

Risultati del sondaggio comunitario SETBP1 2024



61 N. di famiglie SETBP1 che hanno completato l'intero sondaggio

7 N. di famiglie SETBP1 che hanno completato la maggior parte del sondaggio

68 Numero totale di famiglie SETBP1 incluse in questi risultati

18 Tempo medio in minuti per completare il sondaggio

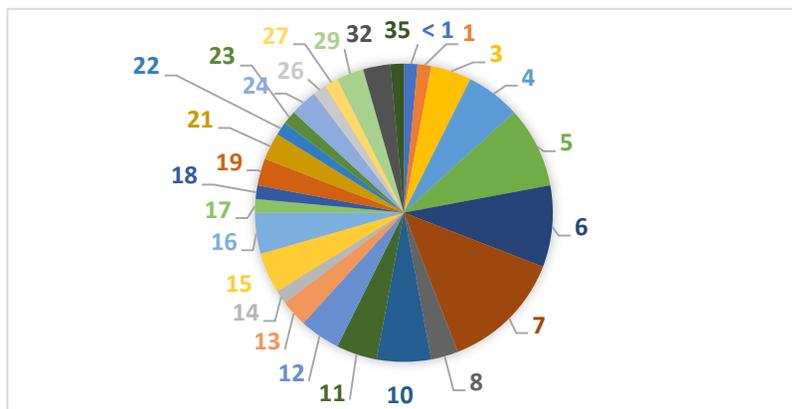
Q1 Chi sta completando questo sondaggio?

Role	#	%
<i>madre</i>	56	82%
padre	4	6%
nonna	2	3%
padre	6	9%
Totale	68	100%

Q2 Tuo figlio ha meno di 17 anni?

	#	%
<i>Sì</i>	51	75%
No	17	25%
Totale	68	

Q3 Inserisci l'età del tuo bambino/ragazzo (in anni)



Q4 Età del bambino alla diagnosi SETBP1

Age	#	%
3 - 6 mesi	1	2%
9 - 12 mesi	2	3%
13 - 23 mesi	4	6%
2 anni	4	6%
di 3 anni	4	6%
<i>4 anni</i>	9	14%
di 5 anni	4	6%
6 anni	5	8%
7 anni	4	6%
8 anni	2	3%
9 anni	4	6%
10 anni	4	6%
11 anni	2	3%
12 anni	2	3%
13 anni	1	2%
14 - 18 anni	4	6%
19 - 25 anni	4	6%
25+ anni	5	8%
Totale	65	100%
Media		9 anni
Mediano		6 anni

Q5 Quale disturbo dello sviluppo neurologico SETBP1 ha tuo figlio?

Tipo	#	%
<i>SETBP1-HD (variante con perdita di funzione o cancellazione)</i>	43	63%
Disturbi correlati a SETBP1 (variante missenso)	14	21%
Incerto	7	10%
Delezione 18q12.3 (ampia delezione che include SETBP1 e altri geni)	4	6%
Totale	68	0%

Q6 Seleziona l'opzione che descrive tuo figlio.

	#	%
Femmina	32	47%
Maschio	36	53%

Q7 Seleziona il tuo paese.

Paese	#	%
Stati Uniti	34	50%
Australia	2	3%
Belgio	1	1%
Bolivia	1	1%
Brasile	1	1%
Bulgaria	1	1%
Francia	3	4%
Germania	2	3%
Italia	1	1%
Olanda	9	13%
Norvegia	1	1%
Polonia	1	1%
Portogallo	1	1%
Porto Rico	1	1%
Spagna	1	1%
Regno Unito	8	12%



Q8 Cominciamo parlando dello sviluppo di tuo figlio. Inserisci l'età in cui tuo figlio ha conseguito i seguenti risultati o seleziona N/A:

nota: la domanda è stata posta solo ai caregiver con bambini di età <17 anni

Sab senza supporto	Camminavo senza trattenermi	Ho usato alcune parole (diverse da mamma o papà)*	Hai usato due parole/frasi brevi?*	Hai parlato per frasi?*	Addestrato all'uso della toilette durante il giorno?*	Addestramento al bagno di notte?*
--------------------	-----------------------------	---	------------------------------------	-------------------------	---	-----------------------------------

Abilità acquisita

Età media	10 mesi	22 mesi	33 mesi	45 mesi	62 mesi	51 mesi	50 mesi
Mediano	9 mesi	22 mesi	24 mesi	48 mesi	60 mesi	48 mesi	48 mesi
Fascia d'età per l'acquisizione delle competenze	5 - 24 mesi	1 - 4 1/2 anni	9 mesi - 10 anni	15 mesi - 7 anni	2-10 anni	1 - 7 anni	1 1/2 - 7 anni
Totale	49	47	40	35	24	36	27

L'abilità non è stata ancora acquisita

Fascia d'età attuale		<1 - 1 anni	3-7 anni	3 - 15 anni	3 - 15 anni	3 - 7 anni	2 - 12 anni
Totale	0	2	7	15	24	11	22

Risposte totali 49 49 47 50 48 47 49

* i bambini di età pari o inferiore a 2 anni non sono stati inclusi nei totali delle acquisizioni di non competenze

Q9 Qual è il livello linguistico attuale di tuo figlio?

	#	%
non verbale	6	9%
non verbale (usa la comunicazione aumentativa)	2	3%
non verbale (usa il linguaggio dei segni)	6	9%
Usa frasi di due parole	12	18%
Usa frasi semplici	23	34%
Usa frasi lunghe e complesse	12	18%
Altro	7	10%
Totale	68	



Q10 Seleziona le condizioni che si applicano a tuo figlio.

Dichiarazione	Tutte le età			Preoccupazione attuale per gruppi di età specifici		
	No	Al momento	precedenza, ma non più	Community Verified icon	Età scolare	> 17 anni
Ansia sintomi	21	40	7	4	22	14
	31%	59%	10%	44%	52%	82%
umore depresso	54	11	3	3	5	3
	79%	16%	4%	33%	12%	18%
Sbalzi d'umore	19	43	6	6	23	14
	28%	63%	9%	67%	55%	82%
Scoppi aggressivi	22	35	11	4	23	8
	32%	51%	16%	44%	55%	47%
Sfogo nervoso	19	35	14	5	24	6
	28%	51%	21%	56%	57%	35%
Autolesionismo come colpire, graffiare, mordere	34	17	17	2	12	3
	50%	25%	25%	22%	29%	18%
Assenza o ritardo nell'esordio del linguaggio per comunicare	5	37	26	8	23	6
	7%	54%	38%	89%	55%	35%
Ripeti parole o frasi più e più volte	20	41	7	6	24	11
	29%	60%	10%	67%	57%	65%
Difficoltà ad andare d'accordo con altre persone della stessa età	26	38	4	4	25	9
	38%	56%	6%	44%	60%	53%
Sviluppo immaturo delle abilità sociali	13	51	4	4	35	12
	19%	75%	6%	44%	83%	71%
Comportamenti ripetitivi, come fare sempre la stessa cosa	20	39	9	7	18	14
	29%	57%	13%	78%	43%	82%
Ha bisogno di routine/disagio derivante dall'interruzione della routine	23	38	7	4	19	15
	34%	56%	10%	44%	45%	88%
Iperattività/iperattività, come muoversi costantemente	22	35	11	5	23	7
	32%	51%	16%	56%	55%	41%
Difficoltà a prestare attenzione o concentrazione	2	65	1	7	41	17
	3%	96%	1%	78%	98%	100%
Irrequietezza e irrequietezza, come dimenarsi e contorcersi	21	37	10	6	25	6
	31%	54%	15%	67%	60%	35%
Risposte totali	68 (100%)			9	42	17



Q10 Continua

Dichiarazione	Tutte le età			Preoccupazione attuale per gruppi di età specifici		
	No	Al momento	precedenza, ma non più	Community Verified icon	Età scolare	> 17 anni
impulsività, come intromettersi, non aspettare il proprio turno.	8	53	7	7	35	11
	12%	78%	10%	78%	83%	65%
Difficoltà nel mangiare, come mangiare troppo, troppo poco o difficoltà a deglutire (prima del primo anno di età)	31	18	19	5	8	5
	46%	26%	28%	56%	19%	29%
Difficoltà nel mangiare, come mangiare troppo, troppo poco, cose insolite o difficoltà a deglutire (dopo il 1° anno di età)	33	27	8	5	14	8
	49%	40%	12%	56%	33%	47%
Difficoltà a riempirsi troppo di cibo in bocca (dopo il 1° anno di età)	34	26	8	3	18	5
	50%	38%	12%	33%	43%	29%
Difficoltà del sonno, come difficoltà ad addormentarsi o a mantenere il sonno	35	27	6	4	14	9
	51%	40%	9%	44%	33%	53%
Risposte totali	68 (100%)			9	42	17



Q11 Parliamo di condizioni che preoccupano te o altre persone. Suo figlio ha/ha mai avuto uno dei seguenti sintomi?

Dichiarazione	Tutte le età			Preoccupazione attuale per gruppi di età specifici		
	No	Al momento	In precedenza,	Community Verified icon	Età scolare	> 17 anni
disturbo del sangue	64	1	1	0	0	1
	97%	2%	2%	0%	0%	6%
disturbo osseo	61	5	0	1	1	3
	92%	8%	0%	11%	3%	18%
disturbo congenito	44	20	2	1	12	7
	67%	30%	3%	11%	30%	41%
Epilessia/convulsioni (diverse dalle convulsioni febbrili)	54	8	4	2	4	2
	82%	12%	6%	22%	10%	12%
Risposte totali	68 (100%)			9	42	17



Q11 Continua

Dichiarazione	Tutte le età			Preoccupazione attuale per gruppi di età specifici		
	No	Al momento	precedenza, ma non più	Community Verified icon	Età scolare	> 17 anni
Convulsioni febbrili	48 73%	6 9%	12 18%	2 22%	3 8%	1 6%
Disturbo dell'andatura/movimento	35 53%	20 30%	11 17%	4 44%	8 20%	8 47%
Disordini gastrointestinali	33 50%	19 29%	14 21%	2 22%	10 25%	7 41%
Problemi di udito	59 89%	6 9%	1 2%	1 11%	4 10%	1 6%
Ipotonia (basso tono muscolare)	19 29%	29 44%	18 27%	6 67%	17 43%	6 35%
Ipertonia (tono muscolare elevato)	61 92%	3 5%	2 3%	1 11%	1 3%	1 6%
Problemi immunitari	55 83%	6 9%	5 8%	2 22%	2 5%	2 12%
Disturbo mitocondriale	64 97%	2 3%	0 0%	0 0%	1 3%	1 6%
problemi della pelle (diverso dall'acne)	42 64%	15 23%	9 14%	1 11%	7 18%	7 41%
Disturbo dell'elaborazione sensoriale	24 36%	33 50%	9 14%	4 44%	21 53%	8 47%
Disturbi della parola e/o del linguaggio	3 5%	56 85%	7 11%	9 100%	34 85%	13 76%
Problemi di vista (occhiali correttivi e/o intervento chirurgico per lo strabismo hanno risolto il problema)	29 44%	31 47%	6 9%	3 33%	18 45%	10 59%
Problemi di vista (non corretti con occhiali correttivi e/o chirurgia dello strabismo)	51 77%	10 15%	5 8%	1 11%	6 15%	3 18%
Risposte totali	68 (100%)			9	42	17



Q12 I comportamenti problema possono accumularsi per soddisfare i criteri per specifici disturbi psichiatrici. A tuo figlio è mai stato diagnosticato:

Dichiarazione	<5 anni	Età scolare	> 17 anni	Tutte le età
Disturbo dello spettro autistico (ASD), inclusi autismo, sindrome di Asperger	2	24	7	33
	22%	60%	44%	51%
disturbo da deficit dell'attenzione/iperattività (ADHD) / disturbo da deficit di attenzione (ADD)	1	14	8	23
	11%	35%	50%	35%
Disturbo d'ansia, inclusi panico, fobia e disturbo d'ansia da separazione.	1	14	6	21
	11%	35%	38%	32%
Disturbi depressivi	0	7	4	11
	0%	18%	25%	17%
Disturbo ossessivo compulsivo (DOC)	1	7	2	10
	11%	18%	13%	15%
Disturbo oppositivo provocatorio (DOP)	4	0	1	3
	6%	0%	3%	19%
Disturbo psicotico, inclusa schizofrenia, bipolare	0	2	1	3
	0%	5%	6%	5%

Q13 Risultati dei test del QI

	#	%
Capacità intellettiva normale (QI > 80)	1	2%
Capacità intellettiva borderline / La disabilità	10	24%
Disabilità intellettiva lieve (QI 50-69)	14	33%
Disabilità intellettiva moderata (QI 35-49)	9	21%
Disabilità intellettiva grave (QI 21-34)	5	12%
Disabilità intellettiva profonda (QI <20)	2	5%
Ritardo dello sviluppo (mio figlio è troppo piccolo per	1	2%
Totale	42	



Q14 Molte persone con SETBP1-HD e disturbi correlati in età scolare avranno difficoltà a scuola. Se tuo figlio è in età scolare o più grande, ha qualche difficoltà con uno dei seguenti:

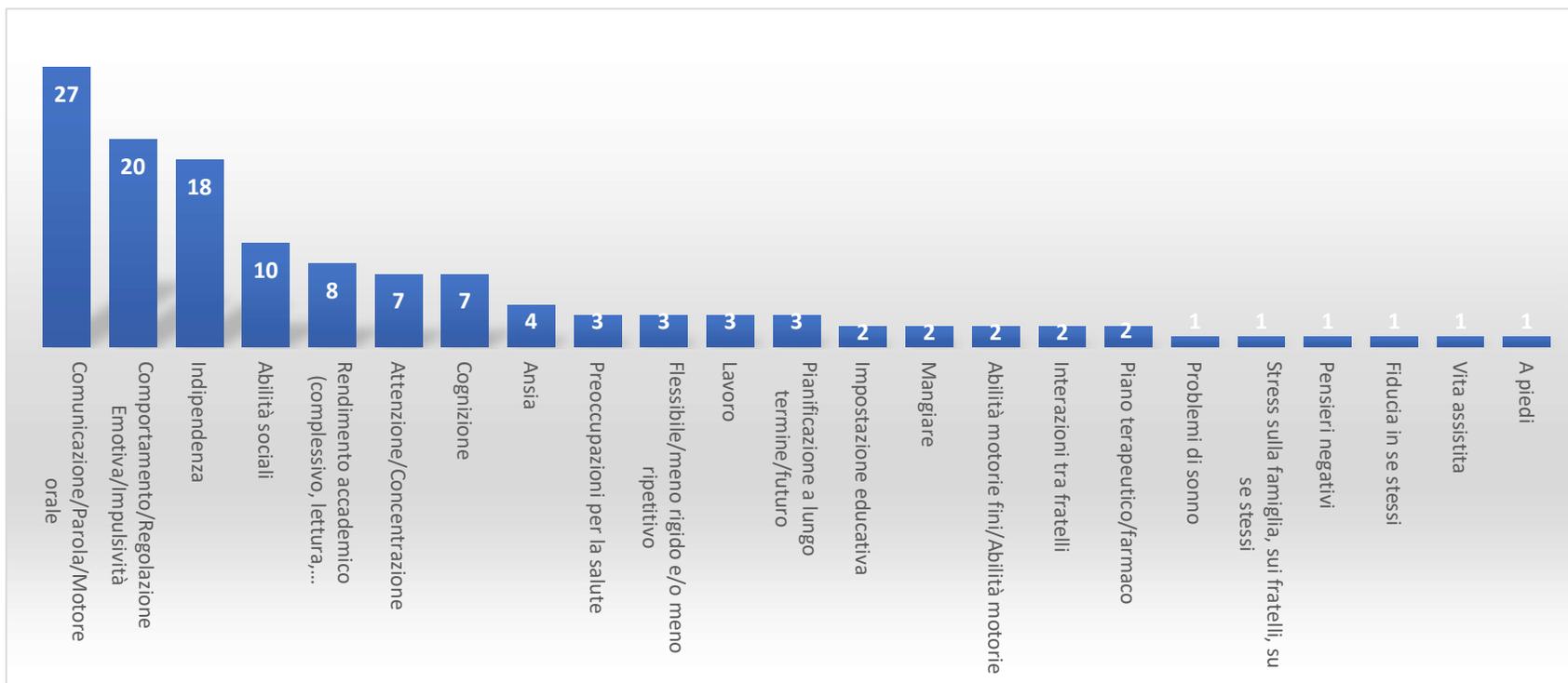
Dichiarazione	No
Lettura	8
	13%
Scrivere	7
	11%
Ortografia	9
	15%
Matematica	1
	2%
Risposte totali	61

Q15 Molte persone con SETBP1-HD e disturbi correlati avranno alcune difficoltà in alcune abilità cerebrali specifiche. Tuo figlio ha difficoltà con uno dei seguenti:

Dichiarazione	Tutte le età		Community Verified icon	Età scolare	> 17 anni
	0.00%	0.00%			
Memoria, come ricordare cose accadute.	38	23	0	16	6
	62%	38%	20%	40%	38%
Attenzione, come concentrarsi bene, senza distrarsi	3	58	5	38	15
	5%	95%	100%	95%	94%
Doppio tasking/multitasking, come svolgere 2 attività contemporaneamente	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Compiti visuospatiali, come risolvere enigmi o utilizzare elementi costitutivi.	24	37	2	25	10
	39%	61%	40%	63%	63%
Capacità esecutive, come pianificazione, organizzazione, pensiero flessibile.	5	56	4	38	14
	8%	92%	80%	95%	88%
Diventare disorientato, come non sapere la data o dove ti trovi.	35	26	0	22	4
	57%	43%	0%	55%	25%
Risposte totali	61		5	40	16



Q16 Di tutte le preoccupazioni elencate in questo sondaggio, quali sono le tue 2-3 priorità principali su cui lavorare in seguito?



Q17 Considerando insieme tutte le difficoltà sopra menzionate, in che misura hanno infastidito, disturbato o angosciato te/tuo figlio o giovane adulto/famiglia?

Dichiarazione	Per niente/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Estremamente	Complessivamente
Tutte le età	3	2	1	3	5	2	2	3	13	11	9	54
Community Verified icon	6%	4%	2%	6%	9%	4%	4%	6%	24%	20%	17%	100%
Età scolare	2	0	0	0	1	1	1	0	0	0	0	5
> 17 anni	40%	0%	0%	0%	20%	20%	20%	0%	0%	0%	0%	100%
	1	1	1	2	4	1	0	3	8	8	6	35
	3%	3%	3%	6%	11%	3%	0%	9%	23%	23%	17%	100%
	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. Sezione Giovani Adulti

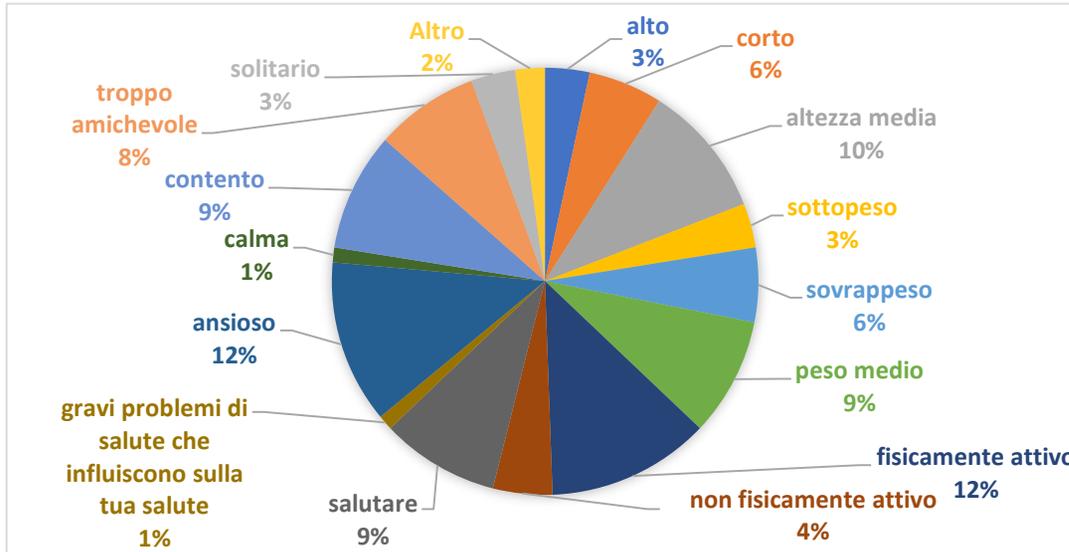
Q19 Il tuo giovane adulto ha subito interventi chirurgici dopo i 16 anni? Se sì, fornire i dettagli per ciascun intervento chirurgico.

- 11 no
- 2 orale
- 1 occhio (ptosi)
- 1 appendicostomia e appendicovesicostomia
- 1 rimozione della cistifellea
- 1 Decompressione del forum magnum per malformazione di Chiari e detethering del midollo spinale

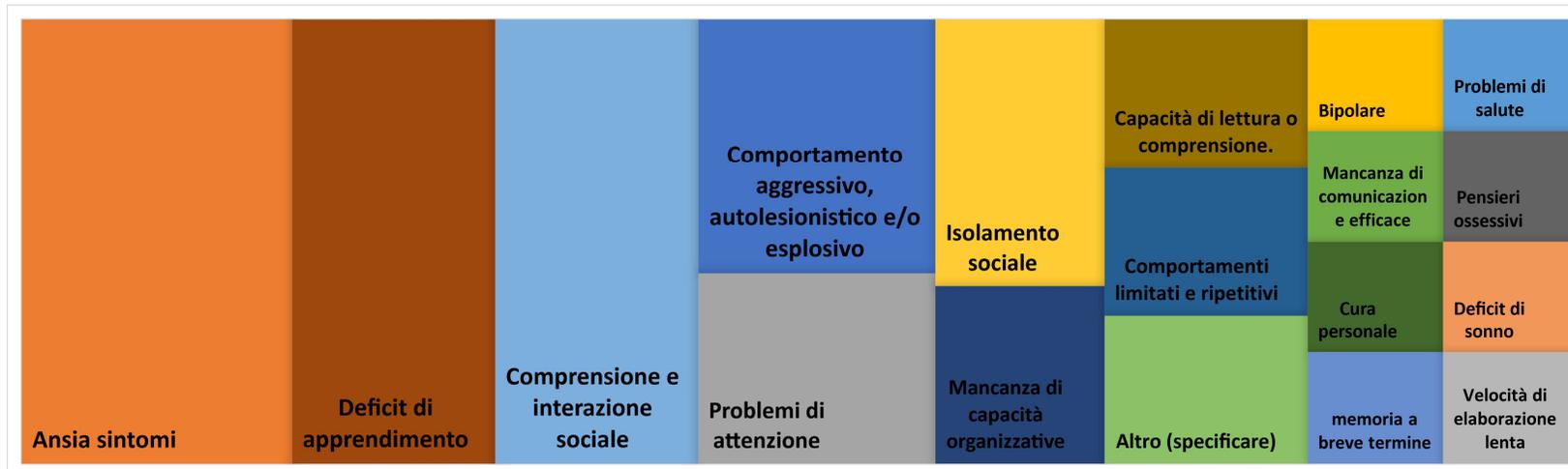
Q20 Il tuo giovane adulto ha subito interventi chirurgici dopo i 16 anni? Se sì, fornire i dettagli per ciascun intervento chirurgico. In caso contrario, inserisci N/A.

- 13 no
- 1 midollo spinale ancorato e sindrome dell'ovaio policistico
- 1 Atassia dell'andatura da osteoporosi
- 1 ritenzione urinaria

Q21 Seleziona tutte le parole descrittive che attualmente si applicano al tuo giovane adulto con una differenza SETBP1.



- Q22 Il tuo giovane adulto lavora? Se sì, fornisci i lavori che il tuo giovane adulto ha svolto dopo i 16 anni. In caso contrario indicare il n.
 8 no
 sì (falegnameria, lavori di giardinaggio, consigliere provinciale come consulente per le persone con disabilità, manutenzione, laboratorio per disabili, cameriere per 6 anni in un ristorante che impiega persone che potrebbero avere
 7 difficoltà a trovare lavoro a causa di vari ostacoli)
- Q23 Il tuo giovane adulto ha sempre vissuto con te? In caso contrario, fornisci il tipo di alloggio in cui il tuo giovane adulto ha vissuto dopo i 16 anni. Se sì, indicare sì.
 3 no (inserimento residenziale o residenza assistita)
 11 sì (anche se si passerà al collocamento residenziale a 23 anni)
- Q24 Qual è la tua più grande preoccupazione per il tuo giovane adulto con una differenza SETBP1?
 6 La preoccupazione per il futuro dopo che il genitore non è presente
 3 Indipendenza
 1 Lavoro
 1 Amici
 1 Comunicazione
 1 Sicurezza
 1 Futuro in generale
 1 Collocazione corretta nel posizionamento residenziale
 1 Inclusione sociale
- Q25 Quali sintomi hanno più impatto sul tuo giovane adulto oggi? Seleziona fino a 3.



Nota: la scatola nera contiene preoccupazioni selezionate da SOLO 1 caregiver. Altre opzioni che nessun caregiver ha selezionato erano: memoria a lungo termine, problemi di udito, problemi di controllo/coordinazione motoria, controllo delle crisi, problemi di integrazione sensoriale e problemi di vista.

