

FIȘĂ DOCUMENTARĂ

From imaging to omics: deep learning is bridging MRI and liquid biopsy in bone tumor diagnosis

De la imagistică la omică: deep learning ca punte între RMN și biopsia lichidă în diagnosticul tumorilor osoase

DATE GENERALE ALE SURSEI

Titlul documentului	From imaging to omics: deep learning is bridging MRI and liquid biopsy in bone tumor diagnosis
Autori	Feng Wang, Jingxian Chen, Lei Zheng, Xingwen Huang
Afilieri instituționale	Department of Radiology, Yantaishan Hospital, Yantai, Shandong, China
Anul publicării	2026 (Volumul 57)
Tip document	Articol de sinteză (review) — jurnal peer-reviewed, open access
Jurnal / Editor	Journal of Bone Oncology; Elsevier GmbH; J BONE ONCOL 57 (2026) 100753

OBIECTIVUL ȘI SCOPUL DOCUMENTULUI

Articolul analizează **integrarea imagisticii prin rezonanță magnetică (RMN) cu datele moleculare obținute prin biopsie lichidă**, utilizând modele de învățare profundă (deep learning), pentru îmbunătățirea diagnosticului, monitorizării și prognosticului tumorilor osoase, în special osteosarcom și sarcom Ewing. Lucrarea abordează o direcție de vârf în oncologie — medicina de precizie bazată pe integrarea datelor — și propune o schimbare majoră de paradigmă față de metodele tradiționale de diagnostic.

DATE RELEVANTE PENTRU SETUL DE INSTRUMENTE DE PRACTICĂ MEDICALĂ

Cele mai importante date și idei care pot fi preluate în setul de instrumente de practică medicală elaborat în cadrul proiectului, cu relevanță pentru grupul țintă din România:

1. RMN în diagnosticul tumorilor osoase

RMN-ul oferă informații detaliate despre structura și extinderea tumorilor, fiind esențial în **diferențierea leziunilor benigne de cele maligne** și în planificarea tratamentului. Studiile citate arată performanțe ridicate ale modelelor AI aplicate pe imagini RMN:

- Valori **AUC de aproximativ 0,79–0,82** și acuratețe de circa 76%, comparabilă cu cea a radiologilor;
- Metodele de segmentare automată (ex. U-Net) ating coeficienți **Dice de 0,85–0,90**, permițând analiza volumetrică precisă a tumorilor.

2. Biopsia lichidă și datele omice

Biopsia lichidă permite analiza **ADN-ului tumoral circulant (ctDNA)**, care reprezintă sub 1% din ADN-ul liber circulant, dar reflectă în timp real încărcătura tumorală.

Tehnologie	Performanță / Caracteristică
ddPCR	Detectează mutații la niveluri de 0,01%
CAPP-Seq	Identifică o moleculă mutantă la 10.000 de molecule normale
Mutații identificate în osteosarcom	TP53, ATRX, MET
Biomarkeri prognostici	miRNA (ex. miR-21) — corelat cu prognostic nefavorabil
Analize fragmentomice și epigenetice	AUC > 0,90 în detectarea cancerului

Biopsia lichidă oferă un avantaj major prin **caracterul minim invaziv și monitorizarea în timp real**. Totuși, lipsa contextului spațial și sensibilitatea variabilă limitează utilizarea sa ca metodă unică, fiind mai eficientă în combinație cu imagistica.

3. Deep learning multimodal — integrarea datelor

Modelele de deep learning multimodal (**GNN, Transformer**) permit integrarea datelor imagistice și moleculare într-un sistem unificat. Aceste modele pot corela caracteristicile RMN (heterogenitate, vascularizație) cu date genetice (mutații, metilare), oferind o imagine completă a tumorii.

- Studii pilot arată că modelele multimodale îmbunătățesc acuratețea diagnosticului și pot prezice răspunsul la tratament și agresivitatea tumorii;
- Integrarea datelor depășește limitările fiecărei metode în parte și deschide calea către diagnostic personalizat;
- Domeniul este încă în fază incipientă și necesită validare extinsă.

4. Aplicații clinice

Aplicație	Descriere	Avantaj clinic
Diagnostic și clasificare	Diferențierea subtipurilor tumorale (osteosarcom vs sarcom Ewing) prin date imagistice + mutații genetice (TP53, RB1, ATRX)	Crește acuratețea și reduce necesitatea biopsiilor invazive
Monitorizarea tratamentului	RMN detectează modificări structurale; ctDNA reflectă modificările moleculare	Evaluarea în timp real a eficienței terapiei față de evaluarea clasică postoperatorie
Detectarea recidivei	ctDNA poate identifica recidiva cu luni înainte de imagistică, mai ales în sarcom Ewing	Intervenție timpurie și îmbunătățirea prognosticului
Prognostic personalizat	Integrarea datelor permite modele predictive mai precise decât cele bazate doar pe parametri clinici	Facilitează decizii terapeutice personalizate

5. Limitări și provocări

Există mai multe limitări importante care împiedică implementarea pe scară largă a acestor tehnologii:

- Variabilitatea datelor RMN între centre și lipsa standardizării protocoalelor;
- Lipsa standardizării testelor ctDNA;
- Seturi de date mici, din cauza rarității bolii;
- Dificultatea interpretării modelelor AI („*black box*”);
- Costuri ridicate și cerințe de infrastructură;
- Cerințe de reglementare pentru implementarea clinică.

Dezvoltarea de **baze de date mari și colaborări internaționale** este esențială pentru depășirea acestor bariere.

Concluzie

Integrarea RMN, biopsiei lichide și inteligenței artificiale reprezintă o **direcție revoluționară în oncologia tumorilor osoase**, oferind o abordare mai precisă, non-invazivă și personalizată a diagnosticului și tratamentului. Deși rezultatele actuale sunt promițătoare, implementarea pe scară largă este limitată de provocări tehnice, logistice și de standardizare. În viitor, dezvoltarea unor modele multimodale validate clinic și accesibile ar putea transforma radical managementul acestor tumori și îmbunătăți semnificativ prognosticul pacienților.

Studiu integral poate fi consultat aici: <https://doi.org/10.1016/j.jbo.2026.100753>

J BONE ONCOL 57 (2026) 100753



Contents lists available at [ScienceDirect](https://www.sciencedirect.com)

Journal of Bone Oncology

journal homepage: www.elsevier.com/locate/jbo



Review

From imaging to omics: deep learning is bridging MRI and liquid biopsy in bone tumor diagnosis

Feng Wang, Jingxian Chen, Lei Zheng, Xingwen Huang^{*}

Department of Radiology, Yantaiishan Hospital, Yantai, Shandong 264003, China

HIGHLIGHTS

- MRI radiomics and liquid biopsy omics efficiently enable tumor profiling.
- Multimodal deep learning improves prognosis and risk stratification.
- AI fusion aids therapy monitoring in osteosarcoma and Ewing sarcoma.
- Omics integration with MR can advance precision oncology in bone tumors.

ARTICLE INFO

Keywords:
Neoplasms
Magnetic resonance imaging
Liquid biopsy
Deep learning
Artificial intelligence

ABSTRACT

Bone tumors such as osteosarcoma and Ewing sarcoma remain among the most challenging cancers to diagnose and monitor because of their biological heterogeneity and overlapping radiological features. Magnetic resonance imaging (MRI) provides detailed anatomical insights, whereas liquid biopsy offers minimally invasive access to tumor genetics through circulating DNA, RNA, and extracellular vesicles. Each modality alone is limited, but recent advances in deep learning have enabled multimodal fusion of imaging and molecular data, improving risk stratification, therapy monitoring, and prognostication in patients with osteosarcoma and Ewing sarcoma. This review highlights how multimodal AI frameworks are being applied to bone tumors, delineating evidence from sarcoma-specific studies and representative pan-cancer models with direct methodological relevance. By integrating MRI radiomics with liquid biopsy omics, deep learning holds promise for redefining precision oncology in bone tumors, delivering earlier detection and more personalized treatment strategies.