

CODIGO : 170388

NOMBRE PACIENTE : IAN RAFAEL HERNANDEZ BERNAL SEXO : MASCULINO  
FECHA DE NACIMIENTO : 27/08/2025 REGISTRO CIVIL : 1,073,189,489  
NOMBRE RESPONSABLE : LUISA FERNANDA BERNAL CHICAGUASUQUE  
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,073,174,695  
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	1.02	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	7.20	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  
Bacteriologa

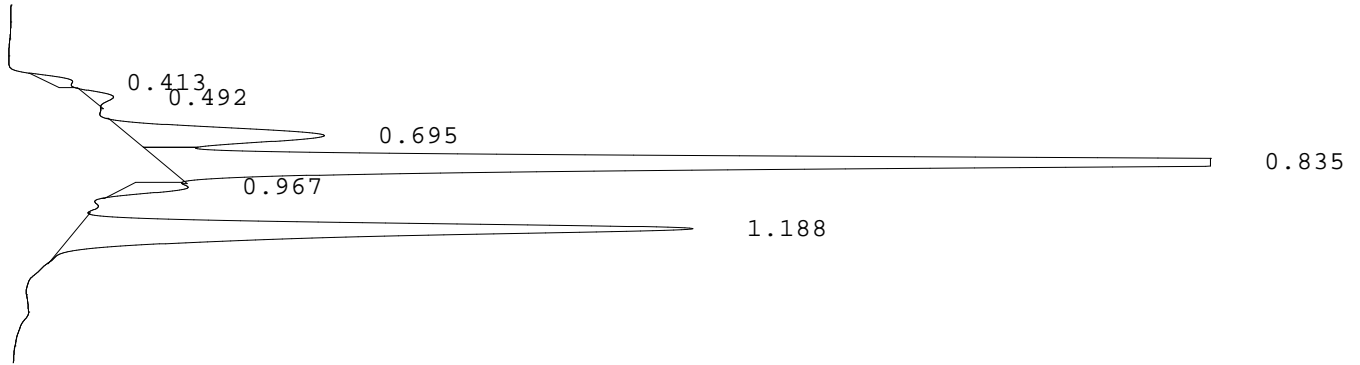
FECHA : 15/10/2025

Reg. 40.936.003

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 1924, Rack A, Plate 1, Well G07, 170388  
[C9715713215CD9B5] Oct 01, 2025 13:23:27 Pressure = 62 bar (61 to 63)

FA



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.413	F 0.50	0.9%	7902	
2	0.492	F 0.59	0.9%	8135	
3	0.695	F 0.83	10.0%	91190	Acetylated F peak
4	0.835	F 1.00	58.2%	531178	Consistent with F
5	0.967	F 1.16	2.1%	19571	
6	1.188	A 1.00	28.0%	255396	A peak - REVIEW
Total Area:				913372	

- 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 252037636

## Medical Report

Patient name	<b>HERNANDEZ BERNAL IAN RAFAEL</b>	DBS-ID	A0320455
Date of Birth	<b>27.08.2025</b>	Gender	M

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3250	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	<0.7	μU/mL	< 15.0
Biotinidase	207.3	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	7.2	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	31.8	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.