

视网膜色素变性深度学习模型研究进展及应用展望

宋世佳

暨南大学第二临床医学院, 深圳市眼科医院, 广东 深圳

收稿日期: 2026年5月29日; 录用日期: 2026年6月23日; 发布日期: 2026年6月30日

摘要

视网膜色素变性(Retinitis Pigmentosa, RP)是常见的遗传性视网膜疾病,以进行性感光细胞凋亡为特征,最终导致不可逆的视力丧失。近年来,深度学习模型的快速发展为RP的自动诊断和进展预测提供了突破性的技术路径。本文系统梳理了RP深度学习领域的研究进展,从数据资源建设、关键技术演进、多模态影像分析、视功能预测等维度展开评述。研究表明,基于CNN和Vision Transformer的RP模型在疾病分类(AUC达0.94)和视功能预测(准确率超过80%)等方面已取得较好的预测性能。然而,由于RP疾病罕见、遗传异质性强、标注数据集匮乏,模型泛化能力与临床可解释性仍面临重大挑战。基于此,本文进一步展望了自监督学习、生成式模型与大模型预训练等前沿技术在推动RP精准诊疗中的潜力。

关键词

视网膜色素变性, 深度学习, 医学影像分析, 计算机辅助诊断

Research Progress and Application Prospects of Deep Learning Models for Retinitis Pigmentosa

Shijia Song

The Second Clinical Medical College of Jinan University, Shenzhen Eye Hospital, Shenzhen Guangdong

Received: May 29, 2026; accepted: June 23, 2026; published: June 30, 2026

Abstract

Retinitis Pigmentosa (RP) is a common inherited retinal disorder characterized by progressive apoptosis of photoreceptor cells, ultimately leading to irreversible vision loss. In recent years, the

rapid development of deep learning models has provided a breakthrough technical pathway for automated diagnosis and progression prediction of RP. This article systematically reviews the research progress of deep learning in the field of RP, covering aspects such as data resource construction, key technological evolution, multimodal image analysis, and visual function prediction. Studies have shown that RP models based on CNN and Vision Transformer have achieved good predictive performance in disease classification (AUC up to 0.94) and visual function prediction (accuracy exceeding 80%). However, due to the rarity of RP, high genetic heterogeneity, and scarcity of annotated datasets, model generalizability and clinical interpretability remain major challenges. Based on this, this article further discusses the potential of cutting-edge technologies such as self-supervised learning, generative models, and large model pre-training in promoting precision diagnosis and treatment of RP.

Keywords

Retinitis Pigmentosa, Deep Learning, Medical Image Analysis, Computer-Aided Diagnosis

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

视网膜色素变性(retinitis pigmentosa, RP)是一类进行性遗传性视网膜退行性疾病, 主要损伤视网膜感光细胞及视网膜色素上皮层[1]。患者通常先出现夜盲症状, 随后周边视野逐渐缩窄, 最终中心视力丧失甚至完全失明。全球范围内, 该病发病率约为 1/4000~1/5000 [2], 在近亲结婚率较高的地区发病率更高, 已成为工作年龄人群致盲的重要原因之一[3]。

尽管近年来基因疗法[4]和光遗传学治疗[5]相继问世, 但这些治疗手段仅适用于特定基因型患者且成本高昂, 绝大多数 RP 患者仍面临无有效治疗可用的困境。在此背景下, 精准的早期诊断和进展预测对指导治疗策略选择、优化临床试验设计以及改善患者长期管理至关重要。然而, RP 的诊断高度依赖经验丰富的视网膜专科医师, 基于多种成像模态的人工判读不仅耗时, 而且存在主观差异, 难以满足大规模筛查和纵向随访的需求。

2. RP 多模态影像学数据应用潜力

2.1. 常用成像模态及其特点

彩色眼底照相是成本最低、普及度最高的 RP 筛查手段, 可直观显示骨针样色素沉着、视盘苍白及血管变细等典型病变, 其中色素沉着面积及范围[6]可能与患者残存的中心视力相关。然而, 早期 RP 患者眼底表现往往不典型, 人工判读容易漏诊。

光学相干断层扫描(optical coherence tomography, OCT)能够提供视网膜各层的高分辨率横断面结构信息, 是评估 RP 患者光感受器内外节完整性、测量外层视网膜厚度和检测黄斑水肿的核心工具。特别是外层椭圆体带的完整性, 已被证实是 RP 疾病进展和视功能评估的关键生物标志物[7]。然而, OCT 图像中椭圆体带通常较薄、对比度低, 且受水肿、萎缩或积液干扰, 人工标注极为耗时且主观差异显著。这一挑战正是深度学习自动分割技术的用武之地。

眼底自发荧光成像(fundus autofluorescence, FAF)通过检测视网膜色素上皮层脂褐素的累积分布反映感光细胞代谢状态, 对于评估 RP 的残存功能区域和疾病严重程度具有独特价值[8]。FAF 图像在评估中

心视功能方面可能比彩色眼底照片包含更多有效参数。

多焦视网膜电图(electroretinography, ERG)是诊断视网膜色素变性的关键证据之一。其与 RP 的遗传方式也具有一定程度上的映射关系,常染色体隐性遗传及 X 连锁遗传通常早期 ERG 幅度下降更大[9]。在典型的视网膜色素变性患者中,从刺激到视杆细胞或视锥细胞孤立反应峰值的时间间隔延长。其振幅也与残存视功能相关,当视锥 ERG 振幅小于 0.05 μV 时,患者通常为法定失明或光感知[10]。

2.2. 数据集建设现状与局限

当前 RP 深度学习研究面临的核心瓶颈之一是标注数据集匮乏。据系统综述,绝大多数研究使用的数据集图像数量较少,这严重限制了模型的泛化能力和临床转化潜力[11]。RP 患者数量有限、病程异质性强以及标注工作难度较高,共同决定了依赖大规模标注数据的传统监督学习模型在 RP 领域面临无法充分发挥作用的困境。然而这在一定程度上增强了深度学习模型的创新探索,其中生成式模型和自监督学习模型显示出其在 RP 领域的独特价值。

3. 核心方法学体系

3.1. CNN 架构的演进与适用性

深度学习在 RP 分析中应用最广泛的技术路线是基于卷积神经网络(Convolutional Neural Network, CNN)的分类与分割。从早期的 U-Net 语义分割框架,到 ResNet、Inception 系列等深层分类网络,再到近年来的 EfficientNet 轻量化架构,模型的表征能力和计算效率持续提升。

分割任务中, U-Net 及其变体被广泛用于视网膜色素沉着和黄斑囊样水肿定位。针对黄斑囊样水肿的自动分割,研究者采用 nnU-Net 架构在 SD-OCT 扫描中取得了平均 Dice 系数 0.889 ± 0.002 的结果,与人类标注者的 0.878 ± 0.007 相当[12]。这表明深度学习在关键的定量任务中可能达到人类专家的一致性水平。

分类任务则多采用预训练的 ImageNet 模型进行迁移学习。Chen 等人采用 Inception ResNet V2、Xception 和 Inception V3 等架构对彩色眼底照片进行 RP 患者与正常对照的分类,发现基于迁移学习的深度学习模型在性能上具有一定提升,准确率可能达到高年资医生水平[13]。

虽然深层网络通常具有更强的表征能力,但过深的网络结构在小数据集上容易过拟合。近期有研究开始探索高效的参数设计策略。P3S-Net 通过大核残差架构实现了仅 155 k 可训练参数的色素沉着分割网络,比现有主流方法减少一个数量级参数量的同时保持了竞争力的性能[14]。这种轻量化设计在资源有限的临床场景尤为重要。

3.2. Vision Transformer 与新型架构

近年来,基于 Transformer 的视觉模型(Vision Transformer, ViT)在多个医学影像学上性能可能高于 CNN。ViT 的核心优势在于其全局感受野和自注意力机制,能够捕捉图像中长距离的上下文依赖关系,这对于理解 RP 眼底的色素沉着分布、视盘萎缩范围等可能具有独特价值。有研究提出了一种融合 Vision Transformer 和 CNN 的混合架构,利用 ViT 捕捉全局表征、CNN 提取局部细节特征,这一新模型相较传统模型在性能上得到了提升[15]。

3.3. 迁移学习与预训练策略

迁移学习是克服 RP 小数据困境的核心策略之一。绝大多数研究采用 ImageNet 预训练的 CNN 作为骨干网络,随后在特定的 RP 影像数据上进行微调。ResNet-34 在检测 RP 相关的 CME 时,预训练模型的

准确率达到 99.25%，而非预训练模型仅为 80.64%，ResNet-18 预训练模型的准确率达到 98.75%，而非预训练模型仅为 82.13%，这在一定程度上说明了预训练的价值[16]。

3.4. 自监督学习与数据增强新技术

尽管迁移学习缓解了部分数据短缺问题，但在标注样本极其稀缺的场景下仍显不足。自监督学习为此提供了新的解决思路：首先在海量无标签的眼底图像上进行预训练，学习通用的视网膜图像表征，然后仅需少量标注数据进行微调即可完成下游分类任务。Kohestani 等人提出的两阶段自监督学习方法利用 5844 张无标签和 782 张有标签的眼底图像，基于 EfficientNet-B1 架构实现了 98.15% 的分类准确率和 99.68% 的 AUC，较传统监督学习方法在性能上具有一定提升[17]。这一结果表明，合理利用大规模无标注影像数据可以大幅降低对人工标注的依赖。

生成式数据增强则从另一个维度弥补了数据不足。Machado 等人的系统综述评估了生成对抗网络在遗传性视网膜疾病数据增强中的应用效果，这类模型可能生成高度逼真、多样化的合成图像。生成式数据增强可以扩大训练集规模，可能有利于提升模型的泛化能力[11]。

3.5. 集成学习与可解释性方法

单个分类器的性能往往存在盲点，而集成学习通过融合多个模型的预测结果能够显著提升模型预测准确率。有研究将 CNN 以及与有序加权平均算子相聚合，在 RP 分类任务中取得了约 25% 的性能提升[18]。这种集成方法可能在处理类别不平衡和小样本分类问题方面展现出了独特优势。

与此同时，深度学习模型的可解释性对于临床落地至关重要。SHAP 值分析是当前应用最广泛的模型可解释性工具之一。在 EfficientNetB4 诊断 RP 和预测 RP 视功能的研究中，SHAP 分析揭示了诊断相关的图像特征与预后相关的特征具有显著差异，表明模型能够从影像中学习到生物学上有意义的表征[6]。

4. RP 深度学习模型的应用进展

RP 深度学习模型分类

RP 的分类任务涵盖多个层面：一是将 RP 患者与健康对照进行二分类，二是对 RP 患者残存视功能进行预测，三是实现 RP 的早期和晚期疾病分期，四是对 RP 患者基因型进行预测，见表 1。

在 RP 与健康对照的二分类方面，Chen 等人采用预训练的 Inception ResNet V2、Xception 和 Inception V3 模型对彩色眼底照片进行分类，证明了迁移学习在区分 RP 患者与正常对照中的有效性[13]。近期有系统综述和 Meta 分析纳入了多项 RP 检测研究，结果显示 AI 在 RP 诊断中的汇总敏感度和特异度分别达到 98.5% 和 99.3%，具有较好的诊断性能[19]。

在预测 RP 视功能方面，有研究通过深度学习模型学习 FAF，发现该模型可在一定程度上预测患者当前视野和中心视力[20]。另一项研究通过深度学习模型学习 OCT 单模态、眼底红外成像单模态、OCT 和眼底红外成像双模态，能够较为准确地预测患者当前最佳矫正视力是否好于 0.5 [21]。近期，Nagai 等人通过 Efficient B4 模型学习眼底彩照，可以有效诊断 RP 并可以良好预测 500~1400 天患者残存视力[6]。

在疾病进展方面，早期和中期 RP 通常表现为周边视野损害而中心功能相对保留，晚期则累及黄斑区。Güven 等人首次将 ERG 的 P1 波幅值图谱与数据增强和迁移学习相结合，实现了 RP 的四阶段自动分期[22]。另一项研究基于 ERG 的 N1、P1 和 N2 波的振幅和潜伏期特征，采用朴素贝叶斯算法实现了健康人与各期 RP 患者的二分类 99% 准确率和健康 - 早 - 中 - 晚四分类 82% 准确率[23]。

RP 在遗传学上具有高度异质性，目前已鉴定出超过 90 个致病基因[24]。不同基因突变导致的 RP 在发病年龄、进展速度和影像表型上存在差异。既往研究中基因诊断依赖全外显子测序等分子检测手段，

成本高昂且周期较长。深度学习的出现为从影像学表型反向推断致病基因提供了可能性。

Table 1. Comparison of deep learning models for retinitis pigmentosa
表 1. 不同 RP 深度学习模型对比

研究	目的	模型架构	数据集特征	评估指标	局限性
Chen 等人 [13]	诊断 RP	Inception V3、Inception ResNet V2、Xception (迁移学习)	1670 张眼底彩照 (935 张 RP, 324 张正常)	AUROC 96.74%, 准确率 96.00%, 敏感度 95.71%	单中心数据, 泛化性可能较差
Nagasato 等人[20]	预测 RP 视功能	Visual Geometry Group-16, Residual Network-50, InceptionV3, DenseNet121, and EfficientNetB0	1668 只眼 FAF	MD 回归系数 0.715, CENT12 回归系数 0.757, BCVA 回归系数 0.417	单中心单模态数据, 缺乏纵向分析
Liu 等人 [21]	预测 RP 视功能	AlexNet、27 DenseNet-161、28 Resnet-50、Resnet-152	462 只眼眼底红外成像、OCT	眼底红外成像单模态 AUC78.0%, OCT 单模态 AUC87.2%, 二者结合双模态 AUC85.2%	单中心数据, 缺乏纵向分析
Nagai 等人 [6]	诊断 RP、预测 RP 视功能	Efficient B4、ResNet152、InceptionV3、DenseNet201	334 只眼眼底彩照	时间依赖性 AUC 分析显示 500~1400 天内预测性能最佳	SHAP 分析不能清晰展示决策逻辑, 单中心数据
Güven 等人 [22]	RP 自动分期	ResNet50、GAN 数据增强、迁移学习	GAN 扩充 MfERG P1 波幅值图谱	四类分类准确率 94.9%, F1 95.2%, 敏感度 95.2%, 特异度 98.2%, 精确率 95.2%	依赖专用 MfERG 设备, 普及率低; 需外部临床验证分期与专家的一致性
Karaman 等人[23]	RP 自动分期	朴素贝叶斯、SVM、逻辑回归等四种算法	MfERG 五个环形区域的波幅和潜伏期特征数据集	健康人与各期 RP 患者的二分类 99%准确率和健康 - 早 - 中 - 晚四分类 82%准确率	依赖 MfERG 特征工程, 模型对数据采集质量敏感; 分期标准与临床病理进展的关联度尚待明确
Fujinami-Yokokawa [25]	预测 RP 视功能	深度神经网络	417 张图像, 含基因确认的 ABCA4、EYS、RP1L1 及正常对照	彩色眼底照片预测基因型准确率 88.2%	视功能指标的预测为基因型间接推断; 单一种族队列

近期有研究利用彩色眼底照片和 FAF 图像训练深度神经网络预测 RP 的三个代表性致病基因, 包括 ABCA4 相关 Stargardt 病、EYS 相关 RP 和 RP1L1 相关隐性黄斑营养不良以及正常对照。结果显示彩色眼底照片和 FAF 图像的测试准确率分别达到 88.2%和 81.3%, 敏感度和特异度分别达到 88.3%/97.4%和 81.8%/95.5%。这一超过 80%的预测准确率表明, 不同基因突变导致的 RP 在眼底影像上可能具有可深度学习的特征[25]。

5. RP 深度学习模型临床应用构想

深度学习模型从实验室走向 RP 临床常规应用, 需要多个维度的系统性推进。以下从可解释性方法、数据标准化、临床嵌入点和监管要求四个层面分别论述。

5.1. 超越热力图的可解释性方法

热力图一般展示模型关注区域, 却无法解释模型如何做出该判断, 难以满足临床决策需求。针对 RP

领域,更具临床思维的解釋路径采取分步建模,可以先分割与 RP 进展直接相关的影像学生物标志物,再基于这些结构化特征进行诊断或基因型推理,最后通过大语言模型输出符合临床报告习惯的文字描述[26]。

5.2. 眼科多模态影像的数据标准化方案

不同厂商设备采用私有格式,导致数据无法互通、深度学习模型迁移性差。医学数字成像与通信(Digital Imaging and Communication in Medicine, DICOM)标准为解决这一问题提供了技术框架,尽管 DICOM 在放射科和心内科已广泛使用,其在眼科的应用仍十分有限,部分眼科影像学核心模态如 OCT 仍面临专有格式的制约,但其标准化具有推动眼科人工智能应用方面的潜力[27]。

5.3. 深度学习模型在 RP 诊疗流程中的嵌入点分析

深度学习模型可贯穿 RP 患者管理的全周期:筛查转诊阶段,在不具备视网膜专科医师的社区医院快速标记疑似 RP 患者并转诊至上级中心;诊断分型阶段,通过多模态影像辅助鉴别 RP 与其他表型相似的遗传性视网膜疾病并预测致病基因,降低基因诊断成本和周期;随访监测阶段,可以跟踪疾病进展并预测视力预后,协助制定个体化随访频率。

5.4. 深度学习模型辅助诊断软件的医疗器械监管要求与挑战

人工智能辅助诊断软件作为医疗器械软件,其上市审批需满足以患者安全为导向的全生命周期监管要求。美国食品药品监督管理局将此类软件纳入医疗器械的监管范畴[28]。当前 RP 深度学习模型临床应用面临的主要监管挑战在于:算法持续更新时的验证周期长、用于罕见病模型的训练数据量不足、算法导致的临床可接受度低。

6. 挑战与未来展望

6.1. 当前面临的核心挑战

尽管 RP 深度学习研究取得了令人瞩目的进展,但从实验室走向临床常规应用仍面临多重障碍。第一,数据层面的挑战最为根本。RP 作为罕见病,患者数量有限、分布分散,高质量的标注数据集极其稀缺。现有的公开数据集规模普遍偏小(大多不足 2000 张图像),且多来自单中心,缺乏多中心、多设备、多种族的验证数据。这导致模型的泛化能力存疑,在外部验证集上的性能往往出现显著衰减。第二,模型可解释性仍然是临床信任的关键缺口。眼科专家需要对 AI 的诊断依据进行审查和验证。虽然 SHAP 等工具提供了初步的可解释性分析,但这些方法在复杂影像上的生物学可信度尚需进一步验证。第三,多模态融合的技术瓶颈。RP 的精准诊疗需要整合多种影像模态以及临床和遗传学数据,如何将异质性的多源信息融合到深度学习框架中,仍缺乏成熟的方法论。第四,纵向建模难度较大。RP 是一种缓慢进展的慢性疾病,其病程可跨越数十年。现有研究多为横断面设计,对纵向随访数据和疾病轨迹建模的关注相对不足,而这恰恰是预后预测和治疗评估最需要的方向。

6.2. 未来发展方向

自监督与半监督学习将继续扮演关键角色。利用海量的无标注眼底图像进行大规模预训练,仅需少量标注即可高效适应下游任务,这一范式将极大缓解标注数据的瓶颈。随着更多医院影像系统的互联互通,建设大规模无标注眼底图像库将成为可能。

多模态大模型有望实现临床文本与影像联合学习,利用影像生成结构化报告,或根据临床症状描述辅助影像分析。生成式模型的发展值得高度关注。除了已证明有效的数据增强功能外,生成式模型还有

望用于合成从健康到不同严重程度 RP 的连续病变演化过程, 辅助理解疾病进展动力学和模拟治疗干预效果。对于 RP 等罕见病, 高质量合成数据可能是打破数据瓶颈的最有效手段。

多中心学习框架可通过在各医疗中心本地训练模型、仅共享模型参数而非原始数据, 可以在不违反数据隐私法规的前提下建立更大规模、更多样化的训练集, 从而提升模型泛化能力。

纵向深度学习模型可以与影像特征提取相结合, 有望从患者的多时间点随访数据中学习个体化的疾病进展预测。这对于指导患者何时接受基因治疗、规划生活质量支持措施以及设计适应性临床试验具有重要价值。

可解释性仍是走向临床应用的关键一环。未来研究应当致力于开发更具生物学依据的可解释性方法, 如将注意力图映射到已知的视网膜解剖结构, 并进行置信度评估, 帮助临床医生理解模型的决策逻辑。

7. 结论

视网膜色素变性深度学习模型研究在过去五年中取得了跨越式发展, 实现了从概念验证到临床级性能的快速演进。基于 CNN 和 ViT 的模型已在 RP 疾病分类与分期、视功能预后预测和致病基因分型等多个核心任务中展现出优秀效能。

然而, 数据稀缺性、模型泛化性不足、多模态融合机制不成熟以及纵向建模方法欠缺等问题仍然制约着研究成果的临床转化。面向未来, 自监督学习、生成式人工智能、多模态大模型、联邦学习和可解释性 AI 的多学科交叉融合, 将是推动 RP 智能诊疗系统从实验室走向真实临床场景的核心驱动力。

参考文献

- [1] Liu, W.Q., Liu, S.S., Li, P. and Yao, K. (2022) Retinitis Pigmentosa: Progress in Molecular Pathology and Biotherapeutic Strategies. *International Journal of Molecular Sciences*, **23**, Article 4883. <https://doi.org/10.3390/ijms23094883>
- [2] Hanany, M., Shalom, S., Ben-Yosef, T. and Sharon, D. (2024) Comparison of Worldwide Disease Prevalence and Genetic Prevalence of Inherited Retinal Diseases and Variant Interpretation Considerations. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, **14**, a041277. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a041277>
- [3] Demirkol, A., Kendir Uguz, F., Cavus, N.M., Demirkol, I. and Tsang, S.H. (2026) Clinical Characteristics and Genetic Factors in Retinitis Pigmentosa: A Retrospective Analysis of a Turkish Patient Cohort. *Medical Sciences*, **14**, Article 24. <https://doi.org/10.3390/medsci14010024>
- [4] Wu, S., Mao, Y., Yan, X., Liu, Q., Teng, Y. and Zhang, J. (2025) Preclinical Study on the Long-Term Efficacy and Safety of Sustained-Release Gas6 Liposomes Combined with MERTK Gene Therapy for Retinitis Pigmentosa. *Translational Vision Science & Technology*, **14**, Article 19. <https://doi.org/10.1167/tvst.14.12.19>
- [5] Kasem, E., Wafra, M., Afif, A., Hasan, R., Mansour, M., Almhoud, H., *et al.* (2025) Optogenetic Therapy for Retinal Degenerative Diseases: A Review. *European Journal of Ophthalmology*, **35**, 1901-1920. <https://doi.org/10.1177/11206721251335560>
- [6] Nagai, T., Homma, K., Kawamata, Y., Yoshihara, M., Kawakami, E. and Baba, T. (2026) Leveraging Large Scale Deep Learning Models for Diagnosis and Visual Outcome Prediction in Retinitis Pigmentosa. *npj Digital Medicine*, **9**, Article No. 137. <https://doi.org/10.1038/s41746-025-02311-9>
- [7] Gouveia, N., S. Karuntu, J., Almushattat, H., Silva, R., J.F. Boon, C. and Marques, J.P. (2026) Retinitis Pigmentosa GTPase Regulator-Associated Retinal Degeneration: Integrating Patient-Reported Outcomes, Genetic, and Structural Biomarkers. *Ophthalmology Science*, **6**, Article 100915. <https://doi.org/10.1016/j.xops.2025.100915>
- [8] Oh, J.K., Moussa, O., Lam, B.L. and Sengillo, J.D. (2025) Fundus Autofluorescence in Inherited Retinal Disease: A Review. *Cells*, **14**, Article 1092. <https://doi.org/10.3390/cells14141092>
- [9] Kuppuraj, R.L., Srividya, N., Mathangi, S., Pandian, A.J., Adithya, V. and Rajiv, R. (2023) Phenotypic Heterogeneity in Family Members of Patients with Retinitis Pigmentosa. *Indian Journal of Ophthalmology*, **71**, 2504-2511. https://doi.org/10.4103/ijo.ijo_1853_22
- [10] Andréasson, S.O.L., Sandberg, M.A. and Berson, E.L. (1988) Narrow-Band Filtering for Monitoring Low-Amplitude Cone Electroretinograms in Retinitis Pigmentosa. *American Journal of Ophthalmology*, **105**, 500-503. [https://doi.org/10.1016/0002-9394\(88\)90241-3](https://doi.org/10.1016/0002-9394(88)90241-3)
- [11] Machado, J., Marta, A., Mestre, P., Beirão, J.M. and Cunha, A. (2025) Data Augmentation with Generative Methods for

- Inherited Retinal Diseases: A Systematic Review. *Applied Sciences*, **15**, 3084. <https://doi.org/10.3390/app15063084>
- [12] Almushattat, H., Hensman, J., El Allali, Y., de Vente, C., Sánchez, C.I. and Boon, C.J.F. (2025) Validation of a Deep Learning Model for the Automated Detection and Quantification of Cystoid Macular Oedema on Optical Coherence Tomography in Patients with Retinitis Pigmentosa. *Acta Ophthalmologica*, **103**, e524-e531. <https://doi.org/10.1111/aos.17518>
- [13] Chen, T., Lim, W.S., Wang, V.Y., Ko, M., Chiu, S., Huang, Y., *et al.* (2021) Artificial Intelligence-Assisted Early Detection of Retinitis Pigmentosa—The Most Common Inherited Retinal Degeneration. *Journal of Digital Imaging*, **34**, 948-958. <https://doi.org/10.1007/s10278-021-00479-6>
- [14] Imran, S.M.A., Hussain, A., Salem, N. and Arsalan, M. (2025) Artificially Intelligent Detection of Retinal Pigment Sign Using P3S-Net for Retinitis Pigmentosa Analysis. *Results in Engineering*, **25**, Article 104263. <https://doi.org/10.1016/j.rineng.2025.104263>
- [15] Rajatha, and Ashoka, D.V. (2025) EffiViT: Hybrid CNN-Transformer for Retinal Imaging. *Computers in Biology and Medicine*, **191**, Article 110164. <https://doi.org/10.1016/j.combiomed.2025.110164>
- [16] Hosseini, F., Asadi, F., Ahmadi, H., Rabiei, R., Roshanpoor, A., Fekri, S., *et al.* (2025) Detection of Cystoid Macular Edema in Patients with Retinitis Pigmentosa Based on Deep Learning. *International Journal of Retina and Vitreous*, **11**, Article No. 139. <https://doi.org/10.1186/s40942-025-00762-6>
- [17] Karimi, A., Ahmadi, H., Sadeghi Tabrizi, M., Daftarian, N., Farshian Abbasi, A., Fekri, S., *et al.* (2025) A Self-Supervised Learning Method for Detection of Retinitis Pigmentosa and Stargardt Disease. *Scientific Reports*, **15**, Article No. 43306. <https://doi.org/10.1038/s41598-025-27367-1>
- [18] Rachwał, A., Rachwał, A., Powroźnik, P., Skublewska-Paszkowska, M., Nowomiejska, K., Rejdak, R., *et al.* (2026) Application of Smooth OWA Operators to Classification of Retinitis Pigmentosa. *Scientific Reports*, **16**, Article No. 11995. <https://doi.org/10.1038/s41598-026-41840-5>
- [19] Musleh, A.M., AlRyalat, S.A., Abid, M.N., Salem, Y., Hamila, H.M. and Sallam, A.B. (2024) Diagnostic Accuracy of Artificial Intelligence in Detecting Retinitis Pigmentosa: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Survey of Ophthalmology*, **69**, 411-417. <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2023.11.010>
- [20] Nagasato, D., Sogawa, T., Tanabe, M., Tabuchi, H., Numa, S., Oishi, A., *et al.* (2023) Estimation of Visual Function Using Deep Learning from Ultra-Widefield Fundus Images of Eyes with Retinitis Pigmentosa. *JAMA Ophthalmology*, **141**, 305-313. <https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2022.6393>
- [21] Liu, T.Y.A., Ling, C., Hahn, L., Jones, C.K., Boon, C.J. and Singh, M.S. (2023) Prediction of Visual Impairment in Retinitis Pigmentosa Using Deep Learning and Multimodal Fundus Images. *British Journal of Ophthalmology*, **107**, 1484-1489. <https://doi.org/10.1136/bjo-2021-320897>
- [22] Güven, A., Karaman, B., Öner, A. and Sinim Kahraman, N. (2025) Detection of Retinitis Pigmentosa Stages with GAN and Transfer Learning in Maps of MfERG P1 Wave Amplitudes. *Signal, Image and Video Processing*, **19**, Article No. 528. <https://doi.org/10.1007/s11760-025-04111-w>
- [23] Karaman, B., Öner, A. and Güven, A. (2025) Early Detection and Staging of Retinitis Pigmentosa Using Multifocal Electroretinogram Parameters and Machine Learning Algorithms. *Physical and Engineering Sciences in Medicine*, **48**, 1185-1205. <https://doi.org/10.1007/s13246-025-01577-3>
- [24] Bhardwaj, A., Yadav, A., Yadav, M. and Tanwar, M. (2022) Genetic Dissection of Non-Syndromic Retinitis Pigmentosa. *Indian Journal of Ophthalmology*, **70**, 2355-2385. https://doi.org/10.4103/ijo.ijo_46_22
- [25] Fujinami-Yokokawa, Y., Ninomiya, H., Liu, X., Yang, L., Pontikos, N., Yoshitake, K., *et al.* (2021) Prediction of Causative Genes in Inherited Retinal Disorder from Fundus Photography and Autofluorescence Imaging Using Deep Learning Techniques. *British Journal of Ophthalmology*, **105**, 1272-1279. <https://doi.org/10.1136/bjophthalmol-2020-318544>
- [26] Trinh, H., Vice, J., Tajbakhsh, Z., Charng, J., Alam, K., Chen, F.K., *et al.* (2025) Artificial Intelligence Techniques in Inherited Retinal Diseases: A Review. *Biomedical Physics & Engineering Express*, **11**, Article 042004. <https://doi.org/10.1088/2057-1976/ade9c7>
- [27] Gim, N., Ferguson, A.N., Blazes, M., Lee, C.S. and Lee, A.Y. (2025) The March to Harmonized Imaging Standards for Retinal Imaging. *Progress in Retinal and Eye Research*, **107**, Article 101363. <https://doi.org/10.1016/j.preteyeres.2025.101363>
- [28] Petrick, N., Chen, W., Delfino, J.G., Gallas, B.D., Kang, Y., Krainak, D., *et al.* (2023) Regulatory Considerations for Medical Imaging AI/ML Devices in the United States: Concepts and Challenges. *Journal of Medical Imaging*, **10**, Article 051804. <https://doi.org/10.1117/1.jmi.10.5.051804>