

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 Rare Barometer sau adăugați sigla Rare Barometer 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** (paginile 3-12)
2. **Voința respondenților ca boala lor rară să fi fost diagnosticată la naștere** (paginile 13-24)
3. **Opinia respondenților cu privire la screening-ul nou-născuților pentru toate bolile rare** (paginile 25-41)

MAI MULTE LA SONDAJ

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

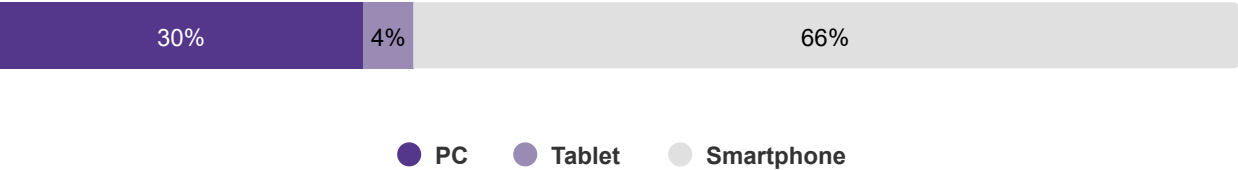
Rezultatele cheie sunt disponibile în fișele informative: tiny.cc/RB_NBS

Chestionar original: tiny.cc/RB_NBS_questionnaire

Numărul de respondenți

5.569

Dispozitivul folosit pentru a răspunde



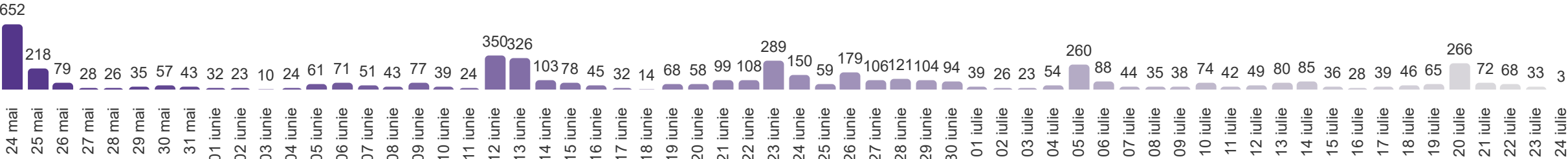
Numărul mediu de minute pentru completarea chestionarului

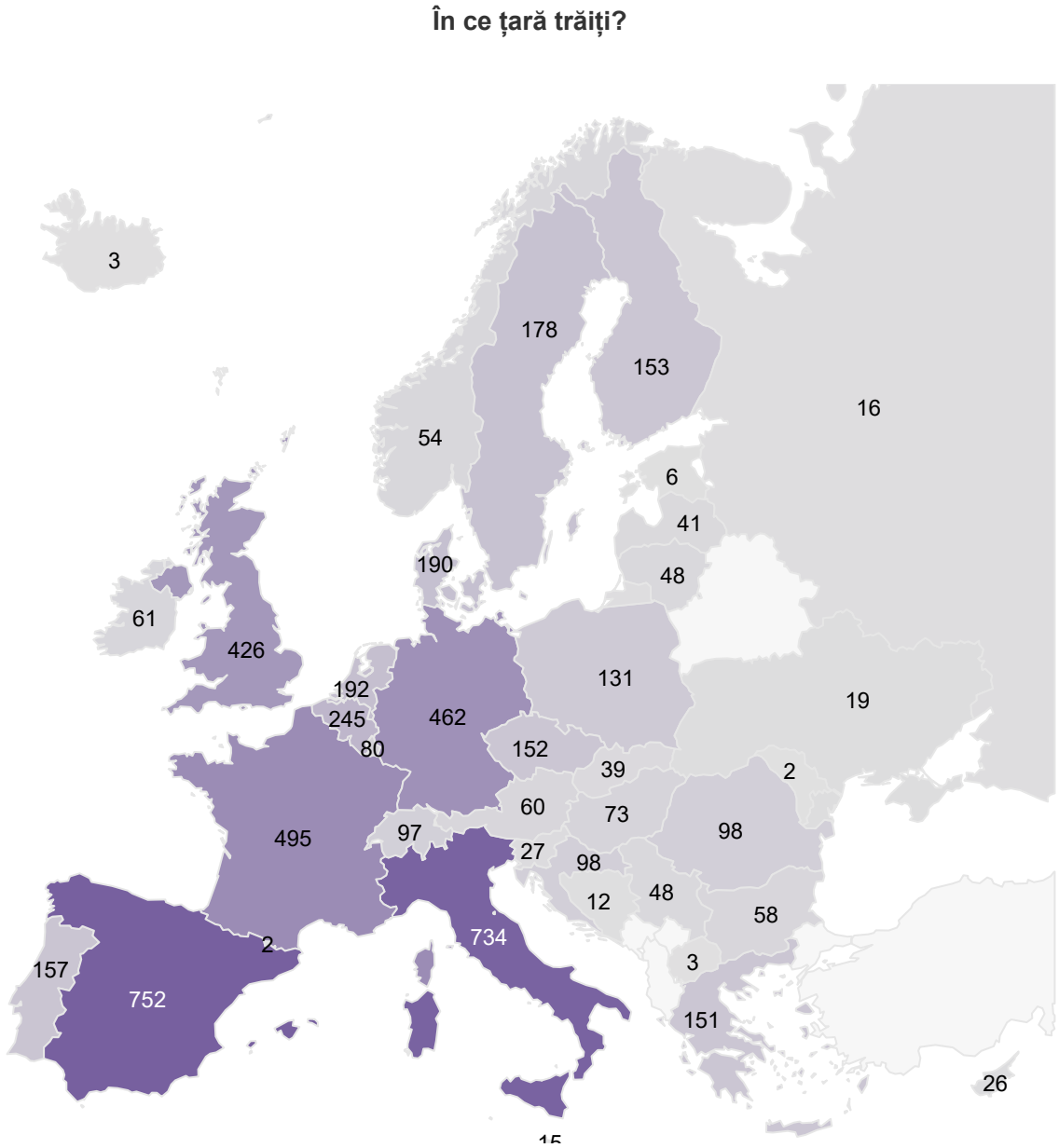
26
Mean

Numărul mediu de minute pentru completarea chestionarului

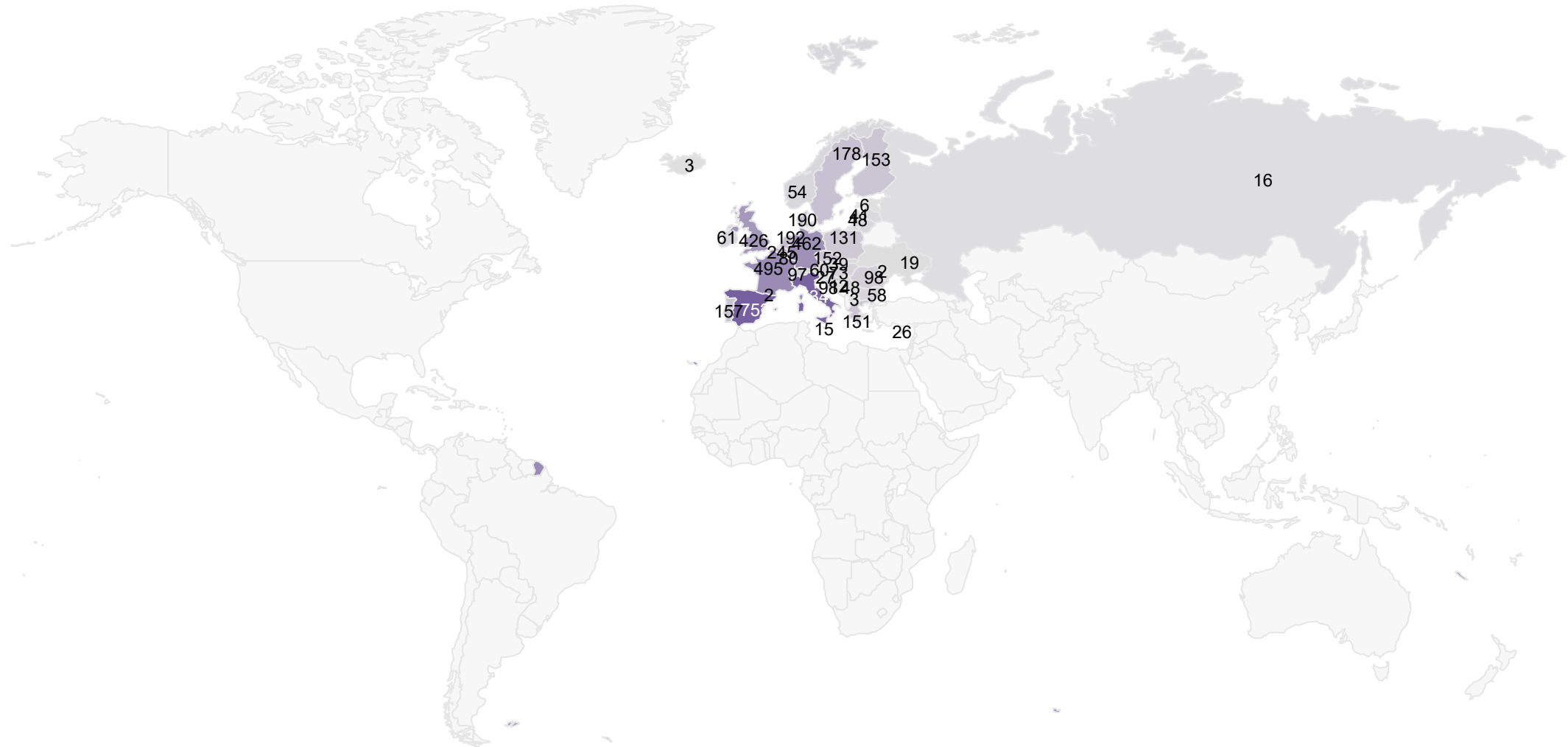
19
Median

Participarea în timp (număr de respondenți)





În ce țară trăiți?





Fost pacient sau pacient aflat în curs de recuperare (de ex., supraviețuitor al unui cancer)

1%

Părintele unei persoane care trăiește cu o boală rară

49%

Bunicul/bunica unei persoane care trăiește
cu o boală rară

1%

Soțul/soția unei persoane care trăiește cu o boală rară

2%

Unchiul/mătușa unei persoane care trăiește
cu o boală rară

1%

Frate/soră a unei persoane care trăiește cu o boală rară

1%

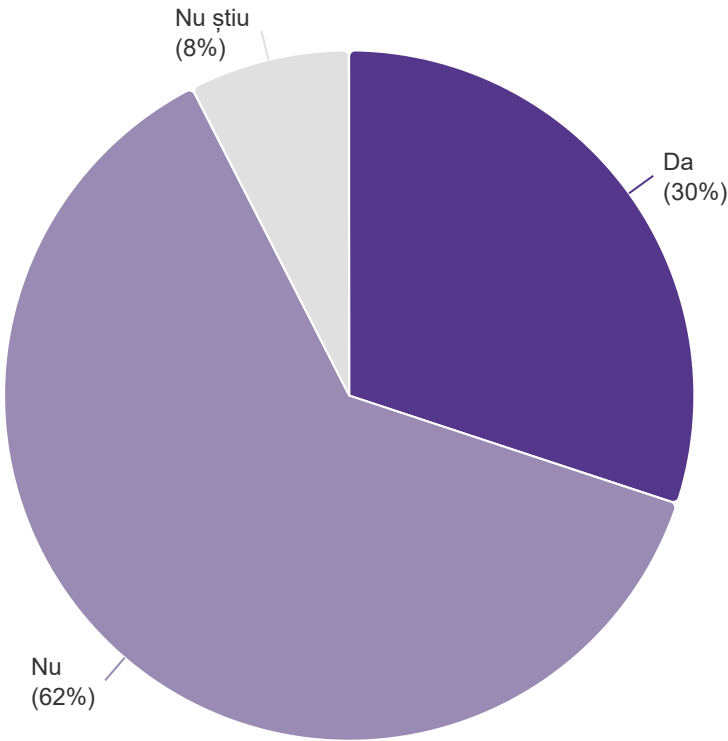
Alta, specificați

1%

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

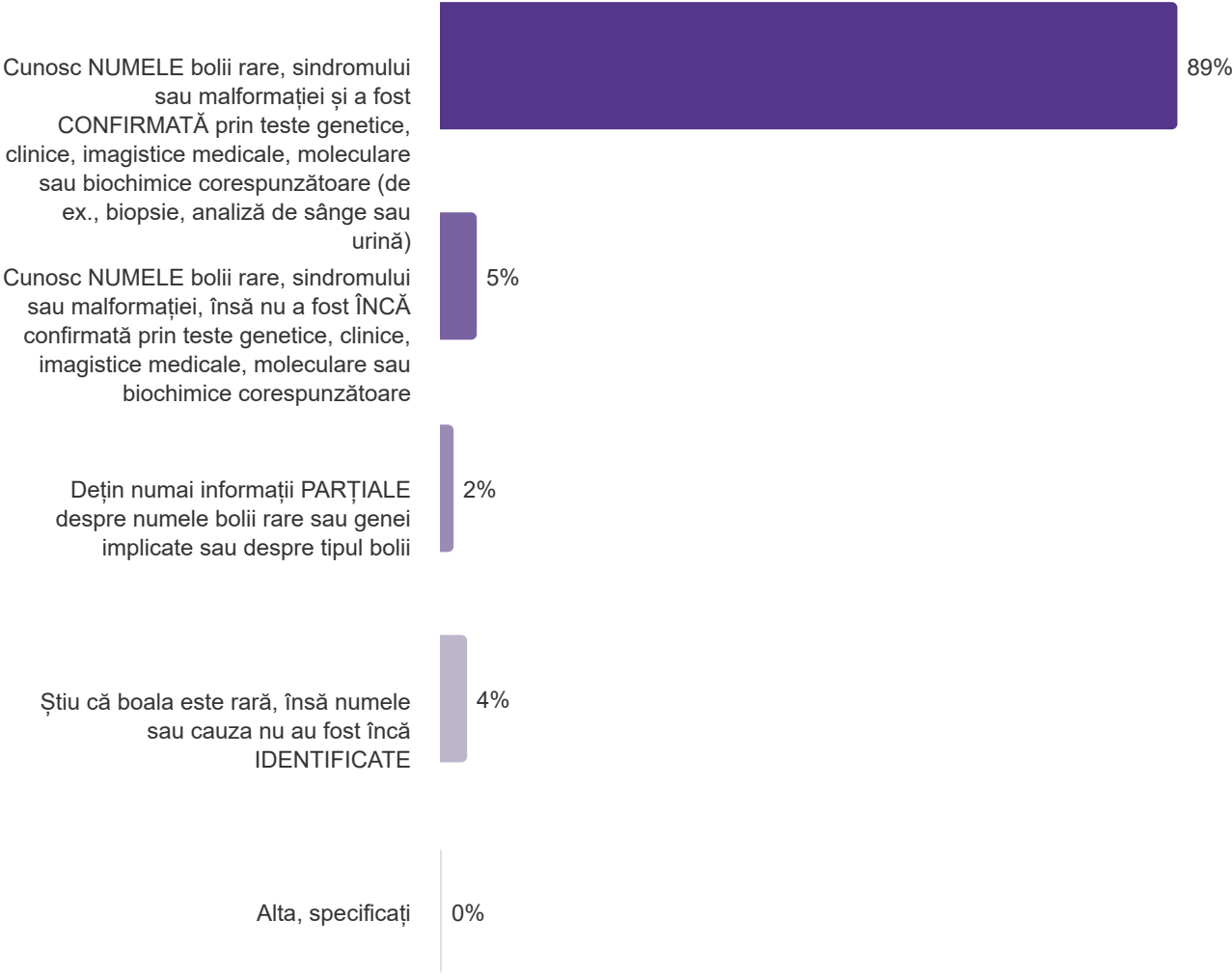
Sunteți reprezentant al pacienților, implicat(ă) în activități legate de politici pentru a susține cauza bolilor rare?



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

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

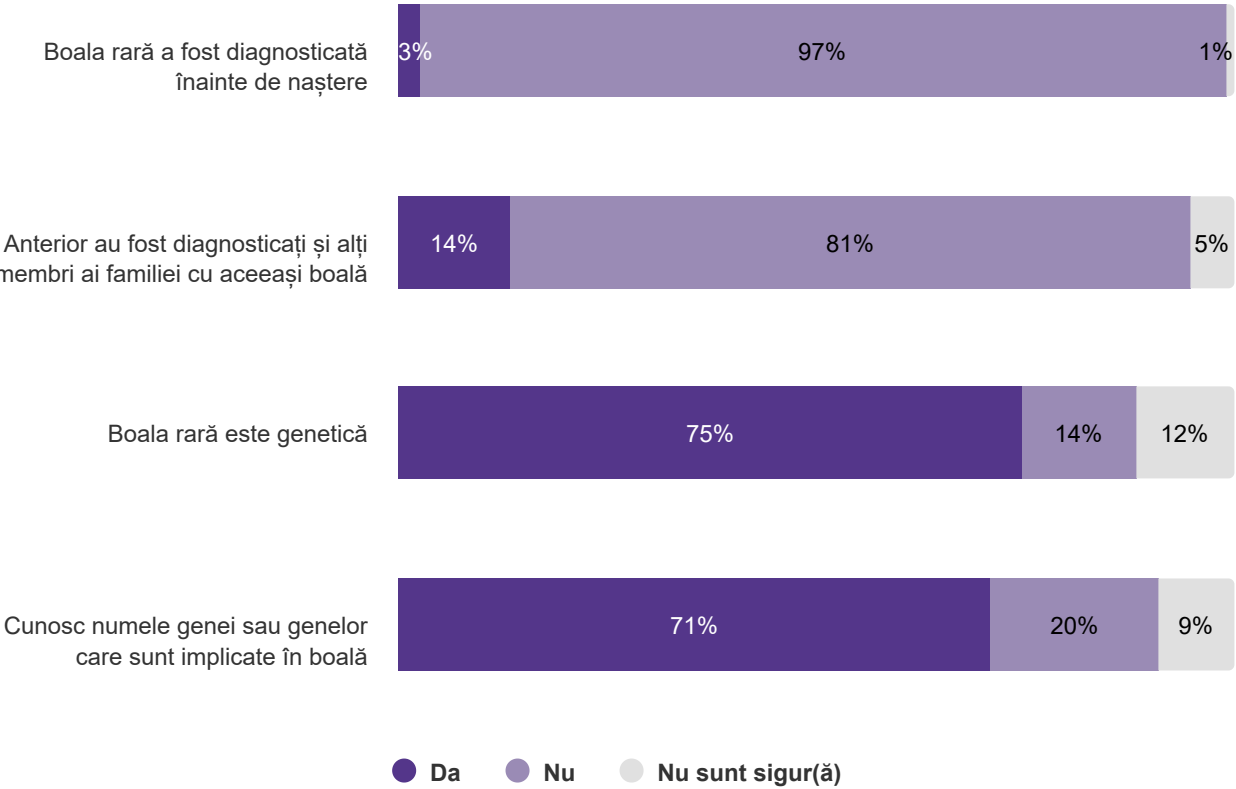


Selectați fraza ce descrie cel mai bine situația dvs. sau a persoanei pe care o îngrijiți.

	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.

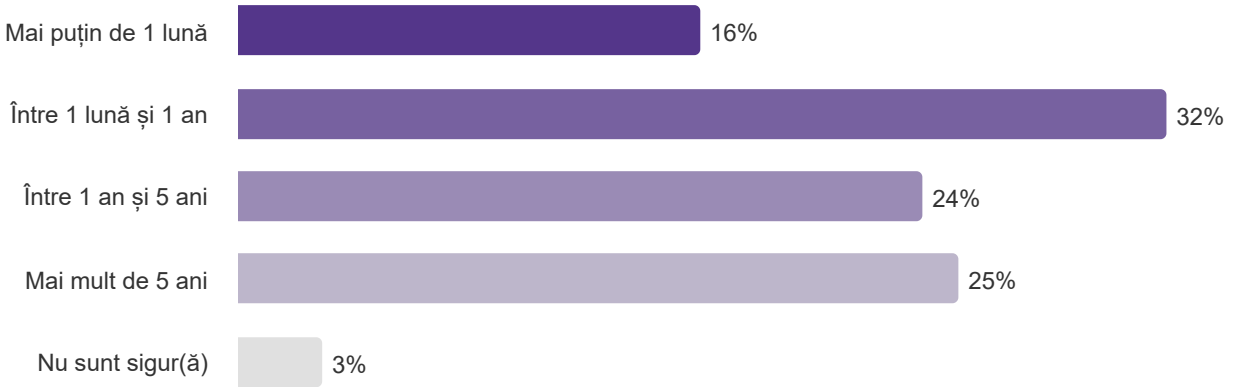
Se aplică următoarele propoziții în situația dvs.?



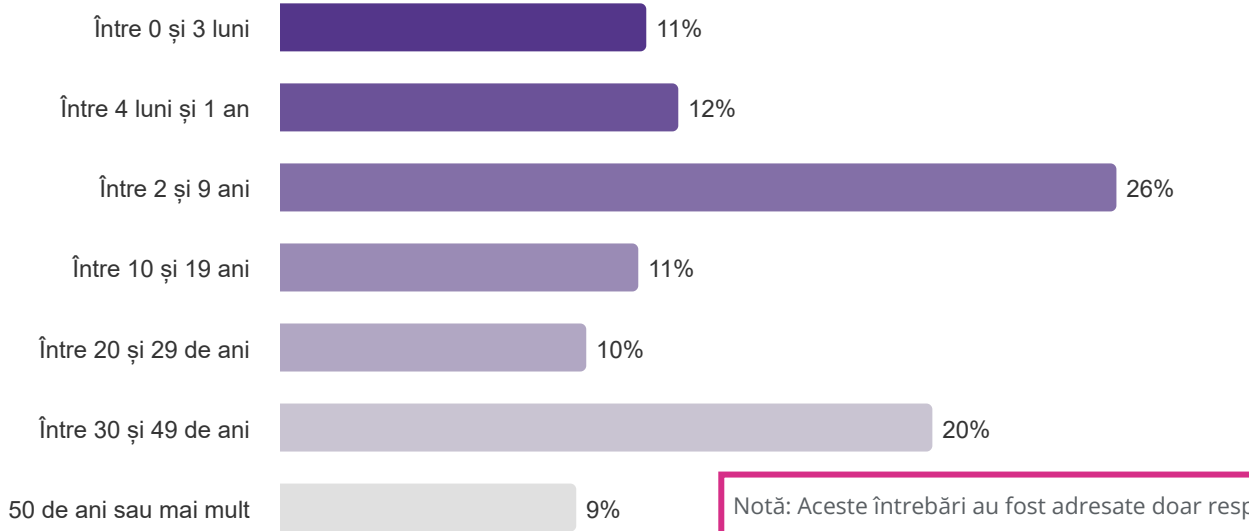
Se aplică următoarele propoziții în situația dvs.?

	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):



Ce vârstă aveați când ați primit un diagnostic confirmat?



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

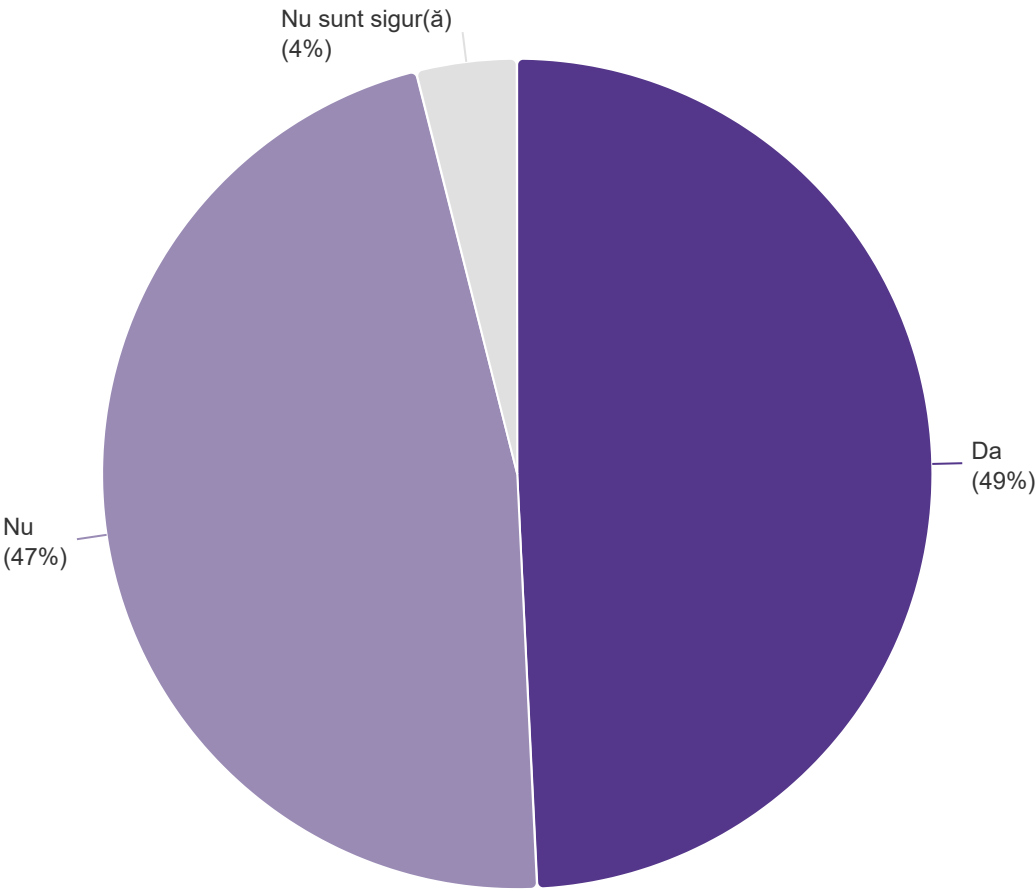
Cât timp a trecut de la prima vizită medicală până când diagnosticul a fost confirmat prin teste genetice, clinice, de imagistică medicală, moleculare sau biochimice adecvate (de exemplu, biopsie, analiză de sânge sau urină):

	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?

	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

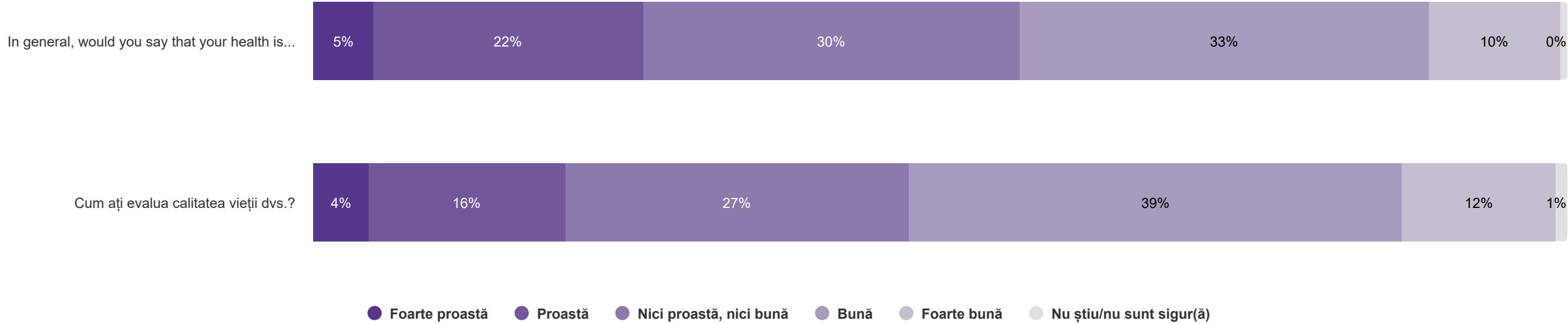
Boala rară a fost diagnosticată prin teste standard efectuate la naștere?



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



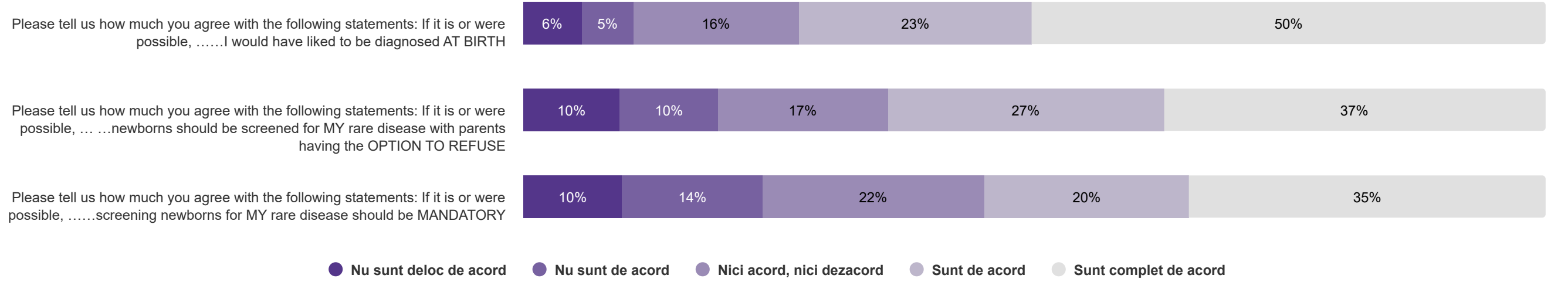
	FOARTE PROASTĂ	PROASTĂ	NICI PROASTĂ, NICI BUNĂ	BUNĂ	FOARTE BUNĂ	NU ȘTIU/NU SUNT SIGUR(Ă)	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1.200	1.667	1.822	579	27	5.569
Cum ați evalua calitatea vieții dvs.?	250	875	1.524	2.191	683	46	5.569



Capitolul 1.

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

Sunt dezvoltate noi tehnologii și ar putea fi folosite pentru a diagnostica boli rare la copii la naștere. Următoarele întrebări se vor referi la opinia dumneavoastră cu privire la posibilitatea de screening pentru BOALA RARĂ CU CARE TRĂIȚI la naștere. Vă rugăm să ne spuneți cât de mult sunteți de acord cu următoarele afirmații: Dacă este sau ar fi posibil ...



Sunt dezvoltate noi tehnologii și ar putea fi folosite pentru a diagnostica boli rare la copii la naștere. Următoarele întrebări se vor referi la opinia dumneavoastră cu privire la posibilitatea de screening pentru BOALA RARĂ CU CARE TRĂIȚI la naștere. Vă rugăm să ne spuneți cât de mult sunteți de acord cu următoarele afirmații: Dacă este sau ar fi posibil ...

	NU SUNT DELOC DE ACORD	NU SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	SUNT DE ACORD	SUNT COMPLET DE ACORD	TOTAL
Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH	323	287	902	1.263	2.794	5.569
Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,newborns should be screened for MY rare disease with parents having the OPTION TO REFUSE	533	534	931	1.499	2.072	5.569
Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,screening newborns for MY rare disease should be MANDATORY	546	767	1.204	1.117	1.935	5.569

Cross: Status of the respondent / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

STATUS OF THE RESPONDENT	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Person living with a rare disease	207	8%	201	8%	548	21%	629	25%	982	38%	2.567	100%
Parent of a person living with a rare disease	98	4%	77	3%	314	12%	561	21%	1.651	61%	2.701	100%
Other family members of a person living with a rare disease (partner, grandparent, sibling...)	18	6%	9	3%	40	13%	73	24%	161	53%	301	100%
TOTAL	323	6%	287	5%	902	16%	1.263	23%	2.794	50%	5.569	

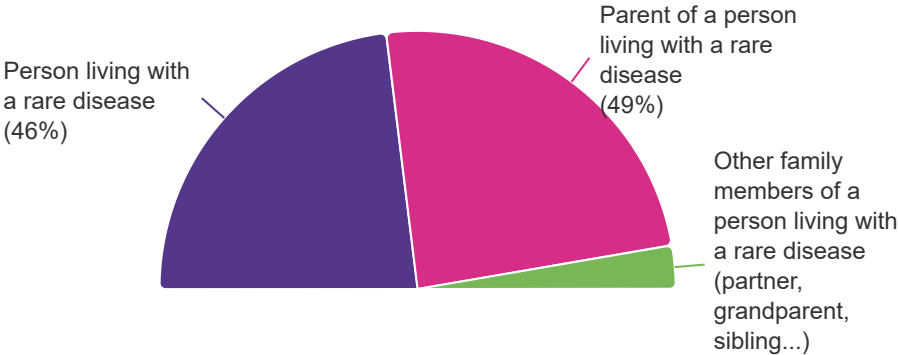
■ Under-represented elements ■ Over-represented elements

The relationship is very significant. $p\text{-value} = < 0,01$; $\text{Chi}^2 = 335,7$; $\text{dof} = 8$.

Faceți clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)



Status of the respondent

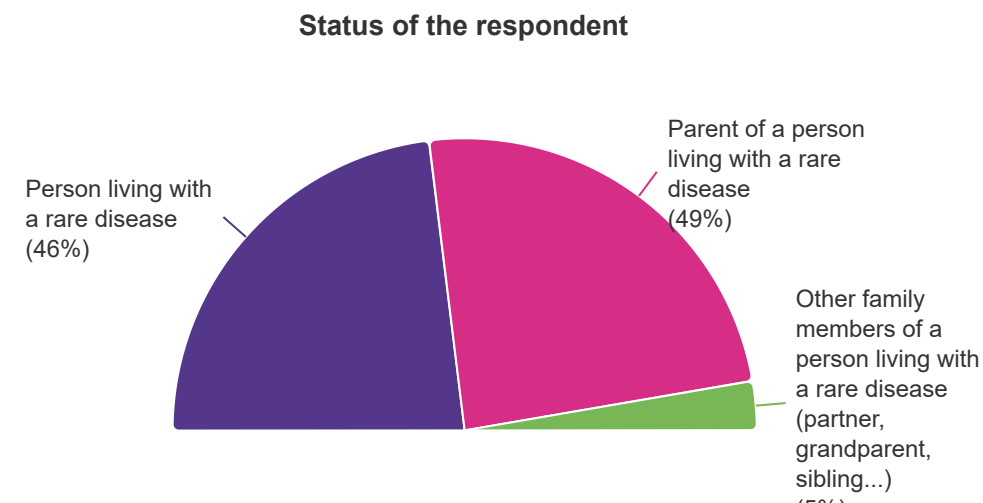


Cross: Ce vârstă aveți când ați primit un diagnostic confirmat? / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

CE VÂRSTĂ AVEAȚI CÂND AȚI PRIMIT UN DIAGNOSTIC CONFIRMAT?	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Între 0 și 3 luni	17	3%	8	1%	48	8%	121	21%	393	67%	587	100%
Între 4 luni și 1 an	24	4%	12	2%	73	11%	133	21%	396	62%	638	100%
Între 2 și 9 ani	50	4%	46	3%	183	14%	276	21%	780	58%	1.335	100%
Între 10 și 19 ani	23	4%	32	6%	74	13%	140	24%	305	53%	574	100%
Între 20 și 29 de ani	29	6%	41	8%	93	19%	121	25%	205	42%	489	100%
Între 30 și 49 de ani	99	10%	84	8%	246	24%	261	25%	350	34%	1.040	100%
50 de ani sau mai mult	57	12%	47	10%	128	27%	110	23%	132	28%	474	100%
TOTAL	299	6%	270	5%	845	16%	1.162	23%	2.561	50%	5.137	

Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is very significant. p-value= < 0,01 ; Chi2= 467,6 ; dof= 24.



Cross: 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): / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

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):	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Mai puțin de 1 lună	47	6%	37	4%	120	15%	197	24%	424	51%	825	100%
Între 1 lună și 1 an	103	6%	97	6%	290	18%	359	22%	806	49%	1.655	100%
Între 1 an și 5 ani	77	6%	67	5%	202	17%	267	22%	609	50%	1.222	100%
Mai mult de 5 ani	68	5%	62	5%	198	15%	301	23%	655	51%	1.284	100%
TOTAL	295	6%	263	5%	810	16%	1.124	23%	2.494	50%	4.986	

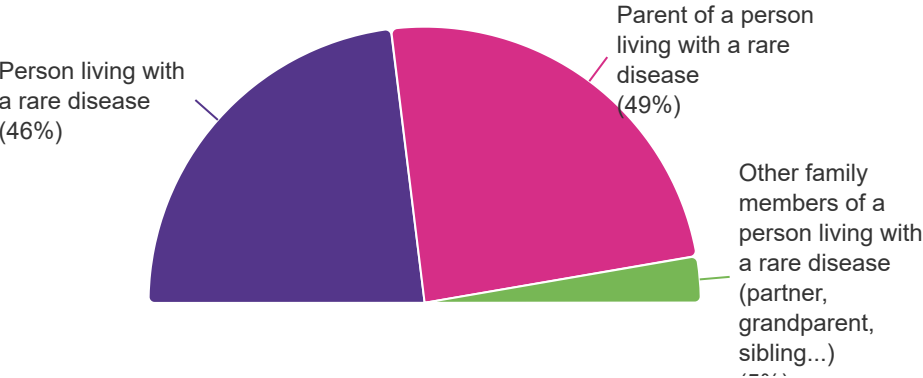
■ *Under-represented elements* ■ *Over-represented elements*

The relationship is not significant. $p\text{-value}=0.5$; $\text{Chi}^2=10.9$; $\text{dof}=12$.

Faceți clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)



Status of the respondent



Cross: SI COUNTRY parmi "Bulgaria" ou COUNTRY parmi "Czech Republic" ou COUNTRY parmi "Slovakia" ou COUNTRY parmi "Hungary" ou COUNTRY parmi "Poland" ou COUNTRY parmi "Ukraine" ou COUNTRY parmi "Romania" ou COUNTRY parmi "Moldova" ou COUNTRY parmi "Russia" alors V="Eastern Europe" sinonsi COUNTRY parmi "Sweden" ou COUNTRY parmi "Denmark" ou COUNTRY parmi "Norway" ou COUNTRY parmi "Ireland" ou COUNTRY parmi "United Kingdom" ou COUNTRY parmi "Iceland" ou COUNTRY parmi "Finland" ou COUNTRY parmi "Estonia" ou COUNTRY parmi "Lithuania" ou COUNTRY parmi "Latvia" alors V="Northern Europe" sinonsi COUNTRY parmi "Bosnia and Herzegovina" ou COUNTRY parmi "Italy" ou COUNTRY parmi "Serbia" ou COUNTRY parmi "Spain" ou COUNTRY parmi "Malta" ou COUNTRY parmi "Portugal" ou COUNTRY parmi "Greece" ou COUNTRY parmi "Macedonia" ou COUNTRY parmi "Croatia" ou COUNTRY parmi "Andorra" ou COUNTRY parmi "Slovenia" ou COUNTRY parmi "Albania" alors V="Southern Europe" sinonsi COUNTRY parmi "Germany" ou COUNTRY parmi "Switzerland" ou COUNTRY parmi "Austria" ou COUNTRY parmi "Luxembourg" ou COUNTRY parmi "Belgium" ou COUNTRY parmi "France" ou COUNTRY parmi "Netherlands" alors V="Western Europe" finsi / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

SI COUNTRY PARMi "BULGARIA" OU COUNTRY PARMi "CZECH REPUBLIC" OU COUNTRY PARMi "SLOVAKIA" OU COUNTRY PARMi "HUNGARY" OU COUNTRY PARMi "POLAND" OU COUNTRY PARMi "UKRAINE" OU COUNTRY PARMi "ROMANIA" OU COUNTRY PARMi "MOLDOVA" OU COUNTRY PARMi "RUSSIA" ALORS V="EASTERN EUROPE" SINONSI COUNTRY PARMi "SWEDEN" OU COUNTRY PARMi "DENMARK" OU COUNTRY PARMi "NORWAY" OU COUNTRY PARMi "IRELAND" OU COUNTRY PARMi "UNITED KINGDOM"

PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH

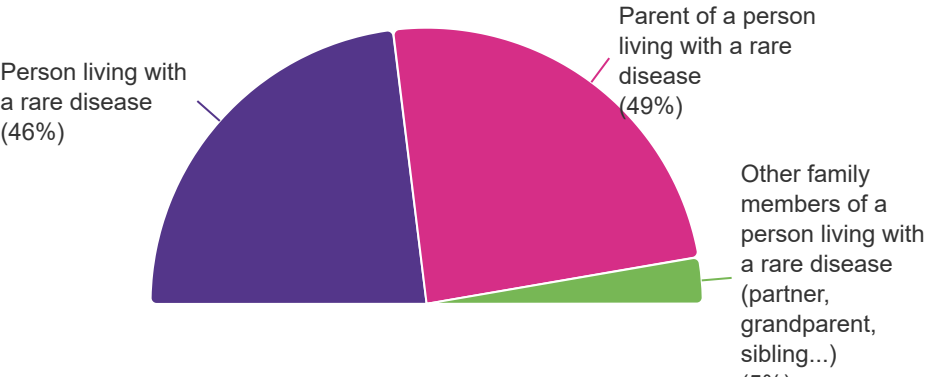
Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is very significant. p-value= < 0,01 ; Chi2= 205,0 ; dof= 12.

Faceti clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)



Status of the respondent



Cross: Si COUNTRY parmi "Bulgaria" ou COUNTRY parmi "Czech Republic" ou COUNTRY parmi "Slovakia" ou COUNTRY parmi "Hungary" ou COUNTRY parmi "Poland" ou COUNTRY parmi "Ukraine" ou COUNTRY parmi "Romania" ou COUNTRY parmi "Moldova" ou COUNTRY parmi "Russia" alors V="Eastern Europe" sinonsi COUNTRY parmi "Sweden" ou COUNTRY parmi "Denmark" ou COUNTRY parmi "Norway" ou COUNTRY parmi "Ireland" ou COUNTRY parmi "United Kingdom" ou COUNTRY parmi "Iceland" ou COUNTRY parmi "Finland" ou COUNTRY parmi "Estonia" ou COUNTRY parmi "Lithuania" ou COUNTRY parmi "Latvia" alors V="Northern Europe" sinonsi COUNTRY parmi "Bosnia and Herzegovina" ou COUNTRY parmi "Italy" ou COUNTRY parmi "Serbia" ou COUNTRY parmi "Spain" ou COUNTRY parmi "Malta" ou COUNTRY parmi "Portugal" ou COUNTRY parmi "Greece" ou COUNTRY parmi "Macedonia" ou COUNTRY parmi "Croatia" ou COUNTRY parmi "Andorra" ou COUNTRY parmi "Slovenia" ou COUNTRY parmi "Albania" alors V="Southern Europe" sinonsi COUNTRY parmi "Germany" ou COUNTRY parmi "Switzerland" ou COUNTRY parmi "Austria" ou COUNTRY parmi "Luxembourg" ou COUNTRY parmi "Belgium" ou COUNTRY parmi "France" ou COUNTRY parmi "Netherlands" alors V="Western Europe" finsi / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

SI COUNTRY PARMI "BULGARIA" OU COUNTRY PARMI "CZECH REPUBLIC" OU COUNTRY PARMI "SLOVAKIA" OU COUNTRY PARMI "HUNGARY" OU COUNTRY PARMI "POLAND" OU COUNTRY PARMI "UKRAINE" OU COUNTRY PARMI "ROMANIA" OU COUNTRY PARMI "MOLDOVA" OU COUNTRY PARMI "RUSSIA" ALORS V="EASTERN EUROPE" SINONSI COUNTRY PARMI "SWEDEN" OU COUNTRY PARMI "DENMARK" OU COUNTRY PARMI "NORWAY" OU COUNTRY PARMI "IRELAND" OU COUNTRY PARMI "UNITED KINGDOM"

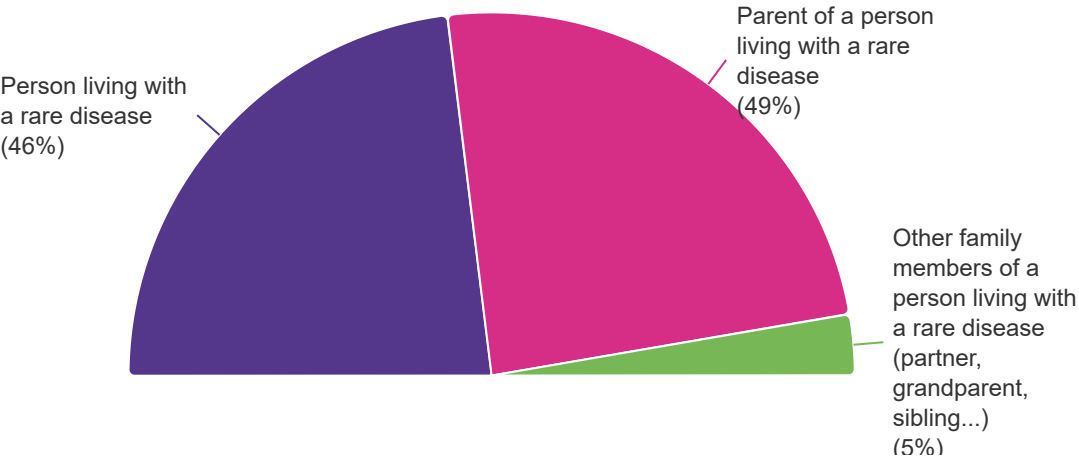
PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH

Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is very significant. p-value= < 0,01 ; Chi2= 205,0 ; dof= 12.

Faceți clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)

Status of the respondent



Cross: Ați primit sau primiți TREATMENT(E) OR INTERVENȚIE(II) pentru a reduce sau controla efectele bolii rare, inclusiv medicamente, intervenții chirurgicale, dietă sau alte mijloace medicale? / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

AȚI PRIMIT SAU PRIMIȚI TREATMENT(E) OR INTERVENȚIE(II) PENTRU A REDUCE SAU CONTROLA EFECTELE BOLII RARE, INCLUSIV MEDICAMENTE, INTERVENȚII CHIRURGICALE, DIETĂ SAU ALTE MIJLOACE MEDICALE?	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Da, chiar și parțial (de exemplu, pentru unul dintre simptome)	257	6%	231	5%	719	16%	1.017	23%	2.279	51%	4.503	100%
Nu	61	6%	51	5%	169	17%	230	23%	476	48%	987	100%
Nu sunt sigur(ă)	5	6%	5	6%	14	18%	16	20%	39	49%	79	100%
TOTAL	323	6%	287	5%	902	16%	1.263	23%	2.794	50%	5.569	

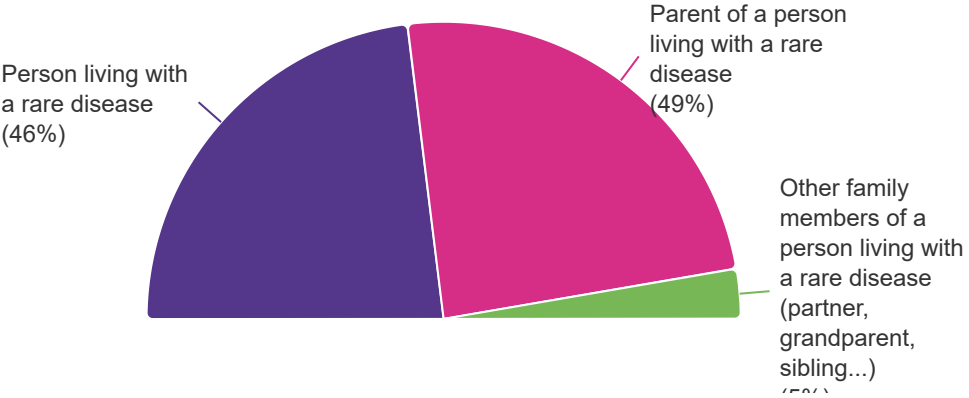
Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is not significant. p-value= 1,0 ; Chi2= 2,7 ; dof= 8.

Faceți clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)



Status of the respondent



Cross: În ansamblu, cât de eficient este tratamentul pe care îl primiți pentru boala dumneavoastră rară? / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

ÎN ANSAMBLU, CÂT DE EFICIENT ESTE TRATAMENTUL PE CARE ÎL PRIMIȚI PENTRU BOALA DUMNEAVOASTRĂ RARĂ?	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Deloc	18	8%	19	8%	43	18%	43	18%	112	48%	235	100%
Puțin	47	6%	47	6%	141	17%	185	22%	420	50%	840	100%
Moderat	84	7%	59	5%	209	17%	303	24%	591	47%	1.246	100%
Semnificativ	80	6%	76	6%	204	15%	321	23%	690	50%	1.371	100%
Extrem de mult	25	4%	21	3%	91	14%	137	20%	397	59%	671	100%
Nu sunt sigur(ă)	8	4%	15	7%	45	20%	47	21%	108	48%	223	100%
TOTAL	262	6%	237	5%	733	16%	1.036	23%	2.318	51%	4.586	

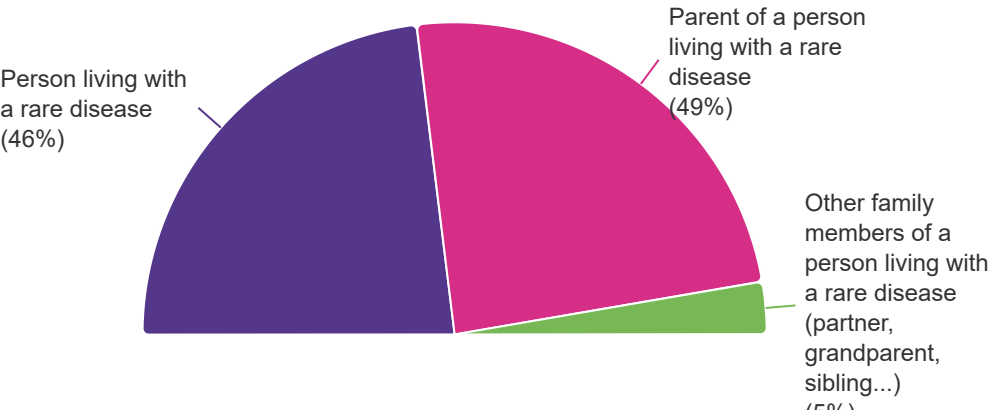
Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is very significant. p-value= < 0,01 ; Chi2= 48,0 ; dof= 20.

Faceți clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)



Status of the respondent



Cross: Did you receive or are you receiving SUPPORTIVE CARE, for example physiotherapy, behavioural interventions (meant for self-control or emotional regulation)? / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

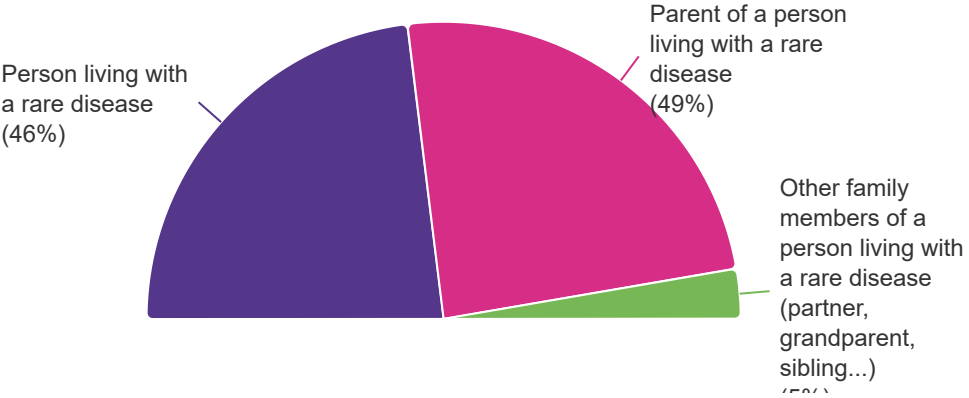
DID YOU RECEIVE OR ARE YOU RECEIVING SUPPORTIVE CARE, FOR EXAMPLE PHYSIOTHERAPY, BEHAVIOURAL INTERVENTIONS (MEANT FOR SELF-CONTROL OR EMOTIONAL REGULATION)?	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Da	173	6%	134	5%	418	15%	619	22%	1.460	52%	2.804	100%
NU, însă este/a fost necesară	88	6%	71	5%	256	16%	345	22%	797	51%	1.557	100%
NU, însă NU este/a fost necesară	54	5%	75	7%	207	19%	260	24%	477	44%	1.073	100%
Nu sunt sigur(ă)	8	6%	7	5%	21	16%	39	29%	60	44%	135	100%
TOTAL	323	6%	287	5%	902	16%	1.263	23%	2.794	50%	5.569	

Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is very significant. p-value= < 0,01 ; Chi2= 34,3 ; dof= 12.

Faceți clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)

Status of the respondent



Cross: Overall, how effective is the supportive care you are receiving for your rare disease? / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

OVERALL, HOW EFFECTIVE IS THE SUPPORTIVE CARE YOU ARE RECEIVING FOR YOUR RARE DISEASE?	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Deloc	8	6%	6	5%	24	19%	20	16%	67	54%	125	100%
Puțin	37	6%	39	7%	77	13%	132	23%	290	50%	575	100%
Moderat	57	6%	45	5%	138	15%	226	25%	439	49%	905	100%
Semnificativ	57	6%	40	4%	129	14%	199	22%	473	53%	898	100%
Extrem de mult	18	5%	10	3%	47	14%	60	18%	195	59%	330	100%
Nu sunt sigur(ă)	4	4%	2	2%	24	22%	24	22%	57	51%	111	100%
TOTAL	181	6%	142	5%	439	15%	661	22%	1.521	52%	2.944	

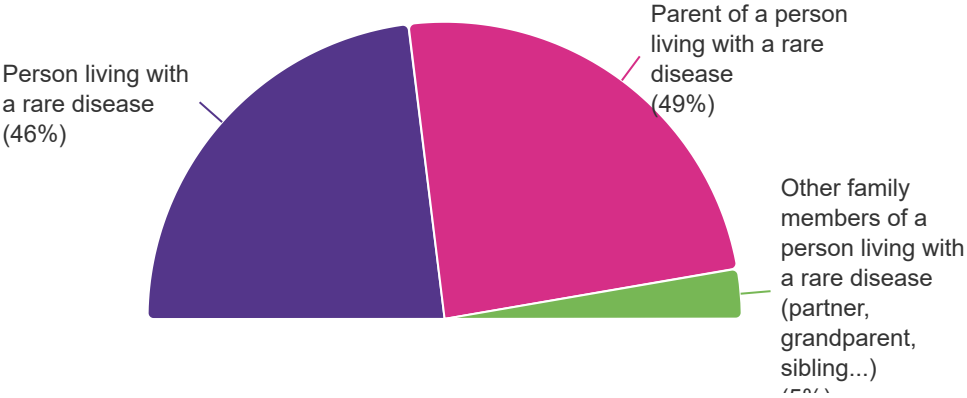
Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is weakly significant. p-value= 0,1 ; Chi2= 30,3 ; dof= 20.

Faceți clic pe una dintre categoriile din lateral... ..să vezi rezultatele în tabelul de mai jos doar pentru acest tip de respondenți (ex. doar pentru persoanele care trăiesc cu o boală rară)



Status of the respondent



Cross: Genetic diseases / Please tell us how much you agree with the following statements: If it is or were possible,I would have liked to be diagnosed AT BIRTH

GENETIC DISEASES	PLEASE TELL US HOW MUCH YOU AGREE WITH THE FOLLOWING STATEMENTS: IF IT IS OR WERE POSSIBLE,I WOULD HAVE LIKED TO BE DIAGNOSED AT BIRTH											
	NU SUNT DELOC DE ACORD		NU SUNT DE ACORD		NICI ACORD, NICI DEZACORD		SUNT DE ACORD		SUNT COMPLET DE ACORD		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Genetic diseases	174	4%	163	4%	543	14%	885	22%	2.187	55%	3.952	100%
Non Genetic diseases	89	12%	67	9%	202	28%	169	23%	197	27%	724	100%
TOTAL	263	6%	230	5%	745	16%	1.054	23%	2.384	51%	4.676	

Under-represented elements Over-represented elements

The relationship is very significant. p-value= < 0,01 ; Chi2= 272,7 ; dof= 4.

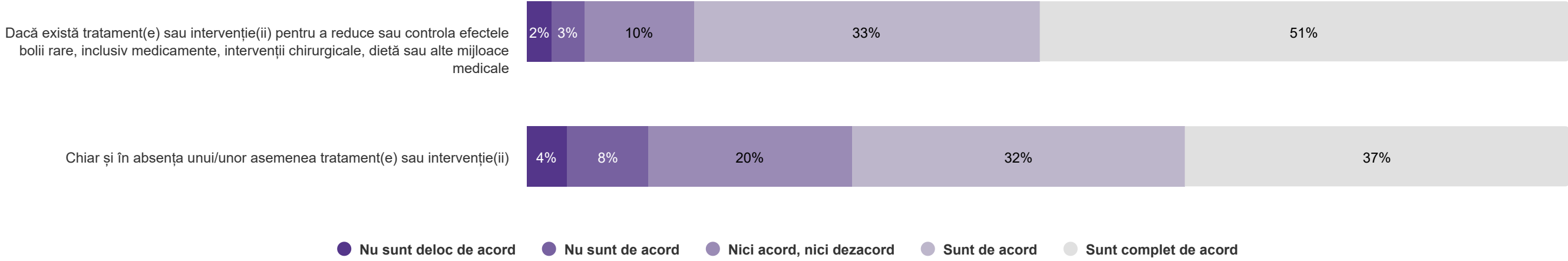


Capitolul 2

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



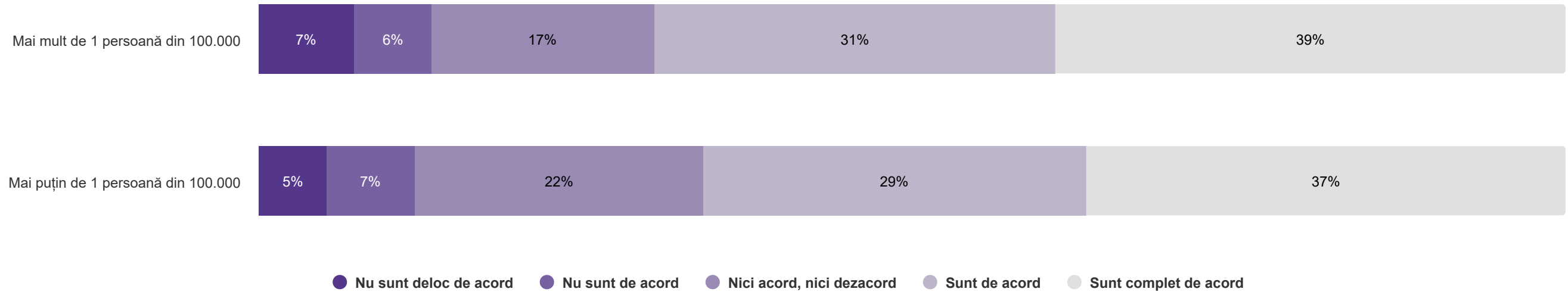
Următoarele câteva întrebări se vor referi la despre părerea dvs. despre utilizarea testelor pentru screening pentru ORICE BOALĂ RARĂ la naștere. În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere:



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:

	NU SUNT DELOC DE ACORD	NU SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACORD	SUNT DE ACORD	SUNT COMPLET 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	136	178	584	1.846	2.825	5.569
Chiar și în absența unui/unor asemenea tratament(e) sau intervenție(ii)	220	436	1.090	1.776	2.047	5.569

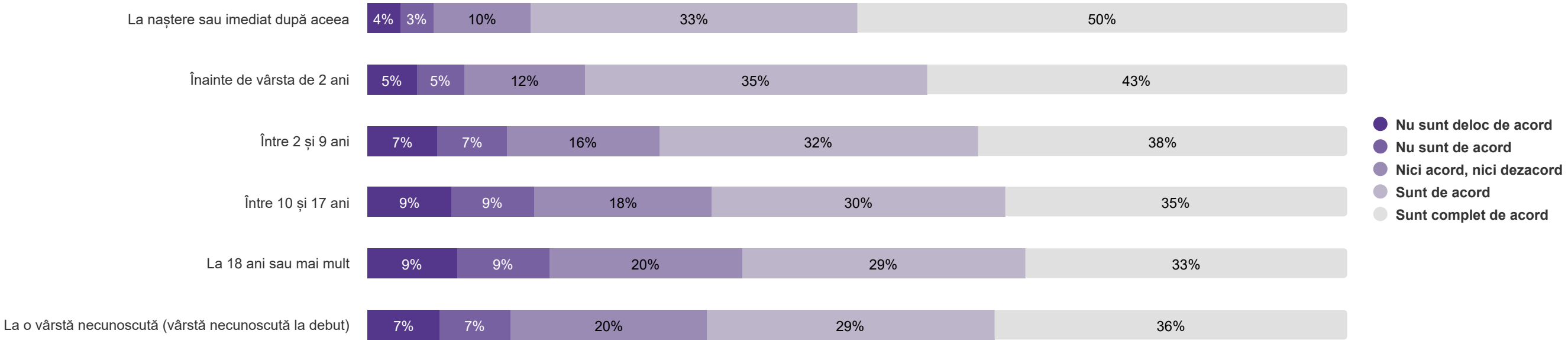
În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA să afecteze:



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

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

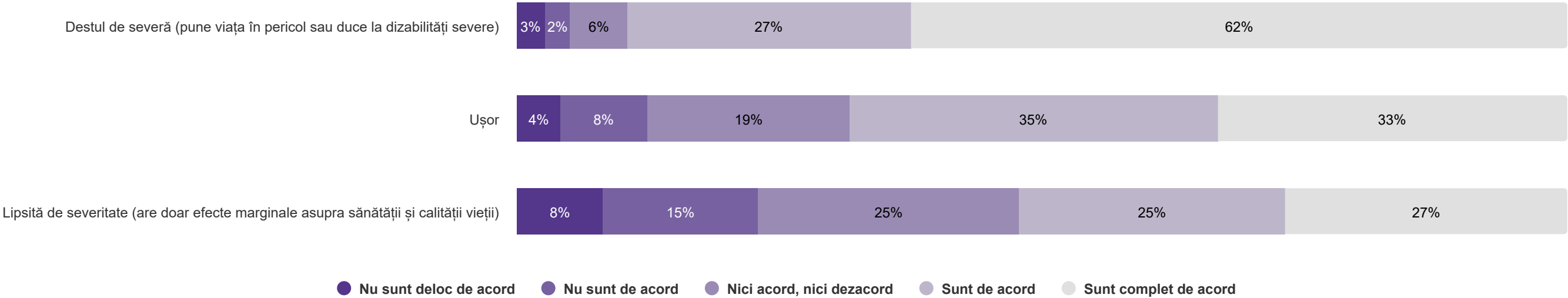
O boală poate fi diagnosticată la naștere, dar se manifestă doar mai târziu în viață. În opinia dvs., ORICE BOALA RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere, CU CONDIȚIA ca primele simptome să apară în mod tipic:



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:

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

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

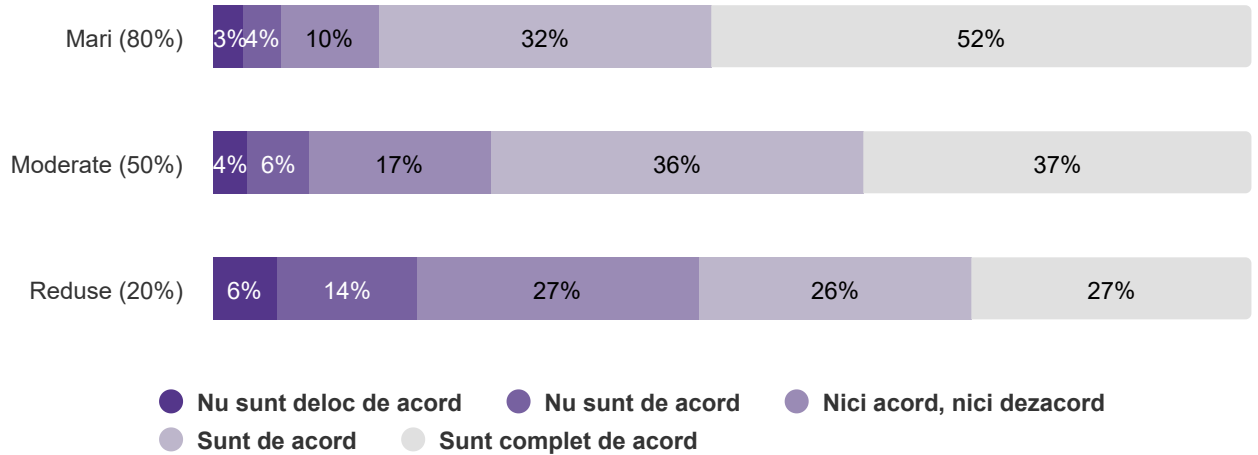


● Nu sunt deloc de acord ● Nu sunt de acord ● Nici acord, nici dezacord ● Sunt de acord ● Sunt complet de acord

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

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

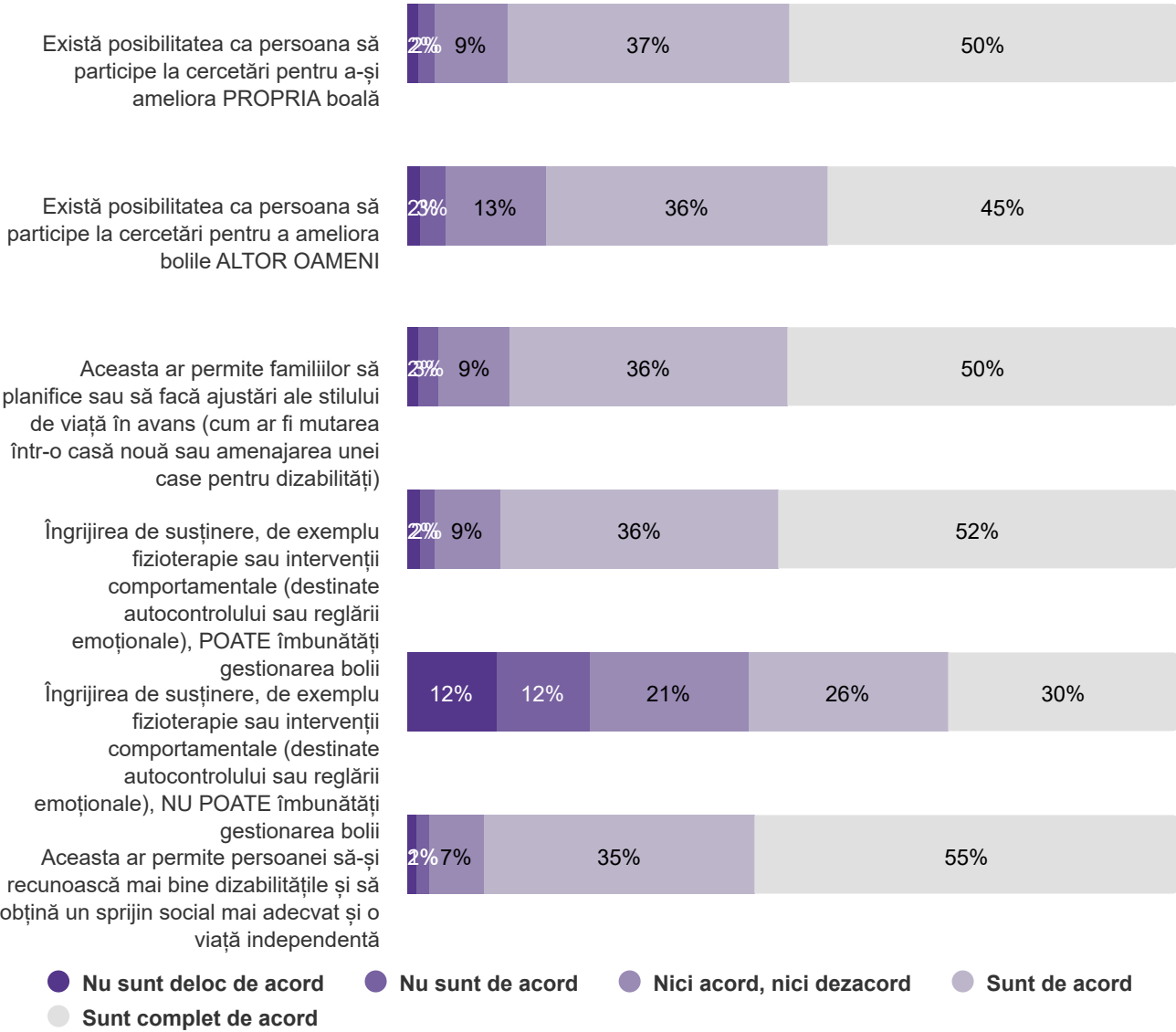
La screening-ul pentru o boală, poate exista șansa ca boala să nu se dezvolte chiar dacă testul este pozitiv. În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere CU CONDIȚIA CA dacă testul este pozitiv, șansele ca boala să apară cu adevărat să fie:



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 RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere CU CONDIȚIA CA dacă testul este pozitiv, șansele ca boala să apară cu adevărat să fie:

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

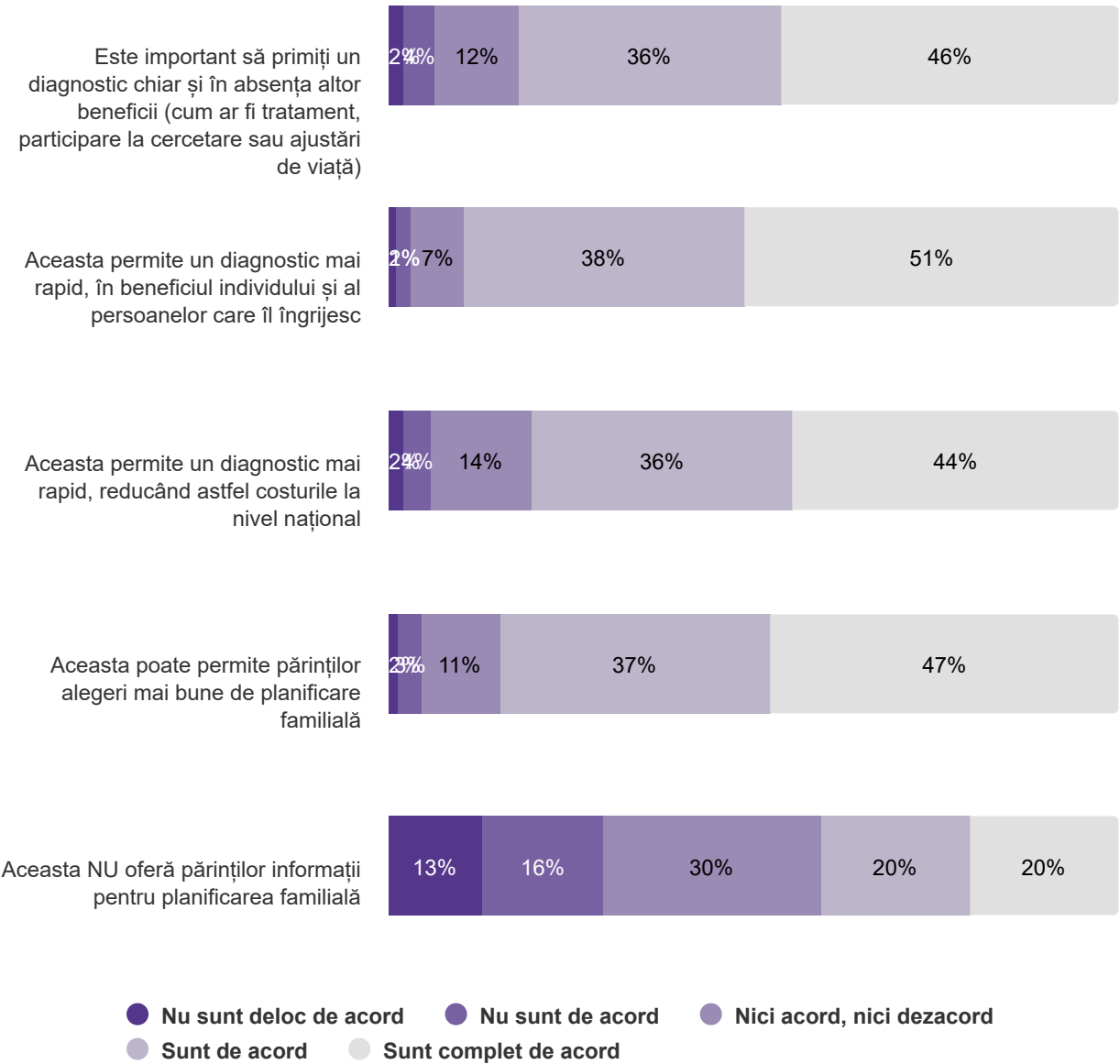
În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:



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

	NU SUNT DELOC DE ACORD	NU SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZAC...	SUNT DE ACORD	SUNT COMPL... DE ACORD	TOTAL
Există posibilitatea ca persoana să participe la cercetări pentru a-și ameliora PROPRIA boală	87	123	527	2.040	2.792	5.569
Există posibilitatea ca persoana să participe la cercetări pentru a ameliora bolile ALTOR OAMENI	101	186	731	2.030	2.521	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)	88	153	515	2.004	2.809	5.569
Îngrijirea de susținere, de exemplu fizioterapie sau intervenții comportamentale (destinate autocontrolului sau reglării emoționale), POATE îmbunătăți gestionarea bolii	99	112	475	2.006	2.877	5.569
Îngrijirea de susținere, de exemplu fizioterapie sau intervenții comportamentale (destinate autocontrolului sau reglării emoționale), NU POATE îmbunătăți gestionarea bolii	657	671	1.155	1.430	1.656	5.569
Aceasta ar permite persoanei să-și recunoască mai bine dizabilitățile și să obțină un sprijin social mai adecvat și o viață independentă	74	101	397	1.952	3.045	5.569

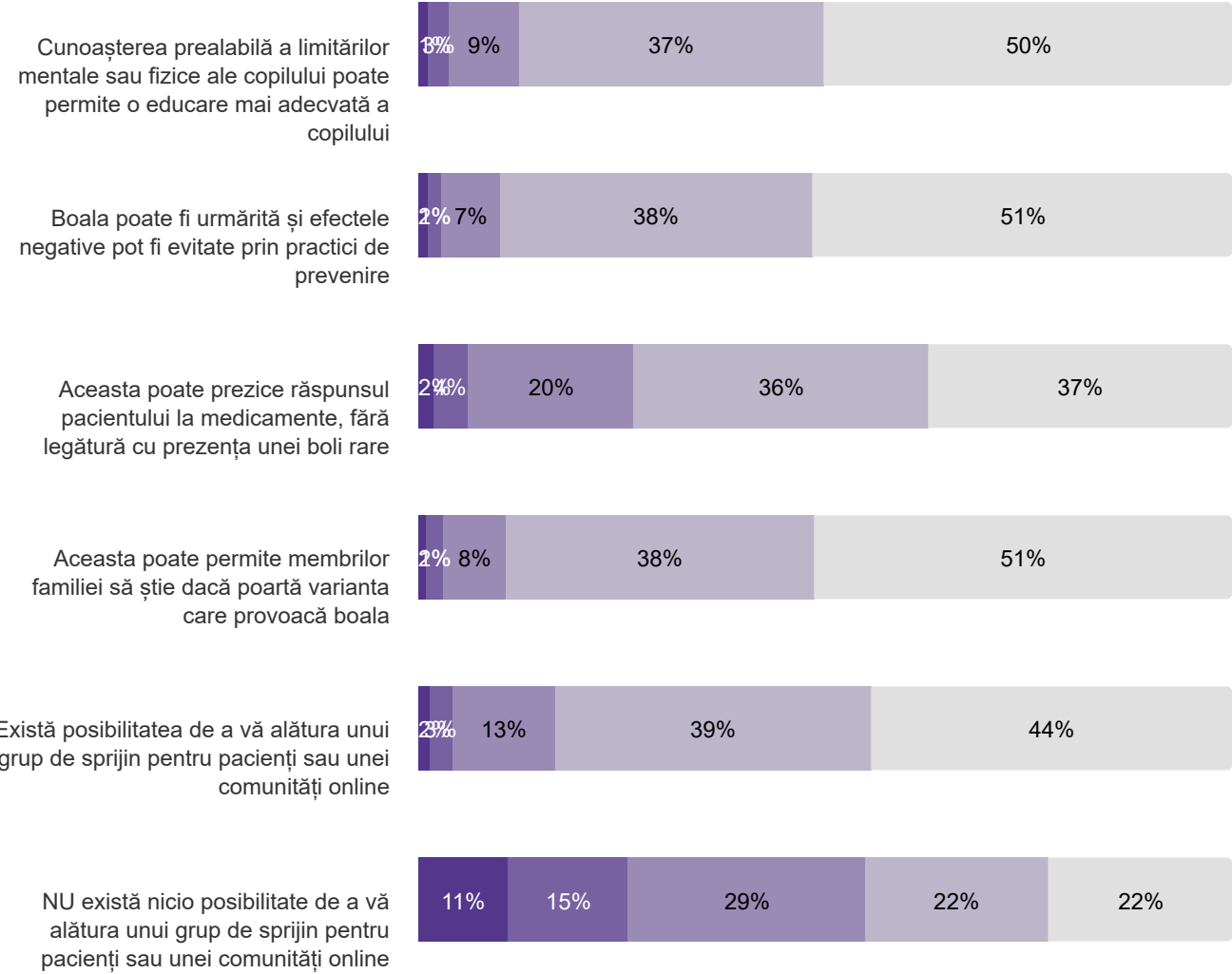
În opinia dvs., ORICE BOALĂ RARĂ ar trebui supusă screening-ului la naștere DACĂ NU EXISTĂ NICIUN TRATAMENT ȘI:



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

	NU SUNT DELOC DE ACORD	NU SUNT DE ACORD	NICI ACORD, NICI DEZACO...	SUNT DE ACORD	SUNT COMPLET 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)	121	239	646	1.998	2.565	5.569
Aceasta permite un diagnostic mai rapid, în beneficiul individului și al persoanelor care îl îngrijesc	70	116	397	2.141	2.845	5.569
Aceasta permite un diagnostic mai rapid, reducând astfel costurile la nivel național	130	201	776	1.991	2.471	5.569
Aceasta poate permite părinților alegeri mai bune de planificare familială	89	171	606	2.062	2.641	5.569
Aceasta NU oferă părinților informații pentru planificarea familială	733	912	1.672	1.135	1.117	5.569

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

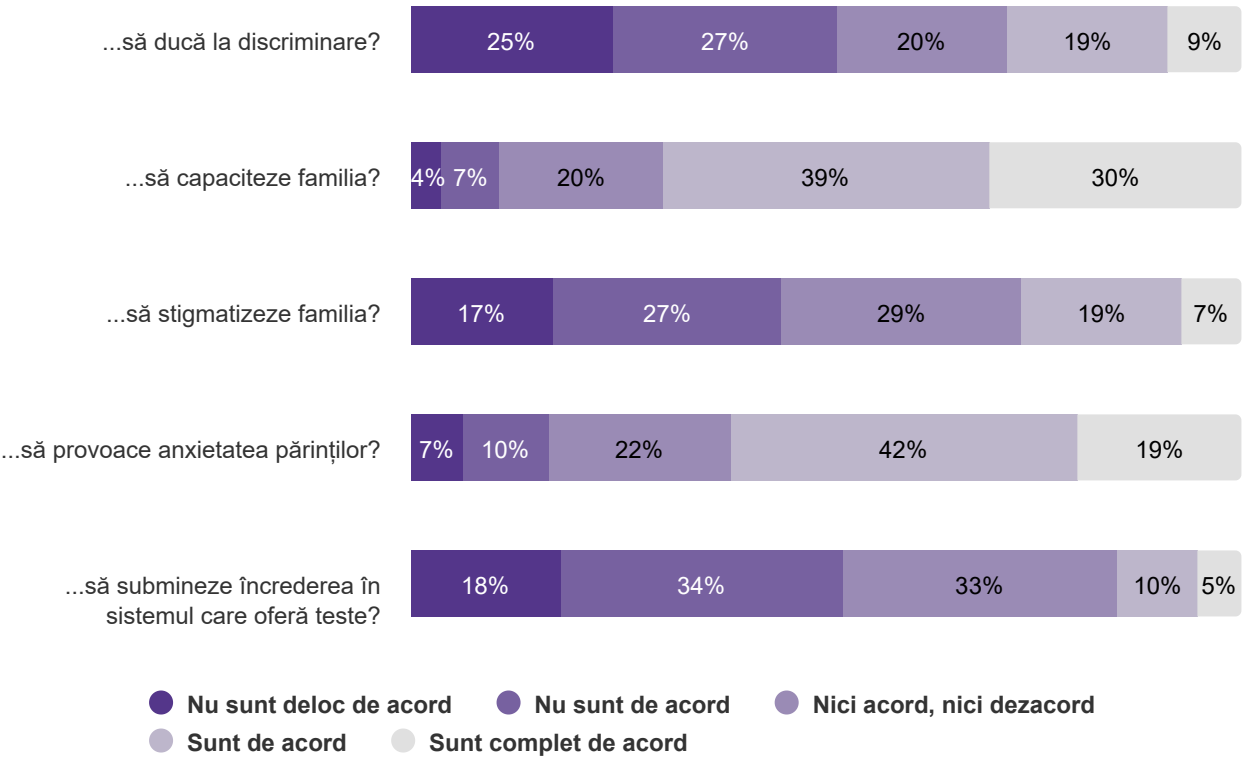


● Nu sunt deloc de acord ● Nu sunt de acord ● Nici acord, nici dezacord ● Sunt de acord
● Sunt complet de acord

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

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

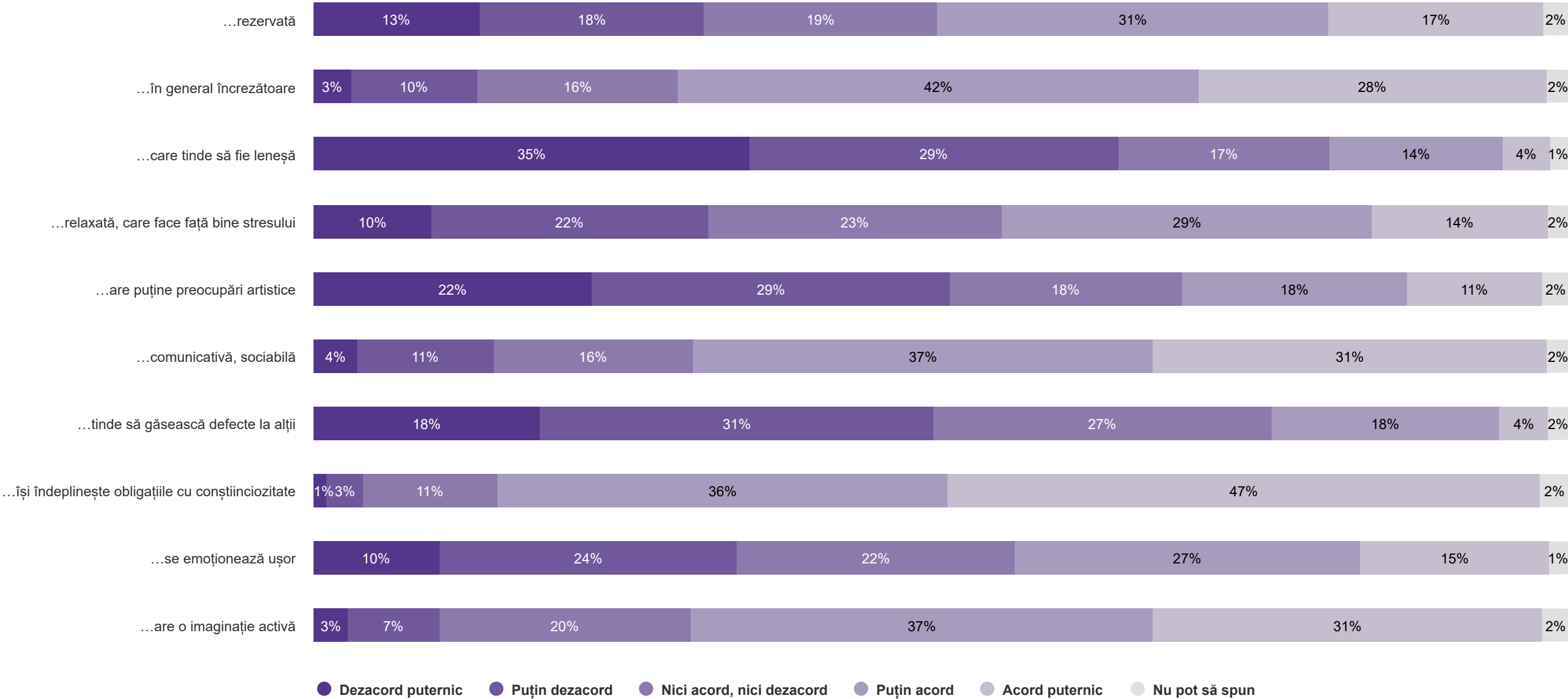
După părerea dvs., este posibil ca screening-ul pentru ORICE BOALĂ RARĂ la naștere...



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

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

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

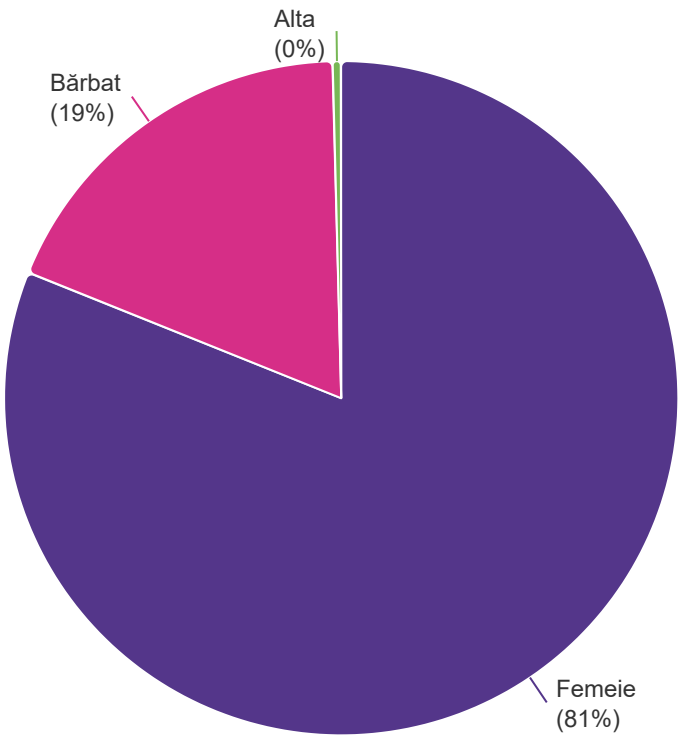


Dezacord puternic Puțin dezacord Nici acord, nici dezacord Puțin acord Acord puternic Nu pot să spun

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

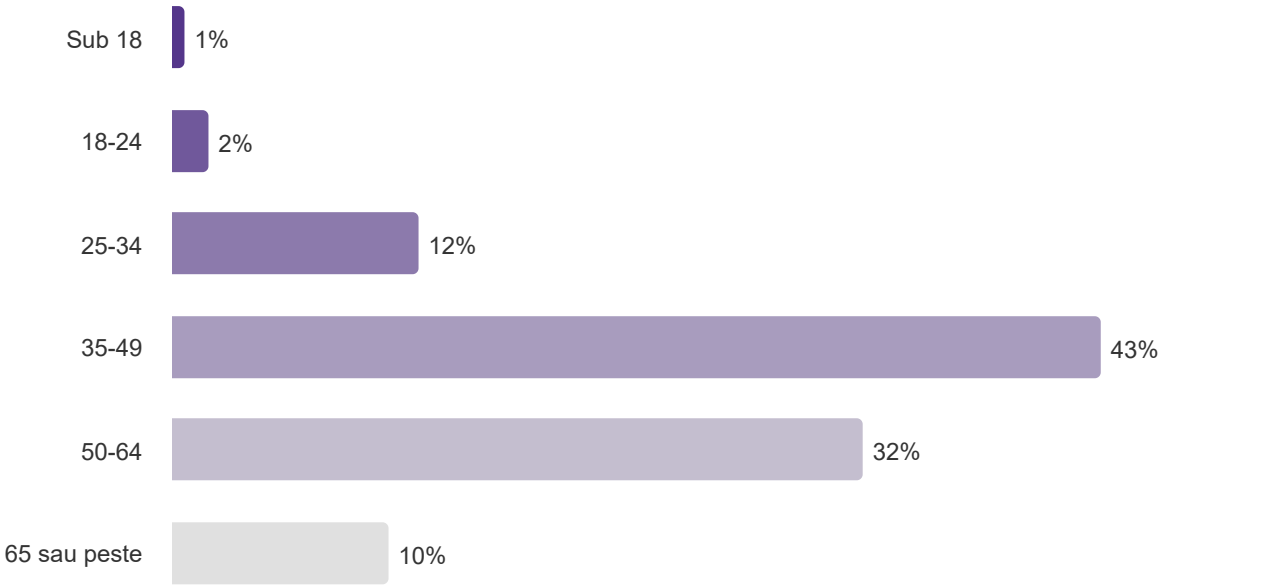
Sunteți :



Sunteți :

	N
Femeie	4.235
Bărbat	967
Alta	21
TOTAL	5.223

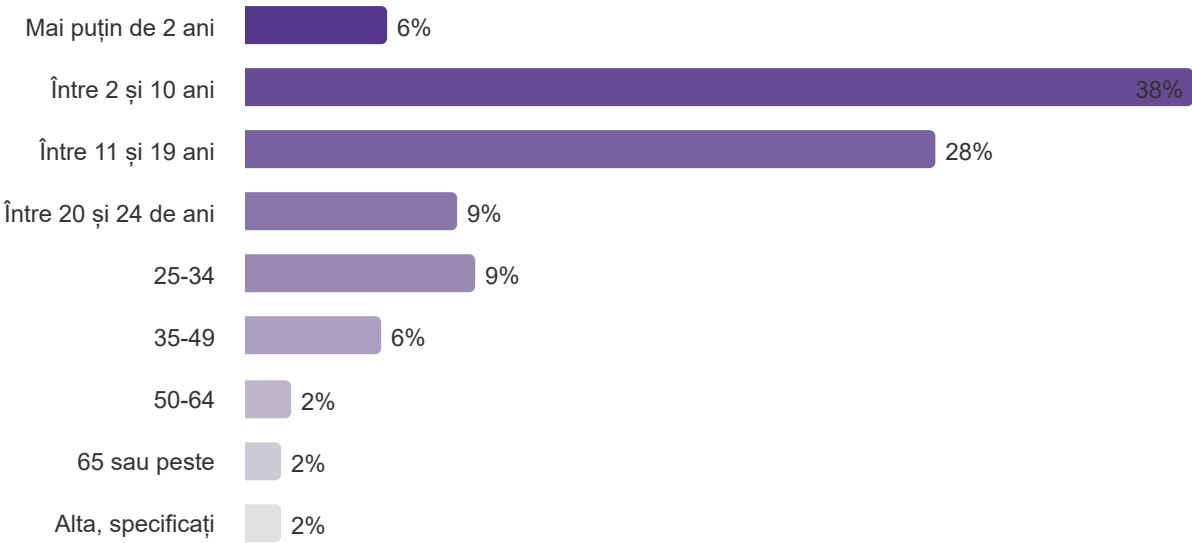
How old are you?



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

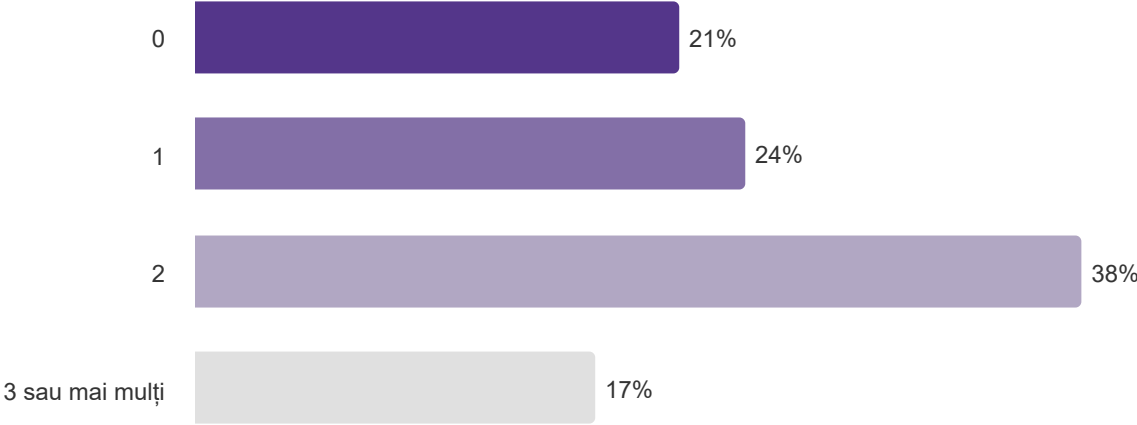
Ce vârstă are persoana afectată de boala rară?



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

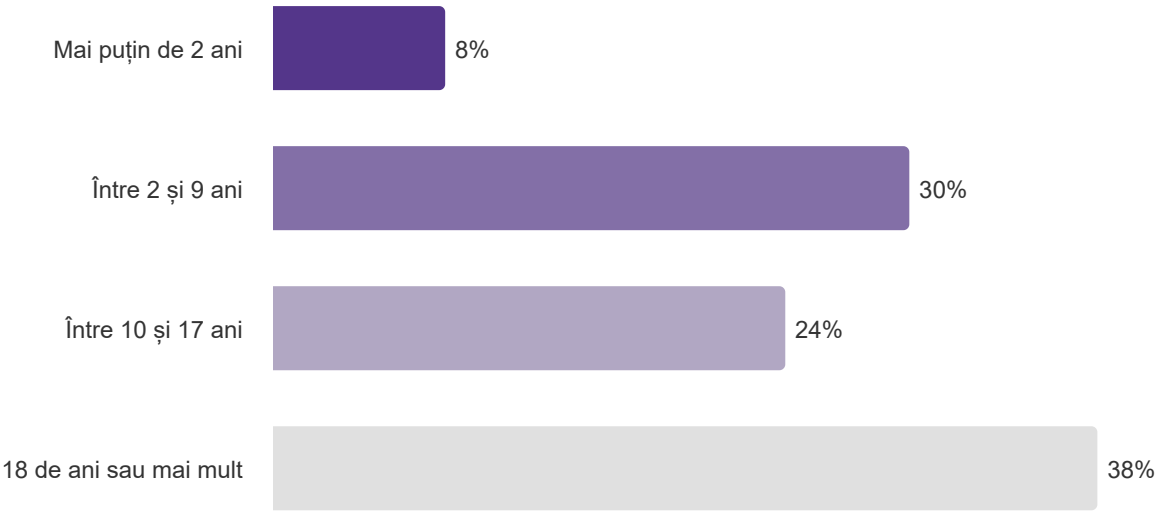
Câți copii aveți?



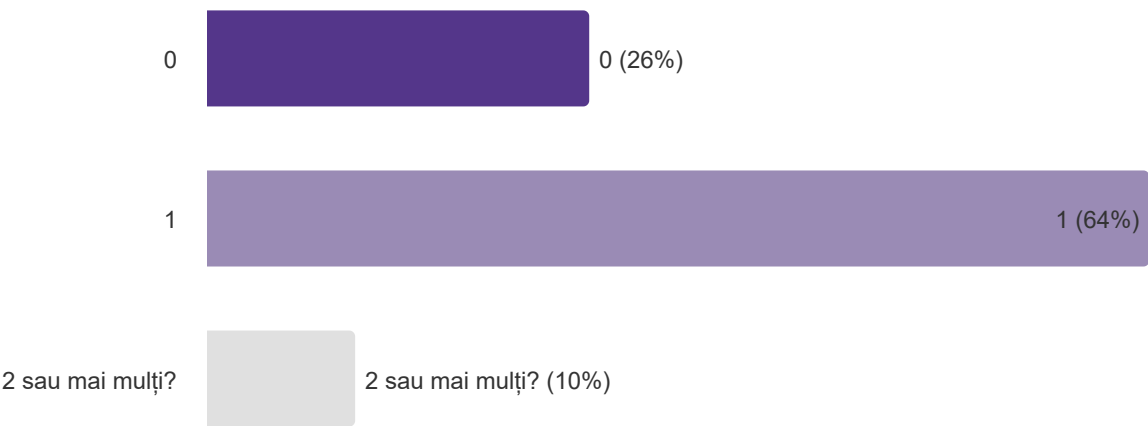
Câți copii aveți?

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

Ce vârstă are cel mai mic copil?



Câți copii afectați de o boală rară aveți?



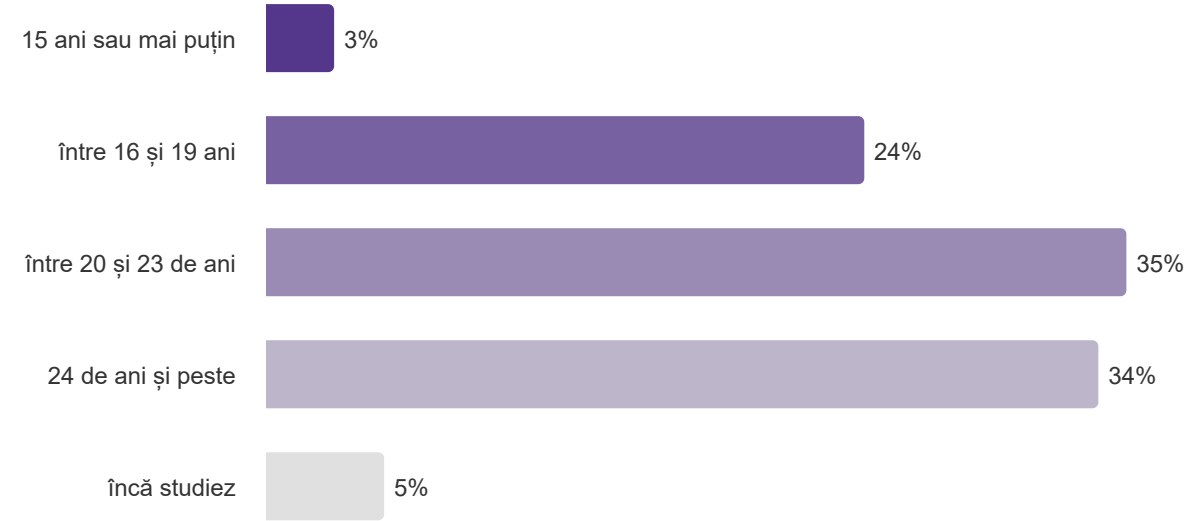
Ce vârstă are cel mai mic copil?

	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?

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

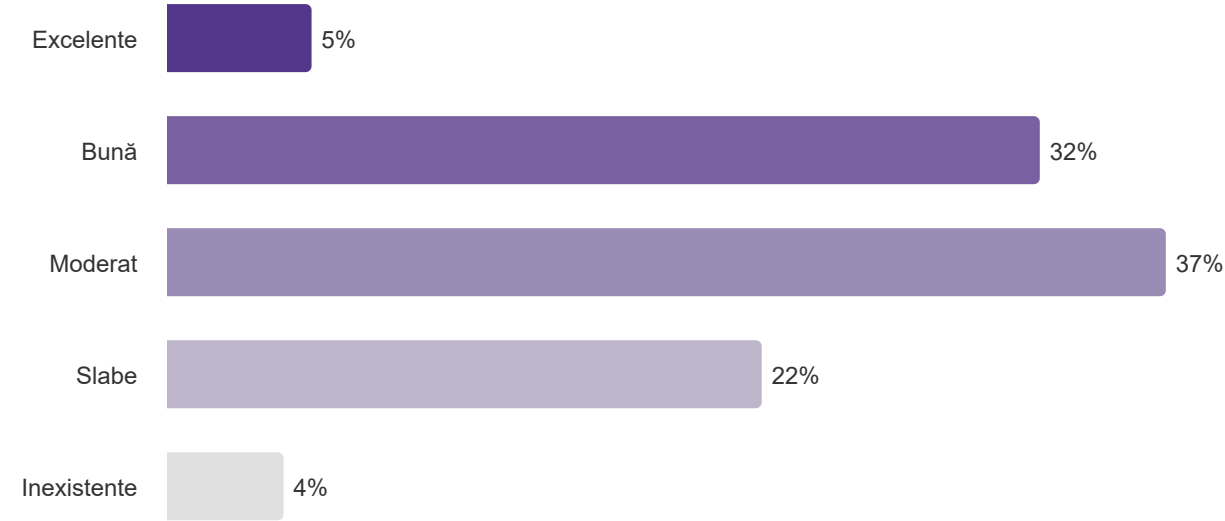
La ce vârstă ați încheiat pregătirea școlară (cursuri de zi)?



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

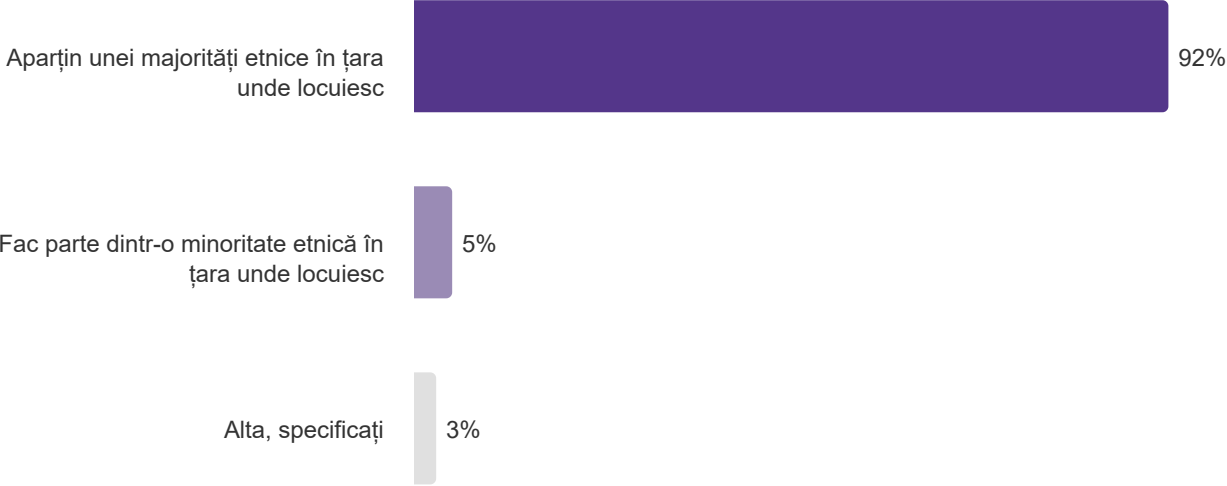
Cum ați descrie cunoștințele dvs. de genetică?



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

Mulțumesc!

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