

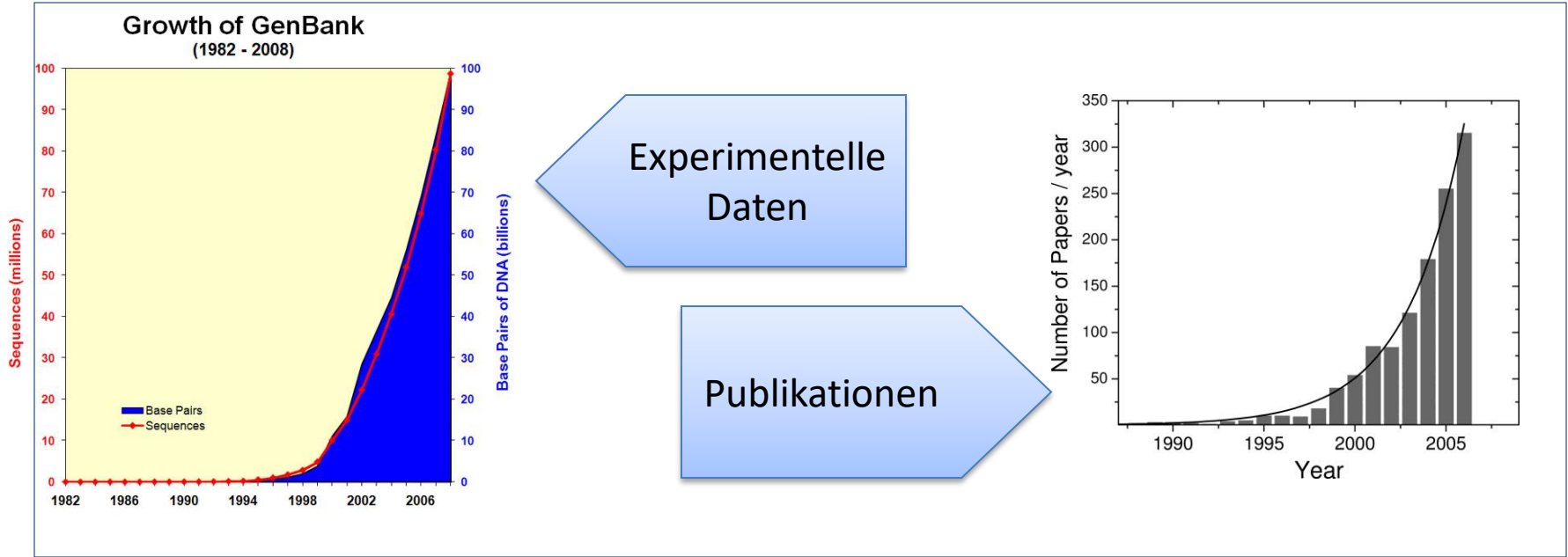
Prozesse und Funktionen in biomedizinischen Ontologien

Stefan Schulz
Medizinische Informatik
Universitätsklinikum Freiburg

- Überblick biomedizinische Ordnungssysteme
- Terminologien vs. Ontologien
- „Ontologisierung“ von Ordnungssystemen
- Probleme der Repräsentation von Prozess und Funktion in Ordnungssystemen
- Lösungsansätze

- Überblick biomedizinische Ordnungssysteme
- Terminologien vs. Ontologien
- „Ontologisierung“ von Ordnungssystemen
- Probleme der Repräsentation von Prozess und Funktion in Ordnungssystemen
- Lösungsansätze

Informationsexplosion



Klinikdaten

PACS-Systeme:

1992: 500 Gigabyte pro Jahr¹

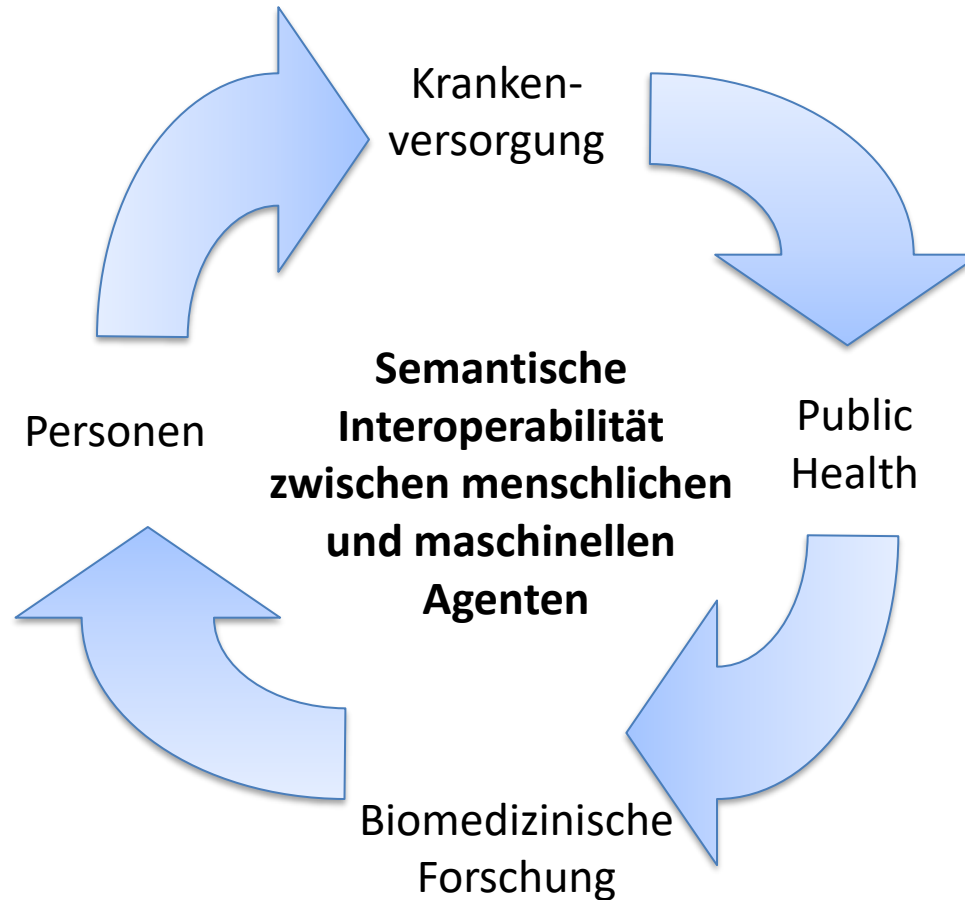
2008: 1 Petabyte²

(500 Gigabyte in 4 1/2 Stunden)

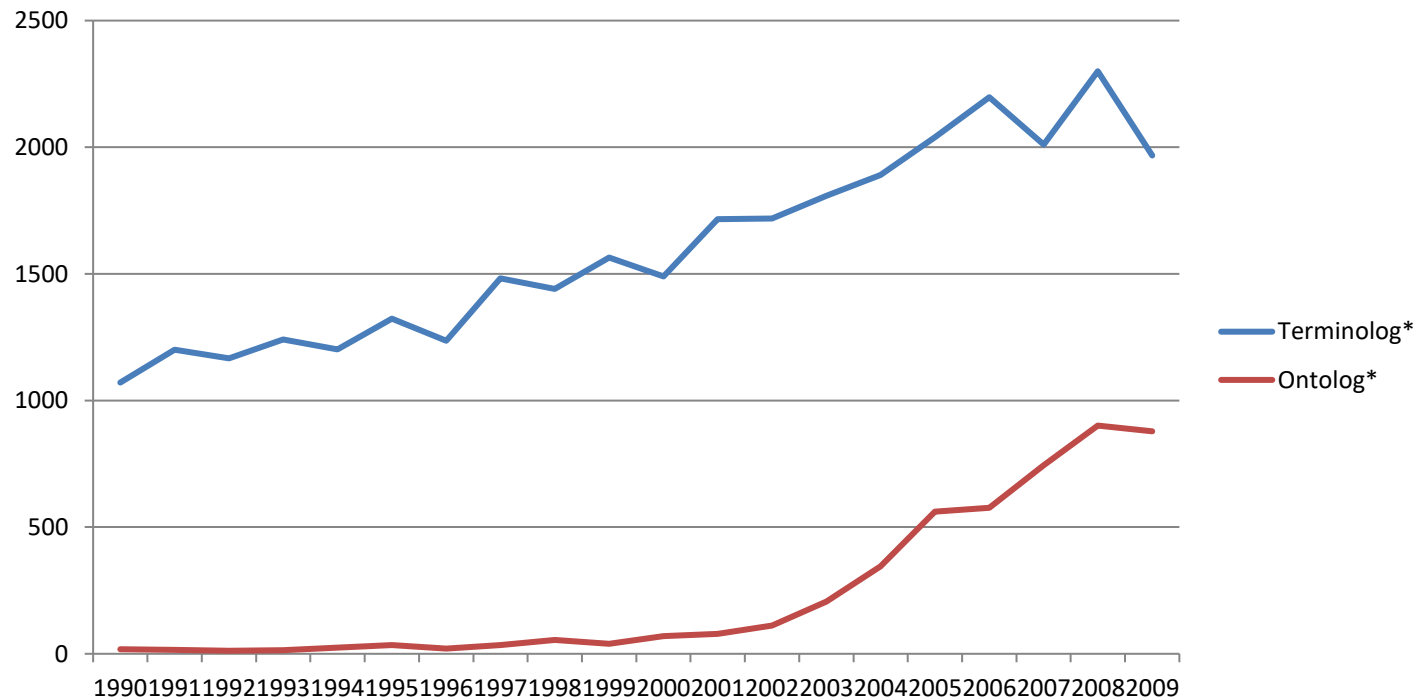


Huang HK, Taira RK, Lou SL, Wong AW, Breant C, Ho BK, Chuang KS, Stewart BK, Andriole K, Tecotzky R, et al. Implementation of a large-scale picture archiving and communication system. Comput Med Imaging Graph. 1993 Jan-Feb;17(1):1-11.
Voll im Trend der Zukunft. Das Universitätsklinikum Magdeburg setzt auf eine extrem skalierbare SAN-Landschaft
<http://de.sun.com/customers/servers/pdf/magdeburg.pdf>

Warum Ontologien?



“Ontologie”: Modebegriff?



Typologie

- Vokabularien
- Kataloge
- Thesauren
- Nomenklaturen
- Klassifikationen
- **Ontologien**

Große biomedizinische Ordnungssysteme

- Beispiele
 - MeSH: Medical Subject Headings
 - GO: Gene Ontology
 - ChEBI - Chemical Entities of Biological Interest
 - ICD - International Classification of Diseases
 - SNOMED CT: Systematized Nomenclature of Medicine - Clinical Terms
 - NCI Thesaurus
- Charakteristika:
 - 15 000 – 350 000 Repräsentationseinheiten (Knoten)
 - 1 – 100 Relationstypen
 - Hierarchischer Aufbau
 - Unterschiedlicher Grad der Vernetzung
 - Unterschiedlicher Grad der Formalisierung

MeSH: Medical Subject Headings

MeSH Tree Structures - 2006

[Return to Entry Page](#)

1.  Anatomy [A]
2.  Organisms [B]
 - [Animals \[B01\]](#) 
 - [Algae \[B02\]](#) 
 - [Bacteria \[B03\]](#) 
 - [Viruses \[B04\]](#) 
 - [Fungi \[B05\]](#) 
 - [Plants \[B06\]](#) 
 - [Archaea \[B07\]](#) 
 - [Mesomycetozoea \[B08\]](#) 
3.  Diseases [C]
4.  Chemicals and Drugs [D]
5.  Analytical, Diagnostic and Therapeutic Techniques and Equipment [E]
6.  Psychiatry and Psychology [F]
7.  Biological Sciences [G]
8.  Physical Sciences [H]
9.  Anthropology, Education, Sociology and Social Phenomena [I]
10.  Technology and Food and Beverages [J]
11.  Humanities [K]
12.  Information Science [L]
13.  Persons [M]
14.  Health Care [N]
15.  Publication Characteristics [V]
16.  Geographic Locations [Z]

[Return to Entry Page](#)

[Bacteria \[B03\]](#)

[Atypical Bacterial Forms \[B03.110\]](#) +

[Bacteria, Aerobic \[B03.120\]](#)

[Bacteria, Anaerobic \[B03.130\]](#)

[Bacteroidetes \[B03.140\]](#) +

[Biofilms \[B03.150\]](#)

[Blood-Borne Pathogens \[B03.165\]](#)

[Chlorobi \[B03.250\]](#) +

[Chloroflexi \[B03.275\]](#) +

[Cyanobacteria \[B03.280\]](#) +

[Endospore-Forming Bacteria \[B03.300\]](#) +

[Fusobacteria \[B03.370\]](#) +

[Gram-Negative Bacteria \[B03.440\]](#) +

► [Gram-Positive Bacteria \[B03.510\]](#)

[Actinobacteria \[B03.510.024\]](#) +

[Gram-Positive Cocci \[B03.510.400\]](#) +

[Gram-Positive Endospore-Forming Bacteria \[B03.510.415\]](#) +

[Gram-Positive Rods \[B03.510.460\]](#) +

[Proteobacteria \[B03.660\]](#) +

[Spirochaetales \[B03.851\]](#) +

[Spores \[B03.867\]](#) +

[Sulfur-Reducing Bacteria \[B03.900\]](#) +

[Return to Entry Page](#)

[Link to NLM](#)

[Bacteria \[B03\]](#)

[Gram-Positive Bacteria \[B03.510\]](#)

[Gram-Positive Cocci \[B03.510.400\]](#)

[Staphylococcaceae \[B03.510.400.790\]](#)

▶ [Staphylococcus \[B03.510.400.790.750\]](#)

[Staphylococcus aureus \[B03.510.400.790.750.100\]](#)

[Staphylococcus epidermidis \[B03.510.400.790.750.343\]](#)

[Staphylococcus haemolyticus \[B03.510.400.790.750.400\]](#)

[Staphylococcus hominis \[B03.510.400.790.750.425\]](#)

[Return to Entry Page](#)

[Link to NLM](#)

National Library of Medicine - Medical Subject Headings

2006 MeSH

MeSH Descriptor Data

[Return to Entry Page](#)

MeSH Heading	Staphylococcus aureus
Tree Number	B03.510.400.790.750.100
Annotation	infection = STAPHYLOCOCCAL INFECTIONS & do not bother to coord with S. aureus unless particularly discussed (index IM); DF: STAPH AUREUS
Scope Note	Potentially pathogenic bacteria found in nasal membranes, skin, hair follicles, and perineum of warm-blooded animals. They may cause a wide range of infections and intoxications.
Allowable Qualifiers	CH CL CY DE EN GD GE IM IP ME PH PY RE UL VI
Entry Version	STAPH AUREUS
Previous Indexing	Staphylococcus (1966-1974)
Online Note	use STAPHYLOCOCCUS AUREUS to search MICROCOCCUS PYOGENES 1975-91; use STAPHYLOCOCCUS 1966-74
History Note	76; was MICROCOCCUS PYOGENES see under STAPHYLOCOCCUS 1963-75; MICROCOCCUS PYOGENES was see STAPHYLOCOCCUS AUREUS 1976-
Unique ID	D013211

MeSH Tree Structures

[Bacteria \[B03\]](#)

[Gram-Positive Bacteria \[B03.510\]](#)

[Gram-Positive Cocci \[B03.510.400\]](#)

[Staphylococcaceae \[B03.510.400.790\]](#)

[Staphylococcus \[B03.510.400.790.750\]](#)

▶ [Staphylococcus aureus \[B03.510.400.790.750.100\]](#)

[Staphylococcus epidermidis \[B03.510.400.790.750.343\]](#)

[Staphylococcus haemolyticus \[B03.510.400.790.750.400\]](#)

[Staphylococcus hominis \[B03.510.400.790.750.425\]](#)

[Return to Entry Page](#)

[Link to NLM](#)

Anwendungskontext biomedizinischer Ordnungssysteme

- Verschlagwortung von Dokumenten

GO: Gene Ontology

☐ all : all (182213) 🌈

⊕ ⓘ GO:0008150 : biological_process (129820)

⊕ ⓘ GO:0005575 : cellular_component (117701)

⊕ ⓘ GO:0003674 : molecular_function (123908)

⊕ ⓘ obsolete_biological_process : obsolete_biological_process (0)

⊕ ⓘ obsolete_cellular_component : obsolete_cellular_component (0)

⊕ ⓘ obsolete_molecular_function : obsolete_molecular_function (0)

all : all (182213)

GO:0008150 : biological_process (129820)

- GO:0000004 : biological process unknown (34192)
- GO:0009987 : cellular process (80269)
- GO:0007275 : development (13811)
- GO:0040007 : growth (3307)
- GO:0051704 : interaction between organisms (1454)
- GO:0007582 : physiological process (82723)
- GO:0043473 : pigmentation (98)
- GO:0050789 : regulation of biological process (16097)
- GO:0000003 : reproduction (4342)
- GO:0050896 : response to stimulus (16018)
- GO:0016032 : viral life cycle (308)

GO:0005575 : cellular_component (117701)

- GO:0005623 : cell (86914)
- GO:0044464 : cell part (86873)
- GO:0008372 : cellular component unknown (26407)
- GO:0031975 : envelope (2624)
- GO:0031012 : extracellular matrix (671)
- GO:0044420 : extracellular matrix part (376)
- GO:0005576 : extracellular region (6190)
- GO:0044421 : extracellular region part (4719)
- GO:0031974 : membrane-enclosed lumen (4138)
- GO:0043226 : organelle (63366)
- GO:0044422 : organelle part (14198)
- GO:0043234 : protein complex (12525)
- GO:0045202 : synapse (235)
- GO:0044456 : synapse part (101)
- GO:0019012 : virion (151)
- GO:0044423 : virion part (121)

GO:0003674 : molecular_function (123908)

- GO:0016209 : antioxidant activity (504)
- GO:0005488 : binding (35413)
- GO:0003824 : catalytic activity (42468)
- GO:0030188 : chaperone regulator activity (46)
- GO:0042056 : chemoattractant activity (9)
- GO:0045499 : chemorepellant activity (4)
- GO:0031992 : energy transducer activity (0)
- GO:0030234 : enzyme regulator activity (2307)

- ☒ GO:0044463 : cell projection part (277)
- ☒ GO:0030428 : cell septum (44)
- ☒ GO:0044457 : cell septum part (2)
- ☒ **GO:0043025 : cell soma (77)**
 - ☒ GO:0043203 : axon hillock (2)
 - ☒ GO:0043204 : perikaryon (1)
- ☒ GO:0009986 : cell surface (688)
- ☒ GO:0030312 : external encapsulating structure (834)
- ☒ GO:0044462 : external encapsulating structure part (380)
- ☒ GO:0042763 : immature spore (23)
- ☒ GO:0005622 : intracellular (70290)
- ☒ GO:0044424 : intracellular part (69594)
 - ☒ GO:0031255 : lateral part of motile cell (0)
- ☒ GO:0031252 : leading edge (208)
- ☒ **GO:0016020 : membrane (21224)**
 - ☒ GO:0030673 : axolemma (4)
 - ☒ GO:0009941 : chloroplast envelope (90)
 - ☒ GO:0048475 : coated membrane (238)
 - ☒ GO:0012505 : endomembrane system (1706)
 - ☒ GO:0044425 : membrane part (15359)
- ☒ **GO:0031090 : organelle membrane (3785)**
 - ☒ GO:0005789 : endoplasmic reticulum membrane (606)
 - ☒ GO:0010008 : endosome membrane (62)
 - ☒ GO:0031312 : extrinsic to organelle membrane (19)
 - ☒ GO:0020017 : flagellar membrane (1)
 - ☒ GO:0046860 : glycosome membrane (4)
- ☒ **GO:0000139 : Golgi membrane (310)**
 - ☒ **GO:0030660 : Golgi-associated vesicle membrane (78)**
 - ☒ GO:0012507 : The lipid bilayer surrounding any of the compartments of the Golgi apparatus. (29)
 - ☒ GO:0012508 : Golgi to ER transport vesicle membrane (0)
 - ☒ GO:0012509 : inter-Golgi transport vesicle membrane (0)
 - ☒ GO:0012510 : trans-Golgi network transport vesicle membrane (45)
 - ☒ **GO:0031228 : intrinsic to Golgi membrane (77)**
 - ☒ GO:0030173 : integral to Golgi membrane (66)
 - ☒ GO:0046859 : hydrogenosomal membrane (0)
 - ☒ GO:0031300 : intrinsic to organelle membrane (311)
 - ☒ GO:0031903 : microbody membrane (102)
 - ☒ GO:0031966 : mitochondrial membrane (1447)
 - ☒ GO:0031965 : nuclear membrane (353)
 - ☒ GO:0019866 : organelle inner membrane (1296)

ChEBI - Chemical Entities of Biological Interest

sildenafil citrate (CHEBI:58987)

Main

Automatic Xrefs

[ChEBI Name](#)

sildenafil citrate

[ChEBI ID](#)

CHEBI:58987

[Definition](#)

The citrate salt of sildenafil.

[Last Modified](#)

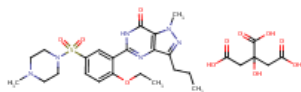
26 February 2010

[Stars](#)

☆☆☆ This entity has been manually annotated by the ChEBI Team.

☒ Image

☐ Applet



Molfile

[InChI](#)

InChI=1/C22H30N6O4S.C6H8O7/c1-5-7-17-19-20(27(4)25-17)22(29)24-21(23-19)16-14-15(8-9-18(16)32-6-2)33(30,31)28-12-10-26(3)11-13-28;7-3(8)1-6(13,5(11)12)2-4(9)10/h8-9,14H,5-7,10-13H2,1-4

[InChIKey](#)

InChIKey=DEIYFTQMOPDXOT-HUSULQJBCQ

[SMILES](#)

OC(=O)CC(O)(CC(O)=O)C(O)=O.CCCc1nn(C)c2c1nc([nH]c2=O)-c1cc(ccc1OCC)S(=O)(=O)N1CCN(C)CC1

[Formula](#)

C28H38N6O11S

Source

ChEBI

[Charge](#)

0

[Mass](#)

666.70000

[ChEBI Ontology](#)

[Outgoing and incoming view only](#)

CHEBI:24431 molecular structure

↑ CHEBI:23367 molecular entity

↑ CHEBI:33579 main group molecular entity

↑ CHEBI:33675 p-block molecular entity

↑ CHEBI:33582 carbon group molecular entity

↑ CHEBI:50860 organic molecular entity

↑ CHEBI:33832 organic cyclic compound

↑ CHEBI:24532 organic heterocyclic compound

↑ CHEBI:27171 organic heterobicyclic compound

↑ CHEBI:38669 pyrazolopyrimidine

↑ CHEBI:9139 sildenafil

Anwendungskontext biomedizinischer Ordnungssysteme

- Verschlagwortung von Dokumenten
- **Semantische Annotation von Forschungsdaten**

ICD - International Classification of Diseases

Code-Suche:

Dreisteller-Eingabe:

OK!

Internationale Statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme

10. Revision

Version 2006

German Modification

Vierstellige Ausführliche Systematik

Kapitelübersicht

Kapitel	Gliederung	Titel
I	A00-B99	Bestimmte infektiöse und parasitäre Krankheiten
II	C00-D48	Neubildungen
III	D50-D90	Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems
IV	E00-E90	Endokrine, Ernährungs- und Stoffwechselkrankheiten
V	F00-F99	Psychische und Verhaltensstörungen
VI	G00-G99	Krankheiten des Nervensystems
VII	H00-H59	Krankheiten des Auges und der Augenanhangsgebilde
VIII	H60-H95	Krankheiten des Ohres und des Warzenfortsatzes
IX	I00-I99	Krankheiten des Kreislaufsystems
X	J00-J99	Krankheiten des Atmungssystems
XI	K00-K93	Krankheiten des Verdauungssystems
XII	L00-L99	Krankheiten der Haut und der Unterhaut
XIII	M00-M99	Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes
XIV	N00-N99	Krankheiten des Urogenitalsystems
XV	O00-O99	Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett
XVI	P00-P96	Bestimmte Zustände, die ihren Ursprung in der Perinatalperiode haben
XVII	Q00-Q99	Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien
XVIII	R00-R99	Symptome und abnorme klinische und Laborbefunde, die anderenorts nicht klassifiziert sind
XIX	S00-T98	Verletzungen, Vergiftungen und bestimmte andere Folgen äußerer Ursachen
XX	Y01-Y98	Äußere Ursachen von Morbidität und Mortalität
XXI	Z00-Z99	Faktoren, die den Gesundheitszustand beeinflussen und zur Inanspruchnahme des Gesundheitswesens führen
XXII	U00-U99	Schlüsselnummern für besondere Zwecke

Kapitel I:

Bestimmte infektiöse und parasitäre Krankheiten

Code-Suche:

Dreisteller-Eingabe:

[ICD-10 Homepage](#)

Kapitel II:

Neubildungen

[\(C00-D48\)](#)

[C00-C97](#) Bösartige Neubildungen

[C00-C75](#) Bösartige Neubildungen an genau bezeichneten Lokalisationen, als primär festgestellt oder vermutet, ausgenommen lymphatisches, blutbildendes und verwandtes Gewebe

[C00-C14](#) Lippe, Mundhöhle und Pharynx

[C15-C26](#) Verdauungsorgane

[C30-C39](#) Atmungsorgane und sonstige intrathorakale Organe

[C40-C41](#) Knochen und Gelenknorpel

[C43-C44](#) Haut

[C45-C49](#) Mesotheliales Gewebe und Weichteilgewebe

[C50](#) Brustdrüse [Mamma]

[C51-C58](#) Weibliche Genitalorgane

[C60-C63](#) Männliche Genitalorgane

[C64-C68](#) Harnorgane

[C69-C72](#) Auge, Gehirn und sonstige Teile des Zentralnervensystems

[C73-C75](#) Schilddrüse und sonstige endokrine Drüsen

[C76-C80](#) Bösartige Neubildungen ungenau bezeichneter, sekundärer und nicht näher bezeichneter Lokalisationen

[C81-C96](#) Bösartige Neubildungen des lymphatischen, blutbildenden und verwandten Gewebes, als primär festgestellt oder vermutet

[C97](#) Bösartige Neubildungen als Primärtumoren an mehreren Lokalisationen

[D00-D09](#) In-situ-Neubildungen

[D10-D36](#) Gutartige Neubildungen

[D37-D48](#) Neubildungen unsicheren oder unbekannten Verhaltens [siehe Hinweis am Anfang der Krankheitsgruppe D37 D48]

Kapitel III:

Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems

[\(D50-D90\)](#)

[D50-D53](#) Alimentäre Anämien

[D55-D59](#) Hämolytische Anämien

[D60-D64](#) Aplastische und sonstige Anämien

[D65-D69](#) Koagulopathien, Purpura und sonstige hämorrhagische Diathesen

[D70-D77](#) Sonstige Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe

[D80-D90](#) Bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems

Code-Suche:

Dreisteller-Eingabe:

OK!

Übersicht

Kapitelvorspann

Kapitelgliederung

Vorige Gruppe

Nächste Gruppe

ICD-10 Homepage

Inkl.: Mittelohr

Exkl.: Mesotheliom ([C45.-](#))

C30.- Bösartige Neubildung der Nasenhöhle und des Mittelohres

C30.0 Nasenhöhle

Conchae nasales
 Naseninnenraum
 Nasenknorpel
 Nasenseptum
 Vestibulum nasi

Exkl.: Bulbus olfactorius ([C72.2](#))
 Haut der Nase ([C43.3](#), [C44.3](#))
 Hinterrand des Nasenseptums und der Choanen ([C11.3](#))
 Nase o.n.A. ([C76.0](#))
 Nasenbein ([C41.02](#))

C30.1 Mittelohr

Cellulae mastoideae
 Innenohr
 Tuba auditiva [Eustachio]

Exkl.: Gehörgang (äußerer) ([C43.2](#), [C44.2](#))
 Haut des (äußeren) Ohres ([C43.2](#), [C44.2](#))
 Knöcherner Gehörgang (Meatus) ([C41.01](#))
 Ohrknorpel ([C49.0](#))

C31.- Bösartige Neubildung der Nasennebenhöhlen

C31.0 Sinus maxillaris [Kieferhöhle]

Antrum maxillare [Highmore-Höhle]

C31.1 Sinus ethmoidalis [Siebbeinzellen]

C31.2 Sinus frontalis [Stirnhöhle]

C31.3 Sinus sphenoidalis [Keilbeinhöhle]

C31.8 Nasennebenhöhlen, mehrere Teilbereiche überlappend
 [Siehe Hinweis 5 am Anfang dieses Kapitels]

C31.9 Nasennebenhöhle, nicht näher bezeichnet

C32.- Bösartige Neubildung des Larynx

C32.0 Glottis

Lig. vocale [echtes Stimmband] o.n.A.
 Ventriculus laryngis

C32.1 Supraglottis

Aryepiglottische Falte, laryngeale Seite
 Epiglottis (suprahyoidealer Anteil) o.n.A.
 Hintere (laryngeale) Fläche der Epiglottis

Anwendungskontext biomedizinischer Ordnungssysteme

- Verschlagwortung von Dokumenten
- Semantische Annotation von Forschungsdaten
- **Kodierung zur Leistungserfassung und
Gesundheitsstatistik**

SNOMED CT

Systematized Nomenclature of Medicine – Clinical Terms

SNOMED CT als formales System

Parent(s):

(Select a parent to make it the "Current Concept".)

[Disorder of appendix \(disorder\)](#)

[Inflammation of large intestine \(disorder\)](#)

Current Concept:
[Appendicitis \(disorder\)](#)

Child(ren):

(N=14) (Select a child to make it the "Current Concept".)

There are 5 Retired Children. [Show Retired Children](#)

[Acute appendicitis \(disorder\)](#)

[Amebic appendicitis \(disorder\)](#)

[Appendicitis of a pelvic appendix \(disorder\)](#)

[Atypical appendicitis \(disorder\)](#)

[Catarrhal appendicitis \(disorder\)](#)

[Chronic appendicitis \(disorder\)](#)

[Complicated appendicitis \(disorder\)](#)

[Focal appendicitis \(disorder\)](#)

Hierarchien:
Strikte
Spezialisierung
(is-a)

Current Concept:

Fully Specified Name: Appendicitis (disorder)

ConceptId: 74400008

Refining Relationships:

Is a Disorder of appendix (disorder)

Is a Inflammation of large intestine (disorder)

Group 1

Associated morphology (attribute) [Inflammation \(morphologic abnormality\)](#)

Finding site (attribute) [Appendix structure \(body structure\)](#)

This concept is fully defined.

Qualifiers:

[View Qualifying Characteristics and Facts](#)

Descriptions (Synonyms):

Preferred: Appendicitis

Fully Specified Name: Appendicitis (disorder)

Synonym: Appendicitis, NOS

SNOMED CT als formales System

Parent(s):

(Select a parent to make it the "Current Concept".)

[Disorder of appendix \(disorder\)](#)

[Inflammation of large intestine \(disorder\)](#)

Current Concept:
[Appendicitis \(disorder\)](#)

Child(ren):

(N=14) (Select a child to make it the "Current Concept".)

There are 5 Retired Children. [Show Retired Children](#)

[Acute appendicitis \(disorder\)](#)

[Amebic appendicitis \(disorder\)](#)

[Appendicitis of a pelvic appendix \(disorder\)](#)

[Atypical appendicitis \(disorder\)](#)

Restriktionen: auf einfacher
Beschreibungslogik beruhend:

$C1 - Rel - C2$ zu interpretieren als:

$\forall x: instanceOf(x, C1) \Rightarrow$

$\exists y: instanceOf(C2) \wedge Rel(x, y)$

Current Concept:

Fully Specified Name: [Appendicitis \(disorder\)](#)

ConceptId: 74400008

Defining Relationships:

Is a [Disorder of appendix \(disorder\)](#)

Is a [Inflammation of large intestine \(disorder\)](#)

Group 1

Associated morphology (attribute) [Inflammation \(morphologic abnormality\)](#)

Finding site (attribute) [Appendix structure \(body structure\)](#)

This concept is fully defined.

Qualifiers:

[View Qualifying Ch...](#)

Descriptions (

Preferred:

Fully Specified Name:

Synonym:

Relationen (Attribute): z.B.
Associated morphology
Finding site
(50 Relationstypen)

SNOMED CT als formales System

Current Concept:

Fully Specified Name: Entire upper limb (body structure)

ConceptId: 182245002

Defining Relationships:

Is a Entire limb (body structure)

Is a Upper limb structure (body structure)

This concept is primitive.

definierte vs. primitive
Klassen

Current Concept:

Fully Specified Name: Appendicitis (disorder)

ConceptId: 74400008

Defining Relationships:

Is a Disorder of appendix (disorder)

Is a Inflammation of large intestine (disorder)

Group 1

Associated morphology (attribute) [Inflammation \(morphologic abnormality\)](#)

Finding site (attribute) [Appendix structure \(body structure\)](#)

This concept is fully defined.

Qualifiers:

[View Qualifying Characteristics and Facts](#)

Descriptions (Synonyms):

Preferred: Appendicitis

Anwendungskontext biomedizinischer Ordnungssysteme

- Verschlagwortung von Dokumenten
- Semantische Annotation von Forschungsdaten
- Kodierung zur Leistungserfassung und
Gesundheitsstatistik
- **Kodierung klinischer Behandlungsdaten**

NCI (National Cancer Institute) Thesaurus

NCI Thesaurus Hierarchy

(Note: This tree only shows partial hierarchy.)

- Biological Process
 - Subcellular Process
 - Biochemical Process
 - DNA Maintenance Process
 - DNA Maintenance
 - DNA Repair**
 - Telomere Maintenance
 - DNA Repair Inhibition
 - Antigen Presentation
 - Antigen Processing
 - Antimicrobial Effect
 - Cell Membrane Alteration
 - ...
 - Biochemical Reaction
 - Biophysical Process
 - Cellular Process
 - Multicellular Process
 - Pathologic Process
 - Population Process
 - ...
 - Abnormal Cell
 - Activity
 - Biochemical Pathway
 - Chemotherapy Regimen or Agent Combination



Send

DNA Repair (Code C16513)

[Suggest changes to this concept](#)

Terms & Properties

Relationships

Synonym Details

View All

View in Hierarchy

View History

Relationships with other NCI Thesaurus Concepts

Parent Concepts: [DNA Maintenance](#)

Child Concepts:

[DNA Interstrand Cross-Link Repair](#)

[DNA Replication Proofreading](#)

[Double Strand Break Repair](#)

[Excision Repair](#)

[Mismatch Repair](#)

[Single Strand Break Repair](#)

Role Relationships:

(Roles are true for current concept and descendants, may be inherited from parent(s).)

Biological_Process_Is_Part_Of_Process

[Cell Survival](#)

Associations: (none)

Inverse Role Relationships:

(Roles are true for current concept and descendants, may be inherited from parent(s).)

[Abasic Site Formation](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[Base-Base Mismatch](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[Beta Radiation Effect](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[DNA Adduction](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[DNA Alkylation](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[DNA Crosslinking](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[DNA Damage](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[DNA Double Strand Break](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

[DNA Interstrand Crosslinking](#)

Biological_Process_Has_Result_Biological_Process

Anwendungskontext biomedizinischer Ordnungssysteme

- Verschlagwortung von Dokumenten
- **Semantische Annotation von Forschungsdaten**
- Kodierung zur Leistungserfassung und
Gesundheitsstatistik
- **Kodierung klinischer Behandlungsdaten**

- Überblick biomedizinische Ordnungssysteme
- Terminologien vs. Ontologien
- „Ontologisierung“ von Ordnungssystemen
- Probleme der Repräsentation von Prozess und Funktion in Ordnungssystemen
- Lösungsansätze

Terminologien vs. Ontologien

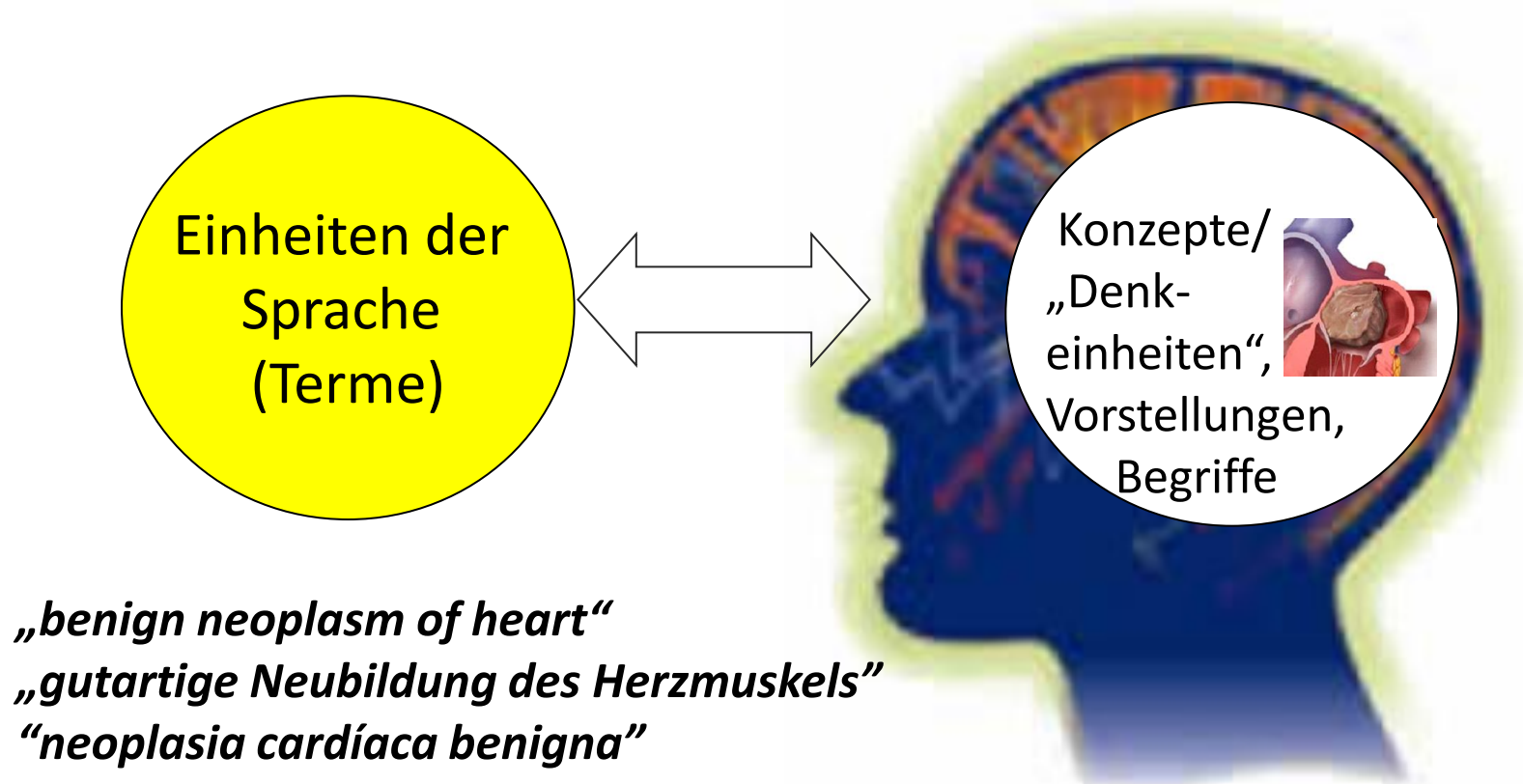
- Terminologien

Mengen von Termen, die das Konzeptsystem einer bestimmten Domäne repräsentieren (ISO 1087)

- (Formale) Ontologien

Theorien, die versuchen, präzise mathematische Formulierungen der Eigenschaften und Relationen bestimmter Entitäten zu geben.
(Quine)

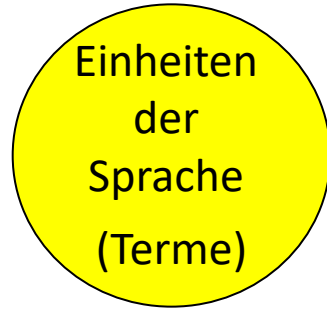
Was sind „Konzepte“ im Sinne von Terminologien?



Konzepte in typischen medizinischen Thesauren



Konzepte/
„Denk-
einheiten“



Einheiten
der
Sprache
(Terme)

```
C0153957|ENG|P|L0180790|PF|S1084242|Y|A1141630|||MTH|PN|U001287|benign neoplasm of heart|0|N||
C0153957|ENG|P|L0180790|VC|S0245316|N|A0270815|||ICD9CM|PT| 212.7|Benign neoplasm of heart|0|N||
C0153957|ENG|P|L0180790|VC|S0245316|N|A0270817|||RCD|SY|B727.| Benign neoplasm of heart|3|N||
C0153957|ENG|P|L0180790|VO|S1446737|Y|A1406658|||SNMI|PT|      D3-F0100|Benign neoplasm of heart, NOS|3|N||
C0153957|ENG|S|L0524277|PF|S0599118|N|A0654589|||RCDAE|PT|B727.|Benign tumor of heart|3|N||
C0153957|ENG|S|L0524277|VO|S0599510|N|A0654975|||RCD|PT|B727.| Benign tumour of heart|3|N||
C0153957|ENG|S|L0018787|PF|S0047194|Y|A0066366|||ICD10|PS|D15.1|Heart|3|Y||
C0153957|ENG|S|L0018787|VO|S0900815|Y|A0957792|||MTH|MM|U003158|Heart <3>|0|Y||
C0153957|ENG|S|L1371329|PF|S1624801|N|A1583056|||10004245|MDR|LT|10004245|Benign cardiac neoplasm|3|N||
C0153957|GER|P|L1258174|PF|S1500120|Y|A1450314|||DMDICD10|PT| D15.1|Gutartige Neubildung: Herz|1|N||
C0153957|SPA|P|L2354284|PF|S2790139|N|A2809706|||MDRSPA|LT| 10004245|Neoplasia cardiaca benigna|3|N||
```

Relationen zwischen Konzepten



Konzepte/
„Denk-
einheiten“

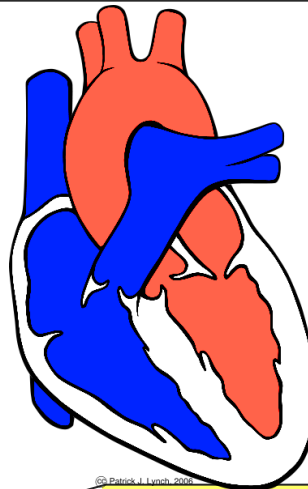


Konzepte/
„Denk-
einheiten“

C0153957	A0066366	AUI	PAR	C0348423	A0876682	AUI		R06101405		ICD10		ICD10			N	
C0153957	A0066366	AUI	RQ	C0153957	A0270815	AUI	default_mapped_from	R03575929		NCISEER		NCISEER			N	
C0153957	A0066366	AUI	SY	C0153957	A0270815	AUI	uniquely_mapped_to	R03581228		NCISEER		NCISEER			N	
C0153957	A0270815	AUI	RQ	C0810249	A1739601	AUI	classifies	R00860638		CCS		CCS			N	
C0153957	A0270815	AUI	SIB	C0347243	A0654158	AUI		R06390094				ICD9CM		ICD9CM		
C0153957	A0270815	CODE	RN	C0685118	A3807697	SCUI	mapped_to	R15864842		SNOMEDCT		SNOMEDCT			Y	
C0153957	A1406658	AUI	RL	C0153957	A0270815	AUI	mapped_from	R04145423		SNMI		SNMI			N	
C0153957	A1406658	AUI	RO	C0018787	A0357988	AUI	location_of	R04309461		SNMI		SNMI			N	
C0153957	A2891769	SCUI	CHD	C0151241	A2890143	SCUI	isa	R19841220		47189027		SNOMEDCT		SNOMEDCT		

**Semantische
Relationen**

Relationen zwischen Konzepten



Concept ID	Code	System	Relationship	Target Concept ID	Code	System
C0153957	A0270815	AUI	default_mapped_from	R06101405		ICD10
C0153957	A0270815	AUI	uniquely_mapped_to	R03575929		NCISEER
C0153957	A0270815	AUI	classifies	R03581228		NCISEER
C0153957	A0270815	AUI	mapped_to	R00860638		CCS
C0153957	A0270815	AUI	mapped_from	R06390094		ICD9CM
C0153957	A0270815	AUI	location_of	R15864842		SNOMEDCT
C0153957	A0270815	AUI	isa	R04145423		SNMI
C0153957	A0270815	AUI		R04309461		SNMI
C0153957	A0270815	AUI		R19841220		SNOMEDCT

Semantische
Relationen

Terminologien vs. Ontologien

- Terminologien

Mengen von Termen, die das Konzeptsystem einer bestimmten Domäne repräsentieren (ISO 1087)

- (Formale) Ontologien

Theorien, die versuchen, präzise mathematische Formulierungen der Eigenschaften und Relationen bestimmter Entitäten zu geben.
(Quine)

Grundprinzipien biomedizinischer Ontologien

- Ontologien sind Hierarchien von **Typen** / Universalien
- Typen (z.B. „*Hand*“, „*Hepatitis*“, „*Eisbär*“) stehen für Eigenschaften, nach denen Entitäten (Individuen) der Welt klassifiziert werden (z.B. „*meine rechte Hand*“, „*Hepatitis von Patient 12345*“, „*Knut*“)
- Relation „*instance of*“ verbindet ein Individuum mit zugehörige(n) Typen
- Relation „*is a*“ bildet Hierarchie von Typen

$$is-a(A, B) =_{\text{def}} x: instance-of(x, A) \rightarrow instance-of(x, B)$$

Smith B. Beyond Concepts: Ontology as Reality Representation. Proceedings of the International Conference on Formal Ontology in Information Systems, 11, 2004, pages 39-50

Smith B, Ceusters W, Klagges B, Köhler J, Kumar A, Lomax J, Mungall C, Neuhaus F, Rector A L, Rosse C (2005). Relations in Biomedical Ontologies, Genome Biology. 2005; 6 (5).

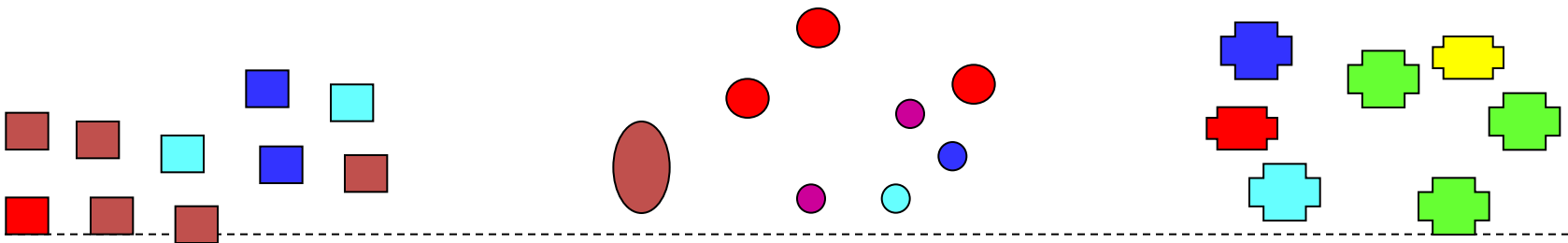
Schulz S, Stenzhorn H, Boeker M, Smith B; Strengths and limitations of formal ontologies in the biomedical domain; RECIIS - Electronic Journal in Communication, Information and Innovation in Health; 2009; 3 (1): 31-45

Hierarchien von Typen

- Taxonomien: Eltern-Kind-Relationen zwischen Typen:
 - *Tumor of Heart is_a Tumor* gleichbedeutend mit:
 - Alle Instanzen des Typs *Tumor of Heart* sind Instanzen von *Tumor* (ohne Ausnahme!)
- Relationen:
 - Außer *instance_of* und *is_a* nur Relationen zwischen Individuen (e.g. *part_of*) bzw. davon abgeleitete Relationen zwischen Typen
- Axiome: was gilt für alle Individuen, die einen Typen instanziiieren.
 - *Tumor of Heart has_location some Heart* :
Alle Instanzen von *Tumor of Heart* sind in mind. einer Instanz von *Heart* lokalisiert

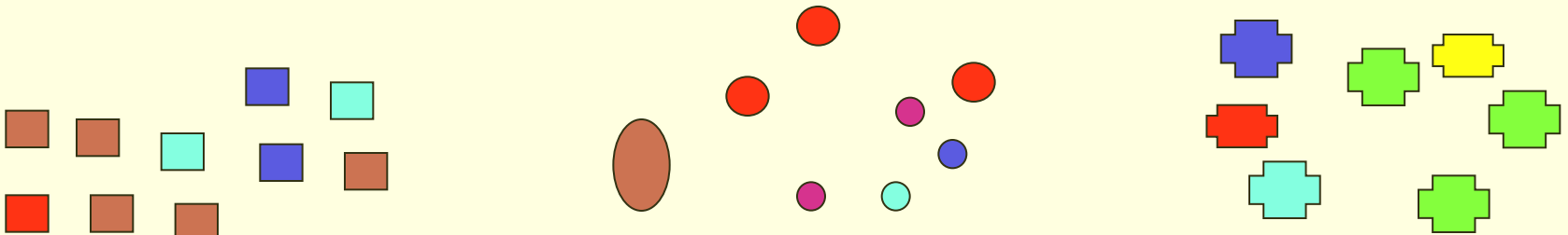
Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Welt



Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Welt



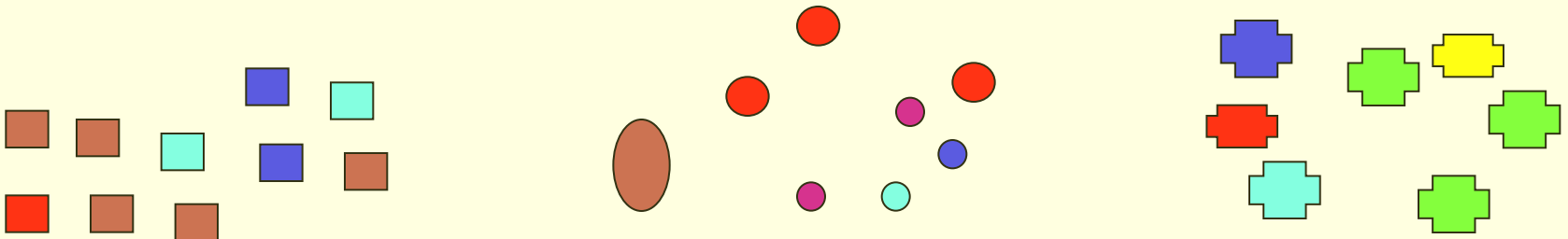
Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Formale Ontologie

Type 1

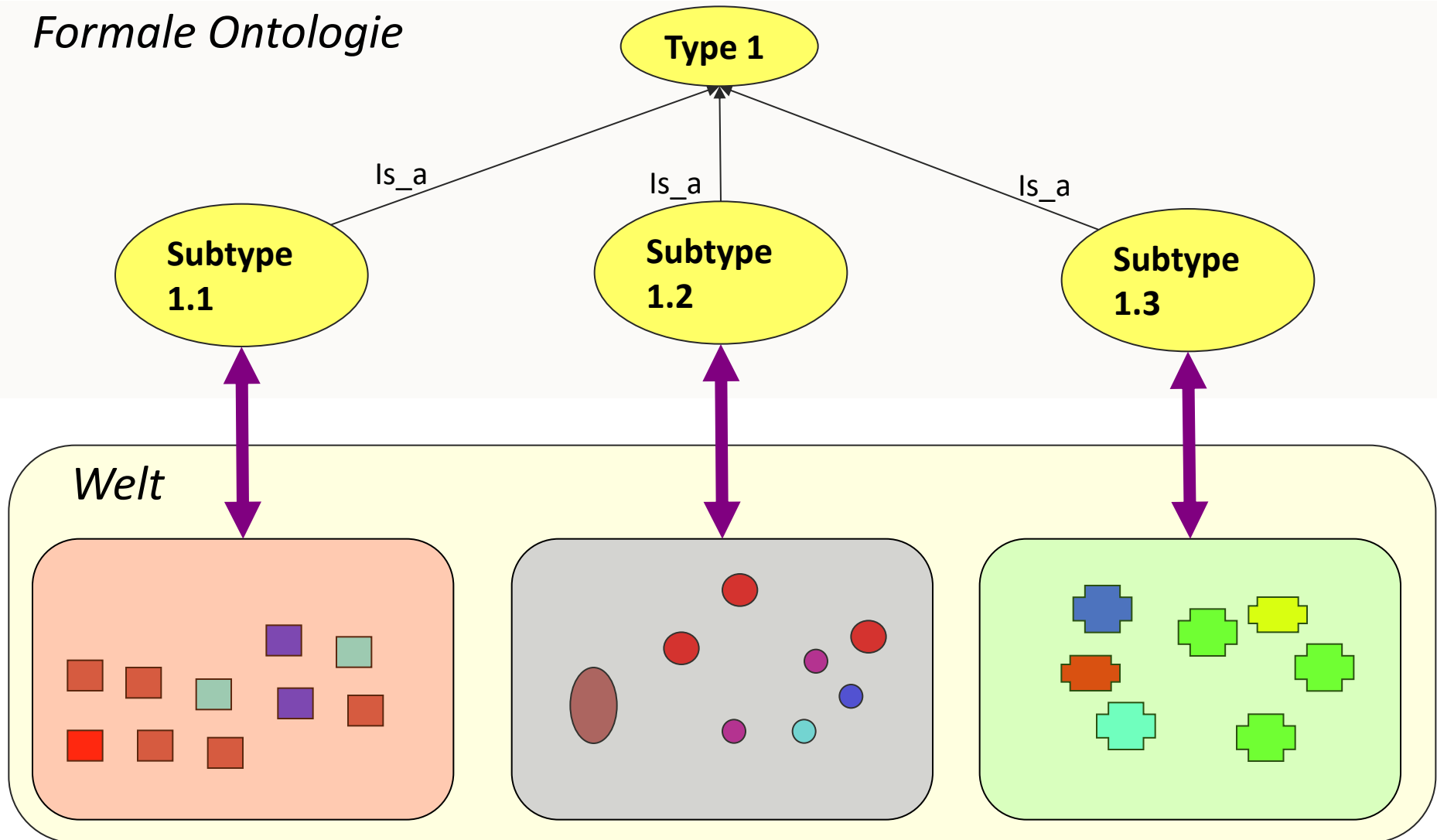


Welt



Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Formale Ontologie

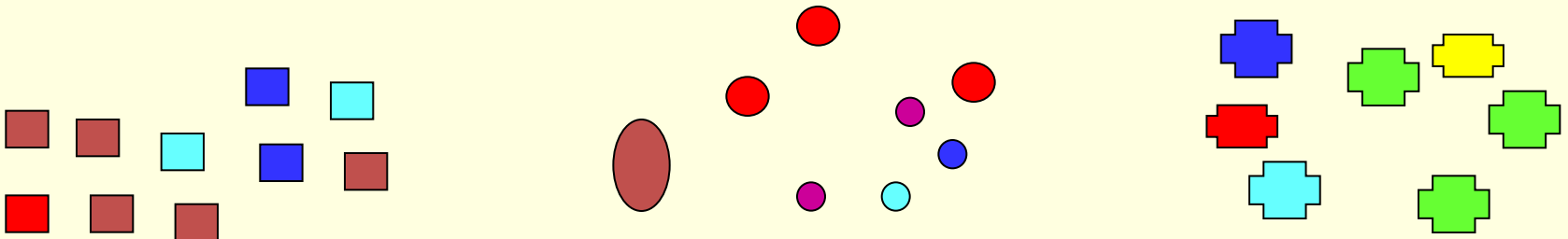


Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Formale Ontologie

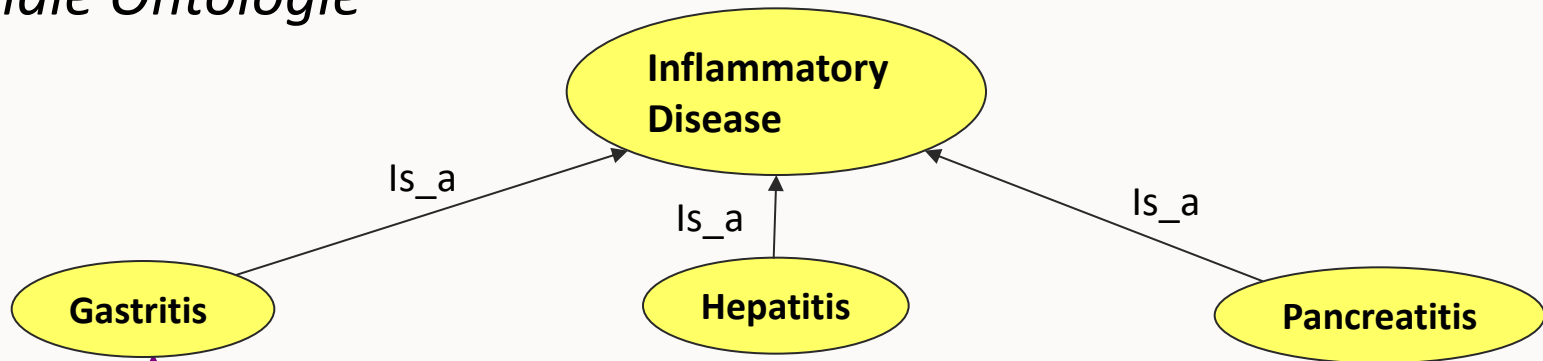


Welt

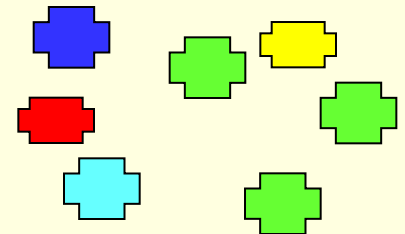
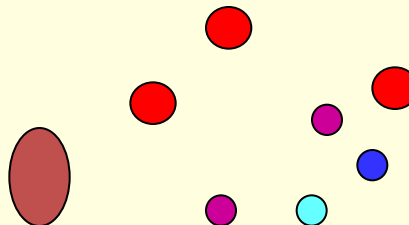
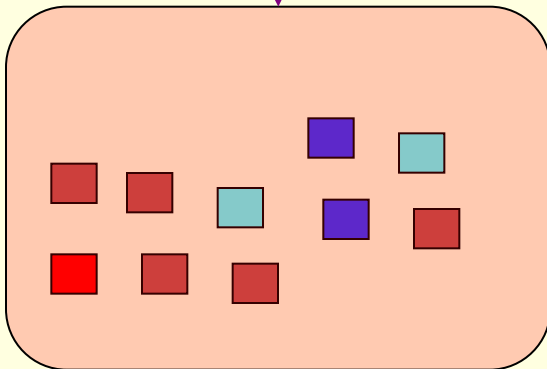


Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Formale Ontologie

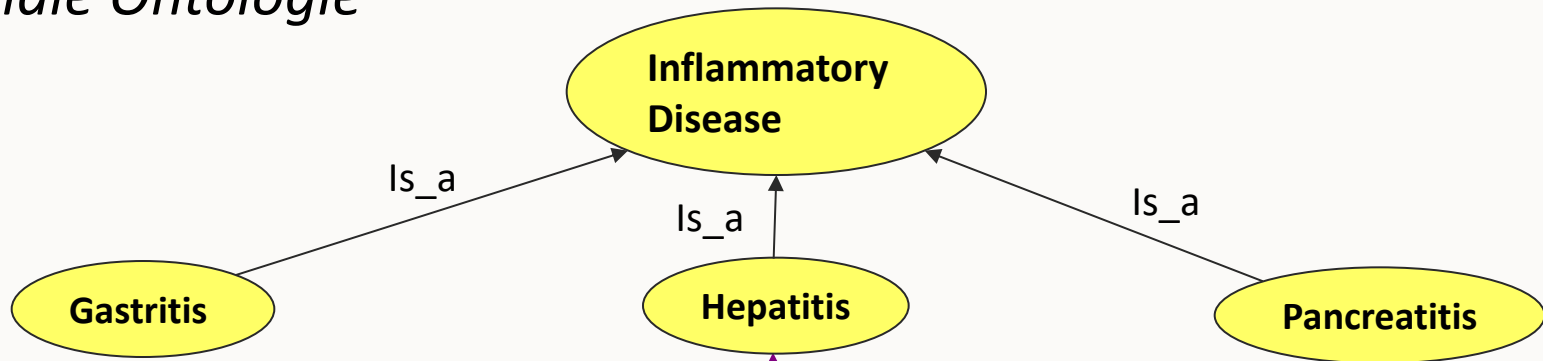


Welt

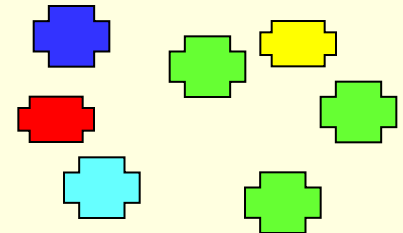
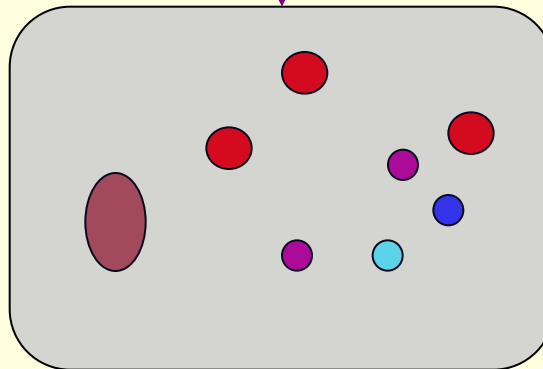
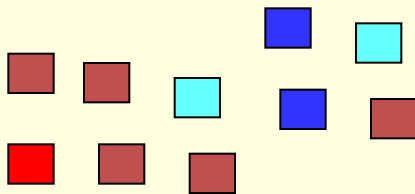


Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Formale Ontologie

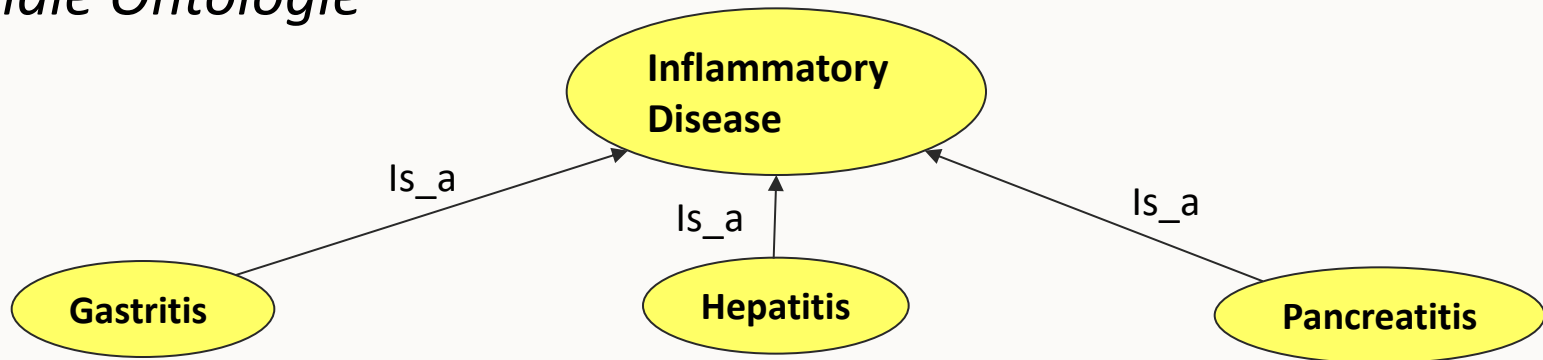


Welt

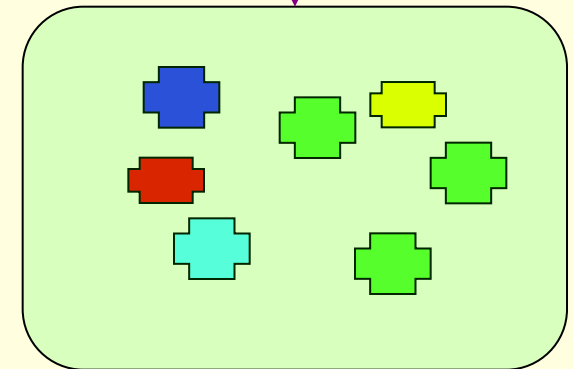
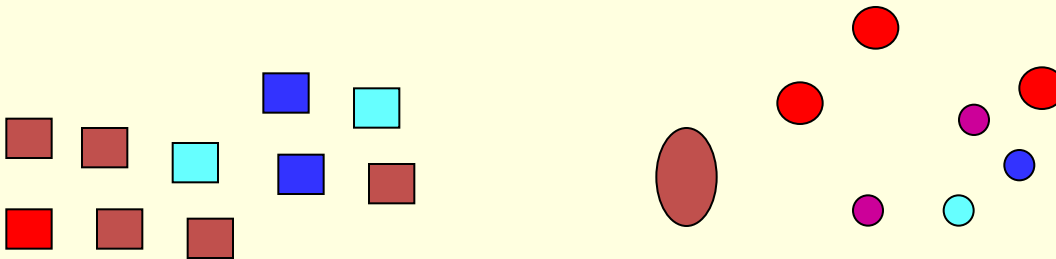


Hierarchien, Typen, Klassen, Individuen

Formale Ontologie

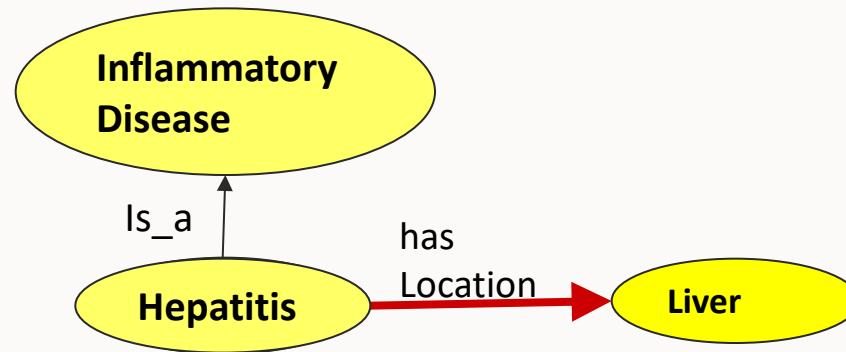


Welt

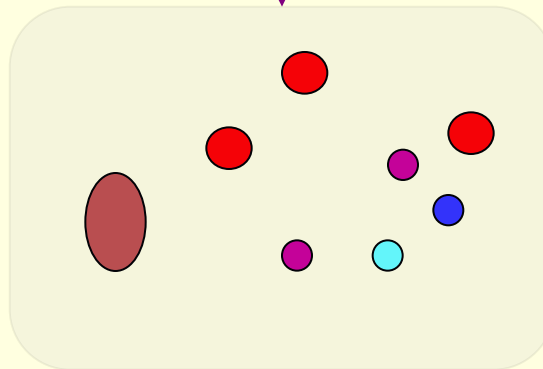


Relationen und Definitionen

Formale Ontologie

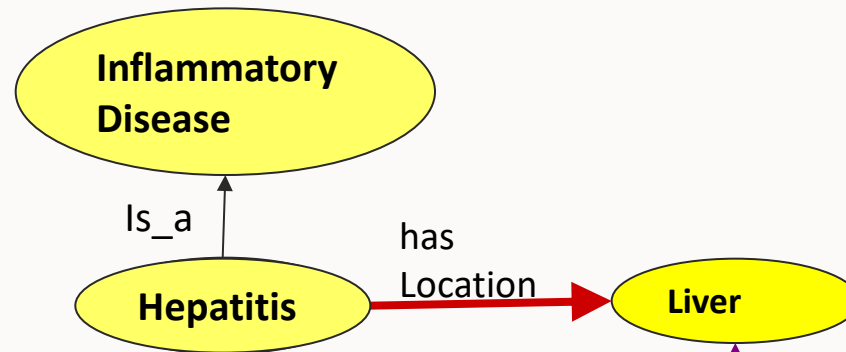


Welt

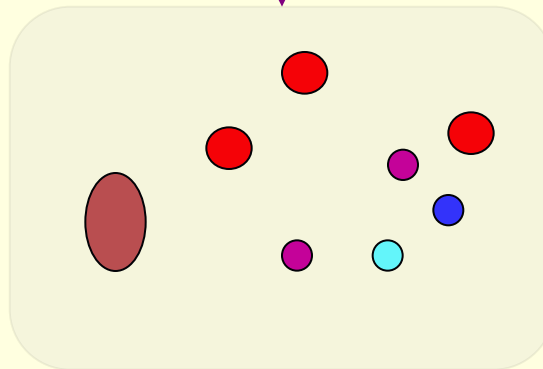


Relationen und Definitionen

Formale Ontologie

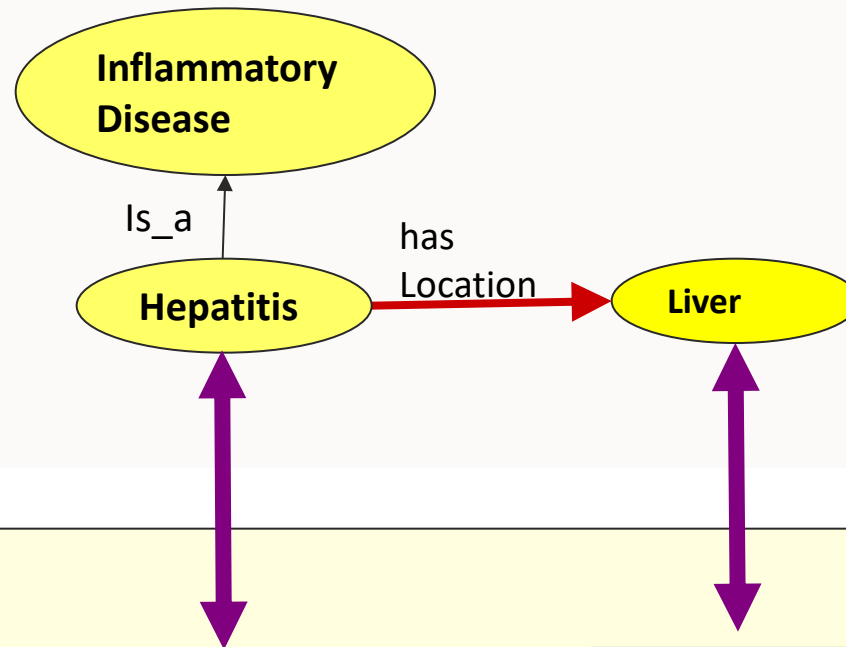


Welt

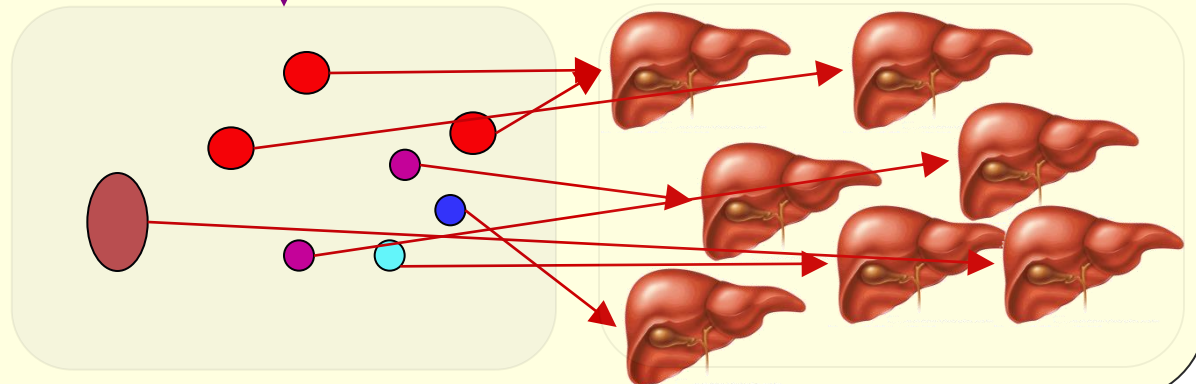


Relationen und Definitionen

Formale Ontologie

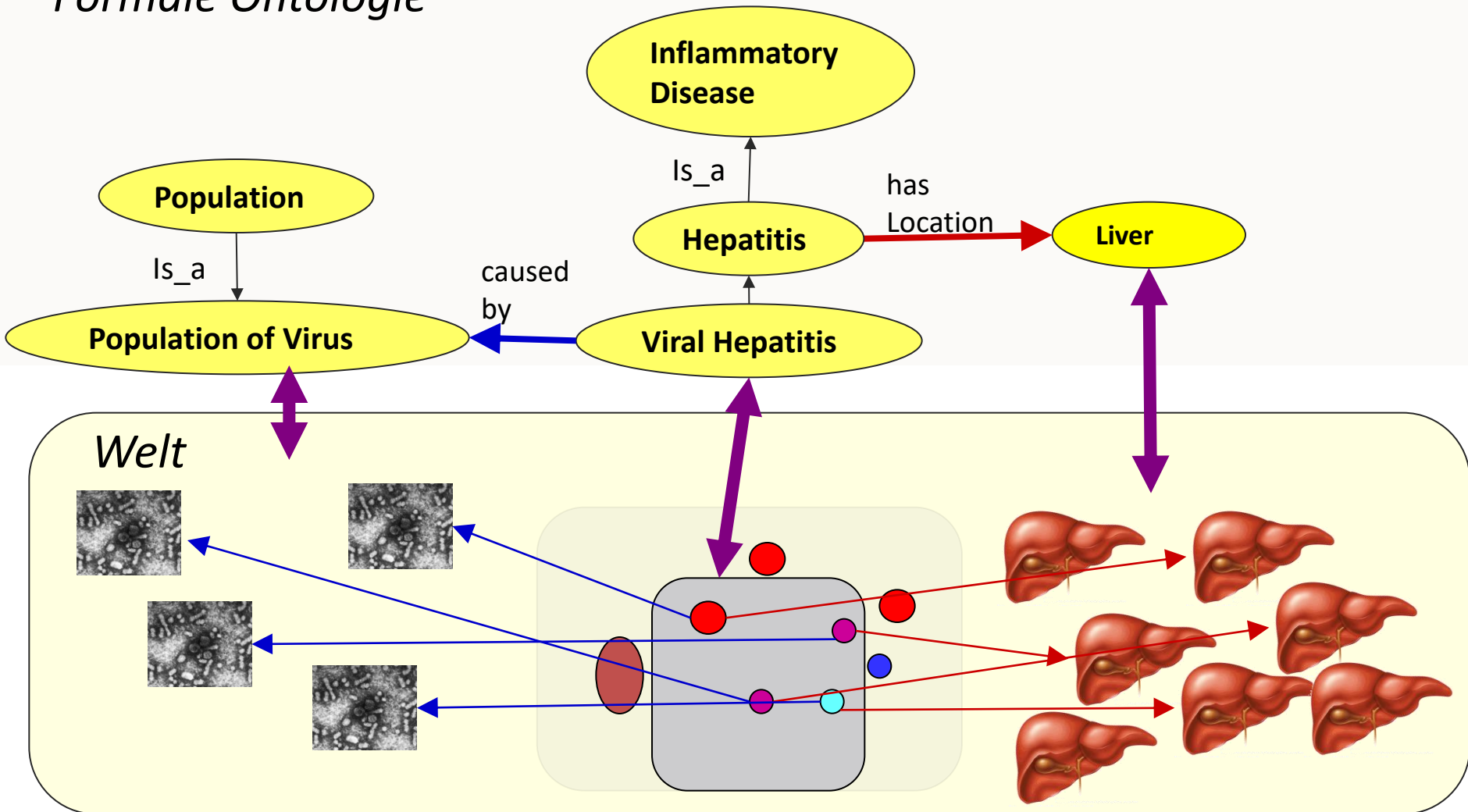


Welt



Relationen und Definitionen

Formale Ontologie



Typen vs. Klassen vs. Konzepte

- Isomorphie zwischen
 - Typen und deren Instanzen (instance of)
 - Klassen und deren Klassenmitglieder (member of)
- Allgemeine Sprachregelung „Klasse“
 - Universalien / Typenbegriff unpopulär
 - Klassenbegriff vorgeprägt durch Semantic Web und DL
- Problem: use/mention confusion
 - Sowohl die Repräsentationseinheit (Knoten) als auch das, was sie repräsentiert, wird als „Klasse“ bezeichnet
 - Teilweise persistiert die Bezeichnung „Konzept“ für Repräsentationseinheiten in Ontologien

Beschreibungssprachen für Ontologien

- Natürliche Sprache

*Jede Hepatitis ist eine Entzündung, die in einer Leber lokalisiert ist.
Jede Entzündung in einer Leber ist eine Hepatitis.*

- Prädikatenlogik



$\forall x$

$instanceOf(x, Hepatitis) \Leftrightarrow instanceOf(x, Inflammation) \wedge$
 $\exists y: instanceOf(y, Liver) \wedge hasLocation(x, y)$

- Beschreibungslogik

$Hepatitis \equiv Inflammation \sqcap \exists hasLocation.Liver$

Beschreibungslogiken

- Teilmengen der FOL
- populär durch den Semantic Web-Standard OWL, den Protege Editor
- Mengentheoretische Semantik
- Open world assumption
- Klassifikation
 - Skalierbare Berechenbarkeit der Algorithmen
 - Implementationen (z.B. Pellet, HermIT): zunehmend performant und optimiert
 - Classifier hauptsächlich bei der Konstruktion von Ontologien zur Konsistenzsicherung verwendet
 - Bisher keine richtige Killer-Applikation
- In Medizin- und Bioinformatik: tendentiell: Ontologie = Beschreibungslogik

• Smith M, Welty C, McGuinness DL. OWL Web Ontology Language Guide, : <http://www.w3.org/TR/owl-guide>

• Baader F, Calvanese D, McGuinness DL, Nardi D, and Patel-Schneider PF, eds. (2007). The Description Logic Handbook. 2nd ed. Theory, Implementation, and Applications, Cambridge, U.K.: Cambridge University Press.

Beschreibungslogik (DL)

DL Constructor		Meaning	Example
$\sqcap$	$E \sqcap F$	Intersection between E and F	$Acid \sqcap Organic\ Molecule$
$\exists$	$\exists r.G$	Existential restriction of the relation r by the filler G	$\exists part-of.Liver$
$\sqsubseteq$	$A \sqsubseteq B$	B subsumes A	$Liver \sqsubseteq Organ$
$\equiv$	$C \equiv D$	C and D are equivalent	$Organic\ Acid \equiv Acid \sqcap Organic\ Molecule$
$\neg$	$\neg A$	Negation of A	$Base \sqsubseteq \neg Acid$
$\forall$	$\forall r.G$	Value restriction of the relation r by the filler G	$Hand \sqsubseteq \forall has-Laterality. (Left \sqcup Right)$
$\sqcup$	$A \sqcup B$	Union of A with B	

Terminologien vs. Ontologien

	Terminologien	Formale Ontologien
Repräsentation	Bedeutung von sprachlichen Ausdrücken	sprachunabhängige Realität
Repräsentationseinheiten denotieren:	“Konzepte”: fassen bedeutungsgleiche Terme zusammen	“Typen”: generische Eigenschaften von Individuen. “Klassen”: deren Extension
Relationen denotieren:	informelle, elastische Assoziationen zwischen Konzepten	rigide, exakt definierte, quantifizierte Abhängigkeiten zwischen Individuen
Beschreibungsmuster	Konzept ₁ Rel Konzept ₂	für alle Instanzen von Typ ₁ gilt... es gibt...

- Überblick biomedizinische Ordnungssysteme
- Terminologien vs. Ontologien
- „Ontologisierung“ von Ordnungssystemen
- Probleme der Repräsentation von Prozess und Funktion in Ordnungssystemen
- Lösungsansätze

„Ontologisierung“

- Motivation: Standardisiertes Format:
 - OBO Format (OAV-Triples, mit Versuch des Mappings auf eine formale Semantik)
 - OWL (Ontology Web Language): Beschreibungslogik des „Semantic Web“
- Problem:
 - Die Beschreibung von Sachverhalten durch logische Axiome erfordert eine eindeutige Verpflichtung („ontological commitment“)
 - Die Konsequenzen davon werden weithin unterschätzt
 - Die logisch korrekte „Präzisierung“ von vagen Thesaurusaussagen gelingt oft nicht: fragwürdige bis falsche Axiome

Beispiele

Ontologie	Gegenstand der Repräsentation
Gene Ontology	Zellkomponenten, molekulare Funktionen und biologische Prozesse
SNOMED CT (Systematized Nomenclature of Medicine – Clinical Terms)	Alle Gegenstände, die in der klinischen Dokumentation eine Rolle spielen
ChEBI (Chemical Entities of Biological Interest)	Kleine Moleküle und deren Rollen
NCI Thesaurus (Thesaurus of the U.S. National Cancer Institutes)	Alle Gegenstände, die in der Tumorforschung und –behandlung relevant sind

Beispiel: unbeabsichtigte Modelle

- **Gene Ontology (in Kombination mit anderen OBO Ontologien):**

'Chordin isoform 1 unmodified form' ⊆ Chordin isoform 1' ⊧

⊃ lacks_modification. 'Post-translational protein modification'

'Protein coding DNA region' ⊆ ⊃ encodes.Protein

- **SNOMED CT:**

Absent nose ≡ Congenital malformation ⊧ ⊃ FindingSite. Nasal Structure

Suspected Gallstones ≡ ⊃ rg.(⊃ Associated finding.Gallstone) ⊧ ⊃ Finding context.Suspected

- **ChEBI:**

'Anisotropine methylbromide' ⊆ ⊃ has_role.'Anti-ulcer drug'

- **NCI Thesaurus:**

Fibroblast_Growth_Factor_7 ⊆ ⊃ Gene_Product_Plays_Role_In_Biological_Process.

Intercellular_Communication

Ureter_Small_Cell_Carcinoma ⊆ ⊃ Disease_May_Have_Finding.Pain

Upper Level

- Upper level: allgemeingültige Basiskategorien
 - klare Strukturierung der Ontologie
 - „Modellierungsdisziplin“ durch konsequente Partitionierung
 - Verankerung allgemeingültiger Eigenschaften und Constraints
- Upperlevel-Ontologien
 - Allgemein: DOLCE, BFO, GFO, SUMO,...
 - Biomedizinisch: UMLS-SN, BioTop, GFO-Bio
- In biomedizinischen Ontologien
 - Upper levels „historisch gewachsen“
 - anwendungsspezifisch
 - semantisch unscharfe, überlappende Kategorien

Gene Ontology Upper level

biological_process (34)

- biological adhesion
- biological regulation
- carbohydrate utilization
- carbon utilization
- cell killing
- cell wall organization or biogenesis
- cellular component biogenesis
- cellular component organization
- cellular process
- (...)

cellular_component (13)

- cell
- cell part
- extracellular region
- extracellular region part
- macromolecular complex
- membrane-enclosed lumen
- organelle
- organelle part
- (...)

molecular_function (17)

- antioxidant activity
- binding
- catalytic activity
- channel regulator activity
- chemoattractant activity
- chemorepellent activity
- electron carrier activity
- enzyme regulator activity
- (...)

SNOMED CT Upper Level

Body structure (9)

- Anatomical or Acquired body structure
- Anatomical organizational pattern
- (...)

Clinical findings (26)

- Administrative statuses
- Adverse incident outcome categories (...)

Environment or geographical location

- Environment
- Geogr. and/or political region of the world

Event s(20)

- Abuse
- Accidental event
- Bioterrorism related event (...)

Linkage concept

- Attribute
- Link assertion

Observable entity (27)

- Age AND/OR growth period
- Body product observable
- Clin. history / examination observable (...)

Organism (9)

- Animal
- Kingdom Animalia
- Kingdom Chromista (...)

Pharmaceutical / biologic product (93)

- Acetic Acid Products
- Alcohol products
- Alkalizing agent
- Alopecia preparation (...)

Physical force (21)

- Altitude
- Electricity
- Explosion (...)

Physical object (8)

- Device
- Domestic, office and garden artefact
- Fastening (...)

Procedure (27)

- Administrative procedure
- Blood bank procedure
- Community health procedure (...)

Qualifier value (52)

- Action
- Additional dosage instructions (...)

Record artifact (2)

- Record organizer
- Record type

Situation with explicit context (10)

- Antenatal risk factors
- Critical incident factors (...)

Social context (10)

- Community
- Family
- Group
- Institution
- Life Style (...)

Special concept (3)

- Namespace concept
- Navigational concept
- Inactive concept

Specimen (52)

- a.m. specimen
- Biopsy sample
- Blood specimen
- Body substance sample
- Bone marrow specimen (...)

Staging and scales (6)

- Assessment scales
- Endometriosis classification of American Fertility Society (...)

Substance (15)

- Allergen class
- Aromatherapy agent
- Biological substance
- Body substance (...)

ChEBI Upper Level

subatomic particle

- fundamental particle (2)
 - lepton
 - quark
- Fermion
 - lepton
 - baryon
 - quark
- Boson
 - photon
 - meson
- composite particle
 - hadron
- nuclear particle
 - atomic nucleus
 - nucleon

role

- biological role (18)
 - nodulation factor
 - osmolyte
 - toxin
 - molecular messenger
 - antimicrobial agent
 - xenobiotic growth regulator (...)
- application (16)
 - pesticide
 - detergent
 - agrochemical
 - fuel
 - reagent
 - tracer (...)
- chemical role (15)
 - acceptor
 - donor
 - antioxidant
 - base
 - surfactant
 - inhibitor (...)

molecular structure

- molecular entity (10)
 - inorganic molecular entity
 - ion
 - radical
 - homoatomic molecular entity
 - transition element molecular entity (...)
- group (172)
 - 2-aminoethyl group
 - arachidonyl group
 - dolichyl group
 - formimidoyl group
 - phosphatidyl group
 - tauryl group
- atom (5)
 - group
 - nonmetal atom
 - main group element atom
 - metal atom
 - s-block element atom

NCI Thesaurus Upper Level

Abnormal Cell (15)

- Abnormal Connective and Soft Tissue Cell
- Abnormal Epithelial Cell
- Abnormal Germ Cell
- Abnormal Hematopoietic and Lymphoid Cell (...)

Activity (7)

- Action
- Administrative Activity
- Behavior
- Clinical or Research Activity
- Educational Activity
- Physical Activity
- Technique (...)

Anatomic Structure, System, or Substance (10)

- Body Cavity
- Body Fluid or Substance
- Body Part
- Body Region (...)

Biochemical Pathway (10)

- Cell Differentiation or Development Pathway
- Cell Motility Pathway
- Disease Pathway
- DNA Repair Pathway (...)

Biological Process (8)

- Cellular Process
- Multicellular Process
- Organismal Process
- Pathologic Process (...)

Chemotherapy Regimen or Agent Combination (2)

- Agent Combination
- Chemotherapy Regimen

Conceptual entity (439)

- Conceptual Entity
- Access
- Adolescence
- Affiliation
- Agent (...)

Experimental Organism Diagnosis (14)

- Cystic Keratinizing Epithelioma
- Equine Infectious Anemia
- Experimental Allergic Encephalomyelitis
- Experimental Autoimmune Encephalomyelitis (...)

Gene (33)

- Antigen Gene
- Apoptosis Regulation Gene
- Cancer Gene
- Cell Cycle Gene (...)

Gene Product (6)

- hnRNA
- Messenger RNA
- Protein
- Protein Fragment (...)

Molecular Abnormality (4)

- Cytogenetic Abnormality
- Molecular Genetic Abnormality
- Protein Sequence Abnormality (...)

NCI Administrative Concept (16)

- Business Rules
- Cancer Science
- Clinical or Research Facility
- Data Element

Organism (8)

- Animal
- Archaea
- Bacteria

Property or Attribute (182)

- Abundance
- Accuracy
- Activity Attribute

Retired Concept (41)

- Acinar Carcinoma Cell
- ALVAC
- Amsacrine/Azacitidine/Etoposide

Ontologisierung „gewachsener“ Terminologiesysteme

- Inkompatibilität mit ontologisch fundierten Upper-Level-Ontologien
- Oft chaotisch, unübersichtliche, kaum noch pflegbar
- Unintendierte Modelle:
 - z.B. die Hälfte der Axiome vom Typ
$$A \sqsubseteq \exists r.X$$
in NCI machen fragwürdige bis inadäquate Existenzannahmen
 - Fällt bisher nicht auf, da die OWL offenbar nicht zum maschinellen Reasoning verwendet
- Ontologisierung um jeden Preis?

- Überblick biomedizinische Ordnungssysteme
- Terminologien vs. Ontologien
- „Ontologisierung“ von Ordnungssystemen
- Probleme der Repräsentation von Prozess und Funktion in Ordnungssystemen
- Lösungsansätze

Funktionen und Prozesse: Grundaxiome

- Prozesse
 - sind Occurrentien
 - haben Prozessteilnehmer (phys. Objekte)
- Dispositionen
 - sind Continuants und hängen von materiellen Entitäten ab
 - Sie können (müssen aber nicht) realisiert werden
 - Im Falle einer Realisation durch einen Prozess ist der Träger der Disposition Teilnehmer des Prozesses (?)
- Funktionen
 - sind Dispositionen, die durch Design oder Evolution entstanden sind und die die strukturelle Ausprägung der Träger von Funktionen prägen

Funktionen und Prozesse in biomedizinischen Ontologien (I)

- Gene Ontology:
 - biological process
 - molecular function
- SNOMED CT:
 - Clinical findings: meist Fehlfunktionen und Prozesse. Keine klare Unterscheidung
 - Events: Prozesse
 - Observables: enthält Funktionen, die die anhand einer Funktionsprüfung bewertet werden
 - Procedures: Prozesse mit einem Agenten (meist Arzt)

Funktionen und Prozesse in biomedizinischen Ontologien (II)

- ChEBI:
 - Roles:
 - (biological, chemical): dispositions, functions
 - applications: functions / roles
- NCI thesaurus:
 - Biological Process: Prozesse, aber auch Funktionen
 - Disease, disorder, and findings: Events and dysfunction
 - Biochemical pathway: Prozesse
 - Activity: Prozesse (mit Agenten)

Beobachtungen

- Fließende Grenzen zwischen Function / Process / Role
- Der Begriff der Disposition bisher nicht etabliert
- Keine klare Trennung zwischen Molekülen und deren Funktion / Rolle
- Subsumptionsbeziehungen, die üblichen Upper-Levels widersprechen, z.B.
viral function $\sqsubseteq$ *biological process*
- Function oft im Sinn von Functioning (atomarer Prozessbestandteil gebraucht):
'cytokinin metabolic process' (biological process) 'cytokinin mediated signaling or -receptor activity'
(functioning rather than function)

Beispiel

Quelle	Repräsentationseinheit	Kategorie
GO	<i>enzyme inhibitor activity</i>	<i>molecular function</i>
ChEBI	<i>enzyme inhibitor</i>	<i>role</i>
SNOMED	<i>enzyme inhibitor</i>	<i>substance</i>
NCIT	<i>enzyme inhibitor</i> <i>enzyme inhibition</i>	<i>drugs and chemicals</i> <i>biological process</i>

Abgrenzungsprobleme

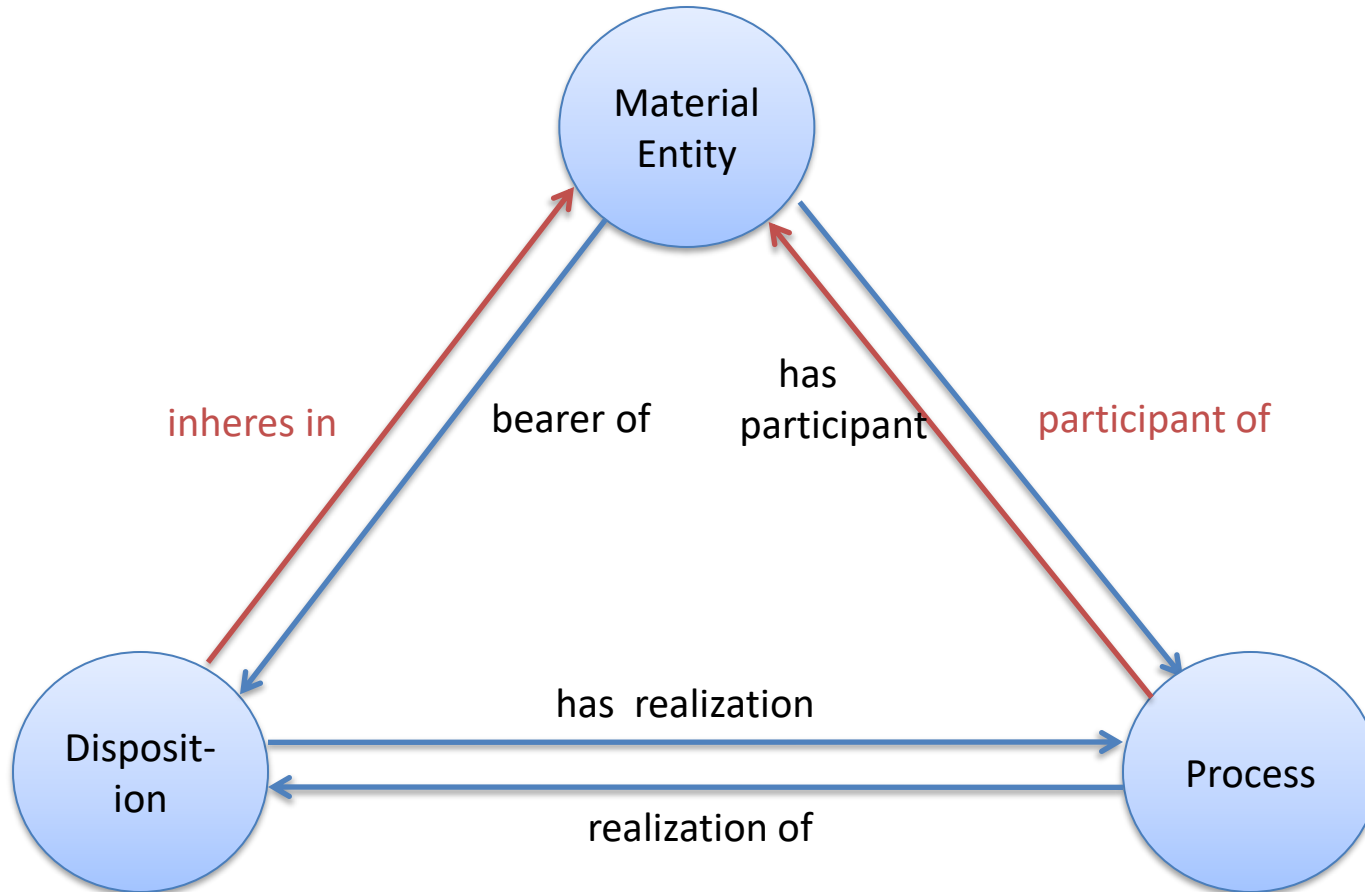
- Funktionen: Suffix „activity“ in GO irreführend.

(enzyme inhibitor activity)

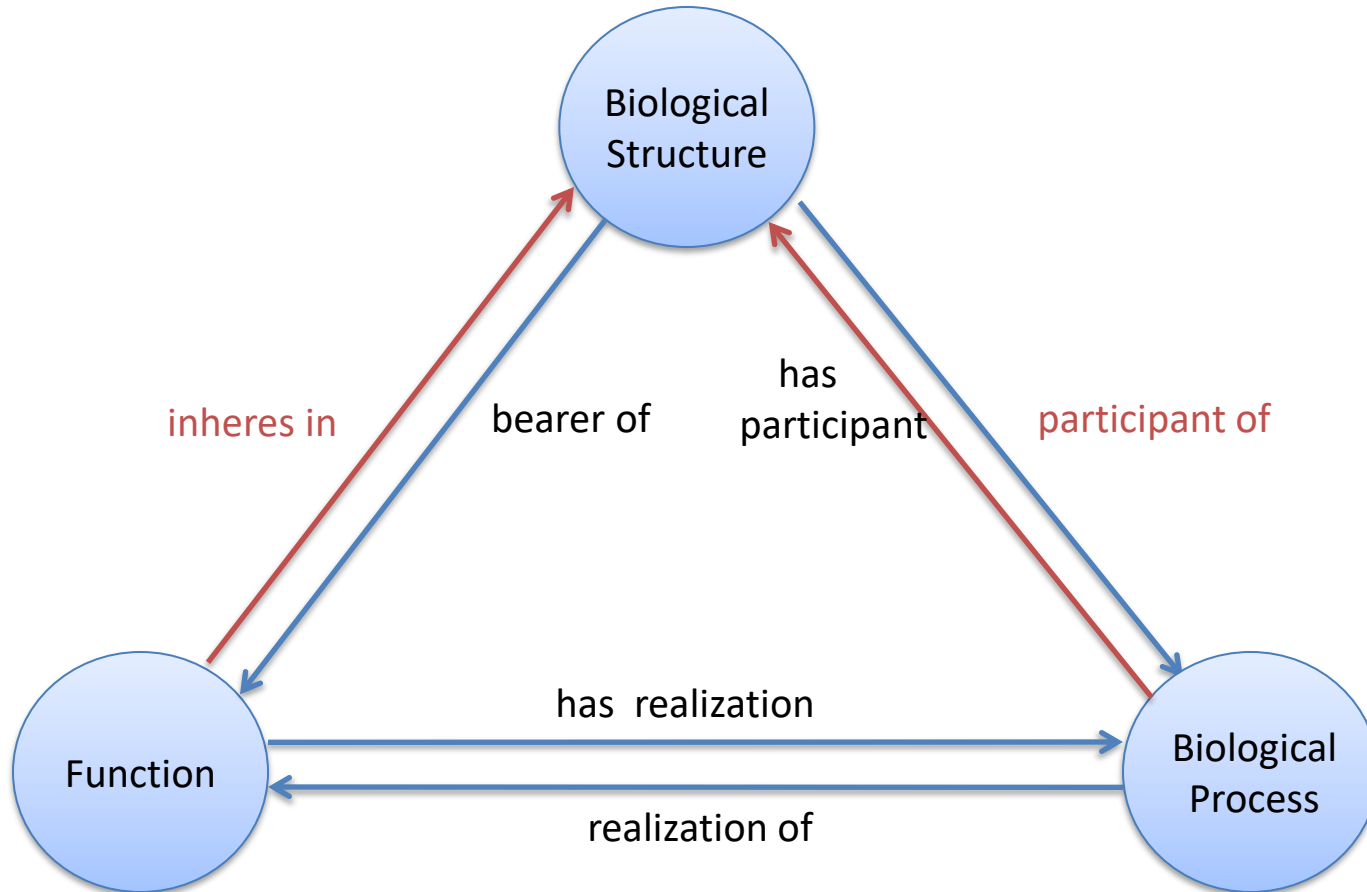
Vielfach sind atomare Prozesskomponenten damit gemeint, also Prozesse

- Dispositionen / Rollen: Viele Rollen kommen Dispositionen nahe
- Occurrents : keine ontologische Unterscheidung zwischen ununterbrochenen Occurrentien mit klarem Beginn und Ende (events), repetitiven, homomeren Prozessen andererseits, und Aktionen
- Zustände: oft für Qualitäten, teils synonym mit Function (SNOMED: *menopausal state = menopause function*)

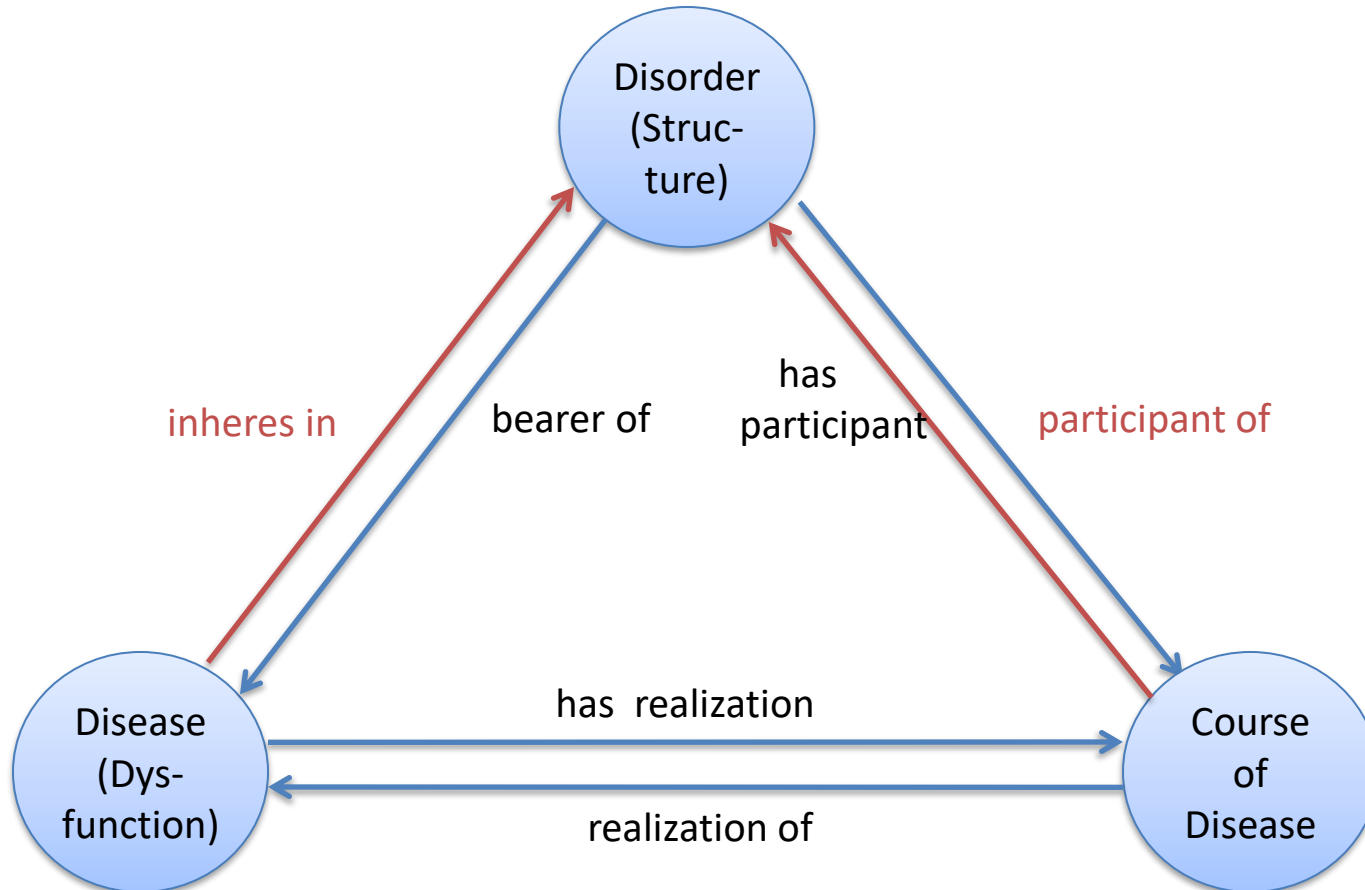
Abhängigkeiten



Abhängigkeiten



Abhängigkeiten



Beispiele

Glycosidase inhibitor $\sqsubseteq$ *Disposition* $\sqcap \exists$ *inheresIn.Molecule*

X $\sqsubseteq$ *Molecule* $\sqcap \exists$ *bearerOf.Glycosidase inhibitor*

Glycosidase Inhibition $\sqsubseteq$ *Process* $\sqcap \exists$ *hasParticipant.(X \sqcup Y \sqcup \dots)*

Pneumonia $\sqsubseteq$ *Disposition* $\sqcap \exists$ *inheresIn.Lung*

Pneumonia Disorder $\sqsubseteq$ (*Pathological Structure* $\sqcap \exists$ *partOf.Lung*)

$\sqcap \exists$ *bearerOf.Pneumonia*

Pneumonia Course $\sqsubseteq$ *Process* $\sqcap \exists$ *hasParticipant.Pneumonia Disorder*

$\sqcap \exists$ *realizationOf.Pneumonia*

Inferenzmuster

GastritisDysfunction $\sqsubseteq$ *Disposition* $\sqcap \exists$ *inheresIn.GastricMucosa*

GastricMucosa $\sqsubseteq \exists$ *partOf.Stomach*

GastritisDysfunction $\sqsubseteq$ *Disposition* $\sqcap \exists$ *inheresIn.Stomach*

InsulinSecretion $\sqsubseteq$ *Function* $\sqcap \exists$ *inheresIn.BetaCell*

BetaCell $\sqsubseteq \exists$ *partOf.Pancreas*

InsulinSecretion $\sqsubseteq$ *Function* $\sqcap \exists$ *inheresIn.Pancreas*

GastritisProcess $\sqsubseteq$ *Process* $\sqcap \exists$ *hasParticipant.GastricMucosa*

GastricMucosa $\sqsubseteq \exists$ *partOf.Stomach*

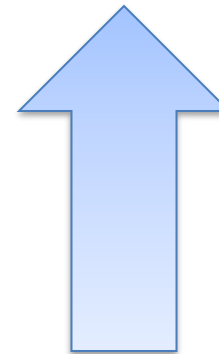
?? *GastritisProcess* $\sqsubseteq$ *Process* $\sqcap \exists$ *hasParticipant.Stomach*

Stomach $\sqsubseteq \exists$ *partOf.Body*

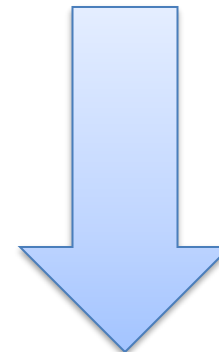
?? *GastritisProcess* $\sqsubseteq$ *Process* $\sqcap \exists$ *hasParticipant.Body*

GastricMucosa $\sqsubseteq \exists$ *hasPart.Epithelium*

GastritisProcess $\sqsubseteq$ *Process* $\sqcap \exists$ *hasParticipant.Epithelium*



Dispositionen
propagieren
vom Teil zum Ganzen



Prozesse
propagieren
vom Ganzen zum
Teil

Inferenzmuster

hasParticipant $\sqsubseteq$ *hasLocus*

partOf $\sqsubseteq$ *hasLocus*

transitive(hasLocus)

GastritisProcess $\sqsubseteq \exists$ *hasLocus.Stomach* $\sqsubseteq \exists$ *hasLocus.Body*

Gastritis $\sqsubseteq$ *Disposition* $\sqcap \exists$ *inheresIn.GastricMucosa*

GastricMucosa $\sqsubseteq \exists$ *partOf.Stomach*

inheresIn $\sqsubseteq$ *hasLocus*

GastritisDysfunction $\sqsubseteq$ *Disposition* $\sqcap \exists$ *inheresIn.Stomach*

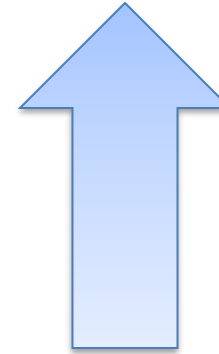
GastritisStructure $\sqsubseteq$ *PathologicalStructure* $\sqcap$
 $\exists$ *partOf.GastricMucosa*

GastricMucosa $\sqsubseteq \exists$ *partOf.Stomach*

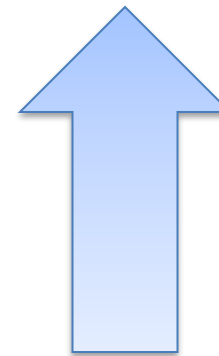
part of $\sqsubseteq$ *hasLocus*

GastricMucosa $\sqsubseteq \exists$ *hasLocus.Stomach*

GastritisStructure $\sqsubseteq \exists$ *hasLocus.Stomach*

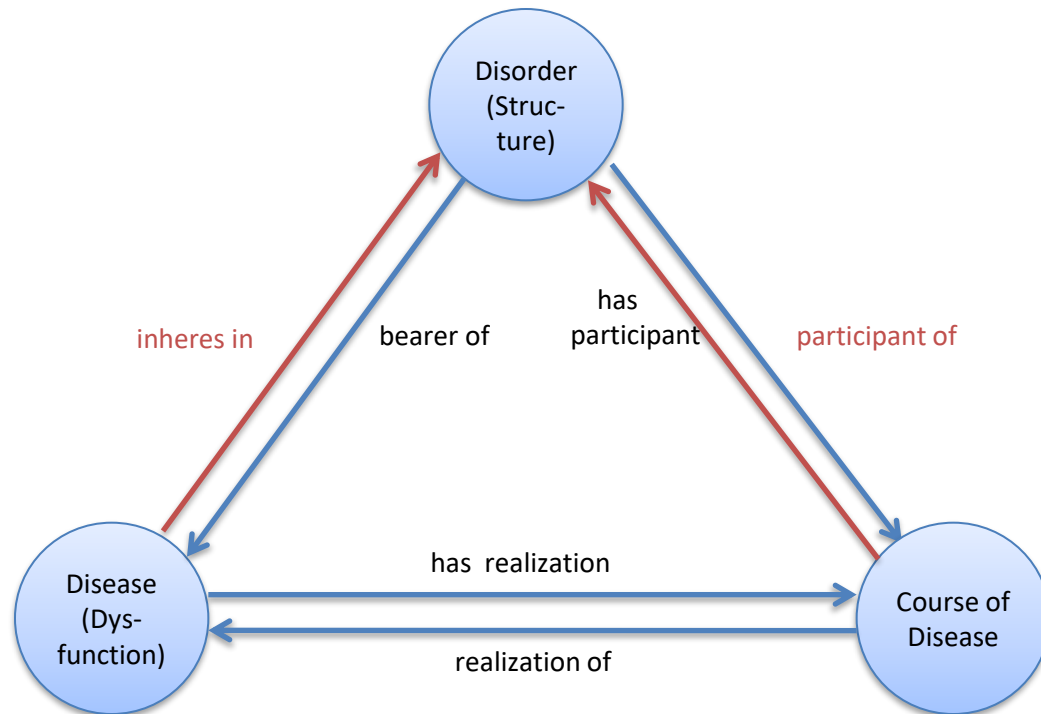


Lokalisation von
Prozessen
propagieren
vom Teil zum
Ganzen



Lokalisation von
materiellen
Objekten
propagieren
vom Teil zum
Ganzen

Praktische Anwendung



Ontologenfreundlich
Anwenderunfreundlich



Ontologenunfreundlich
Anwenderfreundlich !

- Überblick biomedizinische Ordnungssysteme
- Terminologien vs. Ontologien
- „Ontologisierung“ von Ordnungssystemen
- Probleme der Repräsentation von Prozess und Funktion in Ordnungssystemen
- Lösungsansätze

Herausforderung für praktische Ontologieentwicklung

- Die Unterscheidung Disorder / Disease (Disposition) / Disease (Process)
 - für viele Anwendungen komplett irrelevant
 - als Ballast empfunden
 - Pflegeaufwand
 - Erschwerte Benutzung
- Vereinfachung ohne „Regelverletzung“?

Lösung ?

hasLocus: Relation, um Entitäten jedweder Art mit materiellen Objekten oder Orten zu verbinden

Krankheiten können damit repräsentiert werden, ohne Festlegung, ob als Disorder, Prozess oder Struktur betrachtet

hasParticipant: nur für Prozesse.

$Gastritis \equiv GastritisDisorder \sqcup GastritisStructure \sqcup GastritisProcess$

$Gastritis \sqsubseteq \exists hasLocus.GastricMucosa \sqcap \forall hasParticipant.(\exists part\ of. GastricMucosa)$

$Process \sqsubseteq \exists hasParticipant.MaterialObject$

$Gastritis \sqcap Process \sqsubseteq \exists hasParticipant.MaterialObject. (\exists partOf .GastricMucosa)$

Zusammenfassung

- Biomedizinische Ontologien haben sich aus informellen Thesauren oder Klassifikationen entwickelt
- Die automatische Transformation in formale Ontologien (Beschreibungslogik) birgt zahlreiche Risiken, z.B. die Übersetzung von assoziativen Thesaurusrelationen in inadäquate Existenzaussagen
- Upper-level Unterscheidungen sind oft un-intuitiv, rechtfertigen nicht den Modellierungsaufwand und Ontologie-Nutzern schwer zu vermitteln, insbesondere Dispositionen , Funktionen, Prozesse
- Hypothese: Upper-Level-kompatible Vereinfachungen dürften für die meisten Anwendungsfälle ausreichen