



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

Wat is Bohring-Opitz Syndroom?

Bohring-Opitz Syndroom (BOS) is een levensbeperkende, zeldzame genetische aandoening met een hoog zuigelingssterftecijfer

minder dan **60**
kinderen **wereldwijd**
gepresenteerd in medische studies

klinische diagnose

BOS-postuur
onderscheidende gezichtskenmerken
trigonocephaly en microcephaly
hartvormige ooievaarsbeet op voorhoofd
schisis
bolle ogen of proptosis
verlaagde spierspanning
aanlegstoornis van de hersenen
en meer...

1999 ontdekt
door Axel Bohring

2011 heterogeniteit
één **oorzaak** is gevonden
door Alexander Hoischen
chromosoom 20

novo mutatie in
ASXL1 gen



2015 eerste studie
klinische behandeling
door Bianca Russell

erfelijkheid
BOS ontstaat spontaan,
autosomale recessieve erfelijkheid
is ook gemeld

symptomen
verschillend in aard en omvang
groeivertraging
voedingsproblemen
terugkerende luchtweginfecties
bijziendheid
epilepsie
Wilms tumor
meervoudig complex gehandicapt
en meer...

Wat is te verwachten?

Kinderen met BOS zijn
interactief, nieuwsgierig
en vrolijk

Zij behoeven
intensieve, speciale zorg
goede communicatie
voor optimale ontwikkeling
en levensomstandigheden



verder
onderzoek
en een internationale
zorgstandaard

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

Voor meer informatie verwijzen we graag naar bohring-opitz.org • 6 april is Bohring-Opitz Syndroom bewustzijnsdag

Bron: 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>

