

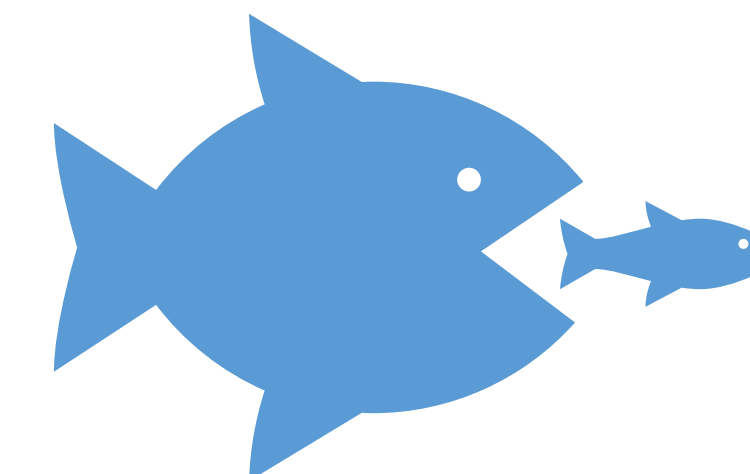
DOCTORA, MI HIJO HUELE A PESCADO

Herrera Quilón L. (1), Garrote Molpeceres R. (2), Castro Rey M.C. (3)

(1) *MIR Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*
(2) *Médico Adjunto Pediatría. Nefrología Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*
(3) *Médico Adjunto Pediatría. Neurología Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.*

Introducción

La **trimetilaminuria o síndrome de olor a pescado** es una enfermedad metabólica infrecuente.



Existen dos formas:

- **Primaria**, de causa genética, debido a un **defecto del sistema enzimático hepático flavinmonooxigenasa 3 (FMO3)**, que reoxida la trimetilamina (TMA) en trimetilamina N-óxido (TMAO). Constituye la **mayoría de los casos** y tiene un patrón de herencia **autosómica recesiva**.
- **Secundaria a otras alteraciones**.

En ambos casos, se produce **elevación de TMA en las secreciones corporales**, como el sudor o la orina, dando lugar a un **característico olor a pescado podrido**.

Casos clínicos

Caso A: Niño, 3 años



Caso B: Adolescente, 14 años



No AF ni AP de interés, valorados por **mal olor de sudor y orina**, de forma significativa, **tras la ingesta de pescado**; no con otros alimentos. No otros síntomas. Exploración física normal en ambos casos.

Analítica sanguínea general + función renal

- Normal

Sistemático, sedimento y creatinina en orina

- Normal

Determinación de TMA, TMAO, ratio TMA/TMAO, y %TMAO excretada en orina (espectrometría de masas)

- TMA elevada en caso A y normal en caso B

Sobrecarga oral con ingesta de pescado azul (cazón). A las 24 horas...

- Aumento de TMA: 8,81 en caso A y 4,47 mmol/mol creatinina según edad (Normal 0,08-1,51 mmol/mol creatinina)
- % TMAO disminuido: 95,7% en caso A y 98% en caso B (Normal 98,4-99,8%).

Estudio genético FMO3

- Caso A heterocigosis compuesta (variantes c.472G>A (p.Glu158Lys) y c.923A>G (p.Glu308Gly)).
- Caso B, negativo.

Caso A: Trimetilaminuria primaria

Mutación en el gen FMO3; transitoria o leve, debido a inmadurez de la vía metabólica



Caso B: Trimetilaminuria secundaria

Posible alteración de la microflora intestinal o incremento de la absorción intestinal

Conclusiones

- **Incidencia estimada de 1/40.000 personas**; cada vez es más frecuente la descripción de nuevos casos.
- Muy importante su conocimiento para poder llegar a un **diagnóstico precoz**, puesto que el mal olor corporal produce un **gran impacto psicosocial** en los pacientes que la padecen.
- El tratamiento consiste en **medidas higiénico-dietéticas**.