

Webinar sobre TMAU



Merche Serrano MD, PhD

Unidad de Enfermedades Metabólicas

H. Sant Joan de Déu, Barcelona

Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBER-ER)

guía
mEtabólica



Trimetilaminuria



Son infrecuentes, crónicas, difíciles de manejar y habitualmente apartadas u olvidadas por parte de la ciencia médica y las políticas sociales

Aymé S. The Lancet 2008;371:9629



Una "website 2.0", en lengua castellana con frecuente actualización de contenidos y muro de comentarios

The screenshot shows the homepage of the 'guía metabólica' website. At the top, there is a navigation bar with links for 'Regístrate', 'Accesibilidad', and 'Mapa web', along with a search bar. The main header features the 'guía metabólica' logo and the 'Sant Joan de Déu' hospital logo. Below the header is a secondary navigation bar with categories: 'ECM', 'CONSEJOS', 'LA CUINETA', 'APRENDER JUGANDO', 'INFORMACIÓN', and '¿QUIENES SOMOS?'. The main content area is divided into several sections: 'OPINA' (Opinion), 'NUESTRAS RECETAS' (Our Recipes), 'GEO-RECURSOS' (Geo-Resources), and 'INICIO DE SESIÓN' (Login). The 'OPINA' section includes a poll about the website. 'NUESTRAS RECETAS' features recipes adapted for restricted diets. 'GEO-RECURSOS' provides information on where to buy special foods. The 'INICIO DE SESIÓN' section has a login form. Below these are 'Comentarios recientes' (Recent Comments), 'Información médica' (Medical Information) with a CDG article, and 'Siguenos en' (Follow us) with social media icons. A 'Suscríbete' (Subscribe) section offers a newsletter sign-up form. The footer includes 'Quién está en línea' (Who is online) and 'Actualidad' (News) with a link to a recent article on 'Manejo de la disfagia en casa'.

Regístrate | Accesibilidad | Mapa web

Buscar:

guía metabólica

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

ECM CONSEJOS LA CUINETA APRENDER JUGANDO INFORMACIÓN ¿QUIENES SOMOS?

OPINA

Los pacientes opinan en Guía metabólica, accede a nuestra encuesta y ayúdanos a mejorar.
[¡Danos tu opinión e ideas!](#)

NUESTRAS RECETAS

En [La Cuineta](#) tenemos sabrosas recetas adaptadas para la alimentación restringida en **proteínas, grasas o glúcidos**, y también puedes enviarnos tus propias recetas para compartirlas.

GEO-RECURSOS

¿Sabes dónde comprar alimentos especiales, farmacias que dispongan de medicamentos para ECM o restaurantes y hoteles sensibles a vuestras necesidades? Recomienda tus propios Geo-Recursos.

INICIO DE SESIÓN

Usuario: *

Contraseña: *

INICIAR SESIÓN

[Crear nueva cuenta](#)
[Solicitar una nueva contraseña](#)

Comentarios recientes

MARI en [Homocistinuria con aciduria metilmalónica \(CbIC\)](#)

HSJD Natàlia Egea en [Homocistinuria clásica](#)

HSJD Mei Garcia en [Defectos de la β-oxidación](#)

dicamos en [Defectos de la β-oxidación](#)

HSJD Dra. M Serrano en [Homocistinuria con aciduria metilmalónica \(CbIC\)](#)

Información médica

El I Encuentro Luso-Ibérico de los Defectos Congénitos de la Glicosilación homenajea al Profesor Jaak Jaeken

03/11/2011

Las familias con pacientes afectados de CDG de 3 países (España, Portugal y Francia), así como a diversos facultativos (clínicos, bioquímicos y genetistas) involucrados en los CDG, se reunieron en Barcelona el pasado noviembre, presididos por el **Profesor Jaak Jaeken (Departamento de Pediatría, Universidad de Leuven, Bélgica)**, quien describió estas enfermedades hace 30 años.

Actualidad médica CDG defecto congénito de la glicosilación síndrome CDG

Siguenos en

[f](#) [RSS](#) [YouTube](#)

Suscríbete

Recibe nuestro boletín de noticias

E-mail: *

Suscribirse Darse de baja

GUARDAR

[Boletines anteriores](#)

Manejo de la disfagia en casa

26/10/2011

Algunas enfermedades metabólicas vienen acompañadas de **disfagia**, que normalmente

Quién está en línea

Recursos para la comunidad

Exceso de información en enfermedades prevalentes y/o con cierta popularidad

Disminución drástica de la información referente a enfermedades raras.

Carencia dramática de información asequible



Objetivo

Crear una **plataforma interactiva** para personas con interés en errores congénitos del metabolismo (principalmente pacientes y familiares):

- Facilitar el acceso a la información,
 - Cantidad
 - Calidad (*easy jargon*)
- Posibilitar el desarrollo de grupos de soporte
- Posibilitar el contacto con especialistas





Trimetilaminuria (TMA)

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

Clasificación: Metabolismo intermedio → Otros ECM intermedio
Gen: **FMO3**

 ÚNETE

Somos 232 usuarios

 PARTICIPA

Hay 65 participaciones

La enfermedad

- ¿Qué es la trimetilaminuria?
- ¿Qué es la trimetilamina (TMA)?
- ¿Por qué decimos que este error es congénito?
- ¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con una TMA?

¿Qué es la trimetilaminuria?

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

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).

 INICIO DE SESIÓN

Usuario: *

Contraseña: *

INICIAR SESIÓN

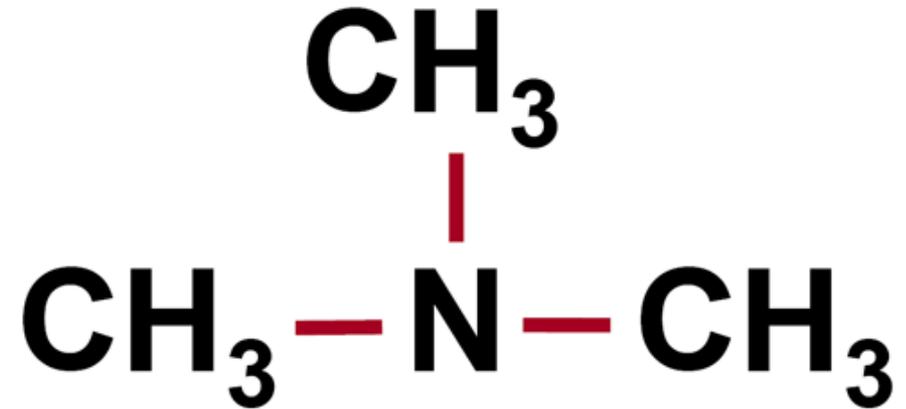
[Crear nueva cuenta](#)

[Solicitar una nueva contraseña](#)

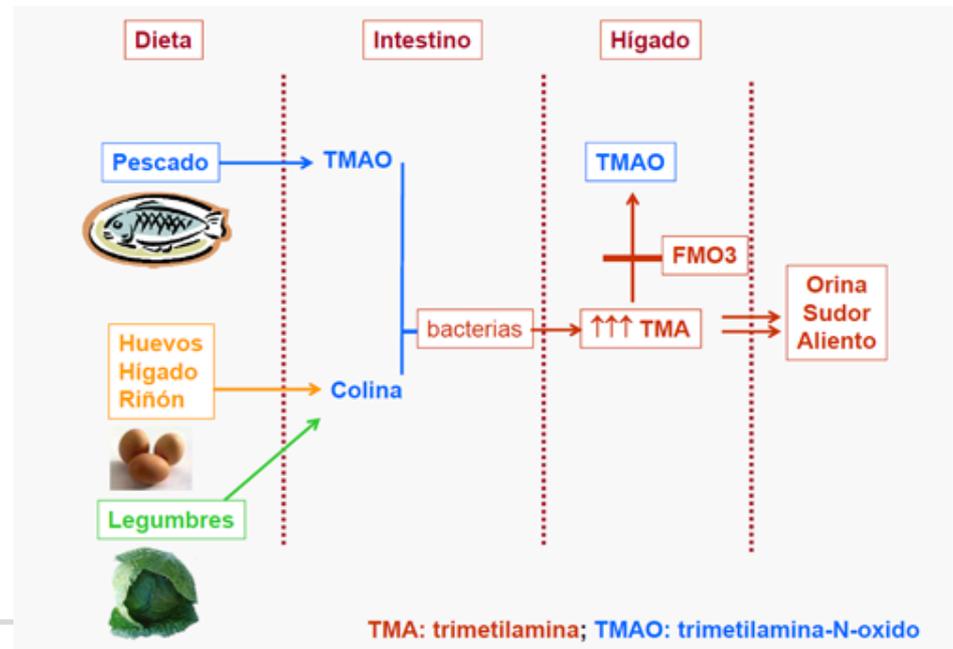


Trimetilamina

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



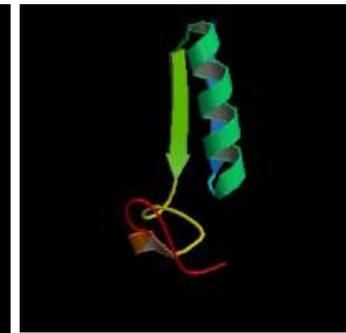
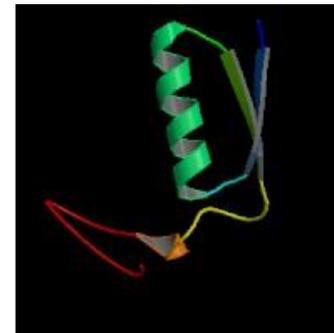
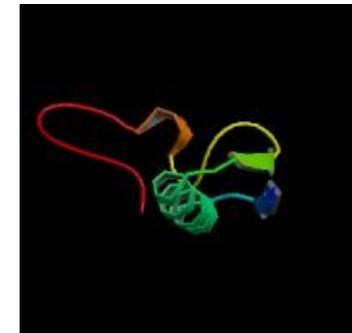
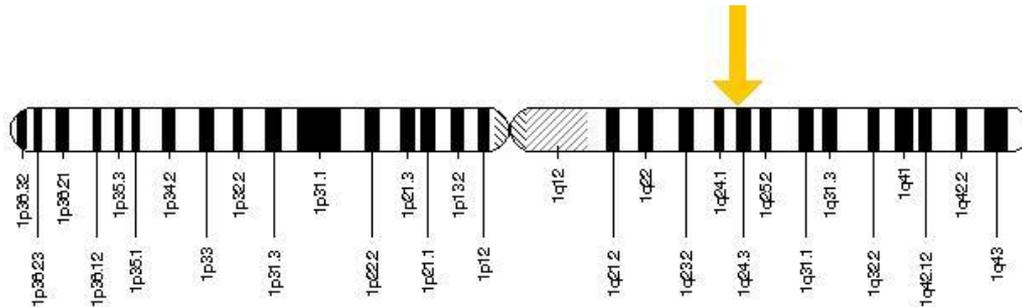
¿Cómo se forma la TMA?

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 (FMO3).

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).

¿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.



TMA adquirida, TMA congénita

¿ Cuándo decimos que este error es congénito?

Decimos que este error es congénito, cuando nacemos con él, ya que es hereditario o genético

La TMA 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.



¿Cuándo decimos que es adquirido?

Cuando una lesión hepática altera la actividad enzimática FMO3, normalmente, de forma irreversible

¿Qué ocurre en el paciente que sufre TMA congénita?

Cuando nace, 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 TMA 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 una degradación deficiente de fármacos nitrogenados o sulfurados y otros compuestos como neurotransmisores.

¿Qué ocurre en el paciente que sufre TMA adquirida?

Los síntomas se presentan después del proceso inflamatorio o tóxico.

¿Hay una predisposición genética? ¿Tal vez son pacientes con polimorfismos en el gen *FMO3*?



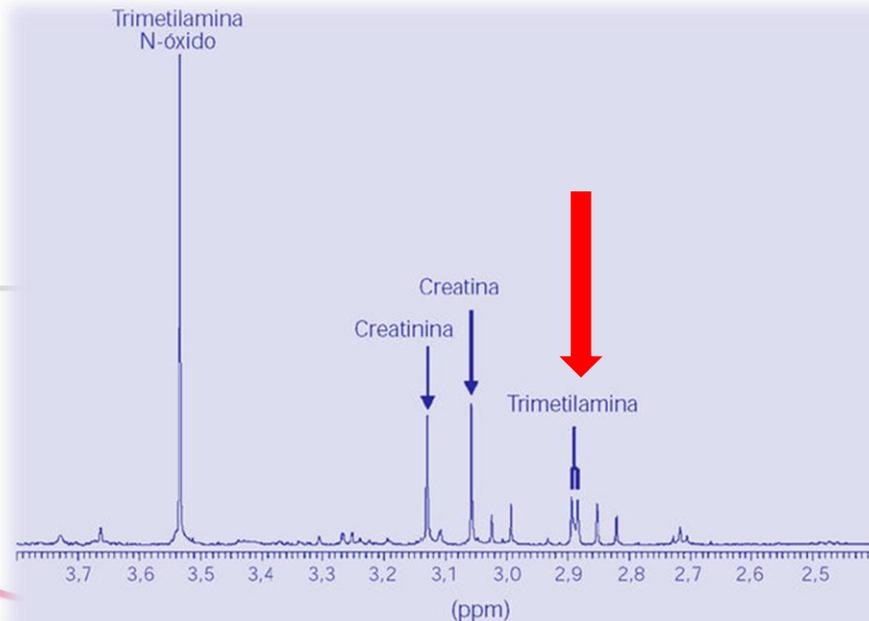
¿Cómo se diagnostica una TMA?

CONGÉNITA o ADQUIRIDA:

El diagnóstico precoz de la TMA 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 (Espectrometría (500 MHz H-NMR)).

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



¿Qué hay que hacer para evitar las consecuencias de una TMA?

Alimentación:

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

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).

Suplementar con folato, si es posible, a través de la dieta (vegetales de hojas verdes, cereales fortificados).

Dieta no recomendada en la TMA

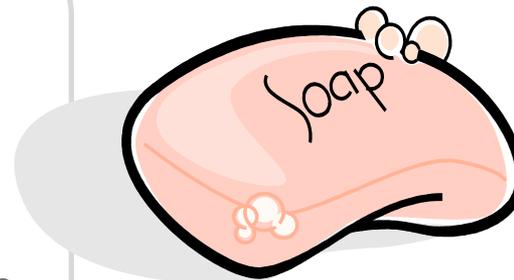


¿Qué hay que hacer para evitar las consecuencias de una TMA?

Otros:

Usar jabón y lociones corporales con bajo pH (5.5-6.5)

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).



¿Preguntas frecuentes?

¿A qué especialista debo dirigirme?

¿Dónde me pueden hacer el estudio en orina?

¿Dónde me pueden hacer el estudio genético?

¿Puede afectar a algún órgano o es un problema de olor corporal?

¿Alguna vez mejoraré si es una TMA adquirida?

Avances y publicaciones recientes

Webinar sobre TMAU



Gracias

Merche Serrano MD, PhD

Unidad de Enfermedades Metabólicas

H. Sant Joan de Déu, Barcelona

CIBER-ER

guía
m3tabólica