

Definição de uma ontologia para a disseminação de conhecimento de anomalias com foco na radiologia

Leonardo Minelli, Paulo Sérgio Sausen

Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul (UNIJUI)
Ijuí – RS – Brazil

leonardo.minelli@sou.unijui.edu.br, sausen@unijui.edu.br

***Abstract.** Due to the variety of anomalies present in human pathology, it is necessary to use techniques to organize the amount of information available in this domain. To address this problem, the ontology AnatoRadio was developed and used, which covers the anatomy and radiology to facilitate the dissemination of information, and help inexperienced people to search for data they deem relevant about an anomaly. The ease of understanding and the use of standards to characterize, stipulate time and treatment methods, among others, are objectives of the present study, justified by the massive amount of information in the field of the scientific area in question.*

***Resumo.** Devido a variedade de anomalias presentes na patologia humana, são necessárias a utilização de técnicas para organizar a quantidade de informação disponível neste domínio. Para suprir este problema, foi desenvolvida e utilizada a ontologia AnatoRadio, que abrange a anatomia e a radiologia para facilitar a disseminação de informação, e auxiliar pessoas inexperientes a buscar dados que julguem relevantes sobre uma anomalia. A facilidade na compreensão e a utilização de padrões para caracterizar, estipular tempo e métodos de tratamento, entre outros, são objetivos do presente estudo, justificado pela quantidade massiva de informação do domínio da área científica em questão.*

1. Introdução

Somente na região das mãos são registradas cerca de 19 tipos de anomalias ósseas que podem surgir durante a formação do feto [AussieHands 2020]. Em virtude desta variedade de anomalias, há uma grande quantidade de informação com referência, por exemplo, às características ou à geração de novos conhecimentos a partir das descobertas de novos tratamentos para tais deformidades. O acúmulo destas informações, quando não possuem relação alguma umas com as outras ou quando são inconsistentes, agrava o problema para disseminar o conhecimento, justificado pela falta de clareza e das ligações necessárias para explicar, exemplificar e caracterizar algo nestes cenários da anatomia e da radiografia.

Com a finalidade de evitar a presença de dados incoerentes e/ou errôneos, e centralizar as informações das anomalias constatadas nos exames radiográficos em uma base de dados ou diagrama, existe a necessidade de adotar métodos para organizar as informações destas patologias. Segundo Bacino (2020), cerca de 16 casos de anomalias esqueléticas são registradas a cada 100 mil nascimentos. Cada anomalia possui

características únicas, possibilidade e porcentagem de incidência, o que justifica a necessidade de se aplicarem as técnicas propícias para a identificação destas.

O presente estudo foi fundamentado com o propósito de relacionar uma ontologia com a anatomia humana e a radiologia, afim de ser possível compartilhar e disseminar o conhecimento existente nesta área. Além deste, a capacidade de integrar o conhecimento, como sinônimos, relações e tratamento de uma anomalia em uma única base de informações também é um dos objetivos do trabalho.

Possuindo natureza exploratória, a pesquisa foi desenvolvida com a utilização de uma ferramenta de apoio para elaborar as tarefas condizentes a área de ontologias. Além da utilização desta ferramenta, a derivação de uma ontologia específica da área de radiologia também foi utilizada com a finalidade de se obter conhecimento inicial deste tipo de imageamento médico. Isto possibilitou desenvolver uma ontologia especializada no cenário das anomalias ósseas.

O artigo apresenta seções que estão organizadas da seguinte forma: A seção 2 apresenta um revisão bibliográfica de anatomia e radiologia. Também com a característica de revisão bibliográfica, a seção 3 possui informações sobre ontologias, suas justificativas de uso e resultados esperados com a utilização desta ciência. Na seção 4 foi descrito o trabalho efetuado, com o desenvolvimento da ontologia AnatoRadio, que aborda a anatomia humana e a radiologia. A seção 5 possui alguns dos resultados parciais obtidos durante na pesquisa, tendo como base a ontologia proposta. Por fim, na seção 6 são apresentados os resultados encontrados ao final deste trabalho.

2. Anatomia e Radiologia

Segundo [Netter 2010], o estudo da anatomia do corpo humano pode ser dividido basicamente em oito partes, sendo elas: Cabeça e pescoço, costas e coluna vertebral, tórax, abdômen, pelve e períneo, membros superiores e inferiores, e anatomia transversal. Seguindo os princípios da estrutura óssea, este estudo se estende até as extremidades dos membros e articulações.

Uma das especialidades da anatomia macroscópica é a radiologia, que consiste do imageamento de determinada parte do corpo humano para diagnosticar alguma doença do organismo. Dentre as técnicas existentes na radiologia, podem ser citadas a ressonância magnética, a radiografia (e.g. raio X), a tomografia, o ultrassom, além de outras para a captura e o tratamento de imagens.

Visto que a quantidade de radiografias ou outros exames que envolvem a radiologia crescem constantemente [Matei 2008], a utilização de ontologias para padronizar, caracterizar e compartilhar esta base de conhecimento é muito promissor. Aplicar uma ontologia na radiologia, baseado nos relacionamentos das partes do corpo humano presentes neste domínio e pela possibilidade de visualizá-lo a partir de um modelo taxonômico, auxilia o entendimento das doenças, anomalias e da anatomia humana [Chandrasekaram, Josephson e Benjamins 1999].

Na área da anatomia, a FMA é a ontologia mais compreensiva e autoritativa atualmente, fornecendo um conjunto de definições conceitos e relacionamentos bem definidos no domínio da anatomia [Cai, Lang e Chen 2010]. Possuindo atualmente mais de 75.000 classes e 130.000 termos anatômicos, a finalidade desta ontologia é de

representar o corpo humano na sua totalidade, utilizando um padrão de terminologias para cada conceito elaborado de uma parte do corpo humano.

3. Ontologias

As ontologias são estruturas contendo as relações existentes entre o objeto estudado e as suas composições. Porém, diferente de uma base de dados na qual é possível obter somente os níveis lógicos e físicos dos relacionamentos, as ontologias proporcionam as relações a partir de níveis semânticos [Liu, Özsu e Gruber 2009]. Isto resulta na capacidade de aprendizado sobre o significado do objeto estudado, suas representações e denotação.

Um dos benefícios ao utilizar ontologias é a capacidade que se possui para disseminar e compartilhar conhecimento, o que justifica o grau de importância que este tipo de representação possui quando são efetuados estudos sobre um determinado assunto. Enaltecida pela capacidade que há em disseminar o conhecimento, as ontologias podem ser aplicadas na anatomia e na radiologia, esta segunda possuindo laços muito estreitos com a informática médica e o processamento de imagens [RSNA 2021]. Esta aplicabilidade pode ser exemplificada pela nomenclatura utilizada para identificar um membro do corpo humano, as suas características, e possíveis relações que uma anomalia óssea, por exemplo, pode ter com o domínio (e.g. membro superior do corpo humano). Utilizadas no cenário de imageamento médico, pode-se citar as seguintes ontologias como exemplos: *Foundational Model of Anatomy* (FMA), *Annotation and Image Markup* (AIM), *Image Representation Ontology* (IRON), entre outras.

Derivada da ontologia FMA, a *Standard Radiology Lexicon* (RadLex) é uma aplicação disponível na web, e que demonstra as relações dos objetos de um domínio a partir da formação de árvores taxonômicas, conforme pode ser observado na figura 1. O RadLex relaciona o assunto médico de interesse, seja um dispositivo médico, como um instrumento de biópsia, por exemplo, seja um procedimento médico, ou seja uma parte do corpo humano. Neste relacionamento são informados os sinônimos deste objeto do domínio da radiologia seus subtipos, definições e descrições.

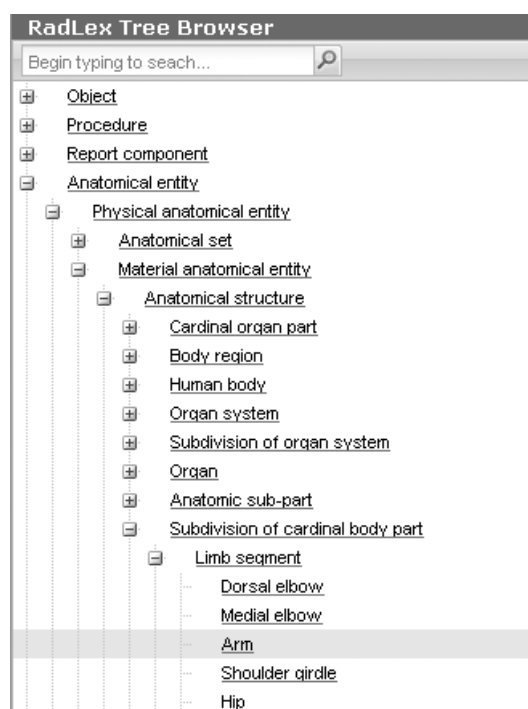


Figura 1. Árvore taxonômica no domínio da radiologia [RadLex 2021]

Por ser um aplicativo proveniente da ontologia FMA, que possui uma rede de informações muito extensa, o RadLex é demasiado genérico na área de radiologia. Em virtude disto, o presente trabalho visa abordar, especificamente o ramo da radiografia e a anatomia óssea do corpo humano. Este foco possibilita a criação de uma ontologia especializada, onde há o propósito de centrar as informações de tipos de anomalias presentes na estrutura óssea do corpo humano, como por exemplo, a displasia epifisária múltipla, síndrome que ocorre nas mãos e que também é associada a alterações na região do quadril [Saito e Barba 1986].

4. Ontologia AnatoRadio

Esta ontologia tem o propósito de unir os temas de anatomia e radiologia, afim de ser posteriormente avaliada e servir como base de conhecimento para os profissionais da área de medicina. Este conhecimento foi aplicado na área de anomalias ósseas, delineando partes do corpo e tipos de má formação que podem incidir nas mesmas.

Para efetuar a tarefa do tema proposto e desenvolver um modelo de ontologia, foi necessário o uso de ferramentas e de uma linguagem de ontologias específica, para que posteriormente fosse construída a ontologia desejada. Como ferramenta, o Protégé foi escolhido para o desenvolvimento, pois consiste de ser uma ferramenta de edição de ontologias e de aquisição de conhecimento *open source*. Em virtude da necessidade de ter como base o RadLex para o desenvolvimento do presente estudo, e este possuir uma ontologia de radiologia predefinida na linguagem *Web Ontology Language (OWL)*.

A ontologia desenvolvida visa as relações da estrutura óssea humana, como cabeça, tórax, membros superiores e inferiores, além de suas subpartes, como pés, mãos, etc. A terminologia desta árvore taxonômica da anatomia humana, enfatizada na radiografia, são as anomalias que podem ocorrer nos ossos que fazem parte do

organismo. Os ossos presentes na ontologia são nomeados, como pode-se observar na figura 2.

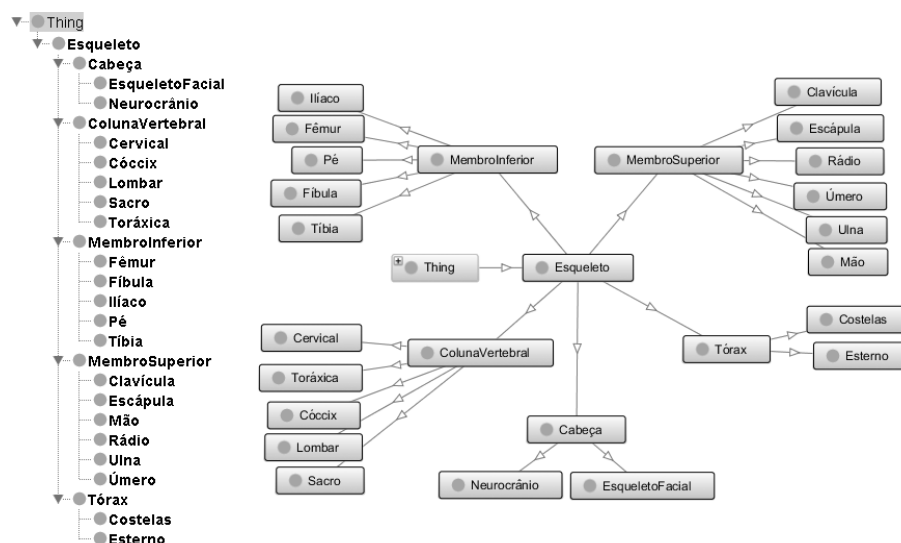


Figura 2. Organização taxonômica da estrutura do corpo humano na ontologia AnatoRadio.

As anomalias que causam deformidades em somente uma das partes do corpo possuem uma relação direta com esta estrutura óssea. Além destas anomalias que afetam somente um membro ou parte, existem também as que causam deformidades em mais de uma parte do corpo, como por exemplo, a displasia epifisária múltipla ou doença de Ribbing-Fairbank, que afeta a região das mãos e do quadril. Portanto, há a necessidade de especificar as partes do corpo envolvidas, estipulando a anomalia como uma doença em comum entre estas partes.

Na ontologia AnatoRadio, as anomalias de classificação geral foram dispostas como classes. Esta organização pode ser observada na figura 3.

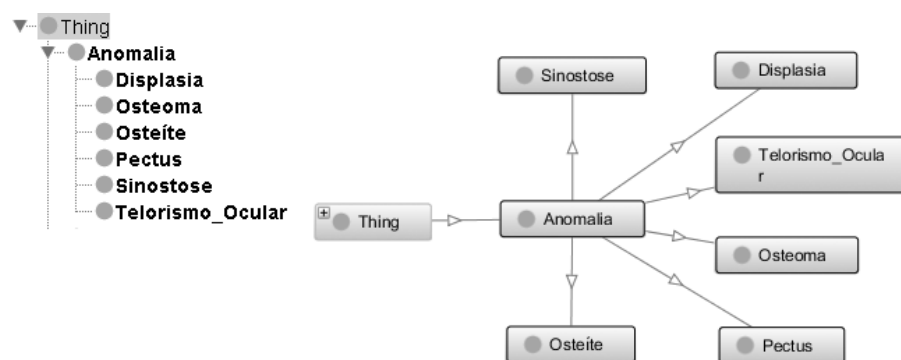


Figura 3. Organização taxonômica das anomalias na ontologia AnatoRadio

Posteriormente, os casos específicos destas anomalias foram alocados como indivíduos para que fosse efetuado o relacionamento entre estas, e a parte do corpo ou membro afetado. Neste processo podem ser informados alguns dados interessantes, como por exemplo, medidas de tratamento, faixa de idade da pessoa para que se possa afirmar a presença da deformação, gênero mais comum das pessoas afetadas, causas (se

não possuir origem genética), entre outros dados que se julgarem relevantes para o compartilhamento de informação.

As anomalias e a anatomia humana foram considerados as duas áreas de embasamento desta ontologia. Pode-se observar, na figura 4, um exemplo das relações entre as anomalias estudadas e a parte do corpo afetada por estas. Isto é identificado a partir dos objetos *hasAnomaly* e *isAnomalyOf*, que relacionam a estrutura e suas possíveis anomalias e a anomalia que pode estar presente em uma parte da estrutura humana, respectivamente.

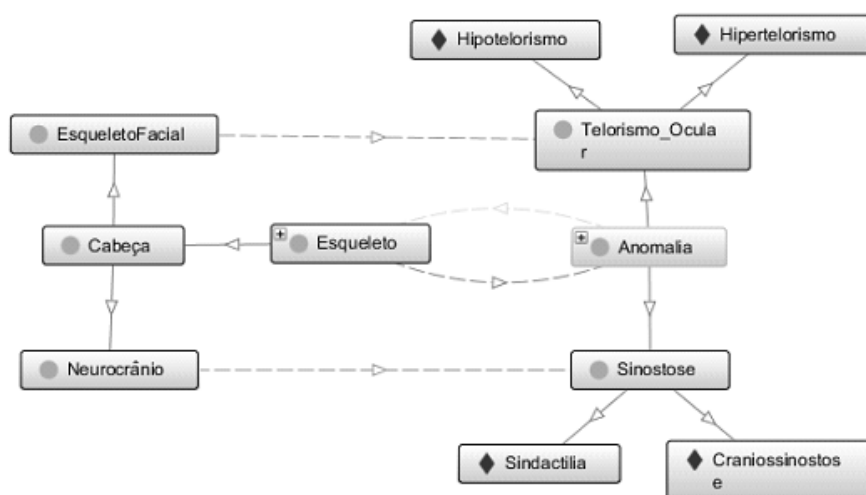


Figura 4. Organização ontológica de anomalias da região da face e crânio

Para este trabalho foi decidido inserir os seguintes dados de anomalias: descrição, sinônimos, se a doença se desenvolve (possui características degenerativas ou evolutivas no quadro clínico) com passar do tempo, se sua origem é genética a partir de herança familiar ou se está associada a algum hábito da pessoa examinada, sua escala de incidência, período de tratamento se a doença for curável, tipo de tratamento e sintomas da doença. Estes dados variam entre uma anomalia e outra, especialmente quando a anomalia se faz presente em várias partes do corpo humano. Para os casos em que existem múltiplas informações para a anomalia (diversas formas de tratamento, probabilidade de ocorrência entre dois valores) são inseridas múltiplos campos, para que estas informações estejam disponíveis na ontologia.

Com a ontologia AnatoRadio, é possível elaborar consultas sobre anomalias, quais as complicações que estas podem resultar, descobrir as formas de tratamento, entre outras pesquisas que podem resultar em dados estatísticos interessantes para este cenário.

5. Resultados e discussão

A ontologia AnatoRadio, desenvolvida seguindo alguns dos propósitos do RadLex, focando o propósito nas anomalias e nas partes do corpo humano das quais estas podem incidir tem algumas limitações. Estas limitações são perceptíveis pela falta de

minusciosidade da classe de ontologia que faz referência aos ossos do corpo humano e sua estrutura.

A AnatoRadio, ontologia desenvolvida neste trabalho, pode ser comparada com a ontologia FMA. Ambas possuem características e finalidades semelhantes, porém com algumas diferenças interessantes. As dimensões da AnatoRadio são menores por possuir um objetivo mais focado de estudar a estrutura óssea do corpo humano, juntamente com a identificação de anomalias a partir de exames radiológicos no segmento do corpo. Isto resulta em uma ontologia de menor complexidade, diferente da FMA que, por possuir uma grande quantidade de informações e segmentos da árvore taxonômica que por vezes não são usufruídas. Além desta menor complexidade, a ontologia é otimizada ao ramo em questão pesquisado.

Partindo deste domínio de ontologia para organizar e padronizar as informações de uma anomalia óssea, foi possível compartilhar informações concretas com especialistas e não especialistas da área de anatomia e radiografia. Isto possibilitou o fácil acesso e entendimento da informação disposta no domínio especificado. Além disto, a padronização da terminologia na classificação das anomalias torna os dados armazenados em cada nodo final da árvore taxonômica mais compreensíveis.

Partindo do objetivo de disseminar o conhecimento, o uso de ontologias e a organização de entidades de um domínio através de taxonomia dispõem bons resultados. Porém, há a necessidade de inserir as informações das anomalias, efetuar uma boa especificação de suas áreas de afeto, entre outros dados importantes, que exigem a participação da comunidade médica. Esta participação é exigida, especialmente, à medida que surgem novas doenças ou deformidades que afetam a estrutura óssea do corpo humano.

6. Conclusão

A partir da análise numérica dos tipos de anomalias ósseas e a frequência que estas ocorrem nos seres humanos, utilizar técnicas para organizar estas informações, e posteriormente hierarquizar métodos de tratamento, caracteriza este estudo como uma pesquisa promissora. Com isto, é possível detalhar, padronizar e compartilhar o conhecimento obtido sobre a doença de domínio na ontologia. Apesar do estudo em questão possuir pontos relevantes, esta pesquisa limitou-se aos membros superiores, e a poucas anomalias que existem e que podem ocorrer em uma pessoa.

Os diagnósticos de anomalias podem ser elaborados de diversas formas, que condizem com as informações coletadas pelo médico durante entrevistas com o paciente e/ou a partir da visualização de uma imagem de raio X. A utilização da ontologia de anatomia e radiologia auxilia para que os diagnósticos sejam efetuados de maneira mais concisa e precisa, sendo possível adotar o tratamento mais adequado ao paciente para melhorar do quadro clínico ou estabilizar a anomalia.

Com a ontologia AnatoRadio, é possível compartilhar as informações que a medicina possui de determinadas anomalias no âmbito da anatomia e da radiologia. Além disto, a utilização de uma terminologia comum na ontologia facilita a busca, seja a partir do nome da anomalia ou da parte do corpo humano afetada por esta. Portanto, o desenvolvimento da AnatoRadio disponibiliza à comunidade médica em geral os termos

específicos de cada anomalia, juntamente com os vocábulos padrões utilizados em diagnósticos de imagens médicas.

O presente trabalho pode cooperar e incentivar trabalhos futuros, como o aumento da área de abrangência desta ontologia, expandindo-a aos membros inferiores, região da cabeça, tórax e coluna cervical. Além deste incentivo, também pode-se mencionar a capacidade de enriquecer a classe das anomalias, para que seja possível utilizar esta ontologia como um instrumento de apoio para que possam ser melhores estudadas, entendidas e tratadas as deformações que podem incidir em um organismo humano. Mas, para que seja possível manter esta base de conhecimento atualizada e, efetivamente, como uma fonte de informações de experiências passadas, é necessária a participação da comunidade médica para este abastecimento de informações.

Referências

- AussieHands. (2020) “Types of hand differences”, <https://www.aussiehands.org/wp-content/uploads/Aussie-Hands-Brochure-July-2020.pdf>, Julho.
- Bacino, C.A., Hahn, S. e TePas, E. “Skeletal dysplasias: Specific disorders”, <https://www.uptodate.com/contents/skeletal-dysplasias-specific-disorders>, Junho.
- Cai, Z., Lang, K., e Chen, J. (2010), “Extracting and generalising ontology in anatomy”. In *2010 3rd International Conference on Biomedical Engineering and Informatics* (Vol. 6, pp. 2457-2461). IEEE.
- Chandrasekaran, B., Josephson, J. R., e Benjamins, V. R. (1999), “What are ontologies, and why do we need them?”. In *IEEE Intelligent Systems and their applications*, 14(1), 20-26.
- Liu, L., Özsu, M. T., e Gruber, T. (2009), “Ontology”. In *Encyclopedia of Database Systems*, pages 1963-1965.
- Matei, O. (2008), “Defining an Ontology for the Radiograph Images Segmentation”. In *9th International Conference on Development and Applications Systems*.
- Netter, F.H. (2014), “Atlas of Human Anatomy”, Elsevier Health Sciences, 6th Edition.
- RadLex. (2021), “RadLex Term Browser”, <http://www.radlex.org>, Setembro.
- RSNA. (2021), “RadLex radiology lexicon”, <https://www.rsna.org/practice-tools/data-tools-and-standards/radlex-radiology-lexicon>, Outubro.
- Saito, M. I., e Barba, M. F. (1986), “Displasia epifisária múltipla em adolescente”. *Pediatria (São Paulo)*, 158-61.