

Cofrestr Anomaleddau Cynhenid A Gwasanaeth Gwybodaeth

arolwg caris

yn cynnwys data 1998-2002

....ymwelwch â'n gwefan newydd

online ar-y-we
CARIS

connecting...

....a'r tu mewn



4 | Data pum mlynedd...

adnawdd gwerthfawr i Gymru



10 | Holltau yng Nghymru...

y diweddaraf



15 | Cromosomau rhyw...

adolygiad o anomaleddau cyffredin

Croeso i adroddiad ceinfain newydd CARIS

Mae CARIS ar-y-we – gwefan newydd ei gwedd...

Bydd gwefan newydd well CARIS ar gael o fis Tachwedd 2003 ymlaen. Mae'n cynnwys gwybodaeth fanwl am anomaleddau cynhenid yng Nghymru, wedi'i seilio ar ddata a gasglwyd yn ystod y 5 mlynedd ddiwethaf. Mae mynediad iddi ar gael trwy'r Rhyngwrwyd ac ar Fewnwrwyd Iechyd Cymru. Y cyfeiriad yw:

www.caris.nhs.uk

Beth gewch chi ar-y-we?

Bydd yn cynnwys gwybodaeth leol am anomaleddau lleol a'r cyfraddau goroesi ar gyfer gwahanol anhwylderau penodol – a hynny ar sail y data a helwyd dros y bum mlynedd ddiwethaf. Fe fydd ein hadroddiadau arbennig i'w gweld yno, gan gynnwys adolygiad o anomaleddau cardiaidd, sefyllfa gastroschisis yng Nghymru, ac asesiad o hanes darganfod anomaleddau cyn geni. Fe barhawn i ychwanegu at yr adroddiadau hyn yn y dyfodol. Yr hyn sy'n newydd eleni yw adroddiad ar anomaleddau mewn cromosomau rhyw a'r newyddion diweddaraf am wefusau a thafloidydd genau hollt.

Defnyddiwch y wefan i rannu'ch syniadau i sicrhau y bydd CARIS yn dal i weithio fel adnawdd defnyddiol i bawb sydd yn ymddiddori yn iechyd ein babanod a'n plant yng Nghymru.

...ac adroddiad blynyddol newydd ei olwg

Mae ein hadroddiad blynyddol newydd wedd, sy'n fyrrach na'r rhai blaenorol, yn rhoi ichi flas ar y wybodaeth sydd ar gael bellach ar y wefan. Mae'r adroddiad yn hollol ddwyieithog erbyn hyn, a bydd ar gael i'r cyhoedd ac i lu o asiantaethau eraill yn ogystal â staff y GIG.

Mae'r adroddiad hwn yn garreg filltir o bwys i CARIS, gan ei fod wedi'i seilio ar y data a gasglwyd gennym yn ystod ein 5 mlynedd gyntaf. Mae'n cynnwys:

- **Anomaleddau cynhenid yng Nghymru – golwg cyffredinol**
- **Holltau wynebol – y diweddaraf**
- **Anomaleddau mewn cromosomau rhyw – adolygiad ynghyd â data lleol**

Diolch yn fawr...

Mae rhoi gwybod i CARIS am anomaleddau cynhenid yn dal i fod yn bwysig iawn inni. Defnyddir y data i helpu i gynllunio a gwerthuso gwasanaethau iechyd ac i ymchwilio i achosion posibl anomaleddau. Unwaith yn rhagor, fe garem ddiolch i'r holl broffesiynolion diwyd sydd wedi'n cefnogi ni.

Beth yw CARIS?

CARIS yw'r Gofrestr a Gwasanaeth Gwybodaeth ar gyfer Anomaleddau Cynhenid yng Nghymru. Lleolir y sefydliad yn Ysbyty Singleton, Abertawe, ac fe'i noddir yn ariannol gan Gynulliad Cenedlaethol Cymru fel rhan o Wasanaeth Iechyd Gwladol Cymru.

Nod sylfaenol CARIS yw darparu data dibynadwy ar anomaleddau cynhenid yng Nghymru. Gyda'r data gwerthfawr hyn, gellir cynnal astudiaethau ar broffil anomaleddau cynhenid mewn

- sgrinio/ymyriadau cyn geni
- darpariaeth y gwasanaethau iechyd ar gyfer babanod a phlant sy'n dioddef anomaleddau
- clystyrau posibl o namau adeg geni a'r hyn sy'n eu hachosi.

Rydym yn casglu data ar unrhyw faban / ffetws yr oedd ei fam fel arfer yn byw yng Nghymru ar ddiwedd y beichiogrwydd ac y daeth ei beichiogrwydd i ben ar ôl 1af Ionawr 1998.

Mae CARIS yn defnyddio system hysbysu aml-ffynhonnell, ac ar hyn o bryd mae mwy na 100 o unigolion ac asiantaethau'n anfon gwybodaeth atom yn rheolaidd. Mae data o glinigau a labordai yn ein cyrraedd trwy gyfrwng cardiau rhybudd, ffurflenni hysbysu a chyfnewidiadau data. Cydlynwyr CARIS yn y gwahanol Ymddiriedolaethau sydd yn gyfrifol am gyfran helaeth o'r hysbysu clinigol. Yn swyddfa CARIS mae'r data'n cael eu cyfodod, mae'r wybodaeth yn cael ei chodio ac mae ansawdd y data'n cael ei wirio'n ofalus. Mae'r data ar gael i'w hatborthi wedyn i glinigwyr – sef pediatryddion, uwchseingraffyddion, bydwragedd ayb, a chyflenwyr gwybodaeth yn ogystal i Gynulliad Cenedlaethol Cymru, EUROCAT a'r Swyddfa Ystadegau Genedlaethol (i ddibenion gwyladwriaeth).

Yn swyddfa CARIS ni allwn danbriso pwysigrwydd cyfrinachedd ein data, ac rydym yn gweithredu polisi llym o ran diogeledd a chyfrinachedd. Yn ddiweddar rydym wedi ennill cefnogaeth dan adran 60 o Ddeddf Iechyd a Gofal Cymdeithasol 2001, sy'n golygu bod y gofrestr yn gallu parhau i gasglu a

dadansoddi'r wybodaeth werthfawr hon.

Cofnodir mwy na 35,000 o achosion o feichiogrwydd yng Nghymru bob blwyddyn. Cofnodir tua thri chwarter o'r rhain fel genedigaethau byw neu farw, ac mae'r gweddill yn cael eu terfynu neu'n erthylu'n ddigymell cyn 24edd wythnos y beichiogrwydd.

Mae tua 3% o enedigaethau'n digwydd gartref. Mae gan Gymru 16 o unedau obstetrig ymgynghorol a 10 o unedau bydweigiaeth/meddygaeth deulu. Mae'r rhan fwyaf o blant yn cael eu geni yn yr unedau hyn. Ond mae nifer sylweddol o famau Cymreig yn esgor ar eu babanod y tu draw i Glawdd Offa. Erys cysylltiadau da â'r cofrestrau o anomaleddau cynhenid yn yr ardaloedd Seisnig sydd am y ffin â Chymru (Glannau Mersi, Gorllewin Canolbarth a De Orllewin Lloegr) yn bwysig iawn.

Hysbysu clinigol yw'r ffynhonnell gwybodaeth bwysicaf i CARIS, yn enwedig ar gyfer y babanod hynny sydd:

- yn marw ond nad ydynt yn cael archwiliad post mortem
- sydd yn goroesi ag anomaleddau nad oes angen cymorth arbenigol arnynt ar unwaith.

Mae gwasanaethau diagnostig, yn enwedig sganio uwchsain a phatholeg, yn gallu tynnu ein sylw at achos neu roi gwybodaeth ychwanegol werthfawr.

Mae gwasanaethau rhanbarthol megis sytogeneteg a gwasanaethau clinigol arbenigol yn gallu bod o gymorth trwy ddarparu mwy o fanylion am yr anomaleddau dan sylw.

Gall babanod ag anomaleddau cynhenid gael eu cofnodi ar gronfeydd data eraill megis Protos (Caerdydd), Arolwg Amesgorol Cenedlaethol Cymru neu'r System Gyfrifiadurol Safonol ar gyfer Iechyd Plant.

Pum mlynedd o gasglu data ...carreg filltir!

Cyfraddau Cymru

Ar ôl bod wrthi'n casglu data ers 5 mlynedd mae CARIS bellach mewn sefyllfa i allu amcangyfrif y cyfraddau anomaleddau cynhenid ar gyfer Cymru ar sail mwy na 150,000 o enedigaethau.

Ond sut mae cyfrifo cyfradd anomaleddau cynhenid? Beth yw'r rhai gorau i'w defnyddio?

Yr ateb yw – mae'n dibynnu pa gwestiynau y mae angen eu gofyn.

Pa gyfradd?

Nid yw pob ardal yn casglu'r un wybodaeth. Bydd rhai efallai'n cynnwys genedigaethau byw yn unig; bydd peth data'n cael eu casglu mewn gwledydd lle y gwaherddir rhoi terfyn ar feichiogrwydd. Mae angen inni ddatblygu ystod o gyfraddau felly, gan ddefnyddio gwahanol gyfuniadau o ddeilliannau fel y gellir gwneud cymariaethau synhwyrol ag ardaloedd eraill.

Faint o achosion y mae'n bosibl inni eu hadnabod?

Mae angen cofnodi pob achos yn ddi-eithriad er mwyn chwilio am anomaleddau. Rydym yn defnyddio "cyfraddau gros" yma gan gynnwys erthyliadau naturiol, terfyniadau a genedigaethau byw a marw.

Faint o achosion sydd wedi arwain at enedigaethau byw, genedigaethau marw neu derfyniadau beichiogrwydd?

Mae angen cael y ffigur yma i edrych ar y faich waith sydd ar y gwasanaethau cyn geni.

Sawl achos sydd ymhlith y genedigaethau byw?

Mae'r rhai sy'n gofalu am fabanod ag anomaleddau ar ôl iddynt gael eu geni yn ymddiddori yn hyn.

Beth yw'r gobeithion y bydd fy maban i'n goroesi, os yw'n cael ei eni â phroblem gynhenid?

Mae rhieni'n awyddus i gael yr atebion manwl gywir mwyaf diweddar am y dyfodol.

Mae'r wybodaeth ar wefan CARIS yn dangos gwahanol gyfraddau'n fanwl, ond yn gryno:

- Ceir anomaleddau cynhenid mewn rhyw 4% o achosion o feichiogrwydd sefydlog. Mae rhai o'r rhain yn dod i ben mewn erthyliadau digymell neu drwy derfyniad

wedi i anomaleddau gael eu darganfod.

- Bydd 3.8% o'r babanod neu'r ffetysau sy'n derbyn gofal cyn geni yn dioddef rhyw fath o anomaledd (er nad yw pob un o'r rhain yn cael ei ddarganfod cyn yr enedigaeth).
- Mae gan 3.3% o'r babanod sy'n cael eu geni'n fyw yng Nghymru anomaledd cynhenid, ac mae'n bosibl y bydd angen cymorth ychwanegol arnynt wrth iddynt dyfu a datblygu.

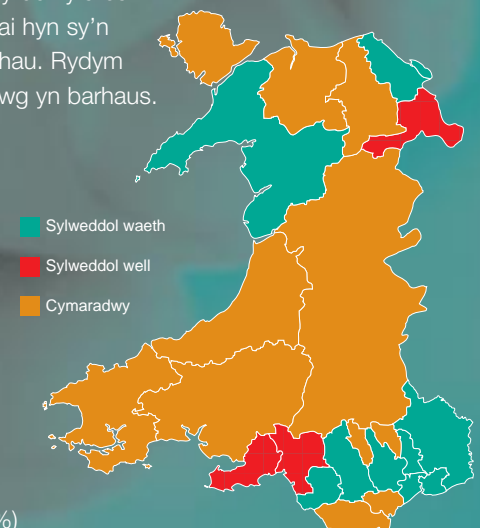
I'ch atgoffa – gall y bydd anomaledd cynhenid gan hyd at 30% o'r ffetysau a genhedlir, ond fe fydd mwyafrif llethol ohonynt yn erthylu yn yr wythnosau cynnar heb ddal sylw CARIS erioed.

Cyfraddau anomaleddau cynhenid ar hyd a lled Cymru

Ceir amrywiaethau ar draws Cymru o ran y cyfraddau anomaleddau a gyflwynir gan wahanol Awdurdodau Unedol. Yn y gorffennol mae Abertawe a Chastell Nedd Port Talbot wedi dangos cyfraddau uwch o lawer na gweddill Cymru. Mae CARIS mor ffodus â meddu ar drefniadau hysbysu eithriadol o dda ar gyfer y ddwy ardal yma, ac mae'n bosibl mai hyn sy'n gyfrifol am y gwahaniaethau. Rydym yn cadw'r sefyllfa dan olwg yn barhaus.

Ffigur 1

Cymhariaeth o gyfraddau gros Awdurdodau Unedol Cymru ar gyfer anomaleddau cynhenid



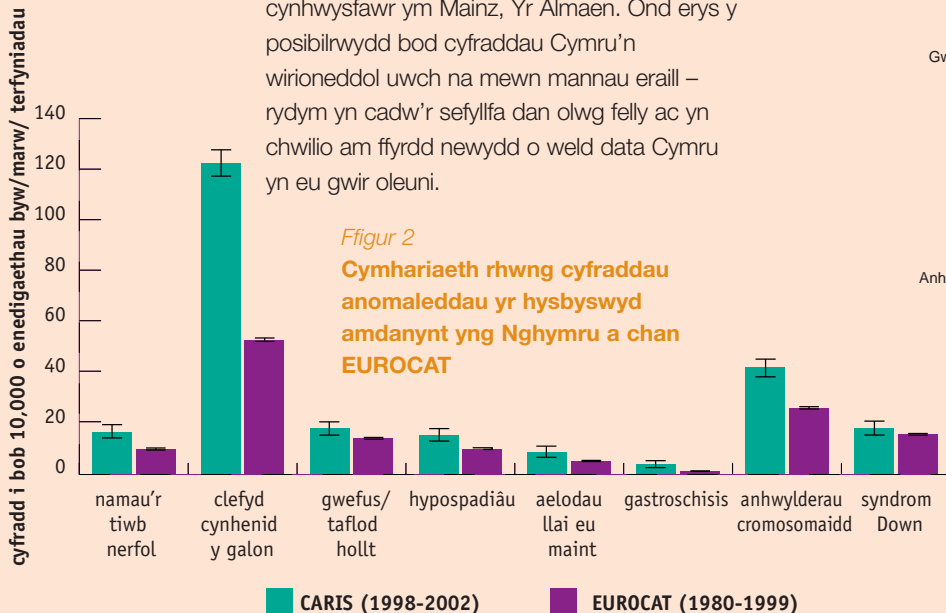
Cymhariaeth â chyfradd Cymru gyfan (fel y'i diffinir yn ôl cyfyngiadau hyder o 95%)

Pum mlynedd o gasglu data

Ydy cyfraddau anomaleddau cynhenid Cymru'n rhy uchel?

Mae llwyddo i gael adroddiadau manwl gywir am anomaleddau cynhenid yn dipyn o her. Mae angen cysylltiadau â llu o wahanol ffynonellau arnom i geisio creu darlun manwl o bob achos. Mae'n hysbys i bawb sy'n ymwneud â chofrestrau o anomaleddau cynhenid ledled y byd fod cael hyd i wybodaeth am bob achos yn anodd dros ben. Rydym yn wirioneddol ffodus yng Nghymru fod cynifer o broffesiynolion wedi cymryd yr amser i anfon data i CARIS. O ganlyniad, mae'r data'n tueddu i ddangos cyfraddau uwch yng Nghymru na mewn llawer o wledydd cyffelyb eraill yn y byd gorllewinol – megis data EUROCAT (a gyfunir ar sail llawer o gofrestrau ar draws Ewrop). Gan fod pob anomaledd cynhenid yn dangos lefel uchel yng Nghymru, yr esboniad tebycaf yw bod y cyfraddau uwch hyn yn ganlyniad i'r ffaith bod y system hysbysu'n well yma na mewn gwledydd eraill. Nid yw cyfraddau Cymru'n arbennig o uchel o'u cymharu â'r Gofrestr Ewropeaidd fwyaf cynhwysfawr ym Mainz, Yr Almaen. Ond erys y posibilrwydd bod cyfraddau Cymru'n wirioneddol uwch na mewn mannau eraill – rydym yn cadw'r sefyllfa dan olwg felly ac yn chwilio am ffyrdd newydd o weld data Cymru yn eu gwir oleuni.

Ffigur 2
Cymhariaeth rhwng cyfraddau anomaleddau yr hysbyswyd amdanynt yng Nghymru a chan EUROCAT

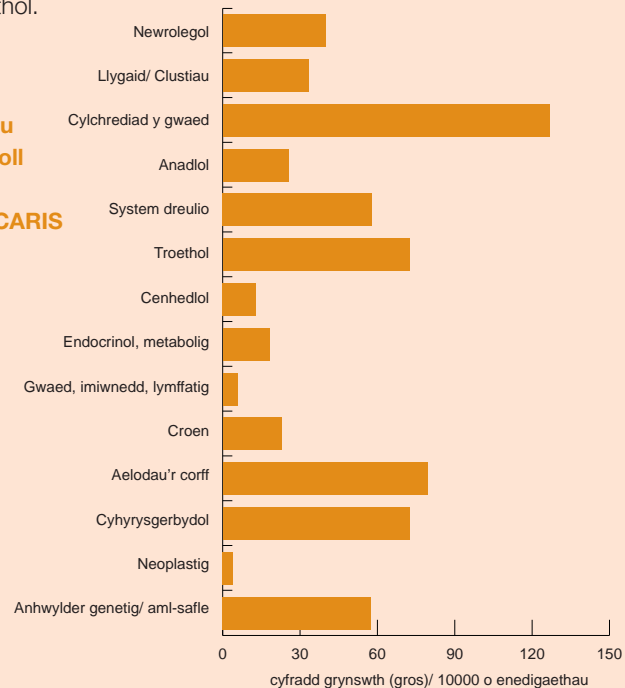


Yn y cyfamser, rydym yn awyddus i ddal i wella'r system hysbysu yng Nghymru, ac ar hyn o bryd rydym yn canolbwyntio ar leihau'r amser a gymerir i hysbysu am achos, ac ar helpu i ddatrys unrhyw anawsterau sy'n codi yn y broses hysbysu.

Beth yw'r prif fathau o anomaleddau cynhenid?

Mae CARIS yn dosbarthu anomaleddau cynhenid mewn grwpiau eang, yn ôl pa system gorfforol y maent yn effeithio arni. Y grŵp mwyaf yw anomaleddau cardiaidd, ac ar eu sodlau fe geir anomaleddau yn aelodau'r corff a'r system droethol.

Ffigur 3
Prif grwpiau anomaleddau ar gyfer yr holl achosion yr hysbyswyd CARIS amdanynt, 1998-2002



Pum mlynedd o gasglu data

Achosion ac anomaleddau - beth yw'r gwahaniaeth?

Wrth edrych ar dablau neu restrau o anomaleddau cynhenid, mae'n bwysig inni gofio'r gwahaniaeth rhwng achos ac anomaledd.

Mae'n bosibl y bydd gan faban neu achos sawl anomaledd. Mae rhai o'r anomaleddau hyn yn gallu dangos presenoldeb rhyw syndrom sylfaenol.

Mae baban â Syndrom Down er enghraifft yn gallu dangos rhai o'r symptomau nodweddiadol. Ar ben y rhain, fe all fod ag anomaleddau cysylltiol ar y galon neu'r coluddion. Ar y llaw arall, gallai profion cyn geni ddangos presenoldeb Syndrom Down yn ystod y beichiogrwydd, cyn bod unrhyw nodweddion neu anomaleddau eraill yn cael eu darganfod. Unwaith y penderfynir rhoi terfyn ar feichiogrwydd, mae'n bosibl na ddeuwn i wybod byth am y nodweddion a'r anomaleddau penodol a oedd gan yr achos arbennig hwnnw.

Mae CARIS yn defnyddio pedwar patrwm eang i ddisgrifio patrwm yr anomaleddau mewn gwahanol achosion.

- un anomaledd, e.e. un nam ar y galon megis VSD
- anomaleddau amryfal, nad ydynt yn effeithio ond ar un system gorfforol e.e. namau amryfal ar y galon
- anomaleddau amryfal sy'n effeithio ar fwy nag un system gorfforol e.e. baban â namau ar y galon ac ar aelodau'r corff
- syndrom – lle y mae syndrom sylfaenol neu is-orweddol cydnabyddedig wedi cael ei adnabod, ni waeth am y nifer o anomaleddau yr hysbysir amdanynt. Gall syndromau fod yn gysylltiedig ag:
 - anhwylderau cromosomaidd
 - syndromau anghromosomaidd.

Mae un anomaledd gan tua hanner yr achosion yr hysbysir CARIS amdanynt.

Mae gan fwy na thraean ohonynt anomaleddau sy'n effeithio ar fwy nag 1 system gorfforol, neu syndrom sylfaenol is-orweddol.

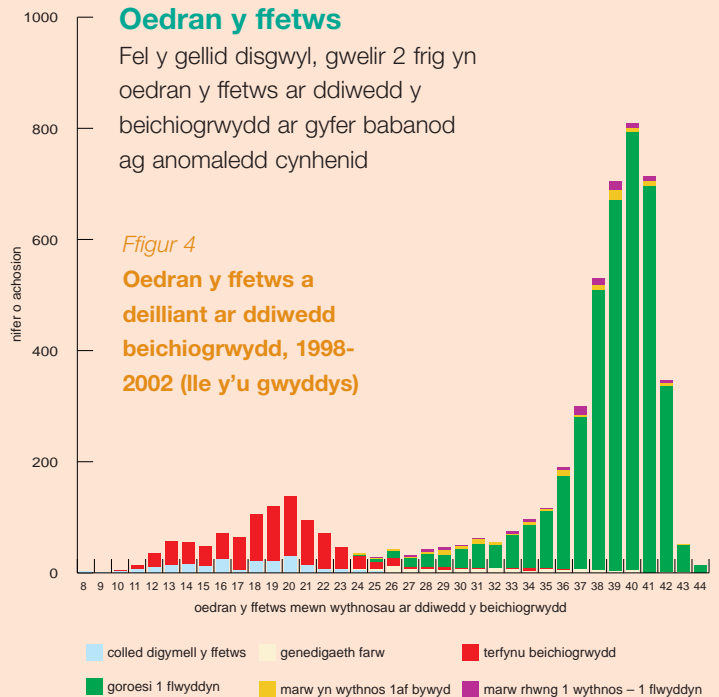
Nodweddion demograffig

Oedran y ffetws

Fel y gellid disgwyl, gwelir 2 frig yn oedran y ffetws ar ddiwedd y beichiogrwydd ar gyfer babanod ag anomaledd cynhenid

Ffigur 4

Oedran y ffetws a deilliant ar ddiwedd beichiogrwydd, 1998-2002 (lle y'u gwyddys)



Daw'r brig cyntaf rhwng 16 a 22 wythnos, a'r rheswm am hyn yn anad dim yw terfynu beichiogrwydd wedi i brofion cyn geni ddarganfod anomaleddau. Gwelir yr ail frig, sy'n uwch o lawer, tua diwedd beichiogrwydd. Fel yn achos y rhan fwyaf o enedigaethau, mae'r rhan fwyaf o fabanod cyfnod llawn ag anomaleddau cynhenid yn cael eu geni'n fyw.

Beichiogrwydd lluosog

Yn y 5 mlynedd o ddata sydd ar gael, yr oedd 263 o achosion (4.2%) yn rhan o feichiogrwydd lluosog.

Os defnyddiwn ni ddata'r ONS ar gyfer yr un blynyddoedd, yr oedd y canrannau o achosion o feichiogrwydd lle yr oedd anomaledd cynhenid yn effeithio ar o leiaf un ffetws fel a ganlyn:

4.0% o'r holl achosion o feichiogrwydd (n = 6238/156121)

3.9% o'r achosion o feichiogrwydd sengl (n = 4067/153862)

9.7% o'r achosion o feichiogrwydd lluosog (gefeilliaid, tripledi) (n = 218/2259).

Mewn beichiogrwydd lluosog mae'r risg cymharol o fod â ffetws sy'n dioddef anomaledd cynhenid 3.7 gwaith yn uwch na mewn beichiogrwydd ffetws sengl.

Yr oedd y 218 beichiogrwydd hyn yn cynnwys 2 feichiogrwydd â phedrybleidi, 17 â thripledi a 199 â dau efall. Mewn 39/218 o achosion o feichiogrwydd (17.9%), yr oedd yn hysbys fod anomaledd ar bob ffetws. Mae astudiaethau ar efeilliaid yn gallu taflu goleuni unigryw ar achosion anomaleddau cynhenid, ac wrth i gronfa ddata CARIS ddal i dyfu, efallai y bydd modd inni helpu trwy roi gwybodaeth bellach.

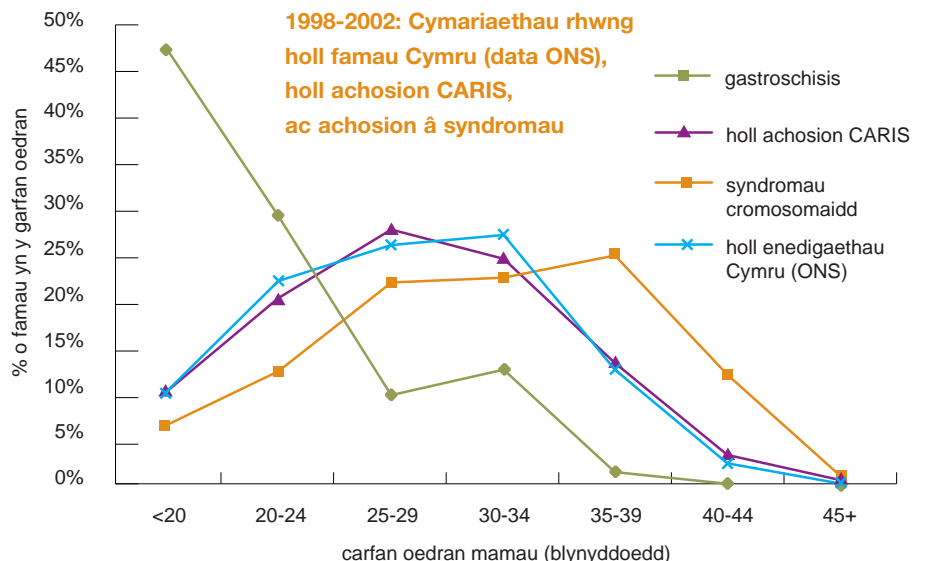
Oedran y fam

Mae'n ffaith hysbys bod oedran y fam yn gallu effeithio ar y nifer a'r mathau o anomaleddau cynhenid sydd yn digwydd. Mae ein data'n dangos bod patrymau oedran mamau'r babanod â rhai anomaleddau cynhenid yn wahanol i batrwm mamau yng Nghymru yn gyffredinol.

Y ffaith fwyaf syfrdanol yw bod mwy na thri chwarter o famau'r babanod â gastroschisis (nam ym mur yr abdomen) dan 35 oed, tra bod llai na chwarter y mamau â babanod sy'n rhydd o'r anhwylder hwn dan 25 oed. Nid yw'r rhesymau dros y gwahaniaeth yn hollol eglur, ac mae gwaith ymchwil i'r anhwylder hwn yn parhau ledled y byd.

Mae cyfran uwch o famau babanod â syndromau cromosomaidd i'w gweld yn y garfan oedran 35+ nag ymhlith menywod beichiog yn gyffredinol. Y rheswm yw bod anomaleddau cromosomaidd yn digwydd yn amlach wrth i oedran y fam godi.

Figur 5
Dosbarthiadau Oedran Mamau 1998-2002: Cymariaethau rhwng holl famau Cymru (data ONS), holl achosion CARIS, ac achosion â syndromau



Goroesiad achosion CARIS

Mae llawer mwy na thri chwarter o'r babanod ag anomaleddau cynhenid yn goroesi tan ddiwedd blwyddyn gyntaf eu bywyd.

Rhyw'r ffetws

Mae mwy o fabanod gwrywaidd yn cael eu geni bob blwyddyn na rhai benywaidd (data genedigaethau ONS).

Yng Nghymru, y gymhareb gwrywod-benywod ar gyfer y blynyddoedd 1998-2002 ymhlith genedigaethau byw a marw oedd 1.1 i 1.

Mae'r tueddiad yn amlycach byth ar gyfer achosion o anomaleddau cynhenid, sef cymhareb gwrywod-benywod grynsyth o 1.2 i 1.

Y gyfradd grynsyth (gros)* ar gyfer ffetysau gwrywaidd ag anomaleddau cynhenid yr hysbyswyd CARIS amdanynt oedd 419/10,000 o enedigaethau (YH/CIs:95% 406 i 433).

Yr oedd y gyfradd gyfatebol ar gyfer benywod yn sylweddol is, sef 357/10,000 o enedigaethau (YH/CIs:95% 344 i 370).

O edrych ar y data, mae'r nifer uwch o achosion gwrywaidd yn gysylltiedig yn bennaf ag anomaleddau yn y systemau troethol a chenhedlol. Mae yna fwy o achosion gwrywaidd hefyd o anomaleddau yn y systemau treulio a chyhyrysgerbydol. Mae'r wefan yn cynnwys tablau'n dangos y cyfrannau gwrywaidd a benywaidd o lawer o grwpiau o anomaleddau.

Mae nifer sylweddol uwch o fechgyn nag o ferched yn cael eu geni ag anomaleddau cynhenid.

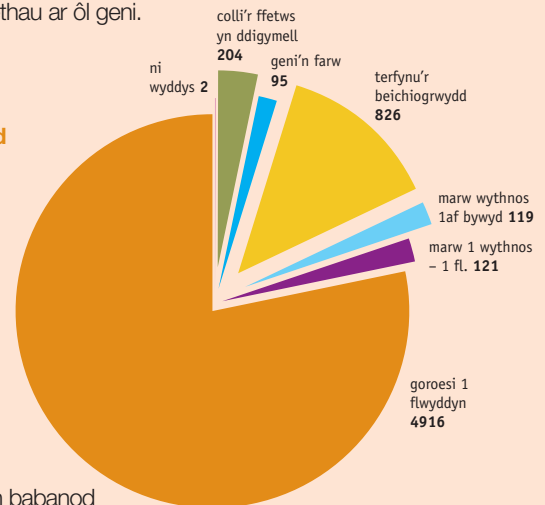
Mae CARIS yn cadw cofnod o sut mae pob beichiogrwydd yn dod i ben ac, os yw'r baban yn cael ei eni'n fyw, a yw ef/hi'n goroesi tan ddiwedd blwyddyn gyntaf ei f/bywyd. Mae hyn yn dangos bod llawer mwy na 75% o'r holl achosion yn goroesi tan yr adeg hon. Mae mwy na hanner y rhai sy'n weddill yn gorffen mewn terfyniad, tra bod y gweddill yn marw trwy golled naturiol neu farwolaethau ar ôl geni.

Figur 6

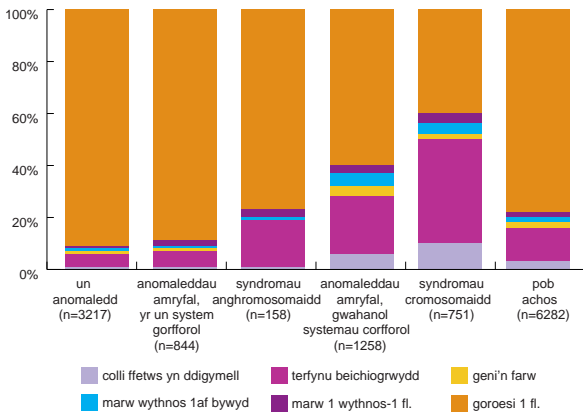
Deiliant achosion CARIS tan ddiwedd blwyddyn gyntaf bywyd, 1998-2002

Fel y gallech chi ddisgwyl, gwelir gwahaniaeth yn neilliannau'r gwahanol batrymau anomaleddau. Cofnodir cyfraddau goroesi uwch ymhlith babanod ag un anomaledd, a gwelir y cyfraddau gwaethaf mewn babanod â syndromau cromosomaidd. Mae'n ymddangos bod gwell deilliannau gan syndromau anghromosomaidd nag achosion o anomaleddau amryfal sy'n effeithio ar fwy nag un system gorfforol. At ei gilydd, gellir esbonio cyfraddau goroesi gwaeth yn nhermau'r ffigurau uwch ar gyfer terfynu'r beichiogrwydd. Hwyrach hefyd fod y cyfraddau gwaeth yn gysylltiedig ag archwiliadau post mortem a gynhelir ar fabanod sydd wedi marw, lle y dadlennir anomaleddau ychwanegol nad ydynt yn amlwg yn y goroeswyr.

Ceir y cyfraddau goroesi gorau mewn babanod ag un anomaledd, a'r rhai gwaethaf mewn babanod â syndromau cromosomaidd.



* gan gynnwys erthyladau naturiol, terfyniadau a genedigaethau byw a marw



Ffigur 7

Deiliant beichiogrwydd yn ôl gwahanol batrymau anomaleddau: Achosion CARIS a gadarnhawyd 1998-2002

Mae gan wefan CARIS fanylion pellach am ddeilliannau ar gyfer achosion ag anhwylderau penodol. Mae'n dangos er enghraifft:

- na orosodd yr un baban ag anenseffali fwy na rhai dyddiau (ffurf ar nam ar y tiwb nerfol sy'n peri camffurfiadau difrifol i'r pen a'r ymennydd).
- bod mwy na 90% o fabanod a anwyd yn fyw â namau ar y galon yn dal yn fyw yn 1 flwydd oed.
- bod mwy na chwarter o'r babanod a anwyd yn fyw yng Nghymru â syndrom hypoplasia ar ochr chwith y galon yn goroesi tan ddiwedd eu blwyddyn gyntaf yn ôl y cofnodion, a hynny o ganlyniad i well triniaeth. (Tan yn ddiweddar, yr oedd yr anhwylder hwn yn arwain yn anochel at farwolaeth o fewn rhai wythnosau neu fisoedd ar ôl yr enedigaeth.)

Er inni ddefnyddio pum mlynedd o ddata, mae'r nifer o achosion dan sylw yn dal i fod yn gymharol fach, a dylid dehongli'r ffigurau â gofal. Cofnodir y ffigurau wrth edrych yn ôl, ac ni ddylid ystyried eu bod yn darogan deilliannau.

Mae'n amlwg mai un deiliant yn unig yw goroesi ar gyfer babanod ag anomaleddau cynhenid. Nid yw CARIS yn casglu data ar ffactorau eraill megis lefelau anabled, ansawdd bywyd na'r angen am driniaeth feddygol bellach.

Amrywiadau yn y cyfraddau goroesi ar draws Cymru

Mae'n ymddangos bod y cyfraddau goroesi'n amrywio ar draws Cymru. Mae'r wefan yn rhoi mwy o fanylion ar gyfer holl Awdurdodau Unedol Cymru.

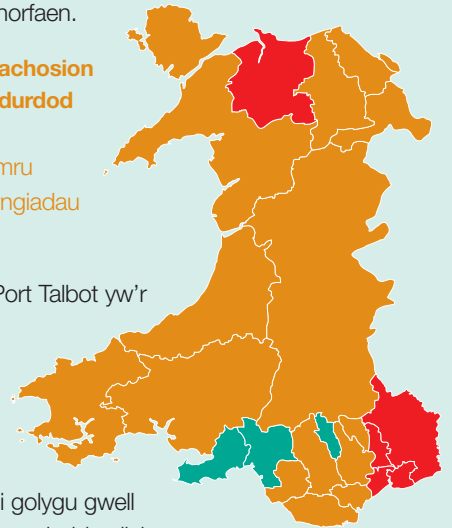
At ei gilydd, mae'n ymddangos bod y cyfraddau goroesi:

- yn sylweddol well yn Abertawe, Castell Nedd Port Talbot a Merthyr Tudful.
- yn sylweddol waeth yng Nghonwy, Sir Fynwy, Casnewydd a Thorfaen.

- Sylweddol well
- Sylweddol waeth
- Cymaradwy

Ffigur 8 **Cyfraddau goroesi achosion CARIS 1998-2002 fesul Awdurdod Unedol yng Nghymru**

Cymhariaeth â chyfradd Cymru gyfan (fel y'i diffinir yn ôl cyfyngiadau hyder o 95%)



Abertawe a Chastell Nedd Port Talbot yw'r Awdurdodau Unedol â'r cyfraddau cyffredinol uchaf ar gyfer anomaleddau cynhenid a goroesi. Mae'n debyg bod arferion hysbysu da yn yr ardaloedd hyn wedi golygu gwell hysbysu am achosion ag anomaleddau llai difrifol. Nid yw'n eglur eto i ba raddau y mae'r amrywiadau mewn cyfraddau goroesi yn ganlyniad i wahaniaethau yn yr hysbysu clinigol am oroeswyr yn hytrach na gwirioneddol wahaniaethau yn y deilliannau.

Y llinell waelod i Gymru yw'r angen i gasglu'r data gorau posibl am anomaleddau cynhenid, o bob ffynhonnell bosibl. Bydd hyn yn rhoi i CARIS y gobeithion gorau posibl o greu darlun manwl gywir o oroesiad babanod ag anomaleddau cynhenid yng Nghymru.

Pum mlynedd o gasglu data

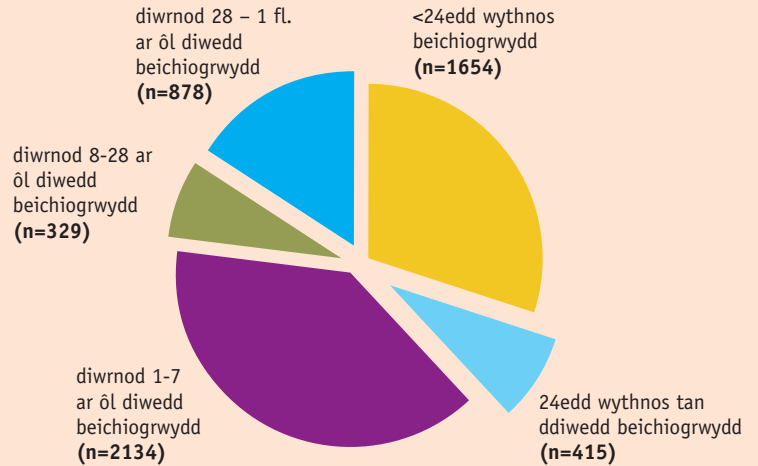
Pryd y tybir gyntaf fod yna anomaleddau?

Mae CARIS yn casglu data ynghylch yr adeg y tybir gyntaf fod achosion yn dioddef rhyw fath o anomaledd cynhenid. Mae'r wybodaeth hon ar gael ar gyfer 5410/6283 o achosion yr hysbyswyd amdanynt o 1998 tan 2002 (86%). At ei gilydd, tybiwyd bod rhyw fath o anomaledd cynhenid gan 38% o achosion cyn yr enedigaeth (30% erbyn 24edd wythnos y beichiogrwydd).

Darganfuwyd 39% ohonynt yn ystod yr wythnos ar ôl i'r beichiogrwydd ddod i ben. Yr oedd hyn yn cynnwys darganfod anomaleddau ar ôl colled y ffetws neu derfyniad yn ogystal â mewngenedigaethau byw. Mae darganfod cyn geni'n amrywio rhwng gwahanol anomaleddau, a gellir cael manylion pellach am wahanol namau genedigaethol ar y wefan.

Ffigur 14

**Yr adeg yn ystod beichiogrwydd/
babandod pan gofnodwyd gyntaf bod
anomaledd wedi'i dybio. (5410 o achosion
y mae gwybodaeth ar gael amdanynt,
1998-2002)**



Cadw golwg ar anomaleddau cynhenid

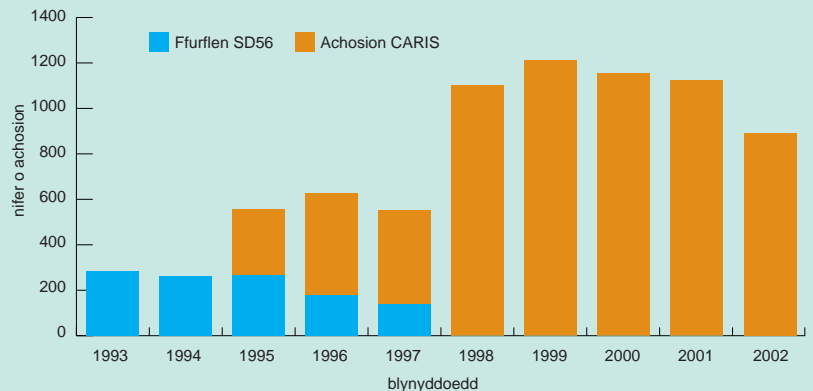
Mae'r Swyddfa Ystadegau Genedlaethol (ONS/SYG) yn gweithredu system wyliadwriaeth i ddarganfod unrhyw gynnydd dichonol yn y nifer o fabanod sy'n cael eu geni ag anomaleddau cynhenid. Dan y system yma mae'r nifer o anomaleddau yr hysbysir amdanynt mewn ardal ddaearyddol benodol ac yn ystod cyfnod penodol yn cael ei chymharu â'r nifer ddisgwyliedig, a hynny ar sail ffigurau'r flwyddyn flaenorol. Os bydd gwir nifer yr anomaleddau'n uwch na'r hyn a ddisgwyliid, seinir rhybudd ynghylch y posibilrwydd bod yna broblem. Seilir dadansoddiadau ar y nifer o enedigaethau, ac nid ydynt yn cynnwys data am derfyniadau.

Gall rhybuddion gael eu hachosi gan gynnydd go iawn yng nghyfraddau anomaledd cynhenid penodol. Ond mae'n bosibl hefyd fod ffactorau eraill yn chwarae rhan, megis:

- Gwelliant yn y broses hysbysu sy'n golygu y bydd nifer uwch o achosion yn dod i'r olwg
- Amrywiadau yng nghyfraddau terfynu beichiogrwydd
- Newidiadau oherwydd nifer bach.

Ers iddi ddechrau casglu data, mae CARIS wedi sefydlu system electronig fodern yn lle'r hen system o hysbysu ar bapur (ar y ffurflen SD56). Mae hyn wedi arwain at dwf syfrdanol yn y nifer o achosion o Gymru, a rhybuddion dirif. Yn ystod y flwyddyn nesaf hon mae CARIS yn bwriadu ariannu prosiect i astudio ffyrdd o wella'r wyliadwriaeth a wneir ar anomaleddau cynhenid yng Nghymru. Y nod fydd gwneud gwell defnydd o'r data sydd ar gael, sicrhau bod rhybuddion yn cael eu cyhoeddi'n fwy priodol, a datblygu protocolau i osod trefn ar y modd o archwilio a rheoli rhybuddion.

Figur 15
Achosion o anomaleddau cynhenid yr hysbyswyd y Swyddfa Ystadegau Genedlaethol amdanynt, 1993-2002. Cymhariaeth rhwng y niferoedd yr hysbysebodd yr Awdurdodau Unedol a CARIS amdanynt



Gwefus a thafnod hollt...y diweddaraf

Beth yw gwefus a thafnod hollt?

Mae "hollt" yn golygu rhwyg neu wahaniad. Mae'r wyneb yn datblygu allan o sawl ardal o'r pen sydd yn y pen draw yn cyfuno. Mae hyn yn digwydd erbyn y 5ed wythnos ar ôl cenhedlu yn achos y gwefusau, ac ar ôl rhyw 9 wythnos ar gyfer tafnod y genau. Mae holltau'n gallu digwydd os nad yw'r broses hon yn digwydd yn llwyddiannus. Holltau yn y wefus uchaf a'r daflod yw'r anomaleddau mwyaf cyffredin o'r math yma, ac fe'u diagnosir mewn rhyw 1 ym mhob 700 o enedigaethau.

Mae holltau yn y wefus yn gallu amrywio o fwch bach yn rhan lliw y wefus (gloywgoch) hyd at rwyg sy'n ymestyn mor bell â'r trwyn. Maent yn gallu digwydd ar un ochr (hollt unochrog) neu ar y ddwy ochr (holltau dwyochrog).

Ffurir tafnod y genau gan ddwy ran – y daflod galed (esgyrnog) yn y blaen, a'r daflod feddal (gyhyrog) yn y cefn, sy'n gorffen yn y tafodig (wŵla). Gall tafnod hollt ddigwydd ar ei phen ei hun, neu ar y cyd â gwefus hollt. Mae'n gallu effeithio ar un ochr i'r geg yn unig neu (yn llai cyffredin) ar y llinell ganol, pryd y'i cysylltir â chyfraddau uwch o namau genedigaethau eraill. Yn aml nid yw holltau bach sy'n effeithio ond ar y daflod feddal yn y cefn yn unig yn cael eu diagnosio adeg genedigaeth, yn enwedig os yw'r pilenni gorchuddiol wedi aros yn gyfan (holltau isfwosaidd). Yn aml mae'r namau llai difrifol hyn yn dod i'r olwg ym mlynnyddoedd cynnar y plentyn wrth i broblemau lleferydd cysylltiol ddod yn fwy amlwg.

Mae babanod â holltau'n gallu dioddef nifer o anawsterau wrth fwyta, yn eu datblygiad lleferydd, problemau clyw ac anhwylderau deintyddol. Weithiau hefyd mae gan fabanod yn y sefyllfa hon ên fach (Syndrom Pierre Robin), sy'n arwain at anawsterau dybryd wrth lyncu.

Mae genedigaeth baban â gwefus hollt yn gallu ennyn cymysgedd o emosynau yn ei rieni, fydd angen gwybodaeth a chefnogaeth. Ar yr ochr glinigol, mae triniaeth llwyddiannus yn gofyn dull gweithredu aml-ddisgyblaethol, gan gynnwys nyrsio, therapi lleferydd, pediatreg a llawdriniaeth blastig.

Mae'r rhesymau dros holltau geneuol-wynebol yn cynnwys ffactorau amgylcheddol a genetig, er na ddeöllir y rhain yn dda. Mae'r ffactorau'n cynnwys:

- Hanes o holltau wynebol yn y teulu
- Y defnydd o foddion, alcohol a baco gan y fam
- Diffyg asid ffolig cyn ac yn ystod misoedd cynnar y beichiogrwydd
- Bandiau cyfangu cynhenid.

Mae gwefus a/neu daflod hollt wedi cael eu cysylltu â mwy na 400 o syndromau gwahanol, ac mae plant sy'n eu dioddef mewn perygl uwch o fod ag anomaleddau cynhenid ychwanegol.

Cofnodir cyfraddau darganfod rhwng 25% a 43% trwy archwiliadau uwchsain cyn geni. Mae namau sy'n cynnwys gwefus hollt yn debycach o gael eu darganfod nag achosion o daflod hollt yn unig. Fe all polyhydramnios, neu anhawster wrth ddelweddu stumog y ffetws, fod yn arwydd o hollt wynebol. Y rheswm mwyaf tebygol dros hyn yw bod hylif amniotig yn gollwng trwy'r hollt ac yn llifo yn ôl i'r ceudod amniotig heb gael ei lyncu. Unwaith y diagnosir hollt, fe fydd yr uwchseingraffydd yn adolygu'r ffetws yn fanwl i chwilio am anomaleddau ychwanegol. Efallai yr argymhellir dadansoddiad cromosomaidd yn ogystal.

Mae'n ymddangos bod holltau sy'n effeithio ar y daflod yn unig yn anhwylder cysylltiol ond gwahanol i holltau yn y wefus (neu'r wefus a'r daflod), ac mae yna dystiolaeth i wahaniaethau diddorol rhyngddynt.



Delwedd o wefus hollt ar sganiad uwchsain cyn geni



gwefus hollt unochrog



gwefus hollt ddwyochrog

Gwefus a thafnod hollt

Yn ystod y 5 mlynedd 1998-2002, fe hysbyswyd CARIS am 318 o achosion o wefus a/neu daflod hollt, sy'n golygu cyfradd grynsyth o ryw 25 i bob 10,000 o genedigaethau. Yr oedd gan 164 (52%) o'r achosion hyn wefus hollt (gyda neu heb daflod hollt), ac yr oedd taflod hollt yn unig gan 154 ohonynt (48%).

Gwefus hollt (gyda neu heb daflod hollt)

Beth rydym yn ei wybod o'r ddogfennaeth?

- Mae tua 70% o achosion o wefus hollt yn digwydd ar y cyd â thafnod hollt.
- Mae gwefus hollt yn digwydd ar ei phen ei hun ac ar yr ochr chwith mewn 80% o'r achosion.
- Gwelir yr anhwylder hwn mewn rhyw 1 ym mhob 1000 o enedigaethau byw, ond mae'n bosibl bod y ffigur yma'n newid gan fod nifer gynyddol yn cael eu darganfod cyn geni.
- Effeithir ar fechgyn yn amlach na merched.
- Gwelir namau genedigaethol ychwanegol mewn 13% o'r achosion.
- Mae cysylltiad â'r defnydd o gyffuriau gwrth-epilepsi gan y fam.

Y darlun yng Nghymru

Mae'r cyfraddau ar gyfer gwefus hollt (gyda neu heb daflod hollt) ychydig yn uwch yng Nghymru na'r cyfraddau a gyhoeddwyd yn ddiweddar gan EUROCAT (wedi'u seilio ar fwy na 11 filiwn o enedigaethau ledled Ewrop), ond nid yw'r gwahaniaethau hyn yn ystadegol arwyddocaol.

Cyfradd CARIS yng Nghymru yw 1 achos o wefus hollt ym mhob 1299 o enedigaethau byw.

Mae data CARIS yn ategu'r ffigurau cyhoeddedig gan fod:

- 110/164 (67%) o achosion o wefus hollt yn gysylltiedig â thafnod hollt
- 110/164 (67%) o achosion o wefus hollt i'w gweld mewn plant gwrywaidd (o'u cymharu â 52% o'r holl enedigaethau yng Nghymru)
- presenoldeb anomaleddau wedi cael ei awgrymu cyn geni mewn 80/164 (49%) o achosion.

Yn erbyn y ffigurau cyhoeddedig, yr oedd data CARIS yn dangos cyfradd uwch na'r disgwyl ar gyfer namau genedigaethol ychwanegol (41% o'r achosion).

Gwefus a thafnod hollt	Achosion i bob 10 mil o enedigaethau byw (CH/CI: 95%)	Achosion sy'n cael eu geni'n fyw/yn farw/Terfyniadau/Marwolaethau ffetws (20fed wythnos y beichiogrwydd ymlaen) i bob 10 mil o enedigaethau byw (CH/CI: 95%)
Data CARIS 1998-2002 (156,000 o enedigaethau)	7.7 (6.4-9.1)	9.5 (8.0-11.0)
Data EUROCAT 1995-1999 (11 filiwn o enedigaethau)	7.4	8.5

Tafnod hollt ar ei phen ei hun Beth rydym yn ei wybod o'r ddogfennaeth?

- Mae tafnod hollt ar ei phen ei hun yn llai cyffredin na gwefus hollt. Mae'n cael ei diagnosisio mewn rhyw 1 o bob 2000 o enedigaethau byw.
- Mae'n bosibl na cheir diagnosis adeg y geni os yw'r hollt yn fach ac yng nghefn y daflod. Mae'r cyfraddau diagnosis erbyn 5 mlwydd oed felly tua dwywaith cymaint â'r hyn a geir adeg genedigaeth.
- Effeithir ar ferched yn amlach na bechgyn.
- Ceir namau genedigaethol eraill mewn 50% o'r achosion.
- Mae'r anhwylder ei hun yn aros yn anodd i'w adnabod cyn geni, er bod anomaleddau cysylltiol eraill yn gallu cael eu darganfod trwy sganio ag uwchsaïn.
- Ni chysylltir tafnod hollt ar ei phen ei hun â'r defnydd o gyffuriau gwrth-epilepsi gan y fam.

Y darlun yng Nghymru

Mae data CARIS ar gyfer tafnod hollt ar ei phen ei hun yn rhoi cyfradd o 1 i bob 1429 o enedigaethau byw. Mae'r cyfraddau'n sylweddol uwch na'r ffigurau diweddaraf sydd ar gael gan EUROCAT.

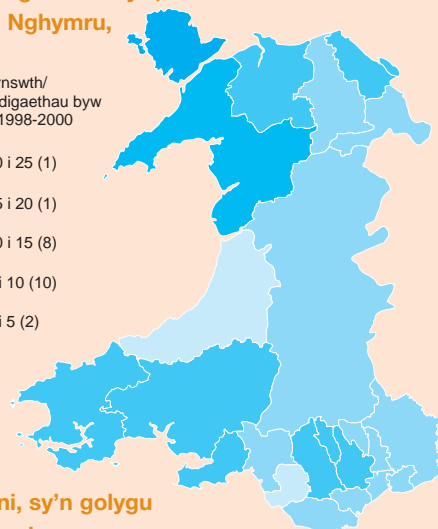
Mae'r cyfraddau'n tueddu i fod yn uwch ar ochr orllewinol Cymru, a gwelir y gyfradd uchaf yn y Gogledd Orllewin (er nad yw'r rhain yn ystadegol arwyddocaol o'u cymharu â Chymru gyfan).

Ffigur 9

Cyfraddau crynswth ar gyfer tafnod hollt ar ei phen ei hun/10,000 o enedigaethau byw, fesul Awdurdod Unedol yng Nghymru, 1998-2002

cyfraddau crynswth/
10,000 o enedigaethau byw
Data CARIS 1998-2000

- 20 i 25 (1)
- 15 i 20 (1)
- 10 i 15 (8)
- 5 i 10 (10)
- 1 i 5 (2)



Beth yw'r rhesymau posibl dros y cyfraddau hyn?

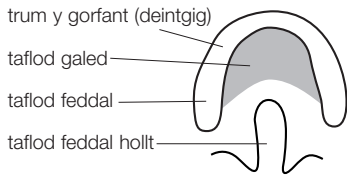
- Gwell diagnosis adeg geni, sy'n golygu darganfod yn gynt yr achosion na fyddent fel arfer yn cael eu hadnabod tan flynyddoedd hwyrach plentyndod.

Mae data o'r Gofrestr ym Mainz yn Yr Almaen yn dangos cyfraddau uchel ar gyfer tafnod hollt, yn debyg i rai Cymru. Rydym yn ymwybodol fod rhaglen ddwys yn cael ei defnyddio yno i gadw golwg ar fabanod, gan sicrhau bod y rhan fwyaf o achosion yn cael eu darganfod yn gynnar. Mae'n bosibl bod y nifer ymddangosiadol ormodol o achosion yng Nghymru yn ganlyniad i'r ffaith bod namau tafnod yn cael eu darganfod yn gynt, yn enwedig y rhai sy'n effeithio ar y daflod feddal. (Dyma'r math sydd fwyaf anodd i'w ddiagnosisio'n gynnar)

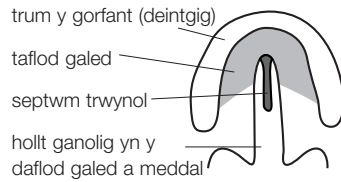
Tafnod hollt ar ei phen ei hun	Achosion i bob 10 mil o enedigaethau byw (CH/CI: 95%)	Achosion sy'n cael eu geni'n fyw/yn farw/Terfyniadau/Marwolaethau ffetws (20fed wythnos y beichiogrwydd ymlaen) i bob 10 mil o enedigaethau byw (CH/CI: 95%)
Data CARIS 1998-2002 (156,000 o enedigaethau)	7.2 (6.4-9.1)	9.0 (8.0-11.0)
Data EUROCAT 1995-1999 (6 filiwn o enedigaethau)	4.7	5.3

Hollt rhannol yn y dafnod

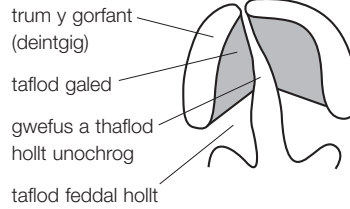
Nenfwd ceg â thafnod feddal hollt



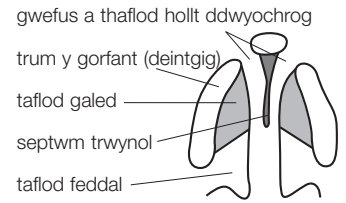
Nenfwd ceg â thafnod galed a meddal hollt ar hyd y canol



Nenfwd ceg â gwefus a thafnod feddal hollt unochrog



Nenfwd ceg â gwefus a thafnod hollt ddwyochrog



Gan nad oes gennym ond 5 mlynedd o ddata, erys y niferoedd ar gyfer y gwahanol fathau o dafnod hollt yn fach ac yn anodd i'w dehongli. Un agwedd ddiddorol yw i 35% o'r achosion o dafnod hollt ar ei phen ei hun a gofnodwyd yng Ngogledd Cymru gael eu cofnodi fel rhai a oedd yn effeithio ar y dafnod feddal yn unig – cyfradd sy'n uwch nag ar gyfer Cymru gyfan (28%). Nid yw cyfraddau adnabod ar gael yn rhwydd ar gyfer blwyddyn gyntaf bywyd i gwblhau'r darlun.

- **Cam-hysbysu am dafloidydd bwa uchel (amrywiad arferol) fel petaent yn holltau canolig**

Nid oes tystiolaeth bod cam-hysbysu wedi digwydd. Nid yw'r patrwm ar gyfer holltau canolig o gwmpas Cymru'n dangos gormodedd yng ngogledd orllewin y wlad.

- **Gormodedd go iawn o dafnod hollt ar ei phen ei hun yng Nghymru**

Os yw hyn yn wir, gall bod ffactorau genetig a/neu amgylcheddol yn chwarae eu rhan. Yn wir byddai hyn yn cyfateb i'r darlun a geir yn Y Ffindir, lle y mae ardaloedd tra diffiniedig â chyfraddau uchel ar gyfer tafloidydd hollt, y credir eu bod yn gysylltiedig â phatrymau ymfudo yn y gorffennol.

Ar wahân i'r cyfraddau uwch, dangosodd data CARIS hefyd:

- Fod 52% o'r achosion yn fenywaidd (o'u cymharu â 49% o holl enedigaethau Cymru).
- Bod 74% o achosion yn gysylltiedig ag anomaleddau cynhenid eraill – fel yn achos gwefus hollt, mae hyn yn uwch nag y gellid disgwyl o'r ddogfennaeth.
- Bod 83% o achosion o dafnod hollt yn gysylltiedig ag anomaleddau eraill (gwyddys

bod gan achosion o'r math hwn o hollt lefelau uwch o namau ychwanegol).

- Bod presenoldeb anomaleddau wedi'i awgrymu cyn geni mewn 42/154 (27%) o achosion.

Syndromau a gysylltir â hollti

Adnabuwyd syndromau sylfaenol mewn 29/164 (18%) o achosion o wefus hollt a 60/154 (39%) o achosion o dafnod hollt ar ei phen ei hun.

Lle y mae gwybodaeth ar gael am y math o dafnod hollt ar ei phen ei hun, adnabuwyd syndromau mewn:

- 19/45 (42%) o achosion o hollt ganolig
- 7/17 (41%) o achosion o hollt yn y dafnod galed a meddal
- 15/43 (35%) o achosion o hollt yn y dafnod feddal.

Syndrom Pierre Robin yw'r syndrom sylfaenol mwyaf cyffredin, sy'n effeithio ar 29/318 o achosion. Darganfuwyd Syndrom Smith Lemli Opitz mewn 6 achos. Darganfuwyd bandiau cyfangu cynhenid mewn 6 achos, er nad syndrom go iawn mo hyn.

Yr oedd anhwylderau cromosomaidd yn bresennol mewn 26/164 (16%) o achosion o wefus hollt a 28/154 o achosion o dafnod hollt ar ei phen ei hun. Mae'r mathau o anhwylder cromosomaidd a ddarganfuwyd yn cynnwys:

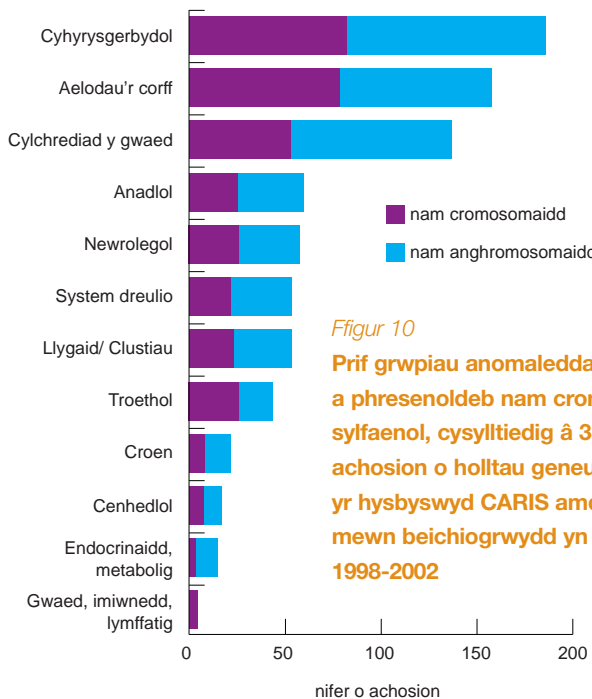
- 22 achos o drisomedd 13 (syndrom Patau)
- 12 achos o driplodedd /polyploidedd
- 8 achos o drisomedd 18 (syndrom Edward)
- 4 achos o anomaleddau mewn cromosomau rhyw
- 2 achos o drisomedd 21 (syndrom Down)
- 10 achos o namau cromosomaidd eraill.

Anomaleddau eraill

Anhwylderau cromosomaidd is-orweddol syddyn cyfrif am lawer o'r anomaleddau a gysylltir â holltau geneuol-wynebol. Mae'r graff yn dangos amlder y gwahanol grwpiau eang o anomaleddau yn yr holl achosion o wefus/taflod hollt yr hysbyswyd CARIS amdanynt. Mae'n dangos hefyd a ydynt yn gysylltiedig â nam cromosomaidd sylfaenol. Ffaith ddiddorol yw nad oes cysylltiad gan ryw hanner ohonynt ag anomaleddau cromosomaidd.

Anomaleddau cyhyrsgerbydol yw'r grŵp mwyaf a gysylltir â holltau geneuol-wynebol. Mae mwy na hanner ohonynt yn gysylltiedig ag anomaleddau eraill yn y benglog, yr wyneb a'r gwddf. Mae anomaleddau cyffredin yn aelodau'r corff yn cynnwys amlyfseiddogrwydd /cydfyseddogrwydd, namau byrder a throed clwb an-ystumiol. Mae namau parwydol cardiaidd yn cyfrif am dri chwarter o'r namau ar y galon.

Grŵp anomaleddau



Figur 10
Prif grwpiau anomaleddau cynhenid a phresenoldeb nam cromosomaidd sylfaenol, cysylltiedig â 318 o achosion o holltau geneuol-wynebol yr hysbyswyd CARIS amdanynt mewn beichiogrwydd yn dod i ben 1998-2002

Deilliant + goroesiad

At ei gilydd, cafodd 73% o'r achosion o wefus a/neu daflod hollt eu geni'n fyw, a goroesodd 94% o'r rhain tan ddiwedd blwyddyn gyntaf eu bywyd (ychydig dros dau draean o'r holl achosion yr hysbyswyd amdanynt). O fewn y ffigurau hyn, yr oedd y ffigurau goroesi ar gyfer achosion o daflod hollt ar ei phen ei hun ychydig yn waeth nag ar gyfer achosion o wefus hollt, er nad yw'r gwahaniaethau hyn yn ystadegol arwyddocaol.

Mae presenoldeb nam cromosomaidd sylfaenol yn cael dylanwad o bwys ar ddeilliannau.

- Ar gyfer achosion o wefus hollt:
 - cyfraddau'r genedigaethau byw oedd 31% gydag anhwylder cromosomaidd sylfaenol, ond 86% hebdo.
 - ar gyfer achosion a anwyd yn fyw, fe oroesodd 1/5 â nam cromosomaidd (20%) tan ddiwedd y flwyddyn gyntaf, o'u cymharu â 115/117 (98%) hebdo.
- Ar gyfer achosion o daflod hollt ar ei phen ei hun:
 - cyfraddau'r genedigaethau byw oedd 39% gydag anhwylder cromosomaidd sylfaenol, ond 79% hebdo.
 - ar gyfer achosion a anwyd yn fyw, fe oroesodd 6/11 â nam cromosomaidd (55%) tan ddiwedd y flwyddyn gyntaf, o'u cymharu â 97/100 (97%) hebdo.

Problemau'r cromosomau rhyw

Mae gan bob cell ddynol 22 o barau o gromosomau, ynghyd ag un pâr o gromosomau rhyw, gan wneud cyfanswm o 46 o gromosomau. Mae gan fenywod bâr XX o gromosomau rhyw, tra bod pâr XY gan wrywod. Mae problemau wrth gynhyrchu neu ffrwythloni celloedd rhyw dynol yn gallu arwain at abnormaleddau yn y cromosomau rhyw. Cromosomau coll neu rai ychwanegol sy'n gyfrifol am y problemau mwyaf cyffredinol.

A dweud y gwir, mae meddu ar gromosom rhyw ychwanegol yn ddiwyddiad eithaf cyffredin. Mae'n osgoi sylw'n aml, gan nad yw effaith cromosom X neu Y ychwanegol yn arwain at yr un canlyniadau dybryd â chromosom ychwanegol yn y parau eraill (yn syndromau Down neu Edward er enghraifft). Ond mae cromosomau rhyw ychwanegol yn gallu cynyddu'r posibilrwydd o abnormaledd corfforol neu anabledd dysgu, a gallant fod yn gysylltiedig â phroblemau ffrwythlondeb yn nes ymlaen.

Ac eithrio syndrom Turner, mater o hap yn aml yw darganfod anomaledd yn y cromosomau rhyw mewn ffetws neu faban, o ganlyniad i brawf cyn geni efallai. Mae'r fath sefyllfa, os daw, yn gorfodi'r rhieni a staff fel ei gilydd i wynebu heriau, gan fod angen trafod problemau a gwneud penderfyniadau ar gyfer y dyfodol.

Mae'r mynychtra mewn merched a enir yn fyw yn amrywio o 1 mewn 3000 i 5000 o enedigaethau byw, er nad yw'n eglur eto i ba raddau y mae gwelliannau yn y gyfradd darganfod cyn geni wedi effeithio ar hyn.

Adroddir bod y gyfradd camesgor yn uchel iawn, wrth i fwy na 95% o achosion gael eu colli yn nyddiau cynnar y beichiogrwydd. Mae'n bosibl mai syndrom Turner sy'n gyfrifol am 10% o'r camesgoriadau sy'n digwydd yn ystod y 12 wythnos gyntaf.

Hysbyswyd CARIS am 70 o achosion o'r cyfnod 1998-2002, sef cyfradd grynswth* yng Nghymru o 9.1 i bob 10,000 o enedigaethau benywod. Colledion ffetws oedd 17 (24%) o'r achosion hyn, gan adlewyrchu'r gyfradd camesgor uchel. Rhoddwyd terfyn ar feichiogrwydd mewn 37 (53%) o achosion, a ganwyd 16 (23%) yn fyw. Mae hyn yn golygu bod 1 o bob 4782 o ferched a anwyd yn fyw yng Nghymru dros y 5 mlynedd ddiwethaf yn dioddef syndrom Turner, yn unol â'r lefelau disgwylidig. Yr oedd 14 (88%) o'r 16 o achosion a anwyd yn fyw yn dal yn fyw ar ddiwedd blwyddyn gyntaf eu bywyd.

Syndrom Turner

Nodwedd syndrom Turner yw diffyg un cromosom X mewn benyw, sy'n gadael cyfanswm o 45 o gromosomau yn lle'r 46 arferol. O'r tad y mae'r cromosom coll fel arfer. Cysylltir yr anhwylder hwn â thad oedrannus.

Dangosir rhai o nodweddion allweddol y syndrom yn y blwch.

Diagnosis cyn geni

Yn aml mae'r llestri lymffatig yng nghefn y gwddf yn cael eu blocio yn syndrom Turner. Mae hyn yn achosi croniad hylif y tu ôl i'r gwddf o'r enw hygroma systig. Gall y bydd yr hylif yn ymledu ymhellach gan ymddangos fel chwyddiant cyffredinol neu hydrops yn y ffetws. Amcangyfrifir mai syndrom Turner fydd y diagnosis terfynol a wneir ar gymaint â 70% o'r ffetwsau sydd â hygroma systig.

* gan gynnwys erthylladau naturiol, terfyniadau a genedigaethau byw a marw

Syndrom Turner

Cromosomau:	45 XO
Amllder:	1/3000-5000 o enedigaethau byw benywaidd
Rhyw ffenotypig:	Benywaidd
Gonadau:	Wyfaoedd rhesog
Ffrwythlondeb:	Isel iawn
Deallusrwydd:	Normal fel arfer
Nodweddion eraill:	<ul style="list-style-type: none"> • Gwddf gweog • Byrder corff • Amgaead aortaidd • Anhwylderau hunanmiwneidd
Triniaeth:	<ul style="list-style-type: none"> • Estrogen o ddechrau oed aeddfedrwydd ymlaen • Hormon tyfiant

O'r 70 o achosion o syndrom Turner yr hysbyswyd CARIS amdanynt, darganfuwyd 49 (70%) cyn 24edd wythnos y beichiogrwydd, ac mewn 35 o'r rhain fe derfynwyd y beichiogrwydd. Yn y 2 achos arall a derfynwyd, rhoddwyd terfyn ar y beichiogrwydd oherwydd anomaleddau eraill ac ar ôl diwedd y beichiogrwydd y diagnosiwyd syndrom Turner.

Fe'n hysbyswyd bod hygroma systig gan 40 (57%) o achosion, a daeth prawf uwchsain cyn geni o hyd i hydrops/edema mewn 27 (39%). Dangosodd 8 achos arall beth chwyddiad o gwmpas y gwegil. Awgrymodd profion uwchsain anomaleddau cardiaidd mewn 6 achos.

Gan fod yr arolwg yn ystod beichiogrwydd mor wael, nid yw'n syndod na allai'r uwchsain ddarganfod gweithgarwch calon mewn 11 o'r 70 o ffetysau.

Diagnosis ôl-enedigol

Anfonwyd gwaed babanod ar gyfer caryoteip mewn 13 o achosion, am resymau a oedd yn cynnwys amheuoedd clinigol (3), dilyniant i gadarnhau canlyniad cyn geni (3), ac eraill megis oedi wrth siarad, byrder a methiant i ffynnu.

Anomaleddau a gysylltir â syndrom Turner

Mae adolygiadau sydd wedi'u cyhoeddi'n awgrymu bod anomaleddau cardiaidd i'w gweld mewn 15% o ffetysau, ac amgaead yr aorta yw'r un mwyaf cyffredin. Yn llai aml gwelir anomaleddau arenol megis arenchwydd, hypoplasia arenol a diffyg datblygiad yr arenau.

O'r 70 o achosion yr hysbyswyd CARIS amdanynt, yr oedd gan 46 (66%) ryw fath o anomaledd cynhenid ychwanegol, ar wahân i hygroma systig/ hydrops. Cafwyd namau yn system cylchredeg y gwaed mewn 25 achos (36%), yr oedd 15 ohonynt yn cynnwys problemau yn natblygiad yr aorta. Yr oedd namau troethol mewn 14 achos (20%). Yr oedd datblygiad gwael yr ysgyfaint yn nodwedd gyffredin arall, yn enwedig mewn ffetysau a gollwyd.

Syndrom Klinefelter

Mae syndrom Klinefelter yn cychwyn ar adeg gynnar yn ymraniad y celloedd, wrth i gam-ymraniad yng nghromosomau rhyw'r rhieni arwain at greu cromosom X ychwanegol yn y ffetws, naill ai o'r fam neu o'r tad. Mae'r perygl yn cynyddu gydag oedran y fam.

Un o'r abnormaleddau cromosomaidd mwyaf cyffredin yw hwn. Adroddir mynychtra o 1 mewn 500 i 800 o wrywod a enir yn fyw. Ond mae mwyafrif o'r achosion yn mynd heb eu diagnosio am sawl blwyddyn, ac weithiau ni chydabyddir mo'r anhwylder byth.

Hysbyswyd CARIS am 14 o achosion o syndrom Klinefelter ar gyfer y blynyddoedd 1998-2002. Ganwyd naw o'r rhain yn fyw, a gwyddys felly ei fod wedi effeithio ar tuag 1 mewn 9,000 o fechgyn a anwyd yn fyw yng Nghymru. O gymharu hyn â'r gyfradd a dderbynir yn gyffredinol, mae'n debyg bod 9/10 o achosion o syndrom Klinefelter yn mynd heb eu diagnosio yn ystod y flwyddyn gyntaf. Terfynwyd pump achos, yr oedd un ohonynt yn dioddef syndrom Edward hefyd. Bu i bob un o'r 9 achos a anwyd yn fyw aros yn fyw tan ddiwedd eu blwyddyn gyntaf.

Anomaleddau eraill yn y cromosomau rhyw

Hysbyswyd CARIS am 31 o achosion eraill, gan gynnwys syndrom X driphlyg (7 achos) a syndrom XYY (7 achos). Ganwyd y rhan fwyaf o'r rhain (25) yn fyw, a gwyddys bod y rhan fwyaf wedi goroesi'r flwyddyn gyntaf.

Mae presenoldeb y cromosom X ychwanegol yn cael effaith benywaiddio ar blentyn sydd

fel arall yn wrywaidd, gan arwain at lawer o symptomau nodweddiadol yr anhwylder. Anffrwythlondeb ac anawsterau dysgu yw dau o'r canlyniadau mwyaf arwyddocaol.

Diagnosis cyn geni

Ni chysylltir syndrom Klinefelter â phroblemau cynnar beichiogrwydd. Mae llawer o achosion yn mynd heb eu diagnosis gan nad oes abnormaleddau strwythurol penodol.

O'r 14 o achosion yng Nghymru, hysbysodd sganiadau am anomaledd ar 3 yn unig. Diddorol yw nodi i 3 mam dderbyn canlyniadau sganio o syndrom Down uchel ei risg.

Diagnosis ôl-enedigol

Cafodd 4 achos garyoteip ar waed y baban. Y rhesymau oedd anomaledd cynhenid ac oedi datblygiadol.

Anomaleddau cysylltiol

Cymharol brin oedd yr anomaleddau eraill yr hysbyswyd amdanynt mewn achosion o syndrom Klinefelter, ar wahân i 1 achos â namau cromosomaidd ychwanegol. Diagnosiwyd namau parwydol cardiaidd mewn tri achos.

Syndrom Klinefelter

Cromosomau:	47 XXY
Amlder:	1/500-800 o enedigaethau byw gwrywaidd
Rhyw ffenotypig:	Gwrywaidd
Gonadau:	Ceilliau atroffig
Ffrwythlondeb:	Anffrwythlon
Deallusrwydd:	Normal/Ychydig yn is
Nodweddion eraill:	<ul style="list-style-type: none"> Blew'r wyneb yn brin Taldra Gynecomastia Testosteron o ddechrau oed aeddfedrwydd ymlaen
Triniaeth:	

	Syndrom X Driphlyg	Syndrom XYY
Cromosomau:	47 XXX	47 XYY
Amlder:	1 /1200 o enedigaethau byw benywaidd	1 /1000 o enedigaethau byw gwrywaidd
Rhyw ffenotypig:	Benywaidd	Gwrywaidd
Gonadau:	Normal	Normal
Ffrwythlondeb:	Normal	Normal
Deallusrwydd:	Yn is fel arfer	Normal fel arfer
Nodweddion eraill:	<ul style="list-style-type: none"> Taldra Anawsterau dysgu Posibilrwydd o ddiwedd mislif cynnar 	<ul style="list-style-type: none"> Taldra Anawsterau dysgu Posibilrwydd o acne enbyd
Triniaeth:	Dim	Dim

Cwnsela yn achos Anomaleddau yn y Cromosomau Rhyw

Mae angen y gofal a'r sensitifrwydd mwyaf posibl wrth hysbysu rhieni am unrhyw ganlyniad prawf abnormal. Er ei bod yn ymddangos bod anomaleddau'r cromosomau rhyw yn eithaf cyffredin, mae'n bosibl y bydd clinigwyr yn ei chael hi'n anodd i esbonio goblygiadau'r diagnosis.

Yn ystod y cyfnod cyn geni mae'r prosesau sgrinio serwm ac uwchsaïn yn chwilio am anhwylderau mwy difrifol. Ar ôl y geni fe all mân newidiadau yn y baban megis oedi yn ei ddatblygiad ysgogi cais am garyoteip. Gall y bydd y canlyniad yn negyddol ar gyfer anhwylder cromosomaidd difrifol, ond yn datgelu problemau ynghylch y cromosomau rhyw. Mae'r rhieni'n haeddu disgwyl y trafodir y wybodaeth hon â'r gofal mwyaf, ac mae'n hanfodol eu bod yn derbyn cyngor gwybodus a gonest.

Edrychodd astudiaeth ddiweddar ar yr hyn a ddywedwyd wrth rieni yn dilyn diagnosis cyn geni o abnormaledd yn y cromosomau rhyw. Cafwyd amrywiaeth fawr o ran pwy a roddodd y wybodaeth, sut a ble, gan gynnwys sawl esiampl o gyngor camarweiniol neu anghywir. Mae angen i broffesiynolion sy'n gweithio yn y maes hwn gael eu hysbysu'n briodol am natur syndromau'r cromosomau rhyw a'u deilliannau tebygol.

Abramsky L, Hall S, Levitan J, Marteau TM.
What parents are told after prenatal diagnosis of a sex chromosome abnormality: interview and questionnaire study.
BMJ (2001) 322 (7284):463-6

online ar-y-we CARIS

Lefel Tri

Adain y Gorllewin

Ysbyty Singleton

Abertawe SA2 8QA

T 01792 285241

(WHTN 0 1883 6122)

F 01792 285242

(WHTN 0 1883 6123)

E dave.tucker@swansea-tr.wales.nhs.uk

W www.caris.nhs.uk

CYHOEDDWDYD GAN CARIS ISBN 0 9537080 04 7

© CARIS 2002

