



LEFEL 3 TYSTYSGRIF / DIPLOMA

4463N10-1A



O20-4463N10-1A

HYDREF 2020

GWYDDOR FEDDYGOL

UNED 1: Iechyd a Chlefydau Dynol

**Erthygl wedi'i rhyddhau ymlaen llaw i'w defnyddio
yn yr arholiadau canlynol ar 12 Hydref 2020**

Lefel 3 Diploma mewn Gwyddor Feddygol

Lefel 3 Tystysgrif mewn Gwyddor Feddygol

4463N101A
01

Erthygl wedi'i haddasu o: <https://www.independent.co.uk/news/health/haemophilia-a-gene-therapy-cure-life-long-medication-drugs-blood-clot-condition-a8110921.html>

Datblygiad mawr ym maes therapi genynnau ar gyfer haemoffilia yn golygu y bydd cleifion yn gallu rhoi'r gorau i gymryd meddyginiaeth gydol oes (*life-long medication*)

Mae'r therapi genynnau 'anhygoel' hwn fwy neu lai'n ffordd o iacháu pobl sydd â haemoffilia. Mae'n golygu y gallan nhw fynd heb eu triniaeth deirgwaith yr wythnos, a hynny am y tro cyntaf.

Mae haemoffilia yn gallu achosi gwaedu eithafol o unrhyw archoll (*cut*) bach. Mae hefyd yn gallu achosi gwaedu mewnol sy'n bygwth bywyd, ac mae hynny'n gallu arwain at niwed i'r cymalau ac arthritis. Does neb yn gwybod am iachâd (*cure*) ar gyfer y cyflwr.

Mae'r cyflwr yn un etifeddol ac yn effeithio ar ddynion yn bennaf. Mae gan y bobl sy'n dioddef o'r cyflwr hwn ddiffyg protein tolchennu gwaed (*blood clotting protein*) o'r enw Ffactor VIII.

Mae'n rhaid i gleifion gael pigiadau o Ffactor VIII dair gwaith yr wythnos. Mae methu triniaeth yn gallu cael effaith ddifrifol ar ansawdd bywyd.

Mae papur meddygol yn dangos y byddai math newydd o therapi genynnau, sydd wedi'i dreialu'n glinigol ar raddfa fach, yn gallu cymryd lle'r genyn diffygiol hwn yn llwyr.

Yn y treial, roedd cleifion yn cael pigiad o gopi o'r genyn coll (*missing gene*). Roedd hyn yn galluogi celloedd i gynhyrchu'r Ffactor VIII coll.

Ar ôl dilyn eu cynnydd am 19 mis, mae'r cleifion i gyd wedi gallu rhoi'r gorau i gael triniaeth reolaidd ar gyfer y cyflwr ac mae gan y rhan fwyaf o'r cleifion lefelau sydd bron yn normal o'r protein coll, sef Ffactor VIII.

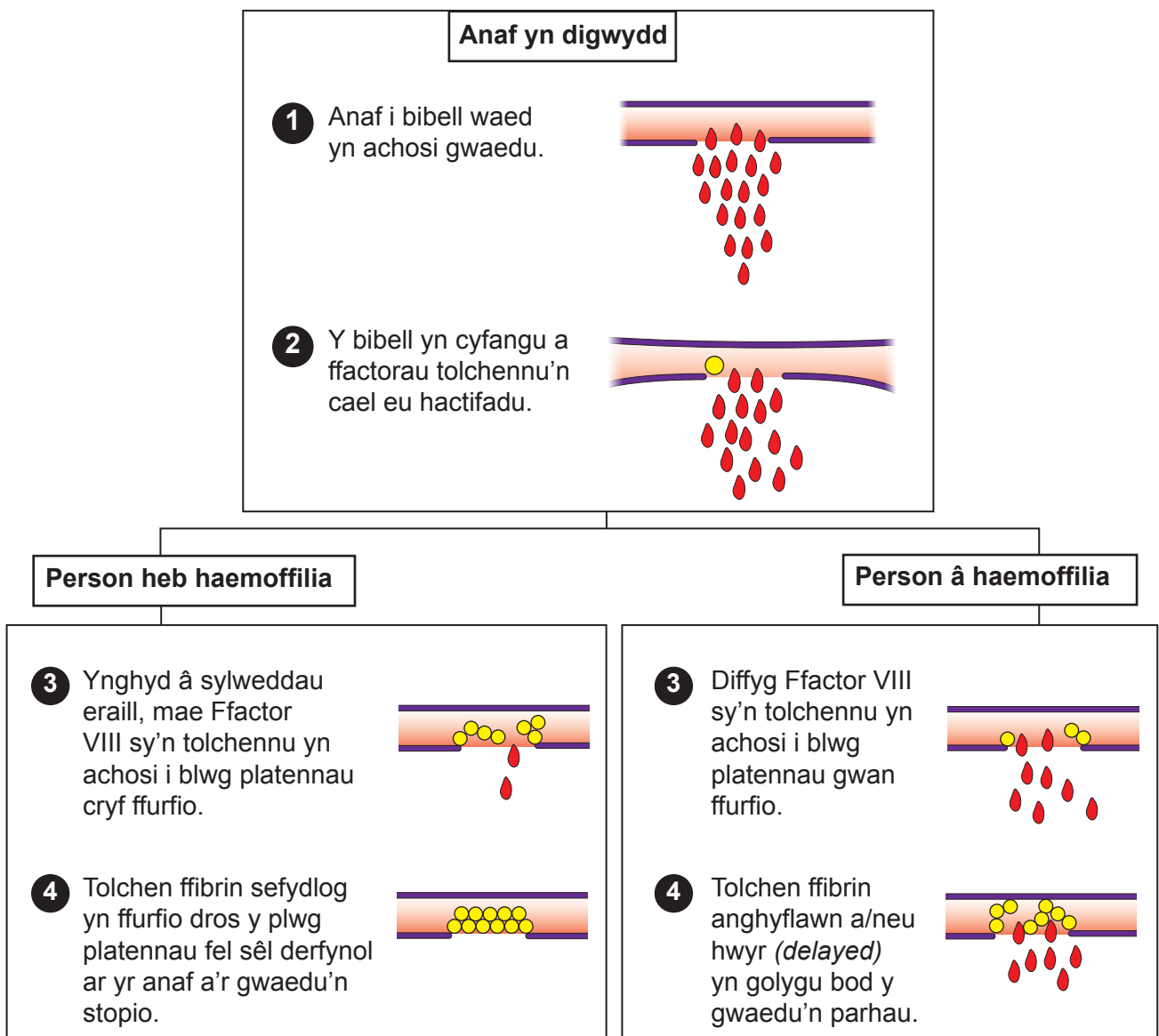
Nawr, bydd treialon pellach yn cael eu cynnal yn UDA, Ewrop, Affrica a De America.

Haemoffilia

Mae haemoffilia yn gyflwr prin sy'n effeithio ar allu'r gwaed i dolchennu (*clot*).

Fel arfer, pan fydd rhywun yn torri ei groen, bydd ffactorau tolchennu (*clotting factors*) yn cyfuno â thrombocytau i ffurfio tolchen. Er hyn, does gan bobl sydd â haemoffilia ddim cymaint o ffactorau tolchennu ag sy'n normal. Mae hyn yn golygu eu bod nhw'n gwaedu am amser hirach nag arfer.

Ffigur 1: Ymateb i anaf i bibell waed mewn person â haemoffilia a pherson heb haemoffilia.



Achosion

Mae haemoffilia'n cael ei achosi gan fwtaniad genynnol etifeddol, ac mae'n effeithio ar wrywod yn bennaf.

Mae mwtaniad genynnol yn golygu newid parhaol i'r dilyniant DNA sy'n gwneud genyn. Mae hyn yn golygu na fydd rhai o brosesau'r corff yn gweithio fel y dylen nhw. Mae'r math o fwtaniad yn pennu (*determines*) a fydd rhywun yn dioddef symptomau ysgafn (*mild*), cymedrol neu ddifrifol.

Sut mae'r mwtaniad yn cael ei etifeddu

Mae'r mwtaniad i'w gael ar y cromosom X, ac felly mae 5 genoteip posibl:

XX – Benyw heb ei heffeithio

XX^h – Benyw sy'n gludydd

X^hX^h – Benyw â haemoffilia

XY – Gwryw heb ei effeithio

X^hY – Gwryw â haemoffilia

Os yw benyw sy'n gludydd a gwryw heb ei effeithio yn cael baban, mae:

- siawns un mewn pedwar o gael bachgen heb ei effeithio
- siawns un mewn pedwar o gael bachgen â haemoffilia
- siawns un mewn pedwar o gael merch heb ei heffeithio
- siawns un mewn pedwar o gael merch â chromosom X wedi'i effeithio

Weithiau, mae rhai cludyddion benyw'n dioddef problemau gwaedu, fel mislif trwm.

Os yw gwryw â haemoffilia'n cael plentyn gyda benyw heb ei heffeithio:

- Bydd dim un mab (*sons*) yn dioddef o haemoffilia. Mae hyn oherwydd y bydd y mab bob amser yn etifeddu cromosom X gan ei fam, ac yn yr achos hwn dydy'r genyn mwntan ddim gan y fam.
- Bydd eu merched (*daughters*) i gyd yn cludo'r genyn mwntan ac yn gallu ei drosglwyddo i'w plant.

Os yw benyw sy'n gludydd a gwryw â haemoffilia yn cael baban, mae:

- siawns un mewn pedwar o gael bachgen heb ei effeithio
- siawns un mewn pedwar o gael bachgen â haemoffilia
- siawns un mewn pedwar o gael merch sy'n gludydd haemoffilia
- siawns un mewn pedwar o gael merch â haemoffilia

Mae hyn yn golygu ei bod hi'n bosibl i fenyw fod â haemoffilia, ond mae'n brin iawn.

Dim hanes teuluol

Yn ôl astudiaethau, mae bachgen yn cael ei eni â haemoffilia mewn hyd at draean (*third*) o achosion newydd, er bod dim hanes teuluol o'r cyflwr.

Y gred yw bod y mwtaniad wedi datblygu'n ddigymell (*spontaneously*) ym mam, mam-gu/nain neu hen fam-gu/hen nain y bachgen, ond tan hynny doedd dim un aelod gwryw o'r teulu wedi etifeddu'r genyn mwntan o'r blaen.

Sut mae haemoffilia'n effeithio ar y gwaed

Mae gan thrombocytau arwyneb gludiog sy'n eu galluogi nhw i glystyru (*clump*) gyda'i gilydd i atal llif gwaed. Mae angen proteinau o'r enw ffactorau tolchennu hefyd i ffurfio "gwe" o amgylch y thrombocytau, i'w helpu nhw i aros yn eu lle.

Mae llawer o ffactorau tolchennu gwahanol yn bresennol yn y gwaed ac os yw eu genynnau wedi'u mwttanu, yna mae hynny'n arwain at lawer o fathau gwahanol o haemoffilia.

Mae'r genyn haemoffilia mwttan yn achosi diffyg ffactorau tolchennu yn y gwaed. Mewn haemoffilia A, does dim digon o Ffactor VIII. Mewn haemoffilia B, does dim digon o Ffactor IX.

Symptomau

Mae symptomau haemoffilia'n dibynnu ar ba mor ddifrifol yw'r cyflwr ond fel arfer, mae'n golygu bod rhywun yn gwaedu am amser hirach a gall hynny ddigwydd yn ddigymell. Er enghraifft:

- gwaedu sydyn o'r trwyn
- deintgig (*gums*) yn gwaedu
- gwaedu o'r cymalau
- gwaedu o'r cyhyrau

Mae'r gwaedu hefyd yn gallu digwydd ar ôl triniaeth feddygol, fel tynnu dant.

Pa mor ddifrifol yw haemoffilia mewn plant

Haemoffilia ysgafn

Os yw plant yn cael eu geni â haemoffilia ysgafn, mae'n bosibl na fyddan nhw'n dangos unrhyw symptomau am lawer o flynyddoedd.

Fel arfer, dim ond ar ôl clwyf (*wound*) difrifol neu lawdriniaeth y bydd rhywun yn sylwi ar y cyflwr, gan ei fod yn achosi gwaedu am amser anarferol o hir.

Haemoffilia cymedrol

Mae haemoffilia cymedrol yn effeithio ar blant yn yr un ffordd â haemoffilia ysgafn, ond maen nhw hefyd yn cleisio (*bruise*) yn hawdd. Maen nhw hefyd yn gallu dangos symptomau gwaedu mewnol o amgylch eu cymalau, yn enwedig os ydyn nhw'n cael eu taro neu'n syrthio. Yr enw ar hyn yw gwaedu o'r cymalau.

Fel arfer, mae'r symptomau yn dechrau gyda theimlad coslyd (*tingling*) ac ychydig bach o boen yn y cymal sydd wedi'i effeithio – gan amlaf yn y ffêr/pigwrn, y pen-glin a'r penelin. Weithiau, mae'n gallu effeithio ar gymalau'r ysgwydd, yr arddwrn a'r glun (*hip*).

Os nad yw gwaedu o'r cymalau yn cael ei drin, mae'n gallu arwain at:

- poen difrifol yn y cymalau
- anhyblygedd (*stiffness*)
- y cymal yn chwyddo ac yn mynd yn boeth ac yn boenus

Haemoffilia difrifol

Mae symptomau haemoffilia difrifol yn debyg i symptomau haemoffilia cymedrol. Er hyn, mae gwaedu o'r cymalau'n digwydd yn fwy aml ac mae'n fwy difrifol.

Mae plant â haemoffilia difrifol yn gwaedu'n ddigymell sy'n golygu eu bod nhw'n dechrau gwaedu heb unrhyw reswm amlwg.

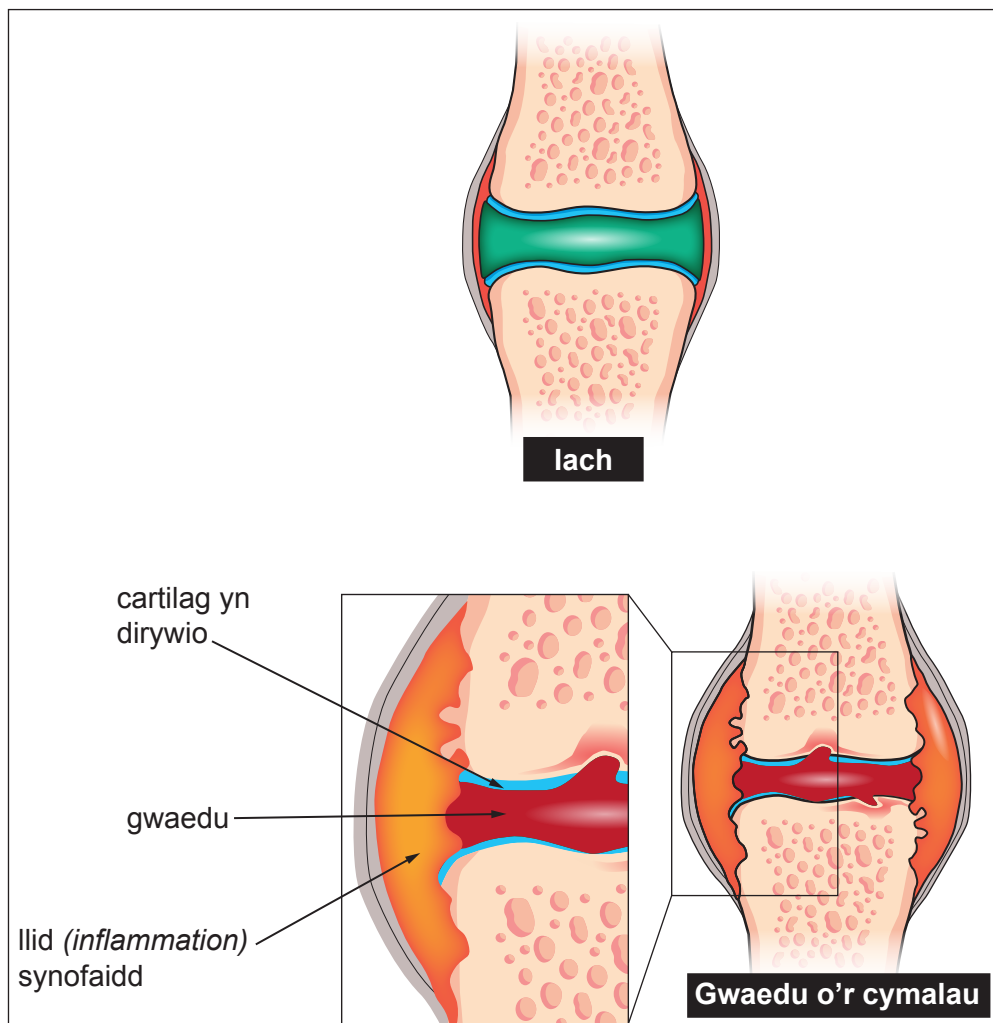
Heb driniaeth, mae pobl â haemoffilia difrifol yn gallu datblygu:

- anffurfiad y cymalau (*joint deformity*), fyddai'n gallu arwain at lawdriniaeth i gael cymalau newydd
- gwaedu o'r meinweoedd meddal
- gwaedu mewnol difrifol

Gwaedu o'r cymalau a niwed i'r cymalau

Mae gwaedu o'r cymalau'n gallu niweidio'r cartilag a'r bilen synofaidd. Y mwyaf o niwed sydd i'r cymal, y mwyaf tebygol ydyw o waedu. Mae niwed i'r cymalau'n fwy cyffredin mewn oedolion hŷn sydd â haemoffilia difrifol. Mae'n bosibl defnyddio llawdriniaeth i dynnu (*remove*) meinwe synofaidd wedi'i niweidio fel bod meinwe newydd yn gallu tyfu. Os oes niwed difrifol i gymal yna gallai fod angen cymal newydd.

Ffigur 2: Gwaedu o'r cymalau a niwed wedi'i achosi gan haemoffilia.



Gwaedlif mewngreuanol (*intracranial haemorrhage*)

Mae yna risg bach o waedu y tu mewn i'r penglog, o'r enw gwaedlif mewngreuanol. Dim ond anaf i'r pen sy'n achosi hyn fel arfer. Yr amcangyfrif yw y bydd 3% o bobl sydd â haemoffilia cymedrol neu ddifrifol yn dioddef gwaedlif mewngreuanol digymell, a dylai hyn gael ei drin fel argyfwng meddygol.

Mae symptomau gwaedlif mewngreuanol yn cynnwys:

- cur pen difrifol
- cric yn y gwar (*stiff neck*)
- chwydu
- newid i gyflwr meddwl
- cael trafferth siarad
- newidiadau i'r golwg (*vision*)
- colli cydsymudiad a chydbwysedd
- parlys (*paralysis*) o rai neu'r cyfan o gyhyrau'r wyneb

Triniaeth

Mae'r cynllun triniaeth sy'n cael ei argymhell ar gyfer haemoffilia'n dibynnu ar ba mor ddifrifol yw'r cyflwr.

Mae dau brif ddull o drin haemoffilia:

- **Triniaeth ataliol** – defnyddio meddyginiaeth i atal (*prevent*) achosion o waedu a'r niwed i'r cymalau a'r cyhyrau o ganlyniad i hynny.
- **Triniaeth ar alw** (*on-demand*) – defnyddio meddyginiaeth i drin achos o waedu am amser hir.

Fel arfer, mae haemoffilia yn cael ei drin mewn adran haemoffilia arbenigol yn yr ysbyty.

Triniaeth ataliol

Mae'r rhan fwyaf o achosion o haemoffilia yn ddifrifol ac mae angen triniaeth ataliol. Mae hyn yn golygu pigiadau rheolaidd o ffactor tolchennu.

Os oes gan blentyn haemoffilia, bydd y rhieni yn cael eu hyfforddi i roi'r pigiadau. Bydd y plentyn yn dysgu sut i roi'r pigiad iddo ei hun pan fydd yn hŷn.

Mewn rhai achosion, mae'n bosibl rhoi meddyginiaeth drwy borth wedi'i fewnblannu (*implantable port*); gall hwn gael ei osod o dan y croen mewn llawdriniaeth. Mae'r porth hwn wedi'i gysylltu â phibell waed sy'n agos at y galon fel nad oes angen i'r rhai sydd â haemoffilia geisio dod o hyd i wythien ar gyfer pob pigiad.

Mae angen trefnu apwyntiadau dilynol rheolaidd gyda'r tîm gofal er mwyn monitro'r cyflwr.

Mae'r driniaeth ataliol yn parhau drwy gydol bywyd y person sydd â haemoffilia. Gallai fod yn bosibl i rywun newid i driniaeth ar alw, ond efallai y byddan nhw'n cael eu cynghori i droi'n ôl at driniaeth ataliol os bydd unrhyw achosion o waedu sylweddol.

Haemoffilia A

Cyffur o'r enw *Octocog alfa* yw'r driniaeth ataliol ar gyfer haemoffilia A.

Mae'r cyffur hwn yn fersiwn wedi'i beiriannu'n enynnol (*genetically-engineered*) o Ffactor VIII sy'n tolchennu. Mae pigiadau bob 48 awr yn cael eu hargymell.

Mae sgil effeithiau Octocog alfa yn anghyffredin ond yn gallu cynnwys brech goslyd (*itchy rash*) ar y croen a dolur (*soreness*) yn safle'r pigiad.

Haemoffilia B

Cyffur o'r enw *Nonacog alfa* yw'r driniaeth ataliol ar gyfer haemoffilia B.

Mae'r cyffur hwn yn fersiwn wedi'i beiriannu'n enynnol o Ffactor IX sy'n tolchennu. Mae pigiadau ddwywaith yr wythnos yn cael eu hargymell.

Mae sgil effeithiau Nonacog alfa yn anghyffredin ond yn cynnwys cur pen, blas yn newid (*altered taste*), cyfog (*nausea*) a chwyddo yn safle'r pigiad.

Triniaeth ar alw

Mewn achosion ysgafn neu gymedrol, mae'n bosibl mai'r unig dro y bydd angen trin haemoffilia yw er mwyn ymateb yn syth pan fydd gwaedu.

Haemoffilia A

Mae pobl â haemoffilia A yn gallu cael eu trin ar alw â phigiadau Octocog alfa neu feddyginiaeth o'r enw Desmopressin.

Hormon synthetig yw Desmopressin, ac mae'n gweithio drwy ysgogi'r broses o gynhyrchu Ffactor VIII. Mae fel arfer yn cael ei roi drwy bigiad. Mae sgil effeithiau posibl y feddyginiaeth hon yn cynnwys cur pen, poen yn y bol a chyfog.

Haemoffilia B

Fel arfer, mae'r driniaeth ar alw ar gyfer haemoffilia B yn cynnwys pigiadau Nonacog alfa.

Byw gyda Haemoffilia

Mae'n bosibl byw gyda haemoffilia a rheoli'r cyflwr yn y ffyrdd canlynol:

- osgoi gweithgareddau corfforol sy'n gallu achosi anafiadau a gwaedu
- osgoi cymryd meddyginiaeth sy'n teneuo'r gwaed
- cael profion rheolaidd am heintiau gwaed
- gofyn i'r deintydd am gyngor ynglŷn â sut i lanhau'r dannedd a'r deintygig heb achosi gwaedu

TUDALEN WAG

Ystadegau haemoffilia mewn un flwyddyn yn y DU (UK)

Tabl 1: Nifer y cleifion â haemoffilia A sy'n cael eu cofrestru a'u trin mewn un flwyddyn.

Nifer y cleifion â haemoffilia A	Ystod oedran	Pa mor ddifrifol yw'r haemoffilia			
		ysgafn	cymedrol	difrifol	cyfanswm
Cyfanswm ar y Gofrestr	< 18 oed	665	219	826	1 710
	≥ 18 oed	1 182	669	3 973	5 824
	Cyfanswm	1 847	888	4 799	7 534
Cofrestriadau Newydd	< 18 oed	57	11	58	126
	≥ 18 oed	16	4	69	89
	Cyfanswm	73	15	127	215
Wedi'u trin yn y flwyddyn	< 18 oed	638	173	163	974
	≥ 18 oed	1 134	464	701	2 299
	Cyfanswm	1 772	637	864	3 273

Tabl 2: Cofrestriadau newydd o haemoffilia A yn ôl oed a pha mor ddifrifol yw'r haemoffilia.

Oed (blynnyddoedd)	Pa mor ddifrifol yw'r haemoffilia			
	ysgafn	cymedrol	difrifol	cyfanswm
0 – 4	52	10	24	86
5 – 9	3	1	13	17
10 – 19	2	0	21	23
20 – 29	13	2	18	33
30 – 39	3	2	11	16
40 – 49	0	0	11	11
50 – 59	0	0	9	9
60 – 69	0	0	8	8
70 – 79	0	0	7	7
80+	0	0	5	5
Cyfanswm	73	15	127	215

Tabl 3: Nifer yr unedau o ffactor tolchennu gafodd eu defnyddio i drin cleifion mewn rhai canolfannau haemoffilia.

Canolfan haemoffilia	Nifer y cleifion gafodd eu trin	Nifer yr unedau o ffactor tolchennu gafodd eu defnyddio
Birmingham	39	5 244 750
Bryste	23	4 672 250
Caerdydd	10	1 734 750
Caeredin	11	1 848 000
Glasgow	21	3 720 750
Ysbyty Plant Great Ormond Street, Llundain	77	19 965 240
Leeds	24	4 905 500
Lerpwl	22	2 984 750
Newcastle upon Tyne	16	3 524 500
Rhydychen	39	8 526 750
Royal London	13	2 234 500
Sheffield	15	2 855 250
Cyfanswm	310	62 216 990