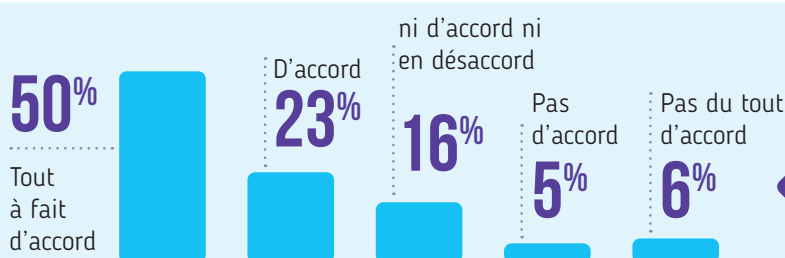


DÉPISTER LES MALADIES RARES À LA NAISSANCE !

En Europe, 5 569 personnes vivant avec une maladie rare et les membres de leur famille ont donné leur avis sur le dépistage à la naissance dans une enquête Rare Barometer menée entre le 24 mai et le 23 juillet 2023.

1

UNE GRANDE MAJORITÉ DE PARTICIPANTS AURAIENT SOUHAITÉ QUE LEUR MALADIE RARE SOIT DIAGNOSTIQUÉE DÈS LA NAISSANCE...



Comparaison : la population générale est plus favorable au dépistage à la naissance (84 %) que les personnes vivant avec la maladie et les membres de leur famille (70 %)¹.

Q

« Si cela est ou était possible, j'aurais aimé que [la personne dont je m'occupe] soit diagnostiquée à la naissance » - Tous les participants (n=5 569).

2

... ET DAVANTAGE CHEZ LES PARENTS DE PERSONNES VIVANT AVEC UNE MALADIE RARE



82%

des parents de personnes vivant avec une maladie rare auraient souhaité que leur enfant soit diagnostiqué à la naissance

“ Les parents pourraient se préparer aux énormes défis qui les attendent si l'enfant a besoin d'aide pour le reste de sa vie. Ils pourraient accéder aux dernières connaissances sur l'évolution de la maladie, les traitements ou les soins existants, et se renseigner sur les solutions existant pour soutenir ou accueillir leur enfant.

Parent d'une personne vivant avec une maladie rare

Q

Pourcentage de participants qui étaient d'accord ou tout à fait d'accord avec la proposition « Si cela est ou était possible, j'aurais aimé que la personne dont je m'occupe soit diagnostiquée à la naissance » parmi les parents de personnes vivant avec une maladie rare (n=2 567).

3 LA PLUPART DES PERSONNES VIVANT AVEC UNE MALADIE RARE AURAIENT AIMÉ ÊTRE DIAGNOSTIQUÉES DÈS LA NAISSANCE...



63%

des personnes vivant avec une maladie rare auraient aimé recevoir un diagnostic à la naissance



Pourcentage de participants qui étaient d'accord ou tout à fait d'accord avec la proposition « Si c'est ou était possible, j'aurais aimé recevoir un diagnostic à la naissance » parmi les personnes vivant avec une maladie rare (n = 2 701).

4 LA COMMUNAUTÉ DES MALADIES RARES SOUTIENT FORTEMENT LE DÉPISTAGE À LA NAISSANCE DE TOUTES LES MALADIES RARES

La plupart des participants soutiennent le dépistage à la naissance de toutes les maladies rares, même s'ils n'auraient pas souhaité que leur maladie rare soit diagnostiquée à la naissance.

90% des personnes interrogées pensent que toute maladie rare devrait être dépistée à la naissance si :



Cela permet un diagnostic plus rapide, au bénéfice du malade et de ses proches.



Cela permet au malade de bénéficier d'une meilleure reconnaissance de son handicap, d'un soutien social plus adéquat et d'être indépendant.



Cela peut améliorer le suivi de la maladie et si des pratiques de prévention permettent d'éviter des séquelles.

Comparaison : 95 % de la population générale pense que le dépistage à la naissance devrait être disponible pour les parents qui le souhaitent, même si les répondants le refuseraient pour leur propre nouveau-né (environ 85 % ont déclaré qu'ils feraient probablement ou certainement tester leur nouveau-né pour une maladie rare)².



Pourcentage de participants qui étaient d'accord ou tout à fait d'accord avec « À votre avis, une maladie rare devrait-elle être dépistée à la naissance si aucun traitement n'existe et... » - Tous les 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](https://doi.org/10.1089/gtmb.2011.0221)

MERCI

à toutes les personnes vivant avec une maladie rare qui ont participé à cette enquête et aux partenaires de Rare Barometer et de Screen4Care !