PATRE

PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

# IQSEC2 Natural-History-Studie

Internationales Patientenregister für IQSEC2-assoziierte Erkrankungen

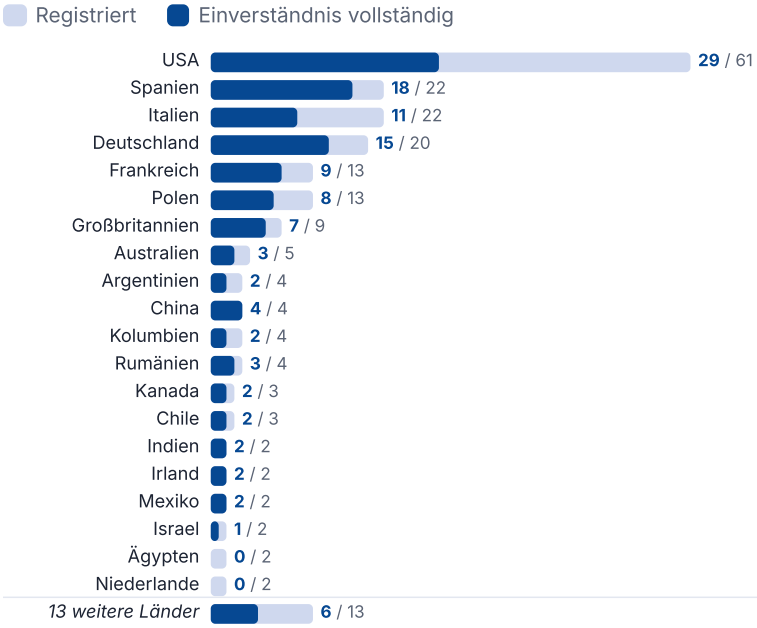
## Jede Familie zählt!

Gemeinsam bauen wir die größte internationale Datensammlung zu IQSEC2 auf. Jede vollständige Teilnahme bringt uns einer besseren Versorgung und zukünftigen Therapien näher. Helft uns, möglichst viele Familien ins Ziel zu bringen!

| 212 | 33 | 128 | 63 |
|---|---|---|---|
| Familien registriert | Länder | vollständige Einverständniserklärungen | Familien haben alle Kern-fragebögen ausgefüllt |

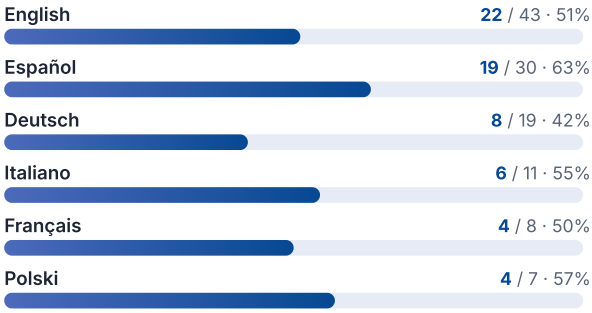
Stand: 8. November 2026

## Woher unsere Familien kommen




## Fortschritt in der App

Familien in der App, die alle 5 Kernfragebögen ausgefüllt haben




Bei **84 registrierten Familien** fehlt noch die vollständige Einverständniserklärung, und **55 Familien in der App** haben noch offene Fragebögen.

## Was ist euer nächster Schritt?

**1**

### Noch nicht registriert?

Registriert euch auf **patre.info** oder scannt den QR-Code. Danach erhaltet ihr die Unterlagen zu Einverständnis und Datenschutz.

**2**

### Registriert, aber Einverständnis fehlt noch?

Bitte unterschreibt die Einverständniserklärung und ladet sie hoch. Wir schicken euch euren persönlichen QR-Code für die App **innerhalb einer Woche**.

**3**

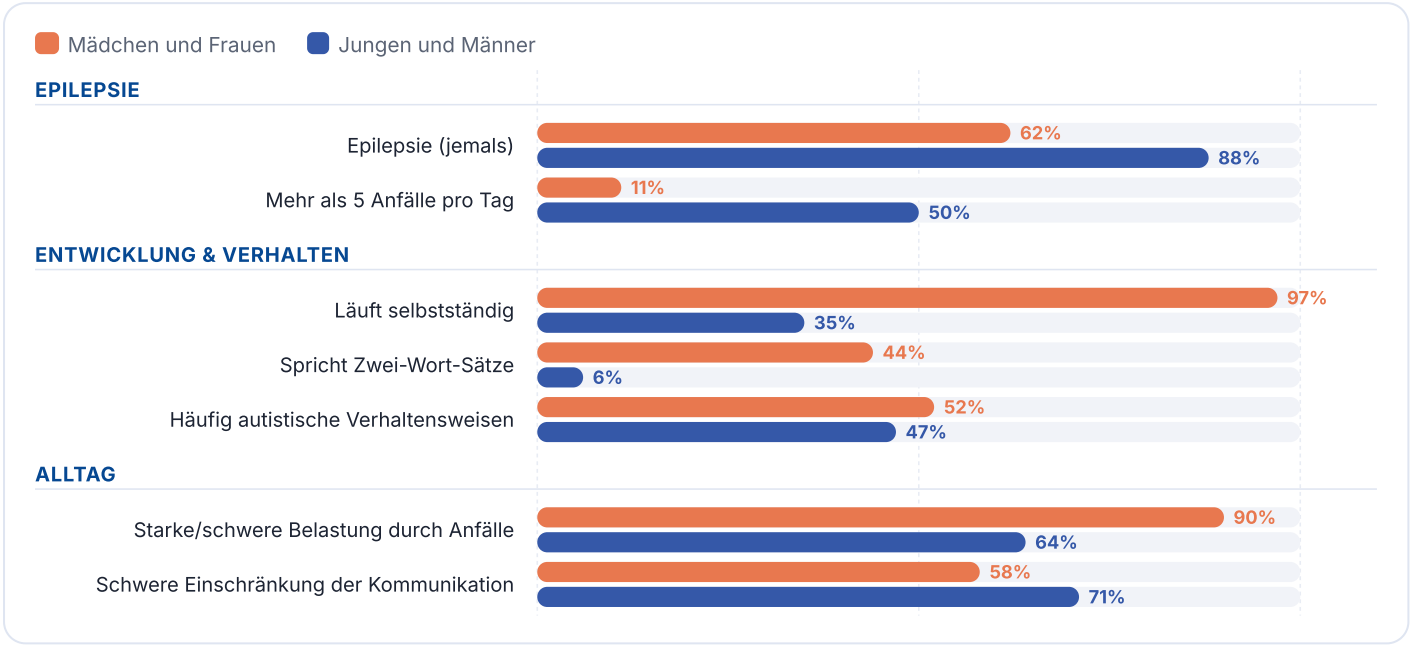
### Schon in der App?

Bitte füllt die **5 Kernfragebögen** aus: Genetik, Basisinformationen, Entwicklung, Verhalten und Epilepsie, Schritt für Schritt auf dem Smartphone.

**patre.info**

# Was wir schon gelernt haben

Erste Baseline-Ergebnisse aus dem PATRE-Register (118 Registrierungen, Datenstand August 2026) werden auf dem Kongress der American Epilepsy Society (AES 2026) in Denver vorgestellt.




Angaben der Betreuungspersonen; vorläufige Ergebnisse, nicht altersadjustiert; Prozentwerte bezogen auf die vorhandenen Antworten.

### Unterschiede zwischen Jungen und Mädchen

Jungen und Männer hatten häufiger eine Epilepsie und sehr häufige Anfälle; Mädchen und Frauen liefen häufiger selbstständig und sprachen häufiger Zwei-Wort-Sätze, wie bei einem Gen auf dem X-Chromosom zu erwarten.

### Hohe Belastung für alle Familien

Eltern von Mädchen wie von Jungen schätzten die Auswirkungen von Anfällen und Kommunikationsschwierigkeiten auf den Alltag als erheblich ein.

### Warum eure vollständigen Daten zählen

Zum Zeitpunkt der Auswertung ließ sich die Anfallshäufigkeit nur für 19 Mädchen und 28 Jungen auswerten. Jeder ausgefüllte Fragebogen macht die Ergebnisse verlässlicher und hilft, zukünftige klinische Studien vorzubereiten.

## Was ist PATRE?

PATRE (PATient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies) ist eine Natural-History-Studie, die systematisch Informationen über Menschen mit seltenen genetischen Epilepsien sammelt. Bei IQSEC2 nehmen Familien aus der ganzen Welt in sechs Sprachen teil, direkt vom Smartphone aus.

## Wer kann teilnehmen?

Menschen mit einer genetisch gesicherten IQSEC2-Diagnose bzw. ihre Eltern oder gesetzlichen Vertreter, aus jedem Land.

## Wie werden meine Daten geschützt?

Die Daten werden über eine sichere App erhoben und auf einem sicheren Server in der EU gespeichert. Persönliche Daten werden getrennt von den medizinischen Daten aufbewahrt. Die Studie ist von einer Ethikkommission (Bayerische Landesärztekammer) genehmigt.

**Studienteam**
Kirsten Eschermann, MD · Lorenz Kiwull, MD
Paracelsus Medical University, Salzburg, Austria
**team@patre.info** · **patre.info**

PARACELSUS MEDICAL UNIVERSITY

MIT UNTERSTÜTZUNG VON

IQSEC2 RESEARCH AND ADVOCACY FOUNDATION
iqsec2 ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN GEN IQSEC2
AMA.LE
IQSEC2 DEUTSCHLAND FORSCHUNG. GEMEINSCHAFT. ZUKUNFT.