

# UNDERSØGELSESRISULTATER

## Meningen fra mennesker, der lever med en sjælden sygdom, om screening for nyfødte

En Rare Barometer-undersøgelse med forskningsprojektet  
Screen4Care

### Målgruppe:

Mennesker, der lever med en sjælden sygdom eller familiemedlemmer (forældre og nære slægtninge)



24. maj - 23. juli 2023.

6.179 respondenter på verdensplan og  
5.569 respondenter i Europa



24 sprog



50 lande



Plus de 1 300 maladies rares représentées

# DASHBOARD FOR EUROPA



## SÅDAN BRUGER DU DETTE DASHBOARD

I dette dashboard finder du resultater for hvert spørgsmål i Rare Barometer-undersøgelsen om, hvad mennesker, der lever med en sjælden sygdom, mener om nyfødtsscreening.

Brug venligst ikke resultater af spørgsmål, hvor der er mindre end 30 respondenter.

**Se venligst Rare Barometer eller tilføj Rare Barometer-logoet, når du bruger resultaterne.**



## SPROG

Du kan ændre sproget nederst til venstre på denne side og få adgang til spørgsmålene og modaliteterne, som de så ud for respondenterne på undersøgelsens 24 sprog.

Oversættelse er ikke tilgængelig for nogle variabler, der blev beregnet efter at spørgeskemaet blev lukket, og for nogle kommentarer tilføjet i dette dashboard.



## INFORMATION

For mere information:

- Kontakt Rare Barometer-teamet på [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org).
- Besøg Rare Barometer-webstedet på [eurordis.org/voices](http://eurordis.org/voices).
- Besøg vores dedikerede webside til screening af nyfødte: [eurordis.org/rare-barometer-survey](http://eurordis.org/rare-barometer-survey).

## INDHOLDSLISTE

1. Eksempeloplysninger
2. Respondenternes vilje til, at deres sjældne sygdom er blevet diagnosticeret ved fødslen
3. Respondenternes mening om nyfødtsscreening for alle sjældne sygdomme

## MERE OM UNDERSØGELSEN MERE OM UNDERSØGELSEN

Forskningsspørgsmål og dybdegående analyse af europæiske resultater findes i den fulde rapport på engelsk: [tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

Nøgleresultater er tilgængelige i faktaarkene: [tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

Originalt spørgeskema: [tiny.cc/RB\\_NBS\\_questionnaire](http://tiny.cc/RB_NBS_questionnaire)

Er du...

# 5.569

APPAREIL\_SAISIE



● PC ● Tablet ● Smartphone

--/60

## 26

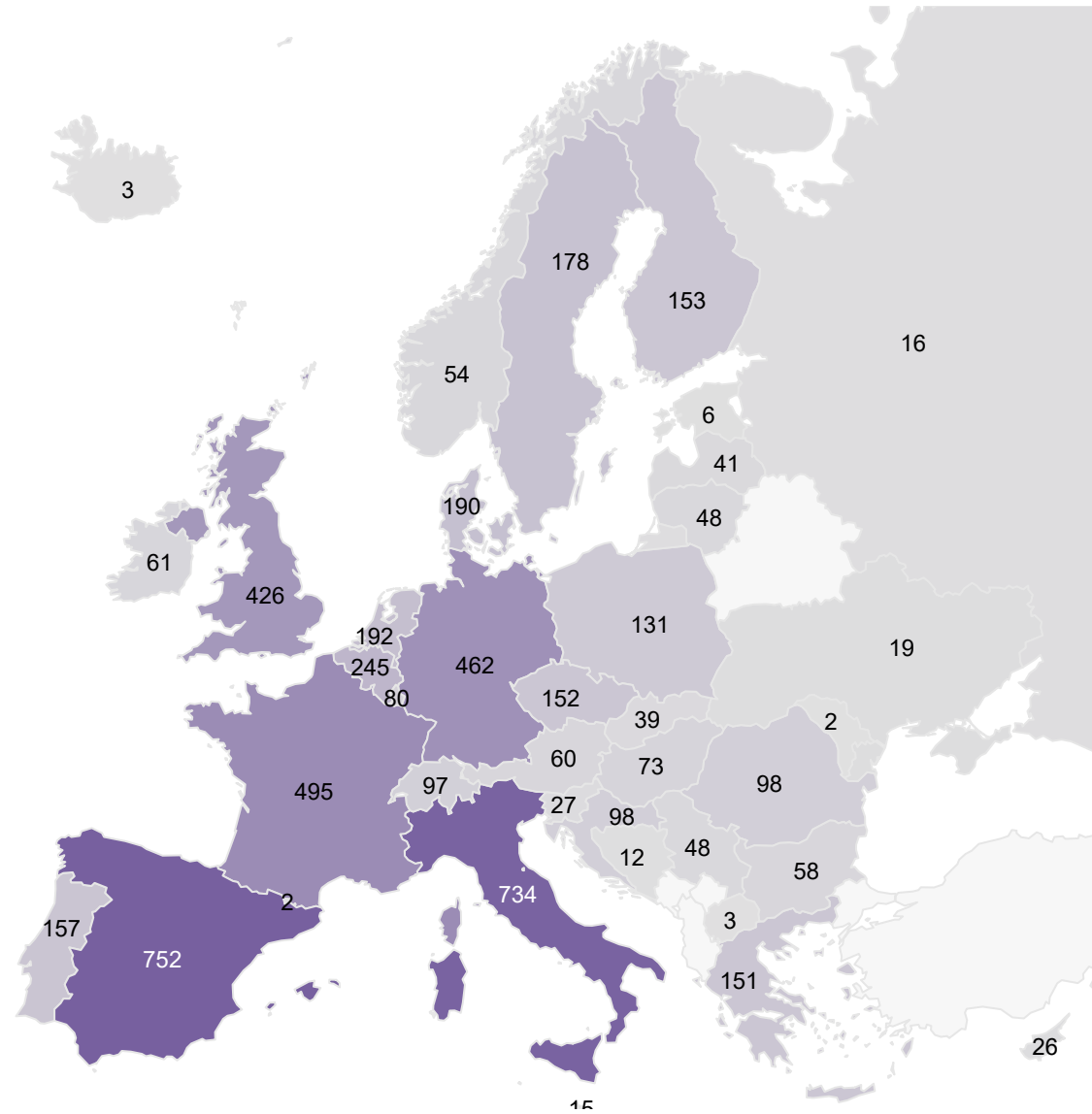
Mean

--/60

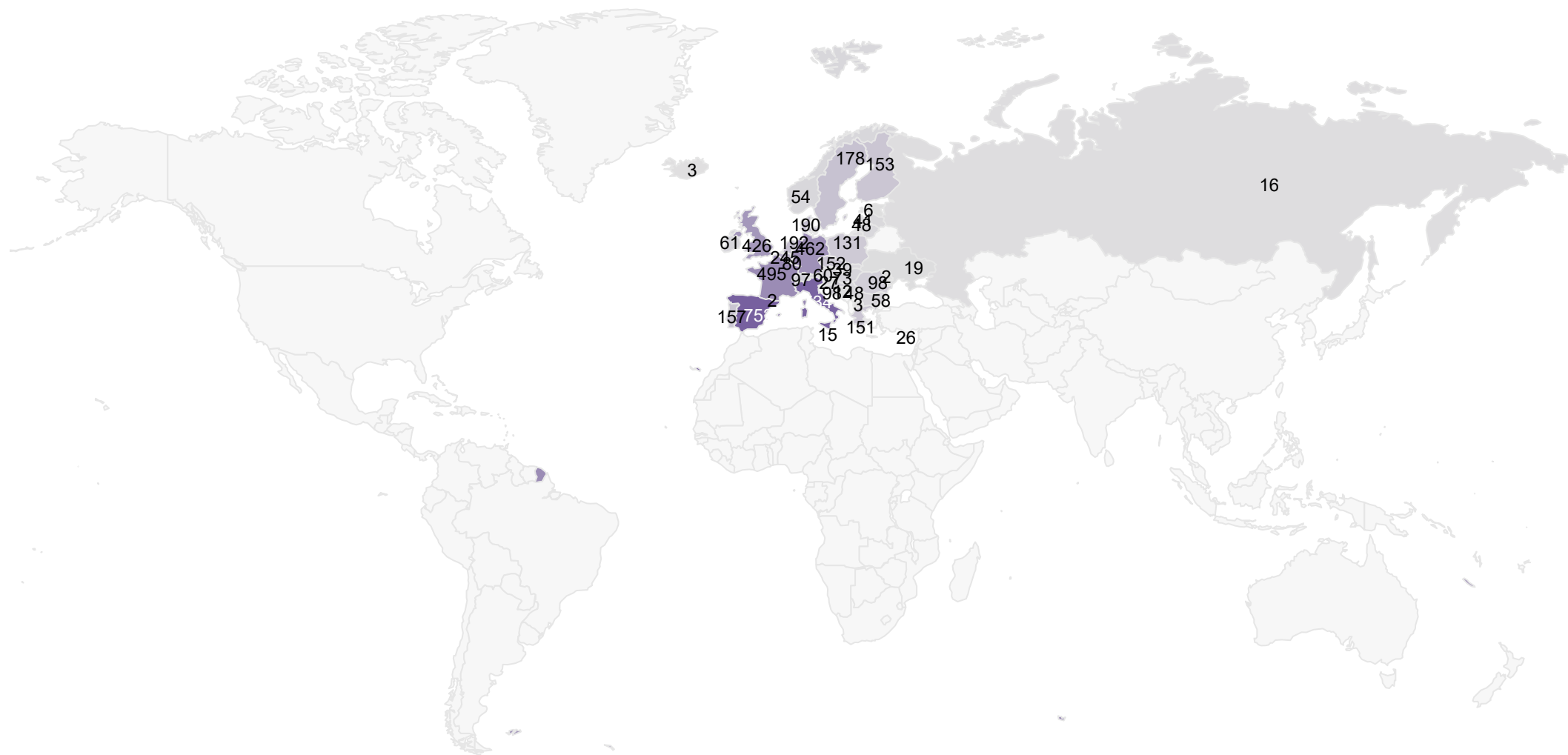
## 19

Median

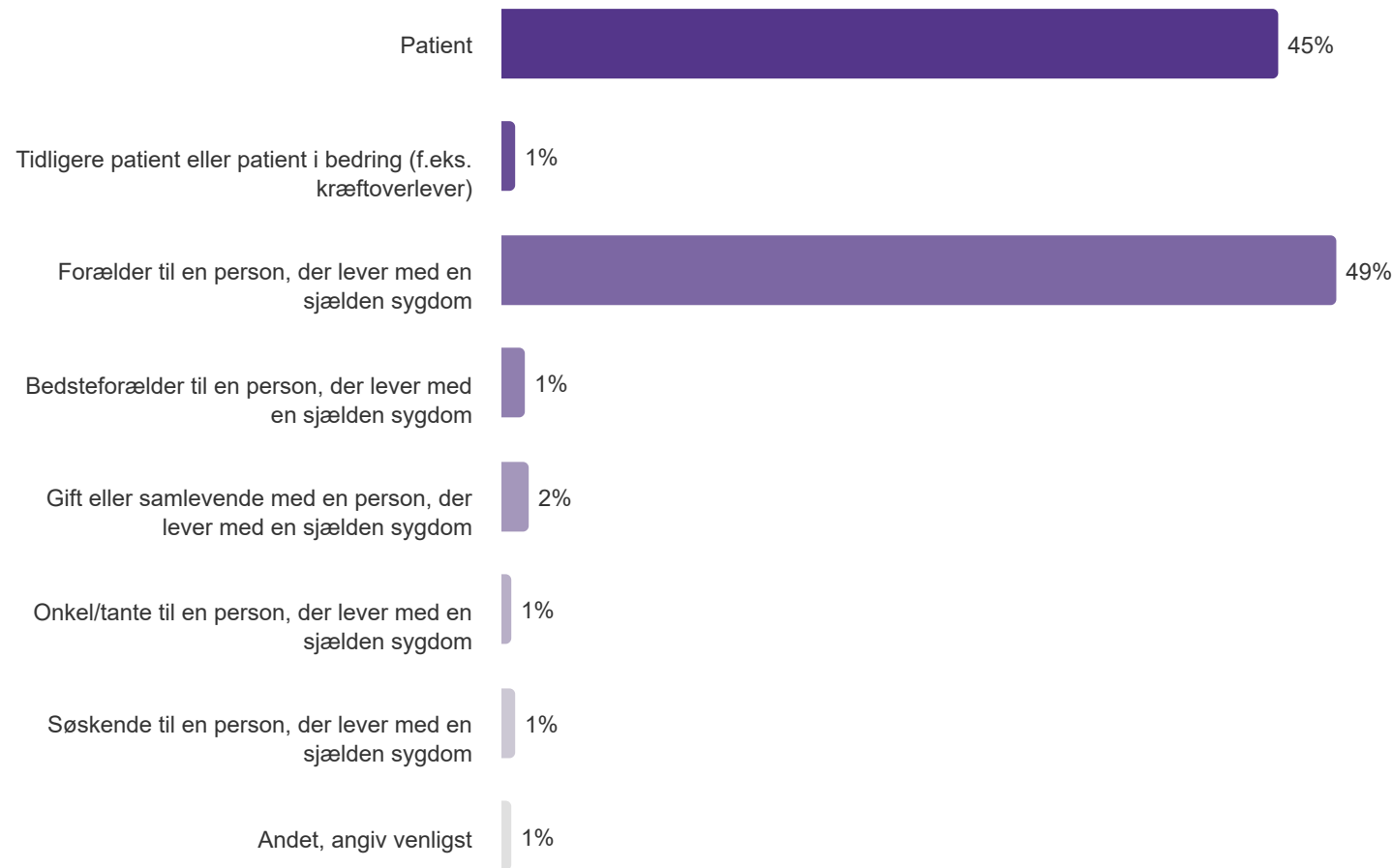
### Hvilket land bor du i?



### Hvilket land bor du i?



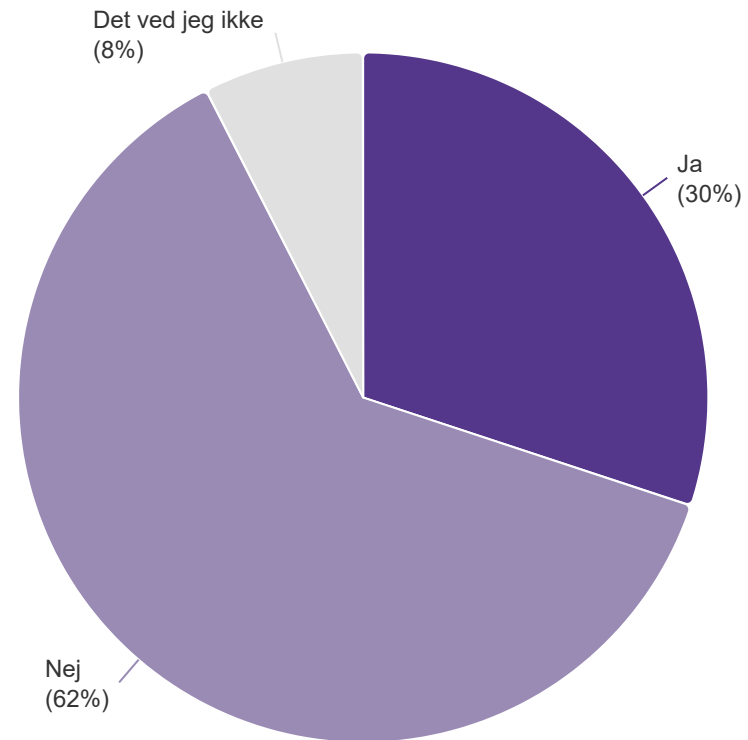
Er du...



Er du...

Er du...	N
Patient	2.514
Tidligere patient eller patient i bedring (f.eks. kræftoverlever)	53
Forælder til en person, der lever med en sjælden sygdom	2.701
Bedsteforælder til en person, der lever med en sjælden sygdom	80
Gift eller samlevende med en person, der lever med en sjælden sygdom	93
Onkel/tante til en person, der lever med en sjælden sygdom	39
Søskende til en person, der lever med en sjælden	

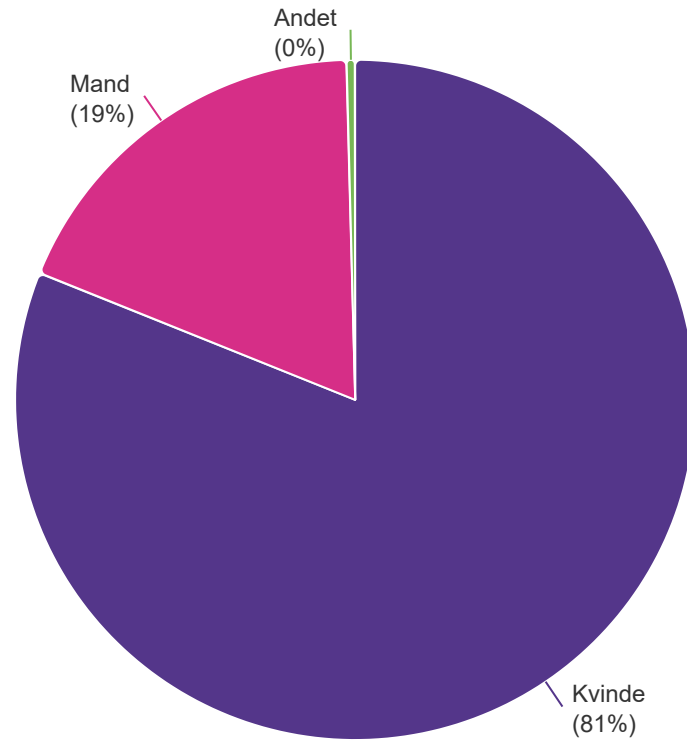
### Er du patientrepræsentant, dvs. involveret i politiske aktiviteter for at støtte personer med sjældne sygdomme?



### Er du patientrepræsentant, dvs. involveret i politiske aktiviteter for at støtte personer med sjældne sygdomme?

	N
Ja	1.675
Nej	3.475
Det ved jeg ikke	419
<b>TOTAL</b>	<b>5.569</b>

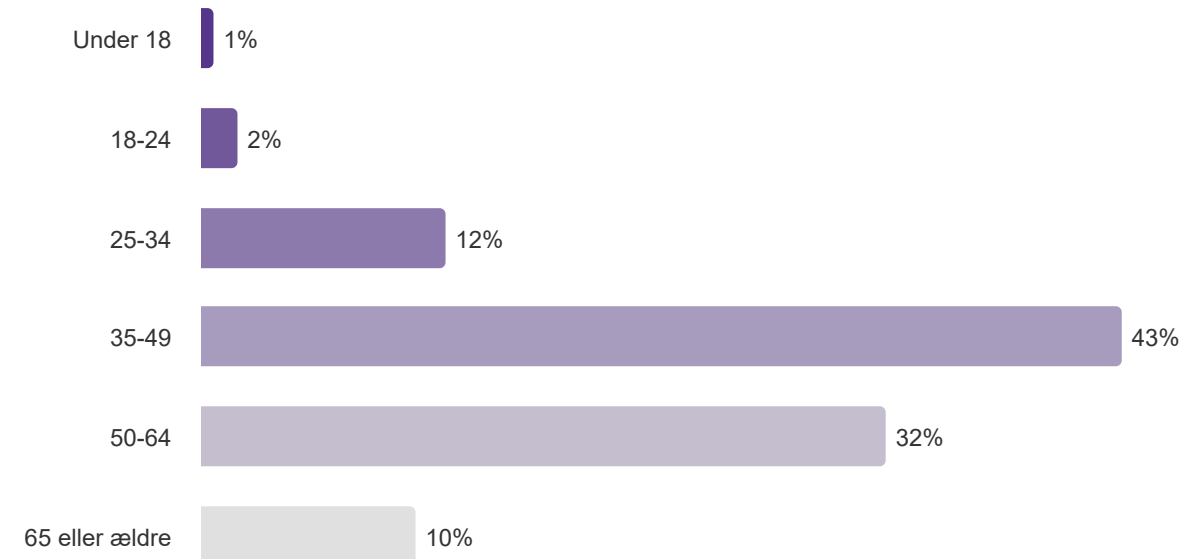
Er du:



Er du:

	N
Kvinde	4.235
Mand	967
Andet	21
<b>TOTAL</b>	<b>5.223</b>

Hvor gammel er du?

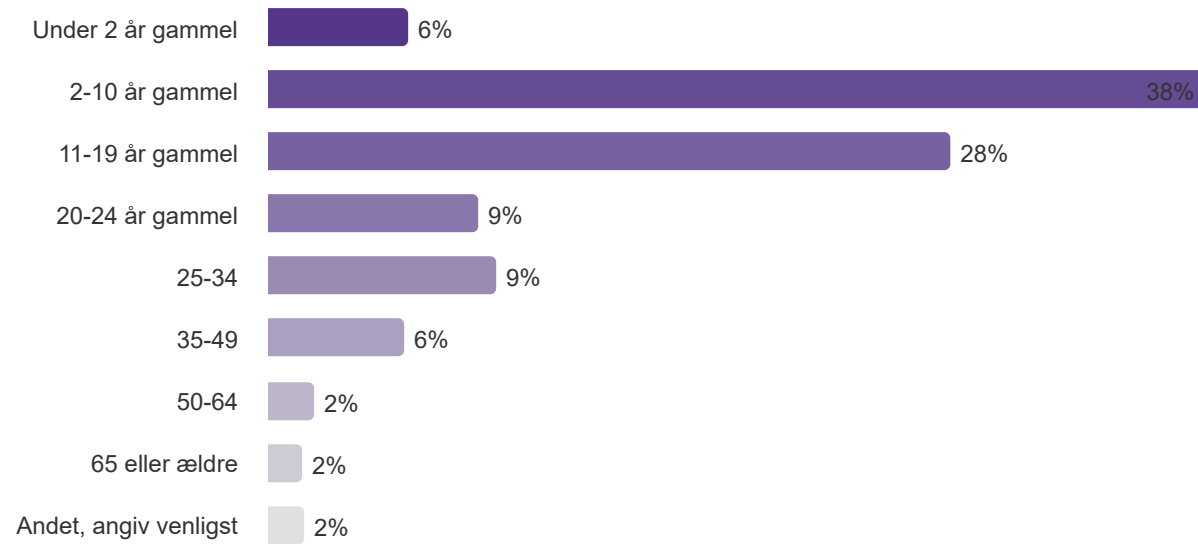


Hvor gammel er du?

	N
Under 18	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2.206
50-64	1.640
65 eller ældre	518
<b>TOTAL</b>	<b>5.081</b>



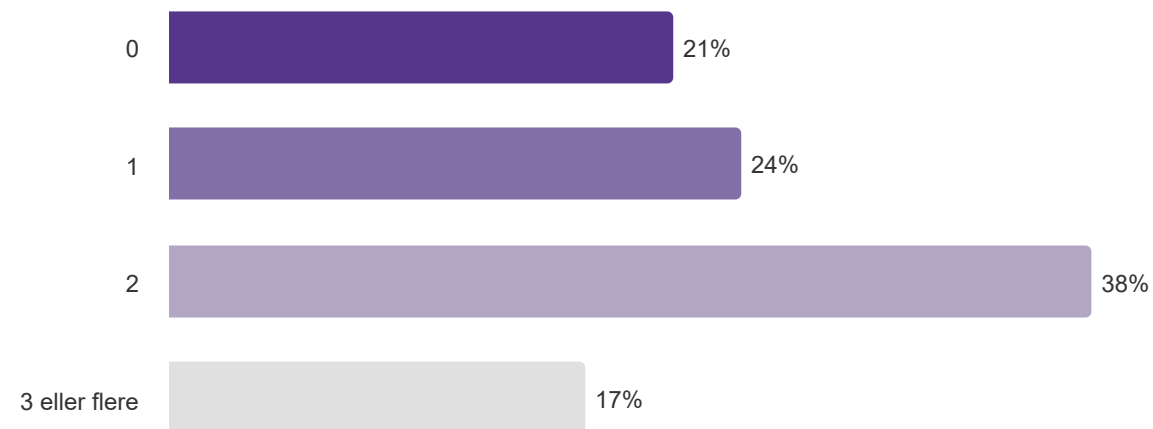
### Hvor gammel er personen, der har den sjældne sygdom?



### Hvor gammel er personen, der har den sjældne sygdom?

	N
Under 2 år gammel	157
2-10 år gammel	1.040
11-19 år gammel	758
20-24 år gammel	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 eller ældre	41
Andet, angiv venligst	42
<b>TOTAL</b>	<b>2.733</b>

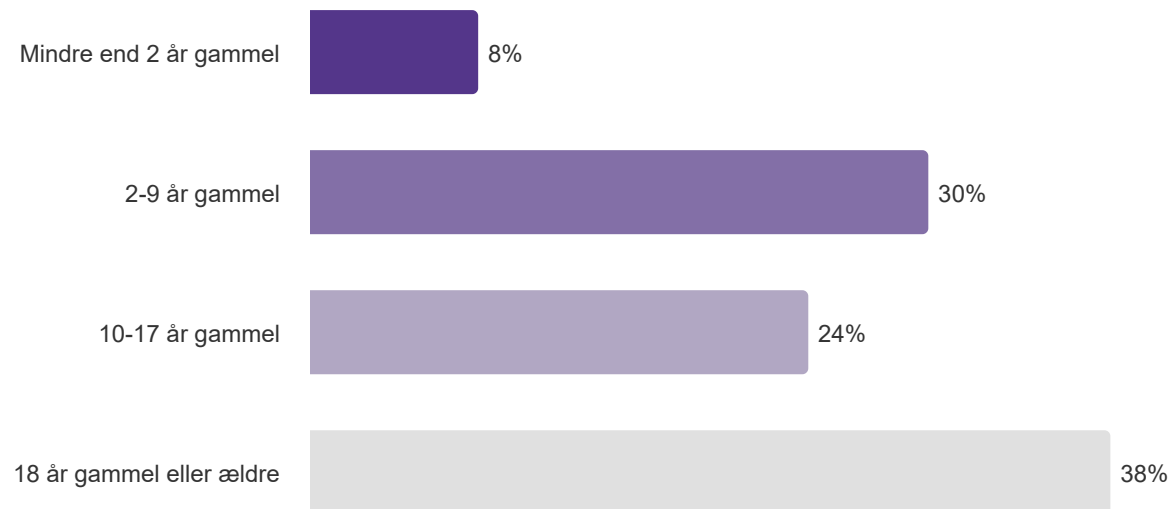
### Hvor mange børn har du?



### Hvor mange børn har du?

	N
	1.059
1	1.203
2	1.932
3 eller flere	876
<b>TOTAL</b>	<b>5.070</b>

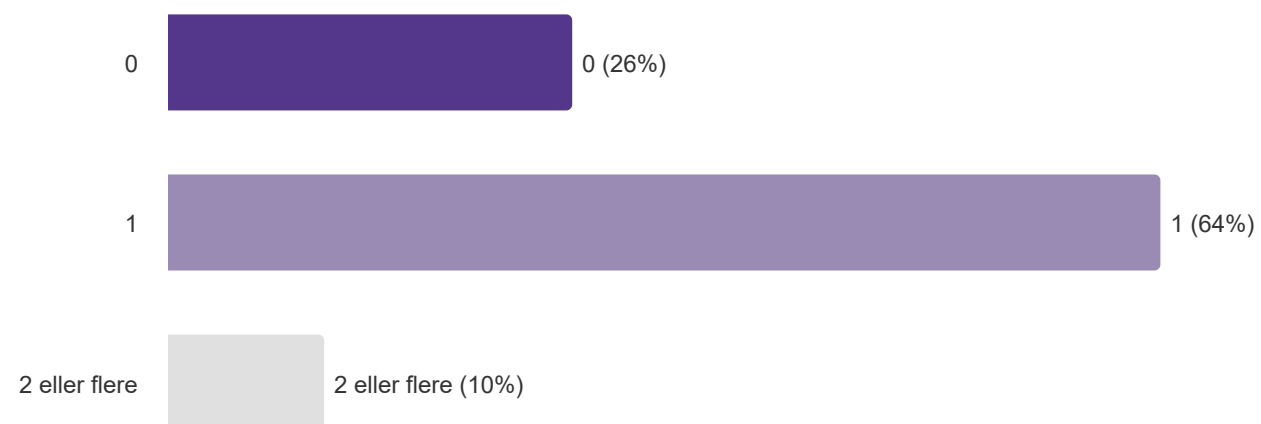
### Hvor gammel er dit yngste barn?



### Hvor gammel er dit yngste barn?

	N
Mindre end 2 år gammel	324
2-9 år gammel	1.189
10-17 år gammel	959
18 år gammel eller ældre	1.538
<b>TOTAL</b>	<b>4.010</b>

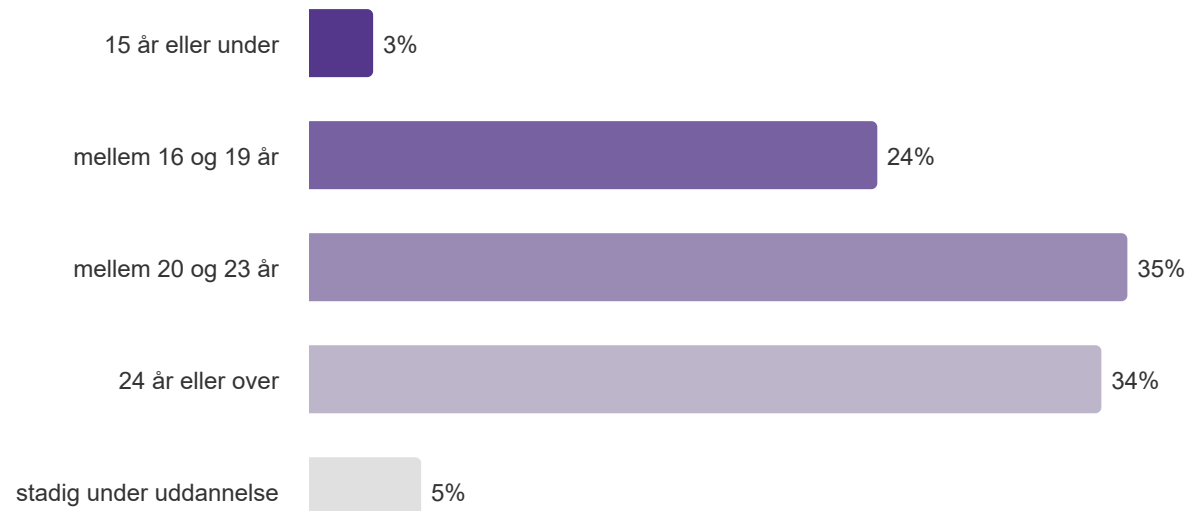
### Hvor mange af dine børn har en sjælden sygdom?



### Hvor mange af dine børn har en sjælden sygdom?

	N
	1.045
1	2.560
2 eller flere	405
<b>TOTAL</b>	<b>4.010</b>

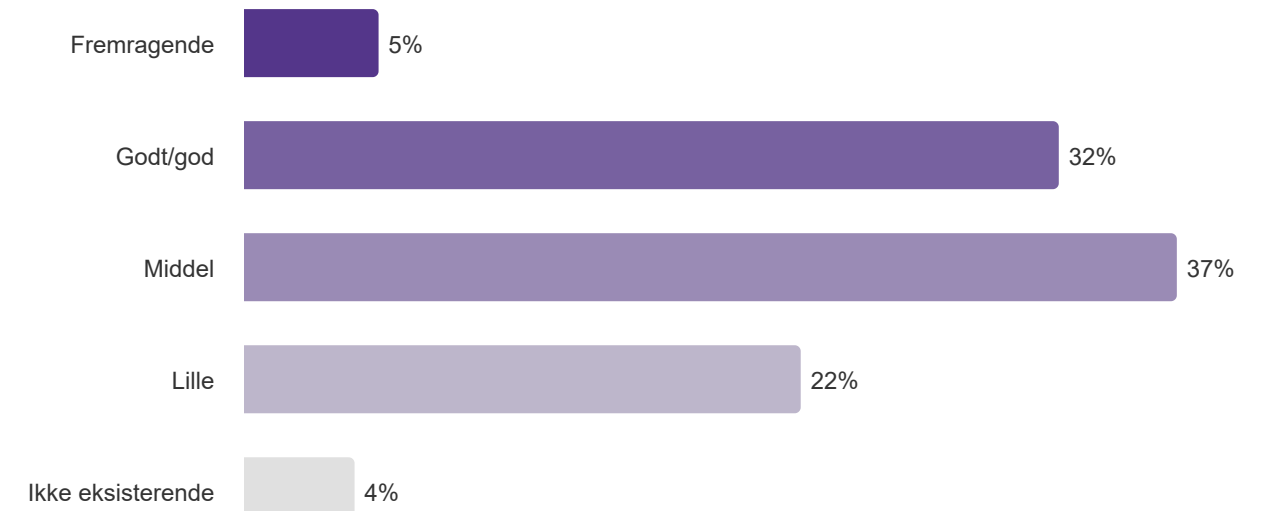
### Hvor gammel var du, da du afsluttede din fuldtidsuddannelse?



### Hvor gammel var du, da du afsluttede din fuldtidsuddannelse?

	N
15 år eller under	142
mellem 16 og 19 år	1.222
mellem 20 og 23 år	1.757
24 år eller over	1.699
stadig under uddannelse	243
<b>TOTAL</b>	<b>5.063</b>

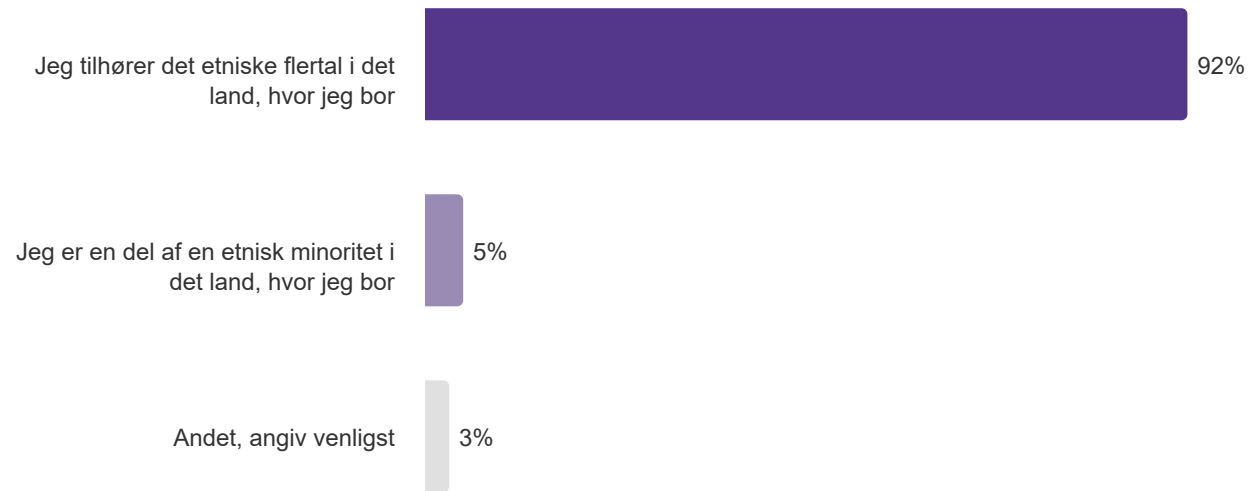
### Hvordan vil du beskrive din viden om genetik?



### Hvordan vil du beskrive din viden om genetik?

	N
Fremragende	270
Godt/god	1.618
Middel	1.850
Lille	1.105
Ikke eksisterende	220
<b>TOTAL</b>	<b>5.063</b>

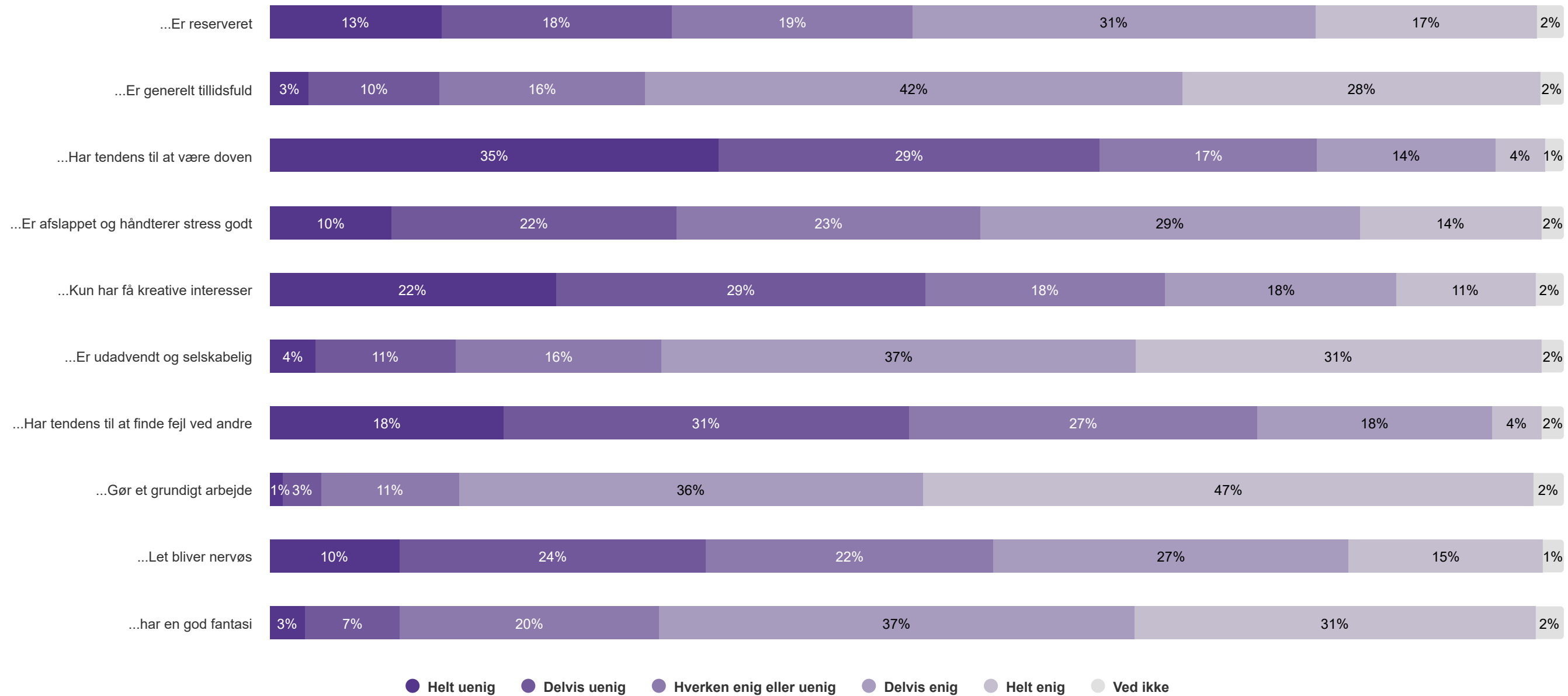
### Hvordan vil du bedst beskrive dig selv?



### Hvordan vil du bedst beskrive dig selv?

	N
Jeg tilhører det etniske flertal i det land, hvor jeg bor	4.217
Jeg er en del af en etnisk minoritet i det land, hvor jeg bor	224
Andet, angiv venligst	139
<b>TOTAL</b>	<b>4.580</b>

Flere spørgsmål om dig. Når vi har disse oplysninger, kan vi analysere data nærmere. Jeg ser mig selv som en, der ...

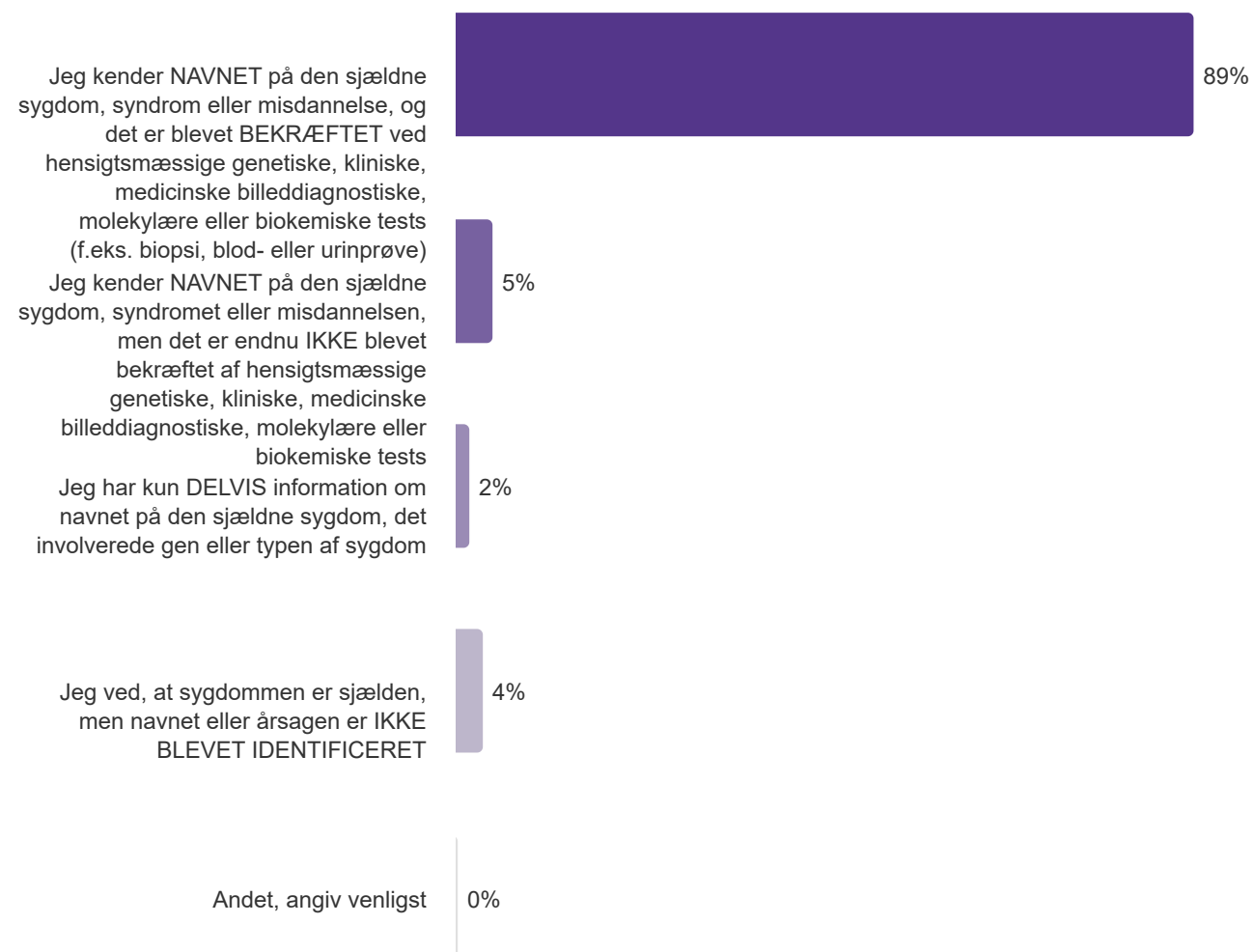


● Helt uenig ● Delvis uenig ● Hverken enig eller uenig ● Delvis enig ● Helt enig ● Ved ikke

Flere spørgsmål om dig. Når vi har disse oplysninger, kan vi analysere data nærmere. Jeg ser mig selv som en, der ...

	HELT UENIG	DELVIS UENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	DELVIS ENIG	HELT ENIG	VED IKKE	TOTAL
...Er reserveret	680	905	946	1.585	867	101	5.084
...Er generelt tillidsfuld	156	514	811	2.110	1.406	87	5.084
...Har tendens til at være doven	1.769	1.495	857	699	193	71	5.084
...Er afslappet og håndterer stress godt	483	1.119	1.193	1.496	712	81	5.084
...Kun har få kreative interesser	1.132	1.449	940	913	544	106	5.084
...Er udadvendt og selskabelig	183	551	810	1.862	1.594	84	5.084
...Har tendens til at finde fejl ved andre	922	1.595	1.368	921	196	81	5.083
...Gør et grundigt arbejde	56	150	542	1.823	2.396	116	5.083
...Let bliver nervøs	514	1.202	1.129	1.397	765	76	5.083
...har en god fantasi	144	370	1.020	1.868	1.576	105	5.083

Vælg venligst den sætning, der beskriver din situation eller situationen for den, du er omsorgsgiver for:

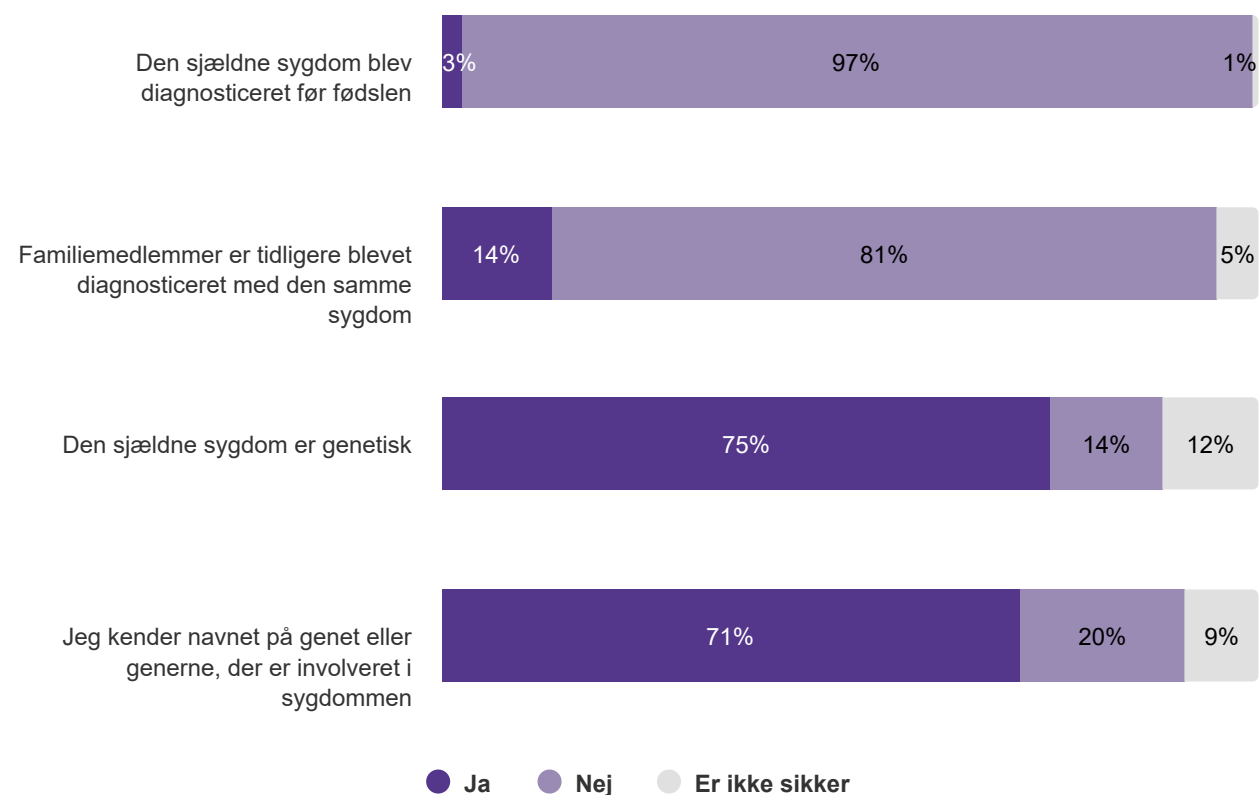


Vælg venligst den sætning, der beskriver din situation eller situationen for den, du er omsorgsgiver for:

	N
Jeg kender NAVNET på den sjældne sygdom, syndrom eller misdannelse, og det er blevet BEKRÆFTET ved hensigtsmæssige genetiske, kliniske, medicinske billeddiagnostiske, molekylære eller biokemiske tests (f.eks. biopsi, blod- eller urinprøve)	4.984
Jeg kender NAVNET på den sjældne sygdom, syndromet eller misdannelsen, men det er endnu IKKE blevet bekræftet af hensigtsmæssige genetiske, kliniske, medicinske billeddiagnostiske, molekylære eller biokemiske tests	258
Jeg har kun DELVIS information om navnet på den sjældne sygdom, det involverede gen eller typen af sygdom	110
Jeg ved, at sygdommen er sjælden, men navnet eller årsagen er IKKE BLEVET IDENTIFICERET	195
Andet, angiv venligst	22
<b>TOTAL</b>	<b>5.569</b>

Bemærk: Disse spørgsmål blev kun stillet til respondenter, der sagde, at den sjældne sygdom er blevet diagnosticeret. Det sidste punkt blev kun spurgt til dem, der angav, at de sjældne sygdomme er genetiske.

### Gælder følgende sætninger for din situation?

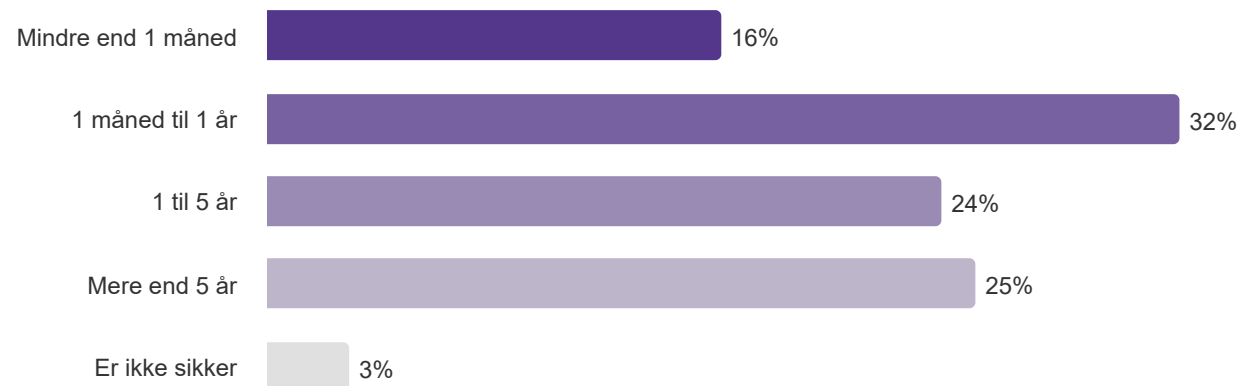


### Gælder følgende sætninger for din situation?

	JA	NEJ	ER IKKE SIKKER	TOTAL
Den sjældne sygdom blev diagnosticeret før fødslen	149	5.139	32	<b>5.320</b>
Familiemedlemmer er tidligere blevet diagnosticeret med den samme sygdom	725	4.329	266	<b>5.320</b>
Den sjældne sygdom er genetisk	3.981	725	614	<b>5.320</b>
Jeg kender navnet på genet eller generne, der er involveret i sygdommen	3.261	927	406	<b>4.594</b>



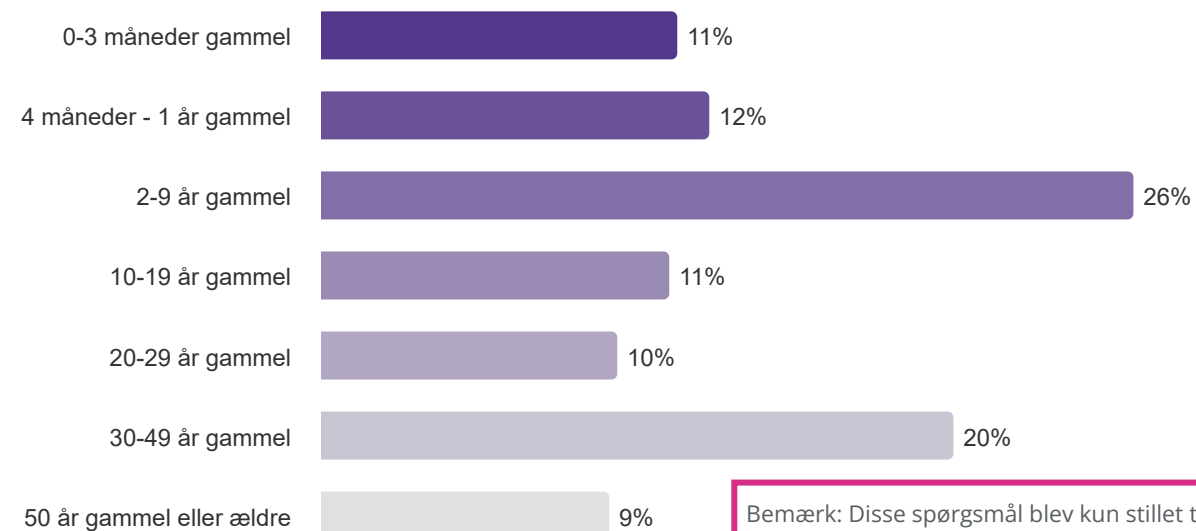
**Hvor lang tid gik der fra den første kontakt med sundhedsvæsenet til diagnosen blev bekræftet af hensigtsmæssige genetiske, kliniske, medicinske billeddiagnostiske, molekulære eller biokemiske tests (f.eks. biopsi, blod- eller urinprøve):**



**Hvor lang tid gik der fra den første kontakt med sundhedsvæsenet til diagnosen blev bekræftet af hensigtsmæssige genetiske, kliniske, medicinske billeddiagnostiske, molekulære eller biokemiske tests (f.eks. biopsi, blod- eller urinprøve):**

	N
Mindre end 1 måned	825
1 måned til 1 år	1.655
1 til 5 år	1.222
Mere end 5 år	1.284
Er ikke sikker	152
<b>TOTAL</b>	<b>5.138</b>

**Hvor gammel var du, da du fik en bekræftet diagnose?**

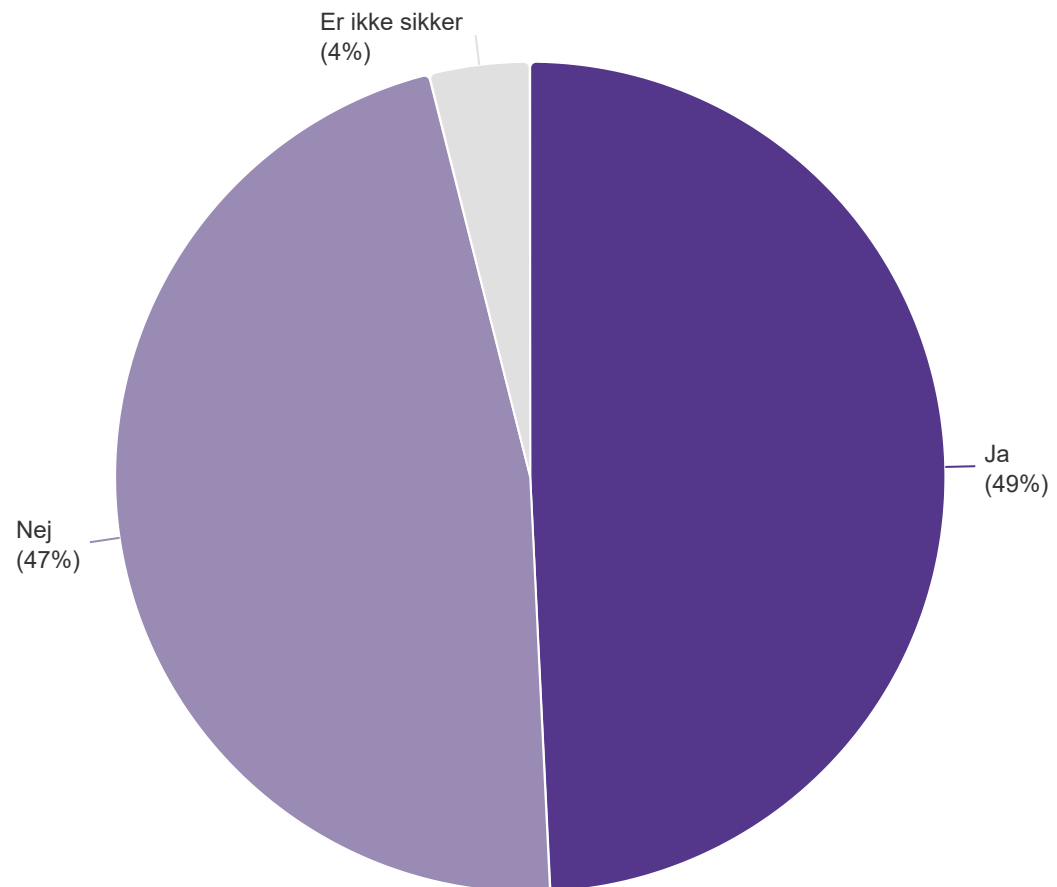


**Hvor gammel var du, da du fik en bekræftet diagnose?**

	N
0-3 måneder gammel	587
4 måneder - 1 år gammel	638
2-9 år gammel	1.335
10-19 år gammel	574
20-29 år gammel	489
30-49 år gammel	1.040
50 år gammel eller ældre	474
<b>TOTAL</b>	<b>5.137</b>

Bemærk: Disse spørgsmål blev kun stillet til respondenter, der sagde, at den sjældne sygdom er blevet diagnosticeret.

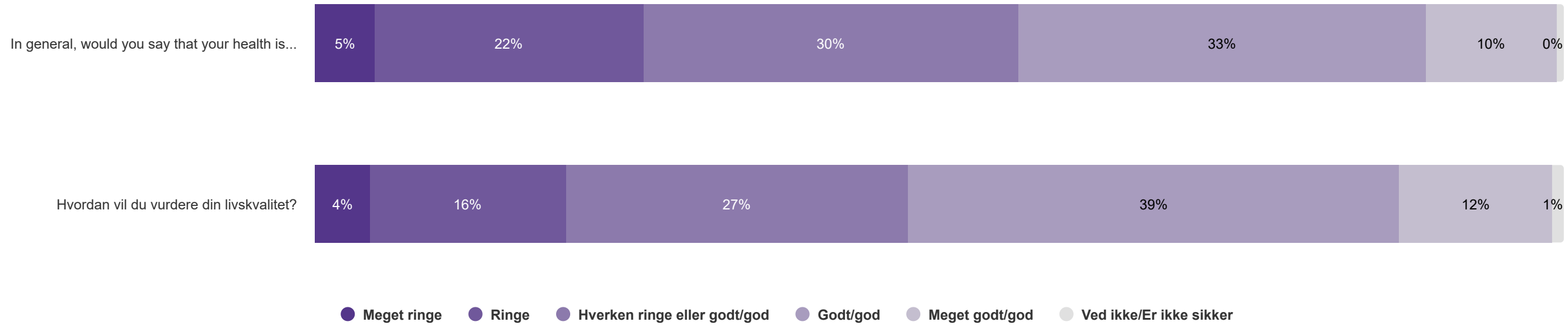
### Blev den sjældne sygdom diagnosticeret gennem standardtest udført ved fødslen?



Dette spørgsmål blev kun stillet, når patienter blev diagnosticeret under 3 måneder.

### Blev den sjældne sygdom diagnosticeret gennem standardtest udført ved fødslen?

	N
Ja	289
Nej	275
Er ikke sikker	23
<b>TOTAL</b>	<b>587</b>

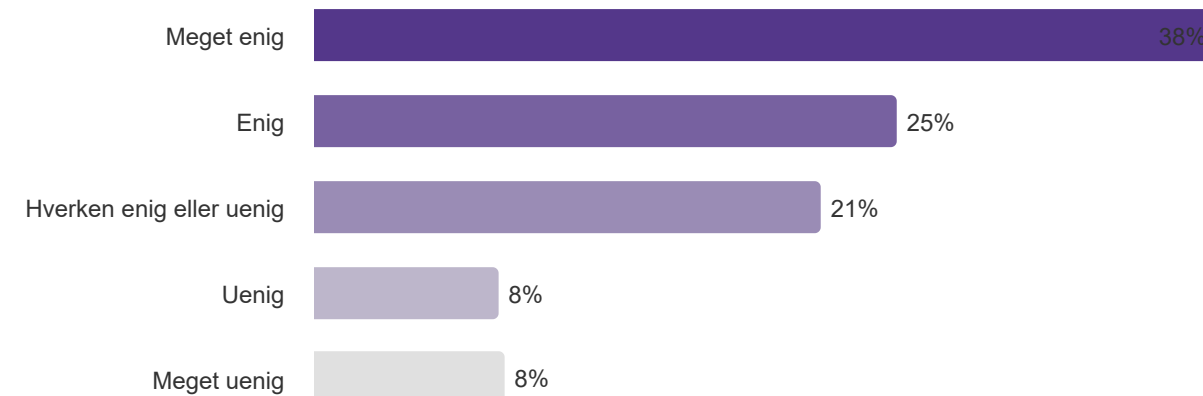


	MEGET RINGE	RINGE	HVERKEN RINGE ELLER GODT/GOD	GODT/GOD	MEGET GODT/GOD	VED IKKE/ER IKKE SIKKER	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1.200	1.667	1.822	579	27	5.569
Hvordan vil du vurdere din livskvalitet?	250	875	1.524	2.191	683	46	5.569

...ville jeg gerne være blevet diagnosticeret DA JEG BLEV FØDT

	N
Meget enig	965
Enig	624
Hverken enig eller uenig	542
Uenig	199
Meget uenig	204
<b>TOTAL</b>	<b>2.534</b>

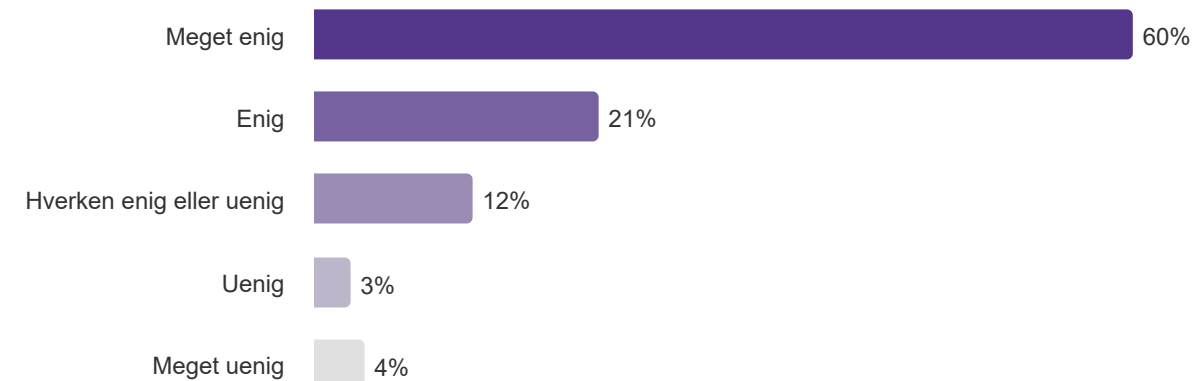
...ville jeg gerne være blevet diagnosticeret DA JEG BLEV FØDT



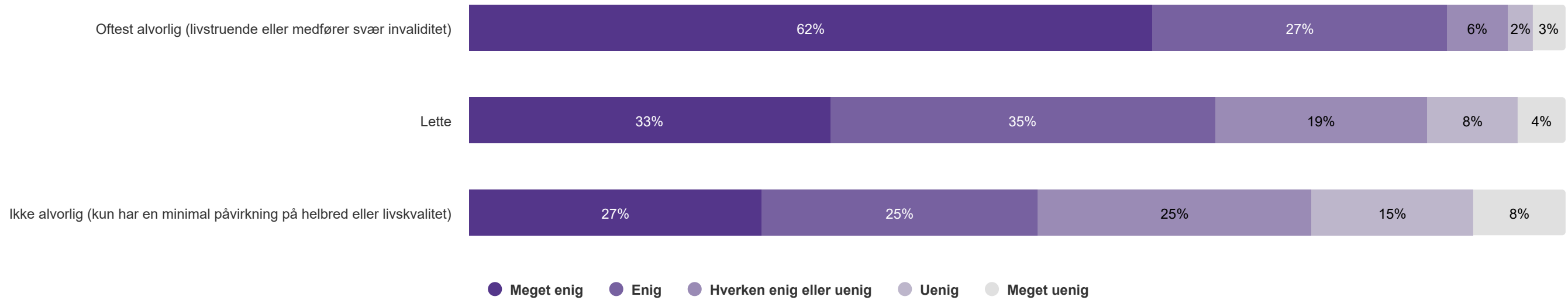
...Jeg ville gerne have haft at den person, som jeg er omsorgsgiver for, var blevet diagnosticeret VED FØDSLEN

	N
Meget enig	1.812
Enig	634
Hverken enig eller uenig	354
Uenig	86
Meget uenig	116
<b>TOTAL</b>	<b>3.002</b>

...Jeg ville gerne have haft at den person, som jeg er omsorgsgiver for, var blevet diagnosticeret VED FØDSLEN



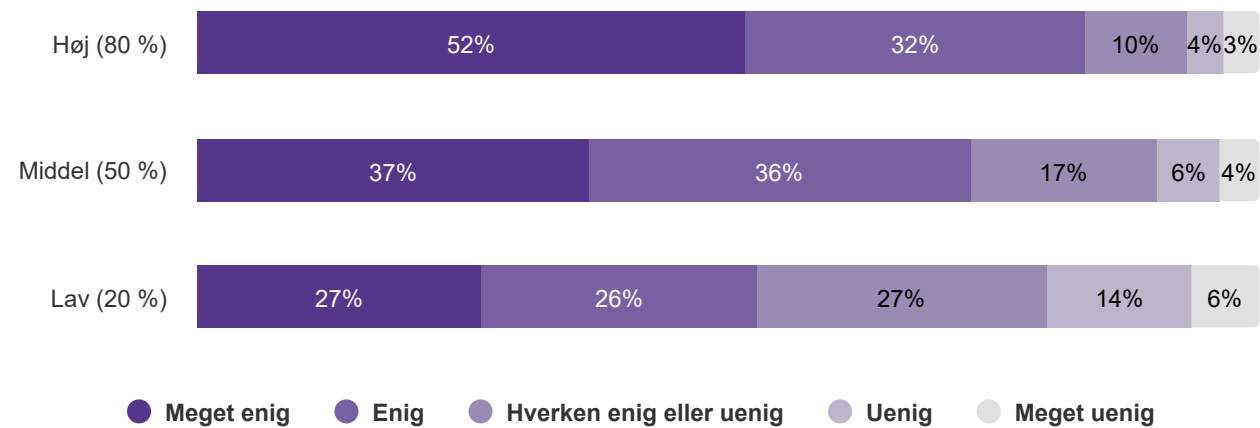
Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS den er:



Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS den er:

	MEGET ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Oftest alvorlig (livstruende eller medfører svær invaliditet)	3.475	1.502	308	126	158	5.569
Lette	1.844	1.953	1.076	459	237	5.569
Ikke alvorlig (kun har en minimal påvirkning på helbred eller livskvalitet)	1.490	1.407	1.386	824	462	5.569

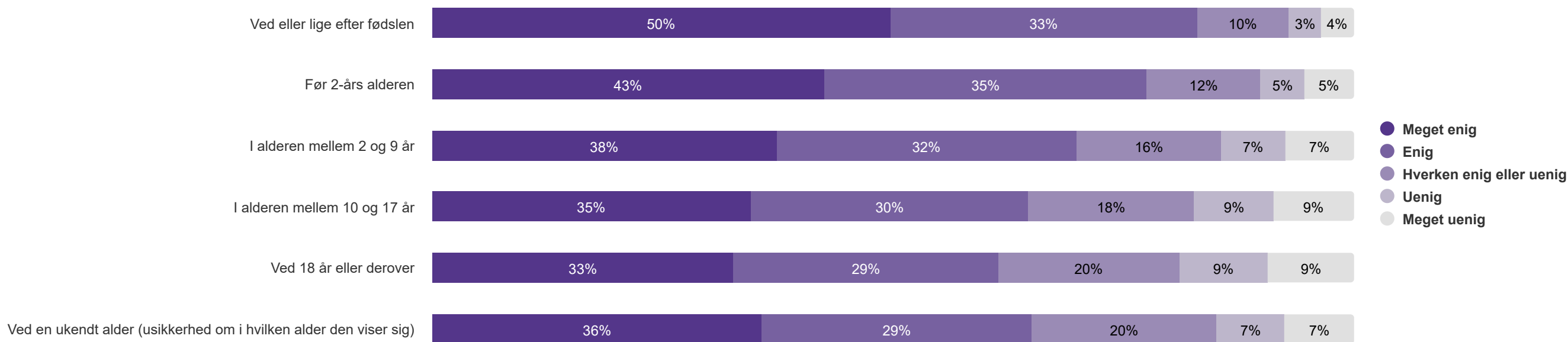
Når der screenes for en sygdom, kan der være en mulighed for, at sygdommen ikke udvikler sig, også selvom testen er positiv. Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for **ALLE SJÆLDNE SYGDOMME**, HVIS risikoen for at sygdommen rent faktisk viser sig, når testen er positiv, er:



Når der screenes for en sygdom, kan der være en mulighed for, at sygdommen ikke udvikler sig, også selvom testen er positiv. Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for **ALLE SJÆLDNE SYGDOMME**, HVIS risikoen for at sygdommen rent faktisk viser sig, når testen er positiv, er:

	ENIG	MEGET ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Høj (80 %)	1.779	2.886	532	196	176	5.569
Middel (50 %)	2.005	2.067	972	329	196	5.569
Lav (20 %)	1.454	1.495	1.514	757	349	5.569

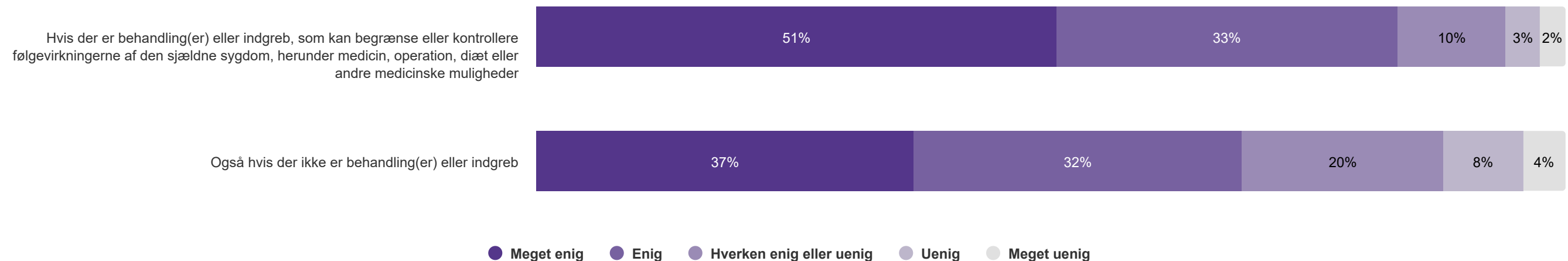
**En sygdom kan blive diagnosticeret ved fødslen men først vise sig senere hen i livet. Efter din mening, bør der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS de første symptomer typisk viser sig:**



**En sygdom kan blive diagnosticeret ved fødslen men først vise sig senere hen i livet. Efter din mening, bør der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS de første symptomer typisk viser sig:**

	MEGET ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Ved eller lige efter fødslen	2.778	1.854	552	190	195	5.569
Før 2-års alderen	2.380	1.944	685	268	292	5.569
I alderen mellem 2 og 9 år	2.090	1.808	873	392	406	5.569
I alderen mellem 10 og 17 år	1.934	1.672	1.006	474	483	5.569
Ved 18 år eller derover	1.826	1.603	1.095	529	516	5.569
Ved en ukendt alder (usikkerhed om i hvilken alder den viser sig)	1.995	1.637	1.115	406	416	5.569

**De næste få spørgsmål drejer sig om din mening med hensyn til brugen af tests til at screene ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME. Efter din mening, burde der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME:**

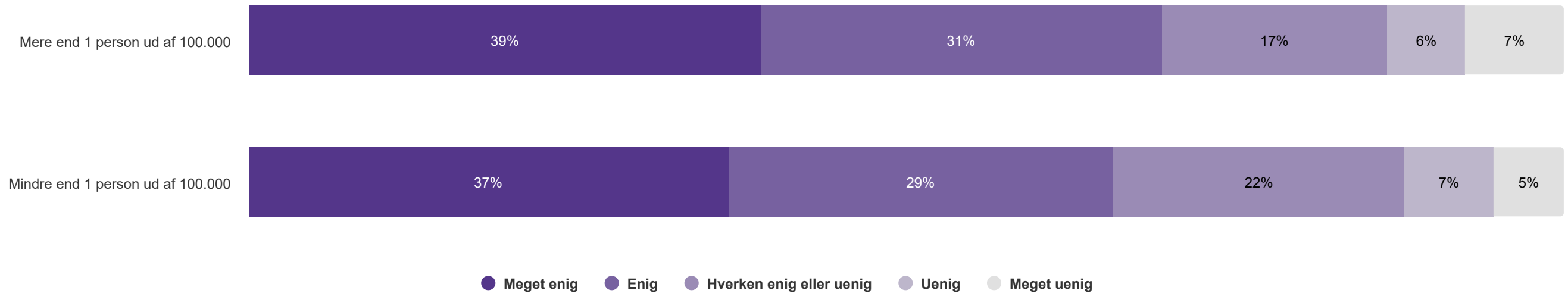


**De næste få spørgsmål drejer sig om din mening med hensyn til brugen af tests til at screene ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME. Efter din mening, burde der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME:**

	MEGET ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Hvis der er behandling(er) eller indgreb, som kan begrænse eller kontrollere følgevirkningerne af den sjældne sygdom, herunder medicin, operation, diæt eller andre medicinske muligheder	2.825	1.846	584	178	136	<b>5.569</b>
Også hvis der ikke er behandling(er) eller indgreb	2.047	1.776	1.090	436	220	<b>5.569</b>



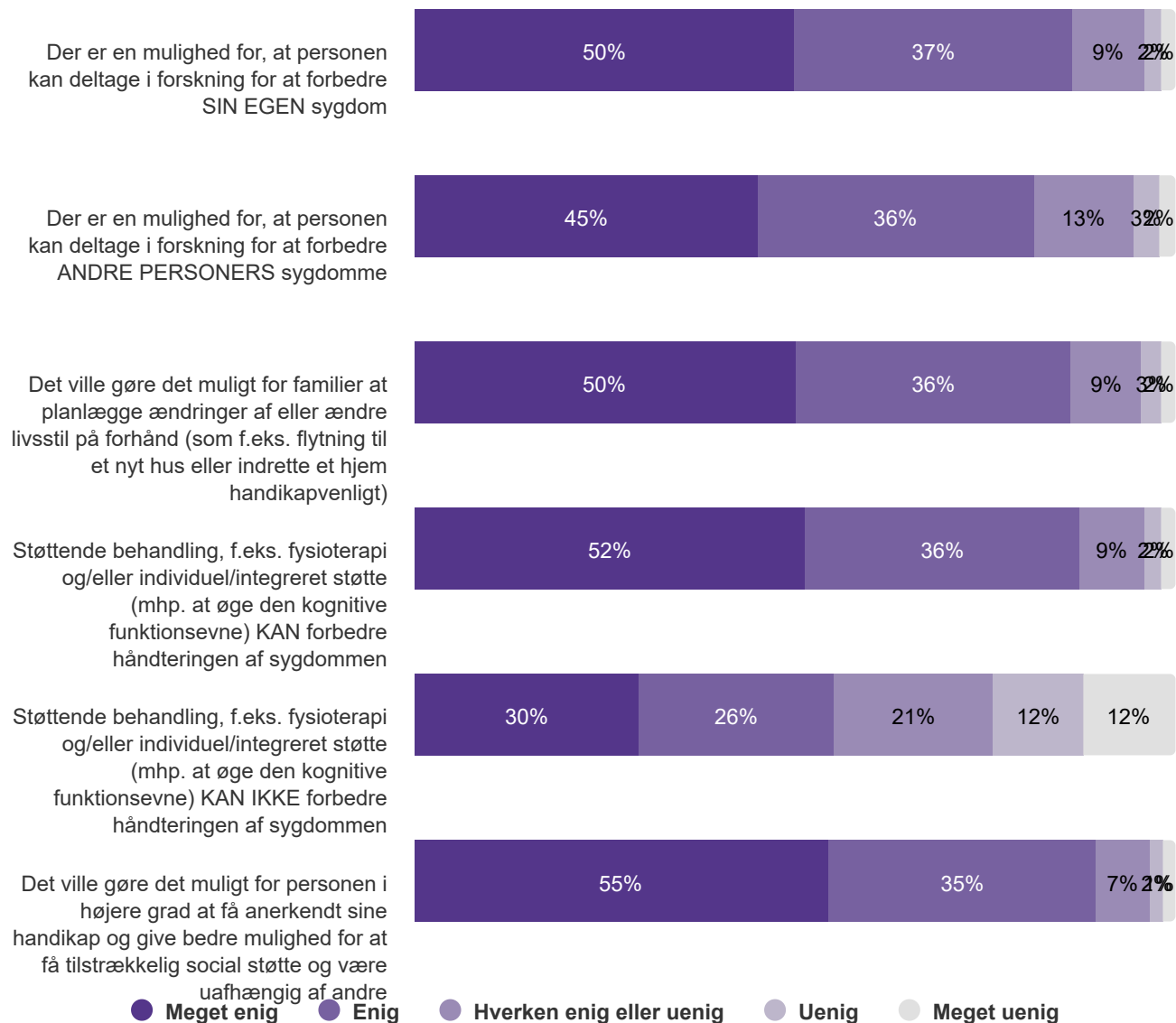
Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS den forekommer hos:



Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS den forekommer hos:

	MEGET ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Mere end 1 person ud af 100.000	2.172	1.703	953	328	413	5.569
Mindre end 1 person ud af 100.000	2.036	1.631	1.232	375	295	5.569

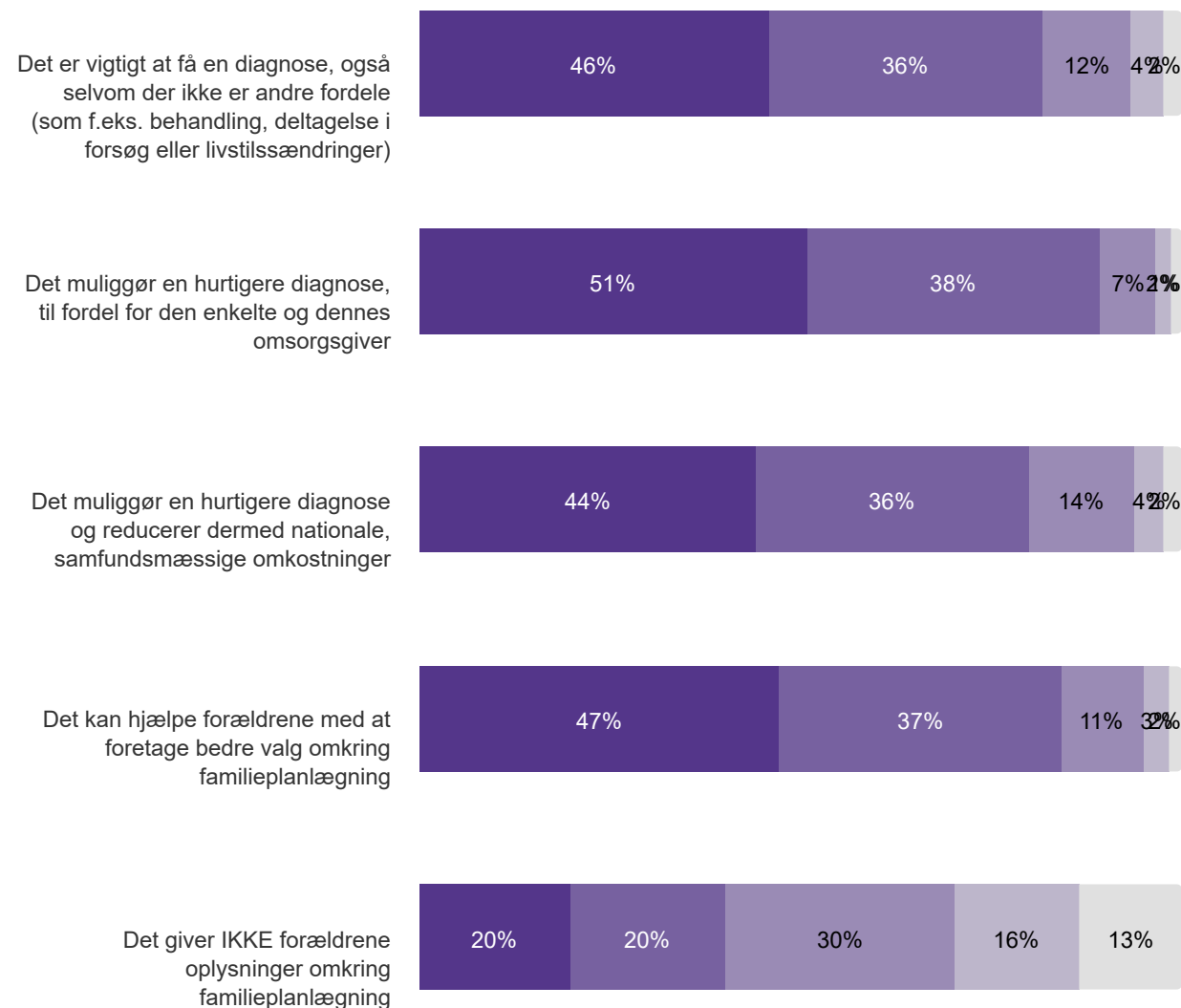
Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS DER IKKE FINDES NOGEN BEHANDLING OG:



Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS DER IKKE FINDES NOGEN BEHANDLING OG:

	MEGET ENIG	ENIG	HVERK... ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Der er en mulighed for, at personen kan deltage i forskning for at forbedre SIN EGEN sygdom	2.792	2.040	527	123	87	5.569
Der er en mulighed for, at personen kan deltage i forskning for at forbedre ANDRE PERSONERS sygdomme	2.521	2.030	731	186	101	5.569
Det ville gøre det muligt for familier at planlægge ændringer af eller ændre livsstil på forhånd (som f.eks. flytning til et nyt hus eller indrette et hjem handicapvenligt)	2.809	2.004	515	153	88	5.569
Støttende behandling, f.eks. fysioterapi og/eller individuel/integreret støtte (mhp. at øge den kognitive funktionsevne) KAN forbedre håndteringen af sygdommen	2.877	2.006	475	112	99	5.569
Støttende behandling, f.eks. fysioterapi og/eller individuel/integreret støtte (mhp. at øge den kognitive funktionsevne) KAN IKKE forbedre håndteringen af sygdommen	1.656	1.430	1.155	671	657	5.569
Det ville gøre det muligt for personen i højere grad at få anerkendt sine handicap og give bedre mulighed for at	3.045	1.952	397	101	74	5.569

### Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS DER IKKE FINDES NOGEN BEHANDLING OG:

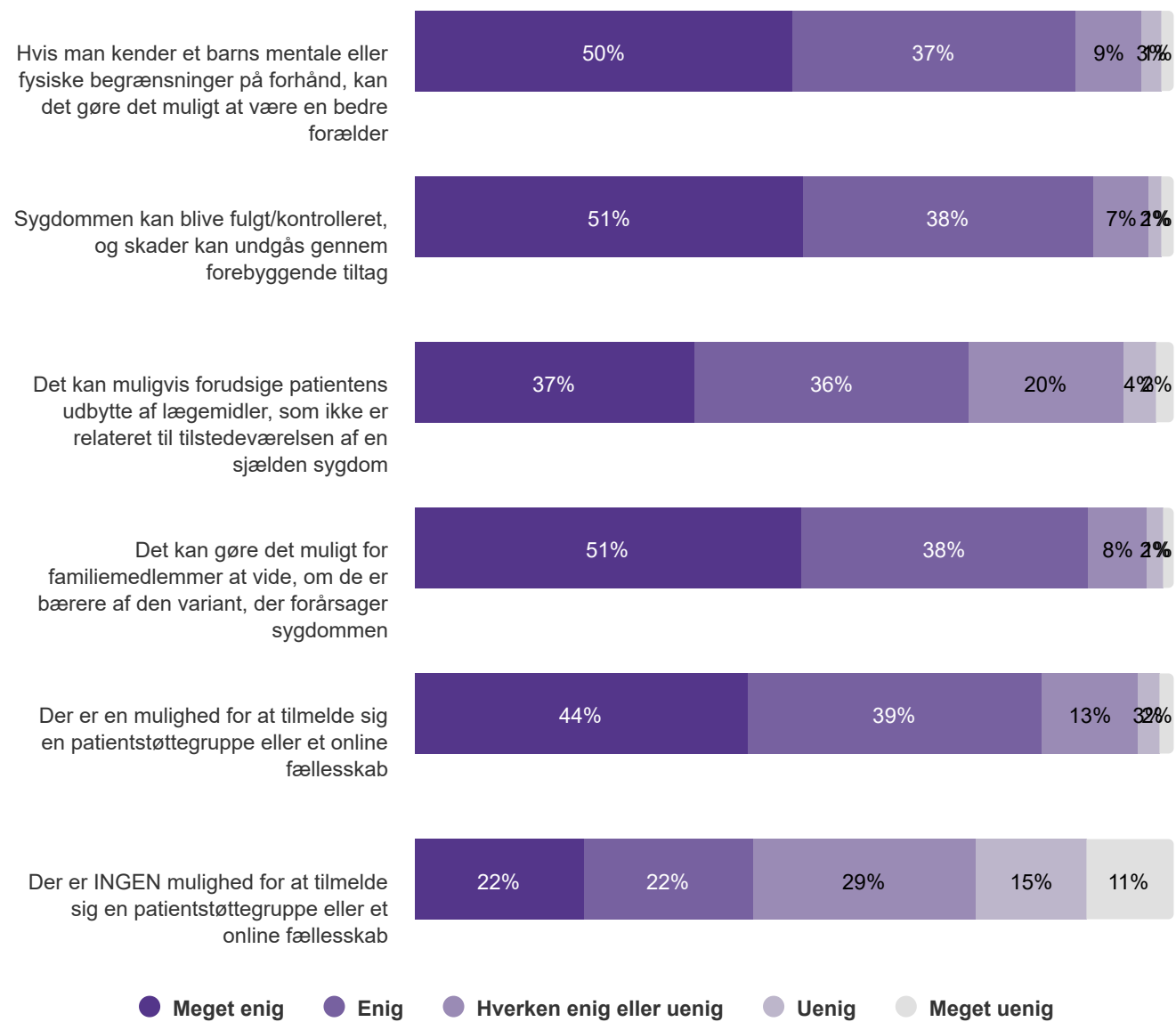


● Meget enig ● Enig ● Hverken enig eller uenig ● Uenig ● Meget uenig

### Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS DER IKKE FINDES NOGEN BEHANDLING OG:

	MEGET ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Det er vigtigt at få en diagnose, også selvom der ikke er andre fordele (som f.eks. behandling, deltagelse i forsøg eller livstilssændringer)	2.565	1.998	646	239	121	<b>5.569</b>
Det muliggør en hurtigere diagnose, til fordel for den enkelte og dennes omsorgsgiver	2.845	2.141	397	116	70	<b>5.569</b>
Det muliggør en hurtigere diagnose og reducerer dermed nationale, samfundsmæssige omkostninger	2.471	1.991	776	201	130	<b>5.569</b>
Det kan hjælpe forældrene med at foretage bedre valg omkring familieplanlægning	2.641	2.062	606	171	89	<b>5.569</b>
Det giver IKKE forældrene oplysninger omkring familieplanlægning	1.117	1.135	1.672	912	733	<b>5.569</b>

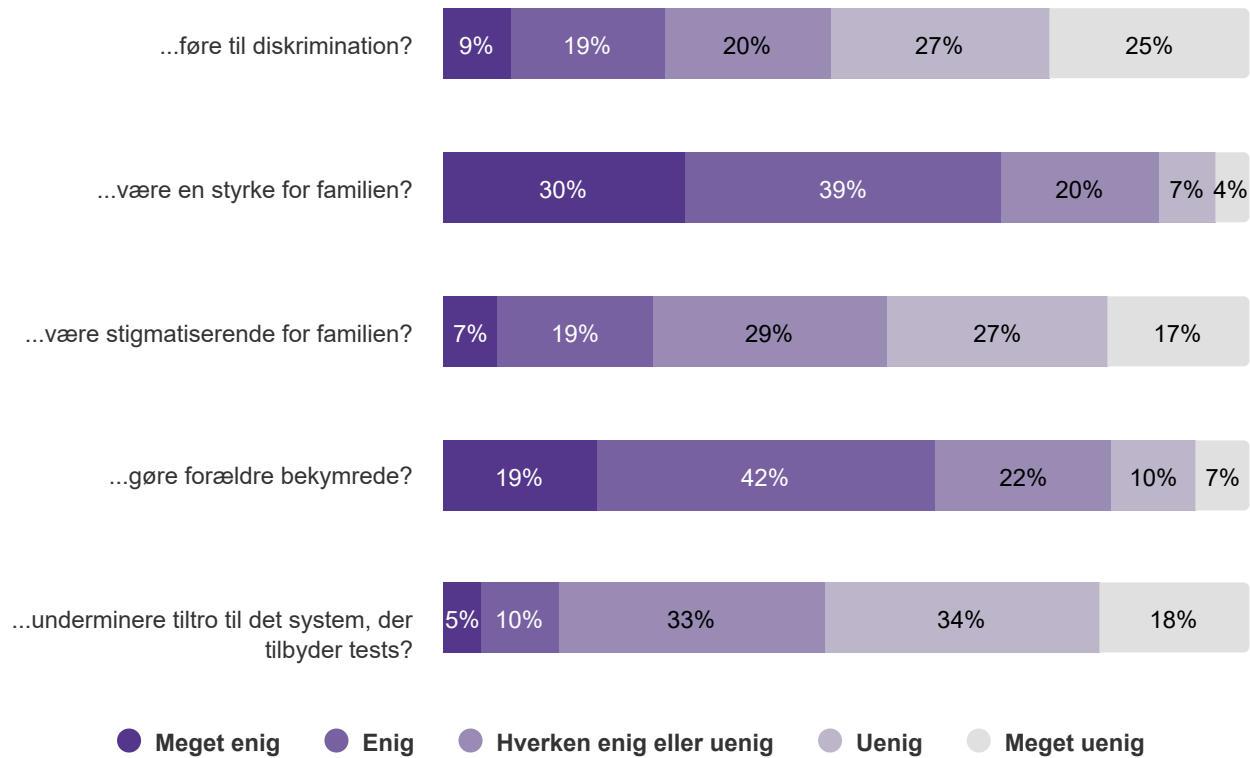
### Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS DER IKKE FINDES NOGEN BEHANDLING OG:



### Efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME, HVIS DER IKKE FINDES NOGEN BEHANDLING OG:

	MEGET ENIG	ENIG	HVERK... ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
Hvis man kender et barns mentale eller fysiske begrænsninger på forhånd, kan det gøre det muligt at være en bedre forælder	2.787	2.080	476	154	72	5.569
Sygdommen kan blive fulgt/kontrolleret, og skader kan undgås gennem forebyggende tiltag	2.858	2.136	411	91	73	5.569
Det kan muligvis forudsige patientens udbytte af lægemidler, som ikke er relateret til tilstedeværelsen af en sjælden sygdom	2.068	2.016	1.132	237	116	5.569
Det kan gøre det muligt for familiemedlemmer at vide, om de er bærere af den variant, der forårsager sygdommen	2.854	2.106	423	120	66	5.569
Der er en mulighed for at tilmelde sig en patientstøttegruppe eller et online fællesskab	2.462	2.159	704	152	92	5.569
Der er INGEN mulighed for at tilmelde sig en patientstøttegruppe eller et online fællesskab	1.253	1.249	1.624	819	624	5.569

Efter din mening, vil screening ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME...



Efter din mening, vil screening ved fødslen for ALLE SJÆLDNE SYGDOMME...

	MEGET ENIG	ENIG	HVERK... ENIG ELLER UENIG	UENIG	MEGET UENIG	TOTAL
...føre til diskrimination?	482	1.069	1.141	1.505	1.372	5.569
...være en styrke for familien?	1.682	2.181	1.101	384	221	5.569
...være stigmatiserende for familien?	388	1.073	1.616	1.522	970	5.569
...gøre forældre bekymrede?	1.083	2.331	1.216	577	362	5.569
...underminere tiltro til det system, der tilbyder tests?	278	538	1.841	1.893	1.019	5.569

# Tak skal du have!

For spørgsmål, kontakt venligst Rare Barometer-teamet på  
[rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)