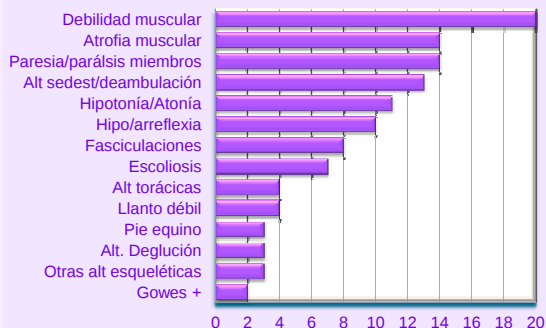


RESULTADOS



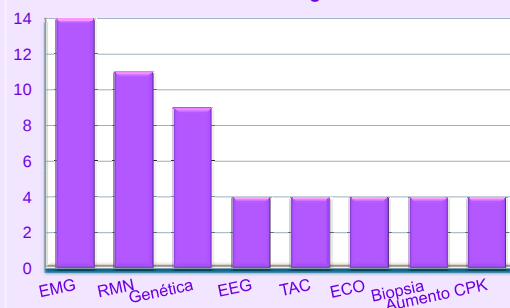
Presentación clínica



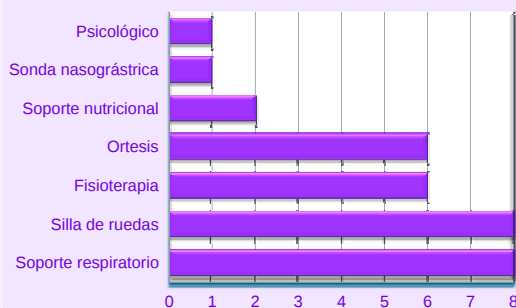
COMPLICACIONES		Nº DE CASOS
Respiratorias	Insuficiencia respiratoria	13
	Infecciones respiratorias	10
Cardíacas		1

ESTUDIO GENETICO	Nº DE CASOS
Delecci3n SMN1	6
Expansi3n CAG (40-41) gen AR	1
Estudio normal	1
Sin resultado del estudio	1

Procedimiento diagnóstico



Tratamiento



MORTALIDAD (RMPA 1996-2012)

CAUSAS DE DEFUNCION	Nº DE CASOS
AME tipo I	6
AME sin especificar	2
Otras AME hereditarias	1
Tumor maligno de colon	1
Distrofia muscular	1
Otros trastornos respiratorios	1
Leucodistrofia	1
Enfermedad degenerativa de ganglio basal	1
Otra mielopatía	1
Nefropatía crónica	1

CONCLUSIONES

Profundizaci3n en el conocimiento de las AMEs, grupo de patologías de manejo muy complejo, en Asturias

El registro de enfermedades raras facilita el estudio

Destaca la escasa informaci3n existente en las historias clínicas en lo que se refiere a aspecto como la clasificaci3n definitiva del caso, momento de diagnóstico, entre otros

Llama la atenci3n que el tratamiento registrado en las historias clínicas es únicamente de las complicaciones