

ÁCIDO AMINOLEVULINICO (ALA) - PORFOBILINÓGENO

Actualizado en Marzo 2024 por BQ. Irene Guerra.
Revisado y Aprobado por Q Fidel Allende.

Código del Examen : 2738

Nombres del Examen : Ácido 5-aminolevulínico (ALA) - Porfobilinógeno (PBG) - en orina

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio CMSJ Bioquímica (HPLC)	Lunes a viernes* <i>*Se procesan las muestras que llegan al laboratorio hasta las 15:00 horas. Las muestras que ingresan posteriormente son procesadas al día hábil siguiente.</i>	1 día hábil

Preparación del Paciente : Seguir indicaciones del instructivo a paciente IP-017

Muestra Requerida : Orina de 24 horas
Recolectar la orina emitida en un periodo de 24 horas, en un recipiente limpio y seco, sin preservante y **protegido de la luz**. Mantener la orina refrigerada durante el periodo de recolección.
Consignar el volumen total de orina recolectado. Homogenizar la muestra y enviar una alícuota mínima de 30 mL **protegida de la luz y refrigerada** al laboratorio.

Muestra Opcional:
Orina muestra aislada protegida de la luz

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Orina protegida de la luz	Inestable	1 día	1 mes

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Orina: Ambiente NO / Refrigerada SI/ Congelada SI

*Desde fuera de Santiago
Orina: Ambiente NO / Refrigerada SI/ Congelada SI

**Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.*

Método Utilizado ¹ : Cromatografía de intercambio iónico y detección espectrofotométrica.

Ácido 5-aminolevulínico	
Orina 24 horas	1.5 - 7.5 mg/24 horas
Orina aislada	No disponible

Porfobilinógeno	
Orina 24 horas	Hasta 3.4 mg/24 horas
Orina aislada	Hasta 2 mg/L

Valor Crítico

: No aplica.

Parámetros de Desempeño ¹

: **Porfobilinógeno:**

Coeficiente de Variación Analítico Interensayo:

12.4 % para concentraciones de 0.9 mg/L

4.7 % para concentraciones de 19.9 mg/L

Límite de detección:

0.2 mg/L

Intervalo de medición:

0.2 - 46.4 mg/L

Ácido 5-aminolevulínico:

Coeficiente de Variación Analítico Interensayo:

5.9 % para concentraciones de 4.1 mg/L

3.7 % para concentraciones de 26.5 mg/L

Límite de detección:

0.3 mg/L

Intervalo de medición:

0.3 - 60.3 mg/L

Información Clínica ^{1,2,3}

: Coeficiente de Variación Biológico Intra individuo: sin información
Coeficiente de Variación Biológico Inter individuo: sin información

Las porfirias son un grupo heterogéneo de enfermedades metabólicas, generalmente hereditarias, ocasionadas por deficiencia en las enzimas que intervienen en la biosíntesis del grupo hemo (componente de la hemoglobina, parte esencial de los glóbulos rojos).

Dependiendo de la enzima específica involucrada, varias porfirinas y sus precursores se acumulan en diferentes tipos de muestras. Los patrones de acumulación de porfirinas en eritrocitos y plasma, y la excreción de los precursores de hemo en orina y heces permiten la detección y diferenciación de las porfirias.

Las porfirias son típicamente clasificadas como eritropoyéticas o hepáticas basadas en el sitio primario del defecto enzimático. Además, las porfirias hepáticas pueden clasificarse como crónicas o agudas, basándose en su presentación clínica.

En las porfirias se detectan grandes cantidades de los precursores del grupo hemo, como el ácido 5-aminolevulínico (ALA) o el porfobilinógeno (PBG) en orina.

El porfobilinógeno urinario (PBG) se eleva durante la fase aguda de las porfirias neurológicas. El análisis de porfirina en orina y fecal debe realizarse para confirmar el diagnóstico y distinguir entre Porfiria Aguda Intermitente, Coproporfiria Hereditaria y Porfiria Variegata.

Los niveles de porfobilinógeno (PBG) en la orina deben ser medidos durante ataques agudos de dolor abdominal, parestesias o dolor de extremidades, taquicardia, náusea y vómito, anormalidades neurológicas y en la investigación de orinas oscuras.

La excreción de ácido 5-aminolevulínico (ALA) puede aumentar debido a una de las porfirias agudas heredadas o debido a la inhibición secundaria de ALA

deshidratasa. Entre las causas secundarias, la intoxicación aguda por plomo produce el grado más alto de aciduria aminolevulínica, dado que el plomo puede bloquear la vía metabólica en la que interviene el ALA. Se observan elevaciones menos significativas en la intoxicación crónica con plomo, la tirosinemia tipo I, el alcoholismo y el embarazo.

Indicaciones:

- Diagnóstico de Porfirias.

Referencias

1. Inserto del fabricante. 5-Aminolevulinic acid (ALA)/Porphobilinogen (PBG). Biosystems.
2. Mayo Medical Laboratories. Aminolevulinic Acid (ALA), Urine. Mayo Clinic.
3. Mayo Medical Laboratories. Porphobilinogen, Quantitative, Random, Urine. Mayo Clinic.
4. Burtis Carl., Ashwood Edward., Bruns David. (2006). Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics. Fourth Edition.

