



GR i CARDIAC NET

ΓΓΕΚ
ΓΕΝΙΚΗ ΓΡΑΜΜΑΤΕΙΑ
ΕΡΕΥΝΑΣ ΚΑΙ ΚΑΙΝΟΤΟΜΙΑΣ

ΕΘΝΙΚΟ ΔΙΚΤΥΟ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ ΣΤΗΝ ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΙΑ (ΕΔΙΑΚ) ΔΡΑΣΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΩΤΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ



Στόχος

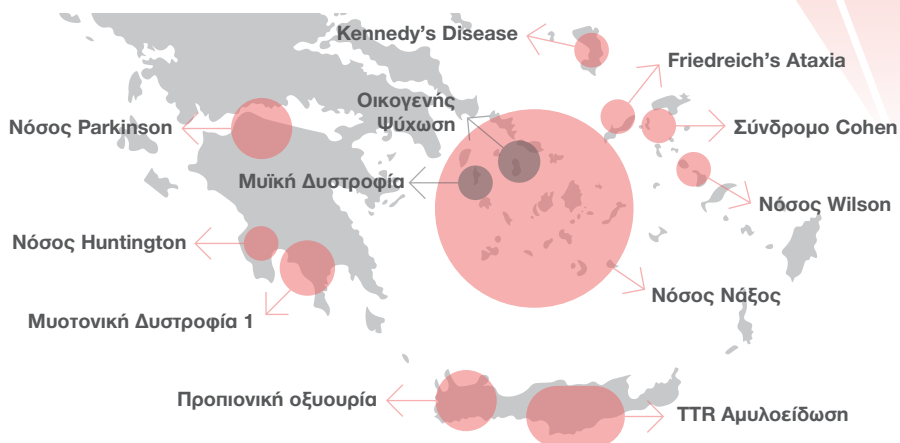
Το **Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακρίβειας στην Καρδιολογία** στοχεύει στην **προστασία των ομάδων υψηλού κινδύνου για αιφνίδιο θάνατο** στη χώρα και στη δημιουργία της **Εθνικής Τράπεζας Πληροφοριών** καθώς και του **Επιδημιολογικού Χάρτη της χώρας με κλινικογενετικές συσχετίσεις για τα σπάνια και κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα**. Η πρόληψη του αιφνιδίου θανάτου και ιδιαίτερα του νεανικού καθώς και η αντιμετώπιση των κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων με βάση την ιατρική ακρίβειας είναι ο κύριος στόχος αυτού του Έργου.

Υλοποίηση

Μέσω συνεργασιών με αντίστοιχα διεθνή επιστημονικά δίκτυα, το δίκτυο σκοπεύει να αποτελέσει μια «καλή πρακτική» σε Ευρωπαϊκό και διεθνές επίπεδο, φροντίζοντας για τη βιωσιμότητα της λειτουργίας του και μετά το τέλος της χρηματοδότησης. Οι στόχοι του δικτύου θα επιτευχθούν:

- Ελέγχοντας τους ασθενείς με κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα και τις οικογένειές τους καθώς και τις οικογένειες με ιστορικό αιφνιδίου θανάτου.
- Σχεδιάζοντας και εφαρμόζοντας ένα κοινό μοντέλο κλινικής καταγραφής και ένα κοινό γενετικό μοντέλο ανάλυσης και αποκωδικοποίησης των κλινικογενετικών δεδομένων.
- Σχεδιάζοντας και εφαρμόζοντας κοινό ιατροδικαστικό και κλινικό πρωτόκολλο διαχείρισης και καταγραφής στοιχείων των θυμάτων αιφνιδίου θανάτου και των οικογενειών τους με σκοπό να εντοπίσει, μέσω ιατροδικαστικής ανάλυσης νεανικών αιφνιδίων θανάτων, περιπτώσεις συγγενών που ενδεχόμενα πάσχουν από τα νοσήματα αυτά.
- Συγκροτώντας τον επιδημιολογικό κλινικογενετικό χάρτη που θα μας δώσει τη δυνατότητα να εντοπίσουμε στη χώρα τις φωλιές των νοσημάτων αυτών και να παρέμβουμε στοχευμένα (πχ. Νόσος Νάξος).

Φωλιές κληρονομικών νοσημάτων στην Ελλάδα



Δομή

Το Δίκτυο αποτελείται από έξι (6) μεγάλα κλινικά καρδιολογικά τμήματα της χώρας (Ωνάσειο, ΑΧΕΠΑ, ΠΑΓΝΗ, Ιπποκράτειο Αθήνας, Ευαγγελισμός, Ιπποκράτειο Θεσ/νίκης) που ενισχύονται από τα γενετικά τμήματα του Ωνασείου στην Αθήνα, του ΕΚΕΤΑ στη Θεσσαλονίκη, και του ΙΤΕ στην Κρήτη. Την προσπάθεια πλαισιώνει επίσης το ΙΙΒΕΑΑ της Ακαδημίας Αθηνών. Τη διαχείριση της πληροφορίας (εφαρμογές πληροφορικής) έχει αναλάβει το Τμήμα πληροφορικής του ΙΤΕ. Κατά τη λειτουργία του Δικτύου εκπαιδεύονται καρδιολόγοι των περιφερειακών Πανεπιστημίων της χώρας και του Νοσοκομείου Αττικών.

Αποτελέσματα

Σχεδιασμός - Οργάνωση - Διοίκηση - Συντονισμός

- Ολοκληρώθηκε ο σχεδιασμός της οργάνωσης και εκπαίδευσης των μονάδων καθώς και των ενοποιημένων διαδικασιών καταγραφής και ανάλυσης δεδομένων.
- Οι ομάδες εργασίας ανέπτυξαν δραστηριότητα ώστε στο δίκτυο να υπάρχει μια κοινή κλινική γλώσσα και ένα κοινό γενετικό μοντέλο ανάλυσης και αποκωδικοποίησης των κλινικογενετικών δεδομένων των ασθενών που ελέγχονται από τα νοσοκομεία.
- Σχεδιάστηκαν πρωτόκολλα διαχείρισης και καταγραφής στοιχείων των θυμάτων αιφνιδίου θανάτου.

Αποτελέσματα Ελέγχου Ασθενών και Οικογενειών (7/2019 – 6/2021)

- **2061 ασθενείς** με κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα έχουν εξεταστεί κλινικά
- **1015 οικογένειες με αιφνίδιο θάνατο** έχουν καταγραφεί
- **3076 οικογένειες με κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα** στη χώρα βρίσκονται υπό παρακολούθηση
- **349 αρχικοί ασθενείς** (probands) έχουν προβεί σε γενετικό έλεγχο και τώρα ελέγχονται οι οικογένειές τους



Προστιθέμενη Αξία από τους Κλινικούς και Γενετικούς Ελέγχους

- Οι μέχρι τώρα γενετικοί έλεγχοι και κλινικοί έχουν εντοπίσει μέλη οικογενειών που δεν ήξεραν ότι είχαν τη νόσο, καθώς και φορείς παθολογικών γονιδίων που θα εκδηλώσουν την νόσο αργότερα και θα την μεταδώσουν, επίσης, στην επόμενη γενιά. Είμαστε, επομένως, σε θέση να αντιμετωπίσουμε νωρίς το πρόβλημα και να μην επιτρέψουμε η νόσος να μεταφερθεί στις επόμενες γενιές.
- Από τον έως τώρα έλεγχο των οικογενειών με κληρονομικό νόσημα ή νεανικό αιφνίδιο θάνατο σε κλινικό και γενετικό επίπεδο, έχουν βρεθεί στο 49% των οικογενειών μέλη που δεν γνώριζαν ότι είχαν υποκλινική νόσο ή απλώς γενετική ευαισθησία.
- Παράλληλα, έχουν εντοπιστεί ήδη φωλιές κληρονομικών νοσημάτων με καρδιαγγειακή εμπλοκή, με συνέπεια να έχουμε δυνατότητα στοχευμένης ιατρικής παρέμβασης στις εξής περιοχές: Νάξος / νόσος Νάξος, Μήλος / νόσος Νάξος, Μύκονος / νόσος Νάξος, Φούρνοι Ικαρίας / νόσος Cohen-Iκαρία / Friedreich's Ataxia, Κάλυμνος / νόσος Wilson, Κρήτη / προπιονική οξέουрия, Κρήτη / υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια, Κρήτη / ATTR - αμυλοείδωση, Χίος / νόσος Kennedy, Μάνη / Μυοτονική δυστροφία τύπου 1

Παρεμβάσεις στο Σύστημα Υγείας

- Ενιαιοποίηση διαχείρισης ασθενών με κληρονομικές παθήσεις: δημιουργία ενιαίων γενετικών πάνελς και κλινικών πρωτοκόλλων
- Δημιουργία μητρώου κληρονομικών παθήσεων της καρδιάς
- Δημιουργία μητρώου νεανικού αιφνίδιου θανάτου
- Δημιουργία εθνικού αποθετηρίου γονιδιακών δεδομένων

Βιοεπιστήμες

- Ανάπτυξη πληροφοριακών συστημάτων (εφαρμογές καταγραφής Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς και Καταγραφής Αιφνίδιου Θανάτου)

- Διαλειτουργικότητα μεταξύ υφιστάμενων συστημάτων (Νοσοκομειακών Μονάδων του Δικτύου, της ΕΔΥΤΕ και Συστημάτων της ΗΔΙΚΑ Α.Ε)

Στα πλαίσια του συγκεκριμένου έργου το Ινστιτούτο Πληροφορικής ανέπτυξε ένα οικοσύστημα το οποίο αποτελείται από τα παρακάτω συστήματα:

- Μητρώο Κληρονομικών Καρδιαγγειακών νοσημάτων το οποίο αποθηκεύει κλινικά δεδομένα 6 Νοσοκομείων που συμμετέχουν στο Δίκτυο (Ευαγγελισμός, ΑΧΕΠΑ, Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Ιπποκράτειο Αθήνας, Γνώσσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Ηρακλείου).
- Μητρώο Νεανικού Αιφνίδιου Θανάτου το οποίο αποθηκεύει τις ιατροδικαστικές εκθέσεις των Εργαστηρίων Ιατροδικαστικής και Τοξικολογίας του ΕΚΠΑ και ΑΠΘ, και έχει προβλεφθεί η συμμετοχή των αντίστοιχων εργαστηρίων του Δημοκριτείου Πανεπιστημίου, Πανεπιστημίου Κρήτης και Πανεπιστημίου Ιωαννίνων.
- Σύστημα Παραγγελιοδοσίας Γενετικών Εξετάσεων το οποίο υποστηρίζει την συνταγογράφηση γονιδιακών εξετάσεων για τους ασθενείς
- Σύστημα e-Lab Book το οποίο αντικαθιστά το παραδοσιακό “Βιβλίο Εργαστηρίου” και επιτρέπει στο προσωπικό εργαστηρίου και στους παραπέμποντες ιατρούς να παρακολουθούν την πορεία της ανάλυσης ενός δείγματος από την παραλαβή του δείγματος στο εργαστήριο ανάλυσης (IMBB, ΩΚΚ, INEB) μέχρι και την διεκπεραίωση της ανάλυσης του δείγματος
- Αποθετήριο Γονιδιακών δεδομένων στο οποίο αποθηκεύονται πρωτογενή και δευτερογενή δεδομένα ανάλυσης καθώς και τα γενετικά πορίσματα τα οποία προκύπτουν από τις γενετικές αναλύσεις
- Η εφαρμογή του επιδημιολογικού χάρτη θα χρησιμοποιήσει τα δεδομένα από τα παραπάνω Μητρώα και Αποθετήριο ώστε να δημιουργηθεί ο χάρτης της χώρας στον οποίο θα παρουσιάζονται οι κλινικογενετικές συσχετίσεις

Απασχόληση και Εκπαίδευση

- Νέες θέσεις εργασίας
- Δημιουργία εκπαιδευτικού υλικού (εκπαιδευτικών ιατρικών video, συγγραφή βιβλίων και εγχειριδίων)
- Εκπαίδευση νέων καρδιολόγων και ιατρών - συνεχές πρόγραμμα εκπαίδευσης 2020 - 2022 ΩΚΚ
- Δημιουργία μια νέας συγχρονης εξειδίκευσης (καρδιογενετική) στο χώρο της καρδιολογίας
- Διενέργεια διεθνούς συνεδρίου Καρδιολογίας (Cardiomyopathy Mind Set – Οκτώβριος 2021)

The banner features a red background with a large, stylized heart composed of many small dots in the center. In the top left corner is the logo for 'GR I CARDIAC NET' with a Greek flag motif. In the top right corner is the logo for 'International Cardiomyopathy Network | ICON'. Below the GR I CARDIAC NET logo, text reads: 'ICON in collaboration with the Greek National Network of Precision Medicine in Cardiology organizes the first online summit in cardiomyopathy.' The main title 'Cardiomyopathy 2021' is in large white font, followed by 'The Cardiomyopathy Mind Set' in a smaller white font. Below this, the dates '1-3 October 2021' are displayed in large white font. In the bottom right corner, the text 'Save the Date' is written in red. A blue and white diagonal graphic element is at the bottom right.

GR I CARDIAC NET

ICON in collaboration with the Greek National Network of Precision Medicine in Cardiology organizes the first online summit in cardiomyopathy.

Cardiomyopathy 2021
The Cardiomyopathy Mind Set

1-3 October 2021

International Cardiomyopathy Network | ICON

Save the Date

Συνεργασία με Επιχειρήσεις

- Συνεργασία με σημαντικές φαρμακευτικές εταιρείες / Ερευνητική βιομηχανία
- Ενδιαφέρον για ένταξη σε μεγάλες πολυκεντρικές μελέτες (ένταξη στη φάση 3 γενετικών φαρμάκων στις λαμνοπάθειες)

Αναπτυξιακές Δράσεις

- Δημιουργία του επιδημιολογικού χάρτη της χώρας όσον αφορά στα κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα
- Πλήρης κάλυψη της χώρας από το Δίκτυο
- Συνεργασία με διεθνείς οργανισμούς στον τομέα των κληρονομικών νοσημάτων (ICON – International Cardiomyopathy Network) για υποβολή κοινών προτάσεων σε μεγάλα Ευρωπαϊκά προγράμματα (HORIZON 2021-2023)
- Διαμόρφωση πλάνου βιωσιμότητας
- Δημιουργία νέων τμημάτων και υπηρεσιών αξιοποιώντας την υποδομή και την εμπειρία του Δικτύου (Post-Covid19 καρδιολογικά τμήματα)
- Συνεργασία με την Ελληνική Καρδιολογική Εταιρεία, συλλόγους χρόνιων παθήσεων ΠΕΣΠΑ και διεθνή consortiums (ICON)

Δημοσιεύσεις σε Διεθνή Περιοδικά

- PUBMED 2020: 6 Δημοσιεύσεις
- PUBMED 2021: 7 Δημοσιεύσεις

Με την Υποστήριξη της



Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακρίβειας
στην Καρδιολογία και στην Πρόληψη
του Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου
www.icardiacnet.gr
icardiacnet.coordinator@gmail.com

Συντονιστής



Ωνάσειο
Καρδιοχειρουργικό
Κέντρο

Μονάδα Κληρονομικών και Σπάνιων
Καρδιαγγειακών Παθήσεων