PRIMJENA OWL ONTOLOGIJA U MEDICINI

Diplomski rad

Toni Nikolaš

IZJAVA O ORIGINALNOSTI RADA


<table>
<thead>
<tr>
<th>Ime i prezime studenta:</th>
<th>Toni Nikolaš</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Studij:</td>
<td>Diplomski sveučilišni studij Računarstvo</td>
</tr>
<tr>
<td>Mat. br. studenta, godina upisa:</td>
<td>D 800 R, 12.10.2015.</td>
</tr>
<tr>
<td>Ephorus podudaranje [%]:</td>
<td>1%</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Ovom izjavom izjavljujem da je rad pod nazivom: **Primjena OWL ontologija u medicini**

izrađen pod vodstvom mentora Izv. prof. dr. sc. Krešimir Nenadić

i sumentora Doc. dr. sc. Krešimir Šolić

moj vlastiti rad i prema mom najboljem znanju ne sadrži prethodno objavljene ili neobjavljene pisane materijale drugih osoba, osim onih koji su izričito priznati navođenjem literature i drugih izvora informacija. Izjavljujem da je intelektualni sadržaj navedenog rada proizvod mog vlastitog rada, osim u onom dijelu za koji mi je bila potrebna pomoć mentora, sumentora i drugih osoba, a što je izričito navedeno u radu.

Potpis studenta:
**Imenovanje Povjerenstva za obranu diplomskog rada**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Ime i prezime studenta:</th>
<th>Toni Nikolaš</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Studij, smjer:</td>
<td>Diplomski sveučilišni studij Računarstvo</td>
</tr>
<tr>
<td>Mat. br. studenta, godina upisa:</td>
<td>D 800 R, 12.10.2015.</td>
</tr>
<tr>
<td>OIB studenta:</td>
<td>89414729076</td>
</tr>
<tr>
<td>Mentor:</td>
<td>Izv. prof. dr. sc. Krešimir Nenadić</td>
</tr>
<tr>
<td>Sumentor:</td>
<td>Doc. dr. sc. Krešimir Šolić</td>
</tr>
<tr>
<td>Predsjednik Povjerenstva:</td>
<td>Doc.dr.sc. Alfonzo Baumgartner</td>
</tr>
<tr>
<td>Član Povjerenstva:</td>
<td>Dr. sc. Tomislav Galba</td>
</tr>
<tr>
<td>Naslov diplomskog rada:</td>
<td>Primjena OWL ontologija u medicini</td>
</tr>
<tr>
<td>Znanstvena grana rada:</td>
<td>Informacijski sustavi (zn. polje računarstvo)</td>
</tr>
<tr>
<td>Prijedlog ocjene pismenog dijela ispita (diplomskog rada):</td>
<td>Izvrstan (5)</td>
</tr>
<tr>
<td>Kratko obrazloženje ocjene prema Kriterijima za ocjenjivanje završnih i diplomskih rada:</td>
<td>Primjena znanja stečenih na fakultetu: 2 bod/boda Postignuti rezultati u odnosu na složenost zadatka: 2 bod/boda Jasnoca pismenog izražavanja: 3 bod/boda Razina samostalnosti: 3 razina</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Potpis mentora za predaju konačne verzije rada u Studentsku službu pri završetku studija: 

Potpis: 

Datum: 

Odboru za završne i diplomske ispite
1. UVOD ............................................................................................................................................. 1
1.1. Zadatak diplomskog rada ......................................................................................................... 1
2. POJAM ONTOLOGIJE .................................................................................................................. 2
2.1. Kratka povijest ontologije ........................................................................................................ 3
2.2. Operacije u ontologijama .......................................................................................................... 3
2.3. Veze između ontologija ............................................................................................................. 5
2.4. Ontologijski jezici ....................................................................................................................... 6
   2.4.1. RDF jezik ................................................................................................................................. 6
   2.4.2. RIF jezik ................................................................................................................................ 7
   2.4.3. DAML + OIL jezik kao prethodnik OWL-a ...................................................................... 7
3. ONTOLOGIJE U MEDICINI ......................................................................................................... 9
3.1. Uvod u OWL ontološki jezik .................................................................................................... 9
   3.1.1. Protégé ............................................................................................................................... 11
3.2. OWL u medicini ....................................................................................................................... 11
3.3. GALEN ontologija ..................................................................................................................... 12
3.4. FMA ontologija ......................................................................................................................... 14
3.5. OBI ontologija .......................................................................................................................... 16
3.6. OGMS ontologija ...................................................................................................................... 17
3.7. SNOMED-CT ontologija .......................................................................................................... 18
3.8. MENELAS ontologija ................................................................................................................. 20
4. PRIMJENA OWL ONTOLOGIJE U MEDICINI ................................................................. 22
4.1. Primjena ontologije za kronično bolesne pacijente .............................................................. 22
   4.1.1. Ontologija profila slučaja ................................................................................................. 23
4.2. Primjena ontologije za Yoruba tradicionalnu medicinu ....................................................... 24
4.3. Primjena ontologije višejezične domene za Alzheimerovu bolest ....................................... 26
   4.3.1. Izgradnja modela ontologije ............................................................................................. 26
4.4. Primjena ontoloških modeliranja abnormalnih stanja u medicinskoj domeni ............ 28
   4.4.1. Model abnormalnih stanja .................................................................................................... 28
   4.4.2. Primjena za otkrivanje uzročnog lanca bolesti ............................................................... 29
| 5. ZAKLJUČAK | ........................................................................................................31 |
| LITERATURA   | ........................................................................................................32 |
| SAŽETAK      | ........................................................................................................36 |
| ŽIVOTOPIS    | ........................................................................................................38 |
| PRILOG       | ........................................................................................................39 |
1. UVOD


Pojam „ontologije“ je postao jako važan u današnjim tehnologijama, ali s više različitih značenja. [1] U računarstvu pojam ontologije predstavlja dokument koji sadrži iskaze o onome što jest, tj. o međusobnim odnosima određenih pojmova od kojih se nekih sustav sastoji. [2]

U medicini pojam ontologije predstavlja granu metafizike koja se bavi problemima postojanja, unutarnje prirode, značenja, itd., te je temeljno za probleme koje uključuju normalno stanje i bolest, individualnost, odgovornost i analizu vrijednosti. Posljednjih nekoliko godina polako preuzima mjesto u grani pravilne medicine. [3]

1.1. Zadatak diplomskog rada

Zadatak ovog diplomskog rada je objasniti pojam ontologija, opisati ontologije domene u medicini i na kraju dati detaljniji pregled primjene OWL ontologija u medicini.

Motivaciju u pisanju ovog diplomskog rada pronađena je u ljubavi prema istraživanju novih tehnologija koje će u budućnosti imati veliku ulogu u raznovrsnim primjenama u područjima ljudskih djelatnosti.
2. POJAM ONTOLOGIJE


Zbog svrhe zbog koje se ontologija razvija ovisi obuhvatnost ontologije. Prema stupnju ovisnosti o zadatku, ontologije se prema N.Guarinu (1998) mogu podijeliti na 4 skupine koje se prikazane na slici ispod (Sl. 2.1.). [2]

![Sl. 2.1. Podjela ontologija prema stupnju ovisnosti o zadatku](image)


2. Domenske ontologije (eng. domain ontology) opisuju domene kao npr. medicinske domene ili domene osobnog računala. [5]


Ontologije se sastoje od koncepata, svojstava, instanci i aksioma, te se zbog toga definicija ontologije može sažeti i zapisati kao 4-torka \(<C, R, I, A>\), gdje C predstavlja klasu (eng. Class), R svojstva (eng. Relations), I instance (eng. Instances) i A predstavlja aksiome (eng. Axioms). [5]

Klasa (eng. Class) ili pojam (eng. Concept) predstavlja apstraktnu grupu objekata te sadrže instance, druge klase ili kombinaciju jednih i drugih. Instance (eng. Individuals) predstavljaju pojedinačne entitete unutar klase, te mogu uključiti konkrenetne objekte poput ljudi, životinja, planeta, itd., svojstva (eng. Properties) ili uloge (eng. Roles) izražavaju odnose prema drugim pojedinačnim instancama [2], a aksiomi (eng. Axioms) su izvještaji koji nam govore što je točno u domeni. [6]

2.1. Kratka povijest ontologije

Aristotel je već u svojoj „Metafizici“ iznio glavnu problematiku ontologije, ali je pojam ontologije definiran tek u novije doba, prvo od R. Gocleniusa, a zatim i kod J. Clauberga koji u vlastitoj „Metafizici“ (1646), određuje područje filozofskog nauka o općim odredbama bitka po sebi i o načinima po kojima su po bitku određena bića. [7]

Linnéova taksonomija biljaka i životinja u 18. stoljeću predstavlja prvo veliko klasificiranje i grupiranje specifičnog dijela realnog svijeta u strukturu sa svojstvima današnjih ontologija. Početkom 90-tih, pojam ontologije se počinje koristiti i u računarstvu i to u svrhu formaliziranih baza znanja koje opisuju određene dijelove realnog svijeta, a desetljeće prije toga su se počele razvijati. [2]

2.2. Operacije u ontologijama

Ontologije se koriste u umjetnoj inteligenciji, biomedicini, semantičkom webu, softverskom inženjeringu i u informacijskoj arhitekturi kao oblik znanja predstavljanje svijeta i određenih dijelova. [8]

Postoji mogućnost da jedna aplikacija koristi više ontologija, posebno kada se koriste modularni dizajn ontologija ili kada se trebamo integrirati sa sustavima koji koriste druge ontologije. U tom slučaju neke operacije na ontologijama će možda biti potrebne kako bi to funkcioniralo sa svim ostalim. U nastavku će biti ukratko objašnjenje neke od tih operacija.

Spajanje ontologija (eng. merge) predstavlja kreiranje nove ontologije povezivanjem s postojećom. Konvencionalan zahtjev je da nova ontologija sadrži sva znanja originalne
ontologije, iako taj zahtjev ne mora biti potpuno zadovoljen, budući da originalne ontologije možda nisu potpuno konzistente zajedno. U tom slučaju nova ontologija uvozi odabran znanje iz originalne ontologije tako da je rezultat konzistentan. [9]

Mapiranje (eng. Mapping) jedne ontologije u drugu je izražavanje načina kako prevesti izvještaj iz jedne ontologije u drugu. Često se misli na prevodnje između koncepata i relacija. U najjednostavnijem slučaju je to mapiranje iz koncepta prve ontologije u koncept druge, međutim, nije uvijek moguće napraviti takvo mapiranje zbog gubitaka informacija prilikom mapiranja. [9] Razlike u ontologijama koje se temelje na dva jezika često ne dopuštaju jednostavnu „jedan na jedan“ korespondenciju, tako da mapiranje mora uzeti u obzir i te razlike. [10]


Rafiniranje (eng. Refinement) predstavlja mapiranje iz ontologije A u drugu ontologiju B, tako da je svaki koncept iz ontologije A ima ekvivalent u ontologiji B, međutim, primitivni koncepci iz ontologije A moraju odgovarati neprimitivnim (definiranim) konceptu ontologije B. Uz to, rafiniranje definira djelomično sređivanje ontologija. [9]

Ujedinjenje (eng. Unification) je usklađivanje svih koncepata i relacija u ontologijama tako da zaključivanje u jednoj ontologiji može biti mapirano na zaključivanje u drugoj ontologiji i obratno, te se obično radi za rafiniranje ontologija u oba smjera.

Integracija (eng. Integration) predstavlja proces traženja istih dijelova dvije različite ontologije A i B sve dok razvijaju novu ontologiju C, koja dopušta prevodnje između ontologija A i B i tako omogućuje interoperabilnost između dva sustava gdje jedna koristi ontologiju A, a drugi ontologiju B. Nova ontologija C može zamijeniti ontologije A i B ili može biti korištena kao interlingua1 između ove dvije ontologije. [9]

Sve ove operacije se ne mogu napraviti za sve ontologije, jer su općenito to sve vrlo teški zadaci koji se ne mogu uopće automatski riješiti zbog npr. neodlučivosti prilikom korištenje vrlo

---

1 Interlingua (International Auxiliary Language Association) je umjetni jezik, čiji je project 1959. Izdao jezikoslovac Alexander Gode.
ekspresivnih logičkih jezika ili zbog nedovoljnih specifikacija ontologija koja nije dovoljna za pronalaženje sličnosti s drugom ontologijom. [9]

2.3. Veze između ontologija

U otvorenoj okolini, agenti mogu imati korist u nekim aplikacijama zbog poznavanja postojećih veza (eng. Relationships) između nekih ontologija, na primjer kako bi odlučio kako će i hoće li komunicirati s drugim agentima, čak i ako u principu svaki agent može vjerovati takvim vezama, ontologski agent ima najprikladniju ulogu u zajednici za razumijevanje toga. Zatim mogu biti ispitane vrijednosti takvih veze i može se koristiti za prevođenje ili za olakšavanje odabira podijeljene ontologije za komunikaciju s agentima.

Sljedeći izraz (2.1.) treba biti korišten za tu svrhu: [11]

onto-veza ?O1 ?O2 ?razina (2.1.)

koje je definirano kao istinita, onda kada postoji veza razine (eng. level) između dvije ontologije u argumentima O1 i O2, a argument razina može poprimiti sljedeće vrijednosti:

- Ekstenzija (eng. extension) kada O1 proteže ontologiju O2. [11] Neformalno, to znači da su svi simboli koji su definirani unutar O2 nalaze i u O1, zajedno s ograničenjima, značenjima i drugim aksiomatskim odnosima tih simbola iz O2. [9]
- Jako-predvidiva (eng. strongly-translatable) kada je izvorna ontologija O1 jako predvidiva na ciljanu O2 ontologiju. Ovdje se može totalno prevesti logički rječnik, kao i aksiomatizacija iz O1 u O2, te nema gubljenja informacija. [11]
- Slabo-predvidiva (eng. weakly-translatable) kada je izvorna ontologija O1 slabo predvidiva na ciljanu O2 ontologiju. Ovdje prijevod dozvoljava gubitak nekih informacija. [11]
- Približno-predvidiva (eng. approx-translatable) kada je izvorna ontologija O1 približno predvidiva na ciljanu O2 ontologiji. Ovdje prijevod dozvoljava uvođenje proturječnosti. [11]
Jednom kada je odnos poznat, može se koristiti za određivanje ontologije u ovisnosti o svrsi.

2.4. Ontologijski jezici

Ontologijski inženjering predstavlja podskup inženjerskog znanja koje proučava metode i metodologije za izgradnju ontologija. Proučava proces razvoja ontologije, životnog ciklusa ontologije, metode i metodologije za izgradnju ontologija, te alate i jezike koje ih podržavaju.

Namjera ontologijskog inženjeringa je stvoriti eksplicitna znanja sadržana unutar softverskih aplikacija, te unutar poduzeća i poslovnih procedura za određenu domenu. [8] Ontologijski jezici predstavljaju formalne jezike koji se primjenjuju u svrhu zapisivanja ontologija. Često se kombiniraju kako bi se neki problem mogao lakše zapisati. [12] Postoji niz takvih jezika za ontologije, vlasničkih i standardiziranih kao što su: zajednički algebarski specifični jezici, zajednička logika, CycL, DOGMA, Gellish, KIF, RIF, OWL, RDF, RDF schema itd., te mogu biti klasificirani kao:

1. Logički jezici gdje postoji predikatna logika prvog reda, logika temeljena na pravilima i opisna logika.
2. Okvirni temeljeni jezici koji su slični relacijskim bazama podataka.
3. Jezici bazirani na grafu gdje imamo semantičku mrežu, te je analogije s webom kao obrazloženje za semantički web. [8]

2.4.1. RDF jezik

RDF ili okvir za opis resursa (eng. Resource Description Framework) je temeljni model za razmjenu podataka na webu, te posjeduje značajke koje olakšavaju spajanje podataka, čak iako se temeljne scheme razlikuju i naročito podržava prekovremenu evoluciju schema bez potrebe za promjenom svih podataka potrošača. [13]

Koristi se u različitim područjima primjene, npr. za ocjenjivanje sadržaja, u pronalaženju resursa radi pružanja bolje sposobnosti strojnog traženja, u kategorizaciji za opisivanje sadržaja i povezanost sadržaja dostupnih na određenoj web stranici, za opisivanje prava intelektualnog vlasništva web stranica, itd.. RDF s digitalnim potpisom je važan za izgradnju „web povjerenja“ za elektroničku trgovinu, suradnju i druge aplikacije. [14]

Uz RDF postoji i RDF Schema koja pruža rječnik za modeliranje podataka za RDF podatke. Omogućuje mehanizme za opisivanje grupa povezanih resursa i odnosa između tih resursa. Ti
resursi se koriste za određivanje značajki drugih resursa kao što su domene i rasponi svojstava. Klase i svojstva RDF scheme sustava su slične sustavima tipa objektno orijentiranih jezika poput java. [15]

2.4.2. RIF jezik

Format za izmjenu pravila ili skraćeno RIF (eng. The Rule Interchange Format) je 2005. izdala radna grupa ovlaštena od W3C kako bi stvorila standard za razmjenu pravila među pravilima sustava, a osobito među web pravilima. RIF se fokusirao na razmjenu, umjesto da pokuša razviti jedan jedini “jedan odgovara svima” jezik pravila, jer za razliku od ostalih web standarda kao OWL, RDF i SPARQL, odmah je postalo jasno da jedan jezik ne bi zadovoljio potrebu mnogih popularnih paradigmi za korištenje pravila u predstavljanju znanja i poslovnom modeliranju. [16]

RIF radna grupa je fokusirana na dvije vrste dijalekta: dijalekte na temelju logike i dijalekte za pravila s akcijama. Općenito, dijalekti na temelju logike uključuju jezike koje koristi neku vrstu logike kao što su logika prvog reda ili neka druga na različitim logičkim programskim jezicima. Dijalekti za pravila s akcijama uključuju sustave pravila proizvodnje, kao što su : Jess, Drools i JRules, kao i reaktivna pravila poput Reaction RuleML i XChange. Uslijed ograničenja resursa RIF radne skupine, definirala su se samo dva logička dijalekta: Osnovni logički dijalekt (eng. Basic logic dialect) I podskup RIF jezgrenog dijalekta, dijeljenog s dijalektom pravila proizvodnje. Osnovna ideja je da RIF koristi svoju sintaksu okvira za komuniciranje s OWL/RDF. [16]

2.4.3. DAML + OIL jezik kao prethodnik OWL-a


Općenito se dijeli na dva zasebna dijela. Jedan dio se sastoji od vrijednosti koje pripadaju XML datotečnih shemi i taj dio se naziva Domena tipova podataka. Drugi dio se sastoji od pojedinačnih objekata koji se smatraju članovima klase opisanih unutar DAML+OIL. Taj dio se naziva domena objekata. DAML+OIL se uglavnom bave stvaranjem klasa koji opisuju (ili
definiraju) objekte domene. Takve se klase nazivaju objektne klase i elementi su DAML klase, potklase od RDFS klase.

Također dopušta korištenje XML datotečnih shema za opis tipova podataka domene. Ti se tipovi podataka koriste unutar DAML+OIL jednostavnim uključivanjem njihovih URI-a unutar DAML+OIL ontologije. [17]

3. ONTOLOGIJE U MEDICINI

Ontologije i ontološki jezici imaju bogatu povijest u računalnim znanostima, u umjetnoj inteligenciji, itd. U medicini su ontologije uglavnom usmjereni na prezentiranje i reorganiziranje medicinskih naziva.

Stabla ontoloških jezika temelji se na opisnoj logici koja omogućuje ljudima razumljivo izražavanje definicija njihovih koncepata. Opisna logika predstavlja temelj standardiziranog logičkog jezika OWL i njegove najnovije verzije OWL 2. [18]

3.1. Uvod u OWL ontološki jezik

Skraćenica OWL predstavlja web ontologijski jezik (eng. Ontology Web Language) koji od 2004. godine preporučeni standard za modeliranje ontologija od strane W3C i omogućuje pristup znanju koji je implicitno modeliran. Središte OWL dizajna je bilo postizanje razumne ravnoteže između ekspresivnosti jezika s jedne strane i skalabilnosti s druge strane. To je bilo u cilju suočavanja s generalnim opažanjem da složeni jezici konstruirani za predstavljanje implicitnog znanja obično doprinose visokoj računalnoj složenosti ili čak i u neodlučnosti razmišljanja, a samim tim i nepovoljnim skalabilnim svojstvima. [1 str 111-112]

Razvoj OWL ontologije često je nalik na tradicionalni razvoj softvera: od njegovog prvog dizajna pa do puštanja u upotrebu, aksiomi i entiteti su često dodaju, mijenjaju, modificiraju i uklanjaju velikom skupinom alata koje koriste ontologijski inženjeri tijekom cijelog razvojnog procesa. [19] OWL je razvijen na temelju logike $\mathcal{AL}$ čiji su opisi pojmova definirani korištenje atomnih pojmova, atomnih uloga i 6 konstruktora pojmova: [2]

- općeg pojma ($\top$),
- donjeg pojma ($\bot$),
- atomne negacije (-A),
- presjeka (C $\cap$ D),
- ograničenja vrijednosti ($\forall$ R.C),
- djelomično egzistencijalnog ograničenja ($\exists$ R.1).
OWL jezik nudi tri sve više izraženije varijante dizajnirane za korištenje korisnicima i samim izvršiteljima.

Prva skupina je OWL Lite i predstavlja podršku korisnicima kojima su prvenstveno potrebne klasifikacije hijerarhije i jednostavne ograničavajuće značajke. [20] Karakteriziraju ju sljedeća svojstva: sadržana je u OWL DL i OWL Full, odlučnost, manje je izražajna i najgornja slučaj računske složenosti - ExpTime². [1 str 113]

Druga skupina je OWL DL i predstavlja podršku korisnicima koji žele maksimalnu izražajnost sustava rasuđivanja bez gubljenja računalne cjelovitosti (svi sljedovi će sigurno biti izračunati) i odlučivost (svi izračuni će se završiti u definiranom vremenu).

OWL DL uključuje sve konstrukte OWL jezika s ograničenjima poput razdvajanja tipa (klasa ne može biti pojedinac ili svojstvo, a svojstvo ne može biti klasa ili pojedinac). [20] Ona sadrži OWL Lite, za svojstvo ima odlučnost, skroz je podržana od većine softverskih alata, najgornji slučaj računske složenosti je NExpTime³. [1 str 113]

Treća skupina je OWL Full koja je namijenjena za korisnike koji žele maksimalnu izražajnost i sintaktičnu slobodu RDF-a bez računalnih jamstava, npr. u OWL Full klasa može biti tretirana istovremeno kao skup individualaca i kao individualac s njegovim vlastitim pravima. [20] Sadrži i OWL DL i OWL Lite, jako je izražajn, semantički težak za razumjeti i za raditi, neodlučiv, podržan od teških softverskih alata. [1 str 113]

Korištenje OWL ontologije se može opisati u tri koraka: [21]

1. Izrada ontologije – Pod izrada ontologije se podrazumijeva kreiranje ontologije, imenovanje klasa i pružanje informacija u vezi njih i imenovanje svojstava te pružanje informacija o njima.
2. Navođenje činjenica o domeni – Pružiti informacije o pojedincima.
3. Prosuđivanje o ontologijama i činjenicama – Utvrditi posljedice onoga što je izgrađeno i navedeno.

² U teoriji računskoj složenosti, složena klasa ExpTime predstavlja skup problema koji imaju eksponencijalnu dužinu trajanja, tj. Jedino se može riješiti determinističkim turingovim strojem u O(2^nα), gdje je p(n) polinomna funkcija od n.
³ U teoriji računskoj složenosti, složena klasa ExpTime predstavlja skup problema koji se jedino može riješiti nedeterminističkim turingovim strojem u 2^{N^α}. 
OWL je dizajniran s ciljem pružanja ekspresivno strojno-procesnog jezika za upotrebu u raznovrsnim aplikacijama i domenama. Postoji širi niz alata i biblioteka za kreiranje i editiranje OWL ontologija kao što su: Protégé 5, Top braid composer, Swoop, the OWL API. Java biblioteke daju pristup velikom broju ontologija za uređivanje određenih zadataka i sučeljima prosuđivanja, kao i određenom broju visoko optimiziranih OWL prosuđivanja, kao što su: Pellet, HermiT i FaCT++, kao i prosuđivanja koja se prilagođavaju prema specifičnim podskupovima OWL-a, kao što je ELK. [19]

3.1.1. Protégé

Protégé je besplatni alat otvorenog koda koji služi za kreiranje ontologije. Modeli domene i aplikacije temeljene na znanju su razvijene u Javi. Alat može pružiti dva načina modeliranja Protégé-frames i Protégé-OWL editor. Protégé-OWL editor omogućuje korisnicima stvaranje ontologija za semantički web, posebno u OWL.

Također pruža bogat skup struktura i akcija za modeliranje znanja koji podržavaju stvaranje, vizualizaciju i manipulaciju ontologija u raznim formatima. Uz to, omogućuje učitavanje i spremanje OWL ontologija, uređivanje vizualiziranih klasa, svojstava i semantičkog jezika pravila. [22]

3.2. OWL u medicini

OWL ontologije su često korištene za kodiranje bioloških i medicinskih znanja, kao dio velikih informacijskih sustava. Primjeri za intezivno korištene i održavane OWL ontologije uključuju OWL verziju kataloga Međunarodne klasifikacije bolesti izdanu od Svjetske zdravstvene organizacije i leksikona Nacionalnog instituta za rak koji obuhvaća znanja vezana za rak, kao na primjer: lijekovi, anatomija, nalazi i geni.

Valja spomenuti i NCBO BioPortal, uglednu i uređenu zbirku biomedicinskih ontologija kreirane od brojnih grupa za istraživanje koje su posljednjih godina na sebe privukli pažnju kao popularni test korpus za istraživanje OWL ontologija. [19]

Zbog činjenice da se medicinski informacijski sustavi moraju nedvosmisleno baviti složenim i detaljnim medicinskim pojmovima, što traži duboku analizu same strukture terminologije, izgradili su se zdravstvene domene ontologija, rječnika i aksioma, temeljene na OWL-u kao što su: GALEN, FMA, MENELAS ontologija, OGMS metodologija i mnoge druge, a neke među njima će biti opisane u nastavku rada. [23]
3.3. GALEN ontologija

Generalizirana arhitektura za jezike, enciklopedije i nomenklatura u medicini, ili skraćeno GALEN (eng. Generalised Architecture for Languages, Encyclopaedias, and Nomenclatures in medicine) je projekt Europske Unije koji nastoji osigurati terminologiju resursa za kliničke sustave. [24 str 217] GALEN projekt je afirmirao ontologiju i GRAIL formalizam, te je demonstrirao izvodljivost koncepata [25]

Zajednički referentni model za medicinske procedure (eng. Common Reference Model) je razvio GALEN-IN-USE, te predstavlja ključni element za arhitekturu za međusobni odnos između medicinskih zapisa, podrške u odlučivanju, prikupljanja podataka i prirodn jezik obrade sustava u zdravstvu. [25]


- bilo da je moguće definirati koncept. - U ovom slučaju definicija mora dati potrebne i dostatne kriterije za prepoznavanje tog koncepta,
- bilo da je korisno definirati pojam u odnosu na potrebe primjene podržane od modela. – Neki koncepti nisu jednostavno vrijedni za definirati, čak iako bi definicija bila moguća.

Ključna značajka GALEN-a je da je bila konstruirana definiranjem prezentacije formalizma i najvišeg znanja i prije popunjavanja ontologije. Osim toga, za razliku od terminoloških logičnih resursa čiji su uvjeti unaprijed koordinirani, GALEN u suštini pruža izgradnju elemenata za opisivanje terminologija, kao i mehanizam za kombiniranje jednostavnih pojmova.
Na primjer, koncepti štitnjače (eng. Thyroid gland) i ćelije za izlučivanje (eng. Adenocyte) su prisutne u GALENU. Međutim, umjesto pružanja određenog prikaza za izlučivanje kod štitnjače (eng. Adenocyte of thyroid gland), GALEN ukazuje da se ta pojava može opisati kombinacijom koncepata: (ćelije za izlučivanje koje su < strukturne komponente štitnjače >). GALEN ontologija je korištena za prezentiranje kompleksnih struktura kao što su opisi medicinskih procesa. [24 str 217] Na tablici (Tabl. 3.1.) je prikazan sadržaj GALEN ontologije. [27]

**Tabl. 3.1. Prikaz sadržaja GALEN-a** [27]

<p>| | |</p>
<table>
<thead>
<tr>
<th></th>
<th></th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Broj klasa:</td>
<td>23141</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj instanci:</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj svojstava:</td>
<td>950</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalna dubina:</td>
<td>24</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalni broj djece:</td>
<td>1492</td>
</tr>
<tr>
<td>Prosječni broj djece:</td>
<td>4</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s jednim djetetom:</td>
<td>1944</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s više od 25-ero djece:</td>
<td>120</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase bez definicije:</td>
<td>21974</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Glavna podjela u najvišoj razini kategorija je između fenomena (eng. Phenomenon) koja obuhvaća strukture, tvari i procese i modifikatora koncepta (eng. Modifier concept), koji predstavlja stvari s neovisnim postojanjem (npr. fizički objekti) iz zavisnih pojmova kao modifikatori (blaga ozbiljnost), stanja (patološka stanja) ili uloge (infektivna uloga).

GALEN pokušava ispuniti pet izazova: [28]

- uskladiti raznolikosti potrebne za terminologiju sa zahtjevom za razmjenom informacija,
- izbjegavanje eksponencijalnog povećanja troškova za usklađivanje varijanti,
- za olakšavanje kliničkih primjena,
- premošćivanje jaza između detalja potrebnih za skrb o pacijentima i apstrakcija potrebnih za statističke, upravljačke i istraživačke svrhe,
- omogućiti višejezični sustav koji održava temeljnu smisao i predstavljanje,
te ima za cilj predstavljati „sve i samo osjetljive medicinske koncepte“, neovisno o bilo kojoj primjeni. OpenGALEN pruža pristup GALEN zajedničkom referentnom modelu, te opisima i specifikacijama GALEN tehnologije, i sadrži 25000 koncepata. [24 str 217] Izgled najviše razine je prikazan na slici ispod (Sl. 3.1.)

![Diagram OpenGALEN-a](image)

**Sl. 3.1.** Najviša razine OpenGALEN-a [24 str 218]

### 3.4. FMA ontologija

Ontologija temeljnog modela anatomije (**eng. The Foundational Model of Anatomy**) je i teorija anatomije i ontološki artefakt. Teorija definira anatomiju i njegovu domenu sadržaja i tako pruža jedinstveni okvir za razumijevanje prirode različitih entiteta koje čine tjelesnu strukturu bioloških organizama s odnosima koji postoje između tih entiteta, tj. FMA predstavlja teoriju strukturnog fenotipa⁴. S druge strane, ontološki artefakt je računska implementacija FMA teorije. [29]

Može se koristiti bilo kojom biomedicinskom aplikacijom koja zahtijeva anatomske informacije iz radiologije (u svrhu automatske analize slike) do farmakokinetike (za prikazivanje „sudbine“ lijeka u organizmu, kako i zašto i u kojim intervalima i s kojim dozama primijeniti taj lijek).

---

⁴ Fenotip (grč. phainein - prikazati; typos - tip, vrsta) su sve vidljive karakteristike ili osobine nekog organizma, poput njegove morfologije, razvoja, biokemijskih ili fizioloških svojstava, ponašanja, i sl.
Akronim „FMA“ se uz tu ontologiju, koristi i za njegovu zastupljenost i u računalnom obliku unutar Protégé okvira, temeljnog ontološkog uređivačkog okruženja. [30] FMA se odnosi isključivo na kontinuirane entitete, tj. na entitete poput molekula, stanica, pluća koja s vremenom izdrži dok prolazi kroz promjene raznih vrsta. Možemo razlikovati niz različitih tipova odnosa između univerzalnih trajanja koji se koriste u izgradnji ontologija poput FMA: [30]

1. is_a odnos – povezivanje jednog univerzalnog s drugim (općenitijim) univerzalnim u podskupskoj hijerarhiji, na primjer: jetra is_a (je) organ,
2. statički fizički odnosi između kontinuirano univerzalnih, na primjer: režanj jetre je_dio jetre,
3. odnosi trenutačnih univerzalnih na različitim stadijima razvoja organizma, na primjer: odrasla osoba je_transformacija od djeteta.

Na tablici ispod (Tabl. 3.2.) je statistički prikaz količine klasa, svojstava, itd u FMA ontologiji.

<table>
<thead>
<tr>
<th>Tabl. 3.2. Prikaz sadržaja FMA-a [27]</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Broj klasa: 104522</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj instanci: 2</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj svojstava: 168</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalna dubina: 23</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalni broj djece: 225</td>
</tr>
<tr>
<td>Prosječni broj djece: 3</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s jednim djetetom: 364</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s više od 25-ero djece: 168</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase bez definicije: 102856</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Temeljni model ontologije ima četiri međusobne povezane komponente: [31]

1. taksonomija anatomije (At) koja klasificira anatomske entitete prema svojstvima koje dijele (rod) i pomoću kojih se mogu razlikovati od drugih (razlika),
2. anatomska strukturna apstrakcija (ASA) specificira dio-cjeline i prostornih odnosa što postoje između entiteta prezentiranih u At,
3. anatomska transformacija apstrakcije (ATA) određuje morfološku transformaciju predstavljenih u At tijekom prenatalnog razvoja i postnatalnog životnog ciklusa i
4. Metaznanje (Mk) koje specificira načela, pravila i definicije prema kojima su klase i odnosi u ostale tri komponente FMA predstavljene.

Stoga se temeljni model ove ontologije može izraziti apstrakcijom FMA = (At, ASA, ATA, Mk). FMA je jedan od najvećih računalno baziranih izvora znanja u biomedicinskoj znanosti, a najopsežnija komponenta mu je taksonomija anatomije (At), u kojoj je dominantna klasa Anatomska struktura. Anatomska struktura uključuje sve materijalne objekte generirane koordiniranim izražajem grupa organizama s vlastitim strukturnim genima. Makroskopske anatomske strukture su najcjelovitije zastupljene, dok su biološke molekule unutra uglavnom da bi ilustrirale strukturni kontinuum od glavnih dijelova tijela poput prsnog koša, do bioloških makromolekula kao Miozin. [31]

3.5. OBI ontologija

Ontologija za biomedicinska istraživanja (eng. The Ontology for Biomedical Investigations) predstavlja ontologiju koja pruža pojmove s preciznim definiranim značenjima za opisivanje svih aspekata o tome kako su provedena istraživanja u biološkoj i medicinskoj domeni. Pisana je u OWL DL-u. [32] Na tablici (Tabl. 3.3.) je prikazan trenutni sadržaj OBI ontologije.

**Tabl. 3.3. Prikaz sadržaja OBI-a [27]**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Klasa/sifra</th>
<th>vrijednost</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Broj klasa:</td>
<td>3071</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj instanci:</td>
<td>178</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj svojstava:</td>
<td>107</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalna dubina:</td>
<td>16</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalni broj djece:</td>
<td>78</td>
</tr>
<tr>
<td>Prosječni broj djece:</td>
<td>4</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s jednim djetetom:</td>
<td>276</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s više od 25-ero djece:</td>
<td>23</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase bez definicije:</td>
<td>87</td>
</tr>
</tbody>
</table>
OBI koristi ontologije koje omogućuju prikaz biomedicinskih znanja iz otvorenih bioloških i biomedicinskih ontoloških (OBO) projekata i dodaju im mogućnost da se opiše kako je to znanje izvedeno. [32] Također koristi Osnovnu formalnu ontologiju (BFO) kao gornju razinu ontologije. Gornje ontologije poput BFO pružaju viši nivo okvira koji funkcionira kao zajednički strukturni i intelektualni skelar, preko kojeg ontologije mogu dijeliti zajedničko razumijevanje onih aspekata svijeta koji su neovisni o određenoj domeni primjene. [33]

Kako bi se omogućio razvoj OBI-a kao velikog kolaborativnog projekta, potrebna je strategija koja bi dopustila istovremeno uređivanje, distribuirani razvoj, kontrolu verzije, izvanmrežni razvoj, korištenje različitih alata i editora, te povećanje sadržaja ontologije na temelju skripte. [33]

Prije OBI-a nije bilo moguće koristiti jedan interno dosljedan resurs koji bi se mogao primijeniti na više vrsta eksperimenta za ove primjene. OBI je to omogućio kreiranje pojmovi za entitete u biološka i medicinska istraživanja kao npr. GO (eng. Gene ontology), bez mijenjanja njihovog značenja. [33] Obi se koristi u širokom rasponu projekta poput pokrivaju genomiku, imunologiju, itd., te je također stvorio druge ontologije poput Ontologije informacijskih artefakata i metoda za uvoz dijelova ontologija. [32]

3.6. ** OGMS ontologija  

Ontologija za opću medicinsku znanost (eng. The ontology for general medical science) je osmišljena za predstavljanje tipičnih kliničkih entiteta, uključujući i bolesti i njihove manifestacije, kao i dijagnostičke postupke i druge entitete koji se odnose na načine prepoznavanja i tumačenja bolesti u klinici. [34]

Ontologija uključuje vrlo općenite pojmove koji se koriste u medicinskih disciplinama, poput: bolest, pacijent, liječnik, poremećaj i dijagnoza. Ova ontologija, također kao i prethodna, koristi Osnovnu formalnu ontologiju (BFO) kao gornju razinu ontologije. Opseg OGMS-a je ograničen za ljude, ali se mnogi termini mogu primijeniti na različite organizme. OGMS pruža formalnu teoriju bolesti koja može biti dalje razrađena specifičnim ontologijama bolesti. [35]

OMGS je osmišljen kako bi se izbjegli konflikti koja se često susreću u medicinskom govoru između pacijentovih entiteta (ili istraživačkog organizma) s jedne strane, npr. bolesti, tumori, promjene temperature, itd. i dokaza s druge strane da takvi entiteti uopće postoje. Osnovni aksiom OGMS-a je da svaka bolest počiva na nekim, još nepoznatim fizičkim osnovama.
Kada npr. postoji povišena razina glukoze u krvi u određenom pacijentu, tada je to zbog toga jer je (1) Neka fizička struktura u organizmu poremećena (npr. abnormalne beta stanice pankreasa) i kao rezultat toga (2) postoje utjecaj (npr. *diabetes mellitus*) na organizam ili neke njegove dijelove koji djeluje na njega na abnoramlan način. Ova dispozicija je realizirana u patološkim procesima (npr. smanjena proizvodnja inzulina), uključujući i procese koji se mogu prepoznati kao simptomi i znakovi poremećaja. [34] Na tablici (Tabl. 3.4.) je prikazana trenutni sadržaj OGMS-a.

**Tabl. 3.4.** Prikaz sadržaja OGMS-a [27]

<p>| | |</p>
<table>
<thead>
<tr>
<th></th>
<th></th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Broj klasa:</td>
<td>124</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj instanci:</td>
<td>18</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj svojstava:</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalna dubina:</td>
<td>6</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalni broj djece:</td>
<td>18</td>
</tr>
<tr>
<td>Prosječni broj djece:</td>
<td>3</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s jednim djetetom:</td>
<td>7</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s više od 25-ero djece:</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase bez definicije:</td>
<td>39</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Ono što je bitno je da OGMS nije ontologija bolesti, ona je referentna ontologija koja pruža terminološku jezgru opće teorije bolesti formalnim definicijama za pojmove koji se široko koriste u klinikama za opisivanje različitih aspekata bolesti. [35]

### 3.7. **SNOMED-CT ontologija**

Sustavna nomenklatura medicine ili skraćeno SNOMED (*eng. The Systematized Nomenclature of Medicine*) kliničkih pojmova (*eng. Clinical terms*) je sustavno organizirana računalna kolekcija medicinskih pojmova, izraza, definicija, sinonima koji se koriste u kliničkoj dokumentaciji i izvještavanju. [23 str 220] Od prvog objavljivanja 2002 godine, nekoliko zemalja diljem svijeta je prihvatilo SNOMED-CT kao referentnu terminologiju za svoje nacionalne zdravstvene ustanove. [36]
SNOMED CT trenutno je dostupan na engleskom, španjolskom, danskom i švedskom jeziku. [37]

SNOMED-CT se sastoji od četiri primarne jezgrene komponente: [37]

1. Konceptni kodovi – numerički kodovi koji identificiraju kliničke pojmove, primitivne ili definirane koji su organizirani u hijerarhiji.
2. Opisi – tekstualni opisi konceptnih kodova.
3. Relacije – relacije između konceptnih kodova koje imaju srodno značenje.
4. Setovi napomena – koristi se za grupiranje koncepata ili opisa u skupove, uključujući setove napomena i „poprečne mape“ s drugim klasifikacijama i standardima.


**Tabl. 3.5. Prikaz sadržaja SNOMED CT-a** [27]

<p>| | |</p>
<table>
<thead>
<tr>
<th></th>
<th></th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Broj klasa:</td>
<td>327128</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj instanci:</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj svojstava:</td>
<td>152</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalna dubina:</td>
<td>28</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalni broj djece:</td>
<td>2430</td>
</tr>
<tr>
<td>Prosječni broj djece:</td>
<td>5</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s jednim djetetom:</td>
<td>32114</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s više od 25-ero djece:</td>
<td>2500</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase bez definicije:</td>
<td>325000</td>
</tr>
</tbody>
</table>
Koncepti se dalje opisuju pomoću različitih kliničkih pojmova ili fraza, koji se zovu opisi, koji se dijele na: potpuno određena imena (eng. Fully Specified Names) ili kraće FSNs, preferirane uvjete (eng. Preferred Terms) ili kraće PTs i sinonime. Svaki koncept ima jedan jedinstveni FSN. Također, postoji i točno jedan PT koji predstavlja najčešći način izražavanja značenja koncepata, a sinonimi su dodatni izrazi i fraze koje se upotrebljavaju za ovaj koncept. [37]

Na slici (Sl. 3.2.) je prikazan SNOMED-CT logički model.

3.8. MENELAS ontologija

Zadnja medicinska ontologija koja će biti opisana u ovom poglavlju je MENELAS ontologija. MENELAS je projekt EU za pristup medicinskim zapisima na nekoliko europskih jezika, te vodi pristup koji se temelji na znanju za razumijevanje prirodnog jezika. [24 str 223] Dva glavna cilja kojima MENELAS pridonosi su: [27]

- pružiti bolji pregled i bolji pristup medicinskim informacijama kroz prirodne jezike kako bi pomogli liječnicima u njihovom svakodnevnom radu i
- povećati europsku suradnju preko višejezičnih pristupa standardiziranim medicinskim nomenklaturama.

Glavna postignuća MENELAS-a su realizacija dvaju funkcionalnih sustava: [27]
1. Sustav za indeksiranje dokumenata kodira besplatne tekstove PDS-ova u unutarnji prikaz (skup konceptualnih grafova) i kodove međunarodne nomenklature i postoje za francuski, engleski i nizozemski jezik.

2. Sustav savjetovanja omogućuje korisnicima pristup informacijama sadržanim u PDS-ovima prethodno indeksiranim sustavom indeksiranja dokumenata.

Test domena za ovaj projekt je bila koronarna bolest, a kao što je vidljivo na tablici na (Tabl. 3.6.), MENELAS sadrži oko 450 klasa i 300-tinjak svojstava.

**Tabl. 3.6. Prikaz sadržaja MENELAS-a [27]**

<p>| | |</p>
<table>
<thead>
<tr>
<th></th>
<th></th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Broj klasa:</td>
<td>458</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj instanci:</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>Broj svojstava:</td>
<td>298</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalna dubina:</td>
<td>11</td>
</tr>
<tr>
<td>Maksimalni broj djece:</td>
<td>16</td>
</tr>
<tr>
<td>Prosječni broj djece:</td>
<td>3</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s jednim djetetom:</td>
<td>15</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase s više od 25-ero djece:</td>
<td>0</td>
</tr>
<tr>
<td>Klase bez definicije:</td>
<td>301</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Postoje još mnoge ontologije vezane za medicinu, kao npr. DrOn (eng. The drug ontology) koji predstavlja ontologiju lijekova koja sadrži preko čak 400,000 klasa, a same primjere primjena medicinskih ontologija opisat ćemo u nastavku rada.
4. PRIMJENA OWL ONTOLOGIJE U MEDICINI

Primjena OWL ontologije u medicini je raznovrsna. Koristi se npr. u medicinskoj dijagnostici za dijagnosticiranje npr. dijabetesa ili u medicinskom istraživanju za npr. istraživanje malarije i slično. U ovom poglavlju će biti opisane neke od primjena u raznim područjima medicine.

4.1. Primjena ontologije za kronično bolesne pacijente

U zdravstvenoj skrbi, najčešći i najsloženiji klinički slučajevi su slučajevi kroničko bolesnih pacijenata koji predstavljaju vrstu pacijenata kojima treba dugotrajna i istodobna pomoć od nekoliko vrsta stručnjaka, kao što su npr. obiteljski liječnici, specijalisti ili medicinske sestre.

Kako bi se bilo moguće baviti takvim bolesnicima, bio je potreban mehanizam za personalizaciju znanja koje opisuje i stanje tih pacijenata (svaki pojedini pacijent je potencijalno različit slučaj sa specifičnim bolestima, sindromima, znakovima, simptomima) i plan intervencije za ovakve pacijente (postupci koje treba pratiti za različite pacijente su vrlo raznoliki), te također mehanizam za procjenu jesu li odluke i preporuke za te pacijente točne, jer su mogućnosti za njihovo prekomjerno i podređeno liječenje visoke.

U tu svrhu razvijena je zdravstvena ontologija pod nazivom Ontologija profila slučaja (eng. Case profile ontology), te je također razvijen Wrapper sustav koji integrira navedene dvije personalizacije i također je implementiran i alat za podršku u odlučivanju. (Sl. 4.1.) [38]
4.1.1. Ontologija profila slučaja

Sadržavala je 19 bolesti, 2 sindroma, 5 socijalnih pitanja, te je ontologija definirana u Protégé-u, (Sl. 4.2.), a sam izgled ontologije profila slučaja prikazan je u prilogu. (Sl. 9.1.)

Bolesti, simptomi i socijalna pitanja koriste svojstvo hasSignAndSymptom kako bi utvrdili njihove znakove i simptome među hijerarhijom 293 znaka i simptoma (samo prva razina hijerarhije je prikazana na slici u prilogu (Sl. 9.1.)) i svojstvo hasIntervention koje indicira svoje zdravstvene intervencije u hijerarhiji od 108 različitih tipova intervencije. Valja spomenuti i svojstvo isAssessedBy koje podrazumijeva način procjenjivanja svakog znaka i svakog simptoma ontologije. [38]

Kod planova formalnih intervencija u slučaju određenih bolesti predstavljen je tzv. stanje-odluka-akcija dijagram ili kraće SDA (eng.State-Decision-Action), te pruža ispravnu zaštitu svih intervencija u ontologiji koje su povezane s tom bolešću, sindromom ili socijalnim problemom. Primjer dijagrama kod intervencije u slučaju kroničnog zatajenja srca, prikazan je u prilogu (Sl. 9.2.). [38]

zatajenjem srca kod kuće. SDA ima dva krajnja stanja: jedno za nastavak kućne brige pacijenta (eng. Continue observation of weight in HC facility) i drugu koja će razmotriti prijem pacijenta u bolnicu (eng. Consider elective admission to hospital). [38]

Valja još spomenuti i alate koji su potpora u odlučivanju i oni služe kako bi se smanjila nepreciznost u kvaliteti liječenja pacijenta tako da pomaže liječnicima otkriti pogrešne dijagnoze, nepotpune opise stanja pacijenata, povezane bolesti i prevenciju. Automatski proces praćen od alata je prikazan na slici (Sl. 4.3.) kao petlja koja počinje s informacijama sadržanim personaliziranoj ontologiji o ciljanom pacijentu. Ako je pacijent već dijagnosticiran, bolesti, sindromi i socijalna pitanja u personaliziranoj ontologiji određuju znakove i simptome koje bi trebalo imati pacijent, kao i intervencije koje ovaj pacijent treba primati. [38]

Sl. 4.3. Petlja rasuđivanja kod alata za podršku u odlučivanju [38]

4.2. Primjena ontologije za Yoruba tradicionalnu medicinu

Tisućama godina, Afrikanci u cjelini i Yoruba ljudi iz jugozapadnog dijela Nigerije su prakticirali razne oblike liječenja i medicine kroz dijagnozu i terapiju koja uključuje prirodne lijekove koristeći biljke, životinje i mineralne. Tradicionalna medicina uključuje medicinske aktivnosti koje proizlaze iz prakse, običaja i tradicija koji su bili sastavni dio afričkih kultura. Posljednjeg desetljeća se dešava ponovno rođenje ovakvog načina liječenja širom svijeta, ponajviše jer je to lokalna medicina, manje restriktivna i često jeftinija od moderne medicine.
Afrička tradicionalna medicina ima holistički\(^5\) pogled na zdravstvenu skrb koja uključuje opsežnu upotrebu fizioterapije i herbalizma. U njoj dijagnoza počinje ispitivanje ljudskih i nadnaravnih interakcija, npr. kada je oboljenje mistično, ritualna dijagnoza je temeljni dio tradicionalnog procesa ozdraljenja, kako bi se postiglo uspostavljanje društvene i emocionalne ravnoteže. Prema Kafaru (1990), ova ravnoteža može biti uzrokovana biljem, jer su biljke prirodne kao i tijelo pacijenta. Postoje mnoge vrste terapija koja se temelji na tradicionalnoj medicini, kao npr: herbalizam, terapijske dijete, hidroterapije, postavljanje kostiju, masaže, itd.

![Sl. 4.4. Ontološka hijerarhija klasa u Yaruba tradicionalnoj medicini](39)


\(^5\) Holistički, cjelovit pristup ljudskom zdravljju jest filozofija koja uzima u obzir cjelinu, a ne samo pojedine dijelove.
Razvijene tehnologije u svrhu ove primjene, kao što je prikazano na slici (Sl. 4.4.) ilustriraju ideju kako ontologija premošćuje jaz između kaosa koji stvaraju nestrukturirani podaci i jasno poznavanje moderne klasifikacije. [39]

4.3. **Primjena ontologije višejezične domene za Alzheimerovu bolest**


Brzo i učinkovito donošenje odluka predstavlja ključno pitanje u području javnog zdravstva i posebno u domeni Alzheimerove bolesti. Osobe koje donose odluke se trebaju pozivati na mišljenje jer ne mogu proučiti sve znanstvene činjenice ukazane u različitim izvorima. U tu svrhu je pokrenuta digitalna biblioteka BiblioDem. Ona pruža kritički pregled znanstvenih radova koji se bavi Alzheimerovom i srodnim bolestima poput demencije ili oštećenja pamćenja.

4.3.1. **Izgradnja modela ontologije**

Cijeli koncept sastoji se od četiri koraka: [40]

1. Izvlačenje informacija iz specifičnih zbirki domene (na francuskom i engleskom jeziku) koristeći alate za tekstualnu analizu,
2. grupiranje pojmova u koncepte organizirane prema UMLS metathesaurusu,
3. obogaćivanje ontologije usklađivanjem Francuskog i engleskog jezika korištenjem paralelnih korpusa i integracijom novih koncepata i
4. dorade i validacije rezultata stručnjaka s područja,

kao što je prikazano na slici. (Sl. 4.5.)

Za izvlačenje informacija iz BiblioDem se koristio alat Syntex tako da se izvodilo prvo na engleskim tekstovima, nakon toga na francuskom kako bi se automatski izdvojili imenice i imeničke fraze koji se smatraju kandidatima, nakon toga se pristupilo izdvajanju zavisnosti odnosa između ovih pojmova, koji mogu biti korisni za identifikaciju taksonomskih odnosa.
Zbog nevažnih informacija na popisu kandidata, radilo se filtriranje kako bi bile samo važne informacije, te se uzimalo u obzir samo najčešći kandidacijski pojmovi. [40]

**Sl. 4.5. Prikaz koncepta izgradnje ontologije [40]**

Drugi korak ima za cilj grupiranje sinonimnih pojmova u koncepte i njihovo strukturiranje kroz semantičke odnose. Rezultat faze konceptualizacije je dvojezična domena ontologije Alzheimerove bolesti. Potonji je kodiran u formalnom i ekspresivnom jeziku za prikazivanje OWL-u. To se koristi kako bi se izrazila neka složena svojstva poput inverzije (npr. dio_od je inverzan od ima_dio), tranzitivnosti, ali također i zbog toga što se olakšava interoperabilnost ontologije s postojećim. Kombinira se sa Sustavom jednostavnog organiziranja znanja SKOS što je osobito korisno za podršku višejezičnosti. [40]

Korak obogaćivanja ontologija imao je dvije faze: pojmovno usklađivanje i integracija novih koncepata. Povjernost usklađivanja se koristilo kako bi se stvorio biomedicinski dvojezični resurs. Tehnika se sastoji od podudaranja izdvojenih terminoloških jedinica (u ovom slučaju pojmova) iz paralelnih tekstova prvim usklađivanjem rečenica i zatim pojmova. Druga faza predstavlja integraciju novih koncepata u ontologiju. [40] Četvrto korak validacija, koju su obavljali dva stručnjaka, te su tražili potvrdu određenih elemenata i cijeli proces je trajao mjesec dana. Syntex alatom je izdvojen je skup od 49,390 imenskih fraza i 8,884 jednostavnih pojmova za engleski korpus, te 69,505 imenskih fraza i 11,688 za francuski korpus. Nakon filtriranja,
zadržano je 2,916 engleskih i 3,152 francuskih pojmova. Prikaz dijelova ontologije u Protégé-u, vidljiv je na slici (Sl. 4.6.), a sa zvjezdicom su označeni francuski izrazi. [40]

Sl. 4.6. Vizualizacija dijelova ontologije u Protégé-u [40]

4.4. Primjena ontoloških modeliranja abnormalnih stanja u medicinskoj domeni

Abnormalna stanja u ljudskom tijelu su vrlo različita i uključuju drugačije veličine zmca od razina stanica, tkiva, organa pa do cijelog organizma. Ontološki, abnormalna struktura, disfunkcija, patološki uvjeti, patološki procesi, itd. su vrste abnormalnih stanja. Za navedenu primjenu, predložena je ontologija abnormalnih stanja koja će obuhvatiti sve gore navedene pojmove, a abnormalna stanja se definiraju kao najviše razina.

Kako bi se napravila jasna razlika između osnovnih i specifičnih pojmova, predložene su tri razine abnormalnih stanja prikazne modelom (Sl. 4.7.) : Opća abnormalna stanja, Abnormalna stanja ovisna o objektu i Specifična abnormalna stanja ovisna o konceptu. [41]

4.4.1. Model abnormalnih stanja

Prva razina, tj. razina općih abnormalnih stanja definira osnovne pojmove koje ne ovise o bilo kojoj strukturnoj cjelini, tj. predstavlja objektno neovisna stanja, kao što su: deformacija, dodatne ili nedostatne anatomske strukture, disfunkciju i translokaciju, te mogu biti korisne za druge domene osim medicine, npr. zrakoplovstvo, strojevi. Najčešća kategorija općih

Razina 3 se sastoji od abnormalnih stanja ovisnih o kontekstu, koje se odnose na abnormalna stanja iz razine 2 i specificirane su u određene bolesti ovisne. Na primjer, "rektalna stenoza", koja ovisi o rektumu na razini 2, definirana je kao sastavnica Crohnove bolesti na razini 3 i to je također definirano kao uzrok ili posljedica drugih bolesti, poput rektuma, Hirschsprungove bolesti ili crijevne tuberkuloze. [41]

---

Sl. 4.7. Ontološki model s tri razine za abnormalna stanja [41]

4.4.2. Primjena za otkrivanje uzročnog lanca bolesti

Razvijena je ontologija u kojoj je bolest definirana kao uzročni lanac nekih abnormalnih stanja. Bolest je podijeljena u dvije skupine: one gdje su etiološki i patološki procesi dobro razumljivi, te drugačije. U drugoj skupini „drugačije“ uključuje sindrome koji su tipično zastupljeni u smislu kriterija za dijagnozu. Za ovu svrhu, koristi se ontologija za prvu skupinu, te je nakon analize nekoliko bolesti smatrano da svaka bolest mora imati određeni znak za identifikaciju. Tu se misli
na to da se treba pronaći glavno patološko/etiološko stanje koje teoretski karakteriziraju identificiranu bolest. [41]

Kao i kod većine primjena, uvedena je relacija is a ili na našem jeziku „je“ kako bi se definiralo pravilo: bolest A je super klasa od bolesti B, ako su svi uzročni lanci razine klase bolesti A uključeni u one bolesti B. Također su podijeljeni uzročni lanci na temeljne i izvedene. Temeljni predstavlja lančane uzročnike bolesti uključene u lančanost svih njegovih podklasi, a izvedeni definiraju uzročni lanac bolesti definiran kao mogući uzročni lanac abnormalnih stanja. Primjer je prikazan na slici. (Sl. 4.8.) [41]

Na slici (Sl. 4.8.) svaki čvor pokazuje abnormalto stanje, a svaka veza označava uzročni odnos između abnormalnih stanja. Osnovni uzročni lanac svake bolesti je u drugačijoj boji: koronarna bolest srca je u narančastoj boji, a njene potklase i miokardijalni infarkt su žute. Prizmetalna angina je također potklasa koronarne bolesti srca sastavljena od glavnog uzročnog lanca u ružičastoj boji i nju uzrokuje pušenje, tj. nikotin. Organska angina pektoris je zelena i gomilanje kolesterola je izvedeno u uzročnom lancu kao mogući uzrok arterijske skleroze. [41]

**Sl. 4.8.** Tipovi uzročnih lanaca koje dovode do koronarne bolesti srca [41]

Uz navedene primjene, postoji još mnogo primjena ontologije, kao npr. za dijagnozu tumora, za dijabetes i sl. i kako vrijeme prolazi, bit će ih još više.
5. ZAKLJUČAK

Kao što je navedeno u uvodu, pojam ontologije je postao jako važan u današnjoj tehnologiji, a pogotovo u medicini u kojoj ima raznovesnu primjenu. Vrlo je važno napomenuti kako se tehnologija iz godine u godinu razvija. Vrlo je bitno znati na što se ontologija zapravo odnosi, te to ovisi i o tome čime se bavimo i u kojem ju kontekstу koristimo.

Ako se pojam ontologije koristi s ciljem omogućavanja izmjene znanja i ponovno korištenje, tada ontologija predstavlja specifikaciju s primjenom za stvaranje neakvih ontoloških obaveza i zbog toga samo ontologiju možemo pisati kao skup definicija nekog rječnika. Uz to, također ima zapažene primjene za izmjenju znanja kroz klijent-server programe.

Medicinski informacijski sustavi se moraju baviti složenim i detaljnim medicinskim pojmovima i u tu svrhu su se izgradile zdravstvene domene ontologija, rječnika i aksioma temeljene na OWL-u. OWL jezik je vrlo važan u toj primjeni jer on predstavlja opisivanje znanja u određenoj domeni na temelju opisne logike.

U ovome radu su opisane neke domene ontologije, a njih ima zaista puno i nema sumnje da će ih u budućnosti biti još i više, kao i primjena same ontologije u medicini.

No, medicina nije jedino područje ljudske djelatnosti u kojemu se koriste ontologije. Ontologije se također koriste i u umjetnoj inteligenciji, semantičkom webu, softverskom inženjeringu i u informacijskoj arhitekturi u svrhu predstavljanja određenog svijeta ili određenih dijelova.
LITERATURA


http://www.fipa.org/specs/fipa00086/XC00086D.pdf


[18] *, članak s interneta „A Medical informatics Perspective“, http://owl.cs.manchester.ac.uk/about/.orientation/a-medical-informatics-perspective/

[19] Samantha Patricia Bail, „A thesis submitted to the University of Manchester for the degree of Doctor of Philosophy in the Faculty of Engineering and Physical Sciences“, „THE JUSTIFICATORY STRUCTURE OF OWL ONTOLOGIES“, 2013


[21] *, članak s interneta „An Example OWL Ontology“


[23] Daliborka Mačinković, „INTEROPERABILNOST ZDRAVSTVENIH SISTEMA I SAVREMENE TEHNOLOGIJE“

[24] H.Chen, S.Fuller, C.Friedman, W.Hersh, „Medical Informatics“, „Knowledge Management and Data Mining in Biomedicine“


[27] BioPortal, “The world's most comprehensive repository of biomedical ontologies“
https://bioportal.bioontology.org/

[28] * * *, članak s interneta „OpenGALEN Mission Statement“,
http://www.opengalen.org/background/background0.html

[29] C.Rose, Jose. L. V. Mejino, „Departments of Biological Structure And Medical Education and Biomedical Health Informatics University of Washington Sattle, WA 98195, USA“, „The Foundational Model of Anatomy Ontology“
http://sigpubs.biostr.washington.edu/archive/00000204/01/FMA_Chapter_final.pdf

http://ontology.buffalo.edu/anatomy_GIS/FMA-AIS.pdf

[31] * * *, članak s interneta „ONTOLOGY:FOUNDATIONAL MODEL OF ANATOMY (FMA)“,

[32] * * *, članak s interneta „The Ontology for Biomedical Investigations“, https://www.researchgate.net/publication/301737190_The_Ontology_for_Biomedical_Investigations


[34] W.Ceusters, B.Smith, „Department of Biomedical Informatics & Department of Philosophy, University at Buffalo, NY, USA“ „Biomarkers in the Ontology for General Medical Science“ https://pdfs.semanticscholar.org/20c1/76f79555271fa0f0c1b62ca74731af2488b0c.pdf


https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2585532/

[37] * * *, članaka s interneta „SNOMED CT“
https://en.wikipedia.org/wiki/SNOMED_CT
[38] * * *, članak s interneta, „HOW TO LOAD SNOMED-CT INTO MONGODB USING NODEJS?“
https://simopr.wordpress.com/2016/02/22/how-to-load-snomed-ct-into-mongodb-using-nodejs/

[38] D. Riaño, F. Real, J. A. Lopez-Vallverdu, F. Campana, S. Ercolani, P. Mecocci, R. Annicchiarico, C. Caltagirone, „An ontology-based personalization of health-care knowledge to support clinical decisions for chronically ill patients“

https://www.researchgate.net/publication/281969031_A_PRACTICAL_APPLICATION_OF_AN_ONTOLOGY-BASED_DIAGNOSTIC_AND_THERAPEUTIC_SYSTEM_FOR_YORUBA_TRADITIONAL_MEDICINE

[40] K. Dramé, G. Diallo, F. Delva, J.F. Dartigues, E. Mouillet, R. Salamon, F. Mougin, „Reuse of termino-ontological resources and text corpora for building a multilingual domain ontology: An application to Alzheimer’s disease“,
http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1532046413002049#s0110

SAŽETAK

Pojam „ontologije“ je postao jako važan u današnjim tehnologijama. U medicini pojam ontologije predstavlja granu metafizike koja se bavi problemima egzistencije, unutarnje prirode, značenja, itd., te predstavlja temelj za probleme koje uključuju normalno stanje i bolest, individualnost, odgovornost i analizu vrijednosti. Posljednjih nekoliko godina polako preuzima mjesto u grani pravilne medicine. Stabla ontoloških jezika temelje se na opisnoj logici koja omogućuje ljudima razumljivo izražavanje definicija njihovih koncepata. Opisna logika predstavlja temelj standardiziranog logičkog jezika OWL i njegove najnovije verzije OWL 2. OWL ontologije su često korištene za kodiranje bioloških i medicinskih znanja, kao dio velikih informacijskih sustava. Postoje mnoge zdravstvene domene ontologija, rječnika i aksioma temeljene na OWL-u kao što su: GALEN, FMA, MENELAS, itd. Primjena owl ontologije u medicini je raznovrsna. Koristi se npr. u medicinskoj dijagnostici za dijagnosticiranje dijabetesa ili u medicinskom istraživanju za npr. istraživanje malarije, za pomoć kronično bolesnim pacijentima i sl.

**Ključne riječi:** ontologija, owl, medicina, galen, snowmed-ct, fma, menelas, ogms, obi, primjena, alzheimer, uzročnici, abnormalnost.
Abstract

Application of OWL ontologies in medicine

The term "ontology" has become very important in today's technologies. In medicine, the term ontology is a branch of metaphysics that deals with the problems of existence, inner nature, meaning, etc., and is the key to problems that include health and illness, individuality, responsibility and value analysis. Over the last few years it has slowly taken over the place in the field of regular medicine. The ontological language trees are based on the descriptive logic that enables people to understand the definitions of some of their concepts. Descriptive logic is the foundation of the standardized logic language OWL and its latest version OWL 2. OWL ontologies are often used to encode biological and medical knowledge, as a part of large information systems. There are many health domains of ontologies, dictionaries, and OWL-based axioms such as GALEN, FMA, MENELAS, etc. The use of owl ontology in medicine is diverse. It is used for example in medical diagnostics for diagnosing diabetes, or in medical research for the research of malaria and for the treatment of chronically ill patients.

Keywords: ontology, OWL, medicine, galen, snomed-ct, fma, menelas, ogms, obi, application, alzheimer, causeative agents, abnormality.
ŽIVOTOPIS

programsko inženjerstvo.
PRILOG

Sl. 9.1. Ontologija profila slučaja.
Sl. 9.2. Formalni plan intervencije kod kroničkog zatajenja srca.