

Diagnose/Methoden-spezifische Hinweise für Einsender

GJB2 (Connexin 26, CX26) und GJB6 (Connexin 30, CX30)

Erkrankung

Sensorineurale Schwerhörigkeit, GJB2-bedingte Schwerhörigkeit, Connexin 26-bedingte Schwerhörigkeit, Sensorineurale Schwerhörigkeit, GJB6-bedingte Schwerhörigkeit, Connexin 30-bedingte Schwerhörigkeit,

Erscheinungsbild/Phänotyp

Mutationen im GJB2-(Connexin 26-)Gen zählen zu den häufigsten Ursachen einer angeborenen Schallempfindungs- oder Innenohrschwerhörigkeit. Zusätzlich kommen Deletionen im benachbarten GJB6-Gen (Connexin 30) vor, die in Kombination mit GJB2-Mutationen ursächlich für eine nicht-syndromale Hörstörung sein können. Schließlich kommen Punktmutationen im GJB6/CX30-Gen vor.

Je nach Mutation kann ein rezessiver oder ein dominanter Vererbungsmodus resultieren (s. Tabelle).

OMIM#	Vererbung	Protein	Gen	Phänotyp
220290	AR	CX26	GJB2	DFNB1A
604418	AR	CX30	GJB6	DFNB1B
601544	AD	CX26	GJB2	DFNA3A
612643	AD	CX30	GJB6	DFNA3B

Methode

Sequenzierung, Allelspezifische PCR

Indikationen

Angeborene bilaterale Innenohrschwerhörigkeit.

Material

2 ml EDTA-Blut

Zur Anforderung benutzen Sie bitte unser Formular „Auftragsformular Molekulargenetik/Molekularzytogenetik“ (s. Downloadbereich unserer Homepage (www.praenatal.com)).

Weitere Fragen zu dieser neuen Methode beantworten wir Ihnen gerne unter der Telefonnummer 0911 / 2061011 oder per E-Mail: gschlueter@praenatal.com.

Untersuchungszeit

1-3 Wochen

Kosten

Die Leistung wird über Kranken- oder Überweisungsschein nach EBM oder GOÄ mit der Krankenkasse abgerechnet. Auf Anfrage erhalten Sie von uns eine Kostenaufstellung. Humangenetische Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget.

Bericht für **Fehler! Verweisquelle konnte nicht gefunden werden.****Fehler! Verweisquelle konnte nicht gefunden werden., geb.: Fehler! Verweisquelle konnte nicht gefunden werden.**

Stand: Mai 2012