



**CODIGO :** 171649  
**NOMBRE PACIENTE :** EITHAN DAVID BOHORQUEZ SARMIENTO **SEXO :** MASCULINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 16/11/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,012,486,711  
**NOMBRE RESPONSABLE :** TATIANA SARMIENTO BOLIVAR  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,019,041,434  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 20/12/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALÓN  
**FECHA DE IMPRESIÓN :** 09/01/2026

## TAMIZAJE NEONATAL

### ANÁLISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACIÓN
T.S.H Neonatal	2.11	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	6.10	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 **PROCESADO :** MARIA JOSE PINZON GARCIA **FECHA :**  
Bacterióloga **Bacterióloga**  
Reg. 40.936.003 Reg. 1.015.469.392 09/01/2026

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

Date of Report 08.01.2026  
Sample Received 05.01.2026  
Date of Sampling 20.12.2025  
LAB-ID 252052959

## Medical Report

Patient name	<b>BOHORQUEZ SARMIENTO EITHAN DAVID</b>	Sample-ID	A0321332
Date of Birth	<b>16.11.2025</b>	Gender	M

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3205	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	10.6	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.6	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	190.5	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	7.2	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	33.9	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.

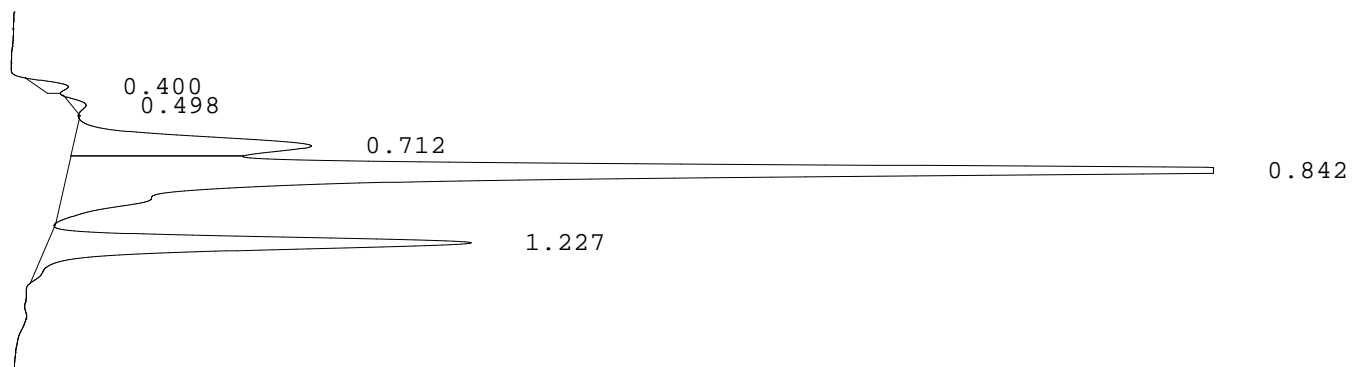
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 2025, Rack A, Plate 1, Well F11, 171649  
[98379138B9A02EE2] Dec 23, 2025 13:28:30 Pressure = 75 bar (75 to 77)

FA



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.400	F 0.46	1.0%	9049	
2	0.498	F 0.57	0.5%	5095	
3	0.712	F 0.82	13.8%	129576	Acetylated F peak
4	0.842	F 0.97	66.2%	623506	Consistent with F
5	1.227	A 1.01	18.6%	174896	A peak
Total Area:				942122	

- 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