PATRE

PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Badanie historii naturalnej IQSEC2

Międzynarodowy rejestr pacjentów z zaburzeniami związanymi z IQSEC2

Każda rodzina się liczy!

Razem tworzymy największy międzynarodowy zbiór danych o IQSEC2. Każdy pełny udział przybliża nas do lepszej opieki i przyszłych terapii. Pomóżcie nam doprowadzić jak najwięcej rodzin do mety!

212 zarejestrowanych rodzin

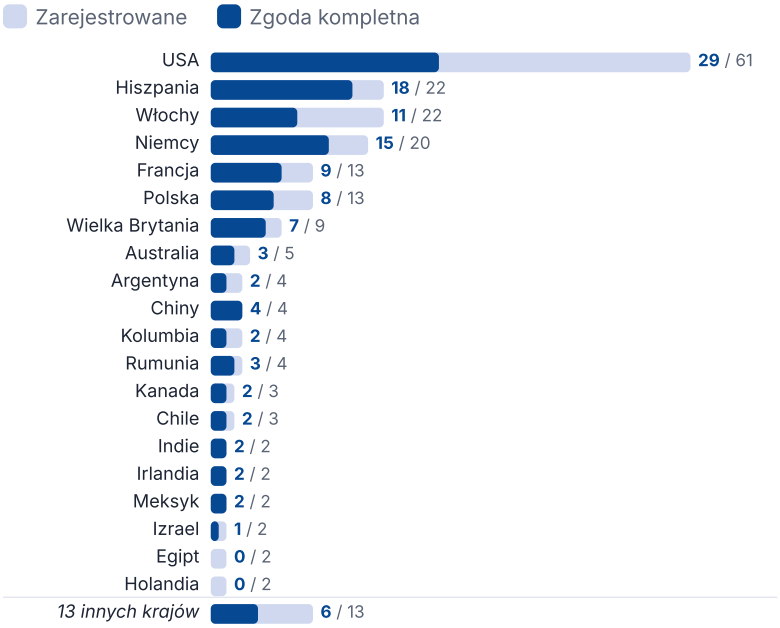
33 kraje

128 kompletnych formularzy zgody

63 rodziny wypełniły wszystkie kwestionariusze podstawowe

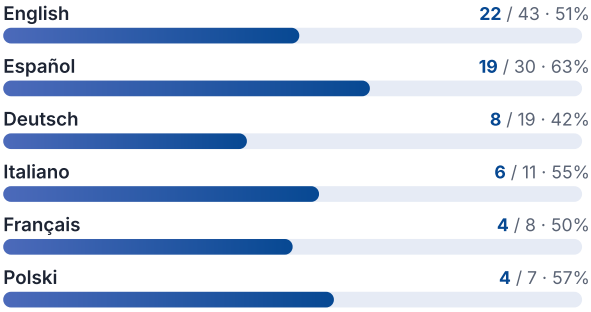
Stan na 8 listopada 2026

Skąd pochodzą nasze rodziny



Postęp w aplikacji

Rodziny w aplikacji, które wypełniły wszystkie 5 kwestionariuszy podstawowych



84 zarejestrowanym rodzinom wciąż brakuje kompletnego formularza zgody, a **55 rodzin w aplikacji** ma jeszcze niewypełnione kwestionariusze.

Jaki jest Wasz następny krok?

1

Jeszcze niezarejestrowani?

Zarejestrujcie się na **patre.info** lub zeskanujcie kod QR. Następnie otrzymacie dokumenty dotyczące zgody i ochrony danych.

2

Zarejestrowani, ale brakuje zgody?

Podpiszcie formularz zgody i prześlijcie go. Osobisty kod QR do aplikacji wyślemy Wam **w ciągu tygodnia**.

3

Już w aplikacji?

Wypełnijcie **5 kwestionariuszy podstawowych**: Genetyka, Informacje podstawowe, Rozwój, Zachowanie i Padaczka, krok po kroku na smartfonie.

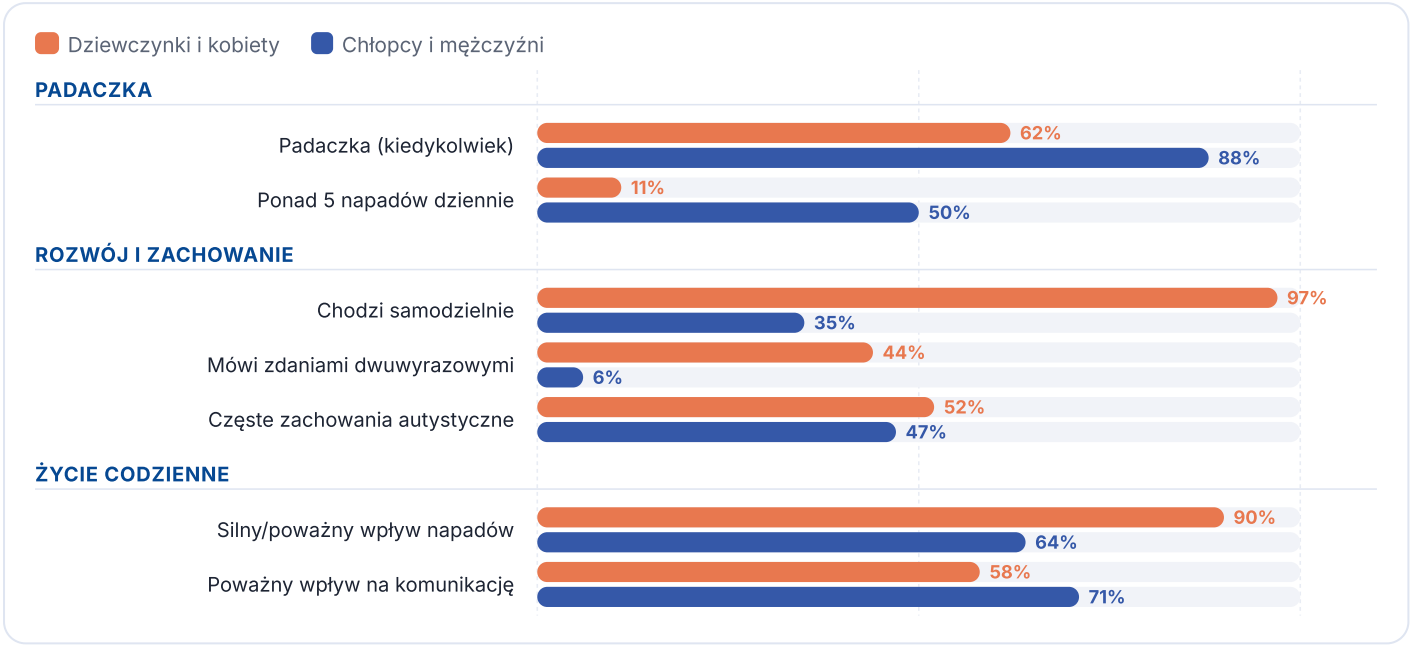
patre.info

PATRE
PATient based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies

Badanie historii naturalnej IQSEC2 · PATRE

Czego już się dowiedzieliśmy

Pierwsze wyniki wyjściowe z rejestru PATRE (118 rejestracji, dane z sierpnia 2026) zostaną przedstawione na kongresie American Epilepsy Society (AES 2026) w Denver.



Dane zgłaszane przez opiekunów; wyniki wstępne, nieskorygowane o wiek; odsetki obliczone na podstawie dostępnych odpowiedzi.

Różnice między chłopcami a dziewczynkami

Chłopcy i mężczyźni częściej mieli padaczkę i bardzo częste napady; dziewczynki i kobiety częściej chodziły samodzielnie i mówiły zdaniami dwuwyrazowymi, czego można się spodziewać w przypadku genu na chromosomie X.

Duże obciążenie dla wszystkich rodzin

Opiekunowie zarówno dziewczynek, jak i chłopców ocenili wpływ napadów i trudności w komunikacji na codzienne życie jako znaczny.

Dlaczego Wasze pełne dane są ważne

W chwili analizy częstość napadów można było ocenić tylko u 19 dziewczynek i 28 chłopców. Każdy wypełniony kwestionariusz zwiększa wiarygodność wyników i pomaga przygotować przyszłe badania kliniczne.

Czym jest PATRE?

PATRE (PATient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies) to badanie historii naturalnej, które systematycznie zbiera informacje o osobach z rzadkimi padaczkami genetycznymi. W przypadku IQSEC2 uczestniczą rodziny z całego świata w sześciu językach, bezpośrednio ze smartfona.

Kto może wziąć udział?

Osoby z genetycznie potwierdzoną diagnozą IQSEC2 lub ich rodzice albo opiekunowie prawni, z każdego kraju.

Jak chronione są moje dane?

Dane są zbierane za pomocą bezpiecznej aplikacji i przechowywane na bezpiecznym serwerze w UE. Dane osobowe są przechowywane oddzielnie od danych medycznych. Badanie zostało zatwierdzone przez komisję etyczną (Bawarska Izba Lekarska).

Zespół badania

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

PARACELSUS MEDICAL UNIVERSITY

PRZY WSPARCIU

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