

RASTREAR AS DOENÇAS RARAS À NASCENÇA!

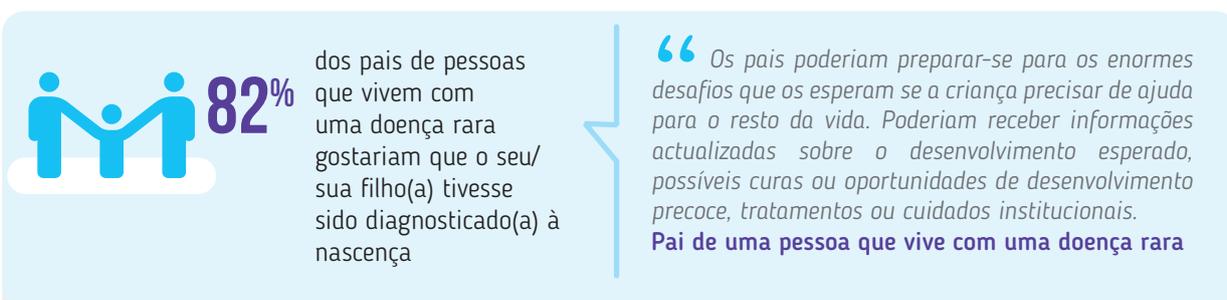
Na Europa, 5 569 pessoas com doenças raras e os seus familiares expressaram as suas opiniões sobre o rastreio de recém-nascidos num inquérito Rare Barometer realizado entre 24 de maio e 23 de julho de 2023.

1 UMA GRANDE MAIORIA DOS PARTICIPANTES TERIA GOSTADO QUE A DOENÇA RARA FOSSE DIAGNOSTICADA À NASCENÇA...



“Se é ou fosse possível, gostaria que [a pessoa de quem cuido] tivesse sido diagnosticada à nascença” – Todos os participantes (n=5 569).

2 ... E MAIS ENTRE OS PAIS DE PESSOAS QUE VIVEM COM UMA DOENÇA RARA



Percentagem de participantes que concordaram ou concordaram fortemente com a afirmação “Se é ou fosse possível, gostaria que a pessoa de quem cuido tivesse sido diagnosticada à nascença” entre os pais de pessoas que vivem com uma doença 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 MAIORIA DAS PESSOAS QUE VIVE COM UMA DOENÇA RARA GOSTARIA DE TER SIDO DIAGNOSTICADA À NASCENÇA...



63%

das pessoas que vivem com uma doença rara teriam gostado de ser diagnosticadas à nascença



Percentagem de participantes que concordaram ou concordaram fortemente com “Se é ou fosse possível, gostaria de ter sido diagnosticado à nascença” entre as pessoas que vivem com uma doença rara (n=2 701).

4 A COMUNIDADE DAS DOENÇAS RARAS APOIA VIVAMENTE O RASTREIO EM RECÉM-NASCIDOS PARA TODAS AS DOENÇAS RARAS

A maioria dos participantes apoia o rastreio em recém-nascidos para todas as doenças raras, mesmo quando não gostariam que a sua doença rara fosse diagnosticada à nascença.

90% dos inquiridos consideram que qualquer doença rara deve ser rastreada à nascença se:



Permite um diagnóstico mais rápido, em benefício da pessoa e dos seus cuidadores informais.



Permite que a pessoa que vive com uma doença rara tenha as suas deficiências melhor reconhecidas, um apoio social mais adequado e uma vida independente.



A doença pode ser seguida e os danos podem ser evitados através de práticas preventivas.

Comparação: 95% da população em geral concordou que os testes deveriam estar disponíveis para os pais que os desejassem, mesmo quando os inquiridos disseram que os recusariam para os seus recém-nascidos (cerca de 85% disseram que provavelmente ou definitivamente fariam o teste de uma doença rara ao seu recém-nascido)².



Percentagem de participantes que concordaram ou concordaram fortemente com “Na sua opinião, qualquer doença rara deve ser rastreada à nascença se não existir tratamento e...” – Todos os 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)

OBRIGADO! A todas as pessoas com doenças raras que participaram no inquérito, assim como aos membros da Rare Barometer e do Screen4Care!