

**CODIGO :** 170571  
**NOMBRE PACIENTE :** KILIAN MILAN CARDENAS ROJAS **SEXO :** MASCULINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 10/09/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,030,718,703  
**NOMBRE RESPONSABLE :** KAREN YULIANA ROJAS RUIZ  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,055,126,565  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 07/10/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 27/10/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

|   | RESULTADO | VALORES DE REFERENCIA              | INTERPRETACION                           |
|---|-----------|------------------------------------|--|
| Hipotiroidismo congénito  | 1.38      | VN: < 10 uUI/ml                    | Normal                                   |
| Deficiencia de G6PDH  | 6.40      | VN : > 2.6 U/gHb                   | Normal                                   |
| <i>TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia).</i>                      |           |                                    | <i>Procesado en Colombia por PREGEN.</i> |
| Hemoglobinopatías   | FA        | 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,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 **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 07.10.2025  
LAB-ID 252040867

## Medical Report

|               |                                    |        |          |
|---------------|------------------------------------|--------|----------|
| Patient name  | <b>CARDENAS ROJAS KILIAN MILAN</b> | DBS-ID | A0320590 |
| Date of Birth | <b>10.09.2025</b>                  | Gender | M        |

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

| Parameter                              | Value    | Unit   | Reference |
|--|----------|--------|-----------|
| Birth weight (g)                       | 2105     | g      | -         |
| 17-hydroxyprogesterone (17OHP)         | <5.0     | nmol/L | < 90.0    |
| Thyroid-stimulating hormone (TSH)      | <0.7     | µU/mL  | < 15.0    |
| Biotinidase                            | 290.5    | U      | > 51.0    |
| Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT) | 8.2      | U/g Hb | > 2.5     |
| Immunoreactive trypsinogen (IRT)       | <15      | ng/mL  | < 65.0    |
| Phenylalanine                          | 30.3     | 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.

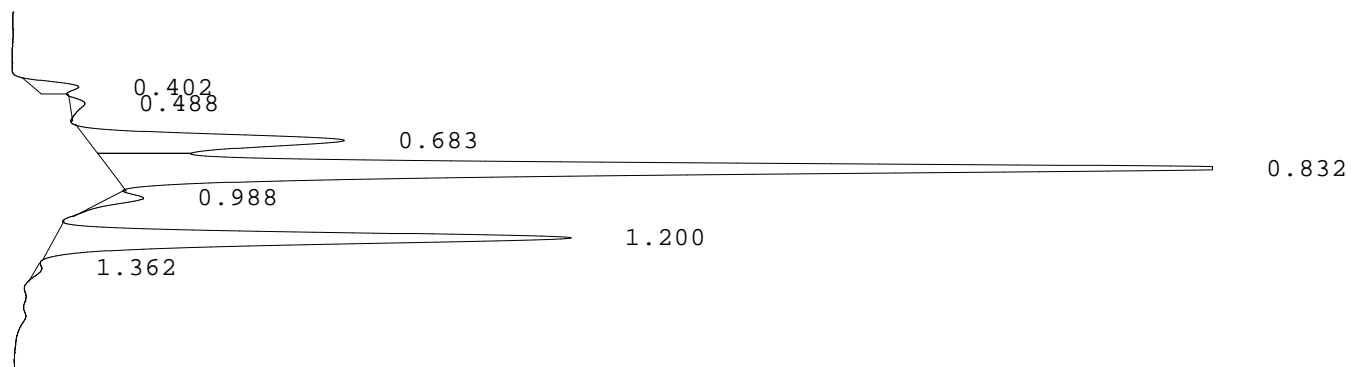
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 1944, Rack A, Plate 1, Well B07, 170571  
 [CD35196306E90648] Oct 10, 2025 10:58:25 Pressure = 67 bar (67 to 68)

FA



| PEAK        | RT    | REL RT | % CONC | AREA   | COMMENT           |
|-------------|-------|--------|--------|--------|-------------------|
| 1           | 0.402 | F 0.48 | 1.8%   | 14060  |                   |
| 2           | 0.488 | F 0.58 | 0.8%   | 5951   |                   |
| 3           | 0.683 | F 0.82 | 14.2%  | 111670 | Acetylated F peak |
| 4           | 0.832 | F 1.00 | 56.7%  | 445052 | Consistent with F |
| 5           | 0.988 | F 1.18 | 1.5%   | 11877  |                   |
| 6           | 1.200 | A 1.01 | 24.7%  | 193678 | A peak - REVIEW   |
| 7           | 1.362 | A 1.15 | 0.3%   | 2060   |                   |
| Total Area: |       |        |        | 784348 |                   |

- 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