



**CODIGO :** 171591  
**NOMBRE PACIENTE :** JUAN RAFAEL RODRIGUEZ MURCIA **SEXO :** MASCULINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 01/10/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,073,387,301  
**NOMBRE RESPONSABLE :** LAURA MILENA MURCIA SALGADO  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,073,383,820  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 17/12/2025 **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       | 1.92      | VN: < 10 uU/ml        | Normal         |
| Deficiencia de G6PDH | 6.40      | 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 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 17.12.2025  
LAB-ID 252052240

## Medical Report

|               |                                     |           |          |
|---------------|-------------------------------------|-----------|----------|
| Patient name  | <b>RODRIGUEZ MURCIA JUAN RAFAEL</b> | Sample-ID | A0321669 |
| Date of Birth | <b>01.10.2025</b>                   | Gender    | M        |

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

| Parameter                              | Value    | Unit   | Reference |
|----------------------------------------|----------|--------|-----------|
| Birth weight (g)                       | 3700     | g      | -         |
| 17-hydroxyprogesterone (17OHP)         | <5.0     | nmol/L | < 90.0    |
| Thyroid-stimulating hormone (TSH)      | 0.9      | μU/mL  | < 15.0    |
| Biotinidase                            | 303.7    | U      | > 51.0    |
| Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT) | 7.9      | U/g Hb | > 2.5     |
| Immunoreactive trypsinogen (IRT)       | 15.1     | ng/mL  | < 65.0    |
| Phenylalanine                          | 26.1     | 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.

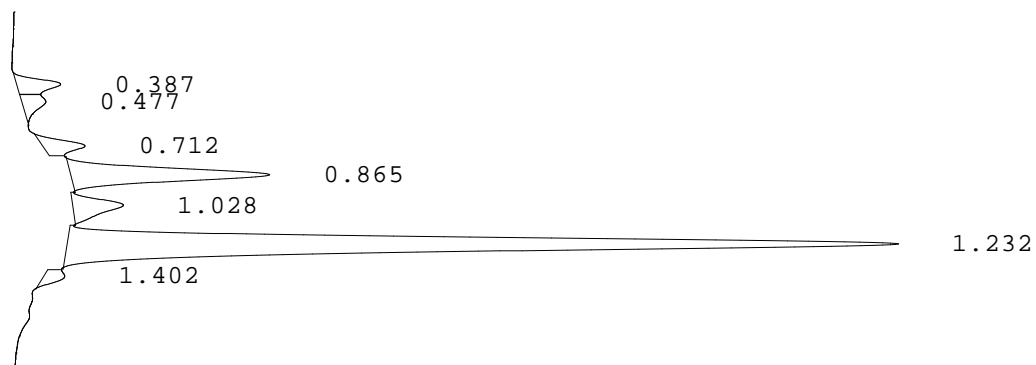
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 2022, Rack A, Plate 1, Well G12, 171591  
 [D97680C2DD020C60] Dec 19, 2025 12:57:43 Pressure = 73 bar (73 to 75)

AF



| PEAK        | RT    | REL RT | % CONC | AREA   | COMMENT           |
|-------------|-------|--------|--------|--------|-------------------|
| 1           | 0.387 | F 0.45 | 3.1%   | 15734  |                   |
| 2           | 0.477 | F 0.56 | 2.3%   | 11319  |                   |
| 3           | 0.712 | F 0.83 | 3.1%   | 15434  |                   |
| 4           | 0.865 | F 1.01 | 15.8%  | 79323  | Consistent with F |
| 5           | 1.028 | F 1.20 | 4.8%   | 23906  |                   |
| 6           | 1.232 | A 1.01 | 69.5%  | 349080 | A peak - REVIEW   |
| 7           | 1.402 | S 0.89 | 1.6%   | 7828   | 3                 |
| Total Area: |       |        |        | 502624 |                   |

- 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