

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

# Anforderungsschein

## Humangenetik



### ALLGEMEIN

Bitte verwenden Sie gesonderte Anforderungsscheine für Array- und Whole Exome Sequencing-Aufträge

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  Fruchtwasser/Chorionzotten  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)  vorgeburtlich  
**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: \_\_\_\_\_  
**Bei bestehendem Kinderwunsch und gleichzeitiger Partner\*innenuntersuchung:**  
Name Partner\*in: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum Partner\*in: \_\_\_\_\_

### ANGEFORDERTE UNTERSUCHUNG:

**Auftrag/Genanalyse:** \_\_\_\_\_

**Indikation/Verdacht:** \_\_\_\_\_

(Nach Möglichkeit bitte Befundkopien bzw. Krankenunterlagen mitschicken.)

**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.)

\_\_\_\_\_  
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:**

- 1) der Aufbewahrung der Probe in Abhängigkeit von der diagnostischen Notwendigkeit für ggfs. ergänzende Untersuchungen  ja  nein
- 2) der Nutzung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern  ja  nein
- 3) der Aufbewahrung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren  ja  nein
- 4) der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in pseudonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke  ja  nein
- 5) der evtl. Weiterleitung der Probe sowie der dazu erforderlichen Daten an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor  ja  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.)  ja  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. angefordertes Genpanel oder hinsichtlich der bekannten familiären Variante 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

**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)



# Perinatalmedizin

## Anhang zum Untersuchungsauftrag

Die gewünschte Klinische Fragestellung(en) bitte ankreuzen.

Die Zusammensetzung der Panels kann auf der Website [www.amedes-genetics.de](http://www.amedes-genetics.de) eingesehen werden.

Klinische Fragestellung	ID
3-Methylglutaconazidurie Typ 7, Differentialdiagnose	CP9233
46XX - indifferentes Genitale, Differentialdiagnose	IP9901
46XX - testikuläre Störungen der Geschlechtsentwicklung, nicht-syndromisch; Differential...	TP4441
46XY - Störungen der Testes-Entwicklung, nicht-syndromisch; Differentialdiagnose	TP4440
46XY-Gonadendysgenesie, Differentialdiagnose	GP8127
Achondrogenesis Typ IB	AS0010
Achondrogenesis Typ II	AS0011
Achondroplasie	AS0030
Adams-Oliver-Syndrom, Differentialdiagnose	AP9224
Adrenogenitales Syndrom, Differentialdiagnose	AP1928
Ahornsirup-Krankheit; Differentialdiagnose	AP3929
Aicardi-Goutières-Syndrom, Differentialdiagnose	AP0320
Akrokallosales Syndrom, Differentialdiagnose	AP0090
Alagille-Syndrom, Differentialdiagnose	AP0370
Alopecia universalis	AS9949
Alpha-/Beta-Hämoglobinopathien	TP0140
Analatresie/anorektale Fehlbildungen, Differentialdiagnose	AP3579
Anenzephalie + Neuralrohr-Verschlußstörungen; Differentialdiagnose	AP7890
Angelman-Syndrom, Differentialdiagnose	AP0650
Aniridie, Differentialdiagnose	AP4321
Anophthalmie, Mikrophthalmie; Differentialdiagnose	AP0740
Anorektale Fehlbildungen, [nicht-]syndromisch; Differentialdiagnose	AP3339
Apert-Syndrom	AS0830
Apnoe, rezurrenente episodische; Differentialdiagnose	AP8298
Arachnodaktylie, kongenitale kontrakturale; Differentialdiagnose	AP9239
Aromatase-Defizienz	AS4901

Arterienverkalkung im Kindesalter [generalisierte], Differentialdiagnose	AP1221
Arthrogrypose mit Nierenfunktionsstörung und Cholestase	AP0950
Arthrogrypose, Differentialdiagnose	AP0920
Arthrogrypose, distal; Differentialdiagnose	AP9630
Arthrogrypose, neuromuskulär; Differentialdiagnose	AP9632
Arthrogrypose, syndromal; Differentialdiagnose	AP9631
Atelosteogenesis I-III, Differentialdiagnose	AP1090
Au-Kline-Syndrom; Differentialdiagnose	AP9231
Baraitser-Winter-Syndrom, Differentialdiagnose	BP1250
Bardet-Biedl-Syndrom, Differentialdiagnose I	BP1270
Bardet-Biedl-Syndrom, Differentialdiagnose II [Erweiterungs-panel]	BP1271
Beckwith-Wiedemann-Syndrom, Differentialdiagnose	BP1320
Beckwith-Wiedemann-Syndrom, kongenitaler Großwuchs; Differentialdiagnose	GP8897
Berardinelli-Seip kongenitale Lipodystrophie, Differentialdiagnose	BP5777
Biotinidase-Defizienz, Differentialdiagnose	BP9231
Blepharophimose-Ptose-Epicanthus inversus-Syndrom, Differentialdiagnose	BP0030
Bohring-Opitz-Syndrom, Differentialdiagnose	AP0450
Brachydaktylie, Differentialdiagnose	BP4912
Camurati-Engelmann Erkrankung, Differentialdiagnose	CP7685
Carnitin-Palmitoyl-Transferase IA-Mangel, Differentialdiagnose	CP9238
Ceroid-Lipofuszinosen, neuronale; Differentialdiagnose	NP0770
CHARGE-Syndrom, Differentialdiagnose	CP0250
Choanalatresie, Differentialdiagnose	CP3210
Cholestase, kongenital + adult; Differentialdiagnose	CP5599
Chondrodysplasia punctata, Differentialdiagnose	CP7654
Chromosomen-Aberration, pränatal	KARYAM
Cockayne-Syndrom	CP0330
Coffin-Siris-Syndrom, Differentialdiagnose	CP0370
Cornelia-de Lange-Syndrom; Differentialdiagnose	CP0100
Cortex-Malformationen, Differentialdiagnose	CP9952
Costello-Syndrom, Differentialdiagnose	CP7061
Cowden-Syndrom, Differentialdiagnose	CP0070

Crouzon-Syndrom	CS0310
Currarino Triade	CS7531
Cystische Fibrose - Vollsequenzierung	MS0010
Cystische Fibrose, Differentialdiagnose	MP0020
Cystische Fibrose, häufigste Mutationen	MS0019
Dermopathie, restriktive; Differentialdiagnose	DP0928
Diabetes mellitus, neonatal mit kongenitaler Hypothyreose	HS0270
Dyskeratosis congenita, Differentialdiagnose	DP8272
Eisen-refraktäre Eisenmangel-Anämie, IRIDA; Differentialdiagnose	EP3915
Ellis-van-Creveld-Syndrom, Differentialdiagnose	EP5210
Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie, Differentialdiagnose	EP9946
Epilepsien, metabolische; Differentialdiagnose	EP0374
Fallot-Tetralogie, Differentialdiagnose	FP7531
Farber-Lipogranulomatose	FS5162
Feingold-Syndrom 1	FS0270
Fettsäure-Oxidationsstörungen, Differentialdiagnose	FP0320
Floating-Harbor-Syndrom, Differentialdiagnose	FP0340
Foramina parietalia, vergrößerte; Differentialdiagnose	FP9239
Fraser-Syndrom, Differentialdiagnose	FP9266
Frontonasale Dysplasie + Opitz GBBB-Syndrom, Differentialdiagnose	OP8822
Gastroenterologische neuromuskuläre Störungen, Differentialdiagnose	GP3300
Genitopatellar-Syndrom/SBBYS-Syndrom, Differentialdiagnose	SP9928
Glukosurie, renale	GS0220
Glutarazidurie Typ I; Differentialdiagnose	GP1772
Greig Zephalopolysyndaktylie, Differentialdiagnose	GP0290
Hand-Fuß-Genital-Syndrom; Differentialdiagnose	HP1776
Hartsfield-Syndrom, Differentialdiagnose	HP1775
Heterotaxie - Situs inversus, Differentialdiagnose	HP9947
Hirnfehlbildungen, kongenital; Differentialdiagnose	HP1100
Hodenhochstand, Differentialdiagnose	HP6541
Holoprosenzephalie, Differentialdiagnose	HP9949
Holoprosenzephalie, mikroforme; Differentialdiagnose	HP9950

Holt-Oram-Syndrom, Differentialdiagnose	HP5240
Homocystinurie, klassische; Differentialdiagnose	HP1778
Huppke-Brendel-Syndrom; Differentialdiagnose	HP1772
Hydrolethalus-Syndrom, Differentialdiagnose	HP5230
Hydrozephalus, X-chromosomal; Differentialdiagnose	HP0710
Hyperglyzinämie, nicht-ketotische; Differentialdiagnose	HP4400
Hyperkalzämie, infantile; Differentialdiagnose	HP0221
Hypertrichosis, konnatal; Differentialdiagnose	HP8888
Hypochondroplasie	HS1000
Hypoglykämie, familiärer Hyperinsulinismus; Differentialdiagnose	HP0410
Hypophysenhormon-Defizienz, kombinierte; Differentialdiagnose	HP1170
Hypoplastisches Linksherz-Syndrom, Differentialdiagnose	HP7531
Hypothyreoidismus, kongenital; Differentialdiagnose	HP3377
Ichthyose + verwandte Keratinisierungsstörungen, Differentialdiagnose	IP0010
Ichthyose, kongenital, rezessiv; Differentialdiagnose	IP7737
IMAGe-Syndrom, Differentialdiagnose	IP5221
IPEX-Syndrom, Differentialdiagnose	IP0511
Jackson-Weiss-Syndrom	JP0010
Jeune-Syndrom, Differentialdiagnose	JP5190
Kampomele Dysplasie, Differentialdiagnose	KP0320
Katarakt mit anderen Augenfehlbildungen, Differentialdiagnose	KP0017
Katarakt, kongenital; Differentialdiagnose	KP9274
Ketogenese-Störungen, Differentialdiagnose	KP0740
Kleinhirn-Hypoplasie, erweiterte Differentialdiagnose	KP9124
Kleinwuchs im Kindesalter, Differentialdiagnose	MP9801
Kleinwuchs, Differentialdiagnose	KP3002
Kleinwuchs, frühe Kindheit; Differentialdiagnose	KP6431
Kleinwuchs, idiopathisch, familiär; SHOX-Gen	KP9751
Kleinwuchs, idiopathisch; SHOX-Gen	YHS991
Klumpfuß, Differentialdiagnose	KP3399
Knorpel-Haar-Hypoplasie-/anauxetische Dysplasie-Spektrum, Differentialdiagnose	MP6277
Kongenitale Störungen der Glykosylierung, CDG; Differentialdiagnose	KP5598

Kontraktur-Syndrom, lethales kongenitales; Differentialdiagnose	LP0450
Kurzdarm-Syndrom, kongenital	KP7746
Kurzripp-Polydaktylie-Syndrom, Differentialdiagnose	KP0939
L1-Syndrom, Differentialdiagnose	LP7118
Larsen-Syndrom, Differentialdiagnose	LP0090
Lebersche kongenitale Amaurose/Abiotrophie, Differentialdiagnose	LP0140
Leigh-Syndrom, Differentialdiagnose	LP0420
Léri-Weill-Syndrom	LS0180
Lesch-Nyhan-Syndrom	LS0190
Lippen-Kiefer-Gaumen-[Gesichts-]Spalten, Differentialdiagnose	LP6464
Lippen-Kiefer-Gaumen-[Gesichts-]Spalten, nicht-syndromal; Differentialdiagnose	LP6465
Lissenzephalie, Differentialdiagnose	LP0570
Lymphödem, kongenitales erbliches; Differentialdiagnose	LP5200
Mainzer-Saldino-Syndrom	MS5170
Makrosomie, kongenitale; Differentialdiagnose	MP0780
Mannosidase-Defizienz	MP0252
Mannosidase-Defizienz; Differentialdiagnose	MP0259
Martsolf-Syndrom, Differentialdiagnose	MP9238
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, Differentialdiagnose	MP9870
Meacham-Syndrom	MS0040
Meckel-[Gruber-]Syndrom, Differentialdiagnose	MP5160
Megazystis, LUTO; Differentialdiagnose	MP6543
Meier-Gorlin-Syndrom, Differentialdiagnose	MP7658
Menke-Hennekam-Syndrom 1; Rubinstein-Taybi-Syndrom 1	MP5656
Menke-Hennekam-Syndrom 2; Rubinstein-Taybi-Syndrom 2	MS9567
Mentale Retardierung bei Makrozephalie, Differentialdiagnose	MP9485
Mikrophthalmie-lineares Hautdefekt-Syndrom, Differentialdiagnose	MP9922
Mikrozephalie [Patienten mit Seckel-Symptomen], Differentialdiagnose	MP0971
Mikrozephalie [Patienten ohne Seckel-Symptome], Differentialdiagnose	MP0972
Mikrozephalie mit "double cortex"/subkortikaler Bandheterotypie, Differentialdiagnose	MP1235
Mikrozephalie mit Dysgyrie, Differentialdiagnose	MP1227
Mikrozephalie mit Holoprosenzephalie-Spektrum [incl. septooptischer Dysplasie]; Differ...	MP1231

Mikrozephalie mit Hydranenzephalie, Differentialdiagnose	MP1232
Mikrozephalie mit Kleinhirn-Hypoplasie, Differentialdiagnose	MP1228
Mikrozephalie mit Lissenzephalie [dicker Kortex], Differentialdiagnose	MP1225
Mikrozephalie mit Lissenzephalie + Kleinhirn-Hypoplasie, Differentialdiagnose	MP1239
Mikrozephalie mit Lissenzephalie, dünner Kortex	MP1222
Mikrozephalie mit mandibulofazialer Dysostose, Differentialdiagnose	MP7112
Mikrozephalie mit Muskelschwäche, Differentialdiagnose	MP1221
Mikrozephalie mit periventrikulären nodulären Heterotopien, Differentialdiagnose	MP1226
Mikrozephalie mit Polymikrogyrie, Differentialdiagnose	MP1229
Mikrozephalie mit pontozerebellärer Hypoplasie, Differentialdiagnose	MP1230
Mikrozephalie mit Pseudo-TORCH, Differentialdiagnose	MP1233
Mikrozephalie-kapilläre Fehlbildung-Syndrom, Differentialdiagnose	MP9921
Mikrozephalie, isoliert, primär/sekundär; Differentialdiagnose	MP1223
Mikrozephalie, pränatal und postnatal; Differentialdiagnose	MP1220
Mikrozephalie, primär/sekundär mit Wachstumsverzögerung; Differentialdiagnose	MP1224
Mikrozephalie, vorwiegend sekundär, syndromal; Differentialdiagnose	MP1234
Möbius-Syndrom, Differentialdiagnose	MP5748
Morbus Caffey, Differentialdiagnose	CP0808
Morbus Gaucher, DD Hydrops fetalis	GP1002
Morbus Gaucher, DD kongenitale Ichthyose, AR	GP1001
Morbus Gaucher, Differentialdiagnose	GP1000
MPPH-Syndrom, Differentialdiagnose	MP7113
Mukopolysaccharidosen, Differentialdiagnose II	MP0401
Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel, neonatal; Differentialdiagnose	MP3330
Multiplies-Pterygium-Syndrom, lethal; Differentialdiagnose	MP0390
Muscle-eye-brain disease, Differentialdiagnose	MP6491
Muskeldystrophie Duchenne/Becker	MS3948
Muskeldystrophie, kongenital; erweiterte Differentialdiagnose	MP9928
Mutations-Konfirmationsdiagnostik bei Stoffwechselkrankheiten nach Neugeborenenscr...	GP5550
Myopathie, kongenital; Differentialdiagnose	MP7766
Myopathie, kongenital; erweiterte Differentialdiagnose	MP7797
Myopathie, tubulär aggregiert; Differentialdiagnose	MP9283

Myotonia congenita	MS7030
Myotonia congenita, Differentialdiagnose	MP7030
Nagel-Patella-Syndrom	NS0570
Neutropenie, kongenital; Differentialdiagnose	NP9448
Nicolaides-Baraitser-Syndrom + Coffin-Siris-Syndrom; Differentialdiagnose	NP0019
Noonan-Syndrom, Differentialdiagnose	NP5110
Omphalozele, Bauchwanddefekt; Differentialdiagnose	OP6789
Opitz G/BBB-Syndrom, Differentialdiagnose	OP0459
Oro-fazio-digitales Syndrom, Differentialdiagnose	OP0080
Ösophagus-Atresie/tracheo-ösophageale Fisteln, Differentialdiagnose	ÖP9238
Osteochondritis dissecans, Differentialdiagnose	OP1131
Osteochondrome, multiple; Differentialdiagnose	OP9448
Osteogenesis imperfecta, Differentialdiagnose	OP0100
Osteopathia striata - kraniale Sklerose, Differentialdiagnose	OP3336
Osteopetrose, Differentialdiagnose	OP8642
Paramyotonia congenita	PS0370
Pena-Shokeir-Syndrom I, Differentialdiagnose	PP0390
Perlman-Syndrom	PS5090
Peroxisomen-Biogenese-Störungen, großes panel; Differentialdiagnose	PP0509
Phenylketonurie, Differentialdiagnose	PP7000
Pierre-Robin-Sequenz, Differentialdiagnose	PP9292
Pitt-Hopkins-Syndrom, Differentialdiagnose	PP0610
Podozytopathien, nicht-syndromal; Differentialdiagnose	PP9111
Podozytopathien, syndromal; Differentialdiagnose	PP9112
Polymikrogyrie mit Krämpfen	PS0670
Prä-/postnatale pontozebelläre Hypoplasie, Differentialdiagnose	PP0008
Prader-Willi-Syndrom / Angelman-Syndrom	PY1111
Pränatal auffällige Nieren/Urogenitalsystem, Differentialdiagnose	PP0015
Pränatal auffälliger Balken, Differentialdiagnose	PP0014
Pränatal auffälliges Herz, Differentialdiagnose	PP0004
Pränatale Akinesie/Hypokinesie, Differentialdiagnose	PP3647
Pränatale Anophthalmie/Mikrophthalmie, Differentialdiagnose	PP0001

Pränatale Dandy-Walker-Malformation, Differentialdiagnose	PP0017
Pränatale DSD, Differentialdiagnose	PP0003
Pränatale Holoprosenzephalie, Differentialdiagnose	PP0005
Pränatale Lissenzephalie, Differentialdiagnose	PP0007
Pränatale VATER/VACTERL-Assoziation, Differentialdiagnose	PP0016
Pränatale Wachstumsverzögerung, Differentialdiagnose	PP0012
Pränataler Hydrozephalus, Differentialdiagnose	PP0010
Pränatales Joubert-Syndromspektrum, Differentialdiagnose	PP0009
Propionazidämie	PS2320
Psoriasis, generalisierte pustulöse; Differentialdiagnose	PP7776
Pyruvat-Carboxylase-Defizienz, Differentialdiagnose	PP5552
Pyruvat-Dehydrogenase-Defizienz, Differentialdiagnose	PP2231
Roberts-Syndrom, Differentialdiagnose	RP9251
Robinow-Syndrom, AD/XLR; Differentialdiagnose	RP0290
Schizenzephalie, Differentialdiagnose	SP0960
Silver-Russell-Syndrom, Differentialdiagnose	SP5030
Sotos-Syndrom, Differentialdiagnose	SP5000
Spiegelbewegungen, familiäre kongenitale; Differentialdiagnose	SP4994
Spinale Muskelatrophie Typ 0, I, II, III, IV; Differentialdiagnose	SP6754
Spinale Muskelatrophie; SMN1-/SMN2-Gene	SP6755
Spondylocarpotarsale Synostose, Differentialdiagnose	SP3149
Sulfitoxidase-Mangel, isolierter; Differentialdiagnose	SP1324
Thalassämia alpha	TS0140
Thalassämia beta	TS0150
Thanatophore Dysplasie I/II	TS0170
Thanatophore Dysplasie, Differentialdiagnose	TP8374
Thorax-Dystrophien, Differentialdiagnose	TP2297
Thrombozytopenie-Radiusaplasie-Syndrom, Differentialdiagnose	TP5554
Tibiale Muskeldystrophie, Differentialdiagnose	TP5551
Tricho-hepato-enterisches Syndrom, Differentialdiagnose	TP2232
Vici-Syndrom, Differentialdiagnose	VP7685
Warburg-Mikro-Syndrom, Differentialdiagnose	WP5552

Williams-Beuren-Syndrom, Differentialdiagnose	WP6473
WT1-Erkrankung; DD kongenitale Zwerchfell-Hernien	WP0041
WT1-Erkrankung; DD Störungen der Testes-Entwicklung + DSD	WP0042