

SETBP1-Community-Umfrage 2025



77 Anzahl der SETBP1-Familien, die die gesamte Umfrage abgeschlossen haben
 8 Anzahl der SETBP1-Familien, die den größten Teil der Umfrage abgeschlossen haben
 85 Gesamtzahl der in diesen Ergebnissen enthaltenen SETBP1-Familien

S1. Alle Personen

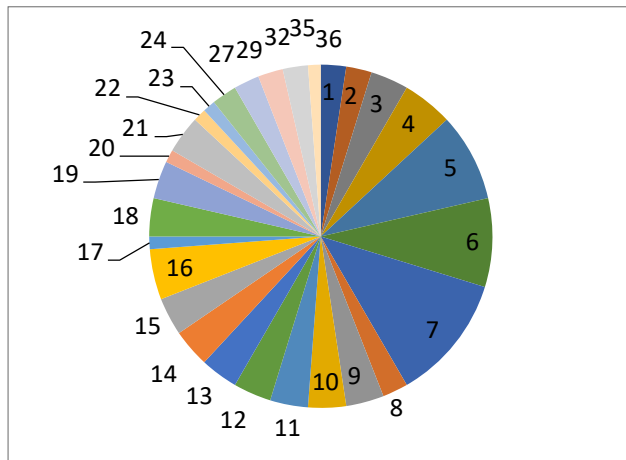
F1 Wer nimmt an dieser Umfrage teil?

Rolle	#	%
Mutter	70	82%
Vater	8	9%
Oma	2	2%
Elternteil	5	6%
Gesamt	85	100%

F2 Ist Ihr Kind/junger Erwachsener jünger als 17 Jahre?

	#	%
Ja	62	73%
Nein	23	27%
Gesamt	85	

F3 Geben Sie das Alter Ihres Kindes/jungen Erwachsenen ein.



F4 Alter des Kindes bei SETBP1-Diagnose

Alter In	#	%
3 - 6 Monate	1	1%
7 - 8 Monate	1	1%
9 - 12 Monate	3	4%
13 - 23 Monate	5	6%
2 Jahre alt	6	7%
3 Jahre alt	4	5%
4 Jahre alt	9	11%
5 Jahre alt	5	6%
6 Jahre alt	7	9%
7 Jahre alt	5	6%
8 Jahre alt	4	5%
9 Jahre alt	6	7%
10 Jahre alt ist	3	4%
11 Jahre alt	2	2%
12 Jahre alt	3	4%
13 Jahre alt	2	2%
14 - 18 Jahre alt	5	6%
19 - 25 Jahre alt	5	6%
25 + Jahre alt	6	7%
Gesamt	82	100%
Gemiddeld	9 Jahre alt	
Mediaan	6 Jahre alt	

F5 Welche neurologische Entwicklungsstörung SETBP1 hat Ihr Kind?

Typ	%	%
SETBP1-HD (Funktionsverlustvariante oder Löschung)	59	69%
SETBP1-bedingte Störungen (Missense-Variante)	17	20%
Unsicher	4	5%
18q12.3-Deletion (große Deletion einschließlich SETBP1 und anderen Genen)	5	6%
Gesamt	85	100%

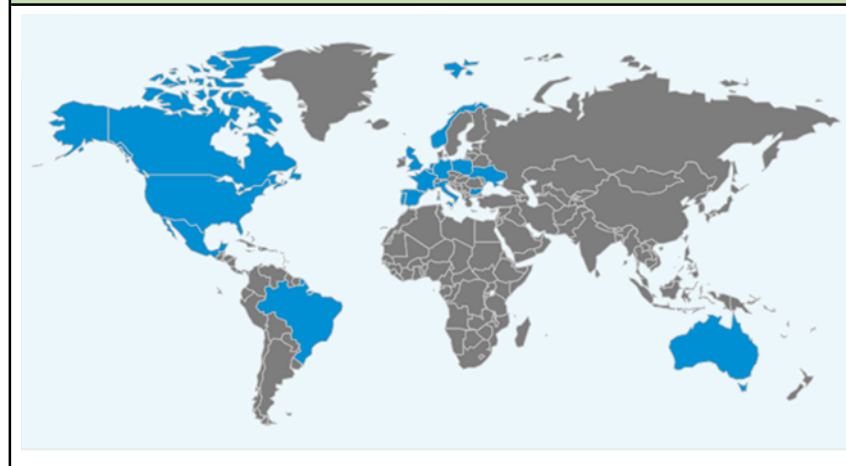
F6 Bitte wählen Sie aus, was Ihr Kind/Ihren jungen Erwachsenen am besten beschreibt.

	#	%
Weiblich	38	45%
Männlich	47	55%

F7 Wählen Sie Ihr Land aus.

Land	#	%
Vereinigte Staaten	40	47%
Australien	2	2%
Belgien	1	1%
Bolivien	1	1%
Brasilien	1	1%
Bulgarien	1	1%
Kanada	1	1%
Frankreich	6	7%
Deutschland	4	5%
Italien	1	1%
Mexiko	1	1%
Niederlande	10	12%
Norwegen	1	1%
Polen	1	1%
Portugal	2	2%
Puerto Rico	1	1%
Spanien	2	2%
Großbritannien	9	11%
Gesamt	85	100%

In der unten angegebenen Karte vertretene Länder.



Beginnen wir damit, über die Entwicklung Ihres Kindes zu sprechen, um einen Eindruck davon zu bekommen, wo es steht. Bitte F8 geben Sie das Alter an, in dem Ihr Kind Folgendes erreicht hat, oder markieren Sie „X“ bei „Nicht erinnern“ oder wählen Sie „Noch

Hinweis: die frage wurde nur von betreuern mit kindern unter 17 Jahren gestellt

	Ohne Unterstützung gessen	Ohne Halt gegangen	Andere einzelne Wörter als „Mama“ oder „Papa“ verwendet	Zwei Wörter/kurze Sätze verwendet*	Sätzen gesprochen *	Wurde die Toilette tagsüber trainiert*	Wurde die Toilette nachts trainiert*
Fertigkeit erworben							
Durchschnittsalter	10 monate	22 monate	31 monate	47 monate	61 monate	54 monate	55 monate
Aktuelle altersspanne	5 monate -2 jahre	1 -5 jahre	9 monate -6 jahre	1 -9 jahre	2 -10 jahre	1 -8 jahre	2 -8 jahre
Gesamte erworbene	54	55	45	40	30	41	32
Fähigkeiten noch nicht erworben							
Aktuelle altersspanne	1 -1 jahre	<1-1 jahre	1 -9 jahre	2 -15 jahre	2 -15 jahre	1 -14 jahre	2 -14 jahre
Gesamte nicht erworbene	2	3	11	19	29	20	26
Gesamtantworten	56	58	56	59	59	61	58

* kinder im alter von 1 jahren und jünger wurden in den gesamtzahlen für den erwerb nichtqualifizierender fähigkeiten nicht berücksichtigt

F9 Wie hoch ist das aktuelle Sprachniveau Ihres Kindes/jungen Erwachsenen:

	#	%
nonverbal	11	16%
minimal verbal (sehr begrenzte Anzahl gesprochener Wörter, oft inkonsistent)	8	12%
spricht in Ein-Zwei-Wort-Phrasen oder Sätzen	18	26%
spricht in einfachen Sätzen	25	36%
spricht in langen, komplexen Sätzen	18	26%
Andere	1	1%
Gesamt	81	

Bitte wählen Sie Hilfsmittel aus, die Ihr Kind/Ihr junger Erwachsener regelmäßig zur Kommunikation F10 nutzt.

	#
Unterstützende und alternative Kommunikationsgeräte – nicht elektronisch (z. B. Bildaustausch-Kommunikationssystem, Kommunikationstafel, Alphabettafeln)	2
Unterstützende und alternative Kommunikationsgeräte – elektronisch (z. B. TouchChat, Proloquo2Go, spezielle Sprachausgabegeräte)	6
Gebärdensprache	12
Makaton	2
Gesamt	22



Lassen Sie uns über Verhaltensweisen sprechen, die Ihnen oder anderen Menschen Sorgen bereiten. Hatte Ihr Kind/Ihr junger Erwachsener jemals
F11 Schwierigkeiten mit einem der folgenden Punkte?

Stellungnahme	Alle Altersgruppen			Aktuell nach Altersgruppe		
	Nein	Aktuell	Zuvor	<5 jahre	Schulalter	>17 jahre
Ängstlichkeit	29	48	8	4	26	18
	34%	56%	9%	36%	51%	78%
Depressive Stimmung	69	13	3	3	7	3
	81%	15%	4%	27%	14%	13%
Stimmungsschwankungen	28	50	7	6	28	16
	33%	59%	8%	55%	55%	70%
Aggressive Ausbrüche	30	42	13	5	26	11
	35%	49%	15%	45%	51%	48%
Wutanfälle	22	47	16	8	23	11
	26%	55%	19%	73%	45%	48%
Selbstverletzung, wie z. B. sich selbst schlagen, sich selbst beißen, sich selbst kratzen	45	21	19	1	34	7
	53%	25%	22%	9%	67%	30%
Fehlendes oder verzögertes Einsetzen der Sprache zur Kommunikation	6	43	36	10	29	3
	7%	51%	42%	91%	57%	13%
Wörter oder Sätze immer wieder wiederholen	28	46	11	5	24	13
	33%	54%	13%	45%	47%	57%
Schwierigkeiten, mit anderen Menschen im gleichen Alter auszukommen	37	45	3	3	25	14
	44%	53%	4%	27%	49%	61%
Unreife Entwicklung sozialer Fähigkeiten	16	65	4	4	20	18
	19%	76%	5%	36%	39%	78%
Wiederholte Verhaltensweisen, wie zum Beispiel immer wieder das Gleiche zu tun	30	46	9	6	24	16
	35%	54%	11%	55%	47%	70%
Reagiert empfindlich auf Veränderungen und hält stark an Routinen fest	29	49	7	3	26	20
	34%	58%	8%	27%	51%	87%
Überaktivität/Hyperaktivität, z. B. ständiges Unterwegssein	25	46	14	6	31	9
	29%	54%	16%	55%	61%	39%
Schwierigkeiten beim Aufpassen oder Konzentrieren	1	83	1	10	50	23
	1%	98%	1%	91%	98%	100%
Unruhe oder Unruhe, wie z. B. Zappeln oder Winden	24	51	10	7	34	10
	28%	60%	12%	64%	67%	43%
Impulsivität, z. B. sich einmischen, nicht darauf warten, dass man an die Reihe kommt	13	64	8	7	42	15
	15%	75%	9%	64%	82%	65%
Schlafstörungen, etwa beim Einschlafen oder Aufwachen	43	30	12	6	15	9
	51%	35%	14%	55%	29%	39%
Gesamtantworten	85 (100%)			11	51	23





Lassen Sie uns über Verhaltensweisen sprechen, die Ihnen oder anderen Menschen Sorgen bereiten. Hatte Ihr Kind/Ihr junger Erwachsener jemals Schwierigkeiten mit einem der folgenden Punkte?

(Fortsetzung ->)

Stellungnahme	Alle Altersgruppen		
	Nein	Aktuell	Zuvor
Schwierigkeiten beim Essen, z. B. zu viel, zu wenig oder Schluckbeschwerden (vor dem 1. Lebensjahr)	37 44%	21 25%	27 32%
Schwierigkeiten beim Essen, z. B. zu viel, zu wenig, ungewöhnliche Dinge oder Schluckbeschwerden (ab dem 1. Lebensjahr)	37 44%	34 40%	14 16%
Schwierigkeiten, zu viel Essen in den Mund zu stopfen (nach dem 1. Lebensjahr)	39 46%	35 41%	11 13%
Gesamtantworten	85 (100%)		
Verlust der Sprachfähigkeit (nach dem 5. Lebensjahr)	24 96%	1 4%	0 0%
Verlust der motorischen Fähigkeiten (nach dem 5. Lebensjahr)	24 96%	1 4%	0 0%
Halluzinationen (Dinge sehen, die nicht da sind)	24 96%	1 4%	0 0%
Gesamtantworten	48 (100%)		



Lassen Sie uns über Erkrankungen sprechen, die Ihnen oder anderen Menschen Sorgen bereiten. Hat Ihr Kind/junger Erwachsener jemals eines der folgenden Probleme gehabt?

Stellungnahme	Alle Altersgruppen			Aktuell nach Altersgruppe		
	Nein	Aktuell	Zuvor	<5 jahre	Schulalter	>17 jahre
Bluterkrankung	80 98%	1 1%	1 1%	0 0%	0 0%	1 4%
Knochenstörung	75 91%	7 9%	0 0%	1 9%	2 4%	4 17%
Angeborene Störung	59 72%	21 26%	2 2%	2 18%	10 21%	9 39%
Epilepsie/Anfälle (außer fieberhaft)	68 83%	10 12%	4 5%	3 27%	5 10%	2 9%
Fieberkrämpfen	60 73%	6 7%	16 20%	2 18%	3 6%	1 4%



Gesamtantworten	82 (100%)	11	48	23
-----------------	-----------	----	----	----

F12 Lassen Sie uns über Erkrankungen sprechen, die Ihnen oder anderen Menschen Sorgen bereiten. Hat Ihr Kind/junger Erwachsener jemals eines der fo
(Fortsetzung ->)

Stellungnahme	Alle Altersgruppen			Aktuell nach Altersgruppe		
	Nein	Aktuell	Zuvor	<5 Jahre	Schulalter	>17 Jahre
Gang-/Bewegungsstörung	23	38	21	4	9	10
	28%	46%	26%	36%	19%	43%
Magendarm Probleme	42	20	20	0	12	8
	51%	24%	24%	0%	25%	35%
Hörprobleme	74	7	1	2	3	2
	90%	9%	1%	18%	6%	9%
Hypotonie (niedriger Muskeltonus)	23	38	21	7	22	9
	28%	46%	26%	64%	46%	39%
Hypertonie (hoher Muskeltonus)	76	3	3	1	1	1
	93%	4%	4%	9%	2%	4%
Immunprobleme	66	9	7	2	5	2
	80%	11%	9%	18%	10%	9%
Mitochondriale Störung	78	3	1	0	1	2
	95%	4%	1%	0%	2%	9%
Hautprobleme (außer Akne)	53	21	8	3	10	8
	65%	26%	10%	27%	21%	35%
Sensorische Verarbeitungsstörung	30	41	11	4	24	13
	37%	50%	13%	36%	50%	57%
Sprech- und/oder Sprachstörung	6	68	8	10	40	18
	7%	83%	10%	91%	83%	78%
Gesamtantworten	82 (100%)			11	48	23
Sehprobleme (korrigierende Brillen und/oder Schieloperationen haben das Problem behoben)	35	35	9	3	20	12
	44%	44%	11%	30%	43%	55%
Sehprobleme (die nicht durch eine Korrekturbrille und/oder eine Schieloperation korrigiert werden können)	66	9	4	1	5	3
	84%	11%	5%	10%	11%	14%
Gesamtantworten	79 (100%)			10	47	22



Problemverhalten kann zusammen die Kriterien für bestimmte psychiatrische Störungen erfüllen. Wurde bei Ihrem Kind/jungen Erwachsenen schon einmal Folgendes diagnostiziert:

Stellungnahme	<5 Jahre	Schulalter	>17 Jahre	e Altersgruppe	SETBP1-RD
Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätsstörung (ADHS)	1	29	9	39	6
	9%	60%	41%	48%	38%
Autismus-Spektrum-Störung (ASS)	1	16	9	26	9
	9%	33%	41%	32%	56%
Angststörung, einschließlich Panik, Phobie, Trennungsangststörung	1	14	7	22	6
	9%	29%	32%	27%	38%
Bipolaren Störungen	0	0	2	2	2
	0%	0%	9%	2%	13%
Zwangsstörung	0	6	4	10	0
	0%	13%	18%	4%	0%
Oppositionelle Trotzstörung (OTS)	0	6	2	8	0
	0%	13%	9%	12%	0%
Depression	0	1	2	3	1
	0%	2%	9%	10%	6%
Psychotische Störung, einschließlich Schizophrenie	0	2	0	2	1
	0%	4%	0%	2%	6%

Kinder im Schulalter und älter, die in den folgenden Bereichen keine Probleme

F14 IQ-Testergebnisse

Anzahl	Anzahl	Prozentsatz	SETBP1-RD
Keine Intelligenzminderung (IQ > 85)	3	7%	0 \ 0%
Niedrige Intelligenz / Lernbehinderung (IQ 70-85)	9	20%	4 \ 40%
Leicht eingestuft (IQ 50-69)	14	31%	3 \ 30%
Mittelgradige Intelligenzminderung (IQ 35-49)	10	22%	1 \ 10%
Schwere Intelligenzminderung (IQ 21-34)	6	13%	1 \ 10%
Schwersten Intelligenzminderung (IQ <20)	2	4%	1 \ 10%
Entwicklungsverzögerung (mein Kind ist zu jung für genauere Ergebnisse)	1	2%	0 \ 0%
Gesamt	45		

F15 haben.

Stellungnahme	Anzahl
Lektüre	9
	13%
Schreiben	9
	13%
Rechtschreibung	10
	14%
Mathematik	1
	1%
Gesamtantworten	72



Viele Personen mit SETBP1-HD und verwandten Störungen haben Schwierigkeiten bei bestimmten Gehirnfähigkeiten. Hat Ihr F16 Kind/junger Erwachsener Schwierigkeiten mit einem der folgenden Probleme:

Stellungnahme	Alle Altersgruppen		Schulalter	>17 Jahre
	Nein	Ja	Ja	Ja
Erinnerung, beispielsweise das Erinnern an Dinge, die geschehen sind	45 65%	24 35%	8 40%	8 38%
Aufmerksamkeit, z. B. gute Konzentration, nicht abgelenkt werden	3 4%	66 96%	21 95%	21 94%
Dual-Tasking/Multi-Tasking, z. B. das gleichzeitige Erledigen von zwei Aufgaben	6 9%	63 91%	20 95%	20 88%
Visuell-räumliche Aufgaben wie das Lösen von Rätseln oder die Verwendung von Bausteinen	24 35%	45 65%	16 63%	16 63%
Führungskompetenzen wie Planung, Organisation, flexibles Denken	5 7%	64 93%	20 95%	20 88%
Orientierungslosigkeit, z. B. wenn Sie das Datum nicht kennen oder nicht wissen, wo Sie sich befinden	36 52%	33 48%	9 55%	9 25%
Gesamtantworten	69		47	22



F17 Was sind von allen in dieser Umfrage aufgeführten Anliegen Ihre zwei bis drei wichtigsten Prioritäten, an denen Sie als Nächstes arbeiten sollten?



Wenn man alle oben besprochenen Schwierigkeiten zusammennimmt, wie sehr haben diese Sie/Ihr Kind oder Ihren jungen Erwachsenen/Ihre

F18 Familie belästigt, beunruhigt oder belastet?

Stellungnahme	Überhaupt nicht/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extrem
Altersgruppe	3	2	2	3	6	6	1	4	15	13	11
	5%	3%	3%	5%	9%	9%	2%	6%	23%	20%	17%
<5 Jahre	2	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0
	67%	0%	0%	0%	33%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Schulalter	2	1	3	2	5	2	0	3	9	9	6
	5%	2%	7%	5%	12%	5%	0%	7%	21%	21%	14%
>17 Jahre	1	1	0	1	0	0	1	1	6	4	5
	5%	5%	0%	5%	0%	0%	5%	5%	30%	20%	25%

S2. Abschnitt für junge Erwachsene

Welche Symptome sind für Ihren jungen Erwachsenen derzeit am

F19 schwerwiegendsten? Top 5 unten angegeben.

Stellungnahme	Ja	Prozentsatz
Angst	10	43%
Lernbehinderung	8	35%
Soziales Verständnis und Interaktion	7	30%
Aggressives, selbstverletzendes und/oder explosives Verhalten	7	30%
Aufmerksamkeitsprobleme	6	26%

Wurden bei Ihrem jungen Erwachsenen nach dem 16.

F20 Lebensjahr neue Diagnosen gestellt?

Anzahl	Antwort
17	nein
1	angeheftetes Rückenmark und polyzystisches Ovarialsyndrom
1	Osteoporose Gangataxie
1	Harnverhalt
1	Autismus und bipolare Störung (SETBP1-RD)

F21 Hatte Ihr junger Erwachsener nach seinem 16. Lebensjahr chirurgische Eingriffe? Wenn ja, geben Sie bitte Einzelheiten zu jeder Operation

Anzahl	Antwort
14	nein
4	zahnärztlich / oral
2	Auge (Ptosis, Katarakt entfernt)
1	Appendikostomie und Appendikovesikostomie
1	Gallenblasenentfernung
1	Foramen-magnum-Dekompression bei Chiari-Malformation und Lösung des Rückenmarks



Arbeitet Ihr junger Erwachsener? Wenn ja, geben Sie bitte die Berufe an, die Ihr junger Erwachsener nach seinem 16. Lebensjahr F22 ausgeübt hat.

Anzahl	Antwort
13	nein
8	ja (Schreinerei, Gartenpflege, kommunaler Behindertenberater, Wartung, Werkstattassistent, Restaurantbedienung -6 Jahre, inklusiver Arbeitgeber, Reinigungsarbeit)

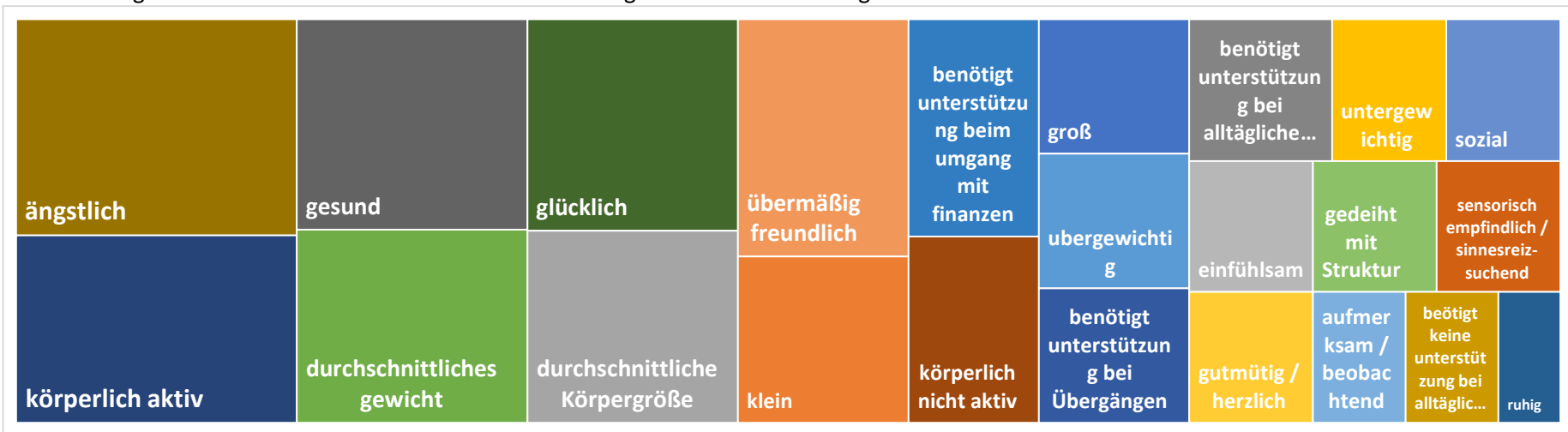
Hat Ihr junger Erwachsener immer bei Ihnen gelebt? Wenn nein, geben Sie bitte die Art der

F23 Wohnverhältnisse an, in denen Ihr junger Erwachsener

Anzahl	Antwort
15	ja
5	nein (stationäre Unterbringung oder betreutes/unterstütztes Wohnen)

Bitte wählen Sie alle Beschreibungswörter aus, die derzeit auf Ihren jungen Erwachsenen mit einem SETBP1-Unterschied zutreffen.

F24 Nachfolgend finden Sie die von mehreren Personen ausgewählten Auswahlmöglichkeiten.



F25 Was ist Ihre größte Sorge für Ihren jungen Erwachsenen mit einem SETBP1-Unterschied?

Anzahl	Antwort
6	Unabhängigkeit
4	Sorge um die zukunft, nachdem der elternteil nicht da ist
3	Allgemeines Wohlbefinden
2	Einrichtung für betreutes Wohnen
1	Freunde
1	Zukunft im allgemeinen
1	Verhalten
1	Verschlechternde Gesundheit



