

Table S1: Clinical and genetic summary. Legend: BNSHL-PP=bilateral neurosensorial hearing loss - postlingual and progressive; NS=neurosensorial; cond.=conductive; A= absent; P= present; nl=normal, NLH=normal-hearing; prof.=profound; sev-prof.=severe-profound; mod.=moderate; nl=normal

Classification	pedigree position	Gender	age of onset	Type	Laterality	age at audio	degree	OEAPD RE	OEAPD LE	BERA	5'UTR <i>DIAPH3</i> DELETION			
											all	WES	qPCR	BK PCR
BNSHL-PP	III:1	F	16	NS	Bi	65	prof.	A	A	A	P	P	P	P
BNSHL-PP	III:11	F	8	NS	Bi	ND	prof.	A	A	N.A.	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:1	M	5	NS	Bi	21	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:2	M	10	NS	Bi	26	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:3	M	9	NS	Bi	29	prof.	A	A	A	P	P	P	P
BNSHL-PP	IV:5	F	?	NS	Bi	31	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:8	M	?	NS	Bi	35	sev-prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:10	M	10	NS	Bi	35	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:12	F	10	NS	Bi	36	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:14	F	8	NS	Bi	41	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:16	M	6	NS	Bi	42	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:17	F	1	NS	Bi	16	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:20	M	13	NS	Bi	28	sev-prof.	A	A	A	P	P	P	P
BNSHL-PP	IV:21	F	13	mixed	Bi	29	sev-prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:25	F	11	NS	Bi	33	sev-prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:28	F	13	NS	Bi	34	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:30	M	13	NS	Bi	35	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:31	F	14	NS	Bi	37	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	IV:34	F	7	NS	Bi	29	prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:2	M	5	mixed	Bi	10	mod.-sev.	P	P	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:6	M	5	NS	Bi	8	prof.	N.A.	N.A.	N.A.	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:7	F	9	NS	Bi	10	sev-prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:8	M	6	NS	Bi	15	prof.	A	A	A	P	P	P	P
BNSHL-PP	V:9	F	8	NS	Bi	21	prof.	P	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:10	M	7	NS	Bi	21	prof.	A	A	A	P	P	P	P
BNSHL-PP	V:11	F	3	NS	Bi	12	prof.	P	P	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:13	F	5	NS	Bi	16	sev-prof.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:16	M	5	NS	Bi	6	mod.	P	P	N.A.	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:20	F	8	N.A.	N.A.	ND	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:21	M	5	NS	Bi	5	mild-mod.	A	A	A	P	N.T.	P	P
BNSHL-PP	V:28	F	4	mixed	Bi	7	sev-prof.	P	P	A	P	N.T.	P	P
Cond. HL	III:15	F	15	cond.	Bi	80	mod.	A	A	A	A	N.T.	N.T.	A
mild HL	III:17	F	?	NS	Uni	78	mild	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
BNSHL-PRE	V:14	M	<1	NS	Bi	9	mod-sev.	A	A	A	A	N.T.	N.T.	A
mild HL	IV:15	F	38	NS	Bi	38	mild-mod.	A	A	nl	A	N.T.	A	A
mild HL	V:22	M	12?	NS	Bi	12	mild	P	P	nl	A	N.T.	A	A
Cond. HL	V:29	F	-	cond.	Bi	17	N.A.	A	A	nl	A	N.T.	A	A
Morquio S.	V:34	F	5	NS	Bi	20	mod-sev.	A	A	A	A	N.T.	N.T.	A
Morquio S.	V:35	F	3	NS	Bi	24	sev-prof.	A	A	A	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	IV:6	F	-	N.A.	N.A.	32	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	IV:18	F	-	N.A.	N.A.	32	nl	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	IV:19	M	-	N.A.	N.A.	39	nl	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	IV:22	F	-	N.A.	N.A.	31	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	IV:33	F	-	N.A.	N.A.	39	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	IV:36	F	-	N.A.	N.A.	30	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	IV:38	F	-	N.A.	N.A.	33	nl	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	IV:40	M	-	N.A.	N.A.	50	nl	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	IV:41	F	-	N.A.	N.A.	46	nl	P	A	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	IV:42	F	-	N.A.	N.A.	ND	nl	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	IV:43	F	-	N.A.	N.A.	17	nl	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	V:1	M	-	-	-	4	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	A	A
NL-H	V:3	F	-	N.A.	N.A.	11	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	A	A
NL-H	V:4	F	-	-	-	2	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:5	M	-	N.A.	N.A.	8	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:12	M	-	N.A.	N.A.	14	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:15	F	-	N.A.	N.A.	10	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:17	M	-	N.A.	N.A.	11	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:18	M	-	N.A.	N.A.	13	nl	P	A	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:19	F	-	N.A.	N.A.	12	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	A	A
NL-H	V:23	M	-	N.A.	N.A.	14	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:24	F	-	N.A.	N.A.	16	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:25	F	-	N.A.	N.A.	18	nl	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:26	F	-	N.A.	N.A.	-	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	A	A
NL-H	V:27	M	-	N.A.	N.A.	ND	N.A.	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:30	F	-	N.A.	N.A.	11	nl.	P	P	nl	A	N.T.	A	A
NL-H	V:31	M	-	N.A.	N.A.	19	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	V:32	M	-	N.A.	N.A.	5	nl	A	P	nl	A	N.T.	N.T.	A
NL-H	V:33	M	-	N.A.	N.A.	-	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	A	A
NL-H	V:36	M	-	N.A.	N.A.	-	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	A	A
NL-H	V:37	F	-	N.A.	N.A.	-	N.A.	N.A.	N.A.	N.A.	A	N.T.	A	A
NL-H	V:38	F	-	N.A.	N.A.	11	nl	P	P	nl	A	N.T.	N.T.	A