

Weaver Syndrome - EZH2

Common Symptoms / Bekannte Symptome

Stand: Juli 2025

Nr.	English Term	Description	Deutsch	Beschreibung
1.	Atypical behavior	Behaviors that deviate from the norm.	Atypisches Verhalten	Verhaltensweisen, die von der Norm abweichen.
2.	Toe clinodactyly	Abnormal curvature of the toes.	Klinodaktylie der Zehen	Abnormale Krümmung der Zehen.
3.	Thin nail	Nails that are thinner than usual.	Dünne Nägel	Nägel, die dünner als normal sind.
4.	Deep-set nails	Nails that are embedded deeper into the nail bed.	Tief liegende Nägel	Nägel, die tiefer in das Nagelbett eingebettet sind.
5.	Hypoplastic toenails	Underdeveloped toenails.	Hypoplastische Zehennägel	Unterentwickelte Zehennägel.
6.	Sandal gap	Increased gap between the first and second toe.	Sandalenspalte	Vergrößerter Abstand zwischen der ersten und zweiten Zehe.
7.	Metatarsus adductus	Misalignment of the midfoot bone, with inward rotation of the foot.	Metatarsus adductus	Fehlstellung des Mittelfußknochens, bei der der Fuß nach innen gedreht ist.
8.	Overlapping toe	Toes that overlap each other.	Überlappende Zehen	Zehen, die sich überlappen.
9.	Calcaneovalgus deformity	Foot deformity with outward-turned heel and upward-pointing foot.	Calcaneovalgus-Deformität	Fehlstellung des Fußes, bei der die Ferse nach außen und der Fuß nach oben zeigt.
10.	Flat occiput	Flattened area at the back of the head.	Flacher Hinterkopf	Abgeflachter Bereich am Hinterkopf.
11.	Pes cavus	Foot deformity with a high arch.	Hohlfuß	Fußdeformität mit hohem Fußgewölbe.

Weaver Syndrome - EZH2

Common Symptoms / Bekannte Symptome

Stand: Juli 2025

Nr.	English Term	Description	Deutsch	Beschreibung
12.	Talipes equinovarus	Congenital foot deformity where the foot turns inward and downward.	Klumpfuß	Angeborene Fehlstellung des Fußes, bei der der Fuß nach innen und unten gedreht ist.
13.	Broad foot	Foot that is wider than average.	Breiter Fuß	Fuß, der breiter als normal ist.
14.	Downslanted palpebral fissures	Downward slant of the opening between the eyelids.	Abfallende Lidspalten	Augenlider, die nach unten geneigt sind.
15.	Strabismus	Misalignment of the eyes; the eyes do not look in the same direction.	Schielen	Fehlstellung der Augen, bei der die Augen nicht in die gleiche Richtung schauen.
16.	Depressed nasal bridge	Flattened or sunken nasal bridge.	Niedrige Nasenbrücke	Flache oder eingesunkene Nasenbrücke.
17.	Macrotia	Ears that are larger than normal.	Große Ohren	Ohren, die größer als normal sind.
18.	Mandibular prognathia	Protruding lower jaw.	Vorgewölbter Unterkiefer	Unterkiefer, der nach vorne ragt.
19.	Round face	A face with a rounded shape.	Rundes Gesicht	Gesicht mit runder Form.
20.	Patent ductus arteriosus	A heart defect where a fetal blood vessel fails to close after birth.	Offener Ductus arteriosus	Herzfehler, bei dem eine Verbindung zwischen zwei großen Blutgefäßen nach der Geburt offen bleibt.
21.	Hypertelorism	Eyes spaced farther apart than usual.	Weit auseinanderliegende Augen	Augen, die weiter auseinander stehen als normal.
22.	Micrognathia	Undersized lower jaw.	Kleiner Unterkiefer	Unterentwickelter Unterkiefer.
23.	Broad forehead	Forehead that is wider than normal.	Breite Stirn	Stirn, die breiter als normal ist.

Weaver Syndrome - EZH2

Common Symptoms / Bekannte Symptome

Stand: Juli 2025

Nr.	English Term	Description	Deutsch	Beschreibung
24.	Long philtrum	Extended groove between the nose and upper lip.	Langes Philtrum	Verlängerte Rinne zwischen Nase und Oberlippe.
25.	Posteriorly rotated ears	Ears positioned rotated toward the back of the head.	Nach hinten gedrehte Ohren	Ohren, die nach hinten gedreht sind.
26.	Hoarse cry	A cry that sounds rough or raspy.	Heiserer Schrei	Schrei, der heiser klingt.
27.	Hoarse voice	A voice that sounds rough or husky.	Heisere Stimme	Stimme, die heiser klingt.
28.	Camptodactyly	Permanent bending of the fingers.	Kampodaktylie	Angeborene Beugung der Finger.
29.	Flared femoral metaphysis	Widened end of the thigh bone (femur).	Ausgeweitete Femurmetaphyse	Verbreiterung des Endes des Oberschenkelknochens.
30.	Hypoplastic iliac wing	Underdeveloped iliac portion of the pelvic bone.	Hypoplastischer Darmbeinflügel	Unterentwickelter Darmbeinflügel.
31.	Umbilical hernia	Protrusion of abdominal contents at the belly button.	Nabelbruch	Vorwölbung des Bauchnabels durch eine Schwäche der Bauchwand.
32.	Diastasis recti	Separation of the abdominal muscles along the midline.	Rektusdiastase	Auseinanderweichen der geraden Bauchmuskeln.
33.	Overgrowth	Excessive growth of the body or body parts.	Überwuchs	Übermäßiges Wachstum des Körpers oder einzelner Körperteile.
34.	Redundant skin	Excess or loose skin.	Überschüssige Haut	Haut, die in übermäßigen Mengen vorhanden ist.
35.	Wide distal femoral metaphysis	Broad lower end of the thigh bone.	Weite distale Femurmetaphyse	Verbreiterung des unteren Endes des Oberschenkelknochens.

Weaver Syndrome - EZH2

Common Symptoms / Bekannte Symptome

Stand: Juli 2025

Nr.	English Term	Description	Deutsch	Beschreibung
36.	Kyphosis	Abnormal forward curvature of the upper spine.	Kyphose	Abnormale Krümmung der Wirbelsäule nach hinten.
37.	Clinodactyly	Abnormal curvature of the fingers.	Klinodaktylie	Abnormale Krümmung der Finger.
38.	Macrocephaly	Unusually large head size.	Makrozephalie	Ungewöhnlich großer Kopf.
39.	Retrognathia	Receding lower jaw.	Rückverlagerter Unterkiefer	Zurückliegender Unterkiefer.
40.	Epicanthus	Skin fold of the upper eyelid covering the inner corner of the eye.	Epikanthus	Hautfalte am inneren Augenwinkel.
41.	Sparse hair	Less dense hair than normal.	Spärliches Haar	Weniger dichtes Haar als normal.
42.	Abnormal metaphysis morphology	Irregular shape of the bone growth zones.	Abnorme Metaphysen-Morphologie	Abnormale Form der Wachstumszonen der Knochen.
43.	Single transverse palmar crease	One single horizontal crease across the palm.	Einzelne transversale Handfalte	Eine einzige Querfalte auf der Handfläche.
44.	Cutis laxa	Loose, sagging skin due to connective tissue disorder.	Cutis laxa	Lockeres, schlaffes Hautgewebe.
45.	Abnormally low-pitched voice	Voice that is deeper than typical for age and sex.	Abnorm tief klingende Stimme	Stimme, die tiefer als normal klingt.
46.	Melanocytic nevus	Mole or birthmark formed from pigment cells.	Melanozytärer Nävus	Muttermal oder Leberfleck.
47.	Inverted nipples	Nipples that are retracted into the breast.	Invertierte Brustwarzen	Eingezogene Brustwarzen.
48.	Short ribs	Ribs that are shorter than normal.	Kurze Rippen	Rippen, die kürzer als normal sind.

Weaver Syndrome - EZH2

Common Symptoms / Bekannte Symptome

Stand: Juli 2025

Nr.	English Term	Description	Deutsch	Beschreibung
49.	Fetal onset	Symptoms begin before birth.	Beginn im Fötalstadium	Symptome, die bereits vor der Geburt beginnen.
50.	Large hands	Hands that are larger than average.	Große Hände	Hände, die größer als normal sind.
51.	Generalized hypotonia	Decreased muscle tone throughout the body.	Generalisierte Hypotonie	Verminderter Muskeltonus im ganzen Körper.
52.	Hypertonia	Increased muscle tone.	Hypertonie	Erhöhter Muskeltonus.
53.	Intellectual disability, mild	Mild limitation in intellectual functioning.	Leichte geistige Behinderung	Geringfügige Einschränkung der geistigen Fähigkeiten.
54.	Seizure	Sudden uncontrolled electrical activity in the brain.	Anfall	Plötzliche, unkontrollierte elektrische Aktivität im Gehirn.
55.	Hypotonia	Reduced muscle tone.	Hypotonie	Verminderter Muskeltonus.
56.	Intellectual disability	Significant limitations in intellectual functioning.	Geistige Behinderung	Einschränkung der geistigen Fähigkeiten.
57.	Dysarthria	Speech disorder caused by weakened muscles.	Dysarthrie	Sprechstörung aufgrund von Muskelschwäche.
58.	Polyphagia	Excessive hunger or food intake.	Polyphagie	Übermäßiger Hunger oder Essverhalten.
59.	Global developmental delay	Delays in multiple areas of development.	Globale Entwicklungsverzögerung	Verzögerung in mehreren Entwicklungsbereichen.
60.	Spasticity	Increased muscle tone causing stiffness and limited movement.	Spastizität	Erhöhter Muskeltonus, der zu steifen und unbeweglichen Muskeln führt.

Weaver Syndrome - EZH2

Common Symptoms / Bekannte Symptome

Stand: Juli 2025

Nr.	English Term	Description	Deutsch	Beschreibung
61.	Abnormal fingernail morphology	Irregular shape or structure of the fingernails.	Abnorme Fingernagelmorphologie	Abnormale Form der Fingernägel.
62.	Finger syndactyly	Webbing or fusion of two or more fingers.	Finger-Syndaktylie	Verwachsung von zwei oder mehr Fingern.
63.	Hypoplasia of penis	Underdevelopment of the penis.	Hypoplasie des Penis	Unterentwickelter Penis.
64.	Prominent fingertip pads	Noticeably bulging pads on the fingertips.	Prominente Fingerkuppenpolster	Hervorstehende Polster an den Fingerkuppen.
65.	Tall stature	Height significantly above average for age and sex.	Großwuchs	Überdurchschnittliche Körpergröße.
66.	Limited elbow extension	Inability to fully straighten the elbow.	Eingeschränkte Ellenbogenstreckung	Unfähigkeit, den Ellenbogen vollständig zu strecken.
67.	Joint stiffness	Reduced flexibility or movement in joints.	Gelenksteifigkeit	Steife Gelenke, die schwer zu bewegen sind.
68.	Joint hypermobility	Joints that move beyond the normal range.	Gelenkhypermobilität	Übermäßige Beweglichkeit der Gelenke.
69.	Inguinal hernia	Bulging of tissue through a weak area in the groin muscles.	Leistenbruch	Vorwölbung von Gewebe durch eine Schwachstelle in der Bauchwand in der Leistengegend.
70.	Slurred speech	Speech that is slow or difficult to understand.	Verwaschene Sprache	Unklare oder undeutliche Sprache.
71.	Hydrocele testis	Fluid accumulation in the scrotum.	Hydrozele	Flüssigkeitsansammlung im Hodensack.