



## Cultures primaires de Fibroblastes : Pathologies collectées

Pathologies	Nombre d'échantillons collectés
<b><u>Dermatologie</u></b>	
<b>CTLX</b>	Cutis laxa <b>3</b>
<b>EDS1</b>	Syndrome d'Ehlers Danlos <b>22</b>
<b><u>Neurologie</u></b>	
<b>ARCA</b>	Ataxie recessive cerebelleuse autosomique <b>2</b>
<b>HSP</b>	Paraplegie spastique hereditaire <b>2</b>
<b><u>Pneumologie</u></b>	
<b>CF</b>	Mucoviscidose <b>1</b>
<b><u>Neuromusculaire</u></b>	
<b>AMC</b>	Arthrogrypose <b>14</b>
<b>BET</b>	Myopathie de Bethlem <b>57</b>
<b>BMD</b>	Myopathie de becker <b>2</b>
<b>CBM</b>	Myopathie à corps cytoplasmiques <b>2</b>
<b>CCD</b>	Myopathie à centrale core <b>11</b>
<b>CMT</b>	Charcot Marie Tooth <b>2</b>

<b>CMT1</b>	Charcot Marie Tooth Type 1	
<b>DBU</b>	Dystrophie musculaire scléroatonique d'Ullrich	<b>83</b>
<b>DM1</b>	Myotonie de Steinert	<b>7</b>
<b>DMD</b>	Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne	<b>119</b>
<b>EDMD</b>	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	<b>11</b>
<b>FSHD</b>	Myopathie Facio-Scapulo-Humerale	<b>7</b>
<b>GSDIII</b>	Maladie de stockage du glycogene type III	<b>1</b>
<b>IBM</b>	Myopathie a corps d'inclusion	<b>2</b>
<b>LGMD</b>	Dystrophie des ceintures	<b>9</b>
<b>LGMD2I</b>	Dystrophie autosomique recessive type 2I	<b>4</b>
<b>MCMU</b>	Myopathie centro-nucléaire	<b>10</b>
<b>MDC</b>	Dystrophie Musculaire Congénitale	<b>200</b>
<b>MG</b>	Myasthenie Acquise	<b>4</b>
<b>MIT</b>	Myopathie Mitochondriale	<b>3</b>
<b>MITO</b>	Maladies Mitochondriales	<b>9</b>
<b>MTSD</b>	Myopathie et maladie du stockage triglyceride	<b>4</b>
<b>MTU</b>	Myopathie myotubulaire	<b>3</b>
<b>MULT</b>	Myopathie à minicores avec ophtalmoplégie externe	<b>11</b>
<b>MYD</b>	Myopathie distale à début précoce	<b>5</b>
<b>NEM</b>	Myopathie némaline	<b>4</b>
<b>OPMD</b>	Dystrophie musculaire oculo-pharingee	<b>1</b>
<b>PROMM</b>	Myopathie myotonique proximale	<b>2</b>
<b>RSMD1</b>	Dystrophie musculaire congenitale a rigid spine	<b>4</b>
<b>SMA</b>	Amyotrophie spinale	<b>50</b>
<b>SMC</b>	Amyotrophie myasthenique congenital	<b>10</b>

### **Syndromes rares**

<b>BRKS1</b>	Syndrome de Bruck 1	<b>1</b>
<b>ISH</b>	Hyalinose systematique infantile	<b>1</b>
<b>MITO</b>	Maladies Mitochondriales	<b>9</b>

<b>RAV</b>	Syndrome de Ravine	<b>1</b>
<b>HUR</b>	Maladie de Hurler	<b>2</b>
<b>TEST</b>	<b>Echantillon contrôle sain</b>	<b>22</b>