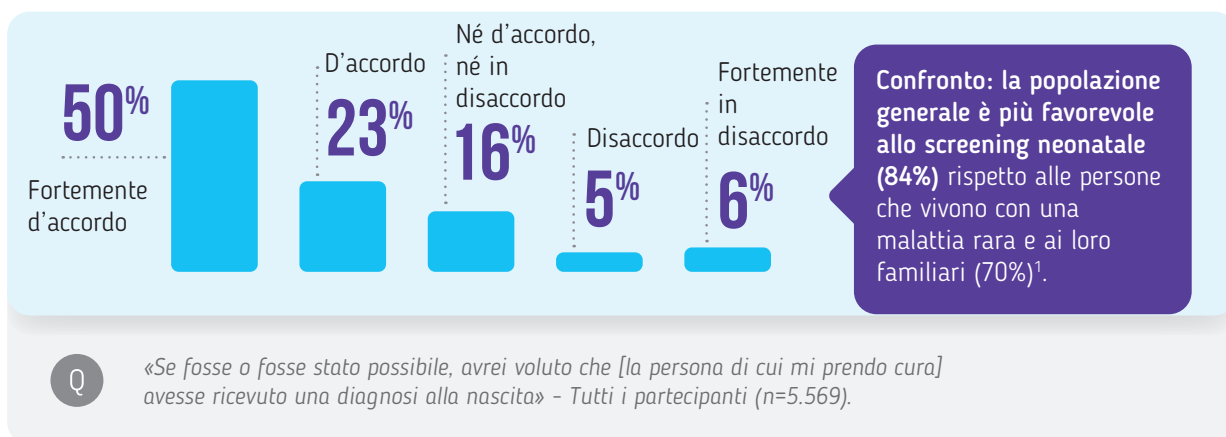


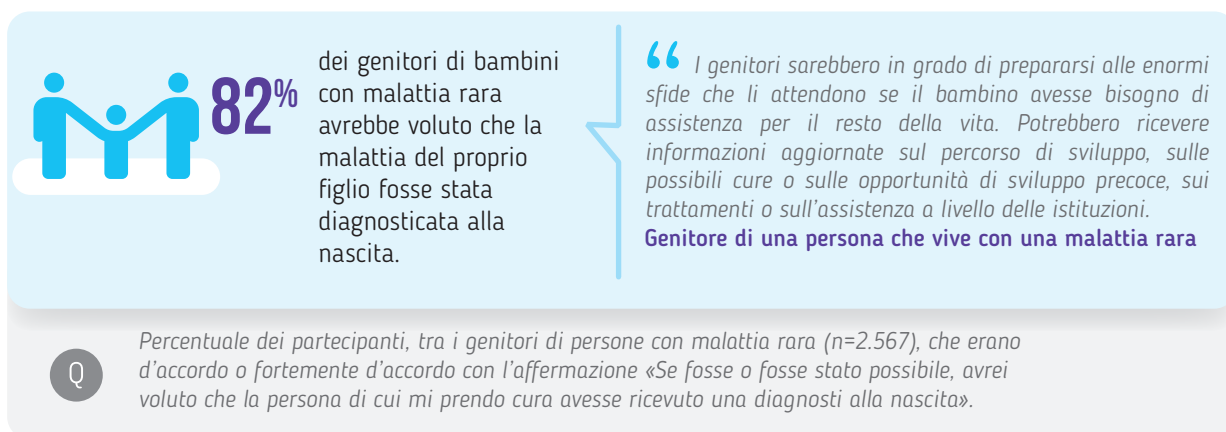
SCREENING DELLE MALATTIE RARE ALLA NASCITA!

In Europa, 5.569 persone che vivono con una malattia rara e i loro familiari hanno espresso la propria opinione sullo screening neonatale in un sondaggio di Rare Barometer condotto tra il 24 maggio e il 23 luglio 2023.

1 UNA VASTA MAGGIORANZA DEI PARTECIPANTI AVREBBE VOLUTO CHE LA MALATTIA RARA FOSSE DIAGNOSTICATA ALLA NASCITA...



2 ... E ANCOR DI PIÙ TRA I GENITORI DI PERSONE CHE CONVIVONO CON UNA MALATTIA RARA.



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

3

LA MAGGIOR PARTE DELLE PERSONE CHE CONVIVONO CON UNA MALATTIA RARA AVREBBE VOLUTO RICEVERE UNA DIAGNOSI ALLA NASCITA...



63%

delle persone con una malattia rara avrebbe voluto ricevere una diagnosi alla nascita.



Percentuale dei partecipanti, tra le persone con malattia rara (n=2.701), che erano d'accordo o fortemente d'accordo con l'affermazione «Se fosse o fosse stato possibile, avrei voluto ricevere una diagnosi alla nascita».

4

LA COMUNITÀ DELLE MALATTIE RARE SUPPORTA FORTEMENTE LO SCREENING NEONATALE PER TUTTE LE CONDIZIONI RARE.

La maggior parte dei partecipanti supporta lo screening neonatale per tutte le malattie rare, anche quando non avrebbero voluto che la propria malattia rara fosse diagnosticata alla nascita.

90%

degli intervistati ritiene che qualsiasi malattia rara dovrebbe essere sottoposta a screening alla nascita se:



ciò consente una diagnosi più rapida, a vantaggio della persona interessata e dei suoi familiari caregiver.



Consente alla persona che vive con una malattia rara di vedere la propria disabilità meglio riconosciuta, ottenere un supporto sociale più adeguato e vivere in modo indipendente.



La malattia può essere monitorata e possono essere evitati danni attraverso pratiche preventive.

Confronto: Il 95% della popolazione generale concorda sul fatto che i test dovrebbero essere disponibili per i genitori che lo desiderano, anche quando gli intervistati li rifiuterebbero per i propri neonati (circa l'85% ha dichiarato che probabilmente o sicuramente sottoporrebbe il proprio neonato a un test per una malattia rara)².



Percentuale dei partecipanti che erano d'accordo o fortemente d'accordo con 'Secondo te, qualsiasi malattia rara dovrebbe essere sottoposta a screening alla nascita se non esiste un trattamento e...' - Tutti i partecipanti (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](https://doi.org/10.1089/gtmb.2011.0221)

GRAZIE!

a tutte le persone che vivono con una malattia rara che hanno partecipato all'indagine, ai gruppi di discussione e ai partner di Rare Barometer e Screen4Care!