

**CODIGO :** 170772  
**NOMBRE PACIENTE :** MEREDITH ACUÑA GONZALEZ **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 11/08/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,232,839,845  
**NOMBRE RESPONSABLE :** MARIA ALEJANDRA GONZALEZ HERNANDEZ  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 1,111,479,650  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 20/10/2025  
**FECHA DE IMPRESION :** 04/11/2025



## TAMIZAJE NEONATAL

### ANALISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACION
Hipotiroidismo congénito	0.75	VN: < 10 uUI/ml	Normal
Deficiencia de G6PDH	6.10	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 :** 04/11/2025

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 29.10.2025  
Date of Sampling 20.10.2025  
LAB-ID 252042249

## Medical Report

Patient name	<b>ACUÑA GONZALEZ MEREDITH</b>	DBS-ID	A0320535
Date of Birth	<b>11.08.2025</b>	Gender	F

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3498	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	0.7	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	321.6	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	7.9	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	50.3	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.

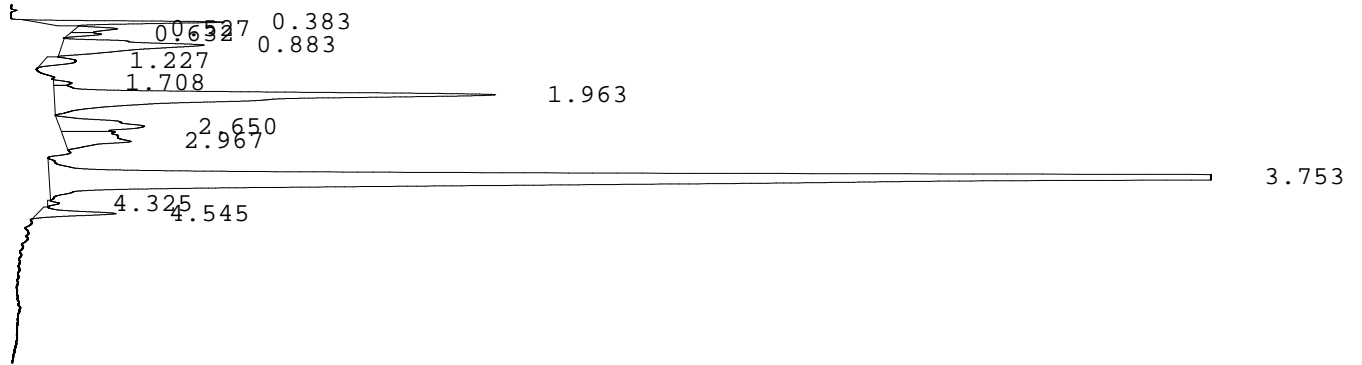
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
 Carrera 15a No 106-42  
 BOGOTA

Batch 1958, Rack A, Plate 1, Well F08, 170772  
 [8D700A7EEC16DB1F] Oct 24, 2025 14:24:48 Pressure = 68 bar (65 to 69)

AF



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.383	F 0.19	2.3%	41593	
2	0.527	F 0.27	0.7%	12767	
3	0.632	F 0.32	0.4%	7756	
4	0.883	F 0.45	4.9%	88388	
5	1.227	F 0.62	0.9%	16043	
6	1.708	F 0.86	0.3%	5034	
7	1.963	F 0.99	15.7%	282385	Consistent with F
8	2.650	F 1.34	3.4%	60602	
9	2.967	A 0.80	3.1%	55266	
10	3.753	A 1.01	66.7%	1202098	A peak - REVIEW
11	4.325	A 1.16	0.2%	2771	
12	4.545	S 0.86	1.6%	28142	3
				Total Area: 1802845	

- 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