

Fiche pathologie

SYNDROME BOR (Bronchio-Oto-Rénal)

Qu'est-ce que le syndrome BOR (branchio-oto-rénal) ?

Le syndrome BOR associe des anomalies branchiales (au niveau du cou), des anomalies ORL et des anomalies rénales.

Le tableau est très variable d'un individu à l'autre, y compris au sein d'une même famille.

A quelle fréquence trouve-t-on le syndrome BOR dans la population ?

La prévalence de la maladie est estimée à 1/40 000 naissances.

Quelles sont les causes et les moyens de transmission du syndrome BOR ?

Le syndrome BOR est lié à des mutations génétiques survenant dans 2 gènes connus, le gène EYA1 dans 40% des cas, et le gène SIX1 dans 3% des cas.

Dans la majorité des cas, aucune anomalie génétique n'est retrouvée. Il s'agit d'une maladie à transmission autosomique dominante, ce qui signifie qu'un parent atteint a un risque sur deux de la transmettre à sa descendance.

Le syndrome peut aussi survenir « de novo », c'est-à-dire apparaître chez un individu sans qu'aucun de ses parents ne soit atteint.

Quels sont les symptômes du syndrome BOR ?

- **Sur le plan ORL**, on peut observer des surdités de tout type (de perception, de transmission ou mixte) et de gravité variable, des anomalies des oreilles (anomalies des pavillons ou de l'oreille interne), des pertuis ou des enchondromes (petites excroissances de peau et de cartilage) situés devant l'oreille. Les anomalies branchiales sont liées à un défaut de fermeture des arcs branchiaux chez l'embryon, responsable de la présence de fistules ou de kystes au niveau du cou qui peuvent parfois suinter ou s'infecter.

- **Au niveau rénal**, les atteintes sont diverses et de gravité variable. Ont été observées des agénésies rénales unilatérales, des agénésies bilatérales (absence de rein) incompatibles avec la vie, des hypodysplasies rénales ou des dysplasies multikystiques, des anomalies des voies urinaires (système double, reflux vésico-urétéral, jonction pyélo-urétérale).
- **Les signes cliniques** ont été regroupés en *critères majeurs* : anomalies branchiales, surdité, pertuis auriculaires et anomalies rénales, et en *critères mineurs* : anomalies de l'oreille (externe, moyenne ou interne), enchondromes, asymétrie faciale, anomalies du palais.

Le diagnostic de syndrome BOR est retenu si l'on retrouve 3 critères majeurs, 2 critères majeurs et 2 critères mineurs, ou 1 critère majeur et un antécédent familial de BOR.

Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

En cas de suspicion de syndrome BOR (antécédent familial au premier degré, présence de 2 critères majeurs), il faudra rechercher les atteintes des autres organes.

L'échographie rénale est l'examen de première intention pour dépister une anomalie rénale ou des voies urinaires, ainsi que la consultation ORL et l'audiogramme pour dépister une atteinte auditive. On complètera ensuite le diagnostic par un scanner de l'oreille interne.

Comment évolue le syndrome BOR ?

Le pronostic rénal est très variable selon l'anomalie observée, pouvant évoluer vers l'insuffisance rénale chronique, parfois terminale, conduisant à la dialyse et à la transplantation.

Sur le plan ORL, la surdité peut être évolutive et profonde.

Quelles situations de handicaps peuvent découler du syndrome BOR ?

Deux situations de handicap principales peuvent découler du syndrome BOR : l'insuffisance rénale nécessitant parfois le recours à la dialyse et à la transplantation, et la surdité parfois profonde et évolutive.

Quels sont les traitements à suivre ?

Les surdités peuvent être appareillées (appareil auditif externe, implant cochléaire). Les enchondromes gênants sur le plan esthétique sont retirés par une petite chirurgie. De même, les fistules cervicales peuvent être fermées chirurgicalement, notamment si elles suintent ou s'infectent.

Sur le plan urologique, le recours à la chirurgie peut être nécessaire en cas de malformation douloureuse ou pourvoyeuse d'infections urinaires.

Sur le plan néphrologique, un traitement conservateur de l'insuffisance rénale sera mis en place, puis un traitement de suppléance par dialyse et transplantation rénale si nécessaire.

Comment surveille-t-on le syndrome BOR ?

Le type de surveillance et son rythme dépendent des atteintes d'organe : surveillance clinique, échographique et biologique de l'atteinte rénale, surveillance clinique et par audiogramme de l'atteinte ORL.

Rédaction :

Dr Pauline KRUG-TRICOT (Paris - Hôpital Necker), Dr Aude SERVAIS (Paris - Hôpital Necker)