



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

Am gyngor clinigol, cysylltwch â:

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

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

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

Azza Osman (Patholeg Glinigol Ymgynghorol a Meddygaeth Metabolaidd)
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:

Cynllun EQA	Aseidiadau wedi'u cynnwys
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 gymhwyso'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:

Prawf	Gofyniad Sampl	Trin Sampl / Trafnidiaeth	Methodoleg	Ystod Cyfeirio	Amser i Gyflawni (uchafswm diwrnod gwaith)	Cyfleustodau Clinigol
Acylcarnitinau	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
Amino Asid Plasma	0.5ml plasma heparin lithiwm	Dylid storio samplau wedi'u rhewi ar -20°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.
CSF Amino Asid	0.5ml CSF (rhaid iddo fod gyda sampl plasma)	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.

Assay	Sample Requirement	Sample Handling / Transport	Methodology	Reference Range	Turnaround Time (maximum working days)	Clinical Utility
Asidau amino wrin (meintiol)	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.
Biotinidase	0.5 ml Plasma heparin lithiwm	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
Meintiad Systin Wrin	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
Glycosaminoglycans sgriniad (GAG / Cymhareb Creatinine)	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
Homosystin	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
Asid methylmalonig (Plasma)	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 clefion â diffygion methylmalonic aciduria a cobalamin
Asid Methylmalonig (Wrin)	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:

Assay	Sample Requirement	Sample Handling / Transport	Methodology	Reference Range	Turnaround Time (maximum working days)	EQA	Clinical Utility
Calprotectin ysgarthol	1-5g Ysgarthion	Tymh. ystafell dros nos	Tyrbidimetrig	<100µg/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

