



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

## Le Syndrome de Bohring Opitz, qu'est ce c'est?

Le Syndrome de Bohring Opitz (SBO) est une condition génétique rare qui limite l'espérance de vie du sujet et entraîne un taux élevé de mortalité infantile.

nombre total des cas identifiés dans le cadre d'études médicales :

inférieur à **60** dans le monde entier

syndrome **identifié** en **1999** par Axel BOHRING

une cause **2011** d'hétérogénéité est trouvée par Alexander HOISCHEN

chromosome 20

p-arm

ASXL1

q-arm

première **2015** étude clinique publiée par Bianca RUSSELL

**héréditaire**

la plupart des cas sont sporadiques, mais des cas de transmission autosomique récessive ont aussi été rapportés

## diagnostique clinique

posture SBO  
 faciès caractéristique  
 trigonocéphalie et microcéphalie  
 naevus flammeus sur le front  
 fente labio-palatine  
 yeux globuleux  
 hypotonie  
 anomalies cérébrales  
 ...

mutation de novo du gène **ASXL1**

## symptômes

expression et gravité variables  
 retard de croissance  
 difficultés sévère au niveau de la nourriture  
 infections respiratoires récurrentes  
 myopie  
 convulsions  
 néphroblastomes  
 infirmité grave  
 ...

## A quoi s'attendre?

les **enfants** touchés par le SBO sont **sociables, curieux** et **contents**

ils ont besoins de **soins lourds et spécialisés**, avec une **bonne communication** pour optimiser le **développement** et les **conditions de vie**

il faudrait des **recherches complémentaires** et une **normalisation internationale** des soins

© 2015 Créée par Bohring-Opitz Syndrome - Association internationale pour le dialogue et la sensibilisation

Nous vous invitons à [bohring-opitz.org](http://bohring-opitz.org) pour le plus amples renseignements  
 Bohring-Opitz Syndrome Awareness Day (journée de sensibilisation) : **6 avril**

Source: 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>

