

# 家族性腺瘤性息肉病家系登记管理系统的建立和初步应用

## Development and application of familial adenomatous polyposis pedigree registration system

楼 征, 于恩达, 刘志红, 孟荣贵, 傅传刚, 徐洪莲  
(第二军医大学长海医院普通外科, 上海 200433)

[关键词] 腺瘤息肉病, 结肠; 登记; 管理信息系统

[中图分类号] TP 315; R735.3

[文献标识码] B

[文章编号] 0258-879X(2006)04-0462-02

随着医学研究的不断发展, 对家族性疾病的家系登记需要建立一套实用可靠的自动化管理系统。我们应用 Office2000 中的 Access2000 数据库软件, 设计并开发了一套家族性腺瘤性息肉病(familial adenomatous polyposis, FAP)登记管理系统, 取代了以往的卡片登记, 不仅极大提高了工作效率, 更主要的是无需编程, 方便了资料的保存、查询和利用。现报告如下。

### 1 材料和方法

1.1 系统配置 主要硬件: 中央处理器 AMD Athlon XP 1800+, 硬盘 13 G, 内存 HY 256 M 等; 主要软件: Windows XP(简体中文专业版), Office 2000(简体中文专业版), 中英文输入法, Cyrillic 2.1 软件等。

#### 1.2 建立 FAP 登记系统数据库

1.2.1 创建数据表 运行 Access 2000, 新建一个数据库并命名。根据 FAP 家系登记要求设置字段, 如: 患者姓名、性别、年龄、家庭地址、联系电话、就诊原因、临床症状、症状出现的时间、诊断方法、诊断日期、大肠内腺瘤情况、癌变诊断日期、癌变部位、病理学类型、大肠外病变情况(如硬纤维瘤、上消化道息肉、先天性视网膜色素上皮肥厚等)、住院日期、手术日期、出院日期、手术方式、随访情况、死亡时间和死亡原因等。在新建的设计视图中, 依次在“字段名称、数据类型、说明”中填入相应的内容和字段属性, 然后命名为“FAP 家系登记表”并存盘。

1.2.2 创建输入数据的窗体 在“新建窗体”对话框中选取“FAP 家系登记表”, 并选择“自动窗体: 纵栏表”, Access 会自动建立一个基于数据表“FAP 家系登记表”的窗体, 并在设计视图图中进行必要的调整和设置, 如边框大小、样式, 显示字体大小等, 然后为窗体设计命名后存盘。

1.2.3 创建查询 在“FAP 家系登记表”设计对话框中, 选择查询字段, 在准则框中输入需要查询的条件, 在表与表之间以住院号和患者姓名建立关联。

1.2.4 绘制系谱图 使用 Cyrillic 2.1 软件绘制所有家系的系谱图。

1.2.5 建立相应热键 选择“超级链接”命令, 在“插入超级链接”对话框中, 单击“链接到”下的“原有文件或 Web 页”, 在“要显示的文字”框中, 为超级链接键入显示文本, 指定要

链接到的文件。

### 2 结果

FAP 家系登记管理系统具体包括先证者资料和亲属资料部分, 每一部分包含多项内容(如: 患者姓名、性别、年龄、家庭地址、联系电话、就诊原因、临床症状、症状出现的时间、诊断方法、诊断日期、大肠内腺瘤情况、癌变诊断日期、癌变部位、病理学类型、大肠外病变情况(如硬纤维瘤、上消化道息肉、先天性视网膜色素上皮肥厚等)、住院日期、手术日期、出院日期、手术方式、随访情况、死亡时间和死亡原因等。使用者可以自由对数据库内资料进行查询。查询结果可生成数据表保存、计算和打印。点击热键可快速显示相应家系系谱图。本系统目前共完整登记 23 个 FAP 家系(另文报道)。

### 3 讨论

FAP 是由于 APC(adenomatous polyposis coli)基因发生胚系突变导致的常染色体显性遗传病, FAP 患者的子女有 50% 的可能性携带致病基因。发病率为 1/10 000, 外显率几乎为 100%<sup>[1]</sup>。其临床特点是大肠内超过 100 枚腺瘤性息肉, 未行普查的先证者确诊时发生大肠腺瘤癌变的比例可达 50% 以上。若不治疗大多数患者 45 岁以前死于结直肠癌, 因此危害极大。国外家系登记工作开展的较早, 1925 年英国圣马克医院成立了世界上第一个 FAP 登记中心, 随后丹麦等一些欧洲国家也先后建立了区域性和/或全国性的 FAP 家系登记中心, 并取得了显著成绩<sup>[2,3]</sup>。Church 等<sup>[4]</sup>报道, 美国 30 个遗传性大肠癌登记中心中, 有 7 个中心使用 Windows Access 进行家系登记和管理。关于大宗的 FAP 系统的家系调查及系谱分析国内尚未见报道。因此, 建立区域性登记中心并对家系进行有效管理十分重要。家系登记是极其繁琐的工作, 特别是像 FAP 这种全身性疾病, 病变不仅累及结肠, 还会并发多种大肠外良恶性病变。需要调查登记的内容丰富, 传统方法采用卡片登记, 不仅长期保存难度大且检索和系统调阅非常不便。正基于此, 我们利用电脑软

[作者简介] 楼 征, 博士, 主治医师。

E-mail: louzhengpro@yahoo.com.cn

件,设计建立了家族性腺瘤性息肉病家系登记管理系统。该系统首次把 FAP 家系通过相应的电脑程序等技术处理,实现了四大功能:一是实现了对 FAP 家系成员的自动查询和确定;二是实现了对已登记 FAP 家系成员所有信息的多方位查询;三是实现了家系成员和系谱图之间的链接;四是保存方便,无需大面积空间。该系统的建立,把 FAP 家系系谱图与所有已经登记的 FAP 家系成员实现了数字关联,仅点击热区即可显示该家系的系谱图。该系统不仅为 FAP 登记机构在对 FAP 家系成员进行筛查时提高工作质量提供了有效的技术支持,而且有利于登记中心对家系的登记和管理,将来结合 APC 基因突变位点的研究,将可以及早发现无症状基因携带者,从而对其进行重点监察,及时进行预防性手术。而非致病基因携带者则可免除不必要的检查,从而达到减轻患者及家属经济负担和减少患者痛苦并显著改善预后

的目的。

#### [参考文献]

- [1] Morton DG, Macdonald F, Haydon J, et al. Screening practice for familial adenomatous polyposis registers: the potential for regional registers[J]. Br J Surg, 1993, 80: 255-258.
- [2] Bulow S. Results of national registration of familial adenomatous polyposis[J]. Gut, 2003, 52: 742-746.
- [3] Bisgaard ML, Fenger K, Bulow S, et al. Familial adenomatous polyposis (FAP): frequency, penetrance, and mutation rate [J]. Hum Mutat, 1994, 3: 121-125.
- [4] Church J, Kiringoda R, LaGuardia L. Inherited colorectal cancer registries in the United States[J]. Dis Colon Rectum, 2004, 47: 674-678.

[收稿日期] 2005-08-06

[修回日期] 2005-12-23

[本文编辑] 曹静