



## NOTA TÉCNICA

### Estudio de un caso de hipoalbuminemia severa

Belén Vila Dorrio<sup>a</sup>, Patricia Blanco Arias<sup>c</sup>, Marta Diaz Ondina<sup>a</sup>,  
Carmen Santos Quinteiros<sup>b</sup>, Juan Luis Hernández Domínguez<sup>a</sup>,  
José Dobarro Casado<sup>d</sup> y Gabriel Jaime Sánchez<sup>a,\*</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Análisis Clínicos. Complejo Hospitalario Universitario, Ourense, España

<sup>b</sup> Servicio de Medicina Interna, Complejo Hospitalario Universitario, Ourense, España

<sup>c</sup> Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, Sección Neurogenética, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela, A Coruña, España

<sup>d</sup> Medicina Familiar y Comunitaria, Centro de Salud de Atención Primaria, Carballiño, Ourense, España

Recibido el 16 de mayo de 2011; aceptado el 17 de enero de 2012

Disponible en Internet el 15 de marzo de 2012

#### PALABRAS CLAVE

Hipoalbuminemia;  
Analbuminemia;  
Ataxia;  
Apraxia

#### KEYWORDS

Hypoalbuminemia;  
Analbuminemia;  
Ataxia;  
Apraxia

**Resumen** La ataxia con apraxia oculomotora e hipoalbuminemia severa (AOA/EAOH) es una entidad rara que se caracteriza por un inicio temprano de ataxia cerebelosa de progreso lento, seguida por apraxia oculomotora y neuropatía periférica severa que lleva a la cuadriplejía. Pertenece al grupo de ataxias autosómicas recesivas (ARCA), siendo la de mayor frecuencia tras la ataxia de Friedreich, y la primera en población japonesa. El diagnóstico definitivo es mediante el estudio molecular del gen APTX que codifica para la aprataxina.

Se presenta el caso de una mujer de 52 años, con síntomas y datos sugerentes desde la infancia que ha sido diagnosticada 30 años después.

© 2011 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Documento completo sólo para socios de AEFA

emía (AOA/EAOH) is a rare entity characterized by early onset of cerebellar ataxia, followed by oculomotor apraxia and peripheral neuropathy leading to severe quadriplegia. AOA/EAOH belongs to the group of autosomal recessive ataxias, being the most frequent after Friedreich's ataxia. Definitive diagnosis provided by identification of mutations in the APTX gene encoding aprataxin.

This case study of a 52 year-old woman with childhood onset of the disease, suggested by symptoms and several additional findings, who has been diagnosed 30 years later.

© 2011 AEBM, AEFA y SEQC. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

\* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: [gabriel.jaime.sanchez@hotmail.com](mailto:gabriel.jaime.sanchez@hotmail.com), [gabriel.jaime.sanchez@sergas.es](mailto:gabriel.jaime.sanchez@sergas.es) (G.J. Sánchez).