

电子病历中表型术语识别及罕见病知识富集研究进展与关键技术思考^{*}

张睿^{1,2,3} 王丽⁴ 吕庆国^{3,5} 李蕾³

(¹ 四川大学华西医院信息中心 成都 610041 ² 医疗信息化技术教育部工程研究中心 成都 610041

³ 乐山市马边彝族自治县人民医院内科 乐山 614000 ⁴ 乐山市马边彝族自治县人民医院信息科 乐山 614000

⁵ 四川大学华西医院内分泌代谢科 成都 610041)

〔摘要〕 目的/意义 分析罕见病辅助诊断研究进展,提升罕见病识别能力。方法/过程 通过文献分析法,阐述罕见病知识体系研究进展,总结研究思路及关键技术。结果/结论 应加强全国罕见病诊疗协作网建设,在协作网内表型术语识别、罕见病知识整合、罕见病预测模型、语义相似度算法改进等方面继续深耕,探索诊断工具在协作网落地相关技术。

〔关键词〕 罕见病;临床决策支持系统;罕见病协作网;人类表型术语;表型术语识别;知识整合

〔中图分类号〕 R-058 〔文献标识码〕 A 〔DOI〕 10.3969/j.issn.1673-6036.2025.02.005

Research Progress and Key Technical Considerations on Phenotype Terminology Recognition and Rare Disease Knowledge Enrichment in Electronic Medical Records

ZHANG Rui^{1,2,3}, WANG Li⁴, LYU Qingguo^{3,5}, LI Lei³

¹Information Center, West China Hospital of Sichuan University, Chengdu 610041, China; ²Engineering Research Center of Medical Information Technology of Ministry of Education, Chengdu 610041, China; ³Department of Internal Medicine, People's Hospital of Mabian Yi Autonomous County, Leshan 614000, China; ⁴Information Center, People's Hospital of Mabian Yi Autonomous County, Leshan 614000, China; ⁵Department of Endocrinology, West China Hospital of Sichuan University, Chengdu 610041, China

〔Abstract〕 **Purpose/Significance** To analyze the research progress of assisted diagnosis of rare diseases, and to improve the ability to identify rare diseases. **Method/Process** Through literature analysis, the paper expounds the research progress of rare disease knowledge system, and summarizes the research ideas and key technologies. **Result/Conclusion** It is proposed that the construction of the national rare disease diagnosis and treatment collaboration network should be enhanced, as well as the phenotype terminology recognition, rare disease knowledge integration, rare disease prediction model, semantic similarity algorithm improvement and other aspects in the collaboration network, so as to carry out technical exploration for the implementation of diagnostic tools in the collaboration network.

〔Keywords〕 rare disease; clinical decision support system (CDSS); rare disease collaboration network; human phenotype ontology; phenotypic term recognition; knowledge integration

〔修回日期〕 2024-08-28

〔作者简介〕 张睿,博士,高级工程师,发表论文 20 余篇;通信作者:李蕾。

〔基金项目〕 四川省科技厅重点研发项目(项目编号:2022YFS0056)。

1 引言

我国于 2018 年 6 月和 2023 年 9 月公布第一批、第二批罕见病目录,病种从 121 种增加至 207 种,公众对罕见病的重视程度进一步提高。根据《2020 中国罕见病综合社会调研》数据^[1],我国罕见病平均确诊需 4.26 年,误诊率达 42%。对医生而言,罕见病诊断极具挑战性^[2]。为了辅助临床医生诊断疑似罕见病患者,已开发多种基于人类表型本体的罕见病临床决策支持系统 (clinical decision support system, CDSS) 和患者病例库^[3]。罕见病 CDSS 的早期介入可节省 32% ~ 49% 总费用^[4],并显著缩短诊断过程,改善患者的生活质量^[5]。将罕见病 CDSS 嵌入国内电子病历 (electronic medical record, EMR) 使用十分重要,但目前尚存在以下难点:一是中文 EMR 中相关表型术语难以精准识别,限制了 CDSS 对疾病特征的准确捕捉;二是权威罕见病知识库可能更倾向于学术研究,而缺少真实世界的合并症及并发症等信息。针对这些挑战,本文探讨如何优化 EMR 中的表型术语识别,并对罕见病知识库进行知识富集,以进一步提升 CDSS 的预测精度。

2 表型术语识别及罕见病知识体系研究进展

2.1 医学术语体系研究进展

人类表型本体 (human phenotype ontology, HPO) 旨在提供一套描述人类疾病所致异常表型的标准词语集。通过整合不同来源数据,形成临床表型与疾病之间的知识关联,从而建立对罕见病诊疗至关重要的相关知识库。国际知名的罕见病知识库包括 OMIM、Orphanet、eRAM 等,多基于英语语系。由于词汇异质性在罕见病领域普遍存在,构建结构良好、完备,适用于本地语言的罕见病词汇表十分必要^[6]。但将英文术语集本地化,不仅涉及翻译问题,更是本体层面的词汇富集^[7],很大程度上依赖于领域专家。

国内已陆续开展医学术语集的中文本地化工作。2016 年完成 HPO 中文翻译,2017 年开始对系

统化医学术语-临床术语集 (systematized nomenclature of medicine clinical terms, SNOMED CT) 进行本地化试点。在基于本体的中文医学术语集研发中,“七巧板”医学术语协作项目已持续 7 年,目前 2024 年 7 月版已包含 104 万个概念。2023 年 11 月国家卫生健康信息标准与术语联合体发布包含 80 万条术语的中文医学术语系统。统一医学语言系统 (unified medical language system, UMLS) 整合 SNOMED CT 和 HPO 等一系列术语集,并形成概念间的交叉映射。因此,目前针对中文临床语境,少有完备的罕见病术语体系,但通过对上述多个成熟医学术语资源的交叉映射,可对 HPO 中文同义词有效扩增。随着人工智能技术的发展,特别是大规模预训练模型的出现,有望实现医学术语集的自动更新,显著提高其维护效率。

2.2 EMR 中表型术语识别研究进展

2.2.1 国外 罕见病有效表型信息多数存在于文本中^[8]。但标准化术语与 EMR 内医师的惯用描述间存在巨大差异^[7]。在缺乏足够同义词汇支撑的前提下,将 HPO 作为自然语言处理 (natural language processing, NLP) 字典时,术语查全率较低。目前英文 EMR 的 HPO 识别算法多通过识别 UMLS 或 SNOMED CT 概念后再映射至 HPO^[9],已有多种开箱即用的 NLP 工具可从英文文本中识别 UMLS 或 SNOMED CT 术语,如 cTAKES^[10]等。其中,PhenNomic 工具可嵌入 EMR 后从英文文档中半自动地识别 HPO 术语,平均每名患者可捕获 7 个 HPO 术语,相较于人工识别,医生为每位患者录入术语的平均时间从 15 分钟减少到 5 分钟,且错误率更低^[11]。目前多数医学术语识别工具适用于英语语料,在非英语国家,开箱即用的术语识别工具和可用于训练的公开数据集均较少。Matthias B 等^[12]利用 cTAKES,以德版 UMLS 为基础对德语临床文本进行 UMLS 概念识别后映射至 HPO。翻译成本国语言的 UMLS 等术语资源是 HPO 识别的重要桥接资源。考虑到基于字典的匹配方法精度高但召回率低,一些基于字典和机器学习的联合方法被用来识别文本中的 HPO 术语,如 PhenoTagger 工具基于现

有 HPO 词表构建基于字典的 NLP 算法, 建立用于机器学习的弱监督训练集, 再利用该训练集训练深度学习模型, 最后将基于字典和深度学习的预测结果相结合, 提升 HPO 术语的识别性能^[13]。

2.2.2 国内 中、英文文本在词法和语法结构上存在巨大差异, 面向英文开发的分词和单词规范化组件较难适用于中文文本^[14]。在既缺乏术语识别工具又缺乏中文版 UMLS 的情况下, 目前在中文 EMR 中识别 HPO 术语的研究较少。但国内有学者^[7]通过中文分词工具, 分析中文词法、语法结构, 在 EMR 中基于字典和条件随机场的混合方法进行英文术语集的中文同义词富集, 将富集后的同义词作为 NLP 词表, 可提升目标术语的识别精度。中文 EMR 文本中的命名实体识别往往利用人工标注的语料库, 经机器学习方法进行命名实体识别后^[15], 再与 HPO 等术语进行实体链接。同时, 各结构化诊疗数据(检验、检查等)也十分普遍, 但针对这部分结构化数据较难应用 NLP 技术进行术语识别, 这在文献中也较少提及, 但是对这部分结构化数据的术语识别仍然值得重点关注。

2.3 罕见病诊断工具研究进展

借鉴上述罕见病知识体系, 研究者探索了基于知识库、机器学习, 以及病例检索的一系列罕见病辅助诊断决策支持系统^[16]。其中, 国外 Phenomizer^[17]、Find Zebra^[18]和国内伦琴系统具有代表性。然而, 这些工具多独立于 EMR 之外, 需医生自主归纳表型术语, 虽有较好的诊断精度但临床使用较少。融入 EMR 的罕见病诊断工具, 首要任务是完成 EMR 中 HPO 的识别。Nicolas G 等^[19]利用法语版 UMLS, 从法语 EMR 中抽取 UMLS 后映射至 HPO, 再将其与 Orphanet 知识库比对, 使 6 种特定罕见病的平均诊断准确率达到 0.79。Shen F 等^[9]在美国某医院通过 UMLS 识别 HPO 术语后, 对比 eRAM 知识库以计算不同罕见病的罹患可能, 其 15 种特定罕见病的诊断灵敏度达到 0.46、特异度达到 0.51。国内少有文献将诊断工具嵌入中文 EMR。因此, 研发基于中文 EMR 环境的罕见病诊断工具, 实现对患者全诊疗过程的 HPO 术语识别, 并据此进行潜在罕见病预测,

显得十分重要。这有助于医务人员更好地理解诊断工具的决策逻辑及异常表型的来源。

2.4 罕见病知识挖掘及整合研究进展

疾病-表型关联 (disease - phenotype associations, DPAs) 对临床指导意义较大, 有较多研究基于此进行罕见病知识挖掘、整合及富集^[20]。罕见病知识主要来源于知识库、文献库及病例数据库等。多种来源的罕见病知识如何整合成为关键。知识整合须确认不同知识来源中的疾病名称及表型是否代表同一内涵, 术语的差异化表达是知识整合的主要障碍。部分研究判断两个疾病名称内涵是否一致, 取决于二者是否属于 UMLS 下相同疾病概念的不同别名。该做法可能因同一疾病表述不同, 或该表述未被 UMLS 收录而造成漏匹配。中文环境下因缺乏成熟的中文医学术语集, 判断两个疾病名内涵是否一致更为困难, 常需专家进行甄别。此外, 这类通过文本挖掘富集的大规模罕见病知识, 存在由术语识别技术、期刊质量、共病情况导致的虚假关联问题。部分研究对 EMR 中的罕见病范围、共病情况进行限定, 经临床医师逐项审核后进行知识富集。随着罕见病权威知识库在 EMR 中的持续实践及知识富集, 其自身的 DPAs 也在不断调整以更好地适应临床实践需求。Shen F 等^[9]从 EMR 中对 15 种特定罕见病进行 DPAs 挖掘, 以丰富现有罕见病知识库。其研究发现, 相较于单一来源的 DPAs, 将 EMR 与现有 Orphanet 知识库相结合生成的 DPAs, 在鉴别诊断时具有更高灵敏度与特异度。研究^[19]发现从 EMR 中挖掘的 DPAs, 有 79% 被医师认可但却未出现在权威罕见病知识库中。因此, 来源于 EMR 的 DPAs 是对权威知识库的有效补充, 其有利于真实世界 EMR 中的罕见病识别。而国内罕见病知识富集主要是对文献库的整合, 往往缺少对 EMR 的知识挖掘及整合研究。

3 关键技术思考及展望

3.1 完善中文 EMR 中 HPO 术语的识别

3.1.1 文本中的 HPO 术语识别 因缺乏开箱即用

的中文术语识别工具，中文语境下 HPO 的识别更为困难。有研究^[7]讨论 SNOMED CT 与 EMR 中临床习惯用语的映射技术路线，首先借用 SNOMED CT 和 HPO 的交叉映射，完成 HPO 术语到中文临床用语的相互映射；其次从 EMR 中提取各类术语的日常表达，行归一化处理（如基于相似度算法），并在人工审核的基础上将其映射至目标概念^[7]。国内“七巧板”、中文医学术语系统有丰富的中文词汇与交叉映射，也可将这些中文词汇映射至 HPO。当 HPO 的中文同义词达到一定规模后，基于规则及字典的术语提取算法（rule and terminology based algorithm, RTBA）即可进行 EMR 中的 HPO 识别。此外，文本数据经过临床医师人工标注后，基于条件随机场（conditional random field, CRF）的术语识别算法也可被应用于 HPO 识别。将 RTBA、CRF 联合应用，与前述 PhenoTagger 工具^[13]有相似之处，均是将基于字典和机器学习的预测结果相结合，再加入新发布的中文术语集，即可完成 EMR 中的新词

发现，并将其富集到目标术语集中，见图 1。

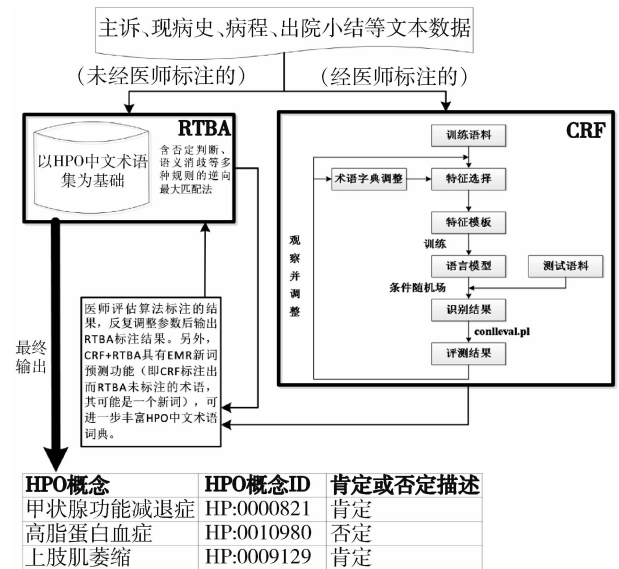


图 1 RTBA 和 CRF 方法识别 EMR 临床文本中 HPO 术语

3.1.2 结构化数据中的 HPO 术语识别（图 2）

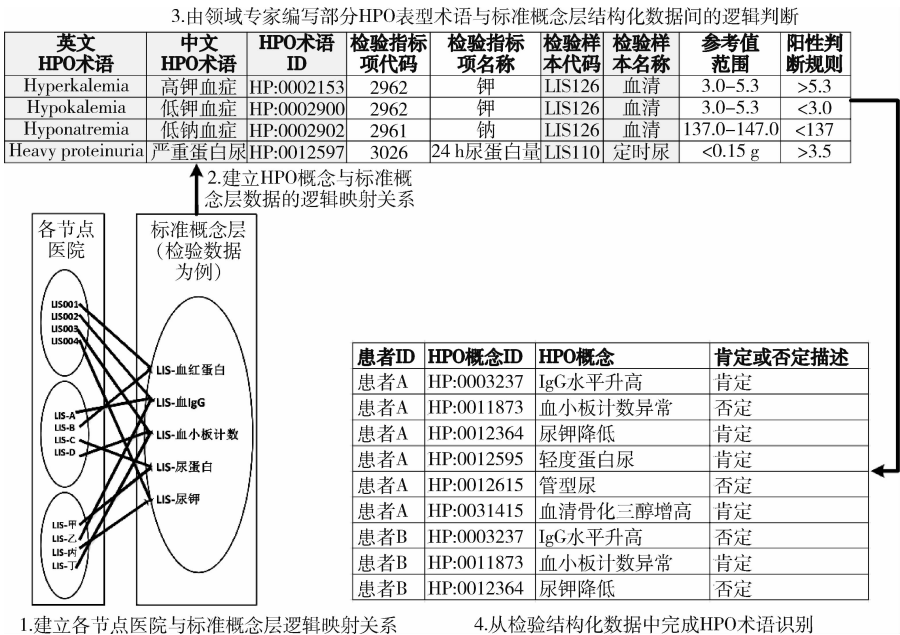


图 2 异构 EMR 中检验类结构化数据的 HPO 术语识别

与临床文本相比，部分表型术语更容易从检验结果数据中识别。然而，数据表结构、检验和医嘱项名称的院间差异增加了这部分数据的术语识别难度。美国哈佛医学院 SHRINE 医疗协作网各节点医院也存在数据高度异质性问题^[21]，因此其强调术语

的一致性以及语义的可辨性。SHRINE 协作网要求将各节点医院的本地编码全部映射至标准语义概念，诊断以国际疾病分类（international classification of diseases, ICD）编码为标准，检验以观测指标标识符逻辑命名与编码系统（logical observation identi-

fiers names and codes, LOINC) 为标准。国内在缺乏自动化工具进行完全匹配映射的条件下,通过人工方式寻求匹配映射。针对异构 EMR 的结构化数据,在 HPO 概念有限(仅 10 000 余个)的情况下,由医疗、术语及信息化专家,结合术语标准构建标准概念层数据模型,建立 HPO 概念与标准概念层的逻辑映射。

3.2 挖掘 EMR 中 DPAs 并整合入知识库

因罕见病权威知识库更倾向于面向学术研究,但 EMR 日常诊疗记录中包含患者合并症及并发症等共病信息,以及常规检验、检查阳性结果,EMR 中的 DPAs 较学术性权威知识库更为混杂。挖掘 EMR 中的 DPAs,并经领域专家审核后完成对权威知识库 DPAs 的补充,形成适用于目标地域的本地 DPAs,可提升本地 EMR 中罕见病筛检的精准度。此外,患者的所有表型可能较难在一次就诊中充分暴露,理想情况下 CDSS 应能依据目标患者的主索引信息,搜索其在协作网内的既往表型信息。此外影像等多模态数据可能包含更多表型信息,对罕见病知识库优化具有重要意义。

3.3 优化罕见病预测模型

罕见病病例数较少,在训练基于数据驱动的疾病预测模型时,面临病例不足和类别不均衡问题,影响模型的泛化能力和准确性。因此,前述很多预测模型均限定在特定的罕见病范围内进行^[9,19],但此假设在 EMR 中较难成立,EMR 中患者可能罹患不特定罕见病,且多数存在数据稀疏及患者共病问题。此外,要有效整合不断更新的医学领域专业知识(如 DPAs、基因信息等),不仅需要构建完善的领域知识图谱,还需要设计更高效的算法处理以利用信息。目前,已有研究^[22]尝试利用 EMR 中大样本病例数据,通过多标签学习任务,构建可同时预测患者罹患多种疾病的风险预测模型,提出构建知识感知模型以解决罕见病病例较少且不均衡的问题,以提升 EMR 中多疾病,特别是罕见病的预测性能。未来罕见病预测模型研发应引入持续学习机制,以自动化方式提取和整合医学专业知识,形成

知识图谱,减少手动干预,提高效率和准确性,使模型无须重新训练就能够适应最新领域知识和研究成果。将罕见病领域知识(如知识库中 DPAs)与数据驱动方法(如机器学习)充分结合,有助于提高罕见病预测模型的准确性、可解释性和适应性,从而更好地支持临床决策。

3.4 改进语义相似度算法引擎

知识图谱作为严谨的知识表达工具,能够准确描述概念及其相互关系,被广泛应用于语义相似度研究中。当患者表型从 EMR 中被识别后,罕见病辅助诊断任务转变为当前患者的表型术语集合与已知罕见病表型集合的相似度计算。表型相似程度可理解为当前患者罹患某种罕见病的概率。此外,罕见病相似度计算,并非对两组集合间交集的简单计算,而是计算两组集合各表型间的语义相似度,例如,两个表型概念的语义网路径长度越短、公共父节点深度越近、高度特征越小则两个概念越相似。互联网工具 PhenoSimWeb^[23]可呈现此类术语相似度的计算过程。然而,现有语义相似度算法的主要问题是计算复杂度较高,尤其是基于本体的算法,需要进行大量计算,在处理大规模数据集时效率较低。此外,其对多义词和上下文的敏感度不足,部分算法(如 Resnik)通过信息论衡量语义相似性,相似度由其共同拥有部分决定,但其在面对相同词语在不同上下文中具有不同含义时表现欠佳,因为其忽略了上下文变化对词义的影响。未来改进语义相似度算法的思路包括以下两个方面。一是融合多模态信息。整合文本、影像等多种模态信息,经标注后可提高算法对复杂语义的识别能力。例如,利用影像和文本联合训练模型更好地理解影像中反映的术语信息,进而提升相似度计算准确性。二是引入深度学习技术增强上下文理解能力。通过大量语料训练,基于双向编码器表征(bidirectional encoder representations from transformers, BERT)、多任务图神经网络(multi-task graph neural network, MT-GNN)^[24]等深度学习模型算法自动学习文本中的复杂表示,优化相似度计算性能。这些模型能够捕捉上下文的细微差异,自动调整语义解析策略,大幅

提升语义理解的深度和广度。除优化适合本地 EMR 的 DPAs 外,合适的语义相似度计算方式对最终预测结果也有极大影响。未来的研究应进一步探索不同语义相似度算法对预测精准度的提升效果,但前提是这些算法要在本地 EMR 环境中经过训练及验证后才能被选用。此外,在 CDSS 上线前,还需着重提高相似性评分的可视化呈现能力,以便帮助临床医师更好地理解诊断逻辑,这也是临床医师非常看重的功能之一^[25]。

4 结语

EMR 中术语识别是一个复杂工程,医疗文书不会流水账式记录所有表型信息,特别是检验、检查等结构化数据中的各种阳性结果。目前一些大型医疗研究机构已将异构的 EMR 数据进行数据集成后建立临床数据中心,再利用多种技术识别 HPO 后用于决策。随着中文医学术语体系的快速发展,中文 HPO 同义词资源及交叉映射资源可得到进一步丰富,提升 EMR 中 HPO 识别率。在充分获得 EMR 中 HPO 后,基于罕见病患者真实病历提取的 DPAs,可进一步对罕见病权威知识库进行优化。

目前多数罕见病诊断工具独立于临床工作流之外,与日常诊疗行为相割裂,不仅费时易出错,且未整合进 EMR 内的决策支持系统,很难获取患者历史诊疗信息,无法将不同机构的既往病史用于决策。我国于 2019 年建立包含 324 家医院的全国罕见病诊疗协作网,为整合罕见病相关基因、组学、影像特征提供基础。优化罕见病知识库,利用多种技术完成 EMR 中的 HPO 术语识别,并将决策系统嵌入协作网内临床工作流,有助于提升罕见病识别能力。

本研究的不足在于未对 HPO 识别的复杂性、知识库的实时更新、CDSS 与临床工作流的深层次整合进行深入讨论。未来应将不同医疗机构之间的数据标准化集成工作、知识库的动态更新机制作为研究方向,以开发更加智能和灵活的罕见病 CDSS,使其能够更好地融入临床工作流,减少对医生工作流程的影响,提高临床医生的使用意愿和满意度。

作者贡献: 张睿负责研究设计、论文撰写;王丽负

责资料分析;吕庆国负责资料分析、论文审核;李蕾负责研究设计、论文审核。

利益声明: 所有作者均声明不存在利益冲突。

参考文献

- 1 张抒扬,董咚. 2020 中国罕见病综合社会调研 [M]. 北京:人民卫生出版社,2020.
- 2 SCHAAF J, MARTIN S, BRITA S, et al. User-centred development of a diagnosis support system for rare diseases [J]. *Studies in health technology and informatics*, 2022, 293 (5): 11-18.
- 3 FUJIWARA T, SHIN J, YAMAGUCHI A. Advances in the development of pubcasefinder, including the new application programming interface and matching algorithm [J]. *Human mutation*, 2022, 43 (6): 734-742.
- 4 MIYACHI Y, OSAMU I, KEIJIRO T. Design, implementation, and evaluation of the computer-aided clinical decision support system based on learning-to-rank: collaboration between physicians and machine learning in the differential diagnosis process [J]. *BMC medical informatics and decision making*, 2023, 23 (1): 26.
- 5 WILLMEN L, VOLKEL L, WILLMEN T, et al. The impact of faster diagnosis through artificial intelligence on the quality of life of patients with rare diseases [J]. *Annals of the rheumatic diseases*, 2023, 82 (1): 2117.
- 6 RAPPAPORT N, TWIK M, PLASCHKES I, et al. Malacards: an amalgamated human disease compendium with diverse clinical and genetic annotation and structured search [J]. *Nucleic acids research*, 2017, 45 (1): 877-887.
- 7 ZHANG R, LIU J, HUANG Y, et al. Enriching the international clinical nomenclature with Chinese daily used synonyms and concept recognition in physician notes [J]. *BMC medical informatics and decision making*, 2017, 17 (1): 54-69.
- 8 JEAN-BAPTISTE E, JANNOT A S, ZAPLETAL E, et al. Reviewing 741 patients records in two hours with fastvisu [C]. San Francisco: American Medical Informatics Association (AMIA), 2015.
- 9 SHEN F, ZHAO Y, WANG L, et al. Rare disease knowledge enrichment through a data-driven approach [J]. *BMC medical informatics and decision making*, 2019, 19 (1): 32-43.
- 10 KERSLOOT M G, LAU F, ABU-HANNA A, et al. Automated snomed ct concept and attribute relationship detection through a web-based implementation of ctakes [J]. *Journal of biomedical semantics*, 2019, 10 (1): 14.
- 11 HAVRILLA J M, SINGARAVELU A, DRISCOLL D M, et al.

- Phenominal: an EHR – integrated web application for structured deep phenotyping at the point of care [J]. BMC medical informatics and decision making, 2022, (22): 198.
- 12 MATTHIAS B, BRITTA B. Extraction of umls[®] concepts using Apache cTAKES[™] for German language [J]. Studies in health technology and informatics, 2016 (223): 71 – 76.
- 13 LUO L, YAN S, LAI P T, et al. Phenotagger: a hybrid method for phenotype concept recognition using human phenotype ontology [J]. Bioinformatics, 2021, 37 (13): 1884 – 1890.
- 14 杨晨柳, 胡佳慧, 方安, 等. 临床文本自然语言处理系统构建研究——以 cTAKES 为例 [J]. 医学信息学杂志, 2018, 39 (12): 52 – 57.
- 15 DURANGO M C, TORRES – SILVA E A, OROZCO – DUQUE A. Named entity recognition in electronic health records: a methodological review [J]. Healthcare informatics research, 2023, 29 (4): 286 – 300.
- 16 张睿, 郑周荣, 陈薇. 罕见病辅助诊断临床决策支持系统综述 [J]. 中国数字医学, 2021, 16 (5): 86 – 90, 120.
- 17 BARBOSA – GOUVEIA S, VAZQUER – MOSQUERA M E, GONZALEZ – VIOQUE E, et al. Rapid molecular diagnosis of genetically inherited neuromuscular disorders using next – generation sequencing technologies [J]. Journal of clinical medicine, 2022, 11 (10): 2750.
- 18 LIEVIN V, JONAS M H, ALLAN L, et al. Findzebra online search delving into rare disease case reports using natural language processing [J]. Plos digital health, 2023, 2 (6), 269.
- 19 NICOLAS G, ANTOINE N, SALOMON R, et al. Next generation phenotyping using narrative reports in a rare disease clinical data warehouse [J]. Orphanet journal of rare diseases, 2018, 13 (1): 85 – 96.
- 20 JIA J, AN Z, MING Y, et al. ERAM: encyclopedia of rare disease annotations for precision medicine [J]. Nucleic acids research, 2018, 46 (1): 937 – 943.
- 21 WEBER G M. Federated queries of clinical data repositories: scaling to a national network [J]. Journal of biomedical informatics, 2015 (55): 231 – 236.
- 22 QIU L, SRUTHI G, VAIBHAV R, et al. Multi – disease predictive analytics: a clinical knowledge – aware approach [J]. ACM transactions on management information systems, 2021, 12 (3): 1 – 34.
- 23 PENG J, XUE H, HUI W, et al. An online tool for measuring and visualizing phenotype similarities using HPO [J]. BMC genomics, 2018, 19 (6): 89 – 97.
- 24 GAO J, ZHANG X, TIAN L, et al. mTGNN: multi – task graph neural network based few – shot learning for disease similarity measurement [J]. Methods, 2022 (198): 88 – 95.
- 25 SCHAAF J, SEDLMAYR M, SEDLMAYR B, et al. Evaluation of a clinical decision support system for rare diseases: a qualitative study [J]. BMC medical informatics and decision making, 2021 (21): 1 – 11.

(上接第 21 页)

- 11 WEI J, BOSMA M, ZHAO V Y, et al. Finetuned language models are zero – shot learners [EB/OL]. [2024 – 12 – 20]. <https://arxiv.org/abs/2109.01652>.
- 12 WANG Y, MISHRA S, ALIPOORMOLABASHI P, et al. Super – NaturalInstructions: generalization via declarative instructions on 1600 + NLP Tasks [C]. Abu Dhabi: The 2022 Conference on Empirical Methods in Natural Language Processing, 2022.
- 13 ShareGPT Dataset [EB/OL]. [2024 – 12 – 20]. <https://sharegpt.com/>.
- 14 WANG Y, KORDI Y, MISHRA S, et al. Self – Instruct: aligning language models with self – generated instructions [C]. Toronto: The 61st Annual Meeting of the Association for Computational Linguistics, 2023.
- 15 BENGIO Y, LOURADOUR J, COLLOBERT R, et al. Curriculum learning [C]. Montreal: The 26th Annual International Conference on Machine Learning, 2009.
- 16 PLATANIOS E A, STRETCU O, NEUBIG G, et al. Competence – based curriculum learning for neural machine translation [C]. Minneapolis: The 2019 Conference of the North American Chapter of the Association for Computational Linguistics: Human Language Technologies, 2019.
- 17 BUZZEGA P, BOSCHINI M, PORRELLO A, et al. Dark experience for general continual learning: a strong, simple baseline [C]. New York: The 34th International Conference on Neural Information Processing Systems, 2020.
- 18 HU E, SHEN Y, WALLIS P, et al. Low – rank adaptation of large language models [EB/OL]. [2024 – 12 – 20]. <https://arxiv.org/abs/2106.09685>.
- 19 FENG S, BALACHANDRAN V, BAI Y, et al. FactKB: generalizable factuality evaluation using language models enhanced with factual knowledge [C]. Singapore: The 2023 Conference on Empirical Methods in Natural Language Processing, 2023.
- 20 ZHONG M, LIU Y, YIN D, et al. Towards a unified multi – dimensional evaluator for text generation [C]. Abu Dhabi: The 2022 Conference on Empirical Methods in Natural Language Processing, 2022.