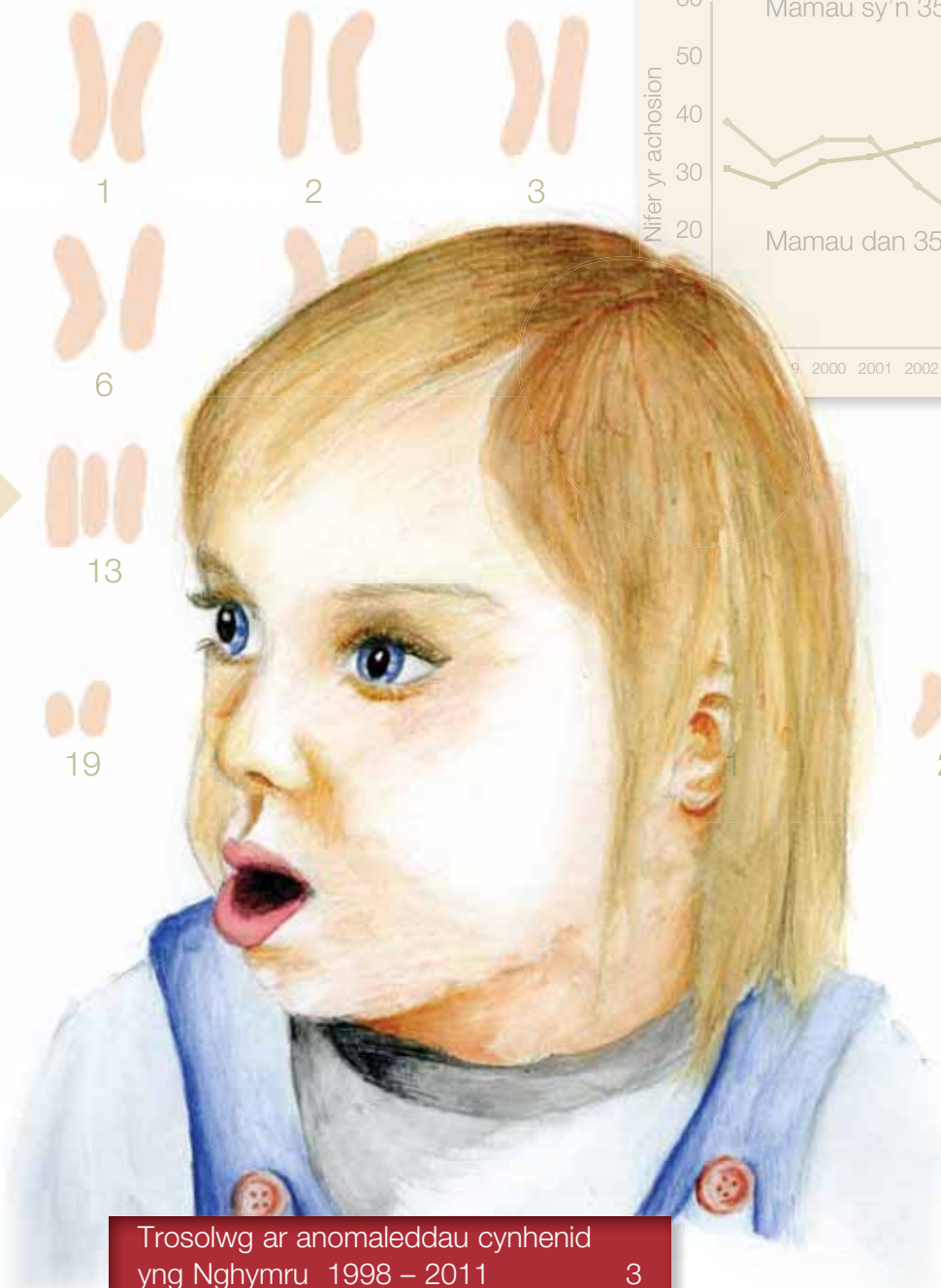
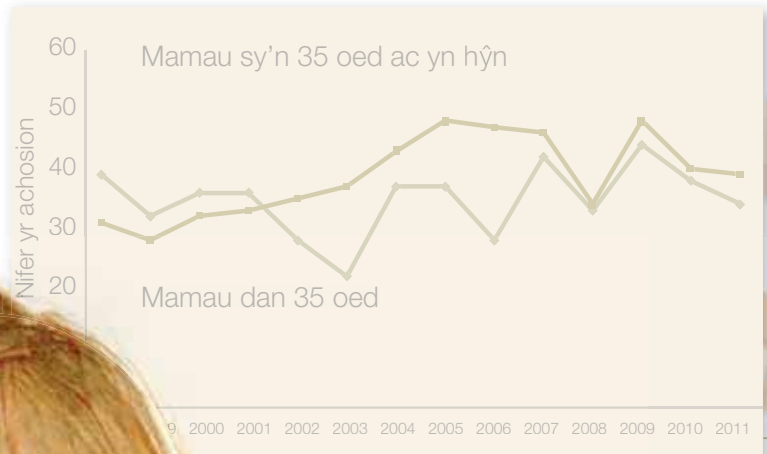


arolwg caris 2012

gan gynnwys data 1998 – 2011



Trosolwg ar anomaleddu cynhenid yng Nghymru 1998 – 2011	3
Trisomedd 21 - syndrom Down	9
Trisomedd 18 - syndrom Edwards	14
Trisomedd 13 - syndrom Patau	17

Cynnwys

Rhagair	1
Cyflwyniad	2
Trosolwg ar anomaleddau cynhenid yng Nghymru 1998 – 2011	3
Llwybrau CARIS ar gyfer rhai anomaleddau allweddol	4
Gweithgarwch CARIS 2011	5
Adroddiadau arbennig: Trisomeddau Cromosomaidd	
Cyflwyno trisomeddau	6
Trisomedd 21 - syndrom Down	9
Trisomedd 18 - syndrom Edwards	14
Trisomedd 13 - syndrom Patau	17
Trisomeddau eraill a mosaigau	19
Atodiad A: Adroddiadau blaenorol CARIS	21
Atodiad B: Cyhoeddiadau ychwanegol yn 2011 yn defnyddio data CARIS	22
Atodiad C: Amddiffynwyr a chydlynwyr	23
Atodiad D: Ffyrdd o adrodd i CARIS	24

Sut i gysylltu â CARIS:

Ysgrifennwch i: Swyddfa CARIS, Iechyd Cyhoeddus Cymru,
Lefel 3, Adain y Gorllewin, Ysbyty Singleton,
Abertawe SA2 8QA

Ffôn: 01792 285241 (WHTN 0 1883 6122)

Ffacs: 01792 285242 (WHTN 0 1883 6123)

e-bost: david.tucker2@wales.nhs.uk

gwefan: www.wales.nhs.uk/caris (internet)

www.howis.wales.nhs.uk/caris (intranet)

e-rybudd: (i adrodd achosion) mynediad trwy howis.wales.nhs.uk/caris

Cyhoeddwyd gan CARIS ISBN 978-0-9563807-3-9

© Iechyd Cyhoeddus Cymru 2012

Darparwyd dadansoddiadau o ddata gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru, gan ddefnyddio data CARIS ac ADBE (ONS).

© Hawlfraint y Goron a hawliau cronfa ddata 2012. Yr Arolwg Ordians 100044810

Rhagair

Croeso i arolwg blynyddol 2012 CARIS.

Prif nod yr arolwg hwn, sy'n seiliedig ar ddata a adroddwyd ar gyfer beichiogiadau a ddaeth i ben rhwng 1af Ionawr 1998 a 31ain Rhagfyr 2011, yw hysbysu gweithwyr proffesiynol iechyd sydd â diddordeb mewn anomaleddau cynhenid. Dylai fod o werth hefyd i weithwyr proffesiynol iechyd cyhoeddus, byrddau iechyd, Llywodraeth Cymru ac unigolion lleys sydd â diddordeb.

Yn ogystal â'r trosolwg blynyddol ar anomaleddau cynhenid yng Nghymru a chrynodeb o weithgaredd CARIS yn ystod y flwyddyn ddiwethaf, rydym yn canolbwyntio eleni ar drisomeddau cromosomaidd.

Carem ddiolch unwaith yn rhagor i'r holl weithwyr proffesiynol iechyd a gyfrannodd am eu cefnogaeth barhaus. Rydym yn ddiolchgar iawn i'r bobl ganlynol am eu cyfraniadau i'r adroddiad hwn:

- Rosemary Johnson am ei herthygl ar sgrinio ar gyfer syndrom Down (tudalen 15)
- Rhian Hughes, Joanna Arthur, Tracy Price, Lloyd Evans, Bethan Patterson a Dee Hickey o Dîm Dadansoddiadol Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru am ddadansoddiadau o ddata.
- Louise Richards o NWIS am ddata ychwanegol ar enedigaethau.
- Bethan Thomson am ei darluniadau.

Rydym bob amser yn croesawu adborth ynghylch ein hadroddiadau a'n gwaith ni yn gyffredinol. Mae croeso ichi gysylltu â ni felly os oes gennych chi unrhyw gwestiynau neu sylwadau.

Margery Morgan, Clinigydd Arweiniol
Judith Greenacre, Cyfarwyddydd Gwybodaeth
David Tucker, Rheolwr



Tim CARIS: (o'r chwith i'r dde) Helen Jenkins, David Tucker, Margery Morgan, Judith Greenacre a Val Vye.

Cyflwyniad

Nod CARIS (acronym enw Saesneg y Gofrestr Anomaleddau Cynhenid a'r Gwasanaeth Hysbysrwydd i Gymru) yw darparu data dibynadwy ynghylch anomaleddau cynhenid yng Nghymru. Defnyddir y data hyn i asesu:

- patrymau anomaleddau;
- clystyrau dichonol o namau genedigaethol a'r hyn sy'n eu hachosi;
- sgriniadau ac ymyriadau gofal iechyd cyn geni, a
- darpariaeth y gwasanaeth iechyd ar gyfer babanod a phlant sy'n dioddef yr anomaleddau hyn.

Mae CARIS, sydd wedi'i lleoli yn Ysbyty Singleton, Abertawe, yn rhan o lechyd Cyhoeddus Cymru o fewn y GIG yng Nghymru.

Fel rhan o gytundeb rhwng lechyd Cyhoeddus Cymru a Llywodraeth Cymru, mae CARIS yn cynhyrchu arolwg bob blwyddyn sy'n cynnwys:

- trosolwg ar anomaleddau cynhenid yng Nghymru;

- crynodeb o weithgaredd CARIS yn ystod y flwyddyn flaenorol, a
- adroddiadau arbennig yn canolbwyntio'n fanwl ar anomaleddau penodol.

Mae'r arolwg yn cwmpasu data ar feichiogiadau a ddaeth i ben o 1998 i 2011 eleni, ynghyd â gweithgarwch trwy'r flwyddyn 2011 ac adroddiadau arbennig â phwyslais manwl ar drisomeddau cromosomaidd, syndrom Down (trisomedd 21), syndrom Edwards (trisomedd 18) and syndrom Patau (trisomedd 13):

Mae'r anomaleddau hyn yn cael eu trafod hefyd yng nghyfarfodydd blynyddol 2012.

Mae Atodiad A yn cynnwys rhestr o'r adroddiadau arbennig a gyhoeddwyd gan CARIS mewn arolygon blaenorol.

Gellir gweld gwybodaeth fanylach a thablau data ar wefannau CARIS:

www.wales.nhs.uk/caris (rhyngwrwyd) ac

www.howis.wales.nhs.uk/caris (mewnrwyd).



Trosolwg ar anomaleddau Cynhenid yng Nghymru 1998 – 2011

Rhwng 1998 a 2011 adroddwyd 23,691 o achosion o anomaleddau cynhenid (20,374 a anwyd yn fyw) i CARIS, yn erbyn cefnlen o gyfanswm o 466,475 o enedigaethau (byw a marw) yng Nghymru.

Patrymau a chlystyrau anomaleddau

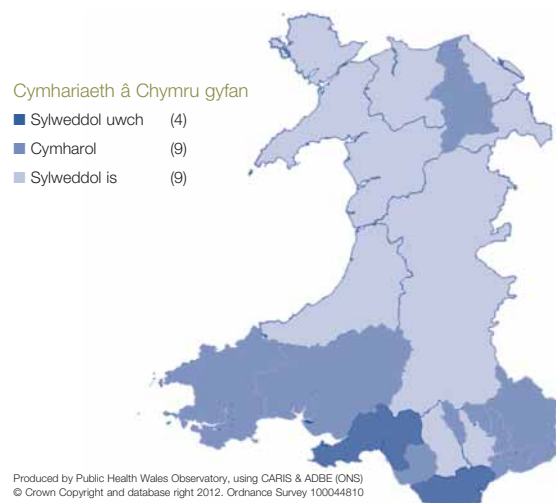
- Cyfradd grynswth¹ yr anomaleddau cynhenid a adroddwyd yw 5.1%.
- Y gyfradd o anomaleddau cynhenid mewn babanod a anwyd yn fyw yw 4.4%.
- Mae 86% o achosion yn cael eu geni'n fyw ac mae 97% o'r rhain yn goroesi tan ddiwedd y flwyddyn gyntaf. Mae'r gyfradd sy'n goroesi'n lleihau wrth i gymhlethdod yr anomaleddau gynyddu.
- Yn 60.6% o'r achosion ceir anomaledd cynhenid sengl. Mae 10.7% arall o'r achosion yn gysylltiedig ag anhwylder cromosomaidd sylfaenol.
- Yn eu hanfod nid yw'r cyfraddau uchod wedi newid mewn cymhariaeth ag arolygon blynyddol.
- Yn aml mae'r cyfraddau ar gyfer anomaleddau cynhenid yng Nghymru'n ymddangos yn uwch nag ar gyfer ardaloedd eraill yn Ewrop a Phrydain.
- Gwelir amrywiadau yn y cyfraddau o ardal i ardal yng Nghymru unwaith eto (Ffigur 1). Gellir priodoli hyn i raddau i wahaniaethau yn y modd o'u hadrodd, ac mae CARIS yn parhau i gadw'r sefyllfa dan sylw. Wrth i foddau adrodd wella yn ne dddwyrain Cymru, mae'r cyfraddau anomaleddau is a geid o'r blaen yn ardaloedd Awdurdodau Unedol Merthyr Tudful a Chasnewydd wedi cynyddu nes bod yn gymaradwy â'r rhai ar draws Cymru gyfan.
- Parheir i archwilio rhai anomaleddau penodol oherwydd y cyfraddau arbennig o uchel a geid o'r blaen yng Nghymru. Maent yn cynnwys gastrogsgis ac achosion ynysig o daflodau hollt. Nid yw'r data a gasglwyd ers y llynedd wedi nodi unrhyw newid yn y patrymau blaenorol ar gyfer yr anomaleddau hyn.
- Ymhlith y ffactorau sy'n effeithio ar gyfraddau anomaleddau y mae ffactorau risg yn y fam megis ei hoedran ac ysmegu. Mae cysylltiad hefyd â difreintiad cymdeithasol ac economaidd, a hynny'n enwedig yn achos anomaleddau anghromosomaidd.
- Namau ar y galon ac yng nghylchrediad y gwaed yw'r grŵp unigol mwyaf a adroddir, ac ar eu sodlau y mae anomaleddau aelodau'r corff, y system gyhyrol-ysgerbydol a'r bibell droethol.

- Cyn genedigaeth y plentyn y canfyddir rhyw draean o'r anomaleddau a ganfyddir cyn y penblwydd cyntaf, traean arall o fewn wythnos ar ôl diwedd y beichiogiad, a'r traean sy'n weddill yn hwyrach yn ystod blwyddyn gyntaf bywyd y plentyn.
- Mae astudiaethau pellach o drisomeddau 21, 18 ac 13 eleni wedi canfod:
 - bod mwy o fabanod â syndrom Down yn cael eu geni gan famau sydd dros 35 oed (tudalen 11)
 - gostyngiad graddol yng nghyfraddau syndrom Patau (Trisomedd 13) ymhlith mamau sy'n 35 mlwydd oed ac yn hyn;
 - nid yw'r cynnydd blaenorol ym mynychter syndrom Edwards a welwyd rhwng 2000 a 2005 wedi parhau yn y blynyddoedd dilynol (nid yw'r rhesymau dros y newidiadau hyn yn amlwg).

Ymyriadau a gwasanaethau ar gyfer anomaleddau

- Mae cyfraddau'r anomaleddau a ganfyddir cyn geni'r plentyn yn parhau i wella yng Nghymru, yn arbennig yn achos namau ar y galon.
- Y cyfraddau darganfod cyn geni ar lefel y boblogaeth ar gyfer Trisomeddau 21, 18 ac 13 yw 62%, 86% ac 83% yn y drefn honno. Mae'r cyfraddau hyn yn seiliedig ar ddata ar gyfer y blynyddoedd o 1998 i 2011 ac maent yn cynnwys pob baban â'r anhwylderau hyn, gan gynnwys y rhai na chynigiwyd sgrinio ffurfiol i'w mamau yn y gorffennol yn ogystal â'r rhai yr oedd yn well ganddynt beidio â chael eu sgrinio.

Ffigur 1 Cyfradd grynswth achosion i bob 10,000 o enedigaethau; fesul awdurdod lleol yng Nghymru



¹ Y gyfradd grynswth (gros) yw cyfanswm nifer yr achosion o anomaledd (ni waeth a ddaeth y beichiogrwydd i ben trwy gamesgoriad neu derfyniad beichiogrwydd, neu a gafwyd genedigaeth fyw neu farw), wedi'i rannu â chyfanswm nifer y genedigaethau byw a marw.

TABL 1: Cyfraddau CARIS ar gyfer rhai anomaleddau allweddol 1998 – 2011

ANOMALEDD	POB ACHOS		ACHOSION A ANWYD YN FYW		CANRAN % o achosion a anwyd yn fyw
	Cyfanswm achosion	Cyfradd i bob 10,000 a anwyd	Nifer yr achosion a anwyd yn fyw	Cyfradd i bob 10,000 a anwyd yn fyw	
POB ACHOS O ANOMALEDD	23,691	507.9	20,374	439.0	86%
Pob nam yn y tiwb niwral	751	16.1	111	2.4	15%
Anenseffali	298	6.4	6	0.1	2%
Spina bifida	360	7.7	83	1.8	23%
Enseffalosele	104	2.2	24	0.5	23%
Hydroseffali	423	9.1	209	4.5	49%
Pilennau	193	4.1	193	4.2	100%
Byddardod synhwyrdd-niwrol	595	12.8	595	12.8	100%
Camffurfiad systig adenomatoid cynhenid yr ysgyfaint	83	1.8	75	1.6	90%
Pob nam cardiofasgwlar	6,247	133.9	5,495	118.4	88%
Anomaleddau cardiaidd enbyd	1,393	29.9	1,065	22.9	76%
Syndrom calon chwith Hypoplastig	149	3.2	69	1.5	46%
Trawsleoliad arterïau mawr	184	3.9	146	3.1	79%
Namau teisbannol fentriglwl	2,426	52.0	2,231	48.1	92%
Gwefus hollt gyda / heb daflod hollt	526	11.3	422	9.1	80%
Taflod hollt yn unig	463	9.9	383	8.3	83%
Hypospadias	1,312	28.1	1,306	28.1	100%
Aren aml-systig	299	6.4	217	4.7	73%
Agenesis arenol dwyochrol	71	1.5	3	0.1	4%
Gastrosgisis	275	5.9	240	5.2	87%
Torgest lengigol	186	4.0	128	2.8	69%
Craniosynostosis	295	6.3	275	5.9	93%
Namau lleihad yr aelodau	462	9.9	281	6.1	61%
Datgymaliad / camdyfiant y glun	974	20.9	968	20.9	99%
Fibrosis systig	215	4.6	208	4.5	97%
Isthyroidedd cynhenid	289	6.2	289	6.2	100%
Namau cromosomaidd o bob math	2,531	54.3	1,269	27.3	50%
Trisomedd 21 (syndrom Down)	1,027	22.0	480	10.3	47%
Trisomedd 18 (syndrom Edwards)	272	5.8	51	1.1	19%
45 X0, (syndrom Turner)	191	4.1	50	1.1	26%

Gweithgarwch CARIS 2011

Cynhaliodd CARIS gyfarfodydd blynyddol yn Ysbyty Tywysoges Cymru, Penybont ar Ogwr ac Ysbyty Wrecsam Maelor, Wrecsam ym mis Tachwedd. Rhoddwyd y pwyslais ar anomaleddau resbiradol ac anomaleddau'r allbibell gardiaidd. Mynychodd mwy na 170 o bobl y cyfarfodydd hyn.

Parhaodd CARIS i gyfrannu at Rwydwaith Cofrestrau Anomaleddau Cynhenid Ynysoedd Prydain (BINOCAR). Cyhoeddwyd adroddiad blynyddol cyntaf BINOCAR, gan gyfuno data o Gymru a Lloegr, ym mis Rhagfyr². Dangosai'r adroddiad y buddion sy'n deillio o weithio ar y cyd, ac mae'n ei gwneud hi'n bosibl i wneud cymhariaeth uniongyrchol rhwng y rhanbarthau yn Lloegr sy'n cymryd rhan a Chymru.

Dechreuodd EUROMedicat, prosiect cydweithredol dros dair blynedd a arweinir gan EUROCAT (Goruchwyliaeth Ewropeaidd ar Anomaleddau Cynhenid), gasglu data. Mae CARIS a Phrifysgol Abertawe'n cyfranogi. Fe fydd y prosiect yn astudio cysylltiadau dichonol rhwng cyffuriau rhagnodedig a gymerir yn ystod y trimis 1af ac anomaleddau cynhenid. Yn ogystal â data dienw CARIS, bydd Prifysgol Abertawe'n cysylltu data â phresgripsiynau Meddygon Teulu trwy'r Cysylltedd Gwybodaeth Dienw Diogel (SAIL).

Dechreuodd pwyllgor codio a dosbarthu EUROCAT gynghori Sefydliad Iechyd y Byd (WHO) ac Orphanet ynghylch datblygiad ICD11. Bydd y system godio newydd hon yn disodli ICD10. Mae David Tucker yn aelod o'r pwyllgor. Tasg o bwys yw hon, gan y bydd yn gosod y fframwaith ar gyfer codio anomaleddau cynhenid yn y dyfodol. Y nod yw bod â system godio newydd yn barod i'w defnyddio yn 2015.

Cynhaliwyd cyfarfod blynyddol arweinwyr cofrestrau EUROCAT³ yn Antwerp. Cafodd pecynnau gwaith newydd a gyllidir gan yr Undeb Ewropeaidd (UE) eu cyflwyno a'u trafod. Rhoddwyd y newyddion diweddaraf am raglen clefydau prin yr UE. Canfyddir tuag 80% o glefydau prin mewn blant dan 5 mlwydd oed (y rhan fwyaf ohonynt yn rhai cynhenid).

Mynychodd Margery Morgan gyfarfod y Tŷ Clirio⁴ Rhyngwladol yn ninas Genefa.

Cyhoeddiadau a chyflwyniadau

Poster a gyflwynwyd yng nghyfarfod EUROCAT, Antwerp, Mehefin 2011.

Association between raised Alpha Feto Protein (AFP) and congenital anomalies

Khan Z, Morgan M Tucker D

Outcome of prenatal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome in South Wales over a seven year period

Sinha A, Gopalakrishnan P N, Tucker D, Uzun O

Cyflwyniadau llafar: Tŷ Clirio Rhyngwladol, Genefa, Medi 2011

Antenatally diagnosed nuchal translucency and cystic hygroma – outcomes of live born infants

Goel N, Matthes J Morgan M, Tucker D,

Congenital anomalies profile in assisted conception vs. natural pregnancies

Younas K, Morgan M, Tucker D

Cyhoeddiadau

Gwobr Goffa Alessandra Lisi am y papur cyhoeddiedig gorau yn defnyddio data'r gofrestr anomaleddau cynhenid – Medi 2011

Outcome of fetuses with Turner syndrome: a 10 year congenital anomaly register based study Iyer N, Tucker D, Roberts S, Moselhi M, Morgan M Matthes M.

The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine 2011

DOI: 10.3109/14767058.2011.564688

Drug safety in pregnancy - monitoring congenital anomalies.

Morgan M, De Jong-Van Den Berg L Jordan S Journal of Nursing Management, 2011, 19, 305–310

Rhestrir cyhoeddiadau ychwanegol yn 2011 a ddefnyddiai ddata CARIS yn Atodiad B

2 Gellir darllen adroddiad Binocar ar <http://www.binocar.org/Publications/Reports>

3 www.euocat-network.eu

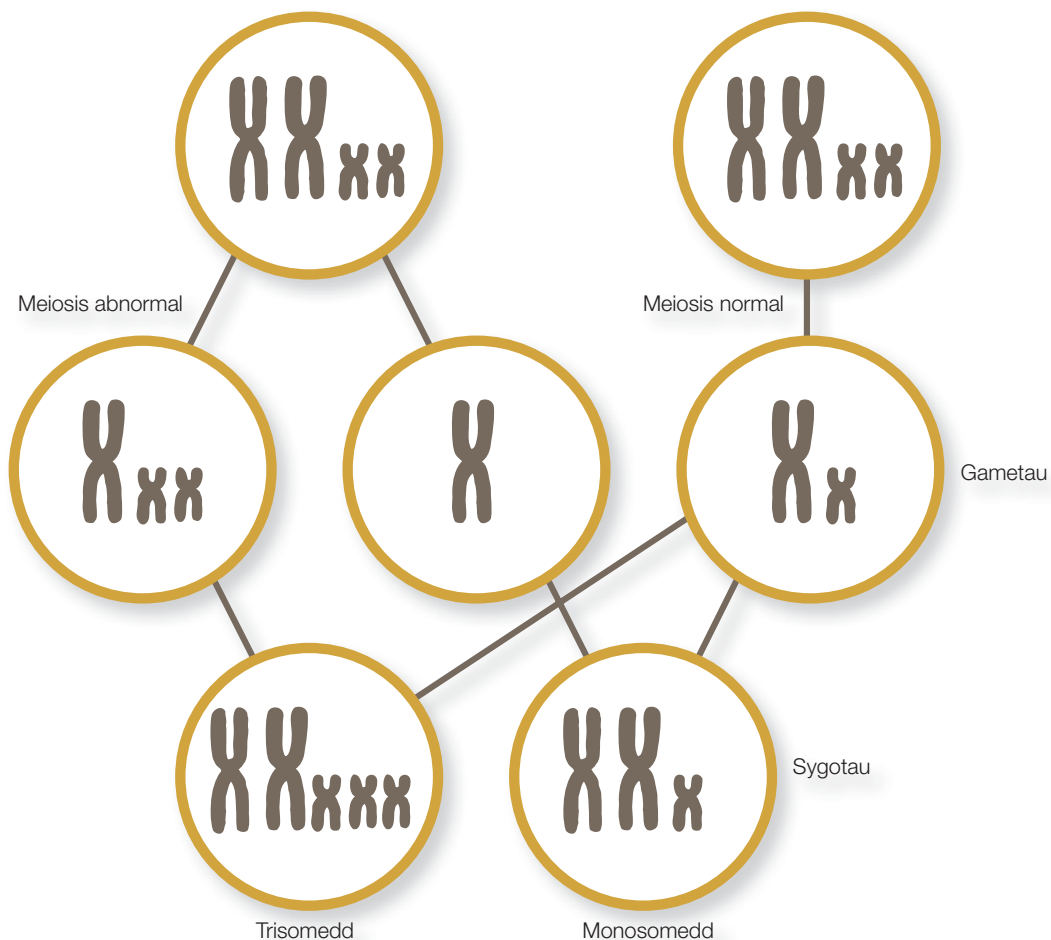
4 www.icbdsr.org

ADRODDIADAU YCHWANEGOL: Trisomeddau cromosomaidd

Cyflwyno trisomeddau^{5,6}

Fel rheol mae bod dynol yn meddu ar 46 o gromosomau sydd wedi'u trefnu'n 23 o barau (22 o barau awtosomaidd ac 1 pâr o gromosomau rhyw). Meiosis yw'r broses o ymraniad celloedd sydd ei hangen er mwyn cynhyrchu gamet (wŷy neu sberm) â dim ond 23 o gromosomau'n bresennol. Yn ystod y broses hon mae amrywiaeth enetig yn cael ei chreu wrth i ddeunydd genetig gael ei gyfnewid rhwng cromosomau homologaidd a pharau o gromosomau ymwahanu. Wrth i wŷy gael ei ffrwythloni gan sberm i greu sygot, ffurfir parau newydd o gromosomau lle mae pob rhiant wedi cyfrannu un cromosom i bob pâr. Mae hapgyfliniad cromosomau'r fam a'r tad yn cynyddu'r amrywiaeth enetig. Weithiau fe fydd camgymeriad yn digwydd yn ystod meiosis o'r enw 'diffyg datgysylltiad' os bydd parau cromosomaidd y rhieni'n methu ag ymwahanu, ac mae hyn yn arwain at anghydbwysedd yng nghromosomau'r gamet (aneuploidedd). Monosomedd yw'r enw a roddir i gell sydd wedi 'colli' cromosom; mae'r rhan fwyaf o fonosomeddau'n angheuol (ac eithrio syndrom Turner, sy'n fonosomig i'r cromosom X benywaidd). Cyfeirir at gell â chromosom ychwanegol fel trisomedd. Wrth i ffrwythloni ddiwydd, mae gan y sygot sy'n deillio o hyn 47 o gromosomau yn lle'r 46 arferol, a chanddo dri chopi o gromosom penodol yn lle'r pâr arferol. Dangosir y prosesau hyn yn Ffigur 2.

Ffigur 2: Meiosis sy'n creu trisomedd



5 Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling, 2012 McKinlay Gardner et al, 4th edition, Oxford University Press

6 Core Concepts: Chromosome Aneuploidies, Neoreviews 2012;13:e30

Trisomeddau yw'r anomaledd mwyaf cyffredin o ran nifer y cromosomau. Gall trisomedd ddiwydd mewn unrhyw gromosom (gweler tabl 5 ar dudalen 19) ond mae llawer o drisomeddau'n angheuol, ac anaml y maent yn cael eu canfod mewn beichiogrwydd sefydlog. Trisomedd 21 (syndrom Down) yw'r aneuploidedd a ganfyddir amlaf mewn beichiogrwydd sefydlog, ac ar ei sodlau y mae trisomedd 18 (syndrom Edwards) a thrisomedd 13 (syndrom Patau). Dangosir nifer a chyfraddau'r trisomeddau hyn a adroddwyd i CARIS yn Nhabl 2.

Dangosir deilliant y beichiogrwydd ar gyfer y trisomeddau a adroddwyd i CARIS (1998 tan 2011) yn Ffigur 3. Mae gan y trisomeddau i gyd gyfraddau colled naturiol y ffetws uchel, ac amcangyfrifwyd bod mwy na 50% o'r embryonau â thrisomedd yn erthylu'n gynnar⁷. Mae Ffigur 3 yn dangos bod y colledion mwyaf mewn mewn beichiogiadau sefydlog yn digwydd trwy roi terfyn

ar y beichiogrwydd, ar ôl i anomaleddau gael eu canfod cyn y geni. Y ganran o ffetwsau a anwyd yn fyw â syndrom Down oedd 47%; y canrannau ar gyfer syndrom Edwards a syndrom Patau oedd 19% ac 15% yn y drefn honno.

Mae amlder trisomeddau'n cynyddu gydag oedran y fam (Ffigur 4), a hwn yw'r ffactor risg pennaf ar gyfer yr anomaleddau hyn.

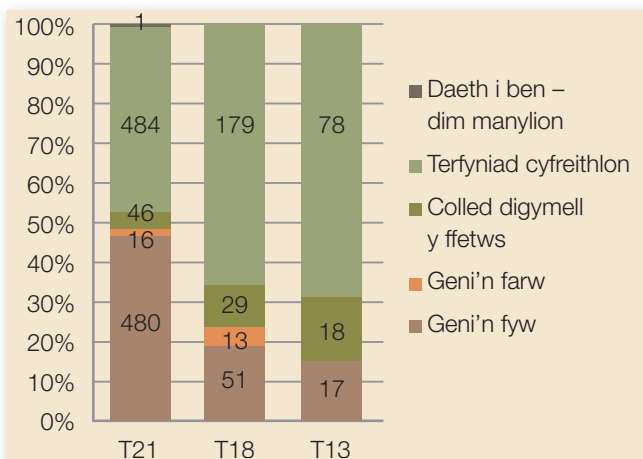
Tan ddiwedd yr 20fed ganrif, er bod y cyfraddau mynychter ar gyfer trisomeddau yn uwch ymhlith mamau hŷn, golygai'r cyfraddau beichiogi uwch ymhlith menywod iau fod gwir nifer y beichiogiadau'r effeithiodd trisomeddau arnynt yn uwch ymhlith mamau ifanc. Wrth i gyfraddau beichiogi gynyddu ymhlith mamau hŷn mae'r patrwm hwn wedi newid bellach, ac mae mwy o feichiogiadau'n cael eu heffeithio ymhlith mamau hŷn. Eglurir y newidiadau hyn yn yr adrannau ynghylch y gwahanol drisomeddau.

Tabl 2 Achosion, canrannau a chyfraddau trisomeddau i bob 10,000 o enedigaethau byw a marw, Cymru, 1998-2011

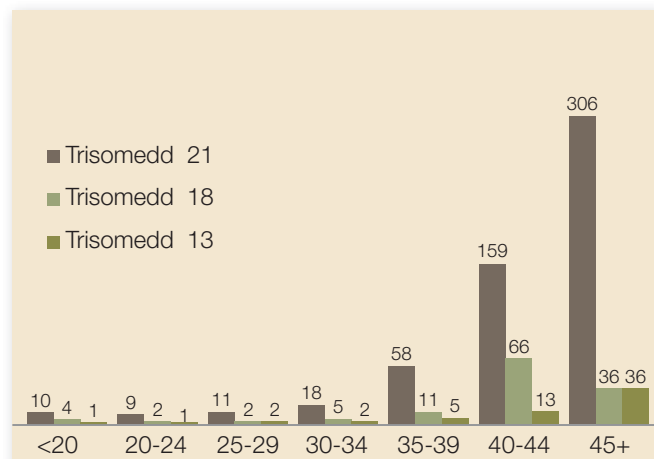
	Achosion	% o anomaleddau cromosomaidd	% o'r holl anomaleddau	Cyfradd i bob 10,000 o enedigaethau
T21 (syndrom Down)	1,027	40.6	4.3	22.0
T18 (syndrom Edwards)	272	10.7	1.1	5.8
T13 (syndrom Patau)	113	4.5	0.5	2.4
Trisomeddau eraill	18	0.7	0.1	0.4
Pob anomaledd cromosomaidd	2,531	-	10.7	54.3
Pob anomaledd	23,691	-	-	507.9

Cynhyrchwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru gan ddefnyddio CARIS & ADBE (ONS)

Ffigur 3: Trisomedd 21, 18 ac 13 yn ôl deilliant y beichiogrwydd, niferoedd a chanrannau, Cymru, 1998-2011



Ffigur 4: Trisomedd 21, 18 ac 13, cyfradd i bob 10,000 o enedigaethau yn ôl grŵp oedran y fam, Cymru, 1998-2011



Cynhyrchwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru gan ddefnyddio CARIS & NCCHD (NWIS)

ADRODDIADAU YCHWANEGOL: Trisomeddau cromosomaidd

Mae'r arolygon a gynhaliwyd ar y trisomeddau awtosomaidd cyffredin wedi pwysleisio nifer o nodweddion cyffredin:⁸

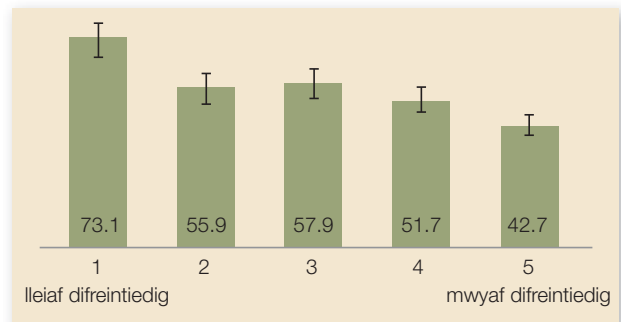
- Mae dulliau gweithredu gwahanol ym meysydd cynnal profion cyn-enedigaethol, terfynu beichiogrwydd, cofrestru a hel data'n gallu cyfrannu at wneud astudiaeth fanwl o epidemiolog trisomeddau yn anodd.
- Ymbelydredd ìoneiddiol yw'r unig ffactor risg amgylcheddol sy'n dangos diffyg datgysylltiad mewn anifeiliaid arbrofol. Mewn astudiaethau'n dilyn achosion o fodau dynol yn dioddef ymbelydredd sylweddol (Hiroshima, Nagasaki, Chernobyl), mae'r canlyniadau'n anghyson o ran cynnydd ym mynychter trisomeddau, a hynny'n aml oherwydd diffyg data gwaelodlin o ansawdd da yn ogystal â'r problemau uchod.
- Mae henaint y tad wedi cael ei argymhell fel ffactor risg ar gyfer pob un o'r tri thrisomedd cyffredin, er bod yr effaith yn ymddangos yn fach⁹. Unwaith eto mae'r dystiolaeth yn anghyson ac yn cael ei chymhlethu gan henaint cysylltiol y fam hithau.
- Mae'r cyfraddau amrwd yn awgrymu bod anomaleddau cromosomaidd (gan gynnwys trisomeddau) yn fwy cyffredin ymhlith babanod sy'n cael eu geni gan famau sy'n byw mewn ardaloedd cymdeithasol-economaidd mwy cefnog. Mae hyn yn ei dro'n gysylltiedig ag oedran y fam, gan fod mamau mewn ardaloedd mwy cefnog yn tueddu i ohirio esgor ar blant nes eu bod yn hŷn. Os addasir y cyfraddau yn unol ag oedran y fam, mae'r cysylltiad â golud yn lleihau'n sylweddol. Dangosir hyn yn Ffigurau 5a & 5b.

Mae EUROCAT yn cyhoeddi data o gofrestrau anomaleddau cynhenid ledled Ewrop, gan ei gwneud hi'n bosibl i wneud cymariaethau â chofrestrau rhanbarthol ac yn erbyn cyfartaleddau Ewropeaidd. Rhoddir y data cyfartalog ar gyfer cofrestrau aelodau llawn o EUROCAT a Chymru yn Nhabl 3 (2006 tan 2010)¹⁰.

Mae'r rhain yn awgrymu bod ffigurau Cymru'n gymaradwy â chyfraddau cyfartalog Ewrop. Ond mae'n rhaid bod yn ofalus wrth drin anhwylderau megis trisomeddau er bod y cyfraddau ar gyfer trisomedd 13 ychydig yn is. Nid yw EUROCAT yn cymryd y i ystyriaeth ffactorau megis oedran y fam na pholisiau gwahanol wledydd yng nghyswllt terfynu beichiogiadau.

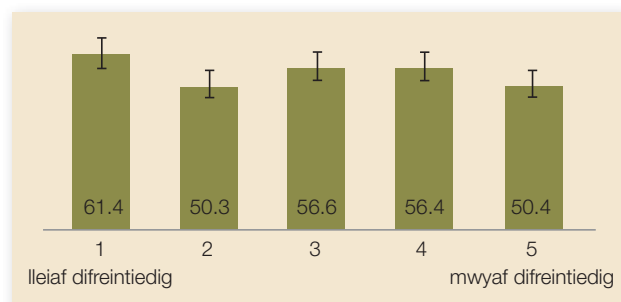
Ffigur 5 Anomaleddau cromosomaidd yng ngwahanol bumedau Mynegai Amddifadedd Lluosog Cymru (WIMD)

a) Cyfradd amrwd i bob 10,000 o enedigaethau fesul pumed WIMD, Cymru, 1998-2011



Cynhyrwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru gan ddefnyddio CARIS, NCCHD (NWIS) & WIMD 2011 (WG)

b) Cyfradd wedi'i safoni yn unol ag oedran i bob 10,000 o enedigaethau fesul pumed WIMD, Cymru, 1998-2011



Cynhyrwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru gan ddefnyddio CARIS, NCCHD (NWIS) & WIMD

Tabl 3 Cymhariaeth rhwng cyfraddau EUROCAT ar gyfer Cymru ac Ewrop o ran Trisomeddau 21, 18 ac 13: 2006 tan 2010

Cyfraddau i bob 10000 o enedigaethau 2006 tan 2010	EUROCAT (cofrestrau pob aelod llawn)		Data EUROCAT ar gyfer Cymru (o CARIS)	
	Pob genedigaeth*	Genedigaethau byws	Pob genedigaeth*	Genedigaethau byw
Syndrom Down (T21)	21.38	9.79	21.43	10.60
Syndrom Edwards (T18)	5.11	0.84	5.87	1.20
Syndrom Patau (T13)	2.09	0.17	1.77	0.40

*genedigaethau byw, colledion fetws a therfyniadau oherwydd anomaledd cynhenid

8 State of Texas DSHS. Birth defects risk factor series. Cyrchwyd ar [www//dshs.state.tx.us/birthdefects/risk](http://dshs.state.tx.us/birthdefects/risk) (Medi 2012)

9 De Sousa E, Morris JK. (2010) *Case-control analysis of paternal age and trisomic anomalies*. Archives of disease in childhood, 95 (11), 893-897.

10 Ar gael o wefan EUROCAT; cyrchwyd gwahanol dablau ar www.eurocat-network.eu (Medi 2012)

TRISOMEDD 21

syndrom Down

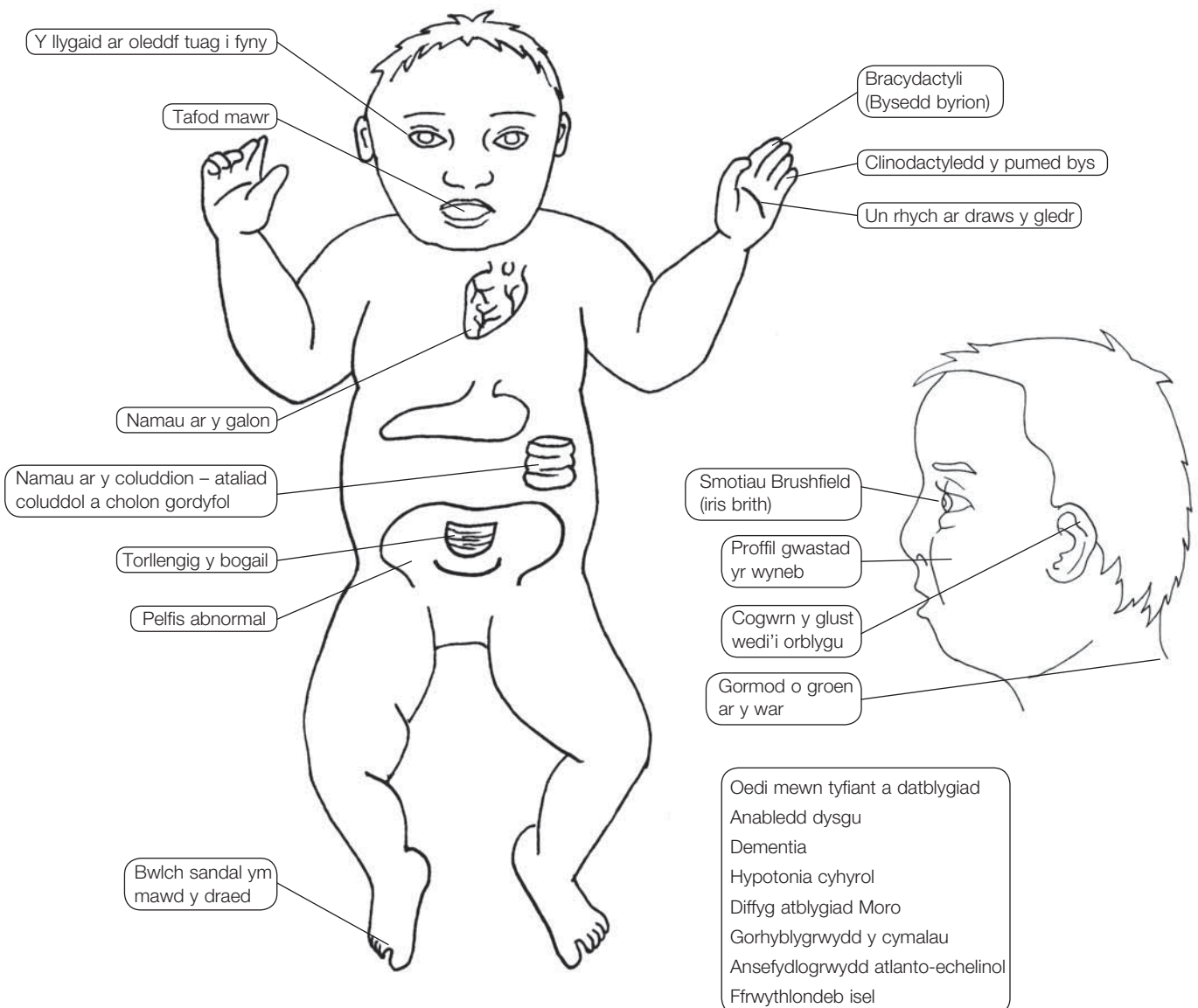
Diffiniad a hanes naturiol

Disgrifiwyd Trisomedd 21 am y tro cyntaf gan John Langdon Down ym 1866. Disgrifiodd yntau grŵp o blant â nodweddion tebyg i'w gilydd a oedd yn wahanol i blant eraill ag amhariadau meddyliol. Ym 1959 cadarnhaodd Jerome Lejeune a Patricia Jacobs, gan weithio'n annibynnol, mai trisomedd o gromosom 21 oedd yn gyfrifol. Mae presenoldeb darn ychwanegol o gromosom 21 neu gromosom cyfan ychwanegol yn deillio fel arfer o'r fam.

Achosir y rhan fwyaf o achosion o syndrom Down (90%) gan drisomedd syml gyda phresenoldeb cromosom ychwanegol. Gellir priodoli cyfran fach i drawsleoliad Robertsonaidd lle mae'r deunydd cromosomaidd ychwanegol wedi'i atodi i un o'r parau arferol o gromosomau. Mae'n bosibl i'r anhwylder hwn gael ei etifeddu wedyn, ffaith sy'n awgrymu bod angen cynnal astudiaethau genetig ar y rhieni.

Mae nodweddion corfforol yn amrywio ymhlith unigolion â thrisomedd 21. Roedd y fath nodweddion yn bwysig cyn dyfodiad sytogeneteg gan eu bod yn ddangosyddion i hyrwyddo'r diagnosis (Ffigur 6).

Ffigur 6: nodweddion allweddol trisomedd 21 / syndrom Down



TRISOMEDD 21

syndrom Down

Yn aml mae babanod â'r anhwylder hwn yn fach o'u hoedran. Mae'r babanod i gyd yn arddangos datblygiad gohiriedig ac anabledd dysgu yn nes ymlaen sy'n amrywio o gymedrol i ddybryd, ac o ganlyniad mae angen cymorth gydol oes ar bob plentyn a phob oedolyn â syndrom Down (hwn yw achos genetig mwyaf cyffredin anabledau dysgu mewn plant). Mae plant â syndrom Down yn tueddu i ddiodeff anwydau a heintiau clust yn aml, yn ogystal â bronchitis a niwmonia (mae'n bosibl atal hyn i raddau trwy'r imiweiddiadau arferol yn ystod plentyndod). Mae hyd at un y cant o blant â syndrom Down yn datblygu lewcemia, a drinnir yn llwyddiannus yn aml â chemotherapi. Gall menywod mewn oed ddiodeff problemau o ran ffrwythlondeb er y gwyddys i feichiogi ddigwydd. Fel arfer mae'r gwrywod mewn oed yn anffrwythlon.

Wrth i unigolion â syndrom Down oroesi'n hwy mae'n dechrau dod yn amlwg bod y trisomedd yn gysylltiedig ag amllder cynyddol a chynharach clefyd Alzheimer, a nodweddir gan golled cynyddol y cof a gweithrediad gwybyddol ynghyd â newidiadau yn y bersonoliaeth.

Er gwaethaf yr heriau hyn i gyd, diolch i reolaeth fwy gweithgar ar y cymhlethdodau mae'r arolygon hirdymor ar gyfer baban â syndrom Down wedi gwella'n aruthrol o ran goroesiad yn ogystal ag ansawdd bywyd a lefelau cyrhaeddiad.

Mae gan CARIS adroddiadau am 481 o fabanod a anwyd yn fyw â syndrom Down (1998 tan 2011), y dilynwyd hynt 467 ohonynt hyd ddiwedd blwyddyn gyntaf eu hoes. Bu farw 34 ohonynt cyn hynny, gan roi cyfradd goroesi o 93% ar ôl 1 flwyddyn. Amcangyfrifwyd cyfradd goroesi o 86% yn bump oed, ar sail marwolaethau babanod y gwyddys amdanynt hyd at 2006. Digwyddodd 9 marwolaeth ychwanegol ymhlith 263 o blant rhwng eu penblwydd yn un flwydd oed ac yn bum mlwydd oed. Nid yw'r data ar hyn ar gael ond hyd at 2006. Mae'n anodd asesu'r colled i drywydd dilyniant wrth i blant symud allan o Gymru, ond gallai hyn effeithio ar y cyfraddau goroesi a ddyfynnir.

Mae disgwyliad einioes oedolion â syndrom Down wedi gwella, ac mae llawer bellach yn cyrraedd eu chwedegau. Ymddengys bod y gyfradd goroesi'n waeth ar gyfer y babanod hynny ag anomaledau ychwanegol (yn enwedig rhai cardiaidd) a phwysau geni isel. Cafwyd bod cyfraddau goroesi'n waeth hefyd ymhlith grwpiau Affro-Caribiaidd yn yr Unol Daleithiau¹¹.

Mae Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru'n gweithio ar y cyd ar hyn o bryd â Phrifysgol Abertawe a Phrifysgol Caerdydd gan astudio'n fanylach yr hyn

sy'n digwydd yng Nghymru i fabanod sy'n cael eu geni'n fyw â syndrom Down. Mae Prifysgol Abertawe wedi datblygu system y Cysylltedd Gwybodaeth Dienw Diogel (SAIL) sy'n casglu ac yn cydgyssylltu data dienw o nifer o ffynonellau. Gall ymchwilyr ddefnyddio'r rhain wedyn i archwilio cysylltiadau'r boblogaeth â'r GIG, gofal cymdeithasol, y system addysg a meysydd eraill. O fewn y system hon mae Prifysgol Caerdydd wedi sefydlu Mintai Electronig Plant Cymru (WECC) sy'n hel data ar y rhai sy'n cael eu geni yng Nghymru. Y gobaith yw y bydd hi'n bosibl, gan ddefnyddio'r ffynonellau hyn, adrodd yn fanylach ar oroesiad y rhai a enir â syndrom Down ac effaith anomaledau ychwanegol o bwys ar eu goroesiad. Mae dadansoddiadau pellach yng nghyswllt cyrhaeddiad addysgol a'r defnydd a wneir o'r gwasanaeth iechyd ar y gweill hefyd.

Epidemioleg, tueddau a ffactorau risg

Syndrom Down yw'r anomaledd cromosomaidd mwyaf cyffredin. Adroddwyd mwy na mil o achosion i CARIS (1998 tan 2011). Mae'r mynychter gros cyffredinol, sef 22 i bob 10,000 o enedigaethau, yn awgrymu bod tuag 1 o bob 450 o ffetysau sy'n dod at sylw'r gwasanaethau mamolaeth yn ystod y cyfnod hwnnw wedi cael eu heffeithio gan y trisomedd hwn. Rhoddir cyfraddau yng nghyswllt oedran y fam yn Nhagl 4 ar gyfer y cyfnod o 1998 tan 2010. Amcangyfrifir bod y risg cyffredinol o syndrom Down yn ailddigwydd yn agos i 1% ar ôl beichiogrwydd lle roedd yn bresennol.

Tabl 4: Cyfraddau ac amllder babanod yn diodeff syndrom Down i bob 10,000 o enedigaethau yng nghyswllt oedran y fam; data CARIS o 1998 tan 2012

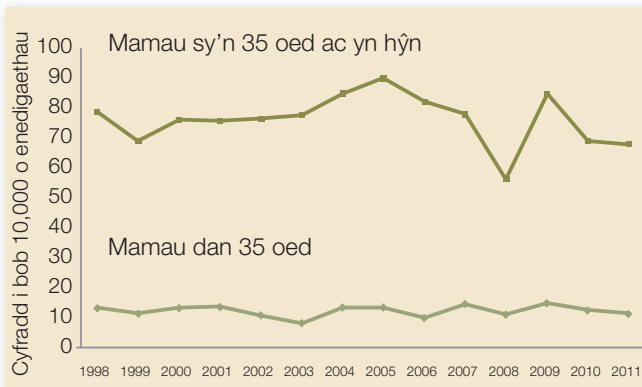
Grŵp oedran y fam (blynyddoedd)	Nifer yr achosion	Cyfradd gros	Amllder seiliedig ar gyfraddau gros CARIS
<20	42	9.8	1 in 1024
20 to 24	91	8.8	1 in 1133
25 to 29	136	10.5	1 in 949
30 to 34	217	18.1	1 in 551
35 to 39	343	57.9	1 in 173
40 to 44	181	158.6	1 in 63
45+	17	306.3	1 in 33
<35	486	12.3	1 in 812
35+	541	132	1 in 132

Cynhyrchwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru, gan ddefnyddio CARIS & NCCHD (NWIS)

11 State of Texas DSHS. Birth defects risk factor series. Accessed from www/dshs.state.tx.us/birthdefects/risk (Medi 2012)

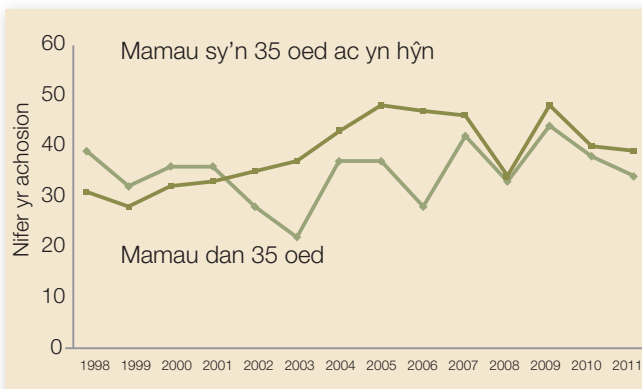
Mae cyfraddau syndrom Down ar gyfer babanod dan 35 oed a rhai dros 35 oed wedi aros yn eithaf cyson yn ystod y blynyddoedd y mae CARIS wedi casglu data ar eu cyfer (Ffigur 7a). Mae tuedd tuag i fyny serch hynny yng ngwir nifer y babanod yr adroddwyd amdanynt i CARIS, yn enwedig ar gyfer mamau hŷn (Ffigur 7b). Mae hyn yn ganlyniad i'r cynnydd yng nghyfraddau beichiogi grŵp oedran y mamau hyn. O 2002 ymlaen, cafwyd mwy o fabanod â syndrom Down ymhlith mamau hŷn nag ymhlith mamau iau, er bod y cyfraddau beichiogi'n uwch o lawer ymhlith mamau iau. Ar wahân i'r ffactorau risg cyffredinol a drafodwyd eisoes yng nghyswllt trisomeddau, nid oes ffactorau risg penodol ychwanegol wedi cael eu cadarnhau yng nghyswllt syndrom Down.

Ffigur 7a Achosion o syndrom Down yn ôl oedran y fam, cyfradd i bob 10,000 o enedigaethau, Cymru, 1998-2011



Cynhyrchwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru gan ddefnyddio CARIS & NCCHD (NWIS)

Ffigur 7b Achosion o syndrom Down yn ôl oedran y fam, Cymru, 1998-2011



Cynhyrchwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru gan ddefnyddio CARIS & NCCHD (NWIS)

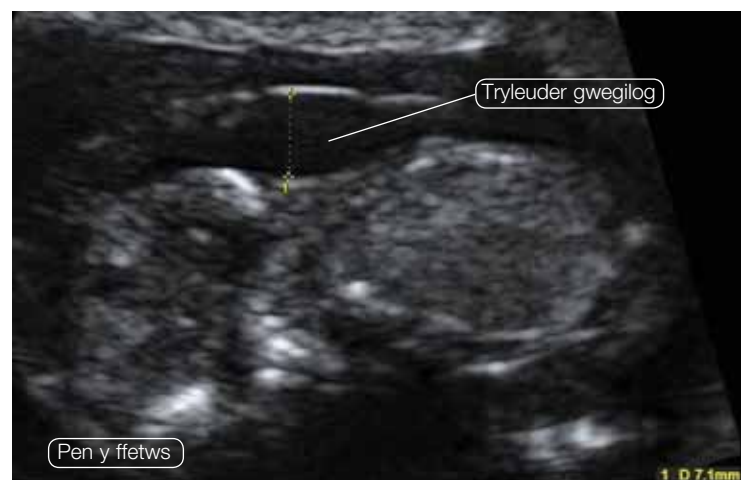
Canfyddion cynenedigaethol

Gall hwn fod yn anomaledd cromosomaidd anodd i'w ganfod ar sganiad uwchsain. O ganlyniad felly mae sgrinio serwm wedi cael ei ddatblygu i hyrwyddo diagnosis cynenedigaethol. Cynnydd yn y tryleuder gwegilog (sef faint y mae croen y war wedi'i wahanu oddi ar y feinwe isod gan hylif – gweler Ffigur 8) a diffyg asgwrn trwynol yw'r canfyddion mwyaf defnyddiol yn sganiad y trimis cyntaf. Mae llif abnormal trwy'r ductus venosus ac adlifiad trwy'r falf deirlen wedi cael eu hadrodd yn ogystal.

Mae namau yn y deisban atriaidd-fentriglaidd a chynnydd yn y plygiad gwegilog yn ganfyddion allweddol yng nghyd-destun syndrom Down yn sganiad anomaleddau'r 20fed wythnos. Mae atresia dwodenol yn anghyffredin ond mae hyn hefyd yn awgrymu'n gryf fod y trisomedd yn bresennol.

Yn ôl data CARIS cafwyd 62% o ffetysau â syndrom Down eu canfod cyn genedigaeth (1998-2011). Mae hyn yn cynnwys pob mam, ni waeth a dderbyniodd hi'r cynnig o gynnal profion cynenedigaethol. Gallai'r gyfradd canfod gynyddu gan fod sgrinio ar gyfer syndrom Down yn cael ei gynnal fel mater o drefn bellach i bob darpar fam ledled Cymru. Canfuwyd traean o'r achosion adeg eu geni neu cyn pen blwyddyn gyntaf eu hoes, a 4% yn nes ymlaen yn ystod babandod neu blentyndod.

Ffigur 8: Sganiad uwchsain cynenedigaethol yn dangos tryleuder gwegilog



TRISOMEDD 21

syndrom Down

Anomaleddau cysylltiol

Gellir cysylltu syndrom Down ag anomaleddau cynhenid ychwanegol, er eu bod yn amrywio'n sylweddol o ran enbydrwydd ac estyniad¹².

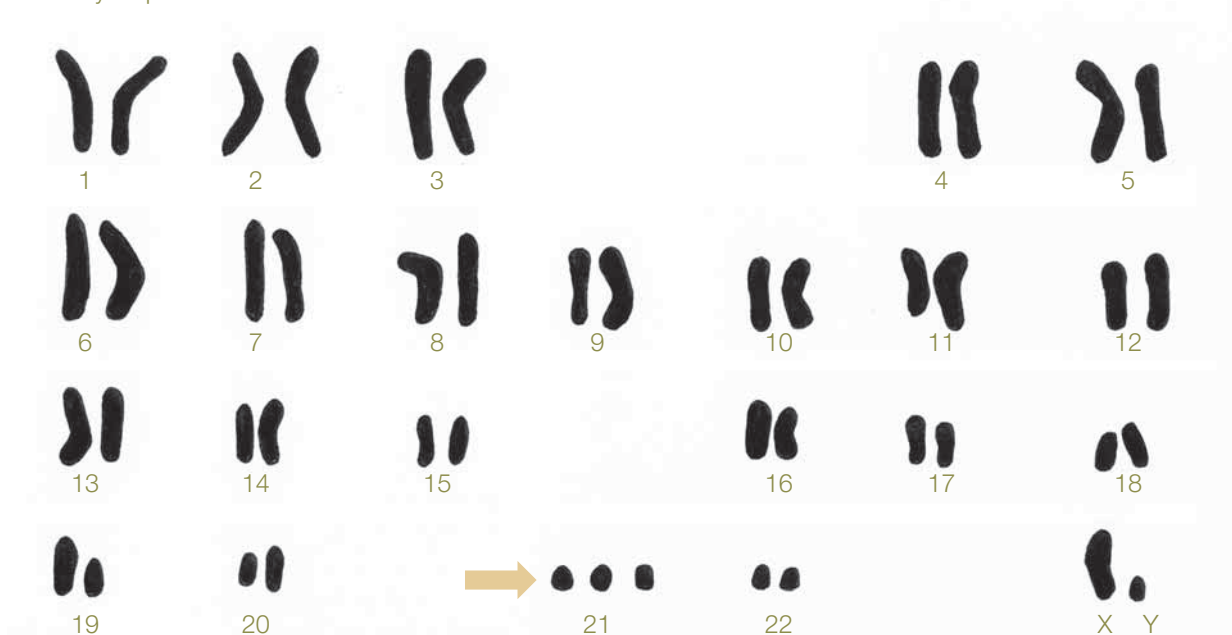
- **Namau ar y galon:** maent yn gyffredin dros ben ymhlith babanod â syndrom Down ac mae CARIS wedi nodi anomaleddau cardiaidd (heb gynnwys namau teisbannol bach) mewn mwy na dau draean o'r achosion. Argymhellir y dylid asesu pob baban â thrisomedd 21 ar gyfer yr anhwylderau hyn.
- **Namau ar y coluddion:** adroddir bod rhai lle mae angen llawdriniaeth yn digwydd yn rhyw 12% o fabanod â syndrom Down. Mae CARIS yn adrodd am anomaleddau coluddol yn 10% o achosion sy'n cael eu geni'n fyw ond nid yw'n amlwg bob amser ar faint ohonynt y mae angen llawdriniaeth. Mae atresia dwodenol yn gymhlethdod tra adnabyddus sy'n anghyffredin dros ben.
- **Namau corfforol eraill:** maent yn cynnwys gwefus hollt gyda neu heb dafnod hollt, ac amlyfseiddogrwydd. Mae ansefydlogrwydd y cymal yn digwydd yn rhyw 15% o bobl â syndrom Down a gall arwain at gywasgedd yn llinyn y cefn. Mae rhai anomaleddau'n llai cyffredin e.e. namau'r tiwb niwral.
- **Problemau'r golwg:** Mae gan fwy na 60% o blant â syndrom Down problemau ar y golwg, a dylent gael prawf golwg yn rheolaidd.

- **Nam ar y clyw:** Mae tua thri chwarter y plant â syndrom Down yn dioddef rhyw ffurf ar nam ar y clyw; mae hyn yn tanlinellu pwysigrwydd sgrinio babanod newydd anedig a chynnal profion clyw yn rheolaidd. Mae CARIS yn adrodd colled clyw niwral synhwyrdd yn 3.3% o achosion, ond ni wyddys pa mor aml yw colled clyw dargludol gan nad yw'r wybodaeth hon yn cael ei chasglu fel mater o drefn.

- **Hypothyroidedd:** Mae tuag 1% o fabanod â syndrom Down yn cael eu geni â hypothyroidedd cynhenid sy'n gallu amharu ar eu tyfiant ac ar ddatblygiad yr ymennydd os nad yw'n cael ei drin. Mae'n bosibl canfod hypothyroidedd cynhenid trwy gynnal profion sgrinio fel mater o drefn ar fabanod newydd anedig a'i drin â dosau trwy'r geg o hormon thyroid. Mae plant â syndrom Down mewn perygl uwch o ddiodeff problemau thyroid a dylent gael profion bob blwyddyn ar gyfer yr anhwylder hwn. Mae CARIS yn adrodd bod tua 7% o'r babanod sy'n cael eu geni'n fyw â syndrom Down yn dioddef cynhenid neu hypothyroidedd caffael.

Nid yw'n bosibl sefydlu mynychter yr anomaleddau hyn yn fanwl gywir gan fod beichiogiadau a effeithir ganddynt yn gallu cael eu terfynu heb fod anomaleddau cysylltiol yn cael eu cofnodi na'u hadrodd i CARIS.

Caryoteip trisomedd 21



Syniadau newydd ynghylch sgrinio



gan Rosemary Johnson, Cydlynnydd Sgrinio Cymru Gyfan, Iechyd Cyhoeddus Cymru

Mae nifer o brofion sgrinio cynenedigaethol ar gael ar gyfer syndrom Down, y mae pob un ohonynt yn cynnig lefel risg sy'n seiliedig ar oedran y fam ac wedi'i haddasu i nodweddion y beichiogrwydd dan

sylw. Mae'r gyfradd canfod achosion dichonol yn cyrraedd 90% ar gyfer rhai profion. Mae amcangyfrif lefel y risg yn broses gymhleth sy'n ystyried nifer o ffactorau mamol a mesuriadau a wneir ar y ffetws trwy sganiad uwchsain. Mae'r canlyniad yn cael ei amcangyfrif gan y labordy a'i fynegi ar ffurf cymhareb risg, 1 mewn 500 er enghraifft.

Y prawf sgrinio a gynigir ar hyn o bryd yng Nghymru ar gyfer syndrom Down yw'r prawf pedwarplyg. Rhyw 50% o ddarpar famau sy'n cytuno i gael y prawf ar hyn o bryd, ac mae'r gyfradd canfod o gwmpas 75% o achosion. Mae'r prawf sgrinio'n cynnwys sganiad uwchsain yn nyddiau cynnar y beichiogrwydd a phrawf gwaed a gymerir rhwng y 15fed a'r 18fed wythnos. Asesir y marcwyr biocemegol AFP (alfafetoprotein, hCG (gonadotroffin corionig dynol), uE3 (oestriol heb ymgyfuno) ac Inhibin A. Os yw'r risg o bresenoldeb y trisomedd yn y beichiogrwydd yn uwch nag 1 mewn 150 (sy'n digwydd mewn rhyw 3 i 4% o feichiogiadau), fe ddisgrifir y canlyniad fel 'sgriniad cadarnhaol' a chynigir prawf diagnostig (amniosentesis) i'r fenyw.

Yn sgil argymhellion Pwyllgor Sgrinio Cenedlaethol y DU¹³, mae'r Gweinidog wedi gofyn i sgrinio gael ei gyflwyno yng Nghymru yn y trimis cyntaf ar gyfer syndrom Down. Mae'r prawf hwn yn defnyddio mesuriad o'r tryleuder gwegilol (NT) a'r hyd o'r coron i'r pen ôl (CRL) a fesurir yn y sganiad beichiogrwydd cynnar (rhwng 11 ac 14 wythnos), ynghyd â phrawf gwaed ar gyfer hCG beta rhydd a PAPP-A (protein A cysylltiedig â beichiogrwydd). Rhagwelir y bydd y prawf hwn yn rhoi cyfradd canfod uwch (hyd at 90%) a chyfradd 'sgriniad cadarnhaol' is. Fel yn achos y prawf pedwarplyg, os bydd menyw yn dangos posibilrwydd o syndrom Down sy'n uwch nag 1 mewn 150, fe gynigir prawf diagnostig iddi. Mae prosiect ffurfiol wedi cael ei sefydlu gan Sgrinio Cyn Geni Cymru i gydlynu'r broses o roi hyn ar waith.

Mae'r prosiect wedi cwmpasu nifer o weithgareddau, gan gynnwys dadansoddiad o anghenion o ran hyfforddiant a ddatblygwyd i hysbysu'r prosiect

am yr wybodaeth sydd gan weithwyr proffesiynol iechyd am syndrom Down a sgrinio cyn geni. Roedd yr holiadur yn cynnwys cwestiynau am bobl sy'n byw gyda syndrom Down, gwybodaeth am y prawf cyfunol a phedwarplyg a gwybodaeth am weithdrefnau mewnwthiol. Dangosodd yr ymatebion a gafwyd gan 320 o weithwyr proffesiynol iechyd sy'n cymryd rhan yn y rhaglen sgrinio cyn geni eu bod yn meddu ar gryn wybodaeth am y rhaglen sgrinio bresennol ond eu bod yn llai gwybodus ynghylch y problemau hirdymor sy'n effeithio ar bobl sy'n byw gyda syndrom Down. Mae'r arolwg wedi darparu sail ar gyfer datblygu adnodd e-ddysgu, a fydd yn hyrwyddo gweithrediad sgrinio cyfunol a darpariaeth gwybodaeth ar gyfer menywod fel y gallant wneud penderfyniadau cytbwys.

Mae'r prosiect wedi cynnal archwiliad hefyd ar 84 o achosion o syndrom Down a ganfuwyd gan CARIS (o fis Ionawr 2010 tan fis Mawrth 2011). Nod yr archwiliad oedd sefydlu'r sefyllfa gyfredol cyn i'r sgrinio ar gyfer syndrom Down yn y trimis cyntaf gael ei roi ar waith, gan roi ystyriaeth benodol i'r llwybr diagnostig a'r penderfyniadau a wneir gan fenywod. Lluniwyd proforma casglu data gan Sgrinio Cyn Geni Cymru. Cafodd y proforma ei godio gan CARIS i sicrhau anhysbysedd a'i anfon i'r cydlynnydd sgrinio i'w lenwi. Dychwelwyd y proforma wedi'i lenwi at Sgrinio Cyn Geni Cymru i gael ei ddadansoddi. Danfonwyd 86% o'r ffurflenni hyn yn ôl (72/84).

Datgelodd yr archwiliad gymhlethdod y llwybr sgrinio cyn geni. Gall y posibilrwydd bod syndrom Down yn effeithio ar y beichiogrwydd godi yn sgil canfyddion y sganiad beichiogrwydd cynnar, yng nghanlyniad y rhaglen sgrinio ar gyfer syndrom Down ac yn y sgrinio ar gyfer anomaleddau yn y ffetws. Dangosodd yr archwiliad fod menywod wedi derbyn gwybodaeth, cyngor a gwasanaeth cwnsela pan gynigid prawf diagnostig iddynt. Dangosodd yr archwiliad hefyd, pan gynigid profion mewnwthiol, fod tua 50% o fenywod yn dewis eu cael, ni waeth ai o ganlyniad i sgriniad ar gyfer syndrom Down neu yn dilyn canfyddiad prawf uwchsain y penderfynwyd cynnig y prawf mewnwthiol.

Wrth edrych tua'r dyfodol, mae'n bosibl y bydd sgriniadau ar gyfer rhagor o anomaleddau ffetysol mawr a mân yn ystod y trimis cyntaf yn cael eu hystyried trwy gyfrwng uwchsain a sgrinio serwm. Mae'r posibiliadau o fesur DNA ffetysol y tu allan i gelloedd mewn sampl o waed y fam i hyrwyddo diagnosis, yn ogystal ag RNA ffetysol y tu allan i gelloedd i ddadansoddi mynegiant genau ffetysol, yn cael eu harchwilio ar hyn o bryd¹⁴.

13 UK NSC Policy recommendations 2007-2010: Model of Best Practice

14 First Trimester Screening for Aneuploidy Neoreviews 2012;13:e4 Trisomedd 18 and Trisomedd 13: Treatment and Management Decisions T. Allen Merritt, Anita Catlin, Charlotte Wool, Ricardo Peverini, Mitchell Goldstein, Bryan Oshiro. Neoreviews 2012;13:e40

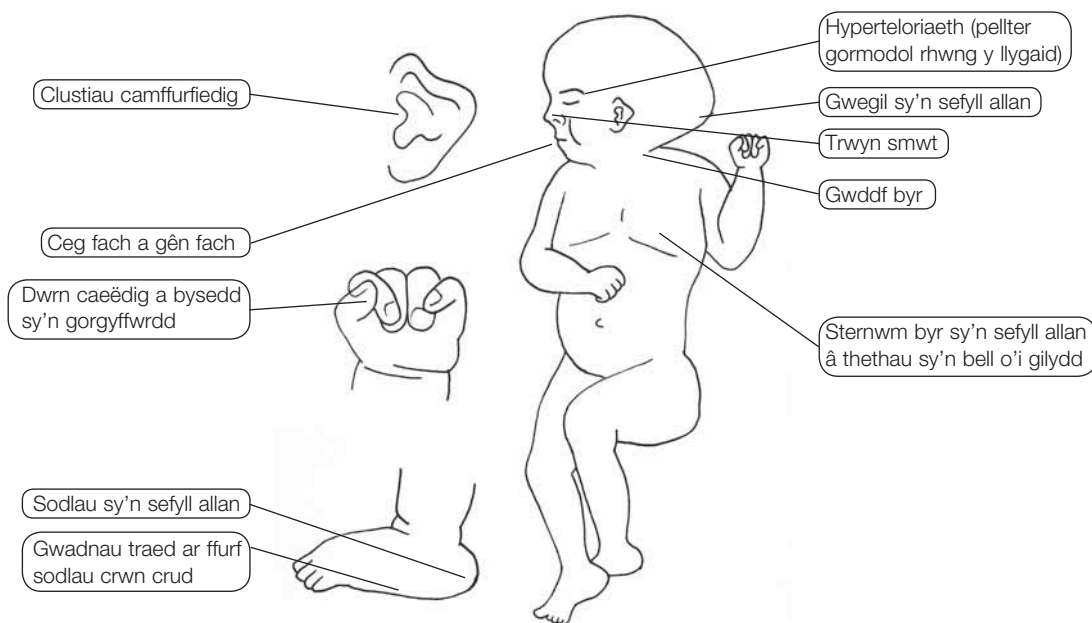
TRISOMEDD 18 syndrom Edwards

Diffiniad, hanes naturiol a chanfyddion

Mae'r trisomedd hwn yn digwydd gyda chromosom 18 ychwanegol; dyma'r ail drisomedd mwyaf cyffredin. Disgrifiwyd y syndrom hwn am y tro cyntaf gan John H Edwards ym 1960¹³. Credir mai nodwedd famol yw'r camgymeriad diffyg datgysylltiad adeg meiosis yn 90% o achosion. Dylid trefnu cymorth genetig pan wneir diagnosis o drisomedd 18.

Os nad oes diagnosis wedi'i wneud yn gynenedigaethol, bydd tybiaethau adeg y geni'n cael eu cymhell gan bresenoldeb nodweddion mwyaf cyffredin yr anhwylder, gan gynnwys pwysau geni isel, microseffali, sternwm byr a phelfis cul. Mae'r wyneb yn nodweddiadol ac iddo ên fach (micrognathia) a chlustiau camffurfiedig isel. Ceir bysedd plygedig sy'n gorgyffwrdd ac ewinedd hypoplastig, ac mae gwadnau'r traed yn debyg i sodlau crwn crud (Ffigur 9).

Ffigur 8: nodweddion mwyaf cyffredin trisomedd 18 / syndrom Edwards



Caryoteip trisomedd 18



13 Edwards J H, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH: *A new trisomic syndrome*. The Lancet, London, 1960, 1: 787-790

Mae'r arolygon yn wael, gan fod y baban yn dioddef anomaleddau lluosol yn aml. Mae'r rhan fwyaf o'r babanod hynny sy'n goroesi tan eu genedigaeth yn dal i fyw am gwta rhai wythnosau. Mae llai nag un o bob deg yn goroesi tan ddiwedd blwyddyn gyntaf eu hoes, er bod rhai wedi goroesi am gyfnodau sylweddol hwy. Mae'r rhai sydd yn goroesi'n dioddef anawsterau sylweddol wrth ymborthi, gohiriad yn eu tyfiant a'u datblygiad ac amhariad deallusol amlwg.

Mae gan CARIS ddata ar 51 o fabanod â syndrom Edwards a anwyd yn fyw. Bu farw 46 o'r rhain yn fabanod, gan awgrymu cyfradd goroesi ar ôl 1 flwyddyn o 9.8%. Dim ond tri achos sydd wedi cyrraedd pum mlwydd oed hyd yn hyn, sef dau achos o drawsleoliad ac un o fosaig.

Mae gofal lliniarol amenedigaethol yn gysyniad a ddyluniwyd er mwyn helpu teuluoedd i wneud penderfyniadau ynghylch rheoli'r beichiogrwydd, yr esgoriad a gofal diwedd oes ar gyfer babanod â'r anhwylder hwn. Mae cyfranogiad pediatriyddol yn ystod y cyfnod cynenedigaethol yn bwysig i'r rhieni hynny sy'n penderfynu canlyn arni â'r beichiogrwydd, ac mae'n hanfodol cael cytundeb barn wrth benderfynu ynghylch dwysedd yr ymyriadau meddygol y dylid eu cyflawni.

Epidemioleg, tueddau a ffactorau risg

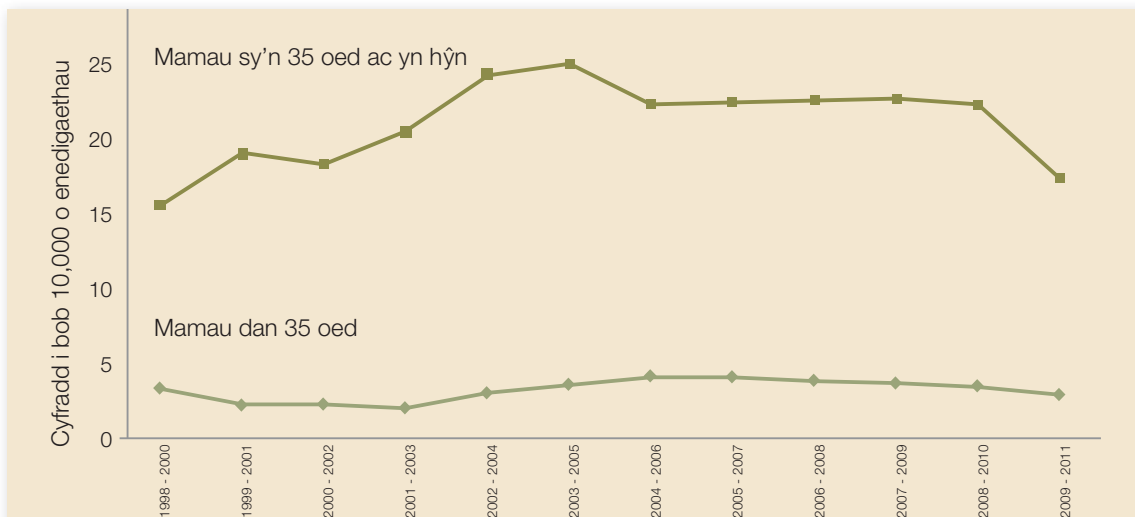
Mae syndrom Edwards yn llai cyffredin o lawer na syndrom Down. Mae'r mynychter gros cyffredinol yng Nghymru, sef 5.8 i bob 10,000 o

enedigaethau, yn awgrymu bod tuag 1 ym mhob 1700 o ffetysau sy'n dod at sylw'r gwasanaethau mamolaeth yn dioddef effeithiau'r trisomedd hwn. Mae cyfraddau Cymru'n gymaradwy â'r rhai yng ngweddill Ewrop. Credir ei fod yn effeithio'n amlach ar ffetysau benywaidd nag ar rai gwrywaidd.

Yn debyg i drisomeddau eraill, gwelir cysylltiad cryf â chynnydd yn oedran y famau. Mae gwaith diweddar gan EUROCAT wedi awgrymu tuedd tuag i fyny yn ei fynychter mewn sawl gwlad Ewropeaidd, na ellir mo'i hesbonio ar sail ffactorau ynghylch oedran y fam yn unig. Digwyddodd y duedd hon tuag i fyny yng Nghymru hefyd o 2000 tan 2005, yn enwedig ymhlith mamau hŷn, ond nid yw wedi parhau yn y blynyddoedd diwethaf (Ffigur 10).

Bydd CARIS yn dal i gadw'r sefyllfa dan arolwg. Ni ddarganfu'r arolwg a gynhaliwyd yn Nhaliaith Texas¹⁴ ar ffactorau risg yng nghyswllt syndrom Edwards unrhyw gysylltiad amlwg â ffactorau risg eraill a oedd yn annibynnol o oedran y famau, gan gynnwys tarddiad ethnig, ffordd o fyw a ffactorau amgylcheddol. Yn debyg i syndrom Down, amcangyfrifir bod y risg cyffredinol o ail-ddigwyddiad o gwmpas 1% yn dilyn beichiogrwydd lle roedd y trisomedd yn bresennol. Mae cysylltiadau dichonol wedi cael eu hawgrymu â bywyd dinesig a thechnoleg atgynhyrchu â chymorth, ond nid yw'r cysylltiadau hyn wedi cael eu profi ac maent yn cael eu cymhlethu gan broblemau o ran cadarnhau achosion ac effaith ddrysu oedran y fam.

Ffigur 10: Syndrom Edwards: achosion yn ôl oedran y fam, cyfraddau treiglol 3 blynedd i bob 10,000 o enedigaethau, Cymru, 1998-2011



Cynhyrchwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru, gan ddefnyddio CARIS & NCCHD (NWIS)

TRISOMEDD 18 syndrom Edwards

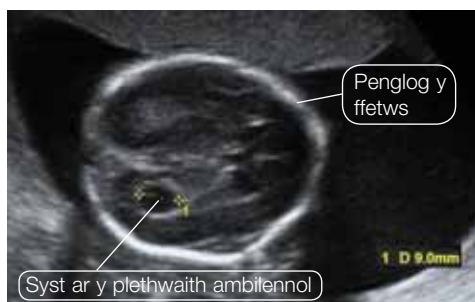
Canfyddion cynenedigaethol

Tybir presenoldeb trisomedd 18 yn gynenedigaethol fel rheol, oherwydd yr anomaleddau lluosol cysylltiol y gellir eu canfod trwy gyfrwng prawf uwchsain cynenedigaethol.

Canfyddion uwchsain (yn nhrefn eu hamlder)

- Bysedd plygedig/ yn gorgyffwrdd
- Namau teisbannol
- Micrognathia
- Tyfiant cyfyngedig
- Penglog ar ffurf mefusen
- Clustiau iselears
- Systau ar y plethwaith ambilenol (Ffigur 11)
- Anomaleddau arenol
- Torfogail
- Torgest lengigol

Ffigur 11: Sganiad uwchsain cynenedigaethol yn dangos systau ar y plethwaith ambilenol



Os oes gan ffetws anomaleddau lluosol, fe gynigir amniosentesis i gadarnhau'r caryoteip. Os na ddiagnosir trisomedd 18 tan y 3ydd trimis, gall yr hyn a welir ar y sganiad uwchsain fod yn debyg i gyfyngiad ar dyfiant gyda pholyhydramnios cysylltiol.

Yn aml mae gan fenywod sy'n cario ffetws a effeithir gan drisomedd 18 farcwyr serwm AFP (alfafetoprotein), hCG (gonadotroffin corionig dynol) ac oestriol sydd wedi newid. Nid yw'r canfyddion hyn yn ddigon cyson eto i weithredu fel prawf sgrinio ond maent yn debyg i'r patrwm marcwyr a ddefnyddir wrth sgrinio ar gyfer trisomedd 21. Mae rhai achosion o syndrom Edwards yn cael eu canfod trwy gyfrwng caryoteipio yn sgil prawf sgrinio serwm cadarnhaol ar gyfer syndrom Down.

Mae data CARIS yn awgrymu bod 86% o achosion wedi cael eu diagnosio'n gynenedigaethol ac mai dim ond rhyw 10% o fabanod nad oeddent wedi cael eu diagnosio tan yr enedigaeth neu wedyn. Colledion digymell y ffetws sy'n cyfrif am y rhelyw.

Anomaleddau cysylltiol

Mae'r anomaleddau ychwanegol perthnasol o bwys a gysylltir â thrisomedd 18 yn cynnwys:

- **Y gyfundrefn nerfol ganolog:** holoprosenseffali (methiant y blaenymennydd i ymrannu'n gywir); namau'r tiwb newral
- **Holltau wynebol:** gwefus hollt a / neu daflod hollt
- **Namau ar y galon:** namau teisbannol neu yn yr all-lif cardiaidd
- **Namau troethol-genhedlol:** afu ar ffurf pedol, hydroneffrosis

Dylai babanod â thrisomedd 18 gael ecocardiogram a sganiad uwchsain ar yr abdomen i asesu anomaleddau cardiaidd ac arenol/cenedlol.

Ymhlith babanod a adroddwyd i CARIS â syndrom Edwards, cafwyd amryw namau arenol, ac yn anad dim 21 o achosion ag arenau pedol. Bu 20 o achosion o holltau wynebol a 2 faban â holoprosenseffali. Mae'n anodd cadarnhau mynychter yr anomaleddau hyn gan fod beichiogiadau lle maent yn bresennol yn gallu cael eu terfynu heb fod yr anomaleddau cysylltiol yn cael eu hadrodd i CARIS.

TRISOMEDD 13

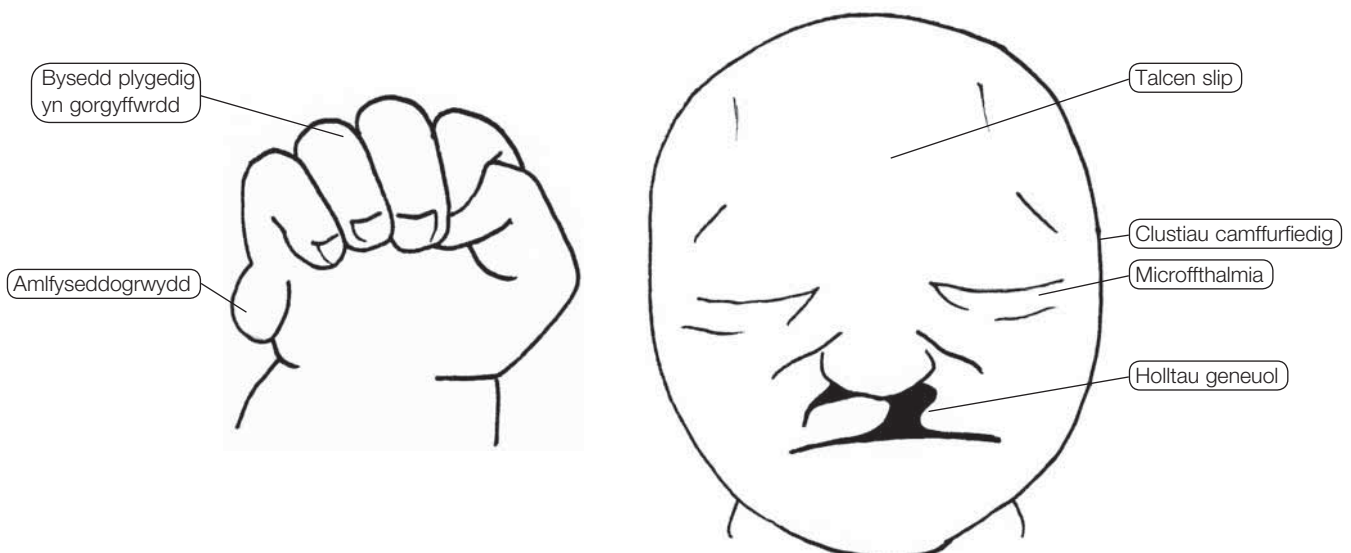
syndrom Patau

Diffiniad, hanes naturiol a chanfyddion

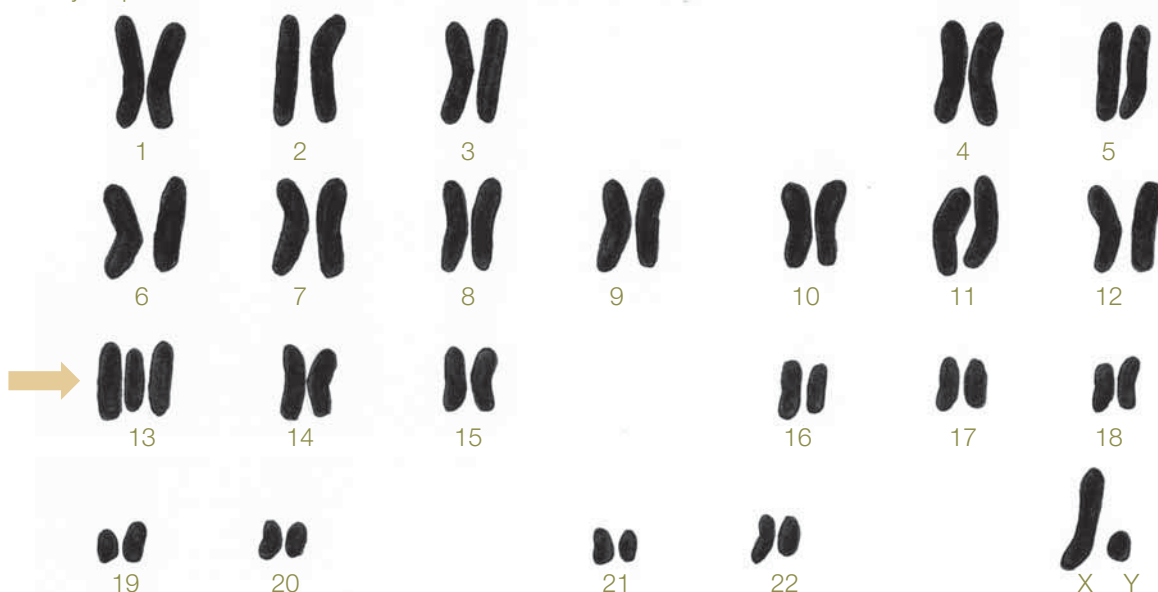
Arsylwodd Thomas Bartholin ar y syndrom hwn ym 1657. Nid tan 1960 y darganfu Klaus Patau¹⁵ mai trisomedd o gromosom 13 oedd sylfaen gromosomaidd y clefyd. Mae'n digwydd ar adeg meiosis. Mae'r cromosom 13 ychwanegol yn deillio o'r fam yn 90% o'r achosion. Mae gan un o bob pump achos drawsleoliad Robertsonaidd. Gan fod hyn yn etifeddadwy, mae'n bwysig cynnal astudiaethau ar y rhieni i chwilio am drawsleoliad cytbwys. Os mai dyna sy'n digwydd, yna bydd cynnydd yn y risg o ail-ddigwyddiad mewn beichiogiadau yn y dyfodol. Fel arall, mae'r risg o ail-ddigwyddiad ar ôl beichiogrwydd lle bu'r trisomedd yn bresennol yn llai nag 1%.

Cysylltir syndrom Patau'n gyffredinol â nodweddion corfforol penodol ac anomaleddau ychwanegol difrifol. Dangosir nodweddion mwyaf cyffredin syndrom Patau yn Ffigur 12; maent yn cynnwys clustiau isel camffurfiedig, talcen slip, microffthalmia, namau ar groen y pen (cutis aplasia), camffurfiadau ar y traed ac amfyseddogrwydd. Mae arteri fogleiliol sengl yn bresennol yn aml. Dylai presenoldeb y rhain, ynghyd ag anomaleddau cysylltiol difrifol megis holoprosenseffali, holltau geneuol-wynebol, namau cynhenid ar y galon, anomaleddau arenol, torfogaill a cutis aplasia, gymell tybiaeth o drisomedd 13.

Ffigur 12: nodweddion mwyaf cyffredin trisomedd 13 / syndrom Patau



Caryoteip trisomedd 13



15 Patau K, Smith DW, Therman E, Inhorn SL, Wagner HP: *Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome*. The Lancet, 1960 1 : 790-3

TRISOMEDD 13 syndrom Patau

Yn achos y 113 o achosion a adroddwyd i CARIS arweiniodd 69% ohonynt at derfynu'r beichiogrwydd, a chollwyd y ffetws yn ddigymell yn 16% arall o'r achosion. Dim ond 17 o achosion (15%) a anwyd yn fyw.

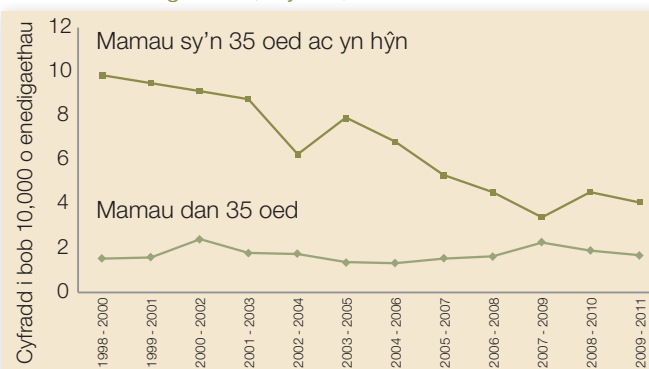
Mae'r deilliant yn wael, ac mae data CARIS yn rhoi cyfradd goroesi am flwyddyn o 29% ymhlith y babanod hynny a anwyd yn fyw (goroesodd 5 o'r 17 o achosion a anwyd yn fyw eu babandod). Adroddwyd bod goroesiad wedi digwydd tan adeg plentyndod ymlaen i ddiwedd yr ardddegau, ac ategir yr adroddiadau hyn gan ddata CARIS.

Mae gan oroeswyr â thrisomedd 13 anabledl deallusol sylweddol sy'n gofyn cymorth helaeth. Gwneir penderfyniadau ynghylch archwiliad a thriniaeth yn ofalus gan sicrhau bod y rhieni'n chwarae eu rhan ar bob cam.

Epidemioleg, tueddau a ffactorau risg

Mae syndrom Patau yn llai cyffredin na syndrom Down a syndrom Edwards. Mae'r mynychter gros cyffredin yng Nghymru, sef 2.4 i bob 10,000 o enedigaethau (Tabl 2), yn awgrymu bod rhyw 1 o'r 4200 o ffetwsau a ddaeth at sylw'r gwasanaethau mamolaeth yn dioddef y trisomedd hwn. Mae'r cyfraddau yng Nghymru ychydig yn is na'r rhai yn Ewrop. Yn wahanol i syndrom Edwards, credir bod y trisomedd hwn yn effeithio'n amlach ar wrywod nag ar fenywod. Yn debyg i drisomeddau eraill gwelir cysylltiad cryf â chynnydd yn oedran y fam, er bod y data Cymreig yn dangos bod y gyfradd gros yn gostwng ymhlith mamau sy'n 35 oed ac yn hŷn (Ffigur 13). Nid yw'r rhesymau dros y duedd hon yn amlwg. Nid oes ffactorau risg eraill wedi cael eu cysylltu'n ddiamwys yn annibynnol â'r anhwylder hwn.

Ffigur 13: Syndrom Patau: achosion yn ôl oedran y fam, cyfraddau treiglol 3 blynedd i bob 10,000 o enedigaethau, Cymru, 1998-2011



Cynhyrchwyd gan Arsyllfa Iechyd Cyhoeddus Cymru, gan ddefnyddio CARIS & NCCHD (NWIS)

Canfyddion cynenedigaethol

Nid oes cysylltiad diamwys rhwng marcwyr serwm mamol a syndrom Patau. Mae canfyddiad cynenedigaethol yn dibynnu'n bennaf ar ganfyddiad cynenedigaethol trwy brawf uwchsain – sy'n gymharol hawdd – o'r nodweddion mwyaf cyffredin a'r anomaleddau cysylltiol (gweler isod). Yn debyg i drisomedd 18, mae tyfiant cyfyngedig a pholyhydramnios yn gyffredin.

Mae data CARIS yn dangos i'r trisomedd gael ei ganfod yn gynenedigaethol yn 83% o achosion, a bod diagnosis adeg genedigaeth wedi digwydd yn 5.3% o achosion yn unig.

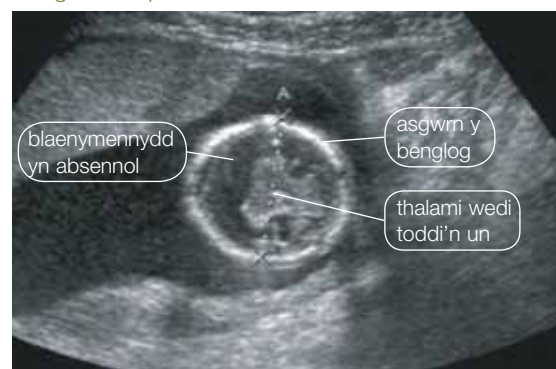
Anomaleddau cysylltiol

- **Y gyfundrefn nerfol ganolog:** microseffali; holoprosenseffali (Ffigur 14); namau'r tiwb newrol
- **Holltau wynebol:** gwefus hollt a / neu dafnod hollt
- **Namau ar y llygaid:** microffthalmia, pilennau, coloboma, dysplasia retinol neu ddatodiad y retina, llygadgrynu synhwyraidd, colled golwg cortigol a hypoplasia'r nerf optig
- **Namau ar y galon:** namau teisbannol fentriglaidd, calon chwith hypoplastig
- **Namau troethol-genhedlol:** organau cenedlu abnormal; namau ar yr arennau
- **Anomaleddau eraill:** torfogail

Wedi i'r diagnosis gael ei gadarnhau adeg yr enedigaeth, cynhelir archwiliadau ehocardiogram ac uwchsain arenol fel arfer. Trefnir atgyfeirio'r rhieni at enetegydd yn ogystal.

Mae adroddiadau CARIS yn cynnwys gwefus a / neu dafnod hollt yn 43% o'r achosion o drisomedd 13 a holoprosenseffali yn 17%.

Ffigur 14: Sganiad uwchsain cynenedigaethol yn dangos holoprosenseffali



Trisomeddau eraill a mosaigau

Mae trisomeddau'n cyfrif am ryw 60% o'r holl abnormaleddau sytogenetig a adnabyddir mewn colledion ffetws digymell. Y caryoteipiau abnormal a welir amlaf ar adeg comesgoriad yw trisomedd 16, monosomedd X0 a thriploidd.

Blwch 1: Trisomeddau¹⁶

Trisomedd 1	anghyffredin dros ben mewn beichiogrwydd sefydlog
Trisomedd 2	anghyffredin ac angheuol, fe'i gwelir fel ffetws heb galon mewn gefeiliaid monosygotig
Trisomedd 3	anghyffredin dros ben, ffetws heb galon mewn gefeiliaid monosygotig
Trisomedd 4	fe'i canfyddir yn anaml iawn fel mosaig adeg CVS neu amniosentesis
Trisomedd 5	anghyffredin, fe'i canfyddir fel mosaig yn unig
Trisomedd 6	anghyffredin, fe'i canfyddir fel mosaig yn unig â deilliant diniwed
Trisomedd 7 & 8	edrydd y ddogfennaeth am oroesiad, adroddiadau prin amdano
Trisomedd 9	adroddir am oroesiad ag anomaleddau yn y galon a'r gyfundrefn nerfol
Trisomedd 10	gwelir goroesiad mewn mosaigau'n unig ag anomaleddau lluosol
Trisomedd 11	gwelir goroesiad mewn mosaigau'n unig â deilliant diniwed
Trisomedd 12	un o'r mosaigau a ddisgrifir amlaf â deilliant amrywiol
Trisomedd 13	syndrom Patau
Trisomedd 14	adroddiadau anaml o oroesiad
Trisomedd 15	fe'i canfyddir fel mosaig yn unig â deilliant gwael
Trisomedd 16	fe'i cysylltir â cholled ffetws digymell; gallai gyfrif am 1% o feichiogiadau. Mae gan fosaigau risg uchel o ddeilliant gwael gan gynnwys tyfiant cyfyngedig y ffetws, a chysylltiad â chyneclampsia mamol
Trisomedd 17	credir ei fod yn angheuol yn nyddiau cynnar y beichiogrwydd; mae gan fosaigau ddeilliant amrywiol gyda risg uwch o gamffurfiadau serebelaid
Trisomedd 18	syndrom Edwards
Trisomedd 19	anghyffredin iawn, dim ond un achos a adroddwyd yn y ddogfennaeth (genedigaeth fyw normal)
Trisomedd 20	anghyffredin, â deilliant gwael, mosaig cyffredin a welir adeg amniosentesis â deilliant amrywiol
Trisomedd 21	syndrom Down
Trisomedd 22	fe'i cysylltir â lefelau HCG beta uchel yn y trimis 1af a thyfiant cyfyngedig y ffetws yn nes ymlaen. Mae gan y trisomedd hwn bosibilrwydd o feichiogrwydd cyfnod llawn ond goroesiad cyfyngedig. Mae gan fosaigau risg uchel o anomaleddau

Trisomeddau eraill a mosaigau

Triploidedd

Anhwylder anghyffredin yw hwn lle mae gan y baban dri set haploidaidd llawn o gromosomeau. Mae hyn yn golygu y bydd y caryoteip yn dangos 69 o gromosomau â chyflenwad o gromosomau rhyw XXX, XXY neu XYY. Fel rheol ceir anomaleddau sylweddol, â thyfiant cyfyngedig, hypotonia, hydrops (dyfrchwydd), poly- neu oligo- hydramnios ac anomaleddau cynhenid lluosol.

Mae gwir driplodedd yn anhwylder angheuol ond gall disgwyliad oes fod yn hwy os oes mosaigedd diploid (normal)/triploid.

Mae gan CARIS adroddiadau am 90 o achosion o driplodedd a 5 achos arall o ffurfiau eraill ar bolyploidedd. Mae deiliant yr achosion o bolyploidedd a adroddwyd i CARIS yn cadarnhau natur angheuol yr anhwylder hwn.

Mosaigedd

Os bydd pâr o gromosomau'n methu ag ymwahanu (diffyg datgysylltiad) yn ystod ymwahaniad cynnar y sygot, gall embryo gael ei gynhyrchu â dwy neu fwy o linellau cellol, a chan bob un gwahanol gyflenwadau p gromosomau. Gelwir unigolion sydd â'r gwahanol niferoedd hyn o gromosomau'n fosaigau. Gall mosaig â thrisomedd 21 fod wedi cael ei gynhyrchu ar gam cynnar felly – gall sygot fod â chromosom 21 ychwanegol a gollir wedyn trwy ymwahaniad dilynol, ac mae hyn yn golygu bod gan rai o gelloedd yr embryo gyflenwad normal o gromosom tra bod gan eraill y cromosom 21 ychwanegol. Gynharaf yn y byd yn y broses o embryogenesis y bydd camgymeriad yn digwydd yn ymraniad y celloedd felly, mwyaf fydd y tebygrwydd bod gan yr embryo gyfran arwyddocaol o'r llinell gellol abnormal, sy'n golygu risg uwch o broblemau yn y ffetws.

Mae'r rhai sydd yn fosaigaidd ar gyfer trisomedd penodol yn arfer dioddef effeithiau llai dybryd na'r rhai sydd â'r anhwylder an-fosaigaidd.

Cynhelir profion sytogenetig cynnedigaethol gan ddefnyddio filysau corionig ac amniosytau a geir adeg CVS neu amniosentesis.

Credir bod y ffurf fosaigaidd ar syndrom Down yn cyfrif am ryw 2% o'r holl achosion a ddiagnosisir. Mae 14 o achosion (1.4%) wedi cael eu hadrodd i CARIS yng Nghymru.

ATODIAD A: Adroddiadau blaenorol CARIS

	Testun yr adroddiadau arbennig	Blwyddyn yr adroddiad	Data	
	Namau'r tiwb niwral Gastrochisis	1999	1998	
	Gwefus a thafod hollt Diweddariad ar Syndrom Down	2000	1998-1999	
	Darganfod cyn geni Namau lleihad yn aelodau'r corff	2001	1998-2000	
	Clefyd cynhenid y galon Trisomeddau 13 & 18	2002	1998-2001	
	Diweddariad ar holltau Anomaleddau'r cromosomau rhyw	2003	1998-2002	
	Anomaleddau'r llwybr troethol Diweddariad ar gastrochisis	2004	1998-2003	
	Achosion cynhenid ataliad perfeddol Namau cynhenid y llengig a wal yr abdomen	2005	1998-2004	
	Namau'r tiwb niwral Anhwyldeira'u'r system nerfol ganolog	2006	1998-2005	
	Anomaleddau cynhenid - achosion a mecanweithiaus Ffactorau risg yng nghyswllt anomaleddau cynhenid	2007	1998-2006	
	Darganfod cyn geni Gwasanaethau sgrinio yng Nghymru	2008	1998-2007	
	Anomaleddau'r ysgerbwdd Rhaglen sgrinio anomaleddau ffetysol y GIG	2009	1998-2008	
	Anomaleddau'r llygaid Anomaleddau'r wyneb	2010	1998-2009	
	Anomaleddau Anomaleddau'r llwybr all-lif cardiaidd	2011	1998-2010	

ATODIAD B: Cyhoeddiadau ychwanegol yn 2011 yn defnyddio data CARIS

- Prevalence at birth of cleft lip with or without cleft palate: Data from the International Perinatal Database of Typical Oral Clefts (IPDTC). *Cleft Palate Craniofac J.* 2011 Jan.;48(1):66-81
- Botto L, Feldkamp M, Amar E, Carey J, Castilla E, Clementi M, Cocchi G, de Walle H, Halliday J, Leoncini E, Li Z, Lowry B, Marengo L, Martinez-Frias M-L, Merlob P, Morgan M, Luna-Munoz L, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G and Mastroiacovo P (2011). Acardia: Epidemiologic findings and literature review from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 157: (262). 273.
- Boyd P, Barisic I, Haeusler M, Loane M, Garne E and Dolk H (2011). Paper 1: The EUROCAT network: organization and processes. *Birth Defects Research (Part A)*. 91: 2-15.
- Boyd P, Haeusler M and Barisic I (2011). EUROCAT Report 9: Surveillance of congenital anomalies in Europe 1980-2008. *Birth Defects Research (Part A)*. 91: S1.
- Boyd P, Loane M, Garne E, Khoshnood B, Dolk H and EUROCAT Working Group (2011). Sex chromosome trisomies in Europe: prevalence, prenatal detection and outcome of pregnancy. *European Journal of Human Genetics*. 19: 231-234.
- EUROCAT (2011). EUROCAT Report 9. *Birth Defects Research Part A Clinical and Molecular Teratology*. 91: (S1). S1-S100.
- Feldkamp M, Botto L, Amar E, Bakker M, Bermejo E, Bianca S, Canfield M, Castilla E, Clementi M, Csaky-Szunyogh M, Leoncini E, Li Z, Lowry B, Mastroiacovo P, Merlob P, Morgan M, Mutchinick O, Rissmann A, Ritvanen A, Siffel C and Carey J (2011). Cloacal exstrophy: An epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 157: 333-343.
- Greenlees R, Neville A, Addor M-C, Amar E, Arriola L, Bakker M, Boyd P, Calzolari E, Doray B, Draper E, Vollset S E, Garne E, Gatt M, Haeusler M, Kallen K, Khoshnood B, Latos- Bielska A, Martinez-Frias M-L, Materna-Kiryluk A, Dias C M, McDonnell R, Mullaney C, Nelen V, O'Mahony M, Pierini A, Queisser-Luft A, Randrianaivo-Ranjatoelina H, Rankin J, Rissmann A, Ritvanen A, Salvador J, Sipek A, Tucker D, Verellen-Dumoulin C, Wellesley D and Wertelecki W (2011). Paper 6: EUROCAT member registries: organization and activities. *Birth Defects Research (Part A)*. 91: S51-S100.
- Mutchinick O, Luna-Munoz L, Amar E, Bakker M, Clementi M, Cocchi G, Da Graca Dutra M, Feldkamp M, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry B, Marengo L, Martinez-Frias M-L, Mastroiacovo P, Metneki J, Morgan M, Pierini A, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E and Arteaga-Vazquez J (2011). Conjoined twins: A worldwide collaborative epidemiologic study of the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 157: 274-287.
- Orioli I, Amar E, Arteaga-Vazquez J, Bakker M, Bianca S, Botto L, Clementi M, Correa A, Csaky-Szunyogh M, Leoncini E, Li Z, Lopez-Camelo J, Lowry B, Marengo L, Martinez-Frias M-L, Mastroiacovo P, Morgan M, Pierini A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E and Castilla E (2011). Sirenomelia: An epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and literature review. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 157: 358-373.
- Orioli I, Amar E, Bakker M, Bermejo E, Bianchi F, Canfield M, Clementi M, Correa A, Csaky-Szunyogh M, Feldkamp M, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry B, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick O, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E and Castilla E (2011). Cyclopia: A epidemiologic study in a large dataset from the International Clearinghouse of Birth Defects Surveillance and Research. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 157: 344-357.
- Siffel C, Correa A, Amar E, Bakker M, Bermejo E, Bianca S, Castilla E, Clementi M, Cocchi G, Csaky-Szunyogh M, Feldkamp M, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry B, Marengo L, Mastroiacovo P, Morgan M, Mutchinick O, Pierini A, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Szabova E and Olney R (2011). Bladder Exstrophy: An epidemiologic study from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and an overview of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics)*. 157: 321-332.

ATODIAD C: Amddiffynwyr a chydlynwyr

Cydlynwyr CARIS

Mae gan yr holl unedau esgor yng Nghymru gydlynnydd â phrofiad mewn cynghori ynghylch adrodd i CARIS. Maent yn gallu darparu cardiau rhybuddio a ffurfiau, a helpu pobl i'w llenwi. Maent yn gallu cael ailafael ar nodiadau i gofnodi'r data gorau am y fam a'r baban. Mewn llawer o unedau anfonir y cerdyn rhybuddio i'r cydlynnydd cyn iddo gael ei anfon at swyddfa CARIS fel y bydd y cydlynnydd yn ymwybodol o'r rhagdybiaeth y bydd anomaledd yn yr uned.

Amddiffynwyr CARIS

Mae gan yr holl unedau obstetrydd a phediatriydd â diddordeb arbennig mewn anomaleddau cynhenid. Maent wedi cytuno'n garedig i weithredu fel amddiffynwyr ar ran CARIS, gan gadw'r proffil yn uchel yn yr uned. Maent ar gael hefyd os oes problemau lleol ynghylch adrodd.

Ysbyty	Arweinydd CARIS mewn Peditreg	Arweinydd CARIS mewn Obstetreg	Cydlynwyr CARIS
Bronglais	John Williams	Angela Hamon	Jo Mylum / Helen James
Glangwili	Gwyneth Owen	Roopam Goel	Anya Evans
Castell Nedd Port Talbot/ Tywysoges Cymru	Katherine Creese	Sushama Hemmadi	Elaine Griffiths & Diane Evans
Neville Hall	Tom Williams	Delyth Rich	Tim Watkins
Powys	(I'w gadarnhau)	(Amherthnasol)	Val Hester & Sue Tudor (Y Trallwng) Carole Stanley & Pat Mason (Y Drenewydd)
Tywysog Siarl	David Deekollu	Jonathan Rogers	Kindry Dennett
Ysbyty Brenhinol Morgannwg	Jay Natarajan	Jonathan Pembridge	Nicola Ralph
Ysbyty Brenhinol Gwent	Vera Antao	Anju Kumar	Tim Watkins
Singleton	Geraint Morris	Marsham Moselhi	Helen Jenkins / Valerie Vye
Ysbyty Athrofaol Cymru	Jenny Calvert	Christine Connor	Danielle Richards
Withybush	Devasettiahalli Appana	Chris Overton	Amanda Taylor / Camilla Cooke
Wrecsam	Praveen Jauhai	Bid Kumar	Sue Yorwerth
Ysbyty Glan Clwyd	Ian Barnard	Maggie Armstrong	Jenny Roberts
Ysbyty Gwynedd	Mair Parry	David Gatongi	Jackie Stockton & Jane Williams

ATODIAD D: Ffyrdd o adrodd i CARIS

Ffurflenni adrodd

Mae hyn yn cynrychioli'r data clinigo i gyd a gesglir gan CARIS am unrhyw faban neu fetws. Fe'i llenwir fel rheol unwaith y mae'r beichiogrwydd wedi dod i ben ac y mae tystiolaeth resymol i fodolaeth o leiaf un anomaledd cynhenid.

Cymorth i adrodd

Mae staff CARIS yn cynnig cymorth i unedau i hwyluso'r broses o gasglu data.

Ffynonellau arbenigol

Mae gwybodaeth o ffynonellau arbenigol fel arfer yn cynnwys data diagnostig manwl sy'n ddefnyddiol dros ben i CARIS, o ran gwella ansawdd yr wybodaeth sydd gennym am achosion sy'n hysbys inni yn ogystal â darganfod achosion newydd.

Mae'r ffynonellau defnyddiol yn cynnwys:

- PEDW- (Y Gronfa Ddata Episodau Cleifion i Gymru) – sy'n cofnodi gweithgaredd ynghylch cleifion gan gynnwys unrhyw lawdriniaeth bediatrig
- NCCHD – (Cronfa Ddata Iechyd Plant Gymunedol Genedlaethol) – dylai pob plentyn a enir yng Nghymru fod wedi'i gofnodi arni
- Cronfeydd Data Cardiolog Bediatrig
 - Ysbyty Athrofaol Cymru
 - Ysbyty Alder Hay, Lerpwl
- Canlyniadau profion gwaed babanod newydd anedig
- Sytogeneteg
- Cofrestr geneteg feddygol SHIRE

Cardiau rhybuddio / E-rybuddion

Gellir defnyddio cardiau rhybuddio i hysbysu CARIS am ganlyniadau sganriad ar gyfer anomaleddau neu destunau pryder eraill yn y cyfnod cyn geni. Mae hyn yn gadael i CARIS wybod am achosion lle bydd angen dilyniant dichonol. Mae dull adrodd ar y we wedi cael ei ddatblygu i wneud hyn yn haws ac yn gyflymach. Gellir cael hyd i'r e-rybudd¹⁷ ar wefan CARIS .

Gellir defnyddio'r e-rybudd neu'r cerdyn rhybuddio os oes tybiaeth gynenedigaethol fod yna anomaledd neu fel modd o roi gwybod inni am achosion a adnabyddir ar ôl yr enedigaeth. Gall hon fod yn ffordd hynod ddefnyddiol i'r staff o hysbysu'r gofrestr am achosion os yw'n fater o frys.

Mae CARIS yn awyddus i glywed am unrhyw achosion dichonol:

- er mwyn cyfrannu at werthusiad sgriniadau cyn-enedigaethol
- er mwyn cynyddu nifer yr achosion wedi'u cadarnhau sy'n cael eu hadnabod yn nes ymlaen

CARIS Congenital Anomaly Register & Information Service - Alert

This is a web based version of the CARIS warning card
Please complete as much as possible
Complete Mother's details or Baby details (or preferably both if known)
* If NHS number is not known, then Mother's postcode is necessary
* indicates essential data.

Please note this does not replace the full reporting form. A full form should be completed if possible

Mother's Details		Baby's Details (if liveborn)	
Surname	<input type="text"/>	Surname	<input type="text"/>
Forenames	<input type="text"/>	Forenames	<input type="text"/>
Address	<input type="text"/>	Sex	<input type="checkbox"/>
	<input type="text"/>	Address	<input type="text"/>
	<input type="text"/>		<input type="text"/>
Postcode ¹	<input type="text"/>	Postcode	<input type="text"/>
NHS number ¹	<input type="text"/>	NHS number	<input type="text"/>
Hospital	<input type="text"/>	Hospital number	<input type="text"/>
Hospital number	<input type="text"/>	Birth weight (grams)	<input type="text"/>
Date of birth (dd/mm/yyyy)	<input type="text"/>	Date of birth (dd/mm/yyyy)	<input type="text"/>
Total number of fetuses this pregnancy	<input type="text"/>	Expected delivery date (dd/mm/yyyy)	<input type="text"/>
Date of scan (dd/mm/yyyy)	<input type="text"/>	Gestational age (weeks)	<input type="text"/>
Pregnancy status at the time of notification*	<input type="checkbox"/>		

Details of anomaly and diagnosis*

Date card completed 10/10/2012

Name*

Position

Tel No.

Profession

If other please specify

GIG Iechyd Cymunedol Cymru

Internet 60%

17 <http://nww2.nphs.wales.nhs.uk:8080/CARIS WarningCard.nsf/WarningCardForm?OpenForm>