

CARACTÉRISTIQUES CLINIQUES DES 18 PATIENTS ATTEINTS PAR LA MUTATIONS USP7

- Retard de langage (100%)
- Retard du développement moteur et déficience intellectuelle (94%)
- IRM anormale au cerveau (90%)
 - Problèmes oculaire (61%)
- Trouble du spectre autistique (58%)
 - Troubles alimentaires (58%)
- Hypogonadisme (défaut de l'appareil reproducteur) (58%)
 - Crises d'épilepsie (44%)
 - Hypotonie néonatale (43%)
 - Marche anormale (40%)
- Petite taille / difficulté à prendre du poids (35%)
 - Contractures (27%)
 - Non verbale (25%)