



CODIGO : 171227
NOMBRE PACIENTE : VIANCA SILVA RUBIO **SEXO :** FEMENINO
FECHA DE NACIMIENTO : 02/09/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,073,189,519
NOMBRE RESPONSABLE : SAYRA VANNESA RUBIO PARDO
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,073,160,826
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	3.42	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	4.90	VN : > 2.6 U/gHb	Normal

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

Hemoglobinopatías **FAS** Cromatograma compatible con posible rasgo **Anormal ***

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 ANORMALES

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 252048470

Medical Report

Patient name	SILVA RUBIO VIANCA	Sample-ID	A0321454
Date of Birth	02.09.2025	Gender	F

Indication: Newborn Screening

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

Results:

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	2777	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.4	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	367.7	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	9.3	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	35.6	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.

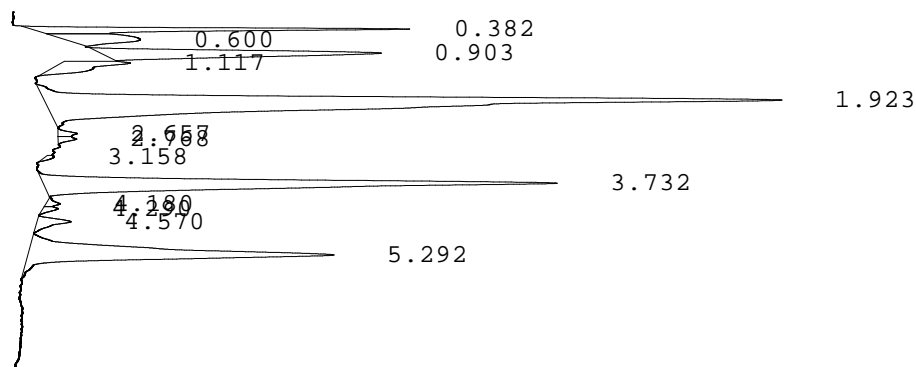
Authorized By: Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN
 Carrera 15a No 106-42
 BOGOTA

Batch 1999, Rack A, Plate 1, Well B06, 171227
 [9D22F963A6E75317] Nov 28, 2025 13:46:58 Pressure = 72 bar (68 to 73)

FAS



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.382	F 0.19	6.4%	96310	
2	0.600	F 0.30	3.3%	50072	
3	0.903	F 0.46	9.0%	135650	
4	1.117	F 0.57	2.8%	41873	
5	1.923	F 0.98	39.7%	599077	Consistent with F
6	2.657	F 1.35	0.4%	6127	
7	2.768	F 1.41	0.4%	5845	
8	3.158	A 0.84	0.2%	2916	
9	3.732	A 0.99	20.6%	310452	A peak - REVIEW
10	4.180	A 1.11	0.3%	4825	
11	4.290	A 1.14	0.3%	5279	
12	4.570	S 0.86	1.2%	17858	3
13	5.292	S 1.00	15.5%	233991	Consistent with S
Total Area:				1510275	A/V=1.33

- 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