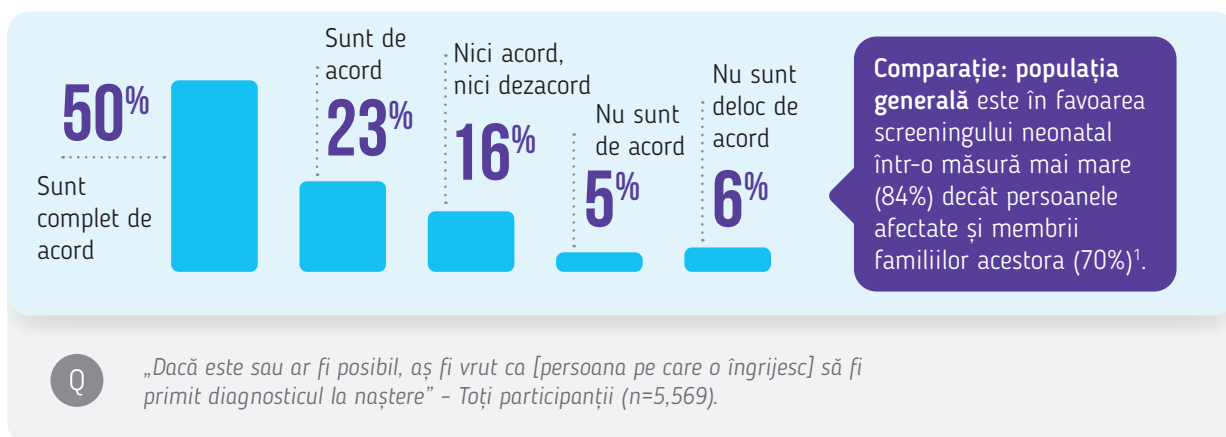


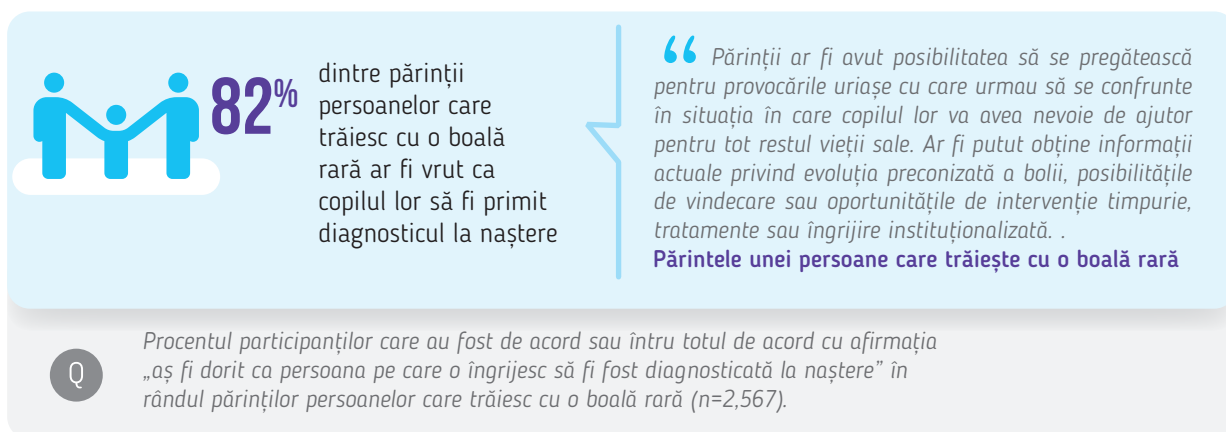
SCREENINGUL BOLILOR RARE LA NAȘTERE!

În Europa, 5,569 de persoane cu boli rare și membri ai familiilor acestora și-au exprimat viziunile cu privire la screeningul neonatal în cadrul unui sondaj Rare Barometer desfășurat între 24 mai și 23 iulie 2023.

1 MAREA MAJORITATE A PARTICIPANȚILOR AR FI VRUT CA BOALA RARĂ SĂ FI FOST DIAGNOSTICATĂ LA NAȘTERE...



2 ... ACEASTĂ CIFRĂ FIIND MAI MARE ÎN RÂNDUL PĂRINȚILOR PERSOANELOR CARE TRĂIESC CU O BOALĂ RARĂ



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 MAJORITATEA PERSOANELOR CARE TRĂIESC CU O BOALĂ RARĂ AR FI VRUT SĂ FI PRIMIT DIAGNOSTICUL LA NAȘTERE...



63%

dintre persoanele care trăiesc cu o boală rară ar fi vrut să fi primit diagnosticul la naștere



Procentul participanților care au fost de acord sau întru totul de acord cu afirmația '...aș fi dorit să fi fost diagnosticat(ă) LA NAȘTERE' în rândul persoanelor care trăiesc cu o boală rară (n=2,701).

4 COMUNITATEA DE BOLI RARE SPRIJINĂ CU TĂRIE SCREENINGUL NEONATAL PENTRU DEPISTAREA TUTUROR AFECȚIUNILOR RARE

Majoritatea participanților sprijină screeningul neonatal pentru toate bolile rare, chiar și în cazul în care afirmă că nu ar fi vrut ca boala lor rară să fi fost diagnosticată la naștere.

90% dintre respondenți sunt de părere că pentru orice boală rară trebuie efectuat screening la naștere dacă:



Acest lucru permite o diagnosticare mai rapidă, spre beneficiul persoanei afectate și al îngrijitorilor din familia acesteia.



Acest lucru îi permite persoanei care trăiește cu o boală rară să beneficieze de o mai bună recunoaștere a dizabilităților sale, de un sprijin social mai adecvat și de mai multă autonomie.



Acest lucru permite monitorizarea bolii și evitarea daunelor prin implementarea practicilor de prevenție.

Comparație: 95% din populația generală au fost de acord cu faptul că testarea trebuie să fie disponibilă pentru părinții care o doresc, chiar și în cazul în care respondenții au afirmat că ar fi refuzat testarea la copiii lor nou-născuți (aproximativ 85% au spus că probabil sau sigur ar fi acceptat testarea copilului lor nou-născut pentru depistarea unei boli rare)².



Procentul de participanți care au fost de acord sau întru totul de acord cu afirmația 'în opinia dvs., Orice boală rară ar trebui supusă screening-ului la naștere dacă nu există niciun tratament și:' - toți participanții (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/qmb.2011.0221](https://doi.org/10.1089/qmb.2011.0221)

LE MULTUMIM

tuturor persoanelor ce trăiesc cu o boală rară care au participat la sondaj și partenerilor Rare Barometer și Screen4Care!