



CODIGO : 171518
NOMBRE PACIENTE : NOAH GAEL BERRIO MOSQUERA **SEXO :** MASCULINO
FECHA DE NACIMIENTO : 06/11/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,023,054,385
NOMBRE RESPONSABLE : ANLLI MANUELA BERRIO MOSQUERA
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,031,650,837
FECHA TOMA DE MUESTRA : 11/12/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALÓN
FECHA DE IMPRESIÓN : 05/01/2026

TAMIZAJE NEONATAL

ANÁLISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACIÓN
T.S.H Neonatal	1.48	VN: < 10 uU/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	6.30	VN : > 2.6 U/gHb	Normal

TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia). *Procesado en Colombia por PREGEN.*

Hemoglobinopatías **FAS** Cromatograma compatible con posible rasgo **Anormal ***

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 05/01/2026

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

Date of Report 05.01.2026
Sample Received 29.12.2025
Date of Sampling 11.12.2025
LAB-ID 252052549

Medical Report

Patient name	BERRIO MOSQUERA NOAH GAEL	Sample-ID	A0321656
Date of Birth	06.11.2025	Gender	M

Indication: Newborn Screening

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

Results:

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3015	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	5.2	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	<0.7	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	278.3	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	9.2	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	36.5	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.

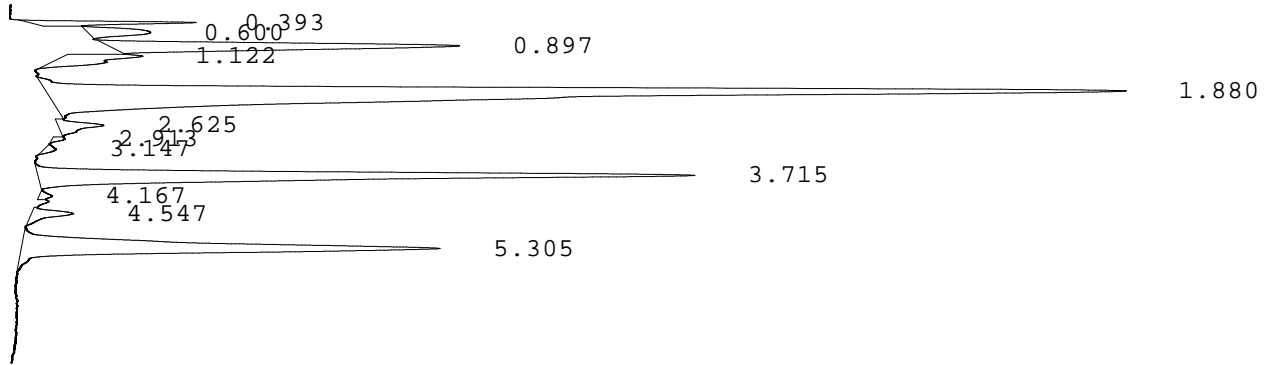
Authorized By: Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN
 Carrera 15a No 106-42
 BOGOTA

Batch 2019, Rack A, Plate 1, Well G12, 171518
 [9976D5A02D22AC40] Dec 15, 2025 13:43:31 Pressure = 73 bar (71 to 74)

FAS



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.393	F 0.20	2.1%	39797	
2	0.600	F 0.31	1.8%	34532	
3	0.897	F 0.46	9.1%	176202	
4	1.122	F 0.58	2.6%	50182	
5	1.880	F 0.97	45.9%	886888	Consistent with F
6	2.625	F 1.36	1.3%	25223	
7	2.913	A 0.78	0.2%	3715	
8	3.147	A 0.84	0.3%	5135	
9	3.715	A 1.00	19.7%	381096	A peak
10	4.167	A 1.12	0.3%	5143	
11	4.547	S 0.86	1.2%	22658	3
12	5.305	S 1.01	15.6%	300532	Consistent with S
Total Area: 1931103					A/V=1.26

- 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