

# RESULTATEN VAN DE ENQUÊTE

De mening van mensen met een zeldzame ziekte over screening op pasgeborenen

## Een Rare Barometer-onderzoek met het Screen4Care-onderzoeksproject

### Doelpopulatie:

- Mensen die leven met een zeldzame ziekte of
- familieleden (ouders en naaste familieleden)



**24 mei - 23 juli 2023**

**6.179** respondenten wereldwijd en

**5.569** respondenten in Europa



24 talen



50 landen



Meer dan **1.300** zeldzame ziekten vertegenwoordigd

# DASHBOARD VOOR EUROPA



## HOE U DIT DASHBOARD GEBRUIKT

In dit dashboard vindt u de resultaten voor elke vraag van de Rare Barometer-enquête over de mening van mensen met een zeldzame ziekte over de screening van pasgeborenen.

Gebruik alstublieft geen resultaten van vragen waarvoor minder dan 30 respondenten zijn.

**Raadpleeg Rare Barometer of voeg het Rare Barometer-logo toe wanneer u de resultaten gebruikt.**



## TALEN

U kunt linksonder op deze pagina de taal wijzigen en toegang krijgen tot de vragen en modaliteiten zoals deze voor de respondenten verschenen in de 24 talen van de enquête.

Er is geen vertaling beschikbaar voor sommige variabelen die zijn berekend nadat de vragenlijst werd gesloten en voor sommige opmerkingen die in dit dashboard zijn toegevoegd.



## Informatie

Voor meer informatie:

- Neem contact op met het Rare Barometer-team via [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org).
- Bezoek de Rare Barometer-website op [eurordis.org/voices](http://eurordis.org/voices).
- Bezoek onze speciale webpagina voor screening op pasgeborenen: [eurordis.org/rare-barometer-survey](http://eurordis.org/rare-barometer-survey).

## LIJST VAN INHOUD

### 1. Voorbeeldinformatie

### 2. De bereidheid van respondenten om hun zeldzame ziekte bij de geboorte te laten diagnosticeren

### 3. De mening van respondenten over screening van pasgeborenen op alle zeldzame ziekten

## MEER OVER DE ONDERZOEK

Onderzoeksvragen en diepgaande analyses van Europese resultaten staan in het volledige rapport in het Engels: [tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

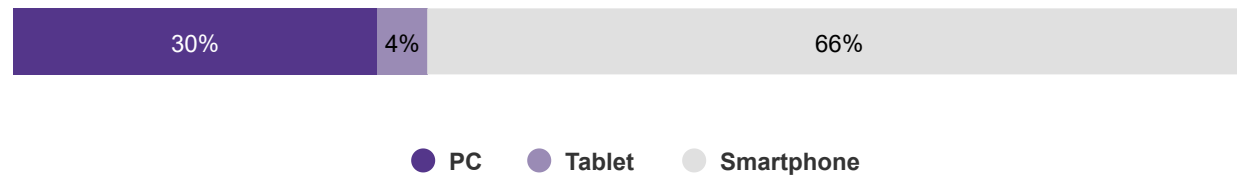
De belangrijkste resultaten zijn beschikbaar in de factsheets: [tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

Originele vragenlijst: [tiny.cc/RB\\_NBS\\_questionnaire](http://tiny.cc/RB_NBS_questionnaire)

### Aantal respondenten

# 5.569

### Apparaat dat wordt gebruikt om te antwoorden



### Gemiddeld aantal minuten om de vragenlijst in te vullen

# 26

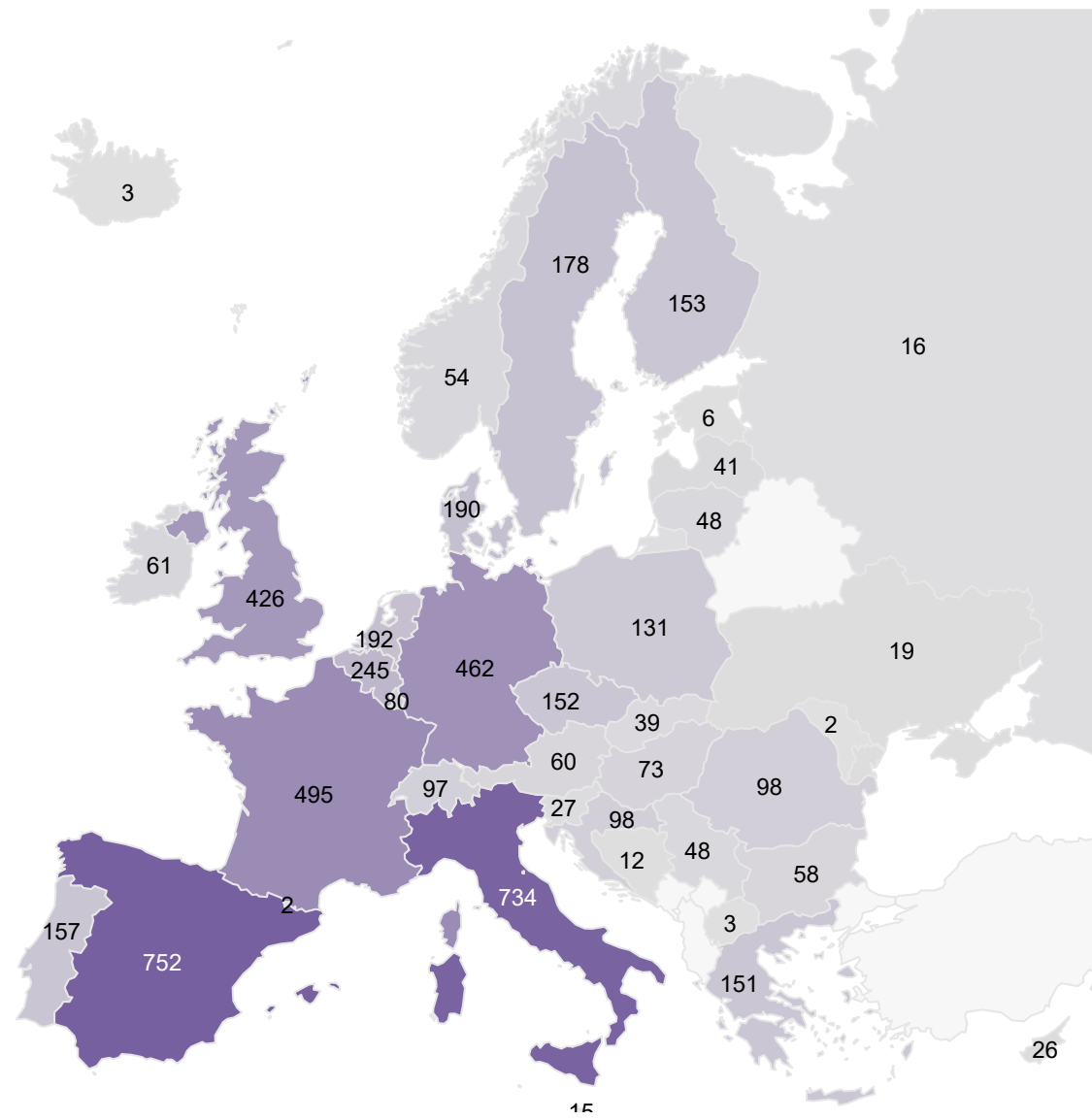
Mean

### Mediaan aantal minuten om de vragenlijst in te vullen

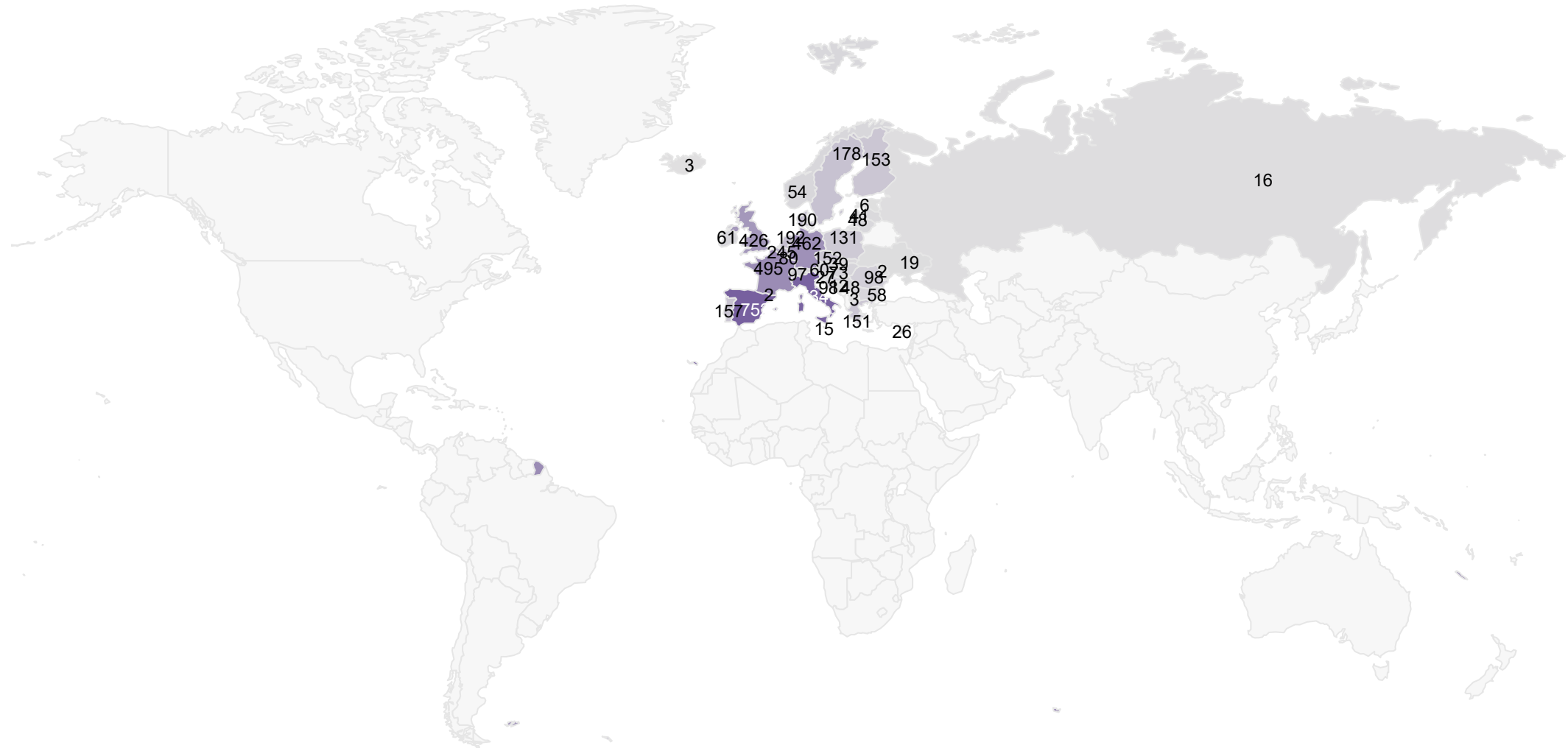
# 19

Median

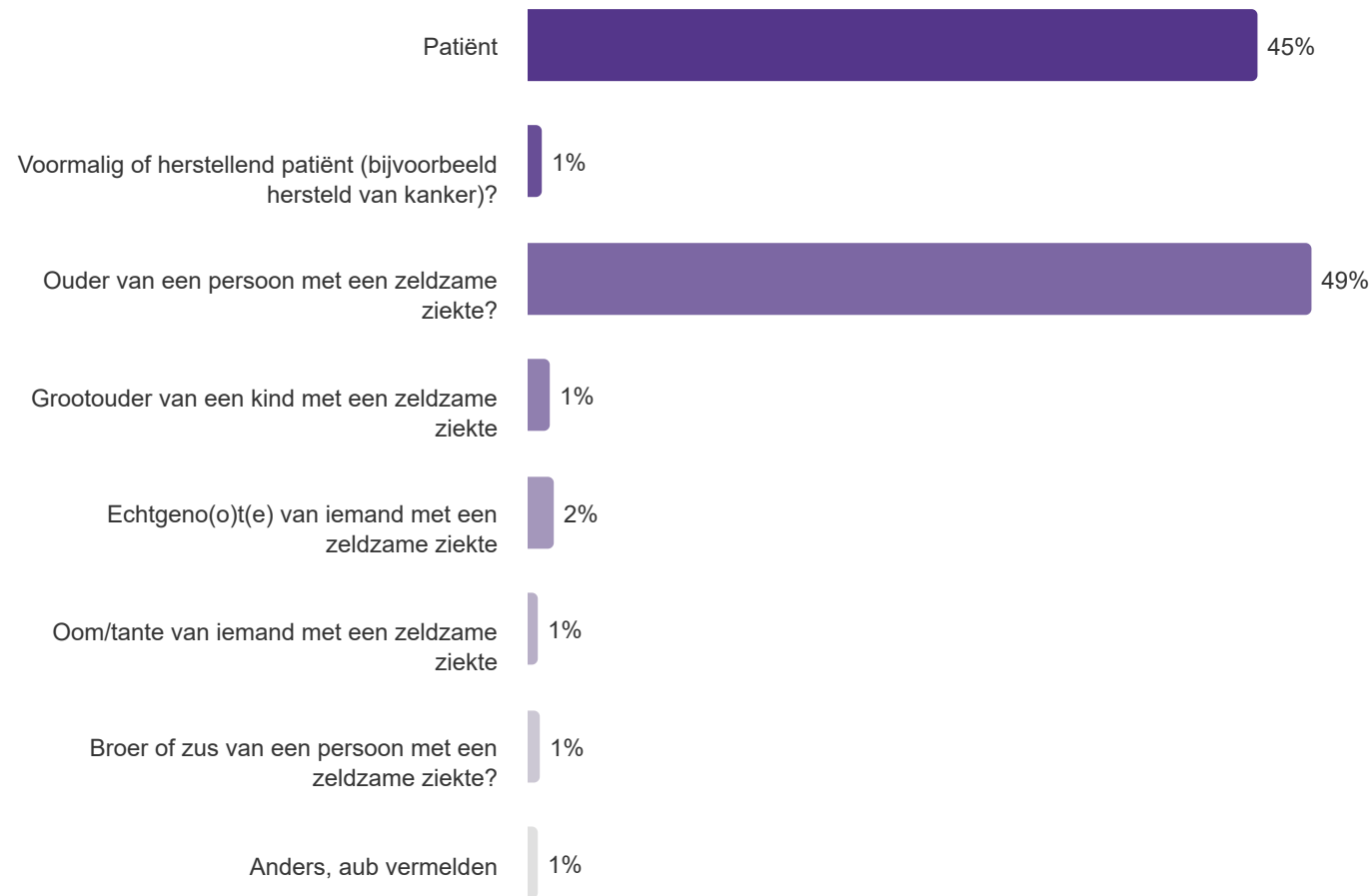
### In welk land woont u?



### In welk land woont u?



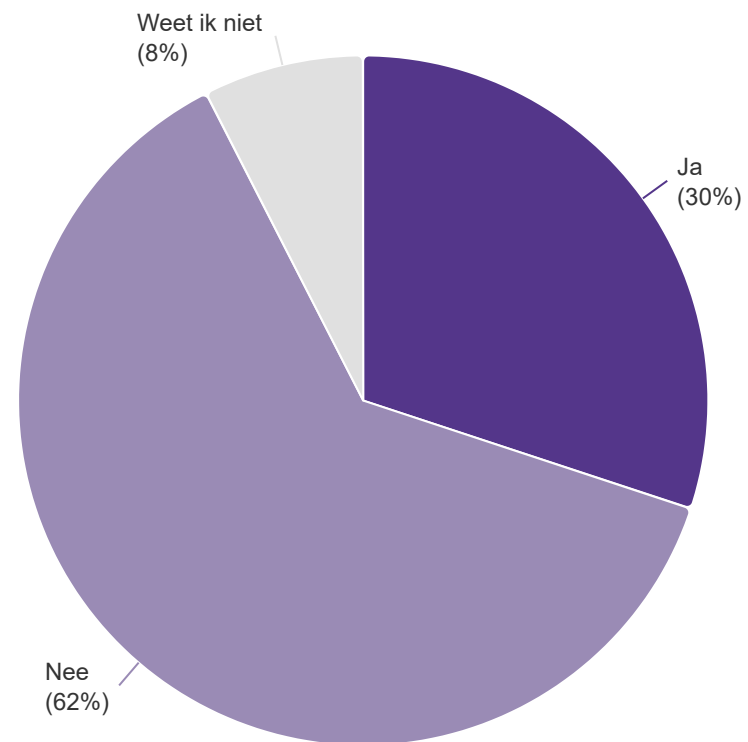
### Bent u een...



### Bent u een...

	N
Patiënt	2.514
Voormalig of herstellend patiënt (bijvoorbeeld hersteld van kanker)?	53
Ouder van een persoon met een zeldzame ziekte?	2.701
Grootouder van een kind met een zeldzame ziekte	80
Echtgeno(o)t(e) van iemand met een zeldzame ziekte	93
Oom/tante van iemand met een zeldzame ziekte	39
Broer of zus van een persoon met een zeldzame ziekte?	49
Anders, aub vermelden	40
<b>TOTAAL</b>	<b>5.569</b>

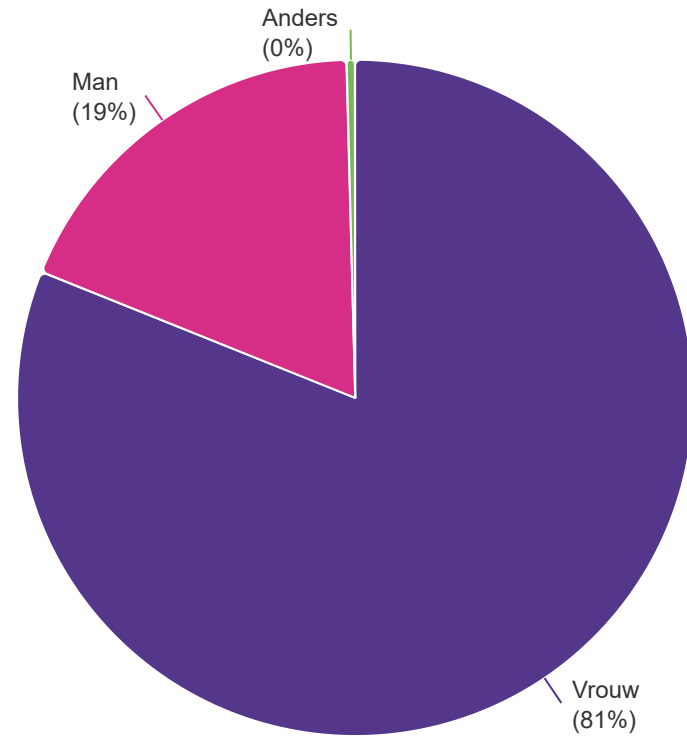
Bent u een patiëntvertegenwoordiger, bijv. betrokken bij beleidsactiviteiten om zeldzame ziekten onder de aandacht te brengen?



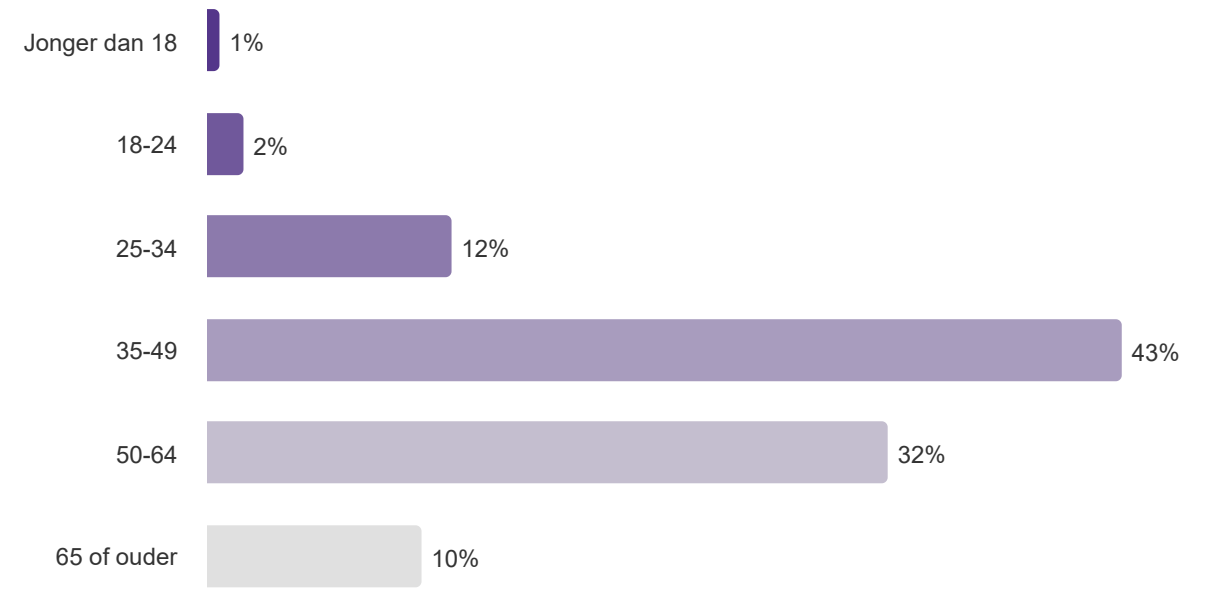
Bent u een patiëntvertegenwoordiger, bijv. betrokken bij beleidsactiviteiten om zeldzame ziekten onder de aandacht te brengen?

	N
Ja	1.675
Nee	3.475
Weet ik niet	419
<b>TOTAAL</b>	<b>5.569</b>

Bent u:



How old are you?



Bent u:

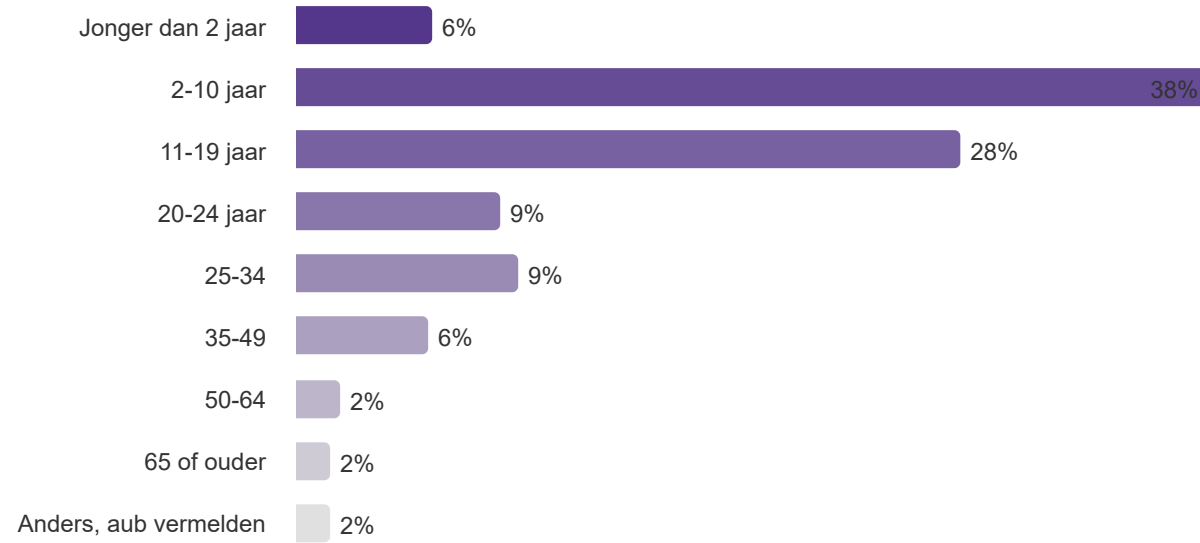
	N
Vrouw	4.235
Man	967
Anders	21
<b>TOTAAL</b>	<b>5.223</b>

How old are you?

	N
Jonger dan 18	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2.206
50-64	1.640
65 of ouder	518
<b>TOTAAL</b>	<b>5.081</b>



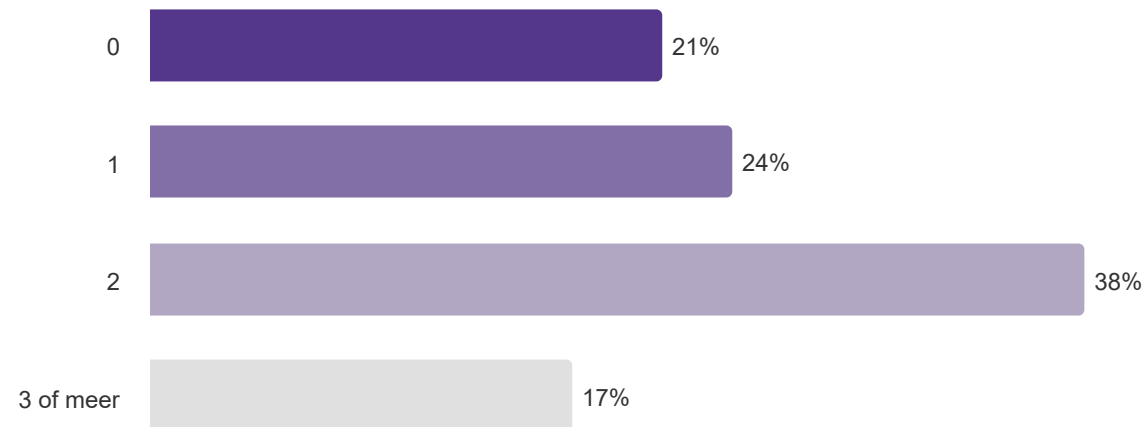
### Hoe oud is de persoon die de zeldzame ziekte heeft?



### Hoe oud is de persoon die de zeldzame ziekte heeft?

	N
Jonger dan 2 jaar	157
2-10 jaar	1.040
11-19 jaar	758
20-24 jaar	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 of ouder	41
Anders, aub vermelden	42
<b>TOTAAL</b>	<b>2.733</b>

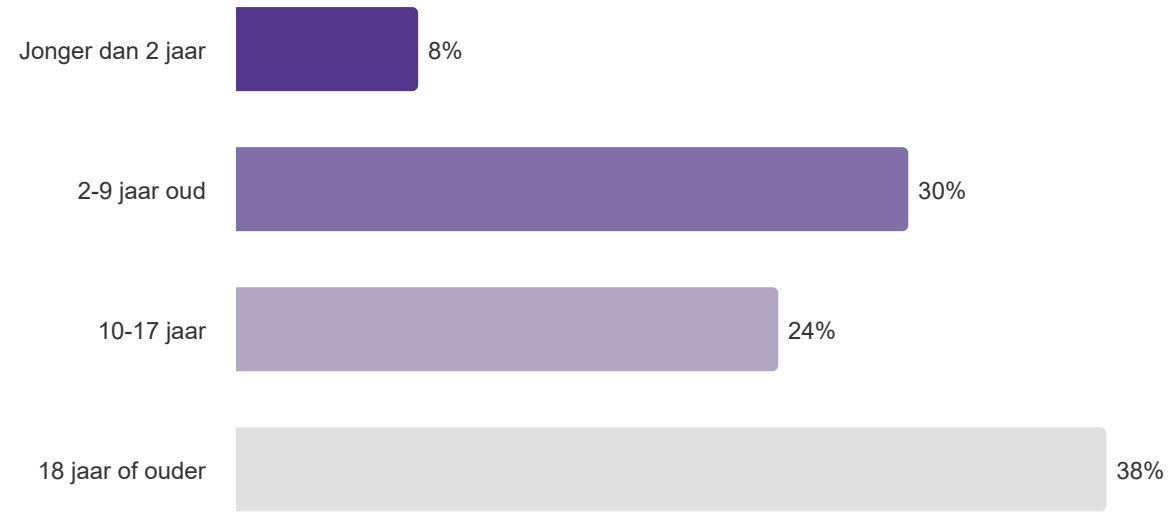
### Hoeveel kinderen heeft u?



### Hoeveel kinderen heeft u?

	N
	1.059
1	1.203
2	1.932
3 of meer	876
<b>TOTAAL</b>	<b>5.070</b>

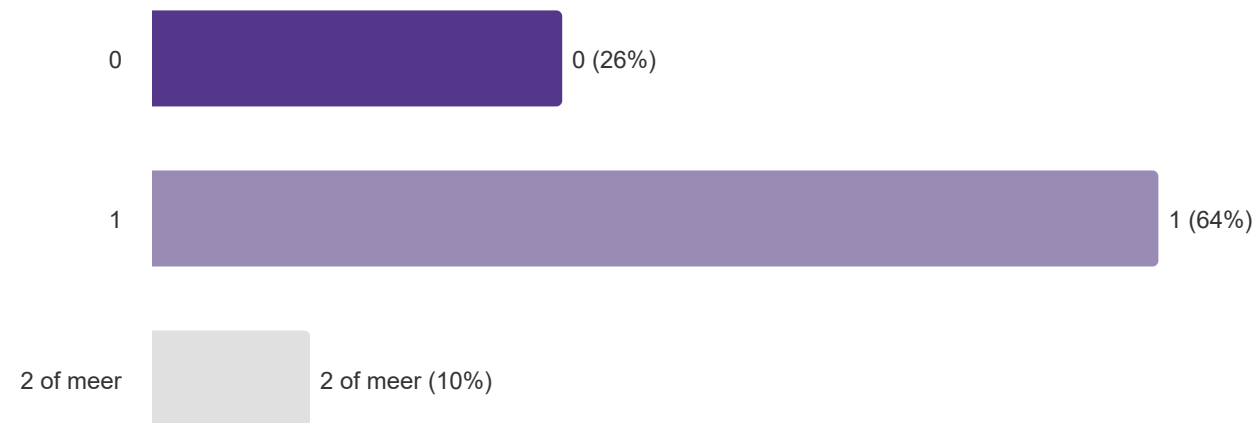
### Hoe oud is uw jongste kind?



### Hoe oud is uw jongste kind?

	N
Jonger dan 2 jaar	324
2-9 jaar oud	1.189
10-17 jaar	959
18 jaar of ouder	1.538
<b>TOTAAL</b>	<b>4.010</b>

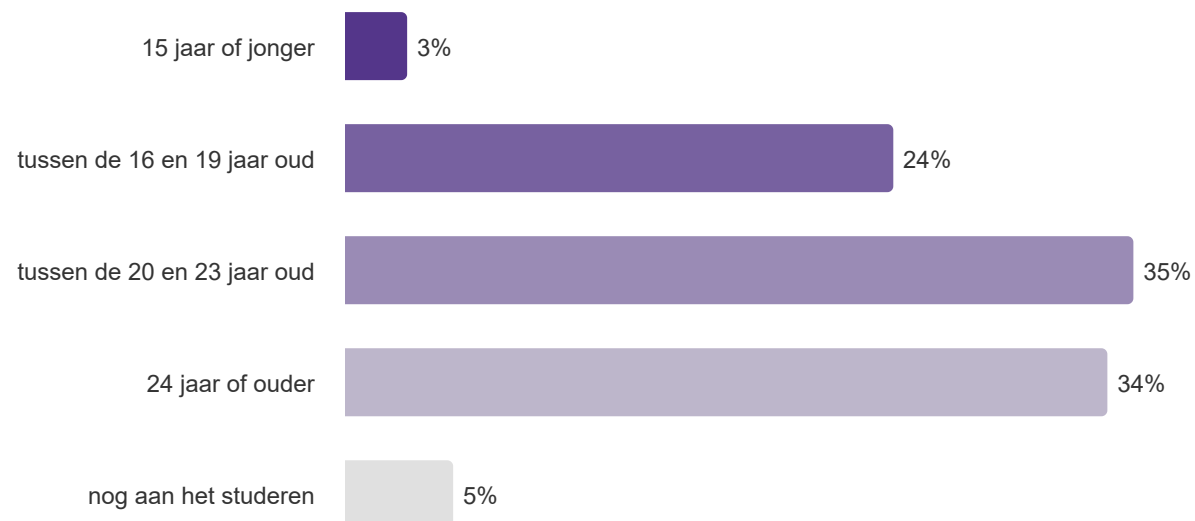
### Hoeveel kinderen met een zeldzame ziekte heeft u?



### Hoeveel kinderen met een zeldzame ziekte heeft u?

	N
0	1.045
1	2.560
2 of meer	405
<b>TOTAAL</b>	<b>4.010</b>

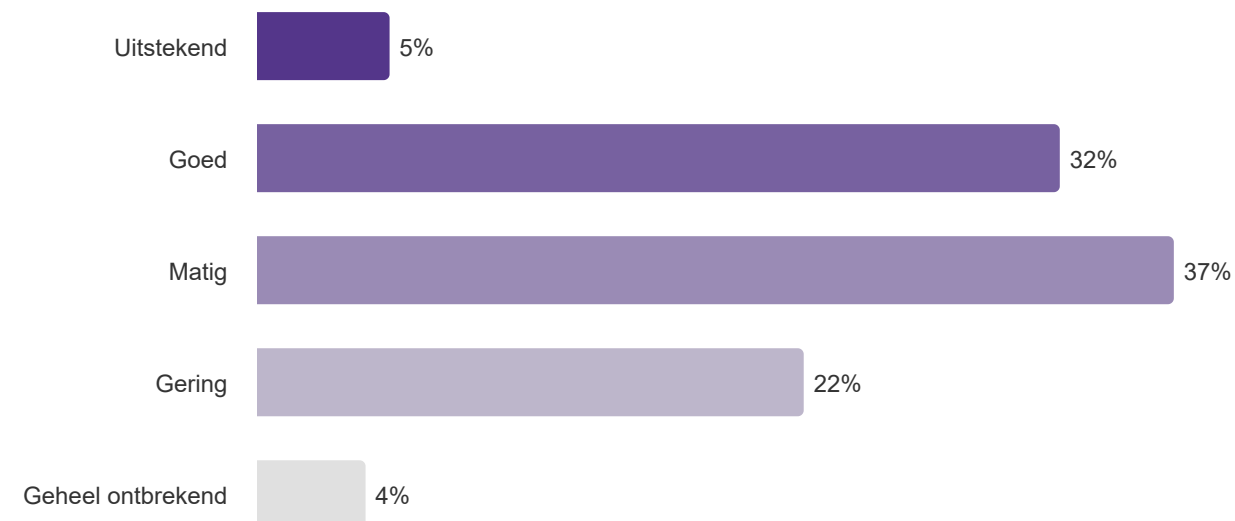
### Hoe oud was u toen u uw voltijdse studies heeft beëindigd of stopgezet?



### Hoe oud was u toen u uw voltijdse studies heeft beëindigd of stopgezet?

	N
15 jaar of jonger	142
tussen de 16 en 19 jaar oud	1.222
tussen de 20 en 23 jaar oud	1.757
24 jaar of ouder	1.699
nog aan het studeren	243
<b>TOTAAL</b>	<b>5.063</b>

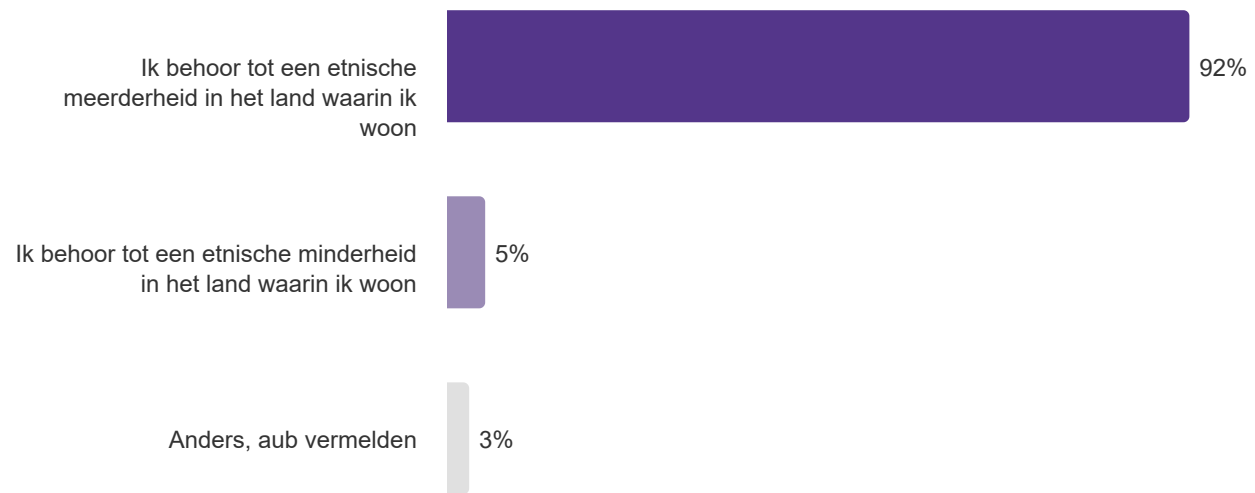
### Hoe zou u uw kennis van genetica omschrijven?



### Hoe zou u uw kennis van genetica omschrijven?

	N
Uitstekend	270
Goed	1.618
Matig	1.850
Gering	1.105
Geheel ontbrekend	220
<b>TOTAAL</b>	<b>5.063</b>

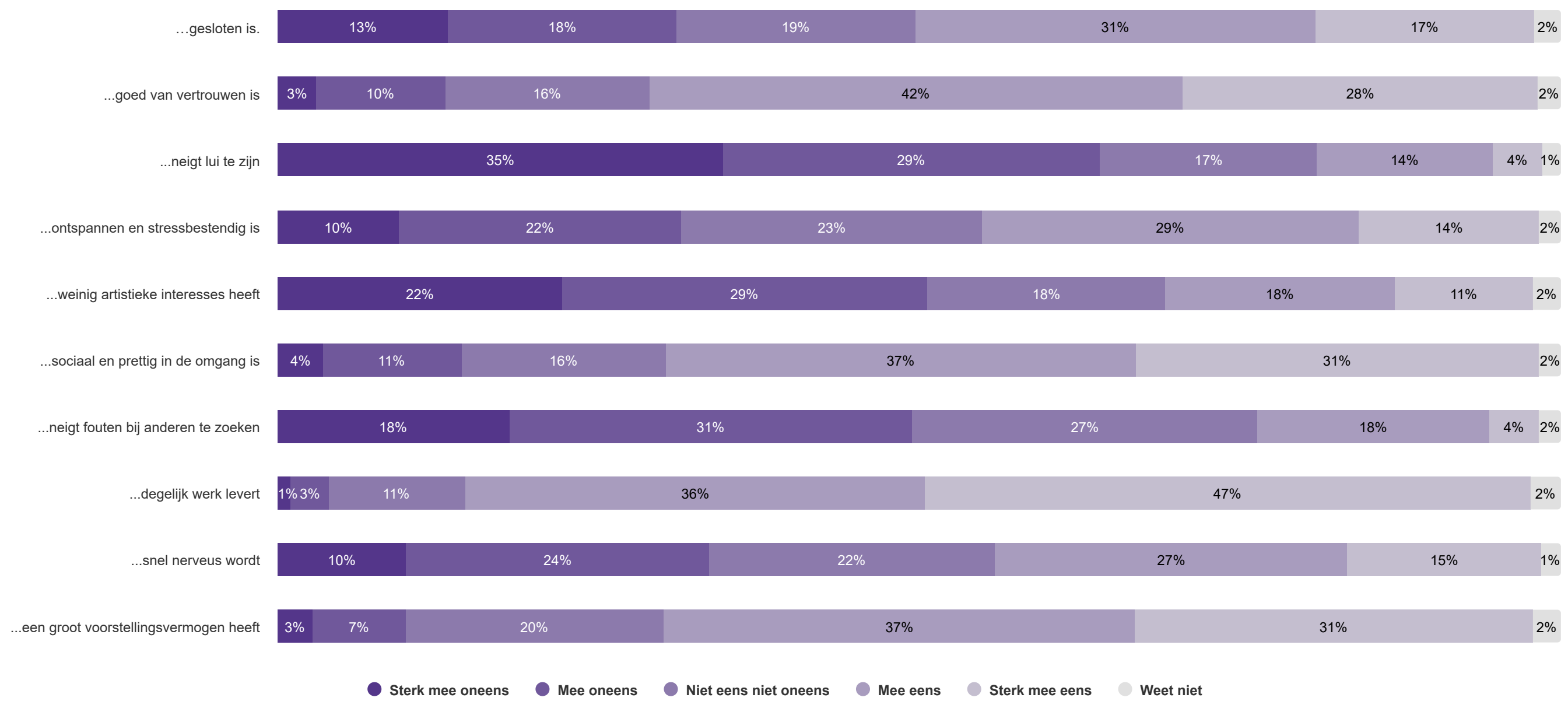
### Hoe zou u zichzelf beschrijven?



### Hoe zou u zichzelf beschrijven?

	N
Ik behoor tot een etnische meerderheid in het land waarin ik woon	4.217
Ik behoor tot een etnische minderheid in het land waarin ik woon	224
Anders, aub vermelden	139
<b>TOTAAL</b>	<b>4.580</b>

**Meer vragen over u. Deze informatie stelt ons in staat de gegevens in meer detail te analyseren Ik zie mezelf als iemand die...**

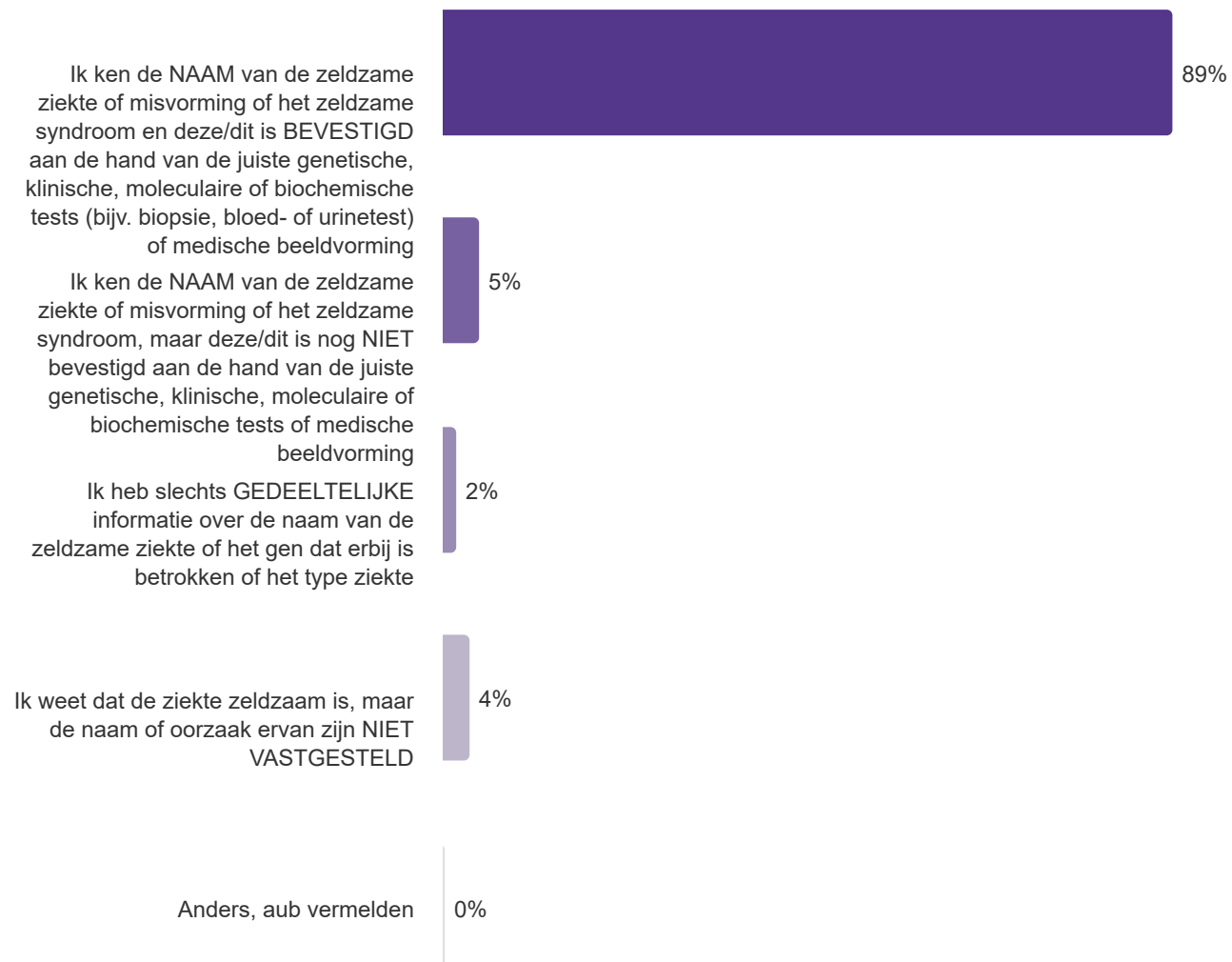


● Sterk mee oneens  
 ● Mee oneens  
 ● Niet eens niet oneens  
 ● Mee eens  
 ● Sterk mee eens  
 ● Weet niet

Meer vragen over u. Deze informatie stelt ons in staat de gegevens in meer detail te analyseren Ik zie mezelf als iemand die...

	STERK MEE ONEENS	MEE ONEENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE EENS	STERK MEE EENS	WEET NIET	TOTAL
...gesloten is.	680	905	946	1.585	867	101	5.084
...goed van vertrouwen is	156	514	811	2.110	1.406	87	5.084
...neigt lui te zijn	1.769	1.495	857	699	193	71	5.084
...ontspannen en stressbestendig is	483	1.119	1.193	1.496	712	81	5.084
...weinig artistieke interesses heeft	1.132	1.449	940	913	544	106	5.084
...sociaal en prettig in de omgang is	183	551	810	1.862	1.594	84	5.084
...neigt fouten bij anderen te zoeken	922	1.595	1.368	921	196	81	5.083
...degelijk werk levert	56	150	542	1.823	2.396	116	5.083
...snel nerveus wordt	514	1.202	1.129	1.397	765	76	5.083
...een groot voorstellingsvermogen heeft	144	370	1.020	1.868	1.576	105	5.083

**Kies de zin die uw situatie of de situatie van de persoon voor wie u zorgt het beste omschrijft:**

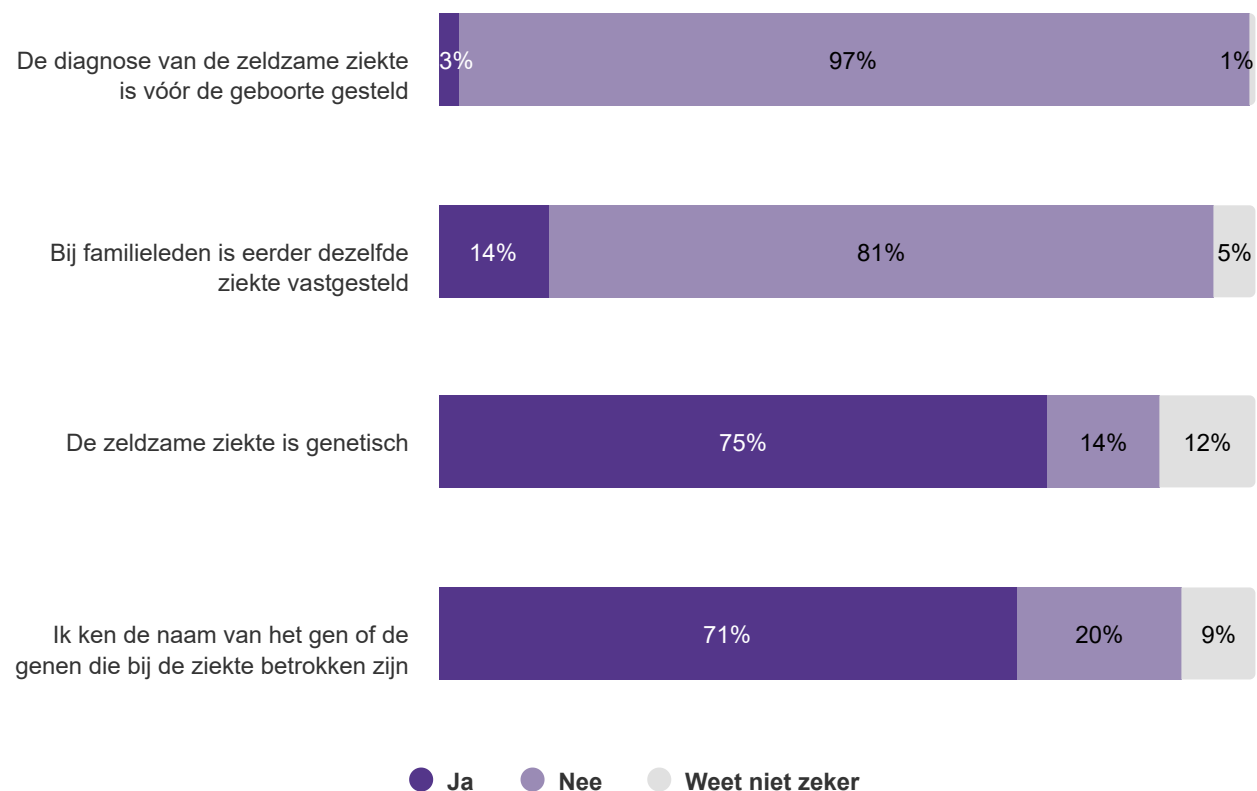


**Kies de zin die uw situatie of de situatie van de persoon voor wie u zorgt het beste omschrijft:**

	N
Ik ken de NAAM van de zeldzame ziekte of misvorming of het zeldzame syndroom en deze/dit is BEVESTIGD aan de hand van de juiste genetische, klinische, moleculaire of biochemische tests (bijv. biopsie, bloed- of urinetest) of medische beeldvorming	4.984
Ik ken de NAAM van de zeldzame ziekte of misvorming of het zeldzame syndroom, maar deze/dit is nog NIET bevestigd aan de hand van de juiste genetische, klinische, moleculaire of biochemische tests of medische beeldvorming	258
Ik heb slechts GEDEELTELIJKE informatie over de naam van de zeldzame ziekte of het gen dat erbij is betrokken of het type ziekte	110
Ik weet dat de ziekte zeldzaam is, maar de naam of oorzaak ervan zijn NIET VASTGESTELD	195
Anders, aub vermelden	22
<b>TOTAAL</b>	<b>5.569</b>

Let op: Deze vragen zijn alleen gesteld aan respondenten die zeiden dat de zeldzame ziekte is gediagnosticeerd. Het laatste item werd alleen gevraagd aan degenen die aangaven dat de zeldzame ziekten genetisch bepaald zijn.

### Zijn de volgende zinnen van toepassing op uw situatie?

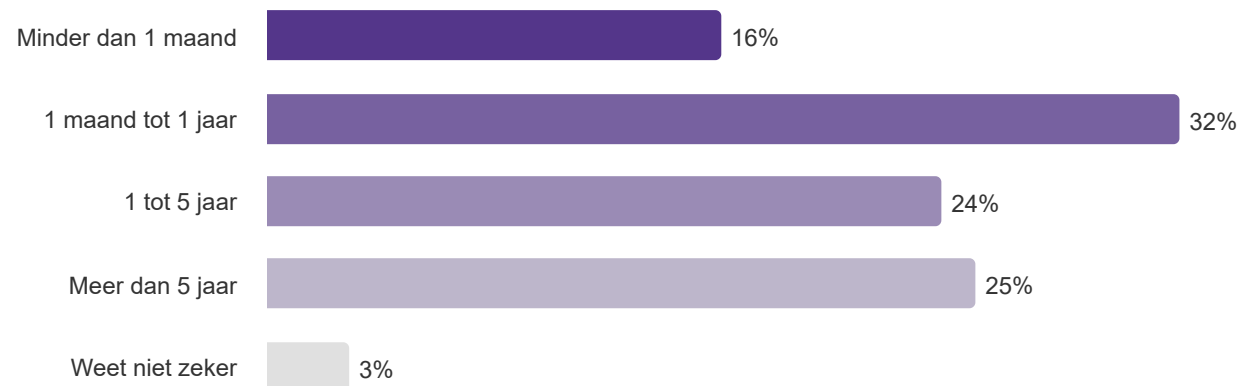


### Zijn de volgende zinnen van toepassing op uw situatie?

	JA	NEE	WEET NIET ZEKER	TOTAL
De diagnose van de zeldzame ziekte is vóór de geboorte gesteld	149	5.139	32	5.320
Bij familieleden is eerder dezelfde ziekte vastgesteld	725	4.329	266	5.320
De zeldzame ziekte is genetisch	3.981	725	614	5.320
Ik ken de naam van het gen of de genen die bij de ziekte betrokken zijn	3.261	927	406	4.594



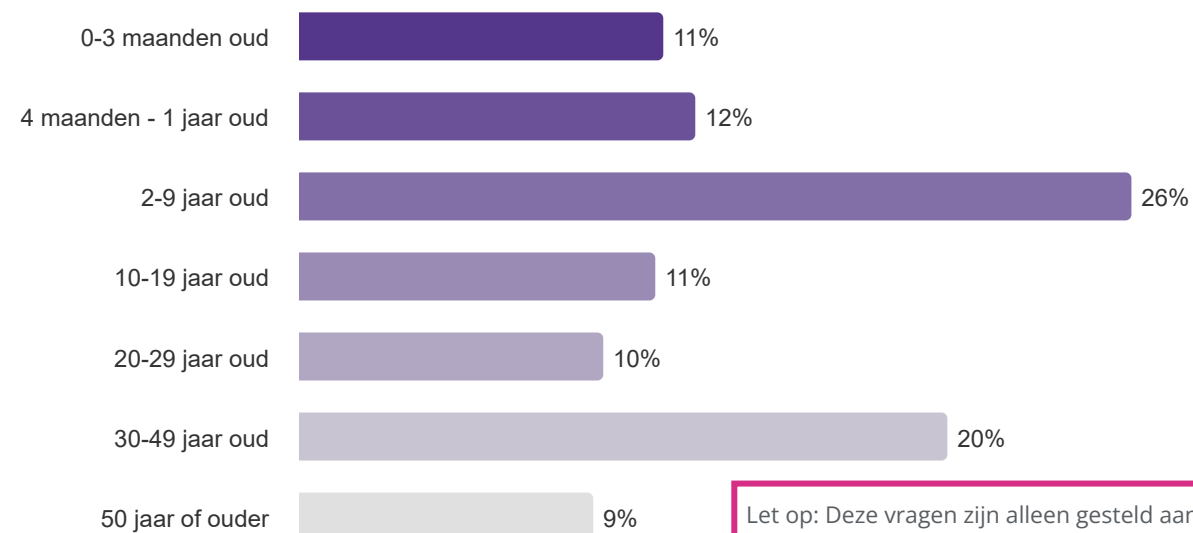
**Hoe lang duurde het vanaf het eerste medische bezoek voordat de diagnose werd bevestigd door passende genetische, klinische, moleculaire of biochemische tests of beeldvormend medisch onderzoek (bijv. biopsie, bloed- of urinetest):**



**Hoe lang duurde het vanaf het eerste medische bezoek voordat de diagnose werd bevestigd door passende genetische, klinische, moleculaire of biochemische tests of beeldvormend medisch onderzoek (bijv. biopsie, bloed- of urinetest):**

	N
Minder dan 1 maand	825
1 maand tot 1 jaar	1.655
1 tot 5 jaar	1.222
Meer dan 5 jaar	1.284
Weet niet zeker	152
<b>TOTAAL</b>	<b>5.138</b>

**Hoe oud was u toen u een bevestigde diagnose kreeg?**

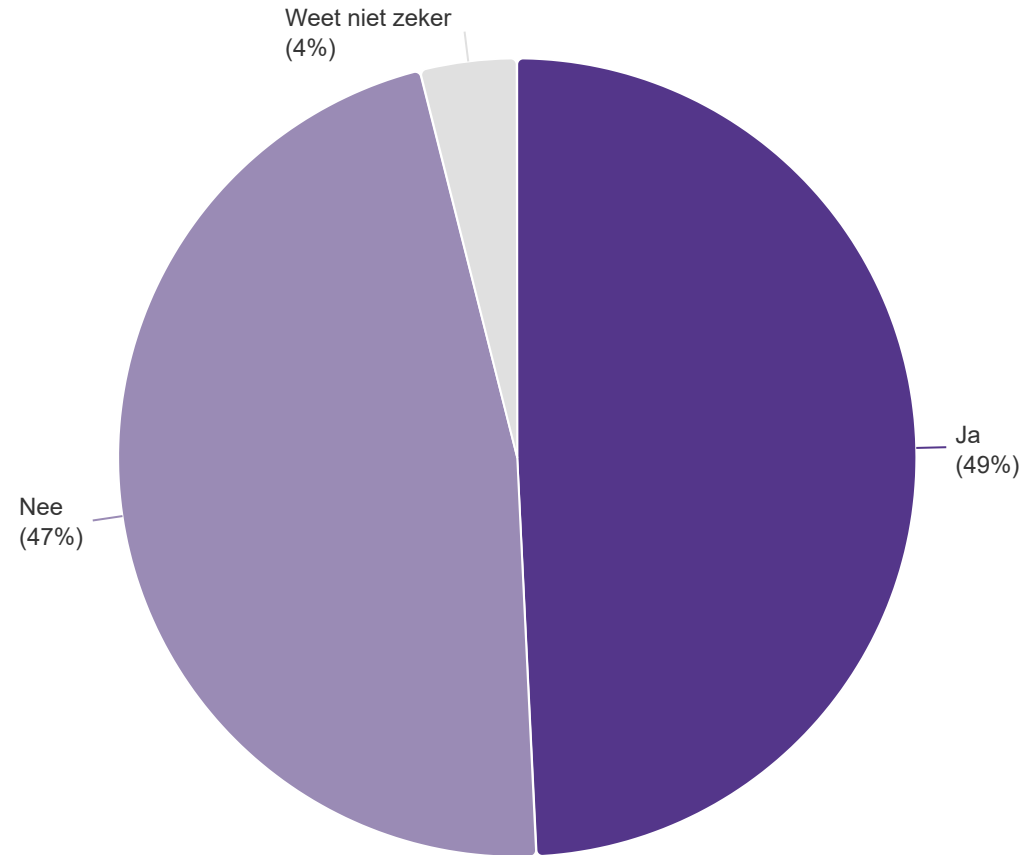


**Hoe oud was u toen u een bevestigde diagnose kreeg?**

	N
0-3 maanden oud	587
4 maanden - 1 jaar oud	638
2-9 jaar oud	1.335
10-19 jaar oud	574
20-29 jaar oud	489
30-49 jaar oud	1.040
50 jaar of ouder	474
<b>TOTAAL</b>	<b>5.137</b>

Let op: Deze vragen zijn alleen gesteld aan respondenten die zeiden dat de zeldzame ziekte is gediagnosticeerd.

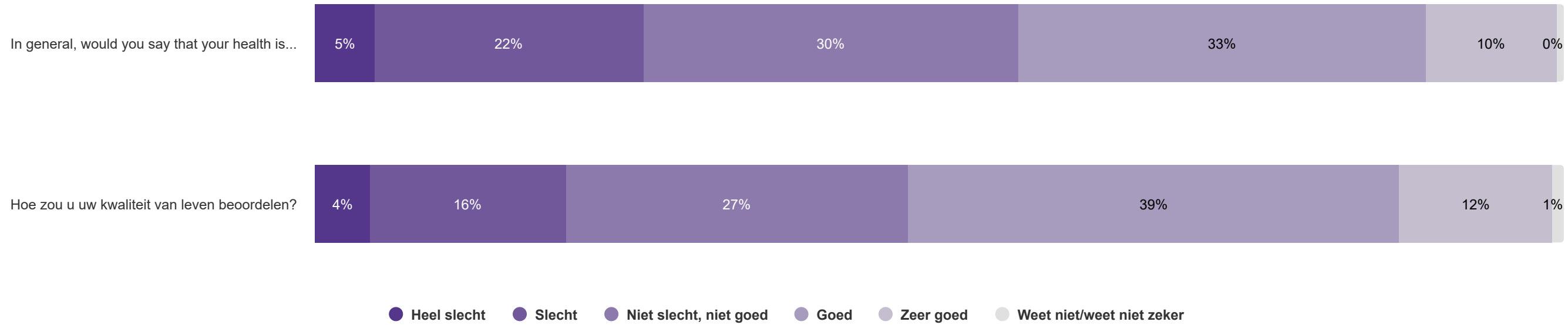
### Werd de zeldzame ziekte gediagnosticeerd door middel van standaardtesten die bij de geboorte werden uitgevoerd?



Deze vraag werd alleen gesteld bij patiënten jonger dan 3 maanden.

### Werd de zeldzame ziekte gediagnosticeerd door middel van standaardtesten die bij de geboorte werden uitgevoerd?

	N
Ja	289
Nee	275
Weet niet zeker	23
<b>TOTAAL</b>	<b>587</b>

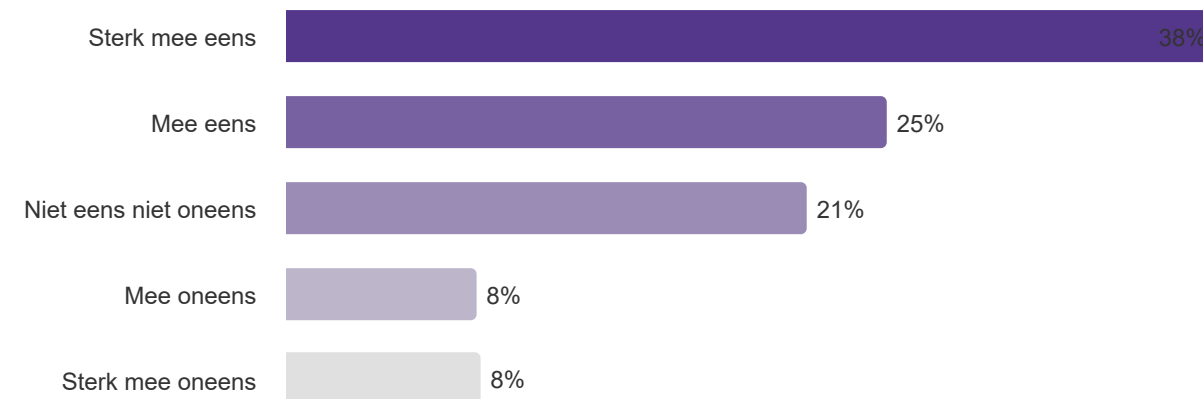


	HEEL SLECHT	SLECHT	NIET SLECHT, NIET GOED	GOED	ZEER GOED	WEET NIET/WEET NIET ZEKER	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1.200	1.667	1.822	579	27	5.569
Hoe zou u uw kwaliteit van leven beoordelen?	250	875	1.524	2.191	683	46	5.569

...had ik de diagnose graag BIJ DE GEBOORTE gehad

	N
Sterk mee eens	965
Mee eens	624
Niet eens niet oneens	542
Mee oneens	199
Sterk mee oneens	204
<b>TOTAAL</b>	<b>2.534</b>

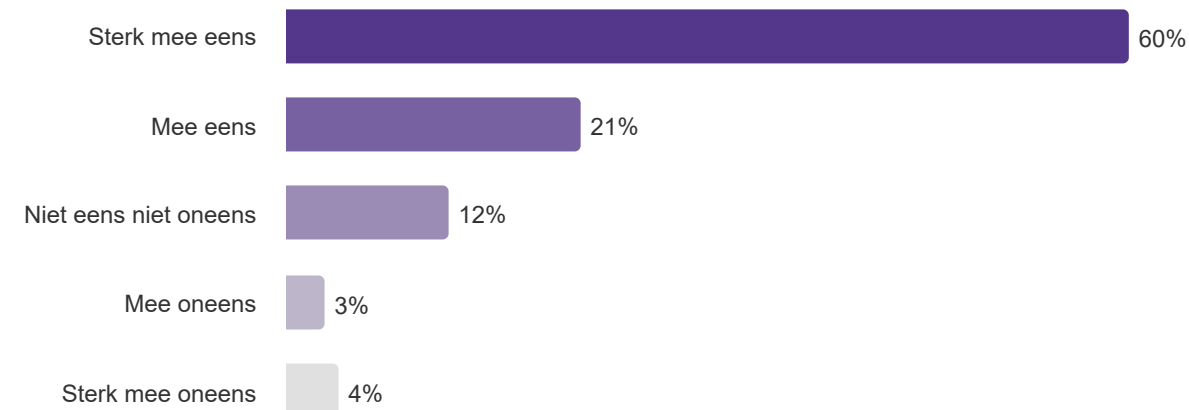
...had ik de diagnose graag BIJ DE GEBOORTE gehad



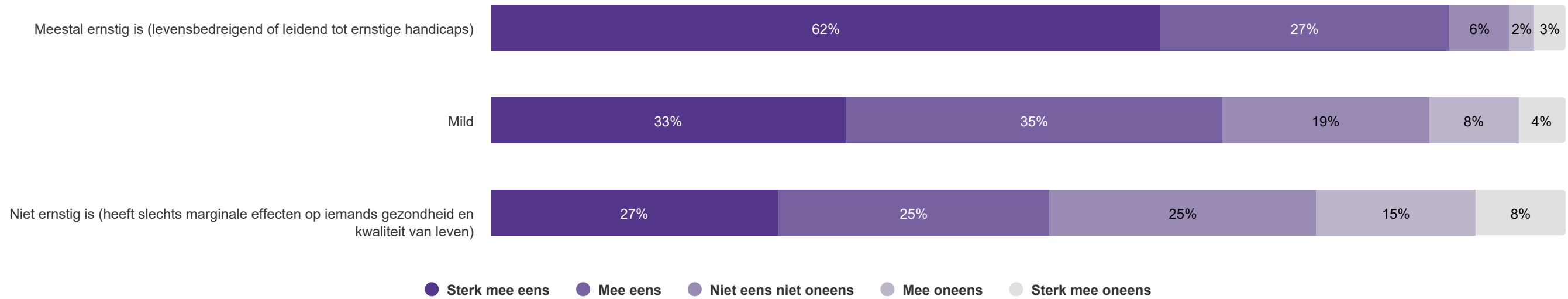
...had ik graag dat de persoon voor wie ik zorg, de diagnose BIJ DE GEBOORTE had gehad

	N
Sterk mee eens	1.812
Mee eens	634
Niet eens niet oneens	354
Mee oneens	86
Sterk mee oneens	116
<b>TOTAAL</b>	<b>3.002</b>

...had ik graag dat de persoon voor wie ik zorg, de diagnose BIJ DE GEBOORTE had gehad



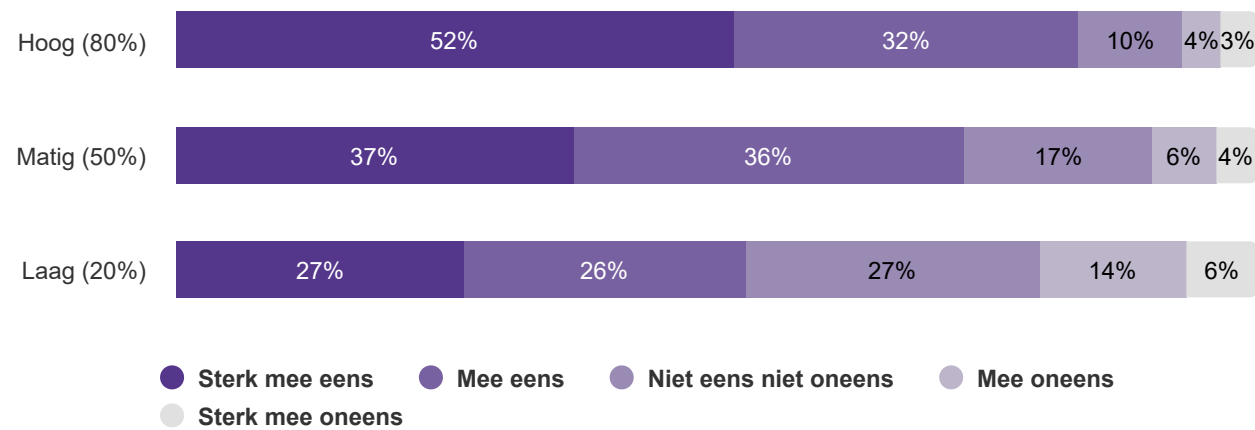
Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS deze:



Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS deze:

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Meestal ernstig is (levensbedreigend of leidend tot ernstige handicaps)	3.475	1.502	308	126	158	5.569
Mild	1.844	1.953	1.076	459	237	5.569
Niet ernstig is (heeft slechts marginale effecten op iemands gezondheid en kwaliteit van leven)	1.490	1.407	1.386	824	462	5.569

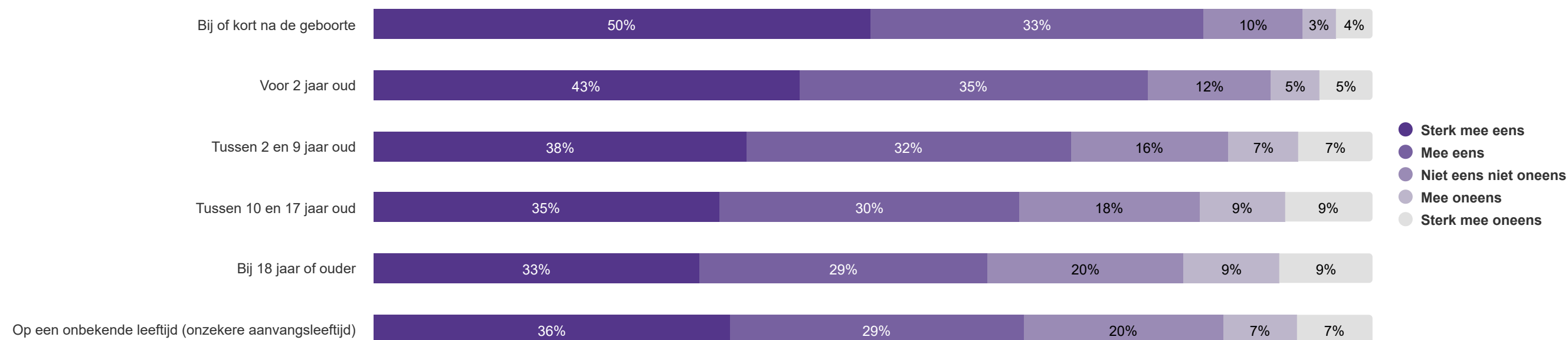
Bij het screenen op een ziekte bestaat de kans dat de ziekte zich niet ontwikkelt, ook al is de test positief. Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS de kans dat de ziekte zich daadwerkelijk voordoet bij een positieve test is:



Bij het screenen op een ziekte bestaat de kans dat de ziekte zich niet ontwikkelt, ook al is de test positief. Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS de kans dat de ziekte zich daadwerkelijk voordoet bij een positieve test is:

	MEE EENS	STERK MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Hoog (80%)	1.779	2.886	532	196	176	5.569
Matig (50%)	2.005	2.067	972	329	196	5.569
Laag (20%)	1.454	1.495	1.514	757	349	5.569

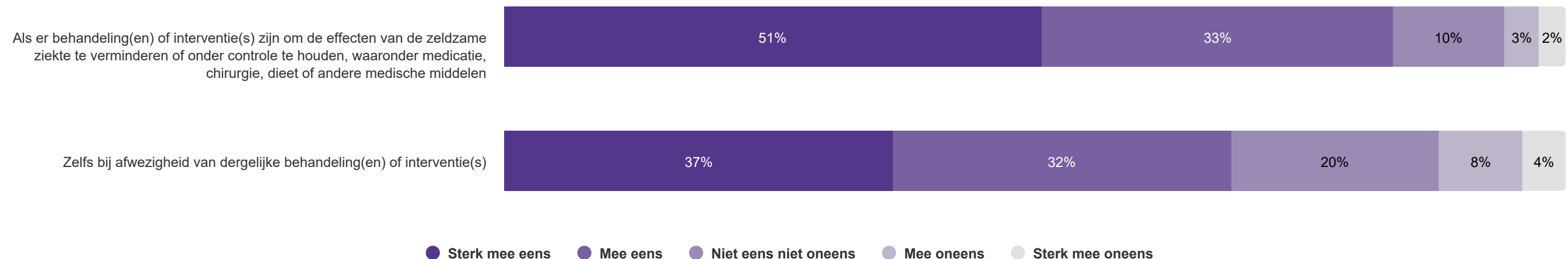
Een ziekte is die bij de geboorte kan worden gediagnosticeerd, maar zich pas later in het leven zal manifesteren. Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS de eerste symptomen typisch verschijnen:



Een ziekte is die bij de geboorte kan worden gediagnosticeerd, maar zich pas later in het leven zal manifesteren. Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS de eerste symptomen typisch verschijnen:

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Bij of kort na de geboorte	2.778	1.854	552	190	195	5.569
Voor 2 jaar oud	2.380	1.944	685	268	292	5.569
Tussen 2 en 9 jaar oud	2.090	1.808	873	392	406	5.569
Tussen 10 en 17 jaar oud	1.934	1.672	1.006	474	483	5.569
Bij 18 jaar of ouder	1.826	1.603	1.095	529	516	5.569
Op een onbekende leeftijd (onzekere aanvangsleeftijd)	1.995	1.637	1.115	406	416	5.569

De volgende paar vragen gaan over uw mening over het gebruik van tests om bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE te screenen. Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend:

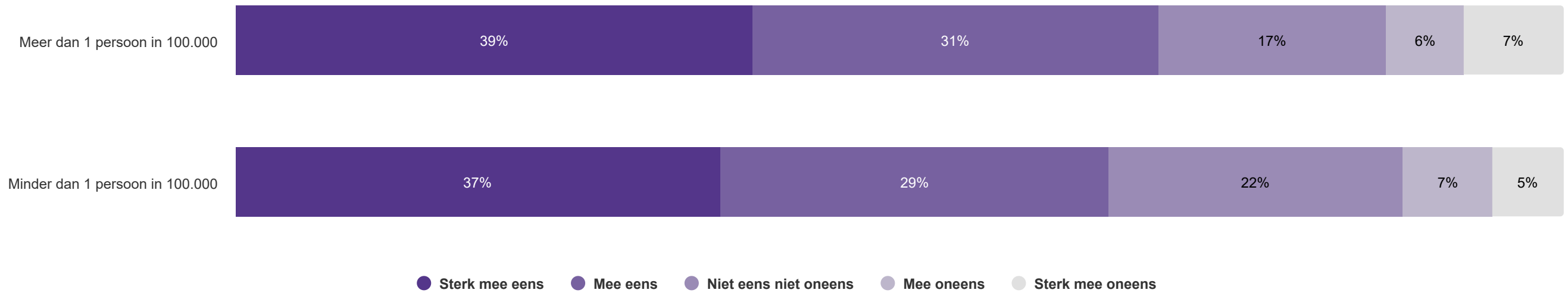


De volgende paar vragen gaan over uw mening over het gebruik van tests om bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE te screenen. Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend:

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Als er behandeling(en) of interventie(s) zijn om de effecten van de zeldzame ziekte te verminderen of onder controle te houden, waaronder medicatie, chirurgie, dieet of andere medische middelen	2.825	1.846	584	178	136	5.569
Zelfs bij afwezigheid van dergelijke behandeling(en) of interventie(s)	2.047	1.776	1.090	436	220	5.569



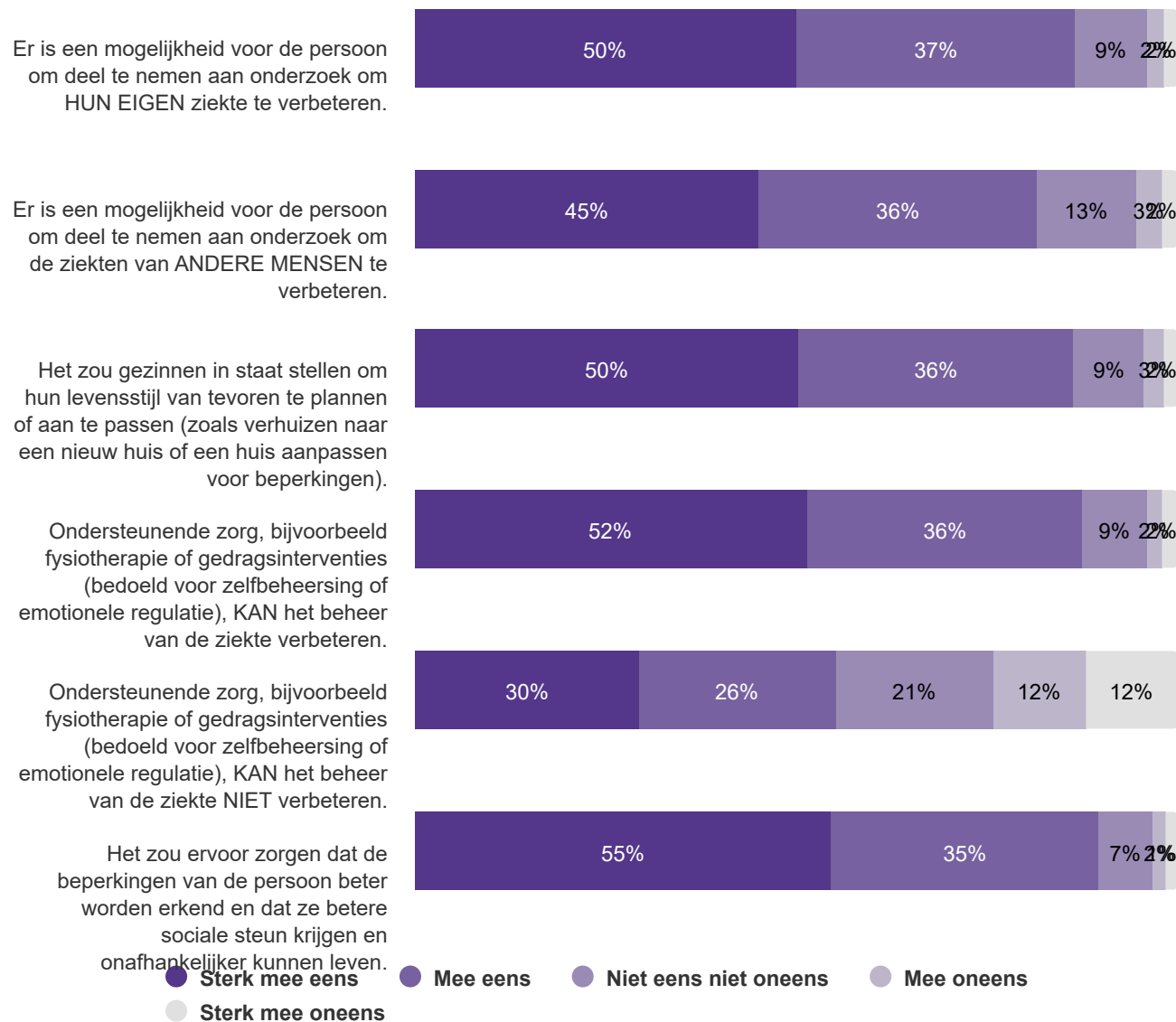
Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS deze voorkomt bij:



Moet naar uw mening bij de geboorte op ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE worden gescreend, MITS deze voorkomt bij:

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Meer dan 1 persoon in 100.000	2.172	1.703	953	328	413	<b>5.569</b>
Minder dan 1 persoon in 100.000	2.036	1.631	1.232	375	295	<b>5.569</b>

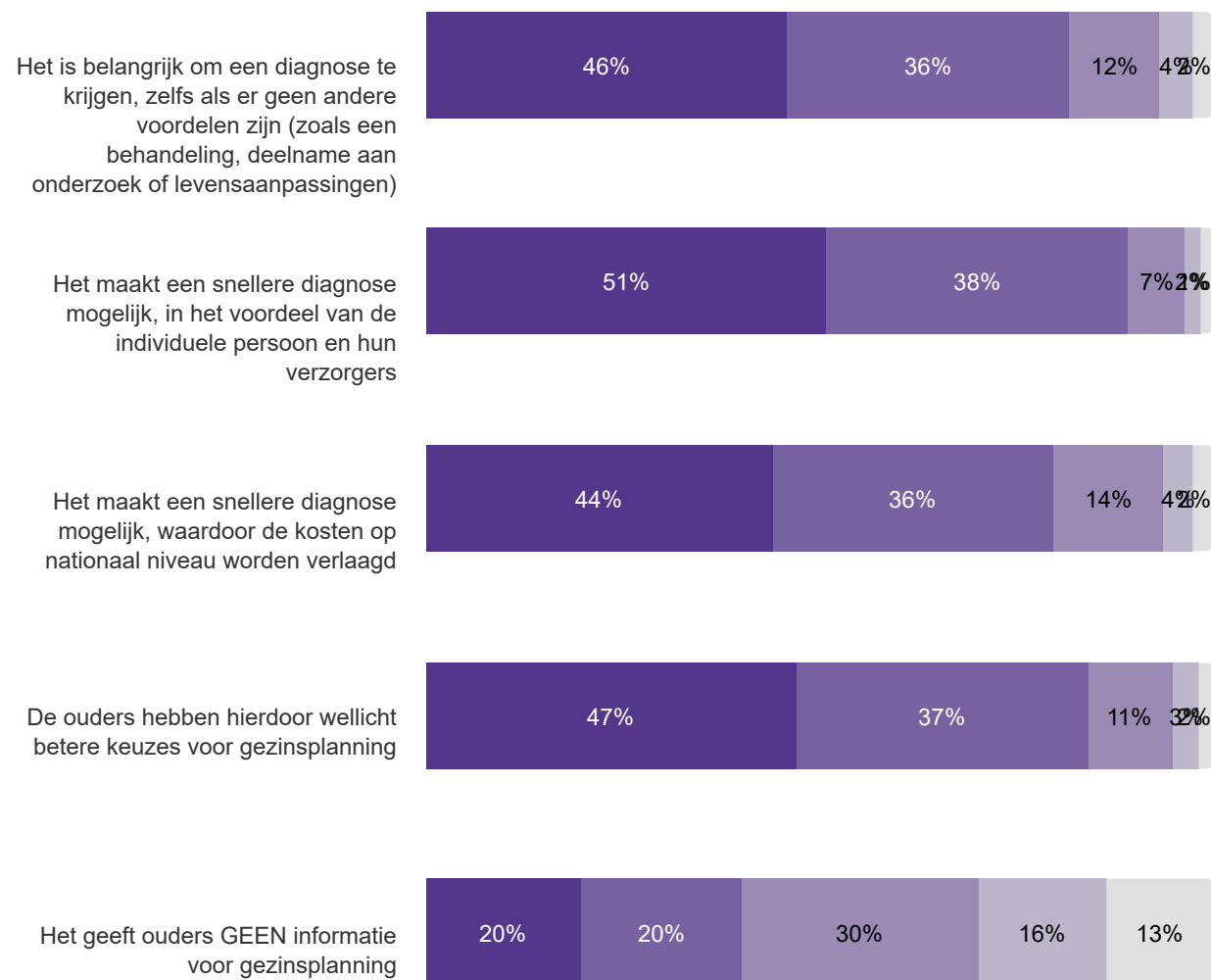
**Moet naar uw mening ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte worden gescreend  
 INDIEN ER GEEN BEHANDELING BESTAAT EN:**



**Moet naar uw mening ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte worden gescreend  
 INDIEN ER GEEN BEHANDELING BESTAAT EN:**

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Er is een mogelijkheid voor de persoon om deel te nemen aan onderzoek om HUN EIGEN ziekte te verbeteren.	2.792	2.040	527	123	87	5.569
Er is een mogelijkheid voor de persoon om deel te nemen aan onderzoek om de ziekten van ANDERE MENSEN te verbeteren.	2.521	2.030	731	186	101	5.569
Het zou gezinnen in staat stellen om hun levensstijl van tevoren te plannen of aan te passen (zoals verhuizen naar een nieuw huis of een huis aanpassen voor beperkingen).	2.809	2.004	515	153	88	5.569
Ondersteunende zorg, bijvoorbeeld fysiotherapie of gedragsinterventies (bedoeld voor zelfbeheersing of emotionele regulatie), KAN het beheer van de ziekte verbeteren.	2.877	2.006	475	112	99	5.569
Ondersteunende zorg, bijvoorbeeld fysiotherapie of gedragsinterventies (bedoeld voor zelfbeheersing of emotionele regulatie), KAN het beheer van de ziekte NIET verbeteren.	1.656	1.430	1.155	671	657	5.569
Het zou ervoor zorgen dat de beperkingen van de persoon beter						

**Moet naar uw mening ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte worden gescreend INDIEN ER GEEN BEHANDELING BESTAAT EN:**

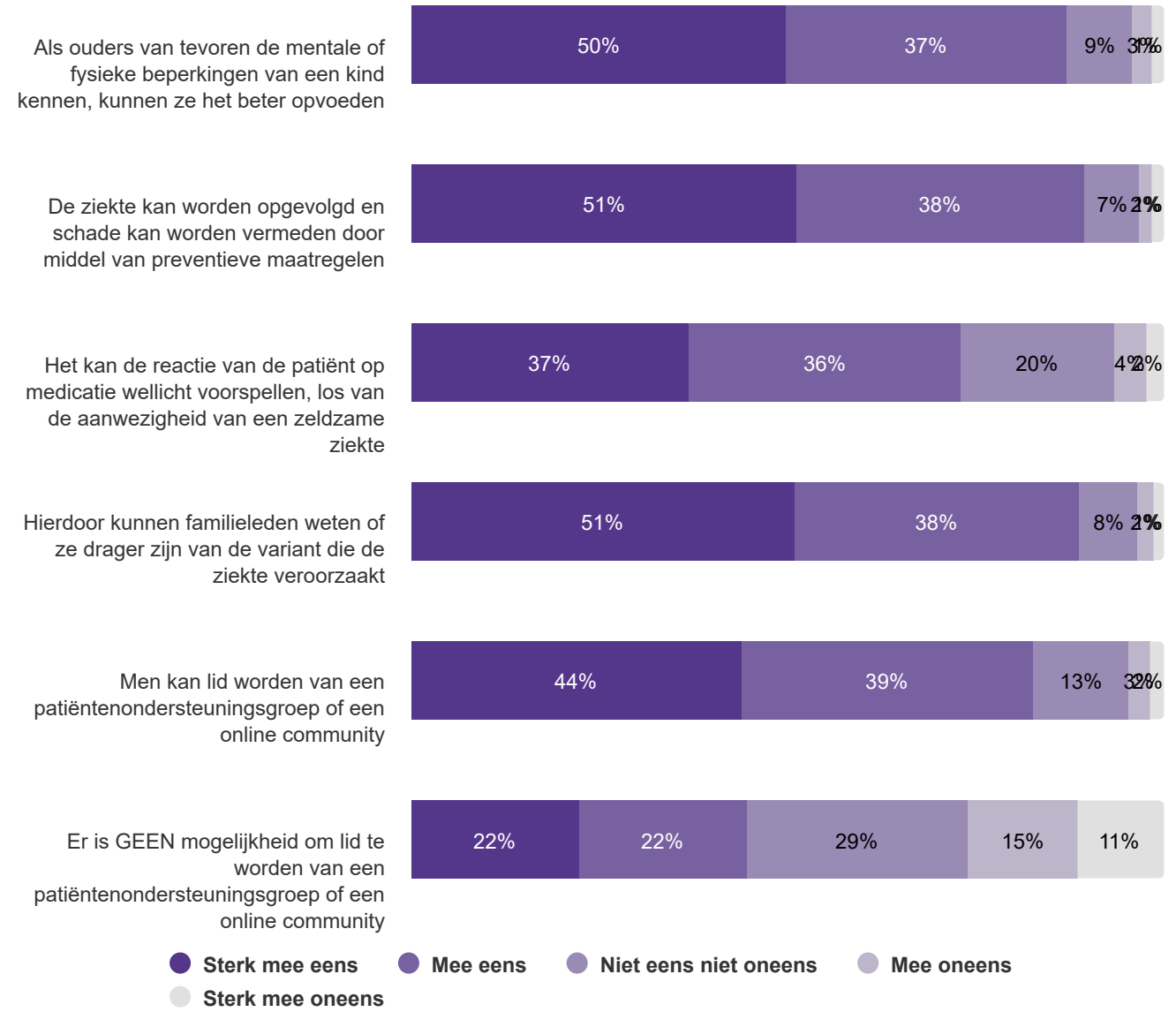


● Sterk mee eens  
 ● Mee eens  
 ● Niet eens niet oneens  
 ● Mee oneens  
 ● Sterk mee oneens

**Moet naar uw mening ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte worden gescreend INDIEN ER GEEN BEHANDELING BESTAAT EN:**

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Het is belangrijk om een diagnose te krijgen, zelfs als er geen andere voordelen zijn (zoals een behandeling, deelname aan onderzoek of levensaanpassingen)	2.565	1.998	646	239	121	5.569
Het maakt een snellere diagnose mogelijk, in het voordeel van de individuele persoon en hun verzorgers	2.845	2.141	397	116	70	5.569
Het maakt een snellere diagnose mogelijk, waardoor de kosten op nationaal niveau worden verlaagd	2.471	1.991	776	201	130	5.569
De ouders hebben hierdoor wellicht betere keuzes voor gezinsplanning	2.641	2.062	606	171	89	5.569
Het geeft ouders GEEN informatie voor gezinsplanning	1.117	1.135	1.672	912	733	5.569

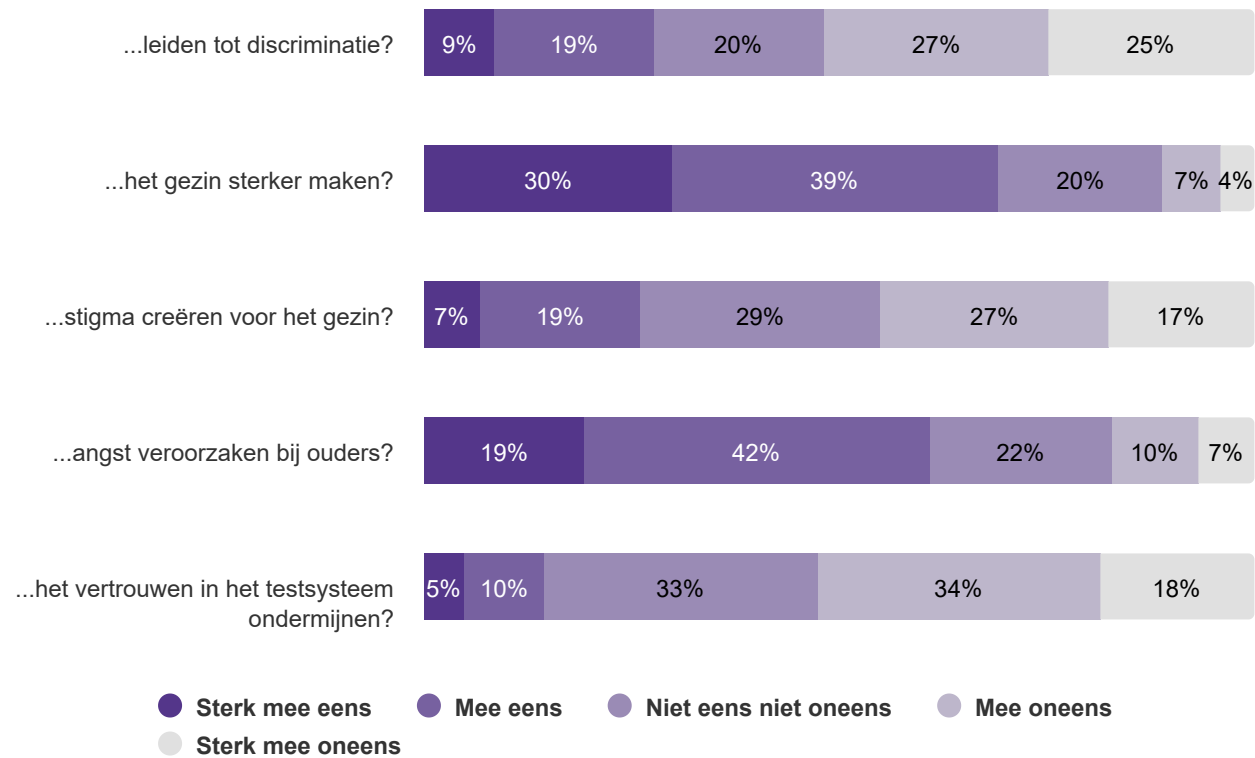
**Moet naar uw mening ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte worden gescreend  
 INDIEN ER GEEN BEHANDELING BESTAAT EN:**



**Moet naar uw mening ELKE WILLEKEURIGE ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte worden gescreend INDIEN ER GEEN BEHANDELING BESTAAT EN:**

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
Als ouders van tevoren de mentale of fysieke beperkingen van een kind kennen, kunnen ze het beter opvoeden	2.787	2.080	476	154	72	5.569
De ziekte kan worden opgevolgd en schade kan worden vermeden door middel van preventieve maatregelen	2.858	2.136	411	91	73	5.569
Het kan de reactie van de patiënt op medicatie wellicht voorspellen, los van de aanwezigheid van een zeldzame ziekte	2.068	2.016	1.132	237	116	5.569
Hierdoor kunnen familieleden weten of ze drager zijn van de variant die de ziekte veroorzaakt	2.854	2.106	423	120	66	5.569
Men kan lid worden van een patiëntenondersteuningsgroep of een online community	2.462	2.159	704	152	92	5.569
Er is GEEN mogelijkheid om lid te worden van een patiëntenondersteuningsgroep of een online community	1.253	1.249	1.624	819	624	5.569

### Naar uw mening zou screening op een ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte...



### Naar uw mening zou screening op een ZELDZAME ZIEKTE bij de geboorte...

	STERK MEE EENS	MEE EENS	NIET EENS NIET ONEENS	MEE ONEENS	STERK MEE ONEENS	TOTAL
...leiden tot discriminatie?	482	1.069	1.141	1.505	1.372	5.569
...het gezin sterker maken?	1.682	2.181	1.101	384	221	5.569
...stigma creëren voor het gezin?	388	1.073	1.616	1.522	970	5.569
...angst veroorzaken bij ouders?	1.083	2.331	1.216	577	362	5.569
...het vertrouwen in het testsysteem ondermijnen?	278	538	1.841	1.893	1.019	5.569

# Bedankt!

Neem voor vragen contact op met het Rare Barometer-team  
via [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)