

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

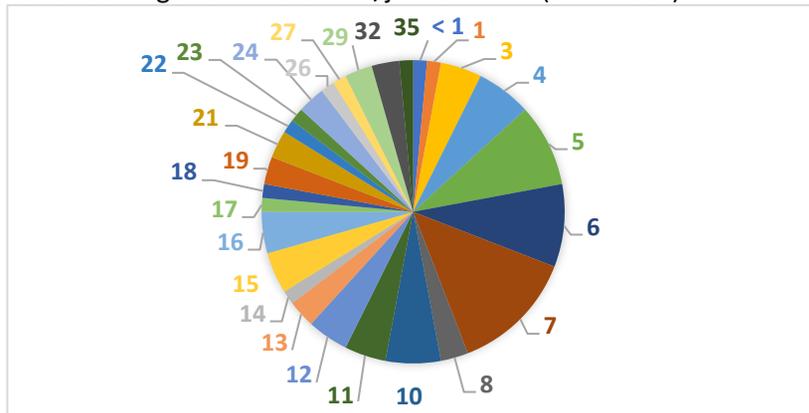
Q1 Qui répond à cette enquête ?

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

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

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

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%
Total	65	100%
Moyenne		9 ans
Médian		6 ans

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

Type	#	%
<i>SETBP1-HD (variante avec perte de fonction ou suppression)</i>	43	63%
Troubles liés à SETBP1 (variante faux-sens)	14	21%
Incertain	7	10%
Délétion 18q12.3 (délétion importante incluant SETBP1 et d'autres gènes)	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	10 mois	22 mois	33 mois	45 mois	62 mois	51 mois	50 mois
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 :

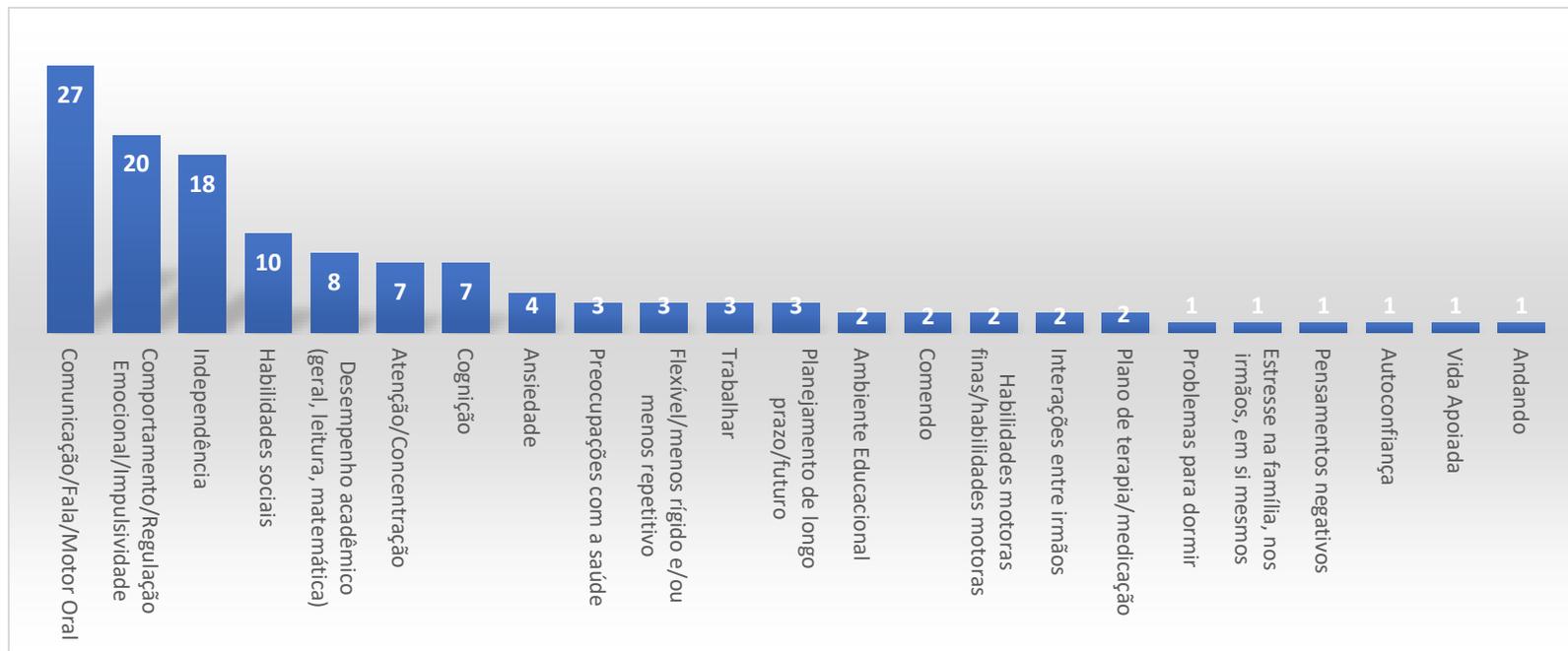
Déclaration	Non
A lire	8 13%
A écrire	7 11%
En orthographe	9 15%
En mathématique	1 2%
Total des réponses	61

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		<5 ans	Âge scolaire	
	0.00%	0.00%		Yes	> 17 ans
Mémoire, comme se souvenir de choses qui se sont produites	38 62%	23 38%	0 20%	16 40%	6 38%
Attention, comme bien se concentrer, ne pas se laisser distraire	3 5%	58 95%	5 100%	38 95%	15 94%
Double tâche/Multitâche, comme effectuer 2 tâches en même temps	5 8%	56 92%	4 80%	38 95%	14 88%
Tâches visuo-spatiales, comme résoudre des énigmes ou utiliser des blocs de construction	24 39%	37 61%	2 40%	25 63%	10 63%
Compétences exécutives, telles que la planification, l'organisation, la pensée flexible	5 8%	56 92%	4 80%	38 95%	14 88%
Être désorienté, par exemple ne pas connaître la date ou l'endroit où vous vous trouvez	35 57%	26 43%	0 0%	22 55%	4 25%
Total des réponses	61		5	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

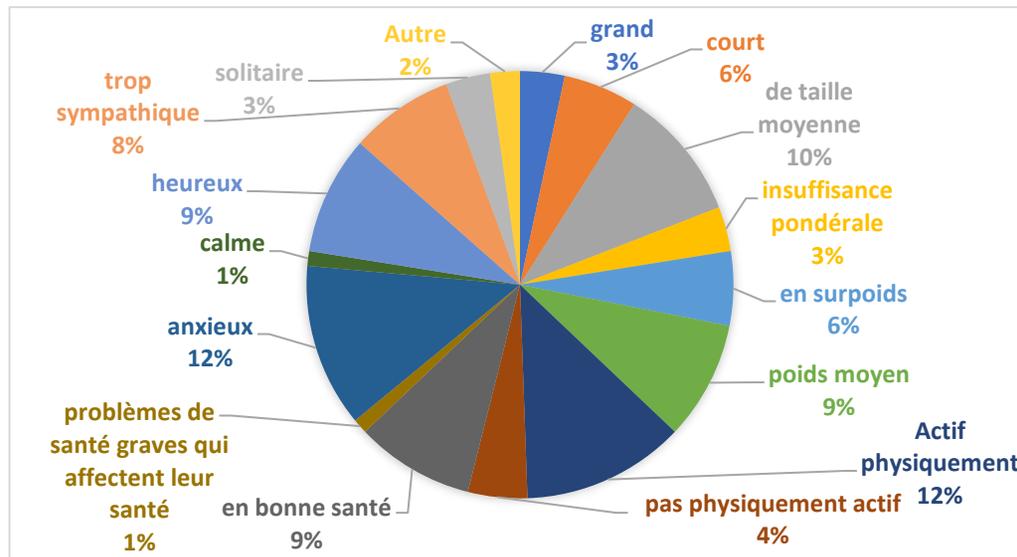
Q19 Votre jeune adulte a-t-il subi une intervention chirurgicale après l'âge de 16 ans ? Si oui, veuillez fournir des détails pour chaque

- 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

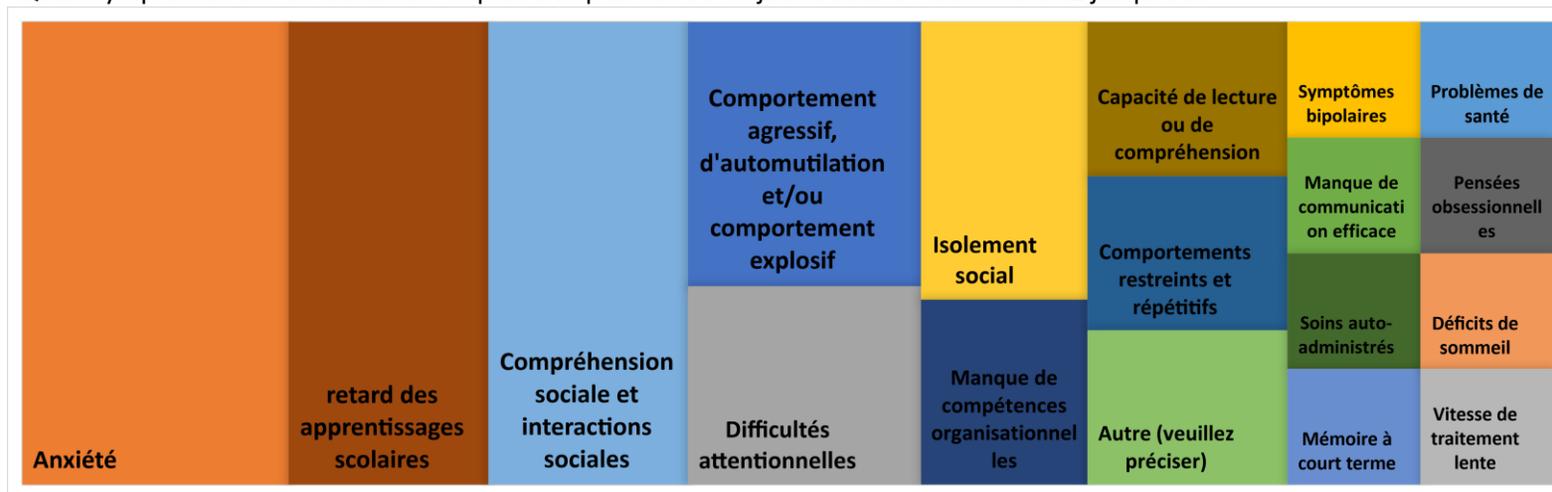
1 Sécurité

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.

