

**CODIGO :** 171005  
**NOMBRE PACIENTE :** EITHAN EMILIANO JIMENEZ VARGAS **SEXO :** MASCULINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 04/09/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,141,388,009  
**NOMBRE RESPONSABLE :** YURY STEFANY VARGAS GAITAN  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,022,391,542  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 10/11/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 24/11/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	1.14	VN: < 10 uUI/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	6.40	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.*

\* DETECCIÓN DE POSIBLE VARIANTE DE HEMOGLOBINA S

## 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 :** 24/11/2025  
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 21.11.2025  
Sample Received 17.11.2025  
Date of Sampling 10.11.2025  
LAB-ID 252045532

## Medical Report

Patient name	<b>JIMENEZ VARGAS EITHAN EMILIANO</b>	DBS-ID	A0321203
Date of Birth	<b>04.09.2025</b>	Gender	M

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3025	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	2.0	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	300.9	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	10.9	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	38.9	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.

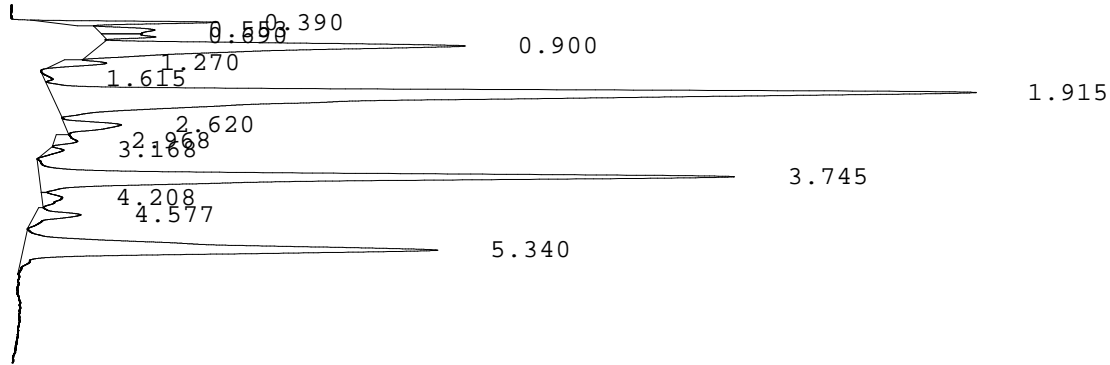
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 1978, Rack A, Plate 1, Well B04, 171005  
 [9C67E2CA600DF117] Nov 14, 2025 13:16:18 Pressure = 70 bar (67 to 71)

FAS



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.390	F 0.20	2.0%	36309	
2	0.553	F 0.28	1.3%	23199	
3	0.690	F 0.35	0.8%	14640	
4	0.900	F 0.46	12.0%	218756	
5	1.270	F 0.65	1.0%	18673	
6	1.615	F 0.82	0.2%	2808	
7	1.915	F 0.98	39.3%	715868	Consistent with F
8	2.620	F 1.34	1.7%	31646	
9	2.968	A 0.79	0.7%	12403	
10	3.168	A 0.84	0.4%	6694	
11	3.745	A 0.99	22.1%	403369	A peak - REVIEW
12	4.208	A 1.11	0.7%	12522	3
13	4.577	S 0.86	1.4%	26367	3
14	5.340	S 1.00	16.4%	298804	Consistent with S
Total Area:				1822058	<b>A/V=1.35</b>

- 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