



**CODIGO :** 171500  
**NOMBRE PACIENTE :** JUAN ESTEBAN PINILLA RIAÑO **SEXO :** MASCULINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 09/11/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,249,371,883  
**NOMBRE RESPONSABLE :** ANGELA VALERIA RIAÑO COMBITA  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,069,646,167  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 10/12/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALÓN  
**FECHA DE IMPRESIÓN :** 05/01/2026

## TAMIZAJE NEONATAL

### ANÁLISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACIÓN
T.S.H Neonatal	1.44	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	6.30	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 05/01/2026

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

Date of Report 05.01.2026  
Sample Received 29.12.2025  
Date of Sampling 10.12.2025  
LAB-ID 252052543

## Medical Report

Patient name	<b>PINILLA RIAÑO JUAN ESTEBAN</b>	Sample-ID	A0321606
Date of Birth	<b>09.11.2025</b>	Gender	M

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3555	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	0.9	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	395.3	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	8.3	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	35.8	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.

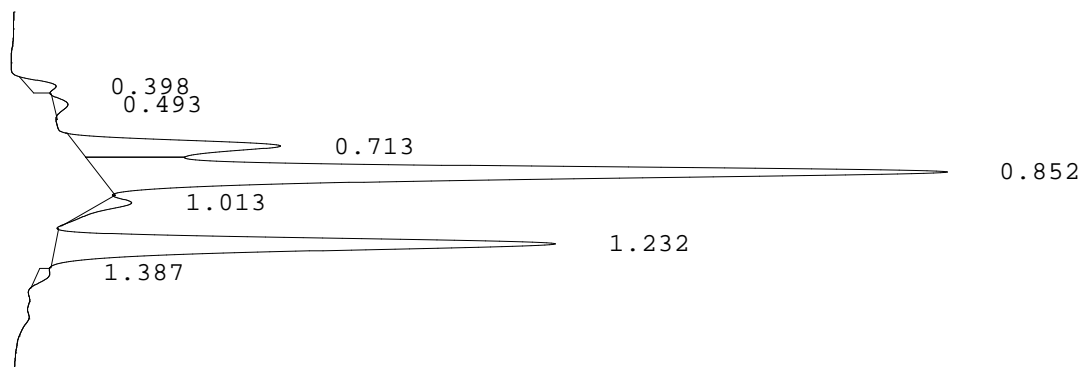
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 2018, Rack A, Plate 1, Well F04, 171500  
 [8C26D4F40582AE6A] Dec 15, 2025 11:43:48 Pressure = 73 bar (72 to 75)

FA



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.398	F 0.46	1.4%	9014	
2	0.493	F 0.58	0.8%	5380	
3	0.713	F 0.83	12.4%	82571	Acetylated F peak
4	0.852	F 0.99	53.2%	353475	Consistent with F
5	1.013	F 1.18	1.8%	12074	
6	1.232	A 1.01	29.7%	197174	A peak - REVIEW
7	1.387	A 1.14	0.7%	4945	
Total Area:				664633	

- 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