

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

# Anforderungsschein

## Humangenetik

### WHOLE-EXOME-SEQUENCING



Praxisstempel

Tages-Nr. intern!

☐ **EILIG**, weil: \_\_\_\_\_

#### ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER:

**Versicherung:** ☐ Gesetzlich (bitte Muster 10 Ü-Schein beifügen!) ☐ Privat (Kostenvoranschläge auf Anfrage)  
☐ Stationär ☐ Rechnung an Einsender

#### ANGABEN ZUM MATERIAL:

**Entnahmedatum:** \_\_\_\_\_ ☐ Z. n. allogener Stammzellspende

**Material:** ☐ EDTA-Blut ☐ Wangenabstrich ☐ sonstiges Material: \_\_\_\_\_

#### ANGABEN ZUR PATIENTIN/ZUM PATIENTEN:

**Geschlecht:** ☐ männlich ☐ weiblich ☐ divers, bitte biologisches Geschlecht angeben: \_\_\_\_\_

**Ethnische Herkunft:** \_\_\_\_\_ **Schwanger:** ☐ nein ☐ ja Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_

**Untersuchungsart:** ☐ diagnostisch (Patient\*in betroffen) ☐ prädiktiv (Patient\*in selbst gesund/Anlageträgerschaft)

**Ist die zu untersuchende Person der/die Indexpatient\*in (die erkrankte Person):** ☐ nein ☐ ja

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

**Besteht Blutsverwandtschaft in der Familie?** ☐ nein ☐ ja, bei: \_\_\_\_\_

#### 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:** \_\_\_\_\_ **Diagnose:** ☐ 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** (ausschließlich hot, warm, tepid) sollen mitgeteilt werden, wenn ein Krankheitswert nicht ausgeschlossen werden kann.  
 (ohne Auswahl werden Varianten unklarer Signifikanz nicht mitgeteilt.)

#### ANGABEN ZU DEN ELTERN (Bei Trio WES Analyse unbedingt erforderlich!):

**Mutter** Name: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Betroffen im Sinne des/der Indexpatient\*in ☐ Nein ☐ Ja, Symptome: \_\_\_\_\_

**Vater** Name: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Betroffen im Sinne des/der Indexpatient\*in ☐ Nein ☐ Ja, Symptome: \_\_\_\_\_

(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 (nach Gendiagnostikgesetz; 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.

### Ich erkläre mich einverstanden mit:

	Indexpatient*in	Mutter	Vater
1) der Aufbewahrung der Probe in Abhängigkeit von der diagnostischen Notwendigkeit für ggfs. ergänzende Untersuchungen	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
2) der Nutzung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
3) der Aufbewahrung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
4) der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in pseudonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
5) der evtl. Weiterleitung der Probe sowie der dazu erforderlichen Daten an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Im Rahmen der Analyse können in seltenen Fällen Veränderungen festgestellt werden, die nicht im direkten Zusammenhang mit der angeforderten Untersuchung stehen (sogenannte Zufallsbefunde). Die Mitteilung genetischer Zufallsbefunde erfolgt ohne Anspruch auf Vollständigkeit. Über klinisch relevante Zufallsbefunde möchte ich informiert werden: (ohne Auswahl werden Zufallsbefunde nicht mitgeteilt.)	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein

Information zu sogenannten Zusatzbefunden: Bei Zusatzbefunden handelt es sich um aktiv erhobene Befunde mit Varianten in Genen, die nicht mit den angegebenen klinischen Symptomen assoziiert sind. Aktuell werden im Rahmen der hier angeforderten Analyse keine Zusatzbefunde erhoben und berichtet; die Auswertung der genetischen Daten erfolgt streng nach klinischen Angaben (z.B. HPO-Terms, angefordertes Genpanel usw.).

**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

Anforderungsschein unter:



[www.amedes-genetics.de/service/downloads](http://www.amedes-genetics.de/service/downloads)

### 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:

Berlin · Bonn · Dortmund · Düsseldorf · Essen · Frankfurt (Main)  
Göttingen · Halle (Saale) · Hamburg · Hannover · Kassel · Koblenz  
Münster · Oberhausen · Rüdersdorf bei Berlin

Weitere Informationen unter [www.amedes-genetics.de](http://www.amedes-genetics.de)



Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Barcode-/Labornummer

## HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

Bei HPO-Terms (Human Phenotype Ontology) handelt es sich um standardisierte Begriffe zur präzisen Beschreibung klinischer Phänotypen und Symptome (siehe auch <https://hpo.jax.org>). 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. Bitte machen Sie möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik des/der Indexpatienten\*in (optimal 3-10 klinische Angaben/HPO-Terms) und legen Sie vorhandene ärztliche Berichte bei, da diese zusätzliche Informationen enthalten können. Beachten Sie bitte, dass nur die HPO-Terms des/der Indexpatienten\*in berücksichtigt werden können, auch bei Trio-Analysen oder auffälliger Familienanamnese.

### 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-Abnormalität (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

- ☐ Abnormalität der Augenbewegung (HP:0000496)

- ☐ Abnormalität der sakkadischen Augenbewegung (HP:0000570)
- ☐ Abnormalität 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)
- ☐ Kirschrotter 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)
- ☐ Xanthelasma (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)

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Barcode-/Labornummer

## HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

### KLIN. CHEMIE/HÄMATOLOGIE

- ☐ Metabolische Azidose (HP:0001942)
- ☐ Myoglobulinurie (HP:0002913)
- ☐ Neutropenie (HP:0001875)
- ☐ Panzytopenie (HP:0001876)
- ☐ 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)
- ☐ Brachyzeephalie (HP:0000248)
- ☐ Café-au-lait-Fleck (HP:0000957)
- ☐ Dolichozeephalie (HP:0000268)
- ☐ Dysostose multiplex (HP:0000943)
- ☐ Hirsutismus (HP:0001007)
- ☐ Hypoplastische Zehennägel (HP:0001800)
- ☐ Ichthyose (HP:0008064)
- ☐ 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)
- ☐ Palmo plantar-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)
- ☐ Imprimierter 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)
- ☐ Schmerzempfindlichkeit (HP:0007021)
- ☐ Störung des Schlaf-Wach-Rhythmus (HP:0006979)

### SONSTIGE HPO-Terms/klinische Auffälligkeiten

Bitte verwenden Sie die Human Phenotype Ontology-Datenbank (<https://hpo.jax.org/>), um weitere HPO-Terms anzugeben. Bitte legen Sie vorhandene ärztliche Berichte bei.

- ☐ \_\_\_\_\_
- ☐ \_\_\_\_\_
- ☐ \_\_\_\_\_
- ☐ \_\_\_\_\_
- ☐ \_\_\_\_\_
- ☐ \_\_\_\_\_