

## Contáctenos

---

Si a su hijo se le ha diagnosticado una mutación del gen USP7, nos encantaría comunicarnos con usted y proporcionarle tanta información sobre el trastorno genético como podamos. Si bien este es un diagnóstico raro, usted no está solo!

[WWW.USP7.ORG](http://WWW.USP7.ORG)



## Folleto Familiar de los Trastornos Relacionados con la USP7

---





## 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 pacientes.

## 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

