

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

**ΠΑΡΑΔΟΤΕΟ Π1.2**

**«Αρχική έκδοση Οικοσυστήματος Μητρώων Νοσημάτων»**

<b>Φορέας</b>	Ερευνητικό Κέντρο Βιοϊατρικών Επιστημών «Αλέξανδρος Φλέμινγκ»
<b>Τύπος Παραδοτέου</b>	Πρότυπο
<b>Ημερομηνία Υποβολής Παραδοτέου</b>	01 Απριλίου 2025
<b>Ενότητα Εργασίας</b>	Ενότητα Εργασίας 1 «Δημιουργία Οικοσυστήματος Μητρώων Νοσημάτων»

**1** 3

**2** 5

**2.1** 5

**2.2** 6

**2.3** 6

**3** 7

**3.1** 7

**3.2** 7

3.2.1 8

3.2.2 8

3.2.3 10

3.2.4 11

3.2.5 11

3.2.6 12

3.2.7 13

**3.3** 13

**3.4** 14

**4** 15

*Εικόνα 1: Ενημέρωση δημιουργίας λογαριασμού* 5

*Εικόνα 2: Ορισμός κωδικού πρόσβασης* 5

*Εικόνα 3: Είσοδος στο σύστημα* 6

*Εικόνα 4: Επαναφορά κωδικού* 6

*Εικόνα 5: Προβολή Μητρώων Νοσημάτων* 7

*Εικόνα 6: Καταχώρηση Μητρώου Νοσημάτων* 7

*Εικόνα 7: Γενικές Πληροφορίες Μητρώου* 8

*Εικόνα 8: Πληροφορίες Μητρώου* 9

*Εικόνα 9: Αναζήτηση βάσει ICD-11* 10

*Εικόνα 10: Πληροφορίες Πληθυσμού* 11

*Εικόνα 11: Πληροφορίες Υπευθύνου* 12

*Εικόνα 12: Πληροφορίες Υπεύθυνου Προσωπικών Δεδομένων* 12

2

<i>Εικόνα 13: Επιπλέον Πληροφορίες</i>	13
<i>Εικόνα 14: Προβολή και Επεξεργασία Καταχώρησης Μητρώου Νοσημάτων</i>	13
<i>Εικόνα 15: Αρχείο Δραστηριοτήτων καταχώρησης</i>	14

## 1 Εισαγωγή

Στα πλαίσια του Έργου «Γεφυρώνοντας μεγάλα ομικά, γενετικά και ιατρικά δεδομένα για την ευρεία εφαρμογή της Ιατρικής Ακριβείας στην Ελλάδα», και πιο συγκεκριμένα της Ενότητας Εργασίας «*EEI: Δημιουργία Οικοσυστήματος Μητρώων Νοσημάτων*» σχεδιάσαμε και αναπτύξαμε τον **Κατάλογο Μητρώων** ο οποίος δίνει τη δυνατότητα στο Ιατρικό Προσωπικό της χώρας (κλινικοί γιατροί, πανεπιστημιακοί δάσκαλοι, ερευνητές μεταξύ άλλων) να αναζητά τα Μητρώα τα οποία αναπτύσσονται στην Ελληνική Επικράτεια για διαφορετικές ασθένειες και τα οποία μπορεί να συμβουλευτεί για την εργασία του.

Η εισαγωγή των Μητρώων στον Κατάλογο Μητρώων θα γίνεται με τη χρήση *μεταδεδομένων* τα οποία αφορούν πληροφορίες όπως η ημερομηνία δημιουργίας του μητρώου, οι διαγνώσεις των ασθενών των οποίων τα στοιχεία αποθηκεύονται στο Μητρώο μεταξύ άλλων. Τα μεταδεδομένα τα οποία θα χρησιμοποιηθούν για τον κατάλογο αυτό, βασίζονται στα μεταδεδομένα εκείνα τα οποία προτείνονται στα πλαίσια του European Rare Disease Registry Infrastructure<sup>1</sup>.

Στην παρούσα αναφορά περιγράφουμε την 1<sup>η</sup> έκδοση του Καταλόγου Μητρώων. Πιο συγκεκριμένα, στην Ενότητα 2 παρουσιάζουμε πως οι χρήστες μπορούν να αποκτήσουν **πρόσβαση** στον Κατάλογο Μητρώων. Στην Ενότητα 3 παρουσιάζουμε τις **λειτουργικότητες** που υποστηρίζει ο Κατάλογος Μητρώων, και τέλος στην Ενότητα **Error! Reference source not found**. δίνουμε μια μικρή περίληψη της παρούσας αναφοράς.

---

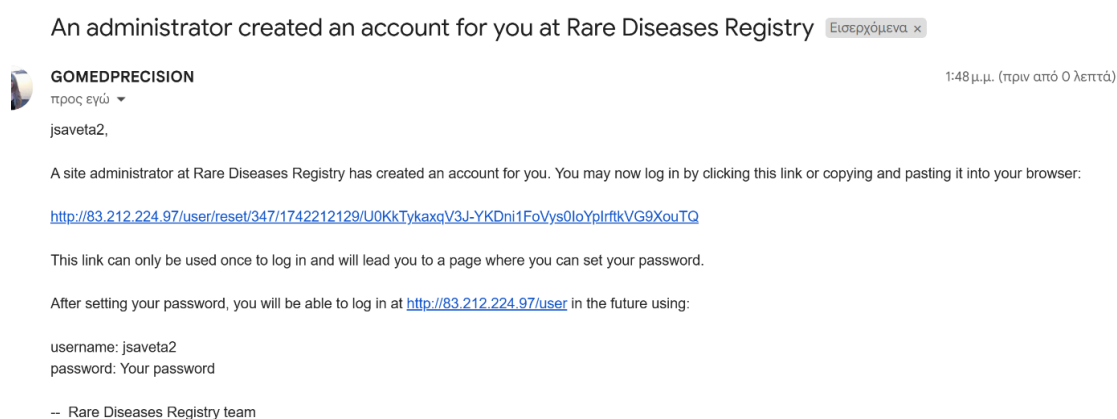
<sup>1</sup> [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description_en)

## 2 Πρόσβαση Χρηστών στον Κατάλογο Μητρώων

Στην παρούσα έκδοση του Καταλόγου Μητρώων, δίνεται η δυνατότητα μόνο σε εξουσιοδοτημένους χρήστες να έχουν πρόσβαση στον Κατάλογο Μητρώων.

### 2.1 Δημιουργία Λογαριασμού Χρηστών

Ο Διαχειριστής του Καταλόγου Μητρώων είναι υπεύθυνος για τη δημιουργία λογαριασμού χρηστών. Αμέσως μετά τη δημιουργία του λογαριασμού, ο χρήστης λαμβάνει ένα ενημερωτικό email το οποίο περιλαμβάνει έναν σύνδεσμο για την είσοδό του στο νέο λογαριασμό (Εικόνα 1).



Εικόνα 1: Ενημέρωση δημιουργίας λογαριασμού

Στη συνέχεια, ο χρήστης ανακατευθύνεται στη σελίδα όπου πρέπει να ορίσει τον κωδικό πρόσβασης στον λογαριασμό του (Εικόνα 2).

## Set password

This is a one-time login for *jsaveta2*.

Click on this button to log in to the site and change your password.

This login can be used only once.

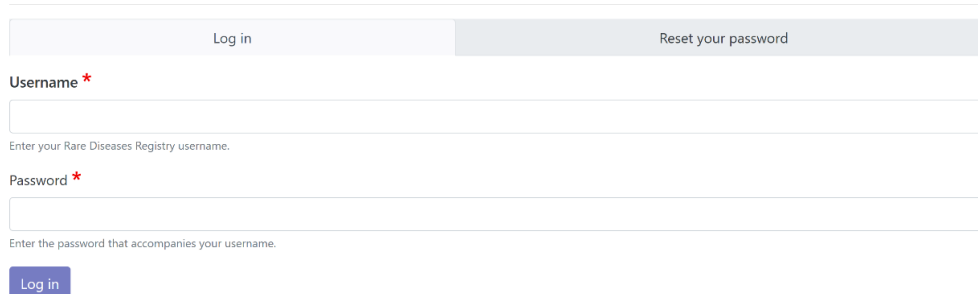
Log in

Εικόνα 2: Ορισμός κωδικού πρόσβασης

## 2.2 Είσοδος

Κάθε φορά που ο χρήστης θέλει να εισέλθει στον Κατάλογο Μητρώων, θα πρέπει να χρησιμοποιήσει το email και τον προσωπικό του κωδικό όπως τον έχει ορίσει μετά την δημιουργία του λογαριασμού του (Εικόνα 3). Αφού εισέλθει στον Κατάλογο, ο χρήστης έχει τη δυνατότητα να επικαιροποιήσει τα στοιχεία του λογαριασμού του (username και password) μέσω του μενού “My account” και στη συνέχεια “Edit” το οποίο εμφανίζεται στην κορυφή της σελίδας.

### Log in

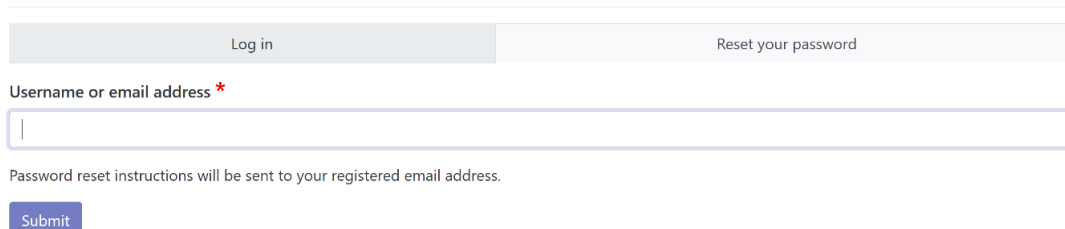


Εικόνα 3: Είσοδος στο σύστημα

## 2.3 Επαναφορά Κωδικού

Εάν ο χρήστης ξεχάσει τον κωδικό πρόσβασής του, μέσω της επιλογής "Reset your Password" μπορεί να εισάγει το email του, και να του σταλούν οδηγίες για την επαναφορά του κωδικού πρόσβασης (Εικόνα 4).

### Reset your password



Εικόνα 4: Επαναφορά κωδικού

### 3 Λειτουργικότητες Συστήματος

#### 3.1 Προβολή Μητρώων Νοσημάτων

Μετά την επιτυχή είσοδο ενός χρήστη στο σύστημα και μέσω του Menu Item “Registries”, ο χρήστης μπορεί να δει όλα τα καταχωρημένα στον Κατάλογο Μητρώων, Μητρώα Νοσημάτων είτε να καταχωρήσει ένα νέο. Ακόμα έχει τη δυνατότητα να αναζητήσει Μητρώα χρησιμοποιώντας τα φίλτρα που βρίσκονται στο αριστερό μέρος της σελίδας (Εικόνα 5).

The screenshot shows a web interface for managing registries. On the left, there is a 'Filters' sidebar with input fields for 'Registry name', 'Acronym', and a dropdown for 'Recruitment area' (set to '- None -'). A 'Search' button is below these fields. At the bottom of the sidebar is a '+ Add registry' button. The main area displays a table with the following data:

Registry name	Acronym	Recruitment area	Country	Actions
Greek National Network of Precision Medicine in Cardiology and the Prevention of Sudden Death in the Young	EDIKAK	National	Greece	
EDIMO			Greece	

Below the table, it says 'Show 1 - 2 of 2 registries'.

Εικόνα 5: Προβολή Μητρώων Νοσημάτων

#### 3.2 Καταχώρηση Μητρώου Νοσημάτων

Ο χρήστης μπορεί να καταχωρήσει ένα νέο Μητρώο Νοσημάτων στον Κατάλογο Μητρώων, μέσω της λειτουργίας “Add Registry” (Εικόνα 6) και να συμπληρώσει τα μεταδεδομένα τα οποία περιγράφονται αναλυτικά στις επόμενες υποενότητες.

##### Registries

This screenshot is identical to the previous one, but the '+ Add registry' button in the sidebar is highlighted with a red rectangular box.

Εικόνα 6: Καταχώρηση Μητρώου Νοσημάτων

### 3.2.1 Γενικές Πληροφορίες Μητρώου

Τα μεταδεδομένα τα οποία χρησιμοποιούνται για την καταγραφή ενός Μητρώου στον Κατάλογο Μητρώων και τα οποία αφορούν τις γενικές πληροφορίες ενός Μητρώου είναι τα παρακάτω (Εικόνα 7):

- *Registry Name*: Πλήρες όνομα Μητρώου
- *Acronym*: Ακρωνύμιο Μητρώου
- *Website*: Η ιστοσελίδα του Μητρώου
- *Description*: Σύντομη περιγραφή του σκοπού του Μητρώου.
- *Type of Registry*: Τύπος Μητρώου, και πιο συγκεκριμένα αν το Μητρώο βασίζεται σε νοσοκομειακούς ασθενείς, σε γενικό πληθυσμό κτλ.
- *Type of Data Provider*: Πηγές δεδομένων που συνεισφέρουν στο Μητρώο (πάροχοι υγείας, ερευνητικά κέντρα, ... )
- *Registry Identifier*: Αναγνωριστικό Μητρώου
- *Year Established*: Χρόνος Δημιουργίας Μητρώου

▼ General Information

Registry name \*

Acronym Website

Description \*

A brief description of the registry's purpose or focus.

Type of registry \* Type of data provider \*

Registry identifier Year established

Year

Εικόνα 7: Γενικές Πληροφορίες Μητρώου

### 3.2.2 Πληροφορίες Μητρώου

Στην Ενότητα αυτή συμπεριλαμβάνονται τα μεταδεδομένα τα οποία αφορούν στις υποδομές που φιλοξενούν το συγκεκριμένο το Μητρώο (Εικόνα 8). Σε ορολογία GDPR ουσιαστικά αφορούν τον *Υπεύθυνο της Επεξεργασίας του Μητρώου*.

- *Registry's Location:* Η φυσική ή η διοικητική τοποθεσία στην οποία βρίσκονται οι υποδομές που φιλοξενούν το Μητρώο όπως η πόλη, η περιοχή, ή και το Ινστιτούτο/Ίδρυμα.
- *Contact Information of Registry Responsible:* Τα στοιχεία επικοινωνίας του ατόμου που είναι υπεύθυνο για το Μητρώο. Τα στοιχεία αυτά είναι τα παρακάτω:
  - *Name of the registry's responsible person:* Ονοματεπώνυμο υπευθύνου (μπορεί να είναι ο ιδιοκτήτης του Μητρώου ή κάποιος εκπρόσωπος).
  - *Email address:* Ηλεκτρονική Διεύθυνση Ταχυδρομείου
  - *Phone number:* Τηλεφωνικός Αριθμός (αν υπάρχει)
  - *Address or postal details:* Διεύθυνση

▼ Registry information

Registry's location

**Institution \***

**Facility**

**Department \***

**Address \*** **Postal code \***

**City \*** **Country \***

 Greece ▼

Contact information of registry responsible ?

**First name \*** **Last name \***

**Academic title/degree** **Position**

**Email address \*** **Phone number \***

Εικόνα 8: Πληροφορίες Μητρώου

### 3.2.3 Πληροφορίες Νοσημάτων

Στην ενότητα αυτή συμπεριλαμβάνονται τα μεταδεδομένα τα οποία αφορούν στα νοσήματα των ασθενών που καταγράφονται στο Μητρώο :

- ICD-11 Code(s): Χρησιμοποιούμε την ενδέκατη αναθεώρηση της Διεθνούς Ταξινόμησης Νοσημάτων η οποία αντικαθιστά το ICD-10 ως παγκόσμιο πρότυπο για την καταγραφή πληροφοριών υγείας και αιτιών θανάτου. Όλες οι εκδόσεις της διεθνούς ταξινόμησης νοσημάτων αναπτύσσονται και ενημερώνονται ετησίως από τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας.

Όπως φαίνεται και στην Εικόνα 9, ο χρήστης μπορεί να αναζητήσει με λέξεις κλειδιά τα νοσήματα και να επιλέξει από την λίστα κωδικών ICD-11 που εμφανίζεται αυτόματα.

The image displays two screenshots of a web application interface for searching ICD-11 codes. The top screenshot shows a search for 'cardiomyopathy in th' with a list of results including 'thiamine' (BC43.Y/5B5A) and 'thyrotoxicosis' (BC43.01). The bottom screenshot shows a search for 'Rare Diseases' with a search bar and input fields for Code and Title.

ICD-11 code(s)

ICD-11 code

Search rare disease ?

cardiomyopathy in th

Guessing the word being typed... Filter

Word list sort: Relatedness/repetition Destination Entities sort: Matching score

thiamine BC43.Y/5B5A Dilated **cardiomyopathy** due to **thiamine** deficiency [Details]

thyrotoxicosis BC43.01 Nonfamilial dilated **cardiomyopathy** Dilated **cardiomyopathy** due to **thyrotoxicosis** [Details]

Code

Title

▼ Rare Diseases

ICD-11 code(s) ?

Search rare disease ?

Enter keywords to search for a rare disease...

Code

Title

ICD-11 code(s)

ICD-11 code

Search rare disease ?

Enter keywords to search for a rare disease...

Code

BC43.Y/5B5A + -

Title

Dilated cardiomyopathy due to thiamine deficiency

Εικόνα 9: Αναζήτηση βάσει ICD-11

### 3.2.4 Πληροφορίες Πληθυσμού

Στην ενότητα αυτή συμπεριλαμβάνονται τα μεταδεδομένα τα οποία αφορούν στον πληθυσμό των ασθενών που έχουν καταγραφεί στο Μητρώο τα οποία είναι τα παρακάτω (Εικόνα 10):

- *Recruitment Area*: Η γεωγραφική περιοχή από την οποία συλλέγονται τα δεδομένα που καταγράφονται στο Μητρώο (περιφερειακή ενότητα, χώρα, ήπειρος, ...)
- *Recruitment Dates*: Η περίοδος κατά τη διάρκεια της οποίας συλλέγονται τα δεδομένα.
- *Current Number of Cases*: Ο αριθμός των περιπτώσεων που καταγράφονται στο Μητρώο.
- *Data Sources*: Οι πηγές δεδομένων οι οποίες τροφοδοτούν το Μητρώο. (e.g., νοσοκομεία, εργαστήρια, φάκελοι ασθενών, ...).

▼ Population information

Recruitment area ? \*

- Select -

Recruitment start date

Recruitment end date

Current number of cases \*

Data sources ?

Εικόνα 10: Πληροφορίες Πληθυσμού

### 3.2.5 Πληροφορίες Υπευθύνου

Στην ενότητα αυτή συμπεριλαμβάνονται τα μεταδεδομένα τα οποία αφορούν τον υπεύθυνο του Μητρώου (Εικόνα 11). Σε ορολογία GDPR, τα στοιχεία αυτά αφορούν εκείνους οι οποίοι είναι Υπεύθυνοι Επεξεργασίας.

- *Registry Owner*: Το άτομο ή ο οργανισμός στον οποίο ανήκει το Μητρώο.

- *Responsible Person*: Τα στοιχεία επικοινωνίας του υπευθύνου του Μητρώου όσο αφορά στις λειτουργίες του Μητρώου.
  - *Name*: Ονοματεπώνυμο Υπευθύνου
  - *Email Address*: Ηλεκτρονική Διεύθυνση Υπευθύνου
  - *Contact phone number*: Τηλεφωνικός Αριθμός Υπευθύνου
  - *Address*: Διεύθυνση Υπευθύνου
  - *Role in Registry Management*: Ρόλος στη διαχείριση του Μητρώου (υπεύθυνος διαχείρισης δεδομένων, υπεύθυνος έργου, κτλ.)
- *Collaboration Contact Information*: Στοιχεία Επικοινωνίας του υπευθύνου για πιθανές συνεργασίες Μητρώου με άλλους οργανισμούς/άτομα.

▼ Responsible

**Registry owner \***

---

**Owner ?**

**Responsible person ?**

<b>First name *</b>	<b>Last name *</b>
<input style="width: 95%;" type="text"/>	<input style="width: 95%;" type="text"/>
<b>Email address *</b>	<b>Phone number *</b>
<input style="width: 95%;" type="text"/>	<input style="width: 95%;" type="text"/>
<b>Address *</b>	<b>Postal code *</b>
<input style="width: 95%;" type="text"/>	<input style="width: 95%;" type="text"/>
<b>City *</b>	<b>Country *</b>
<input style="width: 95%;" type="text"/>	<input style="width: 95%;" type="text" value="Greece"/>
<b>Role in registry management</b>	
<input style="width: 95%;" type="text" value="- None -"/>	
<b>Collaboration contact information ?</b>	
<div style="border: 1px solid #ccc; width: 100%;"></div>	

Εικόνα 11: Πληροφορίες Υπευθύνου

### 3.2.6 Πληροφορίες Υπεύθυνου Προσωπικών Δεδομένων

Στην ενότητα αυτή συμπεριλαμβάνονται τα μεταδεδομένα τα οποία αφορούν τα στοιχεία του Υπεύθυνου Προσωπικών Δεδομένων του Μητρώου (Εικόνα 12).

- **Name:** Ονοματεπώνυμο του Υπεύθυνου Προσωπικών Δεδομένων του Μητρώου.
- **Email Address:** Ηλεκτρονική Διεύθυνση του Υπευθύνου Προσωπικών Δεδομένων του Μητρώου.

Data protection officer information

First name \*

Last name \*

Email address \*

Εικόνα 12: Πληροφορίες Υπεύθυνου Προσωπικών Δεδομένων

### 3.2.7 Επιπλέον Πληροφορίες

Τέλος ο χρήστης έχει τη δυνατότητα να καταγράψει επιπλέον πληροφορίες για το Μητρώο με τη μορφή ελεύθερου κειμένου (Εικόνα 13).

Additional information

Εικόνα 13: Επιπλέον Πληροφορίες

### 3.3 Προβολή και Επεξεργασία Καταχώρησης Μητρώου Νοσημάτων

Από την κεντρική σελίδα και μέσω των κουμπιών στο δεξί μέρος της οθόνης (***Error! Reference source not found.***), ο χρήστης έχει τη δυνατότητα προβολής των καταχωρήσεων αλλά και επεξεργασίας της καταχώρησης του.

Filters

Registry name

Acronym

Recruitment area  
- None -

Registry name	Acronym	Recruitment area	Country	Actions
Greek National Network of Precision Medicine in Cardiology and the Prevention of Sudden Death in the Young	EDIKAK	National	Greece	<input type="button" value="View"/> <input type="button" value="Edit"/>
EDIMO			Greece	<input type="button" value="View"/> <input type="button" value="Edit"/>

Show 1 - 2 of 2 registries

Εικόνα 14: Προβολή και Επεξεργασία Καταχώρησης Μητρώου Νοσημάτων

### 3.4 Αρχείο Δραστηριοτήτων Καταχώρησης

Μέσω της προβολής της καταχώρησης και του tab “Activity log” ο χρήστης έχει τη δυνατότητα προβολής ενός αναλυτικού αρχείου δραστηριοτήτων όπως τις αλλαγές που έχει κάνει στην καταχώρησή του καθώς και την προβολή της καταχώρησης του από άλλους (***Error! Reference source not found.***).

View	Edit	Activity log
View of record by the user jsaveta at 17/03/2025 - 12:32		
View of record by the user fundul at 17/03/2025 - 12:31		
View of record by the user jsaveta at 17/03/2025 - 12:30		
▼ Update of draft record by the user jsaveta at 17/03/2025 - 12:30		
<b>Field</b>	<b>Changes</b>	
Type of registry	0 → - Healthcare planning + Epidemiological	
Type of data provider	0 → + Univesity hospital	
► Update of draft record by the user jsaveta at 17/03/2025 - 12:30		
View of record by the user jsaveta at 17/03/2025 - 12:30		
View of record by the user jsaveta at 17/03/2025 - 12:30		
► Creation of draft record by the user jsaveta at 17/03/2025 - 12:27		

Εικόνα 15: Αρχείο Δραστηριοτήτων καταχώρησης

#### 4 Συμπεράσματα.

Στην παρούσα αναφορά παρουσιάσαμε την πρώτη έκδοση του Καταλόγου Μητρώων τον οποίο αναπτύσσουμε στα πλαίσια της Ενότητας Εργασίας «ΕΕΙ: Δημιουργία Οικοσυστήματος Μητρώων Νοσημάτων» του Έργου «Γεφυρώνοντας μεγάλα ομικά, γενετικά και ιατρικά δεδομένα για την ευρεία εφαρμογή της Ιατρικής Ακριβείας στην Ελλάδα». Η επόμενη έκδοση του Καταλόγου Μητρώων, θα υποστηρίξει τα παρακάτω:

1. εμπλουτισμός των φίλτρων αναζήτησης των μητρώων
2. δυνατότητα καταχώρησης πολλαπλών εκδόσεων ανά μητρώο
3. καταγραφή των γονιδίων και μεταλλάξεων που υπάρχουν στα δεδομένα ενός Μητρώου