



Cultures primaires de Fibroblastes : Pathologies collectées

Pathologies	Nombre d'échantillons collectés
<u>Dermatologie</u>	
CTLX	Cutis laxa 3
EDS1	Syndrome d'Ehlers Danlos 8
<u>Neurologie</u>	
ARCA	Ataxie recessive cerebelleuse autosomique 2
HSP	Paraplegie spastique hereditaire 2
<u>Pneumologie</u>	
CF	Mucoviscidose 1
<u>Neuromusculaire</u>	
AMC	Arthrogrypose 14
BET	Myopathie de Bethlem 56
BMD	Myopathie de becker 2
CBM	Myopathie à corps cytoplasmiques 2

CCD	Myopathie à centrale core	11
CMT	Charcot Marie Tooth	2
CMT1	Charcot Marie Tooth Type 1	
DBU	Dystrophie musculaire scléroatonique d'Ullrich	83
DM1	Myotonie de Steinert	7
DMD	Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne	119
EDMD	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	10
FSHD	Myopathie Facio-Scapulo-Humerale	7
IBM	Myopathie a corps d'inclusion	2
LGMD	Dystrophie des ceintures	9
LGMD2I	Dystrophie autosomique recessive type 2I	4
MCMU	Myopathie centro-nucléaire	10
MDC	Dystrophie Musculaire Congénitale	200
MG	Myasthenie Acquise	4
MIT	Myopathie Mitochondriale	3
MITO	Maladies Mitochondriales	9
MTSD	Myopathie et maladie du stockage triglyceride	4
MTU	Myopathie myotubulaire	3
MULT	Myopathie à minicores avec ophtalmoplégie externe	11
MYD	Myopathie distale à début précoce	5
NEM	Myopathie némaline	4
OPMD	Dystrophie musculaire oculo-pharingee	1
PROMM	Myopathie myotonique proximale	2
RSMD1	Dystrophie musculaire congenitale a rigid spine	4
SMA	Amyotrophie spinale	50
SMC	Amyotrophie myasthenique congenital	10

Syndromes rares

BRKS1	Syndrome de Bruck 1	1
ISH	Hyalinose systematique infantile	1
MITO	Maladies Mitochondriales	9
RAV	Syndrome de Ravine	1
HUR	Maladie de Hurler	2
<hr/>		
TEST	Echantillon contrôle sain	22