



**CODIGO :** 171414  
**NOMBRE PACIENTE :** JOAQUIN DAVID VILLAMIL CHAPARRO **SEXO :** MASCULINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 20/10/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,053,356,273  
**NOMBRE RESPONSABLE :** CAMILA ALEJANDRA CHAPARRO LOPEZ  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,051,477,826  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 02/12/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALON  
**FECHA DE IMPRESION :** 19/12/2025

## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	1.57	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	AF	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  
Bacteriologa  
Reg. 40.936.003

**FECHA :** 19/12/2025

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

Date of Report 19.12.2025  
Sample Received 10.12.2025  
Date of Sampling 02.12.2025  
LAB-ID 252050172

## Medical Report

Patient name	<b>VILLAMIL CHAPARRO JOAQUIN DAVID</b>	Sample-ID	A0321175
Date of Birth	<b>20.10.2025</b>	Gender	M

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3600	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	7.1	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.1	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	346.9	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	10.6	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	17.4	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	37.5	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.

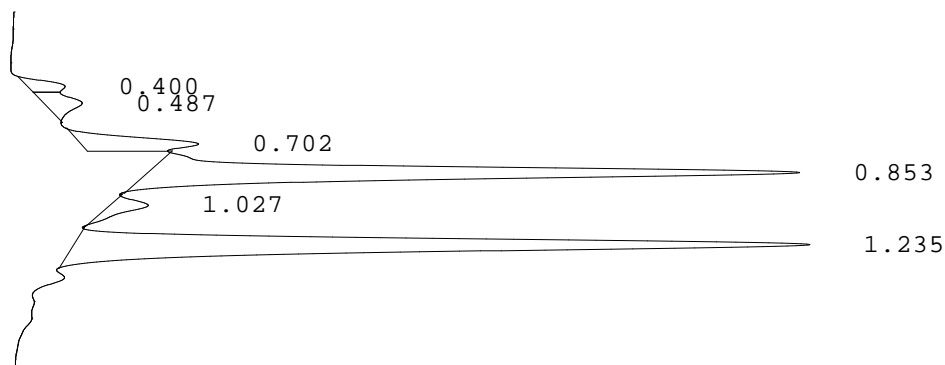
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 2008, Rack A, Plate 1, Well E05, 171414  
[D862AB3179E55317] Dec 09, 2025 12:40:50 Pressure = 73 bar (72 to 74)

AF



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.400	F 0.46	1.9%	11790	
2	0.487	F 0.56	3.1%	19631	
3	0.702	F 0.81	7.1%	44453	Acetylated F peak
4	0.853	F 0.98	38.6%	241467	Consistent with F
5	1.027	F 1.18	2.8%	17526	
6	1.235	A 1.02	46.5%	291053	A peak - REVIEW
Total Area:				625920	

- 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