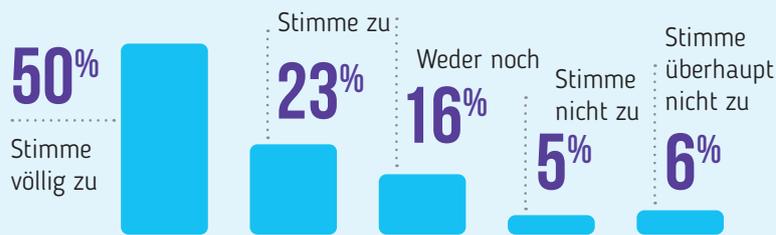


# SCREENING FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN BEI DER GEBURT!

In Europa äußerten 5.569 Menschen mit einer seltenen Erkrankung und ihre Familienmitglieder ihre Ansichten zu Neugeborenen-Screening in einer Rare-Barometer-Umfrage, die zwischen 24. Mai und 23. Juli 2023 durchgeführt wurde.

## 1 DIE BREITE MEHRHEIT DER TEILNEHMER WÜNSCHTE SICH, DIE SELTENE ERKRANKUNG WÄRE BEI DER GEBURT DIAGNOSTIZIERT WURDEN ...



Vergleich: Die Allgemeinbevölkerung ist eher für Neugeborenen-Screening (84 %) als Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben, und deren Familienmitglieder (70%)<sup>1</sup>.



„Falls es möglich ist oder wäre, hätte ich mir gewünscht, [die Person, die ich betreue,] wäre bei der Geburt diagnostiziert wurden“ - Alle Teilnehmer (n=5.569).

## 2 ... UND MEHR BEI DEN ELTERN VON MENSCHEN, DIE MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN



82%

der Eltern von Menschen mit einer seltenen Erkrankung, wünschten sich, ihr Kind wäre bei der Geburt diagnostiziert wurden

“ Eltern könnten sich vorbereiten auf die enormen Herausforderungen, die auf sie warten, falls das Kind für den Rest ihres Lebens Unterstützung benötigt. Sie könnten aktuelle Informationen erhalten über die erwartete Entwicklung, Heilungsmöglichkeiten oder frühe Fördermöglichkeiten, Behandlungen oder institutionelle Betreuung.

**Elternteil von Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben**



Prozentsatz der Teilnehmer, die zustimmten oder stark zustimmten mit „Falls es möglich ist oder wäre, hätte ich mir gewünscht, die Person, die ich betreue, wäre bei der Geburt diagnostiziert wurden“ unter den Eltern von Menschen mit einer seltenen Erkrankung (n=2.567).

### 3 DIE MEISTEN MENSCHEN, DIE MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN, WÄREN GERNE BEI DER GEBURT DIAGNOSTIZIERT WURDEN ...



63%

der Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben, wären gerne bei der Geburt diagnostiziert wurden



Prozentsatz der Teilnehmer, die zustimmten oder stark zustimmten mit ‚Falls es möglich ist oder wäre, wäre ich gerne bei der Geburt diagnostiziert wurden‘ der Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben (n=2.701).

### 4 DIE GEMEINSCHAFT VON PATIENTEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN BEFÜRWORDET DEUTLICH NEUGEBORENEEN-SCREENING FÜR ALLE SELTENEN ERKRANKUNGEN

Die meisten Teilnehmer befürworteten Neugeborenen-Screening für alle seltenen Erkrankungen, selbst wenn es ihnen lieber gewesen wäre, dass ihre seltene Erkrankung nicht bei der Geburt diagnostiziert wurden wäre.

90% der Befragten meinen, es sollte auf jede seltene Erkrankung bei der Geburt untersucht werden, falls:



Es eine schnellere Diagnose ermöglicht, zum Nutzen der einzelnen Person und ihrer betreuenden Familienmitglieder.



Es der Person mit einer seltenen Erkrankung eine leichtere Anerkennung ihrer Behinderungen, angemessenere soziale Unterstützung und ein eigenständiges Leben ermöglicht.



Die Erkrankung nachverfolgt und Schaden durch Vorbeugungsmaßnahmen vermieden werden kann.

Vergleich: 95 % der Allgemeinbevölkerung stimmten zu, dass Untersuchungen Eltern, die es wünschten, zur Verfügung stehen sollten, selbst wenn die Befragten es für ihre eigenen Neugeborenen ablehnen würden (etwa 85 % sagten, dass sie wahrscheinlich bzw. definitiv ihr Neugeborenes auf eine seltene Erkrankung untersuchen lassen würden)<sup>2</sup>.



Prozentsatz der Teilnehmer, die zustimmten oder stark zustimmten mit ‚Sollte Ihrer Meinung nach bei der Geburt auf alle seltene Erkrankungen untersucht werden, falls es keine Behandlung gibt und ...‘ – Alle Teilnehmer (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

## HERZLICHEN DANK

an alle Menschen mit einer seltenen Erkrankung, die an der Umfrage teilgenommen haben, und an die Rare Barometer und Screen4Care-Partner!