

## Ontologias, Ciência da Informação e Sistemas de Informação em saúde: articulações a partir de uma revisão sistemática

---

Livia Marangon Duffles Teixeira<sup>1</sup>

**Resumo:** A necessidade de cuidados à saúde e ao bem-estar da população traz desafios à gestão da informação em unidades de saúde. Um desafio mundial atual é a necessidade de integrar sistemas de prontuários eletrônicos, permitindo o atendimento continuado ao cidadão e a melhor utilização de recursos tanto públicos quanto privados. Para um atendimento continuado de qualidade, as unidades de saúde precisam acessar os diversos registros médicos de um paciente, que se encontram dispersos em diferentes sistemas com representações distintas, em diferentes momentos e regiões geográficas diversas. A relação entre terminologias clínicas, modelos de informações clínicas e ontologias biomédicas é então abordada como proposta de solução para os sistemas de prontuários eletrônicos de pacientes, entretanto, depara-se com o hiato entre o conhecimento formal e o conhecimento epistêmico da prática clínica. É proposto, portanto, um diagnóstico desse cenário, realizando uma revisão sistemática sobre a relação entre a representação formal e a linguagem informal nas terminologias clínicas. Percebeu-se, ao fim, que pouca ênfase tem sido dada às ontologias enquanto suporte semântico para a representação do conhecimento em seus níveis ontológicos e epistemológicos, e que há espaço e subsídios da Ciência da Informação se desenvolver nesse campo.

**Palavras-chave:** ontologia; modelo de informação clínica; medicina; interoperabilidade semântica; prontuário eletrônico de paciente.

---

<sup>1</sup> Doutora em Gestão e Organização do Conhecimento. Mestre em Ciência da Informação. Professora. Analista de Projetos. liviamarangon@gmail.com. Lattes (<http://lattes.cnpq.br/5511349023940518>). ORCID (<https://orcid.org/0000-0001-9728-3905>).



*Ontologies, Information Science and Health Information Systems:  
articulations from a systematic review*

**Abstract:** The need for health care and the well-being of the population brings challenges to the management of information in health units. A current global challenge is the need to integrate electronic medical records systems, allowing continuous service to citizens and better use of both public and private resources. For continuous quality care, healthcare facilities need to access the various medical records of a patient, which are dispersed in different systems with different representations, at different times and in different geographic regions. The relationship between clinical terminologies, clinical information models and biomedical ontologies is then approached as a proposed solution for electronic patient records systems, however, it faces a gap between formal knowledge and epistemic knowledge of clinical practice. Therefore, a diagnosis of this scenario is proposed, carrying out a systematic review of the relationship between formal representation and informal language in clinical terminologies. Finally, it was noticed that little emphasis has been given to ontologies as a semantic support for the representation of knowledge at its ontological and epistemological levels, and that there is space and subsidies for Information Science to develop in this domain.

**Keywords:** ontology; clinical information model; medicine; semantic interoperability; electronic patient record.



## 1 INTRODUÇÃO

Lidamos hoje com a transição do suporte da informação do modo analógico para o modo digital, além do estabelecimento desse último. Experimentamos, paralelamente à migração do “papel para o digital”, as mudanças que resultam dessa transição, tanto no tocante à representação conhecimento quanto à comunicação de “computador para computador” sem perda de significado. Tal intercâmbio de informação entre computadores resulta na “interoperabilidade” (UKOLN, 2005).

É importante considerar no referido contexto, a automação desse intercâmbio, ou seja, sem intervenção humana ao fazer uso de alternativas de caráter semântico oferecidas por tecnologias emergentes, como a *web* semântica (ALMEIDA, SOUZA e FONSECA, 2011). Nesse ínterim, demanda-se a criação de um conjunto de critérios alternativos para que se estabeleça uma padronização terminológica baseada em rigor e clareza.

A interoperabilidade é um problema mundial, mas está longe de ser um problema apenas técnico (BODENREIDER, SMITH e BURGUN, 2004). No contexto dos sistemas de informação de saúde, uma faceta da interoperabilidade é a capacidade dos sistemas de Prontuário Eletrônico de Paciente (PEP) se comunicarem automaticamente. A integração de registros de atendimento médico, normas e diretrizes sem perda de informação e de significado permite o atendimento continuado ao cidadão e favorece o uso racional de recursos. Compartilhar “termos e expressões cujos significados são comuns” (BACELAR e CORREIA, 2015, p.25) é a característica essencial da interoperabilidade semântica, o que entretanto, não se resume também a um problema terminológico.

A evolução da medicina, o número crescente de publicações científicas e a necessidade de recuperar informação também de prontuários do paciente impulsionou o desenvolvimento de diferentes sistemas classificatórios e terminológicos. Exemplos desses sistemas são: i) Classificação Internacional de Doenças (CID), cujo escopo contempla doenças, lesões e causas extrínsecas de



problemas de saúde, além de sinais, sintomas e condições que justifiquem atendimento; ii) *Medical Subject Headings* (MeSH), que consiste em um vocabulário controlado para indexação de conteúdo da área da saúde; iii) a *Gene Ontology*, que fornece identificadores semânticos para a descrição de dados de genes ou produtos genéticos; iv) a *Systematized Nomenclature of Medicine - Clinical Terms* (SNOMED CT), criada para, teoricamente, cobrir a terminologia usada no prontuário eletrônico do paciente, envolvendo estruturas corporais, procedimentos clínicos, contexto social e outros aspectos relacionados à saúde; v) a *Generalized Architecture for Languages, Encyclopaedias and Nomenclatures* (OpenGALEN), terminologia pioneira que enfatiza as aplicações clínicas; e vi) o *Foundational Model of Anatomy* (FMA), uma ontologia biomédica sobre a estrutura do corpo humano; dentre tantas outras. É necessário destacar que, na literatura diversificada que envolve a saúde – seja informática, informação médica e informática em saúde – termos especializados na CI são confundidos e intercambiados indevidamente, por exemplo, terminologia, tesouro, cabeçalho de assunto, ontologias, vocabulário, nomenclatura e classificação (KEISER, ABU-HANNA e ZWETSLOOT-SCHONK (2000); RUBIN, SHAH e NOY (2008); SCHULZ e MARTINEZ-COSTA (2013); WANG (2018). Discutir essas denominações, contudo, não é objeto deste trabalho, de forma que se adota aqui, para fins de simplicidade, o termo genérico “terminologias clínicas”.

O que se constata ao observar o universo de terminologias clínicas, entretanto, é que essa multiplicidade de estruturas de representação do conhecimento resulta em “sombreamentos” e “sobreposições” de escopo que comprometem iniciativas de interoperabilidade (FREITAS, SCHULZ e MORAES, 2009). Além disso, duas situações específicas em relação às terminologias clínicas, importantes para os objetivos deste trabalho, devem ser destacadas: i) muitas terminologias clínicas utilizam descrições informais nem sempre trazendo definições rigorosas (FREITAS, SCHULZ E MORAES, 2009), de forma que os termos são definidos por expressões da linguagem humana e expressam associações por meio de relações informais próximas da linguagem natural; ii) analisando as terminologias clínicas, observa-se que o termos nem sempre representam entidades do domínio do conhecimento pela



presença de “afirmações disfarçadas de classe reais” (BODENREIDER, SMITH e BURGUN, 2004, p. 2 - tradução da autora). Essa afirmação se refere à presença de “informação complementar” sobre as entidades, as quais não são passíveis de representação adequada em artefatos ontológicos.

Diante de tal complexo cenário, este trabalho objetiva estabelecer um diagnóstico da situação, provendo uma revisão sistemática de artigos de fundamentação sobre a relação entre a representação formal e a linguagem informal nas terminologias clínicas. Para alcançar os resultados, relatos de casos e trabalhos relacionados são identificados e analisados a fim de perceber como têm sido abordadas as questões que envolvem a interoperabilidade semântica entre sistemas que fazem uso de PEPs. Finalmente, o trabalho ajuda a contextualizar a CI, bem como suas técnicas, frente ao que tem sido publicado no tema, nacional e internacionalmente, para sustentar a aderência e a capacidade da área em resolver problemas da informação, visto que se trata de uma área do conhecimento nascida para tal fim.

O conteúdo deste trabalho está assim organizado: a Seção 2 apresenta um background sobre o tema para melhor contextualização do problema; a Seção 3 traz a metodologia adotada; a Seção 4 discorre e discute os resultados obtidos e, finalmente, a seção 5 apresenta as considerações finais.

## 2 BACKGROUND

Na presente seção, abordam-se os seguintes assuntos, os quais são necessários para contextualização e entendimento dos problemas que se quer demonstrar: prontuário eletrônico do paciente, interoperabilidade semântica, modelos de informação e ontologias biomédicas.

Um histórico clínico de um atendimento médico consiste no agrupamento de documentos, um “dossiê” que contém avaliações e informações sobre a evolução e a situação do paciente ao longo do tempo. O histórico de atendimento atualmente está tanto em papel quanto em formato digital em sistemas específicos. O dossiê, independente do seu formato, é denominado prontuário do paciente.



O formato físico do prontuário é caracterizado pelo acúmulo não rastreável de informação, pelo seu intenso manuseio, pela dificuldade de organização e gestão, pela dificuldade de se localizar informação específica, além de ser incompreensível por computador. Já o formato eletrônico do prontuário extrapola as possibilidades de uso resultantes da informatização de um registro, uma vez que possibilita: i) reunir todas as fontes e formatos de informação relativa ao paciente, seja informação estruturada, em imagens ou vídeos, resultados de exames e outros; ii) agregar funcionalidades que auxiliam na gestão administrativa e financeira, no processo investigativo e decisório, assim como fomentar a educação médica e a gestão do conhecimento; e iii) recuperar informações por diferentes critérios e de forma mais rápida.

A adoção de PEP, também denominado Registro Eletrônico de Saúde (RES), pelas unidades de saúde brasileiras traz como consequência a necessidade de interoperar diferentes sistemas lotados em diferentes locais, visando a continuidade ao atendimento de um paciente. Entretanto, a comunicação entre narrativas clínicas exige o uso de diferentes vocabulários especializados e, mesmo assim, não haveria garantias de um padrão e da viabilidade da interoperabilidade semântica nesses casos (SCHULZ, STEGWEE e CHRONAKI,2019). Assim sendo, os formatos eletrônicos dependem da representação do conhecimento de uma forma que é específica para o contexto digital, em particular, da *web* semântica.

Com vistas à interoperabilidade entre diferentes tipos de PEPs, é essencial relacionar campos de diferentes sistemas que tratam de um mesmo metadado. Nesse sentido, a comunicação e o intercâmbio de dados em larga escala entre unidades de saúde fazem com que dados compartilhados sejam úteis apenas se sua interpretação permitir chegar às mesmas conclusões. Entretanto, deve-se considerar as não equivalências nos campos dos sistemas, que não geram as mesmas respostas no âmbito de um processo de recuperação de informação distribuído por diferentes unidades de saúde. Em tese, o desenvolvimento e uso das terminologias clínicas deve padronizar e harmonizar entendimentos e interpretações. Entretanto, como explica Dias (2014), o excesso de padrões



terminológicos ou mesmo falta de uso dos existem, acabam por gerar um resultado contrário, ou seja, resulta em barreiras à interoperabilidade.

Almeida, Ribeiro e Maculan (2019) afirmam que apenas as ontologias são capazes de lidar com questão da interoperabilidade semântica do ponto de vista conceitual e tecnológico. Isso significa que, as ontologias, enquanto estruturas de representação do conhecimento, podem suprir o hiato entre a linguagem informal da prática clínica e a linguagem formal demanda pelo contexto digital. Essa combinação, de princípios e técnicas, tem sido denominada Ontologia Aplicada (MUNN e SMITH, 2008) e visa justamente o uso de princípios metafísicos para criar boas ontologias enquanto artefatos para sistemas de informação, que pode ser, por exemplo, um PEP.

A relação entre as terminologias clínicas, ontologias biomédicas e sistemas de prontuários desenvolvidos por meio de modelos de informação tem sido amplamente discutida na literatura. Os modelos de informação são modelo de referência, padrões, para o desenvolvimento de sistemas de PEPs. Isso significa que, mais importante que o sistema, é a forma como a informação é nele inserida (BACELAR e CORREIA, 2015).

Existem diferentes padrões que lidam com a interoperabilidade de sistemas, como citam Alkimim et al. (2016): o OpenEHR; a ISO 13606; o *Health Level Seven* (HL7), o *Integrating the Healthcare Enterprise* (IHE); o *Digital Imaging and Communications in Medicine* (DICOM) e por fim, o *Medical Markup Language* (MML). De forma resumida, o OpenEHR é um modelo de referência para o desenvolvimento de sistemas de PEPs. O HL7 e a ISO 13606 são padrões para troca de mensagens entre diferentes sistemas de informação de saúde, sendo que a ISO não é completa como OpenEHR e deixa requisitos importantes de lado, além da sua atualização não ser tão fluida quanto (BACELAR e CORREIA, 2015). Importante destacar que não consitui um objetivo avalia-los e compara-los individualmente, mas sim, confirmar que todos esses buscam apoiar à interoperabilidade semântica com diferentes tipos de abordagens (ANDRADE, 2013).



Para que se alcance a interoperabilidade, as terminologias clínicas devem ser vinculadas aos modelos de informação para serem disponibilizadas nos PEPs e então, serem capazes de trazer o significado dos termos e explicitar as relações que existem entre os mesmos, além de possibilitar a relação entre as classes nelas descritas e as instâncias da prática clínica. Exatamente nessa relação, entre o ser humano (analógico) e o computador (digital), evidencia-se a fragilidade das terminologias clínicas, uma vez que elas não são capazes de oferecer sustentação formal demandada pelo contexto da *web* semântica.

Na prática, diferentes PEPs desenvolvidos baseados em um mesmo modelo de informação clínica, estão tecnicamente habilitados à interoperabilidade entre os seus campos, mas não de seus respectivos conteúdos (denominada nesse nível como interoperabilidade semântica). É possível, assim, relacionar campos de diferentes sistemas que tratam de um mesmo metadado, mas suas possibilidades de preenchimento não são equivalentes e não resultam nas mesmas respostas em um processo de recuperação de informação pelas diferentes unidades de saúde. A comunicação e o intercâmbio de dados em larga escala entre unidades de saúde fazem com que dados compartilhados sejam úteis apenas se sua interpretação permitir chegar às mesmas conclusões. Nesse sentido, é esperado que o uso de princípios baseados em fundamentos filosóficos possa vir a proporcionar termos rigorosamente definidos e livres de ambiguidades por meio das ontologias. As ontologias biomédicas e suas capacidades de promoção da interoperabilidade semântica são então evidenciadas como essenciais para que a comunicação entre PEPs ocorra de forma automatizada, sem intervenção humana, proporcionando os mesmos entendimentos nas práticas clínicas.

As ontologias biomédicas são importantes recursos de representação e organização do conhecimento médico. Elas têm sido desenvolvidas com o propósito de suprir as deficiências das terminologias clínicas em relação ao uso de linguagem informal e ausência de descrições formais para o contexto dos sistemas informatizados para a saúde. Devido à complexidade das ciências da vida, diferentes ontologias biomédicas com diferentes escopos e objetivos tem sido desenvolvidas e reutilizadas. Dentre tantos desenvolvimentos, pode-se citar: i.



*Basic Formal Ontology* (BFO); ii. *Biological Top-Level* (BIOTOP); e iii. *Foundational Model Anatomy* (FMA), entre outras.

A representação formal de uma ontologia possibilita a fidelidade da representação à realidade, a inferência, a manutenção e a auditoria sobre o seu conteúdo, todos de forma automatizada. Além disso, compatibiliza a informação para a *web* semântica ao uniformizar a sua interpretação. Já a prática médica vai ao encontro da linguagem informal das terminologias que culmina na representação em um PEP estruturado via modelo de informação clínica, de cunho pragmático. Dessa forma, pensar no estabelecimento do vínculo formal entre as terminologias clínicas e os PEPs é essencial para fomentar a interoperabilidade semântica.

Referências seminais possibilitaram o entendimento e a construção do conhecimento até aqui. Trabalhos como Rector (1999), Bodenreider, Smith e Burgun (2004), Freitas, Schulz e Moraes (2009), Barra e Sasso (2011), Lee et al. (2014), Dias (2014), Bacelar e Correia (2015), Schulz, Stegwee e Chronaki (2019) demonstram certa evolução e amadurecimento no assunto. Entretanto, para ampliar a capacidade de discussão percebeu-se a necessidade de buscar por informações gerais e atualizadas além das teóricas e práticas sobre o tema. Para que se pudesse viabilizar o proposto diagnóstico do assunto, fora proposta uma revisão sistemática sobre a relação entre a representação formal e a linguagem informal nas terminologias clínicas, o que será apresentado na seção seguinte.

### 3 METODOLOGIA

O objetivo de prover um diagnóstico de produções acadêmicas que contemplam a relação entre a representação formal e a linguagem informal entre terminologias clínicas, requer localizar cientificamente a área do conhecimento que tem identificado e analisado tal relação. De forma complementar, para melhor compreender os *status* de pesquisas aplicadas, no mesmo contexto, estabeleceu-se pesquisa adicional para identificar trabalhos correlatos. Assim, a descrição a seguir se desenrola em dois momentos diferentes.



Em um primeiro momento, foram realizadas pesquisas em um recorte específico de fontes altamente conceituadas em Ciência da Informação, Informação em Saúde e em Tecnologia, à saber, o *Journal of the Association for Information Science and Technology* (JASIST) e, posteriormente, a PubMed, via Portal CAPES.

A pesquisa no JASIST foi inicialmente estruturada por meio dos seguintes critérios: i) período: janeiro de 2008 a outubro de 2018; e, ii) palavras chave: *ontology; clinical terminology; EHR; ICD, SNOMED CT; interoperability*. A estratégia de busca não apresentou resultado que se pode chamar de satisfatório devida a baixa revocação e aderência.

Com o propósito de prover um novo resultado, dessa vez satisfatório, realizou-se uma nova busca, com os seguintes critérios: i) período: janeiro à outubro de 2018; ii) método de pesquisa: triagem por ano, volume e número; iii) critérios mais específicos, buscando títulos, editoriais, resumos e relatos de casos sobre o contexto da pesquisa, à saber: ontologia como suporte à terminologias clínicas em PEPs para interoperabilidade semântica e melhoria da qualidade da informação biomédica. Dessa vez, foram levantados 32 títulos e, após a análise dos respectivos resumo, foi obtido o seguinte cenário: i) 07 artigos avaliados como aderentes; ii) 14 artigos avaliados como de baixa aderência; e iii) 11 artigos avaliados como não aderentes. Considerando que foram analisados 132 números publicados, cada um contendo aproximadamente 10 trabalhos, é possível constatar a baixa publicação do tema em um periódico de grande prestígio internacional do campo da Ciência da Informação.

Visando à melhoria na revocação na pesquisa, visando a discussão teórica central do trabalho, direcionaram-se os critérios revisados anteriormente para submissão à *PubMed* pelo Portal CAPES. Neste ambiente, originalmente de campos da Medicina, foram obtidos 80 títulos de publicações, que uma vez analisados resultaram em 21 selecionados para leitura dos resumos. Essa leitura chegou então a: i) 10 artigos avaliados como aderentes; ii) 07 artigos avaliados como de baixa aderência; e iii) 04 artigos avaliados como não aderentes. O Quadro 1 apresenta os



títulos dos periódicos obtidos, seu escopo, total de artigos recuperados e o total destes válidos após a avaliação.

Quadro 1 - Comparativo resultados JASIST e PubMed

PERIÓDICO	CAMPO	TOTAL	VÁLIDOS
<b>JASIST</b>			
Journal of the Association for Information Science and Technology	ciência da informação	32	7
<b>PUBMED</b>			
AMIA Symposium, Proceedings	tecnologia	4	10
Applied clinical informatics	informática na saúde	1	
BioMed Research International	ciências da vida e medicina	2	
Healthcare Informatics Research	informática na saúde	1	
IMIA Yearbook of Medical Informatics	informática na saúde	1	
Interactive Journal of Medical Research	inovação em saúde e medicina	1	
Journal of the American Medical Informatics Association	informática na saúde	1	
Journal of Biomedical Semantics	semântica biomédica	2	
Journal of Translational Medicine	medicina	1	
Medical Informatics and Decision Making	informática na saúde	1	
Physiotherapy Research International	teoria, prática e pesquisa em fisioterapia	1	
PLoS ONE	ciência e medicina	1	
Semant Web	web semântica e dados vinculados	1	
Studies in Health Technology and Informatics	informática na saúde	2	
TELEMEDICINE and e-HEALTH	informática na saúde	1	

Fonte: elaborado pela autora

*Em um segundo momento*, de forma complementar, outra pesquisa foi realizada objetivando levantar trabalhos práticos relacionados. Essa pesquisa foi executada de forma não estruturada, mas usando palavras-chave combinadas na busca por assunto do Portal CAPES, que resultou na seleção de 13 títulos aderentes, sendo que muitos desses títulos se sobrepõem aos resultados apresentados no primeiro momento. O Quadro 2 apresenta as referências obtidas e os respectivos periódicos em que foram publicados.

Quadro 2 - Resultados dos trabalhos relacionados



TRABALHO RELACIONADO	PERIÓDICO
Zhang; Sahoo e Lhatoo (2012)	Epilepsia
Roldán-Garcia et al. (2018)	Expert Systems With Applications
Ma et al. (2014)	Frontiers in Medicine
El-Sappagh, Kwak, Ali e Kwak (2018)	Journal of Biomedical Semantics
Fisher et al. (2016)	Journal of Biomedical Semantics
Kolyvakis et al. (2018)	Journal of Biomedical Semantics
Wang (2018)	Journal of Digital Imaging
Campbell, Oliver, e Shortlife (1998)	Journal of the American Medical Informatics Association
Hersh (1995)	Journal of the American Society for Information Science
Schulz e Martinez-Costa (2013)	Lecture Notes in Computer Science
Marco-Ruiz et al. (2017)	relatório de projeto
Campbell et al. (2013)	Studies in Health Technology and Informatics
Schulz et al. (2014)	Studies in Health Technology and Informatics

Fonte: elaborado pela autora

O cenário obtido em ambos métodos suscita dois achados centrais: i) o assunto tem recebido um tratamento com o viés mais tecnológico, principalmente em informática em saúde; ii) a fato de existir um número bem menos expressivo de publicações com soluções teoricamente fundamentadas na CI pode indicar que o assunto tem recebido pouca atenção, principalmente nas publicações nacionais.

## 4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Os trabalhos identificados, selecionados e avaliados como relevantes aos objetivos propostos são aqui apresentados em ordem cronológica indicando inicialmente o assunto chave. Esse tipo de organização permite acompanhar de forma temporal o desenvolvimento da temática pela evolução tecnológica e terminológica subjacentes.

i) Comunicação clínica via PEP.

Hersh (1995) faz uma descrição dos PEPs – incluindo as vantagens desses sobre os registros em papel – apontando problemas que impedem sua implementação e preocupações sobre requisitos relativos à segurança e confidencialidade. Apresenta ainda problemas que dificultam a implantação e resultados adequados como, por exemplo, a multiplicidade de padrões a serem implementados, sejam estes referentes a códigos de diagnóstico, sejam resultados de análises clínicas, dentre outros.



ii) Combinação de terminologias.

Campbell, Oliver e Shortlife (1998) propõem uma abordagem colaborativa para a integração de sistemas terminológicos por meio do Metatesouro da *Unified Medical Language System* (UMLS), incluindo em soluções de PEPs. Entretanto, existem pelo menos três razões que justificam a fragilidade dessa solução: i) a diferença de granularidade de termos idênticos entres diferentes vocabulários; ii) a falta de uma hierarquia unificadora dos termos; e por fim, iii) a harmonização proporcionada elimina características específicas dos vocabulários presentes na sua estrutura (CEUSTERS, SMITH e FLANAGAN, 2003).

iii) Estudo para desenvolvimento de ontologia.

Ceusters e Smith (2010) se concentram na questão de definir doença mental. Para tal, discutem termos fundamentais que impactam na construção de uma ontologia de doenças mentais – desordem, doença e disposição – além de localizar e avaliam os termos na *Basic Formal Ontology* (BFO). Os estudos resultam no desenvolvimento de uma ontologia de doenças mentais que envolva uma taxonomia de subtipos, além dos processos fisiológicos e patológicos associados.

iv) Estudo para desenvolvimento de ontologia.

Zhang, Sahoo e Lhatoo (2012) abordam a necessidade do desenvolvimento de uma ontologia no domínio da epilepsia devido à complexidade da área do conhecimento. Justificam ainda que uma ontologia desse tipo possibilita acessar aquela desordem por diferentes dimensões além de permitir desenvolvimento constantemente por meio das novas descobertas. O maior desafio está vinculado à necessidade do endosso e participação de equipes clínicas, de pesquisa multidisciplinar e da obtenção de recursos de financiamento.

v) Proposta de vínculo formal entre SNOMED CT e CID 10.



Campbell et al (2013) afirmam que o sucesso de implantação de um PEP está fundamentado na reutilização vitalícia da informação que o documento contém. Para que isso seja viável, os relata-se o desenvolvimento do *Map Development Process Diagram* (MAP), que consiste em um extenso conjunto de conexões semânticas da SNOMED CT para a CID 10.

vi) Aprimoramento semântico da SNOMED CT via *Web Ontology Language* (OWL).

Schulz e Martinez-Costa (2013) abordam a transformação dos arquétipos – um tipo de estrutura do OpenEHR<sup>2</sup> – de um modelo de informação clínica por meio do aprimoramento semântico, visando melhorar a troca de informação clínica de valor. Como limitações são apresentados dois gargalos: i) as anotações semânticas dos componentes e valores do modelo de informação requerem considerável esforço intelectual; e ii) a necessidade do controle do desempenho do raciocínio automático.

vii) Migração de parte da SNOMED CT para ontologia.

Ma et al. (2014) apresentam os argumentos para o desenvolvimento de pesquisa cujo objetivo é transformar a terminologia clínica da Medicina Tradicional Chinesa, desenvolvida com base na SNOMED CT, em uma ontologia. Justificam a proposta pelas limitações e características não ontológicas desta última.

viii) Inviabilidade da proposta de vínculo formal entre SNOMED CT e CID 11.

Schulz et al. (2014) discutem a proposta de alinhamento da CID 11 à SNOMED CT (vide item v). De acordo com os autores isso não seria apropriado em função das diferenças estruturais complexas de arquitetura, além do compromisso ontológico divergente. Explicam, por fim, que a proposta contradiz a atual pragmática de codificação da CID e as diretrizes para seu uso adequado.

ix) Desenvolvimento de ontologia de domínio.

---

<sup>2</sup> Disponível em: <<https://www.openehr.org/about/foundation>>.



Fisher et al. (2016) descrevem a construção de uma ontologia de doenças cutâneas, denominada DermO, a partir da literatura científica. A DermO foi desenvolvida com a intenção de criar uma ferramenta aplicável ao atendimento ao paciente, treinamento clínico e pesquisa básica, bem como apoiar a inferência e o raciocínio automatizados. Sua fragilidade consiste em incluir apenas os mapeamentos exatos entre as fontes na ontologia.

x) Aprimoramento semântico da CID 10-CM via OWL.

Roldán-Garcia, García-Godoy e Aldana-Montes (2016) enfatizam o desenvolvimento de uma representação OWL da CID 10-CM (sistema complementar à CID 10, desenvolvido para o governo norte americano), denominada *Dione*. O objetivo da Dione é padronizar e formalizar a terminologia clínica, permitindo o desenvolvimento de novas ferramentas e funcionalidades. Para os autores, trata-se do primeiro passo para a classificação automática das doenças dos pacientes usando as anotações SNOMED CT incorporadas aos PEPs.

xi) Desenvolvimento de ontologia de domínio.

Almeida e Farinelli (2017) apresentam a iniciativa de construção de uma ontologia do domínio neonatal e obstétrico, denominada OntoNeo. O seu escopo foi definido por meio de avaliação de um conjunto de PEPs de diferentes serviços de saúde e por entrevistas com obstetras e pediatras norte-americanos e brasileiros. A pesquisa evidenciou a necessidade de melhorias na representação e organização da informação de documentos médicos para PEPs.

xii) Relato de implantação da SNOMED CT.

Marco-Ruiz et al (2017) apresentam o relatório de um projeto norueguês cujo objetivo principal é apresentar a avaliação de impacto sobre a implantação da SNOMED CT nos sistemas de PEPs e na tomada de decisão em saúde do país. Alguns desafios são indicados em relação ao modelo proposto, sendo todos relacionados à sobreposição epistêmica nos termos da SNOMED CT, que se refletem: i) no tipo de ligação que poderá ser estabelecida (seção ou conteúdo); ii) nas diferenças de expressividade dos termos no arquétipo e na terminologia; iii) e



nos elementos do arquétipo que não podem ser ancorados devido a falta de termos candidatos. Os desafios impactam na possibilidade de processamento simultâneo entre uma seção e seu conteúdo, que garantiria consistência de resultados por meio das inferências e promoveria a interoperabilidade semântica em sua totalidade.

xiii) Enriquecimento semântico de terminologias via UMLS e Bioportal.

Wang (2018) vincula padrões de nomenclatura para radiologia às tecnologias de recursos semânticos, disponibilizados via *web services* pela *Unified Medical Language System* (UMLS) e o Bioportal<sup>3</sup>, buscando possibilitar o processamento sistemático de informação em saúde e fomentar a interoperabilidade semântica. Embora o foco do trabalho tenha sido melhorar a comunicação entre indivíduos, os padrões também ajudam a atender necessidades de computadores para operar dados mais sua semântica.

xiv) Desenvolvimento de ontologia de domínio

El-Sappagh, Kwak, Ali e Kwak (2018) apresentam a primeira versão do *Diabetes Mellitus Treatment Ontology* (DMTO). A ontologia foi desenvolvida como solução à necessidade de desenvolvimento de planos de tratamento personalizados para os pacientes portadores de *Diabetes Mellitus* tipo 2 (DM2) em sistemas de suporte à decisão clínica em aplicações como PEPs. A ontologia, embora apresente limitações relacionadas à amplitude do conhecimento, está disponível na OBO Foundry<sup>4</sup>.

xv) Correspondência (*matching*) de ontologias.

Kolyvakis et al. (2018) propõem uma metodologia baseada no aprendizado de algoritmo cujo objetivo consiste em alinhar ontologias biomédicas com conteúdo sobreposto. O alinhamento é proposto por meio das relações de equivalência entre as entidades (tipos, classes, relações) das ontologias. Os resultados apresentaram

---

<sup>3</sup> Disponível em < de <https://bioportal.bioontology.org/>>

<sup>4</sup> Disponível em: <<http://www.obofoundry.org/>>



ganhos significativos de desempenho e indicam um novo caminho para o alinhamento de ontologias, que tem sido amplamente estudado.

#### xvi) Desenvolvimento de ontologia de domínio

Roldán-Garcia et al. (2018) apresentam a ontologia *Liver Case Ontology* (LICO) que integra várias ontologias e terminologias de sub-áreas da medicina. Os resultados são apresentados como uma prova de conceito que que consultas semânticas foram aplicadas e avaliadas, apresentado resultados que indicam uma continuidade promissora para o projeto, validando as tecnologias de web semântica para a modelagem de casos médicos.

Os resultados obtidos e apresentados podem ser observados sob duas perspectivas: i) localização científica do estado da arte da pesquisa para a mitigação da interoperabilidade semântica no domínio da informática em saúde, e ii) diagnóstico do avanço das pesquisas aplicadas por meio dos trabalhos relacionados ao objetivo geral aqui proposto. Em relação à primeira perspectiva, ao apresentar as fontes das publicações no quadro 1 e 2, foi possível compreender o viés tecnológico para as pesquisas que vêm sendo publicadas, desenvolvidas e aplicadas. Já em relação à segunda, quando observam-se as soluções propostas e até mesmo desenvolvidas – o desenvolvimento de novas ontologias, enriquecimento semântico das terminologias clínicas ou *matching* de ontologias e terminologias – percebe-se que são impactadas pela presença de sobreposição epistemológica, um aspecto não abordado nesse trabalho.

Isso significa que, embora seja possível identificar uma área do conhecimento com iniciativas que apresentam avanços significativos, pouca ênfase tem sido dada às ontologias enquanto suporte semântico para a representação do conhecimento em seus níveis ontológicos e epistemológicos. Faz sentido, portanto, reconhecer que o *background teórico e prático* da Ciência da Informação é subutilizado nas demandas de interoperabilidade semântica entre PEPs. Pode-se afirmar até mesmo que é tímida a sugestão de soluções baseadas na relação entre a representação formal e a linguagem informal das terminologias clínicas por meio de artefatos ontologicamente fundamentados bem fundamentos.



Considerando que i) as terminologias são baseadas em linguagem natural e nem sempre são capazes ou suficientes de satisfazer as necessidades de representação do conhecimento no contexto digital pelas formas como os seus termos se relacionam e, ii) as ontologias são baseadas em entidades da realidade e são representações para capturar e expressar os tipos de relações existentes entre as entidades, pode-se corroborar com Rector (1999) nesse contexto, quando o mesmo afirma que separar a linguagem da representação é difícil e que definir formalismos para a representação do conhecimento clínico é complexo e, além disso, sua dificuldade tem sido subestimada.

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Na primeira seção, introdutória, fora apresentado um panorama do contexto deste trabalho e estabelecido o seu respectivo objetivo. Na segunda seção discorreu-se sobre prontuário eletrônico de paciente, terminologias clínicas, interoperabilidade semântica e ontologias. Na terceira seção relatou-se a metodologia de pesquisa. Na quarta seção foram apresentados e discutidos os resultados obtidos e, nesta quinta seção, são tecidas as considerações finais.

O trabalho contemplou um amplo *framework* de pesquisa na busca por estabelecer um diagnóstico baseado nas produções acadêmicas que contemplam a relação entre a representação formal e a linguagem informal entre terminologias clínicas. Embora os artigos indicassem e abordassem essa relação, as possibilidades de soluções oriundas da Ciência da Informação que sugerissem suprimir esse hiato foram inexistentes.

O trabalho aqui descrito é resultado de pesquisa de doutorado da autora, que buscou evidenciar a importância e as contribuições da CI para a solução de problemas de interoperabilidade semântica entre PEPs, na busca por atendimento continuado do paciente por meio da melhoria da representação do conhecimento médico. Para tal, desenvolveu-se um protótipo de ontologia (artefato) para a CID, então denominado “Artefato Ontológico CID”, proveniente da aplicação de método criado para promover melhorias em terminologias clínicas. Na revisão aqui detalhada, percebeu-se que o assunto tem recebido pouca atenção no domínio da



CI (principalmente em relação às publicações nacionais) e possibilitou identificar trabalhos que se relacionavam. Com abordagens carentes de CI, validou-se o ineditismo da pesquisa, a sua aderência e sua necessidade tempestiva.

## REFERÊNCIAS

ALKIMIM, R. A. de et al. Modelo de Objetos do openEHR: uma revisão sistemática da literatura e sua relação com métricas de software. *Revista Eletrônica de Comunicação, Informação & Inovação em Saúde*, v. 10, n. 2, 2016. Disponível em: <<https://www.reciis.icict.fiocruz.br/index.php/reciis/article/view/1083>>. Acesso em: 13 mar.2018.

ALMEIDA, M.B.; FARINELLI, F. Ontologies for the Representation of Electronic Medical Records: The Obstetric and Neonatal Ontology. *Journal of the American Society for Information Science and Technology*, v. 68, n. 11, p. 2529-2542, 2017

ALMEIDA, M. B.; RIBEIRO, E. F.; MACULAN, B. C. Ontologies and Classification: the unavoidable interplay between human reasoning and machine reasoning. In: QUALITATIVE AND QUANTITATIVE METHODS IN LIBRARIES INTERNATIONAL CONFERENCE, 11., 2019, Florence. *Proceedings...* Florence: QQML, 2019. p. 1-13.

ALMEIDA, M. B.; SOUZA, R. R.; FONSECA, F. Semantics in the Semantic Web: a critical evaluation. *Knowledge Organization Journal*, v. 38, n. 3, pg. 187-203, 2011.

ANDRADE, A. Q. de. A linguagem médica utilizada em prontuários e suas representações em Sistemas de Informação: as ontologias e os modelos de informação. Tese (doutorado) – Universidade Federal de Minas Gerais, Escola de Ciência da Informação. 2013. Disponível em: <<http://www.bibliotecadigital.ufmg.br/dspace/handle/1843/BUBD-9HHGLS>>. Acesso em: 13 mar. 2018

BACELAR, G.; CORREIA, R. *As bases do openEHR: versão 1.0*. Porto: Virtual Care, 2015. Disponível em: <<https://site.medicina.ufmg.br/cins/wpcontent/uploads/sites/4/2015/10/ebook-openEHR-UFGM-v1.2.pdf>>. Acesso em: 06 mar. 2018

BARRA, D. C. C.; SASSO, G. T. M. D. Padrões de dados, terminologias e sistemas de classificação para o cuidado em saúde e enfermagem. *Rev. bras. enferm.*, v. 64, n. 6, p. 1141-1149, 2011. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-71672011000600023&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-71672011000600023&lng=en&nrm=iso)>. Acesso em: 01 fev. 2018.

BODENREIDER, O.; SMITH, B.; BURGUN, A. The Ontology-Epistemology divide: a case study in medical terminology. In: *Proceedings...* International Conference on Formal Ontology and Information Systems - FOIS, 2004.



CAMPBELL, K.E.; OLIVER, D.E.; SHORTLIFE, E.H. UMLS: A collaborative approach to terminologic problems. *Journal of the American Medical Informatics Association*, v. 5, n. 1, 1998.

CAMPBELL, J.R.; BREAR, H.; SCICHLONE, R.; WHITE, S.; GIANNANGELO, K.; CARLSEN, B.; SOLBRIG, H.; FUNG, K.W. Semantic interoperability and Electronic Health Records: context sensitive mapping from SNOMED CT to ICD-10. In: *MEDINFO*, v. 192, p. 603-607, 2013. Disponível em: <<<http://ebooks.iospress.nl/volumearticle/34069>>. Acesso em: 04 fev. 2019.

CEUSTERS, W.; SMITH, B. Foundations for a realist ontology of mental disease. *Journal of Biomedical Semantics*, v.1, n. 10, 2010.

DIAS, T. F. de F. *Método para mapeamento entre terminologias em saúde, visando a interoperabilidade entre sistemas de informação*. Dissertação (Mestrado em Bioengenharia) - Bioengenharia, Universidade de São Paulo, São Carlos, 2014. Disponível em: <<http://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/82/82131/tde-28032016-135323/pt-br.php>>. Acesso em: 2018-02-05.

EL-SAPPAGH, S.; KWAK, D.; ALI, F.; KWAK, K. DMTO: a realistic ontology for standard diabetes mellitus treatment. *Journal of Biomedical Semantics*, v. 9, n. 8, 2018

FISHER, H. M.; HOEHNDORF, R.; BRUNO S. BAZELATO, B. S.; DADRAS, S. S.; KING JR, L. E.; GKOUTOS, G. V.; SUNDBERG, J. P.; SCHOFIELD, P. N. DermO: an ontology for the description of dermatologic disease. *Journal of Biomedical Semantics*, v. 7, n. 38, 2016.

FREITAS, F.; SCHULZ, S.; MORAES, E. Pesquisa de terminologias e ontologias atuais em biologia e medicina. *RECIIS – R. Eletr. de Com. Inf. Inov. Saúde*, v.3, n.1, p.8-20, mar., 2009. Disponível em: <[https://www.academia.edu/7329012/Pesquisa\\_de\\_terminologias\\_e\\_ontologias\\_atuais\\_em\\_biologia\\_e\\_medicina](https://www.academia.edu/7329012/Pesquisa_de_terminologias_e_ontologias_atuais_em_biologia_e_medicina)>. Acesso em: 22 jan. 2018

HERSH, W. R. The Electronic Medical Record: Promises and Problems. *Journal of the American Society for Information Science*, v. 46, n. 10, 1995.

HESSEN, J. *Teoria do Conhecimento*. 1a. ed. São Paulo: Martins Fontes, 2003.

KEIZER, N.F.de; ABU-HANNA, A.; ZWETSLOOT-SCHONK, J.H.M. Understanding terminological systems I: terminology and typology. *Methods of Information in Medicine*, v. 39, p. 16–21, 2000. Disponível em: <[https://pure.uva.nl/ws/files/3425359/21469\\_105809y.pdf](https://pure.uva.nl/ws/files/3425359/21469_105809y.pdf)>. Acesso em: 12 out. 2017

KOLYVAKIS, P.; KALOUSIS, A.; SMITH, B.; KIRITSIS, D. Biomedical ontology alignment: an approach based on representation learning. *Journal of Biomedical Semantics*, v. 9, n. 21, 2018.



LEE, D.; KEIZER, N. de; LAU, F.; CORNET, R. Literature review of SNOMED CT use. *J Am Med Inform Assoc*; n. 21, p. e11–e19, 2014. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3957381/>>. Acesso em: 06 fev. 2018

MA, L.; LIU, B.; XIE, Q.; MAO, S.; CUI, Z. Ontological reconstruction of the clinical terminology of traditional Chinese medicine. *Front. Med.*, v. 8, n. 3, 2014, p. 358–361.

MARCO-RUIZ, L.; MALM-NICOLAISEN, K.; PEDERSEN, R.; MAKHLYSHEVA, A.; BAKKEVOLL, P. A. Alignment of information models and domain ontologies. In: *Ontologybased terminologies for healthcare: Impact assessment and transitional consequences for implementation - project report*. cap.8. Norwegian Centre for E-health Research, 2017.

MUNN, K.; SMITH, B. (eds). *Applied Ontology: an Introduction*. Frankfurt: Ontos Verlag, 2008.

RECTOR, A. L. Clinical terminology: why is it so hard? *Methods of Information in Medicine*, v. 38, n. 4, p. 239-252, 1999.

ROLDÁN-GARCÍA, M. del M.; GARCÍA-GODOY, M. L.; ALDANA-MONTES, J. F. Dione: An OWL representation of ICD-10-CM for classifying patients' diseases. *Journal of Biomedical Semantics*, v. 7, n. 62, 2016.

RUBIN, D. L., SHAH N. H., NOY, N. Biomedical Ontologies: a functional perspective. *Briefing in Bioinformatics*, v. 9, n.1, p. 75-90, 2008.

SCHULZ, S.; MARTINEZ-COSTA, C. How ontologies can improve semantic interoperability in health care. IN: RIAÑO, D., LENZ, R., MIKSCH, S., PELEG, M., REICHERT, M., TENTEIJE, A. (eds) Process Support and Knowledge Representation in Health Care. ProHealth. *Lecture Notes in Computer Science*, v. 8268, 2013.

SCHULZ, S.; RODRIGUES, J.; RECTOR, A.; SPACKMAN, K.; CAMPBELL, J.; ÜSTÜN, B.; G. CHUTE, C. G.; SOLBRIG, H.; DELLA MEA, V.; MILLAR, J.; BRAND PERSSON, K. What's in a Class? Lessons Learnt from the ICD – SNOMED CT Harmonisation. *Stud Health Technol Inform.*, n. 205, p. 1038-42, 2014.

SCHULZ, S.; STEGWEE, R.; CHRONAKI, C. Standards in Healthcare Data. In: KUBBEN, P.; DUMONTIER, M.; DEKKER, A. (Eds.). *Fundamentals of clinical data science*. Springer: Suíça, 2019. E-book. ISBN 978-3-319-99713-1. Disponível em: <<https://link.springer.com/book/10.1007%2F978-3-319-99713-1#about>>. Acesso em: 20 jan. 2019

UKOLN. Interoperability focus: looking at interoperability. 2005. Disponível em: <<http://www.ukoln.ac.uk/interop-focus/about/leaflet.html>>. Acesso em: 04 de junho de 2013.



WANG, K. Standard lexicons, coding systems and ontologies for interoperability and semantic computation in imaging. *Journal of Digital Imaging*, n. 31, 2018, p. 353–360.

ZHANG, G.; SAHOO, S. S.; LHATOO, S. D. From Classification to Epilepsy Ontology and Informatics. *Epilepsia*, v. 53, n. 2, p. 28–32, 2012.

