

Maladie de Refsum



Maladie de Refsum

merci à mes amis les neurologues pour leur coopération.

Il s'agit dans ce cas de l'association d'ichtyose, de kératodermie palmo plantaire avec mal perforant et de polynévrite, de syndrome cérébelleux et de nystagmus; maladie de surcharge lipidique généralisée due à un déficit de l'activité de l'alpha hydroxylase.