

## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
ACTA1	Myopathie, actine, congénitale, avec noyaux; Myopathie, actine, congénitale, avec excès de myofilaments fins; Myopathie, congénitale, avec disproportion de type fibre 1; Myopathie à némaline 3	BIN1	Myopathie centronucléaire, récessive; Myopathie, centronucléaire, autosomique récessive, 255200
ACTN2	Maladie centrale structurée multiple; faiblesse musculaire progressive d'apparition précoce	BVES	Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2X, 616812
AGRN	Syndrome myasthénique congénital; Syndrome myasthénique, congénital, 8, avec anomalies pré et post-synaptiques, 615120	CACNA1S	{Sensibilité à l'hyperthermie maligne 5}, 601887
ANO5	Dystrophie musculaire de Miyoshi 3613319; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2L611307	CAPN3	Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2A, 253600; Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie musculaire des ceintures
ATP2A1	Myopathie de Brody 601003	CASQ1	Myopathie, vacuolaire, avec agrégats CASQ1
B3GALNT2	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies du cerveau et des yeux de type A 11; Dystrophies musculaires congénitales	CAV3	Dystrophie musculaire, des ceintures, type IC607801; Myopathie, distale, type Tateyama614321; Maladie des muscles ondulants 606072
B4GAT1	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies du cerveau et des yeux), type A, 13, 615287	CCDC78	Myopathie, centronucléaire, 4, 614807
BAG3	Myopathie, myofibrillaire, 6, 612954	CFL2	Myopathie à némaline 7, récessive autosomique, 610687; Myopathie à némaline, récessive
		CHAT	Syndrome myasthénique, congénital, 6, présynaptique, 254210; Syndrome myasthénique congénital associé à une apnée épisodique; SMC-AE

## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
CHKB	Dystrophie musculaire congénitale, liée au CKHB; Dystrophie musculaire, congénitale, type mégaconial, 602541	CHRND	Syndrome myasthénique congénital, dominant/récessif; Syndrome myasthénique à canal lent; 601462; Syndrome myasthénique à canal lent; Syndrome myasthénique à canal rapide; Syndrome de déficit en récepteurs de l'acétylcholine; ?Syndrome myasthénique, congénital, 3A, à canal lent, 616321; ?Syndrome myasthénique, congénital, 3C, associé à un déficit en récepteurs de l'acétylcholine, 616323; Syndrome myasthénique, congénital, 3B, à canal rapide, 616322
CHRNA1	Syndrome myasthénique congénital, dominant/récessif; Syndrome myasthénique, congénital, 1A, canal lent, 601462; Syndrome myasthénique, congénital, 1B, canal rapide, 608930; Syndrome myasthénique à canal lent; Syndrome myasthénique à canal rapide; Syndrome de déficit en récepteurs de l'acétylcholine		
CHRNB1	?Syndrome myasthénique, congénital, 2C, associé au déficit en récepteurs de l'acétylcholine, 616314; Syndrome myasthénique, congénital, 2A, canal lent, 616313; Syndrome myasthénique à canal lent; Syndrome myasthénique à canal rapide; Syndrome de déficit en récepteurs de l'acétylcholine, Syndrome myasthénique, canal lent congénital, 601462; Syndrome myasthénique congénital, dominant/récessif		

## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	
CHRNE	Syndrome myasthénique congénital, dominant/ récessif; Syndrome myasthénique, congénital à canal lent, 601462; Syndrome myasthénique, congénital, 4A, à canal lent, 605809; Syndrome myasthénique, congénital, 4B, à canal rapide, 616324; Syndrome myasthénique, congénital, 4C associé à un déficit en récepteurs de l'acétylcholine, 608931; Syndrome myasthénique à canal lent; Syndrome myasthénique à canal rapide; Syndrome de déficit en récepteurs de l'acétylcholine; Syndrome de diminution de la conductance du canal	COLQ	Syndrome myasthénique congénital, récessif; Syndrome myasthénique congénital avec déficit de la plaque motrice en acétylcholinestérase; Syndrome myasthénique, congénital, 5, 603034	
		CPT2	Déficit en carnitine palmitoyltransférase	
		CRYAB	Cataracte 16, types multiples, 613763; Myopathie myofibrillaire	
		DAG1	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (des ceintures), type C, 9, 613818; Dystrophie musculaire des ceintures; Dystrophie musculaire congénitale; Dystrophie musculaire des ceintures	
	COL12A1	Syndrome de superposition SED/myopathie	DES	Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2R, 615325; Myopathie myofibrillaire; Cardiomyopathie; Dystrophie musculaire des ceintures
	COL13A1	Syndrome myasthénique congénital de type 19; Syndrome myasthénique, congénital, 19, 616720	DMD	Dystrophie musculaire de Becker 300376
COL6A1	Myopathie de Bethlem 1158810	DNAJB6	Dystrophie musculaire des ceintures, dominante; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 1E, 603511	
COL6A2	Myopathie de Bethlem 1158810		DNM2	Myopathie, centronucléaire, 160150; Maladie de Charcot-Marie-Tooth, axonale, type 2M, 606482
COL6A3	Myopathie de Bethlem 1158810			

## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
DOK7	Syndrome myasthénique congénital; Dystrophie musculaire des ceintures	FKTN	Dystrophie musculaire congénitale de Fukuyama; Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type A, 4253800
DPAGT1	Trouble congénital de la glycosylation, type Ij, 608093; Syndrome myasthénique, congénital, 13, avec agrégats tubulaires, 614750; Myasthénique congénital des ceintures; Agrégats tubulaires; Anomalie congénitale de la glycosylation de type Ij (CDG-IJ)	FLNC	Myopathie, myofibrillaire, 5609524
DPM3	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (des ceintures), type C, 15	GAA	Maladie de Pompe; Glycogénose II
DYSF	Dystrophie musculaire de Miyoshi 1254130; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2B253601; Myopathie, distale, avec apparition tibiale antérieure 606768	GFPT1	Syndrome myasthénique congénital, récessif; Myasthénie congénitale, 12, avec agrégats tubulaires, 610542; Syndrome myasthénique congénital des ceintures; Agrégats tubulaires
EMD	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss 1, liée à l'X310300	GMPPB	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type
FHL1	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	GNE	Myopathie de Nonaka, 605820; Myopathie distale; Dystrophie musculaire des ceintures; Myopathie épargnant le quadriceps; Myopathie distale; Myopathie de Nonaka, HIBM
FKBP14	Syndrome d'Ehlers-Danlos avec cyphoscoliose progressive, myopathie, et perte auditive 6, 14557	HNRNPDL	Dystrophie musculaire, des ceintures, type IG 609115; Dystrophie musculaire des ceintures
FKRP	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (des ceintures), type C, 5607155		

## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
INPP5K	Dystrophie musculaire congénitale en superposition au syndrome de Marinesco-Sjögren et dystroglycanopathie; Dystrophie musculaire congénitale avec cataractes et troubles cognitifs légers	LARGE1	Dystrophie musculaire congénitale, liée à l'alpha-dystroglycane; Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type A, 6 613154; Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec retard mental), type B, 6 608840
ISPD/CRPPA	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (des ceintures), type C, 7, 616052; Dystrophie musculaire congénitale; Dystrophie musculaire des ceintures	LDB3	Myopathie, myofibrillaire, 4
ITGA7	Dystrophie musculaire congénitale, liée à l'ITGA7; Dystrophie musculaire, congénitale, en raison d'un déficit en ITGA7, 613204	LMNA	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss 2, AD, 181350; Dystrophie musculaire des ceintures
KBTBD13	Myopathie à némaline, dominante; Myopathie à némaline 6, autosomique dominante, 609273	LMOD3	Myopathie à némaline 10 616165
KLHL40	Myopathie à némaline 8, récessive autosomique, 615348	LRP4	Syndrome myasthénique congénital; Syndrome myasthénique, congénital, 17, 616304
KLHL41	Myopathie à némaline 9, 615731	MEGF10	Myopathie, apparition précoce, aréflexie, détresse respiratoire et dysphagie; Myopathie, aréflexie, détresse respiratoire et dysphagie, apparition précoce, 614399
KY	Myopathie, myofibrillaire, 7	MTM1	Myopathie myotubulaire, liée à l'X, 310400
LAMA2	Dystrophie musculaire, congénitale, déficit ou déficit partiel en mérosine, 607855; dystrophie musculaire congénitale		
LAMP2	Maladie de Danon, 300257		



## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
MUSK	Syndrome myasthénique, congénital, 9, associé à un déficit en récepteurs de l'acétylcholine, 616325; Syndrome myasthénique congénital, récessif; Syndrome myasthénique congénital
MYBPC1	Arthrogrypose distale, type 1B, 614335; Syndrome de contracture congénitale létale 4, 614915
MYF6	Myopathie, centronucléaire, 3
MYH2	Myopathie proximale et ophtalmoplégie 605637
MYH7	Myopathie distale de Laing, 160500; Cardiomyopathie; Myopathie distale
MYO18B	Syndrome de Klippel-Feil 4, autosomique récessif, avec myopathie à némaline et dimorphisme facial
MYOT	Dystrophie musculaire des ceintures, dominante; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 1A, 159000; Dystrophie musculaire des ceintures
MYPN	Myopathie à casquette congénitale; Myopathie à némaline, 617336
NEB	myopathie à némaline; Myopathie à némaline, récessive; Myopathie à némaline 2, récessive autosomique, 256030

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
ORA11	Myopathie, agrégat tubulaire, 2, 615883
PABPN1	Dystrophie musculaire oculopharyngée
PAX7	Hypotonie; Hypotonie axiale; Ptose; Scoliose; Retard des étapes clés de la motricité; Myopathie, congénitale, progressive, avec scoliose, 618578
PFKM	Glycogénose VII232800
PHKA1	Glycogénose musculaire 300559
PLEC	Dystrophie musculaire avec épidermolyse bulleuse simple, 226670; Dystrophie musculaire des ceintures
PNPLA2	Maladie à surcharge lipidique avec myopathie; Maladie à surcharge lipidique avec myopathie, 610717
POGLUT1	Dystrophie musculaire, des ceintures, autosomique récessive 21
POMGNT1	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie-dystrglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type; Dystrophie musculaire des ceintures

## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
POMGNT2	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires, type A, 8, 614830; dystrophie musculaire des ceintures	RAPSN	Syndrome myasthénique congénital, récessif; Syndrome myasthénique congénital; Syndrome myasthénique, congénital, 11, associé à un déficit en récepteurs de l'acétylcholine, 616326; crises respiratoires aiguës; apparition tardive et précoce
POMK	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type A, 12	RBCK1	Myopathie à corps de polyglucosane 1 avec ou sans immunodéficience 615895
POMT1	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type; Dystrophie musculaire des ceintures	RXYLT1/ TMEM5	Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type
POMT2	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie-dystroglycanopathie musculaire (congénitale avec anomalies cérébrales et oculaires), type; Dystrophie musculaire des ceintures	RYR1	{Sensibilité à l'hyperthermie maligne 1, 145600; Myopathie à cores centraux, 117000; Myopathie à minicores avec ophtalmoplégie externe, 255320; Maladie neuromusculaire, congénitale, avec fibre de type 1 uniforme, 117000 Syndrome de King-Denborough, 145600
PYGM	Glycogénose V, maladie de McArdle 232600AR	SCN4A	Myopathie congénitale
		SELENON	Dystrophie musculaire, colonne raide, 1, 602771; Myopathie congénitale; Dystrophie musculaire; Syndrome de la colonne raide
		SGCA	Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2D, 608099; Dystrophie musculaire des ceintures

## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
SGCB	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2E, 604286; Dystrophie musculaire des ceintures	STIM1	Myopathie, agrégat tubulaire, 1,160565
SGCD	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2F, 601287; Dystrophie musculaire des ceintures	SYNE1	Dystrophie musculaire d'Emerery-Dreifuss 4, autosomique dominante 612998
SGCG	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2C, 253700; Dystrophie musculaire des ceintures	SYNE2	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss 5, autosomique dominante 612999; Dystrophie musculaire congénitale
SLC18A3	Syndrome myasthénique congénital; ophtalmoplégie et apnée; Syndrome myasthénique, congénital, 21, présynaptique, 617239	SYT2	Syndrome myasthénique, congénital, 7, présynaptique, 616040
SLC25A1	?Syndrome myasthénique, congénital, 23, présynaptique; 618197	TCAP	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2G, 601954; Dystrophie musculaire des ceintures
SLC5A7	Syndrome myasthénique congénital; Neuropathie motrice héréditaire; Syndrome myasthénique, congénital, 20, présynaptique, 617143	TMEM43	Dystrophie musculaire d'Emerery-Dreifuss 7, AD 614302
SPEG	Myopathie centronucléaire 5 615959	TNNT1	Myopathie à némaline; Myopathie à némaline, récessive; Myopathie à némaline 5, de type amish, 605355
STAC3	Myopathie, congénitale, Baily-Bloch, 255995	TNPO3	Dystrophie musculaire, des ceintures, autosomique dominante 2, 608423
		TORIAIP1	Dystrophie musculaire, autosomique récessive, avec colonne raide et contractures des articulations distales, OMIM:617072



## Tableau complet des gènes et des troubles associés – Panel génétiques des troubles musculaires (122 gènes)

NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION	NOM DE L'ENTITÉ	PHÉNOTYPES/ DESCRIPTION
TPM2	Myopathie à CASQUETTE 2 609285; Myopathie à némaline 4, autosomique dominante 609285; Arthrogrypose congénitale multiple, distale, type 1108120 : Arthrogrypose distale, type 2B 601680	VAMP1	Syndrome myasthénique congénital; SMC présynaptique
TPM3	Myopathie à CASQUETTE 1 609284; Myopathie, congénitale, avec disproportion de type fibre 255310; Myopathie à némaline 1, autosomique dominante ou récessive 609284	VCP	Myopathie à inclusions avec maladie de Paget d'apparition précoce et démence fronto-temporale 1167320
TRAPPC1	Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2S, 615356	VMA21	Myopathie, liée à l'X, avec autophagie excessive, 310440; Myopathie liée à l'X avec autophagie excessive
TRIM32	Dystrophie musculaire des ceintures, récessive; Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2H, 254110; Dystrophie musculaire des ceintures		
TRIP4	Myopathie congénitale grave avec fractures congénitales des os, 616866; Amyotrophie spinale avec fractures congénitales des os 1, 616866		
TTN	Dystrophie musculaire, des ceintures, type 2J, 608807; Dystrophie musculaire des ceintures; Myopathie distale; Myopathie myofibrillaire; Myopathie congénitale; Cardiomyopathie dilatée; HMERF; Arthrogrypose		