

Enquête de la communauté SETBP1 2025



77	Nombre de familles SETBP1 ayant répondu à l'intégralité de l'enquête
8	Nombre de familles SETBP1 ayant répondu à la majeure partie de l'enquête
85	Nombre total de familles SETBP1 incluses dans ces résultats

S1. Tous les individus

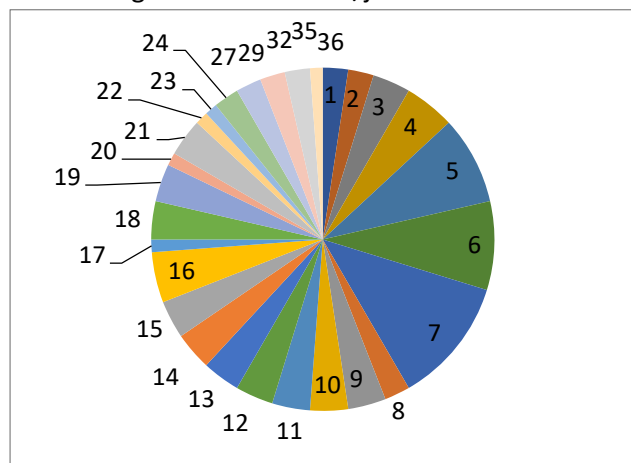
Q1 Qui répond à cette enquête ?

Rôle	#	%
mère	70	82%
père	8	9%
grand-mère	2	2%
parent	5	6%
Total	85	100%

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

	#	%
Oui	62	73%
Non	23	27%
Total	85	

Q3 Saisissez l'âge de votre enfant/jeune adulte



Q4 Âge de l'enfant au moment du diagnostic SETBP1

Âge	#	%
3 à 6 mois	1	1%
7 - 8 mois	1	1%
9 - 12 mois	3	4%
13 - 23 mois	5	6%
2 ans	6	7%
3 ans	4	5%
4 ans	9	11%
5 ans	5	6%
6 ans	7	9%
7 ans	5	6%
8 ans	4	5%
9 ans	6	7%
10 ans	3	4%
11 ans	2	2%
12 ans	3	4%
13 ans	2	2%
14 - 18 ans	5	6%
19 - 25 ans	5	6%
25 ans et plus	6	7%
Total	82	100%
Moyenne	9 ans	
Médian	6 ans	

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

Type	%	%
SETBP1-HD (variante avec perte de fonction ou suppression)	59	69%
Troubles liés à SETBP1 (variante faux-sens)	17	20%
Incertain	4	5%
Délétion 18q12.3 (délétion importante incluant SETBP1 et d'autres gènes)	5	6%
Total	85	100%

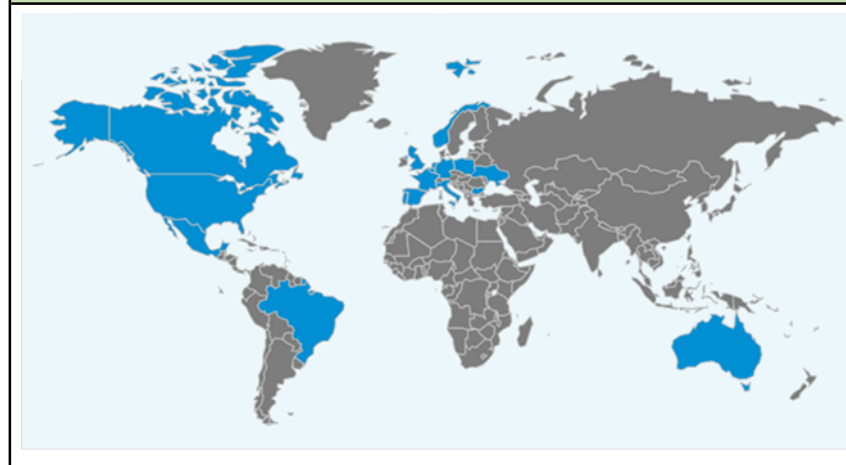
Q6 Veuillez sélectionner ce qui décrit le mieux votre enfant/jeune adulte.

	#	%
Femelle	38	45%
Mâle	47	55%

Q7 Sélectionnez votre pays.

Pays	#	%
États-Unis	40	47%
Australie	2	2%
Belgique	1	1%
Bolivie	1	1%
Brésil	1	1%
Bulgarie	1	1%
Canada	1	1%
France	6	7%
Allemagne	4	5%
Italie	1	1%
Mexique	1	1%
Pays-Bas	10	12%
Norvège	1	1%
Pologne	1	1%
Portugal	2	2%
Porto Rico	1	1%
Espagne	2	2%
Royaume-Uni	9	11%
Total	85	100%

Pays représentés sur la carte ci-dessous.



Commençons par parler du développement de votre enfant pour avoir une idée de où il en est. Veuillez indiquer l'âge auquel

Q8 votre enfant a accompli les tâches suivantes, cocher la case « Je ne me souviens pas » ou « Pas encore » :

Remarque : la question n'a été posée qu'aux tuteurs ayant des enfants de <17 ans.

	S'est assis sans soutien	A marché seul sans se tenir	A utilisé des mots simples autres que "maman" ou "papa"	A utilisé deux mots ou des courtes phrases*	Parlé en phrases*	A acquis la propreté diurne*	A acquis la propreté nocturne*
Compétence acquise							
Âge moyen	10 mois	22 mois	31 mois	47 mois	61 mois	54 mois	55 mois
Tranche d'âge actuelle	5 mois -2 années	1 -5 années	9 mois -6 années	1 -9 années	2 -10 années	1 -8 années	2 -8 années
Compétence totale	54	55	45	40	30	41	32
Compétence non encore acquise							
Tranche d'âge actuelle	1 -1 années	<1-1 années	1 -9 années	2 -15 années	2 -15 années	1 -14 années	2 -14 années
Compétence totale non	2	3	11	19	29	20	26
Total des réponses	56	58	56	59	59	61	58

* les enfants de 1 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	11	16%
Minimalement verbal (mots parlés très limités, souvent incohérents)	8	12%
parle en expressions ou phrases d'un ou deux mots	18	26%
parle avec des phrases simples	25	36%
parle avec des phrases longues et complexes	18	26%
Autre	1	1%
Total	81	

Veuillez indiquer les aides que votre enfant/jeune adulte utilise régulièrement pour l'aider à

Q10 communiquer.

	#
Appareil de communication améliorée et alternative - Non électronique (p. ex., système de communication par échange d'images, tableau de communication, tableaux alphabétiques)	2
Appareil de communication améliorée et alternative - Électronique (p. ex., TouchChat, Proloquo2Go, dispositifs de génération vocale dédiés)	6
Langue des signes	12
Makaton	2
Total	22



Parlons des comportements qui vous préoccupent ou qui préoccupent d'autres personnes. Votre enfant/jeune adulte a-t-il déjà eu des difficultés

Q11 avec l'un des éléments suivants ?

Observation	Tous les âges			Actuel par groupe d'âge		
	Non	Actuel	Avant	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans
Anxiété	29	48	8	4	26	18
	34%	56%	9%	36%	51%	78%
Humeur dépressive	69	13	3	3	7	3
	81%	15%	4%	27%	14%	13%
Sautes d'humeur	28	50	7	6	28	16
	33%	59%	8%	55%	55%	70%
Explosions agressives	30	42	13	5	26	11
	35%	49%	15%	45%	51%	48%
Crises de colère	22	47	16	8	23	11
	26%	55%	19%	73%	45%	48%
Automutilation, comme se frapper, se mordre, se gratter	45	21	19	1	34	7
	53%	25%	22%	9%	67%	30%
Absence ou apparition tardive du langage pour communiquer	6	43	36	10	29	3
	7%	51%	42%	91%	57%	13%
Répéter des mots ou des phrases encore et encore	28	46	11	5	24	13
	33%	54%	13%	45%	47%	57%
Difficultés à s'entendre avec d'autres personnes du même âge	37	45	3	3	25	14
	44%	53%	4%	27%	49%	61%
Développement immature des compétences sociales	16	65	4	4	20	18
	19%	76%	5%	36%	39%	78%
Comportements répétitifs, comme faire la même chose encore et encore	30	46	9	6	24	16
	35%	54%	11%	55%	47%	70%
Très rigide ou inflexible sur la façon de faire les choses ou n'aime pas le changement dans les routines	29	49	7	3	26	20
	34%	58%	8%	27%	51%	87%
Suractivité/hyperactivité, comme être constamment en déplacement	25	46	14	6	31	9
	29%	54%	16%	55%	61%	39%
Difficulté à prêter attention ou à se concentrer	1	83	1	10	50	23
	1%	98%	1%	91%	98%	100%
Agitation ou nervosité, comme se tortiller ou se tortiller	24	51	10	7	34	10
	28%	60%	12%	64%	67%	43%
Impulsivité, comme intervenir, ne pas attendre son tour	13	64	8	7	42	15
	15%	75%	9%	64%	82%	65%
Difficultés à dormir, comme s'endormir ou se réveiller	43	30	12	6	15	9
	51%	35%	14%	55%	29%	39%
Total des réponses	85 (100%)			11	51	23



Parlons des comportements qui vous préoccupent ou qui préoccupent d'autres personnes. Votre enfant/jeune adulte a-t-il déjà eu des difficultés

Q11 avec l'un des éléments suivants ?

Continuer Observation	Tous les âges		
	Non	Actuel	Avant
Difficultés à manger, comme manger trop, pas assez ou des difficultés à avaler (avant 1 an)	37 44%	21 25%	27 32%
Difficultés à manger, comme manger trop, pas assez, des choses inhabituelles ou des difficultés à avaler (après 1 an)	37 44%	34 40%	14 16%
Difficultés à mettre trop de nourriture dans la bouche (après 1 an)	39 46%	35 41%	11 13%
Total des réponses	85 (100%)		
Perte de la parole (après 5 ans)	24 96%	1 4%	0 0%
Perte de la motricité (après 5 ans)	24 96%	1 4%	0 0%
Hallucinations (voir des choses qui n'existent pas)	24 96%	1 4%	0 0%
Total des réponses	48 (100%)		



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

Q12 suivants ?

Observation	Tous les âges			Actuel par groupe d'âge		
	Non	Actuel	Avant	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans
Maladie du sang	80 98%	1 1%	1 1%	0 0%	0 0%	1 4%
Trouble osseux	75 91%	7 9%	0 0%	1 9%	2 4%	4 17%
Trouble congénital	59 72%	21 26%	2 2%	2 18%	10 21%	9 39%
Épilepsie/convulsions (autres que fébriles)	68 83%	10 12%	4 5%	3 27%	5 10%	2 9%
Convulsions fébriles	60 73%	6 7%	16 20%	2 18%	3 6%	1 4%
Total des réponses	82 (100%)			11	48	23



Q12 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

Continuer Observation	Tous les âges			Actuel par groupe d'âge		
	Non	Actuel	Avant	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans
Trouble de la démarche/du mouvement	23	38	21	4	9	10
	28%	46%	26%	36%	19%	43%
Problèmes gastro-intestinaux	42	20	20	0	12	8
	51%	24%	24%	0%	25%	35%
Problèmes d'audition	74	7	1	2	3	2
	90%	9%	1%	18%	6%	9%
Hypotonie (faible tonus musculaire)	23	38	21	7	22	9
	28%	46%	26%	64%	46%	39%
Hypertonie (tonus musculaire élevé)	76	3	3	1	1	1
	93%	4%	4%	9%	2%	4%
Problèmes immunitaires	66	9	7	2	5	2
	80%	11%	9%	18%	10%	9%
Trouble mitochondrial	78	3	1	0	1	2
	95%	4%	1%	0%	2%	9%
Problèmes de peau (autre que l'acné)	53	21	8	3	10	8
	65%	26%	10%	27%	21%	35%
Trouble du traitement sensoriel	30	41	11	4	24	13
	37%	50%	13%	36%	50%	57%
Trouble de la parole et/ou du langage	6	68	8	10	40	18
	7%	83%	10%	91%	83%	78%
Total des réponses	82 (100%)			11	48	23
Problèmes de vision (des lunettes correctrices et/ou une chirurgie du strabisme ont résolu le problème)	35	35	9	3	20	12
	44%	44%	11%	30%	43%	55%
Problèmes de vision (non corrigés par des lunettes correctrices et/ou une chirurgie du strabisme)	66	9	4	1	5	3
	84%	11%	5%	10%	11%	14%
Total des réponses	79 (100%)			10	47	22



Les comportements problématiques peuvent s'additionner pour répondre aux critères de troubles psychiatriques

Q13 spécifiques. Votre enfant/jeune adulte a-t-il déjà reçu un diagnostic de :

Observation	< 5 ans	Âge scolaire	> 17 ans	Tous les âges	SETBP1-RD
trouble déficit d'attention-hyperactivité (TDA-H)	1	29	9	39	6
	9%	60%	41%	48%	38%
Troubles du spectre de l'autisme (TSA)	1	16	9	26	9
	9%	33%	41%	32%	56%
Trouble anxieuse séparation	1	14	7	22	6
	9%	29%	32%	27%	38%
Bipolaire	0	0	2	2	2
	0%	0%	9%	2%	13%
Trouble obsessionnel compulsif (TOC)	0	6	4	10	0
	0%	13%	18%	4%	0%
Trouble oppositionnel avec provocation (ODD)	0	6	2	8	0
	0%	13%	9%	12%	0%
Dépression (ou trouble dépressif)	0	1	2	3	1
	0%	2%	9%	10%	6%
Trouble psychotique, y compris la schizophrénie	0	2	0	2	1
	0%	4%	0%	2%	6%

Enfants d'âge scolaire et plus qui n'ont pas de difficultés dans les domaines

Q14 Résultats des tests de QI

Nombre	Nombre	Pourcentage	SETBP1-RD
Capacité intellectuelle normale (QI > 80)	3	7%	0 \ 0%
Capacité intellectuelle limite (QI 70-80)	9	20%	4 \ 40%
Déficit intellectuel léger (QI 50-69)	14	31%	3 \ 30%
Déficit intellectuel moyen (QI 35-49)	10	22%	1 \ 10%
Déficit intellectuel grave (QI 21-34)	6	13%	1 \ 10%
Déficit intellectuel profond (QI <20)	2	4%	1 \ 10%
Retard de développement (mon enfant est trop jeune pour des résultats plus définis)	1	2%	0 \ 0%
Total	45		

Q15 suivants.

Observation	Nombre
A lire	9
	13%
A écrire	9
	13%
En orthographe	10
	14%
En mathématique	1
	1%
Total des réponses	72



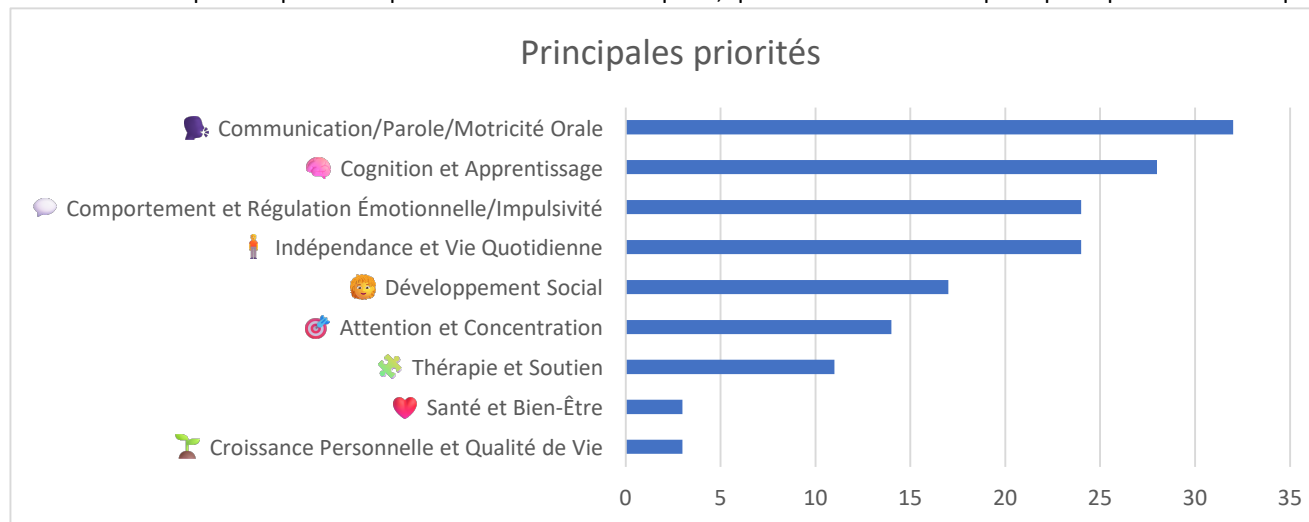
De nombreuses personnes atteintes de SETBP1-HD et de troubles associés auront des difficultés dans certaines compétences

Q16 cérébrales spécifiques. Votre enfant/jeune adulte rencontre-t-il des difficultés avec l'un des éléments suivants :

Observation	Tous les âges		Âge scolaire	> 17 ans
	Non	Oui	Oui	Oui
Mémoire, comme se souvenir de choses qui se sont produites	45 65%	24 35%	8 40%	8 38%
Attention, comme bien se concentrer, ne pas se laisser distraire	3 4%	66 96%	21 95%	21 94%
Double tâche/Multitâche, comme effectuer 2 tâches en même temps	6 9%	63 91%	20 95%	20 88%
Tâches visuo-spatiales, comme résoudre des énigmes ou utiliser des blocs de construction	24 35%	45 65%	16 63%	16 63%
Compétences exécutives, telles que la planification, l'organisation, la pensée flexible	5 7%	64 93%	20 95%	20 88%
Être désorienté, par exemple ne pas connaître la date ou l'endroit où vous vous trouvez	36 52%	33 48%	9 55%	9 25%
Total des réponses	69		47	22



Q17 Parmi toutes les préoccupations répertoriées dans cette enquête, quelles sont vos 2 ou 3 principales priorités sur lesquelles travailler ensuite ?



En prenant ensemble toutes les difficultés évoquées ci-dessus, dans quelle mesure vous/votre enfant ou jeune adulte/votre famille vous ont-ils

Q18 dérangé, troublé ou affligé ?

Observation	Pas du tout/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extrêmement
Tous les âges	3 5%	2 3%	2 3%	3 5%	6 9%	6 9%	1 2%	4 6%	15 23%	13 20%	11 17%
< 5 ans	2 67%	0 0%	0 0%	0 0%	1 33%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%
Âge scolaire	2 5%	1 2%	3 7%	2 5%	5 12%	2 5%	0 0%	3 7%	9 21%	9 21%	6 14%
> 17 ans	1 5%	1 5%	0 0%	1 5%	0 0%	0 0%	1 5%	1 5%	6 30%	4 20%	5 25%

S2. Section Jeunes Adultes

Quels symptômes ont actuellement le plus d'impact sur votre jeune

Q19 adulte ? Top 5 présentés ci-dessous.

Observation	Oui	Pourcentage
Anxiété	10	43%
retard des apprentissages scolaires	8	35%
Compréhension sociale et interactions sociales	7	30%
Comportement agressif, d'automutilation et/ou comportement explosif	7	30%
Difficultés attentionnelles	6	26%

Votre jeune adulte a-t-il reçu un nouveau diagnostic

Q20 après l'âge de 16 ans ?

Nombre	Réponse
17	Non
1	moelle épinière attachée et syndrome des ovaires polykystiques
1	ostéoporose ataxie de la marche
1	rétention urinaire
1	autisme et trouble bipolaire (SETBP1-RD)

Q21 Votre jeune adulte a-t-il subi une intervention chirurgicale après l'âge de 16 ans ? Si oui, veuillez fournir des détails pour chaque

Nombre	Réponse
14	Non
4	dentaire / oral
2	œil (ptose, cataracte retirée)
1	appendicostomie et appendicovésicostomie
1	ablation de la vésicule biliaire
1	décompression du foramen magnum pour malformation de Chiari et libération de la moelle épinière



Votre jeune adulte travaille-t-il ? Si oui, veuillez indiquer les emplois

Q22 que votre jeune adulte a occupés après l'âge de 16 ans.

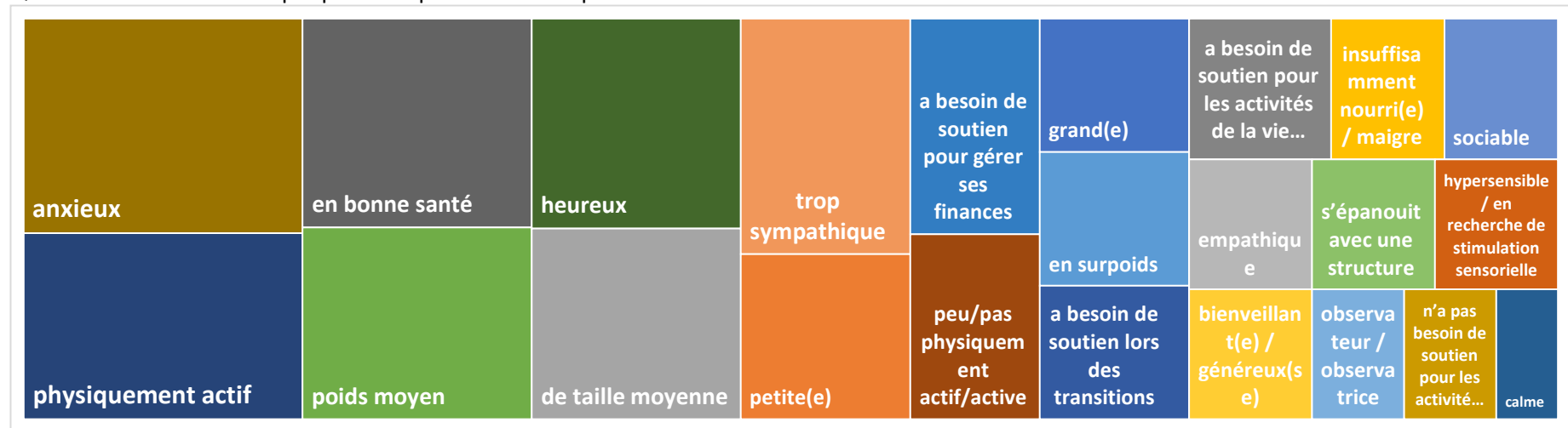
Nombre	Réponse
13	Non
8	oui (menuiserie, entretien de pelouses, conseiller en handicap municipal, maintenance, assistant d'atelier pour handicapés, serveur de restaurant -6 ans, employeur inclusif, travail de conciergerie)

Q23 Votre jeune adulte a-t-il toujours vécu avec vous ?

Nombre	Réponse
15	oui
5	non (placement résidentiel ou logement assisté/soutenu)

Veuillez sélectionner tous les mots de description qui s'appliquent actuellement à votre jeune adulte avec une différence SETBP1 ? Les

Q24 sélections effectuées par plusieurs personnes sont présentées ci-dessous.



Q25 Quelle est votre plus grande préoccupation pour votre jeune adulte présentant une différence SETBP1 ?

Nombre	Réponse
6	Indépendance
4	L'inquiétude pour l'avenir après que le parent ne soit pas là
3	Bien-être général
2	Placement en établissement résidentiel
1	Amis
1	L'avenir en général
1	Comportement
1	Santé en détérioration



