

TUTKIMUSTULOKSET

Harvinaista sairautta sairastavien mielipide vastasyntyneiden seulonnasta

Rare Barometer-kysely Screen4Care-tutkimusprojektin kanssa

Kohdeväestö:

- Harvinaista sairautta sairastavat ihmiset tai
- perheenjäsenet (vanhemmat ja lähisukulaiset)



24.5.–23.7.2023.

6 179 vastaajaa maailmanlaajuisesti ja

5 569 vastaajaa Euroopassa



24 kieltä



50 maata



Yli **1 300** harvinaista sairautta edustettuina

DASHBOARD EUROOPPAAN



MITEN TÄTÄ KÄYTTÖPALVELUA KÄYTETÄÄN

Tästä kojetaulusta löydät tulokset jokaiseen kysymykseen harvinaista sairautta sairastavien ihmisten mielipiteitä vastasyntyneiden seulonnasta käsittelevästä Rare Barometer -tutkimuksesta.

Älä käytä sellaisten kysymysten tuloksia, joihin on alle 30 vastaajaa.

Katso Rare Barometer tai lisää Rare Barometer -logo, kun käytät tuloksia.



KIELET

Voit vaihtaa kieltä tämän sivun vasemmasta alakulmasta ja päästä käsiksi kysymyksiin ja käytäntöihin sellaisina kuin ne näyttivät vastaajille kyselyn 24 kielellä.

Käännös ei ole saatavilla joillekin muuttujille, jotka on laskettu kyselylomakkeen sulkemisen jälkeen, eikä joillekin tähän hallintapaneeliin lisätyille kommentteille.



TIEDOT

Lisätietoja:

- Ota yhteyttä Rare Barometer-tiimiin osoitteessa rare.barometer@eurordis.org.
- Vieraile Rare Barometer-sivustolla osoitteessa eurordis.org/voices.
- Vieraile vastasyntyneiden seulonnalle omistetulla verkkosivullamme: eurordis.org/rare-barometer-survey.

SISÄLTÖLUETTELO

1. Esimerkkitiedot

2. Vastaajien halukkuus sille, että heidän harvinainen sairautensa on diagnosoitu syntymässä

3. Vastasyntyneiden mielipide kaikkien harvinaisten sairauksien seulonnasta

LISÄÄ KYSELYSTÄ

Tutkimuskysymykset ja syvälinen analyysi eurooppalaisista tuloksista löytyy kokonaisuudessaan englanninkielisestä raportista: tiny.cc/RB_NBS

Tärkeimmät tulokset ovat saatavilla tietosivuilla: tiny.cc/RB_NBS

Alkuperäinen kyselylomake: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Oletko...

5 569

Vastaamiseen käytetty laite



● PC ● Tablet ● Smartphone

Keskimääräinen minuuttien määrä
kyselylomakkeen täyttämiseen/60

26

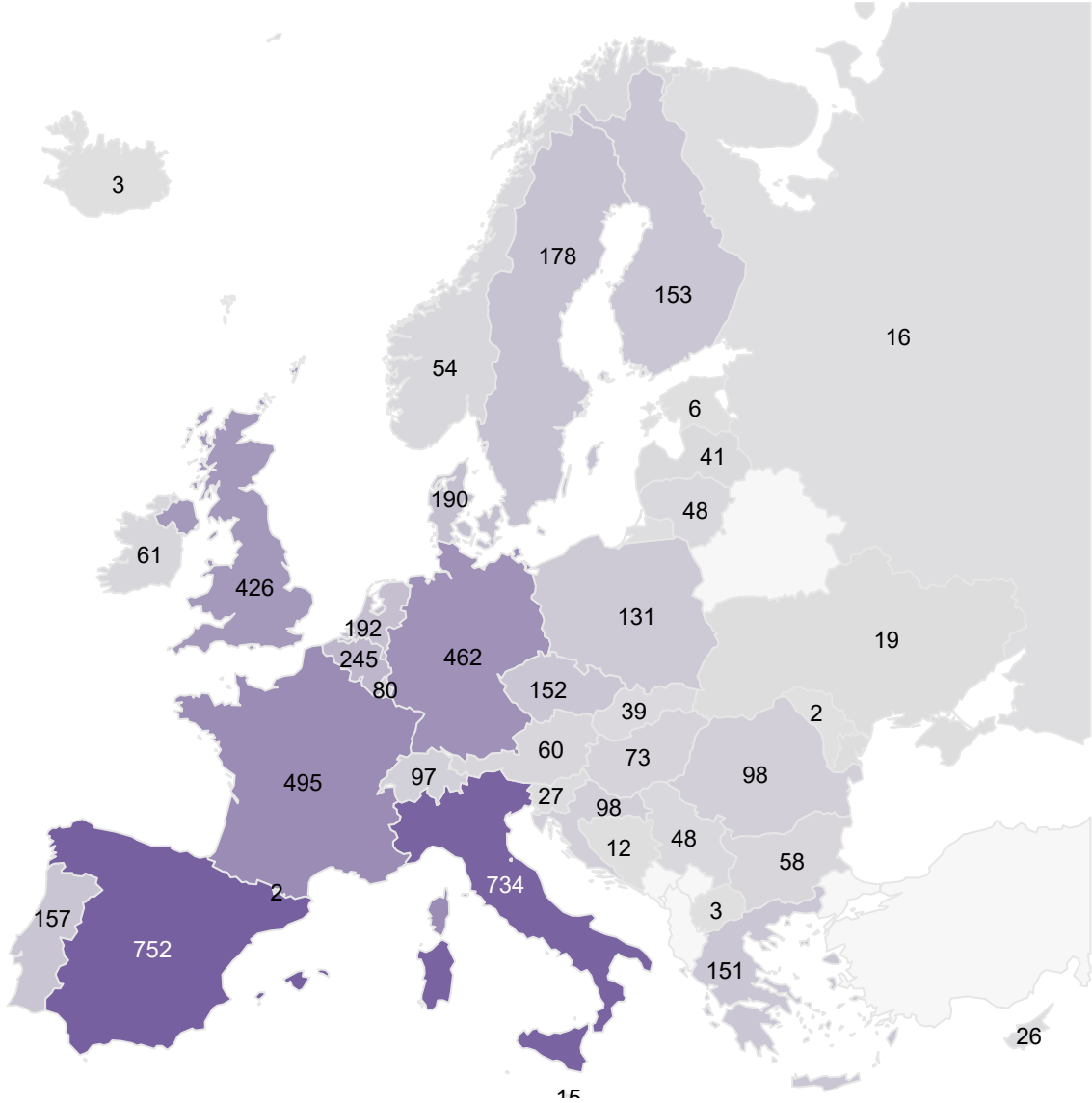
Mean

Keskimääräinen minuuttien määrä
kyselylomakkeen täyttämiseen/60

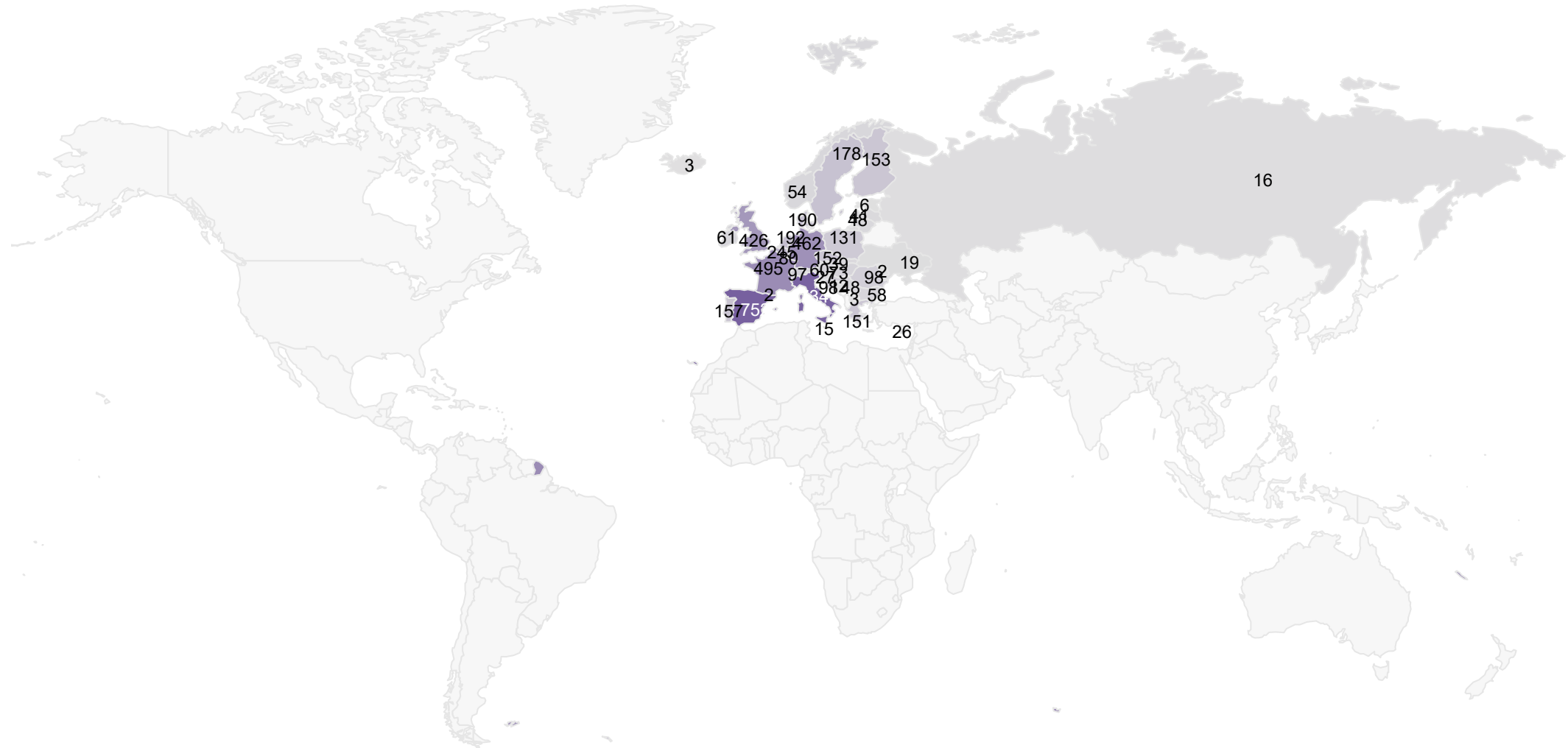
19

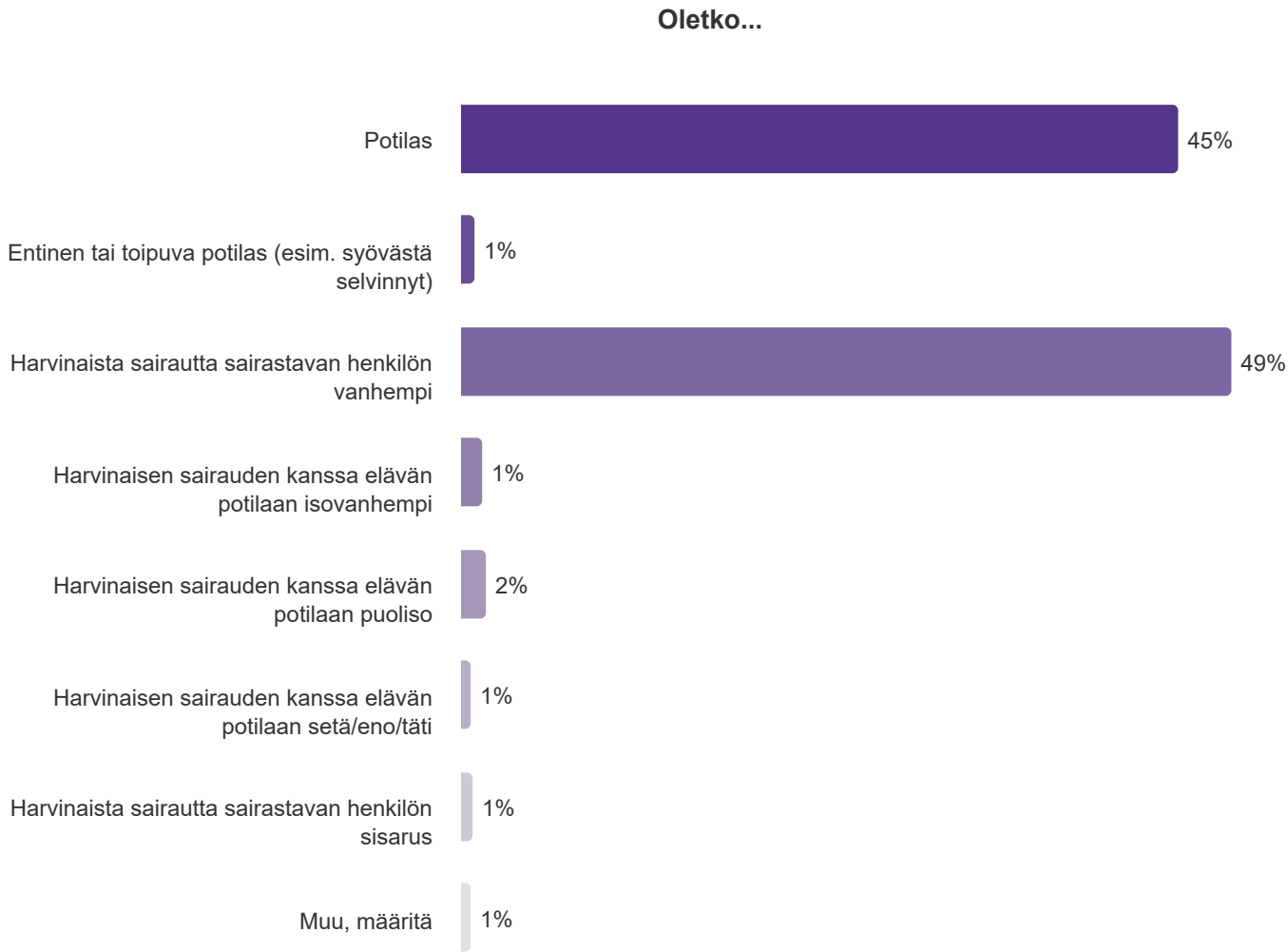
Median

Missä maassa asut?



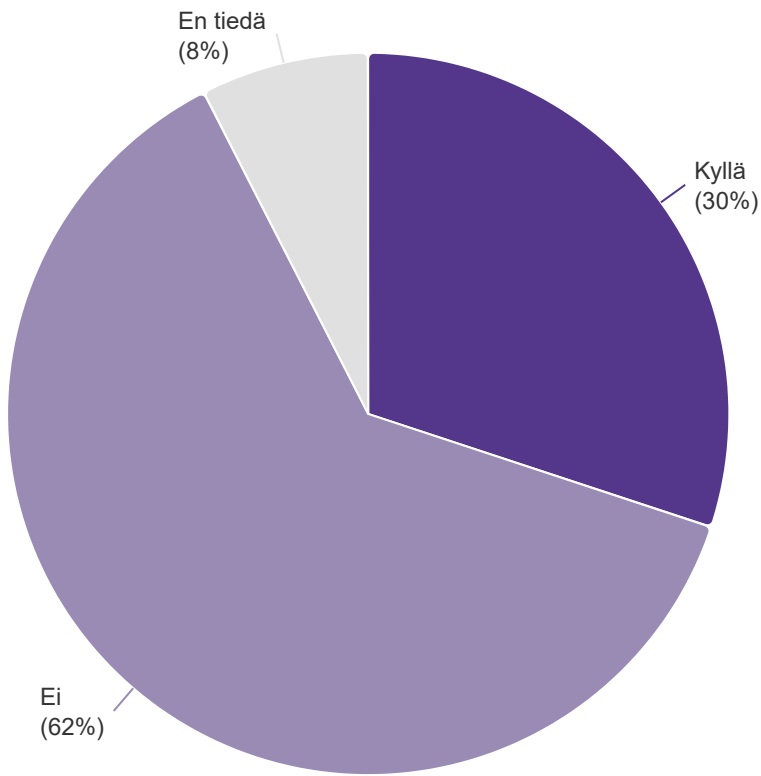
Missä maassa asut?





Oletko...	N
Potilas	2 514
Entinen tai toipuva potilas (esim. syövästä selvinnyt)	53
Harvinaista sairautta sairastavan henkilön vanhempi	2 701
Harvinaisen sairauden kanssa elävän potilaan isovanhempi	80
Harvinaisen sairauden kanssa elävän potilaan puoliso	93
Harvinaisen sairauden kanssa elävän potilaan setä/eno/täti	39
Harvinaista sairautta sairastavan henkilön sisarus	49
Muu, määritä	40
TOTAL	5 569

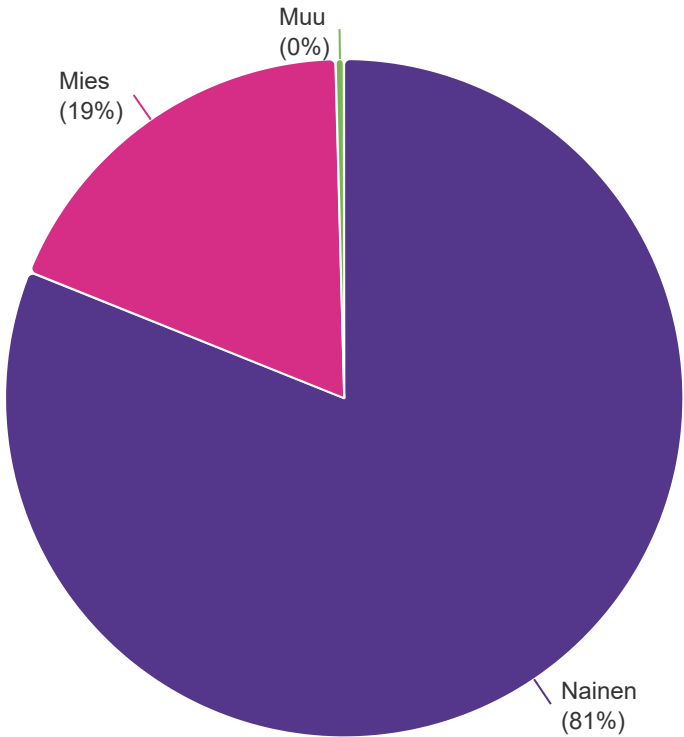
Oletko potilasedustaja eli mukana toiminnassa, jolla tuetaan harvinaisia sairauksia?



Oletko potilasedustaja eli mukana toiminnassa, jolla tuetaan harvinaisia sairauksia?

	N
Kyllä	1 675
Ei	3 475
En tiedä	419
TOTAL	5 569

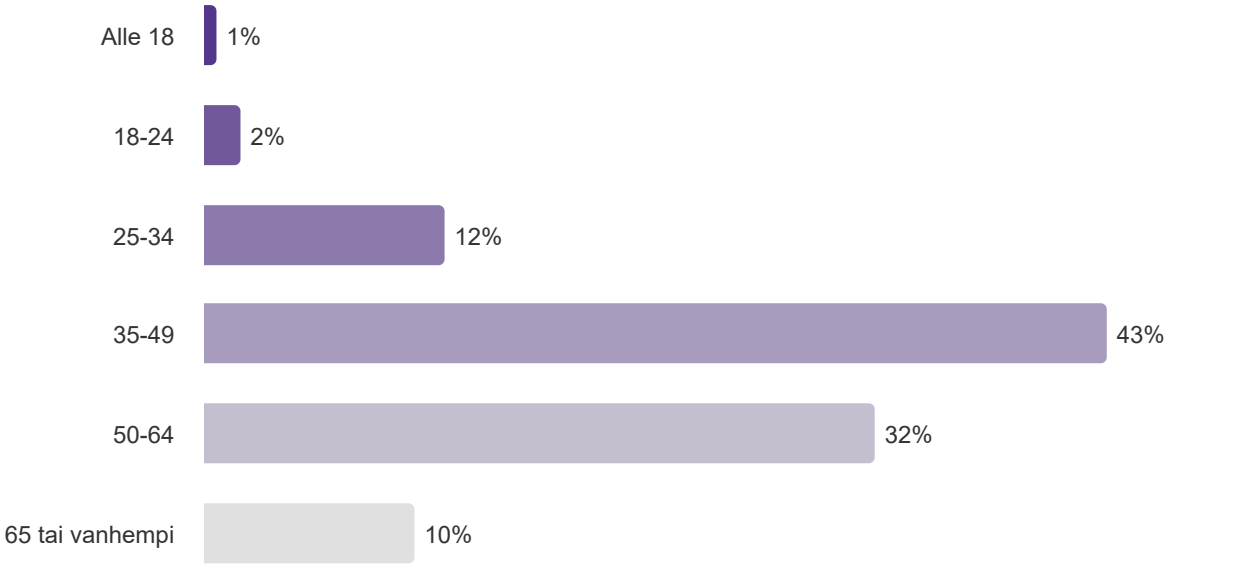
Sukupuolesi:



Sukupuolesi:

	N
Nainen	4 235
Mies	967
Muu	21
TOTAL	5 223

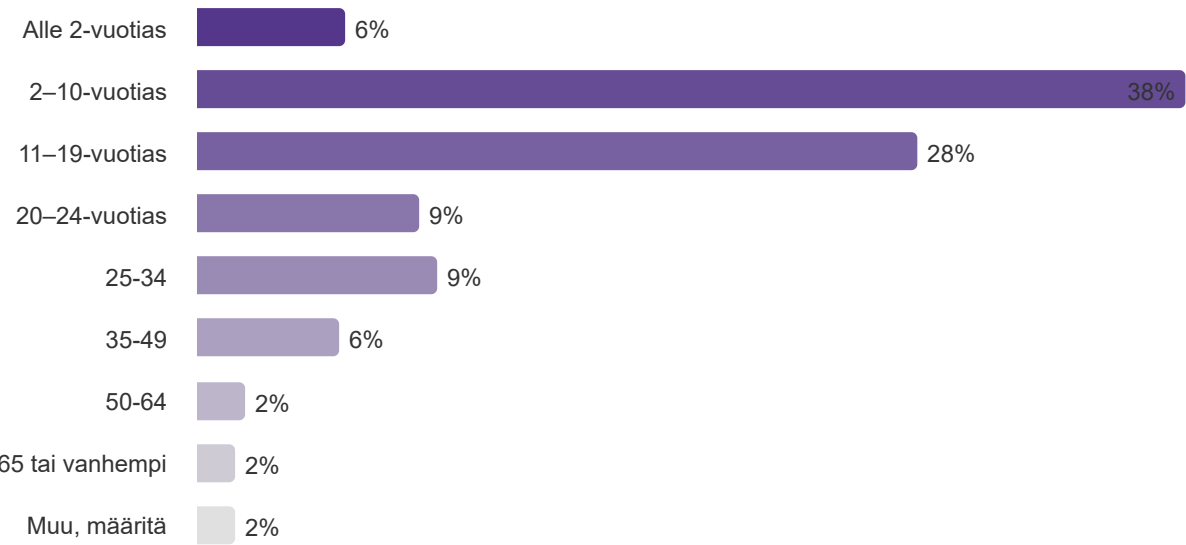
Kuinka vanha olet?



Kuinka vanha olet?

	N
Alle 18	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2 206
50-64	1 640
65 tai vanhempi	518
TOTAL	5 081

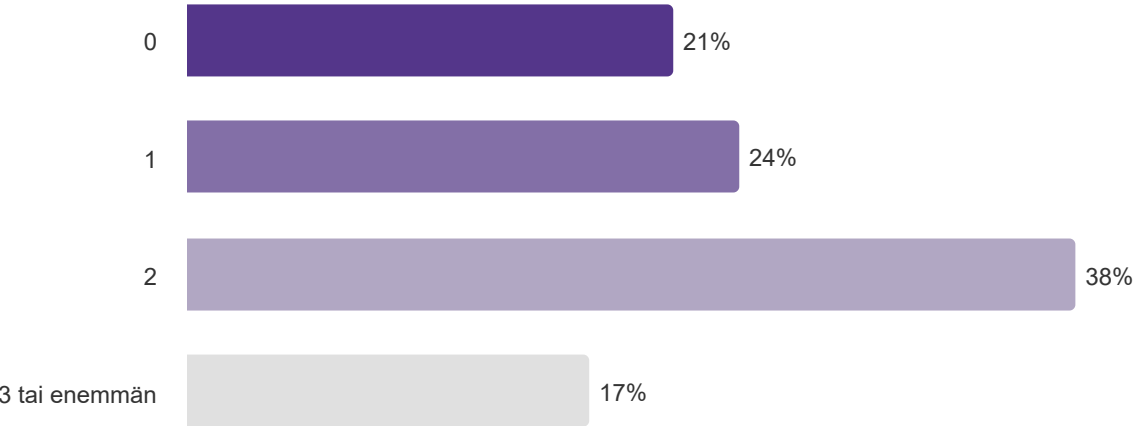
Kuinka vanha harvinaista sairautta sairastava henkilö on?



Kuinka vanha harvinaista sairautta sairastava henkilö on?

	N
Alle 2-vuotias	157
2–10-vuotias	1 040
11–19-vuotias	758
20–24-vuotias	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 tai vanhempi	41
Muu, määritä	42
TOTAL	2 733

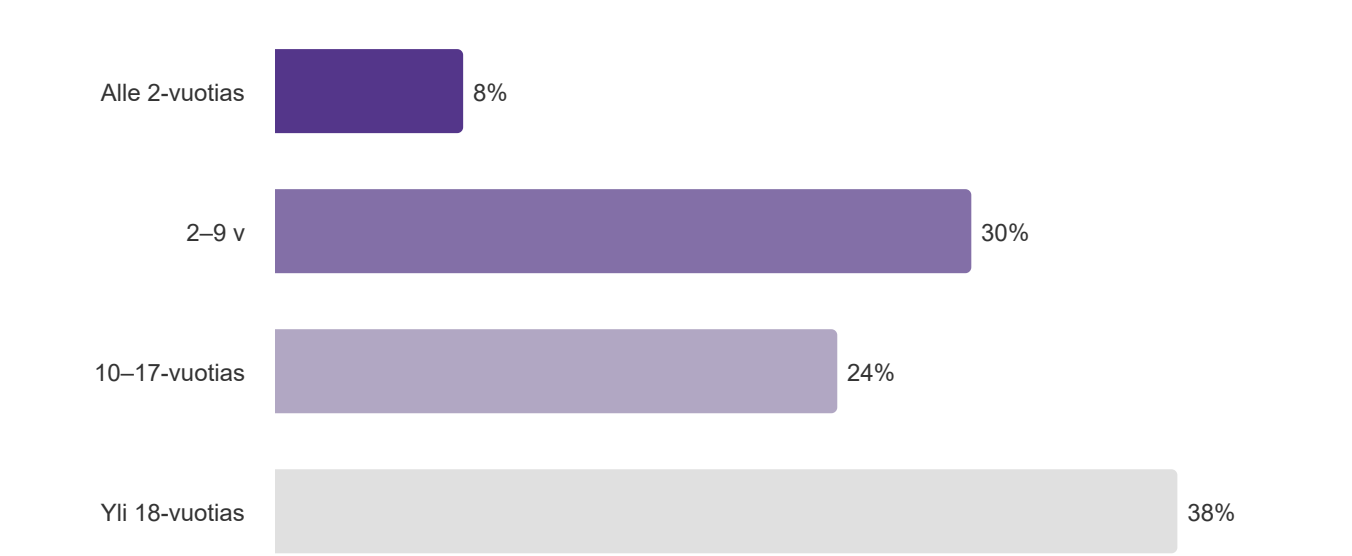
Kuinka monta lasta sinulla on?



Kuinka monta lasta sinulla on?

	N
	1 059
1	1 203
2	1 932
3 tai enemmän	876
TOTAL	5 070

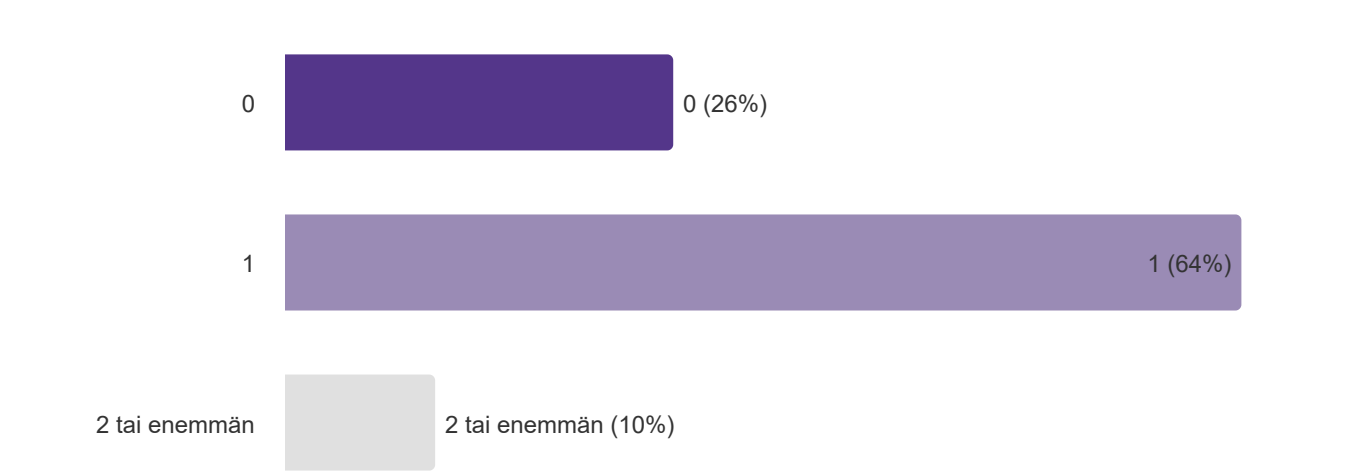
Kuinka vanha nuorin lapsesi on?



Kuinka vanha nuorin lapsesi on?

	N
Alle 2-vuotias	324
2-9 v	1 189
10-17-vuotias	959
Yli 18-vuotias	1 538
TOTAL	4 010

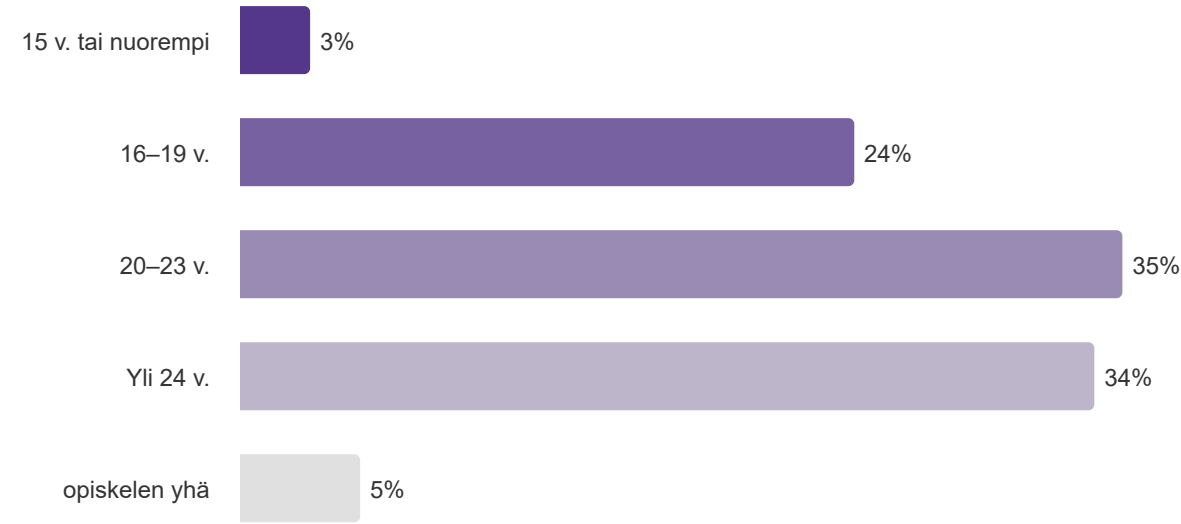
Kuinka monta harvinaista sairautta sairastavaa lasta sinulla on?



Kuinka monta harvinaista sairautta sairastavaa lasta sinulla on?

	N
	1 045
1	2 560
2 tai enemmän	405
TOTAL	4 010

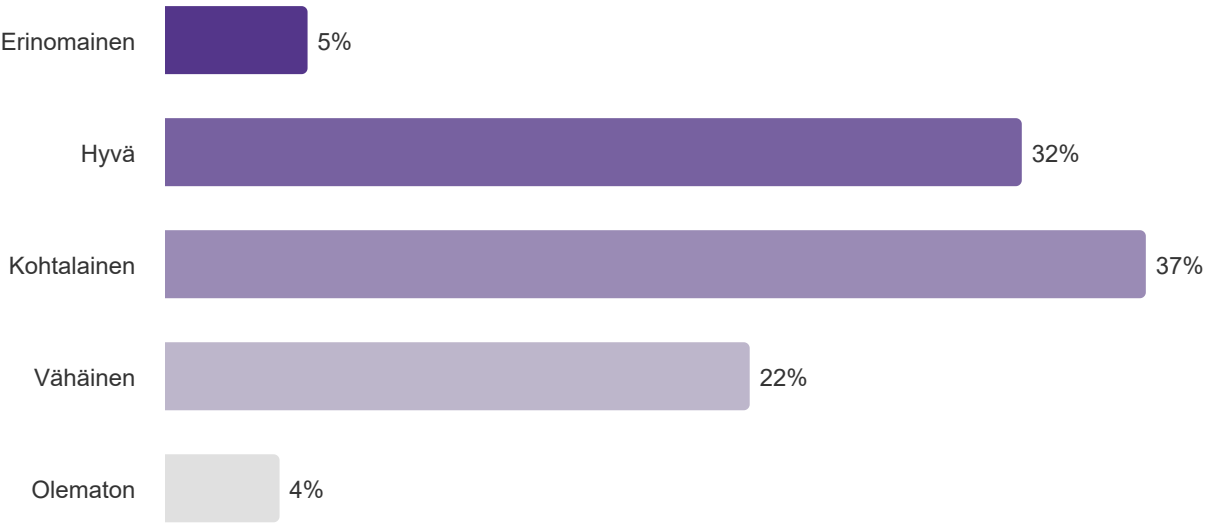
Minkä ikäisenä lopetitte täysipäiväisen opiskelun?



Minkä ikäisenä lopetitte täysipäiväisen opiskelun?

	N
15 v. tai nuorempi	142
16–19 v.	1 222
20–23 v.	1 757
Yli 24 v.	1 699
opiskelen yhä	243
TOTAL	5 063

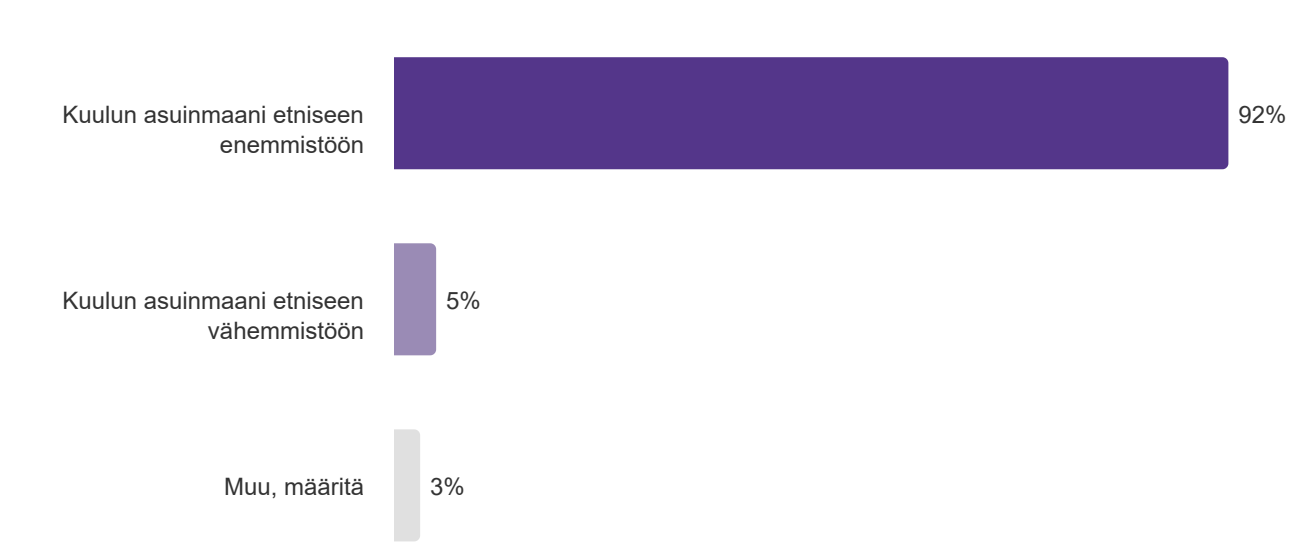
Miten kuvailisit geneettistä tietämystäsi?



Miten kuvailisit geneettistä tietämystäsi?

	N
Erinomainen	270
Hyvä	1 618
Kohtalainen	1 850
Vähäinen	1 105
Olematon	220
TOTAL	5 063

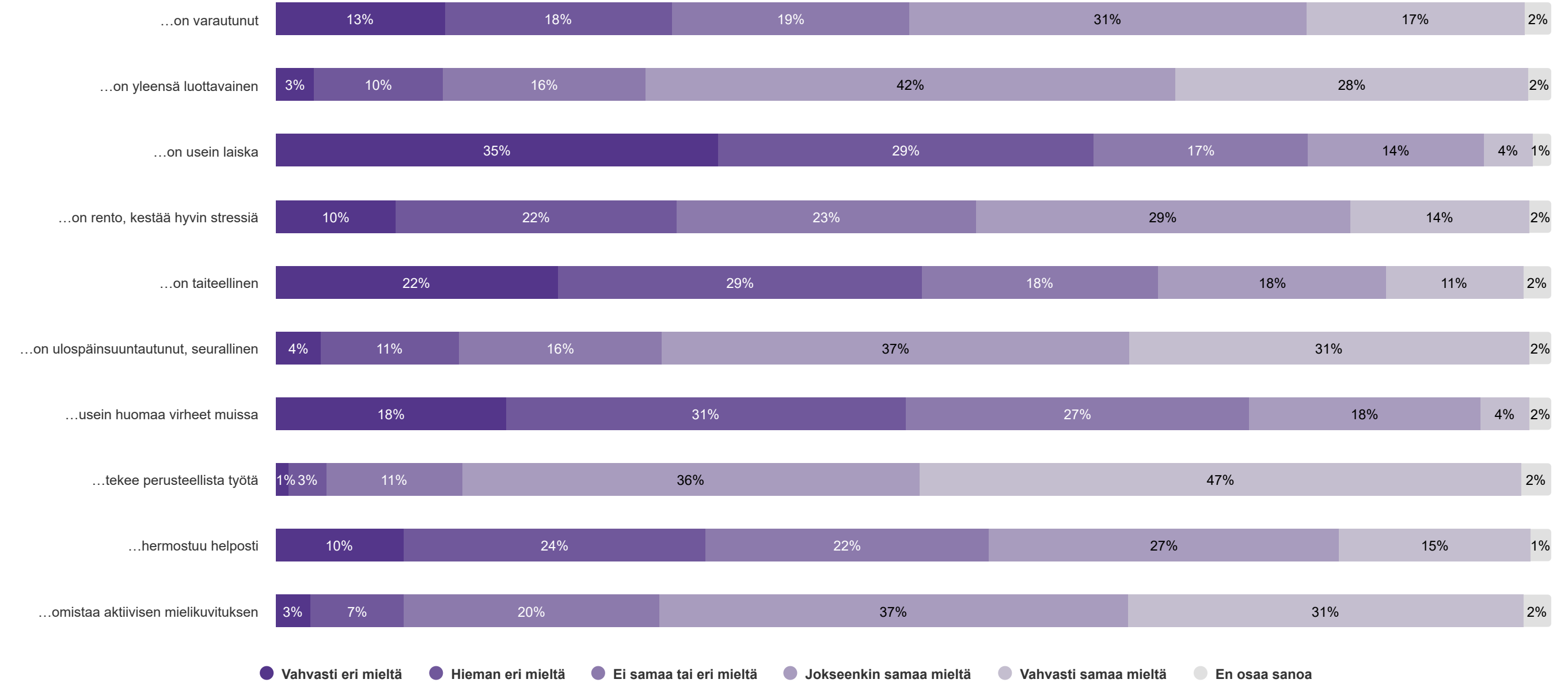
Miten kuvailisit itseäsi parhaiten?



Miten kuvailisit itseäsi parhaiten?

	N
Kuulun asuinmaani etniseen enemmistöön	4 217
Kuulun asuinmaani etniseen vähemmistöön	224
Muu, määritä	139
TOTAL	4 580

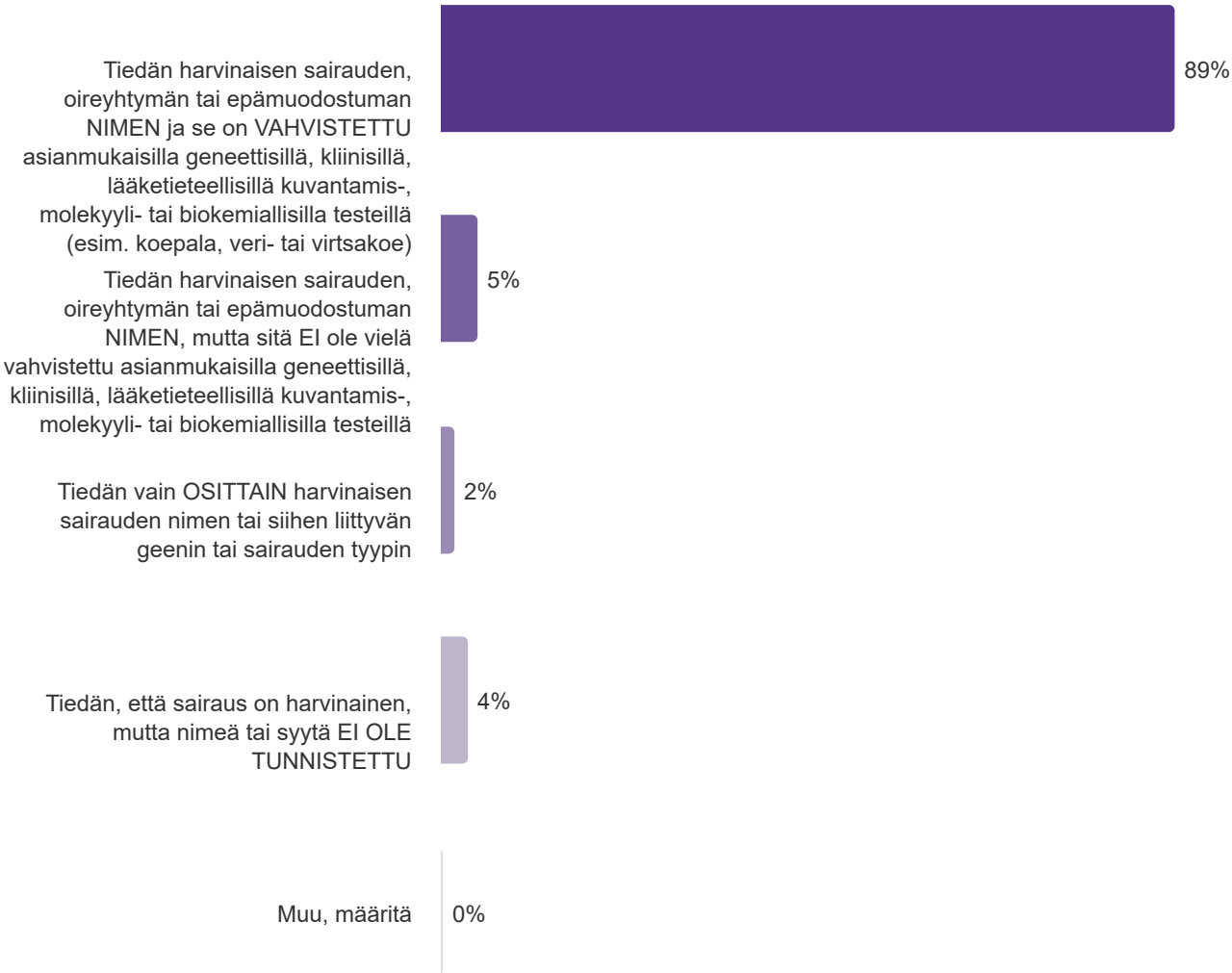
Lisää kysymyksiä sinusta. Nämä tiedot mahdollistavat perusteellisemman analyysin. Näen itseni ihmisenä, joka:



Lisää kysymyksiä sinusta. Nämä tiedot mahdollistavat perusteellisemman analyysin. Näen itseni ihmisenä, joka:

	VAHVASTI ERI MIELTÄ	HIEMAN ERI MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	JOKSEENKIN SAMAA MIELTÄ	VAHVASTI SAMAA MIELTÄ	EN OSAA SANOA	TOTAL
...on varautunut	680	905	946	1 585	867	101	5 084
...on yleensä luottavainen	156	514	811	2 110	1 406	87	5 084
...on usein laiska	1 769	1 495	857	699	193	71	5 084
...on rento, kestää hyvin stressiä	483	1 119	1 193	1 496	712	81	5 084
...on taiteellinen	1 132	1 449	940	913	544	106	5 084
...on ulospäinsuuntautunut, seurallinen	183	551	810	1 862	1 594	84	5 084
...usein huomaa virheet muissa	922	1 595	1 368	921	196	81	5 083
...tekee perusteellista työtä	56	150	542	1 823	2 396	116	5 083
...hermostuu helposti	514	1 202	1 129	1 397	765	76	5 083
...omistaa aktiivisen mielikuvituksen	144	370	1 020	1 868	1 576	105	5 083

Valitse lause, joka kuvaa parhaiten sinun tilannettasi tai hoitamasi henkilön tilannetta:

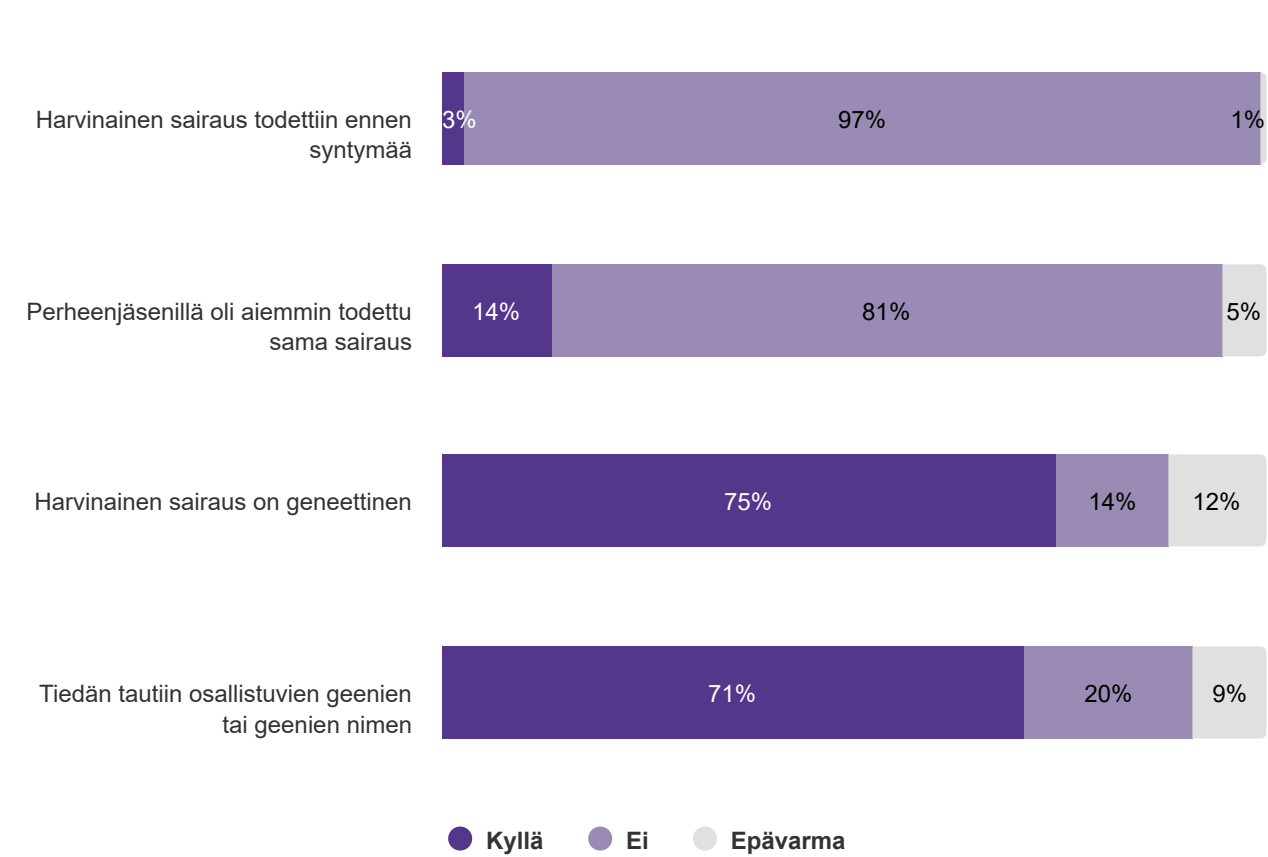


Valitse lause, joka kuvaa parhaiten sinun tilannettasi tai hoitamasi henkilön tilannetta:

	N
Tiedän harvinaisen sairauden, oireyhtymän tai epämuodostuman NIMEN ja se on VAHVISTETTU asianmukaisilla geneettisillä, kliinisillä, lääketieteellisillä kuvantamis-, molekyyli- tai biokemiallisilla testeillä (esim. koepala, veri- tai virtsakoe)	4 984
Tiedän harvinaisen sairauden, oireyhtymän tai epämuodostuman NIMEN, mutta sitä EI ole vielä vahvistettu asianmukaisilla geneettisillä, kliinisillä, lääketieteellisillä kuvantamis-, molekyyli- tai biokemiallisilla testeillä	258
Tiedän vain OSITTAIN harvinaisen sairauden nimen tai siihen liittyvän geenin tai sairauden tyyppin	110
Tiedän, että sairaus on harvinainen, mutta nimeä tai syytä EI OLE TUNNISTETTU	195
Muu, määritä	22
TOTAL	5 569

Huomautus: Nämä kysymykset esitettiin vain vastaajille, jotka sanoivat, että harvinainen sairaus on diagnosoitu.Viimeinen kohta kysyttiin vain niiltä, jotka ilmoittivat harvinaisten sairauksien olevan geneettisiä.

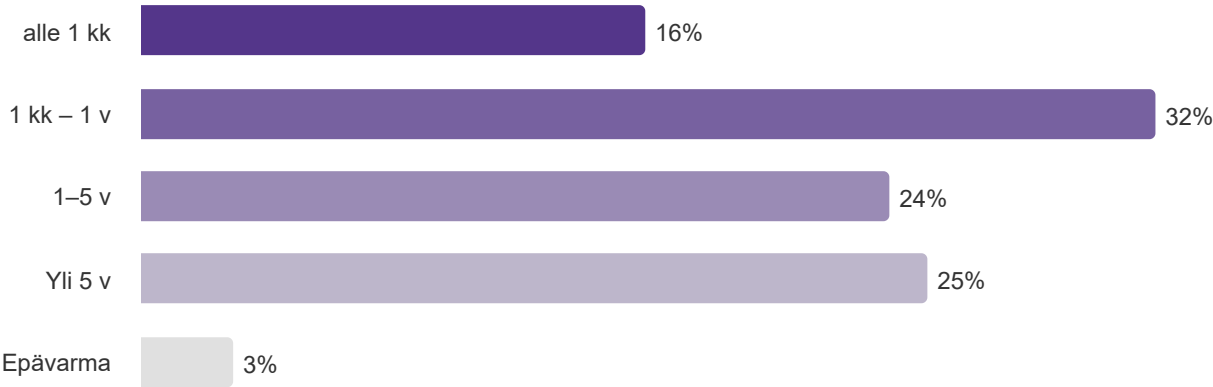
Pätevätkö seuraavat lauseet tilanteeseesi?



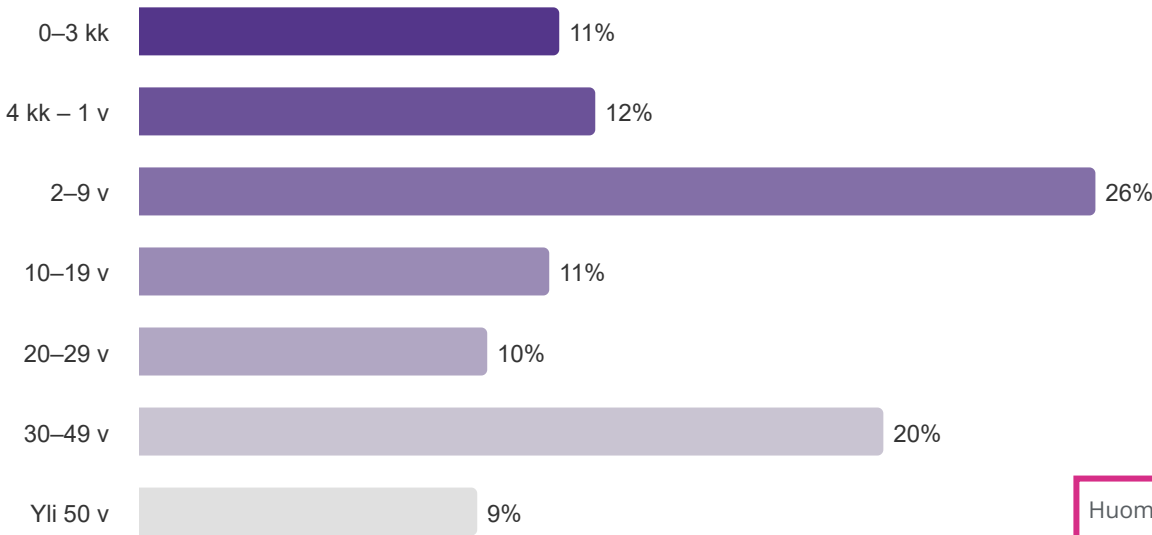
Pätevätkö seuraavat lauseet tilanteeseesi?

	KYLLÄ	EI	EPÄVARMA	TOTAL
Harvinainen sairaus todettiin ennen syntymää	149	5 139	32	5 320
Perheenjäsenillä oli aiemmin todettu sama sairaus	725	4 329	266	5 320
Harvinainen sairaus on geneettinen	3 981	725	614	5 320
Tiedän tautiin osallistuvien geenien tai geenien nimen	3 261	927	406	4 594

Kuinka kauan kesti ensimmäisestä lääketieteellisestä tapaamisesta ennen kuin diagnoosi vahvistettiin asianmukaisilla geneettisillä, kliinisillä, lääketieteellisillä kuvantamis-, tai molekyyli- tai biokemiallisilla testeillä (esim. näytepala, veri- tai virtsakoe):



Kuinka vanha olit, kun diagnoosi vahvistettiin?



Kuinka kauan kesti ensimmäisestä lääketieteellisestä tapaamisesta ennen kuin diagnoosi vahvistettiin asianmukaisilla geneettisillä, kliinisillä, lääketieteellisillä kuvantamis-, tai molekyyli- tai biokemiallisilla testeillä (esim. näytepala, veri- tai virtsakoe):

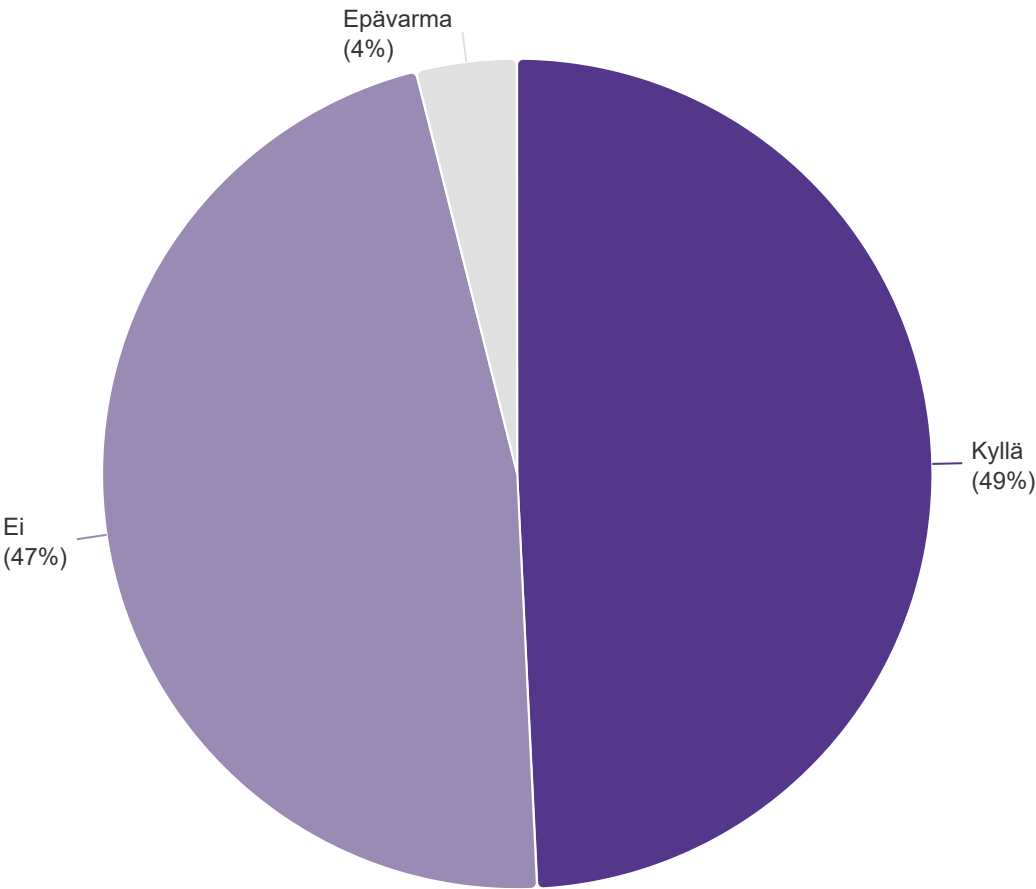
	N
alle 1 kk	825
1 kk – 1 v	1 655
1–5 v	1 222
Yli 5 v	1 284
Epävarma	152
TOTAL	5 138

Kuinka vanha olit, kun diagnoosi vahvistettiin?

	N
0–3 kk	587
4 kk – 1 v	638
2–9 v	1 335
10–19 v	574
20–29 v	489
30–49 v	1 040
Yli 50 v	474
TOTAL	5 137

Huomautus: Nämä kysymykset esitettiin vain vastaajille, jotka sanoivat, että harvinainen sairaus on diagnosoitu.

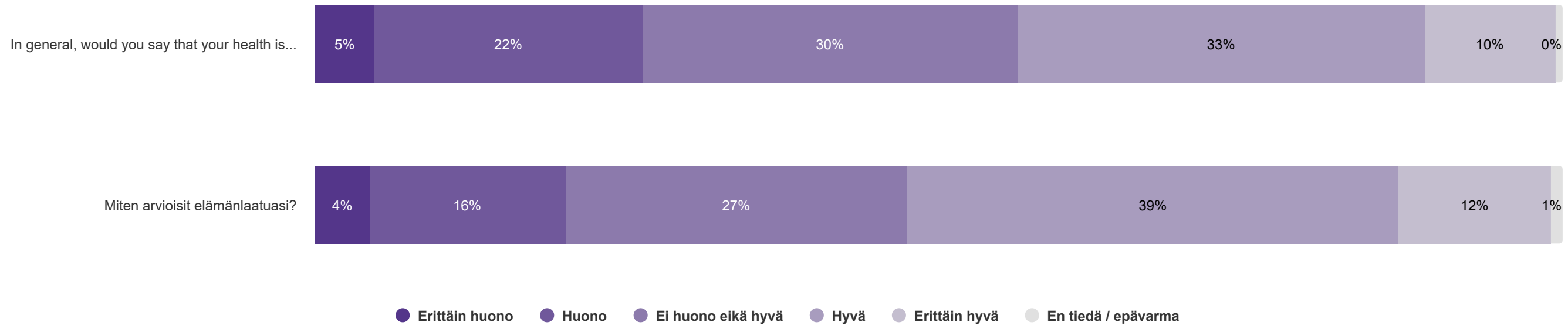
Todettiin harvinainen sairaus syntymähetkellä tehdyillä perustesteillä?



Tämä kysymys esitettiin vain, kun potilaat todettiin alle 3 kuukauden ikäisiltä.

Todettiin harvinainen sairaus syntymähetkellä tehdyillä perustesteillä?

	N
Kyllä	289
Ei	275
Epävarma	23
TOTAL	587

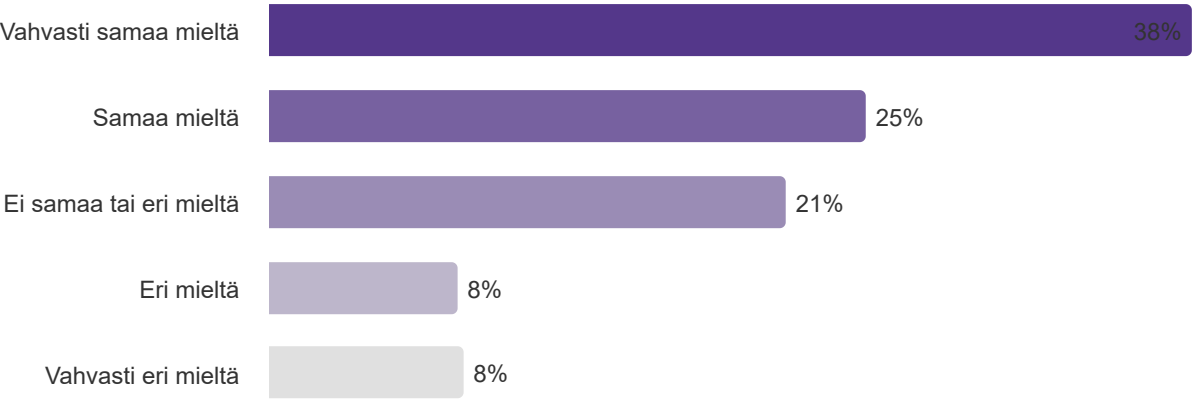


	ERITTÄIN HUONO	HUONO	EI HUONO EIKÄ HYVÄ	HYVÄ	ERITTÄIN HYVÄ	EN TIEDÄ / EPÄVARMA	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1 200	1 667	1 822	579	27	5 569
Miten arvioisit elämänlaatuasi?	250	875	1 524	2 191	683	46	5 569

...olisin halunnut saada diagnoosin SYNTYMÄHETKELLÄ

	N
Vahvasti samaa mieltä	965
Samaa mieltä	624
Ei samaa tai eri mieltä	542
Eri mieltä	199
Vahvasti eri mieltä	204
TOTAL	2 534

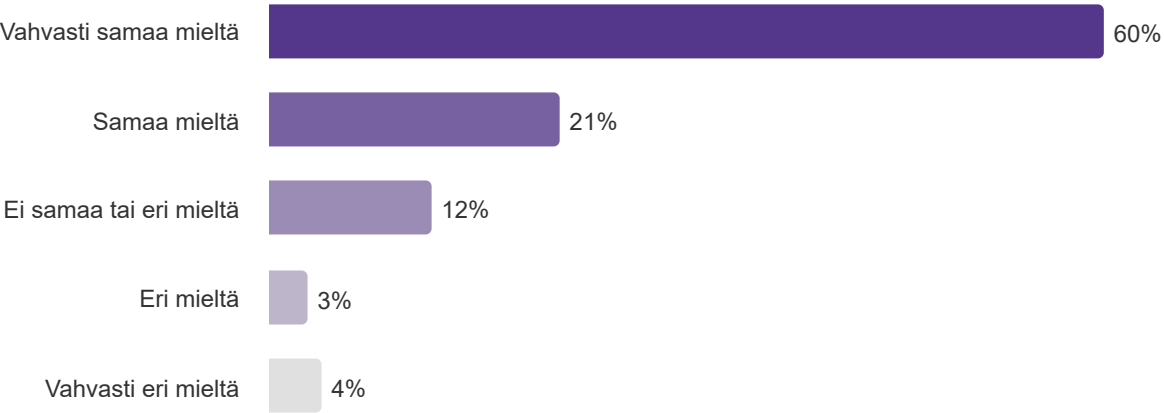
...olisin halunnut saada diagnoosin SYNTYMÄHETKELLÄ



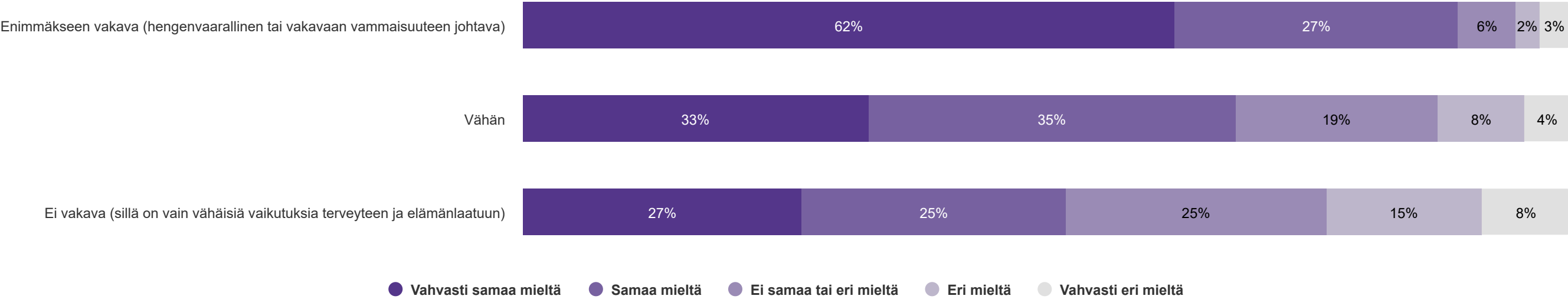
...olisin halunnut, että hoidettavani olisi saanut diagnoosin SYNTYMÄHETKELLÄ

	N
Vahvasti samaa mieltä	1 812
Samaa mieltä	634
Ei samaa tai eri mieltä	354
Eri mieltä	86
Vahvasti eri mieltä	116
TOTAL	3 002

...olisin halunnut, että hoidettavani olisi saanut diagnoosin SYNTYMÄHETKELLÄ



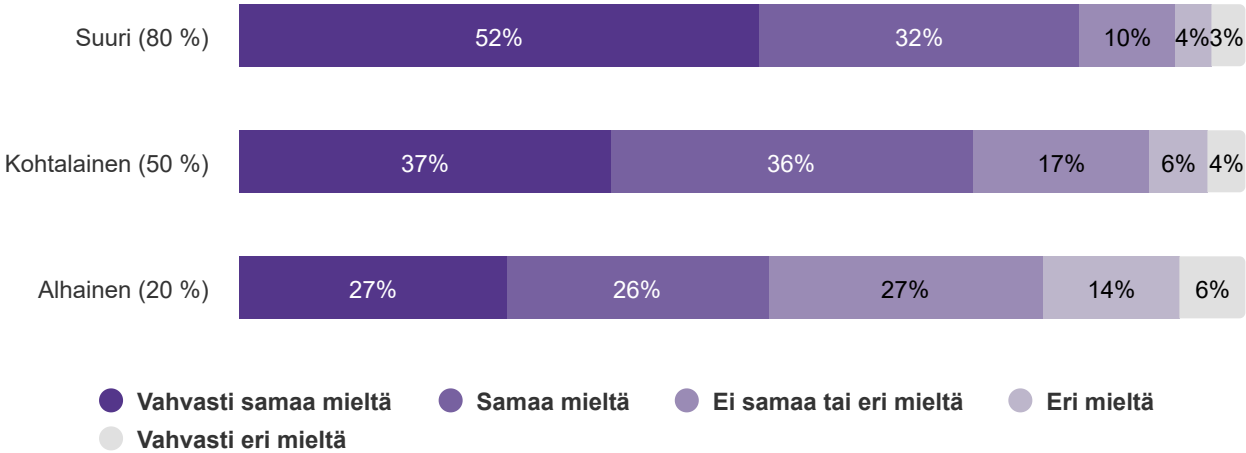
Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, MIKÄLI se on:



Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, MIKÄLI se on:

	VAHVASTI SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVASTI ERI MIELTÄ	TOTAL
Enimmäkseen vakava (hengenvaarallinen tai vakavaan vammaisuuteen johtava)	3 475	1 502	308	126	158	5 569
Vähän	1 844	1 953	1 076	459	237	5 569
Ei vakava (sillä on vain vähäisiä vaikutuksia terveyteen ja elämänlaatuun)	1 490	1 407	1 386	824	462	5 569

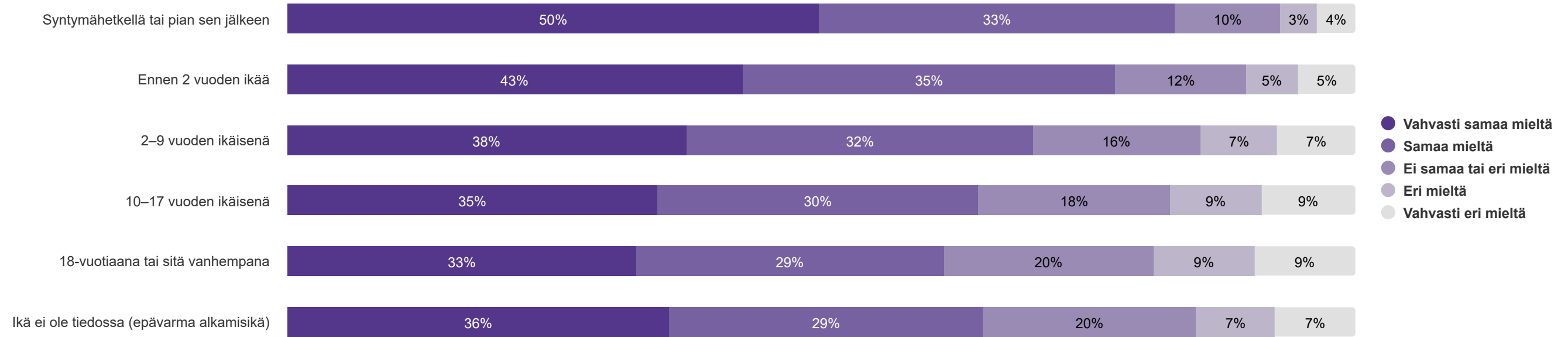
Sairauksia seulottaessa on mahdollista, että jokin tauti ei kehity, vaikka testi olisi positiivinen. Pitäisikö mielestäsi seuloa HARVINAISTA SAIRAUTTA syntymähetkellä, mikäli testin ollessa positiivinen sairauden esiintymisen mahdollisuus on:



Sairauksia seulottaessa on mahdollista, että jokin tauti ei kehity, vaikka testi olisi positiivinen. Pitäisikö mielestäsi seuloa HARVINAISTA SAIRAUTTA syntymähetkellä, mikäli testin ollessa positiivinen sairauden esiintymisen mahdollisuus on:

	SAMAA MIELTÄ	VAHVASTI SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVASTI ERI MIELTÄ	TOTAL
Suuri (80 %)	1 779	2 886	532	196	176	5 569
Kohtalainen (50 %)	2 005	2 067	972	329	196	5 569
Alhainen (20 %)	1 454	1 495	1 514	757	349	5 569

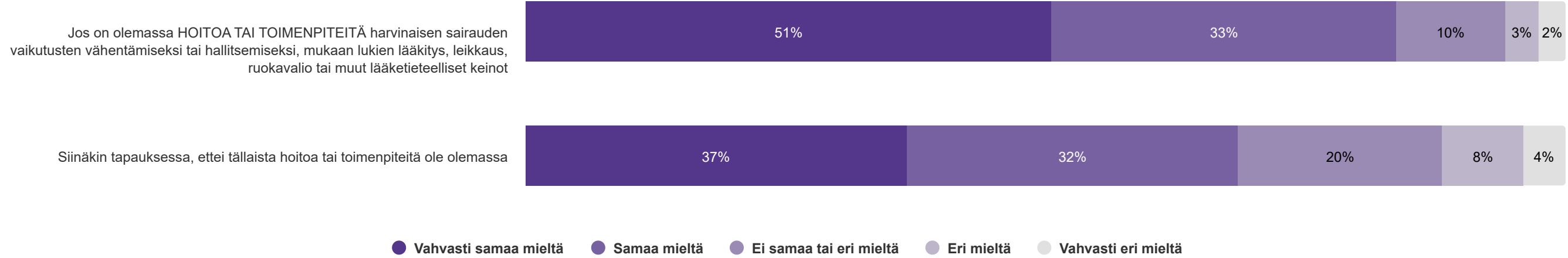
Sairaus voidaan diagnosoida syntymähetkellä, mutta se ilmenee vasta myöhemmin elämässä. Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, MIKÄLI sen ensimmäiset oireet tyypillisesti ilmantuvat:



Sairaus voidaan diagnosoida syntymähetkellä, mutta se ilmenee vasta myöhemmin elämässä. Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, MIKÄLI sen ensimmäiset oireet tyypillisesti ilmantuvat:

	VAHVASTI SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVASTI ERI MIELTÄ	TOTAL
Syntymähetkellä tai pian sen jälkeen	2 778	1 854	552	190	195	5 569
Ennen 2 vuoden ikää	2 380	1 944	685	268	292	5 569
2–9 vuoden ikäisenä	2 090	1 808	873	392	406	5 569
10–17 vuoden ikäisenä	1 934	1 672	1 006	474	483	5 569
18-vuotiaana tai sitä vanhempana	1 826	1 603	1 095	529	516	5 569
Ikä ei ole tiedossa (epävarma alkamisikä)	1 995	1 637	1 115	406	416	5 569

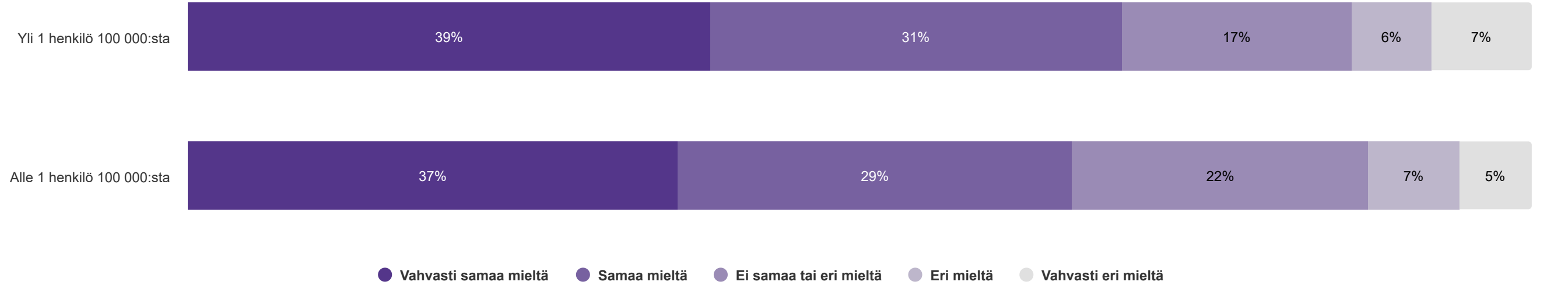
Seuraavat kysymykset koskevat mielipidettäsi testien käyttämisestä HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN seulomiseen syntymähetkellä. Pitäisikö mielestäsi KAIKKI HARVINAISET SAIRAUDET seuloa syntymähetkellä:



Seuraavat kysymykset koskevat mielipidettäsi testien käyttämisestä HARVINAISTEN SAIRAUKSIEN seulomiseen syntymähetkellä. Pitäisikö mielestäsi KAIKKI HARVINAISET SAIRAUDET seuloa syntymähetkellä:

	VAHVASTI SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVASTI ERI MIELTÄ	TOTAL
Jos on olemassa HOITOA TAI TOIMENPITEITÄ harvinaisen sairauden vaikutusten vähentämiseksi tai hallitsemiseksi, mukaan lukien lääkitys, leikkaus, ruokavalio tai muut lääketieteelliset keinot	2 825	1 846	584	178	136	5 569
Siinäkin tapauksessa, ettei tällaista hoitoa tai toimenpiteitä ole olemassa	2 047	1 776	1 090	436	220	5 569

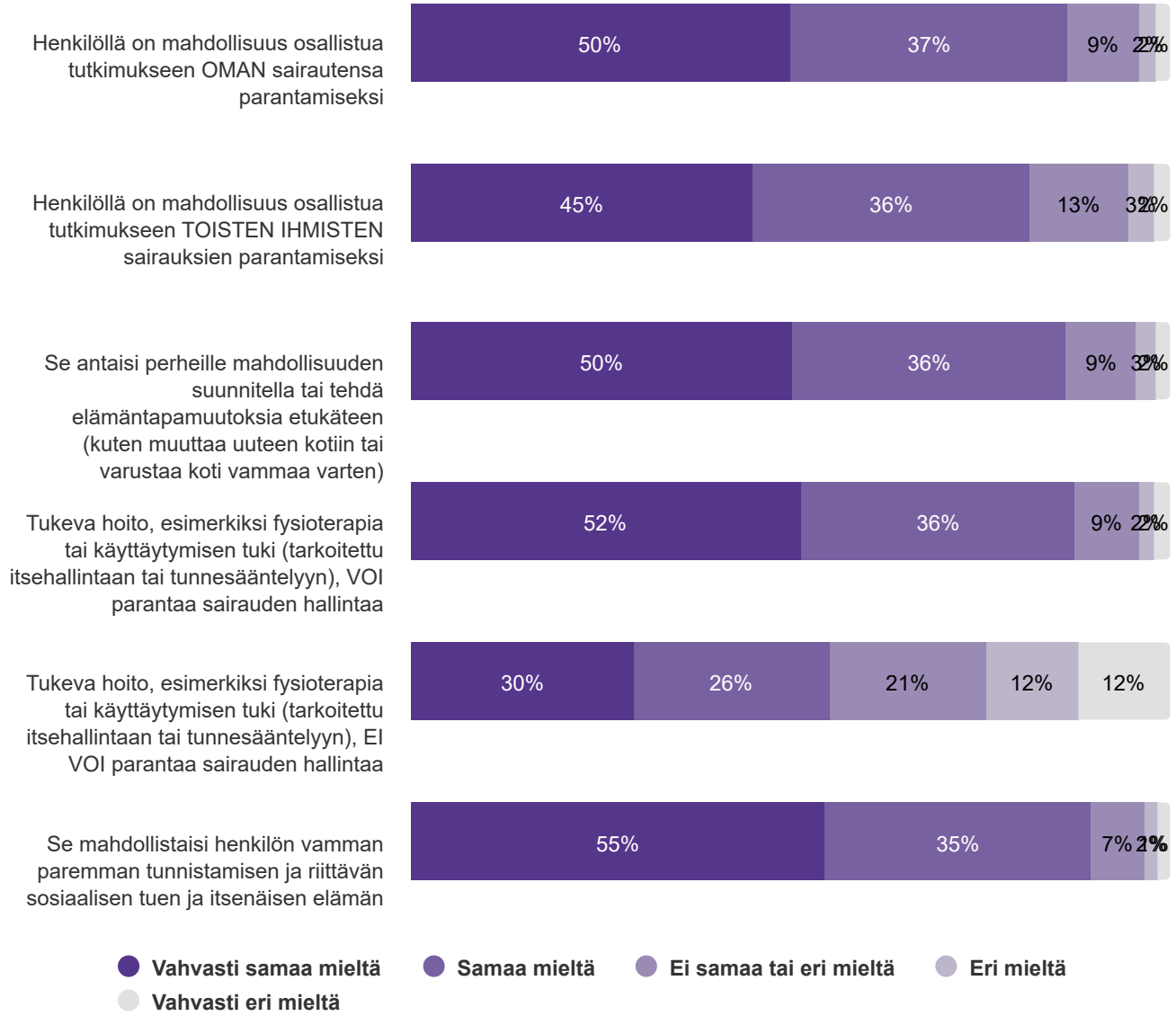
Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, MIKÄLI sitä sairastaa:



Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, MIKÄLI sitä sairastaa:

	VAHVASTI SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVASTI ERI MIELTÄ	TOTAL
Yli 1 henkilö 100 000:sta	2 172	1 703	953	328	413	5 569
Alle 1 henkilö 100 000:sta	2 036	1 631	1 232	375	295	5 569

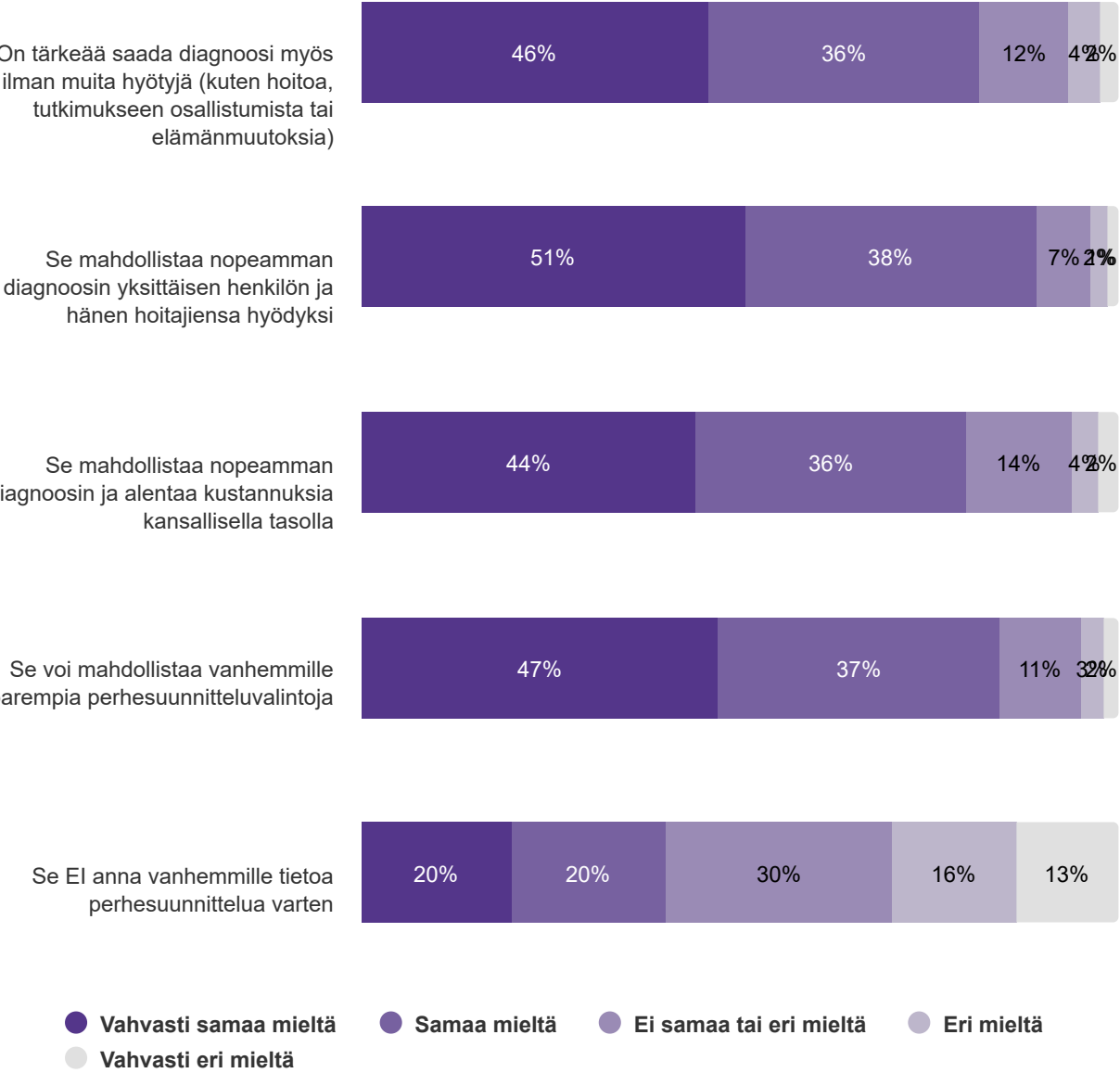
Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, JOS SIIHEN EI OLE HOITOA JA:



Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, JOS SIIHEN EI OLE HOITOA JA:

	VAHVA... SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVA... ERI MIELTÄ	TOTAL
Henkilöllä on mahdollisuus osallistua tutkimukseen OMAN sairautensa parantamiseksi	2 792	2 040	527	123	87	5 569
Henkilöllä on mahdollisuus osallistua tutkimukseen TOISTEN IHMISTEN sairauksien parantamiseksi	2 521	2 030	731	186	101	5 569
Se antaisi perheille mahdollisuuden suunnitella tai tehdä elämäntapamuutoksia etukäteen (kuten muuttaa uuteen kotiin tai varustaa koti vammaa varten)	2 809	2 004	515	153	88	5 569
Tukeva hoito, esimerkiksi fysioterapia tai käyttäytymisen tuki (tarkoitettu itsehallintaan tai tunnesäätelyyn), VOI parantaa sairauden hallintaa	2 877	2 006	475	112	99	5 569
Tukeva hoito, esimerkiksi fysioterapia tai käyttäytymisen tuki (tarkoitettu itsehallintaan tai tunnesäätelyyn), EI VOI parantaa sairauden hallintaa	1 656	1 430	1 155	671	657	5 569
Se mahdollistaisi henkilön vamman paremman tunnistamisen ja riittävän sosiaalisen tuen ja itsenäisen elämän	3 045	1 952	397	101	74	5 569
TOTAL	15 700	11 462	3 800	1 346	1 106	33 414

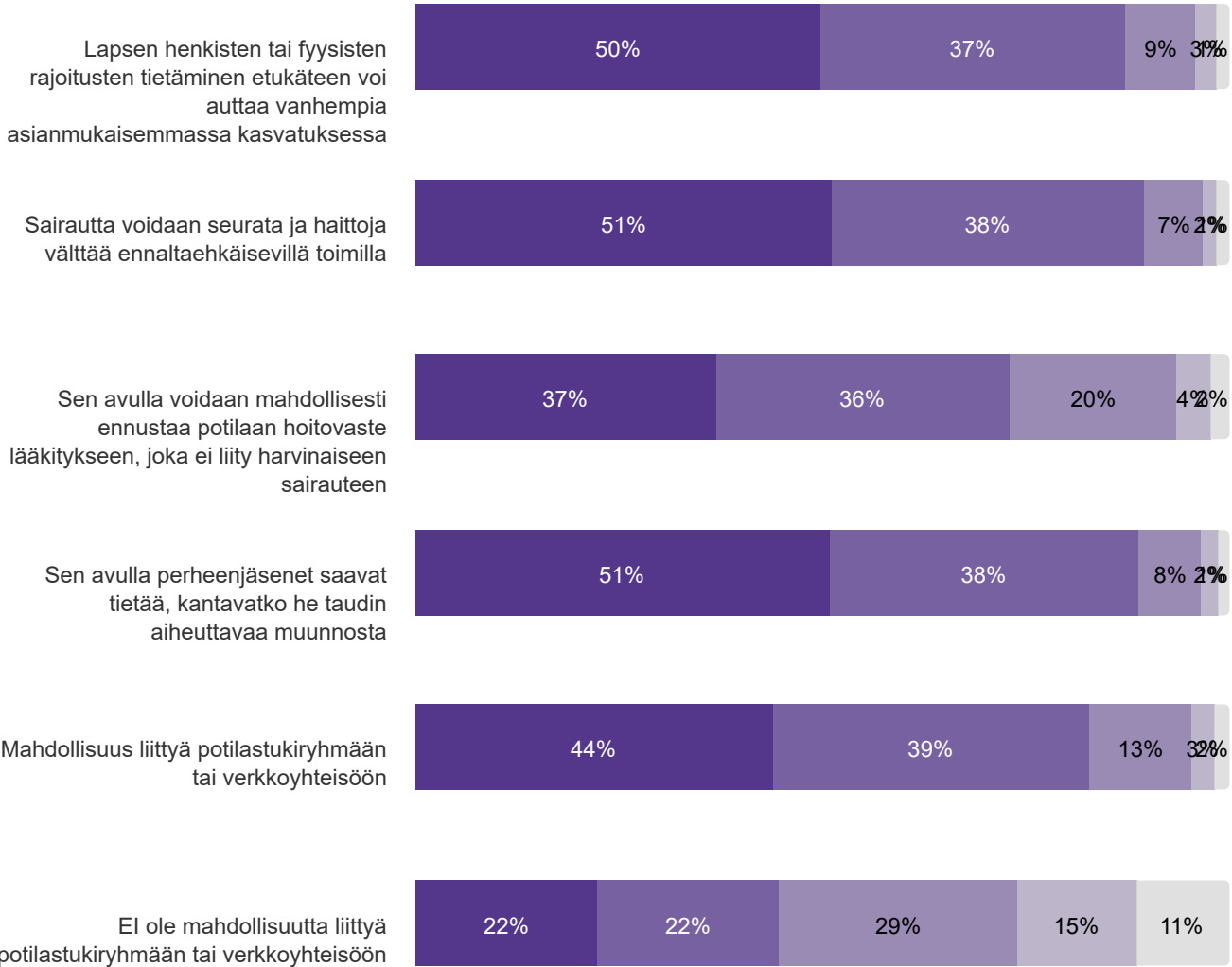
Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, JOS SIIHEN EI OLE HOITOA JA:



Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, JOS SIIHEN EI OLE HOITOA JA:

	VAHVASTI SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVASTI ERI MIELTÄ	TOTAL
On tärkeää saada diagnoosi myös ilman muita hyötyjä (kuten hoitoa, tutkimukseen osallistumista tai elämänmuutoksia)	2 565	1 998	646	239	121	5 569
Se mahdollistaa nopeamman diagnoosin yksittäisen henkilön ja hänen hoitajiensa hyödyksi	2 845	2 141	397	116	70	5 569
Se mahdollistaa nopeamman diagnoosin ja alentaa kustannuksia kansallisella tasolla	2 471	1 991	776	201	130	5 569
Se voi mahdollistaa vanhemmille parempia perhesuunnitteluvalintoja	2 641	2 062	606	171	89	5 569
Se EI anna vanhemmille tietoa perhesuunnittelua varten	1 117	1 135	1 672	912	733	5 569

Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, JOS SIIHEN EI OLE HOITOA JA:

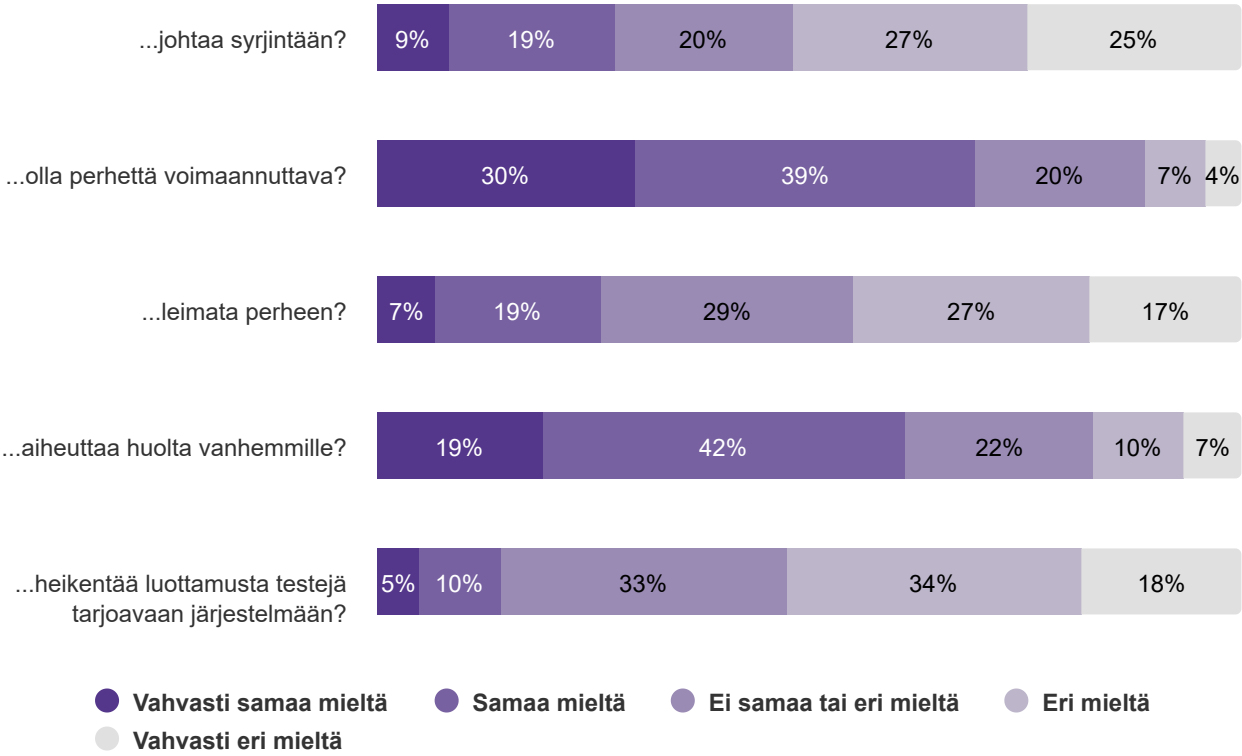


● Vahvasti samaa mieltä ● Samaa mieltä ● Ei samaa tai eri mieltä ● Eri mieltä ● Vahvasti eri mieltä

Pitäisikö mielestäsi HARVINAINEN SAIRAUS seuloa syntymähetkellä, JOS SIIHEN EI OLE HOITOA JA:

	VAHVA... SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVA... ERI MIELTÄ	TOTAL
Lapsen henkisten tai fyysisten rajoitusten tietäminen etukäteen voi auttaa vanhempia asianmukaisemmassa kasvatuksessa	2 787	2 080	476	154	72	5 569
Sairautta voidaan seurata ja haittoja välttää ennaltaehkäisevillä toimilla	2 858	2 136	411	91	73	5 569
Sen avulla voidaan mahdollisesti ennustaa potilaan hoitovaste lääkitykseen, joka ei liity harvinaiseen sairauteen	2 068	2 016	1 132	237	116	5 569
Sen avulla perheenjäsenet saavat tietää, kantavatko he taudin aiheuttavaa muunnosta	2 854	2 106	423	120	66	5 569
Mahdollisuus liittyä potilastukiryhmään tai verkkoyhteisöön	2 462	2 159	704	152	92	5 569
Ei ole mahdollisuutta liittyä potilastukiryhmään tai verkkoyhteisöön	1 253	1 249	1 624	819	624	5 569

Voisiko mielestäsi HARVINAISEN SAIRAUDEN seulonta syntymähetkellä...



Voisiko mielestäsi HARVINAISEN SAIRAUDEN seulonta syntymähetkellä...

	VAHVA... SAMAA MIELTÄ	SAMAA MIELTÄ	EI SAMAA TAI ERI MIELTÄ	ERI MIELTÄ	VAHVA... ERI MIELTÄ	TOTAL
...johtaa syrjintään?	482	1 069	1 141	1 505	1 372	5 569
...olla perhettä voimaannuttava?	1 682	2 181	1 101	384	221	5 569
...leimata perheen?	388	1 073	1 616	1 522	970	5 569
...aiheuttaa huolta vanhemmille?	1 083	2 331	1 216	577	362	5 569
...heikentää luottamusta testejä tarjoavaan järjestelmään?	278	538	1 841	1 893	1 019	5 569

Kiitos!

Jos sinulla on kysyttävää, ota yhteyttä Rare Barometer -
tiimiin osoitteessa rare.barometer@eurordis.org