

# Brief Article

The Author

October 14, 2020

Le malattie rare pongono particolari sfide a pazienti, famiglie, caregiver, medici e ricercatori. Attualmente, sono descritte più di 6000 MR (ma se ne stimano fino a 7000) e oltre 350 milioni di persone convivono con esse (5% della popolazione mondiale). A causa della scarsa disponibilità di informazioni e della loro disgregazione, negli ultimi anni si sta assistendo a una forte crescita di comunità di pazienti su piattaforme social quali Facebook. Il lavoro presentato in questa tesi intende estrarre la conoscenza racchiusa nell'elevata quantità di testo non strutturato generato dagli utenti nel tempo, al fine di rappresentarla in una forma organizzata e abilitando un ragionamento logico deduttivo al di sopra di essa. Partendo dalla consapevolezza della necessità di integrare metodologie diverse in domini complessi, la ricerca mostra l'uso combinato di tecniche di Text Mining e Web Semantico, prendendo l'Acalasia Esofagea come caso di studio. In particolare, si propone la creazione di un'ontologia atta a estendere ORDO e a introdurre una visione incentrata sul paziente nel mondo dei Linked Data. L'importanza di questo studio è da ricercarsi nel fatto che esso costituisca potenzialmente la base di un progetto capace di consentire un rapido accesso a molte informazioni di alto valore (in categorie quali epidemiologia, sintomatologia, diagnosi, trattamenti, farmaci, nutrizione, stile di vita), rispondendo agli interrogativi dei pazienti e fornendo loro un ulteriore strumento attraverso il quale prendere decisioni. Il tutto minimizzando i costi grazie a un reperimento automatico di tali dati e aumentando la produttività dei ricercatori.