

Cyflwr Geneteg yn y teulu

Beth yw gennynau a sut maen nhw'n achosi cyflyrau genetidd?

Pe baech chi'n edrych ar eich croen o dan feicrosgôp, yr hyn fydddech chi'n ei weld fyddai miliynau o gelloedd meinwe. Yn wir, mae pob rhan o'n corff wedi ei wneud o gelloedd, yn yr un modd ag y mae tŷ wedi'i wneud o frics. Yng nghanol, neu yn nucleus, y rhan fwyaf o gelloedd ein corff y mae strwythurau tebyg i edefyn, a elwir yn gromosomau.

Fel arfer mae 23 pâr o gromosomau(Cyfanswm o 46) ymhob cell. Gellid meddwl am gennynau fel tae nhw wedi eu bachu ar hyd cromosoamau yn yr un modd ag y gosodir gleiniau ar fwclis. Cyfarwyddiadau ar gyfer creu babi newydd o sberm ac wy yw gennynau-sef y "blueprint" ar gyfer creu'r corff.

Mae gennynau'n cynnwys yr holl wybodaeth beiolegol sydd ei angen er mwyn inni allu tyfu a datblygu ac aros yn iach o'r eiliad y cawn ein cenhedu i'r diwrnod y byddwn farw. Gennynau sy'n darparu ein nodweddion corfforol megis lliw ein llygaid, ein gallu i redeg yn gyflym a pha mor agored ydan ni i afiechyd.

DNA(Deoxyribose Nucleic Acid) sy'n creu gennynau. Dyma gôd neu iaith llyfryn cyfarwyddiadau'r corff. Os oes newid neu gamgymeriad sillafu yn y llyfryn cyfarwyddiadau hwn, yna fydd y corff methu â gweithio'n iawn gan nad yw wedi derbyn y cyfarwyddiadau cywir er mwyn gwneud hynny. Gall nodweddion cyflwr geneteg ddigwydd felly yn dilyn camgymeriad sillafu neu newid yn neunydd geneteg unigolyn.

Er mwyn iddo weithio'n iawn mae'n rhaid i filoedd o ennynau gyd-weithio yn y corff. Mae newidiadau neu gamgymeriadau sillafu mewn gennynau gwahanol wedi arwain at nifer o gyflyrau genetidd. Mae rhai cyflyrau genetidd, megis Cystic Fibrosis neu Afiechyd Huntingdon, yn cael eu creu gan newidiadau mewn gennynau unigol. Mae cyflyrau eraill, megis spina bifida, yn cael eu creu gan newidiadau mewn nifer o ennynau gwahanol. Newidiadau yn rhif neu strwythur y cromosomau sy'n creu cyflyrau cromosomaid, ac esiampl o gyflwr yn cael ei achosi gan newid mewn nifer o gromosomau ydi Syndrom Downs.

A yw'r cyflwr yn rhedeg yn y teulu?

Er y dywedir yn aml bod cyflwr yn "rhedeg yn y teulu", tydi pob cyflwr genetig ddim yn cael eu hetifeddu neu eu trosglwyddo mewn teuluoedd. Mae rhai cyflyrau genetidd yn digwydd yn ysbeidiol. Golyga hyn fel rheol nad ydi aelodau eraill o'r teulu yn cael eu heffeithio gan y cyflwr un ai ar hyn o bryd nac yn y dyfodol.

Serch hynny, mae sawl cyflwr genetig yn cael eu hetifeddu neu eu trosglwyddo mewn teuluoedd. Mae sawl ffordd y gall cyflyrau genetidd gael eu hetifeddu. Mewn rhai teuluoedd, etifeddir cyflwr pan fo'r naill riant a'r llall yn trosglwyddo newid mewn un gennynen i'w plentyn

Mewn teuluoedd eraill, etifeddir cyflwr pan fo'r newid mewn gennynen unigol yn cael ei drosglwyddo gan un rhiant yn unig. Mewn teuluoedd eraill, mae'r tebygrwydd o gyflwr

genetaidd yn amlygu'i hun mewn plentyn yn dibynnu'n hollol ai'r fam neu'r tad sydd wedi trosglwyddo'r newid mewn gennynen unigol.

Mae sawl cyflwr genetaidd ble nad ydi gwyddonwyr wedi gallu dynodi'r union newid yn y gennynen sydd wedi arwain at nodweddion cyflwr unigolyn. Yn yr achosion hyn, rhoddir amcangyfrif i'r teuluoedd dan sylw ynghylch pa mor debygol yw hi y bydd y cyflwr genetig yn cael ei etifeddu neu ei drosglwyddo.

Wrth glywed am y tro cyntaf ei bod yn bosib fod gan eich plentyn gyflwr genetaidd, gall hyn arwain at deimlo braw neu sioc neu syfrdan. Efallai bod y newydd hwn yn cadarnhau'r hyn yr ydych chi wedi'i amau ers ers cryn amser. Mae'n bosib bod eich doctor teulu wedi awgrymu cwsnetaidd geneteg i chi.

Fodd bynnag, mae cwsnetaidd geneteg yn gysyniad diarth i lawer o bobl ac fe allant fod yn ansicr o'r hyn y gellid ei ddisgwyl mewn apwyntiad geneteg. Ar ben hynny, bydd llawer am wybod sut yr ymddangosodd y cyflwr yn y teulu ac o ba ochr y teulu y daeth. Gall y cwestiynau hyn greu tensiynau oddi mewn i deuluoedd a chreu teimladau o bryder.

Beth yw cwsnetaidd geneteg?

Ystyr cwsnetaidd geneteg yw cyflwyno gwybodaeth i unigolion a theuluoedd ynghylch cyflyrau genetaidd a'r modd y caiff rhain eu hetifeddu. Bydd genetegwyr clinigol(doctoriaid) a chwmselwyr geneteg(allai fod â chefnidir nyrsio) yn darparu gwybodaeth am y tebygrwydd o gyflwr geneteg yn digwydd mewn teulu a sut i reoli'r cyflwr hwnnw yn feddygol. Mae gweithwyr proffesiynol eraill(megis paediatryddion) hefyd yn chwarae rôl wrth gynnig deagnosis o gyflwr geneteg, cyflwyno gwybodaeth amdano a sut i reoli'r cyflwr yn feddygol.

Mae unigolion sy'n derbyn cwsnetaidd geneteg yn derbyn cefnogaeth wrth wynebu'r dewisiad sydd o'u blaen a help o ran cyrraedd y penderfyniadau sydd orau ar eu cyfer hwy. Mae cwsnetaidd geneteg yn helpu unigolion i ddelio gyda'r materion seicogymdeithasol sy'n codi o'u sefyllfa.

I bwy y cynigir cwsnetaidd geneteg?

Mae'n bosib bod eich doctor teuluol neu ddoctor o'r ysbyty wedi awgrymu cwsnetaidd geneteg i chi neu efallai eich bod wedi chwilio am gwsnetaidd geneteg eich hunain. Gall rhai o'r rhesymau dros hyn gynnwys:

Mae ganddoch chi neu eich partner fabi neu blentyn sydd â phroblem gorfforol neu'n araf o ran ei ddatblygiad. Gall fod y deagnosis yn ansicr ac fe rydych chi neu eich doctoriaid yn dyfalu a oes rheswm geneteg wrth wraidd problemau eich plentyn.

Beth sy'n diwgydd mewn apwyntiad geneteg?

Bydd genetegydd clinigol neu gwsnetydd geneteg neu'r ddau yn gweld chi a'ch partner ac aelodau eraill o'r teulu o bosib. Byddwch yn treulio peth amser yn trafod eich pryderon ac fe ofynnir i chi am wybodaeth am eich hanes personol a'ch hanes teuluol.

Caiff coeden deuluol ei chreu all gynnig gwybodaeth gwerthfawr. Efallai fe ofynnir i chi am fanylion meddygol ynghylch aelodau eraill o'ch teulu, os yw hynny'n berthnasol. Fodd bynnag, ni ofynnir i berthnasau heb eich caniatâd chi. Os ydych chi'n hapus i hynny ddigwydd, mae'n bosib y gofynir i berthnasau a fydden nhw'n fodlon cyflwyno eu cofnodion meddygol. Pe bai hynny'n briodol, cynigir archwiliad meddygol i'ch plentyn neu aelodau eraill o'r teulu.

Gellid trafod a threfnu profion gwaed a phrofion eraill. Os oes pryder ynghylch plentyn yn y teulu, bydd ef neu hi fel rheol yn derbyn archwiliad corfforol manwl ac fe all y doctor ofyn a fyddai'n bosib tynnu lluniau ar gyfer cofnod meddygol y plentyn. Mae hyn yn gymorth i staff o ran cofio'r plentyn yn gywir heb orfod dibynnu ar y cof. Pan fo cyflwr geneteg oddi mewn i'r teulu, fe esbonir hyn i chi.

Bydd y genetegydd clinigol neu'r cwnselydd genetig yn trafod gwahanol ddulliau o ran ymdopi â'r cyflwr ac fe gynigir gwybodaeth am y gefnogaeth feddygol a chymdeithasol sydd ar gael. Yn ystod y cyfnod hwn, cewch eich annog i ofyn cwestiynau. Mae'n bosib fod gennych gwestiynau am un ai etifeddu neu drosglwyddo cyflwr geneteg. Mae'n bosib yr hoffech wybod pa brofion sydd ar gael i gadarnhau deiagnosis neu a oes profion a ellid eu cynnig yn ystod beichiogrwydd.

Weithiau, tydi hi ddim yn bosib gwneud deiagnosis gysact oherwydd lefel yr wybodaeth wyddonol bresennol. Fodd bynnag, bydd y doctoriaid yn gallu dweud ydyn nhw'n meddwl fod y cyflwr yn un genetegol ai peidio, hyd yn oed os nad yw'r deiagnosis yn bendant. Yn aml iawn, bydd unigolion sy'n mynychu apwyntiad genetidd yn gadael gan deimlo bod baich wedi ei godi o'u hysgwyddau. Bydd gan eraill benderfyniadau anodd i'w cymryd megis a ydynt am gael prawf neilltuol neu beth i'w ddweud wrth eu plant neu berthnasau eraill am y cyflwr geneteg.

Mae'n bosib y bydd perthnasau oddi mewn i'r teulu yn gallu bod yn anodd yn ystod y cyfnod hwn. Gall teimladau o euogwrydd ddod i'r wyneb pan fo plentyn yn derbyn deiagnosis o gyflwr geneteg, neu os ydi rhieni wedi cymryd penderfyniad anodd i derfynu beichiogrwydd yr oeddent wedi dyheu amdano. Gall aelodau iach y teulu deimlo'n euog os nad ydyn nhw wedi etifeddu'r cyflwr. Gall weld bai ddigwydd os mai dim ond un o'r rheini sy'n cario perygl genetidd.

Er bod hyn yn ymateb digon dealladwy, does gan unigolion ddim rheolaeth dros y gennynau y maent yn eu hetifeddu neu yn eu trosglwyddo. Ar ben hynny, bydd rhaid i gwpl sy'n ymwybodol o berygl genetidd i'w plant benderfynu a ydi'r wybodaeth hon yn mynd i effeithio ar eu cynlluniau ar gyfer teulu. Gall cefnoageth deuluol fod yn bwysig iawn i unigolion sy'n delio gydag effeithiau cyflwr geneteg.

Os hoffech wybod mwy am gwnsela genetidd neu ynghylch canolfan geneteg sydd yn agos atoch chi, gallwch fwrw golwg ar yr adran gysylltiadau ar ddiwedd y daflen ffeithiau hon.

Ai cwnsela geneteg ydi'r dewis cywir?

Mae'n bosib yr hoffech ystyried y pwyntiau canlynol cyn ymrwmo eich hun i apwyntiad genetidd. Pam ydach chi wedi cael eich cyferio am gwnsela geneteg?

- Allech chi gyfarfod neu drafod gyda pherson proffesiynol megis cwnselydd geneteg er mwyn trafod unrhyw bryderon sydd gennych ynghylch yr apwyntiad hwn?
- Os nad oes, oes yna rywun arall y gallech drafod â nhw(Antenatal Results and Choices, Cyswllt Teulu)
- Beth ydi eich rhesymau dros fynychu'r apwyntiad? Beth ydi eich rhesymau dros beidio â mynychu'r apwyntiad?
- Beth ydach chi'n obeithio y bydd yr apwyntiad yn ei gyflawni?
- Pa gwestiynau ydach chi am eu gofyn i'r genetegydd neu'r cwnselydd genetidd?
- Sut wnewch chi ddelio â'r wybodaeth a roir i chi? Efo pwy y gallwch chi rannu'r newydd wedyn?

Mae'r Grŵp Diddordeb Geneteg(GIG) wedi llunio rhestr o "awgrymiadau defnyddiol" cyn mynychu apwyntiad geneteg mewn taflen o'r enw *'Oes gan eich plentyn aflwydd geneteg? Beth ydach chi angen ei wybod a gan bwy?'* Mae'r awgrymiadau yn cynnwys y canlynol:

- Ewch â beiro a phapur efo chi er mwyn ysgrifennu'r atebion.
- Gallwch fynd â recordydd tâp efo chi er mwyn recordio'r cyfarfod
- Ewch â ffrind efo chi; byddan nhw'n cofio mwy ac yn cofnodi'r wybodaeth.
- Peidiwch â bod ofn gofyn y cwestiynau hynny yr ydach chi wirioneddol eisiau eu holi.

Mae'n arferol i'r staff geneteg ddanfôn llythr atoch yn dilyn yr apwyntiad yn crynhoi'r prif bwyntiau a drafodwyd. Gall copi gael ei ddanfôn at eich doctor teuluol neu'r doctor a gyfeiriodd eich achos, gallwch ofyn ar ddechrau'r apwyntiad os yw hynny'n cael ei wneud gan y gall hynny eich galluog i wrando'n ofalus heb orfod cymryd nodiadau..

Syniadau cyffredin am gwnsela geneteg

Mae'r datganiad canlynol yn adlewyrchu rhai o'r syniadau mwyaf cyffredin sydd gan bobl am gwnsela geneteg:

Yn yr apwyntiad, gallaf ddarganfod os ydi cyflwr yn eneteg drwy gael prawf gwaed i edrych ar fy ngennynau

Yn aml iawn, mae pobl yn credu bod prawf ar gael ar gyfer pob cyflwr. Tydi hyn ddim yn wir. Mae profion genetidd ar gael ond dim ond ar gyfer nifer penodol o gyflyrau. Os oes prawf ar gael, bydd y doctor a'r cwnselydd yn treulio peth amser yn trafod y rhesymau dros y prawf, ei gywirdeb ac oblygiadau'r canlyniad. Bydd hyd a lled y cwnsela a'r materion i'w trafod yn ddibynol ar sefyllfa'r unigolyn a'r math o brawf sy'n cael ei gynnig. Gofynnir i unigolion roi eu caniatad cyn y gellid cynnal prawf gwaed.

Bydd y doctor neu'r nyrs yn dweud wrtha'i na ddylwn i gael mwy o blant

Nod cwnsela geneteg yw peidio arwain na beirniadu, ac fe olyga hyn bod doctoriaid a chwmselwyr yn ymatal rhag dweud wrth unigoion beth y dylent ei wneud neu beidio ei wneud. Wrth drafod yr holl ddewisiadau sudd ar gael mewn sefyllfa benodol, bydd doctoriaid a chwmselwyr yn caniatáu i unigolion wneud eu penderfyniadau eu hunain ac yna gynnig cefnogaeth i ba bynnag benderfyniadau a wna'r unigolion hynny.

Mae cwnsela geneteg yr un fath â chwmsela seicolegol

Bydd unigolion yn aml yn gyndyn i fynychu apwyntiad geneteg gan nad ydyn nhw'n credu bod ganddyn nhw broblem "seicolegol". Fodd bynnag, mae cwnsela geneteg yn wahanol i gwnsela seicolegol; hanfod cwnsela geneteg yw proses o gyfathrebu rhwng doctor neu gwnselydd gydag unigolyn neu deulu, ble caiff y materion meddygol a seico-gymdeithasol sy'n gysylltiedig ag enghraifft o aflwydd neu'r perygl o aflwydd geneteg mewn teulu eu trafod.

Y Wê

Mae llawer o bobl yn defnyddio'r we er mwyn chwilio am wybodaeth geneteg. Fodd bynnag, dydi'r holl wybodaeth sydd ar gael ar y wê ddim yn berthnasol ar gyfer pob sefyllfa unigolyn neu deulu ac ar ben hynny ni fydd yr holl wybodaeth yn ddibynadwy. Felly, mae'n bwysig iawn eich bod yn trafod unrhyw wybodaeth a gewch o'r wê gyda eich doctor neu gwnselydd. Dylai'r wefan berthyn i sefydliad gydag enw da megis ysbyty, prifysgol neu gorff llywodraethol. Yn ychwanegol i hynny, dylai unrhyw wybodaeth am gyflwr gynnwys enw'r awdur a'r dyddiad.

Cysylltiadau defnyddiol

Antenatal Results and Choices (ARC)

73 Charlotte Street, Llundain W1T 4PN

Ffôn: 020 7631 0285 Llinell Gymorth

Ffôn: 020 7631 0280 E-bost Gweinyddol: info@arc-uk.org

Gwefan: <http://www.arc-uk.org>

Gwybodaeth a chefnogaeth i rieni ar adeg profi cyn geni a phan darganfyddir abnormalrwydd

Genetic Interest Group (GIG)

Unit 4D, Leroy House, 436 Essex Road

Llundain N1 3QP Ffon: 020 7704 3141

e-bost: mail@gig.org.uk gwefan: <http://www.gig.org.uk>

Cynghrair genedlaethol o fudiadau sy'n hyrwyddo ymwybyddiaeth a dealltwriaeth o anhwylderau geneteg .

Unique - Rare Chromosome Disorder Support Group

PO Box 2189, Caterham CR3 5GN

Ffon: 01883 330766 e-bost: info@rarechromo.org

Gwefan: <http://www.rarechromo.org>

Gwybodaeth a chefnogaeth i deuluoedd plant sydd ag anhwylderau- cromosomaidd prin.

Ar ben hynny, mae gan Cyswllt Teulu wefan sef:

<http://www.cafamily.org.uk> yn cynnwys rhestr o dermau genetidd, gwybodaeth am batrymau o etifeddiaeth a chyfeiriadau canolfannau genetidd rhanbarthol. Mae ein llinell gymorth rhad ac am ddim 0808 808 3555 hefyd yn gallu cynnig gwybodaeth a chefnogaeth.