

Sondaggio comunitario SETBP1 2025



77 Numero di famiglie SETBP1 che hanno completato l'intero sondaggio
 8 Numero di famiglie SETBP1 che hanno completato la maggior parte del sondaggio
 85 Numero totale di famiglie SETBP1 incluse in questi risultati

S1. Tutti gli individui

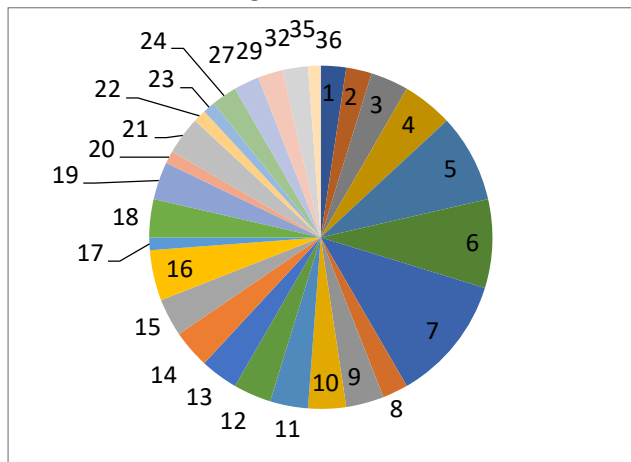
D1 Chi sta completando questo sondaggio?

Ruolo	#	%
madre	70	82%
padre	8	9%
nonna	2	2%
padre	5	6%
Totale	85	100%

D2 Tuo figlio ha meno di 17 anni?

	#	%
Sì	62	73%
No	23	27%
Totale	85	

D3 Inserisci l'età di tuo figlio in anni successivi al suo ultimo compleanno.



D4 Età del bambino alla diagnosi SETBP1

Età	#	%
3 - 6 mesi	1	1%
7 - 8 mesi	1	1%
9 - 12 mesi	3	4%
13 - 23 mesi	5	6%
2 anni	6	7%
3 anni	4	5%
4 anni	9	11%
5 anni	5	6%
6 anni	7	9%
7 anni	5	6%
8 anni	4	5%
9 anni	6	7%
10 anni	3	4%
11 anni	2	2%
12 anni	3	4%
13 anni	2	2%
14 - 18 anni	5	6%
19 - 25 anni	5	6%
25+ anni	6	7%
Totale	82	100%
Media	9 anni	
Mediana	6 anni	

D5 Quale disturbo dello sviluppo neurologico SETBP1 ha tuo figlio?

Tipo	%	%
<i>SETBP1-HD (variante con perdita di funzione o cancellazione)</i>	59	69%
<i>Disturbi correlati a SETBP1 (variante missenso)</i>	17	20%
<i>Incerto</i>	4	5%
<i>Delezione 18q12.3 (ampia delezione che include SETBP1 e altri geni)</i>	5	6%
Totale	85	100%

D6 Seleziona l'opzione che descrive tuo figlio.

	#	%
Femmina	38	45%
Maschio	47	55%

D7 Seleziona il tuo paese.

Paese	#	%
Stati Uniti	40	47%
Australia	2	2%
Belgio	1	1%
Bolivia	1	1%
Brasile	1	1%
Bulgaria	1	1%
Canada	1	1%
Francia	6	7%
Germania	4	5%
Italia	1	1%
Messico	1	1%
Olanda	10	12%
Norvegia	1	1%
Polonia	1	1%
Portogallo	2	2%
Porto Rico	1	1%
Spagna	2	2%
Regno Unito	9	11%
Totale	85	100%

Paesi rappresentati nella mappa fornita di seguito.



Cominciamo parlando dello sviluppo di tuo figlio. Inserisci l'età in cui tuo figlio ha conseguito i seguenti risultati, oppure inserisci

D8 una X per "Non ricordo" o seleziona "Non ancora":

Nota: la domanda è stata posta solo a caregiver con figli di età inferiore a 17 anni.

	seduto da solo	Camminava senza aiuto	Pronunciare le prime parole diverse da "mamma" o "papà"	Pronunciare due parole insieme/frasi brevi*	Sätzen gesprochen ?*	Ho imparato a "andare al vasino" e a rimanere asciutto durante il giorno*	Ho imparato a "andare al vasino" e a rimanere asciutto di notte*
Abilità acquisite							
Età media	10 mesi	22 mesi	31 mesi	47 mesi	61 mesi	54 mesi	55 mesi
Fascia di età attuale	5 mesi -2 anni	1 -5 anni	9 mesi -6 anni	1 -9 anni	2 -10 anni	1 -8 anni	2 -8 anni
Totale abilità acquisite	54	55	45	40	30	41	32
Abilità non ancora acquisite							
Fascia di età attuale	1 -1 anni	<1-1 anni	1 -9 anni	2 -15 anni	2 -15 anni	1 -14 anni	2 -14 anni
Totale abilità non acquisite	2	3	11	19	29	20	26
Risposte totali	56	58	56	59	59	61	58

* i bambini di 1 anni e meno non sono stati inclusi nei totali non relativi all'acquisizione di competenze

D9 Qual è il livello linguistico attuale di tuo figlio?

	#	%
non verbale	11	16%
Minimamente verbale (parole parlate molto limitate, spesso in modo incoerente)	8	12%
Usa frasi di due parole	18	26%
Usa frasi semplici	25	36%
Usa frasi lunghe e complesse	18	26%
Altro	1	1%
Totale	81	

Seleziona gli ausili che tuo figlio/ragazzo utilizza D10 regolarmente per comunicare.

	#
Dispositivo di Comunicazione Aumentativa e Alternativa – Non Elettronico (es. PECS, tavola di comunicazione, alfabetiere)	2
Dispositivo di Comunicazione Aumentativa e Alternativa - Elettronico (ad esempio, TouchChat, Proloquo2Go, dispositivi dedicati alla generazione di suoni)	6
Lingua dei Segni	12
Makaton	2
Totale	22



Parliamo di comportamenti che causano preoccupazione a te o ad altre persone. Il tuo bambino/giovane adulto ha mai avuto difficoltà con uno dei D11 seguenti?

Dichiarazione	Ogni età			Attuale per età specifiche		
	No	Attuale	Precedente	< 5 anni	Età scolare	> 17 anni
Ansia sintomi	29 34%	48 56%	8 9%	4 36%	26 51%	18 78%
umore depresso	69 81%	13 15%	3 4%	3 27%	7 14%	3 13%
Sbalzi d'umore	28 33%	50 59%	7 8%	6 55%	28 55%	16 70%
Scoppi aggressivi	30 35%	42 49%	13 15%	5 45%	26 51%	11 48%
Sfogo nervoso	22 26%	47 55%	16 19%	8 73%	23 45%	11 48%
Autolesionismo come colpire, graffiare, mordere	45 53%	21 25%	19 22%	1 9%	34 67%	7 30%
Assenza o ritardo nell'esordio del linguaggio per comunicare	6 7%	43 51%	36 42%	10 91%	29 57%	3 13%
Ripeti parole o frasi più e più volte	28 33%	46 54%	11 13%	5 45%	24 47%	13 57%
Difficoltà ad andare d'accordo con altre persone della stessa età	37 44%	45 53%	3 4%	3 27%	25 49%	14 61%
Sviluppo immaturo delle abilità sociali	16 19%	65 76%	4 5%	4 36%	20 39%	18 78%
Comportamenti ripetitivi, come fare sempre la stessa cosa	30 35%	46 54%	9 11%	6 55%	24 47%	16 70%
Ha bisogno di routine/disagio derivante dall'interruzione della routine	29 34%	49 58%	7 8%	3 27%	26 51%	20 87%
Iperattività/iperattività, come muoversi costantemente	25 29%	46 54%	14 16%	6 55%	31 61%	9 39%
Difficoltà a prestare attenzione o concentrazione	1 1%	83 98%	1 1%	10 91%	50 98%	23 100%
Irrequietezza e irrequietezza, come dimenarsi e contorcersi	24 28%	51 60%	10 12%	7 64%	34 67%	10 43%
impulsività, come intromettersi, non aspettare il proprio turno.	13 15%	64 75%	8 9%	7 64%	42 82%	15 65%
Difficoltà del sonno, come difficoltà ad addormentarsi o a mantenere il sonno	43 51%	30 35%	12 14%	6 55%	15 29%	9 39%
Risposte totali	85 (100%)			11	51	23



Parliamo di comportamenti che causano preoccupazione a te o ad altre persone. Il tuo bambino/giovane adulto ha mai avuto difficoltà con uno dei

D11 seguenti?

(Continua->)

Dichiarazione	Ogni età		
	No	Attuale	Precedente
Difficoltà nel mangiare, come mangiare troppo, troppo poco o difficoltà a deglutire (prima del primo anno di età)	37 44%	21 25%	27 32%
Difficoltà nel mangiare, come mangiare troppo, troppo poco, cose insolite o difficoltà a deglutire (dopo il 1° anno di età)	37 44%	34 40%	14 16%
Difficoltà a riempirsi troppo di cibo in bocca (dopo il 1° anno di età)	39 46%	35 41%	11 13%
Risposte totali	85 (100%)		
Perdita delle capacità linguistiche (dopo i 5 anni)	24 96%	1 4%	0 0%
Perdita delle capacità motorie (dopo i 5 anni)	24 96%	1 4%	0 0%
Allucinazioni (vedere cose che non ci sono)	24 96%	1 4%	0 0%
Risposte totali	48 (100%)		



D12 Parliamo di condizioni che preoccupano te o altre persone. Suo figlio ha/ha mai avuto uno dei seguenti sintomi?

Dichiarazione	Ogni età			Attuale per età specifiche		
	No	Attuale	Precedente	< 5 anni	Età scolare	> 17 anni
disturbo del sangue	80 98%	1 1%	1 1%	0 0%	0 0%	1 4%
disturbo osseo	75 91%	7 9%	0 0%	1 9%	2 4%	4 17%
disturbo congenito	59 72%	21 26%	2 2%	2 18%	10 21%	9 39%
Epilessia/convulsioni (diverse dalle convulsioni febbrili)	68 83%	10 12%	4 5%	3 27%	5 10%	2 9%
Convulsioni febbrili	60 73%	6 7%	16 20%	2 18%	3 6%	1 4%
Risposte totali	82 (100%)			11	48	23



D12 Parliamo di condizioni che preoccupano te o altre persone. Suo figlio ha/ha mai avuto uno dei seguenti sintomi?

(Continua->)

Dichiarazione	Ogni età			Attuale per età specifiche		
	No	Attuale	Precedente	< 5 anni	Età scolare	> 17 anni
Disturbo dell'andatura/movimento	23	38	21	4	9	10
	28%	46%	26%	36%	19%	43%
Disordini gastrointestinali	42	20	20	0	12	8
	51%	24%	24%	0%	25%	35%
Problemi di udito	74	7	1	2	3	2
	90%	9%	1%	18%	6%	9%
Ipotonia (basso tono muscolare)	23	38	21	7	22	9
	28%	46%	26%	64%	46%	39%
Ipertonia (tono muscolare elevato)	76	3	3	1	1	1
	93%	4%	4%	9%	2%	4%
Problemi immunitari	66	9	7	2	5	2
	80%	11%	9%	18%	10%	9%
Disturbo mitocondriale	78	3	1	0	1	2
	95%	4%	1%	0%	2%	9%
problemi della pelle (diverso dall'acne)	53	21	8	3	10	8
	65%	26%	10%	27%	21%	35%
Disturbo dell'elaborazione sensoriale	30	41	11	4	24	13
	37%	50%	13%	36%	50%	57%
Disturbi della parola e/o del linguaggio	6	68	8	10	40	18
	7%	83%	10%	91%	83%	78%
Risposte totali	82 (100%)			11	48	23
Problemi di vista (occhiali correttivi e/o intervento chirurgico per lo strabismo hanno risolto il problema)	35	35	9	3	20	12
	44%	44%	11%	30%	43%	55%
Problemi di vista (non corretti con occhiali correttivi e/o chirurgia dello strabismo)	66	9	4	1	5	3
	84%	11%	5%	10%	11%	14%
Risposte totali	79 (100%)			10	47	22



I comportamenti problematici possono sommarsi e soddisfare i criteri per specifici disturbi psichiatrici. Suo

D13 figlio/giovane adulto ha mai ricevuto una diagnosi di:

Dichiarazione	< 5 anni	Età scolare	> 17 anni	Ogni età	SETBP1-RD
Disturbo da deficit dell'attenzione/iperattività (ADHD)	1	29	9	39	6
	9%	60%	41%	48%	38%
Disturbo dello spettro autistico (ASD)	1	16	9	26	9
	9%	33%	41%	32%	56%
Disturbo d'ansia	1	14	7	22	6
	9%	29%	32%	27%	38%
Bipolare	0	0	2	2	2
	0%	0%	9%	2%	13%
Disturbo ossessivo compulsivo (DOC)	0	6	4	10	0
	0%	13%	18%	4%	0%
Disturbo oppositivo provocatorio (DOP)	0	6	2	8	0
	0%	13%	9%	12%	0%
Disturbi depressivi	0	1	2	3	1
	0%	2%	9%	10%	6%
Disturbo psicotico, inclusa la schizofrenia	0	2	0	2	1
	0%	4%	0%	2%	6%

D14 Risultati dei test del QI

Numero	Numero	Percentuale	SETBP1-RD
Capacità intellettiva normale (QI > 80)	3	7%	0 \ 0%
Capacità intellettiva borderline / La disabilità	9	20%	4 \ 40%
Disabilità intellettiva lieve (QI 50-69)	14	31%	3 \ 30%
Disabilità intellettiva moderata (QI 35-49)	10	22%	1 \ 10%
Disabilità intellettiva grave (QI 21-34)	6	13%	1 \ 10%
Disabilità intellettiva profonda (QI <20)	2	4%	1 \ 10%
Ritardo dello sviluppo (mio figlio è troppo piccolo per ottenere risultati più definiti)	1	2%	0 \ 0%
Totale	42		

Bambini in età scolare e più grandi che non
D15 hanno problemi nei seguenti ambiti.

Dichiarazione	Numero
Lettura	9
	13%
Scrivere	9
	13%
Ortografia	10
	14%
Matematica	1
	1%
Risposte totali	72

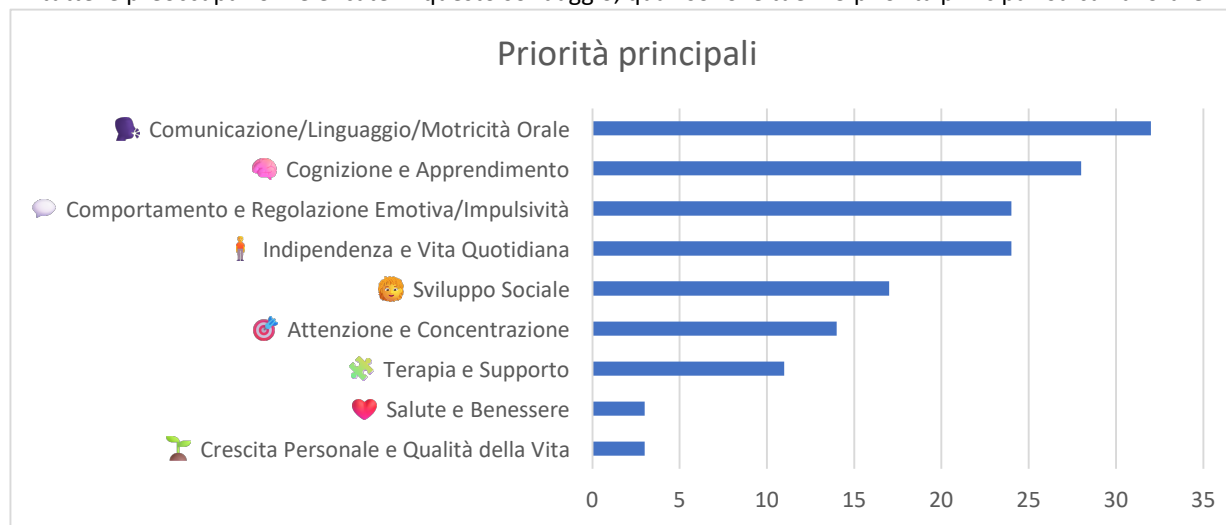


Molte persone con SETBP1-HD e disturbi correlati avranno alcune difficoltà in alcune abilità cerebrali specifiche. Tuo figlio ha D16 difficoltà con uno dei seguenti:

Dichiarazione	Ogni età		Età scolare	> 17 anni
	No	Sì	Sì	Sì
Memoria, come ricordare cose accadute	45 65%	24 35%	8 40%	8 38%
Attenzione, come concentrarsi bene, senza distrarsi	3 4%	66 96%	21 95%	21 94%
Doppio tasking/multitasking, come svolgere 2 attività	6 9%	63 91%	20 95%	20 88%
Compiti visuospatiali, come risolvere enigmi o utilizzare elementi costitutivi	24 35%	45 65%	16 63%	16 63%
Capacità esecutive, come pianificazione, organizzazione, pensiero flessibile	5 7%	64 93%	20 95%	20 88%
Diventare disorientato, come non sapere la data o dove ti trovi	36 52%	33 48%	9 55%	9 25%
Risposte totali	69		47	22



D17 Di tutte le preoccupazioni elencate in questo sondaggio, quali sono le tue 2-3 priorità principali su cui lavorare in seguito?



Considerando insieme tutte le difficoltà sopra menzionate, in che misura hanno infastidito, disturbato o angosciato te/tuo figlio o giovane D18 adulto/famiglia?

Dichiarazione	Per niente/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Molto
Ogni età	3 5%	2 3%	2 3%	3 5%	6 9%	6 9%	1 2%	4 6%	15 23%	13 20%	11 17%
< 5 anni	2 67%	0 0%	0 0%	0 0%	1 33%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%
Età scolare	2 5%	1 2%	3 7%	2 5%	5 12%	2 5%	0 0%	3 7%	9 21%	9 21%	6 14%
> 17 anni	1 5%	1 5%	0 0%	1 5%	0 0%	0 0%	1 5%	1 5%	6 30%	4 20%	5 25%



S2. Sezione Giovani Adulti

Quali sintomi hanno più impatto sul tuo giovane adulto oggi? Primi D19 5 indicati di seguito.

Dichiarazione	Sì	Percentuale
Ansia sintomi	10	43%
Deficit di apprendimento	8	35%
Comprensione e interazione sociale	7	30%
Comportamento aggressivo, autolesionistico e/o esplosivo	7	30%
Problemi di attenzione	6	26%

Il tuo giovane adulto ha avuto nuove diagnosi dopo i 16 D20 anni?

Numero	Risposta
17	no
1	midollo spinale ancorato e sindrome
1	osteoporosi atassia della deambulazione
1	ritenzione urinaria
1	autismo e disturbo bipolare (SETBP1-RD)

D21 Il tuo giovane adulto ha subito interventi chirurgici dopo i 16 anni? Se sì, fornire i dettagli per ciascun intervento chirurgico.

Numero	Risposta
14	no
4	dentale / orale
2	occhio (ptosi, cataratta rimossa)
1	appendicostomia e appendicovescicostomia
1	rimozione della cistifellea
1	decompressione del forame magno per malformazione di Chiari e liberazione del midollo spinale



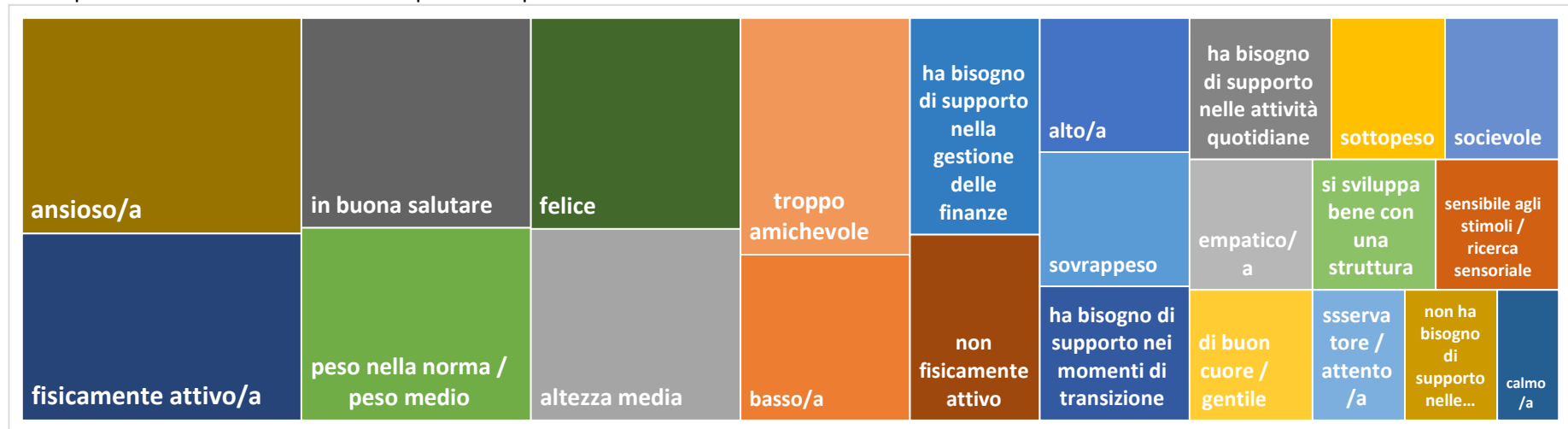
Il tuo giovane adulto lavora? Se sì, fornisci i lavori che il tuo giovane
D22 adulto ha svolto dopo i 16 anni.

Numero	Risposta
13	no
8	sì (falegnameria, giardinaggio, consulente comunale per la disabilità, manutenzione, assistente di laboratorio per disabili, cameriere -6 anni, datore di lavoro inclusivo, lavoro di pulizia)

Il tuo giovane adulto ha sempre vissuto con te? In caso contrario, fornisci il tipo di alloggio in cui il tuo giovane
D23 adulto ha vissuto dopo i 16 anni. Se sì, indicare sì.

Numero	Risposta
15	sì
5	no (inserimento residenziale o alloggio assistito/supportato)

Seleziona tutte le parole descrittive che attualmente si applicano al tuo giovane adulto con una differenza SETBP1. Di seguito sono
D24 riportate le selezioni effettuate da più di una persona.



D25 Qual è la tua più grande preoccupazione per il tuo giovane adulto con una differenza SETBP1?

Numero	Risposta
6	Indipendenza
4	Preoccupazione per il futuro dopo l'assenza del genitore
3	Benessere generale
2	Inserimento residenziale
1	Amici
1	Futuro in generale
1	Comportamento
1	Salute in deterioramento



