

160. Triméthylaminurie (syndrome de l'odeur de poisson)

Synonymes :

Triméthylaminurie

Triméthylaminoacidurie

Syndrome de l'odeur de poisson

TMAU

FOS

Nom le plus commun :

Triméthylaminurie

Introduction

La triméthylaminurie est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le métabolisme fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Parfois, le résultat est qu'une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Mais dans d'autres maladies métaboliques, une substance ne peut plus être produite ou il y a un manque d'énergie. Si cela entraîne des symptômes, on parle de maladie métabolique.

Contexte

Le premier patient atteint de triméthylaminurie (TMAU) a été décrit en 1970. Il existe une TMAU primaire, dans lequel une quantité trop faible d'enzyme est fabriquée en raison d'une anomalie génétique. Les patients développent souvent des symptômes à un jeune âge. Il existe également un TMAU secondaire, qui provoque des symptômes plus tard dans la vie (autour de la puberté). Cependant, aucune anomalie génétique n'est trouvée chez ces patients. Il est probable que d'autres facteurs, comme les hormones, provoquent une réduction de l'activité enzymatique. Dans le cas du TMAU secondaire, les plaintes surviennent souvent par épisodes, et les femmes établissent souvent un lien entre leurs plaintes et leur cycle menstruel.

Triméthylamine

Notre alimentation contient normalement des protéines (qui sont constituées, entre autres, d'azote). La triméthylamine est produite par les bactéries du côlon. Plus notre alimentation contient de choline, de carnitine et de N-oxyde de triméthylamine, un composant de certains poissons, plus la production de triméthylamine est importante dans nos intestins. La triméthylamine est ensuite absorbée par les intestins dans le sang et transportée vers le foie. Dans le foie, la triméthylamine, qui a une forte odeur, est normalement transformée en triméthylamine-N-oxyde inodore, qui est ensuite excrétée dans l'urine.

Enzyme défectueuse ou manquante

Le TMAU est dû à un défaut de production de l'enzyme flavine monooxygénase 3 (FMO3). La triméthylamine ne peut pas ou pas suffisamment être transformée en triméthylamine-N-oxyde. En conséquence, la substance triméthylamine s'accumule.

A l'heure actuelle, plus de 40 anomalies du gène FMO3 causant le TMAU sont connues.

Rareté

Le TMAU est une maladie rare. On ne connaît pas la fréquence de cette maladie. Les femmes semblent être plus nombreuses, mais cela pourrait aussi s'expliquer par le fait qu'elles souffrent davantage des symptômes et que le diagnostic est donc posé plus tôt.

Symptômes

La triméthylamine accumulée est excrétée par la sueur, la respiration et l'urine. Les patients atteints de TMAU ont donc une odeur qui est généralement décrite comme une odeur de poisson pourri (les odeurs également mentionnées sont : une odeur de moisi, une odeur d'œufs pourris, d'ordures et d'excréments). L'intensité et l'odeur varient et dépendent du régime alimentaire, des changements hormonaux, du stress et de la quantité de sueur. Les patients sont souvent incapables de sentir l'odeur eux-mêmes.

La substance triméthylamine est inoffensive et les patients n'ont donc aucune plainte physique.

Certains patients présentent déjà des symptômes à la naissance, mais il est également fréquent que la maladie se développe plus tard dans la vie, par exemple autour de la puberté ou pendant la ménopause.

La maladie a des répercussions psychologiques importantes. Les personnes atteintes de la maladie sont souvent victimes d'intimidation et se sentent exclues socialement. Il est souvent difficile pour les personnes atteintes de TMAU de conserver un emploi ou de nouer des relations.

Cependant, cette maladie n'a rien à voir avec l'hygiène personnelle, mais a une cause médicale.

Diagnostic

Les personnes atteintes de la maladie ne peuvent souvent pas sentir l'odeur. En raison de la nature inconnue de la maladie et des sentiments de honte, il faut souvent des années avant que le patient ne cherche de l'aide et qu'un diagnostic puisse être posé. Pour savoir si un patient est réellement atteint de TMAU, il est possible de réaliser un test sanguin afin de déterminer l'anomalie génétique. Cela peut également être déterminé par un test urinaire qui examine le rapport entre la triméthylamine et la triméthylamine-N-oxyde dans l'urine après avoir mangé 300 grammes de poisson frais. Chez les patients, ce rapport est augmenté.

Traitement

La maladie est traitée par un régime dans lequel la choline, la lécithine, la carnitine, l'azote et le soufre sont évités. Ces substances sont présentes en grande quantité dans les abats (comme le foie), le poisson, les légumineuses, les œufs, le blé, les cacahuètes, le soja, les brocolis, les choux-fleurs et les champignons. En outre, certains patients évitent le lait et la viande rouge.

D'autres mesures temporaires sont parfois prescrites, comme l'utilisation de certains antibiotiques ou probiotiques. Des antibiotiques sont administrés pour réduire le nombre de bactéries dans l'intestin (appelé décontamination sélective de l'intestin SDD), afin que moins de triméthylamine puisse être fabriquée dans l'intestin. Les probiotiques peuvent faire en sorte que les bonnes bactéries, qui ne fabriquent pas de triméthylamine, pénètrent dans

l'intestin en nombre suffisant. Chez les patients qui prennent des probiotiques après un traitement antibiotique, il faut plus de temps avant qu'ils aient besoin d'un autre traitement antibiotique.

Une autre approche consiste à empêcher la réabsorption de la triméthylamine par l'organisme dans l'intestin. Des préparations telles que le charbon actif (une forme de carbone dont la structure de surface particulière lui permet de lier toutes sortes de substances) et le "déodorant interne", qui contiennent la substance chlorophylline de cuivre, se lient à la triméthylamine dans l'intestin et empêchent la réabsorption de la triméthylamine par l'organisme. Il existe encore peu de preuves scientifiques de l'efficacité de ces préparations, mais certains patients en bénéficient. Leur qualité de vie s'améliore avec l'utilisation de ces préparations.

Pour certains patients, l'utilisation d'un savon dont l'acidité (pH) est de 5,5-6,5 réduit considérablement les odeurs.

En outre, il est également important de prêter attention aux problèmes mentaux auxquels sont confrontés les patients atteints de cette maladie.

Certains patients ne présentent plus de symptômes avec le traitement mentionné ci-dessus, mais chez d'autres patients, le traitement est moins efficace, voire pas du tout.

Voici deux explications possibles :

- Le patient n'est pas atteint de TMAU mais d'une autre maladie à l'origine des symptômes.
- Chez certains patients, l'enzyme est défectueuse, mais elle fonctionne toujours et peut encore décomposer une certaine quantité de triméthylamine grâce à un régime alimentaire.

Hérédité

Bien que la littérature à ce sujet soit parfois contradictoire, il est généralement admis que l'hérédité suit le schéma autosomique récessif.

Les maladies métaboliques sont des maladies héréditaires. Cela signifie que vous êtes né avec la maladie et que vous ne pouvez pas en guérir. Cela signifie généralement que les parents ne pouvaient pas savoir à l'avance que leur enfant tomberait malade. Dans la plupart des cas, les deux parents ne sont pas affectés. Ils sont alors "porteurs sains" d'un gène anormal et possèdent également le gène normal. Le gène normal fait en sorte que l'enzyme nécessaire soit fabriquée en quantité suffisante chez eux. Un enfant atteint de la maladie possède deux gènes anormaux et ne possède pas le gène normal. L'enzyme n'est donc pas ou pas suffisamment fabriquée.

Autosomique récessif

Dans chaque cellule du corps, le matériel héréditaire est présent en double et divisé en paires de chromosomes. Il y a 22 paires égales (autosomes) par cellule, tandis que la 23ème paire est déterminante pour le sexe et diffère entre une femme qui a deux chromosomes X et un homme qui a un chromosome X et un chromosome Y.

Cette maladie métabolique est transmise sur le mode autosomique récessif. Autosomique signifie que le gène anormal est situé sur l'un des 22 chromosomes normaux. Les garçons comme les filles peuvent être touchés. En outre, un gène anormal sur l'un des deux chromosomes est subordonné au gène normal sur l'autre chromosome (récessif), qui

compense alors. Cela se produit chez un "porteur sain", qui ne contractera donc pas la maladie. Ainsi, deux gènes différents sont nécessaires pour contracter la maladie. Un enfant atteint d'une maladie métabolique a hérité d'un gène anormal de ses deux parents. Les parents ne sont pas malades, mais sont porteurs du gène anormal. Elles ont donc 25 % de chances (1 sur 4) d'avoir un enfant atteint de la maladie à chaque grossesse. Ils ont également 75 % (3 sur 4) de chances d'avoir un enfant qui n'est pas malade. Parmi ceux-ci, 2/3 seront des porteurs sains, tout comme les parents. Ces enfants ne peuvent transmettre la maladie que si leur partenaire présente également la même anomalie dans son ADN.

Les patients atteints de triméthylaminurie peuvent (avec un traitement approprié) grandir normalement et avoir leurs propres enfants. Le fait que leurs enfants soient également atteints de triméthylaminurie dépend de leur partenaire. Si le partenaire ne présente pas l'anomalie génétique, aucun des enfants ne sera malade, mais ils seront tous porteurs du gène anormal. Si le partenaire présente l'anomalie génétique, il y a 50 % de chances d'avoir un enfant malade et 50 % de chances d'avoir un enfant sain qui est porteur. Si le partenaire n'est pas apparenté, la probabilité qu'il présente la même anomalie génétique est très faible.