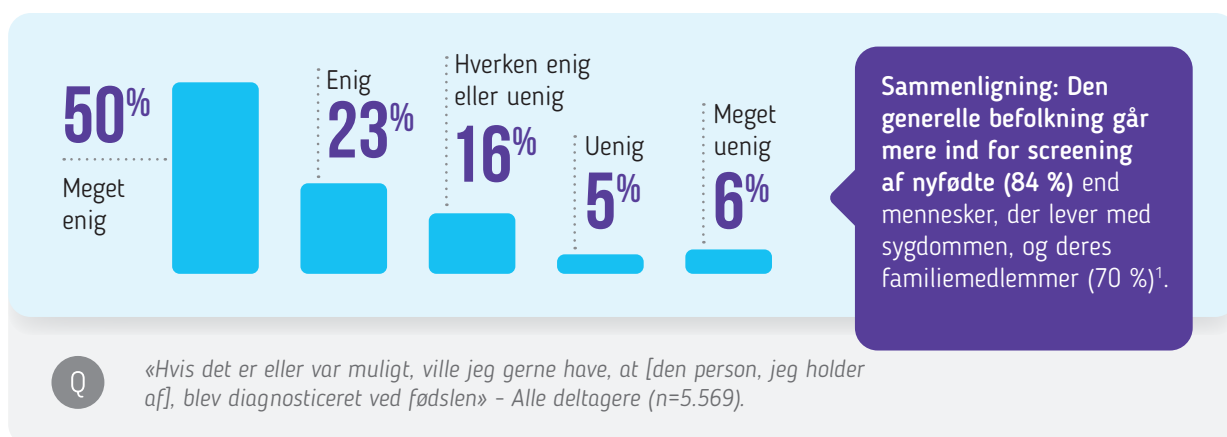


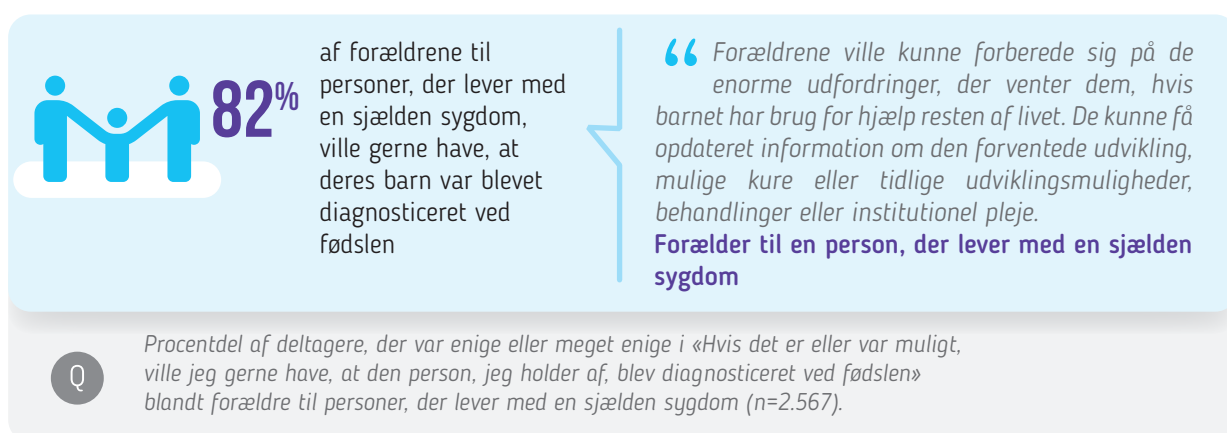
# SCREENING FOR SJÆLDNE SYGDOMME VED FØDSLEN!

I Europa udtrykte 5.569 mennesker med en sjælden sygdom og deres familiemedlemmer deres mening om screening af nyfødte i en Rare Barometer-undersøgelse, der blev gennemført mellem 24 maj og 23 juli 2023.

## 1 ET STORT FLERTAL AF DELTAGERNE VILLE GERNE HAVE HAFT, AT DEN SJÆLDNE SYGDOM BLEV DIAGNOSTICERET VED FØDSLEN ...



## 2 ... OG MERE BLANDT FORÆLDRE TIL PERSONER, DER LEVER MED EN SJÆLDEN SYGDOM



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

## DE FLESTE MENNESKER, DER LEVER MED EN SJÆLDEN SYGDOM, VILLE GERNE HAVE VÆRET DIAGNOSTICERET VED FØDSLEN ...



63%

af mennesker, der lever med en sjælden sygdom, ville gerne have været diagnosticeret ved fødslen



Procentdel af deltagerne, der var enige eller meget enige i '...ville jeg gerne være blevet diagnosticeret da jeg blev født' blandt personer, der lever med en sjælden sygdom (n=2.701).

4

## FÆLLESSKABET FOR SJÆLDNE SYGDOMME STØTTER I HØJ GRAD SCREENING AF NYFØDTE FOR ALLE SJÆLDNE SYGDOMME

De fleste deltagere støtter screening af nyfødte for alle sjældne sygdomme, selv når de ikke ville have ønsket, at deres sjældne sygdom blev diagnosticeret ved fødslen.

90%

af respondenterne mener, at alle sjældne sygdomme bør screenes ved fødslen, hvis:



Det giver mulighed for en hurtigere diagnose til gavn for den enkelte person og dennes familie.



Det giver den person, der lever med en sjælden sygdom, mulighed for at få sine handicap bedre anerkendt, få en mere relevant social støtte og et uafhængigt liv.



Sygdommen kan følges op, og skader kan undgås gennem forebyggende praksis.

**Sammenligning: 95 % af den generelle befolkning var enige i, at test skulle være tilgængelige for forældre, der ønskede det, selv når respondenterne ville afvise det for deres egne nyfødte (omkring 85 % sagde, at de sandsynligvis eller helt sikkert ville få deres nyfødte testet for en sjælden sygdom)<sup>2</sup>.**



Procentdel af deltagere, der var enige eller meget enige i «efter din mening, skulle der screenes ved fødslen for alle sjældne sygdomme, hvis der ikke findes nogen behandling og:» - alle deltagere (n=5.569).

<sup>2</sup> 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)

# TAK

til alle de personer, der lever med en sjælden sygdom, og som har deltaget i undersøgelsen, og til Rare Barometer- og Screen4Care partnere!