

# RÉSULTATS DU SONDAGE

## L'opinion des personnes vivant avec une maladie rare sur le dépistage à la naissance

Une enquête Rare Barometer avec le projet de recherche Screen4Care

### POPULATION CIBLE

- Les personnes vivant avec un maladie rare
- Les membres de leur famille (parents ou proches)



24 mai - 23 juillet 2023

6 179 répondants dans le monde et

5 569 répondants en Europe



24 langues



50 pays



Plus de 1 300 maladies rares représentées

# TABLEAU DE BORD EUROPE



## COMMENT UTILISER CE TABLEAU DE BORD

Dans ce tableau de bord, vous retrouverez les résultats de chaque question de l'enquête Rare Barometer sur l'opinion des personnes vivant avec une maladie rare sur le dépistage à la naissance.

Veillez ne pas utiliser les résultats des questions pour lesquelles il y a moins de 30 répondants.

**Veillez mentionner le Rare Barometer ou ajouter le logo Rare Barometer lors de l'utilisation des résultats.**



## LANGUES

Vous pouvez changer la langue en bas à gauche de cette page, et avoir accès aux questions et modalités telles qu'elles sont apparues aux répondants dans les 24 langues de l'enquête.

La traduction n'est pas disponible pour certaines variables calculées après la fermeture de l'enquête et pour certains commentaires ajoutés dans ce tableau de bord.



## INFORMATION

Pour plus d'informations:

- Contactez l'équipe Rare Barometer à [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org).
- Visitez le site Web Rare Barometer à l'adresse [eurordis.org/voices](http://eurordis.org/voices).
- Visitez notre page Web dédiée au dépistage à la naissance: [eurordis.org/rare-barometer-survey](http://eurordis.org/rare-barometer-survey)

## SOMMAIRE

### 1. Exemples d'informations

### 2. Volonté des répondants que leur maladie rare ait été diagnostiquée à la naissance

### 3. Opinion des répondants sur le dépistage néonatal de toutes les maladies rares

## PLUS SUR L'ENQUÊTE

Les questions de recherche et l'analyse approfondie des résultats européens figurent dans le **rapport complet en anglais** : [tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

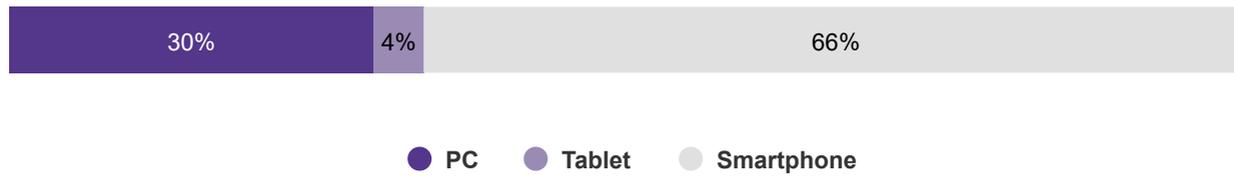
Les principaux résultats sont disponibles dans les **fiches d'information**: [tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

Questionnaire original: [tiny.cc/RB\\_NBS\\_questionnaire](http://tiny.cc/RB_NBS_questionnaire)

### Nombre de répondants

# 5 569

### Appareil utilisé pour répondre



### Nombre moyen de minutes pour remplir le questionnaire

# 26

Moyenne

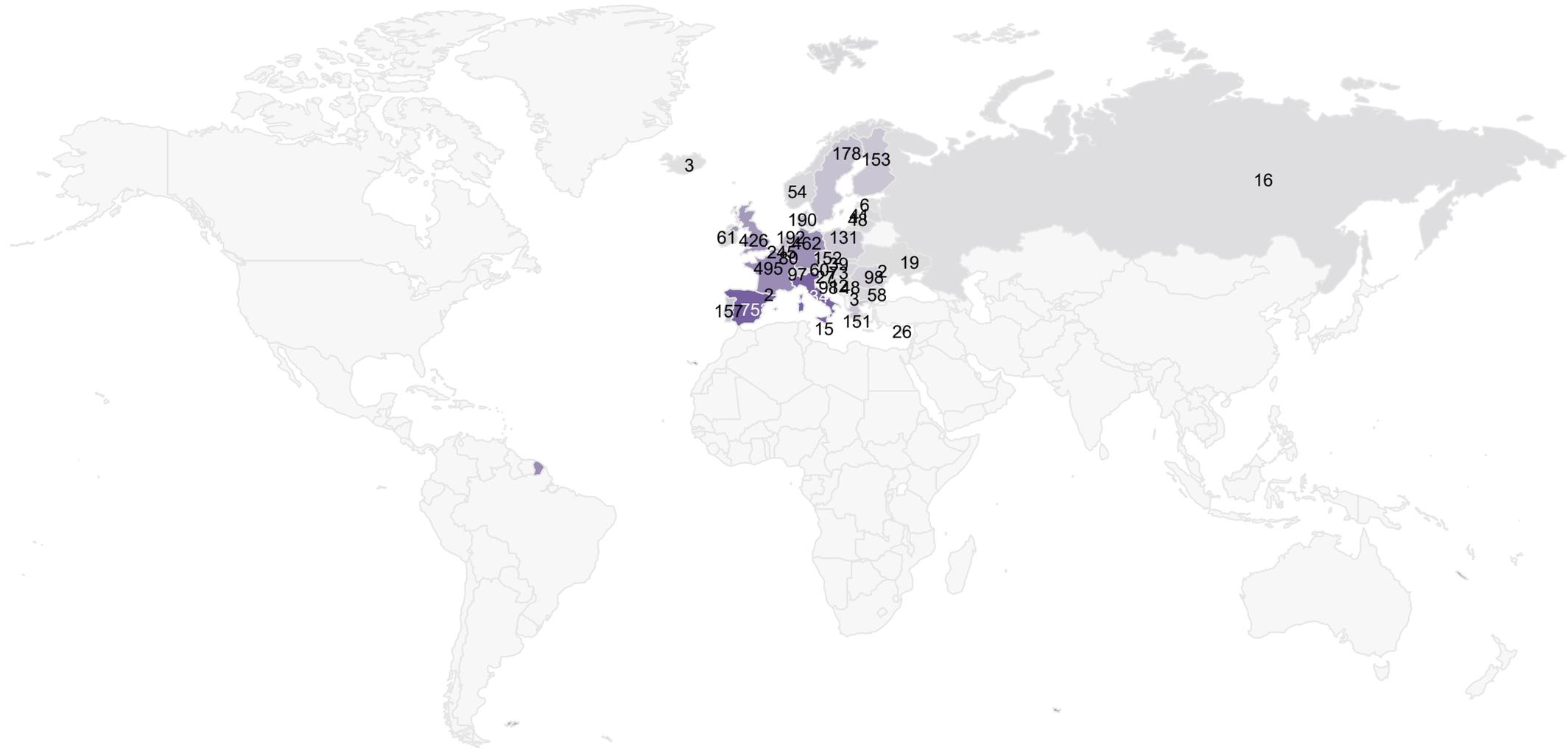
### Nombre médian de minutes pour remplir le questionnaire

# 19

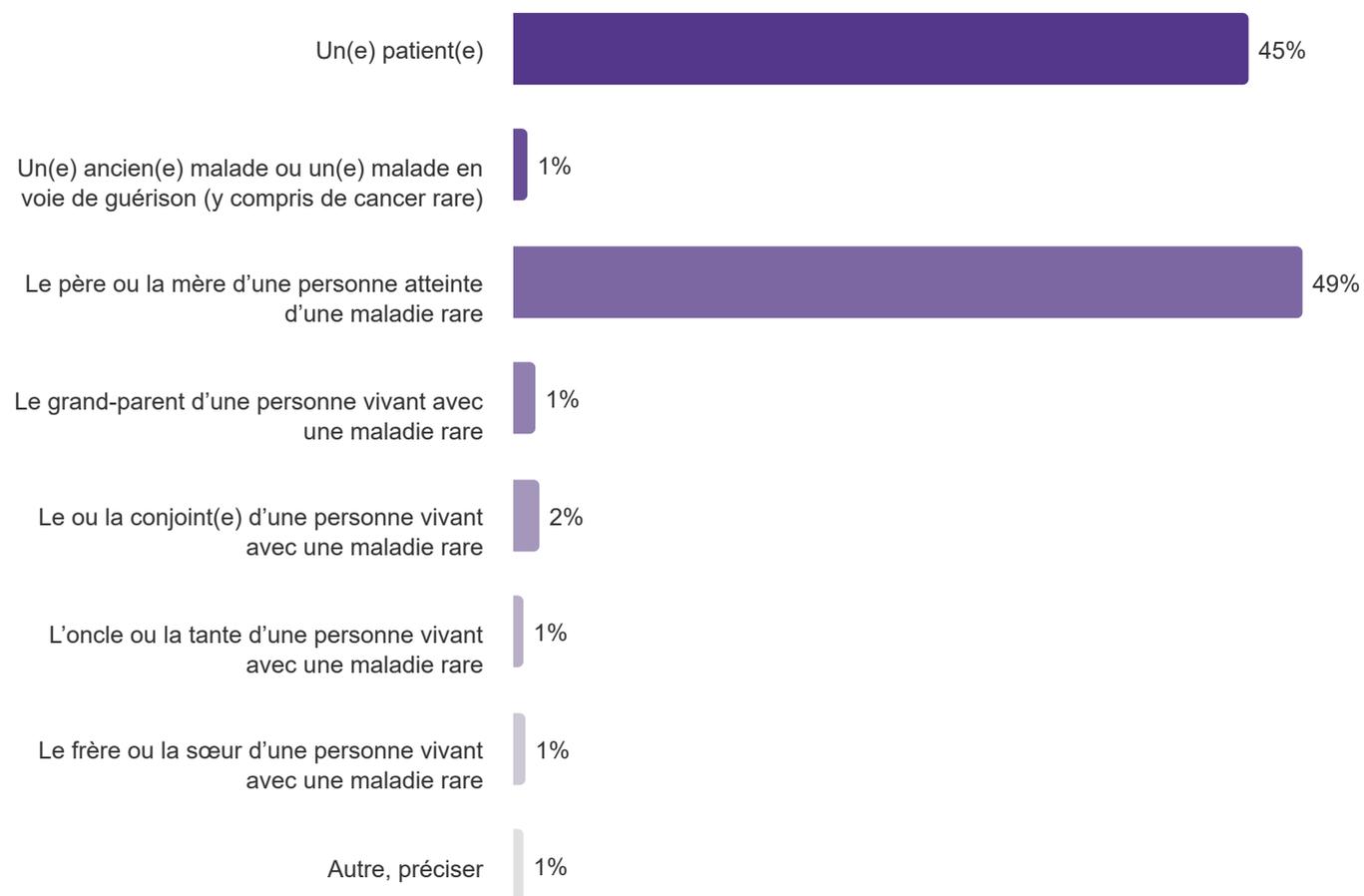
Médiane



### Dans quel pays vivez-vous?



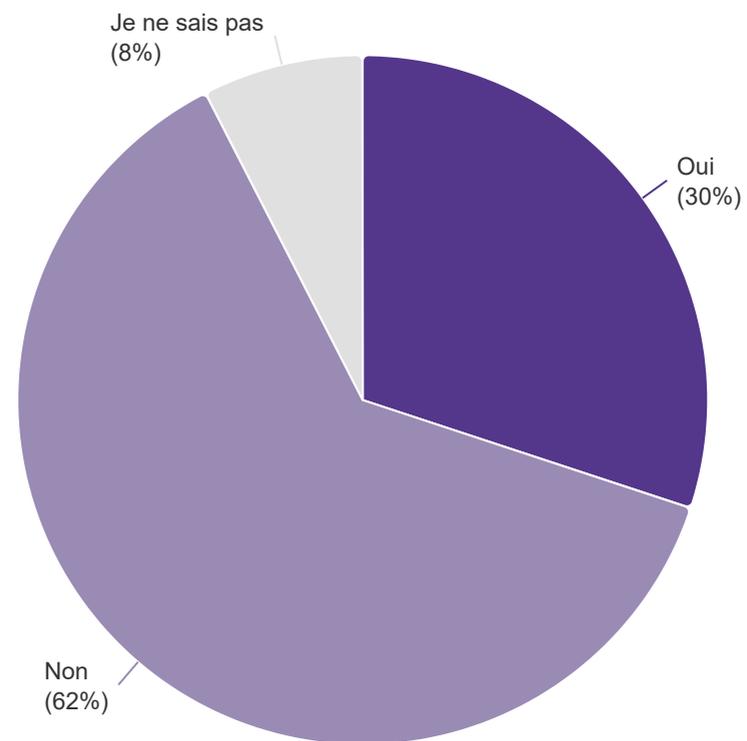
### Êtes vous :



### Êtes vous :

	N
Un(e) patient(e)	2 514
Un(e) ancien(e) malade ou un(e) malade en voie de guérison (y compris de cancer rare)	53
Le père ou la mère d'une personne atteinte d'une maladie rare	2 701
Le grand-parent d'une personne vivant avec une maladie rare	80
Le ou la conjoint(e) d'une personne vivant avec une maladie rare	93
L'oncle ou la tante d'une personne vivant avec une maladie rare	39

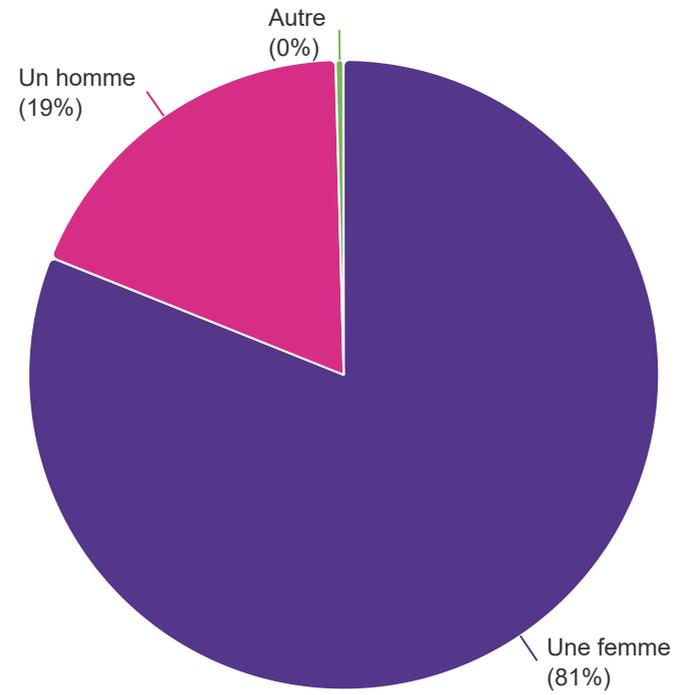
### Êtes-vous impliqué(e) dans des activités de plaidoyer directement en lien avec les maladies rares ?



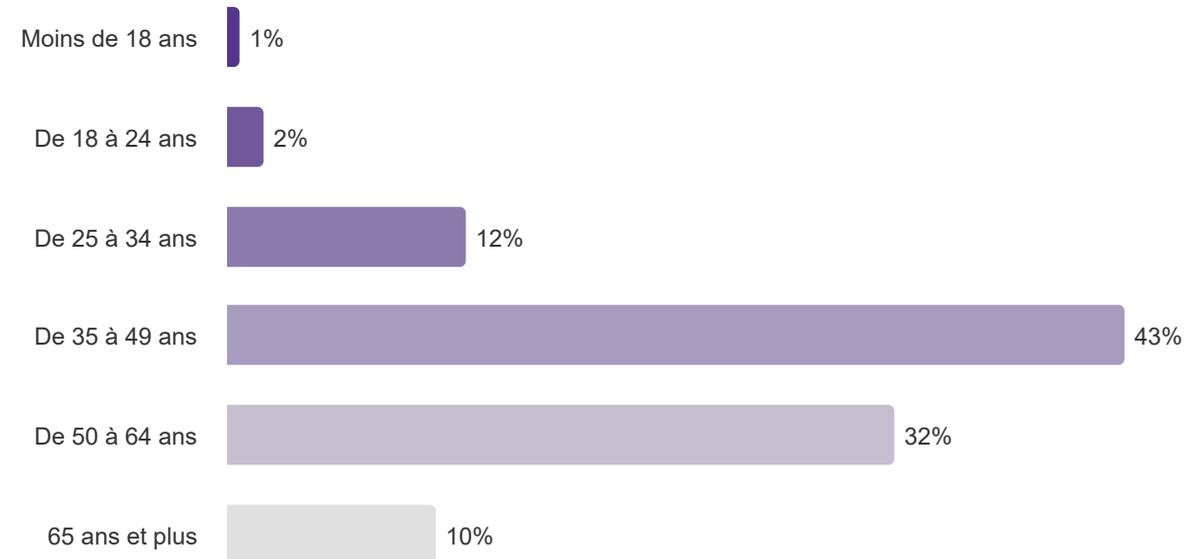
### Êtes-vous impliqué(e) dans des activités de plaidoyer directement en lien avec les maladies rares ?

	N
Oui	1 675
Non	3 475
Je ne sais pas	419
<b>TOTAL</b>	<b>5 569</b>

### Etes-vous ...



### Quel âge avez-vous?



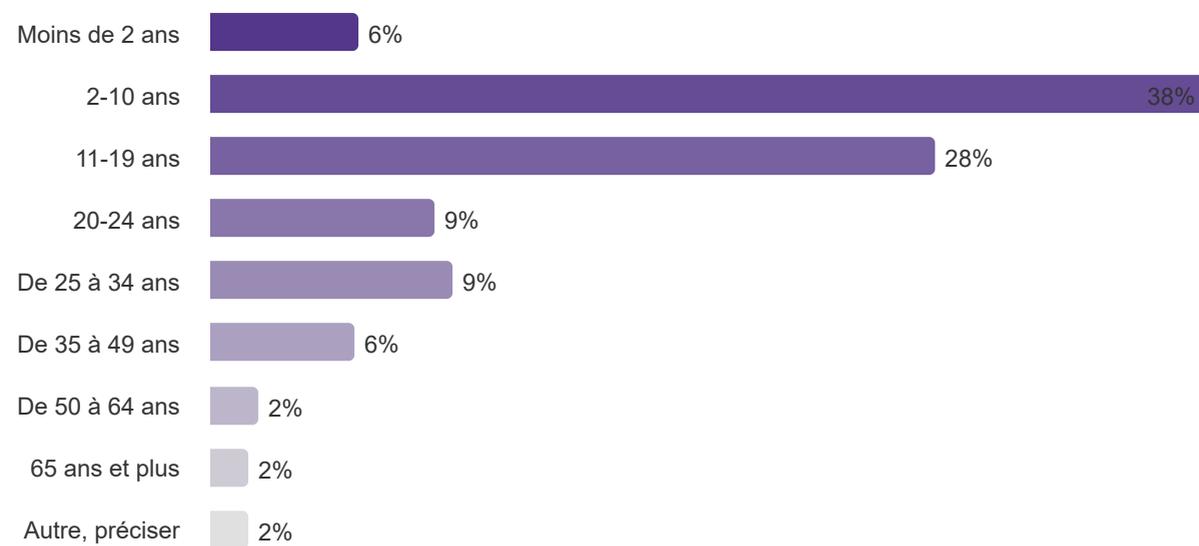
### Etes-vous ...

	N
Une femme	4 235
Un homme	967
Autre	21
<b>TOTAL</b>	<b>5 223</b>

### Quel âge avez-vous?

	N
Moins de 18 ans	35
De 18 à 24 ans	92
De 25 à 34 ans	590
De 35 à 49 ans	2 206
De 50 à 64 ans	1 640
65 ans et plus	518
<b>TOTAL</b>	<b>5 081</b>

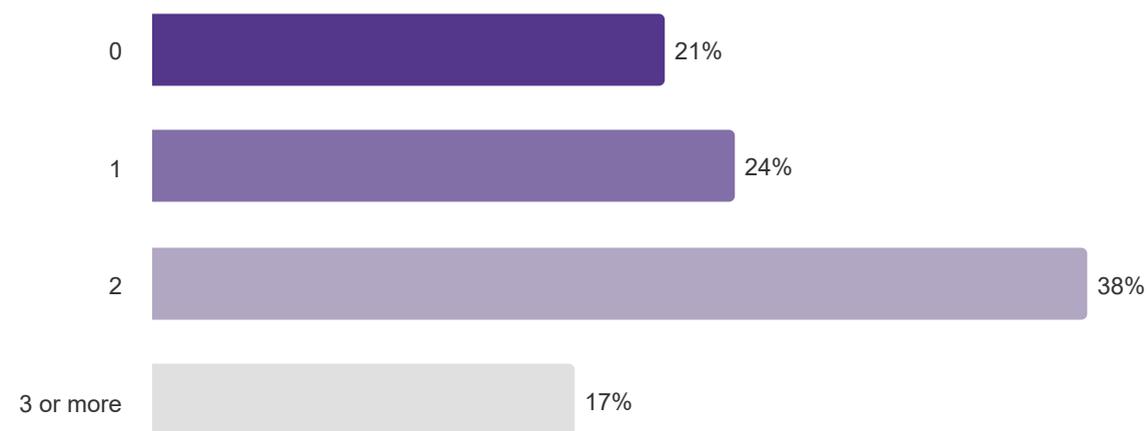
### Quel âge a la personne vivant avec une maladie rare ?



### Quel âge a la personne vivant avec une maladie rare ?

	N
Moins de 2 ans	157
2-10 ans	1 040
11-19 ans	758
20-24 ans	235
De 25 à 34 ans	255
De 35 à 49 ans	152
De 50 à 64 ans	53
65 ans et plus	41
Autre, préciser	42
<b>TOTAL</b>	<b>2 733</b>

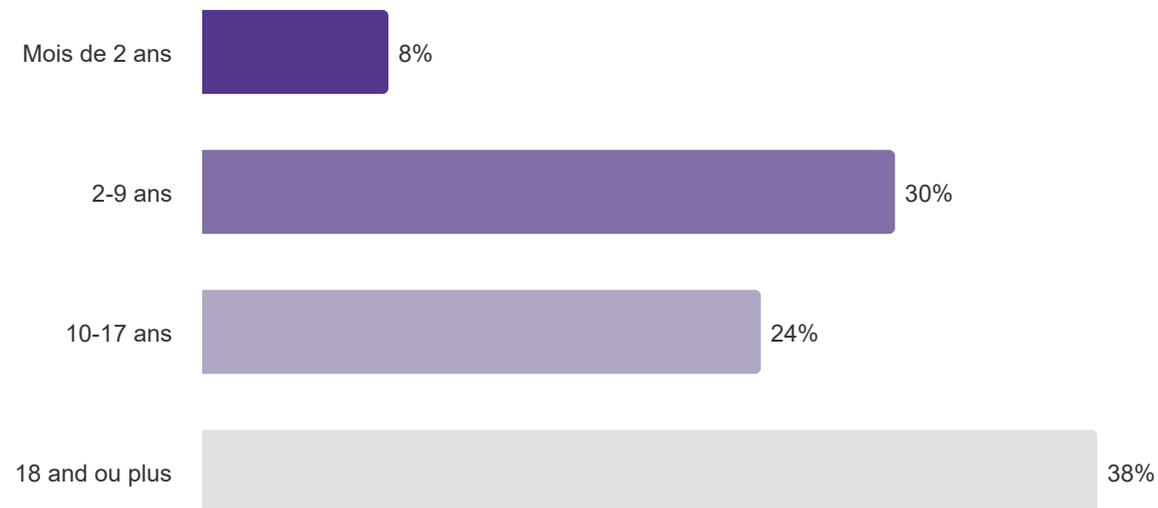
### Combien d'enfants avez-vous ?



### Combien d'enfants avez-vous ?

	N
	1 059
1	1 203
2	1 932
3 or more	876
<b>TOTAL</b>	<b>5 070</b>

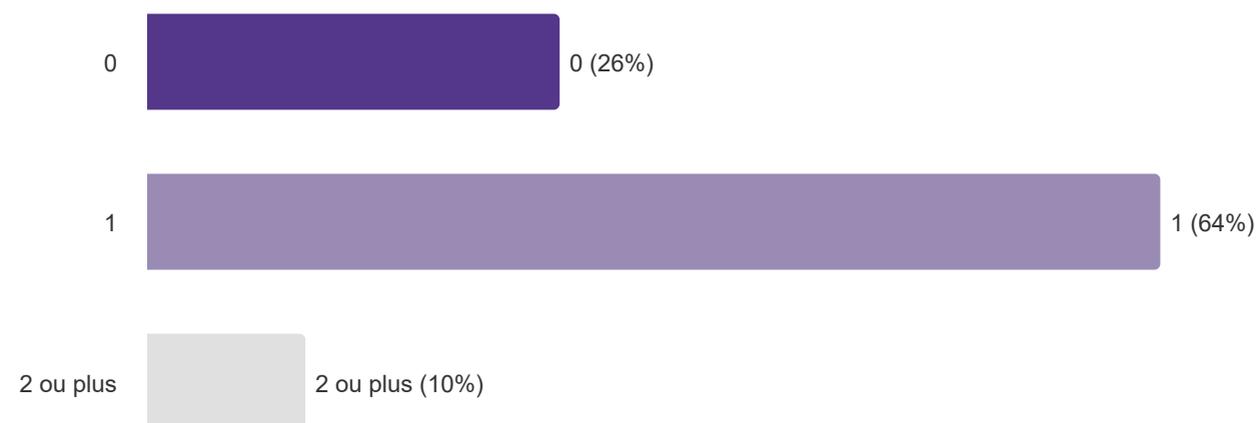
### Quel est l'âge de votre plus jeune enfant ?



### Quel est l'âge de votre plus jeune enfant ?

	N
Mois de 2 ans	324
2-9 ans	1 189
10-17 ans	959
18 and ou plus	1 538
<b>TOTAL</b>	<b>4 010</b>

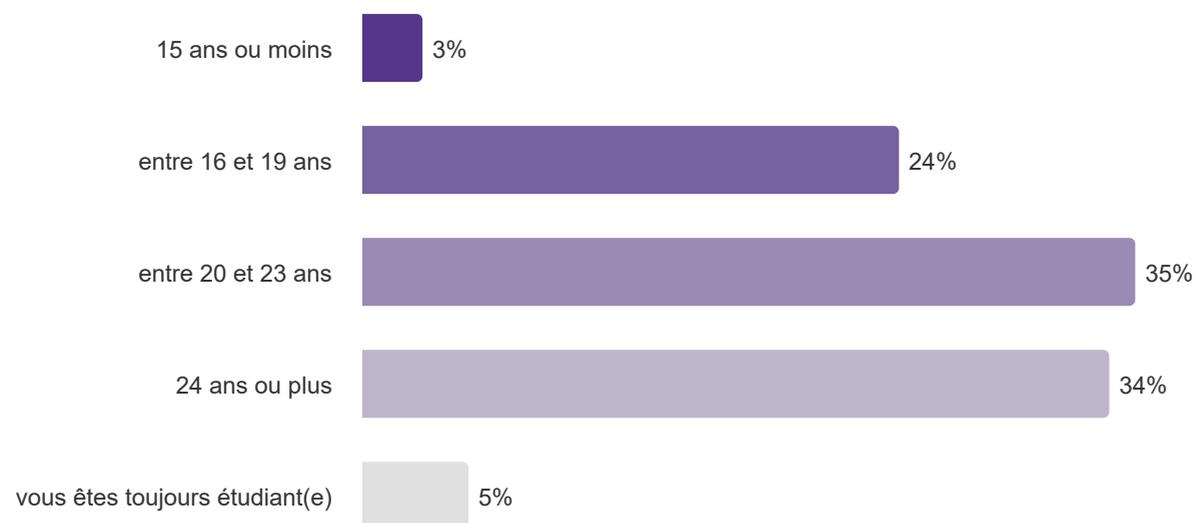
### Parmi vos enfants, combien vivent avec une maladie rare ?



### Parmi vos enfants, combien vivent avec une maladie rare ?

	N
	1 045
1	2 560
2 ou plus	405
<b>TOTAL</b>	<b>4 010</b>

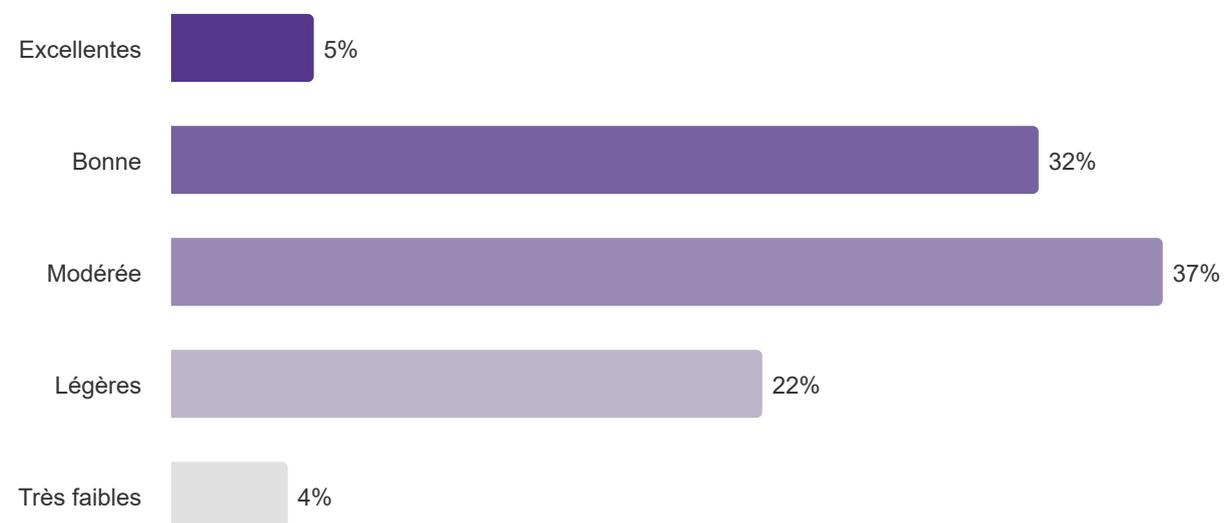
### A quel âge avez-vous arrêté vos études à temps complet ?



### A quel âge avez-vous arrêté vos études à temps complet ?

	N
15 ans ou moins	142
entre 16 et 19 ans	1 222
entre 20 et 23 ans	1 757
24 ans ou plus	1 699
vous êtes toujours étudiant(e)	243
<b>TOTAL</b>	<b>5 063</b>

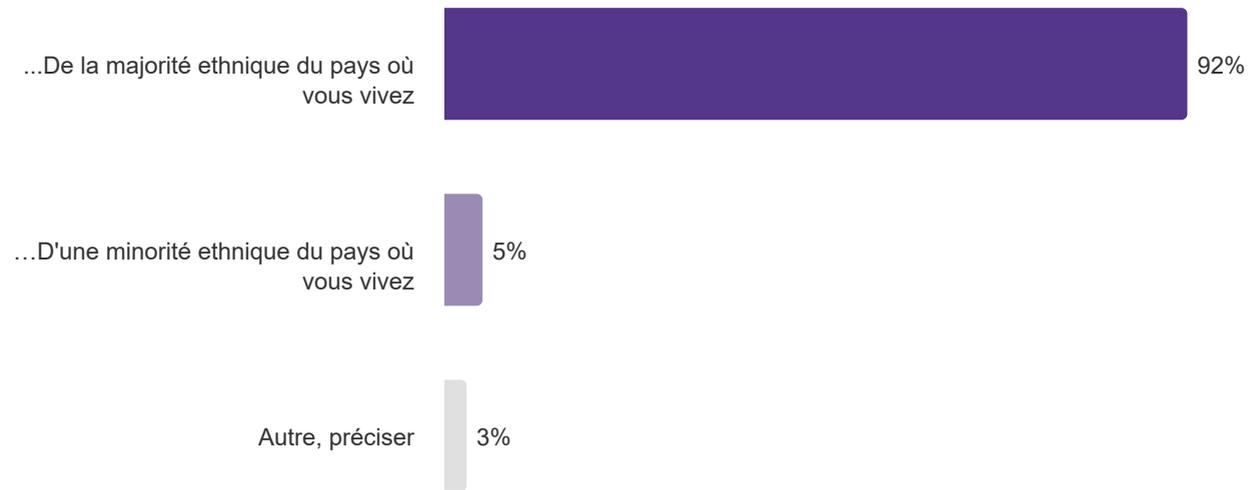
### Diriez-vous que vos connaissances en génétique sont...



### Diriez-vous que vos connaissances en génétique sont...

	N
Excellentes	270
Bonne	1 618
Modérée	1 850
Légères	1 105
Très faibles	220
<b>TOTAL</b>	<b>5 063</b>

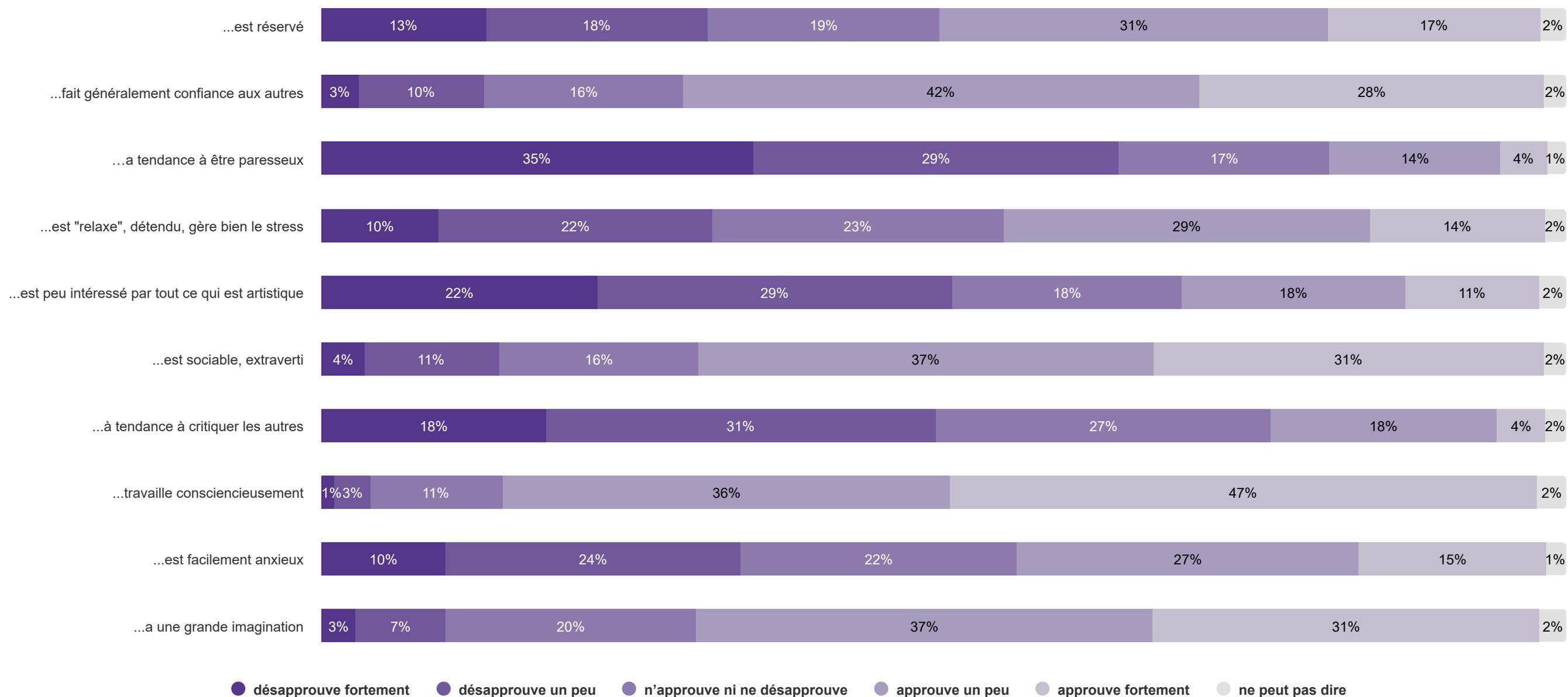
### Diriez-vous que vous faites partie...



### Diriez-vous que vous faites partie...

	N
...De la majorité ethnique du pays où vous vivez	4 217
...D'une minorité ethnique du pays où vous vivez	224
Autre, préciser	139
<b>TOTAL</b>	<b>4 580</b>

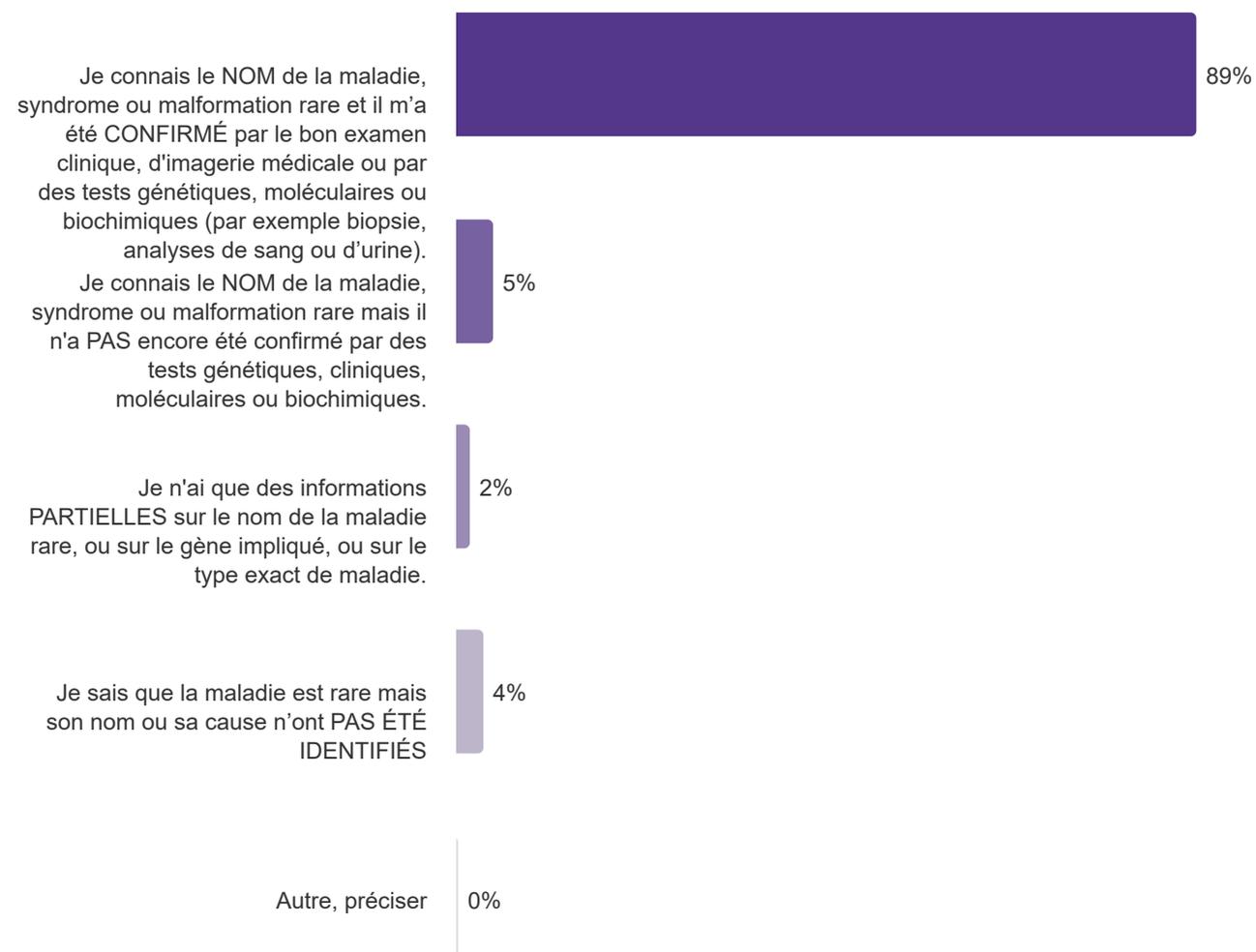
Pour en savoir plus Ces informations nous permettront d'analyser les données de manière plus approfondie. Je me vois comme quelqu'un qui ....



Pour en savoir plus Ces informations nous permettront d'analyser les données de manière plus approfondie. Je me vois comme quelqu'un qui ....

	DÉSAPPROUVE FORTEMENT	DÉSAPPROUVE UN PEU	N'APPROUVE NI NE DÉSAPPROUVE	APPROUVE UN PEU	APPROUVE FORTEMENT	NE PEUT PAS DIRE	TOTAL
...est réservé	680	905	946	1 585	867	101	5 084
...fait généralement confiance aux autres	156	514	811	2 110	1 406	87	5 084
...a tendance à être paresseux	1 769	1 495	857	699	193	71	5 084
...est "relaxé", détendu, gère bien le stress	483	1 119	1 193	1 496	712	81	5 084
...est peu intéressé par tout ce qui est artistique	1 132	1 449	940	913	544	106	5 084
...est sociable, extraverti	183	551	810	1 862	1 594	84	5 084
...à tendance à critiquer les autres	922	1 595	1 368	921	196	81	5 083
...travaille consciencieusement	56	150	542	1 823	2 396	116	5 083
...est facilement anxieux	514	1 202	1 129	1 397	765	76	5 083
...a une grande imagination	144	370	1 020	1 868	1 576	105	5 083

**Veillez sélectionner la phrase qui décrit le mieux votre situation ou celle de la personne dont vous vous occupez :**

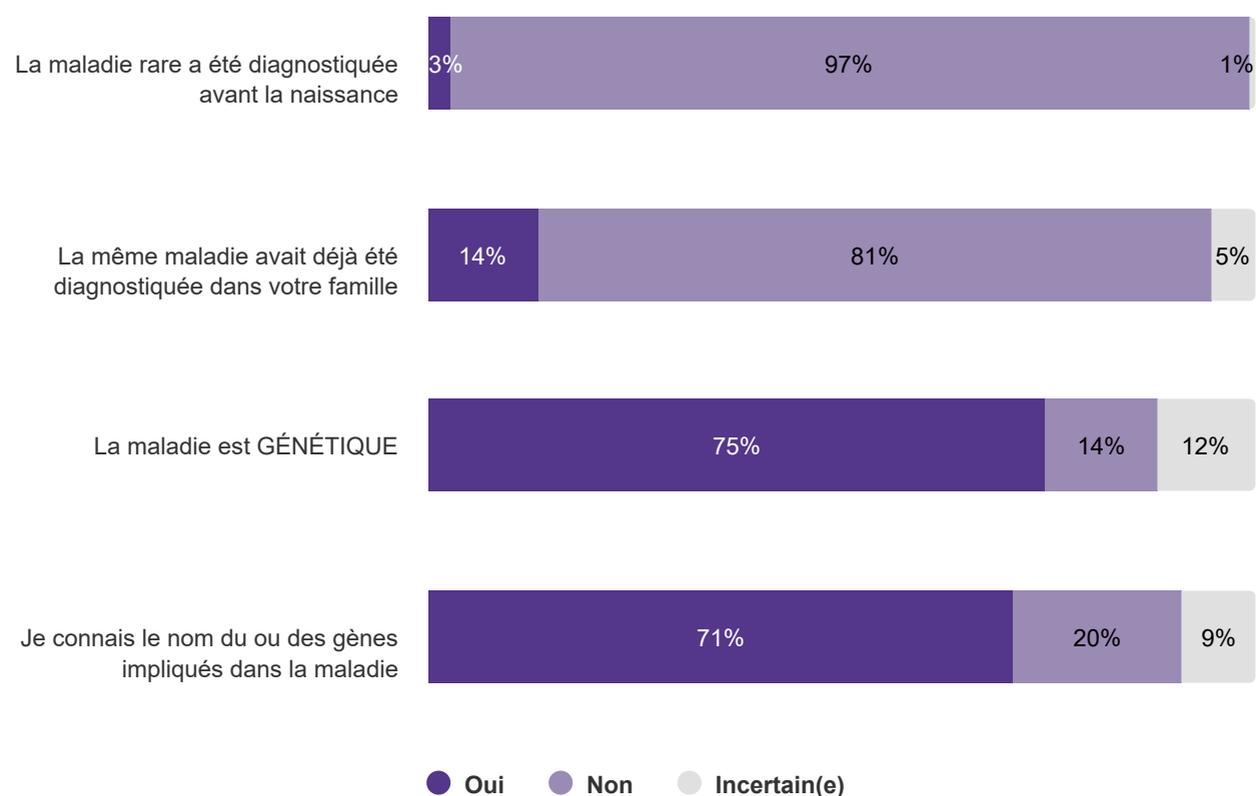


**Veillez sélectionner la phrase qui décrit le mieux votre situation ou celle de la personne dont vous vous occupez :**

	N
Je connais le NOM de la maladie, syndrome ou malformation rare et il m'a été CONFIRMÉ par le bon examen clinique, d'imagerie médicale ou par des tests génétiques, moléculaires ou biochimiques (par exemple biopsie, analyses de sang ou d'urine).	4 984
Je connais le NOM de la maladie, syndrome ou malformation rare mais il n'a PAS encore été confirmé par des tests génétiques, cliniques, moléculaires ou biochimiques.	258
Je n'ai que des informations PARTIELLES sur le nom de la maladie rare, ou sur le gène impliqué, ou sur le type exact de maladie.	110
Je sais que la maladie est rare mais son nom ou sa cause n'ont PAS ÉTÉ IDENTIFIÉS	195
Autre, préciser	22
<b>TOTAL</b>	<b>5 569</b>

Remarque : Ces questions ont été posées uniquement aux personnes interrogées ayant déclaré que la maladie rare avait été diagnostiquée. Le dernier élément n'a été posé qu'à ceux qui ont indiqué que la maladie rare est génétique.

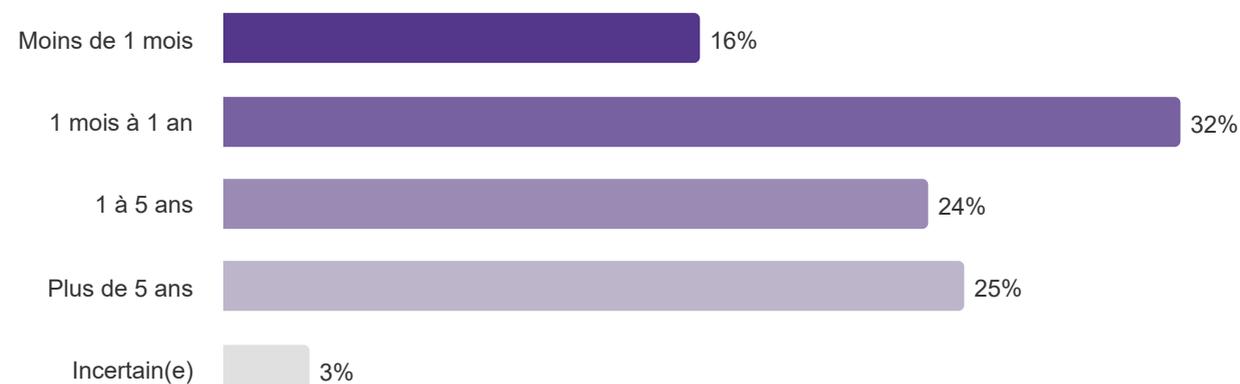
### Les phrases suivantes s'appliquent-elles à votre situation ?



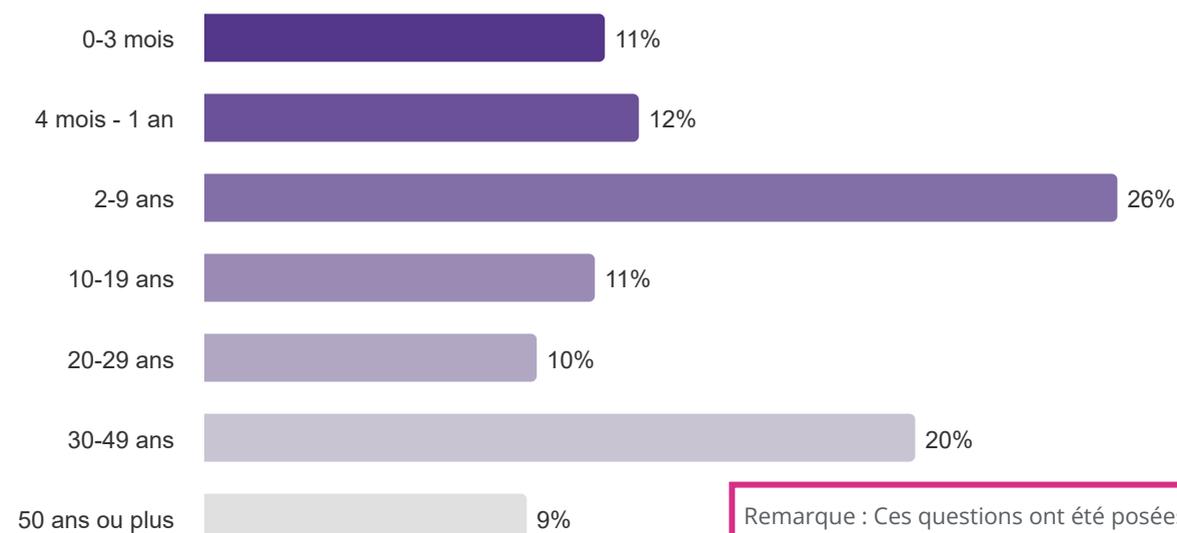
### Les phrases suivantes s'appliquent-elles à votre situation ?

	OUI	NON	INCERTAIN(E)	TOTAL
La maladie rare a été diagnostiquée avant la naissance	149	5 139	32	5 320
La même maladie avait déjà été diagnostiquée dans votre famille	725	4 329	266	5 320
La maladie est GÉNÉTIQUE	3 981	725	614	5 320
Je connais le nom du ou des gènes impliqués dans la maladie	3 261	927	406	4 594

Combien de temps s'est-il écoulé entre la première consultation médicale et le moment où le diagnostic a été confirmé le bon examen clinique, d'imagerie médicale ou par des tests génétiques, moléculaires ou biochimiques (par exemple biopsie, analyses de sang ou d'urine) ?



Quel âge aviez-vous quand le diagnostic a été confirmé ?



Remarque : Ces questions ont été posées uniquement aux personnes interrogées ayant déclaré que la maladie rare avait été diagnostiquée.

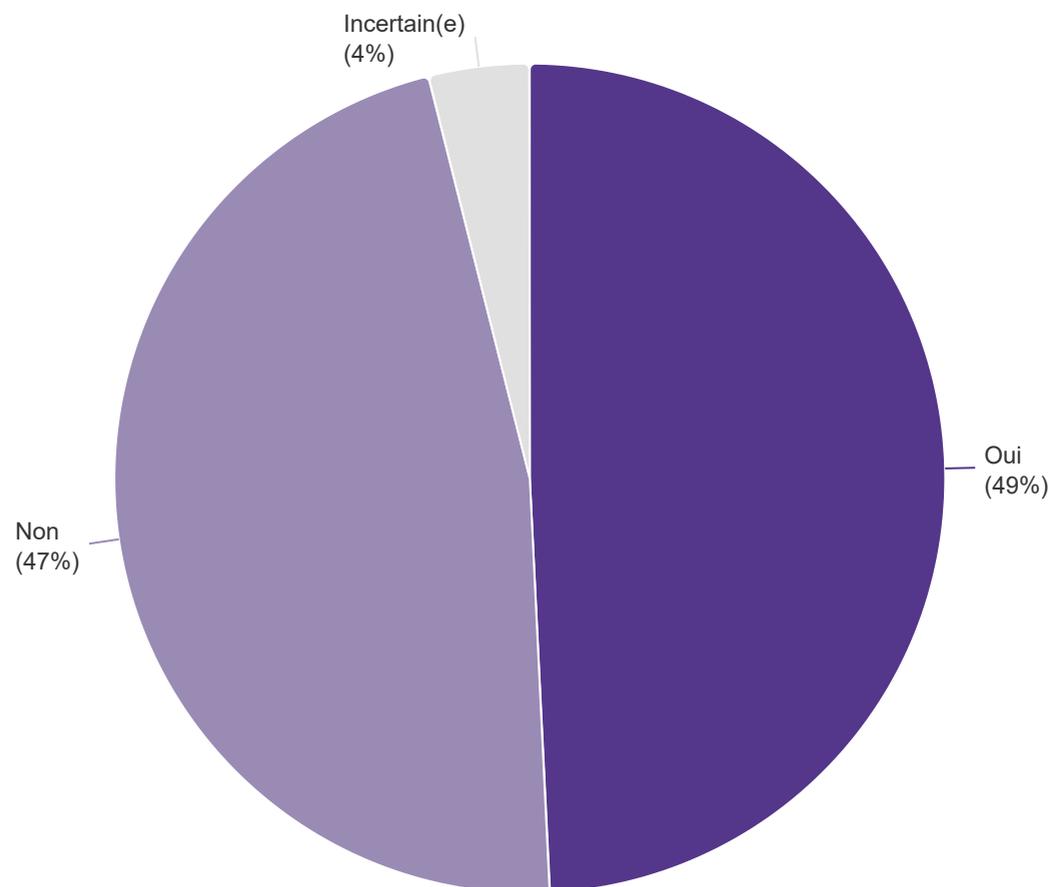
Combien de temps s'est-il écoulé entre la première consultation médicale et le moment où le diagnostic a été confirmé le bon examen clinique, d'imagerie médicale ou par des tests génétiques, moléculaires ou biochimiques (par exemple biopsie, analyses de sang ou d'urine) ?

	N
Moins de 1 mois	825
1 mois à 1 an	1 655
1 à 5 ans	1 222
Plus de 5 ans	1 284
Incertain(e)	152
<b>TOTAL</b>	<b>5 138</b>

Quel âge aviez-vous quand le diagnostic a été confirmé ?

	N
0-3 mois	587
4 mois - 1 an	638
2-9 ans	1 335
10-19 ans	574
20-29 ans	489
30-49 ans	1 040
50 ans ou plus	474
<b>TOTAL</b>	<b>5 137</b>

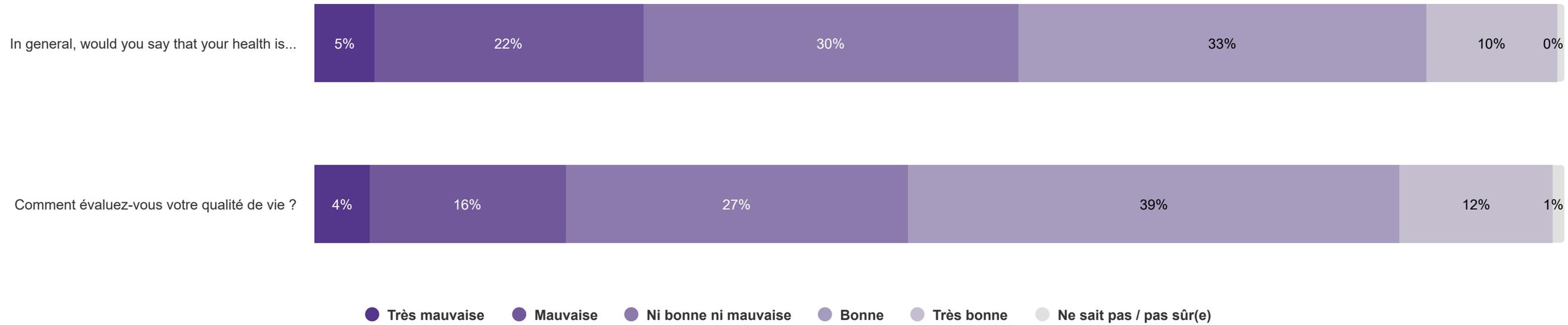
### La maladie rare a-t-elle été diagnostiquée grâce à des tests couramment effectués à la naissance



Cette question n'était posée que lorsque les patients étaient diagnostiqués âgés de moins de 3 mois.

### La maladie rare a-t-elle été diagnostiquée grâce à des tests couramment effectués à la naissance

	N
Oui	289
Non	275
Incertain(e)	23
<b>TOTAL</b>	<b>587</b>

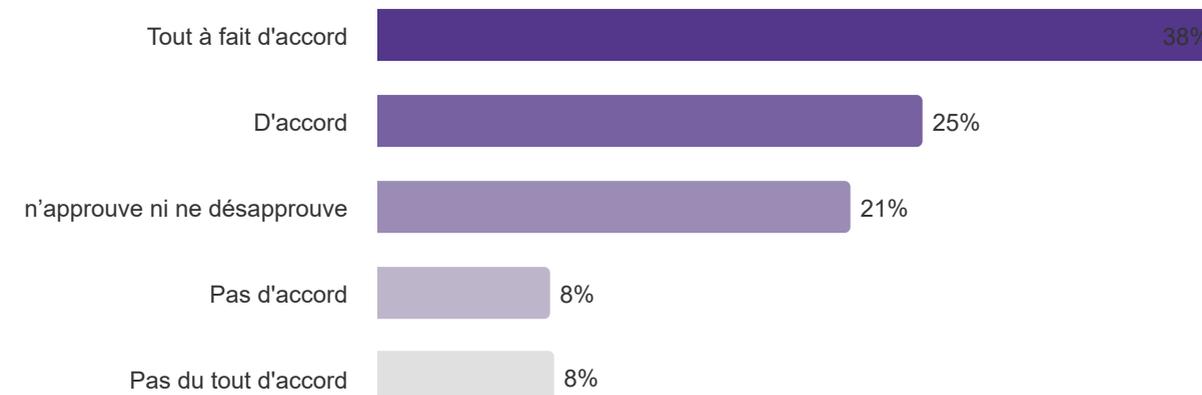


	TRÈS MAUVAISE	MAUVAISE	NI BONNE NI MAUVAISE	BONNE	TRÈS BONNE	NE SAIT PAS / PAS SÛR(E)	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1 200	1 667	1 822	579	27	5 569
Comment évaluez-vous votre qualité de vie ?	250	875	1 524	2 191	683	46	5 569

### ...j'aurais aimé être diagnostiqué(e) À LA NAISSANCE

	N
Tout à fait d'accord	965
D'accord	624
n'approuve ni ne désapprouve	542
Pas d'accord	199
Pas du tout d'accord	204
<b>TOTAL</b>	<b>2 534</b>

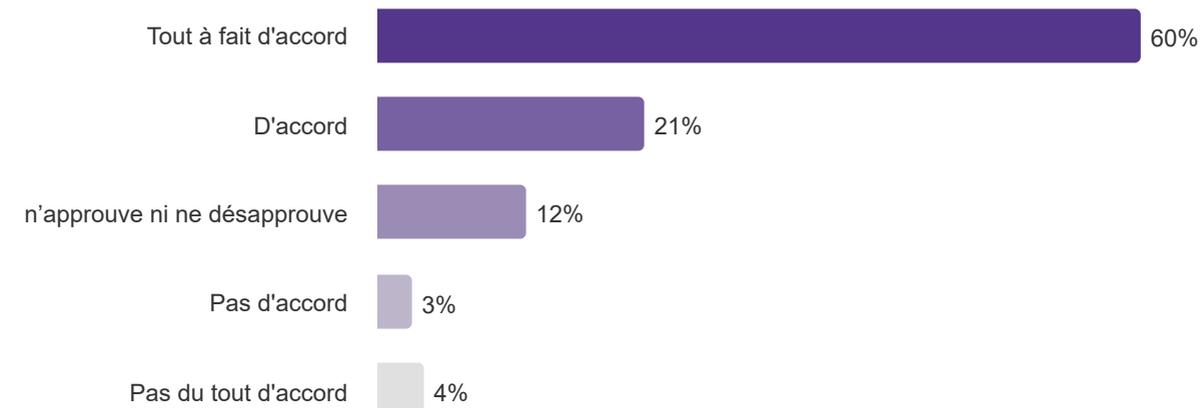
### ...j'aurais aimé être diagnostiqué(e) À LA NAISSANCE



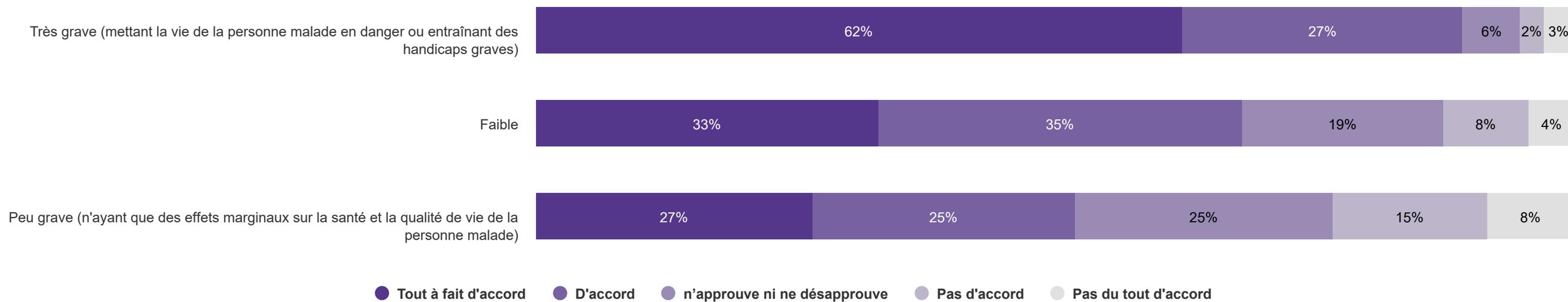
### ...j'aurais aimé que la personne dont je m'occupe soit diagnostiquée À LA NAISSANCE

	N
Tout à fait d'accord	1 812
D'accord	634
n'approuve ni ne désapprouve	354
Pas d'accord	86
Pas du tout d'accord	116
<b>TOTAL</b>	<b>3 002</b>

### ...j'aurais aimé que la personne dont je m'occupe soit diagnostiquée À LA NAISSANCE



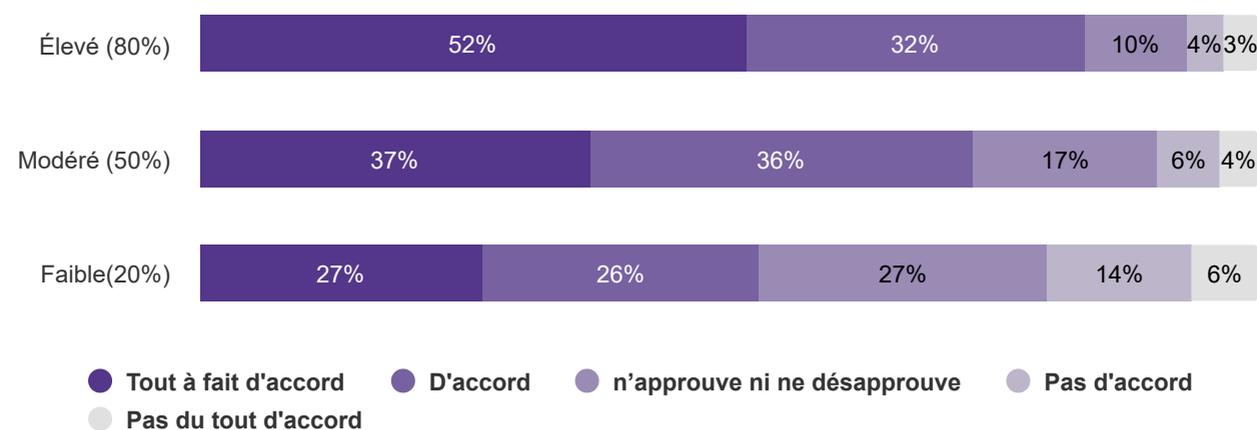
**Selon vous, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance, À CONDITION qu'elle soit :**



**Selon vous, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance, À CONDITION qu'elle soit :**

	TOUT À FAIT D'ACCORD	D'ACCORD	N'APPROUVE NI NE DÉSAPPROUVE	PAS D'ACCORD	PAS DU TOUT D'ACCORD	TOTAL
Très grave (mettant la vie de la personne malade en danger ou entraînant des handicaps graves)	3 475	1 502	308	126	158	5 569
Faible	1 844	1 953	1 076	459	237	5 569
Peu grave (n'ayant que des effets marginaux sur la santé et la qualité de vie de la personne malade)	1 490	1 407	1 386	824	462	5 569

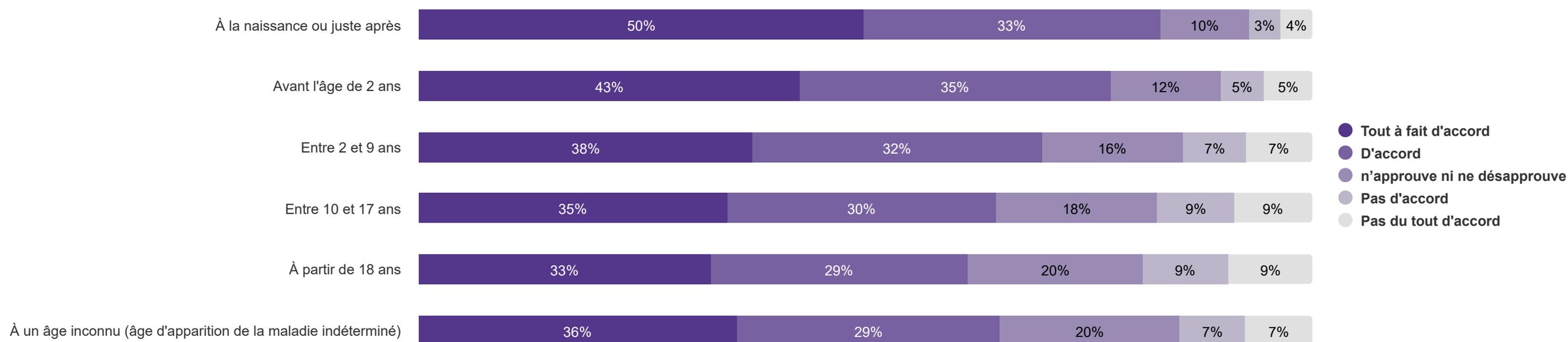
Lors du dépistage d'une maladie, il peut arriver que la maladie ne se déclare pas, bien que le test soit positif. À votre avis, TOUTES les maladies rares devraient-elles faire l'objet d'un dépistage à la naissance Y COMPRIS si, en cas de test positif, le risque que la maladie apparaisse réellement est :



Lors du dépistage d'une maladie, il peut arriver que la maladie ne se déclare pas, bien que le test soit positif. À votre avis, TOUTES les maladies rares devraient-elles faire l'objet d'un dépistage à la naissance Y COMPRIS si, en cas de test positif, le risque que la maladie apparaisse réellement est :

	D'ACCORD	TOUT À FAIT D'ACCORD	N'APPRO... NI NE DÉSAPPR...	PAS D'ACCORD	PAS DU TOUT D'ACCORD	TOTAL
Élevé (80%)	1 779	2 886	532	196	176	5 569
Modéré (50%)	2 005	2 067	972	329	196	5 569
Faible(20%)	1 454	1 495	1 514	757	349	5 569

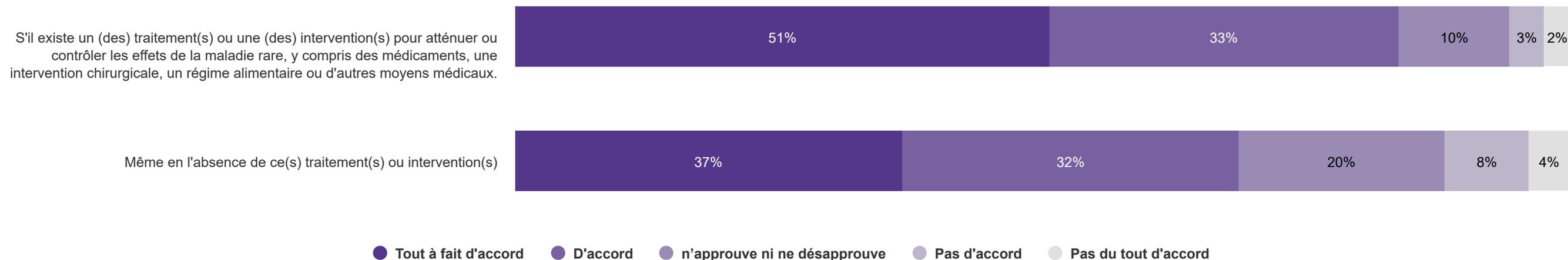
**Une maladie peut être diagnostiquée à la naissance mais ne se manifester que plus tard dans la vie. Selon vous, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance, À CONDITION QUE les premiers symptômes apparaissent typiquement :**



**Une maladie peut être diagnostiquée à la naissance mais ne se manifester que plus tard dans la vie. Selon vous, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance, À CONDITION QUE les premiers symptômes apparaissent typiquement :**

	TOUT À FAIT D'ACCORD	D'ACCORD	N'APPROUVE NI NE DÉSAPPROUVE	PAS D'ACCORD	PAS DU TOUT D'ACCORD	TOTAL
À la naissance ou juste après	2 778	1 854	552	190	195	5 569
Avant l'âge de 2 ans	2 380	1 944	685	268	292	5 569
Entre 2 et 9 ans	2 090	1 808	873	392	406	5 569
Entre 10 et 17 ans	1 934	1 672	1 006	474	483	5 569
À partir de 18 ans	1 826	1 603	1 095	529	516	5 569
À un âge inconnu (âge d'apparition de la maladie indéterminé)	1 995	1 637	1 115	406	416	5 569

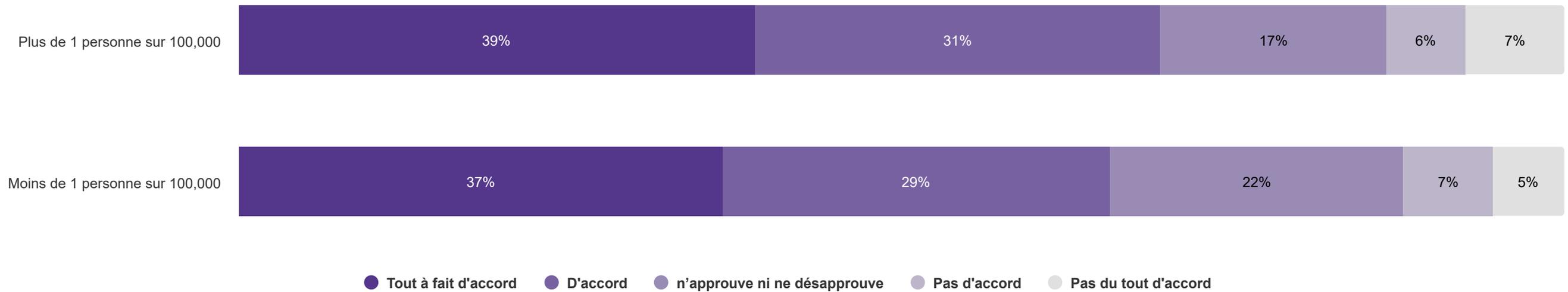
**Les prochaines questions porteront sur votre opinion concernant la possibilité de dépister TOUTES LES MALADIES RARES à la naissance. À votre avis, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance...**



**Les prochaines questions porteront sur votre opinion concernant la possibilité de dépister TOUTES LES MALADIES RARES à la naissance. À votre avis, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance...**

	TOUT À FAIT D'ACCORD	D'ACCORD	N'APPROUVE NI NE DÉSAAPPROUVE	PAS D'ACCORD	PAS DU TOUT D'ACCORD	TOTAL
S'il existe un (des) traitement(s) ou une (des) intervention(s) pour atténuer ou contrôler les effets de la maladie rare, y compris des médicaments, une intervention chirurgicale, un régime alimentaire ou d'autres moyens médicaux.	2 825	1 846	584	178	136	<b>5 569</b>
Même en l'absence de ce(s) traitement(s) ou intervention(s)	2 047	1 776	1 090	436	220	<b>5 569</b>

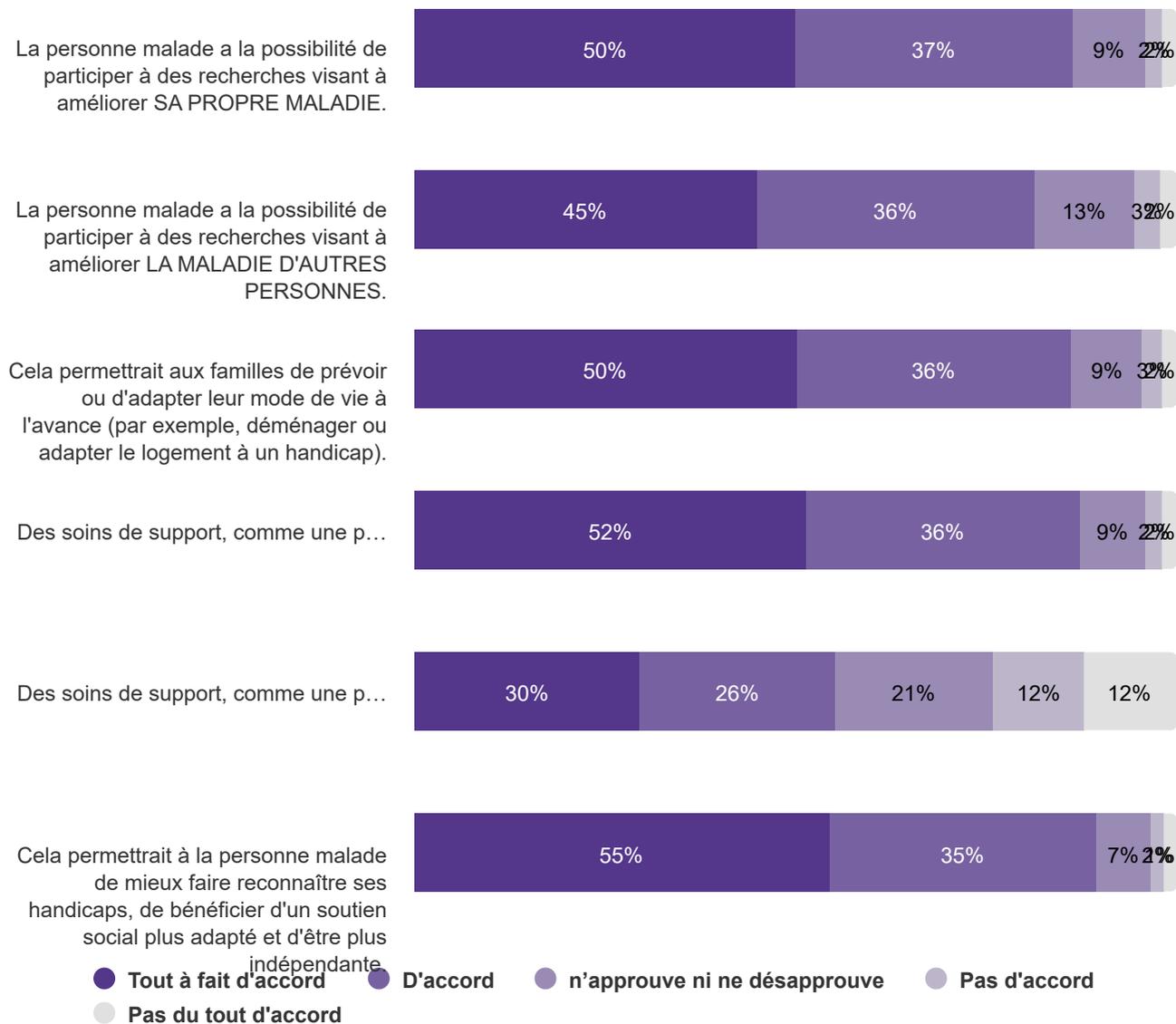
Selon vous, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance À CONDITION qu'elle touche :



Selon vous, TOUTE MALADIE RARE devrait-elle être dépistée à la naissance À CONDITION qu'elle touche :

	TOUT À FAIT D'ACCORD	D'ACCORD	N'APPROUVE NI NE DÉSAAPPROUVE	PAS D'ACCORD	PAS DU TOUT D'ACCORD	TOTAL
Plus de 1 personne sur 100,000	2 172	1 703	953	328	413	5 569
Moins de 1 personne sur 100,000	2 036	1 631	1 232	375	295	5 569

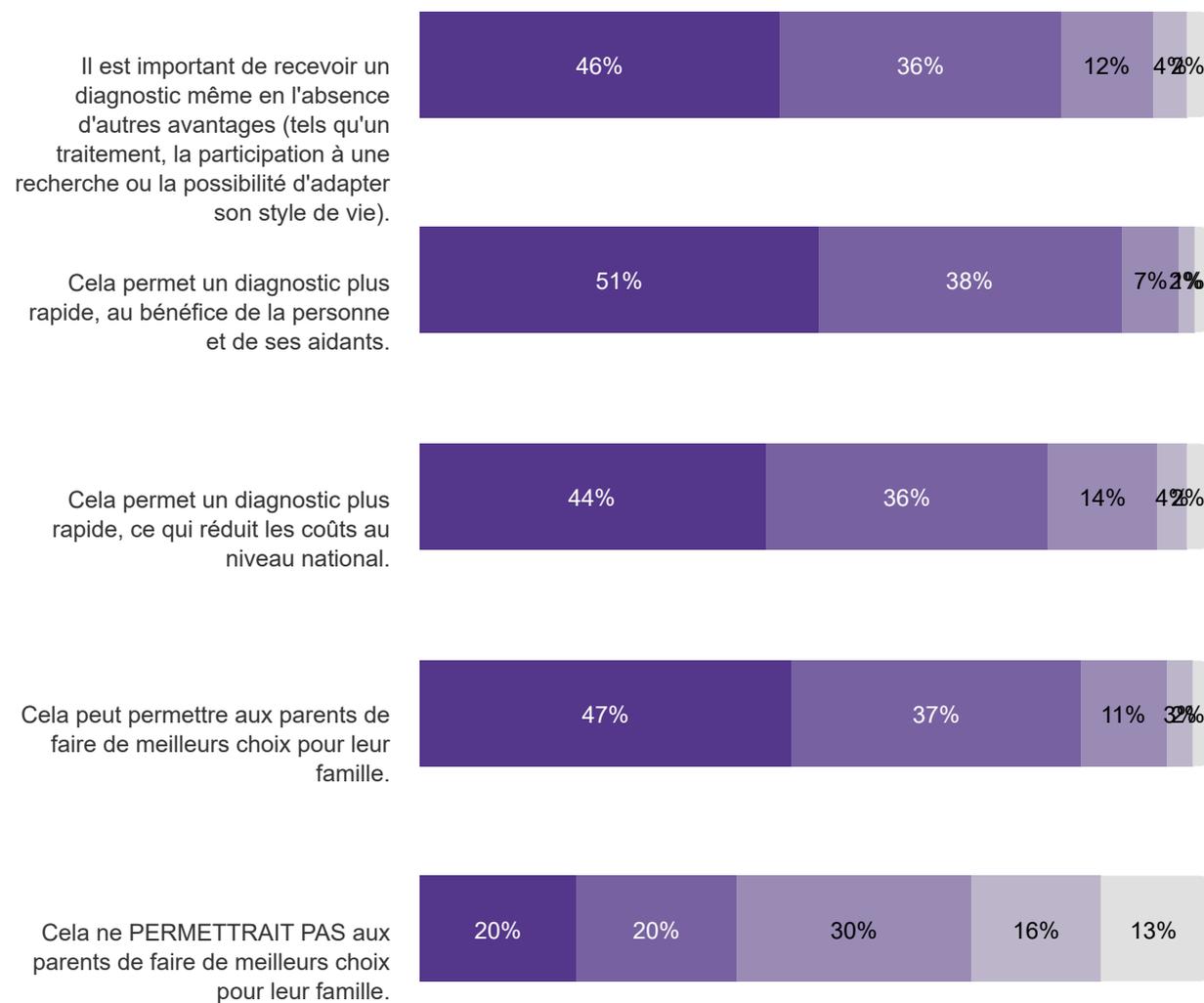
**A votre avis, toute maladie rare devrait-elle faire l'objet d'un dépistage à la naissance SI AUCUN TRAITEMENT N'EXISTE ET QUE :**



**A votre avis, toute maladie rare devrait-elle faire l'objet d'un dépistage à la naissance SI AUCUN TRAITEMENT N'EXISTE ET QUE :**

	TOUT A FAIT D'ACC...	D'ACC...	N'APP... NI NE DÉ SAP...	PAS D'ACC...	PAS DU TOUT D'ACC...	TOTAL
La personne malade a la possibilité de participer à des recherches visant à améliorer SA PROPRE MALADIE.	2 792	2 040	527	123	87	5 569
La personne malade a la possibilité de participer à des recherches visant à améliorer LA MALADIE D'AUTRES PERSONNES.	2 521	2 030	731	186	101	5 569
Cela permettrait aux familles de prévoir ou d'adapter leur mode de vie à l'avance (par exemple, déménager ou adapter le logement à un handicap).	2 809	2 004	515	153	88	5 569
Des soins de support, comme une physiothérapie ou des interventions comportementales (visant à améliorer la maîtrise de soi ou la régulation émotionnelle), PEUVENT améliorer la gestion de la maladie.	2 877	2 006	475	112	99	5 569
Des soins de support, comme une physiothérapie ou des interventions comportementales (visant à améliorer la maîtrise de soi ou la régulation émotionnelle), NE PEUVENT PAS améliorer la gestion de la maladie.	1 656	1 430	1 155	671	657	5 569
Cela permettrait à la personne malade						

### A votre avis, toute maladie rare devrait-elle faire l'objet d'un dépistage à la naissance SI AUCUN TRAITEMENT N'EXISTE ET QUE :

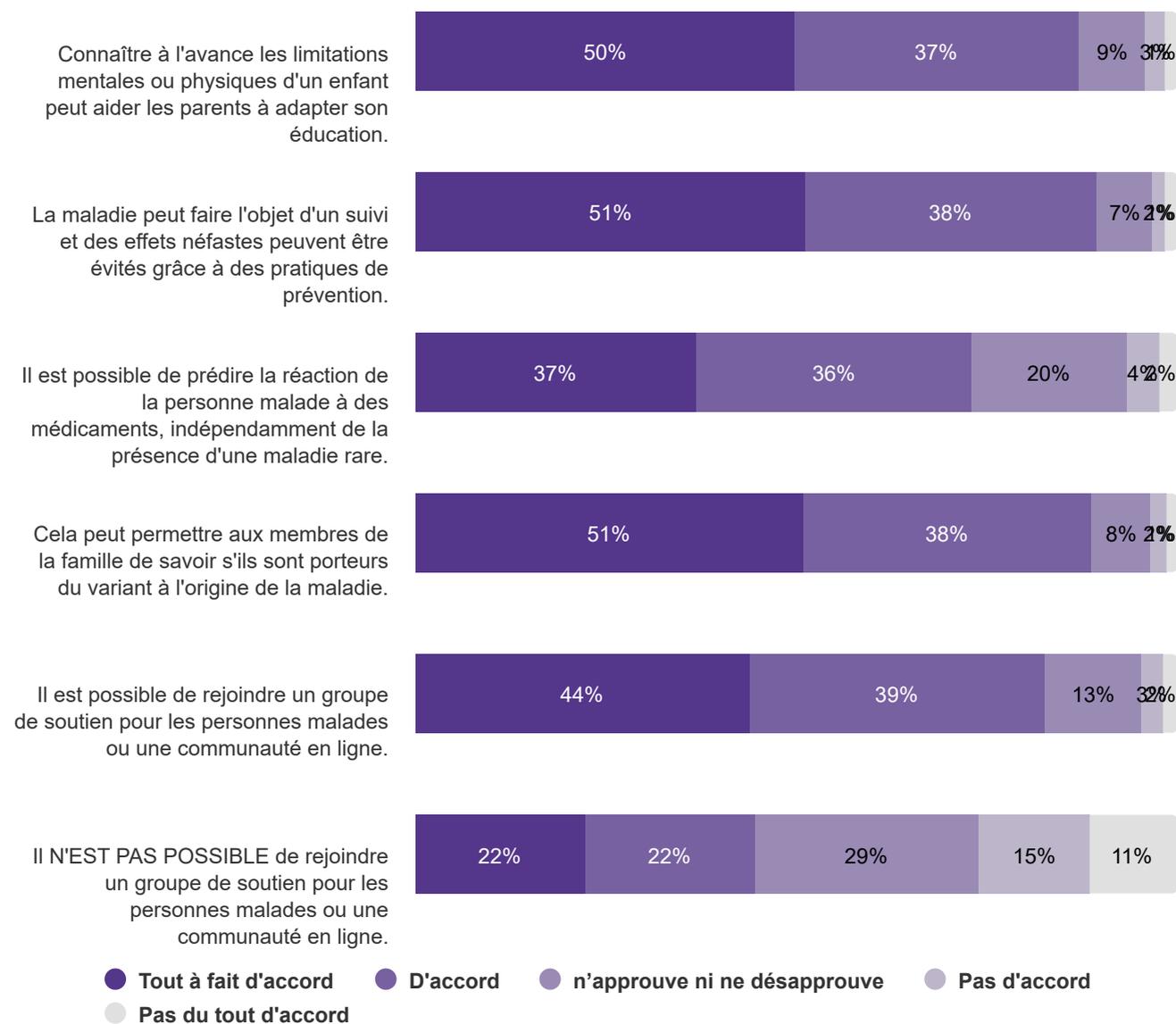


● Tout à fait d'accord  
 ● D'accord  
 ● n'approuve ni ne désapprouve  
 ● Pas d'accord  
 ● Pas du tout d'accord

### A votre avis, toute maladie rare devrait-elle faire l'objet d'un dépistage à la naissance SI AUCUN TRAITEMENT N'EXISTE ET QUE :

	TOUT À FAIT D'ACCO...	D'ACCO...	N'APPR... NI NE DÉSAPP...	PAS D'ACCO...	PAS DU TOUT D'ACCO...	TOTAL
Il est important de recevoir un diagnostic même en l'absence d'autres avantages (tels qu'un traitement, la participation à une recherche ou la possibilité d'adapter son style de vie).	2 565	1 998	646	239	121	5 569
Cela permet un diagnostic plus rapide, au bénéfice de la personne et de ses aidants.	2 845	2 141	397	116	70	5 569
Cela permet un diagnostic plus rapide, ce qui réduit les coûts au niveau national.	2 471	1 991	776	201	130	5 569
Cela peut permettre aux parents de faire de meilleurs choix pour leur famille.	2 641	2 062	606	171	89	5 569
Cela ne PERMETTRAIT PAS aux parents de faire de meilleurs choix pour leur famille.	1 117	1 135	1 672	912	733	5 569

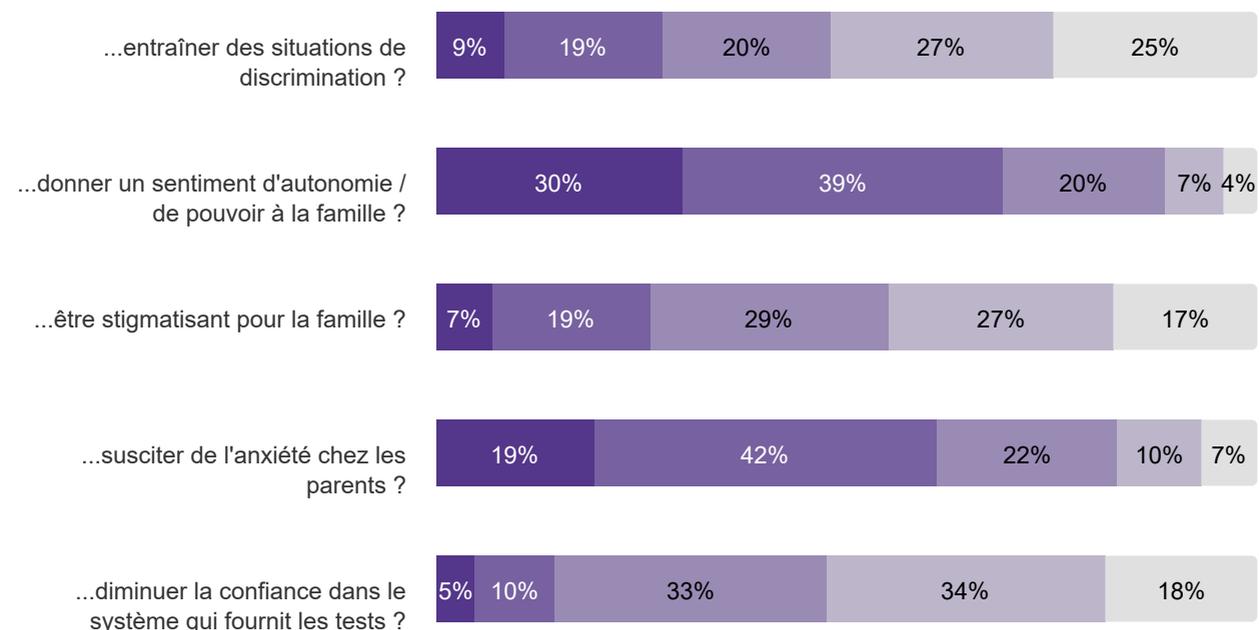
### A votre avis, toute maladie rare devrait-elle faire l'objet d'un dépistage à la naissance SI AUCUN TRAITEMENT N'EXISTE ET QUE :



### A votre avis, toute maladie rare devrait-elle faire l'objet d'un dépistage à la naissance SI AUCUN TRAITEMENT N'EXISTE ET QUE :

	TOUT À FAIT D'ACC...	D'ACC...	N'APP... NI NE DÉSA...	PAS D'ACC...	PAS DU TOUT D'ACC...	TOTAL
Connaître à l'avance les limitations mentales ou physiques d'un enfant peut aider les parents à adapter son éducation.	2 787	2 080	476	154	72	5 569
La maladie peut faire l'objet d'un suivi et des effets néfastes peuvent être évités grâce à des pratiques de prévention.	2 858	2 136	411	91	73	5 569
Il est possible de prédire la réaction de la personne malade à des médicaments, indépendamment de la présence d'une maladie rare.	2 068	2 016	1 132	237	116	5 569
Cela peut permettre aux membres de la famille de savoir s'ils sont porteurs du variant à l'origine de la maladie.	2 854	2 106	423	120	66	5 569
Il est possible de rejoindre un groupe de soutien pour les personnes malades ou une communauté en ligne.	2 462	2 159	704	152	92	5 569
Il N'EST PAS POSSIBLE de rejoindre un groupe de soutien pour	1 253	1 249	1 624	819	624	5 569

### Selon vous, le dépistage de TOUTE MALADIE RARE à la naissance pourrait-il...



● Tout à fait d'accord  
 ● D'accord  
 ● n'approuve ni ne désapprouve  
 ● Pas d'accord  
● Pas du tout d'accord

### Selon vous, le dépistage de TOUTE MALADIE RARE à la naissance pourrait-il...

	TOUT À FAIT D'ACC...	D'ACC...	N'APP... NI NE DÉ SAP...	PAS D'ACC...	PAS DU TOUT D'ACC...	TOTAL
...entraîner des situations de discrimination ?	482	1 069	1 141	1 505	1 372	5 569
...donner un sentiment d'autonomie / de pouvoir à la famille ?	1 682	2 181	1 101	384	221	5 569
...être stigmatisant pour la famille ?	388	1 073	1 616	1 522	970	5 569
...susciter de l'anxiété chez les parents ?	1 083	2 331	1 216	577	362	5 569
...diminuer la confiance dans le système qui fournit les tests ?	278	538	1 841	1 893	1 019	5 569

# Merci!

Pour toute question, veuillez contacter l'équipe Rare Barometer à  
[rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)