



普通高等教育“十三五”规划教材

医学信息学

主 编 叶明全



科学出版社

普通高等教育“十三五”规划教材

医学信息学

主 编 叶明全

副主编 陈 韧 徐 冬 王 平 赵 峰

编写人员 (以姓氏笔画为序)

王 平 安徽医科大学

王培培 皖南医学院

王辅之 蚌埠医学院

叶明全 皖南医学院

刘 冬 皖南医学院第一附属医院(弋矶山医院)

杨志成 皖南医学院第二附属医院

陈 韧 芜湖市第二人民医院

赵 峰 皖南医学院第一附属医院(弋矶山医院)

胡红雨 皖南医学院第一附属医院(弋矶山医院)

俞 磊 安徽中医药大学

徐 冬 中国科学技术大学附属第一医院

韩 琪 皖南医学院

潘媛媛 皖南医学院



科 学 出 版 社

北 京

内 容 简 介

本书立足于医学信息学各个应用领域的理论、方法及应用,内容涵盖甚广,主要包括医学信息学基本概念、医学信息学知识框架、医学信息学研究内容、国内医疗卫生信息化发展历程及发展趋势、医学信息学4个子学科(临床信息学、影像信息学、公共卫生信息学、生物信息学)及其应用、医学信息2个支撑保障体系(医学信息标准体系、医学信息安全体系)、基于电子健康档案的区域卫生信息平台、互联网新一代信息技术与医疗卫生行业的深度融合及应用(移动医疗、物联网医疗、健康医疗云、健康医疗大数据和智能医疗)等。

本书主要面向高等医药院校计算机科学与技术、信息管理与信息系统、医学信息工程、物联网工程、生物信息学、生物医学工程等本科专业,也可以作为临床医学、预防医学、护理学和医学影像学等医学类相关专业的教材,还可以作为医疗机构医护人员、医疗卫生管理人员、医疗卫生信息技术人员及医药企业从事信息技术人员开展继续教育、组织业务培训或自学的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

医学信息学 / 叶明全主编. —北京: 科学出版社, 2018.1

普通高等教育“十三五”规划教材

ISBN 978-7-03-055648-6

I. ①医… II. ①叶… III. ①医学信息学-高等学校-教材 IV. ①R-058

中国版本图书馆CIP数据核字(2017)第290592号

责任编辑: 王 超 李国红 / 责任校对: 郭瑞芝

责任印制: 赵 博 / 封面设计: 陈 敬

版权所有, 违者必究。未经本社许可, 数字图书馆不得使用

科学出版社出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

石家庄继文印刷有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2018年1月第 一 版 开本: 789×1092 1/16

2018年1月第一次印刷 印张: 18

字数: 462 000

定价: 59.80 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

前 言

自医疗卫生信息化于 2009 年被列入新医改的“四梁八柱”以来,相关部门印发《基于电子病历的医院信息平台建设技术解决方案(试行)》《基于健康档案的区域卫生信息平台建设技术解决方案(试行)》《关于促进和规范健康医疗大数据应用发展的指导意见》《“十三五”全国人口健康信息化发展规划》和《智慧健康养老产业发展行动计划(2017—2020 年)》等。同时,“互联网+”健康医疗信息资源配置被列入《全国医疗卫生服务体系规划纲要(2015—2020 年)》总体布局;“互联网+”健康医疗被列入《关于积极推进“互联网+”行动的指导意见》的发展目标及“互联网+”益民服务行动;健康医疗服务大数据工程被列入《促进大数据发展行动纲要》主要任务。上述相关文件的出台,进一步推动国内医疗信息化建设从医院单一科室的业务系统发展到多系统互联覆盖全医院的医院信息平台,以及以临床信息共享、区域医疗协同、电子健康档案为应用的区域卫生信息平台,促进以移动互联网、物联网、云计算、大数据、人工智能等为代表的新兴信息技术与医疗卫生行业的深度融合。

医学信息学是医学和信息科学相互交叉而形成的一门新兴学科。医学信息学学科专业的发展及人才培养对我国医疗卫生信息资源开发及利用、推动“互联网+”健康医疗发展等起着至关重要的作用。针对培养具有医学和信息学双重背景的复合型人才和服务于技术、应用的实用型专门人才需求,本书根据医学信息学学科发展及实际应用情况而编写。全书由四部分组成,共分 12 章。第一部分(第一章)绪论,包括医学信息学基本概念、医学信息学知识框架、医学信息学研究内容、国内医疗卫生信息化发展历程及发展趋势等;第二部分(第二~五章)介绍医学信息学的 4 个子学科及其应用:包括临床信息学、影像信息学、公共卫生信息学、生物信息学等;第三部分(第六~七章)介绍基于健康档案的区域卫生信息平台 and 医学信息 2 个支撑保障体系(包括医学信息标准体系、医学信息安全体系等);第四部分(第八~十二章)介绍以移动互联网、物联网、云计算、大数据及人工智能等互联网新一代信息技术与医疗卫生行业的深度融合及应用,包括移动医疗、物联网医疗、健康医疗云、健康医疗大数据和智能医疗等。

本书由安徽省内 4 所医药本科高校一线教师、4 家医院一线高级工程师等合

作完成,其中,叶明全教授担任主编;陈韧、徐冬、王平、赵峰担任副主编。全书共分为12章,由叶明全教授总体策划、组织和统稿,各章编写人员及分工如下:叶明全编写第一章,叶明全、杨志成编写第二章,赵峰编写第三章,王辅之、韩琪编写第四章,潘媛媛、陈韧编写第五章,叶明全编写第六章,刘冬、胡红雨编写第七章,王平、潘媛媛编写第八章,俞磊、王培培编写第九章,徐冬编写第十章,王培培、陈韧编写第十一章,叶明全、王平编写第十二章。

本书得到省级质量工程项目“信息管理与信息系统专业综合改革试点”(编号:2012zy052)和安徽省重大教学改革研究项目“以互联网+医疗为导向的医学信息创新创业人才培养的研究与实践”(编号:2015zdjy105)的大力资助。

本书参考了同类教材、著作、期刊及国家相关政策文件等,限于篇幅,恕不一一列出,特作说明并致谢。同时,由于编者水平有限,书中难免存在疏漏和不足之处,恳请同行专家和广大师生给予指正。

编 者

2017年8月

目 录

第一章 绪论	1
第一节 医学信息学基本概念	1
第二节 医学信息学知识框架	6
第三节 医学信息学研究内容	11
第四节 国内医疗卫生信息化发展历程	17
第五节 国内医疗卫生信息化发展趋势	30
思考题(二维码)	37
第二章 临床信息学与医院信息平台	38
第一节 临床信息学概述	38
第二节 电子病历基本架构与数据标准	40
第三节 电子病历系统功能规范	45
第四节 电子病历系统功能分级评价	53
第五节 基于电子病历的医院信息平台	55
思考题(二维码)	73
第三章 影像信息学与影像信息系统	74
第一节 影像信息学概述	74
第二节 放射影像信息系统	75
第三节 超声影像信息系统	78
第四节 内镜影像信息系统	80
第五节 心电影像信息系统	83
第六节 病理影像信息系统	85
第七节 医学影像信息系统	88
思考题(二维码)	92
第四章 公共卫生信息学与公共卫生信息系统	93
第一节 公共卫生信息学概述	93
第二节 公共卫生信息系统	96
第三节 疾病预防控制信息系统	105
第四节 卫生监督信息系统	109
第五节 卫生应急指挥系统	111
思考题(二维码)	112
第五章 生物信息学与人类基因组计划	113
第一节 生物信息学概述	113
第二节 生物信息数据库	117
第三节 生物序列相似性比对	121
第四节 基因表达数据分析与挖掘	124
第五节 基因组注释与功能预测	126
第六节 药物生物信息学	129

第七节 生物信息学与人类疾病	131
思考题(二维码)	134
第六章 基于健康档案的区域卫生信息平台	135
第一节 区域卫生信息平台概述	135
第二节 健康档案基本架构与数据标准	136
第三节 区域卫生信息平台应用	138
第四节 基层医疗卫生信息系统	145
第五节 妇幼保健信息系统	150
第六节 远程医疗信息系统	153
思考题(二维码)	157
第七章 医学信息标准与安全体系	158
第一节 标准化和编码	158
第二节 医学信息标准体系	161
第三节 医学信息安全体系	173
思考题(二维码)	177
第八章 移动互联网与移动医疗	178
第一节 移动互联网概述	178
第二节 移动互联网技术	180
第三节 移动医疗概念与应用	186
第四节 移动医疗系统	189
思考题(二维码)	195
第九章 物联网与物联网医疗	196
第一节 物联网概述	196
第二节 物联网关键技术、基本架构与性能指标	198
第三节 物联网医疗应用领域与体系	203
第四节 物联网医疗应用案例	210
思考题(二维码)	211
第十章 云计算与健康医疗云	212
第一节 云计算概述	212
第二节 云计算技术体系、架构和部署	214
第三节 健康医疗云关键技术	217
第四节 健康医疗云应用实例	219
思考题(二维码)	236
第十一章 大数据与健康医疗大数据	237
第一节 大数据概述	237
第二节 大数据处理与分析	242
第三节 健康医疗大数据	251
思考题(二维码)	256
第十二章 人工智能与智能医疗	257
第一节 人工智能概述	257
第二节 新一代人工智能	266
第三节 智能医疗	270
思考题(二维码)	281
主要参考文献	282

第一章 绪 论

随着以计算机技术为主的信息技术在医疗卫生领域中的应用,新兴的信息科学与古老的医学科学及其他相关学科相互融合,诞生一门新兴的交叉学科,即医学信息学(medical informatics)。近年来,计算机技术的发展日新月异,特别是数字医院、区域医疗、远程医疗、移动医疗(mobile health, mHealth)、物联网医疗、健康医疗云、健康医疗大数据等新兴应用的迅速发展,极大地推动以电子病历(electronic medical record, EMR)为核心的医院信息平台、以电子健康档案(electronic health records, EHR)为核心的区域卫生信息平台和“互联网+健康医疗”等的建设和发展。作为一门新兴交叉性学科,医学信息学这门充满变革活力的学科正在迅速地影响和改变着传统医学及相关医疗卫生学科,并促进医疗卫生信息技术和“互联网+健康医疗”产业的蓬勃发展。本章主要介绍医学信息学基本概念、医学信息学知识框架、医学信息学研究内容、国内医疗卫生信息化发展历程及发展趋势等。

第一节 医学信息学基本概念

一、医学、信息学与医学信息学

(一) 医学相关概念

百度百科给出的医学定义:医学是指通过科学或技术手段处理人体各种疾病或病变的学科。医学定义的内涵主要包括以下几点。

- (1) 医学是生物学的应用学科,可分为基础医学和临床医学。
- (2) 医学是从解剖层面和分子遗传层面来处理人体疾病的高级科学。
- (3) 医学是一个从预防到治疗疾病的系统学科,研究领域大方向包括基础医学、临床医学、预防医学、法医学、检验医学、保健医学和康复医学等。
- (4) 医学是处理人类健康定义中个人生理处于良好状态相关问题的一种科学,以治疗、预防生理疾病和提高人体生理机体健康为目的。

百度百科给出的生物医学定义:生物医学是指综合医学、生命科学和生物学理论与方法而发展起来的前沿交叉学科,其基本任务是运用生物学及工程技术手段来研究和解决生命科学,特别是医学中有关问题。

生物医学是生物医学信息、医学影像技术、基因芯片、纳米技术、新材料等技术的学术研究和创新基地。生物医学是与21世纪生物技术产业的形成和发展密切相关领域,是关系到提高医疗诊断水平和人类自身健康的重要工程领域。

1977年,美国医学家恩格尔(G. L. Engel)在《科学》杂志上提出生物-心理-社会医学模式,即从生物学、心理学和社会学三个方面综合考察人类的健康和疾病问题,以弥补过去单纯从生物学角度考察的缺陷,这对医疗卫生事业发展有着重大意义。随着社会-心理-生物医学模式的提出及系统生物学的发展,生物医学已经形成现代系统生物医学。

根据医学领域分类,公共卫生的内涵是针对社区或者社会的医疗措施,这有别于临床医学

是在医院进行的、针对个人的医疗措施。公共卫生在国内至今尚无统一认识和明确定义。美国城乡卫生行政人员委员会对公共卫生的定义:公共卫生是通过评价、政策发展和保障措施来预防疾病、延长人的寿命和促进人的身心健康的一门科学和艺术。

百度百科给出的公共卫生定义:公共卫生是关系到一国或一个地区人民大众健康的公共事业,其目标是为健康服务、为公众服务。公共卫生具体内容包括对重大疾病尤其是传染病(如结核病、艾滋病、严重急性呼吸综合征等)的预防、监控和医治;对食品、药品、公共环境卫生的监督管制,以及相关的卫生宣传、健康教育、免疫接种等。

(二) 信息学相关概念

百度百科给出的信息学定义:信息学是指研究信息的获取、处理、传递和利用的规律性的一门新兴学科。信息学是以信息为研究对象、以计算机等技术为研究工具、以扩展人类信息功能为主要目标的一门综合性学科,又称信息科学。

国内信息领域可以划分为4个一级学科,分别是电子科学与技术、信息与通信工程、控制科学与工程、计算机科学与技术。

(1) 电子科学与技术是现代电子科学技术和信息技术发展的基础与前沿学科,是信息产业的先导和基石,被誉为现代电子工业的心脏和原动力。信息时代科学的基础是微电子技术和光电子技术。

(2) 信息与通信工程是研究涉及无线通信、多媒体和图像处理、电磁场与微波、医用 X 线数字成像、阵列信号处理和相空间波传播与成像,以及卫星移动视频等众多高技术领域的一门学科。

(3) 控制科学与工程是研究控制的理论、方法、技术及其工程应用的学科。控制科学以控制论、系统论、信息论为基础,研究各应用领域内的共性问题,即为了实现控制目标,应如何建立系统的模型,分析其内部与环境信息,采取何种控制与决策行为;而其与各应用领域的密切结合,又形成控制工程丰富多样的内容。

(4) 计算机科学与技术是围绕计算机的设计与制造,以及信息获取、标识、存储、处理、传输和利用等领域,开展理论、原则、方法、技术、系统和应用等方面研究的学科。它包括科学与工程两技术两方面,两者互为作用,高度融合。

(三) 医学信息学相关概念

医学信息学的研究和实践最早起源于20世纪50年代,但是作为一门学科则是于20世纪70年代才被正式提出。由于医学学科的复杂性,计算机在医学应用领域产生很多与医学信息学非常相近的术语和名词,很容易被混淆和乱用。例如,生物医学计算(biomedical computing)、计算生物学(computational biology)、生物信息学(bio-informatics)、生物医学信息学(biomedical informatics)、医学计算机科学(medical computer science)、医学信息科学(medical information science)、计算机在医学中(computers in medicine)、卫生信息学(health informatics)等,以及更为专一化术语,如护理信息学(nursing informatics)、麻醉信息学(anesthesia informatics)、牙科信息学(dental informatics)等。

随着计算机与网络、信息技术的快速发展,医学信息学的学科内涵日益丰富,研究领域日趋广泛,已经形成大量有价值的研究成果,新的研究热点不断出现。特别是近几年来,随着移动互联网(mobile internet, MI)、物联网(internet of things, IOT)、云计算(cloud computing)、

大数据 (big data) 和人工智能 (artificial intelligence, AI) 等新一代信息技术与医疗卫生行业的紧密融合, 医学信息学的研究内容不断衍生和变化, 学科内涵也在不断深化, 并逐渐拓展到“互联网+健康医疗”等新领域。医学信息学作为一门学科的地位已获得公认, 但出于对学科内涵和外延的不同理解, 迄今为止, 尚未形成一个广泛认可的医学信息学学科定义。

对“医学信息学”术语简单拆分, “医学”表明其研究和应用领域, “信息学”为其方法论。然而, “医学”和“信息学”均代表非常广义的范畴。因此, 医学信息学自产生以来, 不同机构分别就各自的研究产生不同的理解:

(1) 美国医学信息协会 (American Medical Informatics Association, AMIA) 认为: 医学信息学是研究信息管理和信息科学在生物医学和医疗保健中应用的学科。

(2) 英国医学信息学会 (British Medical Informatics Society) 指出: 医学信息学研究通过对概念的理解、运用一定的技能和方法促进信息的使用和共享, 提供卫生保健服务, 改进人们的健康水平。

(3) 德国医学信息学、生物计量和流行病学协会 (German Association for Medical Informatics, Biometry and Epidemiology) 认为: 医学信息学是利用现代信息技术服务于卫生保健的各个方面。

一些专家学者也从不同方面给出医学信息学的定义。

(1) 1977 年, 美国伊利诺伊大学香槟校区病理与医学信息学系艾伦·李维 (Allan H. Levy) 教授认为: 医学信息学是处理医疗保健服务过程中与信息相关的问题, 包括信息的获取、分析、处理和传播。

(2) 1984 年, 编著国际医学信息学权威教科书 *Handbook of Medical Informatics* 的荷兰专家贝梅尔 (J. H. van Bemmelen) 认为, 医学信息学由信息处理和通信的理论和实践两个方面组成, 以医疗和卫生保健服务过程中所产生的知识和经验为基础。

(3) 1986 年, 杰克·梅尔斯 (Jack D. Myers) 认为: 医学信息学是一个发展中知识实体和技术的集合, 是对支持医学科研、教学和医疗的信息进行组织和管理。根据此定义, 美国医学院协会 (Association of American Medical College, AAMC) 给出医学信息学扩展定义: 医学信息学是关于组织管理医学临床、教育和科研信息的发展中知识和技术的集合, 是将医学科学、信息科学和计算机科学相关技术和原理结合起来, 实现这些技术和原理能促进医学基础知识的应用, 最终为提高医疗服务水平提供手段。

(4) 1990 年, 美国加利福尼亚大学医学信息学系教授马斯登·布洛瓦 (Marsden S. Blois)、德克萨斯大学健康科学中心生物医学信息学院教授和现任 AMIA 主席爱德华·肖特利弗 (Edward H. Shortliffe) 认为: 医学信息学是对支持问题解决和决策制定的医学信息、数据和知识进行存储、检索和最优使用的学科。

上述理解和定义侧重于具体应用过程和方法。但也有学者认为医学信息学应该有着更广泛的内涵。例如, 美国凯撒医疗机构研究部原主任、AMIA 发起人莫里斯·克伦 (Morris F. Collen) 在国际信息处理协会 (International Federation for Information Processing, IFIP) 举办的第 3 次国际医学信息学大会 (World Conference on Medical Informatics, MEDINFO) 上给出医学信息学的定义: 医学信息学就是计算机技术在所有医学领域中的应用, 包括医疗保健、医学教学及医学研究。

上述定义都是国外机构和学者从不同方面反映的医学信息学的内涵和外延。国内一些学者认为医学信息学就是通过计算机及相关信息技术来处理生物医学数据、信息和知识的存储、组

织、检索和优化利用等一系列医学信息处理任务，以此来辅助医学领域的科研与实践，提高解决问题和制定决策的准确性、及时性和可靠性。

医学信息学包括处理对象、处理过程、处理方法及最终目的等 4 个要素。

(1) 医学信息学处理对象是指生物学的、医学的甚至是更为广义的健康数据、信息和知识。

(2) 医学信息学处理过程包括采集、存储、传输、分析、利用和展现等步骤。

(3) 医学信息学处理方法包括数学、计算机科学、数据库和知识库、统计学、认知学、现代通信技术，以及以移动互联网、物联网、云计算、大数据、人工智能等为代表的新一代信息技术。

(4) 医学信息学最终目的是改进患者健康水平，辅助决策，解决医疗及卫生信息化过程中的实际问题。

现阶段对医学信息学的定义：医学信息学是利用计算机科学、信息科学和认知科学等理论、技术和方法，研究生物学、医学或更广义的健康医疗数据的采集、存储、传输、分析、利用和展现等过程的科学；研究如何利用以移动互联网、物联网、云计算、大数据、人工智能等为代表的新一代信息技术来优化上述过程的科学；研究如何利用上述数据实现信息和知识层次上各种应用的科学。

二、数据、信息与知识

21 世纪人类社会已经全面进入信息时代，信息产业已成为国家的重要支柱产业。在信息时代，人类正以前所未有的规模产生海量数据，广泛应用数据，获取有价值的信息，不断创造新的知识。

医学信息学定义中涉及三个重要概念，即数据（data）、信息（information）和知识（knowledge）。数据是原始符号，信息是经过分析的可用的数据，而知识是信息组成的一系列法则和公式。例如，“39”是数据，“39 摄氏度”是信息（即体温），“腋窝体温 39 摄氏度”是知识（即高热）。

在信息社会中，由于数据、信息和知识三者之间有着密切的相关性，它们常被混淆使用。其实，数据是形成信息和知识的源泉。数据只是记录事物的原始符号，没有考虑数据之间的种种关系。我们可以不断解释或分析数据，从而创造出信息或知识。

（一）数据与信息

百度百科给出数据的定义：数据是指事实或观察的结果，是对客观事物的逻辑归纳，是用于表示客观事物的未经加工的原始素材。

数据是未经翻译的、未经处理的、没有意义的原始符号、信号或像素。例如，“101”可能表达不同含义：十进制数一百〇一、二进制数五、三个像素的值，甚至是高速公路的标签。没有上下文及周边环境，大多数数据是没有意义的。

从形式上讲，数据可以是数字、文字、图片、声音、动画、影像等任意一种可供加工处理的表达形式。也可以说，数据是适合于人和计算机通信、解释和处理的观察和概念的表达。

百度百科给出信息的定义：信息是指音讯、消息、通信系统传输和处理的对象，泛指人类传播的一切内容。人类通过获得、识别自然界和社会的不同信息来区别不同事物，得以认识和改造世界。在一切通信和控制系统中，信息是一种普遍联系的形式。1948 年，数学家香

农 (shannon) 在题为“通信的数学理论”的论文中指出:“信息是用来消除随机不定性的东西。”创建一切宇宙万物的最基本万能单位是信息。

数据不等于信息,信息是对数据的解释,是从数据中提取的有意义的或有用的事实,即被解释的数据称为信息。显然,信息是根据人们的目的按一定要求进行加工处理所获得的有用的数据。例如,一旦我们知道 101 的度量是华氏度,我们立即将这个数字与温度相关联。信息可以提供一个描述性 (descriptive) 功能,告诉你发生什么、在什么时候、和谁有关系。

数据与信息之间的关系:数据是信息构成的基础;信息是数据处理后的有用数据。在信息管理层次中,较低层次的信息往往会成为较高层次信息的数据。从这个意义上说,信息由低向高传递的过程也是信息 (数据) 不断综合提炼的过程。

(二) 信息与知识

知识具有内在的复杂性和开放性,这使得人们很难对其进行较为明确的定义。《韦伯斯特词典》(Webster Dictionary) 对知识的解释:“知识是通过实践、研究、联系或者调查获得的关于事物的事实和状态的认识,是对科学、艺术或者技术的理解,是人类获得的关于真理和原理的认识的总和。”百度百科给出知识的定义:知识是人类在实践中认识客观世界 (包括人类自身) 的成果,包括事实、信息的描述或在教育和实践中获得的技能。

1996 年,世界经济合作与发展组织 (Organization for Economic Co-operation and Development, OECD) 年度报告《以知识为基础的经济》中将知识分为如下四大类。

- (1) 知道是什么的知识 (know-what), 主要是叙述事实方面的知识。
- (2) 知道为什么的知识 (know-why), 主要是自然原理和规律方面的知识。
- (3) 知道怎么做的知识 (know-how), 主要是指对某些事物的技能和能力。
- (4) 知道是谁的知识 (know-who), 涉及谁知道和谁知道如何做某些事的知识。

知识是经过验证的、有组织的信息。假设我们知道 101 华氏度是成人的口腔体温,我们立即会知道这表明身体状态异常 (发热),这种关系是在医学实践和研究中得到验证的知识。知识具有预测性 (predictive) 功能,它可以告诉您可能会发生什么。例如,101 华氏度的成人口腔体温 (38.3 摄氏度) 预示着身体状况不正常,有低热。

信息与知识之间的关系:人们不仅可以通过信息感知世界、认识世界和改造世界,而且能够将获得的信息转变为知识,继而再转化为智慧 (主观知识),并作为人类认识世界和改造世界的武器进而产生新的知识,新的知识又会转化为新的信息,并通过一定的物质载体记录下来,可以进行存储、传递和使用 (客观知识)。由此可见,知识是经过加工的信息,是信息增值链上的一种特定的信息。

(三) 数据、信息与知识之间的转换

信息在数据解释和决策中扮演着关键的角色。从数据到信息再到知识的过程,是一个不断重用和提炼的过程,数据在不断使用中提升为信息,信息在反复应用中转化为知识。由此可以说,数据是信息的原料,而信息是知识的原料。

例如,临床医生对患者进行诊断时需要获得该患者与疾病诊断的相关信息。为此,医生可以通过现有的各种载体获得尽可能多的与疾病诊断有关的数据。医生可能通过中医的望、闻、问、切的传统方法,也可以通过测量体温、血压、血常规检验、肝功能检验、计算机断层扫描 (computer tomography, CT)、B 超、心电图、脑电图等各种手段来获取与患者病症相关的数据。

医生是通过他以往的经验 and 知识,有目的、有选择性地收集所需要的数据,然后对这些数据进行解释和分析,最后获得与患者诊断结果相关的有用数据,即信息,从而进行诊断决策。显然,体温、血压、CT 图像、检验数据及中医的四诊数据等均是患者当时体征的反映,是医生明确诊断信息(或知识)所必需的数据。

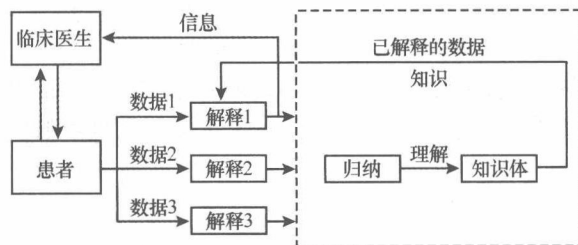


图 1-1 临床数据、信息与知识的转换过程

图 1-1 显示临床医生在观察某一患者过程中产生的数据,并对这些数据进行解释或推理得到有利于诊断决策的信息的过程。

图 1-1 中标有“信息”的箭头表示反馈给临床医生的第一个循环。通过仔细研究大量类似的医学方面解释的过程,或者通过收集来自患者的大量数据解释,最后归纳推理得到新的见解和信息(知识)。然后,这些

知识被增添到医学知识体系中。反过来,这些知识又可以作为解释其他数据的数据。这些过程可以借助计算机开发相应的临床决策支持系统(decision support system, DSS)来实现。

第二节 医学信息学知识框架

自 20 世纪 80 年代以来,以计算机、微电子和现代通信技术为代表的信息技术的飞速发展,不但促进包括医学在内的生命科学的发展,同时也推动生物信息学、医学信息学及生物医学信息学等学科的发展。

(一) 医学信息学与生物医学信息学

随着生物信息学和医学信息学在医疗卫生研究领域和研究目的深入交叉,海量生物信息和医学信息融合在一起,促使人类能够系统地认识生命机制、复杂疾病机制及基因型和表型之间的相关性,并为疾病的预防、诊断、治疗及预后提供决策依据,从而产生了生物医学信息学这一提法。其中,生物信息学侧重于在分子和细胞等层面上研究人类健康与疾病相关信息,分析生物分子序列、结构、功能及细胞内各种活动;医学信息学则在组织、器官、个体、群体层面上研究人类健康与疾病相关信息,侧重于分析医学影像、电子病历及电子健康档案等。

精准医学(precision medicine)是通过基因组、蛋白质组等组学技术和医学前沿技术,对疾病进行精细分类及精确诊断,从而对疾病和特定患者进行个性化精准治疗的新型医学概念与医疗模式,实现在疾病重新“分类”基础上的“对症下药”。

实现精准医学的核心,是构建跨越基础医学研究到临床医学实践的基于生物基因组数据的知识网络 and 平台,其中涉及信息技术利用、基因组学研究、大数据技术、人员素质提升等多方面,包括证据支持研究、方法创新、检验并最终应用,建立指导临床实践的 evidence,形成临床决策支持系统,进而实现精准治疗。

尽管目前医学信息学已取得较快发展,但作为一门交叉学科仍然很年轻。特别是在面对新一轮信息化浪潮时,医学信息学在学科理论与应用实践两者发展上存在失衡,以及存在学科研究泛化现象。生物医学信息学创始人之一、美国医学信息协会(AMIA)现任主席肖特利弗(Shortliffe)教授先后主编 *Medical Informatics* 和 *Biomedical Informatics*,认为生物信息学是医学信息学的一部分,其研究集中于细胞、分子和基因等微观对象,将信息学方法应用于分子生物学。医学信息学和生物医学信息学的重叠表明强制划分两个领域之间的严格界限是不明智

的。因此,本书仍使用被国内广泛接受的“医学信息学”术语。

(二) 医学信息学知识框架

根据 Shortliffe 教授等提出的生物医学信息学知识框架,医学信息学知识覆盖从微观的生物分子与细胞尺度到宏观的社会群体尺度,以及处于两者之间的介观尺度,即人体组织与器官尺度、患者个体尺度。针对生物医学信息学不同尺度领域的研究而出现的差异,逐步衍生出以尺度为划分边界的医学信息学的四大核心分支学科,即生物信息学、影像信息学、临床信息学 (clinical informatics, CI) 和公共卫生信息学 (public health information, PHI), 如图 1-2 所示。

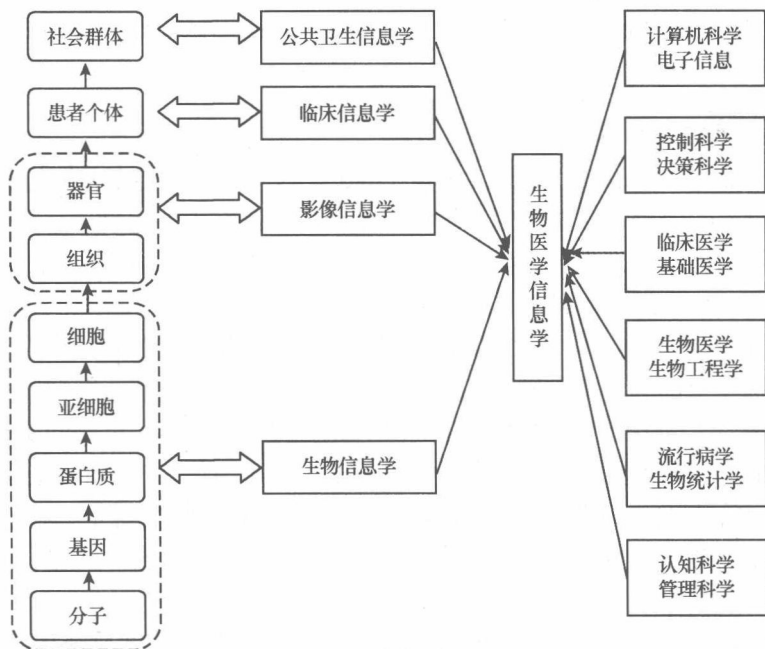


图 1-2 医学信息学的知识框架

由图 1-2 所示,左侧表示医学信息学研究对象的不同层次,包括从分子水平逐级上升到基因水平、蛋白质水平、亚细胞水平、细胞水平、组织水平、器官水平,再上升到患者个体水平和社会群体水平;右侧表示医学信息学相关或采用的学科理论、技术和方法,包括计算机科学、决策科学、基础医学、临床医学、生物医学及流行病学等。

医学信息学是利用生物医学理论与方法,并结合以计算机技术为主的信息技术,以创新和发展新的理论与方法为目标,促进生物医学科学和健康科学的研究、应用和创新。这些核心理论和方法包括数学建模、数据库理论、认知科学、统计学、数据挖掘与自然语言处理 (natural language processing, NLP) 等。

医学信息学理论、方法和技术首先被应用到临床医疗、诊断和护理等临床医学领域,同时也被应用在牙科和兽医学领域。这些领域关注的是患者个体,以患者为中心实现临床相关信息的采集、集成、共享和应用,因此被称为临床信息学。

与临床信息学紧密联系在一起的是公共卫生信息学,它的应用不是针对单一患者个体,而是推广到患者人群,以大众健康和管理为目标,关注公众和社会群体。临床信息学和公共卫生信息学共享很多相同的方法和技术。

医学信息学在生物学领域的应用,特别是在细胞生物学和分子生物学上的应用,主要关注的是细胞和分子水平的过程,这部分被称为生物信息学。

医学信息学在放射影像、图像成像、图像分析及影像管理等方面的应用被称作影像信息学。影像信息学以组织和器官为主要对象,主要包括放射影像、病理影像、超声影像、皮肤病学及分子可视化等应用领域。

根据医学信息学的知识框架,这些应用领域的边界其实是非常模糊的。例如,生物信息学和影像信息学相结合就产生分子生物成像学;生物信息学和临床信息学的结合形成药物基因组学,而临床信息学和公共卫生信息学相结合则形成大众消费健康学。目前临床信息学和公共卫生信息学相结合在医疗机构的应用是以临床信息共享、区域医疗协同、居民电子健康档案为主的区域卫生信息平台。

(三) 生物信息学

生物信息学(bioinformatics)是从20世纪80年代末开始,随着基因组测序数据迅猛增加而逐渐兴起的一门新兴学科,是利用计算机对生命科学研究中的生物信息进行存储、检索和分析的科学。生物信息学是当今生命科学和自然科学的重大前沿领域之一,是多学科之间的交叉领域,同时也是21世纪自然科学核心领域之一。

1991年,诺贝尔化学奖获得者吉尔伯特(W. Gilbert)指出:传统生物学解决问题的方式是实验的;现在基于全部基因都将知晓,并以电子可操作的方式驻留在数据库中,新的生物学研究模式的出发点应是理论的;一个科学家将从理论推测出发,然后再回到实验中去,追踪或验证这些理论假设。目前生物信息学基本上只是分子生物学与信息技术的结合体,其最终是一门研究生物系统中信息现象的学科。生物信息学的研究材料和结果就是各种各样的生物学数据,研究方法包括对生物学数据的搜索(收集和筛选)、处理(编辑、整理、管理和显示)及利用(计算、模拟)。

目前国内外对生物信息学的定义众说纷纭,但都是从不同角度反映生物信息学的主要特点或其主要研究内容。美国国家基因组研究中心认为:生物信息学是一门代表生物学、数学和计算机综合力量的新兴学科。美国乔治亚理工大学认为:生物信息学采用数学、统计学和计算机等方法分析生物学、生物化学和生物物理学数据。美国密苏里大学认为:生物信息学是获知、管理和处理生物学信息的科学与技术。

美国卫生和公共服务部(<http://www.hhs.gov/>)给出生物信息学定义:生物信息学是指一门针对生物、医学、行为和健康方面数据的发掘,而为相关的计算工具及方法进行研究、开发及应用的学科,其研究范畴包括对这些数据的采集、表达、描述、储存、分析和图形显示。

现代生物信息学是现代生命科学与信息科学、计算机科学、数学、统计学、物理学和化学等学科相互渗透而形成的交叉学科,是应用计算机技术和信息论方法研究蛋白质及核酸序列等各种生物信息的采集、存储、传递、检索、分析和解读,以帮助了解生物学和遗传学信息的科学。从其研究所涉及的学科上看,生物信息学是集生物学、数学、信息学和计算机科学于一体的一门新的科学;从其研究的主要内容看,基因组信息学、蛋白质结构模拟及药物设计是生物信息学三者有机结合的重要组成部分。

(四) 影像信息学

20世纪上半叶,物理学的发展,特别是X线、放射性同位素、磁共振现象的发现及激光

理论的出现,为医学影像技术提供坚实基础。20 世纪下半叶,计算技术、微电子技术和信息技术的发展进一步推动医学影像的发展。进入 21 世纪,信息技术对医学影像的冲击可以说是量大面广,达到相互融合的程度,集中体现在医院中影像信息系统 (picture archiving and communication systems, PACS, 即影像存储和传输系统) 的发展与普及。2007 年,美国“计算机在放射学中的应用学会” (Society for Computer Application in Radiology, SCAR) 更名为“医学影像信息学学会” (Society for Imaging Informatics in Medicine, SIIM), 促进医学影像信息学形成与发展。医学影像学 (medical imaging, MI) 与信息技术 (information technology, IT) 形成良性互动局面, MI 需求促进 IT 发展; IT 技术进步又推动 MI 发展。PACS 是在 MI 与 IT “双轮驱动” 下形成良性互动的结晶。

近年来,医学影像信息学 (medical imaging informatics, MII 或 imaging informatics in medicine, IIM) 已经形成一门迅速发展的交叉学科。医学影像信息学尚未形成权威性的统一定义,但是以下两种归纳已经得到广泛认可。

(1) 医学影像信息学是指任何与图像获取、图像处理、图像传输、图像释读及报告、图像存储及检索链有关的技术。

(2) 医学影像信息学是指所有涉及的影像链,即医学影像的形成、图像获取、图像通信、图像管理、图像存档、图像处理、图像分析、图像显示 (可视化) 和图像解释。其中,图像形成是指成像模式的改进和扩展。

从上述医学影像信息学归纳来看,医学影像信息学已将传统意义下医学成像、医学图像处理和 PACS 加以集成,如所示图 1-3 所示。医学影像在集成过程中,各环节都得以优化,而并非是各工序简单的叠加。其目的是使图像数据以最快捷、最有效的方式传送到相应的站点,并使获得的原始图像数据得以最大限度地“增值”,使之成为有效的诊断信息,从而得以更快捷更准确地解释影像。

随着现代医学的发展,医疗机构诊疗工作越来越多地依赖医学影像的检查[X 线、CT、磁共振 (magnetic resonance, MR)、超声、窥镜、血管造影等]。传统的医学影像管理方法已无法适应现代医院中对大量和大范围医学影像的管理要求。采用数字化影像管理方法来解决这些问题已经得到公认。计算机和通信技术的发展,为数字化影像和传输奠定基础。目前,国内众多医院已完成医院信息化管理,其影像设备逐渐更新为数字化设备,已具备联网和实施影像信息

系统的基本条件,实现彻底无胶片放射科。数字化医院已经成为现代化医疗不可阻挡的潮流。

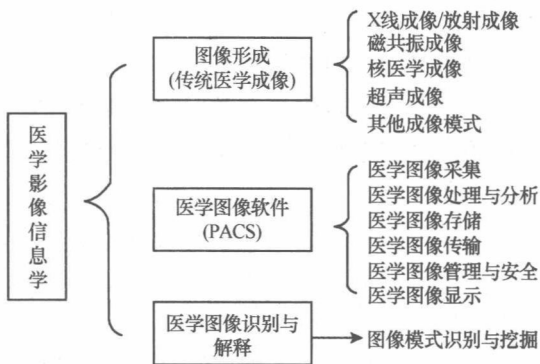


图 1-3 医学影像信息学及内容

(五) 临床信息学

临床信息学作为生物医学信息学的重要组成部分,是一个面向临床医疗业务的跨学科领域,综合计算机科学、电子信息、认知科学、临床决策及临床医学的知识应用。临床信息学是研究如何通过现代信息技术有效地收集、储存、检索、分析和利用患者医疗信息、临床研究信息和医学教育信息,从而提高医疗卫生管理与决策、医疗质量和医学教育效果的一门学科。

临床信息学研究是从临床现象或观测到的临床数据总结出一般规律,对临床现象模拟、数

据分析处理的系统过程。数字医疗设备的出现,大大丰富临床信息学研究的内涵和容量。从一维信息的可视化(如心电、脑电等重要的电生理信息)到二维信息的可视化[如CT、磁共振成像(magnetic resonane imaging, MRI)、彩超、数字X线机等医学影像信息],进而到三维或四维信息可视化(如实时动态显示的三维心脏),这些信息极大地丰富了医生的诊断技术,使医学进入一个全新的可视化的信息时代(如外科手术导航、影像立体重建、人工器官的个性化再造、有创诊疗手术的虚拟仿真等)。

目前,面向临床医疗业务的信息化建设需要全面支持医院医护人员的临床活动,涵盖患者诊疗过程的所有环节,规范临床诊疗流程,采集、存储、处理和显示患者临床诊疗信息,积累和提供医学知识,提高医护人员工作效率,并支持临床咨询、辅助临床决策,为患者提供优质、高效的医疗服务。

近年来,电子病历、电子病历系统、临床信息系统(clinical information system, CIS)、临床决策支持系统及基于电子病历的医院信息平台等已成为临床信息学应用的研究重点。

(六) 公共卫生信息学

公共卫生信息学是生物医学信息学的一个重要分支。在现代公共卫生体系中,信息与信息技术被用于支持大量的公共卫生活动。公共卫生信息学是在公共卫生实践、研究和学习中系统的应用信息和计算机技术的学科,其目标是利用计算机、网络和其他信息技术促进公众健康。

公共卫生涵盖疾病预防、健康促进、提高生命质量等所有和公众健康有关的内容。它从以患者为中心的临床医学,发展到以群体为中心的社区医学,具有以人为本,以全体人群为对象,以社区为基础,以政策为手段,以健康促进为先导的特点,进而演变成为一种社会管理职能。

公共卫生信息学概念的提出是在1995年,美国疾病预防控制中心为帮助管理人员开发各州的免疫登记系统,与华盛顿大学合作开展一项名为公共卫生信息学的培训课程。公共卫生信息学还属于新兴的学科,在我国,公共卫生信息学的理论和实践研究都很少。

公共卫生信息学是一个综合多个学科领域的复合型学科,与其相关的学科领域包括信息科学、计算机科学、管理学、组织理论、心理学、通信技术、政治科学、法学、公共卫生等。公共卫生信息学的核心是信息,即采用信息技术解决公共卫生信息发现、创建、识别、收集、结构化、管理、存储、交换、处理、展示和研究的问题。

目前,公共卫生信息系统已成为公共卫生信息学应用的研究重点。

(七) 医学信息学相关学术期刊

根据SCI期刊2016年影响因子由高到低排名,国际上医学信息学常见期刊前10位如表1-1所示。

表 1-1 医学信息学科前 10 位 SCI 期刊 (按 2016 年期刊影响因子)

序号	期刊名称	2016 年影响因子	2015 年影响因子	2014 年影响因子
1	Journal of Medical Internet Research	5.175	4.532	3.428
2	Statistical Methods In Medical Research	3.953	4.634	4.472
3	Journal of The American Medical Informatics Association	3.698	3.428	3.504
4	IEEE Journal of Biomedical and Health Informatics	3.451	2.0929	1.44
5	International Journal of Medical Informatics	3.21	2.3629	2.004
6	Journal of Biomedical Informatics	2.753	2.447	2.194