

MEDIZINISCHE GENETIK



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.

Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Gegründet 1989 durch Jan Murken

SCHRIFTLEITUNG MEDGEN

Reiner Siebert, Ulm (federführend)

Dagmar Wieczorek, Düsseldorf

Ute Felbor, Greifswald

Christian Netzer, Köln

Markus Nöthen, Bonn

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN

Nuria Brämswig, Essen

Frank Kaiser, Essen

Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ulm

Ingo Kurth, Aachen

Deborah Bartholdi, Bern

Michael Speicher, Graz

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Brigitte Schlegelberger, Hannover
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. I. Filges, Basel und Dr. sc. nat. N. Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für die „Mitteilungen des BVDH“:
Dr. med. Nicolai Kohlschmidt
(Präsident des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter
<https://www.degruyter.com/view/j/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V.,
Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

REDAKTION Dr. Christine Scholz, Redaktion Medizinische Genetik, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de

VERLAG Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

JOURNAL MANAGER Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-325,
Fax: +49 (0)30 260 05-250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

ANZEIGENVERANTWORTLICHE Katharina Kaupen, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-170,
E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2020 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

COVER ILLUSTRATION Montage Brigitte Fiedler, München



Contents

MAIN TOPIC

GENETIC DIAGNOSTICS AND THERAPEUTIC APPROACHES FOR HEREDITARY AUDITORY DISORDERS

Barbara Vona and Thomas Haaf
Hereditary auditory disorders — 107

Marina T. DiStefano, Madeline Y. Hughes,
Mayher J. Patel, Emma H. Wilcox and
Andrea M. Oza

Expert interpretation of genes and variants in hereditary hearing loss — 109

Barbara Vona, Julia Doll, Michaela A. H. Hofrichter
and Thomas Haaf
Non-syndromic hearing loss: clinical and diagnostic challenges — 117

Hanno J. Bolz
Usher syndrome: diagnostic approach, differential diagnoses and proposal of an updated function-based genetic classification — 131

Estrella Martinez-Gomez, Alvaro Gallego-Martinez,
Pablo Roman-Naranjo and Jose A. Lopez-Escamez
Clinical and molecular genetics of Meniere disease — 141

Michael Morgan, Juliane W. Schott, Axel Rossi,
Christian Landgraf, Athanasia Warnecke,
Hinrich Staeker, Anke Lesinski-Schiedat,
Brigitte Schlegelberger, Hildegard Büning, Bernd Auber and Axel Schambach
Gene therapy as a possible option to treat hereditary hearing loss — 149

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Review Article

Kerstin U. Ludwig, Axel Schmidt, Per Hoffmann
and Markus M. Nöthen

Combating the SARS-CoV-2 pandemic: how can the field of Human Genetics contribute? — 163

Stellungnahmen und Leitlinien

Karin Buiting, Dieter Gläser, Jasmin Beygo,
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. und
Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V.
Leitlinien für die molekulare und zytogenetische Diagnostik bei Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom — 169

GfH Verbandsmitteilungen — 177

VPAH Mitteilungen — 181

Aktuelle Nachrichten — 185

