

REVISIÓN

Radiogenomics in oncology: image-genome integration for personalized medicine

Radiogenómica en oncología: integración imagen-genoma para medicina personalizada

Cinthia Katherine Galarza Galarza¹  , Lorena Bibiana Erazo Beltrán²  

¹Pontificia Universidad Católica del Ecuador Sede Ambato, Escuela Ciencias de la Salud. Ambato, Ecuador.

²Universidad Técnica de Ambato, Carrera Medicina. Ambato, Ecuador.

Citar como: Galarza Galarza CK, Erazo Beltrán LB. Radiogenomics in oncology: image-genome integration for personalized medicine. Salud, Ciencia y Tecnología. 2025; 5:2144. <https://doi.org/10.56294/saludcyt20252144>

Enviado: 23-04-2025

Revisado: 09-07-2025

Aceptado: 21-09-2025

Publicado: 22-09-2025

Editor: Prof. Dr. William Castillo-González 

Autor para la correspondencia: Cinthia Katherine Galarza Galarza 

ABSTRACT

Introduction: radiogenomics, which combines medical imaging data with genomic profiling, has emerged as a key tool in precision oncology. This noninvasive approach improves the diagnosis and prognosis of tumors such as lung, rectal, glioma, and breast cancer.

Objective: a systematic review (PRISMA 2020) was conducted of studies published between 2020 and 2025, extracted from PubMed, Scopus, Web of Science, ScienceDirect, and the Cochrane Library. Of 670 articles found, 21 met the inclusion criteria.

Method: this was a systematic review following the PRISMA 2020 guidelines. Original studies, reviews, and meta-analyses published in English or Spanish were included. Searches were conducted in PubMed, Scopus, Web of Science, ScienceDirect, and the Cochrane Library.

Results: of a total of 670 articles retrieved, 21 met the inclusion criteria. Most studies demonstrated a high predictive capacity of radiogenomic models to identify mutations such as EGFR and KRAS.

Conclusions: this study underscores the need to establish multicenter protocols and robust validations to ensure their clinical applicability and consolidate their role in personalized medicine.

Keywords: Radiogenomics; Image Interpretation; Magnetic Resonance Imaging; Precision Medicine; Biomarkers; Tumor; Artificial Intelligence; Oncology.

RESUMEN

Introducción: la radiogenómica, que combina datos de imagen médica con perfiles genómicos, se ha posicionado como herramienta clave en oncología de precisión. Este enfoque no invasivo mejora el diagnóstico y pronóstico de tumores como cáncer de pulmón, recto, gliomas y mama.

Objetivo: se realizó una revisión sistemática (PRISMA 2020) de estudios publicados entre 2020 y 2025, extraídos de PubMed, Scopus, Web of Science, ScienceDirect y Cochrane Library. De 670 artículos encontrados, 21 cumplieron los criterios de inclusión.

Método: se trata de una revisión sistemática siguiendo la guía PRISMA 2020. Se incluyeron estudios originales, revisiones y metaanálisis publicados en inglés o español. Las búsquedas se realizaron en PubMed, Scopus, Web of Science, ScienceDirect y Cochrane Library.

Resultados: de un total de 670 artículos recuperados, 21 cumplieron con los criterios de inclusión. La mayoría de los estudios demostraron una alta capacidad predictiva de modelos radiogenómicos para identificar mutaciones como EGFR y KRAS.

Conclusiones: este estudio subraya la necesidad de establecer protocolos multicéntricos y validaciones robustas para garantizar su aplicabilidad clínica y consolidar su rol en la medicina personalizada.

Palabras clave: Radiogenómica; Interpretación de Imágenes; Resonancia Magnética; Medicina de Precisión; Biomarcadores; Tumor; Inteligencia Artificial; Oncología.

INTRODUCCIÓN

En la era de la medicina de precisión, la radiogenómica se presenta como una herramienta estratégica en oncología, pues relaciona características cuantitativas obtenidas de imágenes médicas con perfiles genómicos del tumor. Este enfoque permite describir la heterogeneidad intratumoral y anticipar alteraciones moleculares, favoreciendo el desarrollo de modelos diagnósticos y pronósticos con un notable poder predictivo.^(1,2) Un ejemplo de ello es la integración de datos de tomografía, resonancia y PET/CT para predecir mutaciones en genes como EGFR, TP53 o KRAS, con áreas bajo la curva (AUC) cercanas a 0,80-0,90, apoyadas en técnicas de inteligencia artificial que incrementan la capacidad de estratificación pronóstica.^(3,4,5)

Pese a estos avances, persiste el reto de garantizar la reproducibilidad y la aplicación clínica de los modelos. Diversas revisiones han señalado una amplia variabilidad metodológica que incluye desde los protocolos de adquisición de imágenes hasta la segmentación y selección de características.⁽⁶⁾ Si bien existen modelos validados en neoplasias como el cáncer de pulmón o el glioblastoma, pocos cumplen con los criterios de estandarización multicéntrica y con guías de reporte como la Radiomics Quality Score (RQS), orientada a evaluar la calidad metodológica de los estudios radiomics y radiogenómicos, o la Transparent Reporting of a Multivariable Prediction Model for Individual Prognosis or Diagnosis (TRIPOD), que establece lineamientos para el desarrollo y validación de modelos predictivos.^(7,8)

En este escenario se hace evidente una brecha: la mayoría de revisiones previas se han centrado en aspectos técnicos o en tumores específicos, pero falta un análisis actualizado que integre el rendimiento diagnóstico y pronóstico de los modelos radiogenómicos publicados recientemente, junto con recomendaciones prácticas para su estandarización clínica. Esa ausencia limita la posibilidad de trasladar los hallazgos a la práctica médica.

El propósito de este artículo es precisamente revisar críticamente la evidencia publicada entre 2020 y 2025 sobre modelos radiogenómicos en oncología, sintetizar los hallazgos en términos de rendimiento diagnóstico y pronóstico, y plantear recomendaciones técnicas que fortalezcan la reproducibilidad y la aplicabilidad clínica de este enfoque. Con ello se pretende contribuir al establecimiento de protocolos estandarizados y a fomentar investigaciones colaborativas que impulsen la integración de la radiogenómica en la medicina personalizada.

MÉTODO

Este estudio corresponde a una revisión sistemática de la literatura, desarrollada conforme a las directrices PRISMA 2020. Aunque se siguieron los lineamientos metodológicos internacionales, la revisión no pudo registrarse en PROSPERO, dado que esta plataforma únicamente acepta revisiones con desenlaces clínicos en pacientes o animales de manera directa, y el presente trabajo se centra en modelos predictivos de radiogenómica basados en datos de imagen y genómica. El objetivo fue identificar, evaluar y sintetizar la evidencia científica disponible sobre la integración de la radiogenómica en la oncología orientada a la medicina personalizada.

Criterios de inclusión y exclusión

Se incluyeron artículos originales de investigación publicados en inglés o español entre enero de 2020 y abril de 2025, que evaluaran la correlación entre características radiológicas cuantitativas y perfiles genómicos en pacientes oncológicos, así como su aplicación en diagnóstico, pronóstico o predicción de respuesta terapéutica. Se excluyeron estudios de caso, resúmenes de congresos, editoriales, cartas al editor, revisiones narrativas y revisiones sistemáticas, dado que el foco fue la síntesis de evidencia primaria.

Fuentes de información y estrategia de búsqueda

La búsqueda bibliográfica se realizó entre abril y mayo de 2025 en las bases PubMed, Scopus, Web of Science y ScienceDirect. Se emplearon términos MeSH y palabras clave relacionadas, combinadas con operadores booleanos. La estrategia de búsqueda completa fue: (“radiogenomics” OR “radiogenomics” OR “radiogenómica” OR “radiomics” OR “radiómica”) AND (“oncology” OR “oncology” OR “oncología” OR “cancer” OR “tumor” OR “neoplasms”) AND (“personalized medicine” OR “precision medicine” OR “medicina personalizada”) AND (“imaging” OR “imágenes médicas” OR “CT” OR “MRI” OR “PET”) AND (“genomics” OR “genómica” OR “mutation” OR “genetic profile”) AND (“machine learning” OR “deep learning” OR “inteligencia artificial”). Adicionalmente, se revisaron las listas de referencias de los artículos seleccionados para identificar estudios relevantes no recuperados en la búsqueda inicial.

Selección de estudios

Los resultados se exportaron a Zotero y se eliminaron duplicados. La selección se realizó en dos fases:

lectura de títulos y resúmenes por dos revisores independientes, seguida de la evaluación a texto completo de los estudios potencialmente elegibles. Las discrepancias se resolvieron bajo un consenso de los autores. La concordancia entre revisores se estimó mediante el coeficiente Kappa.

Extracción y síntesis de datos

Se diseñó una plantilla estandarizada para la extracción de datos, que incluyó: autor(es), año, país, tipo de cáncer evaluado, tamaño de muestra, técnica de imagen utilizada, metodología de análisis radiogenómico, software o herramientas aplicadas, métricas de rendimiento (AUC, precisión, sensibilidad, especificidad), hallazgos principales, utilidad clínica reportada y limitaciones. La síntesis se realizó de forma narrativa estructurada, organizando los resultados en torno a tres ejes: (i) rendimiento diagnóstico de los modelos radiogenómicos, (ii) valor pronóstico y predictivo en respuesta terapéutica, y (iii) aspectos metodológicos y técnicos que condicionan su reproducibilidad.

Evaluación de la calidad metodológica

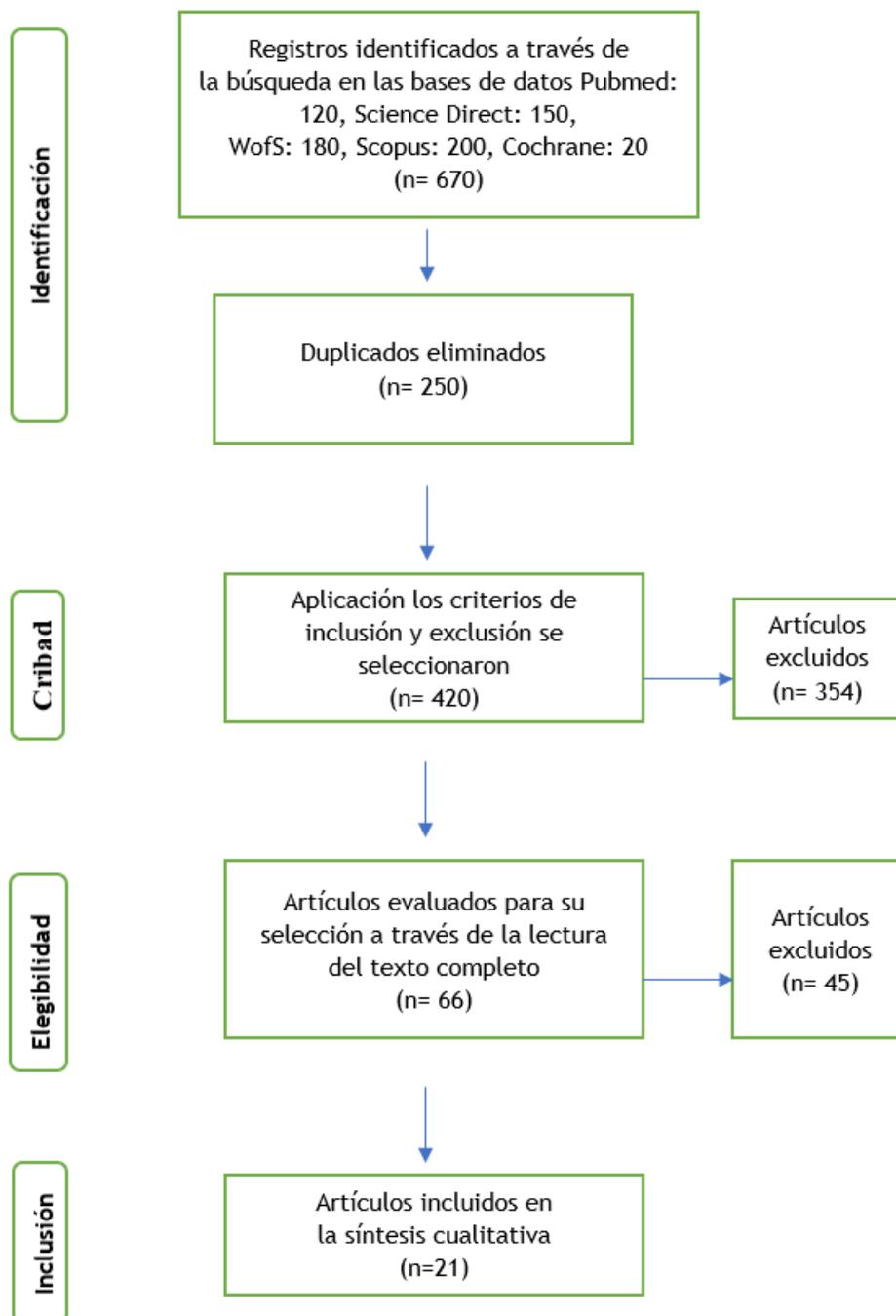


Figura 1. Diagrama de flujo de selección de los estudios PRISMA

La calidad de los estudios de modelos de predicción se evaluó con la guía TRIPOD, actualmente considerada el estándar para reportar y valorar modelos predictivos diagnósticos y pronósticos y para revisiones sistemáticas previas se utilizó la herramienta ROBIS.

Se realizó una revisión bibliográfica siguiendo la estrategia de búsqueda predefinida y se incluyeron 21 artículos. El cribado se efectuó por dos revisoras de forma independiente en dos fases (título/resumen y texto completo) mediante un formulario estandarizado. El acuerdo interevaluador se cuantificó con el estadístico Kappa de Cohen, mostrando concordancia sustancial en la fase de título/resumen y casi perfecta en la lectura a texto completo, de acuerdo con la clasificación de Landis y Koch. Las discrepancias se resolvieron por consenso y, cuando persistieron, mediante el dictamen de una tercera revisora independiente, sin embargo no fue necesario.

RESULTADOS

La tabla 1 resume los registros recuperados por base de datos y su depuración, en la tabla 2 se evidencian los registros tras aplicar los criterios de inclusión y exclusión, además, el diagrama PRISMA 2020 documenta el flujo completo de selección.

Base de datos	Documentos recuperados	Duplicados eliminados	Registros únicos tras deduplicación	Excluidos en cribado (título/resumen)	Evaluados a texto completo	Incluidos	Excluidos a texto completo
PubMed	120	28	92	77	15	6	9
Scopus	200	90	110	85	25	7	18
Web of Science	180	80	100	87	13	3	10
ScienceDirect	150	50	100	91	9	3	6
Cochrane Library	20	2	18	14	4	2	2
Total	670	250	420	354	66	21	45

Motivo de exclusión	n	Criterio operativo
Población no oncológica	8	Series en patología no tumoral o modelos animales sin traslación clara a cáncer.
Diseño no elegible (casos/cartas/editoriales)	11	Opiniones, cartas, series de casos sin comparación/validación.
Sin correlación radiomics-genomics explícita	14	Estudios solo radiomics o solo genómica sin integración operativa.
Datos insuficientes (métricas o métodos incompletos)	8	Sin AUC/accuracy/IC; pipeline incompleto o irreproducible.
Cohorte duplicada/solapamiento	4	Misma población reutilizada sin análisis adicional pertinente.
Total	45	

La búsqueda en cinco bases de datos, desde el 2020 al 2025, recuperó 670 registros. PubMed 120; Scopus 200; Web of Science 180; ScienceDirect 150; Cochrane 20. Tras la eliminación de 250 duplicados, 420 registros fueron sometidos a cribado de título y resumen, de los cuales 354 se excluyeron por no cumplir los criterios de elegibilidad. Se evaluaron a texto completo 66 artículos y se excluyeron 45 por los siguientes motivos: ausencia de integración radiomics-genomics (n=14), diseño no elegible (cartas, editoriales o series de casos; n=11), población no oncológica (n=8), datos o metodología insuficientes (n=8) y solapamiento de cohortes (n=4). En consecuencia, 21 estudios cumplieron los criterios y se incorporaron a la síntesis cualitativa. El flujo completo se muestra en el diagrama PRISMA 2020 (figura 1) y los motivos de exclusión a texto completo se detallan en la tabla 2.

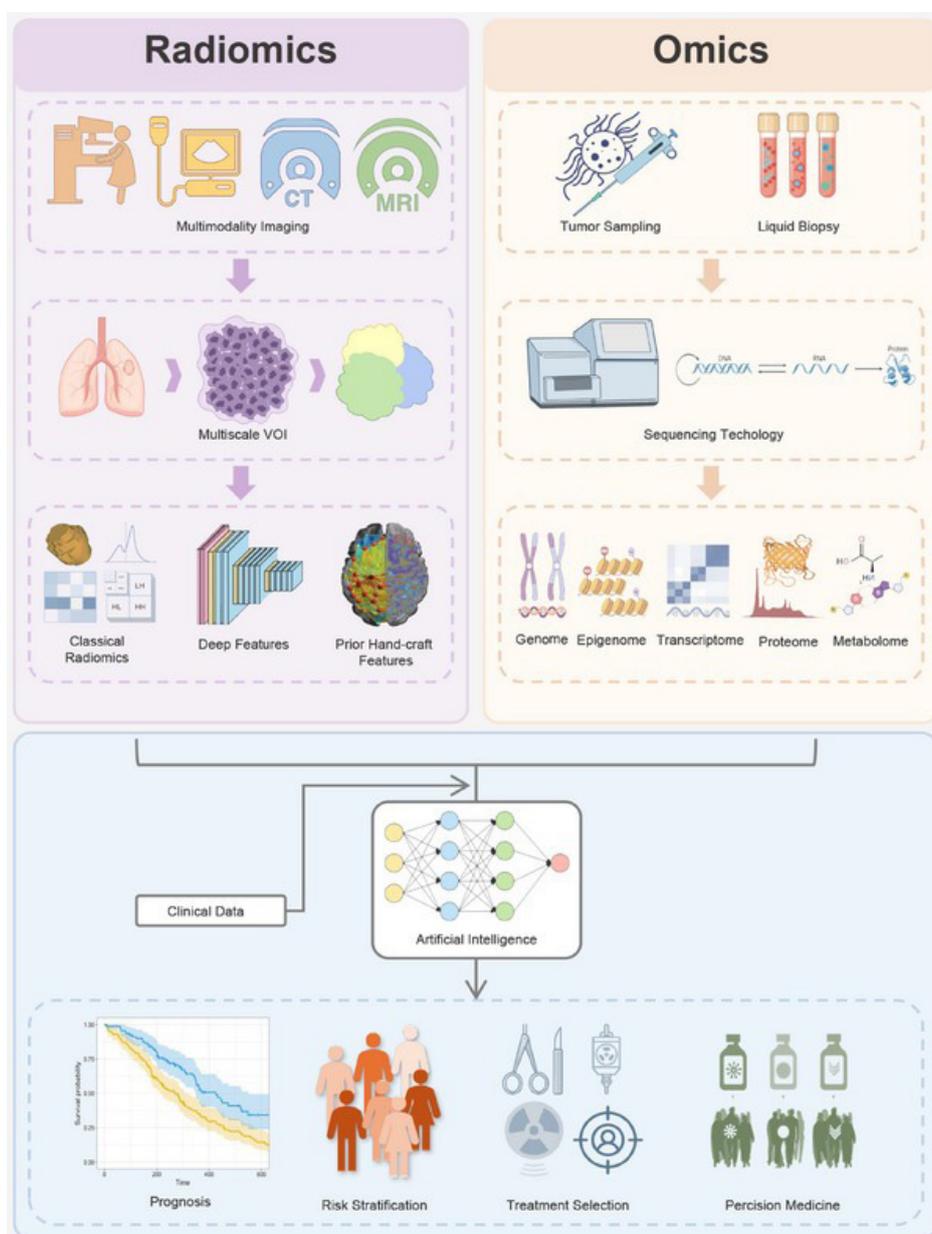
DISCUSIÓN

Los resultados apuntan a un potencial clínico tangible cuando las preguntas están claramente establecidas, por ejemplo, inferencia de mutaciones o estratificación pronóstica en escenarios concretos y se trabaja con conjuntos de datos bien curados. La heterogeneidad de diseños, pipelines analíticos y reportes metodológicos

condiciona la comparabilidad y la solidez de las conclusiones.^(9,10,11)

Al examinar los estudios por localización tumoral y modalidad de imagen, se observa un patrón relativamente consistente en cáncer de pulmón: los modelos basados en tomografía computarizada, sean estos con o sin PET/CT, orientados a predecir mutaciones puntuales y a estratificar riesgo tienden a comunicar desempeños de moderados a altos.^(12,13) En neurooncología, las aproximaciones con resonancia magnética multiparamétrica han mostrado utilidad para la clasificación molecular y resultados más variables cuando el objetivo es puramente pronóstico. En otros tumores más frecuentes como mama, hígado, cabeza y cuello, la señal es más heterogénea: existen informes con capacidad discriminativa aceptable en tareas específicas, pero la frecuencia de validaciones externas es menor y la dispersión de métricas es mayor.⁽¹⁴⁾ Las medidas de desempeño más reportadas han sido el área bajo la curva (AUC), la exactitud y la sensibilidad/especificidad.^(1,2,3,15)

Una lectura transversal de estas métricas sugiere que el rendimiento mejora cuando se combinan descriptores radiogenómicos con variables clínicas simples de fácil acceso como edad, estadio o tratamiento frente a la imagen aislada. Aun así, la variación interestudio que se deriva del preprocesamiento, segmentación, selección y estabilidad de funciones y estrategias de validación impiden afirmar, actualmente, la superioridad consistente de una técnica o modalidad sobre otra más allá de exámenes específicos como la TC torácica para el receptor del crecimiento epidérmico o la RM multiparamétrica para firmas moleculares en gliomas.^(16,17)



Fuente: información obtenida de He et al.⁽¹⁴⁾

Figura 2. Diagrama esquemático que ilustra la integración de la radiómica con datos ómicos para una atención oncológica precisa

La extrapolación clínica sigue muy limitada. El área bajo la curva es alta, estos valores no se sostienen sin calibración ni validaciones externas sean estas geográficas o temporales. Según RQS, suele describirse bien la segmentación y la justificación clínica, pero escasean la validación externa, las pruebas de estabilidad de funciones, la evaluación de impacto/coste y la disponibilidad de código/datos. Con TRIPOD se repiten vacíos en tamaño muestral, datos faltantes, calibración y reclasificación, y se reportan poco las validaciones temporal/geográfica. En PROBAST predominan sesgos por selección de participantes, predictores no estandarizados (dependencia del equipo) y análisis con riesgo de sobreajuste.⁽¹⁰⁾ Donde hubo armonización e estandarización del flujo de imagen y funciones, el desempeño fue más estable; cuando faltó calibración y solo hubo validación interna, aparecieron métricas altas con poca generalización. Esto se alinea con barreras ya conocidas: muestras pequeñas, heterogeneidad de pipelines, falta de pre-registro y de código reproducible.

En la práctica, la radiogenómica complementa, más no reemplaza, a la biopsia: ayuda a priorizar pruebas moleculares, anticipar alteraciones y estratificar tratamiento. Para avanzar, se requiere estandarizar adquisición/extracción de resultados, es aconsejable seguir con el uso de TRIPOD, evaluar sesgo con PROBAST, incorporar validación externa, calibración y utilidad clínica.^(11,12) Además de, compartir código y diccionarios de funcionalidades y aplicar armonización, con el fin de mejorar la reproducibilidad. Su adopción clínica exige validaciones multicéntricas, calibración explícita, armonización del pipeline y reporte transparente.

El primer paso consiste en recopilar los datos, incluyendo imágenes y muestras biológicas. A partir de estos recursos, se extraen y refinan diversas dimensiones de las características radiómicas y las firmas moleculares de los cánceres. Finalmente, los datos radiómicos y ómicos se interconectan e integran mediante algoritmos avanzados de inteligencia artificial para construir modelos precisos de predicción clínica.

Más allá de su potencial diagnóstico, la radiogenómica permite construir mapas espaciales y contextuales que relacionan la biología tumoral con su microambiente, abriendo nuevas perspectivas para intervenciones terapéuticas más precisas, concordante con esto la radiómica también permite extraer información cuantitativa de imágenes médicas y vincularla con perfiles moleculares, mejorando el diagnóstico y la medicina personalizada; estas técnicas avanzadas transforman las imágenes en datos clínicamente relevantes, optimizando la caracterización tumoral, la predicción terapéutica y el monitoreo de enfermedades oncológicas sin intervenciones invasivas.⁽¹⁸⁾

Pese a todos los beneficios, su implementación a gran escala en la práctica clínica aún requiere superar barreras relacionadas con la interoperabilidad de los sistemas y la validación externa de los modelos desarrollados, entre otros retos como la necesidad de estandarización en la adquisición y procesamiento de las imágenes médicas, ya que la variabilidad técnica entre equipos y protocolos puede afectar la reproducibilidad de los hallazgos.⁽¹³⁾ Asimismo, la validación de los modelos predictivos en poblaciones diversas y en contextos clínicos heterogéneos es esencial para garantizar su aplicabilidad universal y evitar sesgos que limiten su uso. Desde una perspectiva ética, surgen dilemas asociados con la privacidad de los datos biomédicos y la protección de la identidad genética de los pacientes, especialmente cuando se integran bases de datos de imágenes e información genómica a gran escala. La adopción de tecnologías avanzadas plantea el riesgo de profundizar las desigualdades en el acceso a servicios de salud personalizados, lo cual exige políticas claras para garantizar equidad y justicia distributiva en su implementación.^(14,19,20,21)

Tabla 3. Artículos de revisión

Nombre del artículo	Fecha de publicación y autores	Metodología y objetivo	Conclusiones y recomendaciones
The era of radiogenomics in precision medicine: an emerging approach to support diagnosis, treatment decisions, and prognostication in oncology	2020 - Shui et al. ⁽¹⁾	Desarrollada bajo un enfoque narrativo con el objetivo de sintetizar la integración de datos radiómicos y genómicos en el marco de la oncología de precisión. La metodología incluyó la recopilación y preprocesamiento de imágenes médicas y perfiles moleculares, la segmentación de las regiones tumorales, y la extracción de características cuantitativas a través de técnicas de radiomics. Posteriormente, se aplicaron algoritmos de aprendizaje automático para la construcción de modelos predictivos orientados al diagnóstico, pronóstico y selección terapéutica personalizada.	La radiogenómica se posiciona como una consecuencia inevitable de la medicina de precisión, ofreciendo ventajas significativas respecto a métodos convencionales, como una reducción de costos, acceso a información integral del tumor más allá de las limitaciones de las biopsias, y una mayor resolución espacial para captar la heterogeneidad tumoral. La generación automatizada de datos cuantitativos a partir de imágenes médicas, combinada con perfiles clínicos y genómicos en bases de datos abiertas, consolida a la radiogenómica como un vínculo sólido entre el fenotipo y el genotipo del tumor, facilitando la creación de modelos predictivos y pronósticos con potencial clínico.

Radiogenomics in rectal cancer: an emerging approach for personalized medicine.	2023 - O'Sullivan et al. ⁽¹⁵⁾	Estudio desarrollado mediante una revisión sistemática basada en las directrices PRISMA 2020, con el objetivo de analizar las aplicaciones contemporáneas de la radiogenómica en el manejo del cáncer de recto. La metodología incluyó una búsqueda estructurada en bases de datos científicas.	La radiogenómica demuestra un alto potencial en la predicción de la respuesta terapéutica en cáncer de recto, al combinar la información estructural de la imagen con características moleculares del tumor. Esta integración permite mejorar la estratificación de pacientes y optimizar decisiones clínicas, como la selección de terapias neoadyuvantes o la identificación de candidatos para tratamientos menos invasivos. No obstante, su aplicabilidad clínica se ve limitada por la falta de validación externa de los modelos existentes y la heterogeneidad metodológica entre estudios. La promesa de la radiogenómica como una herramienta no invasiva, se la puede considerar como una “biopsia virtual”, requiere superar desafíos importantes relacionados con la estandarización del flujo de trabajo, la reproducibilidad interinstitucional y la calidad de los datos. La ausencia de protocolos uniformes en la adquisición de imágenes y la segmentación tumoral compromete la comparabilidad de resultados, lo que resalta la necesidad de iniciativas colaborativas y multicéntricas para fortalecer su evidencia y facilitar su incorporación en la práctica oncológica rutinaria.
PET radiogenomics and imaging phenotypes: current knowledge and future perspectives in cancer diagnosis	2025 - Filippi et al. ⁽⁴⁾	El estudio fue diseñado como una revisión sistemática, desarrollada bajo las directrices PRISMA, con el objetivo de sintetizar la evidencia actual sobre la aplicación de la radiogenómica basada en PET en oncología. Se realizó una búsqueda exhaustiva en bases de datos como PubMed, Scopus y Web of Science, incluyendo publicaciones hasta el 31 de octubre de 2024. Se seleccionaron estudios originales que integraban análisis radiómico y genómico en poblaciones humanas, y se extrajeron variables relacionadas con el tipo de tumor, el radiofármaco utilizado, los métodos de segmentación, las estrategias estadísticas aplicadas y los desenlaces clínicos evaluados. La calidad metodológica de cada estudio fue valorada utilizando la escala Radiomics Quality Score (RQS 2.0), considerando criterios como la validación externa, la reproducibilidad de los datos, la transparencia en la metodología y el diseño multicéntrico, lo que permitió una evaluación crítica del rigor científico de las investigaciones incluidas.	La combinación de datos radiómicos obtenidos por PET con información genómica ha demostrado un potencial significativo para mejorar la caracterización tumoral, particularmente en términos de predicción de mutaciones específicas como EGFR o KRAS. Este enfoque permite una evaluación más precisa del perfil biológico del tumor, contribuyendo así a la personalización del tratamiento. Es importante considerar la limitada calidad metodológica de muchos estudios incluidos, marcada por la falta de validación externa, el uso de diseños retrospectivos y la escasa estandarización de los flujos de trabajo. Esta situación compromete la reproducibilidad de los hallazgos y dificulta su aplicación clínica, lo que subraya la necesidad urgente de estudios prospectivos, multicéntricos y con protocolos metodológicos rigurosamente estructurados.
Integrating radiogenomics and machine learning in musculoskeletal oncology care	2025 - Kumar et al. ⁽⁵⁾	Metodología computacional avanzada para integrar datos de imagen médica y perfiles genómicos en el contexto de la oncología musculoesquelética. Se extrajeron variables radiómicas de diferentes técnicas de imagen, que se combinaron con datos transcriptómicos, epigenéticos y mutacionales para	La integración de datos radiómicos y genómicos mediante herramientas de inteligencia artificial representa una estrategia prometedora para mejorar el diagnóstico y la caracterización molecular de los tumores musculoesqueléticos. Este enfoque permite predecir alteraciones genéticas

crear un perfil multimodal. Para manejar la alta dimensionalidad de los datos, se aplicaron técnicas de reducción como LASSO y PCA, y luego se utilizaron modelos de regresión y clasificación para construir predictores de características moleculares tumorales. La fusión multimodal permitió la generación de “biopsias virtuales” mediante inteligencia artificial, con el objetivo de detectar mutaciones clave y guiar decisiones terapéuticas.

relevantes sin necesidad de procedimientos invasivos, lo que favorece una medicina personalizada más segura y eficiente. A pesar del potencial demostrado por los modelos multimodales desarrollados, su implementación clínica aún enfrenta desafíos importantes, como la estandarización de flujos de trabajo, la necesidad de bases de datos robustas y la validación externa en cohortes amplias. Por ello, se concluye que futuras investigaciones deben centrarse en la mejora de la reproducibilidad y en el desarrollo de protocolos colaborativos para facilitar su adopción en la práctica médica oncológica.

Radiogenomics: bridging the gap between imaging and genomics

2024 - Vivacqua et al.⁽¹⁶⁾

El estudio fue concebido como una revisión narrativa exhaustiva, destinada a analizar el estado actual de la radiogenómica en el contexto de la oncología de precisión. Se recopiló información científica relevante combinando el análisis de imágenes médicas de alta resolución y datos genómicos derivados de perfiles tumorales. Se describió un marco metodológico que incluye la alta extracción cuantitativa de características de imagen (radiomics) mediante técnicas de inteligencia artificial, junto a una integración sistemática con datos ómicos como secuencias genéticas, transcriptómicas y proteómicas. Luego, se identificaron aplicaciones clínicas específicas en tumores sólidos (como mama, pulmón y glioma), y se evaluaron los avances técnicos, desafíos actuales y áreas potenciales de investigación futura.

La radiogenómica se consolida como una herramienta clave para la medicina de precisión, al permitir la correlación no invasiva entre características fenotípicas tumorales visibles en imágenes médicas y alteraciones moleculares subyacentes. Este enfoque facilita la predicción de perfiles genómicos relevantes para el diagnóstico, el pronóstico y la selección terapéutica, contribuyendo a una toma de decisiones más personalizada y eficiente en oncología.

A pesar de su potencial transformador, la implementación clínica de la radiogenómica aún enfrenta limitaciones importantes, como la falta de estandarización en la adquisición y procesamiento de imágenes, la escasez de estudios prospectivos multicéntricos y la necesidad de validación externa de modelos predictivos.

The prognostic value of radiogenomics using CT in patients with lung cancer: a systematic review

2024 - Jiang et al.⁽³⁾

El estudio se realizó como una revisión sistemática según las directrices PRISMA y se registró previamente en PROSPERO (CRD42023472571). Se efectuó una búsqueda exhaustiva en bases de datos clave como PubMed, Embase, Web of Science y Cochrane Library, hasta el 13 de mayo de 2024, empleando criterios de inclusión predefinidos para identificar investigaciones que combinaran radiomics y genómica en modelos de pronóstico en cáncer de pulmón. La calidad metodológica fue evaluada utilizando radiomics quality score (RQS) y la herramienta PROBAST para el riesgo de sesgo. Finalmente, se analizaron y compararon los valores de AUC y C-index de los modelos radiogenómicos frente a los modelos unimodales, resaltando el desempeño superior de los primeros.

La combinación de características radiómicas extraídas de tomografía computarizada (CT) con datos genómicos mejora significativamente la capacidad predictiva de los modelos pronósticos en pacientes con cáncer de pulmón, superando en rendimiento a los enfoques unimodales. Esta integración permite una evaluación más precisa del comportamiento tumoral, favoreciendo la estratificación de riesgo y la toma de decisiones clínicas personalizadas.

A pesar del valor potencial de los modelos radiogenómicos, su aplicabilidad clínica aún se encuentra limitada por la baja calidad metodológica de varios estudios, la heterogeneidad en los métodos de segmentación y extracción de datos, y la escasa validación externa. Estos hallazgos subrayan la necesidad de estudios prospectivos, estandarizados y multicéntricos que permitan traducir con mayor solidez este enfoque emergente a la práctica clínica.

Imaging genomics of cancer: a bibliometric analysis and review	2025 - Gou et al. ⁽¹³⁾	Revisión sistemática con análisis bibliométrico, centrada en el campo de la radiogenómica aplicada al cáncer. Se realizó una búsqueda estructurada en las bases de datos PubMed, Embase y Web of Science hasta julio de 2024, utilizando términos controlados y combinaciones como “radiogenomics” y “cancer”. La selección de los estudios fue realizada por dos investigadores de forma independiente, aplicando criterios de inclusión que restringieron los artículos a investigaciones originales en humanos, publicadas en inglés y que emplearan metodologías propias de la radiogenómica. Posteriormente, se llevó a cabo una extracción detallada de datos, finalmente se integró un análisis bibliométrico utilizando los paquetes Bibliometrix y VOSviewer, lo que permitió mapear las tendencias de publicación, redes de colaboración y patrones de citación en el área.	La investigación en radiogenómica oncológica ha crecido exponencialmente en la última década, revelando un interés consolidado en integrar características de imagen médica con datos genómicos para mejorar el diagnóstico, pronóstico y personalización terapéutica del cáncer. A pesar del avance metodológico en el uso de inteligencia artificial y herramientas de radiómica para extraer características complejas de las imágenes médicas, la heterogeneidad en los enfoques utilizados y la escasa estandarización de flujos de trabajo representan un obstáculo para la consolidación de la radiogenómica como herramienta clínica. Se concluye que futuras investigaciones deben orientarse hacia la validación multicéntrica de modelos predictivos, la interoperabilidad de bases de datos y el desarrollo de marcos metodológicos consistentes que permitan traducir de manera efectiva el conocimiento radiogenómico al entorno asistencial.
Correlation between NF1 genotype and imaging phenotype on whole-body MRI: NF1 radiogenomics	2020 - Lui et al. ⁽²¹⁾	Se seleccionaron 29 pacientes con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y mutaciones germinales previamente identificadas mediante secuenciación dirigida de próxima generación. A partir de estudios previos de resonancia magnética corporal total (WBMRI), se analizaron 218 neurofibromas (97 discretos y 121 plexiformes) utilizando una secuencia coronal STIR. Cada tumor fue segmentado individualmente y se extrajeron 59 características de imagen mediante una plataforma de análisis volumétrico propia (3DQI). Se construyó un heatmap radiómico para explorar asociaciones entre características de imagen y dominios/ tipos de mutación, tanto a nivel de tumor como por paciente. Se aplicaron modelos lineales de efectos mixtos y análisis de varianza de un factor (ANOVA) para comparar la similitud de los perfiles radiómicos dentro y entre los distintos grupos de mutación genética.	Este estudio preliminar evidencia una correlación significativa entre las mutaciones germinales del gen NF1 y los patrones de características radiómicas de neurofibromas evaluados mediante resonancia magnética corporal total. Los hallazgos respaldan la existencia de un vínculo radiogenómico entre el genotipo NF1 y el fenotipo por imagen, lo que refuerza el potencial de la radiogenómica como herramienta no invasiva para la caracterización molecular en neurofibromatosis tipo 1.

La integración de datos radiológicos y genómicos promete transformar la oncología contemporánea, al permitir una medicina más precisa, dinámica y adaptada a las particularidades de cada paciente. Se anticipa que la radiogenómica desempeñará un papel crucial en la toma de decisiones clínicas, desde el diagnóstico inicial hasta la selección de terapias dirigidas y el monitoreo de la respuesta terapéutica, con el potencial de mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes.⁽¹⁾ Además, la radiogenómica podría contribuir al descubrimiento de nuevos biomarcadores pronósticos y predictivos, impulsando la investigación traslacional y fomentando el diseño de ensayos clínicos más eficientes y personalizados. A largo plazo, la incorporación de esta disciplina en plataformas de salud digital y su vinculación con otras ómicas, como la transcriptómica y proteómica, podría consolidar un enfoque integral de la biología tumoral que trascienda los límites actuales del diagnóstico y tratamiento oncológico.⁽²⁰⁾ Este escenario, aunque prometedor, requiere inversión sostenida en investigación, infraestructura tecnológica y formación de profesionales capacitados para interpretar e integrar la complejidad de los datos multidimensionales que la radiogenómica aporta.

CONCLUSIONES

La síntesis de los 21 estudios muestra señales consistentes en dos escenarios específicos: cáncer de pulmón con TC para inferir mutaciones, sobre todo con EGFR/KRAS y gliomas con RM multiparamétrica para clasificación molecular, con rendimientos cuantificados entre moderados y altos en validaciones internas y resultados variables en otras localizaciones. La integración de imagen con variables clínicas tiende a superar a los modelos unimodales, pero la extrapolación clínica queda limitada por la escasa validación externa, la falta de calibración y la heterogeneidad del flujo de trabajo.

Aún la calidad metodológica global se sitúa entre baja y moderada: las puntuaciones RQS se ven afectadas por la ausencia de validación externa y de análisis de estabilidad; en TRIPOD persisten vacíos en tamaño muestral, manejo de faltantes y reporte de calibración; y, según PROBAST, el riesgo de sesgo se concentra en selección de participantes, definición de predictores y análisis con potencial sobreajuste. De esto se desprenden necesidades operativas claras para la traslación basada en armonizar, adquirir, segmentar y estandarizar funcionalidad.

La radiogenómica, en su estado actual, complementa, no sustituye, a la biopsia donde se prioriza pruebas moleculares, anticipar alteraciones de interés terapéutico y apoyar la estratificación en contextos definidos. Para consolidar su adopción clínica se requiere una agenda prospectiva y multicéntrica con publicación de código y diccionarios de funcionalidades, procedimientos de armonización y repositorios interoperables, de modo que el rendimiento observado se traduzca en utilidad real y reproducible en la práctica oncológica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Shui L, Ren H, Yang X, Li J, Chen Z, Yi C, et al. The era of radiogenomics in precision medicine: an emerging approach to support diagnosis, treatment decisions, and prognostication in oncology. *Front Oncol*. 2020;10:570465. doi:10.3389/fonc.2020.570465.
2. Lambin P, et al. Radiogenomics: bridging imaging and genomics. *MedComm*. 2024; 5(3):e372. doi:10.1002/mco2.722.
3. Jiang Y, Gao C, Shao Y, Lou X, Hua M, Lin J. The prognostic value of radiogenomics using CT in patients with lung cancer: a systematic review. *Insights Imaging*. 2024;15:259. doi:10.1186/s13244-024-01831-4.
4. Filippi M, Muoio B, Giannini V, et al. PET radiogenomics and imaging phenotypes: current knowledge and future perspectives in cancer diagnosis. *Eur J Nucl Med Mol Imaging*. 2025; 52(1):1-12. doi:10.1007/s00259-024-06579-6.
5. Kumar R, Sporn K, Khanna A, et al. Integrating radiogenomics and machine learning in musculoskeletal oncology care. *Diagnostics (Basel)*. 2025; 15(11):1377. doi:10.3390/diagnostics15111377.
6. Wen Z, Sun L, Zhao P, et al. Insights into PET-based radiogenomics in oncology. *Eur J Nucl Med Mol Imaging*. 2025; 52(3):345-60. doi:10.1007/s00259-025-07262-7.
7. Gao X, et al. External validation of a CT-based radiogenomics model for EGFR mutation in lung cancer. *Acad Radiol*. 2025. doi:10.1016/j.acra.2025.01.001.
8. Rios Velazquez E, et al. A review of radiomics and genomics applications in cancers. *Radiother Oncol*. 2022; 160:210-220. doi:10.1186/s13014-022-02192-2.
9. Peters MDJ, Godfrey C, Mclnerney P, Munn Z, Tricco AC, Khalil H. Scoping Reviews. In: Aromataris E, Lockwood C, Porritt K, Pilla B, Jordan Z, editors. *JBI Manual for Evidence Synthesis*. JBI; 2024. 2020. <https://synthesismanual.jbi.global>. doi:10.46658/JBIMES-24-09.
10. Navarrete IG, Yaqub M. A radiogenomics pipeline for lung nodules segmentation and prediction of EGFR mutation status from CT scans. *arXiv*. 2022. arXiv:2211.06620.
11. Gu J, Zhao Z, Zeng Z, Wang Y, Qiu Z, Veeravalli B, et al. Multi-phase cross-modal learning for noninvasive gene mutation prediction in hepatocellular carcinoma. *arXiv*. 2020. arXiv:2005.04069.
12. Ismail M, Correa R, Bera K, Verma R, Bamashmos AS, Beig N, et al. Spatial-and-context aware (SpACe) “virtual biopsy” radiogenomic maps to target tumor mutational status on structural MRI. *arXiv*. 2020. arXiv:2006.09878.

13. Gou J, Cheng J, Zhang Y. Imaging genomics of cancer: a bibliometric analysis and review. *Cancer Imaging*. 2025;25(24). doi:10.1186/s40644-025-00841-9.
14. He W, Huang W, Zhang L, Wu X, Zhang S, Zhang B. Radiogenomics: bridging the gap between imaging and genomics for precision oncology. *MedComm (Beijing)*. 2024; 5(9):e722. doi:10.1002/mco2.722.
15. O'Sullivan NJ, Carroll D, Creamer D, Joyce MR. Radiogenomics in rectal cancer: an emerging approach for personalized medicine. *Cancers (Basel)*. 2023; 15(12):3042. doi:10.3390/cancers15123042.
16. Vivacqua G, Latorre A, Suppa A, Nardi M, Pietracupa S, Mancinelli R, et al. Radiogenomics: bridging the gap between imaging and genomics. *MedComm*. 2024; 5(3):e372. doi:10.1002/mco2.722.
17. Beig N, Bera K, Tiwari P. Introduction to radiomics and radiogenomics in neuro-oncology: implications and challenges. *Neurooncol Adv*. 2020; 2(S4):v3-iv14. doi:10.1093/oaajnl/vdaa148.
18. Zeng S, Wang XL, Yang H. Radiomics and radiogenomics: extracting more information from medical images for the diagnosis and prognostic prediction of ovarian cancer. *Mil Med Res*. 2024; 11:77. doi:10.1186/s40779-024-00580-1.
19. Perillo T, De Giorgi M, Papace UM, Serino A, Cuocolo R, Manto A. Current role of machine learning and radiogenomics in precision neuro-oncology. *Explor Target Antitumor Ther*. 2023; 4:545-55. doi:10.37349/etat.2023.00151.
20. Scarborough JA, Scott JG. Translation of precision medicine research into biomarker-informed care in radiation oncology. *Semin Radiat Oncol*. 2022; 32(1):42-53. doi:10.1016/j.semradonc.2021.09.001.
21. Liu Y, Jordan JT, Bredella MA, Erdin S, et al. Correlation between NF1 genotype and imaging phenotype on whole-body MRI: NF1 radiogenomics. *Neurology*. 2020; 94(24):e2521-e2531. doi:10.1212/WNL.00000000000009490.

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de la presente investigación.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Cinthia Katherine Galarza Galarza.

Curación de datos: Cinthia Katherine Galarza Galarza.

Análisis formal: Cinthia Katherine Galarza Galarza.

Investigación: Cinthia Katherine Galarza Galarza, Lorena Bibiana Erazo Beltrán.

Metodología: Lorena Bibiana Erazo Beltrán.

Administración del proyecto: Cinthia Katherine Galarza Galarza, Lorena Bibiana Erazo Beltrán.

Recursos: Cinthia Katherine Galarza Galarza.

Supervisión: Cinthia Katherine Galarza Galarza.

Validación: Lorena Bibiana Erazo Beltrán.

Visualización: Lorena Bibiana Erazo Beltrán.

Redacción - borrador original: Lorena Bibiana Erazo Beltrán.

Redacción - revisión y edición: Cinthia Katherine Galarza Galarza.