



**CODIGO :** 171243  
**NOMBRE PACIENTE :** LIAM JERONIMO RUIZ MORALES **SEXO :** MASCULINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 26/10/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,245,084,215  
**NOMBRE RESPONSABLE :** LEIDY JHOANA MORALES CASTAÑEDA  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,073,710,715  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 25/11/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALON  
**FECHA DE IMPRESION :** 11/12/2025

## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

|                          | RESULTADO | VALORES DE REFERENCIA | INTERPRETACION |
|--------------------------|-----------|-----------------------|----------------|
| Hipotiroidismo congénito | 1.96      | 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 **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 :** 11/12/2025

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

Date of Report 11.12.2025  
Sample Received 04.12.2025  
Date of Sampling 25.11.2025  
LAB-ID 252048464

## Medical Report

|               |                                   |           |          |
|---------------|-----------------------------------|-----------|----------|
| Patient name  | <b>RUIZ MORALES LIAM JERONIMO</b> | Sample-ID | A0321427 |
| Date of Birth | <b>26.10.2025</b>                 | Gender    | M        |

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

| Parameter                              | Value    | Unit   | Reference |
|--|----------|--------|-----------|
| Birth weight (g)                       | 3100     | g      | -         |
| 17-hydroxyprogesterone (17OHP)         | 5.7      | nmol/L | < 90.0    |
| Thyroid-stimulating hormone (TSH)      | <0.7     | μU/mL  | < 15.0    |
| Biotinidase                            | 260.9    | U      | > 51.0    |
| Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT) | 9.0      | U/g Hb | > 2.5     |
| Immunoreactive trypsinogen (IRT)       | <15      | ng/mL  | < 65.0    |
| Phenylalanine                          | 29.6     | 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.

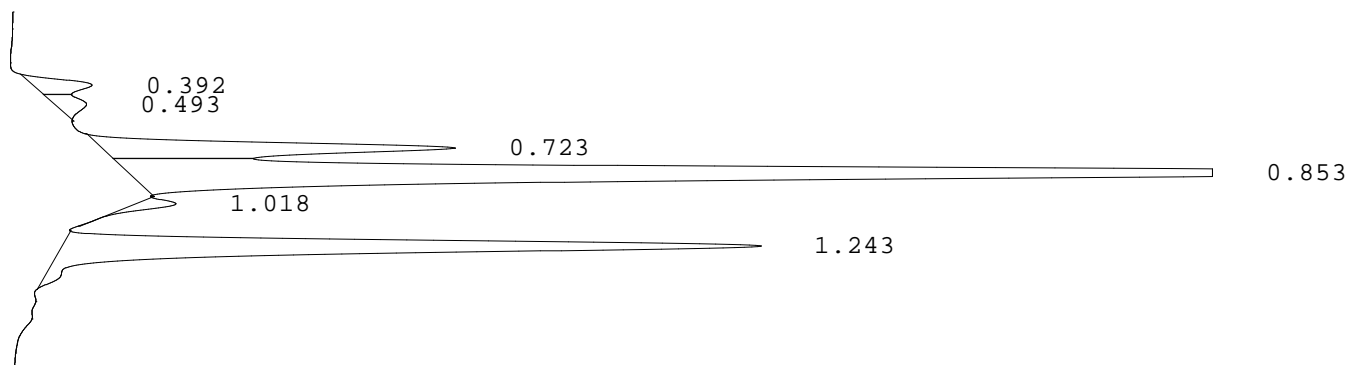
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 1998, Rack A, Plate 1, Well D10, 171243  
[8C72AC67ACC75937] Nov 28, 2025 12:21:26 Pressure = 70 bar (70 to 72)

FA



| PEAK | RT    | REL RT | % CONC | AREA   | COMMENT           |
|------|-------|--------|--------|--------|-------------------|
| 1    | 0.392 | F 0.45 | 2.1%   | 21694  |                   |
| 2    | 0.493 | F 0.57 | 1.6%   | 16060  |                   |
| 3    | 0.723 | F 0.84 | 12.6%  | 128796 | Acetylated F peak |
| 4    | 0.853 | F 0.99 | 55.0%  | 563729 | Consistent with F |
| 5    | 1.018 | F 1.18 | 1.3%   | 13652  |                   |
| 6    | 1.243 | A 1.01 | 27.4%  | 280314 | A peak - REVIEW   |

Total Area: 1024245

- 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