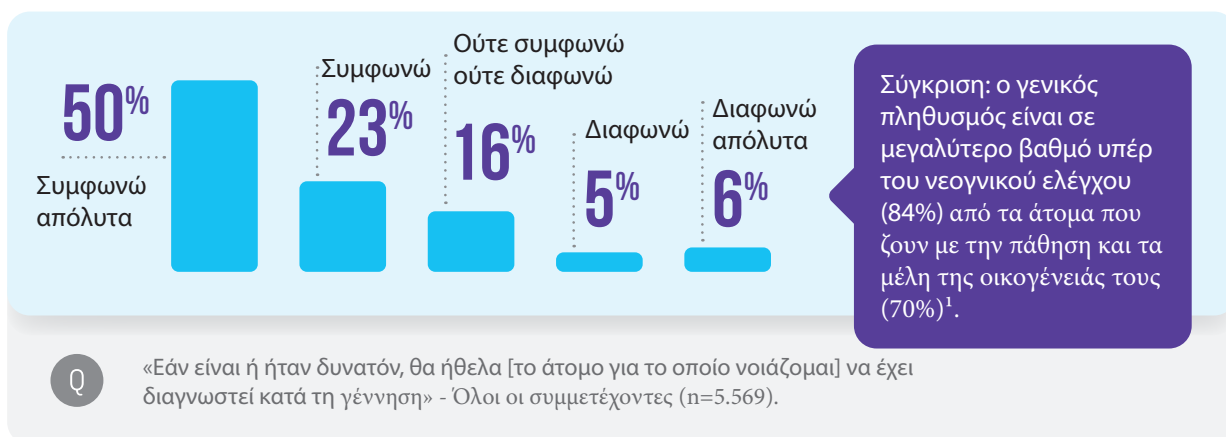


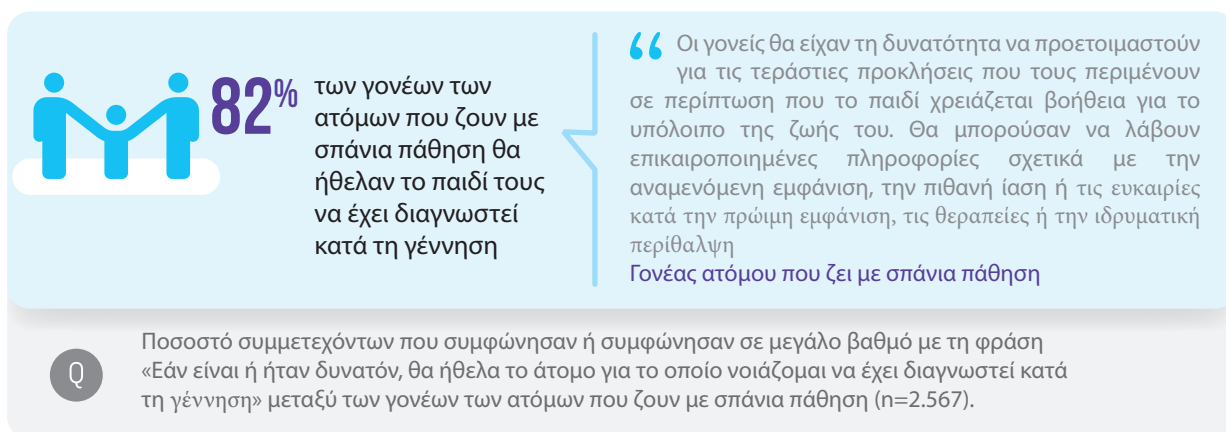
Έλεγχος σπάνιων παθήσεων στη γέννηση!

Στην Ευρώπη, 5.569 άνθρωποι με σπάνιες παθήσεις και μέλη της οικογένειάς τους εξέφρασαν την άποψή τους για τον νεογνικό έλεγχο στην έρευνα του Rare Barometer που διεξήχθη από τις 24 Μαΐου έως τις 23 Ιουλίου 2023.

1 Η μεγάλη πλειονότητα των συμμετεχόντων θα ήθελε η σπάνια πάθηση να διαγιγνώσκεται κατά τη γέννηση...



2 ... και σε μεγαλύτερο βαθμό μεταξύ των γονέων ατόμων που ζουν με σπάνια πάθηση



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

Τα περισσότερα άτομα που ζουν με σπάνια πάθηση θα ήθελαν να έχουν διαγνωστεί κατά τη γέννηση...



63%

των ατόμων που ζουν με σπάνια πάθηση θα ήθελαν να έχουν διαγνωστεί κατά τη γέννηση

Q

Ποσοστό συμμετεχόντων που συμφώνησαν ή συμφώνησαν σε μεγάλο βαθμό με τη φράση «θα ήθελα το άτομο που φροντίζω να έχει διαγνωστεί κατά τη γέννηση» μεταξύ των ατόμων που ζουν με σπάνια πάθηση (n=2.701).

4

Η κοινότητα των ανθρώπων με σπάνιες παθήσεις υποστηρίζει θερμά τον νεογνικό έλεγχο για όλες τις σπάνιες παθήσεις

Οι περισσότεροι συμμετέχοντες υποστηρίζουν τον νεογνικό έλεγχο για όλες τις σπάνιες παθήσεις, ακόμη και εάν δεν θα ήθελαν η σπάνια πάθησή τους να έχει διαγνωστεί κατά τη γέννηση.

90%

των ερωτηθέντων πιστεύουν ότι οποιαδήποτε σπάνια πάθηση θα έπρεπε να ελεγχθεί κατά τη γέννηση εφόσον:



Αυτό επιτρέπει την ταχύτερη διάγνωση, προς όφελος του ατόμου και των φροντιστών της οικογένειάς τους.



Αυτό δίνει τη δυνατότητα στο άτομο που ζει με τη σπάνια πάθηση να αναγνωριστούν καλύτερα οι αναπηρίες του, να έχει πιο ικανοποιητική κοινωνική υποστήριξη και να ζει αυτόνομα.



Η πάθηση μπορεί να τεθεί υπό παρακολούθηση και να αποφευχθεί η πρόκληση βλάβης μέσω πρακτικών πρόληψης.

Σύγκριση: 95% του γενικού πληθυσμού συμφώνησε ότι ο έλεγχος θα έπρεπε να είναι διαθέσιμος για τους γονείς που το επιθυμούν, ακόμη και εάν οι ερωτηθέντες θα αρνούσαν τον έλεγχο για τα δικά τους νεογέννητα (περίπου 85% ανέφεραν ότι πιθανόν ή σίγουρα θα υπέβαλαν το νεογέννητό τους σε έλεγχο σπάνιων παθήσεων)².

Q

Ποσοστό συμμετεχόντων που συμφώνησαν ή συμφώνησαν σε μεγάλο βαθμό με τη φράση: «κατά τη γνώμη σας, θα πρέπει να γίνεται προσυμπτωματικός έλεγχος για κάθε σπανία νοσο κατά τη γέννηση, εάν δεν υπάρχει θεραπεία και:» – 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

ΕΥΧΑΡΙΣΤΟΥΜΕ

όλα τα άτομα που ζουν με σπάνιες παθήσεις τα οποία συμμετείχαν στην έρευνα, και στους εταίρους του Rare Barometer και του Screen4Care!