

# Terminologie e classificazioni ICD-11 e ICHI Sistemi

Vincenzo Della Mea

*Università di Udine*

- **Vincenzo Della Mea** è professore associato di Informatica (Medica) presso l'Università di Udine e membro del Centro Collaboratore Italiano per la Famiglia delle Classificazioni Internazionali dell'OMS dal 2007. Nella rete è membro dell'Informatics&Terminologies Committee, di cui è stato co-chair per 4 anni. E' stato membro del WHO-IHTSDO Joint Advisory Group, ed è attualmente membro della ICD-11 MMS Joint Task Force e della ICHI Task Force
- **Marc Donada**, assegnista di ricerca presso l'Università di Udine, è lo sviluppatore del sistema di field testing di ICD-11 (ICD-FiT) e della piattaforma di sviluppo di ICHI, nonché tester dei web services di ICD-11. Da settembre 2018 è *IT consultant* della sezione Classificazioni dell'OMS.

# Sommario

- Introduzione a terminologie e classificazioni
  - Con brevi cenni alle ontologie
- ICD-11
- ICHI
- Sistemi per la creazione e manutenzione di classificazioni
  - Con esempi
  
- Link ai siti utilizzati: <https://goo.gl/gbZLiL>

3

## Il problema... per esempio:

- Come descrivo la difficoltà di respiro?
  
- **Respiro corto**
- **Difficoltà di respiro**
- **Dispnea**
  
- Cosa succede se voglio cercare tutte le cartelle cliniche di pazienti con difficoltà respiratorie?

4

# Linguaggio come terreno comune

- Necessario per scambiare concetti ed idee
  - Che però crescono di numero ed evolvono nel tempo
- Ostacoli:
  - Variazioni, nel tempo, di significato o di forma
  - Differenze culturali: diverso concetto di malattia
  - Diverse culture mediche: medici, infermieri, specialisti sviluppano gerghi leggermente diversi

5

# Formalizzazione del linguaggio?

- Il semplice scambio di idee tra gruppi non necessita di particolari codifiche
  - Esempio: uso dell'inglese per la scienza
- L'utilizzo dei dati per la loro elaborazione invece sì (statistica, informatica):
  - Valutazione delle attività che presume l'aggregazione di documenti/eventi/concetti simili, che pertanto devono essere descritti in modo simile
  - Facile per dati numerici, esiti di misurazioni strumentali (es. esami di laboratorio)
  - Complesso quando la fonte è il linguaggio

6

# Uso di termini “standard”

- Facilita (permette) il confronto e l’aggregazione di concetti
- È aperto ad altri usi meno immediati:
  - Esempio: Allarmi e promemoria basati sulla presenza di un termine “standard”
- Eventuale aggregazione dei termini secondo una qualche gerarchia di classificazione
- Il processo di derivazione dei termini standard a partire dall’espressione che descrive un concetto medico è detto **codifica**

7

# Utilizzi delle codifiche

- **Astrazione:**
  - Esame dei dati memorizzati in un documento, e selezione di termini/concetti utile per un determinato scopo
  - Non tutti i dettagli contenuti nel documento sono utili
  - Quindi i termini/concetti si riferiranno solo ad una parte dei dati
    - Presumibilmente, la più importante
- **Rappresentazione:**
  - Codifica formale di più dettagli possibili

8

# Perché

- Statistica ed epidemiologia
- “Archiviazione”
- Aspetti finanziari (rimborsi, ecc)
  
- Riuso delle informazioni:
  - Cartella clinica elettronica
    - FSE
  - Supporto alla decisione
  - Ricerca scientifica

9

**TERMINOLOGIA,  
CLASSIFICAZIONE, ...?**

# Terminologia delle terminologie

- Usiamo un punto di vista sufficientemente istituzionale
- **Standard ISO1087**
  - standard internazionale che definisce le caratteristiche dei vari sistemi usati per descrivere e standardizzare concetti ed oggetti, e la loro espressione linguistica
- Concetti di base:
  - Oggetto
  - Dominio
  - Concetto
  - Relazione
  - Sistema concettuale
  - Terminologia
  - Classificazione
- Ne vediamo una semplificazione

11

# Terminologia delle terminologie/2

- **Oggetto**: qualsiasi parte del mondo percepibile o concepibile (materiale o immateriale)
  - **Nome**: espressione linguistica che designa un oggetto
- **Concetto**: unità di pensiero costituita per astrazione in base alle proprietà comuni di un insieme di oggetti
  - **Classe**: totalità degli oggetti alle quali un concetto si riferisce
  - **Designazione**: rappresentazione di un concetto
    - Tramite **simboli**, **termini**, **nomi**
  - **Definizione**: enunciato che descrive un concetto e che permette di differenziarlo da altri in un sistema concettuale
    - Per **comprensione**, per **estensione**

12

## Terminologia delle terminologie/2

- **Relazione**
  - **Gerarchica**: relazione tra concetti stabilita suddividendo un concetto superordinato in concetti subordinati che formano uno o più livelli
  - **Generica**: basata sulla parziale identità dell'insieme delle caratteristiche che definiscono i concetti considerati (*comprensione*)
  - **Partitiva, non gerarchica, sequenziale...**

13

## Terminologia delle terminologie/3

- **Sistema concettuale**: insieme strutturato di concetti costruito sulla base delle relazioni stabilite tra i concetti, e nel quale ogni concetto è determinato dalla posizione occupata nell'insieme
- **Terminologia**: insieme di termini che rappresentano il sistema di concetti di un particolare dominio
  - La relazione tra termini e concetti non è sempre biunivoca (*monosemia/mononimia*)

14

# Terminologia delle terminologie/3

- **Classificazione sistematica**: Classificazione delle voci di una terminologia secondo un ordine basato su un sistema concettuale
  - Voce=dati terminologici relativi ad un concetto
    - Lemma principale, indicativo di lingua, termine preferenziale/tollerato,
  - (**Tassonomia**)
- **Classificazione alfabetica**: Classificazione delle voci di una terminologia secondo l'ordine alfabetico
- **Indice**: elenco alfabetico dei termini dotati di un riferimento che permette la loro identificazione

15

## Classificazione

- **ISO 17115** definisce una classificazione come
- *un insieme **esaustivo** di **categorie mutualmente esclusive** in grado di aggregare dati ad un livello pre-determinato di specializzazione **per uno scopo definito**.*

16

# Descrivere un dominio

- Dal semplice al complesso:
  - Lista di termini
  - Dizionario terminologico
    - + sinonimi
  - Tassonomia
    - + gerarchia
  - Tesaurus
    - + altre relazioni
  - *Ontologia*
    - + *logica*

17

# Nell'ambito biomedico...

- Nei *dati terminologici* (secondo ISO 1087) troviamo *sempre* anche un simbolo detto **codice**
  - Spesso ma non sempre ci sono definizioni
  - Spesso ma non sempre ci sono sinonimi
  - Spesso ma non sempre ci sono note per il codificatore che includono inclusioni ed esclusioni
- **Terminologia:**
  - Unicità di relazione concetto/codice
  - Situazioni complesse possono essere espresse da codici multipli
  - *Esempio in SNOMED2, Tubercolosi con febbre:*
    - *T28000 M44000 L21801 F03003 DE14800*
    - *= polmone, granuloma, M.Tuberculosis, febbre, tubercolosi*
- **Classificazione:**
  - Classi mutuamente esclusive
  - Onnicomprensività della classificazione -> "**residuali**"
  - Propensione per espressioni onnicomprensive
  - *Esempio in ICD9-CM, 21.81 Sutura di lacerazione del naso*

18

# Un esempio

- ICD-11 - Mortality and Morbidity Statistics
  - 01 Certain infectious or parasitic diseases
  - 02 Neoplasms
  - 03 Diseases of the blood or blood-forming organs
  - 04 Diseases of the immune system
  - 05 Endocrine, nutritional or metabolic diseases
  - 06 Mental, behavioural or neurodevelopmental disorders
  - 07 Sleep-wake disorders
  - 08 Diseases of the nervous system
  - 09 Diseases of the visual system
  - 10 Diseases of the ear or mastoid process
  - 11 Diseases of the circulatory system
    - Hypertensive diseases
      - BA00 Essential hypertension
        - BA00.0 Combined diastolic and systolic hypertension
        - BA00.1 Isolated diastolic hypertension
        - BA00.2 Isolated systolic hypertension
        - BA00.Y Other specified essential hypertension
        - BA00.Z Essential hypertension, unspecified
      - BA01 Hypertensive heart disease
      - BA02 Hypertensive renal disease
      - BA03 Hypertensive crisis
      - BA04 Secondary hypertension
      - MC80.00 White coat hypertension
    - Hypotension
    - Ischaemic heart diseases

## BA01 Hypertensive heart disease

### Parent

Hypertensive diseases

Show all ancestors

ICD-10: I11

### Description

Uncontrolled and prolonged hypertension can lead to a variety of changes in the myocardial structure, coronary vasculature, and conduction system of the heart. Hypertensive heart disease is a term applied generally to heart diseases, such as left ventricular hypertrophy, coronary artery disease, cardiac arrhythmias, and congestive heart failure, that are caused by direct or indirect effects hypertension.

### All Index Terms

- Hypertensive heart disease
- Hypertensive heart disease with heart failure =>
  - Hypertensive heart disease with congestive heart failure
  - Hypertensive heart failure
  - benign hypertensive heart disease with congestive cardiac failure
  - benign hypertensive heart disease with congestive heart failure
  - benign hypertensive heart disease with heart failure
  - hypertensive congestive heart failure
  - hypertensive left ventricular failure
  - malignant hypertensive heart disease with congestive cardiac failure
  - malignant hypertensive heart disease with congestive heart failure
  - malignant hypertensive heart disease with heart failure
  - Left ventricular failure due to hypertension
  - Congestive heart failure due to hypertension
  - hypertensive CHF - [congestive cardiac failure]
- Hypertensive heart disease without heart failure =>
  - Hypertensive heart disease without congestive heart failure
  - Hypertensive heart disease, not otherwise specified
  - benign hypertensive cardiovascular disease
  - benign hypertensive heart disease
  - cardiovascular hypertension disease
  - essential hypertensive cardiovascular disease
  - hypertensive arteriosclerotic cardiovascular disease
  - hypertensive cardiac hypertrophy
  - hypertensive cardiomyopathy
  - hypertensive cardiopathy
  - hypertensive cardiovascular disease

Hide index terms

# Altro esempio

- Certain skin disorders attributable to infection
  - Viral exanthems
  - Certain dermatoses with suspected viral aetiology
  - Dermatoses from distant or systemic viral infection
  - Pox virus infections of the skin
  - Human herpes virus infections involving skin or mucous membrane
  - Human papillomavirus infection of skin or mucous membrane
  - EA3Z Unspecified skin disorder attributable to viral infection
- Certain skin disorders attributable to bacterial infection
  - Predominantly tropical or subtropical bacterial infections affecting skin
  - EA50 Toxin-mediated cutaneous reactions to distant or systemic bacterial infection
  - EA51 Skin complications of BCG immunisation

Foundation id : <http://id.who.int/id/entity/1780076091>

## Certain skin disorders attributable to viral infection

### Parent

Certain skin disorders attributable to infection or infestation

Show all ancestors

### Description

This group incorporates both localized infection of the skin by virus (e.g. viral warts) and systemic or distant viral infections with important skin manifestations (e.g. viral exanthemata).

### Coded Elsewhere

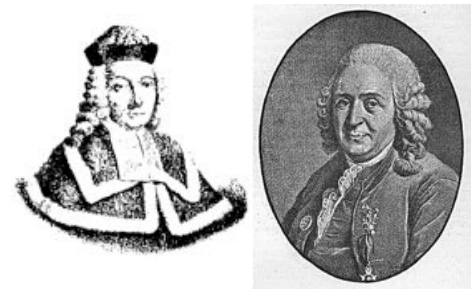
- Pox virus infections of the skin ()
- Human herpes virus infections involving skin or mucous membrane ()
- Human papillomavirus infection of skin or mucous membrane (1E80-1E8Z)

### All Index Terms

There are no index terms associated with this entity

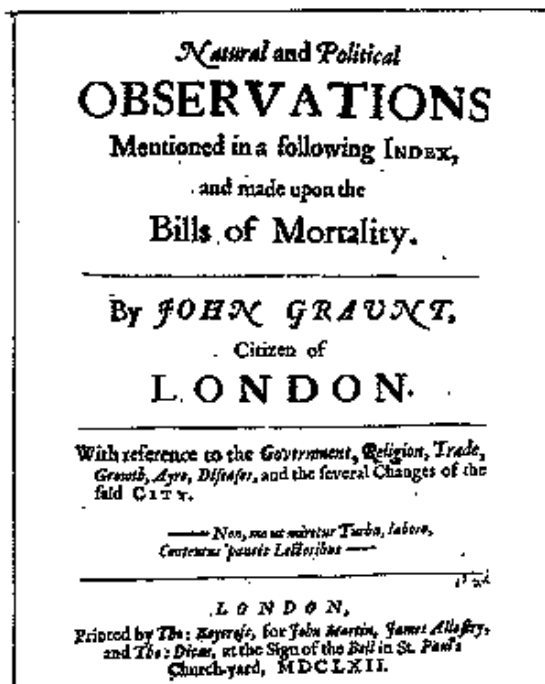
# Origine delle classificazioni

- Origini: ~1700
  - J.Graunt: *London Bills of Mortality* (1662)
  - Sauvages: *Nouvelles classes de maladies* (1731), *Nosologia Methodica* (1768)
  - Linneo: *Genera Morborum* (1763)
  - W.Cullen: *Synopsis Nosologiae Methodicae* (1785)
- Come per le classificazioni attuali
  - Raccolta sistematica ed analisi statistica dei dati



21

# La codifica come base per le valutazioni



ALCUNE OSSERVAZIONI DI J.GRAUNT, 1662:

6. That about one third of all that were ever quick die under five years old, and about thirty six per Centum under six
9. That seven per Centum die of Age
10. That some Disease, and Casualties keep a constant proportion, whereas some other are very irregular
11. That not above one in four thousand are Starved
17. That there is another new Disease appearing; as A Stopping of the Stomach, which hath increased in twenty years, from six, to near three hundred
34. That Purples, small-Pox, and other malignant Diseases fore-run the Plague
42. The Autumn, or the Fall is the most unhealthfull season

NASCITA DELL'EPIDEMIOLOGIA

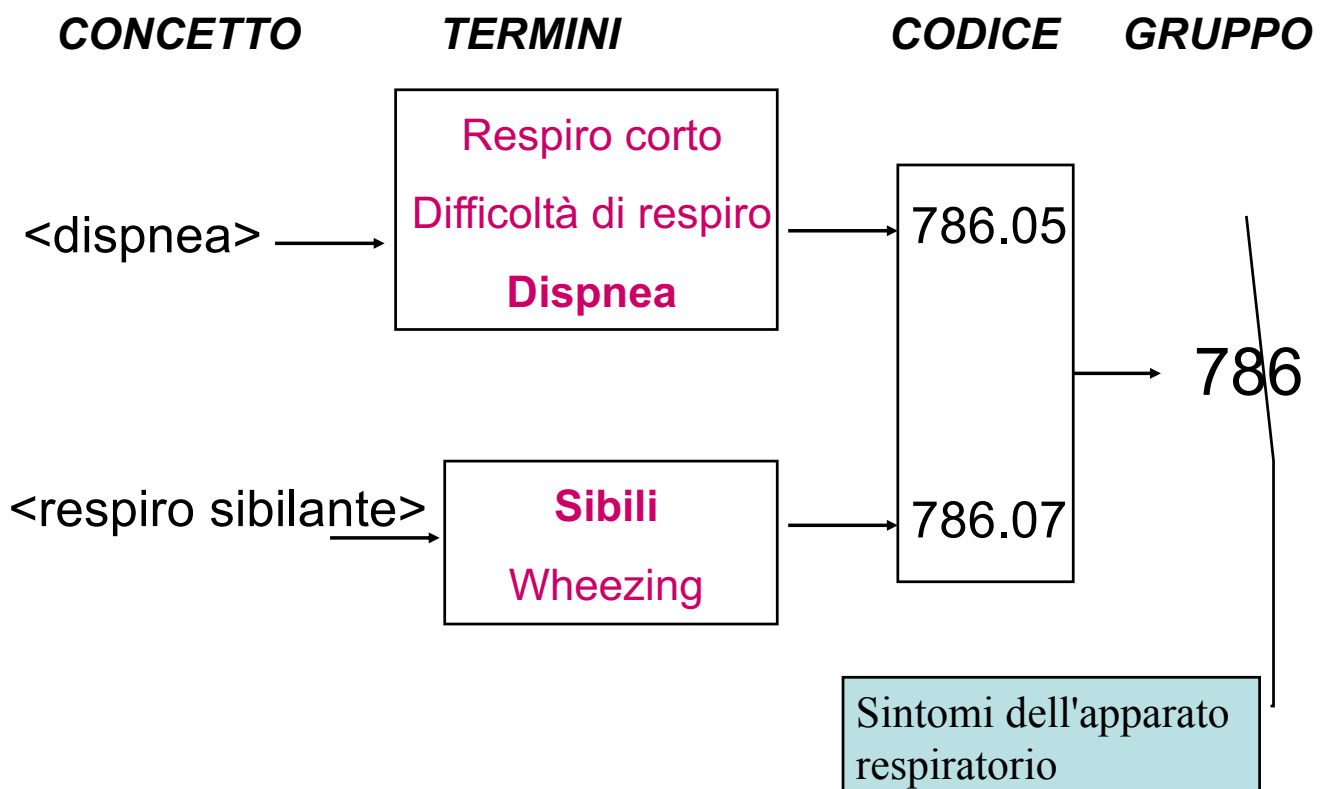
22

# The Diseases, and Casualties this year being 1632 (J.Graunt)

Affrighted	1	Executed & Prest to Death	18	Murthered	17
Aged	628	Falling Sickness	7	Palsie	25
Ague	43	Fever	1108	Plague	8
Apoplex, and Meagram	17	Fistula	13	Planet	13
Bloody flux	348	Flocks, and Small Pox	531	Pleursie and Splees	86
Bruised and Ulcers	28	French Pox	12	Purples	38
Burst, and Rupture	9	Gangrene	5	Quinsie	7
Cancer, and Wolf	10	Gout	4	Rising of the Lights	98
Canker	1	Bit with a mad dog	1	Scurvey	9
Childbed	171	Grief	11	Suddenly	62
Chrisomes, and Infants	2268	Jaundies	43	Surfet	86
Colick, Stone, Strangury	55	Jawfain	8	Teeth	470
Consumption	1756	Impostume	74	Thursh & Sore Mouth	40
Cut of Stone	5	Kil'd by accidents	46	Tympany	13
Dead in the Street	6	King's Evil	38	Tissick	34
Dropsie	267	Lethargie	2	Vomiting	1
Drowned	34	Made away themselves	15	Worms	27
		Measles	80	Overlaid and starved	7

23

## Una soluzione... per esempio



24

# Tipi di terminologie

- Terminologie **enumerative**
  - Elenchi di tutti i termini possibili
  - Soggette a continua revisione
  - Ridondanti
- Terminologie **combinatorie**
  - Termini primari (concetti)
  - Metodi per combinare termini primari
  - Modificatori e quantificatori (acuto, sinistro,...)
  - Regole di combinazione
- Sistemi misti
  - Base enumerativa con combinazioni opzionali

25

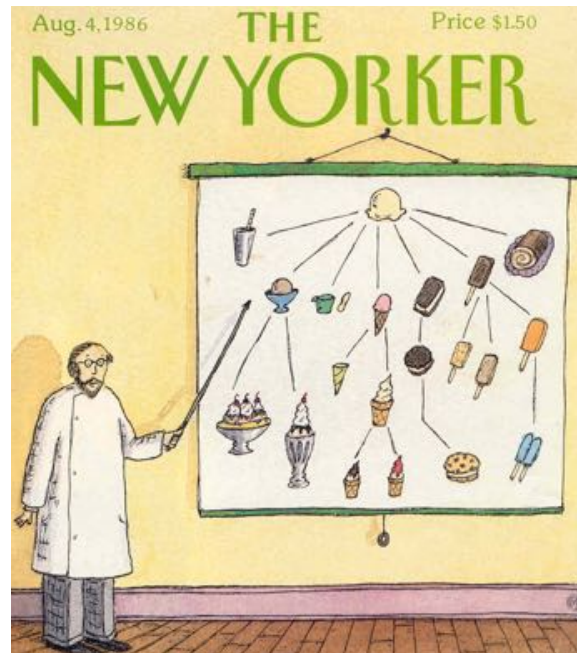
# Pre- e post-coordinazione

- Concetti complessi o molto dettagliato: come li codifico?
- Pre-coordinazione: un codice per il concetto complesso
  - Es lacerazione della narice sinistra del naso
- Post-coordinazione: un codice per il concetto base, codici aggiuntivi opzionali per i dettagli
  - (combinatoria)
  - Es. lacerazione del naso / narice / sx

26

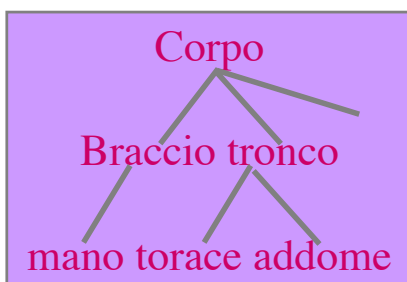
# Classificazioni

- È un metodo abbastanza “naturale” per descrivere concetti e cose
- E reperirli facilmente, se non se ne conosce precisamente la posizione
  - Funge da “mappa” per un insieme di termini
  - Aiuta a scoprire termini che non si conoscono
  - Aiuta a scoprire relazioni tra concetti
- Costruite partendo da una **relazione gerarchica**



# Organizzazione delle gerarchie

- La correlazione gerarchica dipende dalla **relazione** utilizzata (cioè dal concetto):
  - **Partonomia: Parte-tutto** (es. descrizione strutture anatomiche)
  - **Tassonomia: È-un** (specializzazione di concetti)
  - **Causa** (es. catene di eventi)



# Requisiti per una classificazione

- Completezza del dominio
- Classi mutuamente esclusive
- "Adeguatezza" allo scopo
- Ordinamento omogeneo
- Criteri chiari per i confini di classe
- Linee guida complete e non ambigue per la sua applicazione
- livello di dettaglio appropriato

29

## I residuali

- Per garantire completezza, esaustività, non ambiguità, nelle classificazioni troviamo sempre delle entità **residuali**, a completamento di una gerarchia di entità
  - "altro specificato"
  - "non altrimenti specificato"
- Si codifica sempre con le foglie dell'albero!
  - nelle terminologie non è obbligatorio

569.84 Angiodisplasia dell'intestino, senza menzione di emorragia

569.85 Angiodisplasia dell'intestino, con emorragia

569.86 Lesione di Dieulafoy (emorragica) dell'intestino

569.89 Altri disturbi specificati dell'intestino

Enteroptosi  
Granuloma  
Prolasso  
Pericolite  
Perisigmoidite  
Visceroptosi

Escl.: gangrena dell'intestino, del mesentere o dell'omento (557.0)  
emorragia dell'intestino SAI (578.9)  
occlusione intestinale (560.0-560.9)

569.9 Disturbi non specificati dell'intestino

# Assi di una classificazione

- un qualsiasi dominio può essere classificato ed ordinato secondo più aspetti
  - Esempio: le malattie possono essere classificate per sede, causa, morfologia, sintomi, etc
- l'aspetto utilizzato per la classificazione si dice **asse**
- esistono classificazioni multiassiali
  - A gerarchie multiple

31

# Tipi di codici

- codici numerici
  - assegnati sequenzialmente o a caso
- codici mnemonici
  - ricordano il concetto cui sono associati (es. CAR = Cardiologia)
  - adatti in classificazioni con poche classi
- codici gerarchici
  - codici ottenuti estendendo codici esistenti con uno o più caratteri per ogni livello di dettaglio in più (es. ICD9)
- codici giustapposti
  - costituiti da segmenti concatenati, ognuno con un suo significato (asse) (es. LOINC)
- codici combinati
  - utilizzati nelle terminologie combinatorie

32

# Problemi nella codifica

- La qualità dipende da:
  - Distanza tra momento di acquisizione dell'informazione e sua codifica
  - Comprensione degli obiettivi dei dati codificati
  - Beneficio risultante per chi codifica
- Gli ultimi due punti sono dovuti al fatto che la codifica è un carico di lavoro aggiuntivo che può essere anche fatto “male”

33

# Inserimento dei codici

- Immissione libera
  - Possibilità di errore
- Supporto decisionale all'immissione libera
  - Inserimento facilitato da strumenti per la navigazione nella terminologia
- Immissione semistrutturata
  - Possibile per situazioni definite, l'utente è guidato nell'inserimento
- Immissione automatica
  - Ancora non granché sviluppata, si basa sull'interpretazione del testo naturale

34

## UN PASSO IN PIÙ: ONTOLOGIE

35

### Relazioni tra concetti

- In aggiunta alla singola relazione gerarchica che guida la costruzione del sistema concettuale:
- Possono esistere altre relazioni esplicitate in una terminologia/classificazione, che non determinano necessariamente una gerarchia
  - Esempio: può essere esplicitata la sede di una patologica, mettendola in relazione con un concetto anatomico "preso" da un'altra terminologia
- Queste relazioni aggiuntive possono (come no) essere parte della definizione
  - Cioè possono essere normative riguardo un concetto
  - Se lo sono, forniscono uno strumento utile all'utilizzo della terminologia in sistemi informativi automatizzati
  - Es. motori di ricerca intelligenti, sintesi di una codifica a partire da altre, ecc

36

# Da semantica implicita a semantica formale

Uschold, Gruninger 2002)



Shared human consensus.

Pump : "a device for moving a gas or liquid from one place or container to another"

Text descriptions.



Semantics hardwired; used at runtime.



Semantics processed and used at runtime.

(pump has (superclasses (...)))



37

## "Ontologia"

- Ad un certo punto, il termine "ontologia" è diventato di moda,
  - Ed usato per definire qualsiasi rappresentazione anche solo vagamente formale di un dominio
  - Con molte critiche da parte dei puristi
- Di conseguenza è anch'esso un termine ambiguo, e chiunque lo usi dovrebbe specificare in che senso lo intende
  - La base è filosofica: studio delle delle entità generali e delle relazioni tra esse, oppure studio della natura a priori della realtà, studio delle entità che esistono nella realtà, studio di ciò che c'è...
  - N.Guarino, B.Smith, W.Quine...

38

# Uso attuale in ambito informatico

- Come rappresentazione della **conoscenza**
  - Ontologia come parte di una base di conoscenza / Mezzo per strutturarla
  - Documento che descrive risorse e relazioni tra esse
- Come rappresentazione di **termini**
  - Ed in questo caso anche terminologie e classificazioni tradizionali sono ontologie
- Come rappresentazione di **concetti**
  - Gruber: rappresentazione esplicita di un sistema di concetti
- Come rappresentazione di **entità reali**
  - Teorie che danno una formulazione logica delle proprietà e relazioni di alcune entità
  - Cataloghi dei tipi di "cose" che esistono in un dominio specifico, e che vengono descritte in modo preciso
  - (OWL come sistema logico supporta questo tipo di definizione)

39

## Ontologia vs. rappresentazione della conoscenza

- In generale, 4 tipi di affermazioni (Schulz et al):
  1. affermazioni universali, vere per tutte le istanze di un certo tipo
  2. affermazioni terminologiche, che riguardano le espressioni linguistiche (i termini)
  3. Affermazioni assertive, che riguardano le istanze (gli individui appartenenti ad una classe)
  4. Affermazioni contingenti, che descrivono proprietà o relazioni di una classe che possono anche non essere vere per tutte le istanze
- Ontologia formale: **solo tipo 1.**

40

# Cosa sta succedendo...

- Repository e infrastruttura per le ontologie
  - BioPortal, OBO Foundry
- Sviluppo di strumenti specifici
  - Protege, OWL API
- Sviluppo di standards specifici
  - OWL, OBO file format
- Sviluppo di ontologie biomediche veramente formali e connesse a ontologie di alto livello ben fondate
  - BFO, DOLCE, (SUMO)
- Sviluppo collaborativo di ontologie (e dei principi necessari per la cooperazione)
- Utilizzo di ontologie nello sviluppo di artefatti molto concreti come SNOMED CT e ICD 11
- Sviluppo di ontologie di alto livello specifico (es. BFO)

41

ICD-11

42

# ICD10

- Esiste dal 1990 (implementazioni dal 1994)
- circa 15000 categorie (da circa 1000)
- codici leggermente diversi da ICD9, ma sostanzialmente equivalenti
- Volume 1: indice sistematico
- Volume 2: istruzioni
- Volume 3: indice alfabetico
  
- C'è una forma di postcoordinazione (daga/asterisco), spesso dimenticata dai codificatori
  
- Esistono modifiche cliniche nazionali che arricchiscono la classificazione, mantenendo la compatibilità

43

## *Coverage 2*

### Registration of Causes of Death

Mortality (since 1995) with cause of death available to WHO



# Indice sistematico

## F80.2 Disturbi della comprensione del linguaggio

Disturbo specifico dello sviluppo in cui la comprensione del linguaggio da parte del bambino è al di sotto del livello appropriato alla sua età mentale. Praticamente in tutti i casi, anche l'espressione del linguaggio è marcatamente compromessa e sono frequenti le anomalie nella produzione dei suoni verbali.

Afasia dello sviluppo di Wernicke  
Afasia e disfasia recettiva dello sviluppo  
Incomprensione uditiva congenita  
Sordità verbale

**Escl.:** afasia acquisita con epilessia [Landau-Kleffner] (F80.3)  
autismo (F84.0-F84.1)  
disfasia o afasia dello sviluppo, di tipo espressivo (F80.1)  
disfasia o afasia S.A.I. (R47.0)  
mutismo elettivo (F94.0)  
ritardo del linguaggio secondario a sordità (H90-H91)  
ritardo mentale (F70-F79)

## F80.3 Afasia acquisita con epilessia [Landau-Kleffner]

Disturbo in cui il bambino che aveva avuto precedentemente un normale sviluppo del linguaggio, perde la capacità di espressione e di comprensione del linguaggio, ma conserva l'intelligenza generale. L'insorgenza del disturbo è accompagnata da anomalie parossistiche dell'EEG e, nella maggior parte dei casi, anche da crisi epilettiche. Tipicamente l'esordio è tra i tre e i sette anni, con una perdita delle capacità nel giro di giorni o settimane. L'associazione temporale tra l'inizio delle crisi epilettiche e la perdita del linguaggio è piuttosto variabile, con l'una che precede l'altra (entrambi i tipi di sequenza sono possibili) di un tempo variabile da pochi mesi a due anni. Un processo encefalitico infiammatorio è stato ipotizzato come possibile causa del disturbo. In circa i due terzi dei bambini residua un più o meno severo deficit della comprensione del linguaggio.

**Escl.:** afasia (dovuta a):  
• autismo (F84.0-F84.1)  
• disturbi disintegrativi dell'infanzia (F84.2-F84.3)  
• S.A.I. (R47.0)

45

# Indice alfabetico

Codifica per tutti i termini  
normalmente usati dal  
codificatore

Pensato per il codificatore  
umano

Segue una sintassi  
specificata ma a tratti  
ambigua

Di difficile creazione e  
manutenzione

Di pressoché impossibile  
utilizzo informatico

### **Afagia** R63.0

- psicogena F50.1

### **Afasia (amnestica) (globale) (nominale) (semantica) (sintattica)** R47.0

- acquisita, con epilessia (sindrome di Landau-Kleffner) F80.3

- di Wernicke (evolutiva) F80.2

- evolutiva (tipo recettiva) F80.2

-- di Wernicke F80.2

-- tipo espressiva F80.1

- progressiva, isolata G31.0

- recettiva F80.2

- sifilide terziaria A52.1† G94.8\*

- uditiva F80.1

- uremica N19

### **Afemia** R47.0

### **Affanno** R06.8

### **Affaticamento (da)** R53

- calore (transitorio) T67.6

- cardiaco - v. Malattia, cuore

- combattimento F43.0

- complicante la gravidanza O26.8

- fisico N.I.A. Z73.3

-- legato al lavoro Z56.6

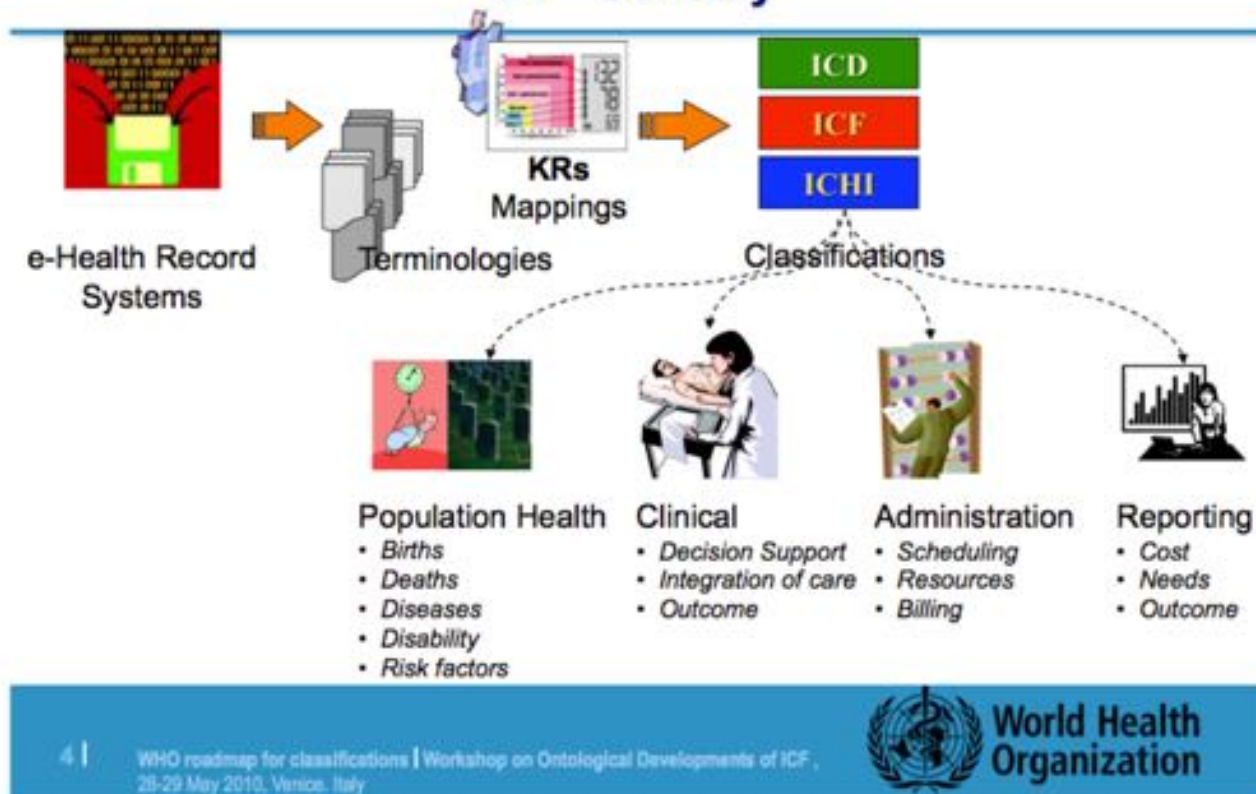
- mentale N.I.A. Z73.3

-- legato al lavoro Z56.6

- miocardio (v. anche Insufficienza, cuore) I50.9

46

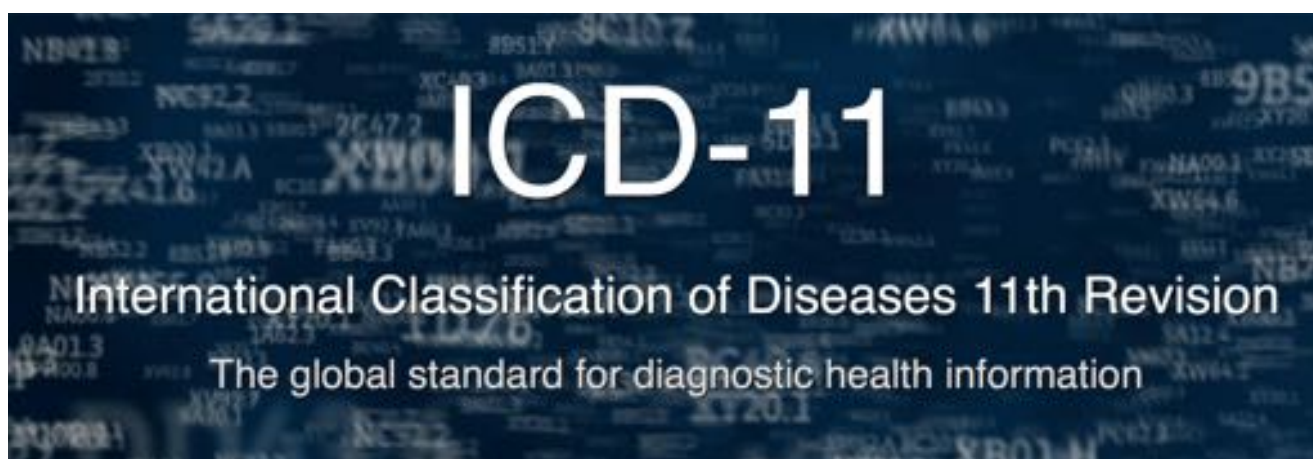
## Placing WHO Classifications in HIS & IT of the 21<sup>st</sup> Century



47

## ICD-11

- Presentato alla WHA nel giugno 2018
- In approvazione nel 2019
- ... e susseguente adozione per la codifica della mortalità



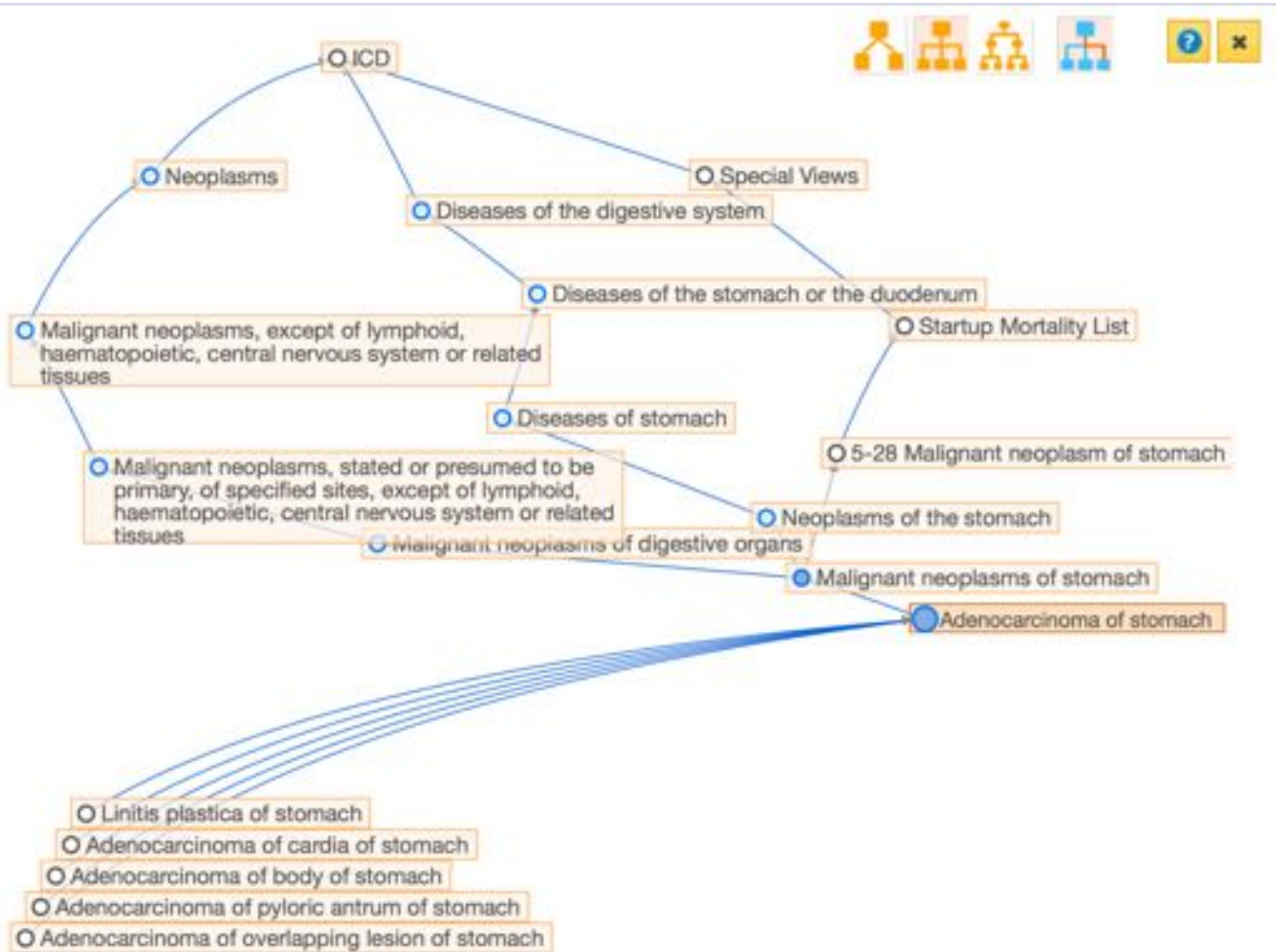
# ICD11

- completa riscrittura della classificazione, con dati terminologici (*content model*) molto più raffinati
  - approccio ontologico
  - e su strumenti avanzati
- **Foundation:** tante entità correlate logicamente, non limitate alle sole ritenute necessarie per la classificazione vera e propria
  - Sono possibili gerarchie multiple
- **Linearizzazioni:** sottoinsiemi ad albero per usi specifici
  - Es. Mortality and Morbidity Statistics ~ ICD10

1. ICD Concept Title
2. Hierarchy, Type and Use
  - 2.1. Parents
  - 2.2. Type
  - 2.3. Use
3. Textual Definition(s)
4. Inclusion, Exclusion, and Index
  - 4.1. Base Index
    - 4.1.1. Synonyms
    - 4.1.2. Narrower Terms
  - 4.2. Base Exclusion
  - 4.3. Inclusions
5. Clinical Description
  - 5.1. Body System(s)
  - 5.2. Body Part(s) [Anatomical Site(s)]
  - 5.3. Morphologically Abnormal Structure
6. Manifestation Properties
  - 6.1. Signs & Symptoms
  - 6.2. Findings
7. Causal Properties
  - 7.1. Agents
  - 7.2. Mechanisms
  - 7.3. Risk Factors
  - 7.4. Genomic Characteristics
8. Temporal Properties
9. Severity Properties
10. Functional Properties
11. Specific Condition Properties
12. Treatment Properties
13. Diagnostic Criteria
14. External Causes

## Gerarchie multiple

- Un limite delle classificazioni tradizionali è che prevedono un solo asse
  - O, se sono multipli, aggregati comunque in un'unica gerarchia
  - Esempio: cancro dello stomaco in ICD10 è tra i tumori ma non tra le malattie del sistema digestivo
- ICD-11 prevede gerarchie multiple: un concetto può essere subordinato di più concetti superordinati
  - Esempio: il cancro dello stomaco è sia nella gerarchia dei tumori che nella gerarchia delle malattie del sistema digestivo



## ICD-11 Foundation

- Contiene "tutte" le malattie e condizioni, in tutte le posizioni gerarchiche ritenute necessarie, descritte con tutte le proprietà possibili nel content model\*
  - Idealmente, tutto ciò che si trova nell'indice alfabetico
- Non sono tutte di interesse statistico/epidemiologico,
- Non ci sono residuali
  - Nelle ontologie non ci sono mai
- Ogni concetto è identificato da un URI univoco indipendente dal codice tradizionale
  - <http://id.who.int/icd/entity/296066191>

\* Il contenuto del content model è distante dal completamento

# Linearizzazioni

- Una linearizzazione è un sottoinsieme della fondazione,
- Contenente le entità ritenute necessarie per una specifica applicazione
  - Morbidity, mortalità, DRG, ...
- Ciò che è troppo specifico o non di interesse dove finisce?
  - Più specifico: come termine di indice (del tipo *narrower term*) per il termine più generale che diventa foglia
  - Non di interesse: nei residuali

53

# ICD-11 e postcoordinazione

- In ICD-11 è previsto che si possano costruire codici complessi a partire dai preesistenti tramite:
  - Cluster coding (raggruppamento di codici anche postcoordinati di pari livello)
    - Es. le condizioni previste in SDO
  - Postcoordination
    - Aggiunta di dettagli presi da un apposito capitolo di “extension codes”, es anatomia precisa, temporalità, ecc

54

# Extension codes

## ▼ X Extension Codes

- ▶ Severity Scale Value
- ▶ Temporality
- ▶ Aetiology
- ▶ Topology Scale Value
- ▶ Specific Anatomic Detail
- ▶ Histopathology
- ▶ Dimensions of injury
- ▶ Dimensions of external causes
- ▶ Consciousness
- ▶ Substances
- ▶ Diagnosis code descriptors
- ▶ Capacity or context

## ▼ Time in Life

- XT0S Pregnancy
- XT4Z Postpartum
- XT1G Puerperium
- ▶ XT77 Antenatal - WHO Standard
- ▶ XT16 Neonatal
- XT3N Perinatal
- XT2C Infancy
- XT4X Child under 5
- ▶ XT50 Child over 5
- ▶ XT7M Adolescent
- XT15 Young Adult
- XT6S Adult
- XT19 Early Geriatric
- XT13 Late Geriatric
- XT6Y Unspecified time in life
- ▶ Duration of pregnancy
- XT9T Ageing-related

Posttrauma menu

## Postcoordination ?

2B50.0 Chondrosarcoma of bone or articular cartilage of limbs

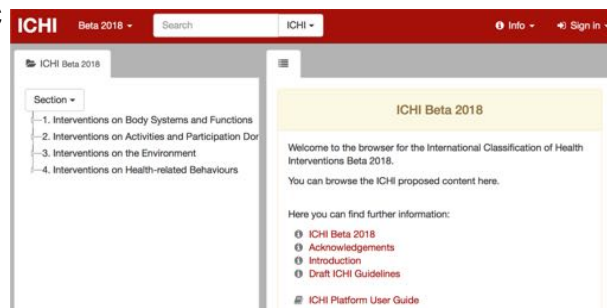
Code: 2B50.0&XK9J&XA3WG1&XH1Y90

- |                  |                             |   |
|------------------|-----------------------------|---|
| Laterality       | XK9J Bilateral              | ✘ |
| Specific anatomy | XA3WG1 radius               | ✘ |
| Histopathology   | XH1Y90 Central osteosarcoma | ✘ |

ICHI

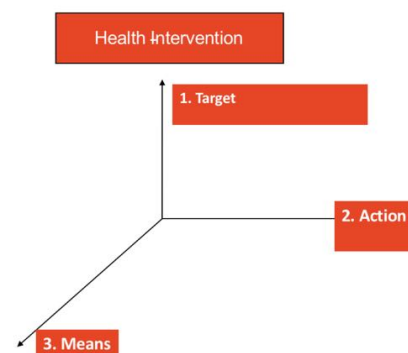
# ICHI

- *International Classification of Health Interventions*
  - Ultima nata della famiglia
  - Attualmente alla versione beta 2018
  - Dallo scorso anno lo sviluppo è gestito da una task force ufficiale OMS
- Obiettivo: comparabilità internazionale degli interventi sanitari
  - Livello di dettaglio non elevatissimo
  - Universal Health Coverage, Sustainable Development Goals
- Novità: non solo interventi ospedalieri, ma anche "il resto"
  - Riabilitazione, salute pubblica, ecc
- <https://mitel.dimi.uniud.it/ichi/>



# ICHI

- *A **health intervention** is an act performed for, with or on behalf of a person or a population whose purpose is to improve, assess, maintain, promote or modify health, functioning or health conditions*
- ICHI structure:
  - **Target:** entity on which the Action is carried out
  - **Action:** a deed done by an actor to a Target
  - **Means:** the processes and methods by Action is carried out.



# ICHI interventions

- Each ICHI intervention has a unique combination of categories from the three axes
  - Not every possible combination of the three axes is represented as an ICHI code.
- Extension codes to add more detail, when relevant (anatomy, laterality...)

Section +	ICHI code																				
<ul style="list-style-type: none"> <li>3. Interventions on Body Systems and Functions               <ul style="list-style-type: none"> <li>1. Interventions on the Nervous System and Mental Functions</li> <li>2. Interventions on the Visual System</li> <li>3. Interventions on the Ear and Mastoid</li> <li>4. Interventions on the Haematopoietic and Lymphatic System</li> <li>5. Interventions on the Endocrine System</li> <li>6. Interventions on the Circulatory System</li> <li>7. Interventions on the Respiratory System and Voice and Speech</li> <li>8. Interventions on the Digestive System</li> <li>9. Interventions on the Integumentary System                   <ul style="list-style-type: none"> <li>LA - Skin                       <ul style="list-style-type: none"> <li>LAA.AD.AE - Biopsy of skin and subcutaneous cell tissue of head and neck</li> <li>LAA.DB.AH - External application of substance or living organism to skin and s</li> <li>LAA.DN.AA - Insertion of device into skin and subcutaneous cell tissue of head</li> <li>LAA.GA.AH - Destruction of skin and subcutaneous cell tissue of head and nec</li> <li>LAA.GA.BA - Destruction of skin and subcutaneous cell tissue of head and nec</li> <li>LAA.JB.AA - Drainage of skin and subcutaneous cell tissue of head and neck</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>	<p><a href="http://id.who.int/ich/entity/313745667">http://id.who.int/ich/entity/313745667</a></p> <table border="1"> <tr> <td>ICHI code</td> <td><b>LAB.JG.AA</b></td> </tr> <tr> <td>Target</td> <td><b>LAB</b> - Skin and subcutaneous cell tissue of trunk</td> </tr> <tr> <td>Action</td> <td><b>JG</b> - Debridement</td> </tr> <tr> <td>Means</td> <td><b>AA</b> - Open approach</td> </tr> <tr> <td>ICHI descriptor</td> <td><b>Debridement of skin and subcutaneous cell tissue of trunk</b></td> </tr> <tr> <td>Definition</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Inclusion Terms</td> <td>Debridement and reforming pocket (skin and subcutaneous tissue); Debridement (simple); Debridement (simple) with temporary tissue coverage; Debridement (to prepare recipient site) for skin graft/flap repair</td> </tr> <tr> <td>Includes Notes</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Code also</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Excludes Notes</td> <td></td> </tr> </table>	ICHI code	<b>LAB.JG.AA</b>	Target	<b>LAB</b> - Skin and subcutaneous cell tissue of trunk	Action	<b>JG</b> - Debridement	Means	<b>AA</b> - Open approach	ICHI descriptor	<b>Debridement of skin and subcutaneous cell tissue of trunk</b>	Definition		Inclusion Terms	Debridement and reforming pocket (skin and subcutaneous tissue); Debridement (simple); Debridement (simple) with temporary tissue coverage; Debridement (to prepare recipient site) for skin graft/flap repair	Includes Notes		Code also		Excludes Notes	
ICHI code	<b>LAB.JG.AA</b>																				
Target	<b>LAB</b> - Skin and subcutaneous cell tissue of trunk																				
Action	<b>JG</b> - Debridement																				
Means	<b>AA</b> - Open approach																				
ICHI descriptor	<b>Debridement of skin and subcutaneous cell tissue of trunk</b>																				
Definition																					
Inclusion Terms	Debridement and reforming pocket (skin and subcutaneous tissue); Debridement (simple); Debridement (simple) with temporary tissue coverage; Debridement (to prepare recipient site) for skin graft/flap repair																				
Includes Notes																					
Code also																					
Excludes Notes																					

# Code example

<http://id.who.int/ich/entity/313745667>

ICHI code	<b>BAA.FC.AA</b>
Target	<b>BAA</b> - Eyelid
Action	<b>FC</b> - Release
Means	<b>AA</b> - Open approach
ICHI descriptor	<b>Release of eyelid</b>
Definition	
Inclusion Terms	Lysis of adhesions of eyelid; Release of symblepharon (with insertion of conformer)
Includes Notes	
Code also	
Excludes Notes	eyelid (lower) (upper) rhytidectomy ( <b>BAA.MK.AA</b> )

# ICHI in evoluzione

- La classificazione è ancora in evoluzione
- Negli ultimi due anni è stato adottato un meccanismo di postcoordinazione simile a quello di ICD-11
  - Con condivisione di parte dei codici di estensione
- Qualche mese fa sono stati adottati anche gli URI
  - <http://id.who.int/ichi/entity/412163794>
- È in progettazione uno strato di *foundation*, sempre in analogia con ICD-11
  - Utile per agganciare modificazioni nazionali più specifiche

61

**COSTRUZIONE E  
MANUTENZIONE**

62

# Ciclo di vita di una classificazione

- **creazione iniziale**
- **manutenzione nel tempo**
- problematiche in parte condivise, ma affrontate da gruppi diversi di esperti.
  - *creazione*: gruppo chiuso di esperti, che effettua operazioni anche massive sulla classificazione stessa, sulla sua struttura, sui concetti.
  - *manutenzione*: aggiornamento dei concetti esistenti, la rimozione di concetti non più utili, l'aggiunta di nuovi concetti per i quali sia stata prodotta evidenza scientifica recente.
  - **traduzione**: ulteriore problema
    - Non si lavora sulla struttura

63

## Construction of ICD-10: *Revision Process in the 20<sup>th</sup> Century*



- **8 Annual Revision Conferences (1982 - 89)**
- **17 – 58 Countries** participated
  - **1- 5 person** delegations
  - mainly **Health Statisticians**
- **Manual** curation
  - List exchange
  - Index was done later
- "Decibel" Method of discussion
- Output: **Paper** Copy
- Work in **English** only
- **Limited testing** in the field

# Diffusione

- ad ogni passaggio che comporta una qualche modifica, è necessario che le **novità** siano riportate nelle pratiche della comunità degli utilizzatori,
  - idealmente "al più presto",
  - sia aggiornando i sistemi informativi dove vengono applicate,
  - sia formando il personale atto al loro utilizzo,
  - sia attuando le procedure necessarie a gestire la transizione da una versione all'altra

65

**SISTEMI PER LA CREAZIONE  
DI CLASSIFICAZIONI**

66

# Interazione tra classificazioni/terminologie

- nell'introduzione di un nuovo termine si può:
  - procedere totalmente ex-novo,
  - guidare la scelta fornendo, a titolo esemplificativo oppure come scelta più rigorosa, l'insieme dei termini e definizioni già adottati in altre classificazioni
- Negli ultimi anni si è infatti sviluppato un corpus di vocabolari, classificazioni, terminologie ed ontologie che coprono, a macchia di leopardo, buona parte dello scibile in ambito biomedico.
  - Esistono risorse che interconnettono tra di loro queste componenti, come UMLS e Bioportal

67

## Il caso di ICD11

- L'approccio scelto per ICD11 è quello di favorire le interconnessioni tramite il sistema di editing collaborativo iCAT (Stanford).
  - simile ad un sistema SemanticWiki,
  - è possibile importare automaticamente termini e concetti prelevati da fonti esterne, come per esempio SNOMED e LOINC.
- Il sistema è derivato da altro sistema di utilizzo più generale nell'ambito della gestione della conoscenza (Protege)

68

The screenshot displays the iCat web application interface. On the left, there is a sidebar titled "ICD Categories" with a search bar and a tree view of categories. The main content area is titled "Details for Disorders of the Immune system" and features several tabs: "Title & Definition", "Classification Properties", "Post-coordination", "Logical Definitions", "Terms", "Clinical Description", "Manifestation Properties", "Causal Properties", "Temporal Properties", "Severity Properties", "Functioning Properties", "Specific Condition Properties", "Treatment", "Diagnostic Criteria", "ICD-10 Terms and Parts", "ICD-10 Lineations", and "Editorial Information". The "Post-coordination" tab is active, showing a table with columns for "Lineation / Use", "Severity", "Onset", "Temporal Position / Order", "Time to Life", "Complexity", "Mechanism Agents", "Chemical Agents", "Medication", and "Causality Description". Below the table, there is a "Custom Scales" section with a "Severity qualifier" and a "Local Definition" field.

## ICD-FiT

- Sistema per il field testing di ICD-11
- Permette di impostare studi mirati alla validazione di ICD-11 in ambiti specifici
  - Per applicazione
  - Per tipo di patologia
- Ne è stata derivata una versione per autoapprendimento

The screenshot shows the ICD-FiT v0.3 web application interface. The top navigation bar includes "Home", "Study", "ICD-11 MMS Line Coding Pilot Testing", and "Form". The main content area is titled "Case" and contains the following information:
 

- Study:** Study - ICD-11 MMS Line Coding Pilot Testing, Protocol for pilot testing (line coding) of ICD-11 MMS
- Case title:** 212
- Case Summary:** Oesophageal atresia
- ICD-11 Code Assignment Form:**
  - ICD-11 code you would assign to this diagnosis:
  - ICD-11 code:
  - An ICD-11 code is required
  - How many seconds did it take you to assign a code to this case?
  - Did you experience any difficulty in assigning a code to this case?  Yes  No
  - Is the level of specificity of the assigned code(s) appropriate?
  - Did you experience any ambiguity in making the code(s) assignment?

# Il caso ICHI

- ICHI Platform
- È una piattaforma tra ICD-11 Platform e iCat
  - Più semplice di iCat
- Consente di navigare nella classificazione e commentare
  - Mentre l'editor è in grado di inserire nuovi concetti, cancellarli, ecc.

The screenshot displays the ICHI Platform interface. On the left, a navigation tree shows the hierarchy of interventions on the nervous system and mental functions. The central pane shows the details for the term 'ADA FA AA', including its ICHI code, target, action, notes, and definition. The right pane shows a table of changes with columns for Record, ICHI version, What is changed, Date of change, and Editor.

Record	ICHI version	What is changed	Date of change	Editor
GF amended	Alpha 2017	Title, Excl	2017-08-17 12:51:33 AM CEST	Nicole Rankin Sydney University
Target	DFZ			
Title		Lymphatic structure, not otherwise specified		Lymphatic structure, unspecified
Definition				
Incl				
Excl		Lymph node, not otherwise specified (DFA)		lymph node, not elsewhere classified (DFA)
Mapping ICF				
GF amended	Alpha 2017	Excl	2017-05-25 02:42:17 AM CEST	Megan Cumerlato Sydney University
added	Alpha 2016			

## Sistemi per la manutenzione di classificazioni

- obiettivo principale:
- raccogliere proposte e commenti relativi a elementi di una classificazione,
- e possibilmente convogliare la discussione verso l'adozione o meno delle proposte effettuate.
- In generale, grande apertura verso i commenti degli utilizzatori
  - Il processo è pubblico

# Il caso di ICD10 e ICF

- In OMS, strumenti di questo tipo sono le piattaforme di update per ICD10 e ICF
- si tratta di sistemi che forniscono un browser per le classificazioni
  - con funzionalità di commento e gestione della discussione.
- L'output del sistema è una lista di proposte
  - che poi vengono però tipicamente affrontate col meccanismo tradizionale della votazione
- Il lavoro editoriale può essere fatto con CTK
  - Editor di classificazioni in formato ClaML
- <https://extranet.who.int/icdrevison/nr/login.aspx?Return>

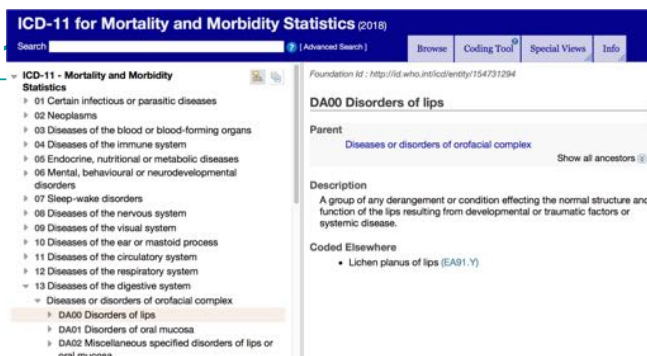


The screenshot shows a web interface for ICD10 revision. It includes a search bar, a 'New Search' button, and a 'Predefined Searches' section with links for 'Update Proposals for Discussion', 'Accepted Proposals', and 'Proposals that you can vote for'. The main content area displays a table of proposals with columns for status (U for update), code, description, and proposer. The table lists various medical conditions and their corresponding codes, such as 'Pneumocystis carinii becomes jirovecii' (U 1014) and 'Tsunami victims' (U 1016). A 'Generate Report from Search Results' button is visible at the top of the table.

Status	Code	Description	Proposer
U	1014	Pneumocystis carinii becomes jirovecii	Vogel Ulrich
U	1016	Tsunami victims	Hoyert Donna
U	1017	Code for immune compromised	Hoyert Donna
U	1018	Change the Definition of Blindness	Jacob Robert
U	1019	Code for sclerosing mesenteritis	Hoyert Donna
U	1020	Code for multiple system atrophy	Hoyert Donna
U	1021	Code for mesenteric arterial occlusive disease	Hoyert Donna
U	1022	Inclusion body myositis	Hoyert Donna
U	1023	Multiple drug combination deaths	Hoyert Donna
U	1024	Code for ischaemic heart failure	Hoyert Donna
U	1025	Subarachnoid haemorrhage due to aneurysm of basilar artery	Hoyert Donna
U	1026	Immaturity versus respiratory failure in newborn	Hoyert Donna
U	1027	Code for long QT syndrome	Hoyert Donna
U	1028	Stransky-Regala anaemia	Rust Julie
U	1029	Open wound of pudendum	Rust Julie

# Il caso ICD11

- ICD11 Platform,
- simile alle due piattaforme di update,
- Ma con strumenti di collaborazione sotto forma di invio commenti, proposte, anche da parte del pubblico
- E una piattaforma di supporto alla traduzione collaborativa
- <https://icd.who.int/browse>



The screenshot shows the ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (2018) interface. It features a search bar, a 'Browse' button, and a 'Coding Tool' button. The main content area displays a hierarchical tree of diseases, with 'DA00 Disorders of lips' selected. The right-hand side shows the details for 'DA00 Disorders of lips', including a description: 'A group of any derangement or condition effecting the normal structure and function of the lips resulting from developmental or traumatic factors or systemic disease.' and a list of 'Coded Elsewhere' items, such as 'Lichen planus of lips (E891.Y)'.

ICD-11 - Mortality and Morbidity Statistics
01 Certain infectious or parasitic diseases
02 Neoplasms
03 Diseases of the blood or blood-forming organs
04 Diseases of the immune system
05 Endocrine, nutritional or metabolic diseases
06 Mental, behavioural or neurodevelopmental disorders
07 Sleep-wake disorders
08 Diseases of the nervous system
09 Diseases of the visual system
10 Diseases of the ear or mastoid process
11 Diseases of the circulatory system
12 Diseases of the respiratory system
13 Diseases of the digestive system
Diseases or disorders of orofacial complex
DA00 Disorders of lips
DA01 Disorders of oral mucosa
DA02 Miscellaneous specified disorders of lips or oral mucosa

## Sistemi di supporto all'adozione delle classificazioni

- Affinché le classificazioni vengano adottate rapidamente nei sistemi informativi,
- è necessario che siano distribuite in un formato usabile informaticamente,
- e che ci siano adeguati supporti alla progettazione dell'intervento di prima adozione o di sostituzione con versione più recente di quanto già in uso.

75

## Distribuzione (OMS)

- su file: ClaML
  - tutta la classificazione, in una determinata versione, su un unico file XML;
- via Web Service:
  - recentissima API che permette di accedere direttamente alle entità della classificazione via software,
    - di tipo REST
- Terminology servers
  - Tecnologie come CTS2 (Common Terminology Services)

76

# Utilizzo diretto

- ICD-11 ha un importante strumento che permette una ricerca intelligente dei codici a partire da espressioni in linguaggio naturale:
- ICD-11 Coding Tool
  - Selezione guidata dei codici
  - Supporto alla postcoordinazione
  - A breve, integrabile in altri sistemi
- [https://icd.who.int/ct11\\_2018/icd11\\_mms](https://icd.who.int/ct11_2018/icd11_mms)

77

GRAZIE

78