

## **128. REFSUM forme infantile (PEX 1, PEX2, PEX 26)**

### **Synonymes PEX 1 :**

la maladie de Refsum infantile  
adrénoleucodystrophie néonatale  
peroxine-1  
peroxines  
défaut peroxysomal  
Importation de protéines de la matrice peroxysomale  
Spectre Zellweger

### **Synonymes PEX 2 :**

la maladie de Refsum infantile  
peroxine-2  
défaut peroxysomal  
PXMP3  
Spectre Zellweger  
Nom le plus commun  
PEX-2

### **Synonymes PEX 26 :**

la maladie du Refsum infantile  
adrénoleucodystrophie néonatale  
peroxine  
Zellweger

### **Introduction**

Une anomalie dans ce gène PEX entraîne un trouble du spectre de Zellweger/défaut de biogenèse peroxysomale. Ces maladies sont causées par l'un des 12 gènes PEX différents actuellement connus. En plus du diagnostic biochimique ou du diagnostic par l'ADN, le médecin examine la gravité des symptômes pour déterminer de quelle forme le patient est atteint (syndrome de Zellweger, adrénoleucodystrophie néonatale, Refsum infantile).