

Um Modelo Conceitual Baseado em Ontologia para Doenças Infecciosas com Ênfase em Tuberculose

Thayza Sacconi Guarnier¹, Maria das Graças da Silva Teixeira¹, Danielli dos Reis Costa¹, Carolina Maia Martins Sales¹, Silvia das Dores Rissino¹

¹Universidade Federal do Espírito Santo (UFES) – ES – Brasil

{thayzasacconi, daniellic9}@gmail.com, {maria.teixeira, silvia.rissino}@ufes.br, carolina.sales@outlook.com

Abstract. *This work applies SABiO approach and UFO foundational ontology in the construction of a reference ontology in the health area, named OntoTB. OntoTB is a reference ontology whose domain is in the area of Infectious Diseases, emphasizing on Pulmonary Tuberculosis. The model was developed and validated with the support of an Epidemiology specialist. The results already obtained were the graphic representation, the dictionary of terms, the competence questions and an initial quality control through a technical review involving the specialist. Future work has been outlined, through the expansion of the ontology and the development of an automated information tool.*

Resumo. *Este trabalho aplica a abordagem SABiO e a ontologia de fundamentação UFO para a construção de uma ontologia de referência na área da Saúde, denominado OntoTB. A OntoTB é uma ontologia de referência que tem como domínio a área de Doenças Infecciosas, com ênfase em Tuberculose Pulmonar. O modelo foi desenvolvido e validado com o apoio de uma especialista em Epidemiologia. Os resultados já obtidos foram a representação gráfica, o dicionário de termos, as questões de competência e um controle de qualidade inicial através de uma revisão técnica envolvendo a especialista. Também foram delineados trabalhos futuros para expandir a ontologia e desenvolver uma ferramenta informacional automatizada.*

1. Introdução

Dentre as aplicações de ontologia, Sousa (2019) argumenta que as ontologias se tornaram cada vez mais importantes para catalogar e categorizar as informações de maneira consistente. Seu objetivo é ser utilizada como vocabulários compartilhados a fim de melhorar as informações disponíveis e/ou dar suporte à integração de dados. Na Computação, as ontologias podem ser usadas para prover mecanismos em que máquinas consigam compreender e processar um determinado domínio, sendo a compreensão mediante da modelagem do domínio para uma linguagem que pode ser lida e compreendida pela máquina [Maciel, 2019].

O desenvolvimento de uma ontologia é um processo dinâmico de adaptação e conhecimento do domínio. Assim, deve passar por um refinamento de modo que possa se adaptar às necessidades do ambiente de aplicação, bem como dos seus usuários [Sousa, 2019]. Ao passo que o uso de ontologia se expande, é necessário que haja um processo de desenvolvimento. Nesse sentido destaca-se o *Systematic Approach for Building Ontologies* (SABiO) (Abordagem Sistemática para a Construção de Ontologias) [Falbo,

2014], que trabalha em conjunto com a *Unified Foundational Ontology* (UFO) (Ontologia Unificada de Fundamentação), uma ontologia de fundamentação aplicada no desenvolvimento de ontologias de núcleo e de domínio [Costa, da Silva Teixeira, Rissino, & Guarnier, 2020].

Quando se escolhe trabalhar com ontologia, é necessário escolher o domínio a ser explorado, sendo este, aprofundado em Epidemiologia, uma área de Ciências da Saúde.

Uma doença infecciosa é uma doença resultante de uma infecção. Uma infecção é causada pela penetração e desenvolvimento de agentes infecciosos podendo viver no organismo de uma pessoa sem causar dano ou manifestar infecção. Contudo, quando há alteração do sistema imunológico do hospedeiro, esses agentes podem se proliferar e causar doenças [Brasil, 1987].

O domínio das Doenças Infecciosas é farto de conceitos e relações complexas, o que dificulta a compreensão do domínio e a comunicação entre as pessoas. Visto isso, um dos objetivos da construção da ontologia aqui proposta é disseminar o conhecimento adquirido pelos estudos e entrevistas com especialistas. Por ser este um domínio ainda amplo, uma única doença foi explorada.

A **Tuberculose** (TB) é uma doença transmissível infecciosa de longa duração que pode alterar a imunidade da pessoa e torná-la suscetível a outras doenças. Apesar de ter cura, o abandono do tratamento é um dos principais motivos para a perpetuação da doença [Brasil, 2020]. Desse modo, acredita-se que a organização dos conceitos e a representação do conhecimento a respeito da TB pode ser beneficiado pela concepção de uma ontologia.

Pesquisa por trabalhos relacionados tiveram poucos resultados. Alguns exemplos: (1) A OntoSaúde [Costa, da Silva Teixeira, Rissino, & Guarnier, 2020] é um overview de uma ontologia na área da Saúde fundamentada em UFO e a partir dela iniciaram-se os estudos referente ao domínio da TB abordados aqui; (2) Pasini (2009) apresenta um estudo sobre a aplicação de ontologias para organizar os vocabulários existentes na área da Saúde. Os vocabulários ali encontrados auxiliaram na terminologia de OntoTB; (3) A *Tuberculosis Ontology for Host Systems Biology* [Levine et al., 2015] parece promissora, mas não tivemos acesso a detalhes suficientes. Um estudo para integração mais amplo será feito futuramente.

As próximas seções desse texto estão estruturadas da forma: A seção 2 traz a metodologia adotada e um breve referencial teórico sobre os conceitos principais que se fazem necessários para a compreensão do texto. A seção 3 contém o retrato da modelagem. E por fim, a seção 4 apresenta as considerações finais e trabalhos futuros.

2. Metodologia Adotada e Breve Referencial Teórico

Os modelos conceituais facilitam a comunicação entre seus usuários e são uma representação expressiva e acurada do domínio que objetivam representar. Um modo de obter a representatividade demandada por estes modelos é através do uso de ontologias, conhecidos como **Modelos Conceituais Baseados em Ontologias** ou simplesmente **ontologias de referência** [Costa, da Silva Teixeira, Rissino, & Guarnier, 2020].

UFO, a ontologia selecionada para ser utilizada no presente trabalho, é uma ontologia de fundamentação de alta qualidade aplicada no desenvolvimento de ontologias de domínio e que fornece uma base para fundamentar uma ontologia de referência. UFO

está organizada em 3 camadas: UFO-A (de objetos), UFO-B (de eventos) e UFO-C (de aspectos sociais) [Guimarães, Souza Guizzardi, Gottschalg-Duque & Guizzardi, 2017].

A metodologia utilizada neste trabalho é a SABiO, proposta por Falbo (2014), que pode ser integrada com o uso de UFO como ontologia de fundamentação, sendo genérica o suficiente e, portanto, podendo ser adaptada a qualquer domínio. SABiO foi selecionada porque tem-se experiência com o processo, por já ter sido aplicada em *cases* de sucesso e, principalmente, por ter uma forte conexão com UFO.

SABiO é uma abordagem sistemática que é composta de cinco atividades principais: (1) Levantamento de Requisitos e Identificação de Propósito; (2) Captura e Formalização da Ontologia; (3) Design; (4) Implementação; e (5) Teste. SABiO também contempla processos de suporte ao desenvolvimento, que são: (1) Aquisição de Conhecimento, (2) Reuso, (3) Documentação, (4) Gerência de Configuração e (5) Avaliação, sendo esta feita através de revisão técnica junto ao especialista de domínio.

2.1. Saúde e Tuberculose

A área da Saúde é um domínio abrangente que se subdivide em subáreas. Uma dessas áreas, inserida dentro de Saúde Coletiva, é a Epidemiologia. Menezes (2001, p. 1) define Epidemiologia como “a ciência que estuda os padrões da ocorrência de doenças em populações humanas e os fatores determinantes destes padrões. (...) a Epidemiologia aborda o processo saúde-doença em ‘grupos de pessoas’ (...)”

A TB, uma doença transmissível infecciosa com o *M. tuberculosis* como agente etiológico, é uma doença que pode ser prevenida e tem cura. Sua forma mais comum é a pulmonar, que ataca os pulmões do infectado. Ela é transmitida pelas vias aéreas da pessoa com TB ativa, no qual os bacilos são expelidos pela tosse, espirro ou fala. Dentre os casos de TB ativa, sejam os de TB pulmonar ou laríngea, os que possuem baciloscopia de escarro positiva têm uma maior capacidade de transmitir os bacilos. Entretanto, pessoas que fizeram o Teste Rápido Molecular da Tuberculose (TRM-TB) e positivaram também tem alta probabilidade de transmissão [Brasil, 2009; Brasil, 2018].

A TB não afeta somente o Brasil, mas todo o mundo, sendo uma das 10 principais causas de morte da população. Em 2018, estima-se que cerca de 10 milhões de pessoas desenvolveram TB e, dentre elas, grande parte desenvolvem a doença na forma de TB multirresistente (TB MDR) ou TB resistente à rifampicina (TB RR). Uma preocupação, assim como nos casos de diagnóstico de TB resistente, é nos casos de diagnósticos de TB com pacientes coinfectados com Vírus da Imunodeficiência Humana (VIH) (*Human Immunodeficiency Virus* (HIV)). Para esses indivíduos, em 2016, o percentual de sucesso no tratamento foi de 75% [Brasil, 2018; WHO, 2019].

3. Modelagem Conceitual do Domínio das Doenças Infecciosas com Foco em Tuberculose

O **propósito** da ontologia de referência **OntoTB** é apresentar suas entidades, relações, atributos e restrições caracterizadas e identificadas a partir dos estudos com foco em Epidemiologia e das entrevistas com especialistas da área. A OntoTB parte de um princípio que busca caracterizar as relações de uma pessoa com seus possíveis problemas de saúde e especializa-se em Doenças Transmissíveis Infecciosas.

Quanto ao **uso**, a ontologia proposta facilitará a disseminação do conhecimento e a comunicação entre interessados na área, bem como a geração de uma ferramenta informacional para uso dos profissionais envolvidos.

As **questões de competência** foram divididas em dois grupos: questões a nível de tipo e questões a nível de instância. A **nível de tipo**, pode-se questionar: 1) Quais os tipos de Tuberculose? 2) Qual tipo de microrganismo causa a Tuberculose? A **nível de instância**: 1) Quais as principais comorbidades relacionadas à Tuberculose?

O overview do modelo¹ encontra-se na Figura 1. Um glossário de termos² acompanha cada diagrama presente nos pacotes. Neste trabalho, apenas os módulos Problema de Saúde, Tuberculose e seu submódulo e Epidemiologia são abordados.

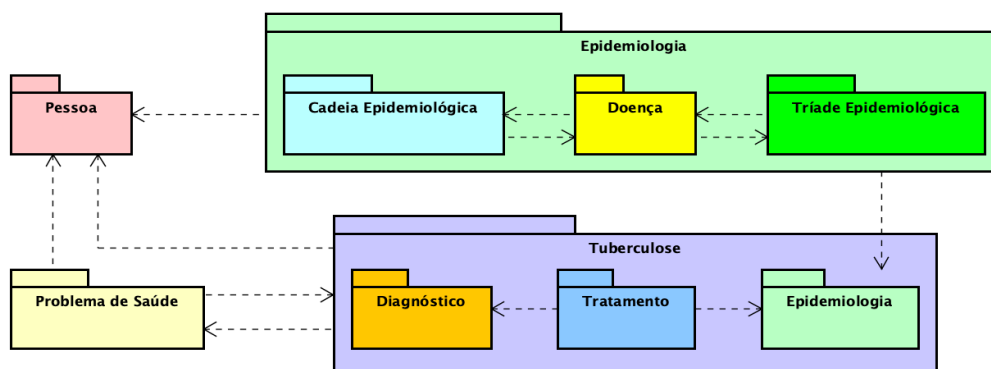


Figura 1. Arquitetura dos Pacotes do Modelo Conceitual.

As doenças classificam-se em Doença Transmissível e Doença Não Transmissível. As Doenças Transmissíveis podem ser especializadas em Parasitárias e Infecciosas, conforme ilustrado na Figura 2, e possuem Modo de Transmissão do agente causador da Doença. O agente causador ou Agente Etiológico de uma Doença, possui tipos, que podem ser destacados como Não Biológicos e Biológicos.

As Doenças possuem fases, classificadas em pré-clínica e clínica. Em especial, as Doenças Transmissíveis estão associadas à um Período que pode ser subdividido em Pré-Patogênico e Patogênico. No Período Pré-Patogênico a Pessoa se expõe ao Agente Etiológico através do ambiente em que está inserido. No Período Patogênico já houve o contato da Pessoa com o Agente Etiológico e apresentam-se os Sinais e Sintomas característicos da Doença. Por sua vez, o Período Patogênico possui fases que são classificadas como Período de Latência, de Transmissão, de Incubação e Sintomático.

Nas Doenças Transmissíveis, o Período Sintomático caracteriza-se por ser quando a Pessoa se torna Hospedeiro da Doença na forma clínica e apresenta um conjunto de Sinais e Sintomas característicos. O Hospedeiro pode ser Suscetível àquela determinada doença ou Resistente a ela, dependendo do fator imunológico. A Imunidade pode ser Ativa ou Passiva. A Imunidade Ativa é oriunda de anticorpos provenientes da ocorrência da doença em ocasiões anteriores ou artificialmente. A Imunidade Passiva pode ser proveniente de maneira sorológica ou natural por meio hereditário (transplacentária).

¹ O modelo está subdividido em módulos e estão separados por cores para identificar a origem dos conceitos. A cor de cada módulo está identificada na Figura 1.

² O glossário de termos está disponível e pode ser acessado em <<https://github.com/ThayzaSacconi/Ontologia-Doencas-Infecciosas>>

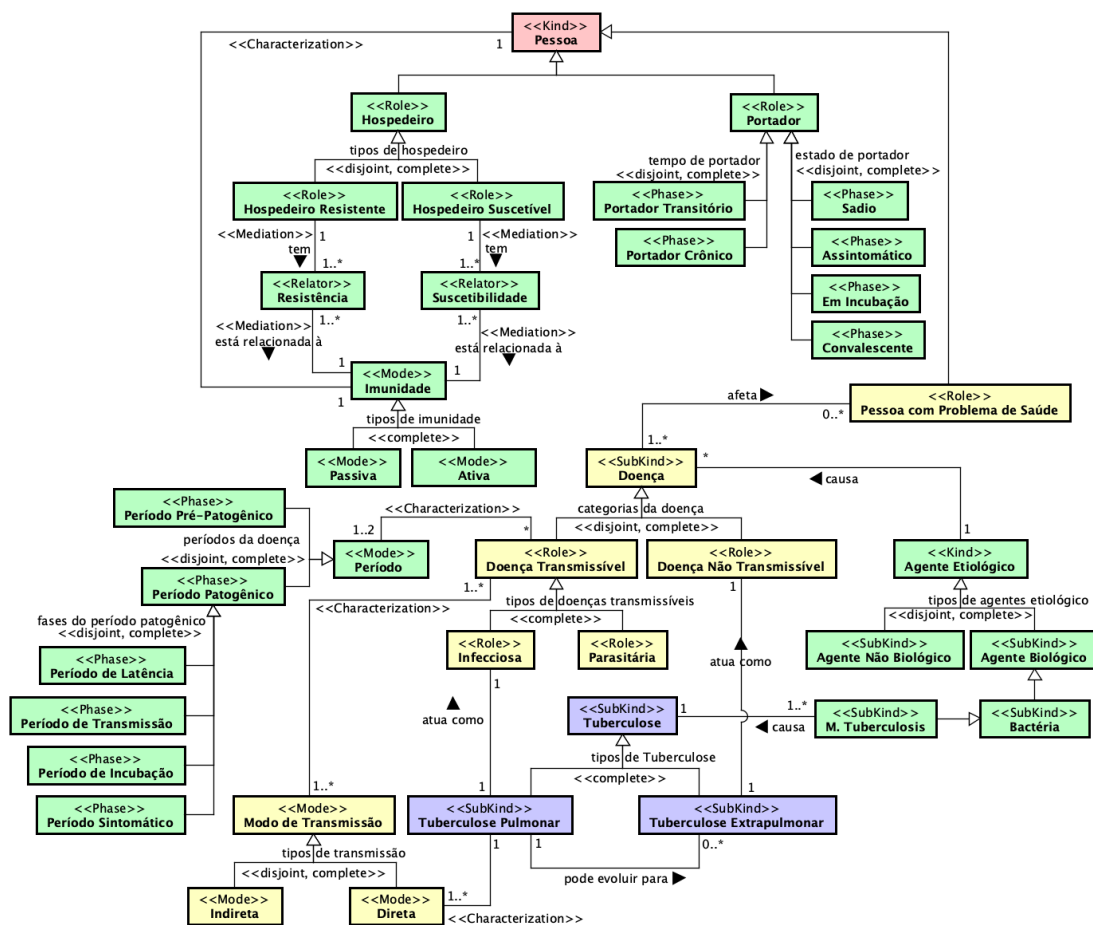


Figura 2. Diagrama Epidemiológico da Doença – Tuberculose.

A TB é uma Doença que possui como Agente Etiológico o *M. Tuberculosis*, mais conhecido como Bacilo de Koch (BK), e pode ser subdividida em TB Pulmonar e TB Extrapulmonar, bem como ter as fases Ativa e Latente. A TB Pulmonar é uma Doença Transmissível Infecciosa e acomete os pulmões do infectado. Somente sua fase ativa é transmissível. A TB Extrapulmonar segue a mesma linha epidemiológica, porém acomete não somente o pulmão do infectado, mas também qualquer outra parte do corpo.

Uma Pessoa pode estar doente de TB e conviver com alguma outra doença crônica, como por exemplo, a Diabetes conforme ilustrado na Figura 3.

Os níveis de infecção da TB podem ser classificadas em Primária e Pós-Primária. A TB Primária é identificada como a Doença na fase clínica logo após o contato com o Agente Etiológico. A TB Pós-Primária ocorre a partir da fase do Período Patogênico até a ocorrência clínica da Doença.

A TB pode afetar qualquer pessoa. No entanto, existe um grupo que é mais propício a desenvolver a Doença quando entra em contato com o Agente Etiológico. Esse grupo é conhecido como População Especial em Situação Especial e engloba profissionais da saúde, pessoas que são privadas de liberdade, pessoas em situação de rua, povos indígenas e pessoas vivendo com HIV (PVHIV).

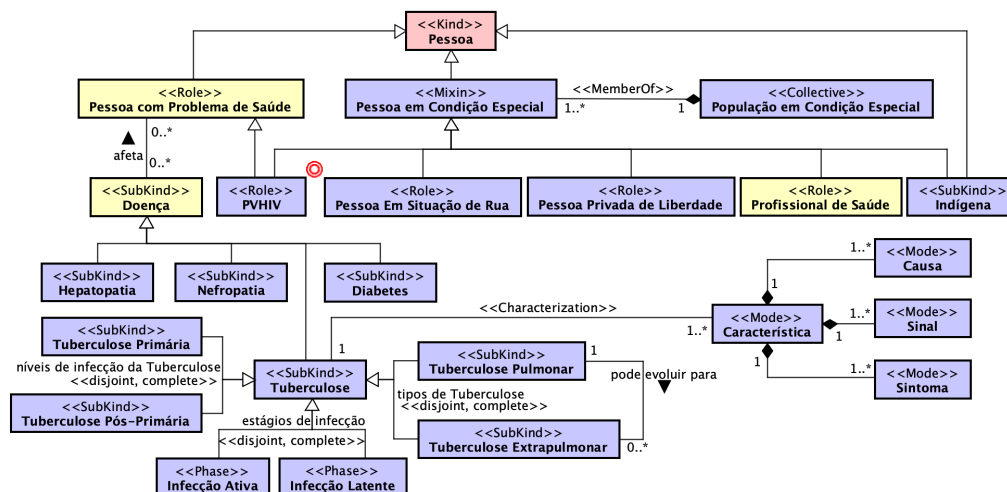


Figura 3. Diagrama Clínico da Doença – Tuberculose.³

4. Considerações Finais e Trabalhos Futuros

O elo entre Saúde e Computação fica cada vez mais forte, pois os profissionais da Saúde necessitam realizar análises mais precisas e de qualidade a partir da disponibilidade de grandes volumes de dados. O presente trabalho propôs a aplicação de SABiO para a construção da OntoTB, uma ontologia de referência da TB Pulmonar. A validação em conjunto com especialista da área mostrou que a aplicação de OntoTB é promissora, visto que as questões de competência foram respondidas conforme explicado em texto.

Em um primeiro momento, foram abordados conceitos mais genéricos do domínio, tratando de Doenças Infecciosas como um todo. Mais tarde sendo especificados para as características da TB. Isso possibilitou que o modelo esteja preparado para abordar outras doenças. Uma extensa pesquisa de literatura foi realizada e o contato com especialistas da área foi constante para se compreender o domínio.

O desenvolvimento da OntoTB é uma expansão baseada na OntoSauúde. Na OntoSauúde apresentou-se um overview dos conceitos básicos de Problema de Saúde, os quais foram expandidos para o universo das Doenças Transmissíveis Infecciosas com foco em TB Pulmonar na OntoTB. Observa-se que boa parte do processo existente no modelo de causalidade de uma doença infecciosa (Tríade Epidemiológica) foram estudados e alguns dos principais conceitos foram abordados pela OntoTB.

No futuro, pretende-se explorar outras temáticas da TB como a TB Latente, TB Extrapulmonar e a TB Resistente, já que é uma doença social e que possui várias relações, não apenas com a Saúde, mas com outros setores⁴. Também pretende-se expandir esse modelo conceitual para diferentes domínios de doenças, transmissíveis ou não. Pode-se construir, a partir da OntoTB, um instrumento de coleta de dados para análises utilizando, por exemplo, a ferramenta REDCap⁵, como já visualizado a partir da OntoSauúde. Além de intensificar o uso dos processos de suporte de SABiO, principalmente o reuso.

³ O símbolo vermelho que aparece no diagrama é para sinalizar conceitos que são oriundos de outro trabalho em desenvolvimento e que serão posteriormente associados a OntoTB.

⁴ Setores de habitação, saneamento básico, educação entre outras.

⁵ *Research Electronic Data Capture* é um software baseado em navegador Web que possibilita a criação e o gerenciamento de bancos de dados online.

Referências

- Brasil (1987). *Terminologia Básica em Saúde* (p. 47). Brasília: Centro de Documentação do Ministério da Saúde.
- Brasil (2004). *Doenças Infecciosas e Parasitárias, guia de bolso 4ª edição ampliada* (p. 332). Brasília: Editora MS.
- Brasil (2009). *Guia de vigilância epidemiológica* (p. 816). Brasília: Editora MS.
- Brasil (2010). *Doenças Infecciosas e Parasitárias, guia de bolso 8ª edição* (p. 444). Brasília: Editora MS.
- Brasil (2018). *Manual de Recomendações para o Controle da Tuberculose no Brasil* (p. 364). Brasília: Editora MS.
- Brasil (2020). *Boletim Epidemiológico: Tuberculose, 2020*. (p. 40). Brasília: Editora MS.
- Costa, D. R., da Silva Teixeira, M. G., Rissino, S. D., & Guarnier, T. S. (2020). O Uso da Abordagem SABiO na Construção do Overview de OntoSaúde. In J. P. A. Almeida, & G. Guizzardi (Eds.), *Engineering Ontologies and Ontologies for Engineering: Celebrating Ricardo Falbo's Career* (pp. 82 – 98). Vitória, ES, Brasil.
- Falbo, R. A. (2014). *SABiO: Systematic Approach for Building Ontologies*. Recuperado de http://ceur-ws.org/Vol-1301/ontocomodise2014_2.pdf
- Guimarães, R. C. M., Souza Guizzardi, R. S., Gottschalg-Duque, C., & Guizzardi, G. (2017, outubro). Nomeação de Elementos Ontológicos para Criação de Ontologias: uma Proposta Metodológica. *XVIII Encontro Nacional de Pesquisa em Ciência da Informação – ENANCIB 2017*, Marília, SP, Brasil, XVIII. Recuperado de http://enancib.marilia.unesp.br/index.php/XVIII_ENANCIB/ENANCIB/paper/viewFile/607/1166
- Guizzardi, G., Fonseca, C. M., Benevides, A. B., Almeida, J. P. A., Porello, D., & Prince Sales, T. (2018, outubro). Endurant Types in Ontology-Driven Conceptual Modeling: Towards OntoUML 2.0. *ER 2018: 37th International Conference on Conceptual Modeling*, Xa'an, Shaanxi province, China, 37.
- Levine, D. M., Dutta, N. K., Eckels, J., Scanga, C., Stein, C., Mehra, S., Kaushal, D., Karakousis, P. C., & Salamon, H. (2015). A tuberculosis ontology for host systems biology. *Tuberculosis* (Edinburgh, Scotland), 95(5), 570–574. <https://doi.org/10.1016/j.tube.2015.05.012>
- Maciel, T. S. (2019). *Uso de Teorias Ontológicas para Modelagem de Transtornos Psicológicos* (Trabalho de conclusão de curso). Universidade Federal do Espírito Santo, São Mateus, ES, Brasil.
- Menezes, A. M. B. (2001). Noções Básicas de Epidemiologia. In Revinter, *Epidemiologia das doenças respiratórias* (p. 184). Rio de Janeiro, RJ, Brasil.
- Organização Pan-Americana da Saúde (2010). *Módulo de Princípios de Epidemiologia para o Controle de Enfermidades (MOPECE), Módulo 2: Saúde e doença na população* (p. 48). Brasília: ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE.
- Pasini, R. (2009). *Estudo e Projeto de uma Ontologia para a Área da Saúde* (Trabalho de conclusão de curso). Universidade de Caxias do Sul, Caxias do Sul, RS, Brasil.

Sousa, A. P. de. (2019). *Framework para Suporte à Evolução de Ontologias Biomédicas* (Dissertação de Mestrado). Universidade Federal da Paraíba – UFPB, João Pessoa, PB, Brasil.

WHO, World Health Organization (2019). *Global tuberculosis report 2019*. Recuperado de https://www.who.int/tb/publications/global_report/en/. WHO; 2019.