

RESULTADOS DA PESQUISA

A opinião das pessoas que vivem com uma doença rara sobre o rastreio neonatal

Uma pesquisa Rare Barometer com o projeto de pesquisa Screen4Care

POPULAÇÃO-ALVO:

- Pessoas com doenças raras ou
- os seus familiares (pais e parentes próximos)



24 de maio a 23 de julho de 2023.

6179 entrevistados em todo o mundo e

5569 inquiridos na Europa



24 IDIOMAS



50 países



1301 doenças representadas

PAINEL PARA A EUROPA



COMO USAR ESTE PAINEL

Neste painel, encontrará resultados para todas as perguntas do inquérito Rare Barometer sobre a opinião de pessoas que vivem com uma doença rara sobre o rastreio neonatal.

Não utilize resultados de perguntas com menos de 30 respondentes.

Consulte Rare Barometer ou adicione o logotipo Rare Barometer ao usar os resultados.



IDIOMAS

Você pode alterar o idioma no canto inferior esquerdo desta página e ter acesso às perguntas e modalidades conforme elas apareceram aos entrevistados nos 24 idiomas da pesquisa.

A tradução não está disponível para algumas variáveis que foram calculadas após o encerramento do questionário e para alguns comentários adicionados neste painel.



INFORMAÇÃO

Para maiores informações:

- entre em contato com a equipe Rare Barometer em rare.barometer@eurordis.org.
- Visite o site Rare Barometer em eurordis.org/voices.
- Visite nossa página da web dedicada à triagem neonatal: eurordis.org/rare-barometer-survey.

LISTA DE CONTEÚDO

1. Exemplos de informações
2. A vontade dos entrevistados de que a sua doença rara tenha sido diagnosticada à nascença
3. Opinião dos entrevistados sobre o rastreio neonatal para todas as doenças raras

MAIS SOBRE A PESQUISA

As questões de investigação e a análise aprofundada dos resultados europeus estão no **relatório completo em inglês**: tiny.cc/RB_NBS

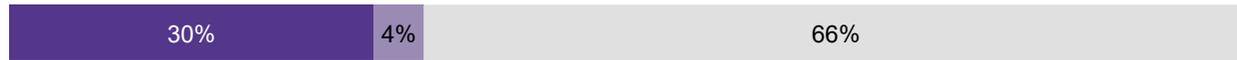
Os principais resultados estão disponíveis nas **fichas informativas**: tiny.cc/RB_NBS

Questionário original: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Em qual das seguintes categorias se enquadra?

5.569

Dispositivo usado para atender



● PC ● Tablet ● Smartphone

--/60

26

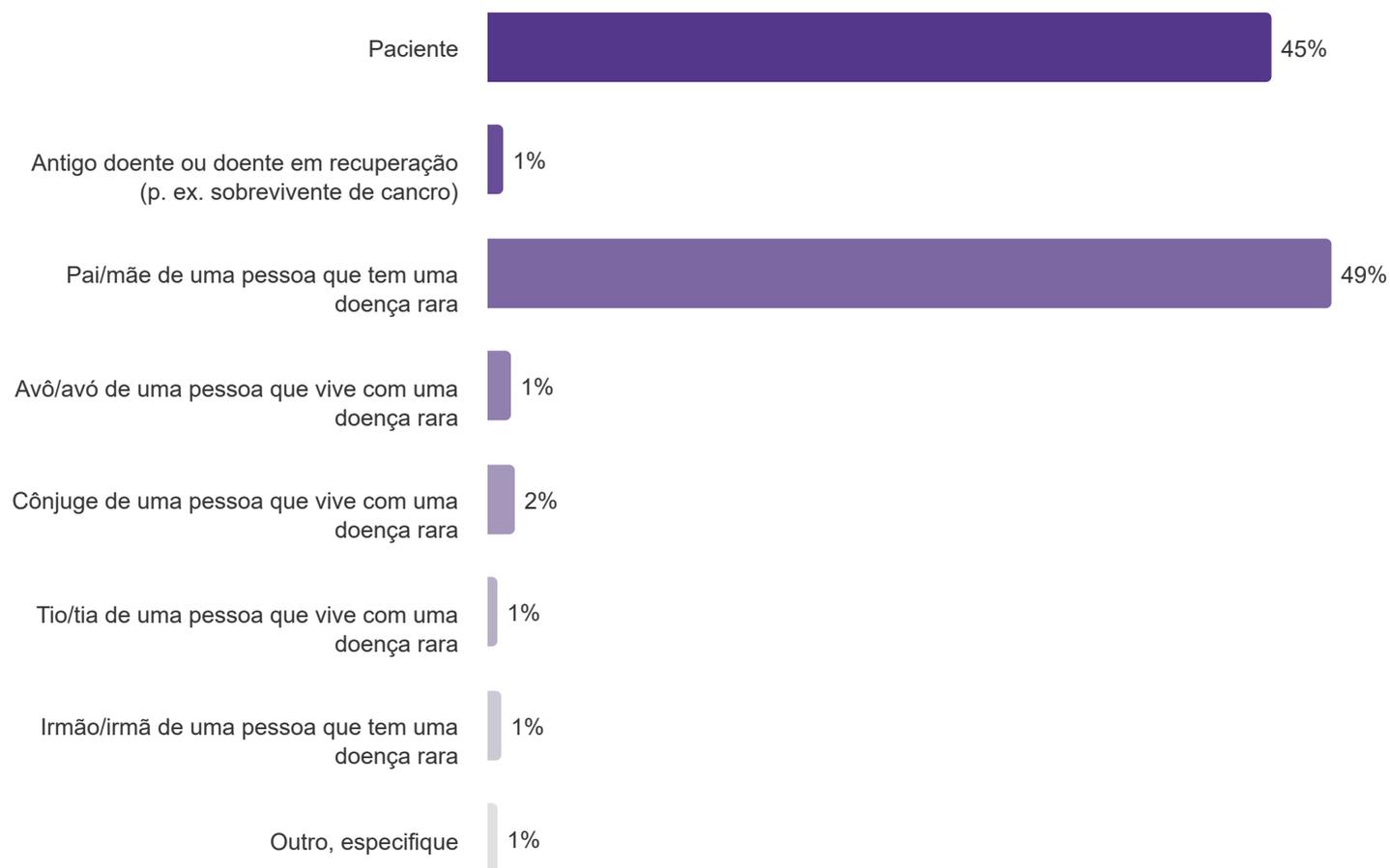
Média

--/60

19

Mediana

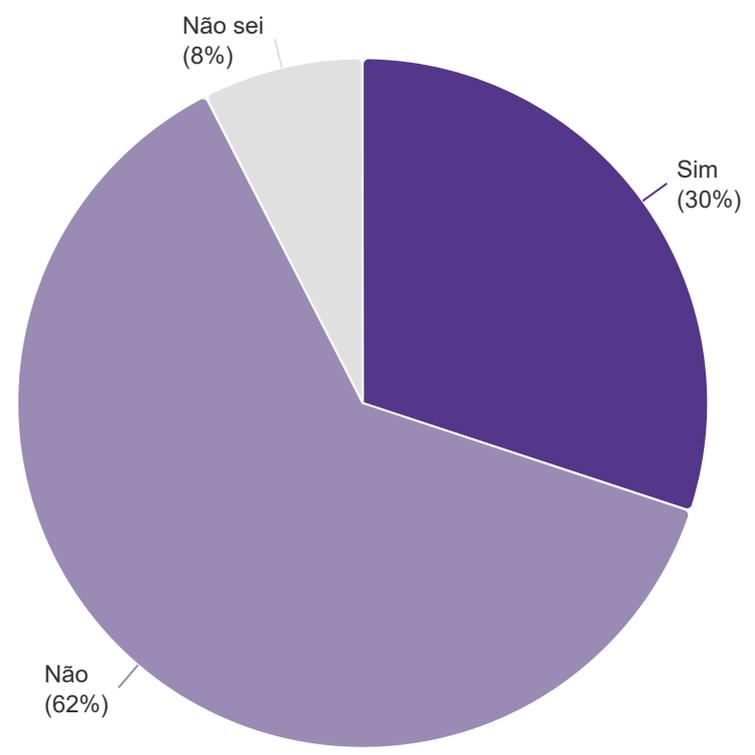
Em qual das seguintes categorias se enquadra?



Em qual das seguintes categorias se enquadra?

	N
Paciente	2.514
Antigo doente ou doente em recuperação (p. ex. sobrevivente de cancro)	53
Pai/mãe de uma pessoa que tem uma doença rara	2.701
Avô/avó de uma pessoa que vive com uma doença rara	80
Cônjuge de uma pessoa que vive com uma doença rara	93
Tio/tia de uma pessoa que vive com uma doença rara	39
Irmão/irmã de uma pessoa que tem uma doença rara	49
Outro, especifique	40
TOTAL	5.569

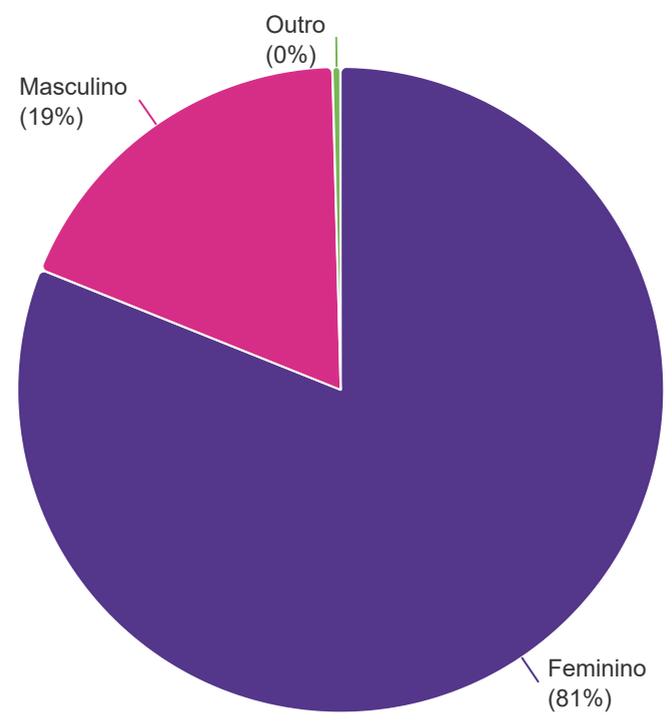
É representante de doentes, ou seja, está envolvido/a em atividades relacionadas com políticas para apoiar a causa das doenças raras?



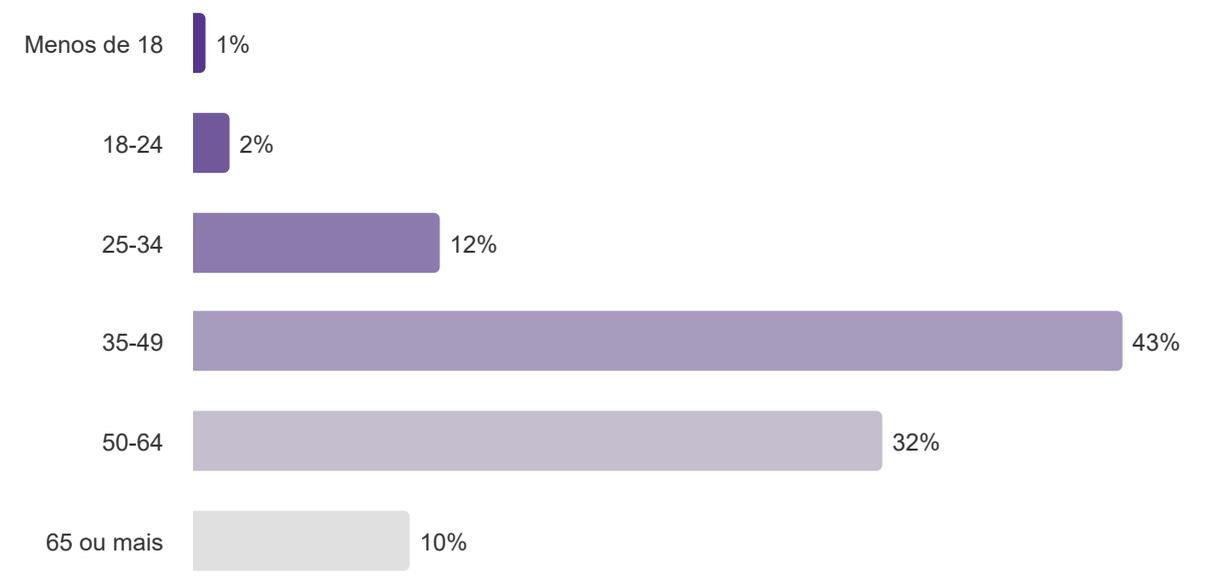
É representante de doentes, ou seja, está envolvido/a em atividades relacionadas com políticas para apoiar a causa das doenças raras?

	N
Sim	1.675
Não	3.475
Não sei	419
TOTAL	5.569

É do sexo:



Quantos anos você tem?



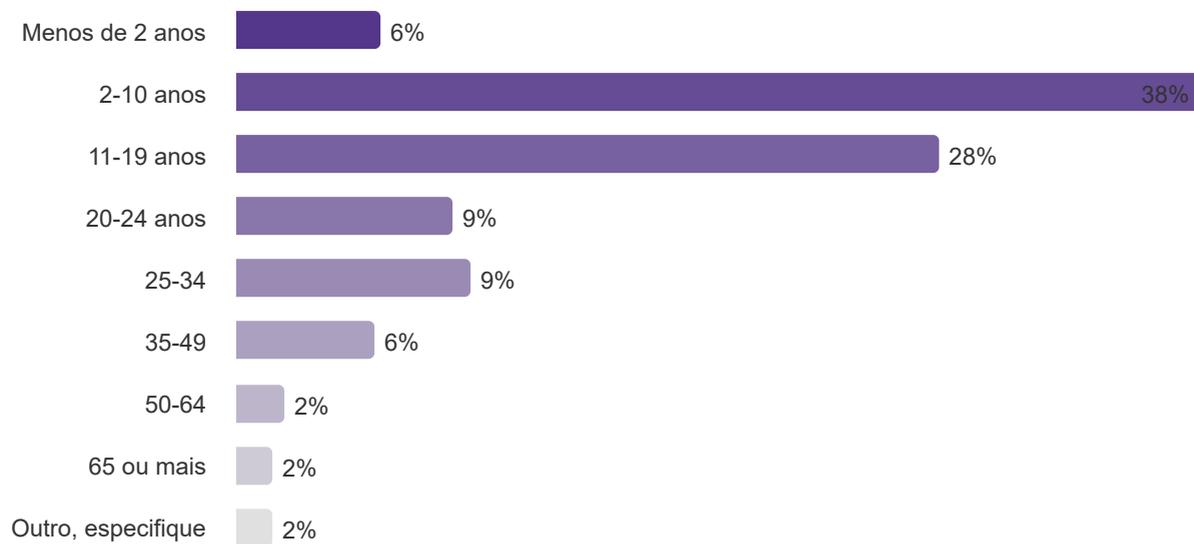
É do sexo:

	N
Feminino	4.235
Masculino	967
Outro	21
TOTAL	5.223

Quantos anos você tem?

	N
Menos de 18	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2.206
50-64	1.640
65 ou mais	518
TOTAL	5.081

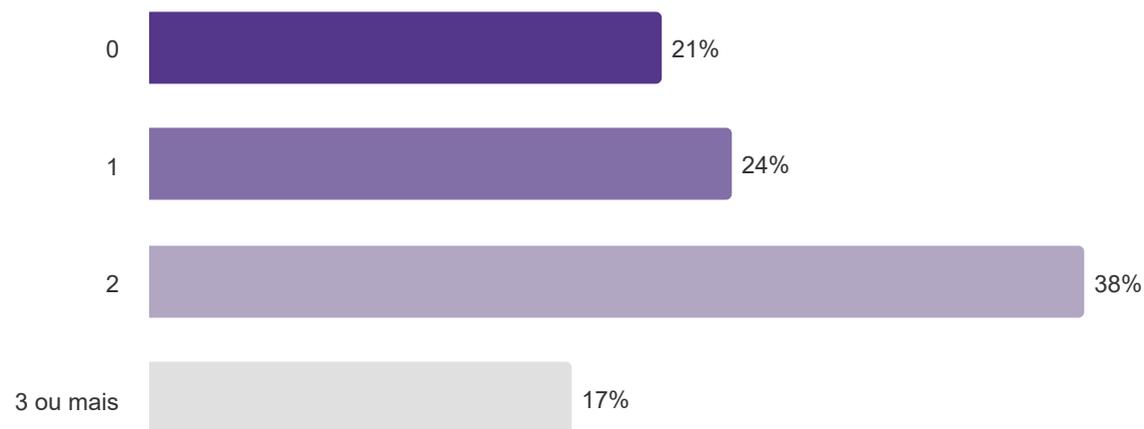
Que idade tem a pessoa afetada pela doença rara?



Que idade tem a pessoa afetada pela doença rara?

	N
Menos de 2 anos	157
2-10 anos	1.040
11-19 anos	758
20-24 anos	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 ou mais	41
Outro, especifique	42
TOTAL	2.733

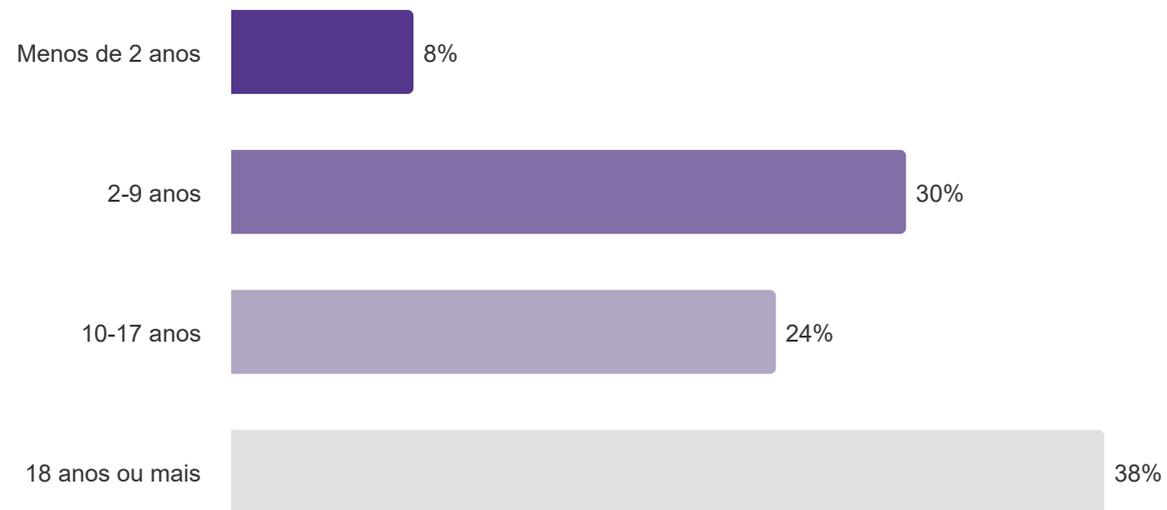
Quantos filhos tem?



Quantos filhos tem?

	N
	1.059
1	1.203
2	1.932
3 ou mais	876
TOTAL	5.070

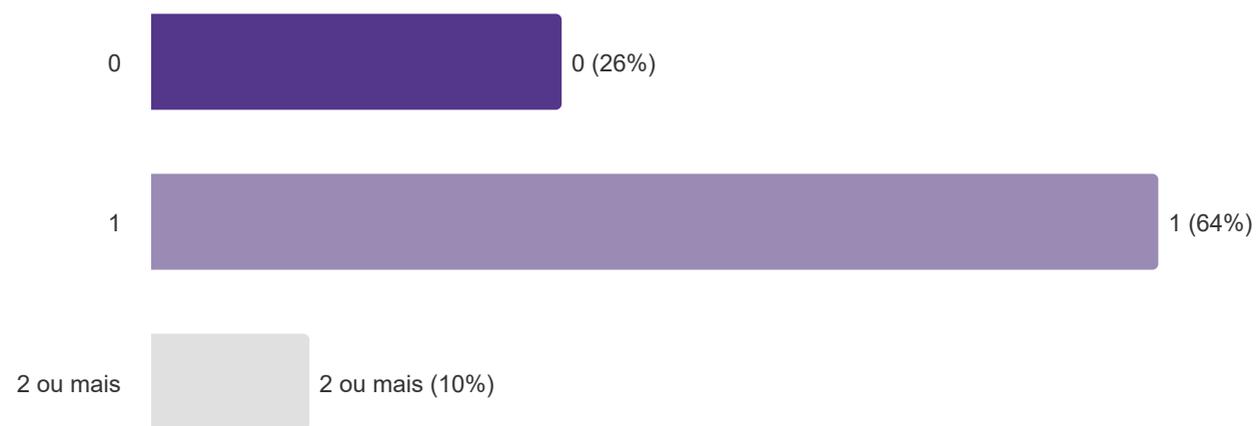
Que idade tem o seu filho mais novo?



Que idade tem o seu filho mais novo?

	N
Menos de 2 anos	324
2-9 anos	1.189
10-17 anos	959
18 anos ou mais	1.538
TOTAL	4.010

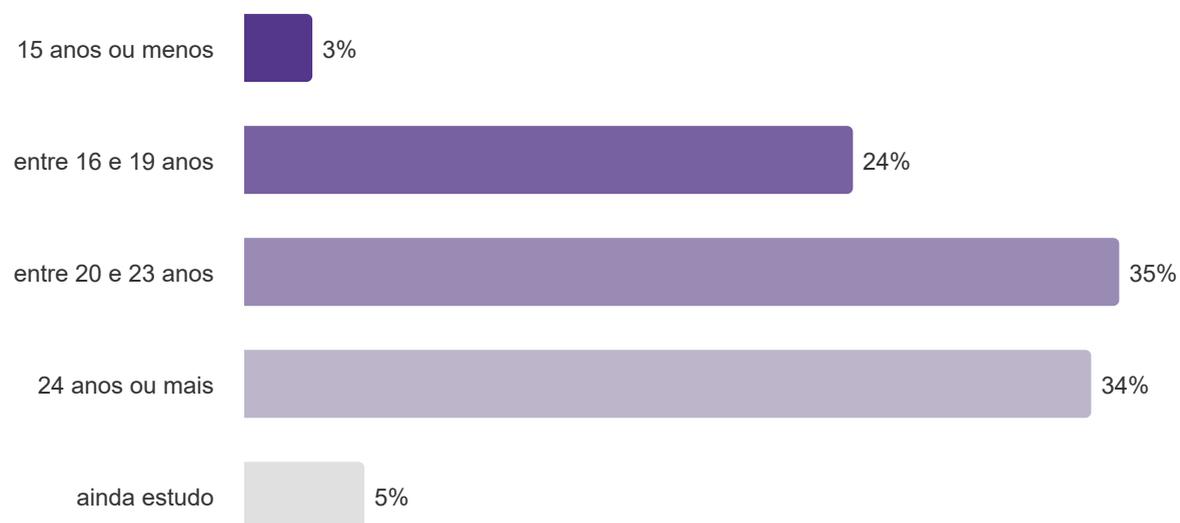
Quantos filhos tem afetados por uma doença rara?



Quantos filhos tem afetados por uma doença rara?

	N
0	1.045
1	2.560
2 ou mais	405
TOTAL	4.010

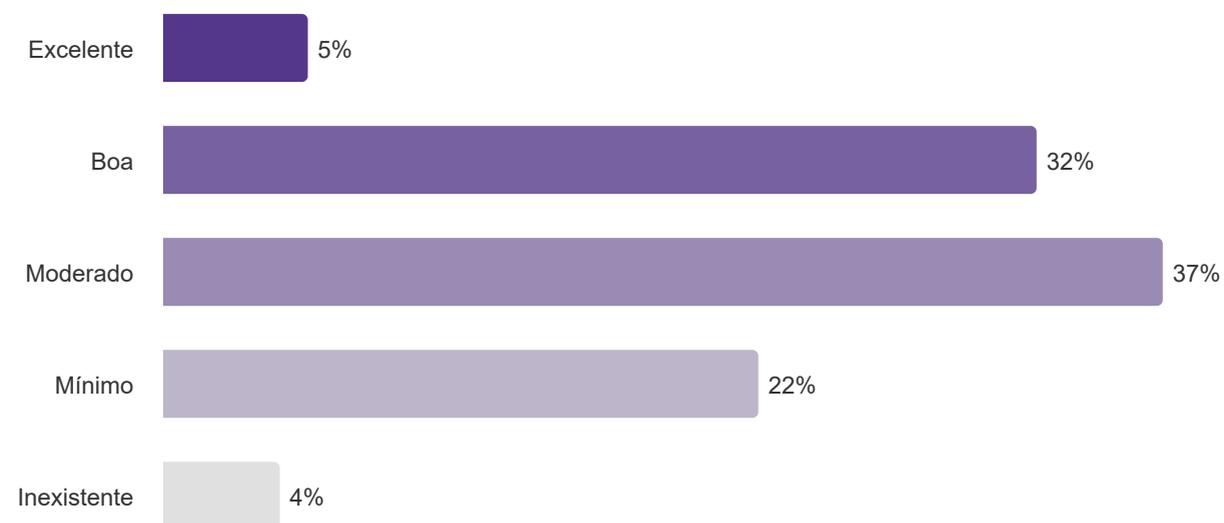
Que idade tinha quando terminou ou interrompeu os seus estudos a tempo inteiro?



Que idade tinha quando terminou ou interrompeu os seus estudos a tempo inteiro?

	N
15 anos ou menos	142
entre 16 e 19 anos	1.222
entre 20 e 23 anos	1.757
24 anos ou mais	1.699
ainda estudo	243
TOTAL	5.063

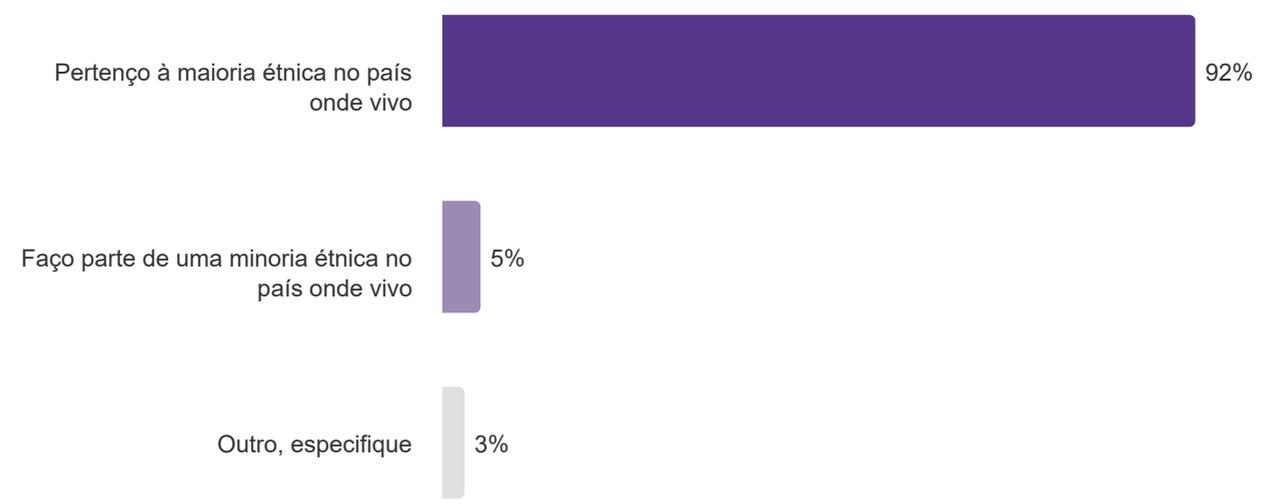
Como descreveria o seu conhecimento em genética?



Como descreveria o seu conhecimento em genética?

	N
Excelente	270
Boa	1.618
Moderado	1.850
Mínimo	1.105
Inexistente	220
TOTAL	5.063

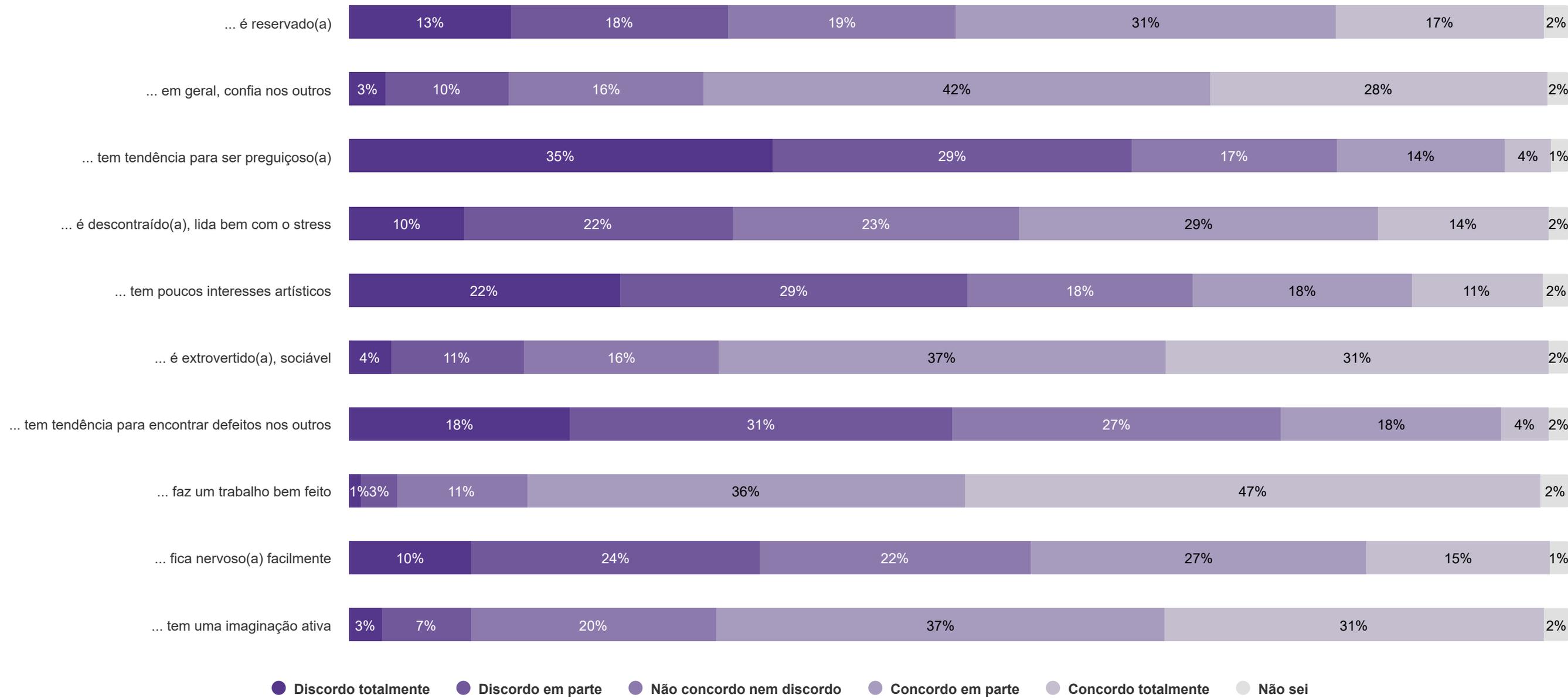
Qual seria a melhor forma de se descrever?



Qual seria a melhor forma de se descrever?

	N
Pertenço à maioria étnica no país onde vivo	4.217
Faço parte de uma minoria étnica no país onde vivo	224
Outro, especifique	139
TOTAL	4.580

Mais perguntas sobre si... Esta informação irá permitir-nos analisar os dados de forma mais aprofundada. Considero-me alguém que:

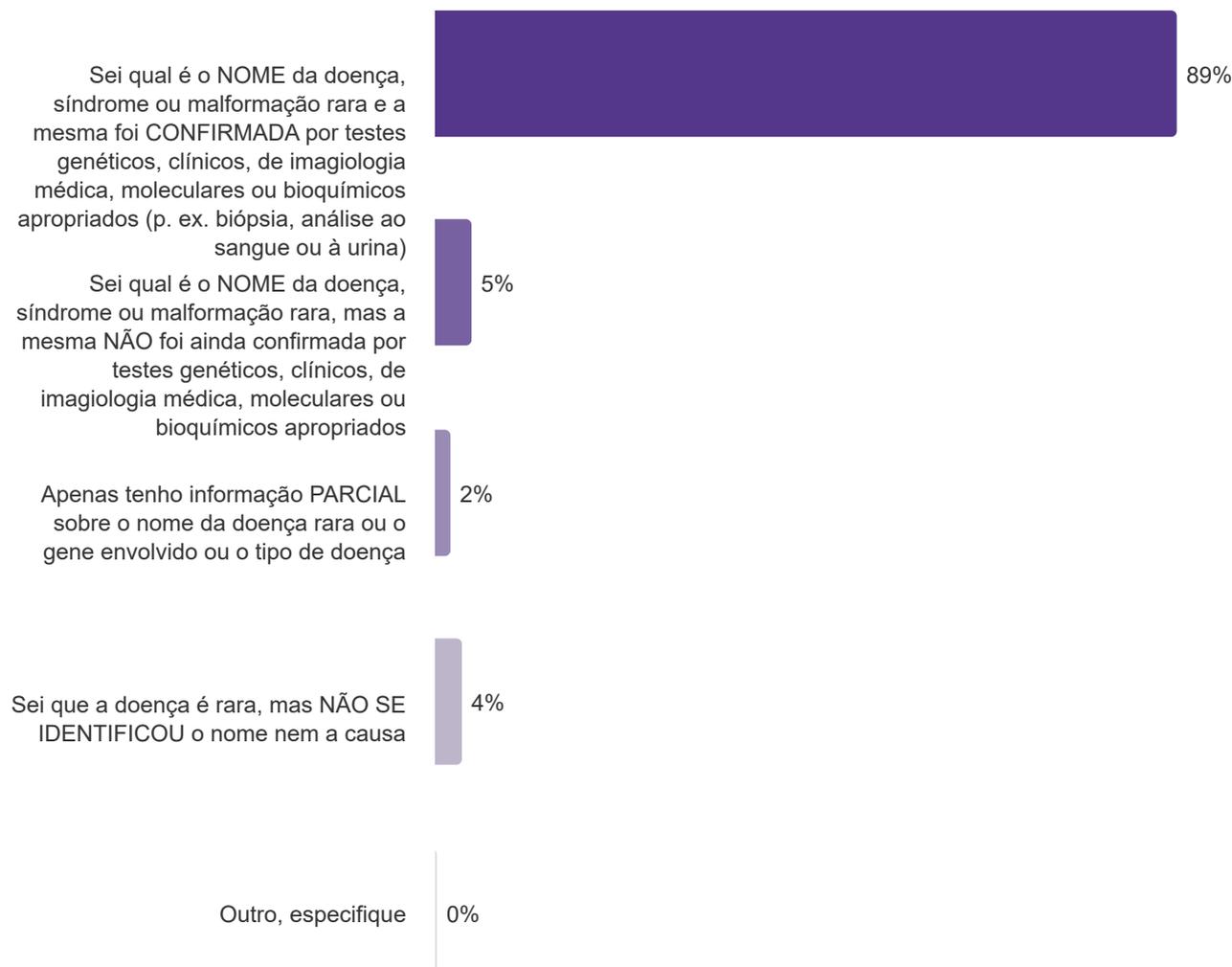


● **Discordo totalmente**
● **Discordo em parte**
● **Não concordo nem discordo**
● **Concordo em parte**
● **Concordo totalmente**
● **Não sei**

Mais perguntas sobre si... Esta informação irá permitir-nos analisar os dados de forma mais aprofundada. Considero-me alguém que:

	DISCORDO TOTALMENTE	DISCORDO EM PARTE	NÃO CONCORDO NEM DISCORDO	CONCORDO EM PARTE	CONCORDO TOTALMENTE	NÃO SEI	TOTAL
... é reservado(a)	680	905	946	1.585	867	101	5.084
... em geral, confia nos outros	156	514	811	2.110	1.406	87	5.084
... tem tendência para ser preguiçoso(a)	1.769	1.495	857	699	193	71	5.084
... é descontraido(a), lida bem com o stress	483	1.119	1.193	1.496	712	81	5.084
... tem poucos interesses artísticos	1.132	1.449	940	913	544	106	5.084
... é extrovertido(a), sociável	183	551	810	1.862	1.594	84	5.084
... tem tendência para encontrar defeitos nos outros	922	1.595	1.368	921	196	81	5.083
... faz um trabalho bem feito	56	150	542	1.823	2.396	116	5.083
... fica nervoso(a) facilmente	514	1.202	1.129	1.397	765	76	5.083
... tem uma imaginação ativa	144	370	1.020	1.868	1.576	105	5.083

Selecione a frase que melhor descreve a sua situação ou a situação da pessoa sob os seus cuidados:

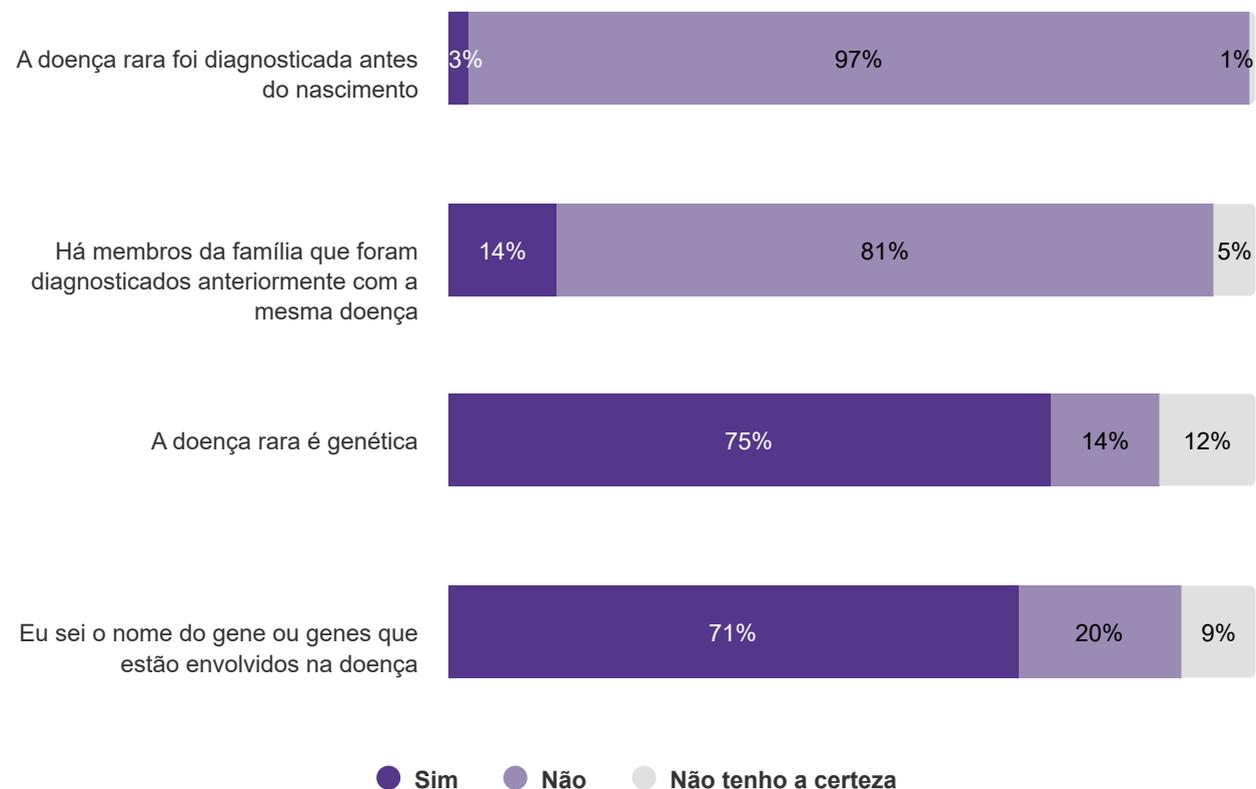


Selecione a frase que melhor descreve a sua situação ou a situação da pessoa sob os seus cuidados:

	N
Sei qual é o NOME da doença, síndrome ou malformação rara e a mesma foi CONFIRMADA por testes genéticos, clínicos, de imagiologia médica, moleculares ou bioquímicos apropriados (p. ex. biópsia, análise ao sangue ou à urina)	4.984
Sei qual é o NOME da doença, síndrome ou malformação rara, mas a mesma NÃO foi ainda confirmada por testes genéticos, clínicos, de imagiologia médica, moleculares ou bioquímicos apropriados	258
Apenas tenho informação PARCIAL sobre o nome da doença rara ou o gene envolvido ou o tipo de doença	110
Sei que a doença é rara, mas NÃO SE IDENTIFICOU o nome nem a causa	195
Outro, especifique	22
TOTAL	5.569

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

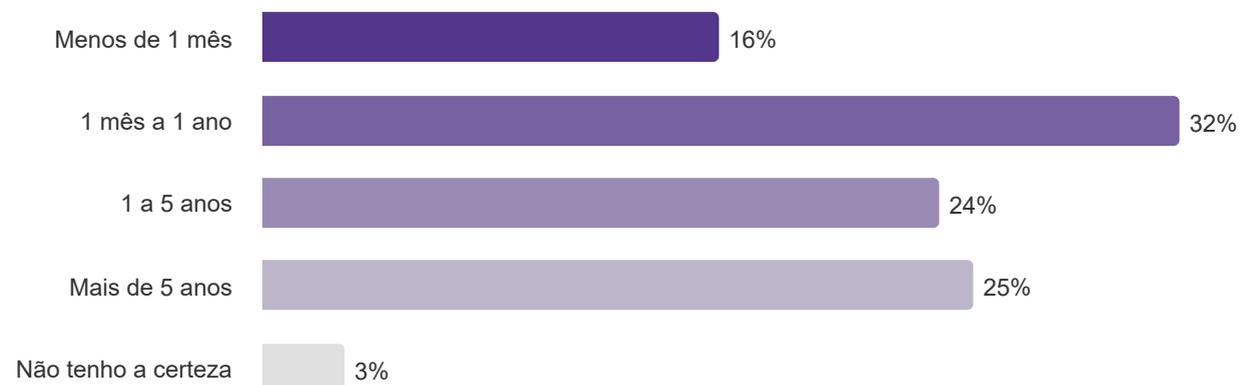
As frases que se seguem aplicam-se à sua situação?



As frases que se seguem aplicam-se à sua situação?

	SIM	NÃO	NÃO TENHO A CERTEZA	TOTAL
A doença rara foi diagnosticada antes do nascimento	149	5.139	32	5.320
Há membros da família que foram diagnosticados anteriormente com a mesma doença	725	4.329	266	5.320
A doença rara é genética	3.981	725	614	5.320
Eu sei o nome do gene ou genes que estão envolvidos na doença	3.261	927	406	4.594

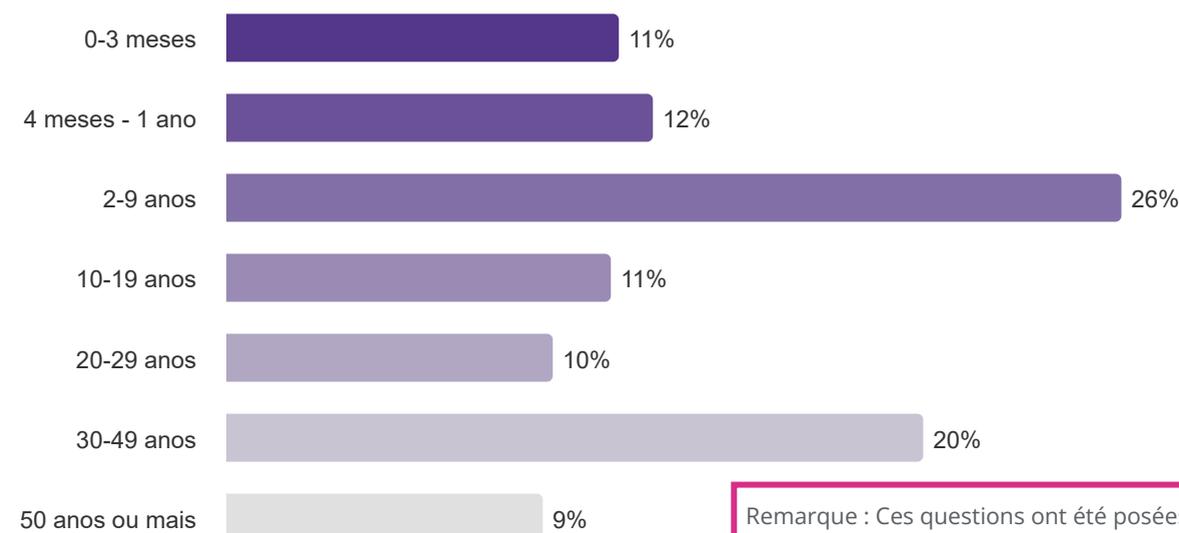
Quanto tempo decorreu desde a primeira consulta até o diagnóstico ser confirmado através de exames genéticos, clínicos, de imagiologia médica, moleculares ou bioquímicos (p. ex., biopsia, análises ao sangue ou à urina):



Quanto tempo decorreu desde a primeira consulta até o diagnóstico ser confirmado através de exames genéticos, clínicos, de imagiologia médica, moleculares ou bioquímicos (p. ex., biopsia, análises ao sangue ou à urina):

	N
Menos de 1 mês	825
1 mês a 1 ano	1.655
1 a 5 anos	1.222
Mais de 5 anos	1.284
Não tenho a certeza	152
TOTAL	5.138

Que idade tinha quando recebeu a confirmação do diagnóstico?

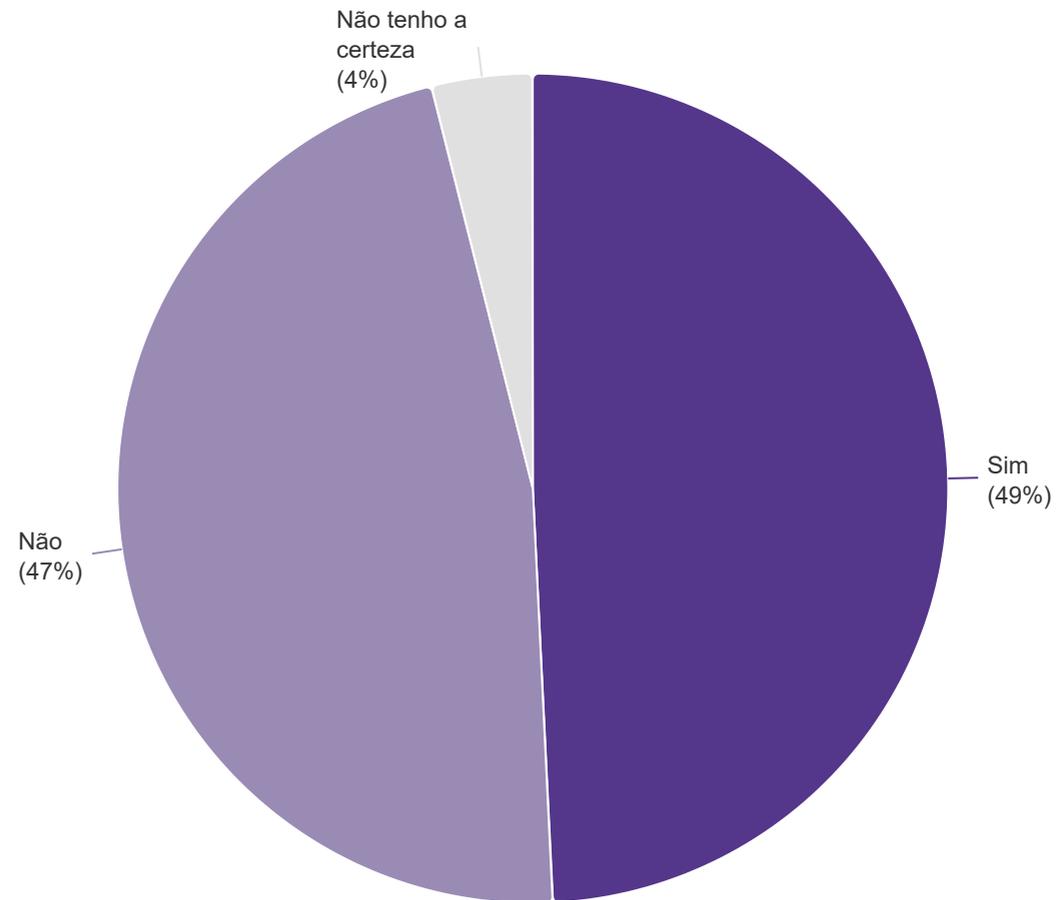


Que idade tinha quando recebeu a confirmação do diagnóstico?

	N
0-3 meses	587
4 meses - 1 ano	638
2-9 anos	1.335
10-19 anos	574
20-29 anos	489
30-49 anos	1.040
50 anos ou mais	474
TOTAL	5.137

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

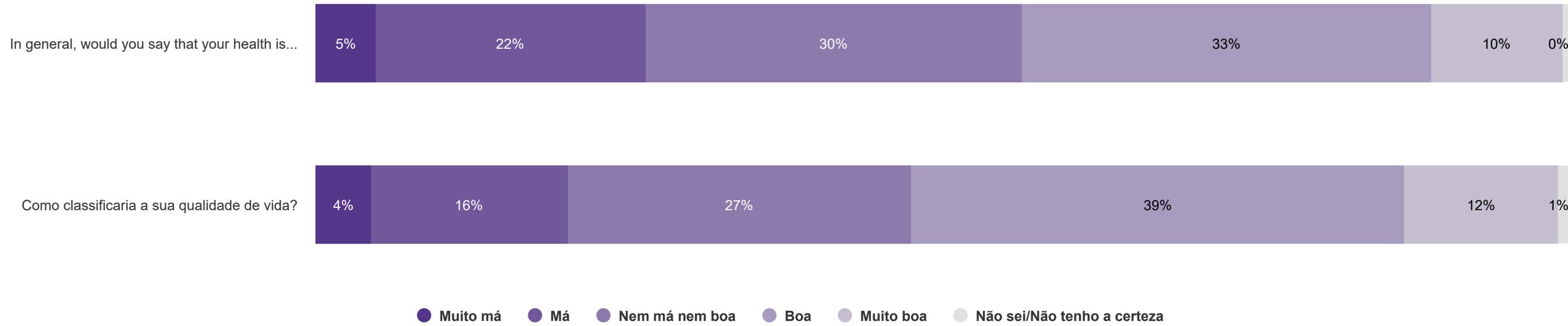
A doença rara foi diagnosticada através de exames padrão realizados à nascença?



Essa pergunta só foi feita quando os pacientes foram diagnosticados com menos de 3 meses de idade.

A doença rara foi diagnosticada através de exames padrão realizados à nascença?

	N
Sim	289
Não	275
Não tenho a certeza	23
TOTAL	587



	MUITO MÁ	MÁ	NEM MÁ NEM BOA	BOA	MUITO BOA	NÃO SEI/NÃO TENHO A CERTEZA	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1.200	1.667	1.822	579	27	5.569
Como classificaria a sua qualidade de vida?	250	875	1.524	2.191	683	46	5.569

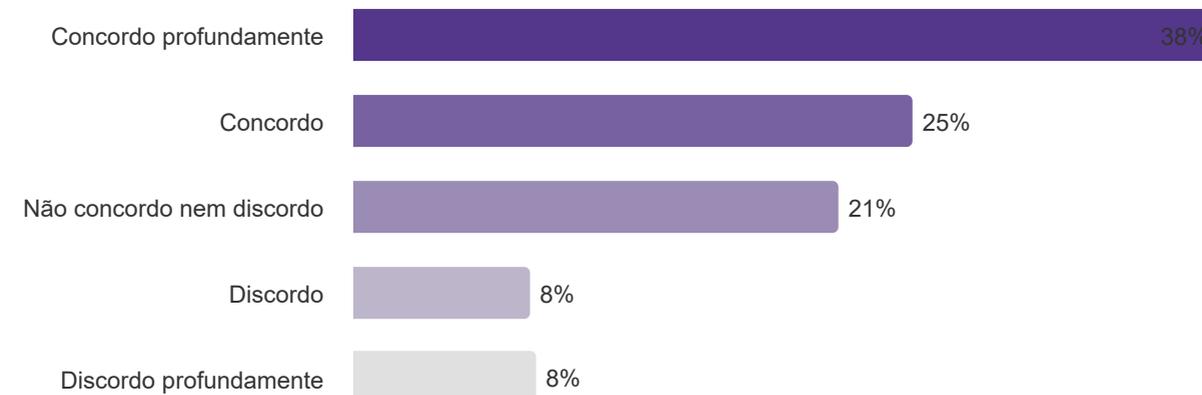
... gostaria de ter sido diagnosticado(a) À NASCENÇA

	N
Concordo profundamente	965
Concordo	624
Não concordo nem discordo	542
Discordo	199
Discordo profundamente	204
TOTAL	2.534

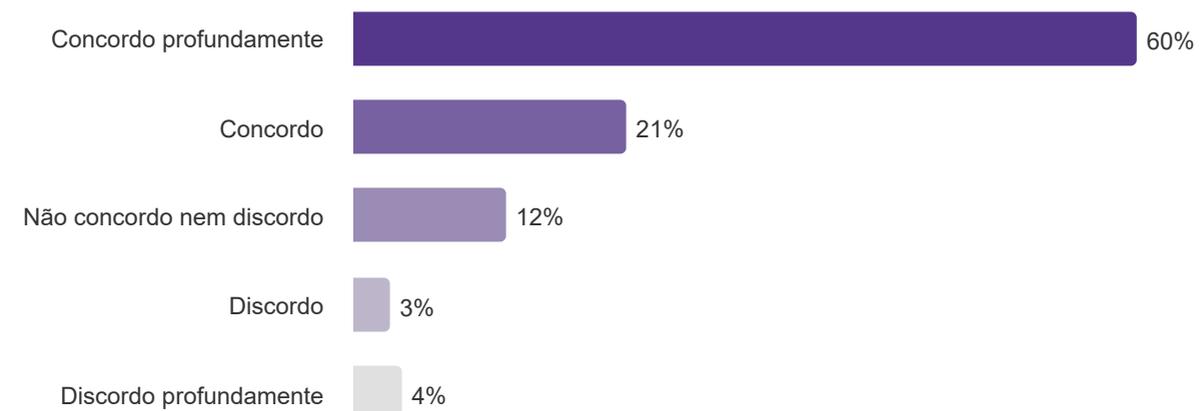
... gostaria que a pessoa de quem cuido tivesse sido diagnosticada À NASCENÇA

	N
Concordo profundamente	1.812
Concordo	634
Não concordo nem discordo	354
Discordo	86
Discordo profundamente	116
TOTAL	3.002

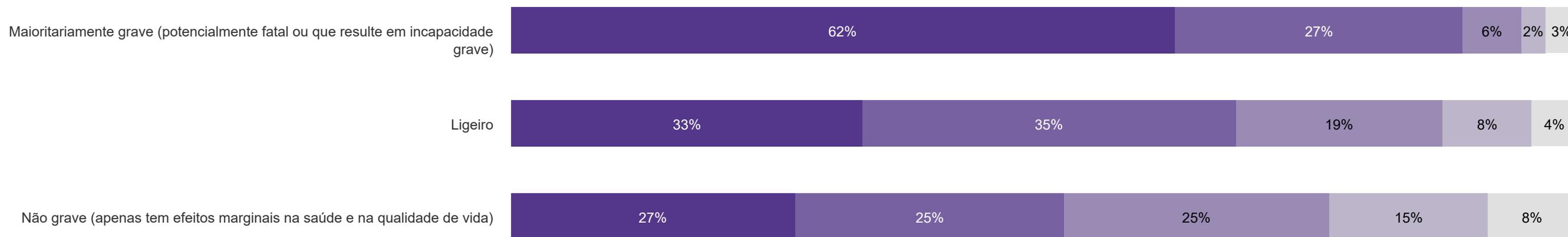
... gostaria de ter sido diagnosticado(a) À NASCENÇA



... gostaria que a pessoa de quem cuido tivesse sido diagnosticada À NASCENÇA



Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença, DESDE QUE seja:

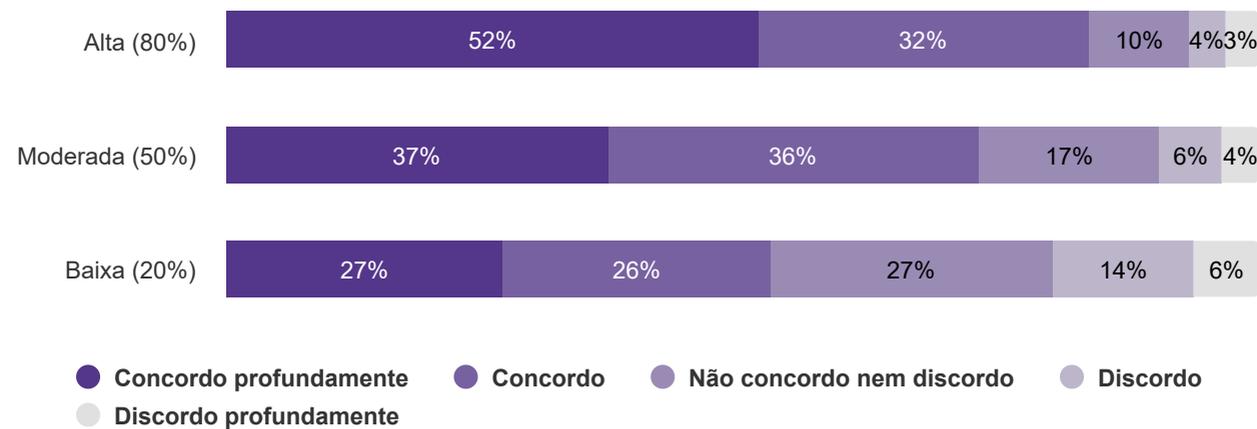


● Concordo profundamente ● Concordo ● Não concordo nem discordo ● Discordo ● Discordo profundamente

Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença, DESDE QUE seja:

	CONCORDO PROFUNDAMENTE	CONCORDO	NÃO CONCORDO NEM DISCORDO	DISCORDO	DISCORDO PROFUNDAMENTE	TOTAL
Maioritariamente grave (potencialmente fatal ou que resulte em incapacidade grave)	3.475	1.502	308	126	158	5.569
Ligeiro	1.844	1.953	1.076	459	237	5.569
Não grave (apenas tem efeitos marginais na saúde e na qualidade de vida)	1.490	1.407	1.386	824	462	5.569

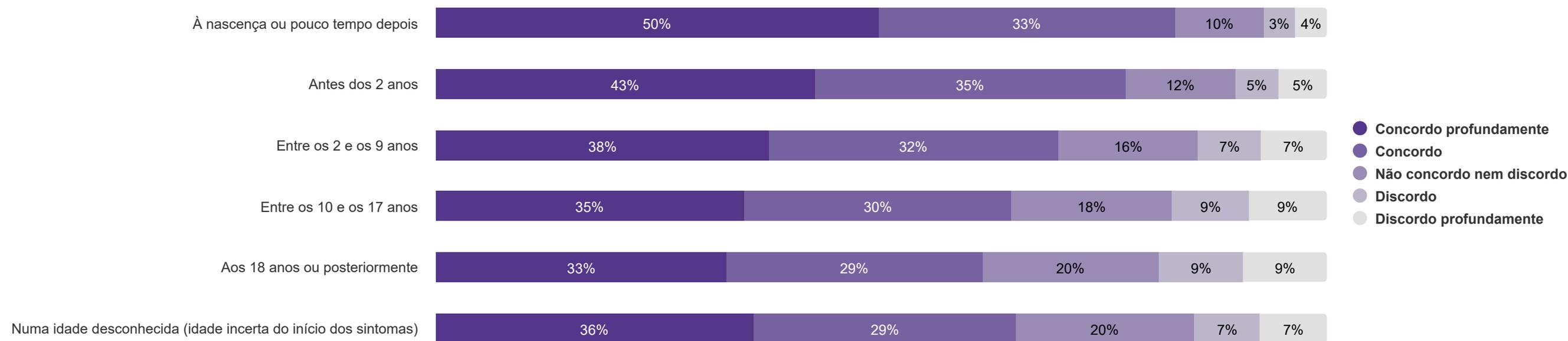
Quando é realizado o rastreio de uma doença, pode existir a possibilidade de a doença não se desenvolver mesmo que o exame seja positivo. Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença DESDE QUE, se o exame for positivo, a possibilidade de a doença realmente se desenvolver for:



Quando é realizado o rastreio de uma doença, pode existir a possibilidade de a doença não se desenvolver mesmo que o exame seja positivo. Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença DESDE QUE, se o exame for positivo, a possibilidade de a doença realmente se desenvolver for:

	CONCOR...	CONCOR... PROFUN...	NÃO CONCOR... NEM DISCORDO	DISCORDO	DISCORDO PROFUN...	TOTAL
Alta (80%)	1.779	2.886	532	196	176	5.569
Moderada (50%)	2.005	2.067	972	329	196	5.569
Baixa (20%)	1.454	1.495	1.514	757	349	5.569

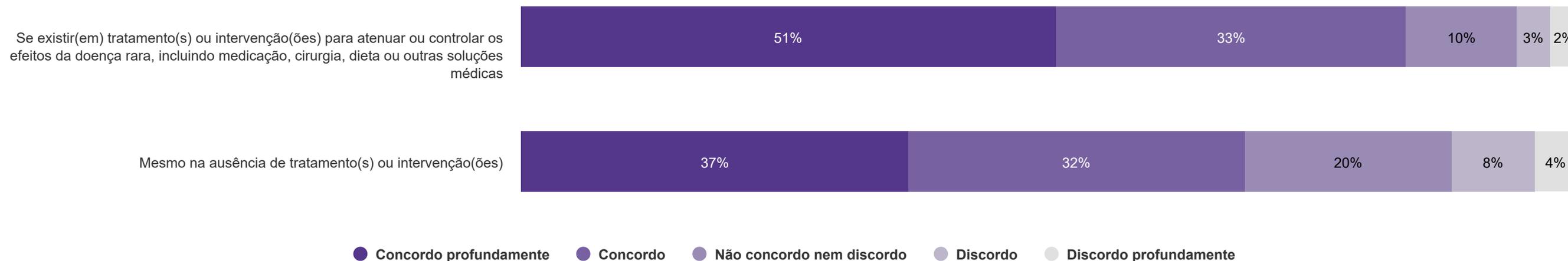
Uma doença pode ser diagnosticada à nascença, mas manifestar-se apenas numa fase posterior da vida. Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença, DESDE QUE os primeiros sintomas normalmente surjam:



Uma doença pode ser diagnosticada à nascença, mas manifestar-se apenas numa fase posterior da vida. Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença, DESDE QUE os primeiros sintomas normalmente surjam:

	CONCORDO PROFUNDAMENTE	CONCORDO	NÃO CONCORDO NEM DISCORDO	DISCORDO	DISCORDO PROFUNDAMENTE	TOTAL
À nascença ou pouco tempo depois	2.778	1.854	552	190	195	5.569
Antes dos 2 anos	2.380	1.944	685	268	292	5.569
Entre os 2 e os 9 anos	2.090	1.808	873	392	406	5.569
Entre os 10 e os 17 anos	1.934	1.672	1.006	474	483	5.569
Aos 18 anos ou posteriormente	1.826	1.603	1.095	529	516	5.569
Numa idade desconhecida (idade incerta do início dos sintomas)	1.995	1.637	1.115	406	416	5.569

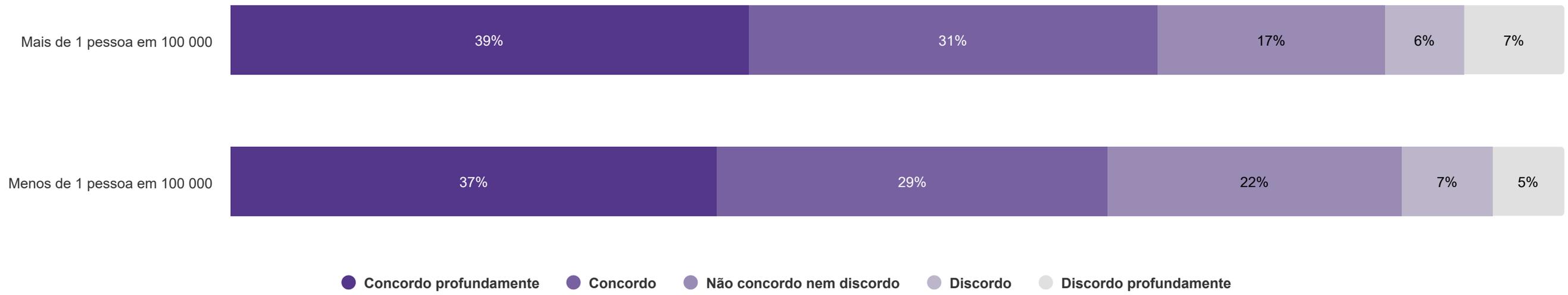
As próximas perguntas estão relacionadas com a sua opinião sobre a utilização de exames para o rastreio de QUALQUER DOENÇA RARA à nascença. Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença:



As próximas perguntas estão relacionadas com a sua opinião sobre a utilização de exames para o rastreio de QUALQUER DOENÇA RARA à nascença. Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença:

	CONCORDO PROFUNDAMENTE	CONCORDO	NÃO CONCORDO NEM DISCORDO	DISCORDO	DISCORDO PROFUNDAMENTE	TOTAL
Se existir(em) tratamento(s) ou intervenção(ões) para atenuar ou controlar os efeitos da doença rara, incluindo medicação, cirurgia, dieta ou outras soluções médicas	2.825	1.846	584	178	136	5.569
Mesmo na ausência de tratamento(s) ou intervenção(ões)	2.047	1.776	1.090	436	220	5.569

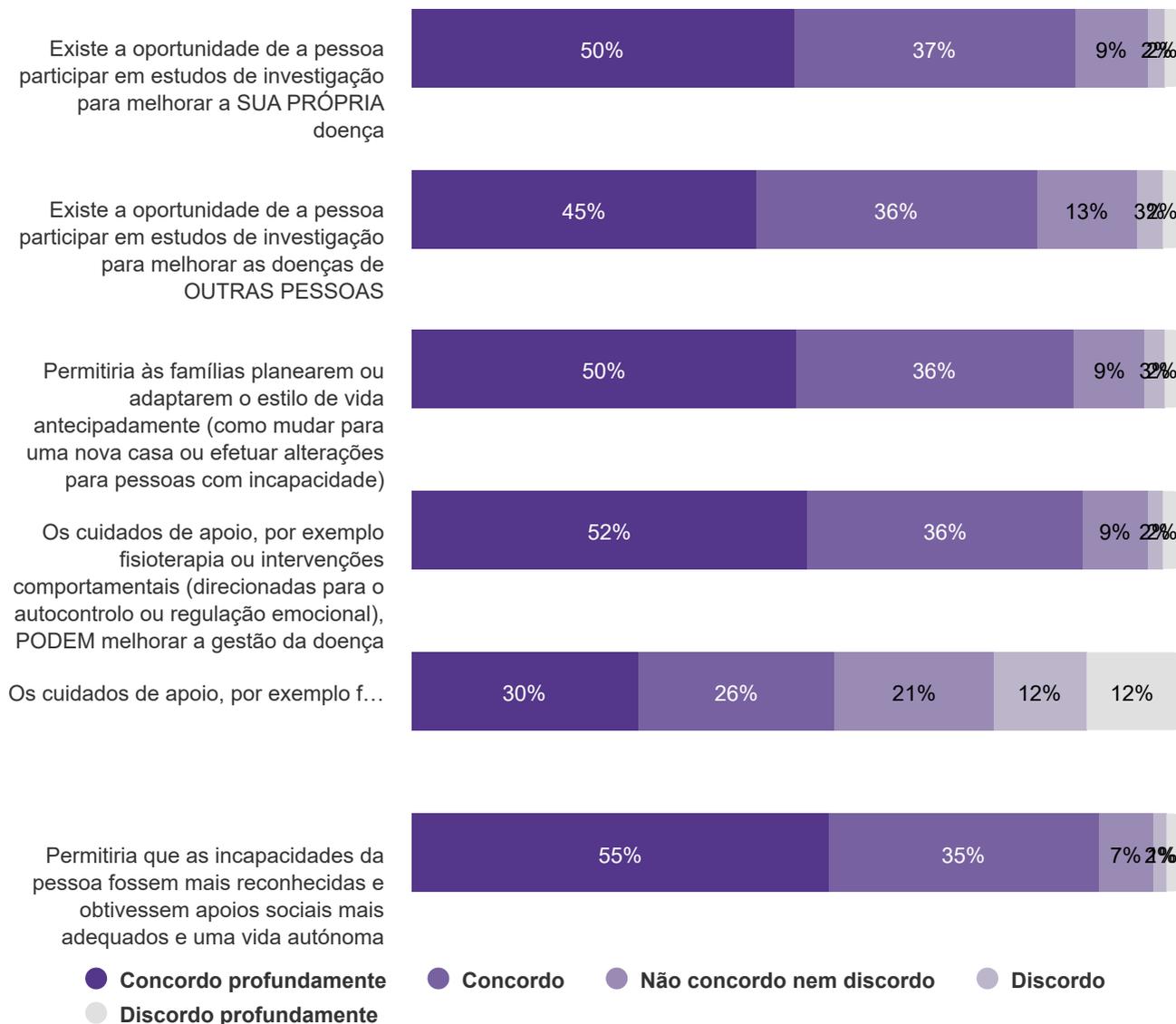
Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença, DESDE QUE afete:



Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença, DESDE QUE afete:

	CONCORDO PROFUNDAMENTE	CONCORDO	NÃO CONCORDO NEM DISCORDO	DISCORDO	DISCORDO PROFUNDAMENTE	TOTAL
Mais de 1 pessoa em 100 000	2.172	1.703	953	328	413	5.569
Menos de 1 pessoa em 100 000	2.036	1.631	1.232	375	295	5.569

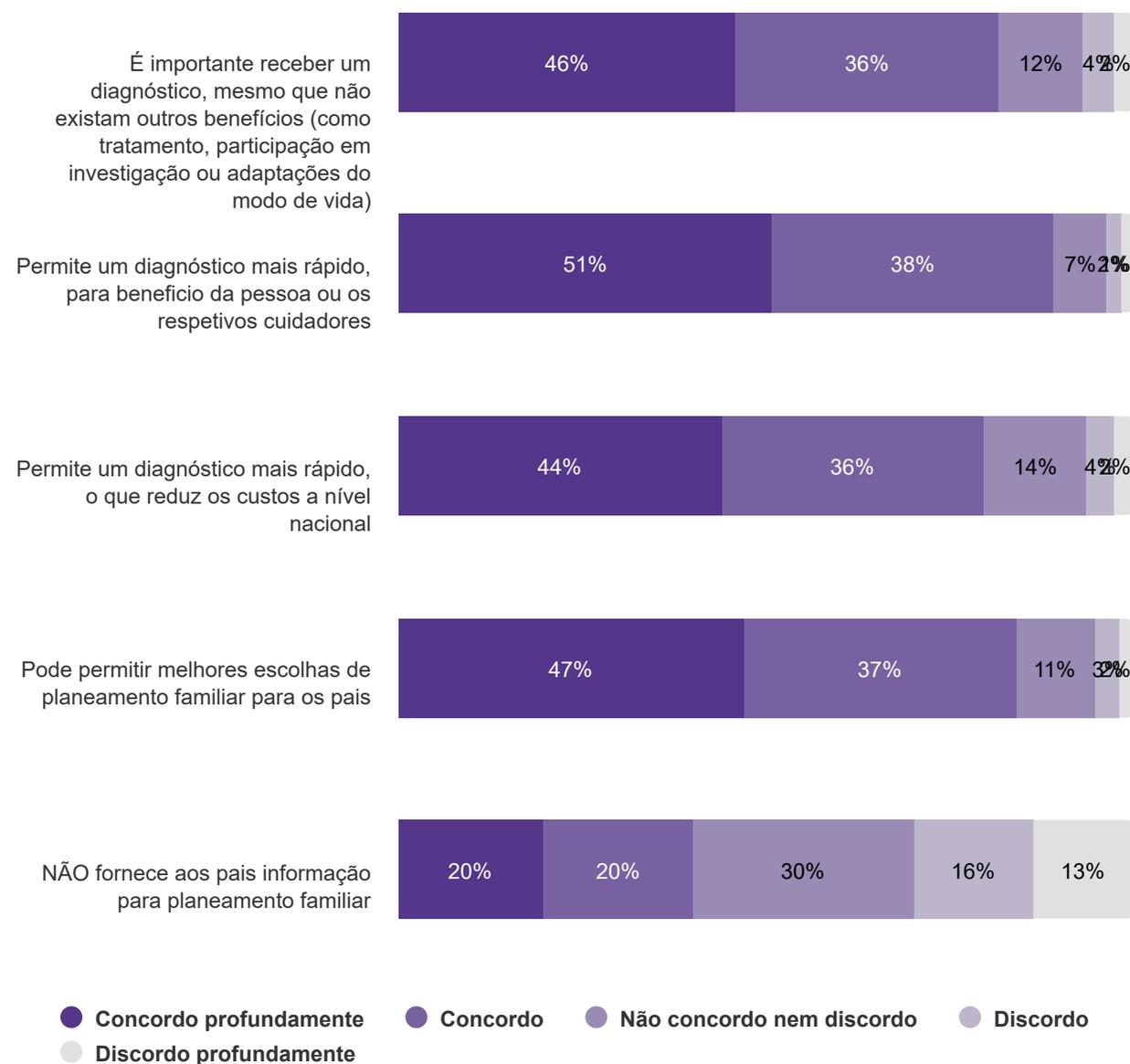
Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença SE NÃO EXISTIR TRATAMENTO E:



Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença SE NÃO EXISTIR TRATAMENTO E:

	CONC... PROFU...	CONC...	NÃO CONC... NEM DISCO...	DISCO...	DISCO... PROFU...	TOTAL
Existe a oportunidade de a pessoa participar em estudos de investigação para melhorar a SUA PRÓPRIA doença	2.792	2.040	527	123	87	5.569
Existe a oportunidade de a pessoa participar em estudos de investigação para melhorar as doenças de OUTRAS PESSOAS	2.521	2.030	731	186	101	5.569
Permitiria às famílias planearem ou adaptarem o estilo de vida antecipadamente (como mudar para uma nova casa ou efetuar alterações para pessoas com incapacidade)	2.809	2.004	515	153	88	5.569
Os cuidados de apoio, por exemplo fisioterapia ou intervenções comportamentais (direcionadas para o autocontrolo ou regulação emocional), PODEM melhorar a gestão da doença	2.877	2.006	475	112	99	5.569
Os cuidados de apoio, por exemplo fisioterapia ou intervenções comportamentais (direcionadas para o autocontrolo ou regulação emocional), NÃO PODEM melhorar a gestão da doença	1.656	1.430	1.155	671	657	5.569
Permitiria que as incapacidades da						

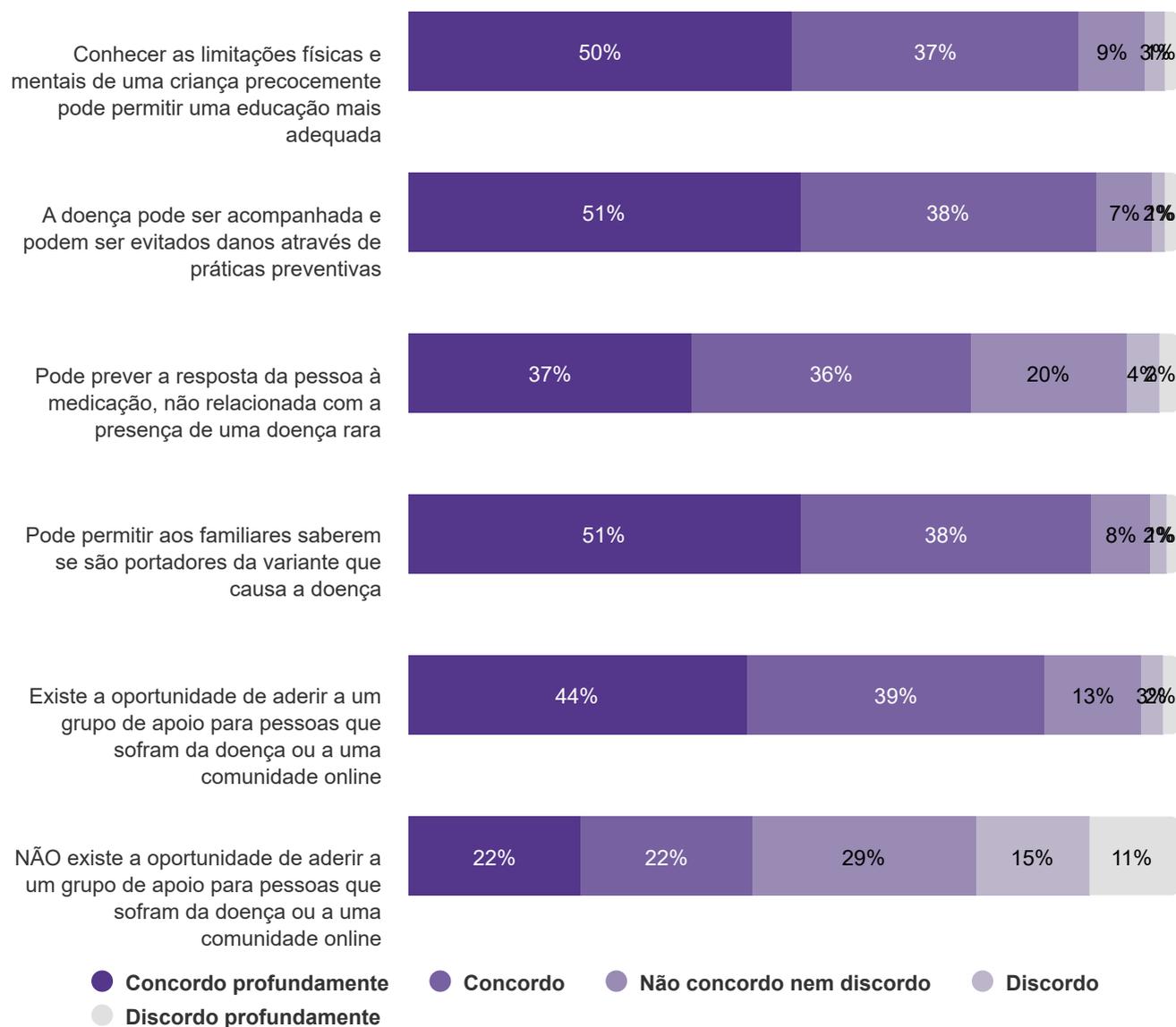
Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença SE NÃO EXISTIR TRATAMENTO E:



Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença SE NÃO EXISTIR TRATAMENTO E:

	CONCO... PROFUN...	CONCO...	NÃO CONCO... NEM DISCOR...	DISCOR...	DISCOR... PROFUN...	TOTAL
É importante receber um diagnóstico, mesmo que não existam outros benefícios (como tratamento, participação em investigação ou adaptações do modo de vida)	2.565	1.998	646	239	121	5.569
Permite um diagnóstico mais rápido, para benefício da pessoa ou os respetivos cuidadores	2.845	2.141	397	116	70	5.569
Permite um diagnóstico mais rápido, o que reduz os custos a nível nacional	2.471	1.991	776	201	130	5.569
Pode permitir melhores escolhas de planeamento familiar para os pais	2.641	2.062	606	171	89	5.569
NÃO fornece aos pais informação para planeamento familiar	1.117	1.135	1.672	912	733	5.569

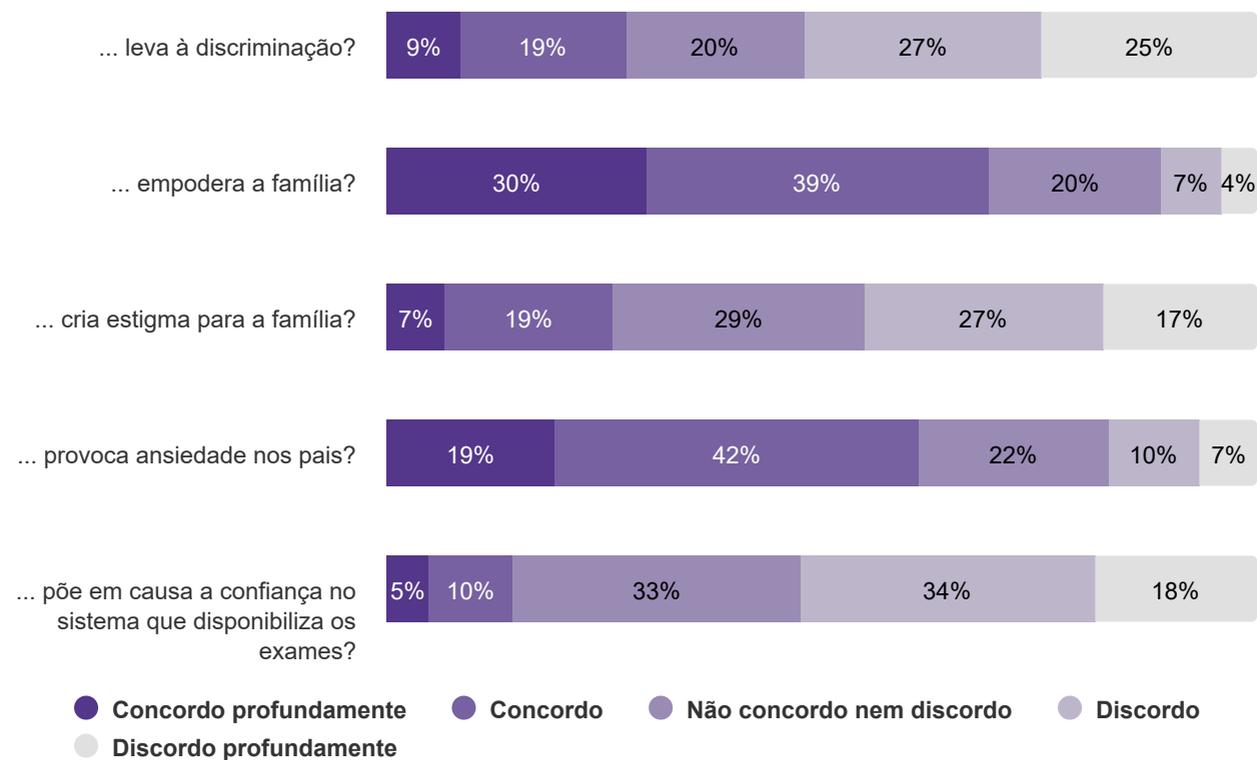
Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença SE NÃO EXISTIR TRATAMENTO E:



Na sua opinião, QUALQUER DOENÇA RARA deve ser rastreada à nascença SE NÃO EXISTIR TRATAMENTO E:

	CONC... PROFU...	CONC...	NÃO CONC... NEM DISCO...	DISCO...	DISCO... PROFU...	TOTAL
Conhecer as limitações físicas e mentais de uma criança precocemente pode permitir uma educação mais adequada	2.787	2.080	476	154	72	5.569
A doença pode ser acompanhada e podem ser evitados danos através de práticas preventivas	2.858	2.136	411	91	73	5.569
Pode prever a resposta da pessoa à medicação, não relacionada com a presença de uma doença rara	2.068	2.016	1.132	237	116	5.569
Pode permitir aos familiares saberem se são portadores da variante que causa a doença	2.854	2.106	423	120	66	5.569
Existe a oportunidade de aderir a um grupo de apoio para pessoas que sofram da doença ou a uma comunidade online	2.462	2.159	704	152	92	5.569
NÃO existe a oportunidade de aderir a um grupo de apoio para pessoas que sofram da doença ou a uma comunidade online	1.253	1.249	1.624	819	624	5.569

Na sua opinião, o rastreio de QUALQUER DOENÇA RARA à nascença...



Na sua opinião, o rastreio de QUALQUER DOENÇA RARA à nascença...

	CONC... PROFU...	CONC...	NÃO CONC... NEM DISCO...	DISCO...	DISCO... PROFU...	TOTAL
... leva à discriminação?	482	1.069	1.141	1.505	1.372	5.569
... empodera a família?	1.682	2.181	1.101	384	221	5.569
... cria estigma para a família?	388	1.073	1.616	1.522	970	5.569
... provoca ansiedade nos pais?	1.083	2.331	1.216	577	362	5.569
... põe em causa a confiança no sistema que disponibiliza os exames?	278	538	1.841	1.893	1.019	5.569

Obrigado!

Em caso de dúvidas, contacte a equipa do Rare Barometer
emrare.barometer@eurordis.org