

Trouble D'haplo- insuffisance SETBP1 (SETBP1-HD)

Trousse de ressources



À Propos de cette Trousse de Ressources

02

Ces informations ont été recueillies à partir des 2 publications récentes suivantes pour un total de 44 individus.

- Morgan, A., Braden, R., Wong, M. M. K., Collin, E., Amor, D., Liegeois, F., Srivastava, S., Vogel, A., Bizaoui, V., Ranguin, K., Fisher, S. E., & van Bon, B. W. (2021). Speech and language deficits are central to SETBP1 haploinsufficiency disorder. *European Journal of Human Genetics*. 29:1216-1225
- Jansen, N. A., Braden, R. O., Srivastava, S., Otness, E. F., Lesca, G., Rossi, M., Nizon, M., Bernier, R. A., Quelin, C., van Haeringen, A., Kleefstra, T., Wong, M. M. K., Whalen, S., Fisher, S. E., Morgan, A. T., & van Bon, B. W. (2021). Clinical delineation of SETBP1 haploinsufficiency disorder. *European Journal of Human Genetics*. 29: 1198-1205

Les données recueillies ici proviennent de deux publications : D'une part, 34 personnes atteintes d'un trouble d'haplo-insuffisance SETBP1, également connu sous le nom de trouble SETBP1 et SETBP1-HD, décrit dans la publication *Clinical delineation of SETBP1 haploinsufficiency disorder*; d'autre part, 31 personnes atteintes du SETBP1-HD, décrites dans la publication, *Speech and language deficits are central to SETBP1 haploinsufficiency disorder*. Bien que certaines personnes apparaissent dans les deux publications, les deux études restent indépendantes l'une de l'autre. Les données sont tirées de l'une ou l'autre des publications selon le type de données présentées.

Cette trousse de ressources est conçue pour être utile aux parents d'enfants atteints du SETBP1-HD et aux spécialistes de l'éducation, aux médecins spécialistes et aux thérapeutes travaillant avec des enfants atteints du SETBP1-HD.

Trouble D'haplo-insuffisance SETBP1

Le trouble d'haplo-insuffisance SETBP1 est une maladie génétique caractérisée par des troubles de la parole modérés à sévères, un retard de développement moteur, un large éventail de fonctionnement intellectuel (du QI normal à une DI sévère), une hypotonie dans l'enfance et des problèmes de comportement. Les caractéristiques comportementales les plus fréquemment rapportées sont le déficit de l'attention et l'hyperactivité. Les autres signes cliniques signalés comprennent une déficience visuelle précoce, des troubles du spectre autistique, de l'anxiété, des convulsions, des problèmes gastro-intestinaux, des anomalies génitales et des problèmes de sommeil. Il existe une grande variabilité dans la gravité de l'atteinte des individus.

Caractéristiques du SETBP1-HD

- Retard de développement
- Déficits de motricité, de planification et de coordination
- Trouble de la parole*

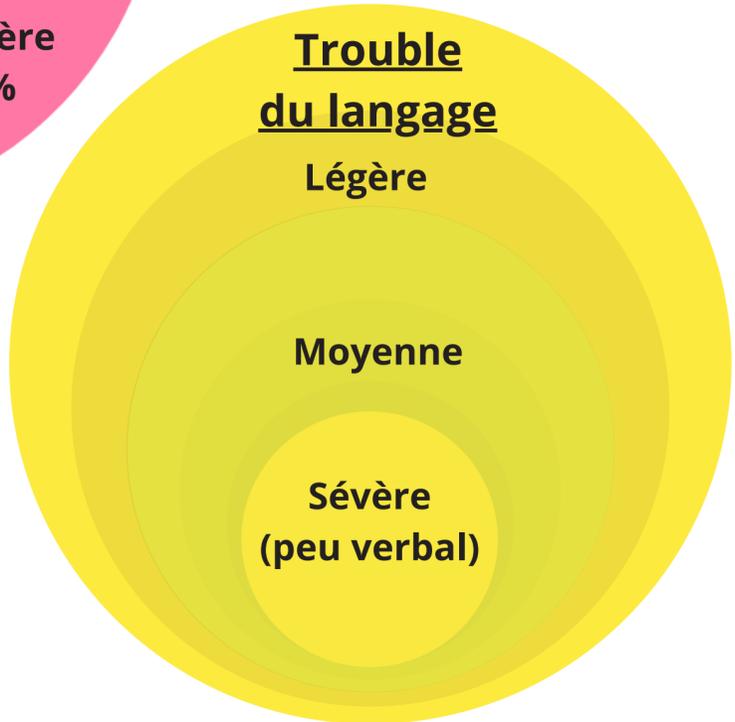
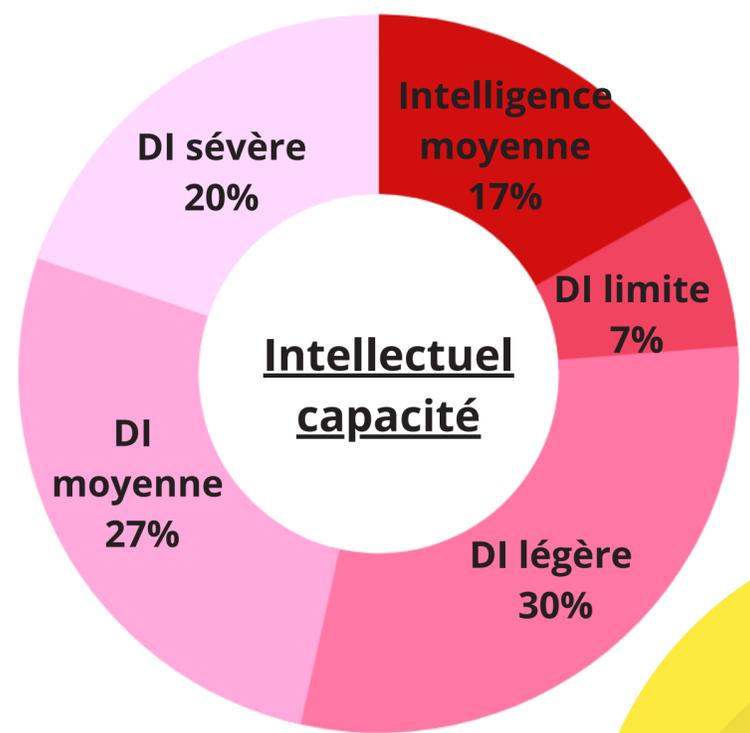
..... >95%

- Déficience intellectuelle (DI)
- Dyspraxie verbale
- Problèmes de comportement
- Retard de la motricité globale et fine

..... >75%

- Déficits de l'attention ou concentration /TDAH
- Hypotonie
- Déficits des habiletés sociales
- Difficulté d'alimentation
- Intérêts restreints
- Problèmes visuels
- Traits autistiques/ Autisme (TSA)

..... >50%



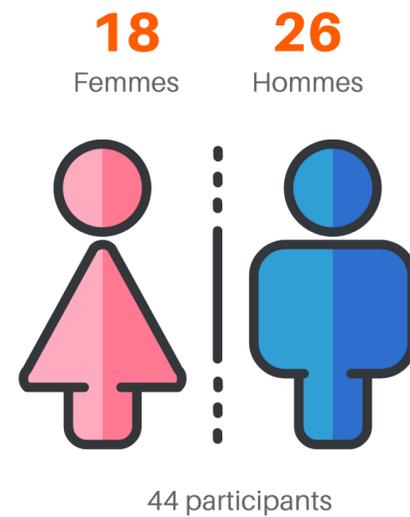
- Troubles du traitement sensoriel
- Trouble de lecture/écriture
- Anxiété
- Convulsions
- Infections récurrentes de l'oreille
- Problèmes gastro-intestinaux
- Différences faciales mineures**
- Eczéma ou autres problèmes de peau

..... >20%

*À un jeune âge, cela peut d'abord se présenter comme un retard de parole. **Pont nasal large, ptosis, plis épicanthaux, blépharophimosis, pointe nasale complète, hypertélorisme et palais haut

Total femmes et hommes

Parmi les 44 participants, il y a 18 femmes et 26 hommes qui ont un trouble d'haplo-insuffisance SETBP1 représenté dans ce guide.



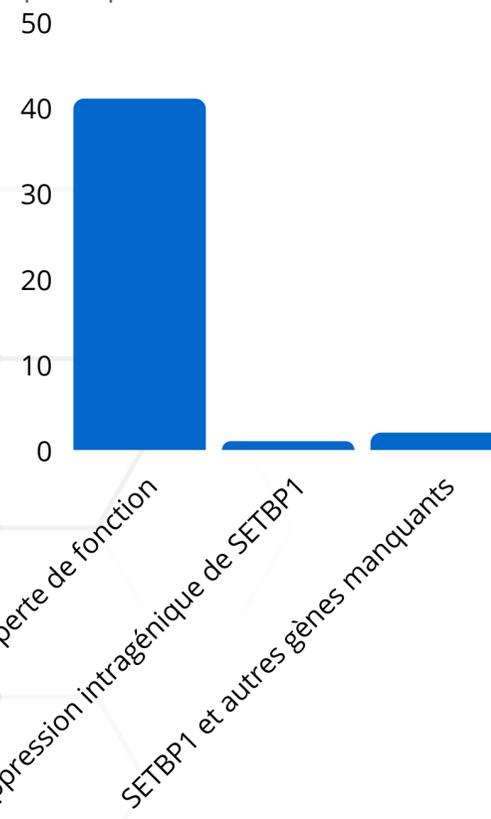
Tranche d'âge

L'âge moyen est de 14 ans. Les âges vont de 8 mois à 73 ans avec 13 des 44 participants de moins de 6 ans et 8 de plus de 18 ans.



Modifications génétiques

Les modifications génétiques du SETBP1 présentent chez les participants sont:



SETBP1-HD Trousse de ressources

Médicaments utilisés

Les médicaments suivants ont été reporté par 13 personnes incluses dans cette étude. Les chiffres représentent le nombre de personnes qui ont déclaré avoir pris ce type de médicament. Cette partie est informative et aucun médicament ne doit être essayé ou ajusté sans le soutien et les conseils d'un médecin.

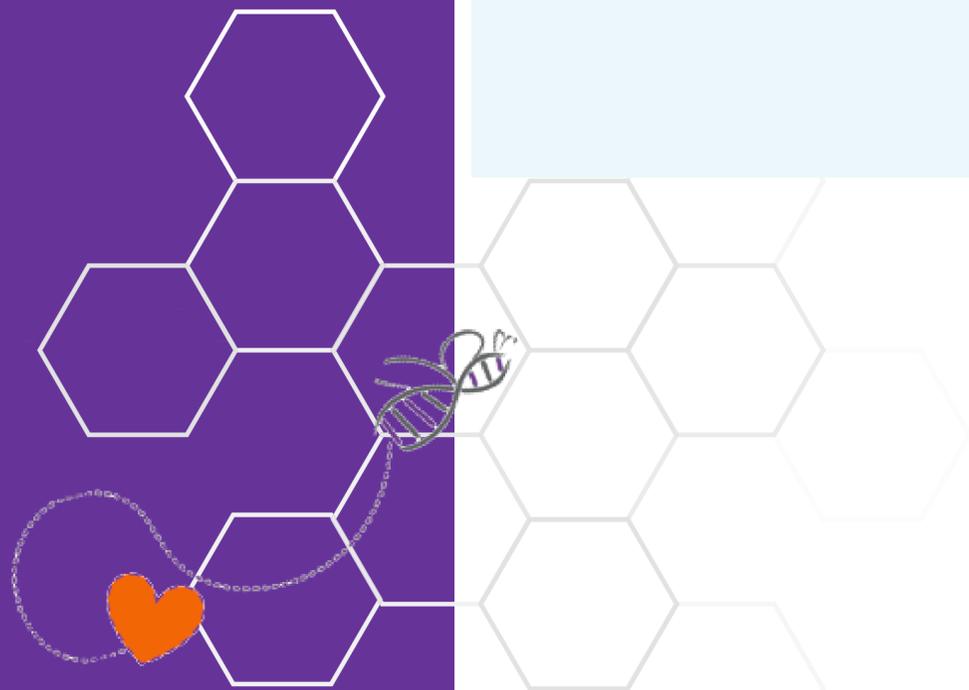
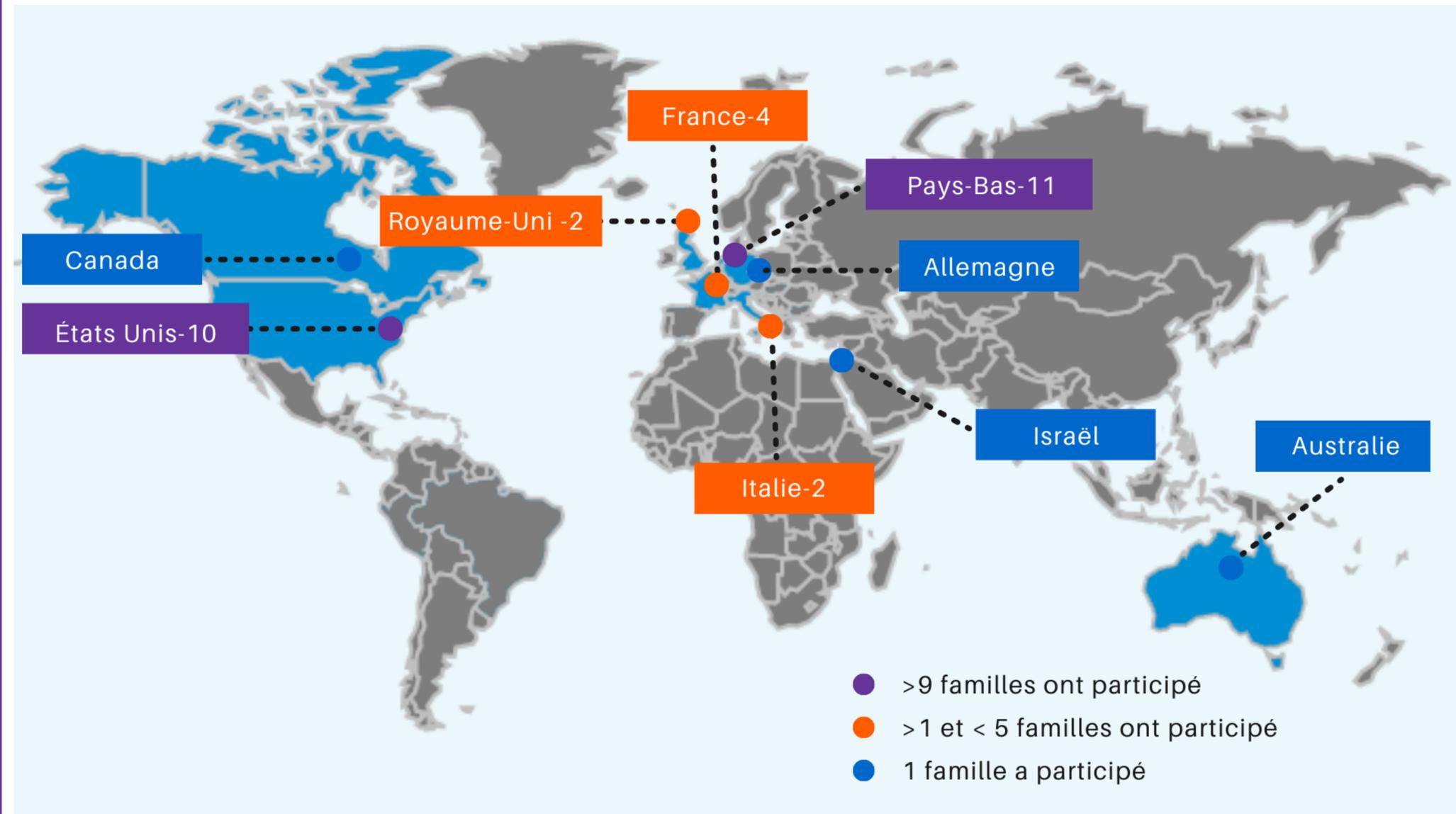


*7 des 8 individus sont des garçons

Où Nous Vivons

Pays représentés

L'emplacement de 33 participants a été noté dans les publications.
Neuf pays sont représentés.



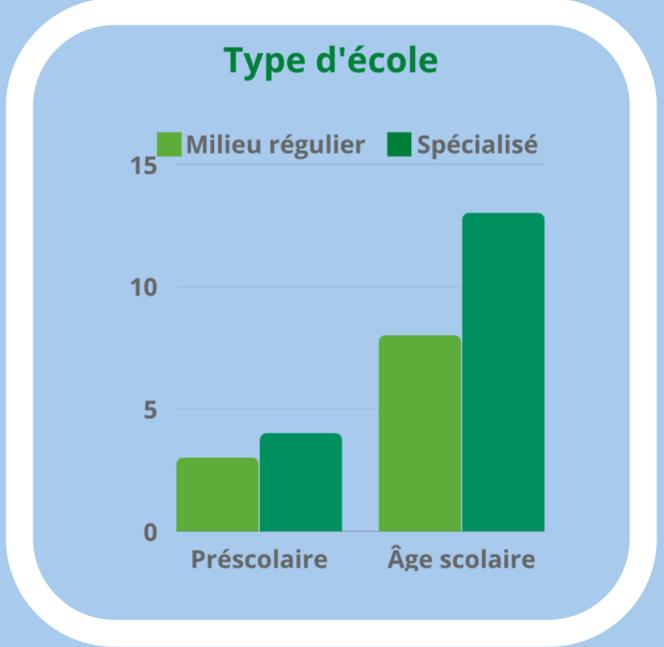
06

Besoins d'intervention

Ce document représente les besoins éducatifs, thérapeutiques et comportementaux des enfants atteints du trouble SETBP1, également connu sous le nom de trouble d'haplo-insuffisance SETBP1.

Ces interventions peuvent être nécessaires quel que soit le diagnostic formel de déficience intellectuelle, de trouble du spectre autistique ou du trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité.

86% des individus requièrent un soutien dans toutes les sphères d'apprentissage



IMPACT SUR L'APPRENTISSAGE



PLAN DE COMPORTEMENT POUR

Traits autistiques

compétences sociales limitées

intérêts restreints

sensibilité sensorielle

déficits d'attention

anxiété

comportement agressif

Tous les symptômes peuvent ne pas être présents



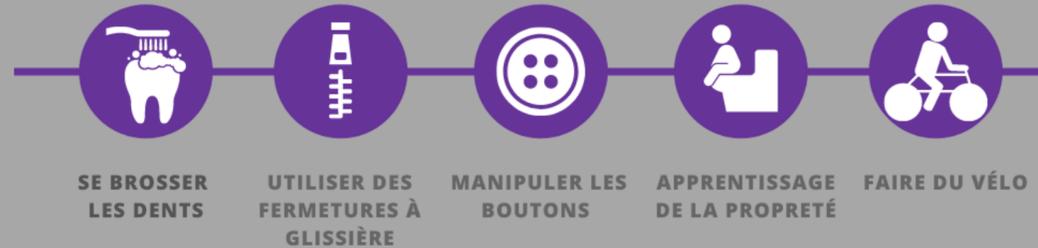
21% souffrent d'épilepsie

12%

ont un diagnostic officiel d'autisme



SOINS PERSONNELS

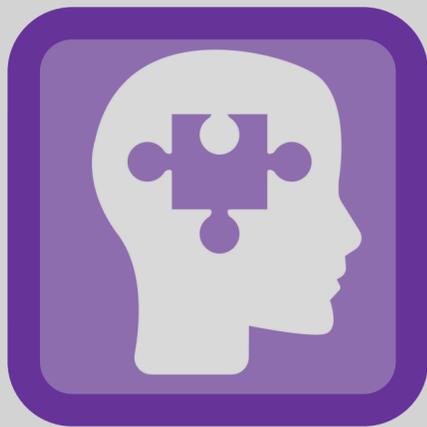


L'ENFANT A BESOIN

rééducation motrice de la parole afin de développer la communication verbale 	interventions phonologiques
	sensibilisation à l'alphabétisation
	langage réceptif (compréhension)
	langage expressif (production)

94% ergothérapie ou physiothérapie indispensable





Résultats de la Parole et du Langage

INTERVENTION PRÉCOCE

Approche de Communication Multimodale*

L'orthophonie couplée à
 prise en charge des dispositifs de communication augmentée et alternative (AAC)

OU

 soutien en langue des signes
 Thérapie intensive jusqu'à 4 séances par semaine

*Prend en charge l'acquisition du langage avant le développement de la parole

DIAGNOSTICS DE LA PAROLE

l'apraxie de la parole chez l'enfant*

trouble phonologique

dysarthrie

trouble de l'articulation

dysfluidité

AUTRES DOMAINES À ABORDER

compétences sociales

conscience phonologique

soutien à l'alphabétisation

compréhension du langage

production linguistique

articulation

thérapie orthophonique cohérente des troubles moteurs de la parole

23%

ont eu une
frénectomie
due à un frein
labial

“ LES ENFANTS AURONT BESOIN D'UNE RÉÉDUCATION MOTRICE DE LA PAROLE POUR DÉVELOPPER LA COMMUNICATION VERBALE ”

“ L'INTERVENTION PRÉCOCE SUR LE PAROLE SEMBLE ÊTRE CRITIQUE POUR TOUS LES PATIENTS PORTEURS DU VARIANT SETBP1 LOF QUI PRÉSENTENT UN TROUBLE GRAVE DE LA PAROLE, EN UTILISANT LES APPROCHES PROUVÉES SCIENTIFIQUEMENT POUR TRAITER LES APRAXIES DE LA PAROLE, ET CE QUE FAÇON INTENSIVE (À RAISON DE QUATRE SÉANCES PAR SEMAINE). ”

Troubles liés à SETBP1

Les modifications du gène SETBP1 sont associées à 2 neurodéveloppements génétiques distincts troubles. Les différences dans ces troubles sont indiquées ci-dessous. Sont également inclus ci-dessous les changements génétiques non associés à l'une ou l'autre des conditions. Remarque : Ce paquet est spécifiquement destiné au trouble d'haplo-insuffisance SETBP1.

	TROUBLE D'HAPLO-INSUFFISANCE SETBP1	SYNDROME DE SCHINZEL-GIEDION (SGS)*		TROUBLE SETBP1 POSSIBLE/ SGS
	TROUBLE SETBP1 SETBP1-HD	CLASSIQUE	ATYPIQUE	IMPACT MOLÉCULAIRE INCONNU
DESCRIPTION	un trouble neurodéveloppemental avec troubles de de la parole de modéré à grave, léger retard de développement moteur, large éventail de capacités intellectuelles (d'un QI normal à DI sévère), hypotonie dans l'enfance et les problèmes de comportement	un trouble multisystémique grave consistant en caractéristiques faciales, problèmes neurologiques (y compris déficience intellectuelle sévère, épilepsie réfractaire, cécité cérébrale et surdité) et diverses anomalies congénitales	une forme plus atténuée du syndrome de Schinzel-Giedion classique	un changement SETBP1 qui n'est pas identifié comme causant un trouble SGS ou d'haplo-insuffisance SETBP1. On ne sait pas encore si le changement SETBP1 contribue aux problèmes de l'individu.
CAUSES	une perte de fonction (LoF) dans une copie des deux gènes SETBP1 entraînant une production insuffisante de la protéine SETBP1. Ce type de changement est appelé changement/variant de perte de fonction.	un gain de fonction (GoF) dans une copi deux gènes SETBP1 provoquant une accumulation excessive de la protéine SETBP1. Ce type de changement est appelé gain de changement/variant de fonction.	un gain de fonction (GoF) dans une copi deux gènes SETBP1 provoquant une accumulation excessive de la protéine SETBP1. Ce type de changement est appelé gain de changement/variant de fonction.	un changement dans une copie des deux gènes SETBP1 où l'on ne sait pas si le changement SETBP1 a un impact sur le corps et/ou comment le changement a un impact sur le corps. Ce changement est appelé un variant de signification inconnue (VUS).
HÉRITAGE	Le plus souvent De Novo (Non hérité des parents) Il existe une possibilité d'un héritage de variant germinal ou de variant somatique en mosaïque de bas grade	Le plus souvent De Novo (Non hérité des parents) Il existe une possibilité d'un héritage de variant germinal ou de variant somatique en mosaïque de bas grade	Le plus souvent De Novo (Non hérité des parents) Il existe une possibilité d'un héritage de variant germinal ou de variant somatique en mosaïque de bas grade	De Novo (non hérité) OU Hérité de l'un ou l'autre des parents
EMPLACEMENT	Variant localisées dans tout le gène SETBP1, qui est situé sur le chromosome 18 Une délétion peut inclure tout ou partie du gène SETBP1	Variant situé dans une région spécifique (12 paires de bases codant pour les résidus 868 à 871 de la protéine SETBP1). Le gène SETBP1 est situé sur le chromosome 18.	Variant située à proximité de la région spécifique SGS classique. Le gène SETBP1 est situé sur le chromosome 18.	Variant localisé dans tout le gène SETBP1, qui est situé sur le chromosome 18