



**CODIGO :** 171310  
**NOMBRE PACIENTE :** NEFERT SOPHIE ARCILA CALVACHE **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 31/10/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,034,673,812  
**NOMBRE RESPONSABLE :** LAURA CAMILA CALVACHE MARTINEZ  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,030,600,445  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 29/11/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALON  
**FECHA DE IMPRESION :** 19/12/2025

## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

|                          | RESULTADO | VALORES DE REFERENCIA | INTERPRETACION |
|--------------------------|-----------|-----------------------|----------------|
| Hipotiroidismo congénito | 3.21      | 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 | FA | 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 29.11.2025  
LAB-ID 252049008

## Medical Report

|               |                                      |           |          |
|---------------|--------------------------------------|-----------|----------|
| Patient name  | <b>ARCILA CALVACHE NEFERT SOPHIE</b> | Sample-ID | A0321189 |
| Date of Birth | <b>31.10.2025</b>                    | Gender    | F        |

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

| Parameter                              | Value    | Unit   | Reference |
|--|----------|--------|-----------|
| Birth weight (g)                       | 3110     | g      | -         |
| 17-hydroxyprogesterone (17OHP)         | 5.5      | nmol/L | < 90.0    |
| Thyroid-stimulating hormone (TSH)      | 1.8      | µU/mL  | < 15.0    |
| Biotinidase                            | 332.4    | U      | > 51.0    |
| Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT) | 6.6      | U/g Hb | > 2.5     |
| Immunoreactive trypsinogen (IRT)       | <15      | ng/mL  | < 65.0    |
| Phenylalanine                          | 31.0     | 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.

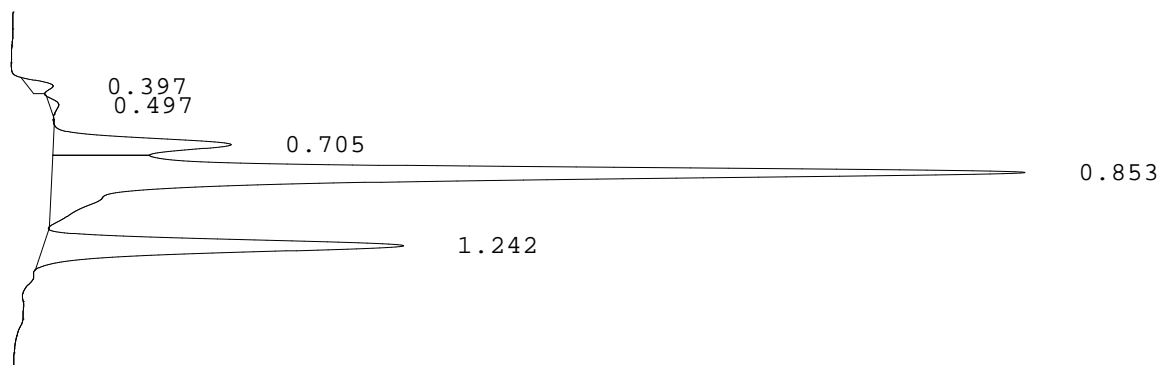
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 2003, Rack A, Plate 1, Well B11, 171310  
[D937EBB178BA8662] Dec 03, 2025 10:52:06 Pressure = 74 bar (73 to 76)

FA



| PEAK        | RT    | REL RT | % CONC | AREA   | COMMENT           |
|-------------|-------|--------|--------|--------|-------------------|
| 1           | 0.397 | F 0.47 | 1.2%   | 7865   |                   |
| 2           | 0.497 | F 0.58 | 0.5%   | 3608   |                   |
| 3           | 0.705 | F 0.83 | 11.4%  | 77268  | Acetylated F peak |
| 4           | 0.853 | F 1.00 | 65.2%  | 441785 | Consistent with F |
| 5           | 1.242 | A 1.02 | 21.8%  | 147519 | A peak - REVIEW   |
| Total Area: |       |        |        | 678045 |                   |

- 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