



### Epreuve de surcharge alimentaire en triméthylamine

L'épreuve débute par 3 jours (J1, J2 et J3) de restriction en aliments riches en choline (œuf, foie, rein, autres abats, noix, noisettes, haricots, pois, cacahuètes, soja...) et/ou en triméthylamine N-oxyde (poissons de mer, crustacés, autres produits de la mer), suivie de la prise d'un repas riche en triméthylamine N-oxyde. Chez l'adulte, ce repas comprendra 300 gr d'un poisson de mer particulièrement riche en triméthylamine N-oxyde comme le requin ou le cabillaud/morue. Chez l'enfant, la quantité de poisson à absorber peut être raisonnablement réduite selon son âge mais doit rester suffisante pour assurer une surcharge enzymatique. La totalité des urines émises dans les 48 hrs précédant ce repas et dans les 48 hrs suivant ce repas sont recueillies en 8 fois, comme l'indique le schéma ci-dessus (1°, 2°, 3° et 4° collection avant le repas; 5°, 6°, 7° et 8° collection après le repas). A la fin de chacune des 8 périodes de collection urinaire, le volume total d'urine recueillie est mesuré, un échantillon de 20 ml est prélevé et stocké au congélateur -20°C. Au terme de l'épreuve, les 8 échantillons sont à envoyer congelés à l'Unité de Génopathies et de Pharmacotoxicogénétique, 2° étage du Centre de Biologie et Pathologie, CHRU de Lille, Bd du Prof. J. Leclercq 59000 Lille Cedex, France (Tél: 03 20 44 48 01). La mesure des concentrations de triméthylamine et de triméthylamine N-oxyde de chacun des échantillons reçus y sera effectuée. Schématiquement, les patients atteints de triméthylaminurie présenteront après le repas de poisson, une élimination urinaire précoce de triméthylamine N-oxyde (pic d'excrétion maximum environ 18 hr après surcharge) suivie d'une émission marquée et persistante de triméthylamine. Chez les sujets non atteints, il n'apparaîtra pas d'émission de triméthylamine au cours des 72 hrs suivant la surcharge alimentaire. Les échantillons urinaires récoltés avant le repas de poisson servent d'échantillons « contrôles ». Ce protocole a été élaboré d'après: Chalmers RA, Bain MD, Michelakakis H, Zschocke J, Iles RA ; Diagnosis and management of trimethylaminuria (FMO3 deficiency) in children., J Inher Metab Dis. 2006 Feb;29(1):162-72. **En cas de nécessité, le test peut-être simplifié en éliminant la période de restriction en aliments riches en choline et/ou en triméthylamine N-oxyde et en procédant à un recueil urinaire se limitant aux seuls échantillons 4, 5 et 6.**