

**CODIGO :** 170432  
**NOMBRE PACIENTE :** NAHIARA MURILLO MEDINA **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 21/08/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,232,840,023  
**NOMBRE RESPONSABLE :** KAREN LICETH MEDINA VELASQUEZ  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,006,343,625  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 26/09/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 17/10/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

|   | RESULTADO | VALORES DE REFERENCIA              | INTERPRETACION                           |
|---|-----------|------------------------------------|--|
| Hipotiroidismo congénito  | 1.77      | VN: < 10 uU/ml                     | Normal                                   |
| Deficiencia de G6PDH  | 5.80      | 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,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 **FECHA :** 17/10/2025  
 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 11.10.2025  
Sample Received 08.10.2025  
Date of Sampling 29.09.2025  
LAB-ID 252038679

## Medical Report

|               |                               |        |          |
|---------------|-------------------------------|--------|----------|
| Patient name  | <b>MURILLO MEDINA NAHIARA</b> | DBS-ID | TN177534 |
| Date of Birth | <b>21.08.2025</b>             | Gender | F        |

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

| Parameter                              | Value    | Unit   | Reference |
|--|----------|--------|-----------|
| Birth weight (g)                       | 2581     | g      | -         |
| 17-hydroxyprogesterone (17OHP)         | 9.8      | nmol/L | < 90.0    |
| Thyroid-stimulating hormone (TSH)      | 2.1      | μU/mL  | < 15.0    |
| Biotinidase                            | 283.5    | U      | > 51.0    |
| Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT) | 8.3      | U/g Hb | > 2.5     |
| Immunoreactive trypsinogen (IRT)       | <15      | ng/mL  | < 65.0    |
| Phenylalanine                          | 59.3     | 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.

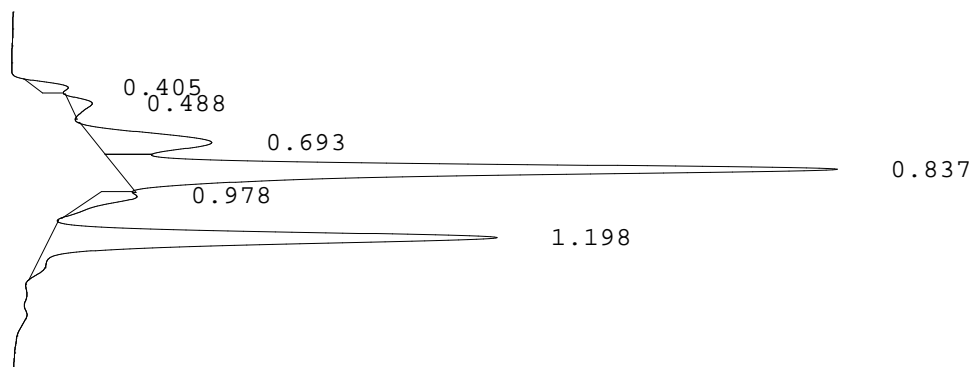
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 1930, Rack A, Plate 1, Well C01, 170432  
 [D925424FB4012EE2] Oct 03, 2025 11:01:18 Pressure = 62 bar (61 to 63)

FA



| PEAK        | RT    | REL RT | % CONC | AREA   | COMMENT           |
|-------------|-------|--------|--------|--------|-------------------|
| 1           | 0.405 | F 0.48 | 1.7%   | 9281   |                   |
| 2           | 0.488 | F 0.58 | 1.6%   | 8608   |                   |
| 3           | 0.693 | F 0.83 | 11.5%  | 62008  | Acetylated F peak |
| 4           | 0.837 | F 1.00 | 49.5%  | 267630 | Consistent with F |
| 5           | 0.978 | F 1.17 | 3.3%   | 18106  |                   |
| 6           | 1.198 | A 1.01 | 32.4%  | 175261 | A peak - REVIEW   |
| Total Area: |       |        |        | 540894 |                   |

- 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