GIG CYMRU NHS WALES

Llywodraeth Cymru
Welsh Government

Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin

Diweddariad Blynyddol 2018

OGL © Hawlfraint y Goron 2019 WG37988 ISBN digidol 978 1 83876 356 5

1. Cyflwyniad a throsolwg:

Mae Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin – Diweddariad 2018 yn rhoi adroddiad byr o'r cynnydd a wnaed yn erbyn Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin a'i flaenoriaethau blynyddol. Mae'r diweddariad yn cynnwys amrywiaeth o astudiaethau achos clefydau prin a diweddariadau o safbwyntiau amrywiol; yn cynnwys safbwyntiau elusennau, academaidd, ymchwil a chlinigol.

Cafodd *Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin*[1] ei ddiweddaru ym mis Gorffennaf 2017 ac mae'n ailddatgan ymrwymiad Llywodraeth Cymru i rymuso'r rhai sydd â chlefydau prin a hefyd sicrhau bod y rhai y mae unrhyw fath o glefyd prin yn effeithio arnynt yn cael mynediad amserol at lwybrau gofal o ansawdd uchel. Mae'r Cynllun Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin yn rhoi fframwaith ar waith i gyflawni ymrwymiad Llywodraeth Cymru i'r weledigaeth yn Strategaeth y DU ar gyfer Clefydau Prin.[2]

Mae'r Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin i Gymru yn helpu i weithredu a rheoli'r cynllun. Mae'r Grŵp yn cynnwys cynrychiolaeth eang o bob bwrdd iechyd yng Nghymru, Pwyllgor Gwasanaethau Iechyd Arbenigol Cymru ac Iechyd Cyhoeddus Cymru; mae ganddo gynrychiolaeth hefyd o'r Gynghrair Clefydau Prin a Geneteg a chynrychiolydd cleifion. Cadeirir y Grŵp gan Dr Graham Shortland, Cyfarwyddwr Meddygol, Bwrdd Iechyd Prifysgol Caerdydd a'r Fro.

Gwnaed cynnydd o ran cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin, ac mae gweithwyr gofal iechyd a geneteg proffesiynol wedi arwain y ffordd i gyflymu diagnosis. Fodd bynnag, wynebwyd heriau sylweddol wrth geisio cynyddu proffil clefydau prin y tu allan i glinigwyr triniaeth.

---

[1] Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin (Gorffennaf 2017)
[2] Strategaeth y DU ar gyfer Clefydau Prin

2. Cynnydd ar flaenoriaethau 2018/19/cyflawniadau allweddol:

Nododd y Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin y blaenoriaethau canlynol ar gyfer 2018-19:

a. Nodi a gwella'r llwybr cymorth i gleifion sydd â diagnosis anhysbys neu ohiriedig;
b. Sicrhau defnydd gwell o adborth cleifion, arferion gorau a thystiolaeth i wella llwybrau ar gyfer gwasanaethau sylfaenol, eilaidd ac arbenigol;
c. Cyflwyno gwybodaeth am glefydau prin yn well yn cynnwys epidemioleg, dadansoddi digwyddiadau sylweddol a dysgu a rennir.

a. Nodi a gwella'r llwybr cymorth i gleifion sydd â diagnosis anhysbys neu ohiriedig:

Ar ôl cyhoeddi Datganiad o Fwriad[3] ym mis Mawrth 2016 yna ymgynghori'n eang â llawer o randdeiliaid yng Nghymru a thu allan, lansiodd Ysgrifennydd y Cabinet ar gyfer Iechyd a Gofal Cymdeithasol ar y pryd, Vaughan Gething AC, y Strategaeth Genomeg ar gyfer Meddygaeth Fanwl[4] ym mis Gorffennaf 2017. Mae'r strategaeth hon yn nodi cynllun Llywodraeth Cymru i greu amgylchedd cynaliadwy, sy'n gystadleuol yn fyd-eang ar gyfer gwaith geneteg a genomeg er mwyn gwella iechyd a darpariaeth gofal iechyd pobl Cymru. Mae'r strategaeth yn cefnogi'r egwyddorion a nodwyd mewn Strategaethau eraill gan Lywodraeth Cymru, fel "Cymru Iachach"[5], ac yn mabwysiadu gwerthoedd Gofal Iechyd Darbodus.

Fel rhan o sefydlu trefniadau llywodraethu priodol i gefnogi gweithrediad y strategaeth, sefydlwyd *'Partneriaeth Genomeg Cymru' - Genomics Partnership Wales* fel sefydliad ambarél i feithrin agwedd unedig at genomeg yng Nghymru. Mae'r Bartneriaeth yn cynrychioli nifer o sefydliadau ar draws sawl disgyblaeth, pob un â'i gryfderau a'i enw da rhyngwladol, sydd wedi dod ynghyd i gyflawni rhaglen waith fydd yn ei gwneud hi'n bosibl cyflawni'r uchelgais a'r ymrwymiad a nodwyd yn y Strategaeth Genomeg ar gyfer Meddygaeth Fanwl. Gweledigaeth Partneriaeth Genomeg Cymru yw: *"Cydweithio i harneisio potensial genomeg i wella iechyd, llesiant a ffyniant pobl Cymru"*. Mae'r partneriaid allweddol yn cynnwys Gwasanaeth Genomeg Cymru Gyfan, Uned Genomeg Pathogenau Iechyd Cyhoeddus Cymru a Pharc Geneteg Cymru, ynghyd â sefydliadau addysg uwch Cymru, GIG Cymru a Llywodraeth Cymru.

Buddsoddwyd £6.8 miliwn i ddechrau i weithredu'r strategaeth hon, yna darparwyd buddsoddiad o £2.3 miliwn yn 2019-2020 i gefnogi'r broses o ehangu'r ddarpariaeth brofi, a gynhelir gan Labordy Geneteg Cymru Gyfan, yn sgil ad-drefnu mawr i wasanaethau genomeg yn NHS England. Roedd y cyllid hwn gan Lywodraeth Cymru, drwy Bwyllgor Gwasanaethau Iechyd Arbenigol Cymru, yn galluogi grŵp llawer mwy o gleifion â chlefydau prin i gael profion genetig. Prynodd y bartneriaeth

---

[3] Datganiad o Fwriad Genomeg a Meddygaeth Fanwl – Mawrth 2016: http://www.assembly.wales/ministerial%20statements%20documents/statement-intent-genomics-precision-medicine/160323genomicsen.doc

[4] Strategaeth Genomeg ar gyfer Meddygaeth Fanwl: https://llyw.cymru/sites/default/files/publications/2019-04/strategaeth-genomeg-ar-gyfer-meddygaeth-fanwl.pdf

[5] Cymru Iachach: ein Cynllun Iechyd a Gofal Cymdeithasol: https://gweddill.gov.wales/docs/dhss/publications/180608healthier-wales-maincy.pdf

ddilyniannwr NovaSeq i gefnogi'r gwaith o ddarparu dilyniannu genomau cyfan a bydd hwn yn ased i Gymru ledled y GIG a'r sectorau academaidd.

Ym mis Chwefror 2018, ymunodd Cymru â'r Prosiect 100,000 o Genomau sy'n rhoi cleifion â chlefydau prin wrth galon y chwyldro mewn meddygaeth genomeg. Nod y prosiect hwn, sy'n fenter a gynhelir ar draws y DU, yw gweddnewid gofal i gleifion, ysgogi darganfyddiadau ym maes genomau a datblygu sector genomeg sy'n ffynnu.

Mewn cytundeb rhwng Bwrdd Iechyd Prifysgol Caerdydd a'r Fro, Prifysgol Caerdydd a Genomics England (y cwmni sy'n arwain ar y Prosiect ar draws y DU), mae 420 o ddilyniannau genom cyfan wedi cael eu comisiynu ar gyfer cleifion sydd â chlefydau prin, a'u teuluoedd, yng Nghymru.

Mae'r Prosiect 100,000 o Genomau yn ceisio creu dilyniannau genom o 70,000 o bobl sydd â chlefydau prin a'u teuluoedd, yn ogystal â'r rheini sydd â chanser. Hyd yn hyn, mae dilyniannau mwy na 50,000 o genomau cyfan wedi cael eu creu, a bydd y garreg filltir o 100,000 yr anelir ati yn cael ei chyrraedd erbyn diwedd 2018.

Gallai cleifion clefydau prin yng Nghymru a'u teuluoedd sy'n dewis cymryd rhan yn y Prosiect 100,000 o Genomau gael diagnosis, a byddant yn osgoi blynyddoedd o ansicrwydd a gofid (sy'n cael ei ddisgrifio fel y daith hir i ddiagnosis). Gyda diagnosis mwy sydyn a chywir, mae'n bosibl hefyd y bydd llai o bwysau ar gyllidebau iechyd a gofal cymdeithasol Cymru.

Mae'r **astudiaeth achos** hon o **Brosiect 100,000 o Genomau** yn disgrifio sut y rhoddodd plentyn chwech oed a'i fam a'i dad samplau gwaed i'w dadansoddi yn y prosiect 100,000 o genomau y llynedd. Cymerwyd DNA o'r samplau gwaed a'u hanfon i ffwrdd er mwyn gallu penderfynu beth oedd eu dilyniannau genom.

Roedd yna tua 6 miliwn o wahaniaethau yn DNA y plentyn chwech oed o gymharu â dilyniant DNA cyfeirio a thrwy edrych am newid prin nad oedd gan ei fam na'i dad a oedd yn cael effaith weithredol ar brotein. Felly lleihawyd nifer y newidiadau i ddau.

Edrychodd y tîm yn ofalus ar y ddau newid a chanfod fod un newid mewn genyn o'r enw KMT2A yn gysylltiedig â symptomau sy'n debyg i'r rhai a ganfuwyd yn y plentyn. Mae'r genyn hwn yn gwneud protein sy'n rhwymo i'r DNA ac yn effeithio ar fynegiant genynnau eraill. Mae camgymeriadau yn y genyn yn achosi syndrom Wiedemann-Steiner sydd ond wedi'i ganfod mewn ychydig gannoedd o gleifion yn y byd.

Mae'r canlyniad hwn o brosiect 100,000 o genomau wedi awgrymu rhai profion ychwanegol y gellir eu cynnal, sef:

- Ecocardiogram ac archwiliad uwchsain o'r llwybr arennol i ddiystyru abnormalrwydd cynhenid a allai ddigwydd mewn rhai cleifion;
- Gwirio imiwnedd y corff os oes tystiolaeth o heintiau ailadroddus:

Gan nad oedd y newid hwn yn bresennol yn ei fam a'i dad mae'n lleihau'r siawns y byddant yn cael plentyn arall wedi'i effeithio ac yn rhoi sicrwydd i aelodau eraill y teulu. Mae diagnosis o syndrom Wiedemann-Steiner yn galluogi'r teulu i gysylltu ag

eraill mewn sefyllfa debyg, er enghraifft Sefydliad Syndrom Wiedemann-Steiner sy'n darparu cymorth i unigolion a theuluoedd sydd wedi'u heffeithio gan y syndrom.[6]

a. Sicrhau defnydd gwell o adborth cleifion, arferion gorau a thystiolaeth i wella llwybrau ar gyfer gwasanaethau sylfaenol, eilaidd ac arbenigol:

Mae'r diweddariad hwn gan **Genetic Alliance UK** yn nodi cyfranogiad y claf a'r cyhoedd mewn ymchwil i glefydau prin. Mae Parc Geneteg Cymru'n gweithio gyda chleifion a'r cyhoedd i'w cynnwys mewn ymchwil i glefydau prin a geneteg. Yn ogystal â chael cynrychiolaeth ar eu byrddau llywodraethu, mae cyfranogiad cleifion a'r cyhoedd yn agwedd allweddol ar ei waith a draws pob rhaglen waith yn enwedig addysg gweithwyr iechyd proffesiynol a chymryd rhan mewn ymchwil.

Mae'r rhwydwaith cleifion clefydau prin yn cael cyfleoedd drwy'r flwyddyn i gymryd rhan mewn gwaith ymchwil perthnasol. Mae cyfleoedd yn cael eu hysbysebu drwy'r cylchlythyr ac yn uniongyrchol i gleifion a gofalwyr sy'n angenrheidiol ar gyfer astudiaethau am glefydau penodol. Maent hefyd yn cefnogi'r gwaith o recriwtio cleifion a'r cyhoedd i bwyllgorau llywio a strwythurau llywodraethu ar gyfer prosiectau ymchwil.

Yn dilyn gweithdy ymgynghori â chleifion a'r cyhoedd yn ei gyfarfod blynyddol, datblygwyd Porth Ymchwil Clefydau Prin a fydd yn cynnal astudiaethau perthnasol ym maes clefydau prin ar wefan Parc Geneteg Cymru. Bydd y Porth yn hyrwyddo astudiaethau Ymchwil Iechyd a Gofal yn ogystal â phrosiectau gan ymchwilwyr sydd y tu allan i'r seilwaith. Bydd yn cysylltu â chyfleoedd hyfforddi i gynrychiolwyr cynnwys cleifion a'r cyhoedd drwy raglen hyfforddi Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru.

Mae cam cynllunio a datblygu'r porth wedi'i gwblhau. Fodd bynnag, byddant yn ymgynghori â chleifion a'r cyhoedd ar ei ddefnyddioldeb cyn lansio yn ddiweddarach yn 2019. Byddant yn ymgysylltu ag ymchwilwyr drwy ein Rhwydwaith Proffesiynol i gynyddu nifer y cyfleoedd ymchwil i glefydau prin sydd ar gael yn dilyn y lansiad.

Mae'r **Athro Keir Lewis** (Prifysgol Abertawe a Bwrdd Iechyd Prifysgol Hywel Dda) yn rhoi **amlinelliad** ar sefydlu elusen clefydau prin newydd.

Sefydlwyd *Wales Orphan and Rare Lung Disease* (WORLD) ym mis Mawrth 2018 gan staff iechyd ac ymchwil a datblygu Bwrdd Iechyd Prifysgol Hywel Dda. Nodau'r elusen yw gwarchod a diogelu iechyd da er lles y cyhoedd, drwy hyrwyddo ymwybyddiaeth a dealltwriaeth o glefydau prin yr ysgyfaint yng ngorllewin Cymru. Mae WORLD yn hyrwyddo trafodaeth, ymgysylltiad, cefnogaeth, gwybodaeth ac ymchwil:

- Darparu fforwm ar gyfer cleifion clefydau prin yr ysgyfaint, eu teuluoedd a'u gofalwyr i gyfarfod a rhannu profiadau
- Codi ymwybyddiaeth a gweithio gyda gweithwyr iechyd proffesiynol i helpu i wella diagnosis a rheolaeth o glefydau prin yr ysgyfaint
- Cynnig cymorth emosiynol ac addysgol i gleifion clefydau prin yr ysgyfaint, eu teuluoedd a'u gofalwyr yn cynnwys cyfeirio at gyrff perthnasol eraill

[6] Cydnabyddiaeth i brosiect 100,000 o genomau, yn cynnwys Dr Sharon Whatley a Dr Arveen Kamath.

- Casglu gwybodaeth am niferoedd cleifion a chanlyniadau. Cefnogi ymchwil i glefydau prin yr ysgyfaint

Ar hyn o bryd, mae'r Grŵp yn cynnwys dros 70 o aelodau o ardal Bwrdd Iechyd Prifysgol Hywel Dda sy'n cynnwys cleifion, eu gofalwyr a/neu eu teuluoedd. Mae Ymddiriedolwyr yr elusen yn cyfarfod bob chwarter ac maent yn cynnwys claf (a'i gŵr). Mae WORLD wedi cynnal dau gyfarfod llwyddiannus ym Mharc y Scarlets gyda rheolwyr darpariaeth iechyd lleol, y cyngor a sefydliadau eraill o'r trydydd sector. Mae cyfranogiad cleifion wedi arwain at greu presenoldeb ar y cyfryngau cymdeithasol a'r we.

Mae'r Grŵp yn derbyn cefnogaeth gan rai busnesau lleol ac yn codi arian yn weithgar felly mae wedi dod yn hyfyw yn ariannol ac mae ganddo sawl digwyddiad arall ar y gweill. Gyda mwy o adnoddau mae'r Grŵp yn gobeithio ehangu ei aelodaeth ledled Cymru i wella cyfranogiad cleifion yn y gwaith o gynllunio gwasanaethau'r dyfodol.[7]

a. Cyflwyno gwybodaeth am glefydau prin yn well yn cynnwys epidemioleg, dadansoddi digwyddiadau sylweddol a dysgu a rennir.

Mae'r **astudiaeth achos** hon gan y Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid (**CARIS**) yn adolygu epidemioleg clefydau prin yng Nghymru o gymharu â data Ewropeaidd.

Mae Sirenomelia, a elwir yn 'syndrom môr-forwyn' weithiau, yn gyflwr cynhenid lle mae coesau babi yn cyfuno'n rhannol neu'n gyfan gwbl yn y groth. Mae problemau gyda datblygiad yr asgwrn cefn, y llwybr treulio ac organau eraill yn gyffredin hefyd. Mae'n anghyffredin iawn i fabi â sirenomelia gael ei eni'n fyw.

Datgelodd adolygiad o sirenomelia yng Nghymru fod 17 achos wedi'u cofnodi rhwng 1998 a 2016; tua un y flwyddyn. Roedd gwaith ymchwil blaenorol yn awgrymu y byddem yn disgwyl gweld un achos bob rhyw dair blynedd. Yn sgil y canfyddiad hwn, ystyriodd CARIS ai hap a damwain oedd y nifer annisgwyl o uchel hwn o achosion neu a oeddynt yn gysylltiedig mewn rhyw ffordd, ac y gallai camau gweithredu iechyd cyhoeddus eu hatal. Gofynnodd CARIS am ffigurau ar achosion cofnodedig o sirenomelia gan EUROCAT (European Surveillance of Congential Anomalies), sy'n casglu data o gofrestri anomaleddau cynhenid cenedlaethol/rhanbarthol o bob cwr o Ewrop. Roedd data 24 cofrestr ar gael gyda'r ffigurau mwyaf cyflawn yn deillio o 1998.

Nodwyd cyfanswm o 97 o achosion mewn 9,637,494 o enedigaethau. Y gyfradd ar draws holl ddata EUROCAT oedd 1 achos fesul 100,000; y gyfradd yng Nghymru oedd 2.2 fesul 100,000 o enedigaethau gyda dadansoddiad ystadegol yn awgrymu bod y gwahaniaeth rhwng y gyfradd yng Nghymru a'r gyfradd gyffredinol yn fwy na'r hyn y gellid ei ddisgwyl drwy hap a damwain yn unig. Gyda chymorth ystadegwyr a gweithwyr iechyd amgylcheddol proffesiynol, ystyriodd dadansoddiad manwl o ddata Cymru a oedd unrhyw dystiolaeth y gallai nodweddion cyffredin rhwng achosion fod yn gysylltiedig â sirenomelia. Mae CARIS yn cynnwys ystod eang o ddata yn

[7] Gellir cysylltu â WORLD drwy e-bostio joinusatworld@outlook.com.

cynnwys oedran y fam, iechyd a lleoliad cartref. Nid oedd dulliau ystadegol yn gallu nodi unrhyw ffactor arall a allai gysylltu'r achosion.

Fodd bynnag, mae CARIS yn parhau i gasglu'r data hwn a gall adolygu'r dystiolaeth hon eto yn y dyfodol. Mae'r adolygiad hwn o sirenomelia'n dangos sut y gall CARIS nodi ac ymateb i gyfraddau uwch na'r disgwyl o anomaleddau cynhenid drwy ddefnyddio tystiolaeth Ewrop gyfan ac arbenigedd gan Iechyd Cyhoeddus Cymru.[8]

Mae'r **astudiaeth achos** ychwanegol hon gan y Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid (**CARIS**) yn defnyddio data poblogaeth cysylltiedig i nodi plant â ffeibrosis systig yng Nghymru.

Defnyddiwyd data CARIS fel rhan o brosiect ar y cyd i asesu a fyddai modd nodi plant â Ffeibrosis Systig ar draws data cofnodion iechyd electronig rheolaidd yng Nghymru, a pha mor effeithiol oedd y dull. Cafodd 352 o achosion eu nodi yn y data ar dderbyniadau ysbyty yng Nghymru (set ddata Cronfa Ddata Cyfnodau Gofal Cleifion Cymru - PEDW), ymgynghoriadau ymarfer cyffredinol gofal sylfaenol o set ddata Ymarfer Cyffredinol Hydredol Cymru (WLGP) a data y Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid (CARIS) dros gyfnod o 18 mlynedd (1998-2016).

Cysylltwyd y data trwy ddefnyddio dynodydd personol Banc Data Cyswllt Diogelu Gwybodaeth Ddienw (SAIL). Roedd 158 o'r achosion hyn yn cyfateb ar draws y tair ffynhonnell. Gan fod ffeibrosis systig yn gyflwr sy'n effeithio ar rywun yn ddifrifol roedd disgwyl i'r ffigur fod yn uwch. Arweiniodd hyn at ymchwiliad pellach o'r achosion hynny, na ymddangosodd yn yr holl ffynonellau data, gan eu bod yn cael eu hystyried fel achosion oedd yn lleiaf tebygol o fod yn wir.

Wrth ddod i gasgliad, y 158 achos a oedd yn ymddangos yn y tair set ddata oedd y lleiaf tebygol o gael eu cam ddosbarthu, gyda'r 50 achos yn y data CARIS a PEDW, y lleiaf tebygol wedyn. Nid oedd sgrinio babanod newydd-anedig wedi nodi'r 19 achos oedd mwy na thebyg yn achosion o ffeibrosis systig (efallai eu bod wedi symud i Gymru ar ôl cael eu geni). Fodd bynnag, roedd y 43 achos a ganfuwyd yn WLGP yn unig yn ymddangos fel petaent yn arddangos symptomau o ffeibrosis systig ond nid oedd ganddynt ganlyniadau profion i gadarnhau'r cyflwr.

Mae gwaith pellach nawr wedi cysylltu Cofrestr Ffeibrosis Systig y DU o fewn Banc Data SAIL. Mae hyn yn ei gwneud hi'n bosibl i nodi achosion o ffeibrosis systig yn fwy cywir, gan wella dealltwriaeth a'r potensial i leihau cam-ddosbarthu, a galluogi ymchwilwyr a phrosiectau i fynd i'r afael ag amrywiaeth llawer mwy o gwestiynau gan ddefnyddio ffynonellau data niferus yn cynnwys data Cofnodion Iechyd Electronig, CARIS a Chofrestr Ffeibrosis Systig y DU.[9]

3. Bwrdd/fforwm polisi'r DU:

a. Bwrdd Polisi'r DU

[8] Rhagor o fanylion am waith CARIS ar sirenomelia: http://www.caris.wales.nhs.uk/anomalies-of-possible-concern#sire

[9] Cydnabyddiaeth i Rowena Griffiths ac Ashley Akbari (Ysgol Feddygol Prifysgol Abertawe), Daniela K Schlüter (Canolfan Gwybodeg Iechyd, Cyfrifiadureg ac Ystadegau (CHICAS)), Rebecca Cosgriff (Yr Ymddiriedolaeth Ffeibrosis Systig), David Tucker (CARIS/Iechyd Cyhoeddus Cymru) a , David Taylor-Robinson (Adran Iechyd a Pholisi Cymdeithasol, Prifysgol Lerpwl).

Mae Cymru'n aelod o Fwrdd Polisi'r DU, gyda chynrychiolwyr o Lywodraeth Cymru, yn cynnwys cynrychiolwyr polisi a genomeg.

Mae'r Bwrdd Polisi'n cyfarfod bedair gwaith y flwyddyn ac mae ei aelodau'n galluogi pedair gwlad y DU i gydweithio â'i gilydd. Yn y gorffennol, mae Llywodraeth Cymru wedi mynegi pryderon i'r Adran Iechyd ynghylch ad-drefnu gwasanaethau profion genetig yn Lloegr a'r goblygiadau posibl i Gymru.

Cynhaliodd Cymru gyfarfod o Fwrdd Polisi'r DU yn Llywodraeth Cymru, Caerdydd ar 16 Hydref 2018.

b. Fforwm Clefydau Prin y DU 2018

Cynhaliodd Cymru gynhadledd Fforwm Clefydau Prin y DU 2018 ar 17 Hydref 2018 yn y Deml Heddwch yng Nghaerdydd. Fe'i cadeiriwyd ar y cyd gan Dr Graham Shortland a Dr Mark Walker. Llywodraeth Cymru oedd yn trefnu ac yn ariannu'r gynhadledd. Pwrpas y digwyddiad oedd:

- Darparu diweddariadau i'r mynychwyr ar ddatblygiadau ac astudiaethau achos clefydau prin ledled y DU.
- Rhoi cyfle i'r mynychwyr ddarparu adborth uniongyrchol i glinigwyr clefydau prin, comisiynwyr gwsanaethau iechyd a swyddogion y llywodraeth.
- Hybu trafodaeth ar ofal a thriniaeth clefydau prin a llywio polisi'r dyfodol.

Rhannwyd y diwrnod yn gyflwyniadau a sesiynau grŵp. Cafwyd chwe chyflwyniad yn cwmpasu Fforwm y DU, Cymru, Gogledd Iwerddon a Lloegr. Cyflwynodd Dr Shortland a Dr Walker eu profiadau o'u gwaith fel clinigwyr ac ar lefel bersonol i'r gynulleidfa.

Cyflwynodd Dr Rachel Butler a'r Athro Keir Lewis gyflwyniadau ar ran Cymru, un ar werthuso dilyniannu ecsom clinigol er mwyn rheoli cleifion sydd â chlefydau prin (a elwir hefyd yn SIGNAL) ac elusen *Wales Orphan and Rare Lung Disease* (WORLD).

Roedd y ddwy sesiwn grŵp yn cwmpasu tair thema, sef:

- Nodi ac atal clefydau prin, a chasglu, rhannu a storio data yn y cyd-destun clefydau prin;
- Diagnosis a genomeg, ymyrraeth gynnar, llwybrau gofal a chydgysylltu gofal;
- Cyfranogiad, blaenoriaethu ac ariannu ymchwil, cynnal cysylltiadau â phartneriaid rhyngwladol, a Rhwydweithiau Cyfeirio Ewropeaidd.

Canlyniadau cyffredin o'r sesiynau grŵp:

- Heriau:
    - Rhannu data, gormod o gyfyngiadau, naill ai drwy agweddau cyfreithiol posibl (GDPR), yr ewyllys i wneud hynny neu ddulliau o rannu'n ddiogel. Yn aml, gellir adnabod cleifion o ddata clefydau prin er ei fod yn ddi-enw gan fod nifer y cleifion sydd â rhai clefydau yn isel.
    - Cydgysylltu gofal, yn cynnwys pontio rhwng gofal plant a gofal oedolion. Cydgysylltu gofal cleifion sydd â sawl cyflwr hefyd.
    - Cyllid.

- Cyfleoedd:

- Rhannu data, potensial mawr i gyflymu diagnosis a helpu cleifion, byddai llawer o gleifion clefydau prin yn rhoi caniatâd (optio i mewn) i rannu eu data os yw hynny'n eu helpu yn y pen draw.
- Codi ymwybyddiaeth o glefydau prin ymhlith clinigwyr a galluogi cyfeirio at wybodaeth ychwanegol fel bo angen.
- Defnyddio a chreu cofrestri a hapdreialon rheoli clefydau prin yn well, gan wella data clefydau prin.

Dangosodd adborth o'r diwrnod, drwy'r cwestiynau a holwyd a'r ffurflenni adborth, y gellid ehangu aelodaeth y Fforwm Clefydau Prin a'i agor yn ehangach. Gellid fod wedi gwahodd cynulleidfa fwy i'r digwyddiad a chael cynrychiolaeth gryfach o bob cwr o'r DU, gyda dymuniad i weld gwledydd y DU yn cydweithio mwy er budd cleifion clefydau prin. Nodwyd hefyd bod angen mwy o dryloywder gan Fwrdd Polisi Clefydau Prin. Er mai ar gyfer Fforwm y DU oedd y pwyntiau dysgu hyn, gellid dysgu gwersi buddiol ar gyfer Cymru.

4. Blaenoriaethau ar gyfer 2019/20:

Bydd y blaenoriaethau ar gyfer y Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin o 2018-19 yn parhau i gael eu defnyddio ar gyfer y flwyddyn nesaf (2019-2020):

a. Nodi a gwella'r llwybr cymorth i gleifion sydd â diagnosis anhysbys neu ohiriedig;
b. Sicrhau defnydd gwell o adborth cleifion, arferion gorau a thystiolaeth i wella llwybrau ar gyfer gwasanaethau sylfaenol, eilaidd ac arbenigol;
c. Cyflwyno gwybodaeth am glefydau prin yn well yn cynnwys epidemioleg, dadansoddi digwyddiadau sylweddol a dysgu a rennir.

Bydd defnydd parhaus o'r blaenoriaethau hyn yn sicrhau dilyniant ac yn dangos cynnydd araf ond graddol i wella gofal, triniaeth ac ymwybyddiaeth o glefydau prin.

5. Casgliad:

Dangosodd y diweddariad fod rhywfaint o gynnydd wedi'i wneud i wella gofal i bobl â chlefydau prin yng Nghymru dros y 12 mis diwethaf. Fodd bynnag, mae nifer o feysydd lle nad ydym wedi gwneud cymaint o gynnydd ag y dymunem ac mae angen gwneud rhagor o waith. Mae angen gwneud rhagor o waith i sicrhau llwybrau cyfeirio a thriniaeth clir, gwella ymwybyddiaeth ac addysg er mwyn cael diagnosis cynnar a rheoli'n well a chryfhau trefniadau cydweithio gyda rhaglenni gwaith cenedlaethol.

Gydol 2018 a misoedd cyntaf 2019, ceisiodd y Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin sefydlu partneriaeth gyda diwydiant a fyddai o fudd i'r ddwy ochr. Nod y Grŵp oedd sicrhau amser sesiynau cydgysylltu a chlinigol â thâl. Gallai'r rolau pwrpasol â thâl hyn hyrwyddo blaenoriaethau'r Grŵp a sicrhau gwelliannau i gleifion clefydau prin. Yn anffodus, er bod diwydiant wedi derbyn ac ymateb i'r alwad, ni lwyddwyd i ffurfio partneriaeth fuddiol a fyddai'n addas i'r ddwy ochr a'r mwyafrif o gleifion clefydau prin. Fodd bynnag, rydym wedi cadarnhau cysylltiadau gweithio â diwydiant ac mae trefniadau cydweithio yn dal o dan ystyriaeth.

Mae gweithio ar draws y ffin yn hanfodol yng Nghymru, y Deyrnas Unedig, ac Ewrop yn aml iawn. Bydd cynrychiolwyr o Gymru'n parhau i fynychu cyfarfodydd rheolaidd Grŵp Cynghori'r DU ar Glefydau Prin, y Bwrdd Polisi Clefydau Prin a chymryd rhan yn y Fforwm yn arbennig. Bydd newidiadau i'r Rhwydwaith Profion Genetig a'r saith canolfan newydd yn Lloegr yn cael eu monitro'n ofalus i sicrhau nad yw hyn yn cael effaith wael ar Gymru.

Rydym wedi gwneud rhywfaint o gynnydd i wella'r gofal i bobl â chlefydau prin yng Nghymru fel y nodwyd yn y diweddariad hwn, ond mae mwy o waith i'w wneud. Mae'n rhaid i'r holl randdeiliaid gydweithio i adeiladu ar y cynnydd a wnaed hyd yma a darparu gofal gwell.

Mae'r Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin a'i Gadeirydd, Dr Graham Shorland, yn ddiolchgar i bawb sydd wedi cymryd rhan yn y gwaith o weithredu'r cynllun hyd yn hyn a byddwn yn cydweithio'n agos â chydweithwyr ledled Cymru dros y 12 mis nesaf i ddatblygu'r agenda hon.

Dr Graham Shortland, Cadeirydd y Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin, yn siarad yn y Diwrnod Clefydau Prin yn y Senedd ar 14 Chwefror 2019. Cydnabyddiaeth: Genetic Alliance UK/Michael Hall Photography