Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

EP-061 - (1JDP-10278) - UM PEIXE FORA DE ÁGUA

Sara Paulino¹; Daniela Brandão Abreu²; Catarina Almeida³; Teresa Campos¹; Ana Maia^{1,4}

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2 - Serviço de Imunoalergologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 4 - Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria, Faculdade Medicina da Universidade do Porto

Introdução / Descrição do Caso

Introdução

A trimetilaminúria, também designada de Síndrome do Odor a Peixe, é uma doença metabólica rara, autossómica recessiva, que resulta da mutação do gene que codifica a FMO3 (flavin-containing monooxygenase-3). A incapacidade desta enzima hepática em converter a trimetilamina em óxido de trimetilamina leva a um aumento da excreção da primeira na urina, suor e ar expirado, a qual é responsável pelo odor característico. A trimetilamina tem origem na digestão de certos alimentos, tais como peixe, gema de ovo e alguns vegetais. Apesar de não causar outros sintomas físicos, distúrbios psico-sociais, nomeadamente isolamento social, ansiedade e depressão, são consequências da doença.

Descrição do caso

Criança de 2 anos, sexo masculino, com antecedentes de Síndrome Rosai-Dorfman, com noção materna de odor a peixe na urina e suor. Foi pedido estudo genético, tendo sido detectada a variante 769>A (p.V257M) do gene FOM3 em heterozigotia. Após este resultado, foi pedido estudo molecular complementar, que confirmou não haver variação no número de cópias do gene FMO3 na região estudada. Foi ainda realizado estudo analítico, incluindo função hepática, sem alterações. O doente iniciou os cuidados dietéticos específicos com evicção dos alimentos associados a um incremento de odor.

Comentários / Conclusões

Discussão

A trimetilaminúria é descrita como uma doença manifestada em portadores homozigóticos e heterozigóticos compostos de variantes no gene FMO3. Apesar de não ser possível comprovar alterações moleculares de transmissão recessiva, dada a apresentação clínica típica de trimetilaminúria, com melhoria dos sintomas com os cuidados dietéticos, acredita-se estar perante um caso de trimetilaminúria em portador heterozigótico da mutação.

Palavras-chave : Trimetilaminúria, Pediatria, Doenças do Metabolismo, Peixe, FMO3, Síndrome do Odor a Peixe, Trimetilamina, Heterozigotia