



## Cultures primaires de Fibroblastes : Pathologies collectées

Pathologies

Nombre d'échantillons collectés

### Dermatologie

<b>CTLX</b>	Cutis laxa	<b>5</b>
<b>EDS1</b>	Syndrome d'Ehlers Danlos	<b>123</b>

### Neurologie

<b>ARCA</b>	Ataxie recessive cerebelleuse autosomique	<b>2</b>
<b>HSP</b>	Paraplegie spastique hereditaire	<b>1</b>

### Pneumologie

<b>CF</b>	Mucoviscidose	<b>1</b>
-----------	---------------	----------

### Neuromusculaire

<b>AMC</b>	Arthrogrypose	<b>16</b>
<b>BET</b>	Myopathie de Bethlem	<b>53</b>
<b>BMD</b>	Myopathie de becker	<b>2</b>
<b>CBM</b>	Myopathie à corps cytoplasmiques	<b>2</b>
<b>CCD</b>	Myopathie à centrale core	<b>12</b>

<b>CMT</b>	Charcot Marie Tooth	<b>6</b>
<b>CMT1</b>	Charcot Marie Tooth Type 1	<b>3</b>
<b>DBU</b>	Dystrophie musculaire scléroatonique d'Ullrich	<b>73</b>
<b>DM1</b>	Myotonie de Steinert	<b>12</b>
<b>DMD</b>	Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne	<b>116</b>
<b>EDMD</b>	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	<b>10</b>
<b>FSHD</b>	Myopathie Facio-Scapulo-Humerale	<b>7</b>
<b>IBM</b>	Myopathie a corps d'inclusion	<b>2</b>
<b>LGMD</b>	Dystrophie des ceintures	<b>10</b>
<b>LGMD2I</b>	Dystrophie autosomique recessive type 2I	<b>3</b>
<b>MCMU</b>	Myopathie centro-nucléaire	<b>11</b>
<b>MDC</b>	Dystrophie Musculaire Congénitale	<b>193</b>
<b>MG</b>	Myasthenie Acquise	<b>3</b>
<b>MITO</b>	Maladies Mitochondriales	<b>9</b>
<b>MTSD</b>	Myopathie et maladie du stockage triglycérider	<b>4</b>
<b>MTU</b>	Myopathie myotubulaire	<b>2</b>
<b>MULT</b>	Myopathie à minicores avec ophtalmoplégie externe	<b>9</b>
<b>MYD</b>	Myopathie distale à début précoce	<b>4</b>
<b>NEM</b>	Myopathie némaline	<b>4</b>
<b>OPMD</b>	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	<b>1</b>
<b>RSMD1</b>	Dystrophie musculaire congénitale a rigid spine	<b>4</b>
<b>SMA</b>	Amyotrophie spinale	<b>46</b>
<b>SMC</b>	Amyotrophie myasthenique congenital	<b>10</b>

### Syndromes rares

<b>BRKS1</b>	Syndrome de Bruck 1	<b>1</b>
<b>ISH</b>	Hyalinose systematique infantile	<b>1</b>
<b>RAV</b>	Syndrome de Ravine	<b>1</b>
<b>HUR</b>	Maladie de Hurler	<b>2</b>

TEST	Echantillon contrôle sain	23
------	---------------------------	----