

Declaración de la Visión

Proporcionar un futuro de posibilidades para aquellos que son diagnosticados con una mutación de USP7.

Estado de la Misión

Nuestra misión es curar las enfermedades relacionadas con la USP7. Hacemos esto financiando investigaciones e identificando más



Publicaciones

USP7 actúa como reostato molecular para promover el reciclado de proteínas endosomales dependientes de WASH y está mutado en un trastorno neurodesarrollo humano

- Hao, Fountain, et al.
Molecular Cell 59(6) Sept 2015

Fundación USP7

Folleto del Médico de los Trastornos Relacionados con USP7





Gene USP7

USP7 es un gen codificador de proteínas que desempeña un papel en la supresión tumoral, la regulación transcripcional, la respuesta inmune y el reciclado endosomal de proteínas. Se ha encontrado que los individuos que nacen con una mutación en USP7 tienen un trastorno del desarrollo neurológico.

Las mutaciones en USP7 son mutaciones puntuales o deleciones de genes. Las mutaciones se diagnostican mediante la secuenciación completa de exome o análisis de microarrays de cromosomas. El patrón de herencia de la enfermedad causada por las mutaciones USP7 es autosómico dominante, lo que significa que alguien que recibe una sola copia de un gen anormal USP7 de cualquiera de los padres puede tener este trastorno.

Síntomas

- Retraso en el Desarrollo / Discapacidad Intelectual
- Discapacidad del habla
- Desorden del espectro autista
- Hipotonía neonatal
- Problemas significativos de alimentación
- Hipogonadismo
- Enfermedades de los ojos (estrabismo, miopía, nistagmo u otros)
- Reflujo / Gerd
- MRI cerebral anormal
- Hipotonía
- Contracturas
- Baja estatura
- Dificultad para aumentar de peso
- Constipación crónica
- Diarrea crónica
- Convulsiones
- Camina anormal
- Comportamiento agresivo

Pruebas Sugeridas

Una vez diagnosticado, hay ciertas pruebas que se recomiendan para cada paciente. Estas pruebas incluyen:

1. Medición de IGF-1 e IGF-BP3 para detectar déficit de hormona de crecimiento
2. Una resonancia magnética cerebral después de los 40 meses de edad para evaluar las anomalías de la sustancia blanca
3. Evaluación completa por un patólogo del habla
4. Evaluación completa de la terapia física y ocupacional
5. Pruebas cognitivas y conductuales formales por un psiquiatra pediátrico licenciado
6. Una prueba de apnea del sueño / estudio del sueño
7. Prueba de EEG para analizar la actividad eléctrica anormal que podría causar / predisponer las convulsiones
8. Una consulta con un gastroenterólogo para cualquier problema de reflujo, vómito o estreñimiento crónico / diarrea
9. Una evaluación por un oftalmólogo pediátrico

