



12-31-2013

Early Physical Therapy Intervention for a Child with Williams-Beuren's Syndrome and Presenting with ICF Model for Individual Activity and Participation: A casereport

Shin-Mei Liu

Feng-Yin Lien

Shin-Tsu Chang

Heng-Yi Chu

Follow this and additional works at: <https://rps.researchcommons.org/journal>



Part of the [Rehabilitation and Therapy Commons](#)

Recommended Citation

Liu, Shin-Mei; Lien, Feng-Yin; Chang, Shin-Tsu; and Chu, Heng-Yi (2013) "Early Physical Therapy Intervention for a Child with Williams-Beuren's Syndrome and Presenting with ICF Model for Individual Activity and Participation: A casereport," *Rehabilitation Practice and Science*: Vol. 41: Iss. 2, Article 8.
DOI: [https://doi.org/10.6315/2013.41\(2\)08](https://doi.org/10.6315/2013.41(2)08)
Available at: <https://rps.researchcommons.org/journal/vol41/iss2/8>

This Case Report is brought to you for free and open access by Rehabilitation Practice and Science. It has been accepted for inclusion in Rehabilitation Practice and Science by an authorized editor of Rehabilitation Practice and Science. For more information, please contact twpmrscore@gmail.com.

威廉氏症候群在早期物理治療介入兼以 ICF 模組呈現個案之活動及參與情形：病例報告

劉欣玫^{1,2} 連鳳吟¹ 張幸初^{2,3} 楚恆毅¹

三軍總醫院復健醫學部¹ 國防醫學院醫學系復健醫學科²
台中榮民總醫院復健科³

威廉氏症候群(Williams-Beuren's syndrome)是一染色體疾病，為第七對染色體的長臂(deletion 7q11.23)缺失，而導致一個或多個基因功能異常，其中以彈力蛋白(elastin)基因與先天性心臟病等臨床症狀有關。常伴隨心血管疾病、臉部異常、牙齒問題、智力與認知發展遲緩、空間認知及動作發展的能力不佳。然而粗大動作之表現較少為學者注意，因此，本篇病例報告除了描述治療之經驗外，也強調粗大動作在早期療育介入後所看到之成效。此經過早期介入之威廉氏症兒童，自 7 個月大時經早期療育評估後即開始接受療育，經過 20 個月的訓練後，個案在動作功能方面皆有進步，改善其生活功能，也增進親子間的關係互動，因此早期療育介入可改善遲緩兒童的動作功能，提升日常生活活動上的獨立並增進人際社交互動，也可增加兒童及家長間良好的親子關係。（台灣復健醫誌 2013；41(2)：145 - 152）

關鍵詞：威廉氏症候群(Williams-Beuren's syndrome)，發展遲緩(delayed development)，早期療育(early intervention)

前言

威廉氏症候群(Williams-Beuren's syndrome)乃由 1961 年 Williams 等人^[1]與 1962 年 Beuren 等人^[2]所提出，已證實是基因缺陷所造成的先天性疾病，目前已知為第七對染色體的長臂(deletion 7q11.23)缺失，而導致一個或多個基因功能異常，^[3]發生率為兩萬分之一，女生和男生機率相同，並沒有種族與性別的差異。^[4]以往文獻曾有一些同義詞，如主動脈瓣膜上狹窄症候群(syndrome of supravalvular aortic stenosis)^[5]或小精靈臉症候群(elfin-facies syndrome)。^[6]

由於此疾病為染色體的小片段的缺損，所以一般的染色體檢查無法偵測出此這種小基因的缺損，需使用螢光原位雜交法(fluorescent in situ hybridization)來檢測。一般而言基因缺損的範圍越大，臨床表現越嚴重。此疾病

為體染色體顯性遺傳，大部份病人的雙親未患有此病，威廉氏症候群患者的子女有 50%的機率會得病，男女的患病率相同。^[7]威廉氏症候群常見臨床特徵為：心血管疾病、臉部異常、牙齒問題、智力與認知發展遲緩、空間認知及精細動作的能力不佳。^[8]另有文獻提及高血鈣症，可高達 20mg/dL，以致體重減輕與食慾差。^[9]

雖然此類孩子的智能發展通常為輕度智能不足，但其在社會關係、語言表達聽力與長期記憶有不錯的能力。^[10]而於細部動作與推理、空間等認知能力有顯著的缺陷存在。然而粗大動作之表現，除了 1994 年比利時學者 Plissart 等人的一篇文章外，較少為學者注意。Plissart 等人曾針對威廉氏症候群的成長期做比較，發現成年期與幼兒期比較，雖同樣擁有高度自律性與頗佳語言能力，但仍持續有智力障礙與工作執行不佳的情形，其報告中曾提及運動能力較差(poor motor abilities)，但並未描述粗大動作的表現狀況。^[11]因此，

投稿日期：102 年 5 月 23 日 修改日期：102 年 8 月 7 日 接受日期：102 年 8 月 8 日

通訊作者：楚恆毅醫師，三軍總醫院復健醫學部，台北市 114 內湖區成功路二段 325 號

電話：(02) 87923311 轉 17068 E-mail：hyichu@yahoo.com.tw

本病例報告除了描述治療之經驗外，也強調粗大動作在早期療育介入後所看到之成效。

個案介紹

本個案母親分娩方式為自然產，懷孕週數 40 週，出生體重 2985 克。4 個月大時經小兒神經科門診發現有心雜音、主動脈瓣狹窄及肺動脈狹窄，無明顯脊椎與足部異常，安排染色體檢查後被診斷為威廉氏症候群，為發展遲緩之高危險群，因而開始接受門診追蹤服務，由物理治療師示範及指導家長如何在家執行居家發展訓練。7 個月大時經評估診斷為發展遲緩，於 8 個月大時開始接受直接與間接的物理治療服務。

物理治療分類診斷：根據美國物理治療學會所公佈的物理治療師手冊(guide to physical therapist practice)的分類，她可被歸類為神經肌肉類(neuromuscular)中的 B 模式－神經動作發展障礙(impairment neuromotor development)。^[12]

個案在 7 個月大時的粗動作表現為：

- 個案軀幹控制能力不佳，無分離旋轉動作(log rolling)，造成翻身及坐姿平衡能力不足。
- 肌力不足、較低張，趴著時可以肚子貼地轉圈(pivoting)，但無法肚子貼地往前爬(creeping)或轉位成四點臥姿(all four)，尚無爬行能力(clawing)，影響環境探索與學習，視動統合(visuo-motor integration)能力差。
- 無主動跨步能力。

其皮巴迪動作發展量表第二版(Peabody developmental motor scale -2 edition)^[13]之評估結果顯示，她當時的動作功能僅相當於一般兒童 6 個月所能表現的粗動作功能。因此判斷個案有輕度動作發展遲緩。此外個案還呈現低張力、肌力和肌耐力不足、對觸覺的刺激反應過度敏感、較少以肢體語言與環境互動、情緒不穩定易哭泣和對家人過度依賴等問題。不過個案擁有良好的家庭功能及支持，在分析個案的問題及相對優勢後，擬定並開始執行針對個案及其家庭的個別化物理治療計畫。

根據評估結果，個案被建議開始接受每週二至三次物理治療，每次 60 分鐘的個別治療及器材訓練(如跑步機上可由最慢的速度 0.1mph 練習行走)。治療目標在於加強主要照顧者對此疾病的認識及接受，促進個案動作發展和控制。治療內容包括依個案及其家庭所需的居家照護及復健訓練(肌力及肌耐力訓練、增加本體覺之按摩、視動統合訓練、平衡反應及功能性活動的訓練等)。

經過 12 個月的訓練後(此時年齡約 20 個月大)，個案在粗動作方面已可自行翻身，獨立放手坐穩在約 25 公分高的無靠背椅子，可以在監督下獨立放手走 5 步。

個案接受療育後的其皮巴迪動作發展量表第二版評估結果顯示，她的動作功能為約 15 個月大所能表現的粗動作功能表現(發展商數 75；百分位數 5)，表 1A。並以 ICF 模組來呈現(圖 1A)。

經過 20 個月的訓練後(此時約 27 個月)，個案在粗動作方面，轉移位及行走能力可從地面上不需雙手撐地站起，可獨自不扶物蹲下撿東西再站起不失去平衡，視動統合能力已改善甚多，上樓梯可扶一手兩腳一階上樓(圖 2)，但仍缺乏髖關節屈曲，以髖外展環繞方式上樓，下樓則仍困難。此時仍不敢跨越電梯口之縫隙(gap)。常需要牽一手(輕度協助)才敢跨越 5 公分高障礙物，但可獨立放手走、停、轉彎及繞過障礙物。步態方面，行走時上半身搖晃幅度大、支持底面積寬(wide base)、離地期骨盆以旋轉方式帶動髖關節向前用，髖屈曲角度不足有些微的外轉，踝推蹬能力(push off)差、易跌倒。個案行為上怕接觸陌生人及陌生環境，注意力不集中，易受外界干擾而影響，對喜歡的事物可維持較久時間(約 10 分鐘)，認知能力不足，可接受簡單指令，以上之動作以 ICF 模組來呈現(圖 1B)，由兩次的模組比較中可發現個案再經過 7 個月訓練後，肌肉力量略為提升，雖然專注力仍不足，但遵從指令(follow order)能力有改善，移位方式由坐娃娃車外出改變為行走。在環境及個人影響其活動及參與的因素，個案個性較內向怕生、挫折忍受度不高，這些為抑制因子。除此之外，個案之家庭功能良好，家屬積極參與療育課程，能確實執行居家活動，也會時常帶個案外出參與社交活動，增加同儕間互動，此為促進功能之因子。其皮巴迪動作發展量表第二版再評估結果顯示她的動作功能已進步到相當於 20 個月所能表現的粗動作功能表現(發展商數 79；百分位數 8)，表 1B。目前個案仍在門診持續接受療育中。

討論

威廉氏症候群是一先天性疾病，早在 1984 年德國學者 Stoermer 等人，已將威廉氏症候群分為第一型(type I)與第二型(type II)，第一型包含此症候群所有的表徵，第二型則僅呈現典型的心臟病變而無臉部的特徵且無明顯的智能障礙。^[5]此症候群為第七對染色體的長臂缺失，而導致一個或多個基因功能異常，^[14-16]其中以彈力蛋白(elastin)基因與先天性心臟病等臨床症狀有關。^[17]由於此疾病為染色體的小片段的缺損，所以一般的染色體檢查無法偵測出此這種小基因的缺損，需使用螢光原位雜交法，其準確度高達 99%，亦可用於產前診斷。一般而言基因缺損的範圍越大，臨床表現越嚴重。^[18]

表 1A. 個案的皮巴迪動作發展量表第二版評估結果(個案年齡 20 個月)

	原始分數 (raw score)	年齡當量 (age equivalence)	百分比 (percentile %)	標準分數 (standard score)	結果
靜態控制(stationary)	38	20	37	9	中等
移位(locomotion)	77	15	5	5	差
物體操弄(object manipulation)	3	12	2	4	差
標準分數和(sum of standard score)					18
粗動作發展商數(gross motor quotient)					75
百分位數(% percentile)					5

註：第一次評估在 20 個月時，粗動作發展商數 75 分，判定為輕度發展遲緩。

表 1B. 個案的皮巴迪動作發展量表第二版評估結果(個案年齡 27 個月)

	原始分數 (raw score)	年齡當量 (age equivalence)	百分比 (percentile %)	標準分數 (standard score)	結果
靜態控制(stationary)	38	20	25	8	中等
移位(locomotion)	99	22	16	7	中下
物體操弄(object manipulation)	11	17	5	5	差
標準分數和(sum of standard score)					20
粗動作發展商數(gross motor quotient)					79
百分位數(% percentile)					8

註：第二次評估在第 27 個月時，兩次之比較顯現粗動作發展商數已由 75 分進步到 79 分。

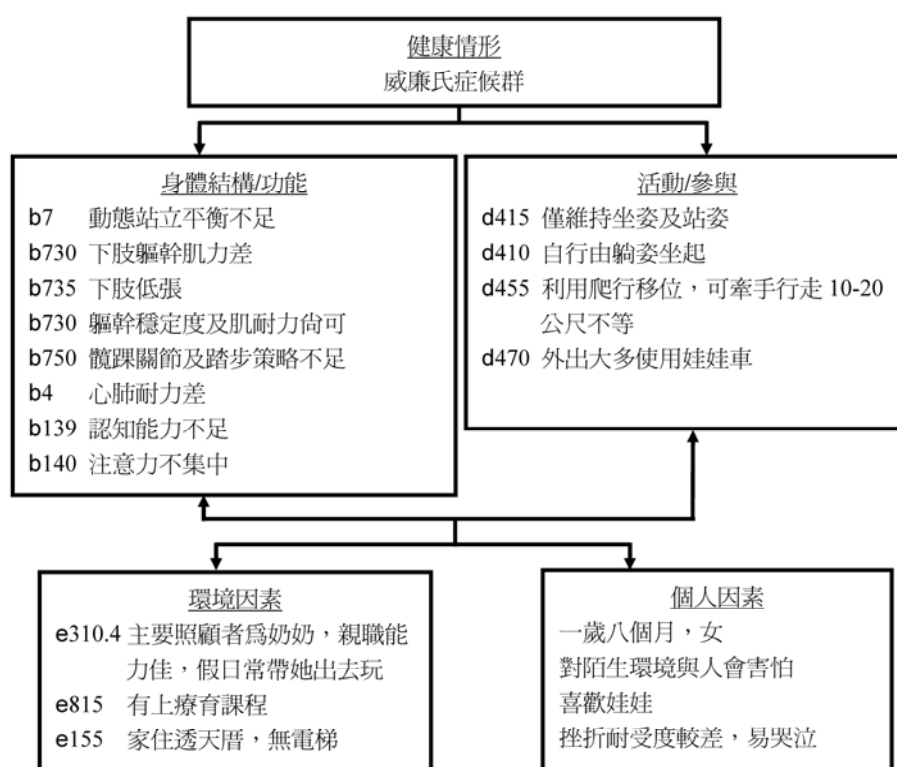


圖 1A. 個案經 13 個月訓練後之 ICF 模組。ICF 模組架構之精神是強調活動功能受限與社會參與限制，且強調活動與參與為健康情形與情境因素(包括環境因素與個人因素)互動所造成。因此，以 ICF 架構評估特殊需求者之流程，以功能為主。需先由活動與參與評估起，根據其活動與參與之問題，進一步評估影響前者受限之可能相關的身體功能與結構之限制因素，甚至環境因素與個人因素。

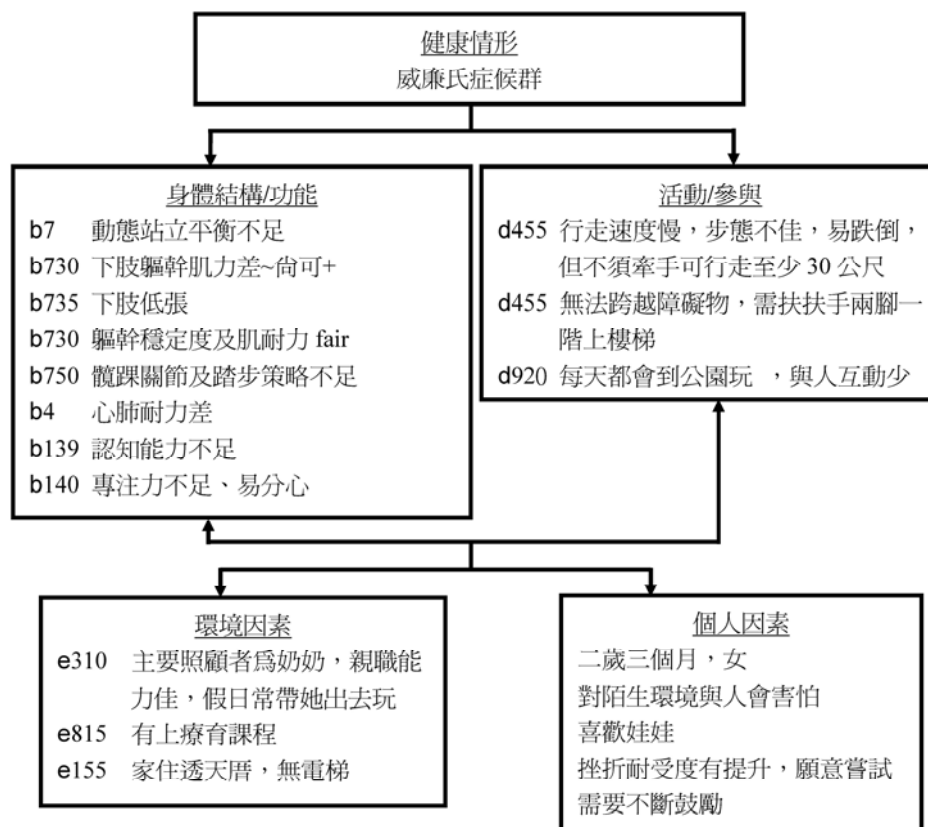


圖 1B. 個案經 20 個月訓練後之 ICF 模組。與 13 個月訓練後比較起來，肌肉力量略為提升，雖然專注力仍不足，但遵從指令(follow order)能力有改善，移位方式由坐娃娃車外出改變為自己行走。



圖 2. 本個案經 20 個月訓練後，可在監督下自行扶扶手上樓梯(上圖)及自己進食(下圖)

此疾病為體染色體顯性遺傳，大部份病人的雙親未患有此病；威廉氏症候群患者的子女有 50%的機率會得病，男女的罹病率相同，可使用螢光原位雜交法在懷孕 10-12 週利用絨毛膜穿刺或 16-18 週時利用羊膜穿刺進行產前診斷。^[4]本個案之雙親並未罹患此病，又因個案為第一胎，並未做產前檢查，但因個案確診後其雙親在確知有第二胎之後，有進行產前螢光原位雜交法檢查，幸好未再發生此疾病。

威廉氏症候群常見臨床特徵為：

- 心血管疾病：因為彈力蛋白基因的缺損，使得血管產生狹窄的現象，典型的症狀為主動脈瓣狹窄，偶會合併肺動脈或其他血管的狹窄。^[19,20]
- 臨床上不明顯之肺氣腫(subclinical emphysema)，亦與彈力蛋白有關，因為肺臟組織中富含彈力纖維，彈力纖維的主成份即為彈力蛋白，在威廉氏症候群下，彈力蛋白會逐漸受到破壞而形成慢性阻塞性肺病與肺氣腫。^[21]
- 高血鈣症，可高達 20mg/dL，以致體重減輕與食慾差。^[9]

- 臉部異常：他們看起來很像小精靈：大嘴、厚唇、小下巴、短鼻、鼻尖朝上、寬額、人中長、眼皮腫、兩頰豐滿、耳垂明顯，成年病人的臉及頸部會較長。^[22]
- 牙齒問題：牙齒小、牙縫大咬合差、排列不整齊、琺瑯質發育不全。^[23]
- 智力與認知發展遲緩、^[7,24]空間認知及精細動作的能力不佳。^[25]

本個案除了智力方面因年齡略小而無法正確評估外，其餘臨床特徵均符合上述之描述，但經臨床觀察後發現心智狀況確實比一般同齡兒童落後，也較易有學習障礙及過動、注意力不集中現象。然而有關粗動作之發展，如走路等的評估則較少學者研究，據西班牙學者 Pascual-Castroviejo 等人估計，90%的病童的開始走路與說話的情形，均比一般同齡小朋友落後，^[26]大部份的孩子約在兩歲左右可放手走幾步，本個案經早期療育介入後，其行走功能在約 20 個月時即已出現。早期介入物理治療可幫助減少關節僵硬及低張等問題，也可增加人際社交互動。^[27]

有關行走、爬樓梯等粗動作恢復之機制，尚無確切的理論證據，但有多重系統(如神經、骨骼、關節、肌肉等)的證據可資探討。在神經方面，有學者認為視覺認知(visual perception)與眼球動作息息相關，可能較差的視覺空間處理能力(visuo-spatial processing capacities)與較差的眼球跳視(saccade)控制有關。研究發現，威廉氏症候群患者的跳視獲益(saccadic gain)具高度變異性，常為低幅跳視及/或高幅跳視(hypometric and/or hypermetric saccades)，常需一次以上的校正才能觸碰到目標物，跳視獲益常為左右不對稱(left-right asymmetry)。^[28]因此眼球跳視控制不佳，可能影響視覺空間訊息的正確運作。視動統合(visuo-motor integration)很重要，尤其是爬樓梯，威廉氏症候群患者約一半的比例無法呈現實體影像(stereopsis)，若採以手取物來測試，結果發現若不看著手(無視覺回饋)時，則手會超過物件而取不到，但若看著手(有視覺回饋)則無此問題，推測雖然患者可以在複雜的空間關係來導引出物件之間的距離與深度，但若無視覺回饋，則仍取物困難，反應出爬樓梯的動作上，亦可能有類似的狀況，^[29]因此在訓練上若加強此點，可以逐漸克服之。因此本個案之視動統合能力，在訓練後呈現上樓能力佳，但下樓能力仍需繼續練。

另外骨骼異常受到後期治療的矯正亦是可能的原因。早期有學者報告，威廉氏症候群兒童出現脊椎前突側彎的情形(kyphoscoliosis)可達 19%，^[30]亦有報告脊柱呈現第五腰椎的椎體削半變形(hemivertebra at L5)，^[31]或出現第四、五腰椎先天性癒合(fusion of fourth and

fifth lumbar vertebra)與骶尾椎先天闕如(sacroccygeal agenesis)的情形。^[32]根據 Bedeschi 等人對成人威廉氏症候群的調查，骨科異常可達 80%，依序為脊椎側彎、脊椎前突、足部異常。前述骨科病症在成人期之後才發生併發症者不多，僅佔 19%，沒有嚴重到需要使用輔具或甚至手術之介入。^[33]然而，本病例並未出現明顯之前述異常。

關節攣縮受限之改善亦是可能的因素，雖有學者發現此類病患有關節攣縮的情形，^[34]但亦有學者研究認為關節受限並無統計上的差異，臨床上意義較不重要。^[35]

肌肉張力的改善應該是最重要的一個原因。曾有學者討論肌肉病變(myopathy)之相關研究與可能性。有關肌肉病變的症狀如下：嬰兒期低張力(hypotonia in infancy)、行走發展落後(walking delay)、關節攣縮(joint contractures)、脊椎側彎(scoliosis)與體力易耗竭(increased exhaustion on exertion)。肌肉切片檢查呈現肌纖維大小不一與脂肪堆積，生化學證實為肉鹼(carnitine)缺失，因此肌肉病變應為多重系統呈現病變之一環。^[36]分子醫學之研究顯示，傳譯因子 3(general transcription factor 3)為一核蛋白，與另一啟動子 TFII-I(initiator element-binding transcription factor TF II-I)相關，負責前述兩個蛋白的基因若產生異常，則會造成肌肉無力。^[37]傳譯因子 3 蛋白基因的表現，特別與心臟心肌與骨骼肌有強烈相關性，威廉氏症候群的特徵即為全身性肌力疲乏，應與此傳譯因子 3 蛋白基因遭剔除有關。^[38]傳譯因子 3 蛋白基因與慢肌纖維(slow muscle fiber)的加強子結合蛋白(enhancer binding protein)，有很類似的基因序列。^[38]新的研究發現，肌肉病變似乎也與 GTF2IRD2 蛋白有關，因為此蛋白可大幅改變骨骼肌肌纖維的型式。^[39]另外，類似的蛋白 GTF2IRD1 之缺失，甚至可造成動作協調失常(motor coordination deficit)與探索活動之改變(alterations in exploratory activity)。^[40]經由早期復健介入與肌力訓練後，我們有理由相信肌力在增強後，可改善肌肉病變所造成身體的活動障礙。

過去研究顯示威廉氏症候群個案易產生協調、粗大動作發展遲緩(如上下樓梯)及書寫障礙等情形。^[10,16,41]雖然此類孩子的智能發展通常為輕度智能不足，但其在社會關係、語言表達聽力與長期記憶有不錯的能力。而於細部動作與推理、空間等認知能力有顯著的缺陷存在。本文為個案報告，因此無對照組可資比較，這也是個案報告的受限之處。然而，本個案經 20 個月的物理治療訓練後，在動作功能上有可量測的進步，雖然有部份進步可能為個案之成長所致，但

經早療介入後，家屬可感受到個案每次經療育後的進展，回家後個案也可較願意聽從指令執行活動，因此早療對個案確實是有幫助的。未來治療將著重強化家長能力(empower parent)，促使家長及兒童在未來能夠持續呈現正向的情緒及處理方式，來面對此一症候群及其後續可能的問題。物理治療的訓練目標將著重於個案的平衡、跳躍及視動協調能力上的訓練以及手部的操作能力，提升日常生活活動功能上的獨立並增進人際社交互動。也將特別著重在建立兒童及家長良好的親子關係。

結 論

威廉氏症候群患者無論處於何種年紀，治療介入皆強調患者本身與家庭優勢。依不同時期的發展需要加以分析問題、設定目標，並經由合宜的訓練計畫增進患者發展及適應性能力。除了物理治療的復健介入外，針對個案其他的醫療問題，跨專業間的整合也在院內的早療會議中提供關於此症之綜合照顧建議。讓每位接受服務的患者皆能發揮最大潛能，達成獨立與適應社會生活。

參考文獻

- Williams JC, Barratt-Boyes BG, Lowe JB. Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* 1961;24:1311-8.
- Beuren AJ, Apitz J, Harmjanz D. Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation* 1962;26:1235-40.
- Osborne LR, Li M, Pober B, et al. A 1.5 million-base pair inversion polymorphism in families with Williams-Beuren syndrome. *Nat Genet* 2001;29:321-5.
- Morris CA, Mervis CB. Williams syndrome and related disorders. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2000;1:461-84.
- Stoermer J, Olbing H, Hentrich F, et al. Syndrome of supravalvular aortic stenosis (Williams-Beuren syndrome) in association with changes in the kidney and efferent urinary tract. *Monatsschr Kinderheilkd* 1984;132:110-2. (Full text in German, abstract in English)
- Canargiu F, Erriu M, Piras A, et al. Modifications of periodontal tissues associated with Williams syndrome. A case report. *Minerva Stomatol* 2009;58:375-81.
- Sadler LS, Pober BR, Grandinetti A, et al. Differences by sex in cardiovascular disease in Williams syndrome. *J Pediatr* 2001;139:849-53.
- Bruno E, Rossi N, Thüer O, et al. Cardiovascular findings, and clinical course, in patients with Williams syndrome. *Cardiol Young* 2003;13:532-6.
- Clark BC, Fleming R, Spaeder MC, et al. Severe hypercalcemia without hypercalciuria in a previously healthy infant. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2012;25:187-90.
- Lashkari A, Smith AK, Graham JM Jr. Williams-Beuren syndrome: an update and review for the primary physician. *Clin Pediatr (Phila)* 1999;38:189-208.
- Plissart L, Borghgraef M, Volcke P, et al. Adults with Williams-Beuren syndrome: evaluation of the medical, psychological and behavioral aspects. *Clin Genet* 1994;46:161-7.
- American Physical Therapy Association. Interactive Guide to Physical Therapist Practice. 2nd ed. Alexandria, VA: The Association; 2003. DOI: 10.2522/ptguide.3-1.
- Folio MR, Fewell RR. Peabody Developmental Motor Scales PDMS-2. 2nd ed. Austin, TX: Pro-ed; 2000.
- Lowery MC, Morris CA, Ewart A, et al. Strong correlation of elastin deletions, detected by FISH, with Williams syndrome: evaluation of 235 patients. *Am J Hum Genet* 1995;57:49-53.
- Mari A, Amati F, Mingarelli R, et al. Analysis of the elastin gene in 60 patients with clinical diagnosis of Williams syndrome. *Hum Genet* 1995;96:444-8.
- Nickerson E, Greenberg F, Keating MT, et al. Deletions of the elastin gene at 7q11.23 occur in approximately 90% of patients with Williams syndrome. *Am J Hum Genet* 1995;56:1156-61.
- Ardinger RH Jr, Goertz KK, Mattioli LF. Cerebrovascular stenoses with cerebral infarction in a child with Williams syndrome. *Am J Med Genet* 1994;51:200-2.
- Axelsson S, Bjørnland T, Kjaer I, et al. Dental characteristics in Williams syndrome: a clinical and radiographic evaluation. *Acta Odontol Scand* 2003; 61:129-36.
- Kececiglu D, Kotthoff S, Vogt J. Williams-Beuren syndrome: a 30-year follow-up of natural and postoperative course. *Eur Heart J* 1993;14:1458-64.

20. Carrasco X, Castillo S, Aravena T, et al. Williams syndrome: pediatric, neurologic, and cognitive development. *Pediatr Neurol* 2005;32:166-72.
21. Wan ES, Pober BR, Washko GR, et al. Pulmonary function and emphysema in Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet A* 2010;152A:653-6.
22. Meyer-Lindenberg A, Mervis CB, Berman KF. Neural mechanisms in Williams syndrome: a unique window to genetic influences on cognition and behaviour. *Nat Rev Neurosci* 2006;7:380-93.
23. Poornima P, Patil PS, Subbareddy VV, et al. Dentofacial characteristics in William's syndrome. *Contemp Clin Dent* 2012;3(Suppl 1):S41-4.
24. Mervis CB, Becerra AM. Language and communicative development in Williams syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007;13:3-15.
25. Mervis CB, Robinson BF, Bertrand J, et al. The Williams syndrome cognitive profile. *Brain Cogn* 2000;44:604-28.
26. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Moreno Granado F, et al. Williams-Beuren syndrome: presentation of 82 cases. *An Pediatr (Barc)* 2004;60:530-6. (Full text in Spanish, abstract in English)
27. Riby DM, Hancock PJ. Viewing it differently: social scene perception in Williams syndrome and autism. *Neuropsychologia* 2008;46:2855-60.
28. Van der Geest JN, Lagers-van Haselen GC, van Hagen JM, et al. Saccade dysmetria in Williams-Beuren syndrome. *Neuropsychologia* 2004;42:569-76.
29. Van der Geest JN, Lagers-van Haselen GC, van Hagen JM, et al. Visual depth processing in Williams-Beuren syndrome. *Exp Brain Res* 2005;166:200-9.
30. Martin ND, Snodgrass GJ, Cohen RD. Idiopathic infantile hypercalcaemia--a continuing enigma. *Arch Dis Child* 1984;59:605-13.
31. Ounap K, Laidre P, Bartsch O, et al. Familial Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet* 1998;80:491-3.
32. Singer G, Schalamon J, Ainoedhofer H, et al. Williams-Beuren syndrome associated with caudal regression syndrome and coagulopathy--a case report. *J Pediatr Surg* 2005;40:e47-50.
33. Bedeschi MF, Bianchi V, Colli AM, et al. Clinical follow-up of young adults affected by Williams syndrome: experience of 45 Italian patients. *Am J Med Genet A* 2011;155A:353-9.
34. Scheiber D, Fekete G, Urban Z, et al. Echocardiographic findings in patients with Williams-Beuren syndrome. *Wie Klin Wochenschr* 2006;118:538-42.
35. Mila M, Carrio A, Sanchez A, et al. Clinical characterization, molecular and FISH studies in 80 patients with clinical suspicion of Williams-Beuren syndrome. *Med Clin (Barc)* 1999;113:46-9. (Full text in Spanish, abstract in English)
36. Voit T, Kramer H, Thomas C, et al. Myopathy in Williams-Beuren syndrome. *Eur J Pediatr* 1991;150:521-6.
37. Calvo S, Vullhorst D, Venepally P, et al. Molecular dissection of DNA sequences and factors involved in slow muscle-specific transcription. *Mol Cell Biol* 2001;21:8490-503.
38. Tassabehji M, Carette M, Wilmot C, et al. A transcription factor involved in skeletal muscle gene expression is deleted in patients with Williams syndrome. *Eur J Hum Genet* 1999;7:737-47.
39. Palmer SJ, Taylor KM, Santucci N, et al. GTF2IRD2 from the Williams-Beuren critical region encodes a mobile-element-derived fusion protein that antagonizes the action of its related family members. *J Cell Sci* 2012;125(Pt 21):5040-50.
40. Howard ML, Palmer SJ, Taylor KM, et al. Mutation of Gtf2ird1 from the Williams-Beuren syndrome critical region results in facial dysplasia, motor dysfunction, and altered vocalisations. *Neurobiol Dis* 2012;45:913-22.
41. Morris CA, Demsey SA, Leonard CO, et al. Natural history of Williams syndrome: physical characteristics. *J Pediatr* 1988;113:318-26.

Early Physical Therapy Intervention for A Child with Williams-Beuren's Syndrome and Presenting with ICF Model for Individual Activity and Participation: A Case Report

Shin-Mei Liu ^{1,2} Feng-Yin Lien ¹ Shin-Tsu Chang ^{2,3} Heng-Yi Chu ¹

¹Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Tri-Service General Hospital, Taipei;

²Department of Physical Medicine and Rehabilitation, School of Medicine, National Defense Medical Center, Taipei;

³Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Taichung Veterans General Hospital, Taichung.

Williams-Beuren's syndrome (W-B syndrome) is one of the genetic diseases, often comes with cardiovascular disease, abnormality of facial and teeth structure, poor motor control, delayed development of cognition and spatial sense. Here we present one child with W-B syndrome who underwent early intervention since she was 7 months old. After 20-month training, the child has made impressive progress in motor function and abilities of carrying ADL. Furthermore, by giving the parents instructions and guidelines for home programs, the relationship between the child and her parents also improved a lot. As the matter of fact, this case report showed that the early intervention on child with W-B syndrome would benefit in motor function, independence of daily life, good interaction of child and parents and social performance. (Tw J Phys Med Rehabil 2013; 41(2): 145 - 152)

Key Words: Williams-Beuren's syndrome, delayed development, early intervention