

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Anforderungsschein

Humangenetik

WHOLE-EXOME-SEQUENCING



Tages-Nr. intern!

ANGABEN ZUM/ZUR PATIENT*IN

Versicherung: ☐ Gesetzlich (bitte Muster 10 Ü-Schein beifügen!) ☐ Privat

Entnahmedatum: _____ **Material:** ☐ EDTA-Blut ☐ Heparin-Blut ☐ Fruchtwasser/Chorionzotten ☐ Wangenabstrich

☐ Tumormaterial ☐ Sonstiges Material: _____ **Geschlecht:** ☐ männlich ☐ weiblich ☐ divers

Ethnische Herkunft: _____ **Schwanger:** ☐ Nein ☐ Ja **Schwangerschaftswoche:** _____

Untersuchungsart: ☐ diagnostisch ☐ prädiktiv ☐ vorgeburtlich

Ist die zu untersuchende Person der/die Indexpatient*in (die erkrankte Person): ☐ Ja ☐ Nein

Gibt es genetische Vorbefunde: ☐ nein ☐ ja (bei Patient*in) ☐ ja (bei Angehörigen) (Falls ja, bitte Vorbefunde möglichst in Kopie mitsenden.)

Besteht Blutsverwandtschaft bei den Eltern: ☐ nein ☐ ja

ANGEFORDERTE UNTERSUCHUNG:

☐ Whole-Exome-Sequencing (WES) Analyse ☐ Trio Whole-Exome-Sequencing (WES) Analyse (Bitte unten Angaben zu den Eltern ergänzen.)

Indikation/Verdacht:

(Nach Möglichkeit bitte Befundkopien bzw. Krankenunterlagen mitschicken.)

Die Durchführung einer Whole-Exome-Sequencing (WES)-Analyse ist nur möglich, wenn das Beiblatt für HPO-Terms ausgefüllt ist.

ICD-10 Code: _____ **Diagnosesicherung:** ☐ Gesicherte Diagnose (G) ☐ Ausgeschlossene Diagnose (A)

(Zusatzkennzeichnung ICD-10) ☐ Verdachtsdiagnose (V) ☐ (symptomloser) Zustand nach der betreffenden Diagnose (Z)

Sonstige Angaben/Familienanamnese (optional Stammbaum einfügen): _____

☐ **Varianten unklarer Signifikanz** (hot, warm, tepid) sollen mitgeteilt werden, wenn ein Krankheitswert nicht ausgeschlossen werden kann.

(ohne Auswahl werden Varianten unklarer Signifikanz nicht mitgeteilt.)

Zusatzbefunde¹:

Die Auswertung der genetischen Daten erfolgt streng nach den klinischen Angaben (z. B. HPO-Terms), deshalb werden Zusatzbefunde nicht erhoben.

¹ Bei Zusatzbefunden handelt es sich um aktiv erhobene Befunde mit Varianten in Genen, die nicht mit den angegebenen klinischen Symptomen assoziiert sind.

Angaben zu den Eltern (Bei Trio-WES-Analyse unbedingt erforderlich!)

Mutter Name: _____ Geburtsdatum: _____

Betroffen im Sinne des/der Indexpatient*in² ☐ Nein ☐ Ja, Symptome: _____

Vater Name: _____ Geburtsdatum: _____

Betroffen im Sinne des/der Indexpatient*in² ☐ Nein ☐ Ja, Symptome: _____

² Ohne Auswahl werden die Eltern als „nicht betroffen“ angenommen.

Name, Vorname aufklärende/r Ärzt*in (in Druckbuchstaben)

Ort, Datum

✗ Unterschrift aufklärende/r Ärzt*in

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG zur genetischen Diagnostik (GenDG)

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung stimme ich der von mir gewünschten genetischen Untersuchung sowie ggf. der Probenentnahme auf Grundlage des Gendiagnostikgesetzes zu. Ich bin ausführlich darauf hingewiesen worden, dass ich sowohl mit meiner Ärztin/meinem Arzt das Ergebnis und das weitere Vorgehen besprechen als auch eine genetische Beratungsstelle in Anspruch nehmen kann. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit bis zur Entscheidung für die genetische Untersuchung. Wenn ich eine von gesetzlichen Vorgaben abweichende Regelung wünsche, kann ich dies jederzeit mitteilen.

	Indexpatient*in	Mutter	Vater
Mit der Aufbewahrung der Probe und der Untersuchungsergebnisse innerhalb der gesetzlichen Vorgaben bzw. je nach diagnostischer Notwendigkeit bin ich einverstanden:	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein
Mit der Nutzung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern bin ich einverstanden:	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein
Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in pseudonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke einverstanden:	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein
Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung der Probe sowie der dazu erforderlichen Daten an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden:	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein
Durch die Analyse können in Einzelfällen Ergebnisse erzielt werden, die nicht in direktem Zusammenhang mit der angeforderten Untersuchung stehen. Ich wünsche über diese Zufallsbefunde informiert zu werden, wenn sich daraus eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Angehörigen ergibt:	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein	☐ Ja ☐ Nein

Ich wünsche die Weiterleitung meiner Befunde an meine/n mitbehandelnde/n Arzt/Ärztin:

Name Ärzt*in (in Druckbuchstaben): _____ Telefonnummer für Rückfragen: _____

Praxis-Anschrift (in Druckbuchstaben): _____

Nur bei Privatpatient*innen

Mir ist bekannt, dass die für die Abrechnung notwendigen Daten an eine privatärztliche Verrechnungsstelle übermittelt werden können.

Mir ist bekannt, dass ich die Kosten für die o.g. Untersuchung selbst trage, wenn diese nicht von meiner Versicherung übernommen werden.

Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir jederzeit für die Zukunft widerrufen werden.

Ort, Datum	 Name in Druckbuchstaben und Unterschrift Patient*in / gesetzliche/r Vertreter*in
Ort, Datum	 Name in Druckbuchstaben und Unterschrift Mutter
Ort, Datum	 Name in Druckbuchstaben und Unterschrift Vater

Adresse für Probenzusendung

amedes genetics
MVZ wagnerstibbe für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie,
Humangenetik und Mikrobiologie Hannover
Georgstraße 50
30159 Hannover
Telefon 0511.301 795 0
Telefax 0511.301 795 119

Genetische Sprechstunden

Sie können sich kostenfrei unter folgender Telefonnummer für einen Sprechstundentermin anmelden:
0800.444 36 38

Genetische Sprechstunden bieten wir an folgenden Standorten an:
Bad Münden · Berlin · Bonn · Dortmund · Düsseldorf · Essen · Frankfurt
Göttingen · Halle (Saale) · Hamburg · Hannover · Kassel · Koblenz
Münster · Oberhausen · Wuppertal

Weitere Informationen unter www.amedes-genetics.de

Name, Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Barcode-/Labornummer: _____

HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

Bitte machen Sie möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik des Indexpatienten (optimal 3-10 klinische Angaben/HPO-Terms).

Diese Angaben werden zur bioinformatischen Filterung der Varianten bei der Analyse eingesetzt und sind entscheidend, um ursächliche genetische Veränderungen zu identifizieren und bestmöglich interpretieren zu können.

ABDOMEN

- ☐ Abdominale Schmerzen (HP:0002027)
- ☐ Akute Hepatitis (HP:0200119)
- ☐ Aszites (HP:0001541)
- ☐ Cholelithiasis (HP:0001081)
- ☐ Cholestase (HP:0001396)
- ☐ Cholezystitis (HP:0001082)
- ☐ Chronische Hepatitis (HP:0200123)
- ☐ Diarrhöe (HP:0002014)
- ☐ Erbrechen (HP:0002013)
- ☐ Fettleber (HP:0001397)
- ☐ Gastroösophagealer Reflux (HP:0002020)
- ☐ Gelbsucht (HP:0000952)
- ☐ Hepatomegalie (HP:0002240)
- ☐ Hepatozelluläres Adenom (HP:0012028)
- ☐ Hepatozelluläres Karzinom (HP:0001402)
- ☐ Intrahepatische biliäre Dysgenese (HP:0001401)
- ☐ Leberversagen (HP:0001399)
- ☐ Leberzysten (HP:0001407)
- ☐ Leistenhernie (HP:0000023)
- ☐ Nabelhernie (HP:0001537)
- ☐ Pankreatitis (HP:0001733)
- ☐ Portale Hypertonie (HP:0001409)
- ☐ Splenomegalie (HP:0001744)
- ☐ Übelkeit (HP:0002018)
- ☐ Verstopfung (HP:0002019)
- ☐ Zirrhose (HP:0001394)

HERZ

- ☐ Aortenisthmusstenose (HP:0001680)
- ☐ Auffällige Herzklappen (HP:0001654)
- ☐ Auffällige Herzmorphologie (HP:0001627)
- ☐ AV-Block (HP:0001678)
- ☐ Bluthochdruck (HP:0000822)
- ☐ Bradykardie (HP:0001662)
- ☐ Dilatative Kardiomyopathie (HP:0001644)
- ☐ Herzrhythmusstörungen (HP:0011675)
- ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie (HP:0001639)
- ☐ Koronare Atherosklerose (HP:0001677)
- ☐ Linksventrikuläre Hypertrophie (HP:0001712)
- ☐ Myokardinfarkt (HP:0001658)
- ☐ Tachykardie (HP:0001649)
- ☐ Ventrikelseptumdefekt (HP:0001629)
- ☐ Verkalkung der Herzklappen (HP:0005146)
- ☐ Vorhofflimmern (HP:0005110)
- ☐ Vorhofseptumdefekt (HP:0001631)

ZENTRALES NERVENSYSTEM

- ☐ Agenesie Corpus callosum/
Balkenagenesie (HP:0001274)
- ☐ Aggressives Verhalten (HP:0000718)
- ☐ Anomalien der weißen Substanz
des Gehirns (HP:0002500)
- ☐ Areflexie (HP:0001284)
- ☐ Arnold-Chiari-Fehlbildung (HP:0002308)
- ☐ Ataxie (HP:0001251)
- ☐ Aufmerksamkeitsdefizit
Hyperaktivitätsstörung (HP:0007018)
- ☐ Autismus (HP:0000717)

- ☐ Autistisches Verhalten (HP:0000729)
- ☐ Chorea (HP:0002072)
- ☐ Demenz (HP:0000726)
- ☐ Dysarthrie (HP:0001260)
- ☐ Dyskinesie (HP:0100660)
- ☐ Dystonie der Gliedmaßen (HP:0002451)
- ☐ EEG-Abnormität (HP:0002353)
- ☐ Enzephalopathie (HP:0001298)
- ☐ Geistige Behinderung (HP:0001249)
- ☐ Geistige Behinderung, mild (HP:0001256)
- ☐ Geistige Behinderung, moderat (HP:0002342)
- ☐ Geistiger Abbau (HP:0001268)
- ☐ Gewalttätiges Verhalten (HP:0008760)
- ☐ Globale Entwicklungsverzögerung (HP:0001263)
- ☐ Globale Entwicklungsverzögerung,
moderat (HP:0011343)
- ☐ Hirnatrophie (HP:0012444)
- ☐ Hydrozephalus (HP:0000238)
- ☐ Hyperaktivität (HP:0000752)
- ☐ Hyperreflexie (HP:0001347)
- ☐ Hypertonie (HP:0001276)
- ☐ Hypotonie (zentral) (HP:0001252)
- ☐ Kleinhirn-Hypoplasie (HP:0001321)
- ☐ Kognitive Beeinträchtigung (HP:0100543)
- ☐ Koma (HP:0001259)
- ☐ Konzentrationsschwierigkeiten (HP:0031987)
- ☐ Krampfanfälle (HP:0001250)
- ☐ Lethargie (HP:0001254)
- ☐ Leukodystrophie (HP:0002415)
- ☐ Lissencephalie (HP:0001339)
- ☐ Makrozephalie (HP:0000256)
- ☐ Mikrozephalie (HP:0000252)
- ☐ Motorische Verzögerung (HP:0001270)
- ☐ Myoklonische Anfälle (HP:0032794)
- ☐ Neurodegeneration (HP:0002180)
- ☐ Neuronale Entwicklungsverzögerung (HP:0012758)
- ☐ Parkinsonismus (HP:0001300)
- ☐ Regression der Entwicklung (HP:0002376)
- ☐ Schlaganfall (HP:0001297)
- ☐ Selbstschädigendes Verhalten (HP:0100716)
- ☐ Spastische Paraparese (HP:0002313)
- ☐ Spezifische Lernbehinderung (HP:0001328)
- ☐ Sprache: geringe Sprachentwicklung (HP:0002465)
- ☐ Sprache: keine Sprachentwicklung (HP:0001344)
- ☐ Sprache: Sprachentwicklungsverzögerung
(HP:0000750)
- ☐ Störung des Gangbildes (HP:0001288)
- ☐ Tremor (HP:0001337)
- ☐ Ventrikulomegalie (HP:0002119)
- ☐ Verhaltensauffälligkeiten (HP:0000708)
- ☐ Zerebelläre Atrophie (HP:0001272)
- ☐ ZNS-Myelinisierungsstörung (HP:0011400)

AUGEN

- ☐ Abnormität der Augenbewegung (HP:0000496)
- ☐ Abnormität der sakkadischen
Augenbewegung (HP:0000570)
- ☐ Abnormität des Auges (HP:0000478)

- ☐ Ausgeprägte Epikanthusfalten (HP:0000286)
- ☐ Degeneration der Netzhaut (HP:0000546)
- ☐ Grauer Star (Katarakt) (HP:0000518)
- ☐ Grüner Star (Glaukom) (HP:0000501)
- ☐ Horizontale Blicklähmung (HP:0007817)
- ☐ Hornhauttrübung (HP:0007957)
- ☐ Hypertelorismus (HP:0000316)
- ☐ Kirschröter Fleck auf der Makula (HP:0010729)
- ☐ Mikrophthalmos (HP:0000568)
- ☐ Nystagmus (HP:0000639)
- ☐ Ophthalmoplegie (HP:0000602)
- ☐ Optikusatrophie (HP:0000648)
- ☐ Ptosis (HP:0000508)
- ☐ Sehkraftverlust (HP:0000572)
- ☐ Sehschwäche (HP:0000505)
- ☐ Stäbchen-Zapfen-Dystrophie (HP:0000510)
- ☐ Strabismus (HP:0000486)
- ☐ Verminderte Sehschärfe (HP:0007663)
- ☐ Xanthelasmen (HP:0001114)

WACHSTUM/ENTWICKLUNG

- ☐ Adipositas (HP:0001513)
- ☐ Adipositas Grad 3 (HP:0025501)
- ☐ Beginn bei Neugeborenenalter (HP:0003623)
- ☐ Frühgeburt (HP:0001622)
- ☐ Gedeihstörung (HP:0001508)
- ☐ Großwuchs (HP:0001548)
- ☐ Hochwuchs (HP:0000098)
- ☐ Intrauterine Wachstumsverzögerung (HP:0001511)
- ☐ Kleinwuchs (HP:0004322)
- ☐ Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme
(HP:0011968)
- ☐ Verringerter Körpergewicht (HP:0004325)
- ☐ Wachstumsverzögerung (HP:0001510)

KLIN. CHEMIE/HÄMATOLOGIE

- ☐ Albuminurie (HP:0012592)
- ☐ Aminoazidurie (HP:0003355)
- ☐ Anämie (HP:0001903)
- ☐ Anomalien der Blutgerinnung (HP:0001928)
- ☐ Beeinträchtigte T-Zellen-Funktion (HP:0005435)
- ☐ Erhöhte hepatische Transaminasen (HP:0002910)
- ☐ Erhöhte langkettige Fettsäuren (HP:0003455)
- ☐ Erhöhte Serum-Kreatin-Kinase (HP:0003236)
- ☐ Hyperammonämie (HP:0001987)
- ☐ Hyperglykämie (HP:0003074)
- ☐ Hypertriglyceridämie (HP:0002155)
- ☐ Hypoglykämie (HP:0001943)
- ☐ Hypokaliämie (HP:0002900)
- ☐ Hypokaliämische Alkalose (HP:0001949)
- ☐ Hypophosphatämie (HP:0002148)
- ☐ Hypothyreose (HP:0000821)
- ☐ Immundefizienz (HP:0002721)
- ☐ Laktatazidose (HP:0003128)
- ☐ Metabolische Azidose (HP:0001942)
- ☐ Myoglobulinurie (HP:0002913)
- ☐ Neutropenie (HP:0001875)
- ☐ Panzytopenie (HP:0001876)

Name, Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Barcode-/Labornummer: _____

HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

KLIN. CHEMIE/HÄMATOLOGIE

- ☐ Proteinurie (HP:0000093)
- ☐ Respiratorische Alkalose (HP:0001950)
- ☐ Rezidivierende bakterielle Infektionen (HP:0002718)
- ☐ Rezidivierende Pilzinfektionen (HP:0002841)
- ☐ Rezidivierende virale Infektionen (HP:0004429)
- ☐ Thrombozytopenie (HP:0001873)

NIEREN

- ☐ Chronische Nierenerkrankung (HP:0012622)
- ☐ De-Toni-Debré-Fanconi-Syndrom (HP:0001994)
- ☐ Fokale segmentale Glomerulosklerose (HP:0000097)
- ☐ Hämolytisch-urämisches Syndrom (HP:0005575)
- ☐ Hydronephrose (HP:0000126)
- ☐ Nebennieren-Hyperplasie (HP:0008221)
- ☐ Nephrolithiasis (HP:0000787)
- ☐ Nephrotisches Syndrom (HP:0000100)
- ☐ Nieren-Agenesie (HP:0000104)
- ☐ Niereninsuffizienz (HP:0000083)
- ☐ Nierenzyste (HP:0000107)
- ☐ Phosphatverlust, renaler (HP:0000117)
- ☐ Polyzystische Nierendysplasie (HP:0000113)
- ☐ Tubuläre Azidose der Nieren (HP:0001947)

MUSKEL-/GELENKBEWEGUNG

- ☐ Arthralgie (HP:0002829)
- ☐ Beugekontraktur (HP:0001371)
- ☐ Dystonie (HP:0001332)
- ☐ Entwicklungsverzögerung der Feinmotorik (HP:0010862)
- ☐ Gowers-Zeichen (HP:0003391)
- ☐ Hüft dysplasie (HP:0001385)
- ☐ Hypermobilität der Gelenke (HP:0001382)
- ☐ Makroglossie (HP:0000158)
- ☐ Motorische Stereotypie (HP:0000733)
- ☐ Multiple Gelenkkontrakturen (HP:0002828)
- ☐ Muskeldystrophie (HP:0003560)
- ☐ Muskelschwäche (HP:0001324)
- ☐ Muskuläre Hypotonie (HP:0001252)
- ☐ Myalgie (HP:0003326)
- ☐ Myopathie (HP:0003198)
- ☐ Myotonie (HP:0002486)
- ☐ Polyneuropathie (HP:0001271)
- ☐ Pseudohypertrophie des Wadenmuskels (HP:0003707)
- ☐ Rhabdomyolyse (HP:0003201)
- ☐ Skelettmuskelatrophie (HP:0003202)
- ☐ Steifigkeit (HP:0002063)

LUNGE/HNO/ZÄHNE

- ☐ Asthma (HP:0002099)
- ☐ Dysphagie (HP:0002015)
- ☐ Dyspnoe (HP:0002094)
- ☐ Gaumenspalte (HP:0000175)
- ☐ Hoher Gaumen (HP:0000218)
- ☐ Kariöse Zähne (HP:0000670)
- ☐ Langes Philtrum (HP:0000343)
- ☐ Mikrodonie (HP:0000691)
- ☐ Mittelohrentzündung (HP:0000388)
- ☐ Obstruktive Schlafapnoe (HP:0002870)

- ☐ Pulmonale Blutungen (HP:0040223)
- ☐ Pulmonale Hypoplasie (HP:0002089)
- ☐ Respiratorische Insuffizienz (HP:0002093)
- ☐ Rezidivierende Infektionen der oberen Atemwege (HP:0002788)
- ☐ Schwerhörigkeit (HP:0000365)
- ☐ Zahnabszess (HP:0030757)
- ☐ Zahnfleischhyperplasie (HP:0000212)

SKELETT/HAUT/NÄGEL/HAARE

- ☐ Anhidrose (HP:0000970)
- ☐ Arachnodaktylie (HP:0001166)
- ☐ Auffällige Form der Wirbelkörper (HP:0003312)
- ☐ Auffällige Hautpigmentierung (HP:0001000)
- ☐ Auffällige Skelettmorphologie (HP:0011842)
- ☐ Auffälliges Skelettsystem (HP:0000924)
- ☐ Auffälligkeiten der Haare (HP:0001595)
- ☐ Auffälligkeiten der Haut (HP:0000951)
- ☐ Brachydaktylie (HP:0001156)
- ☐ Brachycephalie (HP:0000248)
- ☐ Café-au-lait-Fleck (HP:0000957)
- ☐ Dolichocephalie (HP:0000268)
- ☐ Dysostose multiplex (HP:0000943)
- ☐ Hirsutismus (HP:0001007)
- ☐ Hypoplastische Zehennägel (HP:0001800)
- ☐ Ichthyose (HP:0000864)
- ☐ Invertierte Brustwarzen (HP:0003186)
- ☐ Kamptodaktylie (HP:0012385)
- ☐ Kraniosynostose (HP:0001363)
- ☐ Kurze Gliedmaßen (HP:0009826)
- ☐ Kurzer 5. Finger (HP:0009237)
- ☐ Kurzer Hals (HP:0000470)
- ☐ Makrotie (HP:0000400)
- ☐ Mandibuläre Prognathie (HP:0000303)
- ☐ Mikrognathie (HP:0000347)
- ☐ Neurofibrome, multiple (HP:0001067)
- ☐ Osteomalazie (HP:0002749)
- ☐ Palmoplantar-Keratodermie (HP:0000982)
- ☐ Pectus carinatum (HP:0000768)
- ☐ Polydaktylie (HP:0010442)
- ☐ Sandalenlücke (HP:0001852)
- ☐ Skelettale Dysplasie (HP:0002652)
- ☐ Skoliose (HP:0002650)
- ☐ Spondylolyse (HP:0003304)
- ☐ Verdickte Rippen (HP:0000900)
- ☐ Vierfingerfurche (HP:0000954)
- ☐ Weit auseinanderstehende Brustwarzen (HP:0006610)

GESICHTSDYSMORPHIEN

- ☐ Abfallende Mundwinkel (HP:0002714)
- ☐ Anteversion der Nasenlöcher (HP:0000463)
- ☐ Auffällige Gesichtsform (HP:0001999)
- ☐ Auffällige Ohren (HP:0000598)
- ☐ Auffällige Ohrmuschelmorphologie (HP:0000377)
- ☐ Auffälliger Nasenrücken (HP:0000422)
- ☐ Bogenförmige Augenbrauen (HP:0002553)
- ☐ Breite Nasenspitze (HP:0000455)
- ☐ Faziale Dysmorphien (HP:0000271)

- ☐ Flaches Gesicht (HP:0012368)
- ☐ Grobe Gesichtszüge (HP:0000280)
- ☐ Hohe Stirn (HP:0000348)
- ☐ Hoher Haaransatz (HP:0009890)
- ☐ Imprimerter Nasenrücken (HP:0005280)
- ☐ Kurze Nase (HP:0003196)
- ☐ Kurzes Kinn (HP:0000331)
- ☐ Langes Gesicht (HP:0000276)
- ☐ Nach außen rotierte Ohren (HP:0000358)
- ☐ Retrusion des Mittelgesichts (HP:0011800)
- ☐ Tief ansetzende Ohren (HP:0000369)
- ☐ Tiefliegende Augen (HP:0000490)

VERSCHIEDENES

- ☐ Angioödem (HP:0100665)
- ☐ Auffälliges Essverhalten (HP:0100738)
- ☐ Auffälligkeiten des äußeren Genitale (HP:0000811)
- ☐ Azoospermie (HP:0000027)
- ☐ Colonkarzinom (HP:0003003)
- ☐ Diabetes mellitus (HP:0000819)
- ☐ Fieber (HP:0001945)
- ☐ Hydrops fetalis (HP:0001789)
- ☐ Hypospadie (HP:0000047)
- ☐ Kryptorchismus (HP:0000028)
- ☐ Mammakarzinom (HP:0003002)
- ☐ Neoplasie der Eierstöcke (HP:0100615)
- ☐ Ovarialkarzinom (HP:0025318)
- ☐ Periodisches Fieber (HP:0001954)
- ☐ Polyhydramnion (HP:0001561)
- ☐ Rezidivierende Infektionen (HP:0002719)
- ☐ Schlafstörungen (HP:0002360)
- ☐ Schmerzunempfindlichkeit (HP:0007021)
- ☐ Störung des Schlaf-Wach-Rhythmus (HP:0006979)

SONSTIGE HPO-Terms/klinische Auffälligkeiten

- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____
- ☐ _____