



**CODIGO :** 171690  
**NOMBRE PACIENTE :** AYLIN HELENA PEREZ GONZALEZ **SEXO :** FEMENINO  
**FECHA DE NACIMIENTO :** 25/11/2025 **REGISTRO CIVIL :** 1,233,936,391  
**NOMBRE RESPONSABLE :** DIANA JANNETH GONZALEZ RUBIANO  
**DOC.IDENTIDAD DE LA MADRE :** 53,066,309  
**FECHA TOMA DE MUESTRA :** 23/12/2025 **TIPO DE MUESTRA :** TALÓN  
**FECHA DE IMPRESIÓN :** 20/01/2026 **PESO :** 3248

## TAMIZAJE NEONATAL

### ANÁLISIS MUESTRA DE SANGRE

	RESULTADO	VALORES DE REFERENCIA	INTERPRETACIÓN
T.S.H Neonatal	1.54	>= 6 µl/mL talón en prematuros >= 10 µl/mL talón >= 15 µl/mL cordón	Normal
Deficiencia de G6PDH	5.60	> 2.6 U/gHb	Normal
<i>TÉCNICA: Fluoroimmunoensayo (Delfia).</i>			<i>Procesado en Colombia por PREGEN.</i>
Hemoglobinopatías	FA	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 **PROCESADO :** MARIA JOSE PINZON GARCIA **FECHA :**  
Bacterióloga Bacterióloga  
Reg. 40.936.003 Reg. 1.015.469.392 20/01/2026

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

Date of Report 20.01.2026  
Sample Received 08.01.2026  
Date of Sampling 23.12.2025  
LAB-ID 262000642

## Medical Report

Patient name	<b>PEREZ GONZALEZ AYLIN HELENA</b>	Sample-ID	A0321642
Date of Birth	<b>25.11.2025</b>	Gender	F

**Indication:** Newborn Screening

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

**Results:**

Parameter	Value	Unit	Reference
Birth weight (g)	3248	g	-
17-hydroxyprogesterone (17OHP)	<5.0	nmol/L	< 90.0
Thyroid-stimulating hormone (TSH)	0.7	µU/mL	< 15.0
Biotinidase	246.5	U	> 51.0
Galactose-1-P-uridyltransferase (GALT)	7.1	U/g Hb	> 2.5
Immunoreactive trypsinogen (IRT)	<15	ng/mL	< 65.0
Phenylalanine	30.3	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.

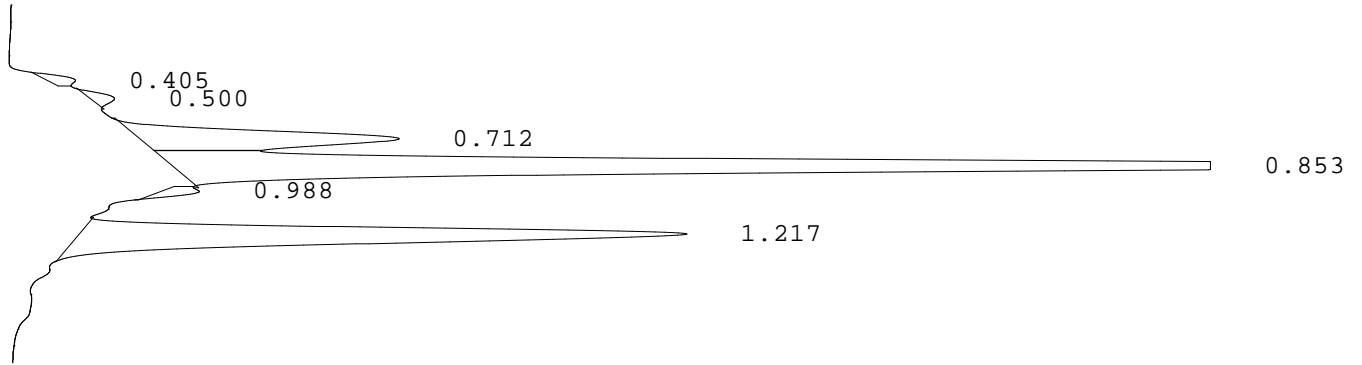
**Authorized By:** Assoc.-Prof. Dr. Andrea-Romana KASPER, MD, PhD  
[Specialist for Pediatrics, Neonatology and Nutrition]

Report was electronically signed and approved.

LABORATORIO PREGEN  
Carrera 15a No 106-42  
BOGOTA

Batch 2029, Rack A, Plate 1, Well D10, 171690  
[DD76D6FDC5DD713D] Dec 29, 2025 12:25:09 Pressure = 74 bar (74 to 76)

FA



PEAK	RT	REL RT	% CONC	AREA	COMMENT
1	0.405	F 0.47	0.8%	7992	
2	0.500	F 0.59	0.9%	8663	
3	0.712	F 0.83	12.8%	126151	Acetylated F peak
4	0.853	F 1.00	55.3%	543889	Consistent with F
5	0.988	F 1.16	1.2%	11505	
6	1.217	A 1.01	28.9%	284467	A peak - REVIEW
Total Area:				982667	

- 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