

TRIMETILAMINURIA

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA TMA?

El tratamiento de la trimetilaminuria se basa:

1a. Evitar el pescado (especialmente azul y marino) y también los cefalópodos (pulpo, calamar) y crustáceos.

1b. 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, cacahuetes y colza). No restringir demasiado la colina (en niños en crecimiento y en mujeres durante el embarazo y lactancia).

Dieta no recomendada en la TMA



1c. 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).

TRIMETILAMINURIA

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.



hospital
sant joan de déu
UNIVERSITAT DE BARCELONA

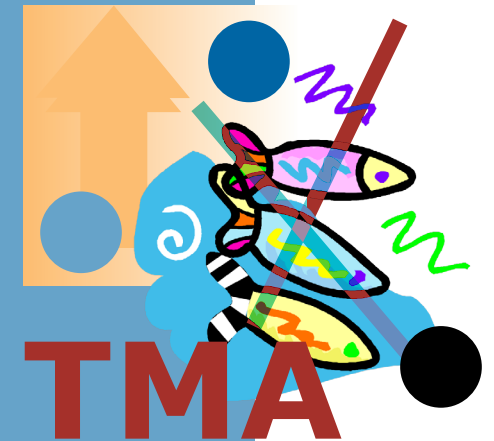
er **ciberer**
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN
Instituto de Salud Carlos III

www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

TRIMETILAMINURIA



UNIDAD DE SEGUIMIENTO
DE LA PKU Y OTROS
TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

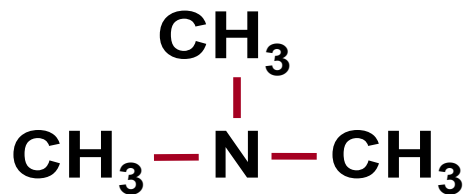
TRIMETILAMINURIA

¿QUÉ ES LA TRIMETILAMINURIA?

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

¿QUÉ ES LA TMA?

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

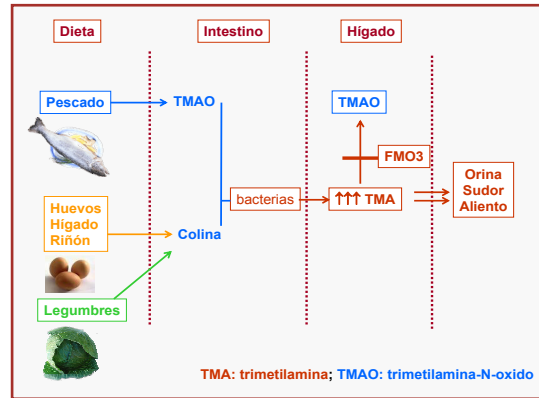


TRIMETILAMINA

¿CÓMO SE FORMA LA TMA?

En condiciones normales la TMA y la colina se transforman en el hígado en trimetilamina-N-óxido (TMAO; compuesto sin olor) mediante la acción de una enzima, la flavin monooxigenasa 3 (FMO3).

TRIMETILAMINURIA



¿POR QUÉ SE PRODUCE UN DEFECTO DE FMO3?

Cuando la actividad enzimática de FMO3 es deficiente debido a mutaciones en el gen *FMO3* que codifica esta proteína, la transformación de TMA en TMAO no se produce de forma eficaz y se acumula TMA causando el mal olor corporal.

¿POR QUÉ DECIMOS QUE ESTE ERROR ES CONGÉNITO?

Decimos que este error es congénito, porque nacemos con él, ya que es hereditario. 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. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a producir un error congénito del metabolismo.

TRIMETILAMINURIA

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA TMA?

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. 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.

Aunque la trimetilaminuria se ha considerado como una condición benigna, puede causar problemas sociales 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 un catabolismo deficiente de fármacos nitrogenados o sulfurados y otros compuestos como neurotransmisores.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA TMA?

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. El análisis genético de las mutaciones del gen *FMO3* confirmará el diagnóstico.