

Resultados de la encuesta comunitaria SETBP1 2024



61 # de familias SETBP1 que completaron toda la encuesta
 7 # de familias SETBP1 que completaron la mayor parte de la encuesta
68 Número total de familias SETBP1 incluidas en estos resultados
 18 Tiempo promedio en minutos para completar la encuesta

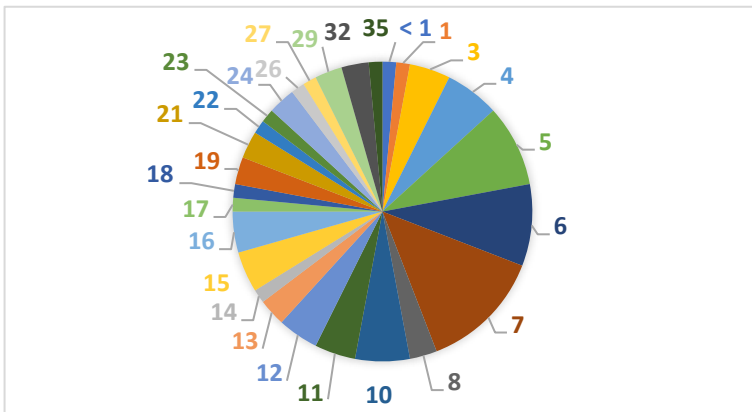
Q1 ¿Quién está completando esta encuesta?

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

Q2 ¿Su hijo(a) tiene menos de 17 años?

	#	%
<i>Sí</i>	51	75%
No	17	25%
Total	68	

Q3 Ingrese la edad de su niño/joven adulto (en años)



Q4 Edad del niño en el momento del diagnóstico de SETBP1

Age	#	%
3 - 6 meses	1	2%
9 - 12 meses	2	3%
13 - 23 meses	4	6%
2 años	4	6%
3 años	4	6%
<i>4 años</i>	<i>9</i>	<i>14%</i>
5 años	4	6%
6 años	5	8%
7 años	4	6%
8 años	2	3%
9 años	4	6%
10 años	4	6%
11 años	2	3%
12 años	2	3%
13 años	1	2%
14 - 18 años	4	6%
19 - 25 años	4	6%
25+ años	5	8%
Total	65	100%
Promedio/Media		9 años
Mediana		6 años

Q5 ¿Qué trastorno del neurodesarrollo SETBP1 tiene su hijo?

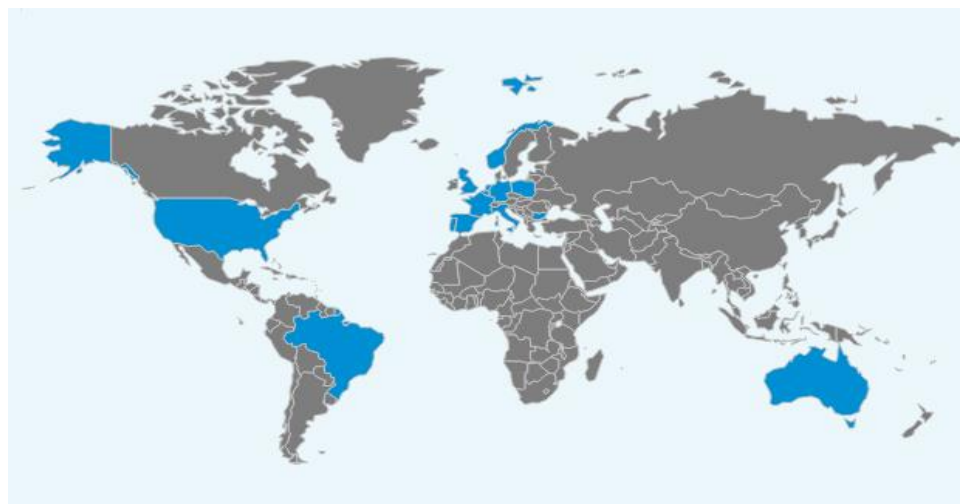
Type	#	%
<i>SETBP1-HD (variante de pérdida de función o eliminación)</i>	43	63%
Trastornos relacionados con SETBP1 (variante sin Inseguro)	14	21%
Deleción 18q12.3 (deleción grande que incluye SETBP1 y otros genes)	7	10%
Total	68	0%

Q6 Seleccione la opción que describa a su hijo(a).

	#	%
Femenino	32	47%
Masculino	36	53%

Q7 Seleccione su país.

País	#	%
Estados Unidos	34	50%
Australia	2	3%
Bélgica	1	1%
Bolivia	1	1%
Brasil	1	1%
Bulgaria	1	1%
Francia	3	4%
Alemania	2	3%
Italia	1	1%
Países Bajos	9	13%
Noruega	1	1%
Polonia	1	1%
Portugal	1	1%
Puerto Rico	1	1%
España	1	1%
Reino Unido	8	12%



Q8 Comencemos hablando sobre el desarrollo de su hijo(a). Escriba la edad en que su hijo(a) logró lo siguiente o seleccione

N/A:

nota: la pregunta solo fue hecha por cuidadores de niños menores de 17 años

	Sentado o sin apoyo	Caminó sin sostenere	Usó algunas palabras (aparte de mamá o papá)*	¿Usó dos palabras/ frases cortas? *	¿Habló en oraciones? *	¿Aprendió a ir al baño durante el día?*	¿Aprendiste a ir al baño por la noche?*
--	---------------------------	----------------------------	---	--	------------------------------	--	--

Habilidad adquirida

Edad promedio	10	22 meses	33 meses	45	62 meses	51 meses	50 meses
Mediana	9	22 meses	24 meses	48	60 meses	48 meses	48 meses
Rango de edad para la adquisición de habilidades	5 - 24 meses	1 - 4 1/2 años	9 meses - 10 años	15 meses - 7 años	2-10 años	1 - 7 años	1 1/2 - 7 años
Total	49	47	40	35	24	36	27

La habilidad aún no se ha adquirido.

Rango de edad actual		<1 - 1 años	3-7 años	8 - 15 años	3 - 15 años	3 - 7 años	2 - 12 años
Total	0	2	7	15	24	11	22

Respuestas totales 49 49 47 50 48 47 49

* los niños de 2 años y menos no se incluyeron en los totales de adquisición no relacionada con habilidades

Q9 ¿Cuál es el nivel actual de lenguaje de su hijo(a)?

	#	%
no verbal	6	9%
no verbal (usa comunicación aumentativa)	2	3%
no verbal (usa lenguaje de signos)	6	9%
Usa frases de dos palabras	12	18%
Usa frases simples	23	34%
Usa frases largas y complejas	12	18%
Otra	7	10%
Total	68	



Q10 Seleccione las condiciones que se aplican a su hijo.

Declaración	Todas las edades			Preocupación actual por grupos de edad específicos		
	No	Actualmente	Anteriormente, pero ya no	< 5 años	Edad escolar	> 17 años
ansiedad	21	40	7	4	22	14
	31%	59%	10%	44%	52%	82%
estado de ánimo deprimido	54	11	3	3	5	3
	79%	16%	4%	33%	12%	18%
Los Cambios de humor	19	43	6	6	23	14
	28%	63%	9%	67%	55%	82%
Arrebatos agresivos	22	35	11	4	23	8
	32%	51%	16%	44%	55%	47%
Berrinches	19	35	14	5	24	6
	28%	51%	21%	56%	57%	35%
Las autolesiones como golpearse, rascarse, morderse	34	17	17	2	12	3
	50%	25%	25%	22%	29%	18%
Ausencia o retraso en el inicio del lenguaje para comunicarse	5	37	26	8	23	6
	7%	54%	38%	89%	55%	35%
Repetir palabras o frases una y otra vez	20	41	7	6	24	11
	29%	60%	10%	67%	57%	65%
Dificultades para llevarse bien con otras personas de edad similar	26	38	4	4	25	9
	38%	56%	6%	44%	60%	53%
Desarrollo inmaduro de habilidades sociales	13	51	4	4	35	12
	19%	75%	6%	44%	83%	71%
Comportamientos repetitivos, como hacer lo mismo una y otra vez	20	39	9	7	18	14
	29%	57%	13%	78%	43%	82%
Necesita rutina / malestar por interrupción de la rutina	23	38	7	4	19	15
	34%	56%	10%	44%	45%	88%
Hiperactividad/hiperactividad, como estar constantemente en	22	35	11	5	23	7
	32%	51%	16%	56%	55%	41%
Dificultad para prestar atención o concentrarse	2	65	1	7	41	17
	3%	96%	1%	78%	98%	100%
Inquietud e inquietud, como retorcerse y retorcerse	21	37	10	6	25	6
	31%	54%	15%	67%	60%	35%
Respuestas totales	68 (100%)			9	42	17



Q10 Continuo

Declaración	Todas las edades			Preocupación actual por grupos de edad específicos		
	No	Actualmente	Anteriormente, pero ya no	< 5 años	Edad escolar	> 17 años
Impulsividad, como entrometerse, no esperar turno.	8	53	7	7	35	11
	12%	78%	10%	78%	83%	65%
Dificultades para comer, como comer demasiado, muy poco o dificultades para tragar (antes del año de edad)	31	18	19	5	8	5
	46%	26%	28%	56%	19%	29%
Dificultades para comer, como comer demasiado, muy poco, cosas inusuales o dificultades para tragar (después del año de edad)	33	27	8	5	14	8
	49%	40%	12%	56%	33%	47%
Dificultades para meterse demasiada comida en la boca (después del año de edad)	34	26	8	3	18	5
	50%	38%	12%	33%	43%	29%
Dificultades para dormir, como dificultades para conciliar el sueño o mantenerse dormido	35	27	6	4	14	9
	51%	40%	9%	44%	33%	53%
Respuestas totales	68 (100%)			9	42	17



Q11 Hablemos de las condiciones que le preocupan a usted o a otras personas. ¿Su hijo/alguna vez ha tenido alguno de los siguientes?

Declaración	Todas las edades			Preocupación actual por grupos de edad específicos		
	No	Actualmente	Anteriormente, pero ya no	< 5 años	Edad escolar	> 17 años
Desorden sanguíneo	64	1	1	0	0	1
	97%	2%	2%	0%	0%	6%
Trastorno óseo	61	5	0	1	1	3
	92%	8%	0%	11%	3%	18%
Desorden congénito	44	20	2	1	12	7
	67%	30%	3%	11%	30%	41%
Epilepsia/convulsiones (que no sean convulsiones febriles)	54	8	4	2	4	2
	82%	12%	6%	22%	10%	12%
Respuestas totales	68 (100%)			9	42	17



Q11 Continuo

Declaración	Todas las edades			Preocupación actual por grupos de edad específicos		
	No	Actualmente	Anteriormente, pero ya no	< 5 años	Edad escolar	> 17 años
Convulsiones febriles	48	6	12	2	3	1
	73%	9%	18%	22%	8%	6%
Trastorno de la marcha/movimiento	35	20	11	4	8	8
	53%	30%	17%	44%	20%	47%
Problemas gastrointestinales	33	19	14	2	10	7
	50%	29%	21%	22%	25%	41%
Problemas de audición	59	6	1	1	4	1
	89%	9%	2%	11%	10%	6%
Hipotonía (tono muscular bajo)	19	29	18	6	17	6
	29%	44%	27%	67%	43%	35%
Hipertonía (tono muscular alto)	61	3	2	1	1	1
	92%	5%	3%	11%	3%	6%
Problemas inmunológicos	55	6	5	2	2	2
	83%	9%	8%	22%	5%	12%
Trastorno mitocondrial	64	2	0	0	1	1
	97%	3%	0%	0%	3%	6%
Problemas de la piel (aparte del acné)	42	15	9	1	7	7
	64%	23%	14%	11%	18%	41%
Trastorno del procesamiento sensorial	24	33	9	4	21	8
	36%	50%	14%	44%	53%	47%
Trastorno del habla y/o del lenguaje	3	56	7	9	34	13
	5%	85%	11%	100%	85%	76%
Problemas de visión (anteojos correctivos y/o cirugía de estrabismo solucionaron el problema)	29	31	6	3	18	10
	44%	47%	9%	33%	45%	59%
Problemas de visión (no corregidos con gafas correctivas y/o cirugía de estrabismo)	51	10	5	1	6	3
	77%	15%	8%	11%	15%	18%
Respuestas totales	68 (100%)			9	42	17



Q12 Las conductas problemáticas pueden acumularse para cumplir con los criterios de trastornos psiquiátricos específicos. ¿Su hijo(a) alguna vez recibió un diagnóstico de:

Declaración	<5 años	Edad escolar	> 17 años	Todas las edades
Trastorno del espectro autista (TEA), incluido el autismo, el síndrome de Asperger y el PDD-NOS	2	24	7	33
	22%	60%	44%	51%
Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) / Trastorno por déficit de atención (TDA)	1	14	8	23
	11%	35%	50%	35%
Trastorno de ansiedad, incluido el pánico, la fobia y el trastorno de ansiedad por separación.	1	14	6	21
	11%	35%	38%	32%
Desorden depresivo	0	7	4	11
	0%	18%	25%	17%
Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC)	1	7	2	10
	11%	18%	13%	15%
Trastorno de oposición desafiante (TND)	4	0	1	3
	6%	0%	3%	19%
Trastorno psicótico, incluida esquizofrenia, bipolar	0	2	1	3
	0%	5%	6%	5%

Q13 Resultados de las pruebas de coeficiente intelectual

	#	%
Capacidad intelectual normal (CI > 80)	1	2%
Capacidad intelectual límite (CI 70-80)	10	24%
Discapacidad intelectual leve (CI 50-69)	14	33%
Discapacidad intelectual moderada (CI 35-49)	9	21%
Discapacidad intelectual severa (CI 21-34)	5	12%
Discapacidad intelectual profunda (CI <20)	2	5%
Retraso en el desarrollo (mi hijo es demasiado)	1	2%
Total	42	



Q14 Muchas personas con SETBP1-HD y trastornos relacionados que están en edad escolar tendrán dificultades en la escuela. Si su hijo(a) es de edad escolar o mayor, ¿Su hijo(a) tiene alguna dificultad con alguno de los siguientes:

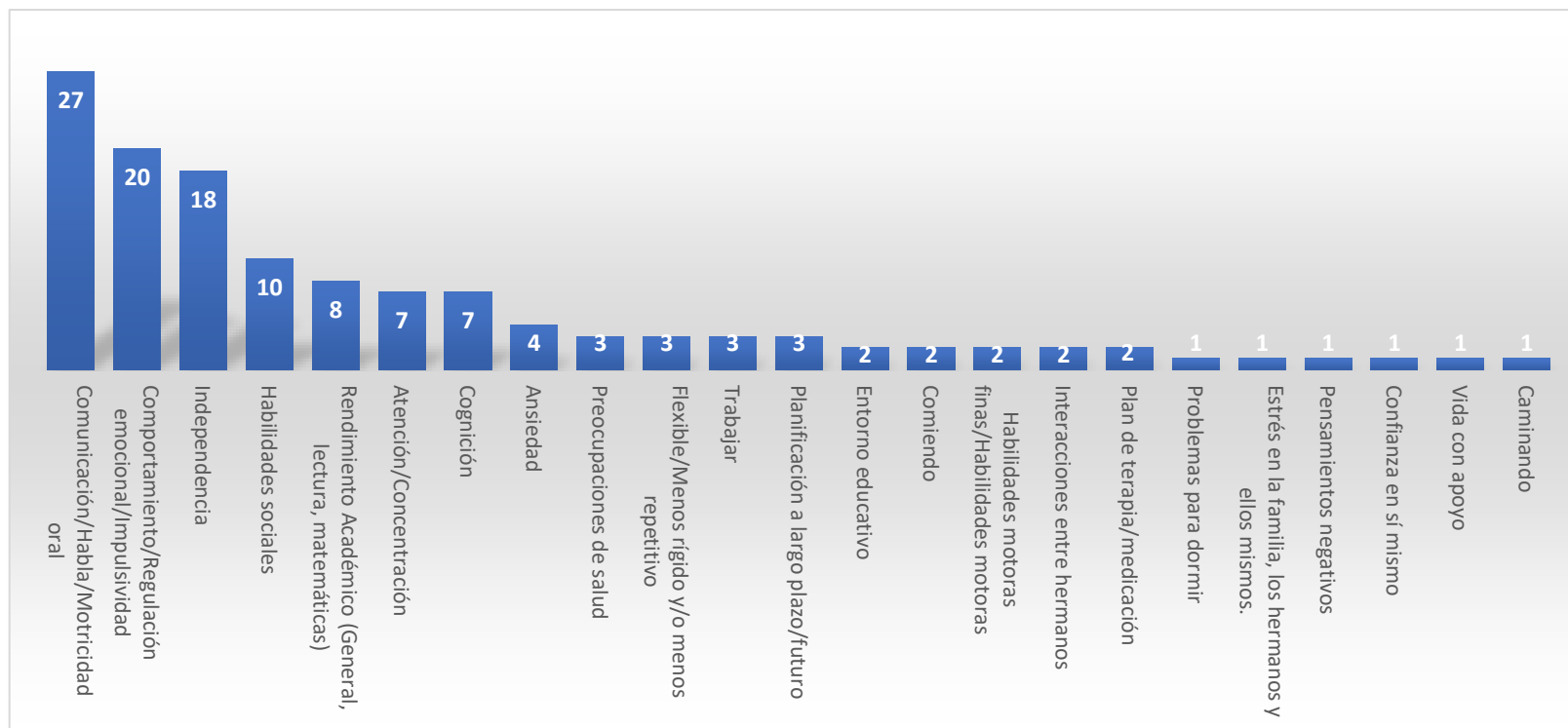
Declaración	No
Lectura	8 13%
Escribiendo	7 11%
Ortografía	9 15%
Matemáticas	1 2%
Respuestas totales	61

Q15 Muchas personas con SETBP1-HD y trastornos relacionados tendrán algunas dificultades en algunas habilidades cerebrales específicas. ¿Su hijo(a) tiene dificultades con alguno de los siguientes:

Declaración	Todas las edades		< 5 años	Edad escolar	> 17 años
	0.00%	0.00%	0	Yes	0
Memoria, como recordar cosas que han sucedido.	38 62%	23 38%	0 20%	16 40%	6 38%
Atención, como concentrarse bien, no distraerse	3 5%	58 95%	5 100%	38 95%	15 94%
Doble tarea/multitarea, como realizar 2 tareas al mismo tiempo	5 8%	56 92%	4 80%	38 95%	14 88%
Tareas visoespaciales, como resolver acertijos o usar bloques de construcción.	24 39%	37 61%	2 40%	25 63%	10 63%
Habilidades ejecutivas, como planificación, organización, pensamiento flexible.	5 8%	56 92%	4 80%	38 95%	14 88%
Desorientarse, como no saber la fecha o dónde se encuentra.	35 57%	26 43%	0 0%	22 55%	4 25%
Respuestas totales	61		5	40	16



Q16 De todas las preocupaciones enumeradas en esta encuesta, ¿cuáles son sus 2 o 3 prioridades principales en las que trabajar a continuación?

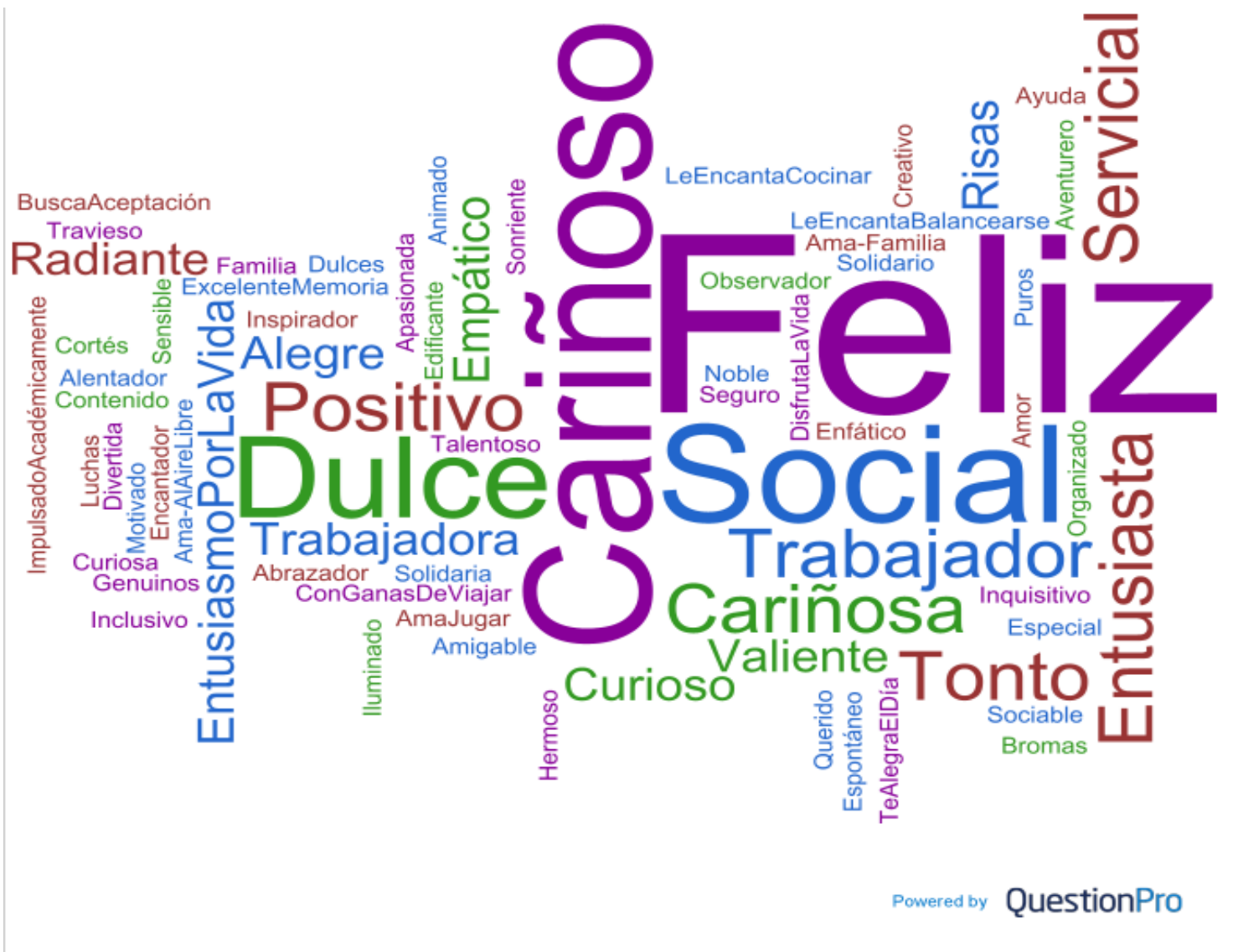


Q17 Tomando en conjunto todas las dificultades mencionadas anteriormente, ¿en qué medida le han molestado, perturbado o angustiado a usted/su hijo o adulto joven/familia?

Declaración	En absoluto/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extremadamente	En general
Todas las edades	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 años	2 40%	0 0%	0 0%	0 0%	1 20%	1 20%	1 20%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	5 100%
Edad 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 años	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 Agregue algunos pensamientos o palabras sobre lo que ama de su hijo(a) o lo que hace que su hijo(a) brille:



S2. Sección de adultos jóvenes

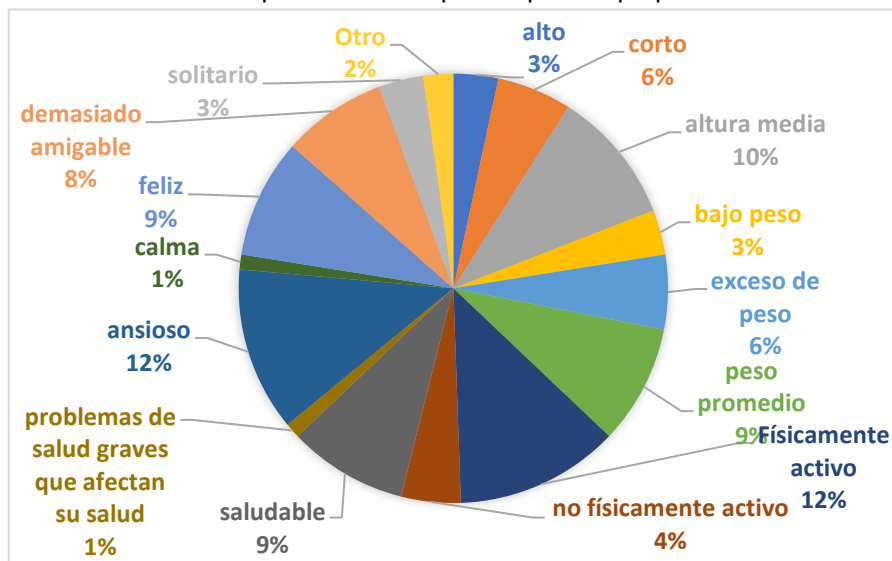
Q19 ¿Su joven adulto ha tenido algún procedimiento quirúrgico después de los 16 años? En caso afirmativo, proporcione

- 11 No
- 2 oral
- 1 ojo (ptosis)
- 1 apendicostomía y apendicovesicostomía
- 1 extirpación de la vesícula biliar
- 1 Descompresión Forum Magnum para la malformación de Chiari y desconexión de la médula espinal

Q20 ¿Su joven adulto ha tenido algún procedimiento quirúrgico después de los 16 años? En caso afirmativo, proporcione detalles para cada cirugía. Si no, ingrese N/A.

- 13 No
- 1 Médula espinal anclada y síndrome de ovario poliquístico.
- 1 osteoporosis ataxia de la marcha
- 1 retención de orina

Q21 Seleccione todas las palabras descriptivas que se apliquen actualmente a su joven adulto con una diferencia SETBP1.



Q22 ¿Trabaja su joven adulto? En caso afirmativo, proporcione los trabajos que ha tenido su joven adulto después de los 16 años. En caso negativo, indique No.

8 nee

sí (carpintería, trabajos de jardinería, consejo provincial como asesor para personas con discapacidad, mantenimiento, taller para discapacitados, camarero durante 6 años en un restaurante que emplea a personas que pueden tener dificultades para encontrar trabajo debido a diversas barreras)

Q23 ¿Su joven adulto siempre ha vivido con usted? En caso negativo, proporcione el tipo de alojamiento en el que ha vivido su joven adulto después de los 16 años. En caso afirmativo, indique sí.

3 no (ubicación residencial o vida asistida)

11 Sí (aunque uno pasará a internación a los 23)

Q24 ¿Cuál es su mayor preocupación para su joven adulto con una diferencia SETBP1?

6 Preocupación por el futuro después de que los padres ya no estén presentes

3 Independencia

1 Trabajar

1 Amigos

1 Comunicación

1 Seguridad

1 Futuro en general

1 Colocación adecuada de nuevo en una colocación residencial

1 Inclusión social

Q25 ¿Qué síntomas son más impactantes para su adulto joven actualmente? Seleccione hasta 3.



Nota: El cuadro negro contiene inquietudes seleccionadas por SOLO 1 cuidador. Otras opciones que ningún cuidador seleccionó fueron: memoria a largo plazo, problemas de audición, problemas de control/coordinación motora, control de convulsiones, problemas de integración sensorial y problemas de visión.

