

Computerization of a Permanent Twin Register: a Basic Tool in Scientific Research *

L. Gedda, M. Milani-Comparetti

The study of genetics in man, where experiments are not possible for ethical reasons and also for the long interval between generations, has always profited of twins as a natural experiment.

Debates on the general value of twin studies (questioned on the basis of the exceptional nature of twin births in man) have recently waned, after Allen (1955), Huizinga (1957), Stern (1958), Gedda and Brenci (1962) and others confirmed the validity of twin studies, providing the proper methodological tools.

The validity and necessity of twin studies was stressed at the Meeting of Investigators on Methodology of Twin Studies convened last year at Geneva by the World Health Organization.

As summarized on that occasion, twin studies can be based on any one of the following twin samples:

- Single case reports
- Multiple case reports
- Volunteer series
- Consecutive series
- Unselected samples

In the Authors' concept and practice, the twin method can be applied to any problem of medicine, biology or the social sciences, provided it is based on an unselected sample of adequate size with comprehensive information, permanent updating and easy access to its records.

Such are the requirements of a "permanent twin register" in order to be "open" to any problem. Such a twin register, started 24 years ago by the senior Author, is now part of the services of the Gregor Mendel Institute of Medical Genetics and Twin Research, in Rome.

Accessions to the Register are on a voluntary basis, and several initiatives have been devised to widen the basis of the Register.

Hospitals and midwives are asked to advise the Institute of any twin birth; mass

* Paper read at the Third International Congress of Human Genetics — Chicago, September 5-10, 1966. Supported by a grant from C.N.R. (Italian National Research Council).

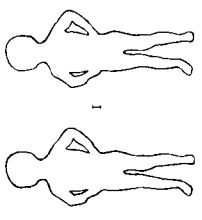
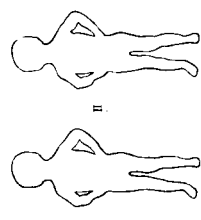
<p style="text-align: center;">ISTITUTO DI GENETICA MEDICA E GEMELLOLOGIA « GREGORIO MENDEL » ROMA</p> <p>Cognome: _____ Data e luogo di nascita: _____ Nome (il nato): _____ Indirizzo e tel.: _____ Nome (il nato): _____ Indirizzo e tel.: _____ Gruppi sanguigni: _____</p> <p>PADRE: nome _____ MADRE: nome _____ Luogo di origine famiglia materna _____ Gruppo sanguigni _____ Età alla nascita dei gemelli _____ Placenta aderente _____ Stato di salute attuale (oppure data e causa di morte) _____</p> <p>Grado consanguineità dei genitori: _____ Gravidezza gemellare: durata: _____ giorni; caratteri: _____ Una o due placente? _____ Uno o due asciti? _____ <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/></p> <p>Nascita: _____ Presentazione: _____ Peso: g: _____ lunghezza: cm. _____</p> <p>Alimentazione (in mesi): _____ Materico: dal _____ Artificiale: dal _____ Misto: dal _____ Età prima dentizione (in mesi): _____ Età seconda dentizione (in anni): _____ Età deambulazione (in mesi): _____ Età prima parola (in mesi): _____ Età controllo sifileri diurno (in mesi): _____ Età controllo sifileri notturno (in anni): _____</p> <p>Età pubertà: _____ Menopausa: _____ Età matrimonio: _____ Figli (M o F e anno di nascita): _____</p> <p>Cibi preferiti: _____ Lattugine: _____ Sono: ore al giorno: _____ ; caratteri: _____ Attività sportiva: _____ Inesistibilità (ore alla settimana): _____ Sport praticati: _____ Servizio militare: _____ Fama: _____ Da quando? _____</p>	<p>I. Nome _____ II. Nome _____</p> <p>Gerarchia intragemellare: Distintive: _____ Caratteri psicologici: _____ Grado di irrazionalità: _____ Insediamento isolato: _____ Caratteri del vestire: _____ Professione: _____</p> <p>Gruppi sanguigni: _____</p> <p>Reperti biochimici: 1) Glucosidemia _____</p> <p>Metabolismo basale: _____</p> <p>Altri reperti: _____</p> <p style="text-align: center;">REPERTO ODONTOIATRICO</p> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;"> <p>I</p>  <p>Anteriore</p> </div> <div style="text-align: center;"> <p>II</p>  <p>Posteriore</p> </div> </div> <p style="text-align: center;">Colori</p>
---	--

Fig. I a

SPAZIO FAMILIARE	
Paterno	Materno

N° di protocollo	
I° Nome Anamnesi patologica	
II° Nome Anamnesi patologica	

Fig. 1 c

<p style="text-align: center;">ISTITUTO DI GENETICA MEDICA E GEMELLOLOGIA «G. MENDEL» Direttore: Prof. LUIGI GEDDA ROMA - PIAZZA GALENO, 5</p> <p>Cognome</p> <p>Nome 1° nat^o 2° nat^o</p> <p>Nome del Padre della Madre</p> <p>Luogo origine famiglia paterna</p> <p>Luogo origine famiglia materna</p> <p>Quanti anni aveva il padre quando sono nati i gemelli?</p> <p>Quanti anni aveva la madre quando sono nati i gemelli?</p> <p>I genitori sono cugini o comunque parenti? (Indicare eventualmente il grado di parentela)</p> <p>Elenco fratelli e sorelle per data di nascita e per nome: (elencare anche eventuali aborti)</p> <p>.....</p> <p>Durante la gravidanza da cui sono nati i gemelli la madre ha sofferto malattie o difficoltà? (specificare)</p> <p>.....</p> <p>Quanto è durata la gravidanza gemellare?</p> <p>Dove ha avuto luogo il parto? (indirizzo della clinica)</p> <p>.....</p> <p>Una o due placente? Uno o due sacchi?</p> <p>Luogo di nascita dei gemelli</p> <p>Data di nascita 1° nat^o / / ora giorno mese anno</p> <p>Data di nascita 2° nat^o / / ora giorno mese anno</p>	<p style="text-align: right;">1° nato 2° nato</p> <p>Peso alla nascita gm.</p> <p>Altezza alla nascita cm.</p> <p>Allattamento (materno, baliatico, artificiale, misto? - specificare)</p> <p>A quale età sono comparsi i denti di latte?</p> <p>A quale età sono comparsi i denti permanenti?</p> <p>A quale età hanno cominciato a camminare?</p> <p>A quale età hanno pronunciato le prime parole?</p> <p>A quale età hanno pronunciato le prime frasi?</p> <p>A quale età hanno smesso di « bagnare il letto? »</p> <p>A quale età è iniziata la pubertà? (1)</p> <p>Peso attuale</p> <p>Altezza attuale</p> <p>Frequenza normale polso</p> <p>Quante ore dormono su ogni 24 ore?</p> <p>Praticano qualche sport? (se sì, quale?)</p> <p>.....</p> <p>(1) Per i maschi indicare quando hanno cambiato voce. Per le femmine indicare la data della prima mestruazione.</p>
---	---

Fig. 2 a

Rendimento scolastico (scarso? medio? buono? ottimo? irregolare?)
 Condotta scolastica (cattiva? sufficiente? buona? ottima?)

Che scuole hanno frequentato?
 Portano gli occhiali? Perché? (miopia? ipermetropia? presbiopia?)

Condizioni di salute attuale

Che malattie hanno sofferto in passato (indicare per ogni malattia anche l'età; per esempio: morbillo 5 anni)

1° nato		2° nato
ANNO	MALATTIE	MALATTIE

Attività svolta attualmente:

1° nato
 2° nato

Residenza attuale (indirizzo e telefono)

1° nato
 2° nato

Matrimonio: indicare l'eventuale data ed elencare i figli per età:

1° nato
 2° nato

Altri dati o particolari che si ritenga utile da segnalare:

.....

FOTOGRAFIA
DEL
1° NATO

FOTOGRAFIA
DEL
2° NATO

Colore occhi
 Colore capelli
 Colore pelle

Data

Firma del Compilatore

Fig. 26

4 1 anno		4 2 anno		4 3 anno		4 4 anno	
Ora	10	Pubertà	37	Il nato			
Giorno	12	Mil/mes I	38	I nato			
Mese	14	Mil/mes II	39	Familiare			
Anno	17	Sono	40				
Sesso	18	Sport	41				
Ordine genitura	19	Readimento scolastico	42				
Presentazione	20	Condotta scolastica	43				
Peso nascita	21	Istruzione	44				
Lunghezza nascita	22	Matrimonio	45				
Allattamento	23	Peso attuale	46				
Durata materno	24	Altezza attuale	47				
Durata lattitico	25	Frequenza polo	48				
Durata artificiale	26	Gruppi sanguigni	49				
1ª dentizione	27	Anosia n.	50				
2ª dentizione	28						
Deambulazione	29						
1ª parola	30						
1ª frasa	31						
Controllo affiteri diurno	32						
Controllo affiteri notturno	33						

Fig. 4b

media are used to enlist the cooperation of twins and their families; any twin can obtain free medical care at the Institute; the Italian Society of Twins, with certain advantages for members, has been founded.

This has resulted in a twin register that satisfied the requirements of permanence and comprehensiveness but could not satisfy any more the requirements of easy access to its records; the cases on record now exceed 10,000, with an expected average increase of 2,000 per year.

In order to provide instant reference to any case or class of cases, with full statistical analysis of any class of recorded information, it was deemed necessary in 1962 to start a computerization program for our twin register.

Generous financial support was provided by the Italian National Research Council, and the program was started in the fiscal year 1962-63. The program has included several phases:

1. Compilation of the coding system for each type of recorded information. (In this phase the hardest part has been the preparation of a genetically-oriented classification of diseases).

2. Training of a group of workers for coding, transfer, card punching and programming.

3. Preparation and printing of all the necessary forms. This phase involved changes in the entire structure of information recording practice and forms at the Institute. Samples of the basic record form (Fig. 1), updating questionnaire form (Fig. 2), anthropological data form (Fig. 3) and coded-data transfer form (Fig. 4) are illustrated.

4. Completion and updating of records.

5. Coding and punching of recorded information.

6. Testing of punched data for usability, reliability and completeness.

At present all punched data have been transferred onto magnetic tape, and thus computer analysis is now feasible.

As for the structure of the coding system, several observations appear to be in order:

— Names and addresses are included, in order to provide instant printing of any random or selected list for mailing purposes or for convocation and further examination.

— Genealogical information includes incidence of diseases in the paternal, maternal or collateral areas, as well as incidence of twinning.

— Parental information, sibship size, parity etc. are recorded once for each pair.

— Information on the individual members of the pair (or set, in higher multiple births) is recorded separately in two groups: stable traits (such as birth date, sex, blood groups etc.) and changing traits (such as weight, IQ, eating habits etc.).

Changing traits are related to the date of examination, in order to make longitudinal studies possible. In parallel to a standard policy of updating at five-year intervals, a number of longitudinal studies can be conducted with lesser, and even much lesser, intervals.

— In all codes a zero denotes a definite lack of information, while a blank denotes

that no information is available yet. This applies to cases that have not been exhaustively investigated, as well as to cases where early age has prevented manifestation of a trait (such as second dentition or puberty).

— Zygosity has not been fully investigated in all cases, and proper coding identifies the level of ascertainment thereof. A great number of traits, from sex and blood groups down to individual habits, has been recorded, and the probability of mono- or dizygosity can generally be computed. A special system of coding for dermatoglyphics has been devised and is currently being tested, as reported in another paper read at this Congress (Parisi *et al.*, 1966).

The entire project has been devised with maximum flexibility to serve as a permanent tool for any study intended to assess the hereditary component in any given trait, condition or disease.

The primary service of the computerized register is to the Mendel Institute, but cooperation with other researchers is desired.

Existing records can be used for many studies, and additional information can be sought on already-recorded cases and/or new accessions in order to make any research possible.

Cooperation with other institutes or agencies is sought in order to provide mutual improvement and at least some initial measure of standardization.

It should be pointed out that both standardization and computerization require extensive changes in the structure, practice and recording of information acquisition.

Such necessary changes ought to be introduced in all twin registers at the earliest possible date, lest much of the acquired information should later become unusable for coding and computerization. The experience we have gained in this respect may be usefully shared.

Summary

The Authors report on the steps involved in the computerization (coding of data, card punching and tape recording) of a Twin Register initiated in 1942 and currently approaching 11,000 cases of multiple births.

The Register is permanent in that it involves continued updating of information and addition of new cases. It includes twins of any age, sex, zygosity and health condition.

The experience gained in the reported project can be usefully shared in view of international cooperation and standardization.

Literature

- ALLEN G. (1955). Comments on the analysis of twin samples. I. The parent population. II. The sample. *A.Ge.Me.Ge.*, **IV**: 2.
- GEDDA L., BRENCI G. (1962). Lo Studio dei Gemelli come Metodo di Ricerca in Genetica Umana. In L. Gedda: De Genetica Medica, II. Ed. Istituto Mendel, Roma.
- HUIZINGA J., v. D. HEIDEN J. A. (1957). The percentages of concordance in twins and mode of inheritance. *A.Ge.Me.Ge.*, **VI**: 4.
- PARISI P. *et al.* (1966). Finger and palm-prints in twins. *3rd Internat. Congr. Hum. Genet.*, Chicago.
- STERN C. (1958). The ratio of monozygotic affected twins in unselected data. *A.Ge.Me.Ge.*, **VII**: 3.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION (1966). The use of twins in epidemiological studies. Report of the WHO Meeting of Investigators on Methodology of twin studies. *A.Ge.Me.Ge.*, **XV**: 2.

RIASSUNTO

Vengono indicate le fasi del lavoro di « computerizzazione » (codifica, perforazione su scheda, registrazione su nastro) di uno Schedario gemellare, iniziato nel 1942 e comprendente attualmente circa 11.000 casi di nascite plurime.

Lo schedario è permanente, nel senso che comporta continuamente aggiornamento delle informazioni e aggiunta di nuovi casi. Vi sono compresi gemelli di qualsiasi età, sesso, zigtismo e condizione di salute.

L'esperienza raggiunta in tale studio può essere utilmente condivisa, in vista di una cooperazione e standardizzazione internazionale.

RÉSUMÉ

Les Auteurs décrivent les passages nécessaires dans la « computérisation » (codification des données, perforation sur fiche, enregistrement sur bande) d'un Registre gémellaire commencé en 1942 et approchant à présent 11.000 cas de naissances multiples. Ce Registre est permanent, dans le sens qu'il emporte une constante mise à jour des informations et de nouveaux cas. Il comprend tout jumeau de n'importe quel âge, sexe, zygotisme ou état de santé. L'expérience acquise dans ce projet peut être utilement partagée, en vue de la coopération et standardisation internationales.

ZUSAMMENFASSUNG

Es werden die einzelnen Arbeitsgänge (Kodifizierung, Perforierung der Karteikarten, Tonbandaufnahme) beschrieben, die zur « Computerization » einer Zwillingskartothek notwendig waren. Diese war 1942 begonnen worden und umfasst z.Zt. circa 11.000 Mehrlingsgeburten.

Diese Kartothek ist permanent, denn die darin enthaltenen Angaben können ständig wieder auf den neuesten Stand gebracht und neue Fälle zugefügt werden. Sie enthält Angaben über Zwillinge jeden Alters und Geschlechts, aller Eiggkeiten und Gesundheitsverhältnisse.

Im Hinblick auf internationale Zusammenarbeit und Standardisierung können die durch diese Studien erworbenen Erfahrungen nutzbringend auch anderen Forschern zugänglich gemacht werden.