

Formalizzazione ontologica di terminologie e sistemi di classificazione in ambito biomedico: Il caso ICPC2-ICD10

Elena Cardillo

cardillo@fbk.eu

May 26, 2011

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



Il contesto

- Ampia presenza di terminologie mediche settoriali e sistemi di codifica medica
- Tecnologie di Web Semantico per:
 - formalizzare ed integrare terminologie mediche esistenti
 - creare nuove ontologie mediche
 - facilitare il reperimento e la gestione dei dati sanitari in cartelle cliniche elettroniche
 - facilitare la distribuzione di conoscenza biomedica sul web
- Dati sanitari accessibili direttamente dal web
- Ruolo di primo piano per pazienti e cittadini:
 - Accesso diretto alla propria cartella clinica personale
 - Ricerca di informazioni mediche online
 - Consultazioni di sistemi sanitari per il supporto alle decisioni

Il contesto

- Ampia presenza di terminologie mediche settoriali e sistemi di codifica medica

Nome	Organizzazione	Obiettivo
ICPC2	WONCA	Codifica RFE nelle cure primarie
ICD10	WHO	Codifica diagnosi e malattie
MeSH Thesaurus	US-NLM	Indicizza letteratura biomedica
UMLS	US-NLM	Recupera e integra informazioni mediche
SNOMED	IHTSDO	Indicizza l'intero vocabolario medico
LOINC	REGENSTRIEF INST.	Codifica esami diagnostici e test lab.

- Tecnologie di Web Semantico per:
 - formalizzare ed integrare terminologie mediche esistenti
 - creare nuove ontologie mediche
 - facilitare il reperimento e la gestione dei dati sanitari in cartelle cliniche elettroniche
 - facilitare la distribuzione di conoscenza biomedica sul web
- Dati sanitari accessibili direttamente dal web
- Ruolo di primo piano per pazienti e cittadini:
 - Accesso diretto alla propria cartella clinica personale
 - Ricerca di informazioni mediche online

Il contesto

- Ampia presenza di terminologie mediche settoriali e sistemi di codifica medica
- Tecnologie di Web Semantico per:
 - formalizzare ed integrare terminologie mediche esistenti
 - creare nuove ontologie mediche
 - facilitare il reperimento e la gestione dei dati sanitari in cartelle cliniche elettroniche
 - facilitare la distribuzione di conoscenza biomedica sul web
- Dati sanitari accessibili direttamente dal web
- Ruolo di primo piano per pazienti e cittadini:
 - Accesso diretto alla propria cartella clinica personale
 - Ricerca di informazioni mediche online
 - Consultazioni di sistemi sanitari per il supporto alle decisioni

Il contesto

- Ampia presenza di terminologie mediche settoriali e sistemi di codifica medica
- Tecnologie di Web Semantico per:
 - formalizzare ed integrare terminologie mediche esistenti
 - creare nuove ontologie mediche
 - facilitare il reperimento e la gestione dei dati sanitari in cartelle cliniche elettroniche
 - facilitare la distribuzione di conoscenza biomedica sul web
- Dati sanitari accessibili direttamente dal web
- Ruolo di primo piano per pazienti e cittadini:
 - Accesso diretto alla propria cartella clinica personale
 - Ricerca di informazioni mediche online
 - Consultazioni di sistemi sanitari per il supporto alle decisioni

Il contesto

- Ampia presenza di terminologie mediche settoriali e sistemi di codifica medica
- Tecnologie di Web Semantico per:
 - formalizzare ed integrare terminologie mediche esistenti
 - creare nuove ontologie mediche
 - facilitare il reperimento e la gestione dei dati sanitari in cartelle cliniche elettroniche
 - facilitare la distribuzione di conoscenza biomedica sul web
- Dati sanitari accessibili direttamente dal web
- Ruolo di primo piano per pazienti e cittadini:
 - Accesso diretto alla propria cartella clinica personale
 - Ricerca di informazioni mediche online
 - Consultazioni di sistemi sanitari per il supporto alle decisioni

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche**
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



Perchè le ontologie mediche?

- Enorme quantità di dati da gestire memorizzati in diversi database
- Problema di interoperabilità
 - Uso di tecnologie diverse e incompatibili per l'integrazione

Benefici considerevoli per l'integrazione di informazioni

- Ragionamento automatico su informazioni medico-sanitarie
- Ricerca, reperimento e condivisione di dati da diversi sistemi sanitari

Tipi di ontologie biomediche

- Ontologie top-level
 - Concetti molto generali o comune senso di conoscenza (indipendenti dal dominio)
- Ontologie di dominio
 - Vocabolario relativo ad un generico dominio (terapie, processi medici, cellule, geni)
- Ontologie basate sulla terminologia
 - livello piu' basso di formalizzazione che prende in considerazione solo i termini del dominio

Esempi di ontologie biomediche

- **FMA (Foundational Model of Anatomy)** (70K classi, 2M di relazioni, Protégé frames, disponibile in OWL)
- **National Cancer Institute's Thesaurus** (80K classi in OWL)
- **SNOMED CT** 308.000 concetti, 951.000 relazioni
- **Gene Ontology** (20K classi in formato OBO)
- **UMLS (Unified Medical Language System)** 10M di nomi, 2.2M di concetti, 10M di relazioni

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica**
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni

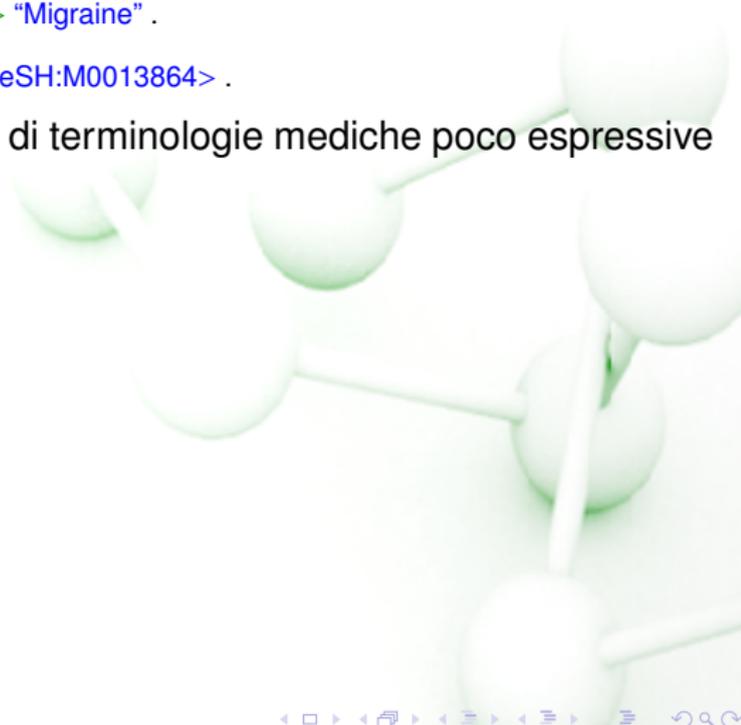


Formalizzazione in RDF

I termini medici e le relazioni tra loro sono rappresentati da triple RDF

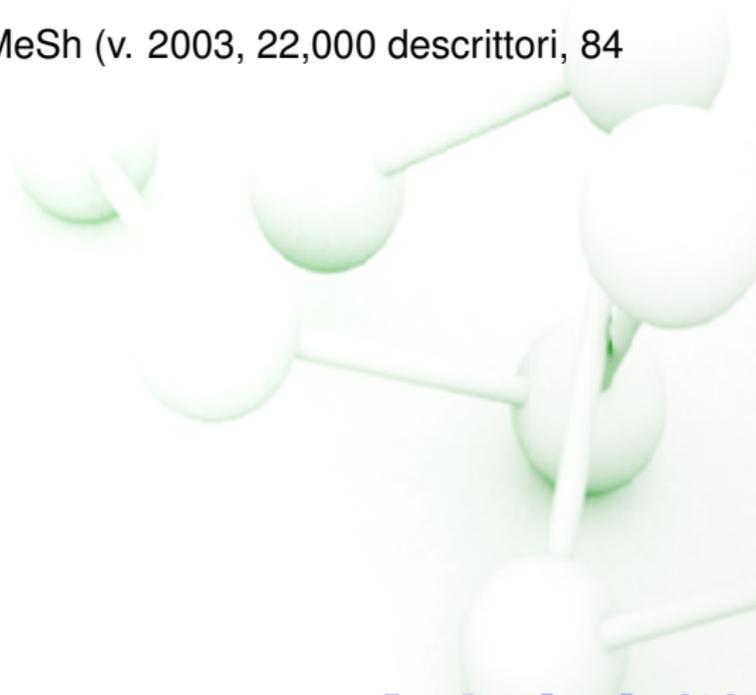
- `<SNOMEDCT:37796009>` `<hasLabel>` `"Migraine"` .
- `<MeSH:D008881>` `<hasConcept>` `<MeSH:M0013864>` .

Utile per l'integrazione semantica di terminologie mediche poco espressive



MeSH OWL

- Integrato nel progetto francese CISMef (Catalogue and Index of French-speaking Medical Sites)
- Conversione automatica di MeSh (v. 2003, 22,000 descrittori, 84 qualificatori) in OWL-DL



MeSH OWL

MeSH Heading	Heartburn		
Tree Number	C23.888.821.525		
Concept 1 (Preferred)	Heartburn		
	Concept UI	M0009980	
	Scope Note	Substernal pain or burning sensation, usually associated with regurgitation of gastric juice into the esophagus.	
	Semantic Type	T046 (Pathologic Function)	
	Semantic Type	T184 (Sign or Symptom)	
	Term (Preferred)	Heartburn	
		Term UI	T019251
		Date	01-JAN-1999
		Lexical Tag	NON
		Thesaurus	NLM (1964)
	Term	Pyrosis	
		Term UI	T019252
		Date	30-MAR-1974
Lexical Tag		NON	
Thesaurus		UNK (19XX)	
See Also	Gastroesophageal Reflux		
Allowable Qualifiers	BL CF CI CL CN CO DH DI DT EC EH EM EN EP ET GE HI IM ME MI MO NU PA PC PP PS PX RA RH RI RT SU VE VI		
History Note	64		
Date of Entry	19990101		
Unique ID	D006356		

MeSH OWL

- Utilizzo di Protégé + Racer, Java e query SQL
- Approccio Top-Down: dalla superclasse alle specialità, dai descrittori alle risorse, qualificatori modellati separatamente
- Relazioni *is-a* e *part-of*
- Restrizioni per l'associazione corretta di qualificatori ai descrittori MeSH
- Classi OWL-DL dell'ontologia: specialità, descrittori, qualificatori e risorse
- Individui: rappresentati da ciascuna risorsa indicizzata in MeSH

Ontologia ICD11

Processo di revisione della Classificazione Internazionale delle Malattie promosso da OMS e Stanford University

- ICD-11 come prima versione ontologica
- Sviluppata collaborativamente dai membri della comunità internazionale
- Utilizzo di linguaggi del Web Semantico (OWL 2.0/RDF) e tools come iCAT e BioPortal
- Pubblicazione nel 2015

Ontologia ICD11

ICD Update and Revision Platform

Home | ICD-10+ | User logged in : can | User Profile | Admin

Table of drugs and chemicals - indexing of intravenous methylprednisolone

Proposal ID : 30 - Proposal State : UnderDiscussion

Originator : Julie Rust (j.rust@hs.usyd.edu.au) - Last Update made by : Lori Moskal

Creation Date : 04-Apr-2006 08:37 CET - Last Update : 07-Apr-2006 23:22 CET

Primary Code Affected : T49.0

Secondary Codes Affected : T38.0,Y56.0,Y42.0

Volumes Affected : 3

Proposal Type : Change to an existing index entry that changes the code assignment from one three-character category to another three-character category (movement of terms)

Change Reason : Need to create, delete or correct an index entry

Detailed Description

The addition of a new index entry in the Table of Drugs and Chemicals (Volume 3) for methylprednisolone via an intravenous route.

Methylprednisolone	T49.0	X44.-	X64.-	Y14.-	Y56.0
- intravenous	T38.0	X44.-	X64.-	Y14.-	
	<u>Y42.0</u>				

Rationale

Methylprednisolone may be administered via an intravenous route and therefore the code assignment of T49.0 *Local antifungal, anti-infective and anti-inflammatory drugs, not elsewhere classified* and Y56.0 *Local antifungal, anti-infective and anti-inflammatory drugs, not elsewhere classified* is not correct.

Ontologia ICD11

CAT DEMO and TRAINING PLATFORM You are signed out. | [Sign In](#) | [Send feedback](#)

My ICD | **ICD Content** | Category Notes and Discussions | Reviews | Change History | Manage Hierarchy

ICD Categories

Choose: ICD11 Search:

- ICD Categories 4320
- Superparents 1
- 01 I Certain infectious and parasitic diseases 443
- 02 II Neoplasms 305
- 03 III Diseases of the blood and blood-forming organs and certain disorders involving the immune mechanism 103
- 04 IV Endocrine, nutritional and metabolic diseases 93
- 05 V Mental and behavioural disorders 68
- 06 VI Diseases of the nervous system 484
- 07 VII Diseases of the eye and adnexa 404
- 08 VIII Diseases of the ear and mastoid process 2
- 09 IX Diseases of the circulatory system 22
- 10 X Diseases of the respiratory system 25
- 11 XI Diseases of the digestive system 334
- 12 XII Diseases of the skin 1607
- LA Infections and infestations affecting the skin 2 420**
 - LA0 Viral infections affecting the skin 2 83
 - LA1 Bacterial infections affecting the skin 1 188
 - LA2 Fungal infections affecting the skin 1 85
 - LA4 Parasitic infestations affecting the skin 1 33
 - LA5 Infestation of the skin by arthropods 1 14
 - LAz Infection of skin - other and unspecified 1 2
 - LB Inflammatory dermatoses 1 119

Details for LA Infections and infestations affecting the skin

[Title & Definition](#) | [Classification Properties](#) | [Terms](#) | **[Body Structure Description](#)** | [Manifestation Properties](#)
[Causal Properties](#) | [Temporal Properties](#) | [Severity Properties](#) | [Functional Properties](#) | [Specific Condition Properties](#)
[Treatment](#) | [Diagnostic Criteria](#) | [ICD 10 Notes and Hints](#)

Body System	label	Term ID	L...
+	Skin and subcutaneous tissue		X
+	Add term		

Body Part	label	Term ID	L...
+	Entire skin AND subcutaneous tissue	301714009	X
+	Add term		

Histopathology	label	Term ID	L...
+	Find term		

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10**
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



Il caso ICPC2-ICD10

Codifica in OWL dei Sistemi ICPC2 e ICD10 e dei loro mapping clinici

Applicando tecnologie e tools di Web Semantico:

- Linguaggi formali
 - Ontology Web Language (OWL)
 - SPARQL
- Tools: Protégé editor, Pellet Reasoner

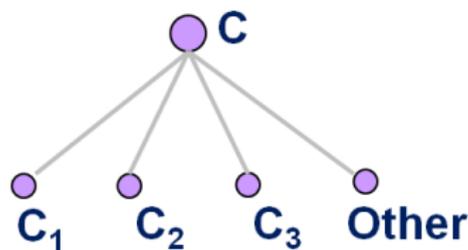
Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - **Ontologia ICPC2**
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



ICPC2 in OWL

- Uso di OWL come linguaggio di rappresentazione formale
- Disgiunzione di classi
- Esaustività della classificazione
 - uso di gruppi speciali di termini quali “Other”, “Unspecified”, “Not elsewhere classified”

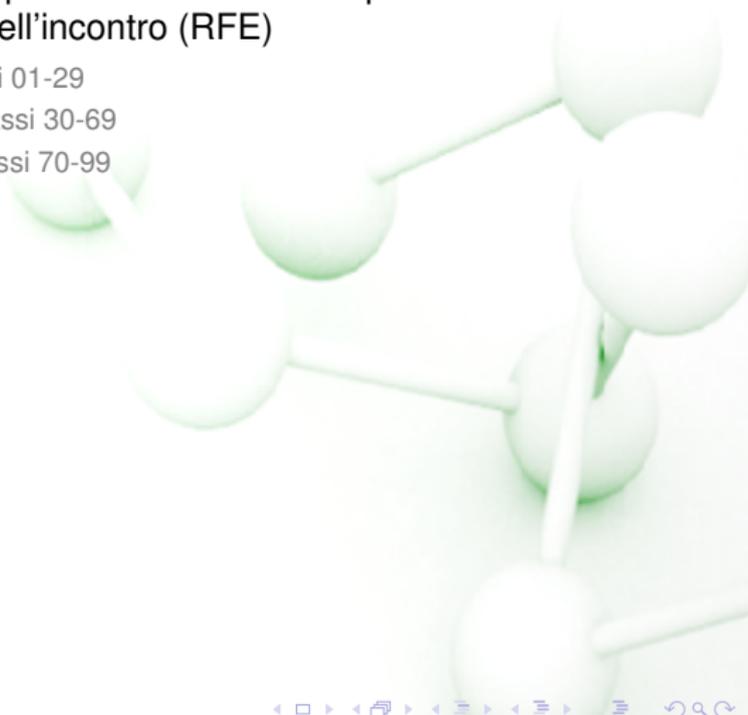


$C_i \sqcap C_j \equiv \perp$ (*Disjointness of Classes*)

$Other \equiv C \sqcap \neg C_1 \sqcap \neg C_2 \sqcap \dots \sqcap \neg C_n$

ICPC2 in OWL

- Una classe per ogni rubrica ICPC2 categorizzata secondo:
 - 17 classi relative a aree di problema o sistemi corporei
 - 3 classi relative ai motivi dell'incontro (RFE)
 - Sintomi e disturbi: classi 01-29
 - Procedure mediche: classi 30-69
 - Diagnosi e Malattie: classi 70-99



ICPC2 in OWL

- Una classe per ogni rubrica ICPC2 categorizzata secondo:
 - 17 classi relative a aree di problema o sistemi corporei
 - 3 classi relative ai motivi dell'incontro (RFE)
 - Sintomi e disturbi: classi 01-29
 - Procedure mediche: classi 30-69
 - Diagnosi e Malattie: classi 70-99
- Disjoint statements (170 in totale)
- Datatype properties (8 in totale)
 - E.g. *rdf:label*, *HasCriterium*, *IncludesCriteria*, *ExcludesCriteria*, *hasICD10Correspondence*, *hasItalianLabel*.
- Object properties (7 in total)
 - E.g. *TakesIntoAccount*, *IsRelatedToTheProblemArea*.

ICPC2 in OWL

Some axioms

Example

A08 (Swelling) is a symptom related to an unspecified body system or problem area (Chapter A - General)

$\exists isRelatedToTheProblemArea.Unspecifiedarea_A \sqcap$

$\forall isRelatedToTheProblemArea.Unspecifiedarea_A$

ICPC2 in OWL

Some axioms

Example

A diagnosis of Measles A71, involves the symptoms S07 (Rash Generalized), A03 (Fever), and the diagnosis A76 (Viral Exantem)

$$\exists \text{ TakesIntoAccount.S07 } \sqcap \exists \text{ TakesIntoAccount.A76 } \sqcap \\ \exists \text{ TakesIntoAccount.A03}$$

ICPC2 in OWL

Some axioms

Example

Chapter *Skin*:

- Concepts S12 (Insect bite/sting) and S09 (Infected finger/toe) both classified as symptoms and diseases in ICPC2
- Axiom to maintain consistency:

SymptomAndComplaint $\sqcap \neg(\exists \text{isRelatedToTheProblemArea.Skin.S})$

ICPC2 in OWL



ICPC2 in OWL

Ontologia ICPC2 in Protégé

The screenshot displays the Protégé ontology editor interface. On the left, the 'Asserted class hierarchy' shows a tree structure starting with 'Thing' at the root. Under 'Thing', there are several categories: 'Reason_for_Encounter', 'Medical_Procedure', 'Administrative_Procedure', 'Diagnostic_Screening_and_Prevention', 'TestResult', 'Treatment_and_Medication', 'Disease', 'Other_Disease', 'Neoplasm', 'Injury', 'Congenital_Anomaly', and 'Infection'. Under 'Infection', a list of subclasses is shown, including A70, A71 (selected), A72, A73, A74, A75, (...), Y73, Y74, Y75, Y76, Symptom_Complaint, and Problem_area.

On the right, the 'Class Annotations' panel for class A71 is visible. It shows the following annotations:

- has_Criterion**: "prodrome with injected conjunctivae, fever, and cough; plus white specks on a red base in the mucous membranes of the cheek (Koplik's spots), or confluent maculopapular eruption spreading over the face and body, or an atypical exanthem in a partially immune person during an epidemic of measles; or serological evidence of acute measles"
- has_ICD10_Correspondent**: "B05"
- includes_Criterion**: "complications of measles"
- label**: "Measles"

Below the annotations, the 'Description' panel for A71 shows:

- Equivalent classes**: (empty list)
- Superclasses**:
 - Infection
 - TakesIntoAccount some A03
 - TakesIntoAccount some A76
 - TakesIntoAccount some S07
 - isRelatedToTheProblemArea some Unspecified_A
 - isRelatedToTheProblemArea only Unspecified_A
- Inferred anonymous superclasses**: (empty list)

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - **Ontologia ICD10**
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



La struttura ICD10

Classificazione multiassiale per la collezione e l'analisi statistica di cause di morbilità e mortalità

- 21 Capitoli
- 14.000 termini

Chapter	Blocks	Chapter	Description
I	A00-B99	Chapter II	Neoplasms
II	C00-D48	(C00-C75)	Malignant Neoplasms
III	E00-E90	(C00-C14)	Lip, oral cavity and pharynx
IV	F00-F99	(C15-C26)	Malignant neoplasms of digestive organs
V	G00-G99	C25	Malignant neoplasm of pancreas
VI	H00-H59	C25.0	Head of pancreas
VII	H60-H95	C25.1	Body of pancreas
VIII	I00-I99	...	
IX	J00-J99	C25.9	Pancreas, unspecified
X	K00-K93		
XI	L00-L99		
XII	M00-M99		
XIII	N00-N99		
XIV	O00-O99		
XV	P00-P96		
XVI	Q00-Q99		
XVII	R00-R99		
XVIII	S00-T98		
XIX	U00-U99		
XX			
XXI			
XXII			

Factors influencing health status and contact with health services
Codes for special purposes

ICD10 in OWL

- Disgiunzione tra classi
- Relazioni di sussunzione
- Datatype annotations per labels descrizioni e termini di esclusione
- Popolamento automatico delle classi dall' ICD10 XML (ClAML)



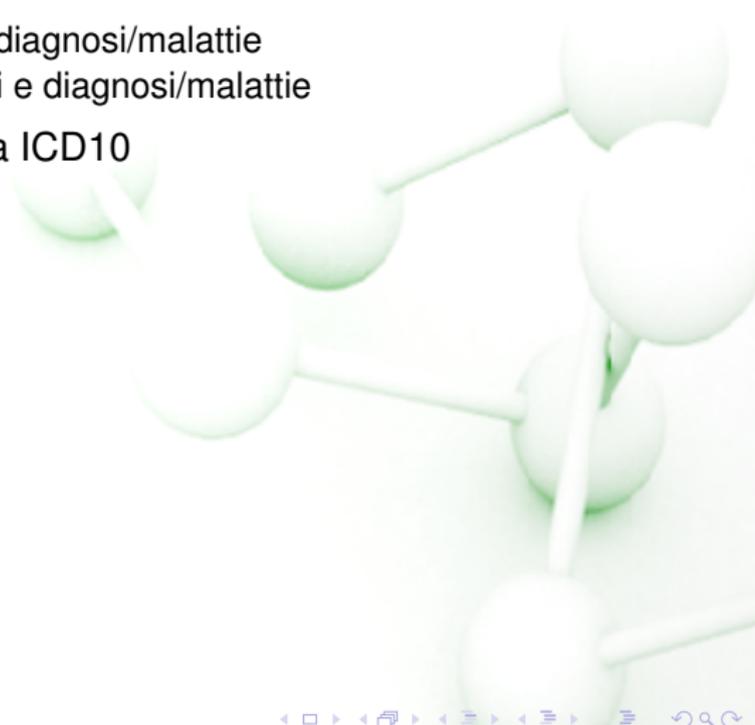
ICD10 in OWL

The screenshot displays a web-based ontology editor interface. The top navigation bar includes tabs for 'Active Ontology', 'Entities', 'Classes', 'Object Properties', 'Data Properties', 'Individuals', 'OWL/Viz', and 'DL Query'. The main interface is divided into three primary sections:

- Class Hierarchy (Left):** Shows an 'Asserted class hierarchy' for 'C25_0'. The hierarchy starts with 'Thing' and 'ICD10_Chapter'. Under 'ICD10_Chapter', there are several subclasses: 'A00_B99', 'C00_D48', 'C00_C14', 'C15_C26', 'C15', 'C16', 'C17', 'C18', 'C19', 'C20', 'C21', 'C22', 'C23', 'C24', 'C25', 'C25_0', 'C25_1', 'C25_2', '...', 'C25_9', 'C26', 'C30_C39', '...', 'V01_Y98', and 'Z00_Z99'. The 'C25_0' class is currently selected and highlighted.
- Class Annotations (Top Right):** Shows 'Class Annotations' for 'C25_0'. It lists an annotation: 'has_Description' with the value '"Head of pancreas"'. There are icons for adding, deleting, and refreshing annotations.
- Description (Bottom Right):** Shows the 'Description' for 'C25_0'. It includes:
 - Superclasses:** A list containing 'C25'.
 - Inferred anonymous superclasses:** This section is currently empty.
 - Members:** This section is currently empty.
 - Disjoint classes:** A list of classes that are disjoint with 'C25_0', including 'C25_1', 'C25_8', 'C25_9', 'C25_4', 'C25_7', 'C25_2', and 'C25_3'. Each entry has icons for adding, deleting, and refreshing.

Mapping ICPC2-ICD10

- Insufficiente granularità dell'ICPC2 per documentare tutti i tipi di diagnosi/malattie:
 - ICPC2 $n \approx 500$ Sintomi e diagnosi/malattie
 - ICD10 $n \approx 13,600$ Sintomi e diagnosi/malattie
- ICPC2 supporta il mapping a ICD10



Mapping ICPC2-ICD10

- Insufficiente granularità dell'ICPC2 per documentare tutti i tipi di diagnosi/malattie:
 - ICPC2 $n \approx 500$ Sintomi e diagnosi/malattie
 - ICD10 $n \approx 13,600$ Sintomi e diagnosi/malattie
- ICPC2 supporta il mapping a ICD10

Tipi di mappings

- 1 Mapping 1 a 1
- 2 Mapping m a n
- 3 Mapping 1 a n

Mapping ICPC2-ICD10

- Insufficiente granularità dell'ICPC2 per documentare tutti i tipi di diagnosi/malattie:
 - ICPC2 $n \approx 500$ Sintomi e diagnosi/malattie
 - ICD10 $n \approx 13,600$ Sintomi e diagnosi/malattie
- ICPC2 supporta il mapping a ICD10

Tipi di mappings

- 1 Mapping 1 a 1
- 2 Mapping m a n
- 3 Mapping 1 a n

ICPC	ICD10
A71 Measles	B05 Measles
D76 Malignant neoplasm pancreas	C25 Malignant neoplasm of pancreas
S81 Angiomatous birthmark, portwine stain	D18 Haemangioma and lymphangioma, any site

Mapping ICPC2-ICD10

- Insufficiente granularità dell'ICPC2 per documentare tutti i tipi di diagnosi/malattie:
 - ICPC2 $n \approx 500$ Sintomi e diagnosi/malattie
 - ICD10 $n \approx 13,600$ Sintomi e diagnosi/malattie
- ICPC2 supporta il mapping a ICD10

Tipi di mappings

- 1 Mapping 1 a 1
- 2 Mapping m a n
- 3 Mapping 1 a n

ICPC	ICD10
Y14 Family planning male, other	Z30.0 General counselling and advice on contraception Z30.8 Other contraceptive management Z30.9 Contraceptive management, unspecified
W14 Contraception female, other	Z30.0 General counselling and advice on contraception Z30.8 Other contraceptive management Z30.9 Contraceptive management, unspecified
X10 Postponement of menstruation	Z30.9 Contraceptive management, unspecified

Mapping ICPC2-ICD10

- Insufficiente granularità dell'ICPC2 per documentare tutti i tipi di diagnosi/malattie:
 - ICPC2 $n \approx 500$ Sintomi e diagnosi/malattie
 - ICD10 $n \approx 13,600$ Sintomi e diagnosi/malattie
- ICPC2 supporta il mapping a ICD10

Tipi di mappings

- 1 Mapping 1 a 1
- 2 Mapping m a n
- 3 Mapping 1 a n

ICD10	ICPC
K80 Cholelithiasis	D98 Cholecystitis/cholelithiasis
K81 Cholecystitis	
K82 Other diseases of gallbladder	
K83 Other diseases of biliary tract	
K87.0 Disorders of gallbladder and biliary tract in diseases classified elsewhere	

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - **Ontologia dei mappings**
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



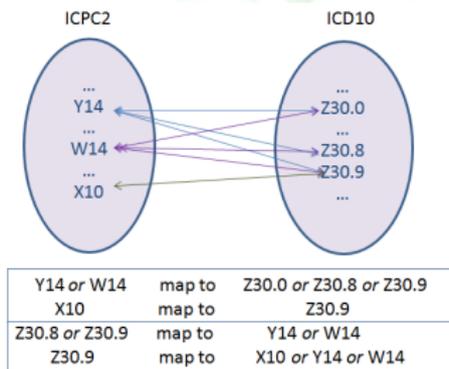
Ontologia dei mapping

Mapping definito come $M = \langle e, e', r \rangle$ dove:

e, e' = entità appartenenti a differenti rappresentazioni (classi ICPC2 e ICD10)

r = relazioni asserite dai mapping (*rdfs:subClassOf* e *owl:equivalentClass*)

- Mapping espressi con 3,698 assiomi di sussunzione



Ontologia dei mapping

Mapping definito come $M = \langle e, e', r \rangle$ dove:

e, e' = entità appartenenti a differenti rappresentazioni (classi ICPC2 e ICD10)

r = relazioni asserite dai mapping (*rdfs:subClassOf* e *owl:equivalentClass*)

- Mapping espressi con 3,698 assiomi di sussunzione

$$\begin{aligned}
 (Y14 \sqcup W14)_{ICPC2} &\sqsubseteq (Z30.0 \sqcup Z30.8 \sqcup Z30.9)_{ICD10} \\
 X10_{ICPC2} &\sqsubseteq Z30.9_{ICD10} \\
 Z30.9_{ICD10} &\sqsubseteq (Y14 \sqcup W14 \sqcup X10)_{ICPC2} \\
 (Z30.0 \sqcup Z30.8)_{ICD10} &\sqsubseteq (Y14 \sqcup W14)_{ICPC2}
 \end{aligned}$$

I.e. *Family Planning male, other* and *Male Contraception, other* classified into one of these 3 ICD10 categories:

- *General Counselling and advice on contraception, Contraceptive Management, or Contraceptive Management, unspecified*

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati**
- 6 Conclusioni



Risultati

Metriche ontologiche

Metriche	Ontologia ICPC2	Ontologia ICD10	Ontologia Mappings
OWL classes	758	14,502	4,041
Datatype properties	8	2	0
Object properties	7	0	0
Subclass axioms	2536	14,501	3,698
Disjointness axioms	170	53,639	0
Hidden CGI	0	0	317
Entity annotation axioms	3,662	14,523	0
DL expressivity	ALC(D)	ALC	ALU

Valutazione

Valutazione dell'accuratezza dei mapping usando la relazione di equivalenza

- equivalenza tra una classe ICPC2 e la disgiunzione delle classi ICD10 ad essa corrispondenti:

Example

X70 (Sifilide Femminile) mappato alle classi ICD10 A50 (Sifilide congenita), A51 (sifilide prematura), A52 (sifilide matura), A53 (altra o non specificata sifilide), e A75 (sifilide non venerea) rappresentato come:

$$X70 \equiv A50 \sqcup A51 \sqcup A52 \sqcup A53 \sqcup A75$$

686 mappings e 423 inconsistenze!

Agenda

- 1 Introduzione
- 2 Ontologie biomediche
- 3 Approcci di formalizzazione ontologica
- 4 Il caso ICPC2-ICD10
 - Ontologia ICPC2
 - Ontologia ICD10
 - Ontologia dei mappings
- 5 Risultati
- 6 Conclusioni



Conclusioni

- Formalizzazione ontologica dei sistemi ICPC2 - ICD10 e dei loro mappings
- Analisi logica dei mappings riutilizzando tecnologie di Web Semantico
 - Tutti i mappings risultano consistenti!
- Valutazione della coerenza e correttezza dei mapping usando il reasoner Pellet

Conclusioni

Benefici

- Riduzione degli sforzi di aggiornamento dei mappings tra ICPC e ICD
- Riutilizzo di tecniche di Mapping Consistency, Debugging, ed Entailment
- Miglioramento del processo di codifica semi-automatica degli episodi di cura
- Facilitazione del processo di integrazione di terminologie e ontologie mediche

Conclusioni

Benefici

- Riduzione degli sforzi di aggiornamento dei mappings tra ICPC e ICD
- Riutilizzo di tecniche di Mapping Consistency, Debugging, ed Entailment
- Miglioramento del processo di codifica semi-automatica degli episodi di cura
- Facilitazione del processo di integrazione di terminologie e ontologie mediche

Impatto corrente

Condivisione e riutilizzo delle ontologie ICPC2, ICD10 e dei loro mappings

- 560 downloads in 3 anni

Grazie per l'attenzione

