



WALEs
GENE
PaRK

PaRC
GENetEG
CYMRU

Parc Geneteg Cymru

Adroddiad Blynyddol

2023-2024



Ymchwil Iechyd
a Gofal Cymru
Health and Care
Research Wales



Ariennir gan
Llywodraeth Cymru
Funded by
Welsh Government

2023 - 2024
Adroddiad blynyddol



CYNNWYS

Croeso	3
Rhagair	3
Gair gan Gynrychiolwyr o Blith ein Cleifion a'r Cyhoedd	4
Cyflwyniad ac Amcanion Strategol	5
Adnoddau a Strwythur Parc Geneteg Cymru	6
Partneriaid a Cydweithredwyr Allweddol	7
Crynodeb Hygyrch	9
Metrigau Craidd	12
Pecyn Gwaith 1 Genomeg ar gyfer Ymchwil	13
Pecyn Gwaith 2 Addysg ac Ymgysylltu	19
Cael Effaith	33
Astudiaeth Achos 1: Canolfan Oncoleg Manwl Gywir Rhyngddisgyblaethol Myfyrwyr PhD ac Astudiaeth Achos 2: Defnyddio Amgylcheddau Data Diogel i leihau cost treialon clinigol	34
Astudiaeth Achos 3: Cydweithio yn ganolog i Barc Geneteg Cymru am 20 mlynedd a mwy	35
Astudiaeth Achos 4: Trawsgrifiomeg Ofodol	36
Edrych i'r Dyfodol	37
Cydnabyddiaethau a Chasgliadau	38
Geirfa	39

CROESO

Croeso i adroddiad blynyddol Parc Geneteg Cymru, sy'n crynhoi gweithgareddau yn ystod y cyfnod rhwng 1 Ebrill 2023 a 31 Mawrth 2024.

Mae eleni yn nodi 21 mlynedd ers sefydlu Parc Geneteg Cymru. Yn ystod y ddau ddegawd diwethaf mae Parc Geneteg Cymru wedi cefnogi ymchwil, arloesedd a gofal iechyd yng Nghymru trwy ddatblygiadau mewn dilyniannu genomig, datblygu dulliau labordy newydd, a hwyluso cannoedd o brosiectau ymchwil blaengar.

Rydym yn gweithio'n galed i gyflawni agweddau allweddol ar Gynllun Cyflawni Genomig Cymru 2022-25. I wneud hyn, mae gan Parc Geneteg Cymru bortffolio eang o weithgareddau sy'n cynnwys rhaglen helaeth o ymgysylltu â chleifion a'r cyhoedd, addysgu gweithwyr meddygol proffesiynol, galluogi ymchwilwyr i gael gafael ar dechnolegau genomeg uwch, a chymorth pwrpasol i ddadansoddi biowybodeg.

Mae Parc Geneteg Cymru yn rhan annatod o Bartneriaeth Genomig Cymru (GPW), ac mae llawer o'r tîm bellach wedi symud i Ganolfan Iechyd Genomig Cymru newydd yng Nghoryton, Caerdydd i gyd-leoli â Gwasanaeth Genomig Feddygol Cymru Gyfan y GIG ac Uned Genomeg Pathogen Iechyd Cyhoeddus Cymru.

RHAGAIR

Mae'r adroddiad blynyddol hwn yn cipio gwerth ac effaith y portffolio eang o waith a wneir gan dîm Parc Geneteg Cymru.

Un rôl Parc Geneteg Cymru yw sicrhau bod technolegau genomig ar gael i ymchwilwyr biofeddygol yng Nghymru. Yn ystod y 12 mis diwethaf, mae Parc Geneteg Cymru wedi cynhyrchu data dilyniannu ar gyfer 45 o brosiectau genomig, wedi darparu cymorth hanfodol NGS nad yw'n dilyniannu i 2 brosiect a rhoi cymorth biowybodeg ar gyfer 67 o brosiectau. Mae hefyd wedi cefnogi grantiau ymchwil allanol sy'n dod â mwy na £5.8M i Gymru. Mae Parc Geneteg Cymru yn darparu cymorth pwrpasol ar gyfer meysydd ymchwil hollbwysig – canser, clefydau prin, imiwnoleg, ac eraill – gan gynnwys nifer o brosiectau na allai sefydliadau masnachol mwy ymgymryd â nhw.

Un o nodau allweddol eraill Parc Geneteg Cymru yw ymgysylltu â'r cyhoedd i feithrin dealltwriaeth o'r cyfleoedd a'r heriau sy'n gysylltiedig â genomeg. Rydym yn gweithio'n galed gyda chynrychiolwyr cleifion a'r cyhoedd i ddatblygu strategaethau diogel a phriodol ar gyfer rhannu data genomig y GIG a gesglir yn rheolaidd er mwyn grymuso ymchwil iechyd.

Mae genomeg yn faes sy'n symud yn gyflym, ac mae Parc Geneteg Cymru yn parhau i esblygu ac addasu. Yn ystod y flwyddyn ddiwethaf, mae wedi bod yn drist gweld ymddeoliad Dr Kevin Ashelford ac Angela Burgess. Ymunodd Kevin â Pharc Geneteg Cymru yn 2011, ac arweiniodd mewn meysydd fel biowybodeg, gwyddor data a datblygu seilwaith rhannu data. Bu Angela Burgess yn gweithio ym Mharc Geneteg Cymru am fwy na 20 mlynedd, ac arweiniodd y tîm Addysg ac Ymgysylltu. Rydym yn ddiolchgar iawn am eu gwaith caled a'u hymroddiad i Parc Geneteg Cymru, ac rydym yn dymuno'r gorau i'r ddau ohonynt yn eu hymddeoliad.

Mae Dr Rhian Morgan, a weithiodd ochr yn ochr ag Angela am 9 mlynedd, wedi ymgymryd ag arweinyddiaeth y tîm Addysg ac Ymgysylltu a bydd yn parhau i ddatblygu'r tîm a'u gweithgareddau. Rydym hefyd yn falch o groesawu Caroline Ready, sydd â chefnidir yn gweithio ym maes cysylltiadau diwydiant ac sydd wedi dechrau gweithio fel ein Rheolwr Busnes a Gweithrediadau.



Dr Andrew Fry, Cyfarwyddwr, Parc

Geneteg Cymru

GAIR GAN GYNRYCHIOLWYR O BLITH EIN CLEIFION A'R CYHOEDD

Gall diagnosis o glefyd prin ddod ag ymdeimlad o unigedd a diymadferthedd dros ganlyniadau i rai pobl. Mae cymryd rhan gyda Genetic Alliance UK a Pharc Geneteg Cymru, gyda'r cyfleoedd i gynrychioli cleifion a gofalmwyr eraill ar Grwpiau Clefydau Prin a dysgu o brofiadau cleifion a gweithwyr proffesiynol, yn rhoi mewnwediad a dealltwriaeth werthfawr. Rydw i hefyd wedi cael cefnogaeth a chyfeillgarwch am oes gan bobl eraill ar y daith Clefyd Prin yma.

Mae cymryd rhan â chymaint â phosibl o gyfleoedd ymchwil wedi fy helpu i gael yr wybodaeth ddiweddaraf, ac rwy'n credu bod hyn yn hollbwysig er mwyn gallu eirioli orau dros eich hun neu dros rywun annwyl sydd â Chlefyd Prin.

Rydw i'n croesawu'r ffocws ar y pedair blaenoriaeth allweddol a nodwyd yn y Fframwaith Clefydau Prin. Y blaenoriaethau hyn yw'r heriau mawr a amlygwyd gan y gymuned clefydau prin. Mae llawer i'w wneud ym meysydd diagnosis cyflymach. Bydd hybu ymwybyddiaeth o glefydau prin ymysg gweithwyr gofal iechyd proffesiynol, cael proses well o gydlyn gofal a gwella mynediad at driniaeth gofal arbenigol a chyffuriau yn hollbwysig i'r ymrwymiad i wella bywydau unigolion Clefydau Prin a bywyd teuluoedd fel minnau, sy'n byw gydag anwyliaid sydd â Chlefyd Prin.

Mae angen i gleifion a'u gofalmwyr gael mynediad at weithiwr iechyd proffesiynol sydd â gwybodaeth am eu cyflwr, a all siarad am y cyflwr a bod yn ymwybodol os oes rhywbeth anarferol yn digwydd, yn ogystal ag arwain ar yr opsiynau triniaeth a'r cymorth gorau posibl. Mae angen mapio a chyfeirio gwasanaethau presennol yn well fel y Clinigau Arbenigol TSC ac i helpu i ddod o hyd i glinigwr sydd â diddordebau arbennig perthnasol.

Er mwyn galluogi'r canlyniadau gorau posibl ar gyfer pob claf sydd â chlefyd prin, mae angen gwneud llwybrau Addysg, Cymdeithasol a Gofal Iechyd a chyfeirio yn gliriach. Dylai dulliau cyfannol ar gyfer pob Claf Clefyd Prin sy'n canolbwyntio ar wella profiadau o ddydd i ddydd ynghyd â chael gafael ar driniaethau yn gyflymach sy'n achub bywydau ac sy'n dod i'r amlwg, sy'n gwella bywyd, fod yn hollbwysig. Dylai cyfleoedd i gymryd rhan mewn prosiectau Ymchwil fod yn rhan o'r cynllun gofal i bawb sydd â Chlefyd Prin.

Marie James - Cynrychiolydd cleifion ar y Rhwydwaith Gweithredu Clefydau Prin (RDIN) a Rhiant

Rwy'n falch o arwain a chefnogi ymdrechion Parc Geneteg Cymru i sicrhau bod datblygiadau ym maes ymchwil yn canolbwyntio ar fudd i'r rhai yr effeithir arnynt gan anghenion gofal iechyd heb eu diwallu. Mae Parc Geneteg Cymru yn ymgysylltu ac yn cynnwys cleifion a'r cyhoedd, ac yn eu rhoi yng nghanol genomeg er budd pobl Cymru gan sicrhau bod llais y rhai yr effeithir arnynt yn ganolog i'r broses o wneud penderfyniadau a datblygiadau polisi. Byddaf yn parhau i weithio i gefnogi cenhadaeth Parc Geneteg Cymru i gyflawni'r newid olaf drwy ymchwil, arloesi ac ymgysylltu

Alan Thomas - Cynrychiolydd Cleifion ar Grŵp Cyngori Strategol Parc Geneteg Cymru

CYFLWYNIAD AC AMCANION STRATEGOL

Cyflwyniad

Ariennir Parc Geneteg Cymru gan Lywodraeth Cymru trwy Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru. Cynhelir gan yr Is-adran Canser a Geneteg (DCG), yn Ysgol Meddygaeth Prifysgol Caerdydd.

Rydym yn cefnogi ac yn hyrwyddo ymchwil genetig a genomig ledled Cymru, a thrwy hynny yn helpu i weithredu Strategaeth Genomeg ar gyfer Meddygaeth Manwl Gywir Llywodraeth Cymru.

Cenhadaeth

- Hyrwyddo a hwyluso ymchwil genetig a genomig feddygol Cymru a'i gymhwyso i ofal iechyd mewn meysydd blaenoriaeth a nodwyd gan Lywodraeth Cymru, er mwyn gwella iechyd a chyfoeth yng Nghymru.
- Ennyn diddordeb y cyhoedd a gweithwyr iechyd proffesiynol er mwyn gwella dealltwriaeth o'r cyfleoedd a'r heriau sy'n deillio o eneteg a genomeg.

Nodau

Mae Parc Geneteg Cymru yn gweithio i gefnogi'r broses o weithredu Strategaeth Genomeg ar gyfer Meddygaeth Manwl Llywodraeth Cymru, a hynny trwy wneud y canlynol:

- Hyrwyddo a hwyluso ymchwil iechyd enetig a genomig o'r radd flaenaf yng Nghymru.
- Sicrhau cyfranogiad gwybodus cleifion, y cyhoedd a gweithwyr proffesiynol yn y broses o ddatblygu meddygaeth genomig yng Nghymru.

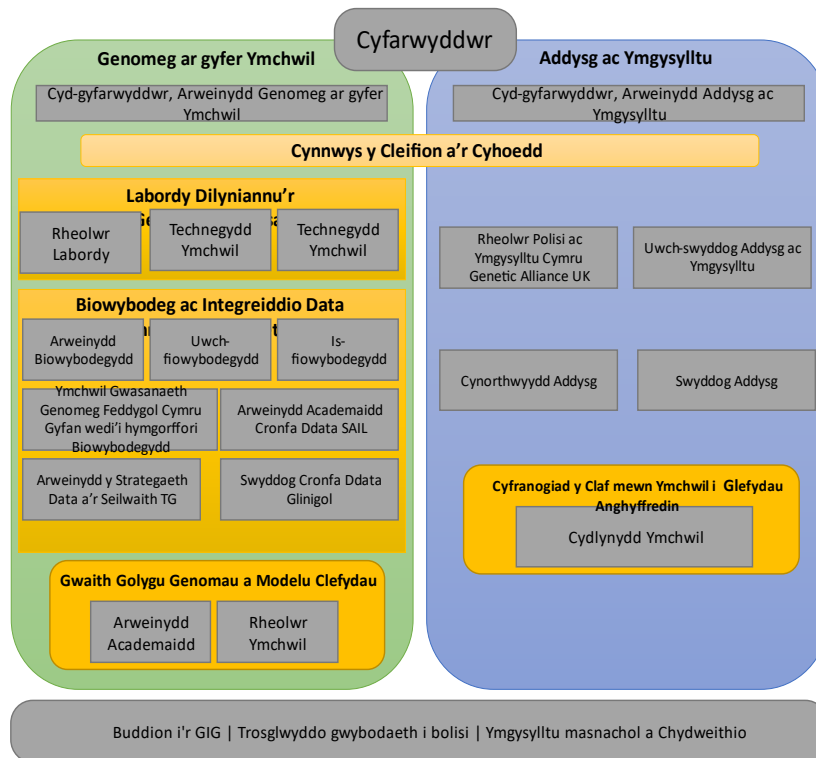
Amcanion Strategol

Amcanion Parc Geneteg Cymru yw darparu a datblygu arbenigedd a seilwaith a fydd yn helpu Cymru i gystadlu ar flaen y gad yn ei meysydd blaenoriaeth a chryfder o ran ymchwil enetig a genomig, ac yn enwedig felly trwy gefnogi gweithgareddau a rhaglenni ymchwil a ariennir gan Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru. Byddwn yn gwneud hyn trwy ddarparu cymorth i ymchwilwyr o Gymru sy'n gweithio ar y cyd i helpu i sbarduno datblygiad Meddygaeth Genomig yng Nghymru. Wrth wneud hynny, mae Parc Geneteg Cymru yn gweithio i ddarparu arweinyddiaeth mewn ymchwil i glefydau genetig prin i helpu Cymru i ddatblygu gallu mewn genomeg, i gynnal dadansoddiadau genomig ar raddfa sylweddol, ac i ddarparu cymorth o ran y broses o gysylltu gwybodaeth genomig â data clinigol a setiau data perthnasol eraill. Ategir y gweithgareddau hyn gan yr amcan o feithrin ymwybyddiaeth a dealltwriaeth, a hynny i wella ymwybyddiaeth a dealltwriaeth y cyhoedd a gweithwyr proffesiynol o ymchwil enetig a genomig sy'n gysylltiedig ag iechyd, a'r cyfleoedd a'r heriau a ddaw yn sgil yr ymchwil hon.

ADNODDAU A STRWYTHUR PARC GENETEG CYMRU

Mae cyllideb flynyddol Parc Geneteg Cymru yn cyflogi tîm o staff sy'n cael eu cefnogi gan uwch-academyddion, arbenigwyr o'r Gwasanaeth Iechyd Gwladol (y GIG) yng Nghymru, rheolwyr a staff gweinyddol o'r sefydliad llelyol, sef Prifysgol Caerdydd.

Strwythur Parc Geneteg Cymru 1 Ebrill 2023-31 Mawrth 2024.



Mae rhagor o wybodaeth am y tîm ar gael ar wefan Parc Geneteg Cymru:

<https://www.walesgenepark.cardiff.ac.uk/our-teams/>

PARTNERIAID A CHYDWEITHWYR ALLWEDDOL

Partneriaid Academaidd

- Prifysgol Aberystwyth
- Prifysgol Bangor
- Prifysgol Caerdydd
- Prifysgol Metropolitan Caerdydd
- Prifysgol Glyndŵr
- Prifysgol Abertawe
- Prifysgol De Cymru

Partneriaid y GIG

- Bwrdd Iechyd Prifysgol Caerdydd a'r Fro
- Partneriaeth Genomeg Cymru
- Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan

Partneriaid Masnachol

- Agilent Technologies
- Cellesce Ltd.®
- GW Pharmaceuticals Plc
- Illumina
- Theatr Illumine
- New England BioLabs, (UK) Ltd
- Oxford Nanopore
- PTC Therapeutics
- Roche
- Y Theatr Genedlaethol

Cyllidwyr a Phartneriaid yn y Trydydd Sector

- Bowel Cancer West
- Canser y Coluddyn Cymru
- Ymchwil Canser y DU
- Ymchwil Canser Cymru
- Genetic Alliance UK
- Y Gymdeithas Batholegol (Prydain ac Iwerddon)
- Rare Disease UK
- SWAN UK
- Techniquist
- Gofal Canser Tenovus
- Ymddiriedolaeth Wellcome
- Tuberous Sclerosis Alliance (UDA)
- Tuberous Sclerosis Association (DU)

Y Tîm Rheoli Gweithredol

- Dr Andrew Fry, Cyfarwyddwr
- Mrs Caroline Ready, Rheolwr Gweithrediadau/Cyd-gyfarwyddwr (wedi dechrau Tachwedd 2023)
- Mrs Angela Burgess, Arweinydd/Cyd-gyfarwyddwr Addysg ac Ymgysylltu
- Mrs Sherrie Witts, Rheolwr Cyllid
- Dr Hywel Williams, Arweinydd/Cyd-gyfarwyddwr Effaith
- Dr Kevin Ashelford, Arweinydd y Strategaeth Ddata a'r Seilwaith TG
- Yr Athro Nick Allen, Arweinydd Golygu Genomau

- Yr Athro Kerina Jones a Dr Owen Pickrell — Arweinydd cysylltiad data
- Mrs Emma Hughes, Rheolwr Polisi ac Ymgysylltu (Cymru) Genetic Alliance UK, Arweinydd Cynnwys y Cleifion a'r Cyhoedd (PPI)
- Yr Athro Andy Tee, Arweinydd Rhyngweithio Masnachol

Cynrychiolwyr Cleifion

- Mr Alan Thomas
- Mr Nathan Davies

Y Grŵp Cyngori Strategol

- Cadeirydd: Yr Athro Colin Dayan, Yr Ysgol Feddygaeth, Prifysgol Caerdydd
- Mrs Emma Hughes, Cynrychiolydd y Trydydd Sector ac Arweinydd Cynnwys y Cleifion a'r Cyhoedd (PPI) Parc Geneteg Cymru
- Dr Rob Orford, Swyddog Cymorth Cymunedol Llywodraeth Cymru ar gyfer Iechyd
- Dr Dee Ripley, Dirprwy Brif Gynghorydd Gwyddonol Llywodraeth Cymru ar gyfer Iechyd
- Chris Newbrook, Pennaeth y Gangen Gwyddorau Iechyd, Llywodraeth Cymru
- Dr Claire Morgan, Cyfarwyddwr Rhaglen yr MSc mewn Meddygaeth Genomig, Prifysgol Abertawe
- Dr Ramsey McFarlane, Prifysgol Bangor
- Yr Athro Richard Adams, Cyfarwyddwr Treialon Canser, Prifysgol Caerdydd
- Dr Mick Hunter, Entrepreneur Preswyl Evotec, Prif Swyddog Gweithredu Viatem Ltd, a Phrif Swyddog Gweithredol Orca Pharmaceuticals Ltd
- Joanne Ferris, Rheolwr Gweithrediadau, Cymdeithas Diwydiant Fferyllol Prydain
- Clive Morgan, Rheolwr Gyfarwyddwr, Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan, Bwrdd Iechyd Prifysgol Caerdydd a'r Fro
- Sian Morgan, Pennaeth Labordy Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan y GIG
- Michaela John, Pennaeth Rhaglen, Partneriaeth Genomeg Cymru
- Dr Mark Bale, Pennaeth Partneriaethau Gwyddoniaeth, Genomics England
- Dr Francis Sansbury, Arweinydd Arbenigol Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru ar gyfer Genomeg a Chlefydau Prin

CRYNODEB HYGIRCH

Ariennir Parc Geneteg Cymru gan Lywodraeth Cymru trwy Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru i gefnogi ymchwil i genomeg (astudio genom organeb – ei ddeunydd genetig – a'r modd y cymhwysir yr wybodaeth honno). Yn ystod cyfnod adrodd 2023-2024, roeddem yn cefnogi ymchwil mewn dau faes:

Maes 1 – Genomeg ar gyfer Ymchwil

- Dilyniannodi (pennu trefn darnau DNA) a dadansoddi gwybodaeth genomig i gefnogi ymchwilwyr.
- Gwneud a defnyddio modelau cyn-glinigol o glefydau trwy olygu genomau (mewnosod, dileu, addasu neu amnewid DNA yng ngenom organeb fyw) a dulliau eraill.
- Datblygu seilwaith TG sy'n galluogi ymchwil gan ddefnyddio data genomig.
- Datblygu Amgylchedd Ymchwil Dibynadwy (TRE), sydd wedi cataleiddio ymchwilwyr yng Nghymru i feddwl yn wahanol, gweithio'n fwy cydweithredol, a rhoi data wrth wraidd ymchwil canser sy'n canolbwyntio ar y claf dros y blynyddoedd nesaf.

Maes 2 – Addysg ac Ymgysylltu

- Gwella ymwybyddiaeth a dealltwriaeth o ymchwil enetig a genomig sy'n gysylltiedig ag iechyd ar gyfer y cyhoedd a gweithwyr iechyd proffesiynol.
- Cynnwys y rhai sydd â phrofiad bywyd yn y gwaith o flaenoriaethu, datblygu a chyflwyno ymchwil.
- Hwyluso cyfleoedd i gleifion a'r cyhoedd gymryd rhan mewn ymchwil genomig.

Crynodeb o'r Gweithgareddau

Darparu Dilyniannodi

Mae Dilyniannodi'r Genhedlaeth Nesaf (NGS) yn ffordd bwerus, gosteffeithiol ac effeithlon o ran amser o ddilyniannodi genynnau a genomau. Mae Parc Geneteg Cymru yn defnyddio peiriannau dilyniannu darllen byr ym Mhrifysgol Caerdydd a chyfleuster Gwasanaethau Genomeg Feddygol Cymru Gyfan (AWMGS) y GIG i gynhyrchu data dilyniant i ymchwilwyr. Mae dilyniannu darllen hir gan ddefnyddio Technoleg Oxford Nanopore ar gyfer samplau cleifion wrthi'n cael ei ddatblygu i ehangu ein darpariaeth o wasanaethau NGS i'n cydweithwyr. Rydym wedi galluogi mynediad at ddilyniannu ar gyfer 45 o brosiectau, sy'n cynnwys meysydd megis ymchwil canser, imiwnoleg a chlefydau anghyffredin.

Sefydlu'r seilwaith TG ar gyfer Ymchwil Genomig

Rydym yn gweithio gyda phartneriaid academiaidd (prifysgolion), gofal iechyd (y GIG) a diwydiannol i wella'r adnoddau cyfrifiadurol a'r adnoddau storio data sy'n hanfodol ar gyfer ymchwil genomeg. Rydym yn parhau i ddarparu seilwaith TG pwrpasol i gefnogi ymchwil genomig trwy seilwaith TG Sêr Cymru a'r seilwaith arfaethedig yng nghartref newydd Parc Geneteg Cymru yn Cardiff Edge.

Dadansoddi Biowybodeg

Biowybodeg yw'r ffordd y caiff data biolegol cymhleth ei ddehongli, fel data dilyniant genomig, gan ddefnyddio cyfrifiaduron. Ym Mharc Geneteg Cymru, mae ein tîm o fiowybodegwyr wedi cefnogi 67 o brosiectau ymchwil eleni ac wedi darparu mynediad at gapasiti cyfrifiadurol i ymchwilwyr a myfyrwyr ôl-raddedig.

Integreiddio Data Genomig i mewn i Storfa Ddata SAIL

Llywiodd yr heriau a nodwyd gan yr astudiaeth hon gam nesaf y prosiect, gan arwain at osod piblinell i brosesu data genetig ar weinydd ar wahân mewn llwyfan ymchwil diogel (SeRP). Y bwriad yw y byddai unrhyw wybodaeth bersonol adnabyddadwy yn cael ei dileu yn ystod y broses hon, ac y byddai'r ffeiliau wedi'u hanodi yn addas i'w lanlwytho i Storfa Ddata SAIL yn dilyn y broses safonol. Mae'r biblinell ar

wahân hefyd yn caniatáu i'r feddalwedd anodi gael ei diweddarau fel y gellir ailanodi'r setiau data genetig (ffeiliau Fformat Galw Amrywiadau [VCF]) gan ddefnyddio'r setiau data diweddaraf.

Datblygu Modelau o Glefydau

Ym Mharc Geneteg Cymru rydym yn defnyddio dulliau blaengar (megis defnyddio bôn-gelloedd arbenigol, golygu genomau CRISPR, ac amrywiaeth o dechnolegau'n ymwneud â chelloedd ac 'organau bach') i gynhyrchu modelau genetig dynol newydd o glefyd i gyflawni astudiaethau cyn-glinigol.

Rydym wedi cefnogi prosiectau sydd wedi edrych ar gyflyrau gan gynnwys clefyd Alzheimer, clefyd Huntington, Glioma, a Chlefyd Niwronau Motor.

Ymchwil i Glefydau Prin

Mae'r grŵp Ymchwil i Syndrom Tiwmorau Etifeddol (ITSR) yn gweithio ar sawl astudiaeth wahanol o glefydau prin. Yr Athro Julian Sampson yw'r Prif Ymchwilydd ar gyfer yr astudiaeth *Genynnau a'r Arennau mewn Sglerosis Twberus* (a ariennir gan Barc Geneteg Cymru a'r Gymdeithas Sglerosis Twberus), sy'n anelu at bennu hanes naturiol clefyd arenol mewn cleifion sydd â'r genyn cyffiniol TSC2/PKD1 wedi'i ddileu, a chymharu hyn â chleifion sydd â mwtaniadau yn TSC2 neu TSC1 yn unig. Mae'r astudiaeth wedi recriwtio 288 o gleifion ac mae disgwyl iddi ddod i ben ym mis Rhagfyr 2024.

Yr Athro Jeremy Cheadle yw'r Prif Ymchwilydd ar gyfer ein hastudiaeth *Mecanweithiau Genetig ym Mholypedd y Coluddyn* (a ariennir gan Sêr Cymru a Pharc Geneteg Cymru), sydd â'r nod o ddarganfod mecanweithiau genetig newydd sy'n sail i bolypedd y coluddyn a datblygiad tiwmorau yn y grŵp hwn o anhwylderau. Bu'r astudiaeth hon yn sail i'r gwaith o nodi newid genetig sy'n lleihau gweithgaredd genyn atal tiwmorau hysbys, gan achosi'r ffenoteip polypedd a welir mewn teulu pedair cenhedlaeth. Ni nodwyd y newid genetig hwn gan y gwasanaethau diagnostig clinigol safonol am nad yw'n digwydd ym mhrif gorff y genyn. Fodd bynnag, mae hyn yn tynnu sylw at ddefnyddioldeb posibl ehangu'r broses sgrinio ddiagnostig, yn enwedig i gleifion yr amheuir bod polypedd arnynt pan nad oes newid genetig clasurol wedi'i nodi. Mae'r astudiaeth hon wedi cyrraedd ei tharged recriwtio o 375 o gleifion ac mae bellach yn y cam dilynol.

Dr Laura Thomas yw'r Prif Ymchwilydd ar gyfer dwy o'n hastudiaethau. Mae'r astudiaeth *Dadansoddiad Genetig Moleciwlaidd o Bolypedd y Dwodenwm yn y Syndromau Tyfiant Etifeddol y Colon a'r Rhefr a Rhagduddiad at Ganser* (a ariennir gan nifer o sefydliadau, yn cynnwys Parc Geneteg Cymru, Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru, WCRC, Accelerate, Bowel Cancer West a Phrifysgol Abertawe) yn ymchwilio i ba un a yw cleifion sydd â pholypedd tyfiannol etifeddol (FAP) a pholypedd cysylltiedig ag MUTYH (MAP) hefyd mewn perygl o ddatblygu tiwmorau cyn-falaen a malaen yn y dwodenwm, yn ogystal â'r colon a'r rhefr. Mae'r astudiaeth hon yn ymchwilio i'r ffactorau genetig, yn rhai somatig ac yn rhai a etifeddir, sy'n gysylltiedig â thwf a datblygiad tyfiannau yn y dwodenwm i ganser mewn MAP, ac mae wedi recriwtio 72 o gleifion.

Mae astudiaeth arall Dr Thomas, *Archwilio Achosion Genetig Polypedd y Dwodenwm gan Ddefnyddio Gwirfoddolwyr Iach* (a ariennir gan Accelerate, Prifysgol Abertawe a Pharc Geneteg Cymru), yn defnyddio modelau organoidau 3D i archwilio achosion genetig polypedd y dwodenwm trwy gymharu cleifion yr effeithir arnynt â gwirfoddolwyr iach. Gall cymharu gwirfoddolwyr iach ag organoidau dwodenol 3D a sefydlwyd o gleifion ag FAP ac MAP (a sefydlwyd yn rhan o'r astudiaeth *Dadansoddiad Genetig Moleciwlaidd o Bolypedd y Dwodenwm yn y Syndromau Tyfiant Etifeddol y Colon a'r Rhefr a Rhagduddiad at Ganser*) helpu i bennu'r modd y mae polypau'n ymddangos mewn cleifion â'r cyflyrau hyn, ac rydym wedi recriwtio 13 o gleifion o Fwrdd Iechyd Prifysgol Cwm Taf Morgannwg.

Mae ein hymchwilydd (gan gynnwys Cydlynnydd Ymchwil a ariennir trwy Barc Geneteg Cymru) hefyd yn gweithio ar yr astudiaeth Ewropeaidd amlganolfan arfaethedig gyntaf o glefyd y dwodenwm mewn MAP, astudiaeth sy'n ceisio darparu tystiolaeth ynghylch a yw argymhellion gwyliadwriaeth a

ddatblygwyd ar gyfer cleifion ag FAP hefyd yn briodol ar gyfer cleifion ag MAP. Ei nod yw casglu data hirdymor am y canfyddiadau endosgopig a darparu gwybodaeth ddilydol i'n helpu i ddeall hanes naturiol clefyd y dwodenwm mewn MAP, gan roi ystyriaeth i'r ffaith y gallai triniaethau therapiwtig fod yn ofynnol ar gyfer rhai cleifion, gan gynnwys cael gwared ar bolypau lle ceir clefyd datblygedig yn y dwodenwm. Bydd hefyd yn casglu data yn y dyfodol am achosion o ganser y colon a'r rhefr a chanserau y tu allan i'r coluddion. Mae'r astudiaeth hon wedi recriwtio 716 o gleifion ag MAP, a bydd yn parhau am gyfanswm o 20 mlynedd.

Addysg ac Ymgysylltu

Mae'r tîm Addysg ac Ymgysylltu wedi cyflwyno rhaglen fawr o ddigwyddiadau a gweithgareddau i feithrin ymwybyddiaeth a chynyddu dealltwriaeth o'r datblygiadau ym maes genomeg yng Nghymru. Mae cynulleidfaoedd presennol yn cynnwys gweithwyr gofal iechyd proffesiynol, cleifion a theuluoedd, ysgolion a cholegau, a'r cyhoedd. Rydym hefyd yn blaenoriaethu cyfranogiad y cyhoedd a chleifion, gan ddefnyddio ein rhwydweithiau i sicrhau bod eu barn yn cael ei chyfleu'n glir ac mewn modd effeithiol i Lywodraeth Cymru.

Mae yna amrywiaeth enfawr o weithgareddau sy'n galluogi'r tîm i feithrin ymwybyddiaeth o genomeg, gan gynnwys cyflwyniadau cymunedol, darlithoedd cyhoeddus, caffis genomeg, a chynadleddau.

Galluogi cyfranogiad cleifion mewn ymchwil

Mae Parc Geneteg Cymru yn parhau i hwyluso cyfleoedd i gleifion a'r cyhoedd gymryd rhan mewn ymchwil genomig. Mae cyfleoedd yn cael eu dosbarthu i'n rhwydwaith o gleifion â chlefydau prin, i Seinfwrdd i Gleifion a'r Cyhoedd Partneriaeth Genomeg Cymru, a thrwy Gylchlythyr Aelodau Genetic Alliance UK a ddsberthir i'n 230 o aelod-sefydliadau bob yn ail wythnos. Ochr yn ochr â'n platfformau cyfryngau cymdeithasol, gan gynnwys ein gwefan ac X (Twitter). Mae'r rhai sy'n bresennol mewn digwyddiadau megis y Caffis Genomeg hefyd wybod am gyfleoedd i gymryd rhan.

Dyma enghreifftiau o'r modd yr ydym wedi cynnwys pobl mewn prosiectau sy'n canolbwyntio ar eneteg a genomeg:

- Gŵyl Wyddoniaeth Caerdydd - cyfle i ymgysylltu â'r cyhoedd drwy weithdai a stondinau rhyngweithiol
- Genomeg gyda'r Nos yn Techniquet Caerdydd a Chanolfan Darganfod Gwyddoniaeth Wrecsam 'Xplore!'
- Ymuno â Grŵp Arweinyddiaeth RDIN a sefydlwyd yn ddiweddar a chefnogi aelodau mewn gwahanol feysydd o'r Cynllun, gan gynnwys recriwtio cynrychiolydd PPI i gefnogi clinig Clefydau Prin Enghreifftiol Cwm Taf Bevan.
- Cyflwyno sgysiau grŵp cymunedol, darlithoedd cyhoeddus a chynadleddau gofal iechyd.
- Gŵyl Genomeg 2024- hybu proffil Cymru drwy ein presenoldeb ochr yn ochr â phartneriaid yn y digwyddiad yn Llundain.

METRIGAU CRAIDD

Cyfnod adrodd 1 Ebrill 2023 - 31 Mawrth 2024

Dyfarniad seilwaith
Ymchwil lechyd a Gofal
Cymru i'r grŵp



Cyllid
uniongyrchol
a
ddyfarnwyd
£820K

Grantiau a enillwyd yn ystod y cyfnod adrodd

Grantiau a enillwyd	Dan arweiniad y grŵp	Grŵp yn cydweithio
Nifer	4	7
Gwerth	£363K	£5.8M
Cyllid i Gymru	£363K	£5.8M
Cyllid i'r grŵp	£363K	£0



Nifer y cyhoeddiadau



Nifer y digwyddiadau ymgysylltu â'r
cyhoedd



Nifer y cyfleoedd i
gynnwys y cyhoedd

PECYN GWAITH 1

Genomeg ar gyfer Ymchwil

Gweithgareddau Craidd

- Dilyniannodi'r genhedlaeth nesaf ar gyfer ystod o gymwysiadau sy'n defnyddio DNA ac RNA
- Datblygu technolegau NGS newydd
- Dadansoddi biowybodeg bwrpasol ar gyfer cymwysiadau dilyniannodi newydd
- Dadansoddiad piblinell o allbynnau data safonol (genomau, ecsomau, ac ati)
- Cyfrifiannu, prosesu a storio data ar gyfer ymchwil i feddygaeth genomig
- Datblygu llwybr ar gyfer integreiddio data genomig i storfa ddata Cyswllt Diogel Gwybodaeth Ddiennw (SAIL) (Abertawe)
- Cyfrannu at addysg gweithwyr proffesiynol gofal iechyd
- Deillio a thyfu celloedd dynol iPSC (Bôn-gelloedd Amlbotensial Cymelledig)
- Defnyddio technoleg golygu genomau CRISPR (Ailadroddiadau Palindromig Byr Clystyrog wedi'u Gwasgaru'n Rheolaidd) i lunio modelau newydd o glefydau ar gyfer ymchwil
- Gwasanaeth ymgynghori ar gyfer ymchwilwyr y mae arnynt angen cymorth gyda thechnegau golygu bôn-gelloedd a genomau.

Diben a Chynnydd

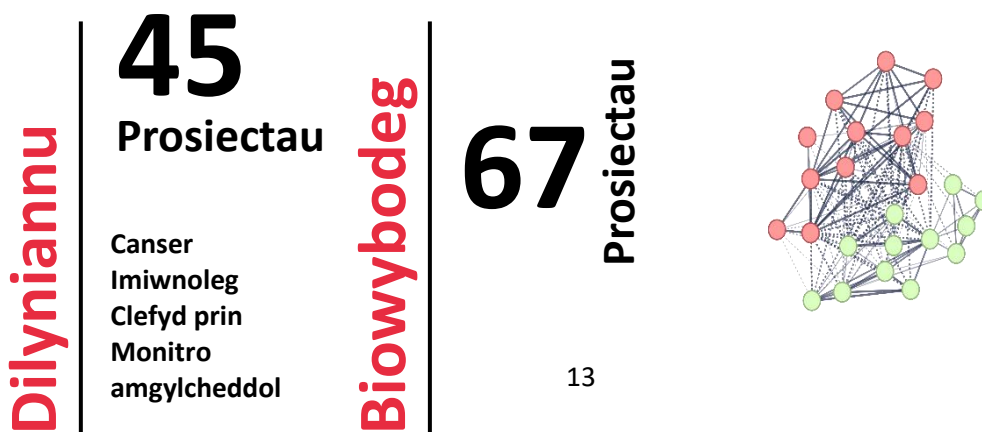
Mae Parc Geneteg Cymru yn cefnogi ac yn hyrwyddo'r defnydd o dechnolegau genomig trwy amrywiaeth o weithgareddau a ddarperir fel a ganlyn:

- Labordy dilyniannu'r genhedlaeth nesaf (cefnogwyd 45 o brosiectau yn ystod y flwyddyn ddiwethaf)
- Darpariaeth biowybodeg (67 o brosiectau eleni)
- Gwyddor data/arbenigedd integreiddio
- Gwaith golygu genomau a modelu clefydau.

Caiff gwaith datblygu ac arloesedd ei gefnogi trwy fentrau cydweithredol â'r byd academiaidd, y GIG, Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan, a'r sectorau fferylliaeth a biodechnoleg.

Mae rhoi mynediad at ddilyniannodi'r genhedlaeth nesaf sy'n hyblyg ar gyfer ymchwil, ynghyd â chymorth biowybodeg arbenigol a ategir gan seilwaith cyfrifiadurol perfformiad uchel sy'n benodol ar gyfer gwaith dadansoddi genomig, yn sicrhau ansawdd a swm yr ymchwil genomig a wneir yng Nghymru, ac yn golygu bod cyfran fwy o'r cyllid ymchwil a ddyfernir yn allanol yn cael ei wario yng Nghymru.

Gweithgarwch Cyfleuster Genomeg Parc Geneteg Cymru



Darpariaeth dilyniannu

Mae dilyniannodi'r genhedlaeth nesaf (NGS) yn dechneg bwerus, gosteffeithiol, ac effeithlon o ran amser a ddefnyddir i ddilyniannodi genynnau a genomau. Ym Mharc Geneteg Cymru, mae tîm labordy y cyfleuster genomeg, sy'n cynnwys tri unigolyn, yn defnyddio peiriannau dilyniannodi ym Mhrifysgol Caerdydd a'r AWMGS i gynhyrchu data dilyniannau ar gyfer ymchwilwyr.

Mae'r dull hwn yn caniatáu strategaeth gost-effeithiol, gan optimeiddio'r defnydd o gapasiti i wneud y defnydd gorau o'r peiriannau dilyniannodi. Rydym wedi galluogi mynediad at broses ddilyniannu ar gyfer 45 o brosiectau sy'n ymchwilio i feysydd bioleg canser, ymchwil i glefydau anghyffredin, arthritis, clefyd yr arennau, cyflyrau imiwnolegol, niwroddirywiad, a phrosiectau Alzheimer.

Sefydlu'r seilwaith TG ar gyfer ymchwil genomig

Rydym yn gweithio gyda phartneriaid academiaidd, gofal iechyd a diwydiannol i wella'r adnoddau cyfrifiadurol a'r adnoddau storio data sy'n hanfodol ar gyfer ymchwil genomeg fodern. Rydym yn parhau i ddarparu seilwaith TG pwrpasol i gefnogi ymchwil genomig trwy seilwaith TG Sêr Cymru a'r seilwaith arfaethedig yng nghartref newydd Parc Geneteg Cymru yn Cardiff Edge.

Dadansoddi biowybodeg

Biowybodeg yw'r wyddor o ddadansoddi data biolegol cymhleth, megis data dilyniannodi genomig, gan ddefnyddio cyfrifiadurol. Ym Mharc Geneteg Cymru, mae ein tîm o ddau fiowybodegwr wedi cefnogi 67 o brosiectau ymchwil eleni ac wedi darparu mynediad at gapasiti cyfrifiadurol i ymchwilwyr a myfyrwyr ôl-raddedig.

Integreiddio data genomig i mewn i Storfa Ddata SAIL

Rydym eisoes wedi disgrifio'r modd y bu i ffeiliau sy'n dal gwybodaeth am amrywiad genetig ar gyfer unigolion a roddodd samplau i Fanc Bio Niwroleg Abertawe gael eu lanlwytho a'u hanodi o yn SAIL. Mae'r broses anodi yn nodi amrywiadau prin a allai fod yn niweidiol, ac roeddem yn gallu ymchwilio i bresenoldeb amrywiadau o'r fath mewn grwpiau o unigolion â chanlyniadau epilepsi gwahanol. Roedd hyn yn bosibl trwy gysylltu'r set ddata o amrywiadau anodedig â data a gesglir yn rheolaidd o gofnodion meddygon teulu ac ysbytai, ac â'r wybodaeth a ddeilliodd o lythyrau clinig. Cyflwynwyd canlyniadau'r gwaith hwn yng Nghyngres Epilepsi Ewrop y Gyngrhair Ryngwladol yn Erbyn Epilepsi (ILAE) ym mis Gorffennaf 2022 ac yng nghyfarfod ILAE yng Nghaerdydd ym mis Hydref 2022. Maent hefyd wedi cael eu cyflwyno i'w cyhoeddi mewn cyfnodolyn a adolygir gan gymheiriaid.

Llywiodd yr heriau a nodwyd gan yr astudiaeth hon gam nesaf y prosiect, gan arwain at osod piblinell i brosesu data genetig ar weinydd ar wahân mewn llwyfan ymchwil diogel (SeRP). Y bwriad yw y byddai unrhyw wybodaeth bersonol adnabyddadwy yn cael ei dileu yn ystod y broses hon, ac y byddai'r ffeiliau wedi'u hanodi yn addas i'w lanlwytho i Storfa Ddata SAIL yn dilyn y broses safonol. Mae'r biblinell ar wahân hefyd yn caniatáu i'r feddalwedd anodi gael ei diweddarau fel y gellir ailanodi'r setiau data genetig (ffeiliau Fformat Galw Amrywiadau [VCF]) gan ddefnyddio'r setiau data diweddaraf.

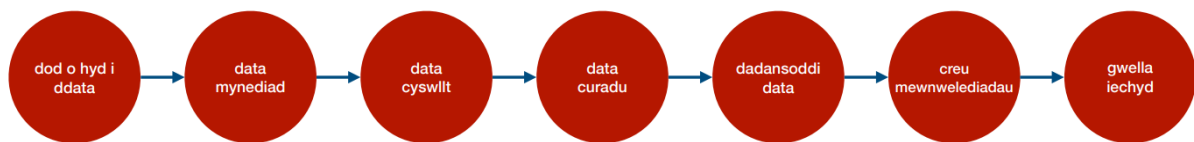
Ers 2023, mae'r myfyriwr PhD, Rob Maddison, wedi'i ariannu gan Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru i archwilio symud profion genetig arferol ar gyfer cysylltu data yn SAIL. Mae 16,181 o gofnodion profion genynnau ffibrosis systig (CF) wedi'u hanodi a'u llwytho i fyny er mwyn galluogi ymchwiliadau i effaith

iechyd o ran bod yn gludwr ffibrosis systig. Mae'r gwaith hwn wedi nodi'r heriau fformatio data gan gadw data genetig a metaddata a gaffaelwyd fel mater o drefn o blatfformau ymchwil, a bydd yn llywio argymhellion ar gyfer integreiddio data yn y dyfodol. Mae Dadansoddiad mewn cydweithrediad â gwyddonwyr clinigol yng Ngwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan (AWMGS) wedi cynhyrchu amleddu wedi'u diweddarau o amrywiadau sy'n achosi ffibrosis systig yng Nghymru i'w defnyddio wrth asesu risg clinigol.

Tîm Integreiddio Data

Yn ystod y flwyddyn ddiwethaf, mae'r Tîm Integreiddio Data wedi cataleiddio ymchwilwyr yng Nghymru i feddwl yn wahanol, gweithio'n fwy cydweithredol, a rhoi data wrth wraidd ymchwil genomig sy'n canolbwyntio ar y claf.

Drwy gyfuno'r data sydd gennym eisoes (gyda chysylltiad data ac aildefnyddio data gwell) â dulliau dadansodol datblygedig, byddwn ni'n cyflymu canlyniadau cleifion i ddarparu mewnwelediad gwyddonol newydd a lleihau costau ymchwil. Bydd cydweithrediadau amrywiol prosiectau'r tîm yn cael eu cyflawni ar draws yr holl bwyntiau gwirio allweddol angenrheidiol i ddefnyddio integreiddio data i wella canlyniadau iechyd.



Uchafbwyntiau Gweithgareddau

Datgloi data genomig y GIG

Mae'r tîm wedi cyd-fynd ag awydd **Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan y GIG** i wneud data arferol ar gyfer ymchwil â dyhead **Biofanc Canser Cymru** i ddod yn fanc data. Mae hyn yn cael ei gyflawni ar gyfer rhannau o Gynllun Cyflawni Genomeg Cymru a map ffordd cysylltu data AWMGS. Rydym wedi bod yn gweithio i sefydlu piblinellau mynediad at ddata genomig diagnostig a gynhyrchir fel mater o drefn, a gobeithio bod hyn yn cael ei weithredu'n llawn ac ar gael i ymchwilwyr drwy fodel cydsyniad eang Biofanc Canser Cymru yn ddiweddarach yn 2024.

Creu modelau data amlfodd

Gan ailystyried y ffordd y caiff data ei storio a'i ddadansoddi mewn ffordd sy'n canolbwyntio mwy ar y claf, mae'r Tîm Integreiddio Data wedi arwain ar greu ysgoloriaeth PhD a ariennir yn llawn sy'n cynnwys **Canolfan Oncoleg Manwl Gywir Rhyngddisgyblaethol Caerdydd, Canolfan Ymchwil Treialon, Ysgol Cyfrifiadureg a Chanolfan Meddygaeth Canser Arbrofol Caerdydd** i sefydlu model Efaill Digidol ar gyfer data amlfodd cysylltiedig.

Data arferol ar gyfer treialon

Mae treial QuicDNA yn dreial canser yng Nghymru sy'n unigryw i'r DU, a bydd yn integreiddio data biopsi hylif i'r llwybr

Dadansoddiadau uwch

Mae setiau data amlfodd rhyng-gysylltiedig yn berffaith i gymhwyso dulliau dadansoddeg uwch. Mae ein model Efaill Didigol

diagnosteg cancer yr ysgyfaint. Gan weithio gydag **Iechyd a Gofal Digidol GIG Cymru, Canolfan Ymchwil Treialon Caerdydd a Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan GIG**, mae'r tîm wedi bod yn dod o hyd i ffyrdd o ddefnyddio Amgylcheddau Data Diogel i greu braich rheoli treialon o ddata arferol y GIG.

(cydweithrediad ag **IPOCH, CTR, ECMC, Cyfrifiadureg**), yn defnyddio data treialon Lewcemia Myeloid Aciwt gan y Ganolfan Ymchwil Treialon, i sefydlu technegau Deallusrwydd Artiffisial a dysgu peiriannau i ragweld canlyniadau penodol i gleifion. Mae cydweithrediad parhaus gydag **Ysgol Feddygol Abertawe** yn edrych ar y defnydd o ddysgu peiriant i ddarganfod biofarcwyr o setiau data Dilyniant y Genhedlaeth Nesaf mewn cancer y prostad.

Dylanwadu ar randdeiliaid

Mae'r tîm wedi cael eu gwahodd i gyflwyno eu gwaith i **weithgor Trawsbleidiol Llywodraeth Cymru ar gyfer Hawliau Digidol a Democratiaeth**, ac maent wedi gweithio gyda **Cancer Research UK** yn datblygu eu Strategaeth Data ac wedi rhoi sgysiau i'r Caffis **Genomeg Cyhoeddus** ar foeseg data a Deallusrwydd Artiffisial a gymhwysir i ofal iechyd. Arbenigedd llywodraethu o fewn y tîm sy'n helpu i ddatblygu pecyn cymorth cyfreithiol **Heath Data Research UK**.

Datblygu cymunedol ac allgymorth

Mae'r defnydd o ddata arferol ac ailddefnyddio data o fewn ymchwil yn dod yn ffocws allweddol i lawer o sefydliadau. Mae'r Tîm Integreiddio Data wedi cymryd y fentergarwch i ddod â llawer o sefydliadau ynghyd â digwyddiadau fel "Cyfarfod Bwrdd crwn: cyflymu ein taith ar y cyd tuag at wyddor data amlfodd sy'n canolbwyntio ar y claf" a "Gweithdy ar Lywodraethu Gwybodaeth o fewn ymchwil gofal iechyd".

Roedd y digwyddiadau hyn yn hynod lwyddiannus gan ddenu cynulleidfya o 80 o bobl, gan gynrychioli buddiannau uwch academyddion ac ymchwilwyr gyrfa gynharach ynghyd ag academyddion clinigol ac Arweinwyr y GIG.



Mae cydgrynhoi ymhellach o'r dull cymunedol hwn yn nod allweddol i 2024/2025.

Datblygu Modelau o Glifydau

Mae datblygiadau ym maes genomeg yn cael effaith na welwyd ei thebyg o'r blaen ar ein dealltwriaeth o sail enetig clefydau, o nodi mwtaniadau sy'n gyfrifol am anhwylderau genetig prin, i ddeall rhyngweithiadau cymhleth genynnau lluosog (polygenig) sy'n cynyddu risg unigolyn o ddatblygu anhwylderau cyffredin megis dementia neu rai canserau. Mae llwybrau at therapi yn gofyn ein bod yn deall swyddogaethau genynnau, a hynny'n gyntaf mewn modelau o glifydau. Ym Mharc Geneteg Cymru, rydym yn defnyddio technolegau arloesol bôn-gelloedd lluosbotensial cymelledig (iPSC), golygu genomau CRISPR, gwahaniaethu celloedd, ac organoidau i gynhyrchu modelau genetig dynol newydd o glifydau i gynnal ymchwil treialon cyn-glinigol.

Rydym wedi cefnogi 9 o grwpiau ymchwil, gan gefnogi 14 cynnig newydd am grant yn amrywio o ysgoloriaethau ymchwil PhD a chymrodoriaethau gyrfa gynnar, i grantiau prosiectau Ymchwil ac Arloesi yn y DU (UKRI) a grantiau prosiectau a ariennir gan elusennau a mentrau i ddarganfod cyffuriau. Mae'r prosiectau wedi mynd i'r afael â chlefyd Alzheimer, clefyd Huntington, Glioma, a Chlefyd Niwronau Motor.

Ymchwil i Glifydau Prin

Mae'r grŵp Ymchwil i Syndrom Tiwmorau Etifeddol (ITSR) yn gweithio ar sawl astudiaeth wahanol o glifydau prin. Yr Athro Julian Sampson yw'r Prif Ymchwilydd ar gyfer yr astudiaeth *Genynnau a'r Arennau mewn Sglerosis Twberus* (a ariennir gan Barc Geneteg Cymru a'r Gymdeithas Sglerosis Twberus), sy'n anelu at bennu hanes naturiol clefyd arenol mewn cleifion sydd â'r genyn cyffiniol TSC2/PKD1 wedi'i ddileu, a chymharu hyn â chleifion sydd â mwtaniadau yn TSC2 neu TSC1 yn unig. Mae'r astudiaeth wedi recriwtio 288 o gleifion ac mae disgwyl iddi ddod i ben ym mis Rhagfyr 2024.

Yr Athro Jeremy Cheadle yw'r Prif Ymchwilydd ar gyfer ein hastudiaeth *Mecanweithiau Genetig ym Mholypedd y Coluddyn* (a ariennir gan Sêr Cymru a Pharc Geneteg Cymru), sydd â'r nod o ddarganfod mecanweithiau genetig newydd sy'n sail i bolypedd y coluddyn a datblygiad tiwmorau yn y grŵp hwn o anhwylderau. Bu'r astudiaeth hon yn sail i'r gwaith o nodi newid genetig sy'n lleihau gweithgaredd genyn atal tiwmorau hysbys, gan achosi'r ffenoteip polypedd a welir mewn teulu pedair cenedlaeth. Ni nodwyd y newid genetig hwn gan y gwasanaethau diagnostig clinigol safonol am nad yw'n digwydd ym mhrif gorff y genyn. Fodd bynnag, mae hyn yn tynnu sylw at ddefnyddioldeb posibl ehangu'r broses sgrinio ddiagnostig, yn enwedig i gleifion yr amheuir bod polypedd arnynt pan nad oes newid genetig clasurol wedi'i nodi. Mae'r astudiaeth hon wedi cyrraedd ei tharged recriwtio o 375 o gleifion ac mae bellach yn y cam dilynol.

Dr Laura Thomas yw'r Prif Ymchwilydd ar gyfer dwy o'n hastudiaethau. Mae'r astudiaeth *Dadansoddiad Genetig Moleciwlaidd o Bolypedd y Dwodenwm yn y Syndromau Tyfiant Etifeddol y Colon a'r Rhefr a Rhagduddiad at Ganser* (a ariennir gan nifer o sefydliadau, yn cynnwys Parc Geneteg Cymru, Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru, WCRC, Accelerate, Bowel Cancer West a Phrifysgol Abertawe) yn ymchwilio i ba un a yw cleifion sydd â pholypedd tyfiannol etifeddol (FAP) a pholypedd cysylltiedig ag MUTYH (MAP) hefyd mewn perygl o ddatblygu tiwmorau cyn-falaen a malaen yn y dwodenwm, yn ogystal â'r colon a'r rhefr. Mae'r astudiaeth hon yn ymchwilio i'r ffactorau genetig, yn rhai somatig ac yn rhai a etifeddir, sy'n gysylltiedig â thwf a datblygiad tyfiannau yn y dwodenwm i ganser mewn MAP, ac mae wedi recriwtio 72 o gleifion.

Mae astudiaeth arall Dr Thomas, *Archwilio Achosion Genetig Polypedd y Dwodenwm gan Ddefnyddio Gwirfoddolwyr Iach* (a ariennir gan Accelerate, Prifysgol Abertawe a Pharc Geneteg Cymru), yn defnyddio modelau organoidau 3D i archwilio achosion genetig polypedd y dwodenwm trwy gymharu cleifion yr effeithir arnynt â gwirfoddolwyr iach. Gall cymharu gwirfoddolwyr iach ag organoidau dwodenol 3D a sefydlwyd o gleifion ag FAP ac MAP (a sefydlwyd yn rhan o'r astudiaeth *Dadansoddiad Genetig Moleciwlaidd o Bolypedd y Dwodenwm yn y Syndromau Tyfiant Etifeddol y Colon a'r Rhefr a Rhagduddiad at Ganser*) helpu i bennu'r modd y mae polypau'n ymddangos mewn cleifion â'r cyflyrau hyn, ac rydym wedi recriwtio 13 o gleifion o Fwrdd Iechyd Prifysgol Cwm Taf Morgannwg.

Mae ein hymchwilydd (gan gynnwys Cydlynnydd Ymchwil a ariennir trwy Barc Geneteg Cymru) hefyd yn gweithio ar yr astudiaeth Ewropeaidd amlganolfan arfaethedig gyntaf o glefyd y dwodenwm mewn MAP, astudiaeth sy'n ceisio darparu tystiolaeth ynghylch a yw argymhellion gwyliadwriaeth a ddatblygwyd ar gyfer cleifion ag FAP hefyd yn briodol ar gyfer cleifion ag MAP. Ei nod yw casglu data hirdymor am y canfyddiadau endosgopig a darparu gwybodaeth ddilynol i'n helpu i ddeall hanes naturiol clefyd y dwodenwm mewn MAP, gan roi ystyriaeth i'r ffaith y gallai triniaethau therapiwtig fod yn ofynnol ar gyfer rhai cleifion, gan gynnwys cael gwared ar bolypau lle ceir clefyd datblygedig yn y dwodenwm. Bydd hefyd yn casglu data yn y dyfodol am achosion o ganser y colon a'r rhefr a chanserau y tu allan i'r coluddion. Mae'r astudiaeth hon wedi recriwtio 716 o gleifion ag MAP, a bydd yn parhau am gyfanswm o 20 mlynedd.

Cyhoeddiadau a chyflwyniadau:

- Kearney A, Butlin L, Coffey T, et al. *Y gorgyffwrdd rhwng gwerthusiadau ar hap o ymyriadau recriwtio a chadw: Adolygiad wedi'i ddiweddarau o lenyddiaeth recriwtio (Adnodd Ar-lein ar gyfer Recriwtio mewn Treialon Clinigol) a chadw (Adnodd Ar-lein ar gyfer Cadw mewn Treialon Clinigol)* Treialon Clinigol. 2024;0(0). doi:10.1177/17407745241238444
- Channing J. Paller et al., *Pan-Cancer Interrogation of MUTYH Variants Reveals Biallelic Inactivation and Defective Base Excision Repair Across a Spectrum of Solid Tumors*. JCO Precis Oncol 8, e2300251(2024).

- Meuser, Elena et al. (2024). *PIGA Mutations and Glycosylphosphatidylinositol Anchor Dysregulation in Polyposis-Associated Duodenal Tumorigenesis*. *Ymchwil canser moleciwlaidd: MCR. 22. 10.1158/1541-7786.MCR-23-0810*.
- Mae Amy Houseman, y myfyriwr PhD, yn rhoi cyflwyniad yng nghynhadledd INSIGHT ym mis Mehefin, 2024.

PECYN GWAITH 2

Addysg ac Ymgysylltu

Diben

Mae Parc Geneteg Cymru yn cyflawni portffolio eang o weithgareddau o ran addysg ac ymgysylltu proffesiynol a chyhoeddus. Mae'r rhaglen yn rhoi cyfleoedd i gleifion a theuluoedd ymgysylltu â gwaith ymchwil, prosesau datblygu gwasanaethau, a pholisi iechyd a gofal cymdeithasol, a chael eu cynnwys ynddynt. Mae gweithgareddau addysg Parc Geneteg Cymru yn tynnu ar arbenigedd yn sefydliadau addysg uwch Cymru a'r GIG, ac ar y gymuned genomig ehangach yn y DU ac yn rhyngwladol.

Gweithgareddau Craidd

- Digwyddiadau a gweithgareddau addysg ac ymgysylltu trwy raglenni cyhoeddus a rhaglenni ysgolion
- Cymorth trwy ddigwyddiadau, mentrau, ac ymgyrchoedd i'r rhai y mae clefydau prin yn effeithio arnynt
- Rheoli rhwydweithiau ar gyfer pob un o bedwar grŵp rhanddeiliaid allweddol Parc Geneteg Cymru (cleifion, ysgolion, y cyhoedd, a gweithwyr proffesiynol)
- Recriwtio i astudiaethau ymchwil glinigol ym maes geneteg gan Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru a'r Sefydliad Cenedlaethol dros Ymchwil Iechyd (NIHR)
- Datblygiad proffesiynol parhaus (DPP) cymeradwy ym meysydd geneteg a genomeg i'r rhai sy'n gweithio ym maes gofal iechyd a'r proffesiynau perthynol.
- Mewnbwn cyhoeddus i bolisiâu Llywodraeth Cymru ym maes geneteg a genomeg, gan gynnwys clefydau prin.

Cynnydd

Cyhoeddus

Cynhaliwyd rhaglen amrywiol ac eang o weithgareddau ymgysylltu ar gyfer grwpiau cyhoeddus, a oedd yn cynnwys y canlynol:

Cynadleddau cyhoeddus Geneteg a Genomeg ar gyfer y Drydedd Genhedlaeth (3G)

Nawr yn ei 8^{fed} blwyddyn o'r bron, cynhaliwyd y gynhadledd 3G flynyddol yn rhithwir ym mis Rhagfyr. Anelir y digwyddiad yn benodol at bobl dros 50 oed, ond mae'n agored i unrhyw aelodau o'r cyhoedd sydd â diddordeb mewn DNA, geneteg, genomeg, a phynciau cysylltiedig. Ymunodd y mynychwyr trwy Zoom i fwynhau sgysiau gan gynnwys *V for Vaccination: from Cowpox to Covid*, Maethenomeg Coffi, *Beth am Drafod Canser y Coluddyn*, *Defnyddio'r Celfyddydau i Godi Ymwybyddiaeth o Glefydau Prin*, yn ogystal â *Hanes, dirywiadau a chyswllt genetig yn y rhinoceros gwyn gogleddol a dheuol*.

- *Diolch am ddiwrnod ardderchog. Fe wnes i fwynhau'r holl sgysiau - mor ddiddorol!* Mynychwr 3G
- *Un o'r cyflwyniadau mwyaf diddorol rydw i erioed wedi clywed yn ymwneud â chlefydau anghyffredin. Diolch yn fawr iawn!* Mynychwr 3G



Caffis Genomeg

Mae Caffis Genomeg Cyhoeddus yn ffurfio rhan o raglen ymgysylltu Partneriaeth Genomeg Cymru, sy'n cael ei chynllunio a'i chyflwyno gan Barc Geneteg Cymru. Mae'r caffis yn rhad ac am ddim ac yn agored i bawb, ac maent yn cynnwys cyflwyniadau byr, anffurfiol ar genomeg sy'n berthnasol i iechyd a meddygaeth, a hynny gan siaradwyr gwadd o blith gweithwyr iechyd, ymchwilwyr, grwpiau trydydd sector, a phobl sydd â chyflyrau genetig a phrin sy'n rhannu profiadau personol. Ers fis Ebrill 2023, cynhaliwyd saith caffi ar gyfer y cyhoedd, a fynychwyd gan fwy na 320 o bobl. Enghreifftiau o'r sgysiaid sydd wedi'u cynnwys *A all eich genynnau IL-6R ddylanwadu ar eich dewisiadau ymarfer corff?*, *Y cynllun ar gyfer genomeg yng Nghymru ar gyfer y tair blynedd nesaf*; *Mesur Difrod DNA mewn Gwaed sy'n Cylchredeg mewn Canser Oesoffogaidd*; *Cysylltiad data i ymchwilio i effeithiau statws cludwr ar gyfer ffibrosis systig ar iechyd*; *Darparu profion genomig i gleifion canser: Pam, sut a'r camau nesaf*; *O ddistawrwydd i swm: Canfod Fy Llais fel Claf Clefyd Prin*.

- *Sesiynau gwych, diolch am drefnu - llawn gwybodaeth a buddiol iawn.* Mynychwr Caffi Genomeg Cyhoeddus
- *Diolch am gyflwyniad rhyfeddol, mor ddiddorol.* Mynychwr Caffi Genomeg Cyhoeddus

"Mae caffis cyhoeddus Parc Geneteg Cymru wedi bod yn werthfawr wrth ddatgelu'r ymchwil hynod ddiddorol a'r datblygiadau sylweddol mewn therapiau sy'n ymwneud â genomeg. Dim ond un enghraifft yw achos diweddar y ferch ifanc a gafodd ei chlyw yn ôl trwy driniaeth trwyth arloesol". Mynychwr Caffi Genomeg



Yn dilyn yr ymateb cadarnhaol i'r Caffis Cyhoeddus, cychwynwyd Caffis Genomeg i Bobl Ifanc ar wahân. Maent wedi'u hanelu at y rheini sydd rhwng 16 a 25 oed, ac fe'u cynhelir deirgwaith y flwyddyn bob tymor. Yn ystod y 12 mis diwethaf fe'u mynychwyd gan fwy na 90 o bobl. Roedd y pynciau'n cynnwys *Gyrfaoedd mewn Ymchwil Canser: Fy nhaith hyd yn hyn, Ble byddem heb ymchwil, a PRYD o fwyd*.

- *Diolch! Edrych ymlaen at y sesiwn nesaf* 🤝 Mynychwr Caffi i Bobl Ifanc
- *Mae amser yn hedfan pan fyddwch chi'n cael hwyl, ac mae gwyddoniaeth yn hwyl!* Mynychwr Caffi i Bobl Ifanc

Yn ogystal, cynhaliwyd y caffi hybrid cyntaf eleni yng Nghanolfan Gelfyddydau Chapter Caerdydd, gyda'r mynychwyr yn gallu bod yn bresennol wyneb yn wyneb neu ar-lein drwy zoom i fwynhau sgysiau byw, a chynhaliwyd y Caffi Nadolig cyntaf ym mis Rhagfyr, gydag aelodau o Fwrdd Seinio Partneriaeth Genomeg Cymru yn cyflwyno Cwis Nadolig deniadol. Bydd cyfuniad o gaffis ar-lein ac wyneb yn wyneb yn dychwelyd dros y misoedd nesaf.



Genomeg ar ôl iddi Dywyllu yn Techniquest

Yn rhan o raglen barhaus o gyfathrebu ac ymgysylltu â'r cyhoedd ynghylch geneteg/genomeg, trefnwyd a chyflwynwyd yr ail ddiwyddiad allgymorth *Genomeg Gyda'r Nos*, gan Dîm Addysg ac Ymgysylltu Parc Geneteg Cymru, ar y cyd â Phartneriaeth Genomeg Cymru. Cafodd y digwyddiad ei gynnal yng Nghanolfan Darganfod Gwyddoniaeth Techniquest yng Nghaerdydd, ac roedd wedi'i anelu at oedolion (yn enwedig y ddemograffeg 18 i 50 oed sy'n anodd ei chyrraedd) ac yn rhad ac am ddim. Aeth dros 200 o aelodau o'r cyhoedd i'r digwyddiad. Roedd yn cynnwys amrywiaeth o weithgareddau difyr, ymarferol a oedd yn cynnwys:

- Gweithdai echdynnu DNA yn y labordy
- Sgysiau cyhoeddus sy'n canolbwyntio ar foeseq mewn geneteg glinigol/genomeg, a Genomeg yn y Cyfryngau
- Amrywiaeth eang o stondinau rhyngweithiol gan sefydliadau ar draws sectorau, megis gofal iechyd, ymchwil, iechyd y cyhoedd, addysg uwch, a'r celfyddydau.
- Gemau Realiti Rhithwir



Cynhaliwyd *Genomeg Gyda'r Nos* hefyd yng Nghanolfan Darganfod Gwyddoniaeth, Wrecsam, 'Xplore!', lle bu aelodau'r cyhoedd yn mwynhau gweithgareddau gan gynnwys stondinau ymarferol ar bwnc genomeg, arddangosfeydd gwyddonol a gemau VR.

- *Llawer o staff brwdfrydig a chefnogaeth!* Mynychwr Genomeg Gyda'r Nos
- *Ymgysylltu, darlithoedd, rhyngweithio, yn cwmpasu llawer o wahanol bethau - hwyl!* Mynychwr Genomeg Gyda'r Nos

- **Mae wedi bod yn wych! Mynychwr Genomeg Gyda'r Nos**



Cyflwyniadau i Grwpiau Cymunedol

Rhoddwyd tri deg naw o gyflwyniadau'n ymwneud â DNA a geneteg/genomeg i sefydliadau cymunedol ledled Cymru, yn cynnwys y Clwb Rotari, grwpiau Sefydliad y Merched, Clybiau Probus, Prifysgol y Drydedd Oes, cymrodoriaethau ymdeol, grwpiau llyfrgelloedd a chlybiau cymdeithasol. Roedd y pynciau'n cynnwys Meddygaeth Bersonol, Taith i'r gorffennol: Olrhain eich gwreiddiau genetig gan ddefnyddio DNA, Geneteg a Genomeg mewn Bywyd Bob Dydd, DNA Bysedd, Ffarmacogenomeg, Epigeneteg, Genomeg yn y Cyfryngau.

Darlithoedd Cyhoeddus

Mae darlithoedd cyhoeddus Parc Geneteg Cymru yn anelu at ennyn diddordeb cynulleidfa leyg mewn pynciau sy'n ymwneud â geneteg a genomeg. Maent yn denu cynulleidfa amrywiol o fyfyrwyr chweched dosbarth i aelodau o'r cyhoedd sydd wedi ymdeol. Enghraifft eleni oedd cydweithrediad â chyfres o ddarlithoedd cyhoeddus Ysgol Meddygaeth mewn Iechyd Prifysgol Caerdydd, gyda darlith ragorol gan Dr Neil Stephens, Prifysgol Birmingham; *Gadewch i ni siarad am gig diwylliedig: myfyrdodau ar wleidyddiaeth gymdeithasol tyfu cig mewn cewyll.*



Lansio Deuce: drama sain ddwyieithog newydd gan Theatr Illumine a Phartneriaeth Genomeg Cymru
Wedi'i chynhyrchu gan [Theatr Illumine](#) mewn partneriaeth â Phartneriaeth Genomeg Cymru ac ar y cyd â Pharc Geneteg Cymru, mae *Deuce* yn ddrama bodlediad, sy'n archwilio'r cyflwr etifeddol cardiomyopathi hypertroffig (HCM), a ysgrifennwyd gan y dramodydd o Gaerdydd Lisa Parry ac a gyfarwyddwyd gan Zoë Waterman. Cafodd ei chyfieithu gan Branwen Davies, ac mae fersiynau Cymraeg a Saesneg ar gael i'w ffrydio am ddim i sicrhau y gall ystod eang o wrandawyr profi'r cynhyrchiad pwerus hwn sy'n procio'r meddwl. Mae'r podlediad 30 munud o hyd yn adrodd hanes Alys, chwaraewr tennis yn ei harddegau sy'n cwmpo yn ystod rownd derfynol Pencampwriaeth Iau'r Merched yn Wimbledon.

Yna, mae'r byd y mae Alys yn gyfarwydd ag ef yn cael ei droi wyneb i waered pan fo meddygon yn rhoi diagnosis o HCM iddi; cyflwr lle mae wal gyhyrol y galon yn tewhau ac y mae'n dod yn fwy anodd pwmpio gwaed o amgylch y corff. Nid yn unig y mae Alys yn deall y gallai ei diagnosis olygu diwedd ei gyrfa, mae hefyd yn sylweddoli y gallai'r cyflwr etifeddol hwn, a achoswyd gan nam yn ei genom, hefyd fod wedi



achosi marwolaeth anesboniadwy ei thad.

Mae sgript Lisa, a lywiwyd gan brofiad arbenigwyr mewn geneteg a genomeg, cardiolegwyr, a rhai sy'n byw â chardiomyopati hypertroffig, yn archwilio effaith y diagnosis, sy'n newid bywyd, ar berthnasoddedd, uchelgais, ac iechyd meddwl. *Lansiwyd DEUCE* yn haf 2023, ac mae ar gael yn rhad ac am ddim trwy lwyfannau gan gynnwys Spotify ac Apple Podcasts.

Rhwydwaith Geneteg Cyhoeddus

Parhaodd Parc Geneteg Cymru hefyd i ymgysylltu ag aelodau o'r cyhoedd trwy ei *Rwydwaith Geneteg Cyhoeddus* a'r cylchlythyr chwemisol cysylltiedig, sy'n darparu newyddion, gwybodaeth a manylion am ddiwyddiadau a chyfleoedd.



Gŵyl Wyddoniaeth Caerdydd

Am y tro cyntaf eleni, cymerodd Parc Geneteg Cymru ran yng Ngŵyl Wyddoniaeth Caerdydd mewn digwyddiad a gynhaliwyd gan Brifysgol Caerdydd o'r enw 'Bod yn Wyddonydd'. Aeth mwy na 500 o aelodau o'r cyhoedd i'r ŵyl yn ystod hanner tymor mis Chwefror i fwynhau'r amrywiaeth o stondinau rhyngweithiol a gweithdai, gan gynnwys y stondin Darganfod DNA gan Parc Geneteg Cymru.



Ysgolion a Cholegau

Yn ystod y 12 mis diwethaf, mae Parc Geneteg Cymru wedi cyflwyno rhaglen ymgysylltu brysur ac amrywiol ar gyfer Ysgolion a Cholegau ar gyfer disgyblion 16 oed a hŷn, a oedd yn cynnwys y canlynol:

- Stondinau gyrfaoedd a sgysiau sy'n canolbwyntio ar geneteg/genomeg yn yr ysgol a'r colegau (rhai enghreifftiau yw Ysgol Uwchradd y Bont-faen, Coleg Caerdydd a'r Fro, Ysgol Uwchradd Archesgob McGrath Pen-y-bont ar Ogwr, Ffair Ymgynghorwyr Athrawon a Gyrfaoedd)
- Sesiynau addysg geneteg/genomeg pwrpasol mewn ysgolion, yn ogystal â sesiwn *Dilemâu Moesegol* gyda Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan fel rhan o Ysgol Haf Ymddiriedolaeth Sutton Prifysgol Caerdydd, ac Ysgol Haf Ehangu Cyfranogiad Prifysgol Caerdydd
- Ymgysylltu trwy **Rwydwaith Geneteg Athrawon** Parc Geneteg Cymru a chylchlythyrau tymhorol cysylltiedig.
- Stondinau gwybodaeth rhyngweithiol mewn digwyddiadau, gyda'r uchafbwyntiau'n cynnwys y digwyddiad *Her Gwyddorau Bywyd* a *Gwyddoniaeth mewn Iechyd* ar gyfer y chweched dosbarth a gynhaliwyd yn Ysgol Feddygaeth Prifysgol Caerdydd.



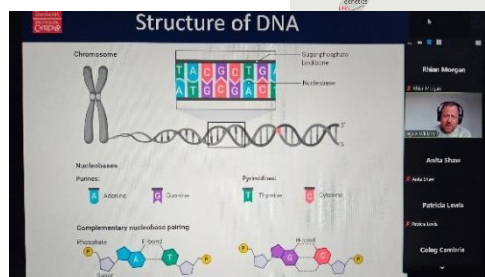
Mae myfyrwyr yn y Bont-faen wedi elwa ar gyflwyniadau gan dîm ymgysylltu'r Parc Geneteg a oedd yn dangos y cyfleoedd gyrfaoedd amrywiol sydd ar gael yn yr agwedd hon o ofal iechyd sydd ddim yn cael ei deall yn ddigonol. Ac roedd yr arddangosfeydd diddorol ar eu standin yn boblogaidd iawn ymysg y llawer o fyfyrwyr a ymwelodd yn ystod amser cinio! Athro

Cynhadledd Chweched Dosbarth

Roedd Parc Geneteg Cymru yn falch iawn o gynnal ei Gynhadledd Geneteg a Genomeg i'r Chweched Dosbarth ym mis Tachwedd — y tro cyntaf ers pandemig Covid. Cynhaliwyd y gynhadledd ar-lein a rhoddodd gyfle gwyb i fyfyrwyr blwyddyn 12 a 13 glywed am y datblygiadau diweddaraf ym maes geneteg a genomeg gan siaradwyr arbenigol, gan gynnwys: *Cyflwyniad i Genomeg*, *V for Vaccination: from Cowpox to Covid*, *Dreams and Nightmares of the Genetic Age* yn ogystal â *Dylanwadau Genetig ar Iechyd Meddwl Pobl Ifanc*. Bu 970 o fyfyrwyr ac athrawon ledled Cymru yn bresennol yn y gynhadledd.



- *Mae un o'm myfyrwyr blwyddyn 12 hyd yn oed wedi treulio ei brynhawn rhydd yma yn casglu gwybodaeth am fôn-gelloedd, ac roedd wedi'i ysbrydoli... mae hynny'n berffaith. Diolch am drefnu.* Athro, Cynhadledd Chweched Dosbarth



Gweithwyr Iechyd Proffesiynol ac Ymchwilwyr

Drwy gydol y flwyddyn, hwyluswyd amrywiaeth o weithgareddau i weithwyr iechyd proffesiynol, myfyrwyr gofal iechyd, ac ymchwilwyr sy'n gweithio ym maes geneteg a genomeg, a oedd yn cynnwys y canlynol:

Sesiynau addysg


Cyflwynwyd cyfres o sesiynau'n ymwneud â geneteg/genomeg i gefnogi addysg gweithwyr proffesiynol fel gweithwyr proffesiynol ym maes iechyd, myfyrwyr gofal iechyd ac ymchwilwyr. Roedd y rhain yn cynnwys:

- Sesiynau hyfforddiant meddygon teulu
- Sesiynau *Byw gyda Chyflyrau Genetig* a sgysiau profiad cleifion - sy'n cynnwys naratifau personol gan unigolion sydd wedi'u heffeithio gan gyflyrau genetig, cyflyrau anghyffredin neu gyflyrau heb ddiagnosis - a gyflwynir ar gyfer Gwasanaeth Labordy Genomeg Feddygol Cymru Gyfan ac mewn Sefydliadau Addysg Uwch ledled Cymru (mynychwyd gan fyfyrwyr nyrsio, bydwreigiaeth a myfyrwyr Perthynol i Iechyd Proffesiynol). Roedd y sesiynau'n cynnwys profiad bywyd o gyflyrau gan gynnwys atacsia, syndrom Lynch, sglerosis twberus, ffibrosis systig, syndrom X Brau, canser, a SWAN (Syndromau Heb Enw)

Prifysgol Abertawe: Digwyddiad Gyrfaoedd Genomeg dan y Chwyddwydr

Mewn cydweithrediad â Phrifysgol Abertawe a Chymdeithas Frenhinol Bioleg, cynhaliodd Parc Geneteg Cymru ddigwyddiad Gyrfaoedd Genomeg hybrid i fyfyrwyr israddedig ac ôl-raddedig, a oedd yn cynnwys stondin wybodaeth ryngweithiol a sgysiau galw heibio. Roedd hwn yn gyfle gwych i fyfyrwyr glywed am amrywiaeth o wahanol yrfaeoddi sy'n gysylltiedig â genomeg, a chael clywed gan glaf ffibrosis systig i roi cyd-destun i'r gyrfaoedd hyn.



Spotlight on Genomics: Cystic Fibrosis Research, Patient Perspectives & Career Pathways 
Wednesday 14th February 2024 | 11-3:30pm | Swansea University


Look forward to...

- Interactive stand with genetics/genomics information and activities: Fulton House (11-12:30pm)
- Free lunch (1pm, ILS1) & opportunity to network with genetic researchers, educators, counsellors and more!
- Series of talks exploring genetics/genomics topics & career journeys: Seminar Room, Institute of Life Sciences (ILS1) (1:30-3:30pm)

Curious about genetics/genomics careers?

For Zoom access contact: walesgenepark@cardiff.ac.uk / ilsp@swansea.ac.uk

walesgenepark@cardiff.ac.uk @WalesGenePark





Gŵyl Genomeg

Roedd Parc Geneteg Cymru yn rhan o bresenoldeb Partneriaeth Genomeg gydweithredol Cymru (GPW) yng Ngŵyl Genomeg 2024 yn Llundain, ynghyd â chydweithwyr o GPW, Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan, ac Uned Genomeg Patogen Iechyd Cyhoeddus Cymru. Dros ddau ddiwrnod, bu partneriaid wedi ymgysylltu a rhwydweithio â

channoedd o randdeiliaid, ac wedi cyflwyno sgysiau mewn meysydd gan gynnwys astudiaeth QuicDNA, Gwasanaeth Genomeg Seiciatrig Cymru Gyfan, a genomeg pathogen.



Cwrs Adolygu ar gyfer yr Arholiadau Tystysgrif Arbenigedd (SCE)

Cynhaliwyd y Cwrs Adolygu Geneteg Glinigol blynyddol gan Wasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan, a hynny ar gyfer meddygon sy'n hyfforddi ar gyfer y maes hwn mewn meddygaeth ac yn arbenigo arno.

- *Mae'r cwrs yn wych am gwmpasu llawer iawn o ddeunydd mewn cwta 2 ddiwrnod, ac mae wir yn helpu i ganolbwyntio ar adolygu.* Mynychwr cwrs SCE

Stondin Arddangosfa Genomeg

Bu i Barc Geneteg Cymru, a oedd hefyd yn cynrychioli Partneriaeth Genomeg Cymru, arddangos mewn nifer o gynadleddau, cyfarfodydd a digwyddiadau a oedd yn canolbwyntio ar yrfaedd ym maes gwyddoniaeth a gofal iechyd, a hynny trwy ddarparu gwybodaeth a gweithgareddau ymarferol. Ymhlith yr enghreifftiau o hyn mae'r canlynol:

- Cynhadledd Flynyddol Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru
- Cynhadledd Flynyddol Comisiwn Bevan
- Cynhadledd Conffederasiwn y GIG
- Cynhadledd Gwyddor Iechyd Cymru
- Cynhadledd Dydd Gŵyl Dewi Coleg Brenhinol Bydwreigiaeth
- Ffair Iechyd Cymunedau Ethnig Leiafrifol
- Ffeiriau Gyrfaedd Prifysgol Metropolitan Caerdydd



Y Gweinidog yn Lansio Canolfan newydd Iechyd Genomig Cymru

Agorodd Canolfan Iechyd Genomig Cymru (CIGC) yng Ngogledd Caerdydd yn swyddogol yn ystod ymweliad Eluned Morgan, ysgrifennydd y Cabinet dros Iechyd a Gwasanaethau Cymdeithasol ar y pryd, ar 7 Rhagfyr, i wasanaethu fel conglaen i uchelgais iechyd manwl Cymru. Wedi'i ariannu gan Lywodraeth Cymru, mae'r cyfleuster o'r radd flaenaf yn cyd-leoli rhai o arbenigwyr blaenllaw Cymru ym maes genomeg: Partneriaeth Genomeg Cymru, Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan (AWMGS), Uned Genomeg Pathogen a Rhaglen Genomeg Iechyd y Cyhoedd, a Pharc Geneteg Cymru.

Gyda'r GIG wrth ei wraidd, mae'r amgylchedd cydweithredol hwn sy'n cyfuno diwydiant a'r byd academiaidd wedi cael ei gynhyrchu ar y cyd gan staff ar draws yr holl Bartneriaid, cleifion ac aelodau'r cyhoedd. Bydd y gofod newydd yn gartref i labordai clinigol ac ymchwil o'r radd flaenaf a manau clinigol pwrpasol, gan ddod â chleifion ochr yn ochr â'r ymchwil a fydd yn parhau i ehangu eu dewisiadau triniaeth a gwella canlyniadau gofal.

Rwy'n falch iawn o agor Canolfan Iechyd Genomig Cymru yn swyddogol a gweld yn uniongyrchol sut mae'r GIG a'r byd academiaidd yn cydweithio i chwyldroi genomeg a sut byddwn yn trin salwch yn y dyfodol. Mae'n wych bod Llywodraeth Cymru wedi gallu ariannu'r cyfleuster o'r radd flaenaf hwn ac mae'n dangos ein hymrwymiaidau i hyrwyddo gofal iechyd drwy genomeg a meddygaeth fanwl gywir.

Rydym eisoes wedi gweld llwyddiant gyda mentrau arloesol yn y maes hwn, a gobeithio y bydd y cyfleuster newydd hwn yn helpu i adeiladu ar y gwaith hwn a chreu rhagor o gyfleoedd i genomeg drawsnewid gofal iechyd, gwella canlyniadau cleifion, a chyfrannu at ffyniant pobl Cymru. Mae Canolfan Iechyd Genomig Cymru yn fwy na chyfleuster; mae'n ganolbwynt gwybodaeth, arloesedd, a gobaith am ddyfodol gofal iechyd yng Nghymru.

Eluned Morgan AS, Ysgrifennydd y Cabinet dros Iechyd a Gofal Cymdeithasol



20 mlynedd o Dathlu Addysg ac Ymgysylltu Parc Geneteg Cymru

Yng ngwanwyn 2024, nododd Parc Geneteg Cymru dros 20 mlynedd o gyflwyno Addysg ac Ymgysylltu geneteg/genomeg gyda digwyddiad i ddathlu yng Nghanolfan newydd Iechyd Genomig Cymru. Roedd hwn hefyd yn gyfle i ddymuno ymddeoliad hapus i Angela Burgess ar ôl 20 mlynedd yn arwain rhaglen E & E gan Barc Geneteg Cymru. Daeth rhanddeiliaid allweddol a phartneriaid hen a newydd (gan gynnwys cleifion, y cyhoedd, gweithwyr iechyd proffesiynol ac ymchwilwyr) at ei gilydd i rwydweithio, myfyrio ar gyflawniadau ac edrych tuag at gynlluniau'r dyfodol.



Rhwydwaith Geneteg a Genomeg Gweithwyr Proffesiynol

Parhaodd Parc Geneteg Cymru i ymgysylltu â gweithwyr proffesiynol sydd â diddordeb mewn geneteg a genomeg trwy ei *Rwydwaith Geneteg Gweithwyr Proffesiynol* chwemisol a chylchlythyrau cysylltiedig, gan ddarparu newyddion, gwybodaeth a manylion am gyfleoedd ar gyfer addysg, ymchwil a mwy.

Cleifion a Theuluoedd

Roedd y rhaglen o weithgareddau i gefnogi a grymuso'r rhai y mae cyflyrau genetig, prin a heb ddiagnosis yn effeithio arnynt yn cynnwys y canlynol:

Digwyddiadau

Sesiynau Galw Heibio Genomeg a Sgrinio Babanod Newydd-anedig yn Senedd Cymru

Cymerodd Genetic Alliance UK ran mewn dwy sesiwn galw heibio sy'n canolbwyntio ar genomeg a sgrinio babanod newydd-anedig yn 2023. Aeth aelod o Fwrdd Seinio Cleifion a Chyhoeddus GPW i'r sesiwn genomeg i sgwrsio gydag aelodau'r Senedd am ddatblygiadau newydd a'r angen i gael y diweddaraf am y cyflymder sy'n newid. Cawsom ymgysylltiad trawsbleidiol gan draean o Aelodau'r Senedd yn ystod y sesiynau hyn. Fe wnaethom hefyd roi cyflwyniad mewn digwyddiad bwrdd crwn sy'n canolbwyntio ar gyflyrau prin mewn esgyrn a gynhaliwyd yn Senedd Cymru, ac fe wnaethom ymgysylltu â'r Aelodau i godi ymwybyddiaeth o Fframwaith Clefydau Prin y DU.

Diwrnod i'r Teulu SWAN 2023

Fel rhan o Ddiwrnod Plant Heb Ddiagnosis 2023, cynhaliodd SWAN UK Cymru - gyda chymorth gan Barc Geneteg Cymru - ddiwrnod hwyl yn llawn gwybodaeth a rhwydweithio i deuluoedd gyda mwy na 30 o bobl yn bresennol. Roedd amrywiaeth o wybodaeth, cyfeiriadau a gweithgareddau ar gael i ennyn diddordeb teuluoedd a rhoi cyfle iddynt i gael cymorth rhwng cymheiriaid.

Mae Bwrdd Seinio SWAN UK Cymru, sy'n cynnwys 6 aelod SWAN UK yng Nghymru, wedi bod yn allweddol wrth ddarparu adborth i glinig SWAN yng Nghymru a gwerthuso mesurau canlyniadau a adroddir gan gleifion (PROMs), yn ogystal â mesurau profiad a adroddir gan gleifion (PREMs) sydd wedi'u datblygu ar gyfer cleifion sy'n mynd i'r clinig. Mae'r rhain erbyn hyn yn cael eu defnyddio'n ymarferol i benderfynu pa mor fuddiol y mae'r clinigau wedi bod i deuluoedd sy'n bresennol.

Cyfarfod Blynyddol y Rhwydwaith Cleifion â Chlefydau Prin 2023

Cynhaliodd Parc Geneteg Cymru ei nawfed cyfarfod blynyddol Rhwydwaith Cleifion Clefydau Prin ym mis Tachwedd. Y nod oedd dod ag aelodau'r Rhwydwaith Cleifion â Chlefydau Prin at ei gilydd, yn ogystal â siaradwyr gwadd ac eraill sydd â diddordeb mewn cyflyrau prin, genetig a heb ddiagnosis. Ymhlith y cyflwyniadau yn y digwyddiad yr oedd:

- Mae Meddyliau Prin yn Bwysig — iechyd meddwl a chyflyrau prin
- Clinig SWAN cyntaf y DU a sefydlu'r Rhwydwaith Nyrsys Clefydau Prin Byd-eang
- Sut mae codi ymwybyddiaeth o glefydau prin trwy gymryd rhan mewn gweithgareddau ar gyfer Diwrnod Clefydau Prin 2024

Yn ystod sesiwn y prynhawn, gwahoddwyd y mynychwyr i gymryd rhan mewn gweithdy ar-lein sy'n canolbwyntio ar roi adborth ar y diweddariad i Gynllun Gweithredu Clefydau Prin Cymru dan arweiniad Rhianon Edwards, Cydlynnydd y Rhwydwaith Gweithredu Clefydau Prin.

- [Roedd sesiwn y bore yn ardderchog ac yn ddefnyddiol iawn. Byddaf yn bendant yn tynnu sawl un o'r mentrau at sylw pobl eraill!](#) Mynychwr cyfarfod Rhwydwaith Cleifion sydd â Chlefydau Prin

Diwrnod Clefydau Prin 2024 – uchafbwyntiau

- Roedd Parc Geneteg Cymru wedi cefnogi Grŵp Gweithredu ar Glefydau Prin GIG Cymru a staff Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan i greu gardd 'prin' - y digwyddiad cyntaf mewn cyfres o ddigwyddiadau i nodi Diwrnod Clefydau Prin. Ddydd Sul 11eg Chwefror, roedd teulu Violet Taylor, a fu farw yn 2023 yn 11 mis oed o anhwylder niwrogenetig prin, wedi plannu'r bwlb cyntaf o 700 o fylbiau i lansio gardd arbennig yng Nghanolfan Iechyd Genomig Cymru yng Nghaerdydd. Mae'r manau awyr agored hyn wedi'u cynllunio i ddod â chymunedau a theuluoedd at ei gilydd, gan ddarparu lle i fyfyrion a galluogi pobl sydd â phrofiad bywyd o afiechyd prin i gasglu a rhannu eu straeon. Y gobaith yw y bydd y gerddi yn dod yn ganolbwynt i'r rhai sy'n dechrau eu taith gyda chlefyd prin, yn ogystal â'r rhai sydd eisoes yn byw gyda chlefyd prin.
- Cynhaliodd Parc Geneteg Cymru Gaffi Genomeg i Bobl Ifanc - bu un o'r siaradwyr, Tyler Mclelland yn trafod ei brofiadau o gael cyflwr prin a bod yn athletwr paralympaidd sy'n chwarae Boccia a Pêl-droed Cadair Olwyn.
- Yn aelod o Fwrdd Seinio Cleifion a'r Cyhoedd GPW, rhannodd Mel Williams astudiaeth achos am ei phrofiad o'r cyflwr prin HPP a sut mae'n effeithio arni hi a'i theulu.
- Aeth Genetic Alliance UK, mewn cydweithrediad â Pharc Geneteg Cymru, ati i drefnu dau ddigwyddiad i dynnu sylw at y diwrnod – derbyniad seneddol wyneb yn wyneb ym Mae Caerdydd, a digwyddiad rhithwir ar y cyd mewn cydweithrediad â thair gwlad arall y DU (gweler yr wybodaeth isod).



Derbyniad Seneddol Diwrnod Clefydau Prin 2024

Ar 20 Chwefror, daeth dros 80 o randdeiliaid o bob rhan o'r gymuned clefydau prin at ei gilydd ar gyfer derbyniad cyntaf Diwrnod Clefydau Prin 2024 yn yr Eglwys Norwyaidd, Bae Caerdydd. Roedd yr awyrgylch yn wych wrth i ffrindiau a chydweithwyr ddod at ei gilydd i ddathlu cyflawniadau o'r flwyddyn a chlywed am gynlluniau ar gyfer y broses ddiweddaraf o adnewyddu Cynllun Gweithredu Clefydau Prin Cymru a gyhoeddwyd ym mis Ionawr. Cyflwynodd yr Athro Iolo Doull, Cadeirydd y Rhwydwaith Gweithredu Clefydau Prin (RDIN) ar feysydd cynnydd allweddol o fewn pedwar maes blaenoriaeth cynllun Cymru.

Clywsom sgysiau ysbrydoledig gan Lucy Vers a Sophie Pierce. Siaradodd Lucy am ei mab 6 oed, Elliott, a gafodd ddiagnosis o Nychdod Cyhyrol Duchenne. Mae Lucy wedi bod yn eirioli dros gynnal rhagor o

dreialon clinigol ar gyfer cyflyrau prin yng Nghymru. Mae gan Sophie Ffibrosis Systig (CF), a siaradodd am beidio â gadael i'w chyflwr ei diffinio. Roedd gan Barc Geneteg Cymru a'r elusen Rare Minds stondinau yn y digwyddiad a bu'n gyfle gwych i rwydweithio a gwneud cysylltiadau newydd. Dywedodd un mynychwr: *Mor hyfryd oedd cael cwrdd â... Mae ein straeon yn wahanol ond mae cymaint o debygrwydd rhwng ein merched hardd ac anghyffredin.*

Gallwch weld lluniau o'r noson trwy ddilyn y ddolen hon: [Diwrnod Clefydau Prin Cymru 2024 | Flickr](#)

Mae Diwrnod Clefydau Prin yn ddigwyddiad rhyngwladol blynyddol sydd â'r nod o feithrin ymwybyddiaeth ac amlygu anghenion pobl â chyflyrau prin. Roedd yn gyfle i'r gymuned brin ddod at ei gilydd i feithrin ymwybyddiaeth o'r materion cyffredin sy'n effeithio ar y rhai sy'n byw â chyflyrau prin.



Digwyddiad Rhithwir Cenedloedd ar y Cyd Diwrnod Clefydau Prin

Ochr yn ochr â'r digwyddiad wyneb yn wyneb, roedd dros 70 o bobl yn bresennol mewn digwyddiad ar-lein cenedloedd ar y cyd. Yn ystod yr ychydig flynyddoedd diwethaf, mae ein rhydweithiau wedi dysgu gwerth dod â chymuned gyfan y DU ynghyd ar-lein, llunio cysylltiadau newydd, a chyrraedd pobl nad ydynt fel arfer, o bosibl, yn ymuno â'n digwyddiadau ar gyfer Diwrnod Clefydau Prin. Rhannodd cynrychiolwyr ledled pedair Gwlad y DU y cynnydd sy'n cael ei wneud mewn perthynas â gweithredu eu Cynlluniau Gweithredu Clefydau Prin, a chafwyd profiadau personol hefyd gan bobl o bob cenedl sy'n byw gyda chyflyrau prin.

O Gymru, rhannodd Rhys Holmes ei brofiad o fyw gyda Siderosis Arwynebol. Rhoddodd yr Athro Iolo Doull, Cadeirydd Grŵp (Rhwydwaith erbyn hyn) Gweithredu Clefydau Prin (RDIG), yr wybodaeth ddiweddaraf am Gymru a'r ffordd y bydd yn gweithredu'r Cynllun Gweithredu Clefydau Prin. Cafodd Rhys ei gyfweild hefyd fel rhan o adroddiad Genetic Alliance UK, 'Stats Behind the Stories' a gyhoeddwyd ar gyfer Diwrnod Clefydau Prin - ar gael yma: [Stats-behind-the-stories-Genetic-Alliance-UK-2024.pdf](#) ([geneticalliance.org.uk](#))

Polisi

Cynllun Gweithredu Clefydau Cymru

Mae aelodau o'r Rhwydwaith i Gleifion â Chlefydau Prin Cymru ochr yn ochr â Bwrdd Seinio GPW wedi rhoi adborth ar yr ail ddrafft o ddiweddariad Cymru i'w Cynllun Gweithredu Clefydau Prin cyn ei gyhoeddi. Rydym yn parhau â'n rôl fel cynrychiolydd PPI ar RDIN, ac rydym yn gweithio'n agos i archwilio cyfleoedd i gydweithio. Rydym wedi ymuno â Grŵp Arweinyddiaeth RDIN, a sefydlwyd yn ddiweddar, ac wedi cefnogi aelodau mewn gwahanol feysydd o'r Cynllun; er enghraifft, recriwtio cynrychiolydd PPI i gefnogi clinig Clefyd Prin Enghreifftiol Cwm Taf Bevan.

Rydym wedi cefnogi dau gais i LifeArc am gyllid clefydau prin; un dan arweiniad Prifysgol Caerdydd ac RDIN i ddatblygu canolbwynt iechyd rhithwir ar gyfer clefydau prin, ac un arall dan arweiniad Prifysgol Abertawe a fu'n llwyddiannus yn ei chais am gyllid ar gyfer nod ymchwil clefydau prin sy'n canolbwyntio

ar lipidomeg a metabolomeg. Lansiodd y Nod yn swyddogol gan y Gweinidog Iechyd. Rydym wedi cefnogi agweddau PPIE y Nod drwy gyfleoedd i gyflwyno yn ein menter caffï Genomeg.

Clinig SWAN Cymru

Mae Parc Geneteg Cymru a Genetic Alliance UK yn parhau i gydweithio â rhanddeiliaid i sicrhau cyllid parhaus ar gyfer clinig Syndromau Heb Enw (SWAN) cyntaf y DU yng Nghymru, sydd wedi cael ei dreialu dros yr ychydig flynyddoedd diwethaf. Mae Parc Geneteg Cymru wedi bod yn cydlynu mewnbyn gan Gyngor SWAN Cymru ac yn cwrdd bob mis gyda'r tîm i sicrhau bod ymgysylltiad rhwng y clinig a chymuned SWAN. Rydym wedi datblygu astudiaeth achos sy'n canolbwyntio ar gydlynu gofal i gefnogi'r achos am gyllid yn y dyfodol. Fel rhan o'r cydweithrediad hwn, cafodd Genetic Alliance UK eu gwahodd i gael stondin yng nghynhadledd flynyddol Cymdeithas Pediatrig Cymru.

Cydweithio â Gwasanaeth Gwybodaeth Anomaleddau Cynhenid a Chlefydau Prin (CARIS)

Rydym wedi parhau i weithio gyda Chofrestrfa Cymru i gefnogi datblygiad eu gwasanaeth hunan-gofrestru ar gyfer oedolion sydd â chlefydau prin. Rydym yn bwriadu cefnogi prosiectau gan ymchwilyr clinigol sy'n dadansoddi data CARIS ac i gefnogi cydweithrediadau gyda grwpiau cleifion wrth symud ymlaen.

Partneriaeth Genomeg Cymru – Seinfwrdd Cynnwys Cleifion a'r Cyhoedd (PPI)

Cefnogodd Parc Geneteg Cymru Partneriaeth Genomeg Cymru i ddatblygu sylfeini cadarn ar gyfer cynnwys cleifion a'r cyhoedd a chydgyhyrchu â nhw, a sefydlwyd dull tair haen i sicrhau ystod eang o gyfleoedd i gleifion a'r cyhoedd helpu i gryfhau ansawdd yr allbwn genomeg.

Mae Parc Geneteg Cymru wedi parhau i gynorthwyo'r Bwrdd Seinio Genomeg, sy'n cynnwys 30 o bobl sydd â phrofiadau amrywiol o gyflyrau genetig prin a phrofion neu ddiagnosis canser. Maent wedi cydweithio i ddatblygu egwyddorion arweiniol a fydd yn sail ar gyfer cyflawni yn y dyfodol; ymrwymiad i gyfathrebu'n glir â chleifion a'u cynnwys wrth flaenoriaethu'r hyn y gellir ei gyflawni i sicrhau'r budd mwyaf; darparu gwasanaethau cynhwysol a hygyrch o ansawdd uchel gyda lefelau priodol o gymorth; diagnosis amserol, triniaeth briodol, a'r gofal gorau i gleifion a'u teuluoedd.

Parc Geneteg Cymru - Cynnwys y Cleifion a'r Cyhoedd (PPI)

Drwy gydol cyfnod adrodd 2023-2024, mae Parc Geneteg Cymru wedi parhau i ymgysylltu â'r Bwrdd yn ogystal â'i Rhwydwaith i Gleifion â Chlefydau Prin ehangach i gynnig cyfleoedd i gymryd rhan mewn prosiectau.

Rhannwyd 43 o gyfleoedd i gymryd rhan, ac roedd 210 o bobl wedi bathu ar y cyfleoedd hyn. Dyma enghreifftiau o'r modd yr ydym wedi cynnwys pobl mewn prosiectau sy'n canolbwyntio ar eneteg a genomeg:

- Bwrdd Seinio y Cleifion a'r Cyhoedd — ymgynghoriad rheolaidd â'n Bwrdd aelodau PPI i roi adborth ar y ffordd orau o gynnwys pobl / cyfathrebu am genomeg a gofyn iddynt ddylanwadu ar ffyrdd o wneud hyn
- Cyfle recriwtio i fod yn aelod lleig o'r Bwrdd Cofrestru Cwnsela Genetig
- Recriwtio cynrychiolydd PPI i gynghori ar brosiect ymchwil glinigol ar gyfer clinig clefyd prin
- Datblygu cais ar gyfer cynigion i LifeArc i gael cyllid ymchwil clefydau prin



CAEL EFFAITH

Mae effaith o ran ymchwil enetig a genomig yn hollbwysig gan mai dyma'r allwedd i wella canlyniadau gofal iechyd a thrawsnewid bywydau unigolion a chymunedau ledled Cymru.

Cenhadaeth Parc Geneteg Cymru yw cefnogi ymchwil a lywir gan effaith o bob rhan o Gymru i bontio'r bwllch rhwng darganfyddiadau gwyddonol a'r gwaith o'u cymhwyso yn y byd go iawn.

Mae gweithgareddau Parc Geneteg Cymru wedi'u seilio'n gadarn ar waith cydweithredol sy'n rhychwantu amrywiol arbenigeddau gofal iechyd.

Mae Parc Geneteg Cymru yn parhau i weithio gyda Llywodraeth Cymru, sefydliadau addysg uwch, y GIG, a phartneriaid diwydiannol i symud ymlaen ac i ddatblygu a darparu gwasanaethau iechyd a gofal o ansawdd gwell yng Nghymru.

Mae'r astudiaethau achos canlynol yn tynnu sylw at ehangder y ffrydiau gwaith sydd ym Mharc Geneteg Cymru a'r effaith ryfeddol.

ASTUDIAETH ACHOS 1

Ysgoloriaeth PhD Canolfan Oncoleg Manwl Gywir Rhyngddisgyblaethol: *[cydweithio â CTR, Grŵp AML, COMSI ac IPOCH]*

Mae Canolfan Oncoleg Manwl Gywir Rhyngddisgyblaethol Prifysgol Caerdydd (IPOCH) yn cynnig cyfleoedd i fyfyrwyr ymchwil ôl-raddedig (PGR) ymuno â'r gymuned ymchwil cancer fel rhan o raglen flaenllaw ar y cyd rhwng ysgolion Peirianeg, Cyfrifiadureg a Meddygaeth. Roedd y tîm Integreiddio Data wedi datblygu ac wedi recriwtio'n llwyddiannus i Ysgoloriaeth PhD ym mis Medi 2023, a ariannwyd gan yr EPSRC am dair blynedd. Bydd y prosiect hwn yn cynnal dadansoddiad eilaidd o set ddata amlfodd sy'n cyfuno data genomig â data treialon clinigol i sefydlu'r cysyniad o "Efeiliaid Digidol cleifion cancer i ymchwilio darnio clefydau a'i effaith ar ymateb cyffuriau mewn treialon AML".

Mae data genomig sydd ar gael o gyfres o dreialon Lewcemia Myeloid Acíwt (AML) yn darparu data dilyniant panel ar gyfer tua 2500 o gleifion ynghyd â'u data triniaeth, gyda data goroesi ar gael ar gyfer tua hanner y samplau hyn. Mae hyn yn rhoi cyfle unigryw i i) defnyddio dulliau dysgu peirianyddol i ddarnio clefydau hunaniaeth ac ymateb cleifion i gyffuriau penodol; ii) chwilio am esboniadau genetig ar gyfer gwahaniaethau mewn ymateb i gyffuriau sy'n gyffredin i wahanol lwybrau triniaeth; a iii) datblygu modelau sy'n defnyddio data genomig i ragweld ymateb i gyffuriau o fewn llwybrau triniaeth AML safonol gan ddarparu llwybrau i deilwra ymyriadau ar gyfer yr effaith fwyaf.

Mae Peter Giles wedi darparu goruchwyliaeth ar y broses o gaffael data a chymeradwyaeth foesegol er mwyn galluogi mynediad at y data AML amlfodd sydd ei angen ar gyfer dysgu peirianyddol y prosiect model deublyg digidol hwn.

Mae'r cysyniad ymchwil hwn yn dwyn ynghyd arbenigedd traws-ddisgyblaethol a sefydlu piblinellau a ffrydiau gweithgarwch newydd ar gyfer y CTR, sef uned treialon clinigol llwyddiannus a sefydledig. Trwy arloesedd tîm TRE, mae ein partneriaid erbyn hyn yn hwyluso technegau dadansoddi newydd a chymhwysio technolegau newydd, gyda'r potensial i gynyddu gwerth a chyfleustodau data "hen" sy'n bodoli eisoes ar gyfer ymchwil yn y dyfodol yn sylweddol.

ASTUDIAETH ACHOS 2

Defnyddio Amgylcheddau Data Diogel i leihau cost treialon clinigol *[cydweithio â'r CTR, AWMGS a DHCW]*

Mae'r tîm Integreiddio Data wedi bod yn gweithio i ddefnyddio Gwasanaeth Amgylchedd Data Diogel (SDE) presennol GIG Cymru i gael data a chynnal dadansoddiad ar gyfer braich reoli treial QuicDNA. Mae treial QuicDNA yn dreial cancer yng Nghymru sy'n unigryw i'r DU, a bydd yn integreiddio data biopsi hylif i'r llwybr diagnosteg cancer yr ysgyfaint. Mae DHCW SDE yn cael ei gynnal gan aelodau o'u grŵp Uwch Dadansoddeg gan ddefnyddio tenantiaeth SeRP yn y DU a ddarperir gan Brifysgol Abertawe fel rhan o Fanc Data SAIL.

Mae SDE y GIG wedi'i gynllunio i wneud defnydd o ddata a gesglir fel mater o drefn a gedwir gan DHCW yng Ngwasanaeth Demograffeg Cymru (WDS), Archwilio Cenedlaethol Cancer yr Ysgyfaint (NLCA) a setiau data Swyddfa Ystadegau Gwladol sy'n caniatáu dadansoddiad gael ei gynnal gan ymchwilwyr yn y Ganolfan Treialon gan ddefnyddio setiau data wedi'u hidlo ymlaen llaw ar gyfer cyfranogwyr treialon o'r garfan dienw. Mae'r prosiect hwn yn dangos sut mae rhai dadansoddiadau sy'n ofynnol gan y gymuned ymchwil ond yn bosibl o fewn SDE y GIG ac mae'n darparu llwybr at dreialon mwy cost-effeithlon drwy sicrhau bod rhai dulliau data ar gael yn rhwydd i ymchwilwyr, a thrwy hynny yn lleihau costau recriwtio.

Byddwn yn parhau i weithio gyda chydweithwyr yn y CTR a DHCW drwy gydol gweddill y cyfnod cyllido i ddatblygu eu cynigion ymchwil yn y dyfodol gan ddefnyddio DHCW fel y darparwr data newydd hwn i ategu eu hased ymchwil fel hyn.

ASTUDIAETH ACHOS 3

Cydweithio yn ganolog i Barc Geneteg Cymru am 20 mlynedd

Mae Parc Geneteg Cymru wedi'i sefydlu ers dros 20 mlynedd; un o'i nodau craidd yw dod â rhanddeiliaid o'r byd academiaidd a'r GIG ynghyd â chleifion a'r cyhoedd er mwyn hwyluso cydweithio, sbarduno gwelliannau a chynnwys y rhai a allai elwa o ddatblygiadau ym maes meddygaeth genomig.

Yn ogystal ag ymgysylltu â'i grwpiau rhanddeiliaid craidd sefydledig, mae Parc Geneteg Cymru wedi arwain mentrau i lywio addysg genomig ac ymgorffori llais cleifion a'r cyhoedd i fod yn ganolog i'r broses o wneud penderfyniadau. Dyma rai enghreifftiau o gydweithrediadau â rhanddeiliaid allweddol:

Partneriaeth Genomeg Cymru — cyd-gynhyrchu ac ymgysylltu yw craidd Cynllun Cyflawni Cymru ar Genomeg (Rhagfyr 2022). Mae tîm Addysg ac Ymgysylltu Parc Geneteg Cymru wedi bod yn gydweithrediad allweddol sy'n darparu braich addysg ac ymgysylltiad y Cynllun ar ran y bartneriaeth, gan weithio'n agos gyda Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan a'r Uned Genomeg Patogen yn lechyd Cyhoeddus Cymru.

Mae hyn wedi golygu uwchsgilio staff y GIG; cydlynu sioe deithiol ysbyty i'w hysbysu am brif ffrydio genomeg a chefnogi digwyddiadau o fewn gofal sylfaenol ac arbenigeddau eraill drwy arddangos mewn cynadleddau, digwyddiadau ac ymgorffori'r profiad bywyd mewn sesiynau addysgu. Yn fwyaf diweddar mae hyn wedi ymestyn i weithio gydag Addysg a Gwella lechyd Cymru (AaGIC) i gyflawni'r cynllun gweithlu genomeg. Mae Parc Geneteg Cymru hefyd wedi arwain ar ymgysylltu â'r cyhoedd sy'n cynnwys cyflwyno *Arddangosfa Genomeg* gyntaf i Gymru, caffis Genomeg rheolaidd i'r cyhoedd a phobl ifanc, yn ogystal â threfnu a darparu cyfleoedd eraill i ddysgu am genomeg megis sgysiau a darlithoedd, dramâu sain ddwyieithog (Tremolo a Deuce mewn partneriaeth â Theatr Illumine), digwyddiadau 'Gyda'r Nos' yn y canolfannau darganfod gwyddoniaeth *Technique* ac *Xplore*, a mynd i sawl gwyl.

Sefydliadau Addysg Uwch — mae cylch gwaith Parc Geneteg Cymru'n cwmpasu Cymru gyfan sydd wedi ein galluogi i feithrin perthynas â chydweithwyr mewn Sefydliadau Addysg Uwch Cymru eraill ac i gefnogi eu haddysgu. Rydym wedi trefnu i gael siaradwyr â phrofiad bywyd i gymryd rhan mewn sesiynau addysgu ledled Cymru, ac rydym wedi cydweithio i gyflwyno sesiynau pwrpasol 'dan y chwyddwydr' gyda rhaglen sy'n canolbwyntio ar genomeg a gyrfaedd cysylltiedig, a chlefydau prin, gyda Phrifysgol Abertawe a Phrifysgol De Cymru.

Genetic Alliance UK a'r trydydd sector — Ers ei sefydlu, mae Parc Geneteg Cymru wedi meithrin perthynas gref â phartneriaid trydydd sector. Mae cael rôl wedi'i ymgorffori rhwng Parc Geneteg Cymru a'r elusen Genetic Alliance UK wedi golygu bod gan Barc Geneteg Cymru gysylltiadau cryf â'u rhwydwaith o 230 o sefydliadau cleifion i lywio a chefnogi ei waith a'i weithgareddau ymgysylltu/cynnwys.

Mae ein grwpiau rhanddeiliaid a'n rhwydweithiau allweddol yn ymgysylltu â ni'n barhaus i sicrhau bod ein rhaglen yn addasu ac yn gwella i gael yr wybodaeth ddiweddaraf am gyflymder newidiol a chyson y datblygiadau o fewn yr ecosystem genomeg. Rydym yn ddiolchgar am eu hadborth a'u rhyngweithiadau i sicrhau bod ein rhaglen addysg ac ymgysylltu yn cyflawni'n effeithiol er budd poblogaeth Cymru.

Mae cydweithrediad agos ac amhrisiadwy tîm Addysg ac Ymgysylltu Parc Geneteg Cymru gyda Genetic Alliance UK yn dod â'n rhwydwaith o sefydliadau sy'n cefnogi pobl sy'n byw gyda chyflyrau genetig, cyflyrau prin a chyflyrau heb ddiagnosis yn nes at glinigwyr, ymchwilwyr a llunwyr polisi yng Nghymru. Mae'r cysylltiad unigryw hwn yn meithrin deialog gynhyrchol sy'n gwella ymwybyddiaeth o anghenion ein cymuned, yn addysgu ein cymuned ac yn y pen draw yn sbarduno datblygiad polisi gwel

ASTUDIAETH ACHOS 4

Trawsgrifiomeg ofodol

Mae Parc Geneteg Cymru yn gweithio ar y cyd â chydweithwyr o Brifysgol Abertawe ar grant Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru i gynnal ymchwil i ganser y prostad gan ddefnyddio trawsgrifiomeg ofodol.

Mae trawsgrifiomeg ofodol yn dechnoleg arloesol sy'n cynnig cyfle i ymchwilwyr fesur lefelau mynegiant genynnau o ranbarthau disylw sampl meinwe. Mae'r dechnoleg yn rhoi mewnwelediadau digynsail i lwybrau biolegol sy'n gysylltiedig â chlefyd y gellir eu trosi i'r clinig i wella diagnosis, a fydd cynorthwyo rheolaeth glinigol y claf yn gyfnewid i hynny.

Parc Geneteg Cymru yw darparwr unigryw y gwasanaeth hwn i'r byd academiaidd yng Nghymru, ac mae'n arwain y gwaith o ddylunio a datblygu prosiectau cynnar.

Mae ein tîm labordy yn darparu hyfforddiant arbenigol ar sut i gynnal y protocolau, gan gynnwys camau paratoi'r samplau labordy a rhedeg y samplau ar yr offer arbenigol. Yn dilyn y gwaith labordy, mae ein tîm biowybodeg yn cynnig cymorth hanfodol i ddadansoddi'r data er mwyn sicrhau'r ansawdd gorau. Mae hyn yn cynnwys gwiriadau rheoli ansawdd cynhwysfawr cyn prosesu'r data gofodol i gynhyrchu mewnwelediadau biolegol newydd. Mae ein profiad hyd yn hyn yn amrywio o brosiectau sy'n canolbwyntio ar diwmorau'r ymennydd, canser y prostad a lewcemia.

Y dechnoleg drawsgrifiomeg ofodol rydym yn darparu gwasanaeth ar ei chyfer yw'r unig blatfform bioleg gofodol sy'n proffilio mynegiant RNA a phrotein yn anninistriol o adrannau meinwe gwahanol a phoblogaethau celloedd gyda llif gwaith awtomataidd a graddadwy sy'n integreiddio â staenio histoleg safonol.

Mae hyn yn galluogi ymchwilwyr i gael data genomeg ofodol yn gyflym a gallant ddarganfod biofarcwyr sy'n rhagfynegi ymateb therapiwtig, deall dilyniant clefydau a datgelu is-deipiau moleciwlaidd ar gyfer clefydau.

Bydd y prosiect trawsgrifiomeg gofodol cydweithredol yn mynd rhagddo drwy gydol 2025, a bydd y samplau a'r allbynnau a ragwelir yn cael eu cofnodi ac yn llunio'r ffordd ymlaen ar gyfer y maes gwaith arloesol hwn. Bydd hyn yn ei dro yn cynorthwyo cydweithwyr gyda cheisiadau grant, hyfforddiant a dadansoddiad ystadegol o'r data, gan ddangos gallu labordy Parc Geneteg Cymru a'r tîm biowybodeg i gefnogi a chyflwyno dyfodol trawsgrifiomeg gofodol.

EDRYCH I'R DYFODOL

Cefnogi ymchwil genomig yng Nghymru i'r dyfodol

Mae Parc Geneteg Cymru yn parhau i adeiladu ar ein hymrwymiaidau i gefnogi'r gwaith o gyflawni strategaethau Llywodraeth Cymru, gan gynnwys Cynllun Cyflawni Genomeg Cymru 2022-25, a'r Cynllun Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin.

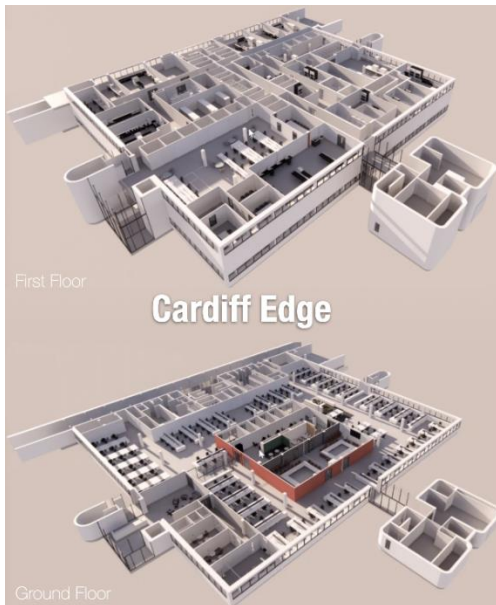
Byddwn yn darparu'r technolegau sy'n ofynnol gan ymchwilwyr Cymru:

- Gweithio mewn partneriaeth i sicrhau y darperir technegau dadansoddi genomig a biowybodus blaengar i gefnogi anghenion ymchwilwyr iechyd yng Nghymru, sy'n cynnwys ymchwil a wneir mewn partneriaeth â'r GIG a'r sector masnachol. Bydd y technegau hyn yn cynnwys dilyniannodi DNA ac RNA darlleniadau hir, dadansoddi methylomig a thrawsgrifomeg ofodol.
- Deilliant yr iPSC dynol a golygu genomau i gefnogi anghenion ymchwilwyr trwy ddarparu modelau cyn-glinigol priodol o glefydau er mwyn deall achosion clefydau ac i ddatblygu a phrofi triniaethau posibl.
- Gweithio gydag arbenigwyr mewn ymchwil e-iechyd yn storfa ddata SAIL ym Mhrifysgol Abertawe i sefydlu dulliau ar gyfer integreiddio data genomig y GIG â data clinigol a data e-iechyd eraill ar gyfer ymchwil, arloesi a datblygu gwasanaethau.
- Ymgynghori â chleifion a'r cyhoedd i ddatblygu dull agored, tryloyw sydd wedi'i gytuno'n gyhoeddus o rannu data genomig ar gyfer datblygu gwasanaethau ac ymchwil.
- Cyflwyno portffolio helaeth o ddigwyddiadau a gweithgareddau i hyrwyddo addysg ac ymgysylltiad gweithwyr iechyd proffesiynol a'r cyhoedd, ac i hwyluso cyfranogiad gwybodus cleifion a'r cyhoedd yn y gwaith o osod blaenoriaethau ymchwil ym maes iechyd a gofal cymdeithasol ac o ran cynllunio ymchwil, ariannu, lledaenu a chyfieithu.
- Gwaith datblygu gwasanaeth a pholisi, gan weithio gyda Phartneriaeth Genomeg Cymru, Grŵp Trawsbleidiol newydd Senedd Cymru ar gyfer cyflyrau prin, genetig a heb eu diagnosio a phartneriaid eraill i ddylanwadu ar feysydd polisi sy'n gwella bywydau cleifion a'u teuluoedd, a datblygu'r meysydd polisi hynny.

Cyfnod o newid ar gyfer Parc Geneteg Cymru

Mae Parc Geneteg Cymru wedi esblygu oddi ar iddo gael ei sefydlu yn 2003, gan feithrin enw da iawn am ei weithgareddau Addysg ac Ymgysylltu, ac am fod yn brif ddarparwr prosesau ddilyniannu a dadansoddi genomig â chyfradd prosesu uchel yng Nghymru.

Bydd Parc Geneteg Cymru yn parhau i symud staff ochr yn ochr â Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan y GIG ac Uned Genomeg Pathogen Iechyd Cyhoeddus Cymru i Ganolfan Iechyd Genomig Cymru yng Nghoryton, Caerdydd.



Bydd bod yng Nghanolfan Iechyd Genomig Cymru'n cynorthwyo i fanteisio i'r eithaf ar weithio ochr yn ochr â phartneriaid a chydweithwyr, gan ganolbwyntio ar ymchwil ac arloesi. Bydd y gwaith hwn yn harneisio potensial genomeg i wella iechyd, llesiant a ffyniant Cymru.

Mae datblygu partneriaethau presennol ymhellach rhwng gwasanaethau clinigol, y byd academiaidd, diwydiant a chleifion a'r cyhoedd yn hanfodol i wireddu manteision genomeg ar gyfer meddygaeth fanwl yng Nghymru.

Bydd blaenoriaeth allweddol dros y 2 flynedd nesaf yn cael ei hamlygu drwy sicrhau cyllid a diffinio ein gweledigaeth a'n cynaliadwyedd ariannol.

CYDNABYDDIAETHAU

Ni allai Parc Geneteg Cymru weithredu heb gymorth parhaus gan nifer o bobl eraill. Yn nodedig, mae llawer o uwch academyddion ym Mhrifysgol Caerdydd, timau rheoli'r brifysgol, cydweithwyr Partneriaeth Genomeg Cymru a staff y GIG yn rhoi o'u hamser, eu hegni a'u brwdfrydedd i gefnogi Parc Geneteg Cymru. Diolch iddynt i gyd am eu cymorth amhrisiadwy.

Diolchwn hefyd i holl aelodau'r Grŵp Cynghori Strategol dan gadeiryddiaeth yr Athro Colin Dayan, a'n cynrychiolwyr cleifion, Mr Alan Thomas, Mr Nathan Davies a Ms Marie James am eu cefnogaeth a'u cyngor parhaus a rhagorol.

Rydym yn ddiolchgar am y gyllideb a ddarparwyd gan ein cyllidwyr, sy'n cynnwys Llywodraeth Cymru, drwy Ymchwil Iechyd a Gofal Cymru a Phartneriaeth Genomeg Cymru; a Roche.

CASGLIAD

Mae genomeg ymhlith y meysydd mwyaf cyffrous o ofal iechyd o'r 21^{ain} ganrif, a bydd yn rhoi cyfleoedd i ddeall salwch yn well a gwella canlyniadau cleifion.

Mae Parc Geneteg Cymru yn parhau i weithio gyda Llywodraeth Cymru, sefydliadau addysg uwch, y GIG, a phartneriaid diwydiannol i symud ymlaen ac i ddatblygu a darparu gwasanaethau iechyd a gofal o ansawdd gwell yng Nghymru.

Rydym yn rhan annatod o'r bartneriaeth yng Nghanolfan Iechyd Genomig Cymru yng Nghoryton, Caerdydd ac mae llawer o staff wedi cyd-leoli â Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan y GIG ac Uned Genomeg Pathogen Iechyd Cyhoeddus Cymru yng Nghanolfan Iechyd Genomig Cymru. Mae'r cam hwn wedi gosod Parc Geneteg Cymru yng nghanol Canolfan Genomig newydd gyffrous, gan gefnogi ymchwilwyr i gyrchu samplau a data, ac i drosi technegau genomig blaengar yn brofion diagnostig newydd.

Mae Parc Geneteg Cymru wedi ymrwmo i gefnogi Cynllun Cyflawni Cymru ar Genomeg Llywodraeth Cymru, Cynllun Gweithredu ar gyfer Clefydau Prin, a Chynllun Ymchwil Genomeg Cymru sy'n cael ei

ddatblygu, ac rydym yn eithriadol o falch o'r rôl bwysig sydd gan Barc Geneteg Cymru wrth gyflawni'r strategaethau hyn.

GEIRFA

A

AML Grŵp Lewcemia Myeloid Acíwt

AWMGS Gwasanaeth Genomeg Feddygol Cymru Gyfan

C

CARIS Gwasanaeth Gwybodaeth Anomaledau Cynhenid a Chlefydau Prin

CIGC Canolfan Iechyd Genomig Cymru

COMSI Adran Gwyddorau Cyfrifiadurol (Prifysgol Caerdydd)

COVID-19 Clefyd Coronafeirws

CPD - DPP Datblygiad Proffesiynol Parhaus

CRISPR Ailadroddiadau Palindromig Byr Clystyrog wedi'u Gwasgaru'n Rheolaidd

CTR Canolfan Ymchwil Treialon

D

DCG Is-adran Canser a Geneteg

DHCW Iechyd a Gofal Digidol Cymru

E

eFAD Clefyd Alzheimer Etifeddol Cynnar

EPSRC Cyngor Ymchwil y Gwyddorau Ffisegol a Pheirianeg

F

FAP Polypedd Tyfiannol Etifeddol

G

GPW Partneriaeth Genomeg Cymru

H

HCM Cardiomyopathi Hypertroffig

I

ILAE Y Gynghrair Ryngwladol yn Erbyn Epilepsi

IPOCH Oncoleg Manwl Gywir Rhyngddisgyblaethol (Canolfan Prifysgol Caerdydd)

iPSCs Bôn-gelloedd Amlsbotensial Cymelledig

ITSR Ymchwil i Syndrom Tiwmorau Etifeddol

M

MAP Polypedd Cysylltiedig ag MUTYH

MRC Y Cyngor Ymchwil Feddygol

N

NGS Dilyniannodi'r Genhedlaeth Nesaf

NHS - GIG Y Gwasanaeth Iechyd Gwladol

NLCA Archwiliad Canser yr Ysgyfaint Cenedlaethol

P

PenGU Uned Genomeg Pathogenau Iechyd Cyhoeddus Cymru

PPI Cynnwys Cleifion a'r Cyhoedd

PROM Mesur Canlyniad a Adroddir gan Glaf

PREM Mesur Profiad a Adroddir gan Glaf

Y

RD Grwpiau sydd â Chlefydau Prin

RDIG Grŵp Gweithredu Clefydau Prin

RNA Asid Riboniwcleig

S

SAG Grŵp Cyngori Strategol

SAIL Cyswllt Diogel Gwybodaeth Ddienw

SCE Arholiadau Tystysgrif Arbenigedd

SDE Gwasanaeth Amgylcheddol Cynllun Peilot Data Diogel GIG Cymru

SeRP Llwyfan Ymchwil Diogel

STEM Gwyddoniaeth, Technoleg, Peirianeg a Mathemateg

SWAN Syndromau Heb Enw

T

TRE Amgylchedd Ymchwil Dibynadwy

TSC Cymhleth Sglerosis Twberus

U

UHB BIP Bwrdd Iechyd Prifysgol

UK - DU Y Deyrnas Unedig

UKRI Ymchwil ac Arloesi y Deyrnas Unedig

UDA Unol Daleithiau America

V

VCF Fformat Galw Amrywiadau

W

WCB Banc Canser Cymru

WCRC Canolfan Ymchwil Canser Cymru

WGP Parc Geneteg Cymru

WDS Gwasanaeth Demograffeg Cymru