

Ontologie per le neuroscienze: Human Brain Project

Lorenzo Massai
Università degli Studi di Firenze

15 Ottobre 2012

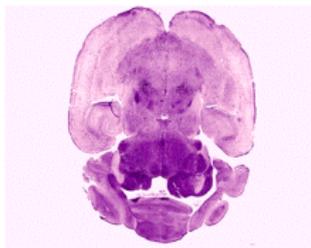
Panoramica

- 1 Human Brain Project
- 2 Il modello ontologico
- 3 Le ontologie nelle neuroscienze
- 4 Esempio d'uso
- 5 Conclusioni e sviluppi successivi

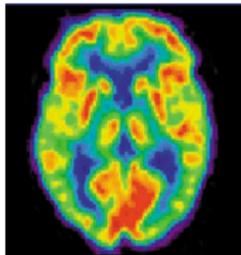
Progressi nell'indagine anatomico-funzionale

Progressi attuali

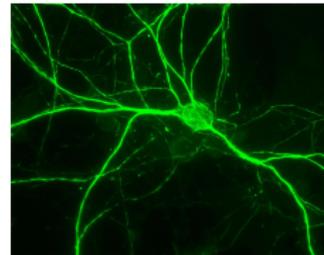
- Anatomia macroscopica: tomografie
- Immagini di risonanze funzionali (*fMRI*)
- Alto livello di microscopia tramite microscopi ottici ed elettronici



Tomografia



Risonanza funzionale

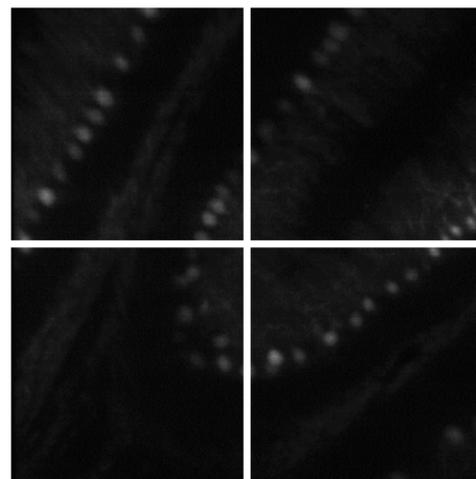


Microscopio elettronico

Limite: il numero delle immagini è legato al numero di osservazioni

Le immagini di *Conf-U*

- Indagine istologica totale: *Conf-U*
- *Conf-U* è stato utilizzato sui topi ($\sim 10^7$ neuroni rispetto a $\sim 10^{11}$ nell'uomo)
- Grande quantità di dati (decine di petabyte per un cervello di 1 cm^3)
- Necessità di un approccio qualitativo



Stitching delle immagini

Il modello ontologico

Cos'è un'ontologia

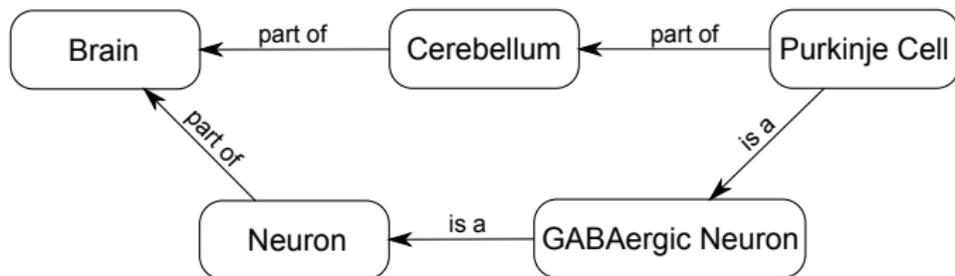
Definizione

Rappresentazione esplicita e formale dei concetti in un dominio di interesse e delle proprietà che ne descrivono gli attributi

- Un'ontologia è un'astrazione formale delle entità che compongono un dominio di conoscenza e delle relazioni tra esse
- Un'ontologia descrive *la struttura* dei dati ed è indipendente da essi
- Dopo aver istanziato un'ontologia si ha una *base di conoscenza*

Inferenza

Tramite l'applicazione di un *ragionatore* all'ontologia si può fare inferenza sulle relazioni esplicite



Relazioni esplicite:

Cerebellum *part of* **Brain**

Purkinje Cell *part of* **Cerebellum**

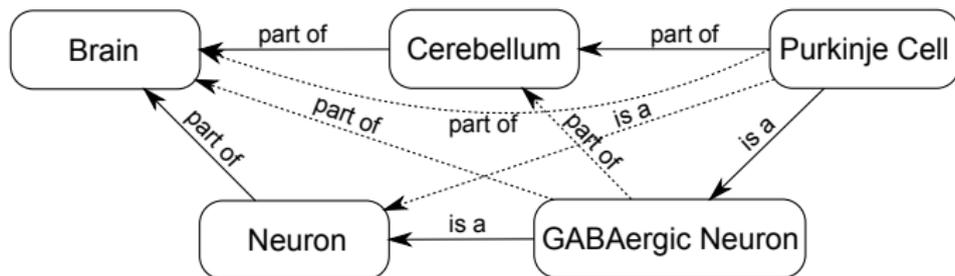
Neuron *part of* **Brain**

GABAergic Neuron *is a* **Neuron**

Purkinje Cell *is a* **GABAergic Neuron**

Inferenza

Tramite l'applicazione di un *ragionatore* all'ontologia si può fare inferenza sulle relazioni esplicite



Relazioni esplicite:

Cerebellum *part of* **Brain**

Purkinje Cell *part of* **Cerebellum**

Neuron *part of* **Brain**

GABAergic Neuron *is a* **Neuron**

Purkinje Cell *is a* **GABAergic Neuron**

Relazioni inferite:

Purkinje Cell *is a* **Neuron**

Purkinje Cell *part of* **Brain**

GABAergic Neuron *part of* **Cerebellum**

GABAergic Neuron *part of* **Brain**

Linguaggi per modellare un'ontologia

Web Ontology Language (*OWL*) è un linguaggio per la modellazione di ontologie, presente in tre varianti in base alla capacità espressiva:

OWL Lite \subseteq OWL DL \subseteq OWL Full

- Ogni classe *OWL* può essere definita tramite un *URI* (Uniform Resource Identifier)
- Definizione di:
 - Object properties (relazioni tra le entità)
 - Data properties (metadati del dominio)
 - Annotation properties (metadati della classe)
- Individuazione di classi tramite restrizioni del dominio

Le ontologie nelle neuroscienze

Unificazione del lessico

Lessici neuroscientifici

- **Neuronames**
 - Lessico statico
 - Gerarchia anatomica
- **Neurolex**
 - Lessico contributivo
 - Metadati tramite *wiki*
 - Sinonimi

Le ontologie nelle neuroscienze

Unificazione del lessico

Lessici neuroscientifici

- **Neuronames**
 - Lessico statico
 - Gerarchia anatomica
- **Neurolex**
 - Lessico contributivo
 - Metadati tramite *wiki*
 - Sinonimi

Le ontologie nelle neuroscienze

Unificazione del lessico

Lessici neuroscientifici

- **Neuronames**
 - Lessico statico
 - Gerarchia anatomica
- **Neurolex**
 - Lessico contributivo
 - Metadati tramite *wiki*
 - Sinonimi

Studio dello stato dell'arte

Obiettivi

Attraverso lo studio dello stato dell'arte si intende:

- Individuare i livelli di conoscenza necessari alla contestualizzazione dei tipi di informazione nell'organismo
- Definire il ruolo e la struttura delle ontologie che ricoprono aspetti indipendenti della conoscenza
- Fornire le basi per costruire un'ontologia specificamente murina per accedere a più aspetti attraverso un modello unico
- Esprimere attraverso un'ontologia di contesto i nuovi metadati di *Conf-U*

Studio dello stato dell'arte

Obiettivi

Attraverso lo studio dello stato dell'arte si intende:

- Individuare i livelli di conoscenza necessari alla contestualizzazione dei tipi di informazione nell'organismo
- Definire il ruolo e la struttura delle ontologie che ricoprono aspetti indipendenti della conoscenza
- Fornire le basi per costruire un'ontologia specificamente murina per accedere a più aspetti attraverso un modello unico
- Esprimere attraverso un'ontologia di contesto i nuovi metadati di *Conf-U*

Studio dello stato dell'arte

Obiettivi

Attraverso lo studio dello stato dell'arte si intende:

- Individuare i livelli di conoscenza necessari alla contestualizzazione dei tipi di informazione nell'organismo
- Definire il ruolo e la struttura delle ontologie che ricoprono aspetti indipendenti della conoscenza
- Fornire le basi per costruire un'ontologia specificamente murina per accedere a più aspetti attraverso un modello unico
- Esprimere attraverso un'ontologia di contesto i nuovi metadati di *Conf-U*

Studio dello stato dell'arte

Obiettivi

Attraverso lo studio dello stato dell'arte si intende:

- Individuare i livelli di conoscenza necessari alla contestualizzazione dei tipi di informazione nell'organismo
- Definire il ruolo e la struttura delle ontologie che ricoprono aspetti indipendenti della conoscenza
- Fornire le basi per costruire un'ontologia specificamente murina per accedere a più aspetti attraverso un modello unico
- Esprimere attraverso un'ontologia di contesto i nuovi metadati di *Conf-U*

Contestualizzazione del modello neuronale

Ambito

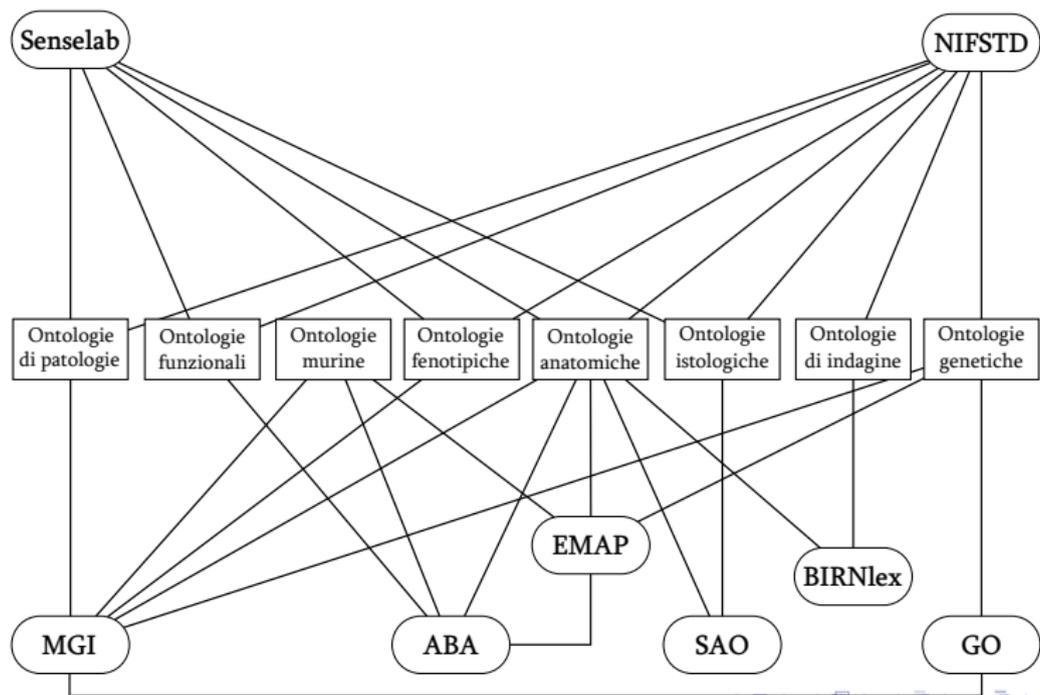
- Anatomia macroscopica
- Istologia
- Aspetto funzionale
- Patologia
- Fenotipo
- Genetica
- Indagine sperimentale

Ontologia

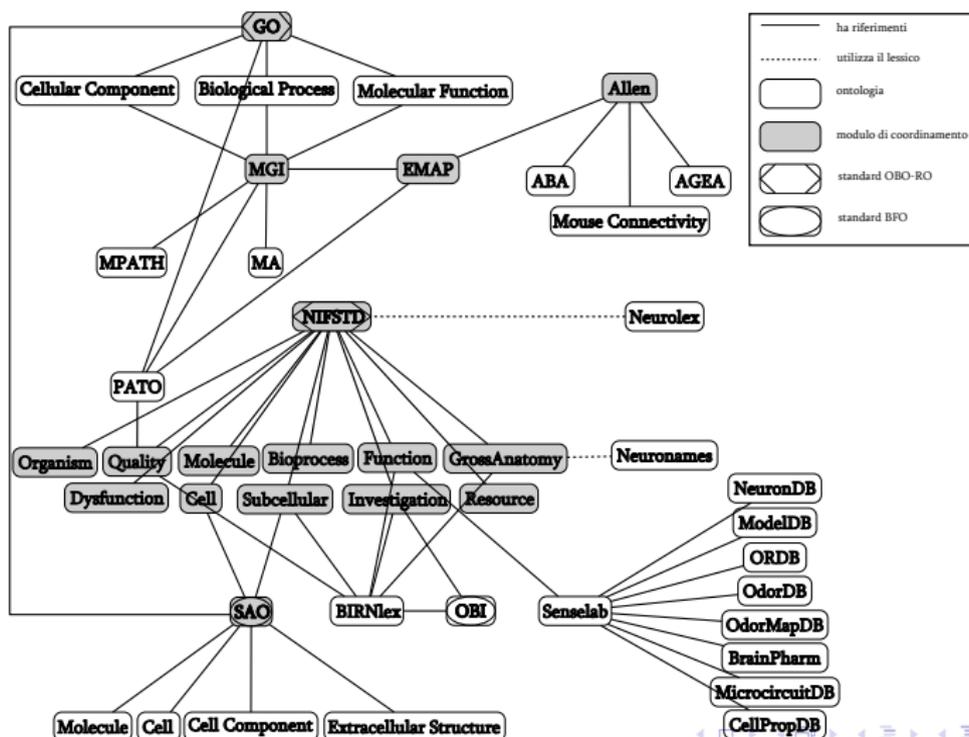
- *Allen Brain Atlas, AGEA*
- *Subcellular Anatomy Ontology*
- *Senselab*
- *Mouse Pathology*
- *Phenotypic and Trait Ontology*
- *Gene Ontology*
- *BIRN Ontology*

Integrazione dei livelli

Conoscenza di dominio ricoperta dalle ontologie

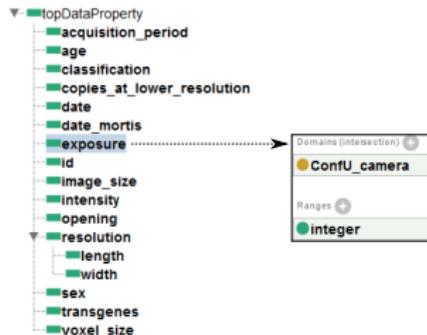


Coordinazione delle ontologie

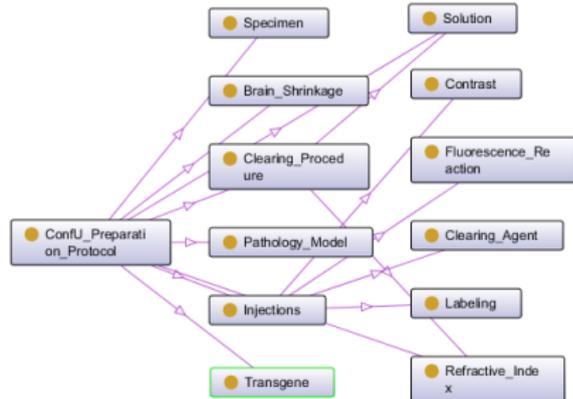


ConfU_Protocol.owl

Il modulo `ConfU_Protocol.owl` è un'estensione delle ontologie di indagine (modulo *BIRN*, sezione *Imaging Protocol*) e riguarda i metadati relativi al protocollo di preparazione del campione negli esperimenti con *Conf-U*.



Proprietà dei dati



Entità del modulo

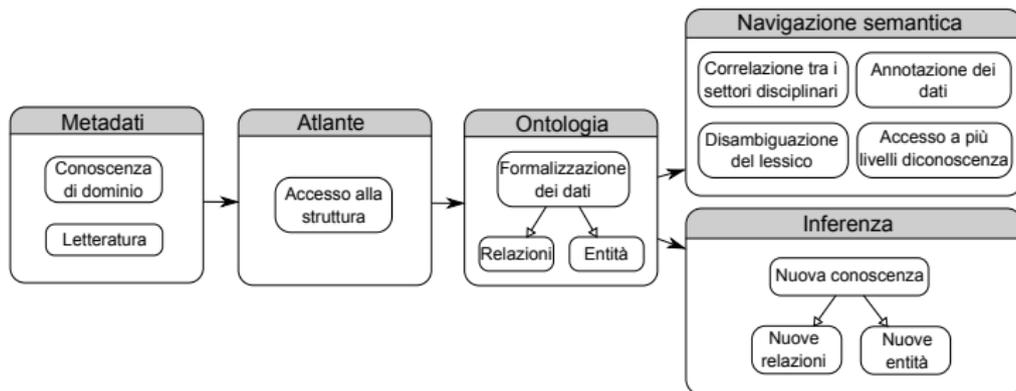
Conclusioni e sviluppi successivi

Conclusioni

- Frammentazione delle ontologie neuroscientifiche
- Unificazione del lessico e dei domini di interesse (moduli di coordinamento)
- Cooperazione tra moduli ontologici specifici (*MPATH*) e aspecifici (*BIRN*)
- *NIFSTD* è il modulo di unificazione più esteso, ma copre ambiti non inerenti il progetto
- *MGI* è specifica per i topi, ma *ABA* copre anche il riferimento stereotassico, lo sviluppo e l'aspetto funzionale (immagini)
- *Senselab* copre l'aspetto funzionale (*NIF-Function*)

Conclusioni e sviluppi successivi

Sviluppi successivi



- Rendere accessibile il modello ontologico agli esperti di dominio per consentire la navigazione e l'annotazione dei dati
- A partire dallo studio dello stato dell'arte definire una struttura in cui più tipi di dati e le relazioni tra di essi possano essere inseriti
- Estendere il modello proposto definendo nuove relazioni in base all'interazione con esperti di dominio e alle analogie tra i dati