

# Ontologies : définition, construction et applications en santé

Fleur Mougin

ESIA

16 mai 2023

[fleur.mougin@u-bordeaux.fr](mailto:fleur.mougin@u-bordeaux.fr)



**AfIA**

Association française  
pour l'Intelligence Artificielle

Ecole Saisonnière en IA



# 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 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

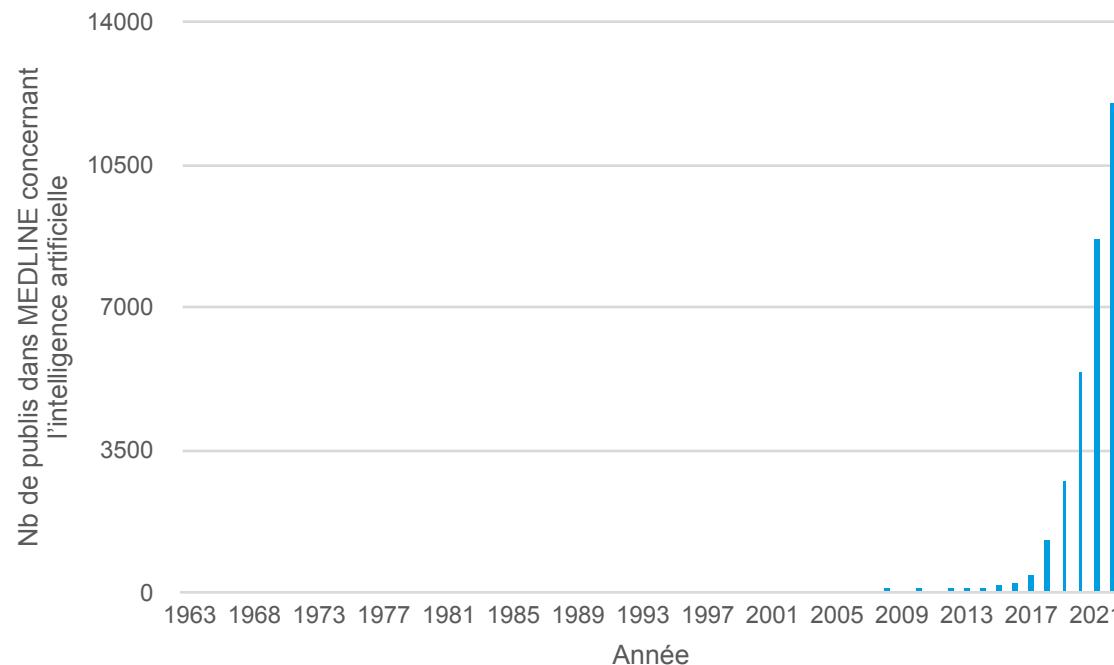
## Reproduire le raisonnement permettant d'établir un diagnostic par les machines

- › 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/INTRO2ONTO>

→ 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] :

représentation mentale générale  
et abstraite d'un objet

description

***Spécification explicite d'une conceptualisation***

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

# Concrètement

- “**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)

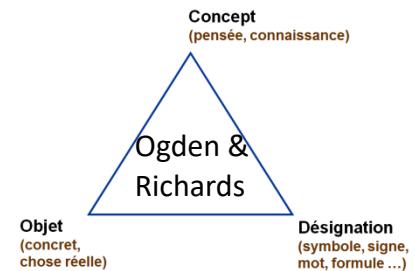
Une ontologie = un quintuplet

## 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**

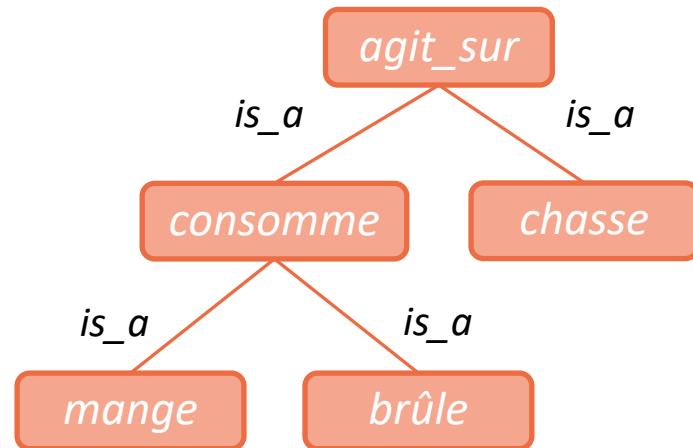
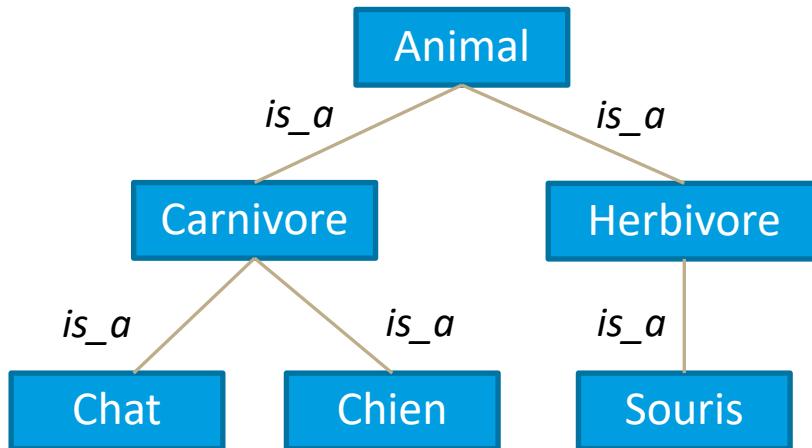
- › Lien entre deux concepts : *mange, chasse*
- › Différents types de relations
- › Si possible : précision des catégories de concepts qu'elles peuvent lier (domaine et co-domaine)
  - Exemples : Animal *mange* Animal / Plante,  
Chat *chasse* Souris...



# Composants (2/3)

Une ontologie = un quintuplet

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



# Composants (3/3)

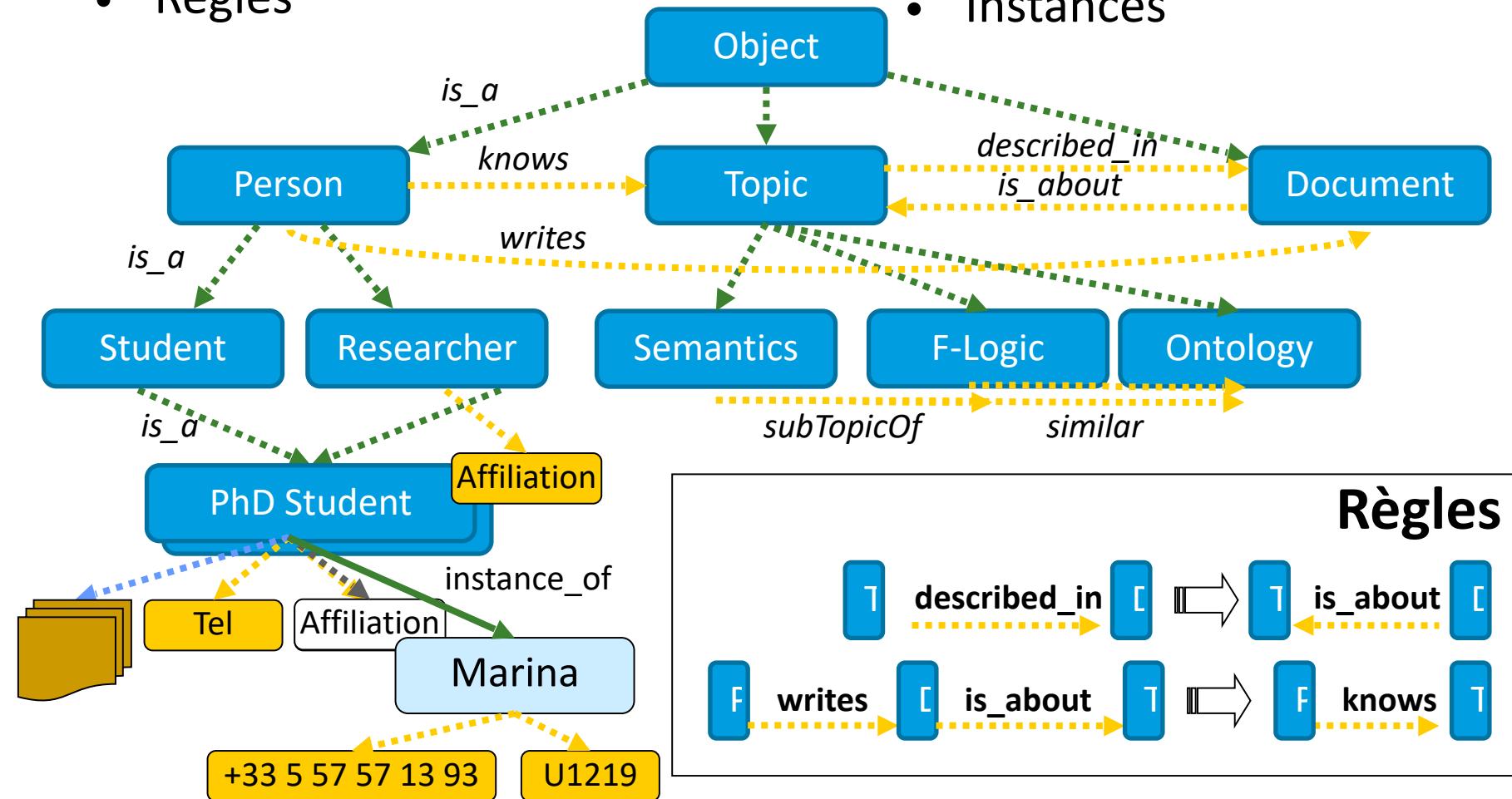
Une ontologie = un quintuplet

## 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

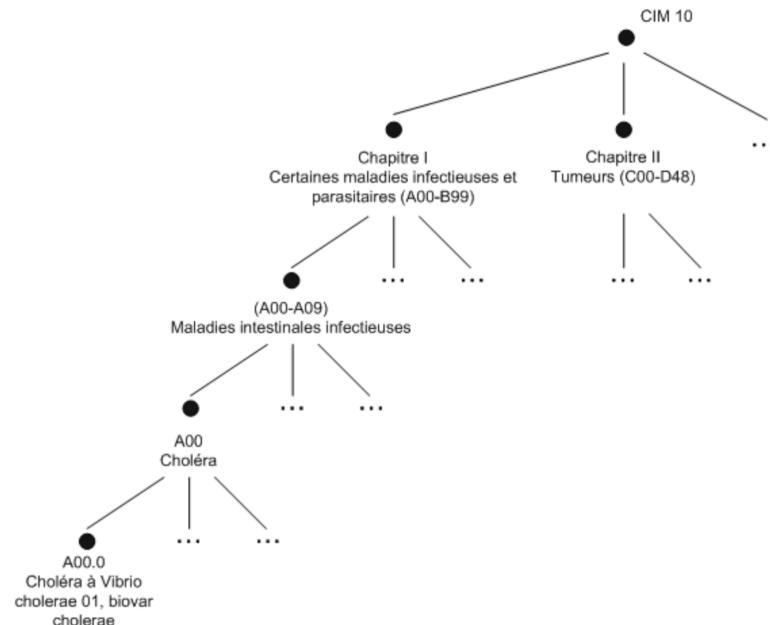


# Systèmes de représentation en santé

Multiples types de systèmes : classification, thesaurus, nomenclature

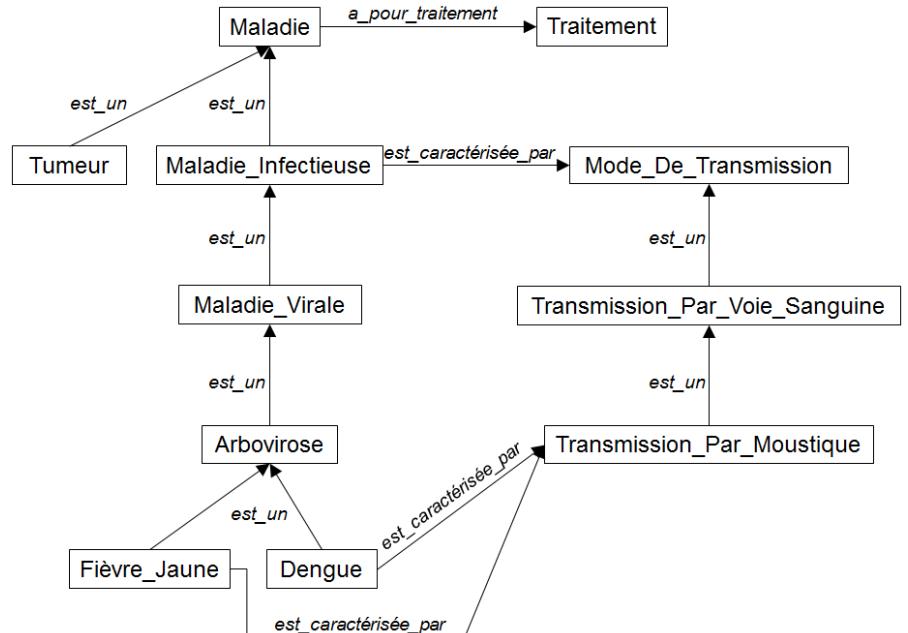
# Terminologie

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



## Ontologie

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



# Systèmes de représentation en santé

Multiples types de systèmes : classification, thesaurus, nomenclature

## Terminologie

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

## Ontologie

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

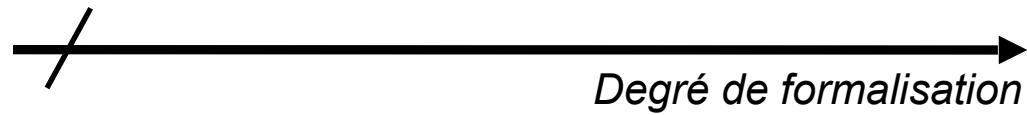
## Systèmes de représentation en santé

- 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

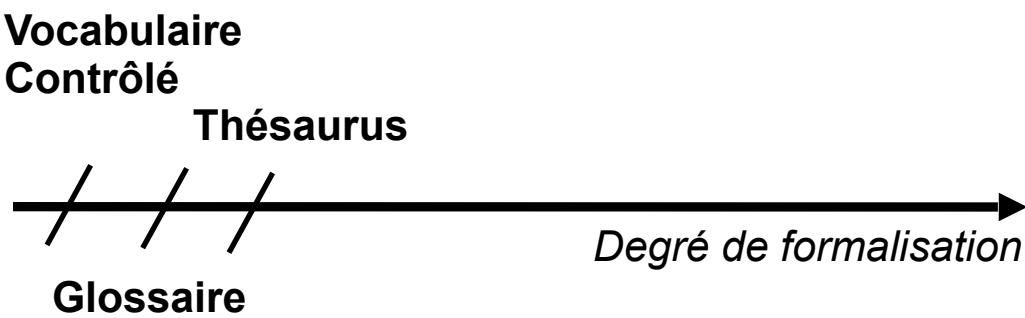
Animal : être vivant qui se nourrit de substances organiques

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

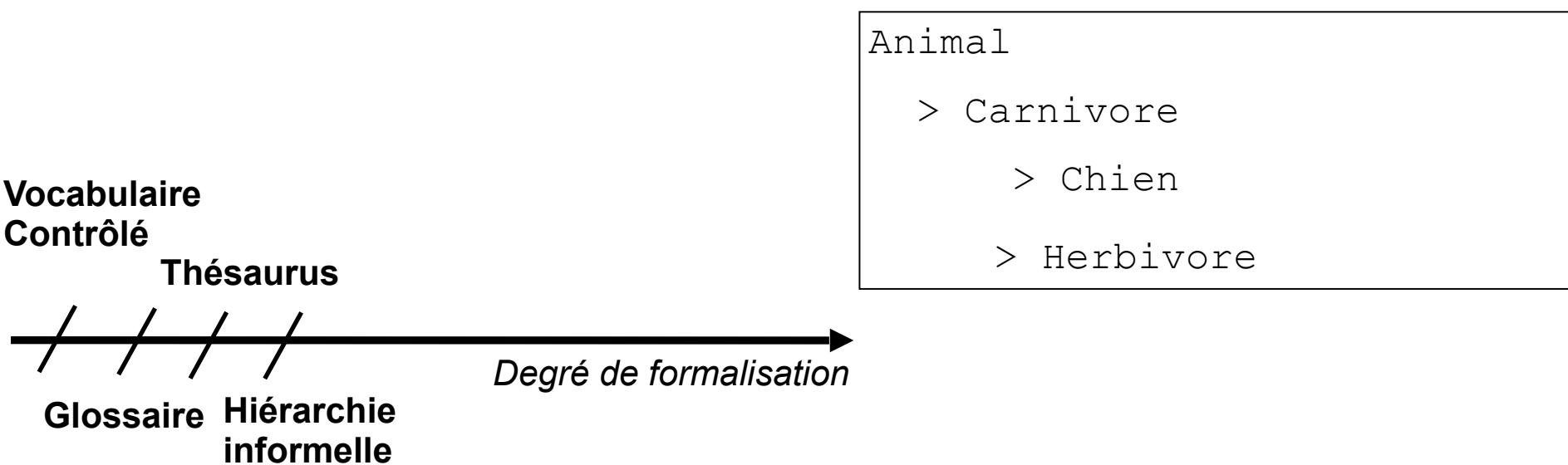
# Différents niveaux de formalisation



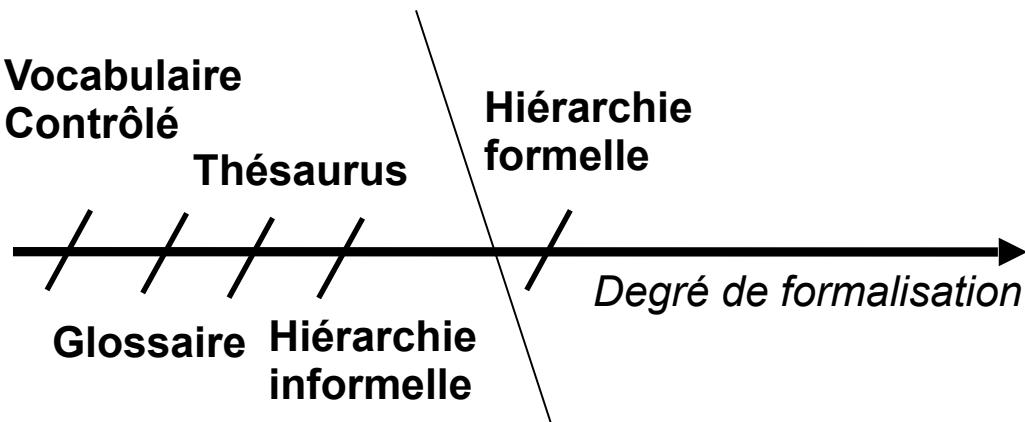
Herbivore  
**UF** Phytopophage  
**BT** Animal  
**NT** Souris  
**RT** Plante Carnivore  
...

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

# Différents niveaux de formalisation

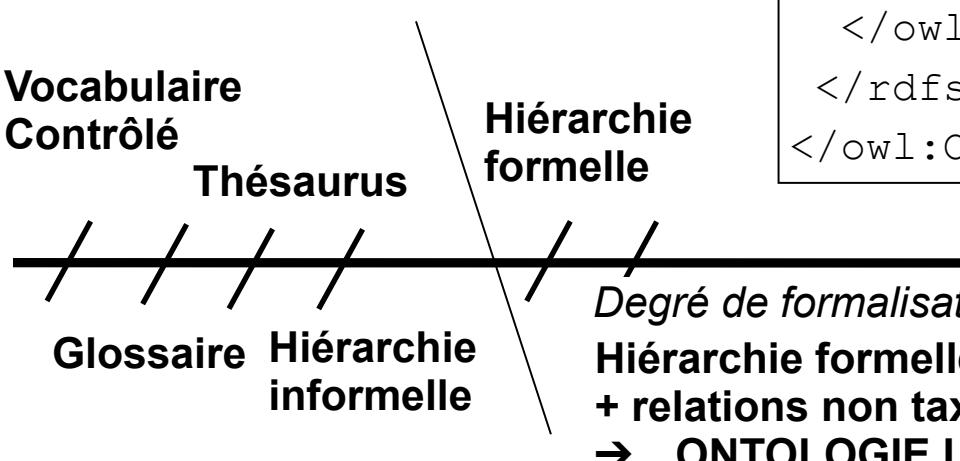


# Différents niveaux de formalisation



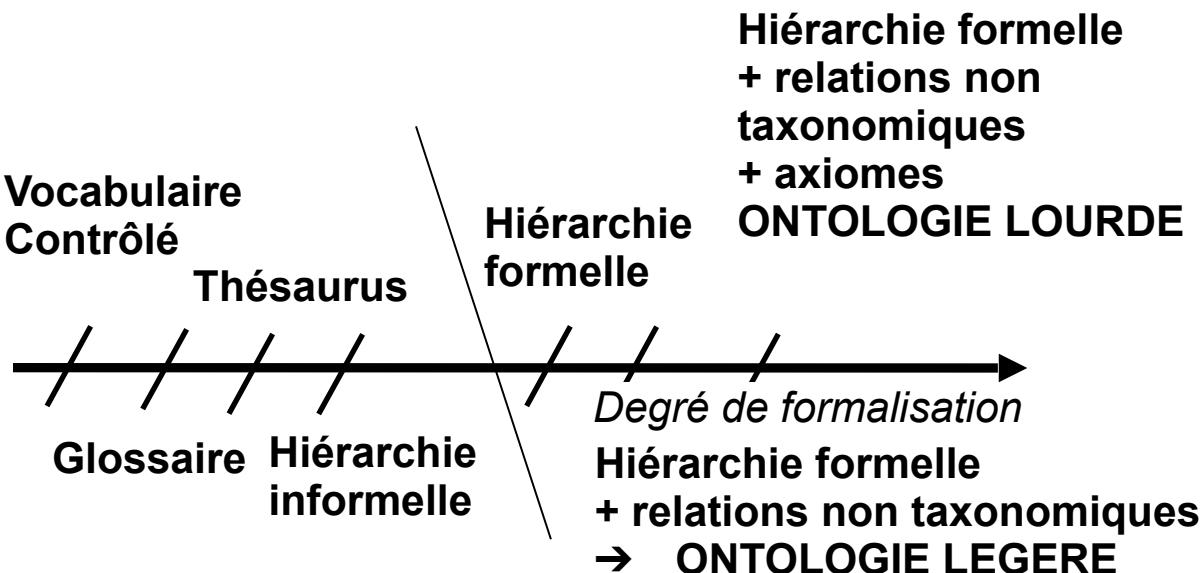
```
<owl:Class  
rdf:about="Herbivore">  
  
  <rdfs:subClassOf>  
  
    <owl:Class  
    rdf:about="Animal" />  
  </rdfs:subClassOf>  
  
  <rdfs:label>Herbivore  
  </rdfs:label>  
  
  <rdfs:label>Phytophage  
  </rdfs:label>  
  
</owl:Class>
```

# 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

ETAT\_PATHOLOGIQUE  
ETAT\_PATHOLOGIQUE\_LOCAL  
**LESION**  
adénopathie  
...  
épanchement  
épanchement gazeux  
épanchement liquidien  
épanchement de pus  
**épanchement hématique**

ANATOMIE  
...  
ANA\_TISSU\_ENVEL  
capsule  
duremère  
mésentère  
peau  
...  
**péritoine**

Hiérarchie de relations

LOCALISATION  
à\_côté\_de  
à\_l'extérieur\_de  
au\_dessus\_de  
...  
**au\_niveau\_de**  
...

Liens

LESION

(LOCALISATION)

ANATOMIE

Concept défini

**épanchement hématique**

**(au\_niveau\_de)**

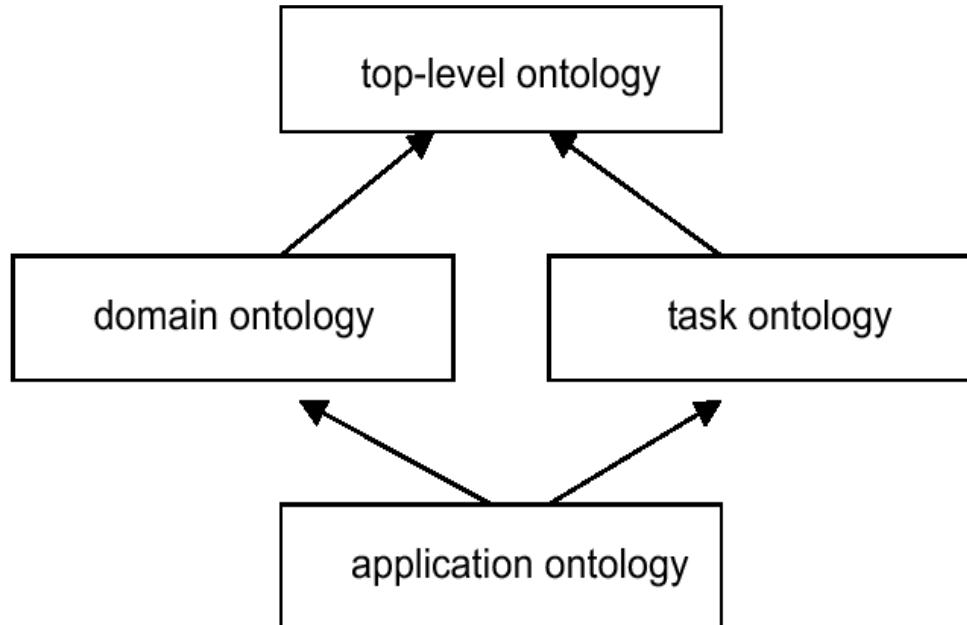
**péritoine**

# Les différents types d'ontologies

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

Décrivent des **concept 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 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 générées  
} 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 :  $T$ ,  $\perp$

→ 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 :  $\neg$ ,  $\sqcap$ ,  $\sqcup$ , .

→ Quantificateurs :  $\exists$ ,  $\forall$

# Langage des DL : formation des concepts

→ T : concept universel

→ ⊥ : concept impossible

→ ¬ A : négation d'un concept

→ C ∩ D : intersection de concepts

→ C ∪ D : union de concepts

→ ∀ r.C : restriction de valeurs aux concepts C

→ ∃ r.C : quantification existentielle limitée

→ Axiomes pour la TBox

- › Subsomption :  $C \sqsubseteq D$ , 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

- › Personne  $\sqsubseteq$  T, Cancer  $\sqsubseteq$  Maladie  $\sqsubseteq$  T, Colon  $\sqsubseteq$  Organe  $\sqsubseteq$  T
- › Personne  $\sqcap$  Maladie  $\sqsubseteq$   $\perp$
- › personnes atteintes d'un cancer : Personne  $\sqcap$   $\exists$ est\_atteint\_de.Cancer
- › cancer colorectal : Cancer  $\sqcap$   $\forall$ a\_pour\_localisation.Colon
- › personne saine : Personne  $\sqcap$   $\forall$ est\_atteint\_de. $\perp$

## → Assertions

- › Personne(anne)
- › est\_atteint\_de(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  $\sqcap \geq 2a\_pour\_localisation$
- › Cancer  $\sqcap \leq 2a\_pour\_localisation$
- › Cancer  $\sqcap \leq 2a\_pour\_localisation \sqcap \geq 2a\_pour\_localisation$

→  $\leq nr.C$  : 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  $\sqcap \geq 2est\_atteint\_de.Cancer$
- › Personne  $\sqcap \leq 2est\_atteint\_de.Maladie$
- › Personne  $\sqcap \leq 2est\_atteint\_de.Cancer \sqcap \geq 2est\_atteint\_de.Cancer$

# 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

- $T$  : 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
  - Subsomption :  $C \sqsubseteq D$  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 ⊑ Organe ⊑ T, Estomac ⊑ Organe, Foie ⊑ Organe et Maladie ⊑ T

EColi ⊑ Bacterie ⊑ AgentInf ⊑ T et CoronavirusHumain ⊑ Virus ⊑ AgentInf

Maladie ⊓ Organe ⊓ AgentInf ⊑ ⊥

a\_pr\_loc ⊑ T<sub>role</sub> et du\_a ⊑ T<sub>role</sub>

MaladieInf ≡ Maladie ⊓ ∃ du\_a.AgentInf

Pneumonie ≡ MaladieInf ⊓ ∀a\_pr\_loc.Poumon

MaladieVirale ≡ Maladie ⊓ ∃du\_a.Virus et MaladieBacterienne ≡ Maladie ⊓ ∃du\_a.Bacterie

M1 ⊑ Maladie ⊓ ∀a\_pr\_loc.Poumon ⊓ ≥ 1du\_a.EColi

M2 ⊑ Maladie ⊓ ∀a\_pr\_loc.Poumon ⊓ ≥ 1du\_a.CorinavirusHumain

M3 ⊑ Maladie ⊓ ≤ 3a\_pr\_loc.(Poumon ⊔ Estomac ⊔ Foie) ⊓ ∃du\_a ⊓ ∀du\_a.Virus

M4 ⊑ Maladie ⊓ ∃a\_pr\_loc.Poumon ⊓ ∃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

# Les moyens

→ 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 (Matentzoglu 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>

...

# Ontology Development 101

## 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...

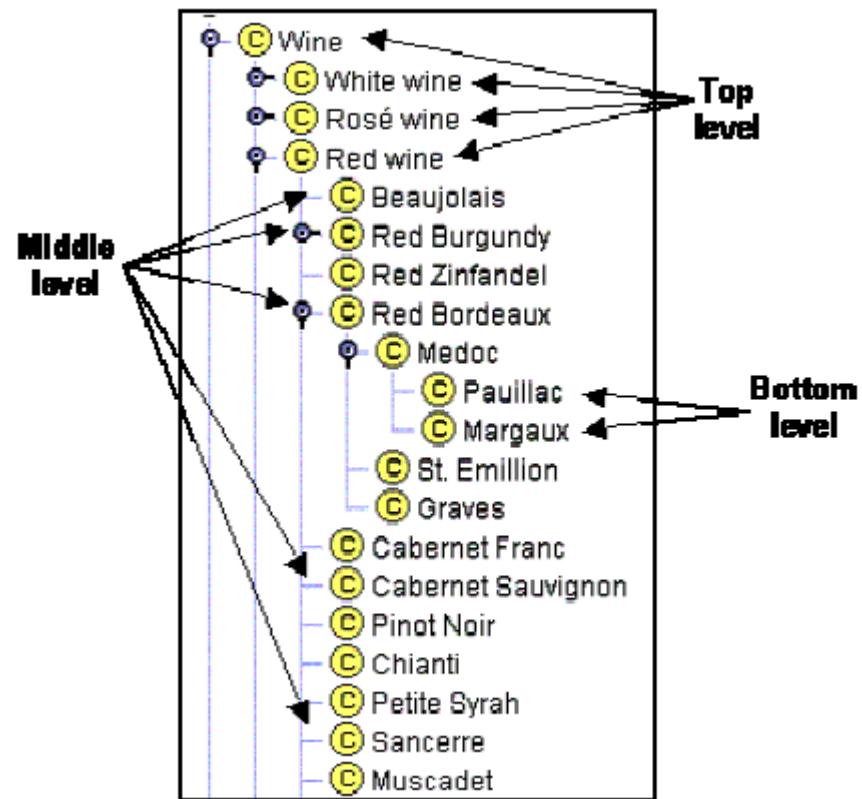
### 2. Considérer la possibilité de réutiliser des ontologies existantes

### 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

# Methontology

## 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)

# Methontology

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

Poumon ⊑ Organe ⊑ T, Estomac ⊑ Organe, Foie ⊑ Organe et Maladie ⊑ T

EColi ⊑ Bacterie ⊑ AgentInf ⊑ T et CoronavirusHumain ⊑ Virus ⊑ AgentInf

Maladie ⊓ Organe ⊓ AgentInf ⊑ ⊥

a\_pr\_loc ⊑ T<sub>role</sub> et du\_a ⊑ T<sub>role</sub>

MaladieInf ≡ Maladie ⊓ ∃ du\_a.AgentInf

Pneumonie ≡ MaladieInf ⊓ ∀a\_pr\_loc.Poumon

MaladieVirale ≡ Maladie ⊓ ∃ du\_a.Virus et MaladieBacterienne ≡ Maladie ⊓ ∃ du\_a.Bacterie

M1 ⊑ Maladie ⊓ ∀a\_pr\_loc.Poumon ⊓ ≥ 1 du\_a.EColi

M2 ⊑ Maladie ⊓ ∀a\_pr\_loc.Poumon ⊓ ≥ 1 du\_a.CoronavirusHumain

M3 ⊑ Maladie ⊓ ≤ 3a\_pr\_loc.(Poumon ⊔ Estomac ⊔ Foie) ⊓ ∃ du\_a ⊓ ∀ du\_a.Virus

M4 ⊑ Maladie ⊓ ∃ a\_pr\_loc.Poumon ⊓ ∃ a\_pr\_loc.Foie

&lt; &gt; onto\_exemple\_ESIA Search...

› Maladie › MaladieBacterienne

Object properties x Data properties x Individuals by class x DL Query x  
 Active ontology x Entities x Classes x

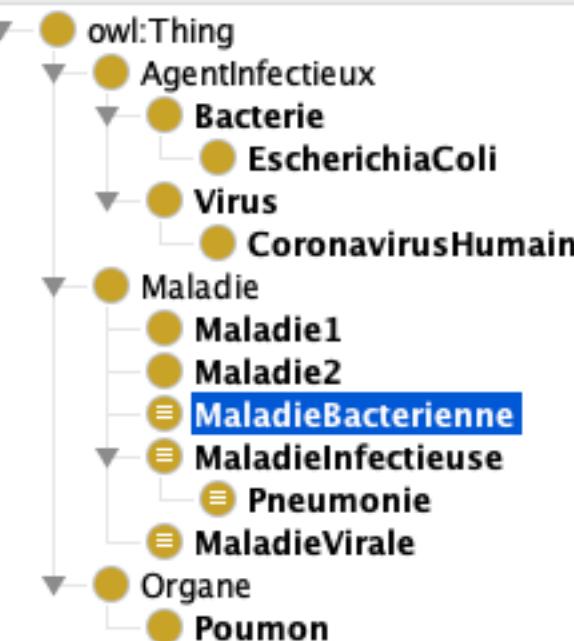
## Class hierarchy: MaladieBacterienne [?][!][=][x]

Annotations Usage



Asserted

## Annotations: MaladieBacterienne [?][!][=][x]



Annotations +

## Description: MaladieBacterienne [?][!][=][x]

Equivalent To +

Maladie  
and (duA some Bacterie)

SubClass Of +

General class axioms +

SubClass Of (Anonymous Ancestor)

moins

e

# Cré

The screenshot shows the Protégé ontology editor interface. The top navigation bar includes tabs for 'Object properties', 'Data properties', 'Individuals by class', 'DL Query', 'Active ontology', 'Entities', and 'Classes'. The current tab is 'Annotations' under the 'Object property hierarchy' for the 'duA' class.

The left sidebar displays the 'Object property hierarchy' with nodes: 'owl:topObjectProperty', 'aPourLocalisation', and 'duA'. The main panel shows the 'Annotations' tab for the 'duA' class, which has no annotations listed.

The 'Characteristics' tab for 'duA' lists the following property types:

- Functional
- Inverse functional
- Transitive
- Symmetric
- Asymmetric
- Reflexive
- Irreflexive

The 'Description' tab for 'duA' lists the following relationships and domains/ranges:

- Equivalent To: +
- SubProperty Of: +
- Inverse Of: +
- Domains (intersection): +
  - Maladie
- Ranges (intersection): +
  - AgentInfectieux

At the bottom, there are buttons for help, email, close, and other actions.

Cherice

onto\_exemple\_ESIA (http://www.semanticweb.org/fm/ontologies/2023/4/onto\_exemple\_ESIA) ...

< > onto\_exemple\_ESIA Search...

Maladie > MaladieInfectieuse > MaladieBacterienne

Object properties x Data properties x Individuals by class x DL Query x

Active ontology x Entities x Classes x

Class hierarchy: MaladieBacterienne [? I = X] Annotations Usage

Inferred

Annotations: MaladieBacterienne [? I = X]

owl:Thing  
AgentInfectieux  
Maladie  
MaladieInfectieuse  
MaladieBacterienne  
Maladie1  
MaladieVirale  
Maladie2  
Pneumonie  
Maladie1  
Maladie2

Annotations +

Description: MaladieBacterienne [? I = X]

Equivalent To +  
Maladie  
and (duA some Bacterie)

SubClass Of +  
MaladieInfectieuse

General class axioms +

SubClass Of (Anonymous Ancestor)  
Maladie  
and (duA some AgentInfectieux)

Class hierarchy: MaladieBacterienne [? I = X] Asserted

owl:Thing  
AgentInfectieux  
Maladie  
Maladie1  
Maladie2  
MaladieBacterienne  
MaladieInfectieuse  
Pneumonie  
MaladieVirale  
Organe

Reasoner active  Show Inferences

Git: master

F. Iribarren / ESTA - 10/05/2023

ac), due à au moins

du\_a.Bacterie

/irus



› Maladie › MaladieBacterienne

Object properties

Data properties

Individuals by class

DL Query

Active ontology

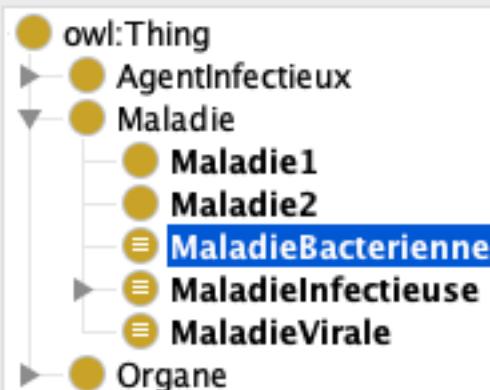
Entities

Classes

Class hierarchy: DL query:



Asserted



Query (class expression)

Maladie **and** duA **some** AgentInfectieux

Execute

Add to ontology

## Query results

Equivalent classes (1 of 1)

**MaladiInfectieuse**

Subclasses (5 of 6)

**Maladie1** **Maladie2** **MaladieBacterienne** **MaladieVirale** **Pneumonie**

## Query for

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

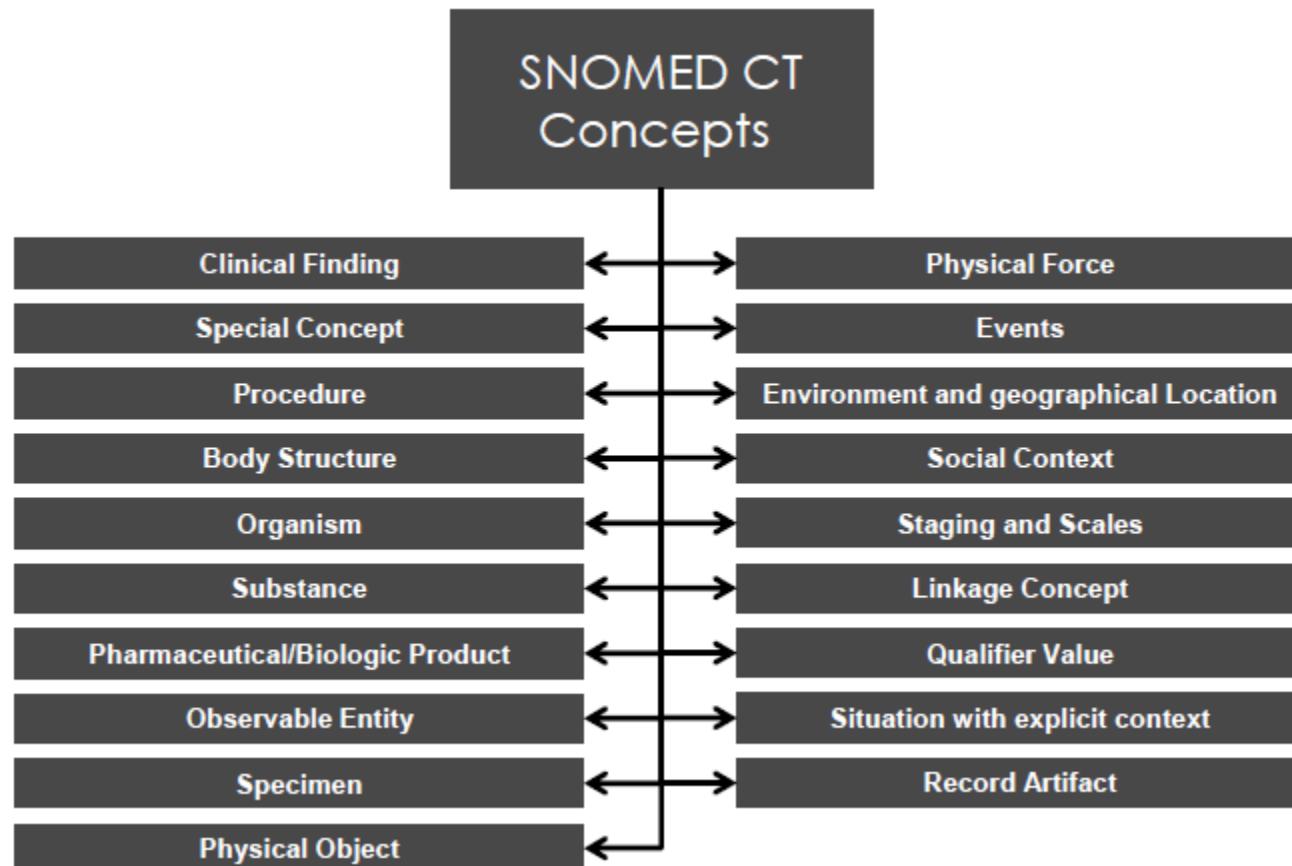
# Quelques ontologies de référence

# SNOMED-CT

- 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)

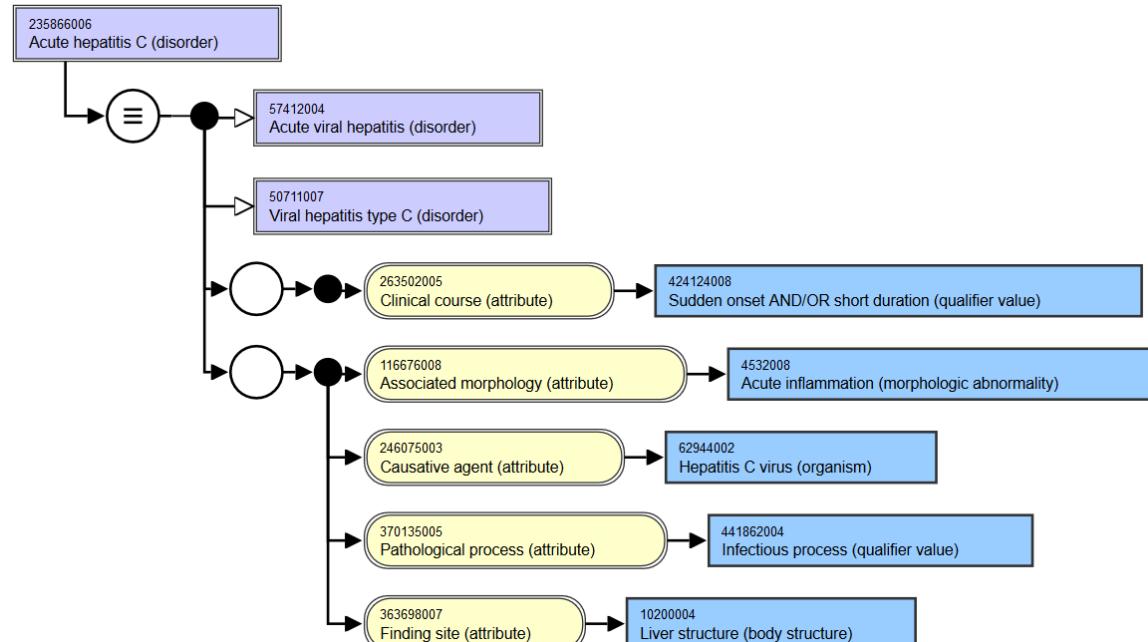
**Acute hepatitis C (disorder)**  

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<sup>er</sup> 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, hématopoïétique, du système nerveux central ou de tissus apparentés

- ▶ Tumeurs mésenchymateuses 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 carinoïde 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 métastasique impliquant le poumon.

**Termes exclus**

- Tumeurs mésenchymateuses 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.)

Recherche

?

Histopa

Recherche

?

- ▼ 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 : mode de transmission clinique 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

en graphe orienté  
= description des  
transmissions/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

About Data ▾ Tools ▾ Resources ▾ Community All lung cancer

No. Descendants Hierarchy [?](#)

- Abnormal lung morphology
- Neoplasm of the respiratory system
- Neoplasm of the lung
  - Neoplasm of the tracheobronchial system
  - Non-small cell lung carcinoma
  - Pulmonary lymphoma
  - Small cell lung carcinoma
  - Pulmonary lymphangiomyomatosis
  - Lung fibroma
  - Pulmonary paraganglioma
  - Pulmonary chondroma
  - Pulmonary cylindroma

**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<br>(OMIM:148600) - Palmoplantar keratoderma, punctate type IA   |
| AKT1 [207]           | (ORPHA:2495) - Meningioma<br>(OMIM:114500) - Colorectal cancer<br>(OMIM:114480) - Breast cancer<br>(OMIM:615109) - Cowden syndrome 6<br>(ORPHA:201) - Cowden syndrome<br>(OMIM:167000) - Ovarian cancer<br>(ORPHA:744) - Proteus syndrome<br>(OMIM:176920) - Proteus syndrome, somatic<br>(ORPHA:821) - Sotos syndrome<br>(OMIM:618677) - Cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 10<br>(OMIM:617169) - Intellectual developmental disorder, autosomal recessive 74<br>(ORPHA:618) - Familial melanoma |
| APC2 [10297]         |  |

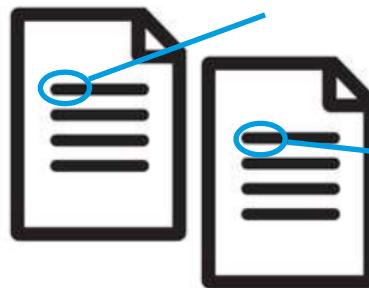
Displaying 20 out of 68. [View all](#)

# Les ontologies : pour quoi faire ?

# Intérêts des ontologies en santé : représentation



Néoplasme malin  
du quadrant  
supéro-interne  
du sein



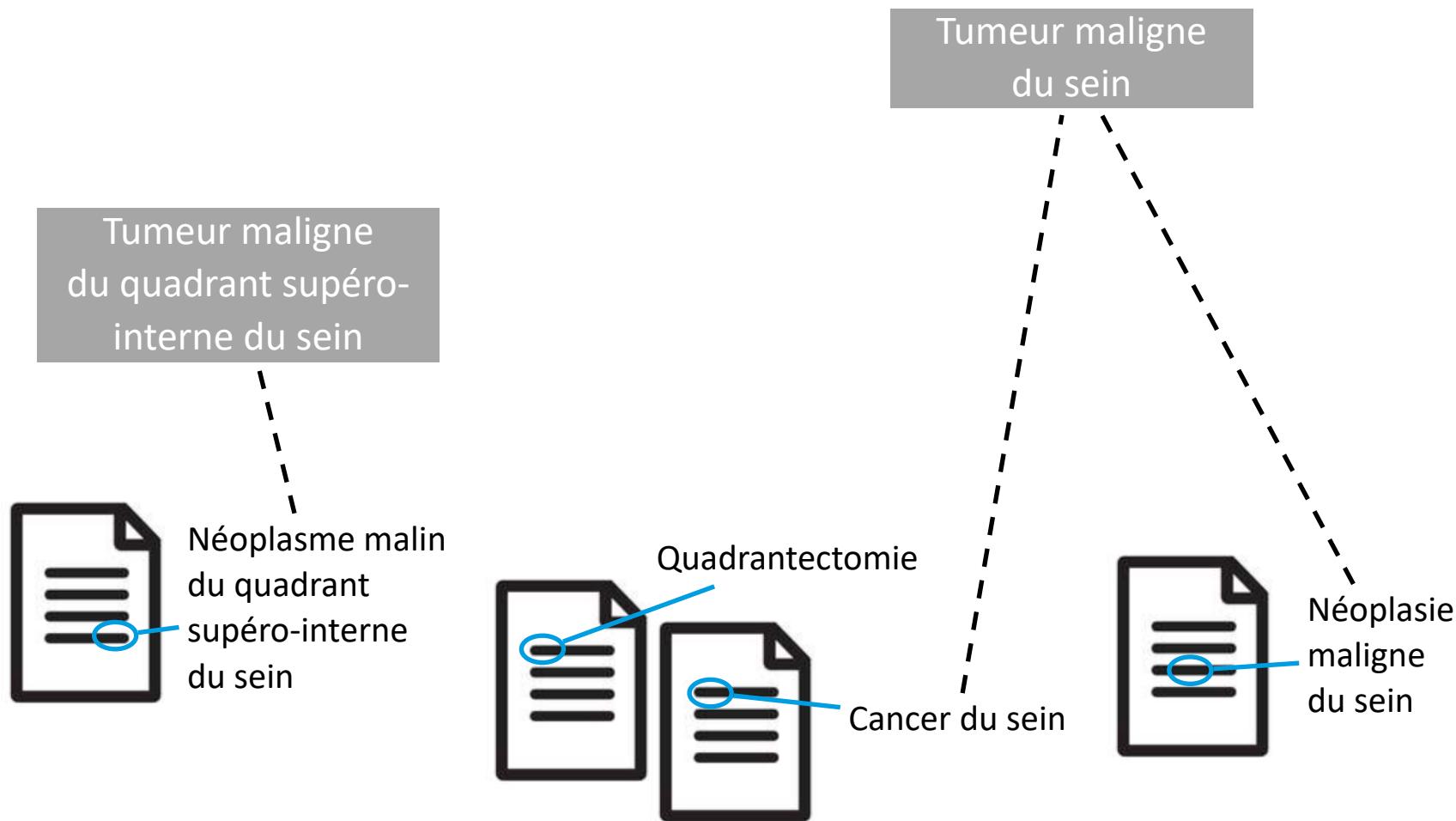
Quadrantectomie

Cancer du sein

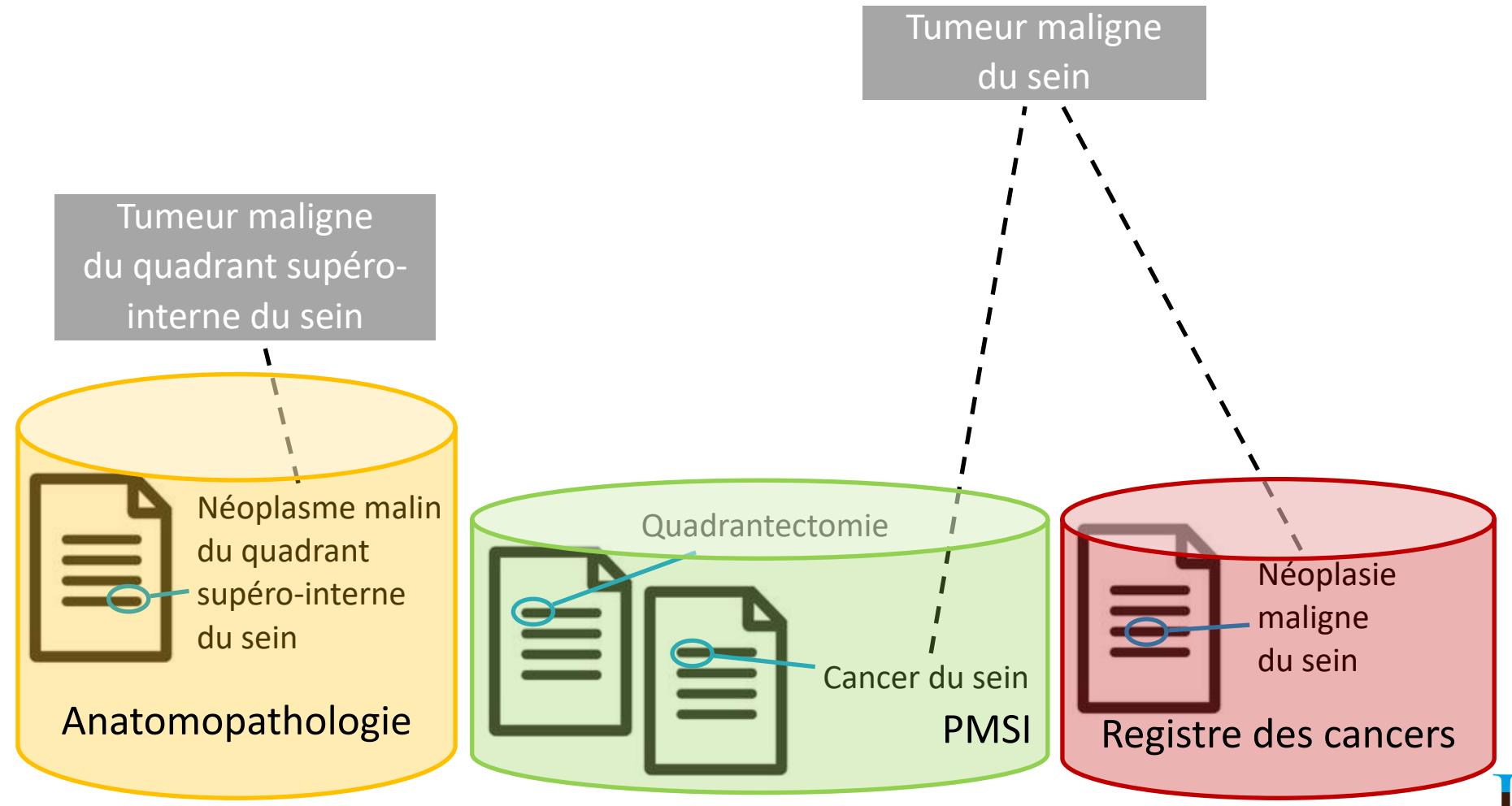


Néoplasie  
maligne  
du sein

# Intérêts des ontologies en santé : représentation

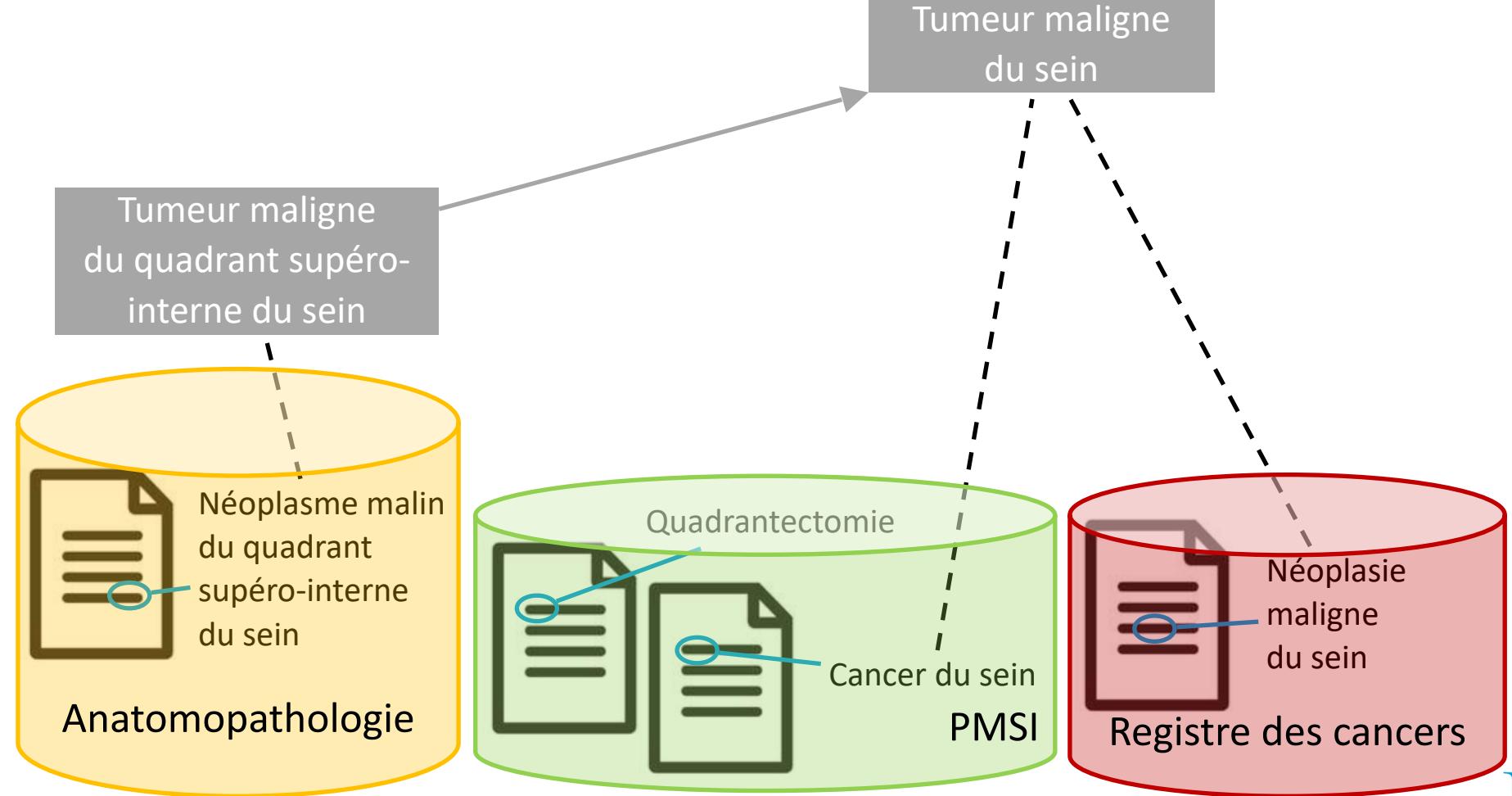


# Intérêts des ontologies en santé : intégration



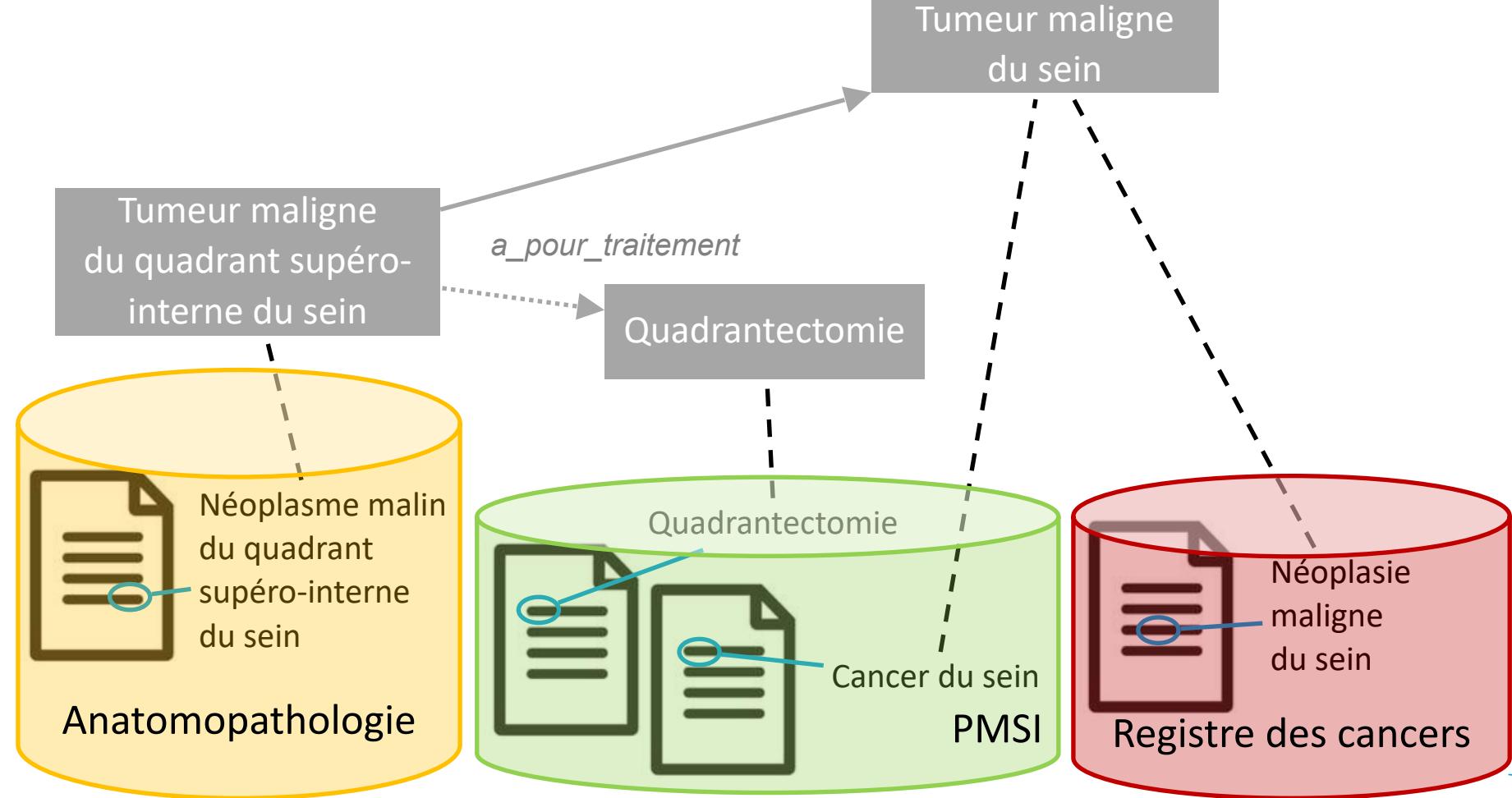
# Intérêts des ontologies en santé : intégration

🔍 Patients qui ont eu un cancer du sein



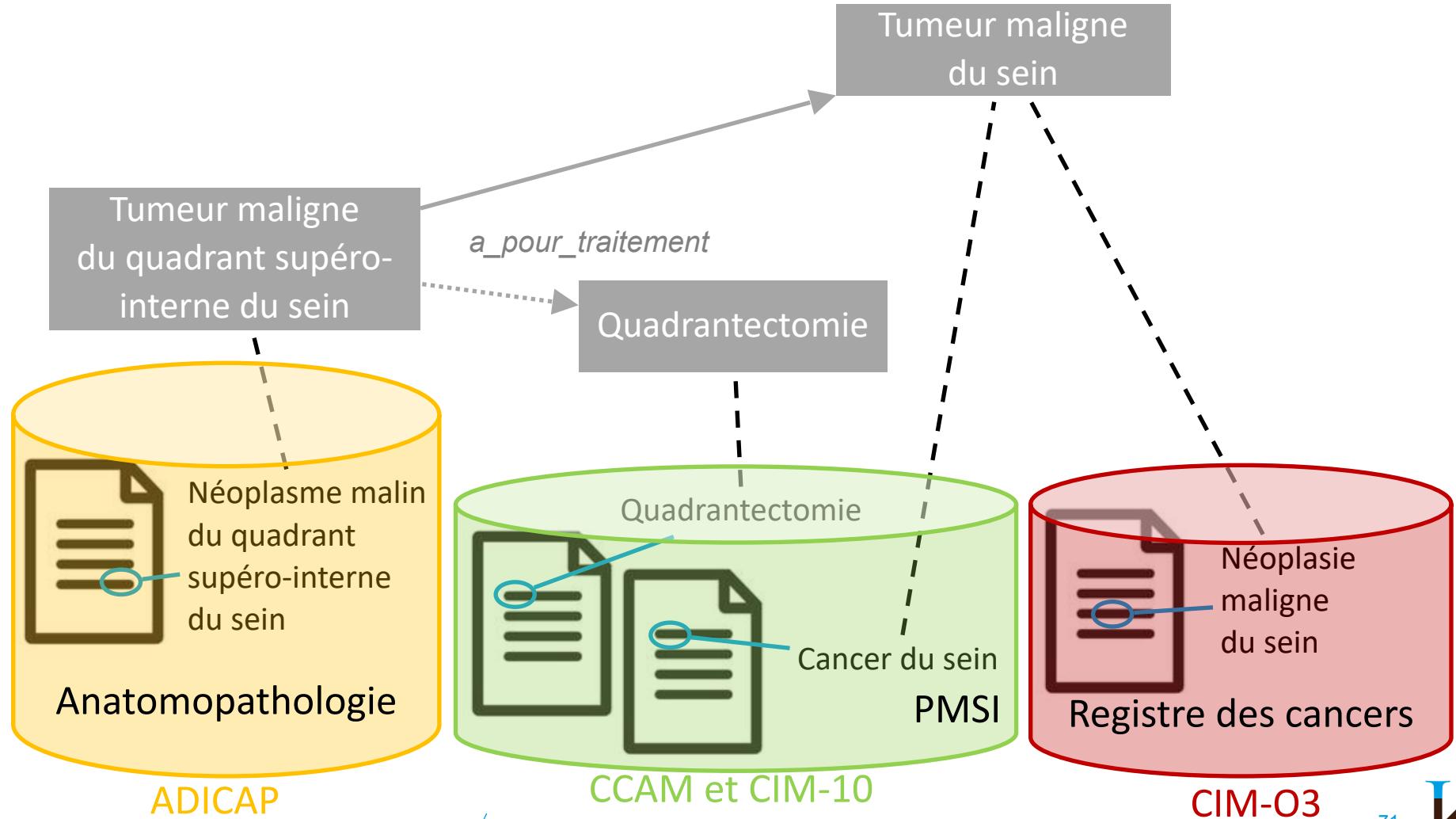
# Intérêts des ontologies en santé : raisonnement

🔍 Patients qui ont eu un cancer du sein



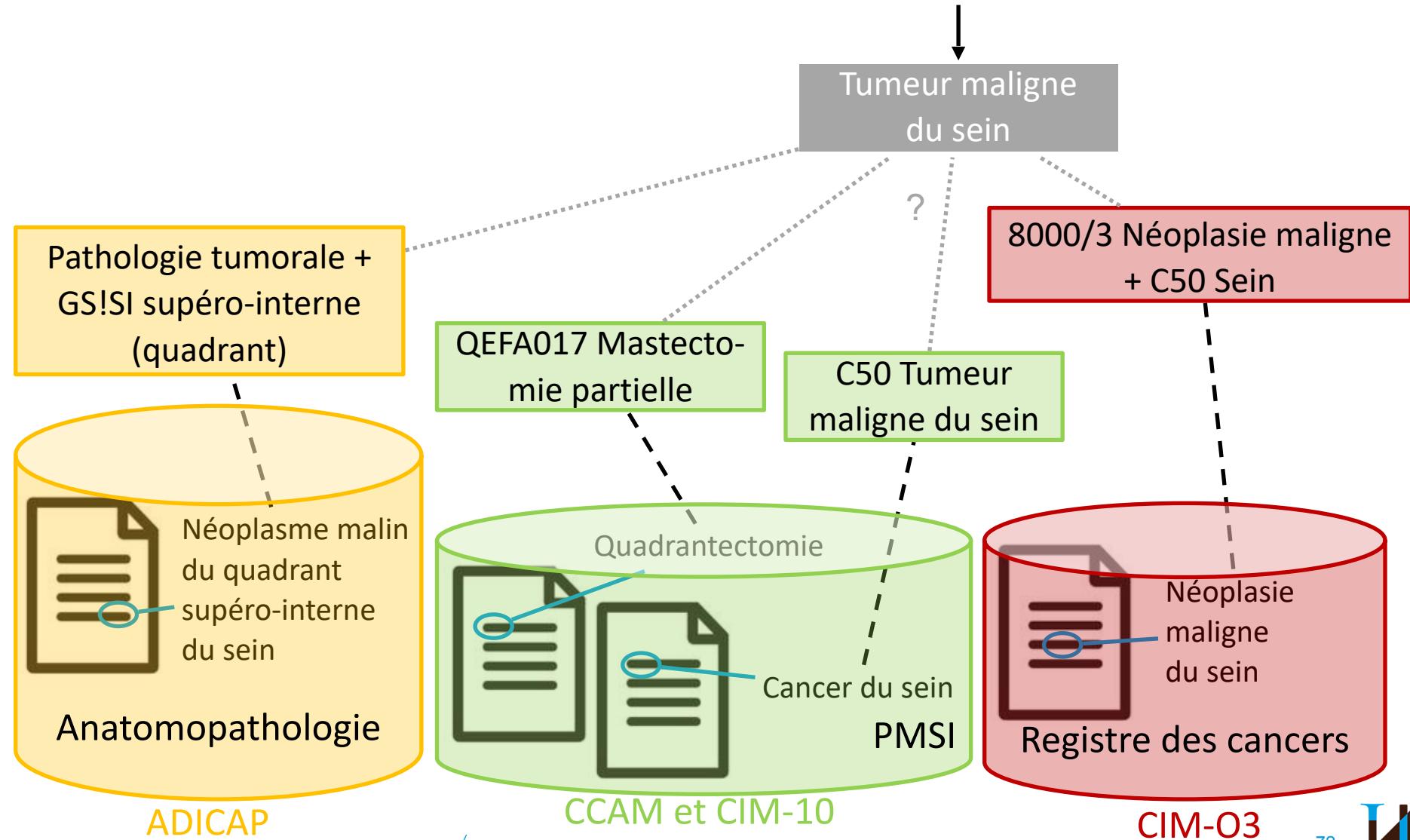
# Intérêts des ontologies en santé : médiation

Q Patients qui ont eu un cancer du sein



# Intérêts des ontologies en santé : médiation

Q 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

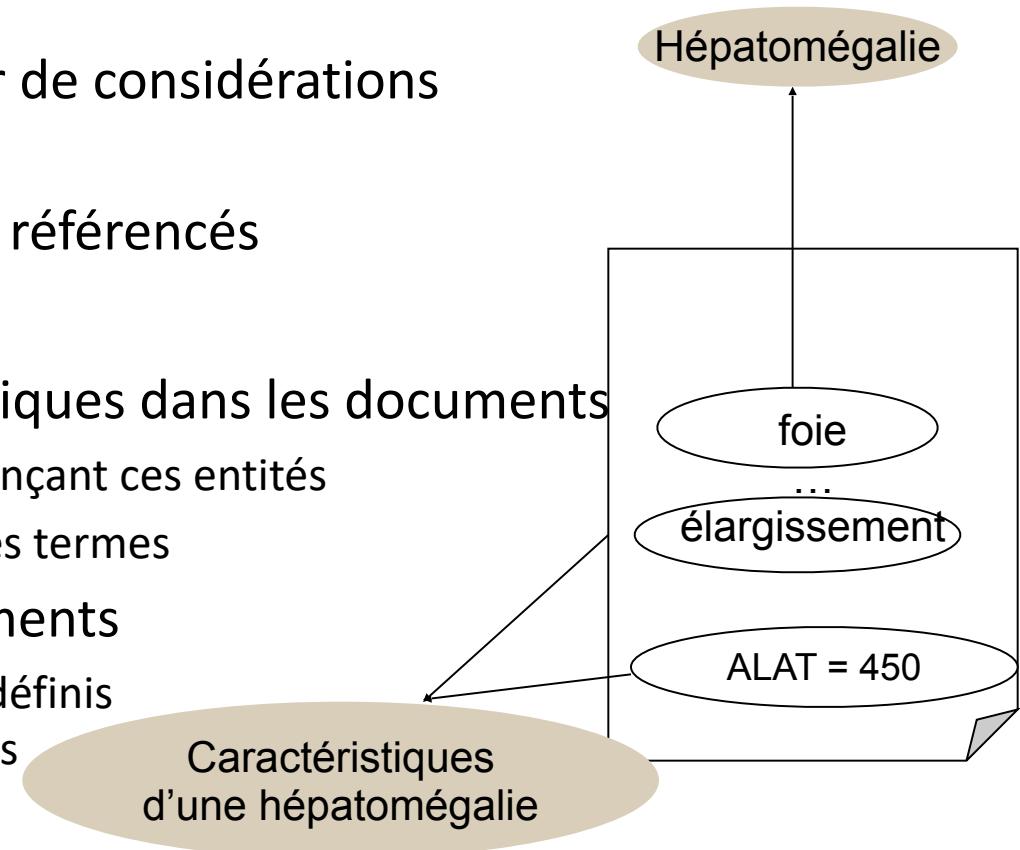
# Indexation sémantique

## → 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 désambiguïsation 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 X

Deviner le mot saisi...      Sélectionné : DA24.0Z      Filtre

Liste de mots      Entités de destination      trier: Score de correspondance

triez : Relation / répétition      infectieuse

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

Termes correspondants      Postcoordination

**Œsophagite infectieuse** \*      +  
**Œsophagite infectieuse**, sans précision      +

Postcoordination obligatoire

Catégories connexes dans le chapitre maternel J  
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 K  
Œsophagite du nouveau-né (KB81)

Voir la hiérarchie

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

+ J K [Détails]

# Codage de l'information : CIM-11

DA24.0Z œsophagite infectieuse, sans précision

Code: DA24.0Z  Sélectionner

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 ↗

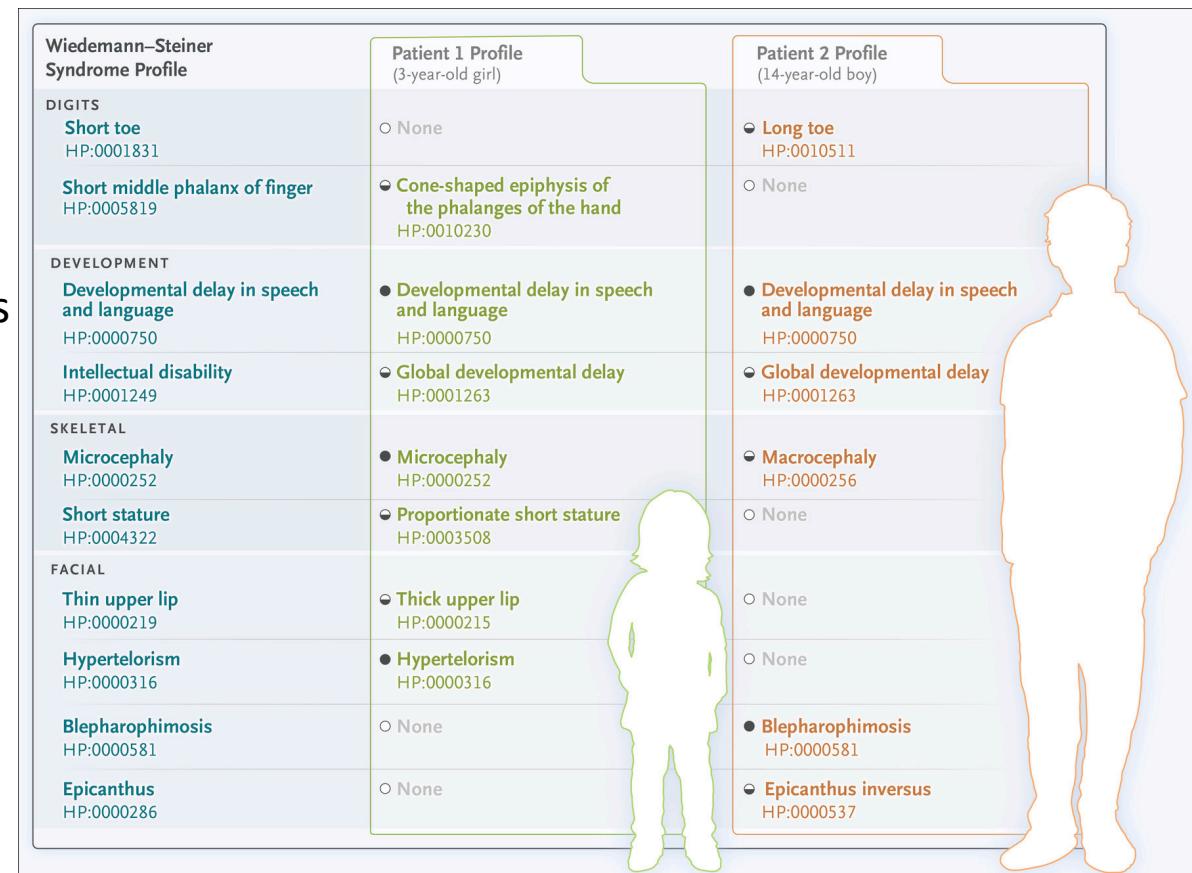
- ▷ Gastroentérite ou colite d'origine infectieuse
- ▷ Infections transmissibles principalement par voie sexuelle
- ▷ Maladies mycobactériennes
- ▷ Certaines maladies à staphylococciques ou à streptococciques

# 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 DPLs
- Gènes
- Examens biologiques (LOINC2HPO)



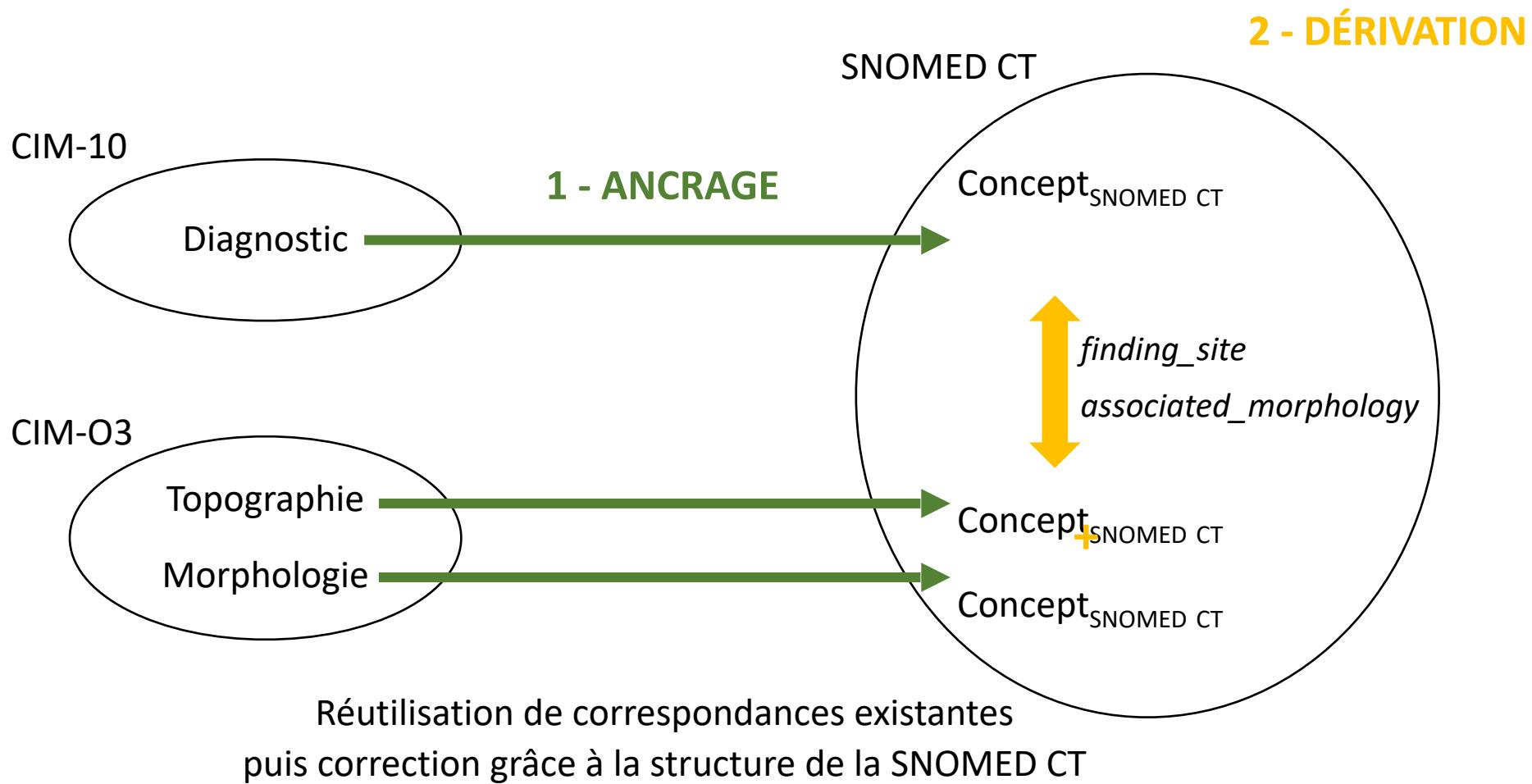
# Expansion de requêtes

- 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 : désambiguïsation 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...

Exploitation de SNOMED CT pour recherche sémantique [Allones 13]

# Mapping entre RTOs

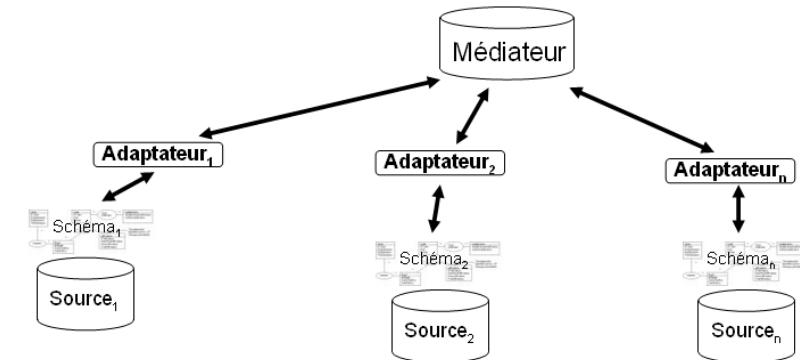
→ Surveillance des cancers : comparaison nécessaire entre 2 RTOs (CIM-10 et CIM-O3) pour identifier les cancers incidents



# 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



# Systèmes d'aide à la décision

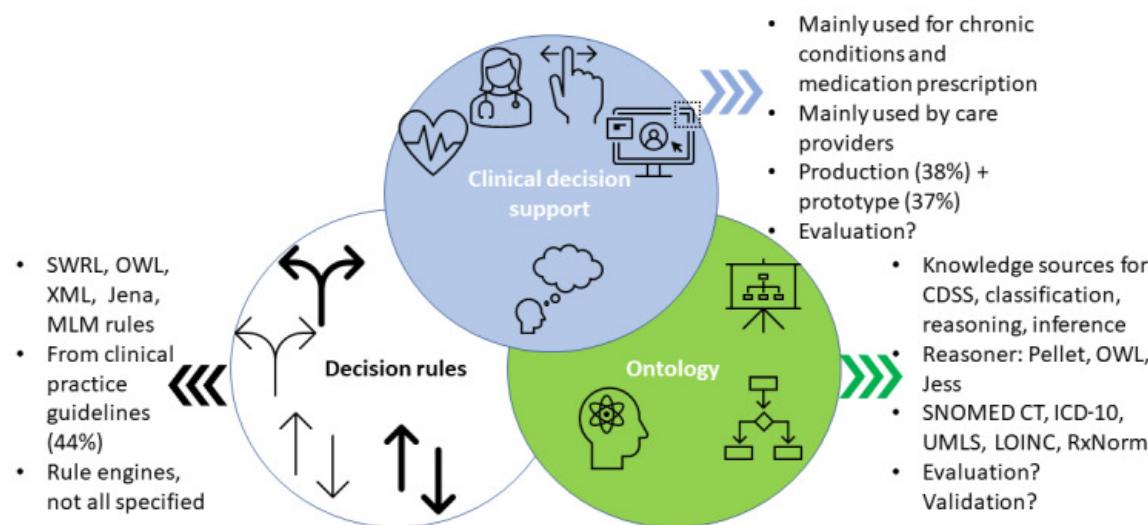
## → Rôles des ontologies = source de connaissances

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

## → Applications en santé

- › Gestion des maladies chroniques (prédition 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 DPs
- › 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/](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. 2<sup>nd</sup> edition, 2007
- M. Gagnon. Logique descriptive et OWL,  
[https://moodle.polymtl.ca/file.php/30/NotesDeCours/logique\\_descriptive2.pdf](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. Fergerson, 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. Matentzoglu, 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. Matentzoglu, et al. The Human Phenotype Ontology in 2021. *Nucleic Acids Res.* 2021 Jan 8;49(D1):D1207-D1217
- JN. Nikiema, V. Jouhet, F. Mougin. 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