



## Les maladies neuromusculaires et leurs synonymes

**Nom de la maladie** **Voir le « Zoom sur... » sur le site AFM**

<b>A</b>	
Alpha-sarcoglycanopathie	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Acétylcholinestérase (déficit en)	Syndrome myasthénique congénital avec déficit en acétylcholinestérase
Acyl CoA déshydrogénase (lipidose avec déficit en)	Lipidoses musculaires
Adhalinopathies	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Adynamie épisodique de Gamstorp	Paralysie périodique hyperkaliémique
Amylopectinose	Glycogénoses musculaires
Amyotrophie spinale de l'adulte type IV	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie spinale infantile type I bis	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie spinale infantile type I	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie spinale infantile type II	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie spinale liée à l'X	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie spinale type III	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie bulbo-spinale	Syndrome de Kennedy
Amyotrophies distales neuropathiques	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Andersen (Maladie d')	Glycogénoses musculaires
Anderson (Maladie d')	Lipidoses musculaires
ARMD ( <i>autosomic recessive muscular dystrophy</i> )	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane

Atrophie scapulo-ilio-péronière avec cardiopathie	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
<b>B</b>	
Beta-sarcoglycanopathie	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Becker (dystrophie musculaire de)	Dystrophie musculaire de Becker
Becker (myotonie congénitale de)	Myotonie congénitale de Becker
BMD ( <i>Becker muscular dystrophy</i> )	Dystrophie musculaire de Becker
<b>C</b>	
Calpaïnopathies	Myopathie des ceintures avec déficit en calpaïne 3
Canal lent (syndrome du)	Syndrome myasthénique congénital avec canal lent
Carnitine (myopathie avec déficit en)	Myopathies mitochondriales
Carnitine-palmitoyl transférase de type II (CPT II) (myopathie avec déficit en)	Myopathies mitochondriales
Cavéolinopathie	Myopathie des ceintures avec déficit en cavéoline 3
	Maladie "Rippling muscle disease"
Chanarin (maladie de)	Lipidoses musculaires
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Charcot-Marie-Tooth liée à l'X (maladies de)	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X
Charcot-Marie-Tooth type 1A, 1B, 1C, 1D (maladies de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth démyélinisantes AD
Charcot-Marie-Tooth type 2A, 2B, 2C, 2E, 2F, 2G (maladies de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth axonales AD
Charcot-Marie-Tooth type 2B1, 2B2, 4C2 (maladies de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth axonales AR
Charcot-Marie-Tooth 4A, 4B, 4B2, 4C, 4D, 4E, 4F (maladies de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth démyélinisantes AR
CMT	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Collagénopathie	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central

Cori-Forbes (maladie de)	Glycogénose de type III
CPT II (Myopathie avec déficit en Carnitine-palmitoyl transférase de type II)	Lipidoses musculaires
<b>D</b>	
Delta-sarcoglycanopathie	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Dystrophies musculaires des ceintures	Myopathies des ceintures
Déficit en acétylcholinestérase	Syndrome myasthénique congénital avec déficit en acétylcholinestérase
Déficit en acyl CoA déshydrogénase (lipidose avec)	Lipidoses musculaires
Déficit en enzyme branchante	Glycogénoses musculaires
Déficit en enzyme débranchante	Glycogénose de type III
Déficit en maltase acide	Glycogénose de type II
Déficit en phosphofructokinase	Glycogénose de type VII
Déficit en phosphorylase	Glycogénose de type V
Déficit en récepteur à l'acétylcholine (RACH)	Syndrome myasthénique congénital avec déficit en récepteur à l'acétylcholine
Déficit en vésicules d'acétylcholine (RACH)	Syndromes myasthéniques congénitaux
Déjerine-Sottas (maladie de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Dermatomyosite	Myopathies dysimmunitaires
Dermato-polymyosite	Myopathies dysimmunitaires
DMB	Dystrophie musculaire de Becker
DMC	Dystrophies musculaires congénitales
DMD	Dystrophie musculaire de Duchenne
DMED	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
DMOP	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

DMS	Dystrophie myotonique de Steinert
Duchenne de Boulogne (dystrophie musculaire de)	Dystrophie musculaire de Duchenne
Duchenne (dystrophie musculaire de)	Dystrophie musculaire de Duchenne
Dysferlinopathie	Myopathie des ceintures avec déficit en dysferline
	Myopathie distale de type Miyoshi
Dystrophie musculaire autosomique dominante de Hauptmann-Thannhauser	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
Dystrophie musculaire avec rétraction précoce et cardiomyopathies	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
Dystrophie musculaire avec déficit en alpha-sarcoglycane	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Dystrophie musculaire avec déficit en beta-sarcoglycane	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Dystrophie musculaire avec déficit en delta-sarcoglycane	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Dystrophie musculaire avec déficit en gamma-sarcoglycane	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en collagène VI	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en intégrine alpha-7	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en LARGE	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en mérosine	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale de type Fukuyama	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale mérosine négative	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire congénitale sans déficit en mérosine	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (DMED)	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne	Dystrophie musculaire de Duchenne
Dystrophie musculaire des ceintures type "Erb"	Myopathie des ceintures avec déficit en Calpaïne 3
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale	Myopathie facio-scapulo-humérale
Dystrophie musculaire oculaire	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée
Dystrophie musculaire tibiale de type Udd	Dystrophie musculaire tibiale autosomique dominante
Dystrophinopathies	Dystrophie musculaire de Duchenne ou Becker
<b>E</b>	
Emery-Dreifuss (dystrophie musculaire d')	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
Enzyme branchante (déficit en)	Glycogénoses musculaires
Enzyme débranchante (déficit en)	Glycogénose de type III
Erb (dystrophie musculaire des ceintures de type)	Myopathie des ceintures avec déficit en Calpaïne 3
Eulenburg (paramyotonie d')	Paramyotonie congénitale d'Eulenburg
EMD2	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
<b>F</b>	
Fazio-Londe (maladie de)	Maladie de Fazio Londe
FOP	Fibrodysplasie ossifiante progressive
FSH	Myopathie facio-scapulo-humérale
Fukuyama (dystrophie musculaire congénitale de type)	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
<b>G</b>	
Gamma-sarcoglycanopathie	Myopathies des ceintures avec déficit sarcoglycane
Gamstorp (adynamie épisodique de ou maladie de)	Paralysie périodique hyperkaliémique
Glycogénose de type IV	Glycogénoses musculaires
<b>H</b>	

Hauptmann-Thannhauser (dystrophie musculaire d')	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
HMN I	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
HSMN	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
<b>I</b>	
IBMs	Myopathies dysimmunitaires
<b>K</b>	
Kennedy (syndrome de)	Syndrome de Kennedy
Kugelberg-Welander (maladie de)	Amyotrophies spinales proximales
Kearns-Sayre (syndrome de)	Myopathies mitochondriales
<b>L</b>	
Lambert-Eaton (Syndrome myasthénique de)	Syndromes myasthéniques congénitaux
Laminopathie	Myopathie des ceintures avec déficit en lamine
	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
Landouzy-Déjerine (myopathie de)	Myopathie facio-scapulo-humérale
LGMD 1A	Myopathie des ceintures avec déficit en myotiline
LGMD 1B	Myopathie des ceintures avec déficit en lamines
LGMD 1C	Myopathie des ceintures avec déficit en cavéoline 3
LGMD 2A	Myopathie des ceintures avec déficit en calpaïne 3
LGMD 2B	Myopathie des ceintures avec déficit en dysferline
LGMD 2C	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
LGMD 2D	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
LGMD 2E	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
LGMD 2F	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane

LGMD 2G	Myopathie des ceintures avec déficit en téléthonine
LGMD 2H	Myopathie des ceintures avec déficit en TRIM32
LGMD2I	Myopathie des ceintures avec déficit en FKRP
Lipidose avec déficit en acyl CoA déshydrogénase	Lipidoses musculaires
<b>M</b>	
Maladie de Landouzy-Dejerine	Myopathie facio-scapulo-humérale
Maladies de la jonction neuromusculaire	Myasthénie auto-immune
	Syndromes myasthéniques congénitaux
Maltase acide (déficit en)	Glycogénose de type II
Markesbery-Griggs (myopathie de)	Dystrophie musculaire tibiale autosomique dominante
Mc Ardle (maladie de)	Glycogénose de type V
MEB (Syndrome)	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
MELAS (syndrome de) ( <i>Mitochondrial Encephalomyopathy Lactic Acidosis and Strokeliike Episodes</i> )	Myopathies mitochondriales
Mérosinopathies	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
MERRF (syndrome de)	Myopathies mitochondriales
Miyoshi (myopathie distale de type)	Myopathie distale de Miyoshi
Münchmeyer (maladie de)	Fibrodysplasie ossifiante progressive
Myasthénie néonatale transitoire	Myasthénie auto-immune
Myasthenia gravis	Myasthénie auto-immune
Myasthénie oculaire	Myasthénie auto-immune
Myasthénie infantile familiale	Syndromes myasthéniques congénitaux

Myopathie à cores centraux	Myopathie congénitale à central core
Myopathie à némaline	Myopathie à bâtonnets
Myopathie avec déficit en carnitine	Lipidoses musculaires
Myopathie avec déficit en carnitine-palmitoyl transférase de type II	Lipidoses musculaires
Myopathie avec déficit partiel en carnitine-palmitoyl transférase de type II	Lipidoses musculaires
Myopathie de Landouzy-Déjerine	Myopathie facio-scapulo-humérale
Myopathie distale de type 2	Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales et du pharynx
Myopathie distale de type Markesbery-Griggs	Dystrophie musculaire tibiale autosomique dominante
Myopathie myotonique proximale	Dystrophies myotoniques de type 2
Myopathies congénitales à bâtonnets	Myopathies à bâtonnets
Myosite ossifiante progressive	Fibrodysplasie ossifiante progressive
Myosites à inclusions	Myopathies dysimmunitaires
Myotonia congenita	Myotonie congénitale de Becker
	Myotonie congénitale de Thomsen
Myotonie chondrodystrophique	Syndrome de Swartz-Jampel
Myotonie de Steinert	Dystrophie myotonique de Steinert
<b>N</b>	
NARP (syndrome)	Myopathies mitochondriales
Nemaline myopathies	Myopathies à bâtonnets
Neuropathies héréditaires motrices ou HMN II et HMN V	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Neuropathies héréditaires sensitivo-motrices (NHSM)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Nonaka (myopathie distale de type)	Myopathie distale de Nonaka

Neuropathie tomaculaire	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
<b>P</b>	
Paralysie bulbaire progressive de l'enfant	Maladie de Fazio Londe
Paramyotonie d'Eulenburg	Paramyotonie congénitale d'Eulenburg
Phosphofructokinase (déficit en)	Glycogénose de type VII
Phosphorylase (déficit en)	Glycogénose de type V
Poly-dermatomyosite	Myopathies dysimmunitaires
Polymyosite	Myopathies dysimmunitaires
Pompe (maladie de)	Glycogénose de type II
PROMM	Dystrophies myotoniques de type 2
Proximal Myotonic Myopathy (PROMM)	Dystrophies myotoniques de type 2
<b>R</b>	
Récepteur à l'acétylcholine (déficit en)	Syndrome myasthénique congénital avec déficit en récepteur à l'acétylcholine
Rippling Muscle Disease	Maladie "Rippling Muscle Disease"
<b>S</b>	
Santavuori (maladie de)	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
Sarcoglycanopathies	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycanes
SCARM (severe childhood autosomic recessive muscular dystrophy)	Myopathies des ceintures
Schwartz-Jampel (syndrome de)	Syndrome de Schwartz-Jampel
Séléнопатіе	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Stark-Kaeser (syndrome de)	Amyotrophie spinale scapulo-péronière
Steinert (dystrophie myotonique)	Dystrophie myotonique de Steinert
Syndromes cérébro-musculaires	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central

Syndrome d'Ullrich	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Syndrome de la colonne raide	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
Syndrome de Stark-Kaeser	Amyotrophie spinale scapulo-péronière
Syndrome de Walker-Warburg	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
Syndrome du canal lent	Syndrome myasthénique congénital avec canal lent
Syndrome MEB	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
<b>T</b>	
Tarui (maladie de)	Glycogénose de type VII
Thomsen (myotonie congénitale de)	Myotonie congénitale de Thomsen
<b>U</b>	
Ullrich (syndrome de)	Dystrophies musculaires congénitales sans atteinte du système nerveux central
<b>W</b>	
Walker-Walburg (syndrome de)	Dystrophies musculaires congénitales avec atteinte du système nerveux central
Welander (myopathie distale de type)	Myopathie distale de Welander
Werdnig-Hoffmann (maladie de)	Amyotrophies spinales proximales
Westphal (maladie de)	Paralysie périodique hypokaliémique