



CODIGO : 171627
NOMBRE PACIENTE : LAIA ADHARA MARTINEZ PEREZ **SEXO :** FEMENINO
FECHA DE NACIMIENTO : 24/10/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,247,369,016
NOMBRE RESPONSABLE : CAREN YESSSENIA PEREZ VALERO
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,000,126,300
FECHA TOMA DE MUESTRA : 19/12/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALÓN
FECHA DE IMPRESIÓN : 09/01/2026

TAMIZAJE NEONATAL

ANÁLISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACIÓN
T.S.H Neonatal	1.57	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	4.70	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 **PROCESADO :** MARIA JOSE PINZON GARCIA **FECHA :**
Bacterióloga Bacterióloga
Reg. 40.936.003 Reg. 1.015.469.392 09/01/2026

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

Date of Report 08.01.2026
Sample Received 05.01.2026
Date of Sampling 19.12.2025
LAB-ID 252052969

Medical Report

Patient name	MARTINEZ PEREZ LAIA ADHARA	Sample-ID	A0321342
Date of Birth	24.10.2025	Gender	F

Indication: Newborn Screening

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

Results:

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	2950	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	<0.7	μU/mL	< 15.0
Biotinidase	194.3	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	6.2	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	38.2	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.

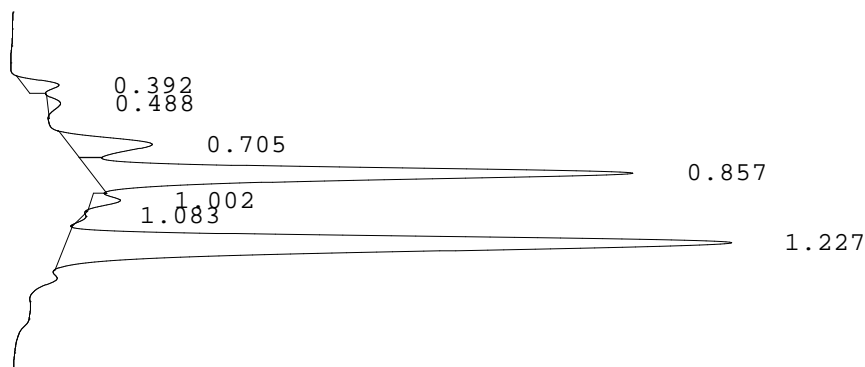
Authorized By: Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN
 Carrera 15a No 106-42
 BOGOTA

Batch 2025, Rack A, Plate 1, Well D06, 171627
 [9872C06DEC5D599F] Dec 23, 2025 12:27:52 Pressure = 76 bar (75 to 78)

AF



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.392	F 0.46	1.9%	11123	
2	0.488	F 0.57	0.8%	4611	
3	0.705	F 0.83	6.4%	36869	
4	0.857	F 1.01	35.9%	207606	Acetylated F peak Consistent with F
5	1.002	F 1.18	1.6%	9219	
6	1.083	A 0.89	0.2%	1445	
7	1.227	A 1.01	53.2%	307383	A peak - REVIEW
Total Area:				578256	

- 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