



Cultures primaires de Myoblastes : Pathologies collectées

Pathologies	Nombre d'échantillons collectés
-------------	---------------------------------

Dermatologie

EDS1	Syndrome d'Ehlers Danlos	2
------	--------------------------	---

Cardiomyopathies

DVDA	Dysplasie arythmogène ventriculaire droite	5
IDCM	Cardiomyopathie dilatée primitive	3
CMHY	Cardiomyopathie hypertrophique	1
QTL	Syndrome de QT long	1

Neurologie

FRDA	Ataxie de Friedreich	1
SJS1	Syndrome de Schwartz-Jampel	1

Rhumatologie et Maladies osseuses

OIC	Ostéogénèse imparfaite congénitale	1
-----	------------------------------------	---

Neuromusculaire

AMC	Arthrogrypose	7
AMD	Glycogenose, maladie de pompe	1
BET	Myopathie de Bethlem	1
BMD	Myopathie de becker	7
CCD	Myopathie à centrale core	14
CMT	Charcot Marie Tooth	3
CMT1	Charcot Marie Tooth TYPE 1	2
DBU	Dystrophie musculaire scléroatonique d'Ullrich	13
DM1	Myopathie de Steinert	7
DMD	Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne	156
EDMD	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	4
FSHD	Myopathie Facio-Scapulo-Humerale	27
HOKPP	Paralysie hypokaliémique périodique	1
LGMD	Dystrophie des ceintures	10
LGMD2C	Dystrophie autosomique récessive type 2C	1
LGMD2I	Dystrophie autosomique récessive type 2I	2
MAC	Myopathie de McArdel	1
MCMU	Myopathie centro-nucléaire	10
MDC	Dystrophie musculaire congénitale	75
MEAX	Myopathie avec autophagie excessive	1
MG	Myasthénie acquise	3
MIT	Myopathie mitochondriale	2
MITO	Maladies Mitochondriales	15
MMF	Myopathies myofibrillaires	1
MTD	Myotonie de Thomsen	2
MTU	Myopathie myotubulaire	3
MULT	Myopathie à minicores avec ophtalmoplégie externe	12
MYD	Myopathie distale à début précoce	4

NEM	Myopathie némaline	6
OPMD	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	2
PROMM	Myopathie myotonique proximale	4
RSMD1	Dystrophie musculaire congénitale à rigidité spinale	2
SMA	Amyotrophie spinale	76

Syndromes rares

BRKS1	Syndrome de Bruck 1	1
GD	Dysplasie Géleophysique	1
HHS	Syndrome de Charge	1
HUR	Maladie de Hurler	3
MITO	Maladies Mitochondriales	15
PRO	Syndrome de Protée	1

TEST	Echantillon contrôle sain	66
-------------	----------------------------------	-----------