

**CODIGO :** 170577  
**NOMBRE PACIENTE :** MADDISON IVETH ARENAS PEREZ **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 10/07/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,244,781,551  
**NOMBRE RESPONSABLE :** SHAIRAK PEREZ MARTINEZ  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,005,321,312  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 06/10/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 27/10/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

|   | RESULTADO | VALORES DE REFERENCIA              | INTERPRETACION                           |
|---|-----------|------------------------------------|--|
| Hipotiroidismo congénito  | 0.95      | VN: < 10 uUI/ml                    | Normal                                   |
| Deficiencia de G6PDH  | 5.50      | VN : > 2.6 U/gHb                   | Normal                                   |
| <i>TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia).</i>                      |           |                                    | <i>Procesado en Colombia por PREGEN.</i> |
| Hemoglobinopatías   | AF        | Ausencia de hemoglobinas anormales | Normal                                   |
| <i>TÉCNICA: Cromatografía Líquida de Alto Rendimiento (HPLC).</i> |           |                                    | <i>Procesado en Colombia por PREGEN.</i> |

## 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 **FECHA :** 27/10/2025  
 Bacteriologa  
 Reg. 40.936.003

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

Date of Report 27.10.2025  
Sample Received 17.10.2025  
Date of Sampling 06.10.2025  
LAB-ID 252040872

## Medical Report

|               |                                    |        |          |
|---------------|------------------------------------|--------|----------|
| Patient name  | <b>ARENAS PEREZ MADDISON IVETH</b> | DBS-ID | A0320832 |
| Date of Birth | <b>10.07.2025</b>                  | Gender | F        |

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

| Parameter                              | Value    | Unit   | Reference |
|--|----------|--------|-----------|
| Birth weight (g)                       | 2270     | g      | -         |
| 17-hydroxyprogesterone (17OHP)         | <5.0     | nmol/L | < 90.0    |
| Thyroid-stimulating hormone (TSH)      | <0.7     | μU/mL  | < 15.0    |
| Biotinidase                            | 399.3    | U      | > 51.0    |
| Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT) | 7.3      | U/g Hb | > 2.5     |
| Immunoreactive trypsinogen (IRT)       | <15      | ng/mL  | < 65.0    |
| Phenylalanine                          | 29.2     | 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.

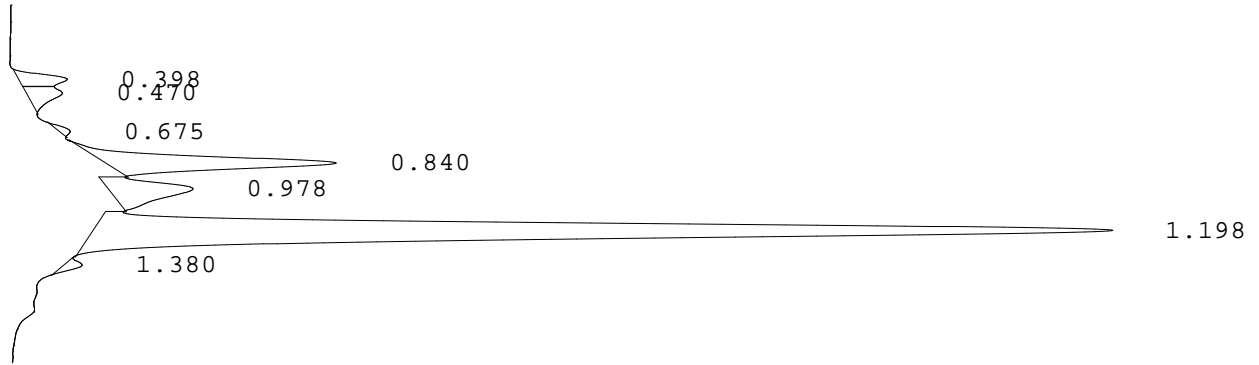
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 1944, Rack A, Plate 1, Well C01, 170577  
[8830596306E1A4CA] Oct 10, 2025 11:10:32 Pressure = 67 bar (67 to 68)

AF



| PEAK | RT    | REL RT | % CONC | AREA   | COMMENT           |
|------|-------|--------|--------|--------|-------------------|
| 1    | 0.398 | F 0.48 | 2.4%   | 15316  |                   |
| 2    | 0.470 | F 0.56 | 2.5%   | 15837  |                   |
| 3    | 0.675 | F 0.81 | 0.5%   | 3161   |                   |
| 4    | 0.840 | F 1.01 | 13.6%  | 87907  | Consistent with F |
| 5    | 0.978 | F 1.17 | 7.2%   | 46756  | 3                 |
| 6    | 1.198 | A 1.01 | 73.0%  | 470958 | A peak - REVIEW   |
| 7    | 1.380 | S 0.89 | 0.9%   | 5649   |                   |

Total Area: 645584

- 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