

128. REFSUM infantiele vorm (PEX 1, PEX2, PEX 26)

Synoniemen PEX 1:

infantile Refsum disease
neonatal adrenoleukodystrophy
peroxin-1
peroxins
peroxisomal defect
peroxisomal matrix protein import.
Zellweger spectrum

Synoniemen PEX 2:

infantile Refsum disease
peroxin-2
peroxisomal defect
PXMP3
Zellweger spectrum

Meest gebruikte naam

PEX-2

Synoniemen PEX 26:

infantile Refsum disease
neonatal adrenoleukodystrophy
peroxine
Zellweger

Inleiding

Een afwijkingen in dit PEX gen leidt tot een Zellweger spectrum aandoening/Peroxisomale Biogenese Defect. Deze ziekten worden veroorzaakt door een van de, op dit moment 12 bekende, verschillende PEX genen. Naast een biochemische diagnose of een diagnose gesteld aan de hand van DNA diagnostiek, kijkt de arts naar de (ernst van de) symptomen om te bepalen welke vorm de patiënt heeft (Zellweger syndroom, neonatale adrenoleukodystrofie, infantiele Refsum). De ziektebeschrijving voor deze aandoeningen vindt u bij **“Zellweger spectrum aandoeningen/Peroxisomale Biogenese Defecten”**