

PORFIRINAS DIFERENCIADAS EN ORINA

Actualizado en Marzo 2026 por BQ Irene Guerra.
Revisado y Aprobado por Dr. Fidel Allende.

Código del Examen : 2152

Nombres del Examen : Uroporfirina, Heptacarboxiporfirina, Hexacarboxiporfirina, Pentacarboxiporfirina, Coproporfirina I y III.

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio CMSJ Bioquímica (HPLC)	Según demanda	10 días hábiles

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**. Durante la recolección mantener el recipiente en un lugar fresco, **preferentemente refrigerar**.

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 aislada.

OBS. muestra opcional: No se cuenta con valores de referencia. El médico tratante debe interpretar el resultado obtenido.

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8°C)	Congelada (-20°C)
Orina 24 horas Opcional aislada	No aplica	2 días	1 mes

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

*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 : Cromatografía líquida de alta resolución con detección fluorimétrica.

Porfirinas urinarias	ug/24horas
Uroporfirina	<36.6
Heptacarboxiporfirina	<12.6
Hexacarboxiporfirina	<1.48
Pentacarboxiporfirina	<1.4
Coproporfirina I	<58.9
Coproporfirina III	<158.4

Valor Crítico : No aplica.

Parámetros de Desempeño ¹

: Intervalo de medición:

Límite de cuantificación inferior:

Uroporfirina	0.48ug/L
Heptacarboxiporfirina	0.84 ug/L
Hexacarboxiporfirina	1.8 ug/L
Pentacarboxiporfirina	0.9 ug/L
Coproporfirina	2.2 ug/L
Coproporfirina III	2.6 ug/L

Límite de cuantificación superior:

Uroporfirina	1400 ug/L
Heptacarboxiporfirina	3200 ug/L
Hexacarboxiporfirina	5000 ug/L
Pentacarboxiporfirina	4600 ug/L
Coproporfirina	5000 ug/L
Coproporfirina III	5000 ug/L

Información Clínica ²

: 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).

Se caracterizan por una sobreproducción y acúmulo de las llamadas porfirinas y de precursores como ALA (ácido delta aminolevulínico) y PBG (porfobilinógeno). Las porfirinas se sintetizan principalmente en el hígado y la médula ósea. En ésta, se sintetizan altas cantidades de grupo hemo para producir suficiente hemoglobina, sustancia necesaria para el transporte de oxígeno. En el hígado, el hemo se utiliza para formar otras sustancias que fundamentalmente sirven para detoxificar.

Existen siete tipos principales y distintos de porfirias. Cada una está originada por un defecto (hipoactividad) en la actividad de una de las siete enzimas que participan en la cadena de biosíntesis o ruta metabólica del grupo hemo.

Los principales síntomas de porfiria son fotosensibilidad cutánea y síntomas neuroviscerales, como dolor abdominal, falla cardíaca y síntomas neurológicos (parálisis, neuropatía).

Indicaciones:

- Diagnóstico de Porfirias.

Referencias

: 1. Instruction Manual for the HPLC Analysis of Porphyrins in urine. IFU 44000 Porphyrins/Urine ES 2022-09-28 V1.0, Chromsystems.