

Weaver Syndrome - EZH2

Common Symptoms



Nr.	English term	English explanation	German term	German explanation	Category
1.	Overgrowth	Excessive growth of the body or body parts.	Überwuchs	Übermäßiges Wachstum des Körpers oder einzelner Körperteile.	Growth/Wachstum
2.	Tall stature	Height significantly above average for age and sex.	Großwuchs	Überdurchschnittliche Körpergröße.	Growth/Wachstum
3.	Fetal onset	Symptoms begin before birth.	Beginn im Fötalstadium	Symptome, die bereits vor der Geburt beginnen.	Growth/Wachstum
4.	Large hands	Hands that are larger than average.	Große Hände	Hände, die größer als normal sind.	Growth/Wachstum
5.	Broad foot	Foot that is wider than average.	Breiter Fuß	Fuß, der breiter als normal ist.	Growth/Wachstum
6.	Redundant skin	Excess or loose skin.	Überschüssige Haut	Haut, die in übermäßigen Mengen vorhanden ist.	Growth/Wachstum
7.	Macrocephaly	Unusually large head size.	Makrozephalie	Ungewöhnlich großer Kopf.	Growth/Wachstum
8.	Broad forehead	Forehead that is wider than normal.	Breite Stirn	Stirn, die breiter als normal ist.	Head/Face - Kopf/Gesicht
9.	Round face	A face with a rounded shape.	Rundes Gesicht	Gesicht mit runder Form.	Head/Face - Kopf/Gesicht
10.	Hypertelorism	Eyes spaced farther apart than usual.	Weit auseinanderliegende Augen	Augen, die weiter auseinander stehen als normal.	Head/Face - Kopf/Gesicht
11.	Downslanted palpebral fissures	Downward slant of the opening between the eyelids.	Abfallende Lidspalten	Augenlider, die nach unten geneigt sind.	Head/Face - Kopf/Gesicht
12.	Epicanthus	Skin fold of the upper eyelid covering the inner corner of the eye.	Epikanthus	Hautfalte am inneren Augenwinkel.	Head/Face - Kopf/Gesicht
13.	Sparse hair	Less dense hair than normal of the upper lip.	Spärliches Haar	Weniger dichtes Haar als normal.	Head/Face - Kopf/Gesicht
14.	Long philtrum	Extended groove between the nose and upper lip.	Langes Philtrum	Verlängerte Rinne zwischen Nase und Oberlippe.	Head/Face - Kopf/Gesicht
15.	Depressed nasal bridge	Flattened or sunken nasal bridge.	Niedrige Nasenbrücke	Flache oder eingesunkene Nasenbrücke.	Head/Face - Kopf/Gesicht
16.	Micrognathia	Undersized lower jaw.	Kleiner Unterkiefer	Unterentwickelter Unterkiefer.	Head/Face - Kopf/Gesicht
17.	Retrognathia	Receding lower jaw.	Rückverlagerter Unterkiefer	Zurückliegender Unterkiefer.	Head/Face - Kopf/Gesicht
18.	Mandibular prognathia	Protruding lower jaw.	Vorgewölbter Unterkiefer	Unterkiefer, der nach vorne ragt.	Head/Face - Kopf/Gesicht
19.	Posteriorly rotated ears	Ears positioned rotated toward the back of the head.	Nach hinten gedrehte Ohren	Ohren, die nach hinten gedreht sind.	Head/Face - Kopf/Gesicht
20.	Macrotia	Ears that are larger than normal.	Große Ohren	Ohren, die größer als normal sind.	Head/Face - Kopf/Gesicht
21.	Dysarthria	Speech disorder caused by weakened muscles.	Dysarthrie	Sprechstörung aufgrund von Muskelschwäche.	Speech/Voice - Sprache/Stimme
22.	Hoarse cry	A cry that sounds rough or raspy.	Heiserer Schrei	Schrei, der heiser klingt.	Speech/Voice - Sprache/Stimme
23.	Hoarse voice	A voice that sounds rough or husky.	Heisere Stimme	Stimme, die heiser klingt.	Speech/Voice - Sprache/Stimme
24.	Abnormally low-pitched voice	Voice that is deeper than typical for age and sex.	Abnorm tief klingende Stimme	Stimme, die tiefer als normal klingt.	Speech/Voice - Sprache/Stimme
25.	Patient 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.	Heart/Heart
26.	Kyphosis	Abnormal forward curvature of the upper spine.	Kyphose	Abnormale Krümmung der Wirbelsäule nach hinten.	Skeletal - Skelett
27.	Flared/Wide distal femoral metaphysis	Widened lower end of the thigh bone (femur).	Ausgeweitete/weite distale Femurmetaphyse	Verbreiterung des unteren Endes des Oberschenkelknochens.	Skeletal - Skelett
28.	Abnormal metaphysis morphology	Irregular shape of the bone growth zones.	Abnorme Metaphysen-Morphologie	Abnormale Form der Wachstumszonen der Knochen.	Skeletal - Skelett
29.	Short ribs	Ribs that are shorter than normal.	Kurze Rippen	Rippen, die kürzer als normal sind.	Skeletal - Skelett
30.	Joint stiffness	Reduced flexibility or movement in joints.	Gelenksteifigkeit	Stiefe Gelenke, die schwer zu bewegen sind.	Skeletal - Skelett
31.	Joint hypermobility	Joints that move beyond the normal range.	Gelenkhypermobilität	Übermäßige Beweglichkeit der Gelenke.	Skeletal - Skelett
32.	Limited elbow extension	Inability to fully straighten the elbow.	Eingeschränkte Ellenbogenstreckung	Unfähigkeit, den Ellenbogen vollständig zu strecken.	Skeletal - Skelett
33.	Hypoplastic iliac wing	Underdeveloped iliac portion of the pelvic bone.	Hypoplastischer Darmbeinflügel	Unterentwickelter Darmbeinflügel.	Skeletal - Skelett
34.	Camptodactyly	Permanent bending of the fingers.	Kamptodaktylie	Angeborene Beugung der Finger.	Skeletal - Skelett
35.	Clindodactyly	Abnormal curvature of the fingers.	Klinodaktylie	Abnormale Krümmung der Finger.	Skeletal - Skelett
36.	Toe clinodactyly	Abnormal curvature of the toes.	Klinodaktylie der Zehen	Abnormale Krümmung der Zehen.	Skeletal - Skelett
37.	Single transverse palmar crease	One single horizontal crease across the palm.	Einzelne transversale Handfalte	Eine einzige Querfalte auf der Handfläche.	Skeletal - Skelett
38.	Abnormal fingernail morphology	Irregular shape or structure of the fingernails.	Abnorme Fingernagelmorphologie	Abnormale Form der Fingernägel.	Skeletal - Skelett
39.	Thin nail	Nails that are thinner than usual.	Dünne Nägel	Nägel, die dünner als normal sind.	Skeletal - Skelett
40.	Deep-set nails	Nails that are embedded deeper into the nail bed.	Tief liegende Nägel	Nägel, die tiefer in das Nagelbett eingebettet sind.	Skeletal - Skelett
41.	Hypoplastic toenails	Underdeveloped toenails.	Hypoplastische Zehennägel	Unterentwickelte Zehennägel.	Skeletal - Skelett
42.	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.	Skeletal - Skelett
43.	Overlapping toe	Toes that overlap each other.	Überlappende Zehen	Zehen, die sich überlappen.	Skeletal - Skelett
44.	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.	Skeletal - Skelett
45.	Pes cavus	Foot deformity with a high arch.	Hohlfuß	Fußdeformität mit hohem Fußgewölbe.	Skeletal - Skelett
46.	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.	Skeletal - Skelett
47.	Scoliosis	Abnormal sideways curvature of the spine.	Skoliose	Abnormale seitliche Krümmung der Wirbelsäule.	Skeletal - Skelett
48.	Sandal gap	Increased gap between the first and second toe.	Sandalenspalte	Vergrößerter Abstand zwischen der ersten und zweiten Zehe.	Skeletal - Skelett
49.	Intellectual disability (mild to severe)	Limitations in intellectual functioning, from mild to severe.	Geistige Behinderung (leicht bis schwer)	Einschränkung der geistigen Fähigkeiten, von leicht bis schwer.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
50.	Global developmental delay	Delays in multiple areas of development.	Globale Entwicklungsverzögerung	Verzögerung in mehreren Entwicklungsbereichen.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
51.	Epilepsy	A neurological disorder marked by recurrent seizures due to abnormal electrical activity in the brain.	Epilepsie	Eine neurologische Erkrankung, die durch wiederkehrende Anfälle aufgrund abnormaler elektrischer Aktivität im Gehirn gekennzeichnet ist.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
52.	Seizure	Sudden uncontrolled electrical activity in the brain.	Anfall	Plötzliche, unkontrollierte elektrische Aktivität im Gehirn.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
53.	Hypotonia	Reduced muscle tone.	Hypotonie	Verminderter Muskeltonus.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
54.	Generalized hypotonia	Decreased muscle tone throughout the body.	Generalisierte Hypotonie	Verminderter Muskeltonus im ganzen Körper.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
55.	Hypertonia	Increased muscle tone.	Hypertonie	Erhöhter Muskeltonus.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
56.	Spasticity	Increased muscle tone causing stiffness and limited movement.	Spastizität	Erhöhter Muskeltonus, der zu steifen und unbeweglichen Muskeln führt.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
57.	Atypical behavior	Behaviors that deviate from the norm.	Atypisches Verhalten	Verhaltensweisen, die von der Norm abweichen.	Neurological/Developmental - Neurologisch/Entwicklung
58.	Umbilical hernia	Protrusion of abdominal contents at the belly button.	Nabelbruch	Vorwölbung des Bauchnabels durch eine Schwäche der Bauchwand.	Other - Sonstige
59.	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.	Other - Sonstige
60.	Hydrocele testis	Fluid accumulation in the scrotum.	Hydrozele	Flüssigkeitsansammlung im Hodensack.	Other - Sonstige
61.	Hypoplasia of penis	Underdevelopment of the penis.	Hypoplasie des Penis	Unterentwickelter Penis.	Other - Sonstige
62.	Prominent fingertip pads	Noticeably bulging pads on the fingertips.	Prominente Fingerkuppenpolster	Hervorstehende Polster an den Fingerkuppen.	Other - Sonstige
63.	Finger syndactyly	Webbing or fusion of two or more fingers.	Finger-Syndaktylie	Verwachsung von zwei oder mehr Fingern.	Other - Sonstige
64.	Inverted nipples	Nipples that are retracted into the breast.	Invertierte Brustwarzen	Eingezogene Brustwarzen.	Other - Sonstige
65.	Melanocytic nevus	Mole or birthmark formed from pigment cells.	Melanozytärer Nävus	Muttermal oder Leberfleck.	Other - Sonstige
66.	Cutis laxa	Loose, sagging skin due to connective tissue disorder.	Cutis laxa	Lockeres, schlaffes Hautgewebe.	Other - Sonstige
67.	Polyphagia	Excessive hunger or food intake.	Polyphagie	Übermäßiger Hunger oder Essverhalten.	Other - Sonstige
68.	Sleep disturbances	Problems with sleep, such as difficulty falling asleep, staying asleep, or poor sleep quality.	Schlafstörungen	Probleme mit dem Schlaf, wie Schwierigkeiten beim Einschlafen, Durchschlafen oder eine schlechte Schlafqualität.	Other - Sonstige
69.	ADHD	Attention-deficit/hyperactivity disorder, characterized by inattention, hyperactivity, and impulsivity.	ADHS	Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung, gekennzeichnet durch Unaufmerksamkeit, Hyperaktivität und Impulsivität.	Other - Sonstige
70.	Anxiety	Excessive worry, nervousness, or fear that interferes with daily life.	Angststörung	Übermäßige Sorgen, Nervosität oder Angst, die den Alltag beeinträchtigen.	Other - Sonstige
71.	Autistic features	Behaviors or traits associated with autism, such as social difficulties, repetitive behaviors, or restricted interests.	Autistische Merkmale	Verhaltensweisen oder Eigenschaften, die mit Autismus verbunden sind, wie soziale Schwierigkeiten, stereotype Verhaltensweisen oder eingeschränkte Interessen.	Other - Sonstige
72.	Lymphangioma	A benign malformation of the lymphatic vessels, causing fluid-filled cysts or masses, usually present at birth.	Lymphhämangiom	Gutartige Fehlbildung der Lymphgefäße, die flüssigkeitsgefüllte Zysten oder Geschwülste bildet, meist angeboren.	Other - Sonstige
73.	Lack of satiety	Inability to feel full after eating, leading to excessive food intake.	Kein Sättigungsgefühl	Unfähigkeit, nach dem Essen ein Gefühl der Sättigung zu empfinden, was zu übermäßigem Essverhalten führt.	Other - Sonstige
74.	Diastasis recti	Separation of the abdominal muscles along the midline.	Rektusdiastase	Auseinanderweichen der geraden Bauchmuskeln.	Other - Sonstige
75.	Neuroblastoma	A type of cancer that develops from immature nerve cells, most commonly occurring in the adrenal glands or along the sympathetic nervous system, mainly in children.	Neuroblastom	Eine Krebserkrankung, die aus unreifen Nervenzellen entsteht, am häufigsten in den Nebennieren oder entlang des sympathischen Nervensystems, vor allem bei Kindern.	Cancer/Krebs