

# Encuesta comunitaria SETBP1 de 2025



77                    Número de familias con SETBP1 que completaron la encuesta completa.  
 8                     Número de familias con SETBP1 que completaron la mayor parte de la encuesta.  
 85                    Número total de familias con SETBP1 incluidas en estos resultados.

## S1. Todos los individuos

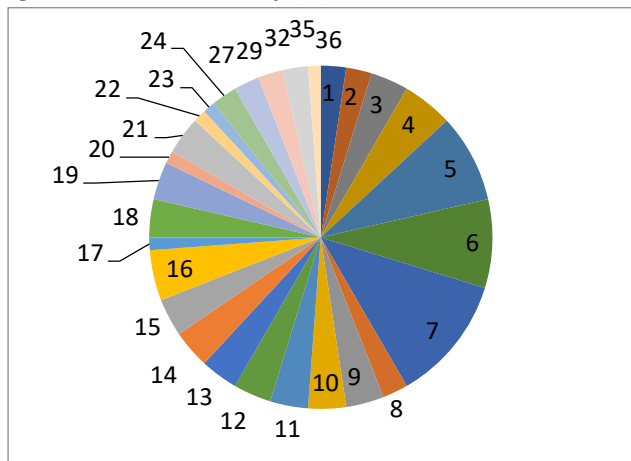
P1 ¿Quién está completando esta encuesta?

Role	#	%
madre	70	82%
padre	8	9%
abuela	2	2%
padre	5	6%
<b>Total</b>	<b>85</b>	<b>100%</b>

P2 ¿Su hijo(a) tiene menos de 17 años?

	#	%
Sí	62	73%
No	23	27%
Total	85	

P3 Ingrese la edad de su hijo(a) en años tras su último cumpleaños.



P4 Edad del niño en el momento del diagnóstico de SETBP1

Edad	#	%
3 - 6 meses	1	1%
7 - 8 meses	1	1%
9 - 12 meses	3	4%
13 - 23 meses	5	6%
2 años de edad	6	7%
3 años	4	5%
4 años de edad	9	11%
5 años de edad	5	6%
6 años	7	9%
7 años de edad	5	6%
8 años	4	5%
9 años de edad	6	7%
10 años	3	4%
11 años	2	2%
12 años de edad	3	4%
13 años	2	2%
14 - 18 años	5	6%
19 - 25 años	5	6%
25+ años	6	7%
<b>Total</b>	<b>82</b>	<b>100%</b>
<b>Promedio</b>	<b>9 años</b>	
<b>Mediana</b>	<b>6 años</b>	

P5 ¿Qué trastorno del neurodesarrollo SETBP1 tiene su hijo?

Tipo	%	%
SETBP1-HD ( <i>variante de pérdida de función o eliminación</i> )	59	69%
Trastornos relacionados con SETBP1 ( <i>variante sin sentido</i> )	17	20%
Inseguro	4	5%
Delección 18q12.3 ( <i>delección grande que incluye SETBP1 y otros genes</i> )	5	6%
Total	85	100%

P6 Seleccione la opción que describa a su hijo(a).

	#	%
Femenino	38	45%
Masculino	47	55%

P7 Seleccione su país.

País	#	%
Estados Unidos	40	47%
Australia	2	2%
Bélgica	1	1%
Bolivia	1	1%
Brasil	1	1%
Bulgaria	1	1%
Canadá	1	1%
Francia	6	7%
Alemania	4	5%
Italia	1	1%
México	1	1%
Países Bajos	10	12%
Noruega	1	1%
Polonia	1	1%
Portugal	2	2%
Puerto Rico	1	1%
España	2	2%
Reino Unido	9	11%
Total	85	100%

Países representados en el mapa que se muestra a continuación.



Comencemos hablando sobre el desarrollo de su hijo(a). Escriba la edad en que su hijo(a) logró lo siguiente, marque con una X si

P8 no recuerda o seleccione "Todavía no":

nota: la pregunta solo fue hecha por cuidadores de niños menores de 17 años

Sentado solo	Caminó sin ayuda	Habló las primeras palabras aparte de "mamá" o "papá"	Habló dos palabras juntas/frases cortas*	Habló en oraciones*	Aprendió a "ir al baño" y mantenerse seco durante el día*	Aprendió a "ir al baño" y mantenerse seco durante la noche*
--------------	------------------	---	--	---------------------	---	---

Habilidad adquirida

Edad promedio	10 meses	22 meses	31 meses	47 meses	61 meses	54 meses	55 meses
Rango de edad actual	5 meses -2 años	1 -5 años	9 meses -6 años	1 -9 años	2 -10 años	1 -8 años	2 -8 años
Total de habilidades	54	55	45	40	30	41	32

Habilidad aún no adquirida

Rango de edad actual	1 -1 años	<1-1 años	1 -9 años	2 -15 años	2 -15 años	1 -14 años	2 -14 años
Total de habilidades no	2	3	11	19	29	20	26
Respuestas totales	56	58	56	59	59	61	58

\* los niños de 1 años y menos no se incluyeron en los totales de adquisición no relacionada con habilidades

P9 ¿Cuál es el nivel actual de lenguaje de su hijo(a)?

	#	%
no verbal	11	16%
Mínimamente verbal (palabras habladas muy limitadas, a menudo de forma inconsistente)	8	12%
Usa frases de dos palabras	18	26%
Usa frases simples	25	36%
Usa frases largas y complejas	18	26%
Otra	1	1%
Total	81	

Seleccione los dispositivos de comunicación que su hijo/a o joven adulto utiliza habitualmente para

P10 comunicarse.

	#
Dispositivos de comunicación aumentativa y alternativa (no electrónicos, por ejemplo, sistemas de comunicación por intercambio de imágenes, tableros alfabéticos)	2
Dispositivos de comunicación aumentativa y alternativa (electrónicos, por ejemplo, TouchChat, Proloquo2Go, dispositivos de generación de voz específicos)	6
Lengua de señas.	12
Makaton	2
Total	22



Hablemos de comportamientos que le preocupan a usted o a otras personas. ¿Su niño/joven alguna vez ha tenido dificultades con alguno de los P11 siguientes?

Declaración	Todas			Actual por grupo de edad		
	No	Actual	Anterior	< 5 años	Edad escolar	> 17 años
ansiedad	29	48	8	4	26	18
	34%	56%	9%	36%	51%	78%
estado de ánimo deprimido	69	13	3	3	7	3
	81%	15%	4%	27%	14%	13%
Los Cambios de humor	28	50	7	6	28	16
	33%	59%	8%	55%	55%	70%
Arrebatos agresivos	30	42	13	5	26	11
	35%	49%	15%	45%	51%	48%
Berrinches	22	47	16	8	23	11
	26%	55%	19%	73%	45%	48%
Las autolesiones como golpearse, rascarse, morderse	45	21	19	1	34	7
	53%	25%	22%	9%	67%	30%
Ausencia o retraso en el inicio del lenguaje para comunicarse	6	43	36	10	29	3
	7%	51%	42%	91%	57%	13%
Repetir palabras o frases una y otra vez	28	46	11	5	24	13
	33%	54%	13%	45%	47%	57%
Dificultades para llevarse bien con otras personas de edad simila	37	45	3	3	25	14
	44%	53%	4%	27%	49%	61%
Desarrollo inmaduro de habilidades sociales	16	65	4	4	20	18
	19%	76%	5%	36%	39%	78%
Comportamientos repetitivos, como hacer lo mismo una y otra vez	30	46	9	6	24	16
	35%	54%	11%	55%	47%	70%
Necesita rutina / malestar por interrupción de la rutina	29	49	7	3	26	20
	34%	58%	8%	27%	51%	87%
Hiperactividad/hiperactividad, como estar constantemente en movimiento	25	46	14	6	31	9
	29%	54%	16%	55%	61%	39%
Dificultad para prestar atención o concentrarse	1	83	1	10	50	23
	1%	98%	1%	91%	98%	100%
Inquietud e inquietud, como retorcerse y retorcerse	24	51	10	7	34	10
	28%	60%	12%	64%	67%	43%
Impulsividad, como entrometerse, no esperar turno	13	64	8	7	42	15
	15%	75%	9%	64%	82%	65%
Dificultades para dormir, como dificultades para conciliar el sueño o mantenerse dormido	43	30	12	6	15	9
	51%	35%	14%	55%	29%	39%
Respuestas totales	85 (100%)			11	51	23



Hablemos de comportamientos que le preocupan a usted o a otras personas. ¿Su niño/joven alguna vez ha tenido dificultades con alguno de los P11 siguientes?

(Continuación->)

Declaración	Todas		
	No	Actual	Anterior
Dificultades para comer, como comer demasiado, muy poco o dificultades para tragar (antes del 1)	37 44%	21 25%	27 32%
Dificultades para comer, como comer demasiado, muy poco, cosas inusuales o dificultades para tragar (después del 1)	37 44%	34 40%	14 16%
Dificultades para meterse demasiada comida en la boca (después del 1)	39 46%	35 41%	11 13%
Respuestas totales	85 (100%)		
Pérdida de la capacidad de hablar (después de los 5 años)	24 96%	1 4%	0 0%
Pérdida de la capacidad motora (después de los 5 años)	24 96%	1 4%	0 0%
Alucinaciones (ver cosas que no existen)	24 96%	1 4%	0 0%
Respuestas totales	48 (100%)		



P12 Hablemos de las condiciones que le preocupan a usted o a otras personas. ¿Su hijo/alguna vez ha tenido alguno de los siguientes?

Declaración	Todas			Actual por grupo de edad		
	No	Actual	Anterior	< 5 años	Edad escolar	> 17 años
Desorden sanguíneo	80 98%	1 1%	1 1%	0 0%	0 0%	1 4%
Trastorno óseo	75 91%	7 9%	0 0%	1 9%	2 4%	4 17%
Desorden congénito	59 72%	21 26%	2 2%	2 18%	10 21%	9 39%
Epilepsia/convulsiones (que no sean convulsiones febriles)	68 83%	10 12%	4 5%	3 27%	5 10%	2 9%
Convulsiones febriles	60 73%	6 7%	16 20%	2 18%	3 6%	1 4%
Respuestas totales	82 (100%)			11	48	23



P12 Hablemos de las condiciones que le preocupan a usted o a otras personas. ¿Su hijo/alguna vez ha tenido alguno de los siguientes?

(Continuación->)

Declaración	Todas			Actual por grupo de edad		
	No	Actual	Anterior	< 5 años	Edad escolar	> 17 años
Trastorno de la marcha/movimiento	23	38	21	4	9	10
	28%	46%	26%	36%	19%	43%
Problemas gastrointestinales	42	20	20	0	12	8
	51%	24%	24%	0%	25%	35%
Problemas de audición	74	7	1	2	3	2
	90%	9%	1%	18%	6%	9%
Hipotonía (tono muscular bajo)	23	38	21	7	22	9
	28%	46%	26%	64%	46%	39%
Hipertonía (tono muscular alto)	76	3	3	1	1	1
	93%	4%	4%	9%	2%	4%
Problemas inmunológicos	66	9	7	2	5	2
	80%	11%	9%	18%	10%	9%
Trastorno mitocondrial	78	3	1	0	1	2
	95%	4%	1%	0%	2%	9%
Problemas de la piel (aparte del acné)	53	21	8	3	10	8
	65%	26%	10%	27%	21%	35%
Trastorno del procesamiento sensorial	30	41	11	4	24	13
	37%	50%	13%	36%	50%	57%
Trastorno del habla y/o del lenguaje	6	68	8	10	40	18
	7%	83%	10%	91%	83%	78%
Respuestas totales	82 (100%)			11	48	23
Problemas de visión (anteojos correctivos y/o cirugía de estrabismo solucionaron el problema)	35	35	9	3	20	12
	44%	44%	11%	30%	43%	55%
Problemas de visión (no corregidos con gafas correctivas y/o cirugía de estrabismo)	66	9	4	1	5	3
	84%	11%	5%	10%	11%	14%
Respuestas totales	79 (100%)			10	47	22



Las conductas problemáticas pueden acumularse para cumplir con los criterios de trastornos psiquiátricos específicos.

P13 ¿Su niño/adulto joven alguna vez recibió un diagnóstico de:

Declaración	< 5 años	Edad escolar	> 17 años	Todas	SETBP1-RD
Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)	1	29	9	39	6
	9%	60%	41%	48%	38%
Trastorno del espectro autista (TEA)	1	16	9	26	9
	9%	33%	41%	32%	56%
Trastorno de ansiedad	1	14	7	22	6
	9%	29%	32%	27%	38%
Bipolar	0	0	2	2	2
	0%	0%	9%	2%	13%
Trastorno Obsesivo Compulsivo (TOC)	0	6	4	10	0
	0%	13%	18%	4%	0%
Trastorno de oposición desafiante (TND)	0	6	2	8	0
	0%	13%	9%	12%	0%
Desorden depresivo	0	1	2	3	1
	0%	2%	9%	10%	6%
Trastorno psicótico, incluida la esquizofrenia	0	2	0	2	1
	0%	4%	0%	2%	6%

P14 Resultados de las pruebas de coeficiente intelectual

Número	Número	Porcentaje	SETBP1-RD
Capacidad intelectual normal (CI > 80)	3	7%	0 \ 0%
Capacidad intelectual límite (CI 70-80)	9	20%	4 \ 40%
Discapacidad intelectual leve (CI 50-69)	14	31%	3 \ 30%
Discapacidad intelectual moderada (CI 35-49)	10	22%	1 \ 10%
Discapacidad intelectual severa (CI 21-34)	6	13%	1 \ 10%
Discapacidad intelectual profunda (CI <20)	2	4%	1 \ 10%
Retraso en el desarrollo (mi hijo es pequeño)	1	2%	0 \ 0%
Total	45		

Niños en edad escolar y mayores que no P15 tienen problemas en las siguientes áreas.

Declaración	Número
Lectura	9
	13%
Escribiendo	9
	13%
Ortografía	10
	14%
Matemáticas	1
	1%
Respuestas totales	72



Muchas personas con SETBP1-HD y trastornos relacionados tendrán algunas dificultades en algunas habilidades cerebrales

P16 específicas. ¿Su hijo(a) tiene dificultades con alguno de los siguientes:

Declaración	Todas		Edad escolar	> 17 años
	No	Sí	Sí	Sí
Memoria, como recordar cosas que han sucedido	45 65%	24 35%	8 40%	8 38%
Atención, como concentrarse bien, no distraerse	3 4%	66 96%	21 95%	21 94%
Doble tarea/multitarea, como realizar 2 tareas al mismo tiempo	6 9%	63 91%	20 95%	20 88%
Tareas visoespaciales, como resolver acertijos o usar bloques de construcción	24 35%	45 65%	16 63%	16 63%
Habilidades ejecutivas, como planificación, organización, pensamiento flexible	5 7%	64 93%	20 95%	20 88%
Desorientarse, como no saber la fecha o dónde se encuentra	36 52%	33 48%	9 55%	9 25%
Respuestas totales	69		47	22



P17 De todas las preocupaciones enumeradas en esta encuesta, ¿cuáles son sus 2 o 3 prioridades principales en las que trabajar a continuación?





Tomando en conjunto todas las dificultades mencionadas anteriormente, ¿en qué medida le han molestado, perturbado o angustiado a usted/su hijo o adulto joven/familia?

Declaración	En absoluto/0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10/Extremadamente
Todas	3 5%	2 3%	2 3%	3 5%	6 9%	6 9%	1 2%	4 6%	15 23%	13 20%	11 17%
< 5 años	2 67%	0 0%	0 0%	0 0%	1 33%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%	0 0%
Edad escolar	2 5%	1 2%	3 7%	2 5%	5 12%	2 5%	0 0%	3 7%	9 21%	9 21%	6 14%
> 17 años	1 5%	1 5%	0 0%	1 5%	0 0%	0 0%	1 5%	1 5%	6 30%	4 20%	5 25%



## S2. Sección de adultos jóvenes

¿Qué síntomas son más impactantes para su adulto joven actualmente? Los 5 principales se muestran a continuación.

Declaración	Sí	Porcentaje
Ansiedad	10	43%
Déficits de aprendizaje	8	35%
Comprensión e interacción social	7	30%
Comportamiento agresivo, autolesivo y/o comportamiento explosivo	7	30%
Problemas de atención	6	26%

¿Su joven adulto ha tenido algún diagnóstico nuevo después de los 16 años?

Número	Respuesta
17	No
1	médula espinal anclada y síndrome de osteoporosis ataxia de la marcha
1	retención urinaria
1	autismo y bipolaridad (SETBP1-RD)

P21 ¿Su joven adulto ha tenido algún procedimiento quirúrgico después de los 16 años? En caso afirmativo, proporcione detalles para cada

Número	Respuesta
14	No
4	dental / oral
2	ojo (ptosis, catarata eliminada)
1	apendicostomía y apendicovesicostomía
1	extracción de la vesícula biliar
1	descompresión del foramen magno por malformación de Chiari y liberación de la médula espinal



¿Trabaja su joven adulto? En caso afirmativo, proporcione los

P22 trabajos que ha tenido su joven adulto después de los 16 años.

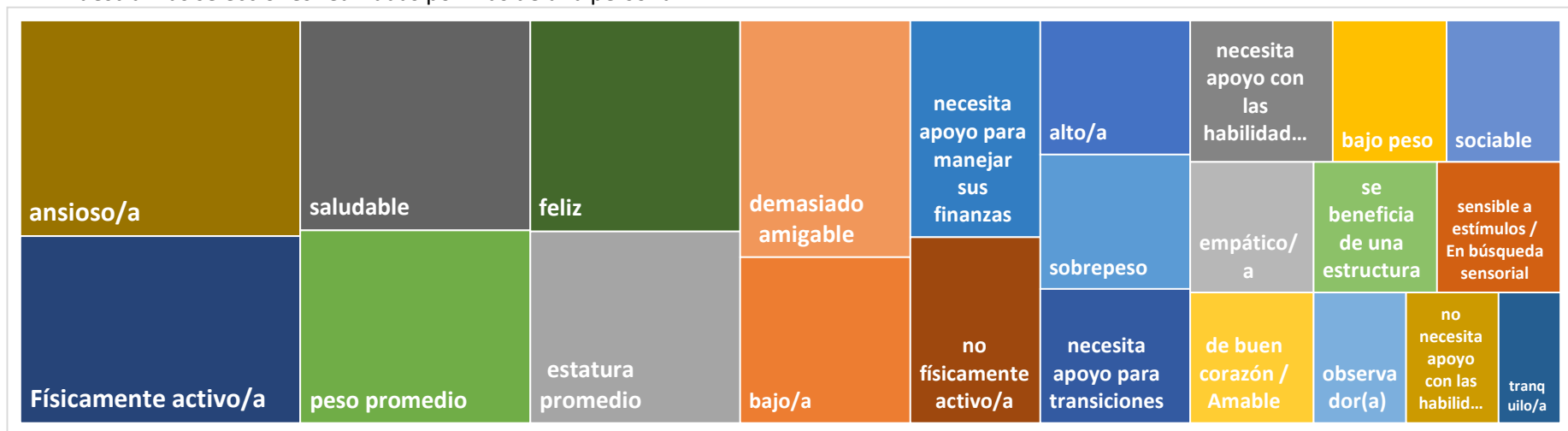
Número	Respuesta
13	No
8	sí (carpintería, jardinería, asesor de discapacidad del consejo municipal, mantenimiento, asistente de taller de discapacidad, camarero -6 años, empleador inclusivo, trabajo de limpieza)

P23 ¿Su joven adulto siempre ha vivido con usted?

Número	Respuesta
15	sí
5	no (plaza residencial o vivienda asistida/apoyada)

Seleccione todas las palabras descriptivas que se apliquen actualmente a su joven adulto con una diferencia SETBP1. A continuación, se

P24 muestran las selecciones realizadas por más de una persona.



P25 ¿Cuál es su mayor preocupación para su joven adulto con una diferencia SETBP1?

Número	Respuesta
6	Independencia
4	Preocupación por el futuro después de que los padres ya no estén presentes
3	Bienestar general
2	Centro residencial
1	Amigos
1	Futuro en general
1	Comportamiento
1	Salud en deterioro

### S3. Otros Datos



