

## TRIMETILAMINURIA (TMAU)

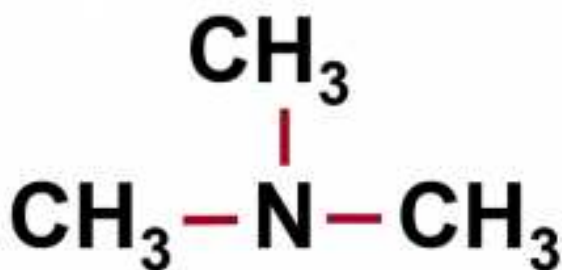
### ¿QUÉ ES LA TRIMETILAMINURIA (TMAU)?

La **trimetilaminuria** o **síndrome de olor a pescado** es un error congénito del metabolismo leve.

Se caracteriza por el olor a pescado pasado que desprende el paciente debido a la excesiva excreción en orina, sudor y aliento de un compuesto volátil, la **trimetilamina (TMA)**.

Existe, además, una forma de **trimetilaminuria adquirida** que se puede observar cuando hay una lesión hepática, normalmente inflamatoria (tóxica, vírica...) que altera la actividad enzimática **FMO3**, con frecuencia de forma irreversible, dando lugar a una sintomatología similar a la de la TMAU congénita.

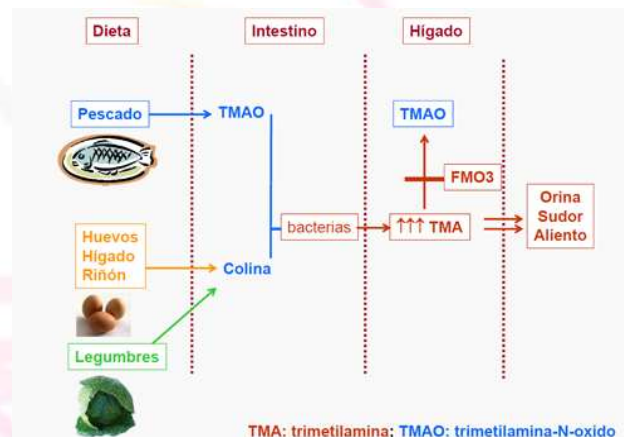
### ¿QUÉ ES LA TRIMETILAMINA (TMA)?



La **TMA** es un compuesto que se forma en el intestino por la degradación bacteriana de diversos productos de la dieta que contienen **colina** (precursor de la TMA) como el pescado (especialmente el pescado azul), y también los huevos, hígado y legumbres (coles).

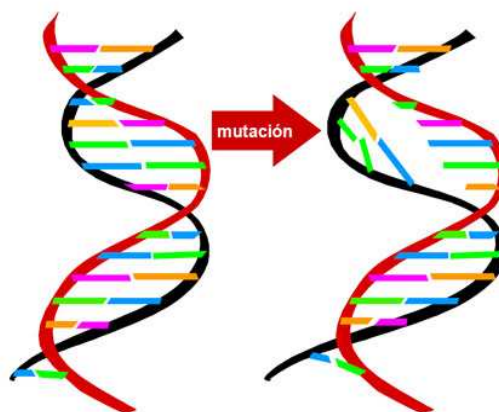
### ¿CÓMO SE FORMA LA TMA?

En condiciones normales la TMA y la colina se transforman en el hígado en **trimetilamina-N-oxido** (TMAO; compuesto sin olor) mediante la



### ¿POR QUÉ SE PRODUCE UN DEFECTO DE FMO3?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada).

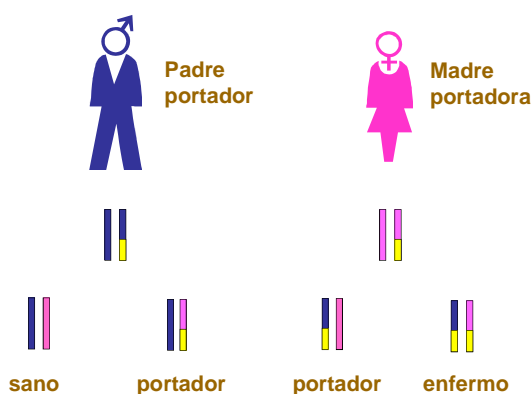


Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Cuando existe una mutación en el gen **FMO3** que codifica la enzima **FMO3**, la transformación de **TMA** en **TMAO** no se produce de forma eficaz y se acumula TMA causando el mal olor corporal.

La trimetilaminuria es un trastorno genético, de herencia **autosómica recesiva**, es decir, que los padres son portadores de mutaciones en el gen *FMO3*, aunque no sufran los efectos de la deficiencia enzimática.

Si ambos padres transmiten una mutación al hijo, dependiendo de la severidad de las mutaciones, éste mostrará un defecto enzimático parcial o total y, por lo tanto, acumulará TMA en su hígado sufriendo el síndrome de trimetilaminuria.

#### Herencia autosómica recesiva



Además existen **formas adquiridas**, donde el defecto enzimático se debe a una lesión hepática de tipo inflamatorio que altera la actividad enzimática *FMO3*, con frecuencia de forma irreversible. En estos casos la base genética (existencia de polimorfismos, etc) en el gen *FMO3* no ha sido del todo esclarecida.

#### ¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON LA TRIMETILAMINURIA?

Aunque el niño sufre el trastorno desde el nacimiento, no se manifiesta hasta que comienza a ingerir los productos de la dieta precursores de TMA, especialmente el **pescado**.

El olor puede acentuarse durante la pubertad, en mujeres antes y durante la menstruación, el tratamiento con anticonceptivos y la menopausia.

Aunque la trimetilaminuria se ha considerado como una condición benigna, puede causar

**problemas psicosociales** al niño, con la ansiedad que esto puede comportar para él y la familia.

Por otra parte, la actividad deficiente de *FMO3* puede tener otras consecuencias clínicas, causando una degradación deficiente de fármacos nitrogenados o sulfurados y otros compuestos como neurotransmisores.

#### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA TMAU?

El **diagnóstico precoz** de la trimetilaminuria es importante para poder introducir una dieta adecuada lo antes posible.

El diagnóstico se realiza mediante el análisis de la **TMA y TMAO** en orina en condiciones basales y después de la ingestión abundante de pescado (a ser posible azul) o sobrecarga de colina. En la práctica, este análisis de orina puede resultar en **falsos negativos** (resultados normales a pesar de ser orina de un paciente afecto) dado que la **TMA** es volátil y es posible que se haya volatilizado en el momento de procesar la muestra, si ésta no ha sido conservada de forma adecuada.

Por este motivo la cuantificación de TMA y TMAO en orina cada vez se realiza menos para el diagnóstico y se utiliza, con mayor frecuencia y de forma directa, el **estudio genético**.

El análisis genético de las mutaciones del **gen *FMO3*** confirmará el diagnóstico en el caso de una **trimetilaminuria congénita**.

#### ¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE LA TMAU?

El **tratamiento de la trimetilaminuria** (ya sea congénita o adquirida) se basa en:

1. Alimentación:
  - **Evitar el pescado** (especialmente azul y marino) y también los cefalópodos (pulpo, calamar) y crustáceos.
  - **Dieta con bajo contenido en TMA y colina:** Evitar alimentos con elevado contenido en colina (huevos, hígado,

riñón y otras vísceras, productos de soja, judías, guisantes, col, brócoli, coliflor, cacahuets y colza). No restringir demasiado la colina (en niños en crecimiento y en mujeres durante el embarazo y lactancia).

- **Suplementar con folato**, si es posible, a través de la dieta (vegetales de hojas verdes, cereales fortificados).



2. Usar **jabón y lociones** corporales con bajo pH (5.5-6.5)
3. Puede ser necesaria la eliminación del exceso de producción intestinal de TMA (por razones clínicas o sociales): Uso intermitente de antibióticos orales (metronidazol o antibióticos de amplio espectro) para reducir o modular la flora intestinal (receta médica).
4. Los suplementos de **riboflavina (vitamina B2)** parecen incrementar la actividad residual de la enzima FMO3. Aunque no hay todavía recomendaciones estándar hay algunos estudios que lo validan.

**La trimetilaminuria** es una enfermedad metabólica leve pero que, no tratada, puede causar problemas sociales. No obstante, el diagnóstico rápido y el tratamiento adecuado mejoran la calidad de vida de los niños afectados.



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, España  
Tel: +34 93 203 39 59

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Todos los derechos reservados.