

## Anhwylder Schlafen14

### Beth yw'r anhwylder?

- Mae anhwylder Schlafen14 (SLFN14) yn anhwylder gwaedu ysgafn prin a ddarganfuwyd yn ddiweddar sydd wedi'i nodweddu gan gyfrif platennau isel (thrombositopenia). Gellir gwneud diagnosis ohono o gyfnod plentynod hyd at gyfnod henoed.
- Cafodd ei ganfod yn 2015 gan y genetegydd Neil Morgan ym Mhrifysgol Birmingham yn y Deyrnas Unedig.
- Mae llai nag 20 o gleifion ledled y byd ac mae'r mwyafrif yn y Deyrnas Unedig. Fodd bynnag, disgwylir i'r nifer hwn gynyddu, oherwydd canfuwyd yr anhwylder yn ddiweddar.
- Achosir anhwylder SLFN14 gan fwtaniadau yn y gennyn *SLFN14*. Nid yw'r mecanwaith a ddefnyddir gan SLFN14 i reoleiddio ffurfio platennau (ac felly cyfrif platennau) yn hysbys.
- Canfyddir SLFN14 ym mamgell platennau yn y mêr (megacaryocyt), ac yn y platennau.

### Pwy sy'n dioddef?

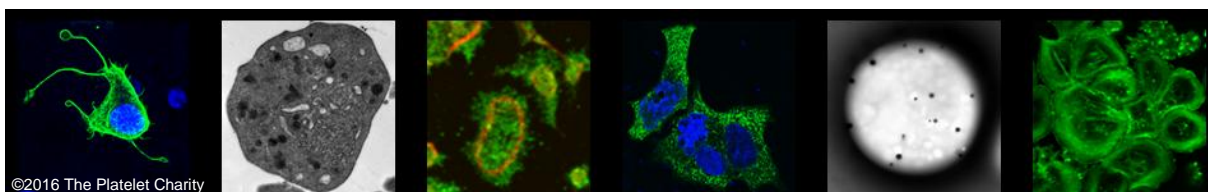
- Mae SLFN14 yn effeithio ar niferoedd cyfartal fwy neu lai o wrywod a benywod o bob oedran. Etifeddir un copi o enyn mwntan oddi wrth y fam neu oddi wrth y tad (dominyddol awtosomaidd).

### Beth yw'r symptomau?

- Gall cleifion sy'n dioddef gan anhwylder SLFN14 brofi gwaedlifoedd o'r trwyn, cleisio'n rhwydd, gwaedu o'r deintgig, gwaedu mislifol trwm neu faith (gorfislif), gwaedu ar ôl rhoi genedigaeth, gwaedu annormal ar ôl llawdriniaeth neu driniaeth ddeintyddol, a gwaedu gastroberfeddol.

### Diagnosis

- Mae gan gleifion gyfrif platennau isel (thrombositopenia), platennau sydd ychydig yn chwyddedig, a nifer gynyddol o blatennau ifanc (ffracsiwn platennau anaeddfed).
- Bydd platennau yn cydgrynhoi (clystyru) llai mewn ymateb i sawl ysgogiad, yn cynnwys ADP, collagen a thrombin.
- Mae gan blatennau nifer lai o ronynnau secretu o'r enw gronynnau dwya yn eu sytoplasm. Bydd y gronynnau dwys yn gollwng cemegau megis ADP sy'n atgyfnerthu actifadu.



©2016 The Platelet Charity

Helping people with bleeding disorders

[www.plateletcharity.co.uk](http://www.plateletcharity.co.uk)

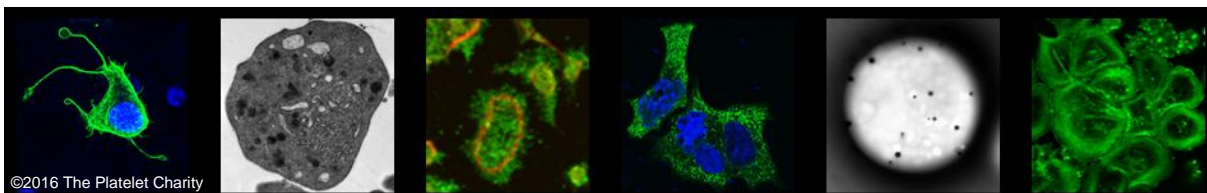
Registered Charity Number: 1151168

Registered Address : Curo House, Greenbox, Westonhall Road, Stoke Prior, Bromsgrove, B60 4AL.

- Gellir dangos y lleihad yn nifer y gronynnau dwys gan ddefnyddio microsgop electronau sydd ar gael mewn labordai ymchwil arbenigol yn unig.
- Gwneir diagnosis trwy gyfrwng dilyniannu genynnau.

### Triniaeth

- Efallai bydd ar gleifion sydd â *SLFN14*-RT angen triniaeth naill ai cyn cael llawdriniaeth neu pan fydd gwaedu yn digwydd.
- Efallai caiff cwnsela genetig ei gynnig i gleifion.
- Dylai'r driniaeth gael ei harwain gan a'i thrafod â haematolegydd sydd â phrofiad o anhwylderau gwaedu.
- Fel arfer, bydd gan gleifion gerdyn anhwylderau gwaedu / cyflyrau gwaedlifau (a roddir iddynt gan Ganolfan Haemoffilia) i rybuddio eraill am eu cyflwr.



©2016 The Platelet Charity

Helping people with bleeding disorders

[www.plateletcharity.co.uk](http://www.plateletcharity.co.uk)

Registered Charity Number: 1151168

Registered Address : Curo House, Greenbox, Westonhall Road, Stoke Prior, Bromsgrove, B60 4AL.