

## REPERTOIRE PRAWF METABOLAIDD

Yr Adran Biocemeg Feddygol ac Imiwnoleg  
Ysbyty Athrofaol Cymru  
Parc y Mynydd Bychan  
Caerdydd  
CF14 4XW

Adran fetabolaidd ar agor o ddydd Llun i ddydd Gwener 08:45 i 17:15

Ar gyfer ymholiadau cyffredinol ffoniwch y labordy: 029 21843560

Cyswllt: Lesley Heirene (Uwch Wyddonydd Biofeddygol) [Lesley.Heirene@wales.nhs.uk](mailto:Lesley.Heirene@wales.nhs.uk)

Am gyngor clinigol, cysylltwch â:

Yr Athro Stuart J Moat (Biocemegydd Ymgynghorol a Chyfarwyddwr - Labordy Sgrinio Newydd-anedig Cymru)  
[Stuart.Moat@wales.nhs.uk](mailto:Stuart.Moat@wales.nhs.uk) Ffôn: 029 21843562

Claire Gallagher (Uwch Wyddonydd Clinigol)  
[Claire.Gallagher2@wales.nhs.uk](mailto:Claire.Gallagher2@wales.nhs.uk). Ffôn: 02921 845448

Dr Thomas Lewis (Uwch Wyddonydd Clinigol)  
[Thomas.Lewis5@wales.nhs.uk](mailto:Thomas.Lewis5@wales.nhs.uk). Ffôn: 02921 845448

Azza Osman (Patholeg Glinigol Ymgynghorol a Meddygaeth Metabolaidd)  
[Azza.Osman@wales.nhs.uk](mailto:Azza.Osman@wales.nhs.uk) Tel: 029 21840883

## GOFYN AM BROFION I'W DADANSODDI

Rhaid i ffurflenni cais y gellir eu darllen a'u cwblhau'n llawn gyd-fynd â'r holl samplau, darperir gwybodaeth berthnasol fel meddyginiaethau a dyddiad/amser casglu samplau hefyd. Mae'n hanfodol bod MANYLION CLINIGOL priodol yn cael pob cais i sicrhau dehongliad clinigol cywir.

## AR GYFER CEISIADAU BRYD, CYSYLLTWCH Â'R LABORDY I DRAFOD GYDA GWYDDONYDD CLINIGOL

Bydd samplau'n cael eu prosesu cyn gynted ag y bo'n ymarferol gwneud hynny.

Efallai y bydd yn bosibl prosesu nifer fach o samplau ond fe'ch cynghorir i gysylltu â'r labordy i gael cyngor.

## Sicrhau ansawdd

Mae'r Adran yn cymryd rhan mewn cynlluniau sicrhau ansawdd allanol cenedlaethol a rhyngwladol i fonitro cywirdeb a chywirdeb ei dadansoddiadau.

Mae'r Adran Metabolaidd/Cemeg Arbennig yn cymryd rhan yn y Cynlluniau Sicrhau Ansawdd Allanol canlynol:

<b>Cynllun EQA</b>	<b>Aseidiadau wedi'u cynnwys</b>
Profion Arbennig ERNDIM yn DBS	Acylcarnitinau (carnitin am ddim)
ERNDIM Acylcarnitines in DBS (ansoddol)	Aseiad o ddehongli proffil acylcarnitine yng ngoleuni manylion clinigol
Profion Arbennig ERNDIM yn Serwm	Asidau brasterog heb eu hesteru (NEFAs), 3-hydroxybutyrate (3OHB), Homosystin, Biotinidase, Asid methylmalonig (MMA) -Plasma
ERNDIM Meintiol Organig Asidau mewn wrin	Asid Methylmalonig (MMA) - Wrin
ERNDIM Meintiol Organig Asidau	Asidau organig ansoddol
Profion Arbennig ERNDIM yn Urine	Glycosaminoglycans (GAGs)
Cynllun Hyfedredd Diagnostig ERNDIM	Prawf o allu cyffredinol labordy i gymhwysu'r profion cywir i sampl o fanylion clinigol penodol ac i ganfod y diagnosis yn gywir
NEQAS	Homosystin, Prawf chwys, Fitaminau A ac E, Calprotectin ysgarthol, Elastas Ysgarthol
Cynllun cyfnewid samplau Willink MPS	Glycosaminoglycans (GAGs) – pwyslais ar asesu ansoddol GAGs yn arwain at gyd-destun clinigol

**Profion metabolig:**

<b>Prawf</b>	<b>Gofyniad Sampl</b>	<b>Trin Sampl / Trafnidiaeth</b>	<b>Methodoleg</b>	<b>Ystod Cyfeirio</b>	<b>Amser i Gyflawni (uchafswm diwrnod gwaith)</b>	<b>Cyfleustodau Clinigol</b>
<b>Acylcarnitinau</b>	Gwaed capilari wedi'i roi ar gerdyn Guthrie a'i sychu ar dymheredd ystafell.  Gellir derbyn gwaed cyflawn heparin lithiwm a'i ganfod yn y labordy	Storwch ar dymheredd ystafell. Anfonwch yn uniongyrchol i'r labordy drwy'r post dosbarth cyntaf. NB - BOB AMSER yn trin cerdyn Guthrie fel pe bai'n gynhwysydd sampl a Anfonwch ffurflen gais wedi'i llenwi ag ef. Peidiwch ag anfon Sgrinio newydd-anedig	FIA-MSMS	Adroddiad deongliadol wedi'i ddarparu	10	Ar gyfer diagnosis o anhwylderau ocsideiddio asid brasterog a rhai asidaemia organig
<b>Amino Asid Plasma</b>	0.5ml plasma heparin lithiwm	Dylid storio samplau wedi'u rhewi ar $-20^{\circ}\text{C}$  Anfon drwy bost dosbarth cyntaf	Cromatograffeg Cyfnewid Ion ac LC-MS	Darperir cyfnodau cyfeirio sy'n gysylltiedig ag oedran ac adroddiad dehongli.	10	NEQAS y DU ar gyfer asidau amino meintiol. Cynllun asidau amino meintiol ERNDIM.
<b>CSF Amino Asid</b>	0.5ml CSF (rhaid iddo fod gyda sampl plasma)	Dylid storio samplau wedi'u rhewi ar $-20^{\circ}\text{C}$  Anfon drwy bost dosbarth cyntaf	Cromatograffeg Cyfnewid Ion	Darperir cyfnodau cyfeirio sy'n gysylltiedig ag oedran ac adroddiad dehongli.	10	NEQAS y DU ar gyfer asidau amino meintiol. Cynllun asidau amino meintiol ERNDIM.

Assay	Sample Requirement	Sample Handling / Transport	Methodology	Reference Range	Turnaround Time (maximum working days)	Clinical Utility
<b>Asidau amino wrin (meintiol)</b>	5 ml aliquot o gasgliad wrin ar hap neu 24 awr	Dylid storio samplau wedi'u rhewi ar -20°C Anfon drwy bost dosbarth cyntaf	Cromatograffeg Cyfnewid Ion	Darperir cyfnodau cyfeirio sy'n gysylltiedig ag oedran ac adroddiad dehongli.	10	NEQAS y DU ar gyfer asidau amino meintiol. Cynllun asidau amino meintiol ERNDIM.
<b>Biotinidase</b>	plasma 1ml	Dylid gwahanu'r sampl o fewn 6 awr i'w gasglu Storio -20 °C Anfon wedi'i rewi ar rew sych	Ensymatig	5.0-14.9 U/L	15	Diffyg biotinidase
<b>Meintiad Systin Wrin</b>	5-10 ml aliquot o wrin ar hap neu 24 awr	Anfon drwy bost dosbarth cyntaf	Cromatograffeg Cyfnewid Ion	Darperir cyfnodau cyfeirio ac adroddiad dehongli.	10	ERNDIM
<b>Glycosaminoglycans sgriniad (GAG / Cymhareb Creatinine)</b>	5ml wrin ffres	Storio -20 °C ac anfon drwy post dosbarth cyntaf	Lliwfetreg	Ystodau cyfeirio sy'n gysylltiedig ag oedran (cysylltwch â'r labordy os ydych yn dymuno trafod)	20	Prawf sgrinio ar gyfer anhwylderau mucopolysacarid
<b>Homosystin</b>	0.5ml plasma EDTA	Gwahanu o fewn 30 munud i'w gasglu; Storio-20 °C ac anfon drwy post dosbarth cyntaf	CMIA	0-16 µmol/L	10	Homosystinwria/cardiofasgwlaidd
<b>Asid methylmalonig (Plasma)</b>	plasma 1ml	Storio-20 °C ac anfon drwy post dosbarth cyntaf	LC MS/MS	0.10-0.42µmol/L	20	Diffyg fitamin B12, DIM camdriniaeth, diagnosis a monitro cleifion â diffygion methylmalonic aciduria a cobalamin
<b>Asid Methylmalonig (Wrin)</b>	3-5ml wrin	Storio-20 °C ac anfon drwy post dosbarth cyntaf	LC MS/MS	0.8-3.4 mmol/mol creat	20	

Assay	Sample Requirement	Sample Handling / Transport	Methodology	Reference Range	Turnaround Time (maximum working days)	Clinical Utility
Asidau brasterog heb eu hesteru (NEFAs)  3-Hydroxybutyrate (3OHB)	1ml ffiworld ocsalad neu EDTA plasma	Storio-20 °C ac anfon drwy post dosbarth cyntaf	Ensymatig	Adroddiad deongliadol wedi'i ddarparu (canlyniad glwcos yn y gwaed ar adeg casglu)	20	Ymchwilio i hypoglycaemia DS - mae canlyniad glwcos pâr yn hanfodol ar gyfer dehongliad cywir
Asidau Organig	Cyfaint sampl a argymhellir 5mL wrin 2.5mL lleiaf	Storio-20 °C ac anfon drwy post dosbarth cyntaf	GCMS	Interpretative report provided	10	Ar gyfer ymchwilio i ddiagnosis o anhwylderau metabolaidd etifeddol
Prawf chwys	Apwyntiadau drwy drefniant	-	Casgliad macroddwythell a Thitration Cwlometrig	Cysylltu â'r Labordy	72 awr yn dilyn casglu Brys - ar gael yr un diwrnod	Ffibrosis Systig

**Profion Cemeg Arbennig:**

<b>Assay</b>	<b>Sample Requirement</b>	<b>Sample Handling / Transport</b>	<b>Methodology</b>	<b>Reference Range</b>	<b>Turnaround Time (maximum working days)</b>	<b>EQA</b>	<b>Clinical Utility</b>
Calprotectin ysgarthol	1-5g Ysgarthion	Tymh. ystafell dros nos	ELISA	<50µg/g	10	U.K.NEQAS	colitis briwiol/crohn
Elastas Ysgarthol	3g Ysgarthion	Tymh. ystafell dros nos	ELISA	Cysylltu â'r Labordy	10	U.K.NEQAS	Camweithrediad ecsocrin pancreatig
Fitaminau plasma A ac E	Plasma lithiwm heparin 2ml	Amddiffyn rhag golau o fewn 24 awr ar ôl casglu. Storio-20oC ac anfon drwy post dosbarth cyntaf	LCMS	Cysylltu â'r Labordy	10	U.K.NEQAS	Asesiad Maeth
Xanthochromia	CSF 200µl	Centrifuge & Amddiffyn supernatant rhag golau, -20°C	Spectro-photometric scan	Cysylltu â'r Labordy	1	U.K.NEQAS Sheffield	SAH

**# Mae tâl ychwanegol ar gyfer cleifion nad ydynt yn rhan o'r GIG fel a ganlyn:**

**Tâl ychwanegol o £5 am brofion sy'n llai na £20**

**Tâl ychwanegol o 25% ar gyfer y profion hynny sy'n fwy na £20**