HL7-Österreich
Jahrestagung 16.3.2011

SNOMED CT und IHTSDO

Stefan Schulz

Medizinische Universität Graz
Institut für Medizinische Informatik,
Statistik und Dokumentation

Fragen / Themen ?

Rolle von SNOMED in Implementierungsleitfäden.

Achsen

Lizenzfragen…

Aufbau des Tutorials

- **Grundbegriffe medizinische Ordnungssysteme**
- SNOMED CT
- Ontologien/Terminologien vs. Informationsmodelle
- IHTSDO
- SNOMED CT in deutschsprachigen Staaten

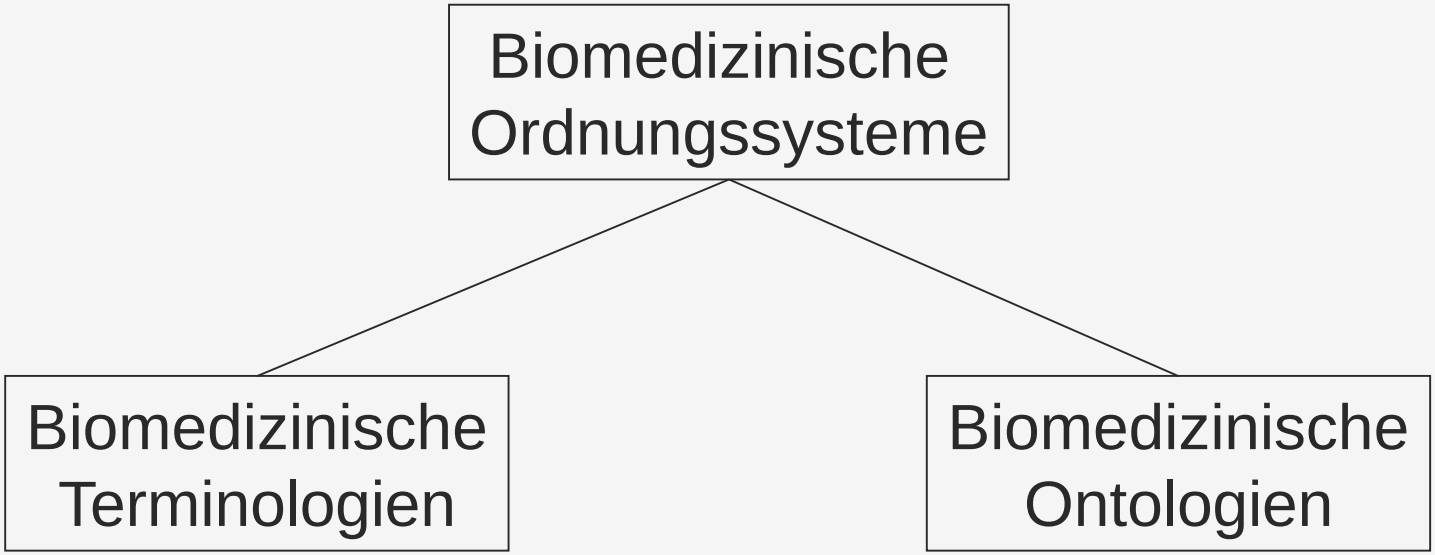
Medizinische Ordnungssysteme

- Hierarchisch aufgebaute Systeme, welche
  - Gegenstände (Objekte, Prozesse, Eigenschaften) der Medizindomäne oder
  - Begriffsbedeutungen der medizinischen Fachsprache kennzeichnen, beschreiben und mit eindeutigen Schlüsseln versehen

Sinn und Zweck biomedizinischer Ordnungssysteme

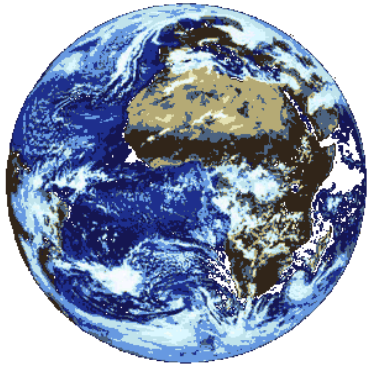
- Verschlagwortung von Dokumenten (z.B. MeSH)
- Semantische Annotation von Forschungsdaten (z.B. Gene Ontology, NCI Thesaurus)
- Klassifikation zur Leistungserfassung und Gesundheitsstatistik (z.B. ICD-10)
- Bereitstellung von Bedeutungsrelationen für sprachverarbeitende Systeme (z.B. WordNet, UMLS)
- Kodierung klinischer Behandlungsdaten (z.B. SNOMED CT, CTV3)

Grundbegriffe



Definitionen

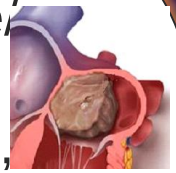
- Terminologien
  - Mengen von Termen, die das Konzeptsystem einer bestimmten Domäne repräsentieren [ISO 1087]
- (Formale) Ontologie
  - Ontologie = Lehre vom Sein
  - Formale Ontologien sind Theorien, die versuchen, präzise mathematische Formulierungen der Eigenschaften und Relationen bestimmter Entitäten zu geben. [Quine 1948 – "On What There Is"]



Was sind Konzepte?

Einheiten der Sprache (Terme)

Konzepte/ "Denk-einheiten", Vorstellungen, Begriffe



„benign neoplasm of heart"
„gutartige Neubildung des Herzmuskels"
"neoplasia cardíaca benigna"

Konzepte im UMLS Metathesaurus

Unified Medical Language System

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||
```

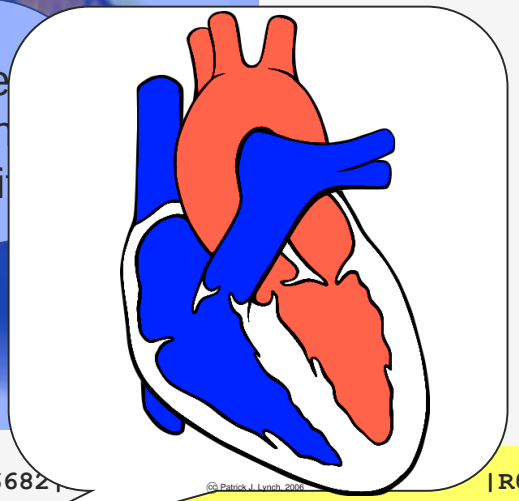
Unified Medical Language System, Bethesda, MD: National Library of Medicine, 2007 http://umlsinfo.nlm.nih.gov/

Relationen im UMLS Metathesaurus


```
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||N|N||
C0153957|A0270815|CODE|RN|C0685118|A3807697|SCUI |mapped_to           | R15864842||SNOMEDCT|SNOMEDCT||Y|N||
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|0|Y|N||
```

Semantische Relationen

Relationen im UMLS Metathesaurus

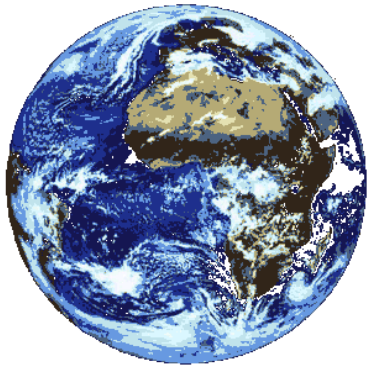


```
C0153957|A0066366|AUI|RQ |C0153957|A0270815|AUI  |default_mapped_ from|R03575929||NCISEER|NCISEER|||N||
C0153957|A0066366|AUI|SY |C0153957|A0270815|AUI  |uniquely_mapped_ to |R03581228||NCISEER|NCISEER|||N||
C0153957|A0270815|AUI|RQ |C0810249|A1739601|AUI  |classifies          | R00860638||CCS|CCS|||N||
C0153957|A0270815|AUI|SIB|C0347243|A0654158|AUI  |                    |R06390094          || ICD9CM|ICD9CM||N|N||
C0153957|A0270815|CODE|RN|C0685118|A3807697|SCUI |mapped_to           | R15864842||SNOMEDCT|SNOMEDCT||Y|N||
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|0|Y|N||
```

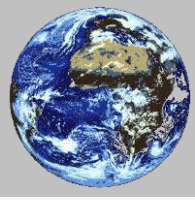
Semantische Relationen

Definitionen

- Terminologien
  - Menge von Termen, die das Konzeptsystem einer bestimmten Domäne repräsentieren [ISO 1087]
- (Formale) Ontologie
  - Ontologie = Lehre vom Sein
  - Formale Ontologien sind Theorien, die versuchen, präzise mathematische Formulierungen der Eigenschaften und Relationen bestimmter Entitäten zu geben. [Quine 1948 – "On What There Is"]

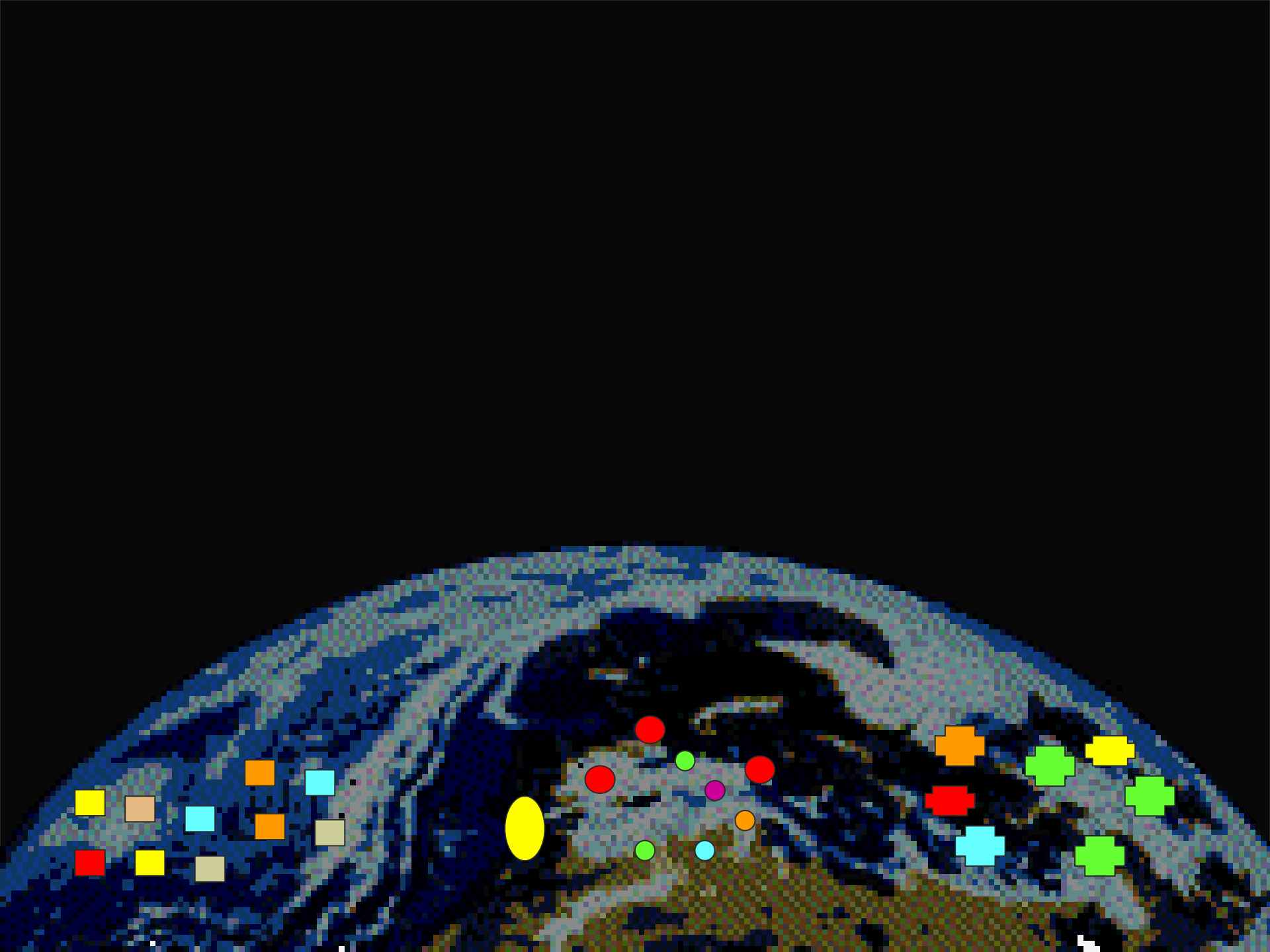


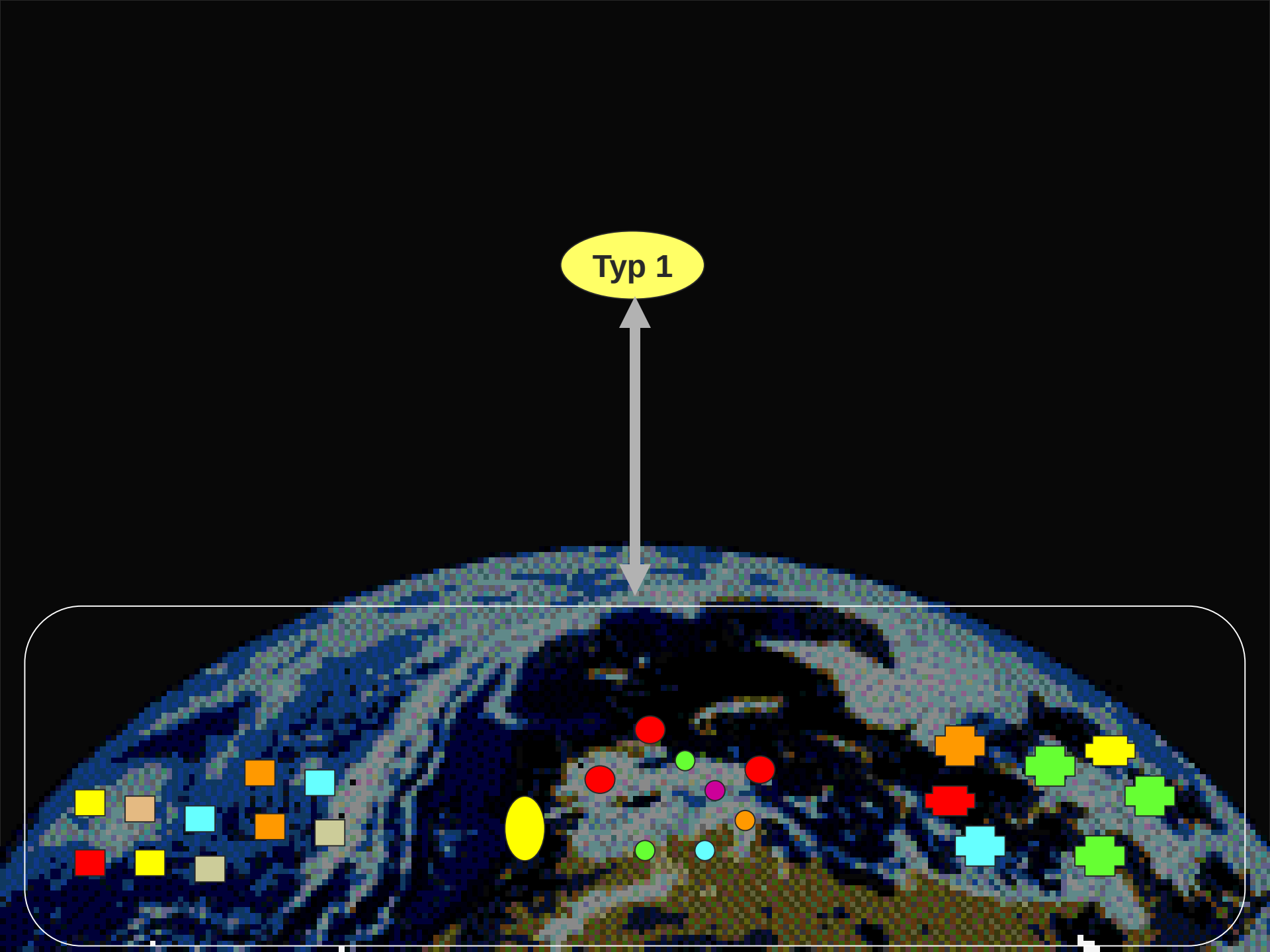
Grundprinzipien formaler Ontologien

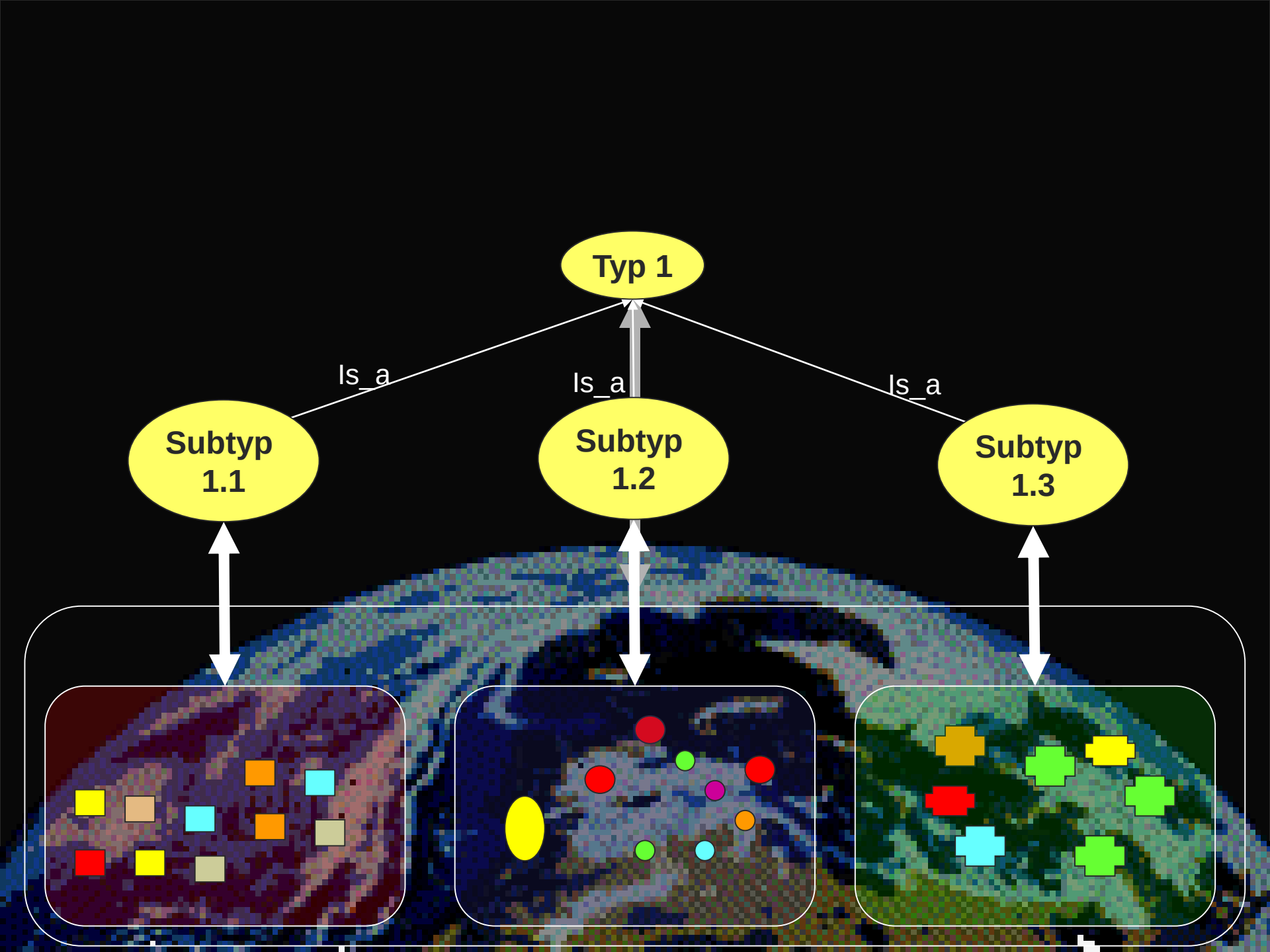


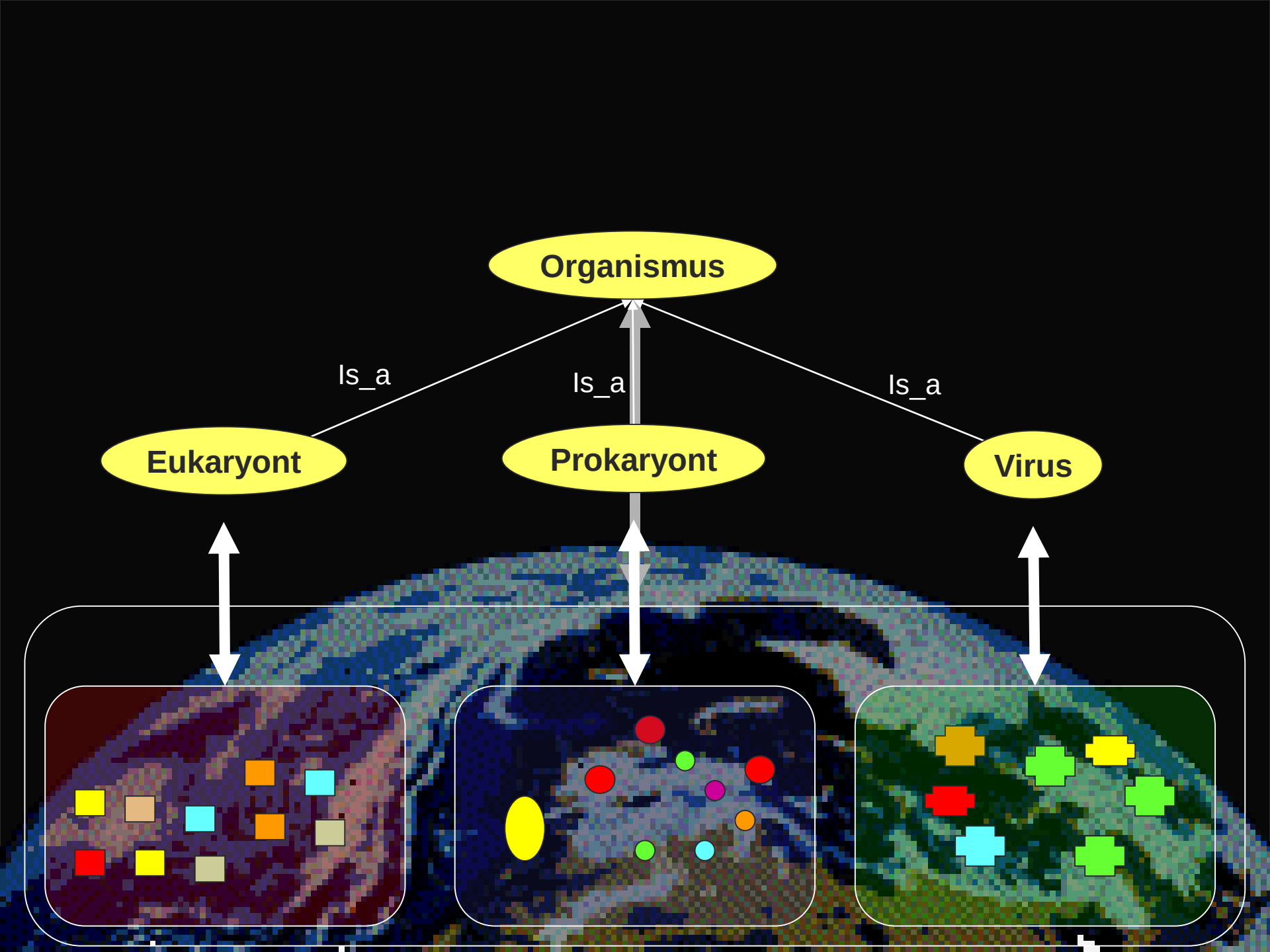
- Ontologien sind Hierarchien von **Typen**
- Typen (z.B. "*Hand*", "*Hepatitis*", "*Eisbär*") stehen für Eigenschaften, nach denen Entitäten (Individuen) der Welt klassifiziert werden (z.B. "*meine rechte Hand*", "*Hepatitis von Patient 12345*", "*Knut*")
- Relation "*instance of*" verbindet ein Individuum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

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




Typ 1


Typ 1
Is_a
Is_a
Is_a
Subtyp 1.1
Subtyp 1.2
Subtyp 1.3


Organismus
Is_a
Is_a
Is_a
Eukaryont
Prokaryont
Virus

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

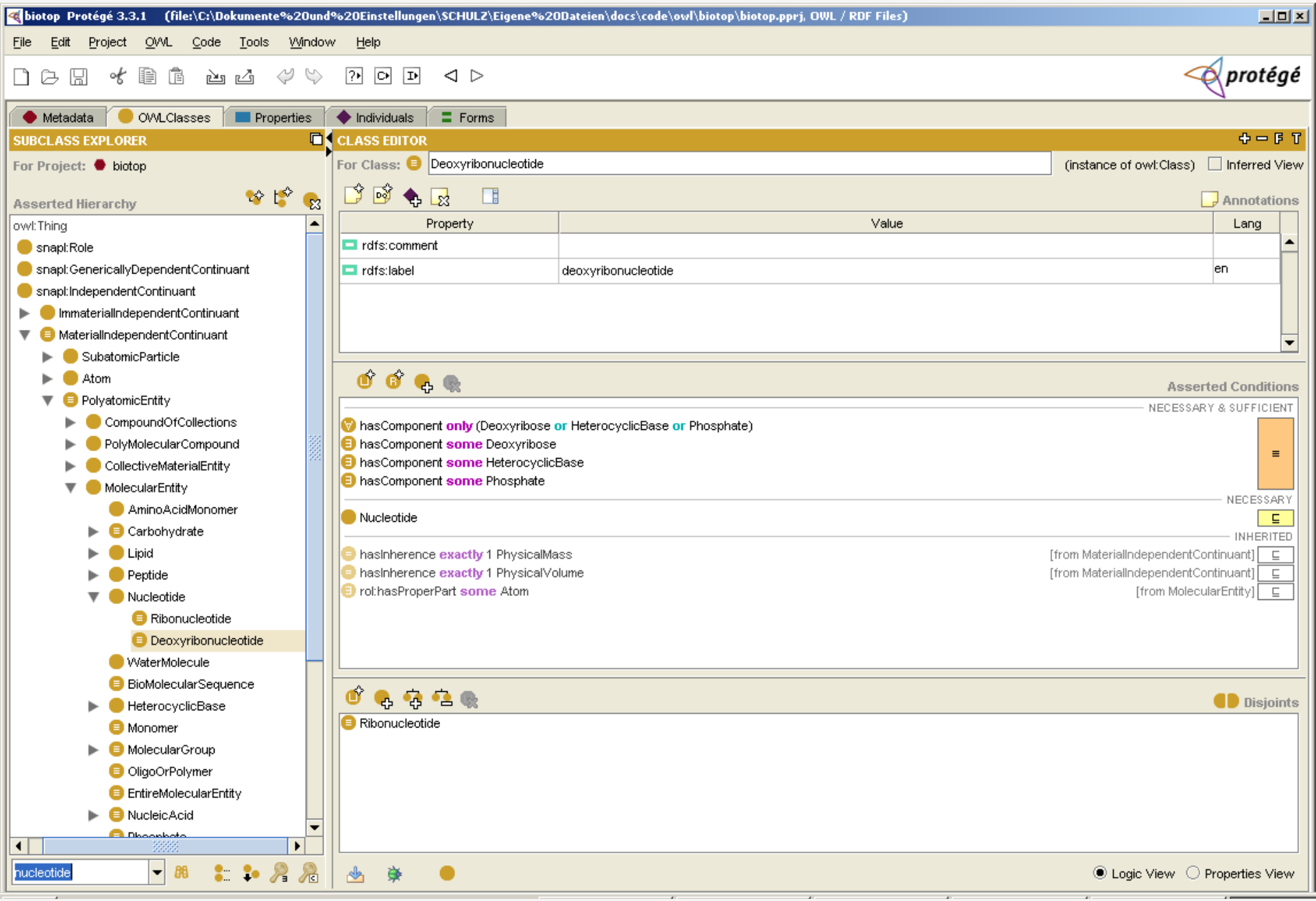
  $Hepatitis \equiv Inflammation \wedge \exists hasLocation.Liver$

Formale Sprache: "Rechnen"

Formales Schließen mit Ontologien

- Abwägung: Performanz gegen Sprachumfang
- OWL-DL:
  - Standardisierte Sprachspezifikation (W3C)
  - Bewährte Editoren (Protégé)
  - angepasste Reasoner ("Klassifikationsmaschinen") – bei Verwendung des vollen Sprachumfangs nur bedingt skalierbar

```
<owl:Class rdf:about="#Deoxyribonucleotide">
  <owl:disjointWith rdf:resource="#Ribonucleotide"/>
  <rdfs:subClassOf>
    <owl:Class rdf:about="#Nucleotide"/>
  </rdfs:subClassOf>
  <owl:equivalentClass>
    <owl:Class>
      <owl:intersectionOf rdf:parseType="Collection">
        <owl:Restriction>
          <owl:allValuesFrom>
            <owl:Class>
              <owl:unionOf rdf:parseType="Collection">
                <owl:Class rdf:about="#Deoxyribose"/>
                <owl:Class rdf:about="#HeterocyclicBase"/>
                <owl:Class rdf:about="#Phosphate"/>
              </owl:unionOf>
            </owl:Class>
          </owl:allValuesFrom>
          <owl:onProperty>
            <owl:ObjectProperty rdf:about="#hasComponent"/>
          </owl:onProperty>
        </owl:Restriction>
        <owl:Restriction>
          <owl:someValuesFrom rdf:resource="#Deoxyribose"/>
          <owl:onProperty>
            <owl:ObjectProperty rdf:about="#hasComponent"/>
          </owl:onProperty>
        </owl:Restriction>
        <owl:Restriction>
          <owl:someValuesFrom>
            <owl:Class rdf:about="#HeterocyclicBase"/>
          </owl:someValuesFrom>
          <owl:onProperty>
            <owl:ObjectProperty rdf:about="#hasComponent"/>
```


biotop Protégé 3.3.1 (file:\C:\Dokumente%20und%20Einstellungen\SCHULZ\Eigene%20Dateien\docs\code\owl\biotop\biotop.pprj, OWL / RDF Files)
File Edit Project OWL Code Tools Window Help
protégé
Metadata OWLClasses Properties Individuals Forms
SUBCLASS EXPLORER
For Project: biotop
Asserted Hierarchy
owl:Thing
snapl:Role
snapl:GenericallyDependentContinuant
snapl:IndependentContinuant
ImmaterialIndependentContinuant
MaterialIndependentContinuant
SubatomicParticle
Atom
PolyatomicEntity
CompoundOfCollections
PolyMolecularCompound
CollectiveMaterialEntity
MolecularEntity
AminoAcidMonomer
Carbohydrate
Lipid
Peptide
Nucleotide
Ribonucleotide
Deoxyribonucleotide
WaterMolecule
BioMolecularSequence
HeterocyclicBase
Monomer
MolecularGroup
OligoOrPolymer
EntireMolecularEntity
NucleicAcid
nucleotide
CLASS EDITOR
For Class: Deoxyribonucleotide
(instance of owl:Class)
Inferred View
Annotations
Property
Value
Lang
rdfs:comment
rdfs:label
deoxyribonucleotide
en
Asserted Conditions
NECESSARY & SUFFICIENT
hasComponent only (Deoxyribose or HeterocyclicBase or Phosphate)
hasComponent some Deoxyribose
hasComponent some HeterocyclicBase
hasComponent some Phosphate
NECESSARY
Nucleotide
INHERITED
hasInherence exactly 1 PhysicalMass
[from MaterialIndependentContinuant]
hasInherence exactly 1 PhysicalVolume
[from MaterialIndependentContinuant]
rol:hasProperPart some Atom
[from MolecularEntity]
Disjoints
Ribonucleotide
Logic View
Properties View

Terminologien vs. Ontologien

Terminologien

- Beschreiben: Bedeutung von sprachlichen Einheiten
- "Konzepte”: fassen bedeutungsgleiche Terme zusammen
- Relationen: informelle, elastische Assoziationen zwischen Konzepten .....
- Beschreibungsmuster: $Konzept_1$ Rel $Konzept_2$

Formale Ontologien

- Beschreiben: sprach-unabhängige Realität
- "Typen”: generische Eigenschaften von Entitäten der Welt
- Relationen: rigide, exakt definierte, quantifizierte Abhängigkeiten zwischen Instanzen
- Beschreibungsmuster: für alle Instanzen von Typ_1 gilt… es gibt…

Beispiel Hepatitis - Leber

Terminologien

- Konzept *Hepatitis*:
  {Hepatitis (D), Leberentzündung (D), hepatitis (E), hépatite (F)}
- Konzept *Liver*:
  {Leber (D), liver (E), foie (F)}
- Relationen:
  - *Hepatitis – hasLocation – Liver*
  - *Hepatitis – isA - Inflammation*

Formale Ontologien

- Typ: *Hepatitis*:
- Beschreibung:
- $\forall x: instanceOf(x, Hepatitis) \Rightarrow instanceOf(x, Inflammation) \wedge \exists y: instanceOf(y, Liver) \wedge hasLocation(x,y)$
- $\forall x: instanceOf(x, Inflammation) \wedge \exists y: instanceOf(y, Liver) \wedge hasLocation(x,y) \Rightarrow instanceOf(y, Hepatitis)$

Beispiel Hand - Daumen

Terminologien

- Konzept *Hand*:
  {Hand (D), hand (E), main (F)}
- Konzept *Thumb*:
  {Daumen (D), thumb (E), pouce (F)}
- Relationen:
  - *Hand – hasPart – Thumb*
  - *Thumb – partOf – Hand*

Formale Ontologien

- Typ: *Thumb*:
- Beschreibung:
- $\forall x: instanceOf(x, Thumb) \Rightarrow$
  $\exists y: instanceOf(y, Hand) \wedge$
  $partOf(x,y)$
- $\forall x: instanceOf(x, Hand) \Rightarrow$
  $\exists y: instanceOf(y, Thumb) \wedge$
  $hasPart\ (x,y)$

?

Beispiel Aspirin - Kopfschmerz

Terminologien

- Konzept *Aspirin*:
  {Aspirin (D,E), Acetylsalicylsäure (D), ASS (D), acetylsalicylic acid (E), Acide acétylsalicylique(F)}
- Konzept *Headache*:
  {Kopfschmerz (D), headache (E), céphalée(F)}
- Relation:
  - *Aspirin – treats – Headache*

unscharf

Formale Ontologien

- Typ: *Aspirin*:
- Beschreibung:
- $\forall x$: *instanceOf(x, Aspirin)* $\Rightarrow$
  $\exists y$: *instanceOf(*
  DispositionOfTreatingHeadache)
  $\wedge$ *inheres(y,x)*
- $\forall x$: *instanceOf*
  (DispositionOfTreatingHeadache)
  ...

kompliziert !

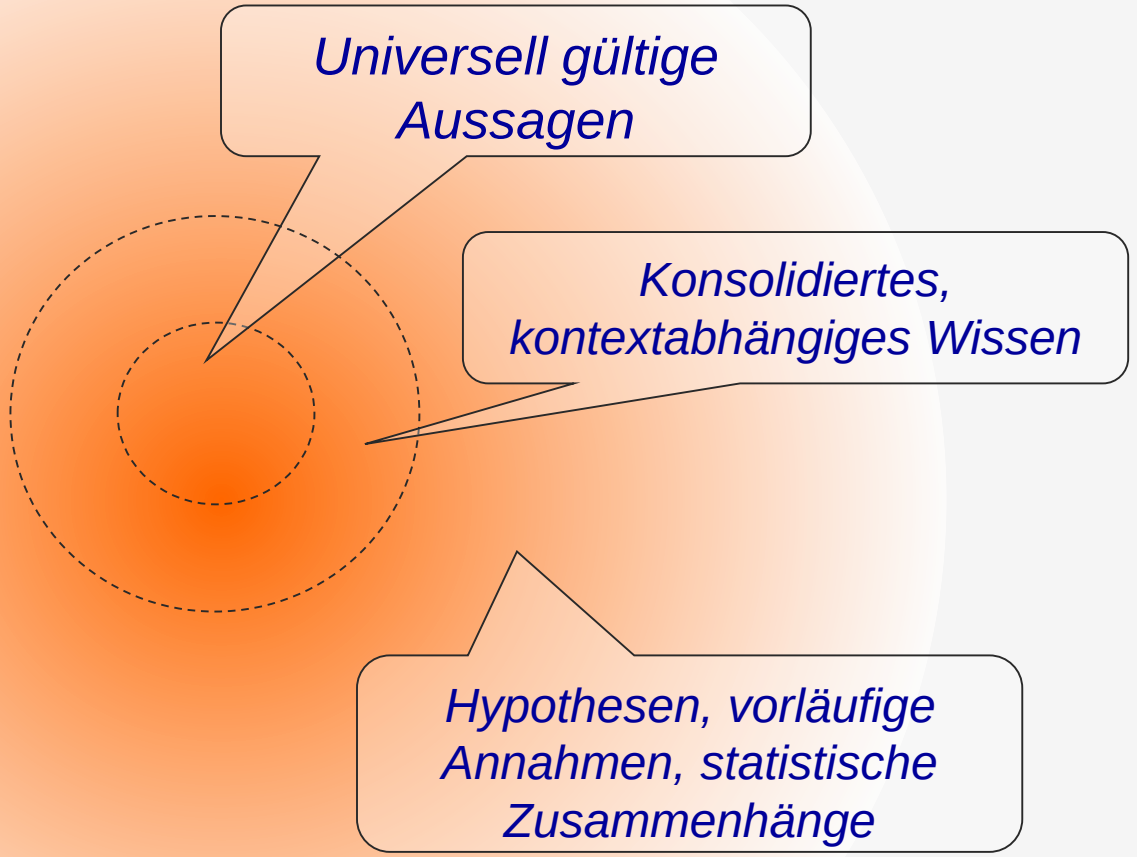
Was leisten formale Ontologien?

- Exakte, logikbasierte Beschreibungen von Typen, die durch konkrete Objekte der Welt instanziiert werden
- Repräsentation von stabilen, kontextunabhängigen Grundannahmen
- Verwendung von maschinellem Schließen, z.B. basierend auf Beschreibungslogiken (OWL-DL)

Was leisten formale Ontologien NICHT?

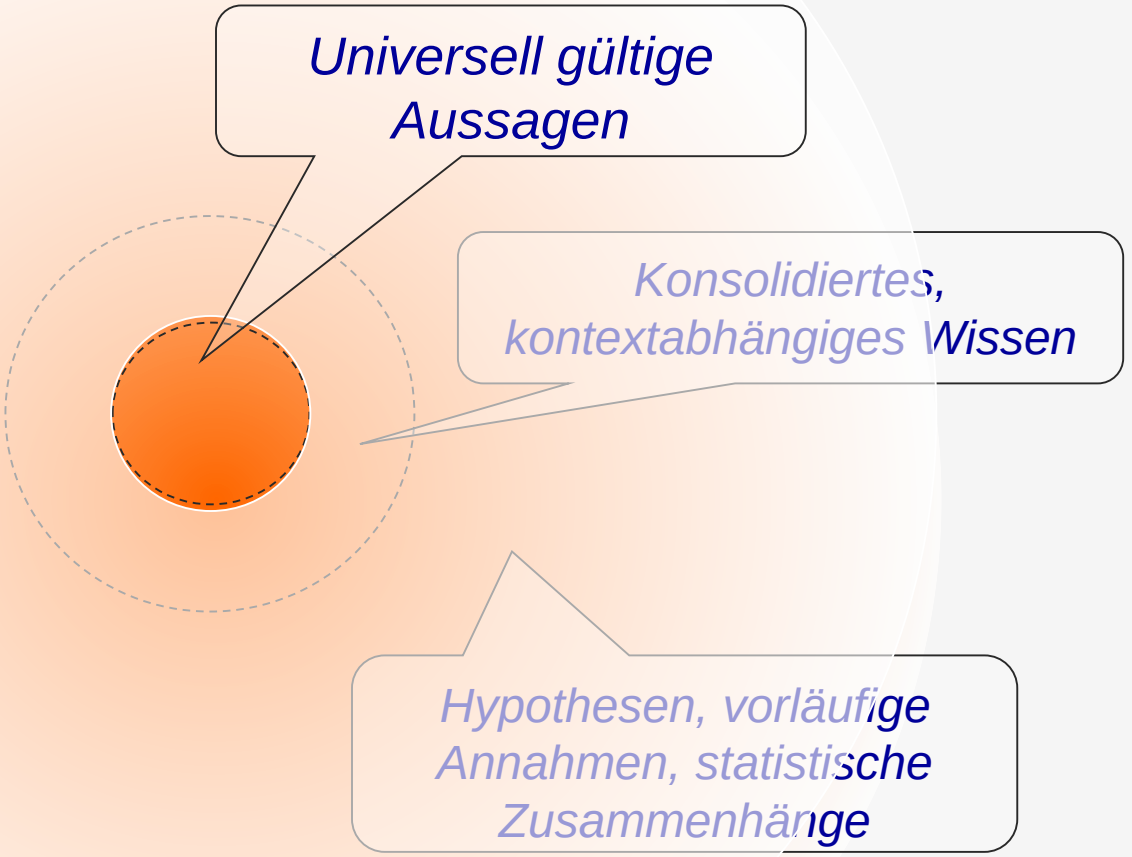
- Repräsentation kontextabhängigen Wissens
  - "Heuschnupfen ist die häufigste Allergie in Österreich"
- Repräsentation probabilistischen Wissens
  - "5% der Hepatitiden verlaufen anikterisch"
  - Rauchen ist ein Risikofaktor für KHK
- Default / kanonisches Wissen
  - "Der Mensch hat 32 Zähne"
- Dispositionen:
  - "Gleevec® ist indiziert bei CML"
  - "Aspirin® greift die Magenschleimhaut an"

Ontologie $\subset$ Wissensrepräsentation



Domänenwissen

Ontologien !


Universell gültige Aussagen
Konsolidiertes, kontextabhängiges Wissen
Hypothesen, vorläufige Annahmen, statistische Zusammenhänge
Domänenwissen

Ontologien: Kontroversen (I)

- Realismusdebatte: Was soll repräsentiert werden…
  - Die Gegenstände (Objekte, Prozesse) der Welt, wie sie sind – unabhängig vom Beobachter
    (abgeschwächt: konsensuelle Eigenschaften)
  - Die Konzepte (mentale Konstrukte), mit denen der Mensch die Gegenstände vergegenwärtigt

Ontologien: Kontroversen (II)

- Bottom up vs. Top Down
  - Bottom up (Semantic Web - Ansatz): viele kleine Modelle ohne Anspruch auf Gesamtkonsistenz, semantische Mediation. Eine große konsistente Modellierung der Welt unmöglich.
    Beispiel: Open Biomedical Ontologies (OBO)
  - Top Down (Standardisierungs – Ansatz): Innerhalb einer Domäne muss eine Übereinkunft über die genaue Bedeutung von Termen und Klassen gefunden werden, da sonst keine verlässliche Interoperabilität möglich
    (Beispiel SNOMED CT)

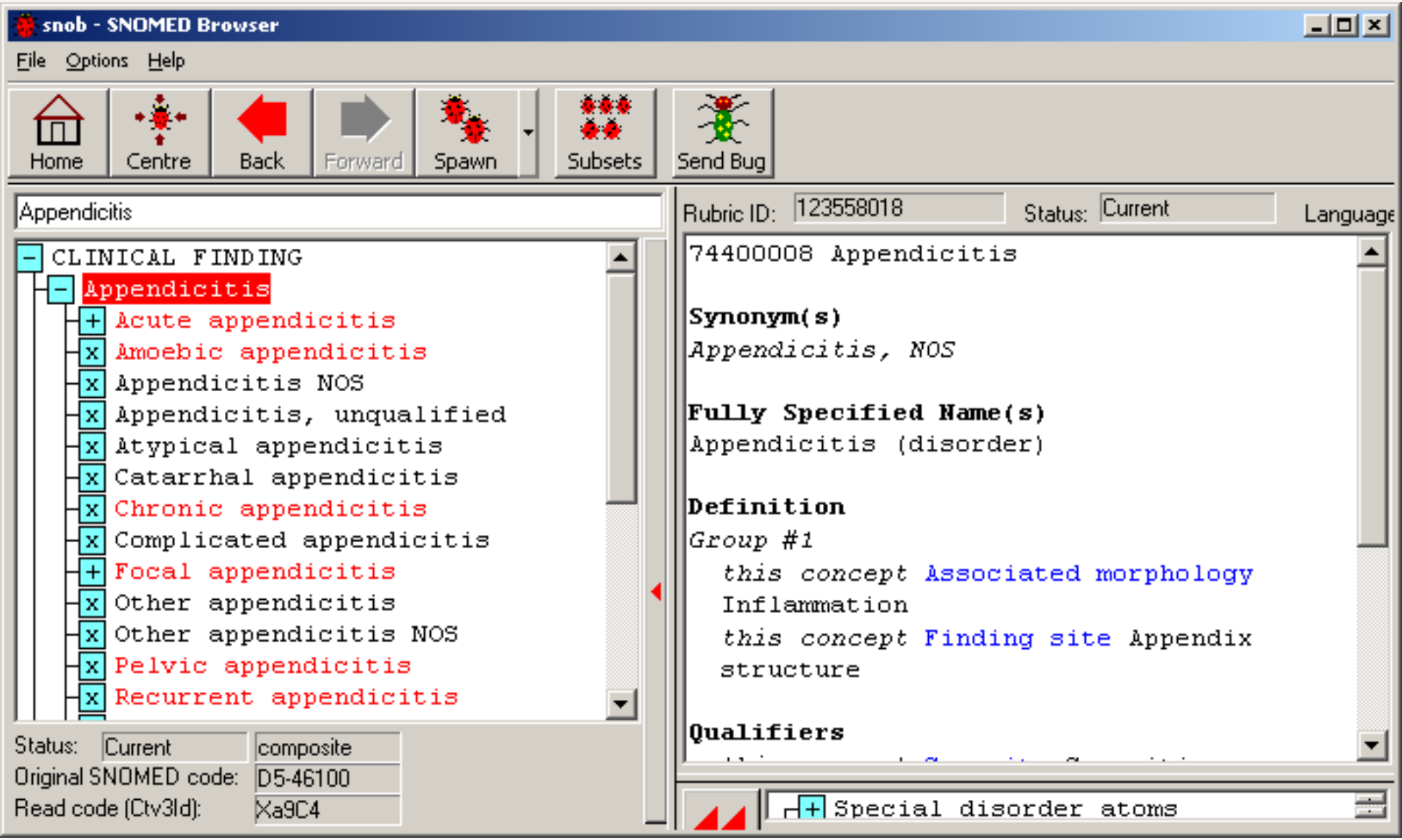
Vorteil von formalen Beschreibungen

- Unterschiedliche Beschreibungen desselben Sachverhalts können durch Reasoner auf eine kanonische Beschreibung abgebildet werden

$$\forall x: instanceOf(x, ChronicAppendicitis) \Leftrightarrow$$
$$instanceOf(x, Inflammation) \wedge$$
$$\exists y: instanceOf(y, AppendixStructure) \wedge$$
$$hasLocation(x,y) \wedge$$
$$\exists z: instanceOf(z, AcuteCourse) \wedge$$
$$hasCourse(x,z)$$

Vorteil von formalen Beschreibungen

- Unterschiedliche Beschreibungen desselben Sachverhalts können durch Reasoner auf eine kanonische Beschreibung abgebildet werden
- Bedeutung der (definierten) Klassen ist durch logische Sprache eindeutig erkennbar


snob - SNOMED Browser
File Options Help
Home Centre Back Forward Spawn Subsets Send Bug
Appendicitis
CLINICAL FINDING
Appendicitis
Acute appendicitis
Amoebic appendicitis
Appendicitis NOS
Appendicitis, unqualified
Atypical appendicitis
Catarrhal appendicitis
Chronic appendicitis
Complicated appendicitis
Focal appendicitis
Other appendicitis
Other appendicitis NOS
Pelvic appendicitis
Recurrent appendicitis
Status: Current composite
Original SNOMED code: D5-46100
Read code (Ctv3Id): Xa9C4
Rubric ID: 123558018
Status: Current
Language
74400008 Appendicitis
Synonym(s)
Appendicitis, NOS
Fully Specified Name(s)
Appendicitis (disorder)
Definition
Group #1
this concept Associated morphology
Inflammation
this concept Finding site Appendix
structure
Qualifiers
Special disorder atoms

Vorteil von formalen Beschreibungen

- Unterschiedliche Beschreibungen desselben Sachverhalts können durch Reasoner auf eine kanonische Beschreibung abgebildet werden
- Bedeutung der (definierten) Klassen ist durch logische Sprache eindeutig erkennbar

…aber…

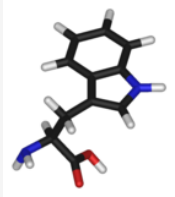
Risiko formalen Beschreibungen

- Immenser Pflegeaufwand (Gesamtsystem muss immer konsistent gehalten werden)
- Vollständige Klassifikation überfordert gegenwärtige Reasoner bzw. erzwingt schmerzhafte Abstriche in der Mächtigkeit der Beschreibungssprache: Beispiel: SNOMED unterstützt keine Negation, daher z.B. ICD – "Sonstige" nicht adäquat abbildbar
- Gefahr inadäquater Schlüsse

Inadäquate Schlüsse : Beispiel

- "Semantic Web" Standards (OWL-DL)
- Standardrelationen aus Open Biomedical Ontology (OBO)
- Klassifikation der Ontologie mittels DL-Reasoner (HermIT)

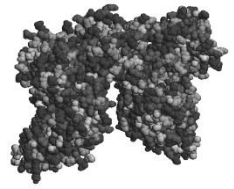
Beispieldomäne



AminoAcid

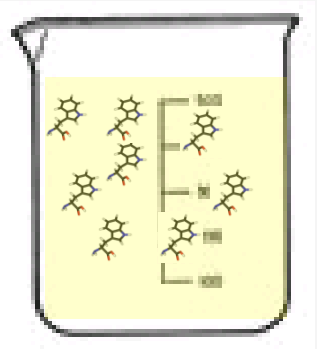
Disorder

Protein



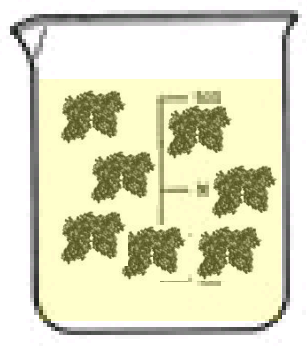
Organism

Aminoaciduria



PortionOfUrine

Proteinuria



Standardrelationen (OBO Relation Ontology)

- *hasPart / partOf*

  Teil-Ganzes-Relation im weitesten Sinne zwischen physikalischen Objekten
- *hasLocation / locationOf*

  Lokalisation von Prozessen, Vorgängen
- transitiv, reflexiv, antisymmetrisch

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

Beschreibungslogik $\mathcal{EL}^+$

- Subsumption $\sqsubseteq$
- Equivalenz $\equiv$
- Existenz $\exists$
- Konjunktion $\sqcap$
- Transitive Relationen

Axiome

$$Protein \sqsubseteq \exists\ hasPart.AminoAcid$$

$$Aminoaciduria \equiv Disorder \sqcap \exists\ hasLocation.(Body \sqcap \exists\ hasPart.(PortionOfUrine \sqcap \exists\ hasPart.AminoAcid))$$

$$Proteinuria \equiv Disorder \sqcap \exists\ hasLocation.(Body \exists\ hasPart.(PortionOfUrine \sqcap \exists\ hasPart.Protein))$$

Inferenz

falsch

$Proteinuria \sqsubseteq Aminoaciduria$

(denn Proteine haben Aminosäuren als Teile und *partOf* ist transitiv)

- **Reicht das Sprachinventar nicht aus?**
- **Ist die Transitivitätsannahme von *hasPart* falsch?**

Formal Korrekt
Ontologisch schludrig

AminoAcid: verborgene Ambiguität:

- *AminoAcidSingleMolecule*
- *AminoAcidResidue*
- *AminoAcidSingleMoleculeCollection*
  - *AminoAcidSingleMoleculeCollectionLowConc*
  - *AminoAcidSingleMoleculeCollectionHighConc*

Axiome, korrigiert

$$Aminoaciduria \equiv Disorder \sqcap \exists hasLocation.(Body \sqcap \exists hasPart.(PortionOfUrine \sqcap \exists hasPart.AminoAcidSingleMoleculeCollectionHighConc))$$

$$Proteinuria \equiv Disorder \sqcap \exists hasLocation.(Body \sqcap \exists hasPart.(PortionOfUrine \sqcap \exists hasPart.ProteinMoleculeCollectionHighConc))$$

Seltsame Schlussfolgerungen in biomedizinischen Ordnungssystemen

- Gene Ontology: *Menopause part_of Death*
- GALEN: *Vomitus contains carrot*
- SNOMED CT:
  Amputation of toe is_a amputation of foot
- SNOMED CT:
  Proximal hemiphalangectomy of toe is_a Amputation of toe.
- SNOMED CT:
  Absence of liver or gallbladder NOS is_a Congenital absence of liver and gallbladder

Aufbau des Tutorials

- Grundbegriffe medizinische Ordnungssysteme
- **SNOMED CT**
- Ontologien/Terminologien vs. Informationsmodelle
- IHTSDO
- SNOMED CT in deutschsprachigen Staaten

SNOMED RT – CT: Anspruch

"…a set of concepts and relationships that provides a common reference point for comparison and aggregation of data about the entire health care process"

Spackman KA, Campbell K, Cote RA. SNOMED RT: A reference terminology for health care. Proc. AMIA Smp. 1997

SNOMED CT (Clinical Terms)

- 300 000 Konzepte
- 770 000 Englische Terme
- Übersetzungen nach Spanisch, Französisch, Dänisch, Schwedisch
- Deutsche Übersetzung inkomplett, nicht validiert
- 900 000 Definitionsausdrücke
- 19 Top-level Kategorien
- 49 Relationstypen

SNOMED CT

- *Standardized Nomenclature of Medicine – Clinical Terms*:
  - Terminologiesystem für die Kodierung von Inhalten in der elektronischen Patientenakte
  - Konzipiert als weltweiter terminologischer Standard mit dem Schwerpunkt klinische Dokumentation

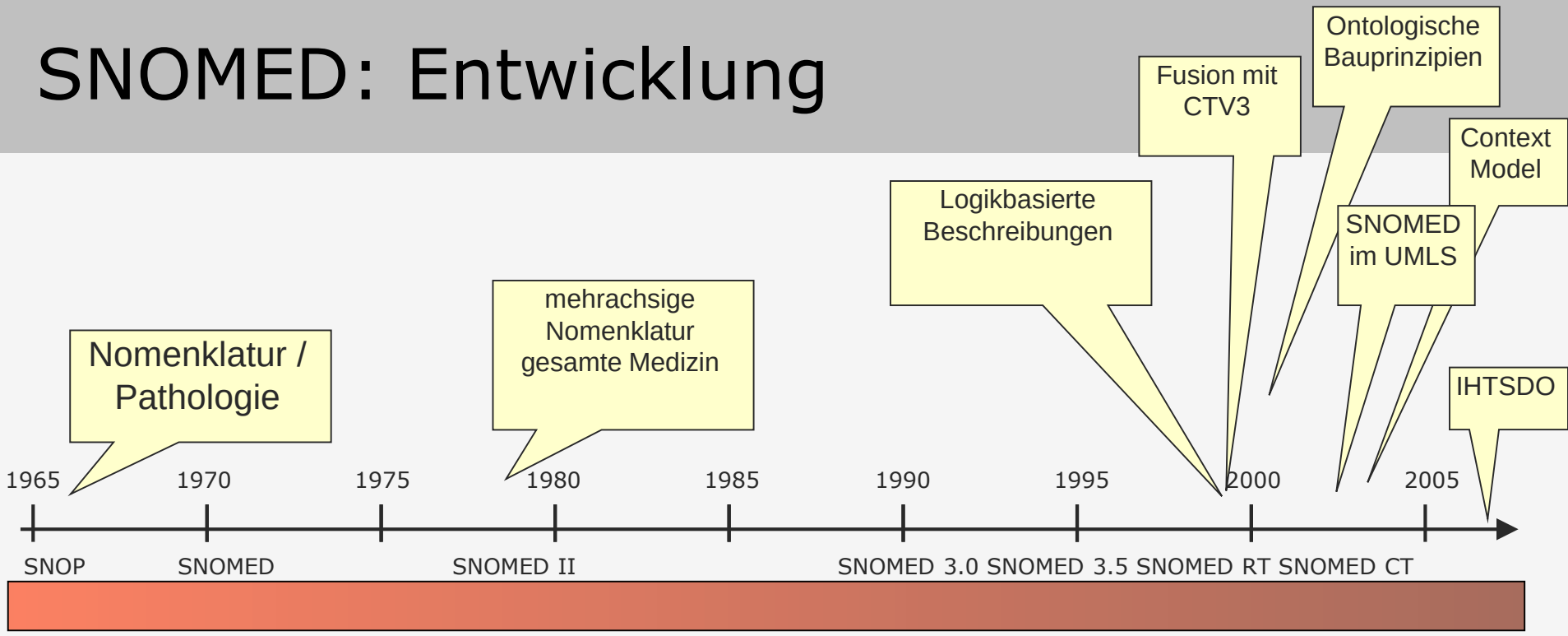
    Verbreitet von der 2007 gegründeten IHTSDO (*International Health Terminology Standards Development Organisation*):

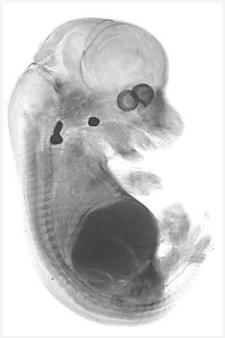
    Mitgliedsstaaten: US, UK, AU, NZ, CA, DK, SE, NL, LV,

    Neu: ES, SG,

    bisher nicht: AT, CH, DE

SNOMED: Entwicklung





SNOMED: Werkzeuge und Quellen

- Browser
  - CliniClue (www.cliniclue.com)
  - SNOB (snob.eggbird.eu/)
  - Online: (snomed.vetmed.vt.edu/sct/menu.cfm)
- Quellen
  - Clue-Dateien (proprietär)
  - Textfiles (über UMLS)
- experimentelle Nutzung ohne kommerziellen Hintergrund überall möglich

sct_relationships_20090731.txt

RELATIONSHIPID	CONCEPTID1	RELATIONSHIPTYPE	CONCEPTID2	CHARACTERISTICTYPE	REFINABILITY	RELATIONSHIPGROUP
8086027	103628006	116680003	84499006	0	0	0
8087020	103628006	116680003	34248003	0	0	0
7777029	171395005	116680003	171390000	0	0	0
3874027	159598005	116680003	265979006	0	0	0
4785027	160905000	116680003	266959008	0	0	0
4844026	160987006	116680003	266975006	0	0	0
4845025	102523004	116680003	105726004	0	0	0
12876021	178732003	116680003	173788005	0	0	0
12817021	178618008	116680003	239542002	0	0	0
14569023	181380003	116680003	313560002	0	0	0
14568026	181380003	116680003	81040000	0	0	0
14364025	181248002	116680003	21306003	0	0	0
13759024	180634001	116680003	180632002	0	0	0
3181599026	180097006	116680003	239606002	0	0	0
3171800021	180097006	116680003	119657005	0	0	0
2683723022	180097006	116680003	119647009	0	0	0
3181600028	180098001	116680003	239606002	0	0	0
13553023	180098001	116680003	625000	0	0	0
2683725026	180098001	116680003	119647009	0	0	0
1651441025	180117008	116680003	188383006	0	0	0
13571027	180117008	116680003	239624000	0	0	0
3560921024	104517005	116680003	413993002	0	0	0
1650992022	177118006	116680003	79876008	0	0	0
3181015028	175458000	116680003	276978009	0	0	0
10590020	175458000	116680003	301081007	0	0	0
1910412026	103408004	116680003	385353004	0	0	0
6843024	103353001	116680003	260546003	0	0	0
6844029	103353001	116680003	106233006	0	0	0
3221429029	103354007	116680003	103379005	0	0	0
6845028	103354007	116680003	106233006	0	0	0

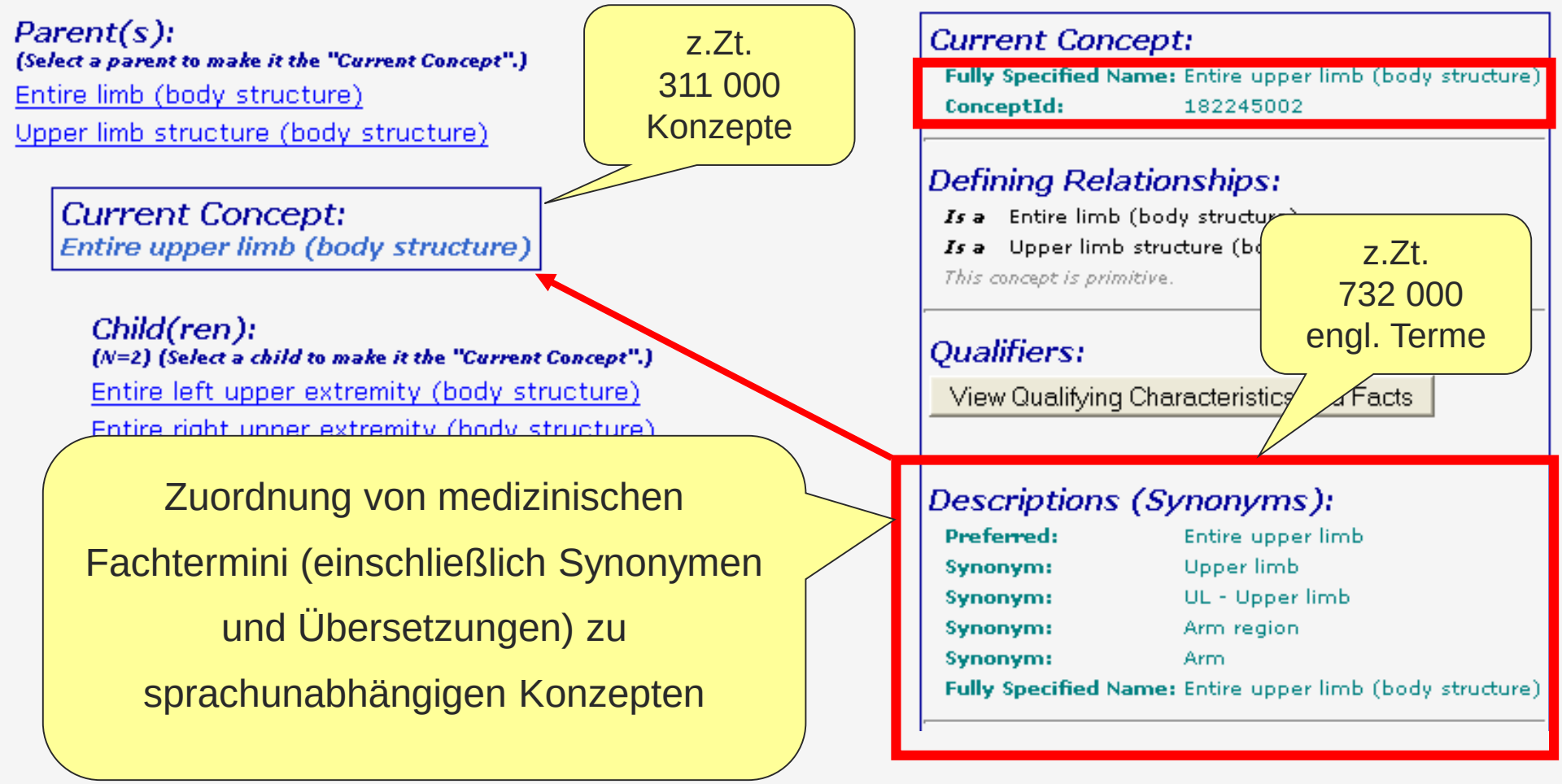
sct_concepts_20090731.txt

CONCEPTID	CONCEPTST	FULLYSPECIFIEDNAM	CTV3ID	SNOMEDID	ISPRIMITIVE
103408004	0	Human immunodeficien	XU0uH	G-E613	1
103353001	0	Transgastric (qualifier va	X8111	G-A1B2	1
103354007	0	Transmural (qualifier val	XU0tX	G-A1B3	1
169269008	0	Blood/plasma viscosime	5884.	P3-70775	1
103521009	0	Influenzavirus A Phillipin	XU0va	L-32816	1
169435005	0	Ultrasound therapy - ana	5B72.	P5-B0093	1
169436006	0	Ultrasound therapy - ske	5B73.	P5-B0094	1
103401005	0	Saturated (qualifier value	XU0uB	G-D642	1
171007003	0	Counseling for bereaven	6751.	P2-11911	1
103542006	0	Ookinete form of protozo	XU0vx	L-50062	1
171016004	2	Investigation result coun	6773.	P2-118C4	1
103543001	0	Merozoite form of protoz	X80tf	L-50063	1
160632008	0	Enjoys moderate exercis	1384.	F-0A8FD	1
162340000	0	Hearing difficulty (finding	1C12.	F-F5031	1
160646008	0	Frequency-Intensity-Tim	138I.	F-0A90C	1
10245000	0	Structure of abductor dig	XU0h9	T-14910	1
102453009	0	Peritonsillar cellulitis (dis	X00ms	DC-71602	0
102473004	0	Shortened therapeutic re	XU0hU	F-00557	1
160519009	0	Indian origin (finding)	1347.	F-024BD	1
160520003	0	Middle Eastern origin (fir	1348.	F-024BE	1
102475006	0	Patient reaction finding (	XU0hW	F-00560	1
160538000	0	Religious affiliation (obse	135..	F-024E8	1
160633003	0	Enjoys heavy exercise (f	1385.	F-0A8FE	1
160634009	0	Competitive athlete (find	1386.	F-0A8FF	1
102444002	0	Exposure to toxic dust (e	XU0h5	A-A3280	1
102445001	0	Exposure to toxic dust, c	XU0h6	A-A3281	1

sct_descriptions_20090731.txt

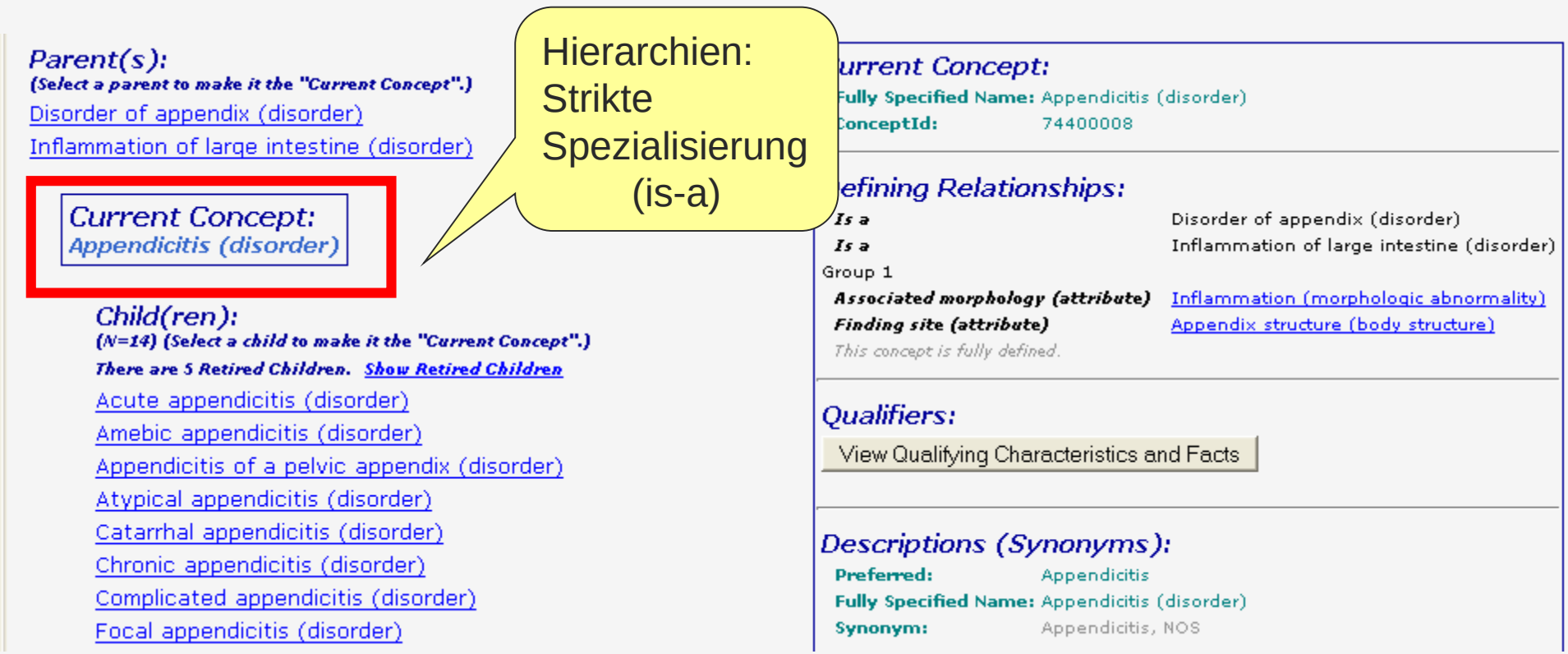
DESCRIPTIONID	DESCRIPTIONSTATUS	CONCEPTID	TERM	INITIALCAPITALSTATUS	DESCRIPTIONTYPE
541062010	0	160179009	Foreman - rail transport (occupati	0	3
540501016	0	159684005	Head barman (occupation)	0	3
540502011	8	159685006	Supervisor - catering (occupation)	0	3
495182013	0	4870002	Structure of dorsal tegmental nucl	0	1
9118018	0	4873000	Localized vascularization of corne	0	1
1490491010	0	4873000	Localized corneal vascularization	0	2
2532573019	0	47337003	Capsular fibrosis	0	1
78919019	1	47337003	After-cataract	0	2
78920013	1	47337003	After-cataract, NOS	0	2
78922017	0	47338008	Removal of coronary artery obstru	0	1
80122013	1	48079002	Mood alteration, NOS	0	2
80120017	0	48079002	Disturbance in mood	0	1
516148014	0	137763006	Entire nasal spine of frontal bone	0	3
517831013	0	139279001	Entire lateral part of occipital bone	0	3
539721011	0	158996009	State enrolled nurse (occupation)	1	3
539449015	0	158754002	Managing director (occupation)	0	3
539733018	0	159006006	Dental nurse (occupation)	0	3
539737017	0	159010009	Hospital pharmacist (occupation)	0	3
539558013	0	158851003	Buyer - advertising space (occupa	0	3
539559017	0	158852005	Print buyer - advertising (occupati	0	3
539714011	0	158989007	Occupational health nursing office	0	3
539715012	0	158990003	Nursing officer (occupation)	0	3
539726018	0	159000000	Health visitor (occupation)	1	3
539727010	0	159001001	Clinic nurse (occupation)	0	3
539697012	0	158974003	Clinical medical officer (occupatio	0	3
539698019	0	158975002	Medical practitioner - teaching (oc	0	3

SNOMED CT als Terminologie

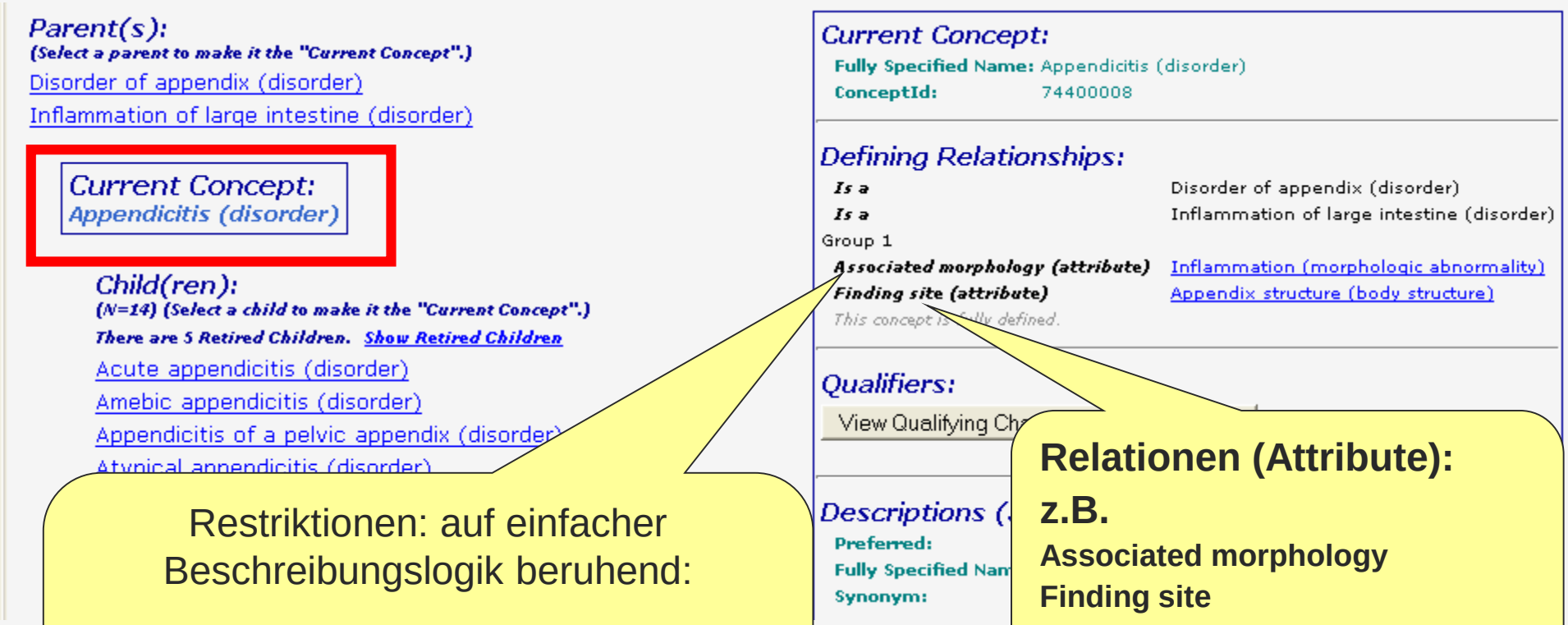


SNOMED CT als formales System

SNOMED CT als formales System



SNOMED CT als formales System



Restriktionen: auf einfacher Beschreibungslogik beruhend:

C1 – Rel – C2 zu interpretieren als:

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

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

Relationen (Attribute):

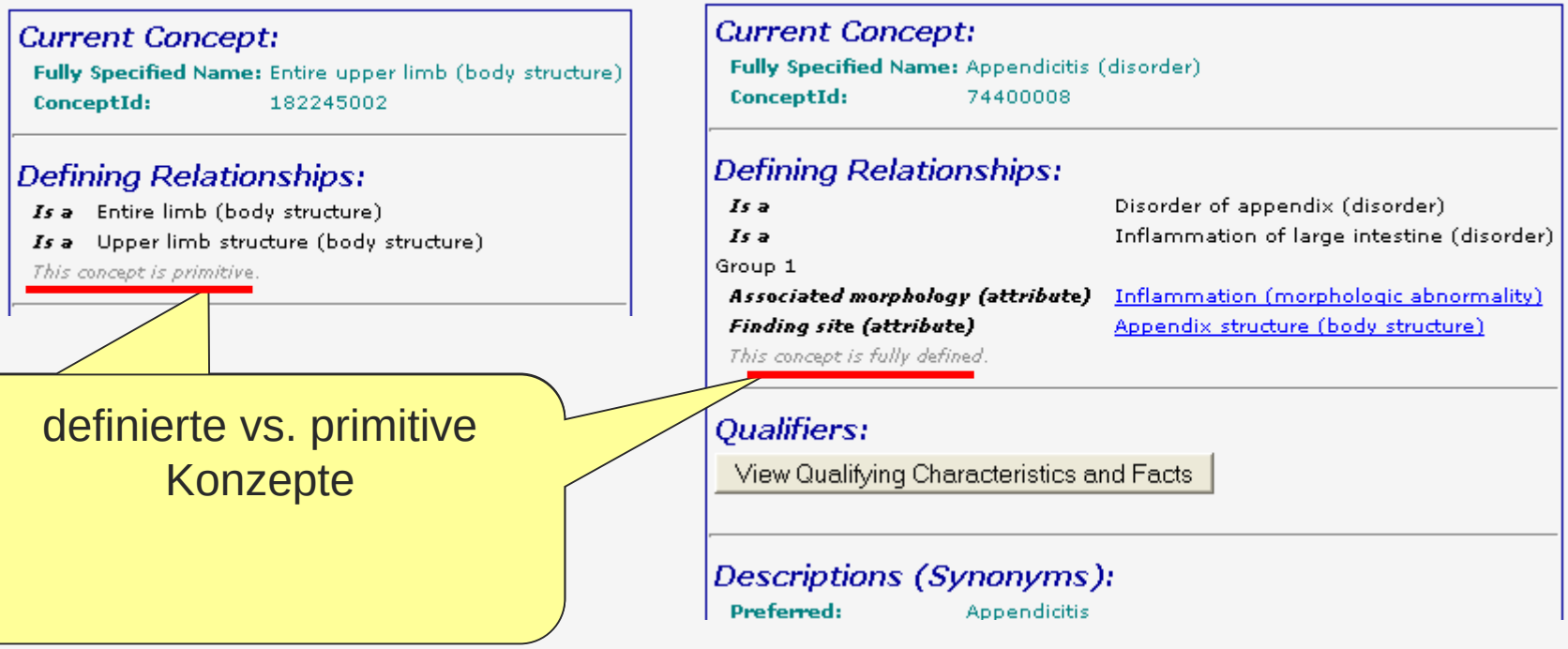
z.B.

Associated morphology

Finding site

(50 Relationstypen)

SNOMED CT als formales System



Defizit von nicht-formalen Ansätzen (frühere SNOMED-Versionen)

D5-46210	Acute appendicitis, NOS
D5-46100	Appendicitis, NOS
G-A231	Acute
M-41000	Acute inflammation, NOS
G-C006	In
T-59200	Appendix, NOS
G-A231	Acute
M-40000	Inflammation
G-C006	In
T-59200	Appendix, NOS

- Unterschiedliche Beschreibungen desselben Sachverhalts sind nicht aufeinander abbildbar
- Aneinanderreihung von Konzepten und Relationen nicht eindeutig interpretierbar

SNOMED CT : taxonomische Hierarchien

SNOMED CT : taxonomische Hierarchien

Parent(s):
(Select a parent to make it the "Current Concept".)
Acute inflammatory disease (disorder)
Appendicitis (disorder)

Current Concept:
Acute appendicitis (disorder)

Child(ren):
(N=10) (Select a child to make it the "Current Concept".)
There are 1 Retired Children. Show Retired Children
Acute appendicitis with appendix abscess (disorder)
Acute appendicitis with peritoneal abscess (disorder)
Acute appendicitis with peritonitis (disorder)
Acute appendicitis without peritonitis (disorder)
Acute focal appendicitis (disorder)
Acute fulminating appendicitis (disorder)
Acute gangrenous appendicitis (disorder)
Acute obstructive appendicitis (disorder)
Acute perforated appendicitis (disorder)
Acute suppurative appendicitis (disorder)

Current Concept:
Fully Specified Name: Acute appendicitis (disorder)
ConceptId: 85189001

Defining Relationships:

Is a	Acute inflammatory disease (disorder)
Is a	Appendicitis (disorder)
Group 1	
Associated morphology (attribute)	Acute inflammation (morphologic abnormality)
Finding site (attribute)	Appendix structure (body structure)

This concept is fully defined.

Qualifiers:
View Qualifying Characteristics and Facts

Descriptions (Synonyms):
Fully Specified Name: Acute appendicitis (disorder)
Preferred: Acute appendicitis
Synonym: Acute appendicitis, NOS

Related Concepts:
- All "Is a" antecedents -
- All descendents and related subtypes -

Präkoordination - Postkoordination

- Präkoordination: komplexe Ausdrücke sind vorformuliert: Acid chemical burn of cornea and conjunctival sac
  - Vorteil: schnelle Kodierung komplexer, aber häufiger Sachverhalte
  - Nachteil: kombinatorische Explosion der Terminologie
- Postkoordination: komplexe Ausdrücke werden aus atomaren Konzepten, Relationen und logischen Konstruktoren aufgebaut: Burn *AND has-location SOME ((has-part SOME* Cornea*) AND (has-part SOME* Conjunctival sac*)) AND causal-agent SOME* Acid
  - Nachteil: aufwändige Kodierung
  - Vorteil: Terminologie bleibt pflegbar und übersichtlich
- Formaler Fundierung erlaubt das Berechnen der Äquivalenz zwischen Prä- und Postkoordinationen

Problematik der Postkoordination

- Komplizierte Syntax und Kombinationsregeln: erfordert intensive Schulung
- Anwendungssysteme müssen teils sehr lange Ausdrücke beherrschen
- Unterscheidung zwischen logischer Konjunktion (ein kombiniertes Konzept) und Nebeneinanderstellung von Konzepten (Addition)

SNOMED CT: Derzeitige Schwächen

Uneinheitlicher Top-Level

Current Concept:
SNOMED CT Concept (SNOMED RT+CTV3)

Body structure (10)
- Acquired body structure
- Anatomical organizational pattern
- (…)

Clinical finding (22)
- Administrative statuses
- Adverse incident outcome categories

(…)

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

Event (19)
- Abuse
- Accidental event
- Bioterrorism related event

(…)

Linkage concept
- Attribute
- Link assertion

Observable entity
- Age AND/OR growth period
- Body product observable

(…)

Clin. history / examination observable (21)
- Device observable
- Drug therapy observable
- Feature of Entity

(…)

Organism (11)
- Animal
- Chromista

Pharmaceutical / biologic product (58)
- Alcohol products
- Alopecia preparation
- Alternative medicines

(…)

Physical force (21)
- Altitude
- Electricity

(…)

Physical object (8)
- Device
- Domestic, office and garden artefact
- Fastening

(…)

Procedure (23)
- Administrative procedure
- Community health procedure

(…)

Qualifier value (52)
- Action
- Additional dosage instructions

(…)

Record artifact
- Record organizer
- Record type

Social context (10)
- Community
- Family
- Group

(…)

Special concept
- Namespace concept
- Navigational concept
- Non-current concept

Specimen (45)
- Biopsy sample
- Body substance sample
- Cardiovascular sample

( )

Staging and scales (6)
- Assessment scales
- Endometriosis classification of American Fertility

Society

(…)

Substance (11)
- Allergen class
- Biological substance
- Body substance

(…)

The Celestial Emporium of Benevolent Knowledge

Jorge Luis Borges

"On those remote pages it is written that animals are divided into:

a. those that belong to the Emperor
b. embalmed ones
c. those that are trained
d. suckling pigs
e. mermaids
f. fabulous ones
g. stray dogs
h. those that are included in this classification
i. those that tremble as if they were mad
j. innumerable ones
k. those drawn with a very fine camel's hair brush
l. others
m. those that have just broken a flower vase
n. those that resemble flies from a distance"

Exzessive Präkoordination

deep full thickness burn of the cheek without loss of body part
deep full thickness burn of the cheek, with loss of body part
deep third degree burn of forehead AND/OR cheek with loss of body part
deep full thickness burn of the lip(s), with loss of body part
deep full thickness burn of the lip(s) without loss of body part
deep full thickness burn of the cheek without loss of body part
deep full thickness burn of the cheek, with loss of body part
deep third degree burn of forehead AND/OR cheek with loss of body part
deep full thickness burn of the forehead without loss of body part
deep third degree burn of forehead AND/OR cheek with loss of body part
deep third degree burn of face, head AND/OR neck with loss of body part
deep third degree burn of face AND/OR head with loss of body part
deep third degree burn of face, head AND/OR neck with loss of body part
deep full thickness burn of the eye, with loss of body part
deep full thickness burn of the cheek, with loss of body part
deep third degree burn of forehead AND/OR cheek with loss of body part
deep full thickness burn of the chin without loss of body part
deep full thickness burn of the lip(s) without loss of body part
deep full thickness burn of the forehead without loss of body part
deep third degree burn of forehead AND/OR cheek with loss of body part

Über 350 Konzepte für Brandverletzungen im Bereich des Kopfes

Hypertrophierte Hierarchien

Root Concept: **Acute appendicitis (disorder)**
The following 36 "Is a" antecedents are present in the SNOMED hierarchy:

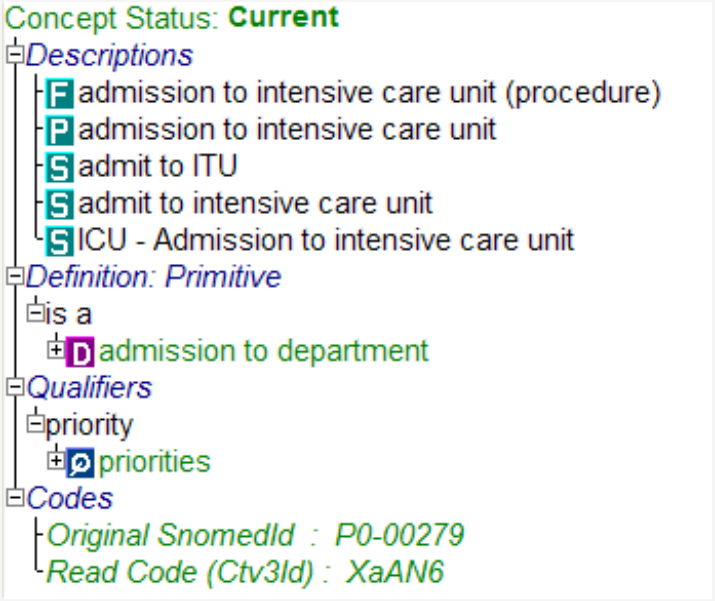
Disorder of appendix (disorder)
Disorder of digestive system (disorder)
Disease (disorder)
Appendicitis (disorder)
Disorder of digestive organ (disorder)
Disorder of lower gastrointestinal tract (disorder)
Disorder of digestive tract (disorder)
Disorder of intestine (disorder)
Finding by site (finding)
Finding of large intestine (finding)
Disorder of abdomen (disorder)
Disorder of gastrointestinal tract (disorder)
General finding of abdomen (finding)
Disorder of large intestine (disorder)
Disorder by body site (disorder)
Disorder of trunk (disorder)
Inflammatory disorder (disorder)
Acute inflammatory disease (disorder)
Inflammatory disorder of digestive tract (disorder)
SNOMED CT Concept (SNOMED RT+CTV3)
Abdominal organ finding (finding)
Bowel finding (finding)
Finding of appendix (finding)
Finding of body region (finding)
Inflammation of large intestine (disorder)
Finding of trunk structure (finding)
Disorder of body system (disorder)
Inflammation of specific body organs (disorder)
Inflammation of specific body structures or tissue (disorder)
Inflammation of specific body systems (disorder)
Inflammatory disorder of digestive system (disorder)
Digestive system finding (finding)
Gastrointestinal tract finding (finding)
Disorder of body cavity (disorder)
Clinical finding (finding)
Viscus structure finding (finding)

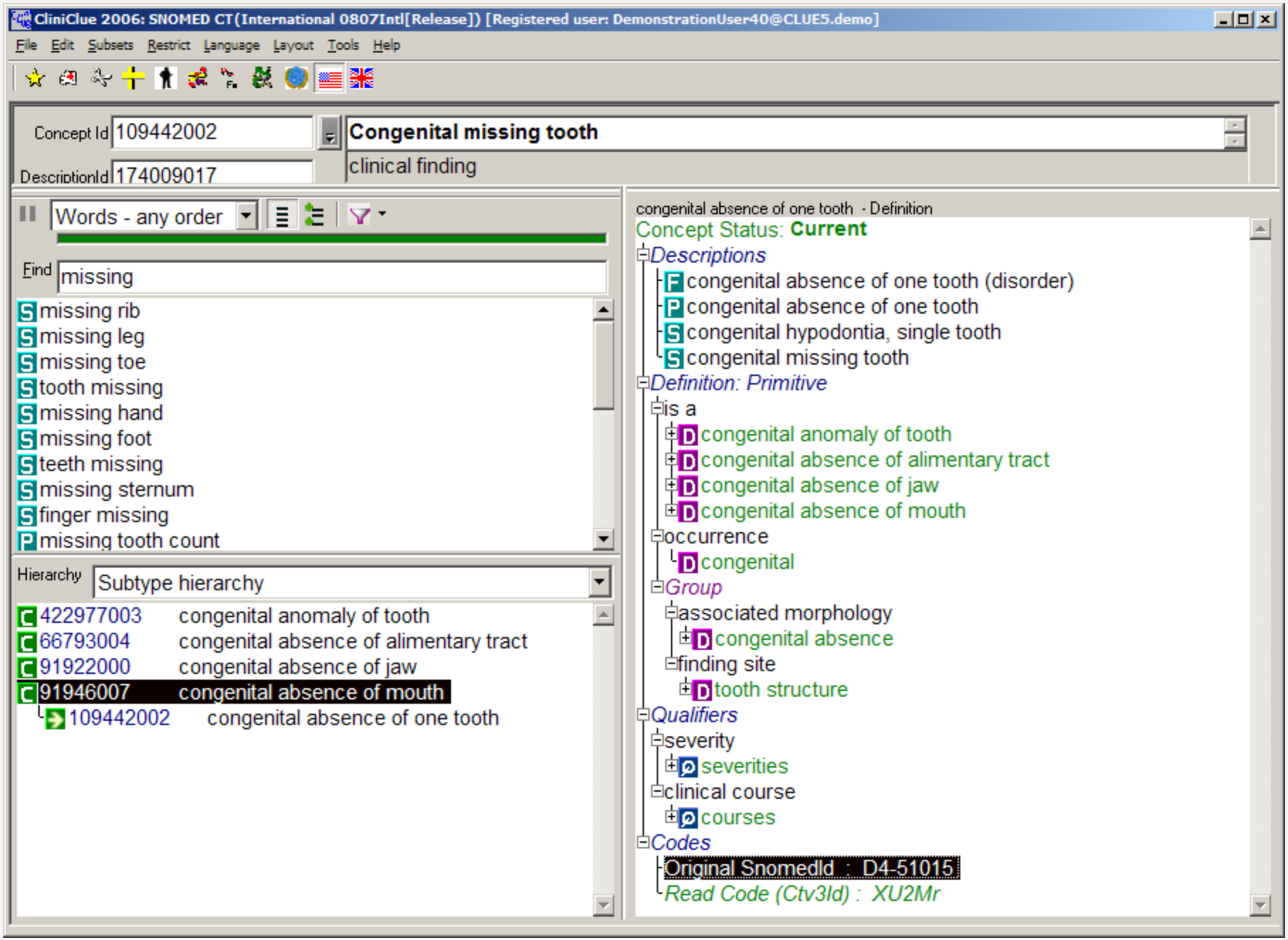
"Epistemic intrusion" – Aussagen statt Konzepte

- metastasis to peritoneum of unknown primary tumor
- Suspected autism
- Suspicion of gastritis
- Other circus performer
- No antenatal care: not known pregnant
- No drug side effect reported
- Take at regular intervals. Complete the prescribed course unless otherwise directed
- Pregnant ? – planned
- T1a (IA): Invasive carcinoma of uterine cervix diagnosed by microscopy only
- Diabetes mellitus excluded
- Surgical pathology consultation and report on referred slides prepared elsewhere
- Previous known suicide attempt
- Medication not administered
- Helicobacter blood test negative
- Poor condition at birth without known asphyxia
- Natural death with probable cause suspected
- Dendritic cell sarcoma, not otherwise specified
- Unlikely diagnosis
- Operating room unavailable

Fehlende Beschreibungen

Admission to intensive care:
kein Link zu: Intensive Care
Severe Asthma :
kein Link zu: Severe
Chronic hemorrhage :
kein Link zu: Chronic
Hemorrhage :
kein Link zu: Blood
Epithelium :
kein Link zu: Epithelial Cell
Diabetic foot at risk :
kein Link zu: Diabetes, Foot
Operating room unavailable :
kein Link zu: Operating Room
Failed heroin detoxification :
kein Link zu: Heroin
Alopecia preparation :
kein Link zu: Alopecia




CliniClue 2006: SNOMED CT(International 0807Intl[Release]) [Registered user: DemonstrationUser40@CLUE5.demo]
File Edit Subsets Restrict Language Layout Tools Help
Concept Id 109442002
Congenital missing tooth
DescriptionId 174009017
clinical finding
Words - any order
Find missing
S missing rib
S missing leg
S missing toe
S tooth missing
S missing hand
S missing foot
S teeth missing
S missing sternum
S finger missing
P missing tooth count
Hierarchy Subtype hierarchy
C 422977003 congenital anomaly of tooth
C 66793004 congenital absence of alimentary tract
C 91922000 congenital absence of jaw
C 91946007 congenital absence of mouth
109442002 congenital absence of one tooth
congenital absence of one tooth - Definition
Concept Status: Current
Descriptions
F congenital absence of one tooth (disorder)
P congenital absence of one tooth
S congenital hypodontia, single tooth
S congenital missing tooth
Definition: Primitive
is a
D congenital anomaly of tooth
D congenital absence of alimentary tract
D congenital absence of jaw
D congenital absence of mouth
occurrence
D congenital
Group
associated morphology
D congenital absence
finding site
D tooth structure
Qualifiers
severity
severities
clinical course
courses
Codes
Original SnomedId : D4-51015
Read Code (Ctv3Id) : XU2Mr

Unklares "Ontological Commitment"

- Beschreibungslogik: Konzepte sind einstellige Prädikate über eine Domäne
- Was sind Instanzen von SNOMED CT – Konzepten ?
  - Konzepte: Linkage concept
  - Individuelle materielle Entitäten / Prozesse: Gallbladder, Cholecystitis
  - Individuelle Aussagen / Dokumentationsobjekte, : Diabetes mellitus excluded, Take at regular intervals, Biopsy planned
  - keine: Indian Subcontinent, Milligram

Inhaltlich falsche Beschreibungen

Biopsy Planned:

impliziert Existenz von: Biopsy

Drug_Abuse_Prevention :

impliziert Existenz von : Drug Abuse

Suspected Gallstones:

impliziert Existenz von : Gallstones

Absence of Arm:

impliziert Existenz von : Upper Limb Structure

Amputation of toe:

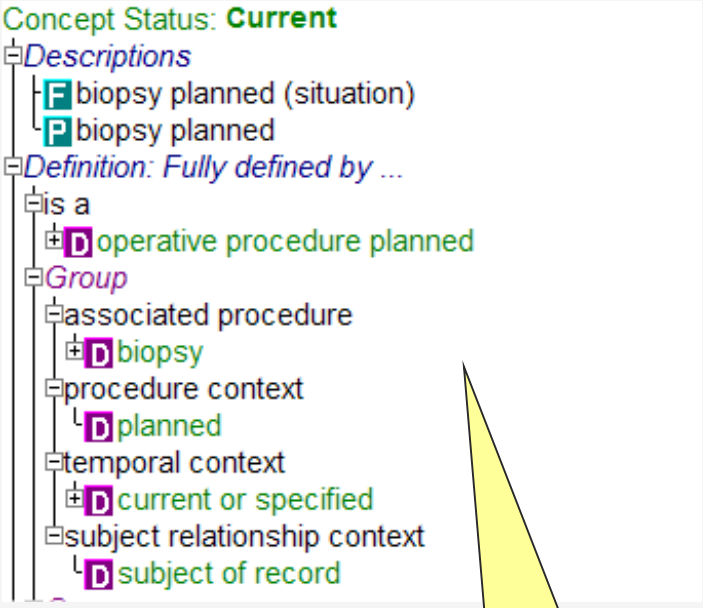
: wird klassifiziert als: Amputation of foot

Absence of liver or gallbladder NOS :

wird klassifiziert als: Congenital absence of liver and gallbladder

Proximal hemiphalangectomy of toe :

wird klassifiziert als: Amputation of toe.

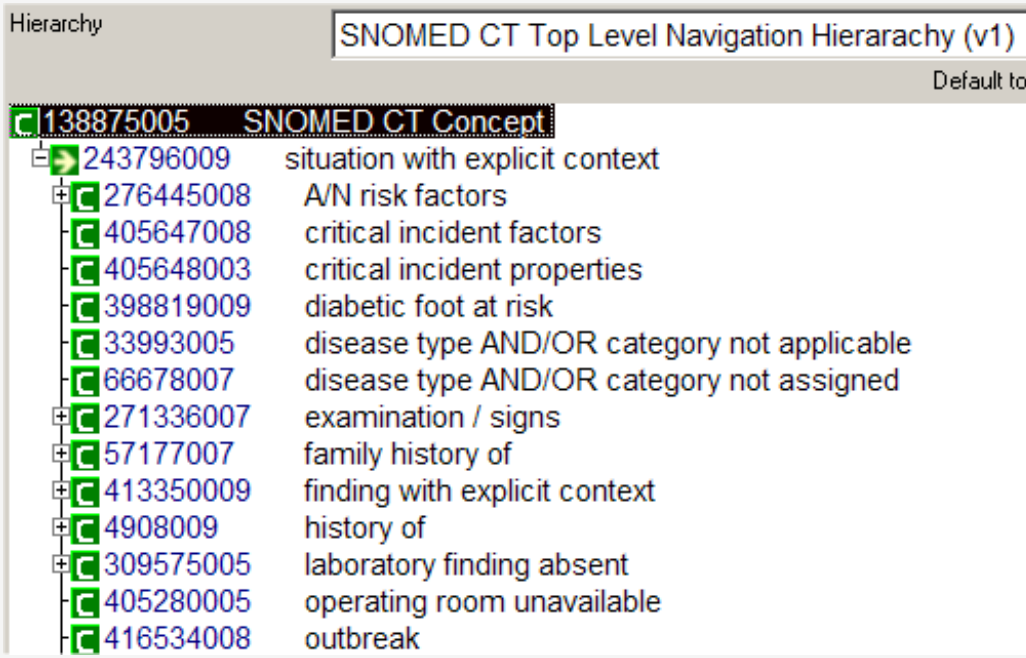


C1 – Rel – C2 zu interpretieren als:

$\forall x: instanceOf(x, C1) \Rightarrow \exists y: instanceOf(C2) \wedge Rel(x,y)$

Ursache vieler Defizite

- SOLL: Beschränkung auf kontrolliertes Vokabular (Terminologie) und / oder Hierarchie und Beschreibung von Typen (Ontologie)
- IST: Inkonsequente und formal fragwürdige Repräsentation aller Arten dokumentarischer Aussagen, wie sie typisch sind für Informationsmodelle und statistische Klassifikationen



- Grundirrtümer: Medizinische Dokumentation als Instantiierung von Terminologie / Ontologie-Konzepten, Vermischung Ontologie / Informationsmodell

Aufbau des Tutorials

- Grundbegriffe medizinische Ordnungssysteme
- SNOMED CT
- **Ontologien/Terminologien vs. Informationsmodelle**
- IHTSDO
- SNOMED CT in deutschsprachigen Staaten

Theorien

Ontologie

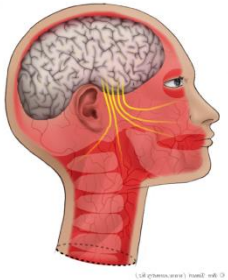
- Theorie der Realität

Semantik

- Theorie der Bedeutung von menschlicher Sprache

Epistemologie

- Theorie des Wissens



Typen von Repräsentationsartefakten

Ontologien

- Theorie der Realität
  - Kategorien
  - Axiome
- z.B. materielles Objekt vs. Funktion vs. Prozess vs. Qualität
  Korpusmukosa = Mukosa + lokalisiert in =1 Magenkorpus

Terminologien

- Theorie der sprachlichen Zeichen
  - Synonymie, Homonymie
  - Oberbegriffe, Unterbegriffe
- z.B.: {„ulcus“, „ulkus“, „ulzer*“, „ulcer*“, „geschwür“, ….}
  „krebs“: Krankheit oder Tier
  „blase“ : Harnblase oder Brandblase

Datenmodelle / Informationsmodelle

- Theorie des Wissens
- Nichtwissen, unsicheres Wissen
- Kontexte
- z.B „Verdacht auf Magengeschwür“, „Ulcus ausgeschlossen“, „Bei langfristiger Einnahme von Aspirin besteht das Risiko eines Magengeschwürs“

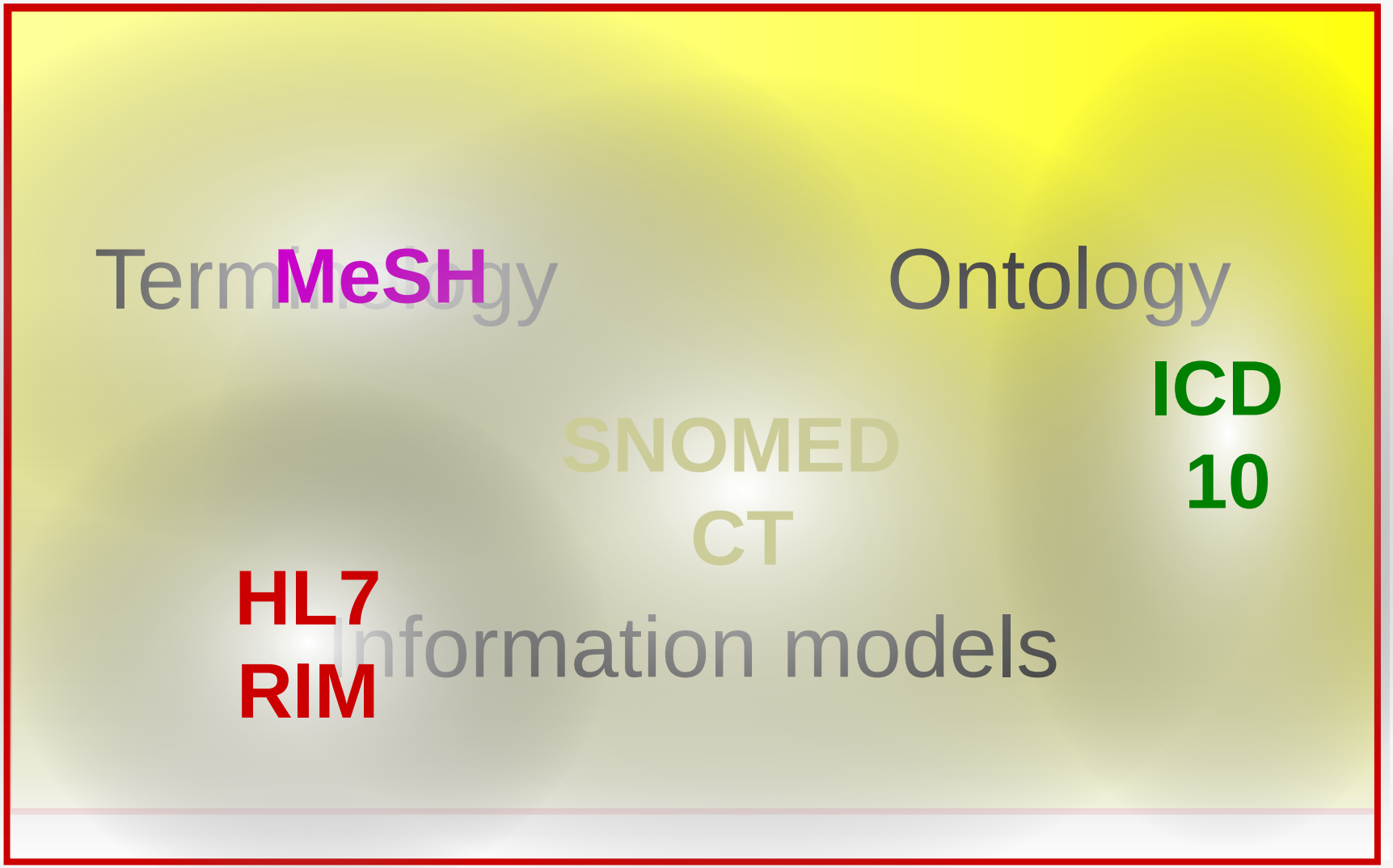
In der Realität keine saubere Trennung

Terminologien

Ontologien

Informationsmodelle

In der Realität keine saubere Trennung



Problem: Semantische Überlappung

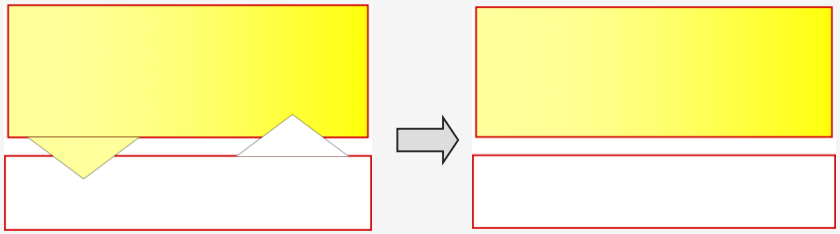
"Epistemic intrusion"

- SNOMED CT: "Suspected autism"
- SNOMED CT: "Biopsy planned"
- SNOMED CT: "Take at regular intervals"
- ICD 10: "Tuberculosis of lung, confirmed histologically"
- ICD-O: "Basal cell tumor, uncertain whether benign or" malignant
- ICD-9-CM: "Replacement of unspecified heart valve"
- NCI Thesaurus: "Unknown If Ever Smoked"
- NCI Thesaurus: "Absent Adverse Event"

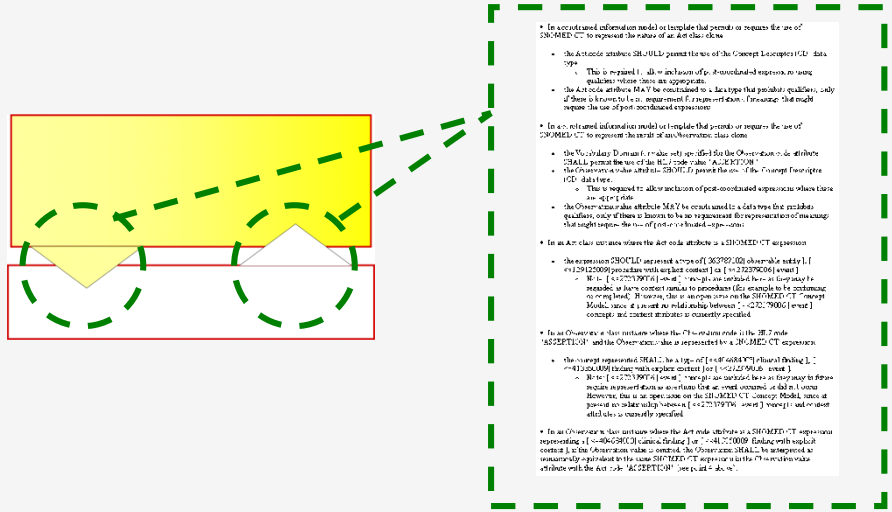
Bodenreider et al. The Ontology-Epistemology Divide: A Case Study in Medical Terminology. *Proceedings of FOIS 2004*

Lösung

- Definition einer eindeutigen Grenze



- Regelsystem zur Auflösung von Ambiguitäten und Richtlinien zur Kodierung
  - HL7 TermInfo



*https://svn.connectingforhealth.nhs.uk/svn/public/nhscontentmodels/TRUNK/ref/HL7/TermInfo.htm

Zwei Standards

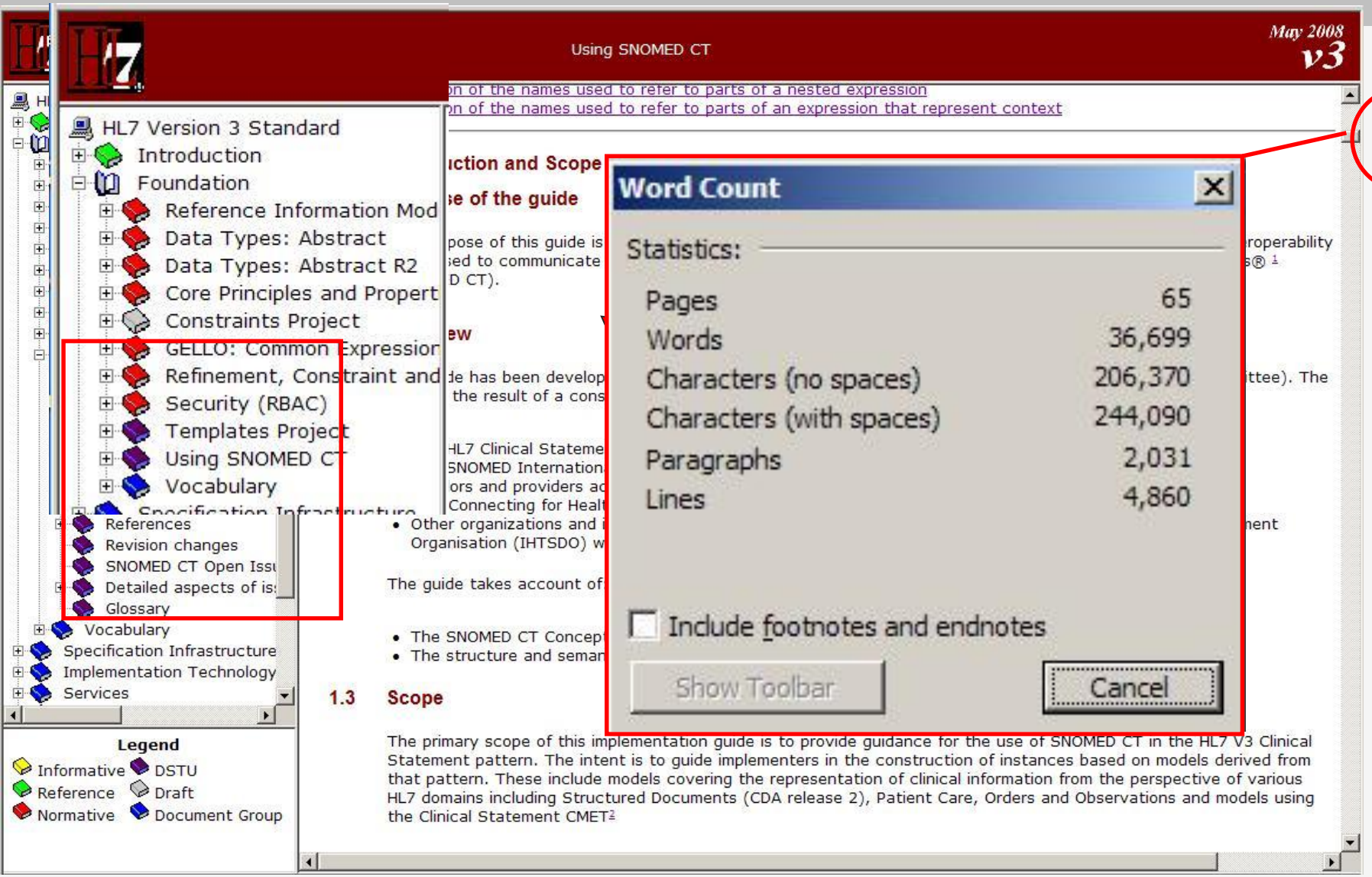
	HL7 Version 3	SNOMED CT
Characterization	Messaging Standard for healthcare workflows	Terminology Standard for healthcare
	Information model	Ontology-inspired Terminology
	Model of use	Model of meaning
Represents	Informational artifacts	Clinical reality: patients, diseases, procedures, drugs
	States of knowledge	Meaning of terms
Methodological foundation	UML	Description logics
SDO	HL7, Inc Ann Arbor, Michigan, USA	IHTSDO International Healthcare Terminology Standards Development Organisation Copenhagen, Denmark
Participation	HL7 local organizations in over 30 countries	Member states: Australia, Canada, Cyprus, Denmark, Lithuania, New Zealand, Singapore, Spain, Sweden, The Netherlands, United Kingdom, United States

TermInfo *Draft Standard for Trial Use* (DSTU): Historie

- seit 2004 seitens HL7 Interesse and Nutzung von SNOMED CT
- HL7 *Vocabulary Technical Committee* initiierte das '*TermInfo Project*' mit folgendem Auftrag :
  - Untersuchung der Schnittstelle zwischen HL7-Informationsmodellen und Terminologie- / Kodiersystemen.
  - Spezifisch: Guideline zur Nutzung von SNOMED CT innerhalb HL7 V3
- September 2007:
  - '*Guide to Use of SNOMED CT in HL7 Version 3*' akzeptiert als *Draft Standard for Trial Use* (DSTU)

- http://www.hl7.org/v3ballot/html/welcome/environment/index.htm

SNOMED CT in HL7 v3 DSTU



Struktur des Dokuments

1. Introduction and Scope
2. **Guidance on Overlaps between RIM and SNOMED CT Semantics**
3. Common Patterns
4. Normal Forms
5. SNOMED CT vocabulary domain constraints
6. Glossary

Appendix A General Options for Dealing with Potential Overlaps

Appendix B References

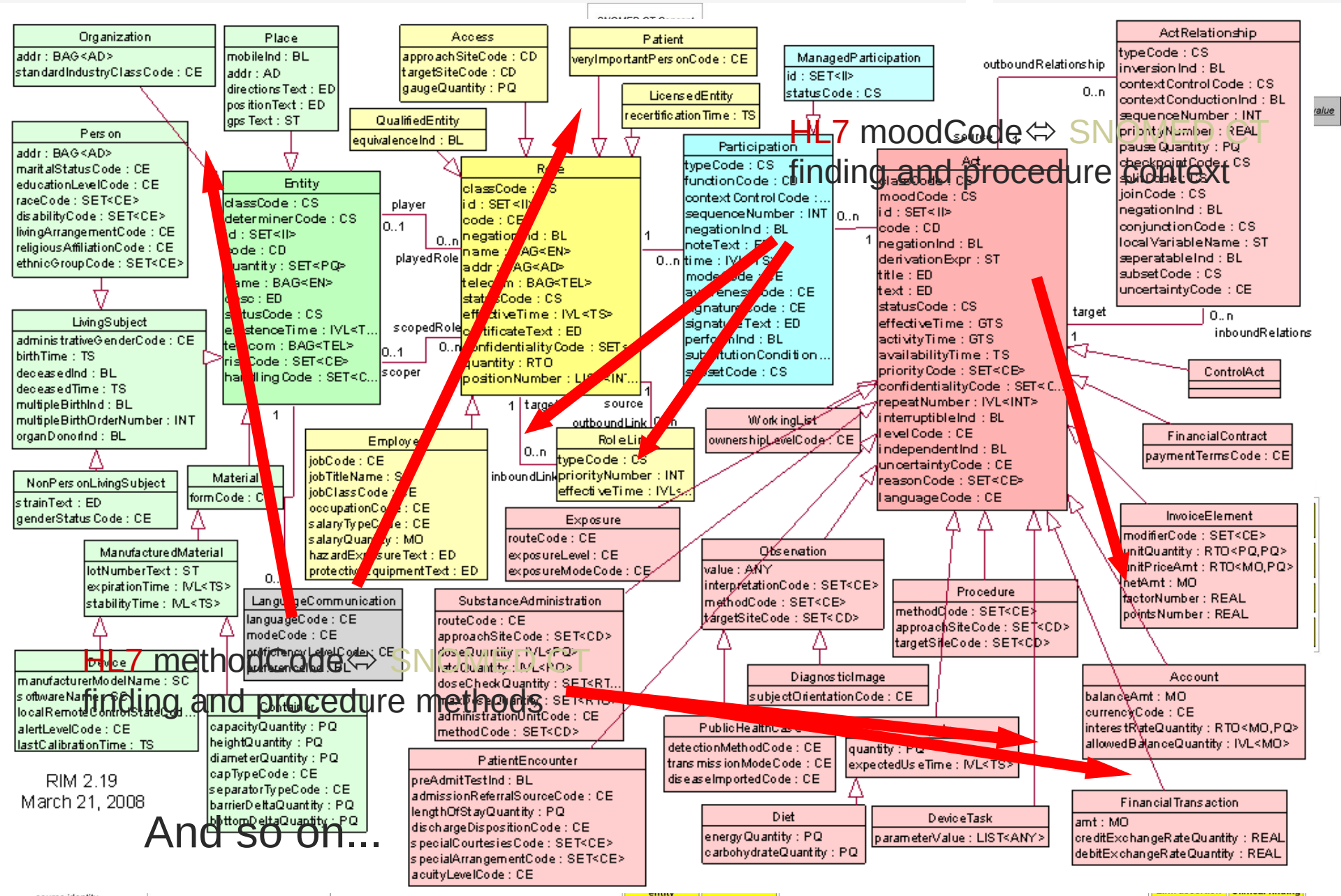
Appendix C Revision changes

Appendix D SNOMED CT Open Issues

Appendix E Detailed aspects of issues with a vocabulary specification formalism

Section 2:
Guidance on overlaps between RIM and SNOMED CT Semantics

- Detaillierte Untersuchung der RIM - Attributes vs. SNOMED CT properties:
  - Act.classCode
  - Act.code and Observation.value
  - Act.moodCode
  - Act.statusCode
  - Procedure.targetSiteCode and Observation.targetSiteCode
  - Procedure.approachSiteCode and SubstanceAdministration.approachSiteCode
  - Procedure.methodCode and Observation.methodCode
  - Act.priorityCode
  - Act.negationInd
  - Act.uncertaintyCode
  - Representation of Units
  - Dates and Times


HL7 moodCode ⇔ SNOMED CT
finding and procedure context
HL7 methodCode ⇔ SNOMED CT
finding and procedure methods
RIM 2.19
March 21, 2008
And so on...

Guidance on overlaps between RIM and SNOMED CT Semantics

Jede Subsection in HL7 v3 DSTU Section 2: unterteilt in:

1. *Potential overlap*
2. *Rules and guidance*
3. *Rationale*

Zwei Beispiele:

Example 1: *Procedure.targetSiteCode* and *Observation.targetSiteCode*

- Potential Overlap:
  - Complete overlap
    - HL-7 *targetSiteCodes* are defined as "the anatomical site or system that is the focus of the procedure / observation."
    - SNOMED CT finding and procedure concepts have a defining attribute that specifies the site: e.g. *Appendicitis – Finding Site – Appendix structure*
- Rules and Guidance
  - omit targetSiteCode attribute from:
    - any *Act* class clone in which SNOMED CT is the only permitted code system for the Act.code attribute.
    - any *Observation* class clone in which SNOMED CT is the only permitted code system for the Observation.value attribute...'
- Rationale
  - Argues case for SNOMED CT attribute preference
  - Precision of available attributes; relationship grouping
  - The site of an action or event is clearly of ontological nature

Example 2: *Act.MoodCode*

- Potential overlap
  - The values in *ActMood* vocabulary partially overlap with SNOMED CT representations of *Finding context* and *Procedure context*
    - *Finding context* relevant to instances of HL7 Observation classes expressed in "event", "goal", "expectation" and "risk" moods.
    - *Procedure context* relevant to (i) instances of various HL7 Act classes including Procedure, SubstanceAdministration and Supply, (ii) instances of the HL7 Observation class except in "intent" moods (including "request" and other subtype of "intent").
- Rules and guidance
  - The moodCode SHALL be present in all Act class instances
  - Rules for valied moodCode / SNOMED CT associations:
    - '...IF moodCode <>INT (or subtype), THEN *code* attribute of Observation class MAY be populated by the following SNOMED CT expression patterns...'
      - Defaults described by default correspondence tables
      - Allowable patterns described by constraint tables
  - 'If both are present then they must be kept in step

Example 2: *Act.MoodCode*

- Mood Code = SNOMED CT context default and constraint tables

moodCode	Mood Name	SNOMED CT Finding context
EVN	Event	[410515003 | known present]
GOL	Goal	[410518001 | goal]
RSK	Risk	[410519009 | at risk]
EXPEC	Expectation	[410517006 | expectation]

Finding default

Finding constraints

moodCode	Mood name	SNOMED CT Finding context
EVN	Event	[(<<36692007 | known |) OR (<<261665006 | unknown |)]
GOL	Goal	[<<410518001 | goal]
RSK	Risk	[<<410519009 | at risk]
EXPEC	Expectation	[<<410517006 | expectation]

Next Steps - DSTU

- Encourage use and testing
  - Marketing effort
- Encourage and support submission and timely resolution of issues encountered in use
  - HL7 DSTU issue reporting mechanism (pending re-publication)
    - http://www.hl7.org/dstucomments/index.cfm
  - HL7 Project Homebase mechanism
    - http://hl7projects.hl7.nscee.edu/
- Encourage list membership and submission of issues
    - http://www.hl7.org/special/committees/list_sub.cfm?list=hl7TermInfo
  - Conference call debate and resolution
  - Establish close ties with e.g. IHTSDO expertise for timely resolution/interim suggestions
  - Advancement through IHTSDO standards approval processes

Health Level Seven, Inc.
For Immediate Release

International Health Terminology Standards Development Organisation

HL7 and IHTSDO Sign Agreement

Up front coordination will bring significant improvements in interoperability and patient safety

Chicago, IL., U.S. and Copenhagen, Denmark – April 5, 2009 – Health Level Seven® Inc. (HL7®), the leading authority for global healthcare IT standards, and the International Health Terminology Standards Development Organisation (IHTSDO®), the leading provider of standardized clinical terminology, today announced a collaboration agreement that will foster interoperability and lead to improvements in patient safety by eliminating gaps and overlaps between the HL7 and IHTSDO standards.

Aufbau des Tutorials

- Grundbegriffe medizinische Ordnungssysteme
- SNOMED CT
- Ontologien/Terminologien vs. Informationsmodelle
- **IHTSDO**
- SNOMED CT in deutschsprachigen Staaten

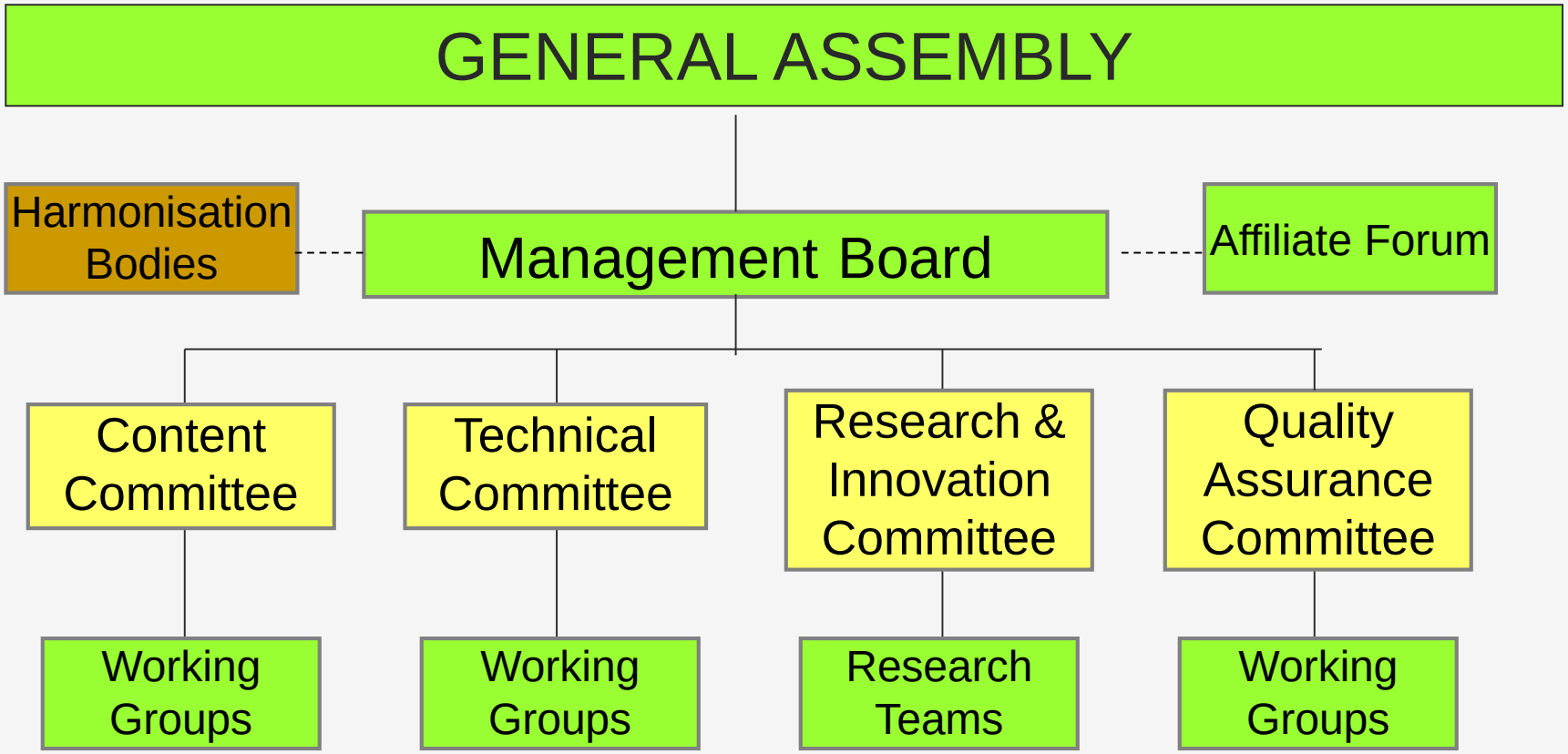
IHTSDO: International Health Terminology Standard Development Organization

- Internationale Non-profit-Organisation nach dänischem Recht, Sitz Kopenhagen
- Gegründet 2006
- Mitglieder: Australien, Kanada, Dänemark, Litauen, Niederlande, Neuseeland, Schweden, Singapur, Spanien, Vereinigtes Königreich, Vereinigte Staaten
- Corporate Affiliates
- Hält die Rechte an SNOMED CT seit 2007
- CEO: Jennifer Zelmer (Kanada)
- Chief Terminology Officer: Kent Spackman (USA)
- http://www.ihtsdo.org

Aufgaben der IHTSDO

- Hält Rechte and SNOMED CT:
  bisher einziger Standard
- Terminologiepflege (derzeit Unterauftrag an CAP (College of American Pathologists)
- Harmonisierung von Terminologien
- Mapping von Terminologien

SNOMED SDO Struktur



Standing Committees

CONTENT	**QUALITY**
Terminologie Editors etc: Change request process, Mapping, Refsets and subsets, Content documentation, Content quality processes and conformance criteria	Advise on quality framework, Agree quality processes, conformance criteria, asses adherence [audit]; quality improvement processes, Quality documentation
RESEARCH & INNOVATION	**TECHNICAL**
Will necessary change over time; looks at 3-5 year horizon; links to forefront activity	Technical Infrastructure, SNOMED CT Tools, Concept model, Release Schema, Transformation Rules, Description logic, Technical documentation

Struktur der IHTSDO: PG‘s und SIG‘s

- Anesthesia
- Concept Model
- Education
- Mapping
- Nursing
- Primary Care
- Pathology and Laboratory Medicine
- Pharmacy
- Translation
- Collaborative working
- Education
- Machine and Human Readable Concept Model
- Mapping SNOMED to ICD-10
- Mapping standard processes
- Pharmacy content and model
- Pharmacy naming and editorial rules
- Request submission
- Substance hierarchy redesign
- Translation standard processes

IHTSDO: Organisation

- Konferenzen: halbjährlich
  - nächste Konferenz in Kopenhagen, 4/2011
- Komiteesitzungen: monatlich Telecon, halbjährlich Meetings
- Arbeitsgruppensitzungen halbjährlich
- SNOMED Collaborative WorkSpace: Diskussionslisten

Aufbau des Tutorials

- Grundbegriffe medizinische Ordnungssysteme
- SNOMED CT
- Ontologien/Terminologien vs. Informationsmodelle
- IHTSDO
- **SNOMED CT in deutschsprachigen Staaten**

SNOMED CT – in deutschsprachigen Staaten

- Bereits jetzt für wissenschaftliche Zwecke uneingeschränkt nutzbar.
- Ein Vorbehalt gegenüber Beitritt zur IHTSDO: kostspielige Übersetzung der Terminologie
- Status der deutschen Übersetzung
  - Unvollständig
  - Nicht validiert
  - Nicht von der IHTSDO freigegeben
  - Rechtlich unklar

SNOMED CT – multilinguale Aspekte

- SNOMED CT ist auch sinnvoll ohne Übersetzung nutzbar
- Für fokussierte Anwendungen wären nur überschaubare Bereiche zu übersetzen
- Für bestimmte Benutzergruppen sind auch englische Terme zu verwenden
- Direkte SNOMED – Kodierung durch Ärzte auch bei idealer Übersetzung ein eher unrealistisches und wohl nicht wünschenswertes Szenario

Pro: Aufschub der SNOMED CT Übersetzung

- Strukturelle Probleme in SNOMED:
  - Wenig freitextliche Definitionen
  - Bedeutung vieler SNOMED CT Konzepte oft nur (teilweise) aus dem Kontext ableitbar, daher unscharf
  - Diskussion über die Notwendigkeit von freitextlichen Diskussionen innerhalb IHTSDO nicht abgeschlossen
  - Umstrukturierungsprozess
- Erfahrung laufender Übersetzungsprojekte (Dänisch, Schwedisch) nicht abgeschlossen.

Pro: Beitritt zur IHTSDO

- Mitgestaltung eines in der Zukunft bedeutsamen Standards
- Stärkung der Position nicht-anglophoner Staaten
- Stärkung der Position der EU bzgl. Standardisierung im Gesundheitswesen
- Sammeln von Erfahrungen in deutschsprachigen Staaten
- Allmähliches Wachsen einer deutschen Übersetzung relevanter SNOMED CT – Konzepte ("SNOMED – WIKI")

Fazit

Fazit

- SNOMED CT: muss trotz teils eklatanter Schwächen ernst genommen werden
- SNOMED CT wird auf breiter Front verbessert
- SNOMED CT scheint sich als weltweiter Standard durchzusetzen
  - Im besten Fall: Herausforderungen der formal-ontologischen Fundierung wird gemeistert
  - Im schlechtesten Fall: SNOMED CT reduziert sich auf ein unübersichtliches Sammelsurium an semantischen IDs unterschiedlichster Komplexität und Granularität
- DE, AT, CH sollten der IHTSDO beitreten
- Übersetzung von SNOMED CT ins Deutsche davon unabhängig

Publikationen

- Alan Rector (2007): Barriers, approaches and research priorities for integrating biomedical ontologies. http://www.semantichealth.org/DELIVERABLES/SemanticHEALTH_D6_1.pdf
- Stefan Schulz, Boontawee Suntisrivaraporn, Franz Baader (2007). SNOMED CT's problem list: ontologists' and logicians' therapy suggestions. Stud Health Technol Inform. 2007;129(Pt 1):802-6.
- Ingenerf J (2007). *Die Referenzterminologie SNOMED CT - von theoretischen Betrachtungen bis zur praktischen Implementierung.* Neu Isenburg: MMI-Verlag (ISBN 978-3-87360-010-2).
- Schwerpunktheft "Medizinische Klassifikationen" im Bundesgesundheitsbl - Gesundheitsforsch - Gesundheitsschutz, Ausgaben 49 und 50.
- Ingenerf J (2007). Terminologien oder Klassifikationen - Was bringt die Zukunft? Bundesgesundheitsbl - Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz 50 (8): 1070-1083.
- Positionspapier zur "Systematized Nomenclature of Medicine -Clinical Terms" (SNOMED CT) in Deutschland. http://www.gmds.de/pdf/publikationen/stellungnahmen/Positionspapier.pdf

Arbeitsgruppen

- GMDS-Arbeitsgruppe Standardisierte Terminologien in der Medizin (STM)

  http://www.imi.uni-luebeck.de/gmds-ag-stm/index.html
- AMIA-Arbeitsgruppe: Formal (Bio)Medical Knowledge Representation

  http://www.kr-med.org
- IHTSDO: Zahlreiche Arbeitsgruppen

  http://www.ihtsdo.org

Folien zum Herunterladen

- purl.org/steschu
- Klicken auf "aktuelle Downloads"
- Klicken auf "publications"