

ÄRZTLICHE FACHINFORMATION PANEL-ANALYSE BEI HÖRSTÖRUNGEN

Hintergrundinformationen zu Hörstörungen

Die nicht-syndromalen genetischen Hörstörungen können durch Mutationen in zahlreichen einzelnen Genen verursacht werden. Sie folgen bei 75-80% der Fälle einem autosomal rezessiven, bei 15-20% einem autosomal dominanten und bei 2-5% einem X-chromosomalen Erbgang. Bei etwa 1-2% liegen mitochondriale Mutationen vor. Aktuell sind über 100 Gene bekannt, die zu Hörstörungen führen, von denen die meisten nur einen sehr geringen Anteil zur Diagnosestellung (unter 1%) beitragen. In der genetischen Diagnostik lassen sich die nicht-syndromalen Hörstörungen in prälinguale (in der Regel autosomal rezessive Vererbung) und postlinguale (meist autosomal dominante Vererbung) Hörstörungen einteilen.

In unserem Labor werden als Zielgene für nicht-syndromale Hörstörungen solche Gene ausgewertet, bei denen die Erkennungsrate -soweit bekannt- bei mindestens 1% liegt und die von unserer Methode erfasst werden. In die Genpanel-Analyse bei Verdacht auf nicht-syndromale Hörstörungen werden auch klinisch relevante syndromale Hörstörungen eingeschlossen, sofern diese vom klinischen Bild her (noch) in Betracht kommen.

Bitte den gewünschten Auftrag in der Anforderung vermerken oder auf dem der Blutprobe beigefügten Informationsblatt in der Klammer [] ankreuzen.

Prälinguale nicht-syndromale Hörstörung (Anteil) Erbgang []			
<i>GJB2 (29%) AR</i>	<i>STRC (13%) AR</i>	<i>MYO15A (5%) AR</i>	<i>MYO6 (2,5%) AR</i>
<i>TECTA (5%) AR</i>	<i>LOXHD1 (2%) AR</i>	<i>TMC1 (2%) AR</i>	<i>TMPRSS3 (2%) AR</i>
<i>OTOF (2%) AR</i>	<i>OTOA (2%) AR</i>	<i>ESPN (1%) AR</i>	<i>TRIOBP (1%) AR</i>
<i>COL11A2 (1%) AR</i>	<i>POU3F4 (1%) XL</i>	<i>SMPX (1%) XL</i>	
Usher-Syndrom, autosomal rezessiv, prälingual, Anteil (Typ) []			
<i>MYO7A, 5% (Usher 1b)</i>	<i>CDH23, 3% (Usher 1d)</i>	<i>PCDH15, 1,5% (Usher 1f)</i>	<i>USH1C, 0,5% (Usher 1c)</i>
<i>USH1G, <0,5% (Usher 1g)</i>			
<i>USH2A, 5% (Usher 2)</i>	<i>ADGRV1, 2% (Usher 2)</i>	<i>WHRN, <0,5% (Usher 2)</i>	
Pendred-Syndrom [] und Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom (JLNS), autosomal rezessiv, prälingual, Anteil []			
<i>SLC26A4, 5% (Pendred-S.)</i>	<i>KCNQ1, <1% (JLNS)</i>	<i>KCNE1, <1% (JLNS)</i>	
Postlinguale Hörstörung (Anteil) Erbgang []			
<i>TECTA (5%) AD</i>	<i>MYO7A (5%) AD</i>	<i>MYO6 (3%) AD</i>	<i>WFS1 (2%) AD</i>
<i>TMC1 (2%) AD</i>	<i>ACTG1 (1%) AD</i>	<i>COL11A2 (1%) AD</i>	<i>MYH14 (1%) AD</i>
<i>KCNQ4 (1%) AD</i>	<i>TMPRSS3 (2%) AR</i>	<i>SMPX (1%) XL</i>	
Mitochondriale Hörstörung (variabler Beginn) []			
<i>MT-RNR1 (m.1555A>G, m.1494C>T)</i>		<i>MT-TS1 (m.7445A>G/C/T, m.7472insC)</i>	
Alport-Syndrom, immer postlingual (Anteil) Erbgang []			
<i>COL4A5 (80-85%) XL</i>	<i>COL4A3 (12-15%) AD, AR</i>	<i>COL4A4 (5-8%) AD, AR</i>	
Syndromale Hörstörung mit morphologischen Auffälligkeiten, Entwicklungsstörung u.a.			
<i>Individuell angepasste genetische Diagnostik je nach klinischer Fragestellung</i>			

Erbgänge: XL = X-chromosomal, AD = autosomal dominant, AR = autosomal rezessiv

Häufigkeitsangaben zusammengefasst aus folgenden Panel-/Whole-Exome-Sequencing-Studien:
Sloan-Heggen et al. Hum Genet 2016; Zazo Seco et al. Eur J Hum Genet 2017; Beaux et al. Scient Rep 2017;
Morgan et al. Genes 2020; Downie et al. Eur J Hum Genet 2020; Garcia Garcia et al. Genes 2020.

Bei bestimmten Verdachtsdiagnosen bzw. besonderen Familienkonstellationen ist eine individuell angepasste genetische Analyse möglich. Hierfür benötigen wir ärztliche Befunde und Stammbauminformationen.

Voraussetzungen (Formblätter auf www.humgen.at)

- ✓ EDTA-Blut des Patienten (5-10 ml)
- ✓ Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung
- ✓ Zuweisungsschein mit
 - Angaben zur Kostenübernahme und Versicherungsdaten des Patienten
 - detaillierten klinischen Informationen und relevanten Vorbefunden

Kontakt: Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Peter-Mayr-Str. 1, 6020 Innsbruck (www.humgen.at) Tel. 0512-9003-70531; Fax 0512-9003-73510; email: humgendiag@i-med.ac.at;
Direktor: Prof. DDr. med. Johannes Zschocke

(Stand: August 2021)