2026, 51(6) DOI:10.11817/j.issn.1672-7347.2026.260197

人工智能与类器官技术在胃肠间质瘤精准诊疗中的应用现状与挑战

游俊钊[1]，唐泓弢[2]，蒋顺[3]，权正超[1]，张溢谋[2]，侯能易[1,4]，周川[1,4]，庞明辉[1,4]

[1. 电子科技大学医学院，成都 610054；2. 川北医学院临床医学院，南充 637100；3. 西南医科大学附属医院胃肠外科，泸州 646000；4. 四川省医学科学院·四川省人民医院(电子科技大学附属医院)老年普通外科，成都 610072]

[摘 要] 胃肠间质瘤(gastrointestinal stromal tumor，GIST)是胃肠道常见的间叶源性肿瘤，目前的诊疗方式以手术切除和靶向药物治疗为主。临床早期诊断和靶向药物的耐药是目前难以解决的问题，严重制约患者的预后。类器官技术可在体外保留患者个体的基因型与药物敏感性特征，为药物筛选和耐药机制研究提供了新平台，但其在GIST研究领域中的应用仍处于起步阶段。以人工智能(artificial intelligence，AI)为基础的影像组学、病理组学及大语言模型和智能体已在GIST患者的风险分层、基因型预测、疗效评估及全生命周期管理中展现出重要潜力。利用AI手段，将类器官模型数据与多模态临床数据融合，并推动个体化决策系统发展，是GIST精准诊疗的前沿发展方向。GIST类器官模型的构建尚处于个案报道阶段，培养成功率低且药敏试验检测周期长，难以满足临床即时决策需求。相比之下，AI在GIST影像风险分层与病理基因预测中已初步展现出较高效能，但多数模型仍缺乏多中心外部验证，泛化能力尚不明确。当前在二者融合的形态量化评估与虚拟药物筛选在技术层面仅有泛癌种的方法学借鉴，GIST领域尚缺乏直接研究；而多模态决策支持系统的构建也面临数据孤岛、算法可解释性不足及监管路径缺失等核心瓶颈。因此，未来亟需依托多中心协作建立标准化数据库，并通过真实世界研究验证融合平台的临床效用，方能推动其从概念走向实践。

[关键词] 胃肠间质瘤；人工智能；类器官；药敏试验；虚拟筛选；多模态数据融合

Current status and challenges of artificial intelligence and organoid technologies in precision diagnosis and treatment of gastrointestinal stromal tumors

YOU Junzhao[1], TANG Hongtao[2], JIANG Shun[3], QUAN Zhengchao[1], ZHANG Yimou[2], HOU Nengyi[1,4], ZHOU Chuan[1,4], PANG Minghui[1,4]

[1. School of Medicine, University of Electronic Science and Technology of China, Chengdu 610054; 2. School of Clinical Medicine, North Sichuan Medical College, Nanchong 637100; 3. Department of Gastrointestinal Surgery, Affiliated Hospital of Southwest Medical University, Luzhou 646000; 4. Geriatric General Surgery, Sichuan Academy of Medical Sciences·Sichuan Provincial People's Hospital (Affiliated Hospital of University of Electronic Science and Technology of China), Chengdu 610072, China]

收稿日期(Date of reception)：2026-05-14
第一作者(First author)：游俊钊，Email: 18161275069@163.com, ORCID: 0009-0008-1236-967X
通信作者(Corresponding author)：庞明辉，教授，Email: mhpang@uestc.edu.cn, ORCID: 0009-0003-9705-8443
基金项目(Foundation item)：四川省科技厅重点研发计划(2023YFS0197)。This work was supported by the Key Research and Development Program of Science and Technology Department of Sichuan Province, China (2023YFS0197).
开放获取(Open access)：本文遵循知识共享许可协议，允许第三方用户按照署名-非商业性使用-禁止演绎4.0(CC BY-NC-ND 4.0)的方式，在任何媒介以任何形式复制、传播本作品(https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

ABSTRACT Gastrointestinal stromal tumor (GIST) is the most common mesenchymal tumor of the gastrointestinal tract. Current diagnostic and therapeutic approaches mainly rely on surgical resection and targeted therapy. However, early clinical diagnosis and resistance to targeted drugs remain the most challenging issues, severely compromising patient outcomes. Organoid technology can preserve patient-specific genotypic characteristics and drug sensitivity profiles in vitro, providing a novel platform for drug screening and investigation of resistance mechanisms; however, its application in GIST research remains at an early stage. Artificial intelligence (AI)-based radiomics, pathomics, large language models, and intelligent agents have demonstrated substantial potential in GIST risk stratification, genotype prediction, treatment response evaluation, and whole-lifecycle disease management. Integrating organoid model-derived data with multimodal clinical data through AI approaches and advancing the development of personalized decision-support systems represent emerging directions in precision diagnosis and treatment of GIST. The establishment of GIST organoid models is currently limited to case reports, with low culture success rates and prolonged drug sensitivity testing periods, making it difficult to meet the requirements of timely clinical decision-making. In contrast, AI applications in GIST imaging-based risk stratification and pathology-based genotype prediction have demonstrated preliminary high performance; however, most models still lack multicenter external validation, and their generalizability remains uncertain. Currently, the integration of AI and organoid technologies, including morphological quantitative assessment and virtual drug screening, relies mainly on methodological approaches developed in pan-cancer studies, with no studies directly investigating these approaches in GIST. Moreover, the development of multimodal decision-support systems faces major challenges, including data silos, insufficient algorithm interpretability, and the absence of clear regulatory pathways. Therefore, future efforts should focus on establishing standardized databases through multicenter collaboration and validating the clinical utility of integrated platforms through real-world studies, thereby facilitating the transition of these technologies from conceptual frameworks to clinical practice.

KEY WORDS gastrointestinal stromal tumor; artificial intelligence; organoids; drug sensitivity testing; virtual screening; multimodal data fusion

胃肠间质瘤(gastrointestinal stromal tumor，GIST)是胃肠道的罕见间叶源性肿瘤，占胃肠道肿瘤的1%~2%，可发生于消化道任何部位，常见于胃(50%~60%)和小肠(30%~35%)[1]。其起源于Cajal间质细胞[2]，生物学行为从惰性到高度恶性不等[3]。自2001年伊马替尼应用于GIST治疗以来，GIST已成为实体瘤靶向治疗的经典模型[4]。然而，耐药问题、危险度分层的精准性、微小GIST的处理等仍是当前临床难点。

近年来，随着国内外指南的更新及新型靶向药物的出现，GIST诊疗正向精细化、个体化的方向发展。目前GIST病因尚不明确，且缺乏特异性一级预防措施[5]，故其诊疗重心落在二级预防的早期诊断与干预上，即借助早期影像学检查及超声内镜引导下穿刺活体组织检查(以下简称“活检”)明确病理，并对局限期肿瘤行根治性手术切除；三级预防则侧重于术后对中高危患者辅以伊马替尼辅助治疗，对晚期或转移性患者施以靶向治疗，以预防复发、控制病情并延长生存期。与此同时，人工智能(artificial intelligence，AI)技术在医学图像分析、基因组学解读及临床决策支持中的应用日益成熟[6-8]。AI在GIST诊疗中正由探索迈向精准化：借助深度学习技术可辅助影像诊断、预测恶性潜能[9]及鉴别黏膜下肿瘤[10]，并能评估术后复发风险及KIT原癌基因受体酪

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

氨酸激酶(KIT proto-oncogene, receptor tyrosine kinase, *KIT*)/血小板源性生长因子受体α(platelet-derived growth factor receptor alpha，*PDGFRA*)突变状态[11]；同时，整合临床、影像与病理的多模态模型在预测无复发生存期方面也更具优势[12]。AI为提高GIST诊断准确性、优化治疗方案提供了新思路。类器官技术作为精准医学的有力工具，在消化道肿瘤领域发展迅速，其可在体外模拟肿瘤特性，用于药物筛选、耐药机制研究及个体化治疗方案的优化[13]。然而，其在GIST中的应用仍十分有限，目前国内文献[14]仅初步报道了1例GIST类器官模型的构建。类器官在GIST中的发展尚处于起步探索阶段，面临肿瘤微环境构建、标准化培养及大规模验证等诸多挑战[15]。当前虽已有研究[16]将AI与类器官模型相结合，但尚缺乏能同时整合传统模型与类器官数据的研究。本文系统综述GIST的临床与分子基础、类器官及AI技术的应用进展，并重点探讨二者融合发展的前景与挑战。

1 GIST的临床与分子基础

1.1 流行病学特征

全球范围内GIST年龄标准化年发病率为10/100万~15/100万[17]，中国地区的发病率存在地域差异，随着内镜筛查普及与病理诊断水平提升，整体检出率呈逐年上升趋势。GIST以中老年发病为主要特征，中位确诊年龄为60~65岁，发病高峰集中于50~70岁，40岁以下患者占比不足10%，儿童与青少年型GIST极为罕见且多与遗传综合征相关[5, 18]。性别分布上，多数研究[19-20]显示男性略多于女性，男女比例约1.1∶1.0，性别差异无统计学意义[21]。原发部位以胃最为常见，占比为50%~60%，小肠占30%~35%，结直肠占5%~10%，食管不足5%，少数可原发于网膜、肠系膜及腹膜后等胃肠道外部位[22-23]。GIST的临床表现缺乏特异性，其症状与肿瘤的大小、原发部位、生长方式及是否发生并发症密切相关[24]。早期GIST起病隐匿，通常不引起任何自觉症状，这使其难以被及时察觉，多数患者是在行胃镜、结肠镜或腹部影像学检查(CT、超声)时偶然发现的。其流行病学特征与诊断技术、地区医疗水平及人群筛查策略密切相关，为临床早诊、早治与人群防控提供重要依据。如何早期筛选高危人群并发现可疑病灶仍是目前无法突破的难题。

1.2 分子发病机制

GIST的发生和发展主要依赖于*KIT*或*PDGFRA*基因的功能获得性突变。70%~80%的GIST存在*KIT*基因突变(主要发生于11号外显子，其次为9、13、17号外显子)，10%~15%存在*PDGFRA*基因突变，这些突变导致酪氨酸激酶受体持续性激活，下游信号通路异常活化，驱动肿瘤细胞增殖[25]。

缺乏*KIT*/*PDGFRA*突变的GIST既往被称为“野生型”，但实际上这一群体存在显著的分子异质性，包括琥珀酸脱氢酶(succinate dehydrogenase，*SDH*)缺陷型、B-raf原癌基因丝氨酸/苏氨酸激酶(B-raf proto-oncogene, serine/threonine kinase，*BRAF*)突变型、1型神经纤维瘤病(neurofibromatosis type 1，*NF1*)突变型、大鼠肉瘤病毒癌基因同源物(rat sarcoma viral oncogene homolog，*RAS*)突变型及神经营养因子酪氨酸受体激酶(neurotrophic tyrosine receptor kinase，*NTRK*)融合型等。这些野生型GIST的发病机制主要涉及非*KIT*/*PDGFRA*通路的异常激活：*SDH*缺陷导致琥珀酸堆积，抑制脯氨酰羟化酶而稳定缺氧诱导因子1α(hypoxia-inducible factor 1 alpha，HIF-1α)，从而激活假性缺氧信号[26]；*BRAF*、*RAS*或*NF1*突变则直接驱动下游丝裂原活化蛋白激酶(mitogen-activated protein kinase，MAPK)通路持续活化[27]。*SDH*缺陷型GIST可发生于Carney三联征(GIST、副神经节瘤、肺软骨瘤)或Carney-Stratakis综合征(GIST合并副神经节瘤)的背景下，也可为散发，其临床特征包括年轻发病、胃原发、多中心生长和惰性病程[25]。

1.3 遗传综合征相关性GIST

尽管绝大多数GIST为散发性，但3%~5%的GIST与遗传综合征相关，其发病机制涉及特定基因的胚系突变。根据遗传基础的不同，这类综合征主要可分为*KIT*/*PDGFRA*胚系突变相关家族性GIST综合征、*NF1*相关GIST及*SDH*缺陷相关综合征[28]。家族性GIST综合征多由*KIT*基因11号外显子胚系突变所致，除多发性GIST外，常伴皮肤色素沉着[29-30]；*PDGFRA*胚系突变者则无皮肤表现[31]。*NF1*相关GIST由*NF1*失活导致*RAS*通路激活，肿瘤多位于小肠且对伊马替尼不敏感[32]。*SDH*缺陷相关GIST(包括Carney-Stratakis综合征及Carney三联征)呈胃原发、上皮样形态，免疫组织化学(以下简称“免疫组化”)显示*SDHB*表达缺失[33-34]。该类综合征具有发病年龄早、多中心性特点，且不同亚型对靶向治疗反应差异显著，精准分型对治疗决策至关重要。

1.4 传统诊断方法与治疗手段

GIST临床表现缺乏特异性，早期常无症状。CT是首选影像学方法，磁共振成像(magnetic resonance

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

imaging，MRI)对直肠GIST和肝转移评估具有独特价值，超声内镜(endoscopic ultrasonography，EUS)有助于小GIST诊断及引导活检[24, 35-41]。病理确诊依赖CD117和DOG1免疫组化，分子检测指导靶向治疗。危险度分层采用美国武装力量病理研究所(Armed Forces Institute of Pathology，AFIP)标准[42](基于肿瘤部位、大小、核分裂象)和改进版美国国立卫生研究院(National Institutes of Health，NIH)标准[43]。

手术切除是局限性GIST的首选治疗方式，原则为完整切除(R0)且避免肿瘤破裂。无需常规淋巴结清扫[44-45]。靶向治疗方面，伊马替尼为一线标准，舒尼替尼、瑞戈非尼、瑞派替尼分别用于二、三、四线，阿伐替尼对*PDGFRA* D842V突变高效[46-47]。新辅助治疗适用于局部晚期患者，可提高R0切除率。

1.4.1 传统影像学诊断

CT检查是目前GIST首选的影像学评估手段，可用于定位诊断、分期、可切除性评估及疗效监测。典型GIST在CT上表现为边界清晰的富血供肿块，可有坏死、囊变或出血，增强扫描呈不均匀强化[35]。但传统CT在鉴别GIST与其他黏膜下肿瘤、判断恶性潜能方面存在一定局限[36-37]。

MRI在GIST的精准诊疗中具有不可替代的独特价值。凭借其卓越的软组织对比度与多平面成像能力，MRI对肝转移灶的检出敏感度优于增强CT，是直肠GIST局部分期与术前评估的最佳影像学手段。对于碘对比剂过敏或需减少辐射暴露的年轻患者，MRI是CT的重要替代选择。近年来，基于基线多参数MRI的影像组学模型[38]在预测转移性GIST患者靶向治疗反应及6个月疾病进展方面展现出良好潜力[曲线下面积(area under the curve，AUC)达0.847~0.974]，为早期危险分层提供了新工具，但值得注意的是该模型尚不能替代已建立的临床评估流程，仍需后续不断更新优化。

EUS对于胃和小GIST的诊断具有独特价值，可清晰显示肿瘤起源层次—固有肌层、边界、内部回声及血流信号，并可引导细针穿刺活检[15]。Huh等[40]的研究显示，EUS对GIST的诊断准确率约为74.6%，与CT在该队列中的诊断效能(准确率约为78.9%)大致相当。

超声造影是近年来发展的新技术，通过口服胃窗超声造影剂充盈胃腔，可清晰显示胃壁层次结构和肿瘤形态特征。Wang等[41]基于121例原发性胃GIST的研究显示，通过ResNet深度学习模型分析超声造影图像，预测GIST危险分层的AUC可达0.896。该方法无创、无辐射、耐受性好，有望成为GIST早期筛查和随访的补充手段。

影像组学通过从医学图像中高通量提取定量特征，结合机器学习构建预测模型，已在GIST的鉴别诊断、基因分型预测和预后评估中展现出应用前景。有多项研究[48-49]尝试通过影像学特征无创预测*KIT*/*PDGFRA*突变状态，为指导靶向治疗提供参考。利用影像组学、机器学习等先进技术分析相关影像，已成为GIST领域的研究热点。这些方法有望作为靶向治疗前的一种非侵入性、可靠的辅助评估手段，对筛选需要优先进行基因检测的高危患者或为无法获取足够活检组织的晚期患者提供参考均具有重要意义。

1.4.2 传统病理学诊断

GIST的确诊依赖于病理学检查。典型GIST在光镜下呈梭形细胞型(70%)、上皮样细胞型(20%)或混合型(10%)。免疫组化检测中，CD117(*KIT*蛋白)和DOG1是敏感度和特异度最高的标志物，约95%的GIST呈CD117阳性，DOG1阳性率与之相当[44]。约5%的GIST可表现为CD117阴性，此时DOG1检测具有重要补充价值。

分子检测在GIST诊疗中的地位日益重要。推荐对所有拟接受靶向治疗的中高危GIST患者进行*KIT*/*PDGFRA*突变检测，以指导药物选择和剂量决策。对于*KIT*/*PDGFRA*野生型GIST，应进一步进行免疫组化检测*SDHB*表达，如表达缺失则提示*SDH*缺陷型，需行*SDH*x基因检测；如*SDHB*表达保留，则应检测*BRAF*、*RAS*、*NF1*及*NTRK*融合等。分子检测应在通过外部质量保证认证的中心实验室进行，以确保结果可靠性。

危险度分层是GIST预后评估和辅助治疗决策的基础。目前应用最广的是AFIP标准[42](基于肿瘤部位、大小、核分裂象)和改进版美国NIH标准[43](纳入肿瘤部位和非破裂性破裂因素)。核分裂象计数应统一以5 mm^2为单位进行报告，以保证可比性。

2 类器官技术及其在GIST中的探索

类器官技术是通过三维培养系统将患者来源的肿瘤组织在体外扩增为微型器官样结构，能够高度保留原始肿瘤的基因型、组织学特性和药物反应异质性[50]。类器官培养技术的首次成功建立开启了癌症研究的新纪元，为研究者及临床医师提供了观察肿瘤生物学特征、发掘新型生物标志物及优化个性化治疗策略的重要工具。来源于外科手术标本或肿瘤活检组织的类器官，可通过药物敏感性检测及半数抑制浓度(half maximal inhibitory concentration，IC_{50})值测定为临床决策提供依据[51]。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

然而，该技术仍面临培养成功率差异、肿瘤微环境模拟不足及标准化流程尚未统一等挑战。目前，肠、肺、胃、胰腺、乳腺及肝等多种正常组织及对应癌种的肿瘤类器官已建立成熟的培养体系及体外药物筛选平台。Yang等[15]指出，消化系统肿瘤患者来源类器官在优化临床药物治疗策略和临床前药物开发中日益重要，已成为精准医学和药物发现的有力工具。在药物筛选应用方面，Yu等[52]基于32例胃肠道肿瘤恶性腹水样本构建类器官进行研究发现，药物敏感性与临床疗效的预测准确率达78.57%~85.71%，敏感度达85.71%~100%，特异度达70.00%~85.71%。

在GIST领域，Mönch等[53]系统评估了包括类器官在内的多种GIST三维模型，证实患者来源微肿瘤和精密切割肿瘤切片等三维模型可用于研究肿瘤微环境中的细胞间相互作用，为探索酪氨酸激酶抑制剂(tyrosine kinase inhibitor，TKI)耐药机制和免疫联合治疗策略提供了新平台。但目前针对GIST的类器官模型及体外药物筛选平台相关研究报道极为有限，仅有南方医科大学团队[14]初步报道了1例GIST类器官模型的构建，其培养方法的可重复性仍有待验证。

各研究类器官模型构建的对比见表1。

表1　各研究类器官模型构建对比

Table 1　Comparison of organoid model construction in each study

作者	年份	研究类型	研究领域	样本量	主要结果	优点	局限性	改进空间
Mauri等[51]	2021	病例报告	结直肠癌	1例	PDO可辅助寡转移性结直肠癌临床决策	概念验证，研究角度新颖	样本量极小，仅1例	扩大样本量，多中心验证
Yang等[15]	2024	综述	消化系统癌症	不适用	系统综述PDO在消化系统癌症中的应用进展	视野全面，理论指导价值高	无原始数据	补充荟萃分析，深入探讨转化障碍
Yu等[52]	2025	回顾性队列研究	胃肠道肿瘤(非GIST)	32例(培养)/14例(药敏试验)	准确率为78.57%~85.71%，敏感度和特异度良好	样本量较大，提供量化预测指标	非GIST，缺乏外部验证	按癌种分层，开展外部验证
Mönch等[53]	2025	方法学可行性研究	GIST	未明确	PDMs和PCTSs可培养2周，可研究TME和耐药	高度针对GIST，系统比较多种三维模型	缺乏大规模定量验证	扩大样本量，建立标准化流程
Cao等[14]	2022	病例报告	GIST	1例	类器官药敏试验结果与临床疗效一致(伊马替尼耐药，舒尼替尼敏感)	首次报道GIST类器官，开创性意义	样本量极小，培养可重复性待验证	扩大样本量，多中心验证，建立生物样本库

GIST：胃肠间质瘤；PDO：患者来源类器官；PDMs：患者来源微肿瘤；PCTSs：精密切割肿瘤切片；TME：肿瘤微环境。

3 AI在GIST诊疗中的研究与应用

3.1 影像组学与AI模型构建

影像组学通过提取CT、MRI、EUS或超声造影图像中的高通量特征，结合机器学习算法构建预测模型，已在GIST的风险分层、基因型预测和疗效评估中显示出潜力[54]。Minoda等[10]在一项单中心回顾性研究中评估了基于胃黏膜下病变(subepithelial lesions，SELs)训练的EUS-AI模型对食管、十二指肠、结肠GIST的鉴别效能，结果显示，该模型在以上部位鉴别GIST与其他黏膜下肿瘤方面具有初步的诊断能力。Song等[55]的研究显示，基于增强CT建立影像组学列线图可有效预测GIST的恶性潜能。在超声造影领域，基于ResNet、卷积神经网络(convolutional neural network，CNN)、ViT等深度学习模型的比较研究[41]显示，ResNet模型预测胃GIST危险分层的性能最佳(AUC=0.896)，为早期GIST的无创筛查和个体化风险评估提供了新工具。

影像组学与AI模型构建的核心优势在于其无创、可重复及高通量特征挖掘能力，可突破传统影像诊断的视觉局限。通过整合多模态影像数据与机器学习算法，不仅提升了GIST术前风险分层的客观性，也为基因突变状态的间接预测及靶向治疗反应的早期评估提供了辅助决策工具，为未来GIST个体化诊疗的智能化发展提供了探索方向。表2汇总了影像组学与AI模型构建的代表性研究。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

3.2 病理组学与AI模型构建

AI技术，尤其是以CNN为代表的深度学习模型，正逐步从影像学领域拓展至病理学领域，通过全切片图像(whole section image，WSI)分析为GIST的精准诊疗开辟了新的路径。与传统人工阅片相比，CNN等深度学习模型具备自动处理全切片图像、提取病理医师难以识别的定量形态学特征的能力[56]，已在肿瘤自动诊断、病理分级和预后预测等方面展现出巨大潜力。同时，AI在基因组学解读中的应用日益广泛。通过分析突变谱、拷贝数变异和基因表达特征，机器学习模型可辅助GIST的分子分型和靶向药物敏感性预测。在GIST领域，基于WSI的AI模型已开始被用于基因突变亚型的无创预测[11]，这一探索性尝试为未来通过AI辅助GIST分子分型提供了方法学参考。Kong等[57]基于443张WSI构建深度学习模型，在独立测试集中，不论在病例分析还是切片分析中均具有较优的AUC，该模型有潜力通过预测基因型间接推断治疗反应。对于*KIT*/*PDGFRA*野生型GIST，AI可整合病理特征和测序数据，协助识别*SDH*缺陷型、*BRAF*突变型等少见亚型，指导后续治疗决策。此外，有研究者[58]基于识别乳腺癌淋巴结冰冻切片提出了RRCART模型，通过深度学习分析冰冻切片误诊原因(如切片质量、微转移漏诊等)，为GIST病理质控提供方法学参考。

病理组学与AI模型的融合，实现了从全切片图像、基因组数据到病理质控的多维度信息挖掘，为提升GIST分子分型与靶向预测的精准化水平提供了新的技术路径。当前研究已证实二者有机融合的可行性，为病理诊断提供了客观、可重复的辅助工具。未来研究应进一步开展多中心大样本验证，推动AI模型在病理诊断工作中的常规应用转化。表3总结了病理组学与AI模型构建的相关研究。

3.3 临床决策支持系统与AI智能体的临床应用探索

临床决策支持系统(clinical decision support system，CDSS)是指通过信息技术手段，系统整合结构化的医学知识库与患者个体化临床数据，为医务人员的诊疗决策提供多层次、多形式辅助支持的计算机信息系统。其核心价值在于提升临床决策的效率与准确性，降低人为偏倚与认知局限的影响，是循证医学与个体化医疗的重要实践工具。近年来，随着AI技术的快速发展，AI辅助临床决策已逐步成为转化医学领域的热点方向，尤其在肿瘤精准诊疗中展现出一定的应用潜力。

在GIST的临床实践中，CDSS与AI技术的融合正从理论探索稳步迈向实际应用。由于GIST在发病率、基因突变谱、靶向治疗敏感度及预后方面存在高度异质性，传统诊疗模式往往依赖专家的个人经验，难以实现全流程标准化与个体化决策。针对这一临床痛点，多个基于多模态数据的GIST智能决策系统相继进入研发或初步应用阶段。值得关注的是，2025年10月，河北医科大学第四医院与香港科技大学联合发布了“智曜-DeepSage GIST智能体”[59]。该系统整合了超过10万例胃部肿瘤数据以及3 000余例GIST的多模态资料(包括临床、影像、检验及病理信息)，初步展示了多源数据智能融合的潜力，有望在未来辅助完成基因分型与危险度分层诊断、个体化治疗方案推荐、动态疗效评估及早期预警等核心任务。该系统同时提供医师端与患者端功能，覆盖从初始诊断、规范化治疗到长期随访的全流程闭环管理。但该智能体目前仍处于研究验证阶段，其在真实临床环境中的有效性、安全性及对患者预后的改善作用尚需前瞻性研究进一步评估。

CDSS与AI技术的深度融合为推动GIST诊疗模式从传统的经验性、片段化管理，向精准化、智能化、全周期决策支持方向转型提供了探索性方向。这一趋势有望进一步提升GIST的规范化诊疗水平，改善患者长期预后。

4 从多模态到智能决策：AI与类器官的融合前景

目前，GIST类器官前沿研究在国际上仍处于起步探索阶段，且AI与类器官技术在GIST中的直接融合研究尚处空白，但在泛消化道肿瘤领域的相关进展可为GIST提供可借鉴的方法学范式。基于光学相干断层扫描与深度学习的动态形态-药物敏感性分析框架[60]实现了类器官药效的无创连续评估。物理信息启发的深度学习分割算法在保持高精度的前提下将三维类器官分析速度提升14倍[61]，为高通量药物筛选奠定基础。经患者来源类器官数据微调的Transformer模型[62]可显著提升临床药效预测准确性。国外已有研究[63]尝试构建融合大语言模型的可解释组学AI智能体，基于患者组织来源的单细胞转录组数据开展透明化多步分析，用以识别疾病相关治疗靶点，为未来进行耐药机制解析及联合用药方案的制定提供方法学支持。此外，“类器官疾病模型+AI分子筛选”策略正推动靶向药物进入临床试验，初步验证该融合路径的临床转化可行性。上述进展为GIST领域构建类器官-AI融合平台提供了一定的技术参照。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

表2　各研究影像组学与AI模型构建对比

Table 2　Comparison of radiomics and AI model construction in each study

作者	年份	影像技术	研究类型	样本量	主要结果	优点	局限性	改进空间
毛俊等[54]	2025	EUS、CT、MRI等	文献综述	不适用	系统总结影像组学在GIST鉴别、风险分层、基因预测、疗效评估中的进展	1)系统梳理多模态影像组学在GIST全流程管理的应用；2)视野全面，涵盖ML/DL方法；3)时效性强，为后续研究提供方向	1)不产生新数据，优劣依赖原始文献；2)对技术细节、异质性缺乏深入分析；3)未对不同研究进行系统评价或荟萃分析；4)未明确临床转化瓶颈	1)开展荟萃分析或系统评价，量化汇总效能；2)补充模型可解释性、泛化能力、落地障碍的专门讨论；3)引入多组学融合视角；4)针对数据标准化、特征稳定性等瓶颈提出具体解决方案
Minoda等[10]	2022	EUS	回顾性队列(单中心)	52例(食管15例、十二指肠26例、结肠11例)	总体AUC为0.98，敏感度为100%，特异度为86.1%，食管准确率为100%	1)验证胃GIST训练的AI系统对非胃部位的迁移能力；2)诊断性能优秀，食管亚组表现较优；3)为非胃GIST鉴别提供迁移学习范例	1)样本量小，各亚组样本少；2)十二指肠和结肠特异度均为0%；3)模型未针对非胃部位优化；4)技术细节不够详细	1)扩大多中心样本，尤其增加十二指肠、结肠病例；2)用非胃GIST图像微调模型以提升特异性；3)探索不同风险分层的诊断差异；4)标准化EUS采集流程；5)增加外部验证
Song等[55]	2022	CE-CT	回顾性队列(双中心)	500例(训练集346例，验证集154例)	影像组学特征组合训练集AUC为0.895，验证集AUC为0.84；列线图训练集AUC为0.927，验证集AUC为0.905	1)样本量大，双中心外部验证；2)列线图性能优于单期相影像组学，校准度好；3)方法学规范(mRMR+LASSO+SVM)；4)临床转化价值高	1)有电离辐射，不适用于频繁复查；2)回顾性设计可能存在选择偏倚；3)未与无辐射影像对比；4)列线图纳入临床变量有限；5)可解释性差	1)前瞻性多中心验证；2)融合无辐射模态(MRI、超声)；3)纳入基因突变、核分裂象等变量；4)开发端到端深度学习模型；5)时间外验证评估稳定性
Wang等[41]	2026	胃肠充盈对比增强超声	回顾性队列(单中心)	121例	ResNet模型AUC为0.896，优于CNN、ViT、EfficientNet	1)系统性对比4种深度学习架构；2)无创、无辐射，依从性好；3)与M-NIH风险分层体系直接对接	1)样本量偏小；2)仅内部验证，无外部验证；3)仅限胃GIST，推广性未知；4)未与其他影像模态对比	1)开展多中心前瞻研究，扩大样本并外部验证；2)融合临床-病理参数构建多模态模型；3)拓展至非胃GIST；4)引入Grad-CAM等可解释性方法

EUS：超声内镜；CT：计算机断层成像；MRI：磁共振成像；AUC：曲线下面积；CE-CT：增强CT；CNN：卷积神经网络；ViT：纯注意力视觉模型；ML：机器学习；DL：深度学习；AI：人工智能；mRMR：最小冗余最大相关；LASSO：最小绝对收缩和选择算子；SVM：支持向量机；M-NIH：修订版美国国立卫生研究院危险度分级；Grad-CAM：梯度加权类激活映射。

当前，GIST精准诊疗从体外药敏试验数据走向临床决策存在一个关键方法学瓶颈：类器官虽能提供患者特异性的药物反应信息(如伊马替尼IC_{50}值、继发耐药突变对二线/三线药物的敏感性)，但如何将其与患者个体的影像学危险特征、病理形态学参数及*KIT*/*PDGFRA*突变谱等实时临床数据进行整合，以支持个体化治疗推荐，目前仍缺乏成熟的方法学框架。以伊马替尼继发耐药患者为例，当其*KIT*基因出现17号外显子继发突变后，类器官药敏试验结果可能显示对瑞戈非尼部分敏感，但临床决策者还需

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

要结合影像学上的病灶进展速度、病理组的核分裂象动态变化、液体活检中的突变丰度等多源信息进行综合判断——这正是AI多模态融合模型可以发挥价值之处。AI技术为此提供了潜在的解决路径。

4.1 多模态融合决策框架

将类器官药敏试验结果(如IC_{50}值、耐药表型图像)与影像组学特征、病理组学特征、基因突变谱共同输入深度学习模型，可构建“多模态决策支持系统”，动态预测个体对TKI的反应。但要实现上述多模态融合决策系统，首先需要解决类器官药敏数据的采集与量化问题，即如何将类器官的形态学变化转化为可被AI模型学习和预测的定量特征。

4.2 类器官数据的AI量化：从“主观观察”到“可计算特征”

类器官药物敏感性评估要走向临床决策支持，首先需要解决一个基础问题：如何将类器官在药物作用下的形态变化(萎缩、凋亡、空腔形成等)转化为可被AI模型学习和预测的定量特征？传统的终点检测方法[如三磷酸腺苷(adenosine triphosphate，ATP)检测]虽准确但具有破坏性，无法实现同一类器官的连续监测。AI图像分析技术为此提供了解决路径，即通过自动化的分割、分类和形态-药物敏感性关联建模，将类器官的“表型”转化为“数据”。

4.2.1 AI图像分割与形态量化：实现类器官边界的自动化识别

对GIST类器官而言，准确的边界分割是后续所有定量分析的前提。常规U-Net模型在处理三维结构时存在边界不连续的问题。增强型U-Net模型[64]通过引入感兴趣区域精细化模块，在亮场类器官图像上实现了97.19%的Dice相似系数，这意味着AI能够以接近人工标注的精度自动识别类器官轮廓。在三维量化层面，高内涵筛选(high-content screening，HCS)-3DX系统的研究[65]提示：仅依赖二维面积特征会低估不规则类器官的真实体积(二维面积与细胞数的相关性仅0.53，而三维体积可达0.83~0.90)。虽然上述定量关系源于非GIST类器官体系，但三维量化对形态不规则类器官药效评估的增益效应具有方法学普适性，对同样存在形态异质性的GIST类器官具有参考价值。对GIST类器官而言，这一差异的临床意义在于：部分GIST类器官在药物作用下可能呈现不规则萎缩形态，若仅依赖二维评估可能误判药效，AI驱动的三维量化有助于提高药物敏感性判断的准确性。

4.2.2 AI形态表征与分类：从“看起来有效”到“量化药效指标”

在分割的基础上，AI需要进一步回答怎样的形态变化代表“有效”的问题。常规CNN在亮场类器官图像上分类效果受限，主要因图像存在显著的光子噪声和形态异质性。面向类器官形态表征与分类的对比学习框架(contrastive learning for organoid morphological representation and classification framework，CLORG)[66]通过监督对比学习，展示了AI在复杂类器官图像中进行精细形态分类的技术可行性。对GIST临床决策而言，这一技术路径的价值在于：当类器官在伊马替尼作用下出现特定形态变化模式时，AI可快速将其归类为“敏感”或“耐药”，为临床医师提供标准化的药物敏感性评估报告，减少主观判读差异。

4.2.3 形态-药物敏感性关联建模：建立“形态变化”与“药效终点”的定量关系

上述2步解决了“量化形态”的问题，但最终需要回答形态变化是否足以预测药效的问题。基于光学相干断层扫描与深度学习的无创动态分析框架[60]，通过提取面积增长率、表面粗糙度变化率、空腔形成指数等形态动力学参数，以ATP检测结果为监督标签训练回归模型，研究[67]表明，引入三维形态动力学特征后，AI可较传统方法更准确地预测药物敏感性。对GIST而言，这一进展的临床转化意义在于：传统类器官药敏试验需要等待2~4周的培养和终点检测，而AI形态-药物敏感性关联模型有望在药物作用早期(数天级别)即可根据形态变化趋势预判药效，将检测周期压缩至临床可接受的范围。

基于AI对类器官形态动力学的精准量化，下一步则可以进一步拓展其应用边界：将类器官数据作为训练集，赋能虚拟药物筛选和联合方案设计。

4.3 前瞻方向：AI+类器官数据赋能虚拟筛选与联合策略

上述AI对类器官数据的量化分析，解决的是“如何更快、更准地评估已知药物的敏感性”的问题。更进一步的长远方向在于解决能否利用类器官数据库，通过AI虚拟筛选发现对耐药GIST有效的新药或联合方案的问题。这一方向在GIST中尚未见报道，但泛癌种领域的以下探索可为GIST研究提供方法学参考。

4.3.1 数据增强路径

获取大规模类器官药敏试验数据是虚拟筛选的主要瓶颈。生成式AI(如生成对抗网络)有望通过学习真实类器官数据的分布特征，生成高质量的虚拟类器官药敏试验数据，扩充训练集。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

表3　各研究病理组学与AI模型构建对比

Table 3　Comparison of pathomics and AI model construction in each study

作者	年份	技术领域	研究类型	样本量	主要结果	优点	局限性	改进空间
Dang等[56]	2025	深度学习+全切片图像	文献综述	不适用	系统梳理CNN、GCN、Transformer在肿瘤诊断、分级、预后预测中的应用	1)视野全面，涵盖多种DL架构在WSI分析中的应用； 2)探讨了计算病理学的潜力与挑战； 3)为后续研究提供理论框架	1)不产生原始数据，结论依赖原始研究； 2)缺乏对不同研究之间异质性的系统量化分析； 3)未明确临床转化的具体障碍	1)结合荟萃分析方法定量比较不同模型效能； 2)进一步探讨AI病理诊断在真实临床环境中的落地障碍； 3)增加对数据标准化、标注规范等瓶颈的专门讨论
Fu等[11]	2023	深度学习+WSI(GIST)	回顾性队列	1 519例(训练集1 233例，验证集286例)	1)预测*KIT*、*PDGFRA*、野生型突变AUC分别为0.76、0.90、0.55； 2)预测无复发生存C-index为0.72； 3)识别新预后组织学特征	1)样本量大，有独立外部验证； 2)可同时预测基因突变和患者预后； 3)具备可解释性(识别预测性组织学特征)； 4)对PDGFRA外显子18 D842V突变预测AUC达0.90	1)野生型突变预测在独立验证中AUC仅0.55，性能不足； 2)基于单中心数据，跨人群泛化能力待验证； 3)未细分KIT外显子9与外显子11等亚型	1)针对野生型GIST进行专门模型优化(如增加该类样本或采用迁移学习)； 2)纳入多中心数据提升泛化能力； 3)进一步细化突变亚型预测(如区分KIT外显子9和11)； 4)结合临床参数构建多模态模型
Kong等[57]	2025	深度学习+WSI(GIST)	回顾性队列	443张WSI	1)四分类(伊马替尼敏感型、剂量调整型、阿伐替尼敏感型、野生型)病例水平：敏感度0.864，特异度0.962，准确度0.757，AUC=0.910； 2)治疗反应预测准确率0.9286，优于测序	1)直接聚焦TKI治疗反应预测，临床决策价值高； 2)阿伐替尼敏感型(PDGFRA D842V)预测AUC为0.958，表现优异； 3)与测序方法头对头比较，显示优势(尤其预测非响应者)	1)样本量仅443张WSI，相对较小； 2)缺乏外部独立验证； 3)野生型预测AUC仅为0.776，仍有提升空间； 4) 单中心数据，泛化能力待验证	1)扩大样本量并开展多中心外部验证； 2)优化模型对野生型GIST的预测能力； 3)探索与临床-病理参数(核分裂象 、肿瘤部位等)融合； 4) 开发端到端多任务学习框架，同时预测突变亚型和治疗反应
Zhao等[58]	2024	深度学习+冰冻切片(乳腺癌，方法学参考)	回顾性错误分析	2 362张冰冻切片	识别101张错误切片(假阴性42，假阳性59)，错误原因：正常淋巴结结构44.55% 、微转移29.70%、切片质量、肿瘤生长模式、淋巴结继发性反应等	1)创新性聚焦AI病理诊断的错误原因分析； 2)提出系统化的错误分类框架； 3)样本量较大； 4)为AI病理质控提供了可操作的方法学参考(切片质量控制、区分置信度组等)	1)基于乳腺癌淋巴结，向GIST迁移需验证； 2)仅聚焦错误分析，未报告模型本身的诊断性能(AUC、敏感度等)； 3)缺乏独立外部验证； 4)未提供模型在GIST中的直接证据	1)将RRCART错误分析方法应用于GIST病理切片，验证通用性； 2)在模型训练阶段即引入切片质量评估模块； 3)开展多中心验证评估错误分类框架的稳健性； 4)联合报告模型诊断性能与错误分析结果，形成完整的质控体系

WSI：全切片图像；GCN：图卷积网络；TKI：酪氨酸激酶抑制剂。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

4.3.2 协同用药预测路径

哈佛大学开发的PDGrapher工具[68]利用图神经网络分析细胞内基因-蛋白质关系网络，识别使病变细胞恢复健康的药物组合。对GIST而言，这一技术的潜在应用场景是：当患者对伊马替尼、舒尼替尼、瑞戈非尼等多线TKI相继耐药后，AI可通过分析其类器官的分子网络特征，推荐联合用药方案(如TKI联合下游通路抑制剂)，为临床医师提供超出常规治疗指南的个体化选择。PharmaFormer模型[62]展示了另一可行路径：采用三阶段迁移学习策略，先在二维细胞系大规模数据上预训练，再以有限的患者来源类器官数据进行微调，实现了高精度临床药效预测。这一“预训练+微调”策略提示：即使GIST类器官数据规模有限，仍可通过迁移学习建立有效的虚拟筛选模型。

总体而言，虚拟筛选在GIST领域仍处于概念验证阶段，但其对解决多线耐药困境的潜在价值值得关注。建立GIST类器官-AI共享数据库，是推动这一方向从“前瞻”走向“实践”的基础性工作。

5 挑战与展望

5.1 当前主要挑战

5.1.1 数据层面：多模态数据匮乏与类器官数据规模有限

首先，GIST属于相对罕见的肿瘤类型，因此多中心、高质量、带有精细标注的临床数据(如影像、病理、基因组及类器官药敏试验数据)严重不足，这限制了AI模型的训练与验证；其次，类器官培养技术存在成功率低、样本获取困难的问题，使得可用于建模的类器官相关数据规模十分有限，难以支撑大规模、高可靠性的AI分析。

5.1.2 算法层面：模型泛化能力欠缺与可解释性不足

泛化性挑战是AI模型从训练环境走向真实临床的核心瓶颈。多中心间的数据差异(包括扫描设备、成像协议、患者人群分布及标注规范的异质性)导致模型在未见过的数据上性能系统性下降，即“域偏移”问题。Xie等[69]、Kong等[57]研究者基于独立中心在GIST领域建立的AI模型均具有较高的AUC，但在真实临床环境中的泛化稳定性仍需进一步检验。该问题既来源于数据分布差异，也受研究设计本身(如对照样本选择、标注一致性)的影响。针对泛化性困境，Li等[70]基于微探头EUS图像开发的以超声内镜为中心的微探头内镜超声检查的多模态人工智能(endoscopic ultrasonography-centric multimodal artificial intelligence for microprobe endoscopic ultrasonography, ECMAI-ME)深度学习模型采用了2个独立的跨中心外部验证集，并在多个中心与内镜医师进行头对头比较，其跨机构的性能稳定性为GIST影像AI的泛化性挑战提供了范式参照。然而，绝大多数GIST的AI模型仍停留在单中心内部验证阶段，尚需进一步开展跨机构外部验证。

可解释性挑战是AI模型临床接受度的另一核心制约因素。当前GIST诊疗领域的AI模型大多缺乏可解释性，存在显著的“黑箱效应”，临床医师难以理解模型的决策依据，严重影响该技术在真实临床环境中的接受度。Li等[70]开发的ECMAI-ME模型虽创新性地将病灶的回声特征、起源层次和回声均匀性等临床特征集成至深度学习架构中，使AI推理过程与临床诊断流程相对齐，但其深层网络特征归因仍依赖于事后可视化方法，其“黑箱”问题并未从根本上解决。这种解释性的缺失使得临床医师在面对模型建议时难以基于信任做出治疗决策。

5.1.3 临床转化层面：循证证据、检测时效与监管路径缺失

AI辅助诊断系统目前缺乏前瞻性随机对照试验提供的循证医学证据，其在真实临床场景中的有效性、安全性和对患者预后的改善作用尚未得到严格验证。这一证据缺口限制了AI系统从实验室研究向常规临床实践的转化进程，也使临床医师在采纳AI决策建议时面临不确定性。

类器官药敏试验的周期较长，通常需要2~4周才能获得结果，这对于需要快速决策的急迫临床情况，如进展期GIST的治疗选择难以满足时效性要求。缩短检测周期、实现快速药物敏感性预测，是类器官技术向床旁即时应用转化的关键之一。

AI辅助诊断系统与类器官-AI联合技术的监管架构仍处于动态探索阶段。AI工具从研发到审批上市需经历18~36个月的显著延迟，制约了创新成果的及时临床应用，且AI模型获批后可能在6个月内因新数据训练而发生实质性改变，但传统上市后监管机制难以追踪此类变更的安全性和有效性。“类器官-AI联合平台”融合了新型生物模型与智能算法，其产品属性介于药品、器械与诊断试剂之间，相应的监管分类路径与审评标准仍处于空白状态。监管分歧威胁着AI医疗产品的公平、有效和安全部署，亟须全球监管协调与标准化建设，建立清晰的审批标准与质量控制规范，实现其从科研工具向临床可应用产品的转化。

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

5.2 未来方向

5.2.1 多中心协作：解决数据孤岛与样本量不足问题

未来需建立跨机构、多中心协作网络，整合影像、病理、基因组及类器官药敏试验数据，形成高质量、大规模、标准化的GIST多模态数据库。这有助于推动AI模型的外部验证，提升模型的泛化能力和临床可靠性，克服数据稀缺与标注不一致的瓶颈。

5.2.2 可解释AI：破解“黑箱”问题以增强临床信任

现有深度学习模型在GIST诊断与预测中表现出高精度，但其决策过程缺乏透明性，医师难以理解模型为何得出某一结论。未来应开发注意力机制、特征可视化、局部可解释性方法等技术，使AI的输出可溯源、可解读。提升模型可解释性有助于增强临床医师对AI辅助系统的信任，促进其在真实环境中的落地应用。

5.2.3 类器官-AI联合平台：缩短药敏试验周期并实现自动化流程

未来应构建“活检→类器官培养→AI药物敏感性预测→临床决策”一体化自动化平台。通过AI对类器官形态动力学特征的实时分析，提前预测药物敏感性，大幅缩短检测与报告周期。同时推进其流程标准化与高通量筛选，使类器官技术真正成为床旁决策工具。

5.2.4 真实世界研究：承托临床价值实现

在CDSS中嵌入类器官药物敏感性预测模块，开展真实世界研究，长期随访患者预后指标(如无进展生存期、总生存期、生活质量等)。通过收集真实临床环境中的数据，评估联合技术对患者长期预后的改善效果，为临床推广提供循证依据。

5.2.5 科学监管：推动融合产品的分类路径与审评标准

鉴于“类器官-AI联合平台”的产品属性跨界、监管路径尚不明确的现状，应主动开展监管科学研究。应包括：明确该类技术的产品分类与注册路径；制定从实验室到临床的标准化性能验证与质量控制指南；探索持续学习AI算法的切实管理模式。同时，积极参与国际监管协调，推动形成全球互认的技术评估框架，缩短产品从研发到上市的时间周期。

AI+类器官赋能胃肠间质瘤全周期精准诊疗模式见附图1(https://doi.org/10.57760/sciencedb.xbyxb.00196)。GIST AI-类器官研究的挑战与未来方向见附图2(https://doi.org/10.57760/sciencedb.43190)。

6 结　语

GIST作为实体瘤靶向治疗的成功范例，其诊疗理念已从“一刀切”走向“分子分型指导下的精准治疗”。当前，手术联合靶向治疗仍是核心策略，而新型药物的问世为耐药患者提供了更多选择。AI技术的快速发展为GIST的诊断、风险预测和临床决策注入了新动能，但仍需克服数据、算法和临床转化等方面的挑战。未来，GIST的全程化诊疗路径可充分融合AI，将临床基线信息、影像组学、病理组学乃至类器官数据整合为多模态大模型，从而实现对疾病演进的动态预测与治疗策略的智能优化，全面提升精准诊疗水平。期待通过多中心合作、跨学科融合和真实世界研究的开展，进一步优化GIST的全程管理，最终改善患者预后。

作者贡献声明：游俊钊　图表设计与制作，论文整体构思、框架设计、撰写及修改；唐泓骏、蒋顺、权正超、张溢谋　文献检索与整理，资料核对；侯能易、周川　论文设计、指导及修改，临床视角审阅；庞明辉　研究选题与方向确定，论文指导。所有作者阅读并同意最终的文本。

利益冲突声明：作者声称无任何利益冲突。

参考文献

[1] Rubin BP, Heinrich MC, Corless CL. Gastrointestinal stromal tumour[J]. Lancet, 2007, 369(9574): 1731-1741. https://doi.org/10.1016/S0140-6736(07)60780-6.

[2] Robinson TL, Sircar K, Hewlett BR, et al. Gastrointestinal stromal tumors may originate from a subset of CD34-positive interstitial cells of Cajal[J]. Am J Pathol, 2000, 156(4): 1157-1163. https://doi.org/10.1016/S0002-9440(10)64984-X.

[3] Joensuu H, Miyashita H, George S, et al. Navigating ongoing challenges in GI stromal tumors[J/OL]. Am Soc Clin Oncol Educ Book, 2025, 45(3): e473224[2026-01-12]. https://doi.org/10.1200/edbk-25-473224.

[4] Sleijfer S, Wiemer E, Verweij J. Drug Insight: gastrointestinal stromal tumors (GIST): the solid tumor model for cancer-specific treatment[J]. Nat Clin Pract Oncol, 2008, 5(2): 102-111. https://doi.org/10.1038/ncponc1037.

[5] Judson I, Jones RL, Wong NACS, et al. Gastrointestinal stromal tumour (GIST): British Sarcoma Group clinical practice guidelines[J]. Br J Cancer, 2025, 132(1): 1-10. https://doi.org/10.1038/s41416-024-02672-0.

[6] Wang L, Zhang SM, Xu N, et al. Role of artificial intelligence in medical image analysis[J]. Chin Med J, 2025, 138(22): 2879-2894. https://doi.org/10.1097/cm9.0000000000003824.

[7] Ogut E. Artificial intelligence in clinical medicine: challenges across diagnostic imaging, clinical decision support, surgery, pathology, and drug discovery[J]. Clin Pract, 2025, 15(9): 169. https://doi.org/10.3390/clinpract15090169.

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

[8] Hsu C, Askar S, Alshkarchy SS, et al. AI-driven multi-omics integration in precision oncology: bridging the data deluge to clinical decisions[J]. Clin Exp Med, 2025, 26(1): 29. https://doi.org/10.1007/s10238-025-01965-9.

[9] 陈婷婷, 杨帆, 李泽阳, 等. 深度学习技术在胃肠道间质瘤诊断中的应用[J]. 中国医科大学学报, 2024, 53(2): 178-181. https://doi.org/10.12007/j.issn.0258-4646.2024.02.015.
CHEN Tingting, YANG Fan, LI Zeyang, et al. Application of deep learning technology in the diagnosis of gastrointestinal stromal tumors[J]. Journal of China Medical University, 2024, 53(2): 178-181. https://doi.org/10.12007/j.issn.0258-4646.2024.02.015.

[10] Minoda Y, Ihara E, Fujimori N, et al. Efficacy of ultrasound endoscopy with artificial intelligence for the differential diagnosis of non-gastric gastrointestinal stromal tumors[J]. Sci Rep, 2022, 12: 16640. https://doi.org/10.1038/s41598-022-20863-8.

[11] Fu Y, Karanian M, Perret R, et al. Deep learning predicts patients outcome and mutations from digitized histology slides in gastrointestinal stromal tumor[J]. NPJ Precis Oncol, 2023, 7(1): 71. https://doi.org/10.1038/s41698-023-00421-9.

[12] Xiao X, Han X, Sun Y, et al. Development and interpretation of a multimodal predictive model for prognosis of gastrointestinal stromal tumor[J]. NPJ Precis Oncol, 2024, 8(1): 157. https://doi.org/10.1038/s41698-024-00636-4.

[13] Singh H, Mijakovic I, Singh P. Advances in precision oncology using patient-derived organoids and functional biomaterials[J]. Front Cell Dev Biol, 2025, 13: 1670328. https://doi.org/10.3389/fcell.2025.1670328.

[14] Cao Y, Zhang X, Chen Q, et al. Patient-derived organoid facilitating personalized medicine in gastrointestinal stromal tumor with liver metastasis: a case report[J]. Front Oncol, 2022, 12: 920762. https://doi.org/10.3389/fonc.2022.920762.

[15] Yang Z, Yu J, Wong CC. Gastrointestinal cancer patient derived organoids at the frontier of personalized medicine and drug screening[J]. Cells, 2024, 13(16): 1312. https://doi.org/10.3390/cells13161312.

[16] Heinzelmann E, Piraino F. AI-enhanced patient-derived cancer organoids: integrating machine learning for precision oncology[J]. Organoids, 2025, 4(4): 30. https://doi.org/10.3390/organoids4040030.

[17] Søreide K, Sandvik OM, Søreide JA, et al. Global epidemiology of gastrointestinal stromal tumours (GIST): a systematic review of population-based cohort studies[J]. Cancer Epidemiol, 2016, 40: 39-46. https://doi.org/10.1016/j.canep.2015.10.031.

[18] Min V, Corradini N, Macagno N, et al. Gastrointestinal stromal tumours (GIST) in children: an update of this orphan disease [J]. Bull Du Cancer, 2025, 112(3): 348-357. https://doi.org/10.1016/j.bulcan.2024.07.011.

[19] Xu L, Ma Y, Wang S, et al. Incidence of gastrointestinal stromal tumor in Chinese urban population: a national population-based study[J]. Cancer Med, 2021, 10(2): 737-744. https://doi.org/10.1002/cam4.3644.

[20] Abdalla TSA, Pieper L, Kist M, et al. Gastrointestinal stromal tumors of the upper GI tract: population-based analysis of epidemiology, treatment and outcome based on data from the German Clinical Cancer Registry Group[J]. J Cancer Res Clin Oncol, 2023, 149(10): 7461-7469. https://doi.org/10.1007/s00432-023-04690-6.

[21] Khan J, Ullah A, Waheed A, et al. Gastrointestinal stromal tumors (GIST): a population-based study using the SEER database, including management and recent advances in targeted therapy[J]. Cancers, 2022, 14(15): 3689. https://doi.org/10.3390/cancers14153689.

[22] Blay JY, Kang YK, Nishida T, et al. Gastrointestinal stromal tumours[J]. Nat Rev Dis Primers, 2021, 7: 22. https://doi.org/10.1038/s41572-021-00254-5.

[23] Strauss G, George S. Gastrointestinal stromal tumors[J]. Curr Oncol Rep, 2025, 27(3): 312-321. https://doi.org/10.1007/s11912-025-01636-8.

[24] Menge F, Jakob J, Kasper B, et al. Clinical presentation of gastrointestinal stromal tumors[J]. Visc Med, 2018, 34(5): 335-340. https://doi.org/10.1159/000494303.

[25] Niinuma T, Suzuki H, Sugai T. Molecular characterization and pathogenesis of gastrointestinal stromal tumor[J]. Transl Gastroenterol Hepatol, 2018, 3: 2. https://doi.org/10.21037/tgh.2018.01.02.

[26] Wang YM. Succinate dehydrogenase-deficient gastrointestinal stromal tumors[J]. WJG, 2015, 21(8): 2303. https://doi.org/10.3748/wjg.v21.i8.2303.

[27] Huss S, Elges S, Trautmann M, et al. Classification of KIT/PDGFRA wild-type gastrointestinal stromal tumors: implications for therapy[J]. Expert Rev Anticancer Ther, 2015, 15(6): 623-628. https://doi.org/10.1586/14737140.2015.1032941.

[28] Postow MA, Robson ME. Inherited gastrointestinal stromal tumor syndromes: mutations, clinical features, and therapeutic implications[J]. Clin Sarcoma Res, 2012, 2(1): 16. https://doi.org/10.1186/2045-3329-2-16.

[29] Maeyama H, Hidaka E, Ota H, et al. Familial gastrointestinal stromal tumor with hyperpigmentation: Association with a germline mutation of the c-kit gene[J]. Gastroenterology, 2001, 120(1): 210-215. https://doi.org/10.1053/gast.2001.20880.

[30] Carballo M, Roig I, Aguilar F, et al. Novel c-KIT germline mutation in a family with gastrointestinal stromal tumors and cutaneous hyperpigmentation[J]. Am J Med Genet A, 2005, 132A(4): 361-364. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30388.

[31] Gasparotto D, Rossi S, Bearzi I, et al. Multiple primary sporadic gastrointestinal stromal tumors in the adult: an underestimated entity[J]. Clin Cancer Res, 2008, 14(18): 5715-5721. https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-08-0622.

[32] Mantalovas S, Karakousis VA, Sevva C, et al. Multifocal gastrointestinal stromal tumors (GISTs) of the small intestine in patients with neurofibromatosis type 1 (NF-1): meta-analysis and systematic review of the literature[J]. Cancers, 2025, 17(12): 1934. https://doi.org/10.3390/cancers17121934.

[33] Liu W, Zeng X, Wu X, et al. Clinicopathologic study of

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

succinate-dehydrogenase-deficient gastrointestinal stromal tumors: a single-institutional experience in China[J/OL]. Medicine, 2017, 96(32): e7668[2026-01-12]. https://doi.org/10.1097/MD.0000000000007668.

[34] Doyle LA, Nelson D, Heinrich MC, et al. Loss of succinate dehydrogenase subunit B (SDHB) expression is limited to a distinctive subset of gastric wild-type gastrointestinal stromal tumours: a comprehensive genotype-phenotype correlation study[J]. Histopathology, 2012, 61(5): 801-809. https://doi.org/10.1111/j.1365-2559.2012.04300.x.

[35] Wang MX, Devine C, Segaran N, et al. Current update on molecular cytogenetics, diagnosis and management of gastrointestinal stromal tumors[J]. World J Gastroenterol, 2021, 27(41): 7125-7133. https://doi.org/10.3748/wjg.v27.i41.7125.

[36] Chen Z, Yang J, Sun J, et al. Gastric gastrointestinal stromal tumours (2-5 cm): Correlation of CT features with malignancy and differential diagnosis[J]. Eur J Radiol, 2020, 123: 108783. https://doi.org/10.1016/j.ejrad.2019.108783.

[37] Li Y, Chen X, Ma X, et al. Computed tomography in the size measurement of gastric gastrointestinal stromal tumors: Implication to risk stratification and “wait-and-see” tactics[J]. Eur J Surg Oncol, 2022, 48(8): 1739-1745. https://doi.org/10.1016/j.ejso.2022.01.007.

[38] Lin G, Zhu Q, Yang F, et al. Radiomics models with baseline MRI and clinical data to predict target therapy response and high-risk mortality in metastatic GIST[J]. Sci Rep, 2025, 15(1): 38612. https://doi.org/10.1038/s41598-025-22386-4.

[39] Deprez PH, Moons LMG, O’Toole D, et al. Endoscopic management of subepithelial lesions including neuroendocrine neoplasms: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline[J]. Endoscopy, 2022, 54(4): 412-429. https://doi.org/10.1055/a-1751-5742.

[40] Huh CW, Jung DH, Kim JS, et al. CT versus endoscopic ultrasound for differentiating small (2-5 cm) gastrointestinal stromal tumors from leiomyomas[J]. AJR Am J Roentgenol, 2019, 213(3): 586-591. https://doi.org/10.2214/AJR.18.20877.

[41] Wang X, Wu T, Zhang XH, et al. Optimal artificial intelligence model based on gastrointestinal filling contrast-enhanced ultrasound: Risk stratification of gastric gastrointestinal stromal tumors[J]. Eur J Surg Oncol, 2026, 52(1): 111190. https://doi.org/10.1016/j.ejso.2025.111190.

[42] Miettinen M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors: review on morphology, molecular pathology, prognosis, and differential diagnosis[J]. Arch Pathol Lab Med, 2006, 130(10): 1466-1478. https://doi.org/10.5858/2006-130-1466-GSTROM.

[43] Joensuu H. Risk stratification of patients diagnosed with gastrointestinal stromal tumor[J]. Hum Pathol, 2008, 39(10): 1411-1419. https://doi.org/10.1016/j.humpath.2008.06.025.

[44] Wong NA. Gastrointestinal stromal tumours: an update for histopathologists[J]. Histopathology, 2011, 59(5): 807-821. https://doi.org/10.1111/j.1365-2559.2011.03812.x.

[45] Jiang Q, Zhang P, Yang W, et al. Is lymph node metastasis an advanced event of gastrointestinal stromal tumor? [J]. Oncologist, 2025, 30(11): oyaf351. https://doi.org/10.1093/oncolo/oyaf351.

[46] Cicala CM, Bauer S, Heinrich MC, et al. Gastrointestinal stromal tumor: current approaches and future directions in the treatment of advanced disease[J]. Hematol Oncol Clin North Am, 2025, 39(4): 773-784. https://doi.org/10.1016/j.hoc.2025.04.006.

[47] Kawczak P, Bączek T. The evolving role of second- and third-generation tyrosine kinase inhibitors in gastrointestinal malignancies: advances in targeted therapy with sunitinib, regorafenib, and avapritinib[J]. J Clin Med, 2026, 15(1): 317. https://doi.org/10.3390/jcm15010317.

[48] Bonetti A, Le VL, Carrero ZI, et al. Prediction of mutations and outcome in gastrointestinal stromal tumors with deep learning: a multicenter, multinational study[J]. medRxiv, 2026: 2026.02.02.26345350. https://doi.org/10.64898/2026.02.02.26345350.

[49] Starmans MPA, Timbergen MJM, Vos M, et al. Differential diagnosis and molecular stratification of gastrointestinal stromal tumors on CT images using a radiomics approach[J]. J Digit Imaging, 2022, 35(2): 127-136. https://doi.org/10.1007/s10278-022-00590-2.

[50] Bleijs M, van de Wetering M, Clevers H, et al. Xenograft and organoid model systems in cancerresearch[J/OL]. EMBO J, 2019, 38(15): EMBJ2019101654[2026-01-12]. https://doi.org/10.15252/embj.2019101654.

[51] Mauri G, Durinikova E, Amatu A, et al. Empowering clinical decision making in oligometastatic colorectal cancer: the potential role of drug screening of patient-derived organoids[J]. JCO Precis Oncol, 2021, 5: PO.21.00143. https://doi.org/10.1200/PO.21.00143.

[52] Yu X, Fang Y, Zhao Y, et al. A promising model for prediction of chemotherapeutic sensitivity in gastrointestinal cancers using patient-derived malignant ascites organoids[J]. J Gastrointest Oncol, 2025, 16(5): 1944-1961. https://doi.org/10.21037/jgo-2025-130.

[53] Mönch D, Thiel J, Dong M, et al. Feasibility of patient-derived 3D gastrointestinal stromal tumour models as alternatives for in vivo mouse models[J]. Int J Mol Sci, 2025, 26(23): 11456. https://doi.org/10.3390/ijms262311456.

[54] 毛俊, 蔡兆伦, 尹晓南, 等. 影像组学预测模型在胃肠间质瘤诊断及预后中的研究进展[J/OL]. 中华普通外科学文献(电子版), 2025, 19(6): 421-425[2026-01-20]. https://doi.org/10.3877/cma.j.issn.1674-0793.2025.06.012.
MAO Jun, CAI Zhaolun, YIN Xiaonan, et al. Research progress of radiomics-based predictive models in the diagnosis and prognosis of gastrointestinal stromal tumors[J/OL]. Chinese Archives of General Surgery. Electronic Edition, 2025, 19(6): 421-425. https://doi.org/10.3877/cma.j.issn.1674-0793.2025.06.012.

[55] Song Y, Li J, Wang HX, et al. Radiomics nomogram based on contrast-enhanced CT to predict the malignant potential of gastrointestinal stromal tumor: a two-center study[J]. Acad Radiol, 2022, 29(6): 806-816. https://doi.org/10.1016/j.acra.2021.

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.

05.005.

[56] Dang C, Qi Z, Xu T, et al. Deep learning-powered whole slide image analysis in cancer pathology[J]. Lab Investig, 2025, 105 (7): 104186. https://doi.org/10.1016/j.labinv.2025.104186.

[57] Kong X, Shi J, Sun D, et al. A deep-learning model for predicting tyrosine kinase inhibitor response from histology in gastrointestinal stromal tumor[J]. J Pathol, 2025, 265(4): 462-471. https://doi.org/10.1002/path.6399.

[58] Zhao Z, Chen C, Guan H, et al. Analysis of false reasons based on the artificial intelligence RRCART model to identify frozen sections of lymph nodes in breast cancer[J]. Diagn Pathol, 2024, 19(1): 18. https://doi.org/10.1186/s13000-023-01432-7.

[59] 河北医科大学第四医院. [“智曜-DeepSage GIST智能体”正式发布！]我院联合香港科技大学为胃肠间质瘤诊疗注入AI新动能 [EB/OL]. (2025-10-21) [2025-10-21]. https://www.hbydsy.com/info/1012/8481.htm.
Fourth Hospital of Hebei Medical University. [“Zhiyao-DeepSage GIST Intelligent Agent” officially released!] Our hospital, in collaboration with the Hong Kong University of Science and Technology, injects AI new momentum into the diagnosis and treatment of gastrointestinal stromal tumors [EB/OL]. (2025-10-21)[2025-10-21]. https://www.hbydsy.com/info/1012/8481.htm.

[60] 杨珊珊, 马飞越, 郭经, 等. 基于光学相干层析成像与深度学习的肿瘤类器官无损动态分析及其药物作用评估新框架[J]. 中国激光, 2025, 52(15): 1507105. https://doi.org/10.3788/CJL250803.
YANG Shanshan, MA Feiyue, GUO Jing, et al. A novel framework for non-destructive dynamic analysis of tumor organoids and evaluation of drug responses based on OCT and deep learning[J]. Chinese Journal of Lasers, 2025, 52(15): 1507105. https://doi.org/10.3788/CJL250803.

[61] Li B, Xu M, Bai Y, et al. Physics-informed deep learning enables reliable and scalable organoid quantification for drug screening via OCT[J]. NPJ Digit Med, 2026. https://doi.org/10.1038/s41746-026-02847-4.

[62] Zhou Y, Dai Q, Xu Y, et al. PharmaFormer predicts clinical drug responses through transfer learning guided by patient derived organoid[J]. npj Precis Oncol, 2025, 9: 282. https://doi.org/10.1038/s41698-025-01082-6.

[63] Sui P, Li MM, Gao S, et al. Medea: An omics AI agent for therapeutic discovery[J/OL]. Preprint. bioRxiv. 2026;2026.01.16.696667[2026-04-12].https://doi.org/10.64898/2026.01.16.696667

[64] Alani M, Jalab HA, Pars S, et al. Enhanced U-net-based deep learning model for automated segmentation of organoid images [J]. Bioengineering (Basel), 2025, 12(11): 1216. https://doi.org/10.3390/bioengineering12111216.

[65] Diosdi A, Toth T, Harmati M, et al. HCS-3DX, a next-generation AI-driven automated 3D-oid high-content screening system[J]. Nat Commun, 2025, 16: 8897. https://doi.org/10.1038/s41467-025-63955-5.

[66] Wei Y, Hu P, Deng X, et al. CLORG: a contrastive learning-based framework for morphological representation and classification of organoids[J]. Array, 2025, 27: 100446. https://doi.org/10.1016/j.array.2025.100446.

[67] Zhang L, Wang L, Yang S, et al. Quantifying the drug response of patient-derived organoid clusters by aggregated morphological indicators with multi-parameters based on optical coherence tomography[J]. Biomed Opt Express, 2023, 14(4): 1703-1717. https://doi.org/10.1364/BOE.486666.

[68] Gonzalez G, Lin X, Herath I, et al. Combinatorial prediction of therapeutic perturbations using causally inspired neural networks[J]. Nat Biomed Eng, 2026, 10(5): 1008-1025. https://doi.org/10.1038/s41551-025-01481-x.

[69] Xie W, Zhang Z, Sun Z, et al. A machine learning model integrating clinical-radiomics-deep learning features accurately predicts postoperative recurrence and metastasis of primary gastrointestinal stromal tumors[J]. Insights Imaging, 2025, 16 (1): 135. https://doi.org/10.1186/s13244-025-02011-8.

[70] Li J, Jing X, Zhang Q, et al. Interpretable deep learning model diagnoses gastrointestinal stromal tumors and lesion characteristics with microprobe endoscopic ultrasonography[J]. Sci Rep, 2025, 15: 34366. https://doi.org/10.1038/s41598-025-17018-w.

（责任编辑 宋柳）

©Journal of Central South University (Medical Science). All rights reserved.