

Elektronisches Supplement 2: Exemplarische Darstellung nicht-syndromaler Hörstörungen mit überwiegend konnatalem Onset und Beginn i.d.R. vor einem Alter von 3 Jahren. Es werden sowohl der Locus als auch das Gen und eine Kurzfassung des Phänotyps angeführt. Zusätzlich erfolgt die Angabe, inwieweit Veränderungen im entsprechenden Gen auch zu syndromalen Phänotypen führen können. In Anlehnung an die Einteilung von Toriello und Smith aus dem Buch „Hereditary Hearing Loss and its Syndromes“ Third Edition.

Abkürzungen: EVA – enlarged vestibular aqueduct; AN – auditorische Neuropathie; LJ – Lebensjahr; IAC – internal auditory channel; i.d.R. – in der Regel

Autosomal Rezessiv (Beginn ≤ 3LJ)				Autosomal Dominant (Beginn ≤ 3LJ)			
Lokus	Gen	Typischer Phänotyp	Syndr. Phänotyp	Lokus	Gen/Protein	Typischer Phänotyp	Syndr. Phänotyp
DFNB1A	<i>GJB2</i>	Kongenital (95%), oft nicht progredient, pantonal, mittel bis hochgradig; vestibuläre Beteiligung möglich	PPK, KID	DFNA3A	<i>GJB2</i>	Kongenital, nicht progredient, pantonal abfallend, mittel bis hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	-
DFNB1B	<i>GJB6</i>	Prälingual, fraglich progredient, pantonal, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung beschrieben	-	DFNA6/14/38	<i>WFS1</i>	Prälingual, progredient, tiefton dann mittlere Frequenzen, mittel bis hochgradig; keine relevante vestibuläre Beteiligung	Wolfram Syndrom Typ1
DFNB2	<i>MYO7A</i>	Variabler Beginn (kongenital bis 16. LJ), progredient, pantonal, und hochgradig; nicht unbeträchtlicher Anteil mit vestibulärer Dysfunktion;	Usher 1B	DFNA8/12	<i>TECTA</i>	Prälingual, nicht progredient, pantonal bis leicht U förmig, mittel bis hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	-
DFNB3	<i>MYO15A</i>	Kongenital, nicht progredient, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung;	-	DFNA13	<i>COL11A2</i>	Prälingual, selten progredient, beginnend mittlere Frequenzen dann pantonal, mittel bis hochgradig, in ca. 1/3 vestibuläre Dysfunktion	Mb. Stickler, Kneist; SED OSMED
DFNB4	<i>SLC26A4</i>	Kongenital, progredient, fluktuierend, hohe Variabilität, initial v.a. hochton; häufig EVA oder Mondini Malformation, dann auch vestibuläre Dysfunktion;	Pendred	DFNA23	<i>SIX1</i>	Prälingual, nicht progredient, pantonal abfallend, mittel bis hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung berichtet	BOS Typ 3
DFNB6	<i>TMIE</i>	Kongenital, nicht progredient, pantonal, hochgradig; vestibuläre Beteiligung ev. möglich;	-	DFNA40	<i>CRYM</i>	Beginn 1-2LJ, manchmal progredient, hochton, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung berichtet	-
DFNB7/11	<i>TMC1</i>	Kongenital, selten progredient, pantonal, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	-	X Chromosomal (Beginn ≤ 3LJ)			
DFNB8/10	<i>TMPRSS3</i>	Kongenital, nicht progredient, pantonal, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	-	Lokus	Gen/Protein	Typischer Phänotyp	
DFNB9	<i>OTOF</i>	Kongenital, nicht progredient, pantonal bis AN, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	-	DFNX1	<i>PRPS1</i>	♂: Kongenital bis postlingual, nicht selten progredient, pantonal, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung ♀: Variabler Beginn, nicht selten progredient, hochton, leicht bis mittelgradig; keine vestibuläre Beteiligung	
DFNB12	<i>CDH23</i>	Kongenital, oft nicht progredient, hochton bis pantonal, mittel bis hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	Usher 1D	DFNX2	<i>POU3F4</i>	♂: Kongenital, progredient, pantonal, mittel bis hochgradig; vestibuläre Dysfunktion; Dilataion IAC, EVA, Gusher Risiko ♀: Kongenital oder postlingual, nicht selten progredient, pantonal, leicht bis mittelgradig; keine vestibuläre Beteiligung;	
DFNB15/72/95	<i>GIPC3</i>	Prälingual, oft nicht progredient, pantonal, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	-	Mitochondrial (Beginn ≤ 3LJ)			
DFNB16	<i>STRC</i>	Variabler Beginn meist 3-5 LJ, nicht progredient, pantonal abfallend, hochgradig; vestibuläre Beteiligung nicht berichtet	-	Gen/Protein	Typischer Phänotyp		
				<i>MT-RNR1</i>	Maternal vererbt; oft Aminoglykosid assoziiert; Tage bis Wochen nach Aminoglykosid Gabe (relativ dosisunabhängig); beidseitig, hochgradig, nicht progredient; i.d.R. keine vestibuläre Beteiligung		
DFNB18	<i>USH1C</i>	Prälingual, nicht progredient, pantonal, hochgradig; keine vestibuläre Beteiligung	Usher 1C	<i>MT-TS1</i>	Selten Prälingual, meist progredient, variabler Schweregrad; bei gewissen Varianten auch syndromale Aspekte mit PPK		
DFNB21	<i>TECTA</i>	Prälingual, nicht progredient, pantonal, typischerweise U förmig, mittel bis hochgradig; vestibuläre Beteiligung nicht berichtet	-	<i>MT-CO1</i>	Maternal vererbt; oft Aminoglykosid assoziiert; Tage bis Wochen nach Aminoglykosid Gabe (relativ dosisunabhängig); beidseitig, hochgradig, nicht progredient; i.d.R. keine vestibuläre Beteiligung		