

## 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