

REZULTATELE SONDAJULUI

Opinia persoanelor care trăiesc cu o boală rară asupra screening-ului nou-născutului

Un sondaj Rare Barometer cu proiectul de cercetare
Screen4Care

Populația țintă: Persoane care trăiesc cu o boală rară sau membri ai familiei (părinți și rude apropiate)



24 mai - 23 iulie 2023. 6.179 de respondenți la nivel mondial și 5.569 de respondenți în Europa



24 de limbi



50 de țări



Peste 1.300 de boli rare reprezentate

TABLA DE BORD PENTRU EUROPA



CUM SĂ UTILIZAȚI ACEST TABLOU DE BORD

În acest tablou de bord, veți găsi rezultate pentru fiecare întrebare a sondajului Rare Barometer privind opinia persoanelor care trăiesc cu o boală rară la screening-ul nou-născuților.

Vă rugăm să nu utilizați rezultatele întrebărilor pentru care există mai puțin de 30 de respondenți.

Vă rugăm să consultați R.A.R.E B.A.R.O.M.E.T.E.R sau adăugați sigla R.A.R.E B.A.R.O.M.E.T.E.R atunci când utilizați rezultatele.



LIMBURI

Puteți schimba limba în partea din stânga jos a acestei pagini și puteți avea acces la întrebările și modalitățile așa cum au apărut respondenților în cele 24 de limbi ale sondajului.

Traducerea nu este disponibilă pentru unele variabile care au fost calculate după închiderea chestionarului și pentru unele comentarii adăugate în acest tablou de bord.



informație

Pentru mai multe informații:

- Contactați echipa Rare Barometer la rare.barometer@eurordis.org.
- Vizitați site-ul web Rare Barometer la eurordis.org/voices.
- Vizitați pagina noastră web dedicată screening-ului nou-născuților: eurordis.org/rare-barometer-survey.

LISTA DE CONȚINUT

1. Exemplu de informații

2. Voința respondenților ca boala lor rară să fi fost diagnosticată la naștere

3. Opinia respondenților cu privire la screening-ul nou-născuților pentru toate bolile rare

MAI MULTE LA SONDAJ

Întrebările de cercetare și analiza aprofundată a rezultatelor europene sunt în raportul complet în limba engleză: tiny.cc/RB_NBS

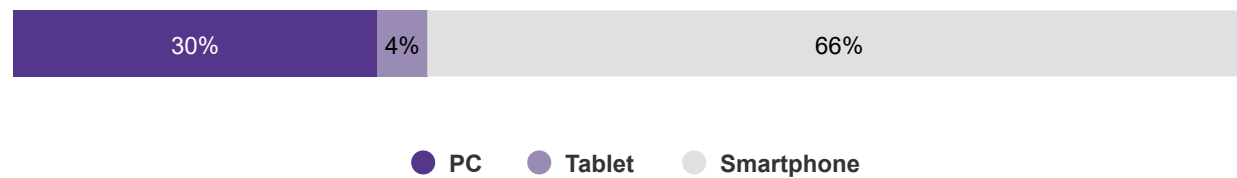
Rezultatele cheie sunt disponibile în fișele informative: tiny.cc/RB_NBS

Chestionar original: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Numărul de respondenți

5.569

Dispozitivul folosit pentru a răspunde



Numărul mediu de minute pentru completarea chestionarului

26

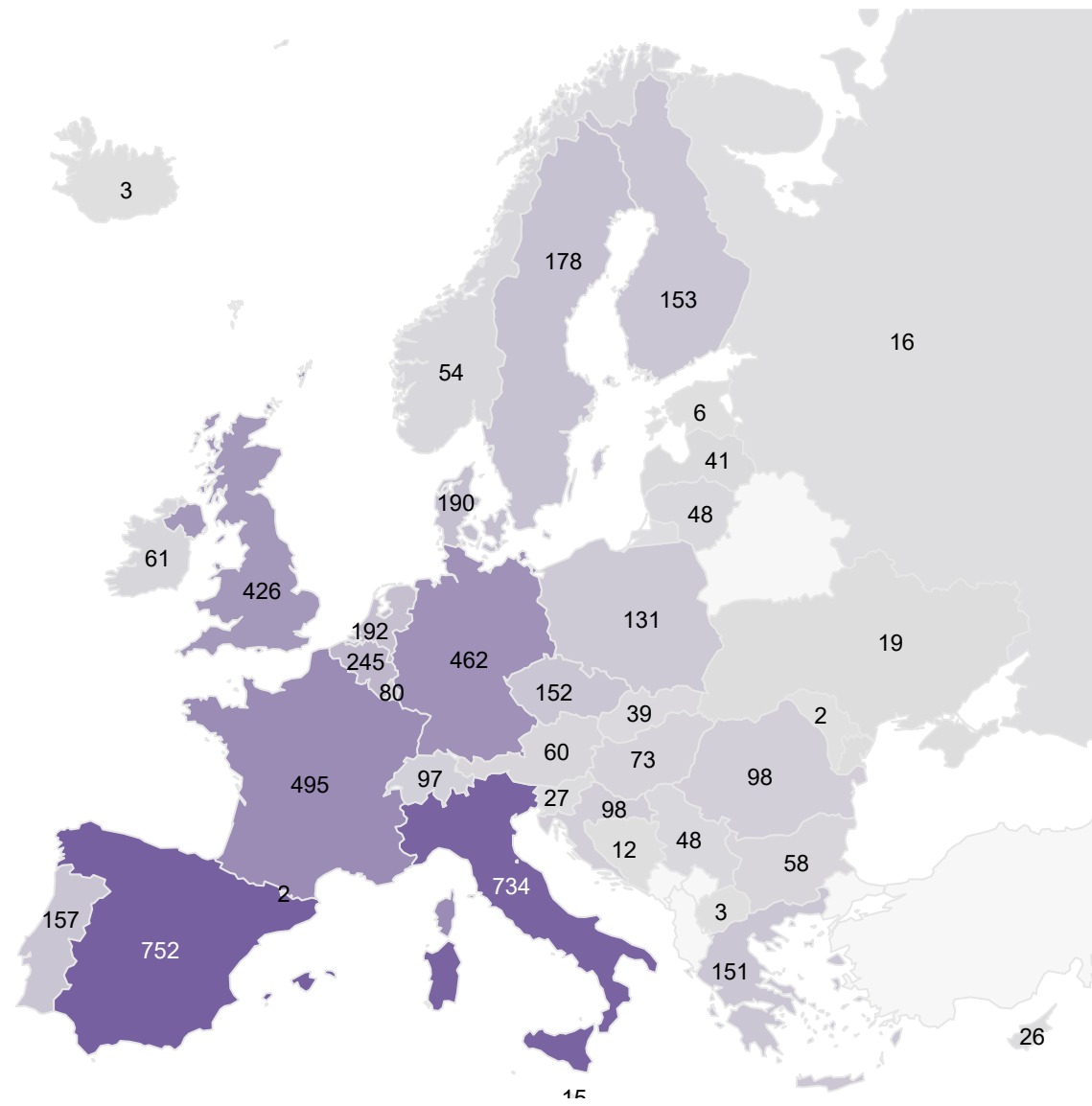
Mean

Numărul mediu de minute pentru completarea chestionarului

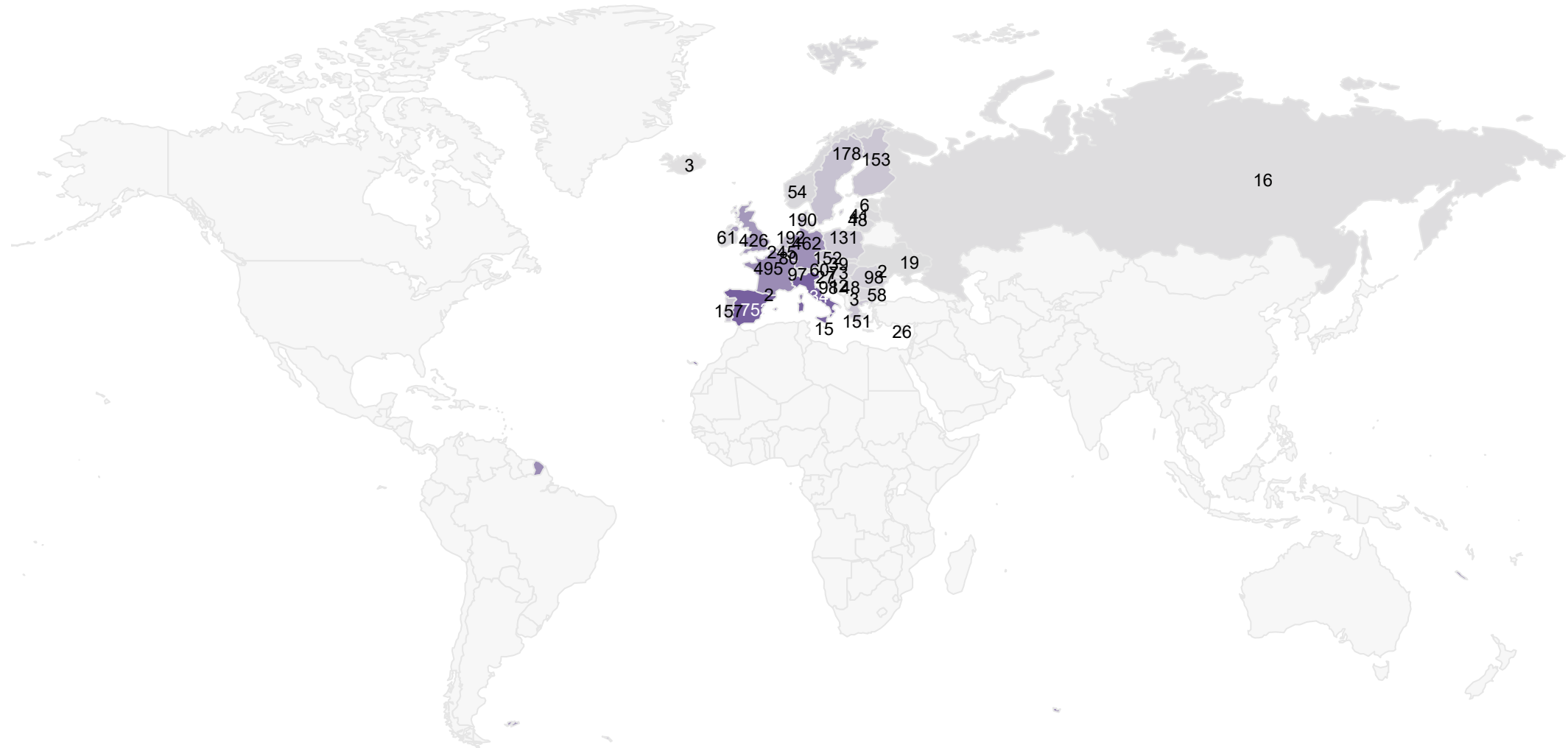
19

Median

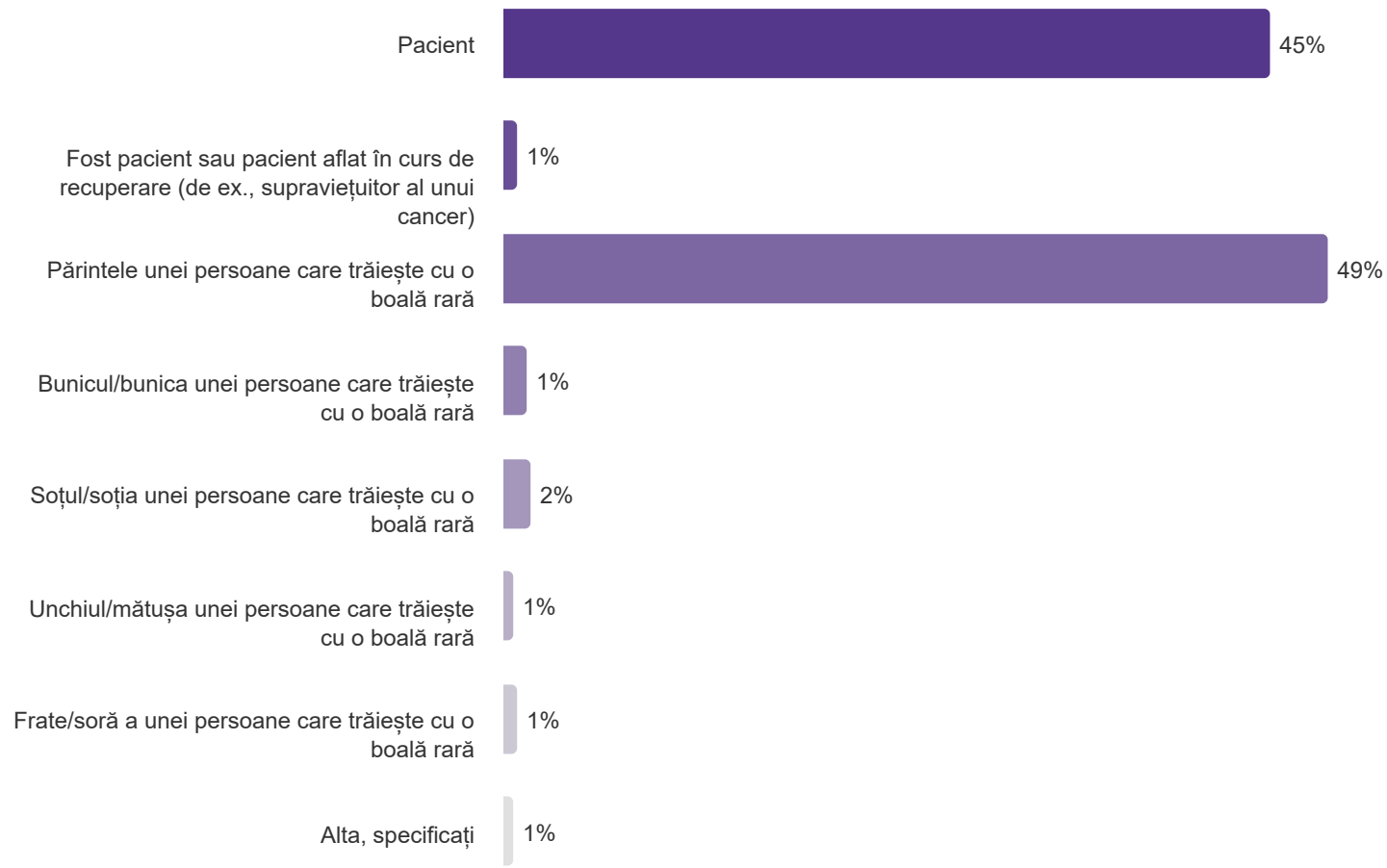
În ce țară trăiți?



În ce țară trăiți?



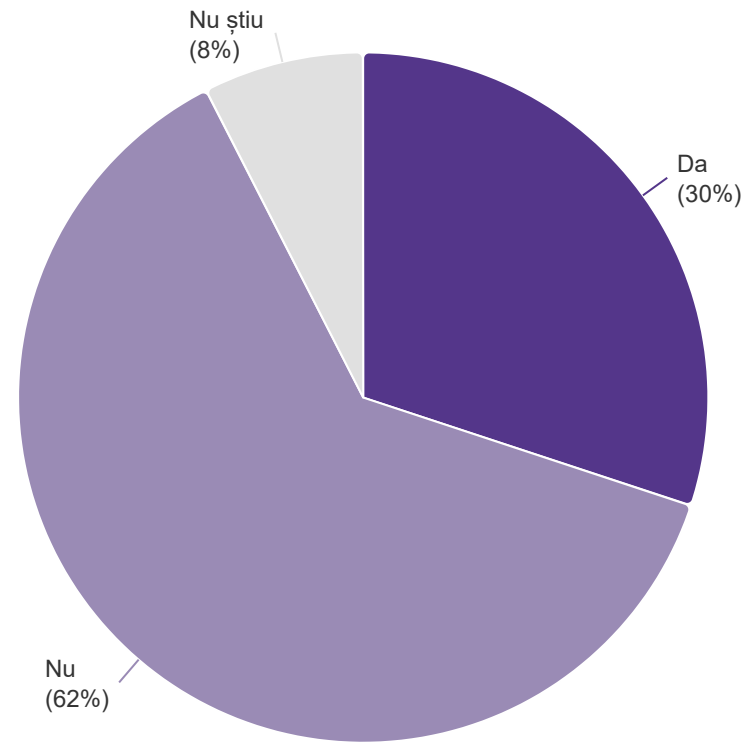
Sunteți...



Sunteți...

	N
Pacient	2.514
Fost pacient sau pacient aflat în curs de recuperare (de ex., supraviețuitor al unui cancer)	53
Părintele unei persoane care trăiește cu o boală rară	2.701
Bunicul/bunica unei persoane care trăiește cu o boală rară	80
Soțul/soția unei persoane care trăiește cu o boală rară	93
Unchiul/mătușa unei persoane care trăiește cu o boală rară	39
Frate/soră a unei persoane care trăiește cu o boală rară	49
Alta, specificați	40

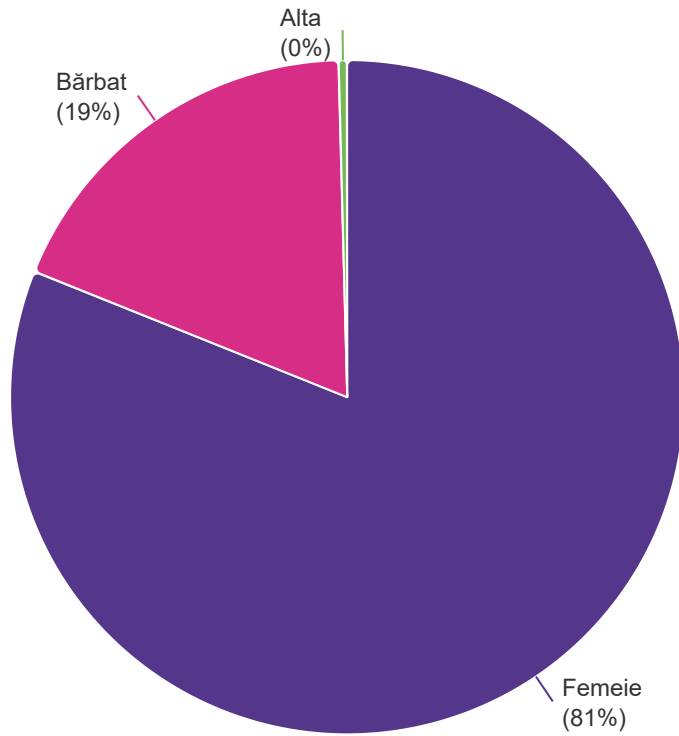
Sunteți reprezentant al pacienților, implicat(ă) în activități legate de politici pentru a susține cauza bolilor rare?



Sunteți reprezentant al pacienților, implicat(ă) în activități legate de politici pentru a susține cauza bolilor rare?

	N
Da	1.675
Nu	3.475
Nu știu	419
TOTAL	5.569

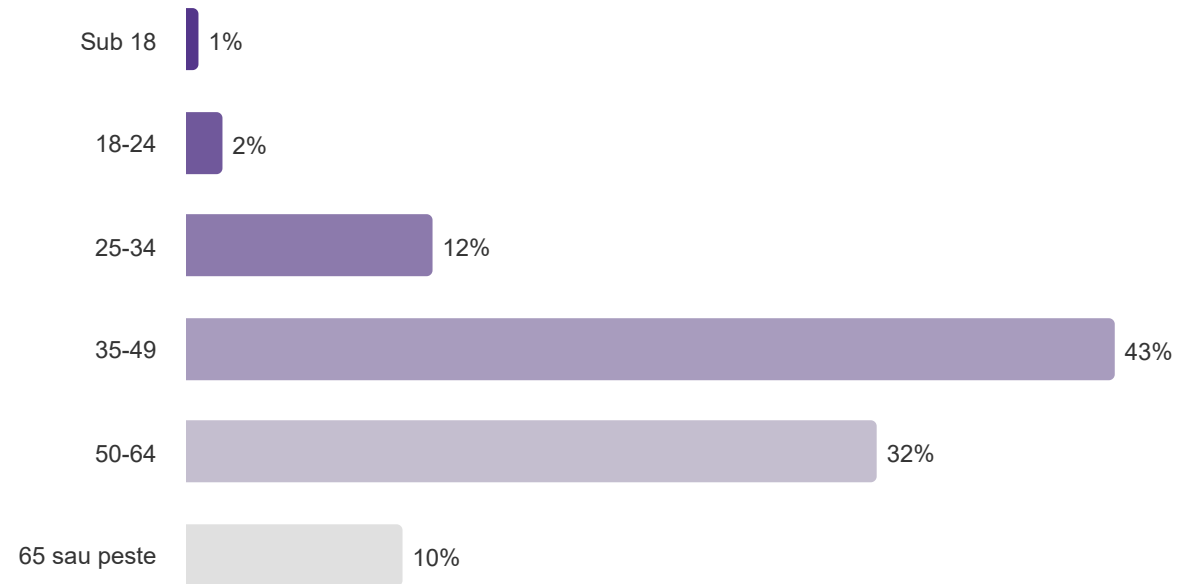
Sunteți :



Sunteți :

	N
Femeie	4.235
Bărbat	967
Alta	21
TOTAL	5.223

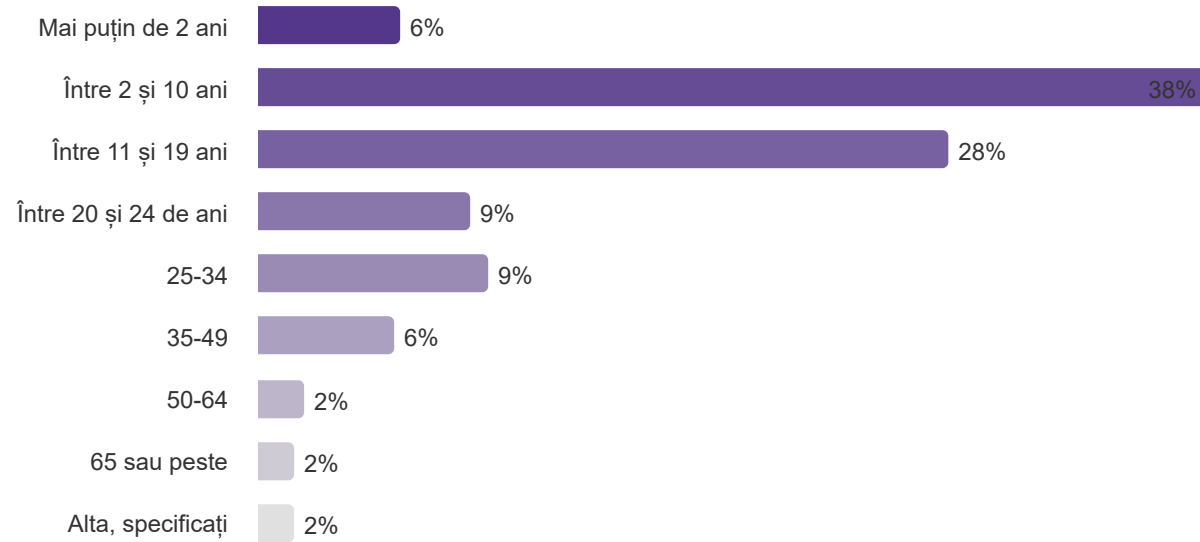
How old are you?



How old are you?

	N
Sub 18	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2.206
50-64	1.640
65 sau peste	518
TOTAL	5.081

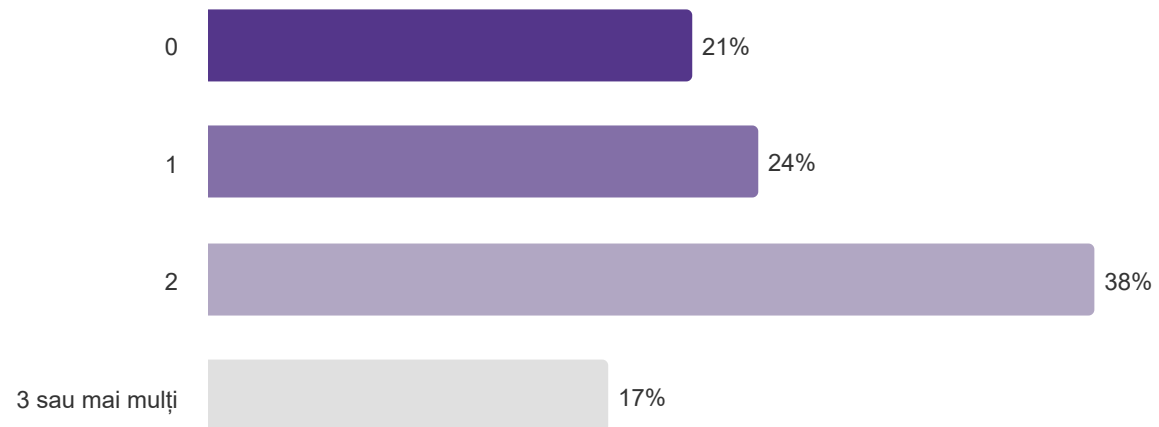
Ce vârstă are persoana afectată de boala rară?



Ce vârstă are persoana afectată de boala rară?

	N
Mai puțin de 2 ani	157
Între 2 și 10 ani	1.040
Între 11 și 19 ani	758
Între 20 și 24 de ani	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 sau peste	41
Alta, specificați	42
TOTAL	2.733

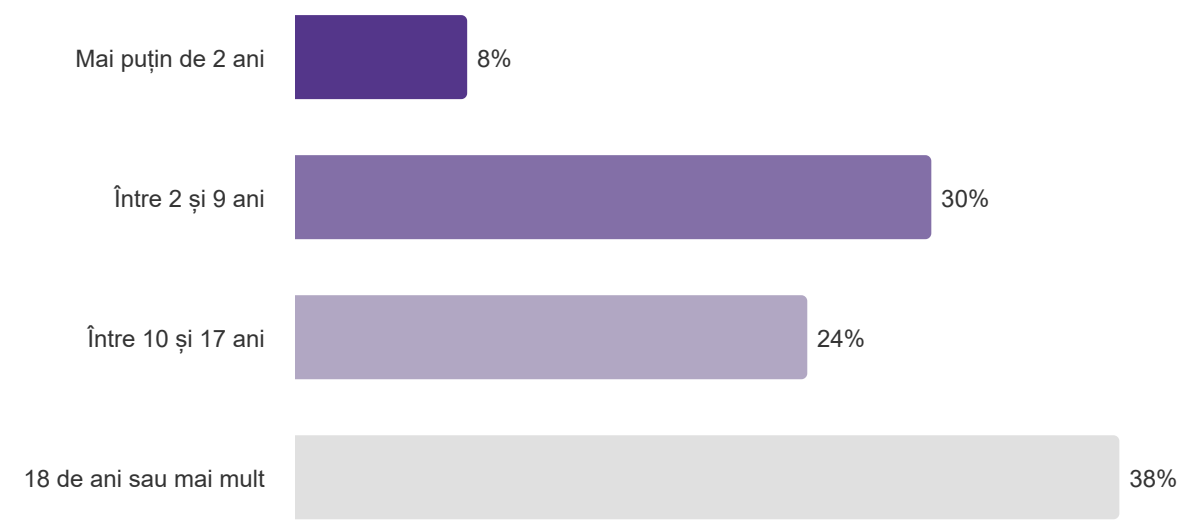
Câți copii aveți?



Câți copii aveți?

	N
	1.059
1	1.203
2	1.932
3 sau mai mulți	876
TOTAL	5.070

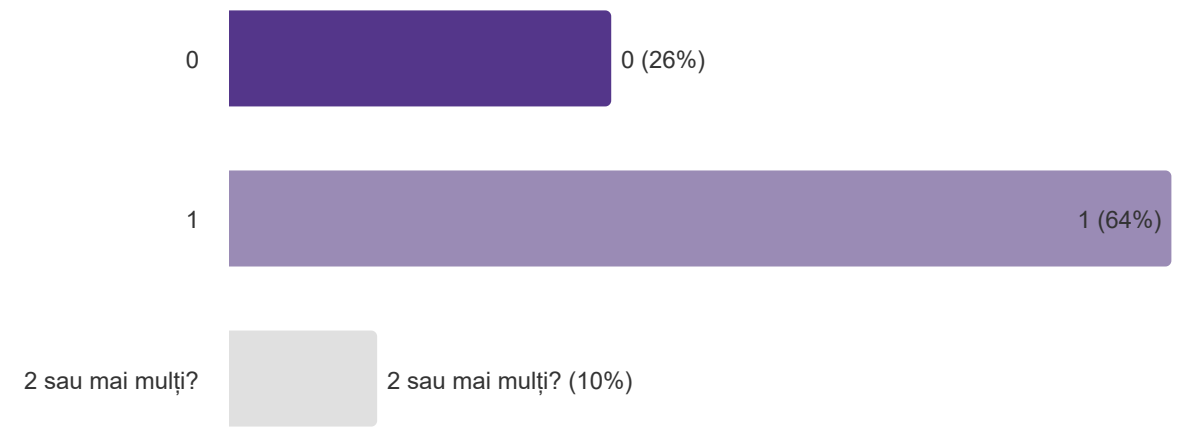
Ce vârstă are cel mai mic copil?



Ce vârstă are cel mai mic copil?

	N
Mai puțin de 2 ani	324
Între 2 și 9 ani	1.189
Între 10 și 17 ani	959
18 de ani sau mai mult	1.538
TOTAL	4.010

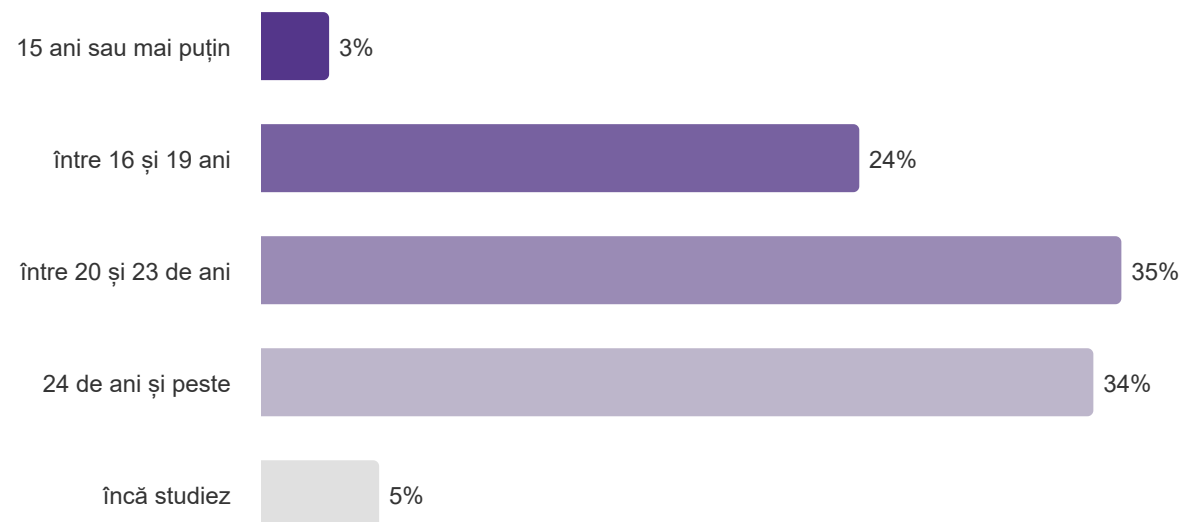
Câți copii afectați de o boală rară aveți?



Câți copii afectați de o boală rară aveți?

	N
0	1.045
1	2.560
2 sau mai mulți?	405
TOTAL	4.010

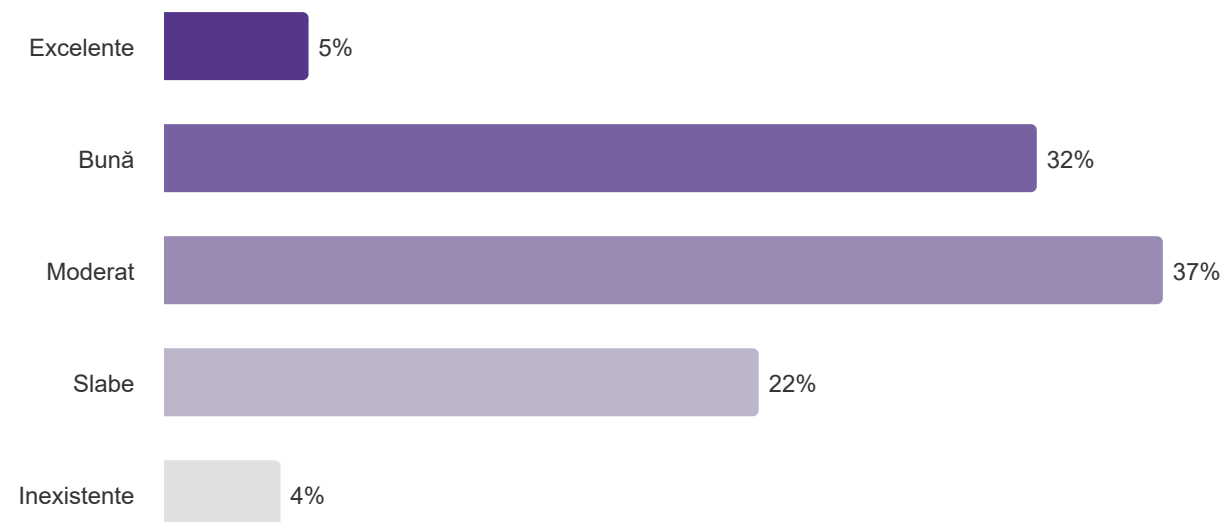
La ce vârstă ați încheiat pregătirea școlară (cursuri de zi)?



La ce vârstă ați încheiat pregătirea școlară (cursuri de zi)?

	N
15 ani sau mai puțin	142
între 16 și 19 ani	1.222
între 20 și 23 de ani	1.757
24 de ani și peste	1.699
încă studiez	243
TOTAL	5.063

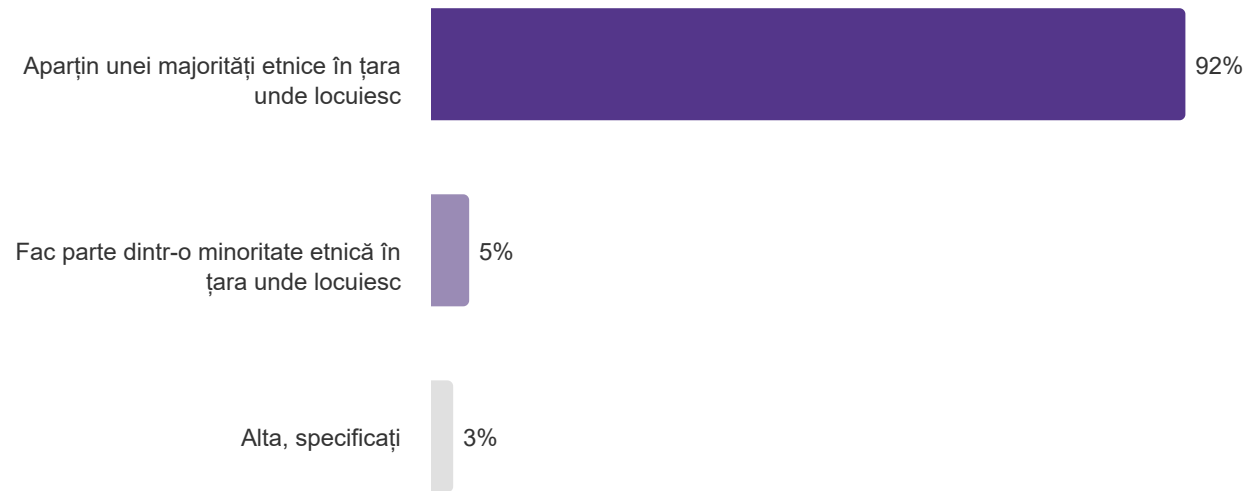
Cum ați descrie cunoștințele dvs. de genetică?



Cum ați descrie cunoștințele dvs. de genetică?

	N
Excelente	270
Bună	1.618
Moderat	1.850
Slabe	1.105
Inexistente	220
TOTAL	5.063

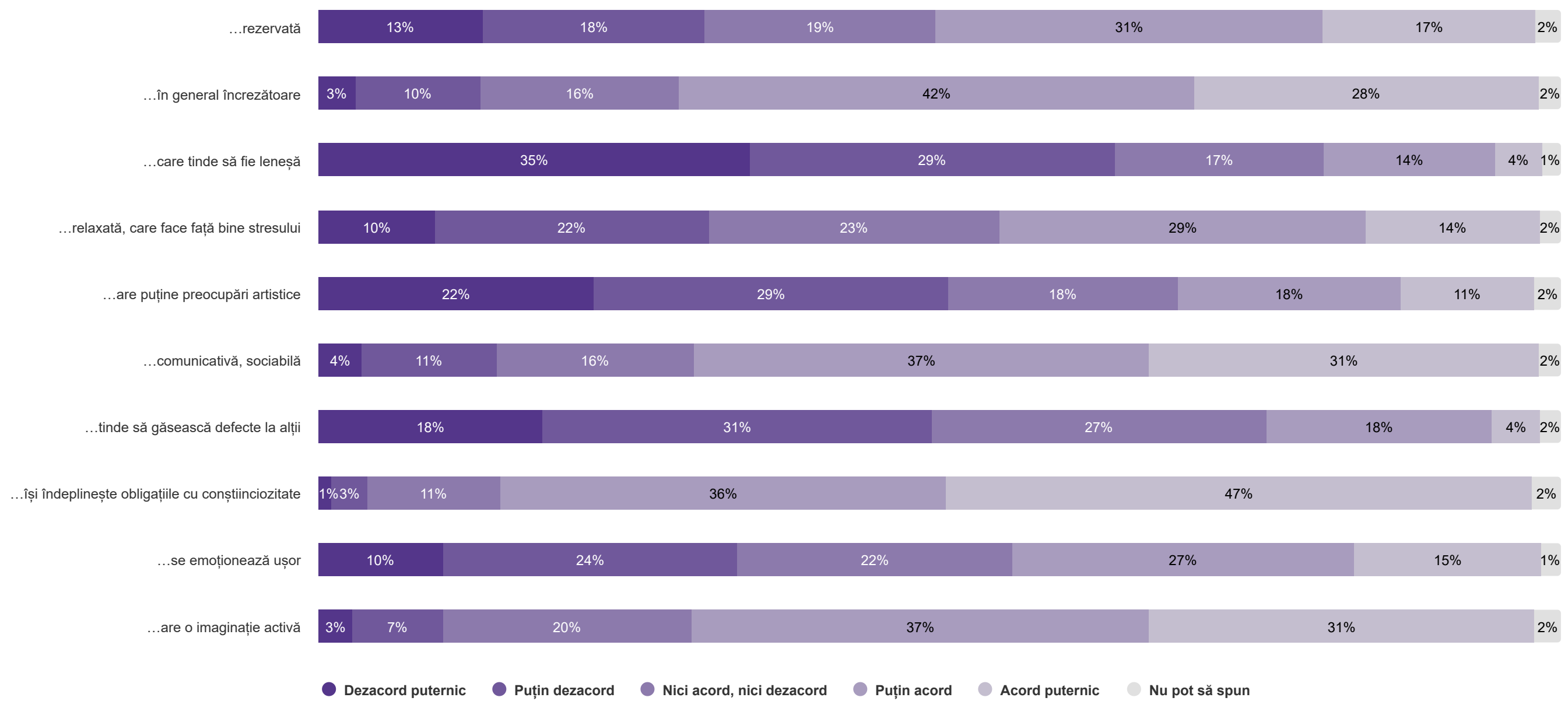
Care este cea mai bună descriere a dvs.?



Care este cea mai bună descriere a dvs.?

	N
Aparțin unei majorități etnice în țara unde locuiesc	4.217
Fac parte dintr-o minoritate etnică în țara unde locuiesc	224
Alta, specificați	139
TOTAL	4.580

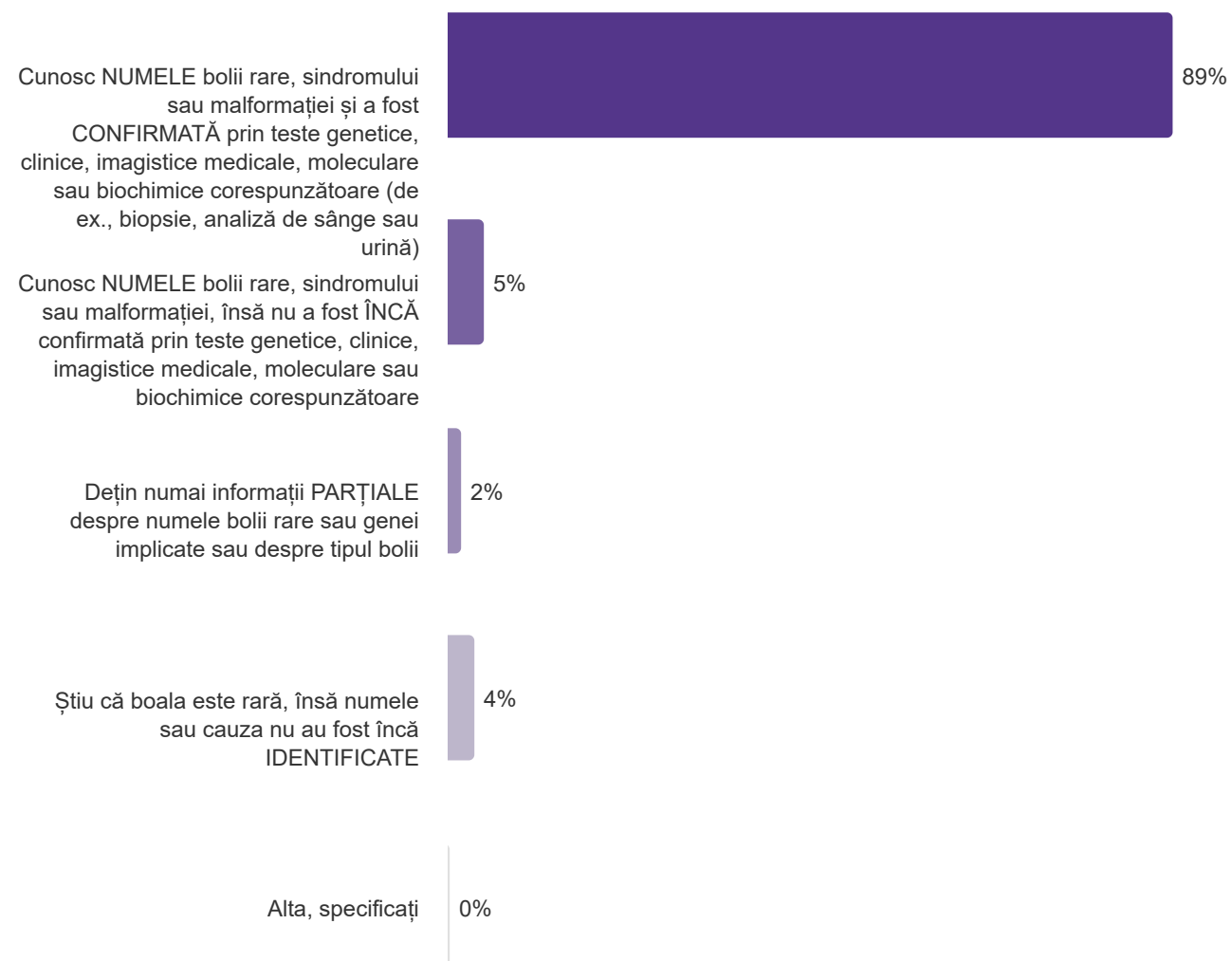
Mai multe întrebări despre dvs. Aceste informații ne vor permite să analizăm mai în detaliu datele culese. Mă consider o persoană:



Mai multe întrebări despre dvs. Aceste informații ne vor permite să analizăm mai în detaliu datele culese. Mă consider o persoană:

	DEZACORD PUTERNIC	PUȚIN DEZACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	PUȚIN ACORD	ACORD PUTERNIC	NU POT SĂ SPUN	TOTAL
...rezervată	680	905	946	1.585	867	101	5.084
...în general încrezătoare	156	514	811	2.110	1.406	87	5.084
...care tinde să fie leneșă	1.769	1.495	857	699	193	71	5.084
...relaxată, care face față bine stresului	483	1.119	1.193	1.496	712	81	5.084
...are puține preocupări artistice	1.132	1.449	940	913	544	106	5.084
...comunicativă, sociabilă	183	551	810	1.862	1.594	84	5.084
...tinde să găsească defecte la alții	922	1.595	1.368	921	196	81	5.083
...își îndeplinește obligațiile cu conștiinciozitate	56	150	542	1.823	2.396	116	5.083
...se emoționează ușor	514	1.202	1.129	1.397	765	76	5.083
...are o imaginație activă	144	370	1.020	1.868	1.576	105	5.083

Selectați fraza ce descrie cel mai bine situația dvs. sau a persoanei pe care o îngrijiți.

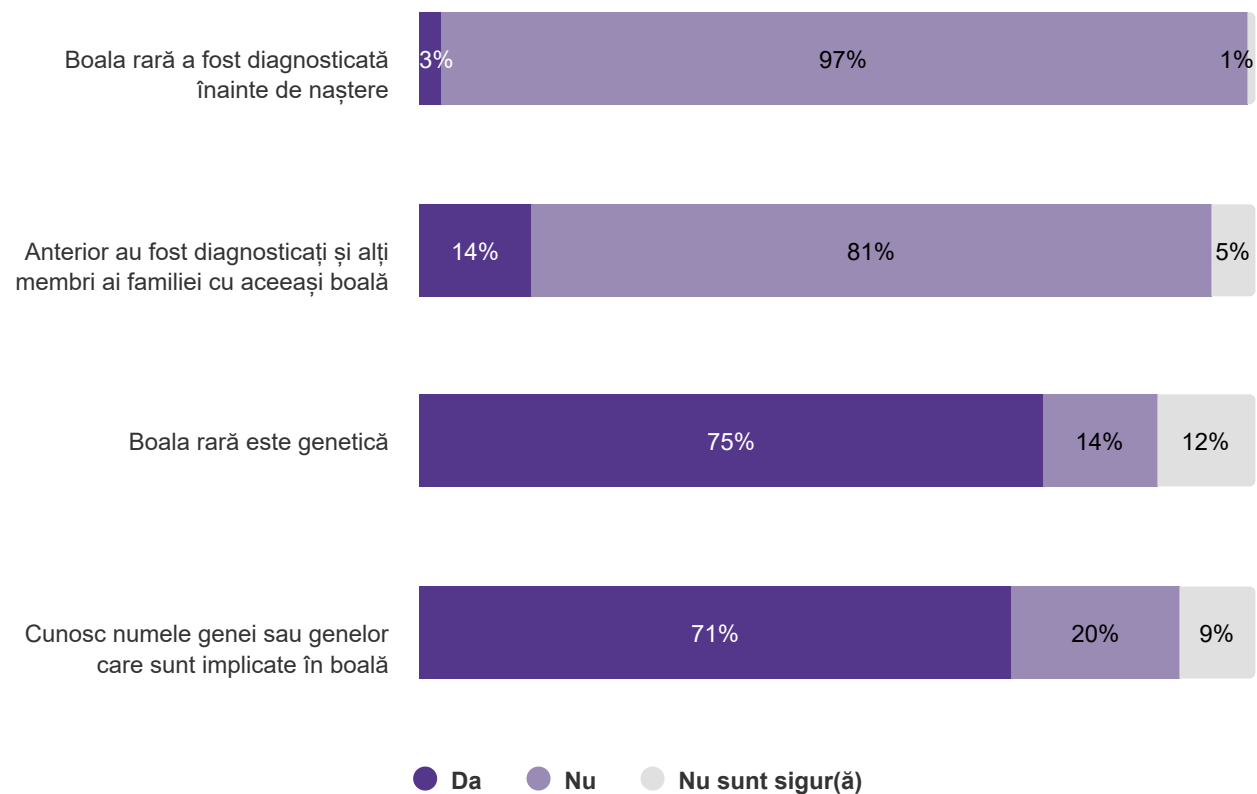


Selectați fraza ce descrie cel mai bine situația dvs. sau a persoanei pe care o îngrijiți.

	N
Cunosc NUMELE bolii rare, sindromului sau malformației și a fost CONFIRMATĂ prin teste genetice, clinice, imagistice medicale, moleculare sau biochimice corespunzătoare (de ex., biopsie, analiză de sânge sau urină)	4.984
Cunosc NUMELE bolii rare, sindromului sau malformației, însă nu a fost ÎNCĂ confirmată prin teste genetice, clinice, imagistice medicale, moleculare sau biochimice corespunzătoare	258
Dețin numai informații PARȚIALE despre numele bolii rare sau genei implicate sau despre tipul bolii	110
Știu că boala este rară, însă numele sau cauza nu au fost încă IDENTIFICATE	195
Alta, specificați	22
TOTAL	5.569

Notă: Aceste întrebări au fost adresate doar respondenților care au spus că boala rară a fost diagnosticată. Ultimul item a fost solicitat doar celor care au indicat că boala rara este genetică.

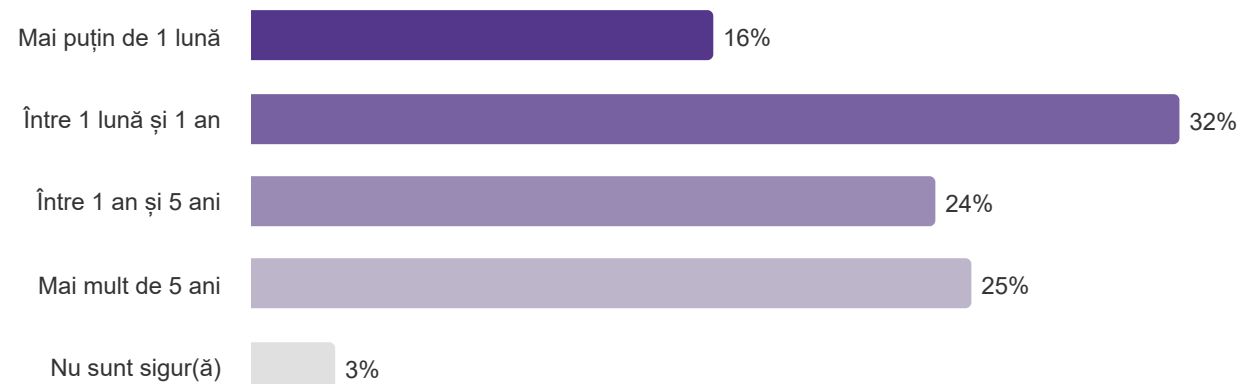
Se aplică următoarele propoziții în situația dvs.?



Se aplică următoarele propoziții în situația dvs.?

	DA	NU	NU SUNT SIGUR(Ă)	TOTAL
Boala rară a fost diagnosticată înainte de naștere	149	5.139	32	5.320
Anterior au fost diagnosticați și alți membri ai familiei cu aceeași boală	725	4.329	266	5.320
Boala rară este genetică	3.981	725	614	5.320
Cunosc numele genei sau genelor care sunt implicate în boală	3.261	927	406	4.594

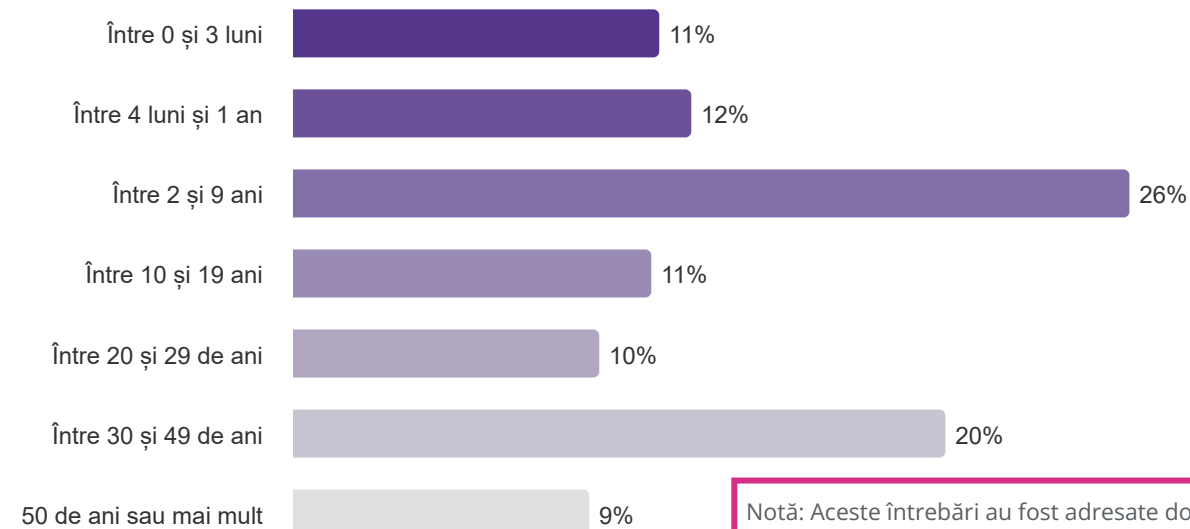
Cât timp a trecut de la prima vizită medicală până când diagnosticul a fost confirmat prin teste genetice, clinice, de imagistică medicală, moleculare sau biochimice adecvate (de exemplu, biopsie, analiză de sânge sau urină):



Cât timp a trecut de la prima vizită medicală până când diagnosticul a fost confirmat prin teste genetice, clinice, de imagistică medicală, moleculare sau biochimice adecvate (de exemplu, biopsie, analiză de sânge sau urină):

	N
Mai puțin de 1 lună	825
Între 1 lună și 1 an	1.655
Între 1 an și 5 ani	1.222
Mai mult de 5 ani	1.284
Nu sunt sigur(ă)	152
TOTAL	5.138

Ce vârstă aveați când ați primit un diagnostic confirmat?

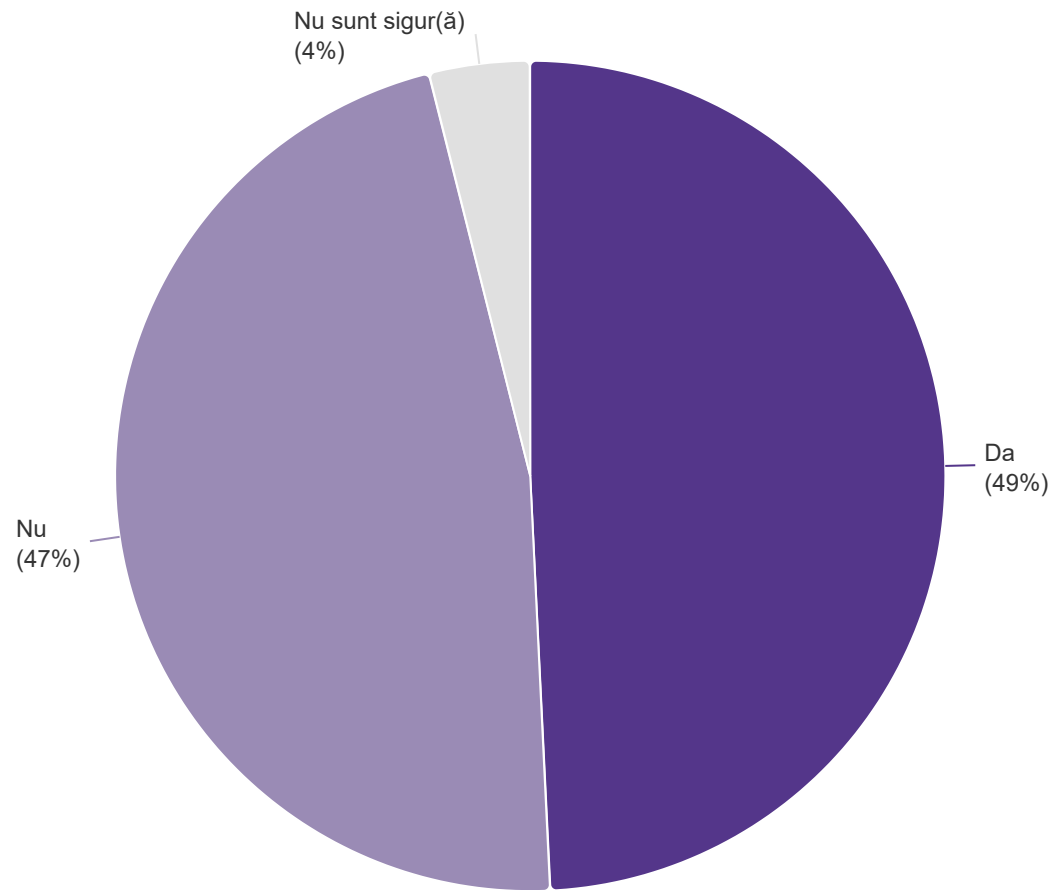


Ce vârstă aveați când ați primit un diagnostic confirmat?

	N
Între 0 și 3 luni	587
Între 4 luni și 1 an	638
Între 2 și 9 ani	1.335
Între 10 și 19 ani	574
Între 20 și 29 de ani	489
Între 30 și 49 de ani	1.040
50 de ani sau mai mult	474
TOTAL	5.137

Notă: Aceste întrebări au fost adresate doar respondenților care au spus că boala rară a fost diagnosticată.

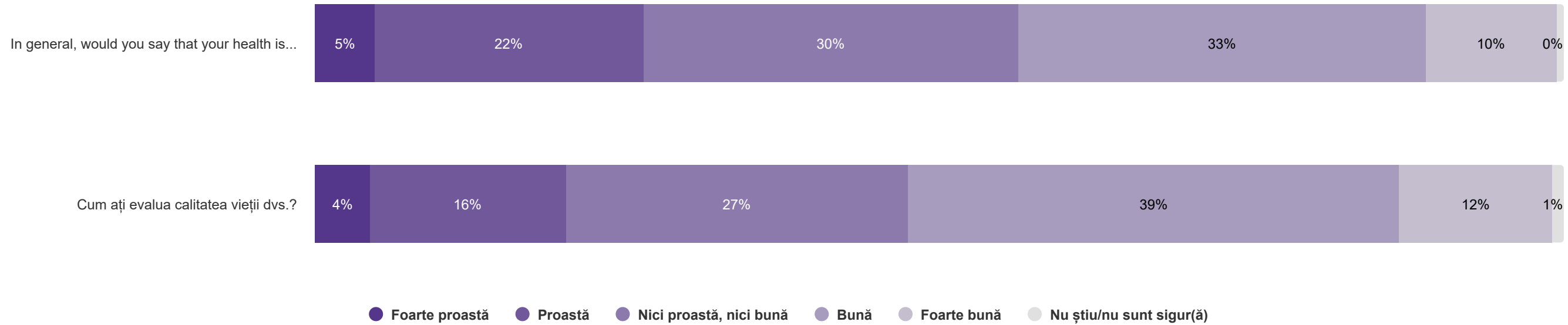
Boala rară a fost diagnosticată prin teste standard efectuate la naștere?



Această întrebare a fost pusă doar atunci când pacienții au fost diagnosticați cu vârsta sub 3 luni.

Boala rară a fost diagnosticată prin teste standard efectuate la naștere?

	N
Da	289
Nu	275
Nu sunt sigur(ă)	23
TOTAL	587

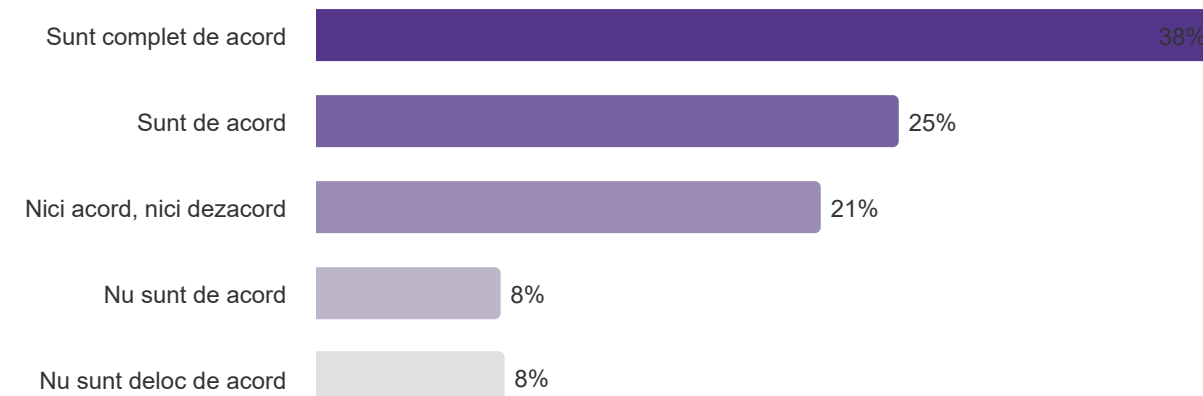


	FOARTE PROASTĂ	PROASTĂ	NICI PROASTĂ, NICI BUNĂ	BUNĂ	FOARTE BUNĂ	NU ȘTIU/NU SUNT SIGUR(Ă)	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1.200	1.667	1.822	579	27	5.569
Cum ați evalua calitatea vieții dvs.?	250	875	1.524	2.191	683	46	5.569

...aș fi dorit să fi fost diagnosticat(ă) LA NAȘTERE

	N
Sunt complet de acord	965
Sunt de acord	624
Nici acord, nici dezacord	542
Nu sunt de acord	199
Nu sunt deloc de acord	204
TOTAL	2.534

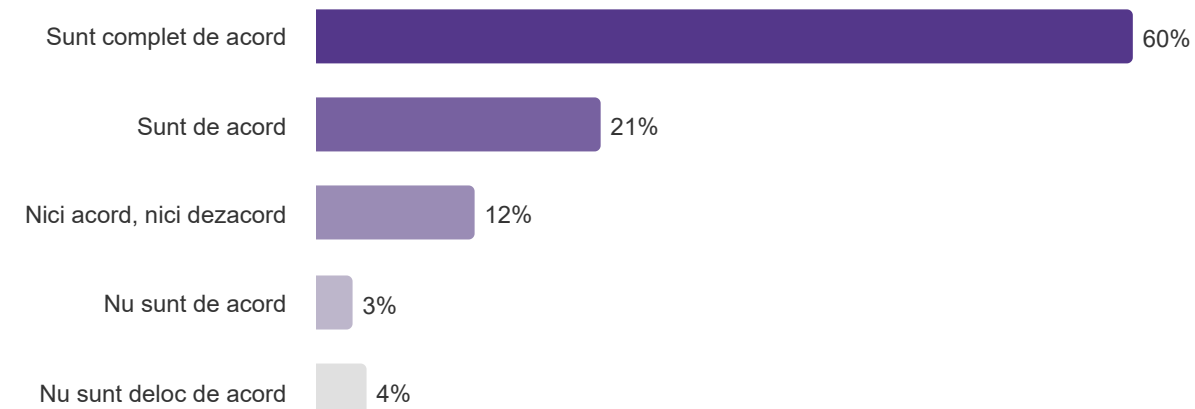
...aș fi dorit să fi fost diagnosticat(ă) LA NAȘTERE



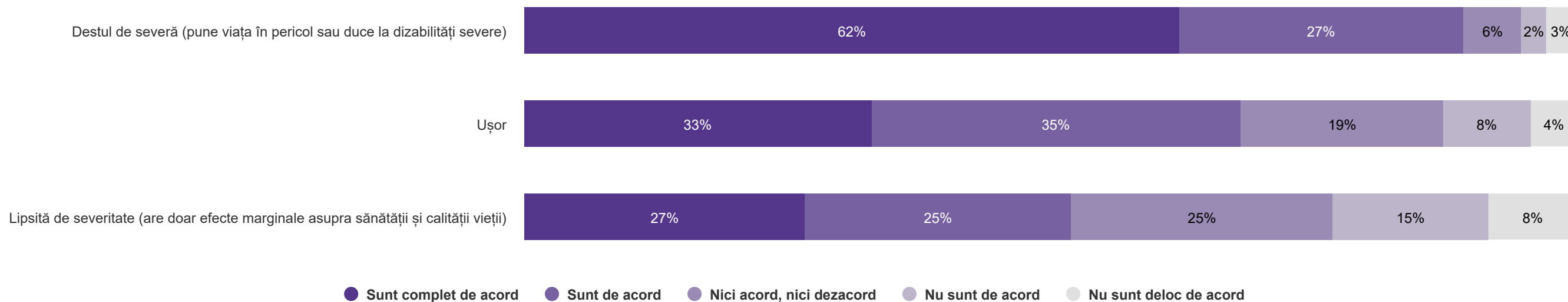
...aș fi dorit ca persoana pe care o îngrijesc să fi fost diagnosticată LA NAȘTERE

	N
Sunt complet de acord	1.812
Sunt de acord	634
Nici acord, nici dezacord	354
Nu sunt de acord	86
Nu sunt deloc de acord	116
TOTAL	3.002

...aș fi dorit ca persoana pe care o îngrijesc să fi fost diagnosticată LA NAȘTERE



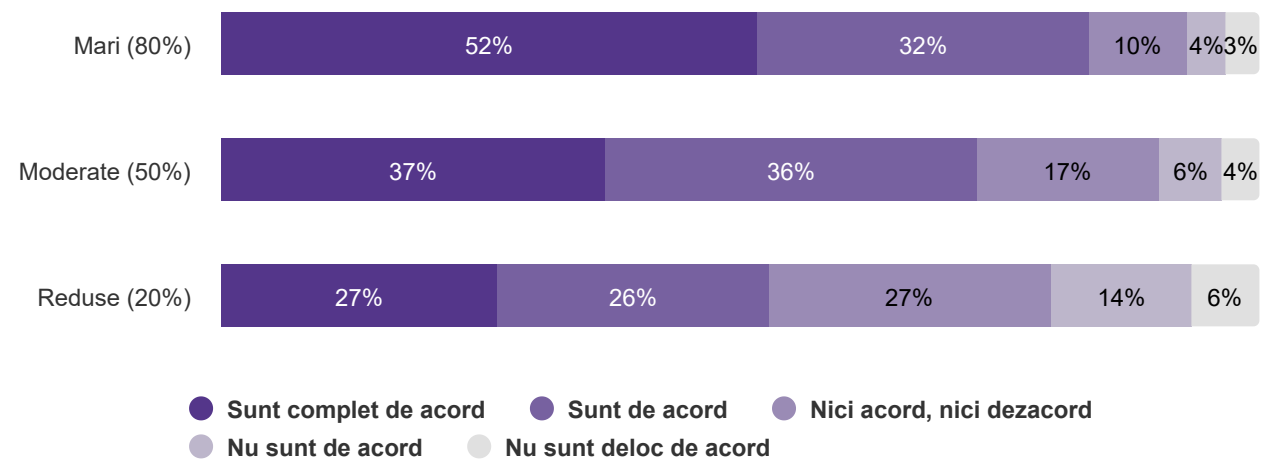
În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA să fie:



În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA să fie:

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
Destul de severă (pune viața în pericol sau duce la dizabilități severe)	3.475	1.502	308	126	158	5.569
Ușor	1.844	1.953	1.076	459	237	5.569
Lipsită de severitate (are doar efecte marginale asupra sănătății și calității vieții)	1.490	1.407	1.386	824	462	5.569

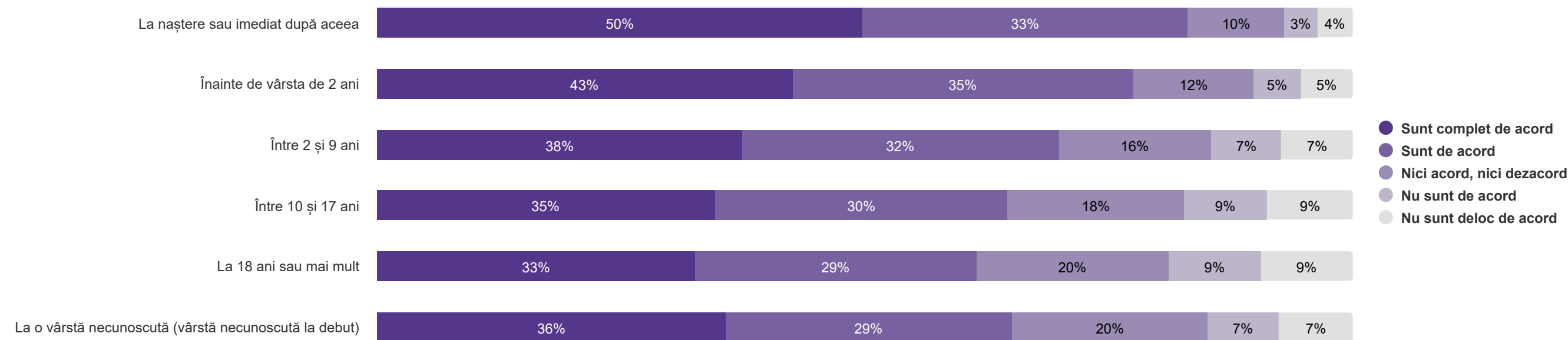
La screening-ul pentru o boală, poate exista șansa ca boala să nu se dezvolte chiar dacă testul este pozitiv. În opinia dvs., **ORICE BOALĂ RĂRĂ** ar trebui supusă screening-ului la naștere **CU CONDIȚIA CA** dacă testul este pozitiv, șansele ca boala să apară cu adevărat să fie:



La screening-ul pentru o boală, poate exista șansa ca boala să nu se dezvolte chiar dacă testul este pozitiv. În opinia dvs., **ORICE BOALĂ RĂRĂ** ar trebui supusă screening-ului la naștere **CU CONDIȚIA CA** dacă testul este pozitiv, șansele ca boala să apară cu adevărat să fie:

	SUNT DE ACORD	SUNT COMPLET DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
Mari (80%)	1.779	2.886	532	196	176	5.569
Moderate (50%)	2.005	2.067	972	329	196	5.569
Reduse (20%)	1.454	1.495	1.514	757	349	5.569

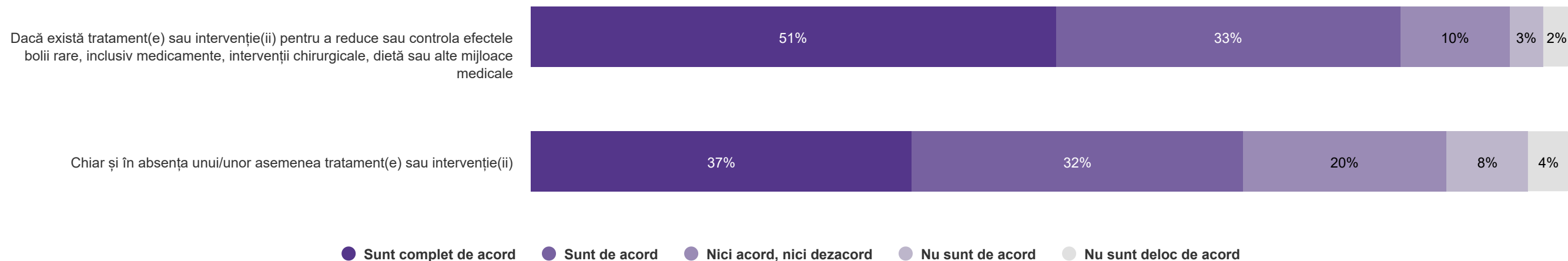
O boală poate fi diagnosticată la naștere, dar se manifestă doar mai târziu în viață. În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA ca primele simptome să apară în mod tipic:



O boală poate fi diagnosticată la naștere, dar se manifestă doar mai târziu în viață. În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA ca primele simptome să apară în mod tipic:

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
La naștere sau imediat după aceea	2.778	1.854	552	190	195	5.569
Înainte de vârsta de 2 ani	2.380	1.944	685	268	292	5.569
Între 2 și 9 ani	2.090	1.808	873	392	406	5.569
Între 10 și 17 ani	1.934	1.672	1.006	474	483	5.569
La 18 ani sau mai mult	1.826	1.603	1.095	529	516	5.569
La o vârstă necunoscută (vârstă necunoscută la debut)	1.995	1.637	1.115	406	416	5.569

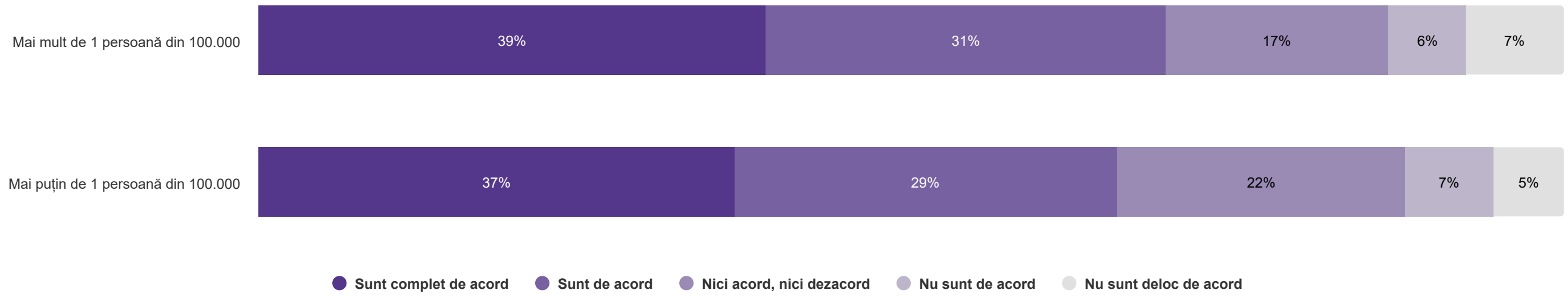
Următoarele câteva întrebări se vor referi la despre părerea dvs. despre utilizarea testelor pentru screening pentru ORICE BOALĂ RARĂ la naștere. În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere:



Următoarele câteva întrebări se vor referi la despre părerea dvs. despre utilizarea testelor pentru screening pentru ORICE BOALĂ RARĂ la naștere. În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere:

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
Dacă există tratament(e) sau intervenție(ii) pentru a reduce sau controla efectele bolii rare, inclusiv medicamente, intervenții chirurgicale, dietă sau alte mijloace medicale	2.825	1.846	584	178	136	5.569
Chiar și în absența unui/unor asemenea tratament(e) sau intervenție(ii)	2.047	1.776	1.090	436	220	5.569

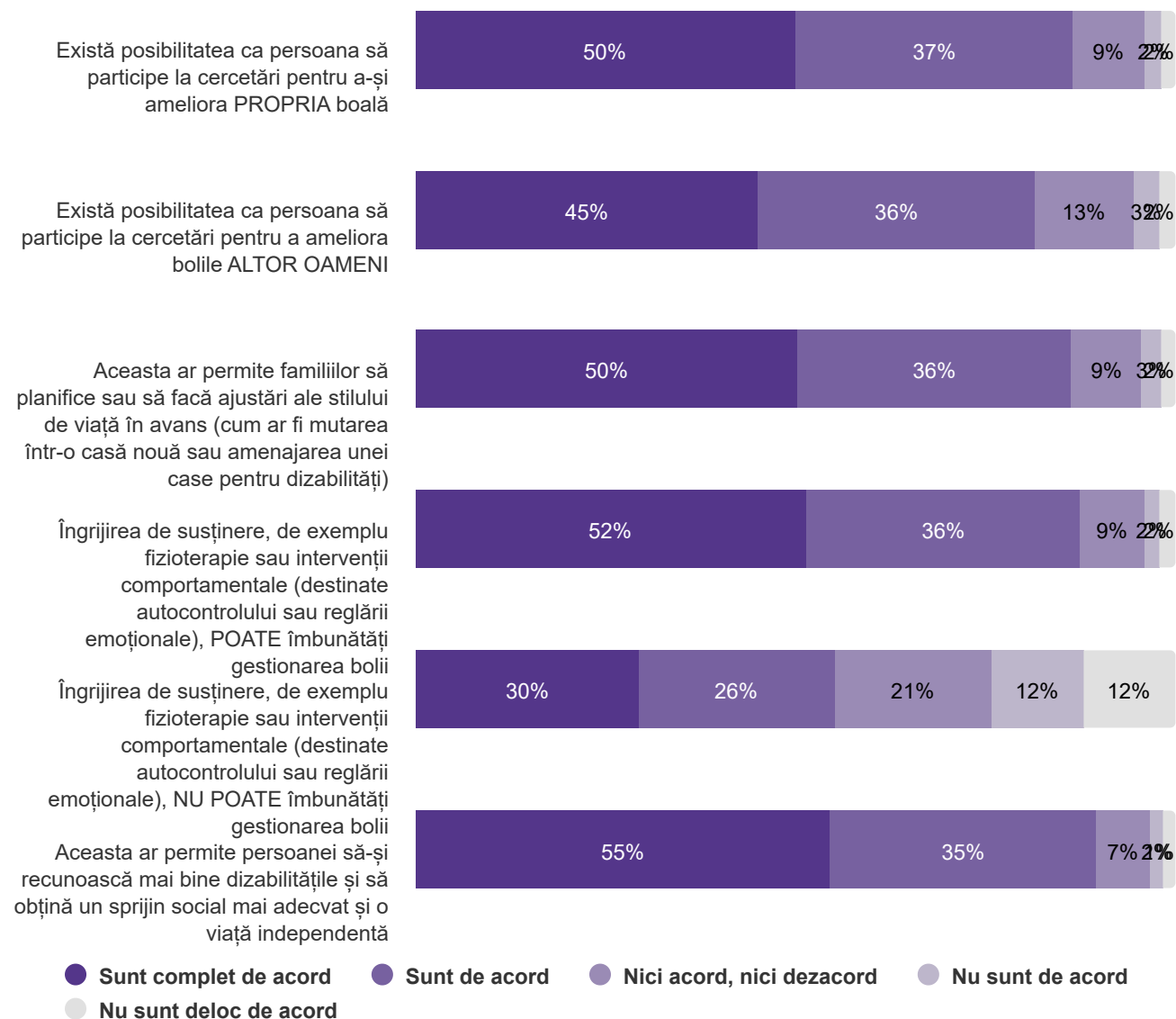
În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA să afecteze:



În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA să afecteze:

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
Mai mult de 1 persoană din 100.000	2.172	1.703	953	328	413	5.569
Mai puțin de 1 persoană din 100.000	2.036	1.631	1.232	375	295	5.569

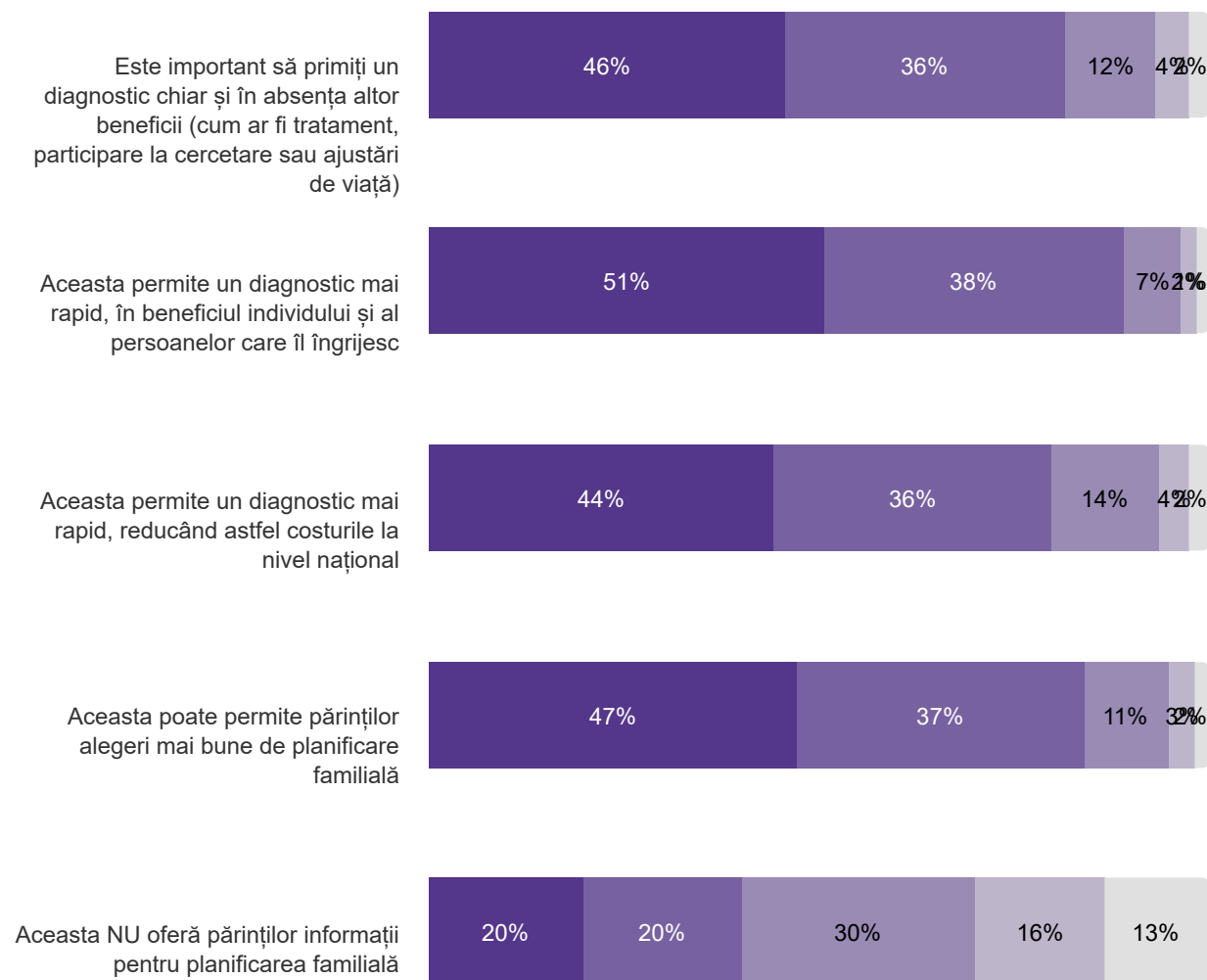
În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:



În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
Există posibilitatea ca persoana să participe la cercetări pentru a-și ameliora PROPRIA boală	2.792	2.040	527	123	87	5.569
Există posibilitatea ca persoana să participe la cercetări pentru a ameliora bolile ALTOR OAMENI	2.521	2.030	731	186	101	5.569
Aceasta ar permite familiilor să planifice sau să facă ajustări ale stilului de viață în avans (cum ar fi mutarea într-o casă nouă sau amenajarea unei case pentru dizabilități)	2.809	2.004	515	153	88	5.569
Îngrijirea de susținere, de exemplu fizioterapie sau intervenții comportamentale (destinate autocontrolului sau reglării emoționale), POATE îmbunătăți gestionarea bolii	2.877	2.006	475	112	99	5.569
Îngrijirea de susținere, de exemplu fizioterapie sau intervenții comportamentale (destinate autocontrolului sau reglării emoționale), NU POATE îmbunătăți gestionarea bolii	1.656	1.430	1.155	671	657	5.569
Aceasta ar permite persoanei să-și recunoască mai bine dizabilitățile și să obțină un sprijin social mai adecvat și o viață independentă	3.045	1.952	397	101	74	5.569

În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:

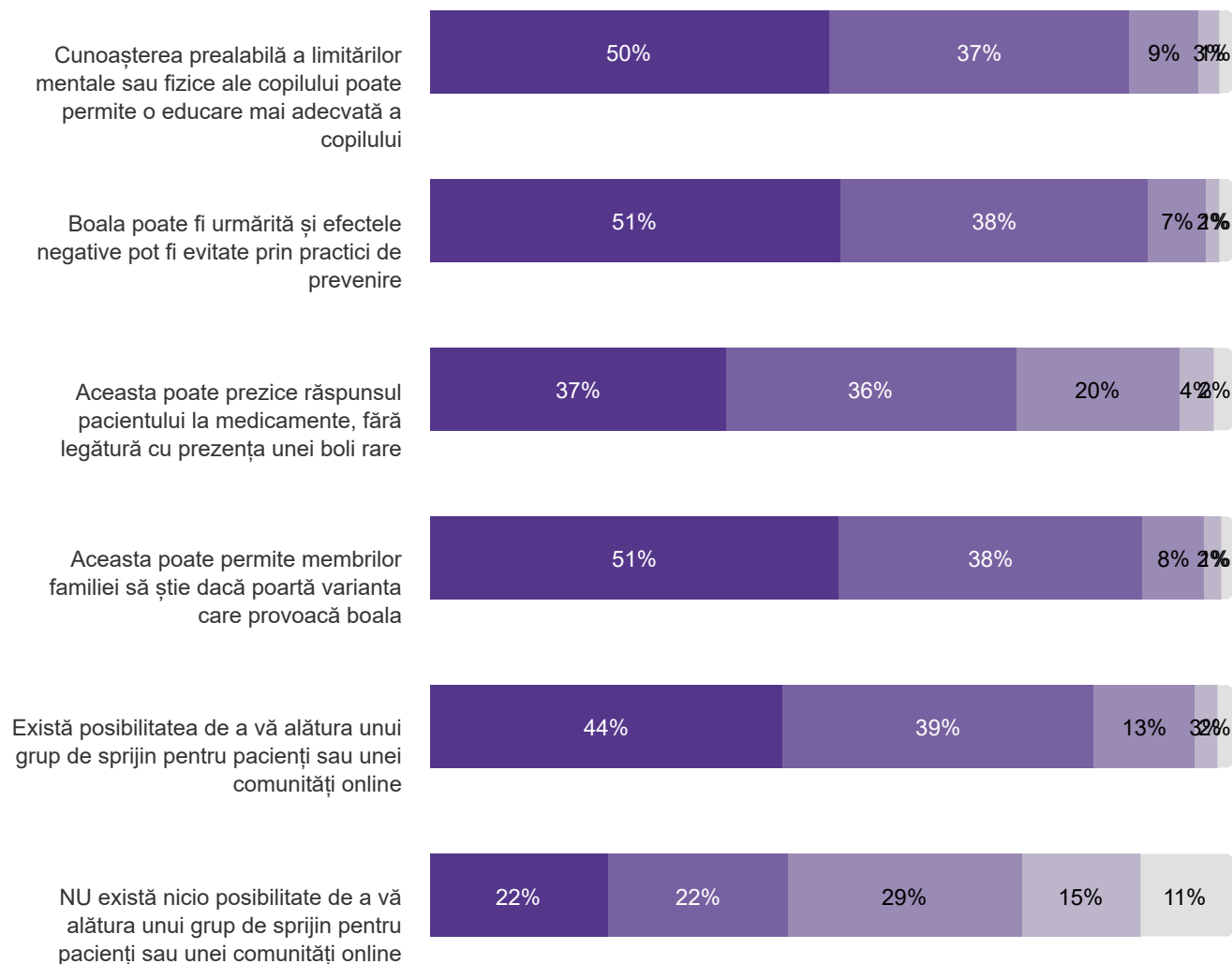


● Sunt complet de acord
 ● Sunt de acord
 ● Nici acord, nici dezacord
● Nu sunt de acord
 ● Nu sunt deloc de acord

În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACO...	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
Este important să primiți un diagnostic chiar și în absența altor beneficii (cum ar fi tratament, participare la cercetare sau ajustări de viață)	2.565	1.998	646	239	121	5.569
Aceasta permite un diagnostic mai rapid, în beneficiul individului și al persoanelor care îl îngrijesc	2.845	2.141	397	116	70	5.569
Aceasta permite un diagnostic mai rapid, reducând astfel costurile la nivel național	2.471	1.991	776	201	130	5.569
Aceasta poate permite părinților alegeri mai bune de planificare familială	2.641	2.062	606	171	89	5.569
Aceasta NU oferă părinților informații pentru planificarea familială	1.117	1.135	1.672	912	733	5.569

În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:

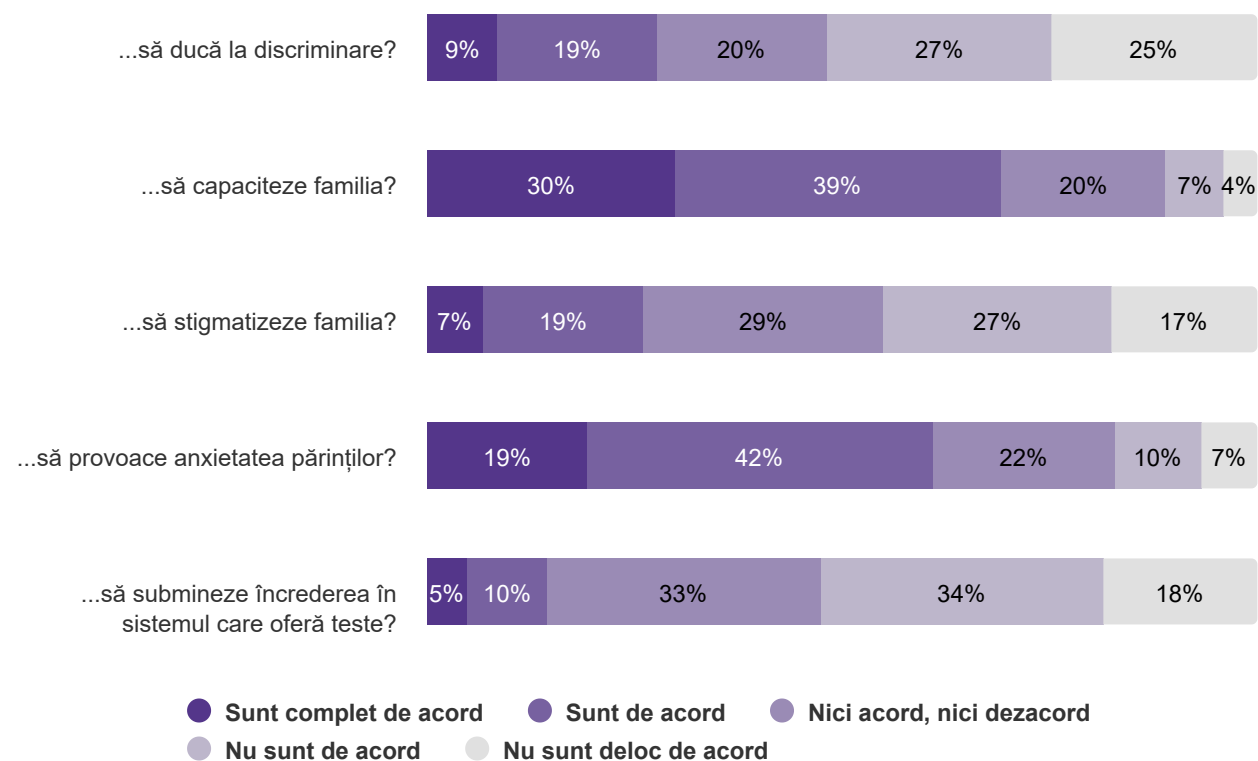


● Sunt complet de acord
 ● Sunt de acord
 ● Nici acord, nici dezacord
 ● Nu sunt de acord
 ● Nu sunt deloc de acord

În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
Cunoașterea prealabilă a limitărilor mentale sau fizice ale copilului poate permite o educare mai adecvată a copilului	2.787	2.080	476	154	72	5.569
Boala poate fi urmărită și efectele negative pot fi evitate prin practici de prevenire	2.858	2.136	411	91	73	5.569
Aceasta poate prezice răspunsul pacientului la medicamente, fără legătură cu prezența unei boli rare	2.068	2.016	1.132	237	116	5.569
Aceasta poate permite membrilor familiei să știe dacă poartă varianta care provoacă boala	2.854	2.106	423	120	66	5.569
Există posibilitatea de a vă alătura unui grup de sprijin pentru pacienți sau unei comunități online	2.462	2.159	704	152	92	5.569
NU există nicio posibilitate de a vă alătura unui grup de sprijin pentru pacienți sau unei comunități online	1.253	1.249	1.624	819	624	5.569

După părerea dvs., este posibil ca screening-ul pentru ORICE BOALĂ RARĂ la naștere...



După părerea dvs., este posibil ca screening-ul pentru ORICE BOALĂ RARĂ la naștere...

	SUNT COMPLET DE ACORD	SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	NU SUNT DE ACORD	NU SUNT DELOC DE ACORD	TOTAL
...să ducă la discriminare?	482	1.069	1.141	1.505	1.372	5.569
...să capaciteze familia?	1.682	2.181	1.101	384	221	5.569
...să stigmatizeze familia?	388	1.073	1.616	1.522	970	5.569
...să provoace anxietatea părinților?	1.083	2.331	1.216	577	362	5.569
...să submineze încrederea în sistemul care oferă teste?	278	538	1.841	1.893	1.019	5.569

Mulțumesc!

Pentru orice întrebări, vă rugăm să contactați echipa Rare
Barometer la rare.barometer@eurordis.org