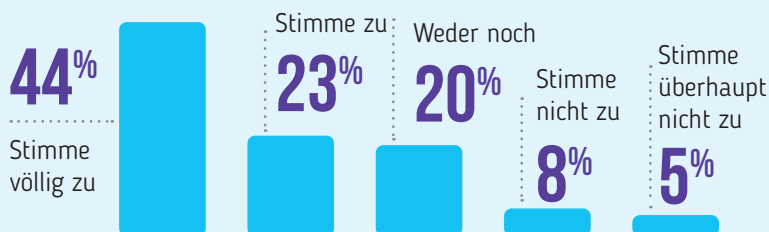


SCREENING FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN BEI DER GEBURT!

In Österreich äußerten 61 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%)¹.



„Falls es möglich ist oder wäre, hätte ich mir gewünscht, [die Person, die ich betreue,] wäre bei der Geburt diagnostiziert wurden“ – Alle Teilnehmer (n=61).

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



77%

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=39).

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

DIE GEMEINSCHAFT VON PATIENTEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN BEFÜRWORTET DEUTLICH NEUGEBORENIEN-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.

95% der Befragten meinen, es sollte auf jede seltene Erkrankung bei der Geburt untersucht werden, falls:



...die Erkrankung in Schach gehalten werden kann und durch präventive Maßnahmen weitere Schäden verhindert werden können



...Familienmitglieder erfahren können, ob sie Träger der genetischen Variante sind, die die Erkrankung verursacht.



...durch vorzeitige Kenntnis der geistigen oder körperlichen Einschränkungen eine bessere Förderung möglich ist

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)².



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=61).

HERZLICHEN DANK

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

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)