

# REZULTATI ANKETE

## Mišljenje ljudi koji žive s rijetkom bolešću o probiru novorođenčadi

### Anketa Rare Barometer s istraživačkim projektom Screen4Care

#### Ciljna populacija:

- Osobe koje žive s rijetkom bolešću i
- članovi obitelji (roditelji i bliski rođaci)



24. svibnja - 23. srpnja 2023.

6.179 ispitanika diljem svijeta i

5.569 ispitanika u Europi



24 jezika



50 zemalja



Zastupljeno više od 1300 rijetkih bolesti

# KONTROLNA PLOČA ZA EUROPU



## KAKO KORISTITI OVU UPRAVLJAČKU PLOČU

Na ovoj nadzornoj ploči pronaći ćete rezultate za svako pitanje istraživanja Rare Barometer o mišljenju ljudi koji žive s rijetkom bolešću o probiru novorođenčadi.

Molimo ne koristite rezultate pitanja za koja ima manje od 30 ispitanika.

**Molimo pogledajte Rare Barometer ili dodajte logotip Rare Barometer kada koristite rezultate.**



## JEZICI

Možete promijeniti jezik u donjem lijevom kutu ove stranice i imati pristup pitanjima i modalitetima onako kako su se pojavili ispitanicima na 24 jezika ankete.

Prijevod nije dostupan za neke varijable koje su izračunate nakon zatvaranja upitnika i za neke komentare dodane na ovoj nadzornoj ploči.



## Informacija

Za više informacija:

- Kontaktirajte Rare Barometer tim na [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org).
- Posjetite web stranicu Rare Barometer na [eurordis.org/voices](http://eurordis.org/voices).
- Posjetite našu web stranicu posvećenu pregledu novorođenčadi: [eurordis.org/rare-barometer-survey](http://eurordis.org/rare-barometer-survey).

## POPIS SADRŽAJA

1. Primjer informacija
2. Spremnost ispitanika da im se rijetka bolest dijagnosticira pri rođenju
3. Mišljenje ispitanika o probiru novorođenčadi na sve rijetke bolesti

## VIŠE U ANKETI

Istraživačka pitanja i detaljna analiza europskih rezultata nalaze se u cijelom izvješću na engleskom jeziku: [tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

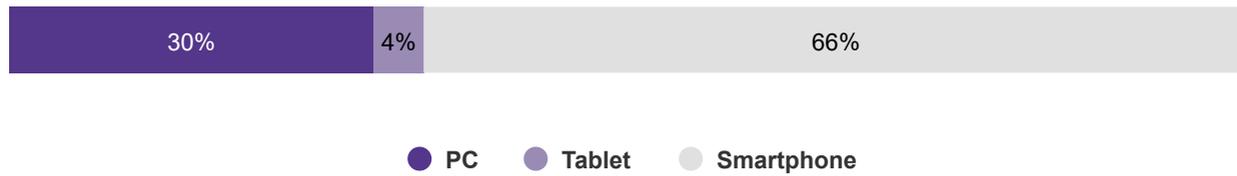
Ključni rezultati dostupni su u informativnim listovima: [http://tiny.cc/RB\\_NBS](http://tiny.cc/RB_NBS)

Izvorni upitnik: [tiny.cc/RB\\_NBS\\_questionnaire](http://tiny.cc/RB_NBS_questionnaire)

### Broj ispitanika

# 5.569

### Uređaj koji se koristi za javljanje



### Prosječan broj minuta za ispunjavanje upitnika

# 26

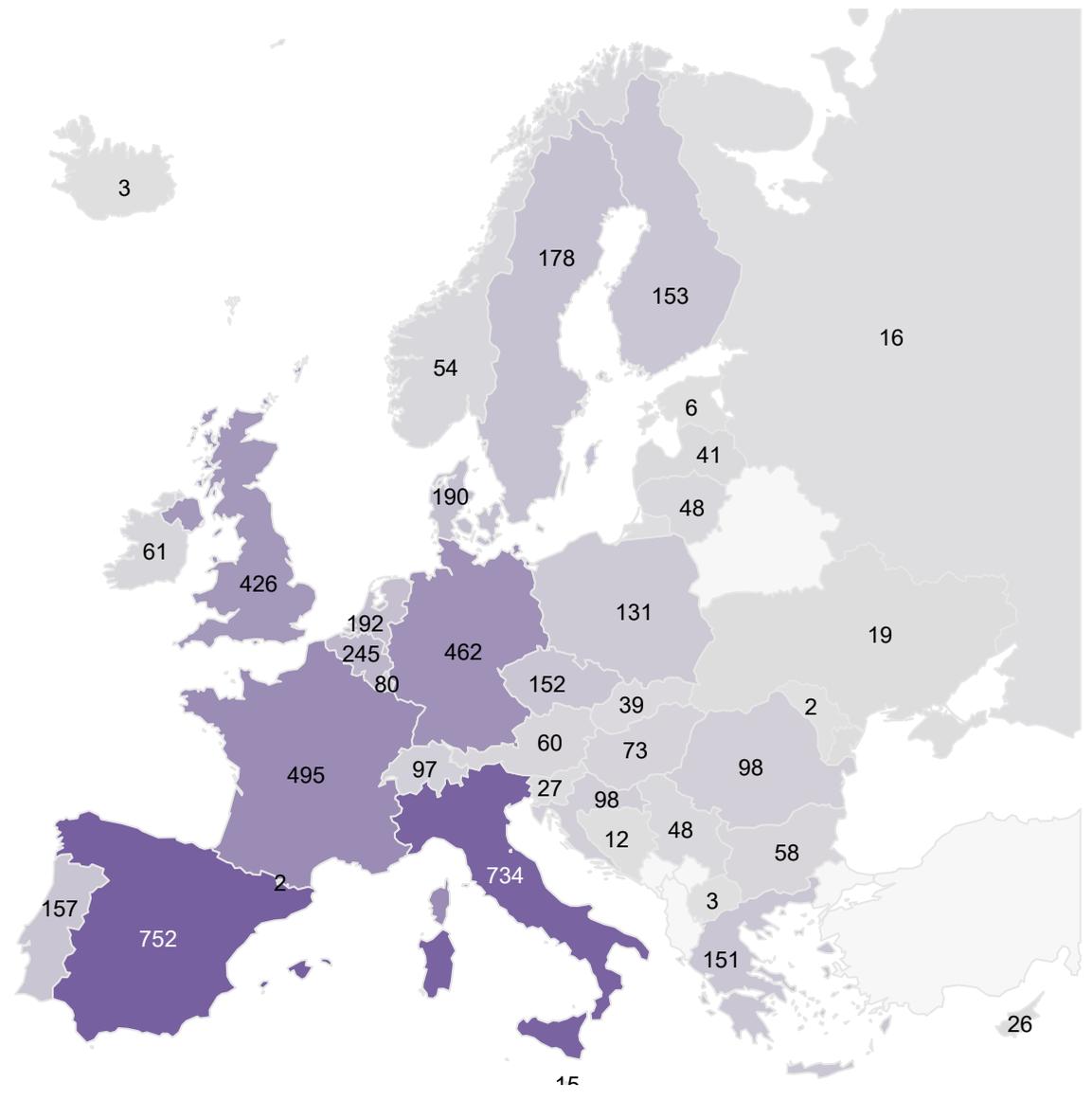
Mean

### Srednji broj minuta za ispunjavanje upitnika

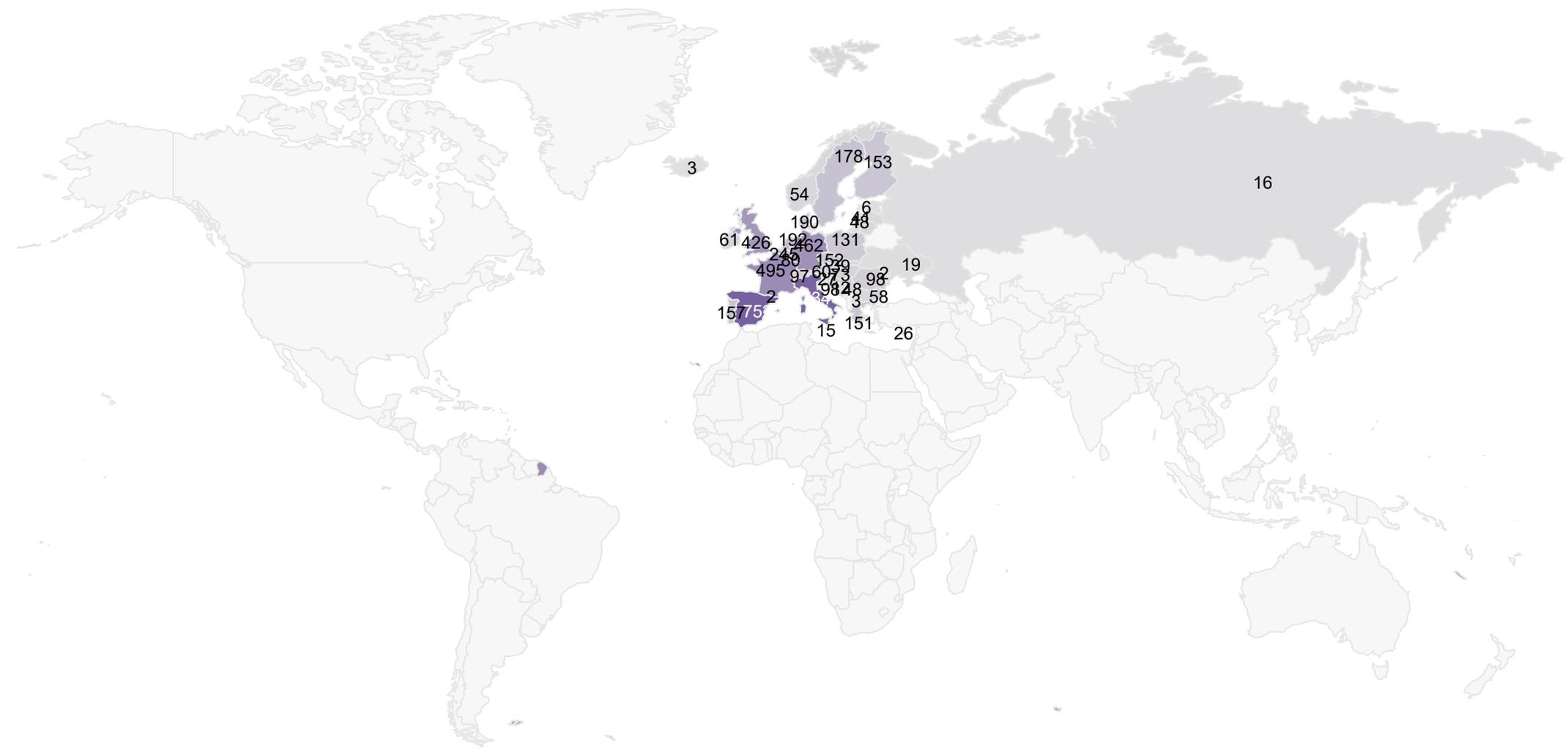
# 19

Median

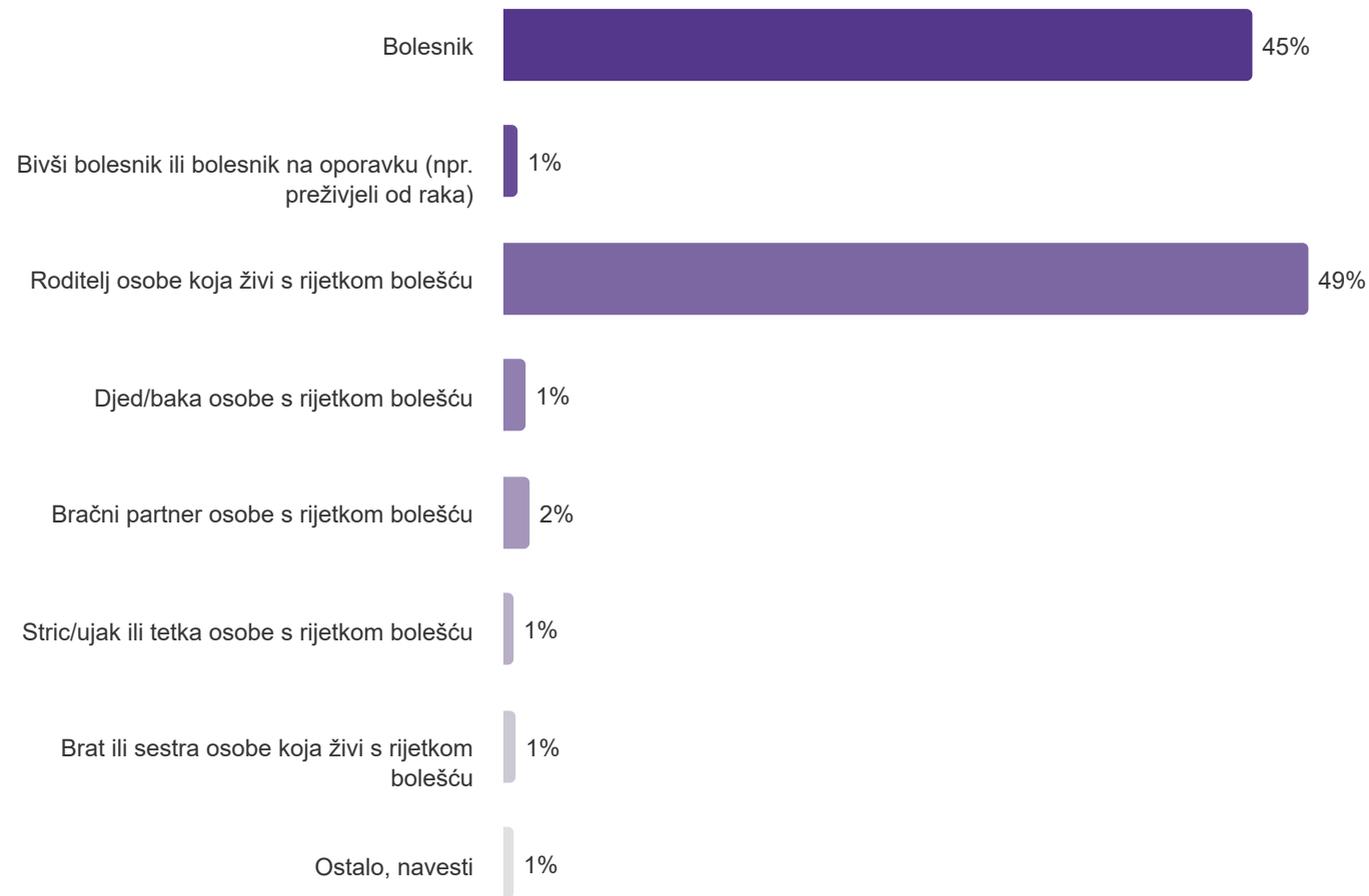
### U kojoj državi živite?



### U kojoj državi živite?



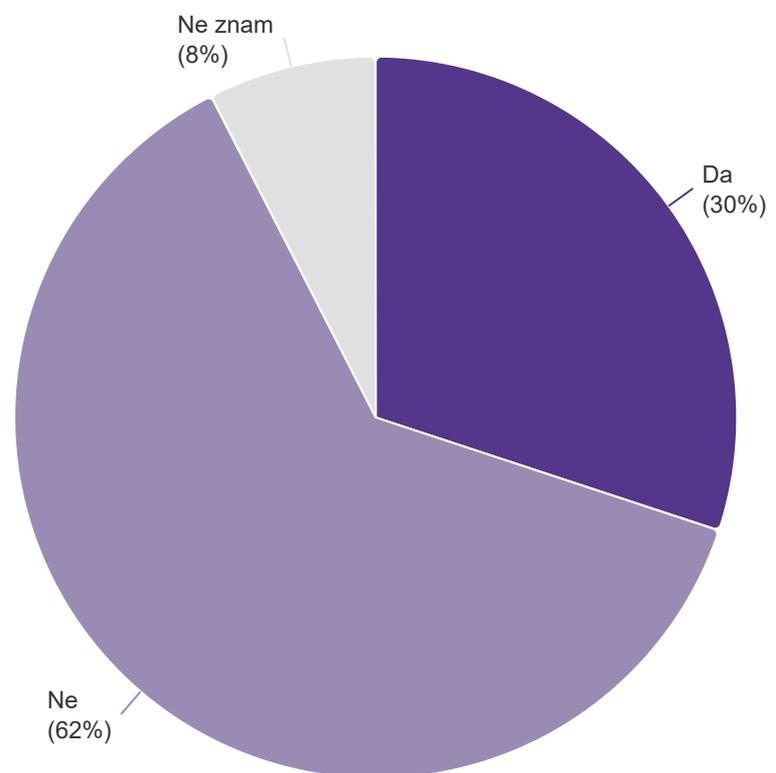
### Jeste li...



### Jeste li...

	N
Bolesnik	2.514
Bivši bolesnik ili bolesnik na oporavku (npr. preživjeli od raka)	53
Roditelj osobe koja živi s rijetkom bolešću	2.701
Djed/baka osobe s rijetkom bolešću	80
Bračni partner osobe s rijetkom bolešću	93
Stric/ujak ili tetka osobe s rijetkom bolešću	39
Brat ili sestra osobe koja živi s rijetkom bolešću	49
Ostalo, navesti	40
<b>TOTAL</b>	<b>5.569</b>

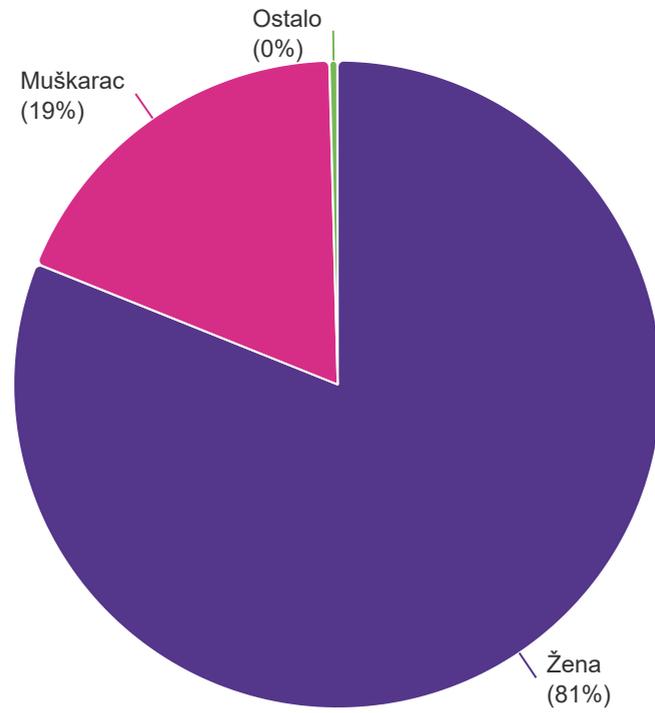
Jeste li predstavnik bolesnika, tj. uključeni u aktivnosti politike za podršku pitanja rijetkih bolesti?



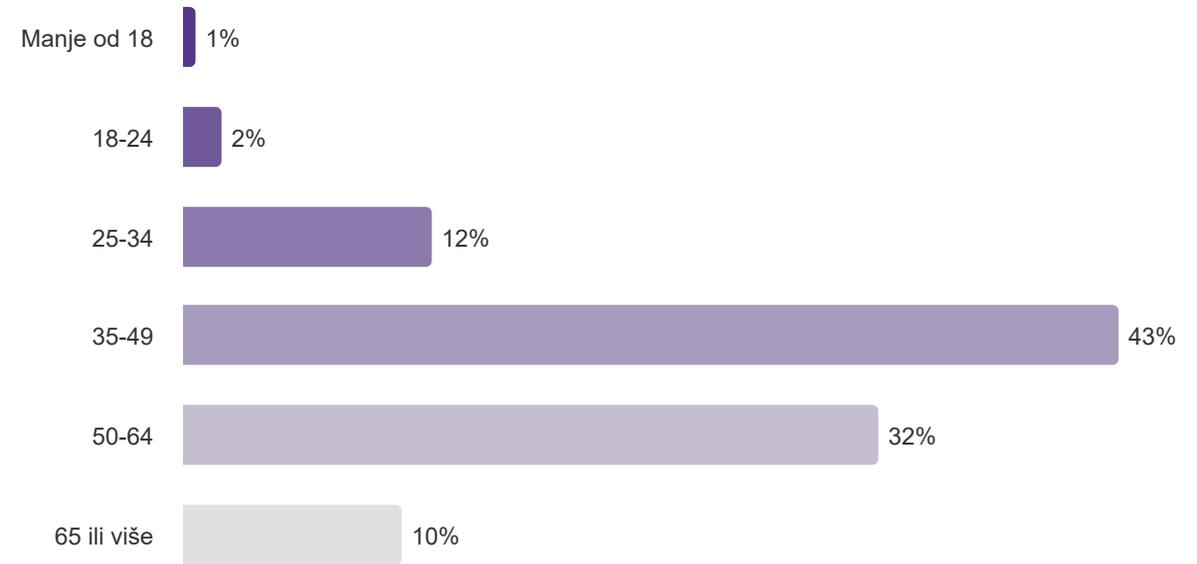
Jeste li predstavnik bolesnika, tj. uključeni u aktivnosti politike za podršku pitanja rijetkih bolesti?

	N
Da	1.675
Ne	3.475
Ne znam	419
<b>TOTAL</b>	<b>5.569</b>

### Jeste li:



### Koliko si star?



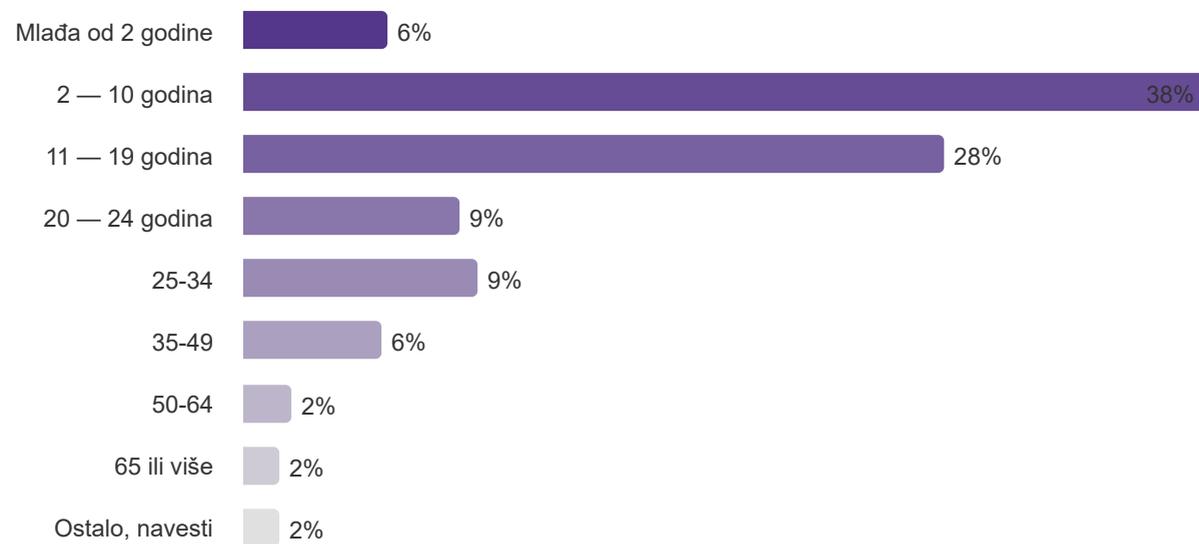
### Jeste li:

	N
Žena	4.235
Muškarac	967
Ostalo	21
<b>TOTAL</b>	<b>5.223</b>

### How old are you?

	N
Manje od 18	35
18-24	92
25-34	590
35-49	2.206
50-64	1.640
65 ili više	518
<b>TOTAL</b>	<b>5.081</b>

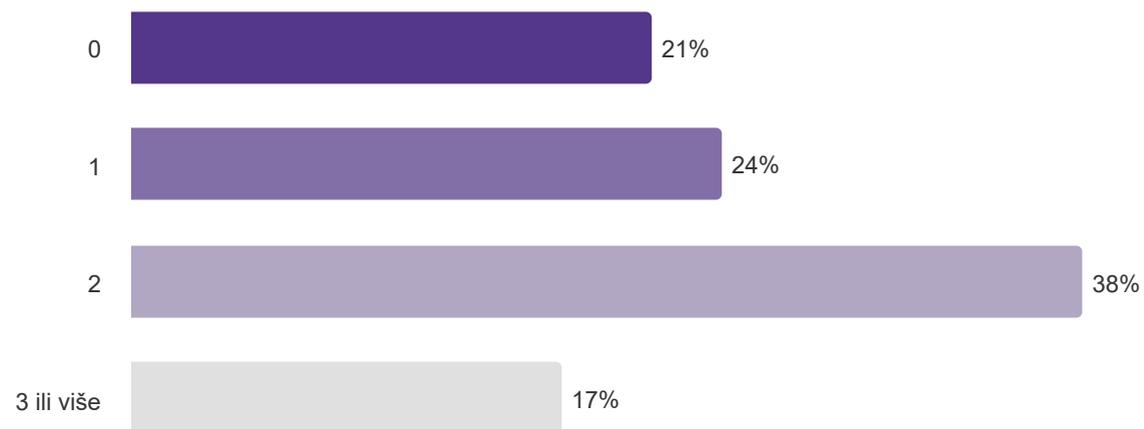
### Koliko godina ima osoba oboljela od rijetke bolesti?



### Koliko godina ima osoba oboljela od rijetke bolesti?

	N
Mlađa od 2 godine	157
2 — 10 godina	1.040
11 — 19 godina	758
20 — 24 godina	235
25-34	255
35-49	152
50-64	53
65 ili više	41
Ostalo, navesti	42
<b>TOTAL</b>	<b>2.733</b>

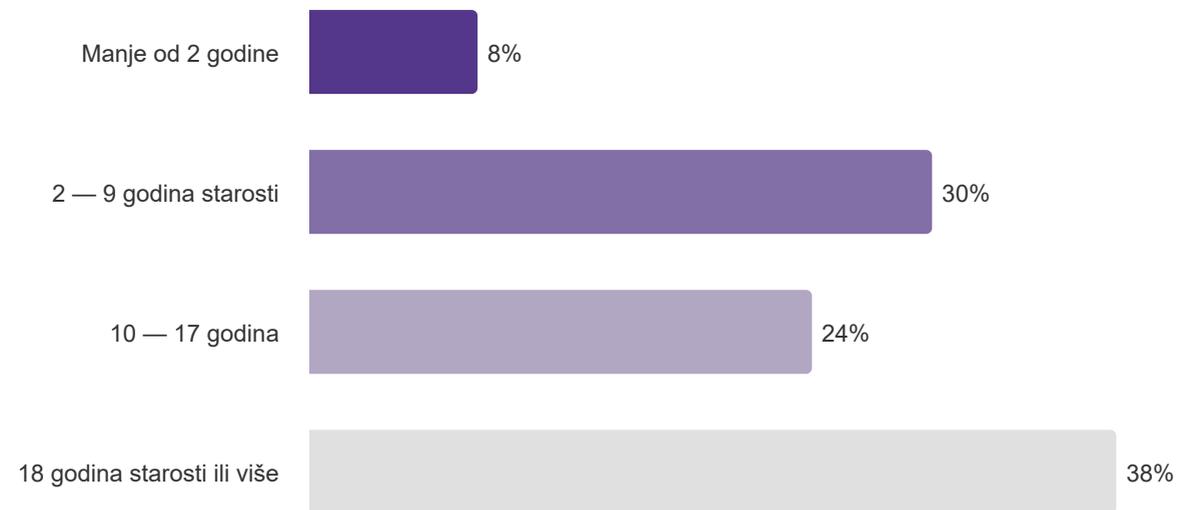
### Koliko djece imate?



### Koliko djece imate?

	N
	1.059
1	1.203
2	1.932
3 ili više	876
<b>TOTAL</b>	<b>5.070</b>

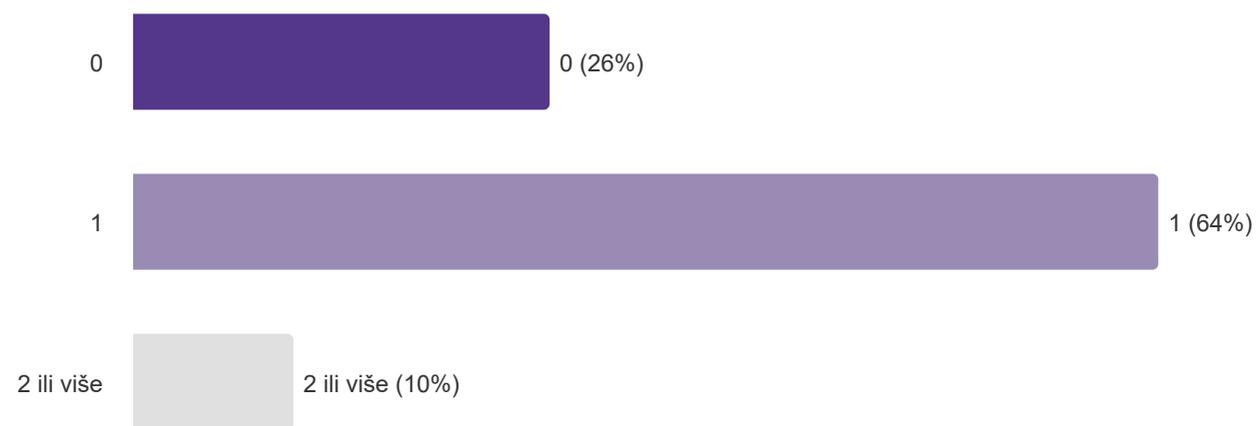
### Koliko godina ima vaše najmlađe dijete?



### Koliko godina ima vaše najmlađe dijete?

	N
Manje od 2 godine	324
2 — 9 godina starosti	1.189
10 — 17 godina	959
18 godina starosti ili više	1.538
<b>TOTAL</b>	<b>4.010</b>

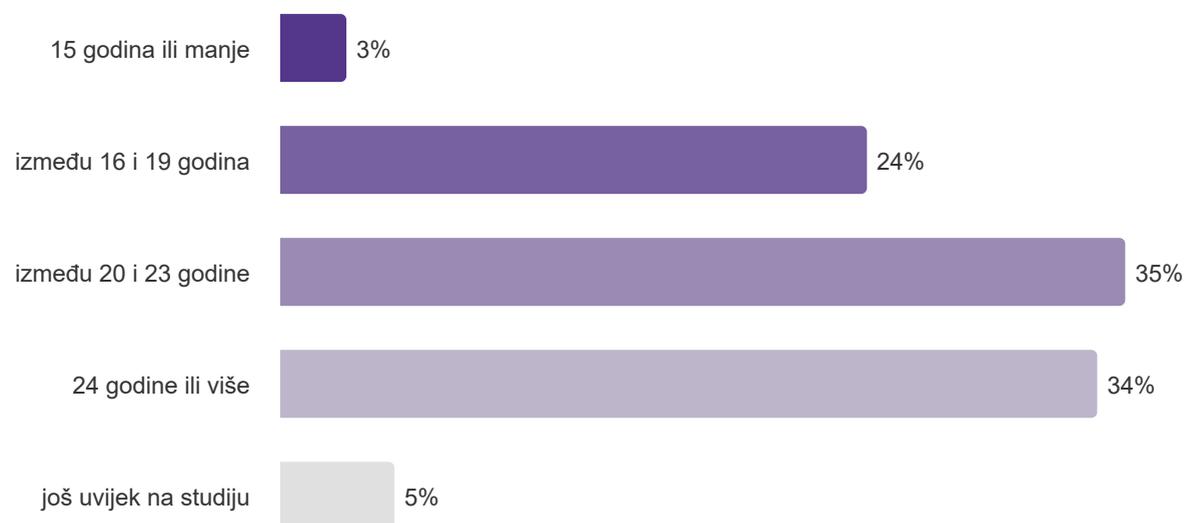
### Koliko imate djece oboljele od rijetke bolesti?



### Koliko imate djece oboljele od rijetke bolesti?

	N
0	1.045
1	2.560
2 ili više	405
<b>TOTAL</b>	<b>4.010</b>

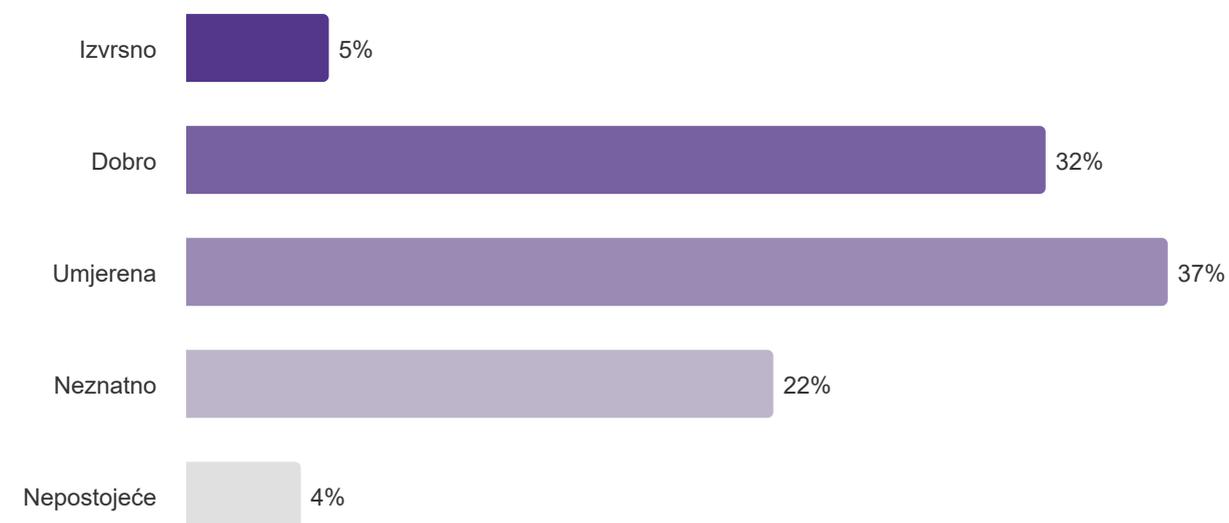
### Koliko Vam je bilo godina kad ste završili s redovnim obrazovanjem?



### Koliko Vam je bilo godina kad ste završili s redovnim obrazovanjem?

	N
15 godina ili manje	142
između 16 i 19 godina	1.222
između 20 i 23 godine	1.757
24 godine ili više	1.699
još uvijek na studiju	243
<b>TOTAL</b>	<b>5.063</b>

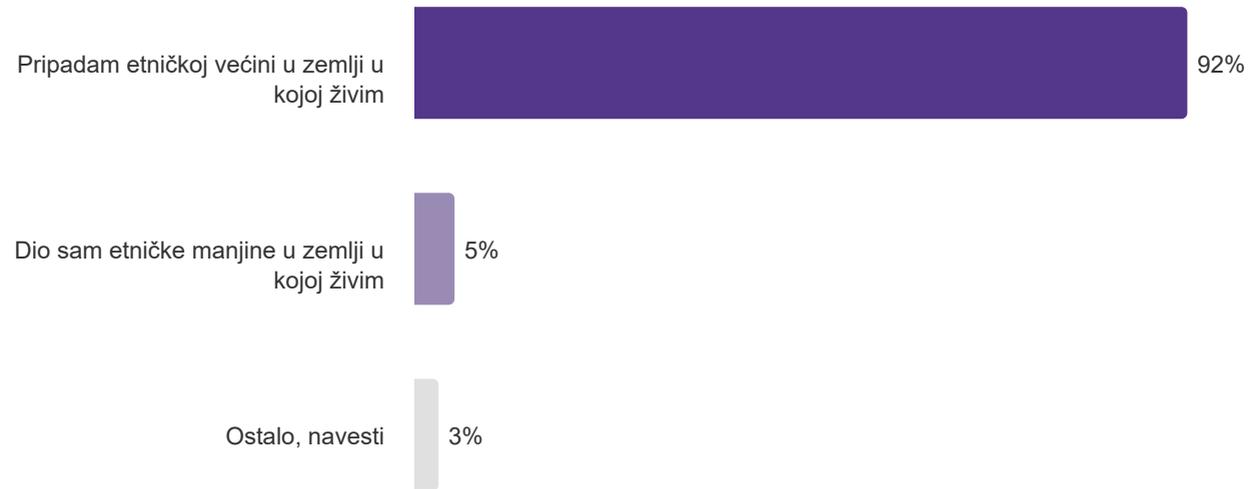
### Kako biste opisali svoje znanje o genetici?



### Kako biste opisali svoje znanje o genetici?

	N
Izvrсно	270
Dobro	1.618
Umjerena	1.850
Neznatno	1.105
Nepostojeće	220
<b>TOTAL</b>	<b>5.063</b>

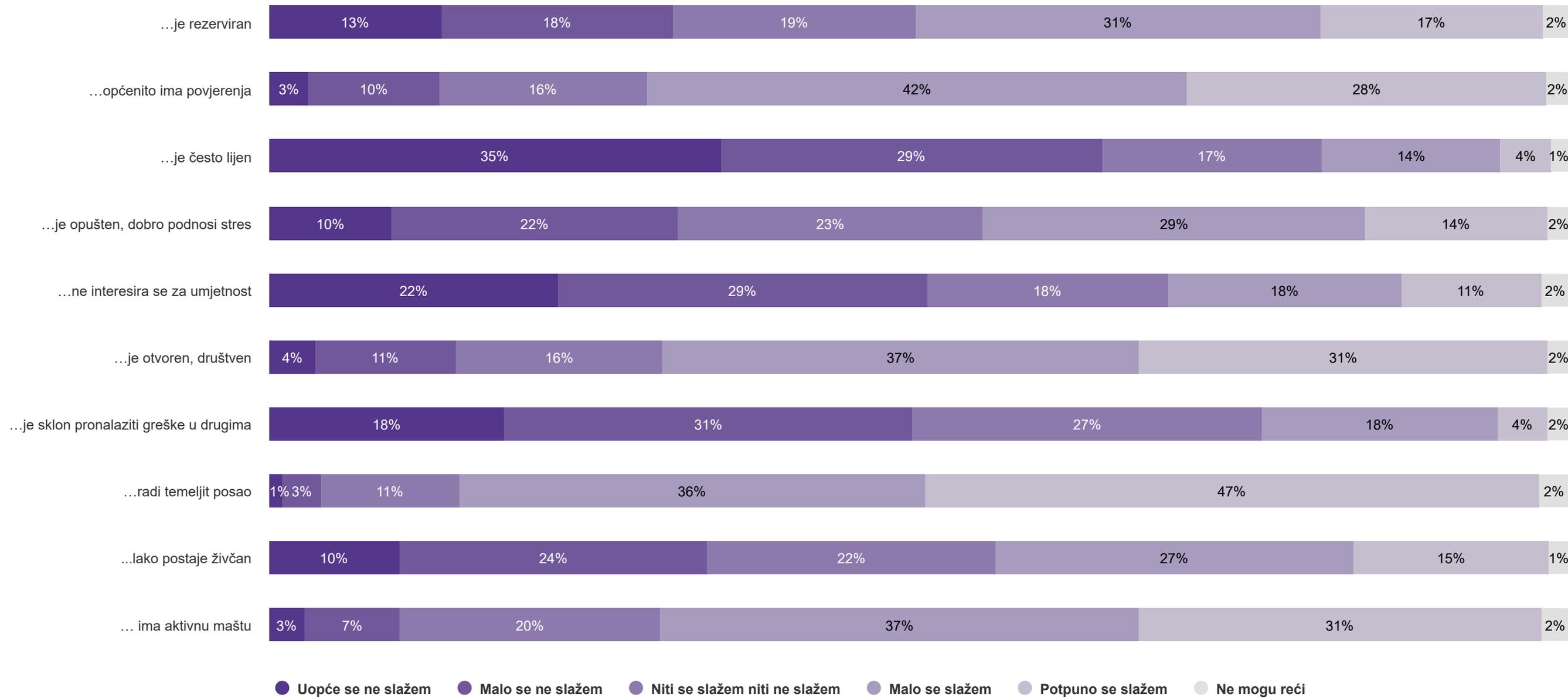
### Kako biste najbolje opisali sebe?



### Kako biste najbolje opisali sebe?

	N
Pripadam etničkoj većini u zemlji u kojoj živim	4.217
Dio sam etničke manjine u zemlji u kojoj živim	224
Ostalo, navesti	139
<b>TOTAL</b>	<b>4.580</b>

Još pitanja o vama. Ta će nam obilježja omogućiti detaljniju analizu podataka. Vidim sebe kao nekoga tko:

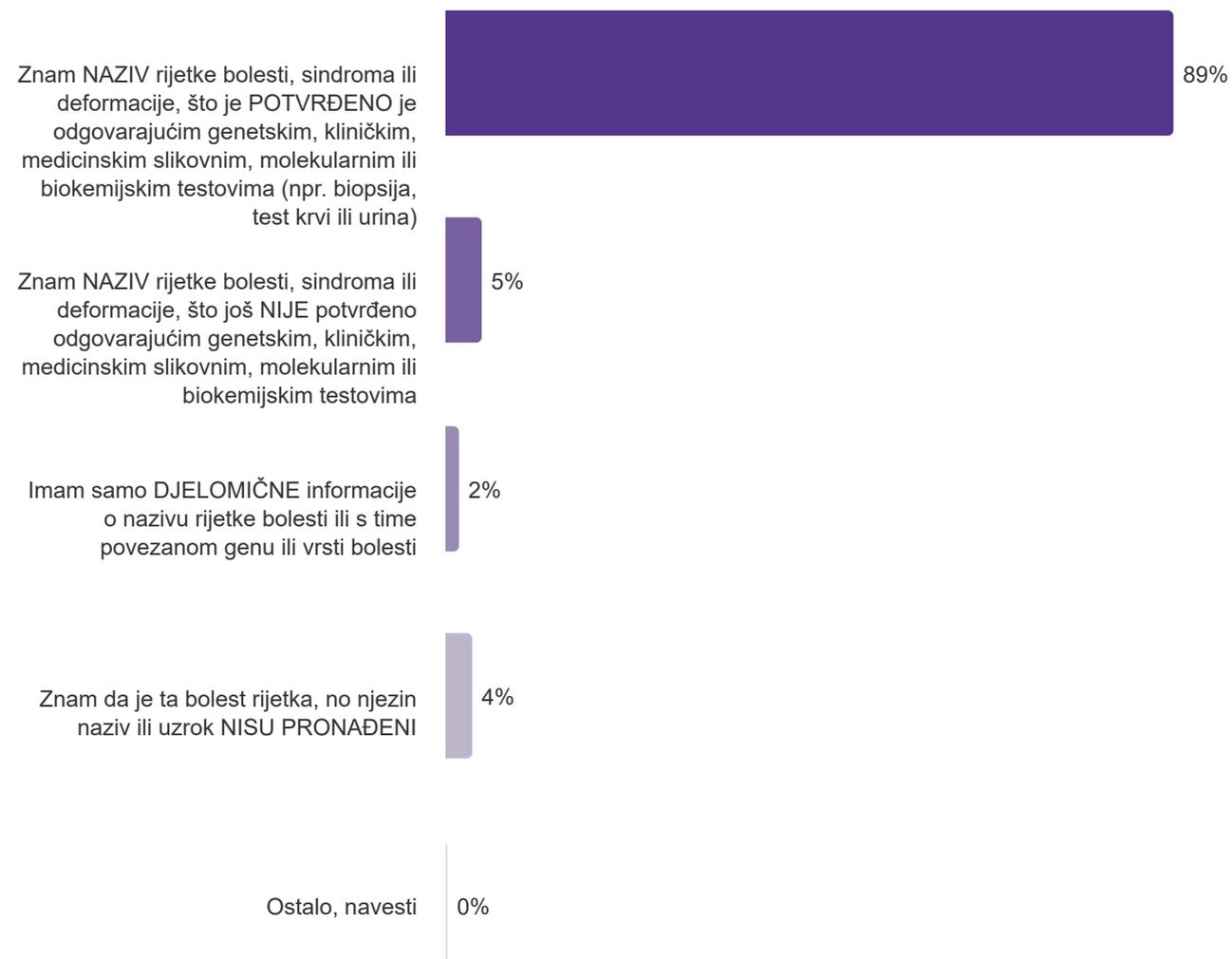


● Uopće se ne slažem
● Malo se ne slažem
● Niti se slažem niti ne slažem
● Malo se slažem
● Potpuno se slažem
● Ne mogu reći

Još pitanja o vama. Ta će nam obilježja omogućiti detaljniju analizu podataka. Vidim sebe kao nekoga tko:

	UOPĆE SE NE SLAŽEM	MALO SE NE SLAŽEM	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	MALO SE SLAŽEM	POTPUNO SE SLAŽEM	NE MOGU REĆI	TOTAL
...je rezerviran	680	905	946	1.585	867	101	<b>5.084</b>
...općenito ima povjerenja	156	514	811	2.110	1.406	87	<b>5.084</b>
...je često lijen	1.769	1.495	857	699	193	71	<b>5.084</b>
...je opušten, dobro podnosi stres	483	1.119	1.193	1.496	712	81	<b>5.084</b>
...ne interesira se za umjetnost	1.132	1.449	940	913	544	106	<b>5.084</b>
...je otvoren, društven	183	551	810	1.862	1.594	84	<b>5.084</b>
...je sklon pronalaziti greške u drugima	922	1.595	1.368	921	196	81	<b>5.083</b>
...radi temeljit posao	56	150	542	1.823	2.396	116	<b>5.083</b>
...lako postaje živčan	514	1.202	1.129	1.397	765	76	<b>5.083</b>
... ima aktivnu maštu	144	370	1.020	1.868	1.576	105	<b>5.083</b>

Molimo odaberite rečenicu koja najbolje opisuje vašu situaciju ili situaciju osobe o kojoj se brinete:

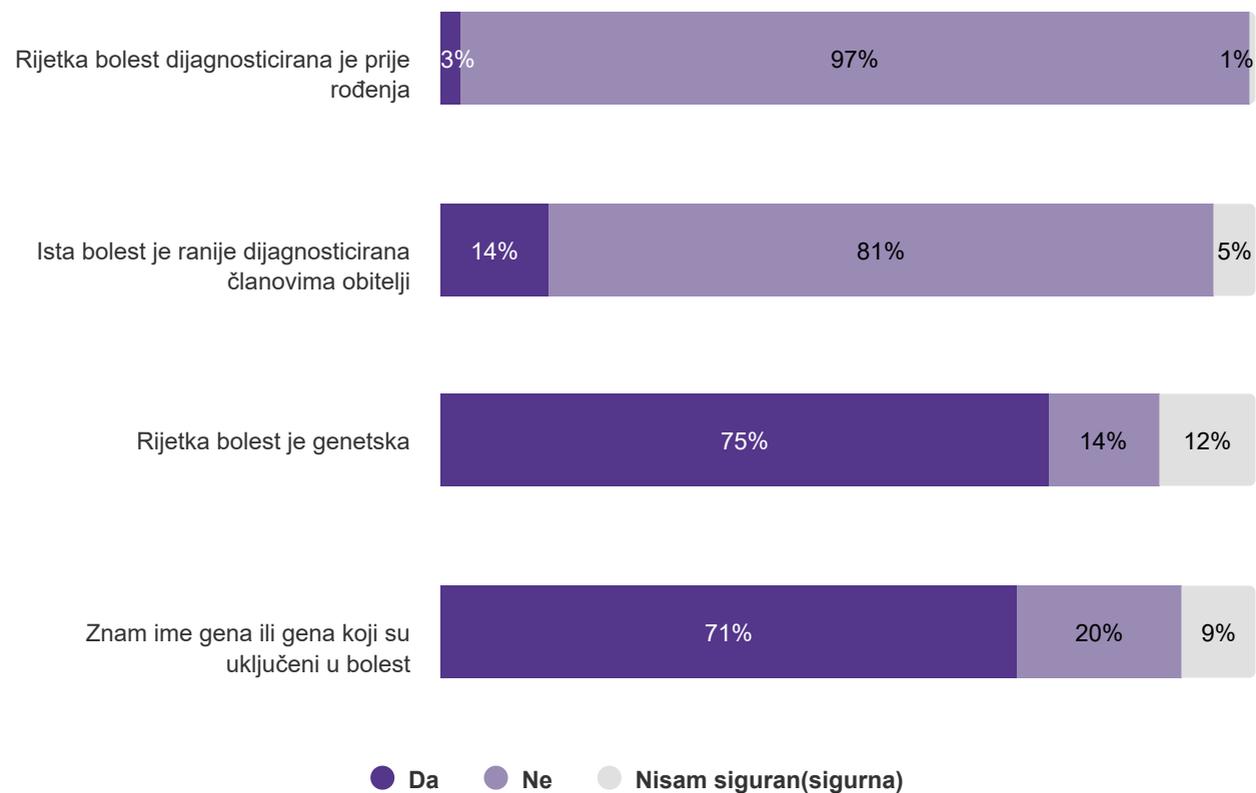


Molimo odaberite rečenicu koja najbolje opisuje vašu situaciju ili situaciju osobe o kojoj se brinete:

	N
Znam NAZIV rijetke bolesti, sindroma ili deformacije, što je POTVRĐENO je odgovarajućim genetskim, kliničkim, medicinskim slikovnim, molekularnim ili biokemijskim testovima (npr. biopsija, test krvi ili urina)	4.984
Znam NAZIV rijetke bolesti, sindroma ili deformacije, što još NIJE potvrđeno odgovarajućim genetskim, kliničkim, medicinskim slikovnim, molekularnim ili biokemijskim testovima	258
Imam samo DJELOMIČNE informacije o nazivu rijetke bolesti ili s time povezanom genu ili vrsti bolesti	110
Znam da je ta bolest rijetka, no njezin naziv ili uzrok NISU PRONAĐENI	195
Ostalo, navesti	22
<b>TOTAL</b>	<b>5.569</b>

Napomena: Ova su pitanja postavljena samo ispitanicima koji su rekli da im je rijetka bolest dijagnosticirana. Posljednja stavka postavljena je samo onima koji su naveli da su rijetke bolesti genetske.

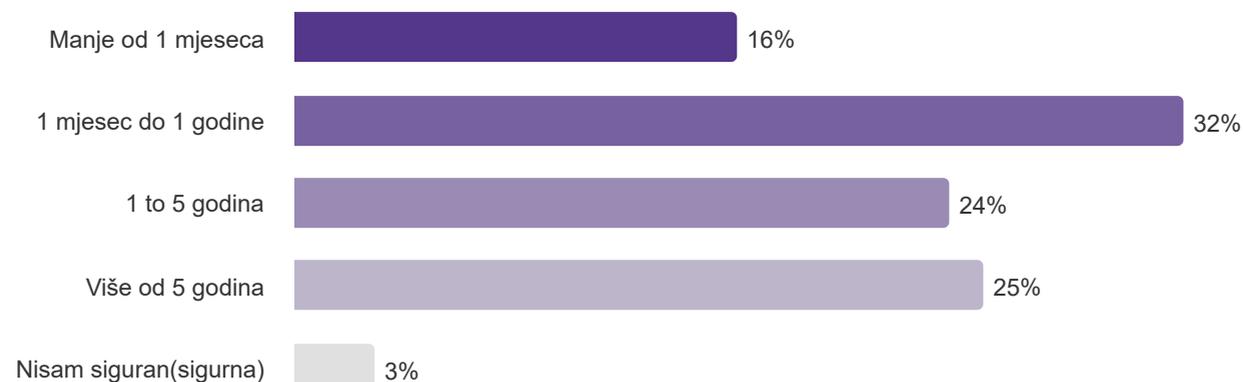
### Primjenjuju li se sljedeće rečenice na Vaše stanje?



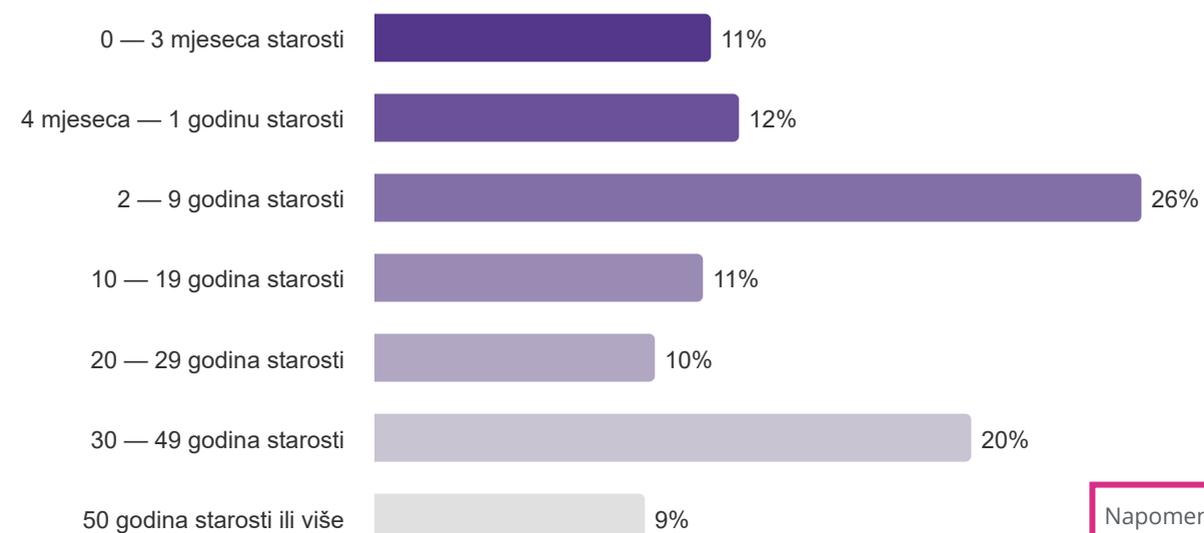
### Primjenjuju li se sljedeće rečenice na Vaše stanje?

	DA	NE	NISAM SIGURAN(SI...	TOTAL
Rijetka bolest dijagnosticirana je prije rođenja	149	5.139	32	5.320
Ista bolest je ranije dijagnosticirana članovima obitelji	725	4.329	266	5.320
Rijetka bolest je genetska	3.981	725	614	5.320
Znam ime gena ili gena koji su uključeni u bolest	3.261	927	406	4.594

Koliko je vremena trebalo od prvog liječničkog susreta da dijagnoza bude potvrđena odgovarajućim genetskim, kliničkim, medicinskim slikovnim, molekularnim ili biokemijskim testovima (npr. biopsija, analiza krvi ili analiza urina):



Koliko ste imali godina kada vam je potvrđena dijagnoza?



Koliko je vremena trebalo od prvog liječničkog susreta da dijagnoza bude potvrđena odgovarajućim genetskim, kliničkim, medicinskim slikovnim, molekularnim ili biokemijskim testovima (npr. biopsija, analiza krvi ili analiza urina):

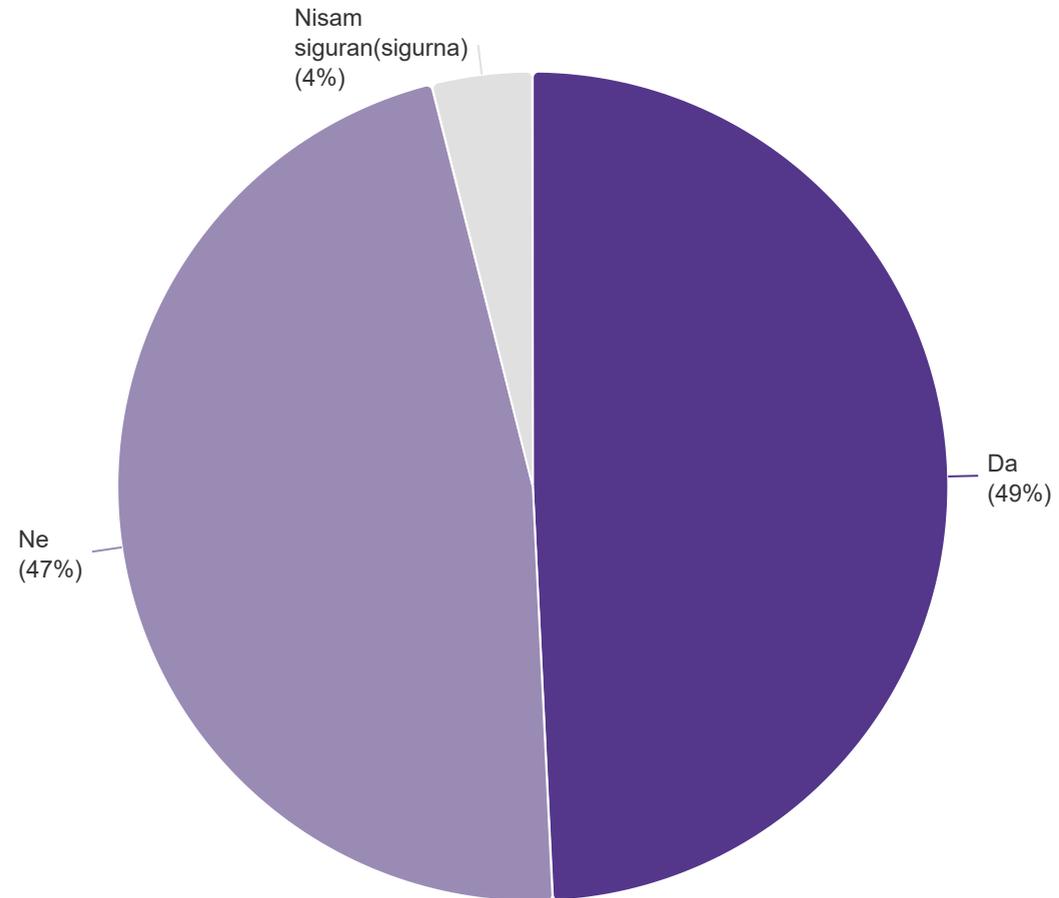
	N
Manje od 1 mjeseca	825
1 mjesec do 1 godine	1.655
1 to 5 godina	1.222
Više od 5 godina	1.284
Nisam siguran(sigurna)	152
<b>TOTAL</b>	<b>5.138</b>

Koliko ste imali godina kada vam je potvrđena dijagnoza?

	N
0 — 3 mjeseca starosti	587
4 mjeseca — 1 godinu starosti	638
2 — 9 godina starosti	1.335
10 — 19 godina starosti	574
20 — 29 godina starosti	489
30 — 49 godina starosti	1.040
50 godina starosti ili više	474
<b>TOTAL</b>	<b>5.137</b>

Napomena: Ova su pitanja postavljena samo ispitanicima koji su rekli da im je rijetka bolest dijagnosticirana.

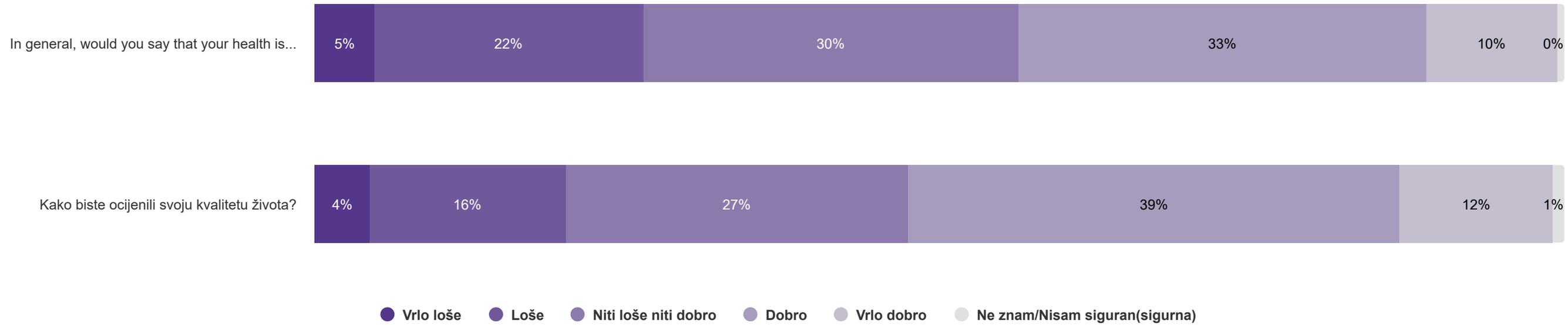
### Je li rijetka bolest dijagnosticirana standardnim testovima provedenim pri rođenju?



Ovo pitanje je postavljeno samo kada je dijagnosticirana pacijentica mlađa od 3 mjeseca.

### Je li rijetka bolest dijagnosticirana standardnim testovima provedenim pri rođenju?

	N
Da	289
Ne	275
Nisam siguran(sigurna)	23
<b>TOTAL</b>	<b>587</b>

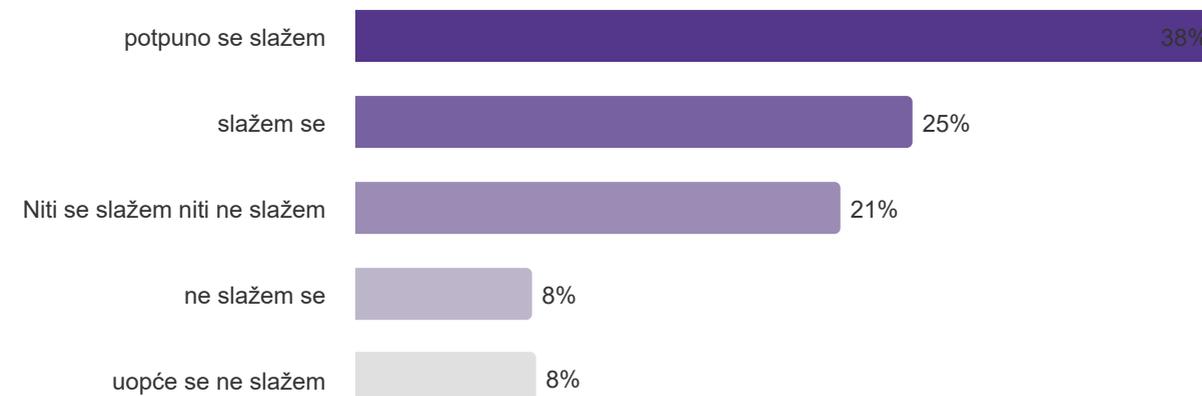


	VRLO LOŠE	LOŠE	NITI LOŠE NITI DOBRO	DOBRO	VRLO DOBRO	NE ZNAM/NISAM SIGURAN(SIGURNA)	TOTAL
In general, would you say that your health is...	274	1.200	1.667	1.822	579	27	<b>5.569</b>
Kako biste ocijenili svoju kvalitetu života?	250	875	1.524	2.191	683	46	<b>5.569</b>

### ...svidjelo bi mi se da mi se dijagnoza postavi PRI ROĐENJU

	N
potpuno se slažem	965
slažem se	624
Niti se slažem niti ne slažem	542
ne slažem se	199
uopće se ne slažem	204
<b>TOTAL</b>	<b>2.534</b>

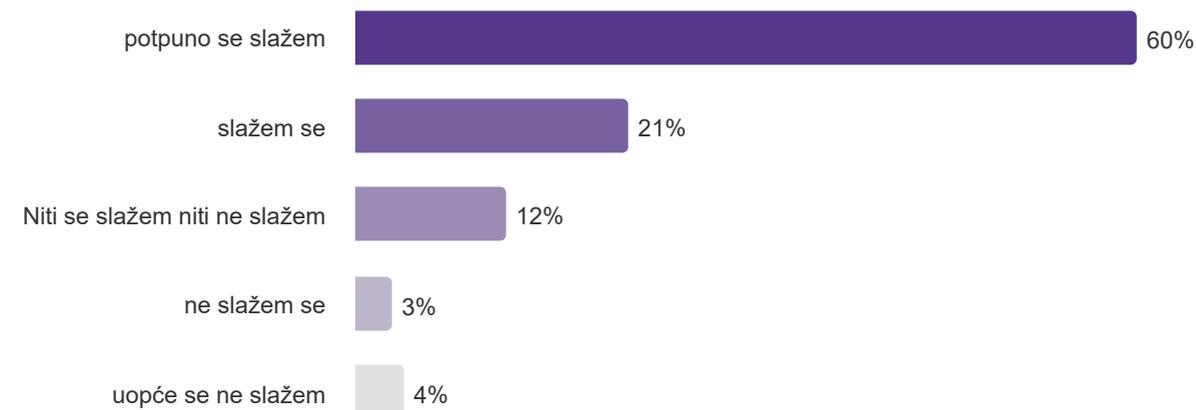
### ...svidjelo bi mi se da mi se dijagnoza postavi PRI ROĐENJU



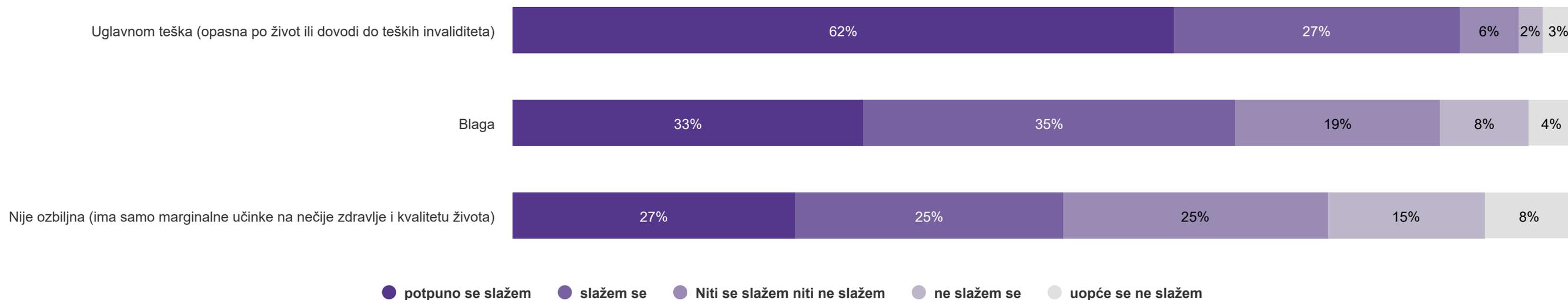
### ...svidjelo bi mi se da se osobi o kojoj skrblim dijagnoza postavi PRI ROĐENJU

	N
potpuno se slažem	1.812
slažem se	634
Niti se slažem niti ne slažem	354
ne slažem se	86
uopće se ne slažem	116
<b>TOTAL</b>	<b>3.002</b>

### ...svidjelo bi mi se da se osobi o kojoj skrblim dijagnoza postavi PRI ROĐENJU



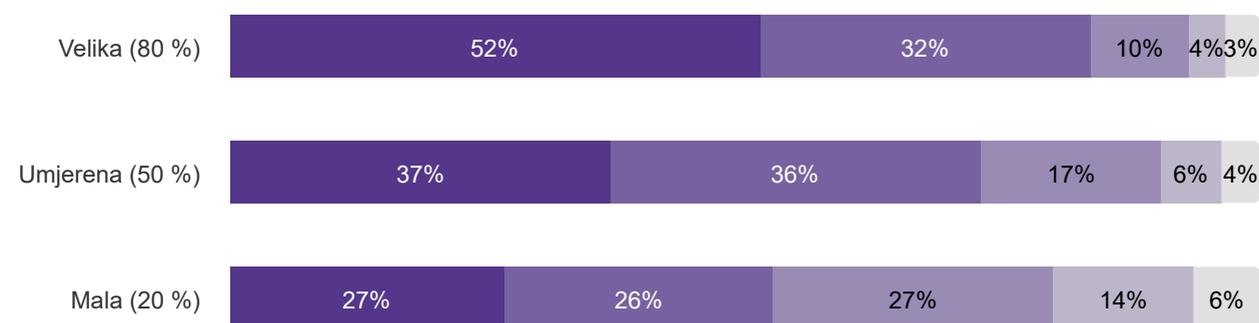
Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju, POD UVJETOM DA je:



Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju, POD UVJETOM DA je:

	POTPUNO SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Uglavnom teška (opasna po život ili dovodi do teških invaliditeta)	3.475	1.502	308	126	158	5.569
Blaga	1.844	1.953	1.076	459	237	5.569
Nije ozbiljna (ima samo marginalne učinke na nečije zdravlje i kvalitetu života)	1.490	1.407	1.386	824	462	5.569

Kod probira na bolest postoji mogućnost da se bolest neće razviti čak i ako je test pozitivan. Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju POD UVJETOM DA ako je test pozitivan, šansa da se bolest zapravo pojavi je:

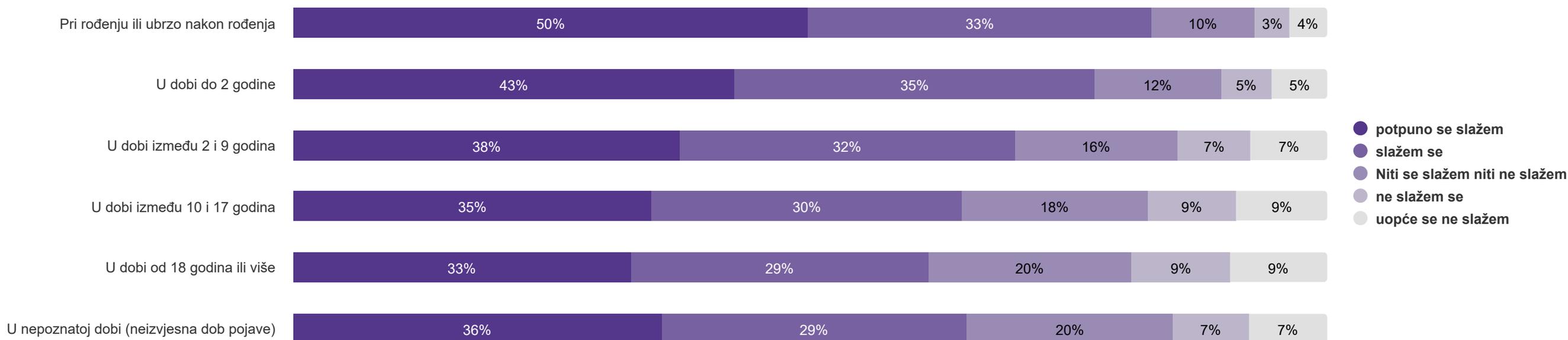


● potpuno se slažem  
 ● slažem se  
 ● Niti se slažem niti ne slažem  
 ● ne slažem se  
 ● uopće se ne slažem

Kod probira na bolest postoji mogućnost da se bolest neće razviti čak i ako je test pozitivan. Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju POD UVJETOM DA ako je test pozitivan, šansa da se bolest zapravo pojavi je:

	SLAŽEM SE	POTPUNO SE SLAŽEM	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Velika (80 %)	1.779	2.886	532	196	176	5.569
Umjerena (50 %)	2.005	2.067	972	329	196	5.569
Mala (20 %)	1.454	1.495	1.514	757	349	5.569

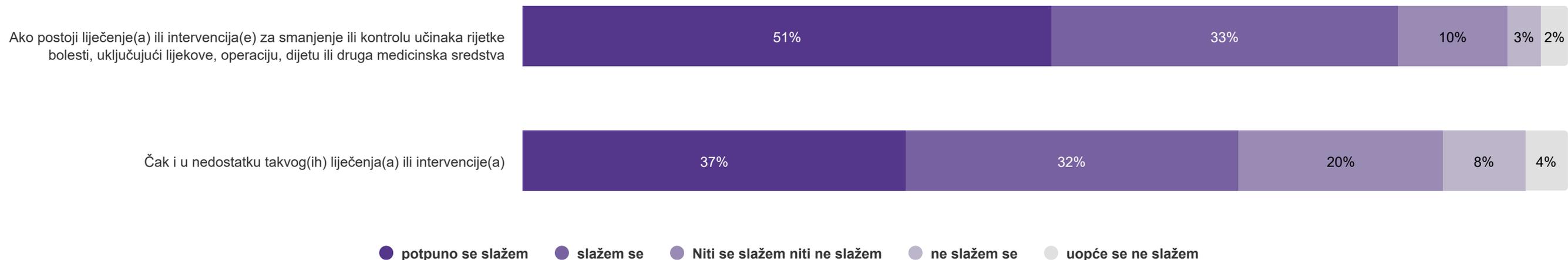
To bolest koja se može dijagnosticirati pri rođenju, ali se manifestira tek kasnije u životu. Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju, POD UVJETOM DA se prvi simptomi uglavnom pojave:



To bolest koja se može dijagnosticirati pri rođenju, ali se manifestira tek kasnije u životu. Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju, POD UVJETOM DA se prvi simptomi uglavnom pojave:

	POTPUNO SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Pri rođenju ili ubrzo nakon rođenja	2.778	1.854	552	190	195	5.569
U dobi do 2 godine	2.380	1.944	685	268	292	5.569
U dobi između 2 i 9 godina	2.090	1.808	873	392	406	5.569
U dobi između 10 i 17 godina	1.934	1.672	1.006	474	483	5.569
U dobi od 18 godina ili više	1.826	1.603	1.095	529	516	5.569
U nepoznatoj dobi (neizvjesna dob pojave)	1.995	1.637	1.115	406	416	5.569

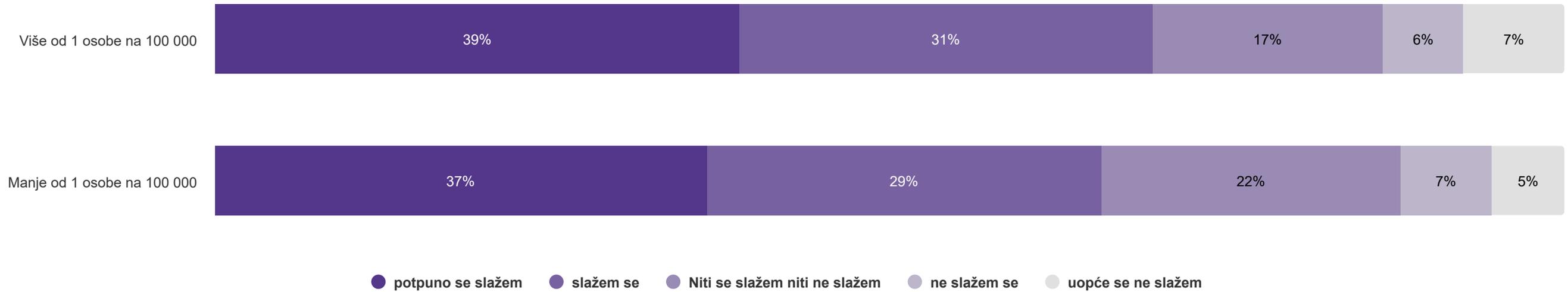
Sljedećih nekoliko pitanja odnosit će se na vaše mišljenje o korištenju testa za probir na SVAKU RIJETKU BOLEST pri rođenju. Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju:



Sljedećih nekoliko pitanja odnosit će se na vaše mišljenje o korištenju testa za probir na SVAKU RIJETKU BOLEST pri rođenju. Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju:

	POTPUNO SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Ako postoji liječenje(a) ili intervencija(e) za smanjenje ili kontrolu učinaka rijetke bolesti, uključujući lijekove, operaciju, dijetu ili druga medicinska sredstva	2.825	1.846	584	178	136	5.569
Čak i u nedostatku takvog(ih) liječenja(a) ili intervencije(a)	2.047	1.776	1.090	436	220	5.569

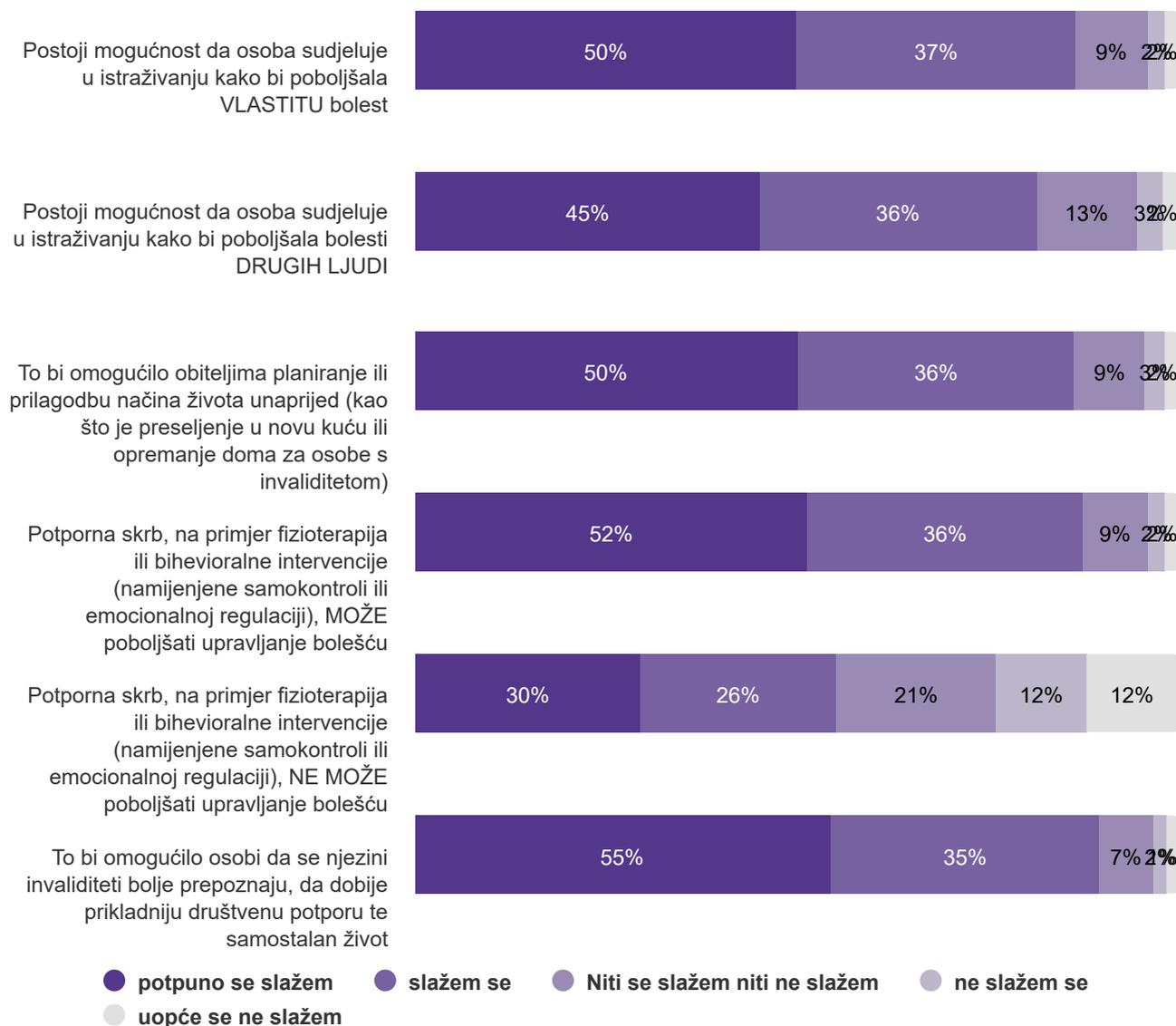
Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju POD UVJETOM DA pogađa:



Po vašem mišljenju, treba li SVAKA RIJETKA BOLEST proći probir pri rođenju POD UVJETOM DA pogađa:

	POTPUNO SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Više od 1 osobe na 100 000	2.172	1.703	953	328	413	5.569
Manje od 1 osobe na 100 000	2.036	1.631	1.232	375	295	5.569

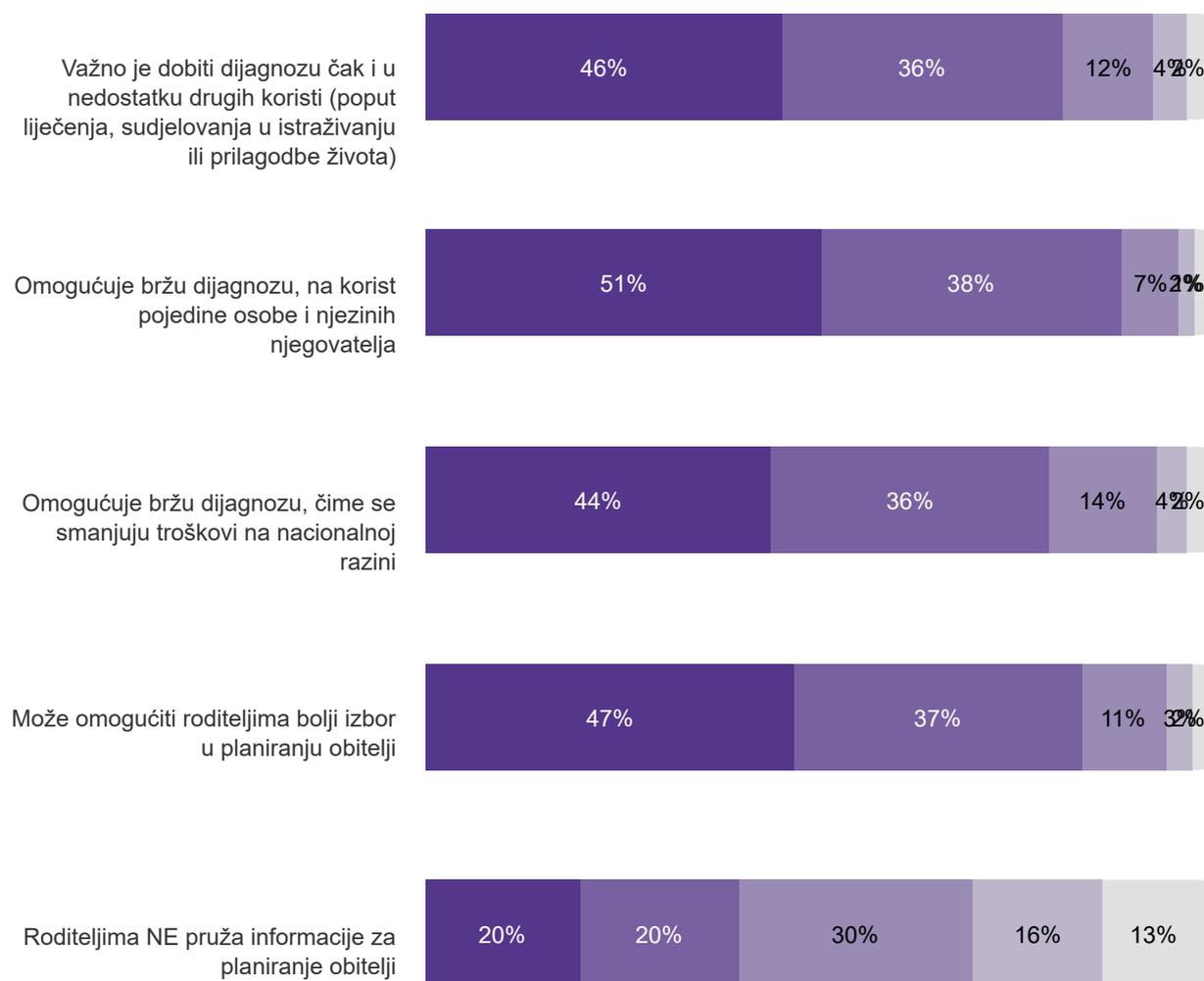
**Po vašem mišljenju, SVAKA RIJETKA BOLEST trebala bi se proći probir pri rođenju AKO NE POSTOJI LIJEČENJE I:**



**Po vašem mišljenju, SVAKA RIJETKA BOLEST trebala bi se proći probir pri rođenju AKO NE POSTOJI LIJEČENJE I:**

	POTPU... SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Postoji mogućnost da osoba sudjeluje u istraživanju kako bi poboljšala VLASTITU bolest	2.792	2.040	527	123	87	5.569
Postoji mogućnost da osoba sudjeluje u istraživanju kako bi poboljšala bolesti DRUGIH LJUDI	2.521	2.030	731	186	101	5.569
To bi omogućilo obiteljima planiranje ili prilagodbu načina života unaprijed (kao što je preseljenje u novu kuću ili opremanje doma za osobe s invaliditetom)	2.809	2.004	515	153	88	5.569
Potporna skrb, na primjer fizioterapija ili bihevioralne intervencije (namijenjene samokontroli ili emocionalnoj regulaciji), MOŽE poboljšati upravljanje bolešću	2.877	2.006	475	112	99	5.569
Potporna skrb, na primjer fizioterapija ili bihevioralne intervencije (namijenjene samokontroli ili emocionalnoj regulaciji), NE MOŽE poboljšati upravljanje bolešću	1.656	1.430	1.155	671	657	5.569
To bi omogućilo osobi da se njezini invaliditeti bolje prepoznaju, da dobije prikladniju društvenu potporu te samostalan život	3.045	1.952	397	101	74	5.569

**Po vašem mišljenju, SVAKA RIJETKA BOLEST trebala bi se proći probir pri rođenju AKO NE POSTOJI LIJEČENJE I:**

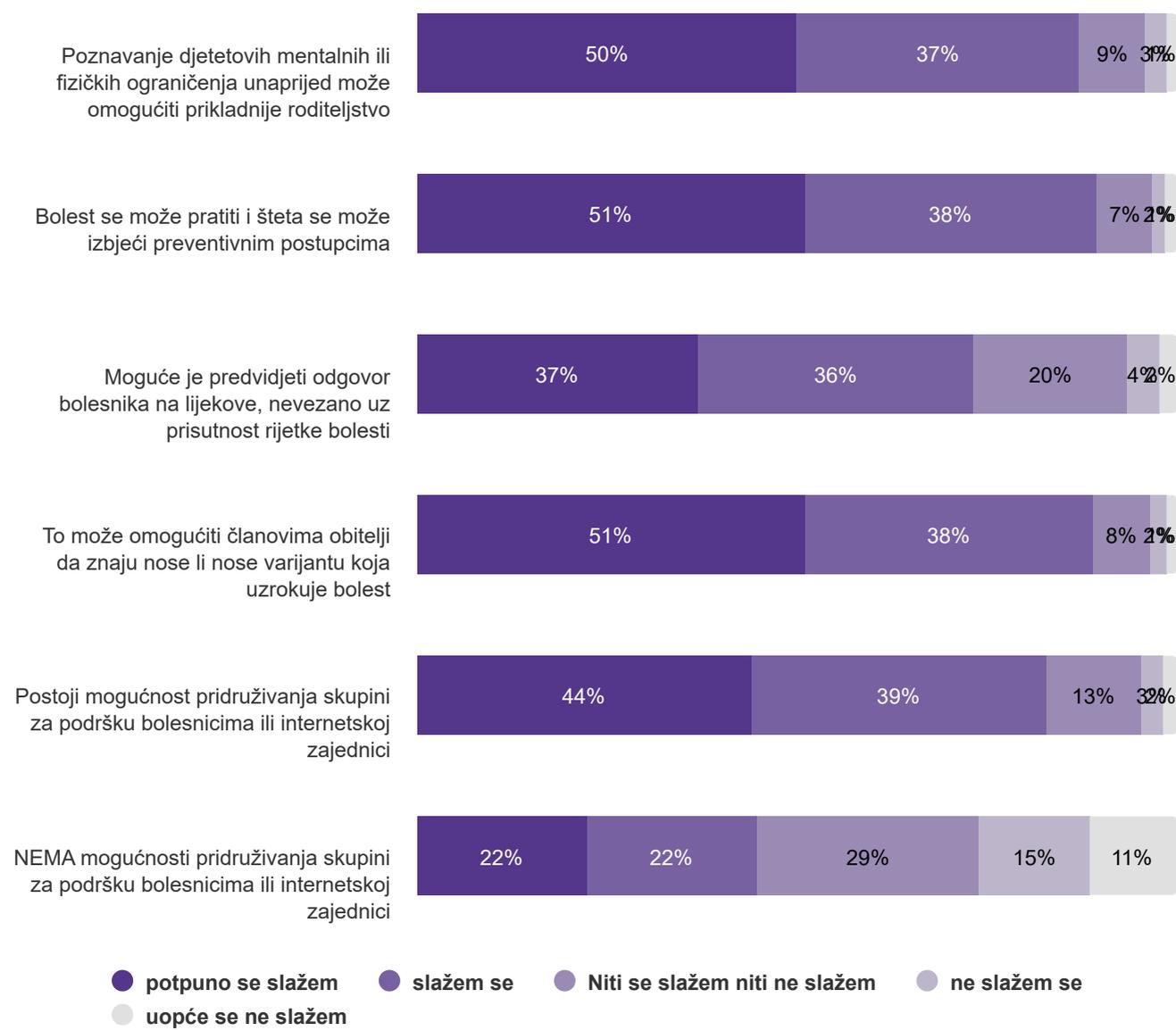


● potpuno se slažem ● slažem se ● Niti se slažem niti ne slažem ● ne slažem se ● uopće se ne slažem

**Po vašem mišljenju, SVAKA RIJETKA BOLEST trebala bi se proći probir pri rođenju AKO NE POSTOJI LIJEČENJE I:**

	POTPUNO SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Važno je dobiti dijagnozu čak i u nedostatku drugih koristi (poput liječenja, sudjelovanja u istraživanju ili prilagodbe života)	2.565	1.998	646	239	121	<b>5.569</b>
Omogućuje bržu dijagnozu, na korist pojedine osobe i njezinih njegovatelja	2.845	2.141	397	116	70	<b>5.569</b>
Omogućuje bržu dijagnozu, čime se smanjuju troškovi na nacionalnoj razini	2.471	1.991	776	201	130	<b>5.569</b>
Može omogućiti roditeljima bolji izbor u planiranju obitelji	2.641	2.062	606	171	89	<b>5.569</b>
Roditeljima NE pruža informacije za planiranje obitelji	1.117	1.135	1.672	912	733	<b>5.569</b>

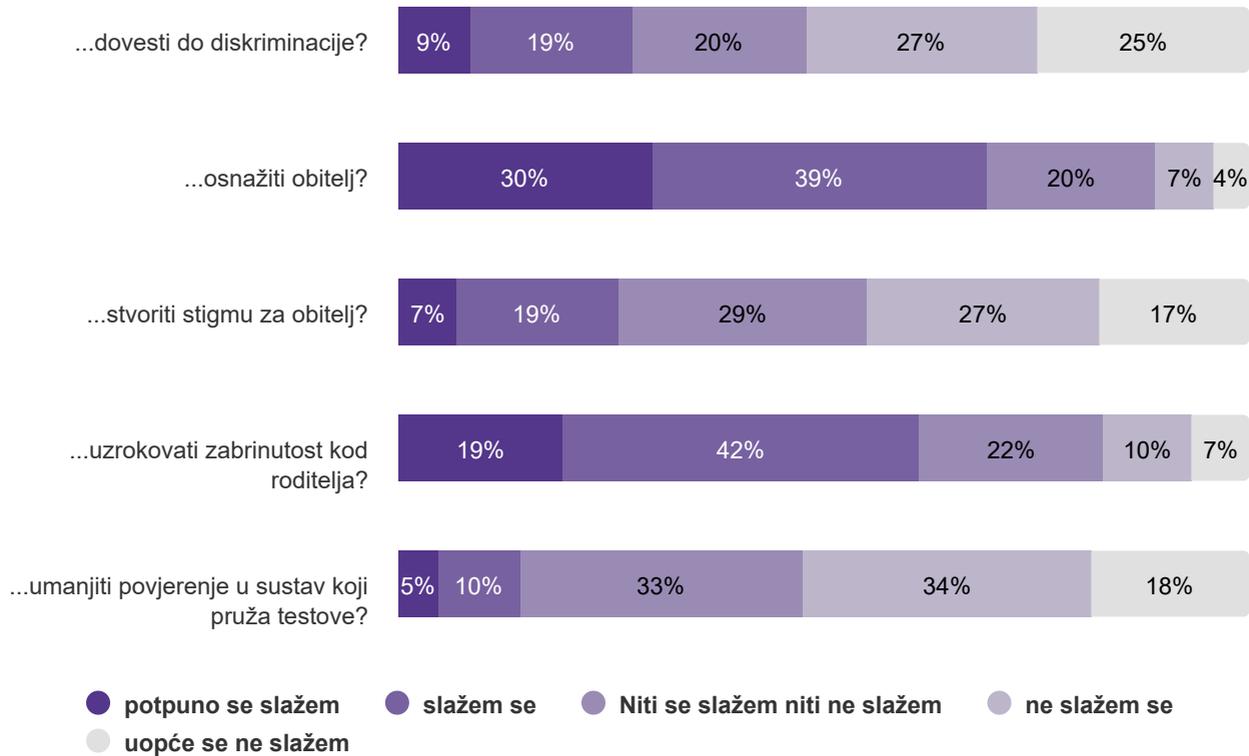
**Po vašem mišljenju, SVAKA RIJETKA BOLEST trebala bi se proći probir pri rođenju AKO NE POSTOJI LIJEČENJE I:**



**Po vašem mišljenju, SVAKA RIJETKA BOLEST trebala bi se proći probir pri rođenju AKO NE POSTOJI LIJEČENJE I:**

	POTPU... SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
Poznavanje djetetovih mentalnih ili fizičkih ograničenja unaprijed može omogućiti prikladnije roditeljstvo	2.787	2.080	476	154	72	<b>5.569</b>
Bolest se može pratiti i šteta se može izbjeći preventivnim postupcima	2.858	2.136	411	91	73	<b>5.569</b>
Moguće je predvidjeti odgovor bolesnika na lijekove, nevezano uz prisutnost rijetke bolesti	2.068	2.016	1.132	237	116	<b>5.569</b>
To može omogućiti članovima obitelji da znaju nose li nose varijantu koja uzrokuje bolest	2.854	2.106	423	120	66	<b>5.569</b>
Postoji mogućnost pridruživanja skupini za podršku bolesnicima ili internetskoj zajednici	2.462	2.159	704	152	92	<b>5.569</b>
NEMA mogućnosti pridruživanja skupini za podršku bolesnicima ili internetskoj zajednici	1.253	1.249	1.624	819	624	<b>5.569</b>

Može li, po vašem mišljenju, probir na BILO KOJU RIJETKU BOLEST pri rođenju...



Može li, po vašem mišljenju, probir na BILO KOJU RIJETKU BOLEST pri rođenju...

	POTPU... SE SLAŽEM	SLAŽEM SE	NITI SE SLAŽEM NITI NE SLAŽEM	NE SLAŽEM SE	UOPĆE SE NE SLAŽEM	TOTAL
...dovesti do diskriminacije?	482	1.069	1.141	1.505	1.372	5.569
...osnažiti obitelj?	1.682	2.181	1.101	384	221	5.569
...stvoriti stigmu za obitelj?	388	1.073	1.616	1.522	970	5.569
...uzrokovati zabrinutost kod roditelja?	1.083	2.331	1.216	577	362	5.569
...umanjiti povjerenje u sustav koji pruža testove?	278	538	1.841	1.893	1.019	5.569

# Hvala vam!

Za sva pitanja obratite se timu Rare Barometra na  
[rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)