

|

ELABORATO WEB SEMANTICO : Estensione di “symptom Ontology” SYMP

Medjouwo Diagong Christ Valtes

christ.medjoumo@studio.unibo.it

Magadjou Tchendjou Idene Prisca

idenepisca.magadjou@studio.unibo.it

June 10, 2021

Table of Contents

Introduzione	3
1- Symptom ontology	3
1-1 Classi	4
2- Espansione dell'ontologia	5
2-1 Idea Generale	5
2-2 Metodologia usata per la costruzione dell'ontologia	5
2-3 Nuova conoscenza	6
2-3-1 Classi	7
2-3-2 Proprietà	7
2-3-3 Popolazione dell'ontologia	8
3- Interrogazioni SPARQL	9
3-1 prima query	9
3-2 Seconda query	10
3-3 Terza query	10
3-4 Quarta query	11
3-5 Quinta query	11
3-6 sexta query	12
3-7 Settima query	12
3-8 Ottava query	13
3-9 nona query	13
3-10 Decima query	14
3-11 undicesima query	14
3-12 dodicesima query	15
3-13 Tredicesima query	15
3-14 Quatordicesimo query	16
3-7 sedicesimo query	16
4- Regole SWRL	17
4-1 Prima Regola	18
4-2 Seconda Regola	18
4-3 Terza Regola	19
4-4 Quarta Regola	19
4-5 Quinta Regola	20
Conclusioni	20
➤ Problematiche	20
➤ Prospettive future	21

Introduzione

Lo scopo di questo elaborato è quello di studiare ed estendere la struttura e i concetti espressi in un'ontologia attraverso gli standard del Web Semantico quali sono RDF, RDFS e OWL, per farne capire il funzionamento e il modo in cui può essere sfruttata in situazione reale. In particolare, gli obiettivi di questa relazione sono:

- ✚ Descrivere l'ontologia in esame
- ✚ Mostrare la struttura dell'ontologia in esame
- ✚ Estendere l'ontologia con nuovi concetti
- ✚ Interrogare l'ontologia tramite il linguaggio "SPARQL"
- ✚ Aggiungere all'ontologia regole logiche tramite il linguaggio "SWRL"

L'ontologia utilizzata come base di questo studio è l'ontologia dei sintomi essa è stata progettata attorno al concetto guida di un sintomo: "Un cambiamento percepito nella funzione, nella sensazione o nell'aspetto riportato da un paziente indicativo di una malattia"

1- Symptom ontology

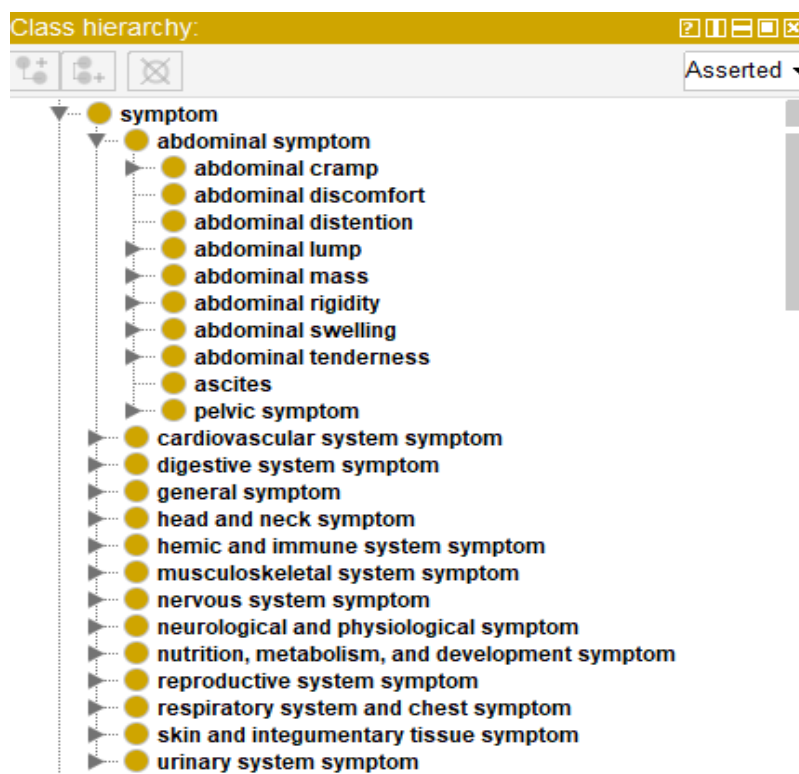
La Symptom Ontology è stata sviluppata nell'ambito del progetto Gemina iniziato nel 2005 presso TIGR. Proseguono i lavori sul progetto presso l'Institute for Genome Sciences (IGS) dell'Università del Maryland. The Symptom Ontology has been developed as a standardized ontology for symptoms of human diseases. La Symptom Ontology è organizzata principalmente per regioni del corpo con un ramo per i sintomi generali. L'ontologia dei sintomi è stata progettata attorno al concetto guida di un sintomo come: **"Un cambiamento percepito nella funzione, nella sensazione o nell'aspetto riportato da un paziente indicativo di una malattia"**.

SYMP, come la maggior parte delle ontologie in ambito medico, è incentrata sulle classi piuttosto che sulla definizione di istanze (individui). Infatti, come possiamo notare dalla Figura 1, SYMP è costituita da 944 classi, 0 individui e un'unica proprietà (part_of).

Metrics ?

Classes	944
Individuals	0
Properties	1
Maximum depth	7
Maximum number of children	50
Average number of children	4
Classes with a single child	69
Classes with more than 25 children	5
Classes with no definition	659

1-1 Classi



La superclasse dell'ontologia “**symptom**” contiene più sottoclassi di sintomi classificati per regioni del corpo.

- **cardiovascular system symptom**: insieme di tutti i sintomi cardiovascolare. Contenendo anche un insieme di sottoclasse.

- **reproductive system symptom**: Insieme di tutti sintomi del sistema riproduttivo sia per gli uomini che le donne.

- ...etc

2- Espansione dell'ontologia

Comprendendo la stretta relazione tra segni e sintomi, la nostra estensione della SYMP ontology lavorerà per ampliare, catturare e documentare in modo più solido questi insiemi di termini. Comprendendo che a volte, lo stesso termine può essere sia un segno che un sintomo. La nostra estensioni mette anche in evidenza un legame tra i sintomi e i specialisti medicali che si possono consultare.

2-1 Idea Generale

Come estensioni, abbiamo pensato di estendere l'estensione sia lato sintomo che lato paziente:

Dal punto di vista del sintomo:

Associare i vari gruppi di sintomi ai sistemi e gli organi dovè essi sono localizzati, il specialista da consultare e le visite che potrebbero essere prescritte da parte del specialista per confermare o fare la sua diagnosi e le azioni di base consigliate e/o quelle da evitare secondo quel specialista in presenza di vari sintomi. Evidenziamo i sintomi che sono anche dei segni e quindi vengono osservati dal medico. il tipo di persona che può manifestare il sintomo sia un uomo una donna.

Dal punto di vista del paziente:

Associamo un paziente a vari sintomi e le soluzioni suggerite o da evitare secondo il specialista che è stato incontrato.

2-2 Metodologia usata per la costruzione dell'ontologia

Abbiamo usato in combinazione le metodologie **top-down** e **bottom-up** per lo sviluppo delle gerarchie di classi dell'ontologia. Ad esempio, per creare la classe **Sign** abbiamo iniziato definendo le sotto classi **Collier_sign**, **Cotton_wool_spots**...etc e poi il tutto è stato raggruppato in un concetto più generale cioè la superclasse **Sign**.

Per migliorare notevolmente la leggibilità della nostra ontologia usiamo "consis capitalization" per i nomi dei concetti. Quindi eseguiamo le parole insieme e mettiamo in maiuscolo ogni nuova parola in un: Esempio: 'RapidRespiration'

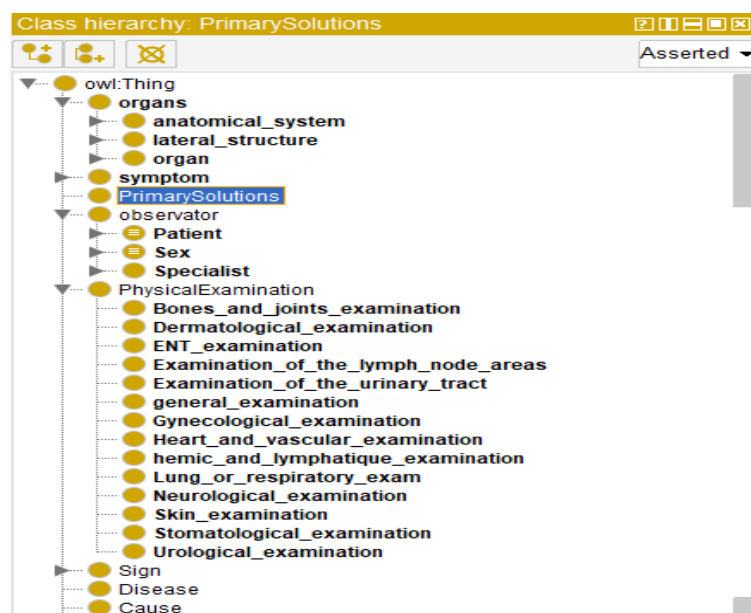
2-3 Nuova conoscenza

Comprendendo la stretta relazione tra segni, sintomi, disorders e fenotipi, la nostra estensione della SYMP ontology lavorerà per ampliare, catturare e documentare in modo più solido questi insiemi di termini applicandosi in modo particolare sui sintomi del sistema cardiovascolare, i sintomi abdominale e sui sintomi del sistema riproduttivo. Comprendendo che a volte, lo stesso termine può essere sia un segno che un sintomo, sia un phenotipo che un sintomo l'estensioni ha anche come obiettivo fare un legame tra i sintomi e i specialisti medicali che possono essere consultati da parte di un paziente che ha certi sintomi.

Le estensioni sono state realizzate con l'aggiunta di ulteriori classi, proprietà, regole e individui all'ontologia di base dei sintomi.

Nuove Metriche

Ontology metrics:	
Metrics	
Axiom	1770
Logical axiom count	769
Declaration axioms count	589
Class count	418
Object property count	29
Data property count	3
Individual count	119
Annotation Property count	21
Class axioms	
SubClassOf	356
EquivalentClasses	17
DisjointClasses	27
GCI count	0
Hidden GCI Count	16



2-3-1 Classi

- **Sign:** è la gerarchia che contiene dei segni medicali, ha come insieme di sotto classi l'elenco dei segni medicali eponimi estratti da documenti web con sottoclassi: - Collier_sign, Cornell_sign, Coopernail_sign, Aaron_sign, hemorrhage, heart_failure...
- **PrimarySolutions:** è la gerarchia che definisce le soluzioni possibili che possono essere consigliate da seguire o da evitare da parte di un paziente che presenta certi sintomi.
- **Observer :** Anche se possono essere equivalenti, è stato importante evidenziare partendo dalla loro definizione di base che i sintomi vengono osservati dai pazienti quando i segni sono osservati da un specialista medico. Le principali sotto classi della gerarchia sono quindi :
 - **Specialista** ci sono diversi specialisti fra cui: **Cardiologist, Urinologist, Pulmologist, Gynecologist ... etc**
 - **Paziente** : un paziente potrebbe essere un **uomo** o una **donna**.
- **organs** è la gerarchia estratta dall'ontologia Uberon contiene 3 sotto classi
 - **organ**
 - **lateral_structure**
 - **anatomical_system**
- **Disease:** la classe disease è una semplice classe che ci consente di istanziare le malattie che potrebbero essere diagnosticate da un specialista dopo l'esaminazione di un paziente e la prescrizione di certi esami medicali.
- **Cause:** la classe cause è una classe dentro la quale vengono rappresentate le cause possibili di malattie
- **PhysicalExamination:** la gerarchia è costituita di sotto classi che rappresentano le visite diverse che possono essere prescritte ad un paziente che ha certi sintomi :
 - **ENT_examination:** visita otorinolaringoiatrica
 - **Gynecological_examination** : la classe rappresenta le visite ginecologiche che possono essere fatte in caso di sintomi legati al sistema riproduttivo
 - **Heart_and_vascular_examination:** la classe rappresenta le visite che possono essere prescritte in caso di sintomi legati al sistema cardiovascolare.
 - **.....etc**

2-3-2 Proprietà

- **has_location:** - proprietà che permette di legare un sintomo con il sistema anatomico sul quale si manifesta.
 - esprime per un certo sintomo quali sono gli organi del corpo in cui viene localizzato.

- **has_base_solution**: proprietà che permette di legare un sintomo alle azioni sia da fare , sia da evitare
- **has_property**: proprietà che permette di collegare tutti i sintomi ai segni medicali equivalenti.
- **has_suggested_exam**: proprietà che permette di legare un symptom con gli esami o diagnosi appropriati soprattutto dal punto di vista del Medico Specialista.
- **has_suggested_specialist**: proprietà che lega un sintomo con lo specialista da consultare da parte di un paziente che manifesta quel sintomo.
- **has_symptom**: permette di legare un paziente con i suoi diversi sintomi
- **has_cause**: permette di legare ad una malattia alle sue cause plausibili.
- **is_symptom_of**: proprietà che lega un sintomo alla malattia che potrebbe caratterizzare.
- **has_Man_symptom & has_Woman_symptom**: queste proprietà collegano un paziente ai sintomi specifici del sistema riproduttivo
- **examined_by** : proprietà che lega un paziente al specialista da cui viene esaminato
- **has_cause**: proprietà che lega una malattia o un sintomo alle sue cause
 - sono state definite le relative proprietà inverse:
- **is_avoid_solution_of**
- **is_located_in**
- **is_Man_symptom**
- **is_suggested_exams_for**
- **is_suggested_specialist_for**

2-3-2 Popolazione dell'ontologia

Per poter testare la fruibilità dell'ontologia e della nuova conoscenza rappresentata, abbiamo inseriti degli individui, frutto di una ricerca sul web e ci sia concentrati sui sintomi legati al sistema cardiovascolare, al sistema riproduttivo e in fine al sistema digestivo.

Per questo, abbiamo studiato qualche malattie cardiovascolari cioè i sintomi di essi, i segni, le cause, le visite che possono essere fatte per confermare o no la diagnosi e le soluzioni di base. fra la malattie abbiamo: insufficienza cardiaca, AVC, aterosclerosi, ipertensione cardiaca, ipertensione arteriosa, sclerodermia, coronapati ...etc estraendo la conoscenza necessaria da diversi testi e documenti disponibili sul web.

Tali elementi non hanno la pretesa di essere esaustivi ma sono esemplificativi di ciò che potrebbe essere una conoscenza più estesa e approfondita.

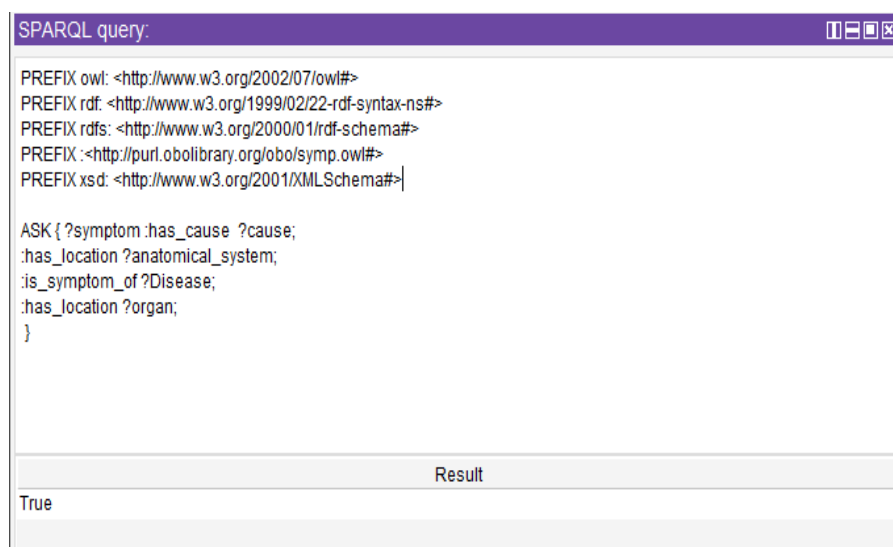
3- Interrogazioni SPARQL

In questa sezione si mostreranno alcuni esempi di interrogazioni che possono essere eseguite sull'ontologia. Le interrogazioni sono realizzate con il linguaggio SPARQL; acronimo per *Simple, Protocol, RDF, Query, Language*.

Per verificare i nostri risultati e le diverse inferenze fatto dal **reasoner**, abbiamo anche usato **DLQuery** che è un tool molto semplice e permette proprio di verificare a volte se le inferenze sono state fatte a posto. Di seguito le query di esempio eseguite sulla nuova ontologia creata, non sono tutte ma solo alcuni esempi.

3-1 prima query

Diverse queries con ASK sono state fatte per valutare e verificare le queries alle quale la nostra ontologia potrebbe rispondere correttamente. Queste vengono fatte in base alle proprietà inserite. Di seguito valutiamo qualche proprietà applicabile ai sintomi



3-2 Seconda query

Con questa interrogazione si può conoscere: *Per ogni sintomo, il sistema del corpo umano in cui è localizzato*

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?symptom ?system WHERE{ ?symptom rdf:type :symptom . ?system rdf:type :anatomical_system . ?symptom :has_location ?system . } ORDER BY ASC(?symptom) LIMIT 7</pre>	
symptom	system
Costipazione_cronica	systema_gastro_intestinale
Difficoltà_ad_addormentarsi	sistema_nervoso
dolore_al_cuore	sistema_cardiovascolare
emoragia_cardiaca	sistema_cardiovascolare
flusso_sanguigno_cardiaco	sistema_cardiovascolare
palpitazioni_cardiache	sistema_cardiovascolare
perdite_vaginali	sistema_riproduttivo_donna

3-3 Terza query

Con questa interrogazione si può conoscere: *Per ogni sintomo, l'organo preciso in cui è localizzato.*

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?symptom ?organ WHERE{ ?symptom rdf:type :symptom . ?organ rdf:type :organ . ?symptom :has_location ?organ . } ORDER BY ASC(?symptom) LIMIT 7</pre>	
symptom	organ
Addome_gonfio_e_doloroso	pancia
Costipazione_cronica	intestino_crasso
dolore_al_cuore	cuore
emoragia_cardiaca	cuore
flusso_sanguigno_cardiaco	cuore
lump_in_the_testicle	testicules
mal_di_testa	testa

3-4 Quarta query

Con questa interrogazione, si può conoscere: *Per ogni sintomo, un modo di vivere che può essere addotta.*

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?symptom ?Lifestyle WHERE{ ?symptom rdf:type :symptom . ?Lifestyle rdf:type :Life_style_recommendation . ?symptom :has_base_solution ?Lifestyle . } ORDER BY ASC(?symptom)</pre>	
symptom	Lifestyle
Gonfiore_dei_piedi_e_delle_gambe	Dieta_bilanciata
emoragia_cardiaca	fare_sport
perdite_vaginali	dormire_abbastanza
perdite_vaginali	riposarsi_di_piu

3-5 Quinta query

Con questa interrogazione si vogliono conoscere: *per ogni paziente che manifesta un sintomo, i modi modi di vivere(life style) da adottare e quelli da evitare*

Questa interrogazione è molto utile soprattutto lato paziente che vuole verificare quello che potrebbe fare se manifesta un certo sintomo e quello che non potrebbe fare.

SPARQL query:			
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?patient ?symptom (GROUP_CONCAT(DISTINCT ?goodSolution; SEPARATOR=",") AS ?goodSolution) (GROUP_CONCAT(DISTINCT ?badSolution; SEPARATOR=",") AS ?badSolution) WHERE{ ?patient rdf:type :Patient . ?symptom :is_manifested_by ?patient . OPTIONAL{ ?goodSolution :is_base_solution_of ?symptom } OPTIONAL{ ?badSolution :is_avoid_solution_for ?symptom } } GROUP BY ?patient ?symptom</pre>			
patient	symptom	goodSolution	badSolution
pat_id3M	Addome_gonfiore_e_doloroso	—	"http://purl.obolibrary.org/obo/s
pat_id31W	affaticamento	—	"http://purl.obolibrary.org/obo/s
pat_id3M	affaticamento	—	"http://purl.obolibrary.org/obo/s
pat_id31W	carezza_di_insulina	—	—
pat_id_1_uomo	flusso_sanguigno_cardiaco	—	—
pat_id_1_dona	perdite_vaginali	"http://purl.obolibrary.org/obo/s	"http://purl.obolibrary.org/obo/s
pat_id_1_uomo	sintomo_della_prostata	—	—

3-6 sexta query

Con questa interrogazione si vogliono conoscere: *per ogni sintomo, le visite diverse che potrebbe suggerire un specialista per confermare la sua diagnosi*

Questa interrogazione è molto utile soprattutto lato Specialista perché, dato un paziente che manifesta un certo sintomo, deve essere in grado di proporre visite per confermare la sua diagnosi.

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT DISTINCT ?symptom ?suggested_exams WHERE{ ?symptom rdf:type :symptom . ?suggested_exams rdf:type :PhysicalExamination . ?symptom :has_suggested_exam ?suggested_exams . } ORDER BY ASC(?symptom)</pre>	
symptom	suggested_exams
Difficoltà_ad_addormentarsi	Cateterismo_cardiaco
Difficoltà_ad_addormentarsi	angiografia_coronarica
Gonfiore_dei_piedi_e_delle_gambe	Cateterismo_cardiaco
Gonfiore_dei_piedi_e_delle_gambe	angiografia_coronarica
emoragia_cardiaca	radiografia_toracica
Execute	

3-7 Settima query

Con questa interrogazione si vogliono conoscere:

per ogni sintomo, quali sono i diversi specialisti da chi rivolgersi in caso di manifestazione del detto sintomo.

Ogni paziente dovrebbe essere in grado in caso di sintomo di consultare il specialista competente.

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?symptom ?Specialist WHERE{ ?symptom rdf:type :symptom . ?Specialist rdf:type :Specialist . ?symptom :has_suggested_specialist ?Specialist . } ORDER BY ASC(?symptom) LIMIT 5</pre>	
symptom	Specialist
difficoltà_respiratoria	Pulmonologist
emoragia_cardiaca	Cardiologist
fenomeno_di_Raynaud	Cardiologist
mancaza_di_respiro	Pulmonologist
sintomo_della_prostata	urologist

3-8 Ottava query

Con questa query, vogliamo:

Conoscere tutte le donne che manifestano un sintomi legato al sistema riproduttivo delle donne

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?Woman ?symptom WHERE{ ?Woman rdf:type :Woman . ?symptom rdf:type :symptom ?Woman :has_Woman_symptom ?symptom . } ORDER BY ASC(?Woman)</pre>	
Woman	symptom
pat_id21W	pain_during_sex
pat_id31W	pain_during_sex
pat_id_1_dona	premature_labor
pat_id_1_dona	perdite_vaginali

3-9 nona query

Con questa query, vogliamo

Sapere tutti gli uomini che manifestano un sintomi legato al sistema riproduttivo male.

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?Patient ?symptom WHERE{ ?Patient rdf:type :Man . ?symptom rdf:type :symptom . ?Patient :has_Man_symptom ?symptom . } ORDER BY ASC(?Man)</pre>	
Patient	symptom
pat_id_1_uomo	sintomo_della_prostata
pat_id21M	infertility
pat_id21M	lump_in_the_testicle

3-10 Decima query

Con questa query, vogliamo

Sapere tutte le donne che manifestano sintomi comuni.

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?patient ?symptom WHERE{ ?patient rdf:type :Patient . ?symptom rdf:type :symptom . ?patient :has_symptom ?symptom . } ORDER BY ASC(?Man) LIMIT 10</pre>	
patient	symptom
pat_id3M	tosse_grassa
pat_id21W	mal_di_testa
pat_id_1_uomo	flusso_sanguigno_cardiaco
pat_id21W	Difficoltà_ad_addormentarsi
pat_id_1_uomo	sintomo_della_prostata
pat_id3M	Addome_gonfio_e_doloroso
pat_id31W	affaticamento
pat_id3M	affaticamento
pat_id_1_dona	perdite_vaginali
pat_id21M	mal_di_testa

3-11 undicesima query

Con questa query, si vogliono mostrare la stretta relazione sintomo e sign

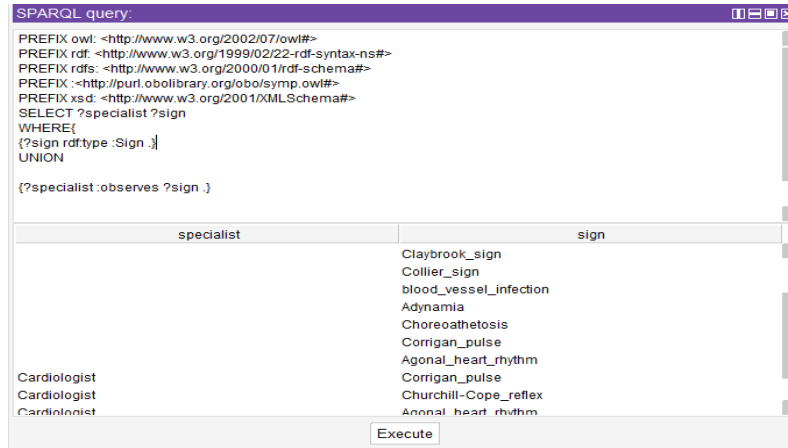
Tutti i sintomi che sono anche dei segni medicali e e quindi vengono osservati da parte di un specialista

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?symptom ?sign WHERE{ ?symptom rdf:type :symptom . ?sign rdf:type :Sign . ?symptom :has_property ?sign . } ORDER BY ASC(?symptom)</pre>	
symptom	sign
emoragia_cardiaca	shock_cardiatico
mal_di_testa	segno_di_arone
palpitazioni_cardiache	shock_cardiatico

3-12 dodicesima query

Con questa query, si vogliono conoscere

Per ogni segno i specialisti che sono in grado di osservargli su un paziente malato



SPARQL query:

```
PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#>
PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#>
PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#>
PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#>
PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#>
SELECT ?specialist ?sign
WHERE{
  {?sign rdf:type :Sign .}|
  UNION
  {?specialist observes ?sign .}
}
```

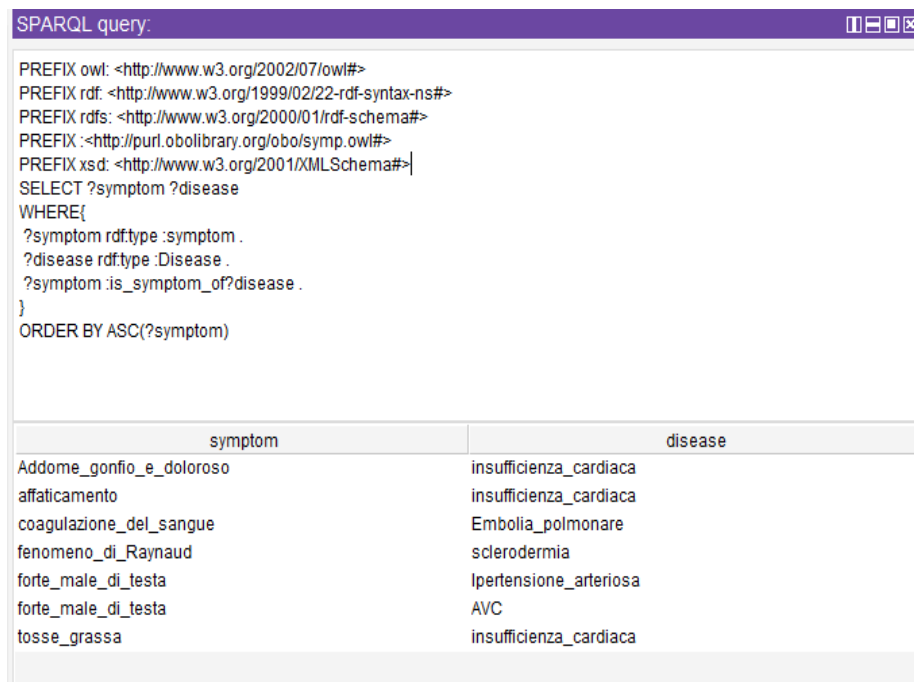
specialist	sign
	Claybrook_sign
	Collier_sign
	blood_vessel_infection
	Adynamia
	Choreoathetosis
	Corrigan_pulse
	Agonal_heart_rhythm
Cardiologist	Corrigan_pulse
Cardiologist	Churchill-Cope_reflex
Cardiologist	Agonal_heart_rhythm

Execute

3-13 Tredicesima query

Con questa query, si vogliono conoscere

Per ogni malattia cardiovascolare e digestiva i sintomi corrispondenti



SPARQL query:

```
PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#>
PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#>
PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#>
PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#>
PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#>
SELECT ?symptom ?disease
WHERE{
  ?symptom rdf:type :symptom .
  ?disease rdf:type :Disease .
  ?symptom :is_symptom_of ?disease .
}
ORDER BY ASC(?symptom)
```

symptom	disease
Addome_gonfio_e_doloroso	insufficienza_cardiaca
affaticamento	insufficienza_cardiaca
coagulazione_del_sangue	Embolia_polmonare
fenomeno_di_Raynaud	sclerodermia
forte_male_di_testa	Ipertensione arteriosa
forte_male_di_testa	AVC
tosse_grassa	insufficienza_cardiaca

3-14 Quattordicesimo query

Con questa query, si vogliono

Saper per ogni malattie le sue cause possibile

SPARQL query:	
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?disease ?cause WHERE{ ?disease rdf:type :Disease . ?disease :has_cause?cause . } ORDER BY ASC(?symptom) LIMIT 10</pre>	
disease	cause
AVC	fumare
insufficienza_cardiaca	Diabete_mellito
Coronaropatia	Endocardite
insufficienza_cardiaca	Coronaropatia
insufficienza_cardiaca	infarto_del_miocardio
AVC	Ipertensione_arteriosa
Addome_gonfio_e_doloroso	disbiosi_intestinale
Addome_gonfio_e_doloroso	aria_nella_pancia
insufficienza_cardiaca	Miocardite
Addome_gonfio_e_doloroso	stress_cronico

3-15 quindicesima query

Con questa query, si vogliono

collegare i sintomi alle cause e alle malattie corrispondenti

SPARQL query:		
<pre>PREFIX owl: <http://www.w3.org/2002/07/owl#> PREFIX rdf: <http://www.w3.org/1999/02/22-rdf-syntax-ns#> PREFIX rdfs: <http://www.w3.org/2000/01/rdf-schema#> PREFIX : <http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#> PREFIX xsd: <http://www.w3.org/2001/XMLSchema#> SELECT ?symptom(GROUP_CONCAT(?disease;SEPARATOR=";") AS ?disease) (GROUP_CONCAT(DISTINCT ?cause; SEPARATOR=";") AS ?cause) WHERE{ ?symptom rdf:type :symptom . OPTIONAL {?symptom :is_symptom_of?disease .} OPTIONAL {?disease :has_cause?cause .} } GROUP BY(?symptom) ORDER BY ASC(?symptom) LIMIT 10</pre>		
symptom	disease	cause
Addome_gonfio_e_doloroso	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#insufficienza_c"	"http://it.wikipedia.org/wiki/Diabete_mellito,http://it.wikipe
Cianosi	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#AVC,http://purl.o	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#fumare,http://it.v
Costipazione_cronica	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#AVC,http://purl.o	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#fumare,http://it.v
Difficoltà_ad_addormentarsi	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#AVC,http://purl.o	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#fumare,http://it.v
Gonfiore_del_piedi_e_delle_gambe	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#AVC,http://purl.o	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#fumare,http://it.v
Mancanza_di_energia_cronica	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#AVC,http://purl.o	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#fumare,http://it.v
affaticamento	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#insufficienza_c"	"http://it.wikipedia.org/wiki/Diabete_mellito,http://it.wikipe
coagulazione_del_sangue	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#Embolia_polmc"	
compromissione_della_memoria	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#AVC,http://purl.o	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#fumare,http://it.v
difficoltà_respiratoria	"http://purl.obolibrary.org/obo/symp.owl#difficoltà_respir"	

4- Regole SWRL

In questa parte, si vuole mostrare un'altra modalità di rappresentazione della conoscenza utilizzando un nuovo paradigma di ragionamento che si basa sulle regole logiche. Queste regole permetteranno di abilitare un ragionamento automatico di base.

Una regola potrebbe essere qualsiasi affermazione che dica che una certa conclusione deve essere valida ogni volta che una certa premessa è soddisfatta, cioè qualsiasi affermazione che potrebbe essere letta come una frase della forma "IF...THEN ..."

Esistono diverse interpretazioni del termine regola:

- Le regole come modalità alternativa di modellare la conoscenza (Regole dichiarative).
- Regole come istruzione su come derivare ulteriori conclusioni da una base di conoscenza (regole di deduzione).
- Regole come istruzioni di programma che possono essere eseguite attivamente (Regole di azione per le condizioni dell'evento).

In particolare, come linguaggio di regole utilizzeremo SWRL che è un linguaggio proposto per il Web semantico che può essere utilizzato per esprimere regole logiche, combinando OWL DL o OWL Lite con un sottoinsieme del Rule Markup Language.

SWRL consente agli utenti di scrivere regole che possono essere espresse in termini di concetti OWL per fornire capacità di ragionamento deduttivo più potenti rispetto al solo OWL.

- Le regole vengono salvate come parte dell'ontologia.
- Funziona con motori di regole e **reasoners** (ad es. Pellet che abbiamo usato noi)

Di seguito si mostreranno degli esempi di regole dichiarative e deduttive che possono essere verificate per la nostra ontologia.

4-1 Prima Regola

Questo è un semplice esempio di regola con *classi di atomi* per dichiarare che
Un individuo di tipo **specialista** potrebbe anche essere un **Paziente**.

Name
S1
Comment
Uno specialista è anche una Paziente
Status
Ok
Specialist(?S)->Patient(?S)

4-2 Seconda Regola

Con questa regola, si vuole: *esprimere il fatto che un individuo di tipo Patient manifestando dei sintomi legati alle donne è una donna.*

Name
S3
Comment
Un paziente con sintomi legati alle donne, è una donna
Status
Ok
Patient(?p) ^has_symptom(?p,?s) ^is_Woman_symptom(?p,?s) ->Woman(?p)

4-3 Terza Regola

Con questa regola, si vuole: *esprimere il fatto che un individuo di tipo Patient manifestando dei sintomi legati agli uomini è un uomo.*

Name
S3
Comment
Un paziente con sintomo legato agli organi riproduttivi male è un uomo
Status
Ok
<pre>symp:Patient(?p) ^ symp:has_symptom(?p, ?s) ^ symp:is_Man_symptom(?p, ?s) -> symp:Man(?p)</pre>

4-4 Quarta Regola

Con questa regola, si vuole esprimere il fatto che

*un individuo di tipo **Patient** manifestando un certo sintomo, il quale ha una visita suggerita è esaminato dal **Specialist** corrispondente.*

Name
S7
Comment
un paziente che ha un certo sintomo, il quale ha un esame suggerito deve assolutamente essere esaminato da un certo specialista
Status
Ok
<pre>Patient(?p) ^has_symptom(?p,?s) ^suggested_exam(?s,?se) ^Specialist(?sp) ->examined_by(?p,?sp)</pre>

4-5 Quinta Regola

Con questa regola si vuole esprimere il fatto che tutti i **sintomi** osservati da uno specialista sono dei **segni**

Name
S9
Comment
Tutti i sintomi osservati da uno specialista sono dei segni
Status
Ok
Patient(?p)
^has_symptom(?p,?s)
^has_location(?s,?o)
^observed_by(?s,?sp)
->has_property(?s,?s)

Conclusioni

➤ Problematiche

Le problematiche riscontrate durante la realizzazione di questo elaborato sono state essenzialmente due:

- Capire la struttura dell'ontologia presa come riferimento (SYMP); in quanto si basa su concetti medicali specifici che possono essere propriamente interpretati e compresi da un esperto del settore.
- Siamo partiti da una ontologia molto di base con una quasi assenza di proprietà quindi siamo dovuti pensare tutte le possibili estensioni dall'inizio anche non essendo esperti del dominio.
- La difficoltà nell'utilizzo del tool “**protegé**” che ci ha consentito di importare l'ontologia dell'anatomia e quella dei fenotipi perché una volta l'ontologia caricata la dimensione del file ha causato un rallentamento notevole di Protegé talmente importante da non consentire l'esecuzione di SPARQL e da non fare funzionare il tool, producendo la seguente eccezione: OutOfMemoryError: GC overhead limit exceeded. Magari siamo potuti caricare le classi che ci interessavano nelle diverse ontologie.

➤ **Prospettive future**

Nell'ambito medicale e del Web Semantico, l'ontologia dei sintomi rimane un'ontologia molto di base e aperta per qualsiasi estensioni, infatti, la riusabilità e la scalabilità di questa ontologia si potrebbe anche far vedere in ambito di malattie infettive o ancora nell'ambito dei phenotipi degli organismi umani con l'obiettivo di mettere in evidenza la relazione tra i sintomi e i fenotipi umano.