

Aprimoramento da Central Nervous System Ontology for Oncopediatric Patients através da Integração da Basic Formal Ontology

Lucas N. Lanferdini^{1,2}, Mariana C. Pereira^{1,2,3}, Marialva Sinigaglia^{1,3}, Sílvio C. Cazella²

¹Instituto do Câncer Infantil
Rua São Manoel, 850, 90620-110, Porto Alegre, RS, Brasil

²Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)
Rua Sarmento Leite, 245, 90050-170, Porto Alegre, RS, Brasil

³Instituto Nacional de Ciências e Tecnologia
em Biologia do Câncer Infantil e Oncologia Pediátrica (INCT)
BioOncoPed, Brasil

lucas.lanferdini@ufcspa.edu.br, marianacp@ufcspa.edu.br,
msinigaglia@ici.org, silvioc@ufcspa.edu.br

Abstract. This paper addresses the enhancement of the Central Nervous System Ontology for Oncopediatric Patients (CNSOOP) by integrating it with the Basic Formal Ontology (BFO). The initial version lacked a top-level ontology, limiting its coherence. By adopting BFO and other ontologies like OGMS and Uberon, following the NeOn methodology, the enhanced CNSOOP provides a more structured representation of pediatric central nervous system tumors. The result is an improved ontology that details tumor anatomical location, links tumor names to ICD codes and malignancy grades, and describes elements for diagnosis and treatment.

Resumo. Este artigo aborda o aprimoramento da Central Nervous System Ontology for Oncopediatric Patients (CNSOOP) através da sua integração com a Basic Formal Ontology (BFO). A versão inicial carecia de uma ontologia de topo, o que limitava sua coerência. Adotando a BFO e outras ontologias como OGMS e Uberon, e seguindo a metodologia NeOn, a CNSOOP aprimorada oferece uma representação mais estruturada dos tumores do sistema nervoso central pediátrico. O resultado é uma ontologia melhorada que detalha a localização anatômica do tumor, conecta nomes de tumores a códigos CID e graus de malignidade, e descreve elementos para diagnóstico e tratamento.

1. Introdução

No campo da ciência da computação, ontologias são especificações formais e explícitas de uma conceitualização compartilhada dentro de um domínio [Studer 1998]. Elas permitem representar, de forma estruturada, entidades relevantes e suas inter-relações, promovendo desambiguação terminológica, interoperabilidade e compartilhamento eficiente de conhecimento [Guarino 1998]. Com base nesses princípios, a Central Nervous System Ontology for Oncopediatric Patients (CNSOOP), foi desenvolvida para organizar e

padronizar informações de pacientes pediátricos com tumores do sistema nervoso central (SNC) no Brasil [Pereira 2024]. A versão inicial da CNSOOP, embora representasse adequadamente conceitos de domínio da oncologia pediátrica, carecia de fundamentação em uma ontologia de referência. Suas classes e relações não eram fundamentadas em uma estrutura formal que permitisse a uma máquina compreender a realidade representada, resultando em uma hierarquia pouco definida. Este trabalho propõe aprimorar a CNSOOP por meio de sua integração a uma ontologia de alto nível, a Basic Formal Ontology (BFO), garantindo maior rigor semântico e ampliando o seu potencial como ferramenta de integração e análise de dados clínicos.

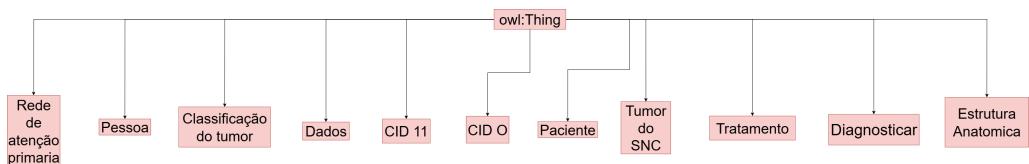


Figura 1. Classes da CNSOOP

2. Materiais e Métodos

O aprimoramento da CNSOOP, foi realizado por meio da sua integração à BFO, adotada como ontologia de alto nível. Já a Informational Artefacts Ontology (IAO) foi integrada para representar artefatos informacionais, como códigos e classificações. A BFO foi escolhida por oferecer estrutura lógica e consistente para categorias fundamentais (objetos, processos e qualidades) e por seu amplo uso no domínio biomédico, o que facilita a interoperabilidade entre ontologias [Arp 2015]. A metodologia utilizada baseou-se no framework NeOn, com três cenários: (i) definição de objetivos e escopo via questões e competência (Cenário 1), (ii) reutilização e alinhamento de ontologias biomédicas disponíveis na OBO Foundry (Cenário 3); e (iii) adaptação terminológica e tradução para o português brasileiro (pt-BR) (Cenário 9) [Suárez-Figueroa 2009]. A busca foi realizada na Open Biological and Biomedical Ontology Foundry (OBO Foundry). A modelagem foi realizada com o software Protégé [Musen 2015] e a validação da ontologia aprimorada ocorreu por meio da verificação de sua capacidade em responder às questões de competência definidas no Cenário 1 [Grüninger 1995].

3. Resultados

A aplicação da metodologia NeOn resultou nos seguintes avanços:

3.1. Cenário 1: da especificação à implementação

Em colaboração com especialistas da área de oncologia pediátrica, a ontologia CNSOOP foi refinada para atender questões específicas: (i) identificar localizações anatômicas de tumores do SNC; (ii) recuperar o termo correspondente na Classificação Internacional de Doenças (CID); e (iii) detalhar diagnósticos, tratamentos e sintomas para apoiar decisão clínica.

3.2. Cenário 3: reutilização e Modelagem Ontológica

A prospecção na OBO Foundry identificou duas ontologias principais compatíveis com a BFO e relevantes para o domínio: a Ontology for General Medical Science (OGMS),

que forneceu entidades ocorrentes (processos), como "processo de cuidado à saúde" e "processo de câncer", e a Uberon multi-species anatomy ontology, que disponibilizou entidades continuantes (objetos), como "estrutura anatômica multicelular".

A implementação realinhou as entidades da CNSOOP original às categorias da BFO, IAO, OGMS e Uberon. Tumores e Sintomas: os tumores foram redefinidos como subclasses de "disease" da OGMS, e a entidade "sintomas" foi diretamente reutilizada dessa mesma ontologia. Estruturas Anatômicas: as localizações anatômicas da CNSOOP foram modeladas como subclasses de "estrutura anatômica multicelular" da Uberon. Dados e Classificações: as classes "CID 11", "CID O" e "Grau" foram modeladas como subclasses de "code set" da IAO, que descreve entidades de conteúdo informacional. Pessoas e Pacientes: a classe "pessoa" foi definida como um "object" da BFO. A entidade "paciente" em vez de ser uma subclasse de "pessoa", foi redefinida como um "papel" que uma pessoa desempenha em contexto de cuidado em saúde. Diagnóstico e Tratamento: as entidades "tratamento" e "diagnóstico" foram remodeladas como "processos", o que exigiu a criação de novas entidades para representar seus fluxos, incluindo "médico" (papel de uma pessoa), "estado do paciente" (qualidade), "amostra" (objeto que é parte de uma estrutura anatômica) e "método de tratamento" (objeto).

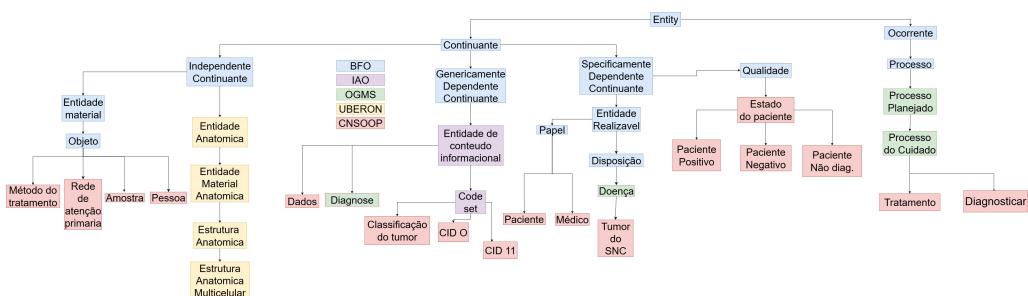


Figura 2. Classes da CNSOOP aprimorada

3.3. Cenário 9: localização do recurso ontológico

As ontologias reutilizadas (BFO, IAO, OGMS, Uberon) foram traduzidas para o pt-BR, assegurando consistência semântica com os termos originais e adequação ao contexto clínico nacional, sem perda de interoperabilidade internacional.

3.4. Validação

Utilizando o plugin SPARQL Query, do Protégé, foi realizada uma busca que procura pelo tumor, as CIDs, os graus, localização anatômica e o grau de malignidade. O resultado da busca é mostrado na figura 3, usando por exemplo os tumores de choroid plexus.

A busca confirmou a capacidade da CNSOOP aprimorada de responder às questões de competência 1 e 2, entretanto para os processos de tratar e diagnosticar, não é possível ser realizado pelo plugin. Mesmo assim, a ontologia demonstrou representar tumores em diferentes níveis de granularidade anatômica e associar diretamente termos, códigos CID e grau de malignidade, utilizando classes da IAO e da OGMS para assegurar comunicação padronizada e sem ambiguidades.

tumor	icd11	icdoMorpho	estruturaAnatomica	icdoTopo	grauTumor
"atypical choroid plexus papilloma"@en	"XH3M77"	"9390/1"@en	"ventricel, NOS"@en	"71.5"^^<http://www.w3.org/2001/XMLSchema:II"	
"choroid plexus papilloma"@en	"XH0RF9"	"9390/0"@en	"ventricel, NOS"@en	"71.5"^^<http://www.w3.org/2001/XMLSchema:II"	
"choroid plexus carcinoma"@en	"XH3M77"	"9390/3"@en	"ventricel, NOS"@en	"71.5"^^<http://www.w3.org/2001/XMLSchema:II"	

Figura 3. Resultado da busca no SPARQL Query

4. Discussão

A comparação entre a versão legada e a versão aprimorada da CNSOOP evidencia a relevância da integração com uma ontologia de topo. Na versão original, muitas classes eram subclasses diretas de owl:Thing, resultando em uma hierarquia conceitual pouco definida, o que limitava a interoperabilidade. Em contraste, a CNSOOP aprimorada, ancorada na BFO, possui uma hierarquia lógica e coerente. A reutilização da OGMS e Uberon contribuiu para a padronização semântica e facilitou a integração de dados provenientes de diferentes fontes. Embora os resultados mostram que a ontologia atende aos requisitos de modelagem, ressalta-se que a validação em um cenário de uso do mundo real ainda é um passo futuro crucial para a comprovação da sua eficácia.

5. Considerações finais

O aprimoramento da CNSOOP representa um avanço na conceitualização do domínio de tumores do SNC em pacientes pediátricos resultando em uma estrutura mais robusta, coerente e reutilizável. Limitações ainda existem, especialmente devido às restrições da BFO na modelagem de eventos dinâmicos, como o crescimento e evolução de pacientes infantojuvênicos. A relevância da ontologia depende de atualizações periódicas para acompanhar a evolução dos dados da saúde. Trabalhos futuros incluem a adaptação da CNSOOP para outros contextos clínicos, com a possibilidade de ser base para o desenvolvimento de outras ontologias no domínio oncopediátrico.

Referências

- Arp, R., S. B. . S. A. (2015). Building ontologies with basic formalontology. In *Cambridge*. MA: MIT Press.
- Grüninger, M., . F. M. S. (1995). The role of competency questions in enterprise engineering. In https://doi.org/10.1007/978_0-387-34847-6_3, editor, *Advances in Information and Communication Technology*. Springer.
- Guarino, N. (1998). Formal ontology in information systems. In *Proceedings of FOIS'98, Trento, Italy, 6-8*. Amsterdan, IOS Press, pp. 3-15.
- Musen, M. A. (2015). The protégé project: A look back and a look forward. In *Association for Computing Machinery – Special Interest Group in Artificial Intelligence*. <https://doi.org/10.1145/2557001.25757003>.
- Pereira, M. C., e. a. (2024). Domain ontology proposition for central nervous system tumors in pediatric patients. In *PPGCS - Dissertações*. <https://repositorio.ufcspa.edu.br/items/5fa1dd23-b5cc-485f-a80f-44089de71e31>.
- Studer, R., B. V. R. . F. D. (1998). Knowledge engineering: Principles and methods. In Smith-Jones, A. B., editor, *Data Knowledge Engineering*, page 161–197. [https://doi.org/10.1016/S0169-023X\(97\)00056-6](https://doi.org/10.1016/S0169-023X(97)00056-6).
- Suárez-Figueroa, M. C. (2009). *NeOn Methodology for Building Ontology Networks*. JOUR.