**Titel des Projekts**

„Vererbte Hördefekte: Mutationen, Variationen und Pathogenesen“

Ein Antrag im Rahmen des Potentialbereichs Pathomechanismen der zellulären

Differenzierung und Kommunikation bei selteneren Erkrankungen: Chancen zur Regeneration

**Antragstellende(r):** Andreas Radeloff, John Neidhardt

**Zusammenfassung des Projekts**

Hördefekte zählen zu den klinisch und genetisch heterogensten Erkrankungen in der Neurosensorik. Es ist bekannt, dass genetische Komponenten die klinische Ausprägung der Erkrankung beeinflussen. Wir werden ausgewählte Patienten mit Hördefekten sowohl von klinischer als auch von genetischer Seite untersuchen, um Genotyp-Phänotyp-Korrelationen zu etablieren. Hierzu werden einerseits die besten und schlechtesten Performer unter den cochleaimplantierten Patienten untersucht. Hiermit zielen wir auf die neuronale Komponente von Hörstörungen ab. Andererseits werden Familien mit besonderen klinischen oder genetischen Merkmalen verglichen. Wir werden ausgehend von der Analyse klinischer Parameter, Exomsequenzierungen und Charakterisierungen der Pathogenesen auf molekularer und zellulärer Ebene durchführen. Diese Untersuchungen sind essentiell sowohl für das Verständnis der Erkrankungen, als auch die Entwicklung von therapeutischen Optionen. Diese Studie ermöglicht Kooperationen mit verschiedenen Abteilungen der Univ. Oldenburg und dem Exzellenzcluster Hearing4All und ist aktiver Teil des Potentialbereichs „seltene Erkrankungen“.

1