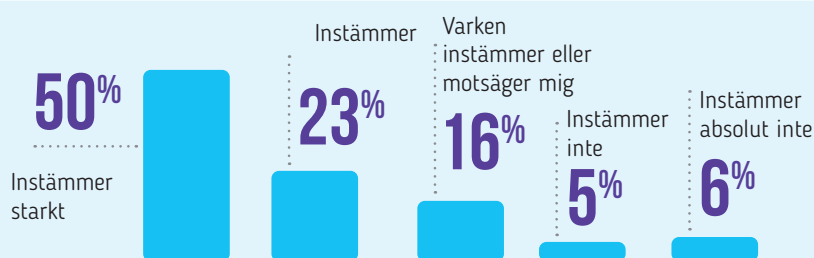


# SCREENING FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR VID FÖDSELN!

I Europa lever 5 569 personer med en sällsynt sjukdom och deras familjemedlemmar har uttryckt sin åsikt om screening av nyfödda i en Rare Barometer-enkät som genomfördes mellan 24 maj och 23 juli 2023.

## 1 EN STOR MAJORITET AV DELTAGARNA ÖNSKADE ATT DEN SÄLLSYNTA SJUKDOMEN HADE DIAGNOSTISERATS VID FÖDSELN ...



Jämförelse: den allmänna befolkningen är mer positiv till screening av nyfödda (84 %) än personer som lever med sjukdomen och deras familjer (70 %)<sup>1</sup>.



"Om det var möjligt, önskar jag att [personen som jag vårdar] hade fått en diagnos vid födseln" - Alla deltagare (n=5 569).

## 2 ... OCH ÄNNU FLER BLAND FÖRÄLDRAR TILL PERSONER SOM LEVER MED EN SÄLLSYNT SJUKDOM



82% av föräldrar till personer som lever med en sällsynt sjukdom önskar att deras barn hade fått en diagnos vid födseln

“Föräldrar skulle kunna förbereda sig för de stora utmaningarna som väntar om deras barn behöver få hjälp resten av livet. De skulle kunna få den senaste informationen om förväntad utveckling, möjliga botemedel eller möjligheter till tidig utveckling, behandlingar eller institutionsvård. Förälder till en person som lever med en sällsynt sjukdom



Procentandel av deltagarna som instämde eller instämde helt med "Om det var möjligt, önskar jag att personen som jag vårdar hade fått en diagnos vid födseln" bland föräldrar till personer som lever med en sällsynt sjukdom (n=2 567).

### 3 DE FLESTA PERSONER SOM LEVER MED EN SÄLLSYNT SJUKDOM ÖNSKADE ATT DE HADE FÅTT EN DIAGNOS VID FÖDSELN



**63%** av personer som lever med en sällsynt sjukdom önskade att de hade fått en diagnos vid födseln



Procent av deltagare som instämde eller instämde helt med "skulle jag ha velat bli diagnostiserad vid födseln" bland personer som lever med en sällsynt sjukdom (n=2 701).

### 4 PERSONER MED SÄLLSYNTA SJUKDOMAR OCH DERAS FAMILJER ÄR MYCKET POSITIVA TILL SCREENING AV NYFÖDDA FÖR ALLA SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

De flesta deltagarna är positiva till screening för alla sällsynta sjukdomar, även om de inte önskade att deras egna sällsynta sjukdomar hade diagnostiserats vid födseln.

**90%** av alla svarande tycker att screening för alla sällsynta sjukdomar ska göras vid födseln om:



Det möjliggör en tidigare diagnos till fördel för personen i fråga, deras familj och deras vårdare.



En tidig diagnos gör det lättare för personen som lever med en sällsynt sjukdom att få sin funktionsnedsättning erkänd på ett bättre sätt och att få tillgång till tillräckligt socialt stöd och självständigt boende.



Sjukdomen kan följas upp och skador kan undvikas med hjälp av förebyggande åtgärder.

**Jämförelse: 95 % av den allmänna befolkningen håller med om att tester bör vara tillgängliga för föräldrar som ber om det, även om de svarande skulle tacka nej till tester för sina egna nyfödda (cirka 85 % sade att de troligen eller definitivt skulle ha testat sitt nyfödda barn för en sällsynt sjukdom)<sup>2</sup>.**



Procentandel av deltagarna som instämde eller instämde helt med 'enligt din åsikt, borde förekomst av någon eventuell sällsynt sjukdom screenas vid födseln om ingen behandling fanns och:' - alla deltagare (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)

## TACK

till alla människor som lever med en sällsynt sjukdom som deltog i enkäten, och till alla partner av Rare Barometer och Screen4Care!