

Ergebnisse der SETBP1-Community-Umfrage 2024



61 Anzahl der SETBP1-Familien, die die gesamte Umfrage abgeschlossen haben

7 Anzahl der SETBP1-Familien, die den größten Teil der Umfrage abgeschlossen haben

68 Gesamtzahl der in diesen Ergebnissen enthaltenen SETBP1-Familien

S1. Alle Individuen

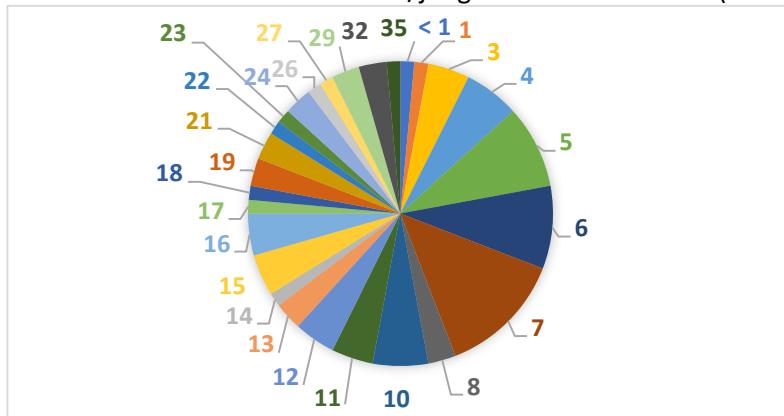
Q1 Wer nimmt an dieser Umfrage teil?

Role	#	%
Mutter	56	82%
Vater	4	6%
Oma	2	3%
Elternteil	6	9%
Gesamt	68	100%

Q2 Ist Ihr Kind/junger Erwachsener jünger als 17 Jahre?

	#	%
Ja	51	75%
Nein	17	25%
Gesamt	68	

Q3 Geben Sie das Alter Ihres Kindes/jungen Erwachsenen ein (in Jahren)



Q4 Alter des Kindes bei SETBP1-Diagnose

Age	#	%
3 - 6 Monate	1	2%
9 - 12 Monate	2	3%
13 - 23 Monate	4	6%
2 Jahre alt	4	6%
3 Jahre alt	4	6%
4 Jahre alt	9	14%
5 Jahre alt	4	6%
6 Jahre alt	5	8%
7 Jahre alt	4	6%
8 Jahre alt	2	3%
9 Jahre alt	4	6%
10 Jahre alt ist	4	6%
11 Jahre alt	2	3%
12 Jahre alt	2	3%
13 Jahre alt	1	2%
14 - 18 Jahre alt	4	6%
19 - 25 Jahre alt	4	6%
25 + Jahre alt	5	8%
Gesamt	65	100%
Durchschnittsalter		9 Jahre alt
Mittlere		6 Jahre alt

Q5 Welche neurologische Entwicklungsstörung SETBP1 hat Ihr Kind?

Type	#	%
SETBP1-HD (Funktionsverlustvariante oder Löschung)	43	63%
SETBP1-bedingte Störungen (Missense-Variante)	14	21%
Unsicher	7	10%
18q12.3-Deletion (große Deletion einschließlich SETBP1 und anderen Genen)	4	6%
Gesamt	68	0%

Q6 Bitte wählen Sie aus, was Ihr Kind/Ihren jungen Erwachsenen am besten beschreibt.

	#	%
Weiblich	32	47%
Männlich	36	53%

Q7 Wählen Sie Ihr Land aus.

Land	#	%
Vereinigte Staaten	34	50%
Australien	2	3%
Belgien	1	1%
Bolivien	1	1%
Brasilien	1	1%
Bulgarien	1	1%
Frankreich	3	4%
Deutschland	2	3%
Italien	1	1%
Niederlande	9	13%
Norwegen	1	1%
Polen	1	1%
Portugal	1	1%
Puerto Rico	1	1%
Spanien	1	1%
Großbritannien	8	12%



Q8 Beginnen wir damit, über die Entwicklung Ihres Kindes zu sprechen, um einen Eindruck davon zu bekommen, wo es steht. Bitte geben Sie das Alter an, in dem Ihr Kind Folgendes erreicht hat, oder wählen Sie „N/A“ aus:

Hinweis: Die Blackbox enthält Bedenken, die NUR von einer Pflegekraft ausgewählt wurden. Weitere Optionen, die von keiner Pflegekraft ausgewählt wurden, waren:

	Saß ohne Unterstützung	Ging ohne Halt	Einige wörter verwendet (außer mama oder papa)*	Zwei wörter/kurze sätze verwendet?*	In Sätzen gesprochen?*	Tagsüber toilenttraining?*	Toilettraining nachts?*
--	------------------------	----------------	---	-------------------------------------	------------------------	----------------------------	-------------------------

Fertigkeit erworben

Durchschnittsalter	10 monate	22 monate	33 monate	45 monate	62 monate	51 monate	50 monate
Mittlere	9 monate	22 monate	24 monate	48 monate	60 monate	48 monate	48 monate
Altersspanne für den kompetenzerwerb	5 - 24 monate	1 - 4 1/2 jahre	9 monate - 10 jahre	15 monate - 7 jahre	2-10 jahre	1 - 7 jahre	1 1/2 - 7 jahre
Gesamt	49	47	40	35	24	36	27

Die fähigkeit wurde noch nicht erworben

Current age range		<1 - 1 jahre	3-7 jahre	3 - 15 jahre	3 - 15 jahre	3 - 7 jahre	2 - 12 jahre
Gesamt	0	2	7	15	24	11	22

Gesamtantworten 49 49 47 50 48 47 49

* kinder im alter von 2 jahren und jünger wurden in den gesamtzahlen für den erwerb nichtqualifizierender fähigkeiten nicht berücksichtigt

Q9 Wie hoch ist das aktuelle Sprachniveau Ihres Kindes/jungen Erwachsenen:

	#	%
nonverbal	6	9%
nonverbal (verwendet ein unterstützendes Gerät zur Kommunikation)	2	3%
nonverbal (nutzt Gebärdensprache zur Kommunikation)	6	9%
spricht in Ein-Zwei-Wort-Phrasen oder Sätzen	12	18%
spricht in einfachen Sätzen	23	34%
spricht in langen, komplexen Sätzen	12	18%
Andere	7	10%

Gesamt 68

Q10 Lassen Sie uns über Verhaltensweisen sprechen, die Ihnen oder anderen Menschen Sorgen bereiten. Hatte Ihr Kind/junger Erwachsener jemals Schwierigkeiten mit einem der folgenden Probleme?

Stellungnahme	Alle Altersgruppen			Aktuelle Besorgnis für bestimmte Altersgruppen		
	Nein	Derzeit	Vorher	< 5 Jahre	Schulalter	> 17 Jahre
Ängstlichkeit	21	40	7	4	22	14
	31%	59%	10%	44%	52%	82%
Depressive Stimmung	54	11	3	3	5	3
	79%	16%	4%	33%	12%	18%
Stimmungsschwankungen	19	43	6	6	23	14
	28%	63%	9%	67%	55%	82%
Aggressive Ausbrüche	22	35	11	4	23	8
	32%	51%	16%	44%	55%	47%
Wutanfälle	19	35	14	5	24	6
	28%	51%	21%	56%	57%	35%
Selbstverletzung, wie z. B. sich selbst schlagen, sich selbst beißen, sich selbst kratzen	34	17	17	2	12	3
	50%	25%	25%	22%	29%	18%
Fehlendes oder verzögertes Einsetzen der Sprache zur Kommunikation	5	37	26	8	23	6
	7%	54%	38%	89%	55%	35%
Wörter oder Sätze immer wieder wiederholen	20	41	7	6	24	11
	29%	60%	10%	67%	57%	65%
Schwierigkeiten, mit anderen Menschen im gleichen Alter auszukommen	26	38	4	4	25	9
	38%	56%	6%	44%	60%	53%
Unreife Entwicklung sozialer Fähigkeiten	13	51	4	4	35	12
	19%	75%	6%	44%	83%	71%
Wiederholte Verhaltensweisen, wie zum Beispiel immer wieder das Gleiche zu tun	20	39	9	7	18	14
	29%	57%	13%	78%	43%	82%
Sehr starr oder unflexibel in der Vorgehensweise oder mag Änderungen in Routinen nicht	23	38	7	4	19	15
	34%	56%	10%	44%	45%	88%
Überaktivität/Hyperaktivität, z. B. ständiges Unterwegssein	22	35	11	5	23	7
	32%	51%	16%	56%	55%	41%
Schwierigkeiten beim Aufpassen oder Konzentrieren	2	65	1	7	41	17
	3%	96%	1%	78%	98%	100%
Unruhe oder Unruhe, wie z. B. Zappeln oder Winden	21	37	10	6	25	6
	31%	54%	15%	67%	60%	35%
Gesamtantworten	68 (100%)			9	42	17

Q10 Fortsetzung

Stellungnahme	Alle Altersgruppen			Aktuelle Besorgnis für bestimmte Altersgruppen		
	Nein	Derzeit	Vorher	< 5 Jahre	Schulalter	> 17 Jahre
Impulsivität, z. B. sich einmischen, nicht darauf warten, dass man an die Reihe kommt	8 12%	53 78%	7 10%	7 78%	35 83%	11 65%
Schwierigkeiten beim Essen, z. B. zu viel, zu wenig oder Schluckbeschwerden (vor dem 1. Lebensjahr)	31 46%	18 26%	19 28%	5 56%	8 19%	5 29%
Schwierigkeiten beim Essen, z. B. zu viel, zu wenig, ungewöhnliche Dinge oder Schluckbeschwerden (ab dem 1. Lebensjahr)	33 49%	27 40%	8 12%	5 56%	14 33%	8 47%
Schwierigkeiten, zu viel Essen in den Mund zu stopfen (ab dem 1. Lebensjahr)	34 50%	26 38%	8 12%	3 33%	18 43%	5 29%
Schlafstörungen, etwa beim Einschlafen oder Aufwachen	35 51%	27 40%	6 9%	4 44%	14 33%	9 53%
Gesamtantworten	68 (100%)			9	42	17



Q11 Lassen Sie uns über Erkrankungen sprechen, die Ihnen oder anderen Menschen Sorgen bereiten. Hat Ihr Kind/junger Erwachsener jemals eines der folgenden Probleme gehabt?

Stellungnahme	Alle Altersgruppen			Aktuelle Besorgnis für bestimmte Altersgruppen		
	Nein	Derzeit	Vorher	< 5 Jahre	Schulalter	> 17 Jahre
Bluterkrankung	64 97%	1 2%	1 2%	0 0%	0 0%	1 6%
Knochenstörung	61 92%	5 8%	0 0%	1 11%	1 3%	3 18%
Angeborene Störung	44 67%	20 30%	2 3%	1 11%	12 30%	7 41%
Epilepsie/Anfälle (außer fieberhaft)	54 82%	8 12%	4 6%	2 22%	4 10%	2 12%
Fieberkrämpfen	48 73%	6 9%	12 18%	2 22%	3 8%	1 6%
Gang-/Bewegungsstörung	35 53%	20 30%	11 17%	4 44%	8 20%	8 47%
Gesamtantworten	68 (100%)			9	42	17

Q11 Fortsetzung

Stellungnahme	Alle Altersgruppen			Aktuelle Besorgnis für bestimmte Altersgruppen		
	Nein	Derzeit	Vorher	< 5 Jahre	Schulalter	> 17 Jahre
Magendarm Probleme	33	19	14	2	10	7
	50%	29%	21%	22%	25%	41%
Hörprobleme	59	6	1	1	4	1
	89%	9%	2%	11%	10%	6%
Hypotonie (niedriger Muskeltonus)	19	29	18	6	17	6
	29%	44%	27%	67%	43%	35%
Hypertonie (hoher Muskeltonus)	61	3	2	1	1	1
	92%	5%	3%	11%	3%	6%
Immunprobleme	55	6	5	2	2	2
	83%	9%	8%	22%	5%	12%
Mitochondriale Störung	64	2	0	0	1	1
	97%	3%	0%	0%	3%	6%
Hautprobleme (außer Akne)	42	15	9	1	7	7
	64%	23%	14%	11%	18%	41%
Sensorische Verarbeitungsstörung	24	33	9	4	21	8
	36%	50%	14%	44%	53%	47%
Sprech- und/oder Sprachstörung	3	56	7	9	34	13
	5%	85%	11%	100%	85%	76%
Sehprobleme (korrigierende Brillen und/oder Schieloperationen haben das Sehprobleme (die nicht durch eine Korrekturbrille und/oder eine Schieloperation korrigiert	29	31	6	3	18	10
	44%	47%	9%	33%	45%	59%
Gesamtantworten	51	10	5	1	6	3
	77%	15%	8%	11%	15%	18%
	68 (100%)			9	42	17



Q12 Problemverhalten kann in der Summe Kriterien für bestimmte psychiatrische Störungen erfüllen. Wurde bei Ihrem Kind/jungen Erwachsenen jemals Folgendes diagnostiziert:

Stellungnahme	<5 Jahre	Schulalter	> 17 Jahre	Altersgruppen
Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS)	2	24	7	33
/ Aufmerksamkeitsdefizitstörung (ADS)	22%	60%	44%	51%
Autismus-Spektrum-Störung (ASS), einschließlich Autismus, Asperger-Syndrom, Hochfunktionaler Autismus	1	14	8	23
Angststörung, einschließlich Panik, Phobie, Trennungsangststörung	11%	35%	50%	35%
Zwangsstörung	1	14	6	21
	11%	35%	38%	32%
	0	7	4	11
	0%	18%	25%	17%
Oppositionelle Trotzstörung (OTS)	1	7	2	10
	11%	18%	13%	15%
Depression	4	0	1	3
	6%	0%	3%	19%
Psychotische Störung, einschließlich Schizophrenie, bipolaren Störungen	0	2	1	3
	0%	5%	6%	5%

Q13 IQ-Testergebnisse

	#	%
Keine Intelligenzminderung (IQ > 85)	1	2%
Niedrige Intelligenz / Lernbehinderung (IQ 70-85)	10	24%
Leicht eingestuft (IQ 50-69)	14	33%
Mittelgradige Intelligenzminderung (IQ 35-49)	9	21%
Schwere Intelligenzminderung (IQ 21-34)	5	12%
Schwersten Intelligenzminderung (IQ <20)	2	5%
Entwicklungsverzögerung (mein Kind ist zu jung für genauere Ergebnisse)	1	2%
Gesamt	42	

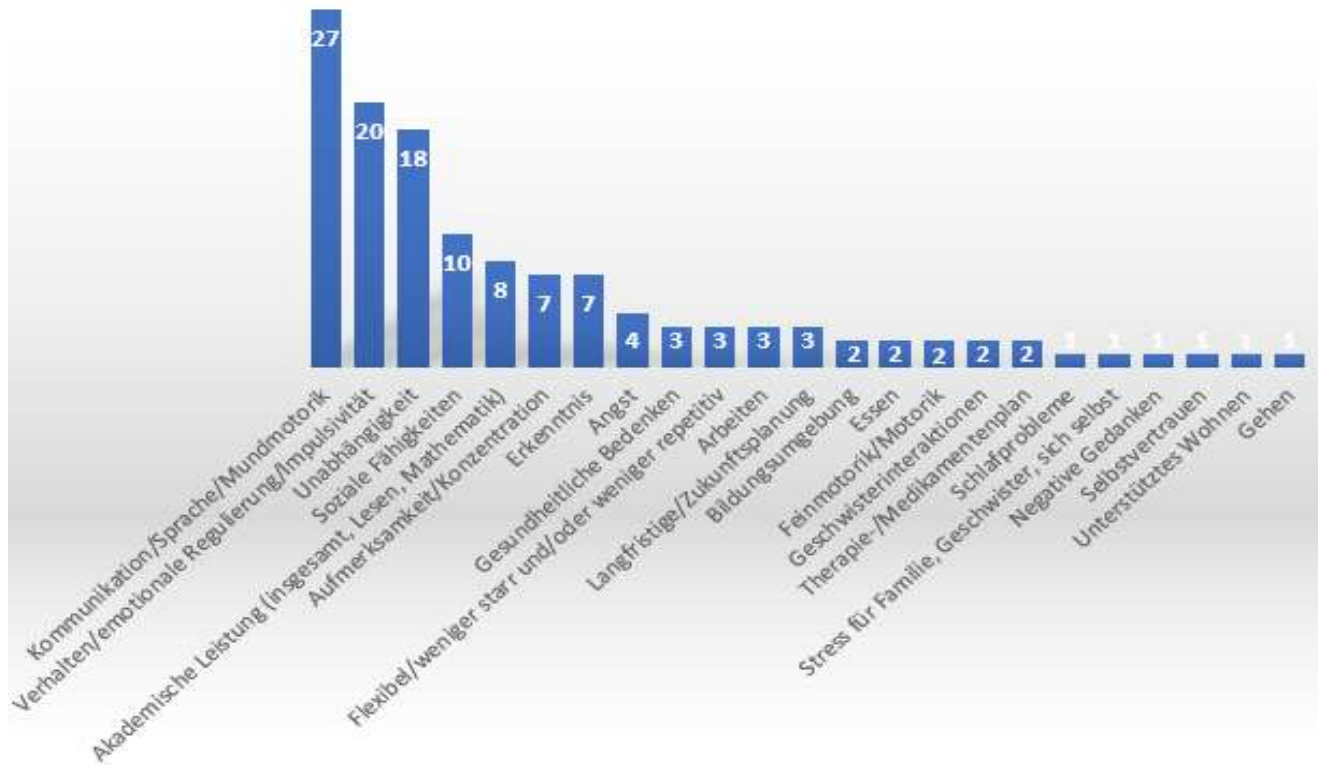
Q14 Viele Menschen mit SETBP1-HD und verwandten Störungen im schulpflichtigen Alter werden Schwierigkeiten in der Schule haben. Wenn Ihr Kind/junger Erwachsener im schulpflichtigen Alter oder älter ist, hat Ihr Kind/junger Erwachsener Probleme mit einem

Stellungnahme		Nein
Lektüre		8
		13%
Schreiben		7
		11%
Rechtschreibung		9
		15%
Mathematik		1
		2%
Gesamtantworten		61

Q15 Viele Personen mit SETBP1-HD und verwandten Störungen haben Schwierigkeiten bei bestimmten Gehirnfähigkeiten. Hat Ihr Kind/junger Erwachsener Schwierigkeiten mit einem der folgenden Probleme:

Stellungnahme	Alle Altersgruppen		<5 jahre	Schulalter	> 17 jahre
	Nein	Ja	Ja	Yes	Ja
Erinnerung, beispielsweise das Erinnern an Dinge, die geschehen sind	38	23	Ja	16	6
	62%	38%	20%	40%	38%
Aufmerksamkeit, z. B. gute Konzentration, nicht abgelenkt werden	3	58	5	38	15
	5%	95%	100%	95%	94%
Dual-Tasking/Multi-Tasking, z. B. das gleichzeitige Erledigen von zwei Aufgaben	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Visuell-räumliche Aufgaben wie das Lösen von Rätseln oder die Verwendung von Bausteinen	24	37	2	25	10
	39%	61%	40%	63%	63%
Führungskompetenzen wie Planung, Organisation, flexibles Denken	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Orientierungslosigkeit, z. B. wenn Sie das Datum nicht kennen oder nicht wissen, wo Sie sich befinden	35	26	0	22	4
	57%	43%	0%	55%	25%
Gesamtantworten	61		5	40	16

Q16 Was sind von allen in dieser Umfrage aufgeführten Anliegen Ihre zwei bis drei wichtigsten Prioritäten, an denen Sie als Nächstes arbeiten sollten?



Q17 Wenn man alle oben besprochenen Schwierigkeiten zusammennimmt, wie sehr haben diese Sie/Ihr Kind oder Ihren jungen Erwachsenen/Ihre Familie belästigt, beunruhigt oder belastet?

Stellungnahme	Überhaupt nicht/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extrem	jahre alt
Alle Altersgruppen	3	2	1	3	5	2	2	3	13	11	9	54
	6%	4%	2%	6%	9%	4%	4%	6%	24%	20%	17%	100%
< 5 Jahre	2	0	0	0	1	1	1	0	0	0	0	5
	40%	0%	0%	0%	20%	20%	20%	0%	0%	0%	0%	100%
Schulalter	1	1	1	2	4	1	0	3	8	8	6	35
	3%	3%	3%	6%	11%	3%	0%	9%	23%	23%	17%	100%
> 17 Jahre	0	1	0	1	0	0	1	0	5	3	3	14
	0%	7%	0%	7%	0%	0%	7%	0%	36%	21%	21%	100%

Q18 Erwachsenen zum Strahlen bringt:



S2. Abteilung für junge Erwachsene

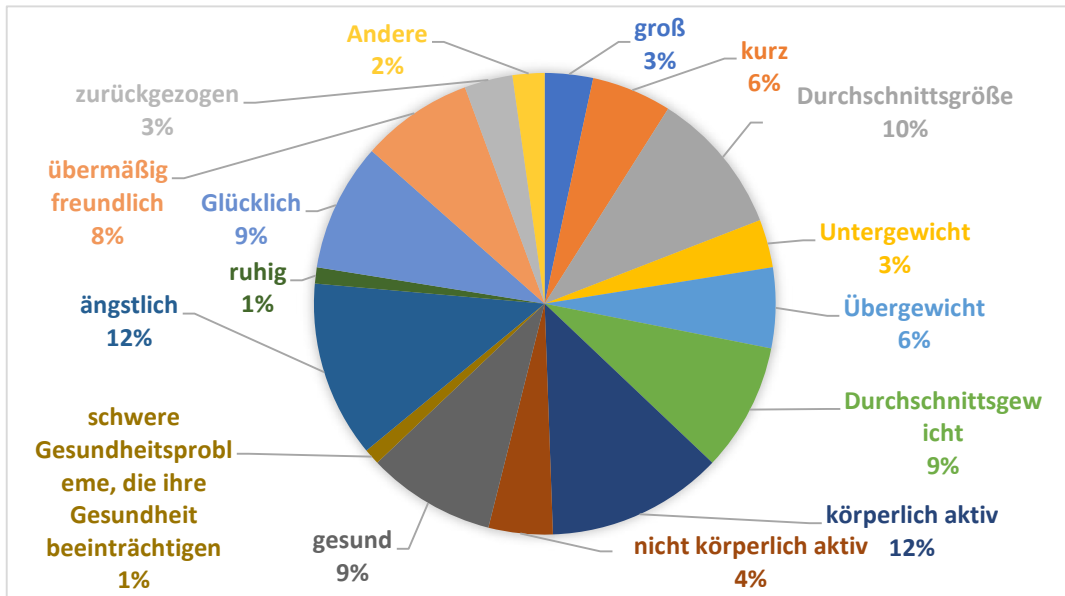
Q19 Hatte Ihr junger Erwachsener nach seinem 16. Lebensjahr chirurgische Eingriffe? Wenn ja, geben sie bitte Einzelheiten zu jeder

- 11 nein
- 2 oral
- 1 auge (ptosis)
- 1 blinddarm- und blinddarmvesikostomie
- 1 entfernung der gallenblase
- 1 forum magnum dekompensation bei chiari-fehlbildung und abschnürung des rückenmarks

Q20 Hatte Ihr junger Erwachsener nach seinem 16. Lebensjahr chirurgische Eingriffe? Wenn ja, geben Sie bitte Einzelheiten zu jeder Operation an. Wenn nein, geben Sie bitte N/A ein.

- 13 nein
- 1 angebundenes Rückenmark und polyzystisches ovarialsyndrom
- 1 gangataxie bei osteoporose
- 1 urinretention

Q21 Bitte wählen Sie alle Beschreibungswörter aus, die derzeit auf Ihren jungen Erwachsenen mit einem SETBP1-Unterschied zutreffen.



Q22 Arbeitet Ihr junger Erwachsener? Wenn ja, geben Sie bitte die Berufe an, die Ihr junger Erwachsener nach seinem 16. Lebensjahr ausgeübt hat. Wenn nein, geben Sie bitte „Nein“ ein.

8 nein

ja (zimmerei, rasenarbeiten, bezirksrat als berater für menschen mit behinderungen, instandhaltung, werkstatt für behinderte, kellner für 6 Jahre in einem restaurant, das personen beschäftigt, die aufgrund verschiedener barrieren möglicherweise

7 schwierigkeiten haben, arbeit zu finden)

Q23 Hat Ihr junger Erwachsener immer bei Ihnen gelebt? Wenn nein, geben Sie bitte die Art der Wohnverhältnisse an, in denen Ihr junger Erwachsener nach seinem 16. Lebensjahr gelebt hat. Wenn ja, geben Sie bitte „Ja“ ein.

3 nein (wohnvermittlung oder betreutes wohnen)

11 ja (allerdings wird man mit 23 in ein wohnheim wechseln)

Q24 Was ist Ihre größte Sorge für Ihren jungen Erwachsenen mit einem SETBP1-Unterschied?

6 Sorge um die zukunfft, nachdem der elternteil nicht da ist

3 Unabhängigkeit

1 Arbeiten

1 Freunde

1 Kommunikation

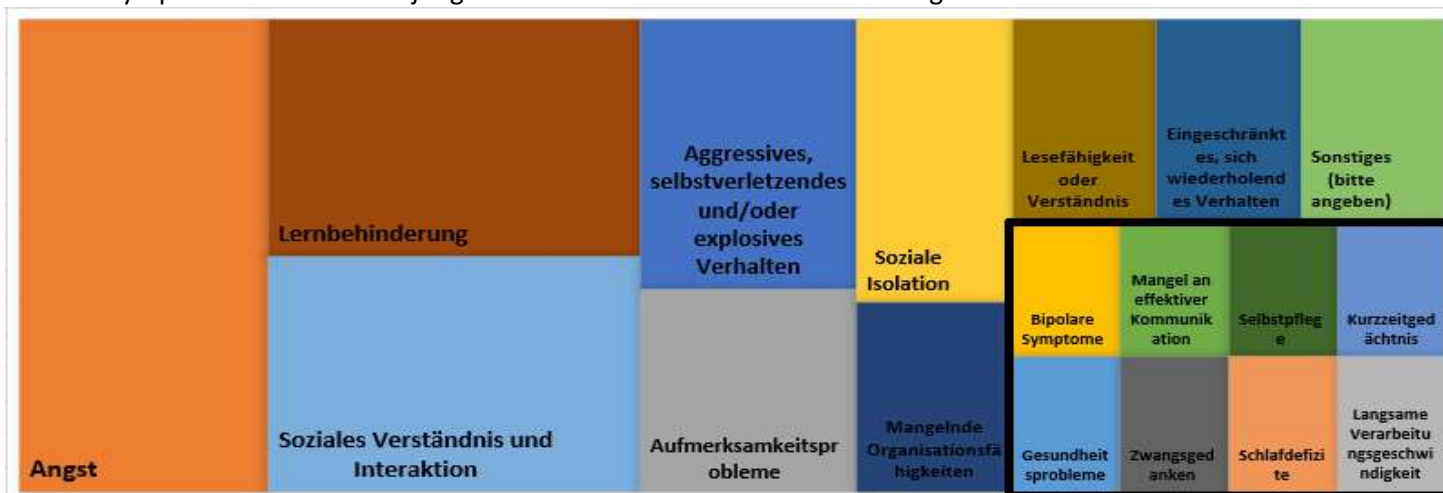
1 Sicherheit

1 Zukunft im allgemeinen

1 Ordnungsgemäße unterbringung in wohnheimen

1 Soziale inklusion

Q25 Welche Symptome sind für Ihren jungen Erwachsenen derzeit am schwerwiegendsten? Wählen Sie bis zu 3 aus.



Hinweis: Die Blackbox enthält Bedenken, die NUR von einer Pflegekraft ausgewählt wurden. Weitere Optionen, die von keiner Pflegekraft ausgewählt wurden, waren: Langzeitgedächtnis, Hörprobleme, motorische Kontroll-/Koordinationsprobleme, Anfallskontrolle, sensorische Integrationsprobleme und Sehprobleme