

TYRIMO REZULTATAI

Reta liga sergančių žmonių nuomonė apie naujagimių patikrą

Rare Barometer apklausa su „Screen4Care“ tyrimo projektu

Tikslinė populiacija:

- Reta liga sergantys žmonės arba
- šeimos nariai (tėvai ir artimi giminaičiai)



2023 m. gegužės 24 – liepos 23 d.

6 179 respondentai visame pasaulyje ir

5569 respondentai Europoje



24 kalbos



50 šalių



Buvo atstovaujama daugiau nei **1 300** retų ligų

PRIETAISAI EUROPAI



KAIP NAUDOTI ŠIĄ INFORMACIJĄ SUVESTĘ

Šioje informacijos suvestinėje rasite kiekvieno „Rare Barometer“ tyrimo apie retomis ligomis sergančių žmonių nuomonę apie naujagimių patikrą klausimo rezultatus.

Nenaudokite klausimų, kuriems yra mažiau nei 30 respondentų, rezultatų.

Naudodami rezultatus žr. Rare Barometer arba pridėkite Rare Barometer logotipą.



KALBOS

Galite pakeisti kalbą apatiniame kairiajame šio puslapio kampe ir pasiekti klausimus bei būdus, kurie buvo pateikti respondentams 24 apklausos kalbomis.

Kai kurių kintamųjų, kurie buvo apskaičiuoti uždarius klausimyną, ir kai kurių komentarų, pridėtų šioje informacijos suvestinėje, vertimas nepasiekiamas.



Informacija

Daugiau informacijos:

- Susisiekite su Rare Barometer komanda adresu rare.barometer@eurordis.org.
- Apsilankykite Rare Barometer svetainėje adresu eurordis.org/voices.
- Apsilankykite mūsų naujagimių patikrai skirtame tinklalapyje: eurordis.org/rare-barometer-survey.

TURINIO SĄRAŠAS

1. Pavyzdinė informacija

2. Respondentų noras, kad jų reta liga būtų diagnozuota gimus

3. Respondentų nuomonė apie naujagimių patikrą dėl visų retų ligų

DAUGIAU APIE APKLAUSĄ

Tyrimo klausimai ir išsami Europos rezultatų analizė yra pilnoje ataskaitoje anglų kalba: tiny.cc/RB_NBS_report

Pagrindinius rezultatus galite rasti informaciniuose lapuose: tiny.cc/RB_NBS_factsheets

Originalus klausimynas: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Respondentų skaičius

5 569

Įrenginys naudojamas atsakymui



● PC ● Tablet ● Smartphone

Vidutinis minučių skaičius užpildyti anketą

26

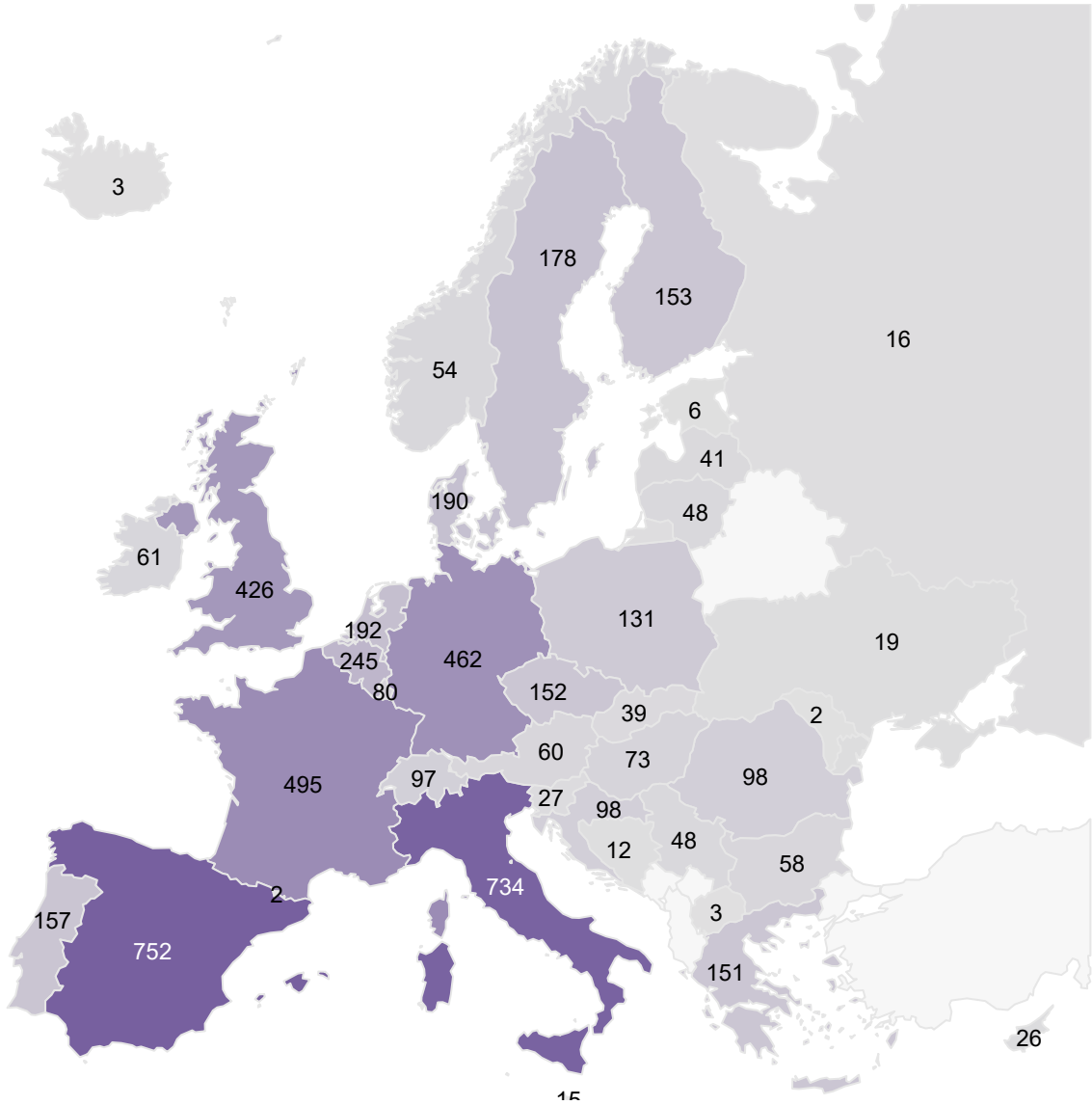
Mean

Vidutinis minučių skaičius užpildyti anketą

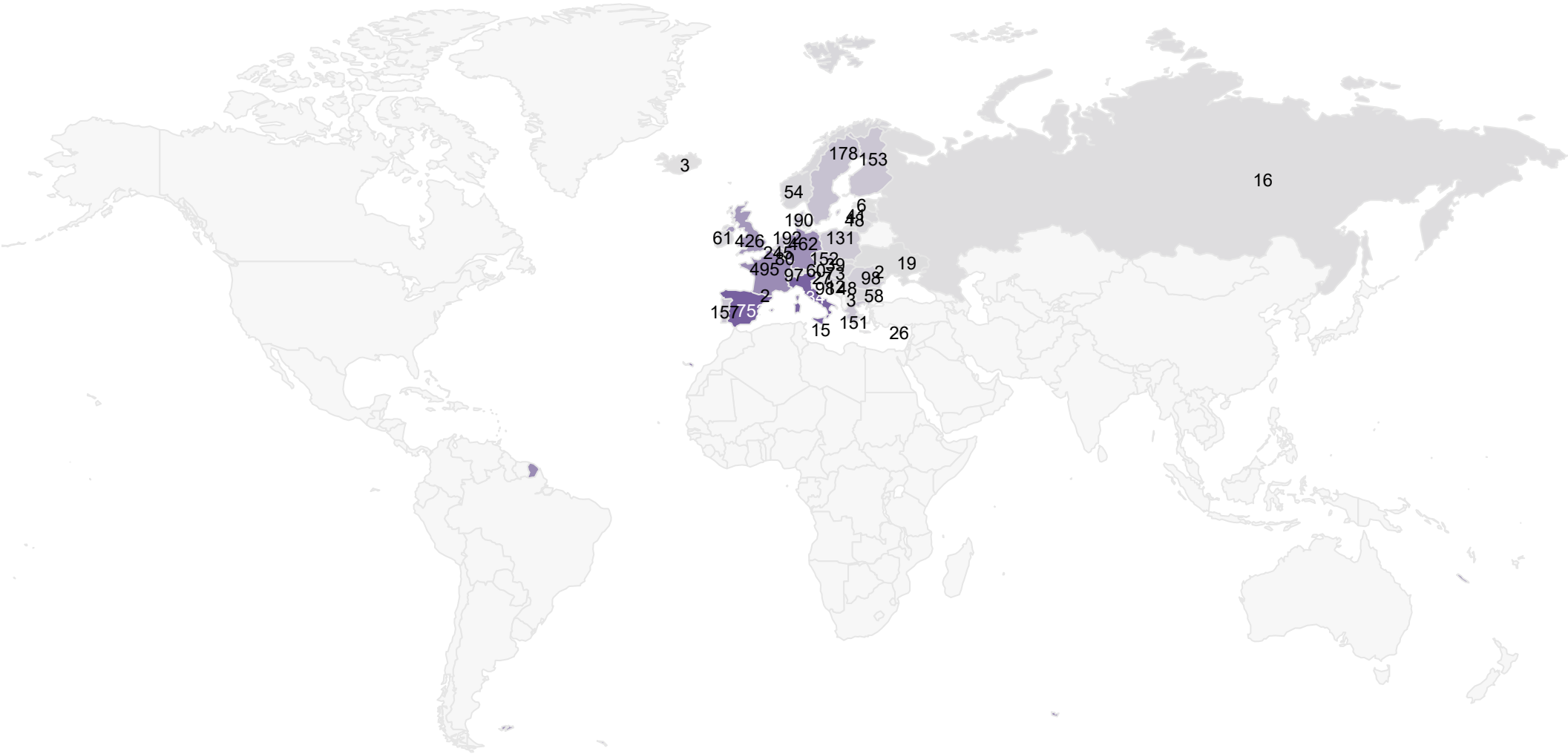
19

Median

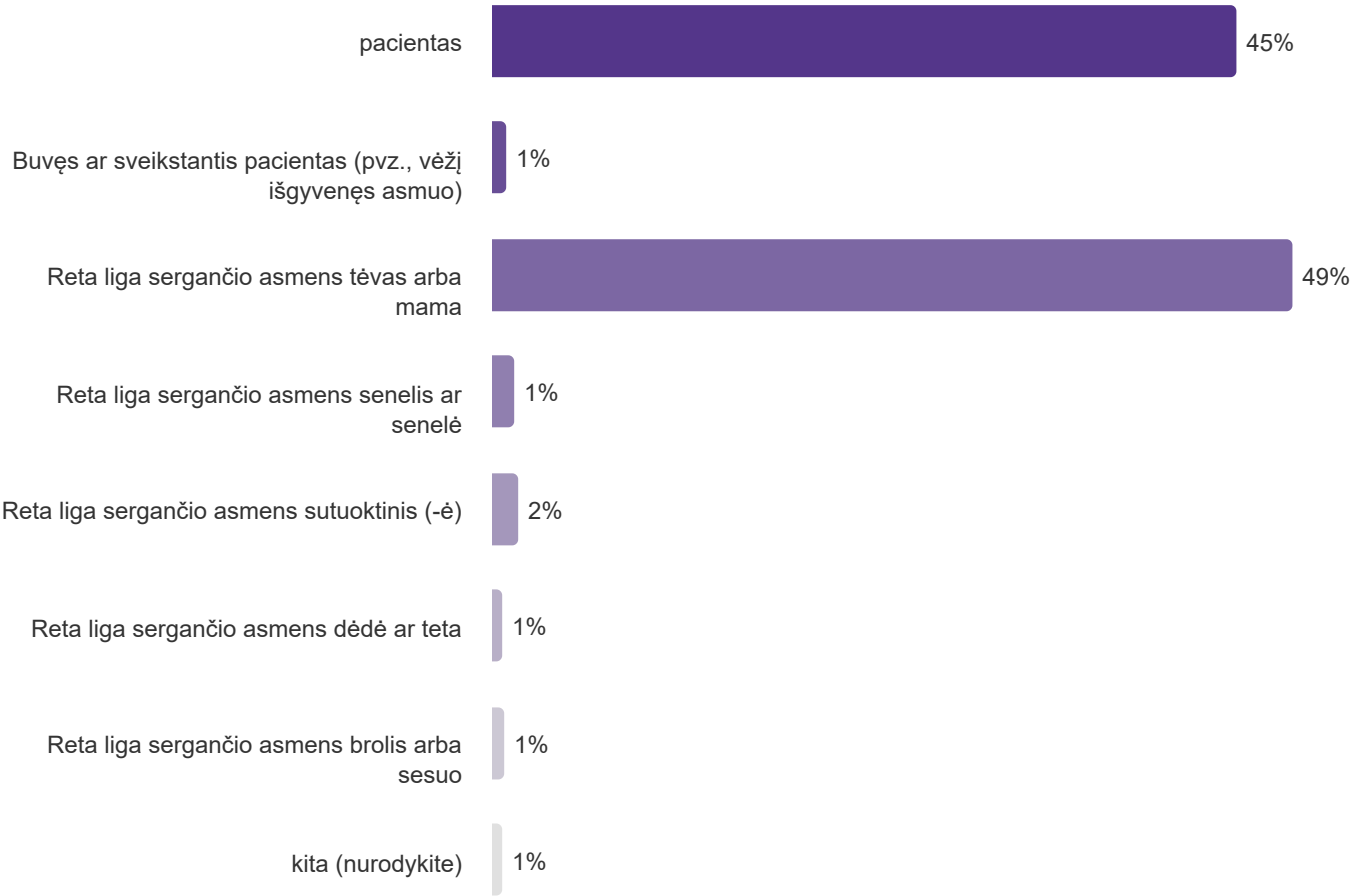
Kokioje valstybėje gyvenate?



Kokioje valstybėje gyvenate?



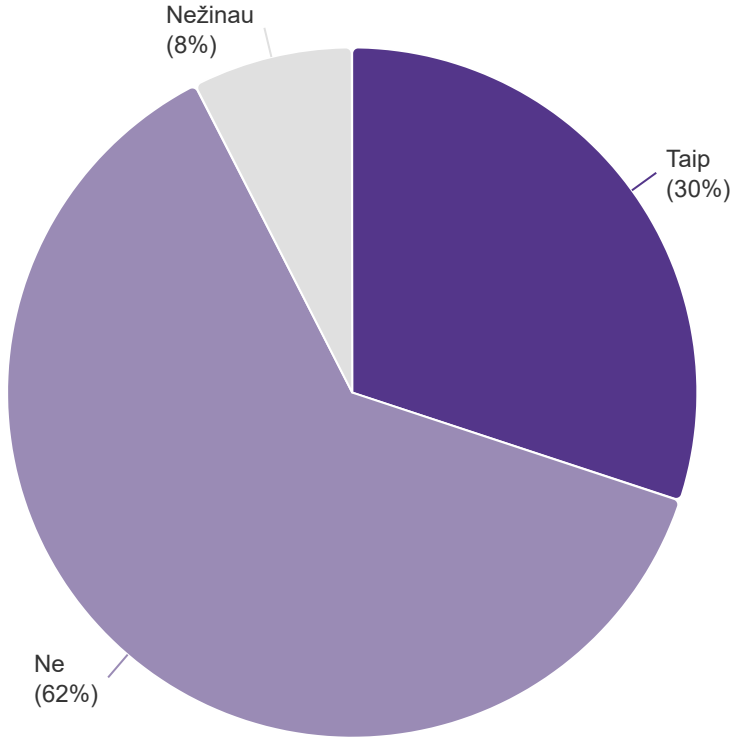
Ar esate...



Ar esate...

	N
pacientas	2 514
Buvęs ar sveikstantis pacientas (pvz., vėžį išgyvenęs asmuo)	53
Reta liga sergančio asmens tėvas arba mama	2 701
Reta liga sergančio asmens senelis ar senelė	80
Reta liga sergančio asmens sutuoktinis (-ė)	93
Reta liga sergančio asmens dėdė ar teta	39
Reta liga sergančio asmens brolis arba sesuo	49
kita (nurodykite)	40
TOTAL	5 569

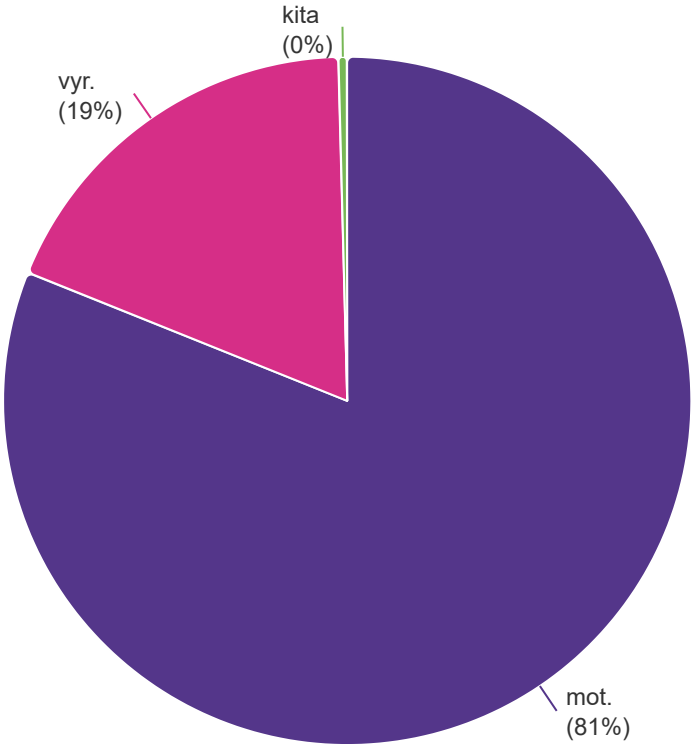
Ar esate sergančiojo atstovas, t. y., asmuo, dalyvaujantis politinėje veikloje, palaikančioje sergančiuosius retomis ligomis?



Ar esate sergančiojo atstovas, t. y., asmuo, dalyvaujantis politinėje veikloje, palaikančioje sergančiuosius retomis ligomis?

	N
Taip	1 675
Ne	3 475
Nežinau	419
TOTAL	5 569

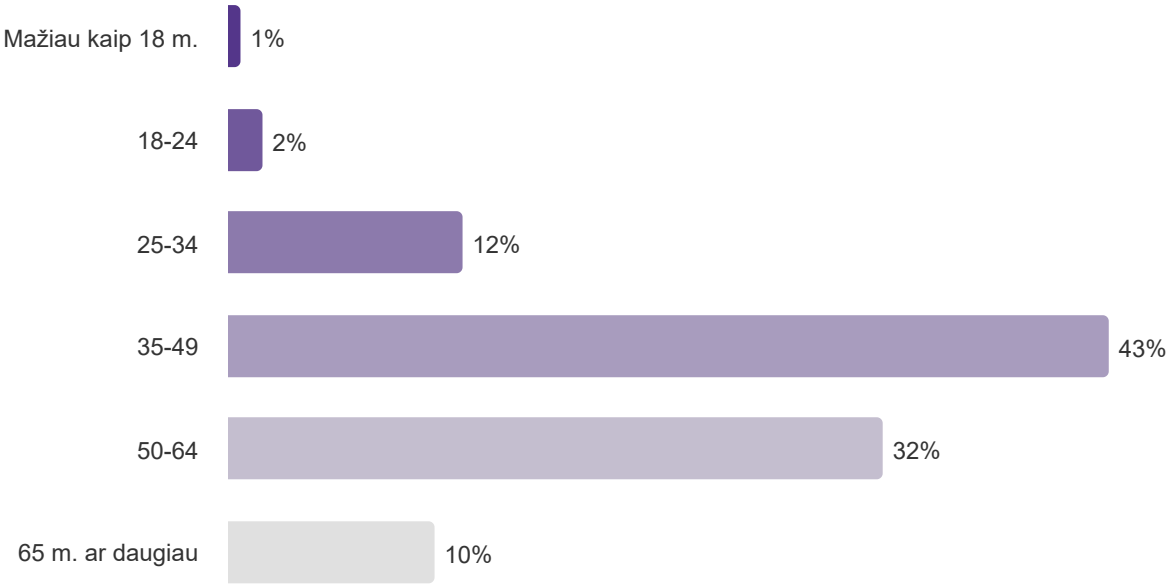
Jūsų lytis:



Jūsų lytis:

	N
mot.	4 235
vyr.	967
kita	21
TOTAL	5 223

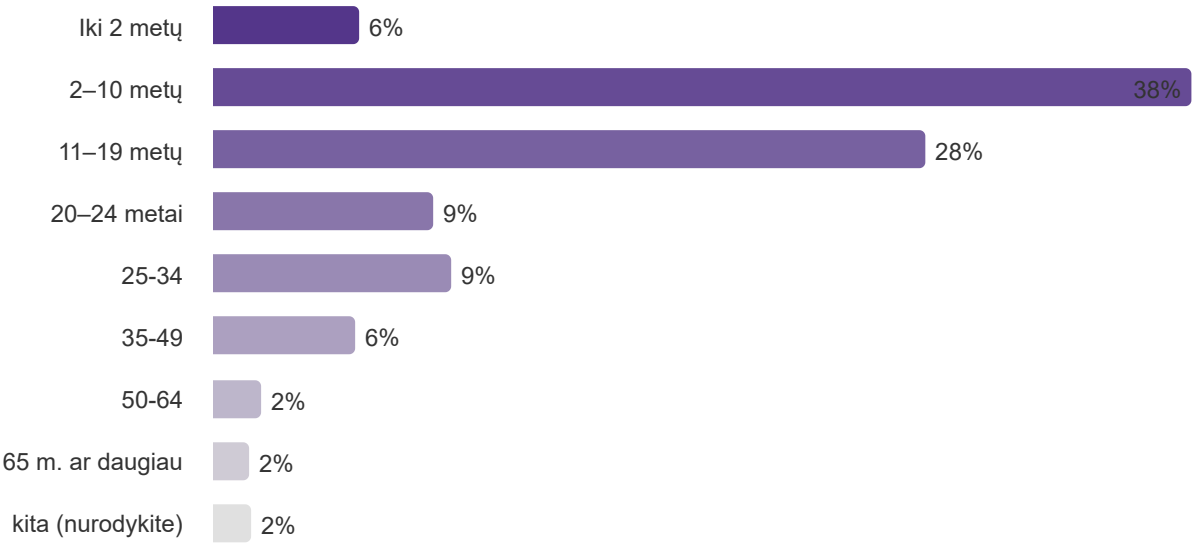
How old are you?



How old are you?

	N
Mažiau kaip 18 m.	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2 206
50-64	1 640
65 m. ar daugiau	518
TOTAL	5 081

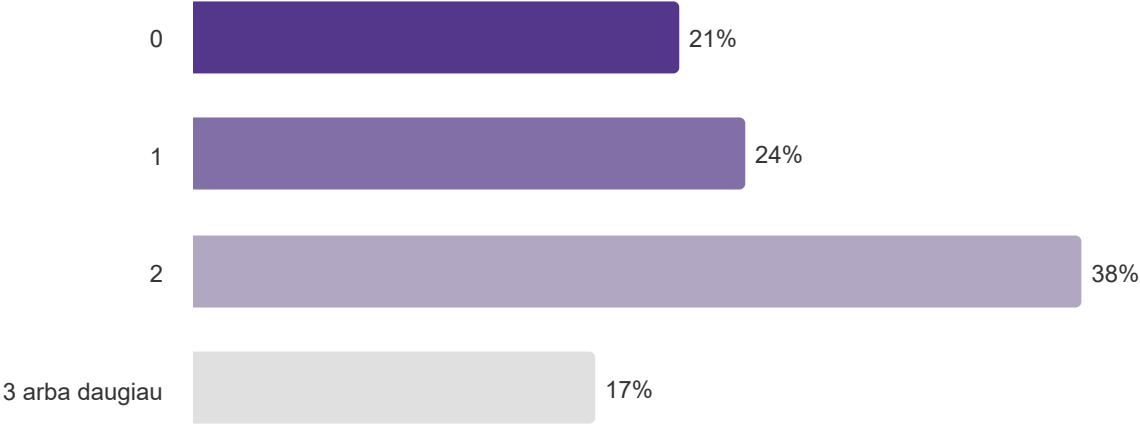
Koks yra reta liga sergančio žmogaus amžius?



Koks yra reta liga sergančio žmogaus amžius?

	N
Iki 2 metų	157
2–10 metų	1 040
11–19 metų	758
20–24 metai	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 m. ar daugiau	41
kita (nurodykite)	42
TOTAL	2 733

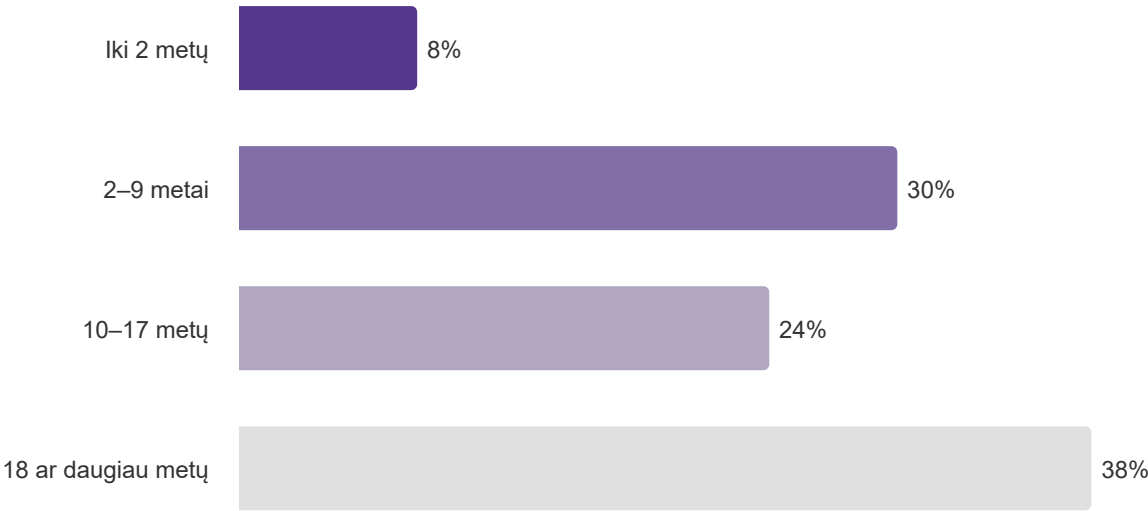
Kiek vaikų turite?



Kiek vaikų turite?

	N
	1 059
1	1 203
2	1 932
3 arba daugiau	876
TOTAL	5 070

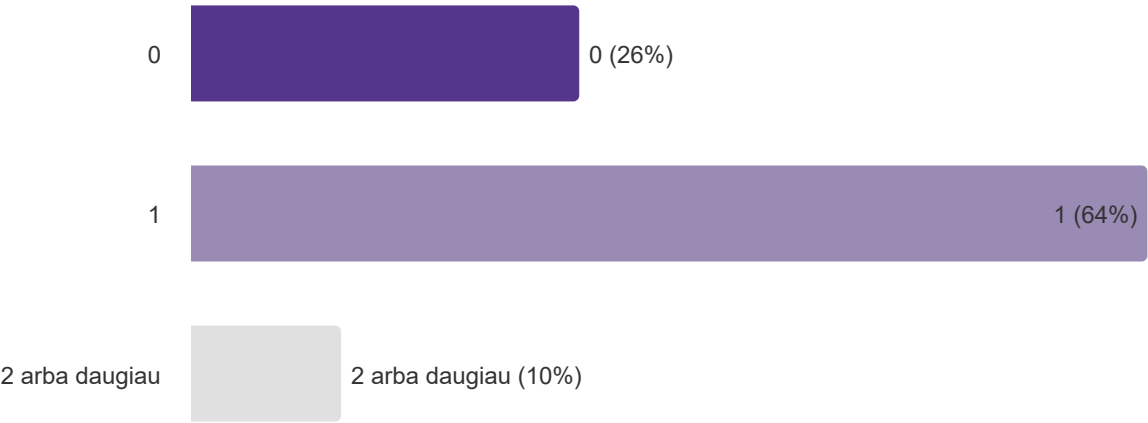
Kiek metų yra jūsų jauniausiam vaikui?



Kiek metų yra jūsų jauniausiam vaikui?

	N
Iki 2 metų	324
2–9 metai	1 189
10–17 metų	959
18 ar daugiau metų	1 538
TOTAL	4 010

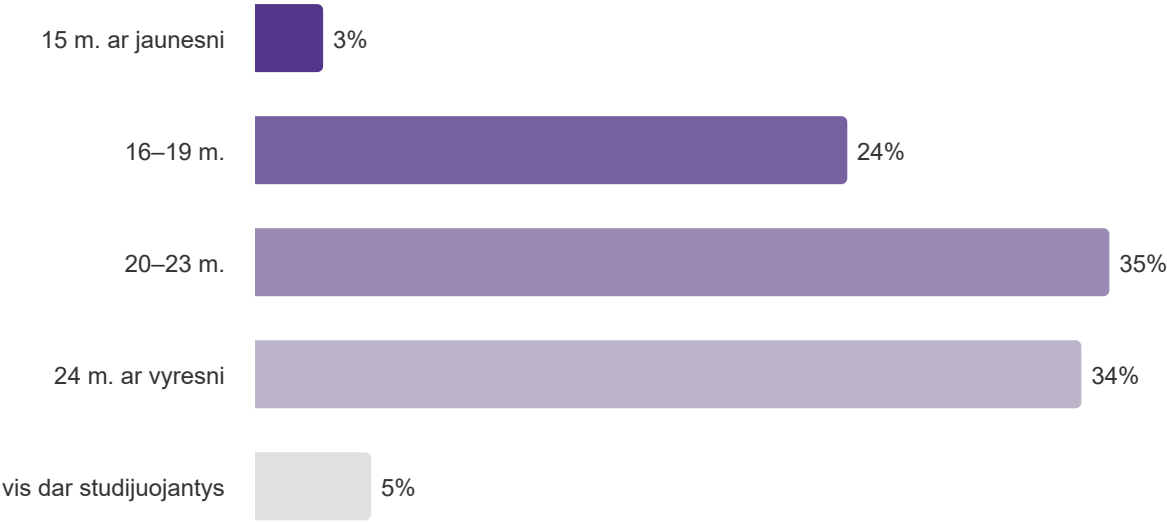
Kiek reta liga sergančių vaikų turite?



Kiek reta liga sergančių vaikų turite?

	N
	1 045
1	2 560
2 arba daugiau	405
TOTAL	4 010

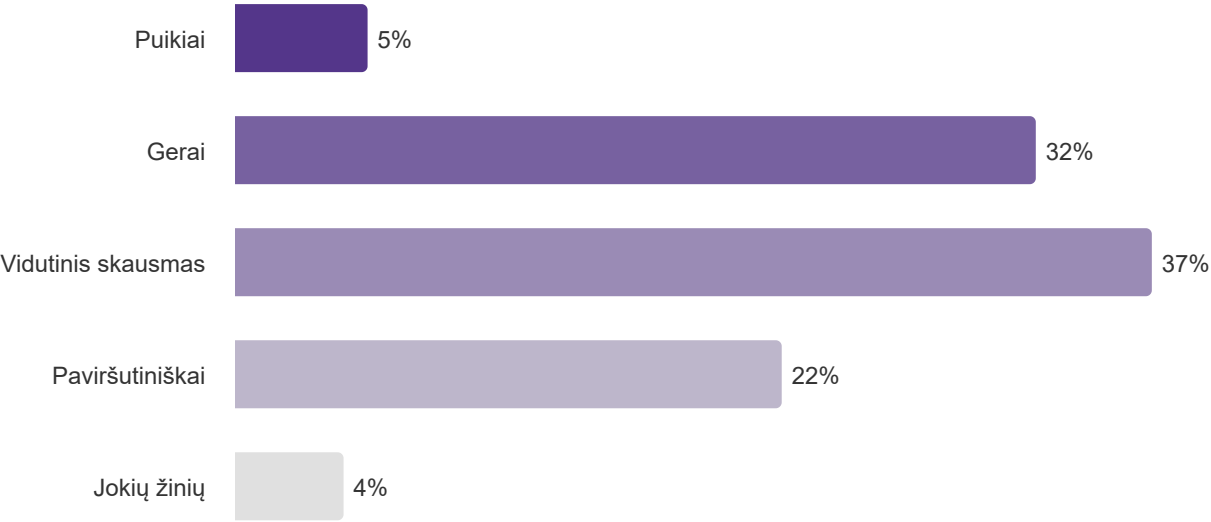
Kiek Jums buvo metų, kai Jūs baigėte mokslus?



Kiek Jums buvo metų, kai Jūs baigėte mokslus?

	N
15 m. ar jaunesni	142
16–19 m.	1 222
20–23 m.	1 757
24 m. ar vyresni	1 699
vis dar studijuojantys	243
TOTAL	5 063

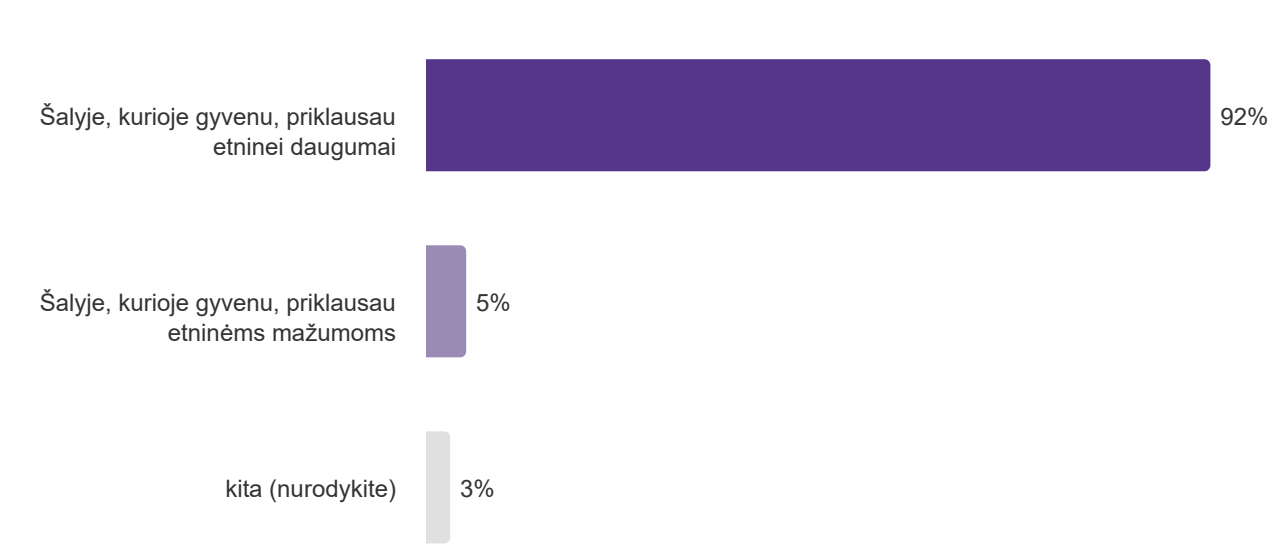
Kaip apibūdintumėte savo išmanymą apie genetiką?



Kaip apibūdintumėte savo išmanymą apie genetiką?

	N
Puikiai	270
Gera	1 618
Vidutinis skausmas	1 850
Paviršutiniškai	1 105
Jokių žinių	220
TOTAL	5 063

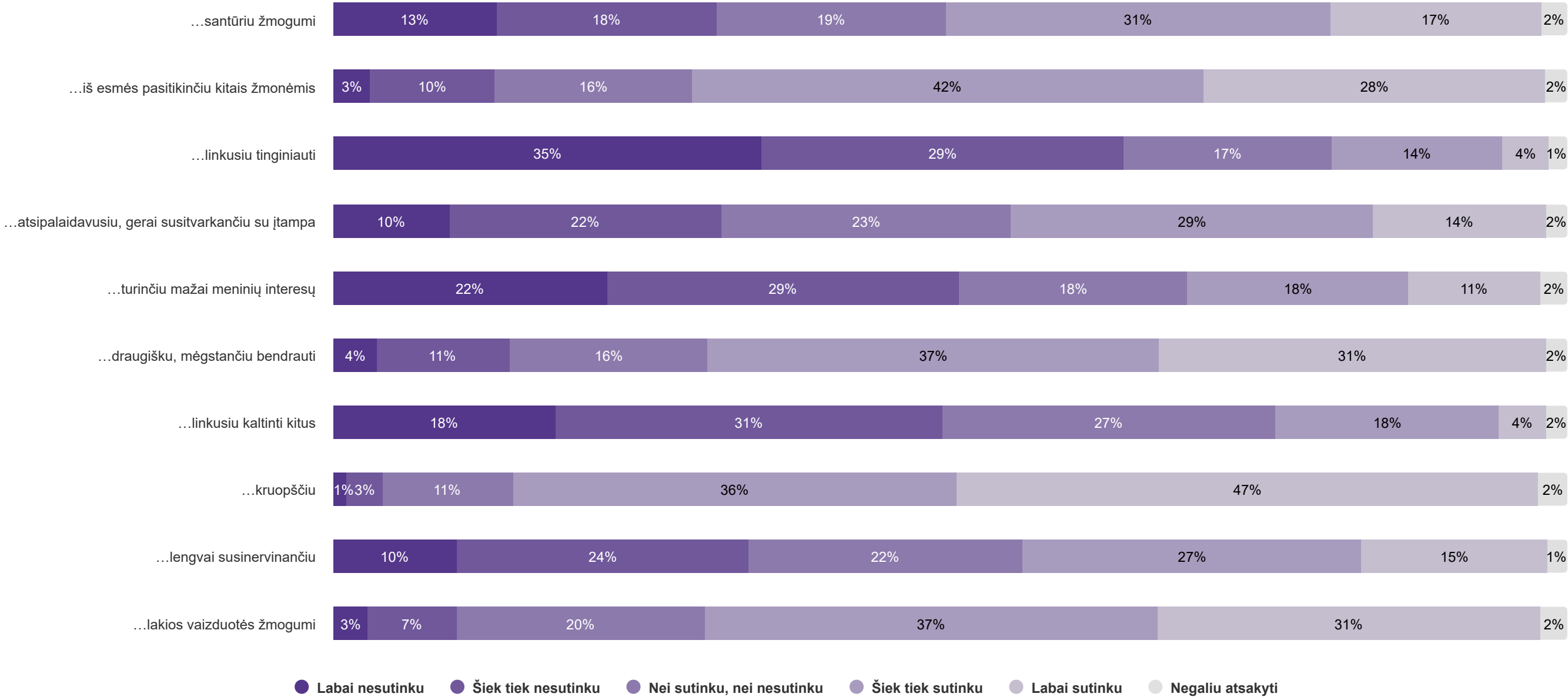
Kaip geriausiai apibūdintumėte save?



Kaip geriausiai apibūdintumėte save?

	N
Šalyje, kurioje gyvenu, priklausau etninei daugumai	4 217
Šalyje, kurioje gyvenu, priklausau etninėms mažumoms	224
kita (nurodykite)	139
TOTAL	4 580

Daugiau klausimų apie jus. Ši informacija mums padės išsamiau analizuoti duomenis. Laikau save:



● Labai nesutinku ● Šiek tiek nesutinku ● Nei sutinku, nei nesutinku ● Šiek tiek sutinku ● Labai sutinku ● Negaliu atsakyti

Daugiau klausimų apie jus. Ši informacija mums padės išsamiau analizuoti duomenis. Laikau save:

	LABAI NESUTINKU	ŠIEK TIEK NESUTINKU	NEI SUTINKU, NEI NESUTINKU	ŠIEK TIEK SUTINKU	LABAI SUTINKU	NEGALIU ATSAKYTI	TOTAL
...santūriu žmogumi	680	905	946	1 585	867	101	5 084
...iš esmės pasitikinčiu kitais žmonėmis	156	514	811	2 110	1 406	87	5 084
...linkusiu tinginiauti	1 769	1 495	857	699	193	71	5 084
...atsipalaidavusiu, gerai susitvarkančiu su įtampa	483	1 119	1 193	1 496	712	81	5 084
...turinčiu mažai meninių interesų	1 132	1 449	940	913	544	106	5 084
...draugišku, mėgstančiu bendrauti	183	551	810	1 862	1 594	84	5 084
...linkusiu kaltinti kitus	922	1 595	1 368	921	196	81	5 083
...kruopščiu	56	150	542	1 823	2 396	116	5 083
...lengvai susinervinančiu	514	1 202	1 129	1 397	765	76	5 083
...lakios vaizduotės žmogumi	144	370	1 020	1 868	1 576	105	5 083

Pasirinkite vieną teiginį, kuris tinka jūsų ar asmens, kurį prižiūrite, situacijai apibendrinti:

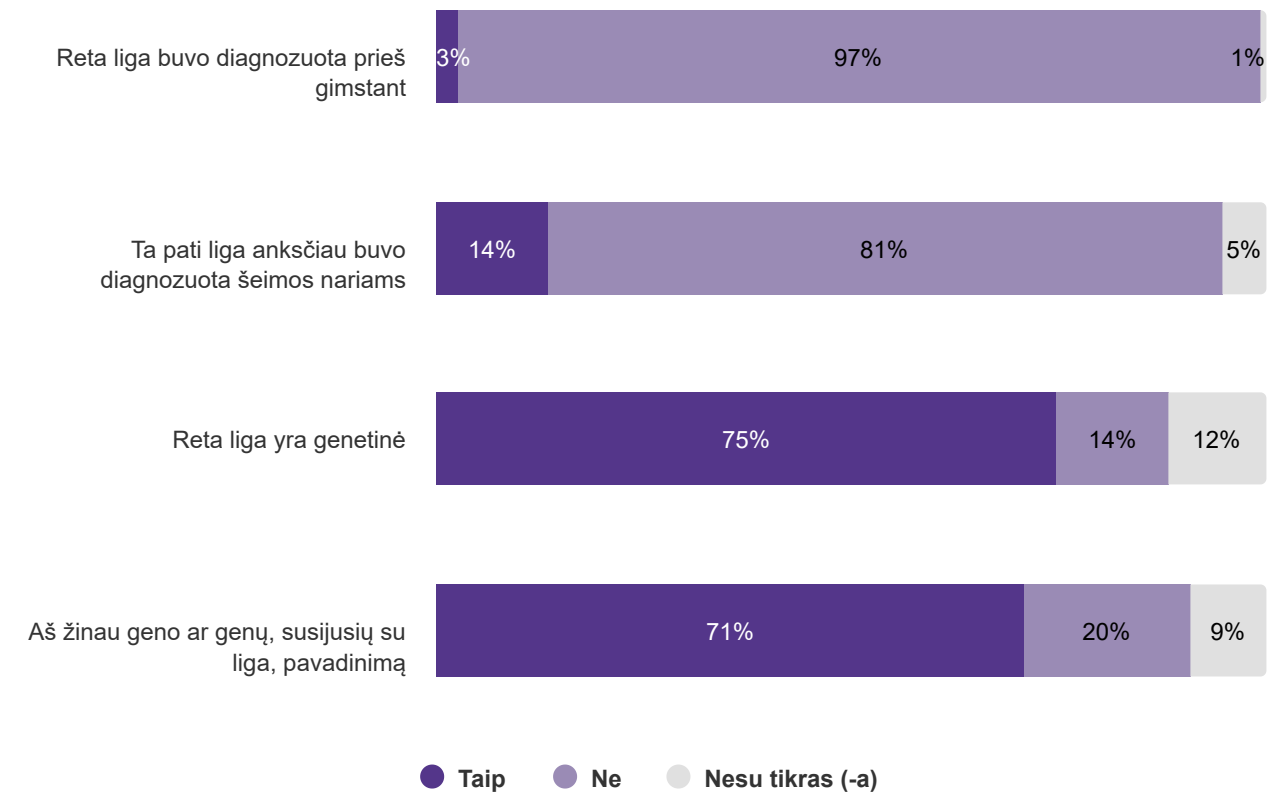


Pasirinkite vieną teiginį, kuris tinka jūsų ar asmens, kurį prižiūrite, situacijai apibendrinti:

	N
Žinau retos ligos, sindromo ar sutrikimo PAVADINIMĄ ir diagnozę buvo PATVIRTINTA atlikus atitinkamus genetinius, klinikinius, medicinos vaizdinius, molekulinis ar biocheminius tyrimus (pvz., biopsiją, kraujo ar šlapimo tyrimus)	4 984
Žinau retos ligos, sindromo ar sutrikimo PAVADINIMĄ, bet diagnozę dar NEBUVO patvirtinta atlikus atitinkamus genetinius, klinikinius, medicinos vaizdinius, molekulinis ar biocheminius tyrimus (pvz., biopsiją, kraujo ar šlapimo tyrimus)	258
Esu tik IŠ DALIES informuotas apie retos ligos pavadinimą, su ja susijusį geną ar ligos rūšį	110
Žinau, kad liga yra reta, tačiau jos sukėlėjas ar pavadinimas DAR NEBUVO NUSTATYTAS	195
kita (nurodykite)	22
TOTAL	5 569

Pastaba: šie klausimai buvo užduoti tik tiems respondentams, kurie teigė, kad reta liga buvo diagnozuota.Paskutinis klausimas buvo klausiamas tik tų, kurie nurodė, kad retos ligos yra genetinės.

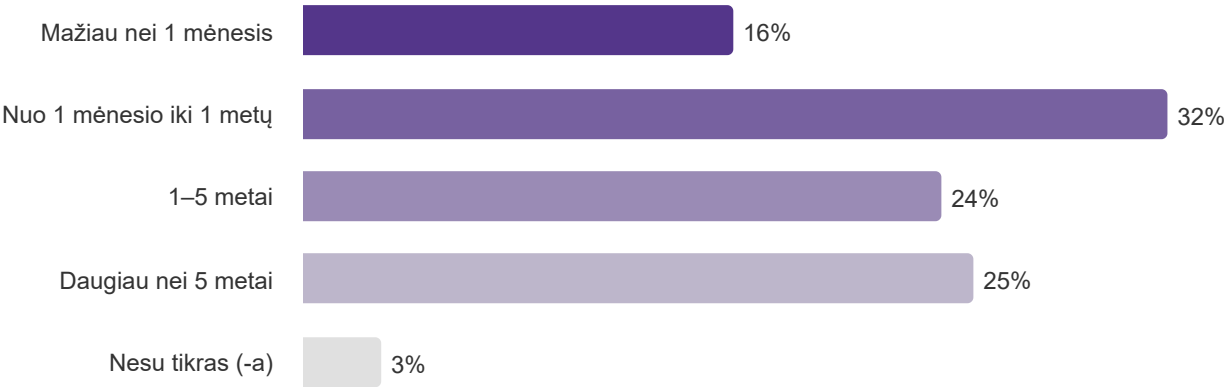
Ar jūsų situacijai apibūdinti tinka šie teiginiai?



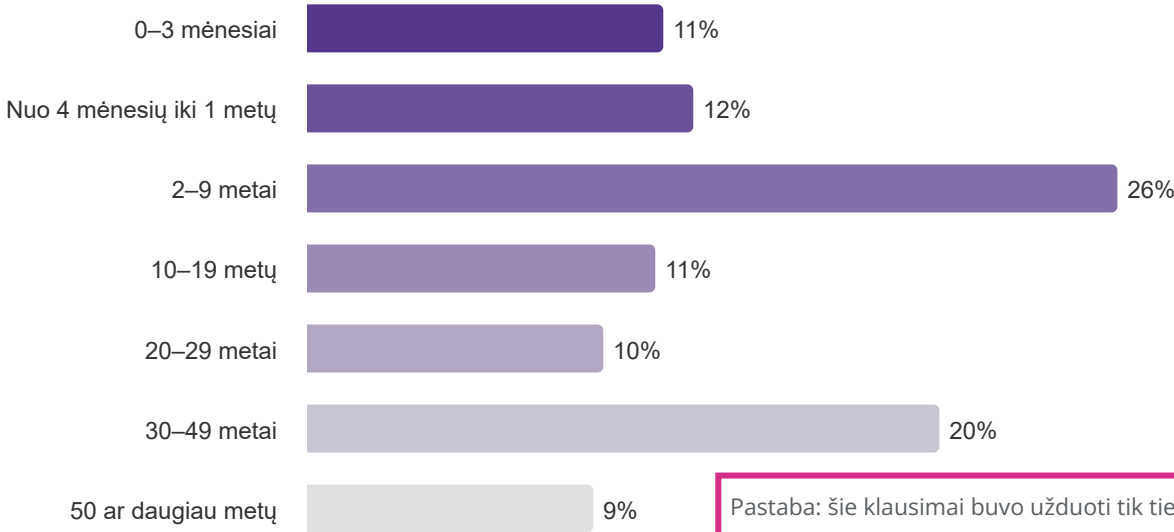
Ar jūsų situacijai apibūdinti tinka šie teiginiai?

	TAIP	NE	NESU TIKRAS (-A)	TOTAL
Reta liga buvo diagnozuota prieš gimstant	149	5 139	32	5 320
Ta pati liga anksčiau buvo diagnozuota šeimos nariams	725	4 329	266	5 320
Reta liga yra genetinė	3 981	725	614	5 320
Aš žinau geno ar genų, susijusių su liga, pavadinimą	3 261	927	406	4 594

Kiek laiko praėjo nuo pirmojo kreipimosi į sveikatos priežiūros specialistą iki diagnozės patvirtinimo atlikus reikiamus genetinius, klinikinius, medicininius vaizdinius, molekulinius arba biocheminius tyrimus (pvz., biopsiją, kraujo ar šlapimo tyrimus):



Kiek jums buvo metų, kai buvo patvirtinta jūsų diagnozė?



Pastaba: šie klausimai buvo užduoti tik tiems respondentams, kurie teigė, kad reta liga buvo diagnozuota.

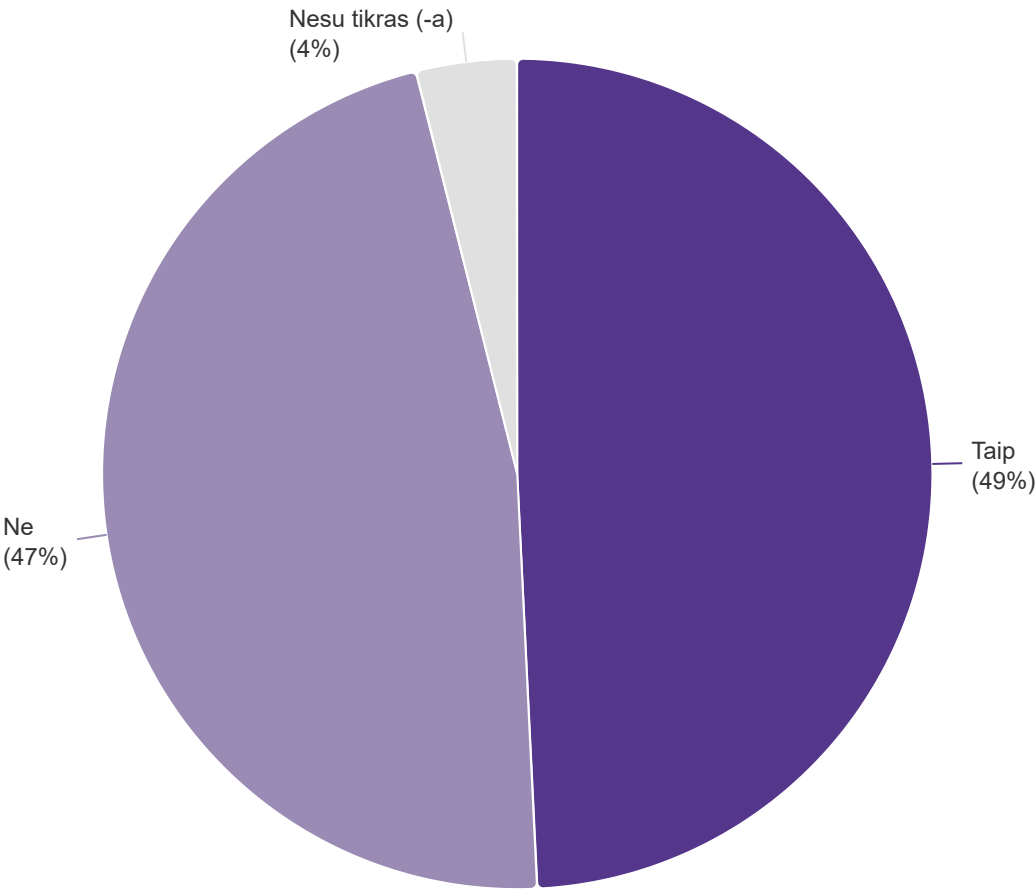
Kiek laiko praėjo nuo pirmojo kreipimosi į sveikatos priežiūros specialistą iki diagnozės patvirtinimo atlikus reikiamus genetinius, klinikinius, medicininius vaizdinius, molekulinius arba biocheminius tyrimus (pvz., biopsiją, kraujo ar šlapimo tyrimus):

	N
Mažiau nei 1 mėnesis	825
Nuo 1 mėnesio iki 1 metų	1 655
1–5 metai	1 222
Daugiau nei 5 metai	1 284
Nesu tikras (-a)	152
TOTAL	5 138

Kiek jums buvo metų, kai buvo patvirtinta jūsų diagnozė?

	N
0–3 mėnesiai	587
Nuo 4 mėnesių iki 1 metų	638
2–9 metai	1 335
10–19 metų	574
20–29 metai	489
30–49 metai	1 040
50 ar daugiau metų	474
TOTAL	5 137

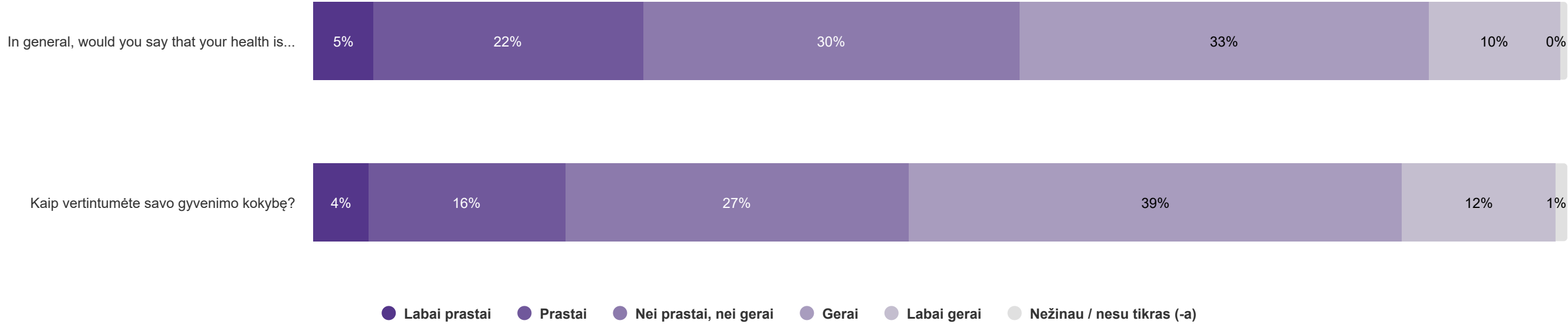
Ar reta liga buvo diagnozuota atliekant įprastus tyrimus gimus kūdikiui?



Šis klausimas buvo užduotas tik tada, kai pacientams buvo diagnozuota iki 3 mėnesių amžiaus.

Ar reta liga buvo diagnozuota atliekant įprastus tyrimus gimus kūdikiui?

	N
Taip	289
Ne	275
Nesu tikras (-a)	23
TOTAL	587

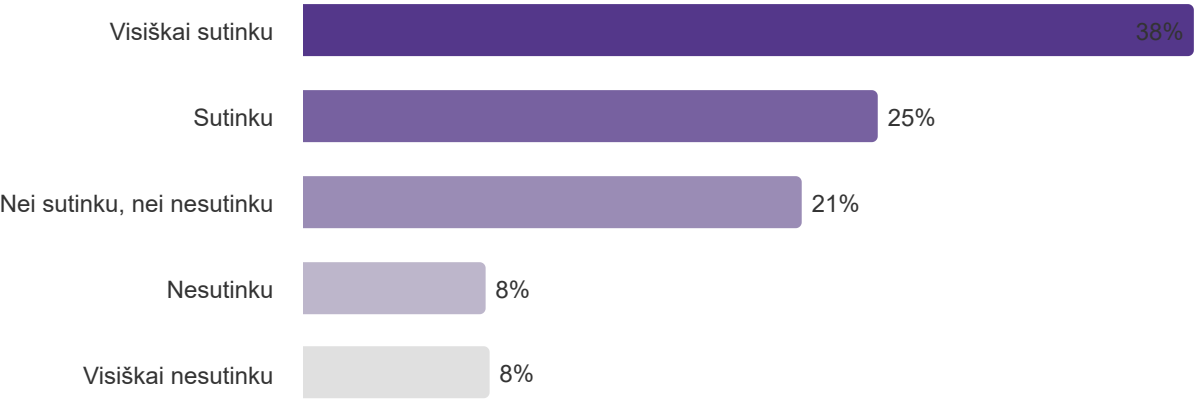


	LABAI PRASTAI	PRASTAI	NEI PRASTAI, NEI GERAI	GERAI	LABAI GERAI	NEŽINAU / NESU TIKRAS (-A)	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1 200	1 667	1 822	579	27	5 569
Kaip vertintumėte savo gyvenimo kokybę?	250	875	1 524	2 191	683	46	5 569

... norėčiau, kad liga būtų diagnozuota man GIMUS

	N
Visiškai sutinku	965
Sutinku	624
Nei sutinku, nei nesutinku	542
Nesutinku	199
Visiškai nesutinku	204
TOTAL	2 534

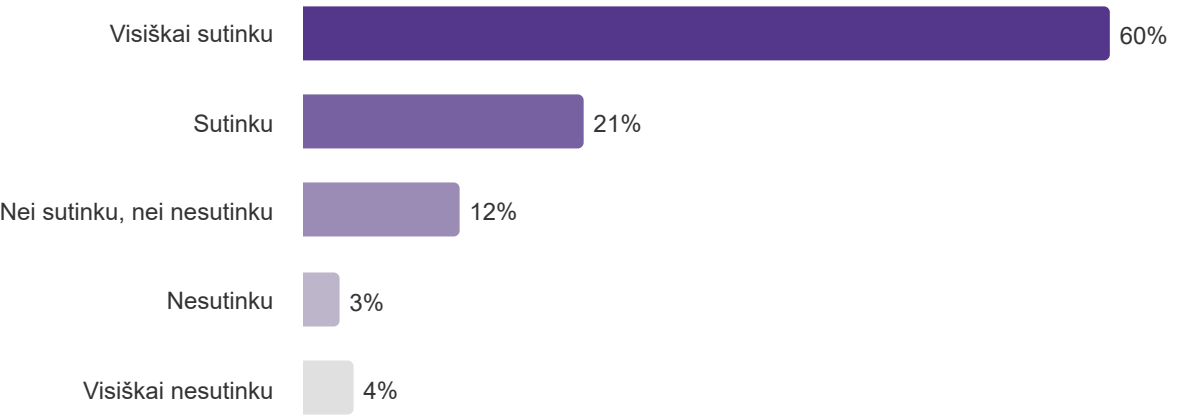
... norėčiau, kad liga būtų diagnozuota man GIMUS



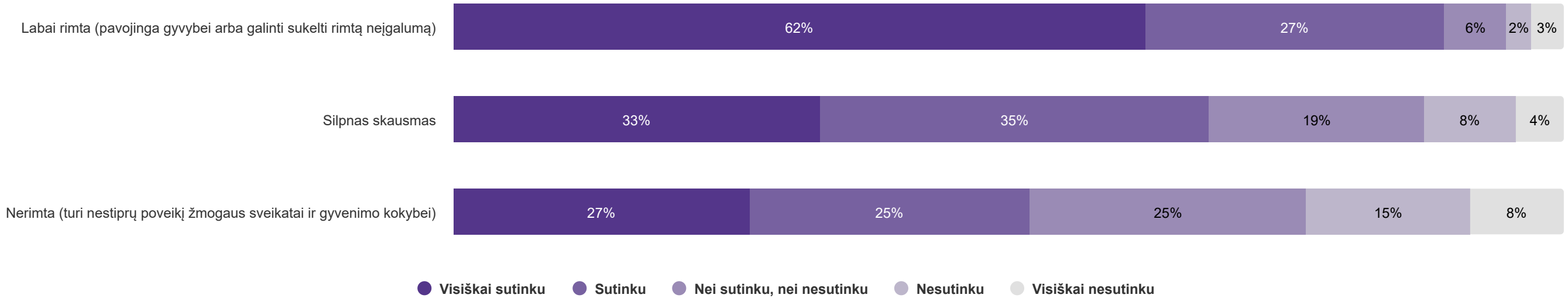
... norėčiau, kad asmeniui, kurį prižiūriu, liga būtų diagnozuota GIMUS

	N
Visiškai sutinku	1 812
Sutinku	634
Nei sutinku, nei nesutinku	354
Nesutinku	86
Visiškai nesutinku	116
TOTAL	3 002

... norėčiau, kad asmeniui, kurį prižiūriu, liga būtų diagnozuota GIMUS



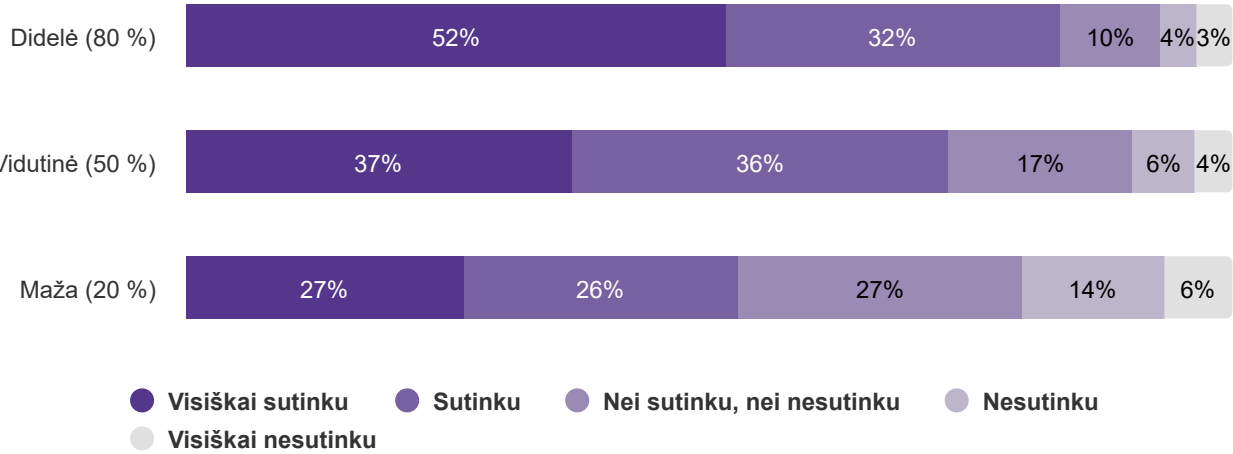
Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams, JEI LIGA YRA:



Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams, JEI LIGA YRA:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTINKU, NEI NESUTINKU	NESUTINKU	VISIŠKAI NESUTINKU	TOTAL
Labai rimta (pavojinga gyvybei arba galinti sukelti rimtą neįgalumą)	3 475	1 502	308	126	158	5 569
Silpnas skausmas	1 844	1 953	1 076	459	237	5 569
Nerimta (turi nestiprų poveikį žmogaus sveikatai ir gyvenimo kokybei)	1 490	1 407	1 386	824	462	5 569

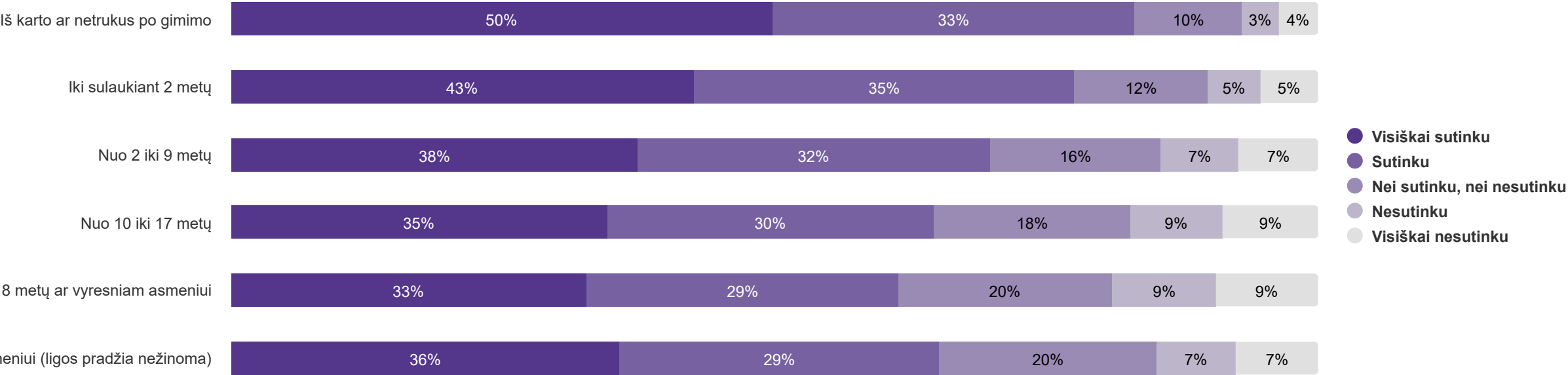
Atliekant ligos tyrimus išlieka tikimybė, kad liga nepasireikš net jei tyrimo atsakymas yra teigiamas. Kaip manote, ar BET KOKIOS RETOS LIGOS tyrimai turi būti atliekami iš karto po gimimo JEI gavus teigiamą tyrimo atsakymą tikimybė, kad liga pasireikš yra:



Atliekant ligos tyrimus išlieka tikimybė, kad liga nepasireikš net jei tyrimo atsakymas yra teigiamas. Kaip manote, ar BET KOKIOS RETOS LIGOS tyrimai turi būti atliekami iš karto po gimimo JEI gavus teigiamą tyrimo atsakymą tikimybė, kad liga pasireikš yra:

	SUTINKU	VISIŠKAI SUTINKU	NEI SUTINKU, NEI NESUTIN...	NESUTIN...	VISIŠKAI NESUTIN...	TOTAL
Didelė (80 %)	1 779	2 886	532	196	176	5 569
Vidutinė (50 %)	2 005	2 067	972	329	196	5 569
Maža (20 %)	1 454	1 495	1 514	757	349	5 569

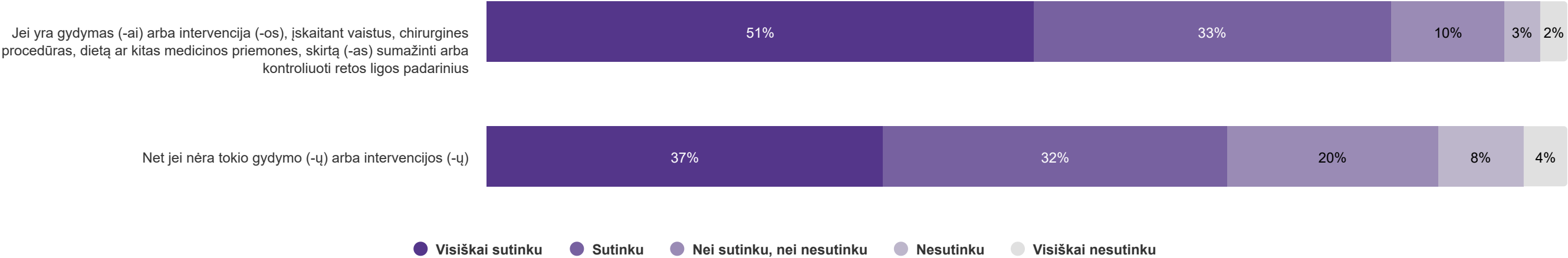
Liga gali būti diagnozuota ką tik gimus, tačiau pasireiškia tik vėliau gyvenime. Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams, JEI ligos simptomai įprastai pasireiškia:



Liga gali būti diagnozuota ką tik gimus, tačiau pasireiškia tik vėliau gyvenime. Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams, JEI ligos simptomai įprastai pasireiškia:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTINKU, NEI NESUTINKU	NESUTINKU	VISIŠKAI NESUTINKU	TOTAL
Iš karto ar netrukus po gimimo	2 778	1 854	552	190	195	5 569
Iki sulaukiant 2 metų	2 380	1 944	685	268	292	5 569
Nuo 2 iki 9 metų	2 090	1 808	873	392	406	5 569
Nuo 10 iki 17 metų	1 934	1 672	1 006	474	483	5 569
18 metų ar vyresniam asmeniui	1 826	1 603	1 095	529	516	5 569
Bet kokio amžiaus asmeniui (ligos pradžia nežinoma)	1 995	1 637	1 115	406	416	5 569

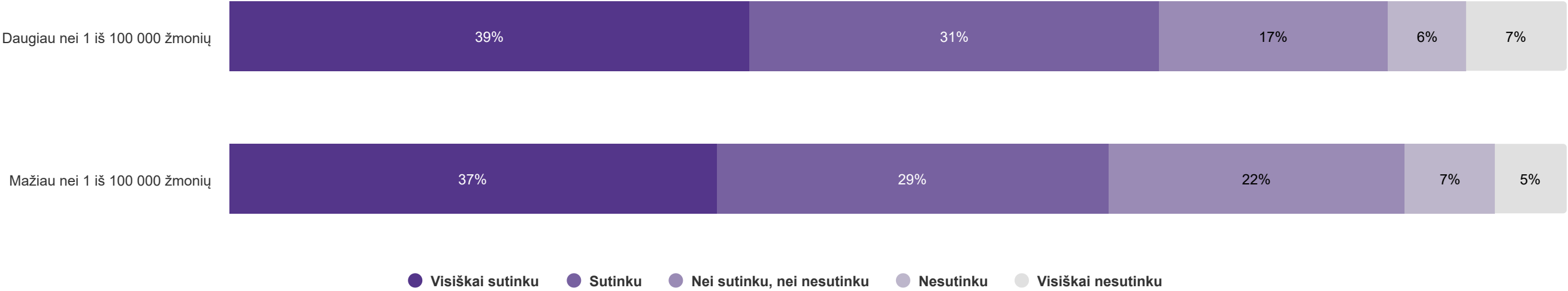
Užduodami tolesnius klausimus norime sužinoti jūsų nuomonę apie BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimus ką tik gimusiems kūdikiams. Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams:



Užduodami tolesnius klausimus norime sužinoti jūsų nuomonę apie BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimus ką tik gimusiems kūdikiams. Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTINKU, NEI NESUTINKU	NESUTINKU	VISIŠKAI NESUTINKU	TOTAL
Jei yra gydymas (-ai) arba intervencija (-os), įskaitant vaistus, chirurgines procedūras, dietą ar kitas medicinos priemones, skirtą (-as) sumažinti arba kontroliuoti retos ligos padarinius	2 825	1 846	584	178	136	5 569
Net jei nėra tokio gydymo (-ų) arba intervencijos (-ų)	2 047	1 776	1 090	436	220	5 569

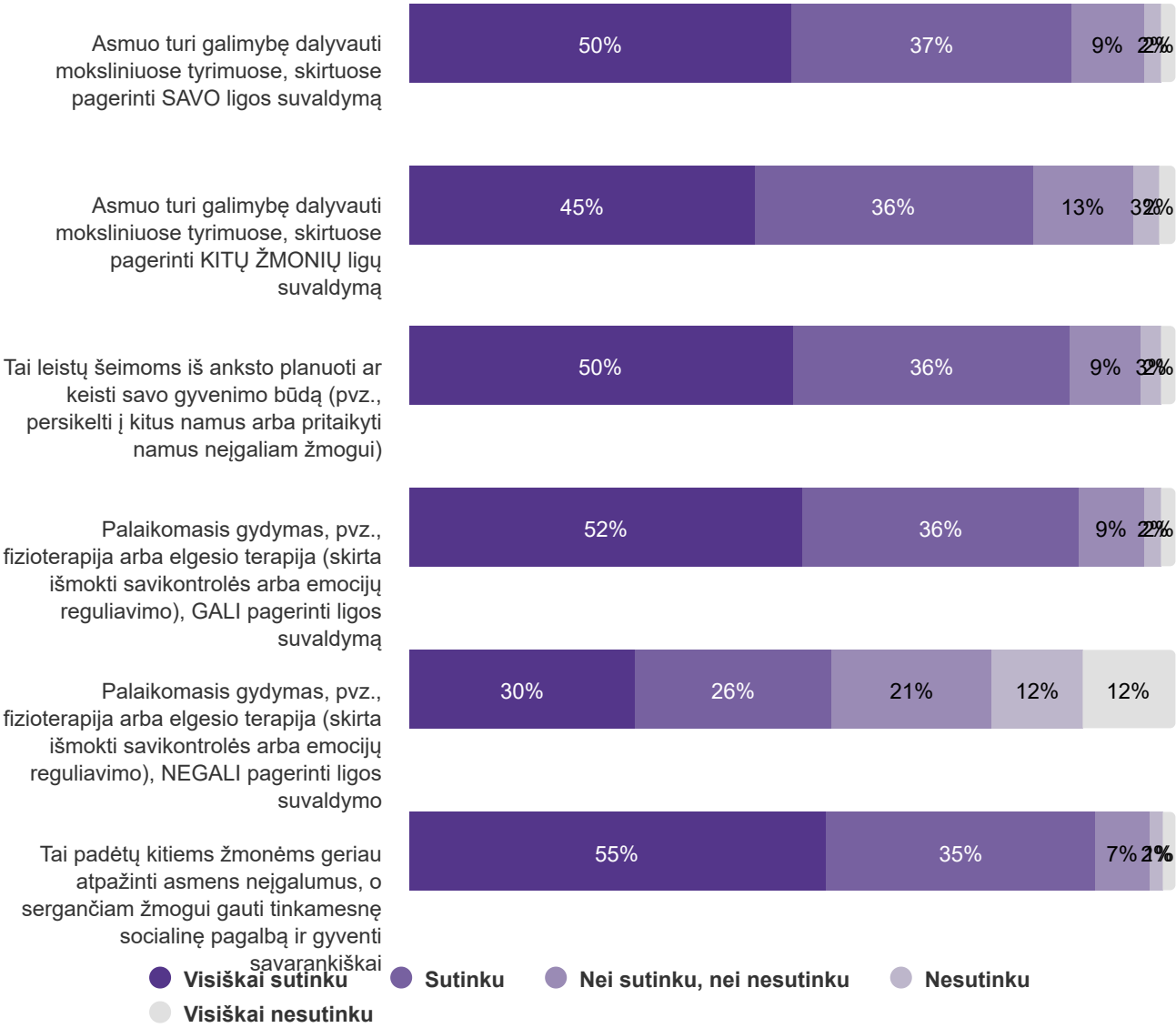
Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams, JEI LIGA pasireiškia:



Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiems kūdikiams, JEI LIGA pasireiškia:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTINKU, NEI NESUTINKU	NESUTINKU	VISIŠKAI NESUTINKU	TOTAL
Daugiau nei 1 iš 100 000 žmonių	2 172	1 703	953	328	413	5 569
Mažiau nei 1 iš 100 000 žmonių	2 036	1 631	1 232	375	295	5 569

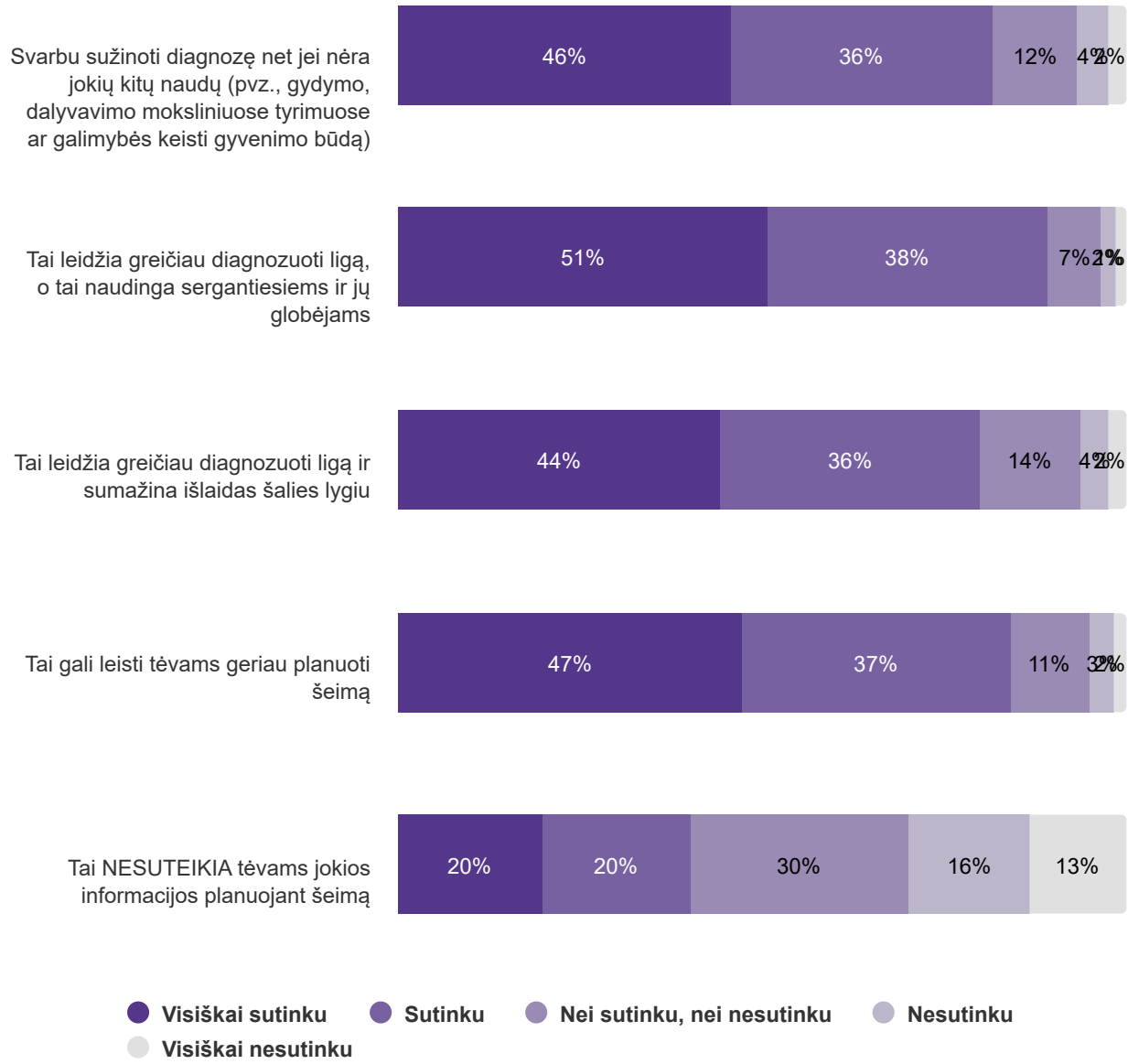
Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, JEI NĖRA JOKIO LIGOS GYDYMO IR:



Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, JEI NĖRA JOKIO LIGOS GYDYMO IR:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTIN... NEI NESUT...	NESUT...	VISIŠKAI NESUT...	TOTAL
Asmuo turi galimybę dalyvauti moksliniuose tyrimuose, skirtuose pagerinti SAVO ligos suvaldymą	2 792	2 040	527	123	87	5 569
Asmuo turi galimybę dalyvauti moksliniuose tyrimuose, skirtuose pagerinti KITŲ ŽMONIŲ ligų suvaldymą	2 521	2 030	731	186	101	5 569
Tai leistų šeimoms iš anksto planuoti ar keisti savo gyvenimo būdą (pvz., persikelti į kitus namus arba pritaikyti namus neįgaliam žmogui)	2 809	2 004	515	153	88	5 569
Palaikomasis gydymas, pvz., fizioterapija arba elgesio terapija (skirta išmokyti savikontrolės arba emocijų reguliavimo), GALI pagerinti ligos suvaldymą	2 877	2 006	475	112	99	5 569
Palaikomasis gydymas, pvz., fizioterapija arba elgesio terapija (skirta išmokyti savikontrolės arba emocijų reguliavimo), NEGALI pagerinti ligos suvaldymo	1 656	1 430	1 155	671	657	5 569
Tai padėtų kitiems žmonėms geriau atpažinti asmens neįgalumus, o sergančiam žmogui gauti tinkamesnę socialinę pagalbą ir gyventi savarankiškai	3 045	1 952	397	101	74	5 569

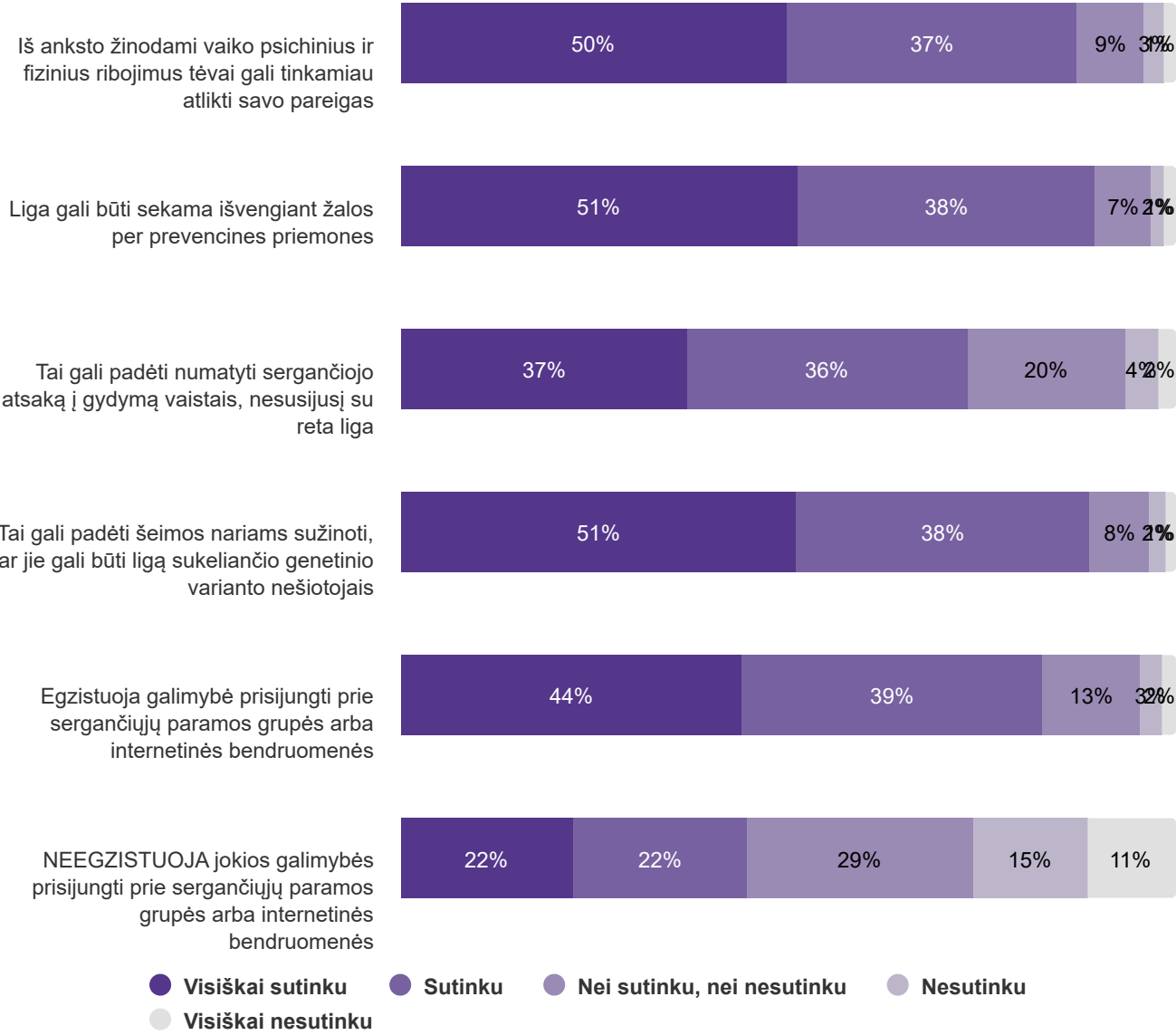
Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, JEI NĖRA JOKIO LIGOS GYDYMO IR:



Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, JEI NĖRA JOKIO LIGOS GYDYMO IR:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTINKU, NEI NESUTI...	NESUTI...	VISIŠKAI NESUTI...	TOTAL
Svarbu sužinoti diagnozę net jei nėra jokių kitų naudų (pvz., gydymo, dalyvavimo moksliniuose tyrimuose ar galimybės keisti gyvenimo būdą)	2 565	1 998	646	239	121	5 569
Tai leidžia greičiau diagnozuoti ligą, o tai naudinga sergantiesiems ir jų globėjams	2 845	2 141	397	116	70	5 569
Tai leidžia greičiau diagnozuoti ligą ir sumažina išlaidas šalies lygiu	2 471	1 991	776	201	130	5 569
Tai gali leisti tėvams geriau planuoti šeimą	2 641	2 062	606	171	89	5 569
Tai NESUTEIKIA tėvams jokios informacijos planuojant šeimą	1 117	1 135	1 672	912	733	5 569

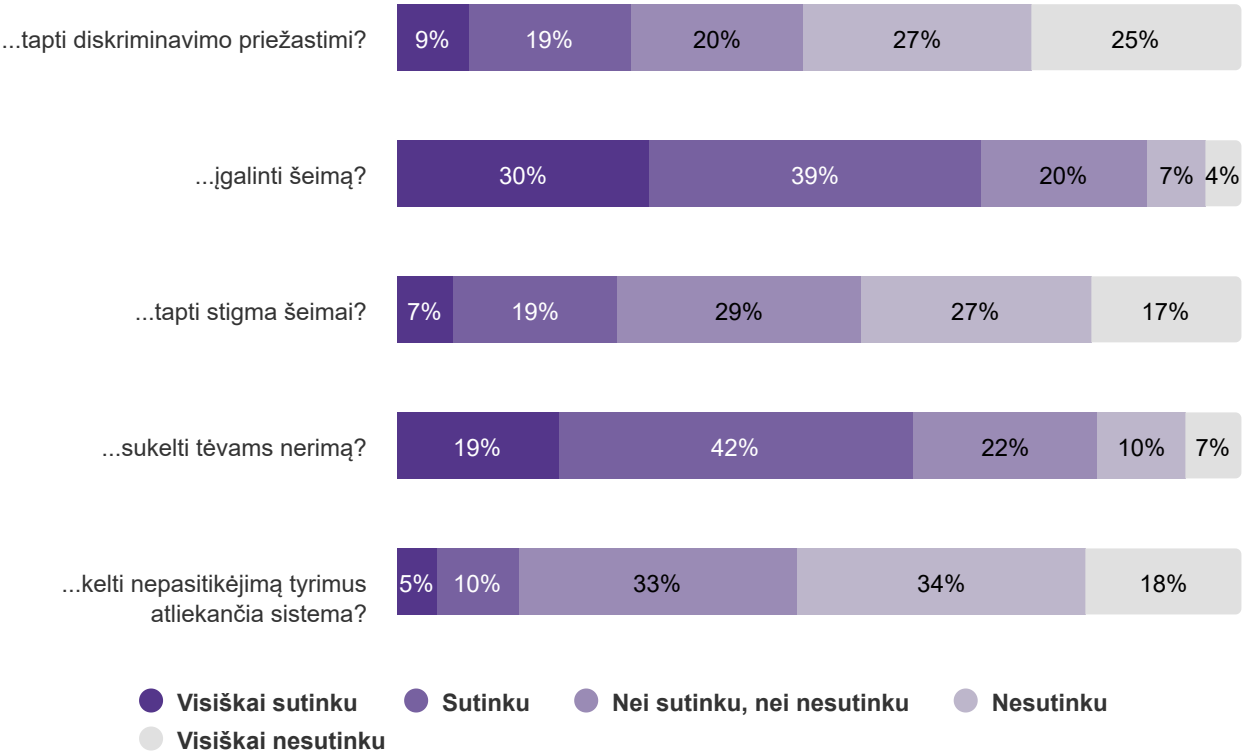
Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, JEI NĖRA JOKIO LIGOS GYDYMO IR:



Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai turėtų būti atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, JEI NĖRA JOKIO LIGOS GYDYMO IR:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTIN... NEI NESUT...	NESUT...	VISIŠKAI NESUT...	TOTAL
Iš anksto žinodami vaiko psichinius ir fizinius ribojimus tėvai gali tinkamiau atlikti savo pareigas	2 787	2 080	476	154	72	5 569
Liga gali būti sekama išvengiant žalos per prevencines priemones	2 858	2 136	411	91	73	5 569
Tai gali padėti numatyti sergančiojo atsaką į gydymą vaistais, nesusijusį su reta liga	2 068	2 016	1 132	237	116	5 569
Tai gali padėti šeimos nariams sužinoti, ar jie gali būti ligą sukeliančio genetinio varianto nešiotojais	2 854	2 106	423	120	66	5 569
Egzistuoja galimybė prisijungti prie sergančiųjų paramos grupės arba internetinės bendruomenės	2 462	2 159	704	152	92	5 569
NEEGZISTUOJA jokios galimybės prisijungti prie sergančiųjų paramos grupės arba internetinės bendruomenės	1 253	1 249	1 624	819	624	5 569

Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai, atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, galėtų:



Kaip manote, ar BET KOKIŲ RETŲ LIGŲ tyrimai, atliekami ką tik gimusiam kūdikiui, galėtų:

	VISIŠKAI SUTINKU	SUTINKU	NEI SUTIN... NEI NESUT...	NESUT...	VISIŠKAI NESUT...	TOTAL
...tapti diskriminavimo priežastimi?	482	1 069	1 141	1 505	1 372	5 569
...įgalinti šeimą?	1 682	2 181	1 101	384	221	5 569
...tapti stigma šeimai?	388	1 073	1 616	1 522	970	5 569
...sukelti tėvams nerimą?	1 083	2 331	1 216	577	362	5 569
...kelti nepasitikėjimą tyrimus atliekančia sistema?	278	538	1 841	1 893	1 019	5 569

Ačiū!

Jei turite klausimų, susisiekite su Rare Barometer komanda
adresu rare.barometer@eurordis.org