



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

Che cos'è la sindrome di Bohring-Opitz?

La sindrome di Bohring-Opitz (BOS) è una rara condizione genetica mortale con mortalità infantile.

Negli studi medici sono stati presentati meno di

60 bambini in tutto il mondo

nel 1999

Axel Bohring scoprì la sindrome

nel 2011 l'eterogeneità

Alexander Hoischen ne scoprì una

causa

Chromosoma 20

braccio corto (p)

ASXL1

braccio lungo (q)

nel 2015 fu eseguito il primo studio clinico cura

di Bianca Russell

ereditarietà

il BOS si verifica soprattutto sporadicamente, è stata anche riportata la trasmissione autosomica recessiva

diagnosi clinica

postura BOS
particolari caratteristiche facciali
trigonocefalia e microcefalia
voglia sulla fronte
labiopalatoschisi
occhi sporgenti
ipotonia
anomalie cerebrali
altro ...

mutazione nel gene **ASXL1**

sintomi

Diversità nell'espressione e nella serietà
difetto di crescita
problemi di alimentazione gravi
infezioni respiratorie ricorrenti
miopia
epilessia
tumore di Wilms
grave disabilità
molto altro ancora ...

Cosa aspettarsi?

I bambini con BOS sono interattivi, curiosi e felici

Hanno bisogno di cure intense e speciali, una buona comunicazione per uno sviluppo e per condizioni di vita ottimali

così come **ulteriori attività di ricerca** e **criteri internazionali di cura**

© 2015 Realizzato da Sindrome di Bohring-Opitz - Uno scambio mondiale di informazione e sensibilizzazione

Non esitare a visitare il sito bohring-opitz.org per ulteriori informazioni

Il 6 aprile è il giorno della sensibilizzazione della Sindrome di Bohring-Opitz

Fonte: Russell, B. et al. 2015: gestione clinica di pazienti con mutazioni ASXL1 e sindrome di Bohring-Opitz, sottolineando la necessità di una sorveglianza riguardo il tumore di Wilms. Am J Med Genet Parte A 9999A: 1-10. - Hoischen, A. et al. 2011: mutazioni inspiegabili nell'ASXL1 causano la sindrome di Bohring-Opitz, Natura Genet. 43: 729-731. - OMIM <http://www.omim.org/entry/605039>

