

人工智能在视网膜疾病的研究与展望

骆 艺

引用:骆艺. 人工智能在视网膜疾病的研究与展望. 国际眼科杂志, 2025,25(10):1628-1634.

基金项目:湖北省中医药管理局 2023-2024 年度中医药面上项目 (No.ZY2023M011)

作者单位:(430015) 中国湖北省武汉市,湖北省中西医结合医院眼科

作者简介:骆艺,女,硕士研究生,主治医师,研究方向:眼底病。

通讯作者:骆艺. 165586678@qq.com

收稿日期:2025-03-09 修回日期:2025-08-20

摘要

视网膜疾病(主要包含视网膜血管疾病、视网膜外疾病如外层视网膜、视网膜色素上皮及脉络膜下层疾病)是全球范围内导致视力损害和失明的主要因素之一,严重影响人类健康及生活质量。近年来,随着人工智能(AI)技术的快速发展,尤其是深度学习模型如卷积神经网络(CNNs)、生成对抗网络(GANs)、Transformer 架构的广泛应用,在眼科疾病的早期诊断、精准治疗以及培训学习方面展现了突出的应用价值。除此之外,结合多模态融合模型应用的广泛开展,为眼科疾病以及相关全身疾病的周期管理提供了新的思路 and 工具。文章旨在探讨 AI/深度学习在视网膜疾病诊断中的应用,探讨其研究现状、进展、面临的挑战以及未来的发展方向。

关键词:人工智能;视网膜疾病;诊断

DOI:10.3980/j.issn.1672-5123.2025.10.14

Research and prospects of artificial intelligence in retinal diseases

Luo Yi

Foundation item:Traditional Chinese Medicine General Program of Hubei Provincial Administration of Traditional Chinese Medicine in 2023-2024 (No.ZY2023M011)

Department of Ophthalmology, Hubei Provincial Hospital of Integrated Chinese & Western Medicine, Wuhan 430015, Hubei Province, China

Correspondence to:Luo Yi. Department of Ophthalmology, Hubei Provincial Hospital of Integrated Chinese & Western Medicine, Wuhan 430015, Hubei Province, China. 165586678@qq.com

Received:2025-03-09 Accepted:2025-08-20

Abstract

• Retinal diseases (mainly include retinal vascular diseases, extraretinal diseases such as outer retina,

retinal pigment epithelium and subchoroidal diseases) are the leading causes of visual impairment and blindness worldwide, which affect human health and quality of life severely. In recent years, artificial intelligence (AI) technology, especially the applications of deep learning model are widespread. Innovations and new tools such as convolutional neural networks (CNNs), generative adversarial networks (GANs), Transformer architectures, show outstanding application value in early diagnosis, precise treatment, training and learning of ophthalmic diseases. Besides this, multimodal fusion models provide new ideas and tools for full-cycle management of ophthalmic diseases and related systemic diseases. This review aims to explore the application of AI or deep learning in the diagnosis of retinal diseases, and to discuss the current research status, progress, challenges and developments in future.

• KEYWORDS: artificial intelligence; retinal disease; diagnose

Citation:Luo Y. Research and prospects of artificial intelligence in retinal diseases. Guoji Yanke Zazhi (Int Eye Sci), 2025,25(10): 1628-1634.

0 引言

人工智能(artificial intelligence, AI)是计算机科学的一个分支,旨在创建能够模拟人类智能行为的系统或软件。通过构建 AI 模型,模拟人脑处理信息的方式,能够识别和分析复杂的图像和数据模式。在目前的医疗应用中,深度学习如卷积神经网络(CNNs)、大型语言模型(LLM)、生成对抗网络(GANs)、Transformer 架构以及其他一些融合型多模学习模型,已被证明在图像识别任务中具有高效性,这对于提高诊断的准确性和效率至关重要^[1-3]。在眼科医疗领域,如糖尿病视网膜病变(DR)、年龄相关性黄斑变性(age-related macular degeneration, ARMD)、视网膜血管疾病、早产儿视网膜病变(ROP)等视网膜疾病甚至视网膜手术,AI 技术的应用已贯穿疾病的全周期管理之中,从高效筛查、精准诊断,到疾病活动评估、治疗反应分析,乃至疾病的前瞻性预测,AI 技术正逐步成为眼科医生不可或缺的智能助手,助力提升诊疗效率与精准度,为患者带来更优质的医疗体验和更光明的预后前景^[4]。

1 研究现状

1.1 在疾病诊断中的应用

1.1.1 黄斑疾病 在 AI 技术广泛应用于疾病诊断的初期, Peng 等^[5-6]就开发了基于彩色眼底照片(CFP)的评估模型 DeepSeeNet——用于自动对患者进行简化严重程度评

分(AREDS Simplified Severity Scale)以及预测晚期 ARMD 的风险。测试结果表明 DeepSeeNet 在基于患者的分类上表现优于视网膜专家(准确率 0.671, kappa 值 0.558),检测大的玻璃膜疣(AUC 0.94)、色素异常(AUC 0.93)和晚期 ARMD(AUC 0.97)方面表现尤为出色,但在检测晚期 ARMD 方面表现略低。除了基于 CFP 图像的评估模型外,使用预训练的深度卷积神经网络(DCNN)学习架构技术也开始用于自动化检测 SD-OCT 图像中的 ARMD,其敏感性为 100%,特异性为 92%,准确性为 96%^[7]。与需要专家手动标注图像不同,Rivail 等^[8]提出了一种深度生存模型(Deep LH),这种方法结合了生存建模的优势和深度学习的优势,无需提取预定义的定量生物标志物,而是直接从原始 3D OCT 扫描中学习预测特征,可预测 ARMD 患者从中间阶段向晚期萎缩性 ARMD 进展的风险,在外部数据集性能测试中动态 AUC 为 0.82,一致性指数 CCI 为 0.80。在定量分析方面,Mantel 等^[9]使用全卷积神经网络(FCNN),结合了残差块、扩张卷积和挤压-激励块,对测量新生血管性年龄相关性黄斑变性(nARMD)中的病理性液体如视网膜内液(intraretinal fluid, IRF)、视网膜下液(subretinal fluid, SRF)和色素上皮脱离(pigment epithelial detachment, PED)的高精度识别和体积测量,曲线下面积(AUC):IRF 为 0.97,SRF 为 0.95, PED 为 0.99。敏感性、特异性:IRF 为 0.95, SRF 为 0.95, PED 为 0.99,且具有良好的可重复性。在其他黄斑疾病方面, Wongchaisuwat 等^[10]利用自监督学习技术,基于光学相干断层扫描(OCT)图像来测试自动区分息肉状脉络膜血管病变(PCV)和湿性年龄相关性黄斑变性(wet-ARMD)方面的性能,AUC 达到 0.71,敏感性为 0.67,特异性为 0.8,结果优于传统的监督学习模型。

1.1.2 高血压性视网膜病变 Arsalan 等^[11]利用一种全卷积网络(FCN)的语义分割网络(Vess-Net),通过双残差流(dual-residual-stream)设计,对视网膜血管进行自动分割,在 DRIVE、CHASE-DB1 和 STARE 数据集的测试中均取得了优异的性能。汕头大学·香港中文大学联合汕头国际眼科^[12]的一项研究开发了一种智能辅助检测模型的研究,旨在对高血压性视网膜病变(hypertensive retinopathy, HR)眼底图像自动检测。发现在二分类(正常和轻度 vs 中度和重度)模型中,最佳模型为 Xception、InceptionResnetV2 & Xception、InceptionV3 & InceptionResnetV2 & Xception,准确率、灵敏度及特异度均为 1.0。四分类(正常、轻度、中度、重度)模型中, InceptionResnetV2 性能表现最佳,准确性为 0.904。还有学者基于生成对抗网络(GAN)开发了一种异常检测(AD)模型用于通过彩色眼底图像筛查眼科疾病,在内、外部测试集中 HR 的 AUC 为 0.895^[13]。基于 DenseNet 架构, Abbas 等^[14-15]设计了一个名为 HYPER-RETINO 的自动检测和分类系统,能够自动识别 HR 的 5 个阶段,该模型在 1 400 张 HR 图像上平均达到了 90.5% 的敏感性(SE)、91.5% 的特异性(SP)、92.6% 的准确性(ACC)、91.7% 的精确性(PR)、61% 的马修斯相关系数(MCC)、92% 的 F1 分数和 0.915 的 AUC。该学者还提出一种基于 EfficientNet-

V2 的深度学习模型 HDR-EfficientNet,通过端到端训练实现疾病分类。该方法结合了空间通道注意力机制和迁移学习技术,以增强对特定损伤区域的识别能力。在超过 36 000 张增强的视网膜眼底图像数据集能进行系统性评估,SE 为 95%,SP 为 96%,ACC 为 98%,平均 AUC 达到了 0.98。Qureshi 等^[16]提出了一种新的 CAD-HR 系统,该系统结合了深度可分离卷积神经网络(DSC)和线性支持向量机(LSVM)进行 HR 的自动检测和分类。模型对 2 个公开数据集(DRIVE 和 DiaRetDB0)和一个私人数据集(Imam-HR)的 9 500 张眼底图像进行了测试,平均 SE 为 94%,SP 为 96%,ACC 为 95%,接收者操作特征 AUC 为 0.96。Wiharto 等^[17]开发了基于混合自组织映射(SOM)和自适应增强(AdaBoost)分类器的计算机辅助诊断系统(CAD-RH),用于 HR 的检测。在 HR 检测中的表现为:SE 为 84%,SP 为 88%,正似然比(LR+)为 7.0, AUC 为 86%。Sajid 等^[18]提出一种基于优化的 MobileNet 架构的移动眼科分类系统 Mobile-HR,通过整合密集块(Dense Blocks)优化网络,提高了 HR 诊断的准确性。在 9 170 张眼底图像(PAKHR 数据集)进行训练后,在 DRIVE、DiaRetDB0 数据集以及 Imam-HR 数据集进行测试,ACC 为 99%,SE 为 99%,SP 为 99%,AUC 为 0.99。除了对眼底图像特征进行分割学习,Badawi 等^[19]提出一种基于视网膜血管形态学分析的决策支持系统,该系统通过测量视网膜血管的动静脉比率(arteriovenous ratio, AVR)和血管迂曲度(tortuosity)来量化 HR 的严重程度,并使用多种机器学习模型(如 K-means、决策树 J48 和集成学习模型)对迂曲度严重性进行分类。在新发布的视网膜血管形态学(retinal vessel morphometry, RVM)数据集上进行验证,得到迂曲度分级准确率:92.66%(J48 模型),HR 分级准确率:96.82%(旋转森林模型)。Dong 等^[20]学者基于深度学习(DL)算法开发了一种视网膜人工智能诊断系统(RAIDS),进行了一项涉及中国 19 个省的 65 个公共医疗筛查中心和医院的多中心、诊断性研究。该系统能够实时准确地区分 10 种视网膜疾病,在前瞻性收集的数据集上进行验证,准确性范围为 95.3%-99.9%。与视网膜专家相比,在检测任何视网膜异常方面的敏感性更高(RAIDS 为 91.7%,认证眼科医生为 83.7%,初级视网膜专家为 86.4%,高级视网膜专家为 88.5%)。

1.1.3 糖尿病视网膜病变 IDx-DR 是全球首个获得美国食品药品监督管理局(FDA)批准的用于糖尿病视网膜病变(diabetic retinopathy, DR)诊断的 AI 医疗器械。它通过分析眼底照片,自动检测成人糖尿病患者是否存在 DR,包括糖尿病黄斑水肿^[21]。Zhou 等^[22]针对 DR 的分割、分级和迁移学习进行了一项基准研究。研究提出了一个大型细粒度标注的 DR 数据集(FGADR)用于开发更准确和可解释的诊断模型,测试结果提示:Dense U-Net 和 U-Net++ 在 DR 病变分割任务中表现最佳;DenseNet-121 在 DR 分级中表现更好;迁移学习可以改善眼部多疾病识别的性能。除单一学习架构外,也有学者通过将学习模型与其他技术结合起来提高模型性能,如将图像处理技术与 InceptionV3 深度学习技术结合构建混合模型框架,使 DR

分类的整体准确率达到 96.83%^[23-24]。Chilukoti 等^[25]也提出一种基于迁移学习和集成学习的 DR 分级方法,利用预训练模型权重来提高 DR 分级的准确性和效率,并使用二次加权卡帕(quadratic weighted kappa, QWK)作为主要评估指标,以更好地评估 DR 分级的准确性。EfficientNet-B3 模型性能最优,在 EyePacs、Aptos 和 Messidor 数据集上分别达到了 0.901、0.967 和 0.944 的 QWK 分数。还有学者提出一种基于 VGG 网络的双流集成 CNNs,用于 DR 的分类。这种名为 VGGAE-Ne 创新深度学习架构,通过结合通道注意力模块(channel attention module)和类别注意力模块(class attention module),能够同时处理图像中的局部细节和全局信息,使 DR 分类的准确率达到 96.66%,在处理复杂类别时分类能力显著优于其他现有模型^[26]。此外,Henge 等^[27]提出一种多决策 Inception-ResNet 混合模型,结合了 InceptionV3 和 ResNet50 两种深度学习架构,利用多决策机制和多层次迁移学习方法,检测 DR 的准确率可达 98.1%,优于其他现有模型。但该模型设计需要大量的计算资源,可能导致训练时间延长和能源消耗增加,影响效率。Jabbar 等^[28]还通过结合 GoogleNet 和 ResNet 模型,并利用自适应粒子群优化器(adaptive particle swarm optimizer, APSO)来增强特征提取,该混合框架准确率达到 94%,确保了高效的分类,同时不牺牲处理时间。在多模态图像识别方面, TFA-Net (twofold feature augmentation network) 是基于 CNNs 建立的深度学习架构,利用双倍特征增强机制,协调眼底照片和广域扫频光学相干断层扫描血管造影(SS-OCTA)的混合信息,平均准确率达 94.8%, AUC 为 99.4%^[29]。

1.1.4 视网膜静脉阻塞 天津医科大学眼科医院进行了一项包含 8 600 张 CFP 的研究, Ren 等^[30]利用 ResNet50 架构进行模型训练,在外部测试集中该模型对视网膜静脉阻塞(RVO)的识别性能为: AUC 为 0.9869, 准确率 0.9976, 精确度 0.9928, 特异性 0.9985, 敏感性 0.9293。南京医科大学附属眼科医院的一项研究运用结合了 Inception 和残差网络的 CNNs——ResNet18 模型,在分支视网膜静脉阻塞(BRVO)、中央视网膜静脉阻塞(CRVO)和黄斑分支静脉阻塞(MBRVO)三组中,加入了坐标注意力(CA)的 ResNet18+CA 模型特异性分别达到了最高 0.91、0.88 和 0.83,准确性超过 94%^[31]。Chen 等^[32]比较了 4 种基于 CFP 的疾病识别模型和病变分割模型的性能后指出:在外部测试集中, InceptionV3 模型对 BRVO 和 CRVO 的敏感性、特异性、F1 和 AUC 值分别为 0.80 和 0.92、0.98 和 0.98、0.88 和 0.95、0.95 和 0.99。DeepLab-v3 模型对 4 种病变类型(异常扩张和扭曲的血管、棉絮斑、火焰状出血和硬性渗出)的平均敏感性、特异性和 F1 值分别为 0.74、0.97 和 0.83。基于超广角彩色眼底照片(UWF-CFP), Abitbol 等^[33]使用 TensorFlow 框架和 DenseNet121 CNNs 进行分类任务,其对 RVO 分类任务的 AUC 为 91.2%, 准确率为 88.4%。为了辅助医生在不进行侵入性眼底荧光素血管造影(FFA), Miao 等^[34]开发了基于 AI 的 DL 模型,用以自动检测和分割 BRVO 患者 CFP 中的缺血类型和非灌注区(NPA)。结果预测 BRVO 是否需要激光光凝的召回率为

0.75±0.08, 精确度为 0.80±0.07, 准确度为 0.79±0.02, AUC 为 0.82±0.03。从 BRVO 的 CFP 中分割出 NPA, AUC 为 0.96±0.02。分割 NPA 的召回率为 0.74±0.05, 精确度为 0.87±0.02, 准确度为 0.89±0.02, 表现优于住院医师。Masayoshi 等^[35]也使用 GAN 模型从彩色眼底图像中分割视网膜 NPA 并且从彩色眼底图像生成合成荧光素血管造影(fluorescein angiography, FA)图像,结果显示合成 FA 与真实 FA 的结构相似性指数(SSIM)和感知图像块相似性(LPIPS)分别为 0.507 和 0.091,并提示可能由于数据集较小,合成 FA 对准确性的提升有限。Zhang 等^[36]利用一种加入注意力层的超混合卷积神经网络(hypermixed convolutional neural network, HMCNN)——VGG-CAM, 对于 BRVO 和 CRVO 的识别敏感性分别达到 0.94 和 0.99, 特异性为 0.99 和 0.96。BRVO、CRVO 和正常分类的曲线面积 ROC 均达到 0.99, 见表 1。

1.1.5 早产儿视网膜病变 Brown 等^[37]利用包含 5 511 张视网膜图像的训练集基于 CNN 算法开发出筛查早产儿视网膜病变(retinopathy of prematurity, ROP)的 AI 系统。100 张视网膜图像进行测试的结果显示,筛查 ROP 附加病变的敏感性和特异性分别为 93%和 94%。一项新西兰的研究使用 TensorFlow 的 InceptionV3 CNNs 架构开发出 ROP.AI,能够自动诊断 ROP 的附加病变,优化后测试的敏感性为 97.0%,特异性为 78.9%,阴性预测值为 97.8%^[38]。而后澳大利亚的一项多中心队列研究首次应用 ROP.AI 在 ROP 中进行的大规模外部验证,在 5 个主要三级中心包含 8 052 张视网膜图像测试结果显示:疾病诊断的 AUROC 为 0.75, Pre-Plus 和 Plus 疾病联合诊断的 AUROC 为 0.77, 敏感性为 83%, 特异性为 49%, 阴性预测值为 89%^[39]。Mao 等^[40]基于 DCNN 开发了一种自动化诊断系统,不仅能诊断 ROP 附加病变,还能评估血管的扭曲度、宽度、分形维度和血管密度并进行定量分析。

1.2 图像处理

1.2.1 眼底照相 Lin 等^[41]开发了一个基于单卷积神经网络(CNN)的模型——Comprehensive AI Retinal Expert (CARE),该模型首次使用从真实世界环境中前瞻性收集的 21 867 张眼底照片进行测试,在外部测试集中的三级医院、社区医院和体检中心的 AUC 值分别为 0.965、0.983 和 0.953。Ali Imran 等^[42]运用一种名为“特征保持网格网络(feature preserving mesh network, FPM-Net)”的深度学习模型,保留了空间特征、提高了分割性能,在 3 个公开眼底图像数据库: DRIVE、CHASE-DB1 和 STARE 中进行测试,均显示在视网膜血管分割方面具有显著的性能提升。除此之外,集成模型的应用也有效提高了 AI 模型的性能。Zhou 等^[43]应用视网膜嵌入翻译基础模型(RETFound),通过自监督学习(SSL)在未标记的视网膜图像上进行训练,在 Kaggle APTOS2019、IDRID 和 MESSIDOR-2 数据集上,眼科疾病诊断的 AUROC 分别达到 0.943、0.822 和 0.884, 全身性疾病预测中的 AUROC 也达到 0.737,不仅提高了疾病检测的性能,还显著减少了专家标注的需求。Ho 等^[44]通过训练以最小化不对称损失的 CNN 集成分析视网膜眼底图像,显示集成网络在疾病筛查(健康与病理)

表 1 AI 在 RVO 的研究综述

年份	国家	作者	任务目标	数据集	模型	结果
2023	中国	Ren 等 ^[30]	诊断	8 600 CFPs	ResNet-50	AUC 为 0.9869, 准确率 0.9976, 精确度 0.9928, 特异性 0.9985, 敏感性 0.9293
2022	中国	Xu 等 ^[31]	诊断	501 CFPs	Inception & ResNet18	特异性 0.91、0.88 和 0.83, 准确性>94%
2021	中国	Chen 等 ^[32]	诊断	8 600 CFPs (224 CFPs 外部测试集)	InceptionV3 & DeepLab-v3	BRVO 敏感性 0.80、特异性 0.98、F10.88、AUC 值 0.95 CRVO 敏感性 0.92、特异性 0.98、F10.95、AUC 值 0.99
2022	法国	Abitbol 等 ^[33]	诊断	224 超广角彩色 眼底照片 (UWF-CFP)	TensorFlow & DenseNet121 CNNs	RVO: AUC 为 91.2%, 准确率 88.4%
2022	中国	Miao 等 ^[34]	检测缺血类型和 NPA	274 CFPs	CNN	BRVO 激光召回率 0.75 ± 0.08, 精确度 0.80 ± 0.07, 准确率 0.79 ± 0.02, AUC 为 0.82 ± 0.03 分割 NPA 召回率 0.74 ± 0.05, 精确度 0.87 ± 0.02, 准确率 0.89 ± 0.02, AUC 为 0.96 ± 0.02
2024	日本	Masayoshi 等 ^[35]	分割视网膜 NPA, CFP 合成 FA 图像	403 CFPs	GAN	SSIM(结构相似性指数)为 0.507, LPIPS(学习感知图像块相似性)为 0.091
2022	中国	Zhang 等 ^[36]	诊断	-	VGG-CAM	BRVO: 敏感性 0.94、特异性 0.96、ROC 为 0.99 CRVO: 敏感性 0.99、特异性 0.96、ROC 为 0.99

方面的 AUROC 分数达到了 0.9613,比单个模型更有效。也有学者将 CNNs 与注意力机制 (attention mechanism) 结合构成集成模型,基于 CFP 自动检测和分类,增强了可解释性。在诊断 DR 的加权 F1 分数为 0.658, Cohen’s kappa 为 0.575; RVO 的 AUC 为 0.960, F1 分数为 0.854, Cohen’s kappa 为 0.819; ARMD 的 AUC 为 0.906, 加权 F1 分数为 0.832, Cohen’s kappa 为 0.661^[45]。

1.2.2 光学相干断层扫描 Peng 等^[46]研究团队开发了一个基于不确定性估计的基础模型 (FMUE),能够自动检测光学相干断层扫描 (OCT) 图像上的多达 16 种视网膜疾病, F1 分数 (96.30%) 甚至高于视网膜专家 (86.95%), 且提供预测结果的置信度和检测未见过的分布外数据 (OOD), 增强了医学 AI 的可靠性。Hormel 等^[47]将 CNN 等深度学习模型用于光学相干断层扫描血管造影 (OCTA) 图像的生成、增强、伪影去除、特征分割以及疾病诊断。DR 的非灌注区域检测中, 准确率达到了 95%。在 ARMD 的 CNV 检测中, 特异性达到了 95%, 敏感性达到 100%, 显著提高了图像分析速度和准确性。Valmaggia 等^[48]应用 3 种深度神经网络架构——多维门控循环单元 (MD-GRU)、用于三维医学图像分割的全卷积神经网络 (V-Net) 和基于 U-Net 的医学图像分割的自适应框架 (nnU-Net), 用于自动分割 OCT 数据中的色素性脉络膜病变 (pigmented choroidal lesions, PCLs), 认为 3D nnU-Net 对 PCLs 的预测表现最佳, 证明了在 OCT 数据中自动化深

度学习分割 PCLs 的可行性。Ai 等^[49]提出在基础分类器后添加卷积块注意力机制 (convolutional block attention module, CBAM), 形成一种基于融合网络 (fusion network, FN) 的 OCT 图像疾病检测算法 (FN-OCT), 测试出在 3 种融合算法中: FN-F1-OCT 在数据不平衡时能取得更好的预测结果。基于几何对应关系, Wang 等^[50]提出一种多模态学习方法 geometric correspondence - based multimodal learning network (GeCoM-Net), 能有效地将 OCT、FA、眼底照相 (fundus photo, FP) 等不同模态的眼科图像融合在一起, 从而提高病变检测和分类的准确性。

1.2.3 吲哚菁绿血管造影 Chen 等^[51]利用生成对抗网络 (GANs) 深度学习技术, 利用 FP 图像生成吲哚菁绿血管造影 (indocyanine green angiography, ICGA) 图像, 用于 ARMD 的筛查, 相较于仅使用眼底彩照图像计算, AUC 值从 0.93 提高到 0.97 ($P<0.001$)。在数据不足时, 可以显著提高 ARMD 分类的准确性, 减少误分类。

2 疾病管理及医学教育

AI 也广泛应用于日常疾病管理。Rajalakshmi 等^[52]使用筛查软件 (EyeArt™) 首次测试自动化 AI DR 筛查软件在基于智能手机的视网膜成像中的准确性。AI 软件在检测各种类型 DR 的敏感性为 95.8%, 特异性为 80.2%, Kappa 一致性为 0.78。此外, 一项名为 ACCESS (AI for Children’s Diabetic Eye ExamS Study) 的随机对照试验使用 IDx-DR 对青少年 DR 进行筛查和随访。干预组糖尿病眼

部检查完成率为 100%,对照组为 22%,显示自主 AI 糖尿病眼部检查显著提高了糖尿病眼部检查的完成率,并能够立即提供诊断结果,提高了患者对检查的接受度和满意度^[53]。温州医科大学瞿佳教授、张康教授与北京大学未来技术学院王劲卓教授等开发了一种新型的生成式医学影像人工智能模型 MINIM,相较于传统的 GANs,通过自我改进和跨模态适应性,能够基于文本指令生成多种成像模式下的的高质量医学图像,提高了多种成像模式下的诊断准确性^[54]。此外,基于合成图像的报告生成模型也表现出色。Chen 等^[55-57]结合合成数据和大型语言模型(LLM)开发了 ChatFFA 系统,后又结合多模态变换器和 LLM 开发了 FFA-GPT 以及 ICGA-GPT 模型自动化解读流程,均能够实现对 FFA & ICGA 的图像解读和问答功能。不仅可以作为医学学生或初级临床医生的知识助手,还可以向患者解释 FFA 报告的专业内容,增强医患沟通。有学者比较了 LLM 与眼科专家在眼科问题和真实病例管理中的诊断和治疗准确性,显示在青光眼诊断和治疗方面优于青光眼专家,在视网膜领域与视网膜专家相当,甚至在回答完整性方面超过人类专家^[2]。另外还有研究显示 LLM 的回答在质量和同理心方面优于纯专家生成的回答,并且构建时间更短,这表明在减轻医生工作负担和提高患者教育方面,LLM 可以作为医生回答患者问题的有力辅助工具^[58]。在医疗教育方面,Zheng 等^[3]采用了 GANs 架构来合成高分辨率的 OCT 图像,用于视网膜专家的培训图像以及开发 DL 算法的训练数据集。

3 挑战和争议

尽管 AI 在眼科疾病诊断中展现出巨大潜力,但也存在诸多挑战和争议。主要问题包括:(1)数据集的质量和多样性:例如某些模型的测试集数量有限,采集数据时是否能达到多源采集、校验、审计以及统计分布校验、子集分布平衡、数据持续刷新的要求;(2)对于多模态任务如图像、血管形态、荧光血管造影共同分析时,在图像处理中是否能够同步各模态的原始数据;(3)模型的泛化能力待提高:某些模型在测试集的表现较好,但缺乏外部测试集数据的分析结果;(4)模型的可解释性:如某些模型的设计逻辑较为复杂,调整起来操作繁琐,且无法为用户提供比较直观、容易理解的反馈结果;(5)伦理和隐私问题。另外,AI 在临床实践中还存在整合的挑战,包括“黑箱现象”、数据表示中的偏差、全面患者评估的限制等。这些问题需要通过跨学科合作、数据共享和完善细化标准等方式来进一步解决。未来的研究应聚焦于模型的优化、临床验证以及伦理框架的建立,以确保 AI 技术的安全、有效和公正使用^[59]。

4 小结与展望

通过上述文献的综合分析,我们可以看到:由于 AI 算法具有擅长分析复杂的视网膜成像数据的优势,因此在依赖图像分析的视网膜疾病中,AI/深度学习技术对眼科疾病的诊断具有重要意义和极大的发展潜力^[60]。AI 在视网膜疾病诊断中的整合提供了一种未来医疗的解决方案,帮助基层医生及机构的大规模图像筛查以应对患者群体的扩大和有限的医疗资源,对于优化医疗资源分配以及推动

远程医疗和分级诊疗具有重要意义。

AI 技术不仅提高了诊断的效率及准确性,还为眼科疾病的研究和管理提供了新思路,目前的研究主要集中在基于眼底图像分析疾病的诊断及分级,但新的应用,包括由眼底彩照扩展至 OCT 视网膜多模式分析,从眼底图像到血管老化筛查甚至全身疾病的诊断分类将会是未来的研究趋势。需要关注的是:AI 在临床准确性、信息可靠性和隐私保护方面的局限性需要谨慎对待。未来的研究需要在确保技术进步的同时,解决伴随科技发展的伦理和社会问题。AI 应该补充而不是取代人类专业知识,其与临床医生之间的协同合作应该优化诊断精度,从而加强疾病的管理,改善患者预后,为更多人带来更健康的未来。

利益冲突声明:本文不存在利益冲突。

作者贡献声明:骆艺论文选题与修改,初稿撰写,文献检索,论文修改及审阅。作者阅读并同意最终的文本。

参考文献

[1] Ul Kadir SM, Rehnuma R, Rahman S, et al. Artificial intelligence (AI) in ophthalmology: an overview. *Ophthalmol Res*, 2022, 5 (1): 1-10.

[2] Huang AS, Hirabayashi K, Barna L, et al. Assessment of a large language model's responses to questions and cases about glaucoma and retina management. *JAMA Ophthalmol*, 2024, 142(4): 371.

[3] Zheng C, Xie XL, Zhou K, et al. Assessment of generative adversarial networks model for synthetic optical coherence tomography images of retinal disorders. *Trans Vis Sci Tech*, 2020, 9(2): 29.

[4] Schmidt-Erfurth U, Sadeghipour A, Gerendas BS, et al. Artificial intelligence in retina. *Prog Retin Eye Res*, 2018, 67: 1-29.

[5] Peng YF, Dharssi S, Chen QY, et al. DeepSeeNet: a deep learning model for automated classification of patient-based age-related macular degeneration severity from color fundus photographs. *Ophthalmology*, 2019, 126(4): 565-575.

[6] Peng YF, Keenan TD, Chen QY, et al. Predicting risk of late age-related macular degeneration using deep learning. *NPJ Digit Med*, 2020, 3: 111.

[7] Treder M, Lauermaun JL, Eter N. Automated detection of exudative age-related macular degeneration in spectral domain optical coherence tomography using deep learning. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 2018, 256(2): 259-265.

[8] Rivail A, Vogl WD, Riedl S, et al. Deep survival modeling of longitudinal retinal OCT volumes for predicting the onset of atrophy in patients with intermediate AMD. *Biomed Opt Express*, 2023, 14(6): 2449.

[9] Mantel I, Mosinska A, Bergin C, et al. Automated quantification of pathological fluids in neovascular age-related macular degeneration, and its repeatability using deep learning. *Trans Vis Sci Tech*, 2021, 10(4): 17.

[10] Wongchaisuwat N, Thamphithak R, Watunyuta P, et al. Automated classification of polypoidal choroidal vasculopathy and wet age-related macular degeneration by spectral domain optical coherence tomography using self-supervised learning. *Procedia Comput Sci*, 2023, 220: 1003-1008.

[11] Arsalan M, Owais M, Mahmood T, et al. Aiding the diagnosis of diabetic and hypertensive retinopathy using artificial intelligence-based semantic segmentation. *J Clin Med*, 2019, 8(9): 1446.

- [12] 卞继发. 基于深度学习算法的高血压性视网膜病变眼底图像自动检测研究. 汕头大学, 2020.
- [13] Han Y, Li WM, Liu MM, et al. Application of an anomaly detection model to screen for ocular diseases using color retinal fundus images; design and evaluation study. *J Med Internet Res*, 2021,23(7): e27822.
- [14] Abbas Q, Qureshi I, Ibrahim MEA. An automatic detection and classification system of five stages for hypertensive retinopathy using semantic and instance segmentation in DenseNet architecture. *Sensors*, 2021,21(20):6936.
- [15] Abbas Q, Daadaa Y, Rashid U, et al. HDR - EfficientNet; a classification of hypertensive and diabetic retinopathy using optimize EfficientNet architecture. *Diagnostics*, 2023,13(20):3236.
- [16] Qureshi I, Abbas Q, Yan JH, et al. Computer-aided detection of hypertensive retinopathy using depth-wise separable CNN. *Appl Sci*, 2022,12(23):12086.
- [17] Wiharto W, Suryani E, Susilo M. Performance analysis of hybrid SOM and AdaBoost classifiers for diagnosis of hypertensive retinopathy. *J Inf Syst Telecommun*, 2021,9(34):79-88.
- [18] Sajid MZ, Qureshi I, Abbas Q, et al. Mobile - HR: an ophthalmologic-based classification system for diagnosis of hypertensive retinopathy using optimized MobileNet architecture. *Diagnostics*, 2023, 13(8):1439.
- [19] Badawi SA, Fraz MM, Shehzad M, et al. Detection and grading of hypertensive retinopathy using vessels tortuosity and arteriovenous ratio. *J Digit Imag*, 2022,35(2):281-301.
- [20] Dong L, He WJ, Zhang RH, et al. Artificial intelligence for screening of multiple retinal and optic nerve diseases. *JAMA Netw Open*, 2022,5(5):e229960.
- [21] U.S. Food and Drug Administration. FDA permits marketing of artificial intelligence-based device to detect certain diabetes-related eye problems. FDA, 2020. <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-permits-marketing-artificial-intelligence-based-device-detect-certain-diabetes-related-eye>
- [22] Zhou Y, Wang BY, Huang L, et al. A benchmark for studying diabetic retinopathy: segmentation, grading, and transferability. *IEEE Trans Med Imaging*, 2021,40(3):818-828.
- [23] Volkov EN, Averkin AN. Hybrid explainable framework for diabetic retinopathy classification from fundus images. 2024 XXVII International Conference on Soft Computing and Measurements (SCM). IEEE, 2024;428-431
- [24] Mahmood MAI, Aktar N, Kader MF. A hybrid approach for diagnosing diabetic retinopathy from fundus image exploiting deep features. *Heliyon*, 2023,9(9):e19625.
- [25] Chilukoti S, Shan LQ, Tida V, et al. A reliable diabetic retinopathy grading *via* transfer learning and ensemble learning with quadratic weighted kappa metric. *BMC Med Inform Decis Mak*, 2024, 24(1):37.
- [26] Girepunje S, Singh P. VGGA-net: a two stream ensemble CNN for diabetes retinopathy classification. 2023 4th International Conference on Intelligent Technologies (CONIT). Bangalore, India. IEEE, 2024; 1-5.
- [27] Henge SK, Viraati NR, Alhussein M, et al. Detection of diabetic retinopathy using a multi - decision inception - ResNet - blended hybrid model. *IEEE Access*, 2025,13:8988-9005.
- [28] Jabbar A, Liaqat HB, Akram A, et al. A lesion-based diabetic retinopathy detection through hybrid deep learning model. *IEEE Access*, 2024,12:40019-40036.
- [29] Hua CH, Kim K, Huynh-The T, et al. Convolutional network with twofold feature augmentation for diabetic retinopathy recognition from multi-modal images. *IEEE J Biomed Health Inform*, 2021, 25(7): 2686-2697.
- [30] Ren X, Feng W, Ran RJ, et al. Artificial intelligence to distinguish retinal vein occlusion patients using color fundus photographs. *Eye*, 2023,37(10):2026-2032.
- [31] Xu W, Yan ZP, Chen N, et al. Development and application of an intelligent diagnosis system for retinal vein occlusion based on deep learning. *Dis Markers*, 2022,2022:49882556.
- [32] Chen Q, Lin S, Liu BS, et al. Artificial intelligence can assist with diagnosing retinal vein occlusion. *Int J Ophthalmol*, 2021, 14(12): 1895-1902.
- [33] Abithol E, Miere A, Excoffier JB, et al. Deep learning-based classification of retinal vascular diseases using ultra - widefield colour fundus photographs. *BMJ Open Ophthalmol*, 2022,7(1):e000924.
- [34] Miao JX, Yu JL, Zou WJ, et al. Deep learning models for segmenting non-perfusion area of color fundus photographs in patients with branch retinal vein occlusion. *Front Med*, 2022,9:794045.
- [35] Masayoshi K, Katada Y, Ozawa N, et al. Deep learning segmentation of non-perfusion area from color fundus images and AI-generated fluorescein angiography. *Sci Rep*, 2024,14(1):10801.
- [36] Zhang GH, Sun B, Zhang ZX, et al. Hypermixed convolutional neural network for retinal vein occlusion classification. *Dis Markers*, 2022,2022:1730501.
- [37] Brown JM, Campbell JP, Beers A, et al. Automated diagnosis of plus disease in retinopathy of prematurity using deep convolutional neural networks. *JAMA Ophthalmol*, 2018,136(7):803-810.
- [38] Tan Z, Simkin S, Lai C, et al. Deep learning algorithm for automated diagnosis of retinopathy of prematurity plus disease. *Trans Vis Sci Tech*, 2019,8(6):23.
- [39] Bai A, Dai S, Hung J, et al. Multicenter validation of deep learning algorithm ROP.AI for the automated diagnosis of plus disease in ROP. *Trans Vis Sci Tech*, 2023,12(8):13.
- [40] Mao JB, Luo YH, Liu L, et al. Automated diagnosis and quantitative analysis of plus disease in retinopathy of prematurity based on deep convolutional neural networks. *Acta Ophthalmol*, 2020, 98(3): e339-e345.
- [41] Lin DR, Xiong JH, Liu CX, et al. Application of Comprehensive Artificial intelligence Retinal Expert (CARE) system: a national real-world evidence study. *Lancet Digit Health*, 2021,3(8):e486-e495.
- [42] Ali Imran SM, Saleem MW, Hameed MT, et al. Feature preserving mesh network for semantic segmentation of retinal vasculature to support ophthalmic disease analysis. *Front Med*, 2023,9:1040562.
- [43] Zhou YK, Chia MA, Wagner SK, et al. A foundation model for generalizable disease detection from retinal images. *Nature*, 2023, 622(7981):156-163.
- [44] Ho E, Wang E, Youn S, et al. Deep ensemble learning for retinal image classification. *Trans Vis Sci Tech*, 2022,11(10):39.
- [45] Li WL, Bian LB, Ma BK, et al. Interpretable detection of diabetic retinopathy, retinal vein occlusion, age-related macular degeneration, and other fundus conditions. *Diagnostics*, 2024,14(2):121.
- [46] Peng YY, Lin AD, Wang M, et al. Enhancing AI reliability: a foundation model with uncertainty estimation for optical coherence tomography-based retinal disease diagnosis. *Cell Rep Med*, 2025,6(1): 101876.

[47] Hormel TT, Hwang TS, Bailey ST, et al. Artificial intelligence in OCT angiography. *Prog Retin Eye Res*, 2021,85:100965.

[48] Valmaggia P, Friedli P, Hörmann B, et al. Feasibility of automated segmentation of pigmented choroidal lesions in OCT data with deep learning. *Trans Vis Sci Tech*, 2022,11(9):25.

[49] Ai Z, Huang X, Feng J, et al. FN-OCT: disease detection algorithm for retinal optical coherence tomography based on a fusion network. *Front Neuroinform*, 2022,16:876927.

[50] Wang Y, Zhen LL, Tan TE, et al. Geometric correspondence-based multimodal learning for ophthalmic image analysis. *IEEE Trans Med Imaging*, 2024,43(5):1945-1957.

[51] Chen RY, Zhang WY, Song F, et al. Translating color fundus photography to indocyanine green angiography using deep-learning for age-related macular degeneration screening. *NPJ Digit Med*, 2024,7:34.

[52] Rajalakshmi R, Subashini R, Anjana RM, et al. Automated diabetic retinopathy detection in smartphone-based fundus photography using artificial intelligence. *Eye*, 2018,32(6):1138-1144.

[53] Wolf RM, Channa R, Alvin Liu TY, et al. Autonomous artificial intelligence increases screening and follow-up for diabetic retinopathy in youth; the ACCESS randomized control trial. *Nat Commun*, 2024,15:421.

[54] Wang JZ, Wang K, Yu YF, et al. Self-improving generative foundation model for synthetic medical image generation and clinical applications. *Nat Med*, 2025,31(2):609-617.

[55] Chen XL, Xu PS, Li Y, et al. ChatFFA: an ophthalmic chat system for unified vision-language understanding and question answering for fundus fluorescein angiography. *iScience*, 2024,27(7):110021.

[56] Chen XL, Zhang WY, Xu PS, et al. FFA-GPT: an automated pipeline for fundus fluorescein angiography interpretation and question-answer. *NPJ Digit Med*, 2024,7:111.

[57] Chen XL, Zhang WY, Zhao ZW, et al. ICGA-GPT: report generation and question answering for indocyanine green angiography images. *Br J Ophthalmol*, 2024,108(10):1450-1456.

[58] Tailor PD, Dalvin LA, Chen JJ, et al. A comparative study of responses to retina questions from either experts, expert-edited large language models, or expert-edited large language models alone. *Ophthalmol Sci*, 2024,4(4):100485.

[59] Parmar UPS, Surico PL, Singh RB, et al. Artificial intelligence (AI) for early diagnosis of retinal diseases. *Medicina*, 2024,60(4):527.

[60] Wiedemann P. Artificial intelligence in ophthalmology. *Int J Ophthalmol*, 2023,16(9):1357-1360.