

ZUSATZBOGEN HPO-TERMS

HPO-Terms (Human Phenotype Ontology) sind standardisierte Begriffe zur präzisen Beschreibung klinischer Phänotypen und Symptome (siehe auch <https://hpo.jax.org>). Diese Terminologie hilft, die softwaregestützte Analyse und Interpretation genetischer Varianten zu verbessern. Auf dieser Seite können sie HPO-Terms für Ihren Patienten ankreuzen. Bitte legen Sie dennoch vorhandene ärztliche Berichte bei, da diese wertvolle zusätzliche Informationen liefern können.



Name, Vorname Patient/Patientin

ENTWICKLUNGSVERZÖGERUNG/-STÖRUNG

- Autismus-Spektrum-Störung ▶ HP:0000729
- Intelligenzminderung ▶ HP:0001249
- motorische Entwicklungsverzögerung ▶ HP:0001270
- Sprachentwicklungsverzögerung ▶ HP:0000750
- Entwicklungsrückschritte ▶ HP:0002376

NEUROLOGISCHE UND NEUROMUSKULÄRE SYMPTOME

- Epilepsie ▶ HP:0001250
- Migräne, Kopfschmerzen ▶ HP:0002076
- Gangstörung ▶ HP:0001288
- Ataxie ▶ HP:0001251
- Chorea ▶ HP:0002072
- Dystonie ▶ HP:0001332
- Spastik ▶ HP:0001257
- Tremor ▶ HP:0001337
- Paresen ▶ HP:0001324
- Muskuläre Hypotonie ▶ HP:0001252
- Generalisierte Muskelschwäche ▶ HP:0003324
- Proximale Muskelschwäche ▶ HP:0003701
- Distale Muskelschwäche ▶ HP:0002460
- Faziale Muskelschwäche ▶ HP:0030319
- Scapula alata ▶ HP:0003691
- Myalgie ▶ HP:0003326
- Überbeweglichkeit der Gelenke ▶ HP:0001382
- Neuropathie (motorisch, sensibel) ▶ HP:0007141
- Neuropathie (axonal, demyelinisierend) ▶ HP:0007327

ZNS-AUFFÄLLIGKEITEN

- Porencephalie ▶ HP:0002132
- Gyrierungsstörung (Pachygyrie, Polymicrogyrie, etc.) ▶ HP:0002536
- Balkenhypoplasie /-agenesie ▶ HP:0007370
- Kleinhirnatrophie ▶ HP:0001272
- Sonstige Hirnanlagestörungen/neurodegenerative Veränderungen des ZNS ▶ HP:0002011

HÖRSTÖRUNGEN

- Schalleitungsschwerhörigkeit ▶ HP:0000405
- Schallempfindungsschwerhörigkeit ▶ HP:0000407

DYSMORPHOLOGISCHE BESONDERHEITEN

- Mikrozephalie ▶ HP:0000252
- Makrozephalie ▶ HP:0000256
- Kraniosynostose ▶ HP:0001363
- Hypertelorismus ▶ HP:0000316
- Hypotelorismus ▶ HP:0000601
- Mikrognathie ▶ HP:0000347
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ▶ HP:0000202
- Lippenspalte ▶ HP:0410030
- Gaumenspalte ▶ HP:0000175
- Ohrfehlbildung ▶ HP:0000356
- Tiefsitzende Ohren ▶ HP:0000369
- Zahnauffälligkeiten ▶ HP:0006482

WACHSTUMS- UND SKELETTAUFFÄLLIGKEITEN

- Kleinwuchs ▶ HP:0004322
- Großwuchs ▶ HP:0000098
- Gedeihstörung/ Dystrophie ▶ HP:0001508
- Übergewicht ▶ HP:0001513
- Arthrogrypose ▶ HP:0002804
- Gelenk-Hypermobilität ▶ HP:0001382
- Pectus carinatum ▶ HP:0000768
- Pectus excavatum ▶ HP:0000767
- Exostose(n) ▶ HP:0100777
- Polydaktylie ▶ HP:0010442
- Syndaktylie ▶ HP:0001159
- Pubertas praecox ▶ HP:0000826
- Pubertas tarda ▶ HP:0000823
- Small for gestational age (SGA) ▶ HP:0001518



Geburtsdatum

KARDIOVASKULÄRE DEFEKTE UND KONGENITALE HERZVITIIEN

- Aortenaneurysma ▶ HP:0004942
- Arrhythmie ▶ HP:0011675
- Atriumseptumdefekt ▶ HP:0001631
- Ventrikelseptumdefekt ▶ HP:0001629
- Fallot-Tetralogie ▶ HP:0001636
- Kardiomyopathie ▶ HP:0001638
- Anderer kongenitaler Herzfehler ▶ HP:0001627
- Gefäßmalformation ▶ HP:0002597
- Persistierender ductus areriosus (PDA) ▶ HP:0001643

OPHTHALMOLOGISCHE BESONDERHEITEN

- Katarakt ▶ HP:0000518
- Angeborene Fehlbildung (Mikrophthalmie, Kolobom, etc.) ▶ HP:0012372
- Hohe Myopie ▶ HP:0011003
- Hohe Hyperopie ▶ HP:0008499
- Nystagmus ▶ HP:0000639
- Netzhauterkrankung ▶ HP:0000479
- Ptose ▶ HP:0000508

HAUT UND HAUTANHANGSGEBILDE

- Cafe-au lait-Flecken ▶ HP:0000957
- Hypopigmentierungen ▶ HP:0001010
- Neurofibrome ▶ HP:0001067
- Verminderte Pigmentierung ▶ HP:0001010
- Verstärkte Pigmentierung ▶ HP:0000953
- Anomalien der Finger-/Zehennägel ▶ HP:0001597
- Dünnes Haar ▶ HP:0002213
- Verstärkte Behaarung ▶ HP:0001007
- Ichtyose ▶ HP:0008064

NIERE UND UROGENITALTRAKT

- Nierenagenesie ▶ HP:0000104
- Nierendysplasie ▶ HP:0012210
- Zystennieren ▶ HP:0000107
- Niereninsuffizienz ▶ HP:0000083
- Hypospadie ▶ HP:0000047
- Cryptorchismus ▶ HP:0000028
- Intersexuelles Genitale ▶ HP:0000062

AUFFÄLLIGKEITEN DES GASTROINTESTINALTRAKTS UND DER LEBER

- Intestinale Atresie ▶ HP:0011100
- Intestinale Fistel ▶ HP:0100819
- Pankreasinsuffizienz ▶ HP:0001738
- Pankreatitis ▶ HP:0001733
- Chronische Obstipation ▶ HP:0012450
- Chronische Durchfälle ▶ HP:0002028
- Gelbsucht ▶ HP:0000952

LABORCHEMISCHE AUFFÄLLIGKEITEN

- Diabetes mellitus ▶ HP:0000819
- Hyperglykämie ▶ HP:0003074
- Hypoglykämie ▶ HP:0001943
- Ketose ▶ HP:0001946
- Laktatazidose ▶ HP:0003128
- Mitochondriale Stoffwechselstörung ▶ HP:0003287
- Hypothyreose ▶ HP:0000821
- CK-Erhöhung ▶ HP:0003236
- Immundefekt ▶ HP:0002721
- Transaminasenerhöhung ▶ HP:0002910

Weitere Informationen zu Patient/Familienanamnese:
