



# Brankiootorenalt syndrom

**Brankiootorenalt syndrom (BOR) är ett ärftligt syndrom som kännetecknas av hörselnedsättning, missbildningar av ytter-, mellan- och innerörat samt av njurarna och urinvägarna. Personer med syndromet kan ha hudförändringar intill öronen samt fistlar och cystor på halsen.**

I Sverige finns uppskattningsvis 200–300 personer med brankiootorenalt syndrom. Eftersom symtomen är vaga hos många kan syndromet vara svårt att upptäcka.

## Symtom

Brankio syftar på gälgångarna som finns under fostertiden och som sedan tillbakabildas, oto på öronen och renal på njurarna. Omfattningen och svårighetsgraden hos symtomen kan variera mellan olika personer, även inom en familj med samma bakomliggande genetiska orsak.

Vid brankiootiskt syndrom (BOS) har en person symtom endast från öronen och halsen, men utan påverkan på njurarna.

Vanliga symtom innefattar missbildningar i ytter-, mellan- och innerörat, vilket kan leda till olika typer av hörselnedsättning. Örats balansorgan kan också vara påverkat.

Personer med syndromet kan ha vätskefyllda blåsor (cystor) och avvikande förbindelser (fistlar) i eller mellan halsens vävnader och huden. De kan även ha små gropar och hudflikar framför öronen.

Olika avvikelser i urinvägarna och njurarna förekommer hos personer med syndromet. Njurfunktionen kan vara påverkad i varierande grad, från lindrigt underutvecklade njurar (njurhypoplasi) till allvarigare tillstånd som avsaknad av en njure (njuragenesi). Några personer utvecklar svår njursvikt senare i livet.

## Orsak

Diagnosen ställs utifrån de typiska symtomen. Hos de flesta personer kan den bekräftas med genetisk analys.

Brankiootorenalt syndrom beror vanligtvis på en förändring i en av två gener som har betydelse för utvecklingen av öronen och delar av halsen och njurarna under fostertiden.

## Behandling

Det finns ingen behandling som botar brankiootorenalt syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Barn och vuxna behöver kontakt med olika specialister för utredning, behandling och uppföljning. Exempel är öron-näsa-halsläkare, hörselläkare, (audiolog), klinisk genetiker samt urolog och/eller njurläkare (nefrolog).

Missbildningar i mellanörat vid syndromet kan opereras. Hörapparat och cochleaimplantat kan användas som hörhjälpmedel. Barn och vuxna med nedsatt hörsel behöver hörselhabilitering.

Missbildningar i urinvägarna och njurarna följs upp av en urolog eller nefrolog och behandlas vid behov. Vid svår njursvikt ges dialysbehandling eller njurtransplantation.

## Resurser

Avvikelser i öron och njurar kan diagnostiseras vid större länsjukhus samt universitetssjukhus.

Behandling av några av symtomen vid brankiootorenalt syndrom är nationell högspecialiserad vård.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

## Intresseorganisationer

- Hörselskadades Riksförbund (HRF)
- Njurförbundet
- Riksförbundet DHB
- Sveriges Dövas Riksförbund (SDR)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad december 2025.