



CODIGO : 171226
NOMBRE PACIENTE : LIAM EMILIANO ABRIL GARCIA **SEXO :** MASCULINO
FECHA DE NACIMIENTO : 13/10/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,027,546,260
NOMBRE RESPONSABLE : DAYANA ANDREA GARCIA DIAZ
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,002,674,368
FECHA TOMA DE MUESTRA : 24/11/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALON
FECHA DE IMPRESION : 11/12/2025

TAMIZAJE NEONATAL

ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	2.15	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	4.40	VN : > 2.6 U/gHb	Normal

TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia). *Procesado en Colombia por PREGEN.*

Hemoglobinopatías **FA** Ausencia de hemoglobinas anormales **Normal**
TÉCNICA: Cromatografía Líquida de Alto Rendimiento (HPLC). *Procesado en Colombia por PREGEN.*

TAMIZAJE AMPLIADO

ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM

Procesado en Archimedlife international medical laboratory. 1110 Vienna.

DESORDENES DE AMINOÁCIDOS

Citrulina, Metionina, Leucina, Isoleucina, Valina, Fenilalanina, Tirosina.

Ausencia de metabolitos anormales **Normal**

PERFIL DE ACILCARNITINAS

C16,C18,C18:1,C16OH,C18:1OH,C8,C10:1,C5,C5DC,C4,C14,C14:1,C50H,C3,C5:1

Ausencia de metabolitos anormales **Normal**

RESULTADOS NORMALES

Recuerde que estas son pruebas de tamizaje que solo indican la probabilidad de que el recién nacido tenga una de las enfermedades estudiadas por el programa y pueden requerir pruebas adicionales para la confirmación de algún diagnóstico. La sensibilidad de estas pruebas se reduce a medida que aumenta la edad del paciente, por esto es conveniente realizarlas dentro del primer mes de nacido.

REVISADO : EDUVILIA JOHANA GOMEZ
Bacteriologa
Reg. 40.936.003

FECHA : 11/12/2025

Dr. MARIA JOSE PINZON GARCIA
RED COLOMBIANA DE MEDICINA GENETICA SAS - PREGEN
BOGOTA
CARRERA 15 A # 106 - 42
11001 BOGOTA
Colombia

Date of Report 11.12.2025
Sample Received 04.12.2025
Date of Sampling 24.11.2025
LAB-ID 252048471

Medical Report

Patient name	ABRIL GARCIA LIAM EMILIANO	Sample-ID	A0321456
Date of Birth	13.10.2025	Gender	M

Indication: Newborn Screening

Method(s): Immunoassay, Tandem mass spectrometry from Dried Blood Spot

Results:

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	-	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.0	μU/mL	< 15.0
Biotinidase	183.3	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	9.0	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	17.0	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	38.4	μmol/L	< 150.0
Amino acid profile	negative		-
Acylcarnitine profile	negative		-

Interpretation: NEGATIVE RESULT

Please note: Inconspicuous negative biochemical results cannot exclude any inborn error of metabolism or endocrine disorder with certainty in newborns. We recommend any follow-up or genetic testing if any clinical symptoms are present.

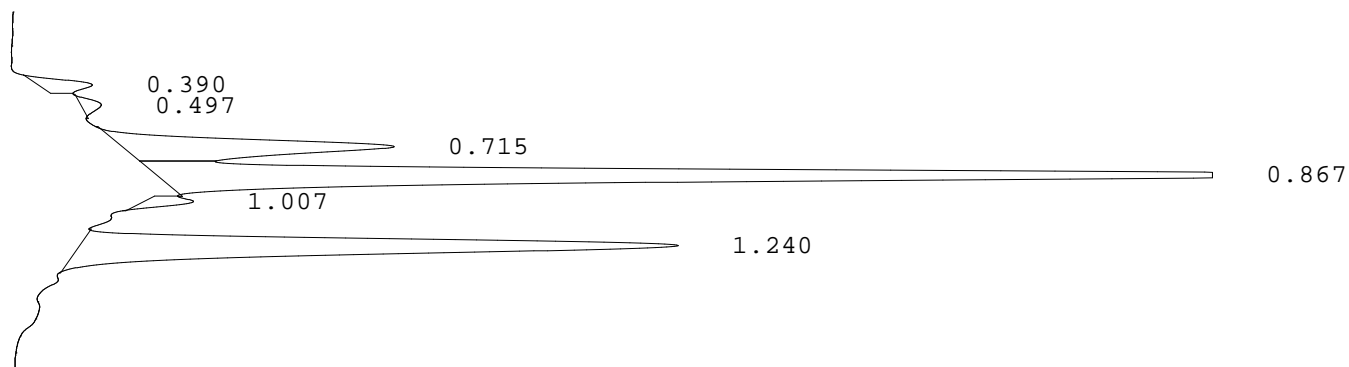
Authorized By: Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN
 Carrera 15a No 106-42
 BOGOTA

Batch 1998, Rack A, Plate 1, Well B05, 171226
 [8823B967AEC5F31F] Nov 28, 2025 11:20:48 Pressure = 71 bar (70 to 72)

FA



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.390	F 0.45	2.0%	17707	
2	0.497	F 0.58	0.9%	7917	
3	0.715	F 0.83	14.3%	128164	Acetylated F peak
4	0.867	F 1.01	50.5%	451902	Consistent with F
5	1.007	F 1.17	1.6%	14423	
6	1.240	A 1.01	30.7%	275214	A peak - REVIEW
Total Area:				895327	

- Codes:
- 1) Wide A peak
 - 2) Area of A peak < 80%
 - 3) Peak area greater than expected
 - 4) Peak after A2
 - 5) Alc > 10%
 - 6) HbF or variant present
 - 7) Total sample area too small/big
 - 8) A2 is not within normal range