



Diffyg alpha-1-antitrypsin

Mae'r wybodaeth hon ar gyfer pobl yn y DU sydd wedi cael diagnosis o ddiffyg alpha-1-antitrypsin, i'w teuluoedd, eu ffrindiau a'u gofalwyr. Mae'n egluro beth yw diffyg alpha-1-antitrypsi, beth sy'n ei achosi, beth yw'r symptomau, sut mae gwneud diagnosis ohono, a'r opsiynau o ran ei drin.

Mae diffyg alpha-1-antitrypsin hefyd yn cael ei alw'n AATD neu'n A1AD.

Beth yw diffyg alpha-1-antitrypsin?

Mae diffyg alpha-1-antitrypsin (AAT) yn gyflwr prin, sy'n cael ei etifeddu, sy'n gallu achosi problemau gyda'r ysgyfaint a'r afu. Credir bod gan ryw 25,000 o bobl yn y DU y cyflwr genetig hwn, er bod y rhan fwyaf yn aros yn iach felly ychydig sydd wedi cael diagnosis.

Mae gan bobl sydd â diffyg AAT brinder o'r ataliwr ensymau amddiffynnol o'r enw **alpha-1-antitrypsin**. Mae hyn yn eu gwneud nhw'n llawer mwy agored i effeithiau anadlu mwg neu bethau eraill gwenwynig fel llwch, tanwydd neu gemegau.

Mae'r diffyg hwn yn golygu eich bod chi'n fwy tebygol o gael clefyd ar yr ysgyfaint. Yn achos pobl sydd â diffyg AAT, rydych chi'n fwy tebygol o ddatblygu clefyd rhwystrol cronig yr ysgyfaint (COPD). Gallwch hefyd ddatblygu COPD pan fyddwch chi mewn oedran iau na'r arfer, a gall ddatblygu'n gyflymach na COPD arferol, yn enwedig os ydych chi'n ysmygu.

Gall hefyd achosi problemau gyda'r afu, brech ar y croen a phroblemau imiwnedd.

Beth yw alpha-1-antitrypsin?

Ataliwr ensymau yw alpha-1-antitrypsin (AAT). Mae hyn yn golygu ei fod yn rheoli ensymau yn eich corff.

Beth yw ensymau?

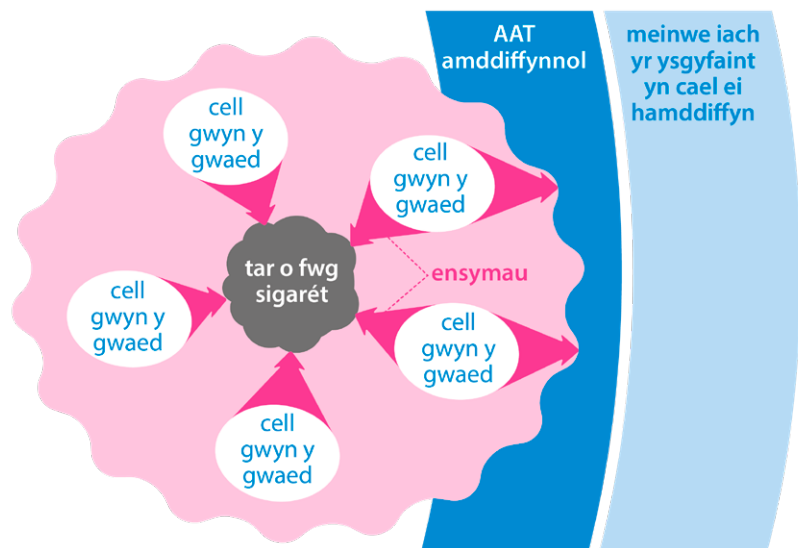
Mae ensymau yn broteinau sy'n gwneud i brosesau cemegol ddigwydd yn eich corff. Maent yn gwneud llawer o wahanol bethau. Er enghraifft, mae rhai yn helpu i adeiladu a thorri rhannau o'r corff. Mae rhai yn helpu gyda threuliad. Gall eraill helpu i chi symud drwy ddefnyddio egni i wneud i'ch cyhyrau gyfangu. Os na chaiff ensymau eu rheoli'n gywir, gallant achosi difrod i feinwe yn eich corff.

Yr afu sy'n cynhyrchu AAT yn bennaf. Caiff ei ryddhau i mewn i'ch gwaed ac mae'n gweithio ym mhob rhan o'ch corff. Yn yr ysgyfaint y mae o'n gweithio yn bennaf, yn rheoli yr ensymau all ddifrodi'r ysgyfaint.

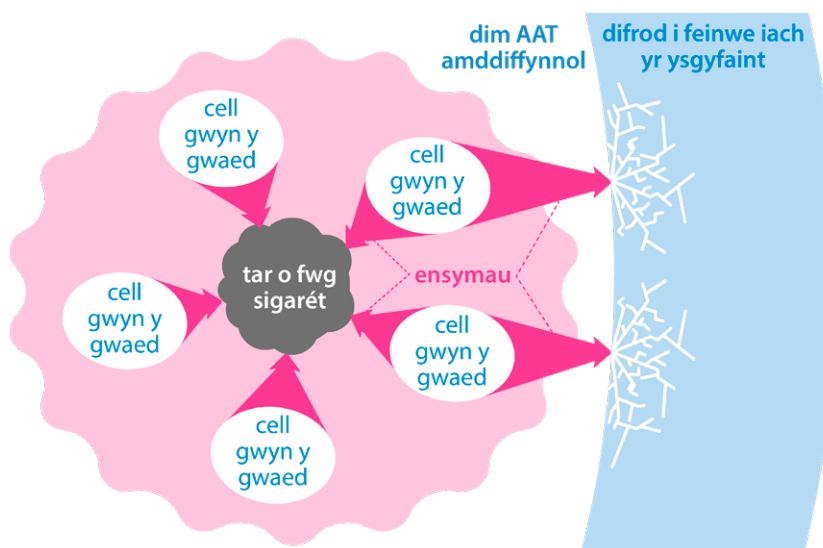
Beth mae alpha-1-antitrypsin yn ei wneud yn fy ysgyfaint?

Pan fydd haint yn y corff, bydd celloedd gwyn y gwaed yn eich corff yn gweithio i ymladd yn erbyn yr haint. Er mwyn amddiffyn y corff, maent yn cynhyrchu ensymau sy'n gadael iddynt symud i'r ysgyfaint a thorri'r bacteria sy'n achosi'r haint. Maent hefyd yn gwneud hyn fel rhan o ymateb eich corff wrth i chi anadlu mwg sigarét.

Ond, yn ogystal â thorri'r proteinau yn y bacteria, gall yr ensymau yma hefyd ddifrodi'r proteinau sy'n ffurfio eich ysgyfaint. Er mwyn atal hyn, mae alpha-1-antitrypsin (AAT) yn gwanio effaith yr ensymau, gan leihau'r difrod i'r ysgyfaint gerllaw.



Os bydd lefel yr AAT yn isel, nid yw'r ysgyfaint gyfagos yn cael ei hamddiffyn cystal ag y dylai. Felly, pan fyddwch chi'n anadlu mwg neu pan fydd haint ar eich ysgyfaint, bydd yr ensymau yn achosi llawer mwy o ddifrod i'r ysgyfaint iach gyfagos. Gall hyn arwain at ddatblygu clefyd rhwystrol cronig yr ysgyfaint (COPD). Mae'n creu difrod neilltuol i'r gwagleoedd aer bach (alfeoli) ble mae ocsigen a charbon deuocsid yn cyfnewid – daw'r rhain yn fwy ac maent yn gadael tyllau o'r enw emffysema.



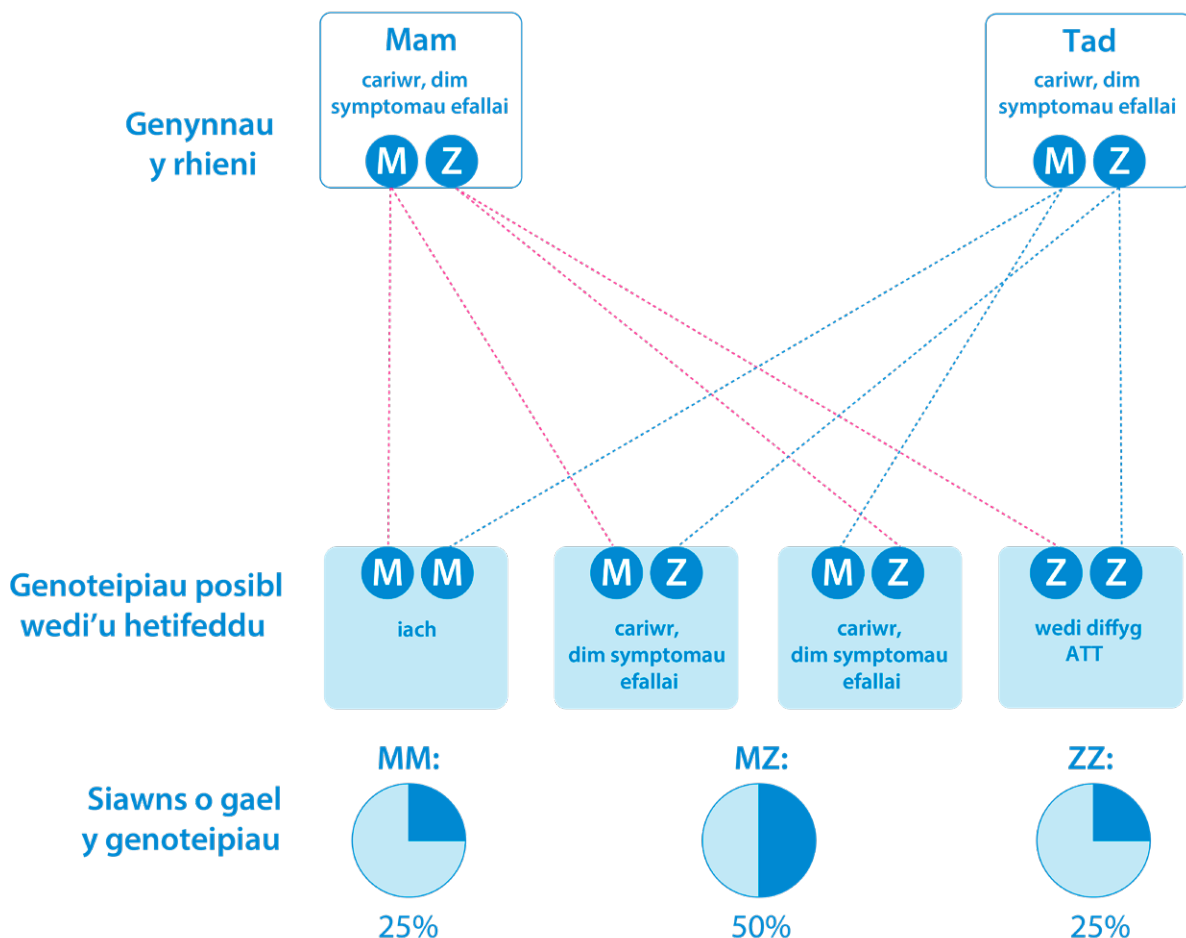
Sut mae diffyg alpha-1-antitrypsin yn digwydd?

Mae gan bawb ddau enyn sy'n gwneud alpha-1-antitrypsin (AAT). Rydych chi'n etifeddu un gan eich mam, ac un gan eich tad. Os gewch chi blant, byddwch chi'n pasio un o'r ddau enyn hyn iddynt. Hap a damwain yw pa enyn sy'n cael ei basio ymlaen i bob plentyn, fel taflu darn arian.

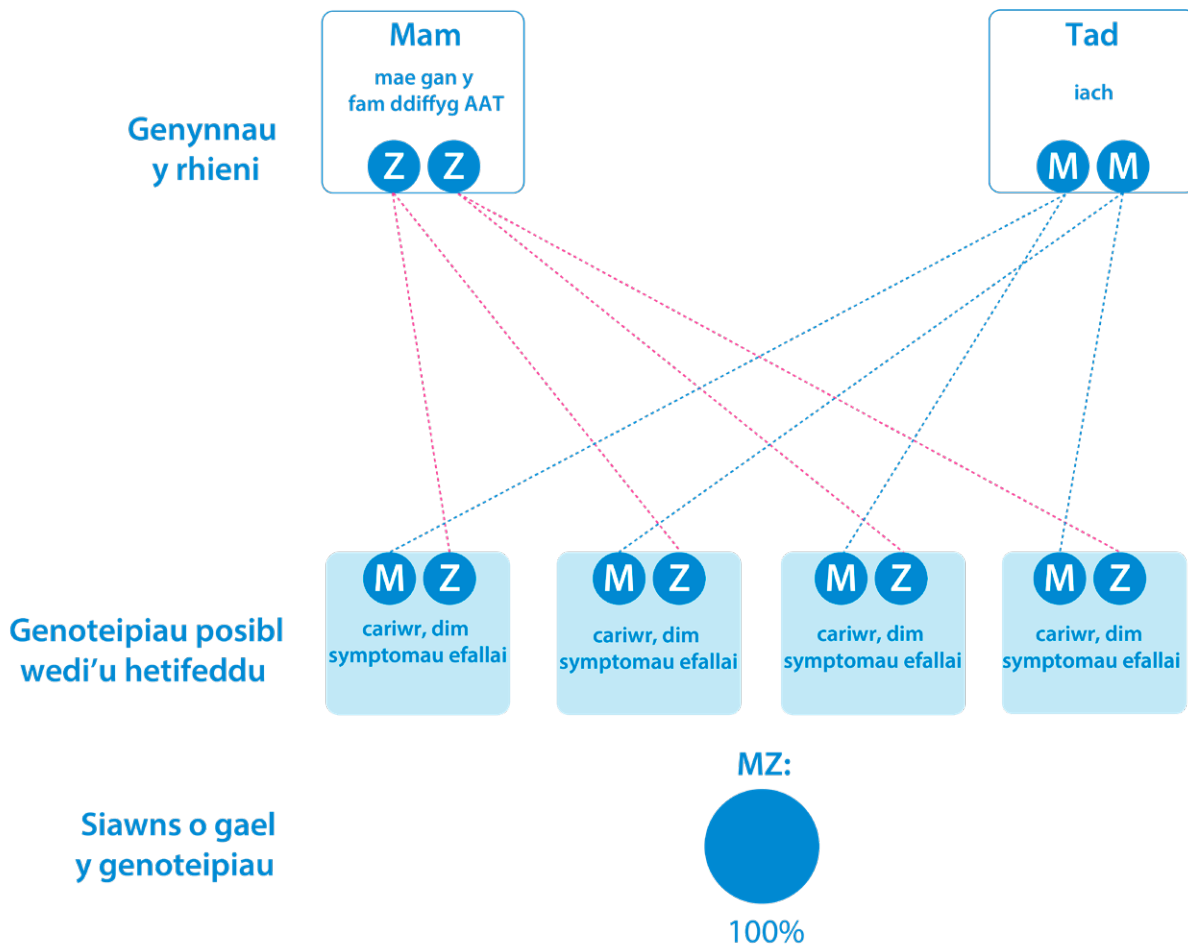
M yw'r genyn sy'n cynhyrchu AAT yn y ffordd arferol. **Z** yw'r genyn sy'n achosi'r diffyg AAT. Gan fod pawb yn etifeddu dau enyn, mae tri chyfuniad posibl o'r genynnau hyn: **MM**, **MZ** neu **ZZ**. Yr enw ar y cyfuniadau hyn yw **genoteipiau**.

- **MM**: Os oes gennych ddau enyn M, bydd lefel yr AAT yn eich gwaed yn normal. Amcangyfrifir fod gan ryw 93% o'r boblogaeth y genoteip MM.
- **MZ**: Os oes gennych un genyn M ac un genyn Z, bydd lefel yr AAT yn is na'r arfer yn eich gwaed. Fel arfer, ni fydd y lefel yn ddigon isel i achosi problemau mawr – mae'n debyg bod gennych ddigon o AAT i amddiffyn rhag difrod. Efallai y bydd mwy o berygl i chi gael clefyd ar yr ysgyfaint, ond anaml y mae hyn yn broblem os nad ydych chi'n ysmegu. Gyda'r genoteip MZ, rydych chi'n **gariwr** – sy'n golygu y gallwch basio'r genyn Z ymlaen i'ch plant.
- **ZZ**: Os byddwch chi'n etifeddu dau enyn Z, bydd lefel yr AAT yn eich gwaed yn isel iawn – dim ond tua 10% i 20% o'r hyn ddylai fod. Mae eich risg o gael clefyd ar yr ysgyfaint yn uchel iawn, yn enwedig os ydych chi'n ysmegu.

Mae'r diagram isod yn dangos sut all dau riant, sy'n cario (MZ) basio genoteipiau gwahanol ymlaen i'w plant. Efallai bod y rhieni yn gwbl iach, ond sylwch y gallent gael plentyn gyda'r genoteip ZZ.



Nesaf, mae enghraifft o beth sy'n digwydd os oes gan un riant ddiffyg alpha-1-antitrypsin (ZZ) ond ddim y llall (MM). Bydd eu plant yn etifeddu un genyn Z, felly byddan nhw'i gyd yn ei gario. Ond, byddant hefyd yn etifeddu un genyn M, felly mae'n annhebygol y bydd diffyg AAT yn effeithio arnynt.



Er mai'r genyn Z yw achos genetig mwyaf cyffredin diffyg AAT, mae rhai fersiynau mwy prin o'r genynnau sydd hefyd yn achosi lefel is na'r arfer o AAT. Er enghraifft, mae genyn o'r enw **S**, sy'n cynhyrchu AAT i lefel sydd tua hanner ffordd rhwng M a Z.

Mewn rhai pobl, mae'r genyn AAT ar goll neu ddim yn gweithio'n iawn. Caiff y rhain eu galw'n **enynnau Nwl**. Maent yn brin iawn felly mae'n anodd iawn dehongli sut maent yn cael eu hetifeddu, er bod cyfuniadau **M Nwl** a **Z Nwl**, ar y cyfan, yn cael yr un effaith ar iechyd â **MZ** a **ZZ**.

Mae'n bwysig cofio bod pethau eraill sy'n dylanwadu ar faint fydd ysmegu yn effeithio arnoch chi. Gall cyflwr ysgyfaint unigolyn sydd â diffyg AAT fod yn wahanol iawn. Gall hyn amrywio mewn teuluoedd hefyd.

Pa broblemau iechyd all diffyg alpha-1-antitrypsin achosi?

Nid yw diffyg alpha-1-antitrypsin (AAT) yn achosi symptomau yn uniongyrchol. Ni fydd rhai pobl sydd â diffyg AAT yn cael unrhyw symptomau o gwbl. Ond, gall arwain at rai pobl yn datblygu cyflyrau ar ysgyfaint, a chlefyd ar yr afu.

Cyflyrau ar yr ysgyfaint

Y brif broblem gyda'r ysgyfaint a achosir gan ddiffyg AAT yw [clefyd rhwystrol cronig yr ysgyfaint \(COPD\)](#). Caiff y cyflwr hwn ei achosi gan ddifrod i'r ysgyfaint, o ganlyniad i anadlu mwg a phethau eraill gwenwynig.

Dyma rai symptomau:

- Diffyg anadl wrth wneud ymarfer corff neu weithgarwch corfforol
- Peswch sy'n para'n hir
- Cynhyrchu fflem
- Gwichian
- Haint ar y frest dro ar ôl thro

Mae COPD yn disgrifio grŵp o gyflyrau ar yr ysgyfaint, gan gynnwys emffysema a bronchitis. Gyda diffyg AAT, mae'r COPD yn fwy tebygol o fod yn gysylltiedig ag emffysema, ble mae'r codenni aer bach yn cael eu dinistrio. Efallai bydd y llwybrau anadlu wedi'u difrodi ac wedi lledu, caiff hyn ei alw'n [bronchiectasis](#).

Os oes gennych ddiffyg AAT, mae eich ysgyfaint yn llawer mwy tebygol o gael eu difrodi drwy anadlu mwg. Felly, mae'n gyffredin i ysmygwyr sydd â diffyg AAT gael COPD yn iau o lawer na phobl sydd â COPD safonol.

Ni fydd pawb sydd â diffyg AAT yn cael COPD. Dim ond pobl sydd â'r lefelau isaf o alpha-1-antitrypsin yn eu gwaed sy'n debygol o ddatblygu'r cyflwr. Darllenwch fwy am [COPD](#) a [bronchiectasis](#).

Clefyd ar yr afu

Yn achos plant sydd â diffyg AAT, efallai y cânt broblemau gyda'u hafu yn gynnar yn eu bywyd. Dros dro fydd hyn fel arfer, a bydd afu y rhan fwyaf ohonynt yn gweithio fel ag y dylai erbyn llencyndod hwyr. Mae problemau difrifol yn brin, ac mae'n debyg mai ar ryw 3% o blant bach y maent yn effeithio. Gall cysylltiad fod rhwng diffyg AAT a'r croen a'r llygaid yn melyn, sef y clefyd melyn (jaundice), mewn babanod newydd-anedig. Caiff hyn ei reoli'n ddiogel fel arfer, heb fod unrhyw effeithiau hirdymor.

Mewn rhai pobl sydd â diffyg AAT, bydd proteinau alpha-1-antitrypsin annormal yn casglu yn yr afu. Gall hyn arwain at glefyd yr afu mewn pobl hŷn, fel arfer pobl sydd dros 50 oed, a gall arwain at yr afu yn methu a'r angen am drawsblaniad. Er hynny, bydd y rhan fwyaf o bobl yn aros yn iach.

Mae gan 'The Children's Liver Disease Foundation' fwy o wybodaeth am glefyd yr afu a achosir gan ddiffyg alpha-1-antitrypsin.

Problemau prinnach

Yn achlysurol, gall diffyg AAT achosi problemau eraill. Gall arwain at frech ar y croen ar ffurf lymphiau coch poenus sydd weithiau'n troi'n wlser. **Panicwlitis** yw'r enw ar y cyflwr hwn.

Mewn achosion prin, gall llid yn y llestri gwaed effeithio ar yr arennau, sy'n cael ei alw'n **fascwlitis**.

Sut mae gwneud diagnosis o ddiffyg alpha-1-antitrypsin?

Gyda phrawf gwaed y mae gwneud diagnosis o ddiffyg alpha-1-antitrypsin. Mae'n mesur lefel yr AAT yn y gwaed. Os bydd y lefel yn is nag y dylai fod, yna gwneir rhagor o brofion ar y sampl gwaed i weld pa fath ydyw – er enghraifft, Mz neu ZZ. Dim ond unwaith y dylai fod angen i chi wneud y prawf.

Efallai y bydd eich meddyg yn penderfynu gwneud prawf am ddiffyg AAT am amryw o resymau:

- Maent yn amau bod diffyg AAT arnoch chi – er enghraifft, rydych chi wedi datblygu [emffysema](#) neu gyflwr arall ar yr ysgyfaint, yn ifanc.
- Weithiau, mae'n brawf sy'n rhan o'r drefn arferol os ydych chi wedi cael diagnosis o COPD.
- Efallai y bydd y prawf yn rhan o sgrinio'r teulu, yn edrych ar berthnasoddd pobl sydd wedi cael diagnosis o ddiffyg AAT.
- Gallant wneud y prawf i ymchwilio i glefyd yr afu, yn enwedig mewn plant a gafodd eu geni â'r cyflwr melyn.

Os cewch chi ddiagnosis o COPD, a'ch bod chi yn iau na 45 oed, dylech ofyn i'ch meddyg eich profi am ddiffyg AAT. Dylech hefyd gael eich profi os gewch chi ddiagnosis o COPD, er nad ydych erioed wedi ysmegu, neu dim ond wedi ysmegu am ychydig flynyddoedd.

Gan fod diffyg AAT yn gyflwr sy'n cael ei etifeddu, rydych chi'n fwy tebygol o'i gael os yw'r cyflwr ar aelod o'ch teulu. Os yw aelod o'ch teulu wedi cael diagnosis o ddiffyg AAT, yn enwedig brawd neu chwaer, dylech ystyried cael y prawf eich hun. Drwy fod yn ymwybodol o'r peryglon, gallwch wneud rhywbeth i leihau effaith diffyg AAT, er enghraifft rhoi'r gorau i ysmegu neu beidio â dechrau o gwbl.

Mae'r profion yn bwysig er mwyn gofalu eich bod chi'n cael y driniaeth gywir. Mae diffyg AAT yn achosi i bobl ddatblygu COPD yn iau na'r arfer, felly mae'n ddigon posibl y gellid ei gamgymryd am asthma. Bydd prawf yn gofalu eich bod yn cael eich trin am y peth iawn.

Sut mae trin diffyg alpha-1-antitrypsin?

Ar hyn o bryd, nid yw NICE yn argymhell unrhyw driniaeth benodol yn y DU ar gyfer diffyg AAT. Os oes cyflwr arnoch chi sydd wedi'i achosi gan ddiffyg AAT, fel COPD neu glefyd yr afu, yna canolbwyntir ar drin y cyflyrau hynny yn y ffordd arferol.

Trin COPD

Os ydych chi'n ysmegu, a bod diffyg AAT arnoch chi, yna rhoi'r gorau i ysmegu yw'r peth pwysicaf allwch chi wneud i osgoi difrod i'ch ysgyfaint.

Mae'n bwysig hefyd adnabod a **thrin heintiau ar y frest cyn gynted â phosibl** er mwyn lleihau'r difrod i'ch ysgyfaint. Bydd heintiau sy'n troi eich fflem yn wyrdd yn cael eu trin efo gwrthfotigau.

Os ydych chi wedi datblygu COPD, gall eich triniaeth gynnwys anadlwyr, rhaglen adsefydlu i gleifion yr ysgyfaint, brechiad fflw neu therapi ocsigen. Mae rhywfaint o dystiolaeth hefyd y gall pobl sydd â diffyg AAT elwa o gael llawdriniaeth i leihau cyfaint yr ysgyfaint, er gall bod llai o fanteision i bobl sydd â diffyg AAT o gymharu â phobl sydd â COPD arferol.

Trawsblaniad yr ysgyfaint

Gallai trawsblaniad fod yn opsiwn i nifer bach o bobl sydd â diffyg AAT, ble mae difrod difrifol i'w hysgyfaint. Gallai hyn wella ansawdd eu bywyd yn sylweddol.

Gan fod pobl sydd â diffyg AAT yn aml yn datblygu COPD yn gynharach yn eu bywyd na phobl sydd â COPD arferol, efallai eu bod nhw'n fwy addas i gael trawsblaniad. Fel arfer, mae'n nhw'n fwy heini ac â llai o gyflyrau iechyd o gymharu â phobl hŷn, felly gallant ymdopi'n well gyda'r llawdriniaeth a'r driniaeth. Nid oes oedran ble mae'r llinell yn cael ei thynnu i rywun gael trawsblaniad, ond mae'n anarferol i bobl gael trawsblaniad os ydynt lawer yn hŷn na 65 oed.

Dim ond ar ôl cael asesiad a chynghor gofalus iawn y cewch chi eich ystyried am drawsblaniad. Mae angen i ddarpar ymgeiswyr:

- gael màs mynegai y corff (BMI) iach
- fod heb unrhyw gyflyrau neu heintiau meddygol sylweddol eraill
- gael cefnogaeth emosiynol a chorfforol wrth law iddynt.

Er mwyn barnu a ydych chi'n addas, bydd yn rhaid i chi gael profion trylwyr ar eich prif organau eraill – fel y galon, yr arennau a'r afu – i ofalu y gwnawn nhw weithio'n dda ar ôl y trawsblaniad. Cewch eich asesu gan ganolfan trawsblannu ranbarthol. Os cewch chi eich derbyn, caiff eich enw ei roi ar restr aros am drawsblaniad yr ysgyfaint, nes daw rhoddwr addas ar gael.

Yn anffodus, nid oes digon o organau ar gael i'w trawsblannu i ateb y galw sydd yn y DU ar hyn o bryd. Ni fydd pawb sy'n addas yn cael un mewn pryd. Ym mis Mawrth 2016, roedd 321 o bobl yn aros am drawsblaniad yr ysgyfaint. Yn 2015-16, 179 o bobl a gafodd drawsblaniad.

Trin clefyd yr afu

Mae gan **The Children's Liver Disease Foundation** ragor o wybodaeth am drin clefyd yr afu a achosir gan ddiffyg AAT.

Triniaethau posibl yn y dyfodol

Mae **therapi cynyddu** (*Augmentation*) yn driniaeth ble mae AAT yn cael ei roi yn eich gwythiennau i godi lefelau AAT yn eich corff. Mae'n ceisio arafu COPD sydd wedi'i achosi gan ddiffyg AAT, rhag datblygu. Mae'r driniaeth ar gael mewn gwledydd eraill, ond nid yw wedi'i chymeradwyo yn y DU ar hyn o bryd.

Yn ôl y treialon hyd yma, gall therapi cynyddu gael effaith fesuradwy ar sut mae emffysema yn dangos ar sganiau CT cleifion. Nid yw'n glir sut mae'r canfyddiad hwn yn golygu budd clinigol i bobl sydd â diffyg AAT. Un posibilrwydd yw y daw therapi cynyddu ar gael yn y dyfodol i rai pobl – er enghraifft pobl y mae eu symptomau a'r difrod i'w hysgyfaint yn gwaethygu yn sydyn iawn, unwaith y maent wedi rhoi'r gorau i ysmegu ac yn cael y driniaeth orau bosibl. Bydd y penderfyniad yn dibynnu ar adolygiad gan arbenigwyr mewn rheoli diffyg AAT, gan ystyried yr holl dystiolaeth am y peryglon a'r manteision.

Mae gwaith ymchwil hefyd yn edrych ar gyffuriau sy'n gwneud yr un gwaith ag AAT, ac ar ffyrdd i **gywiro'r genyn** sy'n achosi diffyg AAT, i atal AAT rhag casglu yn yr afu ac i helpu rhyddhau AAT i'r gwaed.

Sut alla' i gadw'n iach a minnau â diffyg alpha-1-antitrypsin?

- **Os ydych chi'n ysmegu, rhowch y gorau iddi.** Mae hyn yn hanfodol er mwyn arafu COPD rhag datblygu a gwella eich symptomau. Mae rhoi'r gorau i ysmegu yn ffordd o atal a thrin. Dylech gael cynnig cymorth i roi'r gorau iddi, os bydd angen. Os ddim, gofynnwch am gymorth.
- **Ceisiwch osgoi anadlu pethau fel llwch a nwy.** Os ydych chi'n anadlu pethau fel hyn, er enghraifft yn eich gwaith, gall hyn achosi i COPD ddatblygu yn gyflymach.
- **Cadwch draw oddi wrth ffrindiau neu deulu pan fydd ganddynt haint ar y frest neu annwyd.** Mewn pobl sydd â diffyg AAT, gall heintiau'r frest achosi i'ch ysgyfaint gael eu difrodi yn gyflymach. Os oes gennych beswch sy'n cynhyrchu mwcws neu fflem gwyrdd, dylech weld eich meddyg oherwydd efallai bod gennych haint sydd angen ei drin efo gwrthfotigau.
- **Gofalwch eich bod yn cael brechiad fflw pob blwyddyn.** Bydd hyn yn eich helpu chi rhag cael heintiau ar y frest.
- **Gofynnwch i'ch meddyg am gael brechiad rhag niwmonia.**
- **Ceisiwch fyw yn iach i helpu reoli eich symptomau.** Mae hyn yn [golygu bwyta diet gytbwys](#), rheoli eich pwysau a gwneud ymarfer corff yn rheolaidd.
- **Edrychwch ar faint o alcohol rydych chi'n yfed.** 'Does dim angen osgoi alcohol yn gyfan gwbl ond byddai'n ddoeth o beth cadw at yr hyn sy'n ddiogel - llai na 14 uned yr wythnos.

Mae gennym ragor o wybodaeth am gyflyrau ar yr ysgyfaint a achosir gan ddiffyg alpha-1-antitrypsin. Darllenwch am [COPD](#) a [bronciectasis](#) a chwilio am gyngor ar [ymdopi gyda diffyg anadl](#).

Cofiwch fod ein tîm cyfeillgar ar ein llinell gymorth hefyd wrth law i ateb eich cwestiynau neu sgwrsio. Ffoniwch **03000 030 555**.

Grwpiau Cymorth Alpha-1 yn y DU

Cewch gymorth gan y grwpiau hyn o bobl, eu teuluoedd a'u gofalwyr:

www.alpha1.org.uk

www.alpha1awareness.org.uk

Y Rhaglen ADAPT

Ffôn: 0121 371 3885

Ffacs: 0121 371 3887

E-bost: ADAPT@uhb.nhs.uk

Cysylltwch â ni er mwyn darganfod cymorth yn agos i chi.

Llinell gymorth: 03000 030 555

Dydd Llun i ddydd Gwener, 9yb-5yh

Ni fydd galw ein llinell gymorth fyth yn costio mwy na galwad lleol ac mae'r galwad fel arfer yn rhad ac am ddim, hyd yn oed ar ffôn symudol.

helpline@blf.org.uk

blf.org.uk

British Lung Foundation
73-75 Goswell Road
London EC1V 7ER

Elusen gofrestredig yng Nghymru
a Lloegr (326730), yr Alban (038415)
ac Ynys Manaw (1177)



Cod: IS3

Fersiwn: 4

Adolygiad diwethaf: Mis Medi 2017

Adolygiad nesaf: Miss Medi 2020

Rydym ni'n gwerthfawrogi adborth ar ein gwybodaeth. Er mwyn mynegi eich barn, ac am y fersiwn diweddaraf o'r wybodaeth hon a chyfeirnodau, galwch y llinell gymorth neu ymwelwch â **blf.org.uk**