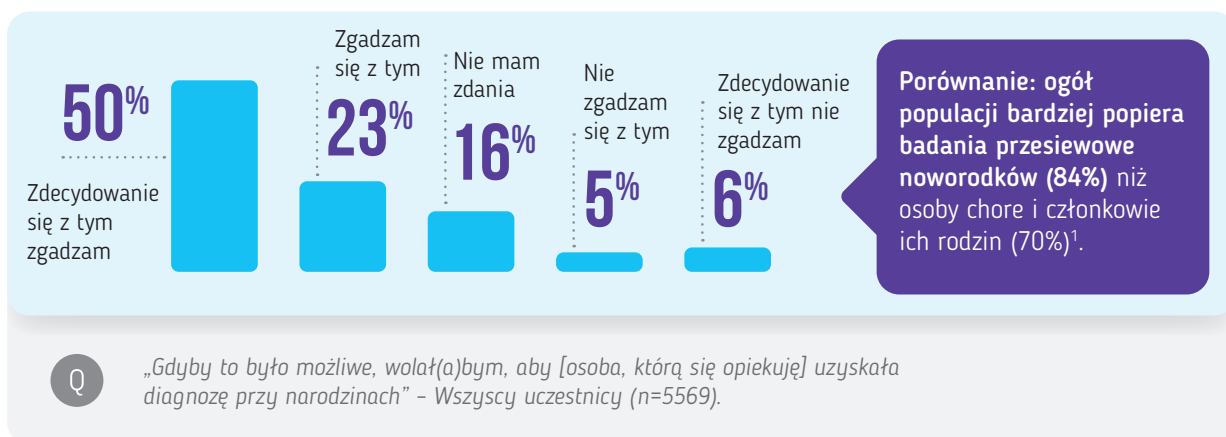


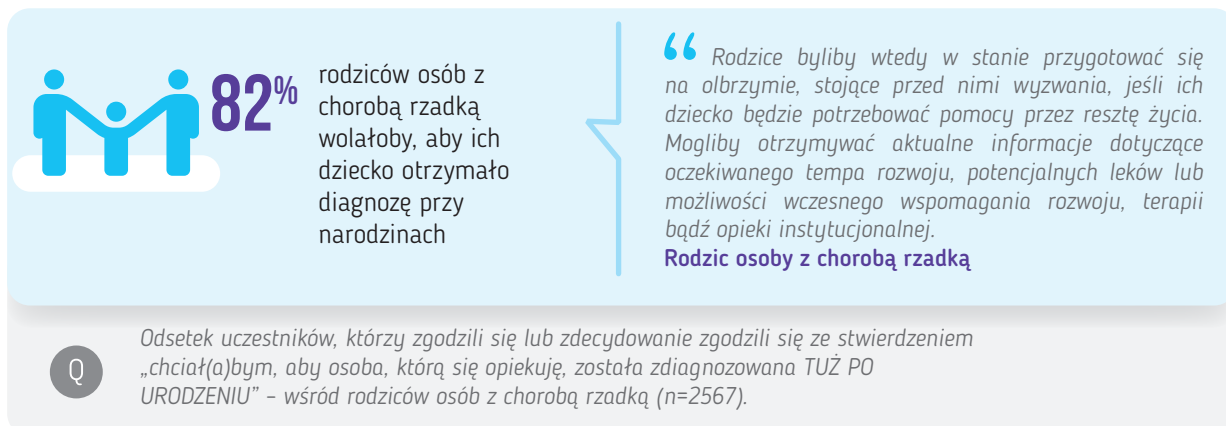
BADANIA PRZESIEWOWE NOWORODKÓW W KIERUNKU CHOROÓB RZADKICH!

W Europie 5569 osób z chorobami rzadkimi i ich bliskich wyraziło swoją opinię na temat badań przesiewowych noworodków w ankiecie Rare Barometer przeprowadzonej pomiędzy 24 maja a 23 lipca 2023 roku..

1 OGROMNA WIĘKSZOŚĆ UCZESTNIKÓW WOLAŁABY, ABY RZADKĄ CHOROBE DIAGNOZOWANO ZARAZ PO PRZYJŚCIU DZIECKA NA ŚWIAT...



2 ... I WIĘCEJ WŚRÓD RODZICÓW OSÓB Z CHOROBA RZADKĄ



¹ Boardman et al. (2017). Newborn genetic screening for spinal muscular atrophy in the UK: The views of the general population. Mol Genet Genomic Med. DOI: [10.1002/mgg3.353](https://doi.org/10.1002/mgg3.353)

3

WIĘKSZOŚĆ OSÓB Z CHOROBA RZADKĄ WOLAŁABY, ABY CHOROBE ZDIAGNOZOWANO PRZY NARODZINACH...



63%

osób z chorobą rzadką wolałoby, aby chorobę zdiagnozowano przy narodzinach



Odsetek uczestników, którzy zgodzili się lub zdecydowanie zgodzili się ze stwierdzeniem „...Chciał(a) bym być zdiagnozowany(-a) tuż po urodzeniu” – wśród osób żyjących z chorobą rzadką (n=2701).

4

SPOŁECZNOŚĆ OSÓB Z CHOROBIAMI RZADKIMI BARDZO WSPIERA BADANIA PRZESIEWOWE NOWORODKÓW W ZAKRESIE WSZYSTKICH RZADKICH CHORÓB

Większość uczestników wspiera badania przesiewowe noworodków w zakresie wszystkich rzadkich chorób, nawet jeżeli sami nie chcieliby, aby ich choroba rzadka została zdiagnozowana przy narodzinach.

90%

respondentów uważa, że należy przeprowadzić badania przesiewowe w kierunku każdej choroby rzadkiej, jeżeli:



pozwała to na szybszą diagnozę, z korzyścią dla danej osoby i jej opiekunów rodzinnych;



sprawia, że osoba z chorobą rzadką może liczyć na lepszą świadomość jej niepełnosprawności w otoczeniu, lepsze wsparcie społeczne i możliwość samodzielnej egzystencji;



pozwała to na kontrolowanie przebiegu choroby i uniknięcie uszczerbku na zdrowiu dzięki profilaktyce.

Porównanie: 95% ogólnej populacji zgodziło się, że badania powinny być dostępne dla rodziców, którzy sobie tego życzą, nawet jeżeli respondenci odmówiliby takiego badania w przypadku swojego nowonarodzonego dziecka (około 85% osób podało, że prawdopodobnie lub na pewno zgodziłyby się na testy w kierunku chorób rzadkich u swoich nowonarodzonych dzieci)².



Odsetek uczestników, którzy zgodzili się lub zdecydowanie zgodzili się ze twierdzeniem, że ‘czy twoim zdaniem należy wykonywać badania przesiewowe w kierunku jakiegokolwiek rzadkiej choroby tuż po urodzeniu, jeśli nie istnieją metody jej leczenia oraz:’ – all participants (n=5,569).

² Etchegary et al. (2012) Interest in newborn genetic testing: a survey of prospective parents and the general public. *Genet Test Mol Biomarkers*. DOI: 10.1089/gtmb.2011.0221

DZIEKUJEMY

wszystkim osobom z chorobami rzadkimi, które wzięły udział w ankiecie, a także partnerom w projekcie Rare Barometer oraz Screen4Care!