

# 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*

## **SCHRIFTFÜHRUNG MEDGEN**

*Reiner Siebert, Ulm (federführend)*  
*Dagmar Wiczorek, Düsseldorf*  
*Ute Felber, Greifswald*  
*Christian Netzer, Köln*  
*Markus Nöthen, Bonn*

## **WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN**

*Nuria Brämwig, 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](mailto:organisation@gfhev.de); [www.medgenetik.de](http://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](mailto: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](mailto: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](mailto: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 Staecker, 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

