

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya; Anghela Esthefania Ramos-Fernández; Daniel Andres Galindo-Ubidia;  
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

<http://dx.doi.org/10.35381/s.v.v6i3.2278>

## **Trimetilaminuria: Síndrome de olor a pescado**

### **Trimethylaminuria: Fish odor síndrome**

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya

[ma.kevinaaa12@uniandes.edu.ec](mailto:ma.kevinaaa12@uniandes.edu.ec)

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua  
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-5265-6832>

Anghela Esthefania Ramos-Fernández

[ma.anghelaerf14@uniandes.edu.ec](mailto:ma.anghelaerf14@uniandes.edu.ec)

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua  
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-0647-2792>

Daniel Andres Galindo-Ubidia

[ma.danielagu22@uniandes.edu.ec](mailto:ma.danielagu22@uniandes.edu.ec)

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua  
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-4227-5921>

Juan Alberto Viteri-Rodríguez

[ua.juanviteri@uniandes.edu.ec](mailto:ua.juanviteri@uniandes.edu.ec)

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua  
Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2463-7036>

Recibido: 15 de junio 2022

Revisado: 10 de agosto 2022

Aprobado: 15 de septiembre 2022

Publicado: 01 de octubre 2022

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya; Anghela Esthefania Ramos-Fernández; Daniel Andres Galindo-Ubidia;  
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

## RESUMEN

**Objetivo:** Exponer la fisiopatología de la enfermedad y sus efectos psicosociales en las personas mediante una revisión bibliográfica. **Método:** Se realizó una investigación en fuentes confiables y basados en la evidencia tales como revistas médicas, Elsevier, ScienceDirect, ClinicalKey Pubmed y Scielo con información actualizada. **Resultados y conclusiones:** Trimetilaminuria es una patología muy poco conocida, muchos pacientes no cuentan con un diagnóstico certero de esta enfermedad y probablemente haya muchas variantes patológicas sin describir en la literatura médica, aunque con la secuenciación de nueva generación de exomas se revelen más mutaciones y genes implicados. El hecho de que su herencia sea recesiva y de expresión variable hace aún más complicado el diagnóstico, por lo que el consejo genético es fundamental para que todos los familiares del paciente afecto puedan disponer de la información y del estudio genético si así lo desean

**Descriptores:** Digestión; autosómica; síndrome. (Fuente: DeCS).

## ABSTRACT

**Objective:** To present the pathophysiology of the disease and its psychosocial effects in people through a bibliographical review. **Method:** An investigation was carried out in reliable and evidence-based sources such as medical journals, Elsevier, ScienceDirect, ClinicalKey Pubmed and Scielo with updated information. **Results and conclusions:** Trimethylaminuria is a little-known pathology, many patients do not have an accurate diagnosis of this disease and there are probably many pathological variants not described in the medical literature, although new generation sequencing of exomes will reveal more mutations and genes involved. The fact that their inheritance is recessive and of variable expression makes diagnosis even more complicated, so genetic counseling is essential so that all the relatives of the affected patient can have access to the information and the genetic study if they wish.

**Descriptors:** Digestion; autosomal; syndrome. (Source: DeCS).

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya; Anghela Esthelfania Ramos-Fernández; Daniel Andres Galindo-Ubidia;  
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

## **INTRODUCCIÓN**

La trimetilaminuria o síndrome del olor a pescado es una enfermedad no muy frecuente que fue descrita por primera vez en 1970 y que es producido por un defecto en la oxidación hepática de trimetilamina en trimetilamina N-óxido. La trimetilaminuria puede ser producida por una mutación en el gen FMO3 monooxigenasa 3 también se debe a lesiones hepáticas y renales. La trimetilamina es un compuesto que desprende un fuerte olor a pescado en el sudor, orina, aliento y secreciones sexuales <sup>1 2</sup>.

Este mal olor corporal generalmente provoca graves problemas psicológicos, daños emocionales, depresión e incluso el suicidio como consecuencia del rechazo social al que se ven sometidos. Los primeros síntomas de esta enfermedad pueden aparecer en la infancia, pero la mayoría de los casos el diagnóstico se puede retrasar, debido a que aún se desconoce por parte de los médicos <sup>3 4</sup>.

Esta enfermedad por lo general se da debido a un trastorno autosómico recesivo debido a la mutación del gen FMO3 localizado en el brazo largo del cromosoma 1 o por una expresión enzimática reducida. El gen FMO3 (monooxigenasa 3) es altamente polimórfico por lo que se han descrito al menos 40 mutaciones, solas o en combinación, y que por lo cual se asocia a una mayor o menor actividad de la enzima, dando como resultado manifestaciones clínicas de diversa intensidad <sup>5 6</sup>.

Existen casos más severos que se han relacionado con las mutaciones P153L y E305X5 que se ha producido de forma transitoria y que pueden modificar la capacidad de la enzima, hay factores que pueden alterar esta enzima tales como infecciones virales, inmadurez del sistema oxidativo (prematuridad), inhibidores enzimáticos, exceso de precursores dietéticos de TMA6 y factores hormonales (menstruación) <sup>7 8 9 10</sup>.

Esta enfermedad es más común en mujeres y en algunos casos, la trimetilaminuria puede ocurrir en personas que son portadoras de una copia alterada del gen FMO3. En estas personas, esta enfermedad puede ser ocasionada por tener niveles altos de trimetilamina debido a la presencia de bacterias productoras de esta enzima en el intestino, o a una

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya; Anghela Esthefania Ramos-Fernández; Daniel Andres Galindo-Ubidia;  
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

dieta rica en alimentos que contengan trimetilamina en altas cantidades, las personas que son portadoras pueden tener síntomas más leves de trimetilaminuria que las que tienen las dos copias del gen FMO3 alteradas <sup>11 12</sup> .

## **METODOS**

Esta investigación se llevó a cabo mediante la búsqueda y el análisis de 17 artículos los cuales fueron extraídos de fuentes confiables, como lo son la biblioteca digital de la universidad UNIANDES y GOOGLE ACADEMY revisando páginas fiables y avaladas como lo son SCIELO, ELSEVIER.

## **RESULTADOS**

La trimetilaminuria es una enfermedad genética poco común caracterizada por la acumulación en secreciones corporales de TMA. No conlleva una alta morbilidad, sino que se vincula a la presencia de un olor corporal desagradable caracterizada por un olor a pescado podrido, por lo que es difícil de diagnosticar sin la colaboración del paciente que relate su problema ni la sospecha clínica por parte del médico, que debe conocer este trastorno.

Aunque la prevalencia de la enfermedad se estima en un caso por cada 40.000 individuos y el 1% de la población general podría ser portadora, el número de casos conocidos en la literatura es infinitamente inferior a estas cifras, probablemente en relación con un importante mal diagnóstico o algunas sin diagnosticar. Por otra parte existe el problema con los profesionales de la salud los cuales no cuentan con el conocimiento suficiente para diagnosticar esta enfermedad, ya que esta es muy rara y poco descrita en la literatura, esto conlleva un mal diagnóstico o un diagnóstico tardío de esta patología, llevando al paciente a un sinnúmero de problemas tanto físicos como sociales.

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya; Anghela Esthefania Ramos-Fernández; Daniel Andres Galindo-Ubidia;  
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

Al ser una enfermedad genética de transmisión autosómica recesiva, su diagnóstico es importante no solo para el paciente sino también para su entorno social, ya que esta enfermedad repercute en el ámbito psicosocial del paciente.

## **CONCLUSIÓN**

En cuanto al diagnóstico de la enfermedad, el primer paso diagnóstico se basa en la cuantificación de TMA libre y total en orina, idealmente en dos determinaciones, con dieta libre o tras sobrecarga oral de alimentos con alta cantidad de TMANO (pescado marino). Dado que es una patología muy poco conocida, muchos pacientes no cuentan con un diagnóstico certero de esta enfermedad y probablemente haya muchas variantes patológicas sin describir en la literatura médica, aunque con la secuenciación de nueva generación de exomas se revelen más mutaciones y genes implicados. El hecho de que su herencia sea recesiva y de expresión variable hace aún más complicado el diagnóstico, por lo que el consejo genético es fundamental para que todos los familiares del paciente afecto puedan disponer de la información y del estudio genético si así lo desean.

## **CONFLICTO DE INTERÉS**

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

## **FINANCIAMIENTO**

No monetario.

## **AGRADECIMIENTO.**

A la Universidad Regional Autónoma de los Andes; por impulsar el desarrollo de la investigación.

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya; Anghela Esthefania Ramos-Fernández; Daniel Andres Galindo-Ubidia;  
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

## REFERENCIAS

1. Hernán Gómez Vázquez S, González-González C, Lancho Monreal EM, Alonso Cristobo ME, Mallol Poyato MJ, García-Vao Bel CM, et al. Trimetilaminuria: tres mutaciones distintas en una sola familia. [Trimethylaminuria: three different mutations in a single family]. *Nutrición Hospitalaria*. 2019;36(2):492–5. <https://n9.cl/z5pxk1>
2. Romero García A, Bermejo Pastor M, Benito Alonso E, Barros Angueira F, Galán Gómez E. Trimetilaminuria primaria o síndrome del olor a pescado: diagnóstico precoz desde atención primaria. [Primary trimethylaminuria or fish odor syndrome: early diagnosis from primary care]. *An Pediatr (Barc)*. 2013;78(4):272–4. <https://n9.cl/xfk51>
3. Montoya Alvarez T, Guardiola PD, Roldán JO, Elviro R, Wevers R, Guijarro G. Trimetilaminuria: el síndrome de olor a pescado. [Trimethylaminuria: the fishy odor syndrome]. *Endocrinol Nutr*. 2009;56(6):337–40. <https://n9.cl/nbky2>
4. S. Hernangómez Vázquez, C. González-González, E. M. Lancho Monreal, M. E. Alonso Cristobo, M. J. Mallol Poyato, C. M. García-Vao Bel, editor. Trimetilaminuria: tres mutaciones distintas en una sola familia. [Trimethylaminuria: three different mutations in a single family]. 1(128). 2019. Madrid. <https://n9.cl/0j3sd>
5. Montoya, T., Guardiola, P., Olivar, J. Roldán, Rosa., Ron W. y Guijarro, G. Primary Trimethylaminuria The Fish Odor Syndrome. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19695515/>
6. Trimetilaminuria [Internet]. rarediseases.info.nih.gov. <https://n9.cl/ea7e>
7. Aguilar-Shea AL, Gallardo Mayo C, Amengual Pliego M, Morais López A. Síndrome del olor a pescado (Trimetilaminuria), la dieta es importante. [Fish odor syndrome (Trimethylaminuria), diet is important]. *Revista Española de Nutrición Humana y Dietética*. 2016;20(3):254–7. <https://n9.cl/xfk51>
8. Messenger J, Clark S, Massick S, Bechtel M. A review of trimethylaminuria: (fish odor syndrome). *J Clin Aesthet Dermatol*. 2013; 6(11): 45-8.
9. Shephard EA, Treacy EP, Phillips IR. Clinical utility gene card for: Trimethylaminuria-update 2014. *Eur J Hum Genet*. 2015; 23(9).

Kevin Andrés Ayala-Amaguaya; Anghela Esthefania Ramos-Fernández; Daniel Andres Galindo-Ubidia;  
Juan Alberto Viteri-Rodríguez

10. Romero García A, Bermejo Pastor M, Benito Alonso E, Barros Angueira F, Galán Gómez E. Trimetilaminuria primaria o síndrome del olor a pescado: diagnóstico precoz desde atención primaria. [Primary trimethylaminuria or fish odor syndrome: early diagnosis from primary care]. *An Pediatr.* 2013; 78(4): 272-4.
11. Montoya T, Díaz P, Elviro R, Wevers R. Tratamiento dietético de la trimetilaminuria. [Dietary treatment of trimethylaminuria]. *Med Clin.* 2010; 134(3): 134-5.
12. Khan SA, Shagufta K. A rare case of fish odor syndrome presenting as depression. *Indian J Psychiatry.* 2014; 56(2): 185-7.

2022 por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).