



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

¿En qué consiste el síndrome Bohring-Opitz?

El síndrome Bohring-Opitz (BOS) es una rara condición genética muy incapacitante con una mortalidad infantil muy elevada.

menos de **60** niños en todo el mundo presentes en estudios clínicos

diagnóstico clínico

postura BOS
características faciales definidas
trigonocefalia y microcefalia
marca de nacimiento en la frente
fisura en labio/paladar
ojos prominentes
hipotonía
anomalías cerebrales
y mas...

descubierta por Axel Bohring en **1999**

2011 heterogeneidad una **causa** es descubierta por Alexander Hoischen

mutación de novo en el gen **ASXL1**

chromosoma 20

p-arm

ASXL1

q-arm

En **2015** se produjo el primer estudio clínico hecho por Bianca Russell

herencia

BOS ocurre habitualmente de una manera esporádica. También se han detectado casos de herencia autosómica recesiva.

síntomas

varían en expresión y seriedad
dificultad para desarrollarse
severos problemas de alimentación
recurrentes infecciones respiratorias
miopía
convulsiones
tumor de Wilms
discapacidad severa
y mas ...

¿Qué esperar?

Los niños con BOS son **interactivos, curiosos y felices**

Necesitan cuidados especiales e intensos, una buena comunicación para tener un desarrollo óptimo y unas buenas condiciones de vida

así como nuevas investigaciones y una **cuidado médico estandar** a nivel internacional

© 2015 Creado por síndrome Bohring-Opitz - Intercambio mundial de información y conocimiento

Por favor no dude en visitar bohring-opitz.org si necesita más información

El 6 de abril es el día del concienciación del síndrome Bohring-Opitz

El origen: 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>

