PATRE

PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Étude d'histoire naturelle IQSEC2

Registre international des patients atteints de troubles liés à IQSEC2

Chaque famille compte !

Ensemble, nous constituons la plus grande collection internationale de données sur IQSEC2. Chaque participation complète nous rapproche d'une meilleure prise en charge et de futurs traitements. Aidez-nous à amener le plus grand nombre de familles jusqu'au bout !

212 familles inscrites

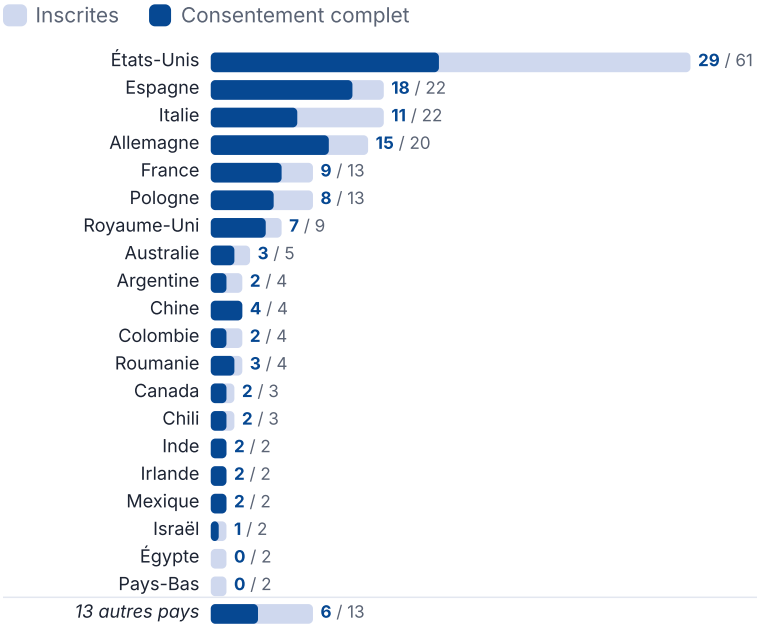
33 pays

128 consentements complets

63 familles ont rempli tous les questionnaires principaux

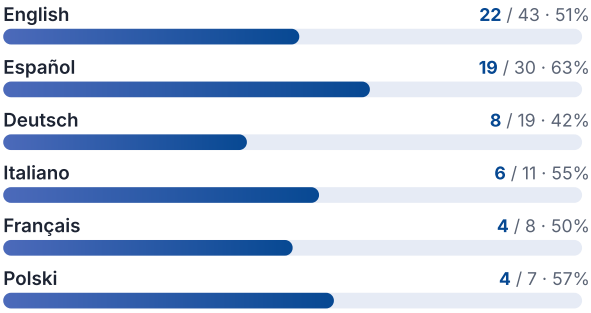
Situation au 8 novembre 2026

D'où viennent nos familles



Progression dans l'application

Familles dans l'application ayant rempli les 5 questionnaires principaux



84 familles inscrites n'ont pas encore de consentement complet, et **55 familles dans l'application** ont encore des questionnaires à remplir.

Quelle est votre prochaine étape ?

1

Pas encore inscrits ?

Inscrivez-vous sur **patre.info** ou scannez le code QR. Vous recevrez ensuite les documents de consentement et de protection des données.

2

Inscrits, mais le consentement manque ?

Signez le formulaire de consentement et déposez-le en ligne. Nous vous enverrons votre code QR personnel pour l'application **dans un délai d'une semaine**.

3

Déjà dans l'application ?

Remplissez les **5 questionnaires principaux** : Génétique, Informations de base, Développement, Comportement et Épilepsie, étape par étape sur votre smartphone.

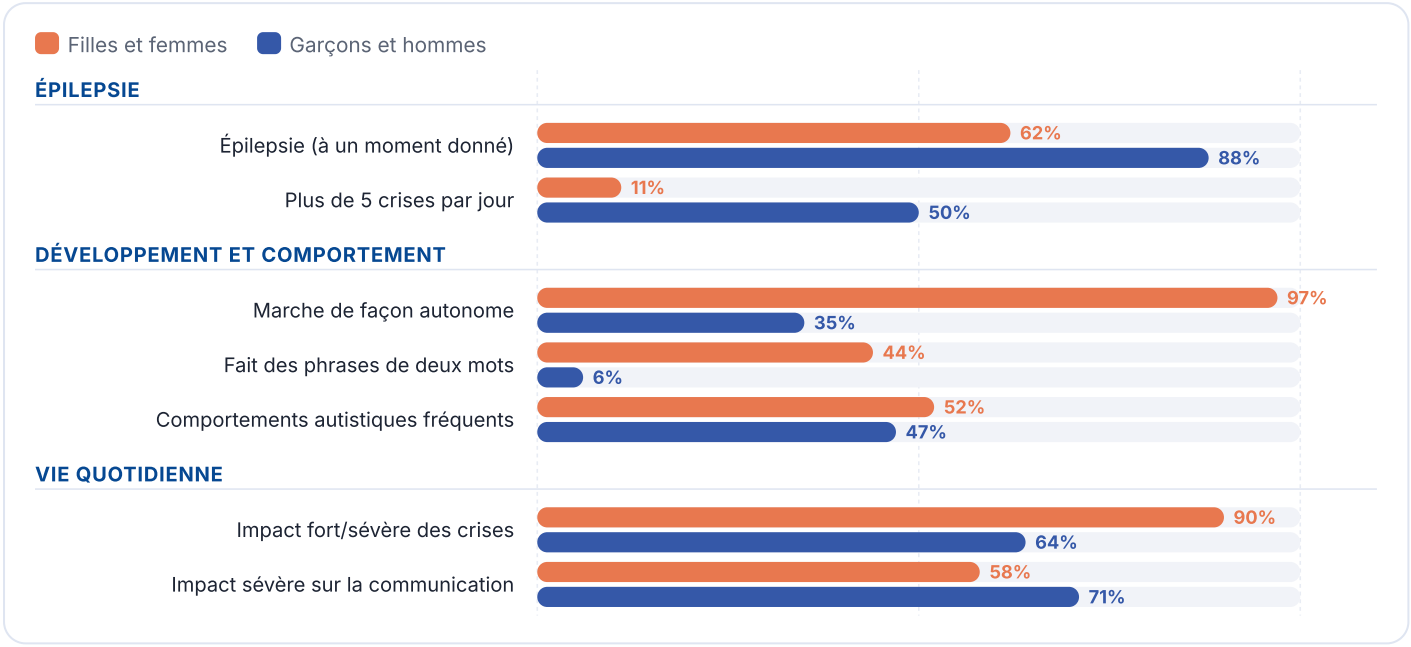
patre.info

PATRE
PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Étude d'histoire naturelle IQSEC2 · PATRE

Ce que nous avons déjà appris

Les premiers résultats initiaux du registre PATRE (118 inscriptions, données d'août 2026) seront présentés au congrès de l'American Epilepsy Society (AES 2026) à Denver.



Données rapportées par les aidants ; résultats préliminaires, non ajustés sur l'âge ; pourcentages calculés sur les réponses disponibles.

Des différences entre garçons et filles

Les garçons et les hommes avaient plus souvent une épilepsie et des crises très fréquentes ; les filles et les femmes marchaient plus souvent de façon autonome et faisaient plus souvent des phrases de deux mots, comme on peut l'attendre pour un gène situé sur le chromosome X.

Une charge importante pour toutes les familles

Les aidants de filles comme de garçons ont jugé important l'impact des crises et des difficultés de communication sur la vie quotidienne.

Pourquoi vos données complètes comptent

Au moment de l'analyse, la fréquence des crises n'a pu être évaluée que pour 19 filles et 28 garçons. Chaque questionnaire rempli rend les résultats plus fiables et aide à préparer les futurs essais cliniques.

Qu'est-ce que PATRE ?

PATRE (PATient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies) est une étude d'histoire naturelle qui recueille de manière systématique des informations sur les personnes atteintes d'épilepsies génétiques rares. Pour IQSEC2, des familles du monde entier participent en six langues, directement depuis leur smartphone.

Qui peut participer ?

Les personnes ayant un diagnostic génétique d'IQSEC2, ou leurs parents ou représentants légaux, quel que soit leur pays.

Comment mes données sont-elles protégées ?

Les données sont recueillies via une application sécurisée et stockées sur un serveur sécurisé dans l'UE. Les données personnelles sont conservées séparément des données médicales. L'étude a été approuvée par un comité d'éthique (Ordre des médecins de Bavière).

Équipe de l'étude

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

PARACELSUS MEDICAL UNIVERSITY

AVEC LE SOUTIEN DE

IQSEC2 RESEARCH AND ADVOCACY FOUNDATION

iqsec2 ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN GEN IQSEC2

AMA.LE

IQSEC2 DEUTSCHLAND FORSCHUNG. GEMEINSCHAFT. ZUKUNFT.