PATRE

PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Estudio de Historia Natural de IQSEC2

Registro internacional de pacientes con trastornos relacionados con IQSEC2

¡Cada familia cuenta!

Juntos estamos creando la mayor recopilación internacional de datos sobre IQSEC2. Cada registro completo nos acerca a una mejor atención y a futuras terapias. ¡Ayúdennos a que el mayor número posible de familias llegue a la meta!

212 familias registradas

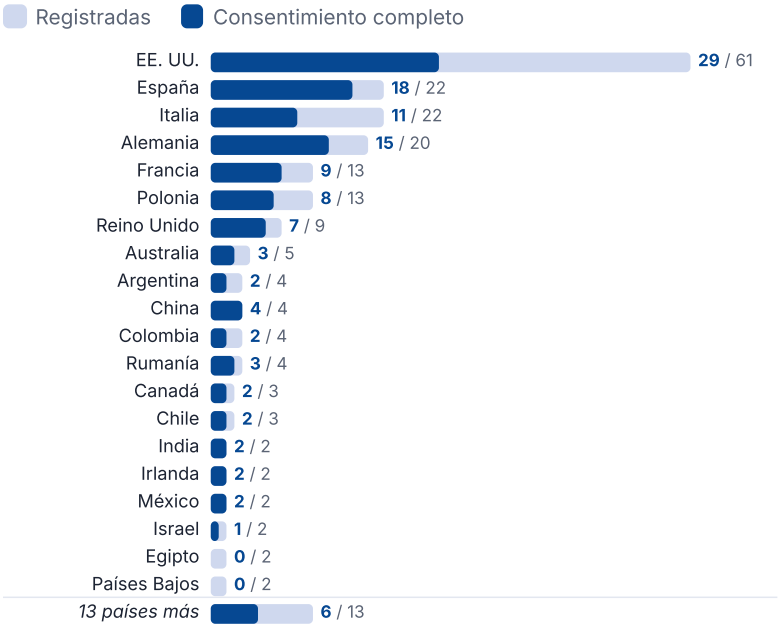
33 países

128 consentimientos completos

63 familias han completado todos los cuestionarios principales

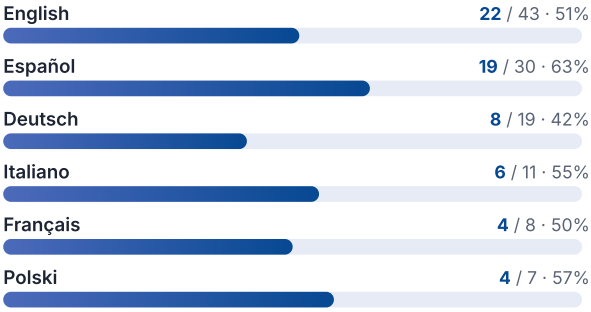
Datos a 8 de noviembre de 2026

De dónde vienen nuestras familias



Progreso en la app

Familias en la app que han completado los 5 cuestionarios principales



A **84 familias registradas** todavía les falta el consentimiento completo, y **55 familias en la app** aún tienen cuestionarios pendientes.

¿Cuál es su siguiente paso?

1

¿Todavía no se han registrado?

Regístrense en **patre.info** o escaneen el código QR. Después recibirán los documentos de consentimiento y protección de datos.

2

¿Registrados, pero falta el consentimiento?

Firmen el consentimiento y súbanlo. Les enviaremos su código QR personal para la app **en el plazo de una semana**.

3

¿Ya están en la app?

Completen los **5 cuestionarios principales**: Genética, Información básica, Desarrollo, Conducta y Epilepsia, paso a paso en el móvil.

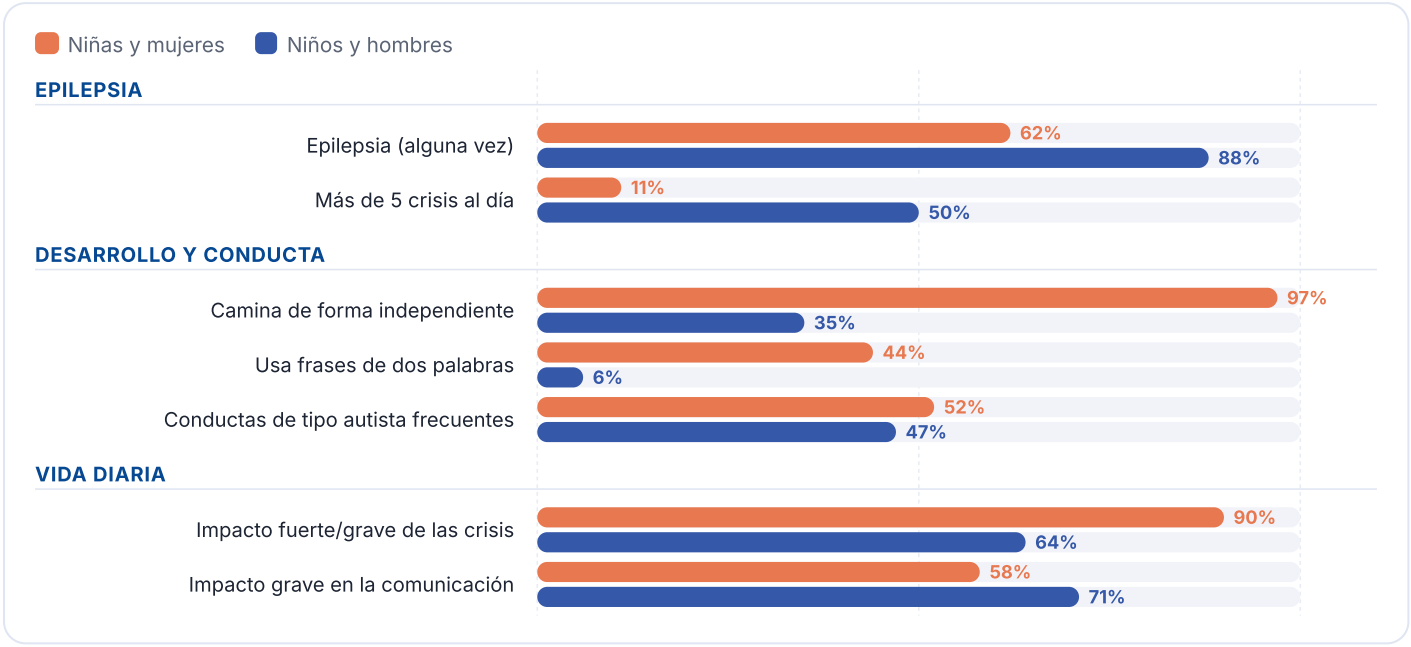
patre.info

PATRE
PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Estudio de Historia Natural de IQSEC2 · PATRE

Lo que ya hemos aprendido

Los primeros resultados basales del registro PATRE (118 registros, datos de agosto de 2026) se presentarán en el congreso de la American Epilepsy Society (AES 2026) en Denver.



Datos comunicados por los cuidadores; resultados preliminares, no ajustados por edad; porcentajes calculados sobre las respuestas disponibles.

Diferente en niños y niñas

Los niños y hombres presentaron con más frecuencia epilepsia y crisis muy frecuentes; las niñas y mujeres caminaban de forma independiente y usaban frases de dos palabras con más frecuencia, como se espera de un gen del cromosoma X.

Una carga alta para todas las familias

Los cuidadores de niñas y de niños valoraron como considerable el impacto de las crisis y de las dificultades de comunicación en la vida diaria.

Por qué importan sus datos completos

En el momento del análisis, la frecuencia de crisis solo pudo evaluarse en 19 niñas y 28 niños. Cada cuestionario completado hace que los resultados sean más fiables y ayuda a preparar futuros ensayos clínicos.

¿Qué es PATRE?

PATRE (PATient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies) es un estudio de historia natural que recoge de forma sistemática información sobre personas con epilepsias genéticas raras. En IQSEC2 participan familias de todo el mundo en seis idiomas, directamente desde el móvil.

¿Quién puede participar?

Personas con un diagnóstico genético de IQSEC2, o sus padres o tutores legales, de cualquier país.

¿Cómo se protegen mis datos?

Los datos se recogen mediante una app segura y se guardan en un servidor seguro en la UE. Los datos personales se almacenan por separado de los datos médicos. El estudio cuenta con la aprobación de un comité de ética (Colegio de Médicos de Baviera).

Equipo del estudio

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

PARACELSUS MEDICAL UNIVERSITY

CON EL APOYO DE

IQSEC2 RESEARCH AND ADVOCACY FOUNDATION

iqsec2 ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN GEN IQSEC2

AMA.LE

IQSEC2 DEUTSCHLAND FORSCHUNG. GEMEINSCHAFT. ZUKUNFT.