

CODIGO : 170484
NOMBRE PACIENTE : AXEL GABRIEL HUAZA CORTEZ **SEXO :** MASCULINO
FECHA DE NACIMIENTO : 17/08/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,144,113,585
NOMBRE RESPONSABLE : CAROL YOELI CORTEZ CARVAJAL
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,006,106,770
FECHA TOMA DE MUESTRA : 30/09/2025
FECHA DE IMPRESION : 21/10/2025



TAMIZAJE NEONATAL

ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	0.84	VN: < 10 uUI/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	1.10	VN : > 2.6 U/gHb	Anormal

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.*

Resultado de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa anormal

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 **FECHA :** 21/10/2025
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 30.09.2025
LAB-ID 252038689

Medical Report

Patient name	HUAZA CORTEZ AXEL GABRIEL	DBS-ID	TN153064
Date of Birth	17.08.2025	Gender	M

Indication: Newborn Screening

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

Results:

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3200	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	<0.7	μU/mL	< 15.0
Biotinidase	219.6	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	8.2	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	23.9	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	50.7	μmol/L	< 150.0
Amino acid profile	negative		-
Acylcarnitine profile	positive		-

Interpretation: **POSITIVE RESULT.**

C5OH is slightly elevated with 1 μmol/L (reference range 0-0.57 μmol/L). Re-testing is recommended. Please write "2nd DBS" on the card. Urine organic acids analysis could be performed.

All other tests were negative.

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.

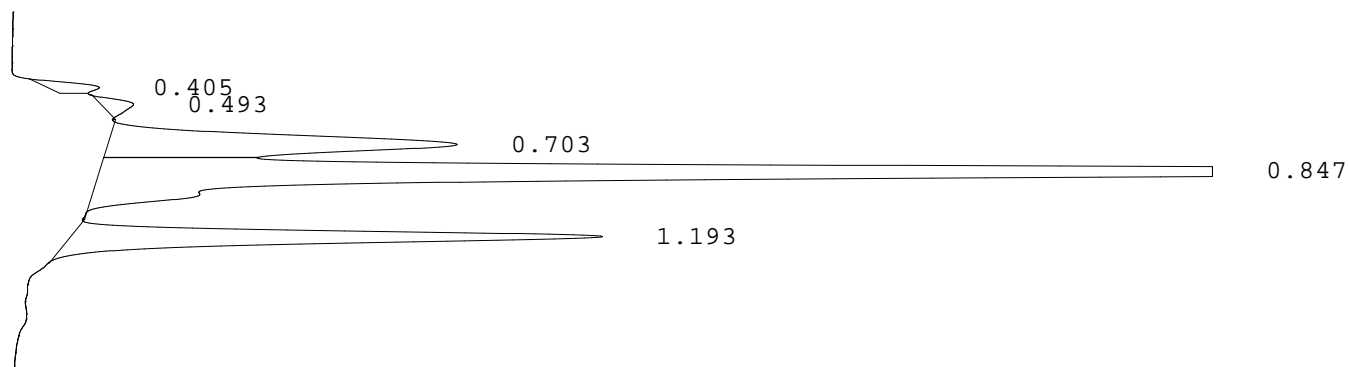
Contact Details
Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD
E-Mail: info@archimedlife.com

ARCHIMEDlife®
International Medical Laboratory+
Leberstrasse 20/2 | 1110 Vienna, Austria | www.archimedlife.com

LABORATORIO PREGEN
Carrera 15a No 106-42
BOGOTA

Batch 1930, Rack A, Plate 1, Well G10, 170484
[8C7419F40FB47B1F] Oct 03, 2025 13:00:32 Pressure = 62 bar (62 to 64)

FA



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.405	F 0.48	1.3%	14456	
2	0.493	F 0.58	1.1%	13089	
3	0.703	F 0.83	16.7%	191981	Acetylated F peak
4	0.847	F 1.00	63.2%	728257	Consistent with F
5	1.193	A 1.00	17.7%	204284	A peak
Total Area:				1152067	

- 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