

## Angeborene Schwerhörigkeit, nicht-syndromal (Connexin 26/GJB2)

### Genetik und Klinik

Angeborene Schwerhörigkeit (Inzidenz ca. 1:1000 geburten) ist in ca. 60% der Fälle auf genetische Veränderungen zurückzuführen, wobei sämtliche Erbgänge (dominant, rezessiv, X-gebunden oder mitochondrial) vorkommen. Die rezessiv vererbte Form DFNB ist für ca. 70-80% der kongenitalen Fälle von Schwerhörigkeit verantwortlich. Die autosomal dominanten Formen, 20-30%, sind meist mit einer späteren Manifestation der Schwerhörigkeit verbunden (DFNA). Seltener sind X-chromosomal und mitochondrial bedingte Formen der Schwerhörigkeit.

Als häufigste Ursache für nicht-syndromale Schwerhörigkeit wurden Mutationen im Connexin 26-Gen (GJB2-Gen) identifiziert. Connexin 26 ist ein essentieller Bestandteil der Gap Junctions und somit in die Zell-Zell-Verbindung involviert. Mutationen in GJB2 werden in ca. 50% der autosomal-rezessiven und in bis zu 35% der sporadischen Fälle von Taubheit gefunden.

### Dienstleistung

**Auftrag:** Nachweis/Ausschluss von Mutationen im GJB2-Gen bei Neugeborenen und Kindern mit unklarer Schwerhörigkeit

**Fachbereich:** Neurologie

**Methode:**

- PCR und Kapillarelektrophorese zum Nachweis/Ausschluss der Mutation 35delG im Connexin-26 (GJB2)-Gen
- PCR und direkte Sequenzierung von Exon 1 des Connexin-26 (GJB2)-Gen

**Gen(e):** Connexin 26 - GJB2

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** Venöses Blut

**Probengefäss:** EDTA- oder Heparin-Röhrchen

**Menge:** 1-5 ml

### Praktische Informationen

**Zustellung:** A-Post

**Dauer:** 2-3 Wochen

**Preis (TP):** Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

**Bemerkung:** -