

Resultados da pesquisa comunitária SETBP1 de 2024



61 Nº de famílias SETBP1 que completaram toda a pesquisa
 7 Nº de famílias SETBP1 que completaram a maior parte da pesquisa
68 Número total de famílias SETBP1 incluídas nestes resultados

S1. Alle individuen

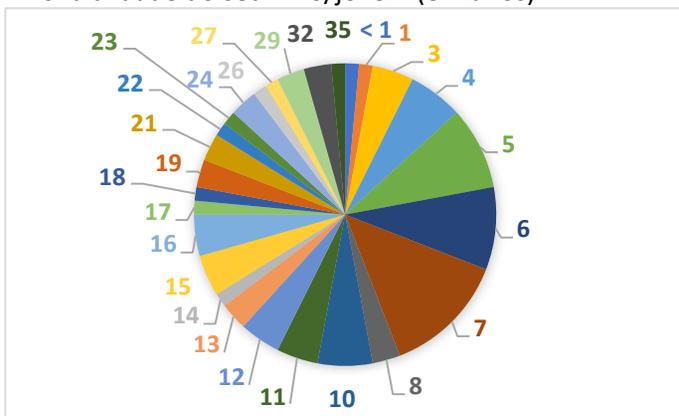
Q1 Quem está respondendo a esta pesquisa?

Role	#	%
<i>mãe</i>	56	82%
pai	4	6%
avó	2	3%
pai	6	9%
Total	68	100%

Q2 Seu filho tem menos de 17 anos?

	#	%
<i>Sim</i>	51	75%
Não	17	25%
Total	68	

Q3 Insira a idade do seu filho/jovem (em anos)



Q4 Idade da criança no diagnóstico SETBP1

Age	#	%
3 - 6 meses	1	2%
9 - 12 meses	2	3%
13 - 23 meses	4	6%
2 anos de idade	4	6%
3 anos de idade	4	6%
<i>4 anos de idade</i>	<i>9</i>	<i>14%</i>
5 anos de idade	4	6%
6 anos de idade	5	8%
7 anos de idade	4	6%
8 anos de idade	2	3%
9 anos de idade	4	6%
10 anos	4	6%
11 anos	2	3%
12 anos	2	3%
13 anos	1	2%
14 - 18 anos	4	6%
19 - 25 anos	4	6%
25+ anos	5	8%
Total	65	100%
Idade média		9 anos
Mediaan		6 anos

Q5 Qual distúrbio do neurodesenvolvimento SETBP1 seu filho tem?

Type	#	%
SETBP1-HD (<i>variante de perda de função ou exclusão</i>)	43	63%
Distúrbios relacionados ao SETBP1 (<i>variante missense</i>)	14	21%
Inseguro	7	10%
Deleção 18q12.3 (<i>grande deleção incluindo SETBP1 e outros genes</i>)	4	6%
Total	68	0%

Q6 Selecione a opção que descreve seu filho.

	#	%
Fêmea	32	47%
Masculino	36	53%

Q7 Escolha o seu país.

País	#	%
États-Unis	34	50%
Australie	2	3%
Belgique	1	1%
Bolivie	1	1%
Brésil	1	1%
Bulgarie	1	1%
France	3	4%
Allemagne	2	3%
Italie	1	1%
Pays-Bas/Holanda	9	13%
Norvège	1	1%
Pologne	1	1%
Portugal	1	1%
Porto Rico	1	1%
Espagne	1	1%
Grã-Bretanha	8	12%



Q8 Vamos começar falando sobre o desenvolvimento do seu filho. Insira a idade em que seu filho atingiu o seguinte ou selecione N / D:

Observação: a pergunta foi feita apenas a profissionais de saúde com crianças menores de 17 anos

	Sentei sem apoio	Andou sem segurar	Usei algumas palavras (além de mamãe ou papai)*	Usou duas palavras/frases curtas?*	Falou em frases?*	Banheiro treinado durante o dia?*	Banheiro treinado à noite?*
--	------------------	-------------------	---	------------------------------------	-------------------	-----------------------------------	-----------------------------

Habilidade adquirida

	10 meses	22 meses	33 meses	45 meses	62 meses	51 meses	50 meses
Idade média	10 meses	22 meses	33 meses	45 meses	62 meses	51 meses	50 meses
Mediana	9 meses	22 meses	24 meses	48 meses	60 meses	48 meses	48 meses
Faixa etária para aquisição de habilidades	5 - 24 meses	1 - 4 1/2 anos	9 meses - 10 anos	15 meses - 7 anos	2-10 anos	1 - 7 anos	1 1/2 - 7 anos
Total	49	47	40	35	24	36	27

A habilidade ainda não foi adquirida

Faixa etária atual		<1 - 1 anos	3-7 anos	3 - 15 anos	3 - 15 anos	3 - 7 anos	2 - 12 anos
Total	0	2	7	15	24	11	22
Total de respostas	49	49	47	50	48	47	49

*crianças de 2 anos ou menos não foram incluídas nos totais de aquisição de não habilidades

Q9 Qual é o nível linguístico atual do seu filho?

	#	%
não-verbal	6	9%
não verbal (usa comunicação aumentativa)	2	3%
não verbal (usa linguagem de sinais)	6	9%
Use frases de duas palavras	12	18%
Utilize frases simples	23	34%
Use frases longas e complexas	12	18%
Outro	7	10%
Total	68	



Q10 Selecione as condições que se aplicam ao seu filho.

Declaração	Todas as Idades			Preocupação Atual com Grupos Etários Específicos		
	Não	Atualmente	Anteriormente	< 5 anos	Idade escolar	> 17 anos
ansiedade	21	40	7	4	22	14
	31%	59%	10%	44%	52%	82%
humor deprimido	54	11	3	3	5	3
	79%	16%	4%	33%	12%	18%
Mudanças de humor	19	43	6	6	23	14
	28%	63%	9%	67%	55%	82%
assalto	22	35	11	4	23	8
	32%	51%	16%	44%	55%	47%
acessos de raiva	19	35	14	5	24	6
	28%	51%	21%	56%	57%	35%
Automutilação, como bater, arranhar, morder	34	17	17	2	12	3
	50%	25%	25%	22%	29%	18%
Ausência ou atraso no início da linguagem para comunicar	5	37	26	8	23	6
	7%	54%	38%	89%	55%	35%
Repita palavras ou frases indefinidamente	20	41	7	6	24	11
	29%	60%	10%	67%	57%	65%
Dificuldade de conviver com outras pessoas da mesma idade	26	38	4	4	25	9
	38%	56%	6%	44%	60%	53%
Desenvolvimento imaturo de habilidades sociais	13	51	4	4	35	12
	19%	75%	6%	44%	83%	71%
Comportamentos repetitivos, como fazer a mesma coisa	20	39	9	7	18	14
	29%	57%	13%	78%	43%	82%
Necessita de rotina/desconforto pela interrupção da rotina	23	38	7	4	19	15
	34%	56%	10%	44%	45%	88%
Hiperatividade/hiperatividade e, como movimento constante	22	35	11	5	23	7
	32%	51%	16%	56%	55%	41%
Dificuldade em prestar atenção ou concentração	2	65	1	7	41	17
	3%	96%	1%	78%	98%	100%
Inquietação e inquietação, como contorcer-se e contorcer-se	21	37	10	6	25	6
	31%	54%	15%	67%	60%	35%
Total de respostas	68 (100%)			9	42	17



Q10 Continuação

Declaração	Todas as Idades			Preocupação Atual com Grupos Etários Específicos		
	Não	Atualmente	Anteriormente	< 5 anos	Idade escolar	> 17 anos
impulsividade, como se intrometer, não esperar a sua vez.	8 12%	53 78%	7 10%	7 78%	35 83%	11 65%
Dificuldades para comer, como comer muito, pouco ou dificuldades para engolir (antes de 1 ano de idade)	31 46%	18 26%	19 28%	5 56%	8 19%	5 29%
Dificuldades para comer, como comer muito, pouco, coisas incomuns ou dificuldades para engolir (após 1 ano de idade)	33 49%	27 40%	8 12%	5 56%	14 33%	8 47%
Dificuldades em colocar muita comida na boca (após 1 ano de idade)	34 50%	26 38%	8 12%	3 33%	18 43%	5 29%
Dificuldades para dormir, como adormecer ou acordar	35 51%	27 40%	6 9%	4 44%	14 33%	9 53%
Total de respostas	68 (100%)			9	42	17



Q11 Vamos falar sobre condições que preocupam você ou outras pessoas. Seu filho já teve algum dos seguintes sintomas?

Declaração	Todas as Idades			Preocupação Atual com Grupos Etários Específicos		
	Não	Atualmente	Anteriormente	< 5 anos	Idade escolar	> 17 anos
Desordem sanguínea	64 97%	1 2%	1 2%	0 0%	0 0%	1 6%
distúrbio ósseo	61 92%	5 8%	0 0%	1 11%	1 3%	3 18%
doença congênita	44 67%	20 30%	2 3%	1 11%	12 30%	7 41%
Epilepsia/convulsões (exceto convulsões febris)	54 82%	8 12%	4 6%	2 22%	4 10%	2 12%
Convulsões febris	48 73%	6 9%	12 18%	2 22%	3 8%	1 6%
Distúrbio de marcha/movimento	35 53%	20 30%	11 17%	4 44%	8 20%	8 47%
Total de respostas	68 (100%)			9	42	17



Q11 Continuação

Declaração	Todas as Idades			Preocupação Atual com Grupos Etários Específicos		
	Não	Atualmente	Anteriormente	< 5 anos	Idade escolar	> 17 anos
Problemas gastrointestinais	33	19	14	2	10	7
	50%	29%	21%	22%	25%	41%
Problemas de audição	59	6	1	1	4	1
	89%	9%	2%	11%	10%	6%
Hipotonia (baixo tônus muscular)	19	29	18	6	17	6
	29%	44%	27%	67%	43%	35%
Hipertonia (alto tônus muscular)	61	3	2	1	1	1
	92%	5%	3%	11%	3%	6%
Problemas imunológicos	55	6	5	2	2	2
	83%	9%	8%	22%	5%	12%
Desordem mitocondrial	64	2	0	0	1	1
	97%	3%	0%	0%	3%	6%
problemas de pele (exceto acne)	42	15	9	1	7	7
	64%	23%	14%	11%	18%	41%
Distúrbio de processamento sensorial	24	33	9	4	21	8
	36%	50%	14%	44%	53%	47%
Distúrbio de fala e/ou linguagem	3	56	7	9	34	13
	5%	85%	11%	100%	85%	76%
Problemas de visão (óculos corretivos e/ou cirurgia de estrabismo resolveram o	29	31	6	3	18	10
	44%	47%	9%	33%	45%	59%
Problemas de visão (não corrigidos com óculos corretivos e/ou cirurgia de	51	10	5	1	6	3
	77%	15%	8%	11%	15%	18%
Total de respostas	68 (100%)			9	42	17



Q12 Comportamentos problemáticos podem se somar para atender aos critérios para transtornos psiquiátricos específicos. Seu filho/jovem já recebeu um diagnóstico de:

Declaração	<5 anos	Idade escolar	> 17 anos	Todas as Idades
Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) / Transtorno de	2	24	7	33
	22%	60%	44%	51%
Transtorno do Espectro do Autismo (TEA), incluindo autismo, Asperger, PDD-NOS	1	14	8	23
	11%	35%	50%	35%
Transtorno de Ansiedade, incluindo pânico, fobia, transtorno de ansiedade de	1	14	6	21
	11%	35%	38%	32%
Transtorno Obsessivo Compulsivo (TOC)	0	7	4	11
	0%	18%	25%	17%
Transtorno Desafiador de Oposição (TDO)	1	7	2	10
	11%	18%	13%	15%
Desordem depressiva	4	0	1	3
	6%	0%	3%	19%
Transtorno Psicótico, incluindo esquizofrenia, transtorno bipolar	0	2	1	3
	0%	5%	6%	5%

Q13 Resultados do teste de QI

	#	%
Capacidade intelectual normal (QI > 80)	1	2%
Capacidade intelectual limítrofe (QI 70-80)	10	24%
Deficiência intelectual leve (QI 50-69)	14	33%
Deficiência intelectual moderada (QI 35-49)	9	21%
Deficiência intelectual grave (QI 21-34)	5	12%
Deficiência intelectual profunda (QI <20)	2	5%
Atraso no desenvolvimento (meu filho é muito pequeno para obter resultados mais definidos)	1	2%

Total

42



Q14 Muitas pessoas com SETBP1-HD e distúrbios relacionados em idade escolar terão dificuldades na escola. Se seu filho estiver em idade escolar ou mais, ele tem alguma dificuldade com algum dos seguintes itens:

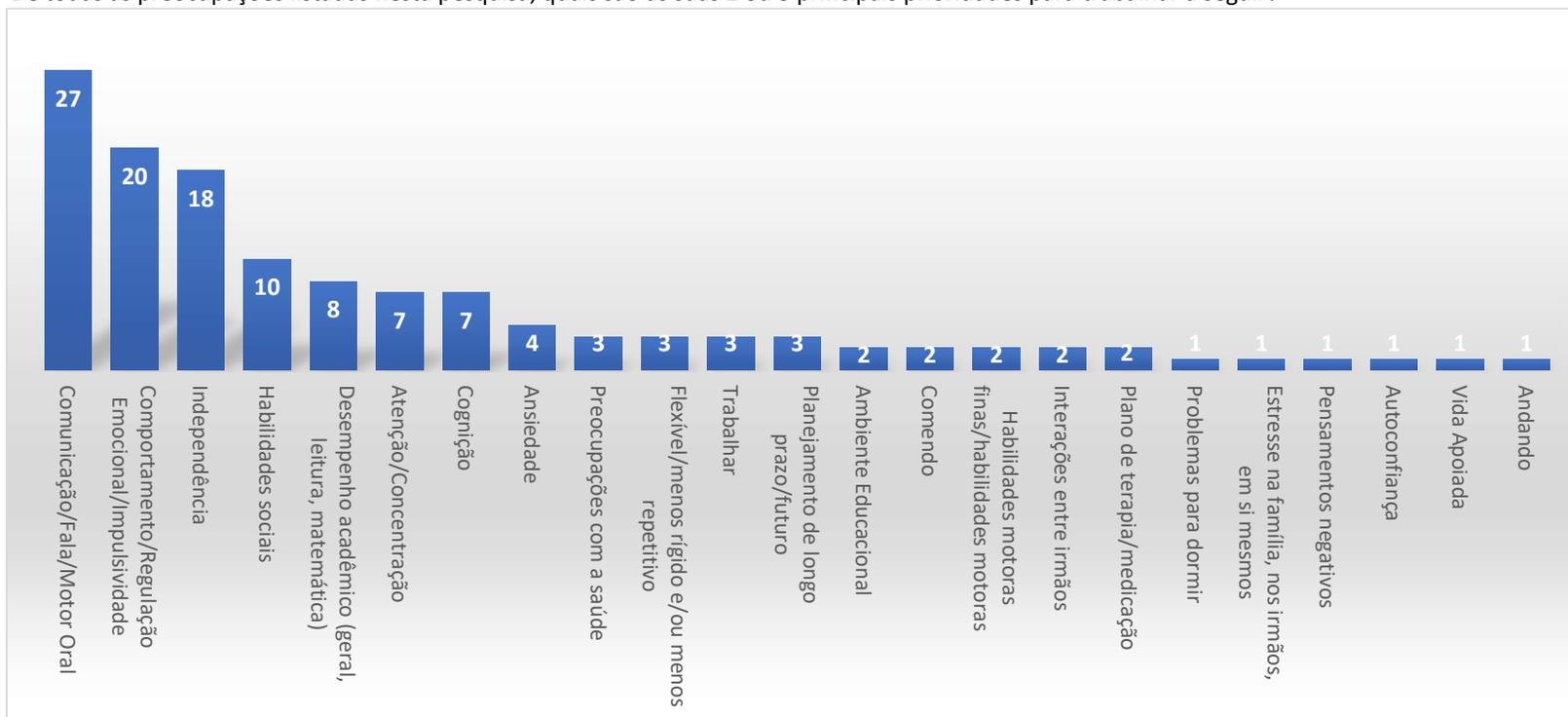
Declaração	Não
Leitura	8
	13%
Escrita	7
	11%
Ortografia	9
	15%
Matemática	1
	2%
Total de respostas	61

Q15 Muitas pessoas com SETBP1-HD e distúrbios relacionados terão algumas dificuldades em algumas habilidades cerebrais específicas. Seu filho tem dificuldade com algum dos seguintes itens:

Stelling	Todas as Idades		<5 anos	Idade escolar	> 17 anos
	Não	Sim	Sim	Yes	Sim
Memória, como lembrar de coisas que aconteceram.	38	23	Sim	16	6
	62%	38%		20%	40%
Atenção, como se concentrar bem, não se distrair	3	58	5	38	15
	5%	95%	100%	95%	94%
Dupla tarefa/multitarefa, como realizar 2 tarefas ao mesmo tempo	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Tarefas visuoespaciais, como resolver quebra-cabeças ou usar blocos de construção.	24	37	2	25	10
	39%	61%	40%	63%	63%
Habilidades executivas, como planejamento, organização, pensamento flexível.	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Ficar desorientado, como não saber a data ou onde está.	35	26	0	22	4
	57%	43%	0%	55%	25%
Total de respostas	61		5	40	16



Q16 De todas as preocupações listadas nesta pesquisa, quais são as suas 2 ou 3 principais prioridades para trabalhar a seguir?



Q17 Considerando em conjunto todas as dificuldades mencionadas acima, até que ponto elas incomodaram, perturbaram ou angustiaram você/seu filho ou jovem adulto/família?

Declaração	De jeito nenhum/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extremo	Geral
Todas as Idades	3 6%	2 4%	1 2%	3 6%	5 9%	2 4%	2 4%	3 6%	13 24%	11 20%	9 17%	54 100%
< 5 anos	2 40%	0 0%	0 0%	0 0%	1 20%	1 20%	1 20%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	5 100%
Idade escolar	1 3%	1 3%	1 3%	2 6%	4 11%	1 3%	0 0%	3 9%	8 23%	8 23%	6 17%	35 100%
> 17 anos	0 0%	1 7%	0 0%	1 7%	0 0%	0 0%	1 7%	0 0%	5 36%	3 21%	3 21%	14 100%



S2.Seção de Jovens Adultos

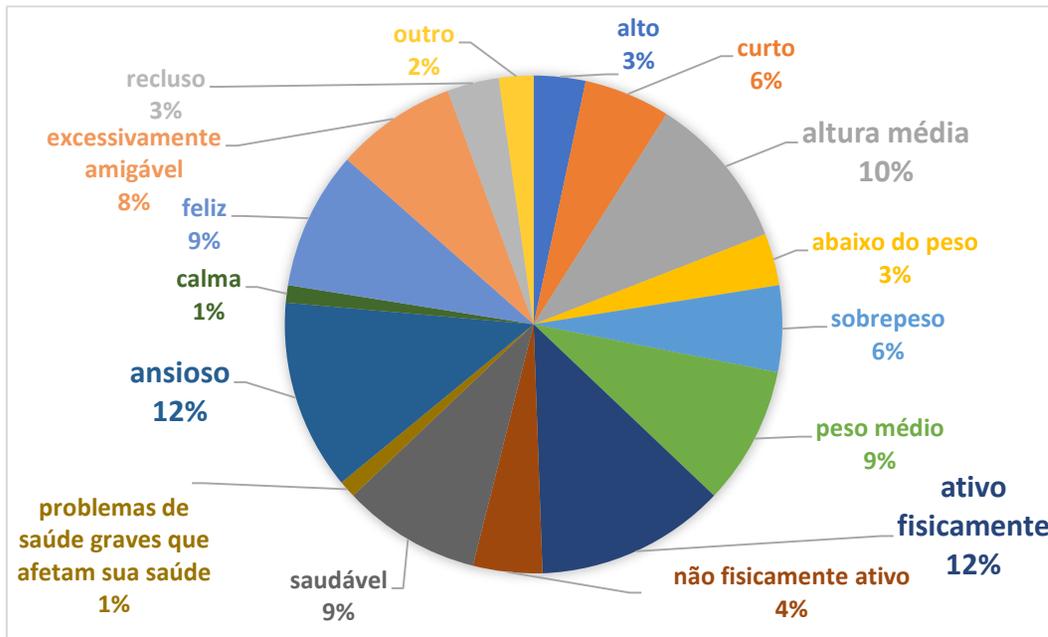
Q19 O seu jovem adulto passou por algum procedimento cirúrgico depois dos 16 anos? Se sim, forneça detalhes de cada cirurgia.

- 11 não
- 2 oral
- 1 olho (ptose)
- 1 apendicostomia e apendicovesicostomia
- 1 remoção da vesícula biliar
- 1 descompressão do fórum magnum para malformação de Chiari e desconexão da medula espinhal

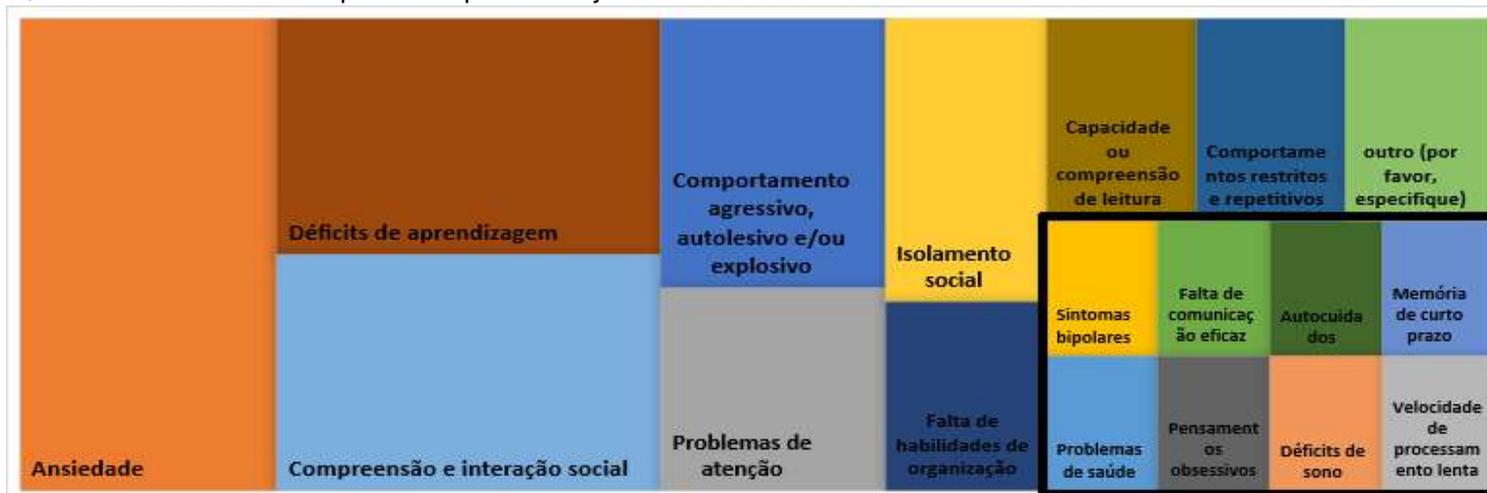
Q20 O seu jovem adulto passou por algum procedimento cirúrgico depois dos 16 anos? Se sim, forneça detalhes de cada cirurgia. Se não, insira N/A.

- 13 não
- 1 Medula espinhal amarrada e síndrome do ovário policístico
- 1 osteoporose marcha ataxia
- 1 retenção de urina

Q21 Seleccione todas as palavras de descrição que se aplicam atualmente ao seu jovem adulto com uma diferença de SETBP1.



- Q22 Seu jovem adulto trabalha? Se sim, indique os empregos que o seu jovem adulto ocupou após os 16 anos. Se não, indique Não.
 8 não
 sim (carpintaria, trabalho de relvado, conselho municipal como conselheiro para pessoas com deficiência,
 7 manutenção, oficina para deficientes, empregado de mesa durante 6 anos num restaurante que emprega pessoas
- Q23 Seu jovem adulto sempre morou com você? Se não, indique o tipo de moradia em que seu jovem adulto viveu após os 16 anos. Se sim, digite sim.
 3 não (colocação residencial ou vida assistida)
 11 sim (embora alguém mude para residência aos 23 anos)
- Q24 Qual é a sua maior preocupação para o seu jovem adulto com diferença de SETBP1?
 6 Preocupação com o futuro depois que os pais não estiverem por perto
 3 Independência
 1 Trabalhar
 1 Amigos
 1 Comunicação
 1 Segurança
 1 Futuro em geral
 1 Colocação adequada de volta à colocação residencial
 1 Inclusão social
- Q25 Quais sintomas são mais impactantes para o seu jovem adulto atualmente? Selecione até 3.



Nota: A caixa preta contém preocupações selecionadas por APENAS 1 cuidador. Outras opções que nenhum cuidador selecionou foram: memória de longo prazo, problemas auditivos, desafios de controle/coordenação motora, controle de convulsões, problemas de integração sensorial e problemas de visão

