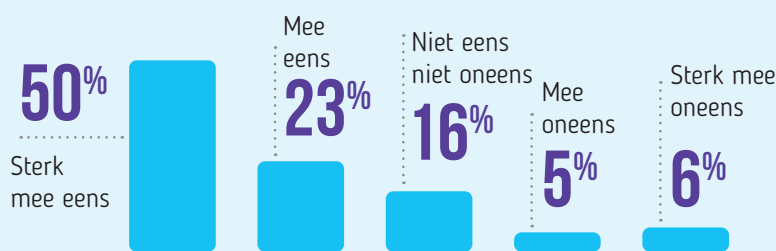


BIJ DE GEBOORTE SCREENEREN OP ZELDZAME ZIEKTEN!

In Europa hebben 5569 mensen met een zeldzame ziekte en hun familieleden tussen 24 mei en 23 juli 2023 hun mening gegeven over het screenen van pasgeborenen in een Rare Barometer-onderzoek.

1

DE OVERGROTE MEERDERHEID VAN DE DEELNEMERS HAD GEWILD DAT HUN ZELDZAME ZIEKTE BIJ DE GEBOORTE WAS GEDIAGNOSTICEERD...



Ter vergelijking: de algemene bevolking is een grotere voorstander van het screenen van pasgeborenen (84%) dan de mensen die een ziekte hebben en hun familieleden (70%)¹.

Q

'Als het mogelijk is of was geweest, had ik graag dat [de persoon voor wie ik zorg], de diagnose bij de geboorte had gehad' - alle deelnemers (n=5.569).

2

... EN MEER ONDER OUDERS VAN MENSEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE



82%

van de ouders van mensen met een zeldzame ziekte had gewild dat hun kind de diagnose bij de geboorte had gekregen

“Ouders hadden zich dan kunnen voorbereiden op de grote uitdagingen die hen te wachten stonden als het kind de rest van zijn of haar leven hulp nodig zou hebben. Ze zouden actuele informatie kunnen krijgen over hoe de ziekte zich naar verwachting zal ontwikkelen, de kans op genezing, eventuele (experimentele) behandelingen of institutionele zorg.

Ouder van iemand met een zeldzame ziekte

Q

Percentage deelnemende ouders van mensen met een zeldzame ziekte dat het eens of sterk eens was met 'als het mogelijk is of was geweest, had ik graag dat de persoon voor wie ik zorg, de diagnose bij de geboorte had gehad' (n=2.567).

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 DE MEESTE MENSEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE HADDEN DE DIAGNOSE GRAAG BIJ DE GEBOORTE GEKREGEN...



63%

van de mensen met een zeldzame ziekte had de diagnose graag bij de geboorte gekregen



Percentage deelnemende mensen met een zeldzame ziekte dat het eens of sterk eens was met 'had ik de diagnose graag bij de geboorte gehad' (n=2.701).

4 DE GEMEENSCHAP VAN MENSEN MET EEN ZELDZAME ZIEKTE IS STERK VOORSTANDER VAN HET SCREENEN VAN PASGEBORENEN OP ALLE ZELDZAME ZIEKTEN

De meeste deelnemers zijn voorstander van het screenen van pasgeborenen op alle zeldzame ziekten, ook als ze niet hebben aangegeven dat ze zelf de diagnose graag bij de geboorte hadden gekregen.

90% van de respondenten vindt dat er bij de geboorte moet worden gescreend op alle zeldzame ziekten als:



dit bijdraagt tot een snellere diagnose en als dat voordelen heeft voor de persoon zelf en de mantelzorgers;



beperkingen van de persoon met de zeldzame ziekte hierdoor beter worden erkend, waardoor er meer passende sociale steun wordt geboden en het mogelijk is om zelfstandig te wonen;



de ziekte kan worden opgevolgd en nadelige gevolgen kunnen worden voorkomen door preventieve maatregelen.

Ter vergelijking: 95% van de algemene bevolking vindt dat testen mogelijk moet zijn voor ouders die dat wensen, terwijl sommige respondenten dit niet zouden willen voor hun eigen pasgeborene (zo'n 85% gaf aan hun pasgeborene waarschijnlijk of zeker te laten testen op een zeldzame ziekte)².



Percentage deelnemers dat het eens of sterk eens was met 'moet naar uw mening elke willekeurige zeldzame ziekte bij de geboorte worden gescreend indien er geen behandeling bestaat en:' - alle deelnemers (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)

HARTELIJK DANK

aan alle mensen met een zeldzame ziekte die hebben deelgenomen aan het onderzoek, en aan alle partners van Rare Barometer en Screen4Care!