



Analysespektrum im Bereich der Hörstörungen

Erbliche Hörstörungen zählen zu den häufigsten bekannten monogenen Erkrankungen und sind charakterisiert durch eine ausgeprägte genetische Heterogenität und klinische Variabilität. In Abhängigkeit von der Schwere der Symptome und vom Zeitpunkt des Auftretens der Hörstörung können sich als Folge schwerwiegende soziale und kognitive Probleme entwickeln. Eine frühzeitige Diagnosestellung und individuelle medizinische Betreuung sind daher essentiell.

A	Alport-Syndrom
	Alström-Syndrom
	Auditorische Neuropathie
B	Branchio-oto-renales-Syndrom (BOR-Syndrom)
C	CHARGE-Syndrom
J	Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom
M	Menière Erkrankung
N	Norrie-Syndrom
O	Oro-fazio-digitales Syndrom (OFD)
P	Pendred-Syndrom
	Perrault-Syndrom
	Piebaldismus
R	Refsum-Krankheit
S	SANDD (Sinoatrial node dysfunction and Deafness)
	Schwerhörigkeit, mitochondrial
	Schwerhörigkeit, nicht-syndromal, autosomal-dominant (ADNSHL)
	Schwerhörigkeit, nicht-syndromal, autosomal-rezessiv (ARNSHL)
	Schwerhörigkeit, nicht-syndromal, X-gekoppelt
	SeSAME (Seizures, Sensorineural deafness, Ataxia, Mental retardation, and Electrolyte imbalance)-Syndrom/EAST (Epilepsy, Ataxia, Sensorineural deafness, Tubulopathy)-Syndrom
	Stickler-Syndrom
T	Taubheits- und Kurzsichtigkeitssyndrom
	Treacher-Collins-Syndrom
U	Usher-Syndrom
W	Waardenburg-Syndrom
Z	Zapfen-und-Stäbchen Dystrophie und Schwerhörigkeit
	Zellweger-Spektrum Erkrankung (Peroxisomenbiogenesedefekt)