

CODIGO : 169884
NOMBRE PACIENTE : EVELYN NENE BUITRAGO **SEXO :** FEMENINO
FECHA DE NACIMIENTO : 22/07/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,232,839,480
NOMBRE RESPONSABLE : MARIA ISABEL BUITRAGO CARDENAS
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,002,732,361
FECHA TOMA DE MUESTRA : 25/08/2025
FECHA DE IMPRESION : 15/10/2025



TAMIZAJE NEONATAL

ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	2.59	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	6.50	VN : > 2.6 U/gHb	Normal
Fenilcetonuria (PKU)	0.90	VN : < 2.1 mg/dL	Normal

TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia).

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,C5OH,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 : 15/10/2025

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

Date of Report 10.10.2025
Sample Received 06.10.2025
Date of Sampling 22.09.2025
LAB-ID 252037572

Medical Report

Patient name	NENE BUITRAGO EVELYN	DBS-ID	TN177542
Date of Birth	22.07.2025	Gender	F

Indication: Newborn Screening

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

Results:

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3435	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.7	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	266.6	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	6.5	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	16.0	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	29.0	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.