

# RISULTATI DEL SONDAGGIO

## L'opinione delle persone affette da una malattia rara sullo screening neonatale

Un'indagine Rare Barometer con il progetto di ricerca Screen4Care

### POPOLAZIONE TARGET:

- Pazienti affetti da una malattia rara o
- Familiari (genitori e parenti stretti)



**24 maggio - 23 luglio 2023.**

**6.179** intervistati in tutto il mondo e

**5569** intervistati in Europa



**24** lingue



**50** PAESI



**1331** malattie rappresentate

# CRUSCOTTO PER L'EUROPA



## COME USARE QUESTA DASHBOARD

In questa dashboard troverai i risultati per ogni domanda del sondaggio Rare Barometer sull'opinione delle persone che vivono con una malattia rara sullo screening neonatale.

Si prega di non utilizzare i risultati di domande per le quali ci sono meno di 30 rispondenti.

Fare riferimento a Rare Barometer o aggiungere il logo Rare Barometer quando si utilizzano i risultati.



## LINGUE

Puoi cambiare la lingua in basso a sinistra in questa pagina e avere accesso alle domande e alle modalità così come sono apparse agli intervistati nelle 24 lingue del sondaggio.

La traduzione non è disponibile per alcune variabili calcolate dopo la chiusura del questionario e per alcuni commenti aggiunti in questa dashboard.



## INFORMAZIONE

Per maggiori informazioni:

- Contatta il team Rare Barometer all'indirizzo [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org).
- Visita il sito web Rare Barometer all'indirizzo [eurordis.org/voices](https://eurordis.org/voices).
- Visita la nostra pagina web dedicata allo screening neonatale: [eurordis.org/rare-barometer-survey](https://eurordis.org/rare-barometer-survey).

## ELENCO DEI CONTENUTI

1. **Informazioni di esempio**
2. **Disponibilità degli intervistati a far sì che la loro malattia rara sia stata diagnosticata alla nascita**
3. **Opinione degli intervistati sullo screening neonatale per tutte le malattie rare**

## ALTRO SUL SONDAGGIO

Le domande della ricerca e l'analisi approfondita dei risultati europei si trovano nel rapporto completo in inglese: [tiny.cc/RB\\_NBS](https://tiny.cc/RB_NBS)

I risultati principali sono disponibili nelle schede informative: [tiny.cc/RB\\_NBS](https://tiny.cc/RB_NBS)

Questionario originale: [tiny.cc/RB\\_NBS\\_questionnaire](https://tiny.cc/RB_NBS_questionnaire)

Numero di intervistati

5.569

Dispositivo utilizzato per rispondere



● PC    ● Tablet    ● Smartphone

Numero medio di minuti per compilare il questionario

26

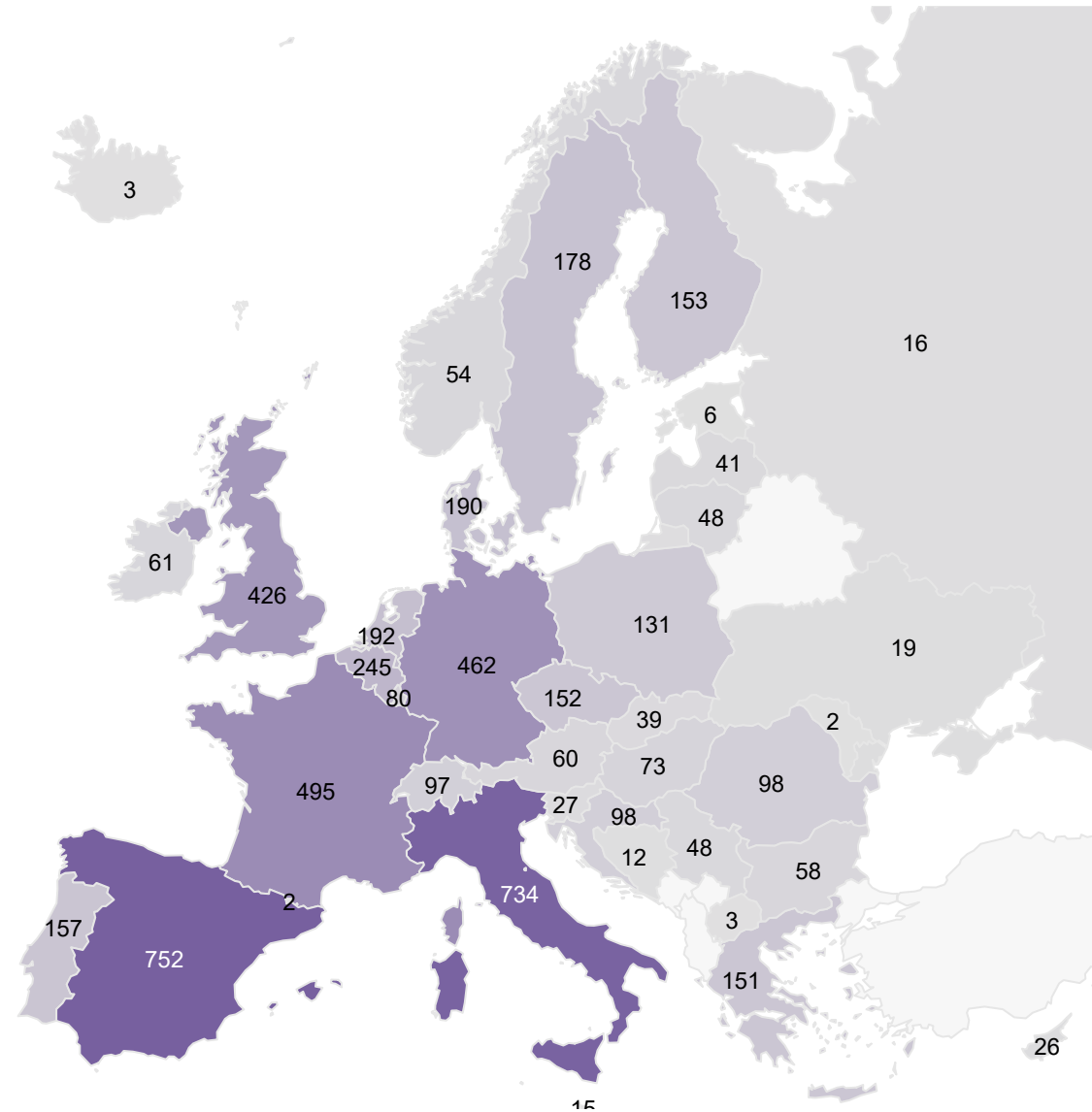
Media

Numero medio di minuti per compilare il questionario

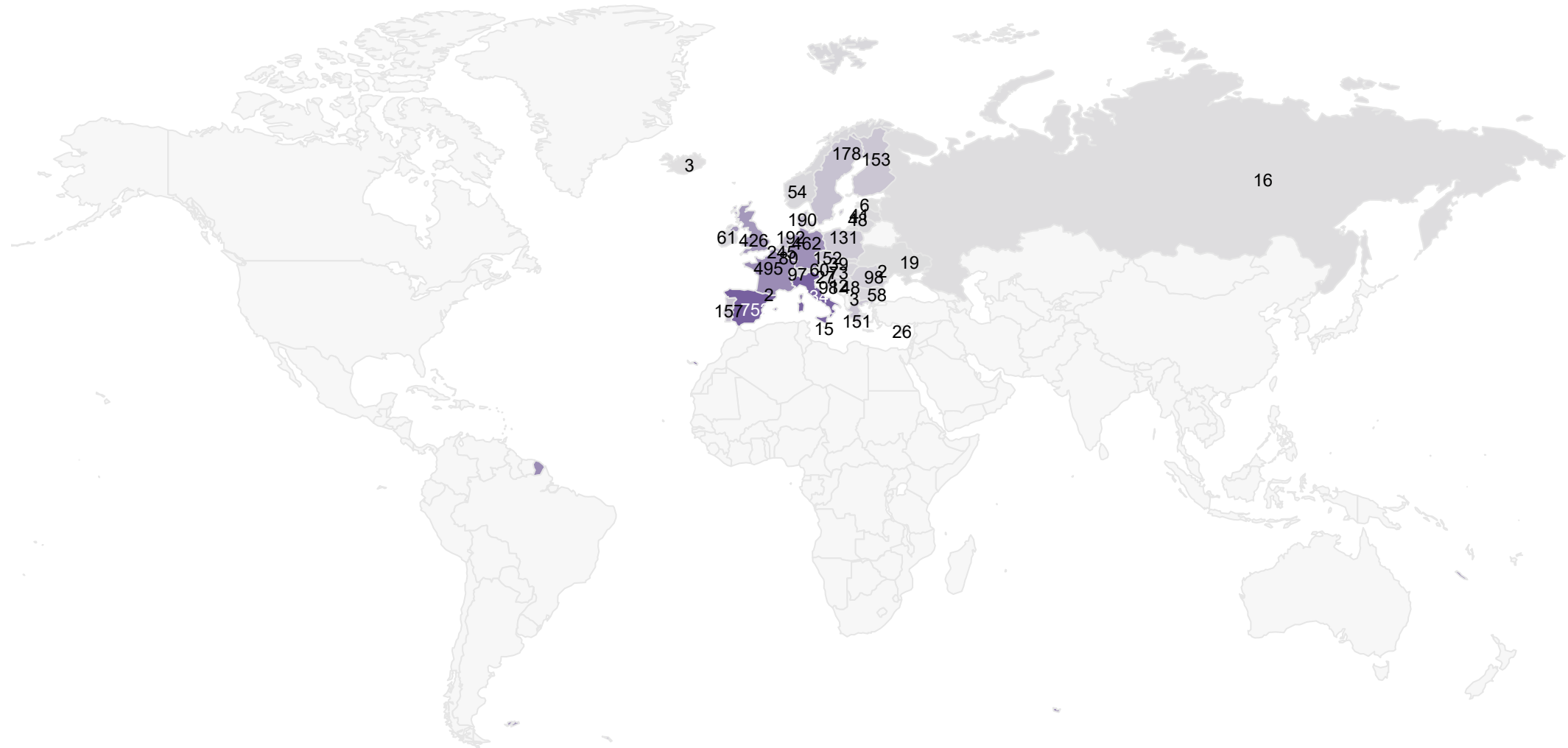
19

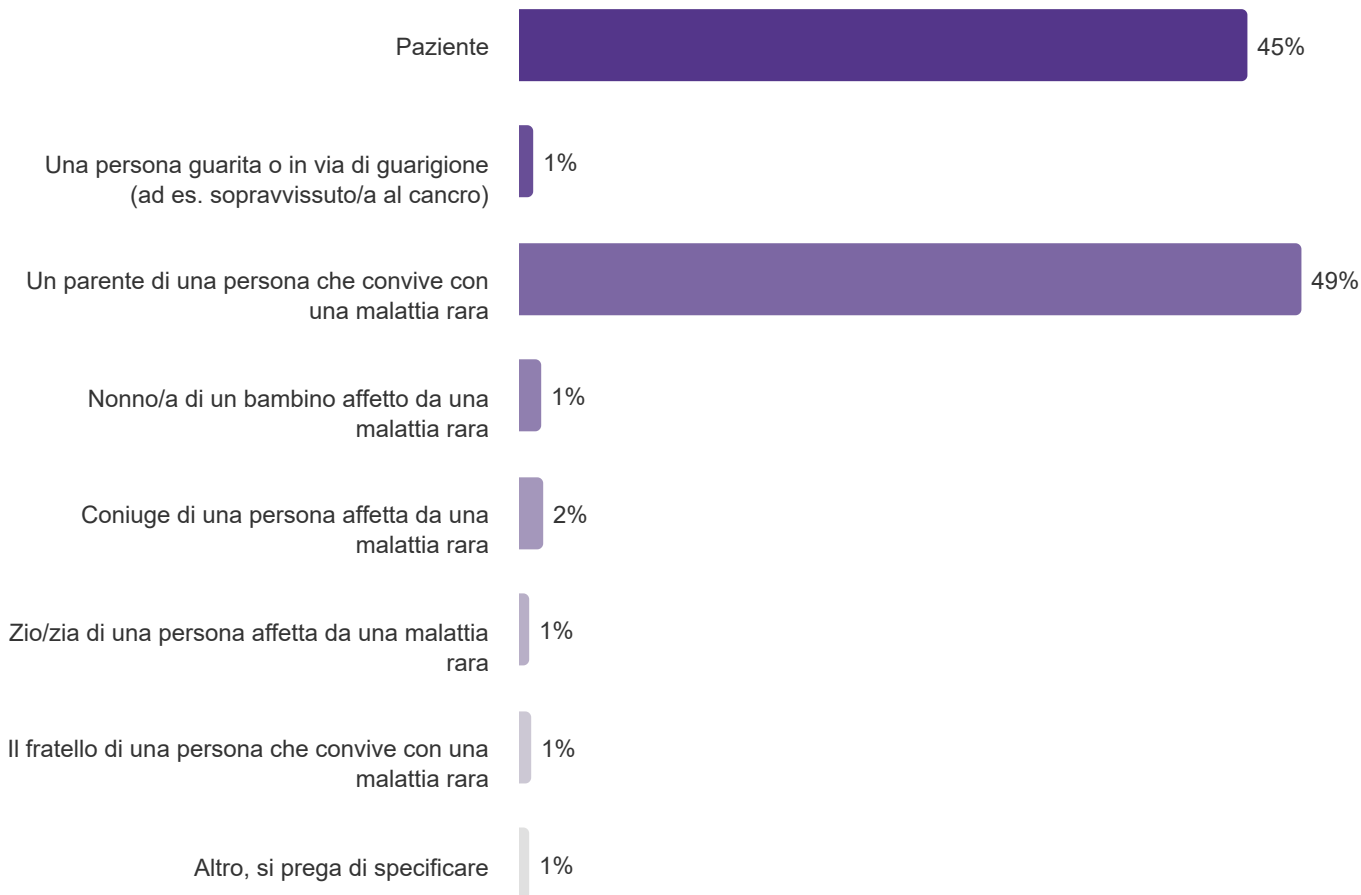
Median

**Qual è il Suo Paese di residenza?**



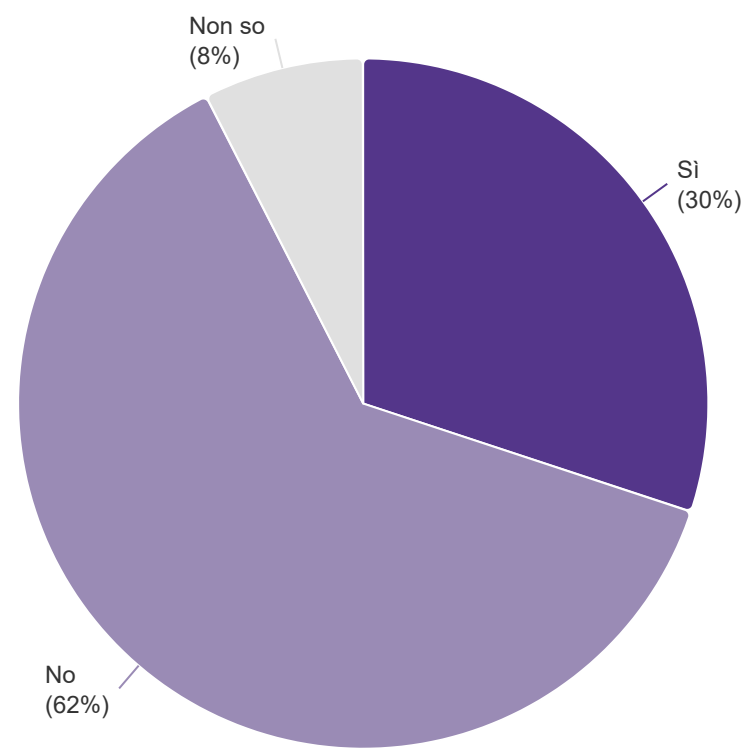
**Qual è il Suo Paese di residenza?**





|                                                                               | N     |
|-------------------------------------------------------------------------------|-------|
| Paziente                                                                      | 2.514 |
| Una persona guarita o in via di guarigione (ad es. sopravvissuto/a al cancro) | 53    |
| Un parente di una persona che convive con una malattia rara                   | 2.701 |
| Nonno/a di un bambino affetto da una malattia rara                            | 80    |
| Coniuge di una persona affetta da una malattia rara                           | 93    |
| Zio/zia di una persona affetta da una malattia rara                           | 39    |
| Il fratello di una persona che convive con una malattia rara                  | 49    |
| Altro, si prega di specificare                                                | 40    |

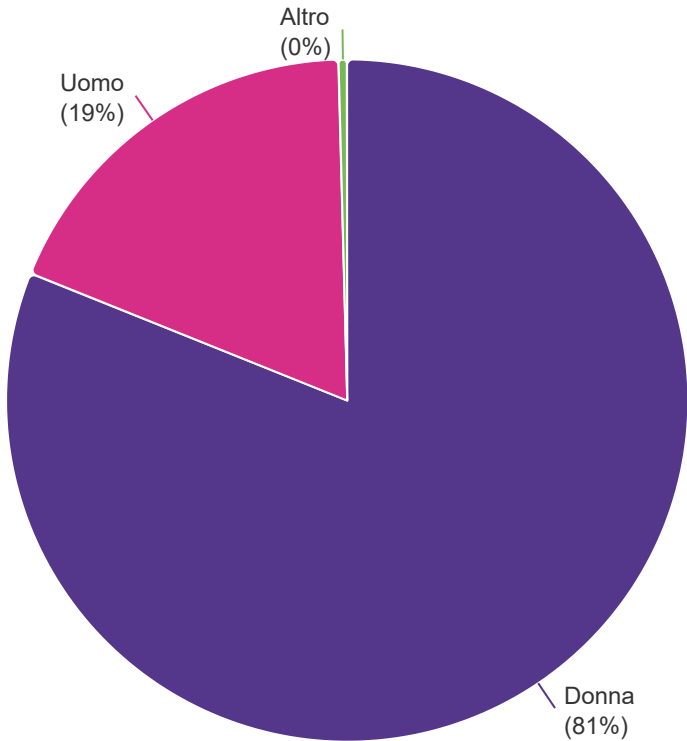
Lei rappresenta le persone malate, ad esempio è coinvolto/a in attività politiche a sostegno delle malattie rare?



Lei rappresenta le persone malate, ad esempio è coinvolto/a in attività politiche a sostegno delle malattie rare?

|        | N     |
|--------|-------|
| Sì     | 1.675 |
| No     | 3.475 |
| Non so | 419   |
| TOTALE | 5.569 |

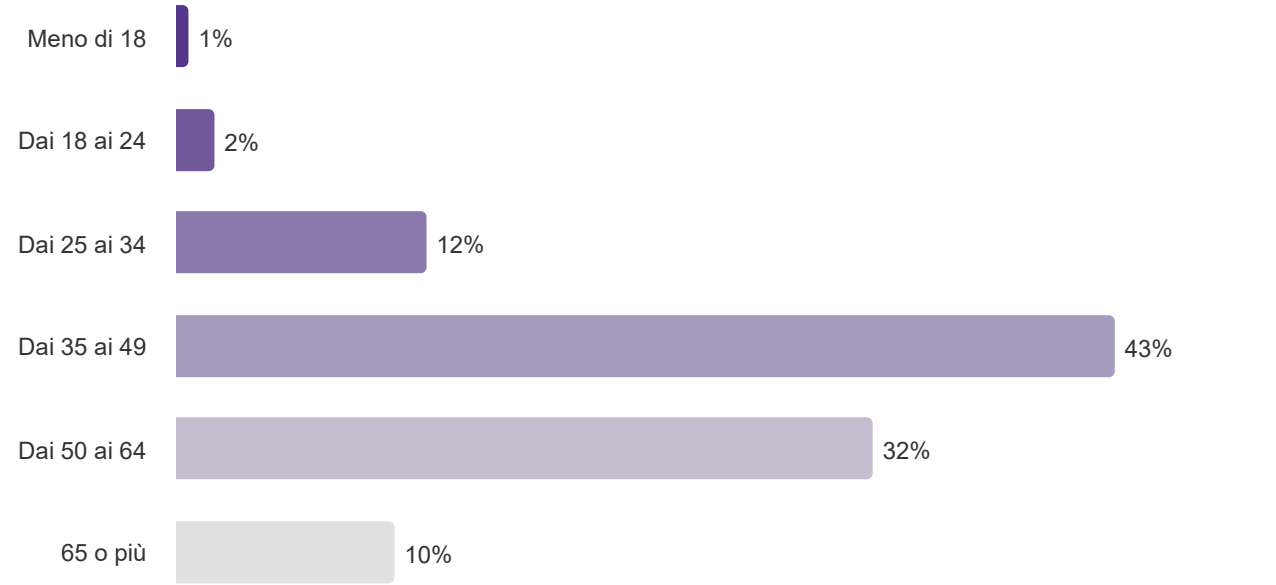
Lei è:



Lei è:

|        | N     |
|--------|-------|
| Donna  | 4.235 |
| Uomo   | 967   |
| Altro  | 21    |
| TOTALE | 5.223 |

How old are you?

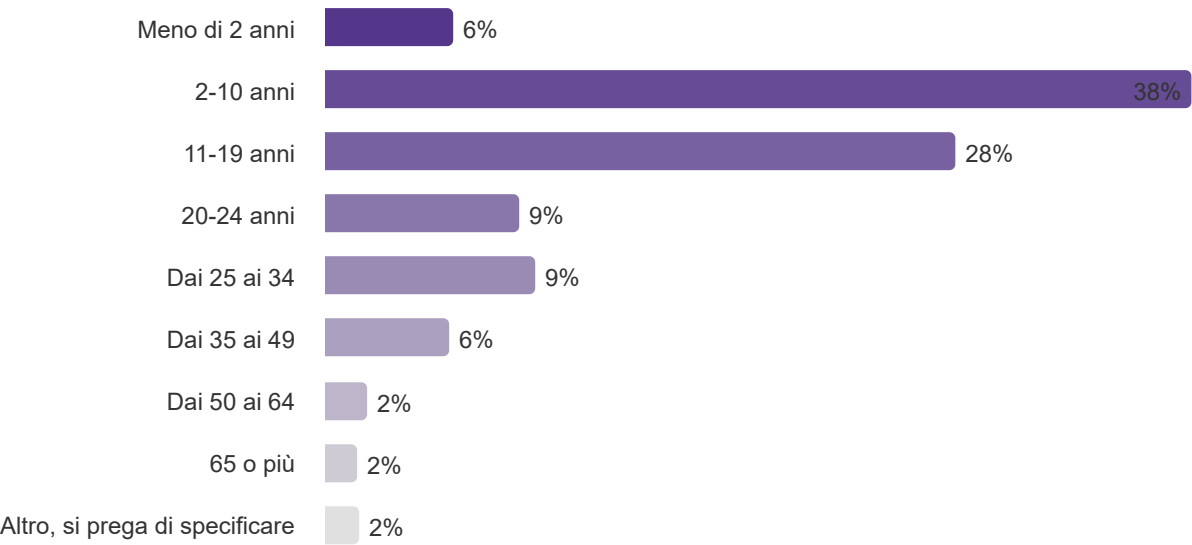


How old are you?

|              | N     |
|--------------|-------|
| Meno di 18   | 35    |
| Dai 18 ai 24 | 92    |
| Dai 25 ai 34 | 590   |
| Dai 35 ai 49 | 2.206 |
| Dai 50 ai 64 | 1.640 |
| 65 o più     | 518   |
| TOTALE       | 5.081 |



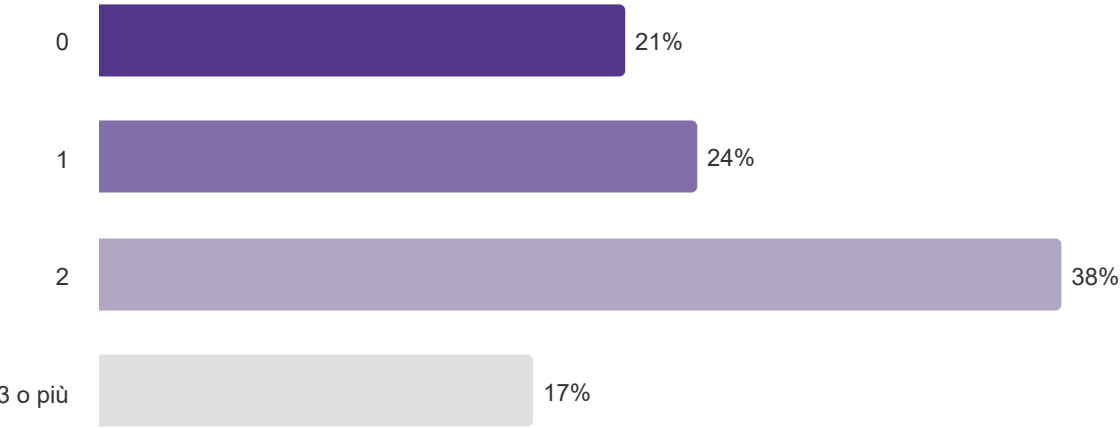
Quanti anni ha la persona affetta dalla malattia rara?



Quanti anni ha la persona affetta dalla malattia rara?

|                                | N     |
|--------------------------------|-------|
| Meno di 2 anni                 | 157   |
| 2-10 anni                      | 1.040 |
| 11-19 anni                     | 758   |
| 20-24 anni                     | 235   |
| Dai 25 ai 34                   | 255   |
| Dai 35 ai 49                   | 152   |
| Dai 50 ai 64                   | 53    |
| 65 o più                       | 41    |
| Altro, si prega di specificare | 42    |
| TOTALE                         | 2.733 |

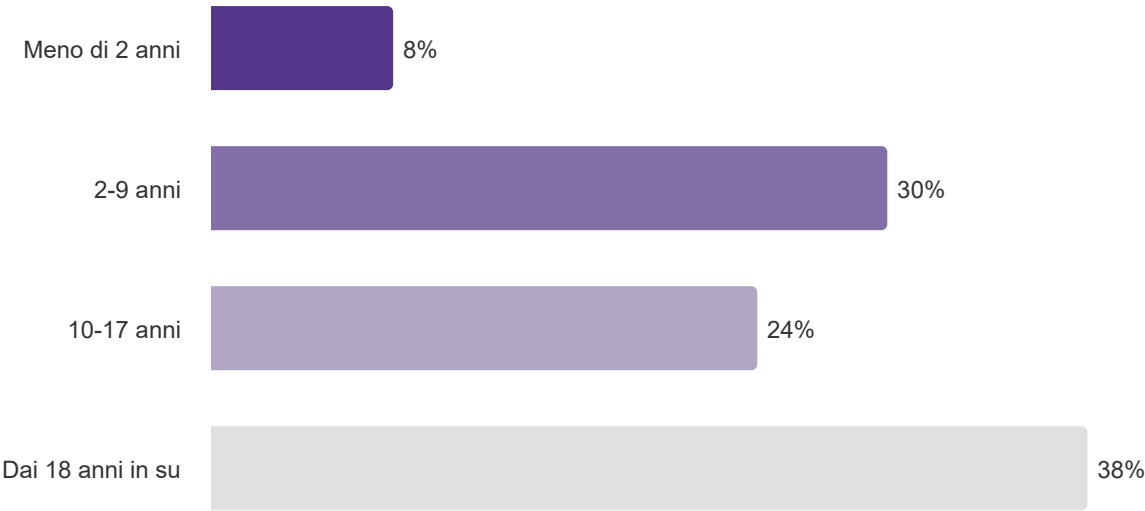
Quanti figli ha?



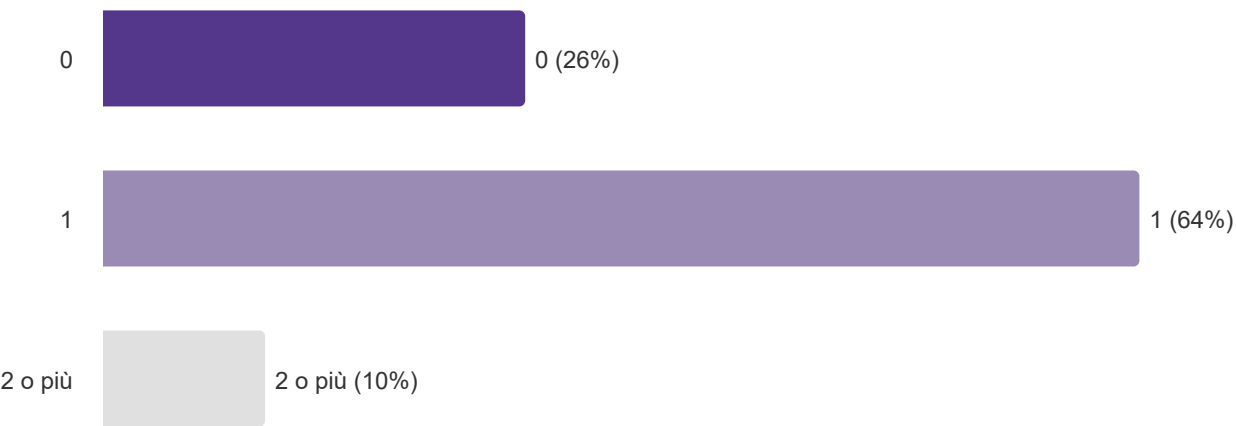
Quanti figli ha?

|         | N     |
|---------|-------|
|         | 1.059 |
| 1       | 1.203 |
| 2       | 1.932 |
| 3 o più | 876   |
| TOTALE  | 5.070 |

Quanti anni ha il suo figlio più piccolo?



Quanti figli affetti da una malattia rara ha?



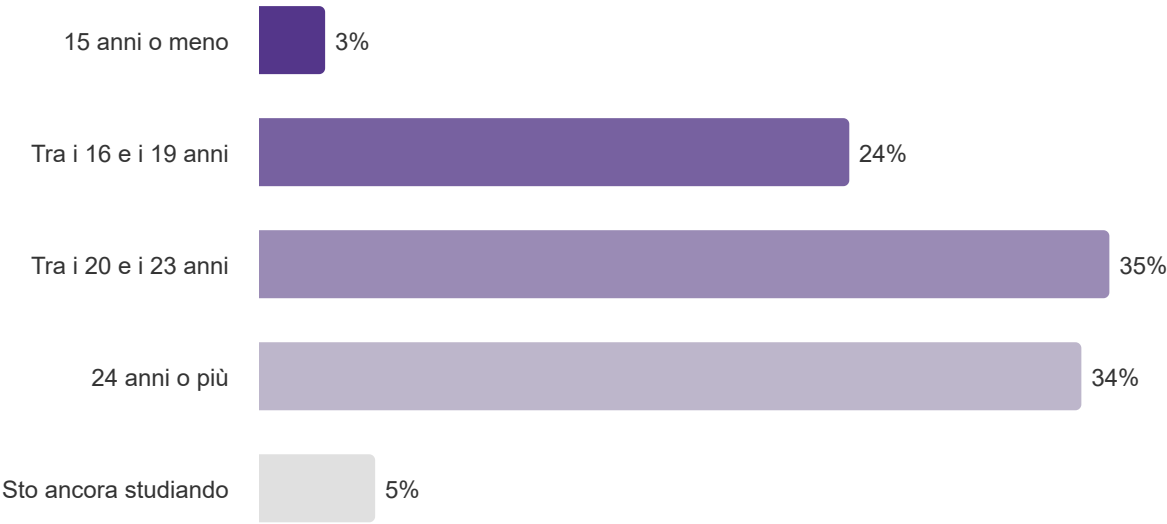
Quanti anni ha il suo figlio più piccolo?

|                   | N     |
|-------------------|-------|
| Meno di 2 anni    | 324   |
| 2-9 anni          | 1.189 |
| 10-17 anni        | 959   |
| Dai 18 anni in su | 1.538 |
| TOTALE            | 4.010 |

Quanti figli affetti da una malattia rara ha?

|         | N     |
|---------|-------|
|         | 1.045 |
| 1       | 2.560 |
| 2 o più | 405   |
| TOTALE  | 4.010 |

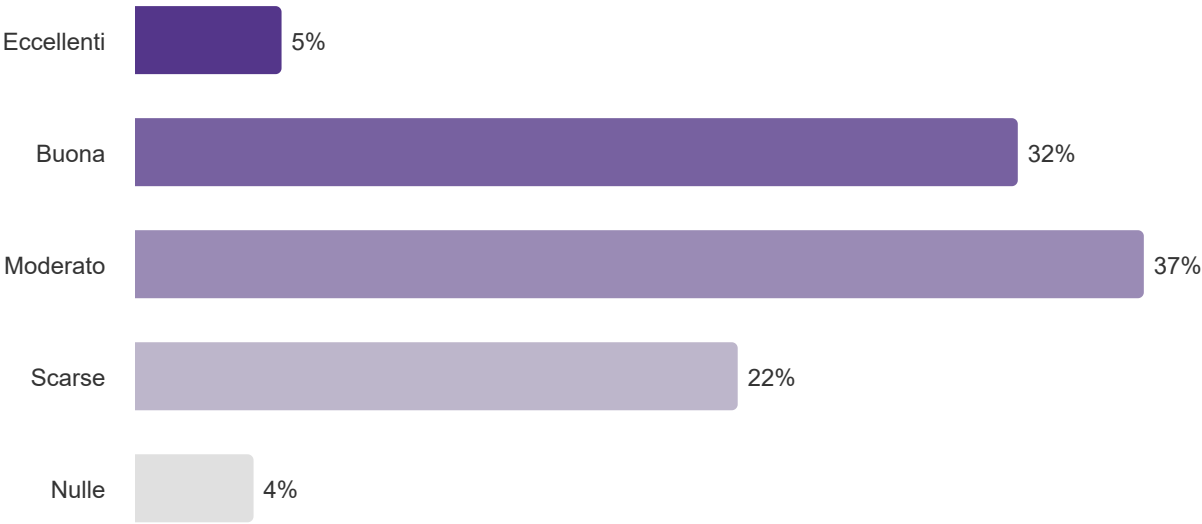
Quanti anni aveva quando ha completato gli studi a tempo pieno?



Quanti anni aveva quando ha completato gli studi a tempo pieno?

|                      | N     |
|----------------------|-------|
| 15 anni o meno       | 142   |
| Tra i 16 e i 19 anni | 1.222 |
| Tra i 20 e i 23 anni | 1.757 |
| 24 anni o più        | 1.699 |
| Sto ancora studiando | 243   |
| TOTALE               | 5.063 |

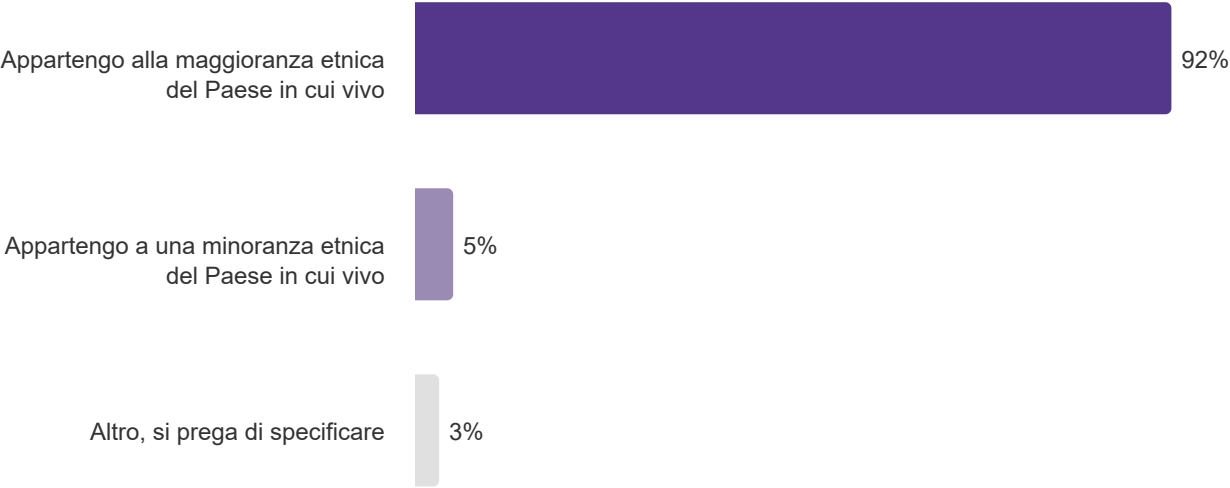
Come definirebbe le sue conoscenze genetiche?



Come definirebbe le sue conoscenze genetiche?

|            | N     |
|------------|-------|
| Eccellenti | 270   |
| Buona      | 1.618 |
| Moderato   | 1.850 |
| Scarse     | 1.105 |
| Nulle      | 220   |
| TOTALE     | 5.063 |

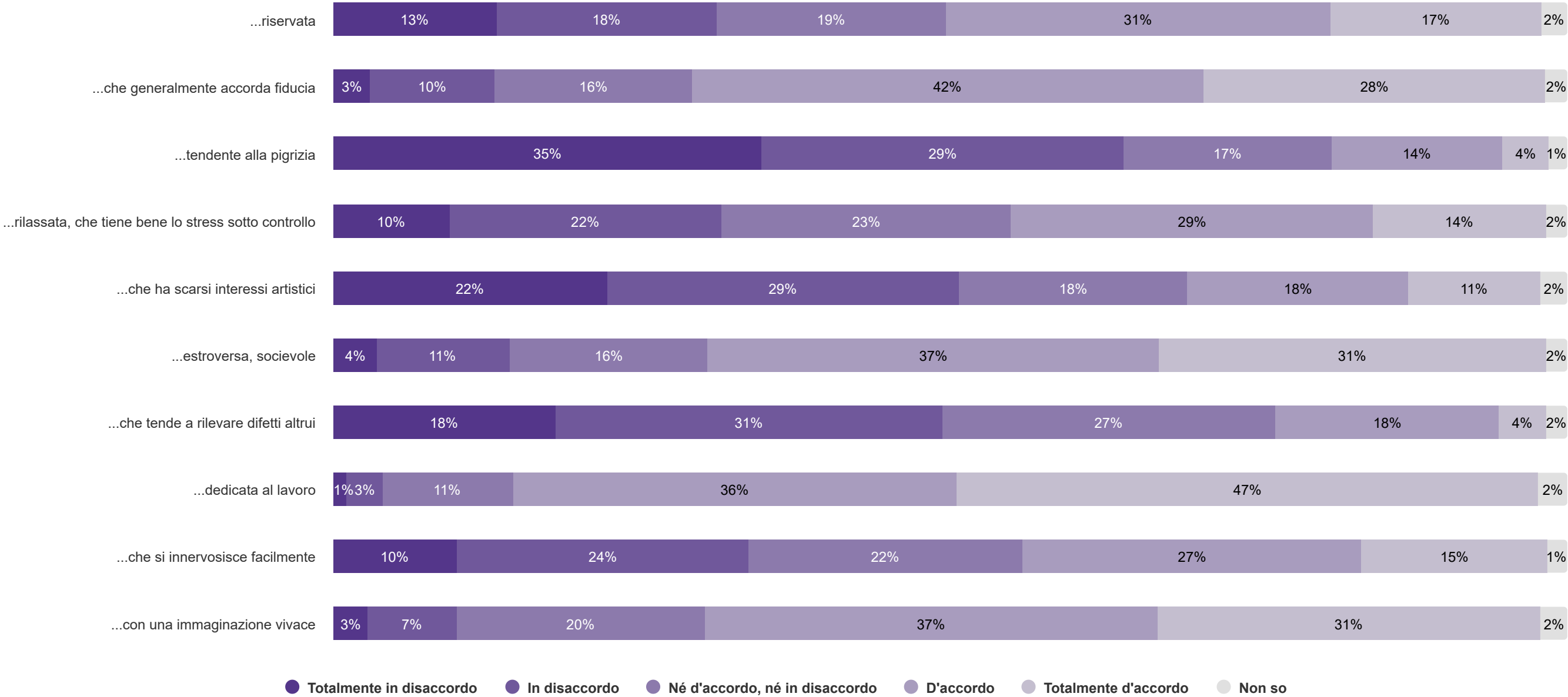
Come descriverebbe sé stesso/a?



Come descriverebbe sé stesso/a?

|                                                          | N     |
|----------------------------------------------------------|-------|
| Appartengo alla maggioranza etnica del Paese in cui vivo | 4.217 |
| Appartengo a una minoranza etnica del Paese in cui vivo  | 224   |
| Altro, si prega di specificare                           | 139   |
| TOTALE                                                   | 4.580 |

Qualche domanda su di lei. Queste informazioni ci consentiranno di analizzare i dati in modo più approfondito. Mi considero una persona....

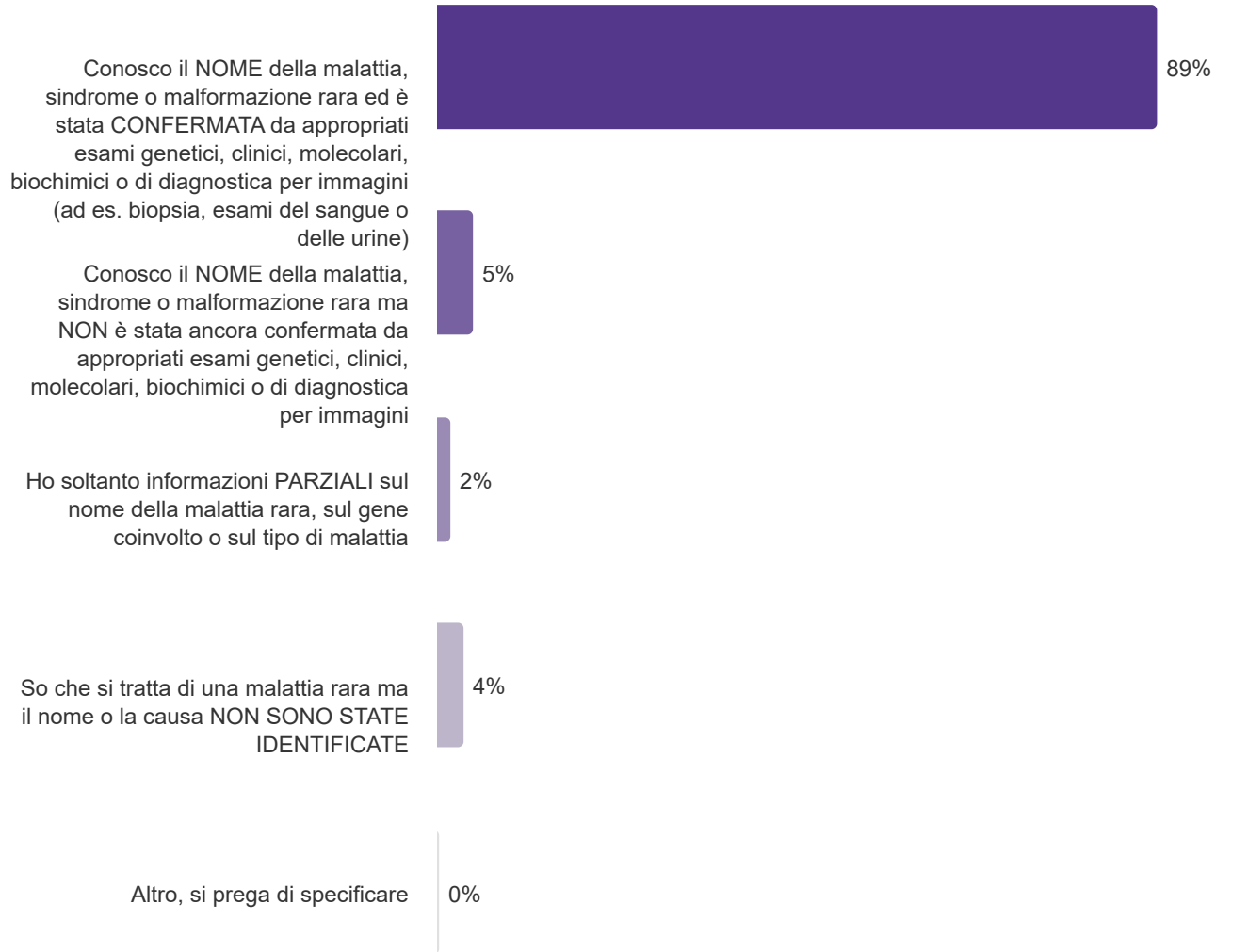


● Totalmente in disaccordo ● In disaccordo ● Né d'accordo, né in disaccordo ● D'accordo ● Totalmente d'accordo ● Non so

Qualche domanda su di lei. Queste informazioni ci consentiranno di analizzare i dati in modo più approfondito. Mi considero una persona....

|                                                           | TOTALMENTE IN<br>DISACCORDO | IN DISACCORDO | NÈ D'ACCORDO, NÈ IN<br>DISACCORDO | D'ACCORDO | TOTALMENTE<br>D'ACCORDO | NON SO | TOTAL |
|-----------------------------------------------------------|-----------------------------|---------------|-----------------------------------|-----------|-------------------------|--------|-------|
| ...riservata                                              | 680                         | 905           | 946                               | 1.585     | 867                     | 101    | 5.084 |
| ...che generalmente accorda fiducia                       | 156                         | 514           | 811                               | 2.110     | 1.406                   | 87     | 5.084 |
| ...tendente alla pigrizia                                 | 1.769                       | 1.495         | 857                               | 699       | 193                     | 71     | 5.084 |
| ...rilassata, che tiene bene lo stress<br>sotto controllo | 483                         | 1.119         | 1.193                             | 1.496     | 712                     | 81     | 5.084 |
| ...che ha scarsi interessi artistici                      | 1.132                       | 1.449         | 940                               | 913       | 544                     | 106    | 5.084 |
| ...estroversa, socievole                                  | 183                         | 551           | 810                               | 1.862     | 1.594                   | 84     | 5.084 |
| ...che tende a rilevare difetti altrui                    | 922                         | 1.595         | 1.368                             | 921       | 196                     | 81     | 5.083 |
| ...dedicata al lavoro                                     | 56                          | 150           | 542                               | 1.823     | 2.396                   | 116    | 5.083 |
| ...che si innervosisce facilmente                         | 514                         | 1.202         | 1.129                             | 1.397     | 765                     | 76     | 5.083 |
| ...con una immaginazione vivace                           | 144                         | 370           | 1.020                             | 1.868     | 1.576                   | 105    | 5.083 |

Selezioni tutte le frasi che descrivono la Sua situazione o quella della persona di cui si prende cura:

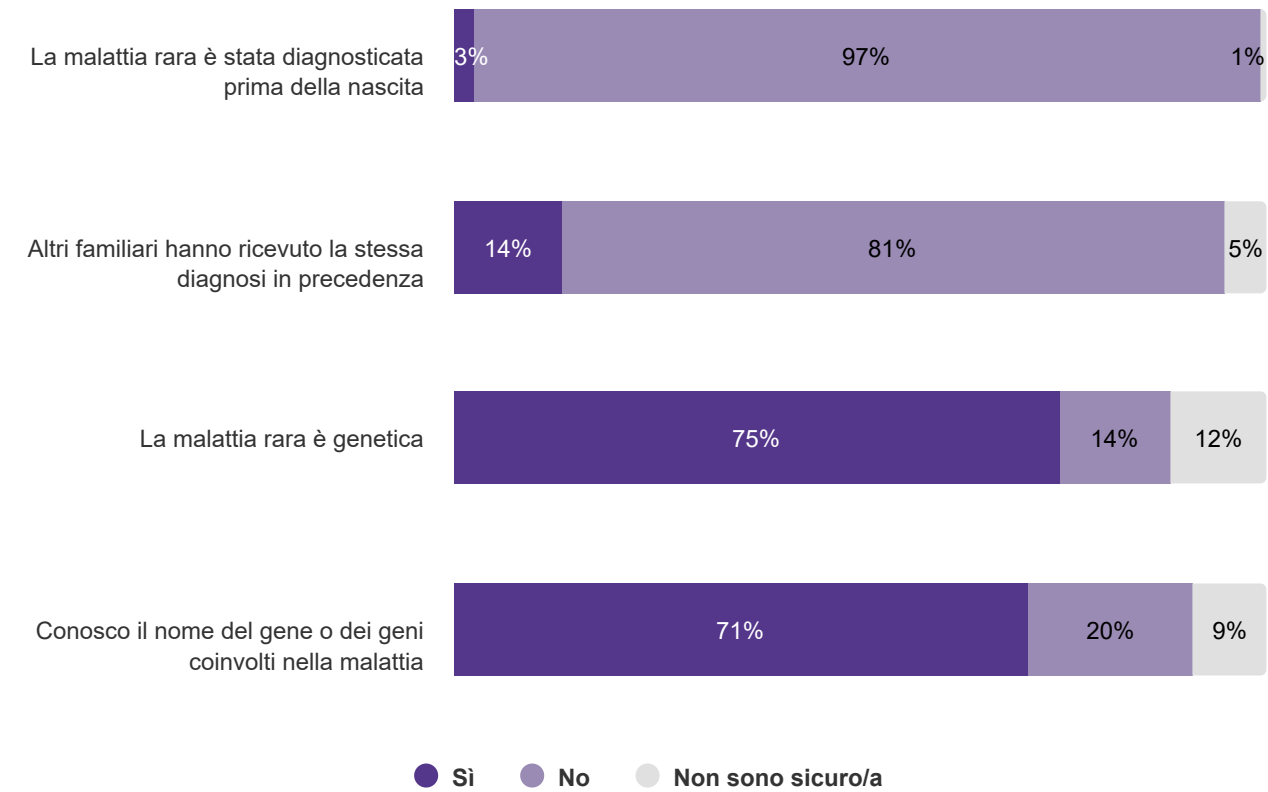


Selezioni tutte le frasi che descrivono la Sua situazione o quella della persona di cui si prende cura:

|                                                                                                                                                                                                                                   | N     |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| Conosco il NOME della malattia, sindrome o malformazione rara ed è stata CONFERMATA da appropriati esami genetici, clinici, molecolari, biochimici o di diagnostica per immagini (ad es. biopsia, esami del sangue o delle urine) | 4.984 |
| Conosco il NOME della malattia, sindrome o malformazione rara ma NON è stata ancora confermata da appropriati esami genetici, clinici, molecolari, biochimici o di diagnostica per immagini                                       | 258   |
| Ho soltanto informazioni PARZIALI sul nome della malattia rara, sul gene coinvolto o sul tipo di malattia                                                                                                                         | 110   |
| So che si tratta di una malattia rara ma il nome o la causa NON SONO STATE IDENTIFICATE                                                                                                                                           | 195   |
| Altro, si prega di specificare                                                                                                                                                                                                    | 22    |
| TOTALE                                                                                                                                                                                                                            | 5.569 |

Nota: queste domande sono state poste solo agli intervistati che hanno affermato che la malattia rara è stata diagnosticata.L'ultimo punto è stato chiesto solo a coloro che hanno indicato che le malattie rare sono genetiche.

Le seguenti frasi si applicano alla Sua situazione?

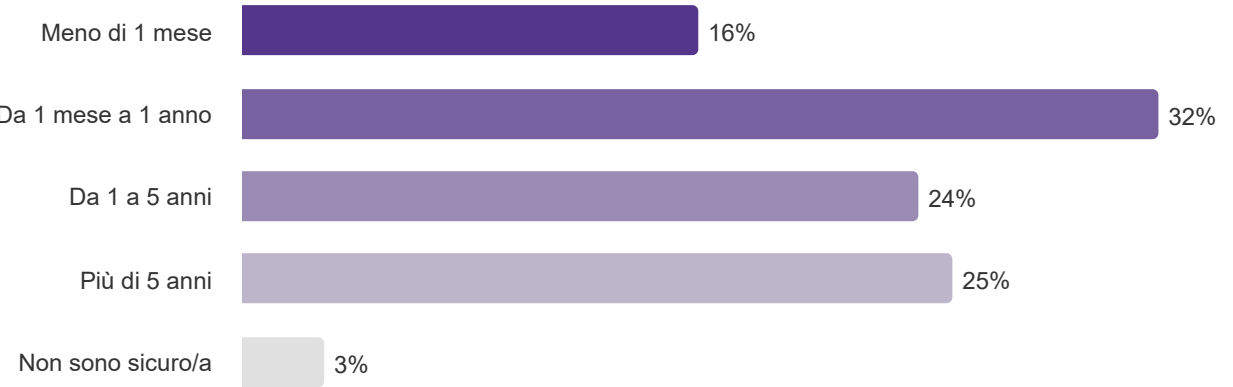


Le seguenti frasi si applicano alla Sua situazione?

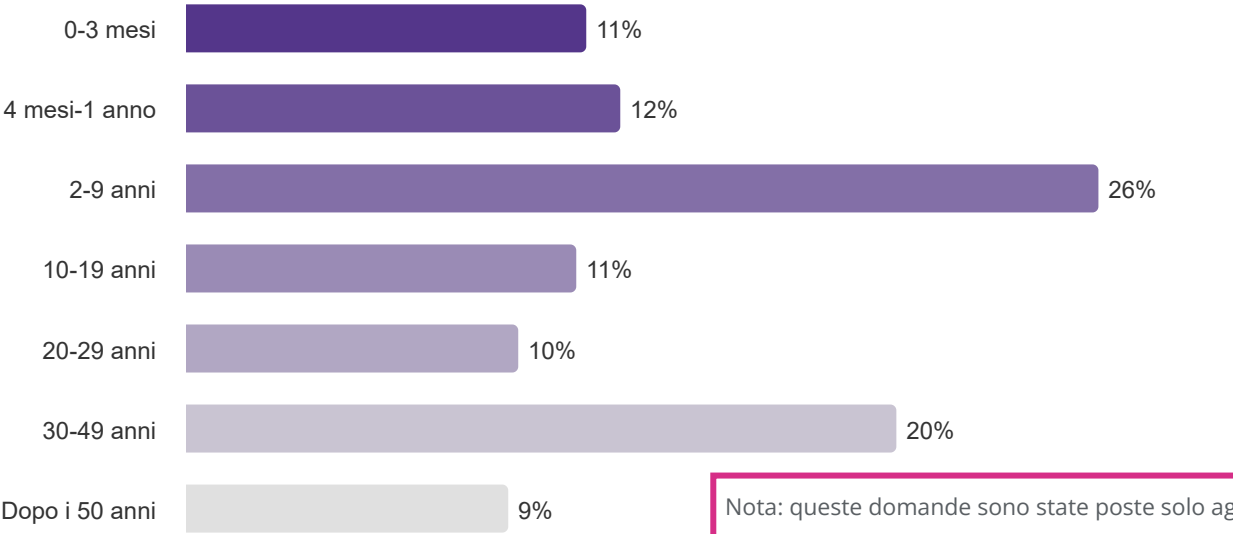
|                                                                 | SI    | NO    | NON SONO SICURO/A | TOTAL |
|-----------------------------------------------------------------|-------|-------|-------------------|-------|
| La malattia rara è stata diagnosticata prima della nascita      | 149   | 5.139 | 32                | 5.320 |
| Altri familiari hanno ricevuto la stessa diagnosi in precedenza | 725   | 4.329 | 266               | 5.320 |
| La malattia rara è genetica                                     | 3.981 | 725   | 614               | 5.320 |
| Conosco il nome del gene o dei geni coinvolti nella malattia    | 3.261 | 927   | 406               | 4.594 |



Quanto tempo è trascorso tra la prima visita medica e la conferma della diagnosi attraverso i corretti esami genetici, clinici, di diagnostica per immagini, molecolari o biochimici (ad es. biopsia, analisi del sangue o delle urine):



A che età ha ricevuto la conferma della diagnosi?



Nota: queste domande sono state poste solo agli intervistati che hanno affermato che la malattia rara è stata diagnosticata.

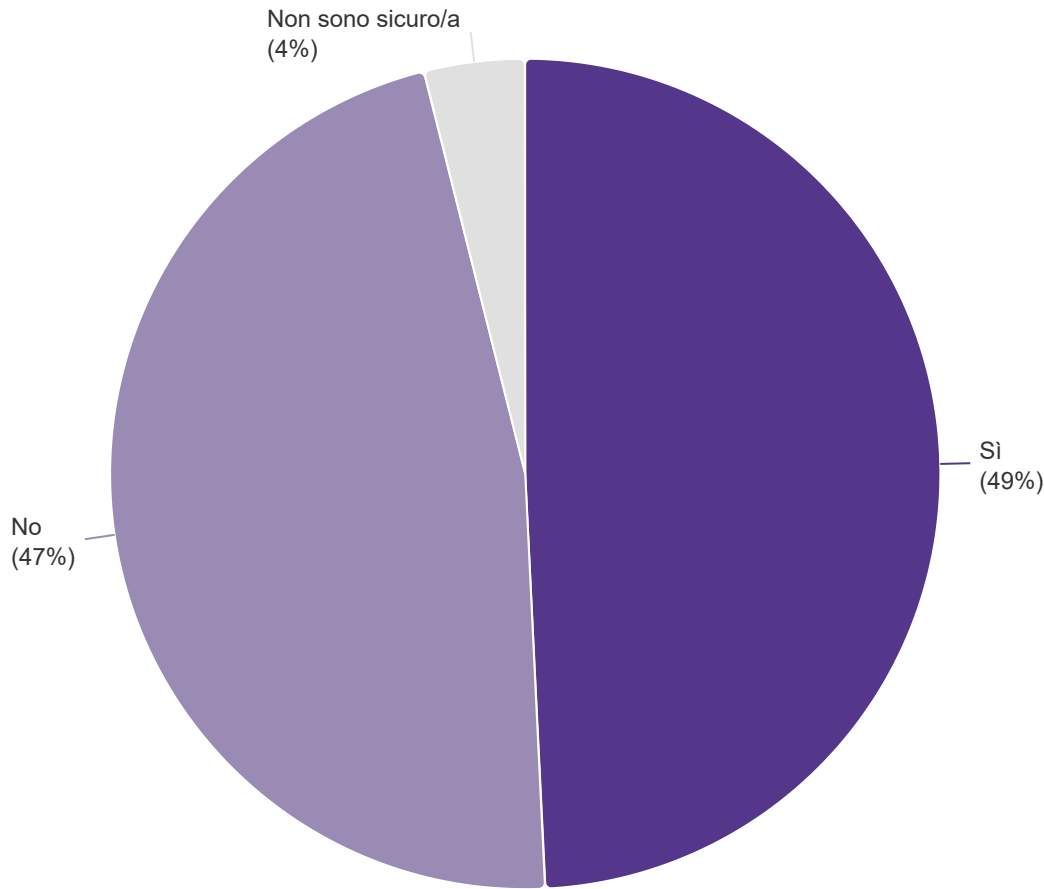
Quanto tempo è trascorso tra la prima visita medica e la conferma della diagnosi attraverso i corretti esami genetici, clinici, di diagnostica per immagini, molecolari o biochimici (ad es. biopsia, analisi del sangue o delle urine):

|                    | N     |
|--------------------|-------|
| Meno di 1 mese     | 825   |
| Da 1 mese a 1 anno | 1.655 |
| Da 1 a 5 anni      | 1.222 |
| Più di 5 anni      | 1.284 |
| Non sono sicuro/a  | 152   |
| TOTALE             | 5.138 |

A che età ha ricevuto la conferma della diagnosi?

|                | N     |
|----------------|-------|
| 0-3 mesi       | 587   |
| 4 mesi-1 anno  | 638   |
| 2-9 anni       | 1.335 |
| 10-19 anni     | 574   |
| 20-29 anni     | 489   |
| 30-49 anni     | 1.040 |
| Dopo i 50 anni | 474   |
| TOTALE         | 5.137 |

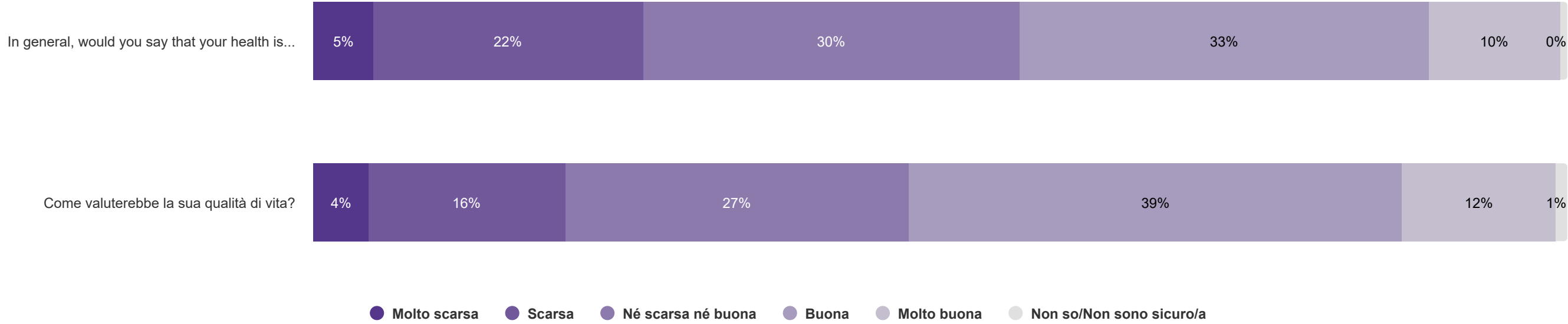
La malattia rara è stata diagnosticata mediante esami standard eseguiti alla nascita?



Questa domanda veniva posta solo quando la diagnosi veniva effettuata ai pazienti di età inferiore a 3 mesi.

La malattia rara è stata diagnosticata mediante esami standard eseguiti alla nascita?

|                   | N   |
|-------------------|-----|
| Sì                | 289 |
| No                | 275 |
| Non sono sicuro/a | 23  |
| TOTALE            | 587 |

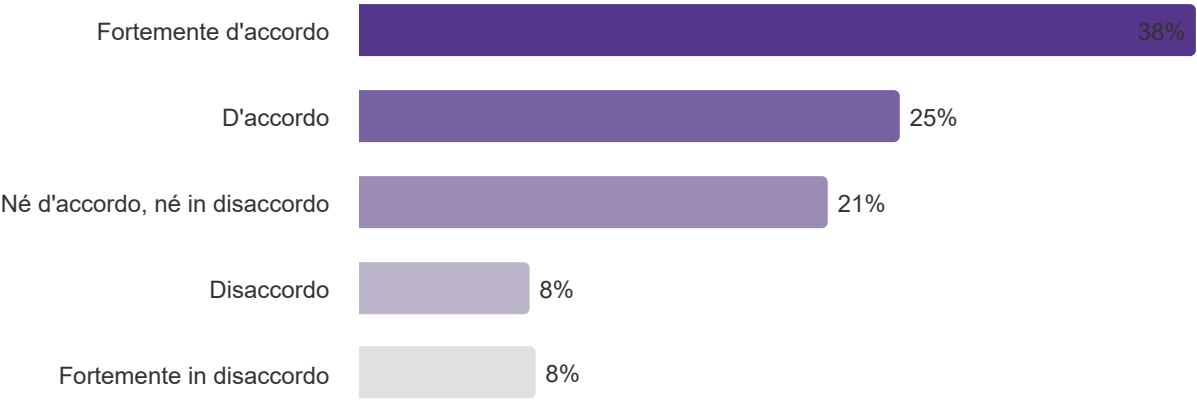


|                                                  | MOLTO SCARSA | SCARSA | NÉ SCARSA NÉ BUONA | BUONA | MOLTO BUONA | NON SO/NON SONO SICURO/A | TOTAL |
|--------------------------------------------------|--------------|--------|--------------------|-------|-------------|--------------------------|-------|
| In general, would you say that your health is... | 274          | 1.200  | 1.667              | 1.822 | 579         | 27                       | 5.569 |
| Come valuterebbe la sua qualità di vita?         | 250          | 875    | 1.524              | 2.191 | 683         | 46                       | 5.569 |

...avrei voluto ricevere la diagnosi ALLA NASCITA

|                                | N     |
|--------------------------------|-------|
| Fortemente d'accordo           | 965   |
| D'accordo                      | 624   |
| Né d'accordo, né in disaccordo | 542   |
| Disaccordo                     | 199   |
| Fortemente in disaccordo       | 204   |
| TOTALE                         | 2.534 |

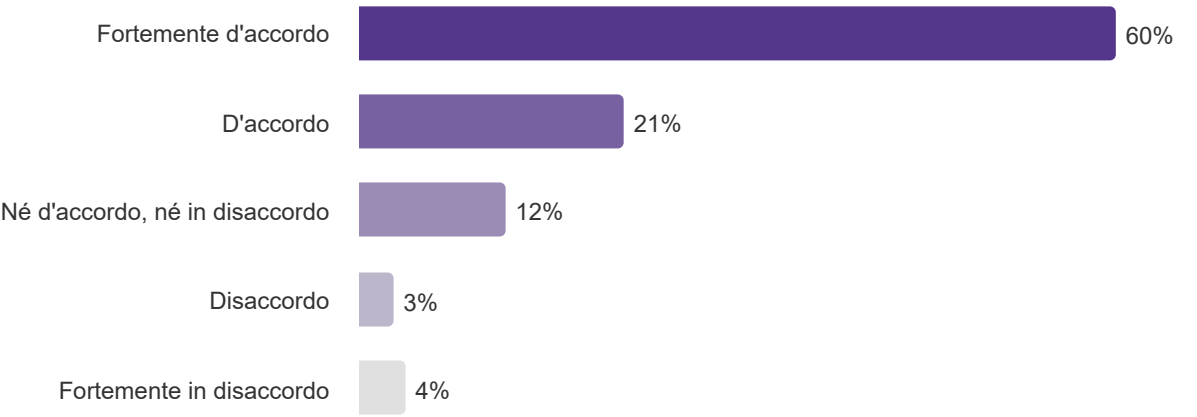
...avrei voluto ricevere la diagnosi ALLA NASCITA



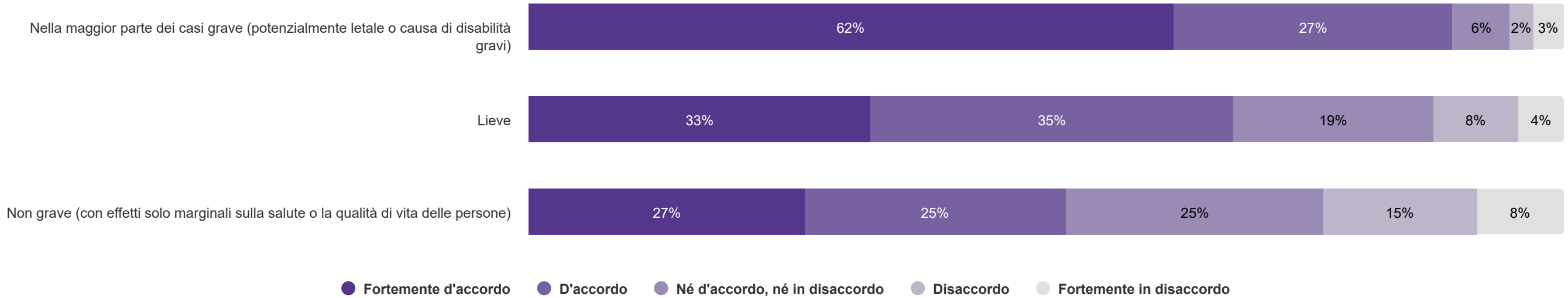
...avrei voluto che la persona di cui mi occupo avesse ricevuto la diagnosi ALLA NASCITA

|                                | N     |
|--------------------------------|-------|
| Fortemente d'accordo           | 1.812 |
| D'accordo                      | 634   |
| Né d'accordo, né in disaccordo | 354   |
| Disaccordo                     | 86    |
| Fortemente in disaccordo       | 116   |
| TOTALE                         | 3.002 |

...avrei voluto che la persona di cui mi occupo avesse ricevuto la diagnosi ALLA NASCITA



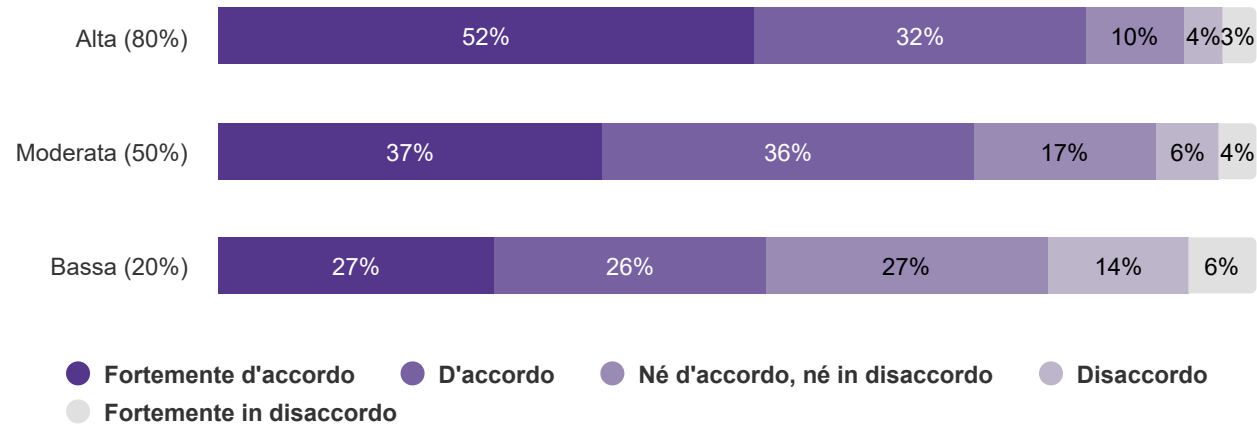
Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA, SE essa è:



Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA, SE essa è:

|                                                                                        | FORTEMENTE D'ACCORDO | D'ACCORDO | NÉ D'ACCORDO, NÉ IN DISACCORDO | DISACCORDO | FORTEMENTE IN DISACCORDO | TOTAL |
|----------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|-----------|--------------------------------|------------|--------------------------|-------|
| Nella maggior parte dei casi grave (potenzialmente letale o causa di disabilità gravi) | 3.475                | 1.502     | 308                            | 126        | 158                      | 5.569 |
| Lieve                                                                                  | 1.844                | 1.953     | 1.076                          | 459        | 237                      | 5.569 |
| Non grave (con effetti solo marginali sulla salute o la qualità di vita delle persone) | 1.490                | 1.407     | 1.386                          | 824        | 462                      | 5.569 |

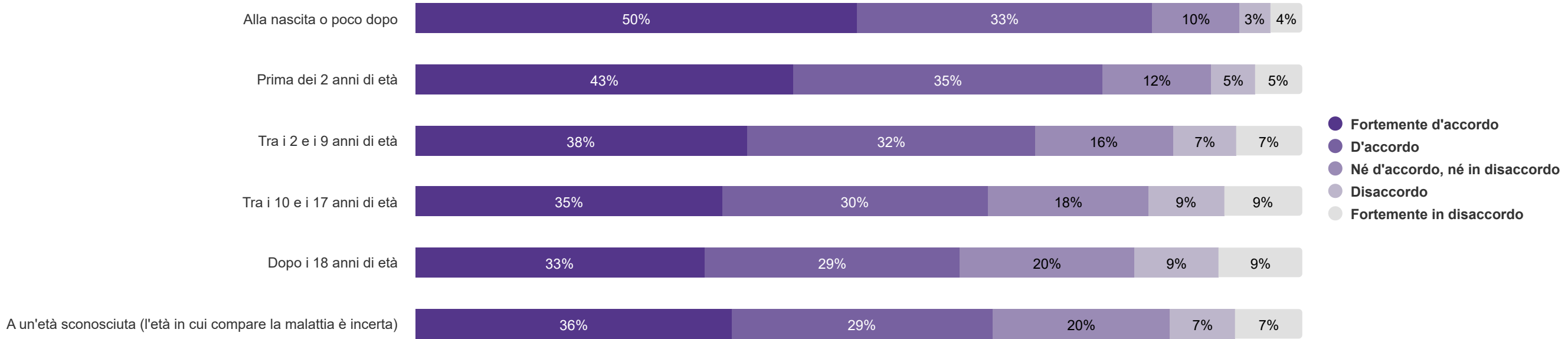
Quando si esegue lo screening per una malattia, esiste la possibilità che quella malattia non si sviluppi, anche se il risultato del test è positivo. Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE, con un risultato positivo al test, ha una probabilità effettiva di svilupparsi:



Quando si esegue lo screening per una malattia, esiste la possibilità che quella malattia non si sviluppi, anche se il risultato del test è positivo. Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE, con un risultato positivo al test, ha una probabilità effettiva di svilupparsi:

|                | D'ACCOR... | FORTEM...<br>D'ACCOR... | NÈ<br>D'ACCOR...<br>NÉ IN<br>DISACCO... | DISACCO... | FORTEM...<br>IN<br>DISACCO... | TOTAL |
|----------------|------------|-------------------------|-----------------------------------------|------------|-------------------------------|-------|
| Alta (80%)     | 1.779      | 2.886                   | 532                                     | 196        | 176                           | 5.569 |
| Moderata (50%) | 2.005      | 2.067                   | 972                                     | 329        | 196                           | 5.569 |
| Bassa (20%)    | 1.454      | 1.495                   | 1.514                                   | 757        | 349                           | 5.569 |

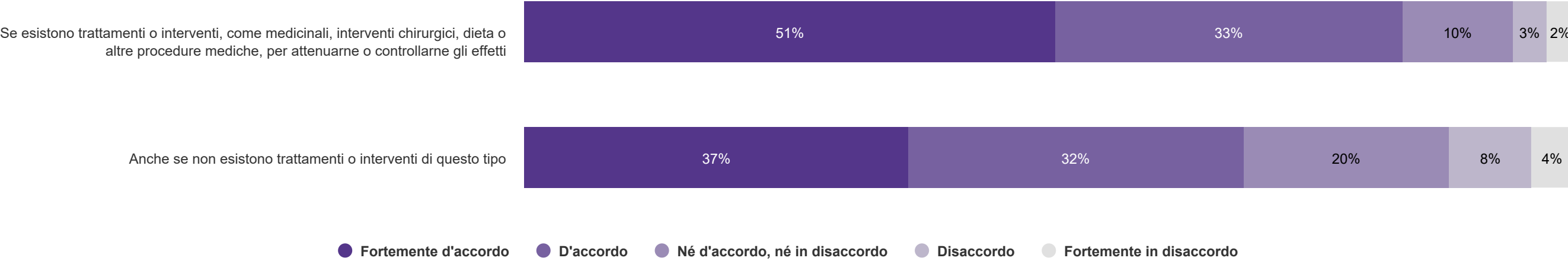
Una malattia può essere diagnosticata alla nascita, ma può manifestarsi più avanti nel corso della vita. Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE i primi sintomi compaiono solitamente:



Una malattia può essere diagnosticata alla nascita, ma può manifestarsi più avanti nel corso della vita. Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE i primi sintomi compaiono solitamente:

|                                                                   | FORTEMENTE D'ACCORDO | D'ACCORDO | NÉ D'ACCORDO, NÉ IN DISACCORDO | DISACCORDO | FORTEMENTE IN DISACCORDO | TOTAL |
|-------------------------------------------------------------------|----------------------|-----------|--------------------------------|------------|--------------------------|-------|
| Alla nascita o poco dopo                                          | 2.778                | 1.854     | 552                            | 190        | 195                      | 5.569 |
| Prima dei 2 anni di età                                           | 2.380                | 1.944     | 685                            | 268        | 292                      | 5.569 |
| Tra i 2 e i 9 anni di età                                         | 2.090                | 1.808     | 873                            | 392        | 406                      | 5.569 |
| Tra i 10 e i 17 anni di età                                       | 1.934                | 1.672     | 1.006                          | 474        | 483                      | 5.569 |
| Dopo i 18 anni di età                                             | 1.826                | 1.603     | 1.095                          | 529        | 516                      | 5.569 |
| A un'età sconosciuta (l'età in cui compare la malattia è incerta) | 1.995                | 1.637     | 1.115                          | 406        | 416                      | 5.569 |

La prossima serie di domande riguarda la sua opinione sull'uso di test di screening neonatale per UNA MALATTIA RARA. Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA:

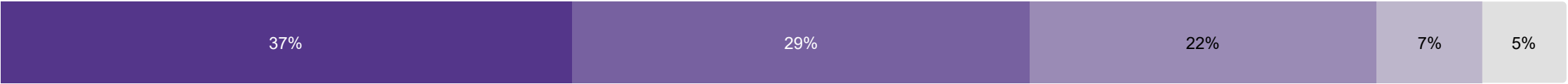


La prossima serie di domande riguarda la sua opinione sull'uso di test di screening neonatale per UNA MALATTIA RARA. Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA:

|                                                                                                                                                          | FORTEMENTE D'ACCORDO | D'ACCORDO | NÉ D'ACCORDO, NÉ IN DISACCORDO | DISACCORDO | FORTEMENTE IN DISACCORDO | TOTAL |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|-----------|--------------------------------|------------|--------------------------|-------|
| Se esistono trattamenti o interventi, come medicinali, interventi chirurgici, dieta o altre procedure mediche, per attenuarne o controllarne gli effetti | 2.825                | 1.846     | 584                            | 178        | 136                      | 5.569 |
| Anche se non esistono trattamenti o interventi di questo tipo                                                                                            | 2.047                | 1.776     | 1.090                          | 436        | 220                      | 5.569 |



Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA, SE questa colpisce:

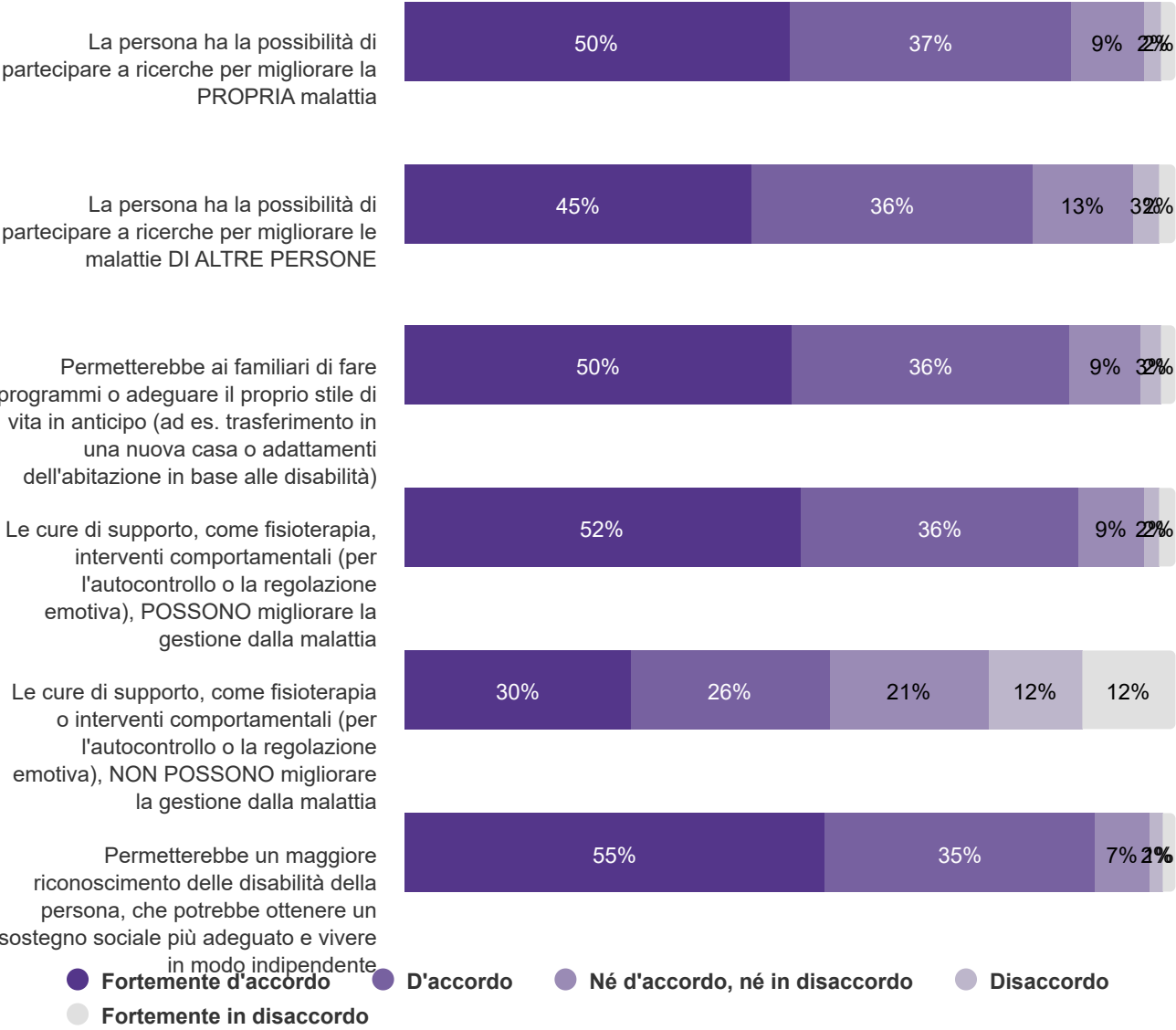


Fortemente d'accordo D'accordo Né d'accordo, né in disaccordo Disaccordo Fortemente in disaccordo

Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA, SE questa colpisce:

|                                | FORTEMENTE D'ACCORDO | D'ACCORDO | NÉ D'ACCORDO, NÉ IN DISACCORDO | DISACCORDO | FORTEMENTE IN DISACCORDO | TOTAL |
|--------------------------------|----------------------|-----------|--------------------------------|------------|--------------------------|-------|
| Più di una persona su 100.000  | 2.172                | 1.703     | 953                            | 328        | 413                      | 5.569 |
| Meno di una persona su 100.000 | 2.036                | 1.631     | 1.232                          | 375        | 295                      | 5.569 |

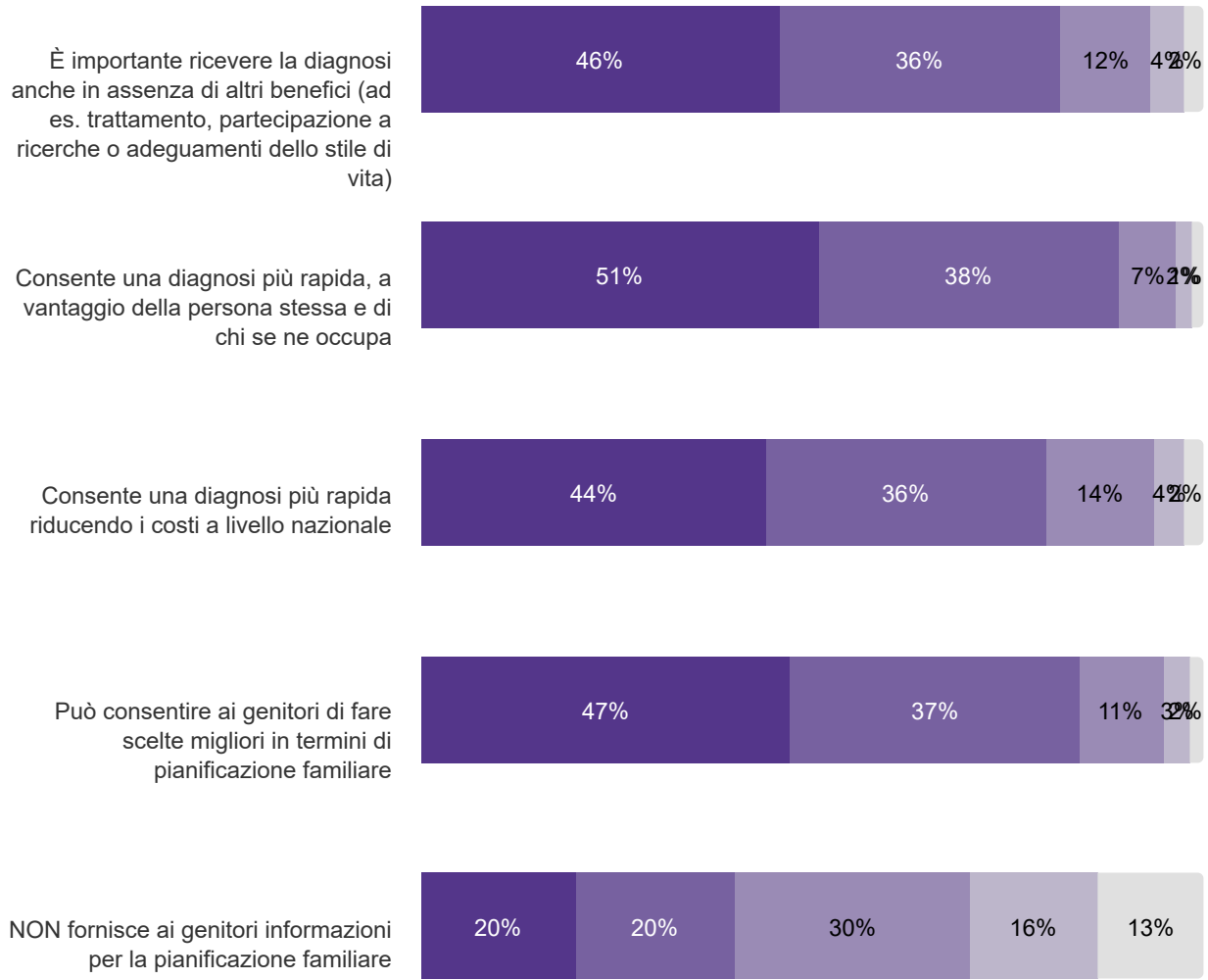
Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE NON ESISTONO TRATTAMENTI E:



Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE NON ESISTONO TRATTAMENTI E:

|                                                                                                                                                                                             | FORTE...<br>D'ACC... | D'ACC... | NÉ<br>D'ACC...<br>NÉ IN<br>DISAC... | DISAC... | FORTE...<br>IN<br>DISAC... | TOTAL |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------|-------------------------------------|----------|----------------------------|-------|
| La persona ha la possibilità di partecipare a ricerche per migliorare la PROPRIA malattia                                                                                                   | 2.792                | 2.040    | 527                                 | 123      | 87                         | 5.569 |
| La persona ha la possibilità di partecipare a ricerche per migliorare le malattie DI ALTRE PERSONE                                                                                          | 2.521                | 2.030    | 731                                 | 186      | 101                        | 5.569 |
| Permetterebbe ai familiari di fare programmi o adeguare il proprio stile di vita in anticipo (ad es. trasferimento in una nuova casa o adattamenti dell'abitazione in base alle disabilità) | 2.809                | 2.004    | 515                                 | 153      | 88                         | 5.569 |
| Le cure di supporto, come fisioterapia, interventi comportamentali (per l'autocontrollo o la regolazione emotiva), POSSONO migliorare la gestione dalla malattia                            | 2.877                | 2.006    | 475                                 | 112      | 99                         | 5.569 |
| Le cure di supporto, come fisioterapia o interventi comportamentali (per l'autocontrollo o la regolazione emotiva), NON POSSONO migliorare la gestione dalla malattia                       | 1.656                | 1.430    | 1.155                               | 671      | 657                        | 5.569 |
| Permetterebbe un maggiore riconoscimento delle disabilità della persona, che potrebbe ottenere un                                                                                           | 3.045                | 1.952    | 307                                 | 101      | 74                         | 5.569 |

Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE NON ESISTONO TRATTAMENTI E:

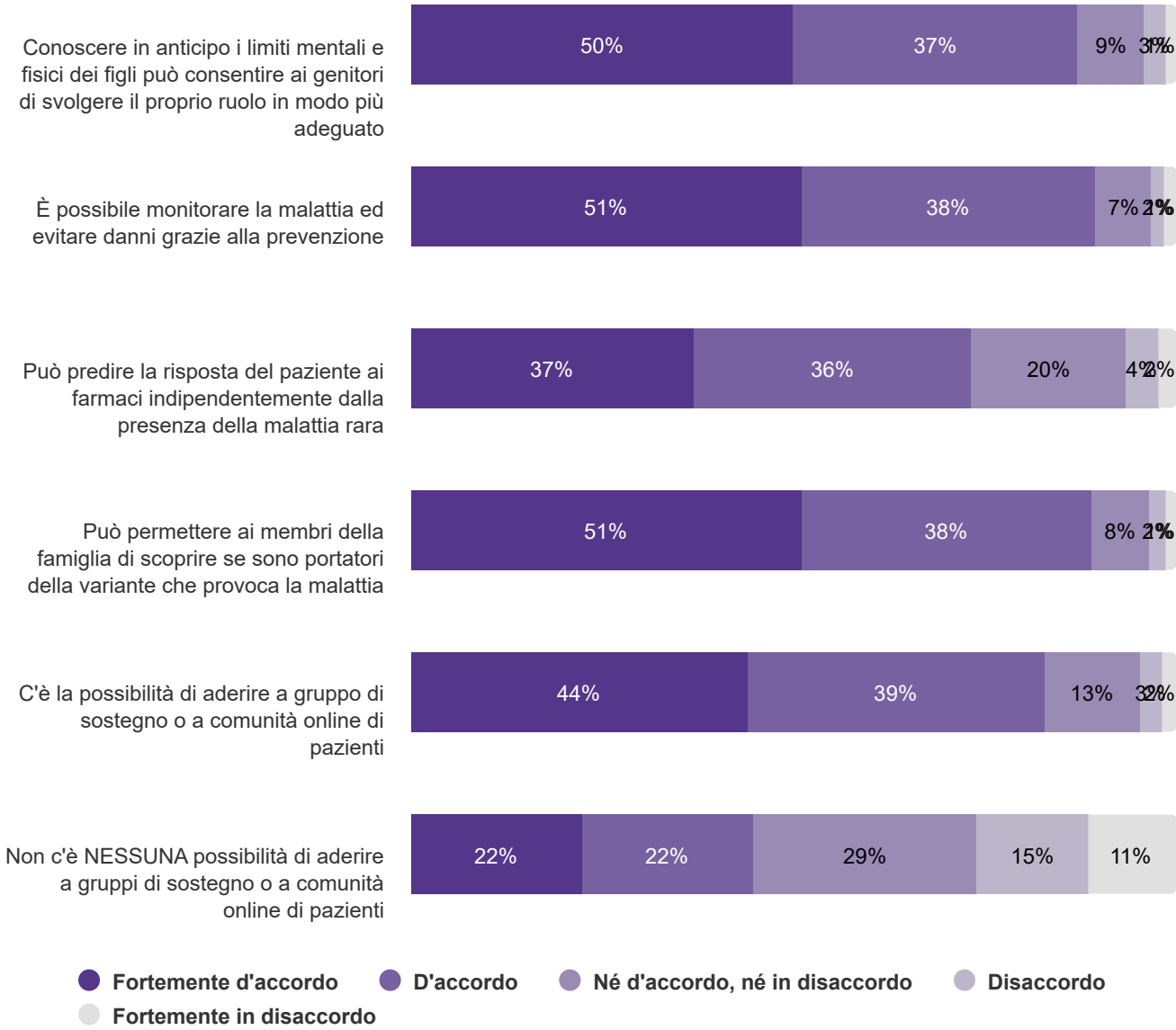


● Fortemente d'accordo    ● D'accordo    ● Né d'accordo, né in disaccordo    ● Disaccordo    ● Fortemente in disaccordo

Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE NON ESISTONO TRATTAMENTI E:

|                                                                                                                                                        | FORTEM...<br>D'ACCO... | D'ACCO... | NÉ<br>D'ACCO...<br>NÉ IN<br>DISACC... | DISACC... | FORTEM...<br>IN<br>DISACC... | TOTAL |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|-----------|---------------------------------------|-----------|------------------------------|-------|
| È importante ricevere la diagnosi anche in assenza di altri benefici (ad es. trattamento, partecipazione a ricerche o adeguamenti dello stile di vita) | 2.565                  | 1.998     | 646                                   | 239       | 121                          | 5.569 |
| Consente una diagnosi più rapida, a vantaggio della persona stessa e di chi se ne occupa                                                               | 2.845                  | 2.141     | 397                                   | 116       | 70                           | 5.569 |
| Consente una diagnosi più rapida riducendo i costi a livello nazionale                                                                                 | 2.471                  | 1.991     | 776                                   | 201       | 130                          | 5.569 |
| Può consentire ai genitori di fare scelte migliori in termini di pianificazione familiare                                                              | 2.641                  | 2.062     | 606                                   | 171       | 89                           | 5.569 |
| NON fornisce ai genitori informazioni per la pianificazione familiare                                                                                  | 1.117                  | 1.135     | 1.672                                 | 912       | 733                          | 5.569 |

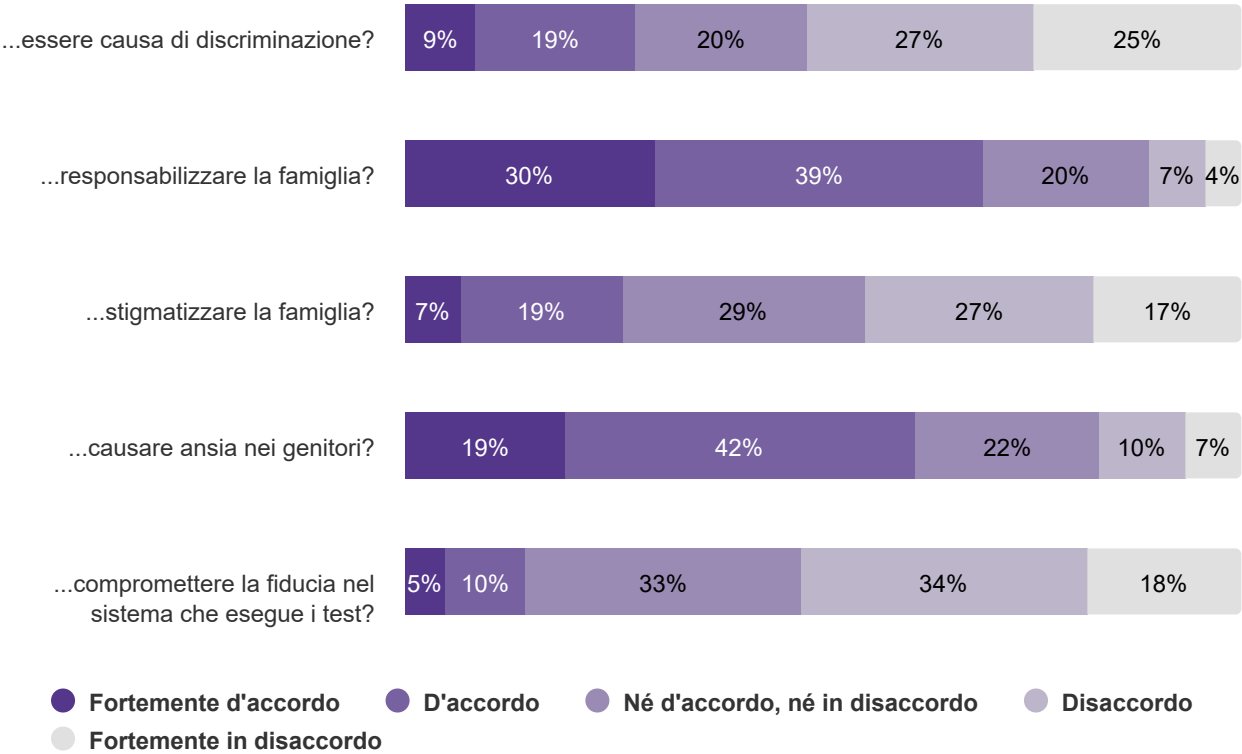
Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE NON ESISTONO TRATTAMENTI E:



Secondo lei, si dovrebbe eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA SE NON ESISTONO TRATTAMENTI E:

|                                                                                                                                        | FORTE...<br>D'ACC... | D'ACC... | NÈ<br>D'ACC...<br>NÉ IN<br>DISAC... | DISAC... | FORTE...<br>IN<br>DISAC... | TOTAL |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------|----------|-------------------------------------|----------|----------------------------|-------|
| Conoscere in anticipo i limiti mentali e fisici dei figli può consentire ai genitori di svolgere il proprio ruolo in modo più adeguato | 2.787                | 2.080    | 476                                 | 154      | 72                         | 5.569 |
| È possibile monitorare la malattia ed evitare danni grazie alla prevenzione                                                            | 2.858                | 2.136    | 411                                 | 91       | 73                         | 5.569 |
| Può predire la risposta del paziente ai farmaci indipendentemente dalla presenza della malattia rara                                   | 2.068                | 2.016    | 1.132                               | 237      | 116                        | 5.569 |
| Può permettere ai membri della famiglia di scoprire se sono portatori della variante che provoca la malattia                           | 2.854                | 2.106    | 423                                 | 120      | 66                         | 5.569 |
| C'è la possibilità di aderire a gruppo di sostegno o a comunità online di pazienti                                                     | 2.462                | 2.159    | 704                                 | 152      | 92                         | 5.569 |
| Non c'è NESSUNA possibilità di aderire a gruppi di sostegno o a comunità online di pazienti                                            | 1.253                | 1.249    | 1.624                               | 819      | 624                        | 5.569 |

Secondo lei, eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA potrebbe:



Secondo lei, eseguire lo screening neonatale per UNA MALATTIA RARA potrebbe:

|                                                            | FORTE...<br>D'ACC... | D'ACC... | NÉ<br>D'ACC...<br>NÉ IN<br>DISAC... | DISAC... | FORTE...<br>IN<br>DISAC... | TOTAL |
|------------------------------------------------------------|----------------------|----------|-------------------------------------|----------|----------------------------|-------|
| ...essere causa di discriminazione?                        | 482                  | 1.069    | 1.141                               | 1.505    | 1.372                      | 5.569 |
| ...responsabilizzare la famiglia?                          | 1.682                | 2.181    | 1.101                               | 384      | 221                        | 5.569 |
| ...stigmatizzare la famiglia?                              | 388                  | 1.073    | 1.616                               | 1.522    | 970                        | 5.569 |
| ...causare ansia nei genitori?                             | 1.083                | 2.331    | 1.216                               | 577      | 362                        | 5.569 |
| ...compromettere la fiducia nel sistema che esegue i test? | 278                  | 538      | 1.841                               | 1.893    | 1.019                      | 5.569 |

# Grazie!

Per qualsiasi domanda, contatta il team di Rare Barometer  
all'indirizzo [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)