

## 뮤코지질 4형 (Mucopolidosis Type IV) 환자의 전반적 발달지연에 대한 증례보고 1례

김성진<sup>1</sup> · 김경은<sup>2</sup> · 홍예나<sup>1</sup> · 이만근<sup>3</sup> · 유선애<sup>1,\*</sup>

<sup>1</sup>동의대학교 한방병원 한방소아과, <sup>2</sup>김스아동발달센터 울산점, <sup>3</sup>명가한의원

### Abstract

#### A Case Report of Korean Medicine Treatment for Mucopolidosis Type IV

Kim Seongjin<sup>1</sup> · Kim Kyungeun<sup>2</sup> · Hong Yena<sup>1</sup> · Lee Mangun<sup>3</sup> · Yu Sunae<sup>1,\*</sup>

<sup>1</sup>Department of Korean Pediatrics, Dong-Eui University Korean Medicine Hospital

<sup>2</sup>KIMS Child Development Center Ulsan

<sup>3</sup>Myeongga Korean Medicine Clinic

Mucopolidosis type IV (MLIV) is a rare autosomal recessive lysosomal storage disorder characterized by severe neurodevelopmental delay. Herein, we report the case of a female child with MLIV who received herbal medicine while continuing rehabilitation therapy. The developmental status of the patient was longitudinally evaluated using standardized assessments, including the Sequenced Language Scale for Infants, Denver Developmental Screening Test-II, and Developmental Age Referenced Breakdown Assessment Schedules. Gradual clinical improvements in gross motor participation, feeding ability, and expressive behavior were observed during the observation period. However, standardized developmental scores remained at the lowest percentile, and expressive language development showed a marked plateau compared with receptive language development. This case suggests that herbal medicine may be associated with functional improvements in daily activities in children with MLIV, although the objective developmental indices did not show corresponding percentile changes. Further studies are required to clarify the clinical significance of these findings.

**Key words:** Mucopolidosis Type IV, Herbal medicine, SELSI, DARBAS.

•Received: January 22, 2026 •Revised: January 26, 2026 •Accepted: January 30, 2026

\*Corresponding Author: Yu Sunae

Department of Korean Pediatrics, Dong-Eui University Korean Medicine Hospital,

62 Yangjeong-ro, Busanjin-gu, Busan 47227, Republic of Korea

TEL: +82-51-850-8975 / FAX: +82-51-867-5162

E-mail: kumgye@dmc.ac.kr

© The Association of Pediatrics of Korean Medicine. All rights reserved. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>), which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

## I. Introduction

발달장애 (developmental disability)는 소아에서의 가장 흔한 건강문제의 하나로 전체소아의 약 5-10% 정도에서 발생하는 높은 유병률을 보이는 질환이며<sup>1,2)</sup> 발달 지연 (developmental delay), 발달 이탈 (developmental deviance), 발달 분리 (developmental dissociation) 등이 있다. 연령이 증가됨에 따라 단계적으로 일정하게 신체기능을 획득해 나가지 못하는 경우, 특히 발달의 속도가 평균 기대연령보다 늦어지는 것을 발달 지연이라고 하고 발달의 5대 영역 (대근육 운동, 소근육 운동, 언어, 인지, 사회성) 중 한 가지가 다른 영역에 비해 훨씬 뒤지는 경우를 발달 이탈이라 하며, 발달이정표의 순서를 건너뛰거나 순서가 뒤바뀌는 것을 발달 분리라 한다. 발달 장애란 일정 간격으로 추적관찰 할 경우 심각한 발달지연이 계속되거나 발달 분리나 이탈 등의 발달 왜곡이 나타나는 경우를 일컬으며 매우 다양한 범주의 질환들을 포함하는데 이러한 질환들을 신경발달 질환 (neurodevelopmental disorders)이라 한다<sup>3)</sup>.

발달지연은 소아에서 가장 흔히 관찰되는 신경발달 문제 중 하나로, 뇌성마비, 유전·대사질환, 주산기 뇌손상 등 다양한 원인에 의해 발생한다. 최근 의학의 발달로 고위험 신생아의 생존율이 증가함에 따라, 전반적 발달지연을 보이는 환자의 임상적 관리와 장기적 경과 관찰의 중요성이 더욱 강조되고 있다<sup>4,5)</sup>.

뮤코지질 4형 (Mucopolipidosis type IV, MLIV)는 MCOLN1 유전자의 이중 대립유전자 병적 변이로 인해 발생하는 상염색체 열성 라이소좀 축적질환으로, MCOLN1이 암호화하는 라이소좀/후기 엔도솜 막의 비선택성 양이온 채널 TRPML1의 기능 소실이 병태생리의 핵심으로 알려져 있다<sup>6)</sup>. TRPML1 기능 저하로 막수송, 자가포식 등 다수의 라이소좀 기능이 장애를 받으며, 이로 인해 중추신경계 발달 및 유지 과정에 영향을 주어 신경발달장애와 신경퇴행 요소가 공존하는 임상 경과를 보인다.

임상적으로 MLIV는 대개 생후 1년 이내에 운동·인지 발달지연과 시각 기능 이상으로 발현하며, 각막 혼탁 및 진행성 망막변성으로 인해 청소년기에 중증 시력저하로 진행된다<sup>7)</sup>. 또한 MLIV의 특징적 소견으로 무염산증 및 고가스트린혈증이 보고되며, 일부에서는 근긴장도 증가 및 경직의 진행, 기능 저하/퇴행이 2차 10년대에 두드러질 수 있다. 전형형과 경증형이 기술

되어 있으나, 전형형이 대부분을 차지한다.

영상의학적으로는 저수초화를 포함한 백질 이상이 대표적이며, 임상적으로는 초기에는 뇌성마비와 유사한 정체형으로 오인될 수 있으나 연령 증가에 따라 경직 및 기능 저하가 진행되는 양상이 보고되어<sup>8)</sup>, MLIV의 자연경과 및 예후 설명에서 신경퇴행 성분을 함께 고려할 필요가 있다.

MLIV 환자의 주요 임상 양상인 운동지연, 언어지연, 감각반응 지연, 섭식장애 등은 한의학의 전통적 병리 범주인 五遲 및 五軟으로 볼 수 있다. 五遲, 五軟은 先天有虧나 父母氣血虛弱과 같은 선천적 요인 또는 後天護養失宜, 飲食不調와 같은 후천적 요인에 의해 발생하며, 이는 肝腎虧損, 心氣不足, 氣血虛弱, 脾胃虛弱 등의 병리적 상태로 이어질 수 있다. 이중 脾胃虛弱은 에너지 및 영양공급 부족으로 인한 전신 발달저하와 관련되고, 肝腎虧損은 성장 발달의 근본적 기반이 약화된 것으로 이해된다. 따라서 한의학적 치료는 補腎養肝, 益心氣 養心血, 補益氣血, 益氣補脾 및 強筋骨을 기본 법칙으로 삼아 전신 기능 저하를 개선하고자 한다<sup>9,10)</sup>.

그러나 국내에서는 MLIV 환자의 장기적인 발달 경과를 표준화된 평가도구와 함께 보고한 증례가 매우 제한적이다. 이에 저자는 MLIV로 진단된 환자를 대상으로, 출생력부터 진단 과정, 표준화된 발달평가 결과와 임상 경과를 추적 관찰하였으며 그 치료한 결과를 보고하고자 한다.

본 연구는 보호자에게 진료 기록의 학술적 이용에 대해 충분히 설명하고, 동의를 얻었으며, 후향적으로 환자에 대한 자료를 수집하여 보고하는 증례 보고로 동의대학교부속한방병원 기관생명윤리위원회의 심의에서 심의면제를 받았다 (DH-2026-02).

## II. Case

1. 환자: 김 O O (F/26.4개월)
2. 진단명: 뮤코지질 4형 (Mucopolipidosis type IV, MLIV)
3. 키/체중: 81.7 cm (3.9th percentile) / 10 kg (2.5th percentile)

4. 주소증: 전반적 발달지연 / 운동 발달 지연 / 언어 발달 지연 / 섭식 및 연하 곤란 / 체간 진전

5. 출생력 및 과거력

환아의 모는 쌍각자궁 병력으로, 자연임신이 원활하지 않아 시험관 시술을 통해 임신함. 임신 38주에 제왕절개로 출산하였으며 출생 직후 산소포화도 저하가 관찰되었고, 검사상 뇌실내출혈 및 백질연화 소견이 확인됨. 이후 뇌성마비가 의심되었으나 생후 약 6개월 이후 체간 진전이 관찰되어 추가 검사를 시행한 결과 MLIV로 진단받았음.

6. 가족력

신경계 또는 대사질환의 임상적 가족력은 관찰되지 않았으나, 유전자 검사상 환자 부모 양측 모두에서 MLIV의 보인자 소견이 확인됨.

7. 현병력

환아는 출생 후 뇌성마비 의심되었으며, 이에 돌이후 L/C 재활병원 재활의학과에서 재활치료를 시작하였음. 재활치료 경과 중 생후 약 6개월 이후 기존의 뇌성마비 환아에게서 흔하지 않은 체간 위주의 진전 증상 관찰되어 정밀 검사를 위해 삼성서울병원 내원하였고, 검사 결과 MLIV 진단받음. 이후 L/C 아동발달센터에 내원하여 현재까지 재활치료 진행 중. 2024년 9월경부

터 2025년 12월경까지 본원 한방소아과 외래 내원하여 한약치료를 병행함.

한약치료 시작 이전부터 환아는 다학제적 재활치료를 시행받고 있었으며, 구체적으로 L/C 재활병원 재활의학과에서 연하치료, 감각통합치료, 언어치료, 작업치료, 물리치료 및 전기기구치료를 포함한 낮병동 집중치료를 주 2회 (회당 약 6시간) 시행받았고, 외래치료로 연하치료, 감각통합치료, 기구치료 및 물리치료를 주 1회 추가로 시행받음. 또한 어린이집에서 언어치료와 작업치료를 병행하였으며, L/C 재활센터에서 운동재활, 언어치료, 작업치료를 각각 주 2회씩 시행함. 병원 기반 치료는 회당 약 30분, 재활센터 치료는 회당 약 40분 (상담 및 보호자 교육 포함 총 50분)으로 진행됨. 위 재활치료는 한약치료 기간 동안 큰 변동 없이 유지됨.

8. 초진시 소견 (Table 1)

- 1) 식욕: 3회/1일. 고형식. 사례 잦음.
- 2) 소화: 양호.
- 3) 대변: 2-3회/1일. 염소변 양상의 된 변과 바나나변 양상의 정상변 번갈아 봄.
- 4) 소변: 기저귀 상태.
- 5) 수면: 9pm-7am. 깨지 않고 수면을 취함.
- 6) 땀: 땀 적음. 최근 기초체온 37.0 °C 유지.

Table 1. Initial Findings at the First Visit and Final Follow-up

Domain	Category	Patient findings at initial and final visits	Typical age of normal development
Gross motor development	Motor skills	Initial: Crawling, kneeling, pulling to stand, quadruped crawling not achieved Final: Crawling with support; able to pull to stand with assistance.	Crawling: ~7 - 9 months Quadruped crawling: ~8 - 10 months Pulling to stand: ~9 - 10 months
	Mobility	Initial: Unable to maintain independent standing; unable to walk Final: Able to stand with support and ambulate while holding a structure; independent walking not achieved.	Independent standing: ~11 - 12 months Independent walking: ~12 - 15 months
Fine motor and self-help skills	Drinking	Initial: Able to drink using a straw; difficulty holding and drinking from a cup Final: Status similar to initial visit.	Cup drinking: ~9 - 12 months
	Feeding	Initial: Unable to self-feed; able to eat food when fed by caregiver Final: Improved self-feeding attempts with assistance.	Self-feeding with spoon: ~12 - 18 months

Domain	Category	Patient findings at initial and final visits	Typical age of normal development
Feeding and swallowing function	Dressing	Initial: Able to remove socks; unable to put them on independently Final: Partial assistance required; limited independent dressing.	Undressing: ~18 months Simple dressing: ~24 - 30 months
	Solid food intake	Initial: Difficulty consuming solid food Final: Able to chew soft solids; reduced drooling.	Chewing solid food: ~9 - 12 months
	Chewing	Initial: Immature chewing Final: Improved chewing coordination and endurance.	Stabilization of chewing: ~12 - 18 months
	Choking	Initial: Occasional choking episodes observed Final: Choking frequency decreased.	Choking typically decreases markedly after 12 months
Language and communication	Speech	Initial: Able to say "mom" and "dad"; limited vocabulary Final: Increased vocalization and simple word imitation.	2 - 3 meaningful words: ~12 months Vocabulary expansion: after 18 months
	Communication style	Initial: Limited spontaneous verbal expression; reliance on non-verbal communication Final: Increased communicative intent with partial shift toward verbal interaction.	Increase in spontaneous word use: ~18 - 24 months
General condition	Ophthalmologic findings	No corneal abnormalities or other ophthalmologic symptoms observed	
	Other	Taking iron supplements; no apparent symptoms related to anemia	

9. 치료방법 (Fig. 1)

1) 한약처방

2024년 9월경-2025년 2월경 : 육군자탕가감방 (Liu Jun Zi Tang) (香附子 薑汁炒 12g, 陳皮, 半夏 薑劑, 白朮, 白茯苓, 枸杞子 각 9g, 人蔘 6g, 木香, 甘草, 貢砂仁, 山查, 神麩, 鹿茸 각 3g, 生薑 10g, 大棗 10.5g) 15첩을 50 cc로 50pack하여 2회/1일 (아침, 저녁) 복용 (Table 2).

2025년 3월경: 보중익기탕가감방 (Bu Zhong Yi Qi Tang) (麥門冬 12g, 五味子, 黃耆 각 9g, 甘草, 白朮, 人蔘, 白茯苓, 遠志, 熟地黃, 山藥, 枸杞子, 白扁豆 각 6g, 梔子 薑汁炒 4.2g, 當歸, 陳皮, 鹿茸, 貢砂仁 각 3g) 15첩을 50 cc로 50pack하여 2회/1일 (아침, 저녁) 복용 (Table 3).



Figure 1. Timeline of herbal medicine treatment for the pediatric patient

Table 2. Composition of Yukgunja-tang Gagam-bang

Herbal Name	Scientific Name	Amount(g)
香附子	<i>Cyperus rotundus L.</i>	12
陳皮	<i>Citrus unshiu Markovich</i>	9
半夏	<i>Pinellia ternata (Thunb.) Breit.</i>	9
白朮	<i>Atractylodes macrocephala Koicz.</i>	9
白茯苓	<i>Poria cocos (Schw.) Wolf</i>	9
枸杞子	<i>Lycium barbarum L.</i>	9
人蔘	<i>Panax ginseng C.A. Meyer</i>	6
木香	<i>Aucklandia lappa Decne.</i>	3
甘草	<i>Glycyrrhiza uralensis Fisch.</i>	3
貢砂仁	<i>Amomum villosum Lour.</i>	3
山查	<i>Crataegus pinnatifida Bunge</i>	3
神麩	<i>Massa Medicata Fermentata</i>	3
鹿茸	<i>Cervus nippon Temminck</i>	3
生薑	<i>Zingiber officinale Roscoe</i>	10
大棗	<i>Ziziphus jujuba Mill.</i>	10.5

Table 3. Composition of Bojungikgi-tang Gagam-bang

Herbal Name	Scientific Name	Amount(g)
麥門冬	<i>Liriope platyphylla Wang et Tang</i>	12
五味子	<i>Schisandra chinensis (Turcz.) Baill.</i>	9
黃芪	<i>Astragalus membranaceus Bunge</i>	9
甘草	<i>Glycyrrhiza uralensis Fisch.</i>	6
白朮	<i>Atractylodes macrocephala Koicz.</i>	6
人蔘	<i>Panax ginseng C.A. Meyer</i>	6
白茯苓	<i>Poria cocos (Schw.) Wolf</i>	6
遠志	<i>Polygala tenuifolia Willd.</i>	6
熟地黃	<i>Rehmannia glutinosa Libosch.</i>	6
枸杞子	<i>Lycium barbarum L.</i>	6
白扁豆	<i>Dolichos lablab L.</i>	6
山藥	<i>Dioscorea japonica Thunb.</i>	6
梔子	<i>Gardenia jasminoides Ellis</i>	4.2
鹿茸	<i>Cervus nippon Temminck</i>	3
當歸	<i>Angelica gigas Nakai</i>	3
貢砂仁	<i>Amomum villosum Lour.</i>	3
陳皮	<i>Citrus unshiu Markovich</i>	3

2025년 8월경-2025년 12월경: 육군자탕가감방 (Liu Jun Zi Tang) (香附子 薑汁炒 12g, 陳皮, 半夏 薑劑, 白朮, 白茯苓, 枸杞子 각 9g, 紅蔘 6g, 木香, 甘草, 貢砂仁, 山查, 神麩, 鹿茸 각 3g, 生薑 10g, 大棗 10.5g) 15첩을 50 cc로 50pack하여 2회/1일 (아침, 저녁) 복용 (Table 2).

## 8. 치료경과

2024년 10월경: 보호자가 두 손으로 잡았을 때 잡고 서기 가능해짐. 배밀이 관찰됨. 연식 섭취 가능하였으나 고형식은 벨는 경향을 보였고, 씹는 과정에서 침 흘림이 관찰됨.

2024년 12월경: 식사량 증가하고 씹기 기능 향상됨. 육류를 잘게 제공 시 씹어 삼킬 수 있었음. 사례 빈도 첫 내원일 대비 1/2 수준으로 감소함. 배변은 1일 1회, 바나나변 양상으로 유지됨. 보조기 착용 후 잡고 걷기 가능하였음. 웅얼이 및 발화 의욕 증가함. 체간 떨림 완화되어 지지하는 힘 향상됨.

2025년 2월경: 침 흘림 지속되나 정도 감소함. 사례 빈도 감소함. 보조기 착용 시 전방으로 혼자 밀며 이동 가능함. 포인팅 및 간단한 의사 표현 증가함.

2025년 3월경: 고행물 저작 유지됨. 구조물 지지하기립 가능하였으며, 측방 보행은 어려웠음. “엄마”, “아빠”, “싫어”, “아니야” 등의 표현 가능하였음.

2025년 8월경: 활동량 증가함. 구조물 지지하 서기 및 측방 보행 연습 중임. “양말”, “엄마”, “아빠”, “안아

발화 가능함.

2025년 12월경: 감염 빈도 감소함. 고행식 위주 저작 및 식사 가능함. 잡고 측방 보행 가능하였고, 두 손을 잡아주면 보행 가능하였음. “양말”, “엄마”, “아빠”, “남남” 발화 가능하며 웅얼이 증가함.

환아의 언어 및 전반적 발달 수준을 객관적으로 평가하기 위하여 Sequenced Language Scale for Infants (SELSI), Denver Developmental Screening Test-II (DDST-II), Developmental Age Referenced Breakdown Assessment Schedules (DARBAS)를 시행하였다. 이 중 2024년 6월 11일 시행한 평가는 한약치료 시작 이전의 기초 발달 수준을 파악하기 위한 검사였으며, 이후 평가를 통해 경과를 추적 관찰하였다 (Table 4-7).

Table 4. Sequenced Language Scale for Infants (SELSI)

	2024.06.11	2024.11.05	2025.04.08
Receptive language	21 / 12 months / 54.55 / 1st percentile	26 / 14 months / 51.58 / 1st percentile	31 / 17 months / 51.52 / 1st percentile
Expressive language	15 / 9 months / 40.91 / 1st percentile	15 / 9 months / 33.33 / 1st percentile	17 / 10 months / 30.30 / 1st percentile
Total language	36 / 10 months / 45.45 / 1st percentile	41 / 12 months / 44.44 / 1st percentile	48 / 14 months / 42.42 / 1st percentile

※ Scores are presented as raw scores, equivalent age (months), Language index and percentiles.

Table 5. Denver Developmental Screening Test II (DDST-II)

	2024.06.11	2024.11.05	2025.04.08
Fine motor (left)	12.24 months	13.93 months	14.48 months
Fine motor (right)	12.09 months	13.78 months	14.19 months
Cognitive	13.20 months	16.68 months	17.00 months
Self-help	14.92 months	16.16 months	16.97 months

Table 6. The Developmental Age Referenced Breakdown Assessment Schedules (DARBAS)

	2024.06.11	2024.11.05	2025.04.08
Visual attention	19/19		
Visual fixation	20/20		
Visual tracking	36/36		
Object permanence	12/20	17/20	17/20
Reading	8/44	12/44	12/44
Color recognition	1/14	1/14	1/14
Shape recognition	1/15	1/15	2/15
Number concept	0	0	0

### III. Discussion

본 증례는 전반적 발달지연을 보이는 MLIV 환자의 임상 경과를 관찰한 사례이다. 환이는 운동 및 언어 영역을 중심으로 연령 대비 발달 격차가 지속되는 양상을 보였으며, 이는 희귀 유전 신경발달질환의 특성과 부합하는 경과로 이해할 수 있다. 이러한 맥락에서 본 고찰에서는 MLIV의 병태생리적 특성과 본 증례의 임상 양상을 중심으로, 관찰된 발달 변화의 의미를 해석하고자 한다.

신경발달질환은 유전적 요인, 대사 이상, 또는 중추 신경계의 구조적·기능적 이상에 의해 발생하며, 이 중 라이소좀 축적질환은 비교적 드물지만 진행성 발달 이상을 보이는 대표적인 원인군으로 알려져 있다. 라이소좀 축적질환은 결핍된 효소 또는 단백질 종류에 따라 다양한 물질이 세포 내에 축적되며, 이로 인해 신경계, 골격계 및 여러 장기의 기능 장애가 동반된다. 특히 소아기에 발병하는 라이소좀 축적질환의 경우 발달 지연, 발달 이탈, 발달 분리와 같은 발달 왜곡 양상이 복합적으로 나타날 수 있다.

라이소좀 축적질환 중 뮤코다당증 (mucopolysaccharidosis, MPS)은 특정 가수분해 효소의 결핍으로 인해 글리코사미노글리칸이 축적되는 질환군이며, 형에 따라 중추신경계 침범 여부와 임상 경과에 차이를 보인다. 반면 뮤코지질증 (mucopolipidosis, ML)은 효소 자체의 결핍이 아니라 효소의 세포 내 표적화 과정 이상으로 인해 지질, 당단백, 올리고당 등이 복합적으로 축적되는 질환군으로, 전신 장기 침범과 함께 신경계 증상이 비교적 조기에 나타나는 특징이 있다<sup>1)</sup>.

ML은 임상적으로 I형부터 IV형까지 보고되어 있으나, 이 중 MLIV은 MCOLN1 유전자 변이에 의해 발생하는 상염색체 열성 유전질환으로, 신경계에 저장 물질이 축적되어 영유아기부터 심한 운동 및 인지 발달 지연을 보이는 것이 특징이다. 또한 MLIV에서는 선천적 또는 지속적인 achlorhydria와 이에 따른 hypergastrinemia가 보고되어 위장관 기능 이상이 동반될 수 있다. 이러한 병태생리적 특성은 본 증례 환이에서 관찰된 전반적 발달지연과 위장관 증상의 임상 양상을 이해하는 데 중요한 근거가 된다<sup>2)</sup>.

MLIV의 경우 임상적으로는 전반적인 운동 및 인지 발달 지연, 근긴장 이상, 체간 불안정성 등이 나타나며, 진행성 시각장애 및 위장관 기능 이상이 동반될 수 있

는 것으로 알려져 있다<sup>3,5)</sup>. 초기 임상 양상이 뇌성마비와 유사하여, 실제 임상에서는 뇌성마비로 오진되거나 진단이 지연되는 경우가 보고되어 왔다.

본 증례에서도 환이는 출생 직후 뇌병변 소견과 백질연화로 인해 뇌성마비가 의심되어 재활치료를 시행 받았으나, 생후 약 6개월 이후 기존 뇌성마비 환이에서는 흔하지 않은 체간 위주의 진전 증상이 관찰되었고, 이후 정밀검사를 통해 MLIV로 확진되었다. 이는 발달 지연 환이에서 임상 경과가 전형적인 뇌성마비의 범주를 벗어나는 경우, 유전·대사질환에 대한 감별 진단이 필요함을 시사한다.

현재까지 MLIV에 대한 근본적인 치료법은 확립되어 있지 않으며, 임상적으로는 재활치료를 중심으로 한 기능 유지 및 증상 관리가 치료의 주된 목표가 된다. 물리치료, 작업치료, 언어치료 등 다학제적 재활치료를 통해 운동 기능과 일상생활 참여를 최대한 유지하고, 질환 경과에 따라 동반될 수 있는 시각장애, 영양 문제, 위장관 기능 이상 등에 대해 장기적인 추적 관찰이 권장된다.

그러나 MLIV는 신경발달의 정체 또는 점진적 저하를 보일 수 있는 질환 특성상, 재활치료만으로 발달 지표의 뚜렷한 향상을 기대하기 어려운 경우가 많다. 이에 따라 임상에서는 발달 연령이나 백분위의 상승 여부보다는 섭식, 체력, 반응성, 참여도 등 기능적 측면의 변화를 중심으로 치료 경과를 평가하는 접근이 필요하다.

한의학에서는 소아의 발달장애를 五遲, 五軟, 五硬의 범주로 분류하여 설명하여 왔다. 五遲는 立遲, 語遲, 行遲를 포함하며 소아가 서거나 걷는 것이 느리고, 언어 발달이 지연되며, 모발 및 치아의 발육이 지연되는 상태를 의미한다. 五軟은 頭項, 口, 手, 足, 肌肉 등이痿軟無力한 상태를, 五硬은 頭項, 口, 手, 足, 肌肉이 강경하여 굴신이 원활하지 않은 상태를 지칭한다. 이러한 병증의 발생 원인으로는 父母氣血虛弱 및 先天有虧로 인한 小兒身體虛羸를 기본으로 하여, 肝腎虧損, 心氣不足, 氣血虛弱, 脾胃虛弱 등이 관여하는 것으로 설명되어 왔다. 이에 대한 치료 원칙으로는 補腎益精, 養心益智, 補益氣血, 補益脾胃, 強筋骨 등의 방법이 제시되었으며, 임상적으로는 육미지황환 (Liu Wei Di Huang Wan), 사군자탕 (Si Gun Ja Tang), 보중익기탕 (Bu Zhong Yi Qi Tang) 및 소화를 돕기 위한 도씨평위산 (Do Si Ping Wei San) 등의 처방이 활용되어 왔다<sup>9,10,13)</sup>.

본 증례의 환아는 언어 및 운동 발달 지연이 동시에 관찰되는 양상을 보이며, 특히 운동, 언어 및 전반 발달 지연을 중심으로 한의학적으로 五遲 중 立遲, 行遲, 語遲가 병존하는 상태 및 五軟의 범주로 해석할 수 있었다. 이에 환아의 보호자는 전반적 신체 성장저하와 발달 지연에 대한 한약 치료를 받고자 본원에 내원하였다. 한약치료 기간 동안 보호자 관찰 및 진료기록상 섭식 상태의 개선, 저작 시도 증가, 체간 안정성 향상, 발성 및 모방 행동 증가 등 신체 기능 발달과 인지 신경 측면에서의 발달이 향상되는 변화가 관찰되었다.

현재까지 발달장애에 대한 한의학적 치료에 관한 연구보고는 일부 존재하나, MLIV 환아를 대상으로 한 의학적 치료를 적용한 연구결과는 보고된 바 없었다. 이에 본 증례에서는 발달장애를 주소로 재활치료를 지속적으로 받고 있는 MLIV 환아를 대상으로 한약치료를 병행하였으며, 치료 경과를 언어 발달 평가를 위한 SELSI (Sequenced Language Scale for Infants), 전반적인 발달 수준을 평가하기 위한 DDST-II (Denver Developmental Screening Test-II), 인지 발달의 세부 항목을 확인하기 위한 DARBAS (Developmental Age Referenced Breakdown Assessment Schedules)를 사용하여 관찰하였다.

SELSI는 영유아의 언어 발달을 수용언어와 표현언어로 구분하여 평가하는 표준화 검사로, 결과는 원점수, 발달연령, 언어지수 (Language index), 백분위로 제시된다. 이를 통해 아동의 언어 발달이 실제 생활 연령에 비해 어느 수준에 해당하는지를 객관적으로 파악할 수 있다. SELSI는 언어 발달 지연의 선별뿐만 아니라, 수용언어와 표현언어 간의 발달 불균형을 확인하는 데에도 유용한 도구로 활용된다. 언어지수는 평균 100, 표준편차 15를 기준으로 해석하며, 일반적으로 85 이상은 연령에 적합한 범위, 70-84는 경도, 50-69는 중등도, 50 미만은 중증 언어 발달 지연으로 분류한다. 백분위는 동일 연령군 내 상대적 위치를 나타내며, 통상 10 백분위 미만은 임상적으로 의미 있는 언어 발달 지연을 시사한다<sup>14)</sup>.

DDST-II는 영유아 및 소아의 전반적인 발달 상태를 선별적으로 평가하기 위한 검사로, 개인-사회성 (personal-social), 미세운동-적응 (fine motor-adaptive), 언어 (language), 대근육 운동 (gross motor)의 네 영역으로 구성되어 있다. 각 영역은 연령별 발달 과제를 기준으로 구성되어 있어 발달 지연 여부를 폭넓게 파악하는데 활용된다<sup>15)</sup>. 본 증례에서는 DDST-II의 원 영역 구성을 바탕으로, 임상적 해석의 편의를 위해 미세운동 영역을 좌·우로

구분한 Fine motor 항목, 개인-사회성 영역에 해당하는 Self-help 항목, 그리고 전반적인 인지적 수행과 적응 능력을 반영하는 Cognitive 항목으로 재분류하여 발달 연령을 정리하였다.

DARBAS는 인지 발달을 중심으로 시각적 주의, 시선 고정, 추적, 물체영속성, 기초 인지 개념 등 세부 영역을 평가할 수 있는 도구로, 표준화 발달검사에서 구분하기 어려운 개별 인지 기능의 강점과 제한을 보다 구체적으로 파악하는 데 유용하다<sup>16)</sup>. 다만 평가 결과는 점수의 절대적 상승만으로 전반적 인지 발달의 유의한 향상으로 단정하기 어렵고, 항목별 수행 양상과 제한 영역을 함께 고려하여 해석하는 것이 적절하다.

이와 같이 SELSI, DDST-II, DARBAS는 각각 언어 발달, 전반적 발달, 인지 기능을 평가하는 서로 다른 특성을 가진 도구로, 발달장애 환아의 발달 상태를 다각적으로 평가하는 데 활용될 수 있다. 따라서 본 증례의 평가 결과는 단일 지표로 단정하기보다, 표준화 평가 도구 결과와 임상 경과 (기능 변화, 보호자 관찰 소견 등)를 종합하여 해석하는 것이 필요하다.

김OO 환아는 출생 이후 뇌병변 소견으로 뇌성마비가 의심되어 조기에 재활치료를 시작하였으나, 이후 체간 위주의 진전 증상과 비전형적인 발달 경과를 보이며 MLIV로 진단되었다.

SELSI 평가에서는 치료 경과에 따라 수용언어 등가 연령이 12개월에서 17개월로 증가하였다 (Table 4). 약 10개월의 관찰 기간 동안 총 5개월 증가하여 월 평균 약 0.5개월의 증가율을 보였다. 그러나 동일 기간 동안 생활연령은 약 10개월 증가하였으므로, 발달연령 증가 속도는 생활연령 증가 속도에 미치지 못하였고, 언어지수 및 백분위 또한 전 시점 모두 1백분위 수준에 머물러 연령 대비 발달 격차는 실질적으로 유지되었다. 표현언어 영역에서는 등가연령이 9-10개월 범위에 머물러 약 10개월의 관찰 기간 동안 1개월 증가에 그쳐 월 평균 약 0.1개월의 증가율을 나타냈으며, 사실상 정체에 가까운 양상이었다. 이는 보호자 보고에서 확인된 발성 증가, 모방 발화의 출현, 단어 수의 점진적 증가 등 임상적 변화가 언어 산출 능력의 구조적 발달로 충분히 연결되지 못하였음을 시사한다.

기존 문헌에 따르면 MLIV 환아는 전반적인 발달지연이 지속되며, 일부 기능 영역에서 제한적인 점진적 변화가 관찰될 수 있으나 생활연령에 상응하는 발달 속도를 보이지 않는 것으로 보고되어 있다. 본 증례에서도 수용언어의 절대적 발달연령은 증가하였으나 생

활연령 대비 상대적 격차는 유지되었으며, 표현언어는 사실상 정체 양상을 보여 이러한 자연경과 보고와 대체로 유사한 경향을 나타냈다<sup>17)</sup>. 따라서 본 증례에서 관찰된 언어 발달 변화는 절대적 기능 향상은 일부 존재하였으나, 상대적 발달 수준의 개선으로 해석하기에는 제한적이었다.

DDST-II에서는 Fine motor, Cognitive, Self-help 영역 모두에서 발달연령의 소폭 증가가 관찰되었으며 (Table 5), 특히 Cognitive 영역에서도 13.20개월에서 17.00개월로 상승하였다. 그러나 실제 생활 연령의 증가 속도를 고려할 때, 연령 대비 발달 수준은 지속적으로 낮은 범위에 머물렀다. 이는 치료 기간 동안 기능 수행 능력 자체는 점진적으로 향상되었으나, 발달 지연의 전반적인 구조가 단기간에 해소되기에는 한계가 있었음을 의미한다. 임상적으로는 보호자의 도움 하에 앉은 자세 유지가 가능해지고, 물건을 잡고 조작하거나 던지는 행동, 간단한 도구 사용 등의 기능적 수행이 증가하였으나, 독립적인 이동이나 연령에 상응하는 일상생활 수행으로의 이행은 제한적인 수준에 머물렀다.

DARBAS 평가에서는 Visual attention, fixation, tracking 항목은 전 시점에서 안정적으로 유지되었으며, Object permanence는 12점에서 17점으로 증가하였다 (Table 6). 그러나 Object permanence 이후의 고차 인지 영역에서 제한적인 수행 수준을 보였으며, Number concept는 전 시점에서 0점으로 유지되었다. 이는 특정 인지 기능의 부분적 향상을 반영하는 것으로 해석하는 것이 타당하며, 전반적인 인지 발달 수준의 유의한 상승으로 해석하기에는 한계가 있었다. 이러한 결과는 MLIV 환자에서 인지 발달이 전반적으로 제한되는 경향과 부합하는 소견으로 볼 수 있다.

한편 임상 경과상에서는 표준화 평가 지표의 변화와는 달리, 보호자 관찰과 진료 기록에서 섭식 상태의 안정화, 저작 시도의 증가, 침흘림 감소, 체간 안정성 향상, 발성 빈도의 증가, 모방 행동의 출현 등 일상 기능 측면에서의 점진적인 변화가 관찰되었다. 이는 표준화 발달검사가 연령 대비 발달 수준을 중심으로 평가하는 특성상, 회귀 신경발달질환 환자에서 나타나는 미세한 기능 변화와 참여도의 향상을 충분히 반영하지 못할 수 있음을 시사한다.

환이는 첫 내원 당시 수면과 소화상태에는 이상이 없었으며, 식사 상태의 경우, 저작 기능이 충분히 발달하지 않아 음식물을 씹지 못하고 삼키는 과정에서 흘림이 잦았으며, 고형식 섭취에 어려움을 보였다. 식사

량 또한 전반적으로 적은 편으로, 보호자의 도움 없이는 식사가 원활하지 않았고, 식사 시간에 대한 거부 반응이 간헐적으로 나타났다. 연하 과정에서의 미숙함으로 인해 흡인 예방을 위한 마사지 치료를 병행하고 있는 상태였다. 또한 배변시 염소변 양상의 된 변과 바나나변 양상의 변을 번갈아 보는 상태였으며 배변 리듬이 불규칙한 상태임을 보호자가 보고하였다.

본 증례의 발달 양상은 한의학적으로 五遲·五軟·五硬의 범주 중 五遲 및 五軟에 해당하는 것으로 판단하였다. 환이는 전반적 발달지연과 운동 기능 저하를 보였으며, 전신 기력 저하와 함께 少氣懶言, 氣肉少瘦의 양상이 동반되어 氣血虛弱 및 脾胃虛弱이 두드러진 상태로 해석하였다. 肝腎虧損을 1차 병기로 보기에는 선천적 골격 기형이나 강직성 병변은 두드러지지 않았으며, 心氣不足을 중심 병기로 보기에는 의식 혼탁이나 급성 정신 증상은 관찰되지 않았다. 반면 지속적인 섭식 저하와 체력 저하는 脾胃運化 기능 저하를 시사하는 소견으로 판단되었다. 또한 《東醫寶鑑》 잡병편 內傷門에서는 脾胃虛弱으로 인한 飲食不進, 或嘔吐, 或痰多, 胸膈痞悶 등의 증후에 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang) 및 그 계열 처방을 활용하도록 기술하고 있다. 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang)은 脾胃의 運化 기능을 보강하여 氣血生化의 근원을 세우는 처방으로, 氣血虛弱과 脾胃虛弱이 병기의 중심이 되는 경우 적합한 처방으로 이해된다<sup>18)</sup>. 한의학적으로 脾胃生痰之源이라 하여, 脾胃氣虛가 지속될 경우 運化 기능이 저하되어 水濕이 정체되고, 이는 痰의 생성으로 이어질 수 있다. 즉, 본 증례와 같이 脾胃虛弱이 중심이 되는 상태에서는 단순한 補氣 처방만으로는 충분하지 않으며, 氣虛와 痰을 함께 고려한 치료가 필요하다. 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang)은 사군자탕 (Si Gun Ja Tang)에 半夏와 陳皮를 가하여 補氣와 化痰을 겸한 구조를 이루고 있어, 氣虛有痰의 병기에 적합한 처방으로 평가된다. 이에 본 증례에서는 脾胃氣虛로 인해 형성된 痰을 함께 조절할 수 있는 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang) 계열을 다른 보기 처방보다 우선적으로 선택하였다.

추가로 환자의 肝腎虧損을 고려하여 補腎, 益精, 強筋骨의 대표 약재인 鹿茸과 枸杞子を 가하여 脾胃와 肝腎을 補하여 精血과 筋骨을 강화하고 발육의 기반을 보태었으며 消導之劑인 山楂, 神麩, 貢砂仁를 가하고, 1일 2회 식후에 복용하게 하였다.

육군자탕 (Liu Jun Zi Tang) 및 향사육군자탕 (Xiang Sha Liu Jun Zi Tang) 계열 처방은 脾胃虛弱을 병태생

리의 중심으로 하는 소화기 증상에서 임상적 유효성이 보고된 처방이다. 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang)에 쟈附子와 木香을 더한 향사육군자탕 (Xiang Sha Liu Jun Zi Tang)은 정 등의 연구에서<sup>19)</sup> 복통, 식욕부진, 소화불량 등의 소화기 증상을 유의하게 개선한 것으로 보고되어, 脾胃虛弱 및 氣滯를 병인으로 하는 소아 소화기 증상에서의 임상적 활용 가능성이 제시되었다. 더 나아가 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang)의 위장관 기능 개선 효과는 동물실험 연구에서도 보고된 바 있다. Takeda 등은<sup>20)</sup> 백서 모델에서 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang) 위배출 지연을 개선하고, 위장관 운동을 촉진하는 효과를 나타냄을 확인하였으며, 이러한 효과가 그렐린 (ghrelin) 분비 증가와 관련됨을 보고하였다. 이는 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang)이 단순한 소화 촉진을 넘어, 식욕 및 위장관 운동을 조절하는 내분비적 기전을 통해 脾胃虛弱에 해당하는 병태를 개선할 수 있음을 시사한다. 이러한 실험적 근거는 본 증례에서 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang) 계열 처방을 통해 섭취량 증가와 전반적인 활력 개선을 도모하고자 한 치료 전략을 뒷받침한다. 추가적으로, 국내 소아 식욕부진 진료지침에서는 胃氣虛證의 증상 호전을 위해 향사육군자탕 (Xiang Sha Liu Jun Zi Tang) 등을 권고하고 있다<sup>21)</sup>.

복용 중 환이는 물리치료 및 재활치료의 빈도와 강도가 증가함에 따라 전반적인 활동량이 늘어났으며, 이와 함께 피로 호소가 두드러지게 관찰되었다. 또한 치료 경과 중 지속적인 설사가 동반되었는데, 이는 감염성 설사나 음식 과다에 의한 급성 장관 증상보다는, 장기간의 치료와 활동 증가와 피로 누적으로 脾氣가 손상되어 발생한 脾氣虛泄의 양상으로 판단하였다. 한 의학적으로 보중익기탕 (Bu Zhong Yi Qi Tang)은 勞倦內傷으로 脾氣가 손상된 경우에 氣를 보하고 中氣를 들어 올려 전신 기력 저하와 피로를 개선하는 대표적인 처방으로, 《內外傷辨惑論》에서는 “治勞倦傷脾, 身熱而煩, 自汗, 倦怠少氣, 懶言, 或飲食失節, 脾胃虛弱”이라 하여, 과도한 활동이나 장기적인 소모로 인한 脾胃虛弱에 활용됨을 명시하고 있다<sup>22)</sup>.

이러한 병기 인식에 근거하여, 본 증례에서는 재활치료 증가로 인한 勞倦傷脾와 그에 따른 피로 누적, 그리고 脾氣虛로 인한 설사를 동시에 고려하여 보중익기탕가감방 (Bu Zhong Yi Qi Tang)을 선택하였다. 증상에 따라 補氣를 위한 黃耆, 소화를 증진 위한 山藥, 陳皮, 설사를 멎게 하기 위해 白扁豆를 가하였으며 精을 補하는 枸杞子 鹿茸과 神의 발달을 원활하게 하기 위

한 白茯苓, 原紙를 더하고 1일 2회 식후에 복용하게 하였다. 이후 설사는 멎었지만 복용 후 소아의 식욕 및 식사량 감소 증상 발생하여 이전 사용하던 육군자탕 (Liu Jun Zi Tang) 가감방으로 재변경하였다.

2024년 10월경 밥·국·계란찜은 섭취 가능하였으나 고형식은 거부하였고 침흘림이 있었으며, 도움 하 잡고 서기와 배밀이가 가능하였다. 2024년 12월경 씹는 기능이 향상되어 육류를 씹어먹을 수 있었고 사례 빈도 1/2 이상 감소하였으며, 보조기 착용 하 잡고 걷기와 웅알이 증가가 관찰되었다. 2025년 2월경 침흘림과 사례가 감소하고 식사 수용이 개선되었으며, 보조기 착용 하 전방 보행과 간단한 의사표현이 가능해졌다. 2025년 3월경 고형식 저작은 유지되었으나 설사가 지속되었고, 구조물 지지 하 기립과 전방 보행은 가능하나 독립 기립은 어려웠다. 2025년 8월경 탕약 변경 후 식사량은 감소하였으나 활동량은 증가하였고, 구조물 지지 하 옆으로 걷기 연습을 시행하였다. 2025년 12월경 감염 빈도가 현저히 감소하였고 식사는 양호하였으며, 잡고 옆으로 걷기와 표현 언어가 증가하였다.

종합하면, 본 증례에서는 한약치료를 재활치료와 병행하는 동안 표준화 발달 평가도구상 뚜렷한 발달 지표의 상승은 관찰되지 않았으나, 임상적으로는 기능적 수행과 일상생활 참여 측면에서 점진적인 변화가 확인되었다. 본 증례는 단일 증례 보고로서, 관찰된 발달 및 기능 변화가 MLIV의 자연 경과 또는 연령 증가에 따른 발달적 성숙에 의한 것인지, 지속적으로 시행된 물리치료·작업치료·언어치료 등 재활치료의 영향인지, 혹은 한약치료의 효과인지 명확히 구분하기 어렵다는 한계를 가진다. 특히 MLIV는 전반적 발달지연이 지속되는 질환으로 알려져 있으나, 개별 환자에 따라 일부 기능 영역에서 점진적인 변화가 관찰될 가능성을 배제할 수 없다. 또한 사용된 표준화 발달 평가도구는 연령 대비 발달 수준을 중심으로 평가하는 특성상, 희귀 신경발달질환 환아에서 나타나는 미세한 기능 변화나 참여도의 향상을 충분히 반영하지 못했을 가능성도 고려되어야 한다. 따라서 본 증례에서 관찰된 변화는 “한약치료 병행 하의 임상 경과”로 해석하는 것이 타당하며, 향후 장기 추적 관찰 및 대조군을 포함한 연구를 통해 치료 효과를 보다 객관적으로 평가할 필요가 있다.

## IV. Conclusion

본 증례는 출생 후 뇌병변 소견으로 뇌성마비가 의심되었으나 이후 MLIV로 진단된 발달장애 환자 1례에 대한 보고이다. 환이는 양방 재활치료를 지속적으로 시행받는 가운데 본원 한방소아과에 내원하여 한약 치료를 병행하였다. 치료 경과는 보호자 관찰과 임상 기록, 그리고 SELSI, DDST-II, DARBAS 등의 표준화 발달 평가도구를 통해 종합적으로 관찰하였다. 치료 기간 동안 표준화 발달 평가 지표에서 연령 대비 발달 수준의 유의한 상승은 제한적이었으나, 체간 안정성, 섭식 기능, 보행 보조 하 이동 능력, 발성 및 의사표현 등 일상 기능 측면에서는 점진적인 변화가 관찰되었다. 다만 본 연구는 단일 증례 보고로서 자연 경과 및 병행 재활치료의 영향을 배제할 수 없어, 한약치료의 단독 효과로 인과관계를 단정하는 데에는 한계가 있다. 본 증례는 희귀 유전 신경발달질환 환자에서 한약치료를 재활치료와 병행한 임상 경과를 보고한 사례로, 향후 유사 질환에 대한 한의학적 접근의 가능성을 탐색하는 기초 자료가 될 수 있을 것으로 생각된다.

## V. References

- Drillen CM, Pickering RM, Drummond MB. Predictive value of screening for difficult areas of development. *Dev Med Child Neurol* 1988;30:294-305.
- Simeonsson RJ, Sharp MC. Developmental delays. In: Hoekelman RA, Friedman SB, Nelson NM, Seidel HM, Weitzman ML, editors. *Primary pediatric care*. 3rd ed. St Louis: Mosby-Year Book; 1992. p.867-70.
- Chung HJ. Early detection and comprehensive evaluation of children with global developmental delay [Internet]. Ilsan Hospital, National Health Insurance Service; 2018 Dec [cited 2026 Jan 20]. Available from: [https://www.nhimc.or.kr/\\_upload/lab/pdf/2018\\_17\\_2\\_1.pdf](https://www.nhimc.or.kr/_upload/lab/pdf/2018_17_2_1.pdf)
- Shevell MI, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D, Majnemer A, Sheth RD. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay. *Neurology*. 2003;60:367-80.
- Moeschler JB, Shevell M. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics*. 2014;134:e903-e918.
- Schiffmann R, Goldin E. Mucopolipidosis IV. In: Adam MP, Everman DB, Mirza GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2005-. Updated 2021 Feb 11.
- Jezela-Stanek A, Ciara E, Stepień KM. Neuropathophysiology, genetic profile, and clinical manifestation of mucopolipidosis IV—A review and case series. *Int J Mol Sci*. 2020;21(12):4564.
- Misko A, Wood L, Kiselyov K, Slangenaupt S, Grishchuk Y. Progress in elucidating the pathophysiology of mucopolipidosis IV. *Neurosci Lett*. 2021;755:135944.
- Heo J. Donguibogam. Seoul: Beopinmunhwasa; 1999. p.1712-4.
- Association of Korean Medicine Professors of Pediatrics. *Korean pediatric and adolescent medicine*. 3rd rev ed. Seoul: Uiseongdang Publishing Co.; 2020. p.460-6.
- Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM. *Nelson textbook of pediatrics*. 21st ed. Philadelphia: Elsevier; 2020. p.295-304.
- Saudubray JM, Baumgartner MR, Walter JH. *Inborn Metabolic Diseases*. 6th ed. Heidelberg: Springer; 2016.
- Yun YJ, Kim SC, Yoo SA. Three cases of Korean medical treatment for developmental delay caused by cerebral palsy. *J Pediatr Korean Med*. 2017;31(1):82-91.
- Kim YT, Sung TJ, Lee YK. *Sequenced language scale for infants (SELSI) manual*. Seoul: Paradise Welfare Foundation; 2003. p.1-78.
- Korean Pediatric Society. *Korean Denver developmental screening test II (K-DDST-II) manual*. Seoul: Korean Pediatric Society; 2002. p.1-65.
- Fewell RR, Folio MR. *Developmental Age Referenced Behavioral Assessment Scale(DARBAS)*. Austin, TX: Pro-Ed; 1980.
- Jezela-Stanek A, Ciara E, Stepień KM. Neuropathophysiology, Genetic Profile, and Clinical Manifestation of Mucopolipidosis IV—A Review and Case Series. *Int J Mol Sci*. 2020;21(12):4564.
- Heo J. Donguibogam. Seoul: Beopinmunhwasa; 1999. p.1712-14.
- Jeong MJ, Yoo SA, Lee SY. Clinical effects of Hyang-sayukgunja-tang-gami in children with abdominal pain. *J Korean Oriental Pediatr*. 2007;21(3):57-69.

20. Takeda H, Sadakane C, Hattori T, Katsurada T, Ohkawara T, Nagai K, Asaka M. Rikkunshito, a Kampo medicine, promotes gastric emptying via the ghrelin pathway in rats. *Gastroenterology*. 2008;134(7):2004-13.
21. Society of Korean Medicine Pediatrics. Korean medicine clinical practice guideline for pediatric anorexia. Seoul: Society of Korean Medicine Pediatrics; 2022 Dec.
22. Li G. *Neiwaishang bianhuo lun*. Seoul: Daesungmunhwasa; 1232. p.92.