

**Γεφυρώνοντας μεγάλα ομικά, γενετικά και ιατρικά
δεδομένα για την ευρεία εφαρμογή της Ιατρικής
Ακριβείας στην Ελλάδα**

ΠΑΡΑΔΟΤΕΟ Π1.1

«Ανάλυση και καταγραφή της υφιστάμενης κατάστασης»

Φορέας	Ερευνητικό Κέντρο Βιοϊατρικών Επιστημών «Αλέξανδρος Φλέμινγκ»
Τύπος Παραδοτέου	Έκθεση
Ημερομηνία Υποβολής Παραδοτέου	01 Απριλίου 2025
Ενότητα Εργασίας	Ενότητα Εργασίας 1 «Δημιουργία Οικοσυστήματος Μητρώων Νοσημάτων»

1	2
2	4
2.1	4
2.2	4
2.3	4
3	5
3.1	5
3.2	6
3.3	6
4	7
4.1	8
4.2	8
4.3	10
5	10
5.1	11
5.2	11
5.3	14

1 Εισαγωγή

Στο παρόν παραδοτέο θα περιγράψουμε τα αποθετήρια δεδομένων τα οποία περιέχουν ηλεκτρονικούς φακέλους ασθενών καθώς και αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων.

Τα Μητρώα τα οποία παρουσιάζουμε στο παρόν παραδοτέο είναι τα παρακάτω:

1. Μητρώο Σπανίων Νοσημάτων του Ινστιτούτου Ιατρικής Ακριβείας Πανεπιστημίου Πατρών
2. Μητρώο Ογκολογικών Ασθενών του Εργαστήριου Μοριακής Γενετικής του Ανθρώπου, ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος
3. Μητρώο Κληρονομικών Νοσημάτων της Καρδιάς το οποίο έχει δημιουργηθεί και εμπλουτίζεται στα πλαίσια του Εθνικού Δικτύου Ιατρικής Ακρίβειας στην Καρδιολογία και στην Πρόληψη του Νεανικού Αιφνίδιου Θανάτου) (ΕΔΙΑΚ)¹ και
4. Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων και Πρόδρομων Μορφών τους το οποίο έχει δημιουργηθεί και εμπλουτίζεται στα πλαίσια του Εθνικού Δικτύου Έρευνας στα Νευροεκφυλιστικά Νοσήματα στη βάση της Ιατρικής Ακριβείας) (ΕΔΙΑΝ)²

Στη συνέχεια θα παρουσιάσουμε τα γενικά χαρακτηριστικά των παραπάνω Μητρώων και πιο συγκεκριμένα

- τον τύπο των δεδομένων που χειρίζονται – κλινικά, γενετικά μεταξύ άλλων –
- τις μεταβλητές που καταγράφουν
- το μέσο αποθήκευσης και πιο συγκεκριμένα αν αυτά αποθηκεύονται σε βάσεις δεδομένων ή βρίσκονται σε αρχεία excel, csv, ...

¹ <https://icardiacnet.gr/>

² neuropmnet.gr

2 Μητρώο Σπάνιων Νοσημάτων Πανεπιστημίου Πατρών

2.1 Τύπος Δεδομένων

Το Μητρώο Σπάνιων Νοσημάτων του Πανεπιστημίου Πατρών συγκεντρώνει τα [ανώνυμα γονιδιακά δεδομένα 400 ασθενών](#).

2.2 Μεταβλητές

Οι μεταβλητές (variables) οι οποίες χρησιμοποιούνται για την καταγραφή των δεδομένων μπορούν να χωριστούν στις παρακάτω ενότητες

1. *Δεδομένα Θεράποντος Ιατρού:* Στην ενότητα αυτή καταγράφονται τα στοιχεία του Ιατρού όπως είναι το ονοματεπώνυμο του, το νοσοκομείο στο οποίο εργάζεται, το τηλέφωνο του και η διεύθυνση ηλεκτρονικού ταχυδρομείου του μεταξύ άλλων.
2. *Δεδομένα Ασθενούς*
3. *Αποτέλεσμα Γενετικού Ελέγχου*

2.3 Μέσο Αποθήκευσης

Τα δεδομένα αποθηκεύονται σε αρχεία *excel*.

3 Μητρώο Ογκολογικών Ασθενών, ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος

Το Μητρώο Ογκολογικών Ασθενών του ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος συγκεντρώνει επώνυμα δεδομένα ασθενών οι οποίοι έχουν διαγνωστεί με καρκίνο, αλλά και συγγενών τους, με έμφαση στην καταγραφή των κληρονομικών συνδρόμων καρκίνου και συναφών σπάνιων νοσημάτων. Στο Μητρώο αποθηκεύονται ηλεκτρονικοί φάκελοι υγείας ασθενών, σε διακριτά υπο-μητρώα, ανάλογα με τη διάγνωση ή/και το κληρονομικό σύνδρομο. Σήμερα το σύνολο των ηλεκτρονικών φακέλων προσεγγίζει τους 20.000, με την πλειονότητα να συνοδεύεται από γενετικά δεδομένα που αφορούν τουλάχιστον ένα γονίδιο σχετικό με τη διάγνωση, ενώ για περίπου 7000 ασθενείς τα γενετικά δεδομένα περιλαμβάνουν ανάλυση με πολυγονιδιακά πάνελ (NGS).

Ο γενετικός πλούτος του Μητρώου αποτυπώνεται στη βάση δεδομένων με την ονομασία CanVas³. Πιο συγκεκριμένα, η βάση δεδομένων CanVaS, είναι μια Πηγή Πληροφοριών για τις Μεταλλάξεις του Καρκίνου που στοχεύει να τεκμηριώσει τη γενετική παραλλαγή των ασθενών με καρκίνο στην Ελλάδα. Το σύνολο δεδομένων ενσωματώνει περίπου 24.000 λειτουργικά ανιχνευμένες σπάνιες παραλλαγές και για κάθε παραλλαγή, συμπεριλαμβάνονται η συχνότητα των αλληλόμορφων για τον ελληνικό πληθυσμό, η ερμηνεία της κλινικής σημασίας, ανωνυμοποιημένες πληροφορίες σχετικά με τις οικογένειες, καθώς και φαινοτυπικά χαρακτηριστικά των ασθενών. Επιπλέον, παρέχονται πληροφορίες για τη γεωγραφική κατανομή των παραλλαγών σε όλη τη χώρα. Υποστηρίζονται άμεσες συγκρίσεις μεταξύ ελληνικών (υπο)πληθυσμών με σχετικούς γενετικούς πόρους. Το πιο σημαντικό είναι ότι, τα ανωνυμοποιημένα δεδομένα είναι διαθέσιμα για λήψη, ενώ έχει υιοθετηθεί η δομή της Βάσης Δεδομένων LOVD⁴, επιτρέποντας την ενσωμάτωση/σύνδεση με άλλες βάσεις δεδομένων.

3.1 Τύπος Δεδομένων

Το Μητρώο Ογκολογικών Ασθενών του ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος συγκεντρώνει τα επώνυμα γονιδιακά, κλινικά και φαινοτυπικά δεδομένα περισσότερων από 18.500 Ελλήνων ασθενών και οικογενειών τους.

Η βάση δεδομένων CanVaS συγκεντρώνει ανωνυμοποιημένα γενετικά, κλινικά και περιορισμένα φαινοτυπικά δεδομένα περισσότερων από 7600 Ελλήνων ασθενών και

οικογενειών τους, οι οποίοι έχουν υποβληθεί σε γονιδιακό έλεγχο μέσω πολυγονιδιακών πάνελ.

3.2 Μεταβλητές

Οι μεταβλητές (variables) οι οποίες χρησιμοποιούνται για την καταγραφή των δεδομένων μπορούν να χωριστούν στις παρακάτω ενότητες

1. *Δεδομένα Ιατρού*
2. *Δημογραφικά Δεδομένα Ασθενούς* η οποία περιλαμβάνει τα εξής στοιχεία: Όνομα, Ημερομηνία Γέννησης, Καταγωγή
3. *Κλινικά Δεδομένα Ασθενούς* η οποία περιλαμβάνει τα εξής στοιχεία: Διάγνωση, Ηλικία Διάγνωσης, Ιστολογική Έκθεση, Φαινοτυπικά Χαρακτηριστικά, Ατομικό Ιστορικό, Οικογενειακό Ιστορικό
4. *Αποτέλεσμα Γενετικού Ελέγχου* η οποία περιλαμβάνει τα εξής στοιχεία: Γονιδιακή Εξέταση που πραγματοποιήθηκε, αποτέλεσμα, γονιδιακή παραλλαγή, πληροφορία συγγενών

3.3 Μέσο Αποθήκευσης

Τα δεδομένα αποθηκεύονται σε Σύστημα Διαχείρισης Βάσεων Δεδομένων.

³ <http://ithaka.rrp.demokritos.gr/CanVaS>

⁴ <https://www.lovd.nl/>

4 Μητρώο Κληρονομικών Νοσημάτων της Καρδιάς

Το Μητρώο Κληρονομικών Νοσημάτων της Καρδιάς είναι το πρώτο πλήρες ψηφιακό Μητρώο για Μυοκαρδιοπάθειες το οποίο αναπτύχθηκε στα πλαίσια του Εθνικού Δικτύου Ιατρικής Ακριβείας στην Καρδιολογία και στην Πρόληψη του Νεανικού Αιφνιδίου Θανάτου (ΕΔΙΑΚ) και είναι ένα από τα συστήματα του Οικοσυστήματος Πληροφορικής της συγκεκριμένης Δράσης.

Το Μητρώο Κληρονομικών Νοσημάτων της Καρδιάς υλοποιεί όλους τους απαραίτητους μηχανισμούς για την υποστήριξη της αποθήκευσης και διαχείρισης διαφορετικού τύπου δεδομένων: Κλινικά, Εργαστηριακά, Γονιδιακά και Απεικονιστικά Δεδομένα Ασθενών.

Για την καταγραφή των παραπάνω δεδομένων χρησιμοποιήθηκαν state-of-the-art πρωτόκολλα τα οποία συζητήθηκαν εκτενώς με τα μέλη του Δικτύου (ιατροί, και γενετιστές) ώστε να αποτυπώνουν με τον καλύτερο δυνατό τρόπο τις διαφορετικές απαιτήσεις τους. Πιο συγκεκριμένα, η πληροφορία η οποία αποθηκεύεται στο Μητρώο έχει βασιστεί στο κλινικό πρωτόκολλο European Society of Cardiology / EURObservational Research Programme, Cardiomyopathy/Myocarditis Long-Term Registry, Case Report Form.

Για τον σχεδιασμό του Μητρώου ακολουθήθηκε μια *ασθενοκεντρική προσέγγιση* στην οποία χρησιμοποιείται ο Αριθμός Μητρώου Κοινωνικής Ασφάλισης (ΑΜΚΑ) για την καταγραφή ενός ασθενή στις βάσεις δεδομένων του Οικοσυστήματος. Η προσέγγιση αυτή επιτρέπει την διασύνδεση των συστημάτων με Εθνικά Μητρώα, το Σύστημα Ηλεκτρονικής Συνταγογράφησης της ΗΔΙΚΑ ΑΕ, και με Ολοκληρωμένα Πληροφοριακά Συστήματα Νοσοκομείων μεταξύ άλλων. Η σχεδίαση αυτή επιτρέπει την παρουσίαση μιας ολοκληρωμένης εικόνας του ασθενή όσο αφορά το κλινικό και γενετικό προφίλ του, αλλά και συννοσηροτήτων του. Επιπλέον η πληροφορία στο Μητρώο δεν είναι μια απλή καταγραφή των ασθενών με Κληρονομικά Νοσήματα της Καρδιάς, αλλά υποστηρίζει την αποθήκευση των επισκέψεων του ασθενούς στις Κλινικές του Δικτύου. Τέλος, χρησιμοποιήθηκαν εκτενώς controlled vocabularies όπως ICD10 και Orpha Codes ώστε να υπάρχει μια συνέπεια στην καταγραφή των διαγνώσεων των ασθενών.

Το Μητρώο χρησιμοποιείται από Ιατρούς Καρδιολογικών Κλινικών Νοσοκομείων του

Δικτύου (Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο, Ευαγγελισμός, Ιπποκράτειο Αθηνών, Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, ΑΧΕΠΑ, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ιωαννίνων, ΑΤΤΙΚΟ και Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών).

4.1 Τύπος Δεδομένων

Το Μητρώο αποθηκεύει *επώνυμα* κλινικά, γενετικά (Sanger, NGS), εργαστηριακά και απεικονιστικά δεδομένα ασθενών και συγγενών τους που έχουν διαγνωστεί με κάποιον τύπο μυοκαρδιοπάθειας. Μέχρι σήμερα (2 Απριλίου 2025) το Μητρώο αποθηκεύει 5.238 κλινικούς φακέλους ασθενών και 1.167 αποτελέσματα γενετικών εξετάσεων .

4.2 Μεταβλητές

Οι μεταβλητές που χρησιμοποιούνται για την καταγραφή δεδομένων ασθενών κατατάσσονται στις παρακάτω κατηγορίες:

1. *Δεδομένα Θεράποντος Ιατρού*: Στην ενότητα αυτή καταγράφονται τα στοιχεία του Ιατρού όπως είναι το ονοματεπώνυμο του, το νοσοκομείο στο οποίο εργάζεται, το τηλέφωνο του και η διεύθυνση ηλεκτρονικού ταχυδρομείου μεταξύ άλλων.
2. *Δημογραφικά Στοιχεία Ασθενούς*: Κάποια από τα δημογραφικά στοιχεία των ασθενών ανασύρονται από το Σύστημα Ηλεκτρονικής Συνταγογράφησης της ΗΔΙΚΑ Α. Ε. Πλέον των παραπάνω στοιχείων αποθηκεύονται και πληροφορίες της οικογένειας του ασθενούς όπως ο τόπος καταγωγής της μητέρας και του πατέρα, καθώς και το γενεαλογικό δένδρο του ασθενούς. Η πληροφορία καταγωγής των γονέων είναι σημαντική για την δημιουργία των επιδημιολογικών χαρτών της χώρας.
3. *Στοιχεία Επίσκεψης Ασθενούς*: Η πληροφορία στο Μητρώο Κληρονομικών Παθήσεων της Καρδιάς έχει οργανωθεί γύρω από τον ασθενή και τις επισκέψεις τις οποίες εκείνος πραγματοποιεί στον θεράποντα ιατρό του. Τα στοιχεία αυτά πέρα από την ημερομηνία επίσκεψης, περιλαμβάνουν και την αρχική διάγνωση του ασθενούς καθώς και την διάγνωση η οποία έγινε εκτός Δικτύου.
4. *Διάγνωση*: Η ενότητα αυτή περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με τη Διάγνωση του ασθενούς (κωδικός ICD10), ημερομηνία διάγνωσης, τύπο διάγνωσης και αιτία

διάγνωσης μεταξύ άλλων.

5. *Συννοσηρότητες/Παράγοντες Κινδύνου:* Στην ενότητα αυτή ο Ιατρός μπορεί να προσθέσει πληροφορία σχετικά με συννοσηρότητες του ασθενούς και παράγοντες κινδύνου.
6. *Συμπτώματα/Φυσική Εξέταση:* Στη συγκεκριμένη ενότητα ο Ιατρός μπορεί να προσθέσει πληροφορίες για τα συμπτώματα που ενδεχομένως να έχει ο ασθενής.
7. *Ιστορικό Αρρυθμίας:* Στην ενότητα αυτή ο Ιατρός μπορεί να προσθέσει πληροφορίες σχετικά αρρυθμίες που μπορεί να έχει ο ασθενής.
8. *Εξετάσεις:* Στην ενότητα αυτή ο Ιατρός προσθέτει όλες τις πληροφορίες σχετικά με εξετάσεις που έχει κάνει ο ασθενής όπως Ηλεκτροκαρδιογράφημα, Ηχοκαρδιογράφημα, Ιατρικές Επεμβάσεις (όπως Holter, MRI, Τεστ κοπώσεως), εργαστηριακές εξετάσεις.
9. *Μυοκαρδίτιδα:* Η ενότητα αυτή είναι αφιερωμένη εξ ολοκλήρου σε πληροφορίες που έχουν να κάνουν με την περίπτωση εκείνη στην οποία ο ασθενής πάσχει από μυοκαρδίτιδα.
10. *Διαστρωμάτωση Κινδύνου:* Ο Ιατρός στη συγκεκριμένη ενότητα έχει τη δυνατότητα να προσθέσει πληροφορίες από τις οποίες υπολογίζεται το ρίσκο εμφράγματος που έχει ο ασθενής στην περίπτωση εκείνη που πάσχει από Υπερτροφική Μυοκαρδιοπάθεια.
11. *Φαρμακευτική Αγωγή:* Στην ενότητα αυτή συμπληρώνονται τα φάρμακα (δραστικές ουσίες) τα οποία λαμβάνει ο ασθενής.
12. *Επεμβάσεις:* Ο Ιατρός προσθέτει εδώ τις επεμβάσεις τις οποίες έχει κάνει ο ασθενής όπως για παράδειγμα αν έχει εμφυτευτεί απινιδωτής ή βηματοδότης.
13. *Σύνοψη:* Στην ενότητα αυτή ο γιατρός καλείται να γράψει μία σύνοψη με τα σημαντικότερα στοιχεία της επίσκεψης του ασθενούς ώστε να έχει μια συνοπτική και περιεκτική εικόνα της επίσκεψης ανά πάσα στιγμή.
14. *Γενετικό Προφίλ Ασθενούς:* Στην ενότητα αυτή καταχωρούνται τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων των ασθενών δηλαδή τα αποτελέσματα των γονιδιακών εξετάσεων με στοχευμένη αλληλούχιση νέας γενιάς (Targeted-NGS), αποτελέσματα γονιδιακών εξετάσεων με αλληλούχιση κατά Sanger και γενετικά προφίλ των καταχωρημένων συγγενών του ασθενούς.

4.3 Μέσο Αποθήκευσης

Τα δεδομένα αποθηκεύονται σε Σύστημα Διαχείρισης Βάσεων Δεδομένων.

5 Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων

Το Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων είναι το πρώτο πλήρες ψηφιακό Μητρώο για Νευροεκφυλιστικά Νοσήματα το οποίο αναπτύχθηκε στα πλαίσια του “Εθνικού Δικτύου Ιατρικής Ακριβείας για Νευροεκφυλιστικά Νοσήματα και Πρόδρομες Μορφές τους”.

Στο συγκεκριμένο Μητρώο αποθηκεύονται ηλεκτρονικοί φάκελοι υγείας ασθενών για τα εξής νευροεκφυλιστικά νοσήματα:

1. Νόσος Huntington
2. Νόσος Κινητικού Νευρώνα (ALS)
3. Άνοιες
4. Απομυελινωτικά Νοσήματα
 - Πολλαπλή Σκλήρυνση – Κλινικά Μεμονωμένο Σύνδρομο – Ακτινολογικά Μεμονωμένο Σύνδρομο
 - Οπτική νευρομυελίτιδα
 - ADEM
 - Anti-Mog εγκεφαλομυελίτιδα
5. Σύνδρομο Διαταραχής Ύπνου (RBD)
6. Νόσος Parkinson

Το Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων αποτελείται από 6 υπο-μητρώα, ένα για κάθε ένα από τα παραπάνω νοσήματα. Η προσέγγιση την οποία ακολουθήσαμε είναι ασθενοκεντρική όπου ο κάθε ασθενής αναγνωρίζεται μοναδικά από τον Αριθμό Κοινωνικής Ασφάλισης (ΑΜΚΑ) του. Ο κάθε ασθενής καταχωρείται στο Μητρώο μία φορά αλλά μπορεί να έχει περισσότερες από μια εγγραφές νοσήματος στα υπο-μητρώα. Η περίπτωση αυτή μπορεί να προκύψει αν ο ασθενής πάσχει από περισσότερες από μια από τις παραπάνω ασθένειες.

Για το Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων ακολουθήσαμε την ίδια προσέγγιση με εκείνη που ακολουθήσαμε για το Μητρώο Κληρονομικών Νοσημάτων της Καρδιάς

(Ενότητα 4). Πιο συγκεκριμένα, υλοποιεί όλους τους απαραίτητους μηχανισμούς για την υποστήριξη της αποθήκευσης και διαχείρισης διαφορετικού τύπου δεδομένων: Κλινικά, Εργαστηριακά, Γονιδιακά και Απεικονιστικά Δεδομένα Ασθενών.

Για την καταγραφή των παραπάνω δεδομένων χρησιμοποιήθηκαν state-of-the-art πρωτόκολλα τα οποία συζητήθηκαν εκτενώς με τα μέλη του Δικτύου (ιατροί, και γενετιστές) ώστε να αποτυπώνουν με τον καλύτερο δυνατό τρόπο τις διαφορετικές απαιτήσεις τους. Επιπλέον, η πληροφορία στο Μητρώο δεν είναι μια απλή καταγραφή των ασθενών με κάποιο από τα παραπάνω νευροεκφυλιστικά νοσήματα, αλλά υποστηρίζει την αποθήκευση των επισκέψεων του ασθενούς στις Κλινικές του Δικτύου.

Τέλος, χρησιμοποιήθηκαν εκτενώς controlled vocabularies όπως ICD10 και Orpha Codes ώστε να υπάρχει μια συνέπεια στην καταγραφή των πληροφοριών των ασθενών.

Το Μητρώο χρησιμοποιείται από τους Ιατρούς των παρακάτω Νοσοκομείων: Αιγινήτειο, ΑΤΤΙΚΟ, ΑΧΕΠΑ, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, και Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Λάρισας.

5.1 Τύπος Δεδομένων

Το Μητρώο αποθηκεύει *επώνυμα* κλινικά, γενετικά, βιοχημικά, εργαστηριακά και απεικονιστικά δεδομένα ασθενών και συγγενών τους που έχουν διαγνωστεί με κάποιο νευροεκφυλιστικό νόσημα ή πρόδρομη μορφή τους. Μέχρι σήμερα (2 Απριλίου 2025) το Μητρώο αποθηκεύει 1.477 ηλεκτρονικούς φάκελους υγείας ασθενών.

5.2 Μεταβλητές

Όπως αναφέρθηκε προηγουμένως, το Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων έχει οργανωθεί σε υπο-μητρώα όπου κάθε μητρώο αντιστοιχεί σε ένα από τα νοσήματα τα οποία αναφέρθηκαν παραπάνω. Τα μητρώα έχουν κάποιες κοινές ενότητες πληροφορίας οι οποίες αφορούν τον προσωπικά στοιχεία ασθενούς. Το κάθε νόσημα απαιτεί την καταγραφή διαφορετικής πληροφορίας. Να σημειώσουμε ότι κάθε νόσημα περιλαμβάνει ένα υποσύνολο των ενοτήτων που παρουσιάζονται παρακάτω – σημειώνουμε σε κάθε ενότητα το νόσημα στο οποίο χρησιμοποιείται. Οι ενότητες *Προσωπικά Στοιχεία Ασθενούς, Επιπλέον Στοιχεία Ασθενούς, Πληροφορίες*

Επίσκεψη Ασθενούς είναι παρούσες σε όλα τα νοσήματα.

1. *Προσωπικά Στοιχεία Ασθενούς*: ένα υποσύνολο των προσωπικών στοιχείων των ασθενών ανασύρονται από το Σύστημα Ηλεκτρονικής Συνταγογράφησης της ΗΔΙΚΑ Α. Ε. δεδομένου του ΑΜΚΑ του ασθενούς.
2. *Επιπλέον Στοιχεία Ασθενούς*: Τα στοιχεία αυτά αφορούν σε πληροφορίες του ασθενούς όπως η φυλή/τόπος καταγωγής, τόπο διαμονής κατά την παιδική ηλικία.
3. *Πληροφορίες Επίσκεψης Ασθενούς*: Όπως αναφέραμε προηγουμένως, η πληροφορία στο Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων έχει οργανωθεί γύρω από τον ασθενή και τις επισκέψεις τις οποίες εκείνος πραγματοποιεί στον θεράποντα ιατρό του. Η πληροφορία η οποία αποθηκεύεται στην ενότητα αυτή αφορά την ημερομηνία επίσκεψης του ασθενούς στον θεράποντα ιατρό καθώς και το υπομητρώο νόσου στο οποίο καταχωρείται.
4. *Ατομικό Ιατρικό Ιστορικό*: Στη συγκεκριμένη ενότητα εργασίας ο Ιατρός προσθέτει το ατομικό ιατρικό ιστορικό του ασθενούς και πιο συγκεκριμένα πληροφορία η οποία δεν καλύπτεται από τις άλλες ενότητες (Άνοιες).
5. *Οικογενειακό Ιστορικό*: Ο Ιατρός εδώ προσθέτει πληροφορίες σχετικά με το ιατρικό ιστορικό των μελών της οικογένειας (συννοσηρότητες, μέλη της οικογένειας που πάσχουν από νευροεκφυλιστικά νοσήματα ή άλλα σχετιζόμενα νοσήματα μεταξύ άλλων) (Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD, Νόσος Huntington, Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Άνοιες).
6. *Διάγνωση*: Ο Ιατρός επιλέγει από μια λίστα ICD10 τιμών οι οποίες είναι σχετικές με το νόσημα στο υπο-μητρώο του οποίου καταχωρεί τον εν λόγω ασθενή (Διαταραχή RBD, Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Άνοιες, Απομυελινωτικά Νοσήματα). Στη Νόσο Huntington η Διάγνωση βρίσκεται στην ενότητα *Κατάσταση Ασθενούς/Διάγνωση*.
7. *Συμπτώματα, Μη κινητικά Συμπτώματα*: Σε αυτή την ενότητα ο Ιατρός προσθέτει όλα τα συμπτώματα εκείνα τα οποία παρουσιάζει ο ασθενής. Η ενότητα Συμπτώματα χρησιμοποιείται στα νοσήματα Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD, Νόσος Huntington, και Άνοιες ενώ η ενότητα *Μη κινητικά Συμπτώματα* χρησιμοποιείται στα Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα.

8. *Συννοσηρότητες:* Ο Ιατρός επιλέγει από μια λίστα ICD10 τα νοσήματα από τα οποία έχει διαγνωστεί ο ασθενής και τα οποία δεν είναι ένα από τα νευροεκφυλιστικά νοσήματα που καταγράφονται στο Μητρώο Νευροεκφυλιστικών Νοσημάτων (Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD, Νόσος Huntington, Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Απομυελινωτικά Νοσήματα).
9. *Φαρμακευτική Αγωγή/Θεραπεία:* Ο Ιατρός καταγράφει την φαρμακευτική αγωγή την οποία λαμβάνει ο ασθενής για το νευροεκφυλιστικό νόσημα (Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD, Νόσος Huntington, Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Άνοιες).
10. *Νοσοτροποποιητική/Νοσοανοκατασταλτική Αγωγή:* Η συγκεκριμένη ενότητα είναι σχετική για το υπο-Μητρώο που αναφέρεται στα Απομυελινωτικά Νοσήματα που αναφέρθηκαν παραπάνω, και δεν υπάρχει στα υπο-μητρώα των άλλων νοσημάτων.
11. *Κλινική Εξέταση:* Στη συγκεκριμένη ενότητα ο Ιατρός προσθέτει το πόρισμα/περιγραφή των ευρημάτων του κατά τη διάρκεια της κλινικής εξέτασης του ασθενούς (Άνοιες, Απομυελινωτικά Νοσήματα).
12. *Κατάσταση Ασθενούς* Στη συγκεκριμένη ενότητα καταγράφονται πληροφορίες οι οποίες αναφέρονται στην κατάσταση του ασθενούς (Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD). Στη Νόσο Huntington η πληροφορία αυτή βρίσκεται στην ενότητα *Κατάσταση Ασθενούς/Διάγνωση*.
13. *Νευροψυχολογικός Έλεγχος* (Άνοιες)
14. *Αρτηριακή Πίεση/όραση-ακοή/σωματομετρικά χαρακτηριστικά* (Άνοιες)
15. *Αξιολόγηση Αναπνοής και Κατάποσης* (Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα)
16. *Προκλητά Δυναμικά* (Απομυελινωτικά Νοσήματα)

17. *Κλίμακες (Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD, Νόσος Huntington, Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Άνοιες)*
18. *Εργαστηριακές Εξετάσεις/Παρακλινικές Εξετάσεις (Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Απομυελινωτικά Νοσήματα)*
19. *Απεικονιστικές Εξετάσεις (Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD, Νόσος Huntington, Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Απομυελινωτικά Νοσήματα)*
20. *Υποτροπές (Απομυελινωτικά Νοσήματα)*
21. *Στοιχεία Βιολογικού Δείγματος (Νόσος Parkinson, Διαταραχή RBD, Νόσος Huntington, Νοσήματα Κινητικού Νευρώνα, Άνοιες)*

5.3 Μέσο Αποθήκευσης

Τα δεδομένα αποθηκεύονται σε Σύστημα Διαχείρισης Βάσεων Δεδομένων.