GIG CYMRU NHS WALES | Cydweithrediad Iechyd GIG Cymru NHS Wales Health Collaborative

# Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin 2022 - 2026

Dyddiad Cyhoeddi Mehefin 2022

**Tabl Cynnwys.**

**1.0 Rhagair......3**

**2.0 Byrfoddau/Geirfa Termau......5**

**3.0 Crynodeb Gweithredol......6**

**4.0 Cyflwyniad......8**

**5.0 Cynllun Gweithredu Cymru......9**

**6.0 Amlinellu'r Cynllun......13**

**Blaenoriaeth 1 - Helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach......14**

**Blaenoriaeth 2 – Cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol......18**

**Blaenoriaeth 3 – Cydgysylltu gofal yn well......22**

**Blaenoriaeth 4 – Gwella mynediad at ofal, triniaethau a meddyginiaethau arbenigol......26**

**7.0 Monitro a Gwerthuso......28**

**8.0 Cyfeiriadau a Chyhoeddiadau/Polisïau Pwysig......29**

**9.0 Sefydliadau Partner......31**

**10.0 Llywodraethu......32**

## 1.0 Rhagair

Ym mis Ionawr 2021, lansiodd pedair gwlad y Deyrnas Unedig fframwaith Clefydau Prin y DU sy'n nodi'r blaenoriaethau ar lefel y DU.

Mae Llywodraeth Cymru wedi ymrwymo o hyd i wella bywydau pobl sy'n byw gyda chlefyd prin trwy wella diagnosis, ymwybyddiaeth, triniaeth a gofal.

Mae'r Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin (RDIG) yn dod â phartneriaid cyflawni at ei gilydd i ddatblygu a monitro cynnydd yng Nghymru. Mae'r cynllun hwn yn amlygu'r cynnydd sydd wedi'i wneud eisoes ac yn amlinellu nifer o gamau penodol y byddwn yn eu cymryd yng Nghymru i gyflawni yn erbyn y blaenoriaethau yn fframwaith y DU.

Mae'n bwysig cydnabod y cyd-destun adeg datblygu'r cynllun hwn yn ystod pandemig COVID-19, effaith y cyd-destun hwn a'r pwysau parhaus yn y GIG. Mae llawer wedi'i gyflawni ers lansio'r cynllun cyntaf yn 2014, a rhoddir sylw i rai o'r cyflawniadau hynny yn y cynllun hwn.

Rhaid rhoi pwyslais yn awr ar symud y cynllun ymlaen i lefel newydd a gwella'r gwasanaethau a'r canlyniadau i gleifion sydd â chlefydau prin, ac i'w gofalwyr a'u teuluoedd.

Mae’n gyfle cyffrous, a thrwy gydweithredu a chydweithio, mae gan Gymru'r gallu a'r cyfle i sicrhau newid a gwelliannau sylweddol. Mae'n galonogol iawn bod cyllid wedi'i ddarparu ar gyfer Arweinydd Clinigol Cymru gyfan, cymorth cydgysylltu a'r cynllun peilot dwy flynedd ar gyfer y Clinig Syndrom Heb Enw.

Er y bydd prosesau cydweithio â phob un o bedair Gwlad y DU yn parhau, mae'n hanfodol i lwyddiant y cynllun ei fod yn gynllun unigryw i Gymru sy'n cynnig cyfle i fanteisio ar gryfderau hirdymor, megis rhagoriaeth mewn gwasanaethau genetig. Hefyd, rhaid iddo gryfhau a datblygu meysydd a syniadau newydd ar gyfer gwella gofal.

Hoffwn ddiolch i bawb sydd wedi helpu trwy gyfrannu cynnwys ac awgrymu syniadau ar gyfer y cynllun, yn ogystal ag aelodau RDIG, sydd wedi gwneud cyfraniad hollbwysig.

Mae wedi bod yn fraint cadeirio RDIG ers 2014, ac wrth i mi drosglwyddo'r Gadeiryddiaeth ym mis Mai 2022 i'r Athro Iolo Doull, dymunaf bob llwyddiant i bawb sy'n cyfrannu at y gwaith, ac yn bwysicaf oll dymunaf wasanaethau gwell i gleifion, gofalwyr a'u teuluoedd.

**Diolch**

**Dr Graham Shortland OBE, Cadeirydd sy'n gadael ac ar ran y Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin**

**Mai 2022**

## 2.0 Byrfoddau/Geirfa Termau

| | |
|---|---|
| **ATMPs** | Cynhyrchion Meddyginiaethol Therapi Uwch |
| **AWGL** | Labordy Genomeg Cymru Gyfan |
| **AWMGS** | Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan |
| **AWTTC** | Canolfan Therapiwteg a Thocsicoleg Cymru Gyfan |
| **CA** | Anomaleddau Cynhenid |
| **CARIS** | Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid |
| **CES** | Dilyniannu Ecsom Clinigol |
| **GPW** | Partneriaeth Genomeg Cymru |
| **HSST** | Hyfforddiant Arbenigol Uwch i Wyddonwyr |
| **ID** | Anabledd Deallusol |
| **MDT** | Tîm Amlddisgyblaethol |
| **M4RD** | Meddygon ar gyfer Clefydau Prin |
| **NCF** | Fframwaith Clinigol Cenedlaethol |
| **NIPT** | Profi Cynenedigol Heb Lawdriniaeth |
| **NSL** | Labordy Sgrinio Babanod Newydd-anedig |
| **PAG** | Grŵp Eiriolaeth Cleifion |
| **PEG** | Grŵp Grymuso Cleifion |
| **PHW** | Iechyd Cyhoeddus Cymru |
| **PREM** | Mesurau Profiad a Adroddir gan Gleifion |
| **PROM** | Mesurau Canlyniadau a Adroddir gan Gleifion |
| **RDIG** | Grŵp Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin |
| **RDNN** | Rhwydwaith Nyrsys Clefydau Prin |
| **SNP** | Amryffurfedd Niwcleotid Sengl |
| **STP** | Rhaglen Hyfforddi Gwyddonwyr |
| **SWAN** | Syndrom Heb Enw |
| **UHB** | Bwrdd Iechyd Prifysgol |
| **WSC** | Pwyllgor Sgrinio Cymru |
| **WES** | Dilyniannu Ecsom Cyfan |
| **LLC** | Llywodraeth Cymru |
| **WGP** | Parc Geneteg Cymru |
| **WGS** | Dilyniannu Genom Cyfan |
| **WHSSC** | Pwyllgor Gwasanaethau Iechyd Arbenigol Cymru |
| **WINGS** | Gwasanaeth Genomau Babanod a Phlant Cymru |
| **WSL** | Labordy Sgrinio Cymru |

## 3.0 **Crynodeb Gweithredol**

Cyflawnwyd llawer yn ystod y cyfnod ers cyflwyno'r Cynllun Gweithredu cyntaf ar gyfer Clefydau Prin yng Nghymru yn 2014. Mae gwaith y Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid (CARIS) yng Nghymru yn parhau. Cafodd y gwaith hwn ei ymestyn i gynnwys clefydau oedolion yn ystod pandemig COVID-19 ac mae angen parhau i'w ariannu. Mae Parc Geneteg Cymru (WGP) yn parhau i wneud gwaith pwysig gyda chleifion a'r cyhoedd er mwyn eu cynnwys mewn gwaith ymchwil ym meysydd clefydau prin a genetig gyda Genetic Alliance UK.

Cyhoeddwyd Strategaeth Genomeg ar gyfer Meddygaeth Fanwl Cymru ym mis Gorffennaf 2017. Dilynwyd hyn gan fuddsoddiad sylweddol a oedd yn caniatáu ehangu profion gan Wasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan (AWMGS) a llwyddiant parhaus prosiect Gwasanaeth Genomau Babanod a Phlant Cymru (WINGS).

Mae Cronfa Triniaethau Newydd Llywodraeth Cymru gwerth £80 miliwn, a gyflwynwyd yn 2017, wedi cynyddu mynediad at feddyginiaethau newydd arloesol yng Nghymru, ac mae clefydau prin sydd wedi cael eu trin gan feddyginiaethau yn y Gronfa yn cynnwys ffibrosis cystig, clefyd Fabry, clefyd Gaucher a chlefyd Batten.

Mae RDIG wedi ceisio dwyn ynghyd randdeiliaid a chynrychiolwyr byrddau iechyd ac Ymddiriedolaethau ledled Cymru, a chynrychiolwyr Llywodraeth Cymru er mwyn codi proffil clefydau prin ers cyhoeddi'r Cynllun cyntaf ar gyfer Clefydau Prin yng Nghymru. Mae'n galonogol iawn bod aelodau RDIG, gyda'i gilydd, wedi llwyddo i sicrhau cyllid gan Lywodraeth Cymru ar gyfer cymorth cydgysylltu, Arweinydd Clinigol Cymru gyfan newydd ar gyfer Clefydau Prin, a sefydlu cynllun peilot dwy flynedd ar gyfer Clinig Syndrom Heb Enw (SWAN).

Mae cynllun Cymru ar gyfer Clefydau Prin yn cael ei lansio fel rhan o Fframwaith Clefydau Prin newydd y DU (Ionawr 2021). Mae RDIG yn dod â phartneriaid cyflawni at ei gilydd i ddatblygu a monitro fersiwn Cymru o'r cynllun gweithredu newydd. Mae'r pedair prif flaenoriaeth wedi'u nodi yng Nghynllun y DU:

| | |
|---|---|
| **Blaenoriaeth 1** | **Helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach** |
| **Blaenoriaeth 2** | **Cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol** |
| **Blaenoriaeth 3** | **Cydgysylltu gofal yn well** |
| **Blaenoriaeth 4** | **Gwella mynediad at ofal, triniaeth a meddyginiaethau arbenigol** |

Mae'r cynllun hwn yn nodi'r camau sydd angen eu cymryd i wella ein canlyniadau yn y meysydd blaenoriaeth hyn.

Mae angen gwneud llawer mwy o hyd. Mae meysydd fel iechyd meddwl a phwysigrwydd ehangach derbyn cymorth yn dilyn diagnosis gan asiantaethau yn ehangach na'r maes gofal iechyd gan gynnwys gofal cymdeithasol a'r trydydd sector yn cael eu cydnabod yn briodol a bydd angen gweithredu arnynt.

Mae angen sicrhau cynrychiolaeth eang o safbwyntiau gan gleifion o bob math. Mae angen datblygu meysydd gwaith llwyddiannus blaenorol yn ogystal â mentrau newydd yn gyflym trwy ddefnyddio adnoddau priodol. Weithiau bydd angen achosion busnes a chyllid newydd i sicrhau hynny. Hefyd, mae'n bwysig cofio bod modd cyflawni llawer heb adnoddau ychwanegol trwy ddefnyddio arferion arloesol newydd a chydweithio rhwng rhanddeiliaid amrywiol.

Drwy gydol y broses o ddatblygu'r cynllun, rydym wedi cynnal nifer o ddigwyddiadau i randdeiliaid ac wedi cydweithio â Genetic Alliance UK a Pharc Geneteg Cymru i geisio clywed ystod eang o safbwyntiau a syniadau am yr hyn y dylid ei gynnwys yn y cynllun. Egwyddor bwysig yn y trafodaethau hynny oedd ystyried y llenyddiaeth gyhoeddedig sydd ar gael, gan gynnwys astudiaeth CONCORD.

Er gwaethaf y pwysau digynsail ar y GIG a gwasanaethau gofal cymdeithasol yn fwy cyffredinol oherwydd COVID-19, mae pethau cadarnhaol wedi deillio o bandemig COVID-19 a all arwain at ganlyniadau gwell ar gyfer cleifion â chlefydau prin. Mae'r agweddau cadarnhaol hyn yn cynnwys defnyddio ymgynghoriadau rhithwir a gwell technoleg gwybodaeth.

Bydd y broses o ddysgu rhwng y pedair gwlad yn parhau wrth i Fwrdd Fframwaith Clefydau Prin y DU gydgysylltu a chysoni'r cynllun. Hefyd, bydd strwythurau ffurfiol ac anffurfiol Fforwm Clefydau Prin y DU yn cynorthwyo'r broses hon.

Mae hyn yn helpu i sicrhau'r canlyniadau gorau ledled y DU ac yn cydnabod y bydd cynllun pob gwlad yn wahanol ac yn unigryw. Yng Nghymru, mae gennym gyfle parhaus i ddylanwadu ar Lywodraeth Cymru trwy Grŵp Trawsbleidiol Senedd Cymru ar Gyflyrau Prin, Genetig a Heb Ddiagnosis, gan weithio gyda Genetic Alliance UK.

Trwy gydweithio ag eraill ledled Cymru, ein nod yw llunio cynllun sy'n realistig o safbwynt y newid y gallwn ei gyflawni ond sy'n "anelu'n uchel" i greu newid sylweddol a sicrhau canlyniadau ystyrlon sy'n berthnasol ac y gellir eu mesur. Bydd y cynllun yn cael ei fonitro'n gyson, a bydd newidiadau'n cael eu hystyried yn flynyddol. Bydd camau gweithredu a newidiadau’n cael eu hystyried ar sail dreigl er mwyn sicrhau bod y cynllun yn cael ei gyflawni ac asesu cyflawniadau'r cynllun.

## 4.0 Cyflwyniad

### Cefndir

Mae clefyd prin yn cael ei ddiffinio fel cyflwr sy'n effeithio ar lai nag un o bob 2,000 o bobl. Amcangyfrifir bod dros 7,000 o glefydau prin ar hyn o bryd, gyda chyflyrau newydd yn cael eu nodi'n barhaus wrth i waith ymchwil ddatblygu.

Er bod gan 80% o glefydau prin darddiad genetig wedi'i nodi, gallent gael eu hachosi hefyd gan imiwnedd anhwylus, heintiau, alergeddau, meinweoedd ac organau'r corff yn dirywio neu amharu ar ddatblygiad tra eu bod yn y groth.

Er bod clefydau prin yn brin yn unigol, maent yn gyffredin ar y cyd, a bydd un o bob 17 o bobl yn cael eu heffeithio gan glefyd prin ar ryw adeg yn ystod ei oes. Yn y DU, mae hyn yn cyfateb i dros 3.5 miliwn o bobl. Mae hyn yn cyfateb i tua 170,000 o bobl yng Nghymru. Felly, mae'n bwysig bod y GIG a gwasanaethau eraill yn darparu'r gofal gorau posibl ar gyfer y boblogaeth fawr ac amrywiol hon o gleifion.

Gall clefydau prin gyfyngu ar fywyd a bygwth bywyd, ac maent yn effeithio'n anghymesur ar blant. Mae 75% o glefydau prin yn effeithio ar blant ac mae mwy na 30% o blant â chlefyd prin yn marw cyn eu pen-blwydd yn bump oed.

Gall cleifion â chlefyd prin a'u teuluoedd wynebu oes o ofal cymhleth, a gall byw gyda chlefyd prin gael effaith enfawr ar addysg, sefydlogrwydd ariannol, symudedd ac iechyd meddwl rhywun. Mae'n hanfodol bwysig bod llais cleifion â chlefydau prin yn cael ei gynnwys wrth ddatblygu polisi iechyd a gofal cymdeithasol ehangach.

### Fframwaith Clefydau Prin y DU

Er mwyn dangos ymrwymiad parhaus i bobl â chlefydau prin, a datblygu llwyddiannau'r strategaeth flaenorol, mae llywodraethau pedair gwlad y DU wedi cydweithio â phobl â chlefydau prin i gynllunio Fframwaith Clefydau Prin newydd y DU, a gyhoeddwyd ym mis Ionawr 2021.

Mae'r fframwaith yn nodi'r blaenoriaethau allweddol ar gyfer clefydau prin wrth symud ymlaen ac yn creu gweledigaeth ar gyfer y dyfodol a rennir gan bedair gwlad y DU i fynd i'r afael ag anghydraddoldebau iechyd, gwella ansawdd ac argaeledd gofal, a gwella bywydau pobl sy'n byw gyda chlefydau prin.

Dyma’r blaenoriaethau cenedlaethol:

**Blaenoriaeth 1 Helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach**

Mae'r weledigaeth yn canolbwyntio ar sicrhau bod cleifion â chlefydau prin ledled y DU yn cael diagnosis terfynol yn gyflymach a bod gwaith ymchwil i gyflyrau nad ydynt wedi'u hadnabod eto yn nodi clefydau prin newydd ac yn darparu diagnosisau newydd.

**Blaenoriaeth 2 Cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol**

Mae'r weledigaeth yn canolbwyntio ar sicrhau bod gweithwyr gofal iechyd proffesiynol yn fwy ymwybodol o glefydau prin a'r defnydd o brofion genomig ac adnoddau digidol i gefnogi diagnosis cyflymach a gwella gofal i gleifion.

**Blaenoriaeth 3 Cydgysylltu gofal yn well**

Y weledigaeth yw sicrhau bod gofal ar gyfer cleifion â chlefydau prin yn cael ei gydgysylltu'n well drwy gydol taith y claf.

**Blaenoriaeth 4 Gwella mynediad at ofal, triniaeth a meddyginiaethau arbenigol**

Y weledigaeth yw gwella mynediad cleifion â chlefydau prin at ofal arbenigol, triniaethau a chyffuriau.

## 5.0 Cynllun Gweithredu Cymru

### Cyflawniadau Blaenorol

Ers lansio Cynllun Cymru ar gyfer Clefydau Prin ym mis Chwefror 2014, bu nifer o ddatblygiadau pwysig.

Mae gwaith Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid (CARIS) yng Nghymru yn parhau, gan gasglu data ac adolygu epidemioleg clefydau prin yng Nghymru i wneud cymhariaeth â data'r boblogaeth ehangach.

Yn bwysig, mae CARIS yn gweithio gyda phedair gwlad arall y DU i ddatblygu cofrestrau ymhellach. Ehangwyd gwaith CARIS i gynnwys clefydau oedolion yn ystod pandemig COVID-19.

Mae RDIG wedi cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin trwy ddwyn cynrychiolwyr ynghyd o'r Byrddau Iechyd, Ymddiriedolaethau a chynrychiolwyr grwpiau

proffesiynol a chleifion. Mae hyn yn hwyluso dysgu ac eiriolaeth a rennir ar gyfer grwpiau a gwasanaethau cleifion gwahanol yng Nghymru.

Mae cymorth wedi'i ddarparu er mwyn datblygu mentrau Cymru gyfan megis canllawiau ar gyfer ymchwilio i blant ag oedi mewn datblygiad, ac mae'r gwaith hwn yn parhau. Mae gwaith gyda Phrifysgol Caerdydd wedi helpu i ddatblygu addysg am glefydau prin ar gyfer myfyrwyr meddygol israddedig fel rhan o'u cwricwlwm.

Mae cynrychiolwyr o'r byrddau iechyd a'r ymddiriedolaethau wedi bod yn ystyried sut i godi ymwybyddiaeth o glefydau prin yn eu gwasanaethau ysbyty, gofal sylfaenol a chymunedol ledled Cymru gan gynnwys defnyddio straeon cleifion.

Mae mentrau ymchwil lleol wedi cynnwys Clefyd Amddifad a Chlefyd Prin yr Ysgyfaint Cymru a oedd yn hyrwyddo ymwybyddiaeth a dealltwriaeth o glefyd prin yr ysgyfaint yng Ngorllewin Cymru.

Mae ymgysylltu â phobl â chlefydau prin wedi bod yn bwysig iawn wrth ddatblygu'r cynllun newydd i Gymru, ac mae wedi bod yn nodwedd o ymgysylltu parhaus dros nifer o flynyddoedd.

Cynhaliwyd y Caffis Genomeg cyntaf ym mis Mehefin 2019. Trefnir Caffis Genomeg gan Barc Geneteg Cymru ar ran Partneriaeth Genomeg Cymru (GPW) fel digwyddiadau di-dâl ar gyfer pobl sydd â chyflwr prin neu enetig. Maent yn cael eu cynnal mewn lleoliadau amrywiol ledled Cymru.

Mae Caffis Genomeg yn gyfle hamddenol ac anffurfiol i unigolion gyfarfod ag eraill, dysgu mwy am ddatblygiadau newydd ym maes meddygaeth genomeg yng Nghymru a rhoi gwybod i GPW am sut i'w cefnogi'n well. Mae Caffis Genomeg yn gyfle i rwydweithio, ac mae siaradwyr gwadd yn eu mynychu hefyd er mwyn rhannu gwybodaeth am fentrau newydd a rhoi cyfle i fynychwyr lunio gweithgareddau ym maes genomeg. Ers cyflwyno cyfyngiadau COVID-19 ym mis Mawrth 2020, mae'r caffis hyn wedi symud i blatfform ar-lein.

Mae GPW a'i phartneriaid allweddol, gan gynnwys GIG Cymru, wedi ymrwymo i weithio mewn ffordd agored a thryloyw gyda chleifion a'r cyhoedd sydd â phrofiad personol neu deuluol o glefyd prin. Sefydlwyd Bwrdd Seinio Cleifion a'r Cyhoedd yn 2019 ac mae'r aelodau’n cynnwys unigolion o bob rhan o Gymru sydd â phrofiad amrywiol o gyflyrau genetig gan gynnwys clefydau prin.

Cyhoeddwyd Strategaeth Genomeg ar gyfer Meddygaeth Fanwl Cymru ym mis Gorffennaf 2017. Dilynwyd hyn gan fuddsoddiad sylweddol a oedd yn sicrhau bod modd ehangu darpariaeth brofi AWMGS a sicrhau llwyddiant prosiect WINGS. Bydd

Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin yn adlewyrchu'r bwriad i ehangu'r cynllun hwn.

Hefyd, mae'r DU wedi cymryd camau pwysig o safbwynt y triniaethau sydd ar gael ar gyfer cleifion â chlefydau prin. Lansiwyd y Cynllun Mynediad Cynnar at Feddyginiaethau (EAMS) yn 2014 er mwyn rhoi mynediad cynnar i bobl ledled y DU at feddyginiaethau newydd nad oes ganddynt awdurdodiad marchnata eto, mewn achosion o angen clinigol clir heb ei ddiwallu.

Ers lansio'r cynllun, mae cleifion clefydau prin sy'n byw, er enghraifft, gyda nychdod cyhyrol Duchenne a hemoffilia wedi elwa o'r cynllun trwy gael mynediad cynharach at driniaethau sy'n newid bywyd.

Mae Cronfa Triniaethau Newydd Llywodraeth Cymru gwerth £80 miliwn, a gyflwynwyd yn 2017, wedi cynyddu mynediad at feddyginiaethau newydd arloesol yng Nghymru, ac mae clefydau prin sydd wedi cael eu trin gan feddyginiaethau yn y Gronfa’n cynnwys ffibrosis cystig, clefyd Fabry, clefyd Gaucher a chlefyd Batten.

## Cynllun Cyfredol - 2022

Er mwyn gweithredu Fframwaith Clefydau Prin y DU, mae Cymru wedi datblygu ei chynllun gweithredu ei hun, gan amlinellu ymrwymiadau i gyflawni blaenoriaethau'r Fframwaith. Yng Nghymru, mae RDIG yn goruchwylio'r gwaith o ddatblygu Cynllun Gweithredu i Gymru (gweler adran 10 am ddisgrifiad o'r trefniadau Llywodraethu).

Roedd y broses o ddatblygu Fframwaith Clefydau Prin y DU yn seiliedig ar ganlyniadau'r 'Sgwrs genedlaethol ar glefydau prin', a gynhaliwyd yn 2019. Casglodd y sgwrs safbwyntiau amrywiol pobl â chlefydau prin am yr heriau mawr sy'n wynebu pobl sydd â chyflyrau prin ledled y DU.

Roedd hyn yn cynnwys dros 230 o ymatebion o Gymru sydd wedi'u defnyddio i lywio'r gwaith o ddatblygu'r cynllun hwn. Y prif faterion a nodwyd gan gleifion â chlefydau prin a'u teuluoedd oedd cael y diagnosis cywir, mynediad at ofal meddygol arbenigol, ymwybyddiaeth ymysg gweithwyr iechyd proffesiynol a chael y cymorth cywir.

Yn ogystal, ym mis Tachwedd 2021, trefnwyd a chyd-gysylltwyd dau weithdy ymgynghori gan Genetic Alliance UK a Chadeirydd RDIG, Dr Graham Shortland. Nod y gweithdai oedd ymgysylltu â phobl sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin a genetig yng Nghymru a'u cynnwys yn y cam cyntaf i ddatblygu Cynllun Gweithredu i Gymru, er mwyn gweithredu'r Fframwaith.

Cynhaliwyd y ddwy sesiwn yn rhithwir dros Zoom, gan ymgysylltu â thros hanner cant o bobl sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin, genetig a heb ddiagnosis ledled Cymru, neu gynrychiolwyr y bobl hyn. Mae'r adroddiad hwn yn cynnwys cyfres o argymhellion mewn perthynas â phedwar maes blaenoriaeth Fframwaith Clefydau Prin y DU, yn seiliedig ar ddata a gasglwyd o'r gweithdai. Rhaid ymgorffori themâu sylfaenol y Fframwaith ym mhob maes blaenoriaeth Cynllun Gweithredu Cymru, ac maent yn cael sylw ar wahân hefyd.

Yn ogystal â'r gweithdai, trwy gydol 2019-2021, cynhaliodd Grŵp Trawsbleidiol Cymru ar Gyflyrau Prin, Genetig a Heb Ddiagnosis gyfarfodydd i drafod blaenoriaethau ar gyfer pobl sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin yng Nghymru.

Ym mis Chwefror 2021, cyhoeddodd y Grŵp Trawsbleidiol adroddiad a oedd yn cynnwys nifer o argymhellion y dylid eu hystyried wrth ddatblygu cynllun i Gymru:

1. Rhaid i Gynllun Gweithredu Cymru gynnwys ymrwymiadau i wella'r broses o gynllunio a darparu gwasanaethau iechyd meddwl ar gyfer pobl sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin
2. Rhaid i wasanaethau pontio fod yn fwy hyblyg wrth ddiffinio oedran pontio ac wrth gefnogi unigolion yn gyfannol gyda phob elfen o'u gofal - ni ddylai diffyg diagnosis fod yn rhwystr i gael mynediad at wasanaethau
3. Mynediad at feddyginiaethau amddifad ac uwch-amddifad
4. Effaith COVID-19 - dylai Llywodraeth Cymru gasglu data a fydd yn hwyluso'r broses o asesu effaith, o ran afiachedd a marwolaeth, ar bobl sy'n byw gyda chyflyrau prin.

Yn ystod 2021, lluniwyd adroddiad mewn ymateb i Fframwaith y DU gan y Grŵp Grymuso Cleifion (PEG), grŵp o eiriolwyr cleifion sy'n cefnogi pobl sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin ledled y DU wedi'i gydlynu gan Genetic Alliance UK. Mae'r adroddiad yn cynnwys argymhellion i lywio'r gwaith o ddatblygu cynlluniau gweithredu ym mhob un o'r pedwar maes blaenoriaeth a'u themâu sylfaenol.

## Dysgu o'r coronafeirws (COVID-19)

Mae'n bwysig cydnabod y cyd-destun adeg datblygu'r cynllun hwn yn ystod pandemig COVID-19, effaith hyn ar wasanaethau'r GIG, y pwysau parhaus ar y GIG, a'r newidiadau y bu'n rhaid eu cyflwyno megis ymgynghoriadau fideo.

Mae angen parhaus i ddarparu gwasanaethau mewn ffordd wahanol mewn ymateb i COVID-19 a mynd i'r afael â'r niwed sydd wedi'i achosi gan COVID-19, megis rhestrau aros hirach, oedi cyn gwneud diagnosis a darparu triniaeth.

Nodwyd llawer o gleifion â chlefydau prin, neu roedd modd iddynt hunan-gofrestru ar gyfer cymorth, trwy raglen warchod y llywodraeth, a bydd yn bwysig gweithio gyda phobl sydd â chlefydau prin er mwyn deall eu profiadau o COVID-19 a sut y gallant lywio'r ymrwymiadau a ddatblygwyd o dan bob un o'r blaenoriaethau yn y fframwaith hwn. Mae yna lawer o gysylltiadau rhwng y materion a godwyd gan bobl â chlefydau prin yn ystod arolwg y sgwrs genedlaethol, y blaenoriaethau yn y fframwaith hwn, a'r heriau a wynebwyd yn ystod COVID-19. Daeth mynediad at ofal arbenigol cydgysylltiedig yn ofal rhithwir.

Bydd llawer o'r mesurau a gyflwynwyd oherwydd COVID-19, megis y defnydd cynyddol o dechnoleg ac apwyntiadau rhithwir, yn fuddiol i bobl â chlefydau prin yn yr hirdymor, ond rhaid i ni ddysgu lle y gallwn wneud yn well hefyd. Bydd cyfleoedd yn codi i ddysgu o COVID-19 a sicrhau bod profiadau pobl â chlefydau prin yn llywio'r gwaith o roi'r blaenoriaethau ar waith yn y fframwaith newydd hwn ac mewn ymatebion cenedlaethol ehangach i achosion o glefydau heintus.

Mae pobl sy'n byw gyda chyflyrau prin wedi bod o dan bwysau aruthrol oherwydd pandemig COVID-19. Mae mynediad at gymorth, gwybodaeth, gofal a thriniaethau priodol wedi mynd yn fwy anodd ac mae lefelau ynysigrwydd cymdeithasol wedi cynyddu. Amharwyd ar wasanaethau ac nid yw'n glir pryd y bydd rhai gwasanaethau'n ailddechrau. Hefyd, mae mynediad at gyfarpar diogelu personol wedi bod yn heriol, a bu anhyblygrwydd yn y system addysg i ymateb i anghenion unigol ac addasu arferion ar gyfer plant â chyflyrau prin.

## 6.0 Amlinellu'r Cynllun

Amlinellir manylion y cynllun ar gyfer pob un o'r pedair prif flaenoriaeth. Ategir pob adran gan wybodaeth gefndir am y rhesymau dros y camau gweithredu yn y cynllun, ac maent yn cael eu rhannu'n isadrannau perthnasol gyda chodau "lliw" er mwyn ystyried y camau gweithredu'n haws. Mae pob cam gweithredu wedi'i strwythuro mewn ffordd debyg:

1. Cam gweithredu
2. Partneriaid cyflawni / Rhanddeiliaid
3. Llinell amser
4. Mesur / Canlyniad

## Blaenoriaeth 1 Helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach

### Cefndir

Wrth fwrw ymlaen â Chynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin, mae'n hanfodol cynnwys blaenoriaethau ar gyfer adeiladu ar ddatblygiadau diweddar mewn technolegau diagnostig genomeg er mwyn helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach a lleihau'r 'llwybr diagnostig'.

Ym mis Ebrill 2019, cyflwynodd AWMGS ddilyniant genom cyfan cyflym mewn unedau gofal dwys babanod newydd-anedig a phediatrig fel Gwasanaeth Genomau Babanod a Phlant Cymru (WINGS). Hyd yma, canfuwyd diagnosis genetig mewn tua 45% o gleifion, gan ddarparu gwybodaeth ddiagnostig a phrognostig i lywio'r gwaith o reoli cleifion.

Mae cynllun cyflawni genomeg tair blynedd manwl (2022 - 2025) wedi'i ddatblygu ar gyfer Cymru er mwyn gwella gallu technegau genetig yn sylweddol i wella gallu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach. Bwriedir cyflwyno system dilyniant genom ac ecsom cyfan i gleifion yr amheuir bod ganddynt glefyd prin. Yr uchelgais yw dilyniannu pum mil o enomau bob blwyddyn yn y pum mlynedd nesaf. Bydd angen codi ymwybyddiaeth o glefydau prin (blaenoriaeth 2) a'r dulliau o wneud diagnosis er mwyn sicrhau bod y capasiti'n cael ei ddefnyddio.

Bydd modd sicrhau dealltwriaeth bellach o achosion genetig salwch trwy ddilysu gwasanaeth trawsgriptom cyfan. Bydd hyn yn hwyluso dealltwriaeth well o ddilyniannau RNA er mwyn penderfynu a yw dilyniant DNA wedi'i gychwyn ac a yw proteinau wedi newid.

Ym mis Ebrill 2018, lansiodd AWMGS Brofion Cynenedigol Heb Lawdriniaeth (NIPT) fel rhan o'r llwybr sgrinio cynenedigol ar gyfer menywod beichiog yng Nghymru y nodir bod ganddynt fwy o siawns o eni plentyn â syndrom Down, Edwards a Patau.

Mae'r prawf NIPT yn cael ei gynnig fel dewis amgen i brawf â llawdriniaeth. Cymru oedd y wlad gyntaf yn y DU i gyflwyno NIPT. Gan adeiladu ar y gwaith hwn, bydd profion NIPT yn cael eu hymestyn i lwybrau atgenhedlol eraill er mwyn gwella canlyniadau cleifion a gwneud y defnydd gorau o adnoddau.

Bydd angen darparu seilwaith gwasanaeth, digidol a thechnegol addas sy'n seiliedig ar strwythur ariannol addas.

### Dilyniannu Genomau Cyfan (WGS) ar gyfer clefydau prin

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 1.1 | Cynyddu Dilyniannu Genomau Cyfan (WGS) ar gyfer clefydau prin. | AWMGS/LIC/ WHSSC | 2022/23 | Mwy o brofion wedi'u cynnal |

### Dilyniannu Ecsomau Cyfan (WES) ar gyfer clefydau prin

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur |
|---|---|---|---|---|
| 1.2 | Dychwelyd Profion trios Dilyniannu Ecsomau Cyfan y Ffetws (gwasanaeth FAGP) i Gymru. | AWMGS/LIC/ WHSSC | 2022/23 | Nifer y profion a gynhaliwyd /wedi'u dychwelyd i Gymru i'w profi |

### Dilyniannu Trawsgriptom Cyfan ar gyfer clefydau prin

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid Cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 1.3 | Bydd sicrhau bod gwasanaeth trawsgriptom cyfan yn cael ei ddilysu yn hwyluso dealltwriaeth well o ddilyniannau RNA er mwyn penderfynu a yw dilyniant DNA wedi'i gychwyn ac a yw proteinau wedi newid. | AWMGS | 2022/23 | Dilysu methodoleg |

## Eco-system Ymchwil

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 1.4 | Sicrhau bod strategaeth ganiatâd yn cael ei datblygu sy'n galluogi ymchwilwyr i gael mynediad saff a diogel at ddata genomig rheolaidd a gynhyrchir gan AWMGS at ddibenion ymchwil drosiadol. | WGP | 2022 | Cyhoeddi strategaeth ganiatâd sy'n gwella mynediad at ddata genomig at ddibenion ymchwil.<br><br>Cynnydd yn nifer y cleifion sy'n rhan o astudiaethau ymchwil. |
| 1.5 | Ymgysylltu ag Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru i sicrhau mynediad at astudiaethau ymchwil ar gyfer cleifion â chlefydau prin. | RDIG/ Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru | 2022-2026 | Cynnydd yn nifer y cleifion sy'n rhan o astudiaethau ymchwil. |

## Atal a Chanfod yn Gynnar

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 1.6 | Sefydlu system iechyd y cyhoedd a sgrinio yng Nghymru sy'n defnyddio genomeg i gryfhau'r llwybrau sgrinio | Pwyllgor Sgrinio Cenedlaethol y DU, Rhaglen Genomau | 2022-2026 | Cynnydd yn nifer y clefydau sy’n cael diagnosis |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | biocemegol, diagnostig a gofal presennol ar gyfer pobl risg uchel. | Babanod Newydd-anedig, Pwyllgor Sgrinio Cymru (WSC), GPW, Iechyd Cyhoeddus Cymru, Labordy Sgrinio Cenedlaethol (NSL), WHSSC | | drwy sgrinio. |
| 1.7 | Archwilio sut y gellir parhau i ddefnyddio profion genomig ym maes meddygaeth atgenhedlol er mwyn helpu rhieni i wneud dewisiadau ar sail gwybodaeth.<br>1. Bydd profion NIPT yn cael eu hymestyn i lwybrau atgenhedlol eraill er mwyn gwella canlyniadau cleifion a gwneud y defnydd gorau o adnoddau.<br>2. Cyflwyno gwasanaeth dilyniannu'r genhedlaeth nesaf i ganfod newidiadau genomig pan fydd annormaleddau strwythurol y ffetws wedi'u nodi ar sgan uwchsain. | AWMGS, Iechyd Cyhoeddus Cymru, WSC | 2022-2026 | Nifer y profion a gynhaliwyd |

**Seilwaith Gwasanaeth/Digidol/Technegol**

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid Cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur-Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 1.8 | Sganio'r gorwel ar gyfer gofynion comisiynu er mwyn llywio'r Cyfeiriadur Profion Genomeg Cenedlaethol cyfredol ar gyfer clefydau prin ac etifeddol. | AWMGS/ WHSSC/ | 2022-2026 | Gwella argaeledd profion |

## Blaenoriaeth 2 Cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol

Cefndir

Er mwyn gwella ymgysylltiad clinigol, un datblygiad pwysig (a ariennir gan Lywodraeth Cymru) yw penodi uwch glinigydd, ym mis Ebrill 2022, fel Arweinydd Clinigol a Hyrwyddwr Clinigol ar gyfer clefydau prin, a fydd yn gweithio gyda RDIG, byrddau iechyd, ymddiriedolaethau a'r holl randdeiliaid er mwyn codi proffil clefydau prin a chychwyn ffrydiau gwaith priodol ar ôl trafod â phartneriaid.

Er mwyn deall a gwella'r lefelau presennol o "ymwybyddiaeth gweithwyr gofal iechyd proffesiynol", mae angen nifer o gamau gweithredu:

- Gwella gwybodaeth sylfaenol bresennol y gweithlu gofal iechyd am glefydau prin gan gynnwys beth yw clefyd prin, ystadegau cenedlaethol, heriau cyffredin ym maes clefydau prin, ble i fynd am wybodaeth
- Gwella profiadau a gofnodir gan gleifion o ryngweithio â Gweithwyr Gofal Iechyd Proffesiynol
- Datblygu'r systemau sydd eu hangen i gynorthwyo gweithwyr gofal iechyd proffesiynol i ddeall a chyflawni eu rôl yn ystod taith eu claf â chlefyd prin.

Ers 2017, mae WGP wedi bod yn bartner strategol i GPW ac yn aelod o'i Grŵp Gweithredu'r Gweithlu a Hyfforddiant. Mae gan WGP raglen wedi'i hen sefydlu o fentrau Addysg, Ymgysylltu a Chynnwys sy'n gysylltiedig â geneteg a genomeg sy'n cynnwys codi ymwybyddiaeth gweithwyr iechyd proffesiynol o gyflyrau prin, cyflyrau genetig a chyflyrau heb ddiagnosis.

Mae'r broses o gynnwys y bobl sy'n cael eu heffeithio yn rhan annatod o'r rhaglen

hon er mwyn sicrhau bod y profiad byw yn llywio addysg gweithwyr iechyd proffesiynol, yn ogystal â grymuso'r rhai sy'n cymryd rhan. Wrth symud ymlaen, bydd hon yn agwedd hanfodol ar y Cynllun Cyflawni Genomeg newydd ar gyfer Cymru a'r Cynllun Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin.

Hefyd, mae'n bwysig codi ymwybyddiaeth am glefydau prin trwy wella'r broses o gasglu data a sicrhau bod data ar gael ar gyfer cynllunio gofal iechyd. Mae hyn yn cynnwys ehangu a pharhau i gefnogi CARIS er mwyn datblygu a chofnodi data cofrestrfa oedolion.

Bydd RDIG yn parhau i weithio gyda gwledydd eraill y DU i ddatblygu canolfan wybodaeth i'w rhannu â phawb sy'n ymwneud â'r maes clefydau prin.

### Clinigydd Arweiniol ar gyfer Clefydau Prin

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 2.1 | Monitro rôl barhaus a rhaglen waith yr Arweinydd Clinigol a'r Hyrwyddwr Clinigol ar gyfer clefydau prin er mwyn codi proffil clefydau prin. | RDIG, byrddau iechyd, ymddiriedolaethau a'r holl randdeiliaid | Ebrill 2022 | Adolygiad o gyflawniadau'r rôl gan RDIG, Cydweithrediad Iechyd GIG Cymru a Llywodraeth Cymru ar ôl dwy flynedd yn y swydd |

### Addysg a Dysgu ar y Cyd

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 2.2 | Holi gweithwyr gofal iechyd proffesiynol cymwysedig ac israddedigion am eu dealltwriaeth a'u | AaGIC M4RD (prosiect israddedig yn y cam | 2023/24 | **O fewn dwy flynedd:** Gwella ymwybyddiaeth o glefydau prin |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | hanghenion dysgu ym maes clefydau prin.<br><br>Defnyddio'r canlyniadau i ddatblygu cynllun hyfforddi a datblygu o wybodaeth sylfaenol am ddealltwriaeth gweithwyr gofal iechyd proffesiynol o glefydau prin. | cynllunio) Prifysgolion Rhwydwaith Nyrsys Clefydau Prin (RDNN) RDNN | | ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol |
| 2.3 | Cynnwys modiwl clefydau prin yn y cwricwlwm israddedig ar gyfer myfyrwyr meddygaeth. | RDIG, AaGIC, Prifysgolion | 2022 - 2026 | Gwella ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol. |
| 2.4 | Parhau i ddatblygu partneriaethau gweithredol gyda chleifion a grwpiau eiriolaeth cleifion (PAGs) | AaGIC, sefydliadau hyfforddi Cymru, Cynghrair Genetig, RDIG, WGP | 2022-2026 | Mwy o bobl â chlefyd prin yn cyfrannu at y gwaith o ddarparu cyrsiau. |
| 2.5 | Cydnabod a dathlu diwrnod clefydau prin ym meysydd gofal eilaidd a sylfaenol. | RDIG, Cynghrair Genetig | Bob blwyddyn | Adrodd i RDIG am raglenni Byrddau Iechyd/ Ymddiriedolaethau gan eu cynrychiolwyr |
| 2.6 | Gwella ymwybyddiaeth gweithwyr iechyd proffesiynol trwy gydweithio rhwng meysydd gofal sylfaenol/eilaidd a gofal trydyddol fel | AWMGS, RDIG, Bwrdd Prifysgol Hywel Dda | 2022 | Ymwybyddiaeth well o glefydau prin ym maes gofal sylfaenol. |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | Gweminarau peilot lleol (Hywel Dda) ar gyfer Meddygon Teulu gydag AWMGS. | | | |
| 2.7 | Rhaglen barhaus o addysg ac ymgysylltiad WGP â HCP a myfyrwyr gan gynnwys y rôl Cwnsela Genomig (ledled Byrddau Iechyd Cymru a SAU) gan gynnwys meddygaeth fanwl. | WGP<br>GPW<br>AWMGS<br>Cymuned Clefydau Prin,<br>Cymuned genomeg ehangach | 2022/23 | Metrigau (presenoldeb) a gwerthuso gweithgareddau gan gynnwys faint o'r gweithlu sy'n cymryd rhan. |

**Gwella Ymwybyddiaeth o Glefydau Prin gyda Data**

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 2.8 | Ehangu CARIS i gynnwys oedolion sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin. Bydd CARIS yn cydweithio â nifer fach o sefydliadau cleifion i dreialu prosiectau ymchwil a chynhyrchu data cleifion ar gyfer cofrestr oedolion newydd a chaniatáu i gleifion hunan-adrodd. | CARIS, RDIG, LlC, Cynghrair Genetig | 2022/23 | Nifer cynyddol o gyflyrau newydd yn cael eu cynnwys yn rhaglen CARIS. |
| 2.9 | Cadarnhau a rhannu'n rheolaidd y metrigau y cytunwyd arnynt i'w defnyddio ar gyfer cleifion â chlefydau prin, gan ddarparu data | RDIG a grwpiau rhanddeiliaid perthnasol gyda chynrychiolwy | 2022/23 | Cynnal a gwella cydymffurfiaeth. |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | i bob Bwrdd Iechyd/Ymddiriedolaeth er mwyn codi ymwybyddiaeth o berfformiad yn y Byrddau Iechyd/Ymddiriedolaeth au gan RDIG | r o'r byrddau iechyd/ ymddiriedolae thau | | |
| 2.10 | Ystyried casglu data am glefydau prin ar lefel Cymru gyfan a lefel daearyddiaeth is (fel ôl troed bwrdd iechyd/ymddiriedolaeth ) os yw nifer y cleifion â chlefydau penodol yn caniatáu hynny. | RDIG (aelodau bwrdd iechyd/ymddir iedolaeth) a CARIS | 2022-2026 | Gwell mynediad at ddata ar gyflwr penodol ar sail ddaearyddol. |

## Blaenoriaeth 3 Cydgysylltu gofal yn well

### Cefndir

Mae angen gwella'r broses o gydgysylltu gofal mewn gwasanaethau pontio, yn enwedig rhwng gofal pediatrig a gofal oedolion a rhwng diagnosis a thrin cyflyrau prin yn unol â chanllawiau Llywodraeth Cymru 'Pontio a throsglwyddo o wasanaethau iechyd plant i wasanaethau iechyd oedolion' a gyhoeddwyd ym mis Chwefror 2022.

Dylai cytundebau comisiynu gynnwys darpariaeth cydgysylltwyr gofal ar gyfer pontio rhwng gwasanaethau pediatreg a gwasanaethau oedolion ac arbenigol yn gyffredinol. Dylai pob claf pediatrig gael gweithiwr penodol a chynllun gofal i'w gynorthwyo trwy'r broses hon. Byddai cynllun gofal digidol y gellir ei rannu â gweithwyr proffesiynol ym meysydd iechyd, gofal cymdeithasol ac addysg ac a reolir gan y claf neu'r teulu fwyaf manteisiol. Dylai hyn gysylltu ag unrhyw dechnoleg a ddefnyddir i gefnogi blaenoriaeth 1 a'r pasbort cleifion y cyfeirir ato yn ddiweddarach yn yr adran hon.

Rhaid mynd i'r afael â'r mater o rannu data a chyfathrebu rhwng gweithwyr gofal iechyd proffesiynol a chleifion mewn perthynas â gofal iechyd a thriniaeth drawsffiniol.

Rhaid i'r broses o gomisiynu gwasanaethau arbenigol gynnwys cyllid ar gyfer cymorth cydgysylltu gofal penodol i gleifion a'u teuluoedd a gweithredu fel dolen gyswllt rhwng y claf a'r canolfannau/gweithwyr proffesiynol yng Nghymru a'r ganolfan arbenigol.

Cyfle pwysig i bobl â chlefydau prin yw trwy gyflwyno'r Fframwaith Clinigol Cenedlaethol a gyhoeddwyd ym mis Mawrth 2021. Mae'n rhan hanfodol o ymdrech lawer ehangach a ddisgrifiwyd yn 'Cymru Iachach'. Mae'n amlinellu gweledigaeth ar gyfer sut mae gwasanaethau clinigol yn y GIG yn cyd-fynd â'r darlun ehangach a sut y gallwn ddechrau gwireddu dyheadau trwy ddatblygu system iechyd a gofal sy'n dysgu. Mae'n ceisio rhoi'r chwyldro ar waith ac mae'n cydnabod bod angen mwy o gyfeiriad canolog i wireddu'r ymddygiad a'r athroniaeth.

Mae'r Fframwaith yn amlinellu system iechyd sy'n cael ei chydgysylltu'n genedlaethol a'i chyflwyno'n lleol neu drwy gydweithredu rhanbarthol megis Cymuned Ymarfer clefydau prin o bosibl.

Mae hyn yn cynnwys llunio egwyddorion llwybrau gofal ar gyfer cleifion â chlefydau prin a rhai llwybrau enghreifftiol. Dylai'r broses o ddatblygu llwybrau ystyried cynnwys 'baneri coch' ar gyfer clinigwyr, a bydd yn fodd o wella cydweithredu rhwng meysydd gofal sylfaenol, gofal eilaidd a gofal trydyddol.

Dylai'r llwybrau hyn gydnabod darpariaeth gofal amlddisgyblaethol (mae'r angen i gydgysylltu gwasanaethau seicolegol wedi'i gydnabod) ac amser ar gyfer cyfarfodydd tîm amlddisgyblaethol.

Mae menter clinig SWAN yn fenter ar gyfer Cymru gyfan i asesu (gyda chynllun peilot dwy flynedd) y cyfle i sefydlu'r gwasanaeth hwn yn ffurfiol. Mae hyn yn helpu i wneud diagnosis cyflymach ond mae hefyd yn ceisio gwella'r gwaith o gydgysylltu gofal a chymorth ar gyfer cleifion nad oes diagnosis ar eu cyfer.

Yn ogystal, mae gwaith ar y cyd rhwng RDIG, Bwrdd Iechyd Betsi Cadwaladr a'r diwydiant yn cael ei alluogi diolch i gyllid gan Hack Iechyd Cymru (Hwb Gwyddorau Bywyd Cymru) i ddatblygu 'pasbort cleifion' ar gyfer cleifion â chlefydau prin er mwyn gwella profiad cleifion.

Mae mynd i'r afael ag anghenion iechyd meddwl cleifion â chlefydau prin yn rhan hanfodol o wella eu llesiant a'u gofal. Rhaid ystyried y ffordd fwyaf effeithiol o fynd i'r afael â'r anghenion hyn a allai gynnwys sefydlu canllawiau ymarfer da i sicrhau bod anghenion iechyd meddwl cleifion â chlefydau prin yn cael eu cydnabod a'u cynnwys mewn gofal "arferol" i gleifion. Mae cyngor ac argymhellion ar gael eisoes

fel rhan o gyhoeddiad Rare Disease UK "Living with a rare condition: the effect on mental health (2018)".

**Llwybrau Gofal**

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 3.1 | Sicrhau bod canllawiau pontio ar gyfer yr holl gleifion pediatrig sy'n trosglwyddo i wasanaethau oedolion yn cynnwys enw gweithiwr penodol a chynllun gofal digidol sy'n gysylltiedig â phasbort cleifion. | RDIG, WHSSC, Llywodraeth Cymru | 2022-2026 | Gwella gofal trosiannol ar gyfer cleifion â chlefydau prin. |
| 3.2 | Sefydlu Clefydau Prin fel "Cymuned Ymarfer" a datblygu llwybrau clinigol enghreifftiol ar gyfer cyflyrau clefydau prin, gan gynnwys cyfranogiad timau amlddisgyblaethol. | RDIG, Arweinydd Clinigol Clefydau Prin Llywodraeth Cymru, Cyfarwyddwr Rhaglen Glinigol ar gyfer yr NCF | 2022 (creu llwybr cyntaf)<br><br>2023-2026 (parhau i ddatblygu llwybrau) | Gwella'r profiad i gleifion a gwella llwybrau gofal. |

**Clinig SWAN**

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid Cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 3.3 | Parhau i ddatblygu'r sefydliad ac asesu/gwerthuso clinig | Llywodraeth Cymru, WHSSC, | 2021 - 2023 | Gwell canlyniadau/ diagnosis i |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | SWAN. | Bwrdd Iechyd Caerdydd a'r Fro | | gleifion. |
| 3.4 | Datblygu PREM, PROMs addas i'w defnyddio at ddibenion gwerthuso yng nghlinig SWAN gyda defnydd posibl ar gyfer pob claf â  chlefyd prin. | WHSSC, Bwrdd Iechyd Caerdydd a'r Fro | 2022 | Gwell canlyniadau/ profiadau a gofnodwyd gan gleifion |

## Cofnod Cleifion Digidol

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 3.5 | Sefydlu "ap" sy'n hawdd ei ddefnyddio i alluogi "pasbort cleifion" ar gyfer cleifion â chlefyd prin | RDIG, Bwrdd Iechyd Betsi Cadwaladr, Hwb Gwyddorau Bywyd Cymru, partneriaid yn y diwydiant. | 2022 | Mae gan bob claf â chlefyd prin fynediad at "basbort claf". |

## Gwasanaethau Iechyd Meddwl

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 3.6 | Sicrhau bod anghenion iechyd meddwl cleifion â chlefydau prin a'u gofalwyr yn cael eu hystyried fel rhan o'r strategaeth iechyd meddwl gyffredinol i Gymru ac ystyried a oes angen rhagor o ganllawiau | RDIG, byrddau iechyd, Llywodraeth Cymru | 2022 - 2023 | Gwella llesiant meddwl cleifion â chlefydau prin. |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | megis canllaw ymarfer da ar gyfer cleifion â chlefydau prin. | | | |

## Blaenoriaeth 4 Gwella mynediad at ofal, triniaeth a meddyginiaethau arbenigol.

### Cefndir

Mae mynediad at feddyginiaethau amddifad ac uwch-amddifad yn bwysig. Dylai'r DU geisio sicrhau bod meddyginiaethau ar gyfer clefydau prin ar gael yn y GIG mor agos at dderbyn awdurdodiad y farchnad â phosibl os oes angen clinigol clir heb ei ddiwallu, a bod y feddyginiaeth yn darparu gwerth (ychwanegol) i'r GIG ar y cyd â chytundeb masnachol priodol.

Gellid defnyddio ystyriaeth o dystiolaeth GIG Cymru yn y byd go iawn a gasglwyd yn ystod cyfnod posibl o fynediad wedi'i reoli er mwyn llywio Asesiad Technoleg Iechyd (HTA) wedi'i gytuno ymlaen llaw.

Mae sganio'r gorwel am gyffuriau newydd i gleifion yng Nghymru yn bwysig er mwyn sicrhau ymwybyddiaeth amserol o gynhyrchion newydd ac argaeledd meddyginiaethau newydd. Mae'r tîm yng Nghanolfan Therapiwteg a Thocsicoleg Cymru Gyfan (AWTTC) yn casglu gwybodaeth am feddyginiaethau, dynodiadau a fformiwleiddiadau newydd sy'n cael eu datblygu ac y disgwylir iddynt gael eu trwyddedu a'u cyflwyno yn y DU yn y flwyddyn ariannol nesaf.

Hefyd, mae'n casglu gwybodaeth am Gynhyrchion Meddyginiaethol Therapi Uwch (ATMPs) sy'n cael eu datblygu ac a allai fod ar gael yn ystod y tair i bum mlynedd nesaf. Mae hyn yn cefnogi'r broses o gynllunio, cyflwyno a mabwysiadu meddyginiaethau newydd yn gyflymach yn GIG Cymru, yn enwedig y rhai a allai fod â goblygiadau sylweddol o safbwynt costau neu gynllunio gwasanaethau.

Mae'r tîm sganio'r gorwel yn defnyddio sawl ffynhonnell i gasglu gwybodaeth am feddyginiaethau newydd sy'n cael eu datblygu gan gynnwys cronfa ddata sganio'r gorwel ledled y DU, UK PharmaScan. Dyma brif ffynhonnell gwybodaeth y tîm sganio'r gorwel am feddyginiaethau, dynodiadau a fformiwleiddiadau newydd sy'n cael eu datblygu. Mae lle o hyd ar gyfer ymgysylltiad a chyfranogiad clinigol da gan glinigwyr. Mae angen i RDIG sicrhau ymwybyddiaeth briodol o swyddogaethau sganio'r gorwel a'r cymorth i glinigwyr.

Mae angen i'r gydnabyddiaeth o argaeledd a defnydd meddyginiaethau newydd, gan gynnwys ystyriaeth o feddyginiaethau ar gyfer canserau prin, fod ar gael yn hwylus, a bydd y broses o gyflwyno technolegau newydd gan gynnwys Blueteq yn

cynorthwyo'r broses hon. Mae hon yn system rheoli cyffuriau cost uchel sy'n ei gwneud yn ofynnol i feddyg gwblhau ffurflen ar gyfer unrhyw glaf sy'n cael cyffur cost uchel ar bresgripsiwn. Mae llawer o fanteision yn deillio o hyn gan gynnwys mynediad cyflymach at gyffuriau i gleifion.

Hefyd, rhaid cydnabod yr angen am weithlu cynaliadwy gan gynnwys Arbenigwyr Ymgynghorol yng Nghymru, sy'n golygu bod angen i AaGIC a WHSSC gynllunio'r gweithlu er mwyn sicrhau mynediad at ofal arbenigol.

**Mynediad at Feddyginiaethau a Thriniaeth**

| **Blaenoriaeth** | **Cam gweithredu** | **Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid** | **Llinell amser** | **Mesur/ Canlyniad** |
|---|---|---|---|---|
| 4.1 | Sicrhau mynediad parhaus at feddyginiaethau amddifad ac uwch-amddifad yng Nghymru. | AWTTC, RDIG a WHSSC | 2022-2025 | **Gwella mynediad at feddyginiaethau amddifad ac uwch-amddifad.** |
| 4.2 | Sicrhau prosesau sganio'r gorwel ar gyfer cyffuriau newydd i gleifion yng Nghymru er mwyn caniatáu ymwybyddiaeth amserol o gynhyrchion newydd ac argaeledd meddyginiaethau newydd. | RDIG (Cynrychiolwyr byrddau iechyd), AWTTC | 2022/23 | **Gwella mynediad at feddyginiaethau newydd a'r defnydd priodol ohonynt.** |
| 4.3 | Monitro'r nifer sy'n manteisio ar feddyginiaethau a phresgripsiynau newydd ar gyfer clefydau prin. | RDIG, AWTTC | 2022 | **Gwella mynediad at feddyginiaethau newydd i gleifion â chlefydau prin.** |
| 4.4 | Parhau i ddatblygu gwelliannau wrth fonitro'r defnydd o feddyginiaethau i gleifion â chlefydau prin gan gynnwys Blueteq. | WHSSC, AWTTC, RDIG | 2022-2026 | **Gwella mynediad at feddyginiaethau a'r defnydd effeithiol ohonynt.** |

**Mynediad at Ofal Arbenigol**

| Blaenoriaeth | Cam gweithredu | Partneriaid cyflawni/ rhanddeiliaid | Llinell amser | Mesur/ Canlyniad |
|---|---|---|---|---|
| 4.5 | RDIG i barhau i weithio gyda WHSSC ac AaGIC i sicrhau gwasanaethau arbenigol ymgynghorol priodol yng Nghymru. (Noder y bydd angen darparu rhai gwasanaethau y tu allan i Gymru ar gyfer cyflyrau penodol er mwyn sicrhau arbenigedd priodol a màs critigol o gleifion). | RDIG, AaGIC, WHSSC | 2022-2026 | Mae gan gleifion â chlefydau prin fynediad at farn arbenigol. |

## 7.0 **Monitro a Gwerthuso**

Bydd RDIG yn parhau i gyfarfod yn rheolaidd i adrodd ar gynnydd. Bydd hyn yn cynnwys proses o adolygu cyson, a bydd unrhyw newidiadau i'r cynllun yn cael eu hystyried yn flynyddol.

Bydd hyn yn cynnwys y camau hynny a gwblhawyd yn ystod y flwyddyn ac amserlenni ar gyfer camau nad ydynt wedi'u cwblhau ac unrhyw rwystrau i'w cwblhau. Bydd nifer o ddatblygiadau yn amodol ar gytuno ar yr adnoddau sydd ar gael ac achosion busnes parhaus/llwyddiannus.

Trwy ddatblygu'r cynlluniau mewn ffordd glir gyda:

1. Camau Gweithredu
2. Partneriaid Cyflawni / Rhanddeiliaid
3. Llinell amser
4. Mesur / Canlyniad

Bydd yn darparu llwyfan i fesur llwyddiant y cynllun yn wrthrychol.

Mae mesur canlyniadau i gleifion, gofalwyr a theuluoedd yn anodd bob amser. Fel rhan o ddarn o waith sy'n deillio o gynllun peilot SWAN, rydym yn ceisio datblygu PREMs, PROMs ac arolygon profiad cleifion ar gyfer cleifion â chlefydau prin.

Dylai'r broses hon fod yn waith parhaus i'w gyflwyno ym mhob un o'n gwasanaethau ac mae wedi'i gynnwys yn y cynllun. Mae straeon cleifion yn ddull pwerus o barhau i weithio gyda grwpiau cleifion i adrodd profiadau cadarnhaol a negyddol. Mae gweithio mewn partneriaeth a chydweithio â chleifion yn hanfodol er mwyn dysgu a ydym yn gwneud gwahaniaethau gwirioneddol i fywydau cleifion, gofalwyr a theuluoedd ym mhob un o'r pedwar maes blaenoriaeth.

Bydd RDIG a phartneriaid yn gweithio gyda phedair gwlad arall y DU a'u grwpiau cyfatebol i sicrhau bod arferion gorau'n cael eu hystyried i'w gweithredu yng Nghymru. Yn yr un modd, bydd Cymru a chleifion â chlefydau prin yma yn cymryd rhan weithredol mewn prosesau cydweithio â phedair gwlad arall y DU er mwyn rhannu'r gwaith o Gymru.

## 8.0 Cyfeiriadau a Chyhoeddiadau/Polisïau Pwysig

- *UK Rare Diseases Framework (2021)-* sy'n nodi'r blaenoriaethau ar gyfer clefydau prin dros y pum mlynedd nesaf, gan gynnwys diagnosis cyflymach, mwy o ymwybyddiaeth ymysg gweithwyr iechyd proffesiynol, gwella prosesau cydgysylltu gofal, a gwella mynediad at driniaethau.
- *SWAN UK CYMRU (syndromau heb enw)* Darparu cefnogaeth well ar gyfer teuluoedd yng Nghymru sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau heb ddiagnosis a chyflyrau prin.
- *Genome UK: 2021 to 2022 implementation plan* - nodi'r blaenoriaethau ar gyfer y cyfnod hwn wrth sbarduno cynnydd ym maes Clefydau Prin.
- WHSCC Genomics - Specialised Services Policy Position PP184. Mae Pwyllgor Gwasanaethau Iechyd Arbenigol Cymru yn cymeradwyo cyllid yn erbyn y Cyfeiriadur Prawf Genomig Cenedlaethol ar gyfer clefydau prin ac etifeddol. Mae manylion a darpariaeth y profion hyn ar gael drwy AWMGS.
- *Life Sciences Vision* - yn amlinellu'r meysydd blaenoriaeth i adeiladu ar y datblygiadau a wnaed yn y sector drwy'r pandemig er mwyn gwella canlyniadau iechyd ar gyfer clefydau a chyflyrau iechyd eraill.
- *UK NHS Long Term Plan* - yn gosod y nod i ddilyniannu 500,000 o enomau cyfan erbyn 2023/24 ac yn rhoi pwyslais allweddol ar helpu i ddatblygu technolegau arloesol a gwella mynediad cleifion er mwyn gwella canlyniadau iechyd.
- *NHS Genomic Medicine Service Alliances* - gyda'r nod o gefnogi'r defnydd o genomeg mewn gofal arferol i gleifion ledled y wlad.
- *NICE guidance Overview - Risdiplam for treating spinal muscular atrophy (SMA)* - mae'r GIG wedi cwblhau cytundeb masnachol newydd ar gyfer y

cyffur Risdiplam, sy'n gallu helpu i wella symudedd plant ac oedolion sy'n dioddef o'r cyflwr genetig prin.

- Yr Adran Iechyd a Gofal Cymdeithasol. Fframwaith Clefydau Prin y DU. 2021. https://www.gov.uk/government/publications/uk-rare-diseases-framework/the-uk-rare-diseases-framework .
- Genetic Alliance UK. Rare Experience 2020: the lived experiences of people affected by genetic, rare, and undiagnosed conditions. Ar gael yn: https://rareexperience2020.geneticalliance.org.uk/wp-content/uploads/2021/05/KW-Changes-050221-Rare-Experience-2020-Report-.pdf
- Sickle Cell Society. No One's Listening: An inquiry into the avoidable deaths and failures of care for sickle cell patients in secondary care. Ar gael yn: https://www.sicklecellsociety.org/wp-content/uploads/2021/11/No-Ones-Listening-PDF-Final.pdf
- Coleg Brenhinol yr Ymarferwyr Cyffredinol, 2014. Data pôl heb ei gyhoeddi o'r digwyddiad gyda M4RD. 2020. Data ar gael gan Lucy McKay ar gais lucy@m4rd.org
- Medscape. Rare Disease Education: Insights on what clinicians know, want and need. 2020. Data heb ei gyhoeddi ar gael gan Lucy McKay ar gais lucy@m4rd.org
- Evans, W.R.H., Tranter, J., Rafi, I. et al. How genomic information is accessed in clinical practice: an electronic survey of UK general practitioners. J Community Genet 11, 377–386 (2020). https://doi.org/10.1007/s12687-020-00457-5
- Medics4RareDiseases. Priority Two: The key to unlocking the UK Rare Diseases Framework. 2021. Ar gael yn: https://www.m4rd.org/2021/01/31/the-framework/
- Cyhoeddiad Rare Disease UK "Living with a rare condition: the effect on mental health (2018)".
- Pontio a throsglwyddo o wasanaethau iechyd plant i wasanaethau iechyd oedolion | LLYW. CYMRU
- Fframwaith clinigol cenedlaethol: system ddysgu iechyd a gofal | LLYW. CYMRU
- Co-ordinated care for people affected by rare diseases: the CONCORD mixed-methods study. Health and Social Care Delivery Research, No. 10.5. Morris S,

Hudson E, Bloom L, et al. Southampton (UK): NIHR Journals Library; Mawrth 2022.

- Cymru iachach: cynllun hirdymor ar gyfer iechyd a gofal cymdeithasol: Llywodraeth Cymru

## 9.0 Sefydliadau partner

Mae'r rhestr hon yn nodi'r rhai sy'n ymwneud â llunio'r cynllun hwn ac nid yw'n gynhwysfawr o bell ffordd gan y bu llawer o gyfraniadau yr ydym yn ddiolchgar iawn amdanynt ac fe'u hystyriwyd wrth gytuno ar y cynllun hwn.

Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan

Labordy Genomeg Cymru Gyfan

Canolfan Therapiwteg a Thocsicoleg Cymru Gyfan

Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid

Grŵp Eiriolaeth Cleifion, Parc Geneteg Cymru

Partneriaeth Genomeg Cymru

Addysg a Gwella Iechyd Cymru

Pwyllgor Gwasanaethau Iechyd Arbenigol Cymru

Cydweithrediad Iechyd GIG Cymru

Iechyd Cyhoeddus Cymru

Llywodraeth Cymru

Rhwydwaith Nyrsys Clefydau Prin

Meddygon ar gyfer Clefydau Prin

Labordy Sgrinio Babanod Newydd-anedig, Bwrdd Iechyd Prifysgol Caerdydd a'r Fro

Byrddau Iechyd yng Nghymru

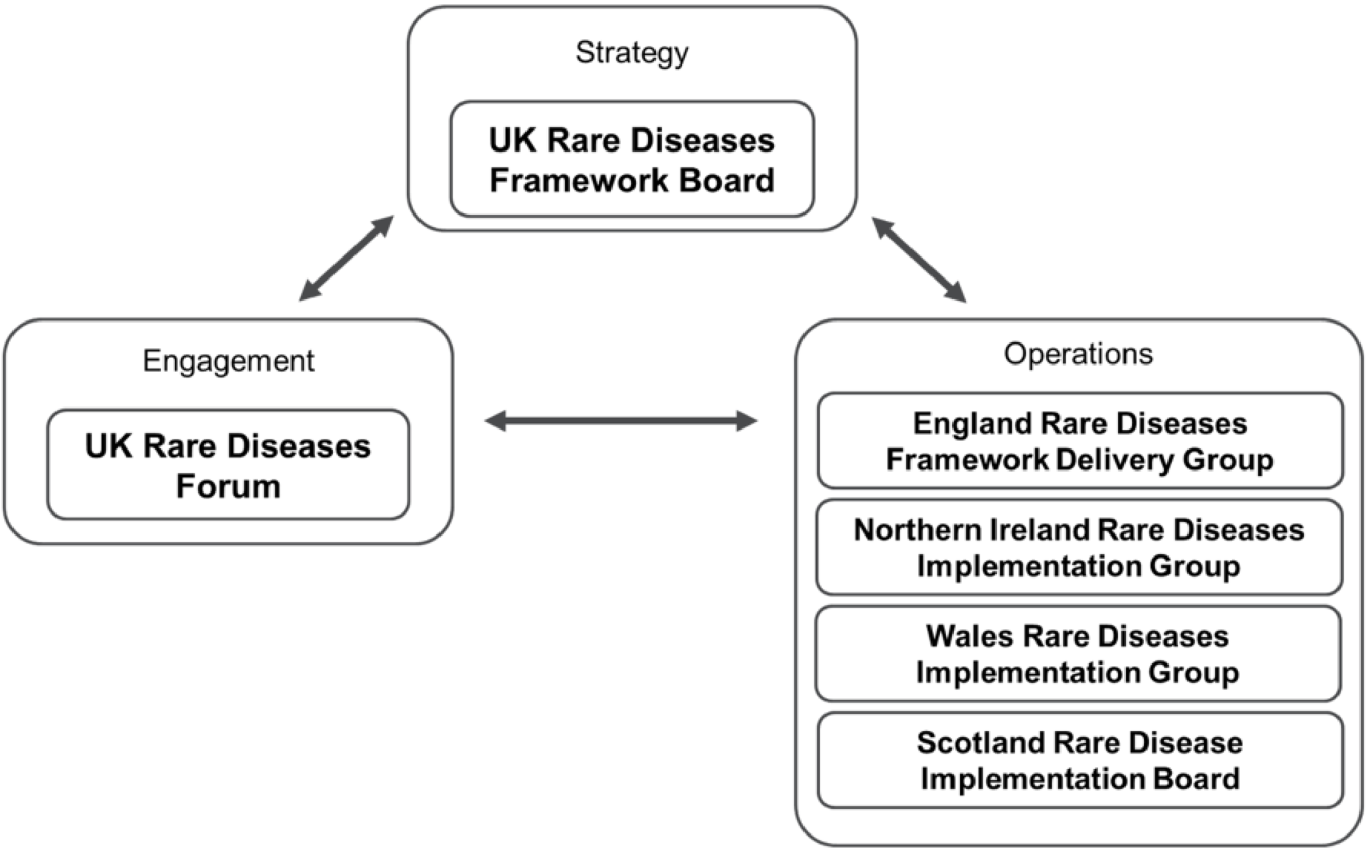
Gwasanaeth Genomau Babanod a Phlant Cymru

Pwyllgor Sgrinio Cymru

Cynghrair Genetig

Parc Geneteg Cymru

## 10. Llywodraethu




Fel y dangosir uchod, mae Bwrdd Fframwaith Clefydau Prin y DU yn darparu trosolwg strategol ac yn hwyluso polisi cyson ym mhedair gwlad y DU. Mae Fforwm Clefydau Prin y DU, sy’n gweithredu ledled y DU hefyd, yn darparu cyfle i ymgysylltu â'r gymuned.

Trwy'r platfform ar-lein, mae'n darparu cyfle i ymgysylltu'n barhaus ag ystod eang o bobl â chlefydau prin, gan roi cyfle iddynt drafod a rhoi adborth, yn ogystal â ffynhonnell ar gyfer diweddariadau ar gynnydd a mentrau cysylltiedig.

Mae Grŵp Gweithredu Cymru ar Glefydau Prin (RDIG) yn gweithio gyda byrddau iechyd a sefydliadau partner gan weithredu fel y corff sy’n datblygu ac yn goruchwylio'r cynllun gweithredu ar gyfer Cymru.

Cynhyrchir cylchlythyr ledled y DU hefyd sy'n rhoi'r wybodaeth ddiweddaraf am weithredu a chynnydd yn ogystal â newyddion perthnasol am ddatblygiadau clefydau prin ym mhob gwlad.