

Nom de la maladie	Mode de transmission	Première description de la maladie	Localisation chromosomique de l'anomalie génétique	Identification du gène en lien avec la maladie	Fonction(s) de la protéine	
Amyotrophies spinales proximales						
Amyotrophie spinale proximale (SMA)	SMA de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann)	autosomique récessive	1893	5q12.2-13.3 (1990)	SMN1 (1995)	SMN1, protéine de survie du motoneurone, jouant un rôle dans le métabolisme des ARN messagers
	SMA de type II (intermédiaire)		1971			
	SMA juvénile de type III (maladie de Kugelberg-Welander)		1956			
	SMA de type IV (forme adulte)		1978			
Amyotrophie spinale avec hypoplasie ponto-cérébelleuse	autosomique dominante	1961	14q32 (2009)	VRK1 (2009)	VRK1, protéine kinase, essentielle à la formation de l'enveloppe nucléaire	
Amyotrophie spinale récessive liée à l'X avec arthrogrypose	récessive liée au chromosome X	1991	Xp11.3-q11.2 (1995)	UBA1 (2008)	UBA1 (<i>ubiquitin-activating enzyme E1</i>), protéine impliquée dans la dégradation des protéines par la voie dépendante de l'ubiquitine passant par le protéasome.	
Maladie de la corne antérieure de la moelle avec arthrogrypose léthale (LAAHD)	autosomique récessive	1995	9q34 (2008)	GLE1 (2008)	Nucléoporine GLE1, protéine impliquée dans la sortie des ARNmessagers du noyau des cellules vers le cytoplasme.	
Amyotrophie spinale proximale avec épilepsie myoclonique progressive (SMA-PME pour <i>spinal muscular atrophy associated with progressive myoclonic epilepsy</i>)	autosomique récessive	1979	8p22 (2012)	ASAH1 (2012)	Acide céramidase, enzyme impliqué dans le métabolisme des céramides, lipides présents en abondance dans les membranes cellulaires, qui peuvent jouer un rôle dans la différenciation, la prolifération ou la mort des cellules.	

Nom de la maladie	Mode de transmission	Première description de la maladie	Localisation chromosomique de l'anomalie génétique	Identification du gène en lien avec la maladie	Fonction(s) de la protéine
Amyotrophies spinales distales					
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type I ou HMN1	autosomique dominante	2006	7q34-q36 (2007)		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type IIA ou HMN2A	autosomique dominante	1966	12q24 (1996)	<i>HSPB8</i> (2004)	HSPB8, protéine de choc thermique, assure le maintien et la protection des fonctions cellulaires face à des conditions défavorables.
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type III	autosomique récessive	1969	11q13.3 (2002)		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type IV ou DSMA4	autosomique récessive	2006	1p36 (2007)	<i>PLEKHG5</i> (2007)	Pleckstrine, protéine activant la voie de signalisation NF-kappa-B (impliquée dans la réponse immunitaire, l'inflammation et la réponse au stress cellulaire).
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VA	autosomique dominante	1995	7p15(1998)	<i>GARS</i> (1997)	ARNt-glycyl synthétase, protéine essentielle à la synthèse des protéines
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type V	autosomique dominante	1995	11q13 (1999)	<i>BSC12</i> (2004)	Seipin, protéine du réticulum endoplasmique (fonction inconnue)
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VI, forme infantile sévère avec paralysie diaphragmatique et détresse respiratoire (SMARD1 ou DSMA1)	autosomique récessive	1974	11q13.2-13.4 (1999)	<i>IGHMBP2</i> (2001)	IGHMBP2, facteur de transcription possédant une activité hélicase (capable de dénouer la double-hélice d'ADN pour permettre la réparation de l'ADN ou la synthèse et la maturation de l'ARN).
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VII, avec paralysie des cordes vocales (HMN7A) ou myopathie de Harper-Young	autosomique dominante	1980	2q14 (2001)		
Neuropathie motrice héréditaire distale / ALS4	autosomique récessive	2005	9q34 (1998)	<i>SETX</i> (2004)	Senataxine, hélicase impliquée dans la réparation de l'ADN et la synthèse/maturation de l'ARN (protéine capable de dénouer la double-hélice d'ADN). Elle joue un rôle lors de la différenciation neuronale.
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type Jerash ou DSMA2	autosomique récessive	2000	9p21 (2000)		

Nom de la maladie	Mode de transmission	Première description de la maladie	Localisation chromosomique de l'anomalie génétique	Identification du gène en lien avec la maladie	Fonction(s) de la protéine
Amyotrophie spinale distale congénitale	autosomique dominante	1985	12q23-q24 (1998)		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) liée à l'X ou DSMAX	liée au chromosome X	2004	Xq13.1-q21 (2009)	<i>ATP7A</i> (2010)	<i>ATP7A</i> (<i>copper-transporting P-type ATPase</i>), protéine qui régule le taux de cuivre dans les cellules (Certaines enzymes ont besoin de cuivre pour fonctionner. Toutefois, un excès de cuivre peut être toxique pour la cellule).
Amyotrophie spinale distale avec prédominance des membres inférieurs ou SMA-LED	autosomique dominant	2010	14q32 (2010)	<i>DYNC1H1</i> (2012)	Chaîne lourde 1 de la dynéine cytoplasmique 1, <i>DYNC1H1</i> (<i>dynein, cytoplasmic 1, heavy chain 1</i>). La dynéine est une protéine qui permet le déplacement des organites -petits organes de la cellule-. Dans les neurones, cela permet d'avoir le matériel nécessaire à leur bon fonctionnement tout au long de l'axone et jusqu'à la synapse.

Nom de la maladie	Mode de transmission	Première description de la maladie	Localisation chromosomique de l'anomalie génétique	Identification du gène en lien avec la maladie	Fonction(s) de la protéine
Amyotrophies bulbo-spinales					
Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X ou maladie de Kennedy	récessif lié au chromosome X	1968	Xq13 (1986)	AR (1991)	Récepteur aux androgènes, facteur de transcription, qui lorsqu'il est lié à la testostérone permet la transcription de gènes contrôlant les caractères sexuels. Dans la maladie de Kennedy, le récepteur aux androgènes muté a acquis une fonction supplémentaire toxique pour les cellules nerveuses.
Amyotrophie bulbo-spinale de l'adulte avec dos raide et voix nasonnée	autosomique récessif	2001			
Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Fazio-Londe	autosomique récessif	1892	20p13 (2011)	SLC52A3 (2011)	SLC52A3 (<i>solute carrier family 52, riboflavin transporter, member 3</i>), transporteur de la riboflavine, ou vitamine B2, qui joue un rôle dans la production d'énergie par la cellule.
Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Brown-Vialetto-Van Laere	type 1	autosomique récessif	1894	20p13 (2010)	SLC52A3 (<i>solute carrier family 52, riboflavin transporter, member 3</i>), transporteur de la riboflavine (vitamine B2), qui joue un rôle dans la production d'énergie par la cellule.
	type 2	autosomique récessif	1894	8q24 (2012)	SLC52A2 (2012)