



Análisis fenotípico de Trimetilaminuria

Sus resultados

Gracias por haber realizado sus análisis con la compañía MeBO Research ("MEBO"), a través de la Clínica Cleveland.

Por favor nótese: Los resultados son parte de un amplio programa de investigación e indican los niveles de compuestos en la muestra de orina. No es un diagnóstico médico, ni debiese ser considerado como tal. Tan sólo se le transmite con el propósito de informarle sobre el mismo.

*Por favor lea la información adicional detallada más abajo acerca de este servicio

Nombre y número de identificación	
--	--

Los resultados de su muestra

	Resultado	Valores normales	Comentarios
TMA* (umol/mmol creatinina)			
TMAO* (umol/mmol creatinina)			
Creatinina* (mmol/L)			

TMA - trimetilamina | **TMAO** – óxido de trimetilamina | TMA y TMAO medidas en **umol/mmol** de creatinina | **creatinina** - medida en **mmol/L**

Con estos datos podemos calcular lo siguiente

	Resultado	Valores normales	Comentarios
TMAO/(TMA + TMAO)			
Proporción TMA/TMAO			

Comentarios:

Comentarios: El porcentaje de TMA que usted ha oxidado ha sido de ____ %

La cantidad de TMA que usted no oxidó ha sido _____

**Nota: Estos análisis han sido realizados en el Laboratorio de Investigación Preventiva de la Clínica Cleveland. Esto no es un diagnóstico médico y no debiese considerarse como tal.*

Preguntas adicionales sobre sus resultados: contáctenos en tmaureult@meboresearch.org

Para su información, incluimos los valores normales que usan como referencia otros laboratorios que realizan los análisis de trimetilaminuria. Por favor, nótese que no hay un acuerdo internacional que establezca los valores considerados como normales. Los valores normales varían según el laboratorio que realice las pruebas, y pueden ser modificados por el mismo.

Valores normales usados por otros laboratorios

Laboratorio	Valores normales	Comentarios
Arkansas	TMA - normal si <6.8	No analiza niveles de TMAO
HBRI	TMAO/(TMA + TMAO) normal si >95%	No toma en cuenta los niveles de TMA por sí solos
Denver	Proporción TMAO/TMA normal si >92%	No toma en cuenta los niveles de TMA por sí solos

*Información adicional importante:

El resultado de estos análisis no debiese ser considerado como un diagnóstico médico. Tan sólo un médico puede establecer un diagnóstico. Los análisis de las muestras fueron realizados por la Clínica Cleveland usando Cromatografía Líquida/Espectrometría de Masas en Tándem.

Con la intención de realizar estudios de investigación a nivel más amplio y proveer con herramientas de autoayuda, MeBO guardará una copia de sus resultados. Toda la información personal será tratada de forma confidencial. MeBO puede que publique los resultados de sus pruebas, sin desvelar públicamente ningún detalle identificativo (como su nombre) en su página web o blogs. Si no quiere que MEBO guarde una copia de sus resultados por favor contáctelos a través de este email: tmaureult@meboresearch.org.

Si está interesado en las mutaciones/variaciones genéticas asociadas con la trimetilaminuria, existen pruebas de ADN que puede realizarse.

Información acerca de la Trimetilaminuria (TMAU)

La trimetilamina (TMA) es convertida a óxido de trimetilamina (TMAO) por la enzima FMO3 (se encuentra mayormente en el hígado). La TMA tiene olor, el TMAO no.

Trimetilaminuria primaria (TMAU1): Causada por una deficiencia de FMO3, normalmente genética. La manera típica en que se presenta es con una TMA elevada por encima de los límites normales y un nivel de TMAO más bajo. La excreción de TMAO es menos del 80% de la TMA total que le llega a la enzima FMO3 (TMA+TMAO), en otras palabras la proporción de TMA/TMAO es mayor que 0.21. En general, se considera que la TMAU1 es la inhabilidad de convertir niveles normales de TMA en TMAO (deficiencia de FMO3).

Trimetilaminuria secundaria (TMAU2): definido como un nivel alto de TMA, y un nivel de TMAO que no es bajo en comparación. La presentación típica es una TMA por encima de lo normal con un TMAO elevado, con una proporción de TMA / (TMAO + TMA) por encima del 81%. La mayoría de los laboratorios no tienen en cuenta a la TMAU2 a la hora de presentar los resultados (no hacen estos cálculos).

Se considera que la TMAU2 es un exceso de TMA que le llega al hígado, produciendo éste niveles normales de TMAO (sobrecarga de sustrato). Se considera que los niveles elevados de TMA son producidos por un sobrecrecimiento bacteriano en el intestino.

Posible tratamiento de la Trimetilaminuria:

Aunque no existe una cura para la trimetilaminuria, es posible que los afectados con esta enfermedad vivan vidas normales y sanas. Las estrategias de tratamiento de la trimetilaminuria están detalladas en Cashman et al (2003) (3), y en las guías “de la mejor práctica” (1). Los doctores Ian Phillips y Eileen Sheppard recomiendan un plan de tratamiento para reducir los síntomas (11), tal como se expone en el artículo de los Institutos Nacionales de Salud, Oficina de Investigación sobre Enfermedades Raras, [Trimetilaminuria](#).

Información adicional sobre TMAU

- Trimethylaminuria. NCBI Bookshelf, A service of the National Library of Medicine, National Institutes of Health Web site. 2011. Disponible en : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1103/#trimethylaminuria>. Se accede el 31 de Mayo 2011.
- Trimethylaminuria. National Institutes of Health, Office of Rare Diseases Research, Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) Web site. 2010. Disponible en: <http://rarediseases.info.nih.gov/GARD/QnA.aspx?PageID=4&CaseID=20839&DiseaseID=6447#78>. Se accede el 31 de Mayo 2011.
- Learning about Trimethylaminuria. National Human Genome Research Institute Web site. 2009. Disponible en: <http://www.genome.gov/11508983>. Se accede el 31 de Mayo 2011.
- Trimethylaminuria. Genetics Home Reference Web site. April 2007. Disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=trimethylaminuria>. Se accede el 31 de Mayo 2011.
- Trimethylaminuria. MEBO Research, A Patient Advocacy International Campaign Web site. 2011. Disponible en <http://www.meboresearch.org/trimethylaminuria>.

Bibliografía recomendada

1. Chalmers RA, Bain MD, Michelakakis H, Zschocke J, Iles RA. Diagnosis and management of trimethylaminuria (FMO3 deficiency) in children. 2006. Disponible [online](#). Se accede el 4-12-11.
2. Cashman JR, Camp K, Fakharzadeh SS, Fennessey PV, Hines RN, Mamer OA, Mitchell SC, Nguyen GP, Schlenk D, Smith RL, Tjoa SS, Williams DE, Yannicelli S. Biochemical and clinical aspects of the human flavin-containing monooxygenase form 3 (FMO3) related to trimethylaminuria. *Curr Drug Metab*. 2003;4:151–70. [\[PubMed\]](#)
3. Mamer OA, Choiniere L, Lesimple A. Measurement of urinary trimethylamine and trimethylamine oxide by direct infusion electrospray quadrupole time-of-flight spectrometry. *Anal Biochem*. 2010;406:80–2. [\[PubMed\]](#)
4. Mamer OA, Choiniere L, Treacy EP. Measurement of trimethylamine and trimethylamine N-oxide independently in urine by fast atom bombardment mass spectrometry. *Anal Biochem*. 1999;276:144–9. [\[PubMed\]](#)
5. Mitchell S. Trimethylaminuria (fish-odour syndrome) and oral malodour. *Oral Dis*. 2005;11 Suppl 1:10–3. [\[PubMed\]](#)

6. Mitchell S, Ayes R, Barrett T, Smith R. Trimethylamine and foetor hepaticus. *Scand J Gastroenterol*. 1999;34:524–8. [\[PubMed\]](#)
7. Mitchell SC, Smith RL. Trimethylaminuria: the fish malodor syndrome. *Drug Metab Dispos*. 2001;29:517–2.
8. Mitchell SC, Zhang AQ, Barrett T, Ayes R, Smith RL. Studies on the discontinuous N-oxidation of trimethylamine among Jordanian, Ecuadorian and New Guinean populations. *Pharmacogenetics*. 1997;7:45–50. [\[PubMed\]](#)
9. Pardini RS, Sapien RE. Trimethylaminuria (fish odor syndrome) related to the choline concentration of infant formula. *Pediatr Emerg Care*. 2003;19:101–3. [\[PubMed\]](#)
10. Phillips IR, Francois AA, Shephard EA. The flavin-containing monooxygenases (FMOs): genetic variation and its consequences for the metabolism of therapeutic drugs. *Curr Pharmacogenet Pharmacogenom*. 2007;5:292–313.
11. Phillips IR, Shephard EA. Trimethylaminuria. GeneReviews Web site. March 18, 2008 Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=trimethylaminuria>. Accessed July 21, 2010.
12. Shimizu M, Cashman JR, Yamazaki H. Transient trimethylaminuria related to menstruation. *BMC Med Genet*. 2007;8:2. [\[PubMed\]](#)
13. Treacy EP, Akerman BR, Chow LM, Youil R, Bibeau C, Lin J, Bruce AG, Knight M, Danks DM, Cashman JR, Forrest SM. Mutations of the flavin-containing monooxygenase gene (FMO3) cause trimethylaminuria, a defect in detoxication. *Hum Mol Genet*. 1998;7:839–45. [\[PubMed\]](#)
14. Yamazaki H, Fujieda M, Togashi M, Saito T, Preti G, Cashman JR, Kamataki T. Effects of the dietary supplements, activated charcoal and copper chlorophyllin, on urinary excretion of trimethylamine in Japanese trimethylaminuria patients. *Life Sci*. 2004;74:2739–47. [\[PubMed\]](#)