

# UNDERSÖKNINGSRESULTAT

## Människor som lever med en sällsynt sjukdom tycker om screening av nyfödda

En Rare Barometer-undersökning med forskningsprojektet  
Screen4Care

### MÅLGRUPP:

- Patienter som lever med en sällsynt sjukdom eller
- deras familjemedlemmar (föräldrar eller nära släktingar)



24 maj - 23 juli 2023.

6 179 svarande över hela världen och

5569 respondenter i Europa



24 språk



50 länder



+1 300 sjukdomar representerade

# TABLEAU DE BORD EUROPE



## HUR MAN ANVÄNDER DENNA Dashboard

I den här instrumentpanelen hittar du resultat för varje fråga i undersökningen Rare Barometer om uppfattningen hos personer som lever med en sällsynt sjukdom på nyföddscreening.

Använd inte resultat från frågor där det finns färre än 30 svarande.

**Se Rare Barometer eller lägg till Rare Barometer-logotypen när du använder resultaten.**



## SPRÅK

Du kan ändra språket längst ner till vänster på den här sidan och få tillgång till frågorna och modaliteterna som de visades för respondenterna på undersökningens 24 språk.

Översättning är inte tillgänglig för vissa variabler som beräknades efter att frågeformuläret stängdes och för vissa kommentarer som lagts till i den här instrumentpanelen.



## INFORMATION

För mer information:

- Kontakta Rare Barometer-teamet på [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org).
- Besök Rare Barometer-webbplatsen på [eurordis.org/voices](https://eurordis.org/voices).
- Besök vår webbsida för screening för nyfödda: [eurordis.org/rare-barometer-survey](https://eurordis.org/rare-barometer-survey).

## INNEHÅLLSFÖRTECKNII

### 1. Exempelinformation

### 2. Respondenternas vilja att deras sällsynta sjukdom ska ha diagnostiserats vid födseln

### 3. Respondenternas åsikt om nyföddscreening för alla sällsynta sjukdomar

## MER OM UNDERSÖKNINGEN

Forskningsfrågor och djupgående analys av europeiska resultat finns i den fullständiga rapporten på engelska: [tiny.cc/RB\\_NBS](https://tiny.cc/RB_NBS)

Nyckelresultat finns tillgängliga i faktabladen: [tiny.cc/RB\\_NBS](https://tiny.cc/RB_NBS)

Ursprungligt frågeformulär: [tiny.cc/RB\\_NBS\\_questionnaire](https://tiny.cc/RB_NBS_questionnaire)

Är du en...

5 569

Enhet som används för att svara



● PC   ● Tablet   ● Smartphone

Genomsnittligt antal minuter för att fylla i frågeformuläret

26

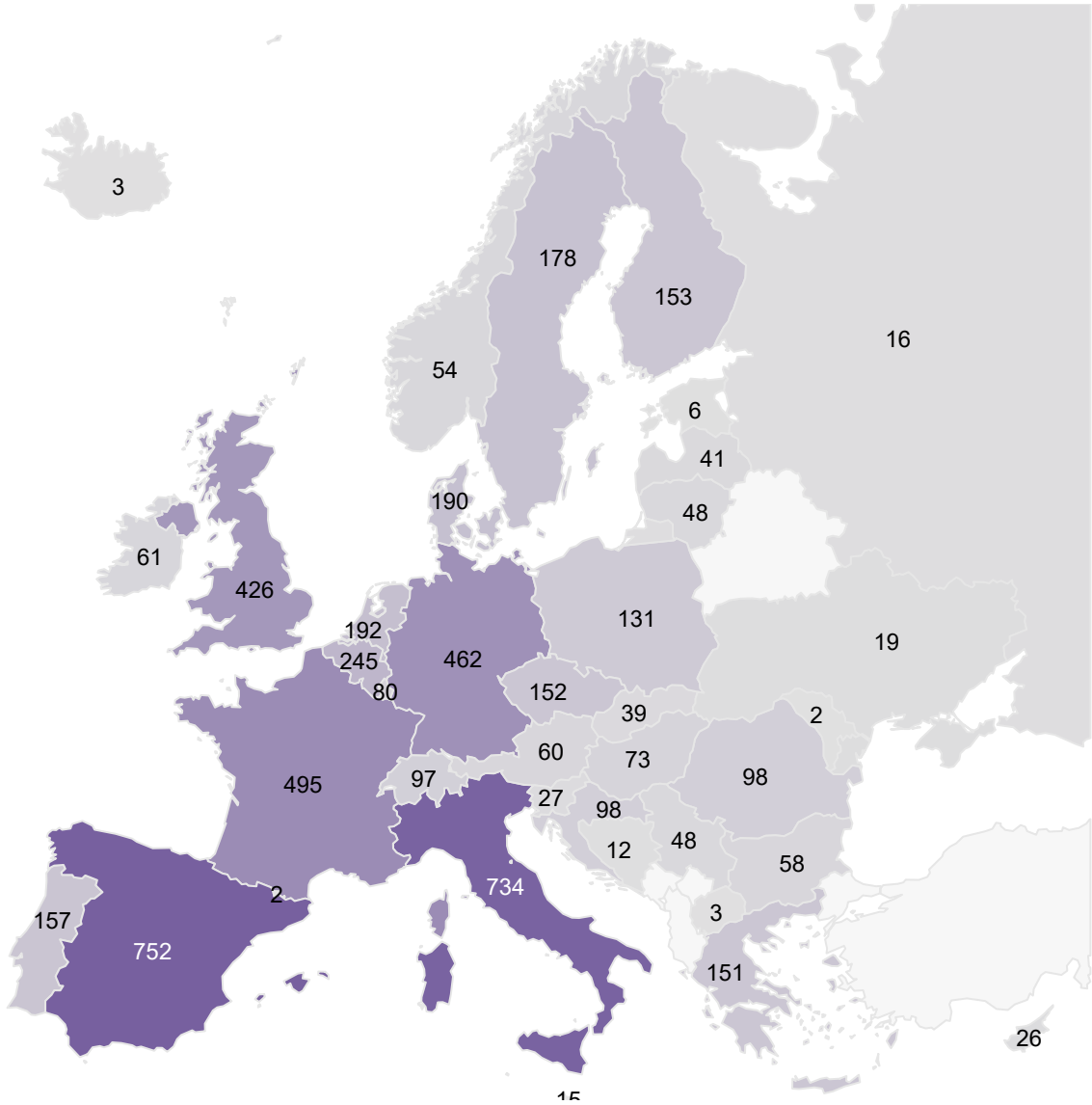
Mean

Medianantal minuter för att fylla i frågeformuläret

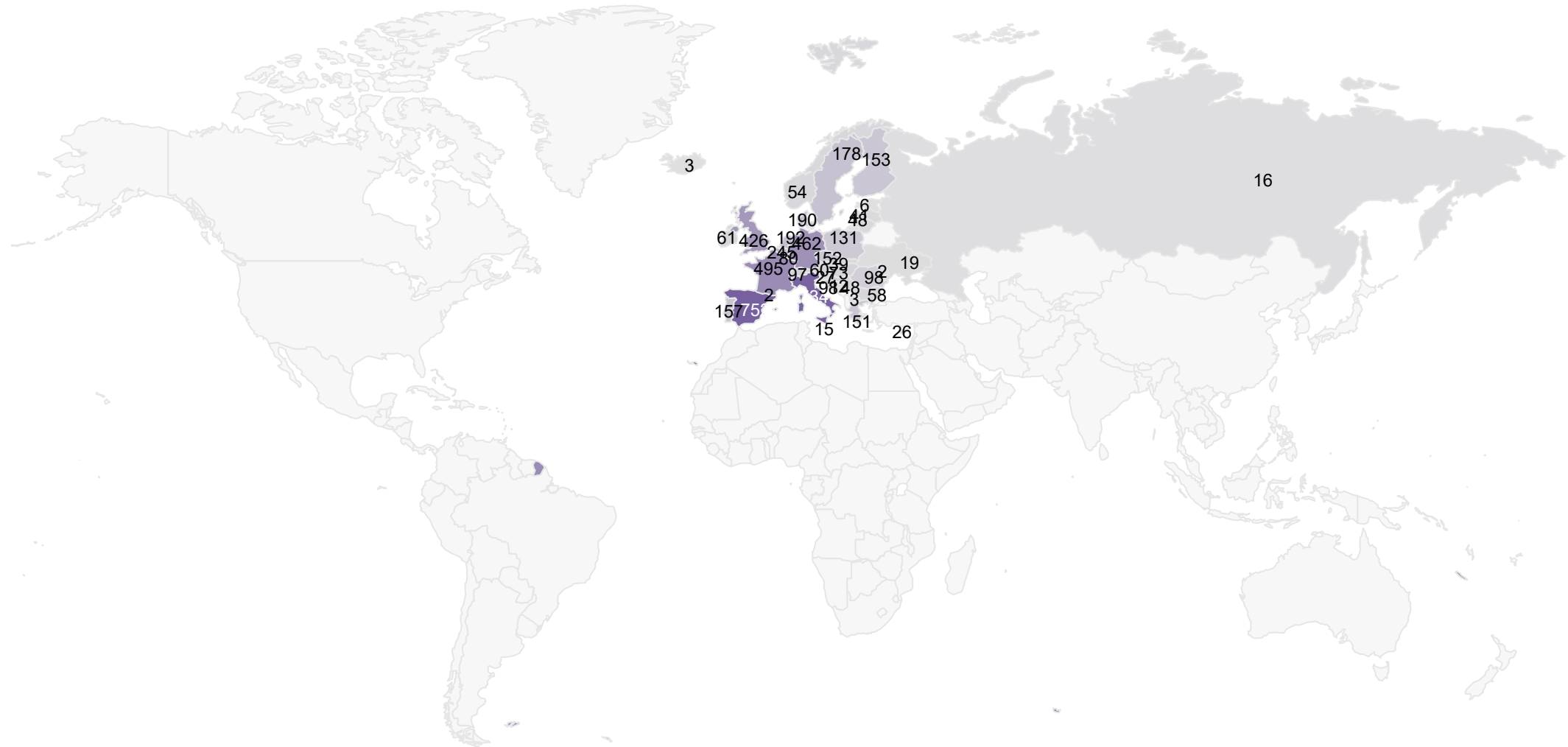
19

Median

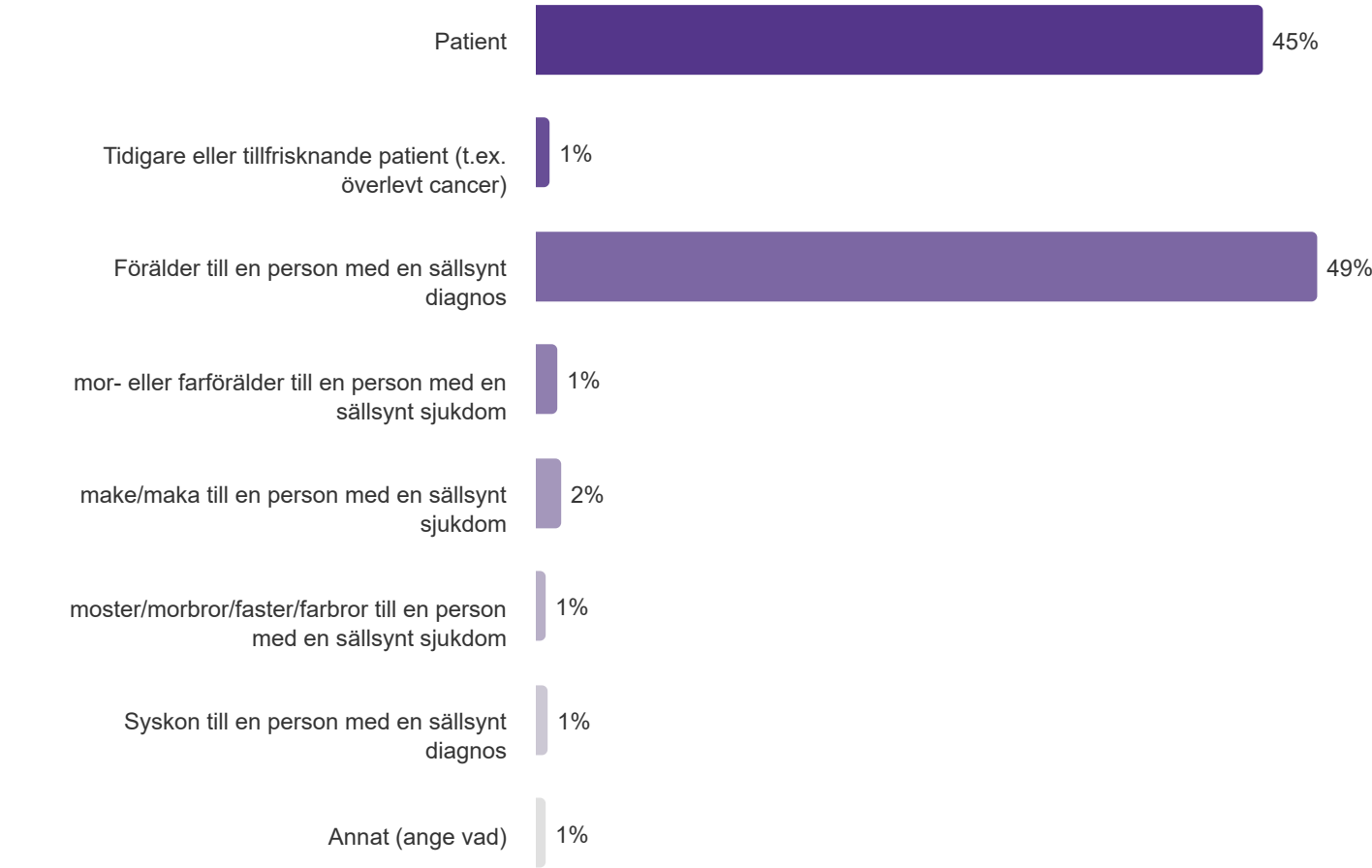
I vilket land bor du?



## I vilket land bor du?



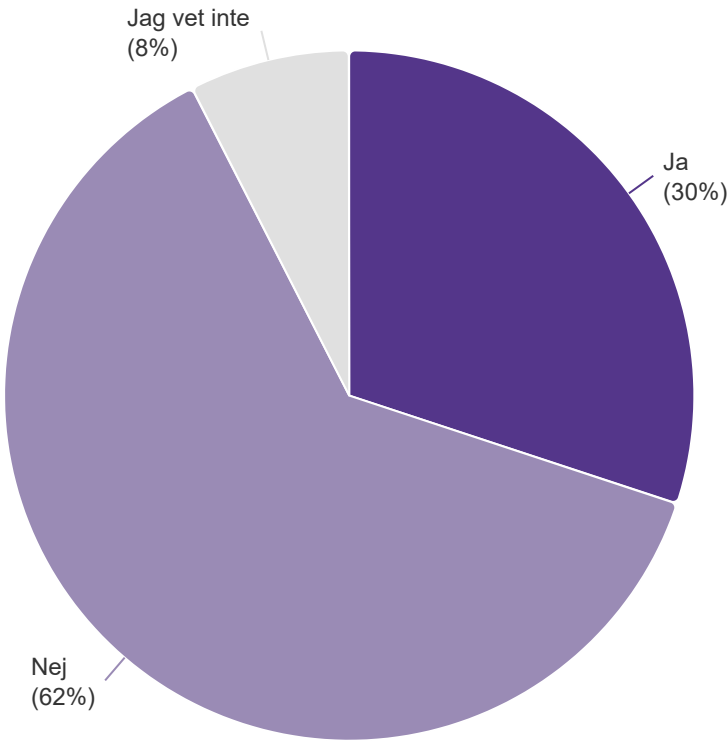
Är du en...



Är du en...

|                                                                      | N     |
|----------------------------------------------------------------------|-------|
| Patient                                                              | 2 514 |
| Tidigare eller tillfrisknande patient (t.ex. överlevt cancer)        | 53    |
| Förälder till en person med en sällsynt diagnos                      | 2 701 |
| mor- eller farförälder till en person med en sällsynt sjukdom        | 80    |
| make/maka till en person med en sällsynt sjukdom                     | 93    |
| moster/morbror/faster/farbror till en person med en sällsynt sjukdom | 39    |
| Syskon till en person med en sällsynt diagnos                        | 49    |
| Annat (ange vad)                                                     | 40    |
| TOTAL                                                                | 5 569 |

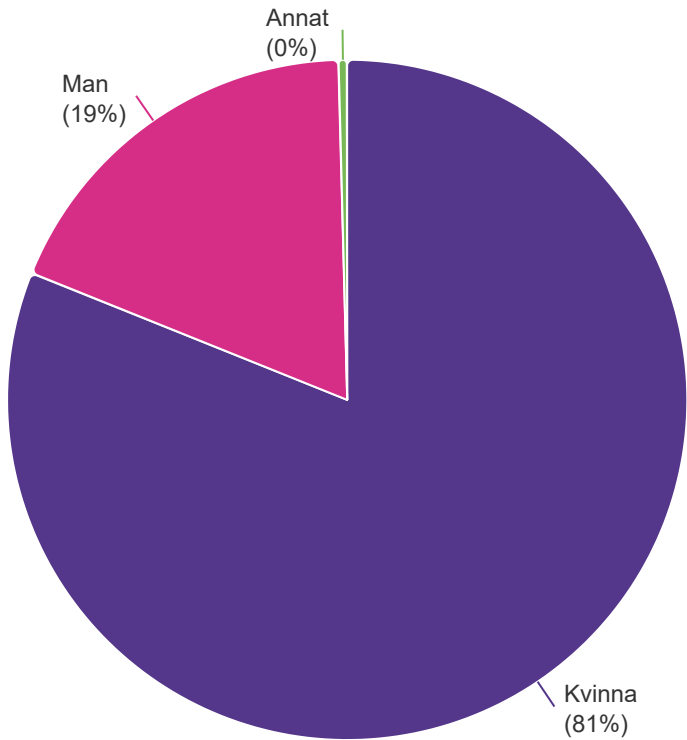
Är du ett patientombud, dvs. involverad i att ta fram eller påverka policyer som kan stötta personer med sällsynta diagnoser?



Är du ett patientombud, dvs. involverad i att ta fram eller påverka policyer som kan stötta personer med sällsynta diagnoser?

|              | N     |
|--------------|-------|
| Ja           | 1 675 |
| Nej          | 3 475 |
| Jag vet inte | 419   |
| TOTAL        | 5 569 |

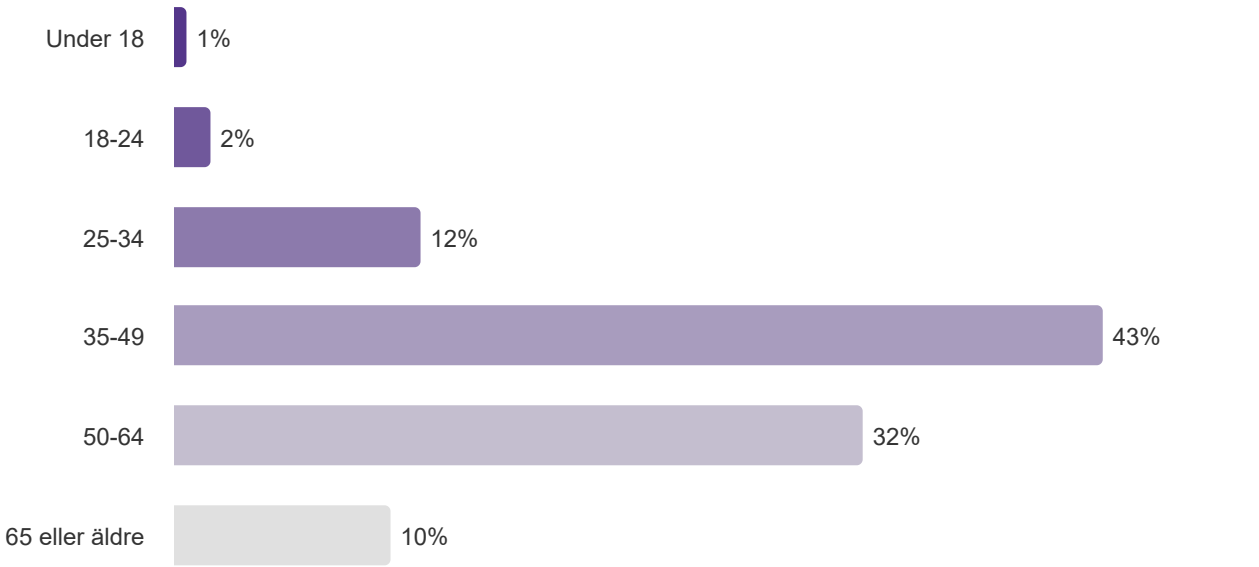
Du är:



Du är:

|        | N     |
|--------|-------|
| Kvinna | 4 235 |
| Man    | 967   |
| Annat  | 21    |
| TOTAL  | 5 223 |

Hur gammal är du?

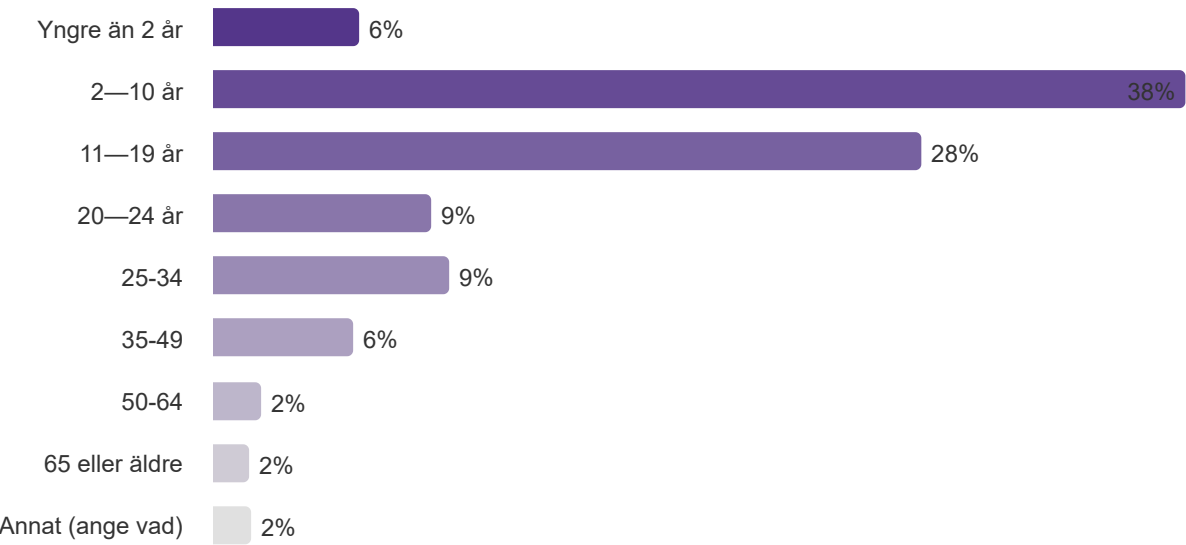


Hur gammal är du?

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



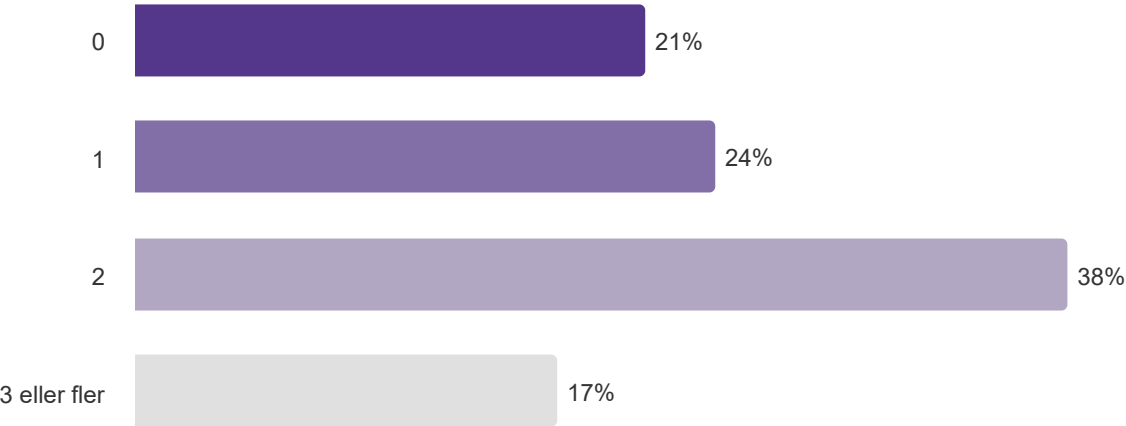
Hur gammal är personen med den sällsynta sjukdomen?



Hur gammal är personen med den sällsynta sjukdomen?

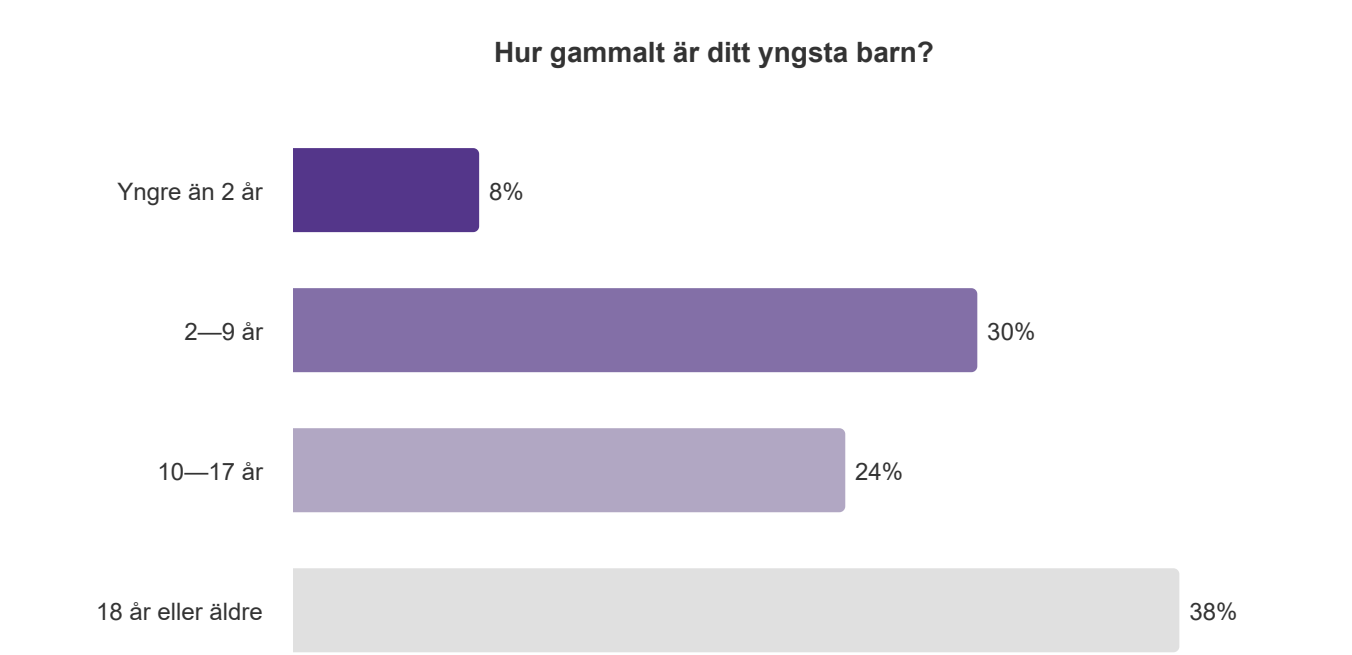
|                  | N     |
|------------------|-------|
| Yngre än 2 år    | 157   |
| 2—10 år          | 1 040 |
| 11—19 år         | 758   |
| 20—24 år         | 235   |
| 25-34            | 255   |
| 35-49            | 152   |
| 50-64            | 53    |
| 65 eller äldre   | 41    |
| Annat (ange vad) | 42    |
| TOTAL            | 2 733 |

Hur många barn har du?

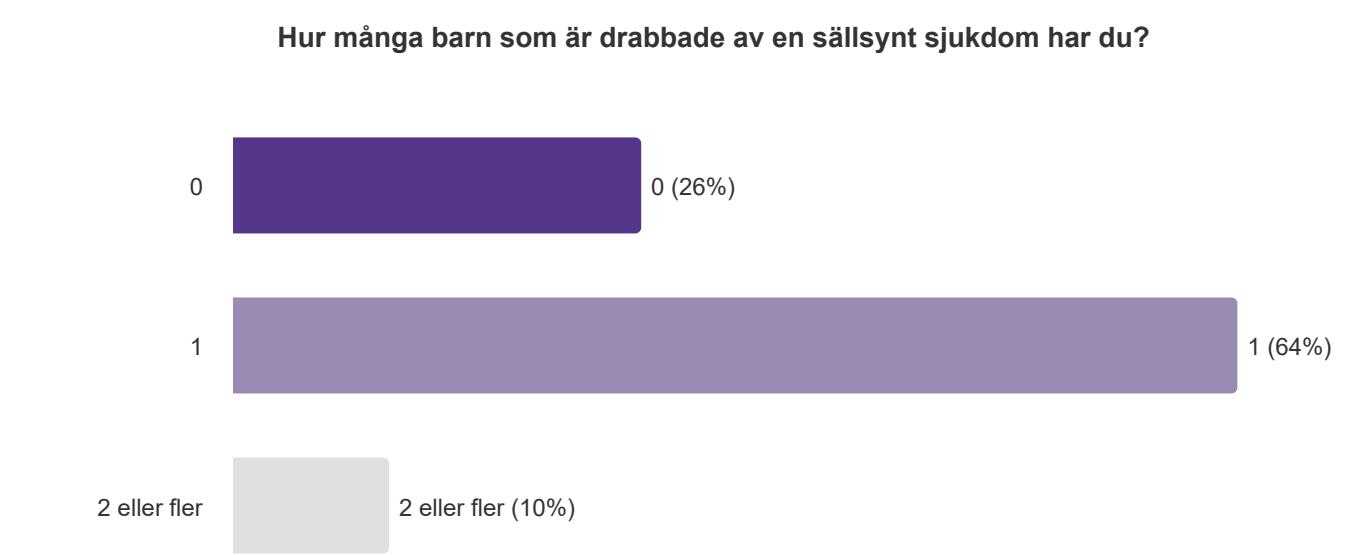


Hur många barn har du?

|              | N     |
|--------------|-------|
|              | 1 059 |
| 1            | 1 203 |
| 2            | 1 932 |
| 3 eller fler | 876   |
| TOTAL        | 5 070 |

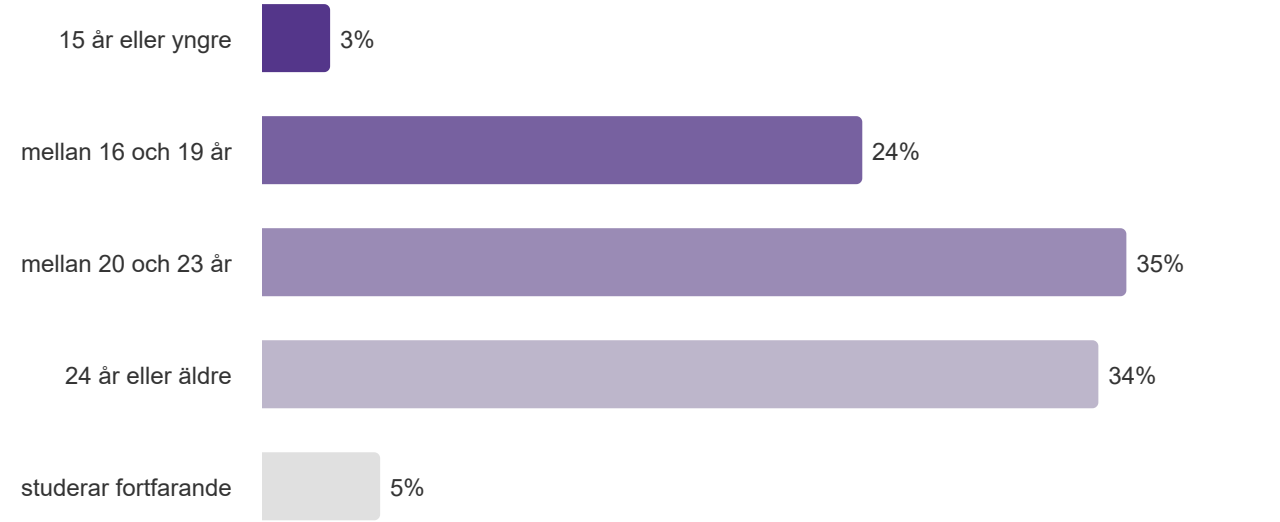


|                   | N     |
|-------------------|-------|
| Yngre än 2 år     | 324   |
| 2—9 år            | 1 189 |
| 10—17 år          | 959   |
| 18 år eller äldre | 1 538 |
| TOTAL             | 4 010 |



|              | N     |
|--------------|-------|
|              | 1 045 |
| 1            | 2 560 |
| 2 eller fler | 405   |
| TOTAL        | 4 010 |

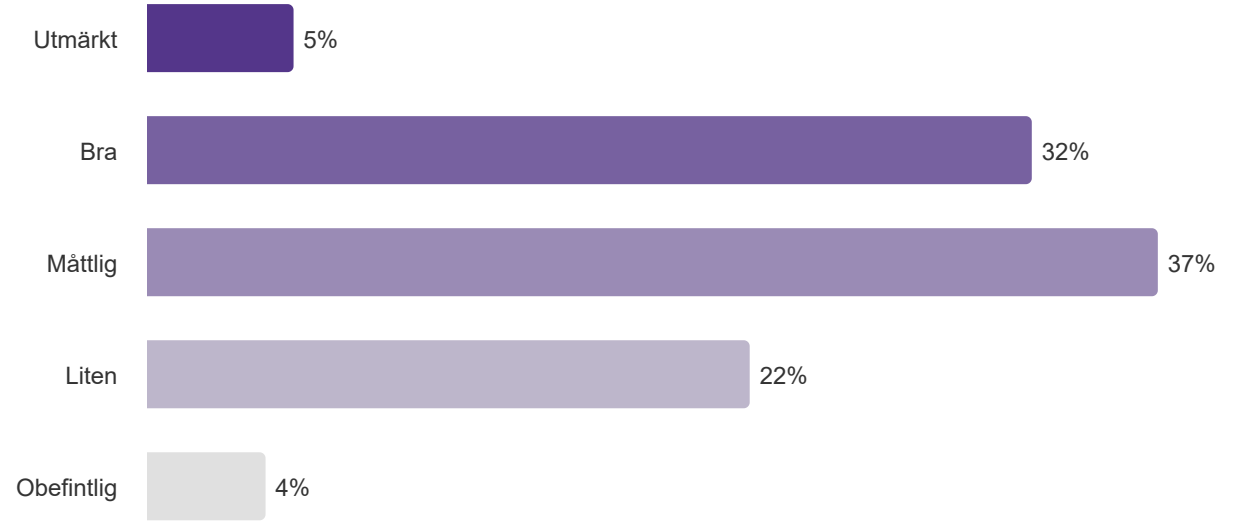
Hur gammal var du när du slutade studera på heltid?



Hur gammal var du när du slutade studera på heltid?

|                      | N     |
|----------------------|-------|
| 15 år eller yngre    | 142   |
| mellan 16 och 19 år  | 1 222 |
| mellan 20 och 23 år  | 1 757 |
| 24 år eller äldre    | 1 699 |
| studerar fortfarande | 243   |
| TOTAL                | 5 063 |

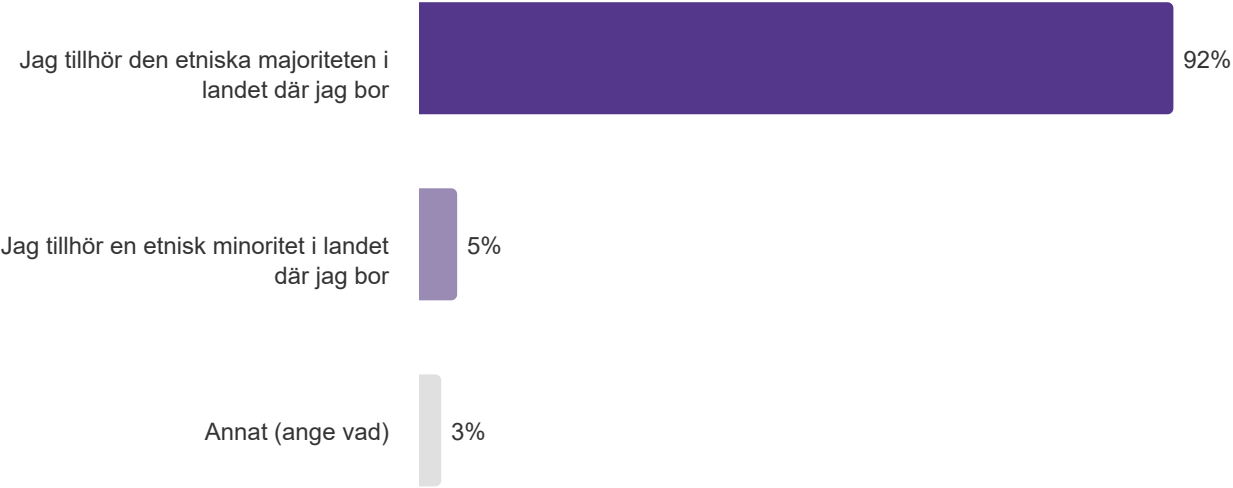
Hur skulle du beskriva din kunskap om genetik?



Hur skulle du beskriva din kunskap om genetik?

|            | N     |
|------------|-------|
| Utmärkt    | 270   |
| Bra        | 1 618 |
| Måttlig    | 1 850 |
| Liten      | 1 105 |
| Obefintlig | 220   |
| TOTAL      | 5 063 |

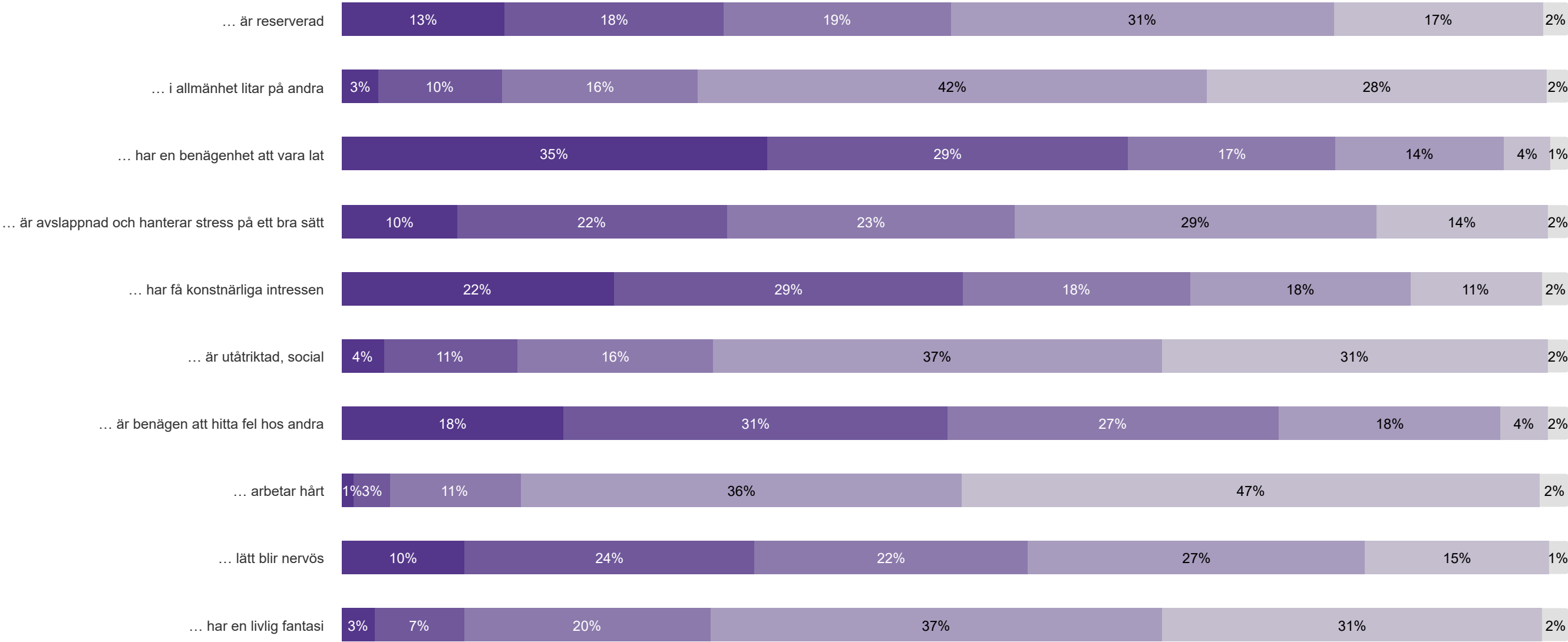
Hur skulle du bäst beskriva dig själv?



Hur skulle du bäst beskriva dig själv?

|                                                          | N     |
|----------------------------------------------------------|-------|
| Jag tillhör den etniska majoriteten i landet där jag bor | 4 217 |
| Jag tillhör en etnisk minoritet i landet där jag bor     | 224   |
| Annat (ange vad)                                         | 139   |
| TOTAL                                                    | 4 580 |

Mer frågor om dig. Tack vare denna information kan vi göra mer djupgående analyser av insamlade data. Jag ser mig själv som någon som:

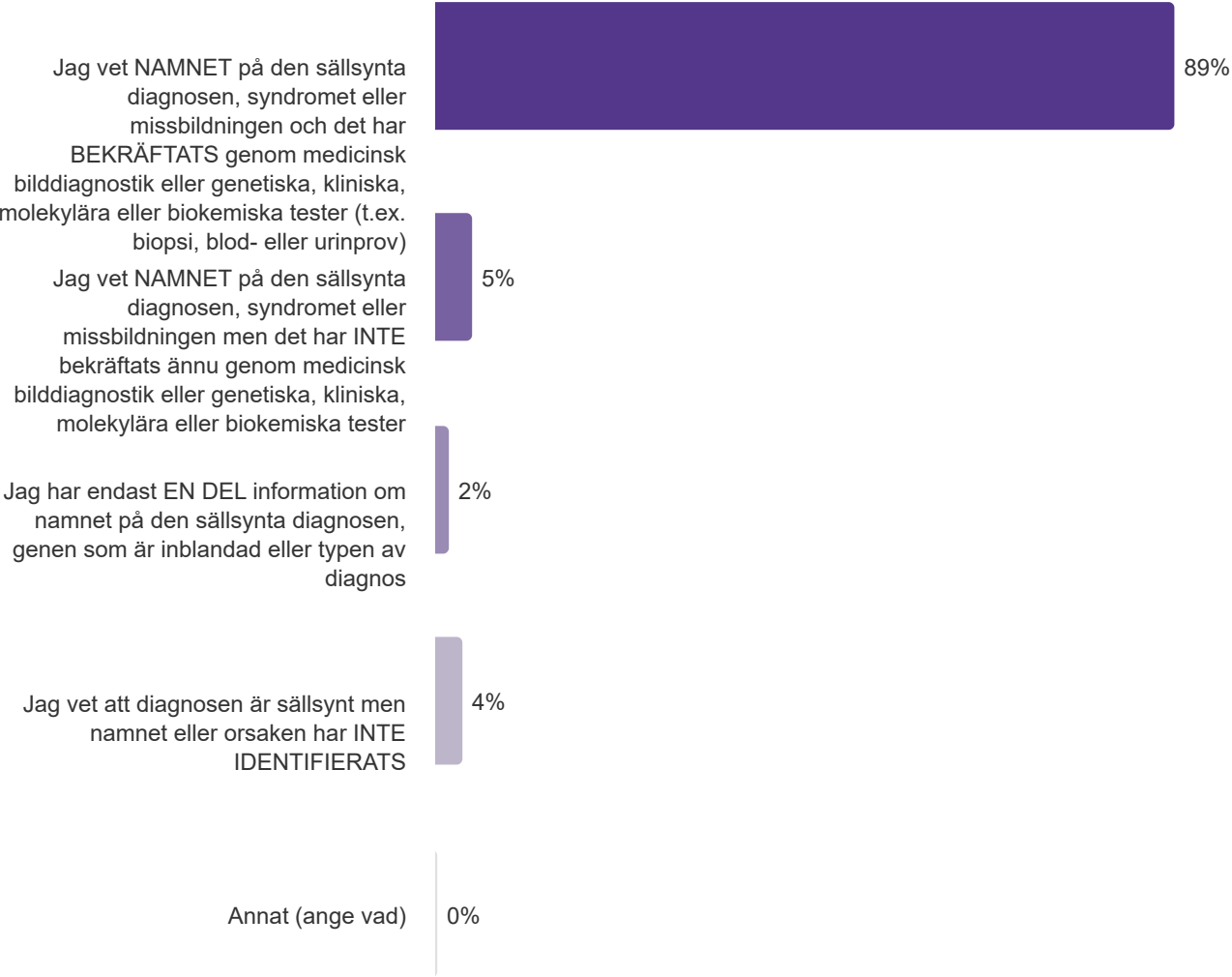


● Motsäger mig starkt   ● Motsäger mig lite   ● Varken instämmer eller motsäger mig   ● Instämmer lite   ● Instämmer starkt   ● Kan inte avgöra

Mer frågor om dig. Tack vare denna information kan vi göra mer djupgående analyser av insamlade data. Jag ser mig själv som någon som:

|                                                          | MOTSÄGER MIG STARKT | MOTSÄGER MIG LITE | VARKEN INSTÄMMER<br>ELLER MOTSÄGER MIG | INSTÄMMER LITE | INSTÄMMER STARKT | KAN INTE AVGÖRA | TOTAL |
|----------------------------------------------------------|---------------------|-------------------|----------------------------------------|----------------|------------------|-----------------|-------|
| ... är reserverad                                        | 680                 | 905               | 946                                    | 1 585          | 867              | 101             | 5 084 |
| ... i allmänhet litar på andra                           | 156                 | 514               | 811                                    | 2 110          | 1 406            | 87              | 5 084 |
| ... har en benägenhet att vara lat                       | 1 769               | 1 495             | 857                                    | 699            | 193              | 71              | 5 084 |
| ... är avslappnad och hanterar stress<br>på ett bra sätt | 483                 | 1 119             | 1 193                                  | 1 496          | 712              | 81              | 5 084 |
| ... har få konstnärliga intressen                        | 1 132               | 1 449             | 940                                    | 913            | 544              | 106             | 5 084 |
| ... är utåtriktad, social                                | 183                 | 551               | 810                                    | 1 862          | 1 594            | 84              | 5 084 |
| ... är benägen att hitta fel hos andra                   | 922                 | 1 595             | 1 368                                  | 921            | 196              | 81              | 5 083 |
| ... arbetar hårt                                         | 56                  | 150               | 542                                    | 1 823          | 2 396            | 116             | 5 083 |
| ... lätt blir nervös                                     | 514                 | 1 202             | 1 129                                  | 1 397          | 765              | 76              | 5 083 |
| ... har en livlig fantasi                                | 144                 | 370               | 1 020                                  | 1 868          | 1 576            | 105             | 5 083 |

Välj den mening som beskriver din situation eller situationen för personen du vårdar...

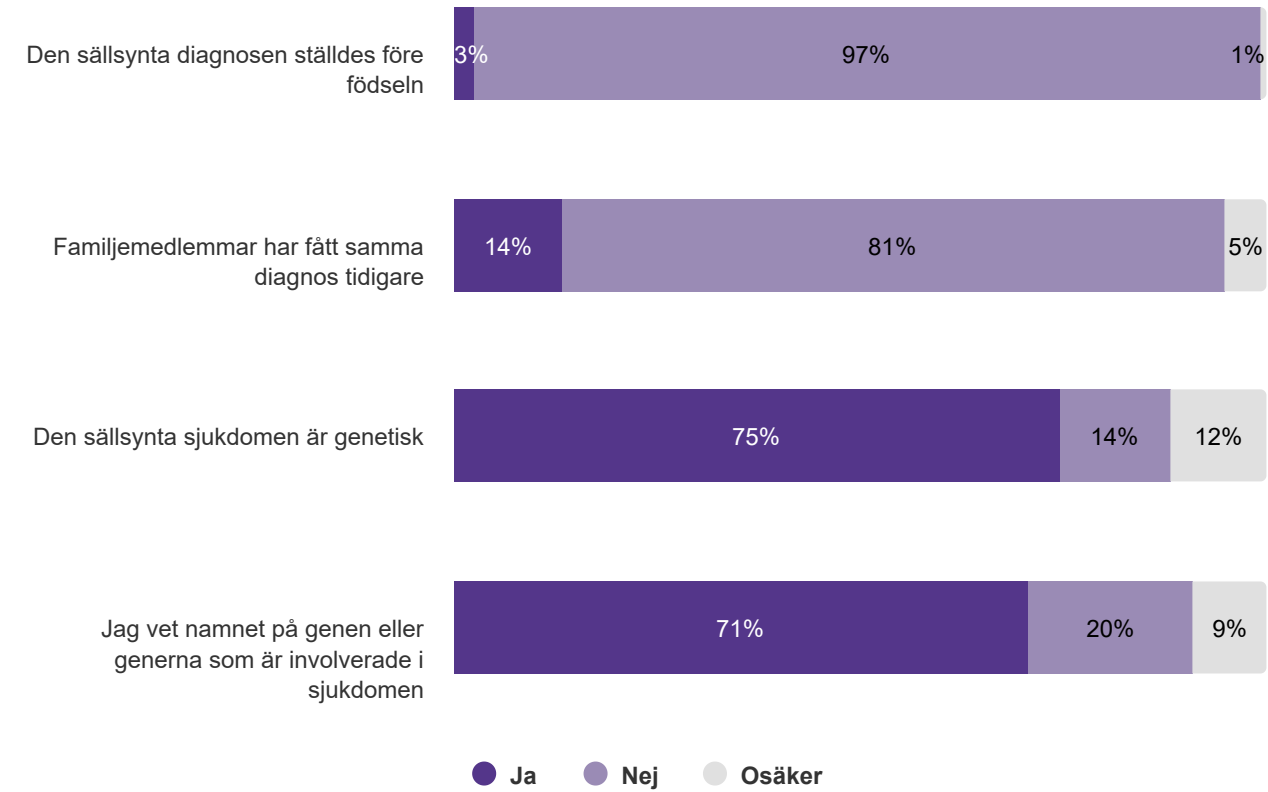


Välj den mening som beskriver din situation eller situationen för personen du vårdar...

|                                                                                                                                                                                                                                    | N     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| Jag vet NAMNET på den sällsynta diagnosen, syndromet eller missbildningen och det har BEKRÄFTATS genom medicinsk bilddiagnostik eller genetiska, kliniska, molekylära eller biokemiska tester (t.ex. biopsi, blod- eller urinprov) | 4 984 |
| Jag vet NAMNET på den sällsynta diagnosen, syndromet eller missbildningen men det har INTE bekräftats ännu genom medicinsk bilddiagnostik eller genetiska, kliniska, molekylära eller biokemiska tester                            | 258   |
| Jag har endast EN DEL information om namnet på den sällsynta diagnosen, genen som är inblandad eller typen av diagnos                                                                                                              | 110   |
| Jag vet att diagnosen är sällsynt men namnet eller orsaken har INTE IDENTIFIERATS                                                                                                                                                  | 195   |
| Annat (ange vad)                                                                                                                                                                                                                   | 22    |
| TOTAL                                                                                                                                                                                                                              | 5 569 |

Obs: Dessa frågor ställdes endast till respondenter som sa att den sällsynta sjukdomen har diagnostiserats.Den sista punkten frågades endast till dem som angav att de sällsynta sjukdomarna är genetiska.

Gäller följande meningar för din situation?

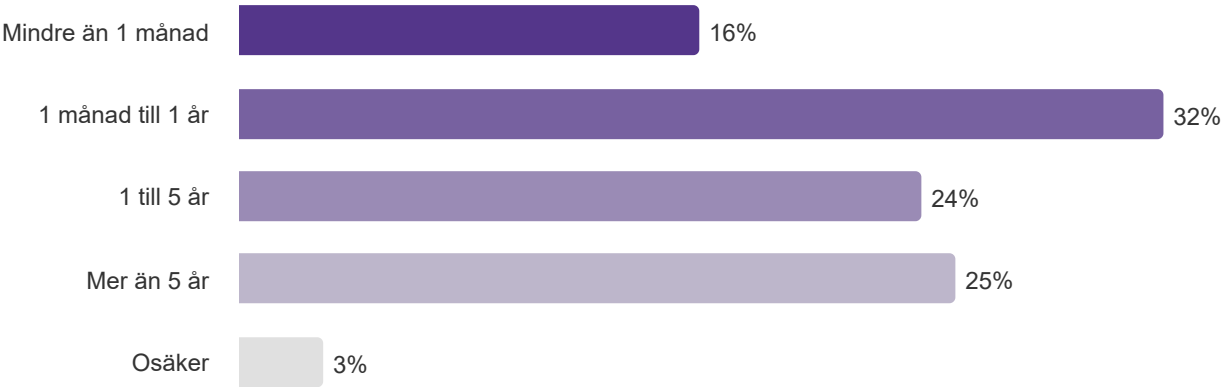


Gäller följande meningar för din situation?

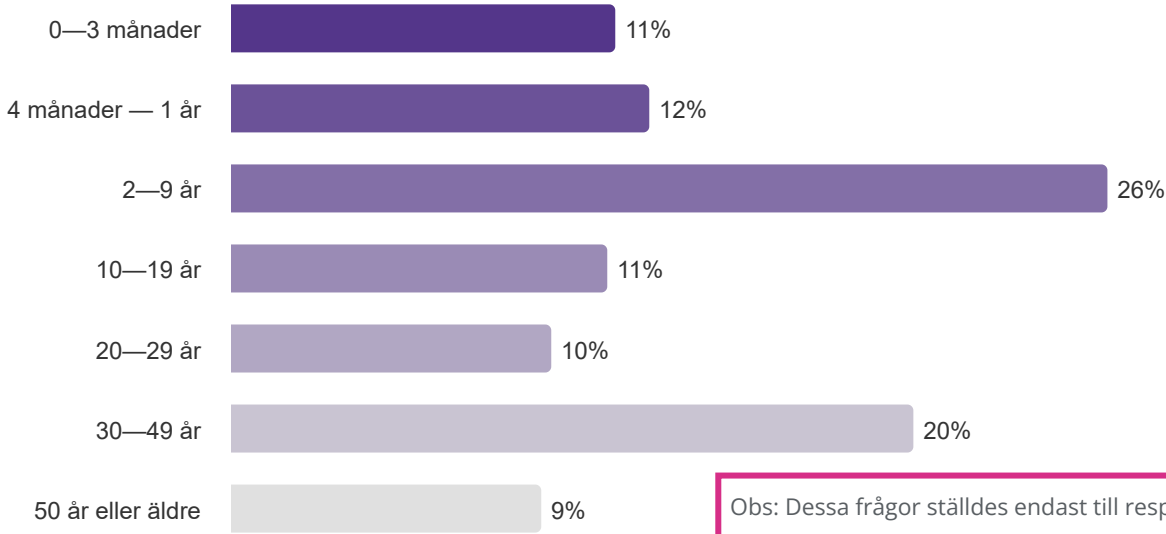
|                                                                      | JA    | NEJ   | OSÄKER | TOTAL |
|----------------------------------------------------------------------|-------|-------|--------|-------|
| Den sällsynta diagnosen ställdes före födseln                        | 149   | 5 139 | 32     | 5 320 |
| Familjemedlemmar har fått samma diagnos tidigare                     | 725   | 4 329 | 266    | 5 320 |
| Den sällsynta sjukdomen är genetisk                                  | 3 981 | 725   | 614    | 5 320 |
| Jag vet namnet på genen eller generna som är involverade i sjukdomen | 3 261 | 927   | 406    | 4 594 |



Hur lång tid tog det från den första kontakten med hälso- och sjukvården tills diagnosen hade bekräftats av lämpliga test såsom medicinsk avbildning eller genetiska, kliniska, molekylära eller biokemiska test (t.ex. biopsi-, blod- eller urinprov):



Hur gammal var du när du fick den bekräftade diagnosen?



Obs: Dessa frågor ställdes endast till respondenter som sa att den sällsynta sjukdomen har diagnostiserats.

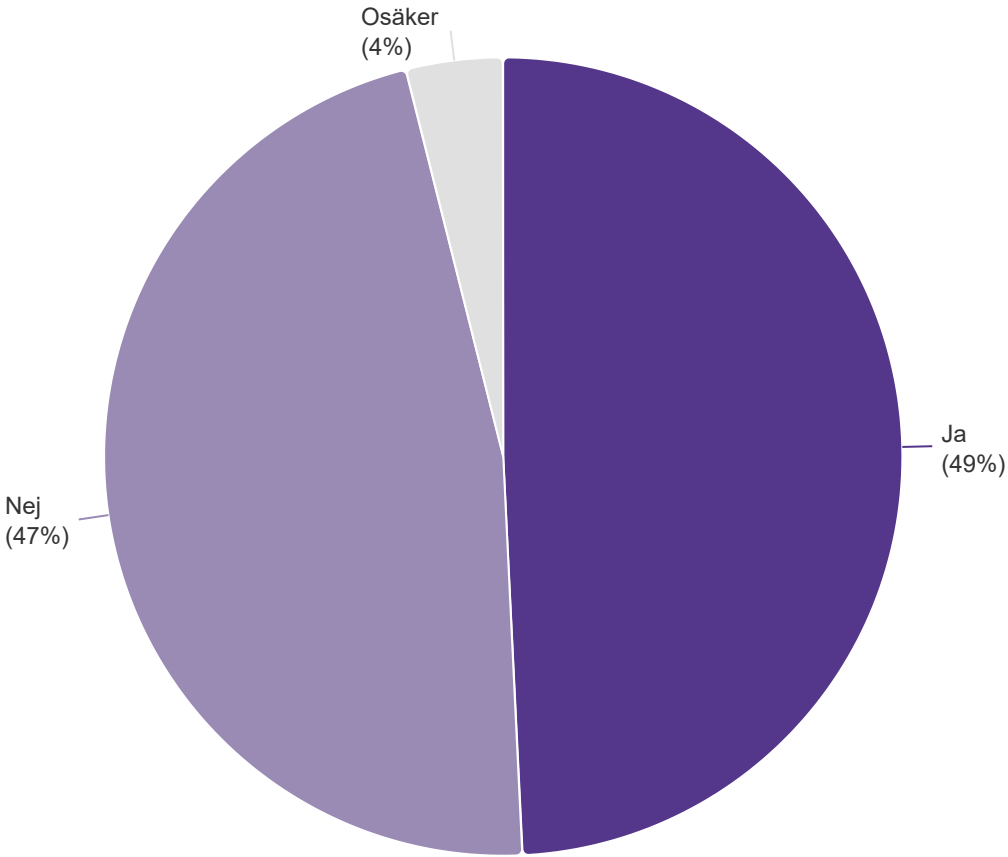
Hur lång tid tog det från den första kontakten med hälso- och sjukvården tills diagnosen hade bekräftats av lämpliga test såsom medicinsk avbildning eller genetiska, kliniska, molekylära eller biokemiska test (t.ex. biopsi-, blod- eller urinprov):

|                   | N     |
|-------------------|-------|
| Mindre än 1 månad | 825   |
| 1 månad till 1 år | 1 655 |
| 1 till 5 år       | 1 222 |
| Mer än 5 år       | 1 284 |
| Osäker            | 152   |
| TOTAL             | 5 138 |

Hur gammal var du när du fick den bekräftade diagnosen?

|                   | N     |
|-------------------|-------|
| 0—3 månader       | 587   |
| 4 månader — 1 år  | 638   |
| 2—9 år            | 1 335 |
| 10—19 år          | 574   |
| 20—29 år          | 489   |
| 30—49 år          | 1 040 |
| 50 år eller äldre | 474   |
| TOTAL             | 5 137 |

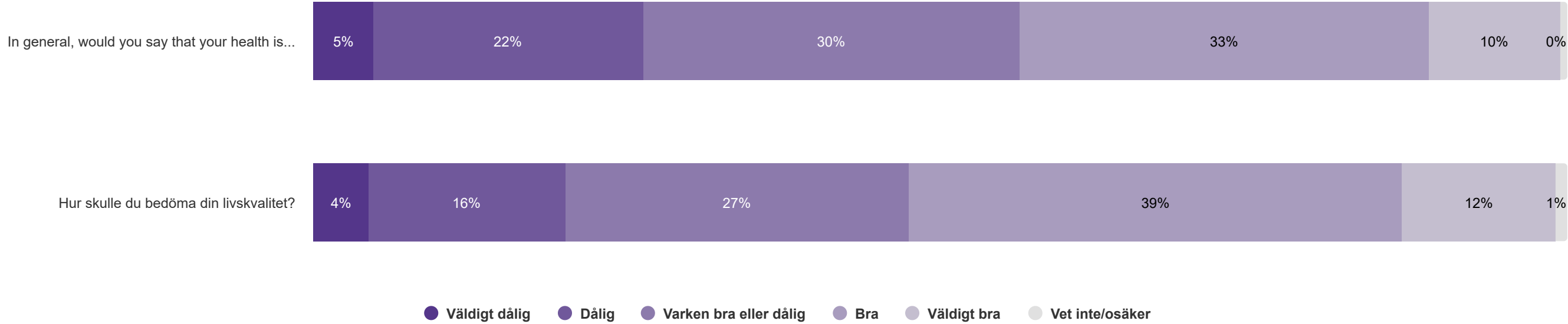
Ställdes diagnosen på den sällsynta sjukdomen med hjälp av standardtester som gjordes vid födseln?



Denna fråga ställdes endast när patienter diagnostiserades under 3 månader gamla.

Ställdes diagnosen på den sällsynta sjukdomen med hjälp av standardtester som gjordes vid födseln?

|        | N   |
|--------|-----|
| Ja     | 289 |
| Nej    | 275 |
| Osäker | 23  |
| TOTAL  | 587 |

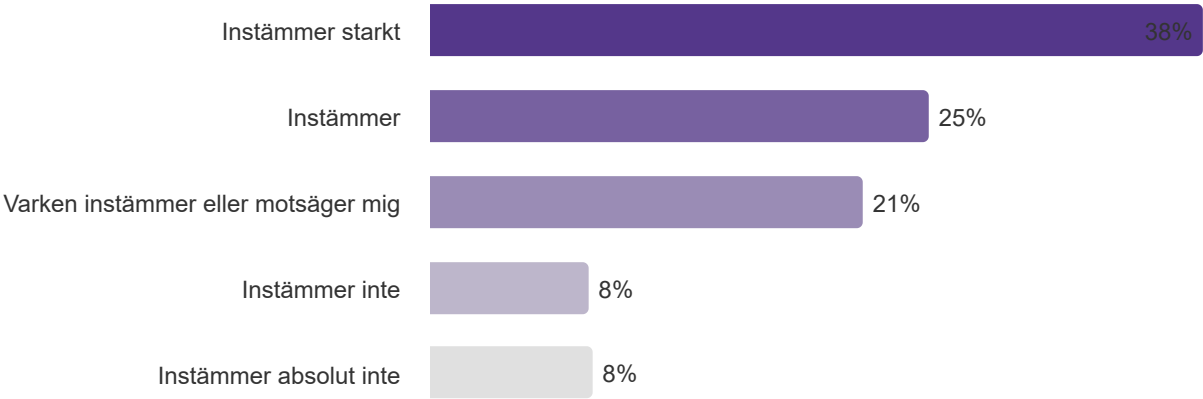


|                                                  | VÄLDIGT DÅLIG | DÅLIG | VARKEN BRA ELLER DÅLIG | BRA   | VÄLDIGT BRA | VET INTE/OSÄKER | TOTAL |
|--------------------------------------------------|---------------|-------|------------------------|-------|-------------|-----------------|-------|
| In general, would you say that your health is... | 274           | 1 200 | 1 667                  | 1 822 | 579         | 27              | 5 569 |
| Hur skulle du bedöma din livskvalitet?           | 250           | 875   | 1 524                  | 2 191 | 683         | 46              | 5 569 |

... skulle jag ha velat bli diagnostiserad VID FÖDSELN

|                                     | N     |
|-------------------------------------|-------|
| Instämmer starkt                    | 965   |
| Instämmer                           | 624   |
| Varken instämmer eller motsäger mig | 542   |
| Instämmer inte                      | 199   |
| Instämmer absolut inte              | 204   |
| TOTAL                               | 2 534 |

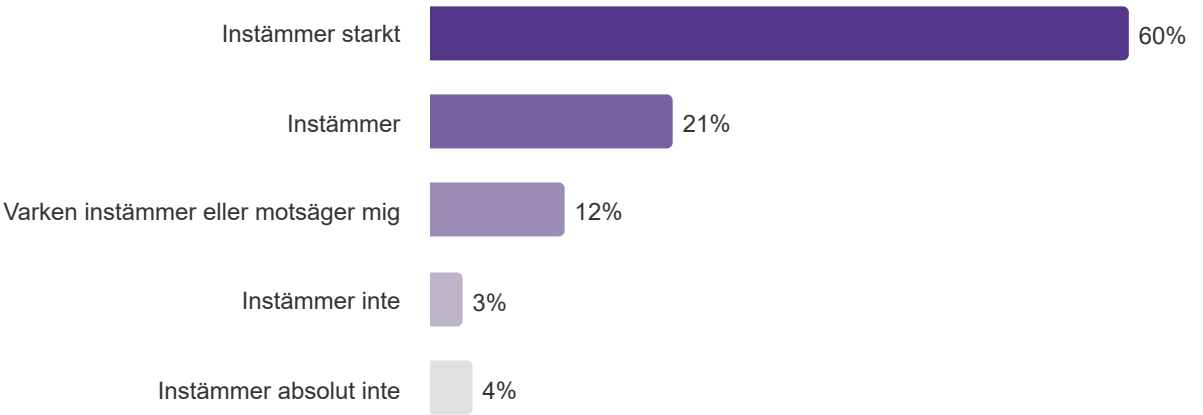
... skulle jag ha velat bli diagnostiserad VID FÖDSELN



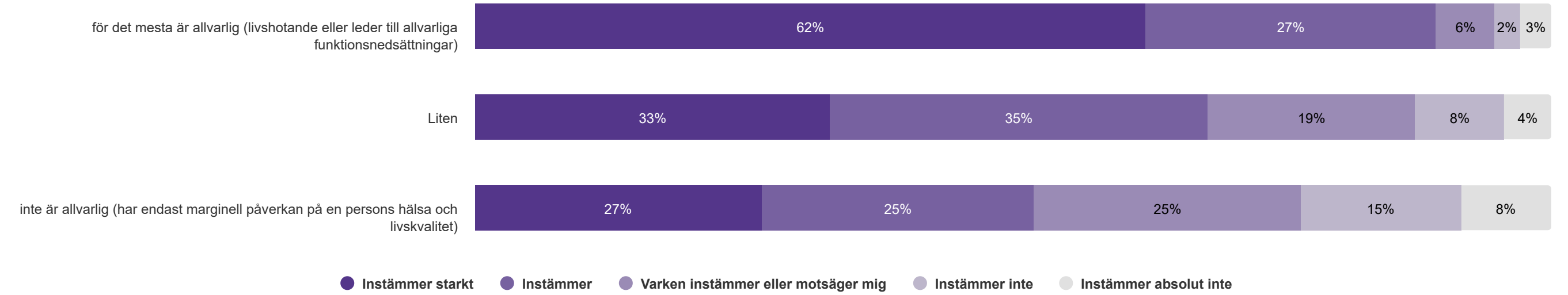
... skulle jag ha velat att personen jag vårdar hade blivit diagnostiserad VID FÖDSELN

|                                     | N     |
|-------------------------------------|-------|
| Instämmer starkt                    | 1 812 |
| Instämmer                           | 634   |
| Varken instämmer eller motsäger mig | 354   |
| Instämmer inte                      | 86    |
| Instämmer absolut inte              | 116   |
| TOTAL                               | 3 002 |

... skulle jag ha velat att personen jag vårdar hade blivit diagnostiserad VID FÖDSELN



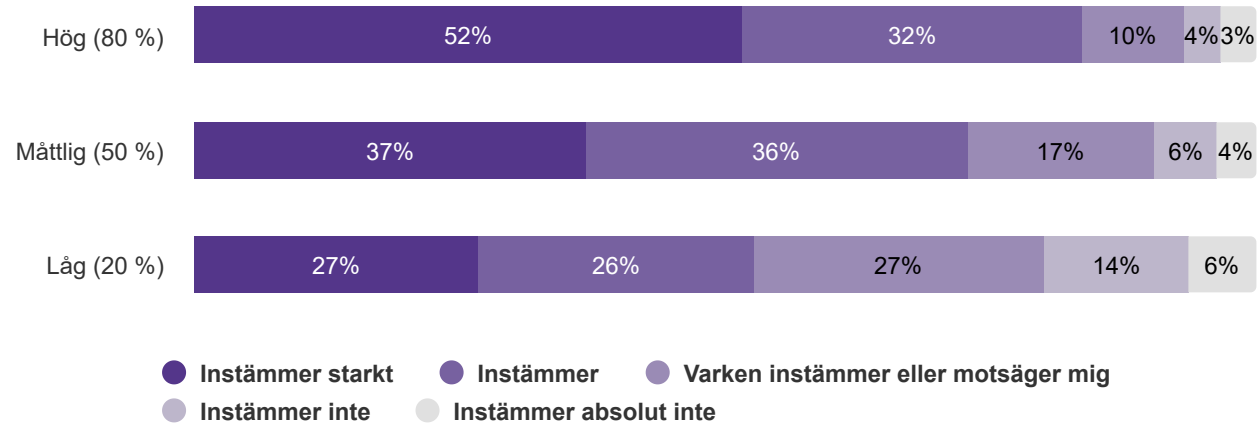
Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT den:



Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT den:

|                                                                                             | INSTÄMMER STARKT | INSTÄMMER | VARKEN INSTÄMMER<br>ELLER MOTSÄGER<br>MIG | INSTÄMMER INTE | INSTÄMMER ABSOLUT<br>INTE | TOTAL |
|---------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|-----------|-------------------------------------------|----------------|---------------------------|-------|
| för det mesta är allvarlig (livshotande eller leder till allvarliga funktionsnedsättningar) | 3 475            | 1 502     | 308                                       | 126            | 158                       | 5 569 |
| Liten                                                                                       | 1 844            | 1 953     | 1 076                                     | 459            | 237                       | 5 569 |
| inte är allvarlig (har endast marginell påverkan på en persons hälsa och livskvalitet)      | 1 490            | 1 407     | 1 386                                     | 824            | 462                       | 5 569 |

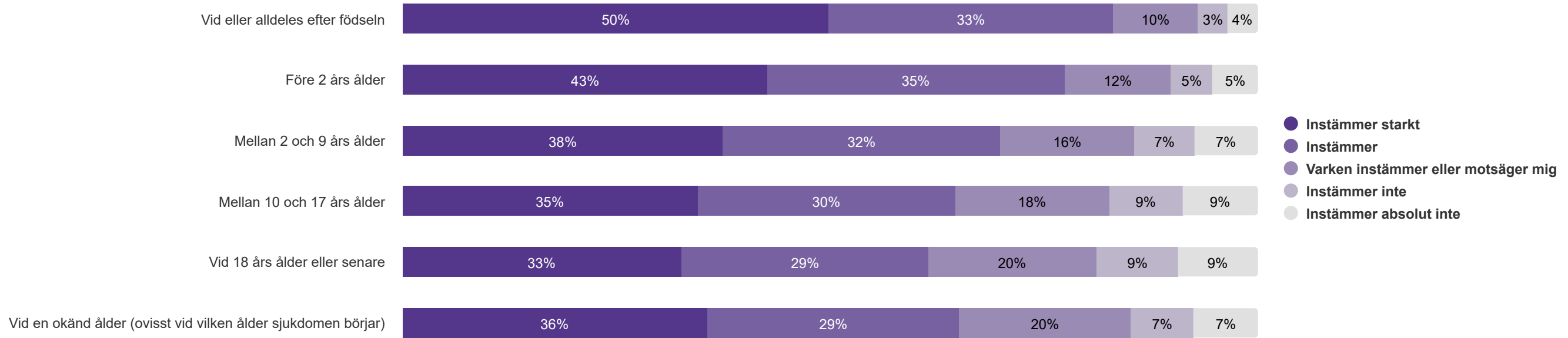
När undersökningar för att upptäcka sjukdomar görs finns det en chans att sjukdomen inte kommer att utvecklas även om testet är positivt. Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT om testet är positivt ska risken för att sjukdomen faktiskt utvecklas vara:



När undersökningar för att upptäcka sjukdomar görs finns det en chans att sjukdomen inte kommer att utvecklas även om testet är positivt. Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT om testet är positivt ska risken för att sjukdomen faktiskt utvecklas vara:

|                | INSTÄMM... | INSTÄMM...<br>STARKT | VARKEN<br>INSTÄMM...<br>ELLER<br>MOTSÄGER<br>MIG | INSTÄMM...<br>INTE | INSTÄMM...<br>ABSOLUT<br>INTE | TOTAL |
|----------------|------------|----------------------|--------------------------------------------------|--------------------|-------------------------------|-------|
| Hög (80 %)     | 1 779      | 2 886                | 532                                              | 196                | 176                           | 5 569 |
| Måttlig (50 %) | 2 005      | 2 067                | 972                                              | 329                | 196                           | 5 569 |
| Låg (20 %)     | 1 454      | 1 495                | 1 514                                            | 757                | 349                           | 5 569 |

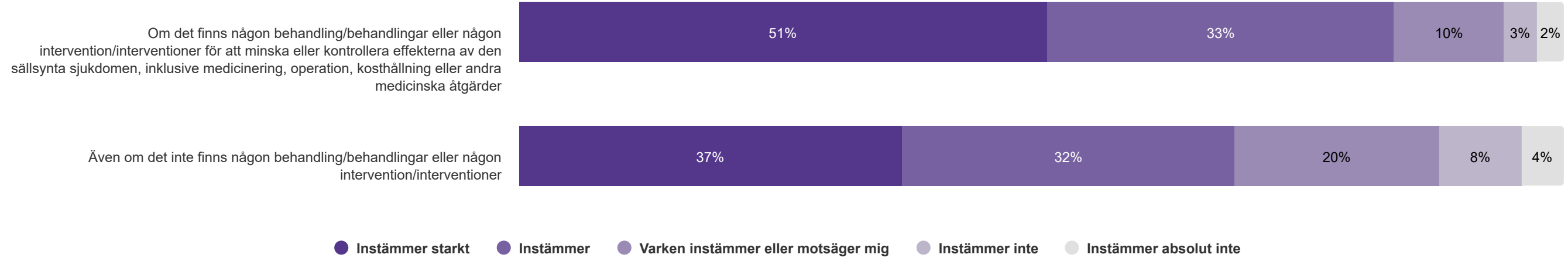
En sjukdom kan diagnostiseras vid födseln men endast visa sig senare i livet. Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT de första symptomen vanligtvis kan ses:



En sjukdom kan diagnostiseras vid födseln men endast visa sig senare i livet. Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT de första symptomen vanligtvis kan ses:

|                                                               | INSTÄMMER STARKT | INSTÄMMER | VARKEN INSTÄMMER<br>ELLER MOTSÄGER MIG | INSTÄMMER INTE | INSTÄMMER ABSOLUT<br>INTE | TOTAL |
|---------------------------------------------------------------|------------------|-----------|----------------------------------------|----------------|---------------------------|-------|
| Vid eller alldeles efter födseln                              | 2 778            | 1 854     | 552                                    | 190            | 195                       | 5 569 |
| Före 2 års ålder                                              | 2 380            | 1 944     | 685                                    | 268            | 292                       | 5 569 |
| Mellan 2 och 9 års ålder                                      | 2 090            | 1 808     | 873                                    | 392            | 406                       | 5 569 |
| Mellan 10 och 17 års ålder                                    | 1 934            | 1 672     | 1 006                                  | 474            | 483                       | 5 569 |
| Vid 18 års ålder eller senare                                 | 1 826            | 1 603     | 1 095                                  | 529            | 516                       | 5 569 |
| Vid en okänd ålder (ovisst vid vilken ålder sjukdomen börjar) | 1 995            | 1 637     | 1 115                                  | 406            | 416                       | 5 569 |

De frågor som följer handlar om din åsikt om att använda tester för att screena för NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM vid födseln. Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln:



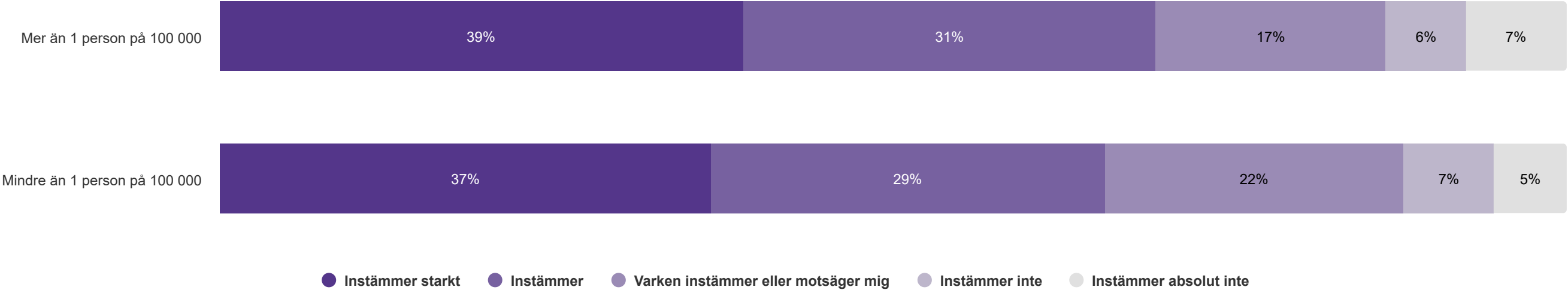
Instämmer starkt    Instämmer    Varken instämmer eller motsäger mig    Instämmer inte    Instämmer absolut inte

De frågor som följer handlar om din åsikt om att använda tester för att screena för NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM vid födseln. Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln:

|                                                                                                                                                                                                                                            | INSTÄMMER STARKT | INSTÄMMER | VARKEN INSTÄMMER<br>ELLER MOTSÄGER<br>MIG | INSTÄMMER INTE | INSTÄMMER<br>ABSOLUT INTE | TOTAL |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|-----------|-------------------------------------------|----------------|---------------------------|-------|
| Om det finns någon behandling/behandlingar eller någon intervention/interventioner för att minska eller kontrollera effekterna av den sällsynta sjukdomen, inklusive medicinering, operation, kosthållning eller andra medicinska åtgärder | 2 825            | 1 846     | 584                                       | 178            | 136                       | 5 569 |
| Även om det inte finns någon behandling/behandlingar eller någon intervention/interventioner                                                                                                                                               | 2 047            | 1 776     | 1 090                                     | 436            | 220                       | 5 569 |



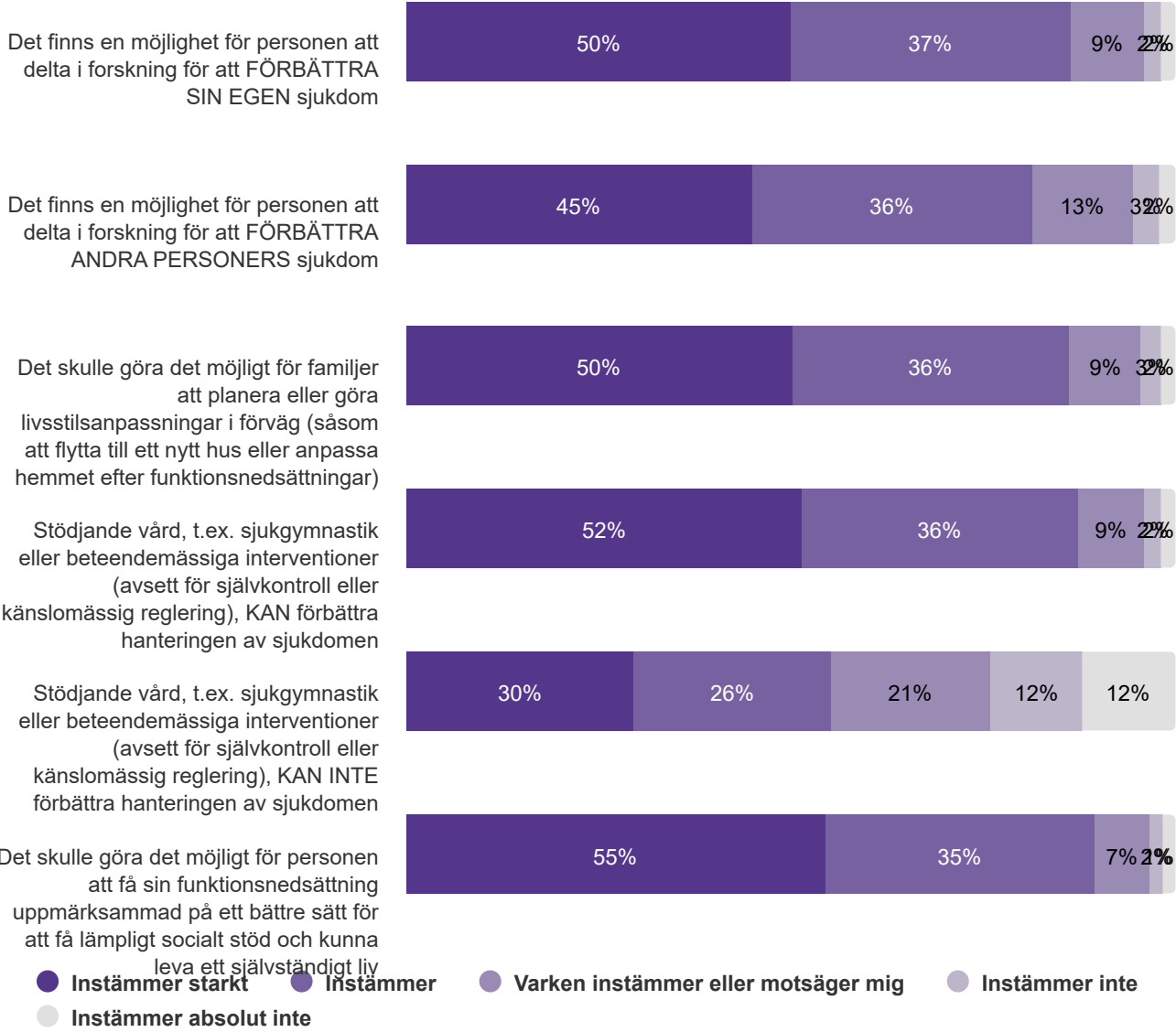
Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT den drabbar:



Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln, FÖRUTSATT ATT den drabbar:

|                               | INSTÄMMER STARKT | INSTÄMMER | VARKEN INSTÄMMER ELLER<br>MOTSÄGER MIG | INSTÄMMER INTE | INSTÄMMER ABSOLUT INTE | TOTAL |
|-------------------------------|------------------|-----------|----------------------------------------|----------------|------------------------|-------|
| Mer än 1 person på 100 000    | 2 172            | 1 703     | 953                                    | 328            | 413                    | 5 569 |
| Mindre än 1 person på 100 000 | 2 036            | 1 631     | 1 232                                  | 375            | 295                    | 5 569 |

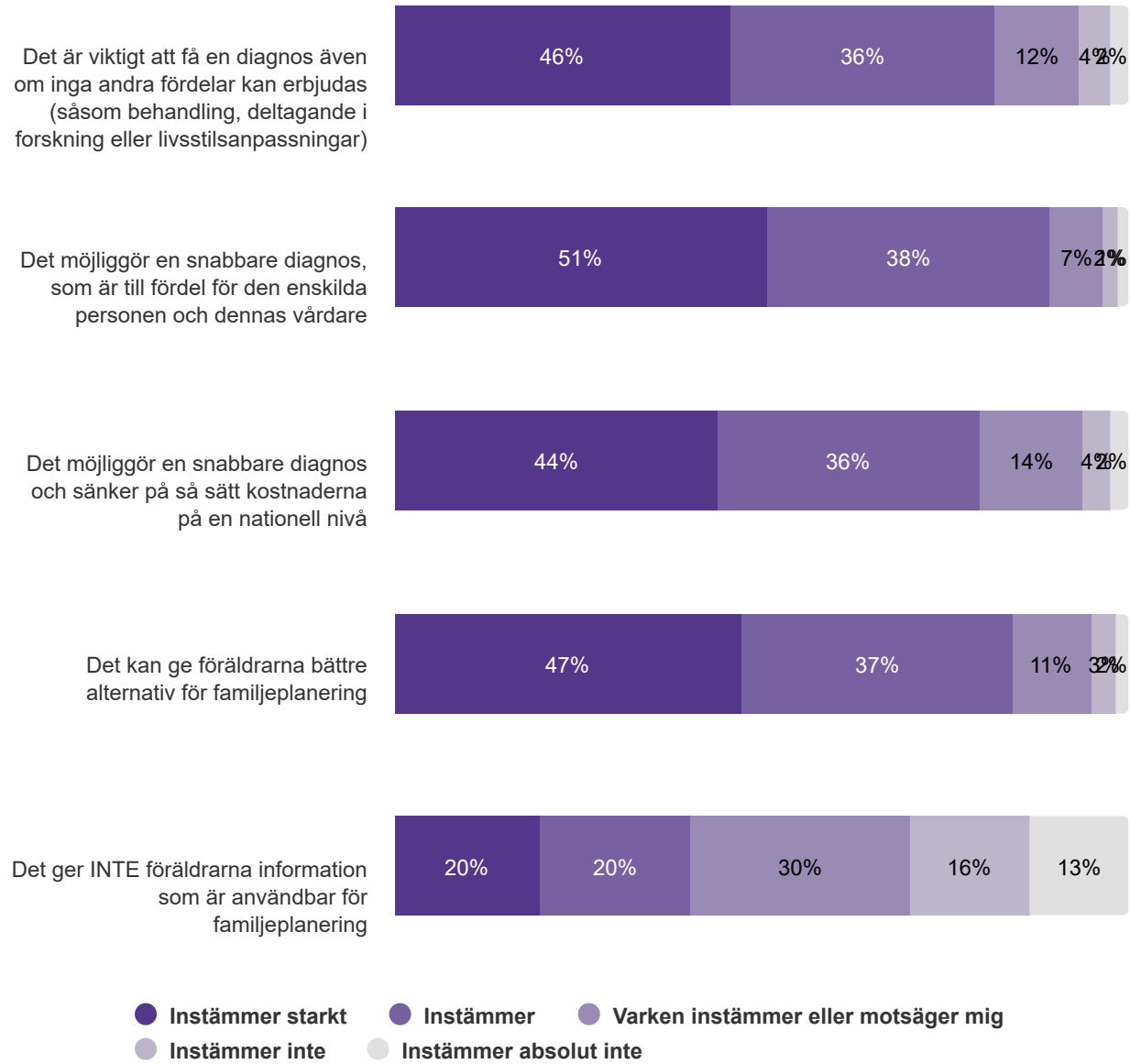
Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln OM INGEN BEHANDLING FANNS OCH:



Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln OM INGEN BEHANDLING FANNS OCH:

|                                                                                                                                                                                       | INSTÄ...<br>STARKT | INSTÄ... | VARKEN<br>INSTÄ...<br>ELLER<br>MOTSÄ...<br>MIG | INSTÄ...<br>INTE | INSTÄ...<br>ABSOL...<br>INTE | TOTAL |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|----------|------------------------------------------------|------------------|------------------------------|-------|
| Det finns en möjlighet för personen att delta i forskning för att FÖRBÄTTRA SIN EGEN sjukdom                                                                                          | 2 792              | 2 040    | 527                                            | 123              | 87                           | 5 569 |
| Det finns en möjlighet för personen att delta i forskning för att FÖRBÄTTRA ANDRA PERSONERS sjukdom                                                                                   | 2 521              | 2 030    | 731                                            | 186              | 101                          | 5 569 |
| Det skulle göra det möjligt för familjer att planera eller göra livsstilsanpassningar i förväg (såsom att flytta till ett nytt hus eller anpassa hemmet efter funktionsnedsättningar) | 2 809              | 2 004    | 515                                            | 153              | 88                           | 5 569 |
| Stödjande vård, t.ex. sjukgymnastik eller beteendemässiga interventioner (avsett för självkontroll eller känslomässig reglering), KAN förbättra hanteringen av sjukdomen              | 2 877              | 2 006    | 475                                            | 112              | 99                           | 5 569 |
| Stödjande vård, t.ex. sjukgymnastik eller beteendemässiga interventioner (avsett för självkontroll eller känslomässig reglering), KAN INTE förbättra hanteringen av sjukdomen         | 1 656              | 1 430    | 1 155                                          | 671              | 657                          | 5 569 |
| Det skulle göra det möjligt för personen att få sin funktionsnedsättning                                                                                                              |                    |          |                                                |                  |                              |       |

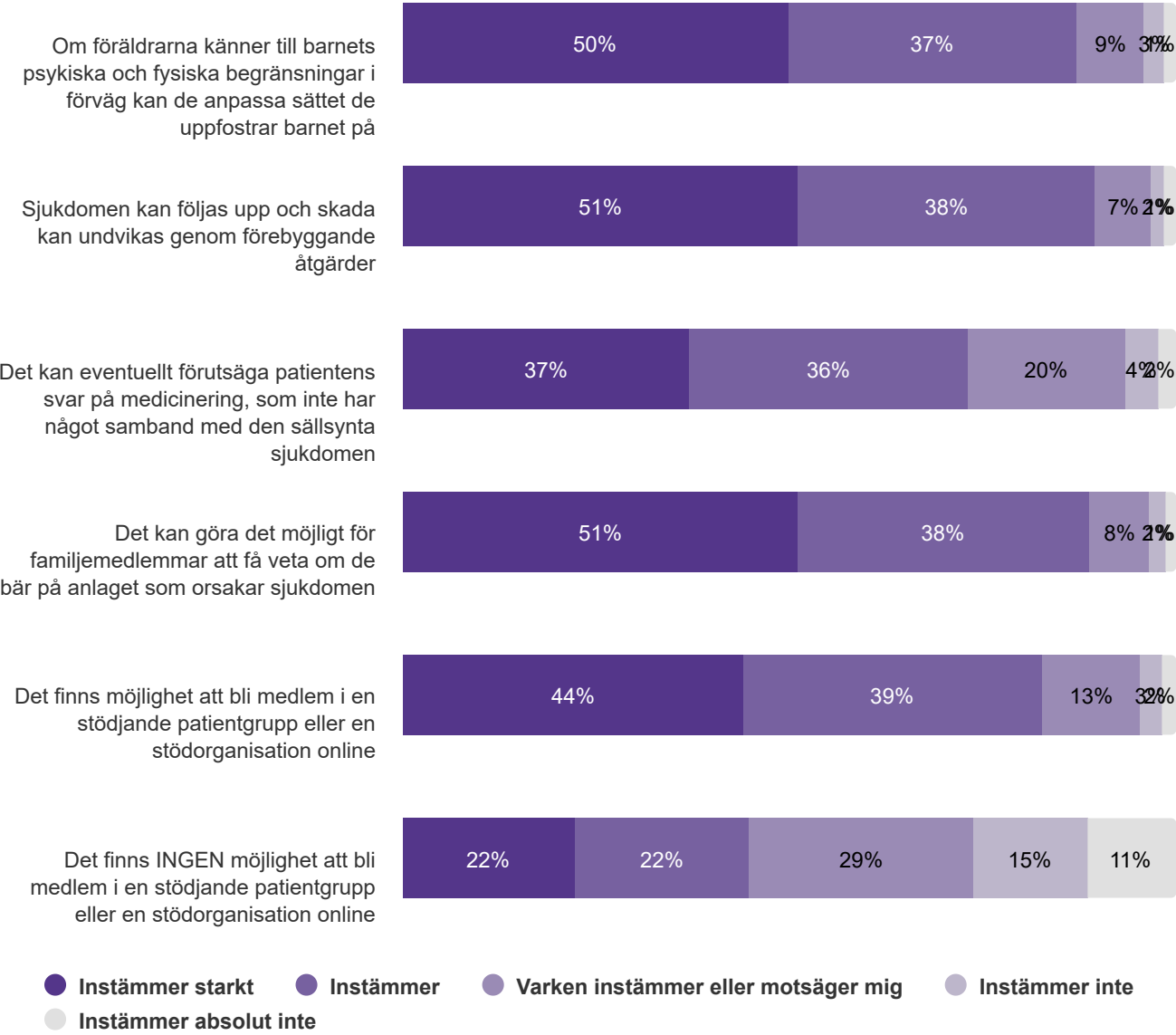
Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln OM INGEN BEHANDLING FANNS OCH:



Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln OM INGEN BEHANDLING FANNS OCH:

|                                                                                                                                                  | INSTÄM...<br>STARKT | INSTÄM... | VARKEN<br>INSTÄM...<br>ELLER<br>MOTSÄ...<br>MIG | INSTÄM...<br>INTE | INSTÄM...<br>ABSOLUT<br>INTE | TOTAL |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|-----------|-------------------------------------------------|-------------------|------------------------------|-------|
| Det är viktigt att få en diagnos även om inga andra fördelar kan erbjudas (såsom behandling, deltagande i forskning eller livsstilsanpassningar) | 2 565               | 1 998     | 646                                             | 239               | 121                          | 5 569 |
| Det möjliggör en snabbare diagnos, som är till fördel för den enskilda personen och dennas vårdare                                               | 2 845               | 2 141     | 397                                             | 116               | 70                           | 5 569 |
| Det möjliggör en snabbare diagnos och sänker på så sätt kostnaderna på en nationell nivå                                                         | 2 471               | 1 991     | 776                                             | 201               | 130                          | 5 569 |
| Det kan ge föräldrarna bättre alternativ för familjeplanering                                                                                    | 2 641               | 2 062     | 606                                             | 171               | 89                           | 5 569 |
| Det ger INTE föräldrarna information som är användbar för familjeplanering                                                                       | 1 117               | 1 135     | 1 672                                           | 912               | 733                          | 5 569 |

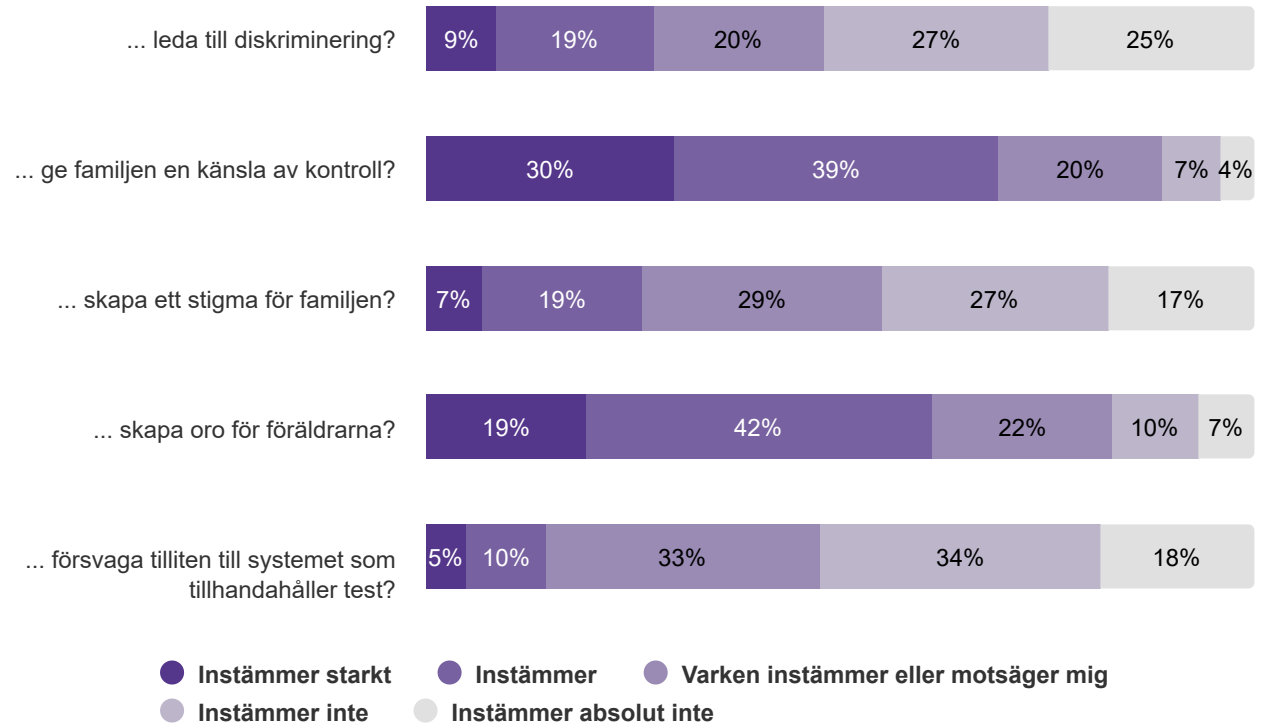
Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln OM INGEN BEHANDLING FANNS OCH:



Enligt din åsikt, borde förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM screenas vid födseln OM INGEN BEHANDLING FANNS OCH:

|                                                                                                                              | INSTÄ...<br>STARKT | INSTÄ... | VARKEN<br>INSTÄ...<br>ELLER<br>MOTS...<br>MIG | INSTÄ...<br>INTE | INSTÄ...<br>ABSOL...<br>INTE | TOTAL |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|----------|-----------------------------------------------|------------------|------------------------------|-------|
| Om föräldrarna känner till barnets psykiska och fysiska begränsningar i förväg kan de anpassa sättet de uppfostrar barnet på | 2 787              | 2 080    | 476                                           | 154              | 72                           | 5 569 |
| Sjukdomen kan följas upp och skada kan undvikas genom förebyggande åtgärder                                                  | 2 858              | 2 136    | 411                                           | 91               | 73                           | 5 569 |
| Det kan eventuellt förutsäga patientens svar på medicinering, som inte har något samband med den sällsynta sjukdomen         | 2 068              | 2 016    | 1 132                                         | 237              | 116                          | 5 569 |
| Det kan göra det möjligt för familjemedlemmar att få veta om de bär på anlaget som orsakar sjukdomen                         | 2 854              | 2 106    | 423                                           | 120              | 66                           | 5 569 |
| Det finns möjlighet att bli medlem i en stödjande patientgrupp eller en stödorganisation online                              | 2 462              | 2 159    | 704                                           | 152              | 92                           | 5 569 |
| Det finns INGEN möjlighet att bli medlem i en stödjande patientgrupp eller en stödorganisation online                        | 1 253              | 1 249    | 1 624                                         | 819              | 624                          | 5 569 |

Enligt din åsikt, kan undersökning av förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM vid födseln ...



Enligt din åsikt, kan undersökning av förekomst av NÅGON EVENTUELL SÄLLSYNT SJUKDOM vid födseln ...

|                                                               | INSTÄ...<br>STARKT | INSTÄ... | VARKEN<br>INSTÄ...<br>ELLER<br>MOTSÄ...<br>MIG | INSTÄ...<br>INTE | INSTÄ...<br>ABSOL...<br>INTE | TOTAL |
|---------------------------------------------------------------|--------------------|----------|------------------------------------------------|------------------|------------------------------|-------|
| ... leda till diskriminering?                                 | 482                | 1 069    | 1 141                                          | 1 505            | 1 372                        | 5 569 |
| ... ge familjen en känsla av kontroll?                        | 1 682              | 2 181    | 1 101                                          | 384              | 221                          | 5 569 |
| ... skapa ett stigma för familjen?                            | 388                | 1 073    | 1 616                                          | 1 522            | 970                          | 5 569 |
| ... skapa oro för föräldrarna?                                | 1 083              | 2 331    | 1 216                                          | 577              | 362                          | 5 569 |
| ... försvaga tilliten till systemet som tillhandahåller test? | 278                | 538      | 1 841                                          | 1 893            | 1 019                        | 5 569 |

# Tack!

För alla frågor, vänligen kontakta Rare Barometer-teamet på  
[rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)