



Caso clínico. Miscelánea

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

Elena Martínez Cuevas, Sara Martínez Díaz, Asunción Gil Gutiérrez, M.^a 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, platusa 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.