



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/3411 - ¡Doctor! Mi hijo huele a pescado

J. Campuzano Toresano^a, M. Martín Álvarez^b y J. Hernández Moratalla^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Alborán. Almería. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Plaza de Toros. Almería. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Virgen del Mar. Almería.

Resumen

Descripción del caso: Madre de un hijo sano consulta a su médico si es normal que su hijo de 9 meses tenga un olor corporal muy fuerte. Su médico no le da importancia, le indica medidas higiénicas básicas, su madre no volvió a consultar. A los 2 años, su madre vuelve por el mismo motivo, insiste en que su hijo tiene un olor corporal muy intenso, incluso le recuerda a pescado crudo, lo han notado también sus profesores que insisten en mejorar la higiene. Refiere no le pasa todos los días, pero sí que se intensifica cuando tiene fiebre. Su madre está muy preocupada, se siente culpable por no saber asear a su hijo.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración física normal, ganancia ponderal acorde a su edad, analítica con hemograma, bioquímica incluido perfil hepático normal. Hábitos dietéticos: fruta y verdura variada, lácteos y huevo, carne de pollo, pavo y ternera, pescado merluza, cazón, pez espada y desde hace unos meses calamares, pulpo y gambas. El médico solicita dietario durante dos semanas, actividad física del niño y días de intenso olor. En la lectura del dietario el mal olor coincide con cazón y pez espada y muy intenso con paella de marisco y fritura variada de pescado.

Juicio clínico: Metabolopatía.

Diagnóstico diferencial: Mala higiene.

Comentario final: Se deriva a Digestivo que sospechó trimetilaminuria, solicitó estudio genético gen FMO3 con resultado de mutación en homocigosis p.Glu158Lys en posición c.472 y mutación en homocigosis p.Glu308Gly en posición c.923 A > G. Doble mutación que en combinación dan trimetilaminuria leve produciendo una excreción del 10-39% del trimetilamonio total. Tratamiento: calendario dietético de detección de alimentos con precursores de trimetilamina (pescado, marisco, guisantes, huevo, legumbres). Evitar restricciones dietéticas. Valorar si precisa apoyo psicológico Con estas medidas se pretendió mejorar la calidad de vida del paciente, a pesar de ser una metabolopatía incurable hoy día.

Bibliografía

1. Cruz. Tratado de Pediatría, 11^a ed. Panamericana, 2014.

Palabras clave: Metabolopatía. Trimetilaminuria.