Doenças do Metabolismo | Casuística / Investigação

PD-230 - (20SPP-9498) - 10 ANOS DE ODOR A PEIXE: TRIMETILAMINÚRIA

Rita Pissarra[1]; Cristina Ferreras[1]; Carla Vasconcelos[2]; Ana Maia[1,3]; Teresa Campos[1,4]; Esmeralda Rodrigues[1,4]

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2 - Unidade de Nutrição e Dietética, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3 - Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto

Introdução e Objectivos

A Trimetilaminúria (TMAU) ou síndrome de odor a peixe, de transmissão autossómica recessiva, caracteriza-se por odor a peixe putrefato resultante da excreção aumentada de trimetilamina (TMA) em fluidos corporais. A TMA deriva de precursores dietéticos e é metabolizada no fígado pela enzima FMO3.

Metodologia

Análise retrospetiva dos casos de TMAU de um hospital terciário entre Janeiro 2009-Dezembro 2018.

Resultados

Inclusão de 10 crianças, 60% do sexo masculino, com apresentação dos primeiros sintomas em 80% dos casos entre os 7-9 meses, aquando da introdução do peixe na dieta. O odor foi notado sobretudo no suor (70%) e urina (50%), em 80% com ingestão de peixe. Pela impossibilidade de pesquisar TMA na urina, realizou-se estudo do gene FMO3. Identificou-se na maioria um dos polimorfismos mais comuns: pGlu158Lys, 4 casos em homozigotia (2 deles com o pGlu308Gly também em homozigotia) e 3 casos em heterozigotia mas que por estarem associados a outras variantes (pGlu208Lys e pHis149Tyr) afetam a atividade da FMO3. Em 2 casos foram identificadas variantes patogénicas mas em heterozigotia. 1 caso teve teste negativo mas por antecedentes de transplante hepático, os sintomas podem ser explicados pelo metabolismo do dador. Todos os casos evoluíram favoravelmente, 80% com restrições na dieta.

Conclusões

A TMAU, apesar de benigna, pode ter importante impacto social e psicológico. É necessário um alto índice de suspeição para o seu diagnóstico mas medidas simples permitem na maioria um controlo sintomático adequado. Apesar de clínica compatível, a nível genético nem sempre se identificaram duas variantes patogénicas, pelo que se pressupõe que a presença de polimorfismos ou de uma variante em heterozigotia poderá condicionar redução da atividade enzimática e clínica ligeira.

Palavras-chave : trimetilamina, FMO3, odor a peixe, trimetilaminúria