

RECHERCHE NEURO- MUSCULAIRE: état des lieux



L'élan donné à la génétique par l'Association Française contre les Myopathies et la mise au point des cartes du génome par Généthon ont permis aux équipes du monde entier de localiser et d'identifier plus facilement et plus rapidement les gènes de nombreuses maladies génétiques dont ceux des maladies neuromusculaires. Ces résultats font régulièrement évoluer la classification des maladies neuromusculaires en y intégrant de nouveaux critères moléculaires. Le diagnostic et le conseil génétique s'en trouvent ainsi améliorés, tant au niveau de leur précision que de leur fiabilité. Ceci ouvre également la voie à de nouvelles pistes thérapeutiques et contribue à une meilleure définition du suivi médical et du projet de vie des personnes concernées par ces maladies.

Cette Fiche Technique Savoir & Comprendre présente dans un grand tableau, en fonction des avancées de la recherche, le(s) gène(s) et les protéines en cause, ainsi que les modèles animaux pour chaque maladie. En ce qui concerne les éventuels essais thérapeutiques, un renvoi est fait vers la Fiche Technique Savoir & Comprendre « Essais neuromusculaires en cours ou en préparation », qui les recense à partir des informations du site *ClinicalTrials.gov*.

Le tableau comporte des maladies monogéniques pour lesquelles le gène responsable est identifié ou du moins localisé sur un chromosome. Les maladies liées aux défauts impliquant des gènes mitochondriaux ne sont pas incluses. Un gène donné peut être impliqué dans plusieurs entités cliniques différentes (hétérogénéité phénotypique) et inversement une entité clinique peut être due à un défaut dans plusieurs gènes différents (hétérogénéité génotypique). Par conséquent, un gène et la protéine correspondante peuvent être cités à plusieurs endroits du tableau.

Un index des maladies, un des gènes et un des protéines figurent à la fin du document.



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Amyotrophies bulbo-spinales

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, syndrome de Kennedy (RLX)	ORPHA 481 OMIM 313200	Xq13 (1986)	<i>SBMA</i> (1991)	Récepteur aux androgènes musculaire	souris KO, drosophile, souris <i>knock-in AR113Q</i> , souris transgéniques	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Amyotrophie bulbo-spinale de l'adulte avec dos raide et voix nasonnée (AR)						
Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Fazio-Londe (AR) <i>Voir aussi maladie de Brown-Vialetto-Van Laere</i>	ORPHA 56965 OMIM 211500	20p13 (2011)	<i>SLC52A3</i> (2011)	Solute carrier family 52, member 3 , protéine intervenant dans le transport de la riboflavine		
Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Brown-Vialetto-Van Laere type 1 (AR) <i>Voir aussi maladie de Fazio-Londe</i>	ORPHA 97229 OMIM 211530	20p13 (2010)	<i>SLC52A3</i> (2010)	Solute carrier family 52, member 3 , protéine intervenant dans le transport de la riboflavine		
Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Brown-Vialetto-Van Laere type 2 (AR) <i>Voir aussi maladie de Fazio-Londe</i>	ORPHA 97229 OMIM 614707	8q24.3 (2012)	<i>SLC52A2</i> (2012)	Solute carrier family 52, member 2 , protéine intervenant dans le transport de la riboflavine		
Amyotrophie bulbo-spinale à début tardif liée à <i>HEXB</i> (AD)		5q13.3 (2013)	<i>HEXB</i> (2013)	Hexosaminidase B , enzyme intervenant dans la dégradation des glycosaminoglycanes et des glycosphingolipides		
Amyotrophie bulbo-spinale avec ou sans hypoplasie ponto-cérébelleuse (AR)	ORPHA 2254 OMIM 607596	14q32 (2016)	<i>VRK1</i> (2016)	Vaccinia-related kinase 1 , une sérine/thréonine protéine kinase, favorisant la stabilité et l'accumulation nucléaire de p53 active sur le plan transcriptionnel		
Amyotrophie bulbo-spinale avec hypoplasie ponto-cérébelleuse (AR)	ORPHA 90120 OMIM 616505	5q22.1 (2017)	<i>SLC25A46</i> (2017)	Solute Carrier Family 25, Member 46 , rôle dans la dynamique mitochondriale en contrôlant la fission de la membrane mitochondriale et empêchant la formation de mitochondries hyperfilamenteuses		
Hypoplasie ponto-cérébelleuse de type 1 (AR)	ORPHA 2254 OMIM 614678	9p13.2 (2013)	<i>EXOSC3</i> (2013)	Exosome Component 3 , complexe protéique capable de dégrader les différents types de molécules d'ARN		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Amyotrophies spinales proximales

Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) (AR)	ORPHA 83330 OMIM 253300	5q12.2-13.3 (1990)	<i>SMN1</i> (1995)	SMN , protéine de survie du motoneurone, jouant un rôle dans le métabolisme des ARN messagers	souris <i>smn</i> , <i>naip</i> , <i>dt</i> , <i>mdf</i> , <i>par</i> , <i>mnd</i> , <i>pma</i> , <i>spa</i> , <i>spd</i> , <i>new</i> , <i>wr</i> , vache suisse, danoise, cheval, chien, porc <i>sus scrofa</i> , lapin, macaque, <i>C. elegans</i> , poisson zèbre, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type II (intermédiaire) (AR)	ORPHA 83418 OMIM 253550	5q12.2-13.3 (1990)	<i>SMN1</i> (1995)	SMN , protéine de survie du motoneurone, jouant un rôle dans le métabolisme des ARN messagers	souris <i>smn</i> , <i>naip</i> , <i>dt</i> , <i>mdf</i> , <i>par</i> , <i>mnd</i> , <i>pma</i> , <i>spa</i> , <i>spd</i> , <i>new</i> , <i>wr</i> , vache suisse, danoise, cheval, chien, porc <i>sus scrofa</i> , lapin, macaque, <i>C. elegans</i> , poisson zèbre, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) juvénile, de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (AR)	ORPHA 83419 OMIM 253400	5q12.2-13.3 (1990)	<i>SMN1</i> (1995)	SMN , protéine de survie du motoneurone, jouant un rôle dans le métabolisme des ARN messagers	souris <i>smn</i> , <i>naip</i> , <i>dt</i> , <i>mdf</i> , <i>par</i> , <i>mnd</i> , <i>pma</i> , <i>spa</i> , <i>spd</i> , <i>new</i> , <i>wr</i> , vache suisse, danoise, cheval, chien, porc <i>sus scrofa</i> , lapin, macaque, <i>C. elegans</i> , poisson zèbre, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Amyotrophie spinale proximale liée au gène <i>SMN1</i> (SMA) de type IV (forme adulte) (AR)	ORPHA 83420 OMIM 271150	5q12.2-13.3 (1990)	<i>SMN1</i> (1995)	SMN , protéine de survie du motoneurone, jouant un rôle dans le métabolisme des ARN messagers	souris <i>smn</i> , <i>naip</i> , <i>dt</i> , <i>mdf</i> , <i>par</i> , <i>mnd</i> , <i>pma</i> , <i>spa</i> , <i>spd</i> , <i>new</i> , <i>wr</i> , vache suisse, danoise, cheval, chien, porc <i>sus scrofa</i> , lapin, macaque, <i>C. elegans</i> , poisson zèbre, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Amyotrophie spinale avec hypoplasie ponto-cérébelleuse (AR)	ORPHA 2254 OMIM 607596	14q32 (2009)	<i>VRK1</i> (2009)	VRK1 , kinase essentielle à la formation de l'enveloppe nucléaire		



<p>Nom de la maladie (Mode de transmission)</p> <p>AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire</p>	<p>Code ORPHA Code OMIM</p>	<p>Localisation de l'anomalie génétique</p>	<p>Gène en cause</p>	<p>Protéine impliquée</p>	<p>Exemples de modèles animaux</p>	<p>Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme</p>
---	--	--	---------------------------------	----------------------------------	---	--

Amyotrophies spinales proximales (Suite)

<p>Amyotrophie spinale proximale prédominant aux membres inférieurs autosomique dominante (SMA-LED) (AD) <i>Voir aussi maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2O</i></p>	<p>ORPHA 209341 OMIM 158600</p>	<p>14q32 (2012)</p>	<p><i>DYNC1H1</i> (2012)</p>	<p>Chaîne lourde de la dynéine cytoplasmique 1, participant au transport axonal</p>		
<p>Amyotrophie spinale récessive liée à l'X avec arthrogrypose (RLX)</p>	<p>ORPHA 1145 OMIM 301830</p>	<p>Xp11.3-q11.2 (2013)</p>	<p><i>UBA1</i> (=<i>UBE1</i>) (2013)</p>	<p>UBA, enzyme d'activation impliquée dans la voie ubiquitine-protéasome</p>		
<p>Amyotrophie spinale à début tardif, de type Finkel (AD)</p>	<p>ORPHA 209335 OMIM 182980</p>	<p>20q13 (2004)</p>	<p><i>VAPB</i> (2004)</p>	<p>VAPB, un membre de la protéine membranaire associée aux vésicules, impliquée dans le procédé qui supprime l'accumulation de protéines dépliées dans le réticulum endoplasmique</p>		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Amyotrophies spinales distales

Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type I ou <i>HMN1</i> (AD)	ORPHA 139518 OMIM 182960	7q34-q36 (2007)				
Amyotrophie spinale distale (dHMN) type II ou <i>HMN2A</i> (AD) <i>Voir aussi CMT2L / CMT2F</i>	ORPHA 139525 OMIM 158590	12q24 (1996)	<i>HSPB8</i> (2004)	HSPB8 , protéine de choc thermique		
Amyotrophie spinale distale (dHMN) type II ou <i>HMN2B</i> (AD) <i>Voir aussi CMT2L / CMT2F</i>	ORPHA 139525 OMIM 608634	7q21.11 (2008)	<i>HSPB1</i> (2008)	HSPB1 , protéine de choc thermique		
Amyotrophie spinale distale (dHMN) type II ou <i>HMN2C</i> (AD) <i>Voir aussi CMT2L / CMT2F</i>	ORPHA 139525 OMIM 613376	5q11.2 (2010)	<i>HSPB3</i> (2010)	HSPB3 , protéine de choc thermique		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type III (AR)	ORPHA 139547 OMIM 607088	11q13.3 (2001)				
Amyotrophie spinale distale ou <i>DSMA3</i> (AR)	OMIM 607088	11q13 (2004)				
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type IV ou <i>DSMA4</i> (AR)	ORPHA 206580 OMIM 611067	1p36 (2007)	<i>PLEKHG5</i> (2007)	Pleckstrine , protéine activant la voie de signalisation NF-kappa-B		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type V (AD) <i>Voir aussi CMT2D</i>	ORPHA 139536 OMIM 600794	7p15 (1998)	<i>GARS</i> (2003)	Glycyl-ARNt synthétase , protéine essentielle à la synthèse des protéines		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type V (AD)	ORPHA 139536 OMIM 600794	11q13 (1999)	<i>BSC12</i> (2004)	Protéine impliquée dans la glycosylation de la sépine		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VI (AR) : forme infantile sévère avec paralysie diaphragmatique et détresse respiratoire (<i>SMARD1</i> ou <i>DSMA1</i>)	ORPHA 98920 OMIM 604320	11q13.2-13.4 (1999)	<i>IGHMBP2</i> (2001)	IGHMBP2 , protéine de liaison des immunoglobulines mu	souris <i>pnn, nmd</i>	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Amyotrophies spinales distales (Suite)

Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VII (AD), avec paralysie des cordes vocales (HMN7A) ou myopathie de Harper-Young	ORPHA 139589 OMIM 158580	2q12.3 (2012)	SLC5A7 (2012)	Solute carrier family 5 , transporteur ayant une action sur la choline pour la synthèse d'acétylcholine dans les neurones cholinergiques	souris	
Neuropathie motrice héréditaire distale / ALS4 (AR)	ORPHA 357043 OMIM 602433	9q34	SETX (2004)	Senataxine , protéine impliquée dans la dégénérescence neuronale		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type Jerash ou DSMA2 (AR)	ORPHA 139552 OMIM 605726	9p21 (2000)				
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) (AD) <i>Voir aussi maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2N</i>		16q22.1 (2012)	AARS (2012)	Alanyl-ARNt synthétase , catalyse la fixation des acides aminés respectifs à l'ARNt approprié.		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VB (AD)	ORPHA 139536 OMIM 614751	2p11.2 (2012)	REEP1 (2012)	Receptor accessory protein 1 , protéine associée aux récepteurs olfactifs		
Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VIIB (AD)	ORPHA 139589 OMIM 607641	2p13 (2003)	DCTN1 (2003)	Le plus grand polypeptide du complexe dynactine , qui se lie directement aux microtubules et à la dynéine cytoplasmique		
Amyotrophie spinale distale liée à l'X de type 3 (RLX)	ORPHA 139557 OMIM 300489	Xq13-q21 (2010)	ATP7A (2010)	Enzyme impliquée dans le transport de cuivre de type ATP-ase		
Amyotrophie spinale distale de l'adulte jeune (AR)	ORPHA 314485 OMIM 614881	2q32-q34 (2012)	DNAJB2 (2012)	Co-chaperone de la famille des protéines de choc thermique, impliquée dans le pliage correct des protéines		
Amyotrophie spinale non progressive des membres inférieurs (AD) <i>Voir aussi neuropathie scapulo-péronière, maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2C</i>	ORPHA 1216 OMIM 600175	12q24.1 (2010)	TRPV4 (2010)	Canal cationique perméable au Ca ²⁺ de la sous-famille des canaux TRPV "vaniloïdes" de type 4		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Amyotrophies spinales distales (Suite)

Amyotrophie spinale avec prédominance des membres inférieurs (AD)	ORPHA 363447 OMIM 615290	9q22.31 (2013)	<i>BICD2</i> (2013)	BICD2 , impliqué dans le transport médié par la dynéine, et dans la dynamique de l'appareil de Golgi, ainsi que le transport vésiculaire et de l'ARNm		
Amyotrophie spinale distale avec prédominance aux mollets (AD)	ORPHA 139525 OMIM 615575	5q32 (2013)	<i>FBXO38</i> (2013)	FBXO38 , un membre de la famille des protéines F-box et un co-activateur du facteur de transcription KLF7		
Amyotrophie spinale avec épilepsie myoclonique progressive (AR)	ORPHA 2590 OMIM 159950	8p22 (2012)	<i>ASAH1</i> (2012)	Céramidase acide , enzyme responsable de la dégradation dans les lysosomes des céramides en sphingosine et acides gras libres		
Amyotrophie spinale et hypoplasie cérébelleuse (AR)		13q13.1 (2014)	<i>EXOSC8</i> (2014)	Sous-unité de l'exosome, qui dégrade ou qui participe au traitement de l'ARN messager		
Neuropathie motrice distale héréditaire (AD)		14q32.2 (2017)	<i>WARS</i> (2017)	Tryptophanyl-ARNt synthétase		
Amyotrophie spinale distale 3 ou DSMA3 (AR)	OMIM 605726	9p13.3 (2015)	<i>SIGMAR1</i> (2015)	Sigma nonopioid intracellular receptor 1 , protéine chaperone du réticulum endoplasmique liant des ligands tels que neurostéroïdes, psychostimulants		
Amyotrophie spinale avec fractures congénitales des os de type 1 (AR)	ORPHA 486811 OMIM 616866	15q22.31 (2016)	<i>TRIP4</i> (2016)	Thyroid Hormone Receptor Interactor 4 , récepteur des hormone sthroïdiennes	poisson zèbre	
Amyotrophie spinale avec fractures congénitales des os de type 2 (AR)	ORPHA 486811 OMIM 616867	10q22.1 (2016)	<i>ASCC1</i> (2016)	Activating Signal Cointegrator 1 Complex, Subunit 1 , sous-unité 1 du complexe d'activateurs constitutifs de la transcription		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A) (AD) <i>Voir aussi syndrome de Davidenkow, CMT1E et neuropathie tomaculaire</i>	ORPHA 101081 OMIM 118220	17p11.2-p12 (1989)	<i>PMP22</i> (1992)	PMP22 , protéine de la myéline périphérique	souris et rat <i>PMP22</i> , souris <i>mnd1, mnd2, pma, tp, wr, wst trembler</i> , chien, bovin, lapin	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Neuropathie tomaculaire (neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression) <i>Voir aussi CMT1A, syndrome de Davidenkow et CMT1E</i>	ORPHA 640 OMIM 162500	17p11.2	<i>PMP22</i> (1994)	PMP22 , protéine de la myéline périphérique		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B (CMT1B) (AD) <i>Voir aussi CMT4E, CMT2I, CMT2J, DI-CMTD</i>	ORPHA 101082 OMIM 118200	1q21-q23 (1992)	<i>MPZ</i> (1998)	Protéine de myéline 0 (MPZ ou P0) , glycoprotéine de membrane des cellules de Schwann	souris <i>PO</i> , rat <i>MPZ</i>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C (CMT1C) (AD)	ORPHA 101083 OMIM 601098	16p13.1-p12.3 (2002)	<i>LITAF</i> (2003)	LITAF , facteur impliqué dans la dégradation des protéines		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D (CMT1D) (AD)	ORPHA 101084 OMIM 607678	10q21.1-p12 (2003)	<i>EGR2</i> (2003)	EGR2 , facteur de réponse de croissance précoce 2		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E avec surdité (CMT1E) (AD) <i>Voir aussi syndrome Davidenkow et CMT1A CMT1A et neuropathie tomaculaire</i>	ORPHA 90658 OMIM 118300	17p11.2-p12 (2002)	<i>PMP22</i> (1992)	PMP22 , protéine de la myéline périphérique		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F (CMT1F) (AD) <i>Voir aussi CMT 2E</i>	ORPHA 101085 OMIM 607734	8p21 (2003)	<i>NEFL</i> (1987)	NEFL , protéine des neurofilaments légers		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth avec pied convexe congénital (AD)	ORPHA 178382 OMIM 192950	2q31-q32 (2004)	<i>HOXD10</i> (2004)	Homéobox D10 , exprimée dans les bourgeons des membres en développement, impliquée dans la différenciation et le développement des membres.		
Ralentissement de la vitesse de conduction nerveuse (AD)	ORPHA 140481 OMIM 608236	8p23 (2003)	<i>ARHGEF10</i> (2003)	Rho guanine-nucleotide exchange factor-10 , impliquée dans la morphogenèse neurale et la connectivité		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth avec ou sans dégénérescence maculaire liée à l'âge et hyperélasticité de la peau (AD)	ORPHA 280598 OMIM 608895	14q32.12 (2011)	<i>FBLN5</i> (2014)	Fibuline-5 , protéine ayant un rôle dans l'adhésion des cellules endothéliales, en interaction avec les intégrines		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A (CMT4A) (AR) <i>Voir aussi maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2C et CMT 2K</i>	ORPHA 99948 OMIM 214400	8q13-q21.1 (1993)	<i>GDAP1</i> (2002)	GDAP1 , protéine impliquée dans le développement neuronal		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1 (CMT4B1) (AR)	ORPHA 99955 OMIM 601382	11q22 (1996)	<i>MTMR2</i> (2000)	Protéine (phosphatase) associée à la myotubularine	souris	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2 (CMT4B2) (AR)	ORPHA 99956 OMIM 604563	11p15 (2000)	<i>SBF2</i> (2003)	SBF2 , pseudophosphatase associée à la myotubularine	souris <i>Mtmr13/Sbf2</i> - /-	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B3 (CMT4B3) (AR)	ORPHA 363981 OMIM 615284	22q13.33 (2013)	<i>SBF1</i> (= <i>MTMR5</i>) (2013)	SET binding factor 1 ou myotubularin-related protein 5 , un membre de la famille des protéines-tyrosine phosphatases, contenant un domaine de facteur d'échange de nucléotides guanine (GEF), impliqué dans la croissance et la différenciation		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C (CMT4C) (AR)	ORPHA 99949 OMIM 601596	5q31-q33 (1999)	<i>SH3TC2</i> (2003)	Protéine à domaines SH3 et TPR	souris <i>Sh3tc2</i> -/-	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D (CMT4D) ou maladie de Lom (HMSN-Lom) (AR)	ORPHA 99950 OMIM 601455	8q24.3 (1996)	<i>NDRG1</i> (2000)	NDRG1 , protéine signal entre le cytoplasme et le noyau qui jouerait un rôle dans l'arrêt de la croissance et de la différenciation cellulaires		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E (CMT4E) (AR)	ORPHA 99951 OMIM 605253	10q21.3 (1998)	<i>EGR2</i> (1998)	Facteur de réponse de croissance précoce 2 , protéine facteur de transcription	souris transgénique	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E (CMT4E) (AR) <i>Voir aussi maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT1B, CMT2I, CMT2J, DI-CMTD</i>	ORPHA 99951 OMIM 605253	1q23.3 (1996)	<i>MPZ</i> (1996)	Protéine de myéline 0 (MPZ ou P0) , protéine membranaire exprimée par les cellules de Schwann au niveau de la couche périphérique des nerfs	souris transgénique	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F (CMT4F) ou maladie de Dejerine-Sottas (AR)	ORPHA 99952 OMIM 614895	19q13.1-13.3 (2000)	<i>PRX</i> (2001)	Périaxine , protéine stabilisant l'unité axone-cellule de Schwann		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G (CMT4G) ou HMSN type russe (AR)	ORPHA 99953 OMIM 605285	10q22.1 (2000)	<i>HK1</i> (2009)	Hexokinase 1 , enzyme cytosolique intervenant à la première étape de la glycolyse pour convertir le glucose en glucose-6-phosphate		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H (CMT4H) (AR)	ORPHA 99954 OMIM 609311	12p11-q13 (2007)	<i>FGD4</i> (2007)	Frabine , facteur d'activation des Rho GTPases		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives (Suite)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J (CMT4J) (AR)	ORPHA 139515 OMIM 611228	6q21 (2007)	FIG4 (2007)	Polyphosphoinositide phosphatase ou phosphatidylinositol 3,5-bisphosphate 5-phosphatase	souris plt	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4K (CMT4K) (AR)	ORPHA 391351 OMIM 616684	9q34.2 (2013)	SURF1 (2013)	Facteur d'assemblage du complexe mitochondrial IV (COX) , composant terminal de la chaîne respiratoire mitochondriale		

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2A1 (CMT2A1) (AD)	ORPHA 99946 OMIM 118210	1p36.22 (2001)	KIF1B (2001)	Kinésine-1 β , protéine impliquée dans le transport axonal	souris transgénique	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2A2 (CMT2A2) (AD)	ORPHA 99947 OMIM 609260	1p36.22 (2004)	MFN2 (2004)	Mitofusine , protéine de fusion des mitochondries	souris transgénique	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B (CMT2B) (AD)	ORPHA 99936 OMIM 600882	3q21.3 (2000)	RAB7 (2003)	RAB7 , protéine impliquée dans l'endocytose		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1 (CMT2B1) (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, dystrophie musculaire des ceintures LGMD1B, dystrophie musculaire congénitale L-CMD, maladie de Charcot-Marie-Tooth de type spinal</i>	ORPHA 98856 OMIM 605588	1q22 (1999)	LMNA (2002)	Lamines A/C , protéines associées à la membrane nucléaire	souris lamines A/C, KO et KI	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth associée à une cardiopathie et/ou dystrophie musculaire et/ou leuconychie (AD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, dystrophie musculaire des ceintures LGMD1B et dystrophie musculaire congénitale L-CMD, maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2B1</i>		1q21.2 (2004)	LMNA (2004) (3 familles)	Lamines A/C , protéines associées à la membrane nucléaire	souris lamines A/C, KO et KI	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type spinal <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, dystrophie musculaire des ceintures LGMD1B, dystrophie musculaire congénitale L-CMD, maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2B1</i>		1q21.2 (2008)	LMNA (2008) (1 famille)	Lamines A/C , protéines associées à la membrane nucléaire	souris lamines A/C, KO et KI	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales (Suite)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2 (CMT2B2) (AR)	ORPHA 101101 OMIM 605589	19q13.33 (2001)	<i>MED25</i> (2009)	MED25 (Mediator complex subunit 25) , sous-unité impliquée dans le contrôle de la transcription par le recrutement de l'ARN polymérase II		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2C (CMT2C) (AD) avec paralysie du diaphragme et des cordes vocales, <i>Voir aussi neuropathie scapulo-péronière, amyotrophie spinale non progressive des membres inférieurs</i>	ORPHA 99937 OMIM 606071	12q23-q24 (2005)	<i>TRPV4</i> (2010)	Canal cationique perméable au Ca ⁺⁺ de la sous-famille des canaux TRPV "vaniloïdes" de type 4		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2D (CMT2D) (AD), forme spinale <i>Voir aussi amyotrophie spinale distale type 5</i>	ORPHA 99938 OMIM 601472	7p15 (1996)	<i>GARS</i> (2003)	Glycyl-ARNt synthétase , protéine essentielle à la synthèse des protéines	souris <i>Gars</i>	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2E (CMT2E) (AD) <i>Voir aussi CMT 1F</i>	ORPHA 99939 OMIM 607684	8p21 (2000)	<i>NEFL</i> (2000)	NF-L chain, neurofilaments légers , protéine des filaments intermédiaires des cellules nerveuses	souris	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2F (CMT2F) (AD) <i>Voir aussi dHMN2B</i>	ORPHA 99940 OMIM 606595	7q11-q21 (2001)	<i>HSPB1</i> (2001)	HSPB1 , protéine de choc thermique	souris	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H (CMT2H) (AR)	ORPHA 101102 OMIM 607731	8q21.3 (2001)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2I (CMT2I) (AD) à début tardif <i>Voir aussi CMT1B, CMT4E, CMT2J, DI-CMTD</i>	ORPHA 99942 OMIM 607677	1q22 (2003)	<i>MPZ</i> (2003)	Protéine de myéline 0 (MPZ ou P0) , protéine membranaire exprimée par les cellules de Schwann au niveau de la couche périphérique des nerfs		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2J (CMT2J) (AD) avec surdité et anomalie pupillaire <i>Voir aussi CMT1B, CMT4E, CMT2I, DI-CMTD</i>	ORPHA 99943 OMIM 607736	1q22 (1999)	<i>MPZ</i> (1999)	Protéine de myéline 0 (MPZ ou P0) , protéine membranaire exprimée par les cellules de Schwann au niveau de la couche périphérique des nerfs		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2K (CMT2K) (AD) <i>Voir aussi CMT4A, CMT2C</i>	ORPHA 99944 OMIM 607831	8q13-q21 (2003)	<i>GDAP1</i> (2005)	GDAP1 , protéine impliquée dans le développement neuronal		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2L (CMT2L) (AD) <i>Voir aussi amyotrophie spinale distale (dHMN) type IIA</i>	ORPHA 99945 OMIM 608673	12q24 (2004)	<i>HSPB8</i> (2041)	HSPB8 , protéine de choc thermique		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales (Suite)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2M (CMT2M) (AD)	ORPHA 228179 OMIM 606482	19q13.2 (2002)	<i>DNM2</i> (2008)	Dynamine 2 , protéine cytoplasmique impliquée dans la formation de vésicules lors de l'endocytose		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2N (CMT2N) (AD)	ORPHA 228174 OMIM 613287	16q22.1 (2010)	<i>AARS</i> (2010)	Alanyl-ARNt synthétase , protéine essentielle à la synthèse des protéines		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2O (CMT2O) (AD)	ORPHA 284232 OMIM 614228	14q32.31 (2011)	<i>DYNC1H1</i> (2011)	Chaîne lourde de la dynéine cytoplasmique 1 , participant au transport axonal		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P (CMT2P) (AD, AR)	ORPHA 300319 OMIM 614436	9q33.3-q34.1 (2003)	<i>LRSAM1</i> (2012)	LSRAM1 , protéine impliquée notamment dans la régulation des molécules d'adhésion cellulaire		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Q (CMT2Q) (AD)	ORPHA 329258 OMIM 615025	10p14 (2012)	<i>DHTKD1</i> (2012)	DHTHD1 , déshydrogénase dépendante de la thiamine diphosphate, impliquée dans les voies de dégradation de plusieurs acides aminés	souris	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R (CMT2R) (AR)	ORPHA 397968 OMIM 615490	4q31.3 (2013)	<i>TRIM2</i> (2013)	Tripartite Motif-Containing Protein 2 , rôle neuroprotecteur et rôle de ligase dans la dégradation des protéines cibles		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S (CMT2S) (AR)	ORPHA 443073 OMIM 616155	11q13.3 (2014)	<i>IGHMBP2</i> (2015)	IGHMBP2 , protéine de liaison des immunoglobulines <i>mu</i>		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T (CMT2T) (AR)	ORPHA 497757 OMIM 617017	3q25.2 (2016)	<i>MME</i> (2016)	Membrane MetalloEndopeptidase , impliquée dans la dégradation de nombreux substrats		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2U (AD)	ORPHA 397735 OMIM 616280	12q13.3 (2013)	<i>MARS</i> (2013)	Méthionyl-ARNt synthétase , enzyme essentielle à la biosynthèse des protéines en chargeant des ARNt avec l'acide aminé correspondant		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2V (CMT2V) (AD)	ORPHA 447964 OMIM 616491	17q21.2 (2015)	<i>NAGLU</i> (2015)	N-acétyl-α-D-glucosaminidase , enzyme qui hydrolyse les résidus terminaux de N-acétyl-D-glucosamine		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2W (AD)	ORPHA 488333 OMIM 616625	5q31.3 (2015)	<i>HARS</i> (2015)	Histidyl-ARNt synthétase , enzyme cytoplasmique, essentielle à l'incorporation de l'histidine dans les protéines		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2X (AR)	ORPHA 466775 OMIM 616668	15q21.1 (2015)	<i>SPG11</i> (2015)	Spatacsine , protéine impliquée dans la croissance neuronale axonale, dans la fonction et le trafic intracellulaire		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales (Suite)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Y (AD)	ORPHA 435387 OMIM 616687	9p13.3 (2014)	VCP (2014)	Protéine contenant la valosine (Valosin-containing protein ou VCP) impliquée dans le système de dégradation protéasome-ubiquitine		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Z (AD)	ORPHA 466768 OMIM 616688	2q12.2 (2016)	MORC2 (2016)	MORC2 , ATPase ADN-dépendante cytosolique impliquée dans le métabolisme des lipides et l'homéostasie		
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa (AD)	ORPHA 90117 OMIM 604484	3q13 (1997)	TFG (2013)	Protéine impliquée dans la fonction dynamique du réticulum endoplasmique lié aux microtubules		
Neuropathie axonale avec neuromyotonie (AR)	ORPHA 324442 OMIM 137200	5q23.3 (2012)	HINT1 (2012)	Histidine triad nucleotide-binding protein 1 , code une purine phosphoramidate homodimère ubiquitaire		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2CC (AD)	OMIM 616924	22q11.2 (2016)	NEFH (2016)	Neurofilament lourd (NEFH) , constituant du cytosquelette, rôle de maintien du calibre neuronal, impliqué également dans le transport intracellulaire vers les axones et dendrites		
Neuropathie axonale à début précoce avec ataxie (AR)	ORPHA 459033 OMIM 616267	19q13.33 (2015)	PNKP (2015)	Polynucléotide kinase 3' phosphatase , catalyse la phosphorylation des acides nucléiques		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire dominante (DI-CMTA) (AD)	ORPHA 100043 OMIM 606483	10q24.1-q25.1 (2001)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire dominante (DI-CMTB) (AD) <i>Voir aussi myopathie congénitale centronucléaire, dystrophie musculaire congénitale, myopathie distale avec déficit en dynamine 2</i>	ORPHA 100044 OMIM 606482	19p12-p13.2 (2005)	<i>DNM2</i> (2005)	Dynamine 2 , protéine de la famille des GTPases		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire dominante (DI-CMTC) (AD)	ORPHA 100045 OMIM 608323	1p34-35 (2003)	<i>YARS</i> (2006)	Tyrosyl-ARNt synthétase , enzyme clé de la synthèse des protéines		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire dominante (DI-CMTD) (AD) <i>Voir aussi CMT2I, CMT1B, CMT4E, CMT2J</i>	ORPHA 100046 OMIM 607791	1q22 (1999)	<i>MPZ</i> (1999)	Protéine de myéline 0 (MPZ ou P0) , protéine membranaire exprimée par les cellules de Schwann au niveau de la couche périphérique des nerfs		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire dominante, avec glomérulopathie (DI-CMTE) (AD)	ORPHA 93114 OMIM 614455	14q32-33 (2011)	<i>INF2</i> (2011)	Inverted formin 2 , impliquée dans la fission mitochondriale et la formation de fibres de stress ; rôle dans l'accélération de la nucléation et de l'allongement de l'actine, mais aussi dans le désassemblage de l'actine		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire dominante (DI-CMTF) (AD)	ORPHA 352670 OMIM 615185	3q28-q29 (2013)	<i>GNB4</i> (2013)	Guanine nucleotide-binding protein β4 , protéine relayant les signaux des récepteurs de surface cellulaire aux effecteurs internes		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire récessive (CMTRIA) (AR)	ORPHA 217055 OMIM 608340	8q21.11 (2002)	<i>GDAP1</i> (2011)	GDAP1 , protéine impliquée dans le développement neuronal		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire récessive (CMTRIB) (AR)	ORPHA 254334 OMIM 613641	16q21.3 (2010)	<i>KARS</i> (2010)	Lysyl-ARNt synthétase , enzyme qui catalyse l'aminocyclation de l'ARNt-Lys dans le cytoplasme et les mitochondries		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire récessive (CMTRIC) (AR)	ORPHA 369867 OMIM 615376	1p36 (2013)	<i>PLEKHG5</i> (2013)	Pleckstrine , protéine activant la voie de signalisation NF-kappa-B		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type intermédiaire récessive (CMTRID) (AR)	ORPHA 435998 OMIM 616039	12q24.31 (2014)	<i>COX6A1</i> (2014)	Cytochrome c oxydase sous-unité 6A1	souris <i>COX6A1</i> ^{-/-}	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X

Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 1 (CMTX1) (DLX)	ORPHA 101075 OMIM 302800	Xq13.21 (1993)	<i>GJB1</i> (=Cx32) (1995)	Gap junction protein β1 ou connexine 32 , impliquée dans la formation des canaux membranaires		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 2 (CMTX2) (DLX)	ORPHA 101076 OMIM 302801	Xp22.2 (1992)				
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 3 (CMTX3) (DLX)	ORPHA 101077 OMIM 302802	Xq26 (1991)	78 kb Chro8 insertion (2016)	Fragment 78 kb (insertion inter-chromosomes, du chromosome 8q24.3)		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 4 (CMTX4) avec surdité et retard mental ou syndrome de Cowchock (DLX)	ORPHA 101078 OMIM 310490	Xq24-q26.1 (1995)	<i>AIFM1</i> (2012)	Facteur mitochondrial induisant une apoptose 1 , (<i>apoptosis inducing factor, mitochondrion-associated 1</i>), impliqué dans la phosphorylation oxydative et le contrôle redox		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 5 (CMTX5) avec atrophie optique, polyneuropathie et surdité ou syndrome de Rosenberg-Chutorian (DLX)	ORPHA 99014 OMIM 311070	Xq22-q24 (2005)	<i>PRPS1</i> (2007)	Phosphoribosyl-pyrophosphate synthétase 1 , enzyme impliquée dans le métabolisme de purines		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 6 (CMTX6) (DLX)	ORPHA 352675 OMIM 300905	Xp22.11 (2013)	<i>PDK3</i> (2013)	Pyruvate déshydrogénase 3 , enzyme mitochondriale impliquée dans la phosphorylation de la sous-unité α des complexes E1		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Syndromes scapulo-péroniers

Myopathie scapulo-péronière pseudo-dominante (DLX) <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X, myopathie avec atrophie musculaire posturale, syndrome de la colonne raide, myopathie congénitale avec corps réducteurs</i>	ORPHA 431272 OMIM 300695	Xq26.3 (2008)	<i>FHL1</i> (2008)	Protéine FHL1 , impliquée dans le développement du tissu musculaire	souris <i>Kyot</i>	
Dystrophie musculaire scapulo-péronière avec corps hyalins (AR)		3p22.2-p21.32 (2004)				
Dystrophie musculaire scapulo-péronière avec retard mental et cardiomyopathie léthale (RLX ou semi-dominante), <i>Voir aussi glyogénose lysosomale à activité maltase acide normale ou maladie de Danon</i>		Xq24 (1990)	<i>LAMP2</i> (1990)	LAMP2 , protéine de la membrane du lysosome	souris	
Syndrome scapulo-péronier de Kaeser (AD) <i>Voir aussi myopathie myofibrillaire avec déficit primaire en desmine, myopathie à inclusions IBM1</i>	ORPHA 85146 OMIM 181400	2p35 (2007)	<i>DES</i> (2007)	Desmine , protéine essentielle à la force de contraction et à l'intégrité des myofibrilles		
Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive liée à la myosine MYH7 (AD)	ORPHA 437572 OMIM 181430	14q11.2 (2007)	<i>MYH7</i> (2007)	MYH7 , chaîne lourde β de la myosine, protéine sarcomérique (1987)	souris	
Neuropathie scapulo-péronière périphérique (AD) <i>Voir aussi maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT1A, CMT1E, neuropathie tomaculaire</i>		17p11.2-p12 (1989)	<i>PMP22</i> (1993)	PMP22 , protéine de la myéline périphérique		
Amyotrophie spinale scapulo-péronière (AD) <i>Voir aussi maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2C, amyotrophie spinale non progressive des membres inférieurs</i>	ORPHA 431255 OMIM 181405	12q24.11 (2000)	<i>TRPV4</i> (2010)	Canal cationique perméable au Ca ²⁺ de la sous-famille des canaux TRPV "vanilloïdes" de type 4		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophinopathies

Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne (RLX)	ORPHA 98896 OMIM 310200	Xp21 (1982)	<i>DMD</i> (1986)	Dystrophine (1987), protéine de structure des fibres musculaires	chien <i>GRMD</i> , chien <i>CXMD</i> , chien <i>Labrador retriever</i> , chat <i>hfmd</i> et mutants, souris <i>mdx</i> , <i>mdx(cv)</i> , souris transgéniques <i>mdx</i> , souris δ -DKO, <i>C. elegans</i> , drosophile, poisson zèbre, chien épagneul <i>CKCS-MD</i> , Rottweiler, Pointer, Spitz japonais, porc	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire de Becker (RLX)	ORPHA 98895 OMIM 300376	Xp21 (1982)	<i>DMD</i> (1986)	Dystrophine (1987), protéine de structure des fibres musculaires	chien <i>GRMD</i> , chat <i>hfmd</i> , souris <i>mdx</i> , souris transgéniques <i>mdx</i> , <i>C. elegans</i> , drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Formes mineures de dystrophinopathie (RLX)		Xp21 (1982)	<i>DMD</i> (1986)	Dystrophine (1987), protéine de structure des fibres musculaires	souris <i>mdx</i> , chien <i>GRMD</i> , chat <i>hfmd</i> , <i>C. elegans</i> , drosophile	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)

Dystrophie musculaire des ceintures type "Erb" ou calpainopathie (LGMD2A) (AR)	ORPHA 267 OMIM 253600	15q15.1-q15.3 (1991)	<i>CAPN3</i> (1995)	Calpaïne 3 (1995), enzyme protéolytique du muscle squelettique	souris <i>C3KO</i> , souris transgéniques	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures LGMD2B (AR) ou dysferlinopathie <i>Voir aussi myopathie distale de Miyoshi</i>	ORPHA 268 OMIM 253601	2p12-14 (1996)	<i>DYSF</i> (1998)	Dysferline (1998), protéine de la membrane cellulaire	souris <i>SJL</i> , <i>C. elegans</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
γ-sarcoglycanopathie (LGMD2C) (AR)	ORPHA 353 OMIM 253700	13q12 (1992)	<i>SGCG</i> (1995)	γ-sarcoglycane (1995), glycoprotéine associée à la dystrophine	souris <i>gsg -/-</i> , souris <i>KO</i> , chiens Boston terrier, Chihuahua, <i>C. elegans</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
α-sarcoglycanopathie (LGMD2D) (AR)	ORPHA 62 OMIM 608099	17q21 (1994)	<i>SGCA</i> (1994)	α-sarcoglycane (adhaline) (1994), glycoprotéine associée à la dystrophine	souris transgénique <i>Sgca</i> , souris <i>KO</i> , <i>C. elegans</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
β-sarcoglycanopathie (LGMD2E) (AR)		4q12 (1994)	<i>SGCB</i> (1995)	β-sarcoglycane (1995), glycoprotéine associée à la dystrophine	souris <i>bsg -/-</i> , chat, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
δ-sarcoglycanopathie (LGMD2F) (AR)	ORPHA 219 OMIM 601287	5q33-q34 (1996)	<i>SGCD</i> (1966)	δ-sarcoglycane (1996), glycoprotéine associée à la dystrophine	hamster syrien <i>BIO 14.6</i> , <i>J2-NK</i> , <i>CHF147</i> et <i>TO-2</i> , Cocker spaniel, souris <i>dsg -/-</i> , drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2G (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale avec déficit en téléthonine</i>	ORPHA 34514 OMIM 601954	17q11-q12 (1997)	<i>TCAP</i> (2000)	Téléthonine ou titin-cap (2000), protéine sarcomérique	souris <i>Tcap KO</i> , poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures type "Hutterite" : LGMD2H (AR)	ORPHA 1878 OMIM 254110	9q31-34.1 (1998)	<i>TRIM 32</i> (2001)	Protéine à motif tripartite 32 (TRIM 32) (2011), enzyme de type E3-ubiquitine ligase, qui reconnaît les protéines altérées	souris <i>Trim32 -/-</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Héritéité Maternelle - NH : Non Héritéitaire

Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2) (Suite)

Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2I (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale MDC1C, syndromes MEB et de Walker-Warburg</i>	ORPHA 34515 OMIM 607155	19q13.3 (2000)	<i>FKRP</i> (2001)	Protéine de la famille de la fukutine (FKRP) (2001), enzyme impliquée dans la glycosylation des protéines membranaires	souris mutantes <i>FKRP</i> , poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2J (AR) <i>Voir aussi myopathie distale de type Udd et myopathie proximale avec atteinte respiratoire précoce d'Edström</i>	ORPHA 140922 OMIM 608807	2q31 (2002)	<i>TTN</i> (2002)	Titine (2001) protéine de structure du sarcomère	souris mutante titine	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2K (AR) <i>Voir aussi syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 86812 OMIM 609308	9q34.1 (2005)	<i>POMT1</i> (2005)	O-mannosyl transférase 1 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines membranaires	drosophile <i>POMT1</i> , poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2L (AR) <i>Voir aussi myopathie distale de type Miyoshi</i>	ORPHA 206549 OMIM 611307	11p13-p12 (2007)	<i>ANO5</i> (2010)	Anoctamine 5 (2004), protéine transmembranaire		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2M (AR) <i>Voir aussi maladie de Fukuyama et syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 206554 OMIM 611588	9q31 (2006)	<i>FTKN</i> (1998)	Fukutine (1998), protéine impliquée dans la glycosylation des protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2N (AR) <i>Voir aussi syndrome de Walker-Warburg et syndrome muscle-œil-cerveau</i>	ORPHA 206559 OMIM 613158	14q24.3 (2002)	<i>POMT2</i> (2007)	O-mannosyl transférase 2 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2O (AR) <i>Voir aussi syndrome muscle-œil-cerveau et syndrome de Warker-Warburg</i>	ORPHA 206564 OMIM 613157	1p34 (2007)	<i>POMGNT1</i> (2008)	O-mannose β1-2N-acétyl-glucosaminyl-transférase 1 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures avec déficit en plectine : LGMD2Q (AR) <i>Voir aussi syndrome myasthénique congénital avec déficit en plectine et dystrophie musculaire associée à une épidermolyse bulleuse</i>	ORPHA 254361 OMIM 613723	8q24 (2010)	<i>PLEC1</i> (2010)	Plectine , protéine de structure qui lie les membranes cellulaires aux filaments intermédiaires du squelette des cellules, aux filaments d'actine et microtubules		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2) (Suite)

Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2R (AR) <i>Voir aussi myopathie à inclusions type 1, myopathie myofibrillaire avec déficit primaire en desmine, syndrome scapulo-péronier de Kaeser</i>	ORPHA 363543 OMIM 615325	2q35 (2013)	<i>DES</i> (2013)	Desmine , protéine essentielle à la force de contraction et à l'intégrité des myofibrilles		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2S (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale avec dégénérescence graisseuse du foie et cataracte congénitale, liée à TRAPPC11</i>	ORPHA 369840 OMIM 615356	4q35.1 (2013)	<i>TRAPPC11</i> (2013)	TRAPPC11 , protéine essentielle dans la fusion membranaire, par interaction avec d'autres protéines TRAPP (<i>Transport Protein Particle</i>)		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2T (AR)	ORPHA 363623 OMIM 615352	3p21.31 (2015)	<i>GMPPB</i> (2015)	GDP-mannose pyrophosphorylase B , enzyme associée à la glycosylation de l' α -dystroglycane		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2U (AR) <i>Voir aussi syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 352479 OMIM 616052	7p21.2 (2014)	<i>ISPD</i> (2014)	Isoprénoïde synthétase nécessaire à la glycosylation de l' α -dystroglycane		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2V (AR) <i>Voir aussi glycogénose type II</i>	ORPHA 102015	17q25.3	GAA	Alpha-glucosidase acide , enzyme lysosomale impliquée dans la glycogénolyse		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2W avec cardiopathie sévère et langue triangulaire (AR)	ORPHA 466801 OMIM 616827	2q14.3 (2015)	<i>LIMS2</i> (2015)	LIMS2 , protéine d'adhésion assurant la médiation entre les cellules et la matrice extra-cellulaire		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2X (AR)	ORPHA 476084 OMIM 616812	6q21 (2016)	<i>BVES</i> (2016)	BVES (<i>Blood Vessel Epicardial Substance</i>) , substance épicaudique des vaisseaux sanguins	poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2Y (AR)	ORPHA 424261 OMIM 617072	1q25.2 (2014)	<i>TOR1AIP1</i> (2014)	Torsin-1A-interacting protein 1 , protéine ayant une fonction dans l'intégrité de la membrane nucléaire.		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2) (Suite)

Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2Z (AR)	ORPHA 480682 OMIM 617232	3q13.33 (2016)	<i>POGLUT1</i> (2016)	POGLUT1 , glucosyltransférase du réticulum endoplasmique		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures avec ophtalmoplégie <i>Voir aussi LGMD2Q, syndrome myasthénique congénital avec déficit en plectine, dystrophie musculaire associée à une épidermolyse bulleuse</i>	ORPHA 263	8q24.3 (2015)	<i>PLEC1</i> (2015)	Plectine , protéine membranaire d'ancrage du cytosquelette	souris <i>plec</i> -/-	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures à début adulte lié au déficit de GAA (AR) <i>Voir aussi glycogénose musculaire de type II ou maladie de Pompe</i>	ORPHA 102015	17q25 (2013)	GAA (2013)	α-glucosidase acide ou maltase acide , enzyme lysosomale glycogénolytique		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures avec défaut de glycosylation type 1o	ORPHA 263494 OMIM 612937	1q22 (2009)	<i>DPM3</i> (2009)	Dolichyl-phosphate mannosyltransférase polypeptide 3		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)

Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1A ou myotilinopathie (AD) <i>Voir aussi myopathie distale avec déficit en myotiline et myopathie myofibrillaire avec déficit en myotiline</i>	ORPHA 266 OMIM 159000	5q31-q33 (1992)	<i>MYOT</i> (2000)	Myotiline (1999), protéine sarcomérique de la strie Z qui se lie à l' α -actinine dans les muscles striés et cardiaque	souris myotiline	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures dominante avec troubles de conduction auriculo-ventriculaire : LGMD1B (AD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, dystrophie musculaire congénitale L-CMD, maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2B1, CMT de type spinal</i>	ORPHA 264 OMIM 159001	1q11-q21 (1997)	<i>LMNA</i> (2000)	Lamines A/C (1999), protéines associées à la membrane nucléaire	souris lamines A/C KO et KI, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1C (AD) <i>Voir aussi myopathie distale avec déficit en cavéoline-3 et rippling muscle disease</i>	ORPHA 265 OMIM 607801	3p25 (1998)	<i>CAV3</i> (1998)	Cavéoline 3 (1998), protéine du sarcolemme	souris mutante <i>cavéoline-3</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1D (AD)	ORPHA 34516 OMIM 603511	7q36.3 (1999)	<i>DNAJB6</i> (2012)	DNAJB6 , protéine chaperone empêchant la formation d'amyloïde		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1E (AD) <i>Voir aussi myopathie à inclusions IBM1, myopathie myofibrillaire avec déficit primaire en desmine, syndrome scapulo-péronier de Kaeser</i>	ORPHA 34517 OMIM 603511	6q23 (1997)	<i>DES</i> (2012)	Desmine , protéine essentielle à la force de contraction et à l'intégrité des myofibrilles		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1F (AD)	ORPHA 55595 OMIM 608423	7q32.1-32.3 (2003)	<i>TNPO3</i> (2013)	Transportine 3 , facteur essentiel d'épissage de l'ARNm précurseur		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1G (AD)	ORPHA 55596 OMIM 609115	4q21 (2004)	<i>HNRPDL</i> (2014)	Ribonucléoprotéines nucléaires hétérogènes (<i>Heterogenous Nuclear Ribonucleoprotein D Like</i>)		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1H (AD)	ORPHA 238755 OMIM 613530	3p23-p25 (2010)				Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (RLX) (<i>EDMD1</i>) <i>Voir aussi myopathie scapulo-péronière pseudo-dominante, myopathie avec atrophie musculaire posturale, syndrome de la colonne raide, myopathie congénitale avec corps réducteurs.</i>	ORPHA 98863 OMIM 310300	Xq28 (1986)	<i>EMD</i> (1994)	Émerine , protéine de la membrane nucléaire des fibres musculaires	souris émerine KO	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante (AD) (<i>EDMD2</i>) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD 1B, dystrophie musculaire congénitale L-CMD, maladie de Charcot- Marie-Tooth CMT2B1, CMT de type spinal</i>	ORPHA 98853 OMIM 181350	1q22 (1998)	<i>LMNA</i> (1999)	Lamines A/C (1999), protéines associées à la membrane nucléaire	souris <i>lamines A/C</i> KO et <i>KI</i> , drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique récessive (AR) (<i>EDMD3</i>) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD 1B, dystrophie musculaire congénitale L-CMD, maladie de Charcot- Marie-Tooth CMT2B1, CMT de type spinal</i>	ORPHA 98855 OMIM 181350	1q21.2 (2000)	<i>LMNA</i> (2000)	Lamines A/C (1999), protéines associées à la membrane nucléaire	souris <i>lamines A/C</i> KO et <i>KI</i> , drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire avec atteinte cardiaque et anomalies de la nesprine 1 (AD) (<i>EDMD4</i>)	ORPHA 98853 OMIM 612998	6q25 (2007)	<i>SYNE1</i> (2007)	Nesprine 1 (2000), protéine constitutive de la membrane nucléaire	souris portant une délétion du domaine C-terminal de nesprine1	
Dystrophie musculaire avec anomalies de la nesprine 2 (AD) (<i>EDMD5</i>)	ORPHA 98853 OMIM 612999	14q23 (2007)	<i>SYNE2</i> (2007)	Nesprine 2 (2000), protéine constitutive de la membrane nucléaire	souris, drosophile, nématode	
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (RLX) (<i>EDMD6</i>)	ORPHA98863 OMIM 300696	Xq26.3 (2008)	<i>FHL1</i> (2009)	Protéine FHL1 , impliquée dans le développement du tissu musculaire	souris <i>FHL1</i> KO	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire liée à <i>TMEM43</i> (AD) (<i>EDMD7</i>)	ORPHA261 OMIM 614302	3p25.1 (2011)	<i>TMEM43</i> (=LUMA) (2011)	TMEM43 (transmembrane protéin 43) , protéine transmembranaire 43		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de type 1 (FSHD1A) ou maladie de Landouzy et Dejerine (AD)	ORPHA 269 OMIM 158900	4q35 (1990)	<i>DUX4</i> (1999)	Double homeobox protein 4 (2007)	poisson fugu, souris transgéniques <i>FRG1</i> , <i>FAT1</i> , souris <i>myd</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de type 2 (FSHD1B)	ORPHA 269 OMIM 158901	18p11.32 (2012)	<i>SMCHD1</i> (2012)	Structural Maintenance of Chromosomes flexible Hinge Domain containing 1		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"

Autres dystrophies musculaires progressives

Dystrophie musculaire associée à une épidermolyse bulleuse (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2Q et syndrome myasthénique congénital avec déficit en plectine</i>	ORPHA 257 OMIM 226670	8q24-qter (1996)	<i>PLEC1</i> (1999)	Plectine , protéine membranaire d'ancrage du cytosquelette		
Myopathie de Bethlem (AD, AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich</i>	ORPHA 610 OMIM 158810	21q22.3 (1995)	<i>COL6A1</i> (1996)	Sous-unité α1 du collagène VI , protéine permettant l'attache des cellules à la matrice extracellulaire	souris <i>col 6A1</i> ^{-/-} , poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie de Bethlem (AD, AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich</i>	ORPHA 610 OMIM 158810	2q37 (1996)	<i>COL6A3</i> (1996)	Sous-unité α3 du collagène VI , protéine permettant l'attache des cellules à la matrice extracellulaire		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie de Bethlem (AD, AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich</i>	ORPHA 610 OMIM 158810	21q22.3 (1995)	<i>COL6A2</i> (1996)	Sous-unité α2 du collagène VI , protéine permettant l'attache des cellules à la matrice extracellulaire		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie avec autophagie excessive (RLX)	ORPHA 25980 OMIM 310440	Xq28 (1988)	<i>VMA21</i> (2009)	Vma21p , protéine chaperonne essentielle dans l'interaction avec la pompe H ⁺ -ATPase type V (vésiculaire)		
Dystrophie musculaire avec lipodystrophie généralisée de type 4 (AR)		17q21-q23	<i>PTRF</i> (2009)	Polymerase 1 and transcript release factor (cavine-1) , protéine 1 associée aux cavéoles	souris <i>Ptrf</i> KO	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires congénitales

Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine (<i>MDC1A</i>) (AR)	ORPHA 258 OMIM 607855	6q22-23 (1994)	<i>LAMA2</i> (1994)	Mérosine ou laminine α2 , protéine de la membrane basale du muscle strié et des cellules de Schwann	souris <i>dyPAS/dyPAS</i> , souris <i>dy</i> et <i>dy2j</i> , souris <i>dy3KL/dy 3KL</i> , <i>dy23/dy25</i> et <i>dyw</i> , poisson zèbre, drosophile, chien, chat	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale forme hypertrophique non-progressive (<i>MDC1B</i>) (AR)	ORPHA 98893 OMIM 604801	1q42 (2000)				
Dystrophie musculaire congénitale forme hypertrophique progressive (<i>MDC1C</i>) (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2I et syndromes muscle-œil-cerveau et de Walker-Warburg</i>	ORPHA 52428 OMIM 606612	19q13.3 (2002)	<i>FKRP</i> (2002)	Protéine de la famille de la fukutine (FKRP) , impliquée dans la glycosylation des protéines	poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (AD, AR) <i>Voir aussi myopathie de Bethlem</i>	ORPHA 75840 OMIM 254090	21q22.3 (2001)	<i>COL6A1</i> (2003)	Sous-unité α1 du collagène VI , protéine permettant l'attache des cellules à la matrice extra-cellulaire	souris <i>col 6A-/-</i> , poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (AD, AR) <i>Voir aussi myopathie de Bethlem</i>	ORPHA 75840 OMIM 254090	21q22.3 (2001)	<i>COL6A2</i> (2001)	Sous-unité α2 du collagène VI , protéine permettant l'attache des cellules à la matrice extra-cellulaire	souris <i>col 6A-/-</i> , poisson zèbre	
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (AD, AR) <i>Voir aussi myopathie de Bethlem</i>	ORPHA 75840 OMIM 254090	2q37 (2002)	<i>COL6A3</i> (2002)	Sous-unité α3 du collagène VI , protéine permettant l'attache des cellules à la matrice extra-cellulaire	souris <i>col 6A-/-</i> , poisson zèbre	
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité articulaire (AR)	ORPHA ? OMIM ?	3p23-21				
Syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome, RSMD1</i>) (AR) <i>Voir aussi myopathie congénitale à multi-minicores, myopathie liée à la desmine avec corps de Mallory, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres</i>	ORPHA 97244 OMIM 602771	1p36.11 (1998)	<i>SEPN1</i> (2001)	Sélenoprotéine N1 (1999), protéine du réticulum endoplasmique, présente en quantités importantes dans les tissus fœtaux		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Dystrophies musculaires congénitales (Suite)

Syndrome de la colonne raide (<i>Rigid Spine Syndrome</i>) (XR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, myopathie avec atrophie musculaire posturale, myopathie congénitale avec corps réducteurs, myopathie scapulo-péronière pseudo-dominante</i>		Xq27.2 (1995)	<i>FHL1</i> (2008)	Protéine FHL1 (1999), impliquée dans le développement du tissu musculaire		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale avec colonne raide liée à <i>ACTA1</i> (AR)	ORPHA 90893 OMIM 604801	1q42.1 (2014)	<i>ACTA1</i> (2014)	α-actine , protéine de la fibre musculaire (filament fin)		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en intégrine 7 (AR)	ORPHA 34520 OMIM 613204	12q13 (1998)	<i>ITGA7</i> (1998)	Intégrine α7 (1997), protéine de la membrane basale, récepteur des laminines musculaires	souris KO	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en téléthonine (AR), <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2G</i>		17q12-q12 (2011)	<i>TCAP</i> (2011)	Téléthonine ou titin-cap (2011), protéine sarcomérique		
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale (AR), <i>Voir aussi myopathie métabolique</i>	ORPHA 280671 OMIM 602541	22q13 (2000)	<i>CHKB</i> (2011)	Choline kinase β	souris <i>rmd</i>	
Maladie de Fukuyama (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2M et syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 272 OMIM 253800	9q31-q33 (1993)	<i>FKTN</i> (1998)	Fukutine (1998), protéine impliquée dans la glycosylation des protéines	souris, poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB (Muscle-Eye-Brain)</i> (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2O et syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 588 OMIM 253280	1p34.1 (2001)	<i>POMGNT1</i> (2003)	O-mannose β1, 2N-acétyl-glucosaminyl-transférase 1 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB (Muscle-Eye-Brain)</i> (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2I, dystrophie musculaire congénitale MDC1C et syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 588 OMIM 613153	19q13.32 (2001)	<i>FKRP</i> (2004)	Protéine de la famille de la fukutine (FKRP) (2001) impliquée dans la glycosylation des protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires congénitales (Suite)

Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB</i> (Muscle-Eye-Brain) (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2N et syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 588 OMIM 613150	14q24.3 (2005)	<i>POMT2</i> (2006)	O-mannosyl transférase 2 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome muscle-œil-cerveau ou <i>MEB</i> (Muscle-Eye-Brain) (AR)	ORPHA 588 OMIM 615350	3p21.31 (2013)	<i>GMPPB</i> (2013)	GDP-mannose pyrophosphorylase B , sous-unité d'une enzyme qui produit une molécule nécessaire à la glycolysation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker-Warburg (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2M et maladie de Fukuyama</i>	ORPHA 899 OMIM 253800	9q31-q33 (2003)	<i>FKTN</i> (2009)	Fukutine (1998), protéine impliquée dans la glycosylation des protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker-Warburg (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2K</i>	ORPHA 899 OMIM 236670	9q34.1 (2002)	<i>POMT1</i> (2008)	O-mannosyl transférase 1 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines	souris <i>Pomt1</i> , drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker-Warburg (AR), <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2N et syndrome muscle-œil-cerveau</i>	ORPHA 899 OMIM 613150	14q24.3 (2005)	<i>POMT2</i> (2009)	O-mannosyl transférase 2 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker-Warburg (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2I, dystrophie musculaire congénitale MDC1C et syndrome muscle-œil-cerveau</i>	ORPHA 899 OMIM 613153	19q13.3 (2001)	<i>FKRP</i> (2004)	Protéine de la famille de la fukutine (FKRP) (2001) impliquée dans la glycosylation des protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker-Warburg (AR) <i>Voir aussi syndrome muscle-œil-cerveau et dystrophie musculaire des ceintures LGMD2O</i>	ORPHA 899 OMIM 253280	1p34-p32 (1999)	<i>POMGNT1</i> (2003)	O-mannose β1, 2N-acétyl-glucosaminyl-transférase 1 (2002), enzyme impliquée dans la glycosylation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker-Warburg (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale MDC1D</i>	ORPHA 899 OMIM 613154	22q12.3 (2003)	<i>LARGE</i> (2007)	Protéine glycosyl-transférase like (2003), enzyme impliquée dans la glycosylation de l'α-dystroglycane		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker Warburg avec déficit de la glycosylation de l'α-dystroglycane (AR)	ORPHA 899 OMIM 614643	7p21.2 (2012)	<i>ISPD</i> (2012)	Isoprénoïde synthétase , enzyme nécessaire à la glycosylation de DAG1		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Syndrome de Walker-Warburg (AR)	ORPHA 899 OMIM 614830	3p22.1 (2012)	<i>GTDC2</i> (2012)	Glycosyltransferase-like domain containing 2		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Dystrophies musculaires congénitales (Suite)

Syndrome de Walker-Warburg (AR)	ORPHA 899 OMIM 615287	11q13.2 (2013)	<i>B3GNT1</i> (2013)	Beta-1,4-glucuronyltransférase , protéine transmembranaire impliquée dans la glycosylation de certaines protéines		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation des dystroglycanes (AR) <i>Voir aussi syndrome de Walker-Warburg</i>	ORPHA 370968 OMIM 608840	22q12.3 (2003)	<i>LARGE</i> (2009)	Protéine glycosyl-transférase like , enzyme impliquée dans la glycosylation de l'α-dystroglycane	souris <i>myd</i>	
Dystrophie musculaire congénitale avec défaut des lamines A/C (L-CMD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, dystrophie musculaire des ceintures LGMD 1B, maladie de Charcot-Marie-Tooth CMT2B1, CMT de type spinal</i>	ORPHA 157973 OMIM 613205	1q21.2 (2008)	<i>LMNA</i> (2008)	Lamines A/C , protéines associées à la membrane nucléaire	souris lamines A/C KO et <i>K1</i> , drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane (AR)	ORPHA 79322 OMIM 608799	20q13.13 (2013)	<i>DPM1</i> (2013)	Sous-unité catalytique de la dolichyl-phosphate mannosyltransférase 1		
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane et épilepsie sévère (AR)	ORPHA 329178 OMIM 615042	9q34.13 (2012)	<i>DPM2</i> (2012)	Sous-unité régulatrice de la dolichyl-phosphate mannosyltransférase 2		
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane (RLX)	ORPHA 324422 OMIM 300884	Xq23 (2012)	<i>ALG13</i> (2012)	Sous-unité UDP-N-acétyl-glucosaminyltransférase		
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane (AR)	ORPHA 899 OMIM 615181	1q42.3 (2013)	<i>B3GALNT2</i> (2013)	Bêta 1,3-N-acétyl-galactosaminyl-transférase 2		
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane et retard mental (AR)	ORPHA 899 OMIM 615351	3p21.31 (2013)	<i>GMPPB</i> (2013)	GDP-mannose pyrophosphorylase B , sous-unité d'une enzyme qui produit une molécule nécessaire à la glycolysation de certaines protéines		
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane type A10 (AR)	ORPHA 899 OMIM 615041	12q14.2 (2013)	<i>TMEM5</i> (2013)	Protéine transmembranaire 5		
Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane type A12 (AR)	ORPHA 899 OMIM 615249	8p11.21 (2013)	<i>POMK</i> (<i>SGK196</i>) (2013)	Protéine-O-mannose kinase		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Dystrophies musculaires congénitales (Suite)

Dystrophie musculaire congénitale avec dégénérescence graisseuse du foie et cataracte congénitale, liée à <i>TRAPPC11</i> (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2S</i>	OMIM 614138	4q35.1 (2015)	<i>TRAPPC11</i> (2015)	TRAPPC11 , protéine essentielle dans la fusion membranaire, par interaction avec d'autres protéines TRAPP (<i>Transport Protein Particle</i>)		
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en dynamine (AD) <i>Voir aussi myopathie congénitale centronucléaire et CMT intermédiaire DI-CMTB</i>		19q13.2 (2005)	<i>DNM2</i> (2009)	Dynamine 2 (1993), protéine cytoplasmique impliquée dans la formation de vésicules lors de l'endocytose		
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité articulaire (AR)		3p23.21 (2006)				
Dystrophie musculaire congénitale liée à <i>GOLGA2</i> avec atteinte cérébrale (AR)		9q34.11 (2016)	<i>GOLGA2</i> (2016)	Golgin A2 , antigène de l'appareil de Golgi (2016)		
Dystrophie musculaire congénitale de type Davignon-Chauveau (AR)	ORPHA 486815 OMIM 617066	15q22.31 (2016)	<i>TRIP4</i> (2016)	Thyroid hormone receptor interactor		
Dystrophie musculaire congénitale avec cataracte et déficit intellectuel (AR)	OMIM 617404	17p13.3 (2017)	<i>INPP5K</i> (2017)	Inositol Polyphosphate-5-Phosphatase K	Poisson zèbre	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Myopathies distales

Myopathie distale de type Laing, MPD1 (AD) <i>Voir aussi myosinopathie avec déficit en MYH7, myopathie avec surcharge en myosine, myosinopathie, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres</i>	ORPHA 59135 OMIM 160500	14q11.2 (1995)	<i>MYH7</i> (2004)	MYH7 , chaîne lourde β de la myosine, protéine sarcomérique (1987)		
Myopathie distale de type Welander (AD)	ORPHA 603 OMIM 604454	2p13 (1999)	<i>TIA1</i> (2013)	TIA1 , protéine de liaison à l'ARN impliquée dans la régulation de l'épissage et la répression translationnelle		
Dystrophie musculaire tibiale de type Udd (AD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures 2J et myopathie proximale dominante avec atteinte respiratoire précoce d'Edström</i>	ORPHA 609 OMIM 600334	2q31 (1998)	<i>TTN</i> (2002)	Titine , protéine de structure du sarcomère		
Myopathie distale de type Miyoshi (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2B</i>	ORPHA 45448 OMIM 254130	2p13.2 (1995)	<i>DYSF</i> (1998)	Dysferline , protéine de la membrane cellulaire	souris <i>SJL</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie distale de type Miyoshi (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2L</i>	ORPHA 399096 OMIM 613319	11p14.3 (2010)	<i>ANO5</i> (2010)	Anoctamine 5 , protéine transmembranaire		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie distale de type Nonaka (AR) <i>Voir aussi myopathie à inclusions type 2 (IBM2)</i>	ORPHA 602 OMIM 605820	9p13.3 (1997)	<i>GNE</i> (2002)	UDP-N-acétylglucosamine- 2 épimérase/N-acétyl mannosamine kinase (1999), enzyme impliquée dans la fabrication d'acide sialique	hamster chinois <i>Lec3</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales et du pharynx, MPD2 (AD)	ORPHA 59135 OMIM 606070	5q31.2 (2007)	<i>MATR3</i> (1998)	Matrine 3 (1990), protéine de la matrice nucléaire		
Myopathie distale MPD3 (AD)	ORPHA 399086 OMIM 610099	8p22-q11 (2004)				
Myopathie distale à début tardif de type Markesbery-Griggs (AD) <i>Voir aussi myopathie fibrillaire avec déficit en ZASP</i>	ORPHA:98912 OMIM 609452	10q23.2 (2007)	<i>LDB3</i> (=ZASP) (2007)	LDB3 (LIM domain binding-3) , protéine du disque Z	souris <i>CKO (Cypher knock-out)</i>	
Myopathie distale à début précoce (AD)		9p21.3 (2010)	<i>KLHL9</i> (2010)	Protéine kelch-like 9 , impliquée dans l'assemblage du cytosquelette		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Myopathies distales (Suite)

Myopathie distale avec déficit en dynamine 2 (AD) <i>Voir aussi myopathie congénitale centronucléaire, CMT DI-CMTB, dystrophie musculaire congénitale avec déficit en dynamine 2</i>	ORPHA 169189 OMIM 160150	19p13.2 (2006)	<i>DNM2</i> (2006)	Dynamine 2 , protéine cytoplasmique impliquée dans la formation des vésicules d'endocytose	souris	
Myopathie distale avec déficit en filamine C (AD) <i>Voir aussi myopathie myofibrillaire avec déficit en filamine C</i>	ORPHA 63273 OMIM 614065	7q32 (2011)	<i>FLNC</i> (2011)	Filamine C , protéine capable de lier l'actine	poisson zèbre	
Myopathie distale avec déficit en VCP (AD) <i>Voir aussi myopathie à inclusions associée à la maladie de Paget et à une démence fronto-temporale</i>	ORPHA 52430 OMIM 167320	9p13-p12 (2011)	<i>VCP</i> (2011)	Protéine contenant la valosine (Valosin-containing protein ou VCP) impliquée dans le système de dégradation protéasome-ubiquitine		
Myopathie distale avec déficit en nébuline (AR) <i>Voir aussi myopathie congénitale à bâtonnet NEM2</i>		2q22 (2007)	<i>NEB</i> (2007)	Nébuline , protéine associée aux filaments fins du muscle strié	poisson zèbre <i>neb</i> , souris	
Myopathie distale avec déficit en cavéoline-3, type Tayeyama (AD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD1C et Rippling muscle disease</i>	ORPHA 488650 OMIM 614321	3p25.3 (2002)	<i>CAV3</i> (2002)	Cavéoline 3 , protéine du sarcolemme	souris, poisson zèbre, nématode	
Myopathie distale avec déficit en myotiline (AD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD1A, myopathie myofibrillaire avec déficit en myotiline</i>		5q31.2 (1998)	<i>MYOT</i> (2006)	Myotiline , protéine sarcomérique de la strie Z qui se lie à l' α -actinine dans les muscles striés et cardiaque	souris, poisson zèbre	
Myopathie distale avec pied creux et aréflexie (neuromyopathie vacuolaire) (AD)	OMIM 601846	19p13.3 (2004)				
Myopathie distale débutant à l'adolescence (AR)	ORPHA 482601 OMIM 617030	14q32-33 (2018)	<i>ADSSL1</i> (2018)	Adénylosuccinate synthétase-like 1 , enzyme participant à la synthèse <i>de novo</i> de l'AMP (cycle des purines)	poisson zèbre	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Myopathies myofibrillaires

Myopathie myofibrillaire avec déficit primaire en desmine (AD, AR) <i>Voir aussi syndrome scapulo-péronier de Kaeser, myopathie à inclusions IBM1</i>	ORPHA 98909 OMIM 601419	2q35 (1998)	<i>DES</i> (1996)	Desmine , protéine essentielle à la force de contraction et à l'intégrité des myofibrilles	souris <i>des -/-</i> , chien shepherd australien	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie myofibrillaire avec déficit en α B-cristalline (AD)	ORPHA 98910 OMIM 608810	11q23.1 (1998)	<i>CRYAB</i> (1998)	AlphaB-cristalline , protéine maintenant l'intégrité du réseau de filaments intermédiaires	souris, nématode, drosophile, poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie myofibrillaire avec déficit en myotiline (AD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD1A, myopathie distale avec déficit en myotiline</i>	ORPHA 98911 OMIM 609200	5q31 (2004)	<i>MYOT</i> (2004)	Myotiline , protéine sarcomérique de la strie Z qui se lie à l' α -actinine dans les muscles striés et cardiaque	souris transgénique	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie myofibrillaire avec déficit en filamine C (AD) <i>Voir aussi myopathie distale avec déficit en filamine C</i>	ORPHA 171445 OMIM 609524	7q32.1 (2005)	<i>FLNC</i> (2005)	Filamine C (1998), protéine du cytosquelette, liée d'un côté à l'actine et à deux sarcoglycane, et le disque Z de l'autre.	souris, poisson zèbre, nématode, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie myofibrillaire avec déficit en LDB3 ou MFM4 (AD) <i>Voir aussi myopathie distale de type Markesbery-Griggs</i>	ORPHA 98912 OMIM 609452	10q23.2 (2005)	<i>LDB3</i> (=ZASP) (2005)	LDB3 (LIM domain-binding-3) , protéine du disque Z	souris, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie myofibrillaire avec déficit en BAG3 (AD)	ORPHA 199340 OMIM 612954	10q26.11 (2009)	<i>BAG3</i> (2009)	BAG3 , protéine anti-apoptotique associée à BCL2		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie à agrégats des muscles squelettique et cardiaque (transmission digénique)		1p36.11 (2015)	<i>TRIM63</i> (<i>MURF1</i>) (2015)	Tripartite Motif containing 63 , rôle dans la régulation des voies de signalisation dépendant des microtubules		
Myopathie à agrégats des muscles squelettique et cardiaque (transmission digénique)		2p.23.3 (2015)	<i>TRIM54</i> (<i>MURF3</i>) (2015)	Tripartite Motif containing 54 , rôle dans la régulation des voies de signalisation dépendant des microtubules et de la titine kinase		
Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce (AR)	OMIM 617258	12p12.1 (2016)	<i>PYRODX1</i> (2016)	Pyridine nucleotide-disulphide oxydoreductase domain1		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie myofibrillaire de type 7 (AR)	OMIM617114	3q22.2 (2016)	<i>KY</i> (2016)	Protéine Ky , détectée uniquement dans le muscle squelettique et le cœur, rôle dans la régulation de la fonction de la vitamine C		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Myopathies myofibrillaires (Suite)

Myopathie liée à la desmine avec corps de Mallory (AD) <i>Voir aussi myopathie congénitale à multiminicores, syndrome de la colonne raide, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres</i>	ORPHA 84132 OMIM 602771	1p36-p35 (2001)	<i>SEPN1</i> (2002)	Sélnoprotéine N1 (1999), glycoprotéine associée aux membranes du réticulum endoplasmique		
Myopathie myofibrillaire avec cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène (AD)	ORPHA 98909 OMIM 601419	2q35 (2008)	<i>DES</i> (2011)	Desmine , protéine essentielle à la force de contraction et à l'intégrité des myofibrilles		

Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions

Actinopathie ou myopathie congénitale avec excès de filaments fins (AD, AR) <i>Voir aussi nemaline myopathie, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres, myopathie à casquette</i>	ORPHA 98904 OMIM 161800	1q42.1 (1999)	<i>ACTA1</i> (1999)	α-actine (1983), protéine de la fibre musculaire (filament fin)	chien (Border Collie, Schipperke), chat	
Myopathie avec surcharge en myosine ou myopathie à corps hyalins (AD, AR) <i>Voir aussi myosinopathie avec déficit en MYH7, myopathie distale de type Laing, myosinopathie, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres</i>	ORPHA 53698 OMIM 608358	14q12 (1990)	<i>MYH7</i> (2003)	MYH7 , chaîne lourde β de la myosine, protéine sarcomérique (1987)		
Myopathie proximale dominante avec atteinte respiratoire précoce d'Edström (AD) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2J, myopathie distale de type Udd</i>	ORPHA 178464 OMIM 603689	2q31 (1999)	<i>TTN</i> (2005)	Titine (2005), protéine géante du sarcomère		
Dystrophie musculaire oculopharyngée (AD)	ORPHA 270 OMIM 164300	14q11.2-q13 (1995)	<i>PABPN1</i> (1998)	PABPN1 (2001), protéine nucléaire de liaison aux résidus polyalanines	souris transgénique, nématode, drosophile <i>PABPN1</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie musculaire oculopharyngodistale (AD, AR)	ORPHA 98897 OMIM 164310	10q22.2-q23.3 (2005)				
Myopathie à inclusions type 1 (IBM1) (AD) <i>Voir aussi myopathie myofibrillaire avec déficit primaire en desmine, syndrome scapulo-péronier de Kaeser</i>	ORPHA 98909 OMIM 601419	2q35 (2000)	<i>DES</i> (2004)	Desmine (1996), protéine essentielle à la force de contraction et à l'intégrité des myofibrilles	chien <i>shepherd</i> australien	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions (Suite)

Myopathie à inclusions type 2 (IBM2) (AR) <i>Voir aussi myopathie à inclusions type 3 (IBM3) (AD)</i>	ORPHA 602 OMIM 605820	9p1-q1 (1996)	<i>GNE</i> (2001)	UDP-N-acétylglucosamine-2-épipimérase/ N-acétylmannosamine kinase (1999), enzyme impliquée dans la fabrication de l'acide sialique	hamster chinois <i>Lec3</i> , souris	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie à inclusions type 3 (IBM3) (AD) <i>Voir aussi myopathie avec déficit en MYH2</i>	ORPHA 79091 OMIM 605637	17p13.1 (1999)	<i>MYH2</i> (2000)	Chaîne lourde IIa de la myosine (1986), constitutive des filaments épais des myofibrilles		
Myopathie à inclusions associée à la maladie de Paget et à une démence fronto-temporale (AD) <i>Voir aussi Myopathie distale avec déficit en VCP</i>	ORPHA 52430 OMIM 167320	9p13.3-p12 (2001)	<i>VCP</i> (2004)	Protéine contenant la valosine (Valosin-containing protein ou VCP) impliquée dans le système de dégradation protéasome-ubiquitine (2004)	souris transgéniques	
Myopathie avec surcharge en calséquestrine et SERCA1 <i>Voir aussi maladie de Brody</i>		16p12 (1991) 1q21 (1993)	<i>SERCA1</i> (2006) <i>CASQ1</i> (2006)	ATPase dépendante de Ca ²⁺ Calséquestrine (1990), protéine de liaison de Ca ²⁺ SERCA1 (1998),		

Myosinopathies

Myosinopathie avec déficit en MYH7 <i>Voir aussi myopathie distale de type Laing et myopathie avec surcharge en myosine</i>	ORPHA 53698 OMIM 608358	14q12 (2003)	<i>MYH7</i> (2003)	MYH7 , chaîne lourde β de la myosine, protéine sarcomérique (1987)		
Myosinopathie avec déficit en MYH2, rétractions congénitales et ophtalmoplégie (AD) <i>Voir aussi myopathie à inclusions type 3 (IBM3)</i>	ORPHA 79091 OMIM 605637	17p13.1 (1999)	<i>MYH2</i> (1999)	MYH2 , chaîne lourde de myosine de la fibre rapide (IIa) (1999)	<i>C. elegans</i>	
Myosinopathie avec déficit en MYH2 et ophtalmoplégie (AR) <i>Voir aussi myopathie à inclusions type 3 (IBM3)</i>	ORPHA 79091 OMIM 605637	17p13.1 (2010)	<i>MYH2</i> (2010)	MYH2 , chaîne lourde de myosine de la fibre rapide (IIa) (1999)	<i>C. elegans</i>	
Myosinopathie avec déficit en MYH2 (AR) <i>Voir aussi myopathie à inclusions type 3 (IBM3)</i>	ORPHA 363677 OMIM 605677	17p13.1 (2000)	<i>MYH2</i> (2000)	MYH2 , chaîne lourde de myosine de la fibre rapide (IIa) (1999)		
Myosinopathie avec déficit en MYH3 ou syndromes d'arthrogrypose distale de Freeman-Sheldon et Sheldon-Hall	ORPHA 2053 OMIM 193700	17p13.1 (2006)	<i>MYH3</i> (MyHC embryonnaire) (1989)	MYH3 , chaîne lourde de myosine embryonnaire (1989), protéine sarcomérique		
Myosinopathie et cardiomyopathie (AR)		14q12 (2007)	<i>MYH7</i> (2007)	MYH7 , chaîne lourde β de la myosine, protéine sarcomérique (1987)		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Myopathies congénitales

Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (<i>NEM1</i>) (AD, AR) <i>Voir aussi myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres et myopathie à casquette</i>	ORPHA 607 OMIM 609284	1q21.3 (1992)	<i>TPM3</i> (1995)	α-tropomyosine (TPM-3) , protéine de liaison de la tropomyosine à l'actine	souris KO	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (<i>NEM2</i>) (AR) <i>Voir aussi myopathie distale avec déficit en nébuline</i>	ORPHA 607 OMIM 256030	2q22 (1995)	<i>NEB</i> (1999)	Nébuline , protéine associée aux filaments fins du muscle strié		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (<i>NEM3</i>) (AD, AR) <i>Voir aussi actinopathie, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres et myopathie à casquette</i>	ORPHA 607 OMIM 161800	1q42.1 (1999)	<i>ACTA1</i> (1999)	α-actine , protéine de la fibre musculaire (filament fin)	chien (Border Collie, Schipperke), chat	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (<i>NEM4</i>) (AD)	ORPHA 171881 OMIM 609285	9p13.3 (2002)	<i>TPM2</i> (2002)	β-tropomyosine (TPM-2) , protéine associée aux filaments fins du muscle strié		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (<i>NEM5</i>) (AR)	ORPHA 98902 OMIM 605355	19q13.42 (2000)	<i>TNNT1</i> (2000)	Troponine T , protéine associée aux filaments fins du muscle strié		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie (<i>NEM6</i>) (AD)	ORPHA 171439 OMIM 609273	15q22.31 (2003)	<i>KBTBD13</i> (2010)	Protéine de la famille de BTB/Kelch		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie avec minicores (<i>NEM7</i>) (AR)	ORPHA 171436 OMIM 610687	14q12 (2007)	<i>CFL2</i> (2007)	Cofiline-2 , protéine régulatrice des filaments d'actine		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie avec minicores (<i>NEM8</i>) (AR)	ORPHA 171430 OMIM 615348	2p22.1 (2013)	<i>KLHL40</i> (2013)	Membre 40 de la famille Kelch-like , situé sur les bandes I et A du sarcomère et se fixant à la nébuline		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie avec minicores (<i>NEM9</i>) (AR)	ORPHA 607 OMIM 615731	2q31.1 (2013)	<i>KLHL41</i> (2013)	Membre 41 de la famille Kelch-like , situé sur les bandes I du sarcomère et au niveau des régions périnucléaires		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Nemaline myopathie avec minicores (<i>NEM10</i>) (AR)	ORPHA 607 OMIM 616165	3p14.1 (2014)	<i>LMOD3</i> (2014)	Léiomodine 3 (foetale), située dans le sarcomère et se fixant à l'actine et dont la structure est stabilisée par KLHL40		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Myopathies congénitales (Suite)

Nemaline myopathie avec minicores (<i>NEM17</i>) (AR)	OMIM 617336	10q21.3 (2017)	<i>MYPN</i> (2017)	Myopalladine , protéine se liant à la nébuline ainsi qu'à l'actine au niveau de la ligne Z du sarcomère	souris	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie à casquette (<i>cap disease</i>) (AD) <i>Voir aussi nemaline myopathie avec syndrome d'Escobar</i>	ORPHA 171881 OMIM 609285	9p13.3 (2007)	<i>TPM2</i> (2007)	β-tropomyosine (TPM-2) (1997), protéine associée aux filaments fins du muscle strié		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie à casquette (<i>cap disease</i>) (AD) <i>Voir aussi myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres et nemaline myopathie</i>	OMIM 609284	1q21.3 (2007)	<i>TPM3</i> (2009)	α-tropomyosine (TPM-3) , protéine de liaison de la tropomyosine à l'actine		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie à casquette (<i>cap disease</i>) (AD) <i>Voir aussi nemaline myopathie, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres, actinopathie, myopathie à casquette</i>		1q42.1 (2010)	<i>ACTA1</i> (2010)	α-actine , protéine de la fibre musculaire (filament fin)		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AD, AR) <i>Voir aussi nemaline myopathie et myopathie à casquette</i>	ORPHA 2020 OMIM 255310	1q21.3 (2008)	<i>TPM3</i> (2008)	α-tropomyosine (TPM-3) (1995), protéine de liaison de la tropomyosine à l'actine	souris transgénique	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AD, AR) <i>Voir aussi nemaline myopathie, actinopathie, myopathie à casquette</i>	ORPHA 2020 OMIM 255310	1q42.1 (1999)	<i>ACTA1</i> (2004)	α-actine , protéine de la fibre musculaire (filament fin)	souris, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AR) <i>Voir aussi syndrome de la colonne raide, myopathie congénitale à multi-minicores, myopathie liée à la desmine avec corps de Mallory</i>	ORPHA 2020 OMIM 255310	1p36.11 (2006)	<i>SEPN1</i> (2006)	Sélenoprotéine N1 , glycoprotéine associée aux membranes du reticulum endoplasmique	souris, poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AR)	ORPHA 2020 OMIM 255310	19q13.1 (2010)	<i>RYR1</i> (2010)	Récepteur à la ryanodine , canal calcium musculaire	souris, poisson zèbre, drosophile, nématode	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AR)	ORPHA 2020 OMIM 255310	14q11.2 (2011)	<i>MYH7</i> (2011)	MYH7 , chaîne lourde β de la myosine, protéine sarcomérique (1987)		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AR)	ORPHA 2020 OMIM 617760	2q31.1 (2017)	<i>ZAK</i> (2017)	Kinase contenant un motif de leucine et jouant un rôle dans la formation des oligomères		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Héritéité Maternelle - NH : Non Héritéitaire

Myopathies congénitales (Suite)

Myopathie congénitale à central core (AD, AR) <i>Voir aussi autres formes de myopathies congénitales en lien avec RYR1</i>	ORPHA 597 OMIM 117000	19q13.1 (1991)	<i>RYR1</i> (1993)	Récepteur à la ryanodine (1993), canal calcium musculaire	porc stressé, souris <i>ryr1</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie à minicore avec ophtalmoplégie (AR) <i>Voir aussi autres formes de myopathies congénitales en lien avec RYR1</i>	ORPHA 98905 OMIM 255320	19q13.1 (2003)	<i>RYR1</i> (2005)	Récepteur à la ryanodine (1993), canal calcium musculaire		
Myopathie congénitale avec aréflexie, détresse respiratoire et dysphagie (AR)	ORPHA 439212 OMIM 614399	5q23.2 (2011)	<i>MEGF10</i> (2011)	Multiple EGF-like domains 10 , protéine de type facteur de croissance épidermique, rôle dans l'adhésion cellulaire, la motilité et la prolifération		
Myopathie congénitale avec minicores (AR)	ORPHA 439212 OMIM 614399	5q23.2 (2012)	<i>MEGF10</i> (2012)	Multiple EGF-like domains 10 , protéine de type facteur de croissance épidermique, rôle dans l'adhésion cellulaire, la motilité et la prolifération		
Myopathie congénitale avec fibres de type 1 uniformes, (AD, AR) <i>Voir aussi autres formes de myopathies congénitales en lien avec RYR1</i>	ORPHA 598 OMIM 117000	19q13.1 (2007)	<i>RYR1</i> (2007)	Récepteur à la ryanodine (1993), canal calcium musculaire		
Myopathie congénitale avec déficit en contactine (AR)	ORPHA 210163 OMIM 612540	12q11-q12 (2008)	<i>CNTN1</i> (2008)	Contactine 1 , protéine d'adhésion neuronale avec une localisation préférentielle au niveau de la jonction neuromusculaire	souris <i>Cntn1</i> ^{-/-}	
Myopathie congénitale myotubulaire (RLX)	ORPHA 596 OMIM 310400	Xq28 (1990)	<i>MTM1</i> (1996)	Myotubularine , enzyme de la famille des tyrosine-phosphatases	labrador retriever <i>cnm</i> , souris myotubularine (-), chien Manchester terrier	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale centronucléaire (AD) <i>Voir aussi CMT DI-CMTB, dystrophie musculaire congénitale, myopathie distale avec déficit en dynamine 2</i>	ORPHA 169189 OMIM 160150	19p13.2 (2005)	<i>DNM2</i> (2005)	Dynamine 2 , protéine cytoplasmique impliquée dans la formation de vésicules lors de l'endocytose	souris, chien Border Collie	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale centronucléaire (AR)	ORPHA 169186 OMIM 255200	2q14 (2007)	<i>BIN1</i> (2007)	Amphiphysine , protéine impliquée dans l'architecture interne de la cellule et le transport membranaire	nématode	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale centronucléaire (AD)		2q14 (2014)	<i>BIN1</i> (2014)	Amphiphysine , protéine impliquée dans l'architecture interne de la cellule et le transport membranaire		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Myopathies congénitales (Suite)

Myopathie congénitale centronucléaire (AD)	ORPHA 169189 OMIM 160150	3p25.3 (2006)	<i>MTMR14</i> (2006)	Myotubularine phosphatase n°14 , exprimée de façon prédominante dans les muscles squelettiques et le cœur	souris <i>MTMR14</i> -/-	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie centronucléaire (AR) <i>Voir aussi autres formes de myopathies congénitales en lien avec RYR1</i>	ORPHA 169186 OMIM 255200	19q13.1 (2010)	<i>RYR1</i> (2010)	Récepteur à la ryanodine , canal calcium musculaire	souris, poisson zèbre, drosophile, nématode	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie centronucléaire liée à la titine (AR)		2q24.3 (2013)	<i>TTN</i> (2013)	Titine , protéine de structure du sarcomère		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie centronucléaire avec cardiomyopathie dilatée (AR)	ORPHA 169186 OMIM 615959	2q35 (2014)	<i>SPEG</i> (2014)	SPEG , protéine ayant un rôle dans l'organisation du réticulum sarcoplasmique ou dans le couplage excitation-contraction.		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale à multiminicores (S, AD, AR) <i>Voir aussi syndrome de la colonne raide, myopathie liée à la desmine avec corps de Mallory, myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres</i>	ORPHA 2020 OMIM 255310	1p36-p35 (2002)	<i>SEPN1</i> (2002)	Sélinoprotéine N1 , glycoprotéine associée aux membranes du réticulum endoplasmique	souris, poisson zèbre	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie congénitale avec surcharge en myosine ou myopathie à corps hyalins (AD, AR)	ORPHA 53698 OMIM 608358	14q12 (2003)	<i>MYH7</i> (2003)	MYH7 , chaîne lourde β de la myosine, protéine sarcomérique (1987)		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie avec atrophie musculaire posturale et hypertrophie généralisée (RLX) <i>Voir aussi dystrophie musculaire d'Emery- Dreifuss liée à l'X, myopathie congénitale avec corps réducteurs, myopathie scapulo-péronière pseudo-dominante, syndrome de la colonne raide</i>	ORPHA 178461 OMIM 300696	Xq27.2 (1998)	<i>FHL1</i> (2008)	Protéine FHL1 , impliquée dans le développement du tissu musculaire		
Myopathie congénitale avec cardiomyopathie fatale (AR)	ORPHA 289377 OMIM 611705	2q31 (2007)	<i>TTN</i> (2007)	Titine , protéine géante du sarcomère		
Myopathie congénitale avec ophtalmoplégie liée à CACNA1S (AR)		1q32.1 (2015)	<i>CACNA1S</i> (2015)	Sous-unité $\alpha 1S$ du canal calcium dépendant voltage type L		
Myopathie sarcotubulaire (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures LGMD2H</i>		9q31 (2005)	<i>TRIM3</i> (2005)	Protéine à motif tripartite 32 , enzyme de type E3-ubiquitine ligase, qui reconnaît les protéines altérées		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Myopathies congénitales (Suite)

Myopathie congénitale liée à <i>PTPLA</i> (AR)		10p12.23 (2013)	<i>HACD1</i> (= <i>PTPLA</i>) (2013)	HACD1 , protéine mimant la tyrosine phosphatase		
Myopathie congénitale avec corps réducteurs (RLX) <i>Voir aussi myopathie avec atrophie musculaire posturale, dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X, myopathie scapulo-péronière pseudo-dominante, syndrome de la colonne raide</i>	ORPHA 97239 OMIM 300717 OMIM 300718	Xq26.3 (2008)	<i>FHL1</i> (2008)	Protéine FHL1 , impliquée dans le développement musculaire	souris transgénique <i>FHL1</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie à némaline avec cardiopathie et dysmorphie faciale (syndrome de Klippel-Feil) (AR)	ORPHA 447974 OMIM 616549	22q12.1 (2015)	<i>MYO18B</i> (2015)	Myosin-XVIIIb , pouvant interagir avec l'actine fibrillaire, régulant des gènes spécifiques au muscle et influençant le trafic intracellulaire	souris KO <i>Myo18BMyo18b</i>	
Myopathie congénitale avec excès de fuseaux musculaires (AD)	ORPHA 3071 OMIM 218040	11p15.5 (2017)	<i>HRAS</i> (2017)	P21S , protéine impliquée dans la régulation de la division cellulaire	souris	
Myopathie congénitale non progressive associée à une séquence de Moebius et une séquence de Robin (AR)	ORPHA 1358 OMIM 254940	9q34.2 (2017)	<i>MYMK</i> (2017)	Myomaker , rôle dans la différenciation et la fusion des myoblastes en myotubes multinucléés	souris, poisson zèbre	
Myopathie congénitale et cardiopathie fatale (AD)		11p11.2 (2010)	<i>MYBPC3</i> (2010)	Protéine de liaison à la myosine C cardiaque		
Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres avec neuropathie et surdité (AR)	OMIM 617519	19q13.2 (2017)	<i>SPTBN4</i> (2017)	Bêta-spectrine 4 , constituant du cytosquelette sous la membrane érythrocytaire, exprimée dans le muscle squelettique, le cerveau, le système nerveux périphérique, le pancréas	souris	
Myopathie à inclusions avec maladie de Paget précoce sans démence frontotemporale 3 (AD)	ORPHA 52430 OMIM 615424	12q13.13 (2015)	<i>HNRPA1</i> (2015)	Ribonucléoprotéine hétérogène , rôle de navette entre noyau et cytoplasme, agit comme un signal de localisation nucléaire et d'exportation nucléaire		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Syndromes myotoniques

Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) (AD)	ORPHA 273 OMIM 160900	19q13.32 (1985)	<i>DMPK</i> (1992)	Expansion de triplets dans <i>DMPK</i> , codant la protéine kinase de la dystrophie myotonique, avec piégeage d'autres ARN messagers dans le noyau	caille, souris <i>DM20</i> , <i>DM55</i> , <i>DM300</i> , <i>DM320</i> , <i>DM1200</i> , <i>DM1700</i> , souris <i>DMPK</i> , souris <i>DM15</i> , <i>DM1</i> , souris <i>Mbn12</i> , souris transgéniques	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (<i>PROMM</i> = <i>proximal myotonic myopathy</i>) (AD)	ORPHA 606 OMIM 602668	3q21 (2001)	<i>ZNF9</i> (2001)	Expansion de quadruplets dans <i>ZNF9</i> , codant une protéine doigt de zinc, avec piégeage intranucléaire d'ARN messagers		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
<i>Rippling muscle disease</i> (AD)	ORPHA 97238 OMIM 600332	1q41 (1994)				
<i>Rippling muscle disease</i> (AD) Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures <i>LGMD 1C</i> , myopathie distale avec déficit en cavéoline 3	ORPHA 97238 OMIM 606072	3p25 (2001)	<i>CAV3</i> (2001)	Cavéoline 3 , protéine de la membrane cellulaire	souris cavéoline-3	
<i>Rippling muscle disease</i> (AR) Voir aussi dystrophie musculaire des ceintures <i>LGMD 1C</i> , myopathie distale avec déficit en cavéoline 3	ORPHA 97238 OMIM 606072	3p25 (2003)	<i>CAV3</i> (2003)	Cavéoline 3 , protéine de la membrane cellulaire	souris cavéoline-3	
Maladie de Brody (AR) Voir aussi myopathie avec surcharge en <i>SERCA1</i>	ORPHA 53347 OMIM 601003	16p12 (1996)	<i>ATP2A1</i> (= <i>SERCA1</i>) (1996)	Adénosine triphosphatase Ca⁺⁺ dépendante du reticulum endoplasmique , protéine impliquée dans la production d'énergie	bœuf Chianina <i>ATP2A1</i> <i>-/-</i> , poisson zèbre	
Syndrome de Schwartz-Jampel de type I ou myotonie chondrodysplasique (AR)	ORPHA 800 OMIM 255800	1p34-p36.1 (1995)	<i>HSPG2</i> (2000)	Perlecan , protéoglycane de la membrane basale dans l'enveloppe des faisceaux musculaires	souris <i>Hspg2</i> <i>-/-</i> , nématode	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Canalopathies musculaires

Myotonie congénitale de Thomsen (AD) <i>Voir aussi myotonie congénitale de Becker</i>	ORPHA 614 OMIM 160800	7q35 (1992)	CLCN1 (1992)	Canal chlore musculaire , canal ionique membranaire	souris <i>adr, mto, chow chow</i> , chèvre, poisson torpille, souris <i>KO</i>	
Myotonie congénitale de Becker (AR) <i>Voir aussi myotonie congénitale de Thomsen</i>	ORPHA 614 OMIM 255700	7q35 (1992)	CLCN1 (1992)	Canal chlore musculaire , canal ionique membranaire	souris <i>adr/adr</i> , chien Miniature Schnauzer	
Paralysie périodique hyperkaliémique (adynamie épisodique de Gamstorp) (AD) <i>Voir aussi paramyotonie d'Eulenburg, myotonie avec crampes douloureuses, myotonie fluctuante, paralysie périodique hypokaliémique, syndrome myasthénique congénital avec déficit du canal sodium</i>	ORPHA 682 OMIM 170500	17q23 (1990)	SCN4A (1990)	Sous-unité α du canal sodium musculaire , canal ionique membranaire	souris <i>scn4a</i> , cheval Quarter Horse	
Paralysie périodique hypokaliémique (AD) <i>Voir aussi paramyotonie d'Eulenburg, myotonie avec crampes douloureuses, myotonie fluctuante, paralysie périodique hyperkaliémique, syndrome myasthénique congénital avec déficit du canal sodium</i>	ORPHA 681 OMIM 613345	17q23 (1999)	SCN4A (1999)	Sous-unité α du canal sodium musculaire , canal ionique membranaire	souris <i>scn4a</i> , cheval Quarter Horse	
Paramyotonie d'Eulenburg (AD) <i>Voir aussi paralysies périodiques hyperkaliémique, hypokaliémique, myotonie avec crampes douloureuses, myotonie fluctuante, syndrome myasthénique congénital avec déficit du canal sodium</i>	ORPHA 684 OMIM 168300	17q23 (1991)	SCN4A (1991)	Sous-unité α du canal sodium musculaire , canal ionique membranaire	souris <i>scn4a</i> , cheval Quarter Horse	
Myotonie congénitale, atypique, sensible à l'acétazolamide (AD) <i>Voir aussi paralysies périodiques hyperkaliémique, hypokaliémique, paramyotonie d'Eulenburg, myotonie fluctuante, syndrome myasthénique congénital avec déficit du canal sodium</i>	ORPHA 99736 OMIM 608390	17q23 (1994)	SCN4A (1994)	Sous-unité α du canal sodium musculaire , canal ionique membranaire	souris <i>scn4a</i> , cheval Quarter Horse	
Paralysie périodique hypokaliémique type I (maladie de Westphal) (AD)	ORPHA 681 OMIM 170400	1q31-q32 (1994)	CACNAIS	Sous-unité α du récepteur aux dihydropyridines , canal ionique	souris <i>mdg</i> , souris <i>Nav1.4-R669H</i> , souris <i>scn4a</i> , nématode, hamster, drosophile	



Nom de la maladie (Mode de transmission) AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
--	---------------------------------	---	--------------------------	---------------------------	--	---

Canalopathies musculaires (Suite)

Paralysie périodique avec dysrythmie cardiaque, sensible au potassium ou syndrome d'Andersen-Tawil (AD)	ORPHA 37553 OMIM 170390	17q23 (2001)	<i>KCNJ2</i> (2001)	Sous-unité α indépendante du voltage d'un canal potassium , canal ionique membranaire	souris <i>kcnj2</i>	
Paralysie périodique hypokaliémique (AD, AR)	ORPHA 206976 OMIM ?	11q13 (2001)	<i>KCNE3</i> (2001)	Sous unité β du canal potassium , canal ionique membranaire		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Myopathies métaboliques

Myopathies mitochondriales (HM, AD, AR)	ORPHA 206966	Des altérations génétiques liées à certaines de ces maladies, situées sur l'ADN mitochondrial (codant 13 sous-unités de la chaîne respiratoire qui comporte plus d'une centaine de sous-unités) ou sur l'ADN nucléaire, ont été identifiées dès la fin des années 1980.		Éléments de la chaîne respiratoire mitochondriale, protéines impliquées dans le métabolisme oxydatif cellulaire	souris, rat, poulet, chien, cheval, souris transgéniques, souris <i>RAG-1</i>	
Myopathie mégaconiale (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire congénitale mégaconiale</i>	ORPHA 280671 OMIM 602541	22q13 (2011)	<i>CHKB</i> (2011)	Choline kinase β , enzyme nécessaire à la synthèse de la phosphatidylcholine	souris <i>chekb</i>	
Déficit multiple en acyl-CoA deshydrogénase (AR)	ORPHA 26791 OMIM 231680	15q23-q25 (1991)	<i>ETFA</i> (1992)	ETFA (electron transferring flavoprotein α) , enzyme impliquée dans le transfert d'électrons de la chaîne mitochondriale		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Déficit multiple en acyl-CoA deshydrogénase (AR)	ORPHA 26791 OMIM 231680	19q13.3-q13.4 (1994)	<i>ETFB</i> (1994)	ETFB (electron transferring flavoprotein β) , enzyme impliquée dans le transfert d'électrons de la chaîne mitochondriale		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Déficit multiple en acyl-CoA deshydrogénase (AR)	ORPHA 26791 OMIM 231680	4q32-q35 (1993)	<i>ETFDH</i> (1993)	ETFDH (electron transferring flavoprotein dehydrogenase) , enzyme impliquée dans le transfert d'électrons de la chaîne mitochondriale		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Lipidose musculaire : déficit en carnitine palmitoyl transférase de type II (CPT II) (AR)	ORPHA 157 OMIM 255110	1p32 (1991)	<i>CPT2</i> (1994)	Carnitine palmitoyl transférase II , enzyme impliquée dans l'oxydation des acides gras	souris <i>fld</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Lipidose musculaire : déficit primaire systémique en carnitine (AR)	ORPHA 158 OMIM 212140	5q31.1 (1998)	<i>SLC22A5</i> (1999)	OCTN2 , transporteur de carnitine Na-dépendant, protéine de transport cations organiques	souris <i>jvs</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Lipidose musculaire : déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (AR)	ORPHA 159 OMIM 212138	3p21.31 (2000)	<i>SLC25A20</i> (2000)	Carnitine-acylcarnitine translocase , protéine de transport de la carnitine et de l'acyl-carnitine entre cytoplasme et matrice mitochondriale		
Lipidose musculaire : déficit en acyl CoA deshydrogénase (AR)	ORPHA 26792 OMIM 201470	12q22-qter (1988)	<i>ACADS</i> (1988)	Chaîne courte de l'acyl-CoA deshydrogénase , enzyme mitochondriale impliquée dans la β-oxydation des acides gras	souris <i>BALB/cByj(l)</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Myopathies métaboliques (Suite)

Lipidose musculaire : déficit en VLCAD (<i>Very Long Chain AcylCoA Dehydrogenase</i>) (AR)	ORPHA 26793 OMIM 201475	17p.13 (1996)	ACADVL (1996)	Chaîne très longue de l'acyl-CoA déshydrogénase , enzyme mitochondriale impliquée dans la β -oxydation des acides gras à chaîne très longue	souris	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Lipidose musculaire : déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9 (AR)	ORPHA 99901 OMIM 611126	3q21.3 (2016)	ACAD9 (2016)	Acyl-CoA déshydrogénase 9 , impliquée dans l'oxydation des acides gras à longue chaîne et l'assemblage du complexe mitochondrial		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Lipidose musculaire : lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose ou maladie de Dorfman-Chanarin (AR)	ORPHA 98907 OMIM 275630	3p25.3- p24.3 (2001)	ABHD5 (2001)	Acyltransférase pour la synthèse de l'acide phosphatidique, l'intermédiaire majeur dans la biosynthèse des membranes et des lipides de stockage		
Lipidose musculaire : déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases à FAD ou flavine adénine dinucléotide (AR)	ORPHA 26791 OMIM 231680	4q32-q35 (2007)	ETFDH (2007)	Flavoprotéine de transfert d'électrons , impliquée dans l'oxydation des acides gras, des acides aminés ramifiés, de la lysine et de l'acide glutarique		
Lipidose musculaire : déficit en flavine adénine dinucléotide synthétase (AR)	OMIM 255100	1q21.3 (2014)	FLAD1 (2014)	Flavine-adénine dinucléotide (FAD) synthase , enzyme de la synthèse d'un cofacteur d'oxydo-réduction dérivant de la riboflavine (vitamine B2)		
Myopathie mitochondriale avec acidose lactique (AR)	ORPHA 2597 OMIM 251950	7q31.1 (2015)	PNPLA8 (2015)	PNPLA8 (patatin-like phospholipase domain containing 8) , phospholipase qui catalyse le clivage des acides gras des phospholipides membranaires	souris	
Myopathie à surcharge lipidique (AR)	ORPHA 98908 OMIM 610717	11p15.5 (2007)	PNPLA2 (2007)	ATGL (adipose triglyceride lipase) , enzyme de dégradation des triglycérides		
Rhabdomyolyse et myoglobulinurie récurrente (AR)	ORPHA 99845 OMIM 268200	2p25.1 (2008)	LPIN1 (2008)	Lipine 1 ou acide phosphatidique phosphatase 1		
Myopathie avec intolérance à l'exercice	ORPHA 43115 OMIM 255125	12q24.1 (2008)	ISCU (2008)	ISCU , protéine impliquée dans les processus de repliement de certains groupements fer-soufre		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Myopathies métaboliques : glycogénoses

Glycogénose musculaire (type II) ou maladie de Pompe (AR)	ORPHA 365 OMIM 232300	17q21.31 (1979)	GAA (1990)	α-glucosidase acide ou maltase acide , enzyme lysosomiale glycogénolytique	caille, bovins, rat, chat, mouton, souris <i>Gaa</i> , souris transgéniques	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose lysosomale à activité maltase acide normale (type IIb) ou maladie de Danon (RLX) <i>Voir aussi dystrophie musculaire scapulo-péronière avec retard mental et cardiomyopathie létale</i>	ORPHA 34587 OMIM 300257	Xq24 (1990)	LAMP2 (1995)	LAMP2 , protéine de la membrane du lysosome	souris	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose musculaire (type IIIa) ou maladie de Forbes, maladie de Cori (AR)	ORPHA 366 OMIM 232400	1p21 (1992)	AGL (1996)	Enzyme débranchante amylo-1,6-glucosidase , nécessaire à la dégradation du glycogène	chien	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose musculaire (type V) ou maladie de McArdle (AR)	ORPHA 368 OMIM 232600	11q13 (1993)	PYGM (1993)	Phosphorylase musculaire , enzyme musculaire de la glycogénolyse	mouton, bovins, souris	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose musculaire (type VII) ou maladie de Tarui (AR)	ORPHA 371 OMIM 232800	12q13.3 (1996)	PFKM (1996)	Phosphofruktokinase musculaire , enzyme musculaire de la glycolyse	chiens (springer spaniel anglais, cocker américain), souris <i>Pfkm</i> -/-	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose musculaire (type XIV) (AR)	ORPHA 711 OMIM 612934	1p31 (1992)	PGM1 (2009)	Phosphoglucomutase 1 , enzyme impliquée dans la glycolyse et la néoglucogénèse		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1 (RLX)	ORPHA 713 OMIM 300653	Xq13 (1983)	PGK1 (1983)	Phosphoglycérate kinase 1 , enzyme clé de la glycolyse qui permet de catalyser la transformation du 1,3 disphosphoglycérate couplée à la production d'ATP		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase (AR)	ORPHA 97234 OMIM 261670	7p12-p13 (1993)	PGAM2 (1993)	Phosphoglycérate mutase 2 , impliquée dans l'une des dernières étapes de la glycolyse		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase (AR)	ORPHA 2364 OMIM 612933	11p15.4 (1990)	LDHA (1990)	Sous-unité A de la lactate déshydrogénase , une enzyme qui catalyse l'interconversion lactate/pyruvate		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Myopathies métaboliques : glycogénoses (Suite)

Glycogénose par déficit en enolase musculaire (AD)	ORPHA 99849 OMIM 612932	17pter-p12 (2001)	<i>ENO3</i> (2001)	β-énolase spécifique du muscle, rôle dans le développement et la régénération des muscles		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Glycogénose de type XV (AR) <i>Voir aussi Myopathie à corps de polyglucosans type 2</i>	ORPHA 263297 OMIM 613507	3q24 (2010)	<i>GYG1</i> (2010)	Glycogénine , enzyme de type glycosyltransférase catalysant la polymérisation de résidus de glucose en une amorce nécessaire à la formation de glycogène.	souris KO	
Myopathie à corps de polyglucosans type 2 (AR) <i>Voir aussi Glycogénose de type XV</i>	ORPHA 456369 OMIM 616199	3q24 (2013)	<i>GYG1</i> (2013)	Glycogénine , enzyme de type glycosyltransférase catalysant la polymérisation de résidus de glucose en une amorce nécessaire à la formation de glycogène	souris KO	
Myopathie à corps de polyglucosans type 1 avec ou sans immunodéficience (AR)	ORPHA 397937 OMIM 615895	20p13 (2013)	<i>RBCK1</i> (2013)	Protéine RBCC interagissant avec PKC1, un des composants du complexe d'assemblage de chaînes d'ubiquitine		
Glycogénose type 0 (AR)	ORPHA 137625 OMIM 611556	19q13.3 (2007)	<i>GYS1</i> (2007)	Glycogène synthétase musculaire , enzyme impliquée dans la synthèse du glycogène		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

Maladies inflammatoires du muscle

Polymyosites (NH)	ORPHA 732	<p>Maladies inflammatoires du muscle, les polymyosites, les dermatomyosites, les myosites à inclusions et les myofasciites à macrophages sont d'origine auto-immune.</p> <p>Elles ne sont donc pas héréditaires.</p> <p>Toutefois, l'existence de quelques cas familiaux suggère l'implication potentielle d'un facteur héréditaire (terrain génétique) et de prédisposition, encore inconnu.</p>			rat, macaque, souris C57BL/6, souris CIC	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Dermatomyosites (NH)	ORPHA 221				chiens	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myosite à inclusions (IBM ou <i>inclusion body myositis</i>) (S)	ORPHA 611				souris mdm, nématode, drosophile	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
Myopathie nécrosante auto-immune	ORPHA 206569					

Fibrodysplasie ossifiante progressive

Fibrodysplasie ossifiante progressive ou maladie de Münchmeyer (AD, S)	ORPHA 337 OMIM 135100	2q23-24 (2006)	ACVR1 (2006)	ACVR1, récepteur des protéines osseuses morphogénétiques (BMP), rôle dans la régulation du développement et du modelage osseux	souris transgénique	
--	--	----------------	--------------	--	---------------------	--



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Myasthénie auto-immune

Myasthénie auto-immune (NH)	ORPHA 589 OMIM 159400	Maladie auto-immune acquise			souris <i>EAMG</i> , rat <i>EAMG</i> , cochon d'Inde <i>EAMG</i> , félin spontané <i>EAMG</i> , chien spontané Diane Shelton WMS	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
-----------------------------	--	--------------------------------	--	--	---	--

Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques

SMC avec déficit en acétylcholine transférase (AR)	ORPHA 98914 OMIM 254210	10q11.2 (2001)	<i>CHAT</i> (2001)	Choline acétyl-transférase , enzyme nécessaire à la synthèse de l'acétylcholine		Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
SMC 21 (AR)	ORPHA 590 OMIM 617239	10q11.23 (2016)	<i>SLC18A3</i> (2016)	VACHT , transporteur de l'acétylcholine vésiculaire		
SMC avec apnée épisodique (AR)	ORPHA 590 OMIM 617143	2q12.3 (2016)	<i>SLC5A7</i> (2016)	Transporteur de la choline , nécessaire à la synthèse de l'acétylcholine		
SMC (AR)		12p13.31 (2017)	<i>VAMP1</i> (2017)	Synaptobrevine (<i>Vesicle Associated Membrane Protein 1</i>), constituant des vésicules synaptiques		
SMC (AR)		20q13.33 (2017)	<i>LAMA5</i> (2017)	Laminine α5 , composante de la matrice extra- cellulaire		

Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques

SMC avec déficit en acétylcholinestérase (AR)	ORPHA 98915 OMIM 603034	3p24.2 (1998)	<i>COLQ</i> (1998)	Collagène Q , protéine de fixation de la cholinestérase à la lame basale	souris <i>KO ColQ</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
SMC avec déficit en laminine β2 (AR)	ORPHA 306507 OMIM 614199	3p21 (1993)	<i>LAMB2</i> (2009)	Chaîne β2 de la laminine	souris <i>KO laminine β2</i>	
SMC avec déficit en agrine (AR)	ORPHA 590 OMIM 615120	1p36.33 (1992)	<i>AGRN</i> (2009)	Agrine , composant de certaines lames basales, rôle dans l'agrégation du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>KO agrine</i> , poisson zèbre	



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques

SMC avec anomalies cinétiques du récepteur de l'acétylcholine (RACH) : syndrome du canal lent (AD)	ORPHA 590 OMIM 601462	2q24-q32 (1995)	<i>CHRNA1</i> (1996)	Sous-unité α du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>Acra</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 590 OMIM 608931	17p13-p12 (1993)	<i>CHRNE</i> (1995)	Sous-unité ϵ du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>CHRNE</i> , souris <i>Acre</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 98913 OMIM 601462	17p11-p12 (1996)	<i>CHRNB1</i> (1996)	Sous-unité β du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>Acrb</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 590 OMIM 616323	2q33-q34 (1989)	<i>CHRND</i> (2002)	Sous-unité δ du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>Acrb</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
SMC avec anomalies cinétiques du récepteur de l'acétylcholine (RACH) : syndrome du canal rapide (AD, AR)	ORPHA 590 OMIM 608930	2q24-q32 (1995)	<i>CHRNA1</i> (1999)	Sous-unité α du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>Acra</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 590 OMIM 608931	17p13-p12 (1993)	<i>CHRNE</i> (1996)	Sous-unité ϵ du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>CHRNE</i> , souris <i>Acre</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 590 OMIM 616323	2q33-q34 (1989)	<i>CHRND</i> (2001)	Sous-unité δ du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>Acrb</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
SMC avec déficit en récepteur de l'acétylcholine (RACH) (AR)	ORPHA 590 OMIM 608931	17p13 (1996)	<i>CHRNE</i> (1997)	Sous-unité ϵ du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>KO CHRNE</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 590 OMIM 616314	17p11-p12 (1996)	<i>CHRNB1</i> (1999)	Sous-unité β du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>Acrb</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 590 OMIM 616323	2q33-q34 (1989)	<i>CHRND</i> (2002)	Anse cytoplasmique de la sous-unité δ du récepteur de l'acétylcholine , rôle dans la co-agrégation avec la rapsyne	souris <i>Acrb</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"
	ORPHA 590 OMIM 608930	2q24-q32 (1995)	<i>CHRNA1</i> (1999)	Sous-unité α du récepteur à l'acétylcholine	souris <i>Acra</i>	Voir la Fiche Technique Savoir & Comprendre : "Essais neuromusculaires en cours ou en préparation"



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--------------------------------------	---------------	--------------------	-----------------------------	--

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Héritaire

Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques (Suite)

SMC avec déficit en rapsyne (AR)	ORPHA 590 OMIM 616326	11p11.2-p11.1 (1996)	<i>RAPSN</i> (2002)	Rapsyne , protéine associée aux récepteurs à l'acétylcholine)	souris <i>KO</i>	
SMC avec déficit en Dok-7 (AR) ou SMC des ceintures	ORPHA 590 OMIM 254300	4p16.2 (2006)	<i>DOK7</i> (2006)	DOK-7 , protéine cytoplasmique intervenant dans la maturation des synapses neuromusculaires	souris <i>KO DOK7</i> , poisson zèbre	
SMC avec déficit en MuSK (AR)	ORPHA 590 OMIM 616325	9q31.3-q32 (1995)	<i>MUSK</i> (2004)	MuSK , récepteur tyrosine kinase spécifique du muscle, jouant un rôle important dans le développement et la stabilité de la membrane musculaire	souris <i>KO MuSK</i> , souris <i>MuSK V789M</i>	
SMC avec déficit du canal sodium musculaire Nav1.4 (AR) <i>Voir aussi paralysies périodiques hyperkaliémiques, hypokaliémiques, paramyotonie d'Eulenburg, myotonie avec crampes douloureuses, myotonie fluctuante</i>	ORPHA 590 OMIM 614198	17q23 (1990)	<i>SCN4A</i> (2003)	Sous-unité α du canal sodium musculaire , canal ionique membranaire	souris <i>Scn4A</i>	
SMC avec déficit en GFPT1 avec agrégats tubulaires (AR)	ORPHA 590 OMIM 610542	2p12-p15 (1992)	<i>GFPT1</i> (2011)	Glutamine fructose-6-phosphate amidotransférase , rôle dans la production de glucosamine-6-phosphate pour la synthèse des glycoprotéines, glycolipides et protéoglycanes	poisson zèbre	
SMC lié à ALG2 (AR)	ORPHA 590 OMIM 616228	9q31.1 (2013)	<i>ALG2</i> (2013)	Transférase qui catalyse les 2 ^e et 3 ^e étapes de mannosylation dans la voie de glycosylation liée à l'azote		
SMC lié à ALG14	ORPHA 590 OMIM 616227	1p21.3 (2013)	<i>ALG14</i> (2013)	Transférase qui catalyse une étape clé de la glycosylation liée à l'azote dans le réticulum endoplasmique		
SMC avec ou sans neuropathie motrice (AD)	ORPHA 590 OMIM 616040	1q32.1 (2014)	<i>SYT2</i> (2014)	Synaptotagmine , protéine membranaire des vésicules synaptiques, rôle de capteurs de Ca ⁺⁺ dans le processus de trafic vésiculaire et d'exocytose		
SMC avec agrégats tubulaires	ORPHA 590	11q23.3 (1993)	<i>DPAGT1</i> (2012)	Enzyme impliquée dans la synthèse des glycoprotéines		
SMC avec déficit en plectine (AR) <i>Voir aussi dystrophie musculaire associée à une épidermolyse bulleuse et dystrophie musculaire des ceintures LGMD2Q</i>		8q24-qter	<i>PLEC1</i> (2011)	Plectine , protéine membranaire d'ancrage du cytosquelette		



Nom de la maladie (Mode de transmission)	Code ORPHA Code OMIM	Localisation de l'anomalie génétique	Gène en cause	Protéine impliquée	Exemples de modèles animaux	Essais cliniques en cours ou en préparation chez l'homme
---	-------------------------	--	------------------	--------------------	-----------------------------------	---

AD : Autosomique Dominant - AR : Autosomique Récessif
 RLX : Récessif Lié à l'X - DLX : dominant lié à l'X
 HM : Hérité Maternelle - NH : Non Hérité

Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques (Suite)

SMC avec déficit de PREPL (AR)	ORPHA 590 OMIM 616224	2p22.1 (2014)	PREPL (2014)	Propyl endopeptidase-like		
SMC (AR)	ORPHA 590 OMIM 616304	11p11.2 (2014)	LRP4 (2014)	Protéine 4 liée au récepteur LDL		
SMC avec déficit intellectuel et ataxie (AD)	ORPHA 590 OMIM 616330	20p12.2 (2014)	SNAP25 (2014)	SNAP25 , protéine associée au synaptosome, nécessaire à l'arrimage des vésicules synaptiques à la membrane		
SMC type 19 (AR)	ORPHA 590 OMIM 616720	10q22.1 (2015)	COL13A1 (2015)	Collagène type XIII α1 , appartenant à la sous-famille transmembranaire des collagènes		
Myasthénie congénitale (AR)		15q,23 (2016)	MYO9A (2016)	Myosine IXa		
SMC lié à GMPBB (AR)		3q21.3 (2015)	GMPPB (2015)	GDP-mannose pyrophosphorylase B , impliquée dans la production d'oligosaccharides liés à l'azote		



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

Index des MALADIES

Actinopathie ou myopathie congénitale avec excès de filaments fins (AD, AR).....33
 Adynamie épisodique de Gamstorp) (AD).....41
 α-sarcoglycanopathie (LGMD2D) (AR).....18
 Amyotrophie bulbo-spinale à début tardif liée à HEXB (AD).....2
 Amyotrophie bulbo-spinale avec hypoplasie ponto-cérébelleuse (AR).....2
 Amyotrophie bulbo-spinale avec ou sans hypoplasie ponto-cérébelleuse (AR).....2
 Amyotrophie bulbo-spinale de l'adulte avec dos raide et voix nasonnée (AR).....2
 Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, syndrome de Kennedy (RLX).....2
 Amyotrophie spinale à début tardif, de type Finkel (AD).....4
 Amyotrophie spinale avec épilepsie myoclonique progressive (AR).....7
 Amyotrophie spinale avec fractures congénitales des os de type 1 (AR).....7
 Amyotrophie spinale avec fractures congénitales des os de type 2 (AR).....7
 Amyotrophie spinale avec hypoplasie ponto-cérébelleuse (AR).....3
 Amyotrophie spinale avec prédominance des membres inférieurs (AD).....7
 Amyotrophie spinale distale (dHMN) type II ou HMN2A (AD).....5
 Amyotrophie spinale distale (dHMN) type II ou HMN2B (AD).....5
 Amyotrophie spinale distale (dHMN) type II ou HMN2C (AD).....5
 Amyotrophie spinale distale 3 ou DSMA3 (AR).....7
 Amyotrophie spinale distale avec prédominance aux mollets (AD).....7
 Amyotrophie spinale distale de l'adulte jeune (AR).....6
 Amyotrophie spinale distale liée à l'X de type 3 (RLX).....6
 Amyotrophie spinale distale ou DSMA3 (AR).....5
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type I ou HMN1 (AD).....5
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type III (AR).....5
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type IV ou DSMA4 (AR).....5
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type V (AD).....5
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VI (AR) : forme infantile sévère avec paralysie diaphragmatique et détresse respiratoire (SMARD1 ou DSMA1).....5
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VII (AD), avec paralysie des cordes vocales (HMN7A) ou myopathie de Harper-Young.....6
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type Jerash ou DSMA2 (AR).....6
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) (AD).....6
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VB (AD).....6
 Amyotrophie spinale distale ou neuropathie motrice héréditaire distale (dHMN) type VIIB (AD).....6
 Amyotrophie spinale et hypoplasie cérébelleuse (AR).....7
 Amyotrophie spinale non progressive des membres inférieurs (AD).....6
 Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type I (maladie de Werdnig-Hoffmann) (AR).....3
 Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type II (intermédiaire) (AR).....3
 Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) juvénile, de type III (maladie de Kugelberg-Welander) (AR).....3
 Amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 (SMA) de type IV (forme adulte) (AR).....3
 Amyotrophie spinale proximale prédominant aux membres inférieurs autosomique dominante (SMA-LED) (AD).....4
 Amyotrophie spinale récessive liée à l'X avec arthrogrypose (RLX).....4
 Amyotrophie spinale scapulo-péronière (AD).....16
 Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Fazio-Londe (AR).....2
 Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Brown-Vialetto-Van Laere type 1 (AR).....2
 Amyotrophies bulbo-spinales de l'enfant : maladie de Brown-Vialetto-Van Laere type 2 (AR).....2
Beta-sarcoglycanopathie (LGMD2E) (AR).....18
Calpainopathie (AR).....18
 CMT 2CC (AD).....13
 CMT1A (AD).....8
 CMT1B (AD).....8
 CMT1C (AD).....8
 CMT1D (AD).....8
 CMT1E (AD).....8
 CMT1F (AD).....8
 CMT2A1 (AD).....10



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

CMT2A2 (AD)..... 10
 CMT2B (AD)..... 10
 CMT2B1 (AR)..... 10
 CMT2B2 (AR)..... 11
 CMT2C (AD) avec paralysie du diaphragme et des cordes vocales..... 11
 CMT2D (AD), forme spinale..... 11
 CMT2E (AD)..... 11
 CMT2F (AD)..... 11
 CMT2H (AR)..... 11
 CMT2I (AD) à début tardif..... 11
 CMT2J (AD) avec surdité et anomalie pupillaire..... 11
 CMT2K (AD)..... 11
 CMT2L (AD)..... 11
 CMT2M (AD)..... 12
 CMT2N (AD)..... 12
 CMT2O (AD)..... 12
 CMT2P (AD, AR)..... 12
 CMT2Q (AD)..... 12
 CMT2R (AR)..... 12
 CMT2S (AR)..... 12
 CMT2T (AR)..... 12
 CMT2U (AD)..... 12
 CMT2V (AD)..... 12
 CMT2W (AD)..... 12
 CMT2X (AR)..... 12
 CMT2Y (AD)..... 13
 CMT2Z (AD)..... 13
 CMT4A (AR)..... 9
 CMT4B1 (AR)..... 9
 CMT4B2 (AR)..... 9
 CMT4B3 (AR)..... 9
 CMT4C (AR)..... 9
 CMT4D ou maladie de Lom (HMSN-Lom) (AR)..... 9
 CMT4E (AR)..... 9
 CMT4E (AR)..... 9
 CMT4F ou maladie de Dejerine-Sottas (AR)..... 9
 CMT4G (AR)..... 9
 CMT4H (AR)..... 9
 CMT4J (AR)..... 10
 CMT4J (AR)..... 10
 CMTRIA (AR)..... 14
 CMTRIB (AR)..... 14
 CMTRIC (AR)..... 14
 CMTRID (AR)..... 14
 CMTX1 (DLX)..... 15
 CMTX2 (DLX)..... 15
 CMTX3 (DLX)..... 15
 CMTX4 (DLX)..... 15
 CMTX5 (DLX)..... 15
 CMTX6 (DLX)..... 15
 Déficit multiple en acyl-CoA deshydrogénase (AR)..... 43
 δ-sarcoglycanopathie (LGMD2F) (AR)..... 18
 Dermatomyosites (NH)..... 47
 DI-CMTA (AD)..... 14
 DI-CMTB (AD)..... 14
 DI-CMTC (AD)..... 14
 DI-CMTD (AD)..... 14
 DI-CMTE (AD)..... 14
 DI-CMTF (AD)..... 14
 Dysferlinopathie..... 18
 Dystrophie musculaire associée à une épidermolyse bulleuse (AR)..... 24
 Dystrophie musculaire avec anomalies de la nesprine 2 (AD) (EDMD5)..... 23
 Dystrophie musculaire avec atteinte cardiaque et anomalies de la nesprine1 (AD) (EDMD4)..... 23
 Dystrophie musculaire avec lipodystrophie généralisée de type 4 (AR)..... 24
 Dystrophie musculaire congénitale avec cataracte et déficit intellectuel (AR)..... 29
 Dystrophie musculaire congénitale avec colonne raide liée à ACTA1 (AR)..... 26
 Dystrophie musculaire congénitale avec défaut des lamines A/C (L-CMD)..... 28
 Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en dynamine (AD)..... 29
 Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en intégrine 7 (AR)..... 26
 Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en téléthonine (AR)..... 26
 Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primitif en mérosine (MDC1A) (AR)..... 25
 Dystrophie musculaire congénitale avec dégénérescence graisseuse du foie et cataracte congénitale, liée à TRAPPC11 (AR)..... 29
 Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité articulaire (AR)..... 25, 29
 Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane (AR)..... 28



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane et épilepsie sévère (AR)..... 28
 Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane (RLX)..... 28
 Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane et retard mental (AR)..... 28
 Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane type A10 (AR)..... 28
 Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation de la dystroglycane type A12 (AR)..... 28
 Dystrophie musculaire congénitale avec hypoglycosylation des dystroglycanes (AR)..... 28
 Dystrophie musculaire congénitale de type Davignon-Chauveau (AR)..... 29
 Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (AD, AR)..... 25
 Dystrophie musculaire congénitale forme hypertrophique non-progressive (MDC1B) (AR)..... 25
 Dystrophie musculaire congénitale forme hypertrophique progressive (MDC1C) (AR)..... 25
 Dystrophie musculaire congénitale liée à GOLGA2 avec atteinte cérébrale (AR)..... 29
 Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale (AR)..... 26
 Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante (AD) (EDMD2)..... 23
 Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique récessive (AR) (EDMD3)..... 23
 Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (RLX) (EDMD1)..... 23
 Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X (RLX) (EDMD6)..... 23
 Dystrophie musculaire de Becker (RLX)..... 17
 Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne (RLX)..... 17
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2G (AR)..... 18
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2I (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2J (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2K (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2L (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2M (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2N (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2O (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2R (AR)..... 20
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2S (AR)..... 20
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2T (AR)..... 20
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2U (AR)..... 20
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2V (AR)..... 20

Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2W avec cardiopathie sévère et langue triangulaire (AR)..... 20
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2X (AR)..... 20
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2Y (AR)..... 20
 Dystrophie musculaire des ceintures : LGMD2Z (AR)..... 21
 Dystrophie musculaire des ceintures à début adulte lié au déficit de GAA (AR)..... 21
 Dystrophie musculaire des ceintures avec défaut de glycosylation type 1o..... 21
 Dystrophie musculaire des ceintures avec déficit en plectine : LGMD2Q (AR)..... 19
 Dystrophie musculaire des ceintures avec ophtalmoplégie..... 21
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1A ou myotilinopathie (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1C (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1D (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1E (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1F (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1G (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante : LGMD1H (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures dominante avec troubles de conduction auriculo-ventriculaire : LGMD1B (AD)..... 22
 Dystrophie musculaire des ceintures LGMD2B (AR) ou dysferlinopathie..... 18
 Dystrophie musculaire des ceintures type "Erb" ou calpainopathie (LGMD2A) (AR)..... 18
 Dystrophie musculaire des ceintures type "Hutterite" : LGMD2H (AR)..... 18
 Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de type 2 (FSHD1B)..... 24
 Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale de type 1 (FSHD1A) ou maladie de Landouzy et Dejerine (AD)..... 24
 Dystrophie musculaire liée à TMEM43 (AD) (EDMD7)..... 23
 Dystrophie musculaire oculopharyngée (AD)..... 33
 Dystrophie musculaire oculopharyngodistale (AD, AR)..... 33
 Dystrophie musculaire scapulo-péronière avec corps hyalins (AR)..... 16
 Dystrophie musculaire scapulo-péronière avec retard mental et cardiomyopathie létale (RLX ou semi-dominante)..... 16
 Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive liée à la myosine MYH7 (AD)..... 16
 Dystrophie musculaire tibiale de type Udd (AD)..... 30
 Dystrophie myotonique de Steinert (DM1) (AD)..... 40
 Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy) (AD)..... 40
 Dystrophinopathie (Formes mineures de) (RLX)..... 17
EDMD1 (RLX)..... 23
 EDMD2 (AD)..... 23



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

EDMD3 (AR)..... 23
 EDMD4 (AD)..... 23
 EDMD5 (AD)..... 23
 EDMD6 (RLX)..... 23
 EDMD7 (AD)..... 23
Fibrodysplasie ossifiante progressive ou maladie de Münchmeyer (AD, S)..... 47
Gamma-sarcoglycanopathie (LGMD2C) (AR)..... 18
 Glycogénose de type XV (AR)..... 46
 Glycogénose lysosomale à activité maltase acide normale (type IIb) ou maladie de Danon (RLX)..... 45
 Glycogénose musculaire (type II) ou maladie de Pompe (AR)..... 45
 Glycogénose musculaire (type IIIa) ou maladie de Forbes, maladie de Cori (AR)..... 45
 Glycogénose musculaire (type V) ou maladie de McArdle (AR)..... 45
 Glycogénose musculaire (type VII) ou maladie de Tarui (AR)..... 45
 Glycogénose musculaire (type XIV) (AR)..... 45
 Glycogénose par déficit en enolase musculaire (AD)..... 46
 Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase (AR)..... 45
 Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1 (RLX)..... 45
 Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase (AR)..... 45
 Glycogénose type 0 (AR)..... 46
HMSNR type russe ou CMT4G (AR)..... 9
 Hypoplasie ponto-cérébelleuse de type 1 (AR)..... 2
IBM ou *inclusion body myositis* (myosite à inclusions) (S)..... 47
 IBM1 (myopathie à inclusions type 1) (AD)..... 33
 IBM2 (myopathie à inclusions type 2) (AR)..... 34
 IBM3 (myopathie à inclusions type 3) (AD)..... 34
LGMMD1A ou myotilinopathie (AD)..... 22
 LGMD1B (AD)..... 22
 LGMD1C (AD)..... 22
 LGMD1D (AD)..... 22
 LGMD1E (AD)..... 22
 LGMD1F (AD)..... 22
 LGMD1G (AD)..... 22
 LGMD1H (AD)..... 22
 LGMD2A ou calpainopathie (AR)..... 18
 LGMD2B (AR) ou dysferlinopathie..... 18
 LGMD2G (AR)..... 18
 LGMD2H (AR)..... 18
 LGMD2I (AR)..... 19
 LGMD2J (AR)..... 19
 LGMD2K (AR)..... 19
 LGMD2L (AR)..... 19
 LGMD2M (AR)..... 19
 LGMD2N (AR)..... 19
 LGMD2O (AR)..... 19
 LGMD2R (AR)..... 20
 LGMD2S (AR)..... 20
 LGMD2T (AR)..... 20
 LGMD2U (AR)..... 20
 LGMD2V (AR)..... 20
 LGMD2W (AR)..... 20
 LGMD2X (AR)..... 20
 LGMD2Y (AR)..... 20
 LGMD2Z (AR)..... 21
 Lipidose musculaire : déficit en acyl CoA déshydrogénase (AR)..... 43
 Lipidose musculaire : déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9 (AR)..... 44
 Lipidose musculaire : déficit en carnitine palmitoyl transférase de type II (CPT II) (AR)..... 43
 Lipidose musculaire : déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (AR)..... 43
 Lipidose musculaire : déficit en flavine adénine dinucléotide synthétase (AR)..... 44
 Lipidose musculaire : déficit en VLCAD (*Very Long Chain AcylCoA Dehydrogenase*) (AR)..... 44
 Lipidose musculaire : déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases à FAD ou flavine adénine dinucléotide (AR)..... 44
 Lipidose musculaire : déficit primaire systémique en carnitine (AR)..... 43
 Lipidose musculaire : lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose ou maladie de Dorfman-Chanarin (AR)..... 44
Maladie de Brody (AR)..... 40
 Maladie de Brown-Vialetto-Van Laere (AR)..... 2
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth associée à une cardiopathie et/ou dystrophie musculaire et/ou leuconychie (AD)..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth avec ou sans dégénérescence maculaire liée à l'âge et hyperélasticité de la peau (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth avec pied convexe congénital (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth de type spinal..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 1 (CMTX1) (DLX)..... 15



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 2 (CMTX2) (DLX)..... 15
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 3 (CMTX3) (DLX)..... 15
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 4 (CMTX4) avec surdit  et retard mental ou syndrome de Cowchock (DLX)..... 15
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 5 (CMTX5) avec atrophie optique, polyneuropathie et surdit  ou syndrome de Rosenberg-Chutorian (DLX)..... 15
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X de type 6 (CMTX6) (DLX)..... 15
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A) (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B (CMT1B) (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C (CMT1C) (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D (CMT1D) (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E avec surdit  (CMT1E) (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F (CMT1F) (AD)..... 8
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2A1 (CMT2A1) (AD)..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2A2 (CMT2A2) (AD)..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B (CMT2B) (AD)..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1 (CMT2B1) (AR)..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2 (CMT2B2) (AR)..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2C (CMT2C) (AD) avec paralysie du diaphragme et des cordes vocales,..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2CC (AD)..... 13
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2D (CMT2D) (AD), forme spinale..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2E (CMT2E) (AD)..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2F (CMT2F) (AD)..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H (CMT2H) (AR)..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2I (CMT2I) (AD)   d but tardif..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2J (CMT2J) (AD) avec surdit  et anomalie pupillaire..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2K (CMT2K) (AD)..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2L (CMT2L) (AD)..... 11
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2M (CMT2M) (AD)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2N (CMT2N) (AD)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2O (CMT2O) (AD)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P (CMT2P) (AD, AR)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Q (CMT2Q) (AD)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R (CMT2R) (AR)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S (CMT2S) (AR)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T (CMT2T) (AR)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2U (AD)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2V (CMT2V) (AD)..... 12

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2W (AD)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2X (AR)..... 12
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Y (AD)..... 13
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2Z (AD)..... 13
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A (CMT4A) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1 (CMT4B1) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2 (CMT4B2) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B3 (CMT4B3) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C (CMT4C) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D (CMT4D) ou maladie de Lom (HMSN-Lom) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E (CMT4E) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E (CMT4E) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F (CMT4F) ou maladie de Dejerine-Sottas (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G (CMT4G) ou HMSNR type russe (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H (CMT4H) (AR)..... 9
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J (CMT4J) (AR)..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4K (CMT4J) (AR)..... 10
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire dominante (DI-CMTB) (AD)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire dominante (DI-CMTA) (AD)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire dominante (DI-CMTC) (AD)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire dominante (DI-CMTD) (AD)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire dominante (DI-CMTF) (AD)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire dominante, avec glom rulopathie (DI-CMTE) (AD)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire r cessive (CMTRIA) (AR)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire r cessive (CMTRIB) (AR)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire r cessive (CMTRIC) (AR)..... 14
 Maladie de Charcot-Marie-Tooth type interm diaire r cessive (CMTRID) (AR)..... 14
 Maladie de Cori (AR)..... 45
 Maladie de Dejerine-Sottas ou CMT4F (AR)..... 9
 Maladie de Dorfman-Chanarin (AR)..... 44
 Maladie de Fazio-Londe (AR)..... 2
 Maladie de Forbes (AR)..... 45
 Maladie de Fukuyama (AR)..... 26
 Maladie de Kugelberg-Welander (AR)..... 3
 Maladie de Landouzy et Dejerine (AD)..... 24
 Maladie de Lom (HMSN-Lom) ou CMT4D (AR)..... 9



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

Maladie de McArdle (AR).....45
 Maladie de Münchmeyer (AD, S).....47
 Maladie de Pompe (AR).....45
 Maladie de Tarui (AR).....45
 Maladie de Werdnig-Hoffmann (AR).....3
 Maladie de Westphal (AD).....41
 Myasthénie auto-immune (NH).....48
 Myasthénie congénitale (AR).....51
 Myopathie à agrégats des muscles squelettique et cardiaque (transmission digénique).....32
 Myopathie à casquette (*cap disease*) (AD).....36
 Myopathie à corps de polyglucosans type 1 avec ou sans immunodéficiência (AR).....46
 Myopathie à corps de polyglucosans type 2 (AR).....46
 Myopathie à inclusions associée à la maladie de Paget et à une démence frontotemporale (AD).....34
 Myopathie à inclusions avec maladie de Paget précoce sans démence frontotemporale 3 (AD).....39
 Myopathie à inclusions type 1 (IBM1) (AD).....33
 Myopathie à inclusions type 2 (IBM2) (AR).....34
 Myopathie à inclusions type 3 (IBM3) (AD).....34
 Myopathie à minicore avec ophtalmoplégie (AR).....37
 Myopathie à némaline avec cardiopathie et dysmorphie faciale (syndrome de Klippel-Feil) (AR).....39
 Myopathie à surcharge lipidique (AR).....44
 Myopathie avec atrophie musculaire posturale et hypertrophie généralisée (RLX).....38
 Myopathie avec autophagie excessive (RLX).....24
 Myopathie avec intolérance à l'exercice.....44
 Myopathie avec surcharge en calséquestrine et SERCA1.....34
 Myopathie avec surcharge en myosine ou myopathie à corps hyalins (AD, AR).....33
 Myopathie centronucléaire (AR).....38
 Myopathie centronucléaire avec cardiomyopathie dilatée (AR).....38
 Myopathie centronucléaire liée à la titine (AR).....38
 Myopathie congénitale à central core (AD, AR).....37
 Myopathie congénitale à multiminicores (S, AD, AR).....38
 Myopathie congénitale avec aréflexie, détresse respiratoire et dysphagie (AR).....37
 Myopathie congénitale avec cardiomyopathie fatale (AR).....38
 Myopathie congénitale avec corps réducteurs (RLX).....39
 Myopathie congénitale avec déficit en contactine (AR).....37
 Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AD, AR).....36
 Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres (AR).....36

Myopathie congénitale avec disproportion du type de fibres avec neuropathie et surdit  (AR).....39
 Myopathie congénitale avec exc s de fuseaux musculaires (AD).....39
 Myopathie congénitale avec fibres de type 1 uniformes, (AD, AR).....37
 Myopathie congénitale avec minicores (AR).....37
 Myopathie congénitale avec ophtalmopl gie li e   CACNAIS (AR).....38
 Myopathie congénitale avec surcharge en myosine ou myopathie   corps hyalins (AD, AR).....38
 Myopathie congénitale centronucl aire (AD).....37
 Myopathie congénitale centronucl aire (AR).....37
 Myopathie congénitale et cardiopathie fatale (AD).....39
 Myopathie congénitale li e   PTPLA (AR).....39
 Myopathie congénitale myotubulaire (RLX).....37
 Myopathie congénitale non progressive associ e   une s quence de Moebius et une s quence de Robin (AR).....39
 Myopathie de Bethlem (AD, AR).....24
 Myopathie distale   d but pr coce (AD).....30
 Myopathie distale   d but tardif de type Markesbery-Griggs (AD).....30
 Myopathie distale avec d ficit en cav oline-3, type Tayeyama (AD).....31
 Myopathie distale avec d ficit en dynamine 2 (AD).....31
 Myopathie distale avec d ficit en filamine C (AD).....31
 Myopathie distale avec d ficit en myotiline (AD).....31
 Myopathie distale avec d ficit en n buline (AR).....31
 Myopathie distale avec d ficit en VCP (AD).....31
 Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales et du pharynx, MPD2 (AD).....30
 Myopathie distale avec pied creux et ar flexie (neuromyopathie vacuolaire) (AD).....31
 Myopathie distale de type Laing, MPD1 (AD).....30
 Myopathie distale de type Miyoshi (AR).....30
 Myopathie distale de type Nonaka (AR).....30
 Myopathie distale de type Welander (AD).....30
 Myopathie distale d butant   l'adolescence (AR).....31
 Myopathie distale MPD3 (AD).....30
 Myopathie li e   la desmine avec corps de Mallory (AD).....33
 Myopathie m gaconiale (AR).....43
 Myopathie mitochondriale avec acidose lactique (AR).....44
 Myopathie myofibrillaire avec cardiomyopathie ventriculaire droite arythmog ne (AD).....33
 Myopathie myofibrillaire avec d ficit en BAG3 (AD).....32
 Myopathie myofibrillaire avec d ficit en filamine C (AD).....32
 Myopathie myofibrillaire avec d ficit en LDB3 ou MFM4 (AD).....32



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures
 autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes
 autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-
 humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments
 ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

Myopathie myofibrillaire avec déficit en myotiline (AD).....32
 Myopathie myofibrillaire avec déficit en α B-crystalline (AD).....32
 Myopathie myofibrillaire avec déficit primaire en desmine (AD, AR).....32
 Myopathie myofibrillaire de type 7 (AR).....32
 Myopathie myofibrillaire de type 8 à début précoce (AR).....32
 Myopathie myotonique proximale (PROMM = proximal myotonic myopathy)
 (AD).....40
 Myopathie nécrosante auto-immune.....47
 Myopathie proximale dominante avec atteinte respiratoire précoce d'Edström
 (AD).....33
 Myopathie sarcotubulaire (AR).....38
 Myopathie scapulo-péronière pseudo-dominante (DLX).....16
 Myopathies mitochondriales (HM, AD, AR).....43
 Myosinopathie avec déficit en MYH2 (AR).....34
 Myosinopathie avec déficit en MYH2 et ophtalmoplégie (AR).....34
 Myosinopathie avec déficit en MYH2, rétractions congénitales et ophtalmoplégie
 (AD).....34
 Myosinopathie avec déficit en MYH3 ou syndromes d'arthrogrypose distale de
 Freeman-Sheldon et Sheldon-Hall.....34
 Myosinopathie avec déficit en MYH7.....34
 Myosinopathie et cardiomyopathie (AR).....34
 Myosite à inclusions (IBM ou inclusion body myositis) (S).....47
 Myotilinopathie (AD).....22
 Myotonie congénitale de Becker (AR).....41
 Myotonie congénitale de Thomsen (AD).....41
 Myotonie congénitale, atypique, sensible à l'acétazolamide (AD).....41
NEM1 (AD, AR).....35
 NEM2 (AR).....35
 NEM3 (AD, AR).....35
 NEM4 (AD).....35
 NEM5 (AR).....35
 NEM6 (AD).....35
 NEM7 (AR).....35
 NEM8 (AR).....35
 NEM9 (AR).....35
 NEM10 (AR).....35
 NEM11 (AR).....36
 Nemaline myopathie (NEM6) (AD).....35
 Nemaline myopathie avec minicores (NEM7) (AR).....35
 Nemaline myopathie avec minicores (NEM8) (AR).....35
 Nemaline myopathie avec minicores (NEM9) (AR).....35
 Nemaline myopathie avec minicores (NEM10) (AR).....35
 Nemaline myopathie avec minicores (NEM11) (AR).....36
 Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (NEM1) (AD, AR).....35
 Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (NEM2) (AR).....35
 Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (NEM3) (AD, AR).....35
 Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (NEM4) (AD).....35
 Nemaline myopathie ou myopathie congénitale à bâtonnets (NEM5) (AR).....35
 Neuropathie axonale à début précoce avec ataxie (AR).....13
 Neuropathie axonale avec neuromyotonie (AR).....13
 Neuropathie motrice distale héréditaire (AD).....7
 Neuropathie motrice héréditaire distale / ALS4 (AR).....6
 Neuropathie scapulo-péronière périphérique (AD).....16
 Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa (AD).....13
 Neuropathie tomaculaire (neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la
 pression).....8
 Paralysie périodique avec dysrythmie cardiaque, sensible au potassium ou syndrome
 d'Andersen-Tawil (AD).....42
 Paralysie périodique hyperkaliémique (adynamie épisodique de Gamstorp) (AD).....41
 Paralysie périodique hypokaliémique (AD).....41
 Paralysie périodique hypokaliémique (AD, AR).....42
 Paralysie périodique hypokaliémique type I (maladie de Westphal) (AD).....41
 Paramyotonie d'Eulenburg (AD).....41
 Polymyosites (NH).....47
 PROMM (proximal myotonic myopathy) (AD).....40
 Ralentissement de la vitesse de conduction nerveuse (AD).....8
 Rhabdomyolyse et myoglobulinurie récurrente (AR).....44
 Rippling muscle disease (AD).....40
 SMC (AR).....48, 51
 SMC 21 (AR).....48
 SMC avec agrégats tubulaires.....50
 SMC avec anomalies cinétiques du récepteur de l'acétylcholine (RACH) : syndrome
 du canal lent (AD).....49
 SMC avec anomalies cinétiques du récepteur de l'acétylcholine (RACH) : syndrome
 du canal rapide (AD, AR).....49
 SMC avec apnée épisodique (AR).....48
 SMC avec déficit de PREPL (AR).....51
 SMC avec déficit du canal sodium musculaire NaV1.4 (AR).....50
 SMC avec déficit en acétylcholine transférase (AR).....48



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures
 autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes
 autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-
 humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments
 ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

SMC avec déficit en acétylcholinestérase (AR)..... 48
 SMC avec déficit en agrine (AR)..... 48
 SMC avec déficit en Dok-7 (AR) ou SMC des ceintures..... 50
 SMC avec déficit en GFPT1 avec agrégats tubulaires (AR)..... 50
 SMC avec déficit en laminine β 2 (AR)..... 48
 SMC avec déficit en MuSK (AR)..... 50
 SMC avec déficit en plectine (AR)..... 50
 SMC avec déficit en rapsyne (AR)..... 50
 SMC avec déficit en récepteur de l'acétylcholine (RACH) (AR)..... 49
 SMC avec déficit intellectuel et ataxie (AD)..... 51
 SMC avec ou sans neuropathie motrice (AD)..... 50
 SMC lié à ALG14..... 50

SMC lié à ALG2 (AR)..... 50
 SMC lié à GMPBB (AR)..... 51
 SMC type 19 (AR)..... 51
 Syndrome d'Andersen-Tawil (AD)..... 42
 Syndrome de Kennedy (RLX)..... 2
 Syndrome de la colonne raide (Rigid Spine Syndrome) (XR)..... 26
 Syndrome de la colonne raide (Rigid Spine Syndrome, RSMD1) (AR)..... 25
 Syndrome de Schwartz-Jampel de type I ou myotonie chondrodysplasique (AR)..... 40
 Syndrome de Walker Warburg avec déficit de la glycosylation de l' α -dystroglycane (AR)..... 27
 Syndrome de Walker-Warburg (AR)..... 27, 28
 Syndrome muscle-œil-cerveau ou MEB (Muscle-Eye-Brain) (AR)..... 26, 27
 Syndrome scapulo-péronier de Kaeser (AD)..... 16

Index des PROTÉINES

ACVR1..... 47
 Acyl-CoA déshydrogénase 9..... 44
 Acyltransférase..... 44
 Adénosine triphosphatase Ca^{++} dépendante du
 reticulum endoplasmique..... 40
 Adénylosuccinate synthétase-like 1..... 31
 Adhaline (α -sarcoglycane)..... 18
 Agrine..... 48
 Alanyl-ARNt synthétase..... 6, 12
 α -actine..... 26, 33, 35, 36
 α B-cristalline..... 32
 α -glucosidase acide..... 20, 45
 α -sarcoglycane..... 18
 α -tropomyosine (TPM-3)..... 35, 36
 Amphiphysine..... 37
 Anoctamine 5..... 19, 30
 ATGL (adipose triglyceride lipase)..... 44
 BAG3..... 32
 β -1,3-N-acétyl-galactosaminyl-transférase 2..... 28
 β -1,4-glucuronyltransférase..... 28
 β -énolase..... 46
 β -sarcoglycane..... 18
 β -spectrine 4..... 39
 β -tropomyosine (TPM-2)..... 35, 36
 BICD2..... 7
BVES (Blood Vessel Epicardial Substance)..... 20
 Calpaïne 3..... 18
 Calséquestrine..... 34
 Canal chlore musculaire..... 41
 Carnitine palmitoyl transférase II..... 43
 Carnitine-acylcarnitine translocase..... 43
 Cavéoline 3..... 22, 31, 40
 Céréamidase acide..... 7
 Chaîne courte de l'acyl-CoA déshydrogénase..... 43
 Chaîne lourde de la dynéine cytoplasmique 1..... 4, 12
 Chaîne lourde IIa de la myosine..... 34
 Chaîne très longue de l'acyl-CoA déshydrogénase..... 44
 Chaîne β 2 de la laminine..... 48
 Choline acétyl-transférase..... 48
 Choline kinase β 26, 43
 Cofiline-2..... 35
 Collagène Q..... 48
 Collagène type XIII α 1..... 51
 Contactine 1..... 37
 Cytochrome c oxidase sous-unité 6A1..... 14
 δ -sarcoglycane..... 18
 Desmine..... 16, 20, 22, 32, 33
 DHTHD1..... 12
 DNAJB6..... 22
 DOK-7..... 50
 Dolichyl-phosphate mannosyltransférase polypeptide
 3..... 21
Double homeobox protein 4 (DUX4)..... 24
 Dynamine 2..... 12, 14, 29, 31, 37
 Dysferline..... 18, 30
 Dystrophine..... 17
 EGR2..... 8
 Émerine..... 23
 Enzyme débranchante amylo-1,6-glucosidase..... 45
 ETFA (*electron transferring flavoprotein α*)..... 43
 ETFB (*electron transferring flavoprotein β*)..... 43
 ETFDH (*electron transferring flavoprotein
 dehydrogenase*)..... 43
Exosome Component 3..... 2
 Facteur d'assemblage du complexe mitochondrial
 IV..... 10
 Facteur de réponse de croissance précoce 2..... 9
 Facteur mitochondrial induisant une apoptose 1..... 15
 FBXO38..... 7



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures
 autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes
 autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-
 humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments
 ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

Fibuline-5..... 8
 Filamine C..... 31, 32
 Flavine-adénine dinucléotide (FAD) synthase..... 44
 Flavoprotéine de transfert d'électrons..... 44
 Frabine..... 9
 Fragment 78 kb..... 15
 Fukutine..... 19, 26, 27
 γ-sarcoglycane..... 18
Gap junction protein β1..... 15
 GDAP1..... 9, 11
 GDP-mannose pyrophosphorylase B..... 20, 27, 28, 51
 Glutamine fructose-6-phosphate amidotransférase ..50
 Glycogène synthétase musculaire..... 46
 Glycogénine..... 46
Glycosyltransferase-like domain containing 2..... 27
 Glycyl-ARNt synthétase..... 5, 11
 Golgin A2..... 29
Guanine nucleotide-binding protein β4..... 14
 HACD1..... 39
 Hexokinase 1..... 9
 Hexosaminidase B..... 2
Histidine triad nucleotide-binding protein 1..... 13
 Histidyl-ARNt synthétase..... 12
 Homéobox D10..... 8
 HSPB1..... 5, 11
 HSPB3..... 5
 HSPB8..... 5, 11
 IGHMBP2..... 5, 12
 Inositol Polyphosphate-5-Phosphatase K..... 29
 Intégrine α7..... 26
Inverted formin 2..... 14
 ISCU..... 44
 Isoprénoïde synthétase..... 20, 27
 Kinésine-1 β..... 10
 Lamine A/C..... 10, 22, 23, 28
 Lamine α5..... 48
 LAMP2..... 16, 45
 LDB3 (*LIM domain binding-3*)..... 30, 32
 Léiomodine 3..... 35
 LIMS2..... 20
 Lipine 1..... 44
 LITAF..... 8
 LSRAM1..... 12
 Lysyl-ARNt synthétase..... 14
 Maltase acide (α-glucosidase acide)..... 20, 45
 Matrine 3..... 30
 MED25 (*Mediator complex subunit 25*)..... 11
 Membrane MetalloEndopeptidase..... 12
 Membre 40 de la famille Kelch-like..... 35
 Membre 41 de la famille Kelch-like..... 35
 Mérosine..... 25
 Méthionyl-ARNt synthétase..... 12
 Mitofusine..... 10
 MORC2..... 13
Multiple EGF-like domains 10..... 37
 MuSK..... 50
 MYH2..... 34
 MYH3..... 34
 MYH7..... 16, 30, 33, 34, 36, 38
 Myomaker..... 39
 Myopalladine..... 36
 Myosine IXa..... 51
 Myosin-XVIIIb..... 39
 Myotiline..... 22, 31, 32
 Myotubularine phosphatase n°14..... 38
 Myotubularine..... 37
 N-acétyl-α-D-glucosaminidase..... 12
 NDRG1..... 9
 Nébuline..... 31, 35
 NEFL..... 8
 Nesprine 1..... 23
 Nesprine 2..... 23
 Neurofilaments légers..... 11
 Neurofilament lourd (NEFH)..... 13
NF-L chain..... 11
 OCTN2..... 43
 O-mannose β1, 2N-acétyl-glucosaminyl-transférase
 1..... 19, 26, 27
 O-mannosyl transférase 1..... 19, 27
 O-mannosyl transférase 2..... 19, 27
 P21S..... 39
 PABPN1..... 33
 Périaxine..... 9
 Perlecan..... 40
 Phosphofructokinase musculaire..... 45
 Phosphoglucomutase 1..... 45
 Phosphoglycérate kinase 1..... 45
 Phosphoglycérate mutase 2..... 45
 Phosphoribosyl-pyrophosphate synthétase 1..... 15
 Phosphorylase musculaire..... 45
 Pleckstrine..... 5, 14
 Plectine..... 19, 21, 24, 50
 PMP22..... 8, 16
 PNPLA8 (*patatin-like phospholipase domain containing
 8*)..... 44
 POGLUT1..... 21
Polymerase 1 and transcript release factor..... 24
 Polynucléotide kinase 3' phosphatase..... 13
 Polyphosphoinositide phosphatase..... 10
 Propyl endopeptidase-like..... 51
 Protéine (phosphatase) associée à la myotubularine... 9
 Protéine 4 liée au récepteur LDL..... 51
 Protéine à motif tripartite 32..... 18, 38
 Protéine contenant la valosine (Valosin-containing
 protein)..... 13, 31, 34
 Protéine de la famille de BTB/Kelch..... 35
 Protéine de la famille de la fukutine (FKRP)..... 19, 25,
 26, 27
 Protéine de liaison à la myosine C cardiaque..... 39
 Protéine de myéline 0..... 8, 9, 11, 14
 Protéine FHL1..... 16, 23, 26, 38, 39
Protéine glycosyl-transférase like..... 27, 28
 Protéine kelch-like 9..... 30
 Protéine Ky..... 32
 Protéine RBCC..... 46
 Protéine transmembranaire 5..... 28
 Protéine-O-mannose kinase..... 28



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC) post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

Pyridine nucleotide-disulphide oxydoreductase domain 1.....32
 Pyruvate déshydrogénase 3..... 15
 RAB7.....10
 Rapsyne..... 50
 Récepteur à la ryanodine.....36, 37, 38
 Récepteur aux androgènes musculaire..... 2
 Receptor accessory protein 1..... 6
Rho guanine-nucleotide exchange factor-10..... 8
 Ribonucléoprotéine hétérogène.....39
 Ribonucléoprotéines nucléaires hétérogènes.....22
 Sarcoglycanes α , β , γ , δ 18
 SBF2..... 9
 Sélénoprotéine N1.....25, 33, 36, 38
 Senataxine..... 6
SET binding factor 1..... 9
Sigma nonopioid intracellular receptor 1..... 7
 SMN..... 3
 SNAP25.....51
Solute Carrier Family 25, Member 46..... 2
Solute carrier family 5..... 6
Solute carrier family 52, member 2..... 2
Solute carrier family 52, member 3..... 2
 Sous unité β du canal potassium.....42

Sous-unité A de la lactate déshydrogénase.....45
 Sous-unité catalytique de la dolichyl-phosphate mannosyltransférase 1.....28
 Sous-unité régulatrice de la dolichyl-phosphate mannosyltransférase 2.....28
 Sous-unité UDP-N-acétyl-glucosaminyltransférase...28
 Sous-unité $\alpha 1$ du collagène VI.....24, 25
 Sous-unité $\alpha 1 S$ du canal calcium dépendant voltage type L.....38
 Sous-unité $\alpha 2$ du collagène VI.....24, 25
 Sous-unité $\alpha 3$ du collagène VI.....24, 25
 Sous-unité α du canal sodium musculaire.....41, 50
 Sous-unité α du récepteur à l'acétylcholine.....49
 Sous-unité α du récepteur aux dihydropyridines,.....41
 Sous-unité α indépendante du voltage d'un canal potassium.....42
 Sous-unité β du récepteur à l'acétylcholine.....49
 Sous-unité δ du récepteur à l'acétylcholine.....49
 Sous-unité ϵ du récepteur à l'acétylcholine.....49
 Spatacsine.....12
 SPEG.....38
Structural Maintenance of Chromosomes flexible Hinge Domain containing 1.....24
 Synaptobrevine.....48
 Synaptotagmine..... 50

Téléthonine.....18, 26
Thyroid hormone receptor interactor.....29
 TIA1.....30
 Titine.....19, 30, 33, 38
 TMEM43 (transmembrane protein 43).....23
Torsin-1A-interacting protein 1.....20
 Transporteur de la choline.....48
 Transportine 3.....22
 TRAPPC11.....20, 29
Tripartite Motif containing 54.....32
Tripartite Motif containing 63.....32
Tripartite Motif-Containing Protein 2,.....12
 Troponine T.....35
 Tryptophanyl-ARNt synthétase.....7
 Tyrosyl-ARNt synthétase.....14
 UBA.....4
 UDP-N-acétylglucosamine- 2 épimérase/N-acétyl mannosamine kinase.....30, 34
Vaccinia-related kinase 1.....2
 VACHT.....48
 VAPB.....4
 Vma21p.....24
 VRK1.....3

Index des GÈNES

AARS.....6, 12	ALG2..... 50	CACNA1S.....38	CNTN1.....37
ABHD5..... 44	ANOS5..... 19, 30	CACNAIS.....41	COL13A1.....51
ACAD9..... 44	ARHGEF10..... 8	CAPN3.....18	COL6A1.....24, 25
ACADS.....43	ASAH1..... 7	CASQ1.....34	COL6A2.....24
ACADVL.....44	ASCC1..... 7	CAV3.....22, 31, 40	COL6A3.....24, 25
ACTA1.....26, 33, 35, 36	ATP7A..... 6	CFL2.....35	COLQ.....48
ACVR1.....47	B3GALNT2.....28	CHAT.....48	COX6A1.....14
ADSSL1.....31	B3GNT1.....28	CHKB.....26, 43	CPT2.....43
AGL.....45	BAG3.....32	CHRNA1.....49	CRYAB.....32
AGRN.....48	BICD2..... 7	CHRNA1.....49	Cx32.....15
AIFM1.....15	BIN1.....37	CHRNA1.....49	DCTN1.....6
ALG13.....28	BSCL2..... 5	CHRNA1.....49	DES.....16, 20, 22, 32, 33
ALG14.....50	BVES.....20	CLCN1.....41	DHTKD1.....12



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures
 autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes
 autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-
 humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives..... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments
 ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

DMD..... 17
 DMPK..... 40
 DNAJB2..... 6
 DNAJB6..... 22
 DNMT2..... 14, 29, 31, 37
 DOK7..... 50
 DPAGT1..... 50
 DPM1..... 28
 DPM2..... 28
 DPM3..... 21
 DUX4..... 24
 DYNC1H1..... 4, 12
 DYSF..... 18, 30
 EGR2..... 8, 9
 EMD..... 23
 ENO3..... 46
 ETFA..... 43
 ETFB..... 43
 ETFDH..... 43, 44
 EXOSC3..... 2
 EXOSC8..... 7
 FBLN5..... 8
 FBXO38..... 7
 FGD4..... 9
 FHL1..... 16, 23, 26, 38, 39
 FIG4..... 10
 FKRP..... 19, 25, 26, 27
 FKTN..... 26, 27
 FLAD1..... 44
 FLNC..... 31, 32
 FTKN..... 19
 GAA..... 20, 21, 45
 GARS..... 5, 11
 GDAP1..... 9, 11
 GFPT1..... 50
 GMPPB..... 20, 27, 28, 51
 GNB4..... 14
 GNE..... 30, 34
 GOLGA2..... 29
 GTDC2..... 27
 GYG1..... 46
 GYS1..... 46
 HARS..... 12
 HEXB..... 2
 HINT1..... 13
 HK1..... 9

HNRPA1..... 39
 HNRPDL..... 22
 HOXD10..... 8
 HRAS..... 39
 HSPB1..... 5, 11
 HSPB3..... 5
 HSPB8..... 5, 11
 IBM3..... 34
 IGHMBP2..... 5, 12
 INF2..... 14
 INPP5K..... 29
 ISCU..... 44
 ISPD..... 20, 27
 ITGA7..... 26
 KARS..... 14
 KBTBD13..... 35
 KCNE3..... 42
 KCNJ2..... 42
 KIF1B..... 10
 KLHL40..... 35
 KLHL41..... 35
 KLHL9..... 30
 KY..... 32
 LAMA2..... 25
 LAMA5..... 48
 LAMB2..... 48
 LAMP2..... 16, 45
 LARGE..... 27, 28
 LDB3..... 30, 32
 LDHA..... 45
 LIMS2..... 20
 LITAF..... 8
 LMNA..... 10, 22, 23, 28
 LMOD3..... 35
 LPIN1..... 44
 LRP4..... 51
 LRSAM1..... 12
 MARS..... 12
 MATR3..... 30
 MED25..... 11
 MEGF10..... 37
 MFN2..... 10
 MME..... 12
 MORC2..... 13
 MPZ..... 8, 9, 11, 14
 MTM1..... 37

MTMR14..... 38
 MTMR2..... 9
 MTMR5..... 9
 MURF1..... 32
 MURF3..... 32
 MUSK..... 50
 MYBPC3..... 39
 MYH2..... 34
 MYH3..... 34
 MYH7..... 16, 30, 33, 34, 36, 38
 MYMK..... 39
 MYO18B..... 39
 MYO9A..... 51
 MYOT..... 22, 31, 32
 MYPN..... 36
 NAGLU..... 12
 NDRG1..... 9
 NEB..... 31, 35
 NEFH..... 13
 NEFL..... 8, 11
 PABPN1..... 33
 PDK3..... 15
 PFKM..... 45
 PGAM2..... 45
 PGK1..... 45
 PGM1..... 45
 PLEC1..... 19, 21, 24, 50
 PLEKHG5..... 5, 14
 PMP22..... 8, 16
 PNKP..... 13
 PNPLA2..... 44
 PNPLA8..... 44
 POGLUT1..... 21
 POMGNT1..... 19, 26, 27
 POMK..... 28
 POMT1..... 19, 27
 POMT2..... 19, 27
 PREPL..... 51
 PRPS1..... 15
 PRX..... 9
 PTRF..... 24
 PYGM..... 45
 PYRODX1..... 32
 RAB7..... 10
 RAPSIN..... 50
 RBCK1..... 46

REEP1..... 6
 RYR1..... 36, 37, 38
 SBF1..... 9
 SBF2..... 9
 SBMA..... 2
 SCN4A..... 41, 50
 SEPN1..... 25, 33, 36, 38
 SERCA1..... 34, 40
 SETX..... 6
 SGCA..... 18
 SGCB..... 18
 SGCD..... 18
 SGCG..... 18
 SH3TC2..... 9
 SIGMAR1..... 7
 SJS1..... 40
 SLC18A3..... 48
 SLC22A5..... 43
 SLC25A20..... 43
 SLC25A46..... 2
 SLC52A2..... 2
 SLC52A3..... 2
 SLC5A7..... 6, 48
 SMCHD1..... 24
 SMN1..... 3
 SNAP25..... 51
 SPEG..... 38
 SPG11..... 12
 PMP22..... 8, 16
 SPTBN4..... 39
 SURF1..... 10
 SYNE1..... 23
 SYNE2..... 23
 SYT2..... 50
 TCAP..... 18, 26
 TFG..... 13
 TIA1..... 30
 TMEM5..... 28
 TNNT1..... 35
 TNPO3..... 22
 TOR1AIP1..... 20
 TPM2..... 35, 36
 TPM3..... 35, 36
 TRAPPC11..... 20, 29
 TRIM32..... 18
 TRIM2..... 12
 TRIM3..... 38



SOMMAIRE

Amyotrophies bulbo-spinales..... 2
 Amyotrophies spinales proximales..... 3
 Amyotrophies spinales distales..... 5
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques dominantes..... 8
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 démyélinisantes autosomiques récessives..... 9
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 axonales..... 10
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth : formes
 intermédiaires..... 14
 Maladies de Charcot-Marie-Tooth liées à l'X... 15
 Syndromes scapulo-péroniers..... 16
 Dystrophinopathies..... 17
 Dystrophies musculaires des ceintures
 autosomiques récessives (LGMD2)..... 18
 Dystrophies musculaires des ceintures formes
 autosomiques dominantes (LGMD1)..... 22
 Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss..... 23
 Dystrophies musculaires facio-scapulo-
 humérales..... 24
 Autres dystrophies musculaires progressives.... 24
 Dystrophies musculaires congénitales..... 25
 Myopathies distales..... 30
 Myopathies myofibrillaires..... 32
 Autres myopathies avec surcharge de filaments
 ou inclusions..... 33
 Myosinopathies..... 34
 Myopathies congénitales..... 35
 Syndromes myotoniques..... 40
 Canalopathies musculaires..... 41
 Myopathies métaboliques..... 43
 Myopathies métaboliques : glycogénoses..... 45
 Maladies inflammatoires du muscle..... 47
 Fibrodysplasie ossifiante progressive..... 47
 Myasthénie auto-immune..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 pré-synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 synaptiques..... 48
 Syndromes myasthéniques congénitaux (SMC)
 post-synaptiques..... 49
 Index des maladies..... 52
 Index des protéines..... 59
 Index des gènes..... 61

TRIM54..... 32
 TRIM63..... 32
 TRIP4..... 7, 29
 TRPV4..... 6, 11, 16

TTN..... 19, 30, 33, 38
 VAMP1..... 48
 VAPB..... 4
 VCP..... 13, 31, 34

VMA21..... 24
 VRK1..... 3
 VRKI..... 2
 WARS..... 7

YARS..... 14
 ZAK..... 36
 ZASP..... 30, 32
 ZNF9..... 40



EN SAVOIR +

www.afm-telethon.fr

Site internet de l'AFM-Téléthon

www.myobase.org

Base documentaire sur les maladies neuromusculaires, leurs aspects psychologiques et les situations de handicap qu'elles génèrent, éditée par le service Documentation de l'AFM-Téléthon.

Principales maladies neuromusculaires

Brignol TN, Urtizbera JA

Fiche Technique Savoir & Comprendre, 2017, 60 p.

Essais neuromusculaires en cours ou en préparation

Brignol TN, Bichat M, Cukierman L., Marion S, Schanen-Bergot MO

Fiche Technique Savoir & Comprendre, 2018.

Avancées de la recherche Savoir & Comprendre

Les avancées de la recherche dans les différentes maladies neuromusculaires

Fiches Techniques Savoir & Comprendre

Voir les autres Fiches Techniques Savoir & Comprendre

<http://www.musclegenetable.fr>

- Rédaction : TN. Brignol, J.A. Urtizbera
- Conception, mise en page : H. Rivière
- email : myoinfo@afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 09/2016 (6e éd.) • ISSN : 1769-1850
Reproduction sans but lucratif autorisée en mentionnant l'origine



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47 - 83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr