



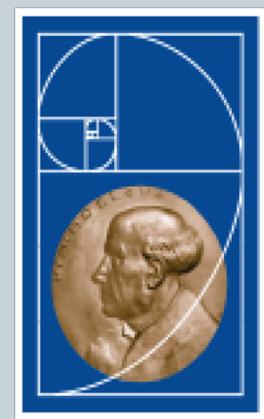
PARACELSUS
MEDICAL
UNIVERSITY

PATRE - PATient based phenotyping and evaluation of therapy for **Rare** **Epilepsies**

Kirsten Eschermann

Lorenz Kiwull

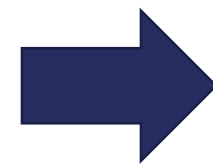
Grundidee von PATRE



PATRE

PATient based phenotyping and
evaluation of therapy for Rare Epilepsies


☐ Beobachtungen
der Eltern



 **PATRE**
PATient based phenotyping and
evaluation of therapy for Rare Epilepsies

- Sammlung von Hypothesen 
- Fragebogen
- Auswertung



- ☐ NETRE
- ☐ klinische Validierung



- ☐ neue Therapien
- ☐ mehr Wissen über die
Zusammenhänge zwischen
Phänotyp und Genotyp



- ☐ Kooperation mit der
Grundlagenforschung
- ☐ Aufklärung von
Pathomechanismen

PATRE

Sichere und DSGVO-konforme Plattform



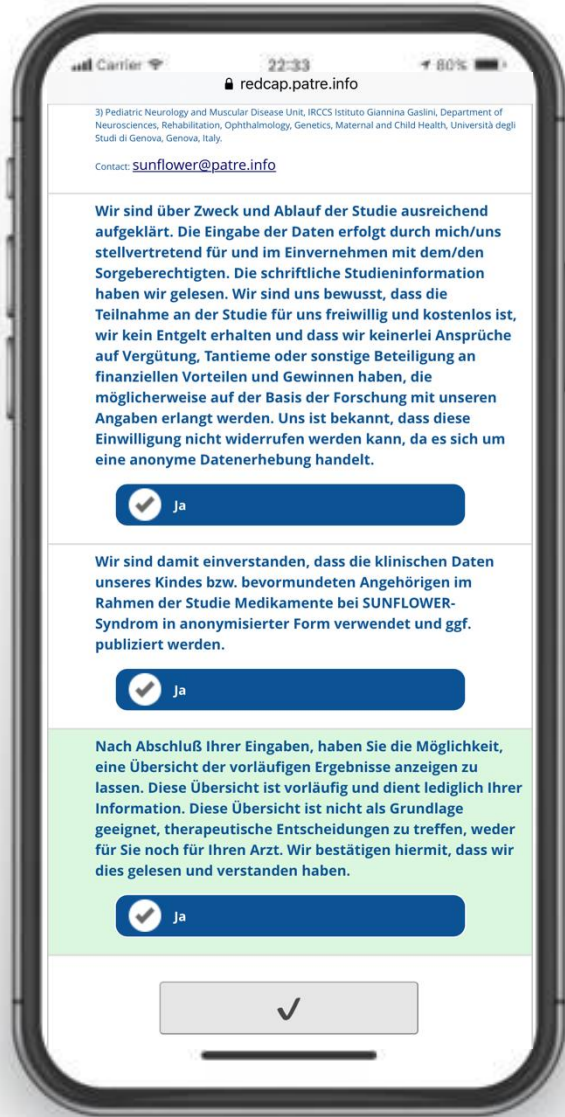
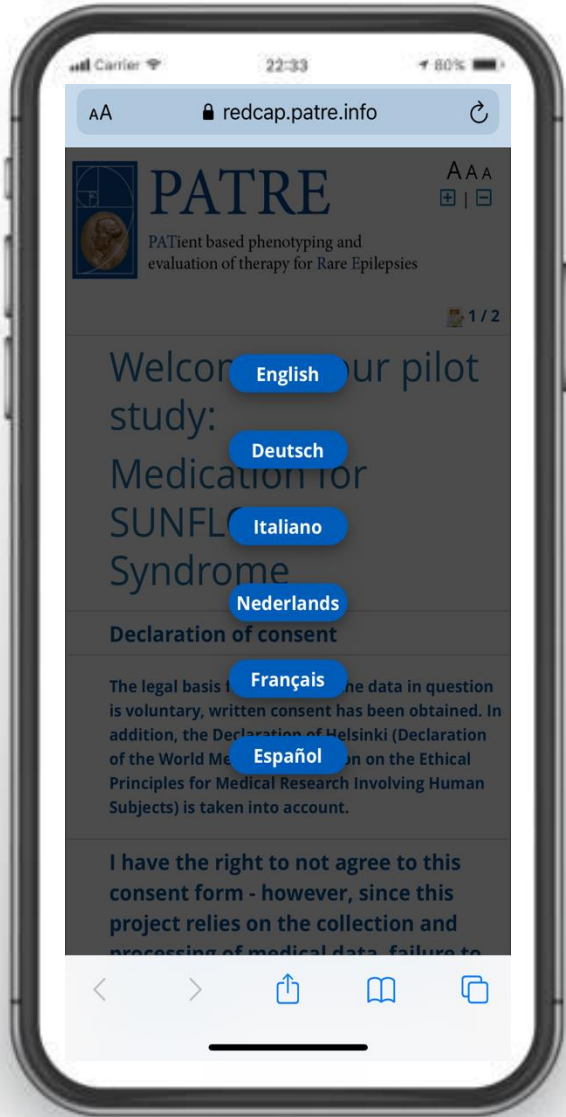
PATRE

Datenerhebung



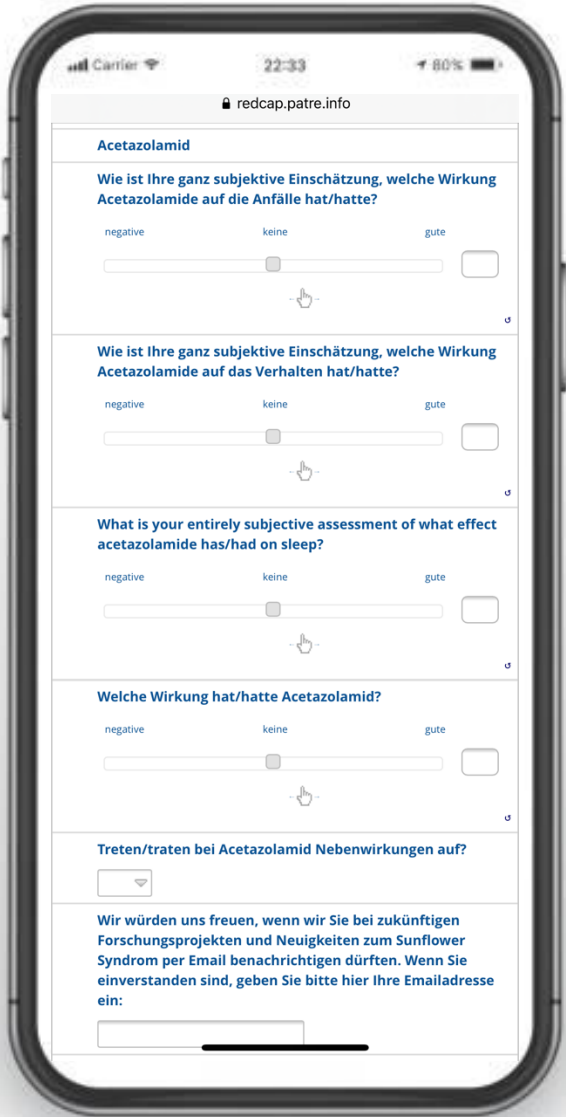
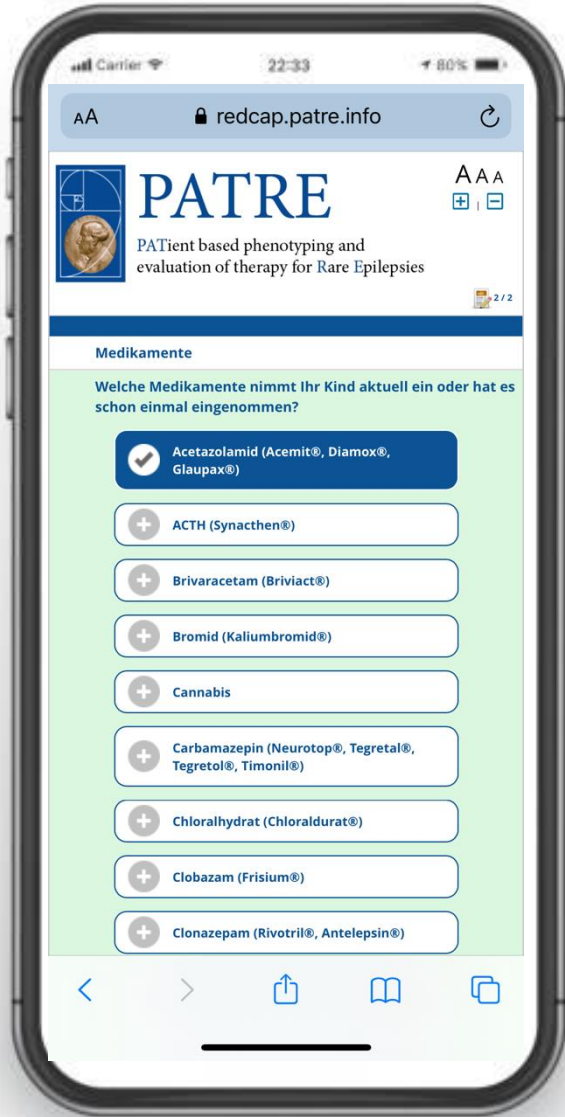
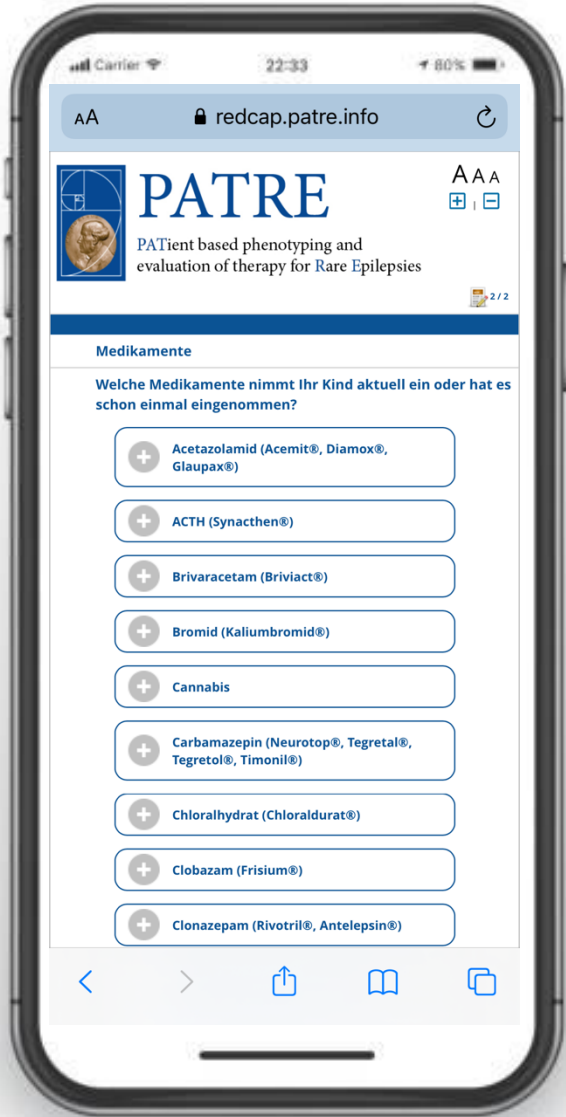
PATRE

Sichere und DSGVO-konforme Plattform



PATRE

Sichere und DSGVO-konforme Plattform



FOXG1: Bisherige Ergebnisse

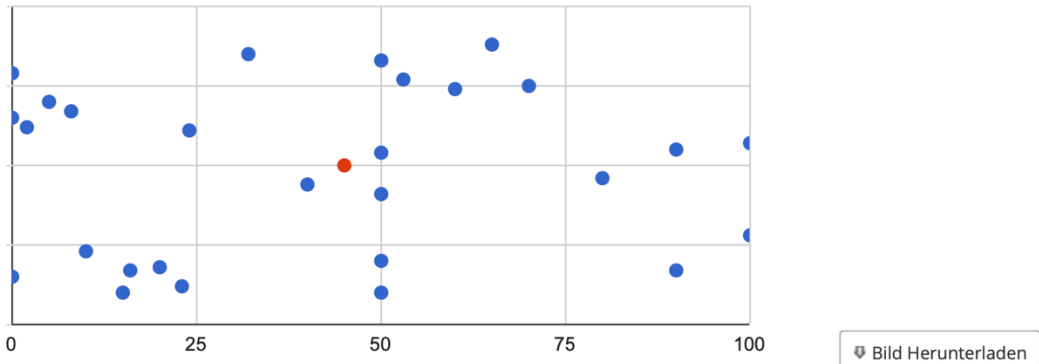


PATRE

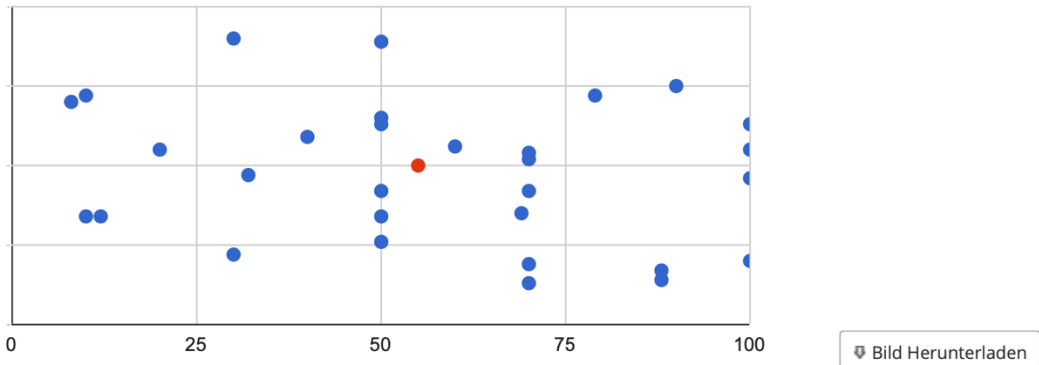
PATient based phenotyping and
evaluation of therapy for Rare Epilepsies

FOXG1: Subjektive Einschätzung der Probleme im Alltag

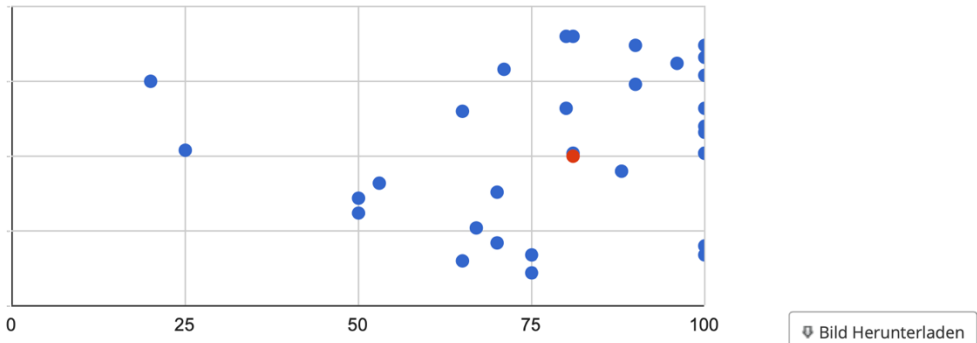
Wie ist Ihre subjektive Einschätzung, wie groß die Probleme im Alltag sind, die durch die Anfälle verursacht werden? *(hauptproblem_v0)*



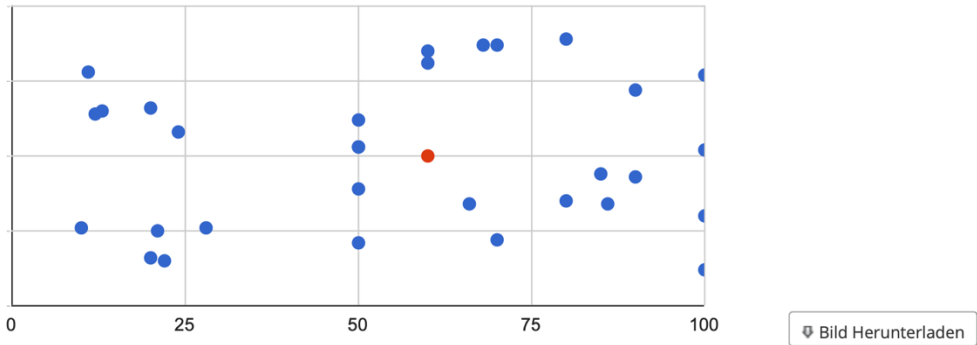
Wie ist Ihre subjektive Einschätzung, wie groß die Probleme im Alltag sind, die durch das Verhalten verursacht werden? *(hauptproblem_v1)*



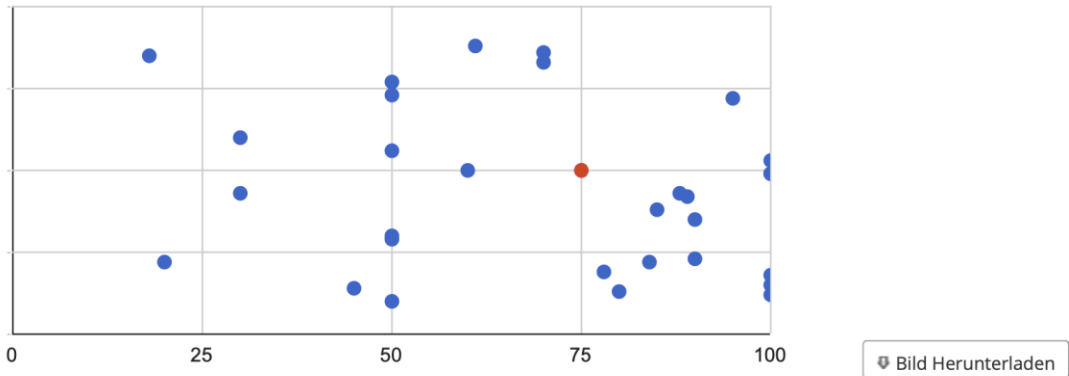
Wie ist Ihre subjektive Einschätzung, wie groß die Probleme im Alltag sind, die durch die Entwicklungsstörung verursacht werden? *(hauptproblem_v2)*



Wie ist Ihre subjektive Einschätzung, wie groß die Probleme im Alltag sind, die durch den Schlaf verursacht werden? *(hauptproblem_v3)*

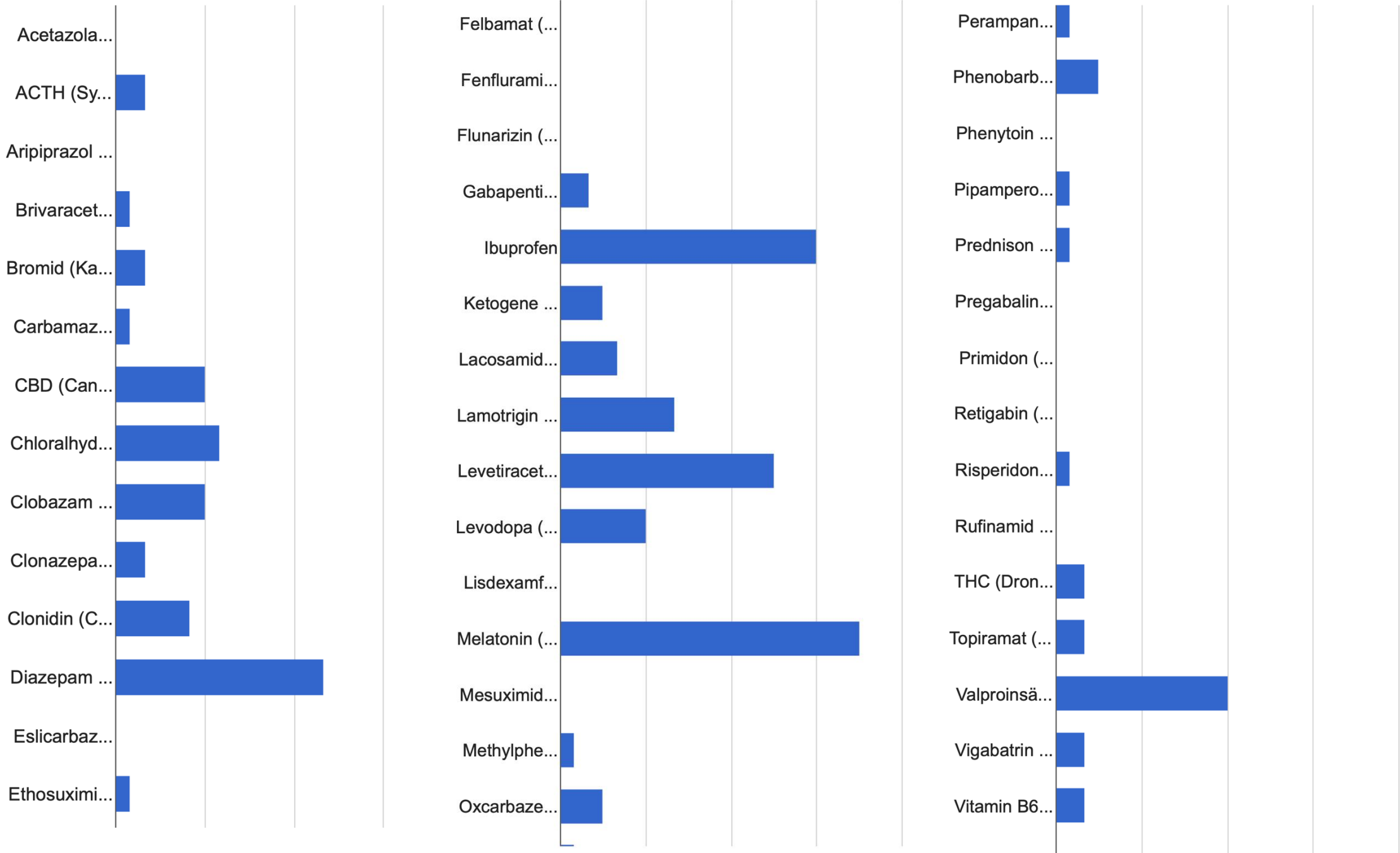


Wie ist Ihre subjektive Einschätzung, wie groß die Probleme im Alltag sind, die durch die Bewegungsstörung verursacht werden? *(hauptproblem_v4)*



FOXG1: Häufigkeit der Medikamente

Welche Medikamente nimmt Ihr Kind aktuell ein oder hat es schon einmal eingenommen? (med_auswa_v0)



CBD

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung CBD Vollextrakt auf die Anfälle hat/hatte? *(med_cbdvol_wir_v0)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
4	49 (92,5%)	4	0	49	26,50	25,67	106	1,35	2,70	6,75	28,50	48,25	48,70	48,85

Kleinste Werte: 0, 9, 48, 49

Höchste Werte: 0, 9, 48, 49

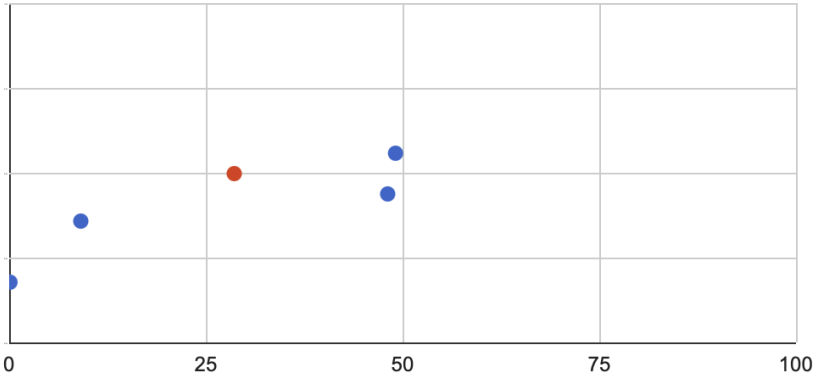


Bild Herunterladen

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung CBD Vollextrakt auf das Verhalten hat/hatte? *(med_cbdvol_wir_v1)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
7	46 (86,8%)	5	-6	50	10,86	19,56	76	-4,200	-2,400	0	0	16	33,20	41,60

Kleinste Werte: -6, 0, 0, 0, 10

Höchste Werte: 0, 0, 10, 22, 50

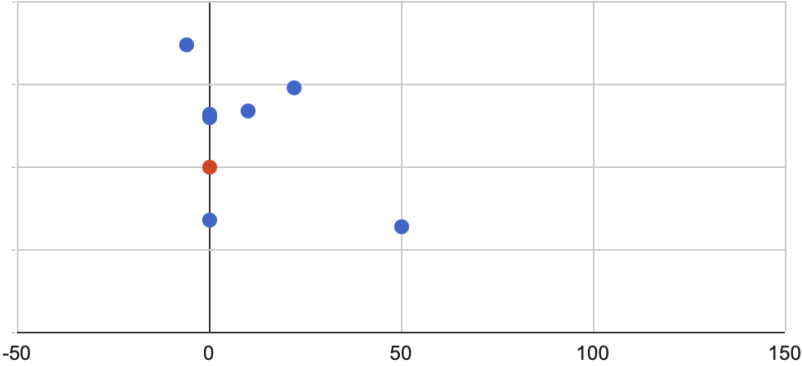


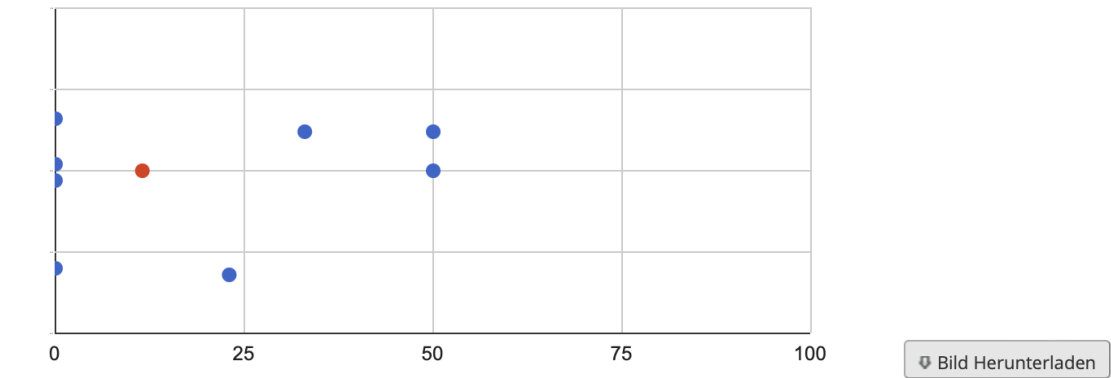
Bild Herunterladen

CBD

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung CBD Vollextrakt auf den Schlaf hat/hatte? *(med_cbdvol_wir_v2)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
8	45 (84,9%)	4	0	50	19,50	22,60	156	0	0	0	11,50	37,25	50	50

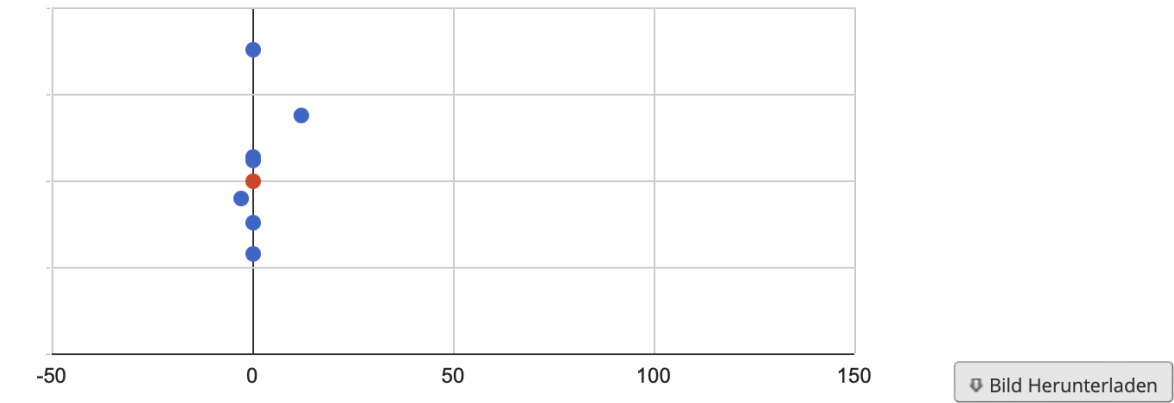
Kleinste Werte: 0, 0, 0, 0, 23
Höchste Werte: 0, 23, 33, 50, 50



Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung CBD Vollextrakt auf die Entwicklung hat/hatte? *(med_cbdvol_wir_v3)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
7	46 (86,8%)	3	-3	12	1,29	4,86	9	-2,100	-1,200	0	0	0	4,80	8,40

Kleinste Werte: -3, 0, 0, 0, 0
Höchste Werte: 0, 0, 0, 0, 12

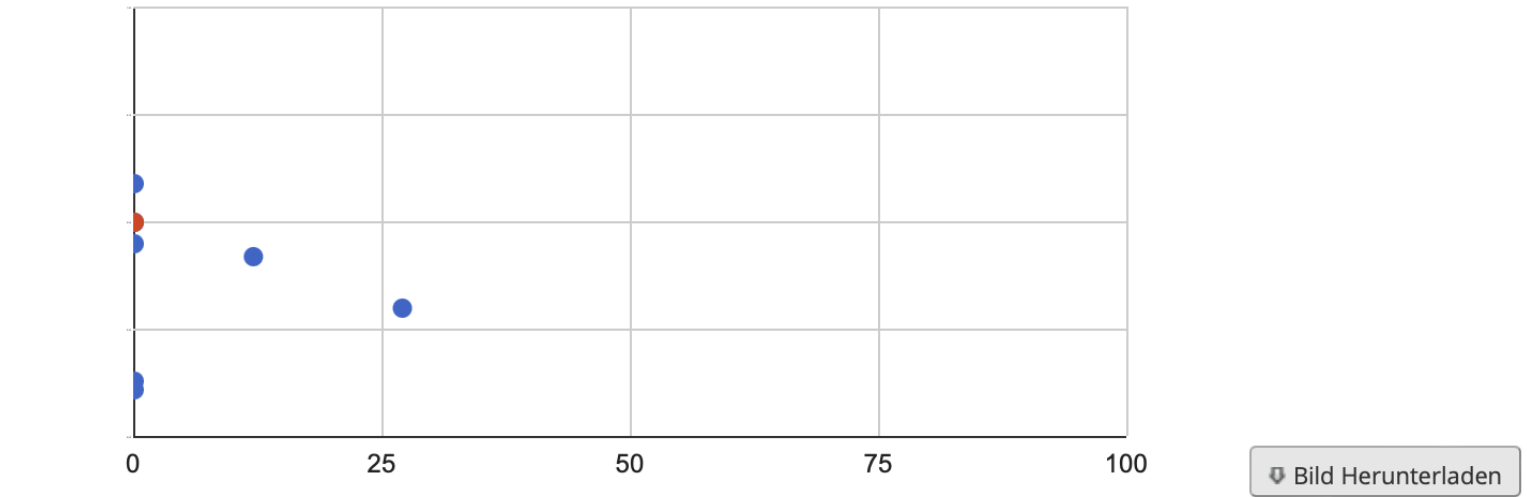


CBD

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung CBD Vollextrakt auf die Bewegungsstörung hat/hatte? (med_cbdvol_wir_v4) [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
7	46 (86,8%)	3	0	27	5,57	10,45	39	0	0	0	0	6	18	22,50

Kleinste Werte: 0, 0, 0, 0, 0
Höchste Werte: 0, 0, 0, 12, 27

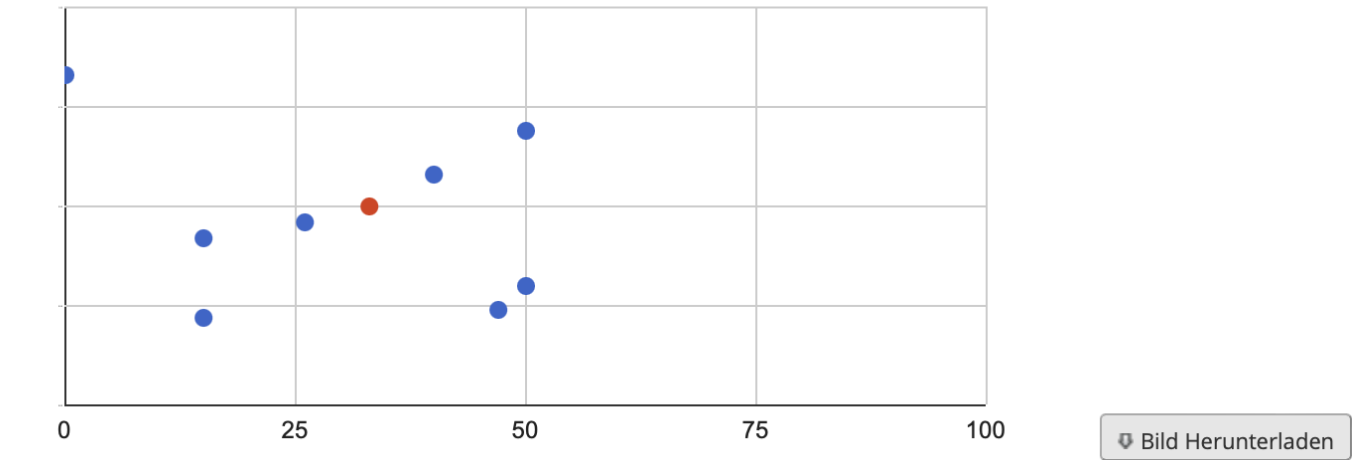


Lamotrigin

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Lamotrigin auf die Anfälle hat/hatte? *(med_lamo_wir_v0)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
8	45 (84,9%)	6	0	50	30,38	19,10	243	5,25	10,50	15	33	47,75	50	50

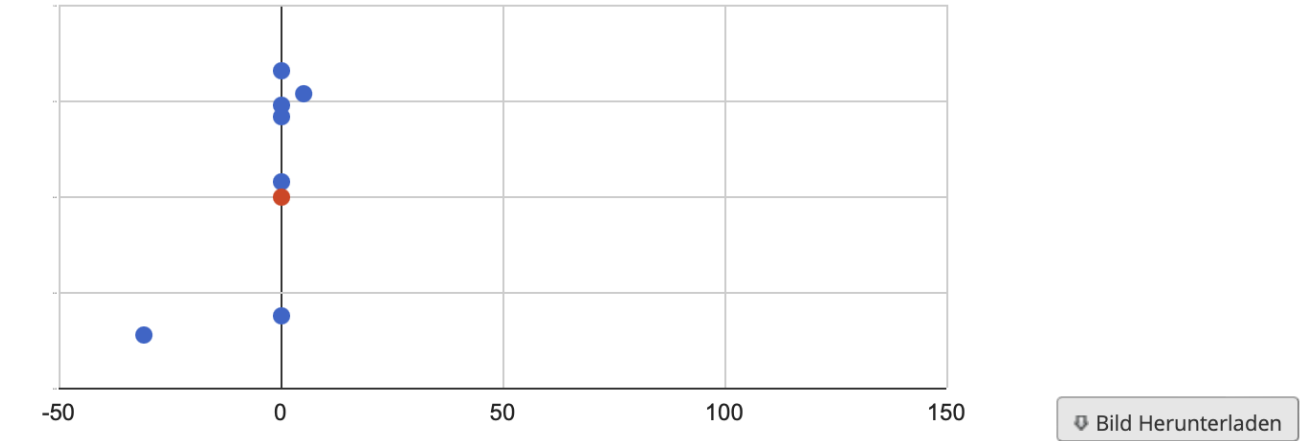
Kleinste Werte: 0, 15, 15, 26, 40
Höchste Werte: 26, 40, 47, 50, 50



Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Lamotrigin auf das Verhalten hat/hatte? *(med_lamo_wir_v1)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
7	46 (86,8%)	3	-31	5	-3,710	12,18	-26	-21,700	-12,400	0	0	0	2	3,50

Kleinste Werte: -31, 0, 0, 0, 0
Höchste Werte: 0, 0, 0, 0, 5



Lamotrigin

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Lamotrigin auf den Schlaf hat/hatte? *(med_lamo_wir_v2)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
7	46 (86,8%)	5	-9	49	13,57	21,28	95	-6,300	-3,600	0	0	27,50	37,60	43,30

Kleinste Werte: -9, 0, 0, 0, 25
Höchste Werte: 0, 0, 25, 30, 49

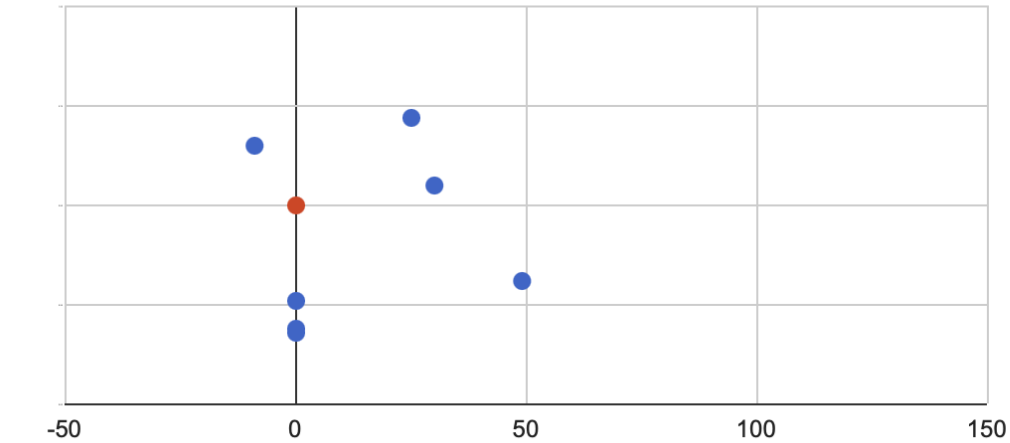


Bild Herunterladen

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Lamotrigin auf die Entwicklung hat/hatte? *(med_lamo_wir_v3)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
8	45 (84,9%)	4	-38	5	-7,250	15,46	-58	-33,450	-28,900	-6,250	0	0	1,50	3,25

Kleinste Werte: -38, -25, 0, 0, 0
Höchste Werte: 0, 0, 0, 0, 5

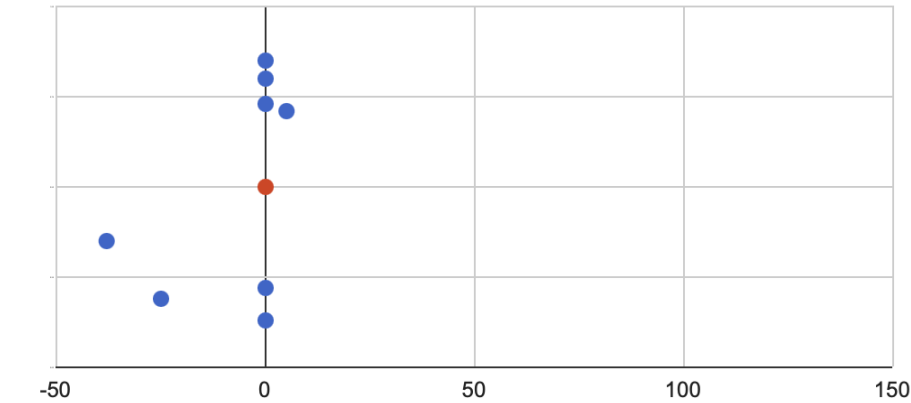


Bild Herunterladen

Lamotrigin

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Lamotrigin auf die Bewegungsstörung hat/hatte? (med_lamo_wir_v4) [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
7	46 (86,8%)	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Kleinste Werte: 0, 0, 0, 0, 0

Höchste Werte: 0, 0, 0, 0, 0

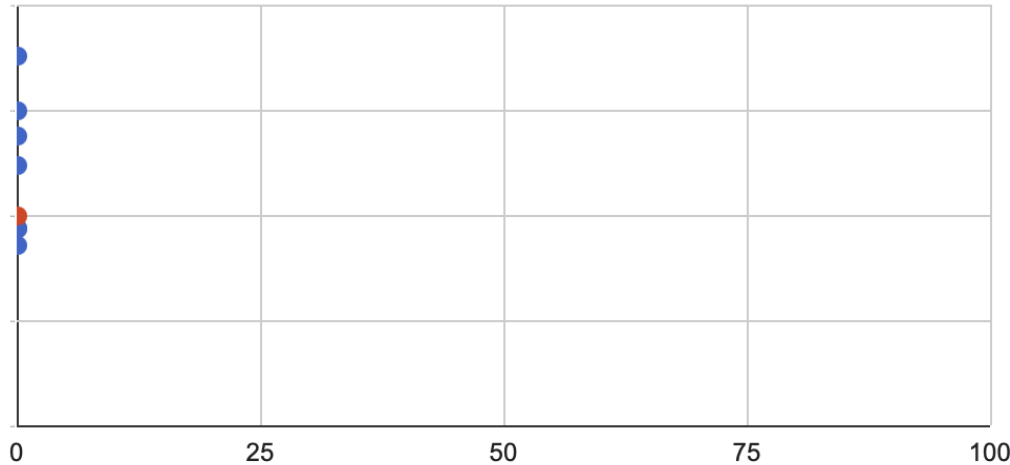


Bild Herunterladen

Levetiracetam

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Levetiracetam auf die Anfälle hat/hatte? *(med_leve_wir_v0)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
14	39 (73,6%)	11	-8	50	25,29	20,51	354	-2,800	1,80	8,50	25,50	47,50	50	50

Kleinste Werte: -8, 0, 6, 8, 10
Höchste Werte: 40, 50, 50, 50, 50

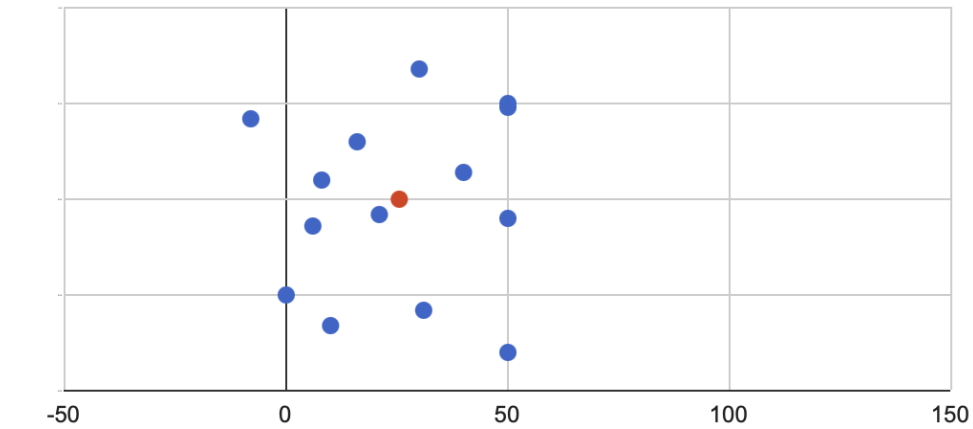


Bild Herunterladen

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Levetiracetam auf das Verhalten hat/hatte? *(med_leve_wir_v1)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
14	39 (73,6%)	9	-36	50	-5,710	23,18	-80	-35,350	-32,600	-19,750	-5	0	18,90	35,05

Kleinste Werte: -36, -35, -27, -20, -19
Höchste Werte: 0, 0, 0, 27, 50

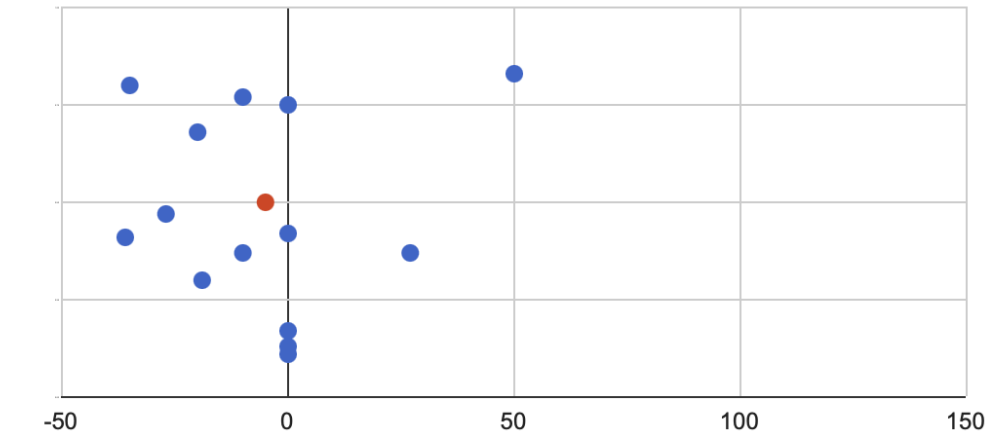


Bild Herunterladen

Levetiracetam

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Levetiracetam auf den Schlaf hat/hatte? *(med_leve_wir_v2)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
13	40 (75,5%)	7	-15	50	6,54	17,70	85	-15	-12	0	0	10	27,80	38,60

Kleinste Werte: -15, -15, 0, 0, 0
Höchste Werte: 9, 10, 15, 31, 50

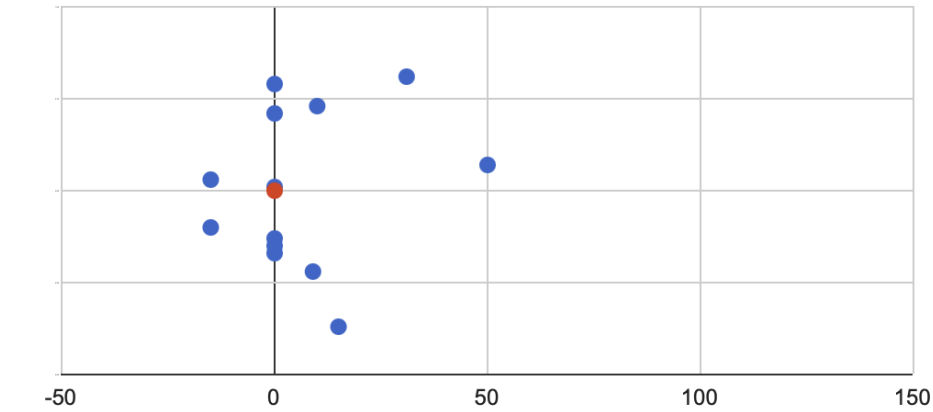


Bild Herunterladen

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Levetiracetam auf die Entwicklung hat/hatte? *(med_leve_wir_v3)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
14	39 (73,6%)	8	-40	25	2,57	19,55	36	-33,500	-22,500	-0,750	0	20	24,10	25

Kleinste Werte: -40, -30, -5, -1, 0
Höchste Werte: 20, 20, 22, 25, 25

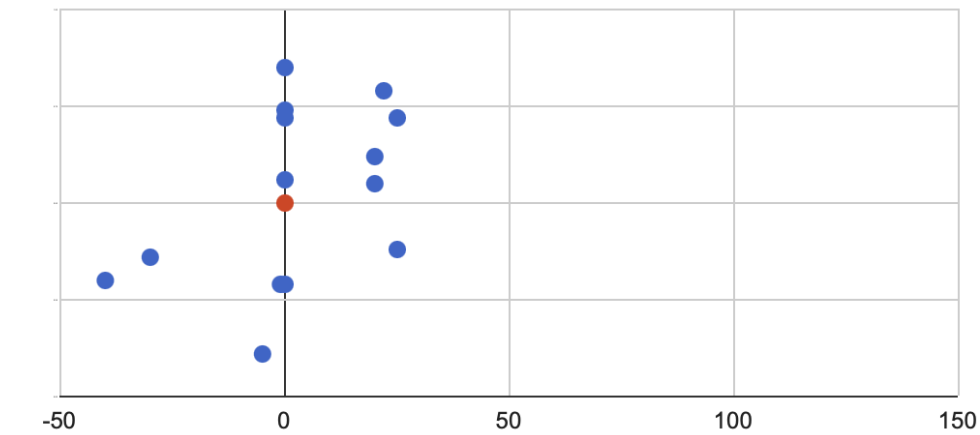


Bild Herunterladen

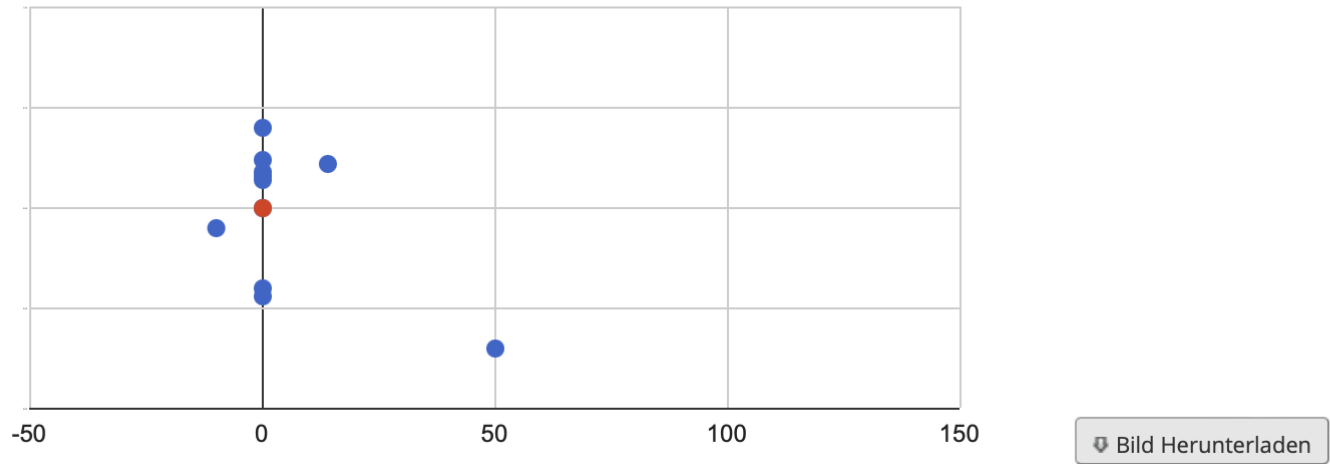
Levetiracetam

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Levetiracetam auf die Bewegungsstörung hat/hatte? *(med_leve_wir_v4)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
11	42 (79,2%)	4	-10	50	4,91	15,91	54	-5	0	0	0	0	14	32

Kleinste Werte: -10, 0, 0, 0, 0

Höchste Werte: 0, 0, 0, 14, 50



Valproat

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Valproinsäure/Valproat auf die Anfälle hat/hatte? (med_valp_wir_v0) [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
13	40 (75,5%)	8	0	50	35,31	15,74	459	12	20	24	40	50	50	50

Kleinste Werte: 0, 20, 20, 24, 27

Höchste Werte: 45, 50, 50, 50, 50

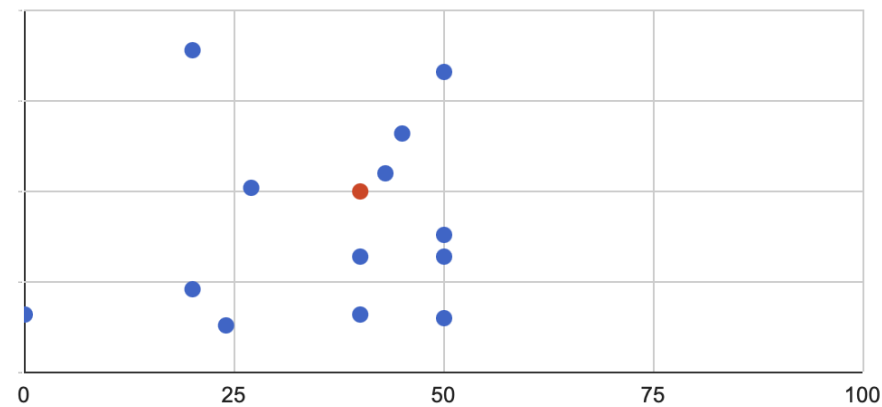


Bild Herunterladen

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Valproinsäure/Valproat auf das Verhalten hat/hatte? (med_valp_wir_v1) [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
11	42 (79,2%)	8	-20	30	4,18	15,96	46	-18	-16	-5	0	15	22	26

Kleinste Werte: -20, -16, -10, 0, 0

Höchste Werte: 10, 10, 20, 22, 30

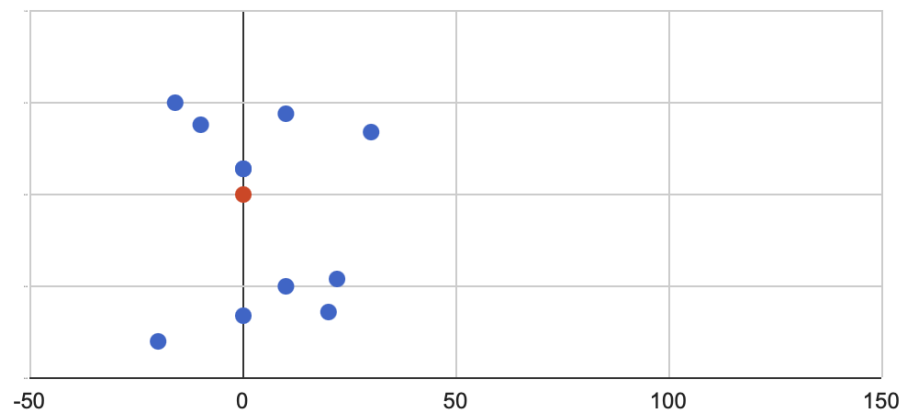


Bild Herunterladen

Valproat

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Valproinsäure/Valproat auf den Schlaf hat/hatte? *(med_valp_wir_v2)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
9	44 (83,0%)	4	0	47	10,78	16,82	97	0	0	0	0	10	33,40	40,20

Kleinste Werte: 0, 0, 0, 0, 0

Höchste Werte: 0, 10, 10, 30, 47

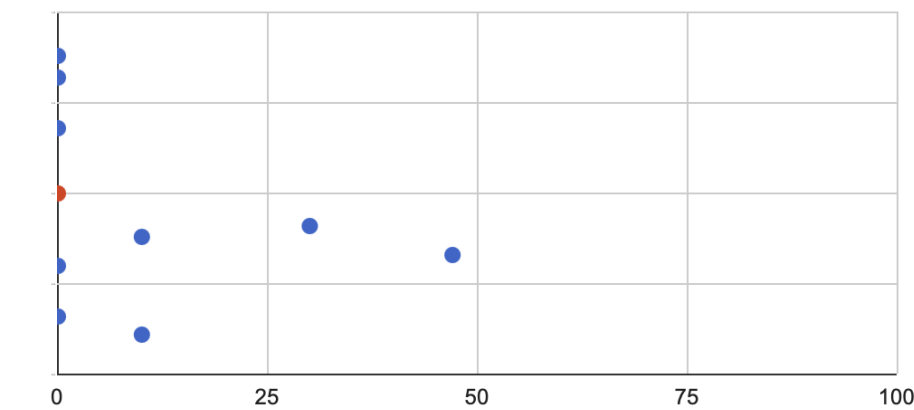


Bild Herunterladen

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Valproinsäure/Valproat auf die Entwicklung hat/hatte? *(med_valp_wir_v3)* [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
11	42 (79,2%)	8	-29	47	8,36	23,93	92	-24,500	-20	-5	0	22,50	39	43

Kleinste Werte: -29, -20, -10, 0, 0

Höchste Werte: 20, 20, 25, 39, 47

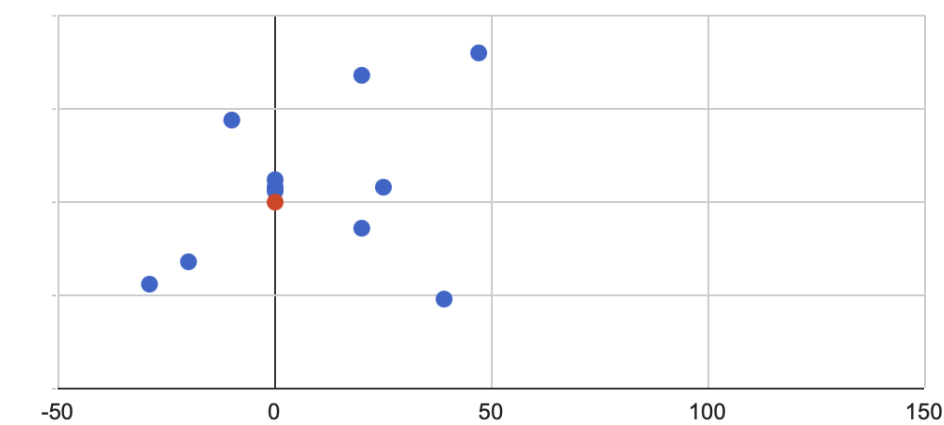


Bild Herunterladen

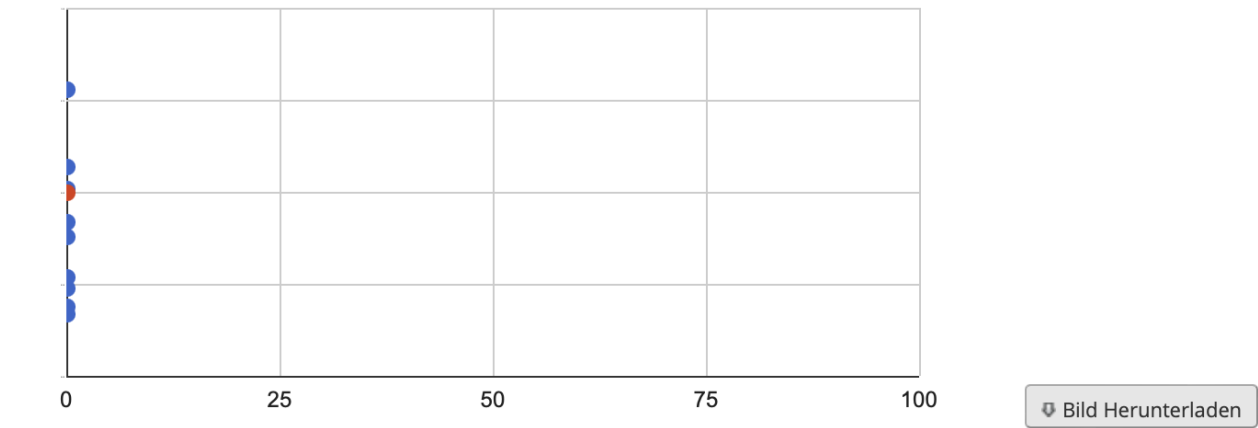
Valproat

Wie ist Ihre ganz subjektive Einschätzung, welche Wirkung Valproinsäure/Valproat auf die Bewegungsstörung hat/hatte? (med_valp_wir_v4) [Plot aktualisieren](#)

Gesamt (N)	Fehlend*	Eindeutig	Min	Max	Mittelw	StdAbw	Summe	Perzentile						
								0,05	0,10	0,25	0,50 Median	0,75	0,90	0,95
9	44 (83,0%)	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Kleinste Werte: 0, 0, 0, 0, 0

Höchste Werte: 0, 0, 0, 0, 0



Danke!



PATRE

PATient based phenotyping and
evaluation of therapy for Rare Epilepsies