

Méthodes et outils pour le développement d'ontologies biomédicales

Atelier développement ontologique

École d'été Interdisciplinaire en
Numérique de la Santé
11 juillet 2023 – Paul Fabry

Objectifs

- Utiliser les principaux outils
 - Protégé, ROBOT
- Prendre connaissances des ressources et des outils disponibles
 - Ontobee, OLS, Bioportal
 - OBO academy

Situation

- À l'aide de l'ontologie jointe, vous allez intégrer des données concernant des patients diabétiques
- Ces données incluent:
 - Un identifiant
 - Un résultat de test de laboratoire : hémoglobine glyquée (HbA1c)
- Les résultats anormaux ($\text{HbA1c} > 7 \%$) devront être associés à la classe appropriée

1 - Visualiser l'ontologie

- Ouvrir Protégé
- Ouvrir l'ontologie: EINS2023_Base.owl
- Interface

2 – Vérifier l'ontologie

- La classe diabète existe déjà, mais peut-on l'utiliser ?
- Si non, pourquoi?
- Nous n'avons rien pour l'hémoglobine glyquée

3 – Trouver/importer des classes

- Une classe pertinente existe sûrement déjà quelque part
- Il faut en trouver une:
 - Lien: <https://bioportal.bioontology.org/>
 - Lien: <http://obofoundry.org/>
 - Lien: <https://www.ebi.ac.uk/ols4>
 - Lien: <https://ontobee.org/>
- Et l'extraire

3 – Trouver/importer des classes

- Utilisation de ROBOT
 - Lien: <http://robot.obolibrary.org/>
 - Extract
 - MIREOT
 - SMLE

3 – Trouver/importer des classes

- Retour à Protégé
 - Importer le module extrait précédemment
- Il nous faut 2 classes:
 - Une relative à la concentration sanguine de HbA1c
 - Doit avoir une relation avec un Homo sapiens
 - Une relative à une concentration sanguine **élevée** de HbA1c

4 – Ajouter données et instances

- Créer une nouvelle data property
 - Label: « has value in % »
 - Range: xsd:decimal
 - Domain: ?
- Rajouter l'axiome de donnée
 - Has value in % *some* xsd:decimal
- Ajouter des instances de valeur HbA1c

5 – Classement automatique et importation d'instances

- Ajouter axiome d'équivalence pour la classe relative à une HbA1c élevée
 - « Concentration HbA1c » AND ('has value in %' some xsd:decimal[> 7])
- Importer le fichier

Commandes ROBOT

- `robot extract -i source.owl --method BOT --term HP:0040217 -o hba1ctest_smle.owl`
- `robot extract -i source.owl --method mireot --lower-term HP:0040217 --upper-term BFO:0000019 -o hba1ctest_mireot.owl`
- `robot template --merge-before --prefix "eins: http://purl.obolibrary.org/obo/EINS_900" -i EINS2023_Final.owl --template HbA1c-results.csv -o EINS2023_Final.owl`