

SETBP1 resultaten van gemeenschapsenquêtes 2024

61 # SETBP1-families die de volledige enquête hebben ingevuld

7 # SETBP1-families die het grootste deel van de enquête hebben ingevuld

68 Totaal aantal SETBP1-families opgenomen in deze resultaten



S1. Alle individuen

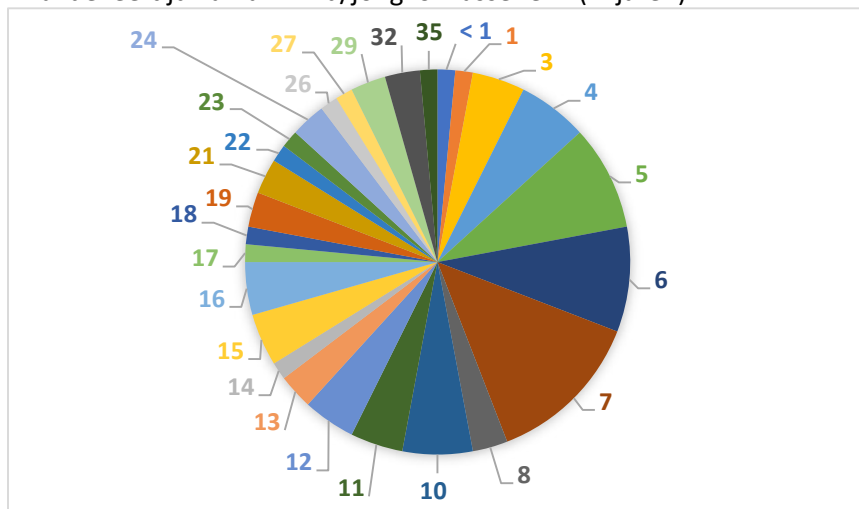
Q1 Wie vult deze enquête in?

Role	#	%
moeder	56	82%
vader	4	6%
grootmoeder	2	3%
ouder	6	9%
Totaal	68	100%

Q2 Is uw kind/jongvolwassene jonger dan 17 jaar?

	#	%
Ja	51	75%
Nee	17	25%
Totaal	68	

Q3 Vul de leeftijd van uw kind/jongvolwassene in (in jaren)



Q4 Leeftijd van het kind bij SETBP1-diagnose

Age	#	%
3 - 6 maanden	1	2%
9 - 12 maanden	2	3%
13 - 23 maanden	4	6%
2 jaar oud	4	6%
3 jaar oud	4	6%
4 jaar oud	9	14%
5 jaar oud	4	6%
6 jaar oud	5	8%
7 jaar oud	4	6%
8 jaar oud	2	3%
9 jaar oud	4	6%
10 jaar oud	4	6%
11 jaar oud	2	3%
12 jaar oud	2	3%
13 jaar oud	1	2%
14 - 18 jaar oud	4	6%
19 - 25 jaar oud	4	6%
25+ jaar oud	5	8%
Totaal	65	100%
Gemiddeld/gemiddeld		9 jaar oud
Mediaan		6 jaar oud

Q5 Welke SETBP1 neurologische ontwikkelingsstoornis heeft uw kind?

Type	#	%
<i>SETBP1-HD (variant met functieverlies of verwijdering)</i>	43	63%
SETBP1-gerelateerde stoornissen (missense-variant)	14	21%
Onzeker	7	10%
18q12.3 Deletie (grote deletie inclusief SETBP1 en andere genen)	4	6%
Totaal	68	0%

Q6 Selecteer wat het beste uw kind/jongvolwassene beschrijft.

	#	%
Vrouwelijk	32	47%
Mannelijk	36	53%

Q7 Kies je land.

Land	#	%
Verenigde Staten	34	50%
Australië	2	3%
België	1	1%
Bolivia	1	1%
Brazilië	1	1%
Bulgarije	1	1%
Frankrijk	3	4%
Duitsland	2	3%
Italië	1	1%
Nederland	9	13%
Noorwegen	1	1%
Polen	1	1%
Portugal	1	1%
Puerto Rico; Porto Rico	1	1%
Spanje	1	1%
Verenigd Koninkrijk	8	12%



Q8 Laten we beginnen met te praten over de ontwikkeling van uw kind om een idee te krijgen van waar hij of zij zich bevindt. Vul de leeftijd in waarop uw kind het volgende heeft bereikt of selecteer N.v.t.:

Let op: de vraag is alleen gesteld aan zorgverleners met kinderen <17 jaar

	Zat zonder steun	Liep zonder vast te houden	Gebruikte enkele woorden (anders dan mama of papa)*	Twee woorden/kor te zinnen gebruikt?*	Sprak in zinnen?*	Was je overdag zindelijk?*	Was je 's nachts zindelijk?*
--	------------------	----------------------------	---	---------------------------------------	-------------------	----------------------------	------------------------------

Vaardigheid verworven

	10 maanden	22 maanden	33 maanden	45 maanden	62 maanden	51 maanden	50 maanden
Gemiddelde leeftijd	10 maanden	22 maanden	33 maanden	45 maanden	62 maanden	51 maanden	50 maanden
Mediaan	9 maanden	22 maanden	24 maanden	48 maanden	60 maanden	48 maanden	48 maanden
Leeftijdscategorie voor het verwerven van vaardigheden	5 - 24 maanden	1 - 4 1/2 jaar	9 maanden - 10 jaar	15 maanden - 7 jaar	2-10 jaar	1 - 7 jaar	1 1/2 - 7 jaar
Totaal	49	47	40	35	24	36	27

Vaardigheid die nog niet is verworven

Huidig leeftijdsbereik		<1 - 1 jaar	3-7 jaar	3 - 15 jaar	3 - 15 jaar	3 - 7 jaar	2 - 12 jaar
Totaal	0	2	7	15	24	11	22

Totaal aantal reacties 49 49 47 50 48 47 49

* kinderen van 2 jaar en jonger werden niet meegeteld in de totalen voor het niet verwerven van vaardigheden

Q9 Wat is het huidige taalniveau van uw kind/jongvolwassene:

	#	%
non-verbaal	6	9%
non-verbaal (gebruikt een ondersteunend apparaat om te communiceren)	2	3%
non-verbaal (gebruikt gebarentaal om te helpen communiceren)	6	9%
spreekt in zinnen of zinnen van één of twee woorden	12	18%
spreekt in eenvoudige zinnen	23	34%
spreekt in lange, complexe zinnen	12	18%
ander	7	10%
Totaal	68	



Q10 Laten we het hebben over gedrag dat u of andere mensen zorgen baart. Heeft uw kind/jongvolwassene ooit moeite gehad met een van de volgende zaken?

Stelling	Alle Leeftijden			Huidige zorg voor specifieke leeftijdsgroepen		
	Nee	Momenteel	Eerder	< 5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar
Spanning	21	40	7	4	22	14
	31%	59%	10%	44%	52%	82%
Depressieve bui	54	11	3	3	5	3
	79%	16%	4%	33%	12%	18%
Stemmingswisselingen	19	43	6	6	23	14
	28%	63%	9%	67%	55%	82%
Agressieve uitbarstingen	22	35	11	4	23	8
	32%	51%	16%	44%	55%	47%
Driftbuien	19	35	14	5	24	6
	28%	51%	21%	56%	57%	35%
Zelfverwonding, zoals zichzelf slaan, zichzelf bijten, zichzelf krabben	34	17	17	2	12	3
	50%	25%	25%	22%	29%	18%
Afwezige of vertraagde aanvang van de taal om te communiceren	5	37	26	8	23	6
	7%	54%	38%	89%	55%	35%
Woorden of zinsneden steeds opnieuw herhalen	20	41	7	6	24	11
	29%	60%	10%	67%	57%	65%
Moeilijkheden om met andere mensen van dezelfde leeftijd om te gaan	26	38	4	4	25	9
	38%	56%	6%	44%	60%	53%
Onvolwassen ontwikkeling van sociale vaardigheden	13	51	4	4	35	12
	19%	75%	6%	44%	83%	71%
Repetitief gedrag, zoals steeds hetzelfde doen	20	39	9	7	18	14
	29%	57%	13%	78%	43%	82%
Zeer rigide of inflexibel over hoe dingen moeten worden gedaan, of houdt niet van verandering in routines	23	38	7	4	19	15
	34%	56%	10%	44%	45%	88%
Overactiviteit/hyperactiviteit, zoals voortdurend onderweg zijn	22	35	11	5	23	7
	32%	51%	16%	56%	55%	41%
Moeite met opletten of concentreren	2	65	1	7	41	17
	3%	96%	1%	78%	98%	100%
Rusteloosheid of onrust, zoals kronkelen of kronkelen	21	37	10	6	25	6
	31%	54%	15%	67%	60%	35%
Totaal aantal reacties	68 (100%)			9	42	17



Q10 Voortgezet

Stelling	Alle Leeftijden			Huidige zorg voor specifieke leeftijdsgroepen		
	Nee	Momenteel	Eerder	< 5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar
Impulsiviteit, zoals tussenbeide komen, niet wachten op de beurt	8	53	7	7	35	11
	12%	78%	10%	78%	83%	65%
Problemen met eten, zoals te veel, te weinig eten of slikproblemen (vóór de leeftijd van 1 jaar)	31	18	19	5	8	5
	46%	26%	28%	56%	19%	29%
Problemen met eten, zoals te veel, te weinig eten, ongewone dingen of slikproblemen (na de leeftijd van 1 jaar)	33	27	8	5	14	8
	49%	40%	12%	56%	33%	47%
Moeilijkheden met het stoppen van te veel voedsel in de mond (na de leeftijd van 1 jaar)	34	26	8	3	18	5
	50%	38%	12%	33%	43%	29%
Slaapproblemen, zoals in slaap vallen of wakker worden	35	27	6	4	14	9
	51%	40%	9%	44%	33%	53%
Totaal aantal reacties	68 (100%)			9	42	17



Q11 Laten we het hebben over aandoeningen die u of andere mensen zorgen baren. Heeft uw kind/jongvolwassene ooit een van de volgende problemen gehad?

Stelling	Alle Leeftijden			Huidige zorg voor specifieke leeftijdsgroepen		
	Nee	Momenteel	Eerder	< 5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar
Bloed afwijking	64	1	1	0	0	1
	97%	2%	2%	0%	0%	6%
Botstoornis	61	5	0	1	1	3
	92%	8%	0%	11%	3%	18%
Aangeboren aandoening	44	20	2	1	12	7
	67%	30%	3%	11%	30%	41%
Epilepsie/aanvallen (anders dan koorts)	54	8	4	2	4	2
	82%	12%	6%	22%	10%	12%
Koortsaanvallen	48	6	12	2	3	1
	73%	9%	18%	22%	8%	6%
Loop-/bewegingsstoornis	35	20	11	4	8	8
	53%	30%	17%	44%	20%	47%
Totaal aantal reacties	68 (100%)			9	42	17



Q11 Voortgezet

Stelling	Alle Leeftijden			Huidige zorg voor specifieke leeftijdsgroepen		
	Nee	Momenteel	Eerder	< 5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar
Gehoorproblemen	33	19	14	2	10	7
	50%	29%	21%	22%	25%	41%
Hypotonie (lage spierspanning)	59	6	1	1	4	1
	89%	9%	2%	11%	10%	6%
Hypertonie (hoge spierspanning)	19	29	18	6	17	6
	29%	44%	27%	67%	43%	35%
Immuunproblemen	61	3	2	1	1	1
	92%	5%	3%	11%	3%	6%
Mitochondriale stoornis	55	6	5	2	2	2
	83%	9%	8%	22%	5%	12%
Huid problemen (anders dan acne)	64	2	0	0	1	1
	97%	3%	0%	0%	3%	6%
Sensorische verwerkingsstoornis	42	15	9	1	7	7
	64%	23%	14%	11%	18%	41%
Sprak- en/of taalstoornis	24	33	9	4	21	8
	36%	50%	14%	44%	53%	47%
visusproblemen (correctieve brillen en/of scheelzienchirurgie hebben het probleem opgelost)	3	56	7	9	34	13
	5%	85%	11%	100%	85%	76%
Visusproblemen (niet gecorrigeerd met corrigerende brillen en/of	29	31	6	3	18	10
	44%	47%	9%	33%	45%	59%
0	51	10	5	1	6	3
	77%	15%	8%	11%	15%	18%
Totaal aantal reacties	68 (100%)			9	42	17



Q12 Probleemgedrag kan opgeteld voldoen aan de criteria voor specifieke psychiatrische stoornissen. Heeft uw kind/jongvolwassene ooit de diagnose gekregen van:

Stelling	<5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar	Alle Leeftijden
Aandachtstekortstoornis met hyperactiviteit (ADHD) / Aandachtstekortstoornis (ADD)	2 22%	24 60%	7 44%	33 51%
Autismespectrumstoornis (ASS), waaronder autisme, Asperger, PDD-NOS	1 11%	14 35%	8 50%	23 35%
Angststoornis, inclusief paniek, fobie, verlatingsangststoornis	1 11%	14 35%	6 38%	21 32%
Obsessieve-compulsieve stoornis (OCS)	0 0%	7 18%	4 25%	11 17%
Oppositieel opstandige stoornis (OOS)	1 11%	7 18%	2 13%	10 15%
Depressieve stoornis	4 6%	0 0%	1 3%	3 19%
Psychotische stoornis, waaronder schizofrenie, bipolair	0 0%	2 5%	1 6%	3 5%

Q13 Q-testresultaten

	#	%
Normaal intellectueel vermogen (IQ > 80)	1	2%
Zwakbegaafd (IQ 70-80)	10	24%
Lichte verstandelijke beperking (IQ 50-69)	14	33%
Matige verstandelijke beperking (IQ 35-49)	9	21%
Ernstige verstandelijke beperking (IQ 21-34)	5	12%
Diepe verstandelijke beperking (IQ <20)	2	5%
Ontwikkelingsachterstand (mijn kind is te jong voor meer gedefinieerde resultaten)	1	2%
Totaal	42	



Q14 Veel mensen met SETBP1-HD en aanverwante stoornissen die de leerplichtige leeftijd hebben bereikt, zullen problemen hebben op school. Als uw kind/jongvolwassene schoolgaand of ouder is, heeft uw kind/jongvolwassene dan moeite met een van de volgende

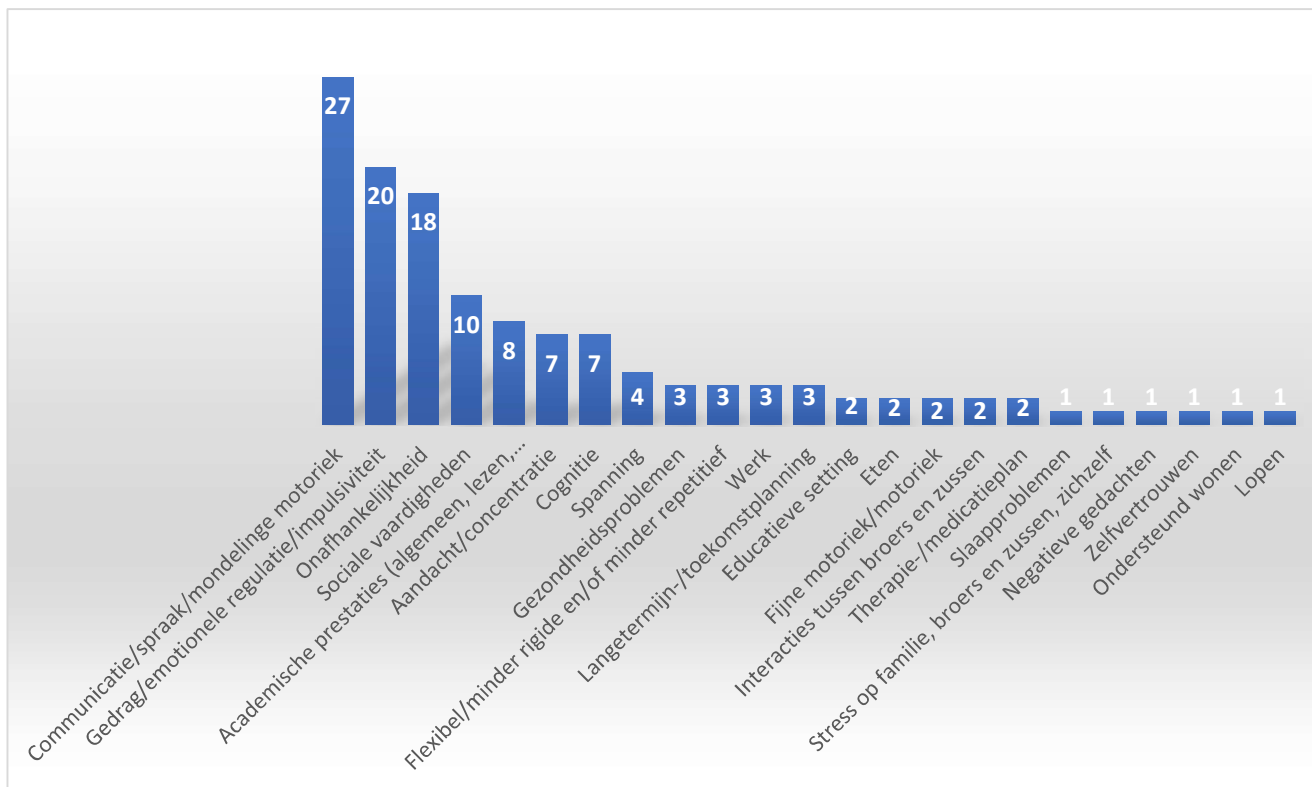
Stelling	Nee
Lezing	8
	13%
Schrijven	7
	11%
Spelling	9
	15%
Wiskunde	1
	2%
Totaal aantal reacties	61

Q15 Veel mensen met SETBP1-HD en aanverwante aandoeningen zullen enige problemen hebben met bepaalde specifieke hersenvaardigheden. Heeft uw kind/jongvolwassene moeite met een van de volgende zaken:

Stelling	Alle Leeftijden		<5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar
	Nee	Ja	Ja	Yes	Ja
Geheugen, zoals het herinneren van dingen die zijn gebeurd	38	23	Ja	16	6
	62%	38%	20%	40%	38%
Aandacht, zoals goed concentreren, niet afgeleid worden	3	58	5	38	15
	5%	95%	100%	95%	94%
Dual-tasking/Multi-tasking, zoals het tegelijkertijd uitvoeren van 2 taken	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Visuo-ruimtelijke taken, zoals het oplossen van puzzels of het gebruiken van bouwstenen	24	37	2	25	10
	39%	61%	40%	63%	63%
Uitvoerende vaardigheden, zoals plannen, organiseren, flexibel denken	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Gedesoriënteerd raken, zoals het niet weten van de datum of waar u bent	35	26	0	22	4
	57%	43%	0%	55%	25%
Totaal aantal reacties	61		5	40	16



Q16 Wat zijn, van alle problemen die in deze enquête zijn genoemd, uw top 2-3 prioriteiten waar u als volgende aan moet werken?



Q17 Als we alle hierboven besproken moeilijkheden samenvatten, in welke mate hebben deze u/uw kind of jongvolwassene/gezin dan lastig gevallen, gekweld of van streek gemaakt?

Stelling	Helemaal niet/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extremem	Algemeen
Alle Leeftijder	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 jaar	2	0	0	0	1	1	1	0	0	0	0	5
	40%	0%	0%	0%	20%	20%	20%	0%	0%	0%	0%	100%
Schoolleeftijd	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 jaar	0	1	0	1	0	0	1	0	5	3	3	14
	0%	7%	0%	7%	0%	0%	7%	0%	36%	21%	21%	100%



S2.Sectie Jongvolwassenen

Q19 Heeft uw jongvolwassene een chirurgische ingreep ondergaan na de leeftijd van 16 jaar? Zo ja, geef dan details voor elke operatie.

11 Nee

2 mondeling

1 oog (ptosis)

1 appendicostomie en appendicovesicostomie

1 verwijdering van de galblaas

1 forum magnum-decompressie voor chiari-misvorming en ontbinding van het ruggenmerg

Q20 Heeft uw jongvolwassene een chirurgische ingreep ondergaan na de leeftijd van 16 jaar? Zo ja, geef dan details voor elke operatie. Zo nee, vul dan n.v.t. in.

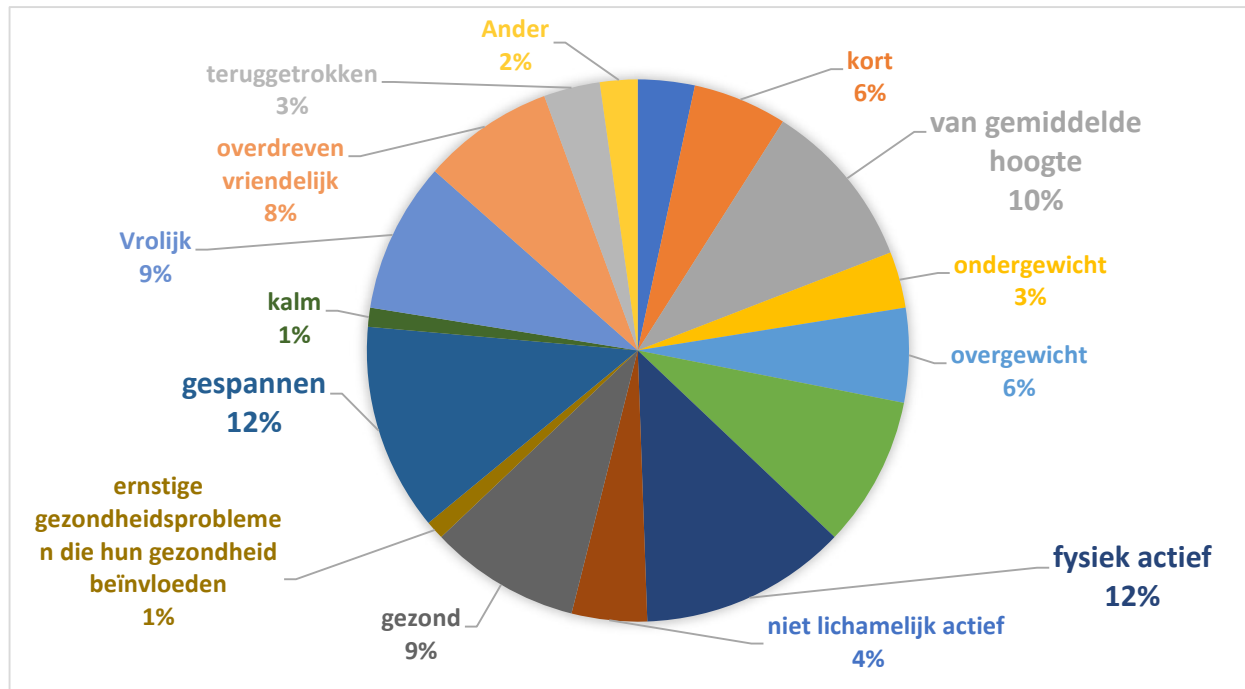
13 Nee

1 vastgebonden ruggenmerg en polycysteus ovariumsyndroom

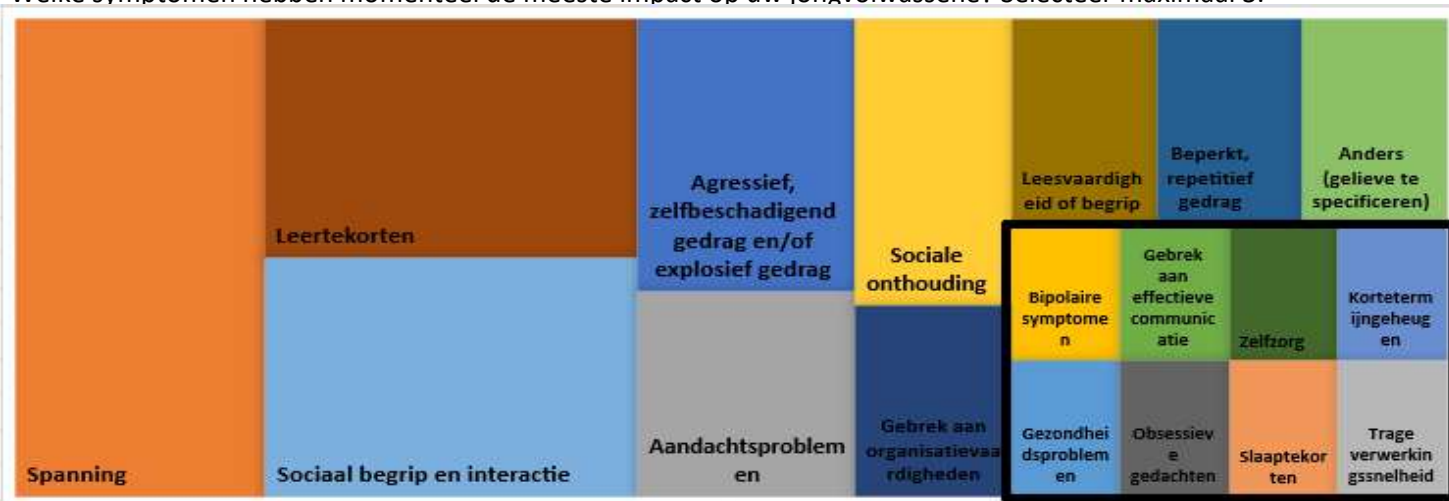
1 osteoporose, loopataxie

1 het vasthouden van urine

Q21 Selecteer alle beschrijfswoorden die momenteel van toepassing zijn op uw jongvolwassene met een verschil van SETBP1?



- Q22 Werkt uw jongvolwassene? Zo ja, vermeld dan de banen die uw jongvolwassene na de leeftijd van 16 jaar heeft uitgeoefend. Zo nee, vul dan Nee in.
 8 nee
 7 ja (timmerwerk, gazonwerk, provincieraad als adviseur voor mensen met een handicap, onderhoud, werkplaats voor gehandicapten, 6 jaar ober in een restaurant waar mensen werken die vanwege verschillende barrières problemen kunnen ondervinden bij het vinden van werk)
- Q23 Heeft uw jongvolwassene altijd bij u gewoond? Zo nee, geef dan aan in welke woonsituatie uw jongvolwassene na de leeftijd van 16 jaar heeft gewoond. Zo ja, vul dan ja in.
 3 nee (residentiële plaatsing of begeleid wonen)
 11 ja (hoewel men op 23-jarige leeftijd naar een residentiële plaatsing zal verhuizen)
- Q24 Wat is uw grootste zorg voor uw jongvolwassene met een SETBP1-verschil?
 6 Bezorgdheid over de toekomst na de ouder is er niet
 3 Onafhankelijkheid
 1 Werk
 1 Vrienden
 1 Mededeling
 1 Veiligheid
 1 Toekomst in het algemeen
 1 Correcte plaatsing terug in residentiële plaatsing
 1 Sociale inclusie
- Q25 Welke symptomen hebben momenteel de meeste impact op uw jongvolwassene? Selecteer maximaal 3.



Let op: De zwarte doos bevat problemen die SLECHTS door 1 verzorger zijn geselecteerd. Andere opties die door geen enkele zorgverlener werden geselecteerd, waren: langetermijngeheugen, gehoorproblemen, problemen met de motorische controle/coördinatie, controle over aanvallen, problemen met sensorische integratie en problemen met het

