



CODIGO : 171652
NOMBRE PACIENTE : JOEL ALEXANDER DELUQUEZ GALEANO **SEXO :** MASCULINO
FECHA DE NACIMIENTO : 10/10/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,244,781,629
NOMBRE RESPONSABLE : JULIA CRISTINA GALEANO ORTIZ
DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE : 1,098,673,091
FECHA TOMA DE MUESTRA : 18/12/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALÓN
FECHA DE IMPRESIÓN : 09/01/2026

TAMIZAJE NEONATAL

ANÁLISIS MUESTRA DE SANGRE

| | RESULTADO | VALORES DE REFERENCIA | INTERPRETACIÓN |
|----------------------|-----------|-----------------------|----------------|
| T.S.H Neonatal | 1.39 | VN: < 10 uU/ml | Normal |
| Deficiencia de G6PDH | 6.80 | 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 09/01/2026

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

Date of Report 08.01.2026
Sample Received 05.01.2026
Date of Sampling 18.12.2025
LAB-ID 252052943

Medical Report

| | | | |
|---------------|--|-----------|----------|
| Patient name | DELUQUEZ GALEANO JOEL ALEXANDER | Sample-ID | A0321144 |
| Date of Birth | 10.10.2025 | Gender | M |

Indication: Newborn Screening

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

Results:

| Parameter | Value | Unit | Reference |
|--|----------|--------|-----------|
| Birth weight (g) | 3130 | g | - |
| 17-hydroxyprogesterone (17OHP) | 6.0 | nmol/L | < 90.0 |
| Thyroid-stimulating hormone (TSH) | 1.0 | µU/mL | < 15.0 |
| Biotinidase | 248.5 | U | > 51.0 |
| Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT) | 7.8 | U/g Hb | > 2.5 |
| Immunoreactive trypsinogen (IRT) | <15 | ng/mL | < 65.0 |
| Phenylalanine | 28.6 | 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.

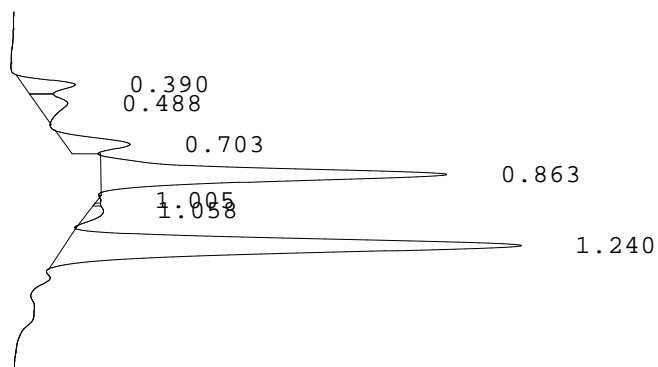
Authorized By: Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN
 Carrera 15a No 106-42
 BOGOTA

Batch 2025, Rack A, Plate 1, Well G02, 171652
 [CD26802DE65FD197] Dec 23, 2025 13:34:34 Pressure = 75 bar (74 to 77)

AF



| PEAK | RT | REL RT | % CONC | AREA | COMMENT |
|-------------|-------|--------|--------|--------|-------------------|
| 1 | 0.390 | F 0.45 | 4.2% | 17264 | |
| 2 | 0.488 | F 0.56 | 4.0% | 16240 | |
| 3 | 0.703 | F 0.81 | 6.2% | 25514 | Acetylated F peak |
| 4 | 0.863 | F 1.00 | 33.9% | 139247 | Consistent with F |
| 5 | 1.005 | F 1.16 | 0.4% | 1715 | |
| 6 | 1.058 | A 0.87 | 1.9% | 7737 | |
| 7 | 1.240 | A 1.02 | 49.4% | 202709 | A peak - REVIEW |
| Total Area: | | | | 480426 | |

- 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