

**CODIGO :** 170107  
**NOMBRE PACIENTE :** MARIA CATALINA VILLAMIZAR MORA **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 25/07/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,099,381,024  
**NOMBRE RESPONSABLE :** LAURA MARIA MORA REGUEROS  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,098,726,528  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 08/09/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 01/10/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	2.03	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	5.30	VN : > 2.6 U/gHb	Normal
Fenilcetonuria (PKU)	0.70	VN : < 2.1 mg/dL	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*

#### 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, C5DC, C5, 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 :** 01/10/2025  
 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 26.09.2025  
Sample Received 23.09.2025  
Date of Sampling 08.09.2025  
LAB-ID 252035185

## Medical Report

Patient name	VILLAMIZAR MARIA CATALINA	DBS-ID	TN177692
Date of Birth	25.07.2025	Gender	F

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3700	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.5	μU/mL	< 15.0
Biotinidase	244.3	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	6.4	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	21.8	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	30.2	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.

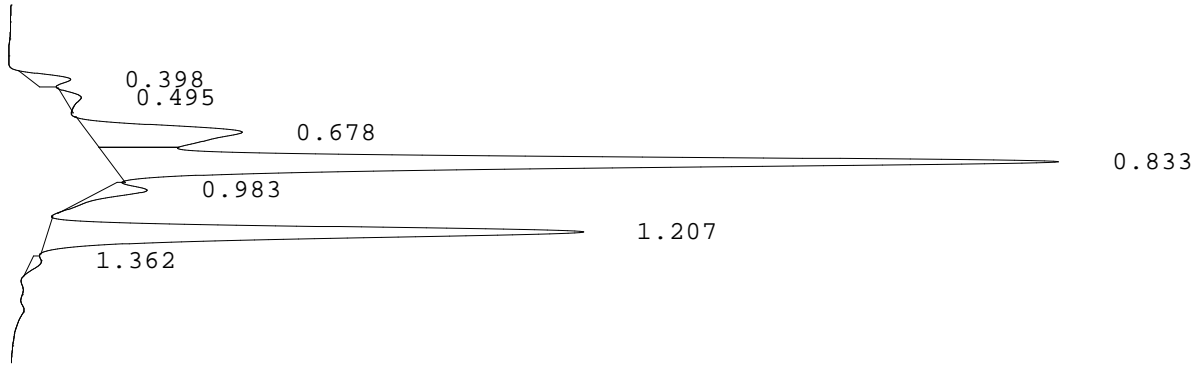
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 1911, Rack A, Plate 1, Well D12, 170107  
[DC75542B1B0B2EE2] Sep 17, 2025 13:39:10 Pressure = 60 bar (59 to 61)

FA



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.398	F 0.47	1.8%	12049	
2	0.495	F 0.58	1.0%	6576	
3	0.678	F 0.80	12.4%	82438	Acetylated F peak Consistent with F
4	0.833	F 0.98	52.0%	346133	
5	0.983	F 1.15	2.6%	17329	
6	1.207	A 1.01	29.6%	196536	A peak - REVIEW
7	1.362	A 1.14	0.6%	4028	
Total Area:				665089	

- 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