

VÝSLEDKY PRIESKUMU

Názor ľudí žijúcich so zriedkavým ochorením na novorodenecký skríning

Prieskum Rare Barometer s výskumným projektom Screen4Care

Cielová populácia:

- Ľudia so zriedkavou chorobou alebo
- rodinní príslušníci (rodičia a blízki príbuzní)



24. mája – 23. júla 2023.

6 179 respondentov na celom svete a

5 569 respondentov v Európe



24 jazykov



50 krajinách



zastúpených viac ako **1 300** zriedkavých chorôb

PANEL PRE EURÓPU



AKO POUŽÍVAŤ TENTO PANEL

Na tomto informačnom paneli nájdete výsledky pre každú otázku prieskumu Rare Barometer o názore ľudí so zriedkavým ochorením na novorodenecký skríning.

Prosím, nepoužívajte výsledky otázok, pre ktoré je menej ako 30 respondentov.

Pri používaní výsledkov si pozrite Rare Barometer alebo pridajte logo Rare Barometer



JAZYKY

Jazyk môžete zmeniť v ľavom dolnom rohu tejto stránky a budete mať prístup k otázkam a modalitám tak, ako sa zobrazovali respondentom v 24 jazykoch prieskumu.

Preklad nie je dostupný pre niektoré premenné, ktoré boli vypočítané po uzavretí dotazníka a pre niektoré komentáre pridané na tento panel.



Informácie

Pre viac informácií:

- Kontaktujte tím Rare Barometer na adrese rare.barometer@eurordis.org.
- Navštívte webovú stránku Rare Barometer na eurordis.org/voices.
- Navštívte našu webovú stránku venovanú skríningu novorodencov: eurordis.org/rare-barometer-survey.

ZOZNAM OBSAHU

1. Vzorové informácie

2. Vôľa respondentov, aby ich zriedkavé ochorenie bolo diagnostikované pri narodení

3. Názory respondentov na novorodenecký skríning všetkých zriedkavých chorôb

VIAC V ANKETA

Výskumné otázky a hĺbková analýza európskych výsledkov sú v úplnej správe v angličtine: tiny.cc/RB_NBS

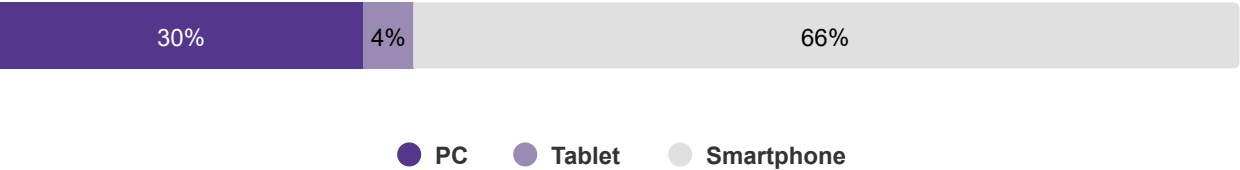
Kľúčové výsledky sú dostupné v informačných listoch: tiny.cc/RB_NBS

Pôvodný dotazník: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Počet respondentov

5 569

Zariadenie používané na odpovedanie



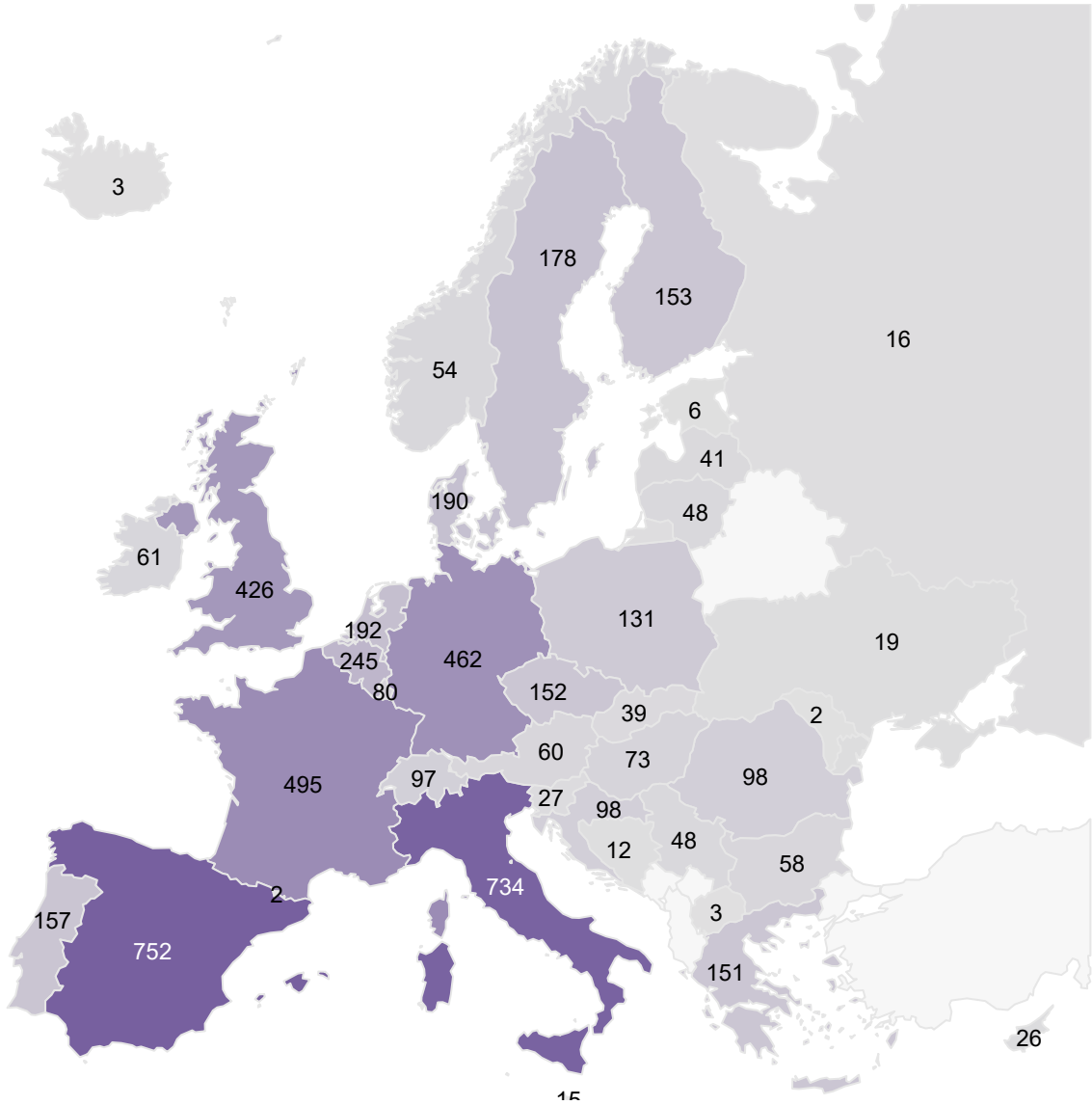
Priemerný počet minút na vyplnenie dotazníka

26
Mean

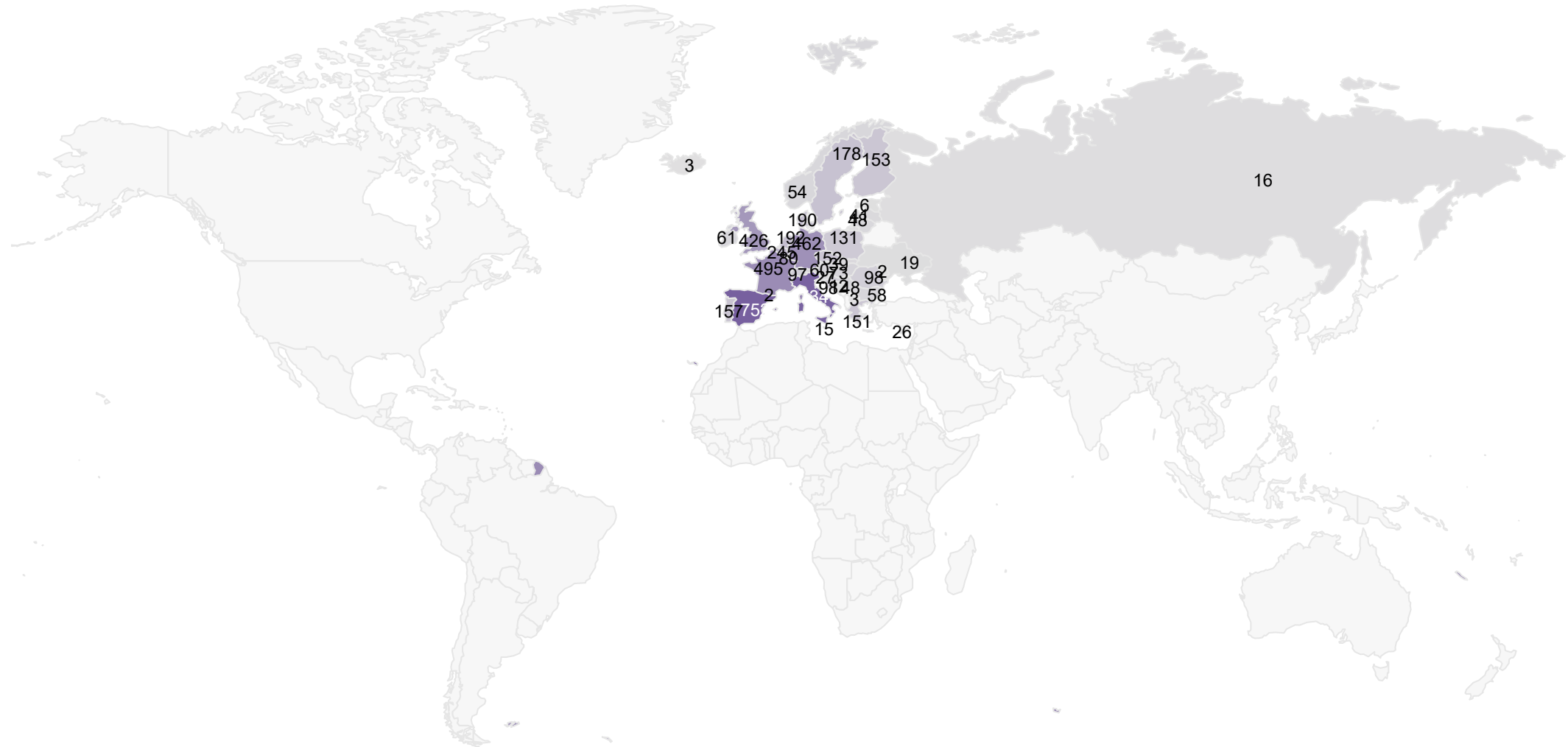
Priemerný počet minút na vyplnenie dotazníka

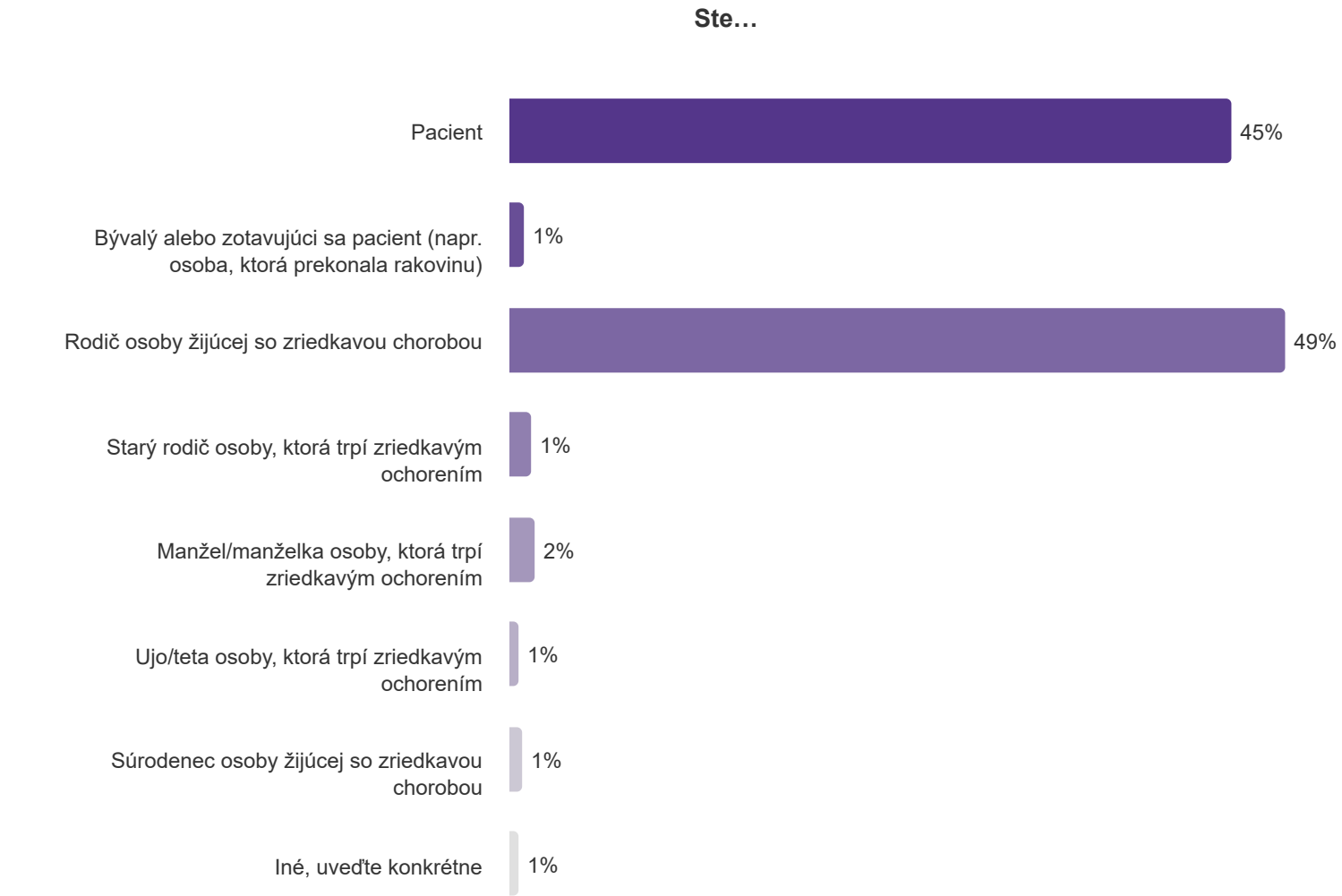
19
Median

V ktorej krajine žijete?



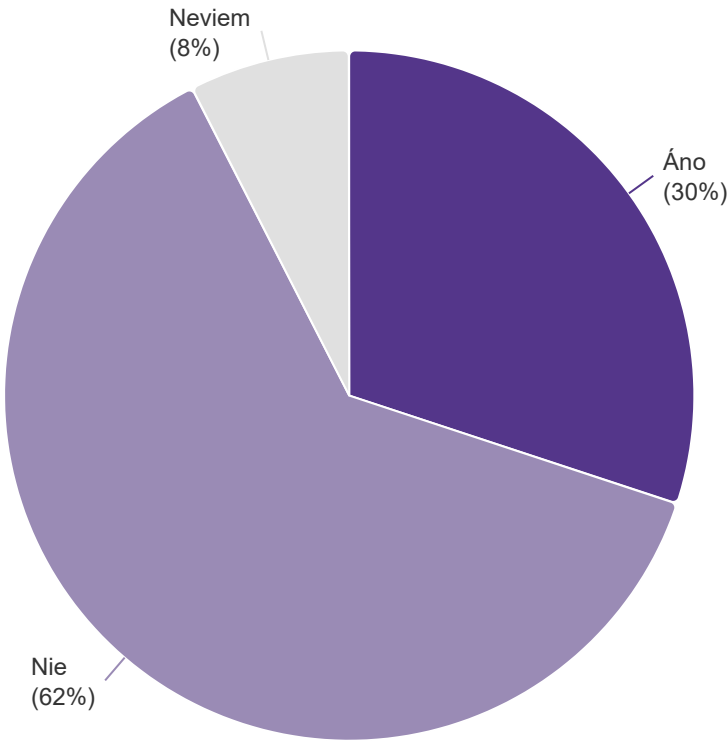
V ktorej krajini žijete





Ste...	N
Pacient	2 514
Bývalý alebo zotavujúci sa pacient (napr. osoba, ktorá prekonala rakovinu)	53
Rodič osoby žijúcej so zriedkavou chorobou	2 701
Starý rodič osoby, ktorá trpí zriedkavým ochorením	80
Manžel/manželka osoby, ktorá trpí zriedkavým ochorením	93
Ujo/teta osoby, ktorá trpí zriedkavým ochorením	39
Súrodeneц osoby žijúcej so zriedkavou chorobou	49
Iné, uveďte konkrétne	40
TOTAL	5 569

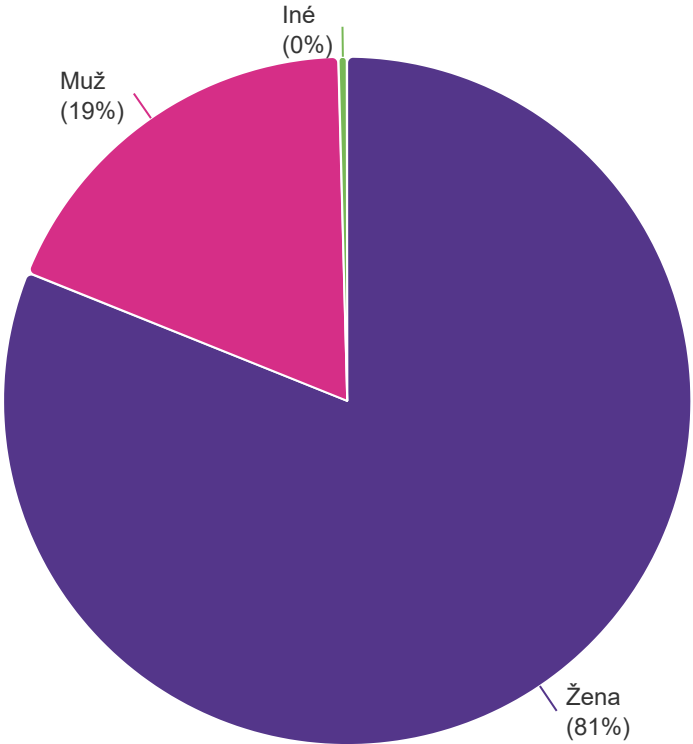
Ste zástupcom pacientov, t. j. podieľate sa na aktivitách v oblasti vytvárania politík na podporu riešení súvisiacich so zriedkavými chorobami?



Ste zástupcom pacientov, t. j. podieľate sa na aktivitách v oblasti vytvárania politík na podporu riešení súvisiacich so zriedkavými chorobami?

	N
Áno	1 675
Nie	3 475
Neviem	419
TOTAL	5 569

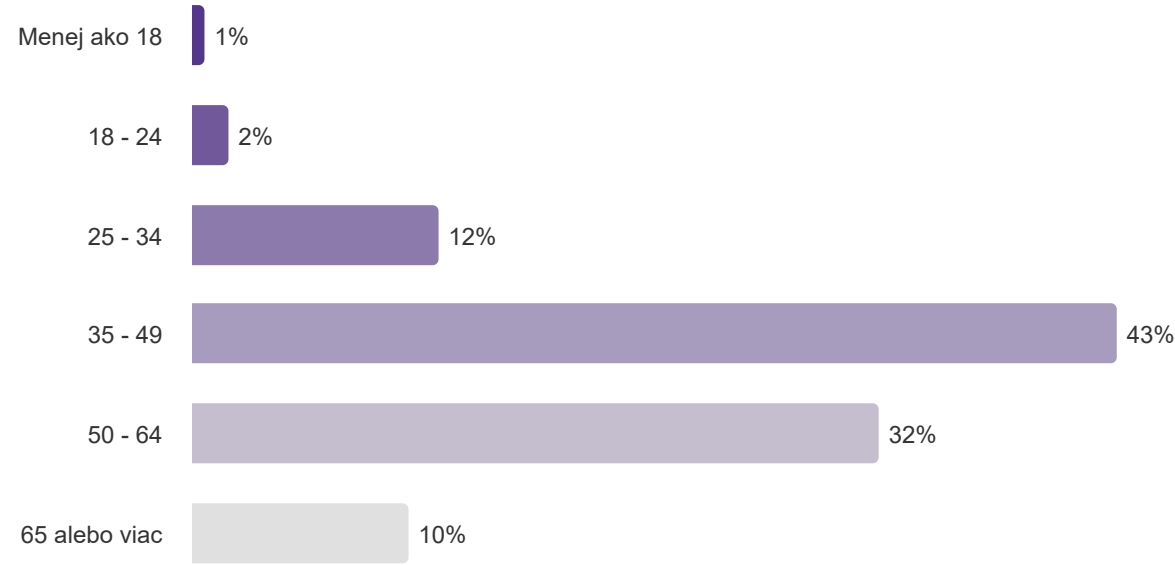
Ste:



Ste:

	N
Žena	4 235
Muž	967
Iné	21
TOTAL	5 223

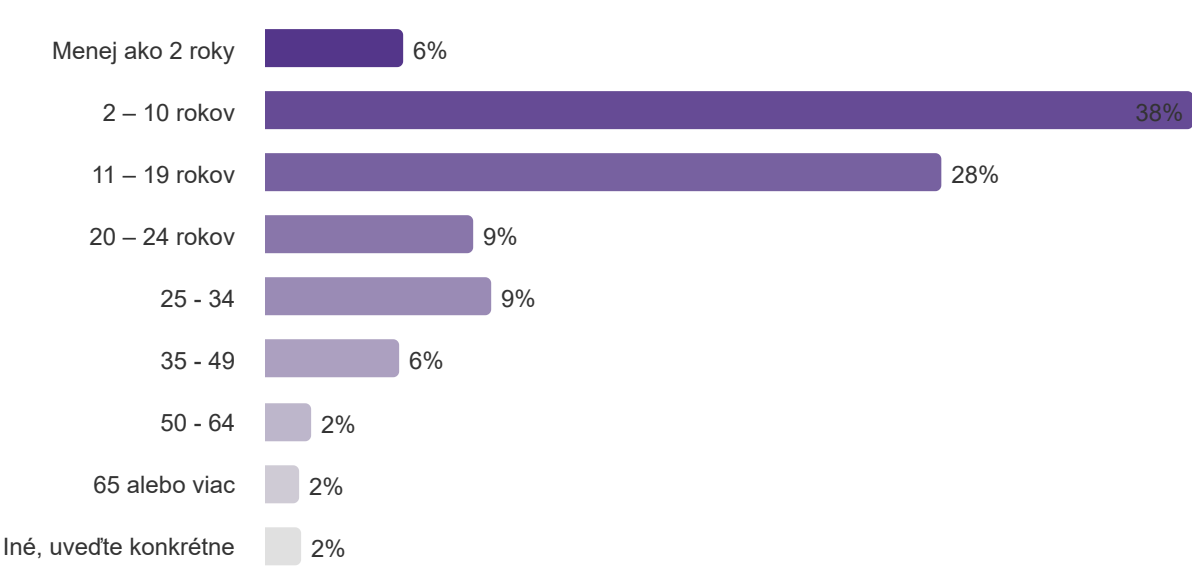
Koľko máš rokov?



Koľko máš rokov?

	N
Menej ako 18	35
18 - 24	92
25 - 34	590
35 - 49	2 206
50 - 64	1 640
65 alebo viac	518
TOTAL	5 081

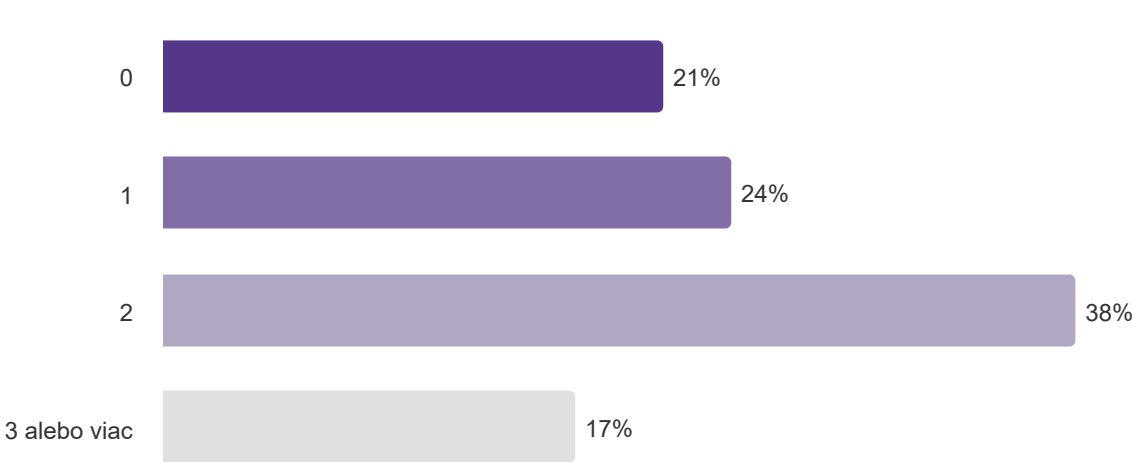
Aká stará je osoba postihnutá zriedkavou chorobou?



Aká stará je osoba postihnutá zriedkavou chorobou?

	N
Menej ako 2 roky	157
2 – 10 rokov	1 040
11 – 19 rokov	758
20 – 24 rokov	235
25 - 34	255
35 - 49	152
50 - 64	53
65 alebo viac	41
Iné, uveďte konkrétne	42
TOTAL	2 733

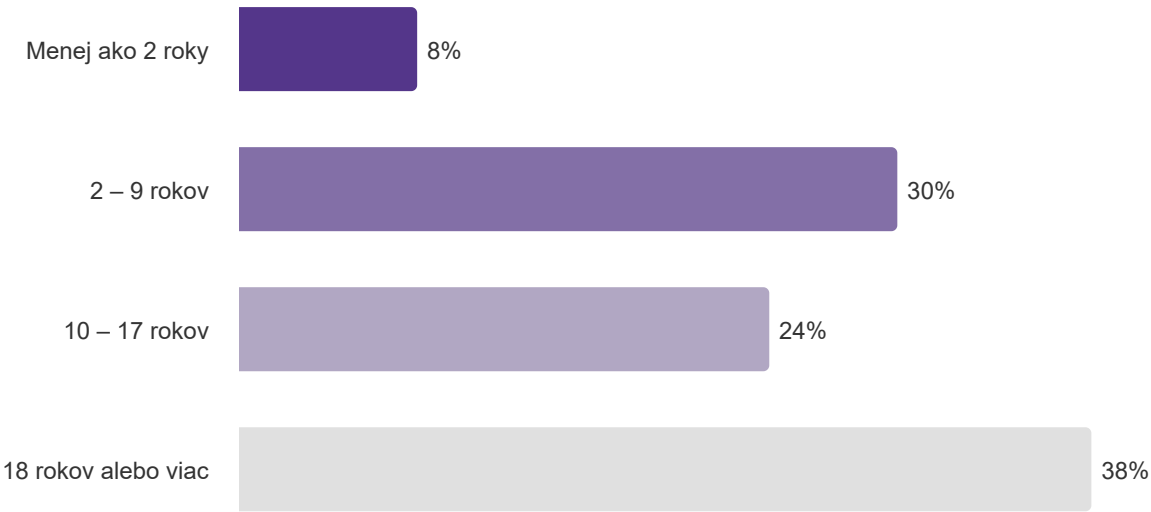
Koľko máte detí?



Koľko máte detí?

	N
	1 059
1	1 203
2	1 932
3 alebo viac	876
TOTAL	5 070

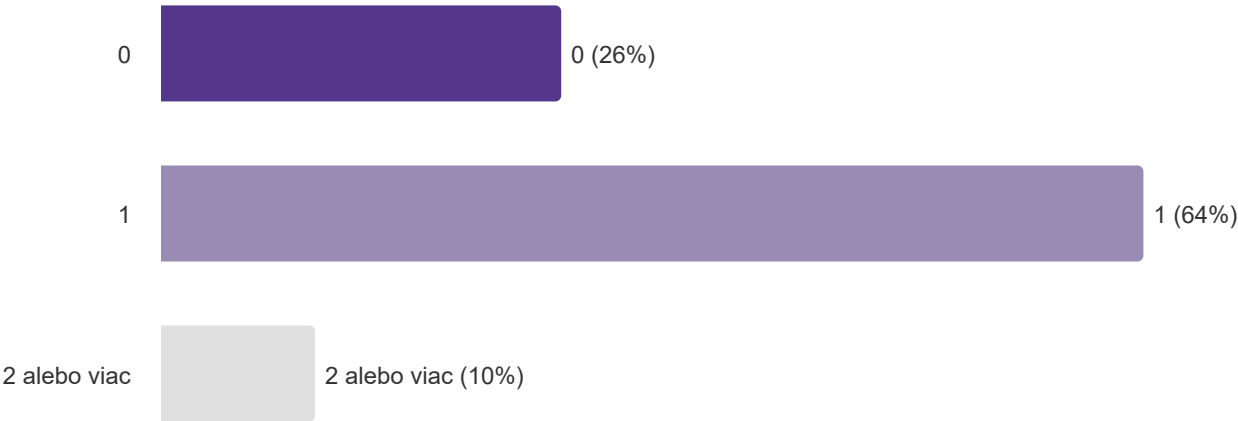
Koľko rokov má vaše najmladšie dieťa?



Koľko rokov má vaše najmladšie dieťa?

	N
Menej ako 2 roky	324
2 – 9 rokov	1 189
10 – 17 rokov	959
18 rokov alebo viac	1 538
TOTAL	4 010

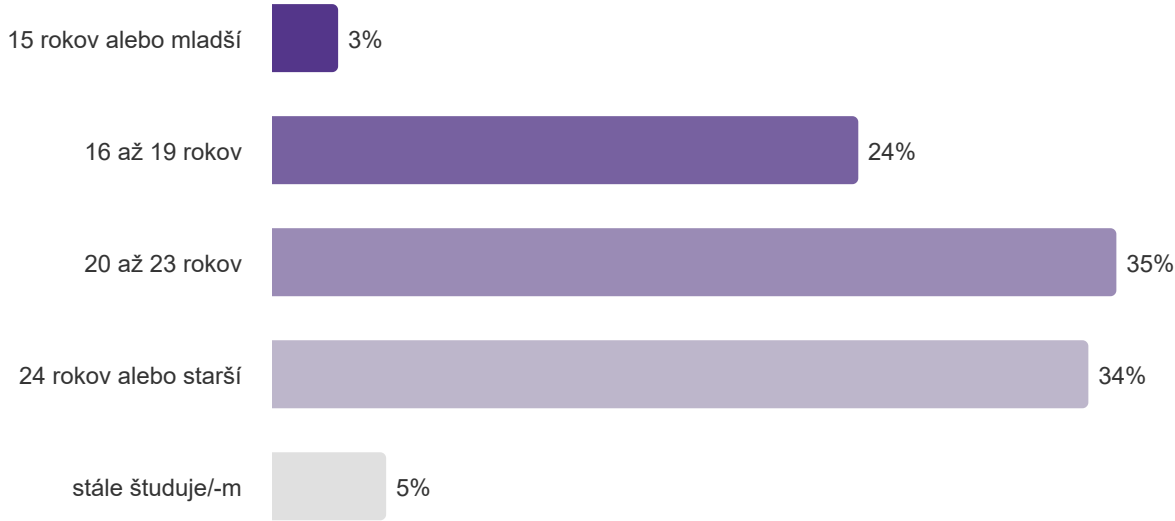
Koľko máte detí so zriedkavou chorobou?



Koľko máte detí so zriedkavou chorobou?

	N
	1 045
1	2 560
2 alebo viac	405
TOTAL	4 010

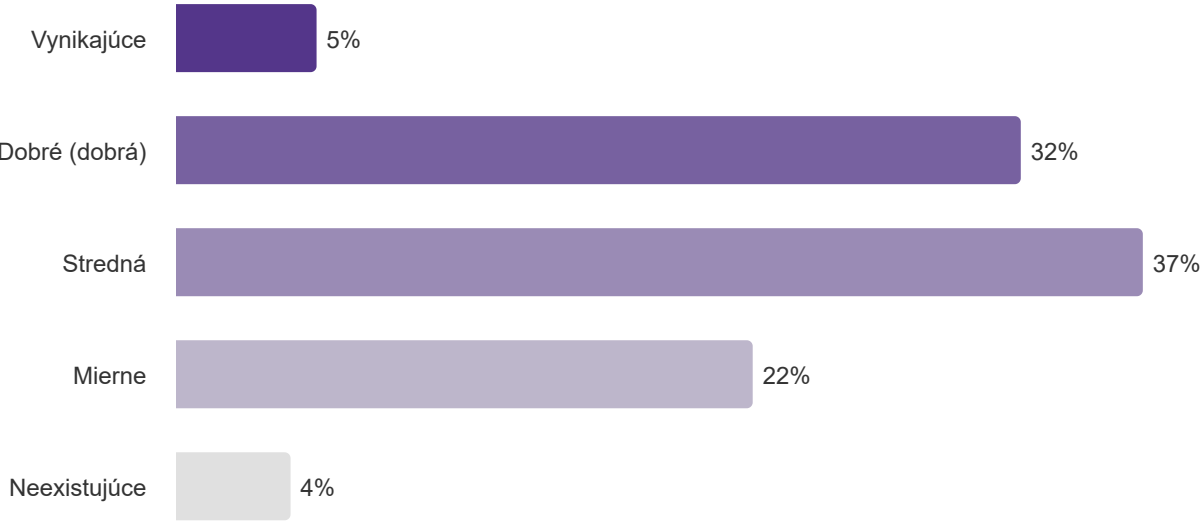
Koľko ste mali rokov, keď ste ukončili Vaše vzdelanie? Máme na mysli riadne, denné štúdium.



Koľko ste mali rokov, keď ste ukončili Vaše vzdelanie? Máme na mysli riadne, denné štúdium.

	N
15 rokov alebo mladší	142
16 až 19 rokov	1 222
20 až 23 rokov	1 757
24 rokov alebo starší	1 699
stále študuje/-m	243
TOTAL	5 063

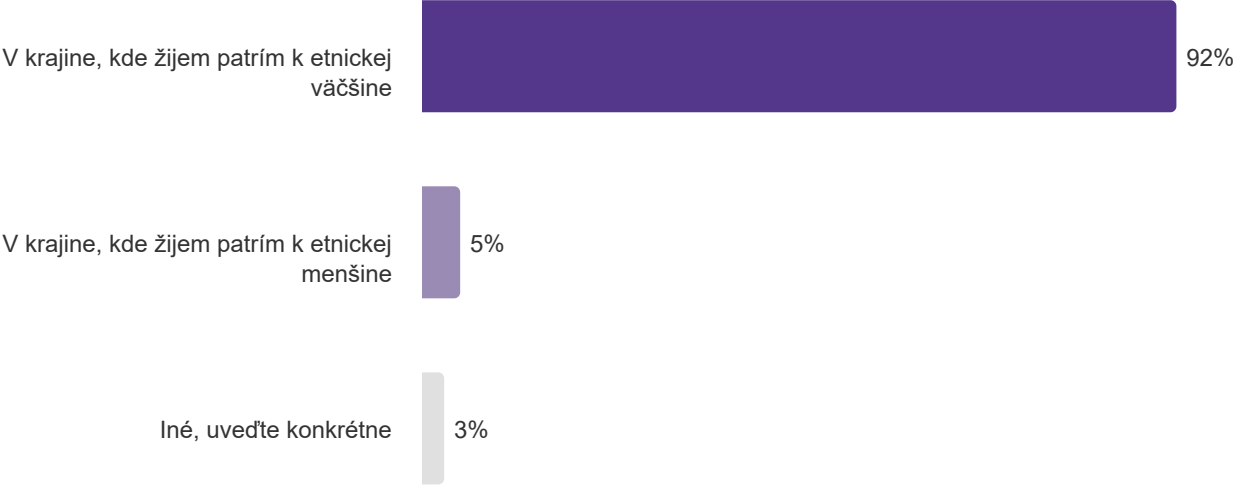
Ako by ste opísali svoje znalosti z genetiky?



Ako by ste opísali svoje znalosti z genetiky?

	N
Vynikajúce	270
Dobré (dobrá)	1 618
Stredná	1 850
Mierne	1 105
Neexistujúce	220
TOTAL	5 063

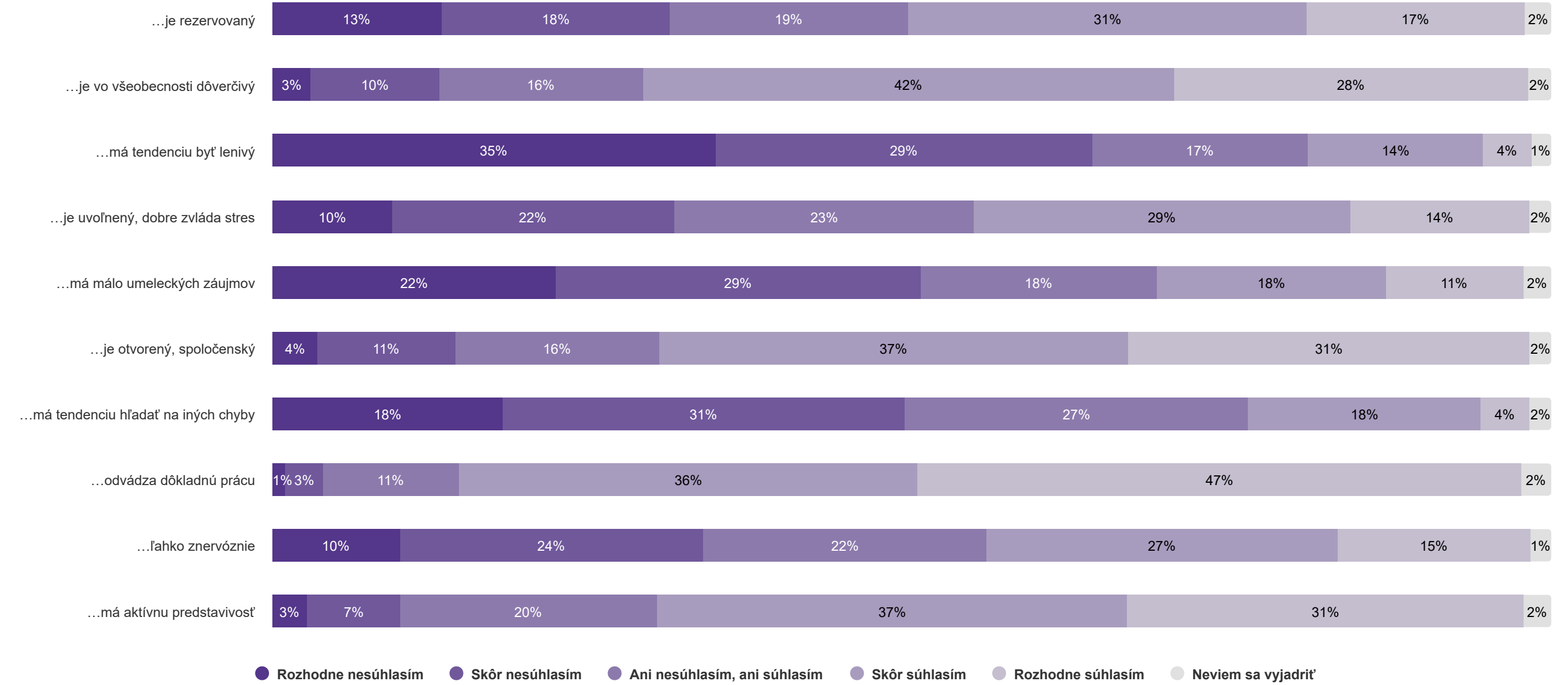
Ako by ste sa najlepšie opísali?



Ako by ste sa najlepšie opísali?

	N
V krajine, kde žijem patrím k etnickej väčšine	4 217
V krajine, kde žijem patrím k etnickej menšine	224
Iné, uveďte konkrétne	139
TOTAL	4 580

Ďalšie otázky o vás. Vďaka týmto informáciám budeme schopní vykonať hlbšiu analýzu údajov. Vidím sa ako niekto, kto:



Ďalšie otázky o vás. Vďaka týmto informáciám budeme schopní vykonať hlbšiu analýzu údajov. Vidím sa ako niekto, kto:

	ROZHODNE NESÚHLASÍM	SKÖR NESÚHLASÍM	ANI NESÚHLASÍM, ANI SÚHLASÍM	SKÖR SÚHLASÍM	ROZHODNE SÚHLASÍM	NEVIEM SA VYJADRIŤ	TOTAL
...je rezervovaný	680	905	946	1 585	867	101	5 084
...je vo všeobecnosti dôverčivý	156	514	811	2 110	1 406	87	5 084
...má tendenciu byť lenivý	1 769	1 495	857	699	193	71	5 084
...je uvoľnený, dobre zvláda stres	483	1 119	1 193	1 496	712	81	5 084
...má málo umeleckých záujmov	1 132	1 449	940	913	544	106	5 084
...je otvorený, spoločenský	183	551	810	1 862	1 594	84	5 084
...má tendenciu hľadať na iných chyby	922	1 595	1 368	921	196	81	5 083
...odvádza dôkladnú prácu	56	150	542	1 823	2 396	116	5 083
...ľahko znervóznie	514	1 202	1 129	1 397	765	76	5 083
...má aktívnu predstavivosť	144	370	1 020	1 868	1 576	105	5 083

Vyberte vetu, ktorá najlepšie vystihuje vašu situáciu alebo situáciu osoby, na ktorej vám záleží:

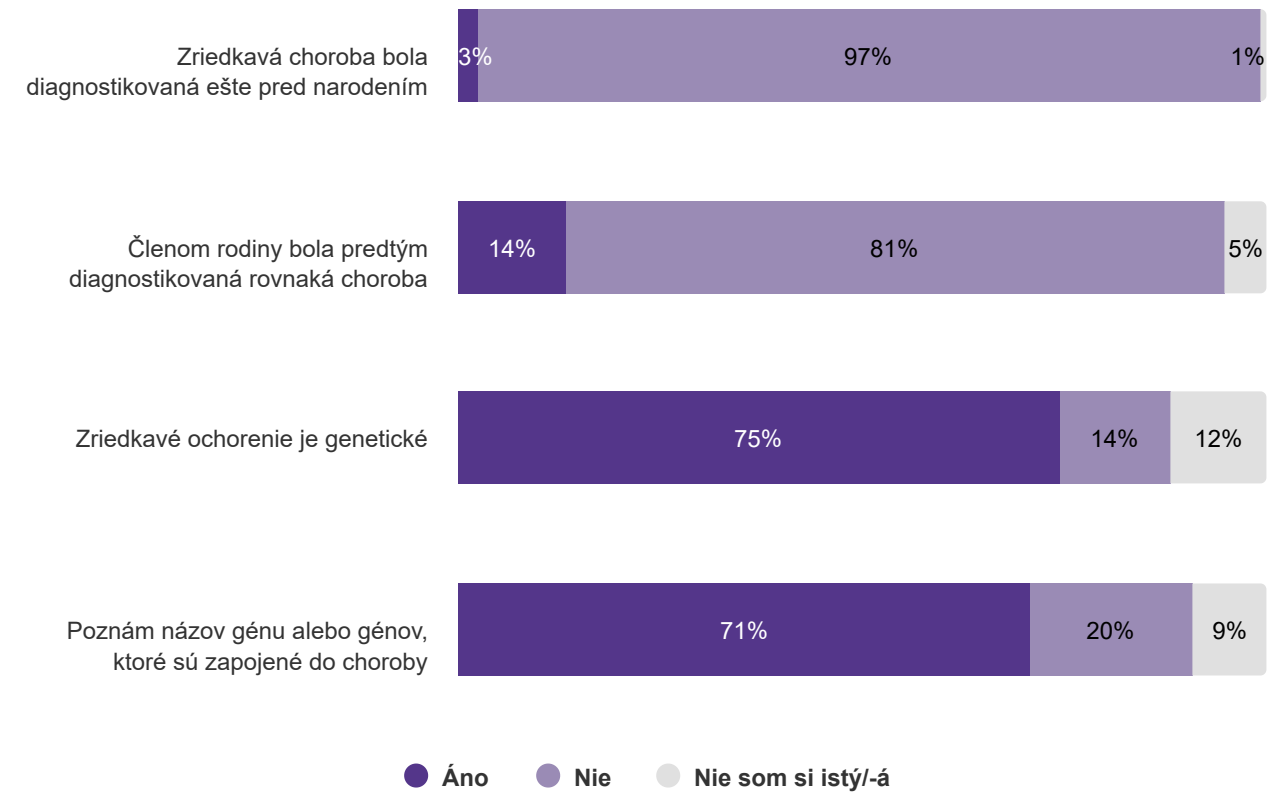


Vyberte vetu, ktorá najlepšie vystihuje vašu situáciu alebo situáciu osoby, na ktorej vám záleží:

	N
Poznám NÁZOV zriedkavej choroby, syndrómu alebo malformácie a tento zdravotný problém bol POTVRDENÝ príslušnými genetickými, klinickými, zobrazovacími, molekulárnymi alebo biochemickými vyšetreniami (napr. biopsiou, vyšetrením krvi alebo moču)	4 984
Poznám NÁZOV zriedkavej choroby, syndrómu alebo malformácie, ale tento zdravotný problém zatiaľ NEBOL potvrdený príslušnými genetickými, klinickými, zobrazovacími, molekulárnymi alebo biochemickými vyšetreniami	258
Mám iba ČIASTOČNÉ informácie o názve zriedkavej choroby alebo príslušného génu alebo type ochorenia	110
Viem, že choroba je zriedkavá, ale názov ani príčina NEBOLI ZISTENÉ	195
Iné, uveďte konkrétne	22
TOTAL	5 569

Poznámka: Tieto otázky boli položené len respondentom, ktorí uviedli, že zriedkavé ochorenie bolo diagnostikované.Posledná položka bola položená len tým, ktorí uviedli, že zriedkavé choroby sú genetické.

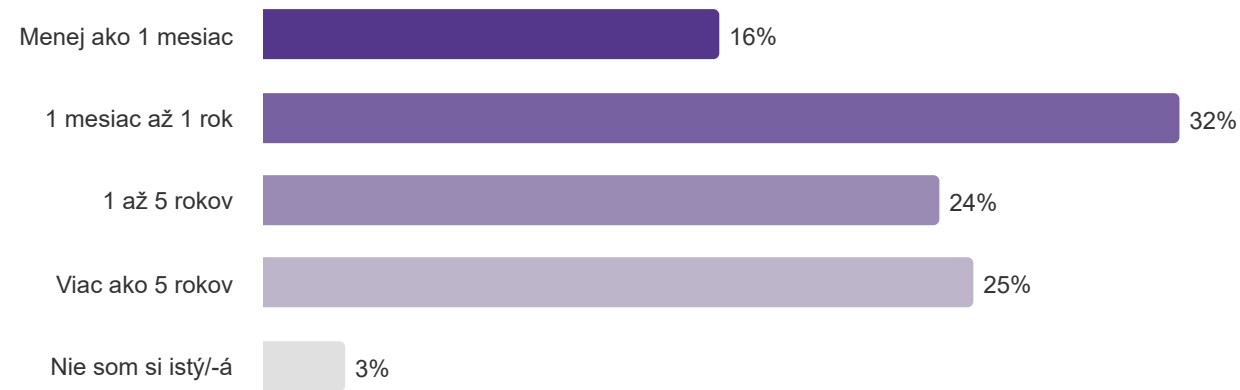
Vzt'ahujú sa nasledujúce vety na vašu situáciu?



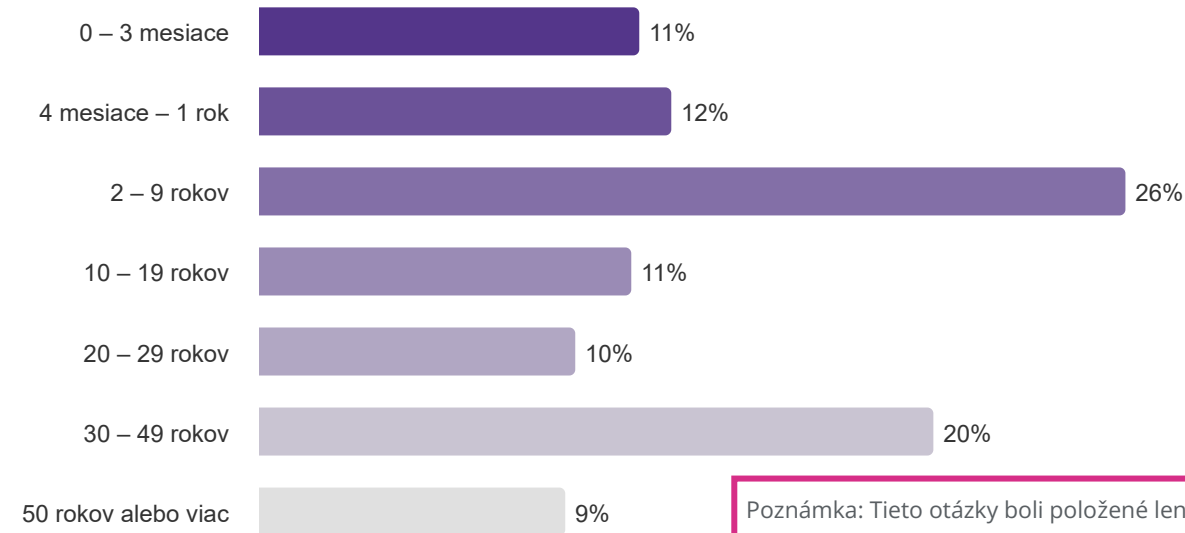
Vzt'ahujú sa nasledujúce vety na vašu situáciu?

	ANO	NIE	NIE SOM SI ISTÝ/-Á	TOTAL
Zriedková choroba bola diagnostikovaná ešte pred narodením	149	5 139	32	5 320
Členom rodiny bola predtým diagnostikovaná rovnaká choroba	725	4 329	266	5 320
Zriedkové ochorenie je genetické	3 981	725	614	5 320
Poznám názov génu alebo génov, ktoré sú zapojené do choroby	3 261	927	406	4 594

Ako dlho trvalo od 1. stretnutia s lekárom, kým bola diagnóza potvrdená vhodnými genetickými, klinickými, lekárskymi zobrazovacími, molekulárnymi alebo biochemickými vyšetreniami (napr. biopsiou, testom krvi alebo moču)?



V akom ste boli veku, keď bola diagnóza potvrdená?



Poznámka: Tieto otázky boli položené len respondentom, ktorí uviedli, že zriedkavé ochorenie bolo diagnostikované.

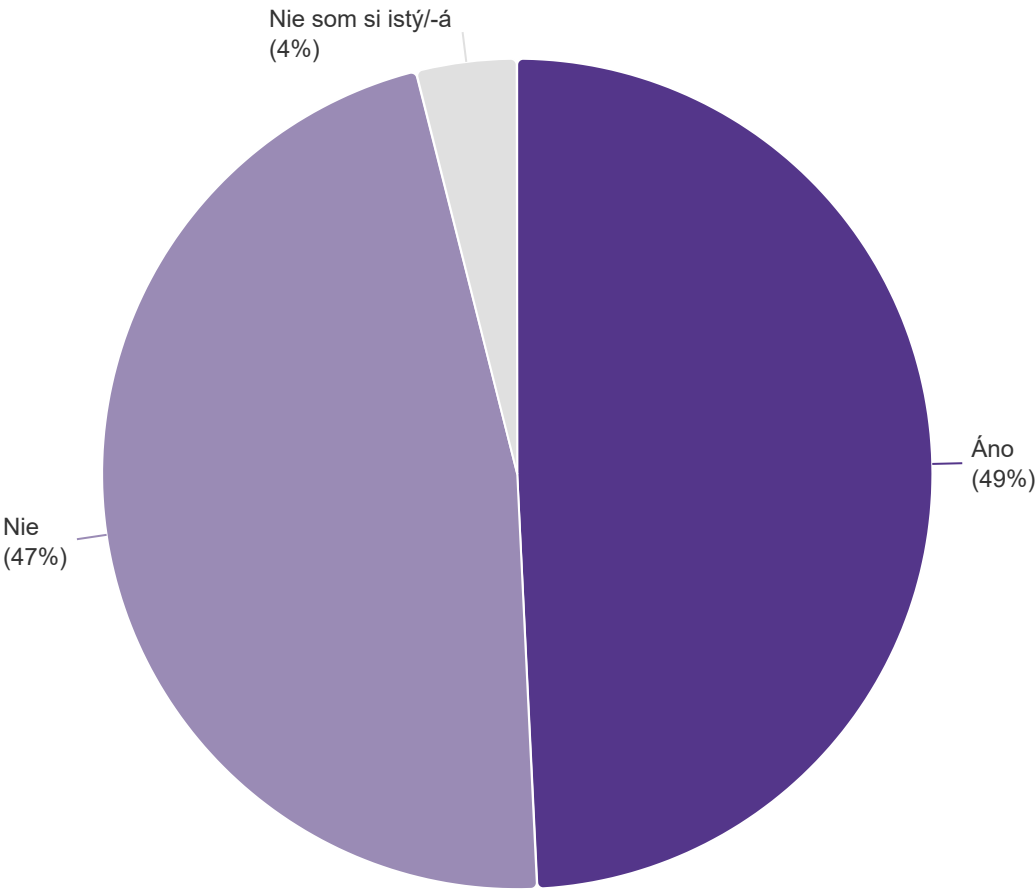
Ako dlho trvalo od 1. stretnutia s lekárom, kým bola diagnóza potvrdená vhodnými genetickými, klinickými, lekárskymi zobrazovacími, molekulárnymi alebo biochemickými vyšetreniami (napr. biopsiou, testom krvi alebo moču)?

	N
Menej ako 1 mesiac	825
1 mesiac až 1 rok	1 655
1 až 5 rokov	1 222
Viac ako 5 rokov	1 284
Nie som si istý/-á	152
TOTAL	5 138

V akom ste boli veku, keď bola diagnóza potvrdená?

	N
0 – 3 mesiace	587
4 mesiace – 1 rok	638
2 – 9 rokov	1 335
10 – 19 rokov	574
20 – 29 rokov	489
30 – 49 rokov	1 040
50 rokov alebo viac	474
TOTAL	5 137

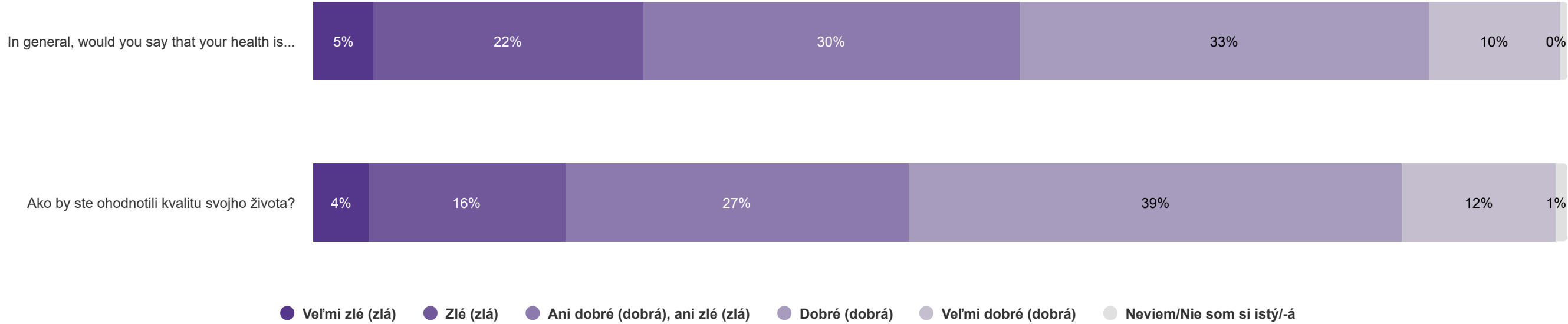
Bola zriedkavá choroba diagnostikovaná štandardnými vyšetreniami vykonanými pri pôrode?



Táto otázka bola položená len vtedy, keď boli diagnostikovaní pacienti mladší ako 3 mesiace.

Bola zriedkavá choroba diagnostikovaná štandardnými vyšetreniami vykonanými pri pôrode?

	N
Áno	289
Nie	275
Nie som si istý/-á	23
TOTAL	587



	VEĽMI ZLÉ (ZLÁ)	ZLÉ (ZLÁ)	ANI DOBRÉ (DOBRÁ), ANI ZLÉ (ZLÁ)	DOBRÉ (DOBRÁ)	VEĽMI DOBRÉ (DOBRÁ)	NEVIEM/NIE SOM SI ISTÝ/-Á	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1 200	1 667	1 822	579	27	5 569
Ako by ste ohodnotili kvalitu svojho života?	250	875	1 524	2 191	683	46	5 569

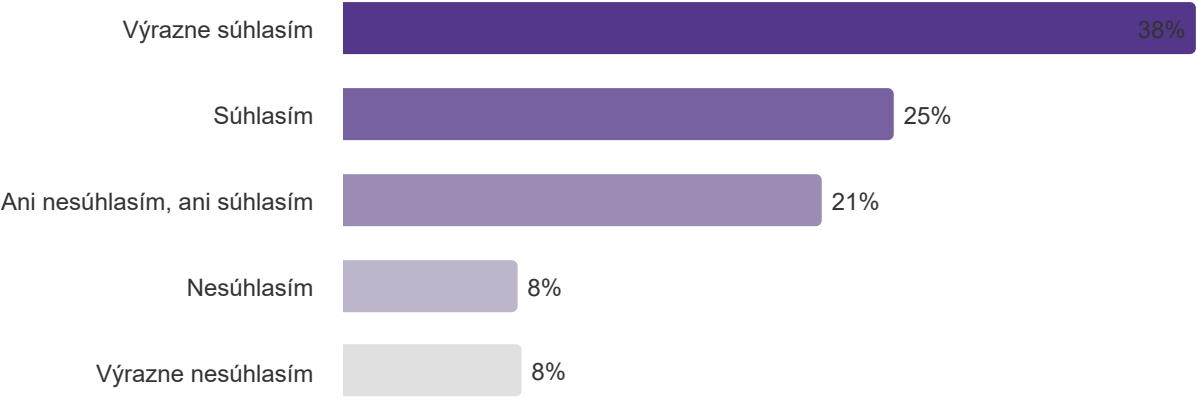
...chcel/-a by som byť diagnostikovaný/-á PRI NARODENÍ

	N
Výrazne súhlasím	965
Súhlasím	624
Ani nesúhlasím, ani súhlasím	542
Nesúhlasím	199
Výrazne nesúhlasím	204
TOTAL	2 534

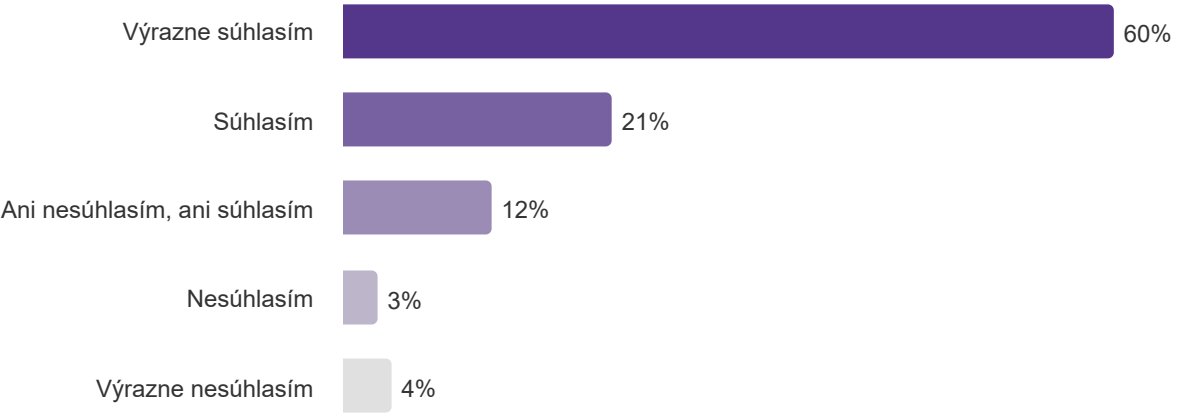
...bol(a) by som rád(a), keby osoba, o ktorú sa starám, bola diagnostikovaná PRI NARODENÍ

	N
Výrazne súhlasím	1 812
Súhlasím	634
Ani nesúhlasím, ani súhlasím	354
Nesúhlasím	86
Výrazne nesúhlasím	116
TOTAL	3 002

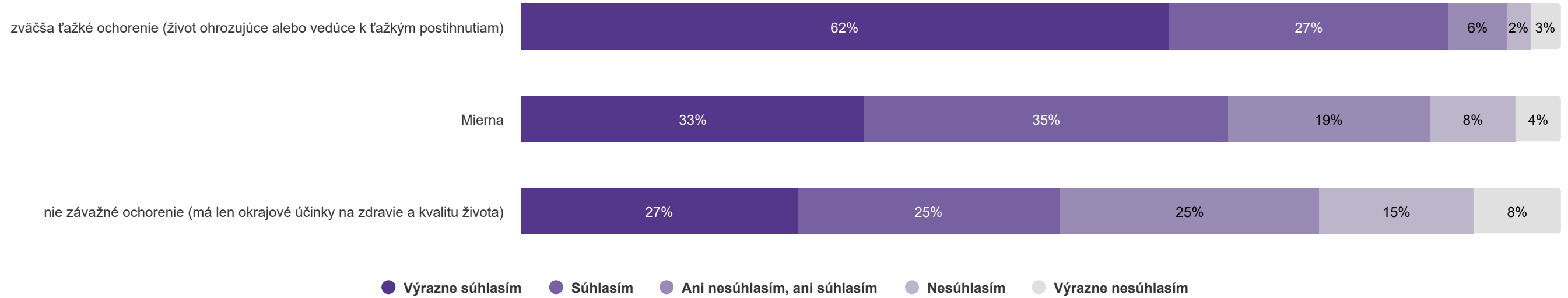
...chcel/-a by som byť diagnostikovaný/-á PRI NARODENÍ



...bol(a) by som rád(a), keby osoba, o ktorú sa starám, bola diagnostikovaná PRI NARODENÍ



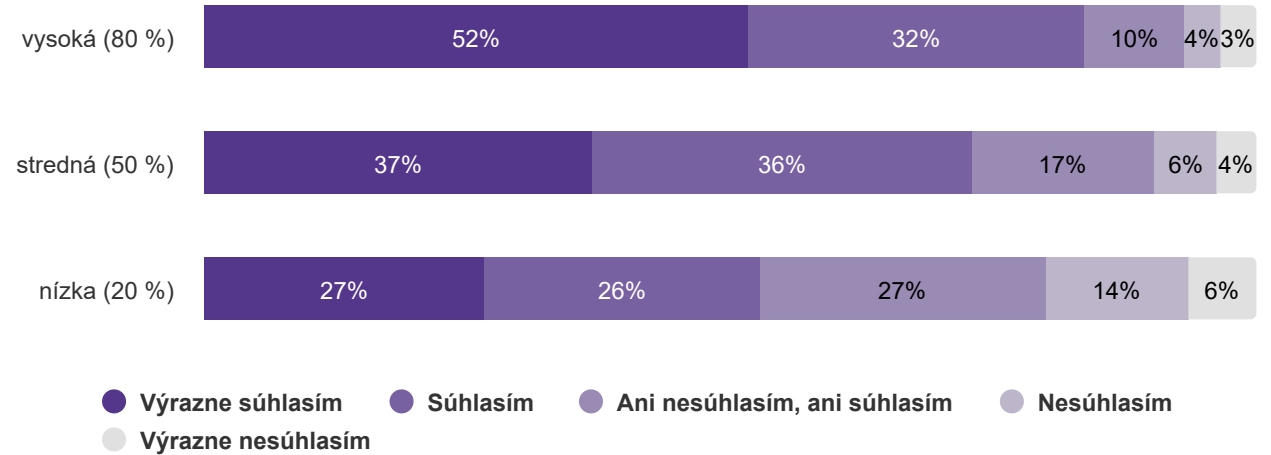
Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE ide o:



Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE ide o:

	VÝRAZNE SÚHLASÍM	SÚHLASÍM	ANI NESÚHLASÍM, ANI SÚHLASÍM	NESÚHLASÍM	VÝRAZNE NESÚHLASÍM	TOTAL
zväčša ťažké ochorenie (život ohrozujúce alebo vedúce k ťažkým postihnutiam)	3 475	1 502	308	126	158	5 569
Mierna	1 844	1 953	1 076	459	237	5 569
nie závažné ochorenie (má len okrajové účinky na zdravie a kvalitu života)	1 490	1 407	1 386	824	462	5 569

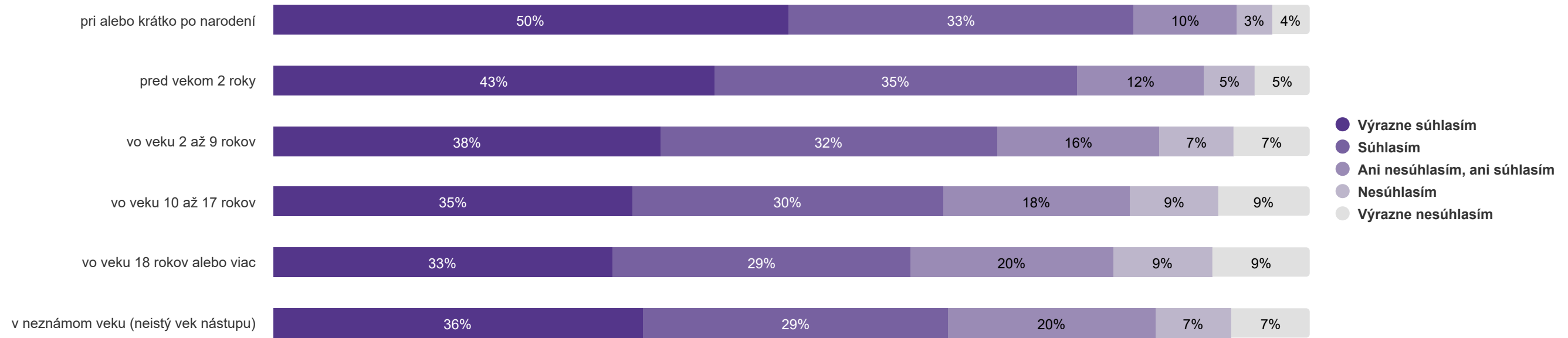
Pri skriningu choroby existuje šanca, že sa choroba nerozvinie, aj keď je test pozitívny. Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE ak je test pozitívny, šanca, že sa choroba skutočne objaví, je:



Pri skriningu choroby existuje šanca, že sa choroba nerozvinie, aj keď je test pozitívny. Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE ak je test pozitívny, šanca, že sa choroba skutočne objaví, je:

	SÚHLASÍM	VÝRAZNE SÚHLASÍM	ANI NESÚHLA... ANI SÚHLASÍM	NESÚHLA...	VÝRAZNE NESÚHLA...	TOTAL
vysoká (80 %)	1 779	2 886	532	196	176	5 569
stredná (50 %)	2 005	2 067	972	329	196	5 569
nízka (20 %)	1 454	1 495	1 514	757	349	5 569

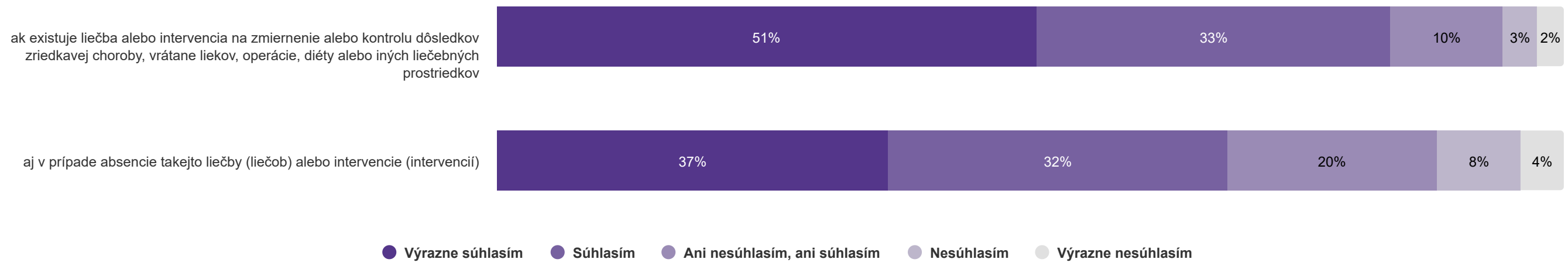
Chorobu možno diagnostikovať pri narodení, ale prejaví sa až neskôr v živote. Podľa vášho názoru by sa mal skríning na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE prvé príznaky sa zvyčajne objavia:



Chorobu možno diagnostikovať pri narodení, ale prejaví sa až neskôr v živote. Podľa vášho názoru by sa mal skríning na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE prvé príznaky sa zvyčajne objavia:

	VÝRAZNE SÚHLASÍM	SÚHLASÍM	ANI NESÚHLASÍM, ANI SÚHLASÍM	NESÚHLASÍM	VÝRAZNE NESÚHLASÍM	TOTAL
pri alebo krátko po narodení	2 778	1 854	552	190	195	5 569
pred vekom 2 roky	2 380	1 944	685	268	292	5 569
vo veku 2 až 9 rokov	2 090	1 808	873	392	406	5 569
vo veku 10 až 17 rokov	1 934	1 672	1 006	474	483	5 569
vo veku 18 rokov alebo viac	1 826	1 603	1 095	529	516	5 569
v neznámom veku (neistý vek nástupu)	1 995	1 637	1 115	406	416	5 569

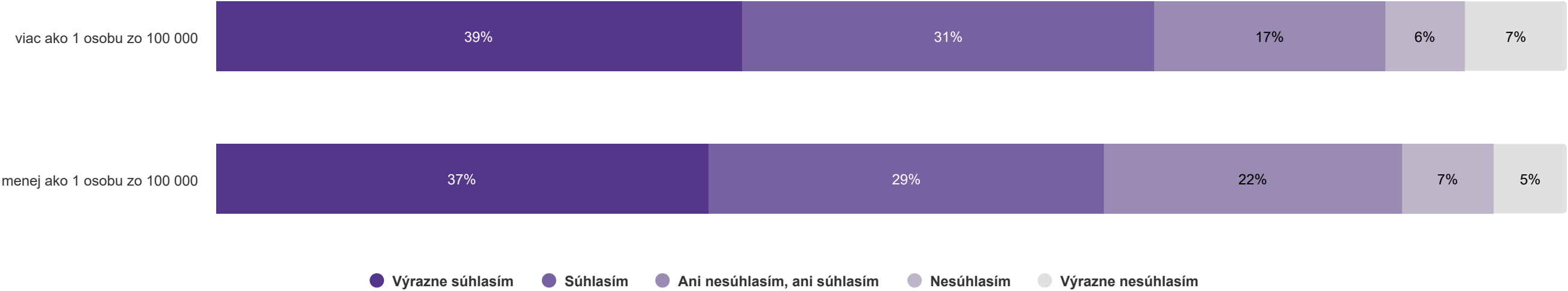
Nasledujúce otázky sa budú týkať vášho názoru na používanie vyšetrení na skrining AKÉHOKOL'VEK ZRIEDKAVÉHO OCHORENIA pri pôrode. Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode:



Nasledujúce otázky sa budú týkať vášho názoru na používanie vyšetrení na skrining AKÉHOKOL'VEK ZRIEDKAVÉHO OCHORENIA pri pôrode. Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode:

	VÝRAZNE SÚHLASÍM	SÚHLASÍM	ANI NESÚHLASÍM, ANI SÚHLASÍM	NESÚHLASÍM	VÝRAZNE NESÚHLASÍM	TOTAL
ak existuje liečba alebo intervencia na zmiernenie alebo kontrolu dôsledkov zriedkavej choroby, vrátane liekov, operácie, diéty alebo iných liečebných prostriedkov	2 825	1 846	584	178	136	5 569
aj v prípade absencie takejto liečby (liečob) alebo intervencie (intervencií)	2 047	1 776	1 090	436	220	5 569

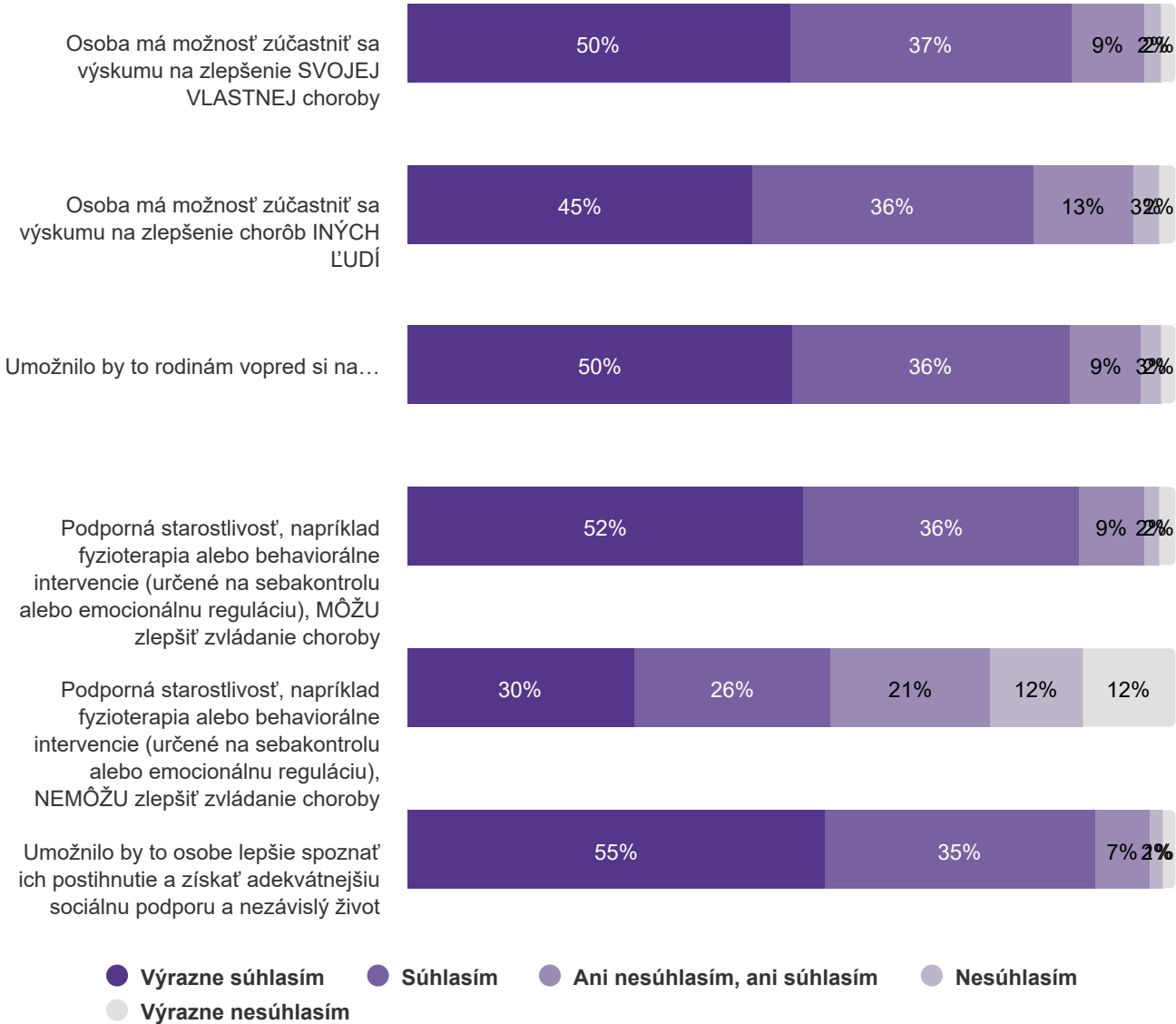
Podľa vášho názoru by sa mal skríning na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE ovplyvňuje:



Podľa vášho názoru by sa mal skríning na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode ZA PREDPOKLADU, ŽE ovplyvňuje:

	VÝRAZNE SÚHLASÍM	SÚHLASÍM	ANI NESÚHLASÍM, ANI SÚHLASÍM	NESÚHLASÍM	VÝRAZNE NESÚHLASÍM	TOTAL
viac ako 1 osobu zo 100 000	2 172	1 703	953	328	413	5 569
menej ako 1 osobu zo 100 000	2 036	1 631	1 232	375	295	5 569

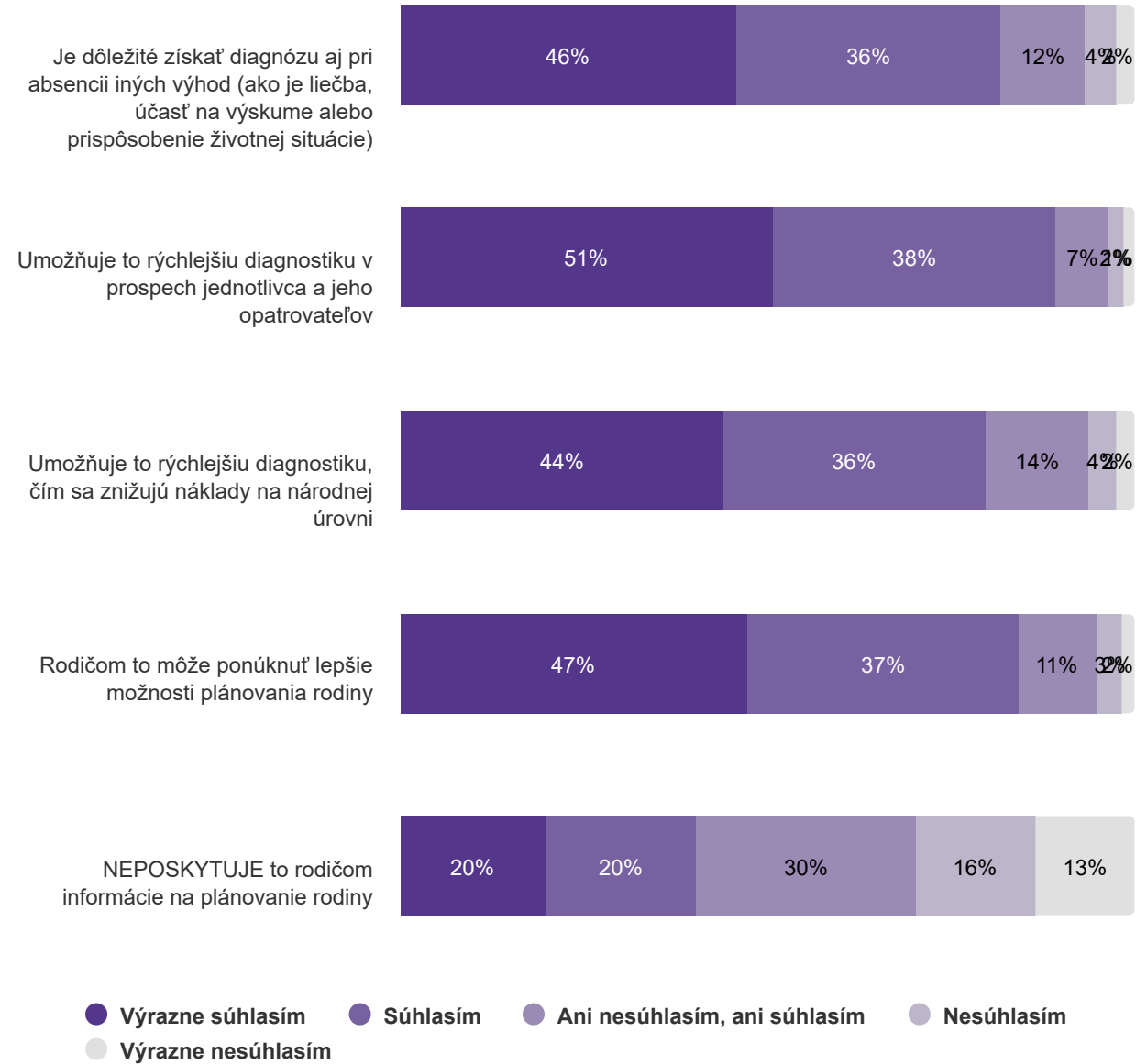
Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode, AK NEEEXISTUJE ŽIADNA LIEČBA A:



Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode, AK NEEEXISTUJE ŽIADNA LIEČBA A:

	VÝRAZ... SÚHLA...	SÚHLA...	ANI NESÚH... ANI SÚHLA...	NESÚH...	VÝRAZ... NESÚH...	TOTAL
Osoba má možnosť zúčastniť sa výskumu na zlepšenie SVOJEJ VLASTNEJ choroby	2 792	2 040	527	123	87	5 569
Osoba má možnosť zúčastniť sa výskumu na zlepšenie chorôb INÝCH ĽUDÍ	2 521	2 030	731	186	101	5 569
Umožnilo by to rodinám vopred si naplánovať alebo urobiť úpravy životného štýlu (napríklad presťahovanie sa do nového domu alebo prispôsobiť domácnosť potrebám osoby so zdravotným postihnutím)	2 809	2 004	515	153	88	5 569
Podporná starostlivosť, napríklad fyzioterapia alebo behaviorálne intervencie (určené na sebakontrolu alebo emocionálnu reguláciu), MÔŽU zlepšiť zvládanie choroby	2 877	2 006	475	112	99	5 569
Podporná starostlivosť, napríklad fyzioterapia alebo behaviorálne intervencie (určené na sebakontrolu alebo emocionálnu reguláciu), NEMÔŽU zlepšiť zvládanie choroby	1 656	1 430	1 155	671	657	5 569
Umožnilo by to osobe lepšie spoznať ich postihnutie a získať adekvátnejšiu	2 045	1 052	207	101	74	5 569

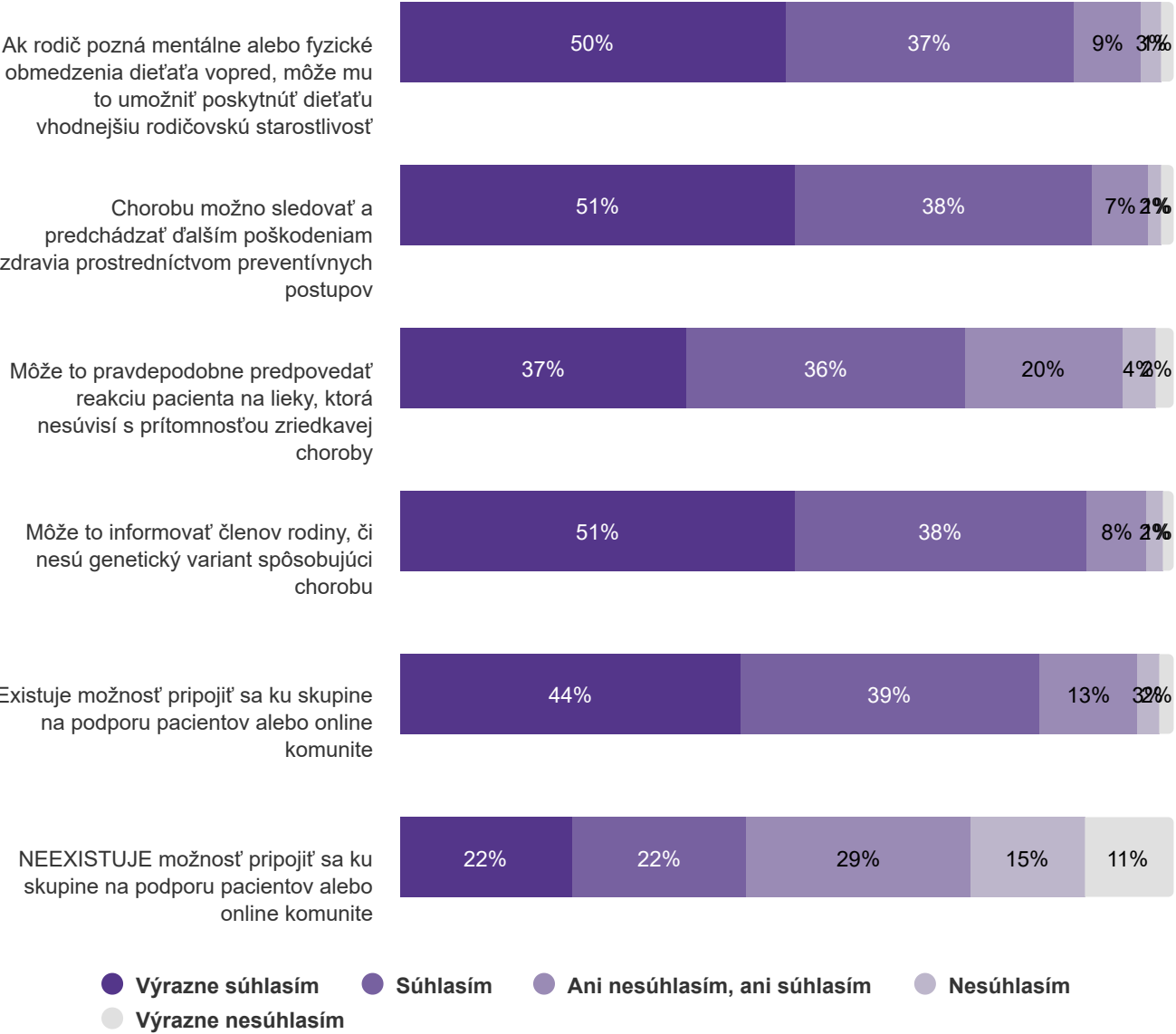
Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode, AK NEEEXISTUJE ŽIADNA LIEČBA A:



Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode, AK NEEEXISTUJE ŽIADNA LIEČBA A:

	VÝRAZNE SÚHLASÍM	SÚHLASÍM	ANI NESÚHL... ANI SÚHLASÍM	NESÚHL...	VÝRAZNE NESÚHL...	TOTAL
Je dôležité získať diagnózu aj pri absencii iných výhod (ako je liečba, účasť na výskume alebo prispôsobenie životnej situácie)	2 565	1 998	646	239	121	5 569
Umožňuje to rýchlejšiu diagnostiku v prospech jednotlivca a jeho opatrovateľov	2 845	2 141	397	116	70	5 569
Umožňuje to rýchlejšiu diagnostiku, čím sa znižujú náklady na národnej úrovni	2 471	1 991	776	201	130	5 569
Rodičom to môže ponúknuť lepšie možnosti plánovania rodiny	2 641	2 062	606	171	89	5 569
NEPOSKYTUJE to rodičom informácie na plánovanie rodiny	1 117	1 135	1 672	912	733	5 569

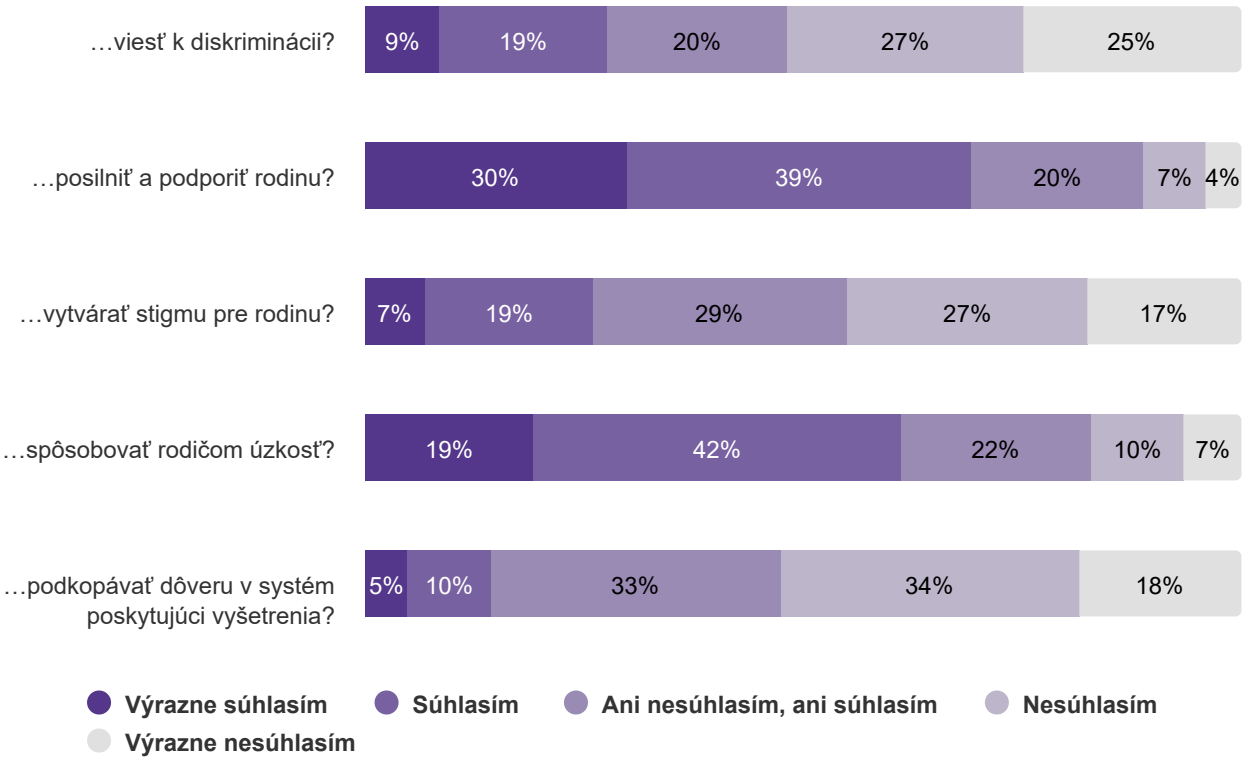
Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOLÍVEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode, AK NEEEXISTUJE ŽIADNA LIEČBA A:



Podľa vášho názoru by sa mal skrining na AKÉKOLÍVEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY vykonávať pri pôrode, AK NEEEXISTUJE ŽIADNA LIEČBA A:

	VÝRAZ... SÚHLA...	SÚHLA...	ANI NESÚH... ANI SÚHLA...	NESÚH...	VÝRAZ... NESÚH...	TOTAL
Ak rodič pozná mentálne alebo fyzické obmedzenia dieťaťa vopred, môže mu to umožniť poskytnúť dieťaťu vhodnejšiu rodičovskú starostlivosť	2 787	2 080	476	154	72	5 569
Chorobu možno sledovať a predchádzať ďalším poškodeniam zdravia prostredníctvom preventívnych postupov	2 858	2 136	411	91	73	5 569
Môže to pravdepodobne predpovedať reakciu pacienta na lieky, ktorá nesúvisí s prítomnosťou zriedkavej choroby	2 068	2 016	1 132	237	116	5 569
Môže to informovať členov rodiny, či nesú genetický variant spôsobujúci chorobu	2 854	2 106	423	120	66	5 569
Existuje možnosť pripojiť sa ku skupine na podporu pacientov alebo online komunite	2 462	2 159	704	152	92	5 569
NEEXISTUJE možnosť pripojiť sa ku skupine na podporu pacientov alebo online komunite	1 253	1 249	1 624	819	624	5 569

Podľa vášho názoru môže skríning na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY pri pôrode:



Podľa vášho názoru môže skríning na AKÉKOL'VEK ZRIEDKAVÉ CHOROBY pri pôrode:

	VÝRAZ... SÚHLA...	SÚHLA...	ANI NESÚH... ANI SÚHLA...	NESÚH...	VÝRAZ... NESÚH...	TOTAL
...viest' k diskriminácii?	482	1 069	1 141	1 505	1 372	5 569
...posilniť a podporiť rodinu?	1 682	2 181	1 101	384	221	5 569
...vytvárať stigma pre rodinu?	388	1 073	1 616	1 522	970	5 569
...spôsobovať rodičom úzkosť?	1 083	2 331	1 216	577	362	5 569
...podkopávať dôveru v systém poskytujúci vyšetrenia?	278	538	1 841	1 893	1 019	5 569

Ďakujem!

V prípade akýchkoľvek otázok kontaktujte tím Rare
Barometer na rare.barometer@eurordis.org