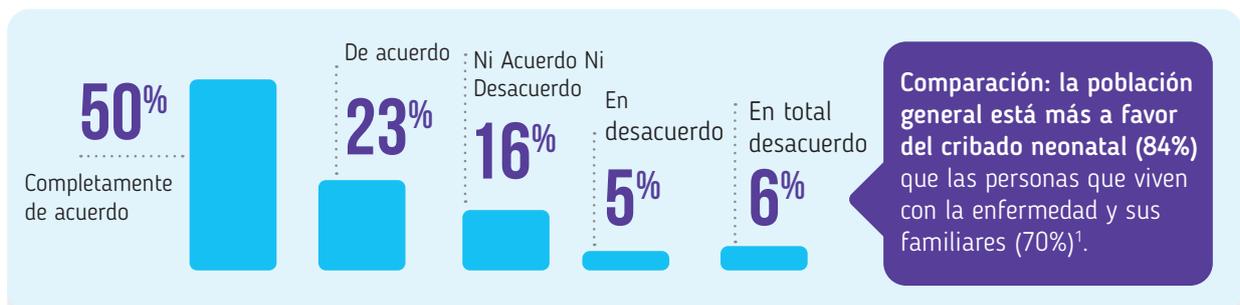


DETECCIÓN DE ENFERMEDADES RARAS AL NACER !

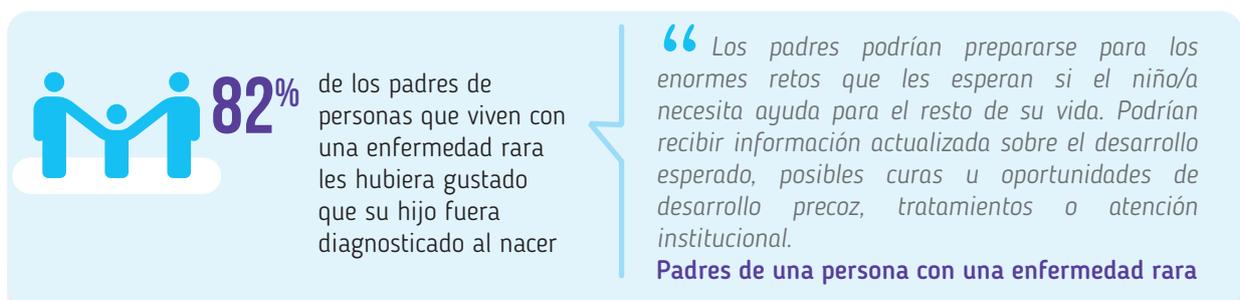
En Europa, 5.569 personas con una enfermedad rara y sus familiares expresaron sus opiniones sobre el cribado neonatal en una encuesta de Rare Barometer realizada entre el 24 de mayo y el 23 de julio de 2023.

1 UNA AMPLIA MAYORÍA DE LOS PARTICIPANTES HUBIERA DESEADO QUE LA ENFERMEDAD RARA SE DIAGNOSTICARA AL NACER...



'Si es o fuera posible, me hubiera gustado que [la persona a la que cuido] fuera diagnosticada al nacer' - Todos los participantes (n=5.569).

2 ... Y MÁS ENTRE LOS PADRES DE PERSONAS QUE VIVEN CON UNA ENFERMEDAD RARA



Porcentaje de participantes que estaban de acuerdo o muy de acuerdo con 'Si es o fuera posible, me hubiera gustado que la persona a la que cuido fuera diagnosticada al nacer' entre los padres de personas que viven con una enfermedad rara (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](https://doi.org/10.1002/mgg3.353).

3

A LA MAYORÍA DE LAS PERSONAS QUE PADECEN UNA ENFERMEDAD RARA LES HUBIERA GUSTADO HABER SIDO DIAGNOSTICADAS AL NACER...



63% de las personas que viven con una enfermedad rara les hubiera gustado haber sido diagnosticadas al nacer



Porcentaje de participantes que estuvieron de acuerdo o muy de acuerdo con 'me hubiera gustado que me diagnosticasen en el nacimiento' entre las personas que viven con una enfermedad rara (n=2.701).

4

LA COMUNIDAD DE ENFERMEDADES RARAS APOYA FIRMEMENTE EL CRIBADO NEONATAL PARA TODAS LAS ENFERMEDADES RARAS

La mayoría de los participantes apoyan el cribado neonatal para todas las enfermedades raras, incluso cuando no les hubiera gustado que su enfermedad rara se diagnosticara al nacer.

90% de los encuestados piensa que cualquier enfermedad rara debería ser cribada al nacer si:



Permite un diagnóstico más rápido, en beneficio de la persona y sus familiares.



Permite que la persona que vive con una enfermedad rara tenga sus discapacidades mejor reconocidas, un apoyo social más adecuado y una vida más independiente.



Se puede hacer un seguimiento de la enfermedad y evitar daños mediante prácticas de prevención.

Comparación: el 95% de la población general estuvo de acuerdo en que las pruebas deberían estar disponibles para los padres que lo desearan, incluso cuando los encuestados las rechazarían para sus propios recién nacidos (alrededor del 85% dijeron que probablemente o definitivamente harían que su recién nacido se sometiera a pruebas para detectar una enfermedad rara)².



Porcentaje de participantes que estaban de acuerdo o muy de acuerdo con 'en su opinión, cualquier enfermedad rara se debe cribar al nacer si no existe tratamiento y:' - todos los participantes (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)

¡GRACIAS

a todas las personas que viven con una enfermedad rara que participaron en la encuesta y a los socios de Rare Barometer y de Screen4Care!