

# SETBP1-community onderzoek 2025



77	Aantal SETBP1-families dat de volledige enquête heeft ingevuld
8	Aantal SETBP1-families dat het grootste deel van de enquête heeft ingevuld
<b>85</b>	<b>Totaal aantal SETBP1-families opgenomen in deze resultaten</b>

## S1. Alle individuen

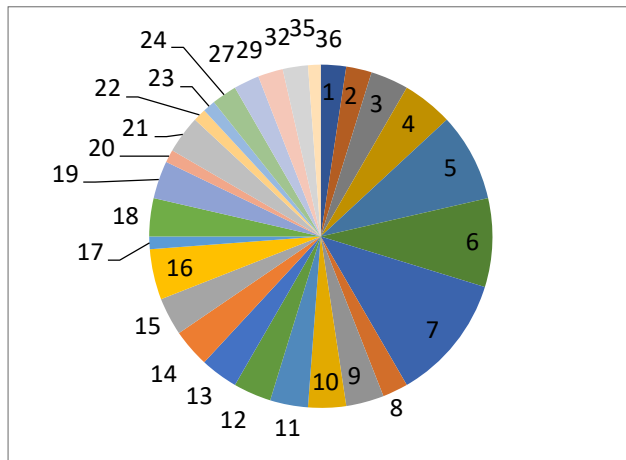
V1 Wie vult deze enquête in?

Rol	#	%
moeder	70	82%
vader	8	9%
oma	2	2%
ouder	5	6%
<b>Totaal</b>	<b>85</b>	<b>100%</b>

V2 Is uw kind/jongvolwassene jonger dan 17 jaar?

	#	%
Ja	62	73%
Nee	23	27%
Totaal	85	

V3 Voer de leeftijd van uw kind/jongvolwassene in.



V4 Leeftijd van het kind bij SETBP1-diagnose

Leeftijd	#	%
3 - 6 maanden	1	1%
7 - 8 maanden	1	1%
9 - 12 maanden	3	4%
13 - 23 maanden	5	6%
2 jaar oud	6	7%
3 jaar oud	4	5%
4 jaar oud	9	11%
5 jaar oud	5	6%
6 jaar oud	7	9%
7 jaar oud	5	6%
8 jaar oud	4	5%
9 jaar oud	6	7%
10 jaar oud	3	4%
11 jaar oud	2	2%
12 jaar oud	3	4%
13 jaar oud	2	2%
14 - 18 jaar oud	5	6%
19 - 25 jaar oud	5	6%
25+ jaar oud	6	7%
<b>Totaal</b>	<b>82</b>	<b>100%</b>

**Gemiddeld** 9 jaar oud  
**Mediaan** 6 jaar oud

## V5 Welke SETBP1 neurologische ontwikkelingsstoornis heeft uw kind?

Type	%	%
SETBP1-HD (variant met functieverlies of verwijdering)	59	69%
SETBP1-gerelateerde stoornissen (missense-variant)	17	20%
Onzeker	4	5%
18q12.3 Deletie (grote deletie inclusief SETBP1 en andere genen)	5	6%
Totaal	85	100%

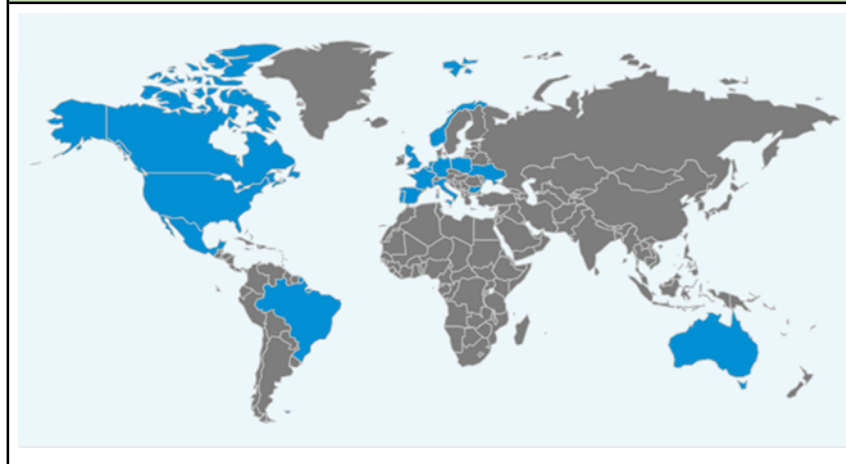
## V6 Selecteer wat het beste uw kind/jongvolwassene beschrijft.

	#	%
Vrouwelijk	38	45%
Mannelijk	47	55%

## V7 Kies je land.

Land	#	%
Verenigde Staten	40	47%
Australië	2	2%
België	1	1%
Bolivia	1	1%
Brazilië	1	1%
Bulgarije	1	1%
Kameroen	1	1%
Frankrijk	6	7%
Duitsland	4	5%
Italië	1	1%
Mexico	1	1%
Nederland	10	12%
Noorwegen	1	1%
Polen	1	1%
Portugal	2	2%
Puerto Rico; Porto Rico	1	1%
Spanje	2	2%
Verenigd Koninkrijk	9	11%
Totaal	85	100%

Landen weergegeven op de kaart hieronder.



V8 Laten we beginnen met te praten over de ontwikkeling van uw kind om een idee te krijgen van waar hij of zij zich bevindt. Vul de leeftijd in waarop uw kind het volgende heeft bereikt, of zet een X bij 'Niet meer weten' of selecteer 'Nog niet':

Let op: de vraag is alleen gesteld aan zorgverleners met kinderen <17 jaar

	Zonder ondersteuning gezeten	Gelopen zonder vast te houden	Heeft u andere woorden gebruikt dan 'mama' of 'papa'	Twee woorden/korte zinnen gebruikt*	In zinnen gesproken*	Was je overdag zindelijk*	Was je 's nachts zindelijk*
<b>Vaardigheid verworven</b>							
Gemiddelde leeftijd	10 maanden	22 maanden	31 maanden	47 maanden	61 maanden	54 maanden	55 maanden
Huidig leeftijdsbereik	5 maanden - 2 jaar	1 -5 jaar	9 maanden -6 jaar	1 -9 jaar	2 -10 jaar	1 -8 jaar	2 -8 jaar
Totaal verworven	54	55	45	40	30	41	32
<b>Vaardigheid nog niet verworven</b>							
Huidig leeftijdsbereik	1 -1 jaar	<1-1 jaar	1 -9 jaar	2 -15 jaar	2 -15 jaar	1 -14 jaar	2 -14 jaar
Totaal niet verworven	2	3	11	19	29	20	26
Totaal aantal reacties	56	58	56	59	59	61	58

\* kinderen van 1 jaar en jonger werden niet meegeteld in de totalen voor het niet verwerven van vaardigheden

V9 Wat is het huidige taalniveau van uw kind/jongvolwassene:

	#	%
non-verbaal	11	16%
Minimaal verbaal	8	12%
spreekt in zinnen of zinnen van één of twee woorden	18	26%
spreekt in eenvoudige zinnen	25	36%
spreekt in lange, complexe zinnen	18	26%
Ander	1	1%
Totaal	81	

Selecteer de hulpmiddelen die uw kind/jongvolwassene regelmatig gebruikt om te

V10 communiceren.

	#
Ondersteunende en alternatieve communicatiemiddelen - Niet-elektronisch (bijv. Picture Exchange Communication System, communicatiebord, alfabetborden)	2
Ondersteunende en alternatieve communicatiemiddelen - Elektronisch (bijv. TouchChat, Proloquo2Go, speciale spraakgenererende apparaten)	6
Gebarentaal	12
Makaton	2
Totaal	22



Laten we het hebben over gedrag waar u of anderen zich zorgen over maken. Heeft uw kind/jongvolwassene ooit moeite gehad met een van de V11 volgende zaken?

Stelling	Alle Leeftijden			< 5 jaar	Schoollleeftijd	> 17 jaar
	Nee	Huidig	Eerder			
Spanning	29	48	8	4	26	18
	34%	56%	9%	36%	51%	78%
Depressieve bui	69	13	3	3	7	3
	81%	15%	4%	27%	14%	13%
Stemmingswisselingen	28	50	7	6	28	16
	33%	59%	8%	55%	55%	70%
Agressieve uitbarstingen	30	42	13	5	26	11
	35%	49%	15%	45%	51%	48%
Driftbuien	22	47	16	8	23	11
	26%	55%	19%	73%	45%	48%
Zelfverwonding, zoals zichzelf slaan, zichzelf bijten, zichzelf krabben	45	21	19	1	34	7
	53%	25%	22%	9%	67%	30%
Afwezige of vertraagde aanvang van de taal om te communiceren	6	43	36	10	29	3
	7%	51%	42%	91%	57%	13%
Woorden of zinsneden steeds opnieuw herhalen	28	46	11	5	24	13
	33%	54%	13%	45%	47%	57%
Moeilijkheden om met andere mensen van dezelfde leeftijd om te gaan	37	45	3	3	25	14
	44%	53%	4%	27%	49%	61%
Onvolwassen ontwikkeling van sociale vaardigheden	16	65	4	4	20	18
	19%	76%	5%	36%	39%	78%
Repetitief gedrag, zoals steeds hetzelfde doen	30	46	9	6	24	16
	35%	54%	11%	55%	47%	70%
Zeer rigide of inflexibel over hoe dingen moeten gebeuren, of houdt niet van veranderingen in routines	29	49	7	3	26	20
	34%	58%	8%	27%	51%	87%
Overactiviteit/hyperactiviteit, zoals voortdurend onderweg zijn	25	46	14	6	31	9
	29%	54%	16%	55%	61%	39%
Moeite met opletten of concentreren	1	83	1	10	50	23
	1%	98%	1%	91%	98%	100%
Rusteloosheid of onrust, zoals friemelen of kronkelen	24	51	10	7	34	10
	28%	60%	12%	64%	67%	43%
Impulsiviteit, zoals tussenbeide komen, niet wachten op de beurt	13	64	8	7	42	15
	15%	75%	9%	64%	82%	65%
Slaapproblemen, zoals in slaap vallen of wakker worden	43	30	12	6	15	9
	51%	35%	14%	55%	29%	39%
Totaal aantal reacties	85 (100%)			11	51	23





Laten we het hebben over gedrag waar u of anderen zich zorgen over maken. Heeft uw kind/jongvolwassene ooit moeite gehad met een van de V11 volgende zaken?

(Vervolg->)

Stelling	Alle Leeftijden		
	Nee	Huidig	Eerder
Problemen met eten, zoals te veel, te weinig eten of slikproblemen (vóór de leeftijd van 1 jaar)	37 44%	21 25%	27 32%
Problemen met eten, zoals te veel, te weinig eten, ongewone dingen of slikproblemen (na de leeftijd van 1 jaar)	37 44%	34 40%	14 16%
Moeilijkheden met het stoppen van te veel voedsel in de mond (na de leeftijd van 1 jaar)	39 46%	35 41%	11 13%
Totaal aantal reacties	85 (100%)		
Verlies van spraakvermogen (na de leeftijd van 5 jaar)	24 96%	1 4%	0 0%
Verlies van motorische vaardigheden (na de leeftijd van 5 jaar)	24 96%	1 4%	0 0%
Hallucinaties (dingen zien die er niet zijn)	24 96%	1 4%	0 0%
Totaal aantal reacties	48 (100%)		



Laten we het hebben over aandoeningen die u of andere mensen zorgen baren. Heeft uw kind/jongvolwassene ooit een van de volgende problemen V12 gehad?

Stelling	Alle Leeftijden			Actueel per leeftijdsgroep		
	Nee	Huidig	Eerder	< 5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar
Bloed afwijking	80 98%	1 1%	1 1%	0 0%	0 0%	1 4%
Botstoornis	75 91%	7 9%	0 0%	1 9%	2 4%	4 17%
Aangeboren aandoening	59 72%	21 26%	2 2%	2 18%	10 21%	9 39%
Epilepsie/aanvallen (anders dan koorts)	68 83%	10 12%	4 5%	3 27%	5 10%	2 9%
Koortsaanvallen	60 73%	6 7%	16 20%	2 18%	3 6%	1 4%



Totaal aantal reacties	82 (100%)	11	48	23
------------------------	-----------	----	----	----

V12 Laten we het hebben over aandoeningen die u of andere mensen zorgen baren. Heeft uw kind/jongvolwassene ooit een van de volgende problemen ;  
(Vervolg->)

Stelling	Alle Leeftijden			Actueel per leeftijdsgroep		
	Nee	Huidig	Eerder	< 5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar
Loop-/bewegingsstoornis	23	38	21	4	9	10
	28%	46%	26%	36%	19%	43%
Maagdarmproblemen	42	20	20	0	12	8
	51%	24%	24%	0%	25%	35%
Gehoörproblemen	74	7	1	2	3	2
	90%	9%	1%	18%	6%	9%
Hypotonie (lage spierspanning)	23	38	21	7	22	9
	28%	46%	26%	64%	46%	39%
Hypertonie (hoge spierspanning)	76	3	3	1	1	1
	93%	4%	4%	9%	2%	4%
Immuunproblemen	66	9	7	2	5	2
	80%	11%	9%	18%	10%	9%
Mitochondriale stoornis	78	3	1	0	1	2
	95%	4%	1%	0%	2%	9%
Huid problemen (anders dan acne)	53	21	8	3	10	8
	65%	26%	10%	27%	21%	35%
Sensorische verwerkingsstoornis	30	41	11	4	24	13
	37%	50%	13%	36%	50%	57%
Sprak- en/of taalstoornis	6	68	8	10	40	18
	7%	83%	10%	91%	83%	78%
Totaal aantal reacties	82 (100%)			11	48	23
Visusproblemen (correctieve brillen en/of scheelzienchirurgie hebben het probleem opgelost)	35	35	9	3	20	12
	44%	44%	11%	30%	43%	55%
Visusproblemen (niet gecorrigeerd met corrigerende brillen en/of scheelzienchirurgie)	66	9	4	1	5	3
	84%	11%	5%	10%	11%	14%
Totaal aantal reacties	79 (100%)			10	47	22



Probleemgedrag kan ertoe leiden dat er aan de criteria voor specifieke psychiatrische stoornissen wordt voldaan. Heeft

V13 uw kind/jongvolwassene ooit de diagnose gekregen van:

Stelling	< 5 jaar	Schoolleeftijd	> 17 jaar	Alle Leeftijd	SETBP1-RD
Aandachtstekortstoornis met hyperactiviteit (ADHD)	1	29	9	39	6
	9%	60%	41%	48%	38%
Autismespectrumstoornis (ASS)	1	16	9	26	9
	9%	33%	41%	32%	56%
Angststoornis, inclusief paniek, fobie, verlatingsangststoornis	1	14	7	22	6
	9%	29%	32%	27%	38%
Bipolair	0	0	2	2	2
	0%	0%	9%	2%	13%
Obsessieve-compulsieve stoornis (OCD)	0	6	4	10	0
	0%	13%	18%	4%	0%
Oppositieel opstandige stoornis (ODD)	0	6	2	8	0
	0%	13%	9%	12%	0%
Depressieve stoornis	0	1	2	3	1
	0%	2%	9%	10%	6%
Psychotische stoornis, inclusief schizofrenie	0	2	0	2	1
	0%	4%	0%	2%	6%

V14 Q-testresultaten

Aantal	Aantal	Percentage	SETBP1-RD
Normaal intellectueel vermogen (IQ > 80)	3	7%	0 \ 0%
Zwakbegaafd (IQ 70-80)	9	20%	4 \ 40%
Lichte verstandelijke beperking (IQ 50-69)	14	<b>31%</b>	3 \ 30%
Matige verstandelijke beperking (IQ 35-49)	10	22%	1 \ 10%
Ernstige verstandelijke beperking (IQ 21-34)	6	13%	1 \ 10%
Diepe verstandelijke beperking (IQ <20)	2	4%	1 \ 10%
Ontwikkelingsachterstand (mijn kind is te jong voor meer gedefinieerde resultaten)	1	2%	0 \ 0%
Totaal	45		

Kinderen van schoolgaande leeftijd en ouder die geen problemen ondervinden

V15 op de volgende gebieden.

Stelling	Aantal
Lezing	9
	13%
Schrijven	9
	13%
Spelling	10
	14%
Wiskunde	1
	1%
Totaal aantal reacties	72

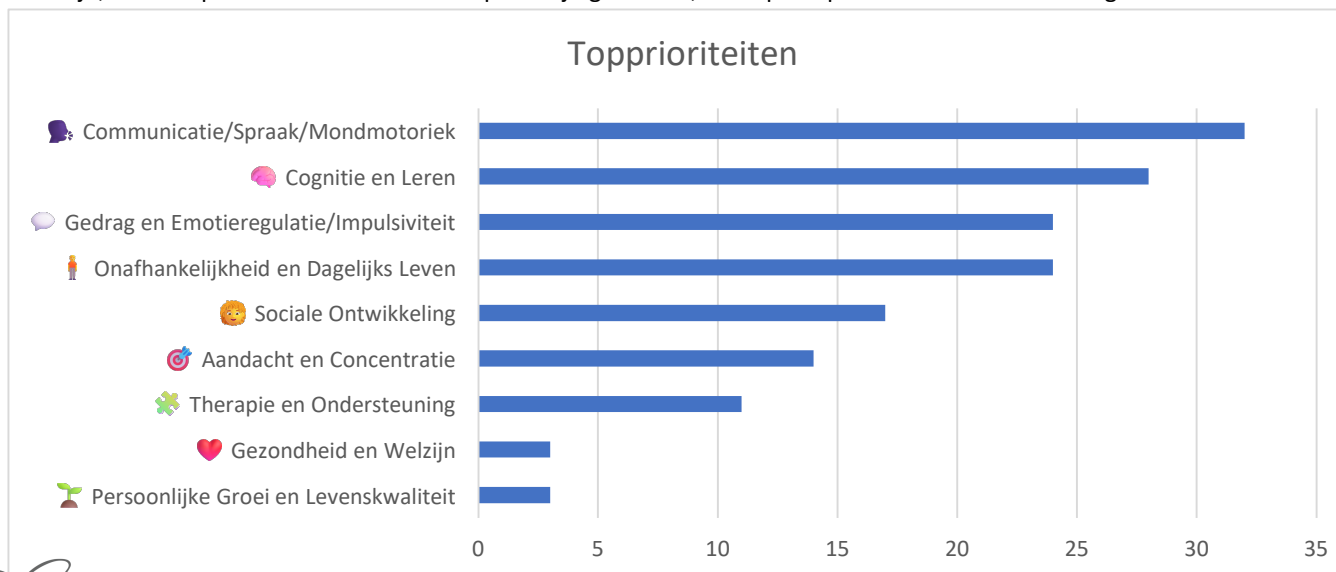


Veel mensen met SETBP1-HD en aanverwante aandoeningen zullen enige problemen hebben met bepaalde specifieke V16 hersenvaardigheden. Heeft uw kind/jongvolwassene moeite met een van de volgende zaken:

Stelling	Alle Leeftijden		Schoollleeftijd	> 17 jaar
	Nee	Ja	Ja	Ja
Geheugen, zoals het herinneren van dingen die zijn gebeurd	45 65%	24 35%	8 40%	8 38%
Aandacht, zoals goed concentreren, niet afgeleid worden	3 4%	66 96%	21 95%	21 94%
Dual-tasking/Multi-tasking, zoals het tegelijkertijd uitvoeren van 2 taken	6 9%	63 91%	20 95%	20 88%
Visuo-ruimtelijke taken, zoals het oplossen van puzzels of het gebruiken van bouwstenen	24 35%	45 65%	16 63%	16 63%
Uitvoerende vaardigheden, zoals plannen, organiseren, flexibel denken	5 7%	64 93%	20 95%	20 88%
Gedesoriënteerd raken, zoals het niet weten van de datum of waar u bent	36 52%	33 48%	9 55%	9 25%
Totaal aantal reacties	69		47	22



V17 Wat zijn, van alle problemen die in deze enquête zijn genoemd, uw top 2-3 prioriteiten waar u als volgende aan moet werken?





Als we alle hierboven besproken moeilijkheden samenvatten, in welke mate hebben deze u/uw kind of jongvolwassene/gezin dan lastig gevallen, V18 gekweld of van streek gemaakt?

Stelling	Helemaal niet/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extrem
Alle Leeftijd	3 5%	2 3%	2 3%	3 5%	6 9%	6 9%	1 2%	4 6%	15 23%	13 20%	11 17%
< 5 jaar	2 67%	0 0%	0 0%	0 0%	1 33%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%
Schoolleeftijd	2 5%	1 2%	3 7%	2 5%	5 12%	2 5%	0 0%	3 7%	9 21%	9 21%	6 14%
> 17 jaar	1 5%	1 5%	0 0%	1 5%	0 0%	0 0%	1 5%	1 5%	6 30%	4 20%	5 25%

## S2. Sectie voor jongvolwassenen

Welke symptomen hebben momenteel de meeste impact op uw V19 jongvolwassene? Top 5 hieronder weergegeven.

Stelling	Ja	Percentage
Spanning	10	43%
Leertekorten	8	35%
Sociaal begrip en interactie	7	30%
Agressief, zelfbeschadigend gedrag en/of explosief gedrag	7	30%
Aandachtsproblemen	6	26%

Heeft uw jongvolwassene na de leeftijd van 16 jaar V20 nieuwe diagnoses gehad?

Aantal	Antwoord
17	Nee
1	aangehechte ruggengraat en polycysteus ovariumsyndroom
1	osteoporose gangataxie
1	urineretentie
1	autisme en bipolair (SETBP1-RD)

V21 Heeft uw jongvolwassene een chirurgische ingreep ondergaan na de leeftijd van 16 jaar? Zo ja, geef dan details voor elke operatie.

Aantal	Antwoord
14	Nee
4	tandheelkundig / oraal
2	oog (ptosis, cataract verwijderd)
1	appendicostomie en appendicovesicostomie
1	galblaasverwijdering
1	foramen magnum decompressie bij chiari-malformatie en ontkoppeling van het ruggenmerg



Werkt uw jongvolwassene? Zo ja, vermeld dan de banen die uw V22 jongvolwassene na de leeftijd van 16 jaar heeft uitgeoefend.

Aantal	Antwoord
13	Nee
8	ja (timmerwerk, tuinonderhoud, gemeentelijke handicapadviseur, onderhoud, werkplaatsassistent, restaurantmedewerker -6 jaar, inclusieve werkgever, schoonmaakwerk)

Heeft uw jongvolwassene altijd bij u gewoond? Zo nee, geef dan aan in welke woonsituatie uw jongvolwassene V23 na de leeftijd van 16 jaar heeft gewoond. Zo ja, vul dan

Aantal	Antwoord
15	ja
5	nee (residentiële plaatsing of begeleid wonen)

Selecteer alle beschrijvingswoorden die momenteel van toepassing zijn op uw jongvolwassene met een verschil van SETBP1? Selecties die V24 door meer dan één persoon zijn gemaakt, worden hieronder weergegeven.



V25 Wat is uw grootste zorg voor uw jongvolwassene met een SETBP1-verschil?

Aantal	Antwoord
6	Onafhankelijkheid
4	Bezorgdheid over de toekomst na de ouder is er niet
3	Algemeen welzijn
2	Residentiële plaatsing
1	Vrienden
1	Toekomst in het algemeen
1	Gedrag
1	Verslechterende gezondheid



### S3. Overige Gegevens

V26 Zorgen van ouders met SETBP1-HD/RD kinderen/volwassenen

"Ik maak me zorgen over hoe ik hem kan helpen zijn maximale zelfstandigheid te bereiken zodat hij een leven met keuze en doel kan hebben"

"Ik weet niet wat ik moet verwachten als hij opgroeit. Zal hij zelfstandig kunnen wonen? Zullen zijn problemen verergeren met de leeftijd?"

"Bezorgd over hoe haar leven eruit zal zien als ze volwassen is"

"Ik vraag me af of hij kinderapraxie van spraak heeft."

"Eenzaamheid"

"Wat gebeurt er als mijn man en ik overlijden of niet meer voor haar kunnen zorgen?"

"Ik maak me zorgen dat als ze ouder wordt en beseft dat ze niet hetzelfde kan doen als haar leeftijdsgenoten (autorijden, daten, werken), dat haar zelfvertrouwen en gedrag zal beïnvloeden."

V27 Wat werkt voor uw SETBP1-HD/RD kinderen/volwassenen?

Inclusieve sportdeelname

Contact met leeftijdsgenoten

V28 Voeg een paar gedachten of woorden toe over wat u leuk vindt aan uw kind/jongvolwassene of wat uw kind/jongvolwassene doet stralen:



Powered by QuestionPro

