



ΕΝΑ ΟΙΚΟΣΥΣΤΗΜΑ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ ΓΙΑ ΔΡΑΣΕΙΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ

Ειρήνη Φουντουλάκη
 Ινστιτούτο Πληροφορικής, Ίδρυμα Τεχνολογίας και Έρευνας
 fundul@ics.forth.gr

Η **Ιατρική Ακρίβειας** είναι μια διαφορετική προσέγγιση για τη θεραπεία και πρόληψη ασθενειών που λαμβάνει υπόψη τις **ιδιαιτερότητες του κάθε ατόμου (γονίδια, περιβάλλον, τρόπος ζωής)** η οποία παρέχει τη δυνατότητα στους θεράποντες ιατρούς να αποφασίζουν την κατάλληλη αγωγή για έναν ασθενή με μια συγκεκριμένη διάγνωση, και με ένα συγκεκριμένο γενότυπο και φαινότυπο. Διαφέρει έτσι από την προσέγγιση «one-size-fits-all» η οποία έχει ακολουθηθεί μέχρι τώρα στην δυτική ιατρική.

Το **Εθνικό Δίκτυο Έρευνας Γενετικών Καρδιαγγειακών Παθήσεων και Πρόληψης Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου** (Ιούλιος 2019 - Ιούλιος 2022, με συντονιστή το Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο) (Δίκτυο) είναι μια **Σύμπραξη Καρδιολογικών Κλινικών Νοσοκομείων, Ιατροδικαστικών Εργαστηρίων Πανεπιστημίων και Ερευνητικών Κέντρων** της χώρας το οποίο χρηματοδοτείται από το Σκέλος ΠΔΕ της Γενικής Γραμματείας Έρευνας και Καινοτομίας.

Η Ελλάδα, λόγω των νησιωτικών της περιοχών, που λειτουργήσαν για μεγάλα διαστήματα σαν κλειστές κοινωνίες (όπως Νάξος, Κρήτη, Κύθηρα, Ικαρία), αποτελεί ένα **φυσικό πάρκο κληρονομικών και σπάνιων νοσημάτων**. Επομένως, η πρόληψη του νεανικού αιφνιδίου θανάτου, σχετίζεται με τη δυνατότητα διάγνωσης και αντιμετώπισης των κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων.

Βασικός σκοπός του Δικτύου είναι

- η προστασία των ομάδων υψηλού κινδύνου για αιφνίδιο θάνατο στη χώρα
- η δημιουργία μιας Εθνικής Τράπεζας Κλινικογενετικών Πληροφοριών
- η δημιουργία του επιδημιολογικού χάρτη της χώρας με κλινικογενετικές συσχετίσεις για τα σπάνια και κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα

με απώτερο στόχο την πρόληψη του αιφνιδίου θανάτου και ιδιαίτερα του νεανικού καθώς και την αντιμετώπιση των κληρονομικών καρδιαγγειακών νοσημάτων χρησιμοποιώντας την προσέγγιση που προεβεί η Ιατρική Ακρίβεια.

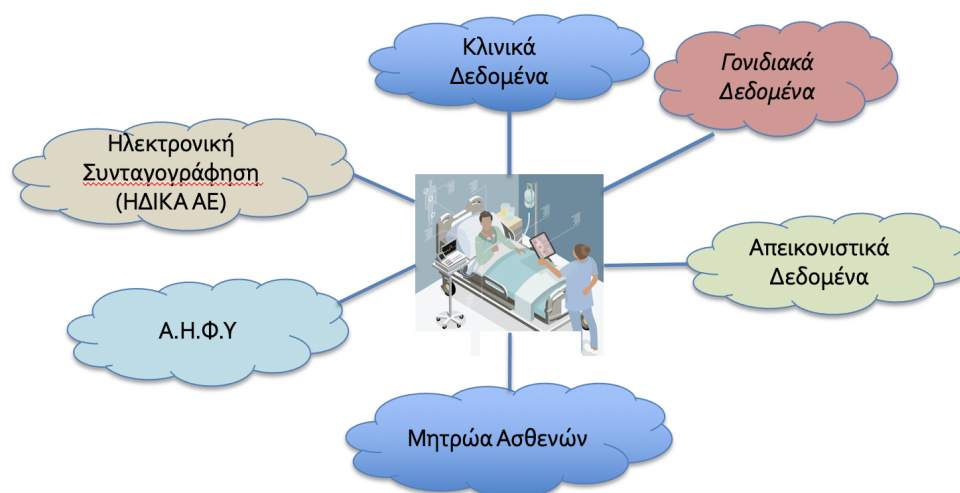
Για να επιτευχθεί ο στόχος αυτός, το Δίκτυο χρησιμοποιεί ένα σύνολο από **εργαλεία** όπως

- τις **καταγραφές νεανικών αιφνιδίων θανάτων**
- τις **καταγραφές ασθενών με κληρονομικά και σπάνια νοσήματα της καρδιάς**
- την **παρακολούθηση οικογενειών υψηλού κινδύνου**
- τη **διάθεση δωρεάν γενετικών ελέγχων** σε αυτές τις οικογένειες, και
- τη **δημιουργία επιδημιολογικού χάρτη κλινικογενετικών χάρτη συσχετίσεων** για τα κληρονομικά και σπάνια νοσήματα της καρδιάς και τον νεανικό αιφνίδιο.

Στα πλαίσια του Δικτύου, το **Ινστιτούτο Πληροφορικής του Ιδρύματος Τεχνολογίας και Έρευνας (ΙΤΕ)** έχει αναπτύξει ένα **Οικοσύστημα Πληροφορικής** σκοπός του οποίου είναι η παροχή **ολοκληρωμένων ψηφιακών υπηρεσιών** σε **Κλινικές και Εργαστήρια Ανάλυσης** για δράσεις **Ιατρικής Ακρίβειας**. Το Οικοσύστημα χρησιμοποιείται από κλινικούς γιατρούς και εργαστήρια ανάλυσης για την καταγραφή **κλινικής και γενετικής πληροφορίας** ασθενών αντίστοιχα, τροφοδοτώντας μια **Τράπεζα Κλινικογενετικών Πληροφοριών** από την οποία μπορεί να εξαχθεί ο

επιδημιολογικός χάρτης της χώρας για κληρονομικά καρδιαγγειακά νοσήματα, αναδεικνύοντας με αυτόν τον τρόπο **φωλιές νοσημάτων και μεταλλάξεων**.

Το **Οικοσύστημα Πληροφορικής** ακολουθεί μια **ασθενοκεντρική** προσέγγιση στην οποία χρησιμοποιείται ο Αριθμός Μητρώου Κοινωνικής Ασφάλισης (ΑΜΚΑ) για την καταγραφή ενός ασθενή. Η σχεδίαση αυτή επιτρέπει την παρουσίαση μιας **ολοκληρωμένης εικόνας του ασθενή** όσο αφορά το **κλινικό και γενετικό προφίλ** του, αλλά και συννοσηροτήτων του.



Εικόνα 1: Ασθενοκεντρική Σχεδίαση

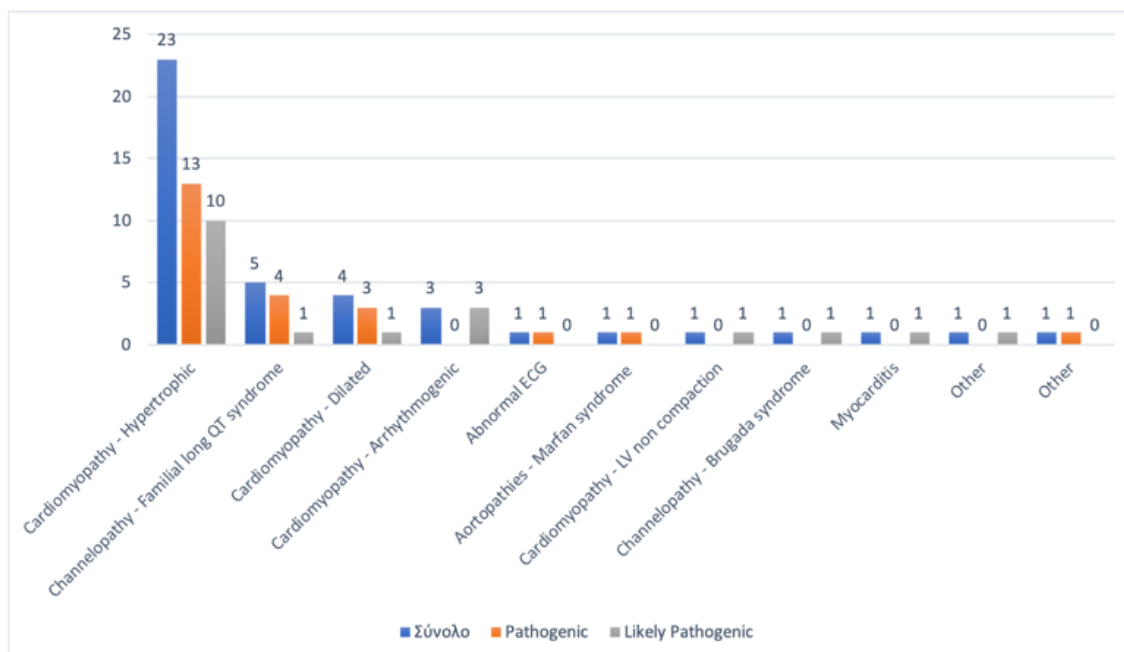
Η προσέγγιση η οποία έχει ακολουθηθεί στη σχεδίαση και υλοποίηση του Οικοσυστήματος επιτρέπει

- την **παραμετροποίηση** του ώστε να καλυφθούν διαφορετικές ανάγκες Καρδιολογικών Κλινικών
- τη **διασυνδεσιμότητα** με **τρίτα συστήματα** (όπως Εθνικά Μητρώα, Ολοκληρωμένα Πληροφοριακά Συστήματα Νοσοκομείων, Σύστημα Ηλεκτρονικής Συνταγογράφησης της ΗΔΙΚΑ ΑΕ, τον Ατομικό Ηλεκτρονικό Φάκελο Υγείας Ασθενή μεταξύ άλλων) (Εικόνα 1) και
- την **ανάπτυξη** με ελάχιστο κόστος, επιπλέον των υπάρχοντων, εφαρμογών για την εύρυθμη λειτουργία καρδιολογικών κλινικών.

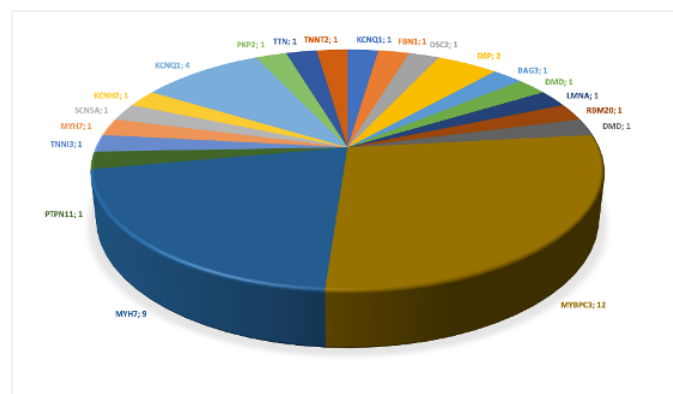
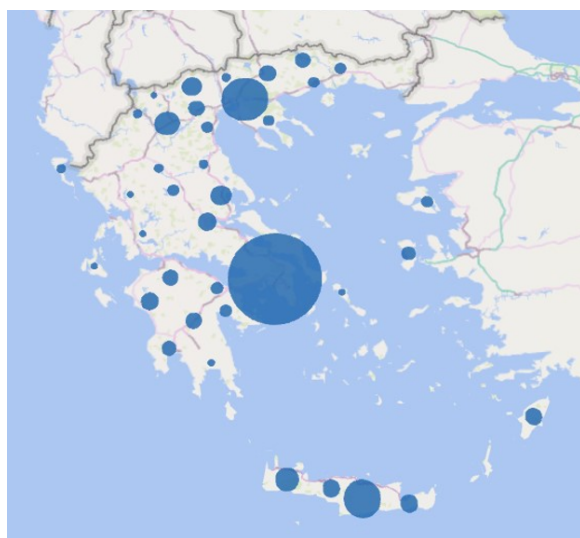
Για την **προστασία των ευαίσθητων προσωπικών δεδομένων** του ασθενή (α) του αποδίδεται ένα **μοναδικό αναγνωριστικό** το οποίο δεν έχει σχέση με τον ΑΜΚΑ του και (β) έχει υλοποιηθεί ένας **μηχανισμός ελέγχου πρόσβασης** ο οποίος βασίζεται σε **ρόλους** έτσι ώστε μόνο εξουσιοδοτημένο προσωπικό να έχει πρόσβαση στα ευαίσθητα προσωπικά δεδομένα του ασθενή. Κατά συνέπεια, ένας **γιατρός έχει πρόσβαση μόνο στα δεδομένα των ασθενών της κλινικής του**, ένας **γενετιστής δεν έχει πρόσβαση στα προσωπικά δεδομένα του ασθενή (ΑΜΚΑ, Ονοματεπώνυμο, ...)** αλλά μόνο σε εκείνα τα κλινικά δεδομένα τα οποία είναι απαραίτητα για την έκδοση των **γενετικών αποτελεσμάτων**.

Η πλήρης καταγραφή του **κλινικογενετικού προφίλ** του ασθενή, επιτρέπει την δημιουργία του **επιδημιολογικού χάρτη της χώρας** ο οποίος μπορεί να αναδείξει **περιοχές** οι οποίες αποτελούν «**φωλιές**» **διαγνώσεων και μεταλλάξεων**. Η Εικόνα 2 δείχνει τον αριθμό των παθογόνων μεταλλάξεων ανά διάγνωση, η Εικόνα 3 δείχνει τη συχνότητα των υπερτροφικών μυοκαρδιοπαθειών στη χώρα και τον αριθμό των παθογόνων και πιθανώς παθογόνων μεταλλάξεων που έχουν εντοπιστεί από τους γενετικούς ελέγχους που έχουν πραγματοποιηθεί στα πλαίσια του Δικτύου. Τέλος η Εικόνα 4

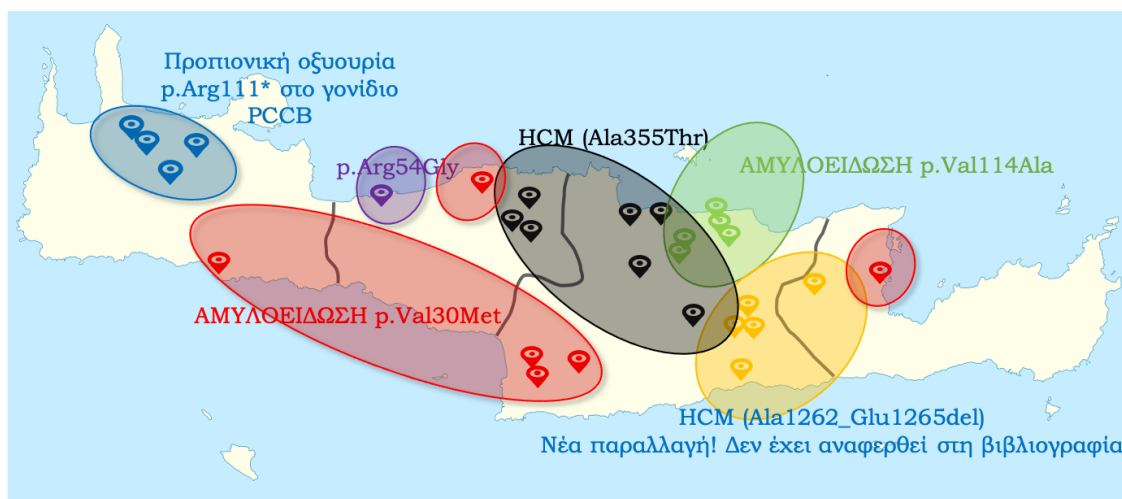
παρουσιάζει κυψέλες νοσημάτων και μεταλλάξεων στην Κρήτη οι οποίες έχουν καταγραφεί στην Τράπεζα πληροφοριών του Δικτύου.



Εικόνα 2: Παθογόνες Μεταλλάξεις ανά νόσημα



Εικόνα 3: Συχνότητα Μυοκαρδιοπαθειών και συχνότητα παθογόνων και πιθανώς παθογόνων μεταλλάξεων



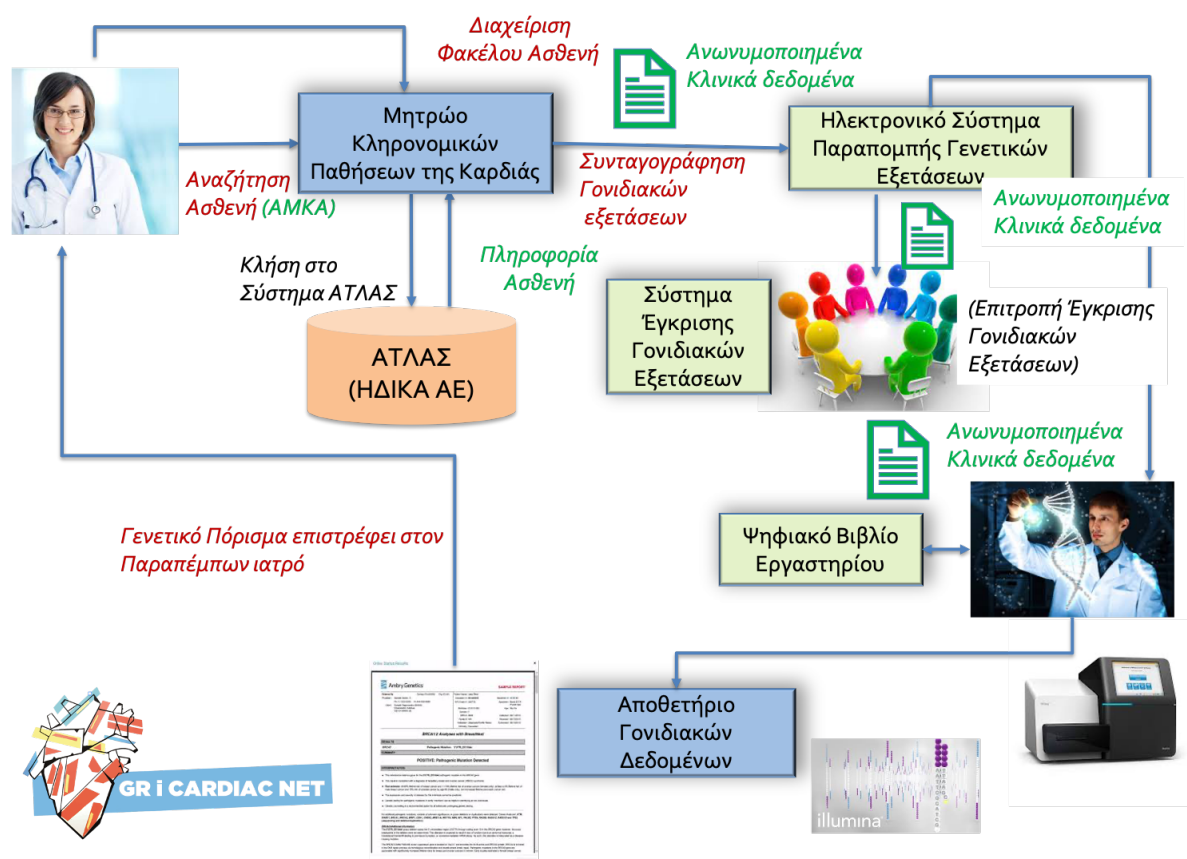
Εικόνα 4: Φωλιές καρδιαγγειακών νοσημάτων και μεταλλάξεων στην Κρήτη

Περιγραφή Οικοσυστήματος Πληροφορικής

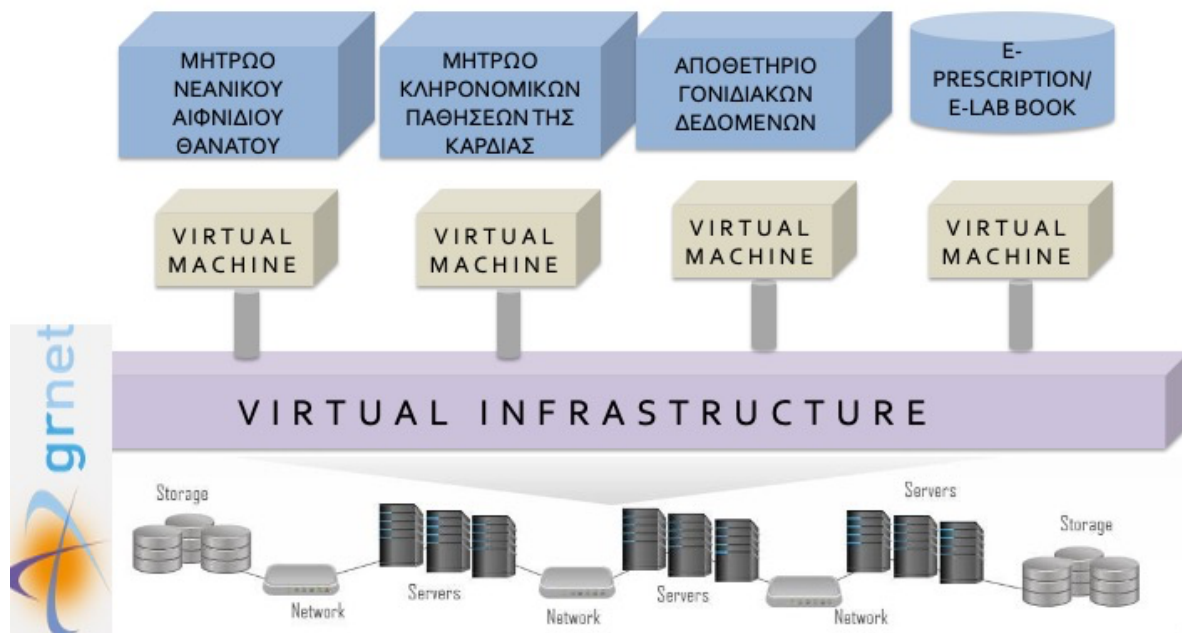
Το Οικοσύστημα αποτελείται από τα παρακάτω υποσυστήματα:

- A. **Μητρώο Καταγραφής Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου** το οποίο αποτελεί το πρώτο ψηφιακό Μητρώο που χρησιμοποιείται για την καταγραφή ιατροδικαστικών εκθέσεων από τους Ιατροδικαστές των Πανεπιστημιακών Εργαστηρίων Τοξικολογίας και Ιατροδικαστικής του Εθνικού Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών (ΕΚΠΑ) και του Αριστοτέλειου Πανεπιστημίου Θεσσαλονίκης (ΑΠΘ) τα οποία και συμμετέχουν στο Δίκτυο.
- B. **Μητρώο Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς** το οποίο είναι το πρώτο πλήρες ψηφιακό Μητρώο για Μυοκαρδιοπάθειες το οποίο χρησιμοποιείται για την καταγραφή κλινικών δεδομένων των ασθενών από Ιατρούς Καρδιολογικών Κλινικών Νοσοκομείων του Δικτύου (Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο, Ευαγγελισμός, Ιπποκράτειο Αθηνών, Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, ΑΧΕΠΑ, και Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου). Το Μητρώο έχει βασιστεί στο πρότυπο της Ευρωπαϊκής Καρδιολογικής Εταιρείας για Μυοκαρδιοπάθειες.
- C. **Ηλεκτρονικό Σύστημα Παραπομπής Γενετικών Εξετάσεων (e-prescription)** το οποίο επιτρέπει στους Ιατρούς να παραπέμπουν τους ασθενείς για γονιδιακό έλεγχο.
- D. **Ψηφιακό Βιβλίο Εργαστηρίου (e-lab book)** το οποίο χρησιμοποιείται από Ιατρούς των κλινικών που συμμετέχουν στο Δίκτυο, ώστε να παρακολουθούν την πρόοδο της ανάλυσης του δείγματος καθώς και από το Προσωπικό Εργαστηρίων Ανάλυσης που συμμετέχουν στο Δίκτυο κατά τη διάρκεια του κύκλου ζωής του δείγματος στο εργαστήριο (από την παραλαβή του μέχρι και την ανάθεση της ανάλυσης σε γενετιστή και τη σημείωση της λήξης των εργασιών ανάλυσης). Το Ψηφιακό Βιβλίο εργαστηρίου ακολουθεί το πρότυπο ISO 15189 το οποίο ορίζει την ορθή λειτουργία των Εργαστηρίων Ανάλυσης Βιολογικών Δειγμάτων Ασθενών.
- E. **Αποθετήριο Γονιδιακών Δεδομένων** το οποίο χρησιμοποιείται από τα Εργαστήρια Ανάλυσης του Δικτύου (Μονάδα Μοριακής Ανοσοπαθολογίας και Ιστοσυμβατότητας του Ωνασείου, Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας του Ιδρύματος Τεχνολογίας και Έρευνας) για την αποθήκευση των γενετικών αποτελεσμάτων που προκύπτουν από την γενετική ανάλυση των δειγμάτων των ασθενών.

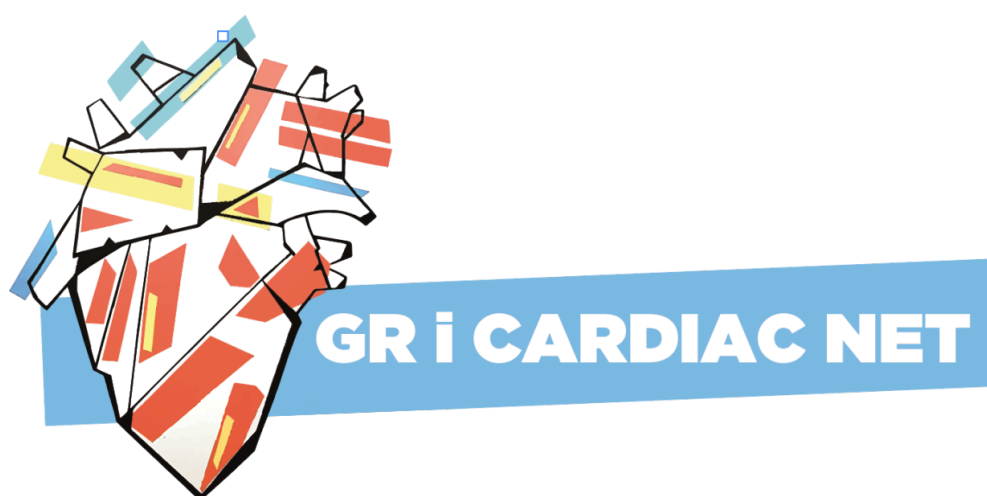
Το Οικοσύστημα Πληροφορικής το οποίο έχει αναπτυχθεί, υποστηρίζει μια **ροή πληροφορίας** η οποία είναι εξ' ολοκλήρου ψηφιακή (Εικόνα 5). Εν συντομία, για την καταχώρηση ενός ασθενή στο Μητρώο Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς, ο Ιατρός αναζητά τον ασθενή χρησιμοποιώντας τον ΑΜΚΑ του τελευταίου. Στέλνεται ένα αίτημα στο σύστημα ΑΤΛΑΣ (Ενιαίο Μητρώο Ασφάλισης - Ασφαλιστικής Ικανότητας "ΑΤΛΑΣ" της ΗΔΙΚΑ Α.Ε). το οποίο επιστρέφει τα δημογραφικά στοιχεία ασθενή. Ο Ιατρός εισάγει τα κλινικά δεδομένα του ασθενή στο *Μητρώο Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς*, και μπορεί να τον παραπέμψει σε γονιδιακές εξετάσεις χρησιμοποιώντας το *Ηλεκτρονικό Σύστημα Παραπομπής Γενετικών Εξετάσεων*. Τα ανωνυμοποιημένα κλινικά δεδομένα του ασθενή στέλνονται από το *Μητρώο* προς το *Ηλεκτρονικό Σύστημα Παραπομπής Γενετικών Εξετάσεων*. Το αίτημα παραπομπής αποστέλλεται ηλεκτρονικά στην Επιτροπής Έγκρισης Γονιδιακών Εξετάσεων η οποία και εξετάζει το αίτημα του Ιατρού. Στην περίπτωση που το αίτημα γίνεται δεκτό, οι πληροφορίες του ασθενή στέλνονται στο Εργαστήριο Ανάλυσης το οποίο χρησιμοποιεί το *Ψηφιακό Βιβλίο Εργαστηρίου* για τη διαχείριση του δείγματος ασθενή. Το εξειδικευμένο προσωπικό του εργαστηρίου παραλαμβάνει επίσης και τα ανωνυμοποιημένα στοιχεία του ασθενή και προχωρά στην ανάλυση του δείγματος με τον τρόπο ανάλυσης τον οποίο έχει ζητήσει ο Ιατρός. Με το τέλος της ανάλυσης το προσωπικό του εργαστηρίου μπορεί να αποθηκεύσει τα πρωτογενή και δευτερογενή δεδομένα της ανάλυσης στο *Αποθετήριο Γονιδιακών Δεδομένων*. Το Οικοσύστημα έχει εγκατασταθεί σε υποδομές της ΕΔΥΤΕ ΑΕ και βρίσκεται σε παραγωγική λειτουργία από το Νοέμβριο του 2020 (Εικόνα 6).



Εικόνα 5: Ροή Πληροφορίας Οικοσύστημα ICT



Εικόνα 6: Υποδομές ΕΔΥΤΕ ΑΕ



**Εθνικό Δίκτυο Έρευνας Γενετικών Καρδιαγγειακών Παθήσεων και
Πρόληψης Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου**