

RESULTADOS DE LA ENCUESTA

La opinión de las personas que viven con una enfermedad rara sobre el cribado neonatal

UNA encuesta Rare Barometer con el proyecto de investigación
Screen4Care

POBLACIÓN OBJETIVO:

- Pacientes que viven con una enfermedad rara
- Sus familiares (padres o parientes cercanos)



24 de mayo - 23 de julio de 2023.

6.179 encuestados en todo el mundo y

5569 encuestados en Europa



24 idiomas



50 países



1331 enfermedades representadas

TABLERO PARA EUROPA



CÓMO UTILIZAR ESTE TABLERO

En este panel, encontrará los resultados de cada pregunta de la encuesta Rare Barometer sobre la opinión de las personas que viven con una enfermedad rara sobre las pruebas de detección en recién nacidos.

No utilice resultados de preguntas para las que haya menos de 30 encuestados.

Consulte Rare Barometer o agregue el logotipo de Rare Barometer cuando utilice los resultados.



IDIOMAS

Puede cambiar el idioma en la parte inferior izquierda de esta página y tener acceso a las preguntas y modalidades tal como les aparecieron a los encuestados en los 24 idiomas de la encuesta.

La traducción no está disponible para algunas variables que se calcularon después de cerrar el cuestionario y para algunos comentarios agregados en este panel.



Información

Para más información:

- Póngase en contacto con el equipo de Rare Barometer en rare.barometer@eurordis.org.
- Visite el sitio web de Rare Barometer en eurordis.org/voices.
- Visite nuestra página web dedicada a las pruebas de detección de recién nacidos: eurordis.org/rare-barometer-survey.

LISTA DE CONTENIDO

1. Información de muestra
2. Voluntad de los encuestados de que su enfermedad rara haya sido diagnosticada al nacer
3. Opinión de los encuestados sobre el cribado neonatal de todas las enfermedades raras

MÁS SOBRE LA ENCUESTA

Las preguntas de investigación y el análisis en profundidad de los resultados europeos se encuentran en el informe completo en inglés: tiny.cc/RB_NBS

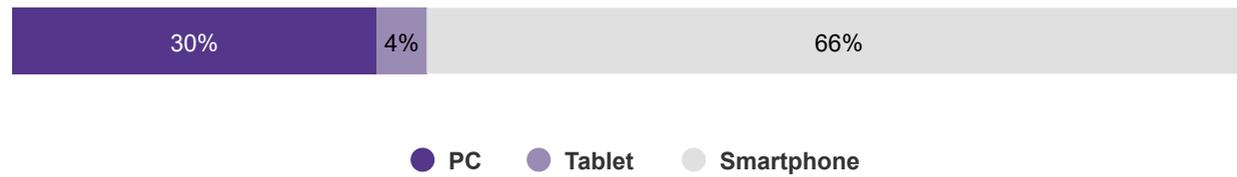
Los resultados clave están disponibles en las hojas informativas: tiny.cc/RB_NBS

Cuestionario original: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Número de encuestados

5.569

Dispositivo utilizado para responder



Número promedio de minutos para completar el cuestionario

26

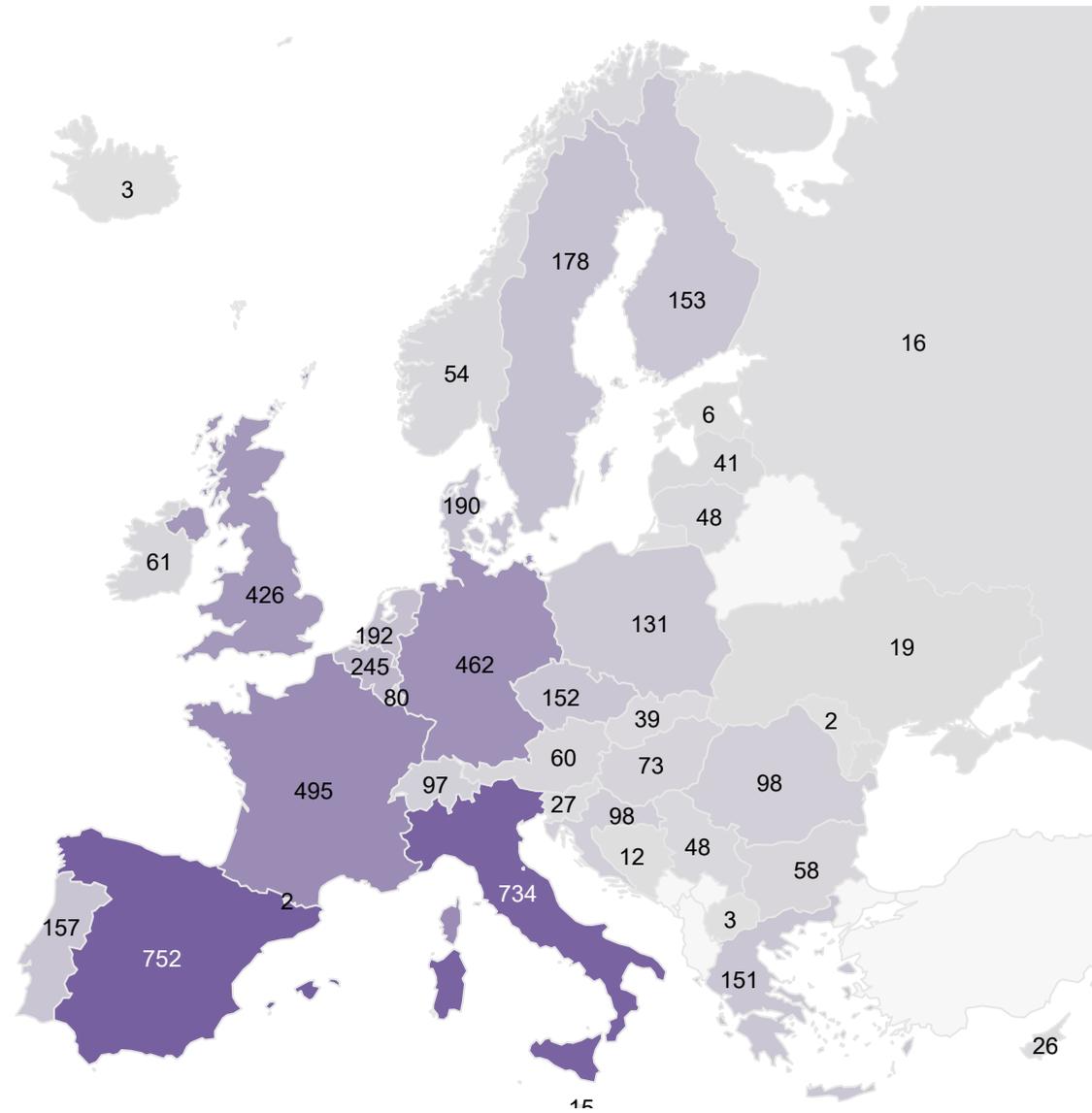
Media

Número medio de minutos para completar el cuestionario

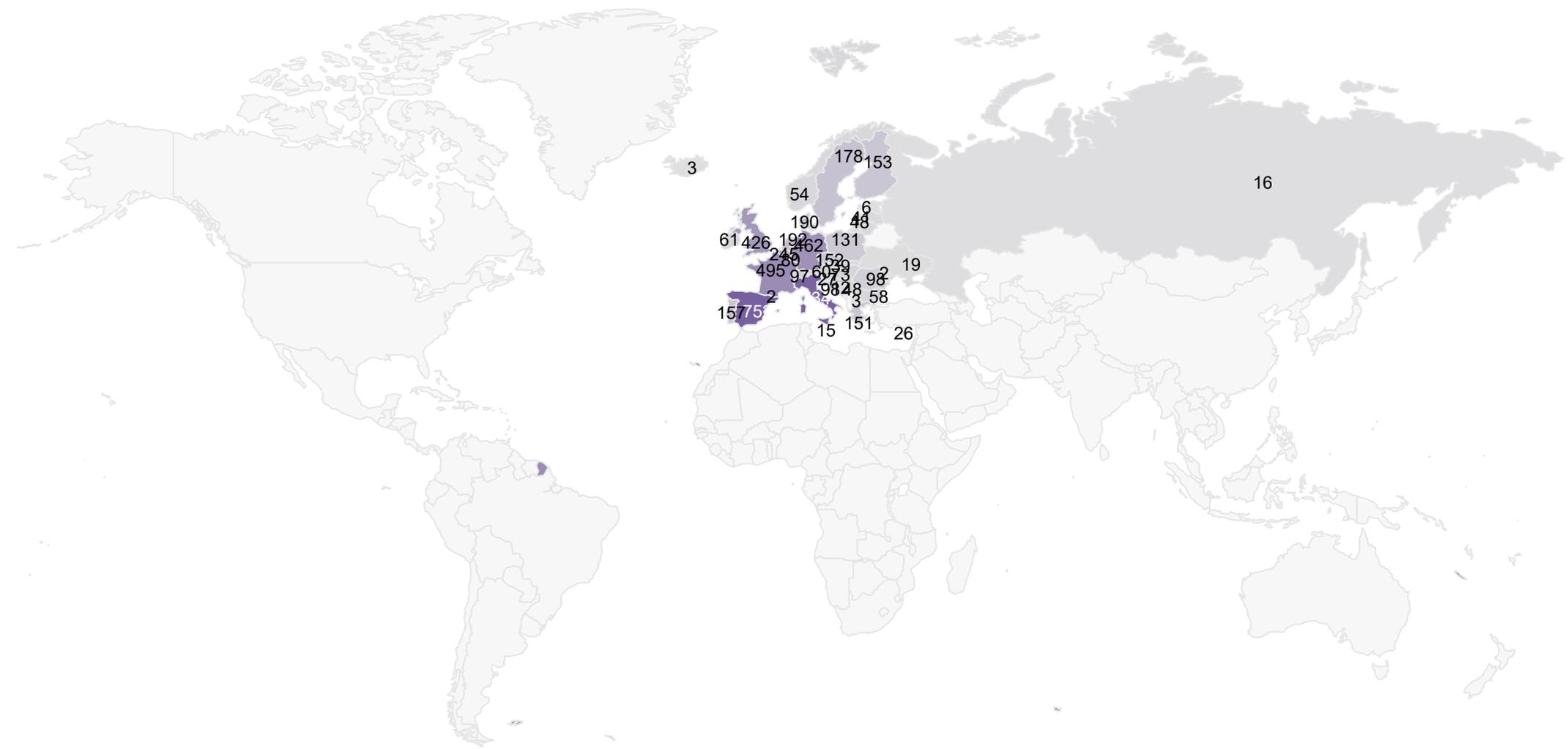
19

Mediana

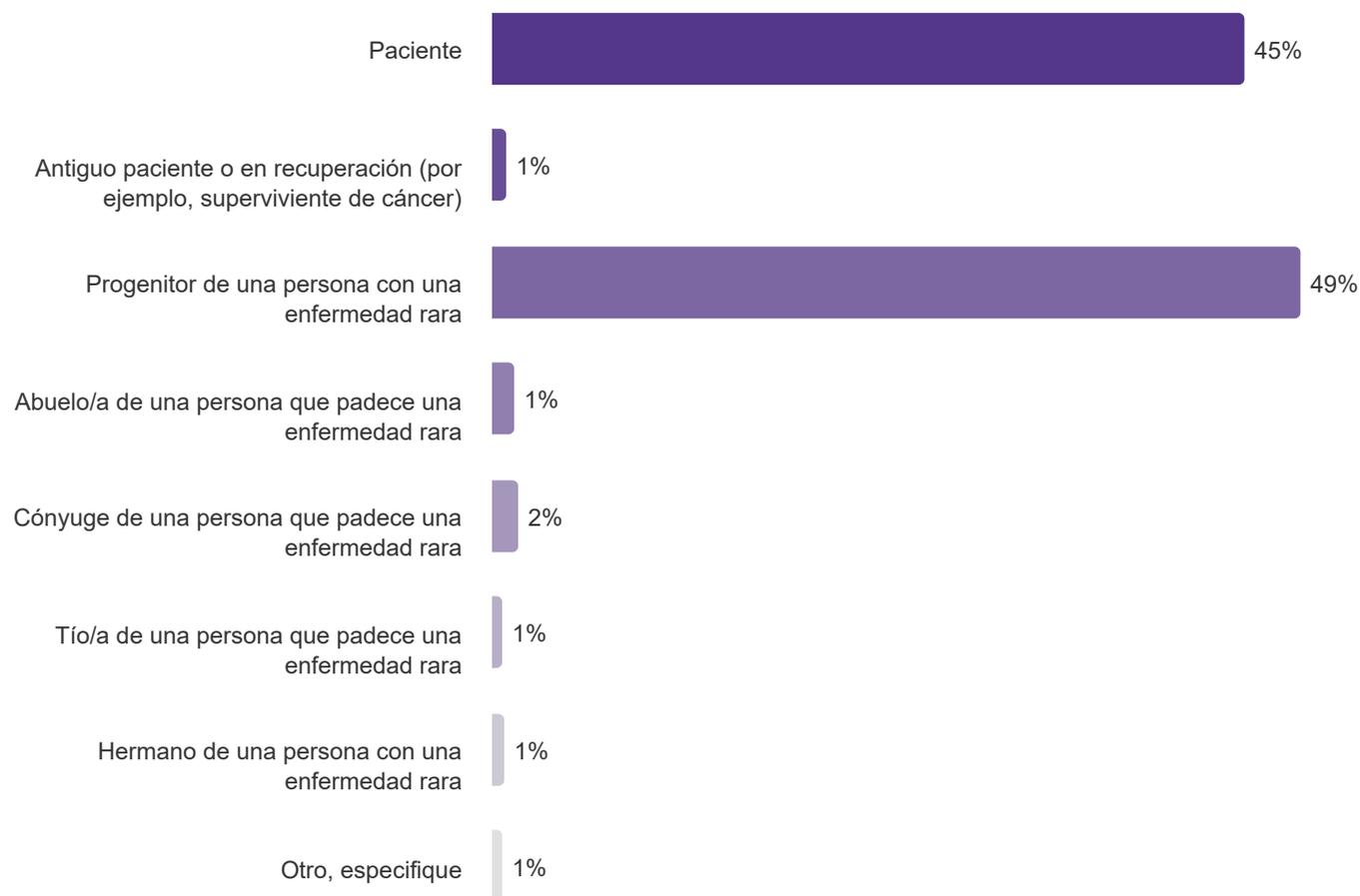
¿En qué país vive?



¿En qué país vive?



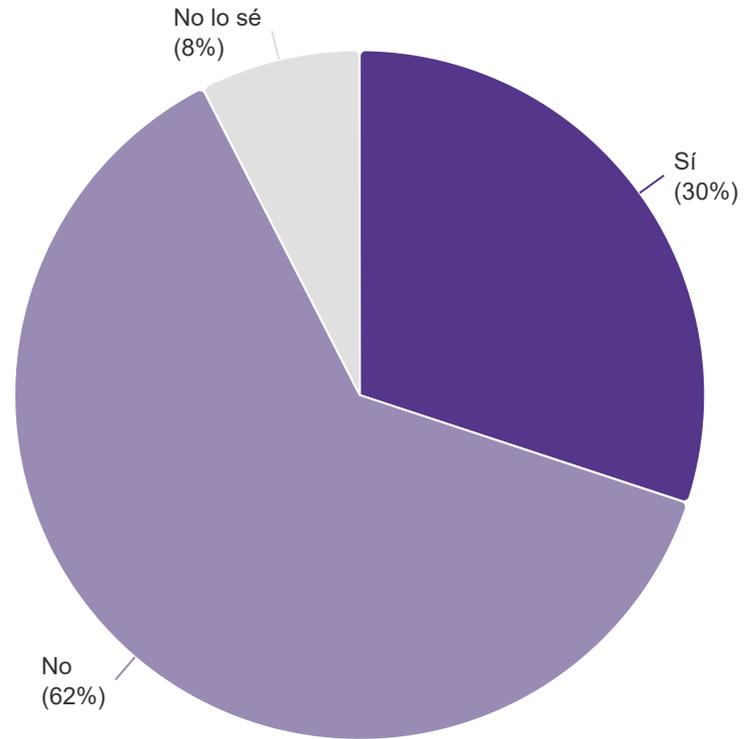
Usted es...



Usted es...

Usted es...	N
Paciente	2.514
Antiguo paciente o en recuperación (por ejemplo, superviviente de cáncer)	53
Progenitor de una persona con una enfermedad rara	2.701
Abuelo/a de una persona que padece una enfermedad rara	80
Cónyuge de una persona que padece una enfermedad rara	93
Tío/a de una persona que padece una enfermedad rara	39
Hermano de una persona con una enfermedad rara	49
Otro, especifique	40

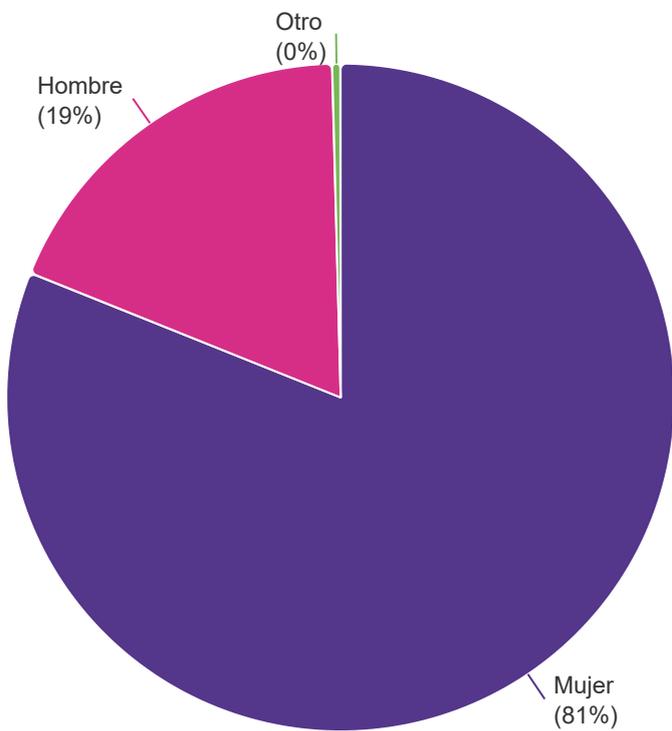
¿Es un representante de pacientes? Es decir, ¿está implicado en actividades de política para apoyar la causa de las enfermedades raras?



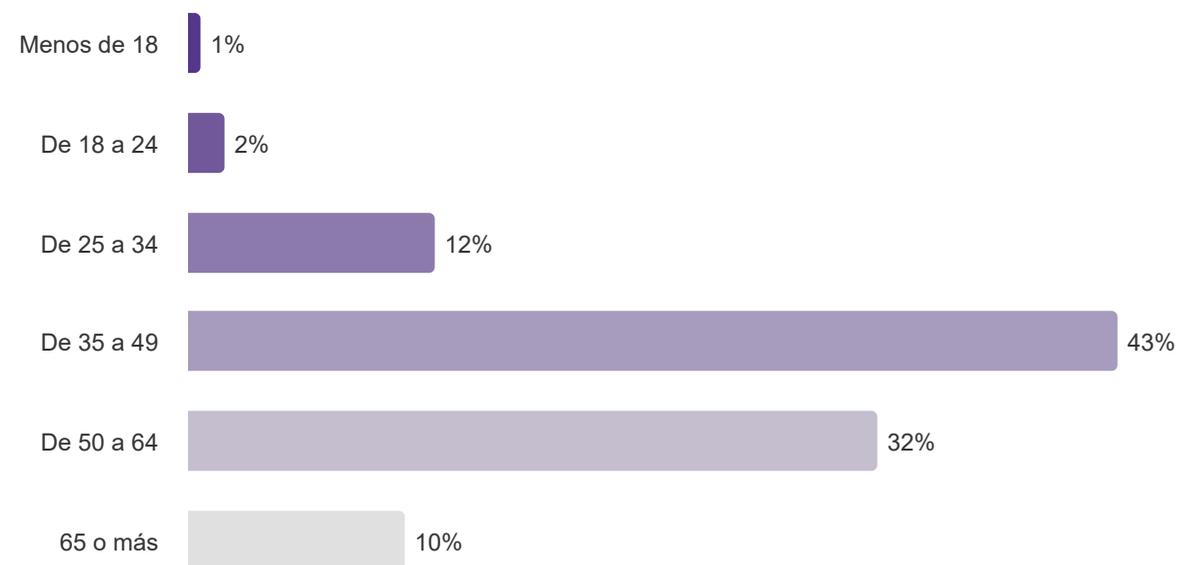
¿Es un representante de pacientes? Es decir, ¿está implicado en actividades de política para apoyar la causa de las enfermedades raras?

	N
Sí	1.675
No	3.475
No lo sé	419
TOTAL	5.569

Usted es:



Quantos anos você tem?



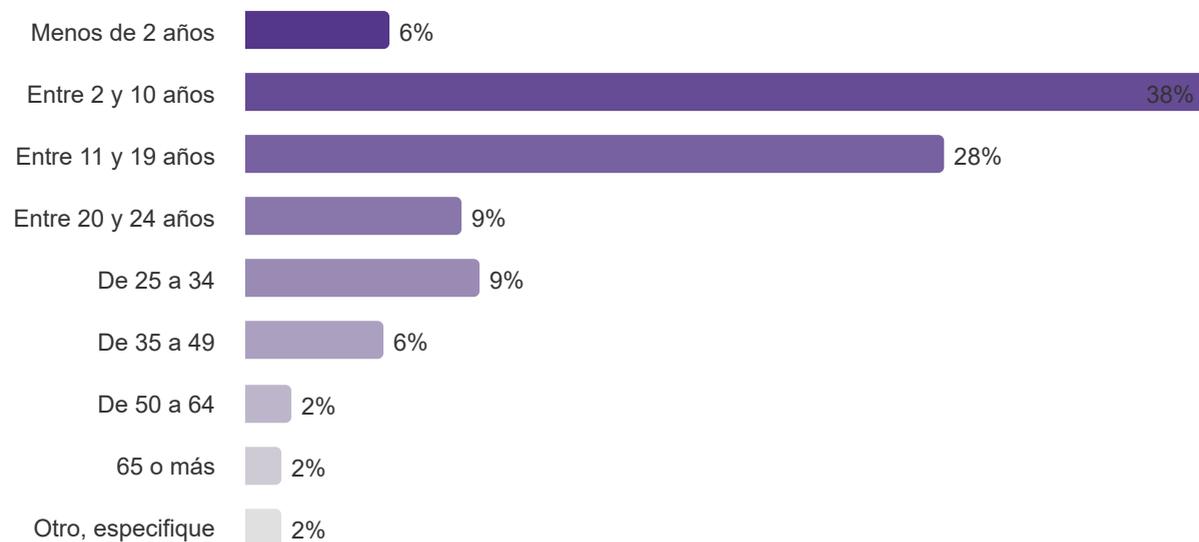
Usted es:

	N
Mujer	4.235
Hombre	967
Otro	21
TOTAL	5.223

Quantos anos você tem?

	N
Menos de 18	35
De 18 a 24	92
De 25 a 34	590
De 35 a 49	2.206
De 50 a 64	1.640
65 o más	518
TOTAL	5.081

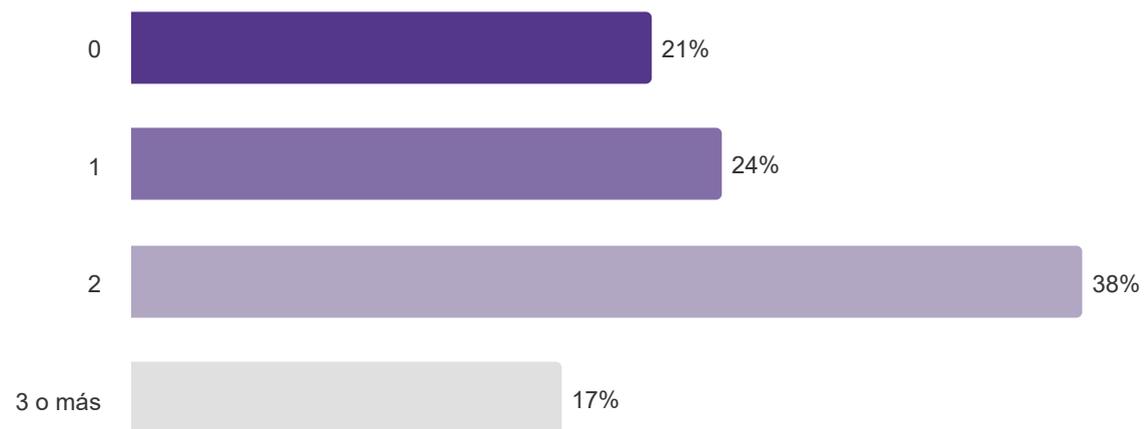
¿Qué edad tiene la persona afectada por la enfermedad rara?



¿Qué edad tiene la persona afectada por la enfermedad rara?

	N
Menos de 2 años	157
Entre 2 y 10 años	1.040
Entre 11 y 19 años	758
Entre 20 y 24 años	235
De 25 a 34	255
De 35 a 49	152
De 50 a 64	53
65 o más	41
Otro, especifique	42
TOTAL	2.733

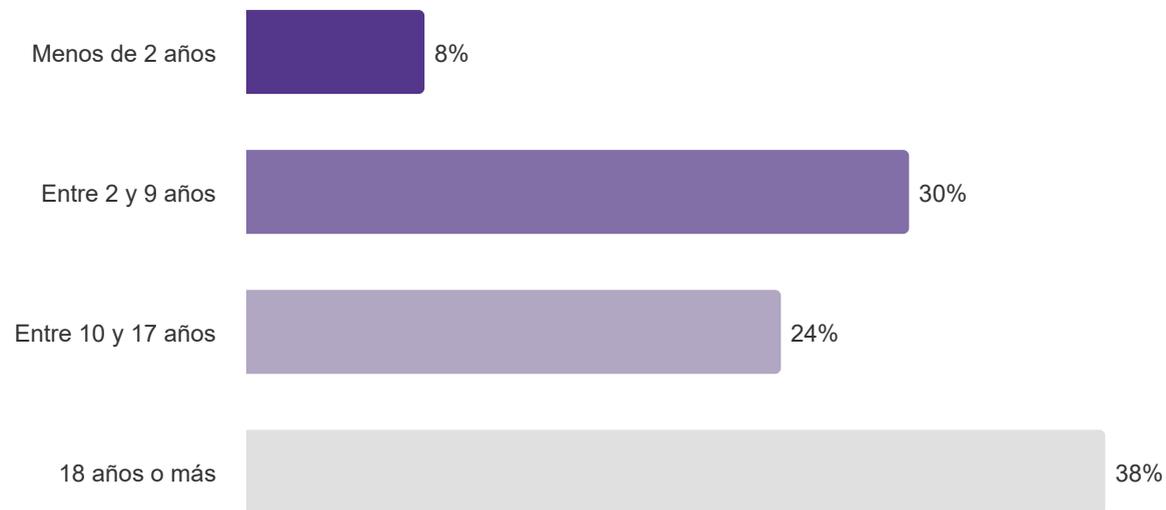
¿Cuántos hijos tiene?



¿Cuántos hijos tiene?

	N
	1.059
1	1.203
2	1.932
3 o más	876
TOTAL	5.070

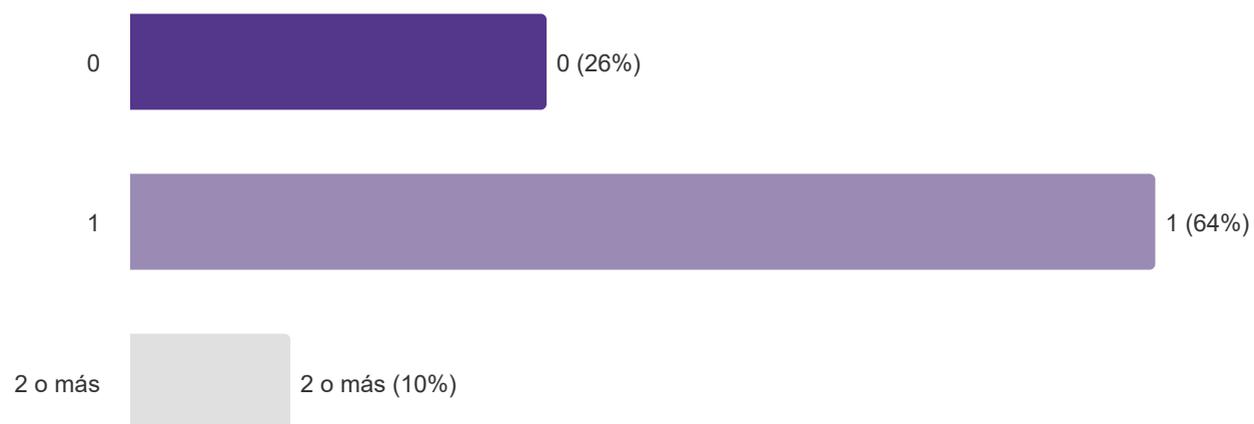
¿Qué edad tiene su hijo menor?



¿Qué edad tiene su hijo menor?

	N
Menos de 2 años	324
Entre 2 y 9 años	1.189
Entre 10 y 17 años	959
18 años o más	1.538
TOTAL	4.010

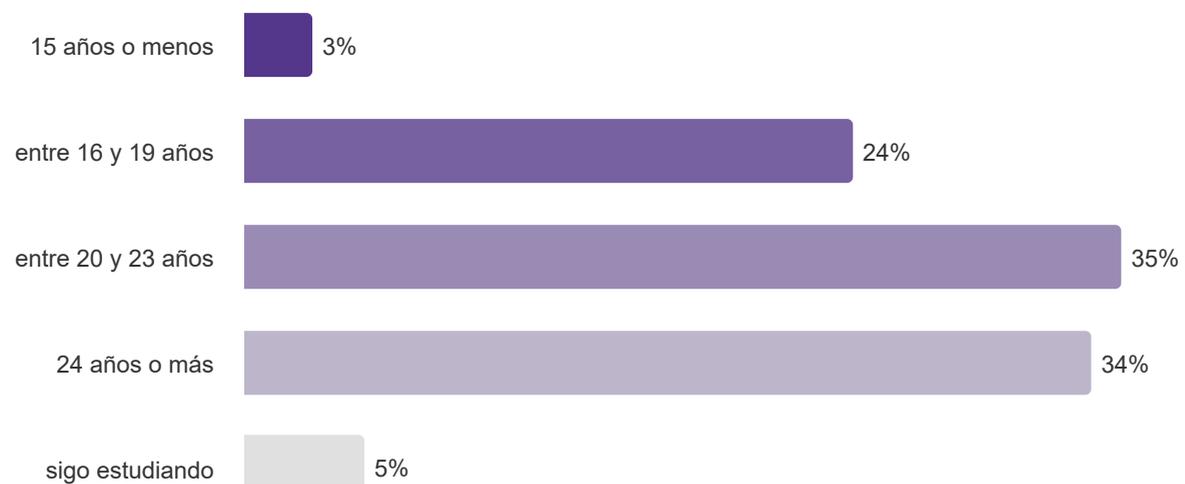
¿Cuántos niños tiene que estén afectados por una enfermedad rara?



¿Cuántos niños tiene que estén afectados por una enfermedad rara?

	N
0	1.045
1	2.560
2 o más	405
TOTAL	4.010

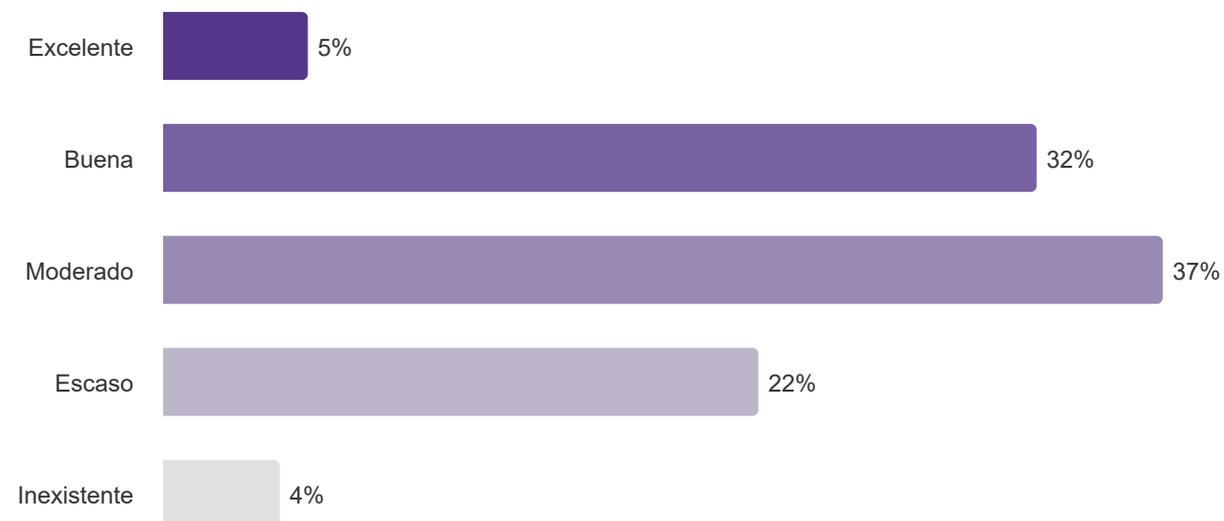
¿Qué edad tenía Vd. cuando dejó los estudios que realizaba como única ocupación, es decir, cuando se dedicaba sólo a estudiar (no trabajaba a la vez)?



¿Qué edad tenía Vd. cuando dejó los estudios que realizaba como única ocupación, es decir, cuando se dedicaba sólo a estudiar (no trabajaba a la vez)?

	N
15 años o menos	142
entre 16 y 19 años	1.222
entre 20 y 23 años	1.757
24 años o más	1.699
sigu estudiando	243
TOTAL	5.063

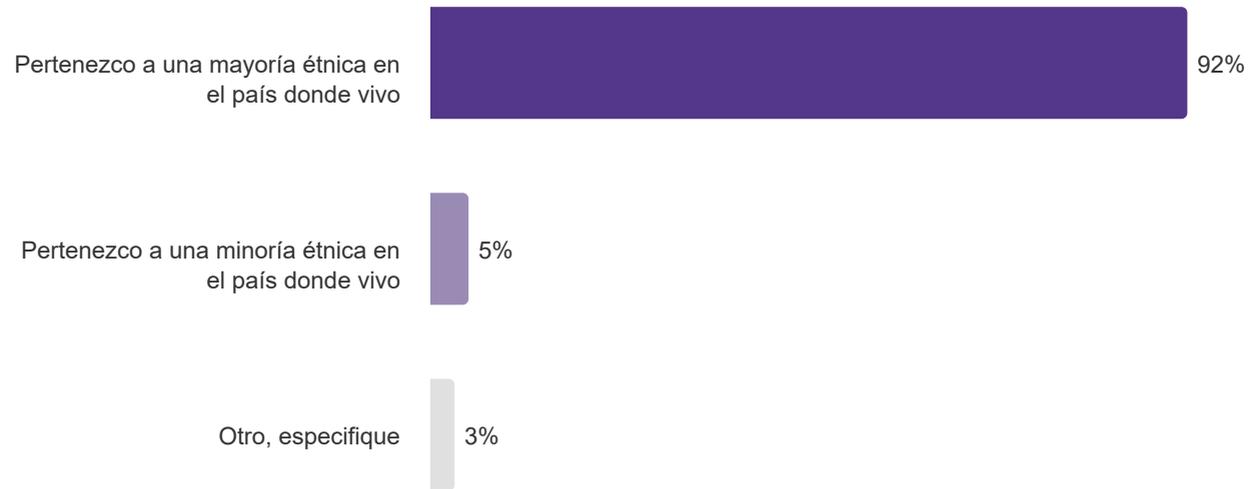
¿Cómo describiría su conocimiento de la genética?



¿Cómo describiría su conocimiento de la genética?

	N
Excelente	270
Buena	1.618
Moderado	1.850
Escaso	1.105
Inexistente	220
TOTAL	5.063

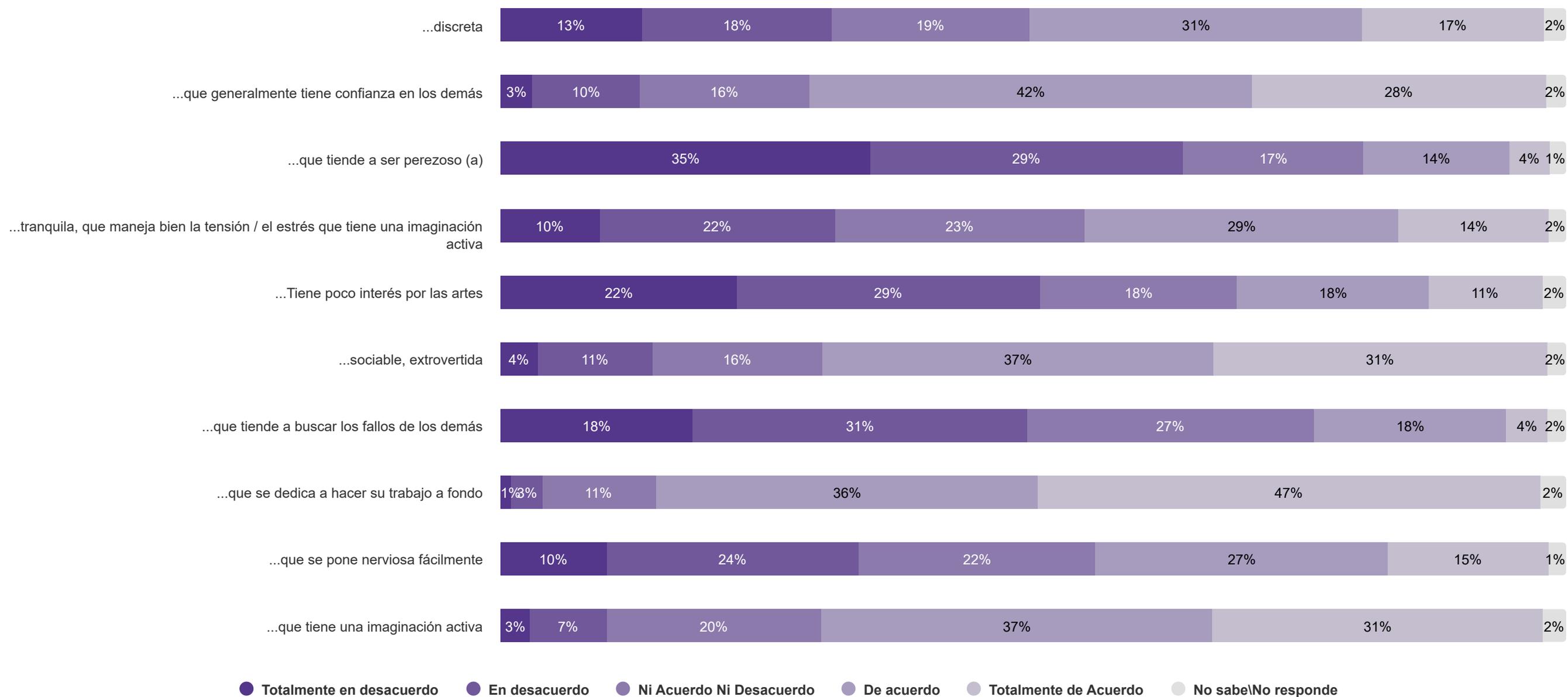
¿Cómo se describiría?



¿Cómo se describiría?

	N
Pertenezco a una mayoría étnica en el país donde vivo	4.217
Pertenezco a una minoría étnica en el país donde vivo	224
Otro, especifique	139
TOTAL	4.580

Más preguntas sobre usted. Esta información nos permitirá analizar los datos más a fondo. Yo me veo a mi mismo(a) como una persona....

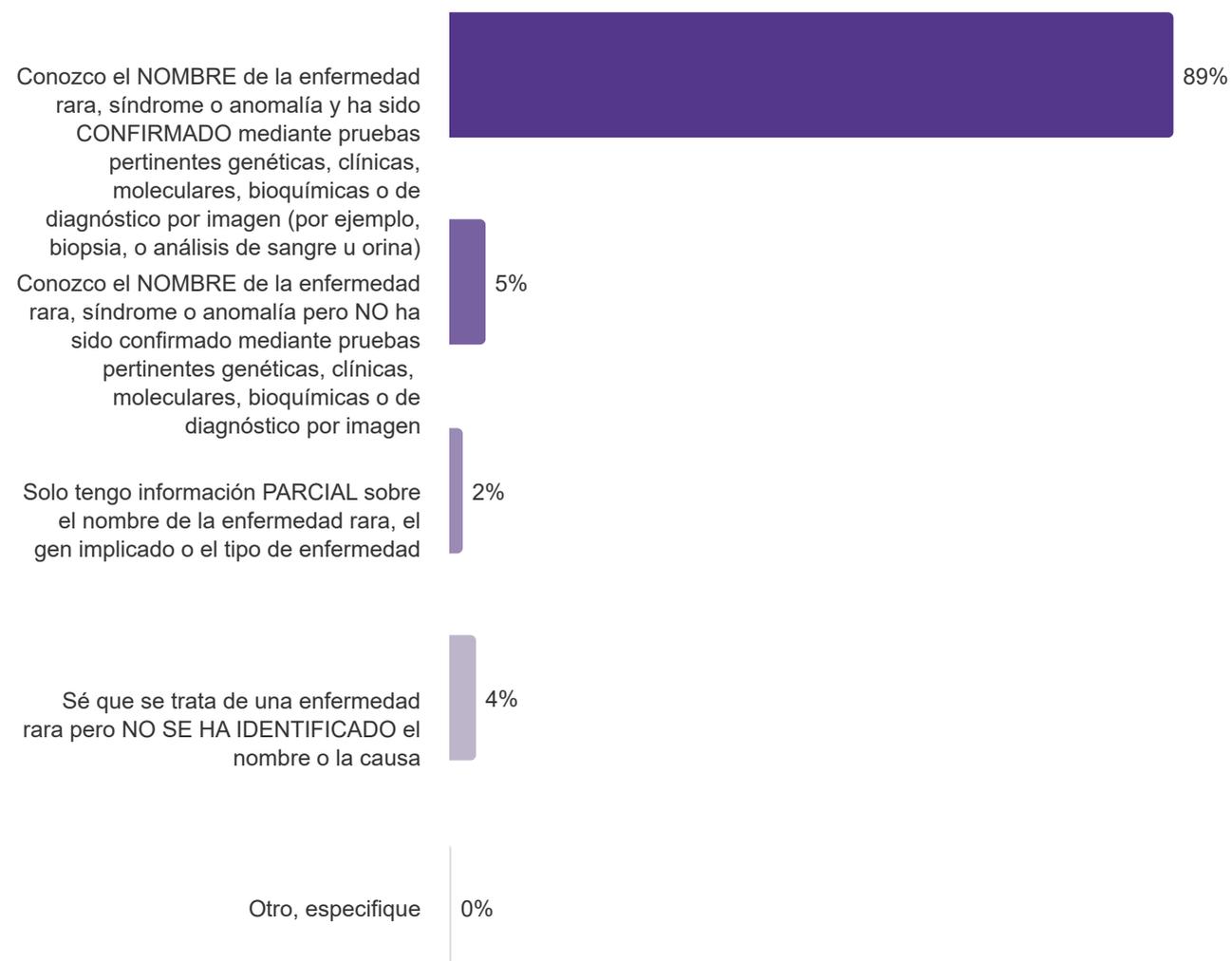


● Totalmente en desacuerdo
 ● En desacuerdo
 ● Ni Acuerdo Ni Desacuerdo
 ● De acuerdo
 ● Totalmente de Acuerdo
 ● No sabe/No responde

Más preguntas sobre usted. Esta información nos permitirá analizar los datos más a fondo. Yo me veo a mi mismo(a) como una persona....

	TOTALMENTE EN DESACUERDO	EN DESACUERDO	NI ACUERDO NI DESACUERDO	DE ACUERDO	TOTALMENTE DE ACUERDO	NO SABE/NO RESPONDE	TOTAL
...discreta	680	905	946	1.585	867	101	5.084
...que generalmente tiene confianza en los demás	156	514	811	2.110	1.406	87	5.084
...que tiende a ser perezoso (a)	1.769	1.495	857	699	193	71	5.084
...tranquila, que maneja bien la tensión / el estrés que tiene una imaginación activa	483	1.119	1.193	1.496	712	81	5.084
...Tiene poco interés por las artes	1.132	1.449	940	913	544	106	5.084
...sociable, extrovertida	183	551	810	1.862	1.594	84	5.084
...que tiende a buscar los fallos de los demás	922	1.595	1.368	921	196	81	5.083
...que se dedica a hacer su trabajo a fondo	56	150	542	1.823	2.396	116	5.083
...que se pone nerviosa fácilmente	514	1.202	1.129	1.397	765	76	5.083
...que tiene una imaginación activa	144	370	1.020	1.868	1.576	105	5.083

Seleccione la afirmación que describa su situación o la de la persona a la que cuida:

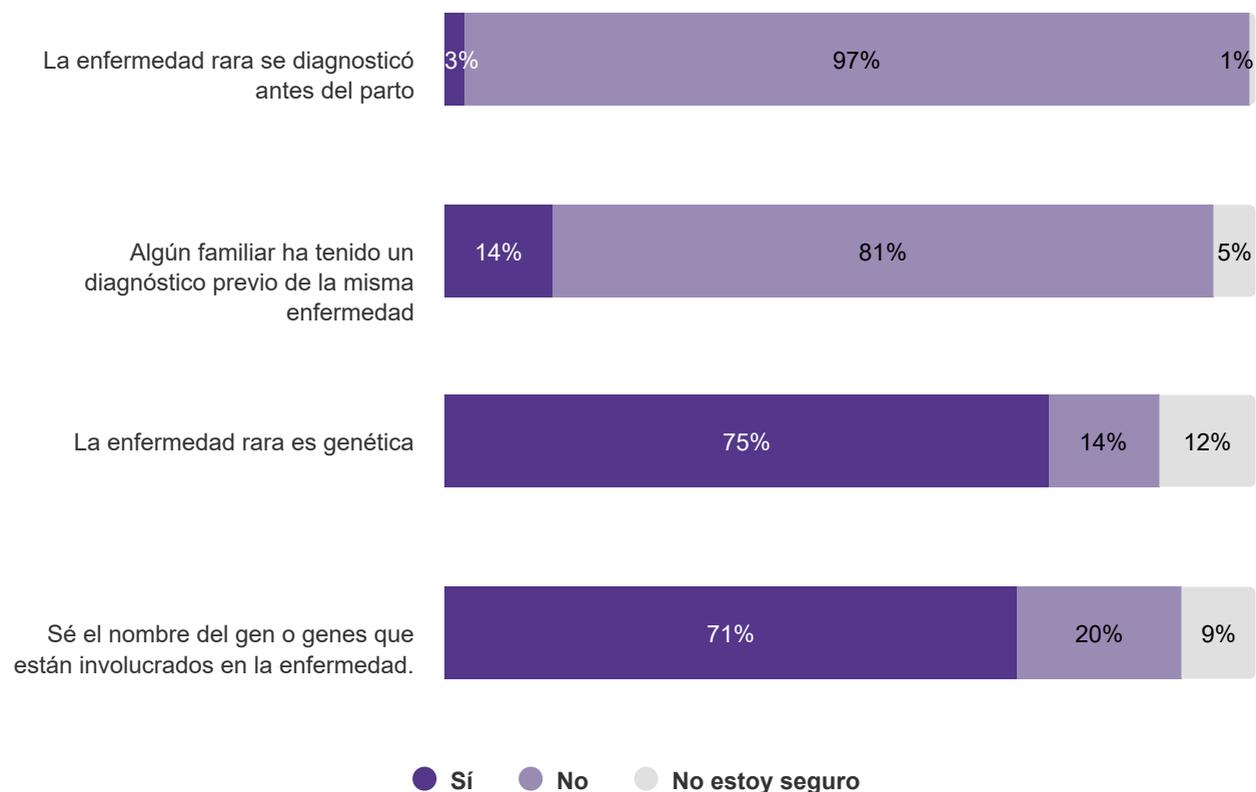


Seleccione la afirmación que describa su situación o la de la persona a la que cuida:

	N
Conozco el NOMBRE de la enfermedad rara, síndrome o anomalía y ha sido CONFIRMADO mediante pruebas pertinentes genéticas, clínicas, moleculares, bioquímicas o de diagnóstico por imagen (por ejemplo, biopsia, o análisis de sangre u orina)	4.984
Conozco el NOMBRE de la enfermedad rara, síndrome o anomalía pero NO ha sido confirmado mediante pruebas pertinentes genéticas, clínicas, moleculares, bioquímicas o de diagnóstico por imagen	258
Solo tengo información PARCIAL sobre el nombre de la enfermedad rara, el gen implicado o el tipo de enfermedad	110
Sé que se trata de una enfermedad rara pero NO SE HA IDENTIFICADO el nombre o la causa	195
Otro, especifique	22
TOTAL	5.569

Nota: Estas preguntas solo se hicieron a los encuestados que dijeron que se les había diagnosticado la enfermedad rara.El último ítem sólo fue preguntado a quienes indicaron que las enfermedades raras son genéticas.

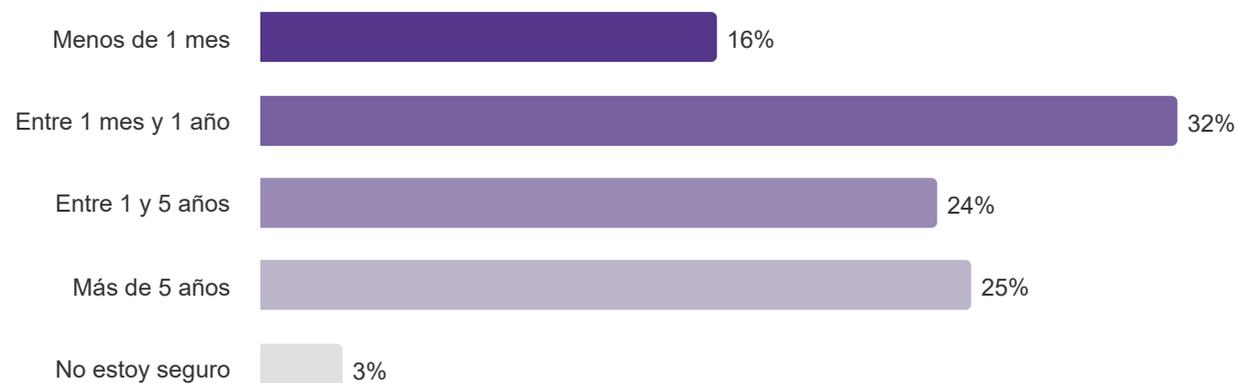
¿Las siguientes afirmaciones se aplican a su situación?



¿Las siguientes afirmaciones se aplican a su situación?

	SI	NO	NO ESTOY SEGURO	TOTAL
La enfermedad rara se diagnosticó antes del parto	149	5.139	32	5.320
Algún familiar ha tenido un diagnóstico previo de la misma enfermedad	725	4.329	266	5.320
La enfermedad rara es genética	3.981	725	614	5.320
Sé el nombre del gen o genes que están involucrados en la enfermedad.	3.261	927	406	4.594

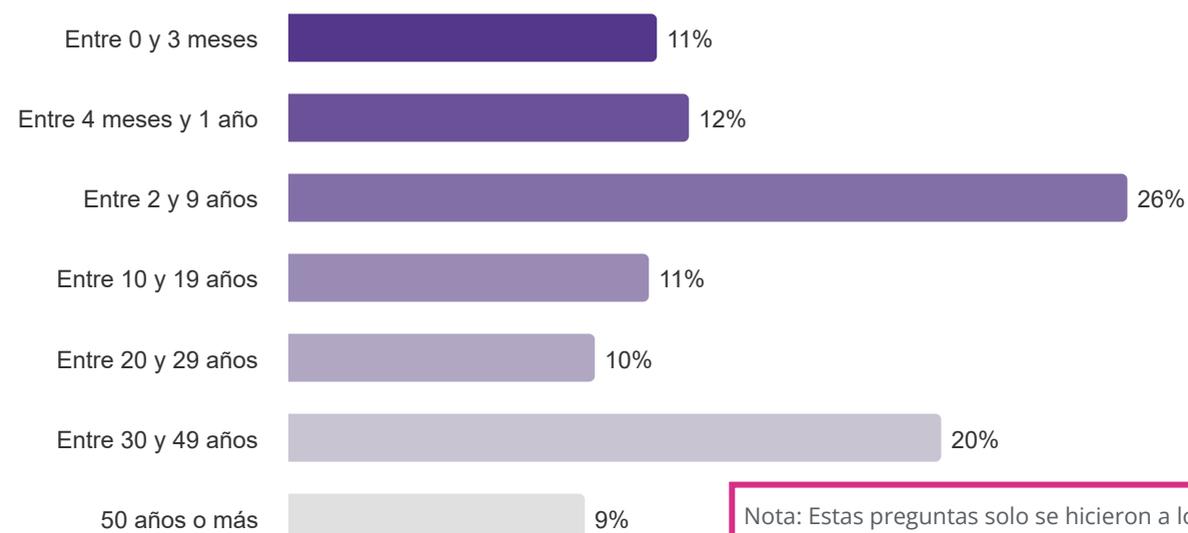
¿Cuánto tiempo transcurrió desde la primera consulta médica hasta que se confirmó el diagnóstico mediante pruebas genéticas, clínicas, de diagnóstico por imagen, moleculares o bioquímicas apropiadas (p.ej., biopsia, análisis de sangre u orina)?:



¿Cuánto tiempo transcurrió desde la primera consulta médica hasta que se confirmó el diagnóstico mediante pruebas genéticas, clínicas, de diagnóstico por imagen, moleculares o bioquímicas apropiadas (p.ej., biopsia, análisis de sangre u orina)?:

	N
Menos de 1 mes	825
Entre 1 mes y 1 año	1.655
Entre 1 y 5 años	1.222
Más de 5 años	1.284
No estoy seguro	152
TOTAL	5.138

¿Qué edad tenía cuando recibió un diagnóstico confirmado?

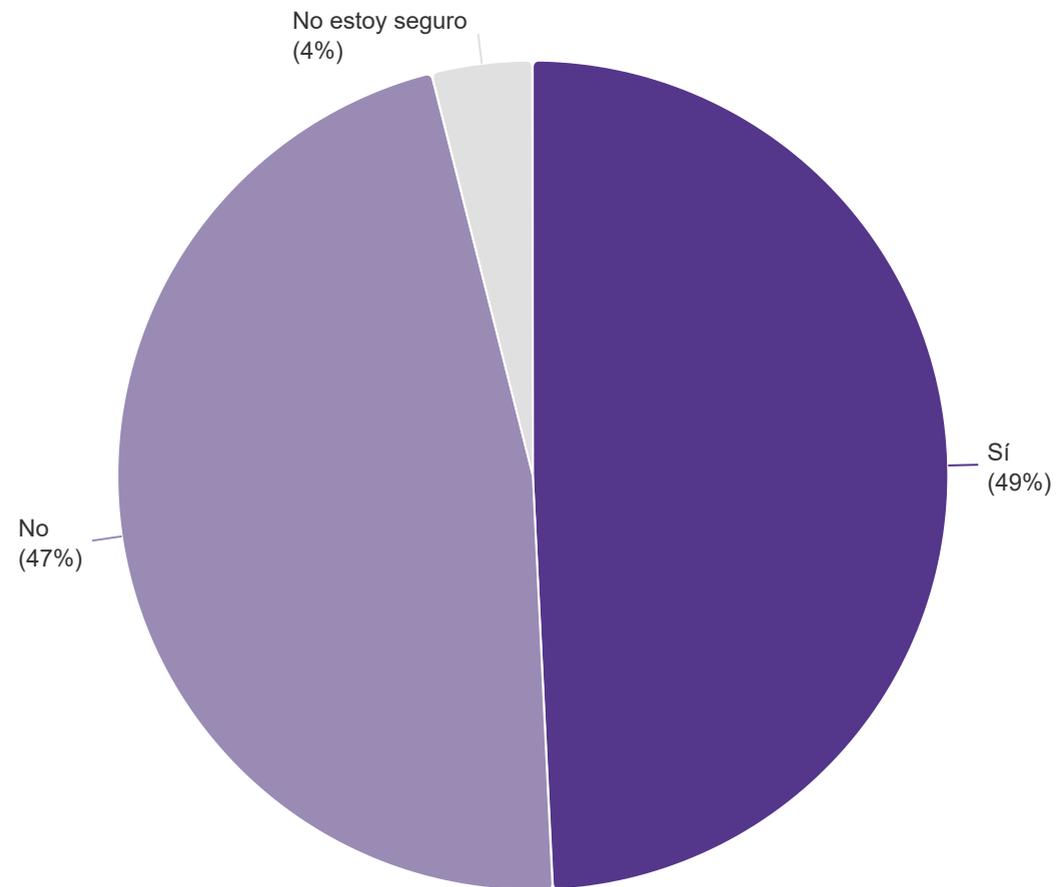


¿Qué edad tenía cuando recibió un diagnóstico confirmado?

	N
Entre 0 y 3 meses	587
Entre 4 meses y 1 año	638
Entre 2 y 9 años	1.335
Entre 10 y 19 años	574
Entre 20 y 29 años	489
Entre 30 y 49 años	1.040
50 años o más	474
TOTAL	5.137

Nota: Estas preguntas solo se hicieron a los encuestados que dijeron que se les había diagnosticado la enfermedad rara.

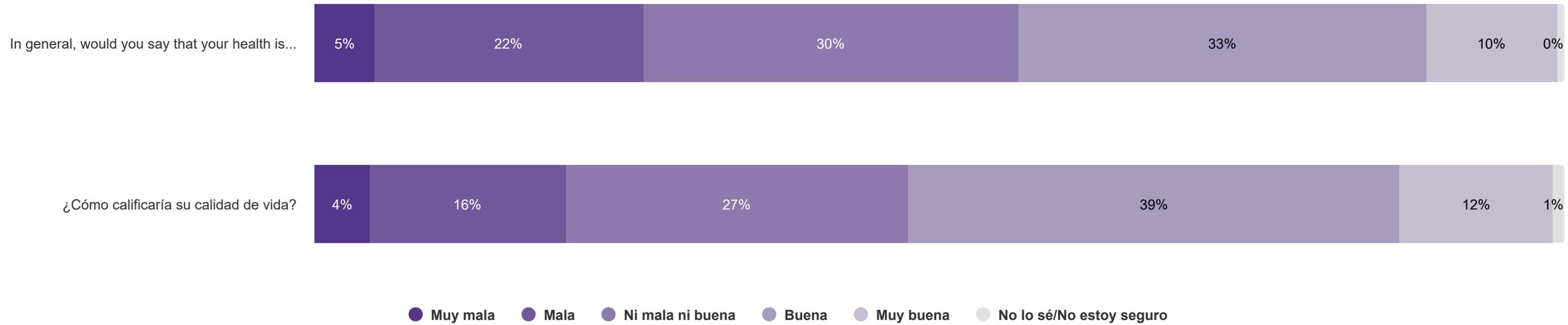
¿La enfermedad rara se diagnosticó mediante pruebas habituales que se realizan tras el parto?



Esta pregunta sólo se hizo cuando los pacientes fueron diagnosticados con menos de 3 meses de edad.

¿La enfermedad rara se diagnosticó mediante pruebas habituales que se realizan tras el parto?

	N
Sí	289
No	275
No estoy seguro	23
TOTAL	587

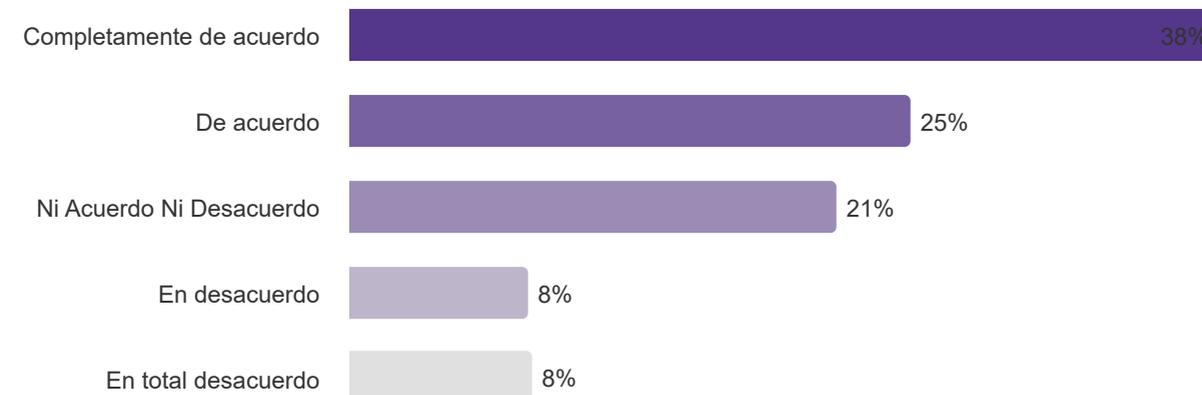


	MUY MALA	MALA	NI MALA NI BUENA	BUENA	MUY BUENA	NO LO SÉ/NO ESTOY SEGURO	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1.200	1.667	1.822	579	27	5.569
¿Cómo calificaría su calidad de vida?	250	875	1.524	2.191	683	46	5.569

...me hubiera gustado que me diagnosticasen EN EL NACIMIENTO

	N
Completamente de acuerdo	965
De acuerdo	624
Ni Acuerdo Ni Desacuerdo	542
En desacuerdo	199
En total desacuerdo	204
TOTAL	2.534

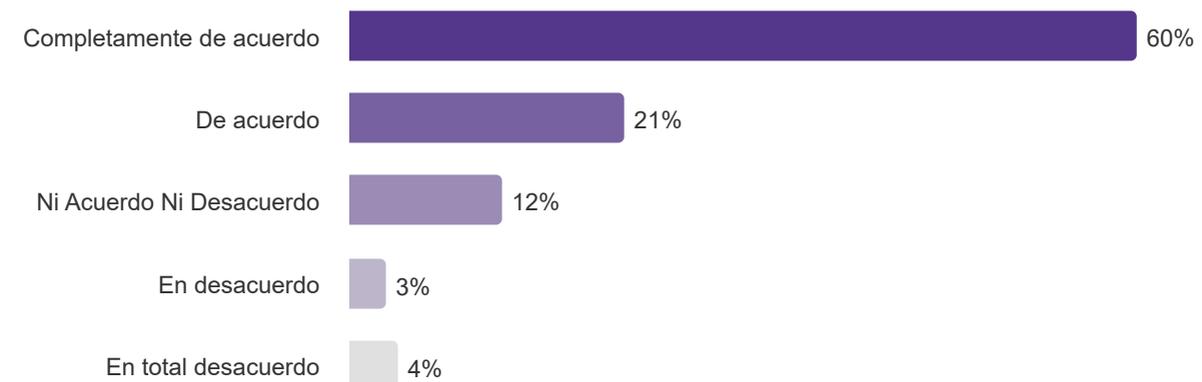
...me hubiera gustado que me diagnosticasen EN EL NACIMIENTO



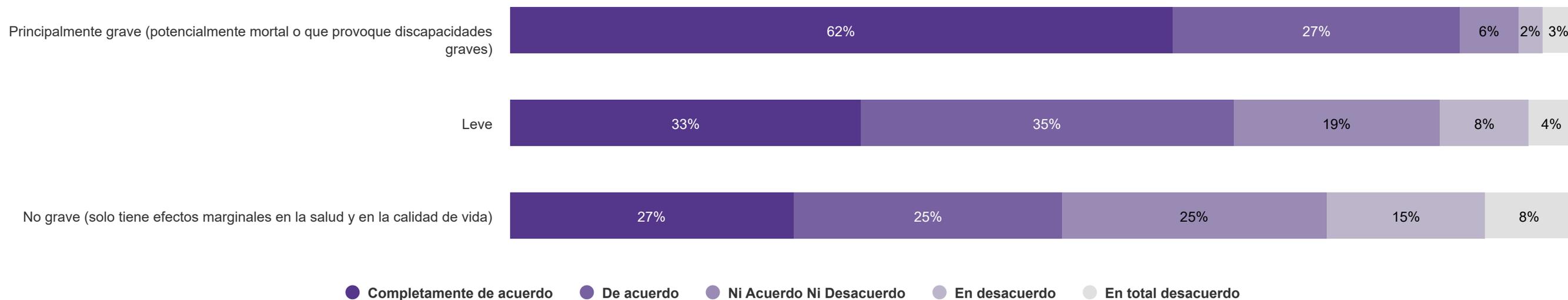
...me hubiera gustado que hubiesen diagnosticado EN EL NACIMIENTO a la persona a la que cuido

	N
Completamente de acuerdo	1.812
De acuerdo	634
Ni Acuerdo Ni Desacuerdo	354
En desacuerdo	86
En total desacuerdo	116
TOTAL	3.002

...me hubiera gustado que hubiesen diagnosticado EN EL NACIMIENTO a la persona a la que cuido



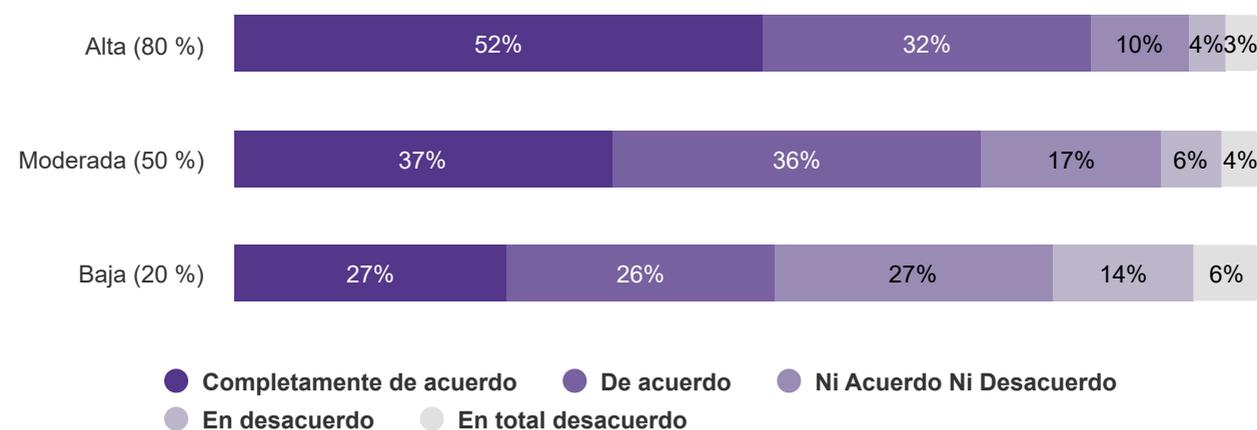
En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE sea:



En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE sea:

	COMPLETAMENTE DE ACUERDO	DE ACUERDO	NI ACUERDO NI DESACUERDO	EN DESACUERDO	EN TOTAL DESACUERDO	TOTAL
Principalmente grave (potencialmente mortal o que provoque discapacidades graves)	3.475	1.502	308	126	158	5.569
Leve	1.844	1.953	1.076	459	237	5.569
No grave (solo tiene efectos marginales en la salud y en la calidad de vida)	1.490	1.407	1.386	824	462	5.569

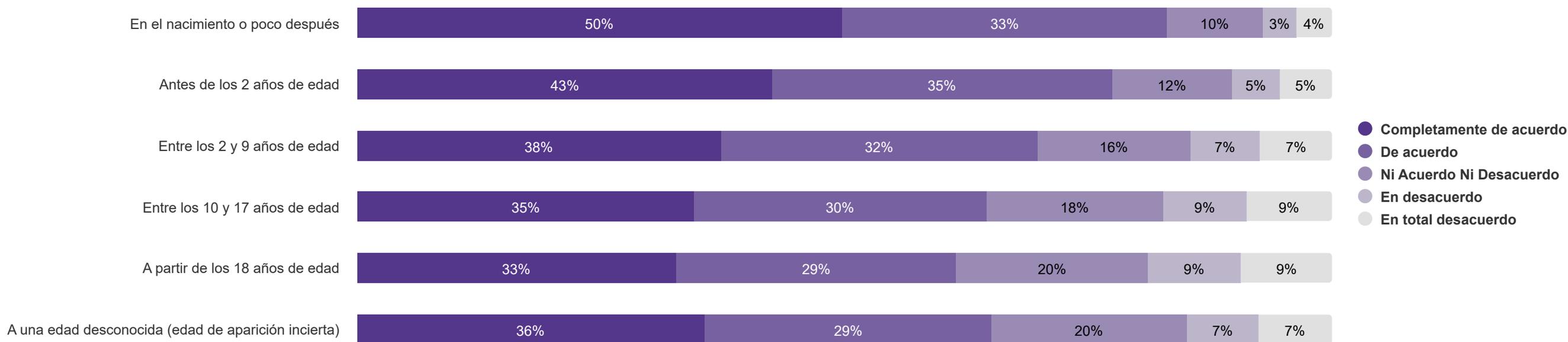
Al realizar la detección de una enfermedad, puede existir la posibilidad de que la enfermedad no se desarrolle incluso si la prueba es positiva. En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE, si la prueba es positiva, la probabilidad de que realmente aparezca la enfermedad sea:



Al realizar la detección de una enfermedad, puede existir la posibilidad de que la enfermedad no se desarrolle incluso si la prueba es positiva. En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE, si la prueba es positiva, la probabilidad de que realmente aparezca la enfermedad sea:

	DE ACUERDO	COMPLE... DE ACUERDO	NI ACUERDO NI DESACU...	EN DESACU...	EN TOTAL DESACU...	TOTAL
Alta (80 %)	1.779	2.886	532	196	176	5.569
Moderada (50 %)	2.005	2.067	972	329	196	5.569
Baja (20 %)	1.454	1.495	1.514	757	349	5.569

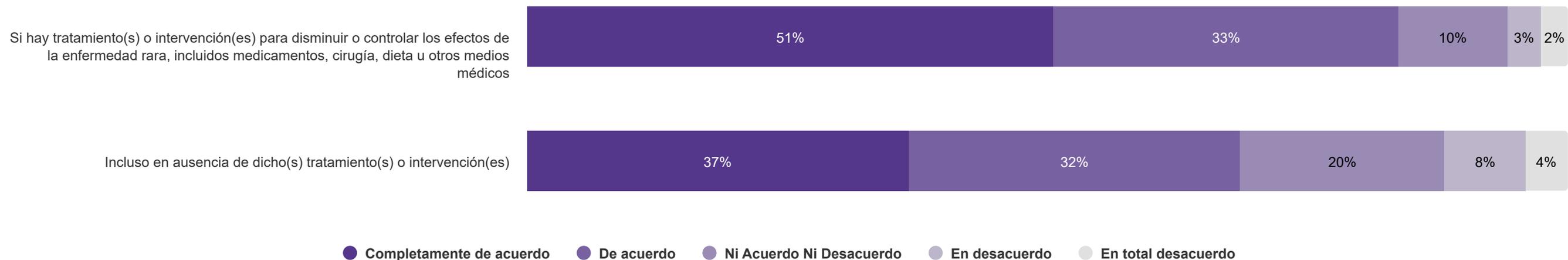
Una enfermedad que se puede diagnosticar al nacer, pero solo se manifiesta más adelante en la vida. En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE los primeros síntomas suelen aparecer:



Una enfermedad que se puede diagnosticar al nacer, pero solo se manifiesta más adelante en la vida. En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE los primeros síntomas suelen aparecer:

	COMPLETAMENTE DE ACUERDO	DE ACUERDO	NI ACUERDO NI DESACUERDO	EN DESACUERDO	EN TOTAL DESACUERDO	TOTAL
En el nacimiento o poco después	2.778	1.854	552	190	195	5.569
Antes de los 2 años de edad	2.380	1.944	685	268	292	5.569
Entre los 2 y 9 años de edad	2.090	1.808	873	392	406	5.569
Entre los 10 y 17 años de edad	1.934	1.672	1.006	474	483	5.569
A partir de los 18 años de edad	1.826	1.603	1.095	529	516	5.569
A una edad desconocida (edad de aparición incierta)	1.995	1.637	1.115	406	416	5.569

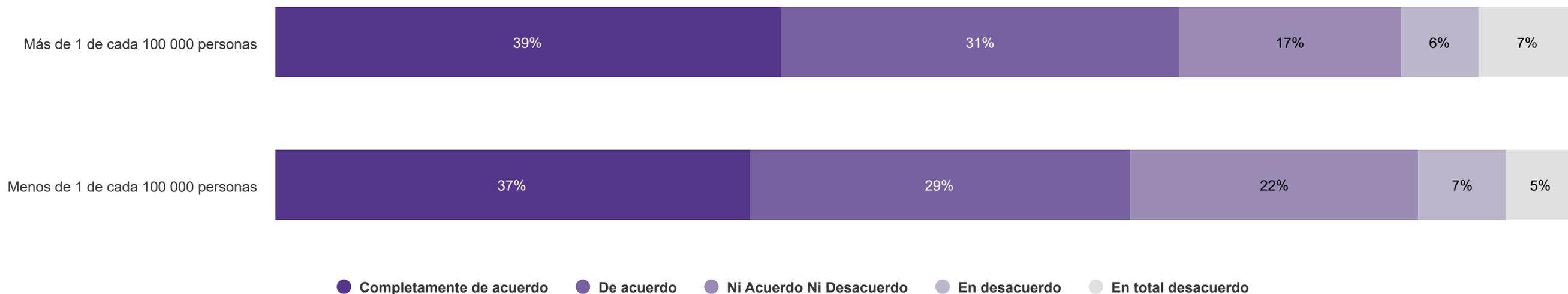
Las siguientes preguntas tratarán sobre su opinión acerca del uso de pruebas para cribar en el nacimiento CUALQUIER ENFERMEDAD RARA. En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA:



Las siguientes preguntas tratarán sobre su opinión acerca del uso de pruebas para cribar en el nacimiento CUALQUIER ENFERMEDAD RARA. En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA:

	COMPLETAMENTE DE ACUERDO	DE ACUERDO	NI ACUERDO NI DESACUERDO	EN DESACUERDO	EN TOTAL DESACUERDO	TOTAL
Si hay tratamiento(s) o intervención(es) para disminuir o controlar los efectos de la enfermedad rara, incluidos medicamentos, cirugía, dieta u otros medios médicos	2.825	1.846	584	178	136	5.569
Incluso en ausencia de dicho(s) tratamiento(s) o intervención(es)	2.047	1.776	1.090	436	220	5.569

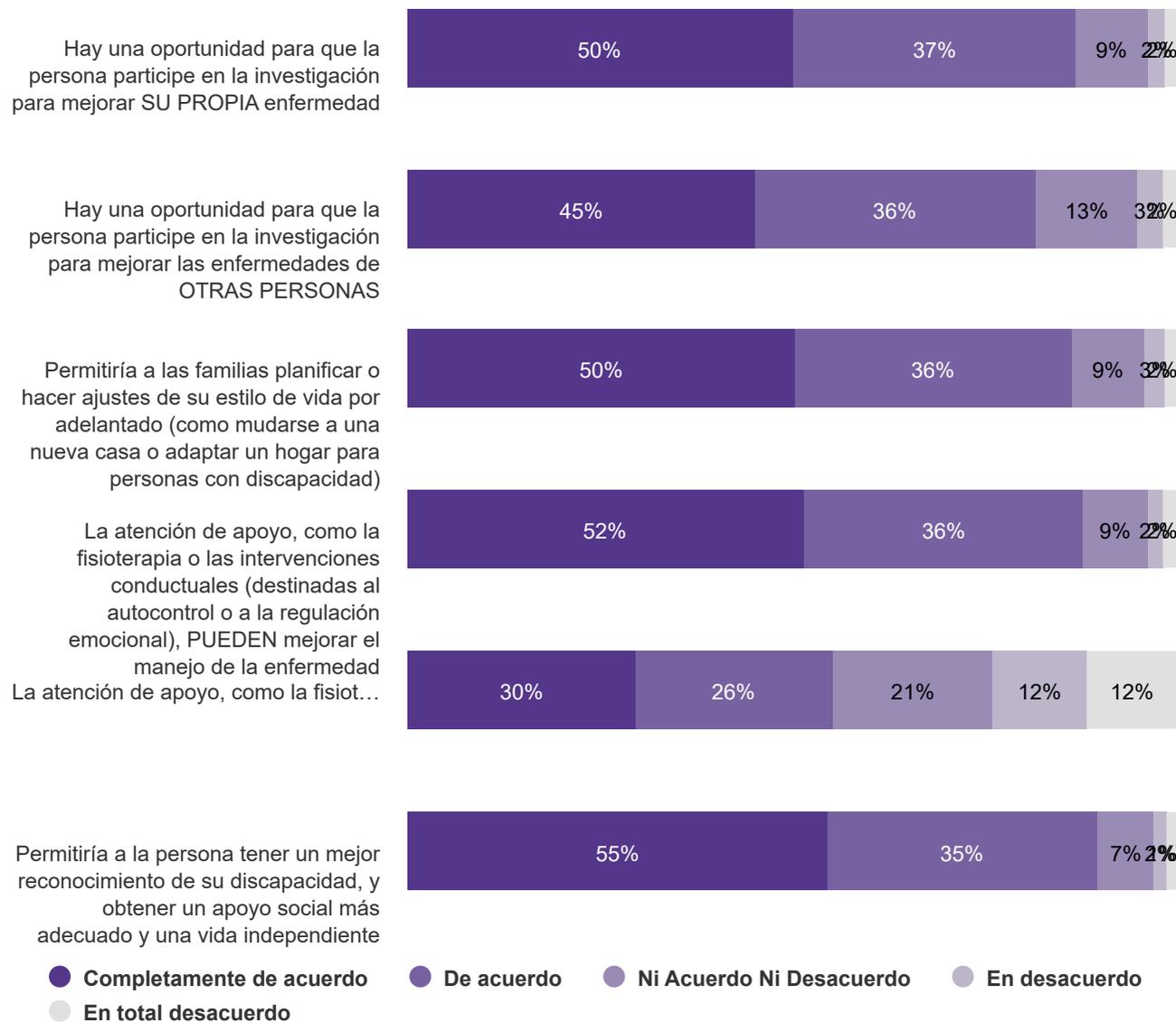
En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE afecte a:



En su opinión, se debe cribar al nacer CUALQUIER ENFERMEDAD RARA SIEMPRE QUE afecte a:

	COMPLETAMENTE DE ACUERDO	DE ACUERDO	NI ACUERDO NI DESACUERDO	EN DESACUERDO	EN TOTAL DESACUERDO	TOTAL
Más de 1 de cada 100 000 personas	2.172	1.703	953	328	413	5.569
Menos de 1 de cada 100 000 personas	2.036	1.631	1.232	375	295	5.569

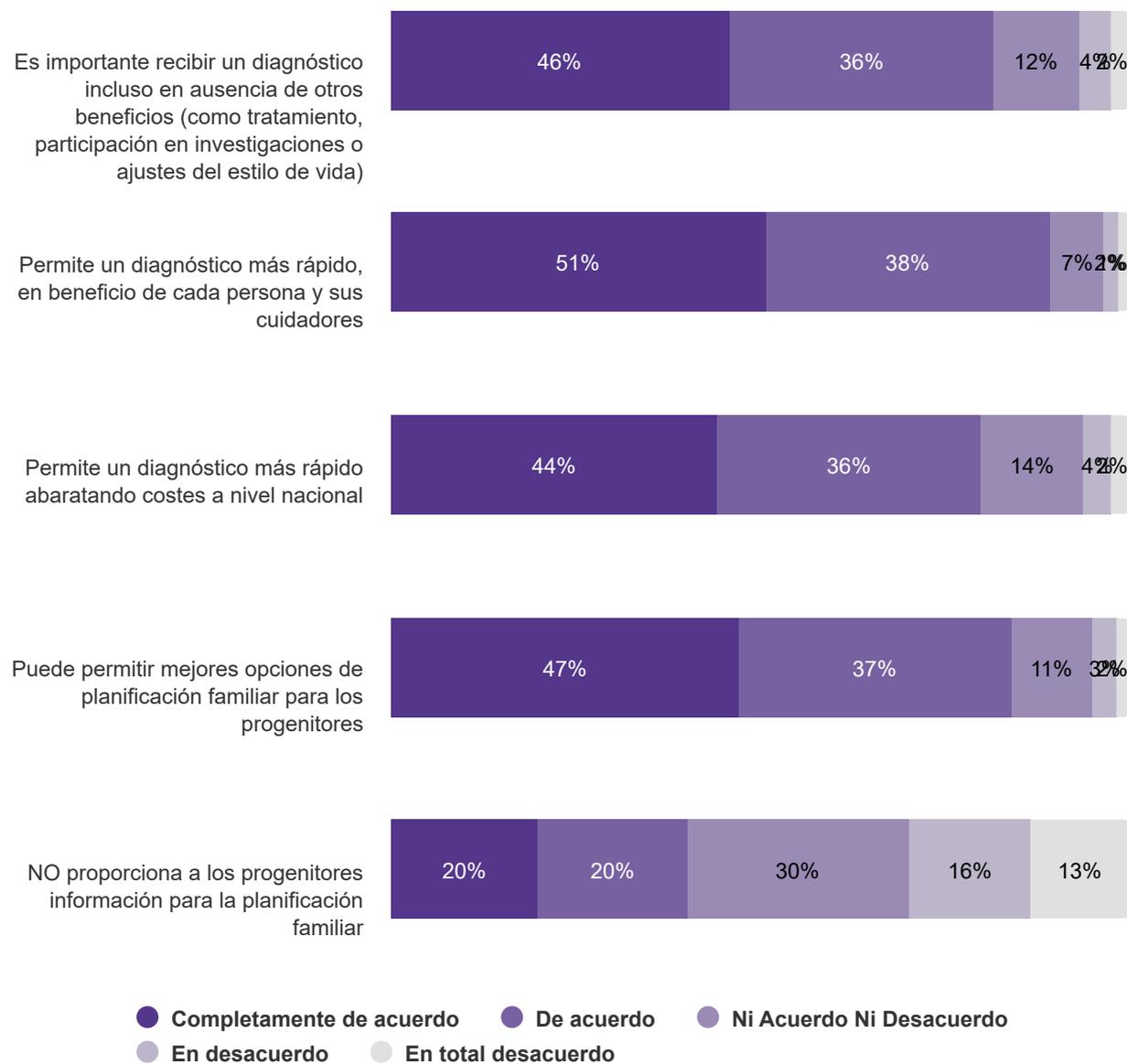
En su opinión, CUALQUIER ENFERMEDAD RARA se debe cribar al nacer SI NO EXISTE TRATAMIENTO Y:



En su opinión, CUALQUIER ENFERMEDAD RARA se debe cribar al nacer SI NO EXISTE TRATAMIENTO Y:

	COMPL... DE ACUER...	DE ACUER...	NI ACUER... NI DESAC...	EN DESAC...	EN TOTAL DESAC...	TOTAL
Hay una oportunidad para que la persona participe en la investigación para mejorar SU PROPIA enfermedad	2.792	2.040	527	123	87	5.569
Hay una oportunidad para que la persona participe en la investigación para mejorar las enfermedades de OTRAS PERSONAS	2.521	2.030	731	186	101	5.569
Permitiría a las familias planificar o hacer ajustes de su estilo de vida por adelantado (como mudarse a una nueva casa o adaptar un hogar para personas con discapacidad)	2.809	2.004	515	153	88	5.569
La atención de apoyo, como la fisioterapia o las intervenciones conductuales (destinadas al autocontrol o a la regulación emocional), PUEDEN mejorar el manejo de la enfermedad	2.877	2.006	475	112	99	5.569
La atención de apoyo, como la fisioterapia o las intervenciones conductuales (destinadas al autocontrol o a la regulación emocional), NO PUEDEN mejorar el manejo de la enfermedad	1.656	1.430	1.155	671	657	5.569
Permitiría a la persona tener un mejor...						

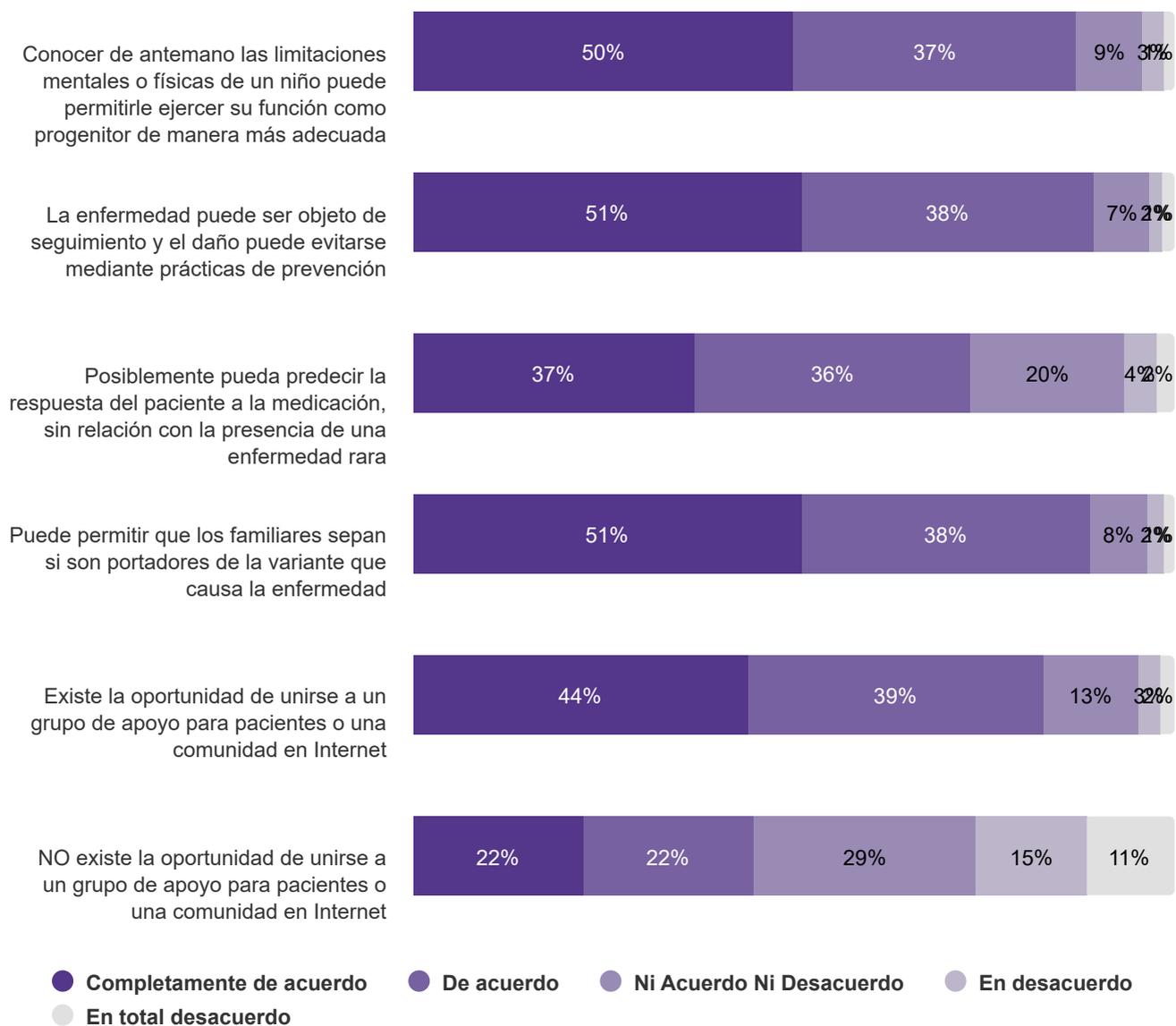
En su opinión, CUALQUIER ENFERMEDAD RARA se debe cribar al nacer SI NO EXISTE TRATAMIENTO Y:



En su opinión, CUALQUIER ENFERMEDAD RARA se debe cribar al nacer SI NO EXISTE TRATAMIENTO Y:

	COMPL... DE ACUERDO	DE ACUERDO	NI ACUERDO NI DESACU...	EN DESACU...	EN TOTAL DESACU...	TOTAL
Es importante recibir un diagnóstico incluso en ausencia de otros beneficios (como tratamiento, participación en investigaciones o ajustes del estilo de vida)	2.565	1.998	646	239	121	5.569
Permite un diagnóstico más rápido, en beneficio de cada persona y sus cuidadores	2.845	2.141	397	116	70	5.569
Permite un diagnóstico más rápido abaratando costes a nivel nacional	2.471	1.991	776	201	130	5.569
Puede permitir mejores opciones de planificación familiar para los progenitores	2.641	2.062	606	171	89	5.569
NO proporciona a los progenitores información para la planificación familiar	1.117	1.135	1.672	912	733	5.569

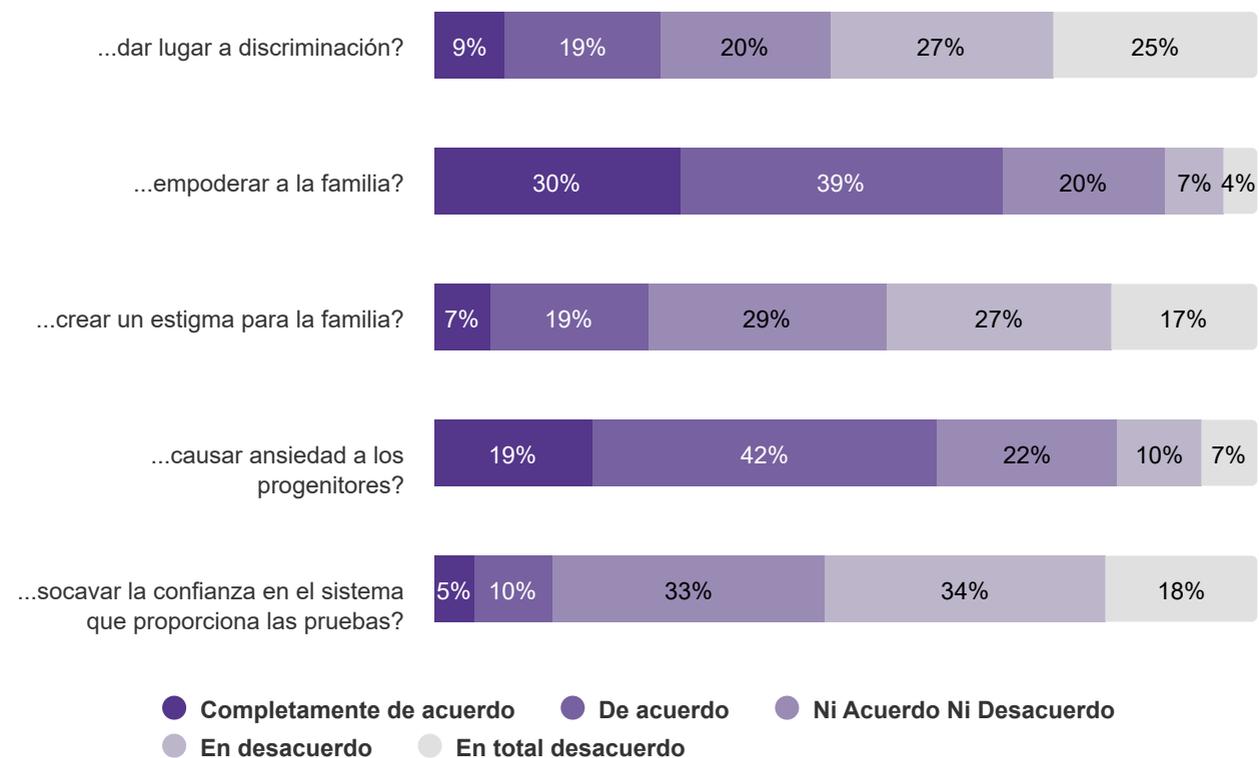
En su opinión, CUALQUIER ENFERMEDAD RARA se debe cribar al nacer SI NO EXISTE TRATAMIENTO Y:



En su opinión, CUALQUIER ENFERMEDAD RARA se debe cribar al nacer SI NO EXISTE TRATAMIENTO Y:

	COMP... DE ACUE...	DE ACUE...	NI ACUE... NI DESAC...	EN DESAC...	EN TOTAL DESAC...	TOTAL
Conocer de antemano las limitaciones mentales o físicas de un niño puede permitirle ejercer su función como progenitor de manera más adecuada	2.787	2.080	476	154	72	5.569
La enfermedad puede ser objeto de seguimiento y el daño puede evitarse mediante prácticas de prevención	2.858	2.136	411	91	73	5.569
Posiblemente pueda predecir la respuesta del paciente a la medicación, sin relación con la presencia de una enfermedad rara	2.068	2.016	1.132	237	116	5.569
Puede permitir que los familiares sepan si son portadores de la variante que causa la enfermedad	2.854	2.106	423	120	66	5.569
Existe la oportunidad de unirse a un grupo de apoyo para pacientes o una comunidad en Internet	2.462	2.159	704	152	92	5.569
NO existe la oportunidad de unirse a un grupo de apoyo para pacientes o una comunidad en Internet	1.253	1.249	1.624	819	624	5.569

En su opinión, ¿podría el cribado al nacer para CUALQUIER ENFERMEDAD...



En su opinión, ¿podría el cribado al nacer para CUALQUIER ENFERMEDAD...

	COMPL... DE ACUER...	DE ACUER...	NI ACUER... NI DESAC...	EN DESAC...	EN TOTAL DESAC...	TOTAL
...dar lugar a discriminación?	482	1.069	1.141	1.505	1.372	5.569
...empoderar a la familia?	1.682	2.181	1.101	384	221	5.569
...crear un estigma para la familia?	388	1.073	1.616	1.522	970	5.569
...causar ansiedad a los progenitores?	1.083	2.331	1.216	577	362	5.569
...socavar la confianza en el sistema que proporciona las pruebas?	278	538	1.841	1.893	1.019	5.569

¡Gracias!

Si tiene alguna pregunta, comuníquese con el equipo de Rare
Barometer en rare.barometer@eurordis.org