

CODE	PATHOLOGIE	Omim	Individus	Familles	Atteints
VLCAD	DEFICIENCE EN MEDUIM-CHAINE Acyl CoA DESYDROGENASE	201475	2	2	2
ADDM	MYOPATHIE DISTALE AD	160500	9	5	6
AMC	ARTHROGRYPOSE	108110	146	58	63
AMD	DEFICIENCE EN MALTASE ACIDE (MALADIE DE POMPE)	232300	10	9	10
ASP	ATROPHIE SCAPULO-PERONIERE	181400	26	15	16
BET	MALADIE DE BETHLEM	158810	175	63	96
BMD	MYOPATHIE DE BECKER	300376	50	37	39
BRO	MYOPATHIE DE BRODY	601003	11	8	10
BVVL1S1	SYNDROME DE BROWN VIALETTA VAN LAERE	211530	3	1	1
CBM	MYOPATHIE À CORPS CYTOPLASMIQUES	601419	19	6	7
CCD	MYOPATHIE À CENTRAL CORE	117000	581	135	230
CHAC	CHOREOACANTHOCYTOSE	200150	1	1	1
CMT	C.M. TOOTH TYPE INTERMEDIAIRE	145900	816	451	520
CMT1	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 1	118200	59	23	30
CMT1A	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 1A		18	10	12
CMT1C	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 1C	601098	6	4	4
CMT2	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 2	118210	159	91	107
CMT2A2	CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMIQUE DOMINANTE TYPE 2A2	609260	15	10	10
CMT2C	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 2C (TRPV4)	606071	4	1	2
CMT4	CHARCOT-MARIE-TOOTH AR	214400	59	27	37
CMT4B1	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 4B1 (MTMR2)	601382	3	1	1
CMTX	CHARCOT-MARIE-TOOTH LIEE A L'X	302800	10	4	8
DBU	DYS.CONG. DE BONNEVILLE-ULLRICH	254090	204	83	93
DD	MALADIE DE DANON - MYOPATHIE VACUOLAIRE AUTOPHAGIQUE	300257	9	7	7
DEJ	NEUROPATHIE DE DEJERINE-SOTTAS	145900	12	4	
DM1	MYOTONIE DE STEINERT	160900	363	268	307
DM2	DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 2	602668	94	69	77
DMD	MYOPATHIE DE DUCHENNE DE BOULOGNE	310200	251	212	211
EDMD	MYOPATHIE D'EMERY-DREIFUSS	181350	297	107	141
FCMD	DYSTROPHIE MUSCULAIRE CONGENITALE DE FUKUYAMA	253800	6	4	6
FOP	FIBRODYSPLASIE OSSIFIANTE PROGRESSIVE	135100	21	10	11
FSHD	MYOPATHIE FACIO-SCAPULO-HUMERALE	158900	763	307	402
GAN	GIANT AXONAL NEUROPATHIE	256850	53	19	26
GSD	MALADIE DE STOCKAGE DU GLYCOGENE TYPE III	232400	8	8	8
GSDIII	MALADIE DE STOCKAGE DU GLYCOGENE TYPE III		42	41	42
GSDNET	MALADIE DE STOCKAGE DE GLYCOGENE NON ETIQUETE		12	7	7
HARD	SYNDROME DE WALKER-WARBURG	236670	6	3	3
HOKPP	PARALYSIE HYPOKALIEMIQUE PERIODIQUE	170400	42	23	26
HSAN1A	NEUROPATHIE SENSITIVE AUTOSOMIQUE HEREDITAIRE	162400	13	3	5
HSAN1B	NEUROPATHIE SENSITIVE AUTOSOMIQUE HEREDITAIRE, TYPE 1B	608088	38	20	29
HSAN2B	NEUROPATHIE SENSITIVE AUTOSOMIQUE HEREDITAIRE, TYPE 2B	613119	1	1	1
HSN4	INSENSIBILITE HEREDITAIRE A LA DOULEUR		19	14	14
HTM1	HYPERTHEMIE MALIGNNE TYPE 1	145600	132	56	113
HTM2	HYPERTHEMIE MALIGNNE TYPE 2	154275	133	36	4
HTM3	HYPERTHEMIE MALIGNNE TYPE 3	154276	7	5	0
HTM4	HYPERTHEMIE MALIGNNE TYPE 4	600467	9	7	0
HTM5	HYPERTHEMIE MALIGNNE TYPE 5	601887	9	3	0
HTM6	HYPERTHEMIE MALIGNNE TYPE 6	601888	610	202	127
IBM	MYOPATHIE A CORPS D'INCLUSION	147421	148	82	92
IIM	MYOPATHIE INFLAMMATOIRE IDIOPATHIQUE	160750	2	1	1
LGMD	DYSTROPHIE DES CEINTURES		1361	547	653
LGMD1C	DYSTROPHIE DES CEINTURES, TYPE 1C	607801	20	10	15
LGMD2C	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2C	253700	170	51	91
LGMD2D	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2D	600119	3	3	3
LGMD2I	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2I	607155	40	18	19
LGMD2L	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2L	611307	6	3	4

CODE	PATHOLOGIE	Omim	Individus	Familles	Atteints
LGMD2N	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2N	613158	4	2	2
MAC	MYOPATHIE DE McARDLE	232600	147	123	128
MCF	CRAMPES MUSCULAIRES FAMILIALES	158400	2	2	2
MCMU	MYOPATHIE CENTRO-NUCLEAIRE	255200	264	81	118
MDC	DYSTROPHIES MUSCULAIRES CONGENITALES	253800	1644	604	702
MDD	MYOPATHIE AVEC DEFICIENCE EN MYOADENYLATE DEAMINASE	615511	3	3	3
MEB	MALADIE MUSCLE-OEIL-CERVEAU	253280	9	4	3
MERRF	SYNDROME MERRF	545000	1	1	1
MG	MYASTHENIE	254200	1467	664	663
MITO	MYOPATHIE MITOCHONDRIALE	251900	285	227	239
MMF	MYOPATHIES MYOFIBRILAIRES	609524	68	15	30
MNET	MYOPATHIES NON ETIQUETTES		2891	2022	1989
MSD	MYOPATHIE PAR SURCHARGE EN DESMINE	601419	118	37	55
MTD	MYOTONIE DE THOMSEN	160800	113	75	86
MTU	MYOPATHIE MYOTUBULAIRE	310400	137	56	60
MULT	MYOPATHIE MULTICORE	255320	306	96	109
MYD	MYOPATHIE DISTALE	160300	434	226	261
NAPB	NEUROPATHIE BRACHIALE ET AMYOTROPHIE	162100	2	2	2
NEM	MYOPATHIE NEMALINE	161800	397	137	160
NM	MYOPATHIE DISTALE TYPE NONAKA	605820	4	4	4
NSM	NEUROPATHIE SENSITIVO MOTRICE NON ETIQUETEE		70	52	55
NTO	NEUROPATHIE TOMACULAIRE	162500	11	5	3
OPMD	DYSTROPHIE MUSCULAIRE OCULO-PHARYNGEE	164300	322	156	207
PFKM	MYOPATHIE AVEC DEFICITE EN PHOSPHOFRUCTOKINASE	610681	4	4	4
PMDM	POLYMYOSITE		2	2	2
RMD	RIPPLING SYNDROME	606072	5	5	5
RSMD1	RIGID SPINE SYNDROME	602771	57	24	24
SCN4	CANALOPATHIE SODIUM-DEPENDANTE	170500	4	4	4
SCN4A	MYOTONIE PERMANANTE	608390	2	2	2
SFNP	NEUROPATHIE DES PETITES FIBRES ASSOCIEE A UNE ERHTHERMALGIE	133020	1	1	1
SGE	EPILEPSIE GENERALISEE SECONDAIRE		6	3	4
SMA	AMYOTROPHIE SPINALE	253300	681	334	387
SMAD	AMYOTROPHIE SPINALE DISTALE AD	158600	20	10	11
SMC	SYNDROME MYASTENIQUE CONGENITAL	601462	610	233	302
VCPDM	MYOPATHIE DISTALE AVEC PARALYSIE DES CORDES VOCALES	606070	4	2	3
DMNET	DYSTROPHIE MUSCULAIRE PROGRESSIVE NON ETIQUETEE		183	115	127
LGMD2A	DYSTROPHIE DES CEINTURES, TYPE 2A	253600	441	109	172
LGMD2B	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2B	253601	16	5	7
MEAX	MYOPATHIE AVEC AUTOPHAGIE EXCESSIVE	310440	5	4	4
MTSD	MYOPATHIE ET MALADIE DU STOKAGE TRIGLYCERIDE		95	84	85