



GIG
CYMRU
NHS
WALES

Y Weithrediaeth
Executive

Adroddiad Cynnydd Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin

2022-2023

Cyhoeddwyd Rhagfyr 2023

ar ran Grŵp Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin

Cynnwys

		Rhif tudalen
1.	Cefndir/Cynnwys Strategol	3
2.	Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin	5
3.	Crynodeb o'r Cynnydd	5
4.	Cynnydd yn ôl Blaenoriaeth	
4.1	Blaenoriaeth 1 Helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach.	7
4.2	Blaenoriaeth 2 Cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol.	9
4.3	Blaenoriaeth 3 Cydgysylltu gofal yn well.	12
4.4	Blaenoriaeth 4 Gwellu mynediad at ofal, triniaeth a meddyginiaethau arbenigol.	14
5	Heriau	16
6	Camau nesaf	16
7	Casgliad	17

Atodiad A - CRYNODEB O WEITHREDOEDD BLWYDDYN 2

Mae'r adroddiad hwn yn rhoi manylion ar y cynnydd a wnaed gan Grŵp Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin (WRDIG) ym mlwyddyn gyntaf Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin a gyhoeddwyd ym mis Mehefin 2022.

1. CEFNDIR / CYD-DESTUN STRATEGOL

- 1.1 Ar 9 Ionawr 2021, cyhoeddwyd Fframwaith Clefydau Prin y DU¹ ac roedd yn cynnwys rhagair Gweinidogol ar y cyd gan bob un o bedwar Gweinidog Iechyd perthnasol y DU.
- 1.2 Roedd y Fframwaith yn seiliedig ar ganlyniadau'r 'Sgwrs Genedlaethol ar Glefydau Prin', a lansiwyd yn 2019.² Casglodd y Sgwrs farn o bob rhan o'r gymuned clefydau prin ar yr heriau mawr sy'n wynebu pobl ledled y DU y mae cyflyrau prin yn effeithio arnynt.
- 1.3 Mae'r Fframwaith yn amlinellu blaenoriaethau'r DU ar gyfer clefydau prin dros y pum mlynedd nesaf.

Y blaenoriaethau yw:

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

- 1.4 Y themâu sy'n sail i'r Fframwaith yw:

- Llais y Claf
- Cydweithio

1. <https://www.gov.uk/government/publications/uk-rare-diseases-framework>

2. <https://www.gov.uk/government/publications/uk-rare-diseases-framework/the-uk-rare-diseases-framework>

- Ymchwil
- Data a Thechnoleg
- Aliniad Polisi Ehangach

1.5 Er bod y Fframwaith yn parhau i fod yn ddogfen y DU gyfan, mae pob un o bedair gwlad y DU yn gweithredu ei grŵp cyflawni neu weithredu ei hun sy'n gyfrifol am lunio a monitro cynlluniau gweithredu penodol ar gyfer y wlad honno. Wedi'i deilwra i anghenion poblogaethau unigol, tra'n cydweithio drwy Fwrdd Fframwaith Clefydau Prin y DU, mae'r timau cenedlaethol yn sicrhau cymaint o aliniad â phosibl ar draws y pedair gwlad. Grŵp Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin (WRDIG) yw'r grŵp gweithredu ar gyfer Cymru.

Grŵp Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin (WRDIG)

- 1.6 Sefydlwyd WRDIG yn 2014 pan sefydlodd Llywodraeth Cymru Gynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin am y tro cyntaf (a gyhoeddwyd yn 2015). Cadarnhaodd ymrwymiad Llywodraeth Cymru i rymuso'r rhai sydd â chlefydau prin a sicrhau bod y rhai sydd wedi'u heffeithio gan unrhyw fath o glefyd prin yn cael mynediad amserol at lwybrau gofal o ansawdd uchel. Ers y ddau gynllun sydd wedi'u diweddarau yn 2017, ac yn fwy diweddar yn 2022, mae WRDIG wedi cydweithio â rhanddeiliaid allweddol, yn y GIG yng Nghymru a'i sefydliadau ategol, y trydydd sector, Llywodraeth Cymru, y byd academiaidd a chynrychiolwyr cleifion i ddarparu cefnogaeth ac arbenigedd i'r rhai sy'n darparu gofal i unigolion yng Nghymru sydd â Chlefydau Prin.
- 1.7 Mae'r grŵp yn rhan o Weithrediaeth GIG Cymru³ ac yn cael ei gadeirio gan Gyfarwyddwr Meddygol Pwyllgor Gwasanaethau Iechyd Arbenigol Cymru (WHSSC), yr Athro Iolo Doull ac fe'i cefnogir gan arweinydd clinigol, sef Dr Jamie Duckers (Ymgynghorydd mewn Meddygaeth Anadlol) a chydlynnydd grŵp, sef Ms Rhiannon Edwards. Maent yn cyfarfod bob chwarter, i drafod gwybodaeth am flaenoriaethau cenedlaethol a rhyngwladol, y cynnydd o ran rhoi cynllun gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin ar waith ac i weithredu fel eiriolwr dros y rhai y mae Clefydau Prin yn effeithio arnynt.
- 1.8 Mae WRDIG yn gyfrifol am oruchwylio'r cynllun gweithredu, darparu darnau cenedlaethol o waith, a chefnogi byrddau iechyd ac ymddiriedolaethau i ddatblygu, cyflawni ac adrodd ar eu cynlluniau tymor canolig lleol.

3. <https://executive.nhs.wales/networks/implementation-groups/rare-diseases/>

2. Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin

- 2.1 Ym mis Mehefin 2022, disodlwyd Cynllun Gweithredu Cymru gan Gynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin, yn dilyn datblygiad Fframwaith Clefydau Prin y DU y pedair gwlad.
- 2.2 Trwy gyllid penodol gan Lywodraeth Cymru i sefydlu WRDIG, penodwyd arweinydd clinigol (y cyntaf yn y pedair gwlad) a chydgysylltydd i gefnogi'r broses o weithredu Cynllun Gweithredu Clefydau Prin Cymru Gyfan, gan gynnwys y naw ar hugain o gamau gweithredu, ar draws y pedair blaenoriaeth.
- 2.3 Roedd datblygu'r camau gweithredu yn ffrydiau gwaith anffurfiol yn golygu bod modd monitro cynnydd, ond roedd yn cefnogi meysydd ffocws a gytunwyd yn genedlaethol hefyd, gan gynnwys addysg, cysylltiadau data a chynlluniau peilot clinigol i gefnogi'r broses o gydlyn gofal.
- 2.4 Roedd aliniad strategol allweddol â Chynllun Cyflawni Genomeg Cymru⁴ (a lansiwyd ym mis Rhagfyr 2022 gan adlewyrchu'r modd y cyflwynir strategaeth y DU ar gyfer genomeg, Genome UK: The future of healthcare*ADD REF, yng Nghymru) yn canolbwyntio ar elfennau o gamau gweithredu blaenoriaeth un, i gefnogi heriau o ran capasiti yn ein gweithlu.
- 2.5 Roedd yr ymgysylltu cadarn cyn lansio Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin, yn galluogi'r cynllun i adlewyrchu anghenion y boblogaeth Clefydau Prin yng Nghymru a chefnogi arweinyddiaeth a arweinir yn glinigol.

3. Crynodeb o'r Cynnydd

- 3.1 Roedd y penderfyniad i gyflawni'r cynllun hwn dros bum mlynedd, gan adnewyddu bob blwyddyn, wedi golygu bod modd datblygu llawer o sylfeini'r cynllun gweithredu. Er, drwy beidio â diffinio ffrydiau gwaith yn seiliedig ar y blaenoriaethau, mae cydweithredu wedi'i gyflawni drwy fynd i'r afael ag anghenion ein cydweithwyr clinigol a phoblogaeth cleifion Cymru.

4. <https://www.llyw.cymru/sites/default/files/publications/4-11/cynllun-cyflawni-genomeg-cymru.pdf>

- 3.2 Mae'r cyfle am WRDIG sy'n cael ei arwain yn glinigol, drwy ddeall ac ymgysylltu â chlinigwyr ledled Cymru, wedi golygu bod modd meithrin brwdfrydedd ynghylch y cyfleoedd y gellir eu datblygu drwy ddull o'r gwaelod i fyny, sy'n cyd-fynd â pholisi i effeithio ar ddarparu gwasanaethau yng Nghymru. Amlygwyd hyn ar draws y Pedair Gwlad ac yn rhyngwladol er mwyn gwella ein gallu i gydweithio.
- 3.3 Sefydlwyd is-grwpiau allweddol (Data, clinig tîm amlddisgyblaethol (MDT) Clefydau Prin Pediatrig) yn ystod y flwyddyn, gyda grwpiau wedi'u cydgysylltu yn ôl eu harbenigedd, a'r aelodau'n bartïon â buddiant. Fel cenedloedd eraill, mae cyllid ac adnoddau wedi bod yn gyfyngedig, felly angerdd ac ymroddiad ein haelodau fu'r sbardun yn ein cynnydd a'n heffaith yn ystod 2022-23.
- 3.4 Er gwaethaf yr heriau o ymgysylltu â phob Bwrdd Iechyd yng Nghymru, defnyddiwyd templed adrodd WRDIG fel mecanwaith mewn tri rhanbarth Bwrdd Iechyd er mwyn tynnu sylw eu Prif Weithredwyr at yr angen i ddarparu cynrychiolaeth yn WRDIG i ysgogi newid. Mae hyn wedi arwain at lansio'r cynllun yn lleol; clinig Clefydau Prin pediatrig peilot a sesiynau addysg gofal sylfaenol yn cael eu cyflwyno. Yn ogystal, a chyda chefnogaeth Genetic Alliance Cymru, dathlwyd Diwrnod Clefydau Prin ledled Cymru.
- 3.5 Mae'r clinig Syndrom Heb Enw (SWAN), a ariennir gan Lywodraeth Cymru ac a amlygwyd ym mlaenoriaeth 3 cynllun gweithredu Cymru gyfan ar gyfer Clefydau Prin, yn parhau i fod yn esiampl i gydweithwyr cenedlaethol a rhyngwladol, gyda'r cyllid yn cael ei ymestyn nawr hyd fis Mawrth 2024. Mae'r peilot 2 flynedd yn ceisio gwerthuso effeithiolrwydd clinigol y prosiect hwn, gyda'r nod o leihau'r siwrnai ddiagnostigfaith i gleifion â chlefydau prin. Yn ystod yr 16 mis cyntaf mae wedi llwyddo i asesu 105 o atgyfeiriadau o bob cwr o Gymru.
- 3.6 Amlygwyd y gwaith o gydgysylltu gofal i'r rhai sydd â Chlefydau Prin fel ffocws pwysig ledled Cymru, gyda thri chydgyssylltydd (dau Arbenigwr Nyrsio Clinigol yng Nghlinig SWAN ac un Matron Pediatrig arall yn y peilot Pediatrig) yn cefnogi cleifion a gofalwyr trwy eu profiad o fyw gyda Chlefydau Prin.
- 3.7 Mae cydweithio rhwng tîm y Gwasanaeth Cofrestr a Gwybodaeth Anomaledau Cynhenid (CARIS) a gynhelir gan Iechyd Cyhoeddus Cymru ac WRDIG, yn defnyddio arbenigedd clinigwyr a dadansoddwyr data er mwyn deall sut gellir gwella cofrestrau clefydau prin ac ysgogi'r gwaith o wella llwybrau gofal. Yn ogystal, mae hyn yn gwella'r berthynas rhwng ein harbenigwyr clinigol a WRDIG hefyd, wrth ddatblygu hyrwyddwyr Clefydau Prin ledled Cymru.
- 3.8 Mae cefnogi ein poblogaeth cleifion yng Nghymru yn heriol, oherwydd ein daearyddiaeth a'n hygyrchedd i ddarpariaeth gwasanaethau. Felly, mae datblygu pasbort cleifion, canolfan iechyd rithwir Clefydau Prin a darparu arweinyddiaeth cleifion/cefnogaeth gan gymheiriaid, wedi cael eu hystyried yn agwedd hanfodol ar gyflawni ein Cynllun Gweithredu. Rydym yn falch o adrodd bod y cynllunio a'r cyflawni ar y gweill ar gyfer pob un o'r tair elfen hyn.

- 3.9 Mae datblygu a chyflwyno sesiynau addysg a hyfforddiant i'n cydweithwyr clinigol wedi bod yn flaenoriaeth i WRDIG. Ar y cyd, mae Medics4Rare Diseases, gyda chymorth gan Brifysgol Caerdydd a WRDIG, wedi lansio arolwg myfyrwyr meddygol israddedig ar Glefydau Prin (**Rare Disease Evaluation (RISE)** UK 2022). Mae hyn wedi arwain at gyfranogiad dros 180 o fyfyrwyr meddygol ar draws dros 30 o ysgolion meddygol. Mae WRDIG yn cefnogi Medics4RD hefyd i ddatblygu fersiwn debyg ar gyfer Nyrsys a Gweithwyr Proffesiynol Perthynol i lechyd (AHP). Bydd hwn yn cael ei ddosbarthu a'i gefnogi gan Addysg a Gwella lechyd Cymru (AaGIC) a bydd yn helpu i ddeall anghenion ein clinigwyr yn y dyfodol.
- 3.10 Cyhoeddwyd dogfen ganllaw Cymru Gyfan 'Guideline for the Investigation of Moderate / Severe Early Developmental Impairment and Intellectual Disability' ym mis Ionawr 2023⁵. Mae hyn yn darparu canllawiau ar gyfer pediatregwyr (aciwt a chymunedol), sy'n asesu plant a phobl ifanc a gyfeiriwyd am asesiad o'u nam datblygiadol cynnar a/neu anabledd deallusol, gydag neu heb ystyriaeth o Glefyd Prin sylfaenol.

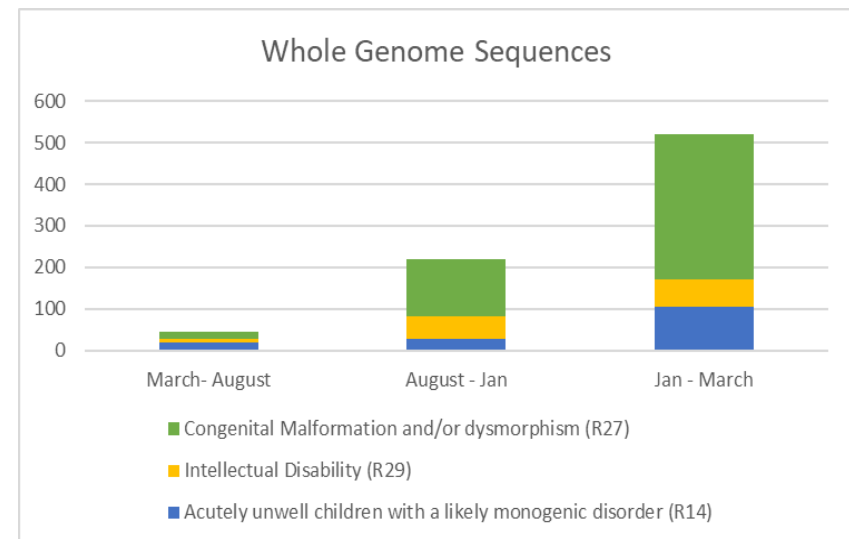
4. Cynnydd yn ôl Blaenoriaeth

4.1 Helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach.

4.1.1. Cynyddu profion Dilyniannu Genomau Cyfan (WGS) ar gyfer clefydau prin.

Fel y gwelir yn niagram 1, bu cynnydd sylweddol mewn WGS yn y flwyddyn sy'n dod i ben ym mis Mawrth 2023.

Diagram 1



5. <https://executive.nhs.wales/networks/implementation-groups/rare-diseases/clinical-guidelines/>

- 4.1.2 **Dychwelyd profion trios Dilyniannu Ecsom Cyfan y Ffetws (gwasanaeth FAGP) i Gymru.** Mae'r holl ddilyniannu ecsom cyfan bellach yn cael ei wneud yng Nghaerdydd.
- 4.1.3 **Bydd sicrhau bod gwasanaeth trawsgrïptom cyfan yn cael ei ddilysu yn hwyluso dealltwriaeth well o ddilyniannau RNA er mwyn penderfynu a yw dilyniant DNA wedi'i gychwyn ac a yw proteinau wedi newid.** Mae Cymru'n parhau i fod yn rhan o astudiaeth Ymchwil Ledled y DU.

Ecosystem Ymchwil

- 4.1.4 **Sicrhau bod strategaeth gydsyniad yn cael ei datblygu sy'n galluogi ymchwilwyr i gael mynediad saff a diogel at ddata genomig rheolaidd a gynhyrchir gan AWMGS at ddibenion ymchwil drosiadol.** Mae RDIG yn credu y dylai pob claf sy'n derbyn dilyniannu genomig o unrhyw fath yng Nghymru gael cynnig cydsyniad i gymryd rhan mewn ymchwil. Mae Partneriaeth Genomeg Cymru (GPW) a Pharc Geneteg Cymru (WGP) wedi ymgysylltu'n helaeth â'r cyhoedd a chleifion ar y pwnc hwn. Fodd bynnag, mae adnoddau i ddatblygu a gweithredu'r strategaeth hon yn heriol, felly mae hwn yn gam parhaus yng Nghynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin.
- 4.1.5 **Ymgysylltu ag Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru i sicrhau mynediad at astudiaethau ymchwil ar gyfer cleifion â chlefydau prin.** Mae hon yn strategaeth 5 mlynedd; fodd bynnag, rydym yn dechrau gweld cynnydd yn nifer y cyfranogwyr sy'n ymuno ag astudiaethau gyda chynnydd o 1.15% mewn astudiaethau (99) sy'n cefnogi Clefydau Prin a chynnydd o 1.10% mewn cyfranogwyr (1172). Yn ogystal, cynhaliwyd cynhadledd ryngwladol Ffeibrosis Systig (CF) y DU yng Nghaerdydd (Mawrth 2023). Mae Cymrawd Clinigol Clefydau Prin wedi cynyddu'r gallu ar gyfer ymchwil ac mae Gwasanaeth CF Cymru Gyfan wedi'i ddewis fel canolfan treialon cam cynnar.

Atal a Chanfod yn Gynnar

- 4.1.6 **Sefydlu system iechyd y cyhoedd a sgrinio yng Nghymru sy'n defnyddio genomeg i gryfhau'r llwybrau sgrinio biocemegol, diagnostig a gofal presennol ar gyfer pobl risg uchel.** Mae AWMGS, mewn partneriaeth ag Illumina yng Nghaergrawnt⁶, wedi cyhoeddi canlyniadau astudiaeth ymchwil yn ddiweddar sy'n dod i'r casgliad y gellir canfod amrywiolion genomig trwy Ddilyniannu Genom Cyfan (WGS), o dechneg safonol sgrinio babanod newydd-anedig gan ddefnyddio smotyn o waed sych (DBS). Mae Genomics England yn parhau i lansio eu peilot sgrinio genom cyfan ar gyfer babanod newydd-anedig (prosiect ymchwil Lloegr yn unig). Felly, yng Nghymru, byddwn yn monitro'r gwerthusiad hwn dros oes y peilot ac yn arsylwi ar gyfleoedd i ddatblygu gwasanaethau ar sail y dystiolaeth.

6. <https://www.mdpi.com/2409-515X/9/3/52>

- 4.1.7 **Archwilio sut y gellir parhau i ddefnyddio profion genomig yn y ffordd orau ym maes meddygaeth atgenhedlol er mwyn helpu rhieni i wneud dewisiadau ar sail gwybodaeth.** Cydweithio â'r uned beichiogrwydd cynnar yn adran ymchwil UCL, profi cynhyrchion beichiogi i redeg astudiaethau profi Cynenedigol Heb Lawdriniaeth (NIPT) (mewn achosion o gamesgoriad rheolaidd). Bydd adroddiad ar hyn yn dilyn maes o law, a bydd gwaith yn parhau ar roi'r ymchwil hon ar waith mewn ymarfer clinigol.
- 4.1.8 **Bydd profion NIPT yn cael eu hymestyn i lwybrau atgenhedlol eraill er mwyn gwella canlyniadau cleifion a gwneud y defnydd gorau o adnoddau.** Bydd y broses o roi'r ymchwil a drafodir yn 4.1.7 ar waith yn parhau ar ôl adrodd ar ganlyniadau'r astudiaeth.
- 4.1.9 **Cyflwyno gwasanaeth dilyniannu'r genhedlaeth nesaf i ganfod newidiadau genomig pan fydd annormaleddau strwythurol yn y ffetws wedi'u canfod ar sgan uwchsain.** Mae hyn wedi'i gwblhau.

Seilwaith Gwasanaeth/Digidol/Technegol

- 4.1.10 **Sganio'r gorwel ar gyfer gofynion comisiynu er mwyn llywio'r Cyfeiriadur Profion Genomeg Cenedlaethol cyfredol ar gyfer clefydau prin ac etifeddol.** Bydd y cam gweithredu hwn yn cael ei addasu i ystyried y cynnydd mewn ymwybyddiaeth o brofion newydd yn hytrach na chynyddu hygrychedd. Mae hyn oherwydd bod comisiynu yn ddibynol ar gyfeiriadur profion genomeg y DU.

4.2 Cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol.

Clinigydd Arweiniol ar gyfer Clefydau Prin

- 4.2.1 **Monitro rôl barhaus a rhaglen waith yr Arweinydd Clinigol a'r Hyrwyddwr Clinigol ar gyfer clefydau prin er mwyn codi proffil clefydau prin.** Tasgau penodol wedi'u cwblhau: Gweithgareddau arwain a sganio'r gorwel ar gyfer cyfleoedd ymgysylltu. Grwpiau ffocws, darlithoedd i israddedigion, darlithoedd i dîm amlddisgyblaethol genetig, digwyddiadau gofal sylfaenol gydag M4RD, modiwl astudio arbenigol mewn clefydau prin ar gyfer israddedigion.

Addysg a Dysgu ar y Cyd

- 4.2.2 Holi gweithwyr gofal iechyd proffesiynol cymwysedig ac israddedigion am eu dealltwriaeth a'u hanghenion dysgu ym maes clefydau prin.** Mae'r arolwg RISE a grëwyd gan Medics4RD wedi'i gefnogi gan WRDIG a Phrifysgol Caerdydd ac wedi'i weithredu'n llwyddiannus ymysg hyfforddeion meddygol israddedig (>30 o ysgolion meddygol yn y DU, >180 o ymatebwyr). Mae hwn yn cael ei addasu er mwyn mynd i'r afael ag anghenion dysgu Nyrsys a Gweithwyr Proffesiynol Perthynol i lechyd a bydd yn cael ei ddosbarthu trwy AaGIC.
- 4.2.3 Defnyddio'r canlyniadau i ddatblygu cynllun hyfforddi a datblygu o'r wybodaeth sylfaenol am ddealltwriaeth gweithwyr gofal iechyd proffesiynol o glefydau prin.** Mae Grŵp Gweithredu'r Gweithlu a Hyfforddiant Partneriaeth Genomeg Cymru yn datblygu menter 'prif ffrydio' fawr, a fydd yn cynnwys estyn allan at lawer o glinigwyr nad ydynt yn y maes geneteg er mwyn codi ymwybyddiaeth ac uwchsgilio unigolion, mae hyn yn cynnwys arweinwyr clinigol Genomeg a Fferyllol yn AaGIC. Mae Gwasanaeth Genomeg Meddygol Cymru Gyfan (AWMGS) wedi helpu AaGIC i ailgomisiynu amrywiaeth o fodiwlau lefel meistr ar genomeg a fydd ar gael yn rhad ac am ddim i bob gweithiwr iechyd a gofal proffesiynol. Mae gan arolwg RISE fodiwl addysg sy'n gysylltiedig â'r arolwg, a fydd yn cael ei adolygu, yn dibynnu ar anghenion Gweithwyr Proffesiynol Perthynol i lechyd. Mae sgysiau'n parhau gydag AaGIC i ddatblygu gofynion i gynnwys Clefydau Prin yn y contractau comisiynu ar gyfer Nyrsys a Gweithwyr Proffesiynol Perthynol i lechyd mewn sefydliadau addysg uwch.
- 4.2.4 Cynnwys modiwl clefydau prin yn y cwricwlwm israddedig ar gyfer myfyrwyr meddygaeth.** Modiwlau Grŵp Gweithredu'r Gweithlu a Hyfforddiant Partneriaeth Genomeg Cymru ar gyfer myfyrwyr meddygol israddedig yn y drydedd flwyddyn ar hyn o bryd, gan ymestyn o Brifysgol Caerdydd i Brifysgol Abertawe.
- 4.2.5 Parhau i ddatblygu partneriaethau gweithredol gyda chleifion a grwpiau eiriolaeth cleifion.** Mae cyfranogiad cleifion wedi'i gynnwys mewn hyfforddiant israddedig ym Mhrifysgol Caerdydd. Mae Parc Geneteg Cymru yn darparu hyfforddiant yn rheolaidd i glinigwyr, gyda straeon cleifion wedi'i integreiddio ynddo. Ceir cynrychiolaeth cleifion yn holl drafodaethau strategol WRDIG, trwy grwpiau eiriolaeth cleifion, cynrychiolwyr cleifion a'r defnydd o'r trydydd sector a bwrdd seinio Partneriaeth Genomig Cymru.
- 4.2.6 Cydnabod a dathlu diwrnod clefydau prin ym meysydd gofal eilaidd a sylfaenol.** Gofynnwyd i bob Bwrdd lechyd adrodd ar weithgareddau a oedd yn gysylltiedig â Diwrnod Clefydau Prin. Roedd y rhain yn cynnwys: cynnwys Clefydau Prin mewn postiadau cyfryngau cymdeithasol a chylchlythyrau Byrddau lechyd, cyflwyniadau 'grand rounds' i'r proffesiwn a chefnogi stondinau'r Genetic Alliance yng nghynteddau ysbytai.

- 4.2.7 Gwella ymwybyddiaeth gweithwyr iechyd proffesiynol trwy gydweithio rhwng meysydd gofal sylfaenol/eilaidd a gofal trydyddol fel Gweminarau peilot lleol (Hywel Dda) ar gyfer Ymarferwyr Cyffredinol gan AWMGS.** Darparwyd gweithdy genomeg ar gyfer gofal sylfaenol ym Mwrdd Iechyd Prifysgol Hywel Dda, a oedd yn cynnwys Clefydau Prin. Roedd nifer fawr yn bresennol yn y gweithdy. Darparodd partneriaeth rhwng AaGIC, Medics4RD a WRDIG gwrs ar-lein Clefydau Prin 101 ar gyfer gofal sylfaenol, ac mae bellach yn cael ei gynnal ar blatfform addysg AaGIC Cymru Gyfan.
- 4.2.8 Rhaglen barhaus o addysg ac ymgysylltu WGP â gweithwyr gofal iechyd proffesiynol a myfyrwyr gan gynnwys y rôl Cwnsela Genomig (ledled Byrddau Iechyd Cymru a SAU) gan gynnwys meddygaeth fanwl gywir.** Mae AaGIC ar y cyd ag AWMGS wedi creu modiwlau e-ddysgu ar genomeg a fydd ar gael am ddim ar-lein. Cyflwynwyd darlithoedd ar feddyginiaethau manwl ar gyfer Ffeibrosis Systig – modiwlleiddwyr dibynnol ar yr amrywiolyn CFDR.

Gwella Ymwybyddiaeth o Glefydau Prin gyda Data

- 4.2.9 Ehangu Tîm CARIS i gynnwys oedolion sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin.** Dechreuodd tîm CARIS gofrestrfa ar gyfer clefydau prin mewn oedolion yn ystod y pandemig. Mae'r gwaith wedi symud ymlaen gyda blaenoriaethau cyfredol wedi'u pennu ar y cyd ag is-grŵp o WRDIG. Mae gweithgor presennol CARIS/WRDIG (gan gynnwys y cymrawd clinigol clefydau prin a ariennir) yn canolbwyntio ar Gyflyrau Anadlol a Niwrolegol. Rydym wedi arsylwi ar rai o'r heriau wrth gael a gwirio data clefydau prin mewn oedolion, gyda gwybodaeth glinigol gyfredol ddim yn cyfateb i'r gofrestrfa CARIS. Rydym wedi bod yn ffodus o fod wedi sicrhau cymrawd clinigol i weithio ar y data hwn ac rydym yn dysgu gwersi am godio a allai gefnogi proses well o gasglu data. Ymunodd tîm CARIS hefyd â chais nod ar gyfer ymchwil data y Pedair Gwlad. Er y bu'r cais yn aflwyddiannus, nodwyd y gallu i ddefnyddio cefnogaeth gydweithredol yng Nghymru, gan gynnwys clinigwyr, arbenigwyr data, arbenigedd academiaidd a gwyliadwriaeth/codio. Mae tîm CARIS hefyd wedi bod yn cwmpasu sut gellir cymhwyso dull cydgynhyrchu i'r gofrestr. Cafodd y gwaith hwn ei ddatblygu gan hyfforddai yn Iechyd Cyhoeddus. Hyd yn hyn, mae cyfleoedd i gydweithio â sefydliadau cleifion i dreialu gwelliannau posibl, fel cael cleifion i hunangofrestru, wedi dechrau.
- 4.2.10 Cadarnhau a rhannu'n rheolaidd y metrigau y cytunwyd arnynt i'w defnyddio ar gyfer cleifion â chlefydau prin, gan ddarparu data i bob Bwrdd Iechyd/Ymddiriedolaeth er mwyn codi ymwybyddiaeth o berfformiad yn y Byrddau Iechyd/Ymddiriedolaethau gan WRDIG.** Mae data CARIS yn cael ei adrodd bob blwyddyn drwy dudalennau gwe Iechyd Cyhoeddus Cymru. Mae gwaith parhaus mewn llif gwaith data yn datblygu dealltwriaeth o sut gellir darparu data rhanbarthol o fewn meysydd arbenigedd er mwyn deall y llwybrau cleifion sy'n bodoli.

Nid yw metrigau wedi'u dylunio eto, oherwydd y cymhlethdod o roi diagnosis o glefydau prin, ac mae bwlch yn parhau o ran adnabod a chofrestru clefydau prin nad ydynt yn enetig.

4.2.11 Ystyried casglu data clefydau prin ar lefel Cymru gyfan a dadansoddi manwl ar lefel ddaearyddol is (fel ôl troed Bwrdd Iechyd/Ymddiriedolaeth) os yw nifer y cleifion â chlefydau penodol yn caniatáu hynny. Mae hyn wedi cael ei drafod wrth i'r gwaith o ddatblygu'r adroddiad cyntaf i fwrdd iechyd gael ei gwblhau. Mae canlyniadau rhagarweiniol a dulliau posibl o gynnal dadansoddiad manwl o'r data hefyd wedi cael eu cyflwyno i WRDIG. Mae dadansoddiad lleol wedi'i wneud er mwyn dangos yr effaith o ddarparu data i bob Bwrdd Iechyd Lleol i godi ymwybyddiaeth o nifer y cleifion yn eu rhanbarth, er mwyn hwyluso dealltwriaeth o angen cleifion. Ar hyn o bryd, mae capasiti adnoddau o fewn tîm CARIS a diffyg eiriolwyr clinigol yn amharu ar y gallu i ddatblygu hyn ar lefel Cymru gyfan.

4.3 Cydgysylltu gofal yn well

Llwybrau Gofal

4.3.1 Sicrhau bod canllawiau pontio gyda'r holl gleifion pediatriig sy'n trosglwyddo i wasanaethau oedolion yn cael gweithiwr penodol a chynllun gofal digidol sy'n gysylltiedig â phasbort cleifion. Allosod gwaith o bontio pobl â CF a'i ddefnyddio mewn cyflyrau eraill. Pecyn pontio ar-lein i gylch gofal, yn seiliedig ar ganllawiau Pontio a throsglwyddo⁷ sydd newydd eu cyhoeddi gan Lywodraeth Cymru ym mis Chwefror 2022.

4.3.2 Sefydlu Clefydau Prin fel "Cymuned Ymarfer" a datblygu llwybrau clinigol enghreifftiol ar gyfer cyflyrau clefydau prin, gan gynnwys cyfranogiad timau amlddisgyblaethol. Gan weithio gyda thîm CARIS, mae WRDIG yn deall y data yn y cofrestrau. Rhoi ffocws y ffrydiau gwaith ar ddata sy'n benodol i gyflyrau er mwyn ymgysylltu â chlinigwyr i ddeall llwybrau cleifion, gyda gwaith cychwynnol ar gyflyrau anadlol a niwroleg. Bydd hyn yn cynyddu ymwybyddiaeth o Glefydau Prin ac yn rhoi'r ffocws ar gydweithredu ar draws rhwydweithiau o fewn Gweithrediaeth newydd GIG Cymru. Rydym hefyd yn ychwanegu cymorth lles at y Cylch Gofal⁸, yn dysgu'r gwersi o Ganolfan Ffeibrosis Systig (CF) Oedolion Cymru gyfan, yn datblygu ystafelloedd cymorth pwrpasol ar gyfer defnyddwyr gwasanaethau, gofalwyr ac unigolion arwyddocaol eraill. Datblygwyd llwybrau drafft cychwynnol ar gyfer CF, ac mae gwaith cwrmpasu yn parhau i fapio safonau a manylebau pwyntiau cyswllt gofal iechyd ar gyfer y rhai y mae Clefydau Prin yn effeithio arnynt.

7. https://www.llyw.cymru/sites/default/files/publications/2022-02/canllawiau-pontio-gofal-iechyd-plant-i-wasanaethau-gofal-iechyd-oedolion_0.pdf

8. <https://www.carecircle.org/>

SWAN

4.3.3. Parhau i ddatblygu'r sefydliad ac asesu/gwerthuso clinig SWAN. Gwnaed cynnydd o ran gwella dulliau cydgysylltu gofal yn ystod 12 mis cyntaf y peilot. Mae'r nyrsys arbenigol oedolion a phediatrig yn cynorthwyo cleifion a'u hunigolion arwyddocaol / gofalmwyr cyn, yn ystod ac ar ôl apwyntiadau. Cynorthwyo gyda'r gwaith o gasglu PREMS/PROMS a chysylltu â theuluoedd ar ôl apwyntiad clinig er mwyn mynd i'r afael ag unrhyw ymholiadau neu bryderon sy'n parhau.

Heb y gwasanaeth hwn, ni fydd:

- Cefnogaeth i blant pan fyddant yn pontio i'r ysgol gynradd.
- Cymorth cydgysylltiedig mewn ysgol i helpu i lunio cynllun iechyd unigol.
- Cefnogaeth i blentyn sydd ag amhariad ar y golwg
- Grantiau ar gyfer offer i gleifion fel cadeiriau olwyn ac offer cyfrifiadurol.
- Cynllun iechyd unigol ar gyfer claf sydd â phryderon iechyd hirsefydlog.

Mae apwyntiadau ôl-drafod gyda'r cwnselydd genetig yn cael eu cynllunio. Cynhelir cyfarfodydd rheolaidd gyda WRDIG a SWAN UK CYMRU ac elusennau eraill i bennu anghenion a nodi'r mecanweithiau gorau o gefnogi PROMS/PREMS/ asesiadau canlyniadau iechyd.

4.3.4 Datblygu PREM, PROMs addas i'w defnyddio at ddibenion gwerthuso yng nghlinig SWAN gyda'r posibilrwydd o'u defnyddio ar gyfer pob claf â chlefyd prin. Hwyluswyd grŵp 'Gorchwyl a Gorffen' gan WRDIG, i ddatblygu PROMS a PREMS ar gyfer y clinig SWAN. Daeth hwn â grwpiau cleifion ynghyd i gydgyhyrchu a chydunio PREMS, a sicrhau bod PROMS yn cael eu dewis ar y mesur agosaf a ddilyswyd o'r rhai yr effeithiwyd arnynt gan ddiagnosis SWAN. Mae'r rhain wedi cael eu defnyddio wedyn ar draws sectorau eraill er mwyn dechrau gwerthuso gofal Seiliedig ar Werth mewn Clefydau Prin. Cefnogwyd y datblygiadau hyn gan y Ganolfan ar gyfer Gwerthuso, Asesu Dyfeisiau ac Ymchwil Gofal Iechyd (CEDAR), rydym hefyd yn cwmpasu cyfleoedd i fynd at ICHOM i nodi set ddata PROM a PREM Wedi'i Ddilysu ar Glefydau Prin. Mae gan hyn y potensial i effeithio ar ddilysu mesurau gwerthuso ledled y byd.

8. <https://www.carecircle.org/>

9. <https://www.careandrespond.com/>

Cofnod Cleifion Digidol

4.3.5 Sefydlu "ap" sy'n hawdd ei ddefnyddio i alluogi "pasbort cleifion" ar gyfer cleifion â chlefyd prin. Mae pasbort cleifion wedi'i lansio yng Nghymru gan Care and respond⁹ (Scienap) ac mae wedi'i gefnogi gan WRDIG, gan gysylltu cleifion â'r gwasanaethau brys. Mae'r ap hwn yn galluogi cleifion a gofalwyr i gasglu eu gwybodaeth bwysig eu hunain i'w rhannu â phroffesiynau gofal iechyd pan fo angen (y defnyddiwr neu'r sefydliad gofal iechyd sy'n talu'r costau). Mae cyfleoedd yn y Cylch Gofal⁸ hefyd i alluogi gwasanaethau tebyg i fod yn hygyrch gan gysylltu data ar draws gofal iechyd (yn amodol ar gais cyfredol am grant LifeArc), bydd hyn yn rhad ac am ddim i'r defnyddiwr.

Gwasanaethau Iechyd Meddwl

4.3.6 Sicrhau bod anghenion iechyd meddwl cleifion â chlefydau prin a'u gofalwyr yn cael eu hystyried fel rhan o'r strategaeth iechyd meddwl gyffredinol i Gymru ac ystyried a oes angen rhagor o ganllawiau megis canllaw ymarfer da ar gyfer cleifion â chlefydau prin. Gwaith ar les meddyliol i'w allosod o CF i ganolfan ddigidol i'w ddefnyddio ym maes clefydau prin. Bydd hyn yn darparu gwybodaeth generig gan seicolegwyr, gweithwyr ieuencid a swyddogion lles er mwyn deall ble y gellir cael gafael ar gymorth.

4.4 Gwellu mynediad at ofal, triniaeth a meddyginiaethau arbenigol.

Mynediad at Feddyginiaethau a Thriniaeth

4.4.1 Sicrhau mynediad parhaus at feddyginiaethau amddifad a thra amddifad yng Nghymru. Mae dwy broses ar gyfer cael mynediad at feddyginiaethau cyn iddynt gael eu hawdurdodi i'r farchnad - naill ai treialon clinigol neu'r Cynlluniau Mynediad Cynnar at Feddyginiaethau (EAMS). Mae EAMS yn ddefnyddiol pan nad yw'r dystiolaeth yn gryf i'r MHRA (yn berthnasol mewn llawer o glefydau prin). Os oes Dogfen Arfarnu Derfynol (FAD) gadarnhaol, rhaid i Loegr ddarparu'r meddyginiaethau a'u hariannu o fewn 90 diwrnod. Yng Nghymru, mae'n 60 diwrnod.

Os yw AWMMSG yn cymeradwyo meddyginiaeth drwy eu proses awdurdodi 'Cymru'n Un', mae ar gael o fewn 10 diwrnod. Yng Nghymru, gellir comisiynu meddyginiaethau sydd naill ai heb arfarniad technoleg iechyd neu sydd heb eu hawdurdodi i'r farchnad ar gyfer adolygiad gan WHSSC.

4.4.2 Sicrhau prosesau sganio'r gorwel ar gyfer cyffuriau newydd i gleifion yng Nghymru er mwyn caniatáu ymwybyddiaeth amserol o gynhyrchion newydd ac argaeledd meddyginiaethau newydd. Ers mis Ionawr 2022, mae WHSSC wedi comisiynu 10 meddyginiaeth newydd ar gyfer clefydau prin drwy'r Broses NICE, 11 drwy EAMS, tri drwy'r broses Cymru'n Un a daeth un feddyginiaeth drwy broses flaenoriaethu WHSSC.

4.4.3 Monitro'r nifer sy'n manteisio ar feddyginiaethau a phresgripsiynau newydd ar gyfer clefydau prin. Mae Blueteq yn cael ei ddefnyddio'n llawn ledled Cymru erbyn hyn ar gyfer pob meddyginiaeth a gomisiynir gan WHSSC, ac felly mae gwaith monitro ar y defnydd o feddyginiaethau newydd ar gyfer clefydau prin ar waith.

4.4.4. Parhau i ddatblygu gwelliannau wrth fonitro'r defnydd o feddyginiaethau i gleifion â chlefydau prin gan gynnwys Blueteq. Mae pryderon ynghylch mynediad at gyffuriau drwy dreialon clinigol neu'r Cynlluniau Mynediad Cynnar at Feddyginiaethau (EAMS) yn gostwng yng Nghymru o gymharu â Lloegr, oherwydd cyllid seilwaith ymchwil a datblygu.

Mynediad at Ofal Arbenigol

4.4.5 WRDIG i barhau i weithio gyda WHSSC ac AaGIC i sicrhau gwasanaethau arbenigol ymgynghorol priodol yng Nghymru. Mae WRDIG wedi cefnogi clinig SWAN er mwyn deall y cyfleoedd i ddatblygu eu gwasanaeth clinig a chefnogi'r Nyrsys Clinigol Arbenigol i effeithio ar agenda ehangach Clefydau Prin. Mae WRDIG yn rhanddeiliad allweddol hefyd mewn Clinig Tîm Amlddisgyblaethol Clefydau Prin pediatrig peilot sydd newydd ei ddatblygu yn y De. Bydd hyn yn galluogi dysgu a gwerthuso cymorth clinigol lleol o fewn clinigau generig pediatrig.

5. Heriau.

- 5.1 Mae'r cynnydd o ran rhoi Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin ar waith wedi cael ei effeithio gan ddiffyg capasiti arweinydd clinigol a chydgyssylltydd WRDIG. Mae hyn wedi arwain at lai o allu i fwrw iddi â chyfleoedd mewn gweithgareddau ymchwil ac ymgysylltu, ac o ran cydweithio'n llawn â'r strategaeth genomeg, datblygu fframweithiau addysg Clefydau Prin a ffrydiau gwaith/cynlluniau arweinyddiaeth cadarn. Fodd bynnag, yn ddiweddar mae cyfleoedd mewn astudiaethau ymchwil ehangach yn y DU ac Ewrop wedi cael eu cefnogi drwy recriwtio Pennaeth Partneriaethau Ymchwil a Diwydiant Gwyddorau Bywyd, Llywodraeth Cymru.
- 5.2 Mae'r diffyg cyllid pwrpasol ar gyfer WRDIG, ac eithrio ariannu'r arweinydd Clinigol, y Cydgysylltydd a'r cymorth prosiect wedi arwain at gyfyngiadau o ran sicrhau llwyddiant ar agweddau ar y cynllun, gan gynnwys ymgysylltu clinigol cadarn ledled Cymru. Mae hyn wedi arwain at lefelau uchel o gyfrifoldeb yn y tîm craidd yn hytrach na bod gan y tîm y gallu i ddirprwyo tasgau i eraill eu harwain. Efallai y bydd Rhwydwaith Gweithredu Clefydau Prin Cymru (WRDIN) newydd yn rhoi mwy o gyfleoedd i adnoddau gael eu canolbwyntio'n well, er mwyn galluogi datblygiadau yn yr agweddau hyn.
- 5.3 Mae ad-drefnu llywodraethu GIG Cymru i Weithrediaeth GIG Cymru, yn ogystal â gweithredu'r fframwaith clinigol cenedlaethol, wedi effeithio ar y broses o flaenoriaethu Clefydau Prin o fewn cynlluniau tymor canolig y Byrddau Iechyd. Mae angen mwy o ymwybyddiaeth ar hyd a lled Cymru ar lefel Byrddau Iechyd er mwyn alinio'r Cynllun Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin gyda datganiadau ansawdd cyflyrau hirdymor. Bydd hyn yn cydnabod cyfrifoldeb sefydliadau'r GIG i gyflawni eu rhwymedigaethau mewn perthynas â'r camau sy'n ofynnol.

6. Camau Nesaf

- 6.1 Mae llawer i'w ddathlu yn yr adroddiad cynnydd hwn, ac rydym yn ddiolchgar iawn i'n haelodau WRDIG a'n cydweithwyr ehangach am eu brwdfrydedd, eu hamser, eu hymdrech a'u penderfyniad parhaus i gefnogi'r broses o weithredu Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin. Fodd bynnag, rydym yn cydnabod bod llawer iawn o waith i'w wneud o hyd, ac mai diwygio'r cynllun gweithredu gan gydnabod yr hyn sydd wedi'i gwblhau gennym yn ogystal â'n huchelgeisiau ar gyfer y dyfodol yw dechrau'r cam nesaf o ran cael effaith ar y llwybrau gofal i'r rhai sydd â Chlefydau Prin.

6.2 Gyda gwell adnoddau ar gael i ni a sylfaen gadarn i weithio ohoni, bydd cam nesaf ein gwaith o ddiwygio'r cynllun gweithredu yn dangos y byddwn yn anelu at barhau i gyflawni camau penodol yn 2023/24. Rydym yn ymwybodol o'r heriau sy'n bodoli yn GIG Cymru, gyda'r heriau ariannol ar flaen ein meddyliau. Rydym yn cydnabod hefyd y cynnwrf y byddwn yn ei wynebu, wrth i ni drosglwyddo o Grŵp Gweithredu i Rwydwaith Gweithredu Clefydau Prin Cymru, fel rhan o Weithrediaeth GIG Cymru.

Fodd bynnag, byddwn yn parhau i ddefnyddio dull cydweithredol a phartneriaeth er mwyn sicrhau ein bod yn cadw'r cleifion wrth wraidd ein huchelgais, a sicrhau ein bod yn defnyddio egwyddorion 'Cymru iachach: cynllun hirdymor ar gyfer iechedd a gofal cymdeithasol'¹⁰

6.3 Mae ein hymgyrch i ddatblygu canolfan digidol ar gyfer y rhai y mae clefydau prin yn effeithio arnynt yn parhau i fod yn ffocws allweddol yn y dyfodol, gan ddysgu o ganlyniadau cadarnhaol cefnogaeth Canolfan CF Oedolion Cymru Gyfan. Bodloni'r pedair blaenoriaeth, fel mynediad hygyrch i gymorth clinigol a chyfleoedd ymchwil. Rhagwelir y bydd hyn yn ffordd o leihau'r baich o fyw gyda chlefyd prin er mwyn gwella cyfranogiad mewn ymchwil. Ystyried mesurau canlyniadau a phrofiadau a adroddir gan gleifion er mwyn gwella astudiaethau dilysu a gofal clinigol wrth ddarparu mynediad at ymchwil a chymorth cam cynnar.

6.4 Bydd Rhwydwaith Gweithredu Clefydau Prin Cymru (WRDIN) yn parhau i weithio ochr yn ochr â'r Alban, Gogledd Iwerddon a Lloegr er mwyn gwella bywydau'r rhai y mae Clefydau Prin yn effeithio arnynt. Rydym yn edrych ymlaen at ymuno â grwpiau Cynghori Annibynnol i rannu a dysgu oddi wrth ein gilydd a nodi ffyrdd newydd o ddatblygu atebion i heriau cyffredin yn y maes Clefydau Prin, fel y trafodwyd yn y Cynlluniau Gweithredu.

7. Casgliad

7.1 Mae 2022-23 wedi bod yn gyfnod cyffrous i Gymru, gyda thîm newydd yn bwrw iddi gydag WRDIG o gyflawni Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin i'w weithredu. Hoffem ddiolch i bawb yng Nghymru sydd wedi ein cefnogi yn flaenorol ac sy'n parhau i wneud hynny, er mwyn adeiladu'r sylfeini sydd eu hangen er mwyn i ni gyflawni ein huchelgeisiau. Rydym wedi cael cefnogaeth barhaus gan gynrychiolwyr cleifion a sefydliadau'r trydydd sector, yn ogystal â'n partneriaid yn y GIG, i sicrhau ein bod yn parhau i ganolbwyntio ar ein hamcanion ac yn cael ein herio'n gyson ar ein dull.

10. <https://www.llyw.cymru/cymru-iachach-cynllun-hirdymor-ar-gyfer-iechedd-gofal-cymdeithasol>

7.2 Ein ffocws o hyd yw dal ati i eirioli dros y rhai yng Nghymru nad ydynt yn gallu siarad drostynt eu hunain. Gan ddysgu gan eraill a chydweithredu'n genedlaethol ac yn rhyngwladol, rydym yn edrych tua'r dyfodol i adeg pan all pawb sy'n cael eu heffeithio gan Glefydau Prin edrych ymlaen at dderbyn gofal yn agosach at adref, tegwch o ran mynediad at driniaethau a gwasanaethau a chymorth i gael eu grymuso i gymryd rhan weithredol yn eu gofal.

Atodiad A. Camau Gweithredu Diwygiedig Arfaethedig (heb y mesurau)

Blaenoriaeth Un: Helpu cleifion i gael diagnosis terfynol yn gyflymach.

Adran Blaenoriaeth y Fframwaith	Cam Gweithredu	Manylion y diwygio
	Cynyddu profion Dilyniannu Genom Cyfan (WGS) ar gyfer clefydau prin.	Addasu Cam Gweithredu i gael targed i gynnal 3000 o brofion WGS erbyn mis Rhagfyr 2025
	Dilyniannu Ecsom Cyfan (WES) Dychwelyd profion trios Dilyniannu Ecsom Cyfan y Ffetws (gwasanaeth FAGP) i Gymru.	Wedi'i gwblhau. Dileu o'r camau gweithredu yn y cyfnod adrodd nesaf
Ecosystem Ymchwil	Sicrhau bod strategaeth gydsyniad yn cael ei datblygu sy'n galluogi ymchwilwyr i gael mynediad saff a diogel at ddata genomig rheolaidd a gynhyrchir gan AWMGS at ddibenion ymchwil drosiadol. Ymgysylltu ag Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru i sicrhau mynediad at astudiaethau ymchwil ar gyfer cleifion â chlefydau prin.	Datblygu dull cydweithredol mwy cadarn rhwng RDIG a Phartneriaeth Genomeg Cymru i sicrhau bod nodau strategol Clefydau Prin yn cael eu cynrychioli mewn sgysiaid cydsynio Cymru a'r DU. Parhau i edrych ar gyfleoedd i gynnwys ein poblogaeth Clefydau Prin mewn cyfleoedd ymchwil. Cydweithio â Fforwm a byrddau Fframwaith Clefydau Prin y DU er mwyn sicrhau bod heriau a champau gweithredu yn cael eu cyflwyno'n systematig i leihau anghydraddoldebau o ran mynediad i ymchwil ar gyfer y boblogaeth yng Nghymru.
Dilyniannu Trawsgriptom Cyfan	Bydd sicrhau bod gwasanaeth trawsgriptom cyfan yn cael ei ddilysu yn hwyluso dealltwriaeth well o ddilyniannau RNA er mwyn penderfynu a yw dilyniant DNA wedi'i gychwyn ac a yw proteinau wedi newid.	

Cam Gweithredu Newydd	Cydgynhyrchu cwestiynau ymchwil gyda defnyddwyr gwasanaethau, er mwyn dod ag ymchwil Clefydau Prin yn agosach at bolisi ac ymarfer.	Datblygu gweithgor i ganolbwyntio ar alinio ymchwil a pholisi. Dwyn ynghyd Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru, adran Ymchwil a Datblygu yn Llywodraeth Cymru ac arweinwyr arloesi ledled Cymru. Sicrhau bod cynrychiolydd Nyrsio yn cael ei gynnwys ochr yn ochr â'r arweinydd ymchwil er mwyn sicrhau mwy o eiriolaeth dros gleifion mewn cyfarfodydd. Deall mecanwaith i ddwyn ynghyd ddefnyddwyr gwasanaethau ac ymchwilwyr er mwyn deall anghenion y boblogaeth. Ymgysylltu â'r timau presennol ar gyfer Ymchwil Clefydau Prin er mwyn dwyn ynghyd gymuned ymarfer i ddeall anghenion yr amgylcheddau gwyddonol, diwydiannol ac academaidd.
Cam Gweithredu Newydd	Cynyddu gweithgarwch ymchwil mewn ymchwil Clefydau Prin Pediatrig.	Ymgysylltu ag Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru er mwyn deall camau i wella cyfleoedd i ddatblygu strategaeth ar gyfer ymchwil bediatrig mewn Clefydau Prin. Arsylwi ar ddatblygiadau ymchwil yng ngwasanaeth Ffeibrosis Systig Cymru Gyfan, i ddysgu o gyfleoedd i ymgysylltu.
	Sefydlu system iechyd y cyhoedd a sgrinio yng Nghymru sy'n defnyddio genomeg i gryfhau'r llwybrau sgrinio biocemegol, diagnostig a gofal presennol ar gyfer pobl risg uchel. Archwilio sut y gellir parhau i ddefnyddio profion genomig yn y ffordd orau ym maes meddygaeth atgenhedlu er mwyn helpu rhieni i wneud dewisiadau ar sail gwybodaeth. 1. Bydd profion NIPT yn cael eu hymestyn i lwybrau atgenhedlol eraill er mwyn gwella canlyniadau cleifion a gwneud y defnydd gorau o adnoddau.	Ymgysylltu ag Iechyd Cyhoeddus Cymru i ddeall y broses bresennol ar gyfer datblygiadau mewn Sgrinio Babanod Newydd-anedig am Glefydau Prin. Mesurau Newydd Sicrhau bod cymorth a llwybrau yn cael eu hystyried pan fydd cyfleoedd sgrinio newydd i deuluoedd yn cael eu datblygu. Cyfuno NIPT â'r cam gweithredu blaenorol.

	2. Cyflwyno gwasanaeth dilyniannu'r genhedlaeth nesaf i ganfod newidiadau genomig pan fydd annormaleddau strwythurol yn y ffetws wedi'u canfod ar sgan uwchsain.	Wedi'i gwblhau. Dileu o'r camau gweithredu yn y cyfnod adrodd nesaf
Seilwaith Gwasanaeth/Digidol/Technegol	Sganio'r gorwel ar gyfer gofynion comisiynu er mwyn llywio'r Cyfeiriadur Profion Genomig Cenedlaethol cyfredol ar gyfer clefydau prin ac etifeddol.	Addasu mesur i ddangos cynnydd mewn ymwybyddiaeth o'r gallu i brofi yn seiliedig ar broses gomisiynu'r DU ar gyfer profion genomig ychwanegol o fewn y cyfeiriadur.
Cam Gweithredu Newydd	Mynediad cyfartal i brofion genomig ledled y DU. Darpariaeth yng Nghymru neu atgyfeiriad y tu allan i Gymru.	Bydd WRDIG yn Monitro y gwaith o gysoni'r cyfeiriaduron prawf a'r canolfannau gwybodaeth perthnasol er mwyn sicrhau eu bod yn cynnig yr un opsiynau o ran profion.
Cam Gweithredu Newydd	Dylai pob gwlad ddatblygu camau gweithredu sy'n cefnogi diagnosis a gofal ar gyfer cyflyrau nad ydynt yn genomig	Bydd WRDIG yn Arsylwi ac yn adrodd ar gyfleoedd i roi diagnosis i unigolion â chyflyrau nad ydynt yn genomig. Gan gynnwys cefnogi cyllid grant ymchwil MRC/NIHR ym Mhrifysgol Abertawe. Bydd WRDIG yn datblygu strategaeth ar gamau gweithredu parhaus yng Nghynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin a fydd yn adeiladu ar weithredoedd gweithdy'r pedair gwlad ar glefydau nad ydynt yn genomig.

Blaenoriaeth Dau: Cynyddu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol

Adran Blaenoriaeth y Fframwaith	Cam Gweithredu	Manylion y diwygio
	Clinigydd Arweiniol ar gyfer clefydau prin Monitro rôl barhaus a rhaglen waith yr Arweinydd Clinigol a'r Hyrwyddwr Clinigol ar gyfer clefydau prin er mwyn codi proffil clefydau prin.	
Cam Gweithredu Newydd	Datblygu Rhwydwaith Hyrwyddwr Clinigol. Datblygu rhwydwaith gweithredu gyda mewnwelediad clinigol cadarn	Datblygu grŵp 'Gorchwyl a gorffen' WRDIG er mwyn deall sut rydym yn ymgysylltu â chydweithwyr clinigol ledled Cymru, gan gynnwys sut rydym yn cyrchu sylfaen wybodaeth yn y gweithlu ehangach o glinigwyr cymwysedig.

		Ymgysylltu â phartneriaid strategol mewn Byrddau Iechyd i alluogi trafodaeth ar weithredu gwell dealltwriaeth o lwybrau cleifion Clefydau Prin yn rhanbarthol. Datblygu a chefnogi'r cyfleoedd i ddwyn ynghyd Nyrsys a Gweithwyr Proffesiynol Perthynol i Iechyd drwy'r Rhwydwaith Nyrsio Clefydau Prin neu'r Rhwydwaith Nyrsio Byd-eang, gyda chefnogaeth M4RD. Ymgysylltu ag undebau a chynghorau meddygol i hyrwyddo deunyddiau cyhoeddedig (RCN, GMC)
Addysg a Dysgu ar y Cyd	Addysg a Dysgu ar y Cyd - Holi gweithwyr gofal iechyd proffesiynol cymwysedig ac israddedigion am eu dealltwriaeth a'u hanghenion dysgu ym maes clefydau prin. - Defnyddio'r canlyniadau i ddatblygu cynllun hyfforddi a datblygu o wybodaeth sylfaenol am ddealltwriaeth gweithwyr gofal iechyd proffesiynol o glefydau prin. - Cynnwys modiwl clefydau prin yn y cwricwlwm israddedig ar gyfer myfyrwyr meddygaeth. - Parhau i ddatblygu partneriaethau gweithredol gyda chleifion a grwpiau eiriolaeth cleifion (PAGs) - Cydnabod a dathlu diwrnod clefydau prin ym meysydd gofal eilaidd a sylfaenol - Gwella ymwybyddiaeth gweithwyr iechyd proffesiynol trwy gydweithio rhwng meysydd gofal sylfaenol/eilaidd a gofal trydyddol fel Gweminarau peilot lleol (Hywel Dda) ar	Mesurau Newydd Datblygu gweithgor addysg WRDIG i ddeall fframwaith a chyfleoedd addysg presennol ar gyfer ymwybyddiaeth o Glefydau Prin. Defnyddio'r fframwaith i ddeall y bylchau yn narpariaeth addysg i unigolion clinigol ac anghlinigol (gan gynnwys arweinyddiaeth cleifion) ledled Cymru. Rhannu dysgu a datblygu strategaeth gyfathrebu mewn cydweithrediad ag AaGIC i ledaenu arolwg RISE wedi'i addasu i weithwyr proffesiynol perthynol i iechyd a myfyrwyr israddedig nyrsio. Ystyried yr angen am gymhwyster ôl-raddedig mewn Clefydau Prin, yn seiliedig ar fodel Valencia. Ystyried y cyfle i ddylanwadu ar hyfforddiant a darpariaeth Nyrsys a Gweithwyr Proffesiynol Perthynol i Iechyd, yn seiliedig ar dystiolaeth a mynediad, trwy gongtractau israddedigion a gomisiynir. Dileu AaGIC o gamau gweithredu 2.3, 2.4 a 4.8, lle nad ydynt mewn sefyllfa i ddylanwadu ar y canlyniadau

	gyfer Ymarferwyr Cyffredinol gydag AWMGS Rhaglen barhaus o addysg ac ymgysylltiad WGP â gweithwyr gofal iechyd proffesiynol a myfyrwyr gan gynnwys y rôl Cwnsela Genomig (ledled Byrddau Iechyd Cymru a SAU) gan gynnwys meddygaeth fanwl.	
Gwella Ymwybyddiaeth o Glefydau Prin gyda Data	Ehangu CARIS i gynnwys oedolion sy'n cael eu heffeithio gan gyflyrau prin. Bydd CARIS yn cydweithio â nifer fach o sefydliadau cleifion i dreialu prosiectau ymchwil a chynhyrchu data cleifion ar gyfer cofrestr oedolion newydd a chaniatáu i gleifion hunanadrodd. Cadarnhau a rhannu'n rheolaidd y metrigau y cytunwyd arnynt i'w defnyddio ar gyfer cleifion â chlefydau prin, gan ddarparu data i bob Bwrdd Iechyd/Ymddiriedolaeth er mwyn codi ymwybyddiaeth o berfformiad yn y Byrddau Iechyd/Ymddiriedolaethau gan RDIG. Ystyried casglu data am glefydau prin ar lefel Cymru gyfan a dadansoddi manwl ar lefel ddaearyddol is (fel ôl troed Bwrdd Iechyd/Ymddiriedolaeth) os yw nifer y cleifion â chlefydau penodol yn caniatáu hynny.	WRDIG yn datblygu a chefnogi'n ffurfiol weithgor 'Integreiddio Data' er mwyn deall y cyfleoedd i dreialu cydweithredu rhwng cydweithwyr clinigol a dadansoddwyr data. Bydd yn cynnwys adran DTII Prifysgol Caerdydd a Swyddfa Digidol ac Arloesi, Llywodraeth Cymru. Amcanion: Parhau i ddatblygu cofrestrfeydd Clefydau Prin oedolion newydd. Cwmpasu'r cyfleoedd i ddefnyddio canolfan iechyd ddigidol i gefnogi hunangofrestru a defnyddio PROMS a PREMS i gefnogi gofal clinigol. Ystyried y cyfle i ddefnyddio Adnodd Data Cenedlaethol Cymru newydd i ddeall y cysylltiad data trwy ffynonellau data'r GIG a ffynonellau data y tu allan i'r GIG i ddeall llwybrau cleifion. - Y defnydd gorau posibl o ddata a chysylltiad data ar gyfer hybu gofal ac ymchwil clefydau prin.

Cam Gweithredu Newydd	Bydd WRDIG yn cydweithredu i ddatblygu eu cofrestrfeydd.	Bydd WRDIG yn cydweithredu â chenhedloedd eraill i alluogi gwyddonwyr data i gysylltu cofrestrfeydd ar draws y rhwydwaith er mwyn gwella hygyrchedd at alluogrwydd ymchwil.
------------------------------	--	---

Blaenoriaeth Tri: Cydgysylltu gofal yn well

Adran Gweithredu Blaenoriaethau	Camau gweithredu	Manylion y diwygio
	Llwybrau Gofal Sicrhau bod canllawiau pontio yn cael eu gweithredu gyda'r holl gleifion pediatrig sy'n trosglwyddo i wasanaethau oedolion yn cael gweithiwr penodol a chynllun gofal digidol sy'n gysylltiedig â phasbort cleifion. Sefydlu Clefydau Prin fel "Cymuned Ymarfer" a datblygu llwybrau clinigol enghreifftiol ar gyfer cyflyrau clefydau prin, gan gynnwys cyfranogiad timau amlddisgyblaethol. Llwybr clinigol parhaus	Datblygu map proses ar gyfer cyflwr prin dethol i ddeall elfennau darpariaeth gwasanaeth a all effeithio ar y broses o gydgyssylltu gofal, gan gynnwys: - gweithredu'r canllawiau pontio - cefnogi brodyr a chwiorydd. - defnyddio Nyrsys 'Burdett', yr Alban. - pontio'r bwlch rhwng gofal iechyd a gwasanaethau eraill, fel addysg a budd-daliadau. Defnyddio llywiwr gwerthuso gofal (gweithiwr achos) yng nghlinig SWAN a chlinig MDT Clefydau Prin Pediatrig ym Mwrdd Iechyd Prifysgol Cwm Taf Morgannwg i ddeall y rôl a'r cyfleoedd i rannu dysgu. - Darparu cymorth logistaidd wedi'i drefnu'n dda - Cydgysylltu gofal meddygol cymhleth - Integreiddio cymorth gan elusennau a grwpiau cymorth ar gyfer clefydau prin.
SWAN	Parhau i ddatblygu'r sefydliad ac asesu/gwerthuso clinig SWAN.	
	Datblygu PREM, PROMs addas i'w defnyddio at ddibenion gwerthuso yng nghlinig SWAN gyda defnydd posibl ar gyfer pob claf â chlefyd prin.	Wedi'i gwblhau. Dileu o'r camau gweithredu yn y cyfnod adrodd nesaf

Cam Gweithredu Newydd	Deall defnyddioldeb coladu PREM PROM i ddatblygu gwell darpariaeth gwasanaeth.	
Cofnod Cleifion Digidol	Sefydlu "ap" sy'n hawdd ei ddefnyddio i alluogi "pasbort cleifion" ar gyfer cleifion â chlefyd prin	
Gwasanaethau Iechyd Meddwl	Sicrhau bod anghenion iechyd meddwl cleifion â chlefydau prin a'u gofalmwr yn cael eu hystyried fel rhan o'r strategaeth iechyd meddwl gyffredinol i Gymru ac ystyried a oes angen rhagor o ganllawiau fel canllaw ymarfer da ar gyfer cleifion â chlefydau prin.	Datblygu cydweithrediad ochr yn ochr â'r Rhwydwaith Clinigol Strategol Iechyd Meddwl i ddatblygu canllaw ymarfer da i'r rhai y mae Clefydau Prin yn effeithio arnynt? Mesur Newydd Bydd WRDIG yn cwmpasu cydweithio â Rhwydwaith Clinigol Strategol Iechyd Meddwl Cymru ac elusennau, i ddatblygu cyfleoedd i amlygu a datblygu strategaeth ar gyfer cymorth iechyd meddwl i'r rhai sydd wedi'u heffeithio gan Glefydau Prin yng Nghymru.
Cam Gweithredu Newydd Tegwch, Amrywiaeth a chynhwysiant	Bydd Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin yn ystyried tegwch, amrywiaeth a chynhwysiant drwy gydol y broses o ddiwygio datblygiad a gweithrediad cynlluniau gweithredu	Bydd yr ymgynghoriad ar ddiwygio Cynllun Gweithredu Cymru ar gyfer Clefydau Prin yn cael ei ystyried gan fwrdd seinio Partneriaeth Genomeg Cymru. Bydd WRDIG yn chwilio am gyfleoedd i weithio gyda RareQOL i ddiffinio anghenion cymunedau Clefydau Prin yng Nghymru. Yn cynnwys gwahoddiad i ymuno ag RDIG (trwy Sondra Butterworth).

Blaenoriaeth Pedwar: Mynediad at feddyginiaethau a thriniaethau

Adrannau Blaenoriaethau	Gweithredu	Camau Gweithredu	Manylion y diwygio
		Sicrhau mynediad parhaus at feddyginiaethau amddifad a thra amddifad yng Nghymru. Sicrhau prosesau sganio'r gorwel ar gyfer cyffuriau newydd i gleifion yng Nghymru er mwyn caniatáu ymwybyddiaeth amserol o gynhyrchion newydd ac argaeledd meddyginiaethau newydd.	

	Monitro'r nifer sy'n manteisio ar feddyginiaethau newydd ar gyfer clefydau prin a phresgripsiynu. Parhau i ddatblygu gwelliannau wrth fonitro'r defnydd o feddyginiaethau i gleifion â chlefydau prin gan gynnwys Blueteq.	
Camau Gweithredu Newydd	Bydd WRDIG yn adeiladu camau gweithredu sy'n cefnogi'r defnydd o feddyginiaethau a dyfeisiau sy'n cael eu defnyddio at ddibenion gwahanol ac all-drwydded	Mesurau i'w penderfynu.
Cam Gweithredu Newydd	Bydd WRDIG yn arsylwi ar gyfleoedd i ddeall sut y gall ffarmacogenomeg wella rheolaeth effeithiol o'r rhai sydd â chlefydau prin yng Nghymru.	Gweithio mewn cydweithrediad â chlinigwyr, geneteg, biocemeg a fferylliaeth i ddatblygu canllawiau ar gyfer Profion Pwynt Gofal yn y rhai sydd â Chlefydau Prin, gyda newidiadau genetig pathogenig a fydd yn effeithio ar driniaeth benodol ac ansawdd bywyd.
Cam Gweithredu Newydd	Bydd WRDIG yn cydweithio â rhwydweithiau clinigol strategol yng Ngweithrediaeth y GIG, i ddatblygu grŵp cyfeirio arbenigol i gefnogi a nodi arbenigwyr a gwella mynediad at y rhain ar gyfer pobl â chyflyrau prin.	Mesurau i'w penderfynu.
Cam Gweithredu Newydd	Bydd WRDIG yn gwella'r cyfle i gleifion gymryd rhan mewn ymchwil yng Nghymru i weld datblygiadau pellach mewn triniaethau	Bydd WRDIG yn sganio'r gorwel am gyfleoedd astudio ymchwil newydd, er mwyn tynnu sylw at hyrwyddwyr Clinigol Clefydau Prin yng Nghymru. Bydd WRDIG yn cwmpasu'r cyfle i ddatblygu dull olrhain treialon i alluogi mwy o ymwybyddiaeth o astudiaethau ymchwil.

Mynediad at Ofal Arbenigol	RDIG i barhau i weithio gyda WHSSC ac AaGIC i sicrhau gwasanaethau arbenigol ymgynghorol priodol yng Nghymru. (Noder y bydd angen darparu rhai gwasanaethau y tu allan i Gymru ar gyfer cyflyrau penodol er mwyn sicrhau arbenigedd priodol a màs critigol o gleifion).	Mesur Newydd Bydd WRDIG yn datblygu dealltwriaeth o'r cymorth arbenigol a gynigir i ddefnyddwyr gwasanaethau yng Nghymru sydd â Chlefydau Prin.
-----------------------------------	--	---