



## La sindrome di Bohring Opitz (BOS)

è una rara condizione genetica mortale con mortalità infantile.



# 60 bambini in tutto il mondo

# Axel Bohring scopri la sindrome di Boerhaave

## nel 2011 l'eterogen

# ne scoprì una

## causa

# Chromosoma 20

Section 6

braccio corto (p) ASXL1 braccio lungo (q)

nel 2015 fu eseguito il primo studio

# Chicco Cura di Bianca Russell

# ereditarietà

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

# postura BOS particolari caratteristiche facciali

trigonocefalia e microcefalia  
voglia sulla fronte  
labiopalatoschisi  
occhi sporgenti  
ipotonie  
anomalie cerebrali  
altro ...

mutatione nel  
gene ARX/MLL1

# ASALT



**difetto di crescita  
problemi di alimentazione gravi  
infezioni respiratorie ricorrenti  
miopia  
epilessia  
tumore di Wilms  
grave disabilità**

## Cosa aspettarsi?

I bambini con DUS sono  
interattivi, curiosi e felici



**intense e speciali, una  
buona comunicazione  
sviluppa**



sviluppo e per  
zioni di vita ottimali

SCOTT B. HARRIS, J. GORDON COOPER, JR., AND ROBERT L. KIRK, JR., 1963

Il Congresso di Berlino 1871 - Un simbolo mondiale di informazione

**Non esitare a visitare il sito [bohring-opitz.org](http://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

