FSE Ontology v2.0

Alberto Marfoglia
alberto.marfoglia@studio.unibo.it
Christian D'Errico

Giugno 2022

christian.derrico@studio.unibo.it

Il Fascicolo Sanitario Elettronico (FSE) è lo strumento che abilita il cittadino alla consultazione di tutta la sua storia sanitaria, condividendola con medici, infermieri ed eventuali tutori sulla base di permessi. Le informazioni raccolte sono strutturate secondo lo standard HL7¹, il quale oltre a definire la semantica dei documenti scambiati ne dettaglia anche le relazioni.

Per dettagli: http://www.hl7italia.it/hl7italia_D7/

Indice

1	Obie	ettivo	3
	1.1	Ontologie esterne	3
	1.2	Analisi del dominio	4
2	Fste	ensioni	5
_	2.1	ClinicalDocument	5
	2.2	Sezioni	7
	2.2	2.2.1 RAD (Referto di Radiologia)	8
		2.2.2 LDO (Lettera di Dimissione Ospedaliera)	8
		2.2.3 DE (Documento di Esenzione)	9
		2.2.4 RSA (Refer odi Specialistica Ambulatoriale)	9
		2.2.5 VPS (Verbale di Pronto Soccorso)	9
		2.2.6 VAC (Vaccinazioni)	9
			ت 11
		,	11
	2.3	·	11
	$\frac{2.3}{2.4}$		13
	2.4 2.5		15
	$\frac{2.5}{2.6}$		15
	$\frac{2.0}{2.7}$	•	16
	2.8		17
	2.0	T TESCHZIOIII	LI
3	Scel	te implementative	19
	3.1	Gerarchia ClinicalDocument	19
	3.2	Classi enumerate	20
	3.3	Gerarchia OperatingProcedure	20
	3.4	Semplificazione delle ontologie esterne	21
	3.5	OWL - Property Chains	22
	3.6	Regole SWRL	22
4	SDA	ARQL 2	25
4	4.1		25
	4.1	Query rivisitate	
	4.2	Query invisitate	20
5	App	licativo	30
6	Diffe	erenze tra Stardog e Protégé	36
	6.1	Stardog Studio	36
	6.2	Protégé	36
7	Con	clusioni	37
8	Svili	uppi futuri	37
_		mbbmam.	~ =

1 Obiettivo

Il progetto si pone come obiettivo l'estensione di una già esistente ontologia [1], la quale, data la complessità dello standard HL7, non copre tutti i concetti necessari per la realizzazione del Fascicolo Sanitario. Le nuove informazioni integrate potranno essere sfruttate per la costruzione di nuove query SPARQL e la progettazione di nuove schermate lato applicativo (frontend). Un ulteriore requisito non funzionale, sarà quello relativo alla stesura di un'adeguata documentazione sia per quanto riguarda l'ontologia FSE di riferimento (non sufficientemente descritta) sia in merito ai nuovi concetti introdotti, motivando le scelte perseguite.

1.1 Ontologie esterne

L'ontologia FSE raccoglie al suo interno concetti derivanti da sorgenti esterne:

- FOAF (Friend Of A Friend)²: impiegata nella definizione del paziente, del personale sanitario e delle relazioni che intercorrono tra questi;
- ORG (*Organization*)³: sfruttata per modellare le varie tipologie di strutture sanitarie come ospedali, laboratori, RSA ecc.;
- DOID (*Disease Ontology Identifiers*)⁴: descrive tutte le patologie dell'uomo fin'ora conosciute;
- DRON $(Drug\ Ontology)^5$: classifica tutti i medicinali presenti nella National Library of Medicine⁶.
- LOINC (Logical Observation Identifier Names and Codes)⁷: basata sull'omonimo database, fornisce identificatori univoci ed universali in riferimento a termini e documentazione sanitaria.

Il progetto proposto si integra con le ontologie appena elencate, andandone a valorizzare il contenuto informativo sfruttabile su più livelli di dettaglio. Un valido esempio può essere LOINC i cui codici permetto di identificare univocamente le diverse tipologie di documenti HL7 e le loro sezioni. Inoltre l'operazione di estensione aggiungerà nuovi concetti provenienti da altre ontologie, individuate a seguito di una fase di ricerca supportata dal portale *Ontobee*:

• OMIT (*MicroRNA Target ontology*⁸): definisce uno standard di scambio dati/elementi nel dominio del microRNA (miR);

²FOAF dettagli:http://xmlns.com/foaf/spec/

³ORG dettagli: https://www.w3.org/TR/vocab-org/

⁴DOID dettagli: https://www.ebi.ac.uk/ols/ontologies/doid

⁵DRON dettagli: https://bioportal.bioontology.org/ontologies/DRON

⁶Per dettagli: https://www.nlm.nih.gov/

⁷LOINC dettagli: https://loinc.org/document-ontology/

⁷Per dettagli: https://www.ontobee.org/

⁸OMIT dettagli: https://bioportal.bioontology.org/ontologies/OMIT

- NCIT (*National Cancer Institute Thesaurus*⁹): vocabolario per l'assistenza clinica, la ricerca traslazionale e di base, l'informazione pubblica e le attività amministrative;
- SYMP (Symptom Ontology)¹⁰: ontologia progettata sulla base del concetto guida di "sintomo", cioè un cambiamento percepito nella funzione, nella sensazione o nell'aspetto riportato da un paziente e indicativo di una malattia.

1.2 Analisi del dominio

I documenti clinici HL7 si strutturano su due livelli: Header e Body. Il primo raccoglie meta-dati ed è comune a tutti i ClinicalDocument (radice della gerarchia di documenti), fatta eccezione per alcuni concetti non obbligatori e quindi non di interesse per l'analisi. Il secondo rappresenta il vero e proprio corpo del documento che può essere descritto in maniera "non strutturata", quindi mediante del testo libero, oppure "strutturata" cioè avvalendosi del concetto di sezione che diventerà il fulcro della nuova estensione.

 $^{^9\}mathrm{NCIT}$ dettagli: https://bioportal.bioontology.org/ontologies/NCIT

 $^{^{10}\}mathrm{SYMP}$ dettagli: https://bioportal.bioontology.org/ontologies/SYMP

2 Estensioni

Allo stato attuale, tutti i documenti del FSE sono sottoclassi di *ClinicalDocument*, da questa ereditano alcuni concetti fondamentali (Figura 1) che nello standard HL7 sono raccolti all'interno dello Header. Di seguito vengono proposti alcuni schemi che oltre a graficare la modellazione dell'ontologia preesistente, evidenziano (in rosso) le nuove estensioni.

2.1 ClinicalDocument

Il clinicalDocument si relaziona con diverse entità, per quanto riguarda quelle "foglia" (Data Properties):

- fse:body: permette di descrivere agevolmente il documento in maniera "non strutturata" (testo libero);
- fse:createdAt: registra l'istante di creazione del documento;
- fse:languageCode: indica la lingua in cui è redatto il documento, nel contesto italiano sarà sempre valorizzato a <languageCode code="it-IT"/>;
- fse:realmCode: indica il dominio di appartenenza del documento, nel contesto italiano corrisponde a <realmCode code="IT"/>;
- fse:versionNumber: permette di marcare le diverse versioni di uno stesso documento a seconda della revisione.

Altre relazioni degne di nota:

- fse:inFulfillmentOf: identifica la richiesta che ha determinato la produzione del documento. L'estensione prevede di impiegare come oggetto (range) del predicato l'entità prescription;
- fse:hasPreviousVersion: rappresenta la versione precedente del documento;
- fse:hasLatestVersion: traccia l'ultima versione del documento;
- fse:refersTo: rappresenta il paziente a cui fa riferimento il documento;
- fse:hasCode: indica la tipologia di documento in base alla codifica LOINC;
- fse:hasBeenSigned: permette di tracciare l'evento di avvenuta firma tramite la classe fse:sign e il medico firmatario (fse:hasLegalAuthenticator);
- fse:componentOf: descrive l'incontro tra l'assistito e la struttura sanitaria;
- fse:confidentialityLevel: indica il livello di confidenzialità del documento sulla base di un vocabolario (Tabella 1) modellato dall'entità fse:confidentialityCode.

Codice	Descrizione
N (normal)	Il paziente, i delegati e gli operatori autorizzati possono accedere
	al documento.
R (restricted) Accesso ristretto soltanto al personale medico o sanitario	
un mandato di cura attivo in relazione al documento.	
V (very restricted)	Accessibile solo al paziente e dal medico autore del referto.

Tabella 1: Livelli dei permessi dei documenti HL7.

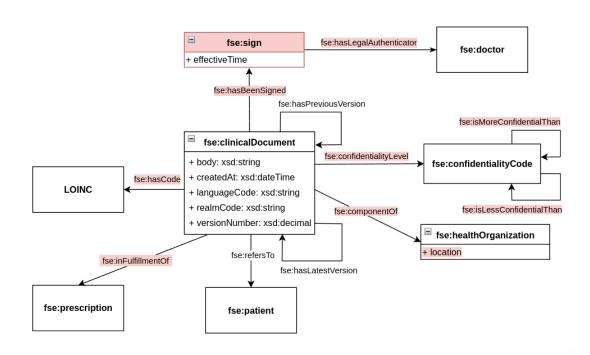


Figura 1: Estensione del ClinicalDocument

2.2 Sezioni

Un ClinicalDocument schematizza informazioni differenti sulla base della tipologia (RDA, VAC, DE, ecc.) dello stesso. La differenziazione è dettata dal contenuto del Body e, nello specifico, dalle sezioni che lo compongono. Si è quindi ritenuto necessario introdurre quest'ultimo concetto mediante delle relazioni di sottoclasse (Figura 2). Ogni referto può essere assemblato da più sezioni, di queste, solamente quelle obbligatorie sono state oggetto di studio. L'entità section oltre ad amplificare il potenziale semantico dell'ontologia, rende quest'ultima ancora più aderente allo standard HL7, per esempio aggiungendo una relazione fse:hasCode che permette di identificare la sezione tramite un codice LOINC. La relazione fse:hasSection, e la sua inversa fse:isPartOf, fungono da collante tra il clinicalDocument e le sue molteplici sezioni. Infine ogni sezione è descritta da un titolo (fse:title) e da una Data Property body che permette di fornire la descrizione del corpo tramite testo libero.

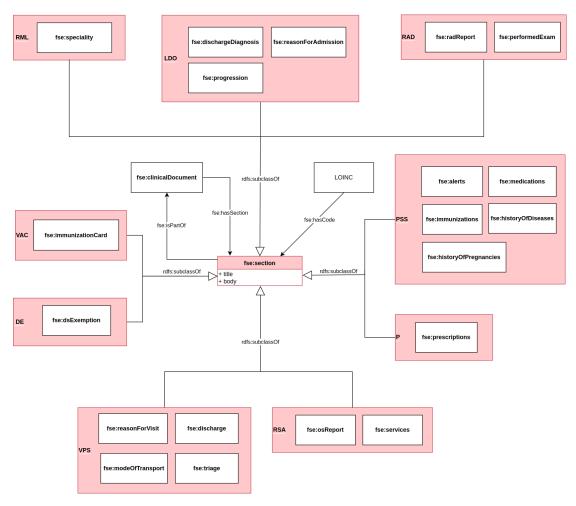


Figura 2: Tipologie di referti HL7.

A seguire vengono presentate le tipologie di documenti HL7 necessari per la realizzazione del FSE secondo le direttive¹¹ del Ministero della Salute.

2.2.1 RAD (Referto di Radiologia)

Riassume i risultati di tutte le indagini afferenti alla specialità radiologica (Tabella 2), attestando quanto effettuato per l'inquadramento diagnostico e terapeutico. Il documento è modellato tramite l'entità fse:radiologyReport ed è identificato dal codice LOINC "68604-8".

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
Esame eseguito	fse:performedExam 55111-9		Descrive l'esame radiologico oggetto
			del referto e deve comprendere sia la
			data che la modalità di esecuzione.
Referto	fse:radReport	18782-3	Rappresenta l'elemento centrale e ri-
			porta al proprio interno una descri-
			zione delle valutazioni del medico.

Tabella 2: Sezioni obbligatorie del documento RAD.

2.2.2 LDO (Lettera di Dimissione Ospedaliera)

La lettera di dimissione è un documento che viene rilasciato al paziente al termine di una fase di ricovero ospedaliero e contiene le indicazioni per gli eventuali controlli o terapie da effettuare (Tabella 3). Rappresentato da fse:hospitalDischargeLetter e univocamente identificato dal codice LOINC "34105-7".

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
Dimissione	fse:dischargeDiagnosis	11535-2	Descrive l'elenco delle diagnosi di dimissione, in ordine di rilevanza.
Motivo del ricovero	fse:reasonForAdmission	46241-6	Descrive la causa princi- pale che ha determina- to il ricovero del pazien- te attraverso la diagnosi di accettazione.
Decorso ospedaliero	fse:progression	8648-8	Descrivere l'andamento del ricovero, il percorso dia- gnostico, terapeutico, ria- bilitativo o assistenziale.

Tabella 3: Sezioni obbligatorie del documento LDO

¹¹Standard documentali: https://www.fascicolosanitario.gov.it/it/Standard-documentali

2.2.3 DE (Documento di Esenzione)

Descrive la tipologia di esenzioni posseduta dall'assistito che può essere totale o parziale (Tabella 4). Definito dalla classe fse:exemptionReport, è associato al codice LOINC "57827-8".

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
Esenzione	fse:exemption	57827-8	Contiene le informazioni sulle esenzioni.

Tabella 4: Sezioni obbligatorie del documento DE

2.2.4 RSA (Referto di Specialistica Ambulatoriale)

RSA è finalizzato a definire uno standard per la refertazione di prestazioni ambulatoriali specialistiche (visite mediche ed esami strumentali) che non ricadano nella sfera della medicina di laboratorio, della radiologia ed imaging, dell'anatomia patologica (Tabella 5). Modellato tramite fse:outpatientSpecialistReport e identificato dal codice LOINC "11488-4".

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
te, e, ve e		Riporta le prestazioni amministrative erogate, e, ove applicabile, le procedure operative e cliniche eseguite (es. somministrazione farmaci).	
Referto	fse:osReport	47045-0	Descrizione delle valutazioni del medico e dell'esito della prestazione.

Tabella 5: Sezioni obbligatorie del documento RSA

2.2.5 VPS (Verbale di Pronto Soccorso)

VPS riassume i risultati di tutte le indagini eseguite in regime di urgenza in Pronto Soccorso, attestando quanto effettuato per l'inquadramento diagnostico e terapeutico (Tabella 6). Rappresentato da fse:firstAidReport e associato al codice LOINC "59258-4".

2.2.6 VAC (Vaccinazioni)

VAC è il documento che attesta l'avvenuta somministrazione della/le vaccinazione/i somministrate all'assistito in una certa data (Tabella 7). Definito tramite fse:immunization e identificato da codice LOINC "87273-9".

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
Motivo della visita	fse:reasonForVisit	46239-0	Descrive il motivo per cui il paziente accede al Pronto Soccorso, ed il problema, il sintomo principale riscontrato o percepito dal paziente.
Dimissione	fse:discharge	18842-5	Descrive i dati relativi al- la fase di dimissione, tra cui la diagnosi di dimissio- ne, la prognosi, l'esito del trattamento.
Triage	fse:triage	54094-8	Definisce la fase di triage dell'accesso in Pronto Soccorso.
Modalità di trasporto	fse:modeOfTransport	11459-5	Specifica la modalità di trasporto (modalità arrivo) del paziente al Pronto Soccorso ed il responsabile dell'invio al Pronto Soccorso.

Tabella 6: Sezioni obbligatorie del documento VPS

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
Scheda della singola Vacc.	fse:immunizationCard	11369-6	Descrive i dettagli del-
			la somministrazione

Tabella 7: Sezioni obbligatorie del documento VAC

2.2.7 RML (Referto di Medicina di Laboratorio)

RML rappresenta il risultato di una prestazione svolta da uno specifico laboratorio interno ad una struttura sanitaria. Rappresentato da fse:laboratoryMedicineReport con codice LOINC "11502-2". L'identificativo LOINC della sezione (Tabella 8) cambia in base alla tipologia di esame.

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
Specialità	fse:specialty	*	Contiene i risultati di esami di laboratorio afferenti ad una singola specialità (ad esempio uno studio microbiologico) o a più specialità

Tabella 8: Sezioni obbligatorie del documento RML

2.2.8 PSS (Profilo Sanitario Sintetico)

PSS è il documento socio-sanitario informatico redatto e aggiornato dal MMG/PLS, che riassume la storia clinica dell'assistito e la sua situazione corrente conosciuta (Tabella 9). In particolare, lo scopo del documento è quello di favorire la continuità di cura. Definito dalla classe fse:summaryHealthProfile con codice LOINC "60591-5".

2.3 Certificato Vaccinale

Attraverso la sezione fse:immunizationCard sarà possibile ripercorrere le vaccinazioni effettuate negli anni, con conseguente produzione del Certificato Vaccinale. Si rende necessaria l'introduzione dell'entità fse:substanceAdministration (Figura 3) al fine di dettagliare l'atto di somministrazione mediante:

- fse:effectiveTime: istante di avvenuta vaccinazione;
- fse:approachSiteCode: parte anatomica interessata dalla somministrazione, il valore è specificato dallo standard HL7 sulla base di un vocabolario¹²;
- fse:doseQuantity: dose del farmaco inoculato.

Da questa si propagano varie relazioni:

- fse:via: determina la via di somministrazione mediante l'impiego della gerarchia esterna OMIT_0005589;
- fse:prevents: specifica la malattia che è in grado di prevenire;
- fse:consumable: indica il farmaco impiegato;
- fse:participant: definisce la struttura sanitaria in cui si è svolta la somministrazione;

 $^{^{12}\}text{v3-ActSite dettagli: https://terminology.hl7.org/3.1.0/CodeSystem-v3-ActSite.html}$

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
Allergie	fse:alerts	48765-2	Raccoglie ogni informazione relativa ad allergie, reazioni avverse, ed allarmi passati o presenti inerenti il paziente, se ritenute rilevanti.
Terapie	fse:medications	10160-0	Deputata alla registrazione di tutte le informazioni inerenti le terapie farmacologiche (prescrizioni, somministrazioni, ecc.)
Lista dei Problemi	fse:historyOfDiseases	11450-4	Documenta tutti i pro- blemi clinici rilevanti noti al momento in cui è sta- to generato il documento (problemi clinici, condi- zioni, sospetti diagnostici e diagnosi certe, sintomi attuali o passati).
Gravidanze e parto	fse:historyOfPregnancies	10162-6	Include tutte le informa- zioni inerenti gravidan- ze (incluso aborti spon- tanei), parti, eventua- li complicanze derivate e stato mestruale
Vaccinazioni	fse:immunizations	11369-6	Riporta le informazioni relative allo stato at- tuale di immunizzazio- ne (vaccinazioni) del pa- ziente e alle vaccinazioni effettuate

Tabella 9: Sezioni obbligatorie del documento PSS

- fse:booster: tiene traccia degli eventuali richiami, identificati da un codice LOINC;
- fse:includesAdministration: lega la sezione alla somministrazione.

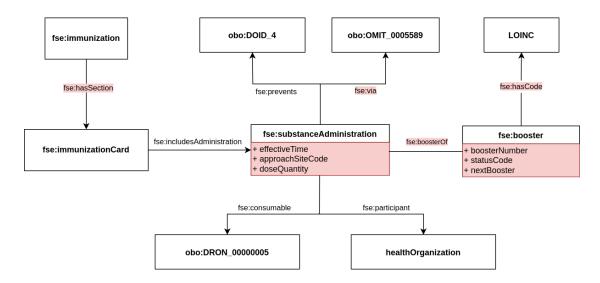


Figura 3: Estensione dell'entità fse:immunization (referto VAC).

2.4 Profilo sanitario

L'introduzione della relazione fse:hasSection, nel caso del summaryHealthProfile, abilita alla raccolta di nuove informazioni raggruppate per competenza (Figura 4):

- fse:alerts: sintetizza tutti i dati relativi ad eventuali allergie del paziente. Tramite fse:includesAllergy si referenzia la descrizione completa dell'allergia di cui il paziente è affetto. I sintomi provocati dall'allergia possono essere rappresentati avvalendosi nuovamente della ontologia esterna DOID_1205.
- fse:historyOfDiseases: storico delle eventuali patologie che affliggono il paziente. Le patologie sono modellate dall'ontologia DOID_4 messa in relazione tramite fse:includesDisease.
- fse:medications: la sezione raccoglie, tramite la relazione fse:includesTherapy, tutte le terapie assegnate, e di ognuna anche la sostanza somministrata. La terapia è legata da una *Data Property* fse:statusCode il cui valore deve essere scelto da un set predefinito (Tabella 10).
- fse:historyOfPregnancies: corrisponde all'elenco delle gravidanze associate tramite la relazione fse:includesPregnancy, la quale include l'esito finale e il periodo.

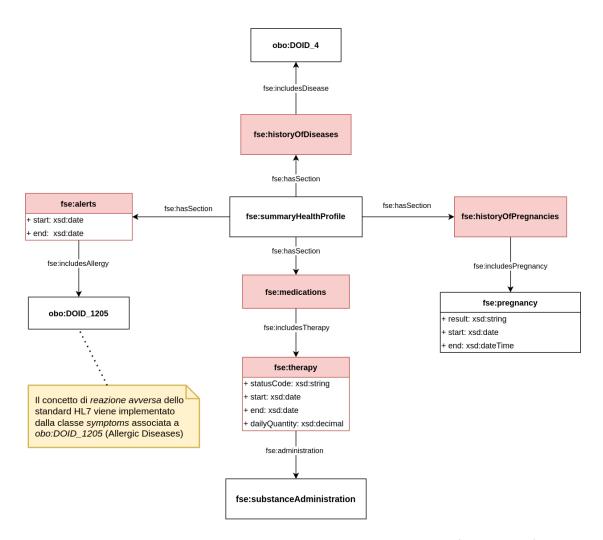


Figura 4: Estensione dell'entità fse:summaryHealthProfile (referto PSS).

Codice	Descrizione
Active	In corso di validità.
Suspended	Momentaneamente sospesa.
Aborted	Non è mai stata valida.
Completed	Non è più in corso di validatà.

Tabella 10: Elenco dei codici di stato (fse:statusCode).

2.5 Osservazioni

Il Verbale di Pronto Soccorso si articola su più sezioni (6), nel caso specifico di fse:reasonForVisit si è imposta una relazione fse:mainProblem che lega la sezione al concetto di fse:observation. Quest'ultimo raccoglie alcune informazioni (fse:body) ed i sintomi fse:hasSymptom che hanno portato al ricovero del paziente. L'implementazione dell'entità si avvale della ontologia esterna SYMP_0000466 (sottoporzione di DOID dedicata ai sintomi) ed è identificata dal codice LOINC "56817-0".

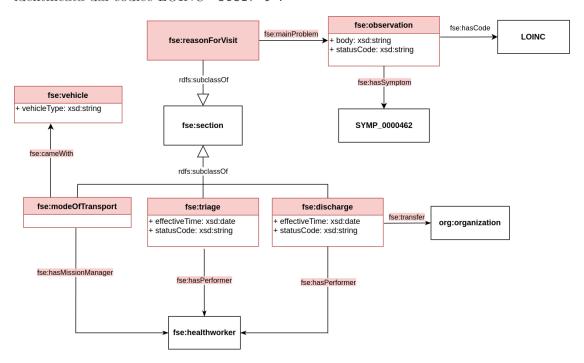


Figura 5: Estensione dell'entità fse:firstAidReport (referto VPS).

2.6 Procedure operative

Il contenuto semantico delle procedure operative prende forma mediante l'entità fse: operating Procedure. Questa può concretizzarsi in diversi modi (Figura 6) assumendo significati differenti:

- fse:procedure: indica procedure diagnostiche invasive, interventistiche, chirurgiche, terapeutiche non farmacologiche;
- fse:substanceAdministration: indica procedure di somministrazioni farmaceutiche come terapie, vaccinazioni e sedazioni;
- fse:diagnosticProcedure: indica osservazioni eseguite e parametri clinici rilevati durante la prestazione;

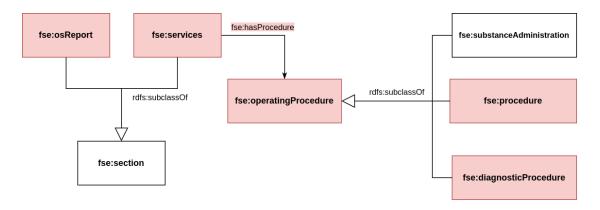


Figura 6: Estensione dell'entità fse:outpatientSpecialistReport (referto RSA).

2.7 Esami eseguiti

Attraverso l'impiego della sezione fse:specialty, il documento RML è in grado di raccogliere gli esami effettuati (es. studio microbiologico) ed i relativi risultati grazie alla relazione fse:hasResult (Figura 7). Infine è possibile ripercorrere la catena di esami eseguiti, similmente a quanto fatto per fse:clinicalDocument, mediante le relazioni fse:hasPreviousVersion e fse:hasLatestVersion.

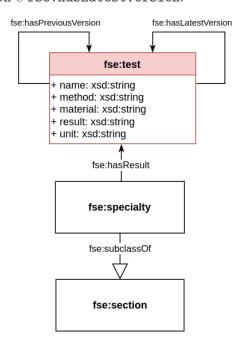


Figura 7: Estensione del documento RML.

2.8 Prescrizioni

Il documento di Prescrizione è un clinicalDocument che non fa direttamente parte del FSE ma è un'entità di supporto che permette di tracciare l'ordine che ha dato vita alla creazione di uno specifico referto. Questo lo si evince anche dalla estensione della relazione fse:inFulfillmentOf (Figura 8). Il documento di Prescrizione può concretizzarsi in diverse classi, ognuna è sottoclasse dell'entità fse:prescription ed è identificata da uno specifico codice LOINC (Tabella 11).

Alle prescrizioni viene associato un livello di priorità preso da un set di valori predefiniti (Tabella 12). Questo è modellato per mezzo della classe fse:priorityLevel e la relazione fse:hasPriority.

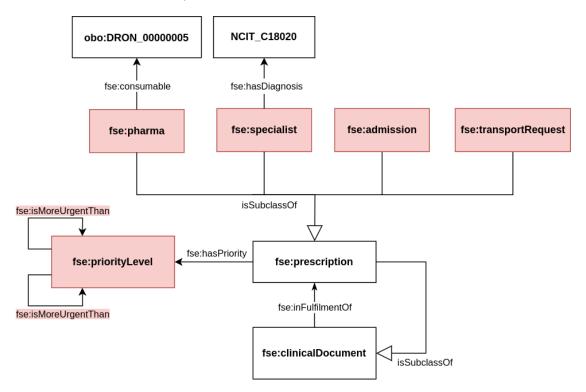


Figura 8: Schema dell'entità fse:prescription.

Sezione	Classe	LOINC	Descrizione
P. Farmaceutica	fse:pharma	57833-6	Raccoglie informazioni relative ai farmaci prescritti ed al relativo numero di pezzi/confezioni.
P. Specialistica	fse:specialist	57832-8	Contiene informazioni relative alle prestazioni specialistiche o riabilitative prescritte.
P. Ricovero	fse:admission	57830-2	Contiene informazioni relative al ricovero prescritto o alla richiesta di trasporto, alla priorità richiesta dal prescrittore, ecc.
P. Trasporto	fse:transportRequest	57834-4	Include tutte le informazioni ine- renti gravidanze (incluso abor- ti spontanei), parti, eventua- li complicanze derivate e stato mestruale

Tabella 11: Famiglia delle prescrizioni.

Codice	Descrizione
S	Urgente - nel più breve tempo possibile o, se differibile, entro 72 ore
A	Breve entro 10 gg
EL	Differita - entro 30 gg per le visite, entro 60 gg per gli accertamenti
	specialistici
R	Programmata - senza priorità

Tabella 12: Livelli di priorità relativi alle prescrizioni.

3 Scelte implementative

La modellazione dei concetti dell'ontologia si pone a metà tra la terminologia HL7 e quella definita ad-hoc, al fine di mantenere un buon bilanciamento tra aderenza allo standard e facilità di fruizione (semplice da comprendere e utilizzare). Nelle sezioni a seguire vengono fornite le scelte implementative e le relative motivazioni.

3.1 Gerarchia ClinicalDocument

Ogni tipologia di documento eredita dalla super-classe la restrizione <u>only</u> sulle relazioni fse:hasPreviousVersion e fse:hasLatestVersion (Figura 9), poiché il dominio e il range di queste possono essere uno tra fse:clinicaDocument che fse:test. Inoltre, per garantire la consistenza delle informazioni, sono stati specificati altri due vincoli:

- hasCode <u>value</u> L: ogni tipologia di report è identificata univocamente da un codice LOINC (L). A tal proposito, come per le sezioni, si è posto un vincolo sull'istanza di quest'ultimo; nel caso di fse:hospitalDischargeLetter la proprietà funzionale fse:hasCode può assumere solo il valore 34105-7.
- hasSection only (A or B ...): similmente al caso precedente, anche per il predicato fse:hasSection sono state introdotte delle limitazioni sul range così da rispettare la semantica HL7. Nel caso di fse:hospitalDischargeLetter, le uniche sezioni valide per la composizione del corpo del documento sono fse:discharge Diagnosis, fse:progression e fse:reasonForAdmission.

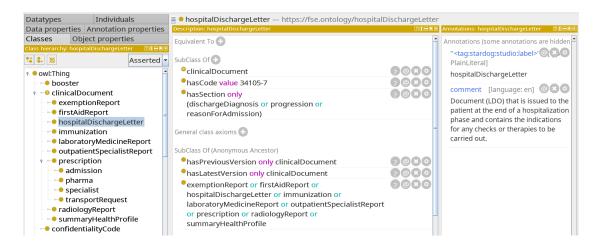


Figura 9: Restrizioni sulla gerarchia fse:clinicalDocument.

Infine ciascuna entità è stata dotata di una descrizione (comment), avvalendosi della finestra *Annotations*, così da produrre una documentazione di supporto.

3.2 Classi enumerate

Per la modellazione dei concetti fse:confidentialityCode e priorityLevel ci si è avvalsi di classi enumerate¹³. Questa scelta nasce dal fatto che le entità interessate possono assumere solo valori predefiniti, infatti le loro istanze sono state vincolate a specifici *Individuals*. Inoltre la definizione dei concetti tramite classe permette anche di esprimere delle proprietà transitive, come fse:isMoreUrgentThan e fse:isLessUrgentThan (Figura 10), che determinano l'ordinamento delle diverse istanze, in parte inferito dal reasoner.

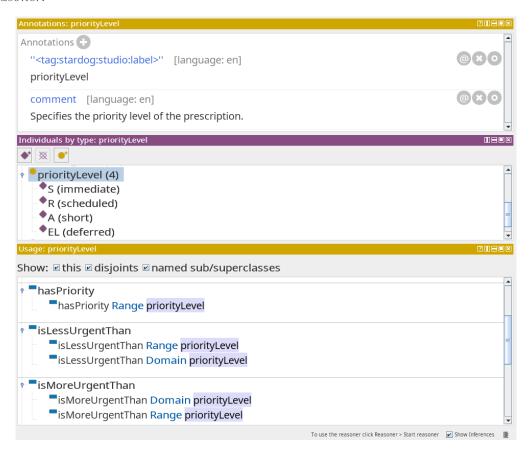


Figura 10: Modellazione della enumerated class fse:priorityLevel.

3.3 Gerarchia OperatingProcedure

Come già anticipato, le procedure sanitarie effettuate possono essere di diverse tipologie, questa differenziazione viene supporta da alcune entità dell'ontologia esterna NCIT (Figura 11):

¹³Per dettagli: https://www.michaeldebellis.com/post/enumerated-classes

- Diagnostic Procedure: test specifico o serie di passaggi eseguiti per aiutare a diagnosticare una malattia o una condizione;
- Surgical Procedure: procedura per rimuovere o riparare una parte del corpo o per scoprire se è presente una malattia;
- Endoscopic Procedure: procedura diagnostica o terapeutica in cui un endoscopio viene inserito in un organo tubolare per esaminare l'architettura strutturale e/o rimuovere i tessuti anormali.

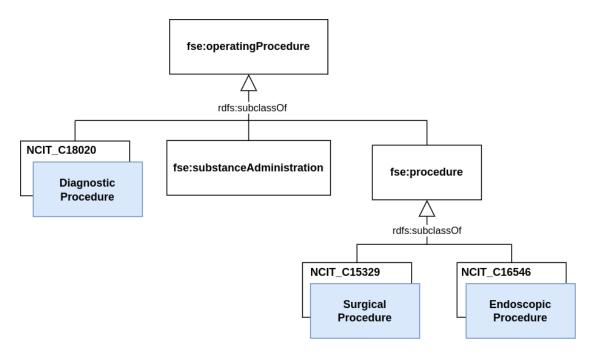


Figura 11: Gerarchia fse: operatingProcedure integrata con l'ontologia esterna NCIT.

3.4 Semplificazione delle ontologie esterne

Alcune ontologie esterne come LOINC e OMIT, includono un numero elevato di classi e assiomi di difficile gestione all'interno di *Protégé*. Per questo motivo si è deciso di estrapolare da queste i soli concetti necessari per l'implementazione del FSE. Questa attività ha prodotto nuove ontologie di supporto che al bisogno possono essere sostituite da quelle complete. Nel caso di LOINC sono stati importati tutti gli *Individuals* e le classi di contorno che modellano i codici dei fse:clinicalDocument e delle fse:section. Per quanto riguarda OMIT, le entità di interesse erano solo quelle relative alle possibili vie di somministrazione. A tal proposito si è realizzato un "taglio" dell'ontologia (OMIT_0005589) che comprende uno specifico gruppo di classi (Figura 12).



Figura 12: Integrazione dell'ontologia esterna OMIT.

3.5 OWL - Property Chains

Nella precedente versione dell'ontologia vi sono due gerarchie di *Object Property* (Figura 13) che semplificano la fruizione del grafo della conoscenza, evitando il percorso lungo i documenti. Nel dettaglio, le proprietà derivanti da fse:hasProfileField, che ha come dominio fse:patient, vengono automaticamente inferite sulla base della controparte fse:includesFields, il cui dominio è fse:section. Il tutto si rende possibile grazie alle *Object Properties*, funzionalità di OWL 2. Prendendo come esempio il predicato fse:hasAllergy:

 $\label{eq:hasClinicalDocument} \mbox{ o hasLatestVersion o hasSection } \\ \mbox{ o includesAllergy} \rightarrow \mbox{hasAllergy}$

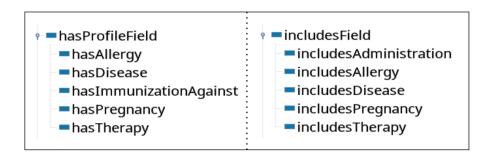


Figura 13: Object Properties interessate dalla catena OWL.

3.6 Regole SWRL

Al fine di espandere le potenzialità inferenziali del *reasoner* sono state definite alcune regole SWRL. Queste permettono di estrarre nuova conoscenza superando i limiti di OWL.

Estensione della proprietà transitiva

Come già anticipato, le *Object Properties* relative al livello di priorità (fse:priorityLevel) e al livello di permessi (fse:confidentialityCode) sono state definite transitive. L'impossibilità, da parte di OWL, di rendere le proprietà anche irriflessive, ha spinto alla elaborazione di specifiche regole.

Calcolo dei giorni di ricovero

Tramite la regola proposta, il *reasoner* è in grado di inferire automaticamente il numero dei giorni di ricovero totali. Il conteggio viene esplicitato tramite la *Data Property* fse:daysOfRecovery, ed è il risultato della sottrazione tra la data di fse:triage con quella di fse:discharge.

Somministrazione inferita da prescrizione farmacologica

Attraverso la regola sottostante, la generazione di una prescrizione farmacologica consente al reasoner di inferire il tipo di medicinale (della somministrazione) e lo stato della terapia da svolgere. Quest'ultima, come da standard HL7, deve far parte di un documento fse:summaryHealthProfile tramite la sezione fse:medications.

```
fse:patient(?p) ^ fse:pharma(?pp) ^ fse:refersTo(?pp, ?p)
    ^ fse:consumable(?pp,?drug) ^ fse:summaryHealthProfile(?doc)
    ^ fse:refersTo(?doc, ?p) ^ fse:medications(?m)
    ^ fse:hasSection(?doc, ?m) ^ fse:therapy(?t)
    ^ fse:includesTherapy(?m, ?t) ^ fse:substanceAdministration(?adm)
    ^ fse:includesAdministration(?t, ?adm)
    -> fse:statusCode(?t, "Active") ^ fse:consumable(?adm, ?drug)
```

Grafo dell'ontologia

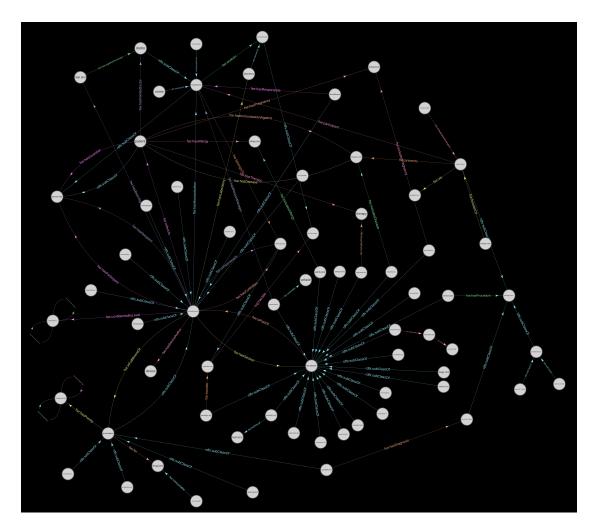


Figura 14: Rappresentazione grafica della ontologia ${\it FSE}$

4 SPARQL

In questa sezione documentiamo il lavoro svolto sulle query di estrazione dei dati legati ai documenti clinici dei pazienti e le operazioni svolte per adattare quanto precedentemente realizzato dal gruppo che ha iniziato il progetto alle estensioni che abbiamo applicato al formato dei dati.

4.1 Query per i dettagli dei documenti clinici

La versione che abbiamo fornito dell'applicativo mostra non soltanto i documenti clinici assegnati ad ogni paziente, ma anche i dettagli, per cui è stato necessario predisporre query per ogni differente tipologia e per le sezioni corrispondenti, corredate del loro contenuto informativo.

4.2 Query rivisitate

Si sono riviste le query precedentemente implementate alla luce delle introduzioni apportate da una rappresentazione più a grana fine dello standard HL7:

Lista pazienti

```
SELECT ?ID ?Nome ?Cognome ?Data_di_Nascita ?Codice_Fiscale
     ?Tessera_Sanitaria ?Nome_Medico ?Cognome_Medico
      FROM <https://fse.ontology/>
      WHERE {
04 |
        ?ID a fse:patient ;
05 I
        foaf:firstName ?Nome ;
06 I
        foaf:lastName ?Cognome ;
        foaf:birthday ?Data_di_Nascita ;
        fse:fiscalCode ?Codice_Fiscale .
        OPTIONAL { ?ID fse:healthCardNumber ?Tessera_Sanitaria }
11 |
       OPTIONAL {
12 |
             ?ID fse:hasFamilyDoctor ?Medico_di_Famiglia .
13 |
            ?Medico_di_Famiglia
14 |
            foaf:firstName ?Nome_Medico ;
15 |
            foaf:lastName ?Cognome_Medico
         }
16 |
17 | }
```

Lista documenti

```
O1 | SELECT
O2 | ?ID ?Tipo_Documento ?Testo ?Lingua ?Paese ?Codice
O3 | ?Codice_LOINC ?Versione
O4 | (CONCAT(?patientName, " ", ?patientSurname) AS ?Paziente)
O5 | (CONCAT(?authorName, " ", ?authorSurname) AS ?Autore)
O6 | ?Dispositivo_Emittente ?Organizzazione ?Data
```

```
07 | ?In_adempimento_a
 08 |
        (CONCAT(?signatoryName, " ", ?signatorySurname) AS ?Firmatario)
 09 | ?Data_firma
 10 | FROM <https://fse.ontology/>
        WHERE {
 11 |
         ?Tipo_Documento rdfs:subClassOf fse:clinicalDocument .
 12 |
         ?ID a ?Tipo_Documento ;
 13 l
 14 |
         fse:languageCode ?Lingua ;
 15 |
         fse:realmCode ?Paese ;
         fse:versionNumber ?Versione ;
 17 |
          fse:hasCode ?Codice_LOINC ;
 18 |
          fse:confidentialityLevel ?Codice ;
 19 |
          fse:refersTo [
             foaf:firstName ?patientName ;
 20 |
 21 l
              foaf:lastName ?patientSurname
         1
 22 |
         OPTIONAL {
 23 |
 24 |
          ?ID fse:hasHumanAuthor [
 25 |
              foaf:firstName ?authorName ;
              foaf:lastName ?authorSurname
 26 |
          ]
 27 |
 28 |
         }
 29 |
          OPTIONAL {
 30 |
          ?ID fse:body ?Testo ;
 31 |
 32 |
          OPTIONAL {
 33 l
          ?id fse:hasDeviceAuthor [
 34 |
             fse:hasIdentifier ?Dispositivo_Emittente
 35 |
          }
 36 |
 37 |
          OPTIONAL {
 38 |
          ?ID fse:inFulfillmentOf ?In_adempimento_a;
 39 |
 40 |
          OPTIONAL {
 41 |
           ?ID fse:hasCustodian [
 42 |
              org:identifier ?Organizzazione
 43 l
           1
          }
 44 |
 45 l
          OPTIONAL {
 46 |
           ?ID fse:hasBeenSigned [
             fse:effectiveTime ?Data_firma ;
 47 |
 48 |
             fse:hasLegalAuthenticator [
 49 |
                  foaf:firstName ?signatoryName;
 50 |
                  foaf:lastName ?signatorySurname
 51 |
              ]
           ]
 52 |
          }
 53 |
          FILTER (?Tipo_Documento NOT IN (fse:clinicalDocument))
 54 l
 55 | }
```

Conteggio documenti per organizzazione

```
O1 | SELECT ?ID ?Nome_Organizzazione (COUNT(?document) AS ?Documenti)
O2 | FROM <a href="https://fse.ontology/">https://fse.ontology/</a>
O3 | WHERE {
O4 | ?document fse:hasCustodian ?ID .
O5 | ?ID org:identifier ?Nome_Organizzazione .
O6 | }
O7 | GROUP BY ?ID ?Nome_Organizzazione
```

Percentuale di entrate in pronto soccorso con ambulanza

```
01 | SELECT (CONCAT(STR(((100 * ?ambulances / ?missions ))), "%")
           as ?Percentuale)
      FROM <https://fse.ontology/>
      WHERE {
05 |
        SELECT (COUNT(?id) as ?ambulances)
06 |
          WHERE {
07 |
08 |
            ?id a fse:firstAidReport ;
09 |
                fse:hasSection [
10 l
                a fse:modeOfTransport ;
11 |
                   fse:cameWith [
12 |
                    fse:vehicleType ?vehicle
13 |
14 |
15 |
            FILTER (?vehicle = "Ambulance")
16 |
17 | }
18 | {
      SELECT (COUNT(?id) AS ?missions )
19 |
         WHERE {
20 |
21 |
           ?id a fse:firstAidReport ;
22 |
23 |
     }
24 | }
```

Pazienti con vaccini scaduti

```
01 | SELECT ?ID (CONCAT(?name, " ", ?surname) AS ?Paziente) ?Documento
       ?Data ?Valido_fino_a
       FROM <https://fse.ontology/>
 03 |
 04 | WHERE {
        ?doc
 06 |
        a fse:immunization;
07 |
        fse:hasLatestVersion ?doc ;
08 I
        fse:refersTo ?ID ;
09 |
        fse:hasSection [
        fse:body ?Documento ;
10 |
11 | fse:includesAdministration [
```

Elenco allergie

```
01 | SELECT ?ID ?Nome ?Cognome ?Cod_Allergia ?Descrizione
02 | FROM <tag:stardog:api:context:all>
03 | WHERE {
04 | ?ID
05 | foaf:firstName ?Nome ;
06 | foaf:lastName ?Cognome ;
07 | fse:hasDisease ?Cod_Allergia .
08 | ?Cod_Allergia
09 | obo:IAO_0000115 ?Descrizione .
10 | }
```

Durata media terapie

```
01 | SELECT (CONCAT(
               STR(DAY(AVG(?newDate))), " giorni e ",
STR(HOURS(AVG(?newDate))), " ore"
02 |
03 |
            ) AS ?Durata_terapia)
04 |
05 |
      FROM <https://fse.ontology/>
       WHERE {
06 I
        ?id a fse:therapy ;
07 |
           fse:start ?start ;
08 |
09 |
           fse:end ?end .
10 |
        bind(?end - ?start as ?newDate) .
11 | }
```

Numero di prescrizioni per priorità

```
01 | SELECT (COUNT(?id) AS ?count) ?Priorita ?Commento
02 | FROM <tag:stardog:api:context:all>
03 | WHERE {
04 | ?id a fse:prescription;
05 | fse:hasPriority ?Priorita.
06 | ?Priorita rdfs:comment ?Commento.
07 | }
08 | GROUP BY ?Priorita ?Commento
```

Orario con più ingressi al PS

```
01 | SELECT ?Orario (COUNT(?Orario) as ?Count)
02 | FROM <a href="https://fse.ontology/">https://fse.ontology/</a>
03 | WHERE {
04 | ?id a fse:firstAidReport;
05 | fse:hasSection [
06 | a fse:triage;
07 | fse:effectiveTime ?effectiveTime;
08 | ].
09 | }
10 | GROUP BY (HOURS(?effectiveTime) as ?Orario)
```

Elenco donatori di organi

```
01 | SELECT ?ID ?Nome ?Cognome
02 | FROM <https://fse.ontology/>
03 | WHERE {
04 | ?ID fse:isOrganDonor true;
05 | foaf:firstName ?Nome;
06 | foaf:lastName ?Cognome.
```

Elenco malattie

```
01 | SELECT ?ID ?Nome ?Cognome ?Cod_Malattie ?Descrizione
02 | FROM <tag:stardog:api:context:all>
03 |
      WHERE {
      ?ID
foaf:firstName ?Nome ;
04 |
05 |
       foaf:lastName ?Cognome ;
06 l
       fse:hasDisease ?Cod_Malattie .
07 |
       ?Cod_Allergia
08 |
09 |
        obo: IAO_0000115 ?Descrizione .
10 | }
```

Descrizione documenti

```
01 | SELECT ?id ?Descrizione
02 | FROM <tag:stardog:api:context:all>
03 | WHERE {
04 | ?id a fse:clinicalDocument .
05 | ?id fse:hasCode [
06 | loinc:LOINC_COMPONENT ?Descrizione
07 | ]
08 | }
```

5 Applicativo

A seguire vengono mostrate alcune schermate dell'applicativo, nello specifico sono inerenti ai componenti aggiunti nella seconda versione dell'elaborato, nuove parti che permettono di visualizzare informazioni relative alle singole sezioni, ampliando anche quelle preesistenti, come nel caso dei documenti clinici, per i quali viene mostrato ora anche un eventuale firmatario e il livello di confidenzialità per determinarne i permessi (Figura 15)

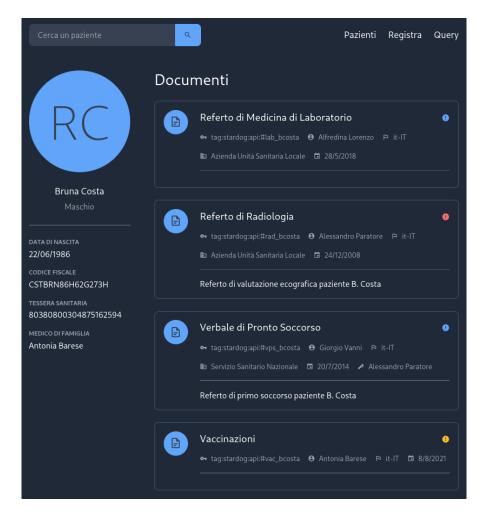


Figura 15: Elenco dei documenti clinici.

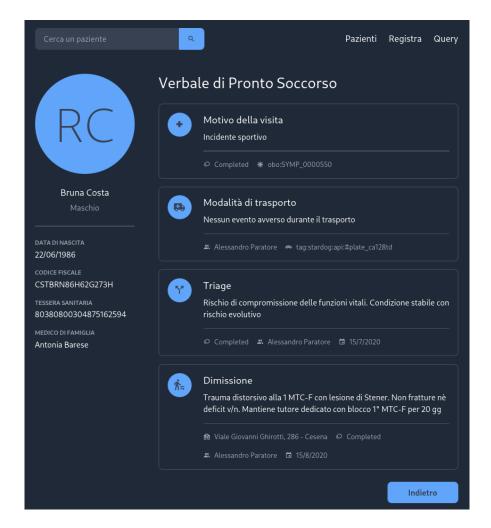


Figura 16: Verbale di pronto soccorso

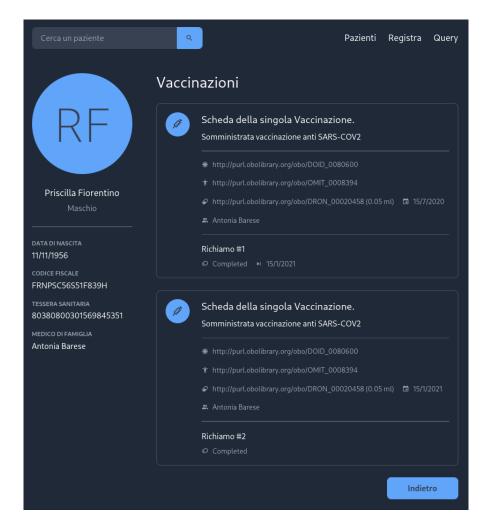


Figura 17: Certficato vaccinale



Figura 18: Prescrizione farmaceutica



Figura 19: Referto di specialistica ambulatoriale

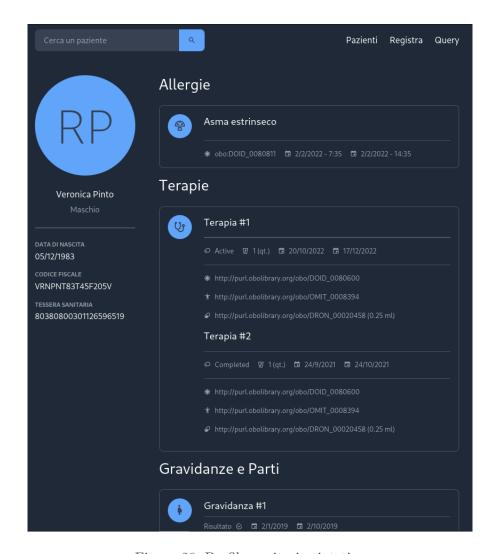


Figura 20: Profilo sanitario sintetico

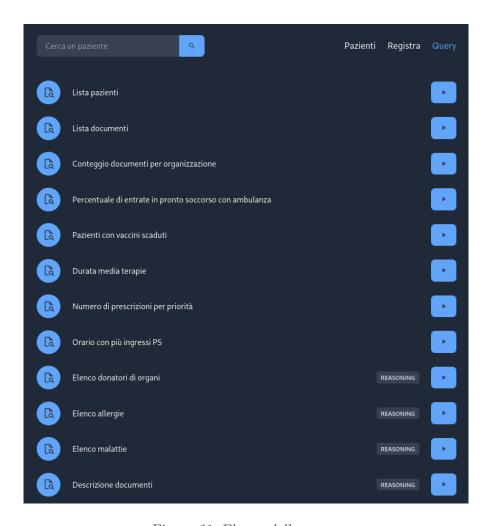


Figura 21: Elenco delle query

6 Differenze tra Stardog e Protégé

Ecco un breve confronto tra le possibilità presentate da Stardog e Protege per la realizzazione del progetto. Stardog Studio era stato già precedentemente messo in campo durante la creazione della prima versione del progetto, dal momento che l'applicativo si rivolgeva ad un'istanza di database realizzata mediante questa suite, per cui si è deciso di mantenere la struttura originale e adeguarsi alle scelte implementative del precedente team che ha avviato il lavoro.

6.1 Stardog Studio

- L'interfaccia di Stardog Studio risulta più moderna e intuitiva rispetto a quella di Protégé, più "adottabile" in ambito professionale.
- Ha un supporto più esteso alle query SPARQL, ad esempio supporta nativamente INSERT DATA e UPDATE, che su Protégé richiedono un plugin esterno.
- Può essere usato come backend di un applicativo, a differenza di Protégé che supporta unicamente la creazione e la gestione di un'ontologia

6.2 Protégé

- La sua interfaccia ha un miglior supporto al data modelling rispetto a quella di Stardog Studio.
- È possibile configurare più facilmente Protege rispetto a Stardog Studio, in modo che possa supportare anche ontologie molto ampie.
- È possibile configurare più facilmente Protege rispetto a Stardog Studio, in modo che possa supportare anche ontologie molto ampie.
- Superate le difficoltà che si possono presentare ad un primo utilizzo di Protege, si apprezza la possibilità di personalizzare l'interfaccia quasi completamente, rendendo possibile maneggiare tutti i dettagli della produzione di un'ontologia a proprio piacimento, potendo configurare nella maniera più comoda l'ambiente di lavoro.
- Apprezzata maggiormente rispetto a Stardog l'importing di ontologie esterne, per le quali è possibile fornire anche soltanto l'url e lasciare a Protege il compito di effettuarne il download.

7 Conclusioni

Il progetto ha permesso di rivolgere uno sguardo al mondo delle ontologie e delle tecnologie che vi ruotano attorno, specialmente per quanto riguarda l'ambito sanitario. Ci si è confrontati con uno standard complesso come HL7, utilizzato per la produzione digitale di documenti clinici, un riferimento che per dimensionalità e ampiezza dei contenuti richiede un lavoro di studio e analisi consistente. HL7 non nasce rivolto al Web Semantico, quindi manca di fornire un supporto per l'estensione della conoscenza volta all'interoperabilità dei dati provenienti da differenti sorgenti (punto cardine dell'idea di open world propria dell'ambito disciplinare informatico in cui si inserisce il progetto). Una delle difficoltà che si sono dovute fronteggiare ha riguardato dunque l'integrazione con altre ontologie esistenti per arricchire la base informativa, cosa che è stata ulteriormente resa più ostica dalla mole di dati gestita da questi altri grafi di conoscenza e che si è parzialmente risolta andando a selezionare parte delle informazioni che fossero d'interesse per l'applicazione, ma che non si è riusciti ad utilizzare a pieno, in quanto difficili da processare dalle macchine locali su cui si è svolto il lavoro. Tuttavia, il team si ritiene soddisfatto del progetto, che rispetta uno standard complesso come HL7 (del quale si sono aggiunte tutte le sezioni principali per ogni documento), e crede di aver migliorato il prodotto preesistente, sia da un punto di vista ontologico, mediante l'introduzione di vicoli che aumentino l'espressività degli oggetti descritti dall'ontologia, che da un punto di vista quantitativo, specialmente in relazione all'ampiezza del contenuto informativo rappresentato.

8 Sviluppi futuri

Data la complessità del dominio applicativo su cui ci si è confrontati sono possibili numerose estensioni al progetto realizzato, implementabili sia rimanendo legati all'ambito disciplinare del Web Semantico (ad esempio, un'eventuale ampliamento dell'ontologia mediante l'inserimento di contenuti relativi ad HL7 che si è scelto di non maneggiare in questa versione), sia collegando nuovi sistemi e tecnologie provenienti da altri ambiti delle scienze informatiche (ad esempio, la realizzazione di un modello di Text Mining che, a partire da dati non strutturati, come i documenti clinici, sia in grado di estrarre un contenuto informativo e provvedere all'inserimento in un database). Una possibile proposta di sviluppo dell'applicativo riguarda la messa in esercizio di questo come un'architettura distribuita, composta dalle tecnologie e dalle componenti che si sono descritte sopra, perfettamente orchestrate e cooperanti fra loro, disponibile mediante una piattaforma applicativa web orientata a fornire la possibilità di estrazione del dato per indagini statistiche e per la creazione di una più solida base di conoscenza per altri progetti sempre legati alla sfera tematica della sanità.

Riferimenti bibliografici

[1]Boschi Francesco, Tumedei Gianni, and Rossi Mattia. Fse ontology, relazione progetto web semantico. In $FSE\ Ontology.\ 2021.$