

Trimetilaminuria, la gran desconocida

Trimetilaminuria, ezezagun handia

T. Santamaría Barrena¹, M. Abad Cobo²,
E. Ortiz de Mendivil Bernal¹,
I. Zabalza González¹, E. García Gordo¹,
A. Morata Lorente¹

¹Residente de Pediatría y sus áreas específicas;

²Adjunto de Pediatría, Sección de Alergología
Infantil. Hospital Universitario Basurto. Bilbao

INTRODUCCIÓN

La trimetilaminuria o síndrome del olor a pescado es una metabolopatía rara, infrecuente y poco conocida producida por un aumento en la excreción a través de secreciones corporales de un compuesto no tóxico y oloroso, la trimetilamina (TMA). Esta amina procede del metabolismo intestinal de alimentos ricos en colina, lecitina y trimetilamina oxidada (TMAO) y es originada al haber un déficit en la función de la enzima flavinmonooxigenasa 3 (FMO3), que produce una excreción en cantidades anormales de TMA en las secreciones corporales, confiriendo un intenso olor que recuerda al pescado. Los pacientes afectados esta metabolopatía, a pesar de no presentar problemas físicos pues es un metabolito no tóxico, pueden presentar problemas psicosociales (aislamiento social, baja autoestima, depresión...) por el rechazo social que llegan a sufrir.

Los síntomas aparecen en la edad pediátrica, pero el desconocimiento de este trastorno, ocasiona cierto retraso en su diagnóstico. El diagnóstico se realiza mediante cuantificación en orina de TMA y TMAO o mediante estudio genético que puede ser útil en ciertos casos. Actualmente no existe tratamiento etiológico, pero la eliminación de la dieta de alimentos ricos en colina y TMAO, reduce en gran medida los síntomas y los pacientes mejoran considerablemente su calidad de vida.

CASO CLÍNICO

Paciente de 13 años, seguido en consultas de Alergología Infantil desde 2015 por episodios de olor corporal intenso a pescado que notaba desde siempre y relacionaba con ingesta de merluza y bacalao. No otra clínica asociada. Se realizan pruebas alérgicas *in vitro* e *in vivo* (determinación IgE específicas, *prick test*) con resultados negativos.

Ante la sospecha clínica de una trimetilaminuria, se recogen muestras de orina antes de ingesta de pescado y a las 12 horas de ingesta de unos 300 mg de merluza con resultados sugestivos de esta metabolopatía.

Ante estos hallazgos se remite a la consulta de Enfermedades metabólicas donde se realiza estudio genético en el que no se encuentran variantes genéticas patogénicas en el gen FMO3. A pesar de ello, la clínica y resultados bioquímicos en orina hacen sospechar en una trimetilaminuria, por lo que se recomienda dieta exenta de alimentos ricos en colina y TMAO.

CONCLUSIONES

La trimetilaminuria es una metabolopatía poco conocida que produce acumulo de sustancias volátiles que ocasionan mal olor. Este mal olor puede tener repercusión a nivel psicosocial, por lo que es imprescindible conocer la existencia de esta enfermedad para realizar un diagnóstico rápido que permita reducir los síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes.