

UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI TRIESTE

UMLS e REST API

Docente Aleksandar Miladinović

INTRODUZIONE A UMLS

- Definizione: Unified Medical Language System (UMLS) è un progetto della National Library of Medicine (NLM) dell'NIH.
- Scopo: Sviluppato nel 1986 per unificare i dizionari medici esistenti, facilitando la comunicazione tra cartelle cliniche.
- Struttura: Un database accessibile tramite browser o API, per la conversione terminologica tra dizionari medici.

INTRODUZIONE A UMLS

“[...] the UMLS project is an effort to overcome two significant barriers to the effective retrieval of machine-readable information.

- The first is the variety of ways the same concepts are expressed in different machine-readable sources and by different people.
- The second is the distribution of useful information among many disparate databases and systems.”

«[...] il progetto UMLS è uno sforzo per superare due significative barriere al recupero efficace delle informazioni leggibili dalla macchina.

- *La prima è la varietà di modi in cui gli stessi concetti sono espressi in diverse fonti leggibili dalla macchina e da persone differenti.*
- *La seconda è la distribuzione di informazioni utili tra molti database e sistemi disparati.»*

INTRODUZIONE A UMLS

L'UMLS (Unified Medical Language System) **non è un'applicazione per l'utente finale.** È invece **un database completo** e un insieme di strumenti progettati per integrare e mappare diverse terminologie biomediche, facilitando l'interpretazione e la comunicazione delle informazioni mediche tra diversi linguaggi e vocabolari di codifica.

L'UMLS è una **risorsa backend per sviluppatori, ricercatori e istituzioni**, che consente loro di creare applicazioni capaci di standardizzare e interpretare i dati medici in modo più efficace, ma non è destinato all'uso diretto da parte di pazienti o operatori sanitari.

UMLS

Unified

Medical Language System

STRUTTURA E PROGETTAZIONE CONCETTUALE DI UMLS

- Composizione dei Dati:

- Contiene 139 famiglie di dizionari in 21 lingue,

- Contiene circa 3 milioni di concetti

- Identificazione dei Concetti:

I concetti ricevono un codice univoco (**CUI - Concept Unique Identifier**), unificando i codici dei vari dizionari per lo stesso termine.

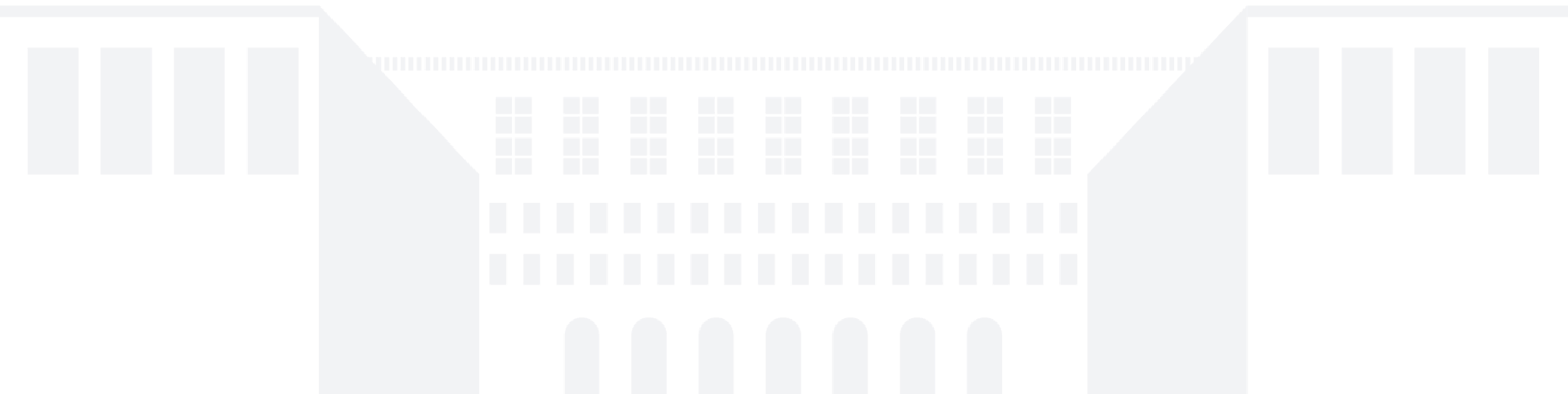
COSTRUZIONE DEI DIZIONARI UMLS

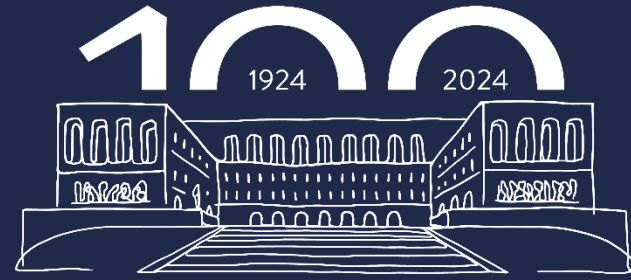
Processo:

- Estrae varianti cliniche e terminologiche, assegnando un CUI unico.
- Rivede le catene gerarchiche nei dizionari per creare un grafo unificato.

Scopo:

Connette i termini per mantenere tutte le relazioni esistenti e integrare dizionari non specifici per un contesto più ampio.





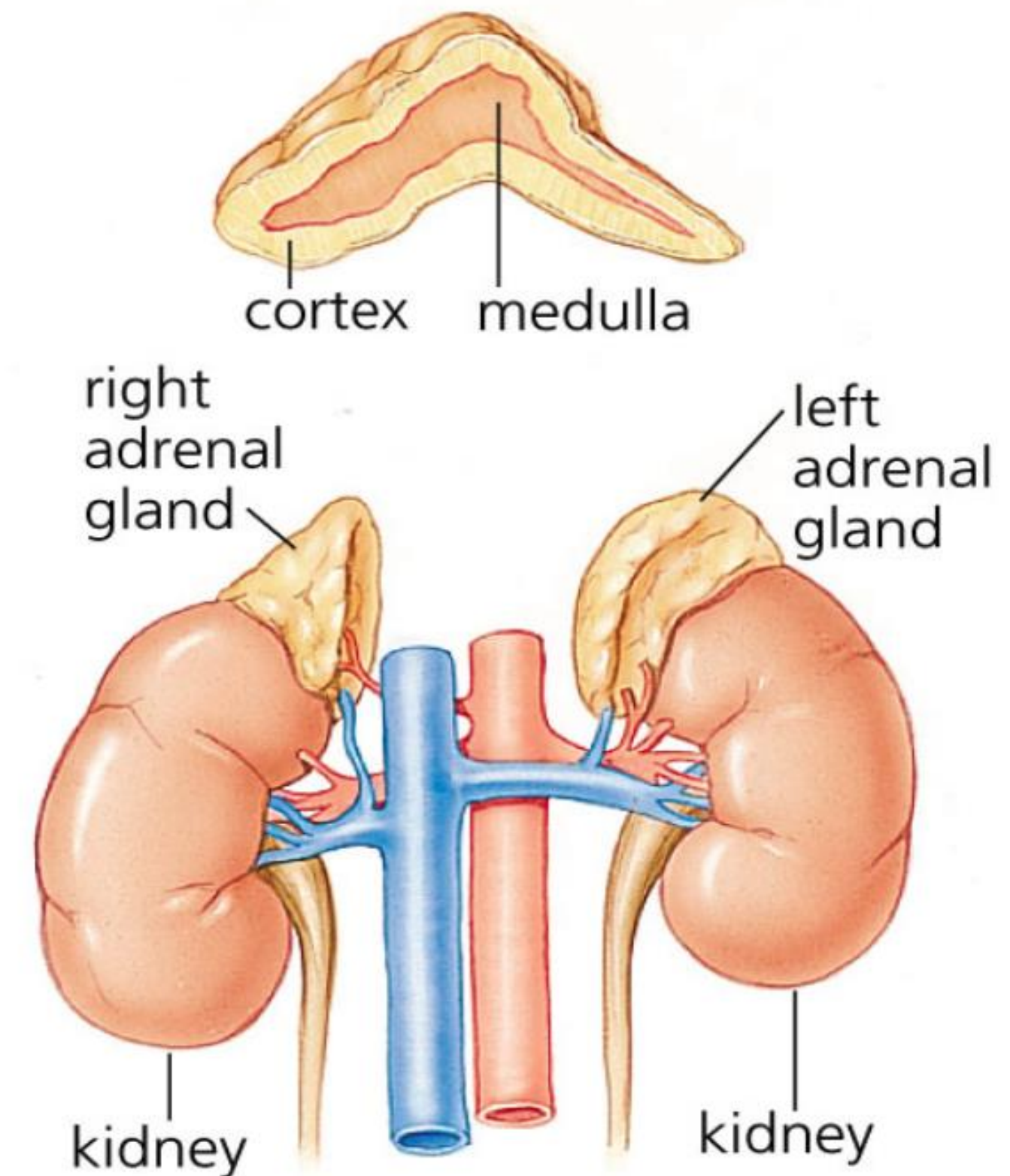
UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI TRIESTE

ESEMPIO



MALATTIA DI ADDISON

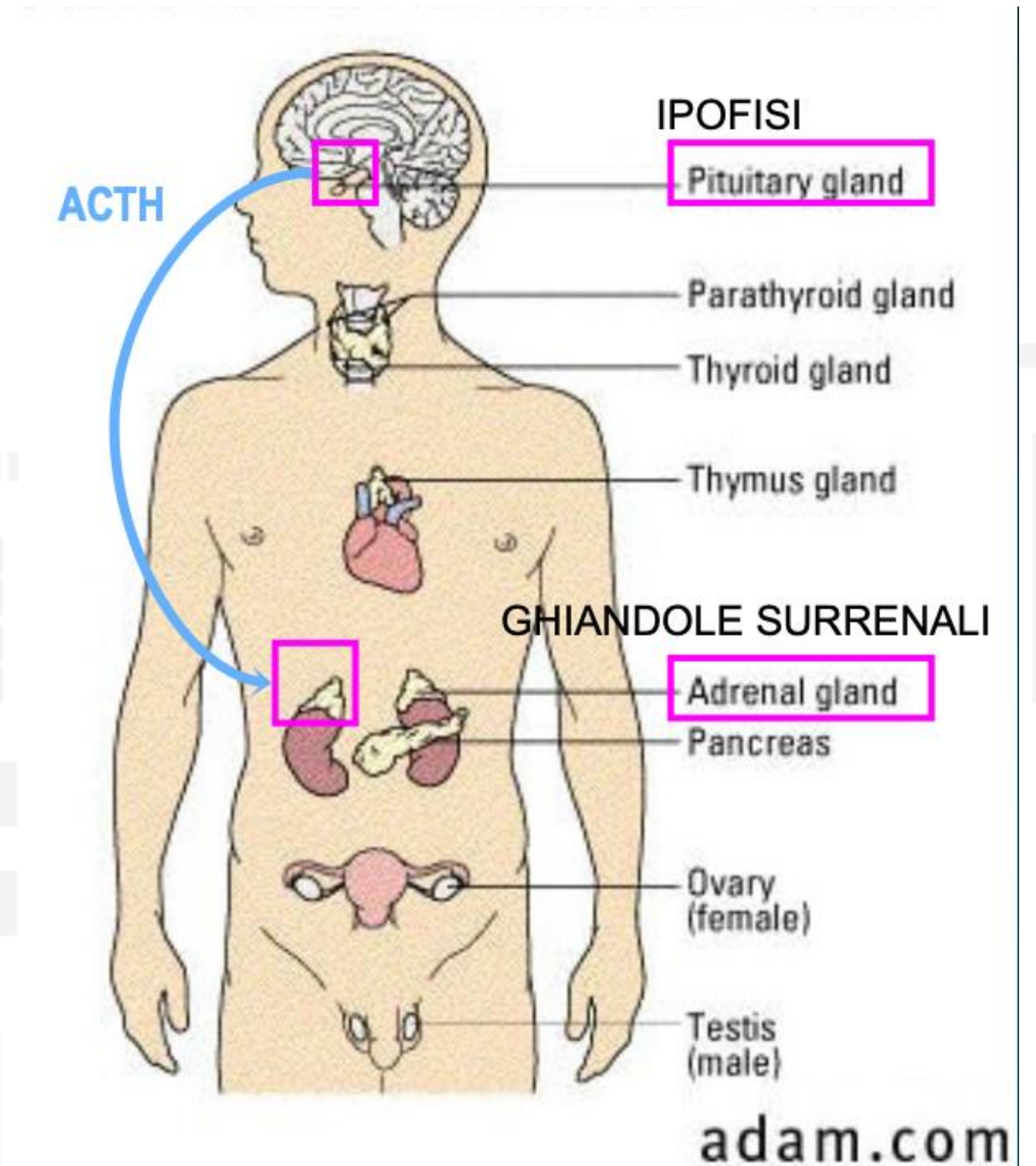
- La malattia di Addison è un raro **disturbo endocrino**.
- La malattia di Addison si verifica quando le **ghiandole surrenali** non producono una quantità sufficiente dell'ormone **cortisolo**.
- Per questo motivo, la malattia è talvolta chiamata **insufficienza surrenalica cronica** o **ipocortisolismo**.



INSUFFICIENZA SURRENALICA - VARIANTI CLINICHE

- Primaria / Secondaria
 - Primaria: lesione delle ghiandole surrenali stesse
 - Secondaria: secrezione inadeguata di ACTH da parte della ghiandola pituitaria
- Acuto / Cronico
- Isolato / Sindrome da deficit polighiandolare

L'ormone adrenocorticotropo (ACTH) stimola la corteccia surrenale a produrre gli ormoni legati al metabolismo dei grassi.



MALATTIA DI ADDISON: SINTOMI

- Affaticamento
- Debolezza
- Pressione sanguigna bassa
- Pigmentazione della pelle (aree esposte e non esposte del corpo)
- ...

AD NEI VOCABOLARI MEDICI

Sinonimi: termini diversi

- Sindrome Addisoniana
- Malattia bronzata
- Melasma addisonii
- Astenia pigmentosa
- Deficienza surrenalica primaria
- Insufficienza surrenalica primaria
- Insufficienza adrenocorticale primaria
- Insufficienza adrenocorticale cronica
- (eponimo, sintomi, varianti cliniche)

Contesti: gerarchie diverse

ORGANIZZARE I TERMINI

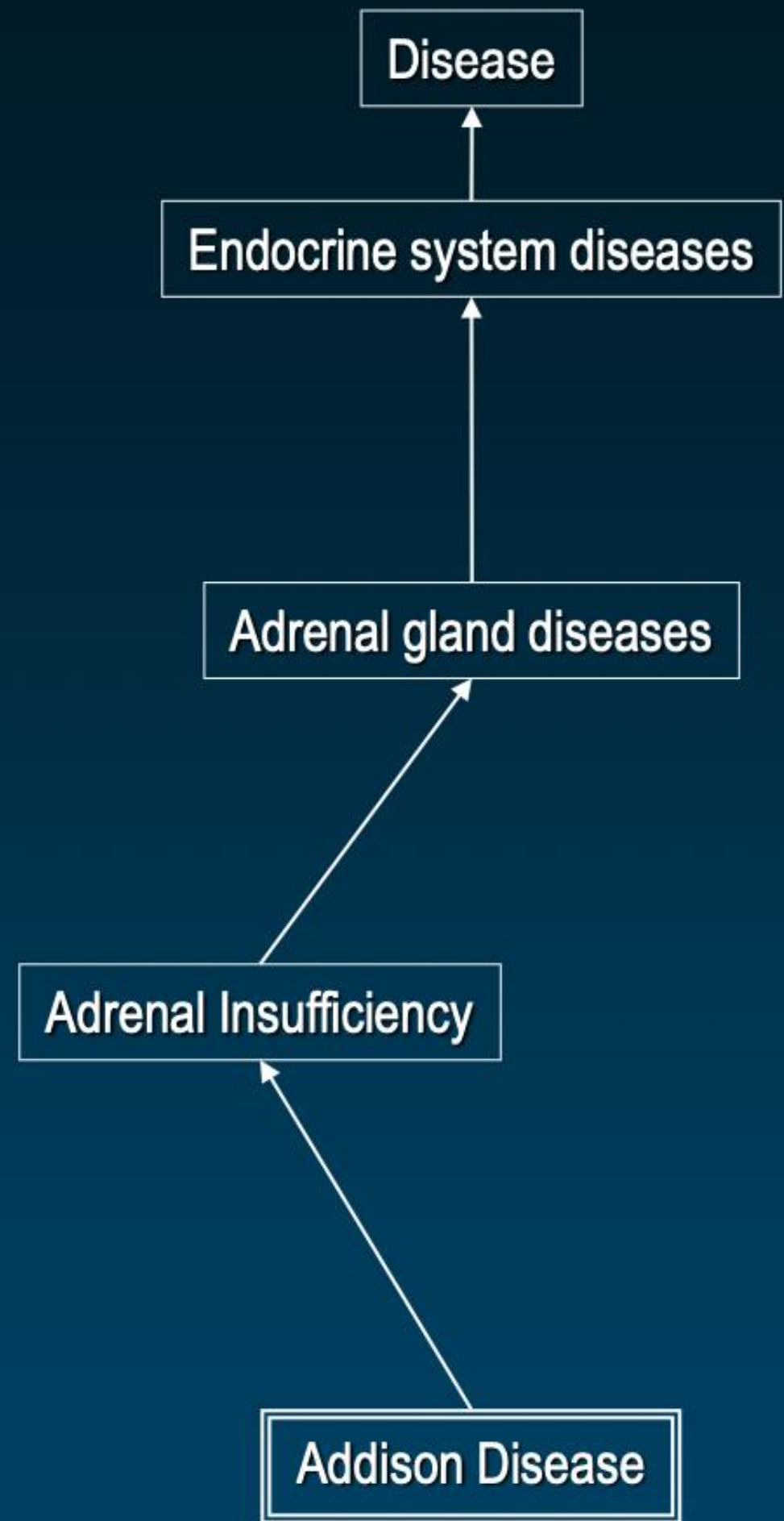
- Termini sinonimi raggruppati in un concetto
- Termine preferito
- Identificatore univoco (CUI)

Malattia di Addison	MeSH	D000224	
Iposurrenalismo primario	MedDRA	10036696	
Insufficienza adrenocorticale primaria	ICD-10	E27.1	
Malattia di Addison (disturbo)	SNOMED CT	363732003	

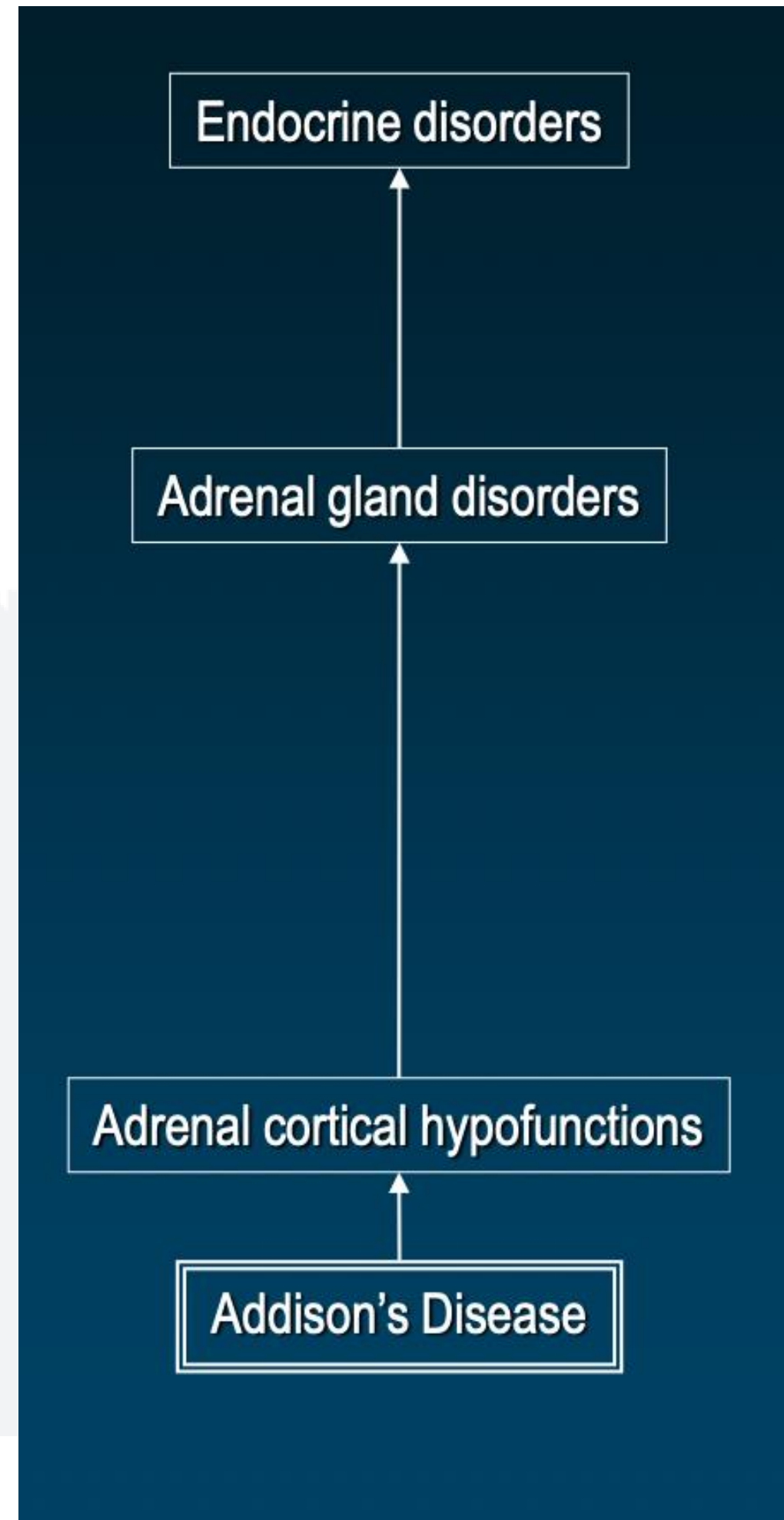
→ UMLS:[C0001403](#)

AD NEI VARI DIZIONARI MEDICI

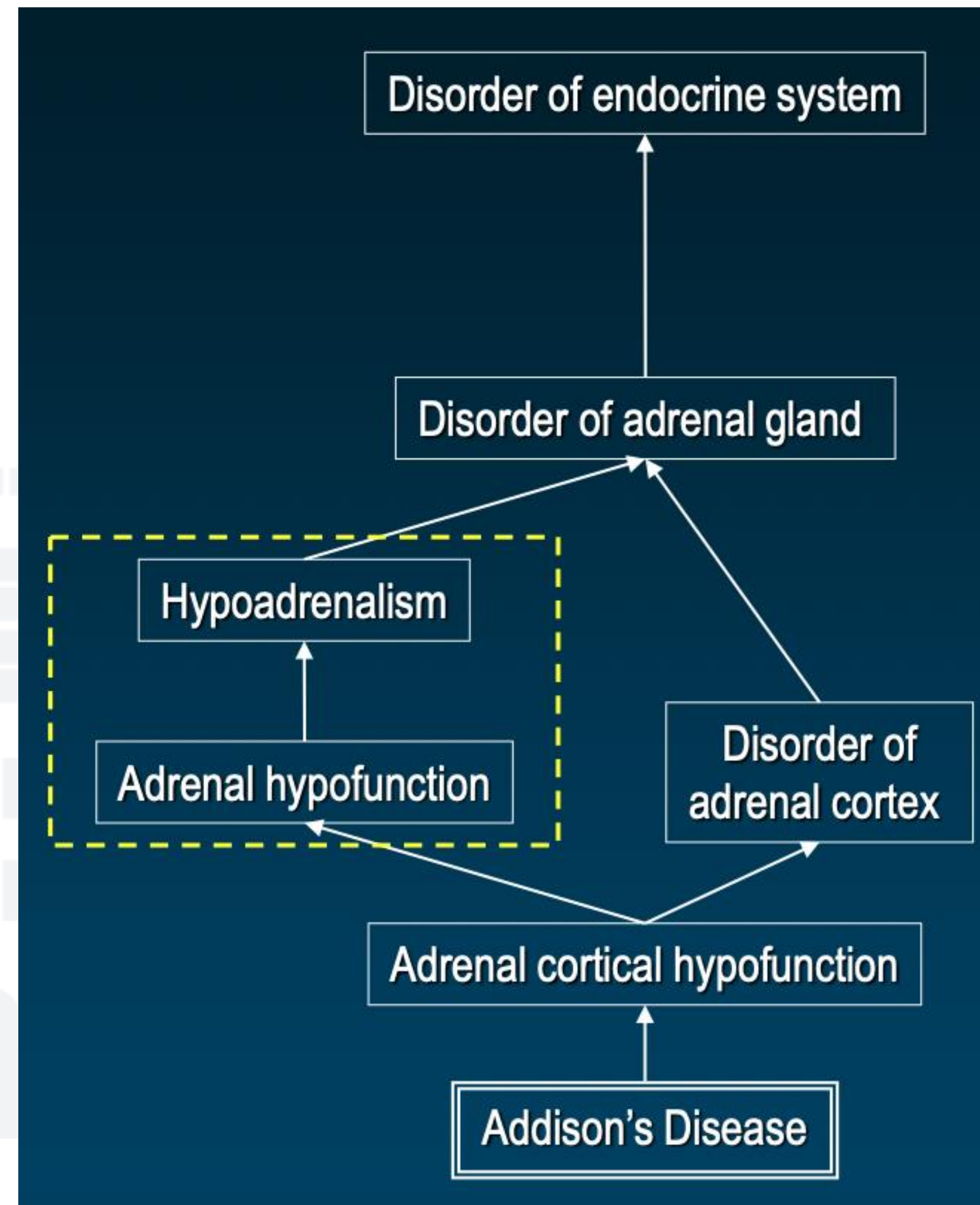
MESH



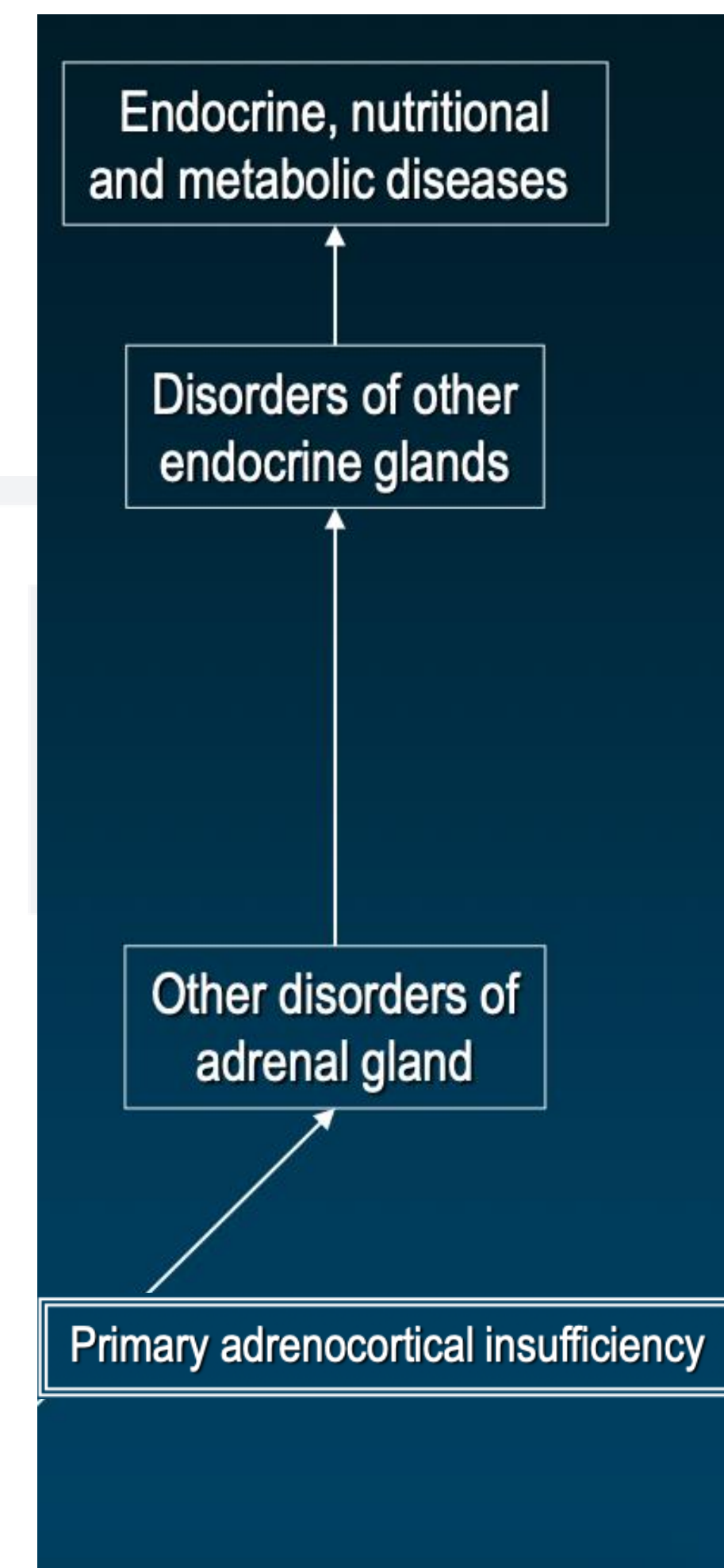
MEDRA



SNOMED CT



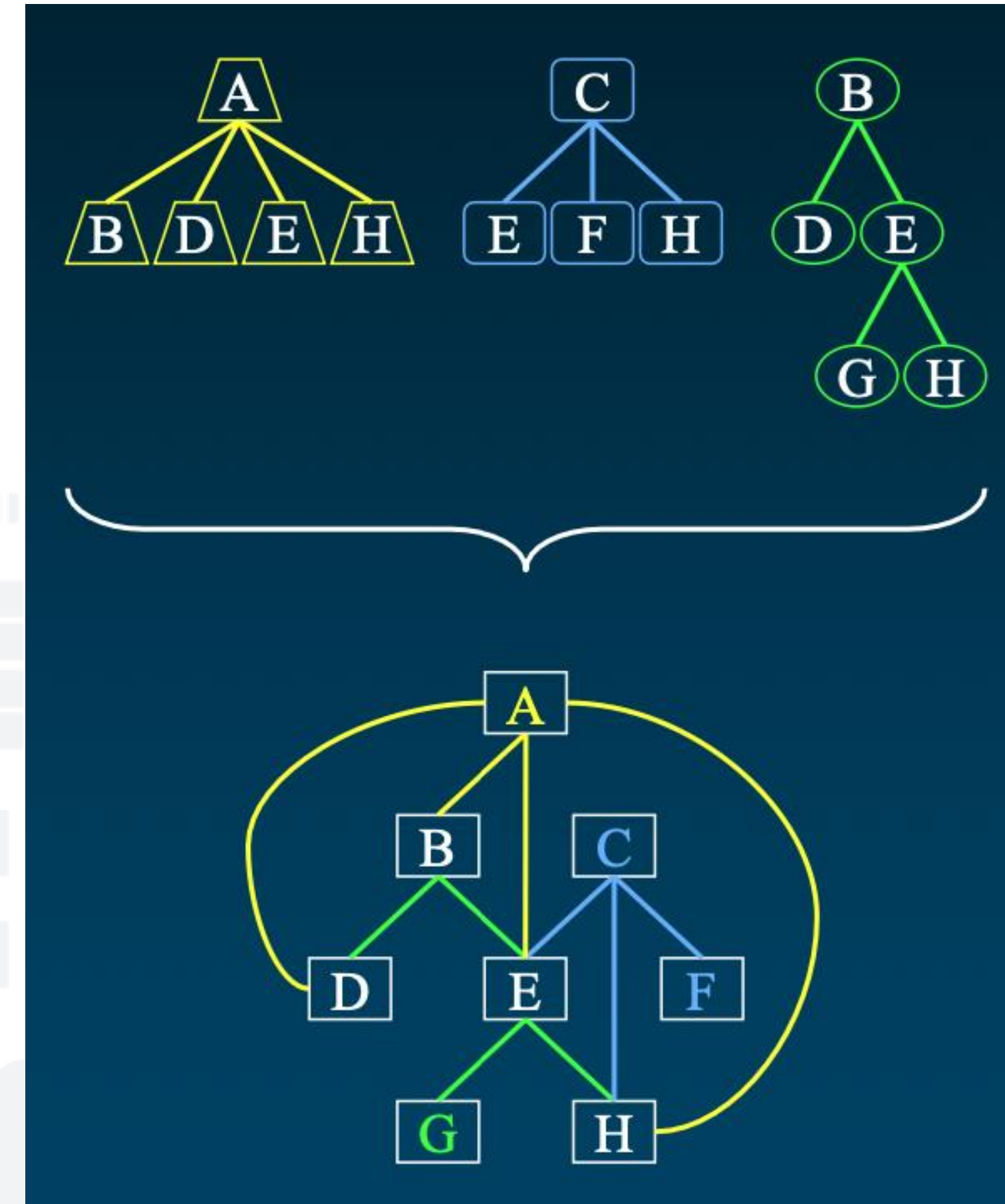
ICD10



ORGANIZZAZIONE DEI CONCETTI

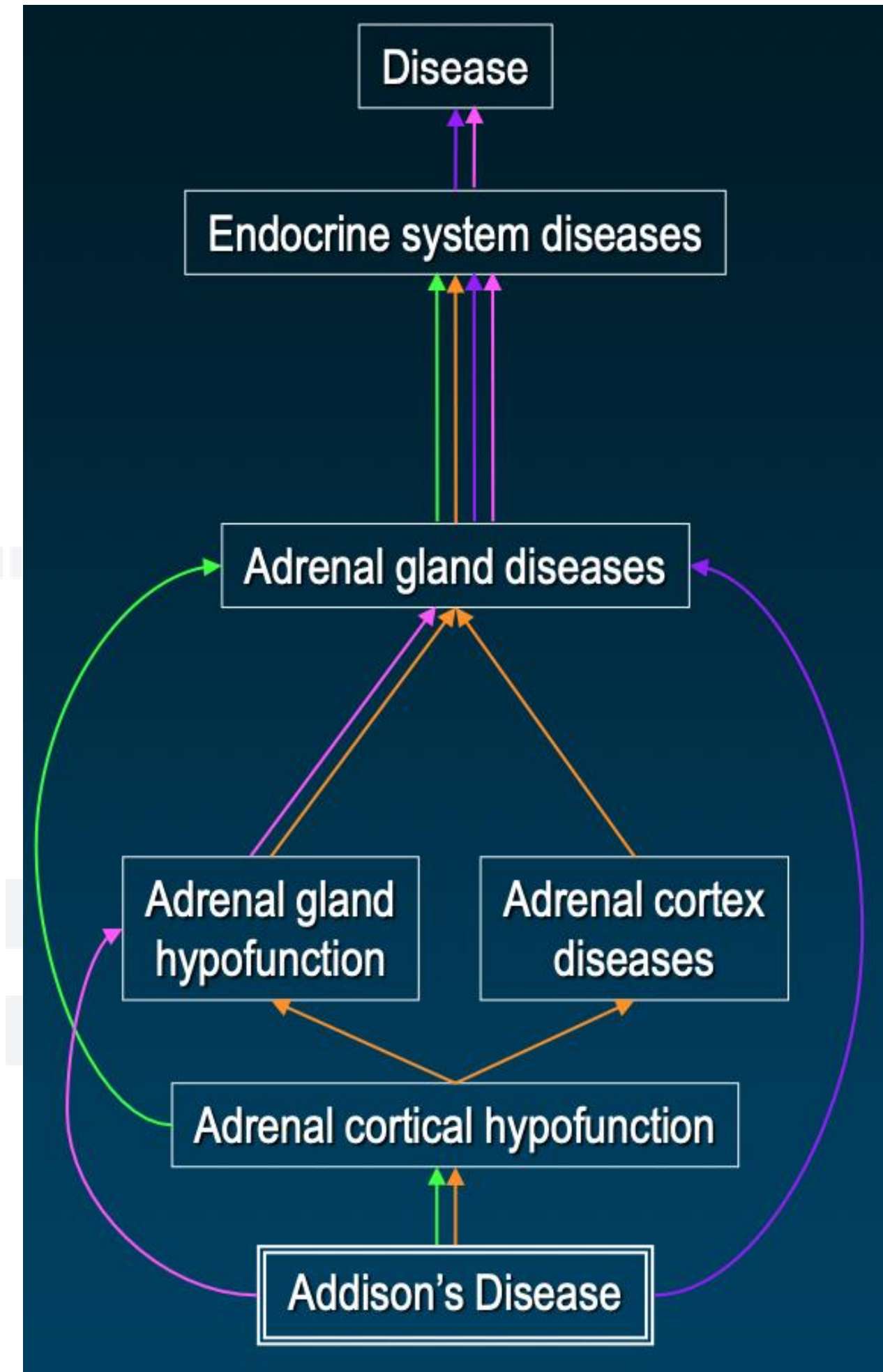
Relazioni tra concetti:

- Considera gerarchie dai vocabolari di origine
- Ridondanza: percorsi multipli
- Crea un **solo grafo invece** di alberi multipli (ereditarietà multipla)

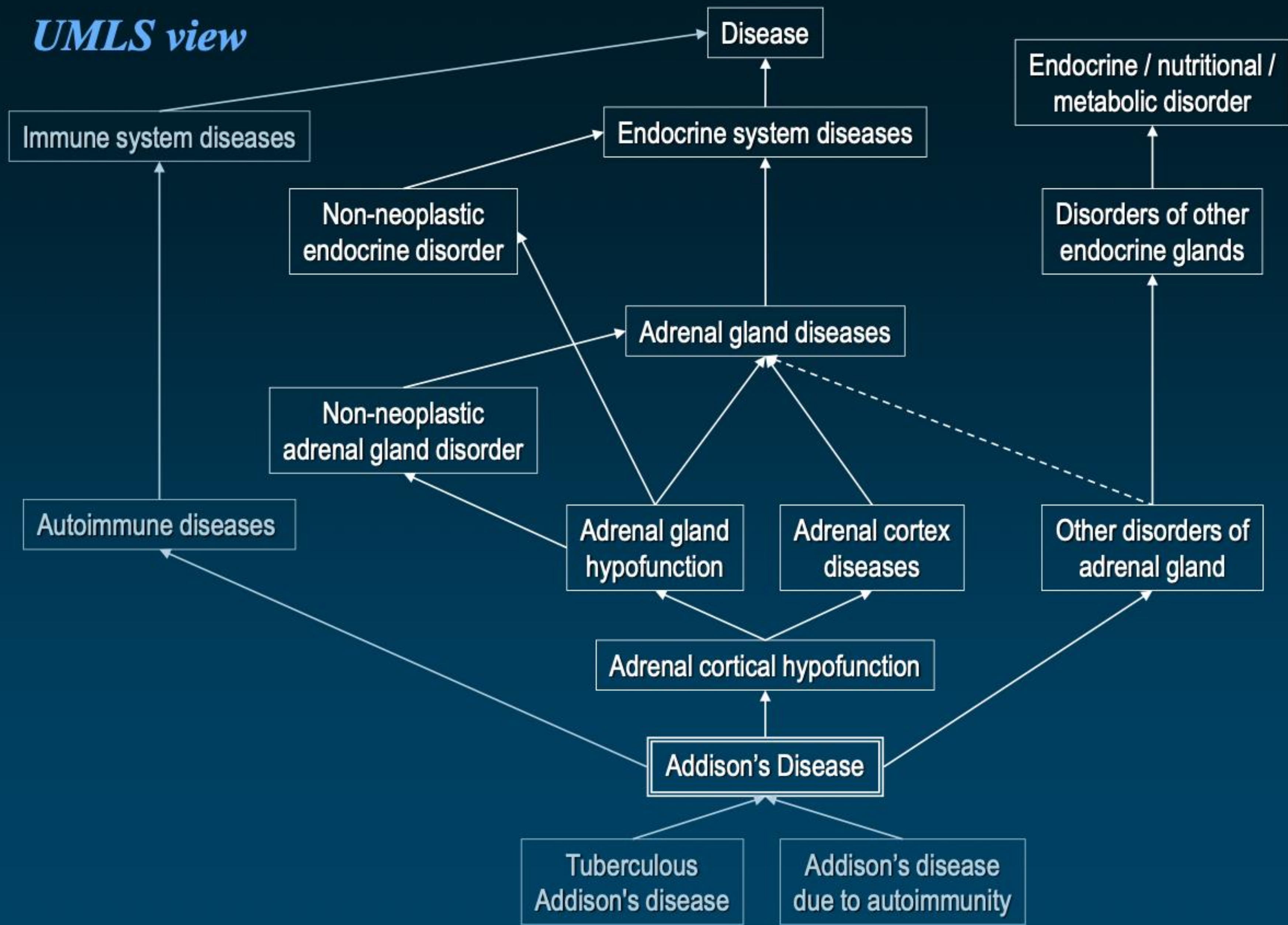


RAPPRESENTAZIONE DI AD NELL'UMLS

SNOMED CT
SNOMED Intl
MeSH
MedDRA



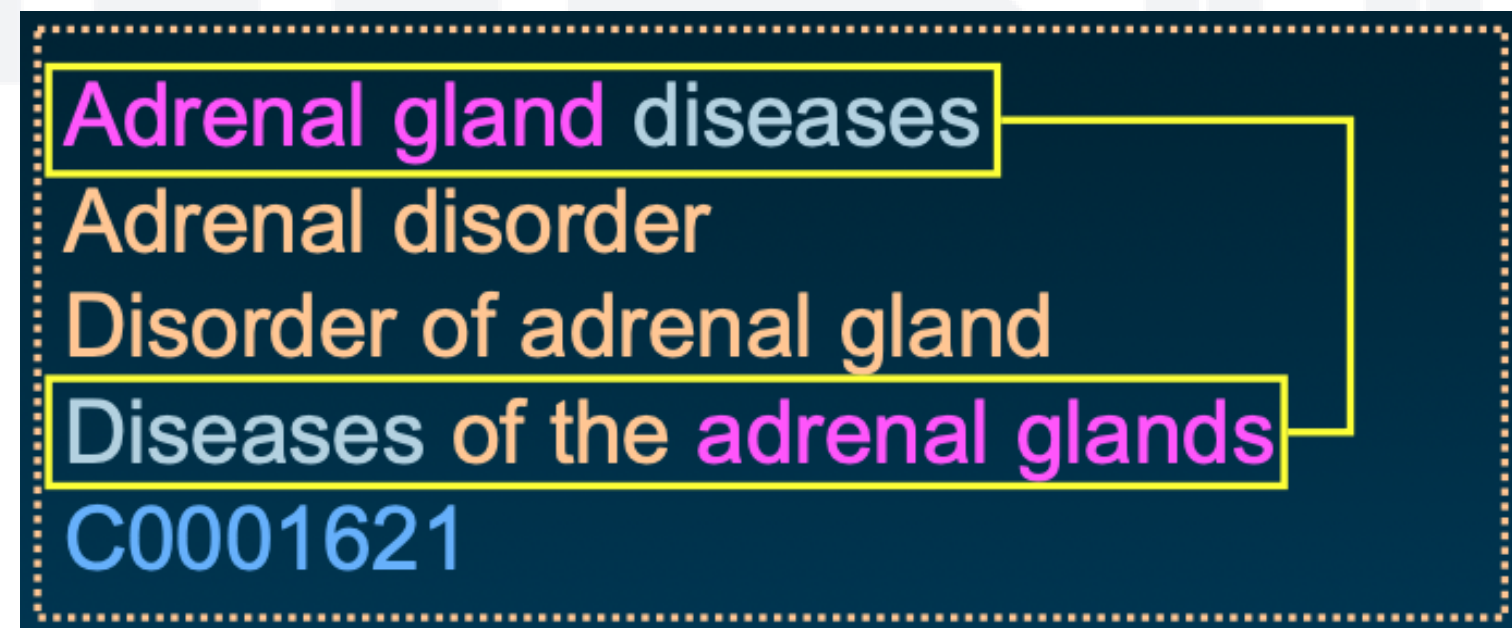
UMLS view



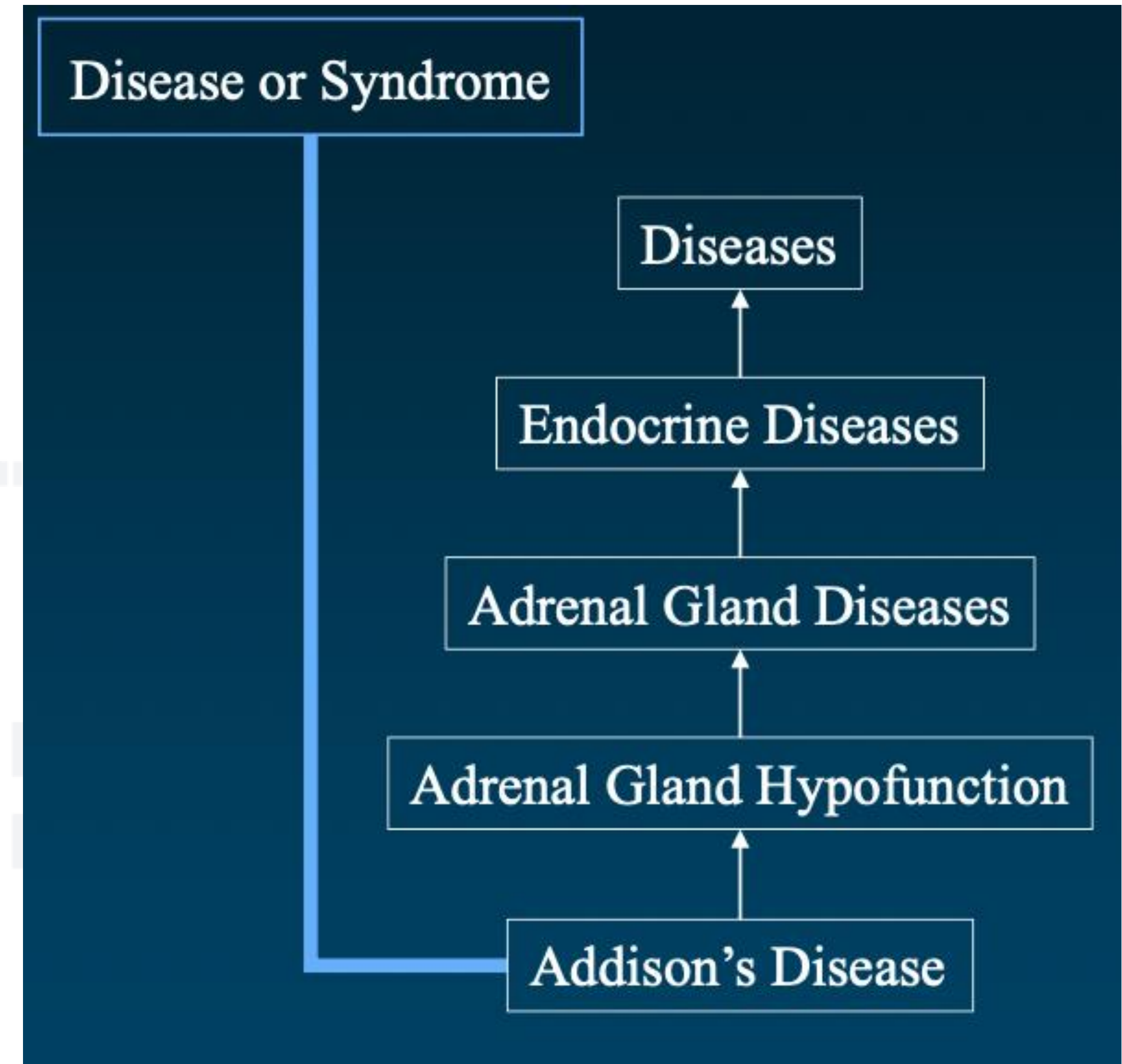
CATEGORIZZARE I CONCETTI

- Categorie di alto livello (tipi semantici)
- Assegnate dagli editor
- Indipendentemente dalle gerarchie in cui si trovano questi concetti

1. Classificazione automatica basata sul lessico



2. La classificazione viene **controllata, corretta e revisionata dall'editor**.



RAPPRESENTAZIONE DEI CONCETTI IN UMLS

Elementi del Concetto:

- Codice, nome preferito, definizione e riferimenti ai dizionari.
- Relazioni gerarchiche e sinonimi nei vari dizionari.

RAPPRESENTAZIONE DEI CONCETTI IN UMLS

CUI (Concept Unique Identifier):

- Ogni concetto nel dizionario è identificato con un codice unico chiamato CUI.
- Il CUI rimane invariato nel tempo, anche se i termini o le definizioni cambiano, garantendo stabilità e tracciabilità.

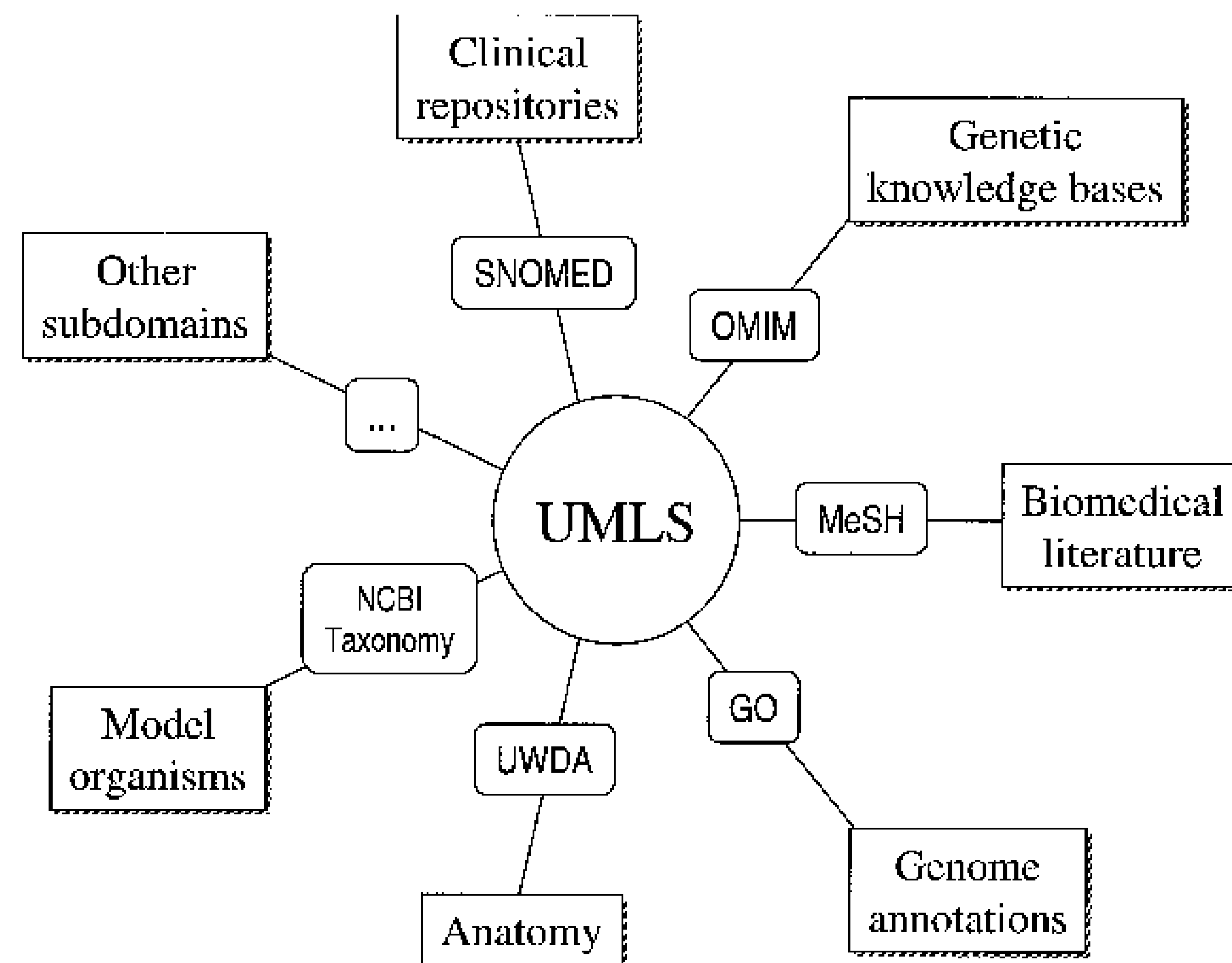
Esempio: Tutti i sinonimi e le varianti linguistiche di “Malattia di Addison” condividono lo stesso CUI.

AUI (Atom Unique Identifier):

- L’AUI rappresenta un’unità linguistica o “atomo” specifico, come una parola o una frase esatta in un dizionario specifico.
- Diversi AUI possono essere associati allo stesso CUI se rappresentano lo stesso concetto in modi diversi o in lingue diverse.
- L’AUI facilita il dettaglio linguistico e la specificità, migliorando la precisione nel mappare i sinonimi e i termini variabili.

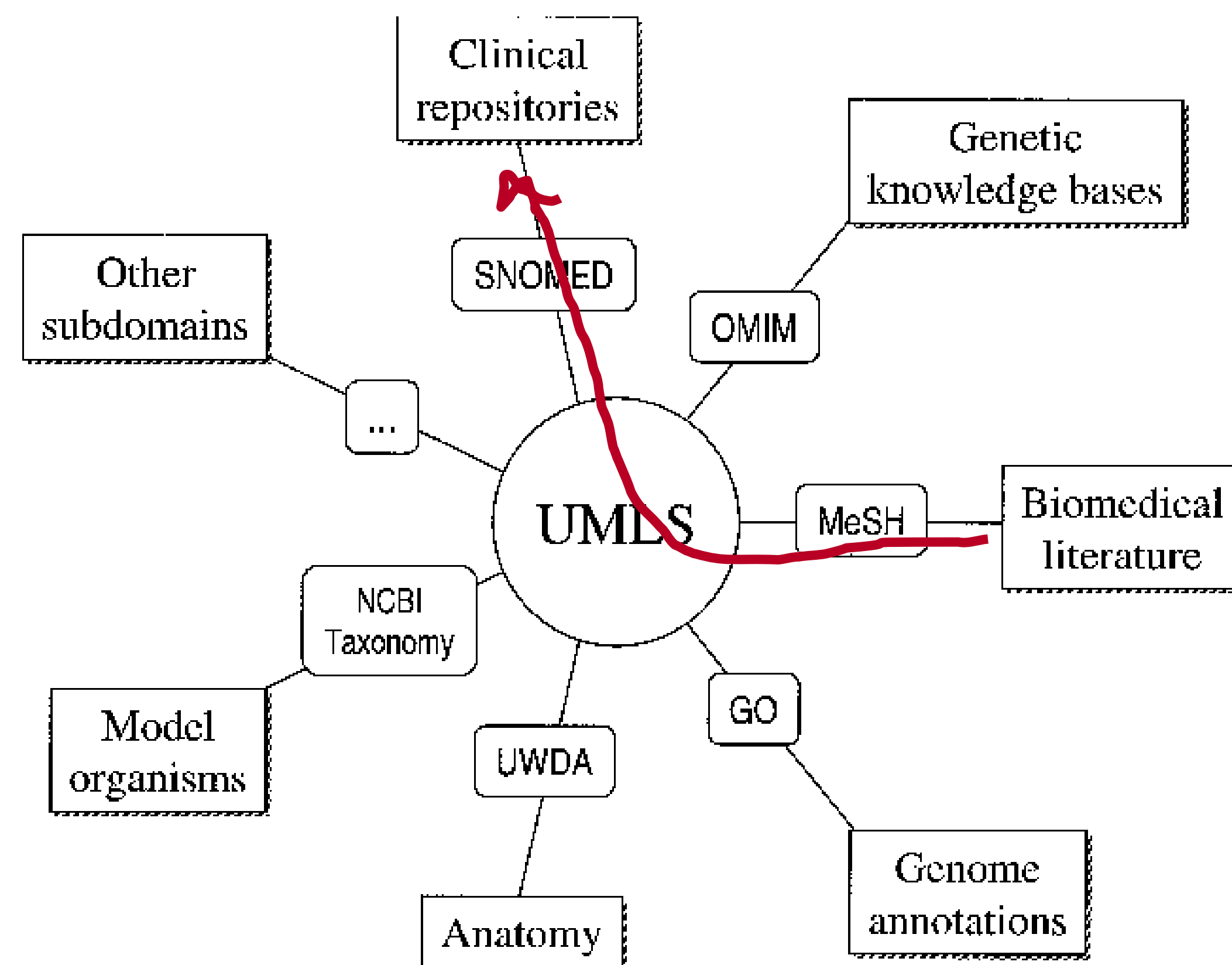
VOCABOLARI INTEGRATI IN UMLS

- **SNOMED CT**: Terminologia clinica completa e multilingue.
- **ICD**: Classificazione internazionale delle malattie (OMS).
- **MeSH**: Vocabolario controllato per indicizzare articoli scientifici.
- **LOINC**: Codici per osservazioni di laboratorio e cliniche.
- **CPT**: Codici per procedure mediche (AMA).
- **RxNorm**: Nomenclatura standard per i farmaci.
- **MedDRA**: Terminologia per farmacovigilanza.
- **HCPCS**: Codici per procedure e forniture mediche.
- **OMIM**: Catalogo di geni e disturbi genetici.
- **GO**: Classificazione delle funzioni genetiche.



VOCABOLARI INTEGRATI IN UMLS

- **SNOMED CT**: Terminologia clinica completa e multilingue.
- **ICD**: Classificazione internazionale delle malattie (OMS).
- **MeSH**: Vocabolario controllato per indicizzare articoli scientifici.
- **LOINC**: Codici per osservazioni di laboratorio e cliniche.
- **CPT**: Codici per procedure mediche (AMA).
- **RxNorm**: Nomenclatura standard per i farmaci.
- **MedDRA**: Terminologia per farmacovigilanza.
- **HCPCS**: Codici per procedure e forniture mediche.
- **OMIM**: Catalogo di geni e disturbi genetici.
- **GO**: Classificazione delle funzioni genetiche.



METATHESAURUS

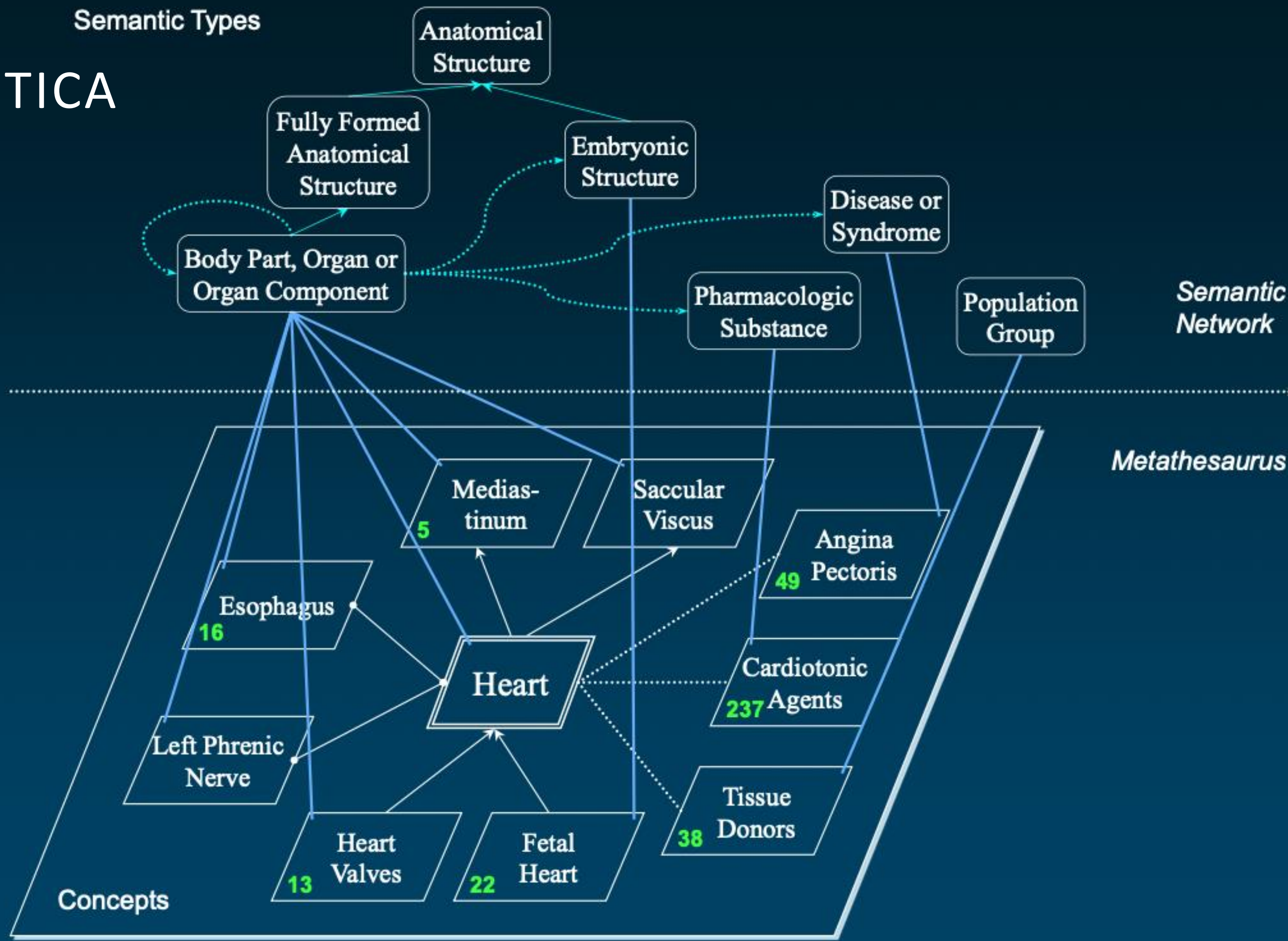
Cos'è il Metathesaurus:

- Il Metathesaurus è uno dei **principali componenti dell'UMLS**, progettato per **integrare e organizzare un'ampia gamma di terminologie e vocabolari** medici in un unico sistema unificato.

Funzioni del Metathesaurus nell'UMLS:

- Permette di tracciare l'evoluzione della terminologia medica nel tempo, mantenendo stabilità nei concetti (I codici CUI (Concept Unique Identifier) non vengono mai cancellati, garantendo una continuità tra versioni e aggiornamenti)
- Facilita il passaggio da una versione del dizionario all'altra (ad esempio, da ICD-9 a ICD-10), rendendo più semplice la migrazione dei dati.
- Supporta l'integrazione tra vari dizionari medici, come SNOMED CT, MeSH, e ICD, migliorando l'interoperabilità tra sistemi diversi e facilitando la comunicazione nel settore sanitario.

RETE SEMANTICA



METATHESAURUS E SEMANTIC NETWORK IN UMLS

Semantic Types: Categorie generali come Struttura Anatomica, Malattia o Sindrome, e Sostanza Farmacologica.

Semantic Network: Rete che collega i tipi semantici per comprendere le relazioni tra concetti medici.

Metathesaurus: Raccolta di concetti specifici, ciascuno con un CUI, collegati ai tipi semantici.

Relazioni tra Concetti: Connessioni tra concetti come Cuore, Esofago, Angina Pectoris, ecc.

Vantaggi: **Organizzazione coerente della terminologia medica e miglioramento dell'interoperabilità tra sistemi.**

VERSIONE BROWSER DI UMLS

- Effettuando una ricerca, appaiono diversi concetti derivanti dalla parola inserita.
 - Selezionando un concetto, vengono riportati nome preferito, CUI, definizioni dai dizionari, e sinonimi.
 - Tutti i concetti collegati a quel CUI nei vari dizionari vengono visualizzati.

NIH National Library of Medicine

UMLS Terminology Services About Browse Download APIs Tools Help

UMLS Metathesaurus Browser

Search the UMLS by term, code, or UMLS CUI

Search

Try: Alzheimer's Disease Ofloxacin Kidney C0018681 U07.1

2024AB	16M	3.4M	8.5M	28	189
Release	Names	Concepts	Codes	Languages	Vocabularies

<https://uts.nlm.nih.gov/uts/umls/home>

VERSIONE API DEL UMLS

Definizione di API:

- Application Programming Interface (API) permette l'accesso a funzionalità e dati del sistema UMLS da parte di applicazioni esterne.
- API REST del UMLS:
- Utilizza il protocollo REST (Representational State Transfer), organizzato in risorse facilmente accessibili via HTTP.
- Ogni richiesta REST segue un formato standard con quattro metodi principali:
- GET: Recupera informazioni.
- POST: Crea una nuova risorsa.
- PUT: Aggiorna una risorsa esistente.
- DELETE: Rimuove una risorsa.
- Autenticazione e Accesso:
- Richiede un'API Key associata al profilo dell'utente per l'autenticazione.
- Recentemente è stata semplificata la procedura di autenticazione per migliorare la sicurezza e l'accesso.
- Utilizzo delle API UMLS:
- Permette di cercare concetti tramite CUI, tipo di dizionario, relazioni padre-figlio, ecc.
- Le risposte sono in formato JSON, facilitando l'integrazione con sistemi esterni per l'analisi dei dati medici.

VERSIONE API DEL UMLS



UMLS API Technical Documentation [Get Your API Key](#) | [Customer Support](#)

[UMLS API Home](#) | [User Authentication](#) | [Searching the UMLS](#) | [Retrieving UMLS Data](#) | [Retrieving Source-Asserted Data](#) | [REST API Cookbook](#)

[UMLS Home](#) » [UMLS REST API](#)

UMLS API Home

Endpoints to search and retrieve UMLS content

Base URI	HTTP Request Type	Path	Description
https://uts-ws.nlm.nih.gov/rest			
	GET	/search/{version}	Retrieves CUIs when searching by term or code
	GET	/content/{version}/CUI/{CUI}	Retrieves information about a known CUI

We welcome your feedback on our [customer service form](#). Please use "UMLS REST API feedback" in your subject line.

Check out the [Postman sample collection](#) to help you get started using the UMLS REST API.

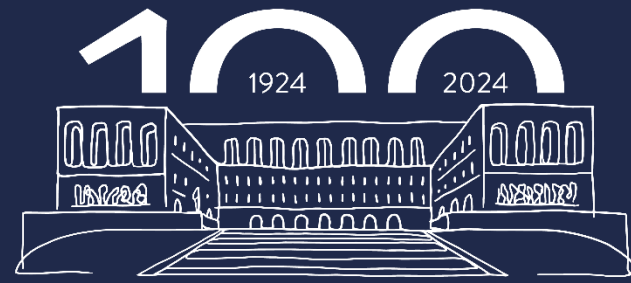
[API Terms of Service](#)

Change Log

2024-01-08

We have shut down the Source-Asserted Subsets API Endpoint





UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI TRIESTE

WEB SERVICES, REST API, JSON

WEB SERVICES

“Un **servizio Web** è un **sistema software progettato per supportare l’interazione interoperabile tra macchine su una rete**. Ha un’interfaccia descritta in un formato elaborabile dalla macchina (specificamente WSDL). Altri sistemi interagiscono con il servizio Web in modo prescritto dalla sua descrizione, utilizzando messaggi SOAP, solitamente trasmessi tramite HTTP con una serializzazione XML in combinazione con altri standard legati al Web.”

W3C – World Wide Web Consortium

WSDL = Web Service Description Language *
SOAP = Service Oriented Architecture Programming
XML = eXtensible Markup Language

**I web services sono indipendenti
dalla piattaforma su cui operano,
quindi supportano
l’interoperabilità**



- XML is Extensible Markup Language (www.w3c.org)
- In XML, structure and format are conveyed by markup which is embedded into the information

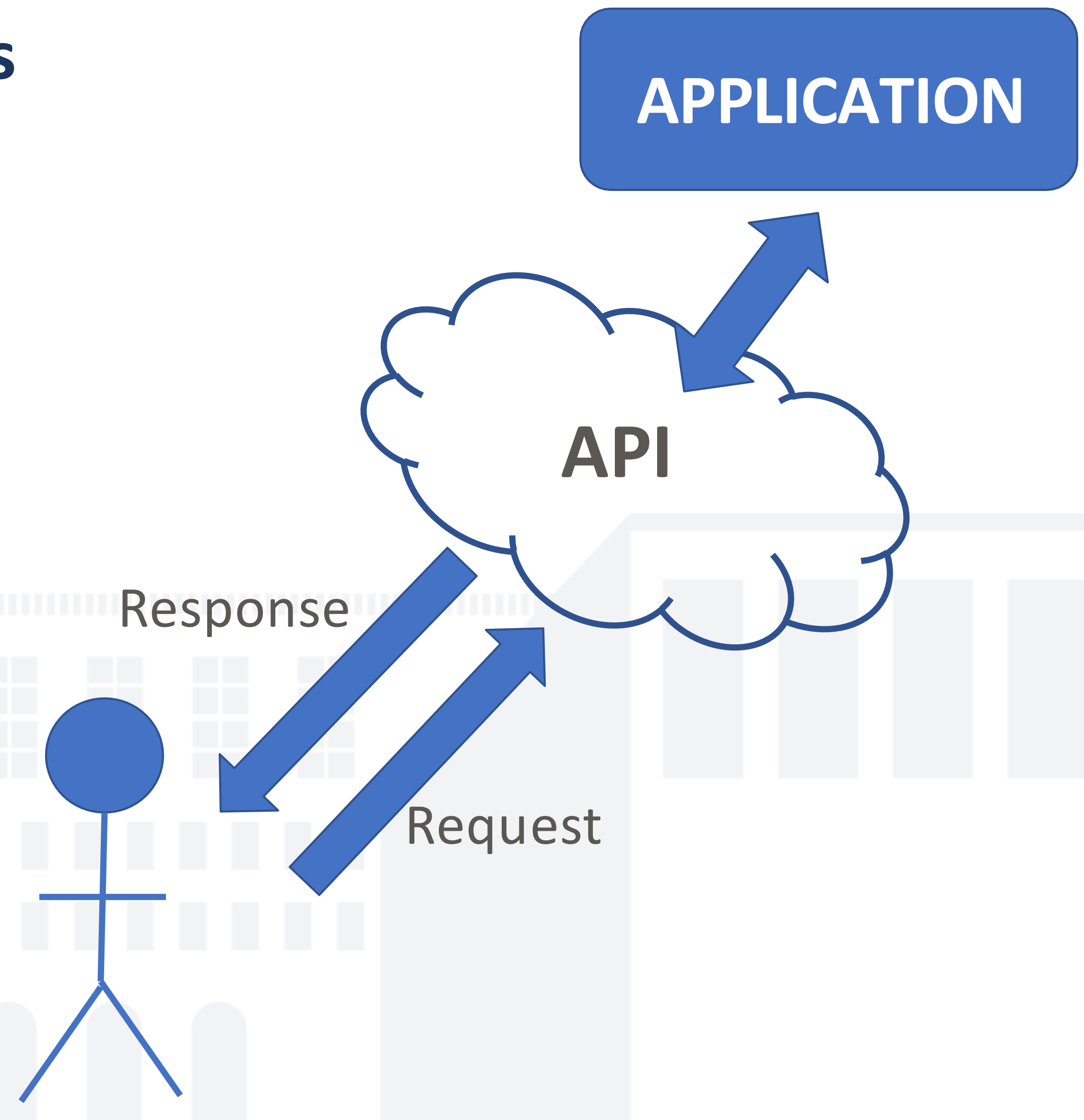
<markup>text</markup>

```
<section>
  <title>Hospital Course</title>
  <text> The patient was admitted and started on Lovenox and
  nitroglycerin paste. The patient had serial cardiac
  enzymes and was ruled out for myocardial infarction.
  The patient underwent a dual isotope stress test.
  There was no evidence of reversible ischemia on the
  Cardiolute scan. The patient has been ambulated.
</text>
</section>
```

API - application programming interfaces

API = interfaccia che può essere utilizzata per programmare software che interagisce con un'applicazione esistente.

un insieme di funzioni e procedure che permette di accedere ai dati e alla funzionalità di un'applicazione esistente e costruirvi sopra.



REST API

Service

Collection

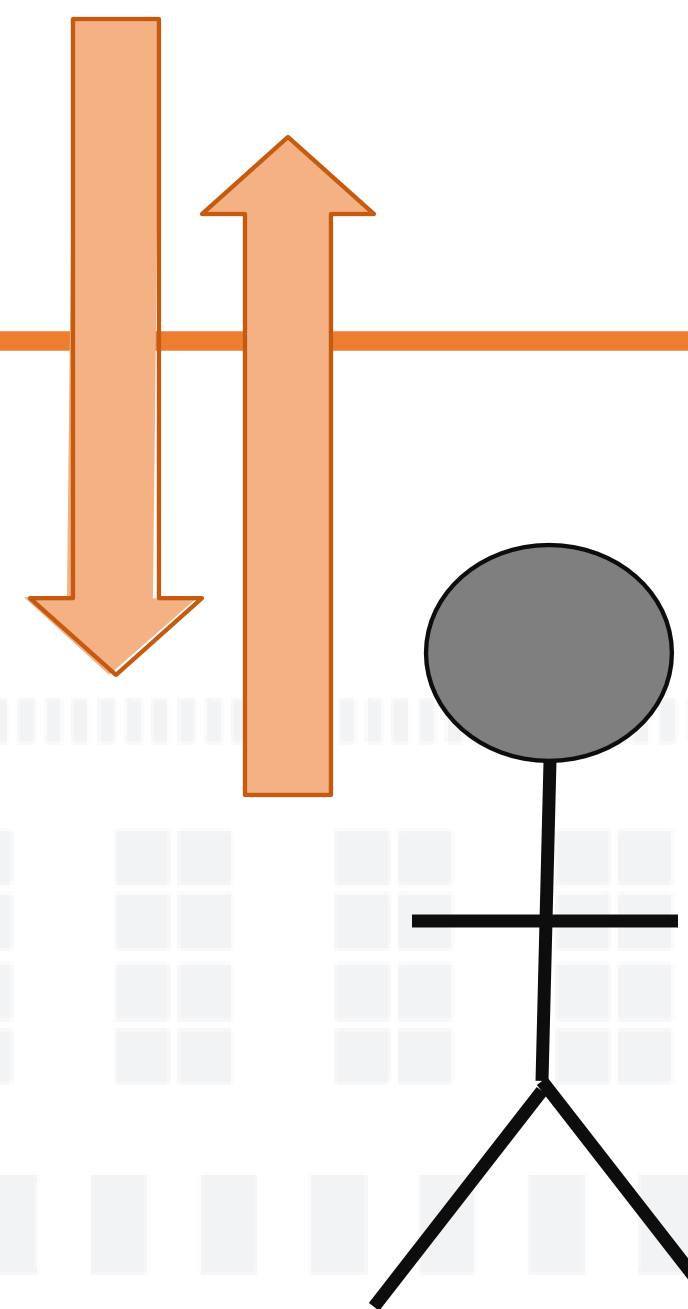


REST API

=

API che segue
un determinato
protocollo

Client



REST API (Representational State Transfer Application Programming Interface) è un'interfaccia di programmazione che utilizza i principi dell'architettura REST per permettere la comunicazione tra sistemi tramite il protocollo HTTP

REST API

Le REST API sono progettate per essere leggere e scalabili, e consentono di accedere alle risorse di un'applicazione web attraverso metodi standard HTTP come:

- **GET:** Recupera informazioni su una risorsa.
- **POST:** Crea una nuova risorsa.
- **PUT:** Aggiorna una risorsa esistente.
- **DELETE:** Rimuove una risorsa.

Le REST API sono spesso preferite per le applicazioni web e mobili per la loro semplicità e per la capacità di operare in modo efficiente su reti distribuite. Rispondono in genere in formato JSON (o XML), facilitando l'interoperabilità tra sistemi diversi.

REST API

- REST = REpresentational State Transfer
- È uno stile architettonico utilizzato per costruire servizi **Web che siano leggeri, mantenibili e scalabili.**
- Un servizio costruito sull'architettura REST è chiamato servizio **RESTful.**
- Il protocollo sottostante per **REST** è solitamente **HTTP**, che è il protocollo base del web. Tuttavia, possono essere utilizzati anche altri protocolli (SMTP, ecc.).
- REST rende le risorse disponibili attraverso un Uniform Resource Identifier (**URI**).

REST KEY COMPONENTS

Resources – Element that contains the information.

Request Verbs - Description of what you want to do with the resource.

- The basic request is GET (= retrieve data)
- POST (=create a new element)
- PUT (= update an existing element)
- DELETE (= delete an element)

Request Headers – Additional instructions sent with the request (type of response required, authorization details)

Request Body - Data is sent with the request (usually in a POST call)

Response Body – This is the main body of the response (XML document, JSON)

Response Status codes –General codes which are returned along with the response from the web server. (200 = OK, 404 = NOT FOUND)



RESOURCES - JAVASCRIPT OBJECT NOTATION

```
{
  "id": "1",
  "employee_name": "Tiger Nixon",
  "employee_salary": "320800",
  "employee_age": "61",
  "profile_image": ""
}, {
  "id": "2",
  "employee_name": "Garrett Winters",
  "employee_salary": "170750",
  "employee_age": "63",
  "profile_image": ""
}, {
  "id": "3",
  "employee_name": "Ashton Cox",
  "employee_salary": "86000",
  "employee_age": "66",
  "profile_image": ""
},
{
  "id": "4",
  "employee_name": "Cedric Kelly",
  "employee_salary": "433060",
  "employee_age": "22",
  "profile_image": ""
}, {
  "id": "5",
  "employee_name": "Airi Satou",
  "employee_salary": "162700",
  "employee_age": "33",
  "profile_image": ""
}, ...
},
```

<http://dummy.restapiexample.com>



JSON – JAVASCRIPT OBJECT NOTATION

Format to represent data exchanged in the Internet based on the concept of **key = value**

key value

```
{  
  "id": "1",  
  "employee_name": "Tiger Nixon",  
  "employee_salary": "320800",  
  "employee_age": "61",  
  "profile_image": ""  
}
```

REQUEST VERBS - GET

- Il metodo di richiesta HTTP GET viene utilizzato per ottenere una risorsa dal server.
- Le richieste HTTP GET non possono avere un corpo del messaggio, ma è comunque possibile inviare dati al server utilizzando i parametri nell'URL.
- Le richieste GET dovrebbero solo ricevere dati.
- Il metodo HTTP GET è definito come idempotente, il che significa che richieste GET identiche ripetute dovrebbero avere lo stesso effetto di una singola richiesta.

GET - ESEMPI

- La richiesta è semplicemente un URL (puoi copiarlo e incollarlo nel tuo browser).
- Devi conoscere i metodi accettati dal servizio che stai chiamando.

<http://dummy.restapiexample.com/api/v1/employees>

REQUEST VERBS - POST

- Il metodo POST consente di scrivere una nuova risorsa.
- Il metodo POST richiede un corpo.
- Per inviare JSON al server, è necessario impostare il tipo di contenuto appropriato per il corpo della richiesta:
- Content-Type: application/json
- Se il client si aspetta una stringa JSON dal server, dovrebbe anche inviare l'intestazione di richiesta Accept: application/json.
- Il server informa il client che ha restituito JSON utilizzando l'intestazione di risposta Content-Type: application/json.

- The request needs a body that has to be passed along with the request message

```
POST /api/v1/create HTTP/1.1
Host: dummy.restapiexample.com
Accept: application/json
Content-Type: application/json
Content-Length: 94
```

```
{
  "name": "test",
  "salary": "123",
  "age": "23",
  "id": 25
}
```