유발검사 80예, Tandem mass 선별검사 67예 그리고 6중 선천성 대사질환 신생아 선별검사 15예에서의 결과를 정리하고 각 검사의 양성률과 원인 질환의 진단에서의 유용성에 대해 알아보았다.

### 결 과

대상 환자들의 초진 시 평균연령은 45.4±20.1개월(16개월-9세 8개월)이었으며, 24-35개월이 44명(36.0%)로 가장 많았다. 성별분포는 남아는 102명(83.6%), 여아가 20명(16.4%)으로 남녀비는 5.1:1로 남아가 많았다(Table 1).

현상학적 질환으로는 대상 환자 122예에서 정신지체 47예(38.5%) 발달성 언어장애 40예(32.8%), 경계선 지능이 23예(18.9%) 그리고 자폐 범주 질환이 12예(9.8%)였다(Table 2).

언어 발달 지연의 원인/연관 추정 소견은 26예(21.3%)에서 찾을 수 있었으며 그 중 이형 증후군(Asymmetric crying 증후군 2예, Aarskog 증후군, Soto 증후군, 다발성 기형 증후군이 각 1예)이 5예로 가장 많았다. 다음으로 소두증이 4예였으며, 저출생체중아, 신생아 가사를 동반한 미숙아 분만, 양육 환경의 문제를 가진 경우가 각 3예씩 있었다. 그 외 가족성 정신지체, 신생아기 발작의 병력을 가진 경우가 각 2예씩 있었으며, 청각장애를 동반한 정신지체가 2예 있었는데 그 중 1예는 양육 환경 요인도 동반되어 있었다. 임신 중 모체의 알콜 과다 섭취와 중추 신경계의

Table 1. Age and Sex Distribution

Age (Months)	Male		Female		Total	
	No.	%	No.	%	No.	%
<23	8	6.6	0	0	8	6.6
24-35	37	30.3	7	5.7	44	36.0
36-47	17	13.9	6	4.9	23	18.8
48-59	16	13.1	3	2.5	19	15.6
≥60	24	19.7	4	3.3	28	23.0
Total	102	83.6	20	16.4	122	100

Table 2. Distribution of Phenomenological Diagnosis

Phenomenological diagnosis	No. of patients (%)
MR	47 (38.5)
DLD	40 (32.8)
Borderline IQ	23 (18.9)
ASD	12 ( 9.8)
Total	122 ( 100)

Abbreviations: MR, mental retardation; DLD, developmental language disorder; ASD, autism spectrum disorder

기형(실비우스 틱새 주변 결절 형성 이상)을 가진 경우가 각 1예씩 있었다.

원인/연관 추정 소견은 정신지체군 47예 중 14예(29.8%), 자폐범주질환군 12예 중 3예(25.0%), 발달성 언어장애군 40예 중 7예(17.5%) 그리고 경계선 지능군 23예 중 2예(8.7%)에서 찾을 수 있었다(Table 3).

원인 질환을 찾기 위한 여러 가지 검사 중 77예에서 시행된 뇌 자기공명 영상에서 8예(10.4%)의 이상 소견이 관찰되었다. 정신지체군에서 뇌량 형성 부전이 2예, 수초화 지연이 1예였으며

발달성 언어 장애군에서는 뇌량 형성 부전과 뇌연화증이 각 1예 있었다. 경계성 지능군에서는 실비우스 틱새 주변 결절 형성 이상과 작은 크기의 지주막하 낭종이 각 1예, 자폐범주질환군에서는 수초화 지연이 1예에서 관찰되었다(Table 4).

뇌파는 75예에서 시행되었으며 6예(8.0%)에서 이상 소견이 보였으며, 정신지체군에서 국소 간질과 2예, 다초점 극파 및 전신 극서파 1예, 전신 극서파 1예가 관찰되었다. 발달성 언어 장애군에서는 국소 간질과 1예, 자폐범주질환군에서는 국소 간질과 1예에서 이상 소견이 나타났다(Table 5).

**Table 3.** Causes or Relevant Clinical Findings to Delayed Language

	MR (n=47)	DLD (n=40)	Borderline IQ (n=23)	ASD (n=12)	Total (n=122)
Prenatal factors					
Dysmorphic syndrome	2	2	1		5
Microcephaly	2	2			4
SGA at birth	2	1			3
Familial MR	2				2
CNS anomaly			1		1
Fetal alcohol exposure				1	1
Perinatal factors					
Prematurity with asphyxia	1	1		1	3
Neonatal seizure	1			1	2
Postnatal factors					
Environmental deprivation, Child abuse	2	1			3
Other factors					
Environmental deprivation with hearing defect	1				1
Hearing defect	1				1
Total (%)	14 (29.8)	7 (17.5)	2 (8.7)	3 (25.0)	26 (21.3)

Abbreviations : MR, mental retardation; DLD, developmental language disorder; ASD, autism spectrum disorder; SGA, small for gestational age; CNS, central nervous system

**Table 4.** Abnormal Findings of Brain MRI Detected in Variable Categories of Delayed Language

	MR (n=43)	DLD (n=14)	Borderline IQ (n=10)	ASD (n=10)	Total (n=77)
Hypoplasia of corpus callosum	2	1			3
Delayed myelination	1			1	2
Encephalomalacia		1			1
Bilateral perisylvian cortical dysplasia			1		1
Arachnoid cyst			1		1
Total (%)	3 (7.0)	2 (14.3)	2 (20.0)	1 (10.0)	8 (10.4)

Abbreviations : MR, mental retardation; DLD, developmental language disorder; ASD, autism spectrum disorder

**Table 5.** Abnormal EEG Findings Detected in Variable Categories of Delayed Language

	MR (n=34)	DLD (n=19)	Borderline IQ (n=12)	ASD (n=10)	Total (n=75)
Focal spike or sharp wave	2	1		1	4
Multifocal spike or sharp wave with generalized spike & wave	1				1
Generalized spike & wave	1				1
Total (%)	4 (11.8)	1 (5.3)	0 (0)	1 (10.0)	6 (8.0)

Abbreviations : MR, mental retardation; DLD, developmental language disorder; ASD, autism spectrum disorder

**Table 6.** Abnormal BAEP Findings Detected in Variable Categories of Delayed Language

	MR (n=30)	DLD (n=26)	Borderline IQ (n=15)	ASD (n=9)	Total (n=80)
Bilateral abnormality	3	1			4
Unilateral abnormality	2			1	3
Total (%)	5 (16.7)	1 (3.8)	0 (0)	1 (11.1)	7 (8.8)

Abbreviations : MR, mental retardation; DLD, developmental language disorder; ASD, autism spectrum disorder

뇌 전위 유발검사는 80예에서 시행되었다. 한쪽 이상이 관찰된 경우가 3예였고 양측 이상을 보인 경우가 4예에서 보였으나 그 중 2예에서는 추적 관찰시 정상 소견을 보였다. 이상 소견은 정신 지체군에서 5예, 발달성 언어장애와 자폐 범주 질환군에서 각 1예씩 이상을 보였다(Table 6).

염색체 핵형분석은 80예에서 시행되었으며 비정상적인 핵형분석을 보인 예는 없었고 다형현상(polymorphism)에 해당하는 46,XY,inv(9)(p12q13)가 2예, 46,XY,t(5;19)(p10;q10)가 1예 있었다.

Tandem mass 선별검사 67예와 대사질환에 대한 신생아 선별검사 15예에서 이상 소견이 관찰된 경우는 없었다.

## 고 찰

언어 발달 지연을 보이는 아동을 대상으로 시행된 연구에서 원인 질환의 진단율은 높지 않다. Shevell 등<sup>20)</sup>은 전반적인 발달 지연의 55%, 운동 발달 지연의 59.1%에서 발달지연의 일차적인 원인을 찾을 수 있었던 반면 발달성 언어장애에서는 4.2%, 그리고 자폐 범주 질환의 경우는 2%에서만 가능하였다고 한다. 국내 연구로서 Kim 등<sup>21)</sup> 역시 언어 발달 지연 환자의 9.6%에서만 원인 질환의 진단이 가능하였는데, 정신지체군의 경우에는 18.1%에서 찾을 수 있었으나 62예의 단순 언어 장애에서는 원인 질환을 1예에서만 찾을 수 있었고, 자폐 범주 질환에서 3예(8.1%)에서만 찾을 수 있었다고 하였다. 본 연구에서 언어 발달 지연의 원인/연관 추정 소견의 진단율이 21.3%로 비교적 높은 것은 대상 아동이 언어 발달 지연을 보인 아동이기는 하나 정신 지체 군이 포함된 연구이기 때문으로 생각된다. 현상학적 질환별로 정신 지체는 29.8%, 자폐 범주 질환 25.0%, 발달성 언어장애 18.4% 그리고 경계선 지능 8.7%에서 원인/연관 추정 소견을 찾을 수 있었다.

언어 발달 지연 아동의 평가에서 여러 검사들이 원인 질환의 진단에 얼마나 유용한가에 대해서 분명한 결론은 없다. 전반적인 발달 지연의 경우 Shevell 등<sup>22)</sup>은 99명의 대상 아동 중 27명에서 검사 소견이 원인 질환의 진단에 도움이 되었고 그 중 9명은 검사 소견만으로 원인 질환을 찾을 수 있었다고 하여 검사 소견이 도움이 된다고 하였다. 그러나 발달성 언어장애의 경우 Shevell 등<sup>23)</sup>은 72명의 발달성 언어장애 아동에서 문진으로 원인 질환을 찾을 수 있었던 예가 3예, 진찰 소견으로 소두증이나 이형 증후

군을 찾은 경우가 5예였으며, 그 외 여러 가지 검사 소견이 도움이 되는 경우가 적다고 하였다.

뇌 자기공명 영상의 유용성에 대해서 논란이 많다. Harel 등<sup>9)</sup>은 발달성 언어장애/자폐 범주 질환 환자 45예에서 시행된 신경 영상 검사에서 공뇌성 낭종이 한 예에서 관찰된 것 외에 병적 신경 영상 소견을 보인 증례는 찾을 수 없었다고 하였다. Kim 등<sup>24)</sup>은 발달성 언어장애아 10명에서 시행한 뇌 자기공명 영상에서 뇌실 확장 3예, 백질 이상 1예에서 이상 소견을 보였으나 이것들은 언어발달과는 관련이 없는 소견이라고 하여 원인 질환의 진단에 그리 유용하지 않다고 하였다. 그러나 Trauner 등<sup>10)</sup>은 뇌 자기공명 영상을 시행한 35명의 발달성 언어장애 아동에서 뇌실 확장 5예, 중심부의 부피 감소 3예, 백질 이상 4예가 관찰되어 발달성 언어장애는 단순히 독립된 소견이 아니라, 광범위한 중추신경계 이상을 의미하는 것으로 유용한 검사라고 주장하였다. 본 연구에서 뇌 자기공명 영상의 이상은 8예에서 관찰되었는데, 실비우스 틈새 주변 길질 형성 이상의 경우 원인 질환의 확진에, 그리고 뇌량 형성 부진, 뇌연화증의 경우 원인 추정에 유용하였다. 그 외의 경우에서는 원인 질환의 진단에는 도움이 되지 않았으나 환자의 전반적인 상태를 이해하는데 도움이 되었다.

언어 발달 지연 아동의 평가 항목으로 뇌파의 유용성에 대해서도 논란이 많다. Tuchman 등<sup>11)</sup>은 자폐 범주 질환 아동의 14%, 발달성 언어장애 아동의 8%에서 간질이 있었다고 하였으며 Harel 등<sup>9)</sup>은 말, 언어, 소통의 장애를 가진 환자의 11%에서 간질과 보였다고 하여 뇌파는 유용한 검사라고 하였다. 반면 Echenne 등<sup>12)</sup>은 발달성 언어장애 아동의 40.6%에서 비특이적인 간질성 뇌파 이상을 찾을 수 있었으나 원인 질환의 규명에는 큰 도움이 되지 않았다고 하였으며, Shevell<sup>25)</sup>은 Landau-Kleffner 증후군과 같이 후천성 간질 발작에 의한 실어증이 의심될 때 뇌파 검사를 시행하는 정도로 제한해야 한다고 주장했다. 본 연구에서도 뇌파의 이상 소견이 일부에서 관찰되었으나 원인 질환을 규명하는 소견으로는 그리 유용하지는 않았다. 그러나 Battaglia 등<sup>26)</sup>과 Sheth<sup>27)</sup>는 뇌파로서 이미 병력이나 진찰 소견으로 의심이 되던 Lennox-Gastaut 증후군, 근간대 간질, Rett 증후군과 같은 질환을 확인할 수 장점을 간과해서는 안 된다고 하였다. 저자들 역시 뇌파는 비특이적이기는 하지만 뇌의 기질적인 이상을 시사하는 소견으로서의 의미는 있으므로 아동의 평가에 도움은 된다고 생각한다.

발달 지연아의 평가에서 Haggard<sup>28)</sup>은 전반적 발달 지연의 경

우 청각 장애의 위험이 크며, Kwok 등<sup>29)</sup>은 중증 전반적 발달장애 아동의 18%가 청각장애였다고 보고하여 청력검사의 중요성을 강조하였다. Shevell 등<sup>23)</sup> 역시 72명의 발달성 언어장애 아동에서 청력검사로 청각장애 2명을 진단하였으며 청력검사 외 다른 검사는 원인 질환의 진단에 도움이 되지 않았다고 하였다. 본 연구에서 뇌 전위 유발검사는 한쪽 이상이 관찰된 경우가 3예, 양측 이상이 4예에서 보였으나 양측 이상에서 2예는 추적 관찰시 정상 소견을 보였다. 이처럼 일부 환자에서 뇌 전위 유발검사의 이상이 관찰되었으나, 양측 이상을 보인 2예 외에는 언어 발달 지연의 직접적인 단일 원인질환으로 진단할 수는 없었다.

통상적인 세로유전학적 검사에 관하여 Shevell 등<sup>30)</sup>은 발달 지연의 경우 여러 문헌에 의하면 3.7%의 검사 양성률이 관찰되었다고 인용하고 이형증 혹은 특정 질환을 시사하는 임상적인 소견이 없더라도 발달 지연의 경우에는 시행하도록 권고를 하고 있다. 본 연구에서 염색체 핵형분석에서 비정상적인 결과를 보인 예는 없었고 다형현상(polymorphism)에 해당하는 46,XY,inv(9)(p12q13), 46,XY,t(5;19)(p10;q10)의 증례만 보였다. 이형증이 관찰될 경우에는 핵형분석을 시행하는 것이 합리적이거나 본 연구의 결과는 원인 질환의 진단에 도움이 되지 않아 그 유용성에 관하여 의문의 여지가 많다.

선천성 대사질환에 대한 선별 검사에 대해 Shevell 등<sup>30)</sup>은 전반적 발달지연의 경우, 1% 정도의 검사 양성률이 나타나므로 과거 시행한 적이 없다면 검사하기를 권고하였으며, 이전 검사에서 정상이었다면 초기 원인 평가의 검사로 시행할 필요는 없다고 하였다. 그러나 부모의 근친간의 결혼, 가족력, 발달의 퇴행, 발작적 대상기능장애(episodic decompensation) 그리고 특정 질환을 시사하는 진찰 소견 등이 있다면 검사를 하도록 권고하고 있다. 본 연구에서 이상 소견이 관찰된 경우는 없었으며 원인 질환의 진단에는 도움이 되지 않았으나 검사 예수가 적어 유용성을 판단하기에는 어려움이 있다.

본 연구는 언어 발달 지연 아동에게 흔히 시행되는 검사들이 원인 질환의 진단에 유용한 지를 알아보고자 시행되었다. 검사 소견으로 원인 질환의 진단에 직접적인 도움이 되었던 경우는 소수에 불과하였다. 따라서 언어 발달 지연의 원인 질환의 진단에서 시행되는 검사들은 유용성이 크지 않아 보인다. 원인 질환의 진단은 검사에 의존하기보다는 병력 및 가족력, 사회력의 문진과 진찰에 좀 더 집중하여야 하고, 이를 근거로 선별적인 검사를 시행하는 것이 바람직하다고 생각된다. 그러나 비록 원인 질환의 진단에는 도움이 되지 않는다고 하더라도 언어 발달 지연 아동의 총체적인 평가에는 이들 검사가 유용하게 사용될 수 있으므로 검사의 시행에 한계를 두는 것은 바람직하지에 대해서는 좀 더 연구가 필요하다. 본 연구는 대조군이 없었으며 대상군의 수가 적다는 한계를 가지고 있다. 향후 가능하다면 대조군의 포함 및 보다 많은 수의 연구 대상을 선정하여 연구를 하는 것이 필요하다고 생각된다.

## 요 약

**목적** : 언어 발달 지연아들에게 흔히 시행되는 검사들로서 뇌 자기공명 영상, 염색체 핵형분석, 뇌 전위 유발검사, 뇌파, Tandem mass 선별검사 및 6종 선천성 대사질환 선별검사가 원인 질환의 진단에 유용한 지를 알아보고자 본 연구를 시행하였다.

**방법** : 2000년 1월부터 2007년 6월까지 언어 발달 지연을 주소로 영남대학교 부속병원 소아신경클리닉에서 신경심리검사와 원인 질환에 대한 검사를 받았던 122명의 환아를 대상으로 의무 기록을 검토하여 증례별로 현상학적 질환의 범주로 나누고 원인/연관 추정 소견 여부를 확인한 후 검사의 양성률과 원인 질환의 진단에서의 유용성을 분석하는 후향적 연구를 시행하였다.

**결과** : 대상 환아 122예에서 정신지체 47예(38.5%), 발달성 언어장애 40예(32.8%), 경계선 지능이 23예(18.9%) 그리고 자폐 범주 질환이 12예(9.8%)였다. 원인/연관 추정 소견은 26예(21.3%)에서 찾을 수 있었으며 이형 증후군이 5예, 소두증이 4예, 미숙아 분만 및 신생아 가사의 병력을 가진 경우가 3예, 저출생 체중아가 3예, 양육된 환경적인 요인이 문제였던 경우가 3예 등의 순으로 많았다. 검사 소견으로 자기공명 영상 77예 중 8예(10.4%), 뇌파 75예 중 6예(8.0%)에서 이상 소견이 관찰되었고 뇌 전위 유발검사 80예 중 양측 이상을 보인 경우가 4예(5%)이었으나 2예에서는 추적 관찰시 정상화되었다. 염색체 핵형분석 80예, Tandem mass 선별검사 67예와 대사질환에 대한 신생아 선별검사 15예에서 이상 소견이 관찰된 경우는 없었다. 검사 소견 중 뇌 자기공명 영상은 대뇌 길질 형성 이상 1예의 확진과 뇌량 형성 부전 3예와 뇌연화증 1예의 원인 질환 추정예, 그리고 뇌 전위 유발검사는 청각 장애 2예의 확진에 도움이 되었다.

**결론** : 언어 발달 지연의 원인 질환의 진단 시 흔히 시행되는 검사들은 유용성이 크지 않으며 검사의 시행은 증례의 특징에 따라 선별적으로 시행하는 것이 바람직하다. 그러나 원인 질환의 진단에는 도움이 되지 않는다고 하더라도 검사에서 이상 소견이 관찰되는 경우가 적지 않으므로 언어 발달 지연의 전체적인 평가에는 이들 검사의 의미에 대해서는 좀 더 연구가 필요하다.

## References

- 1) Silva PA, Williams S, McGee R. A longitudinal study of children with developmental language delay at age three: later intelligence, reading and behaviour problems. *Dev Med Child Neurol* 1987;29:630-40.
- 2) Stevenson J, Richman N. The prevalence of language delay in a population of three-year-old children and its association with general retardation. *Dev Med Child Neurol* 1976;18:431-41.
- 3) Silva PA. The prevalence, stability and significance of developmental language delay in preschool children. *Dev Med Child Neurol* 1980;22:768-77.

- 4) Wong V, Lee PW, Lieh-Mak F, Yeung CY, Leung PW, Luk SL, et al. Language screening in preschool Chinese children. *Eur J Disord Commun* 1992;27:247-64.
- 5) Shriberg LD, Tomblin JB, McSweeney JL. Prevalence of speech delay in 6-year-old children and comorbidity with language impairment. *J Speech Lang Hear Res* 1999;42:1461-81.
- 6) Coplan J. Evaluation of the child with delayed speech or language. *Pediatr Ann* 1985;14:203-8.
- 7) Kim JH, Moon HK, Hah JO. A clinical study with delayed language development especially focussing on cases. *Yeungnam Univ J Med* 1991;8:24-33.
- 8) Leung AK, Kao CP. Evaluation and management of the child with speech delay. *Am Fam Physician* 1999;59:3121-8.
- 9) Harel S, Greenstein Y, Kramer U, Yifat R, Samuel E, Nevo Y, et al. Clinical characteristics of children referred to a child development center for evaluation of speech, language, and communication disorders. *Pediatr Neurol* 1996;15:305-11.
- 10) Trauner D, Wulfbeck B, Tallal P, Hesselink J. Neurological and MRI profiles of children with developmental language impairment. *Dev Med Child Neurol* 2000;42:470-5.
- 11) Tuchman RF, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dysphasic children. II: epilepsy. *Pediatrics* 1991;88:1219-25.
- 12) Echenne B, Cheminal R, Rivier F, Negre C, Touchon J, Billiard M. Epileptic electroencephalographic abnormalities and developmental dysphasias: a study of 32 patients. *Brain Dev* 1992;14:216-25.
- 13) Resnick TJ, Allen DA, Rapin I. Disorders of language development: diagnosis and intervention. *Pediatr Rev* 1984;6:85-92.
- 14) Moon SB, Byun CJ. Korean Kaufman assessment battery for children. Seoul: Hakjisa, 1997;1-282.
- 15) Kim SK, Kim OK. Social Maturity Scale. 5th ed. Seoul: ChungAng Aptitude Publishing Co, 1995:1-122.
- 16) American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4th ed. Washington DC: American Psychiatric Association Press, 2000:39-134.
- 17) Nass RD, Koch D. Disorders of higher cortical function in preschoolers. In : David RB, editor. Norwalk, Connecticut: Appleton & Lange, 1992:493-514.
- 18) Tomblin JB, Records NL, Zhang X. A system for the diagnosis of specific language impairment in kindergarten children. *J Speech Hear Res* 1996;39:1284-94.
- 19) Tomblin JB, Records NL, Buckwalter P, Zhang X, Smith E, O'Brien M. Prevalence of specific language impairment in kindergarten children. *J Speech Lang Hear Res* 1997;40:1245-60.
- 20) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P, Abrahamowicz M. Etiologic determination of childhood developmental delay. *Brain Dev* 2001;23:228-35.
- 21) Kim SW, Shin JB, You S, Yang EJ, Lee SK, Chung HJ, et al. Diagnosis and clinical features of children with language delay. *J Korean Acad Rehabil Med* 2005;29:584-90.
- 22) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P, Abrahamowicz M. Etiologic yield of subspecialists' evaluation of young children with global developmental delay. *J Pediatr* 2000a;136:593-8.
- 23) Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P, Abrahamowicz M. Etiologic yield of single domain developmental delay: a prospective study. *J Pediatr* 2000b;137:633-7.
- 24) Kim SJ, Kim YH, Lee YK, Kim DU, Han SH, Chung SY, et al. The clinical features of children with developmental language disorder. *J Korean Child Neurol Soc* 2001;9:122-8.
- 25) Shevell M. Office evaluation of the child with developmental delay. *Semin Pediatr Neurol* 2006;13:256-61.
- 26) Battaglia A, Bianchini E, Carey JC. Diagnostic yield of the comprehensive assessment of developmental delay/mental retardation in an institute of child neuropsychiatry. *Am J Med Genet* 1999;82:60-6.
- 27) Sheth RD. Electroencephalogram in developmental delay: specific electroclinical syndromes. *Semin Pediatr Neurol* 1998;5:45-51.
- 28) Haggard M. Screening children's hearing. *Br J Audiol* 1992;26:209-15.
- 29) Kwok SK, Ho PC, Chan AK, Gandhi SR, Lam DS. Ocular defects in children and adolescents with severe mental deficiency. *J Intellect Disabil Res* 1996;40:330-5.
- 30) Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D, et al. 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;60:367-80.