



**DFNB1 (GJB2-Connexin-26, GJB6-Connexin-30)**

**nicht syndromale rezessive Hörstörung**

*ADGRV1, ATP6V1B1, BDP1, BSND, CABP2, GRAP, CDC14A, CDH23, CIB2, CLDN14, CLIC5, COL11A2, COL4A6, DCDC2, DFNB31, DFNB59, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, LHFPL5, ESPN, ESRP1, ESRRB, FAM65B, MPZL2, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPRASP2, GPSM2, GRXCR1, GRXCR2, HGF, PPIP5K2, ILDR1, KARS, KCNE1, SPNS2, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MET, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, PCDH15, PDZD7, PNPT1, POU3F4, PRPS1, PTPRQ, RDX, ROR1, S1PR2, SERPINB6, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SLITRK6, STRC, SYNE4, TBC1D24, TECTA, TMC1, TMEM132E, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, USH1C, WBP2*

**nicht syndromale dominante Hörstörung**

*ACTG1, COCH, COL11A2, DIAPH1, DFNA5, KCNQ4, MYH14, WFS1, CCDC50, CD164, CEACAM16, CRYM, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GRHL2, KITLG, MYH9, MYO6, MYO7A, OSBPL2, P2RX2, POU3F4, POU4F3, PRPS1, SLC17A8, SMPX, TBC1D24, TECTA, TMC1, TNC, DIABLO, SIX1, DIAPH3, DMXL2, HOMER2, MCM2, NLRP3, LMX1A, REST, PTPRQ, PDE1C, TRRAP, PLS1*

**Hörstörung mit Augenbeteiligung**

**Stickler-Syndrom**

*COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2*

**Usher-Syndrom**

*CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1G, ADGRV1, CIB2, ESPN, CLRN1, HARS1, ARSG, PDZD7, USH1C, USH2A, USH1G, WHRN*

**Hörstörung mit Nierenbeteiligung**

**Alport Syndrom und Nephropathien vom Typ der dünnen Basalmembran**

*COL4A3, COL4A4, COL4A5, FN1, CD151, MYH9*

**Bartter Syndrom und Gitelman Syndrom**

*BSND, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CTNS, GNA11, KCNJ10, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3, KCNJ16, EHD1, CLDN10, RRGD*

**Distale renal-tubuläre Azidose (DRTA) mit progressiver sensorineuraler Hörstörung**

*SLC4A1, ATP6V1B1, ATP6V0A4, ATP6V1C2, WDR72, FOXI1, SLC4A4, CA2, VPS33B, VIPAS39*

**Nephrotisches Syndrom und Differentialdiagnosen**

*AVIL, ACTN4, ANLN, ARHGDA, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DGKE, EMP2, FN1, GLA, INF2, ITGA3, KANK2, LAMB2, LMX1B, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP205, NUP93, NUP160, NUP85, NUP133, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, SGPL1, TBC1D8B, TRPC6, WDR73, WT1, APOL1, CLCN5, LMNA, ALG1, CD151, XPO5, DAAM2, TRIM8, NOS1AP, PRDM15, RCAN1, FAT1, KIRREL1*

**Branchio-oto-renales Syndrom (BOR) Syndrom**

*SIX1, SIX5, EYA1, SALL1*

**Hörstörungen mit Hautbeteiligung**

**Waardenburg-Syndrom**

*EDN3, EDNRB, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR*

**Segregation bereits familiär bekannter Variante im Gen \_\_\_\_\_ (Befundkopie bitte beilegen)**

**Patient / Klinische Angaben**

Patient klinisch:  auffällig  unauffällig

Familienanamnese:  positiv  negativ  unbekannt

Elterliche Blutsverwandschaft:  ja  nein

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen: .....

.....

**Diagnose / Verdacht:**

Manifestationsalter: \_\_\_\_\_ Jahre      Progredienz:  nein       langsam       schnell

Art der Hörstörung:     sensorineural       Schalleitungsbereich       gemischt       zentral  
                                  Hochtonbereich       Tieftonbereich       generalisiert

- Weitere klinische Besonderheiten:  zentrales Nervensystem (.....)
- Leber (.....)
- Pankreas (.....)
- Diabetes (.....)
- Skelettauffälligkeiten (.....)
- Genitaltrakt (.....)
- Gastrointestinaltrakt (.....)
- Augen (.....)
- Ohren (.....)
- Herz (.....)
- Wachstumsstörungen (.....)
- Infekt-Neigung : (.....)
- Andere : .....

**Vermuteter Erbgang:**

- autosomal rezessiv       autosomal dominant       X-chromosomal  
 unklar       sporadisch/simplex       mitochondrial/maternal

**Stammbaum (Skizze):**

