

Zespół Partingtona

Kod Orpha: 94083 Kod OMIM: 309510

Opis choroby *

Definicja

Partington syndrome is a form of syndromic X-linked mental retardation (S-XLMR) characterised by the association of mild to moderate intellectual deficit, dysarthria and dystonic hand movements. So far, less than 20 cases have been described in the literature. The syndrome is caused by mutations in the Aristaless-related homeobox (<i>ARX</i>) gene (Xp22.13). Transmission is X-linked recessive.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Partington-Mulley syndrome
Niepełnosprawność sprzężona z chromosomem X - dystonia - dysarthria
Zespół Partingtona i Mulley'a
X-linked intellectual disability-dystonia-dysarthria syndrome

Kod ORPHA

94083

Kod OMIM

309510

Kod ICD10

G93.4

Kod ICD11

LD90.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl