



Hörstörungen/Taubheit

Nicht-syndromale genetische Hörstörungen

Autosomal rezessive Taubheit 1A (OMIM #220290)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Information

[Smith et al., GeneReviews®, 2016](#)

Untersuchtes Gen:

GJB2

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Deletions-PCR, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Waardenburg-Syndrom

Waardenburg-Syndrom 1 (OMIM #193500)

Waardenburg-Syndrom 2A (OMIM #193510)

Waardenburg-Syndrom 2D (OMIM #608890)

Waardenburg-Syndrom 2E (OMIM #611584)

Waardenburg-Syndrom 3 (OMIM #148820)

Waardenburg-Syndrom 4A (OMIM #277580)

Waardenburg-Syndrom 4B (OMIM #613265)

Waardenburg-Syndrom 4C (OMIM #613266)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[Milunsky et al., GeneReviews®, 2017](#)

Untersuchte Gene:

6 Gene: *EDN3*, *EDNRB*, *MITF*, *PAX3*, *SNAI2*, *SOX10*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen,
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen