



Méthodes et outils pour le développement d'ontologies biomédicales

Fondements théoriques

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

Objectifs

- Comprendre les fondements théoriques d'une ontologie et les mettre en pratique dans un contexte biomédical.
- Utiliser les principaux outils disponibles pour réaliser une ontologie dans le cadre du cas d'étude.
- Prendre connaissances des ressources et des outils disponibles pour le développement et l'exploitation d'ontologies.

Déroulement

- Présentation
- Atelier BFO avec Barry Smith
- Atelier développement d'ontologies

Plan

- Quoi ?
- Pourquoi ?
- Grands principes

Ontologies: Quoi ?

- Domaine philosophique
 - Branche de la métaphysique (branche de la philosophie qui explore des questions fondamentales de l'être, l'existence et la réalité)
 - Étude de ce qui « est »

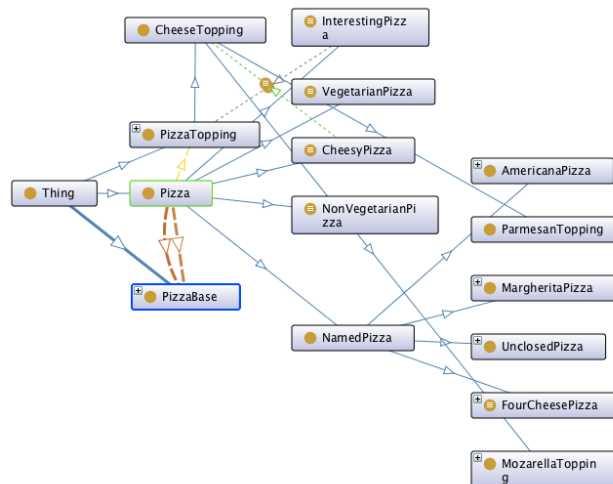
Ontologies: Quoi ?

- Informatique
 - Représentation d'un domaine sous une forme utilisable par une machine

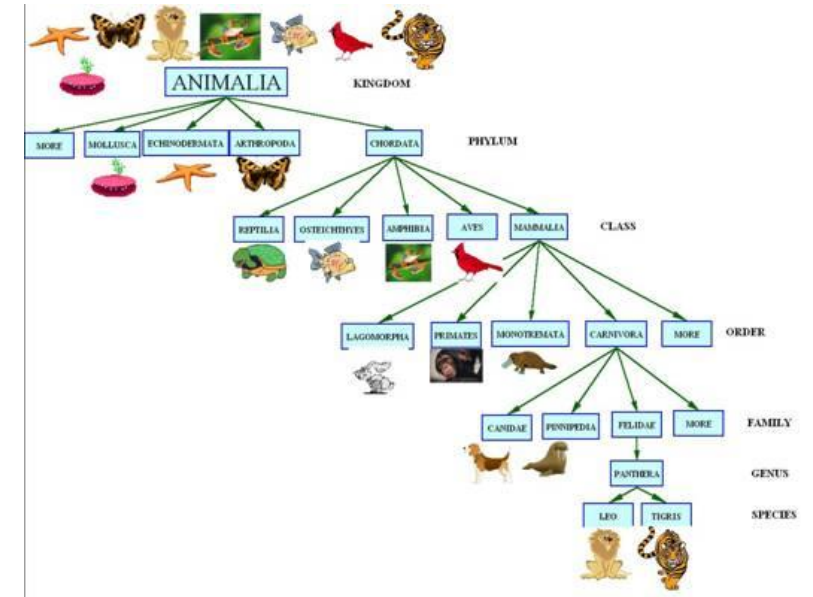
Ontologies: Quoi ?

Medicines and Drugs	
Term	Definition
abortifacients	used to stimulate uterine contraction and promote evacuation of the uterus to cause abortion
ACE inhibitor	used to block the enzyme responsible for converting Angiotensin 1 to angiotensin 2 in the lungs; this blocking prevents vasoconstriction
antiarrhythmics	this affects the action potential of cardiac cells and are used to treat arrhythmias and return normal rate and rhythm of the heart muscles
anticoagulant	drugs that inhibit any step of the coagulation process, preventing or slowing clot formation

Terminologie:
Contient une liste
d'entrées
lexicales et de
leurs
descriptions.

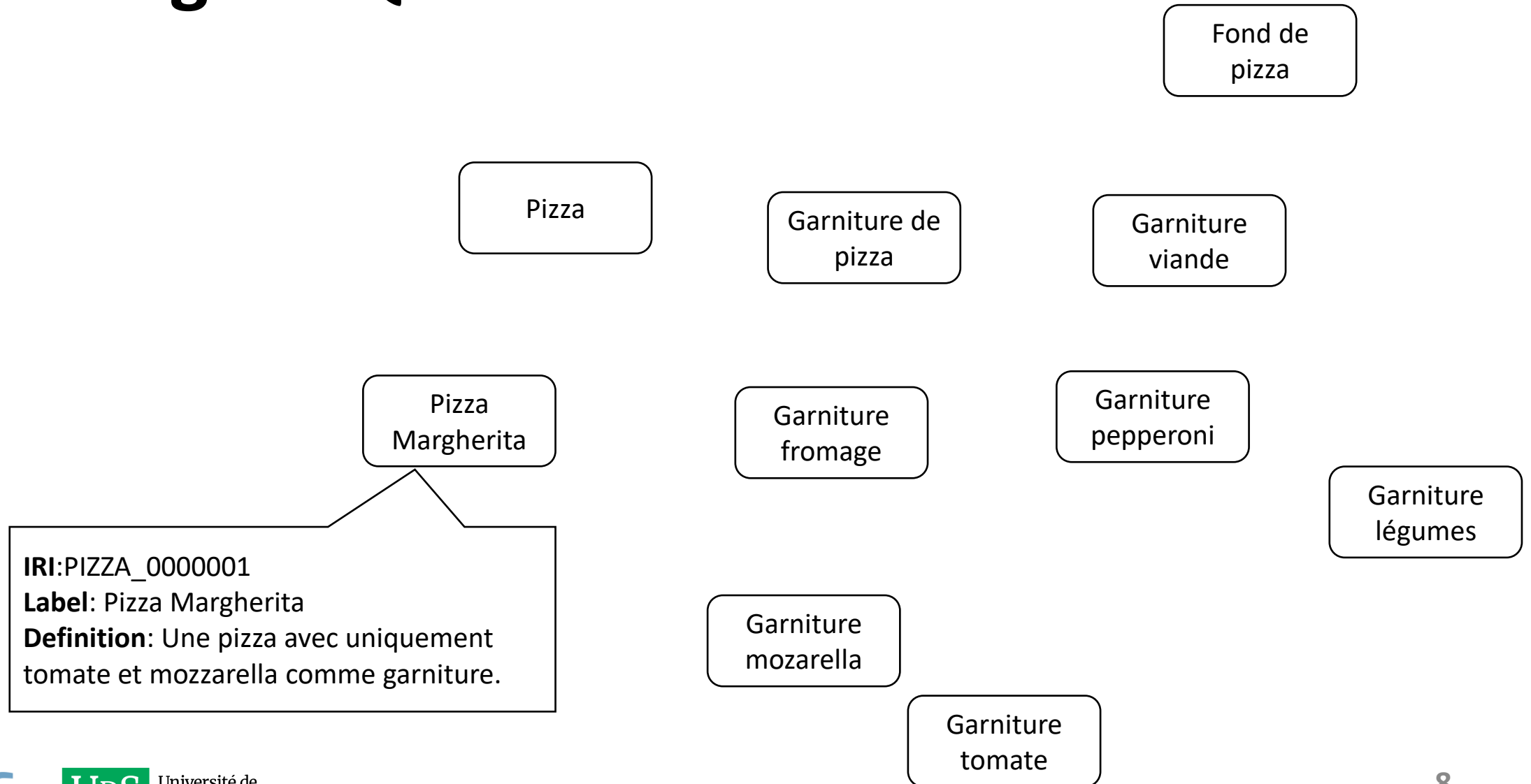


Ontologie: Taxonomie
enrichie avec des relations
additionnelles.

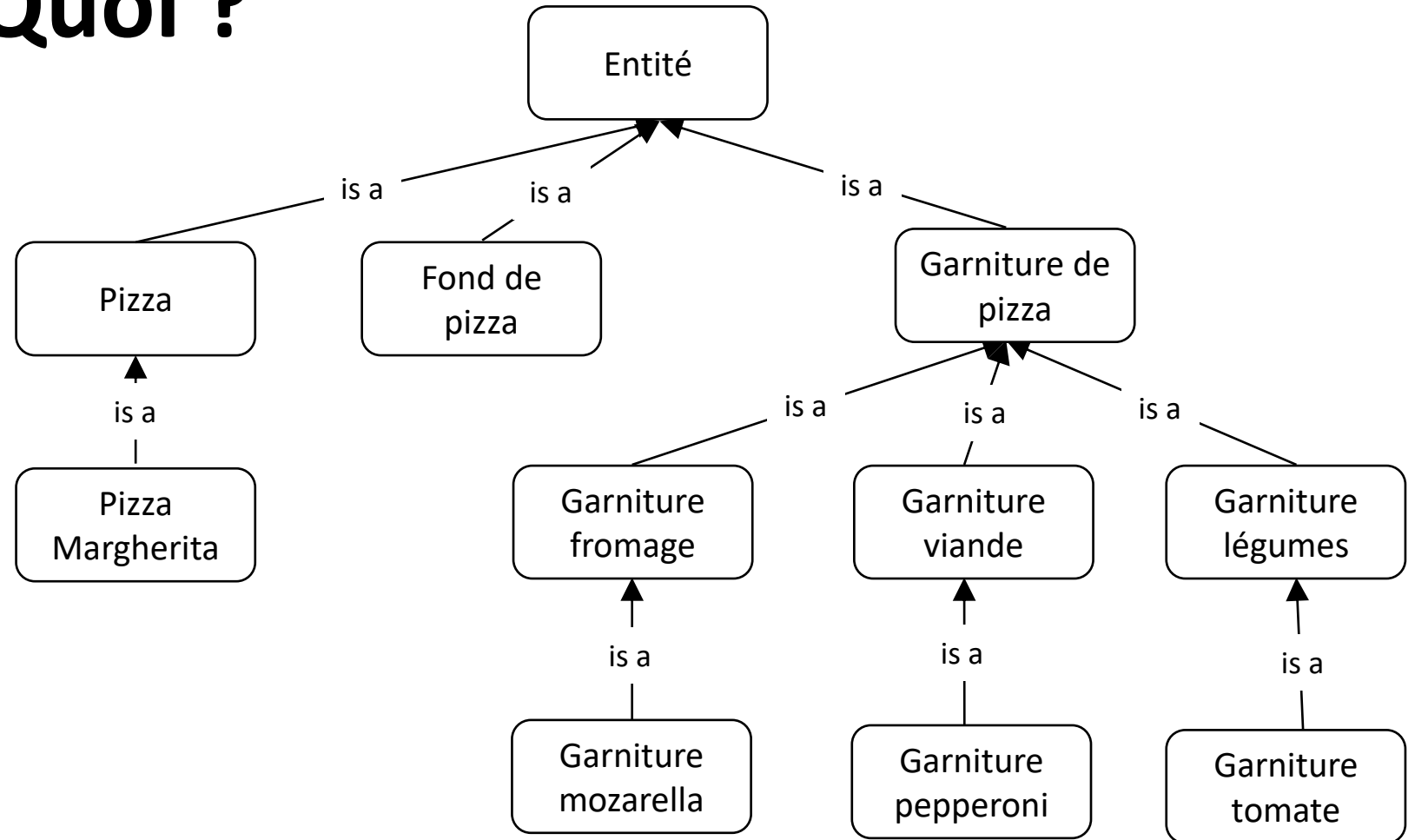


Taxonomie: Hiérarchie (= graphe orienté
acyclique) constituée de termes dénotant
des classes reliées par des relations de sous-
type (*is_a*).

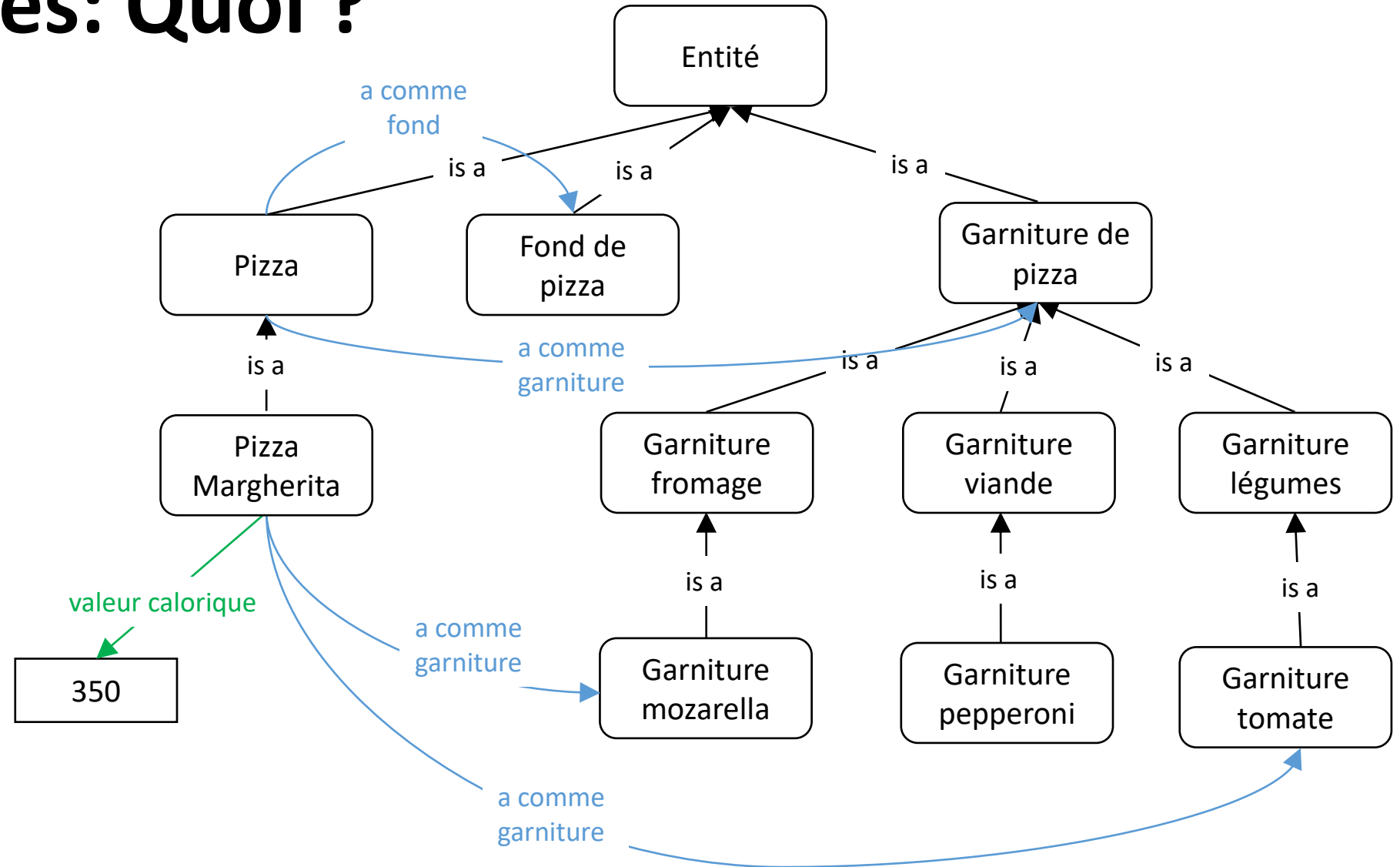
Ontologies: Quoi ?



Ontologies: Quoi ?



Ontologies: Quoi ?



Ontologies: Quoi ?

Entité

a comme
fond

```
<!-- http://purl.obolibrary.org/obo/PIZZA_0000001 -->
<owl:Class rdf:about="http://purl.obolibrary.org/obo/PIZZA_0000001">
  <rdfs:subClassOf rdf:resource="http://www.semanticweb.org/pizzatutorial/ontologies/2020/PizzaTutorial#Pizza"/>
  <rdfs:subClassOf>
    <owl:Restriction>
      <owl:onProperty rdf:resource="http://www.semanticweb.org/pizzatutorial/ontologies/2020/PizzaTutorial#hasTopping"/>
      <owl:someValuesFrom rdf:resource="http://purl.obolibrary.org/obo/PIZZA_0000014"/>
    </owl:Restriction>
  </rdfs:subClassOf>
  <rdfs:subClassOf>
    <owl:Restriction>
      <owl:onProperty rdf:resource="http://www.semanticweb.org/pizzatutorial/ontologies/2020/PizzaTutorial#hasTopping"/>
      <owl:allValuesFrom>
        <owl:Class>
          <owl:unionOf rdf:parseType="Collection">
            <rdf:Description rdf:about="http://purl.obolibrary.org/obo/PIZZA_0000014"/>
            <rdf:Description rdf:about="http://purl.obolibrary.org/obo/PIZZA_0000020"/>
          </owl:unionOf>
        </owl:Class>
      </owl:allValuesFrom>
    </owl:Restriction>
  </rdfs:subClassOf>
  <rdfs:subClassOf>
    <owl:Restriction>
      <owl:onProperty rdf:resource="http://www.semanticweb.org/pizzatutorial/ontologies/2020/PizzaTutorial#hasCaloricContent"/>
      <owl:hasValue rdf:datatype="http://www.w3.org/2001/XMLSchema#integer">350</owl:hasValue>
    </owl:Restriction>
  </rdfs:subClassOf>
  <definition xml:lang="en">A pizza with only tomato and mozzarella toppings.</definition>
  <rdfs:label>Margherita Pizza</rdfs:label>
</owl:Class>
```

ture
nes

a

ture
ate

En résumé

- Une ontologie est une représentation d'un domaine
- Une ontologie est exprimée dans un langage formel (Ex. OWL 2 basé sur logique de description)
- Une ontologie représente les éléments constitutants (classes) ce domaine, les catégories auxquels ils appartiennent et leurs relations*.

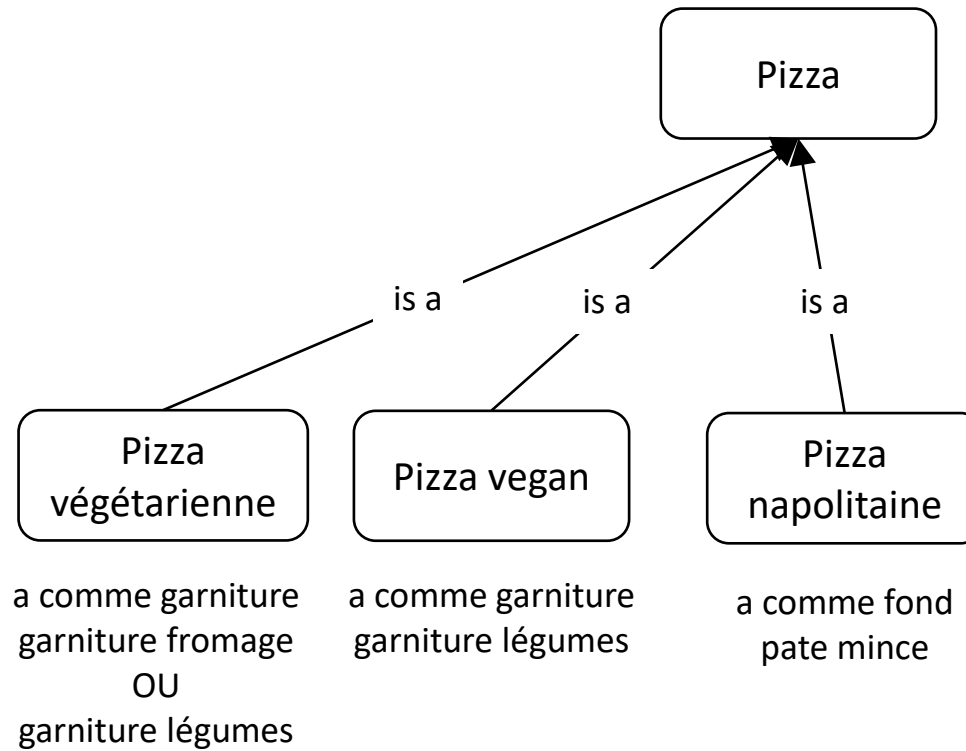
Ontologies: Pourquoi ?

- ICP – International Classification of Pizza
- Plusieurs categories:
 - Pizza végétarienne (pas de viande)
 - Pizza Vegan (pas de produits issus d'animaux)
 - Pizza style “napolitaine” (fond = pate mince)
 - Pizza “santé” (moins de 400 Cal)
 - Abomination (pizza avec garniture ananas ou tofu)

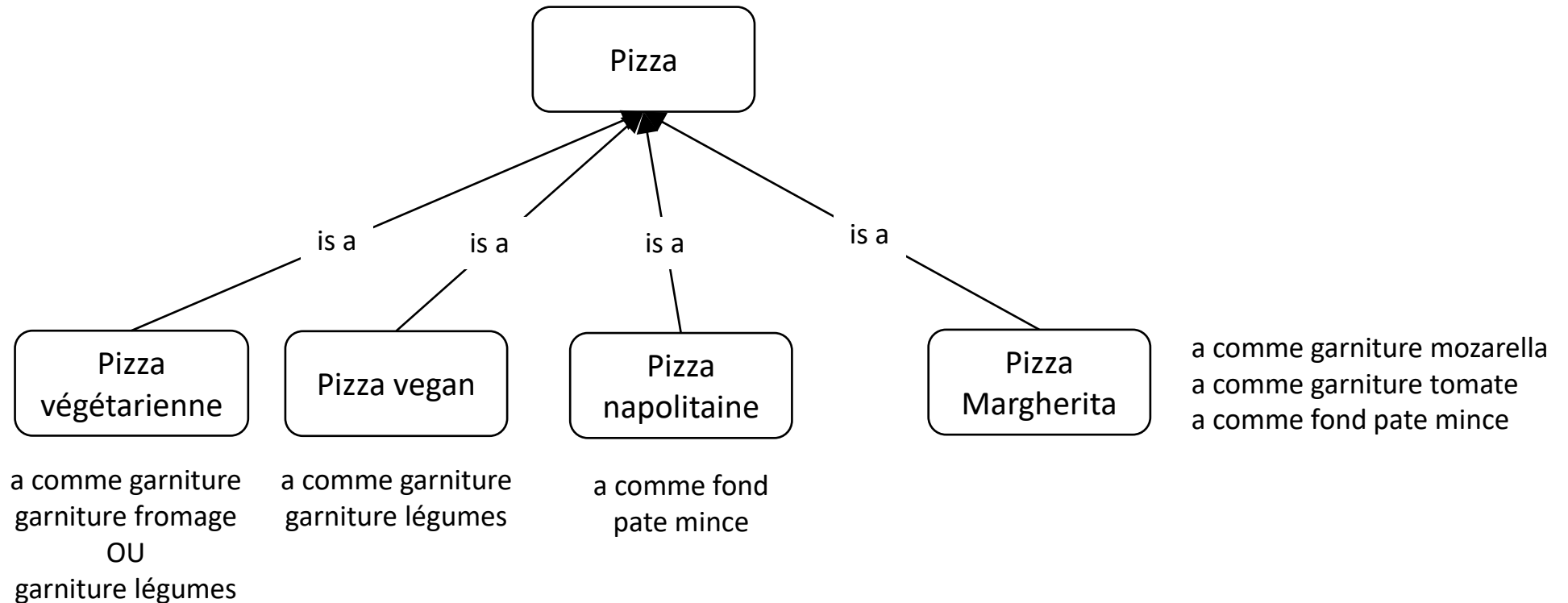
Pizza Margherita ?

- Pizza végétarienne
- Pizza santé
- Pizza napolitaine

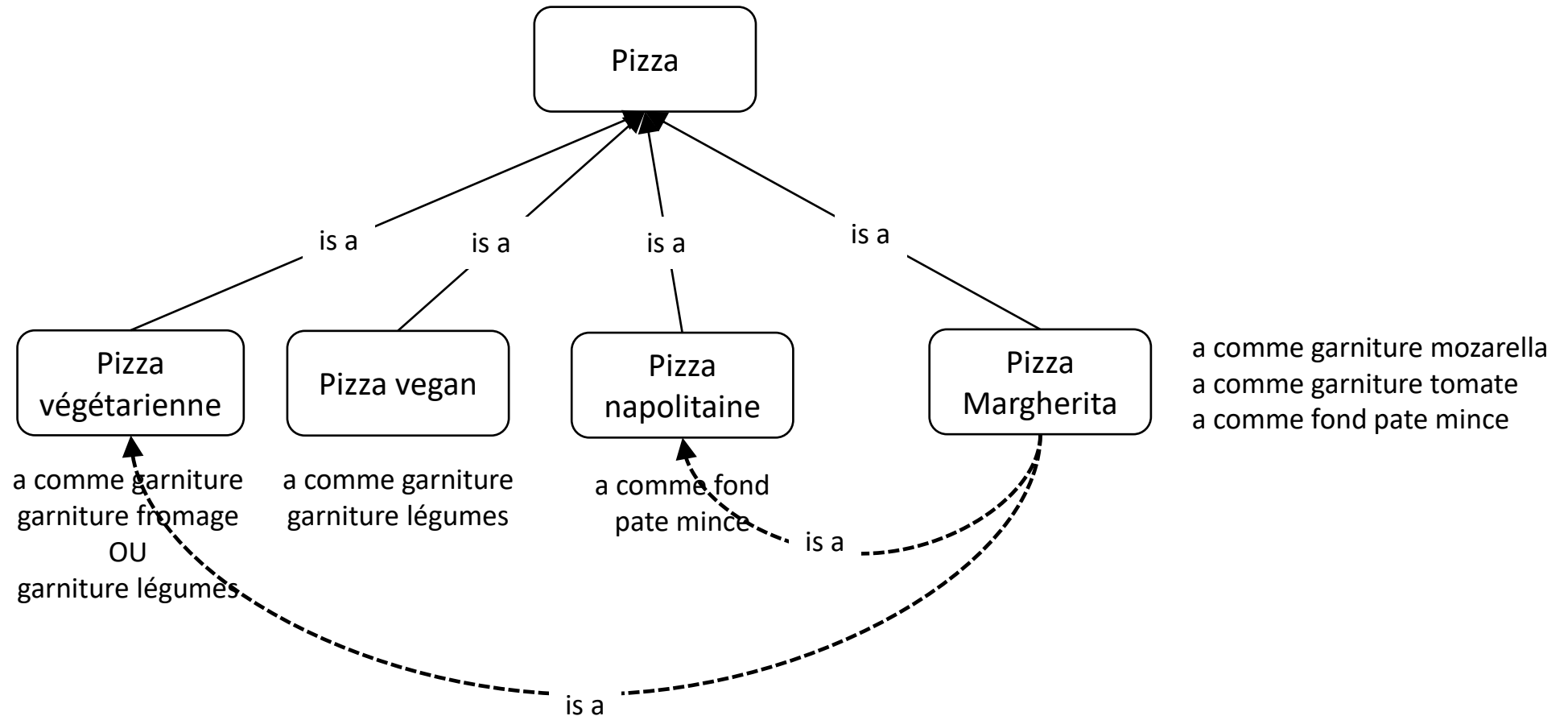
Ontologies: Pourquoi ?



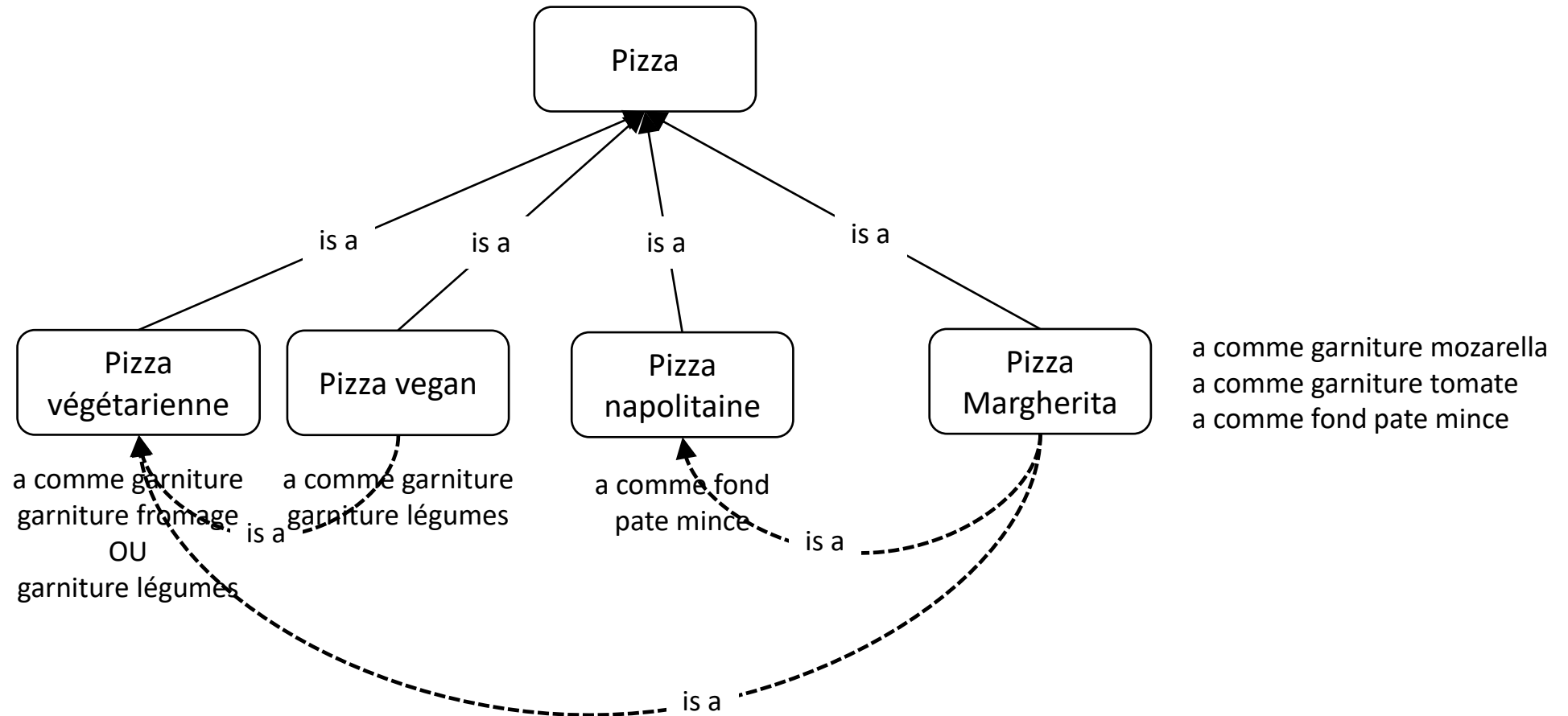
Ontologies: Pourquoi ?



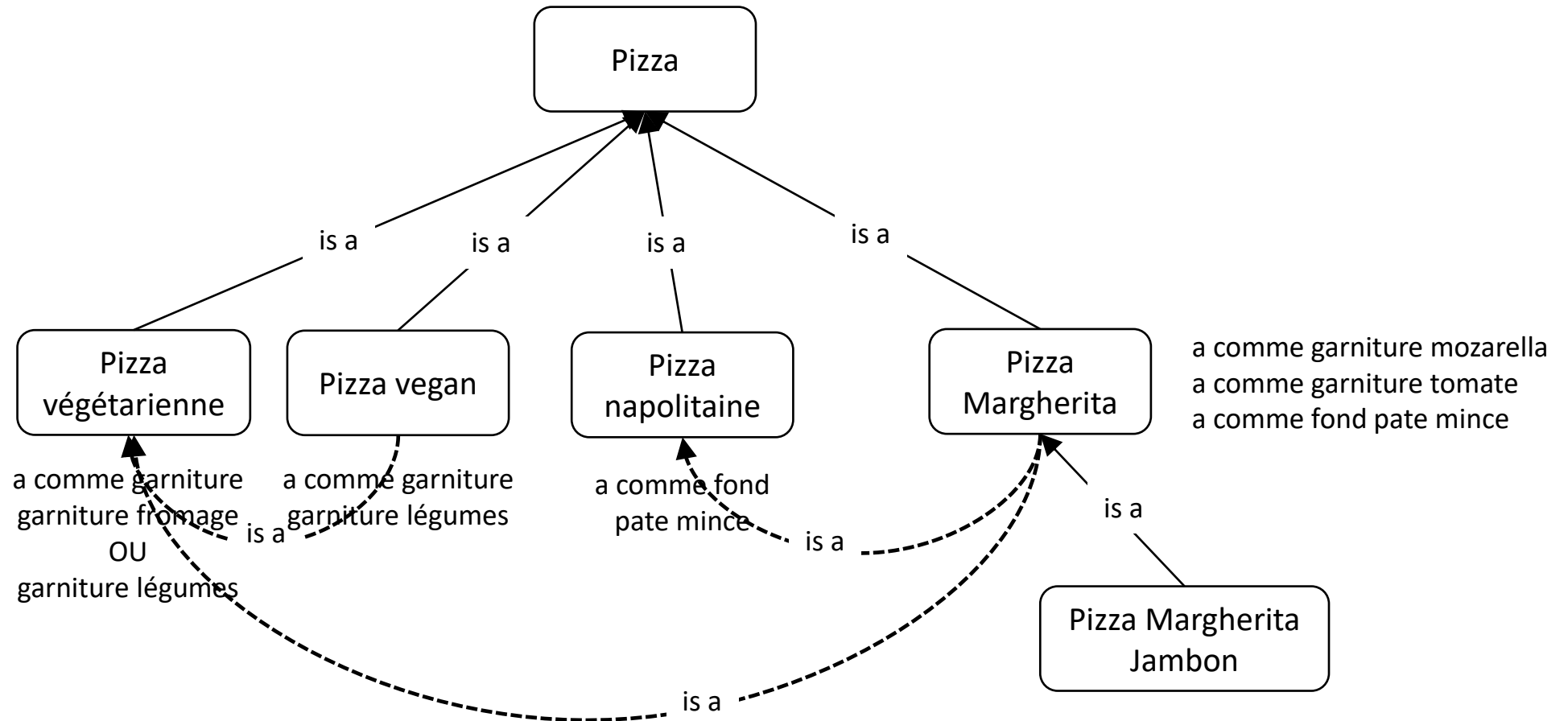
Ontologies: Pourquoi ?



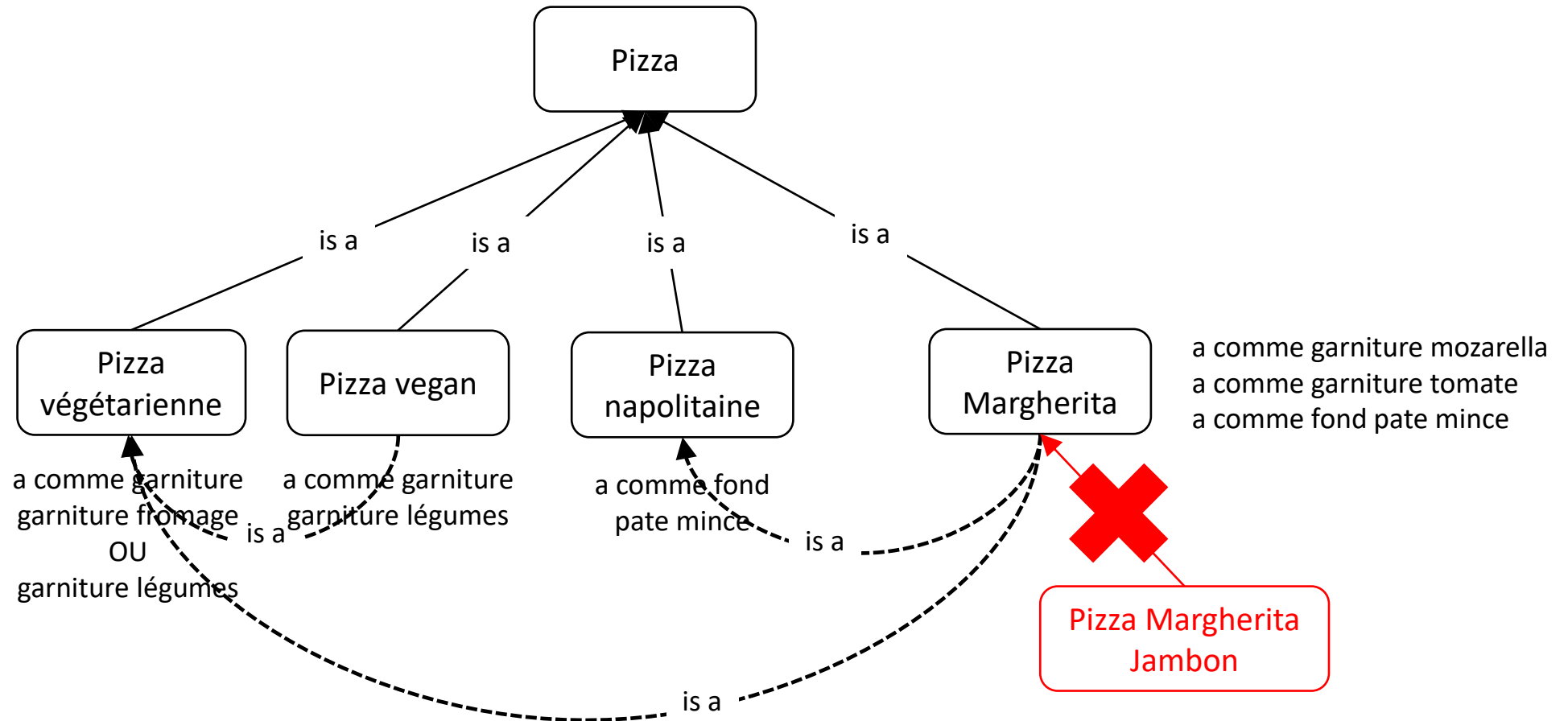
Ontologies: Pourquoi ?



Ontologies: Pourquoi ?

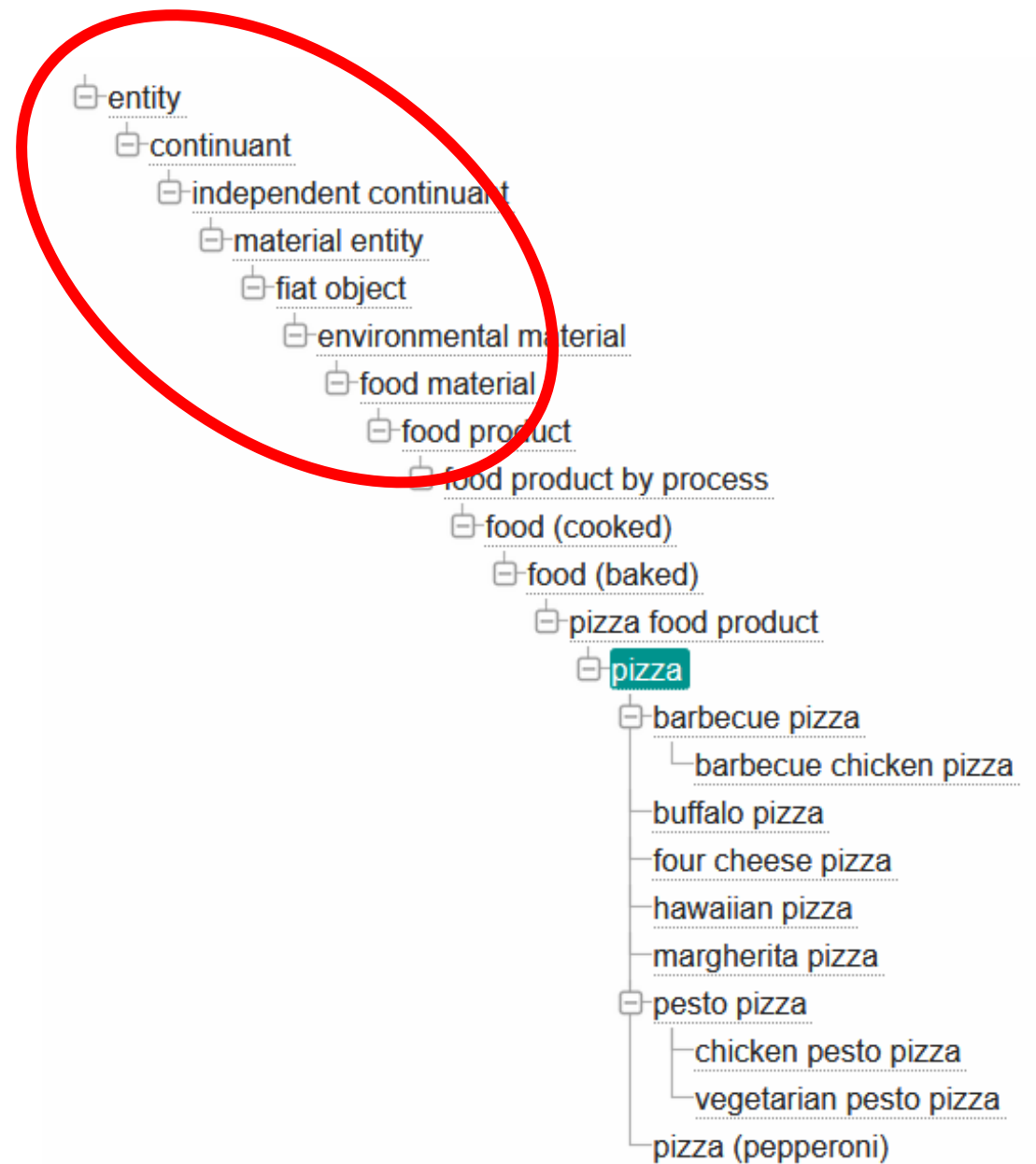


Ontologies: Pourquoi ?



Ontologies: Pourquoi ?

FoodOn ontology
<https://foodon.org/>



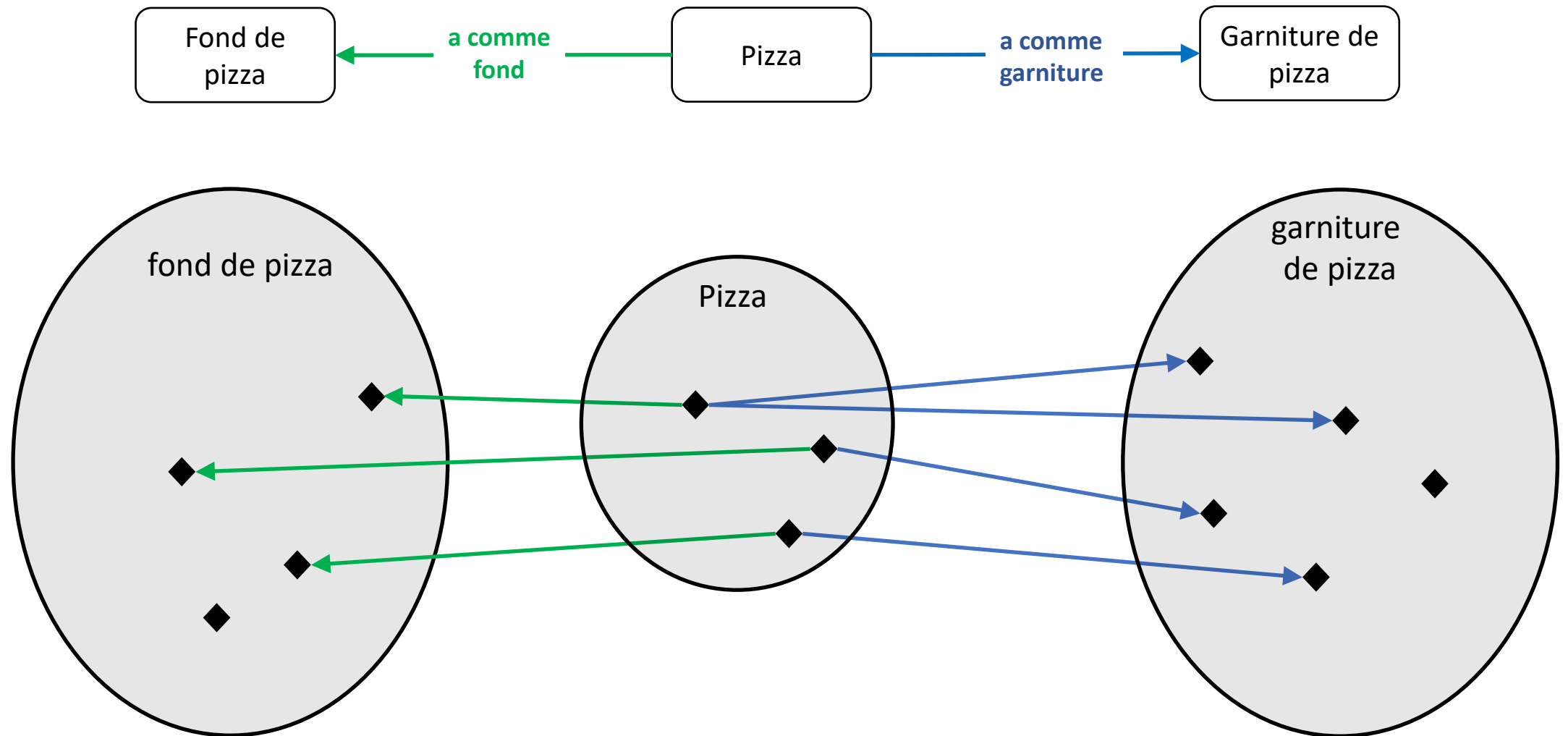
En résumé

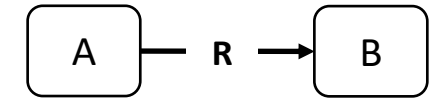
- Une ontologie parce que:
 - **Modèle de connaissances**, pas de données
 - Représenter la réalité vs modéliser un cas particulier
 - **Représentation calculable**
 - Aide à la classification et vérification de la cohérence
 - **Communauté**
 - Conception modulaire et réutilisation

Ontologies: 3 Principes

- Une classe est un ensemble d'individus (instances)

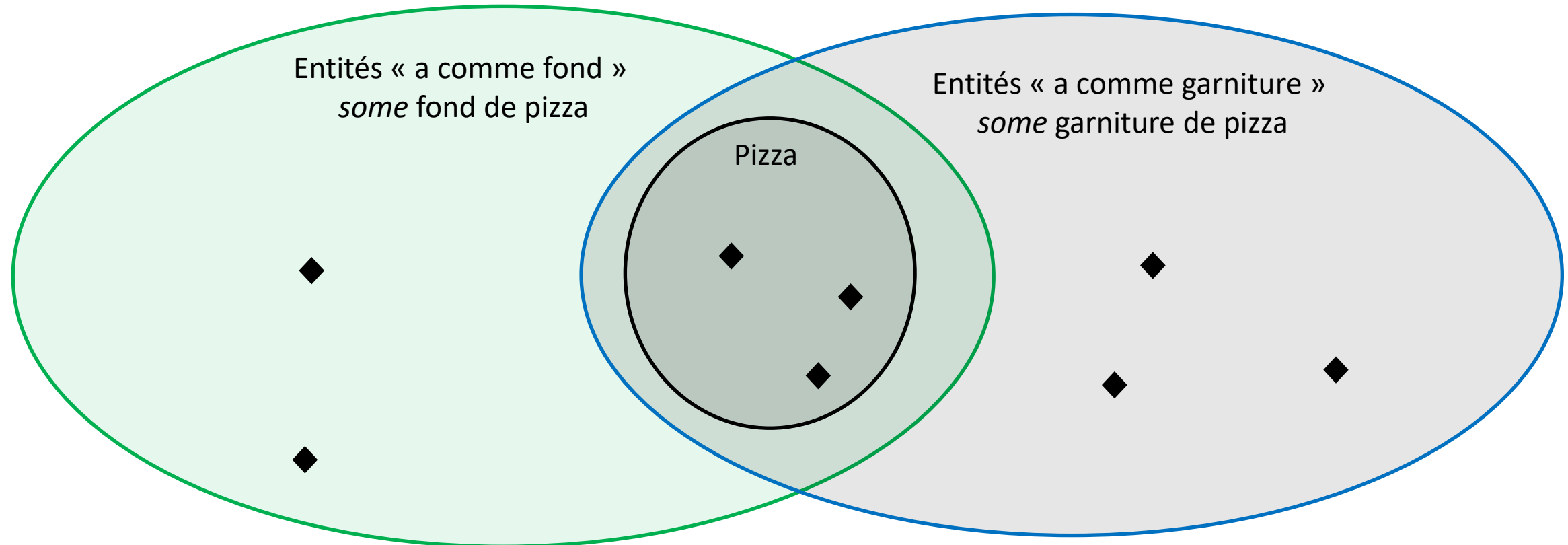
Une classe est un ensemble d'instance





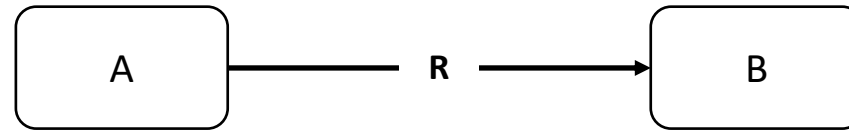
A SubclassOf R some B

Une classe est un ensemble d'instance



Une classe est un ensemble d'instance

- Un axiome est une restriction de classe



A subclass of (R *some* B)

SubClass Of +

● R some B

Une classe est un ensemble d'instance

- 3 types de relations (propriétés)
 - Relation entre des instances de classes (object property)
 - Ex. « a pour garniture »
 - Relation entre une instance de classe et une donnée (data property)
 - Ex. « a pour valeur calorique »
 - Relation d'annotation d'une instance ou une classe (annotation property)
 - Ex. Nom ou définition d'une classe ou d'une instance

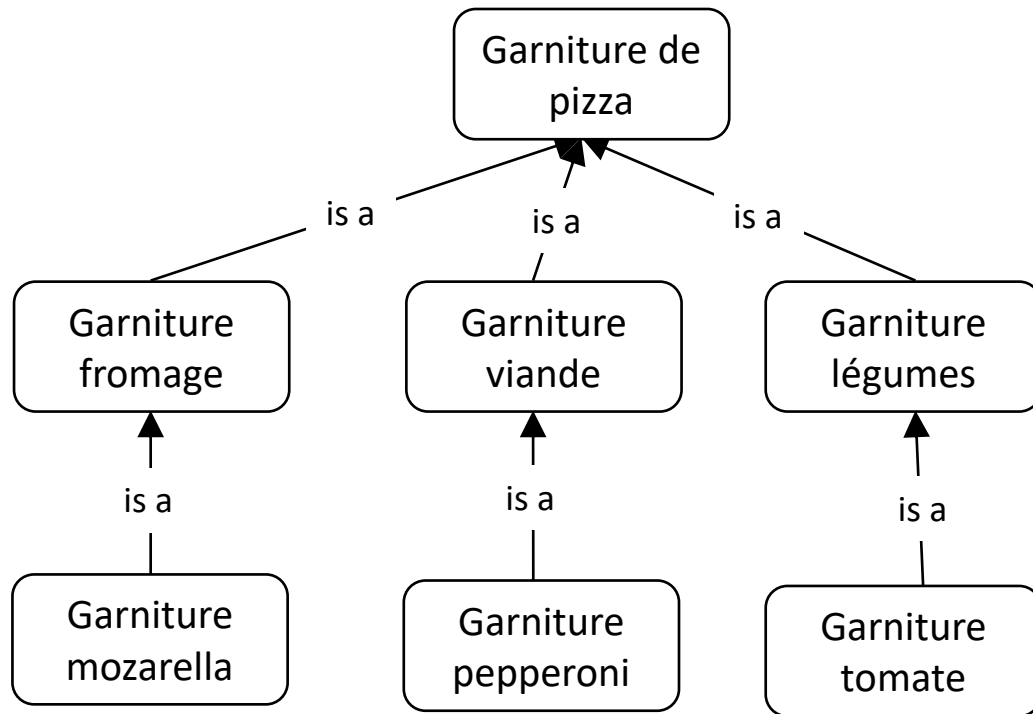
Ontologies: 3 Principes

- Une classe est un ensemble d'individus (instances)
- Une ontologie se fonde sur « l'hypothèse du monde ouvert »

Hypothèse du monde ouvert

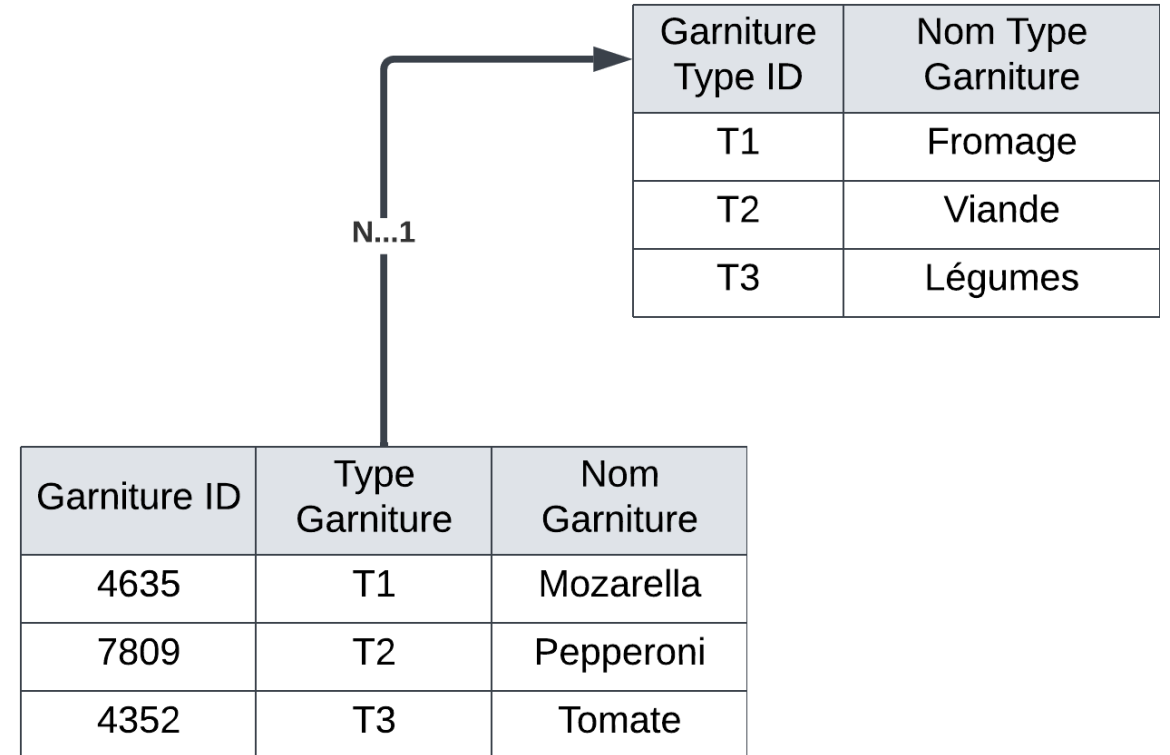
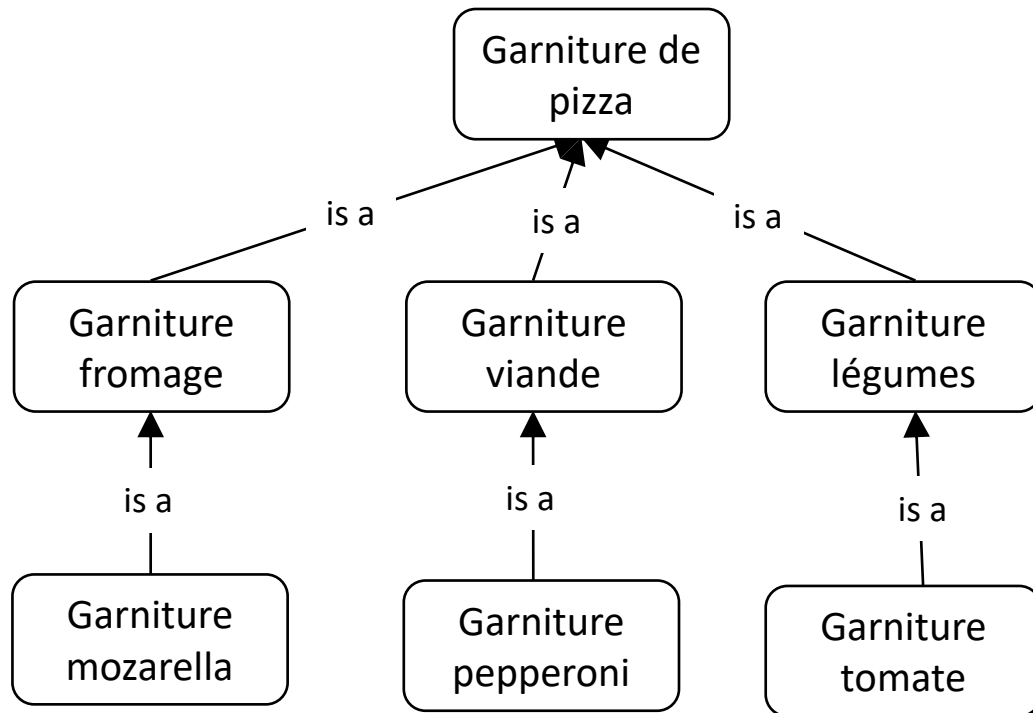
- « *Ce n'est pas parce que je ne le sais pas que c'est faux* »
- Nécessité de contraindre l'ontologie
 - Disjonctions
 - Classes équivalentes
 - Restrictions universelles et cardinalités

Hypothèse du monde ouvert



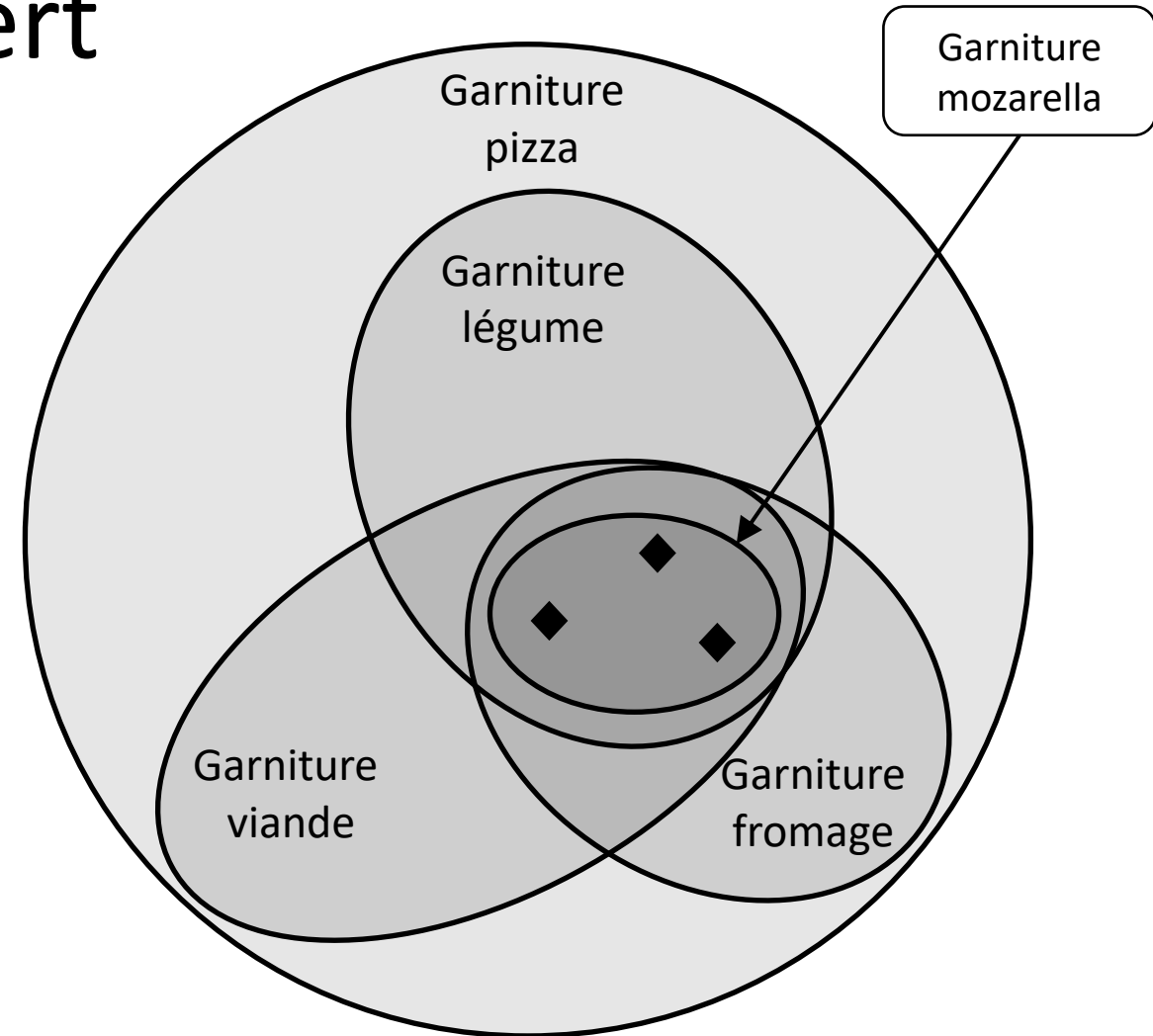
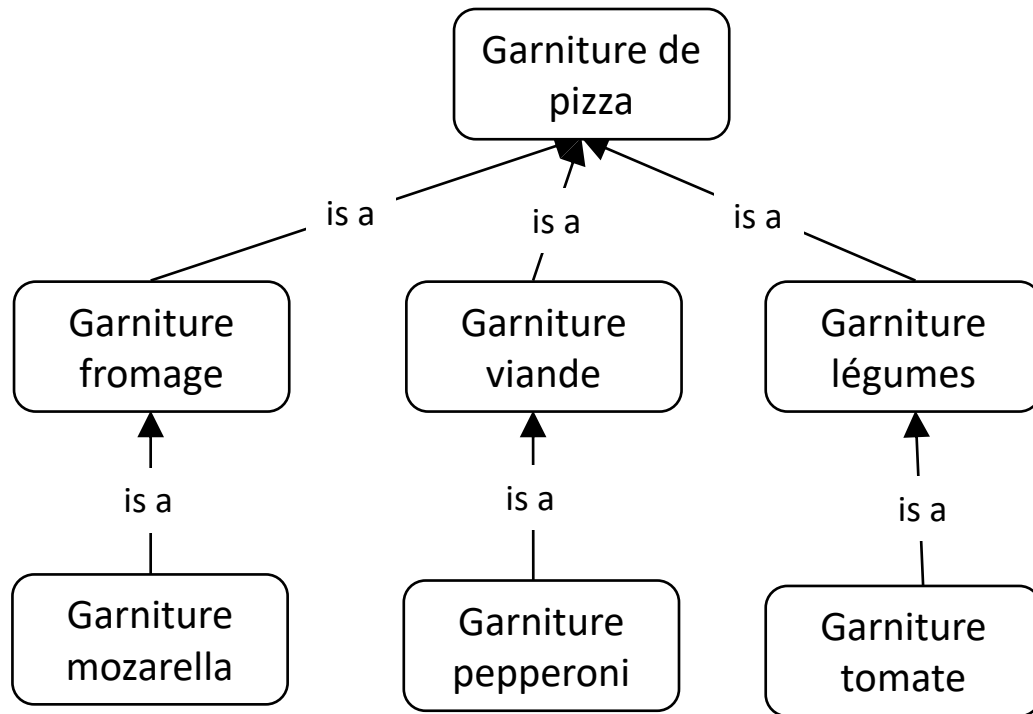
Hypothèse du monde ouvert

BD = monde fermé



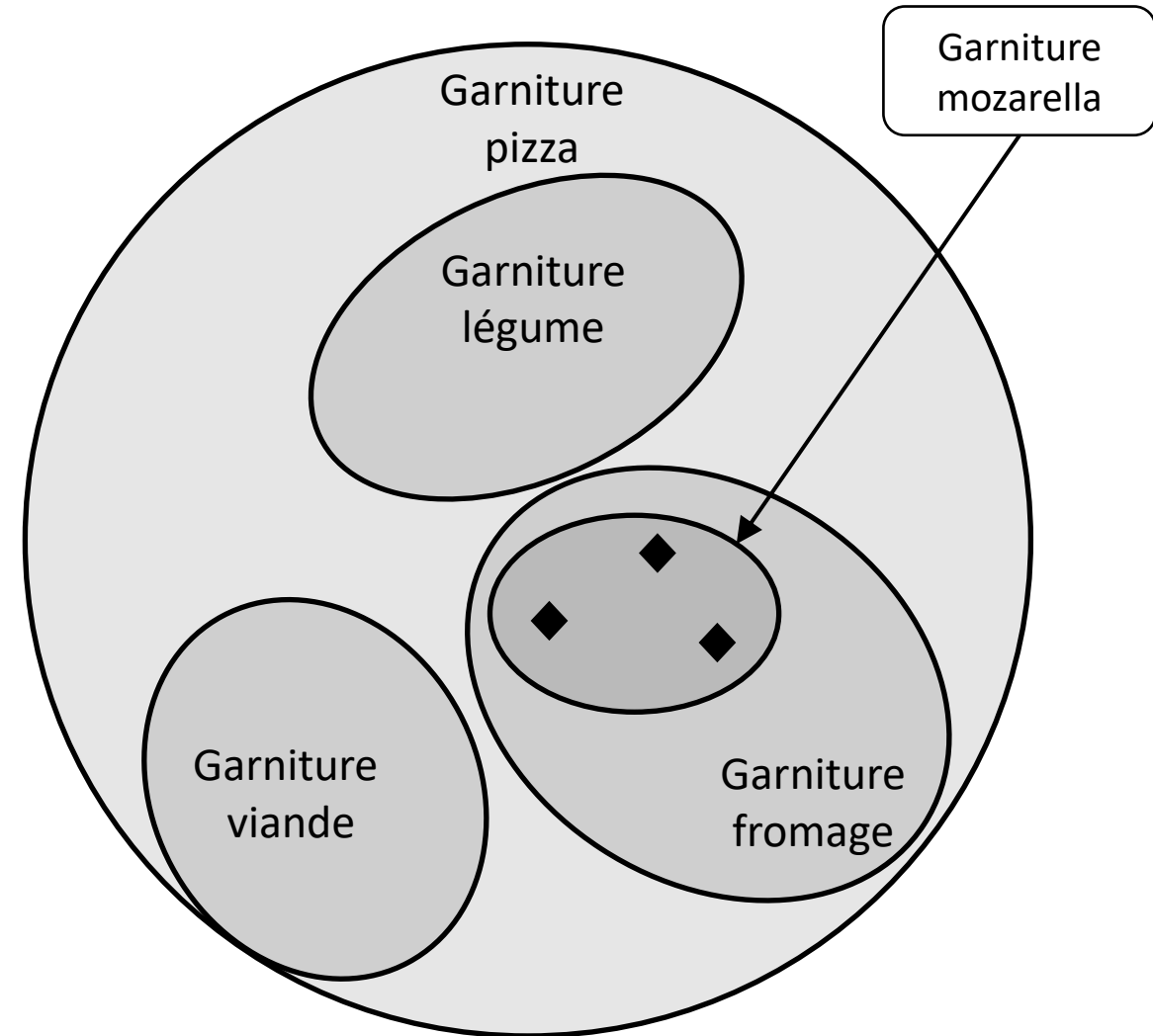
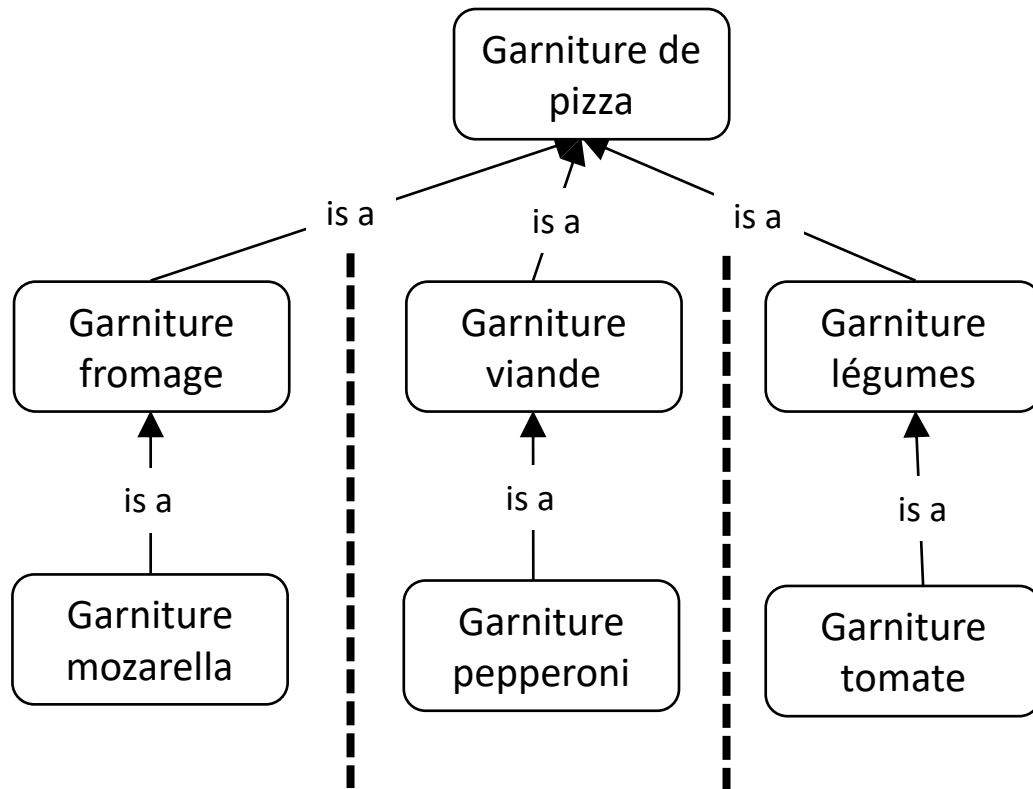
Hypothèse du monde ouvert

Ontologie = monde ouvert



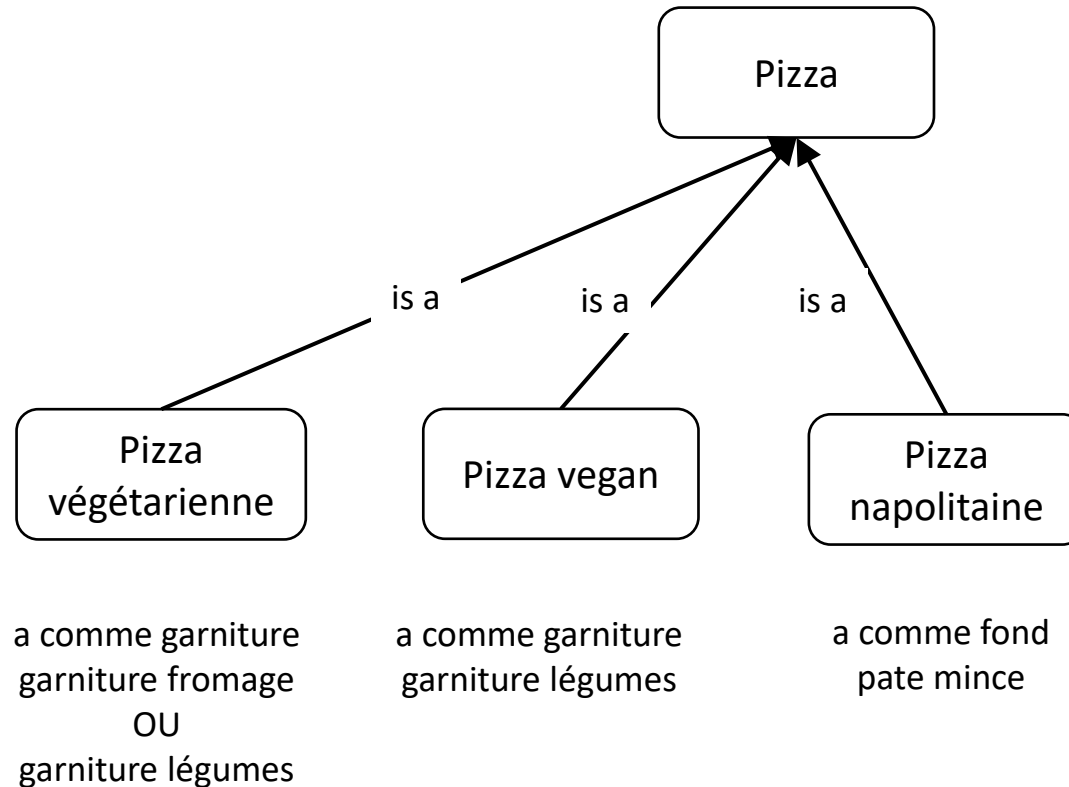
Hypothèse du monde ouvert

Disjonction



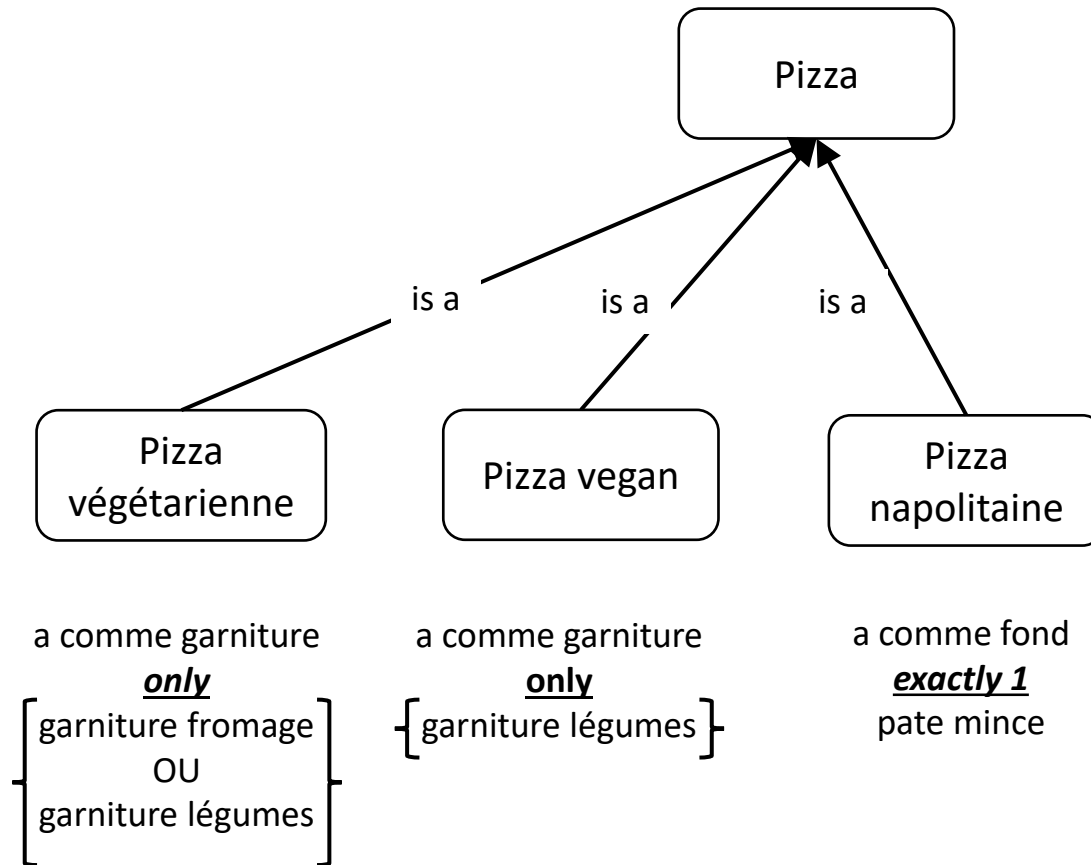
Hypothèse du monde ouvert

Restriction universelle et cardinalités



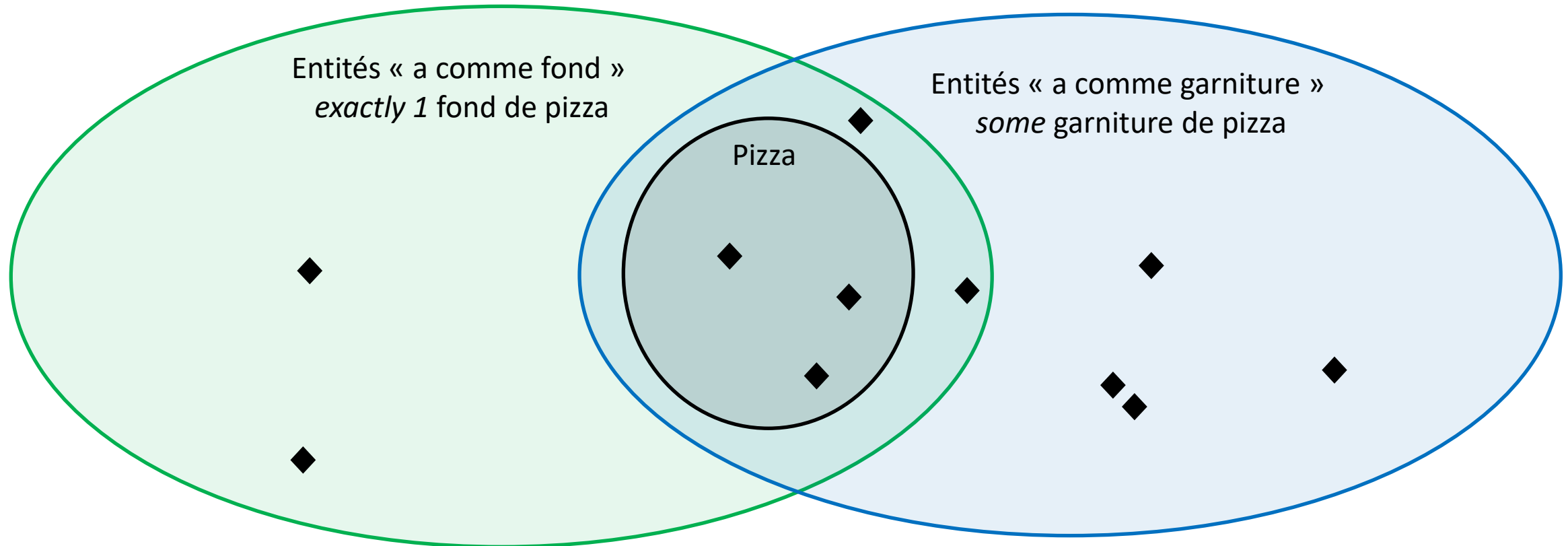
Hypothèse du monde ouvert

Restriction universelle et cardinalités



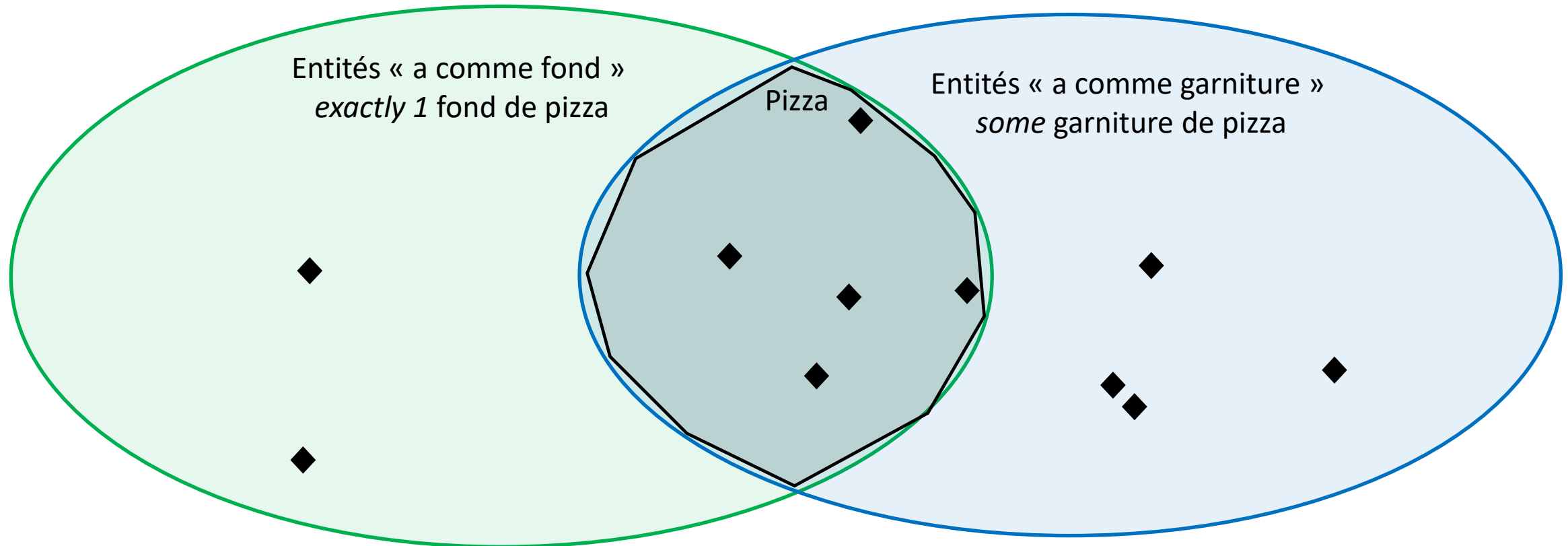
Hypothèse du monde ouvert

Classes équivalentes



Hypothèse du monde ouvert

Classes équivalentes



Hypothèse du monde ouvert

Classes équivalentes

Pizza

=>

entité qui:

- « a comme garniture » *some* garniture de pizza
- « a comme fond » *exactly 1* fond de pizza

Hypothèse du monde ouvert

Classes équivalentes

Pizza

\Leftrightarrow

entité qui:

- « a comme garniture » *some* garniture de pizza
- « a comme fond » *exactly 1* fond de pizza

Ontologies: 3 Principes

- Une classe est un ensemble d'individus (instances)
- Une ontologie se fonde sur « l'hypothèse du monde ouvert »
- Une ontologie est d'abord pour les humains

Une ontologie est aussi pour les humains

- Une ontologie est un outil de partage de connaissance
- Pas de recette magique contre l'imprécision
 - Ambiguïté
 - Circularité
 - Use mention

Une ontologie est aussi pour les humains

Ambiguïté

- Une définition peut avoir plusieurs interprétations
- OMOP CDM
 - Drug exposure start date: Valid entries include a start date of a prescription, the date a prescription was filled, or the date on which a Drug administration was recorded.

Une ontologie est aussi pour les humains

Circularité

- Une définition fait référence à elle-même
- First Healthcare Interoperability Resources Specification (FHIR):
 - Nourriture (“food”) défini comme “naturally occurring, processed, or manufactured entities that are primarily used as food for humans and animals.”
 - Contenant (“container”) défini comme “a container of other entities”

Une ontologie est aussi pour les humains

Utilisation – mention (use – mention)

- Confondre la chose avec sa représentation
- HL7 définit un sujet vivant (“living subject”) comme : "a subtype of Entity representing an organism or complex animal, alive or not."
- Problème fréquent en informatique
 - Un numéro de dossier n'est pas un patient
 - Un diagnostic n'est pas une maladie

Une ontologie est aussi pour les humains

Définitions

- Élément très important (le plus?) d'une classe
- Forme Aristotélicienne

Y est un X qui Z

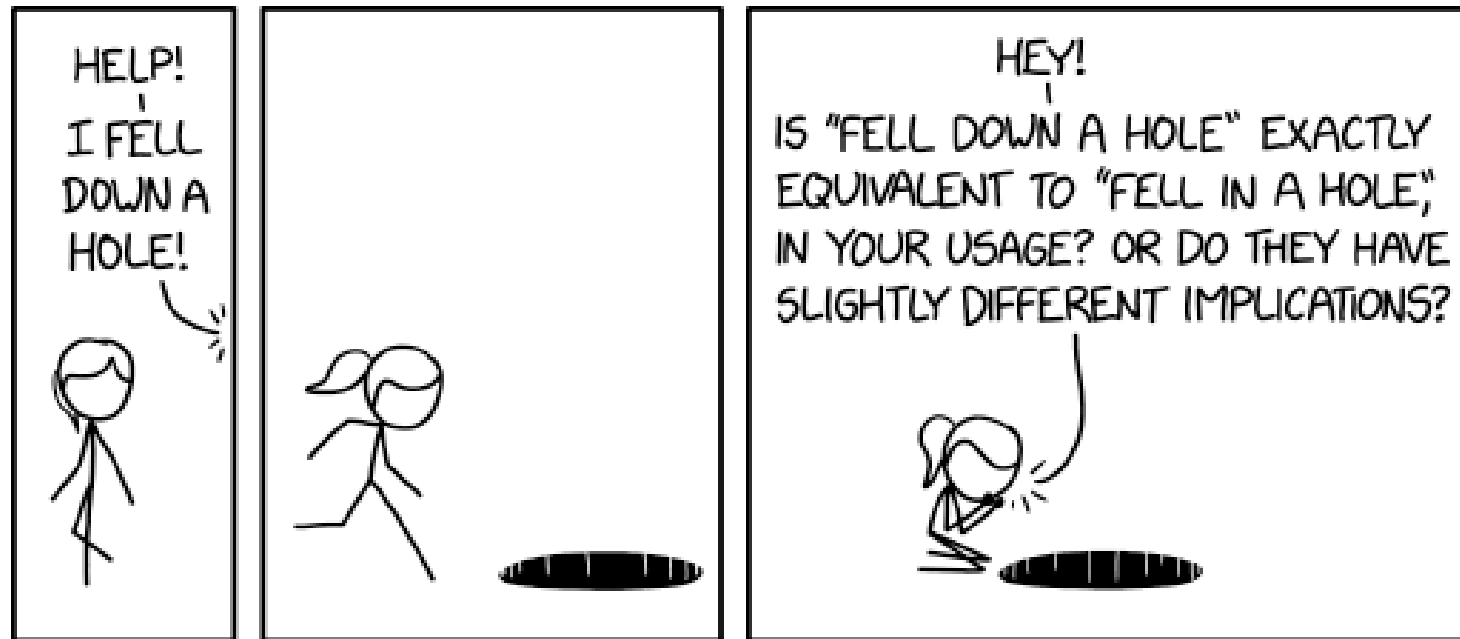
- Une ***garniture pepperoni*** = def. « Une ***garniture de viande*** qui est constituée de charcuterie de type pepperoni »
- Une ***garniture de viande*** = def. « une ***garniture de pizza*** qui est constituée de viandes »

En résumé

- Une ontologie est une représentation d'un domaine:
 - **Formelle** (OWL 2 – logiques de descriptions)
 - **Indépendante** d'une tâche
 - **Calculable**/raisonnable
 - Qui s'appuie sur une **communauté**

En résumé

- Une ontologie est une représentation d'un domaine:
 - Qui décrit les relations entre les **instances** des classes
 - Qui est en **monde ouvert**
 - Qui est pour les ordinateurs et les **humains**



There's a myth that ontologists are pedants who love correcting people, but they're actually just enthusiastic about describing the world, which is much worse.

D'après XKCD