

**CODIGO :** 170382  
**NOMBRE PACIENTE :** FANNY ISABELLA PERNIA RAMIREZ **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 18/08/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,256,668,336  
**NOMBRE RESPONSABLE :** MARIA DEL CARMEN RAMIREZ PARADA  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,004,797,057  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 25/09/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 15/10/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	2.17	VN: < 10 uUI/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	6.70	VN : > 2.6 U/gHb	Normal
<i>TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia).</i>			<i>Procesado en Colombia por PREGEN.</i>
Hemoglobinopatías	AF	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.

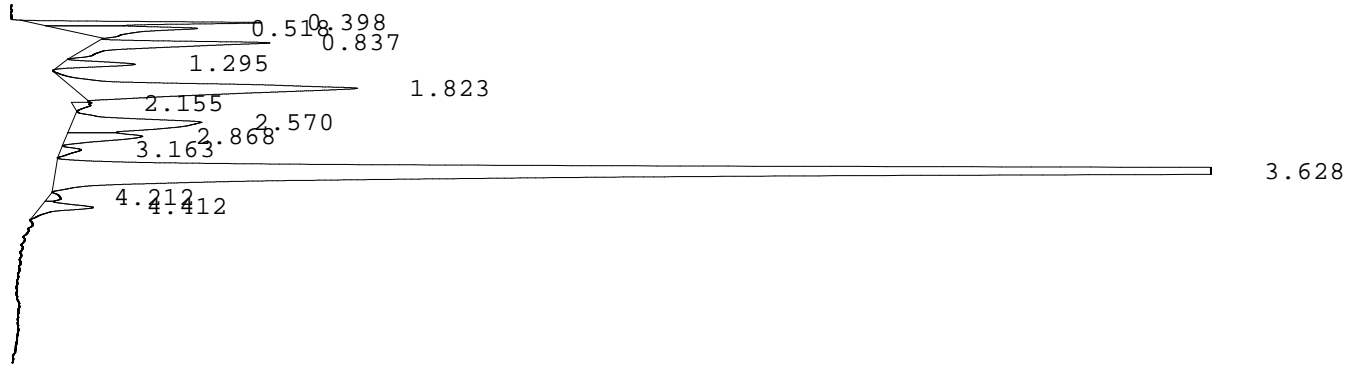
**REVISADO :** EDUVILIA JOHANA GOMEZ  
Bacteriologa  
Reg. 40.936.003

**FECHA :** 15/10/2025

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 1925, Rack A, Plate 1, Well G01, 170382  
 [896142538956FBB7] Oct 01, 2025 15:45:02 Pressure = 63 bar (61 to 64)

AF



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.398	F 0.22	2.8%	52383	
2	0.518	F 0.29	3.3%	61574	
3	0.837	F 0.47	4.3%	81793	
4	1.295	F 0.72	1.5%	27493	
5	1.823	F 1.02	11.5%	216900	Consistent with F
6	2.155	F 1.20	0.4%	7276	
7	2.570	F 1.43	5.6%	106222	3
8	2.868	A 0.80	2.3%	42699	
9	3.163	A 0.88	0.5%	8839	
10	3.628	A 1.01	66.2%	1252210	A peak - REVIEW
11	4.212	A 1.17	0.3%	5789	
12	4.412	S 0.86	1.4%	26975	3
				Total Area: 1890153	

- 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

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 25.09.2025  
LAB-ID 252037632

## Medical Report

Patient name	<b>PERNIA FANNY ISABELLA</b>	DBS-ID	A0320463
Date of Birth	<b>18.08.2025</b>	Gender	F

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	2150	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	8.6	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.4	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	251.2	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	7.3	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	19.5	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	37.8	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.