



Source: Made by freepick.com / Bohring-Opitz.org © 2015

## Was ist Bohring-Opitz Syndrom?

Bohring-Opitz-Syndrom (BOS) ist eine seltene angeborene genetische Erkrankung mit einer hohen Kindersterblichkeit

weltweit

sind weniger als  
**60** Kinder  
in medizinischen  
Studien vorgestellt

### klinische Diagnose

BOS-Haltung  
charakteristische Gesichtszüge  
Trigonocephalie und Mikrozephalie  
herzförmiges Feuermal auf der Stirn  
Lippen-/Gaumenspalte  
prominente Augen  
Muskelhypotonie  
Anomalien im Gehirn  
und mehr ...

**1999** entdeckt

von Axel Bohring

**2011** Heterogenität

Alexander Hoischen findet eine  
Ursache von möglicherweise Mehreren

novo Mutation im  
**ASXL1** Gen

Chromosom 20

p-Arm

ASXL1

q-Arm

**2015** erste Studie über  
klinische Behandlung

von Bianca Russell

### Symptome

Unterschiedlich in  
Ausdruck und Ausprägung  
Gedeihstörungen  
schwere Ernährungsprobleme  
wiederholte Atemwegsinfekte  
hohe Kurzsichtigkeit  
Epilepsie  
Wilms-tumor  
schwere komplexe Behinderung  
und mehr ...

### Vererbbarkeit

BOS entsteht durch Zufall, autosomal-  
rezessive Vererbung wurde auch berichtet

## Was ist zu erwarten?

Kinder mit BOS

sind **interaktiv, neugierig**  
und **freudig**

Sie **benötigen**  
**intensive, spezielle Pflege**  
**gute Kommunikation**  
für optimale **Entwicklung**  
und **Lebensbedingungen**



sowie weitere  
**Forschung**  
und internationalen  
**Behandlungsstandard**

© 2015 created by Bohring-Opitz Syndrome - A worldwide exchange of information and awareness

Besuchen Sie bitte [bohring-opitz.org](http://bohring-opitz.org) für weiterführende Informationen • Am 6. April ist Bohring-Opitz Syndrom Bewußtseinstag

Quellen: Russell, B. et al. 2015: Clinical management of patients with ASXL1 mutations and Bohring-Opitz syndrome, emphasizing the need for Wilms tumor surveillance. Am J Med Genet Part A 9999A:1-10. Hoischen, A. et al. 2011: De novo nonsense mutations in ASXL1 cause Bohring-Opitz syndrome, Nature Genet. 43: 729-731. OMIM <http://www.omim.org/entry/605039>

