

Nom de la maladie	Voir le Zoom sur
<b>A</b>	
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
Alpha-sarcoglycanopathie	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Amylopectinose	Glycogénoses musculaires
Amyotrophie bulbo-spinale de l'adulte	Syndrome de Kennedy
Amyotrophie spinale de l'adulte type IV	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie spinale et bulbaire	Syndrome de Kennedy
Amyotrophie spinale infantile type I	Amyotrophies spinales proximales
Amyotrophie spinale infantile type I bis	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
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>	
Becker (dystrophie musculaire de)	Dystrophie musculaire de Becker
Becker (myotonie congénitale de)	Myotonie congénitale de Becker
Beta-sarcoglycanopathie	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
BMD ( <i>Becker muscular dystrophy</i> )	Dystrophie musculaire de Becker
<b>C</b>	

Calpainopathies	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
Cavéolinopathie	Maladie "Rippling muscle disease"
Chanarin (maladie de)	Lipidoses musculaires
Charcot-Marie-Tooth (maladie de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Charcot-Marie-Tooth 4A, 4B, 4B2, 4C, 4D, 4E, 4F (maladies de)	Maladies de Charcot-Marie-Tooth démyélinisantes AR
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
CMT	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
Collagénopathie	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
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>	
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
Delta-sarcoglycanopathie	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycane
Dermatomyosite	Myopathies dysimmunitaires
Dermato-polymyosite	Myopathies dysimmunitaires
DMB	Dystrophie musculaire de Becker
DMC	Dystrophies musculaires congénitales
DMC 1B	Alpha-dystroglycanopathies
DMC 1C	Alpha-dystroglycanopathies
DMC 1D	Alpha-dystroglycanopathies
DMC1A	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine
DMCU	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
DMD	Dystrophie musculaire de Duchenne
DMED	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
DMOP	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée
DMS	Dystrophie myotonique de Steinert
Duchenne (dystrophie musculaire de)	Dystrophie musculaire de Duchenne
Duchenne de Boulogne (dystrophie musculaire de)	Dystrophie musculaire de Duchenne
Dysferlinopathie	Myopathie des ceintures avec déficit en dysferline
Dysferlinopathie	Myopathie distale de type Miyoshi
Dystrophie musculaire autosomique dominante de Hauptmann-Thannhauser	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 avec rétraction précoce et cardiomyopathies	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss

Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en collagène VI	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en intégrine alpha-7	Dystrophies musculaires congénitales
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en protéine LARGE	Alpha-dystroglycanopathies
Dystrophie musculaire congénitale de type Fukuyama	Alpha-dystroglycanopathies
Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich-Bonneville	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
Dystrophie musculaire congénitale forme hypertrophique non-progressive	Alpha-dystroglycanopathies
Dystrophie musculaire congénitale forme hypertrophique progressive	Alpha-dystroglycanopathies
Dystrophie musculaire congénitale mérosine-négative	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine
Dystrophie musculaire congénitale sans déficit en mérosine	Dystrophies musculaires congénitales
Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne	Dystrophie musculaire de Duchenne
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (DMED)	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
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
Dystrophies musculaires congénitales avec anomalies de la glycosylation	Alpha-dystroglycanopathies
Dystrophies musculaires congénitales avec déficit en FKRP	Alpha-dystroglycanopathies
Dystrophies musculaires des ceintures	Myopathies des ceintures
Dystrophinopathies	Dystrophie musculaire de Becker
Dystrophinopathies	Dystrophie musculaire de Duchenne
<b>E</b>	
EMD2	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
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
<b>F</b>	
<i>Facio-scapulo-humeral muscular dystrophy</i> (FSHD)	Myopathie facio-scapulo-humérale
Fazio-Londe (maladie de)	Maladie de Fazio Londe
FOP	Fibrodysplasie ossifiante progressive
FSH	Myopathie facio-scapulo-humérale
Fukuyama (maladie de)	Alpha-dystroglycanopathies
<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>	
Kearns-Sayre (syndrome de)	Myopathies mitochondriales
Kennedy (maladie ou syndrome de)	Syndrome de Kennedy
Kennedy-Alter-Sung (maladie de)	Syndrome de Kennedy
Kugelberg-Welander (maladie de)	Amyotrophies spinales proximales
<b>L</b>	
Lambert-Eaton (Syndrome myasthénique de)	Syndromes myasthéniques congénitaux
Laminopathie	Myopathie des ceintures avec déficit en lamine
Laminopathie	Dystrophies musculaires d'Emery-Dreifuss
Landouzy-Déjerine (myopathie de, ou maladie 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 FKRFP
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
Maladies de la jonction neuromusculaire	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
MDC1A	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine
MELAS (syndrome de) ( <i>Mitochondrial Encephalomyopathy Lactic Acidosis and Strokelike Episodes</i> )	Myopathies mitochondriales
Mérosinopathie primaire	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine
Mérosinopathie primitive	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine
MERRF (syndrome de)	Myopathies mitochondriales
Miyoshi (myopathie distale de type)	Myopathie distale de Miyoshi
Münchmeyer (maladie de)	Fibrodysplasie ossifiante progressive

<i>Muscle-eye-brain</i>	Alpha-dystroglycanopathies
<i>Myasthenia gravis</i>	Myasthénie auto-immune
Myasthénie infantile familiale	Syndromes myasthéniques congénitaux
Myasthénie néonatale transitoire	Myasthénie auto-immune
Myasthénie oculaire	Myasthénie auto-immune
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 liée à <i>SEPN1</i>	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N
Myopathie myotonique proximale	Dystrophies myotoniques de type 2
Myopathie scléro-atonique	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
Myopathies congénitales à bâtonnets	Myopathies à bâtonnets
Myosite ossifiante progressive	Fibrodysplasie ossifiante progressive
Myosites à inclusions	Myopathies dysimmunitaires
<i>Myotonia congenita</i>	Myotonie congénitale de Becker
<i>Myotonia congenita</i>	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

Neuropathie tomaculaire	Maladies de Charcot-Marie-Tooth
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
<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
<i>Rigid spine syndrome (RSS)</i>	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N
Rippling Muscle Disease	Maladie "Rippling Muscle Disease"
<b>S</b>	
Santavuori (maladie de)	Alpha-dystroglycanopathies
Sarcoglycanopathies	Myopathies des ceintures avec déficit en sarcoglycanes
SBMA	Syndrome de Kennedy
SCARMD (severe childhood autosomic recessive muscular dystrophy)	Myopathies des ceintures
Schwartz-Jampel (syndrome de)	Syndrome de Schwartz-Jampel
Sélénopathie	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N
<i>SEPN related myopathies (SEPN-RM)</i>	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N
SMAX1	Syndrome de Kennedy

Stark-Kaeser (syndrome de)	Amyotrophie spinale scapulo-péronière
Steinert (dystrophie myotonique)	Dystrophie myotonique de Steinert
Syndrome de la colonne raide	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N
Syndrome de Stark-Kaeser	Amyotrophie spinale scapulo-péronière
Syndrome de Walker-Warkurg (WWS)	Alpha-dystroglycanopathies
Syndrome du canal lent	Syndrome myasthénique congénital avec canal lent
Syndrome d'Ullrich	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
Syndrome MEB	Alpha-dystroglycanopathies
Syndrome muscle-œil-cerveau	Alpha-dystroglycanopathies
Syndromes cérébro-musculaires	Alpha-dystroglycanopathies
<b>T</b>	
Tarui (maladie de)	Glycogénose de type VII
Thomsen (myotonie congénitale de)	Myotonie congénitale de Thomsen
<b>U</b>	
UCMD	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
Ullrich (syndrome de)	Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
<b>W</b>	
Walker-Walburg (syndrome de)	Alpha-dystroglycanopathies
Welander (myopathie distale de type)	Myopathie distale de Welander
Werdnig-Hoffmann (maladie de)	Amyotrophies spinales proximales
Westphal (maladie de)	Paralysie périodique hypokaliémique