

Inquérito Comunidade SETBP1 2025



77	Nº de famílias SETBP1 que responderam a toda a pesquisa
8	Nº de famílias SETBP1 que responderam à maior parte da pesquisa
85	Número total de famílias SETBP1 incluídas nestes resultados

S1. Todos os indivíduos

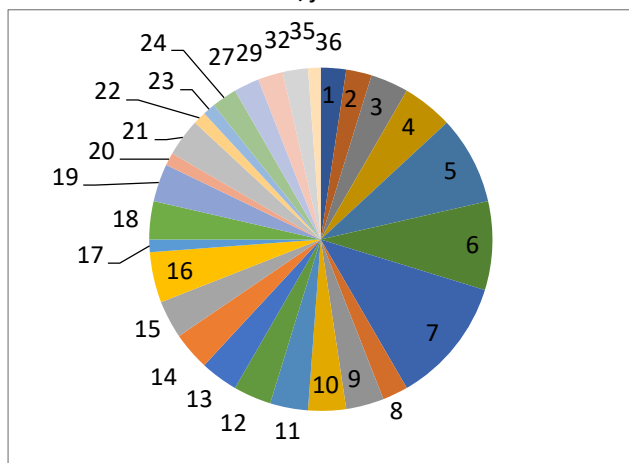
P1 Quem está respondendo a este questionário?

Papel	#	%
<i>mãe</i>	70	82%
pai	8	9%
avó	2	2%
familiar	5	6%
Total	85	100%

P2 Seu filho tem menos de 17 anos?

	#	%
<i>Sim</i>	62	73%
Não	23	27%
Total	85	

P3 Insira a idade do seu filho/jovem adulto em anos.



P4 Idade da criança no diagnóstico SETBP1

Idade	#	%
3 - 6 meses	1	1%
7 - 8 meses	1	1%
9 - 12 meses	3	4%
13 - 23 meses	5	6%
2 anos de idade	6	7%
3 anos de idade	4	5%
4 anos de idade	9	11%
5 anos de idade	5	6%
6 anos de idade	7	9%
7 anos de idade	5	6%
8 anos de idade	4	5%
9 anos de idade	6	7%
10 anos de idade	3	4%
11 anos de idade	2	2%
12 anos de idade	3	4%
13 anos de idade	2	2%
14 - 18 anos de idade	5	6%
19 - 25 anos de idade	5	6%
25+ anos de idade	6	7%
Total	82	100%
Média	9 anos	
Mediana	6 anos	

P5 Qual o distúrbio do neurodesenvolvimento SETBP1 o seu filho tem?

Tipo	%	%
SETBP1-HD (<i>variante de perda de função ou exclusão</i>)	59	69%
Distúrbios relacionados com o SETBP1 (<i>variante missense</i>)	17	20%
Não tenho a certeza	4	5%
Deleção 18q12.3 (<i>grande deleção incluindo SETBP1 e outros genes</i>)	5	6%
Total	85	100%

P6 Por favor seleccione a opção que melhor descreve seu filho.

	#	%
Feminino	38	45%
Masculino	47	55%

P7 Escolha o seu país.

País	#	%
Estados Unidos	40	47%
Austrália	2	2%
Bélgica	1	1%
Bolívia	1	1%
Brasil	1	1%
Bulgária	1	1%
Canadá	1	1%
França	6	7%
Alemanha	4	5%
Itália	1	1%
México	1	1%
Holanda	10	12%
Noruega	1	1%
Polónia	1	1%
Portugal	2	2%
Porto Rico	1	1%
Espanha	2	2%
Reino Unido	9	11%
Total	85	100%

Países representados no mapa fornecido abaixo.



Vamos começar falando sobre o desenvolvimento do seu filho. Escreva a idade em que seu filho realizou o seguinte ou marque

P8 um X para Não me Lembro ou selecione Ainda Não:

nota: a pergunta foi feita apenas a cuidadores com crianças menores de 17 anos

Sentou sem apoio	Andou sem se segurar	Usou palavras únicas além de mãe ou pai	Usou pelo menos duas palavras / frases curtas*	Falou em frases*	Começou a usar a casa de banho, sozinho, durante o dia*	Começou a usar a casa de banho, sozinho, durante a noite*
------------------	----------------------	---	--	------------------	---	---

Habilidade adquirida

Idade média	10 meses	22 meses	31 meses	47 meses	61 meses	54 meses	55 meses
Faixa etária atual	5 meses -2 anos	1 -5 anos	9 meses -6 anos	1 -9 anos	2 -10 anos	1 -8 anos	2 -8 anos
Total de habilidades	54	55	45	40	30	41	32

Habilidade ainda não adquirida

Faixa etária atual	1 -1 anos	<1-1 anos	1 -9 anos	2 -15 anos	2 -15 anos	1 -14 anos	2 -14 anos
Total de habilidades não	2	3	11	19	29	20	26
Total de respostas	56	58	56	59	59	61	58

*crianças de 1 anos ou menos não foram incluídas nos totais de aquisição de não habilidades

P9 Qual é o nível linguístico atual do seu filho?

	#	%
não-verbal	11	16%
minimamente verbal	8	12%
fala em frases ou sentenças de uma ou duas palavras	18	26%
linguagem simples	25	36%
fala em frases simples	18	26%
fala em frases longas e complexas	1	1%
Total	81	

P10 Selecione algum recurso que seu filho/jovem usa regularmente para comunicar

	#
Dispositivo de Comunicação Aumentativa e Alternativa - Não Eletrônico (por exemplo, Sistema de Comunicação por Troca de Imagens, Quadro de Comunicação, Quadros Alfabéticos)	2
Dispositivo de Comunicação Aumentativa e Alternativa - Eletrônico (por exemplo, TouchChat, Proloquo2Go, Dispositivos Geradores de Fala Dedicados)	6
Lingua Gestual	12
Makaton	2
Total	22



P11 Vamos conversar sobre comportamentos que preocupam você ou outras pessoas. Seu filho(a)/jovem já teve dificuldade com algum dos seguintes?

Declaração	Todas			Atual por faixa etária		
	Não	Atual	Anterior	<5 anos	Idade escolar	>17 anos
ansiedade	29	48	8	4	26	18
	34%	56%	9%	36%	51%	78%
humor deprimido	69	13	3	3	7	3
	81%	15%	4%	27%	14%	13%
Mudanças de humor	28	50	7	6	28	16
	33%	59%	8%	55%	55%	70%
acessos de raiva	30	42	13	5	26	11
	35%	49%	15%	45%	51%	48%
Birras	22	47	16	8	23	11
	26%	55%	19%	73%	45%	48%
Automutilação, como bater, arranhar ou morder a si próprio	45	21	19	1	34	7
	53%	25%	22%	9%	67%	30%
Ausência ou atraso no início da linguagem para comunicar	6	43	36	10	29	3
	7%	51%	42%	91%	57%	13%
Repetição de palavras ou frases indefinidamente	28	46	11	5	24	13
	33%	54%	13%	45%	47%	57%
Dificuldade de conviver com outras pessoas da mesma idade	37	45	3	3	25	14
	44%	53%	4%	27%	49%	61%
Desenvolvimento imaturo de habilidades sociais	16	65	4	4	20	18
	19%	76%	5%	36%	39%	78%
Comportamentos repetitivos, como fazer a mesma coisa várias vezes seguidas	30	46	9	6	24	16
	35%	54%	11%	55%	47%	70%
Muito rígido ou inflexível sobre como fazer as coisas ou não gosta de mudanças nas rotinas	29	49	7	3	26	20
	34%	58%	8%	27%	51%	87%
Agitação/hiperatividade, tal como estar em movimentos constantes	25	46	14	6	31	9
	29%	54%	16%	55%	61%	39%
Dificuldade em prestar atenção ou concentração	1	83	1	10	50	23
	1%	98%	1%	91%	98%	100%
Inquietação e agitação, como contorcer-se constantemente	24	51	10	7	34	10
	28%	60%	12%	64%	67%	43%
Impulsividade, como intrometer-se, não esperar pela sua vez	13	64	8	7	42	15
	15%	75%	9%	64%	82%	65%
Dificuldades em dormir, como adormecer ou acordar	43	30	12	6	15	9
	51%	35%	14%	55%	29%	39%
Total de respostas	85 (100%)			11	51	23

Min  Máx



P11 Vamos conversar sobre comportamentos que preocupam você ou outras pessoas. Seu filho(a)/jovem já teve dificuldade com algum dos seguintes?

(Continua->)

Declaração	Todas		
	Não	Atual	Anterior
Dificuldades para comer, como comer muito, pouco ou dificuldades para engolir (antes de 1 ano de idade)	37 44%	21 25%	27 32%
Dificuldades para comer, como comer muito, pouco, coisas incomuns ou dificuldades para engolir (após 1 ano de idade)	37 44%	34 40%	14 16%
Dificuldades em levar muita comida à boca (após 1 ano de idade)	39 46%	35 41%	11 13%
Total de respostas	85 (100%)		
Perda da capacidade de fala (após 5 anos de idade)	24 96%	1 4%	0 0%
Perda da capacidade motora (após 5 anos de idade)	24 96%	1 4%	0 0%
Alucinações (ver coisas que não existem)	24 96%	1 4%	0 0%
Total de respostas	48 (100%)		



P12 Vamos falar sobre condições que o(a) preocupam a si ou outras pessoas. O seu filho já teve algum dos seguintes sintomas?

Declaração	Todas			Atual por faixa etária		
	Não	Atual	Anterior	<5 anos	Idade escolar	>17 anos
Distúrbio sanguínea	80 98%	1 1%	1 1%	0 0%	0 0%	1 4%
Distúrbio ósseo	75 91%	7 9%	0 0%	1 9%	2 4%	4 17%
Distúrbio congênito	59 72%	21 26%	2 2%	2 18%	10 21%	9 39%
Epilepsia/convulsões (exceto convulsões febris)	68 83%	10 12%	4 5%	3 27%	5 10%	2 9%
Convulsões febris	60 73%	6 7%	16 20%	2 18%	3 6%	1 4%
Total de respostas	82 (100%)			11	48	23



P12 Vamos falar sobre condições que o(a) preocupam a si ou outras pessoas. O seu filho já teve algum dos seguintes sintomas?

(Continua->)

Declaração	Todas			Atual por faixa etária		
	Não	Atual	Anterior	<5 anos	Idade escolar	>17 anos
Distúrbio de marcha/movimento	23	38	21	4	9	10
	28%	46%	26%	36%	19%	43%
Problemas gastrointestinais	42	20	20	0	12	8
	51%	24%	24%	0%	25%	35%
Problemas de audição	74	7	1	2	3	2
	90%	9%	1%	18%	6%	9%
Hipotonia (baixo tônus muscular)	23	38	21	7	22	9
	28%	46%	26%	64%	46%	39%
Hipertonia (alto tônus muscular)	76	3	3	1	1	1
	93%	4%	4%	9%	2%	4%
Problemas imunológicos	66	9	7	2	5	2
	80%	11%	9%	18%	10%	9%
Desordem mitocondrial	78	3	1	0	1	2
	95%	4%	1%	0%	2%	9%
Problemas de pele (exceto acne)	53	21	8	3	10	8
	65%	26%	10%	27%	21%	35%
Distúrbio de processamento sensorial	30	41	11	4	24	13
	37%	50%	13%	36%	50%	57%
Distúrbio de fala e/ou linguagem	6	68	8	10	40	18
	7%	83%	10%	91%	83%	78%
Total de respostas	82 (100%)			11	48	23
Problemas de visão (óculos corretivos e/ou cirurgia de estrabismo resolveram o problema)	35	35	9	3	20	12
	44%	44%	11%	30%	43%	55%
Problemas de visão (não corrigidos com óculos corretivos e/ou cirurgia de estrabismo)	66	9	4	1	5	3
	84%	11%	5%	10%	11%	14%
Total de respostas	79 (100%)			10	47	22



Comportamentos problemáticos podem se acumular e atender aos critérios de transtornos psiquiátricos específicos.

P13 Seu filho/jovem já recebeu um diagnóstico de:

Declaração	<5 anos	Idade escolar	>17 anos	Todas	SETBP1-RD
Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH)	1	29	9	39	6
	9%	60%	41%	48%	38%
Transtorno do Espectro do Autismo (TEA)	1	16	9	26	9
	9%	33%	41%	32%	56%
Transtorno de Ansiedade, incluindo pânico, fobia, transtorno de ansiedade de separação	1	14	7	22	6
	9%	29%	32%	27%	38%
Transtorno bipolar	0	0	2	2	2
	0%	0%	9%	2%	13%
Transtorno Obsessivo Compulsivo (TOC)	0	6	4	10	0
	0%	13%	18%	4%	0%
Transtorno Desafiador de Oposição (TDO)	0	6	2	8	0
	0%	13%	9%	12%	0%
Transtorno depressivo	0	1	2	3	1
	0%	2%	9%	10%	6%
Transtorno psicótico, incluindo esquizofrenia	0	2	0	2	1
	0%	4%	0%	2%	6%

P14 Resultados do teste de QI

Número	Número	Percentual	SETBP1-RD
Capacidade intelectual normal (QI > 80)	3	7%	0 \ 0%
Capacidade intelectual limitada (QI 70-80)	9	20%	4 \ 40%
Deficiência intelectual leve (QI 50-69)	14	31%	3 \ 30%
Deficiência intelectual moderada (QI 35-49)	10	22%	1 \ 10%
Deficiência intelectual grave (QI 21-34)	6	13%	1 \ 10%
Deficiência intelectual profunda (QI <20)	2	4%	1 \ 10%
Atraso no desenvolvimento (o meu filho é muito pequeno para obter resultados mais definidos)	1	2%	0 \ 0%
Total	42		

Crianças em idade escolar e mais velhas que não apresentam problemas nas P15 seguintes áreas.

Declaração	Número
Leitura	9
	13%
Escrita	9
	13%
Ortografia	10
	14%
Matemática	1
	1%
Total de respostas	72



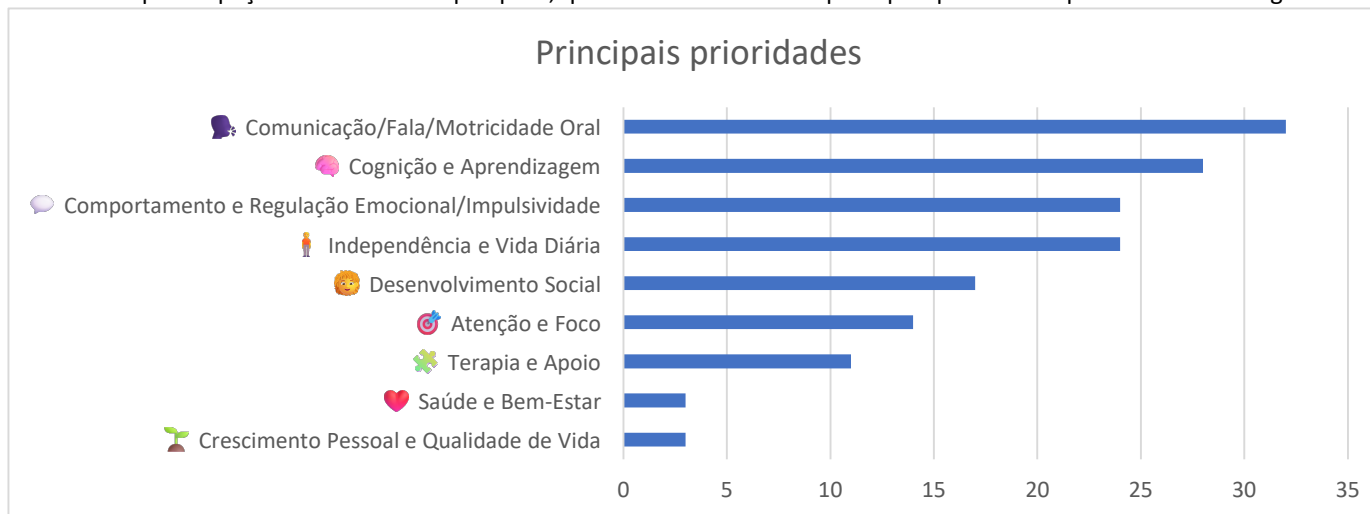
Muitas pessoas com SETBP1-HD e distúrbios relacionados terão algumas dificuldades em capacidades cerebrais específicas. O seu

P16 filho tem dificuldade com algum dos seguintes itens:

Declaração	Todas		Idade escolar	>17 anos
	Não	Sim	Sim	Sim
Memória, como lembrar-se de coisas que aconteceram	45 65%	24 35%	8 40%	8 38%
Atenção, como concentrar-se bem, não se distrair	3 4%	66 96%	21 95%	21 94%
Dupla tarefa/multitarefa, como realizar 2 tarefas ao mesmo tempo	6 9%	63 91%	20 95%	20 88%
Tarefas visuoespaciais, como resolver quebra-cabeças ou usar blocos de construção	24 35%	45 65%	16 63%	16 63%
Habilidades executivas, como planeamento, organização, pensamento flexível	5 7%	64 93%	20 95%	20 88%
Ficar desorientado, como não saber a data ou onde está	36 52%	33 48%	9 55%	9 25%
Total de respostas	69		47	22



P17 De todas as preocupações listadas nesta pesquisa, quais são as suas 2 ou 3 principais prioridades para trabalhar a seguir?



Considerando em conjunto todas as dificuldades mencionadas acima, até que ponto estas incomodam, perturbam ou angustiam você/o seu filho ou P18 jovem adulto/família?

Declaração	De jeito nenhum/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extremamente
Todas	3 5%	2 3%	2 3%	3 5%	6 9%	6 9%	1 2%	4 6%	15 23%	13 20%	11 17%
<5 anos	2 67%	0 0%	0 0%	0 0%	1 33%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%
Idade escolar	2 5%	1 2%	3 7%	2 5%	5 12%	2 5%	0 0%	3 7%	9 21%	9 21%	6 14%
>17 anos	1 5%	1 5%	0 0%	1 5%	0 0%	0 0%	1 5%	1 5%	6 30%	4 20%	5 25%



S2. Seção Jovem Adulto

Quais sintomas são mais impactantes para o seu jovem adulto P19 atualmente? 5 principais listados abaixo.

Declaração	Sim	Percentual
Ansiedade	10	43%
Dificuldade de aprendizagem	8	35%
Compreensão e interação social	7	30%
Comportamento agressivo, autolesivo e/ou explosivo	7	30%
Problemas de atenção	6	26%

O seu jovem adulto teve algum novo diagnóstico após P20 os 16 anos?

Número	Resposta
17	não
1	medula espinhal presa e síndrome do ovário policístico
1	osteoporose ataxia da marcha
1	retenção urinária
1	autismo e bipolaridade (SETBP1-RD)

P21 O seu jovem adulto passou por algum procedimento cirúrgico depois dos 16 anos? Se sim, forneça detalhes de cada cirurgia.

Número	Resposta
14	não
4	dental / oral
2	olho (ptose, catarata removida)
1	apendicostomia e apendicovesicostomia
1	remoção da vesícula biliar
1	descompressão do forame magno para malformação de Chiari e liberação da medula espinhal



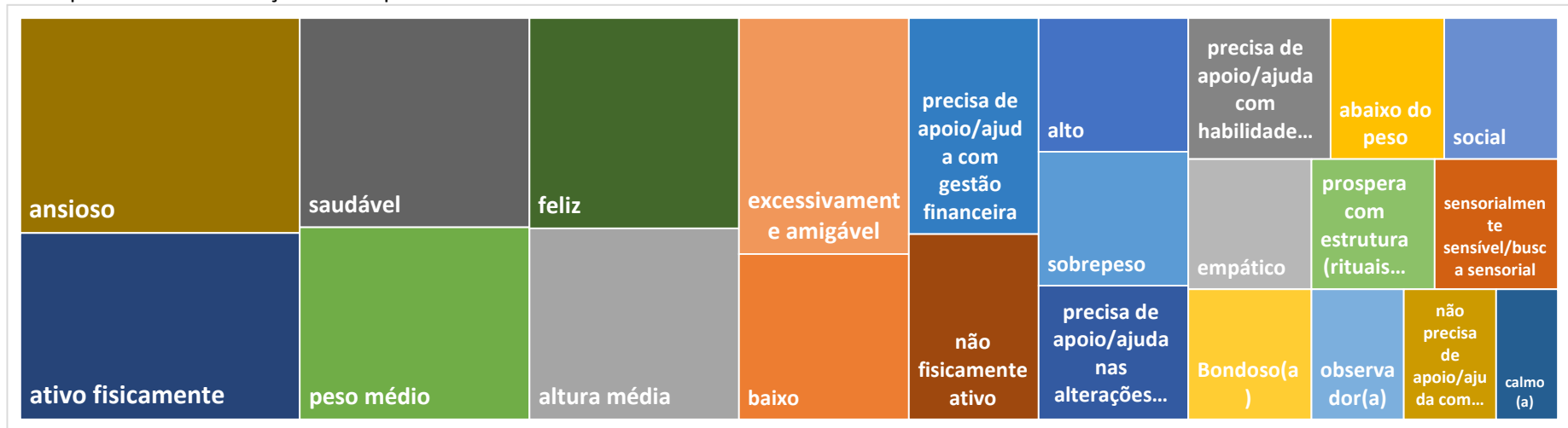
O seu jovem adulto trabalha? Se sim, indique os empregos que o seu jovem adulto ocupou após os 16 anos.

Número	Resposta
13	não
8	sim (marcenaria, jardinagem, conselheiro de deficiência do conselho municipal, manutenção, assistente de oficina de deficiência, garçom -6 anos, empregador inclusivo, trabalho de zeladoria)

O seu jovem adulto sempre morou consigo? Se não, indique em que tipo de habitação o seu jovem adulto viveu após os 16 anos. Se sim, digite sim.

Número	Resposta
15	sim
5	não (acolhimento residencial ou moradia assistida/supervisionada)

Selecione todas as palavras de descrição que se aplicam atualmente ao seu jovem adulto com uma diferença de SETBP1. Abaixo, são apresentadas as seleções feitas por mais de um indivíduo.



P25 Qual é a sua maior preocupação para o seu jovem adulto com diferença de SETBP1?

Número	Resposta
6	Independência
4	Preocupação com o futuro depois que os pais não estiverem por perto
3	Bem-estar geral
2	Acolhimento Residencial
1	Amigos
1	Futuro em geral
1	Comportamento
1	Saúde em deterioração



S3. Outros Dados

P26 Preocupações de pais com crianças/adultos com SETBP1-HD/RD

"Estou preocupado em ajudá-lo a alcançar sua função independente máxima para que ele possa ter uma vida com escolha e propósito"

"Não tenho certeza de quais devem ser minhas expectativas à medida que ele cresce. Ele poderá viver de forma independente? Seus problemas vão piorar com a idade?"

"Preocupado com como será a vida dela quando crescer"

"Eu me pergunto se ele tem Apraxia Infantil de Fala."

"Solidão"

"O que acontecerá quando meu marido e eu morrermos ou não pudermos mais cuidar dela?"

"Preocupo-me porque, à medida que ela envelhece e percebe que não pode fazer as mesmas coisas que seus colegas (dirigir, namorar, trabalhar), isso afetará sua confiança e comportamento."

P27 O que está funcionando para seus filhos/adultos com SETBP1-HD/RD?

Participação em esportes inclusivos

Conexão com colegas

P28 Indique alguns pensamentos ou palavras sobre o que você ama no seu filho ou o que o faz brilhar:



Powered by QuestionPro

