



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.



descubierta por Axel Bohring en 1999

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...

2011 heterogeneidad
una causa es descubierta
por Alexander Hoischen

mutación de novo en el
gen ASXL1



chromosoma 20



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>

