

CODE	PATHOLOGIE	Omim	Individus	Familles	Atteints
SMA	AMYOTROPHIE SPINALE	253300	954	461	617
SMAD	AMYOTROPHIE SPINALE DISTALE AD	158600	26	11	12
AMC	ARTHROGRYPOSE	108110	235	74	125
ASP	ATROPHIE SCAPULO-PERONIERE	181400	33	19	22
CMT	C.M. TOOTH TYPE INTERMEDIAIRE	145900	1071	570	689
SCN4	CANALOPATHIE SODIUM-DEPENDANTE	170500	7	5	5
CMT2A2	CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSOMIQUE DOMINANTE TYPE 2A2	609260	16	10	12
CMT4	CHARCOT-MARIE-TOOTH AR	214400	66	26	44
CMTX	CHARCOT-MARIE-TOOTH LIEE A L'X	302800	10	4	8
CMT1	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 1	118200	93	35	52
CMT1A	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 1A	118220	21	11	15
CMT1C	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 1C	601098	6	4	4
CMT2	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 2	118210	709	254	369
CMT2C	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 2C (TRPV4)	605427	6	2	2
CMT4B1	CHARCOT-MARIE-TOOTH TYPE 4B1 (MTMR2)	601382	3	1	1
CHAC	CHOREOACANTHOCYTOSE	200150	1	1	1
MCF	CRAMPES MUSCULAIRES FAMILIALES	158400	6	5	6
AMD	DEFICIENCE EN MALTASE ACIDE (MALADIE DE POMPE)	232300	23	16	21
VLCAD	DEFICIENCE EN Acyl CoA DESYDROGENASE DES ACIDES GRAS A CHAINE TRES LONGUE	201475	2	2	2
CPT2	DEFICIT EN CARNITINE PALMITOYLTRANSFERASE II	255110	1	1	1
DBU	DYS.CONG. DE BONNEVILLE-ULLRICH	254090	316	85	181
LGMD	DYSTROPHIE DES CEINTURES		1732	654	922
LGMD2B	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2B	253601	38	17	26
LGMD2C	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2C	253700	301	68	135
LGMD2I	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2I	607155	67	19	34
LGMD2L	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2L	611307	9	5	7
LGMD2N	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2N	613158	5	2	3
LGMD2A	DYSTROPHIE DES CEINTURES, TYPE 2A	253600	727	134	276

LGMD2D	DYSTROPHIE DES CEINTURES, AR TYPE 2D	600119	9	5	9
FCMD	DYSTROPHIE MUSCULAIRE CONGENITALE DE FUKUYAMA	253800	6	4	6
OPMD	DYSTROPHIE MUSCULAIRE OCULO-PHARYNGEE	164300	377	162	243
DMNET	DYSTROPHIE MUSCULAIRE PROGRESSIVE NON ETIQUETEE		316	146	228
DM2	DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 2	602668	152	90	131
MDC	DYSTROPHIES MUSCULAIRES CONGENITALES	253800	2410	739	1195
SGE	EPILEPSIE GENERALISEE SECONDAIRE		6	3	4
FOP	FIBRODYSPLASIE OSSIFIANTE PROGRESSIVE	135100	23	11	12
GAN	GIANT AXONAL NEUROPATHIE	256850	65	20	26
HTM1	HYPERTHEMIE MALIGNE TYPE 1	145600	132	56	113
HTM2	HYPERTHEMIE MALIGNE TYPE 2	154275	133	36	4
HTM3	HYPERTHEMIE MALIGNE TYPE 3	154276	7	5	0
HTM4	HYPERTHEMIE MALIGNE TYPE 4	600467	9	7	0
HTM5	HYPERTHEMIE MALIGNE TYPE 5	601887	9	3	0
HTM6	HYPERTHEMIE MALIGNE TYPE 6	601888	610	202	127
HSN4	INSENSIBILITE HEREDITAIRE A LA DOULEUR	256800	25	16	18
BET	MALADIE DE BETHLEM	158810	319	74	210
DD	MALADIE DE DANON - MYOPATHIE VACUOLAIRE AUTOPHAGIQUE	300257	19	11	15
GSDNET	MALADIE DE STOCKAGE DE GLYCOGENE NON ETIQUETE		23	10	18
GSD	MALADIE DE STOCKAGE DU GLYCOGENE		14	9	14
GSDIII	MALADIE DE STOCKAGE DU GLYCOGENE TYPE III	232400	41	40	41
MEB	MALADIE MUSCLE-OEIL-CERVEAU	253280	9	4	3
MG	MYASTHENIE	254200	1641	677	747
CCD	MYOPATHIE A CENTRAL CORE	117000	805	140	365
CBM	MYOPATHIE A CORPS CYTOPLASMIQUES	601419	19	6	7
IBM	MYOPATHIE A CORPS D'INCLUSION	147421	173	83	118
IBM2	MYOPATHIE A CORPS D'INCLUSION TYPE 2	600737	3	2	2
MEAX	MYOPATHIE AVEC AUTOPHAGIE EXCESSIVE	310440	10	6	6
MDD	MYOPATHIE AVEC DEFICIENCE EN MYOADENYLATE DEAMINASE	615511	3	3	3
PFKM	MYOPATHIE AVEC DEFICITE EN PHOSPHOFRUCTOKINASE	610681	4	4	4
MCMU	MYOPATHIE CENTRO-NUCLEAIRE	255200	391	85	123
BMD	MYOPATHIE DE BECKER	300376	77	49	61
BRO	MYOPATHIE DE BRODY	601003	12	9	11
DMD	MYOPATHIE DE DUCHENNE DE BOULOGNE	310200	418	241	369
MAC	MYOPATHIE DE McARDLE	232600	184	135	162
EDMD	MYOPATHIE D'EMERY-DREIFUSS	181350	394	121	205
MYD	MYOPATHIE DISTALE	160300	600	249	389

ADDM	MYOPATHIE DISTALE AD	160500	19	15	16
VCPDM	MYOPATHIE DISTALE AVEC PARALYSIE DES CORDES VOCALES	606070	4	2	3
NM	MYOPATHIE DISTALE TYPE NONAKA	605820	2	2	2
MTSD	MYOPATHIE ET MALADIE DU STOKAGE TRIGLYCERIDE		151	105	134
FSHD	MYOPATHIE FACIO-SCAPULO-HUMERALE	158900	988	375	566
IIM	MYOPATHIE INFLAMMATOIRE IDIOPATHIQUE	160750	3	2	2
MULT	MYOPATHIE MULTICORE	255320	405	97	175
MTU	MYOPATHIE MYOTUBULAIRE	310400	142	60	65
NEM	MYOPATHIE NEMALINE	161800	526	142	226
MSD	MYOPATHIE PAR SURCHARGE EN DESMINE	601419	165	39	83
MMF	MYOPATHIES MYOFIBRILAIRES	609524	123	20	61
MNET	MYOPATHIES NON ETIQUETTES (ATT. DIAG.)		4653	2958	3332
DM1	MYOTONIE DE STEINERT	160900	584	354	510
MTD	MYOTONIE DE THOMSEN	160800	128	85	99
SCN4A	MYOTONIE PERMANANTE	608390	2	2	2
NAPB	NEUROPATHIE BRACHIALE ET AMYOTROPHIE	162100	2	2	2
SFNP	NEUROPATHIE DES PETITES FIBRES ASSOCIEE A UNE ERHTHERMALGIE	133020	1	1	1
HSAN1A	NEUROPATHIE SENSITIVE AUTOSOMIQUE HEREDITAIRE	162400	16	5	7
HSAN1B	NEUROPATHIE SENSITIVE AUTOSOMIQUE HEREDITAIRE, TYPE 1B	608088	21	8	12
HSAN2B	NEUROPATHIE SENSITIVE AUTOSOMIQUE HEREDITAIRE, TYPE 2B	613115	1	1	1
NSM	NEUROPATHIE SENSITIVO MOTRICE NON ETIQUETEE		141	91	99
NTO	NEUROPATHIE TOMACULAIRE	162500	11	5	3
HOKPP	PARALYSIE HYPOKALIEMIQUE PERIODIQUE	170400	45	25	28
PMDM	POLYMYOSITE		2	2	2
RSMD1	RIGID SPINE SYNDROME	602771	57	24	24
RMD	RIPPLING SYNDROME	606072	4	4	4
BVLS1	SYNDROME DE BROWN VIALETTA VAN LAERE	211530	3	1	1
MELAS	SYNDROME DE MELAS	540000	2	2	2
HARD	SYNDROME DE WALKER-WARBURG	236670	6	3	3
MERRF	SYNDROME MERRF	545000	2	1	2
SMC	SYNDROME MYASTENIQUE CONGENITAL	601462	814	251	430