

重点选题“消化道肿瘤早诊早治”·特约专栏

人工智能驱动下结直肠癌早期筛查和早期诊断技术的临床转化与挑战[▲]

田子涵 杨丹 钟晓琳*

(西南医科大学附属医院消化内科,四川省泸州市 646000)



钟晓琳,博士,主任医师,硕士研究生导师。长期从事消化系统疾病的基础及临床研究,擅长消化系统常见及多发疾病的临床及内镜下诊治。担任中华医学会消化病分会心身医学协作组委员、中国医药教育协会整合医学教育专业委员会常务委员、中国爱在延长基金会 CCF 医师、四川省医师协会消化医师分会副会长、四川省医学会身心医学临床研究专业委员会主任委员、川南消化专科联盟执行理事长、泸州市消化内科医疗质量控制中心业务主任,主持多项国家自然科学基金课题、四川省科技厅课题,发表高质量论文数 10 篇,获得泸州市科技进步奖三等奖、“2022 年度 CCF 医生”、泸医“创先争优”优秀共产党员、四川省卫生健康委员会“卫生健康英才计划”“中青年骨干人才”等称号。

【摘要】 结直肠癌(CRC)作为全球第三大常见恶性肿瘤,对人类健康构成重大威胁,其高死亡率与早期筛查和早期诊断手段的局限性密切相关。人工智能(AI)技术通过整合多模态数据,为CRC的早期筛查和早期诊断提供了突破性的解决方案。然而,AI技术的临床转化仍面临数据异质性、算法可解释性不足、监管框架滞后及医疗资源分配不均等诸多挑战。本文通过对国内外相关文献的深入梳理与分析,对AI技术在CRC早期筛查和早期诊断领域中的技术创新进行综述,并着重探讨AI技术临床转化所面临的挑战,旨在为后续更好地利用AI技术识别早期CRC提供思路和建议。

【关键词】 结直肠癌;人工智能;早期筛查;早期诊断;临床转化

【中图分类号】 R 735.3 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 0253-4304(2026)02-0173-07

DOI:10.11675/j.issn.0253-4304.2026.02.03

Clinical translation and challenges of artificial intelligence-driven early screening and diagnostic technologies for colorectal cancer

TIAN Zihan, YANG Dan, ZHONG Xiaolin

(Department of Gastroenterology Internal Medicine, the Affiliated Hospital of Southwest Medical University, Luzhou 646000, Sichuan, China)

【Abstract】 Colorectal cancer (CRC), as the third most common malignant tumor globally, poses a significant threat to human health, with its high mortality being strongly linked to limitations in early screening and diagnostic tools. Artificial intelligence (AI) technology offers breakthrough solutions for early screening and diagnosis of CRC through the integration of multimodal data. However, the clinical translation of AI technology still faces multiple challenges, including data heterogeneity, insufficient algorithm interpretability, lagging regulatory frameworks, and uneven distribution of medical resources, etc. Based on an in-depth review and analysis of relevant domestic and international literature, this paper comprehensively summarizes the technological innovations of AI technology in the field of early screening and diagnosis of CRC. It particularly focuses on exploring the clinical translation challenges faced by AI technology, with the aim of offering insights and recommendations to better leverage AI for identifying early-stage CRC.

【Key words】 Colorectal cancer, Artificial intelligence, Early screening, Early diagnosis, Clinical translation

▲基金项目:国家自然科学基金课题青年项目(82100632);北京华夏肿瘤防治研究院-2023年度早癌规范化能力提升项目(202401)
第一作者简介:田子涵,在读硕士研究生,研究方向为消化道肿瘤早筛。

*钟晓琳为通信作者。

结直肠癌(colorectal cancer, CRC)作为全球发病率第三的恶性肿瘤,在2020年全球估计有超过190万新发病例和超过93万死亡病例,分别占癌症总新发病例和总死亡病例的近十分之一^[1]。据估计,2023年全球CRC的新增病例约为15.30万例,新增死亡病例约为5.25万例,其高死亡率及发病率与疾病早期症状的隐匿性和人群的低筛查性密切相关^[2-3]。结肠镜检查作为下消化道诊查的“金标准”,可有效识别癌前病变,但结肠镜检查的高成本和侵入性限制了其在普通人群中的应用^[4]。目前被广泛应用的非侵入性筛查方法(粪便潜血试验等)对于早期CRC的敏感性不足,尤其是对进展期腺瘤的检测灵敏度仅为25%~40%^[3]。因此,迫切需要一种便携、准确的CRC早期筛查和诊断工具。

近年来,众多学者利用人工智能(artificial intelligence, AI)技术整合多模态数据,为CRC的早期筛查和精准诊疗提供了突破性的解决方案,这已成为CRC早期诊疗的焦点。例如,在影像学诊断领域,AI辅助下结肠镜实时腺瘤检测系统的病变识别率明显提高,腺瘤检测率从25.2%提高到36.6%,息肉检测率从33.8%提高到48.6%^[5];基于深度学习的病理组学模型可准确预测CRC的微卫星不稳定(microsatellite instability, MSI)状态,为免疫治疗响应提供重要依据^[6]。这些AI技术的应用不仅可以提高诊疗质量,还可以通过动态风险评估模型进一步降低筛查相关医疗费用^[7]。

尽管AI在CRC诊疗领域展示了巨大的潜力,但其在临床实际应用中仍面临严峻挑战。本文系统综述AI驱动的CRC早期筛查和早期诊断技术研究前沿,重点分析AI临床转化中数据质量、算法透明度及真实世界验证等相关问题,并提出使用因果推断框架、全球数据管理以推动AI技术从实验室到临床全面落地,助力实施CRC精准诊疗的可持续解决方案。

1 AI在CRC早期筛查和早期诊断领域中的创新应用

1.1 AI多组学整合模型与液体活检

液体活检是一种非侵入性的诊断工具,通过检测循环肿瘤DNA、甲基化标志物和微生物组等生物标志物,可用于CRC的早期筛查、早期诊断和精准治疗。近年来,AI通过整合多模态数据和算法,极大提升了液体活检在CRC早期筛查和早期诊断中的性能。

深度学习模型可通过整合血浆游离DNA全基因组亚硫酸氢盐测序中的DNA序列与甲基化状态来识

别恶性肿瘤,即使在超低测序深度下其仍能保持较高的检测灵敏度^[8]。近期,赵东宇团队开发的POCALI算法整合了基因组、表观组等44个组学特征,通过可解释性机器学习预测恶性肿瘤相关长链非编码RNA,为液体活检标志物的筛选提供了新工具^[9]。Li等^[10]在CRC患者和结肠息肉患者的循环肿瘤细胞(circulating tumor cell, CTC)中定量检测6个RNA转录本,随后基于CTC基因转录组数据和血清肿瘤标志物(癌胚抗原),利用XGBoost机器学习模型构建CRC评分系统。该评分系统用于区分早期(I~II期)CRC与结肠息肉时,灵敏度达88.5%,显著优于传统血清肿瘤标志物。这些AI技术作为非侵入性的筛查和诊断方法,不仅降低了筛查成本,还为高风险人群的动态监测提供了有效工具。今后可能将有更多基于AI技术的液体活检技术在CRC早期筛查和早期诊断方案制订中发挥关键作用,从而提升CRC的诊疗水平。

1.2 AI驱动下的消化内镜技术与影像组学

传统消化内镜技术与传统影像学技术的CRC早期诊断率受到操作者经验与设备灵敏度等因素的限制。其中,传统结肠镜虽被视为“金标准”,能直接观察并切除息肉,但侵入性、高成本及患者不适感较强等因素使得患者依从性较低,从而导致早期筛查率和早期诊断率降低^[11]。此外,研究发现,传统结肠镜的腺瘤漏诊率高达26.9%,而腺瘤漏诊也是间期CRC的主要原因之一^[12]。传统影像学评估(CT、MRI等)依赖医生经验,因而存在主观性强、定量信息不足等局限,导致TNM分期准确率低、过度分期等问题。有研究结果显示,传统影像学检查诊断CRC淋巴结转移的假阳性率高达70%^[13]。综上,传统消化内镜技术与传统影像学目前面临依从性低、依赖操作者经验、设备灵敏度不高等诸多难题,该领域迫切需要高效、精准的新兴技术。

AI通过将深度学习与消化内镜技术和影像组学进行整合,可显著提高CRC筛查和诊断的精度与效率。AI辅助的结肠镜检查系统通过实时腺瘤检测能降低漏诊率,在一项单中心研究中,Lui等^[12]开发的AI辅助实时检测系统在结肠镜退镜过程中通过动态标注可疑病变区域,使得高达80%的腺瘤避免漏诊,并缩短操作时间。Luo等^[14]设计的AI浸润深度预测系统,通过分析白光结肠镜图像,能高精度区分浅表性肿瘤与深层浸润性癌[曲线下面积(area under the curve, AUC)=0.970],其鉴别性能与资深内镜医师相当。在CT与MRI领域,基于AI的影像分割算法能

够自动识别CRC病变区域。例如,Granata等^[15]所开发的机器学习模型通过分析CRC肝脏转移病灶的影像组学特征,预测RAS突变状态的准确率高达98%(AUC=0.953)。基于深度学习的病理组学模型(CAIMAN等)能够通过全切片图像自动分类结肠活检样本,区分典型与非典型病变的准确率可超过95%^[16]。

由此可见,AI可以高效地处理复杂的医学影像数据,在理想条件下减少主观偏差,帮助临床医生做出更准确的判断,从而提高早期诊断率,为早期治疗提供依据。然而,目前仍然需要大规模随机对照试验来验证以上结果,从而确保AI技术在CRC早期筛查和早期诊断中的可靠性。

1.3 AI辅助的病理组学 传统病理组学在CRC诊断中面临多重挑战。免疫组化检查作为常规检测MSI或错配修复缺陷(deficient mismatch repair, dMMR)的金标准,存在成本高、耗时长且操作复杂等不足,从而导致其在基层医疗机构普及率低^[17]。而且,该方法高度依赖于病理科医师的主观判断及操作规范性,例如免疫组化对错配修复蛋白表达的评估易受染色质量和技术差异的影响^[18],可能导致结果判读的异质性。

相比之下,AI辅助的病理组学为CRC的精准诊断提供革新的工具,其中,深度学习技术通过自动化提取微观特征来分析切片,减少了人为所带来的误差。深度学习模型还能高效识别MSI/dMMR状态,助力个体化治疗^[19]。例如,Bilal等^[20]构建了包含3个独立卷积神经网络模型的弱监督深度学习框架,该方法在HE染色切片中预测MSI状态时的AUC高达0.86,为靶向治疗CRC患者的分层提供了新思路。Guitton等^[21]发现,深度学习模型在MSI/dMMR预测中的AUC可高达0.89。此外,PAIP 2020挑战赛中的优胜模型可利用EfficientNet和UNet架构完成MSI分类任务,其F1分数达0.923,这也反映了数字病理学在临床转化中的潜力^[22]。这些技术不仅缩短了病理检测周期,还降低了检测成本,为资源匮乏地区提供了可行替代方案^[17]。目前,已有多中心研究验证了AI技术在检测MSI/dMMR中也展现出良好的重复性。Echle等^[23]构建了基于AI的MSI/dMMR模型,并使用来自不同国家及种族人群的9个队列共8343例患者验证模型的性能,结果显示该模型检测MSI/dMMR的AUC达0.96,显著优于传统方法。总之,AI能够通过提取微观特征捕捉更复杂、更具代表性的病理信息

来预测相关病变,并且可以节省时间和人力成本。

2 AI在CRC早期筛查和早期诊断领域临床转化中的挑战

尽管AI在CRC早期筛查和早期诊断领域中的创新应用取得了较大进展,但这些技术突破能否转化为临床效益,仍需克服诸多挑战。

2.1 技术瓶颈

2.1.1 数据质量异质性与标注标准化缺失:基于AI构建的临床预测模型需要大量高质量、高标准化的临床数据用以训练。而目前数据质量的参差不齐和标注标准化的缺失会对模型输出质量产生显著影响。

数据质量的异质性主要源于不同医疗机构设备的差异(分辨率、对比度等)、不同病例数据来源的差异、数据处理方法及成像协议的不统一,从而导致模型泛化能力受限。Liu等^[24]指出,扫描参数和个体差异等因素可显著影响影像组学特征的可重复性,这些变量导致数据质量的参差不齐,从而使预测模型在跨机构验证时诊断性能下降。这些问题凸显了数据标准化和标注协议统一化的迫切需求。

标注标准化的缺失主要体现在术语不一致性及对关键特征的辨别没有统一规范标准,从而导致识别偏差。中文有数千个字符且缺乏明确的边界标记,识别任务通常既要识别中文实体,还要识别混合中英文实体,且同一实体又存在多种变化和广泛的临床术语,这些因素使得AI命名实体识别任务更具挑战性^[25]。病理标注的标准化问题更为突出,传统的病理诊断高度依赖病理科医师的主观经验,在没有标准化标注的情况下,将不可避免地导致诊断效率低、准确性差、个体差异大等问题,这可直接影响AI模型的训练效果^[26]。挪威癌症遗传信息研究院团队开发的DoMore-v1-CRC模型通过引入多示例学习技术,尝试规避人工标注的主观性,但仍需要依赖统一的肿瘤区域分割标准^[27]。在CRC的息肉分割模型研究中,Sui等^[28]强调标注精确性对息肉分割模型预测性能的重要性,该研究指出,息肉边界的模糊性与多中心数据的异质性极易放大标注过程中的偏差,从而致使模型在跨场景验证时性能不稳定。因此,标准化标注是确保模型稳健性的核心环节。

上述研究表明,数据质量的异质性与标注标准化的缺失将导致模型所得的结果存在广泛的异质性,两者是AI临床落地的核心瓶颈,极大地限制了AI的临床转化。因此,未来通过技术创新优化数据质

量、建立跨机构数据共享平台并制定统一标注标准化共识,对于促进AI在CRC早期筛查和早期诊断领域中的临床转化应用至关重要。

2.1.2 算法可解释性与临床决策困境:由于AI模型的“黑箱”性质,算法过程和决策的内在逻辑并不透明,医生难以理解诊断依据,因此对AI模型的诊断结果缺乏信任。解释性人工智能(explainable artificial intelligence, XAI)为解决这一问题提供了新的思路,其通过SHAP值、特征重要性分析等技术手段展示模型的决策依据,使医生能够验证AI推荐决策的合理性^[29]。

在CRC研究中,XAI的应用不可或缺。Foersch等^[30]开发的多染色深度学习模型通过可解释性模块证实其决策确切依赖于肿瘤免疫微环境的已知病理特征,使病理科医生能够快速验证AI结果,并理解AI作出决策的内在逻辑,从而优化诊断流程。此外,XAI也可以通过识别与肿瘤微环境相关的关键微生物标志物来辅助制订个性化治疗策略。Rynazal等^[31]通过个性化SHAP分析,揭示特定细菌(微单胞菌属等)与CRC进展的关系,为精准治疗提供依据。由此可见,XAI不仅可以为CRC早期诊断决策提供可解释性依据,也可服务于CRC个性化治疗策略的制订。未来,XAI不仅能提升诊断准确性,还能通过将决策过程透明化来增强医患之间的信任,提升CRC患者完成筛查、诊断及治疗的依从性。

然而,XAI在临床决策的制订中仍面临多重障碍。首先,医学决策依赖全面而复杂的信息(患者病史、社会因素等),而现有XAI模型多聚焦于单一数据源(微生物组或影像学组等),难以提供综合性的解释,从而导致解释的片面性,使其被信任度无法满足临床决策的需求^[29]。其次,实时解释的需求与计算能力之间的矛盾在临床环境中也尤为突出,如结肠镜检查中AI辅助诊断需要在数秒内完成病灶检测,若同时要给予决策逻辑的解释则要求更高的算法技术支持^[32]。最后,伦理与法律问题(解释错误导致的误诊责任归属等)尚未明确,也是阻碍XAI的规模化部署的重要原因之一^[29]。

AI在CRC早期筛查和早期诊断领域的临床转化需要XAI来提供算法解释。尽管XAI不失为一种可在CRC临床诊疗中提供算法解释的优秀方案,但其有限的决策依据整合能力使得其在实际临床应用中仍处于困境。未来,兼具实时可解释性与多维依据整合能力的AI将成为规范化临床决策任务的共同选择。

2.1.3 监管框架缺陷与真实世界验证难题:虽然AI在CRC早期筛查和早期诊断中展现出巨大的应用潜

力,但其临床转化仍受制于监管框架的滞后与真实世界验证的不充分。在全球范围内,医疗器械审批流程和标准存在显著差异,尤其是美国食品药品监督管理局、CE认证机构和中国国家药品监督管理局等机构之间的标准差异,可能对新技术的临床转化和推广产生重要影响。当前全球主要监管体系仍然存在缺陷。例如,美国食品药品监督管理局的“医疗设备开发工具项目”虽试图简化审批流程以加速AI医疗产品的上市,但并未提出解决AI的算法透明度、数据隐私保护及持续性能验证等问题的方案^[33]。此外,不同的监管机构对于临床试验数据(尤其是早期数据)的认可标准也存在差异,这导致全球市场新技术准入效率低下,阻碍技术推广,如何确保这些数据能在全球范围内得到认可并顺利转入市场,仍然是一个亟待解决的问题^[34]。

AI的真实世界验证是指将AI系统从实验室环境部署到实际应用场景后,通过持续监测和评估,验证其性能、安全性、公平性和可靠性的过程。以GI Genius内镜系统为例,在准入市场前,其在多个国家的监管批准路径中经历了复杂多样的验证考量,提示AI临床试验设计与真实世界验证存在巨大的鸿沟。该设备在真实世界验证的试验设计过程中也遇见了难题,这些难题主要集中在难以全面模拟真实环境的复杂性和多样性。

监管框架的完善是AI实现普惠化的基本保障,而真实世界验证则是AI从理论走向实际应用的必经之路,未来研究与实践首先应推动国际监管协同创新机制,如建立AI医疗器械的全球互认框架、建立统一的认可标准等;其次,基于复杂系统理论优化真实世界证据生成体系的设计与实施,重点解决多模态数据融合验证与动态风险监测的关键技术瓶颈。

2.2 现实障碍

2.2.1 基层医疗可及性堪忧:我国基层医疗机构的CRC筛查参与率长期处于较低水平,而AI技术在城乡CRC筛查和诊断中的推广情况更是存在显著差异。《中国结直肠癌筛查与早诊早治指南(2020,北京)》^[35]指出,农村地区CRC发病率及死亡率均低于城市,这可能与农村筛查参与率低导致的检出率下降有关。笔者认为,部分原因也在于基层医疗机构的AI技术渗透率低。AI辅助的结肠镜诊断技术需要高分辨率内镜设备和稳定的网络支持,其对硬件设备和数字化基础设施的依赖可能会限制其在基层的应用^[36]。

专业人才短缺和数据可用性不足进一步削弱了AI辅助诊断技术在基层医疗机构中的可及性。AI模

型的训练与验证需要大量专业人才进行数据标注^[37]。然而,基层医疗机构往往缺乏相关专业人才和标准化的数据采集流程,导致数据质量参差不齐,无法有效地开展AI辅助筛查和诊断技术。AI系统的维护和结果解读需跨学科团队合作^[38],而基层医生缺乏AI技术培训和跨学科团队合作意识,难以有效整合AI工具到临床实际中。

应用成本也阻碍了AI技术的基层推广。开发大型的图像数据库需要大量的资本投资,这对于基层医院来说可行性极低^[39]。Aung等^[40]研究表明,AI系统的持续优化需长期资金投入,而许多地区尚未建立针对AI医疗设备维护资金的报销机制。值得注意的是,偏远地区患者可能因交通不便或数字技术鸿沟无法平等获得AI辅助筛查和诊断CRC的服务,这进一步扩大了医疗资源分配的不公平性。

AI在CRC早期筛查和早期诊断中的推广面临着技术与资源不均衡的挑战,未来需通过开发轻量化AI工具以便适配基层硬件、加强基层医生AI培训、落实补贴政策以降低应用成本等方法来缩小城乡医疗差距,实现AI技术CRC早期筛查和早期诊断服务的公平可及。

2.2.2 隐私保护与数据共享之间存在矛盾:AI在CRC早期筛查和早期诊断中的应用依赖大规模医疗数据的训练,但数据共享与隐私保护之间的冲突仍然是核心伦理挑战。一方面,隐私保护可能削弱数据效用,Nakayama等^[41]指出,严格的隐私法规(《巴西通用数据保护法》等)限制了医疗数据的跨机构共享,导致AI模型在基层医疗机构中因数据代表性不足而性能显著下降。另一方面,高质量的临床数据又是训练AI模型、优化算法的核心资源,欧洲EORTC SPECTAcOLOR平台通过集中化分子检测和共享多中心CRC患者数据,显著提升了晚期患者与靶向临床试验的匹配效率,但其依赖的临床数据涉及高度敏感的个人健康信息,若未充分匿名化,可能暴露患者隐私^[42]。

以上研究表明,如何在保障患者隐私的同时推进不同地区或机构之间的数据共享,从而实现AI的性能优化,是一个亟待解决的问题。未来,通过政策协同和技术创新去破解“数据孤岛”,推动国际隐私标准互认或为CRC筛查和诊断开发一个数据“可用不可见”的计算技术,或许是可行的方法。

3 未来研究方向与政策建议

3.1 技术突破方向——从单模态预测到因果推理系统 在CRC的早期筛查和早期诊断中,传统的关联

性分析方法通常不足以揭示肿瘤发生的深层机制。为了克服这一局限,结合基因组调控网络与影像特征的因果AI模型逐渐成为研究的热点。通过因果推理,AI能够识别出潜在的因果关系^[43],这对于揭示结肠肿瘤的发生和发展机制至关重要。现有的AI因果推断系统已在CRC早期诊断领域中获得成功应用。例如,基于基因调控网络的因果推理方法,能够揭示CRC相关基因调控网络与肿瘤微环境之间的相互作用,从而为早期诊断提供新的生物标志物^[44]。此外,AI因果模型能够通过分析影像特征,如肿瘤异质性和血管扭曲度,来预测患者的治疗反应和预后^[45]。总之,AI因果推断模型不仅能通过揭示肿瘤的发生机制来找寻新的生物标志物,实现早期筛查和早期诊断的技术创新,还能预测患者的预后,为CRC早期筛查、早期诊断和治疗提供又一技术突破。

3.2 政策创新需求——全球协作数据治理机制的构建 CRC的早期诊断亟须通过全球合作与技术创新来推动。当前多数AI模型仍局限于单一区域或机构数据,为了有效地整合全球范围内的医疗数据并利用AI技术进行辅助决策,急需建立类似癌症基因组图谱的全球CRC数据联盟,以支持模型泛化和临床转化^[41]。构建全方位的标准体系将在降低各国医疗数据隐私保护的法律责任的同时高效共享数据,并促进多国数据集的整合与共同研究。该体系不仅有助于提高CRC的诊断精度,还能提升早期筛查和早期诊断的效率,从而推动个性化治疗方案的实现。此外,持续的模型学习和更新机制也是必要的,以确保AI系统在不同环境下的可靠性和准确性^[46]。

CRC的早期筛查和早期诊断需要依托全球协作与技术创新,建立全球CRC数据联盟,通过统一数据标准、模型校正及持续学习机制,推动多国数据安全共享与整合,提升筛查效率和诊断精度。未来,AI驱动的全球标准化CRC筛查网络有望加速个性化诊疗落地,缩小医疗资源鸿沟。

4 小结与展望

AI在CRC早期筛查和早期诊断领域展现出巨大的应用潜力。通过多模态数据的相互整合,AI可显著提升CRC筛查效率和诊断精度。然而,AI在CRC早期筛查和早期诊断领域中的临床转化仍面临数据异质性、算法“黑箱”特性及标注标准化缺失等挑战。基层医疗资源分配不均、隐私伦理与数据共享矛盾、监管框架滞后与真实世界验证的不充分等问题也制

约了AI技术的普及。未来的发展方向需要聚焦技术创新与全球协作。因果推理模型的引入有望突破传统关联性分析的局限,通过揭示基因突变与影像特征的因果关系,减少对海量数据的依赖。同时,建立洲际CRCAI验证联盟可推动数据标准化、提升全球诊断一致性。

AI在CRC防控中的终极目标是构建“人机共生”的智慧医疗生态,需要依赖于“技术创新-伦理规范-政策保障”的协同闭环。通过全球数据管理、可解释性算法优化等方法,AI有望从实验室概念转化为普惠性工具,显著降低CRC疾病负担。除此之外,笔者认为,未来对于CRC个性化筛查体系的建立也值得关注,不同疾病风险层次的人群对于筛查策略的需求不同,个性化筛查体系应将多模态数据与疾病分层决策结合,避免医疗资源的错配与浪费。例如,在CRC高危人群中采用AI增强结肠镜联合液体活检,而在CRC中低风险人群中推广低成本粪便检测。未来,随着AI技术在CRC领域中的不断发展,除了在已有的基于AI的筛查和诊断技术上持续迭代演进,越来越多的新兴筛查和诊断技术也定将不断完成创新,从而实现CRC的精准诊疗。

参 考 文 献

- [1] Sung H, Ferlay J, Siegel RL, et al. Global cancer statistics 2020: GLOBOCAN estimates of incidence and mortality worldwide for 36 cancers in 185 countries[J]. *CA Cancer J Clin*, 2021, 71(3):209-249.
- [2] Smyth J, Godet J, Choudhary A, et al. Microbiome-based colon cancer patient stratification and survival analysis[J]. *Cancer Med*, 2024, 13(22):e70434.
- [3] Song D, Wang F, Ju YZ, et al. Application and development of noninvasive biomarkers for colorectal cancer screening: a systematic review[J]. *Int J Surg*, 2023, 109(4):925-935.
- [4] Zhao FQ, Bai P, Xu JF, et al. Efficacy of cell-free DNA methylation-based blood test for colorectal cancer screening in high-risk population: a prospective cohort study[J]. *Mol Cancer*, 2023, 22(1):157.
- [5] Jacob M, Reddy RP, Garcia RI, et al. Harnessing artificial intelligence for the detection and management of colorectal cancer treatment[J]. *Cancer Prev Res (Phila)*, 2024, 17(11):499-515.
- [6] Kather JN, Pearson AT, Halama N, et al. Deep learning can predict microsatellite instability directly from histology in gastrointestinal cancer[J]. *Nat Med*, 2019, 25(7):1054-1056.
- [7] Qiu H, Ding SH, Liu JB, et al. Applications of artificial intelligence in screening, diagnosis, treatment, and prognosis of colorectal cancer[J]. *Curr Oncol*, 2022, 29(3):1773-1795.
- [8] Li JQ, Wei L, Zhang XL, et al. DISMIR: deep learning-based noninvasive cancer detection by integrating DNA sequence and methylation information of individual cell-free DNA reads[J]. *Brief Bioinform*, 2021, 22(6):bbab250.
- [9] Rao Z, Wu C, Liao Y, et al. POCALI: prediction and insight on CAnceR LncRNAs by integrating multi-omics data with machine learning[J]. *Small Methods*, 2025, 23:e2401987.
- [10] Li C, Wang Z, Ding P, et al. A digital score based on circulating-tumor-cells-derived mRNA quantification and machine learning for early colorectal cancer detection[J]. *ACS Nano*, 2025, 20(19):18117-18128.
- [11] Antonelli G, Badalamenti M, Hassan C, et al. Impact of artificial intelligence on colorectal polyp detection[J]. *Best Pract Res Clin Gastroenterol*, 2021, 52/53:101713.
- [12] Lui TKL, Hui CKY, Tsui VWM, et al. New insights on missed colonic lesions during colonoscopy through artificial intelligence-assisted real-time detection (with video)[J]. *Gastrointest Endosc*, 2021, 93(1):193-200.e1.
- [13] 陆 巍, 孙 微, 金银华. 人工智能在结直肠癌诊断及评估中的研究进展[J]. *现代实用医学*, 2021, 33(9):1126-1129, 1170.
- [14] Luo XB, Wang JH, Han ZL, et al. Artificial intelligence-enhanced white-light colonoscopy with attention guidance predicts colorectal cancer invasion depth[J]. *Gastrointest Endosc*, 2021, 94(3):627-638.e1.
- [15] Granata V, Fusco R, Setola SV, et al. Machine learning and radiomics analysis by computed tomography in colorectal liver metastases patients for RAS mutational status prediction[J]. *Radiol Med*, 2024, 129(7):957-966.
- [16] Bilal M, Tsang YW, Ali M, et al. Development and validation of artificial intelligence-based prescreening of large-bowel biopsies taken in the UK and Portugal: a retrospective cohort study[J]. *Lancet Digit Health*, 2023, 5(11):e786-e797.
- [17] Cannarozzi AL, Biscaglia G, Parente PL, et al. Artificial intelligence and whole slide imaging, a new tool for the microsatellite instability prediction in colorectal cancer: friend or foe?[J]. *Crit Rev Oncol Hematol*, 2025, 210:104694.
- [18] Hildebrand LA, Pierce CJ, Dennis M, et al. Artificial intelligence for histology-based detection of microsatellite instability and prediction of response to immunotherapy in colorectal cancer[J]. *Cancers (Basel)*, 2021, 13(3):391.
- [19] Rubinstein JC, Foroughi Pour A, Zhou J, et al. Deep learning image analysis quantifies tumor heterogeneity and identifies microsatellite instability in colon cancer[J]. *J Surg Oncol*, 2023, 127(3):426-433.

- [20] Bilal M, Raza SEA, Azam A, et al. Development and validation of a weakly supervised deep learning framework to predict the status of molecular pathways and key mutations in colorectal cancer from routine histology images: a retrospective study[J]. *Lancet Digit Health*, 2021, 3(12): e763–e772.
- [21] Guitton T, Allaupe P, Rabilloud N, et al. Artificial intelligence in predicting microsatellite instability and KRAS, BRAF mutations from whole-slide images in colorectal cancer: a systematic review[J]. *Diagnostics (Basel)*, 2023, 14(1): 99.
- [22] Kim K, Lee K, Cho S, et al. PAIP 2020: microsatellite instability prediction in colorectal cancer[J]. *Med Image Anal*, 2023, 89: 102886.
- [23] Echle A, Ghaffari Laleh N, Quirke P, et al. Artificial intelligence for detection of microsatellite instability in colorectal cancer—a multicentric analysis of a pre-screening tool for clinical application[J]. *ESMO Open*, 2022, 7(2): 100400.
- [24] Liu Y, Wei XQ, Feng X, et al. Repeatability of radiomics studies in colorectal cancer: a systematic review[J]. *BMC Gastroenterol*, 2023, 23(1): 125.
- [25] Wu J, Chen J, Zhang H, et al. Guideline-driven clinical decision support for colonoscopy patients using the hierarchical multi-label deep learning method[J/OL]. *Chin Med J (Engl)*, (2025-05-23) [2025-07-08]. https://journals.lww.com/cmj/fulltext/9900/guideline_driven_clinical_decision_support_for.1560.aspx.
- [26] Gao YH, Wen PZ, Liu Y, et al. Application of artificial intelligence in the diagnosis of malignant digestive tract tumors: focusing on opportunities and challenges in endoscopy and pathology[J]. *J Transl Med*, 2025, 23(1): 412.
- [27] Skrede OJ, De Raedt S, Kleppe A, et al. Deep learning for prediction of colorectal cancer outcome: a discovery and validation study[J]. *Lancet*, 2020, 395: 350–360.
- [28] Sui D, Liu W, Zhang Y, et al. ColonNet: a novel polyp segmentation framework based on LK-RFB and GPPD[J]. *Comput Biol Med*, 2023, 166: 107541.
- [29] Barredo Arrieta A, Díaz-Rodríguez N, Del Ser J, et al. Explainable artificial intelligence (XAI): concepts, taxonomies, opportunities and challenges toward responsible AI[J]. *Information Fusion*, 2020, 58: 82–115.
- [30] Foersch S, Glasner C, Woerl AC, et al. Multistain deep learning for prediction of prognosis and therapy response in colorectal cancer[J]. *Nat Med*, 2023, 29(2): 430–439.
- [31] Rynazal R, Fujisawa K, Shiroma H, et al. Leveraging explainable AI for gut microbiome-based colorectal cancer classification[J]. *Genome Biol*, 2023, 24(1): 21.
- [32] Hassan C, Bisschops R, Sharma P, et al. Colon cancer screening, surveillance, and treatment: novel artificial intelligence driving strategies in the management of colon lesions[J]. *Gastroenterology*, 2025, 169(3): 444–455.
- [33] Muralidharan V, Adewale BA, Huang CJ, et al. A scoping review of reporting gaps in FDA-approved AI medical devices[J]. *NPJ Digit Med*, 2024, 7(1): 273.
- [34] Tang W, Huang Y, Zhou D, et al. Evolving drug regulatory landscape in China: a clinical pharmacology perspective[J]. *Clin Transl Sci*, 2021, 14(4): 1222–1230.
- [35] 国家癌症中心中国结直肠癌筛查与早诊早治指南制定专家组. 中国结直肠癌筛查与早诊早治指南(2020, 北京)[J]. *中国肿瘤*, 2021, 30(1): 1–28.
- [36] Xu H, Tang RSY, Lam TYT, et al. Artificial intelligence-assisted colonoscopy for colorectal cancer screening: a multicenter randomized controlled trial[J]. *Clin Gastroenterol Hepatol*, 2023, 21(2): 337–346.
- [37] Fan Y, Mu R, Xu H, et al. Novel deep learning-based computer-aided diagnosis system for predicting inflammatory activity in ulcerative colitis[J]. *Gastrointest Endosc*, 2023, 97(2): 335–346.
- [38] Chen M, Decary M. Artificial intelligence in healthcare: an essential guide for health leaders[J]. *Healthc Manage Forum*, 2020, 33(1): 10–18.
- [39] Ahmad Z, Rahim S, Zubair M, et al. Artificial intelligence (AI) in medicine, current applications and future role with special emphasis on its potential and promise in pathology: present and future impact, obstacles including costs and acceptance among pathologists, practical and philosophical considerations. A comprehensive review[J]. *Diagn Pathol*, 2021, 16(1): 24.
- [40] Aung YYM, Wong DCS, Ting DSW. The promise of artificial intelligence: a review of the opportunities and challenges of artificial intelligence in healthcare[J]. *Br Med Bull*, 2021, 139(1): 4–15.
- [41] Nakayama LF, Zago Ribeiro L, Malerbi FK, et al. Artificial intelligence, data sharing, and privacy for retinal imaging under Brazilian Data Protection Law[J]. *Int J Retina Vitreous*, 2025, 11(1): 41.
- [42] Folprecht G, Morfouace M, Collienne M, et al. European screening platform for EORTC clinical trials in advanced colorectal cancer ‘SPECTAcOLOR’[J]. *ESMO Gastrointestinal Oncology*, 2025, 8: 100168.
- [43] Al-Kadi OS, Al-Emaryeen R, Al-Nahhas S, et al. Empowering brain cancer diagnosis: harnessing artificial intelligence for advanced imaging insights[J]. *Rev Neurosci*, 2024, 35(4): 399–419.
- [44] Li Y, Du W, Wang M, et al. CSER: a gene regulatory network construction method based on causal strength and ensemble regression[J]. *Front Genet*, 2024, 15: 1481787.
- [45] Maghsoudi OH, Chung LI Y, Lee S, et al. An interpretable AI-derived radiology signature to identify patients at risk of progression on the PACIFIC regimen for unresectable non-small cell lung cancer[J]. *J Clin Oncol*, 2024, 42(16_Suppl): 8079.
- [46] Agarwal D, Natarajan B. Tracking and handling behavioral biases in active learning frameworks[J]. *Inf Sci*, 2023, 641: 119117.

(收稿日期:2025-11-17 修回日期:2026-01-21)