

**CODIGO :** 170606  
**NOMBRE PACIENTE :** ANTONELLA MARTINEZ MARIN **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 28/08/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,032,518,820  
**NOMBRE RESPONSABLE :** ANGIE TATIANA MARIN AVILA  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,022,413,753  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 09/10/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 01/11/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	2.65	VN: < 10 uUI/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	5.50	VN : > 2.6 U/gHb	Normal
<i>TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia).</i>			<i>Procesado en Colombia por PREGEN.</i>
Hemoglobinopatías	AF	Ausencia de hemoglobinas anormales	Normal
<i>TÉCNICA: Cromatografía Líquida de Alto Rendimiento (HPLC).</i>			<i>Procesado en Colombia por PREGEN.</i>

## 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

**FECHA :** 01/11/2025

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 01.11.2025  
Sample Received 24.10.2025  
Date of Sampling 09.10.2025  
LAB-ID 252040826

## Medical Report

Patient name	<b>MARTINEZ MARIN ANTONELLA</b>	DBS-ID	A0320801
Date of Birth	<b>28.08.2025</b>	Gender	F

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3010	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	1.4	μU/mL	< 15.0
Biotinidase	262.3	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	7.9	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	31.9	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.

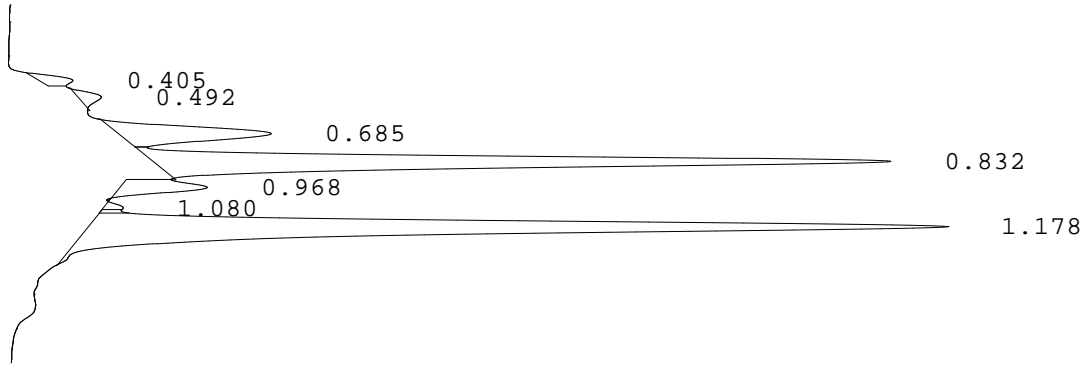
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 1948, Rack A, Plate 1, Well B04, 170606  
 [CC60191F94EBA46A] Oct 15, 2025 10:25:40 Pressure = 67 bar (67 to 69)

AF



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.405	F 0.49	1.2%	9058	
2	0.492	F 0.59	1.1%	8105	
3	0.685	F 0.83	9.0%	65182	Acetylated F peak
4	0.832	F 1.00	35.2%	256651	Consistent with F
5	0.968	F 1.17	4.1%	30171	
6	1.080	A 0.92	0.8%	6151	
7	1.178	A 1.00	48.5%	352811	A peak - REVIEW
				Total Area:	728129

- 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