



## Caso clínico. Miscelánea

### ¿Mi niña huele a pescado? Trimetilaminuria: síndrome de olor a pescado

Elena Martínez Cuevas, Sara Martínez Díaz, Asunción Gil Gutiérrez, M.<sup>a</sup> del Mar de la Hera Díez

CS Gamonal Antigua. Burgos. España.

Publicado en Internet:  
26-mayo-2025

Elena Martínez Cuevas:  
emartinezcue@saludcastillayleon.es

#### INTRODUCCIÓN

La trimetilaminuria es un infrecuente trastorno del metabolismo. Existen dos formas de trimetilaminuria: la primaria, de origen genético, que constituye la mayoría de los casos, causada por un déficit enzimático y la acumulación de trimetilamina (TMA); y secundaria a enfermedad hepática o renal.

#### RESUMEN DEL CASO

Lactante de 11 meses que acude a la consulta de Pediatría de Atención Primaria por presentar desde los 9 meses, coincidiendo con la introducción de merluza en la alimentación, un olor desagradable en el cabello y en el cuerpo, que recuerda a la madre a "pescado podrido". La exploración física fue normal, no se apreció en ese momento el olor referido. Desarrollo psicomotor y pondoestatural normal. Antecedentes familiares y personales sin interés. Se solicitó una analítica sanguínea, con hemograma, perfil de función renal y hepática, marcadores de hepatitis A, B y C, celiaquía y hormonas tiroideas normales.

Ante la sospecha de trimetilaminuria, se solicitó un calendario dietético para determinar los días que la lactante olía a pescado, coincidiendo con los días que se le ofrecía merluza, platosa u otro pescado. No presentó síntomas asociados a otros alimentos. Además, se remitió al hospital de referencia para solicitar el estudio genético, confirmado que la paciente era portadora heterocigota compuesta para dos variantes en el gen *FMO3* descritas como causantes de trimetilaminuria.

#### CONCLUSIONES

- Es necesario incidir en la importancia de la sospecha clínica desde Atención Primaria, y realizar un calendario de ingesta dietético como prueba imprescindible para valorar el estudio genético.
- Hay que recordar que no hay tratamiento etiológico para la forma genética; el único disponible es el dietético, que se basa en la disminución controlada de los precursores de la TMA.

#### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

#### RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

#### ABREVIATURAS

**TMA:** trimetilamina.

**Cómo citar este artículo:** Martínez Cuevas E, Martínez Díaz S, Gil Gutiérrez A, De la Hera Díez MM. ¿Mi niña huele a pescado? Trimetilaminuria: síndrome de olor a pescado. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2025;(34):e155.