

UNDERSØKELSESRESULTATER

Meningen til personer som lever med en sjelden sykdom på nyfødtscreening

En Rare Barometer-undersøkelse med forskningsprosjektet Screen4Care

MÅLGRUPPE:

- Pasienter som lever med en sjelden sykdom eller
- Familiemedlemmer (foreldre og nære slektninger)



24. mai - 23. juli 2023.

6 179 respondenter over hele verden og

5569 respondenter i Europa



24 språk



50 land



1331 sykdommer representert

DASHBOARD FOR EUROPA



HVORDAN BRUKER DU DETTE Dashboardet

I dette dashbordet finner du resultater for hvert spørsmål i undersøkelsen Rare Barometer om oppfatningen av personer som lever med en sjelden sykdom på nyfødtscreening.

Vennligst ikke bruk resultater av spørsmål der det er mindre enn 30 respondenter.

Vennligst se Rare Barometer eller legg til Rare Barometer-logoen når du bruker resultatene.



SPRÅK

Du kan endre språket nederst til venstre på denne siden, og få tilgang til spørsmålene og modalitetene slik de fremstod for respondentene på de 24 språkene i undersøkelsen.

Oversettelse er ikke tilgjengelig for enkelte variabler som ble beregnet etter at spørreskjemaet ble lukket, og for enkelte kommentarer lagt til i dette dashbordet.



Informasjon

For mer informasjon:

- Kontakt Rare Barometer-teamet på rare.barometer@eurordis.org.
- Besøk Rare Barometer-nettstedet på eurordis.org/voices.
- Besøk vår dedikerte nettside for nyfødtscreening: eurordis.org/rare-barometer-survey.

INNHOOLDSLISTE

1. Eksempelinformasjon

2. Respondentenes vilje til at deres sjeldne sykdom skal ha blitt diagnostisert ved fødselen

3. Respondentenes mening om nyfødtscreening for alle sjeldne sykdommer

MER OM UNDERSØKELSEN

Forskningsspørsmål og dybdeanalyse av europeiske resultater er i hele rapporten på engelsk: tiny.cc/RB_NBS

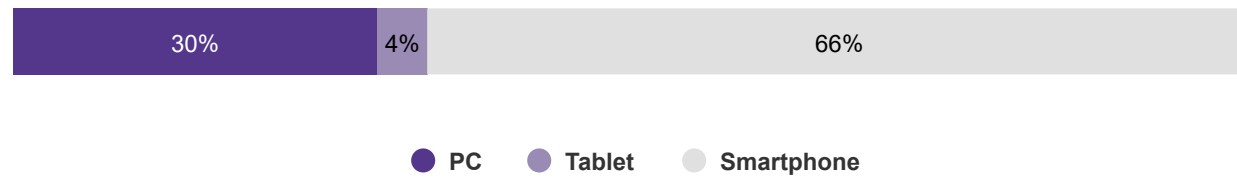
Nøkkelresultater er tilgjengelige i faktaarkene: tiny.cc/RB_NBS

Originalt spørreskjema: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Antall respondenter

5 569

Enhet som brukes til å svare



Gjennomsnittlig antall minutter å fylle ut spørreskjemaet

26

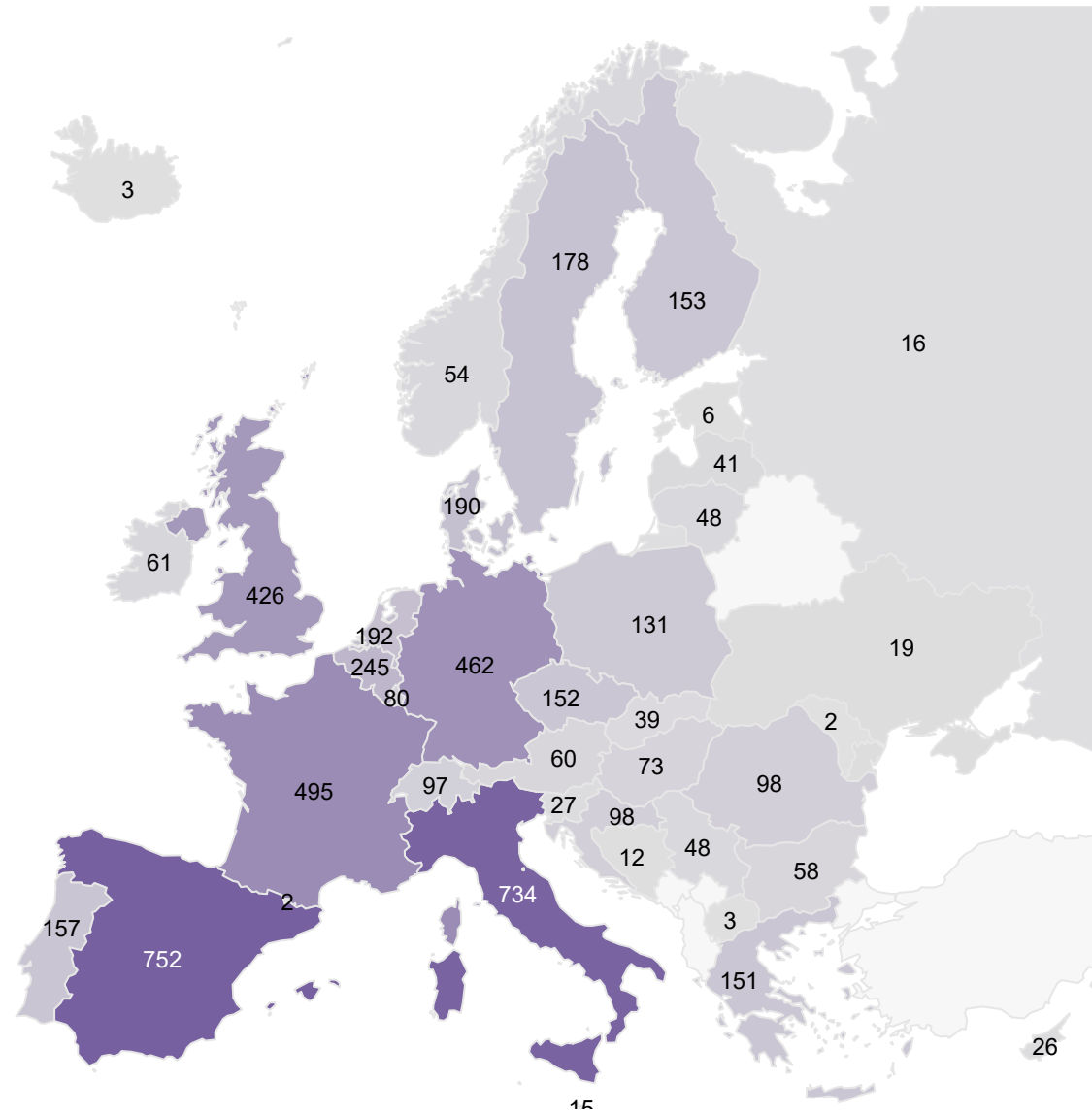
Mean

Median antall minutter å fylle ut spørreskjemaet

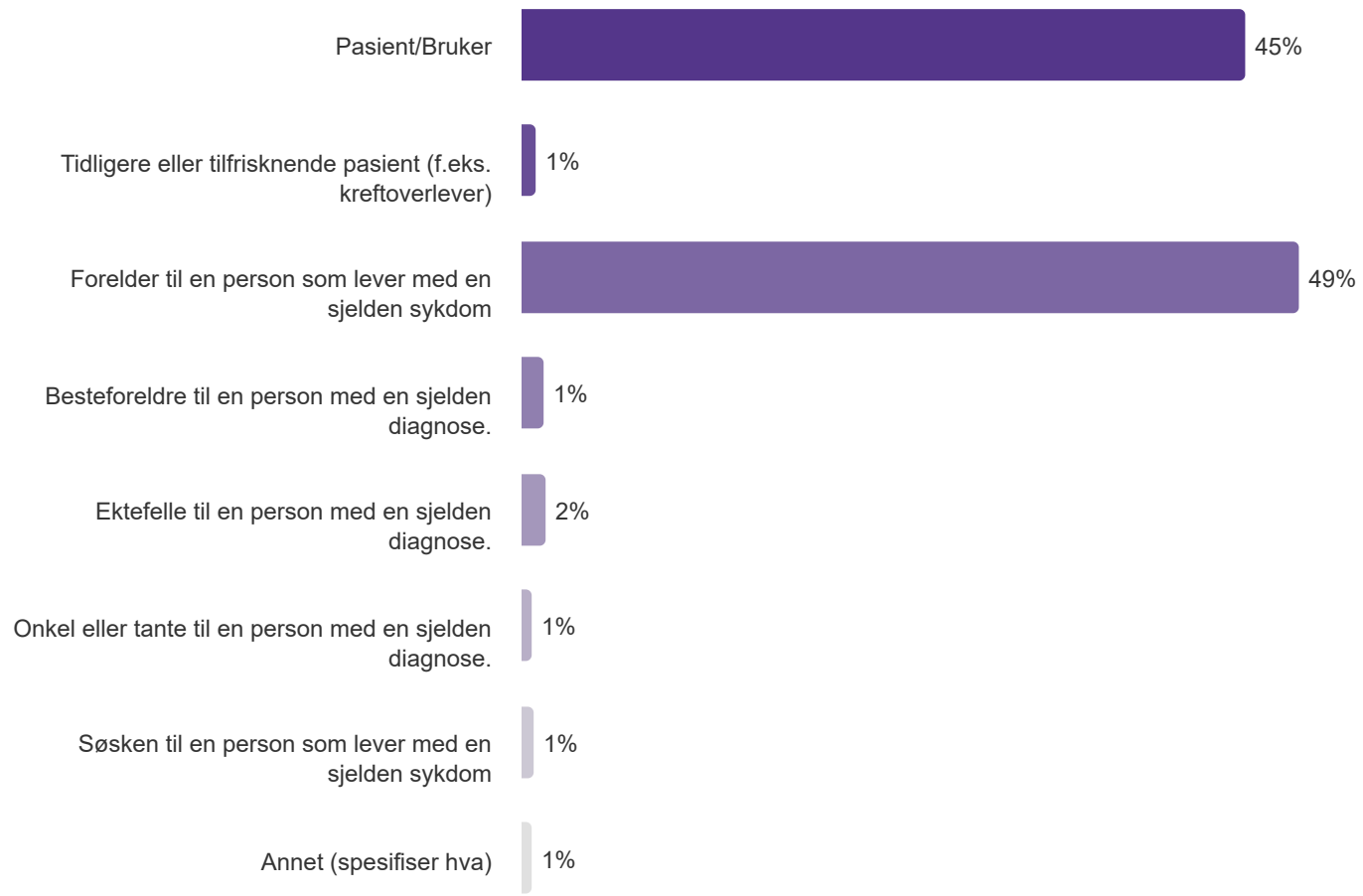
19

Median

I hvilket land bor du i?



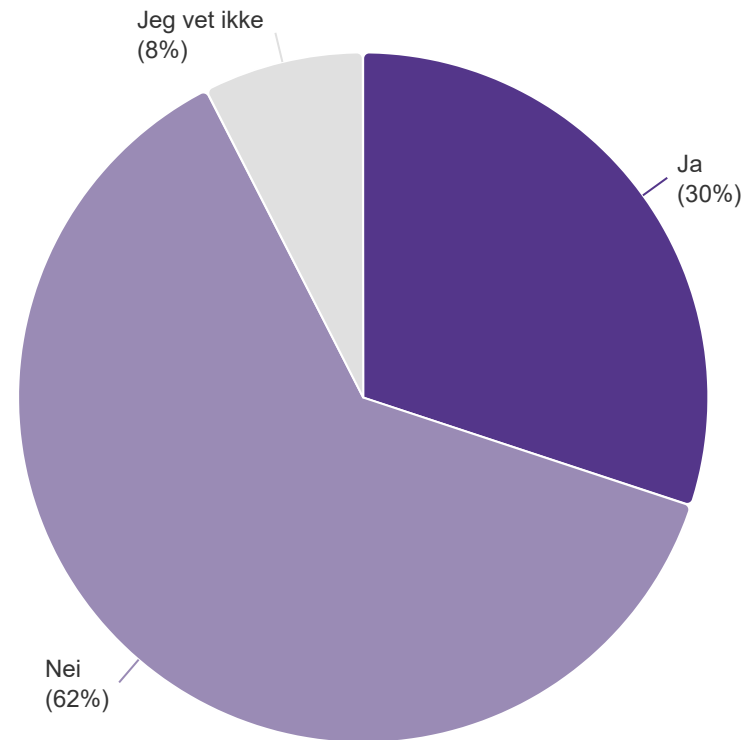
Er du...



Er du...

Er du...	N
Pasient/Bruker	2 514
Tidligere eller tilfrisknende pasient (f.eks. kreftoverlever)	53
Forelder til en person som lever med en sjelden sykdom	2 701
Besteforeldre til en person med en sjelden diagnose.	80
Ektefelle til en person med en sjelden diagnose.	93
Onkel eller tante til en person med en sjelden diagnose.	39
Søsken til en person som lever med en sjelden sykdom	49
Annet (spesifiser hva)	40
TOTAL	5 569

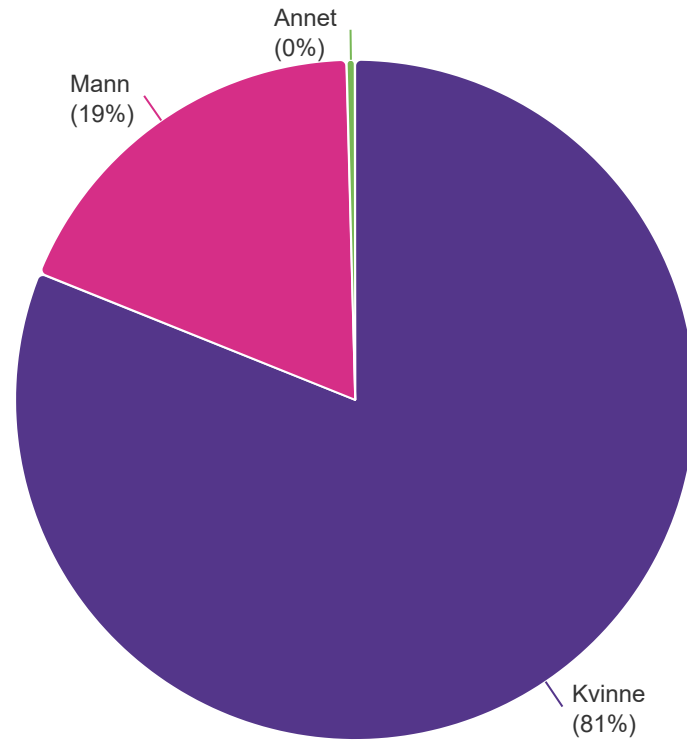
Er du en pasient representant, involvert i politisk påvirkningsarbeid for å fremme saken for mennesker som lever med sjeldne sykdommer?



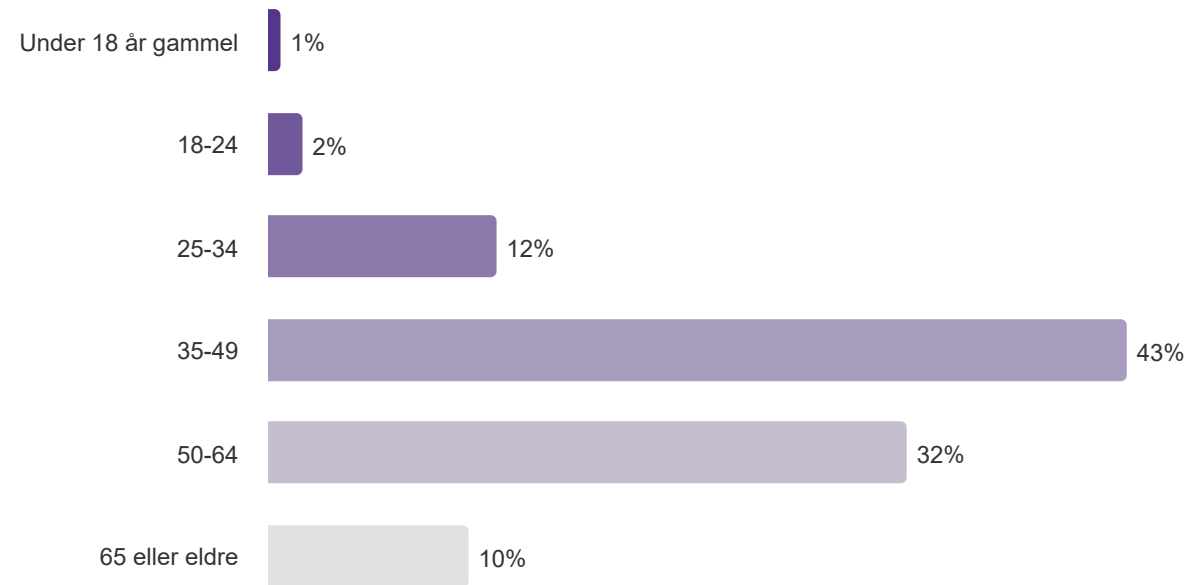
Er du en pasient representant, involvert i politisk påvirkningsarbeid for å fremme saken for mennesker som lever med sjeldne sykdommer?

	N
Ja	1 675
Nei	3 475
Jeg vet ikke	419
TOTAL	5 569

Du er:



How old are you?



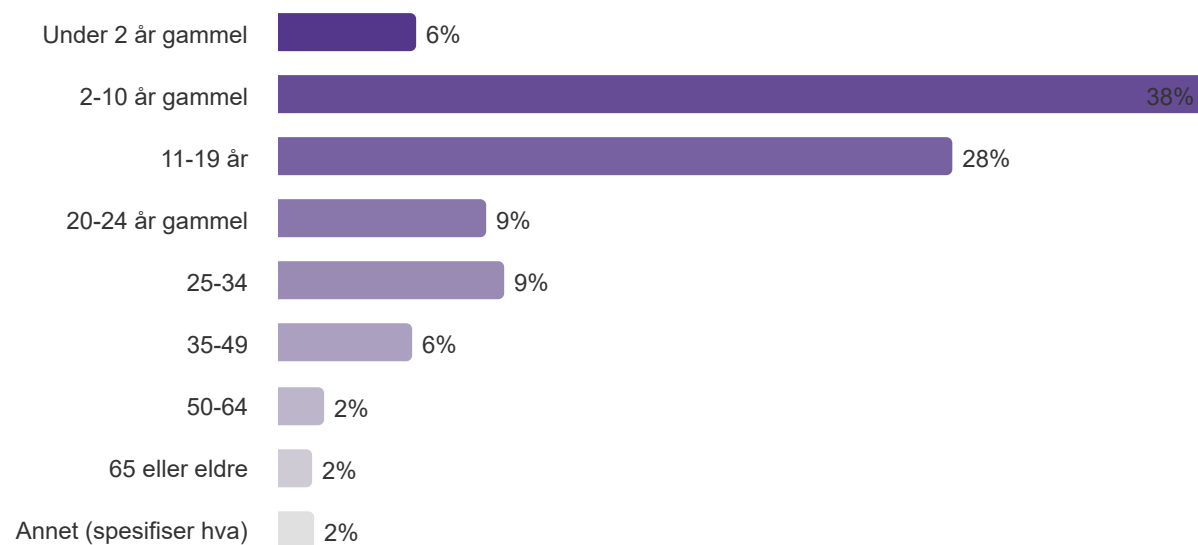
Du er:

	N
Kvinne	4 235
Mann	967
Annet	21
TOTAL	5 223

How old are you?

	N
Under 18 år gammel	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2 206
50-64	1 640
65 eller eldre	518
TOTAL	5 081

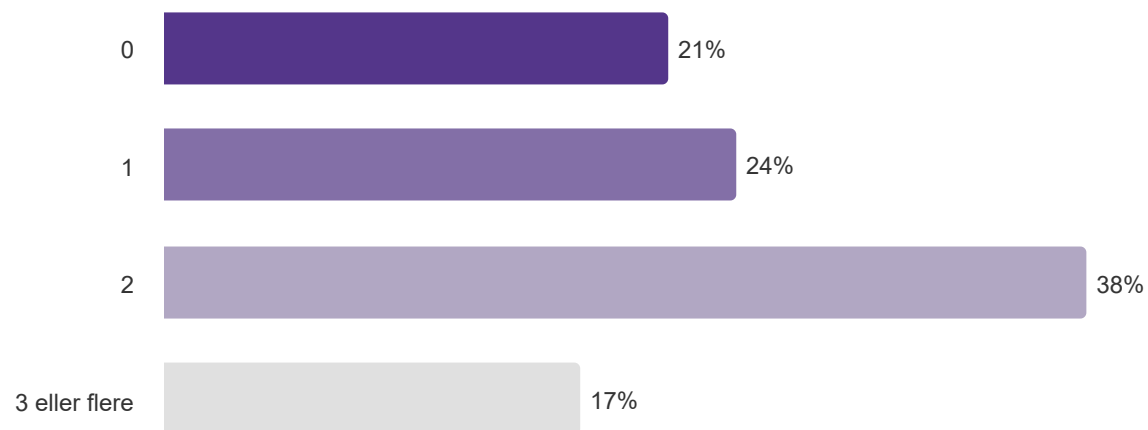
Hvor gammel er personen som er rammet av den sjeldne sykdommen?



Hvor gammel er personen som er rammet av den sjeldne sykdommen?

	N
Under 2 år gammel	157
2-10 år gammel	1 040
11-19 år	758
20-24 år gammel	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 eller eldre	41
Annet (spesifiser hva)	42
TOTAL	2 733

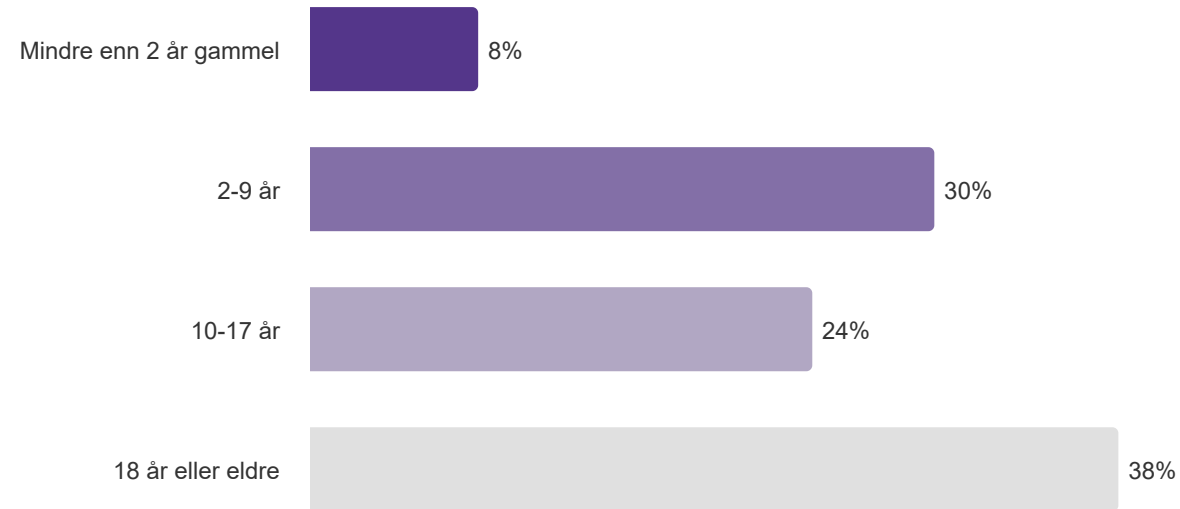
Hvor mange barn har du?



Hvor mange barn har du?

	N
	1 059
1	1 203
2	1 932
3 eller flere	876
TOTAL	5 070

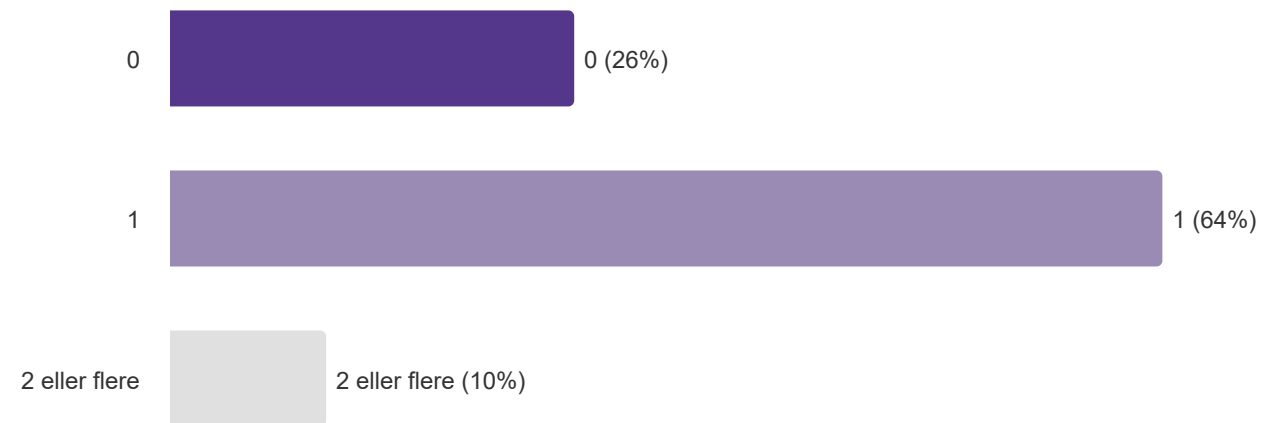
Hvor gammel er ditt yngste barn?



Hvor gammel er ditt yngste barn?

	N
Mindre enn 2 år gammel	324
2-9 år	1 189
10-17 år	959
18 år eller eldre	1 538
TOTAL	4 010

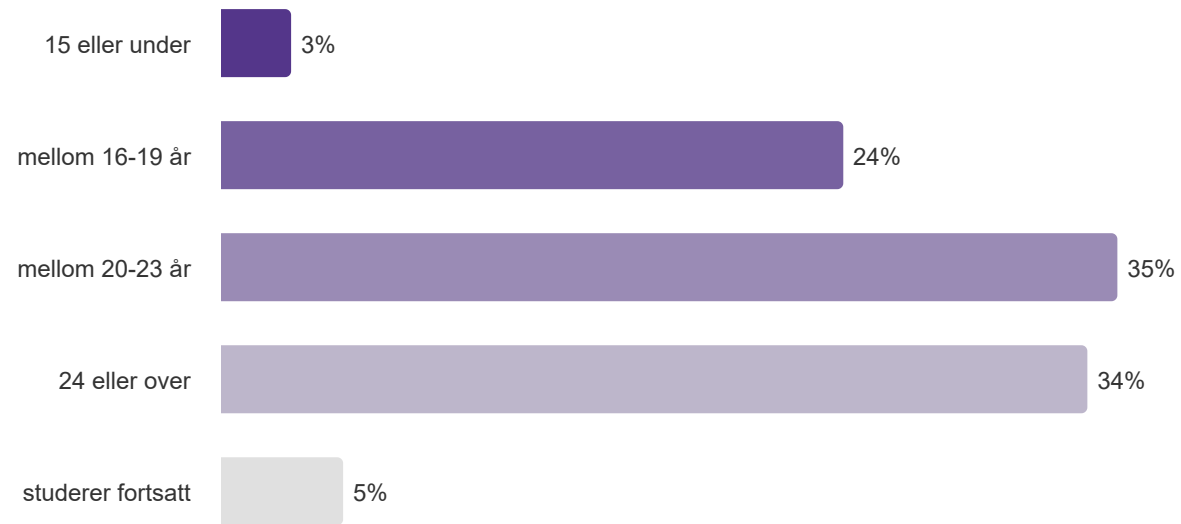
Hvor mange av barna dine er rammet av en sjelden sykdom?



Hvor mange av barna dine er rammet av en sjelden sykdom?

	N
	1 045
1	2 560
2 eller flere	405
TOTAL	4 010

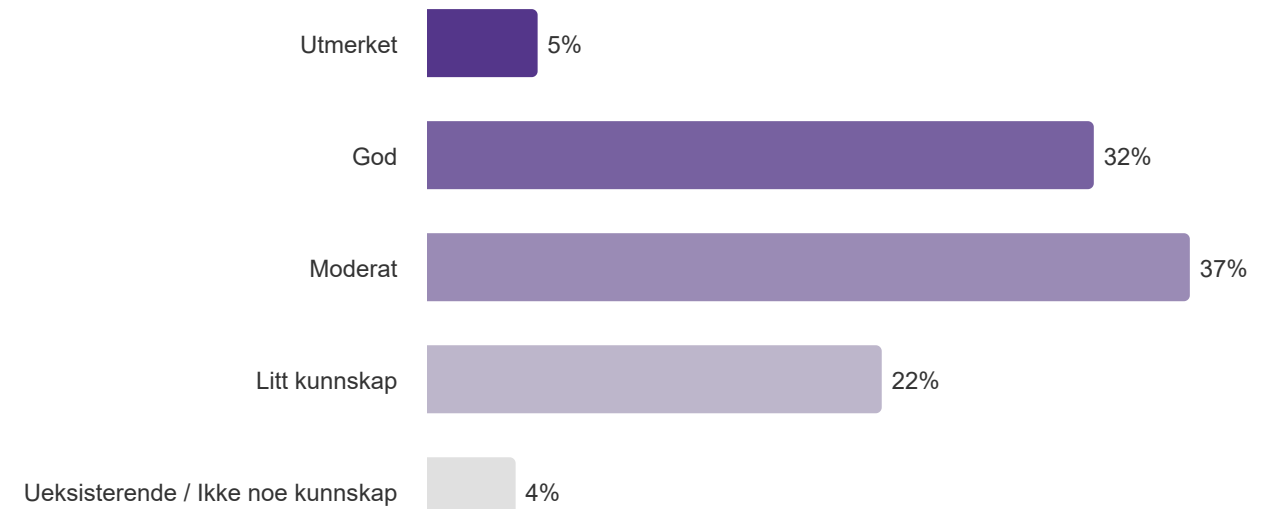
Hvor gammel var du da du sluttet med fulltidsutdanning?



Hvor gammel var du da du sluttet med fulltidsutdanning?

	N
15 eller under	142
mellom 16-19 år	1 222
mellom 20-23 år	1 757
24 eller over	1 699
studerer fortsatt	243
TOTAL	5 063

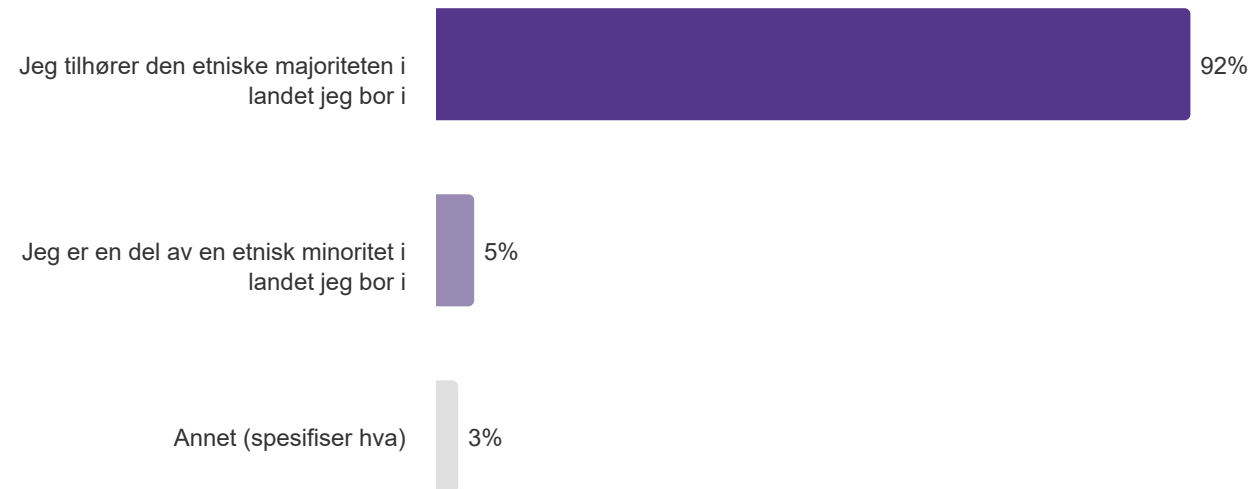
Hvordan vil du beskrive din kunnskap om genetikk?



Hvordan vil du beskrive din kunnskap om genetikk?

	N
Utmerket	270
God	1 618
Moderat	1 850
Litt kunnskap	1 105
Ueksisterende / Ikke noe kunnskap	220
TOTAL	5 063

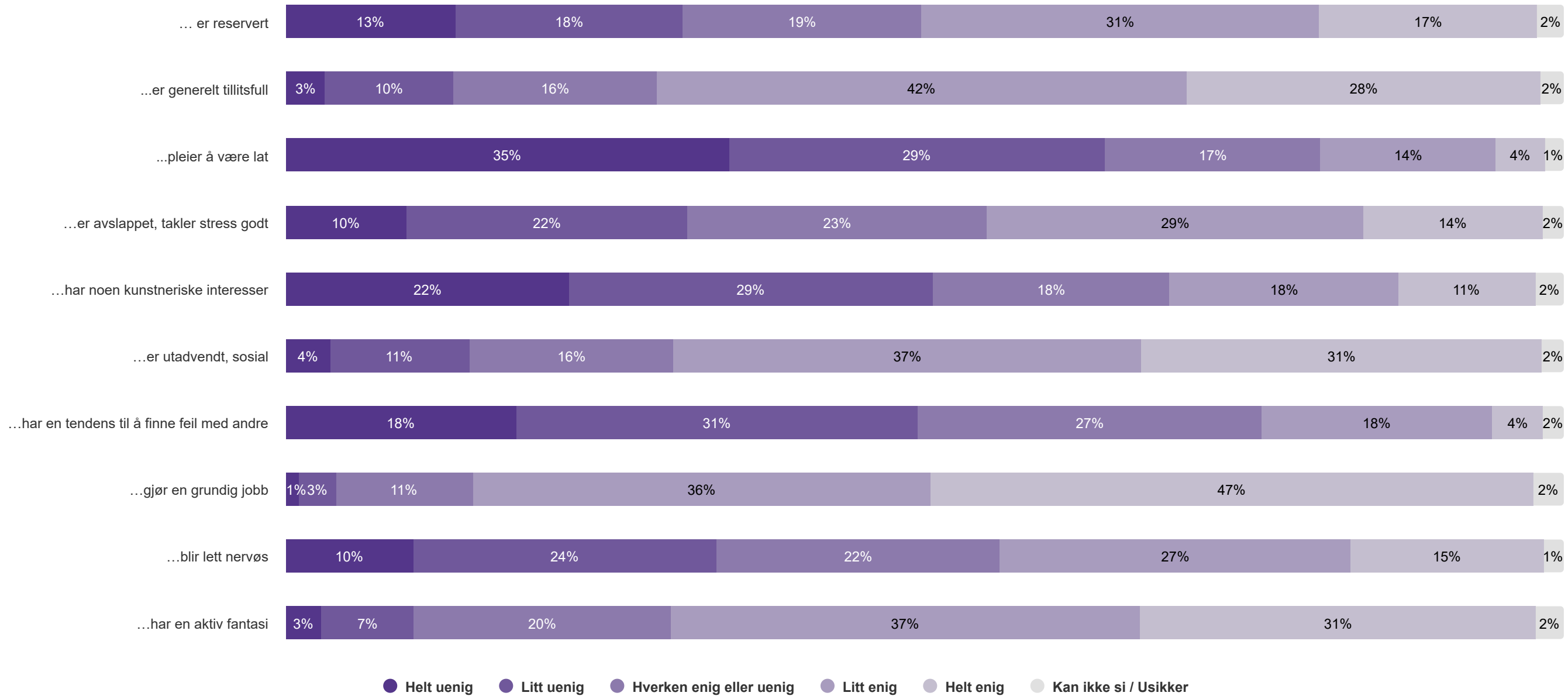
Hvordan vil du best beskrive deg selv?



Hvordan vil du best beskrive deg selv?

	N
Jeg tilhører den etniske majoriteten i landet jeg bor i	4 217
Jeg er en del av en etnisk minoritet i landet jeg bor i	224
Annet (spesifiser hva)	139
TOTAL	4 580

Flere spørsmål om deg. Takket være denne informasjonen kan vi gjøre grundigere analyser av dataene. Jeg ser på meg selv som en som:

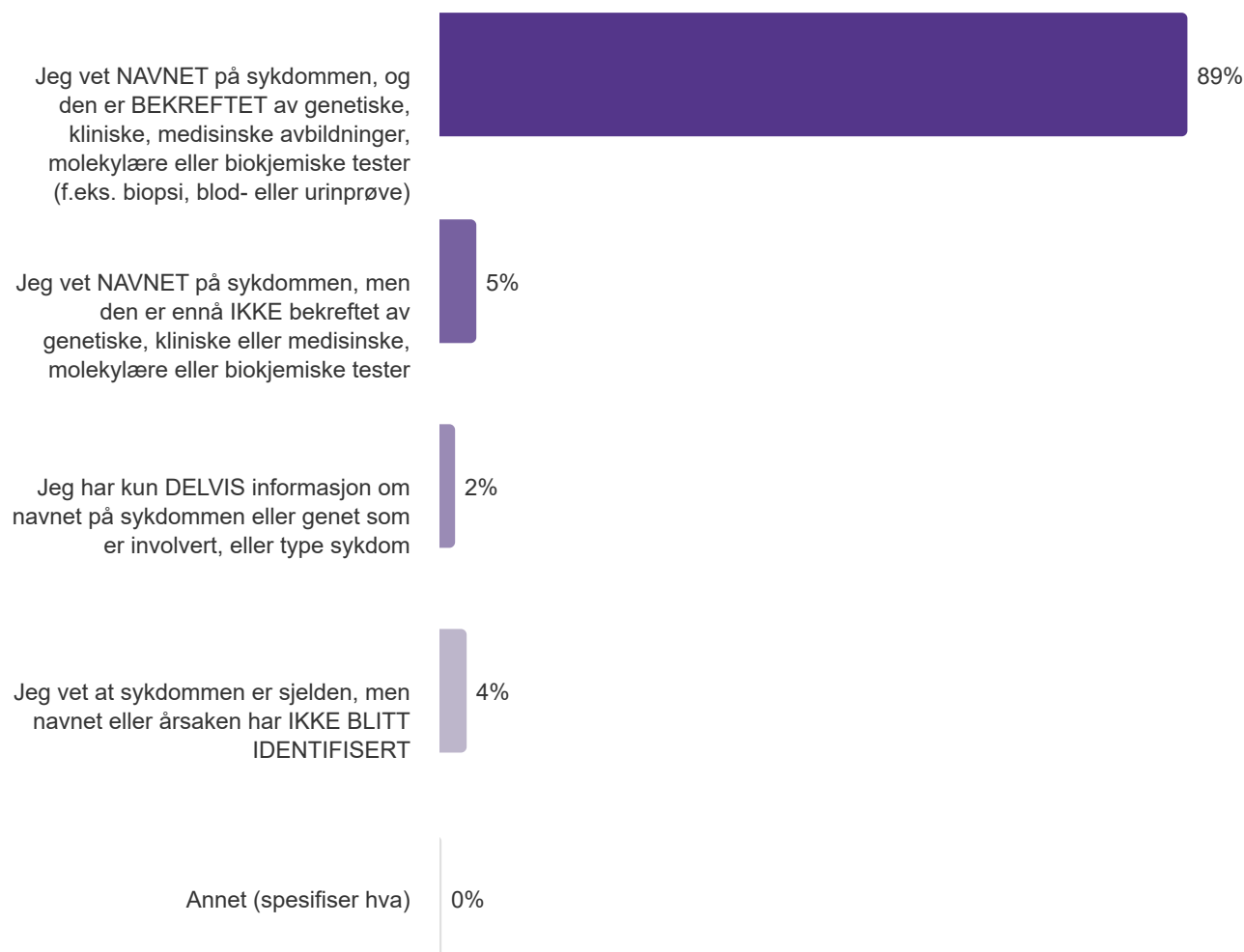


● Helt uenig ● Litt uenig ● Hverken enig eller uenig ● Litt enig ● Helt enig ● Kan ikke si / Usikker

Flere spørsmål om deg. Takket være denne informasjonen kan vi gjøre grundigere analyser av dataene. Jeg ser på meg selv som en som:

	HELT UENIG	LITT UENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	LITT ENIG	HELT ENIG	KAN IKKE SI / USIKKER	TOTAL
... er reservert	680	905	946	1 585	867	101	5 084
...er generelt tillitsfull	156	514	811	2 110	1 406	87	5 084
...pleier å være lat	1 769	1 495	857	699	193	71	5 084
...er avslappet, takler stress godt	483	1 119	1 193	1 496	712	81	5 084
...har noen kunstneriske interesser	1 132	1 449	940	913	544	106	5 084
...er utadvendt, sosial	183	551	810	1 862	1 594	84	5 084
...har en tendens til å finne feil med andre	922	1 595	1 368	921	196	81	5 083
...gjør en grundig jobb	56	150	542	1 823	2 396	116	5 083
...blir lett nervøs	514	1 202	1 129	1 397	765	76	5 083
...har en aktiv fantasi	144	370	1 020	1 868	1 576	105	5 083

Vennligst velg setningen som beskriver situasjonen din, eller situasjonen til personen du har omsorg for...

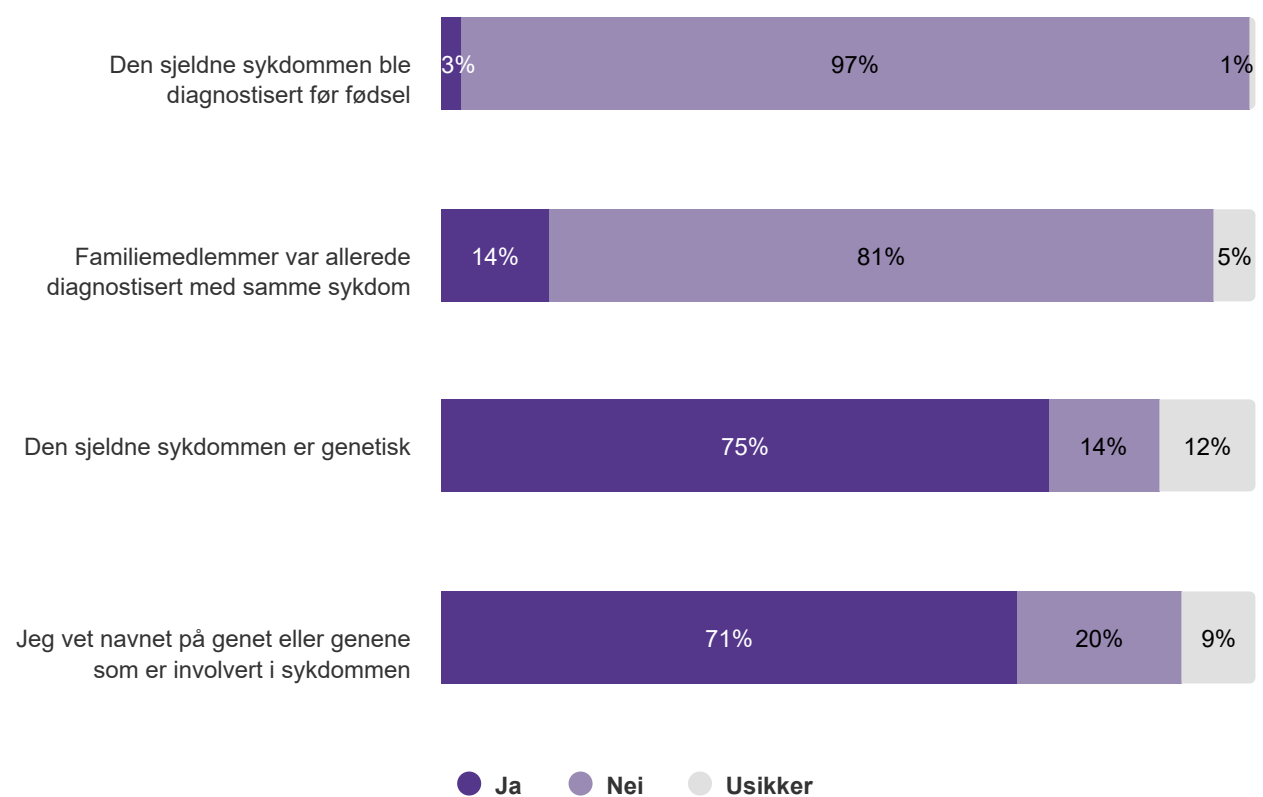


Vennligst velg setningen som beskriver situasjonen din, eller situasjonen til personen du har omsorg for...

	N
Jeg vet NAVNET på sykdommen, og den er BEKREFTET av genetiske, kliniske, medisinske avbildninger, molekylære eller biokjemiske tester (f.eks. biopsi, blod- eller urinprøve)	4 984
Jeg vet NAVNET på sykdommen, men den er ennå IKKE bekreftet av genetiske, kliniske eller medisinske, molekylære eller biokjemiske tester	258
Jeg har kun DELVIS informasjon om navnet på sykdommen eller genet som er involvert, eller type sykdom	110
Jeg vet at sykdommen er sjelden, men navnet eller årsaken har IKKE BLITT IDENTIFISERT	195
Annet (spesifiser hva)	22
TOTAL	5 569

Merk: Disse spørsmålene ble kun stilt til respondenter som sa at den sjeldne sykdommen har blitt diagnostisert. Det siste punktet ble kun spurt til de som antydte at de sjeldne sykdommene er genetiske.

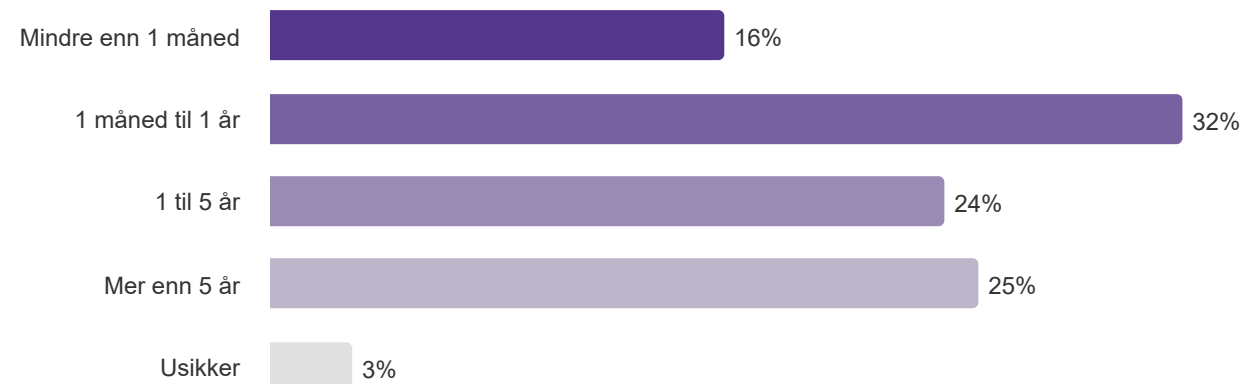
Gjelder følgende setninger for din situasjon:



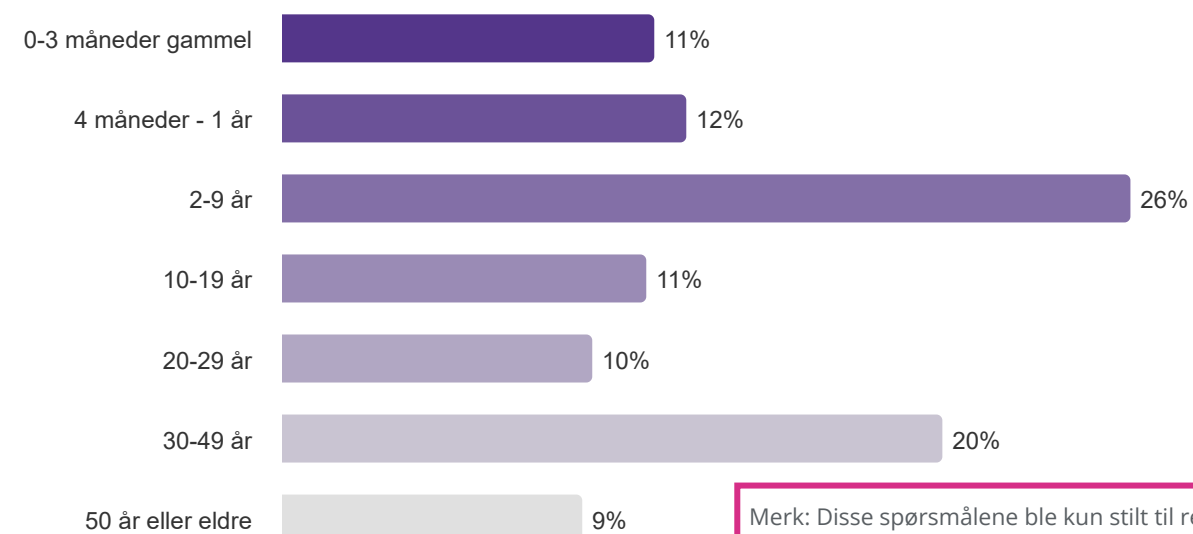
Gjelder følgende setninger for din situasjon:

	JA	NEI	USIKKER	TOTAL
Den sjeldne sykdommen ble diagnostisert før fødsel	149	5 139	32	5 320
Familiemedlemmer var allerede diagnostisert med samme sykdom	725	4 329	266	5 320
Den sjeldne sykdommen er genetisk	3 981	725	614	5 320
Jeg vet navnet på genet eller genene som er involvert i sykdommen	3 261	927	406	4 594

Hvor lang tid tok det fra det første medisinske møtet og til diagnosen ble bekreftet av genetiske, kliniske, medisinske bildediagnostiske, molekylære eller biokjemiske tester (f.eks. biopsi, blod- eller urinprøve):



Hvor gammel var du da du mottok bekreftet diagnose?



Merk: Disse spørsmålene ble kun stilt til respondenter som sa at den sjeldne sykdommen har blitt diagnostisert.

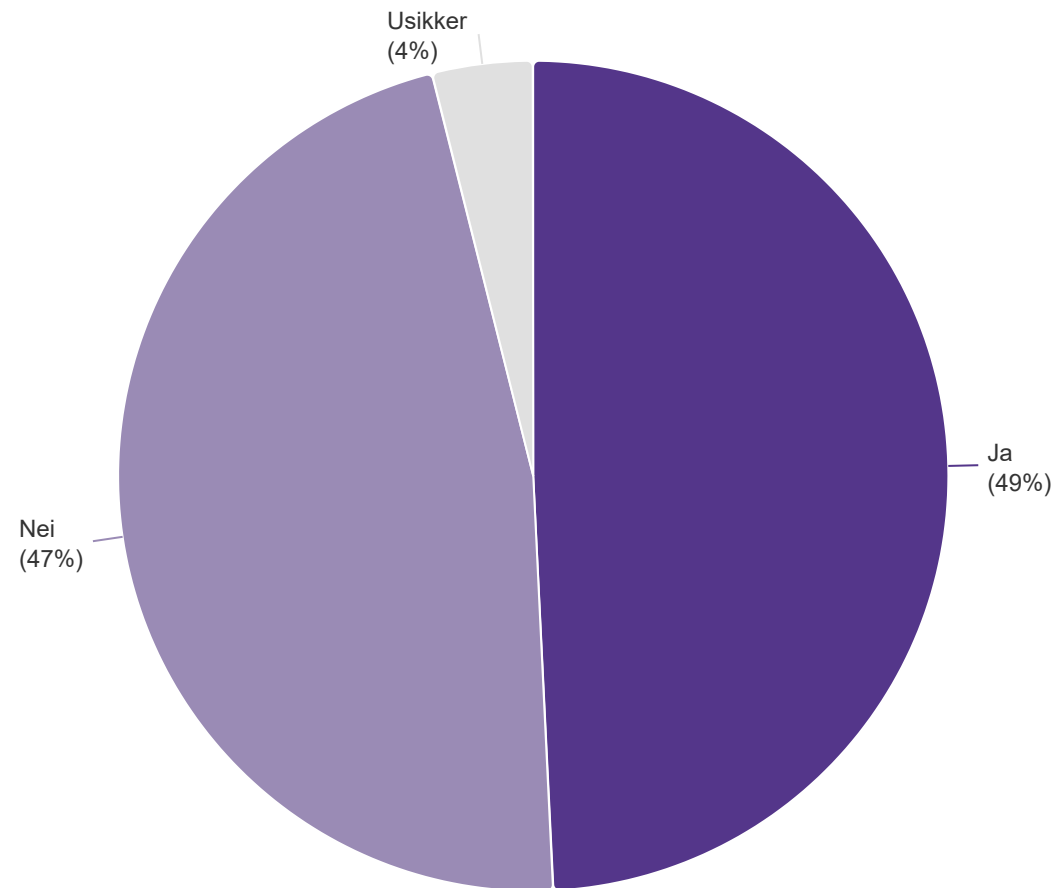
Hvor lang tid tok det fra det første medisinske møtet og til diagnosen ble bekreftet av genetiske, kliniske, medisinske bildediagnostiske, molekylære eller biokjemiske tester (f.eks. biopsi, blod- eller urinprøve):

	N
Mindre enn 1 måned	825
1 måned til 1 år	1 655
1 til 5 år	1 222
Mer enn 5 år	1 284
Usikker	152
TOTAL	5 138

Hvor gammel var du da du mottok bekreftet diagnose?

	N
0-3 måneder gammel	587
4 måneder - 1 år	638
2-9 år	1 335
10-19 år	574
20-29 år	489
30-49 år	1 040
50 år eller eldre	474
TOTAL	5 137

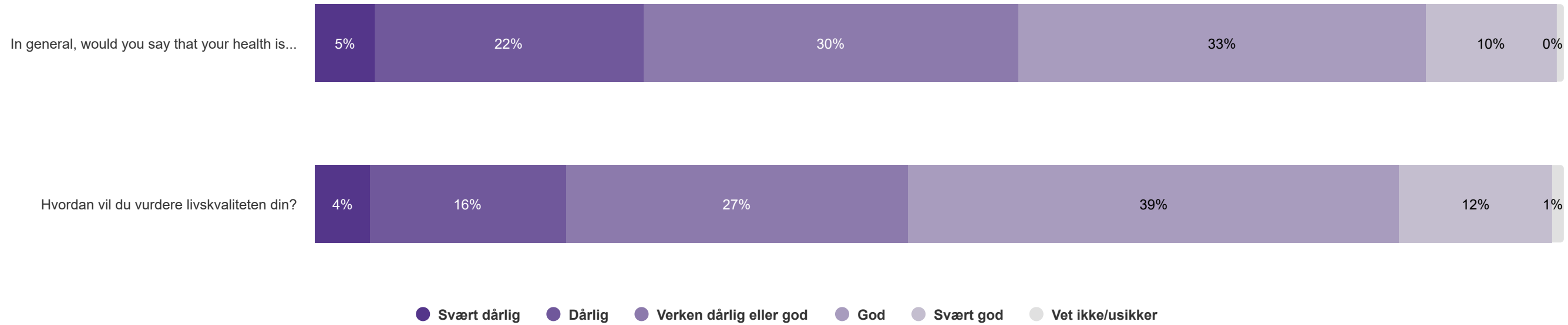
Ble den sjeldne sykdommen diagnostisert gjennom standard tester utført ved fødselen?



Dette spørsmålet ble bare stilt når pasienter ble diagnostisert under 3 måneder.

Ble den sjeldne sykdommen diagnostisert gjennom standard tester utført ved fødselen?

	N
Ja	289
Nei	275
Usikker	23
TOTAL	587

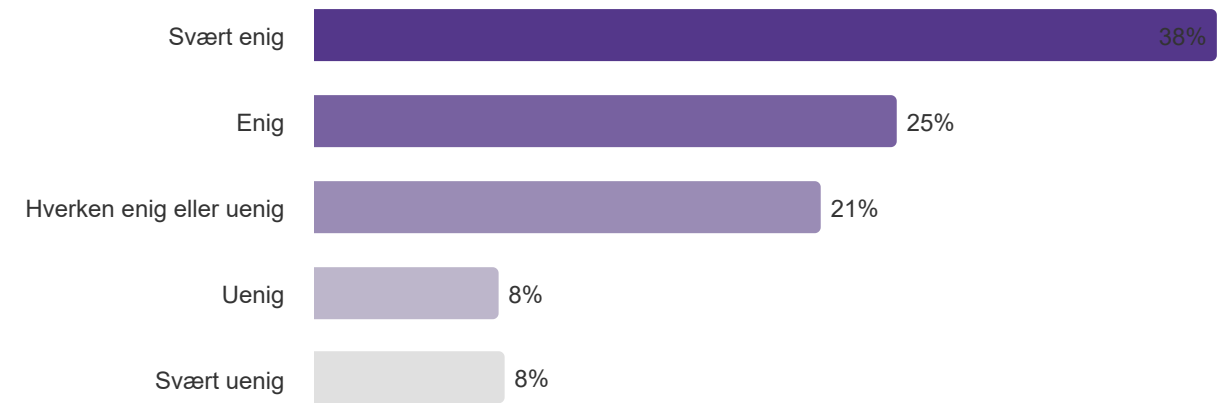


	SVÆRT DÅRLIG	DÅRLIG	VERKEN DÅRLIG ELLER GOD	GOD	SVÆRT GOD	VET IKKE/USIKKER	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1 200	1 667	1 822	579	27	5 569
Hvordan vil du vurdere livskvaliteten din?	250	875	1 524	2 191	683	46	5 569

...Jeg skulle gjerne ha blitt diagnostisert VED FØDSEL

	N
Svært enig	965
Enig	624
Hverken enig eller uenig	542
Uenig	199
Svært uenig	204
TOTAL	2 534

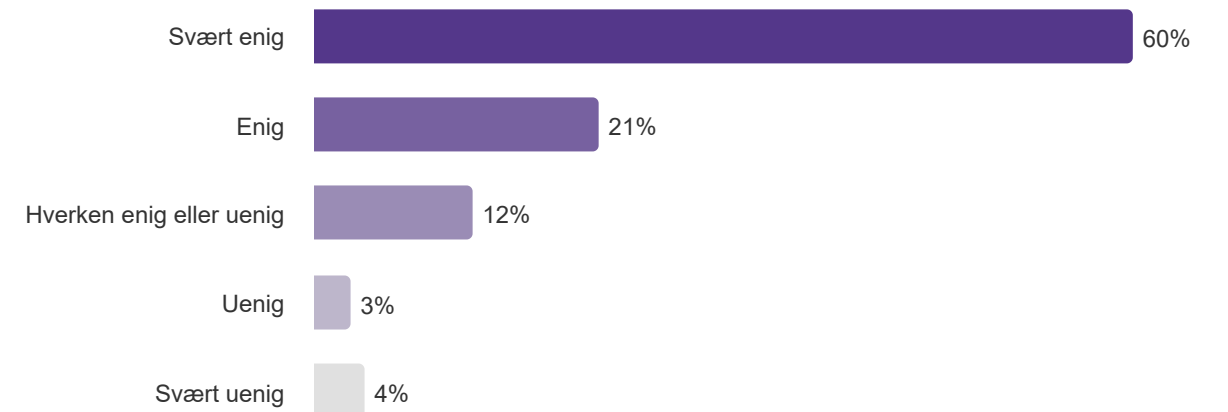
...Jeg skulle gjerne ha blitt diagnostisert VED FØDSEL



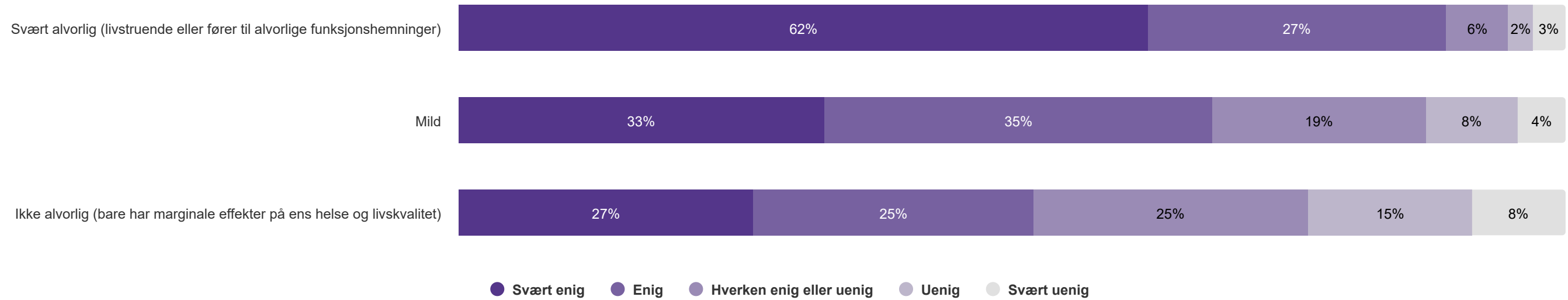
...skulle jeg ønske at personen jeg har omsorg for ble diagnostisert VED FØDSEL

	N
Svært enig	1 812
Enig	634
Hverken enig eller uenig	354
Uenig	86
Svært uenig	116
TOTAL	3 002

...skulle jeg ønske at personen jeg har omsorg for ble diagnostisert VED FØDSEL



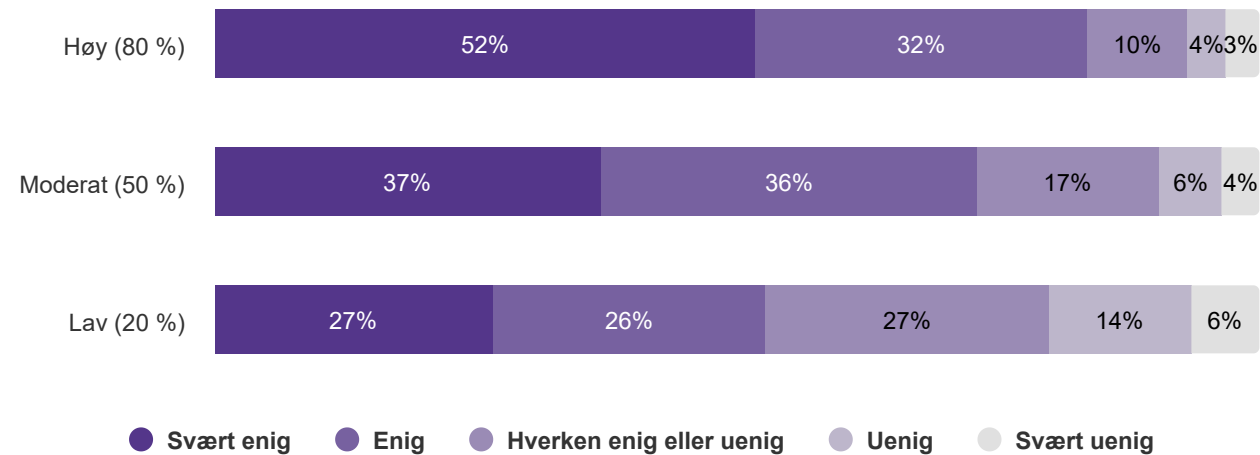
Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen FORUTSET AT den påvirker:



Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen FORUTSET AT den påvirker:

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Svært alvorlig (livstruende eller fører til alvorlige funksjonshemninger)	3 475	1 502	308	126	158	5 569
Mild	1 844	1 953	1 076	459	237	5 569
Ikke alvorlig (bare har marginale effekter på ens helse og livskvalitet)	1 490	1 407	1 386	824	462	5 569

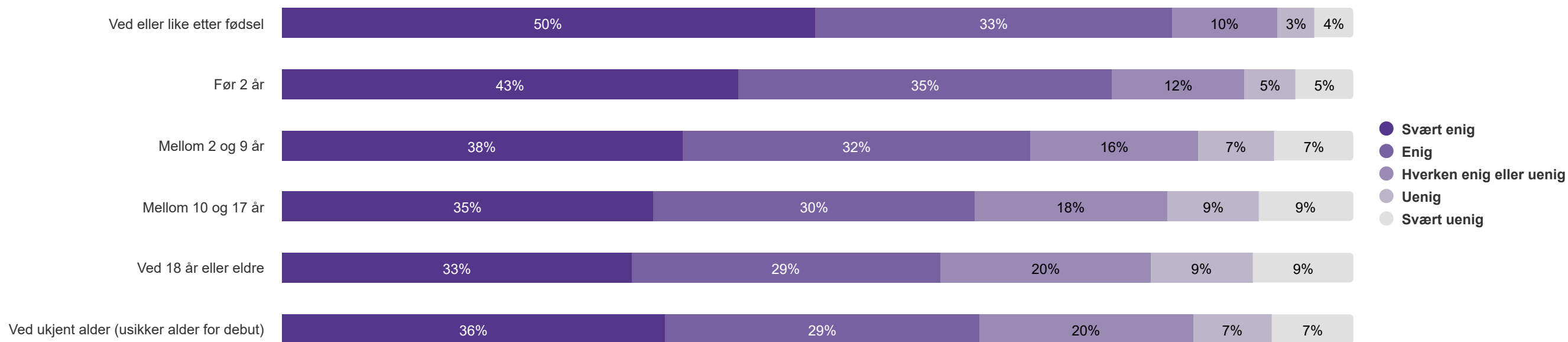
Ved screening for en sykdom kan det være sjanse for at sykdommen ikke utvikler seg, selv om testen er positiv. Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen, FORUTSAT AT hvis testen er positiv, er sjansen for at sykdommen faktisk vises:



Ved screening for en sykdom kan det være sjanse for at sykdommen ikke utvikler seg, selv om testen er positiv. Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen, FORUTSAT AT hvis testen er positiv, er sjansen for at sykdommen faktisk vises:

	ENIG	SVÆRT ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Høy (80 %)	1 779	2 886	532	196	176	5 569
Moderat (50 %)	2 005	2 067	972	329	196	5 569
Lav (20 %)	1 454	1 495	1 514	757	349	5 569

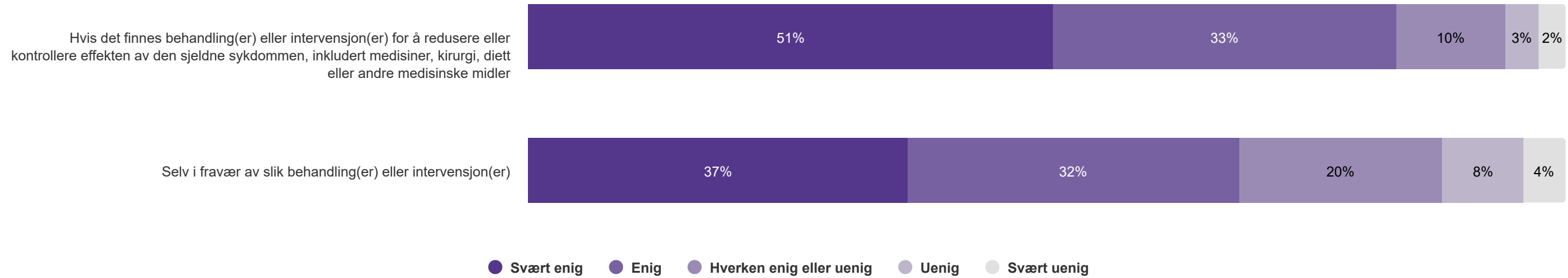
En sykdom kan diagnostiseres ved fødselen, men manifesteres først senere i livet. Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM undersøkes ved fødselen, FORUTSET AT de første symptomene vanligvis vises:



En sykdom kan diagnostiseres ved fødselen, men manifesteres først senere i livet. Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM undersøkes ved fødselen, FORUTSET AT de første symptomene vanligvis vises:

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Ved eller like etter fødsel	2 778	1 854	552	190	195	5 569
Før 2 år	2 380	1 944	685	268	292	5 569
Mellom 2 og 9 år	2 090	1 808	873	392	406	5 569
Mellom 10 og 17 år	1 934	1 672	1 006	474	483	5 569
Ved 18 år eller eldre	1 826	1 603	1 095	529	516	5 569
Ved ukjent alder (usikker alder for debut)	1 995	1 637	1 115	406	416	5 569

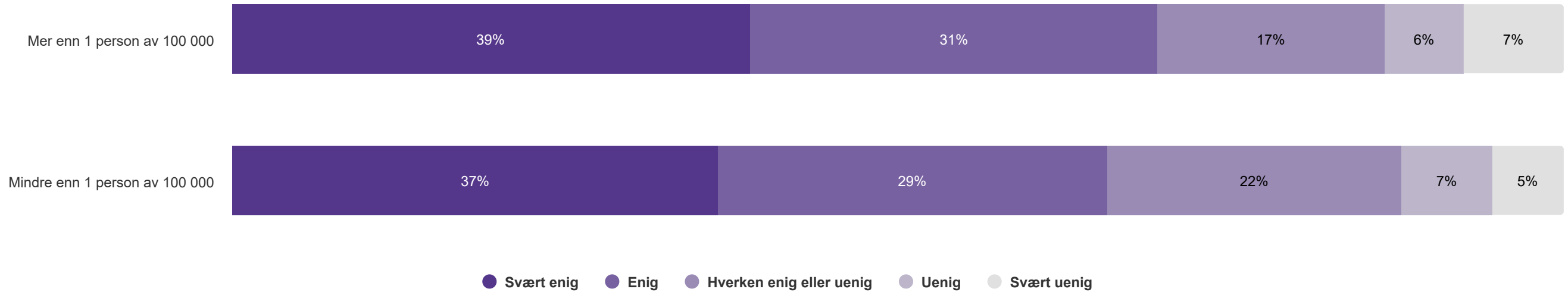
De neste spørsmålene vil handle om din mening om bruk av tester for å screene for ENHVER SJELDEN SYKDOM ved fødselen. Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM undersøkes ved fødselen:



De neste spørsmålene vil handle om din mening om bruk av tester for å screene for ENHVER SJELDEN SYKDOM ved fødselen. Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM undersøkes ved fødselen:

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Hvis det finnes behandling(er) eller intervensjon(er) for å redusere eller kontrollere effekten av den sjeldne sykdommen, inkludert medisiner, kirurgi, diett eller andre medisinske midler	2 825	1 846	584	178	136	5 569
Selv i fravær av slik behandling(er) eller intervensjon(er)	2 047	1 776	1 090	436	220	5 569

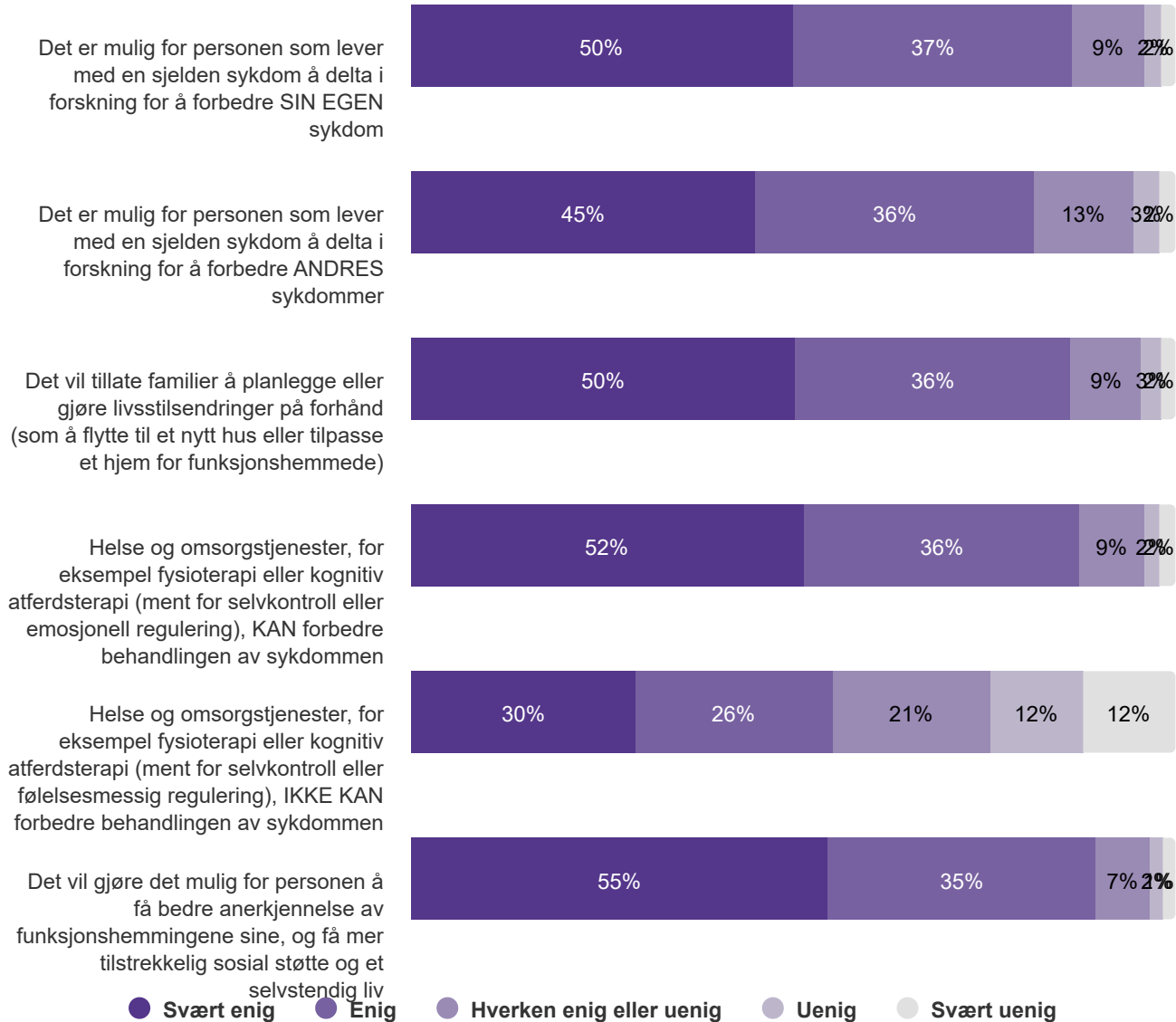
Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM undersøkes ved fødselen, FORUTSET AT det er:



Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM undersøkes ved fødselen, FORUTSET AT det er:

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Mer enn 1 person av 100 000	2 172	1 703	953	328	413	5 569
Mindre enn 1 person av 100 000	2 036	1 631	1 232	375	295	5 569

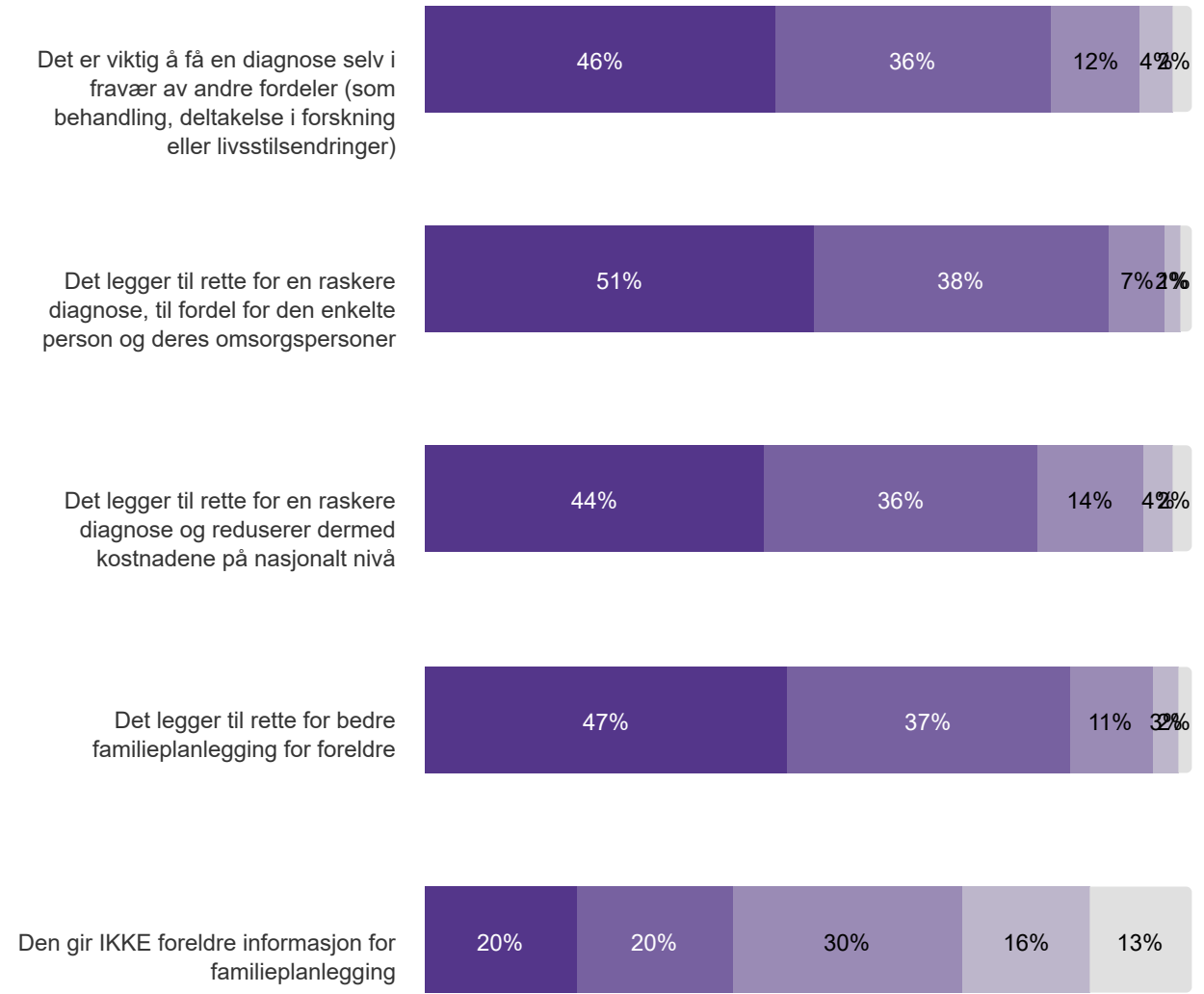
Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen HVIS INGEN BEHANDLING FINNES OG:



Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen HVIS INGEN BEHANDLING FINNES OG:

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERK... ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Det er mulig for personen som lever med en sjelden sykdom å delta i forskning for å forbedre SIN EGEN sykdom	2 792	2 040	527	123	87	5 569
Det er mulig for personen som lever med en sjelden sykdom å delta i forskning for å forbedre ANDRES sykdommer	2 521	2 030	731	186	101	5 569
Det vil tillate familier å planlegge eller gjøre livsstilsendringer på forhånd (som å flytte til et nytt hus eller tilpasse et hjem for funksjonshemmede)	2 809	2 004	515	153	88	5 569
Helse og omsorgstjenester, for eksempel fysioterapi eller kognitiv atferdsterapi (ment for selvkontroll eller emosjonell regulering), KAN forbedre behandlingen av sykdommen	2 877	2 006	475	112	99	5 569
Helse og omsorgstjenester, for eksempel fysioterapi eller kognitiv atferdsterapi (ment for selvkontroll eller følelsesmessig regulering), IKKE KAN forbedre behandlingen av sykdommen	1 656	1 430	1 155	671	657	5 569
Det vil gjøre det mulig for personen å få bedre anerkjennelse av funksjonshemmingene sine, og få mer tilstrekkelig sosial støtte og et selvstendig liv						

Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen HVIS INGEN BEHANDLING FINNES OG:

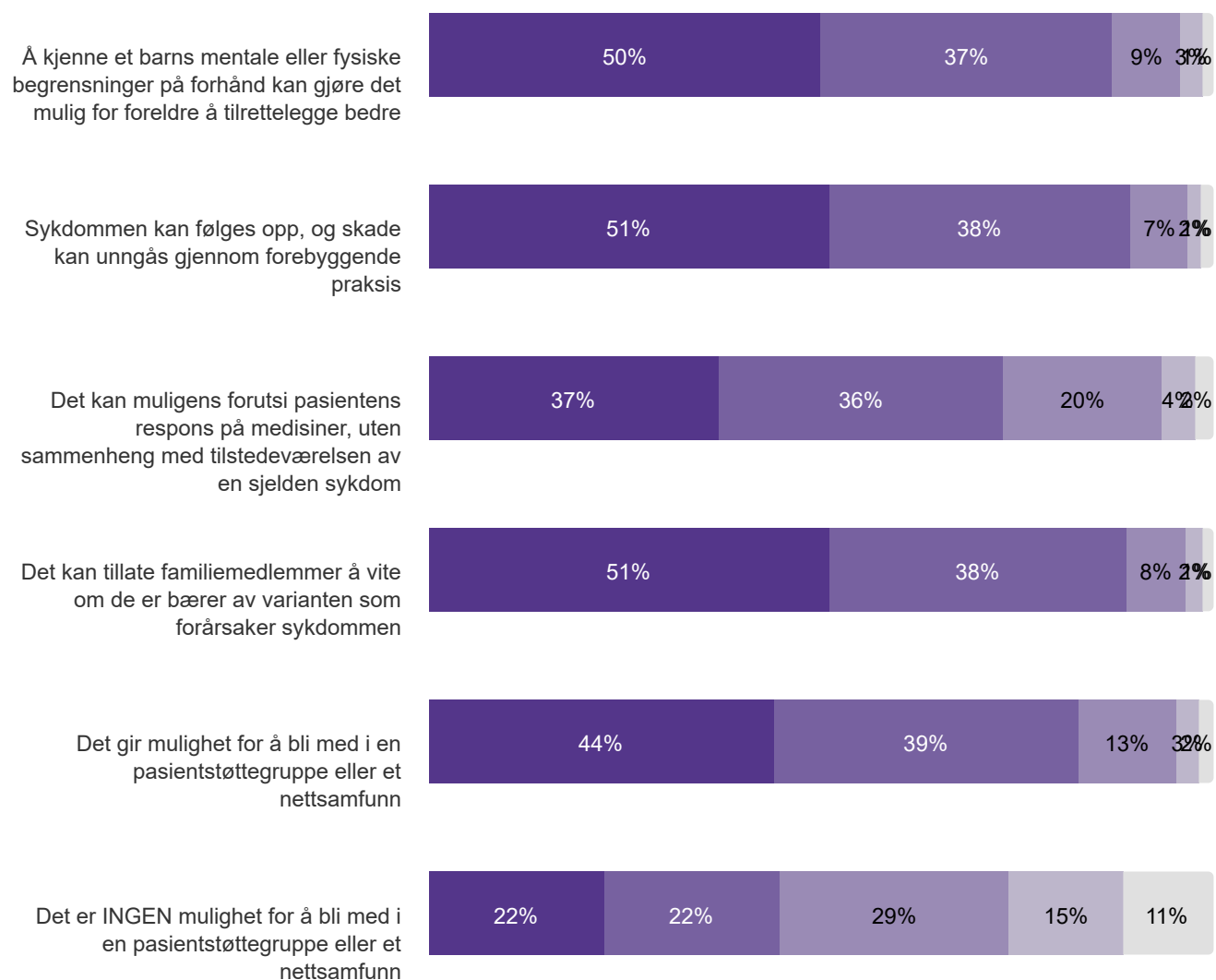


● Svært enig ● Enig ● Hverken enig eller uenig ● Uenig ● Svært uenig

Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen HVIS INGEN BEHANDLING FINNES OG:

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERKEN ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Det er viktig å få en diagnose selv i fravær av andre fordeler (som behandling, deltakelse i forskning eller livsstilsendringer)	2 565	1 998	646	239	121	5 569
Det legger til rette for en raskere diagnose, til fordel for den enkelte person og deres omsorgspersoner	2 845	2 141	397	116	70	5 569
Det legger til rette for en raskere diagnose og reduserer dermed kostnadene på nasjonalt nivå	2 471	1 991	776	201	130	5 569
Det legger til rette for bedre familieplanlegging for foreldre	2 641	2 062	606	171	89	5 569
Den gir IKKE foreldre informasjon for familieplanlegging	1 117	1 135	1 672	912	733	5 569

Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen HVIS INGEN BEHANDLING FINNES OG:

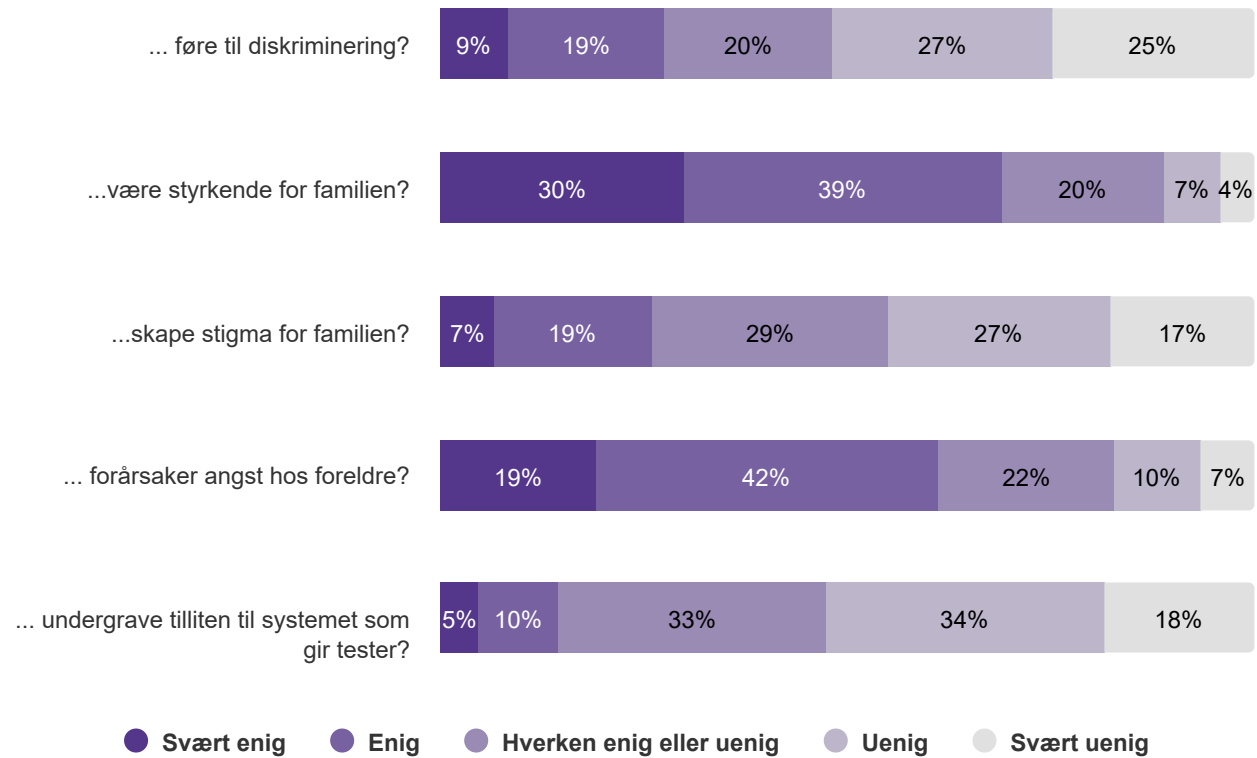


● Svært enig ● Enig ● Hverken enig eller uenig ● Uenig ● Svært uenig

Etter din mening, bør EN SJELDEN SYKDOM screenes ved fødselen HVIS INGEN BEHANDLING FINNES OG:

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERK... ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
Å kjenne et barns mentale eller fysiske begrensninger på forhånd kan gjøre det mulig for foreldre å tilrettelegge bedre	2 787	2 080	476	154	72	5 569
Sykdommen kan følges opp, og skade kan unngås gjennom forebyggende praksis	2 858	2 136	411	91	73	5 569
Det kan muligens forutsi pasientens respons på medisiner, uten sammenheng med tilstedeværelsen av en sjelden sykdom	2 068	2 016	1 132	237	116	5 569
Det kan tillate familiemedlemmer å vite om de er bærer av varianten som forårsaker sykdommen	2 854	2 106	423	120	66	5 569
Det gir mulighet for å bli med i en pasientstøttegruppe eller et nettsamfunn	2 462	2 159	704	152	92	5 569
Det er INGEN mulighet for å bli med i en pasientstøttegruppe eller et nettsamfunn	1 253	1 249	1 624	819	624	5 569

Etter din mening, kan screening for ALLE SJELDEN SYKDOMMER ved fødselen...



Etter din mening, kan screening for ALLE SJELDEN SYKDOMMER ved fødselen...

	SVÆRT ENIG	ENIG	HVERK... ENIG ELLER UENIG	UENIG	SVÆRT UENIG	TOTAL
... føre til diskriminering?	482	1 069	1 141	1 505	1 372	5 569
...være styrkende for familien?	1 682	2 181	1 101	384	221	5 569
...skape stigma for familien?	388	1 073	1 616	1 522	970	5 569
... forårsaker angst hos foreldre?	1 083	2 331	1 216	577	362	5 569
... undergrave tilliten til systemet som gir tester?	278	538	1 841	1 893	1 019	5 569

Takk skal du ha!

For spørsmål, vennligst kontakt Rare Barometer-teamet på
rare.barometer@eurordis.org