

Zespół Revesza

Kod Orpha: 3088 Kod OMIM: 268130

Opis choroby *

Definicja

Revesz syndrome is a rare severe phenotypic variant of dyskeratosis congenita (DC; see this term) with an onset in early childhood, characterized by features of DC (e.g. skin hyper/hypopigmentation, nail dystrophy, oral leukoplakia, high risk of bone marrow failure (BMF) and cancer, developmental delay sparse and fine hair) in conjunction with bilateral exudative retinopathy, and intracranial calcifications.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Dyskeratosis congenita with bilateral exudative retinopathy
Dyskeratoza wrodzona z obustronną retinopatią wysiękową
Zespół retinopatii, niedokrwistości i wad centralnego układu nerwowego
Zespół Revesz i DeBuse'ego
Retinopathy-anemia-central nervous system anomalies syndrome
Revesz-DeBuse syndrome

Kod ORPHA

3088

Kod OMIM

268130

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

-

[*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