

Ontologies : définition, construction et applications en santé

Fleur Mougin

ESIA

16 mai 2023

fleur.mougin@u-bordeaux.fr

IA et santé : une longue histoire

3 July 1959, Volume 130, Number 3366

SCIENCE

Reasoning Foundations of Medical Diagnosis

Symbolic logic, probability, and value theory
aid our understanding of how physicians reason.

Robert S. Ledley and Lee B. Lusted

The purpose of this article is to analyze the complicated reasoning processes inherent in medical diagnosis. The importance of this problem has received

fitted into a definite disease category, or that it may be one of several possible diseases, or else that its exact nature cannot be determined." This, obviously, is a

ance are the ones who do remember and consider the most possibilities."

Computers are especially suited to help the physician collect and process clinical information and remind him of diagnoses which he may have overlooked. In many cases computers may be as simple as a set of hand-sorted cards, whereas in other cases the use of a large-scale digital electronic computer may be indicated. There are other ways in which computers may serve the physician, and some of these are suggested in this paper. For example, medical students might find the computer an important aid in learning the methods of differential diagnosis. But to use the computer thus we must understand how the physician makes a medical diagnosis. This, then, brings us to the subject of our investigation: the reasoning foundations of medical diagnosis and treatment.

Medical diagnosis involves processes that can be systematically analyzed, as

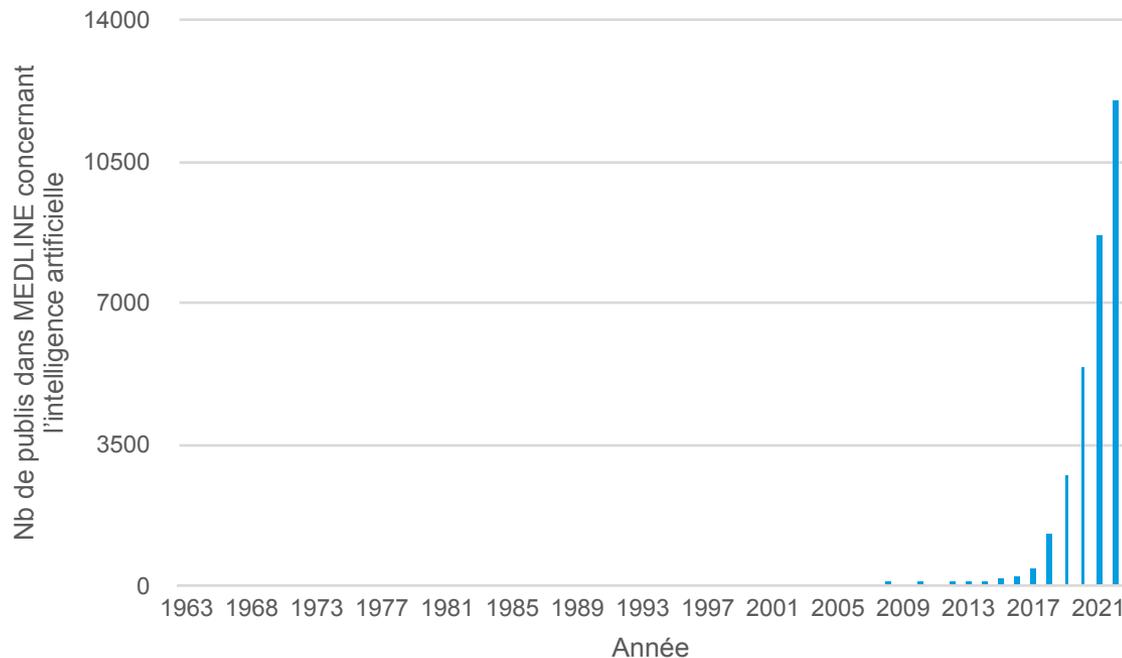
Reproduire le raisonnement permettant d'établir un diagnostic par les machines

- › La logique pour considérer les alternatives possibles
- › Les statistiques pour prendre en compte l'incertitude

IA et santé : un engouement récent

Regain d'intérêt pour l'IA : principalement pour les méthodes d'apprentissage (données massives et puissances de calcul++)

- › En particulier dans des disciplines d'application de méthodes d'IA



IA et santé : une priorité en France

Santé : secteur prioritaire nécessitant le développement de méthodes en IA



Ministère de l'Enseignement supérieur,
de la Recherche et de l'Innovation

STRATÉGIE NATIONALE DE RECHERCHE EN INTELLIGENCE ARTIFICIELLE

Rapport de Cédric Villani : donner un sens à l'intelligence artificielle (IA)

Intelligence artificielle



Le rapport sur l'intelligence artificielle (IA) rédigé par le mathématicien et député Cédric Villani, a été rendu public mercredi 28 mars 2018. Parmi les nombreuses pistes proposées : créer un réseau d'Instituts interdisciplinaires d'intelligence artificielle, mettre en place un supercalculateur conçu spécifiquement pour les applications d'IA, ou encore rendre plus attractives les carrières dans la recherche publique afin d'éviter la fuite des cerveaux vers les géants américains.

Actualité - 1ère publication : 28.03.2018 - Mise à jour : 28.11.2018

- Focus sur les méthodes d'apprentissage
- Mais
« Certains domaines de l'IA moins visibles aujourd'hui (**représentation des connaissances, Web sémantique, IA distribuée, théorie des jeux**) ne doivent pas être oubliés ; ils sont porteurs d'une diversité qu'il ne faut pas abandonner, et qui porte peut-être les germes de la **prochaine révolution de l'IA** »

Enjeux liés aux données de santé

→ Forte hétérogénéité

→ Format peu structuré

→ Langage médical

- › Très riche
- › Complexe
 - Ambiguïtés
 - Synonymie

→ Information médicale

- › Pour le professionnel de santé : renseignement
- › Pour la machine : donnée

Traitement automatisé → représentation normalisée

Petit quiz introductif

→ Ouvrez la page suivante :

<https://app.wooclap.com/INTRO20NTO>

→ Ou scannez :



Quelques définitions

Ontologie : définition

→ Provient de la philosophie

- › Étude de ce qui existe = étude de ce qui caractérise l'être

→ En informatique

- › Modèle des connaissances d'un domaine
- › Beaucoup de définitions
 - La plus répandue [Gruber 93] :

description

Spécification explicite d'une conceptualisation

représentation mentale générale
et abstraite d'un objet

énoncée clairement

- Ensuite complétée pour rendre compte de l'interopérabilité sémantique [Studer 98] :

commune,
consensuelle

Spécification formelle et explicite d'une conceptualisation partagée

exprimée avec clarté et précision
parfaite, opérationnalisable

- *“**Concise and unambiguous** description of what principal entities are **relevant** in an application domain and how they can **relate** to each other”* [Schulze-Kremer 98]
- Identification et modélisation des **concepts** et des **relations** d'un domaine, pertinents pour une ou des applications
- Consensus, au sein d'une communauté, sur les **termes** employés pour se référer à ces notions
- Définition de contraintes (**règles** et **axiomes**) sur les concepts et les relations du domaine

Composants (1/3)

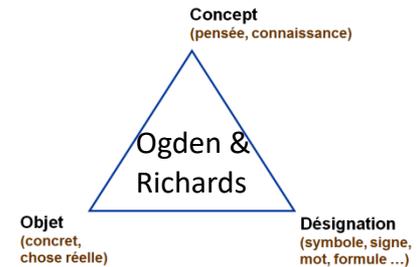
Une ontologie = un quintuplet

1. Un ensemble disjoint de **concepts**

- › Exemples : Souris, Chat, Animal, Carnivore, Herbivore...
- › Eventuellement décrits par des **propriétés** (attributs)
 - Exemples (Animal) : nombre de pattes, espérance de vie, taille moyenne...
- › Eventuellement instanciés par des **individus**
 - Exemples : Jerry, Tom...

2. Un ensemble disjoint de **relations**

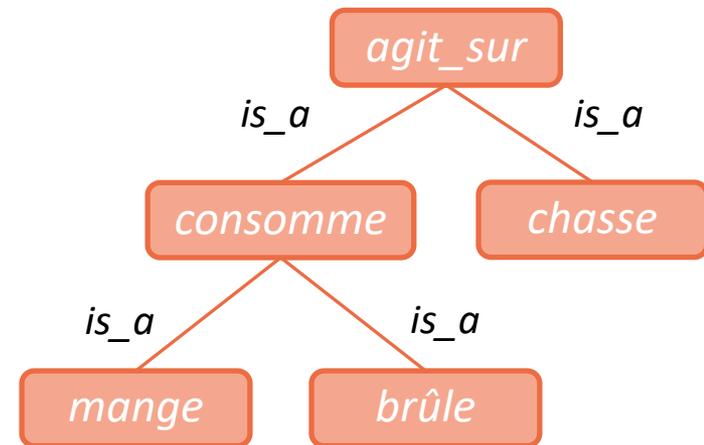
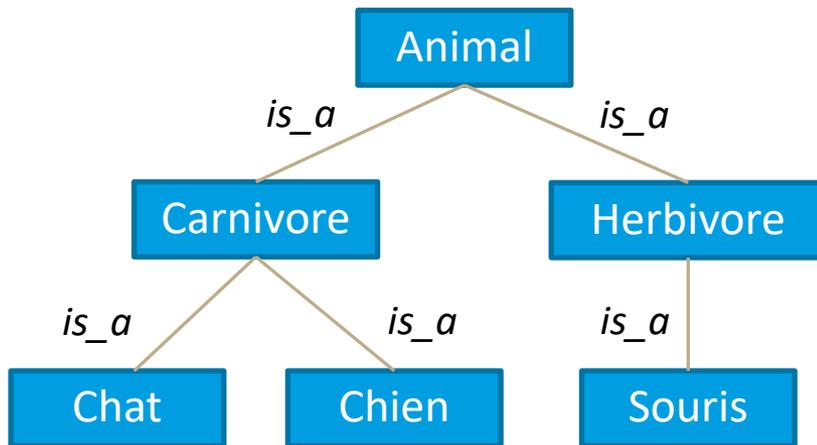
- › Lien entre deux concepts : *mange, chasse*
- › Différents types de relations
- › Si possible : précision des catégories de concepts qu'elles peuvent lier (domaine et co-domaine)
 - Exemples : Animal *mange* Animal / Plante, Chat *chasse* Souris...



Composants (2/3)

Une ontologie = un quintuplet

3. Une hiérarchie de **concepts**
4. Une hiérarchie de **relations**



Une ontologie = un quintuplet

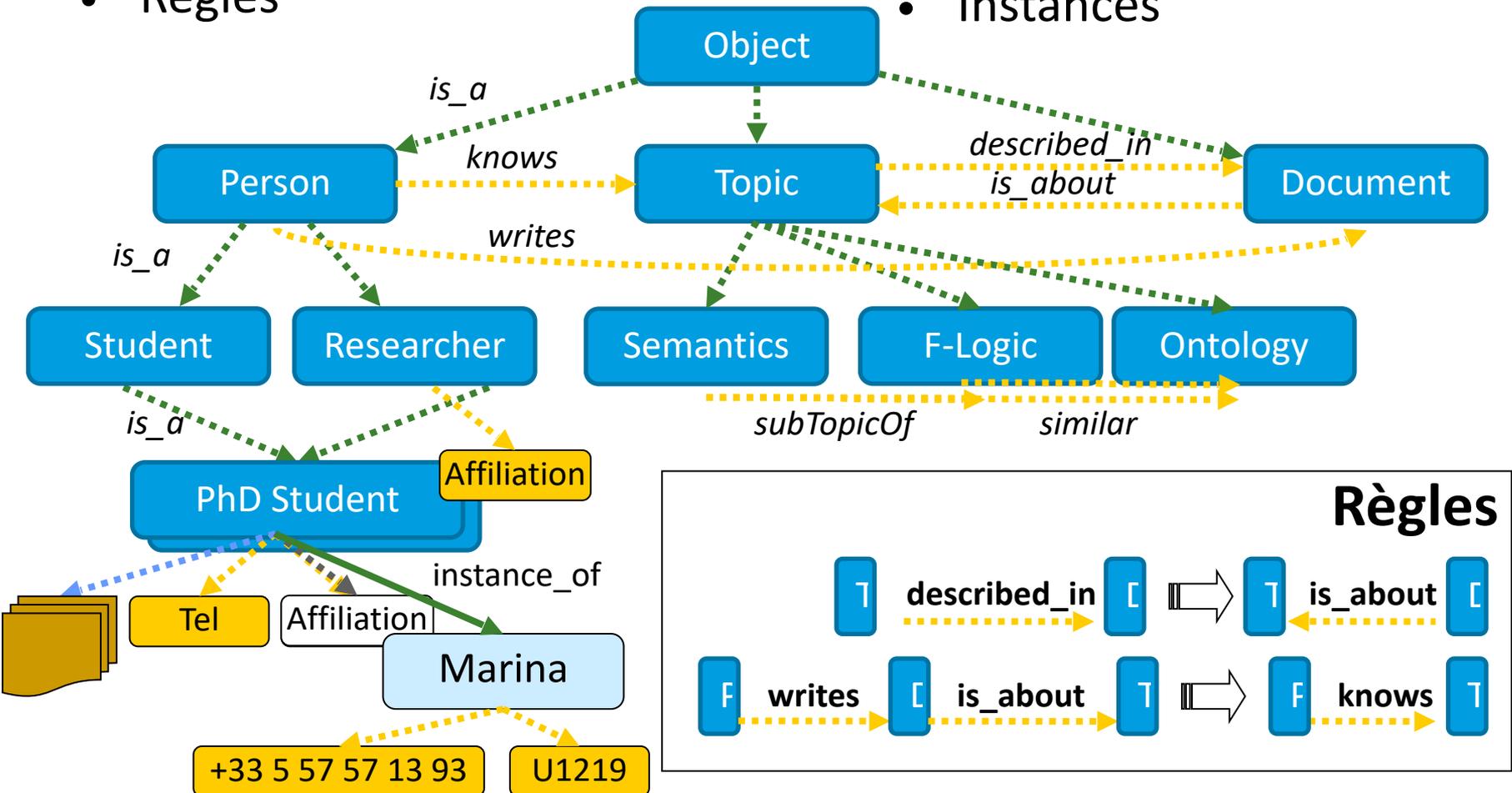
5. Des **axiomes**

- › Expressions posant des contraintes sur les connaissances décrites
 - possibilité de raisonner
- › Permet de préciser les relations entre concepts et entre relations
- › Exprimés dans un langage adapté (logique de description)
- › Exemples
 - Un animal domestique a nécessairement au moins un nom (propriété obligatoire)
 - Un carnivore mange nécessairement au moins un être vivant (relation obligatoire)
 - Un animal n'a qu'un seul nombre de pattes (cardinalité d'une propriété)
 - Les concepts Animal et Plante sont disjoints
 - La relation *se_situe_à* est transitive

Ontologie : exemple

- Relations *is_a*
- Relations sémantiques
- Règles

- Regroupement en concepts
- Propriétés héritées
- Instances

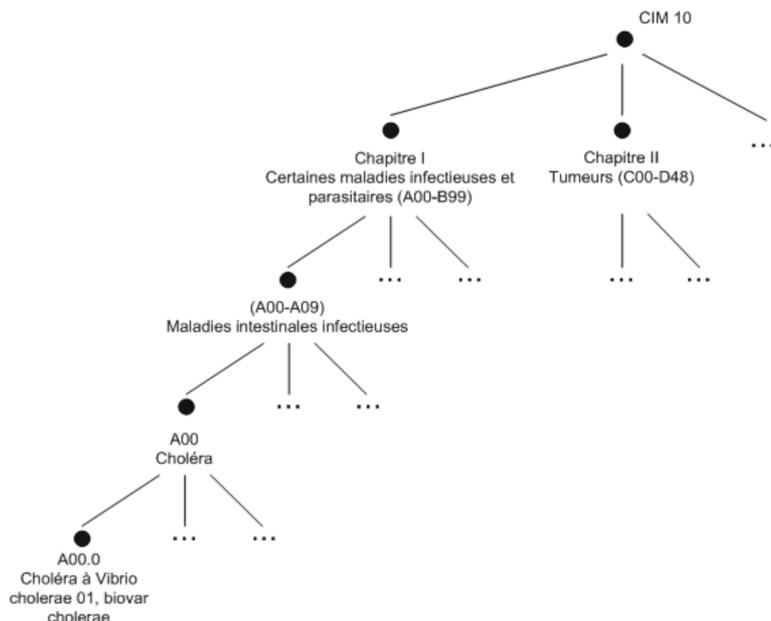


Systemes de representation en sante

Multiple types de systemes : classification, thesaurus, nomenclature

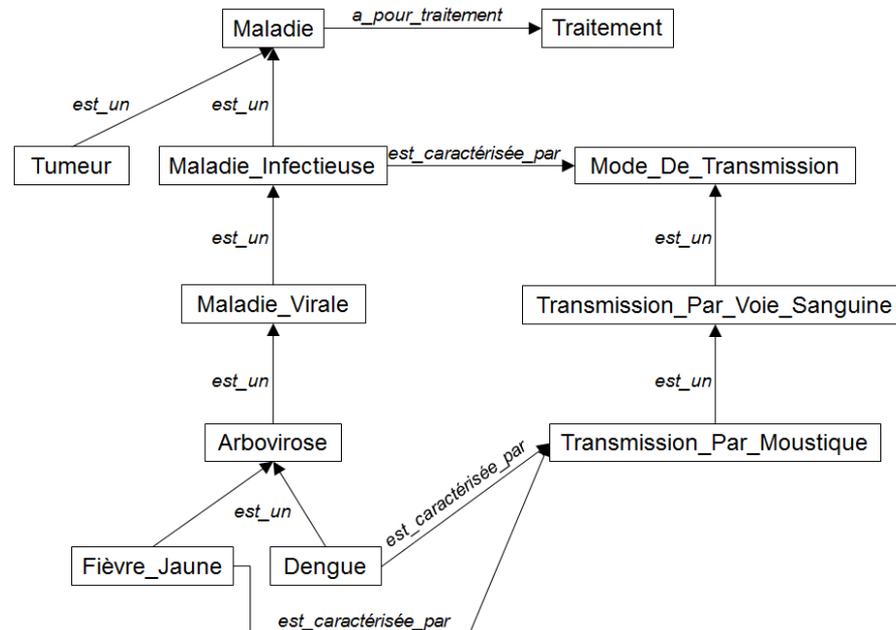
Terminologie

- Elément central : terme
 - Aspect textuel
- Simple hiérarchie
- Eventuellement relations de synonymie
- Disponible dans un format structuré



Ontologie

- Elément central : concept
 - Sens des termes
- Relations sémantiques
- Axiomes
- Disponible dans un langage formel



Systemes de representation en sante

Multiple types de systemes : classification, thesaurus, nomenclature

Terminologie

- Elément central : terme
 - Aspect textuel
- Simple hiérarchie
- Eventuellement relations de synonymie
- Disponible dans un format structuré

Ontologie

- Elément central : concept
 - Sens des termes
- Relations sémantiques
- Axiomes
- Disponible dans un langage formel

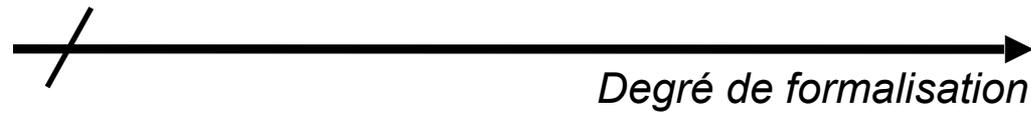
Systemes de representation en sante

- Effort de formalisation
- Forte composante terminologique

→ **Ressources termino-ontologiques (RTOs)**

Différents niveaux de formalisation

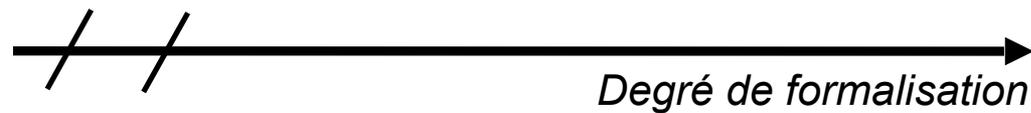
**Vocabulaire
Contrôlé**



Animal
Chien
Phytophage
Herbivore
Plante
...

Différents niveaux de formalisation

**Vocabulaire
Contrôlé**



Glossaire

Animal : être vivant
qui se nourrit de
substances organiques

Plante : êtres
multicellulaires à la
base de la chaîne
alimentaire

Herbivore : animal qui
se nourrit presque
exclusivement de
plantes

Phytophage : a le même
sens que Herbivore

Différents niveaux de formalisation

Vocabulaire
Contrôlé

Thésaurus

Glossaire

Degré de formalisation

Herbivore
UF Phytophage
BT Animal
NT Souris
RT Plante Carnivore
...

Légende

UF : terme utilisé pour
BT : terme plus générique
NT : terme plus spécifique
RT : terme lié

Différents niveaux de formalisation

Vocabulaire
Contrôlé

Thésaurus

Glossaire Hiérarchie
informelle

Degré de formalisation

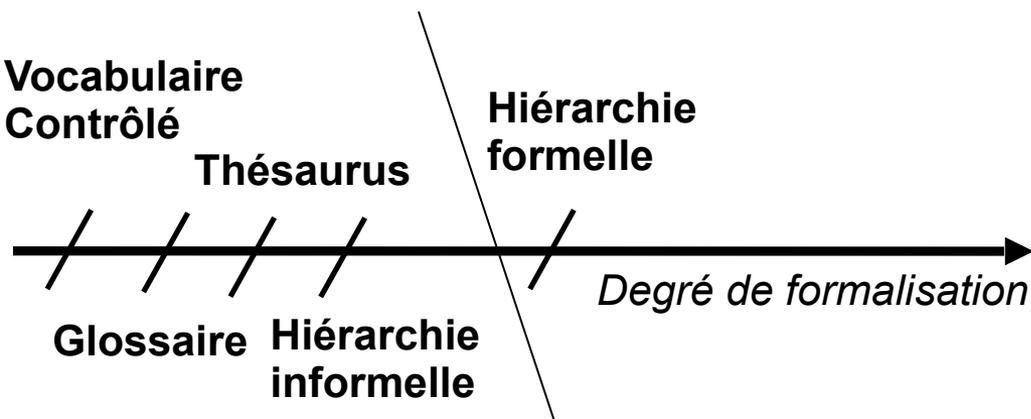
```
Animal
```

```
> Carnivore
```

```
>> Chien
```

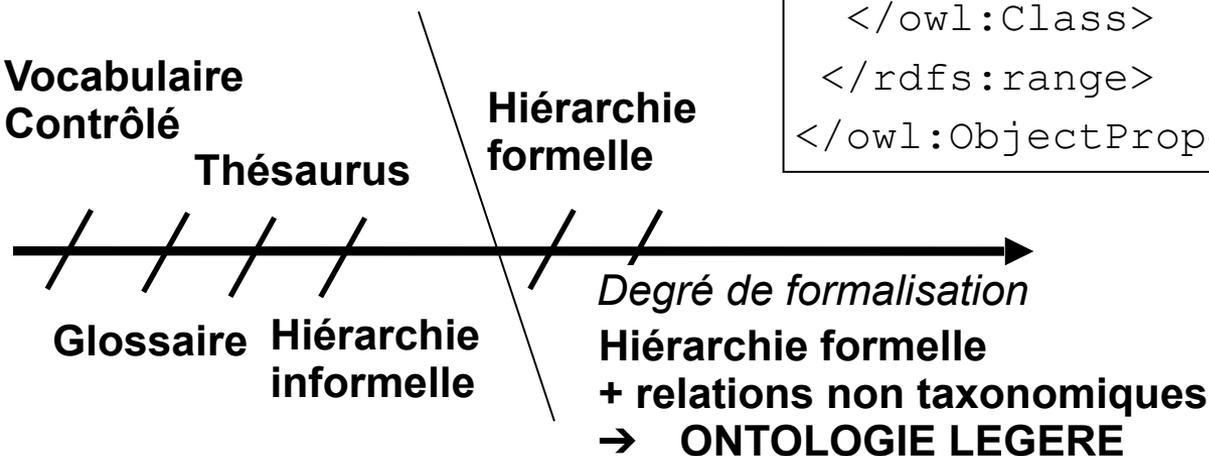
```
>>> Herbivore
```

Différents niveaux de formalisation



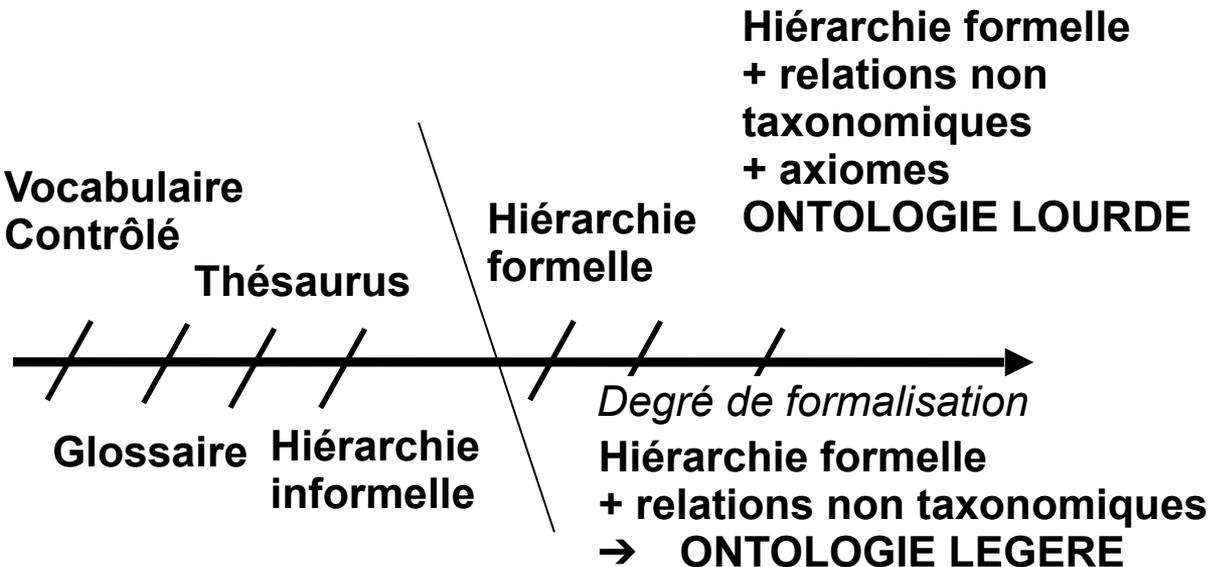
```
<owl:Class
rdf:about="Herbivore">
  <rdfs:subClassOf>
    <owl:Class
rdf:about="Animal"/>
  </rdfs:subClassOf>
  <rdfs:label>Herbivore
</rdfs:label>
  <rdfs:label>Phytophage
</rdfs:label>
</owl:Class>
```

Différents niveaux de formalisation



```
<owl:ObjectProperty rdf:about="chasse">  
  <rdfs:domain>  
    <owl:Class rdf:about="Animal">  
  </owl:Class>  
</rdfs:domain>  
<rdfs:range>  
  <owl:Class rdf:about="Animal">  
</owl:Class>  
</rdfs:range>  
</owl:ObjectProperty>
```

Différents niveaux de formalisation



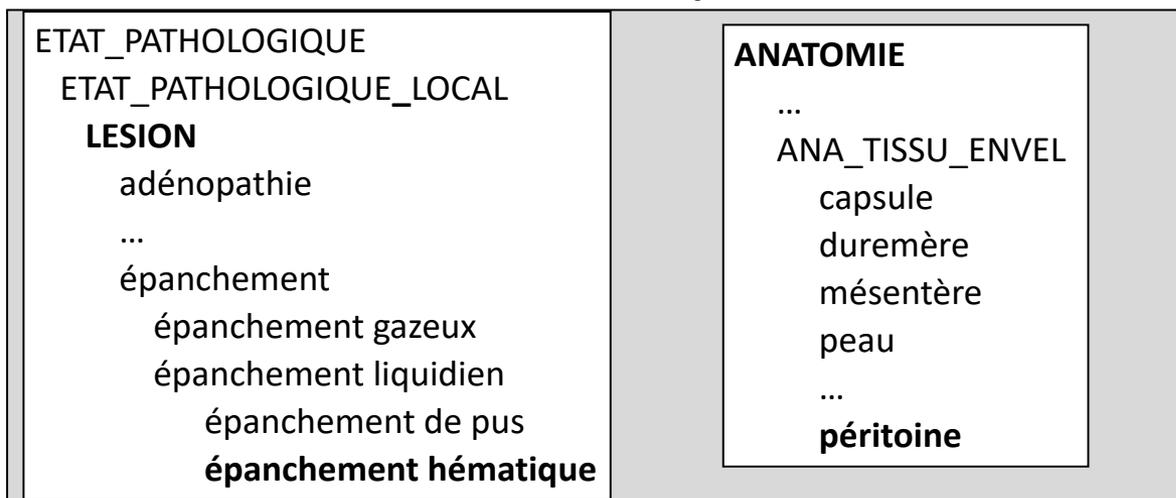
```
<owl:Class
rdf:about="#Herbivore">
  <owl:Restriction>
    <owl:onProperty
rdf:resource="#mange"/>
    <owl:allValuesFrom>
      <owl:Class
rdf:about="#Plante"/>
    </owl:allValuesFrom>
  </owl:Restriction>
</owl:Class>
```

Illustration : hémopéritoine

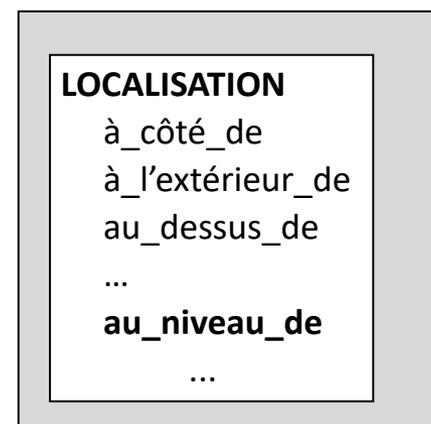
- CIM10 : Maladies de l'appareil digestif → Maladies du péritoine → K66.1
- Ontologie

hémopéritoine : « épanchement hématique localisé au niveau du péritoine »

Hiérarchie de concepts



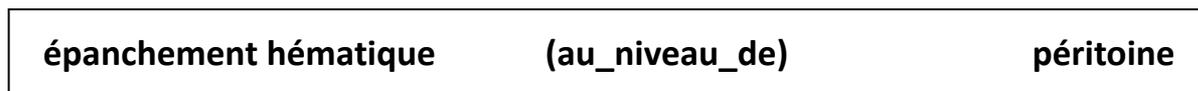
Hiérarchie de relations



Liens



Concept défini

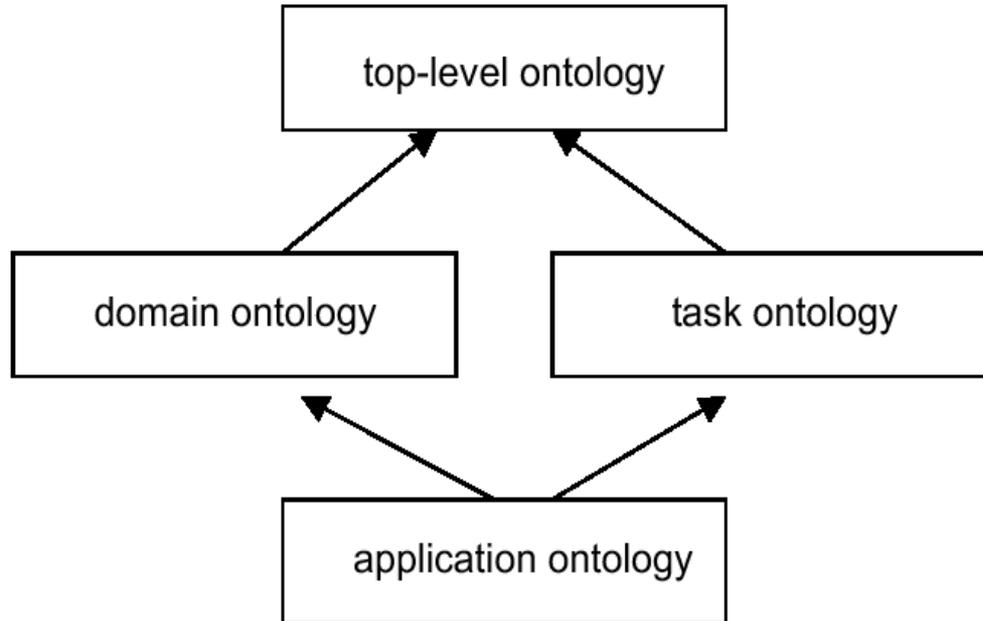


Les différents types d'ontologies

Décrivent des **concepts génériques**
comme l'espace ou le temps (indépendants
d'un problème ou d'un domaine particulier)

→ important d'avoir des ontologies de haut niveau unifiées
pour de larges communautés d'utilisateurs

Décrivent le
**vocabulaire d'un
domaine générique**
en spécialisant les
concepts introduits
dans une ontologie
de haut niveau



Décrivent des
**rôles et le
vocabulaire
d'une tâche ou
d'une activité
générique** en
spécialisant les
concepts de
l'ontologie de
haut niveau

Ontologies les plus spécifiques car décrivent des concepts
correspondant souvent à des **rôles joués par des entités d'un
domaine lors d'une activité particulière**

Logiques de description (DL)

- Modèle objet pour la classification de concepts et l'instanciation d'objets
 - › *concept* (classe) : ensemble d'individus
 - › *rôle* : relation binaire entre individus
 - › *individus* (instance)
- } niveau terminologique (Tbox) =
connaissances génériques
assertions (Abox)
- Relation de subsomption (*is_a*) : organise les concepts par niveau de généralité
 - › un concept A **subsume** un concept B si l'ensemble des individus représentés par B est inclus dans l'ensemble des individus de A :
A est plus **général** que B / B est plus **spécifique** que A
 - Carnivore subsume Chat (*i.e.*, Chat *is_a* Carnivore)
- Concepts
 - › primitifs (ou atomiques) : concepts ne pouvant pas être définis totalement d'après d'autres concepts
 - › définis : concepts décrits comme étant équivalents à une expression mettant en jeu des concepts et des rôles
- Principe de classification : déterminer la position d'un concept dans une hiérarchie de subsomption en fonction de sa définition
 - Hypothèse du monde ouvert

Langage des DL : vocabulaire

- Constantes : \top , \perp
- Concepts : A , B , C , D ...
- Relations binaires (rôles) : r
 - › Domaine (*domain*) : sujet de la relation r
 - › Co-domaine (*range*) : objet de la relation r
- Constructeurs : \neg , \sqcap , \sqcup , \cdot
- Quantificateurs : \exists , \forall

Langage des DL : formation des concepts

- T : concept universel
- \perp : concept impossible
- $\neg A$: négation d'un concept
- $C \sqcap D$: intersection de concepts
- $C \sqcup D$: union de concepts
- $\forall r.C$: restriction de valeurs aux concepts C
- $\exists r.C$: quantification existentielle limitée
- Axiomes pour la TBox
 - › Subsumption : $C \sqsubseteq D$, C et D étant des concepts
 - › Equivalence : $C \equiv D$, C et D étant des concepts
- Assertions pour la ABox
 - › $C(a)$ où C est un concept et a un individu (s'écrit aussi $a : C$)
 - › $r(a, b)$ où r est un rôle et a, b des individus (s'écrit aussi $(a, b) : r$)

Exemples

- Concepts primitifs : Personne, Maladie, Cancer, Organe, Colon
- Rôle primitif : a_pour_localisation, est_atteint_de
- Individus : anne, m1
- Axiomes
 - › $\text{Personne} \sqsubseteq \top$, $\text{Cancer} \sqsubseteq \text{Maladie} \sqsubseteq \top$, $\text{Colon} \sqsubseteq \text{Organe} \sqsubseteq \top$
 - › $\text{Personne} \sqcap \text{Maladie} \sqsubseteq \perp$
 - › personnes atteintes d'un cancer : $\text{Personne} \sqcap \exists \text{est_atteint_de.Cancer}$
 - › cancer colorectal : $\text{Cancer} \sqcap \forall a_pour_localisation.Colon$
 - › personne saine : $\text{Personne} \sqcap \forall \text{est_atteint_de}.\perp$
- Assertions
 - › $\text{Personne}(\text{anne})$
 - › $\text{est_atteint_de}(\text{anne}, m1)$

Constructeurs de restriction de cardinalité

→ $\leq nr$: au plus n dans le co-domaine de r

→ $\geq nr$: au moins n dans le co-domaine de r

→ Exemples

› Cancer $\sqcap \geq 2a_{\text{pour_localisation}}$

› Cancer $\sqcap \leq 2a_{\text{pour_localisation}}$

› Cancer $\sqcap \leq 2a_{\text{pour_localisation}} \sqcap \geq 2a_{\text{pour_localisation}}$

→ $\leq nr.C$: au plus n éléments de C dans le co-domaine de r

→ $\geq nr.C$: au moins n éléments de C dans le co-domaine de r

→ Exemples

› Personne $\sqcap \geq 2\text{est_atteint_de.Cancer}$

› Personne $\sqcap \leq 2\text{est_atteint_de.Maladie}$

› Personne $\sqcap \leq 2\text{est_atteint_de.Cancer} \sqcap \geq 2\text{est_atteint_de.Cancer}$

Exercice

- maladie infectieuse : maladie due à au moins un agent infectieux
- pneumonie : maladie infectieuse localisée exclusivement dans le poumon
- maladie virale/bactérienne : maladie due à un virus/une bactérie
- M1 : maladie localisée dans le poumon et due à Escherichia Coli
- M2 : maladie localisée dans le poumon et due à un coronavirus humain
- M3 : maladie localisée dans maximum trois organes (poumon, foie et/ou estomac), due à au moins un virus et due uniquement à des virus
- M4 : maladie localisée dans le poumon et le foie

- \top : concept universel
- \perp : concept impossible
- $\neg A$: négation d'un concept
- $C \sqcap D$: intersection de concepts
- $C \sqcup D$: union de concepts
- $\forall r.C$: restriction de valeurs aux concepts C
- $\exists r.C$: quantification existentielle limitée
- Axiomes pour la TBox
 - Subsumption : $C \sqsubseteq D$ avec C et D : concepts
 - Equivalence : $C \equiv D$ avec C et D : concepts

Exercice

- maladie infectieuse : maladie due à au moins un agent infectieux
- pneumonie : maladie infectieuse localisée exclusivement dans le poumon
- maladie virale/bactérienne : maladie due à un virus/une bactérie
- M1 : maladie localisée dans le poumon et due à Escherichia Coli
- M2 : maladie localisée dans le poumon et due à un coronavirus humain
- M3 : maladie localisée dans maximum trois organes (poumon, foie et/ou estomac), due à au moins un virus et due uniquement à des virus
- M4 : maladie localisée dans le poumon et le foie

Poumon \sqsubseteq Organe \sqsubseteq T, Estomac \sqsubseteq Organe, Foie \sqsubseteq Organe et Maladie \sqsubseteq T

EColi \sqsubseteq Bacterie \sqsubseteq AgentInf \sqsubseteq T et CoronavirusHumain \sqsubseteq Virus \sqsubseteq AgentInf

Maladie \sqcap Organe \sqcap AgentInf \sqsubseteq \perp

a_pr_loc \sqsubseteq T_{role} et du_a \sqsubseteq T_{role}

MaladieInf \equiv Maladie \sqcap \exists du_a.AgentInf

Pneumonie \equiv MaladieInf \sqcap \forall a_pr_loc.Poumon

MaladieVirale \equiv Maladie \sqcap \exists du_a.Virus et MaladieBacterienne \equiv Maladie \sqcap \exists du_a.Bacterie

M1 \sqsubseteq Maladie \sqcap \forall a_pr_loc.Poumon \sqcap ≥ 1 du_a.EColi

M2 \sqsubseteq Maladie \sqcap \forall a_pr_loc.Poumon \sqcap ≥ 1 du_a.CoronavirusHumain

M3 \sqsubseteq Maladie \sqcap ≤ 3 a_pr_loc.(Poumon \sqcup Estomac \sqcup Foie) \sqcap \exists du_a \sqcap \forall du_a.Virus

M4 \sqsubseteq Maladie \sqcap \exists a_pr_loc.Poumon \sqcap \exists a_pr_loc.Foie

Construction d'ontologies

Cycle de vie d'une ontologie

Processus itératif continu



Conception d'ontologies

- « *Construire une ontologie, c'est aussi décider d'une manière d'être et d'exister des objets* » [Charlet 02]
- Nécessité de faire des choix de représentation
 - › Capables de capturer les caractéristiques pertinentes du domaine cible
 - › Au plus haut niveau d'abstraction
 - › Tout en étant le plus clair possible sur la signification des termes
- Phases généralement mises en œuvre
 - › Spécification : objectifs et ambitions, analyse des solutions existantes, etc.
 - › Réutilisation de ressources externes
 - › Acquisition des connaissances : quelle technique ?
 - › Conceptualisation : structurer les notions identifiées
 - › Formalisation dans un langage tel que OWL
 - › Evaluation en termes de clarté, cohérence, extensibilité, biais minimal en terme de codage, consensus maximal

Règles fondamentales

- Plusieurs façons correctes de modéliser un domaine ; la meilleure solution dépend presque toujours de l'application / des évolutions
 - Développement d'une ontologie = nécessairement un processus itératif
 - Concepts dans une ontologie doivent être très proches des objets (physiques ou logiques) et des relations du domaine d'intérêt
- Souvent, noms = objets et verbes = relations décrivant le domaine

→ Méthodologies : Methontology (Fernández-López 1998), Ontology Development 101 (Noy 2001), ARCHONTE (Bachimont 2002)... XOD (He 2018)

→ Outils pour semi-automatiser la construction : Text-To-Onto (Maedche 2001), Protégé (Gennari 2003), Terminae (Aussenac-Gilles 2008)... ODK (Matentzoglou 2022)

› Différents supports

- Thésaurus / dictionnaires
- Schémas de BD
- Textes

→ Portails d'ontologies biomédicales :

BioPortal - <https://bioportal.bioontology.org/>

OLS - <https://www.ebi.ac.uk/ols4>

...

7 étapes de construction

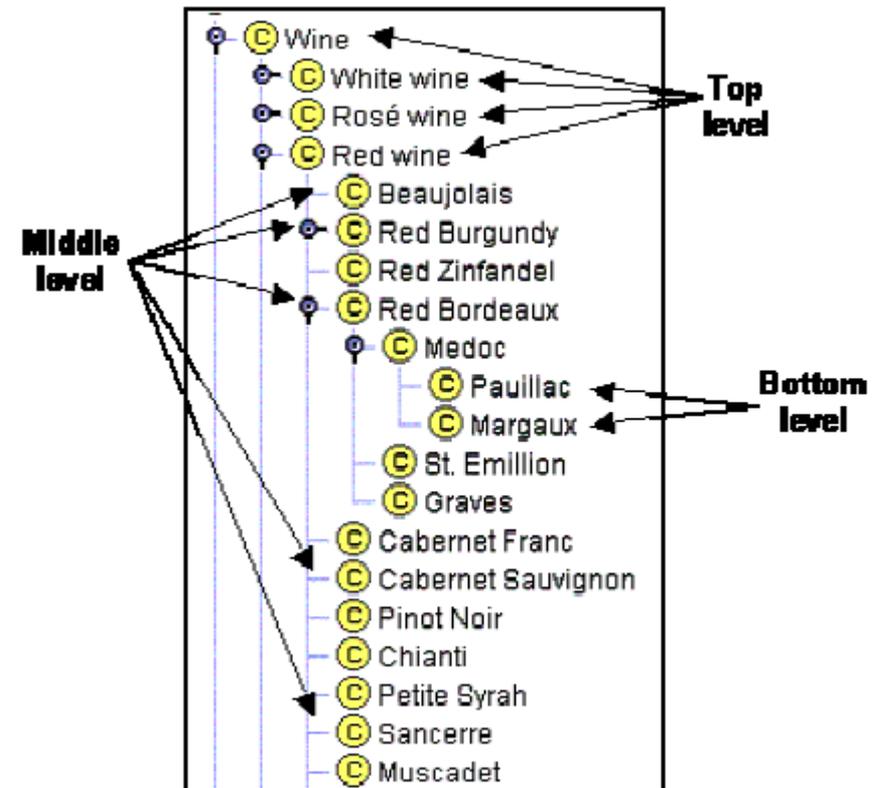
1. Définir le domaine et la portée de l'ontologie
 - › Quel est le domaine que va couvrir l'ontologie ?
 - › Dans quel but sera utilisée l'ontologie ?
 - › A quels types de questions l'ontologie devra-t-elle fournir des réponses ?
 - › Qui va utiliser et maintenir l'ontologie ?

→ Ne pas chercher à représenter toute l'information possible d'un domaine...
2. Considérer la possibilité de réutiliser des ontologies existantes
3. Énumérer les termes importants de l'ontologie

Ontology Development 101

4. Définir les classes et la hiérarchie de classes

- › Approche bottom-up
- › Approche top-down
- › Combinaison des deux approches : middle-out



Ontology Development 101

4. Définir les classes et la hiérarchie de classes
 - › Approche bottom-up
 - › Approche top-down
 - › Combinaison des deux approches : middle-out
5. Définir les rôles : spécifier le plus possible
 - › Des relations inverses
 - › Des valeurs par défaut
6. Établir les restrictions sur les rôles
 - › Domaines et co-domaines
 - › Restrictions de cardinalité
 - › Restrictions de valeurs (types)
7. Créer les instances

7 étapes de construction

1. Produire un document de spécification de la future ontologie

- › L'objet de l'ontologie
- › Ses utilisateurs
- › Ses utilisations
- › Le degré de formalisation à employer
- › ...

2. Identifier les termes de l'ontologie et leur définition : techniques d'acquisition de connaissances

- › Réunions de brainstorming
- › Interviews d'experts
- › Analyses de textes

3. Structurer les connaissances du domaine en un modèle conceptuel (représentation informelle)

4. Identifier les ontologies existantes qui pourraient être utilisées dans la construction de l'ontologie
 - › Ontologies génériques ou de haut niveau pour la structuration des concepts de base
 - › Ontologies pour la définition de termes communs
5. Représenter l'ontologie dans un langage formel
6. Vérifier les problèmes de cohérence, d'incomplétude et de répétition et valider
 - › L'ontologie
 - › Son environnement logiciel
 - › Sa documentation
7. Produire une documentation complète garantissant la compréhension globale de l'ontologie et sa réutilisation (à faire à la fin de chaque phase)

101 vs. Methontology

→ Ontology development 101

- › Détaille seulement ce qu'il faut pour développer une ontologie
- › Définit des principes précis sur les choix de représentation des classes, instances, rôles et de leur structuration

→ Methontology

- › Couvre plusieurs étapes du cycle de vie d'une ontologie
 - Impose la représentation dans un langage formel
 - Intègre l'analyse des ontologies
 - Rigueur logique
 - Diagnostic d'erreurs de conception
 - Cohérence après évolution

→ Complémentarité

Automatisation du processus de conception

→ Les textes = sources d'information

- › Vocabulaire partagé par les membres d'une communauté de praticiens : présent dans leurs textes
- › Connaissances de certains domaines (médecine, droit, etc.) accessibles uniquement par leur expression linguistique

→ Constitution d'un corpus : tâche complexe

- › Identification des documents les plus pertinents pour l'application visée
 - › Compromis entre représentativité et taille
- Évaluation de sa pertinence nécessaire

→ Existence de nombreuses méthodes permettant de traiter les textes

- › Traitement automatique des langues
- › Patrons syntaxiques
- › ...

Problème de l'automatisation

→ Problèmes liés à la mise en œuvre automatique

› Qualité du langage

- Fautes d'orthographe, de grammaire, de syntaxe
- Abréviations, mots techniques

› Besoin de dictionnaires, de lexiques

→ Construction au mieux semi-automatique

› Fonctionnement au moins en binôme (IC & expert)

› Conflits entre points de vue différents à arbitrer

› Étude du corpus → médiation d'un analyste et de l'expert pour fixer le sens effectif

Création de la petite ontologie de l'exercice

- maladie infectieuse : maladie due à au moins un agent infectieux
- pneumonie : maladie infectieuse localisée exclusivement dans le poumon
- maladie virale/bactérienne : maladie due à un virus/une bactérie
- M1 : maladie localisée dans le poumon et due à Escherichia Coli
- M2 : maladie localisée dans le poumon et due à un coronavirus humain
- M3 : maladie localisée dans maximum trois organes (poumon, foie et/ou estomac), due à au moins un virus et due uniquement à des virus
- M4 : maladie localisée dans le poumon et le foie

$\text{Poumon} \sqsubseteq \text{Organe} \sqsubseteq T$, $\text{Estomac} \sqsubseteq \text{Organe}$, $\text{Foie} \sqsubseteq \text{Organe}$ et $\text{Maladie} \sqsubseteq T$
 $\text{EColi} \sqsubseteq \text{Bacterie} \sqsubseteq \text{AgentInf} \sqsubseteq T$ et $\text{CoronavirusHumain} \sqsubseteq \text{Virus} \sqsubseteq \text{AgentInf}$

$\text{Maladie} \sqcap \text{Organe} \sqcap \text{AgentInf} \sqsubseteq \perp$

$a_pr_loc \sqsubseteq T_{role}$ et $du_a \sqsubseteq T_{role}$

$\text{MaladieInf} \equiv \text{Maladie} \sqcap \exists du_a. \text{AgentInf}$

$\text{Pneumonie} \equiv \text{MaladieInf} \sqcap \forall a_pr_loc. \text{Poumon}$

$\text{MaladieVirale} \equiv \text{Maladie} \sqcap \exists du_a. \text{Virus}$ et $\text{MaladieBacterienne} \equiv \text{Maladie} \sqcap \exists du_a. \text{Bacterie}$

$\text{M1} \sqsubseteq \text{Maladie} \sqcap \forall a_pr_loc. \text{Poumon} \sqcap \geq 1 du_a. \text{EColi}$

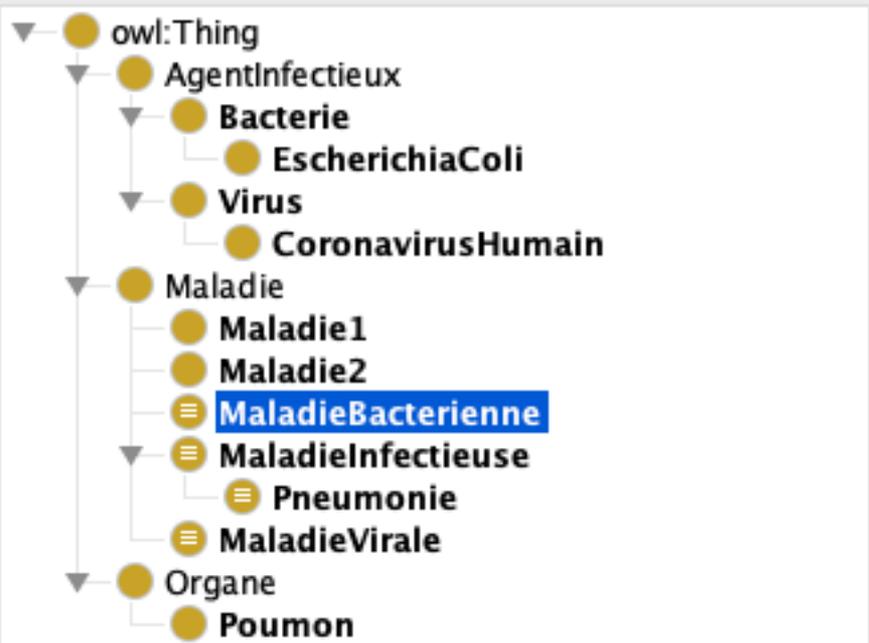
$\text{M2} \sqsubseteq \text{Maladie} \sqcap \forall a_pr_loc. \text{Poumon} \sqcap \geq 1 du_a. \text{CoronavirusHumain}$

$\text{M3} \sqsubseteq \text{Maladie} \sqcap \leq 3 a_pr_loc. (\text{Poumon} \sqcup \text{Estomac} \sqcup \text{Foie}) \sqcap \exists du_a \sqcap \forall du_a. \text{Virus}$

$\text{M4} \sqsubseteq \text{Maladie} \sqcap \exists a_pr_loc. \text{Poumon} \sqcap \exists a_pr_loc. \text{Foie}$

Class hierarchy: MaladieBacterienne

Class hierarchy controls: icons for adding/removing classes, a filter dropdown set to 'Asserted', and window management icons.



Annotations Usage

Annotations: MaladieBacterienne

Annotations panel: 'Annotations +'

Description: MaladieBacterienne

Description panel: 'Equivalent To + Maladie and (duA some Bacterie)', 'SubClass Of +', 'General class axioms +', 'SubClass Of (Anonymous Ancestor)'. Includes icons for help, refresh, and close.

moins

e



- m
- pr
- m
- M
- M
- M
- M
- M

au moins

erie



Class hierarchy: [icons] DL query: [icons]

Class hierarchy: [icons] Asserted [dropdown]

- owl:Thing
 - AgentInfectieux
 - Maladie
 - Maladie1
 - Maladie2
 - MaladieBacterienne**
 - MaladieInfectieuse
 - MaladieVirale
 - Organe

Query (class expression)

Maladie and duA some AgentInfectieux

Execute Add to ontology

Query results

Equivalent classes (1 of 1)

- MaladieInfectieuse ?

Subclasses (5 of 6)

- Maladie1 ?
- Maladie2 ?
- MaladieBacterienne ?
- MaladieVirale ?
- Pneumonie ?

Query for

- Direct superclasses
- Superclasses
- Equivalent classes
- Direct subclasses
- Subclasses
- Instances

noins

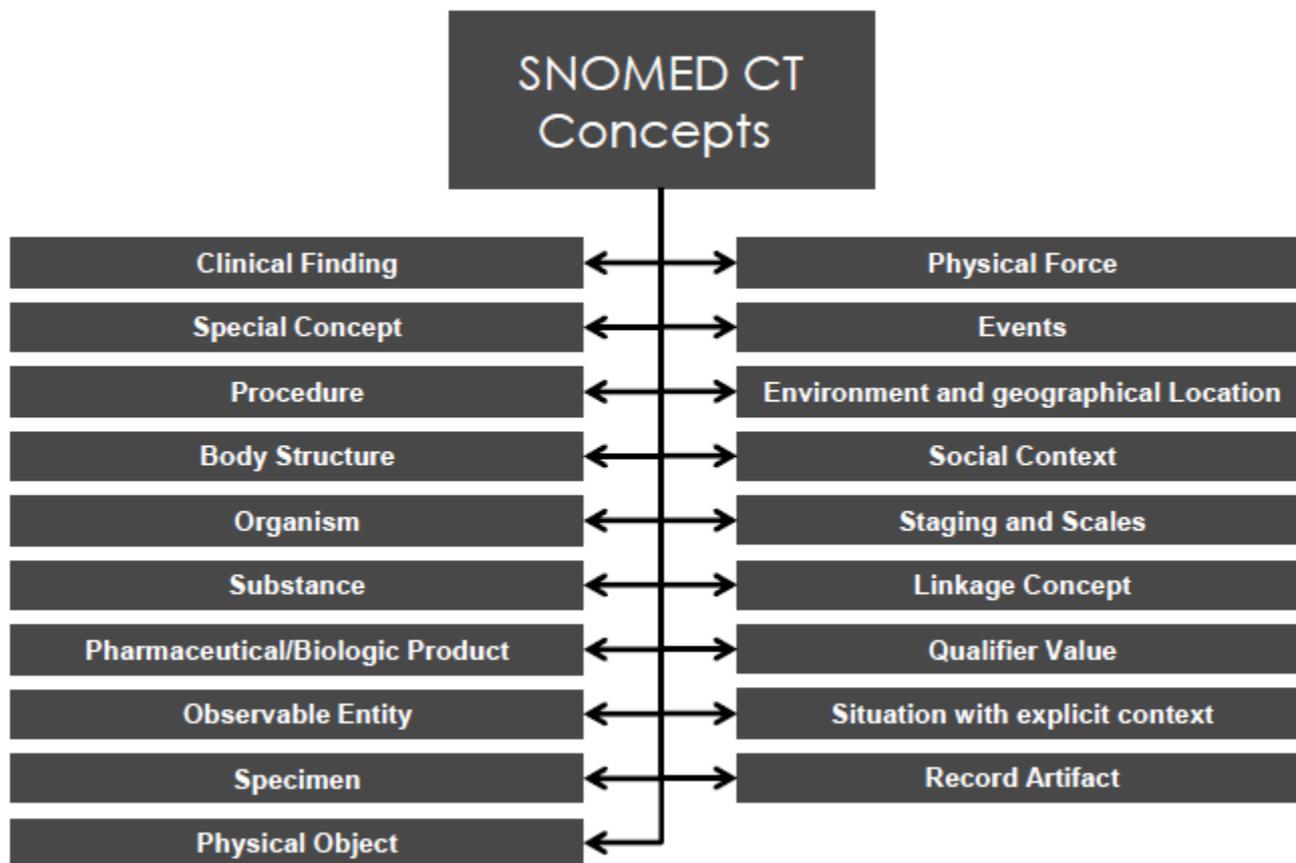


Quelques ontologies de référence

- Systematized Nomenclature of Medicine-Clinical Terms (IHTSDO) créée pour couvrir l'ensemble des données du dossier patient
- Résultat de la fusion de SNOMED RT et de la version 3 des Clinical Terms (Read Codes)
- Accessible gratuitement à des fins de recherche mais payant pour des usages commerciaux et de codage
- Disponible en anglais et espagnol (traductions dans d'autres langues en cours, notamment le français)
- <https://www.snomed.org/snomed-ct/>
- AY. Wang, JH. Sable, KA. Spackman. The SNOMED clinical terms development process: refinement and analysis of content. Proc AMIA Symp; 2002:845–849

Structure de la SNOMED-CT

- + de 390 000 concepts organisés suivant 19 hiérarchies
 - › Linkage Concept → Attribute : utilisé pour construire de nouvelles relations entre concepts (post-coordination)



Structure de la SNOMED-CT

→ + de 390 000 concepts organisés suivant 19 hiérarchies

- › Linkage Concept → Attribute : utilisé pour construire de nouvelles relations entre concepts (post-coordination)

→ Concepts

- › Identifiant unique
- › Nom complet précis (fully specified name ou FSN) + terme préféré
- › Synonymes
- › Parfois une définition en langage naturel
- › Attributs optionnels

Ex : *latéralité* pour l'anatomie et *sévérité* des maladies

→ Relations

- › Hiérarchiques : *is_a*
- › Transversales (unissant des concepts de chapitres différents)

Ex : CLINICAL FINDING *finding_site* BODY STRUCTURE

SNOMED-CT : exemple

Parents

- > Acute viral hepatitis (disorder)
- > Viral hepatitis type C (disorder)

Acute hepatitis C (disorder)

SCTID: 235866006

235866006 | Acute hepatitis C (disorder) |

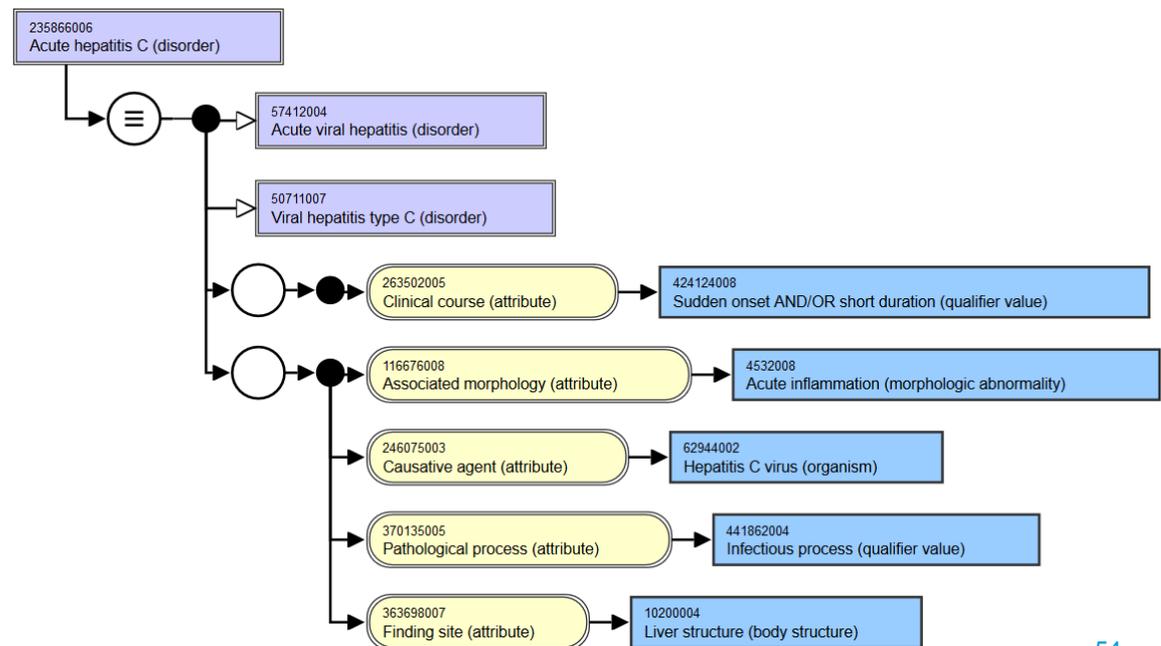
en Acute hepatitis C (disorder)

en Acute hepatitis C



Clinical course → Sudden onset AND/OR short duration

Associated morphology → Acute inflammation
Causative agent → Hepatitis C virus
Pathological process → Infectious process
Finding site → Liver structure



- Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes (OMS)
- Version stabilisée publiée le 18 juin 2018, présentée pour approbation à l'Assemblée mondiale de la santé en mai 2019 pour une entrée en vigueur le 1^{er} janvier 2022...
- Décrit les traumatismes, les maladies et les causes de décès
 - › Nouveaux chapitres : maladies du sommeil, médecine traditionnelle...
 - › Chapitres dédiés : maladies du système immunitaire
 - › Réorganisations entre chapitres
- Composants
 - › Foundation : large base de connaissances sémantique
 - <https://icd.who.int/dev11/f/en>
 - › Multiples classifications (linearizations) dérivées de cette « Foundation »
 - MMS : ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (ICD-11 MMS)
 - <https://icd.who.int/browse11/l-m/fr> en français
- JE. Harrison, S. Weber, R. Jakob, et al. ICD-11: an international classification of diseases for the twenty-first century. BMC Med Inform Decis Mak. 2021 Nov 9;21(Suppl 6):206

Structure de la CIM-11 MMS

→ 55 000 concepts organisés suivant 26 chapitres (+2)

- › Codes d'extension → post-coordination

→ Concepts

- › Code unique

- › Terme préféré

- › Synonymes

- › Parfois une définition en langage naturel

- › Termes inclus / exclus

→ Relations

- › Hiérarchiques : *is_a*

- › Transversales

Ex : *a* pour manifestation, *a* une sévérité

Structure de la CIM-11 MMS

▼ CIM-11 pour les statistiques de mortalité et de morbidité

- ▶ 01 Certaines maladies infectieuses ou parasitaires
- ▶ 02 Tumeurs
- ▶ 03 Maladies du sang ou des organes hématopoïétiques
- ▶ 04 Maladies du système immunitaire
- ▶ 05 Maladies endocriniennes, nutritionnelles ou métaboliques
- ▶ 06 Troubles mentaux, comportementaux ou neurodéveloppementaux
- ▶ 07 Troubles du cycle veille-sommeil
- ▶ 08 Maladies du système nerveux
- ▶ 09 Maladies de l'appareil visuel
- ▶ 10 Maladies de l'oreille ou de l'apophyse mastoïde
- ▶ 11 Maladies de l'appareil circulatoire
- ▶ 12 Maladies de l'appareil respiratoire
- ▶ 13 Maladies de l'appareil digestif
- ▶ 14 Maladies de la peau
- ▶ 15 Maladies du système musculosquelettique ou du tissu conjonctif
- ▶ 16 Maladies de l'appareil génito-urinaire
- ▶ 17 Affections liées à la santé sexuelle
- ▶ 18 Grossesse, accouchement ou puerpéralité
- ▶ 19 Certaines affections dont l'origine se situe dans la période périnatale
- ▶ 20 Anomalies du développement
- ▶ 21 Symptômes, signes ou résultats d'examen clinique, non classés ailleurs
- ▶ 22 Lésions traumatiques, empoisonnements ou certaines autres conséquences de causes externes
- ▶ 23 Causes externes de morbidité ou de mortalité
- ▶ 24 Facteurs influant sur l'état de santé ou motifs de recours aux services de santé
- ▶ 25 Codes d'utilisation particulière
- ▶ 26 Chapitre supplémentaire Affections de Médecine traditionnelle - Module I
- ▶ V Section supplémentaire pour l'évaluation du fonctionnement
- ▶ X Codes d'extension



X Codes d'extension

- ▶ Échelle de gravité
- ▶ Temporalité
- ▶ Étiologie
- ▼ Topologie
 - ▶ Relation
 - ▶ Distribution
 - ▼ Latéralité
 - XK9J Bilatéral
 - XK8G Gauche
 - XK9K Droit
 - XK70 Unilatéral, sans précision
 - ▶ Régional
- ▶ Anatomie et topographie
- ▶ Histopathologie
- ▶ Dimensions de la blessure
- ▶ Causes externes
- ▶ Conscience
- ▶ Substances
- ▶ Descripteurs de code de diagnostic
- ▶ Capacité ou contexte
- ▶ Dispositifs, équipements et fournitures de santé
- ▶ Codes d'extension particulièrement utiles pour les maladies de la peau

Structure de la CIM-11 MMS

→ 55 000 concepts organisés suivant 26 chapitres (+2)

- › Codes d'extension → post-coordination

→ Concepts

- › Code unique

- › Terme préféré

- › Synonymes

- › Parfois une définition en langage naturel

- › Termes inclus / exclus

→ Relations

- › Hiérarchiques : *is_a*

- › Transversales

Ex : *a* pour manifestation, *a* une sévérité

CIM-11 : exemple

CIM-11 pour les statistiques de mortalité et de morbidité (Version : 01/2023) FR

Rechercher [Recherche avancée] Naviguer Outil de codage Info

des tissus lymphoïde, nématopoiétique, du système nerveux central ou de tissus apparentés

- ▶ Tumeurs mésoenchymateuses malignes
- ▶ Tumeurs malignes de la lèvre, de la cavité buccale ou du pharynx
- ▶ Tumeurs malignes des organes digestifs
- ▼ Tumeurs malignes de l'oreille moyenne, des organes respiratoires ou intrathoraciques
 - ▶ 2C20 Tumeurs malignes des fosses nasales
 - ▶ 2C21 Tumeurs malignes de l'oreille moyenne
 - ▶ 2C22 Tumeurs malignes des sinus de la face
 - ▶ 2C23 Tumeurs malignes du larynx
 - ▶ 2C24 Tumeurs malignes de la trachée
 - ▼ 2C25 Tumeurs malignes des bronches ou du poumon
 - 2C25.0 Adénocarcinome des bronches ou du poumon
 - 2C25.1 Carcinome à petites cellules des bronches ou du poumon
 - 2C25.2 Carcinome épidermoïde des bronches ou du poumon
 - 2C25.3 Carcinome à grandes cellules des bronches ou du poumon
 - 2C25.4 Tumeur carcinoïde ou autres tumeurs neuroendocrines malignes des bronches ou du poumon
 - 2C25.5 Tumeur épithéliale maligne, sans précision, des bronches ou du poumon
 - 2C25.Y Autres tumeurs malignes précisées des bronches ou du poumon
 - 2C25.Z Tumeurs malignes des bronches ou du poumon, sans précision
 - ▶ 2C26 Tumeurs malignes de la plèvre
 - ▶ 2C27 Tumeurs malignes du thymus
 - ▶ 2C28 Tumeurs malignes du cœur, médiastin ou de la plèvre hors mésothéliome
 - ▶ 2C29 Tumeurs malignes de localisations autres ou imprécises du système respiratoire ou d'organes intrathoraciques
 - 2C2Y Autres tumeurs malignes de l'oreille moyenne, des organes respiratoires ou

Description

Tumeur maligne primitive ou métastatique impliquant le poumon.

Termes exclus

- Tumeurs mésoenchymateuses malignes (2B50-2B5Z)

Postcoordination

Ajouter des détails à **Tumeurs malignes des bronches ou du poumon**

Latéralité (Utiliser, au besoin, un code supplémentaire.)

XK9J	Bilatéral
XK70	Unilatéral, sans précision

Anatomie spécifique (Utiliser, au besoin, un code supplémentaire.)

Rechercher X

- ▼ Anatomie spécifique
 - ▶ XA57M6 Poumon
 - ▶ XA61M6 Bronche
 - ▶ XA5437 Bronchioles
 - ▶ XA5772 Alvéoles

A pour manifestation (Utiliser, au besoin, un code supplémentaire.)

MG30.10	Douleur cancéreuse chronique
---------	------------------------------

A une sévérité (Utiliser, au besoin, un code supplémentaire.)

XS1G	Stade I
XS4P	Stade II
XS6H	Stade III
XS9R	Stade IV

Has alternative severity2 (Utiliser, au besoin, un code supplémentaire.)

XS0J	Rémission /Guérison
XS05	B Maladie locale
XS0E	Locale limitée
XS67	Locale étendue
XS9S	C Maladie régionale
XS4Z	D maladie métastatique

- Human Phenotype Ontology (Monarch initiative)
- Ontologie créée en 2008
- Décrit les phénotypes pertinents sur le plan médical et fournit des annotations entre maladies et phénotypes
- <https://hpo.jax.org>
- PN. Robinson, S. Köhler, S. Bauer, et al. The Human Phenotype Ontology: a tool for annotating and analyzing human hereditary disease. Am J Hum Genet. 2008 Nov;83(5):610-5

Structure de HPO

- + de 15 000 termes organisés sous la forme d'un graphe orienté acyclique (DAG) en 6 hiérarchies
 - › Hiérarchie principale : *Phenotypic abnormality* = description des anomalies cliniques
 - › Autres hiérarchies : modèles d'hérédité, l'apparition/l'évolution clinique et les modificateurs d'anomalies

Structure de HPO

→ + de 15 000 termes organiques acyclique (DAG) en 6 hiérarchies

- › Hiérarchie principale : anomalies cliniques
- › Autres hiérarchies : modifications cliniques et les modifications

Hierarchy

All

- Phenotypic abnormality
- Clinical modifier
- Past medical history
- Mode of inheritance
- Blood group
- Frequency

Phenotypic abnormality

- Abnormality of the musculoskeletal system
- Abnormality of limbs
- Abnormality of the nervous system
- Abnormality of metabolism/homeostasis
- Abnormality of the genitourinary system
- Abnormality of head or neck
- Abnormality of the cardiovascular system
- Abnormality of the immune system
- Abnormality of the eye
- Abnormality of the integument
- Abnormality of blood and blood-forming tissues
- Abnormality of the digestive system
- Neoplasm
- Abnormality of the respiratory system
- Abnormality of the endocrine system
- Abnormal cellular phenotype
- Abnormality of the ear
- Abnormality of prenatal development or birth
- Constitutional symptom
- Growth abnormality
- Abnormality of the breast
- Abnormality of the voice
- Abnormality of the thoracic cavity

un graphe orienté

= description des

évolution/l'évolution

Structure de HPO

→ + de 15 000 termes organisés sous la forme d'un graphe orienté acyclique (DAG) en 6 hiérarchies

- › Hiérarchie principale : *Phenotypic abnormality* = description des anomalies cliniques
- › Autres hiérarchies : modèles d'hérédité, l'apparition/l'évolution clinique et les modificateurs d'anomalies

→ Termes

- › Code unique
- › Terme préféré
- › Synonymes
- › Maladies et gènes associés

→ Relations

- › Hiérarchiques : *is_a*

HPO : exemple

The screenshot displays the HPO website interface. At the top, there is a navigation bar with 'About', 'Data', 'Tools', 'Resources', and 'Community'. A search bar on the right contains 'lung cancer'. The main content area is titled 'Neoplasm of the lung' (HP:0100526). Below the title, there is a description: 'Tumor of the lung.' and a list of synonyms: 'Lung cancer, Lung tumor, Lung tumour'. There are also cross-references: 'MSH:D008175, NCIT:C3262, SNOMEDCT_US:126713003, UMLS:C0024121'. A button labeled 'Export Associations' is visible. On the left, a 'Hierarchy' sidebar shows a tree structure of terms, with 'Neoplasm of the lung' selected. Below the main content, there are two tabs: 'Disease Associations' and 'Gene Associations'. The 'Gene Associations' tab is active, showing a table with columns 'Gene Symbol' and 'Associated Diseases'. The table lists three genes: AAGAB [79719], AKT1 [207], and APC2 [10297], each with a list of associated diseases and their identifiers. At the bottom right of the table, it says 'Displaying 20 out of 68. View all'.

Neoplasm of the lung HP:0100526

Tumor of the lung.

Synonyms: Lung cancer, Lung tumor, Lung tumour

Cross References: MSH:D008175, NCIT:C3262, SNOMEDCT_US:126713003, UMLS:C0024121

Export Associations

Disease Associations | **Gene Associations**

Gene Symbol	Associated Diseases
AAGAB [79719]	(ORPHA:79501) - Punctate palmoplantar keratoderma type 1 (OMIM:148600) - Palmoplantar keratoderma, punctate type IA
AKT1 [207]	(ORPHA:2495) - Meningioma (OMIM:114500) - Colorectal cancer (OMIM:114480) - Breast cancer (OMIM:615109) - Cowden syndrome 6 (ORPHA:201) - Cowden syndrome (OMIM:167000) - Ovarian cancer (ORPHA:744) - Proteus syndrome (OMIM:176920) - Proteus syndrome, somatic
APC2 [10297]	(ORPHA:821) - Sotos syndrome (OMIM:618677) - Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 10 (OMIM:617169) - Intellectual developmental disorder, autosomal recessive 74 (ORPHA:618) - Familial melanoma

Displaying 20 out of 68. [View all](#)

Les ontologies : pour quoi faire ?

Intérêts des ontologies en santé : représentation



Néoplasme malin
du quadrant
supéro-interne
du sein



Quadrantectomie

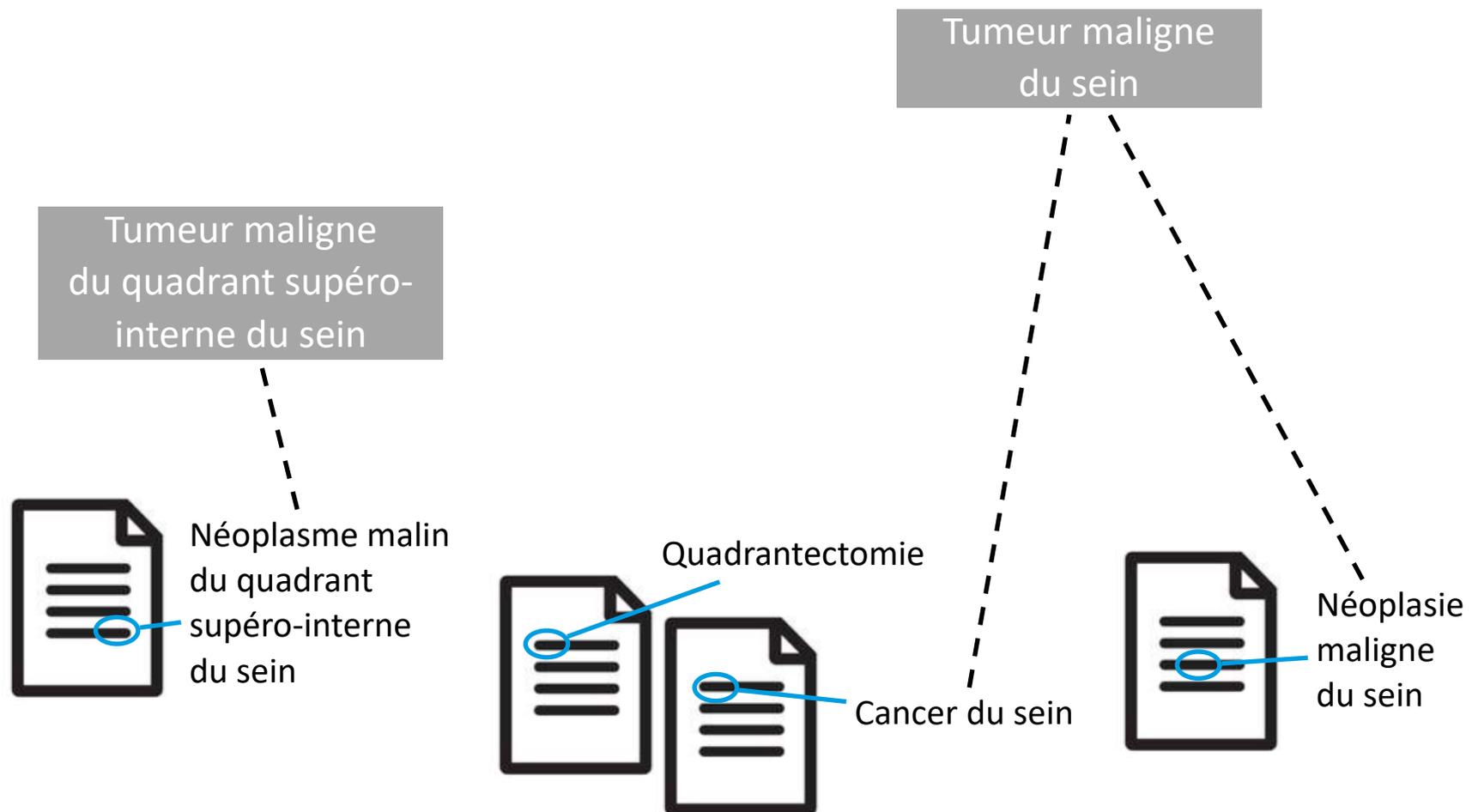


Cancer du sein

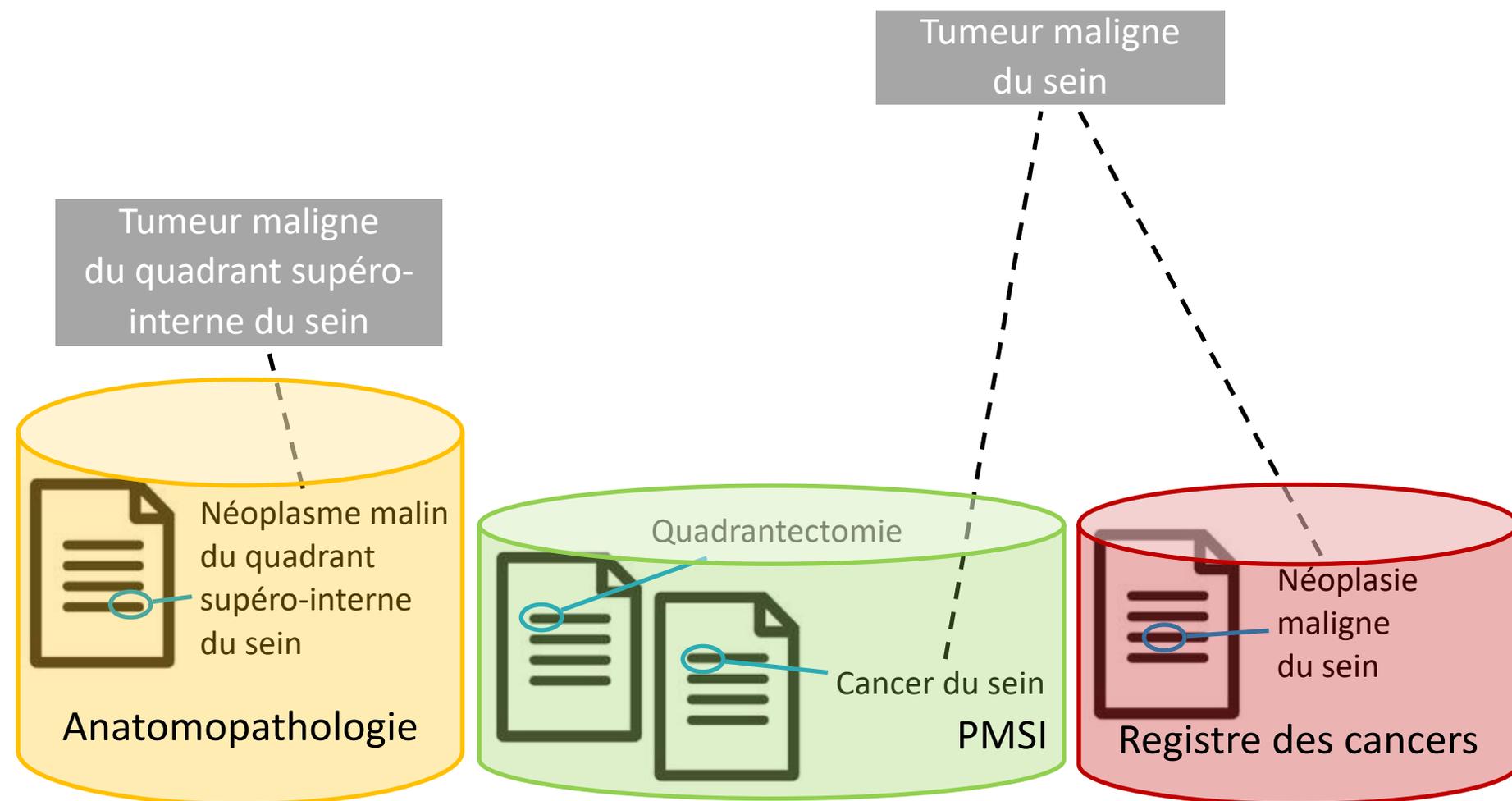


Néoplasie
maligne
du sein

Intérêts des ontologies en santé : représentation

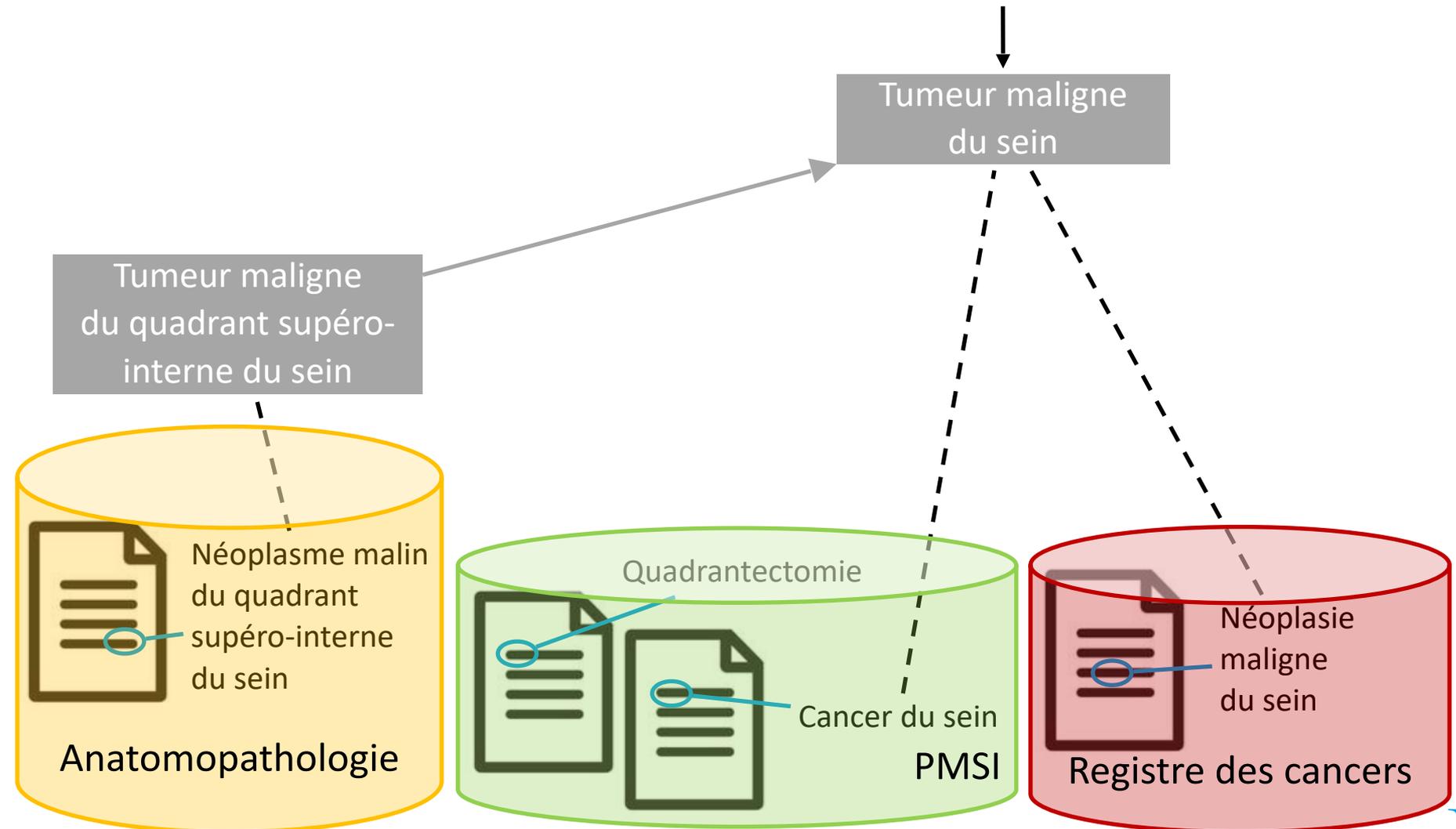


Intérêts des ontologies en santé : intégration



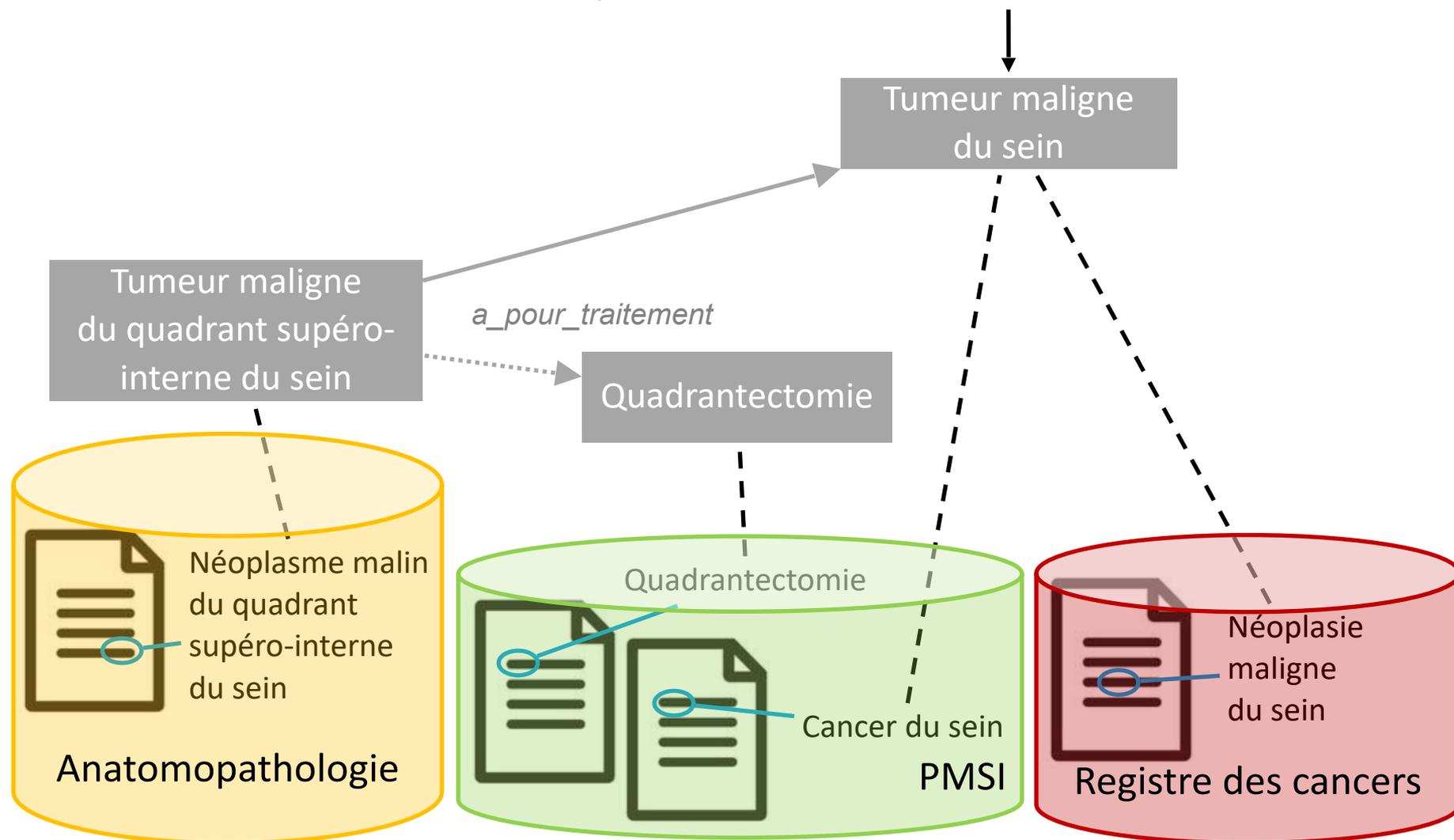
Intérêts des ontologies en santé : intégration

🔍 Patients qui ont eu un cancer du sein



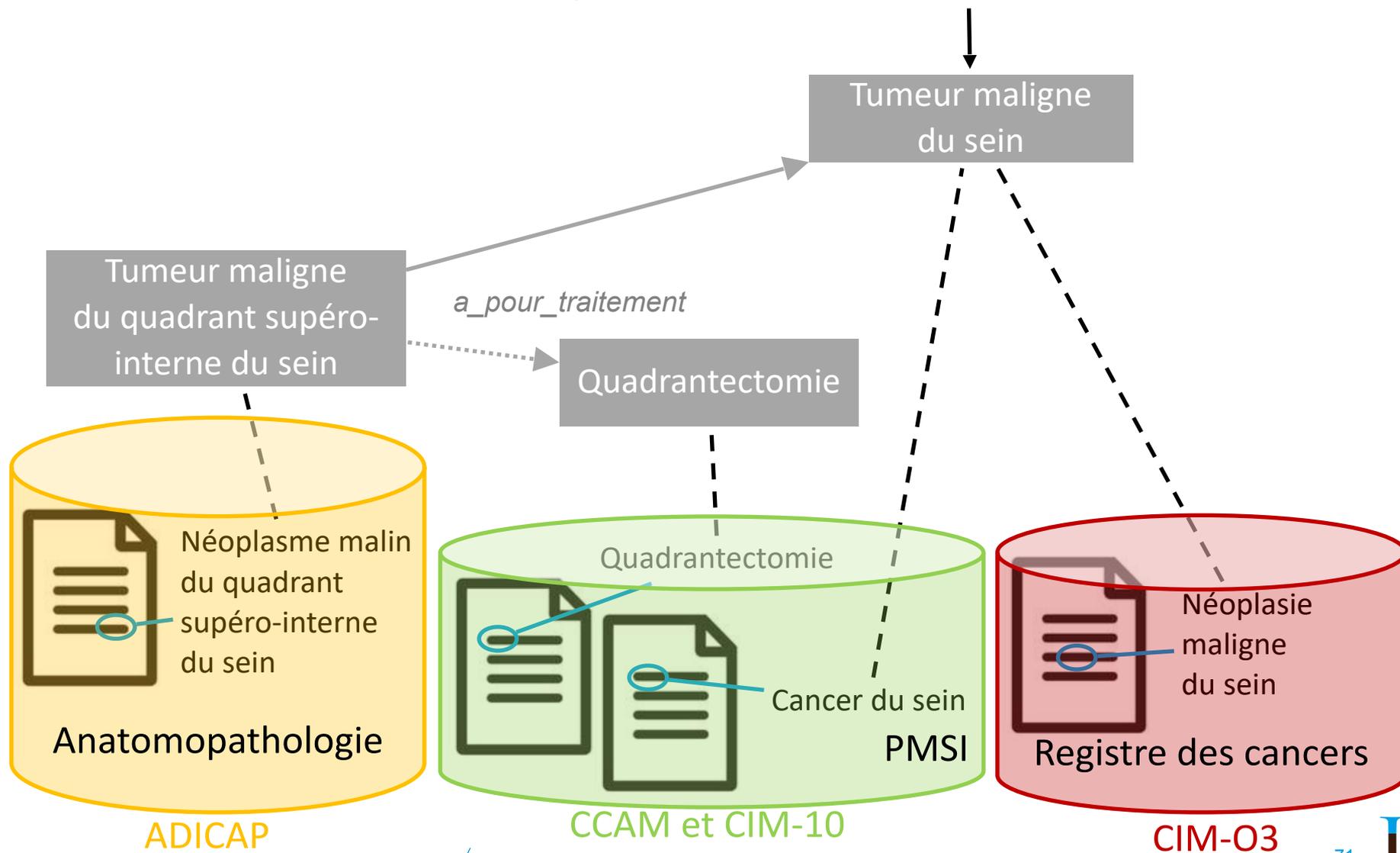
Intérêts des ontologies en santé : raisonnement

🔍 Patients qui ont eu un cancer du sein



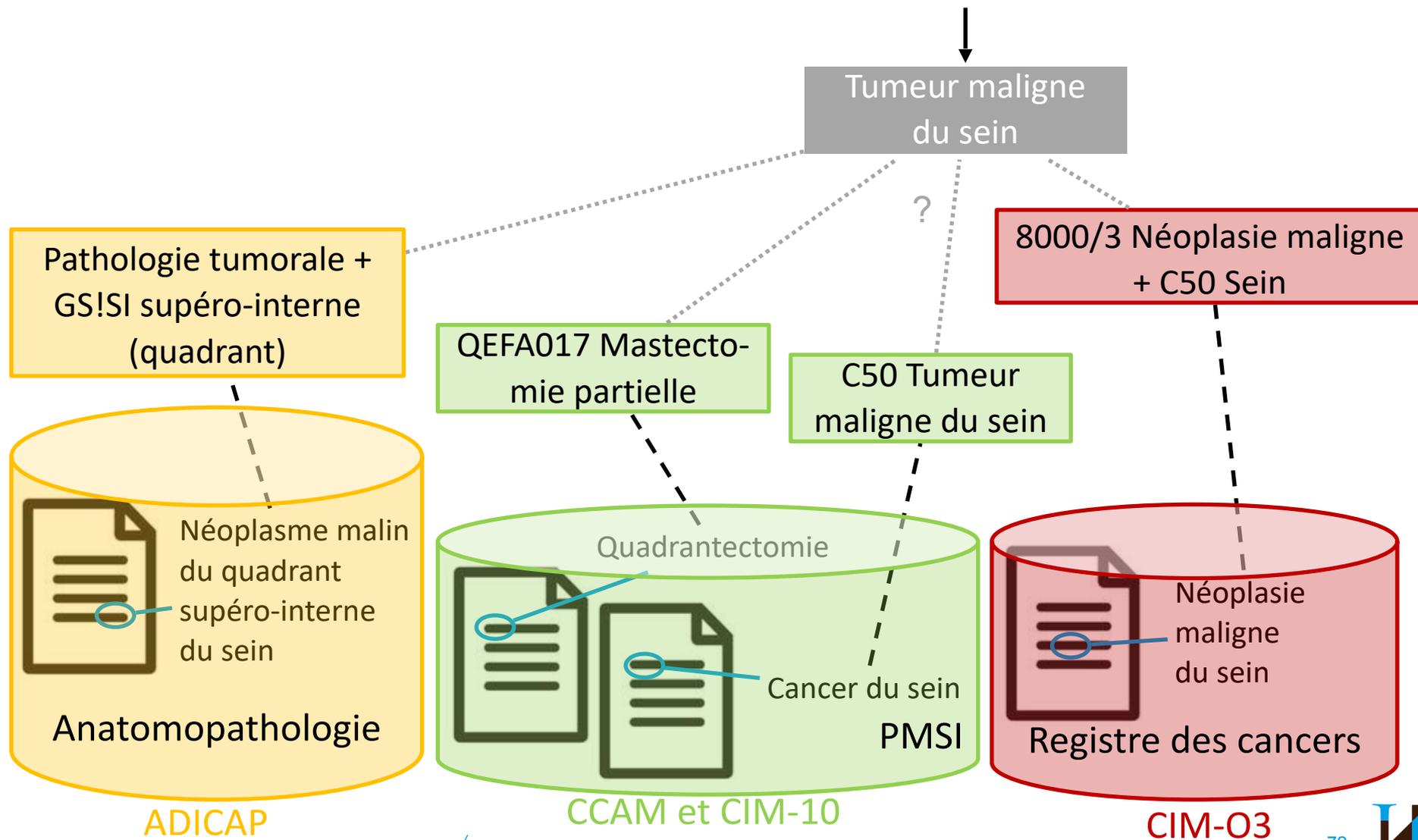
Intérêts des ontologies en santé : médiation

🔍 Patients qui ont eu un cancer du sein



Intérêts des ontologies en santé : médiation

🔍 Patients qui ont eu un cancer du sein



Les ontologies en santé : usages

→ Représentation de connaissances

- › Nombreuses ontologies créées suite au Covid (SARSMutOnto, CIDO, CIRO...)

→ Gestion de connaissances

- › Indexation/annotation
 - Codage de l'information médicale
 - Annotation - normalisation
- › Accès à l'information (expansion de requêtes)
- › Mapping entre RTOs

→ Intégration de données

- › Échange standardisé de données et interopérabilité (LOINC)
- › Intégration de données/connaissances (systèmes de médiation)

→ Aide à la décision et raisonnement

- › Sélection de données, phénotypage (cohortes, EDS)
- › Traitement automatique des langues (reconnaisances d'entités, extraction d'information et de relations)
- › Découverte de connaissances

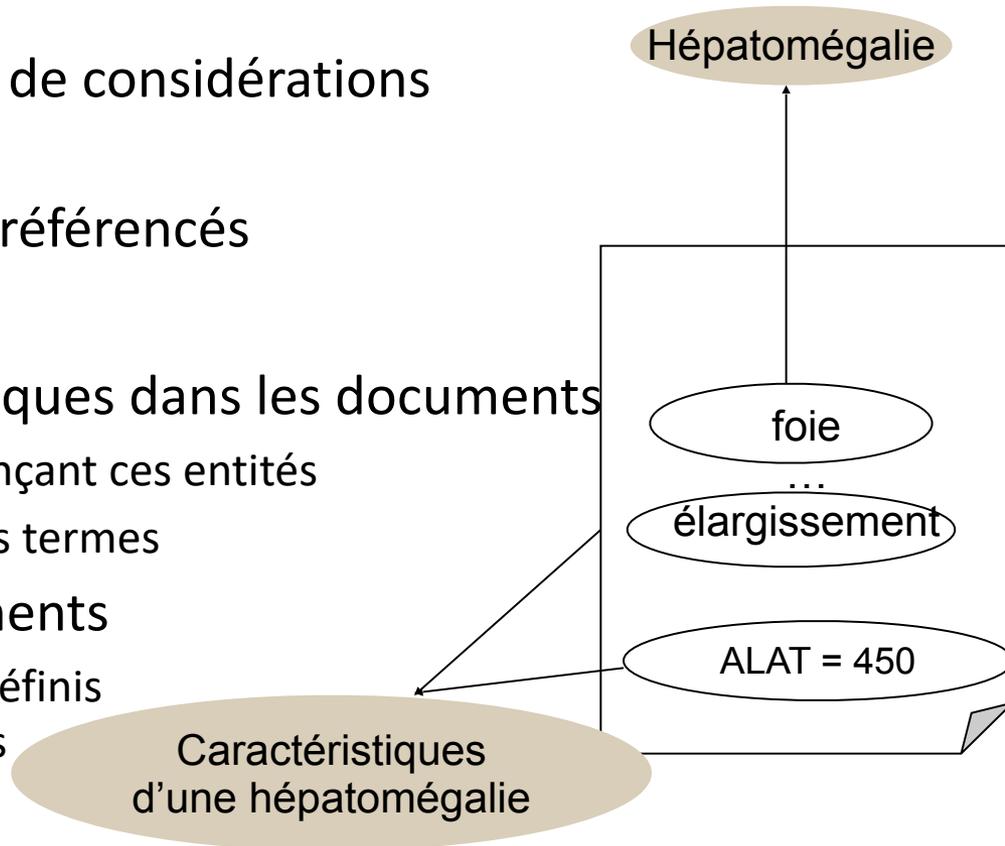
Indexation sémantique

→ Indexation sémantique

- › Non plus uniquement à partir de considérations statistiques
- › A partir des objets du monde référencés

→ Processus

- › Détection des entités sémantiques dans les documents
 - Identification des termes référençant ces entités
 - Eventuelle désambiguïisation des termes
- › Evaluation du sens des documents
 - À partir des liens sémantiques définis dans l'ontologie entre les entités



→ Indexation du document avec le concept 'Hépatomégalie' alors qu'aucun terme le désignant explicitement n'apparaît

Codage de l'information : CIM-11

Outil de Codage en CIM-11

Statistiques de mortalité et de morbidité (SMM)
2022-02

Aide

oesophagite infec



Deviner le mot saisi...

Sélectionné : DA24.0Z

Filtre

Liste de mots

trier :

Relation / répétition

infectieuse

Entités de destination

trier: Score de correspondance

DA24.0Z **Œsophagite infectieuse**, sans précision

Termes correspondants

Postcoordination

Œsophagite infectieuse *



Œsophagite infectieuse, sans précision



Catégories connexes dans le chapitre maternel

Maladies de l'appareil digestif compliquant la grossesse, l'accouchement ou la puerpéralité / Œsophagite infectieuse, sans précision (JB64.6/DA24.0Z)

Catégories connexes dans le chapitre périnatal

Œsophagite du nouveau-né (KB81)

Voir la hiérarchie

Postcoordination obligatoire

DA24.0Y Autre **œsophagite infectieuse**, précisée

[Détails]

Codage de l'information : CIM-11

The screenshot displays a medical coding interface. On the left, a tree view shows the hierarchy: **Œsophagite** (DA24) -> **Œsophagite infectieuse** (DA24.0) -> **Œsophagite infectieuse, sans précision** (DA24.0Z), which is highlighted in orange. Other codes like DA24.00, DA24.0Y, DA24.1, DA24.2, KB81, DA24.Y, and DA24.Z are listed below.

The main panel shows the details for **DA24.0Z Œsophagite infectieuse, sans précision**. It includes a search bar with the code 'DA24.0Z' and a 'Sélectionner' button. Below this, it lists the selected term, its ICD-11 foundation (IRU), and sections for 'Exclusions des niveaux supérieurs', 'Catégories connexes dans le chapitre maternel', and 'Catégories connexes dans le chapitre périnatal'. A 'Postcoordination' section is also visible, containing a search box and a list of related conditions.

Œsophagite infectieuse, sans précision

Code: DA24.0Z

Terme sélectionné
Œsophagite infectieuse *Fondement (IRU): <http://id.who.int/icd/entity/1917562684>*

Exclusions des niveaux supérieurs [Afficher tout \[10\]](#) ▼

Catégories connexes dans le chapitre maternel
Maladies de l'appareil digestif compliquant la grossesse, l'accouchement ou la puerpéralité / Œsophagite infectieuse, sans précision ([JB64.6/DA24.0Z](#))

Catégories connexes dans le chapitre périnatal
Œsophagite du nouveau-né ([KB81](#))

Postcoordination

A une affection causale (coder aussi)
rechercher dans l'axe: A une a

- ▷ Gastroentérite ou colite d'origine infectieuse
- ▷ Infections transmissibles principalement par voie sexuelle
- ▷ Maladies mycobactériennes
- ▷ Certaines maladies à staphylocoques ou à streptocoques

Annotation : médecine de précision

→ Phénotypage avec HPO : comparaison des profils phénotypiques des maladies et des patients pour diagnostiquer une éventuelle maladie rare

- › Termes issus de :
 - Textes dans DPs
 - Gènes
 - Examens biologiques (LOINC2HPO)

Wiedemann–Steiner Syndrome Profile	Patient 1 Profile (3-year-old girl)	Patient 2 Profile (14-year-old boy)
DIGITS		
Short toe HP:0001831	<input type="radio"/> None	<input checked="" type="radio"/> Long toe HP:0010511
Short middle phalanx of finger HP:0005819	<input checked="" type="radio"/> Cone-shaped epiphysis of the phalanges of the hand HP:0010230	<input type="radio"/> None
DEVELOPMENT		
Developmental delay in speech and language HP:0000750	<input checked="" type="radio"/> Developmental delay in speech and language HP:0000750	<input checked="" type="radio"/> Developmental delay in speech and language HP:0000750
Intellectual disability HP:0001249	<input checked="" type="radio"/> Global developmental delay HP:0001263	<input checked="" type="radio"/> Global developmental delay HP:0001263
SKELETAL		
Microcephaly HP:0000252	<input checked="" type="radio"/> Microcephaly HP:0000252	<input checked="" type="radio"/> Macrocephaly HP:0000256
Short stature HP:0004322	<input checked="" type="radio"/> Proportionate short stature HP:0003508	<input type="radio"/> None
FACIAL		
Thin upper lip HP:0000219	<input checked="" type="radio"/> Thick upper lip HP:0000215	<input type="radio"/> None
Hypertelorism HP:0000316	<input checked="" type="radio"/> Hypertelorism HP:0000316	<input type="radio"/> None
Blepharophimosis HP:0000581	<input type="radio"/> None	<input checked="" type="radio"/> Blepharophimosis HP:0000581
Epicanthus HP:0000286	<input type="radio"/> None	<input checked="" type="radio"/> Epicanthus inversus HP:0000537

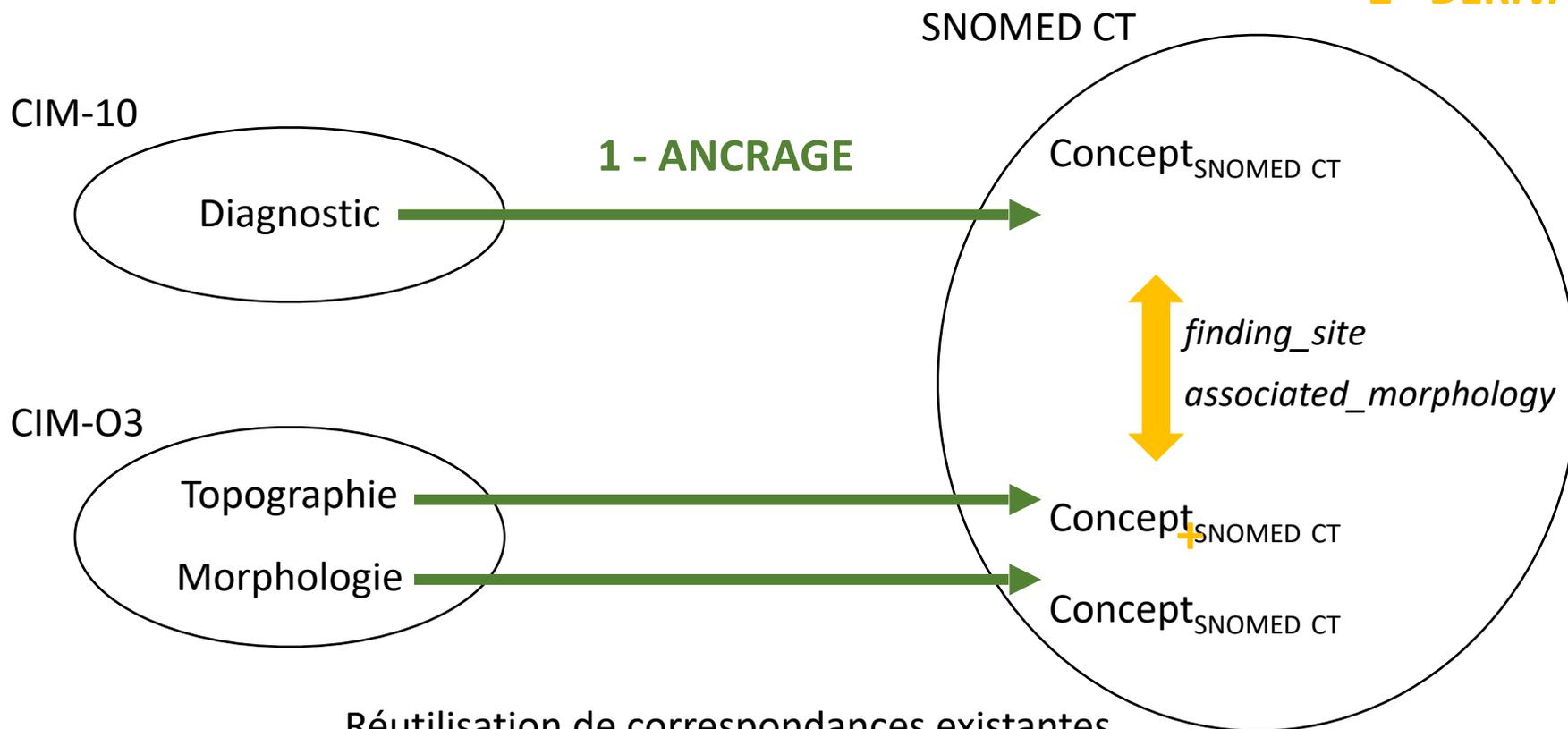
Expansion de requêtes

- Étendre les requêtes à partir de nouveaux termes
 - › Exemple : syndrome de Down ? Ajout du synonyme « trisomie 21 »
 - Réduction du silence à partir de termes synonymes (ou reliés sémantiquement)
- Modifier les termes de la requête : désambiguïisation des termes contenus dans la requête
 - › Exemple : infarctus, cardiaque ? Remplacement de « infarctus » par « infarctus du myocarde »
 - Réduction du bruit
- Expliciter le sens des mots-clés localement (*i.e.*, les uns par rapport aux autres)
 - › Exemple : infarctus, cerveau ? Recherche sur l'AVC ischémique
- Prendre en compte l'historique
 - › Exemple : grain de beauté + requêtes précédentes « peau » « cancer » ? Recherche sur mélanome
- De nombreuses stratégies...

Mapping entre RTOs

→ Surveillance des cancers : comparaison nécessaire entre 2 RTOs (CIM-10 et CIM-O3) pour identifier les cancers incidents

2 - DÉRIVATION

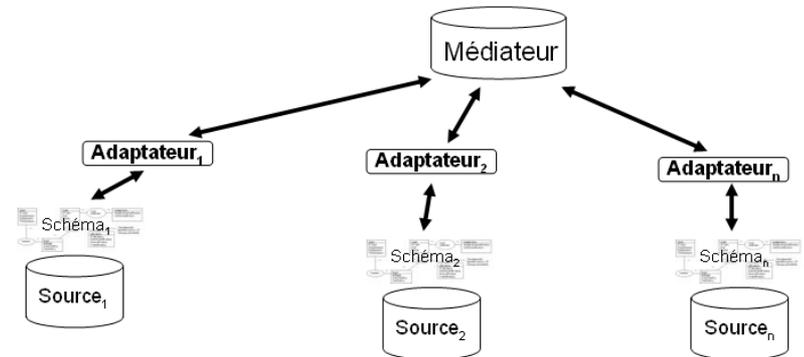


Réutilisation de correspondances existantes
puis correction grâce à la structure de la SNOMED CT

Système de médiation : TAMBIS

→ Fonctionnement

- › Médiateur : rôle d'interface entre l'utilisateur et les sources
 - Dans TAMBIS, ontologie formelle TAO définie en GRAIL (langage de DL) et en OWL
- › Données non stockées localement
- › Reformulation des requêtes posées dans les termes d'un schéma global (TAO) basé sur le vocabulaire des sources d'information disponibles



- S'interroge au travers d'une interface où l'utilisateur doit parcourir les concepts définis dans TAO et sélectionner ceux qui sont d'intérêt pour sa requête
 - › L'ontologie = dictionnaire et classifieur des concepts
 - facilite le travail de l'utilisateur pour écrire sa requête

Systemes d'aide à la décision

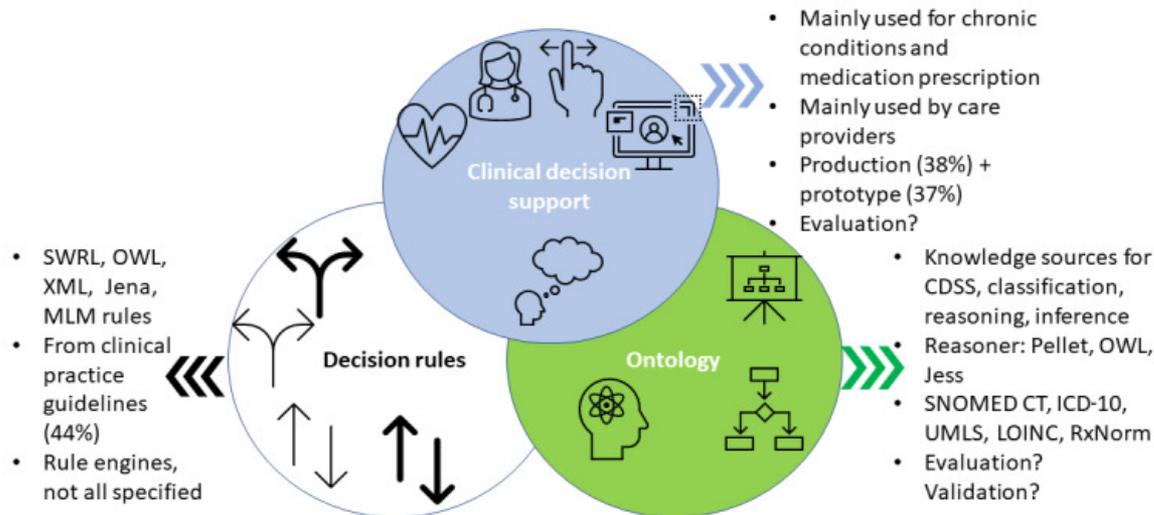
→ Rôles des ontologies = source de connaissances

- › Pour permettre la classification, le raisonnement et l'inférence
- › Pour spécifier les règles

→ Applications en santé

- › Gestion des maladies chroniques (prédiction et évaluation des risques)
- › Alertes pour la prescription médicamenteuse (détection d'effets indésirables, interactions...)

A destination des professionnels de santé et parfois des patients



Ontologies et méthodes de ML

→ Représentation des ontologies sous la forme de graphes de connaissances

- › Méthodes de plongement de graphe

→ Applications en santé

- › Analyse prédictive
 - Prédiction des effets secondaires liés à la polypharmacie
 - Prédiction de l'obésité et les co-morbidités associées
- › Médecine de précision
 - Stratification de patients atteints de maladies rares
 - Identification de profils cliniques à partir des données des DPIs
- › Diagnostic différentiel

Pour finir...

- Bulletin AFIA d'avril 2021 sur les équipes de recherche en IA et santé en France (liste non exhaustive)
 - › https://afia.asso.fr/112_avr21/
- Journée Santé & IA à la Plate-Forme Intelligence Artificielle (PFIA)
 - › 6 juillet à Strasbourg
 - › <https://pfia23.icube.unistra.fr/journees/info-medic/index.html>

Venez nombreuses et nombreux !!!

Bibliographie (définitions)

F. Baader, D. Calvanese, DL. McGuinness, et al. The Description Logic Handbook - Theory, Implementation and Applications. 2nd edition, 2007

M. Gagnon. Logique descriptive et OWL,

https://moodle.polymtl.ca/file.php/30/NotesDeCours/logique_descriptive2.pdf

TR. Gruber. A translation approach to portable ontology specifications. Knowledge Acquisition, 1993;5(2):199-220

N. Guarino. Formal Ontology and Information Systems. Proceedings of FOIS'98, Trento, Italy, 6-8 June 1998. Amsterdam, IOS Press, p. 3-15

O. Lassila, D. McGuinness. The role of frame-based representation on the semantic Web, Rapport technique KSL-01-02, Knowledge Systems Laboratory, Stanford University, 2001

C. Ogden, I. Richards. The Meaning of Meaning, Paul Kegan, Londres, 1923

S. Schulze-Kremer. Ontologies for Molecular Biology. Pac. Symp. Biocomput. 1998;3:693–704

S. Schulze-Kremer. Ontologies for molecular biology and bioinformatics. In Silico Biol. 2002;2(3):179-193

R. Studer, VR. Benjamins, D. Fensel. Knowledge Engineering: Principles and Methods. Data Knowl. Eng. 1998;25(1-2):161-197

Bibliographie (conception d'ontologies)

- N. Aussenac-Gilles, S. Després, S. Szulman. The terminae method and platform for ontology engineering from texts. Bridging the Gap between Text and Knowledge, IOS Press, 2008, p. 199-223
- B. Bachimont, A. Isaac, R. Troncy. Semantic commitment for designing ontologies: A proposal. Proc. Knowledge Engineering and Knowledge Management : Ontologies and the Semantic Web, Lecture Notes in Computer Science, Springer Berlin Heidelberg, 2002;2473:114-121
- J. Charlet. L'ingénierie des connaissances : développements, résultats et perspectives pour la gestion des connaissances médicales. Mémoire d'habilitation à diriger des recherches, 2002. <https://theses.hal.science/tel-00006920>
- J. Gennari, M. Musen, R. Ferguson, et al. The evolution of Protégé: An environment for knowledge-based systems development. International Journal of Human-Computer Studies, 58(1):89-123, 2003
- M. Fernández-López, A. Gómez-Pérez, N. Juristo. METHONTOLOGY: From Ontological Art towards Ontological Engineering, Proc. AAAI Spring Symp. Series, AAAI Press, Menlo Park, Calif., 1997, p. 33-40
- F. Gandon. Ontologies informatiques. Interstices, 2006. <https://inria.hal.science/inria-00080851>
- TR. Gruber. A translation approach to portable ontology specifications. Knowledge Acquisition, 1993;5(2): 199-220
- Y. He, Z. Xiang, J. Zheng, et al. The eXtensible ontology development (XOD) principles and tool implementation to support ontology interoperability. J Biomed Semantics. 2018 Jan 12;9(1):3
- Maedche A, Volz R, The text-to-onto ontology extraction and maintenance environment. Proc, ICDM-workshop on integrating data mining and knowledge management, San Jose, California. 2001
- N. Matentzoglou, D. Goutte-Gattat, SZ. Kai Tan, et al. Ontology Development Kit: a toolkit for building, maintaining and standardizing biomedical ontologies, Database (Oxford), 2022: baac087
- NF. Noy and DL. McGuinness. Ontology Development 101: A Guide to Creating Your First Ontology. Stanford Medical Informatics Technical Report SMI-2001-0880, March 2001 ; traduit en français par Anila Angjeli : <http://loic.fejoz.free.fr/datamodel/no-DevOnto.pdf>



Bibliographie (applications en santé)

- JL. Allones, M. Taboada, D. Martinez, et al. SNOMED CT module-driven clinical archetype management. *J Biomed Inform* 2013; 46: 388-400
- O. Bodenreider. Biomedical ontologies in action: role in knowledge management, data integration and decision support. *Yearb Med Inform.* 2008;67-79
- E. Chang, J. Mostafa. The use of SNOMED CT, 2013-2020: a literature review. *J Am Med Inform Assoc.* 2021 Aug 13;28(9):2017-2026
- HM. Haav, TL. Lubi. A survey of concept-based information retrieval tools on the web. *Advances in Databases and Information Systems.* 2001;(2):29-41
- MA. Haendel, CG. Chute, PN. Robinson. Classification, ontology, and precision medicine. *N Engl J Med.* 2018; 379(15):1452-1462
- JE. Harrison, S. Weber, R. Jakob, et al. ICD-11: an international classification of diseases for the twenty-first century. *BMC Med Inform Decis Mak.* 2021 Nov 9;21(Suppl 6):206
- R. Hoehndorf, PN. Schofield, GV. Gkoutos. The role of ontologies in biological and biomedical research: a functional perspective. *Brief Bioinform.* 2015 Nov; 16(6):1069-1080
- X. Jing, H. Min, Y. Gong, et al. Ontologies Applied in Clinical Decision Support System Rules: Systematic Review. *JMIR Med Inform.* 2023 Jan 19;11:e43053
- S. Köhler, M. Gargano, N. Matentzoglou, et al. The Human Phenotype Ontology in 2021. *Nucleic Acids Res.* 2021 Jan 8;49(D1):D1207-D1217
- JN. Nikiema, V. Jouhet, F. Mougín. Integrating cancer diagnosis terminologies based on logical definitions of SNOMED CT concepts. *J Biomed Inform.* 2017 Oct;74:46-58
- PN. Robinson, MA. Haendel. Ontologies, Knowledge Representation, and Machine Learning for Translational Research: Recent Contributions. *Yearb Med Inform.* 2020 Aug; 29(1): 159–162
- R. Stevens, P. Baker, S. Bechhofer, et al. TAMBIS: Transparent Access to Multiple Bioinformatics Information Sources. *Bioinformatics.* 2000;16(2):184–186