



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

1999 entdeckt

von Axel Bohring

2011 Heterogenität

Alexander Hoischen findet eine Ursache von möglicherweise Mehreren

Chromosom 20

p-Arm ASXL1 q-Arm

2015 erste Studie über

klinische Behandlung

von Bianca Russell

Vererbbarkeit

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

## klinische Diagnose

BOS-Haltung

charakteristische Gesichtszüge

Trigonocephalie und Mikrozephalie

herzförmiges Feuermal auf der Stirn

Lippen-/Gaumenspalte

prominente Augen

Muskelhypotonie

Anomalien im Gehirn

und mehr ...

novo Mutation im

ASXL1 Gen



## Symptome

Unterschiedlich in

Ausdruck und Ausprägung

Gedeihstörungen

schwere Ernährungsprobleme

wiederholte Atemwegsinfekte

hohe Kurzsichtigkeit

Epilepsie

Wilms-tumor

schwere komplexe Behinderung

und mehr ...

## 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 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>

