PATRE

PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Studio di Storia Naturale IQSEC2

Registro internazionale dei pazienti con disturbi correlati a IQSEC2

Ogni famiglia conta!

Insieme stiamo costruendo la più grande raccolta internazionale di dati su IQSEC2. Ogni partecipazione completa ci avvicina a cure migliori e a terapie future. Aiutateci a portare al traguardo il maggior numero possibile di famiglie!

212 famiglie registrate

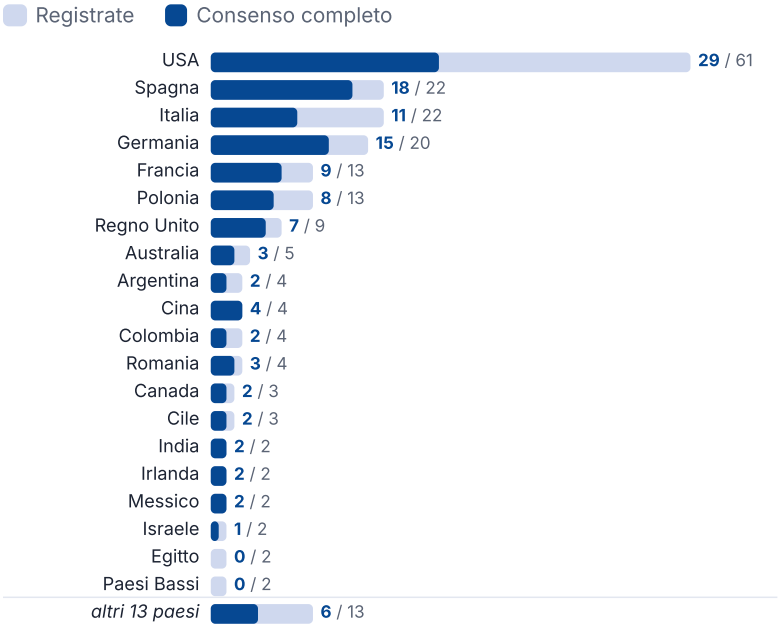
33 paesi

128 consensi completi

63 famiglie hanno compilato tutti i questionari principali

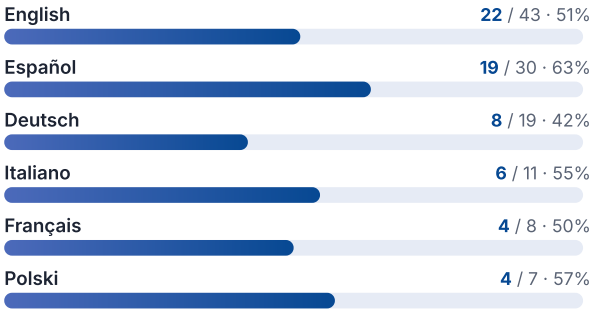
Dati all'8 novembre 2026

Da dove vengono le nostre famiglie



Progressi nell'app

Famiglie nell'app che hanno compilato tutti i 5 questionari principali



A **84 famiglie registrate** manca ancora il consenso completo e **55 famiglie nell'app** hanno ancora questionari da compilare.

Qual è il vostro prossimo passo?

1

Non ancora registrati?

Registratevi su **patre.info** o scansionate il codice QR. Riceverete poi i documenti per il consenso e la protezione dei dati.

2

Registrati, ma manca il consenso?

Firmate il modulo di consenso e caricatelo. Vi invieremo il vostro codice QR personale per l'app **entro una settimana**.

3

Già nell'app?

Compilate i **5 questionari principali**: Genetica, Informazioni di base, Sviluppo, Comportamento ed Epilessia, passo dopo passo sullo smartphone.

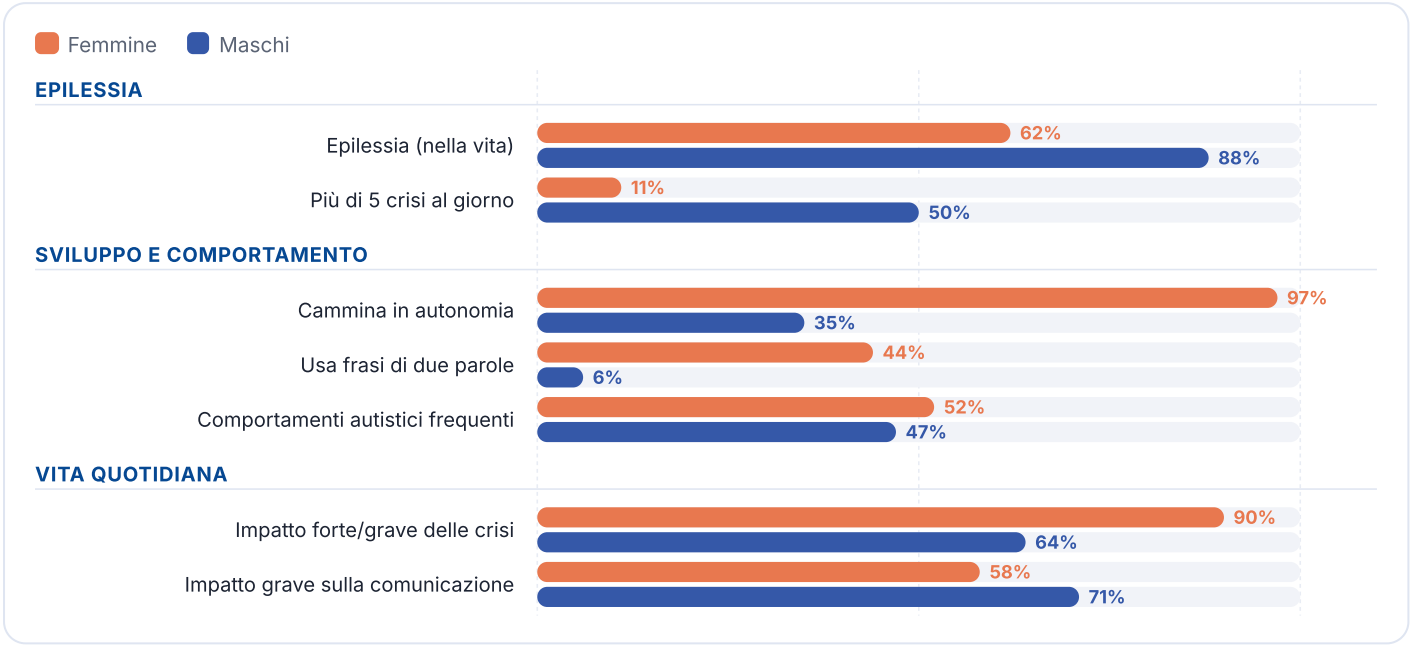
patre.info

PATRE
PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Studio di Storia Naturale IQSEC2 · PATRE

Cosa abbiamo già imparato

I primi risultati di base del registro PATRE (118 registrazioni, dati di agosto 2026) saranno presentati al congresso dell'American Epilepsy Society (AES 2026) a Denver.



Dati riferiti dai caregiver; risultati preliminari, non corretti per età; percentuali calcolate sulle risposte disponibili.

Differenze tra maschi e femmine

I maschi avevano più spesso epilessia e crisi molto frequenti; le femmine camminavano più spesso in autonomia e usavano più spesso frasi di due parole, come ci si aspetta per un gene sul cromosoma X.

Un carico elevato per tutte le famiglie

I caregiver di femmine e maschi hanno valutato come rilevante l'impatto delle crisi e delle difficoltà di comunicazione sulla vita quotidiana.

Perché i vostri dati completi contano

Al momento dell'analisi, la frequenza delle crisi era valutabile solo per 19 femmine e 28 maschi. Ogni questionario compilato rende i risultati più affidabili e aiuta a preparare i futuri studi clinici.

Che cos'è PATRE?

PATRE (PATient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies) è uno studio di storia naturale che raccoglie in modo sistematico informazioni sulle persone con epilessie genetiche rare. Per IQSEC2 partecipano famiglie da tutto il mondo in sei lingue, direttamente dallo smartphone.

Chi può partecipare?

Persone con diagnosi genetica di IQSEC2, oppure i loro genitori o tutori legali, da qualsiasi paese.

Come sono protetti i miei dati?

I dati vengono raccolti tramite un'app sicura e conservati su un server sicuro nell'UE. I dati personali sono conservati separatamente dai dati medici. Lo studio è approvato da un comitato etico (Ordine dei Medici della Baviera).

Team dello studio

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

PARACELSUS MEDICAL UNIVERSITY

CON IL SUPPORTO DI

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