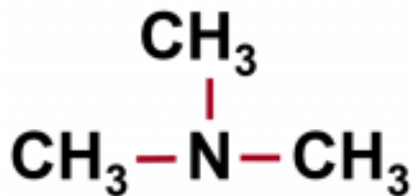


# TRIMETILAMINURIA

## O QUE É A TRIMETILAMINURIA (TMAU)?

A **Trimetilaminúria**, também conhecida como **síndrome de odor a peixe**, é um erro congénito do metabolismo, caracterizado pelo cheiro de peixe passado, que segue o paciente devido à excreção excessiva de um composto volátil, a **trimetilamina (TMA)**, na urina, suor e respiração.

## O QUE É O TMA?



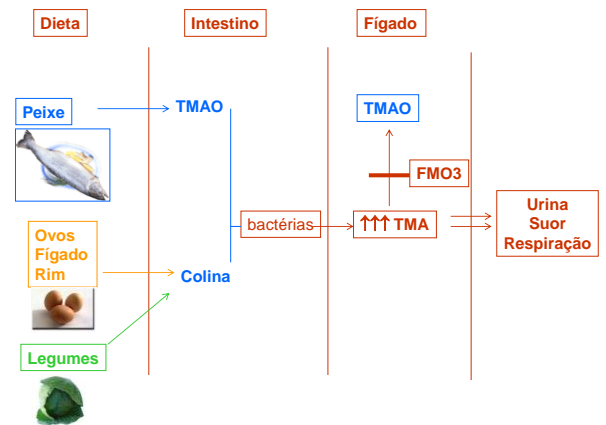
A TMA é um composto formado no intestino pela degradação bacteriana de vários produtos precursores da dieta da colina, como peixes (especialmente peixes gordos), ovos, fígado e repolho.

## COMO SE FORMA A TMA ?

Em condições normais, a TMA e a colina são transformadas no fígado em **N-óxido-trimetilamina (TMAO)**, composto inodoro) através da acção de uma enzima, a **flavina monooxigenase 3 (FMO3)**.

## POR QUE SE PRODUZ UM DEFEITO DE FMO3?

Quando a actividade da enzima FMO3 é deficiente devido a **mutações** no **gene FMO3**, que codifica para esta proteína, a transformação da TMA em TMAO não ocorre de forma eficiente provocando a acumulação de TMA e levando à sintomatologia de odor corporal.



TMA: trimetilamina; TMAO: N-óxido-trimetilamina

## POR QUÉ É QUE A TMAU É CAUSADA POR UM ERRO CONGÉNITO?

Dizemos que o erro que causa a TMAU é congénito, porque nascemos com ele, uma vez que é hereditário. Cada uma das reacções do metabolismo que levará à formação dos compostos que compõem o nosso corpo é geneticamente determinada (codificada). Todos nós herdamos dos nossos pais informação correcta ou alterada que determina que se realize cada uma das reacções do metabolismo. Se herdamos uma informação alterada ou parcialmente alterada, esse ponto em particular funcionará mal e pode produzir um erro inato do metabolismo.

## O QUE ACONTECE NO CASO DE UM FILHO/A NASCER COM UM TMAU?

A Trimetilaminúria é uma doença genética **autossómica recessiva**, o que significa que ambos os pais são portadores de mutações no gene *FMO3*, mas não sofrem os efeitos da deficiência enzimática. Se ambos os pais transmitem as mutações para o filho, dependendo da gravidade das mutações, a criança vai exibir um defeito enzimático, parcial ou total, e, portanto, vai **acumular TMA no fígado**, sofrendo o **síndrome da trimetilaminúria**. Embora o menino apresente este

defeito desde o nascimento, a doença não se manifesta até que comece a ingerir os produtos da dieta TMA, especialmente o **peixe**.

Embora trimetilaminúria tenha sido considerada como uma condição ligeira pode causar **problemas a nível social**, como problemas de ansiedade que podem abranger também a família. Além disso, a actividade deficiente do **gene FMO3** pode ter outras consequências clínicas, causando um catabolismo deficiente de fármacos nitrogenados ou sulfurados e outros compostos, tais como neurotransmissores.

## COMO É DIAGNOSTICADA UMA TMAU?

O diagnóstico precoce de trimetilaminúria é importante para que se possa introduzir uma dieta adequada o mais cedo possível. O diagnóstico realiza-se por **análise de TMA e TMAO** na urina, antes e após a ingestão abundante de peixe (se possível peixes gordos) ou numa sobrecarga de colina. A análise genética de **mutações no gene FMO3** confirmarão o diagnóstico.

## O QUE DEVO FAZER PARA EVITAR AS CONSEQUÊNCIAS DA TMAU?

O tratamento da trimetilaminúria baseia-se em:

1a. **Evitar o peixe** (especialmente peixes gordos e marinhos) e também os cefalópodes (polvo, lulas) e os crustáceos.

1b. **Dieta com baixo conteúdo de TMA e colina**: Evitar os alimentos com elevado conteúdo de colina (ovos, fígado, rim e outras vísceras, produtos de soja, feijões, ervilhas e amendoim). Não restringir demasiado a colina (em crianças em crescimento e mulheres grávidas ou lactantes).

1c. Suplementação com **ácido fólico**, se possível, através de dieta (folhas verdes, cereais enriquecidos).

2. Usar **sabonete e loção corporal** com pH baixo (5,5-6,5).

3. Pode ser necessário a remoção do excesso de produção intestinal de TMA (por razões clínicas ou sociais): Uso intermitente de **antibióticos** orais (metronidazol ou antibióticos de amplo espectro) para

reduzir ou modular a flora intestinal (necessária prescrição médica)

A trimetilaminúria é uma doença metabólica ligeira, mas que não sendo tratada, pode causar problemas sociais. No entanto, o diagnóstico precoce e o tratamento apropriado podem melhorar a qualidade de vida das crianças afectadas.

### Tradução

Mariana Araújo Alves Martins da Silva e Paula Videira-  
Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Portugal, Chronic Diseases Research Center - CEDOC

### Coordenação do projeto "A Guia Metabólica em Português"

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanha  
Tel: +34 93 203 39 59

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.