

# Résultats de l'enquête communautaire SETBP1 2024



61 Nombre de familles SETBP1 ayant répondu à l'intégralité de l'enquête

7 Nombre de familles SETBP1 ayant répondu à la majeure partie de l'enquête

**68 Nombre total de familles SETBP1 incluses dans ces résultats**

## S1. Alle individuen

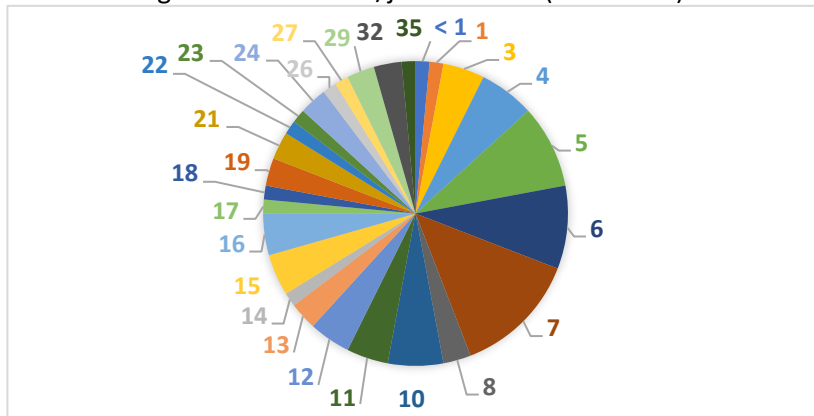
Q1 Qui répond à cette enquête ?

Role	#	%
<i>mère</i>	56	82%
père	4	6%
grand-mère	2	3%
parent	6	9%
<b>Total</b>	<b>68</b>	<b>100%</b>

Q2 Votre enfant/jeune adulte a moins de 17 ans ?

	#	%
<i>Oui</i>	51	75%
Non	17	25%
<b>Total</b>	<b>68</b>	

Q3 Saisissez l'âge de votre enfant/jeune adulte (en années)



Q4 Âge de l'enfant au moment du diagnostic SETBP1

Age	#	%
3 à 6 mois	1	2%
9 - 12 mois	2	3%
13 - 23 mois	4	6%
2 ans	4	6%
3 ans	4	6%
<i>4 ans</i>	<i>9</i>	<i>14%</i>
5 ans	4	6%
6 ans	5	8%
7 ans	4	6%
8 ans	2	3%
9 ans	4	6%
10 ans	4	6%
11 ans	2	3%
12 ans	2	3%
13 ans	1	2%
14 - 18 ans	4	6%
19 - 25 ans	4	6%
25 ans et plus	5	8%
<b>Total</b>	<b>65</b>	<b>100%</b>
Moyenne		9 ans
Médian		6 ans

Q5 De quel trouble neurodéveloppemental SETBP1 votre enfant souffre-t-il ?

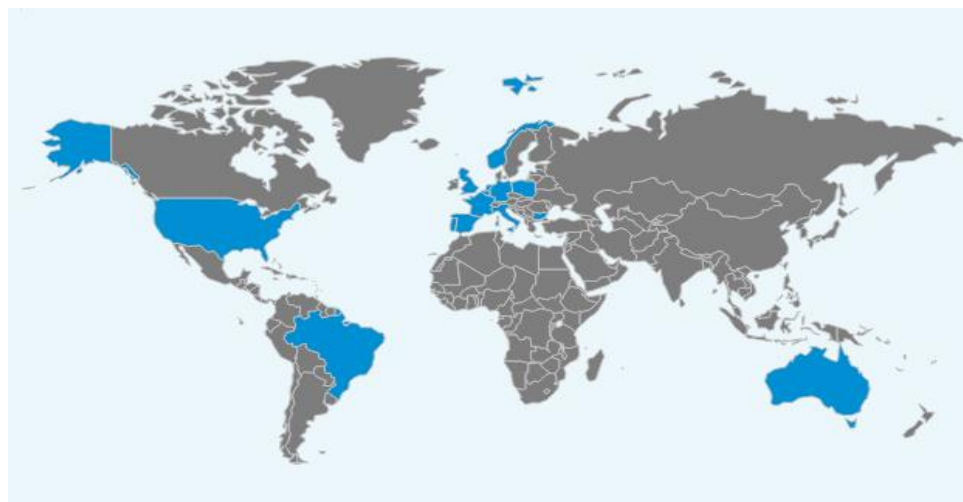
Type	#	%
SETBP1-HD ( <i>variante avec perte de fonction ou suppression</i> )	43	63%
Troubles liés à SETBP1 ( <i>variante faux-sens</i> )	14	21%
Incertain	7	10%
Délétion 18q12.3 ( <i>délétion importante incluant SETBP1 et d'autres gènes</i> )	4	6%
Total	68	0%

Q6 Veuillez sélectionner ce qui décrit le mieux votre enfant/jeune adulte.

	#	%
Femelle	32	47%
Mâle	36	53%

Q7 Sélectionnez votre pays.

Pays	#	%
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	9	13%
Norvège	1	1%
Pologne	1	1%
Portugal	1	1%
Porto Rico	1	1%
Espagne	1	1%
Royaume-Uni	8	12%



Q8 Commençons par parler du développement de votre enfant pour avoir une idée de où il en est. Veuillez indiquer l'âge auquel votre enfant a accompli les tâches suivantes ou sélectionnez N/A :

Remarque : la question n'a été posée qu'aux tuteurs ayant des enfants de <17 ans.

	Assis sans soutien	J'ai marché sans tenir	J'ai utilisé quelques mots (autres que maman ou papa)*	Vous avez utilisé deux mots/phrases courtes ?*	Parlé en phrases ?*	Entraînement aux toilettes pendant la journée ?*	Entraînement aux toilettes la nuit ?*
--	--------------------	------------------------	--	--	---------------------	--	---------------------------------------

Compétence acquise

	10 mois	22 mois	33 mois	45 mois	62 mois	51 mois	50 mois
Âge moyen							
Médian	9 mois	22 mois	24 mois	48 mois	60 mois	48 mois	48 mois
Tranche d'âge pour l'acquisition des compétences	5 - 24 mois	1 - 4 1/2 ans	9 mois - 10 ans	15 mois - 7 ans	2-10 ans	1 - 7 ans	1 1/2 - 7 ans
Total	49	47	40	35	24	36	27

La compétence n'est pas encore acquise

Tranche d'âge actuelle		<1 - 1 ans	3-7 ans	3 - 15 ans	3 - 15 ans	3 - 7 ans	2 - 12 ans
Total	0	2	7	15	24	11	22
Total des réponses	49	49	47	50	48	47	49

\* les enfants de 2 ans et moins n'ont pas été inclus dans les totaux d'acquisition de non-compétences

Q9 Quel est le niveau actuel de langue de votre enfant/jeune adulte :

	#	%
non verbal	6	9%
non verbal (utilise un appareil d'augmentation pour communiquer)	2	3%
non verbal (utilise la langue des signes pour aider à communiquer)	6	9%
parle en expressions ou phrases d'un ou deux mots	12	18%
parle avec des phrases simples	23	34%
parle avec des phrases longues et complexes	12	18%
Autre	7	10%
Total	68	



Q10 Parlons des comportements qui vous préoccupent ou qui préoccupent d'autres personnes. Votre enfant/jeune adulte a-t-il déjà eu des difficultés avec l'un des éléments suivants ?

Déclaration	Tous les âges			Préoccupation actuelle concernant des groupes d'âge spécifiques		
	Non	Oui/Actuellement	Oui/Précédemment	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans
Anxiété	21	40	7	4	22	14
	31%	59%	10%	44%	52%	82%
Humeur dépressive	54	11	3	3	5	3
	79%	16%	4%	33%	12%	18%
Sautes d'humeur	19	43	6	6	23	14
	28%	63%	9%	67%	55%	82%
Explosions agressives	22	35	11	4	23	8
	32%	51%	16%	44%	55%	47%
Crises de colère	19	35	14	5	24	6
	28%	51%	21%	56%	57%	35%
Automutilation, comme se frapper, se mordre, se gratter	34	17	17	2	12	3
	50%	25%	25%	22%	29%	18%
Absence ou apparition tardive du langage pour communiquer	5	37	26	8	23	6
	7%	54%	38%	89%	55%	35%
Répéter des mots ou des phrases encore et encore	20	41	7	6	24	11
	29%	60%	10%	67%	57%	65%
Difficultés à s'entendre avec d'autres personnes du même âge	26	38	4	4	25	9
	38%	56%	6%	44%	60%	53%
Développement immature des compétences sociales	13	51	4	4	35	12
	19%	75%	6%	44%	83%	71%
Comportements répétitifs, comme faire la même chose encore et encore	20	39	9	7	18	14
	29%	57%	13%	78%	43%	82%
Très rigide ou inflexible sur la façon de faire les choses ou n'aime pas le changement dans les routines	23	38	7	4	19	15
	34%	56%	10%	44%	45%	88%
Suractivité/hyperactivité, comme être constamment en déplacement	22	35	11	5	23	7
	32%	51%	16%	56%	55%	41%
Difficulté à prêter attention ou à se concentrer	2	65	1	7	41	17
	3%	96%	1%	78%	98%	100%
Agitation ou nervosité, comme se tortiller ou se tortiller	21	37	10	6	25	6
	31%	54%	15%	67%	60%	35%
Total des réponses	68 (100%)			9	42	17



Q10 Continuer

Déclaration	Tous les âges			Préoccupation actuelle concernant des groupes d'âge spécifiques		
	Non	Oui/Actuellement	Oui/Précédemment	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans
Impulsivité, comme intervenir, ne pas attendre son tour	8 12%	53 78%	7 10%	7 78%	35 83%	11 65%
Difficultés à manger, comme manger trop, pas assez ou des difficultés à avaler (avant 1 an)	31 46%	18 26%	19 28%	5 56%	8 19%	5 29%
Difficultés à manger, comme manger trop, pas assez, des choses inhabituelles ou des difficultés à avaler (après 1 an)	33 49%	27 40%	8 12%	5 56%	14 33%	8 47%
Difficultés à mettre trop de nourriture dans la bouche (après 1 an)	34 50%	26 38%	8 12%	3 33%	18 43%	5 29%
Difficultés à dormir, comme s'endormir ou se réveiller	35 51%	27 40%	6 9%	4 44%	14 33%	9 53%
Total des réponses	68 (100%)			9	42	17



Q11 Parlons des conditions qui vous préoccupent ou qui préoccupent d'autres personnes. Votre enfant/jeune adulte a-t-il déjà eu l'un des symptômes suivants ?

Déclaration	Tous les âges			Préoccupation actuelle concernant des groupes d'âge spécifiques		
	Non	Actuellement	Précédemment	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans
Maladie du sang	64 97%	1 2%	1 2%	0 0%	0 0%	1 6%
Trouble osseux	61 92%	5 8%	0 0%	1 11%	1 3%	3 18%
Trouble congénital	44 67%	20 30%	2 3%	1 11%	12 30%	7 41%
Épilepsie/convulsions (autres que fébriles)	54 82%	8 12%	4 6%	2 22%	4 10%	2 12%
Convulsions fébriles	48 73%	6 9%	12 18%	2 22%	3 8%	1 6%
Trouble de la démarche/du mouvement	35 53%	20 30%	11 17%	4 44%	8 20%	8 47%
Total des réponses	68 (100%)			9	42	17



Q11 Continuer

Déclaration	Tous les âges			Préoccupation actuelle concernant des groupes d'âge spécifiques		
	Non	Actuellement	Précédemment	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans
Problèmes gastro-intestinaux	33	19	14	2	10	7
	50%	29%	21%	22%	25%	41%
Problèmes d'audition	59	6	1	1	4	1
	89%	9%	2%	11%	10%	6%
Hypotonie (faible tonus musculaire)	19	29	18	6	17	6
	29%	44%	27%	67%	43%	35%
Hypertonie (tonus musculaire élevé)	61	3	2	1	1	1
	92%	5%	3%	11%	3%	6%
Problèmes immunitaires	55	6	5	2	2	2
	83%	9%	8%	22%	5%	12%
Trouble mitochondrial	64	2	0	0	1	1
	97%	3%	0%	0%	3%	6%
Problèmes de peau (autre que l'acné)	42	15	9	1	7	7
	64%	23%	14%	11%	18%	41%
Trouble du traitement sensoriel	24	33	9	4	21	8
	36%	50%	14%	44%	53%	47%
Trouble de la parole et/ou du langage	3	56	7	9	34	13
	5%	85%	11%	100%	85%	76%
Problèmes de vision (des lunettes correctrices et/ou une chirurgie du strabisme ont résolu le problème)	29	31	6	3	18	10
	44%	47%	9%	33%	45%	59%
Problèmes de vision (non corrigés par des lunettes correctrices et/ou une chirurgie du strabisme)	51	10	5	1	6	3
	77%	15%	8%	11%	15%	18%
Total des réponses	68 (100%)			9	42	17



Q12 Les comportements problématiques peuvent s'additionner pour répondre aux critères de troubles psychiatriques spécifiques. Votre enfant/jeune adulte a-t-il déjà reçu un diagnostic

Déclaration	Âge			
	<5 ans	scolaire	> 17 ans	Tous les âges
Troubles du spectre de l'autisme (TSA), y compris l'autisme, Asperger, TED-NOS	2	24	7	33
	22%	60%	44%	51%
trouble déficit d'attention-hyperactivité (TDA-H)	1	14	8	23
	11%	35%	50%	35%
Trouble anxieux, y compris trouble panique, phobie, trouble d'anxiété de séparation	1	14	6	21
	11%	35%	38%	32%
Dépression (ou trouble dépressif)	0	7	4	11
	0%	18%	25%	17%
Trouble obsessionnel compulsif (TOC)	1	7	2	10
	11%	18%	13%	15%
Trouble oppositionnel avec provocation (ODD)	4	0	1	3
	6%	0%	3%	19%
Trouble psychotique, y compris schizophrénie, bipolaire	0	2	1	3
	0%	5%	6%	5%

Q13 Résultats des tests de QI

	#	%
Capacité intellectuelle normale (QI > 80)	1	2%
Capacité intellectuelle limite (QI 70-80)	10	24%
Déficit intellectuel léger (QI 50-69)	14	33%
Déficit intellectuel moyen (QI 35-49)	9	21%
Déficit intellectuel grave (QI 21-34)	5	12%
Déficit intellectuel profond (QI <20)	2	5%
Retard de développement (mon enfant est trop jeune)	1	2%
Total	42	



Q14 De nombreuses personnes atteintes de SETBP1-HD et de troubles associés en âge scolaire auront des difficultés à l'école. Si votre enfant/jeune adulte est d'âge scolaire ou plus âgé, votre enfant/jeune adulte a-t-il des difficultés avec l'un des éléments suivants :

Déclaration	Non
A lire	8 13%
A écrire	7 11%
En orthographe	9 15%
En mathématique	1 2%
Total des réponses	61

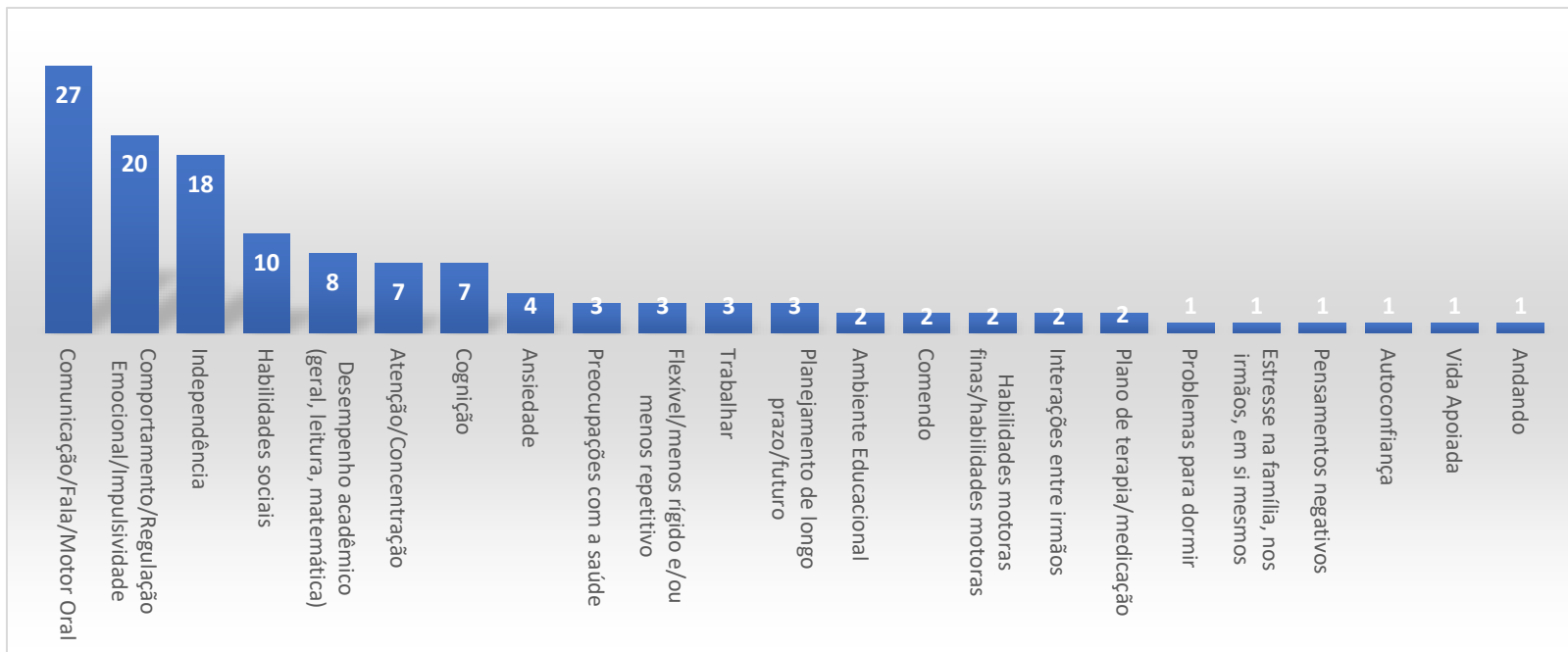
Q15 De nombreuses personnes atteintes de SETBP1-HD et de troubles associés auront des difficultés dans certaines compétences cérébrales spécifiques. Votre enfant/jeune adulte rencontre-t-il des difficultés avec l'un des éléments suivants :

Déclaration	Tous les âges		Âge scolaire	
	<5 ans	> 17 ans	Yes	No
Mémoire, comme se souvenir de choses qui se sont produites	0 0.00%	23 38%	16 40%	6 38%
Attention, comme bien se concentrer, ne pas se laisser distraire	5 8%	58 95%	38 95%	15 94%
Double tâche/Multitâche, comme effectuer 2 tâches en même temps	4 8%	56 92%	38 95%	14 88%
Tâches visuo-spatiales, comme résoudre des énigmes ou utiliser des blocs de construction	2 39%	37 61%	25 63%	10 63%
Compétences exécutives, telles que la planification, l'organisation, la pensée flexible	4 8%	56 92%	38 95%	14 88%
Être désorienté, par exemple ne pas connaître la date ou l'endroit où vous vous trouvez	0 57%	26 43%	22 55%	4 25%
Total des réponses	5	61	40	16





Q16 Parmi toutes les préoccupations répertoriées dans cette enquête, quelles sont vos 2 ou 3 principales priorités sur lesquelles travailler ensuite ?



Q17 En prenant ensemble toutes les difficultés évoquées ci-dessus, dans quelle mesure vous/votre enfant ou jeune adulte/votre famille vous ont-ils dérangé, troublé ou affligé ?

Déclaration	Pas du tout/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extrême	Dans l'ensemble
Tous les âges	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 ans	2 40%	0 0%	0 0%	0 0%	1 20%	1 20%	1 20%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	5 100%
Âge scolaire	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 ans	0 0%	1 7%	0 0%	1 7%	0 0%	0 0%	1 7%	0 0%	5 36%	3 21%	3 21%	14 100%



Q18 Veuillez ajouter quelques réflexions ou mots sur ce que vous aimez chez votre enfant/jeune adulte ou qui fait briller votre enfant/jeune adulte :



Powered by QuestionPro



## S2. Section Jeunes Adultes

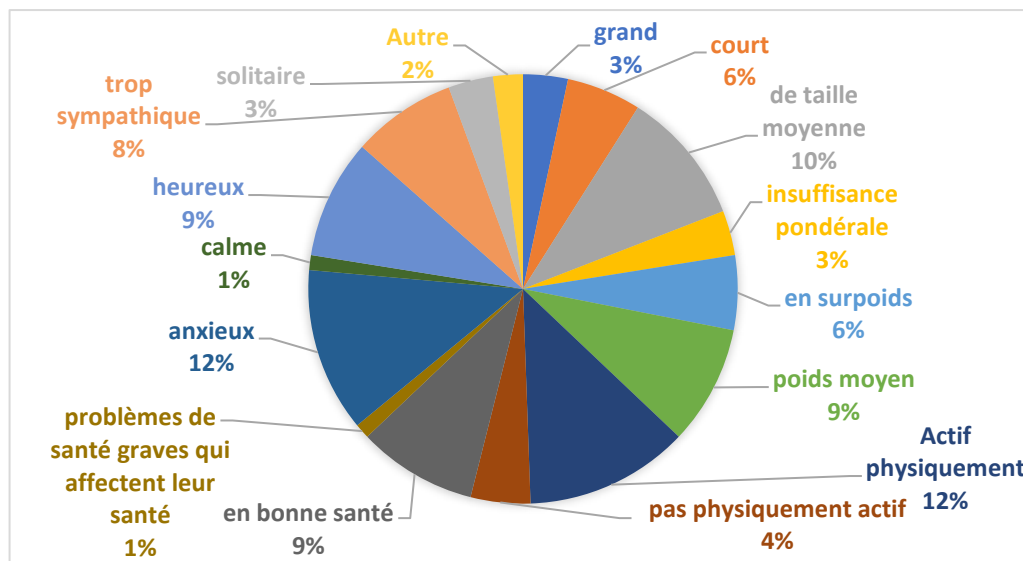
Q19 Votre jeune adulte a-t-il subi une intervention chirurgicale après l'âge de 16 ans ? Si oui, veuillez fournir des détails pour chaque

- 11 Non
- 2 oral
- 1 oeil (ptose)
- 1 appendicostomie et appendicovésicostomie
- 1 ablation de la vésicule biliaire
- 1 Décompression Forum Magnum pour malformation de Chiari et détachement de la moelle épinière

Q20 Votre jeune adulte a-t-il subi une intervention chirurgicale après l'âge de 16 ans ? Si oui, veuillez fournir des détails pour chaque intervention chirurgicale. Si non, veuillez indiquer N/A.

- 13 Non
- 1 moelle épinière attachée et syndrome des ovaires polykystiques
- 1 ostéoporose, ataxie de la marche
- 1 rétention d'urine

Q21 Veuillez sélectionner tous les mots de description qui s'appliquent actuellement à votre jeune adulte avec une différence SETBP1 ?



Q22 Votre jeune adulte travaille-t-il ? Si oui, veuillez indiquer les emplois que votre jeune adulte a occupés après l'âge de 16 ans. Si non, veuillez indiquer Non.

8 nee

oui (menuiserie, travaux de pelouse, conseil départemental en tant que conseiller pour les personnes handicapées, entretien, atelier pour personnes handicapées, serveur pendant 6 ans dans un restaurant qui emploie des personnes qui peuvent avoir

7 des difficultés à trouver du travail en raison de divers obstacles)

Q23 Votre jeune adulte a-t-il toujours vécu avec vous ? Si non, veuillez indiquer le type de conditions de logement dans lesquelles votre jeune adulte a vécu après l'âge de 16 ans. Si oui, veuillez indiquer oui.

3 non (placement résidentiel ou résidence-services)

11 oui (même si on passera en placement résidentiel à 23 ans)

Q24 Quelle est votre plus grande préoccupation pour votre jeune adulte présentant une différence SETBP1 ?

6 L'inquiétude pour l'avenir après que le parent ne soit pas là

3 Indépendance

1 Travail

1 Amis

1 Communication

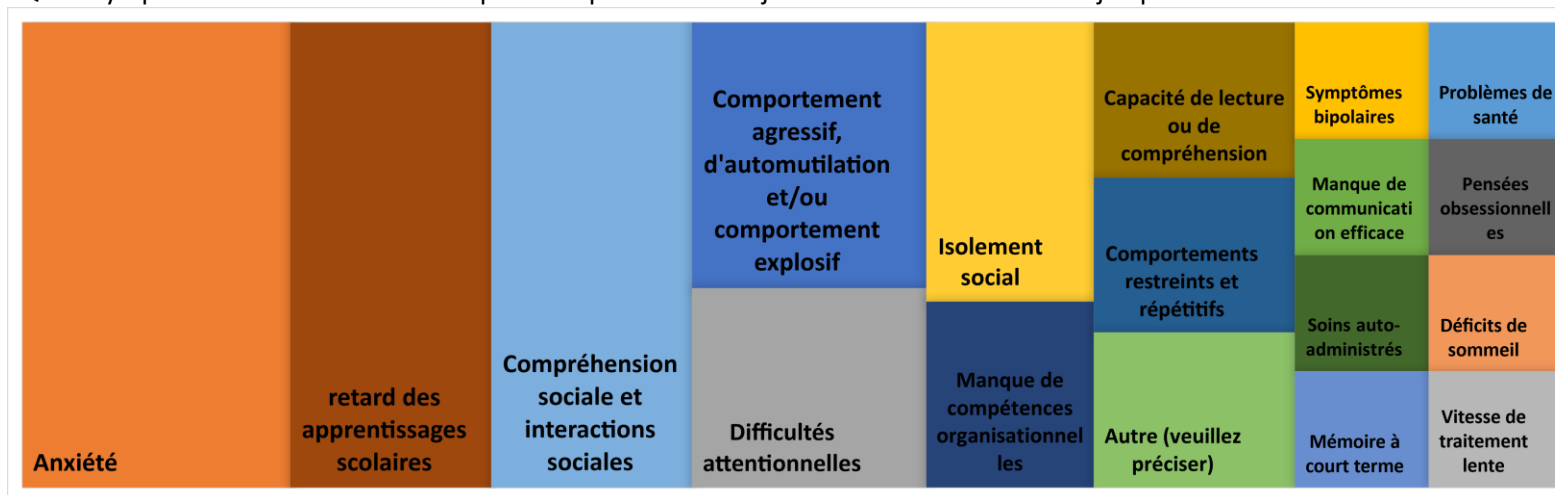
1 Sécurité

1 L'avenir en général

1 Réinstallation appropriée dans un placement résidentiel

1 Inclusion sociale

Q25 Quels symptômes ont actuellement le plus d'impact sur votre jeune adulte ? Sélectionnez jusqu'à 3.



Remarque : La boîte noire contient les préoccupations sélectionnées par UN SEUL soignant. Les autres options qu'aucun soignant n'a sélectionnées étaient : la mémoire à long terme, les problèmes d'audition, les problèmes de contrôle moteur/de coordination, le contrôle des crises, les problèmes d'intégration sensorielle et les problèmes de vision.

