

УДК 612.845.55-053.71-073.56

<https://doi.org/10.33791/2222-4408-2023-3-187-202>

## Особенности восприятия цветовых стимулов при ахроматопсии

С.И. Рычкова<sup>1,2,\*</sup>, В.Г. Лихванцева<sup>3</sup>, Р.И. Сандимиров<sup>4</sup><sup>1</sup> ФГБУН «Институт проблем передачи информации им. А.А. Харкевича» РАН, 127051, Российская Федерация, г. Москва, Большой Каретный пер., д. 19<sup>2</sup> Медико-биологический университет инноваций и непрерывного образования ФГБУ «Государственный научный центр Российской Федерации – Федеральный медицинский биофизический центр им. А.И. Бурназяна» ФМБА России, 123098, Российская Федерация, г. Москва, ул. Гамалеи, д. 15<sup>3</sup> Академия постдипломного образования ФБГУ «Федеральный научно-клинический центр специализированных видов медицинской помощи и медицинских технологий Федерального медико-биологического агентства», 125371, Российская Федерация, г. Москва, Волоколамское ш., д. 91<sup>4</sup> ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, 117997, Российская Федерация, г. Москва, ул. Островитянова, д. 1

\* e-mail: lana.rych@mail.ru

### Резюме

**Актуальность.** Исследование цветовосприятия у пациентов с ахроматопсией помогает вовремя выявить и дифференцировать данную патологию от заболеваний, имеющих схожую клиническую симптоматику. Это становится все более актуальным в связи с ведущимися разработками в области вирус-векторной терапии с использованием аденоассоциированного вируса, несущего гены *CNGB3* и *CNGA3*. **Цель** – исследовать особенности восприятия цветных изображений пациентами с ахроматопсией, используя, помимо общепринятых, разработанные собственные тесты для количественной оценки яркости воспринимаемых изображений. **Материалы и методы.** С января по май 2022 г. наблюдали пять пациентов школьного возраста (12–17 лет) с врожденной колбочковой дисфункцией (полной ахроматопсией), группа контроля включала 36 школьников от 10 до 17 (в среднем  $13,4 \pm 0,5$ ) лет с нормальным состоянием зрительных функций. Офтальмологическое обследование включало стандартные методы. У детей с ахроматопсией учитывали данные оптической когерентной томографии (ОКТ) и показатели электрофизиологических исследований (ЭФИ). Для оценки цветового зрения использовали следующие методы: полихроматические таблицы Е.Б. Рабкина, Neitz Test, дихотомический тест Фарнsworth – Манселла D-15 (Farnsworth–Munsell Dichotomodus D-15 Test), исследование поля зрения на белый и цветные стимулы (на периметре ПНР-03). Кроме того, у детей с ахроматопсией сравнивали восприятие цветовых стимулов и ахроматических, используя специальные собственные изображения. **Результаты.** Сравнение результатов исследования цветового зрения у пациентов с ахроматопсией разными способами демонстрирует наибольшую вероятность диагностических ошибок при использовании полихроматических таблиц, что может быть связано со способностью этих пациентов различать тестовые фигуры в некоторых таблицах на основе контраста яркости, а не контраста цветовых тонов. Повышенная чувствительность фоторецепторов к синей части спектра и значительно сниженная чувствительность к красной части спектра у исследуемых может обуславливать расширение границ поля зрения на зеленый и синий стимулы (при этом границы поля зрения на синий стимул практически достигают значений для белого стимула), а также значительное сужение на красный стимул по сравнению с показателями в контрольной группе ( $p < 0,001$ ). Разработанные собственные тестовые изображения позволили количественно оценить воспринимаемую пациентами с ахроматопсией яркость хроматических стимулов в сравнении с яркостью ахроматических. Наиболее ярким (90–100%) для них являлся голубой стимул. Самым темным (минимальной яркости) воспринимался красный стимул. На основе полученных данных создана примерная модель восприятия цветных изображений при ахроматопсии. **Заключение.** Полученные данные дополняют существующие представления об особенностях восприятия цветных изображений пациентами с ахроматопсией и могут быть использованы для разработок новых и совершенствования имеющихся методов диагностики данного заболевания, а также для создания рекомендаций по дизайну иллюстративного, учебного и рекламного материала.

**Ключевые слова:** ахроматопсия, цветовое зрение, диагностика цветового зрения**Конфликт интересов:** авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.**Финансирование:** авторы не получали финансирование при проведении исследования и написании статьи.**Благодарности:** авторы выражают благодарность к.м.н. И.Е. Хаценко за помощь в обследовании пациентов.**Для цитирования:** Рычкова С.И., Лихванцева В.Г., Сандимиров Р.И. Особенности восприятия цветовых стимулов при ахроматопсии. The EYE ГЛАЗ. 2023;25(3):187–202. <https://doi.org/10.33791/2222-4408-2023-3-187-202>

Поступила: 01.07.2022

Принята после доработки: 25.05.2023

Принята к публикации: 04.08.2023

Опубликована: 30.09.2023

## Features of perception of color stimuli in achromatopsia

Svetlana I. Rychkova<sup>1,2,\*</sup>, Vera G. Likhvantseva<sup>3</sup>, Roman I. Sandimirov<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Kharkevich Institute for Information Transmission Problems,  
19, Bolshoy Karetny Lane, Moscow, 127051, Russian Federation

<sup>2</sup> Medico-biological University of Innovation and Continuing Education of Russian State Research Center –  
Burnasyan Federal Medical Biophysical Center of Federal Medical Biological Agency,  
15, Gamalei Str., Moscow, 123098, Russian Federation

<sup>3</sup> Academy of Postgraduate Education of the Federal Scientific and Clinical Center for Specialized Medical  
Assistance and Medical Technologies of Federal Medical Biological Agency of Russia,  
91, Volokolamskoye Highway, Moscow, 125371, Russian Federation

<sup>4</sup> Pirogov Russian National Research Medical University,  
1, Ostrovityanova Str., Moscow, 117997, Russian Federation

\* e-mail: lana.rych@mail.ru

### Abstract

**Introduction.** Understanding the peculiarities of perception of color images by patients with achromatopsia helps to identify and differentiate this pathology from diseases with similar clinical symptoms in time. This is becoming increasingly relevant due to ongoing developments in the field of virus vector therapy using an adeno-associated virus carrying the *CNGB3* and *CNGA3* genes. **Purpose:** to investigate the features of perception of color images by patients with achromatopsia, using in addition to the generally accepted developed proprietary tests to quantify the brightness of perceived images. **Materials and methods.** Five school-age patients (12–17 years) with complete achromatopsia were observed. The control group included 36 schoolchildren aged from 10 to 17 (av.  $13.4 \pm 0.5$ ) with a normal state of visual functions. The ophthalmological examination included standard research methods. In children with achromatopsia, OCT data and ERG indicators were taken into account. To study color vision in all children, the following methods were used: E.B. Rabkin's polychromatic tables, Neitz Test, Farnsworth–Munsell Dichotomodus D-15 Test, a study of the field of vision for white and colored stimuli (on the perimeter of PNR-03). In addition, in children with achromatopsia, the perception of color stimuli with achromatic stimuli was compared using special proprietary images.

**Results.** Comparison of the results of the study of color vision in patients with achromatopsia in different ways demonstrates the greatest probability of diagnostic errors when using polychromatic tables, which may be due to the ability of these patients to distinguish test figures in some tables based on brightness contrast, rather than contrast of color tones. Increased sensitivity of photoreceptors to short-wave (blue part of the spectrum) radiation and significantly reduced sensitivity to short-wave (red part of the spectrum) in patients with achromatopsia may cause the expansion of the boundaries of the field of view to green and blue stimuli (while the boundaries of the field of view to the blue stimulus almost reach the values for the white stimulus), as well as a significant narrowing to red stimuli compared with the indicators in the control group ( $p < 0.001$ ). The developed own test images made it possible to quantify the brightness of chromatic stimuli perceived by patients with achromatopsia in comparison with the brightness of achromatic stimuli. The brightest (90–100%) for them was the blue stimulus and practically merged with the white background of the screen. The red stimulus was perceived to be the darkest (minimum brightness). Based on the data obtained, an approximate model of the perception of color images in achromatopsia was created. **Conclusion.** The obtained data complement the existing ideas about the peculiarities of perception of color images by patients with achromatopsia and can be used to develop new and improve existing methods of diagnosing this disease, as well as to create recommendations for the design of illustrative, educational and advertising material.

**Keywords:** achromatopsia, color vision, diagnostic of color vision

**Conflict of interest:** the authors declare that there is no conflict of interest.

**Funding:** the authors received no specific funding for this work.

**Acknowledgements:** the authors express their gratitude to I.E. Khatsenko for assistance in the examination of patients.

**For citation:** Rychkova S.I., Likhvantseva V.G., Sandimirov R.I. Features of perception of color stimuli in achromatopsia. The EYE GLAZ. 2023;25(3):187–202. <https://doi.org/10.33791/2222-4408-2023-3-187-202>

Received: 01.07.2022

Accepted: 25.05.2023

Accepted for publishing: 04.08.2023

Published: 30.09.2023

### Актуальность

Врожденная ахроматопсия (АСНМ, палочковый монохроматизм) представляет собой редкое (1:30000) генетическое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, характеризующееся колбочковой дисфункцией. Этиологическим фактором заболевания являются мутации в шести генах (*ATF6*, *CNGB3*, *CNGA3*, *GNAT2*, *PDE6C* и *PDE6H*). При этом наиболее частыми являются мутации в гене *CNGB3* (в 40–50% случаев АСНМ), второе

место по распространенности занимают мутации в гене *CNGA3* (примерно 25% случаев) [1–4].

Выявленные гистологические изменения сетчатки при ахроматопсии характеризуются уменьшенным количеством колбочек и/или их аномальным строением. Отмечают неправильную форму и размеры клеток, смещение ядра, наличие PAS-позитивных гранул. В наружных сегментах колбочек вместо йодопсина присутствует родопсин [5, 6].

Типичными клиническими проявлениями этого заболевания являются его ранняя манифестация

(признаки могут выявляться с рождения); низкая стационарная острота зрения в пределах 0,05–0,30, достигающая максимальных значений в мезопических и скотопических условиях; умеренная светобоязнь; маятникообразный горизонтальный нистагм, уменьшающийся и даже исчезающий при снижении освещения; замедленная реакция зрачков на свет [1–3, 5, 6].

Характерной особенностью ахроматопсии является выраженная патология цветового зрения вплоть до полного отсутствия восприятия цветовых тонов. Зрительные функции осуществляются при этом в основном за счет палочковой системы, поэтому пациент с полным АСНМ может хорошо различать градации яркости, а с неполным – различать синий цвет [1–3, 5–7]. У пациентов старше 7–8 лет удается выявить сужение или отсутствие поля зрения на цветовые стимулы. В некоторых случаях обнаруживается центральная скотома, но при выраженном нистагме определить ее довольно трудно [1, 5].

Глазное дно может быть без видимой патологии, могут наблюдаться сглаженность или отсутствие фовеальных рефлексов, небольшая диспигментация в макулярной области, побледнение диска зрительного нерва [1, 2, 5, 6].

Объективными методами диагностики ахроматопсии, наряду с генетическими исследованиями, являются ОКТ (позволяет выявить локальное разрежение наружного сегмента фоторецепторов в центральной зоне, искажение макулярного интерфейса) и электрофизиологические исследования (электроретинография – ЭРГ, зрительные вызванные потенциалы – ЗВП) [5, 8–12]. При этом ЭРГ является на сегодня наиболее широко используемым методом, позволяющим дифференцировать ахроматопсию от других видов патологии глазного дна [8, 9]. Показано, что отсутствие хроматической макулярной ЭРГ на красный стимул в сочетании с отсутствием OFF-ответа колбочковой системы свидетельствует об отсутствии функции «красных» колбочек. Отсутствие OFF-ответа является косвенным признаком отсутствия функции «зеленых» колбочек, а отсутствие OFF-ответа на длительный стимул является достоверным признаком полной дисфункции OFF-каналов «красных» и «зеленых» колбочек. Характерными особенностями являются также снижение амплитуды № 1 и удлинение времени до пика P1, объясняющиеся отсутствием функции off-биополяров. Источником негативного компонента № 1 при этом являются палочки (при неполной ахроматопсии еще и «синие» колбочки), а компонента P1 – on-биополяры «синих» колбочек [8, 9].

Объективные методы являются наиболее точными и информативными, но требуют специального оборудования (ОКТ и ЭРГ) и лабораторных исследований (молекулярно-генетический метод).

В качестве субъективных методов диагностики цветового зрения традиционно используют табличные способы (полихроматические таблицы Е. Б. Рабкина, Е. Н. Юстовой, Ш. Ишихара), панельные

тесты (15-, 32- и 100-оттеночные тесты Фарнворта), аномалоскопию [2, 13–16]. Предложены также способы оценки цветового зрения у детей, например, по критической частоте слияния мельканий цветных стимулов [17, 18].

Преимуществами табличных и панельных тестов являются простота использования и доступность, возможность использовать их в амбулаторных условиях без сложного оборудования, в том числе при обследовании детей. Между тем, исследование цветового зрения у пациентов с ахроматопсией представляет значительные трудности. Дети с ахроматопсией различают цвета по степени их светлоты (яркости) и по мере накопления жизненного опыта учатся правильно называть цвета знакомых объектов (трава зеленая, небо голубое, клубника красная и т. д.). Поэтому в некоторых случаях серьезная патология цветового зрения может быть незаметна для окружающих (иногда и для самого пациента), а результаты диагностического исследования неправильно интерпретированы врачом [2].

Понимание особенностей восприятия цветных изображений пациентами с ахроматопсией помогает вовремя выявить и дифференцировать данную патологию от заболеваний, имеющих схожую клиническую симптоматику (например, частичная атрофия зрительного нерва, глазная форма альбинизма, врожденный нистагм неврологического происхождения).

Поиск методов эффективной диагностики ахроматопсии и других нарушений цветового зрения становится все более актуальным в связи с ведущимися разработками в области вирус-векторной терапии с использованием аденоассоциированного вируса, несущего гены *CNGB3* и *CNGA3* [19–21].

Кроме того, учитывать специфику функционирования зрительной системы пациентов с ахроматопсией важно для правильного выбора иллюстративного материала (в том числе в детских книгах), оформления графической и текстовой информации, используемой в процессе учебной и профессиональной деятельности, уровня освещения, подбора светофильтров при оптической коррекции и т. д. Все это необходимо для создания оптимальных условий зрительной работы пациентов с ахроматопсией [22].

**Цель** – исследовать особенности восприятия цветных изображений пациентами с ахроматопсией, используя разработанные собственные тесты для количественной оценки яркости воспринимаемых изображений.

## Материалы и методы

Наблюдали пять пациентов школьного возраста с врожденной ахроматопсией. Исследование проводили с января по май 2022 года на базе школьного отделения № 5 (для детей с офтальмопатологией) школы 1499 г. Москвы. Клинические характеристики исследуемой группы представлены в *табл. 1, 2*. По данным анамнеза в двух предыдущих поколе-

ниях случаев заболевания не было, в связи с этим можно предположить аутосомно-рецессивный тип наследования. Результаты генетического исследования удалось получить у трех пациентов (№ 1–3 в табл. 1): выявлены мутации в гене *CNGB3*.

Примеры данных ОКТ и ЭФИ пациентов с ахроматопсией представлены на рис. 1, 2.

Группа контроля включала 36 школьников (16 девочек и 20 мальчиков) в возрасте от 10 до 17 (в среднем  $13,4 \pm 0,5$ ) лет с нормальным состоянием зрительных функций. Из них у 11 детей выявили миопическую рефракцию (у трех детей – средней степени и у восьми – слабой). Семь детей имели гиперметропическую рефракцию (в четырех случаях – слабой степени и в трех – средней). У остальных 18 детей рефракция была эмметропической. Все дети контрольной группы имели остроту зрения не ниже 0,9 (у пациентов с аметропией в условиях оптической коррекции).

Офтальмологическое обследование включало стандартные методы для всех детей. У детей с ахроматопсией учитывались данные ОКТ и показатели ЭФИ.

Для оценки цветового зрения у всех детей использовали следующие методы: полихроматические таблицы Е.Б. Рабкина, Neitz Test, дихотомический тест Фарнsworth – Манселла D-15 (Farnsworth – Munsell Dichotomodus D15 Test), исследование поля зрения на белый и цветные стимулы (на периметре ПНР-03). Кроме того, у детей с ахроматопсией сравнивали восприятие цветовых стимулов и ахроматических, используя специальные собственные изображения.

**Таблицы Е.Б. Рабкина** применяли по стандартной методике [13]. Предъявляли бинокулярно, с расстояния 40 см от глаз и при обычной освещенности для жилых помещений ( $\approx 250$  лкс).

**Neitz Test** предъявляли на экране монитора после предварительной проверки качества цветопередачи дисплея при помощи спектрофотометра i1Pro (Rev. E) фирмы X-Rite и программы DisplayCal. Тест содержит девять изображений в виде кругов, состоящих из серых точек различной яркости на белом фоне. Более темные серые точки образуют ахроматическую геометрическую фигуру (треугольник, ромб, квадрат или круг). Ахроматическая фигура является контрольной, так как различима и при нормальном цветовом зрении, и при его нарушениях. Помимо ахроматической, каждый круг содержит дополнительную тестовую фигуру, состоящую из цветных точек разной яркости (красную, синюю, сине-зеленую, лиловую и желтую) (рис. 3). Задачей обследуемого ребенка являлось назвать видимые на тестовых изображениях фигуры и их цвета [23, 24].

**Дихотомический тест Фарнsworth – Манселла D-15** представляет собой сокращенную версию 100-оттеночного теста и состоит из контрольной голубой фишки и 15 съёмных фишек с постепенным изменением цветовых тонов (рис. 4) [25]. Перед проведением теста съёмные фишки перемешивают

и просят обследуемого расставить их в ряд по мере изменения оттенка, начиная от контрольной фишки. Результаты заносят в оценочный лист. О патологии цветового зрения пациента судят по нарушениям порядка расстановки фишек в ряду.

**Исследование поля зрения на белый и цветные стимулы** на периметре ПНР-03 проводили в мезопических условиях (освещенность  $\approx 70$  лкс). В качестве стимулов использовали белый, синий, зеленый и красный светодиодные тест-объекты средней яркости диаметром 3 мм, перемещаемые по дуге периметра при помощи электрической ручки-указки. В связи с отсутствием у пациентов с ахроматопсией способности различать цветовые тона регистрировали только момент появления в поле зрения пациента или исчезновения из него стимула, задача распознавания цвета не ставилась. Таким же образом проводили исследование и в контрольной группе детей, что обеспечивало возможность сравнения полученных результатов.

**Специальные собственные изображения** для сравнения хроматических и ахроматических цветов пациентами с ахроматопсией были созданы на основе представлений об основных характеристиках цвета: цветового тона, яркости (светлоты) и насыщенности [25, 26].

Длина световой волны определяет восприятие **цветового тона (H – hue)**. Цветовым тоном обладают только хроматические цвета, ахроматические цвета (белый, черный, серый) не имеют цветового тона [25, 26].

Амплитуда колебаний световой волны (связанная с ее квантовой энергией) характеризует **яркость цвета (V – value / B – brightness / L – lightness)**. С точки зрения физики наибольшей квантовой энергией обладают коротковолновые излучения (синяя часть спектра), наименьшей – длинноволновые (красная часть спектра). С позиций психофизиологии яркость, или светлота, цвета – это его близость к белому цвету. Чем ближе воспринимаемый цвет к белому, тем он светлее, а чем ближе к черному – тем темнее [25, 26].

Форма световой волны, получающейся в результате смешения световых волн различных длин, обуславливает **насыщенность цвета (S – saturation)**. Насыщенность – это густота тона, процентное соотношение основного тона и примесей к нему [25, 26]. Чем больше в цвете основного тона, тем он насыщенней. Максимально насыщенными (100%) являются цвета спектра и пурпурного ряда.

Ахроматические цвета, не имеющие цветового тона, характеризуются только яркостью. При этом различным хроматическим цветам при их максимальной (100%) насыщенности и максимальной яркости соответствует разный уровень яркости ахроматического цвета [25–27].

Учитывая особенности функционирования зрительной системы пациентов с ахроматопсией, выражающиеся прежде всего в том, что за восприятие объектов отвечает преимущественно палочковая система, обеспечивающая оценку яркостного контра-



**Таблица 1.** Клинические характеристики пациентов с ахроматопсией  
**Table 1.** Clinical characteristics of patients with achromatopsia

№	Пол Sex	Возраст, лет Age, years	Диагноз Diagnosis	Острота зрения (Vis) с коррекцией OD/OS, усл. ед. Глазное дно Corrected Vis OD/OS, st. units Fundus
1	Ж F	14	Врожденная колбочковая дисфункция (ахроматопсия) обоих глаз (OU). Врожденный горизонтальный нистагм. Смешанный астигматизм OU. Congenital cone dysfunction (achromatopsia) OU. Congenital horizontal nystagmus. Mixed astigmatism OU.	0,1/0,1 ДЗН монотонно-розовый с четкими границами. Макулярные рефлексы сглажены. Сосуды без особенностей. Периферия без видимой патологии. 0.1/0.1 The optic disc is monotonously pink with clear borders. The macular reflexes are smoothed. The vessels are normal. The periphery has no visible pathology.
2	М M	17	Врожденная колбочковая дисфункция (ахроматопсия) OU. Врожденный горизонтальный нистагм. Миопия слабой степени, сложный миопический астигматизм OU. Congenital cone dysfunction (achromatopsia) OU. Congenital horizontal nystagmus. Mild myopia, complex myopic astigmatism OU.	0,1/0,1 ДЗН монотонно-розовый с четкими границами. Макулярные рефлексы отсутствуют. Сосуды немного сужены, ход не изменен. Периферия без видимой патологии. 0.1/0.1 The optic disc is monotonously pink with clear borders. The macular reflexes are absent. The vessels are slightly narrowed, the course is not changed. The periphery has no visible pathology.
3	М M	12	Врожденная колбочковая дисфункция (ахроматопсия) OU. Врожденный горизонтальный нистагм. Гиперметропия средней степени, сложный гиперметропический астигматизм OU. Congenital cone dysfunction (achromatopsia) OU. Congenital horizontal nystagmus. Moderate hyperopia, complex hyperopic astigmatism OU.	0,1/0,1 ДЗН желто-розовый с четкими границами. Макулярные рефлексы отсутствуют. Сосуды без особенностей. Периферия без видимой патологии. 0.1/0.1 The optic disc is yellow-pink with clear borders. The macular reflexes are absent. The vessels are normal. The periphery has no visible pathology.
4	М M	15	Врожденная колбочковая дисфункция (ахроматопсия) OU. Частичная атрофия зрительного нерва (ЧАЗН) OU. Врожденный горизонтальный нистагм. Непостоянное расходящееся частично-аккомодационное содружественное косоглазие. Миопия слабой степени, сложный миопический астигматизм обоих глаз. Congenital cone dysfunction (achromatopsia) OU. Partial atrophy of the optic nerve OU. Congenital horizontal nystagmus. Non-permanent divergent particular-accomodational concomitant strabismus. Mild myopia, complex myopic astigmatism OU.	0,1/0,2 ДЗН бледно-розовый с четкими границами, узкий миопический конус. Макулярные рефлексы сглажены. Сосуды немного сужены. На периферии незначительная депигментация. 0.1/0.2 The optic disc is pale pink with clear borders, narrow myopic cone. The macular reflexes are smoothed. The vessels are slightly narrowed. The periphery is slightly depigmented.
5	М M	15	Врожденная колбочковая дисфункция (ахроматопсия) OU. ЧАЗН OU. Оперированное расходящееся косоглазие. Врожденный горизонтальный нистагм. Гиперметропия средней степени, сложный гиперметропический астигматизм OU. Congenital cone dysfunction (achromatopsia) OU. Partial atrophy of the optic nerve OU. Operated divergent strabismus. Congenital horizontal nystagmus. Moderate hyperopia, complex hyperopic astigmatism OU.	0,1/0,1 ДЗН бледно-розовый, границы четкие. Макулярные рефлексы сглажены. Сосуды немного сужены. Периферия без патологии. 0.1/0.1 The optic disc is pale pink with clear borders. The macular reflexes are smoothed. The vessels are slightly narrowed. The periphery has no pathology.

**Таблица 2.** Показатели дополнительных исследований у пациентов с ахроматопсией  
**Table 2.** Indicators of additional studies in patients with achromatopsia

№	ОКТ OCT	ЭРГ ERG	ЗВП EOP
1	<p>OU: MZ-фовеальное углубление выражено; толщина сетчатки снижена парафовеолярно за счет снижения слоя фоторецепторов; не выражена двуслойность на уровне комплекса пигментного эпителия и мембраны Бруха.</p> <p>OU: MZ – the foveal excavation is expressed; the retinal thickness is decreased parafoveolarly because of the photoreceptors layer reduction; the presence of two layers at the level of the pigment epithelium and Bruch’s membrane complex is not expressed.</p>	<p>Снижение амплитуды максимального ответа, увеличение латентности. Колбочковый ответ регистрируется нестабильно, увеличено время генерации <math>\beta</math>-волны, снижена амплитуда. Снижена ритмическая ЭРГ.</p> <p>Reduction of the maximum response amplitude, increase of the latency. The cone response registration is unstable, the period of a <math>\beta</math>-wave generation is increased, the amplitude is reduced. The rhythmic ERG is reduced.</p>	<p>Компоненты коркового ответа регистрируются на все частоты паттерна. Конфигурация во многих сериях нарушена – расширение и раздвоение комплекса P100. Латентность незначительно увеличена, амплитуда снижена. Признаки нарушения проведения по зрительным проводящим путям.</p> <p>The components of the cortical response are registered at all the frequencies of the pattern. The configuration in many series is disturbed – expansion and bifurcation of the P100 complex. The latency is slightly increased, the amplitude is reduced. Signs of the conducting along the visual pathways disturbance.</p>
2	<p>OU: MZ – фовеальное углубление выражено; рефлективность сетчатки не нарушена, в фовеа снижение плотности наружных сегментов фоторецепторов; двуслойность на уровне пигментного эпителия и мембраны Бруха.</p> <p>OU: MZ – the foveal excavation is expressed; the retinal reflexivity is not disturbed, the external segments of the photoreceptors density in the fovea is reduced; two layers at the level of the pigment epithelium and Bruch’s membrane are present.</p>	<p>Амплитуда максимального ответа значительно снижена, увеличена латентность. Колбочковый ответ регистрируется нестабильно, увеличено время генерации <math>\beta</math>-волны, снижена амплитуда. Снижена ритмическая ЭРГ.</p> <p>The maximum response amplitude is considerably reduced, the latency is increased. The cone response registration is unstable, the period of a <math>\beta</math>-wave generation is increased, the amplitude is reduced. The rhythmic ERG is reduced.</p>	<p>ЗВП не выделяются из фоновой ритмики на структурированный стимул.</p> <p>The EOP do not stand out of the background rhythmic at the structured stimuli.</p>
3	<p>OU: MZ – фовеальное углубление выражено; рефлективность сетчатки не нарушена; интерфейс между наружным и внутренним сегментами фоторецепторов сохранен, расширен; толщина сетчатки в фовеа в норме, парафовеолярно – снижена.</p> <p>OU: MZ – the foveal excavation is expressed; the retinal reflexivity is not disturbed; the interface between the internal and external segments of the photoreceptors is preserved, enhanced; the retinal thickness is normal in the fovea and reduced parafoveolarly.</p>	<p>Снижение амплитуды <math>\beta</math>-волны в 3 раза. Колбочковая и ритмическая ЭРГ практически не регистрируются.</p> <p>The <math>\beta</math>-wave’s amplitude is reduced by three times; cone and rhythmic ERG is hardly registered.</p>	<p>ЗВП не выделяются из фоновой ритмики на структурированный стимул. Данных о патологии зрительного нерва и проводящих путей не обнаружено.</p> <p>The EOP do not stand out of the background rhythmic at the structured stimuli. No pathology of the optic nerve and pathways is detected.</p>
4	<p>OU: MZ – фовеальное углубление выражено; интерфейс между наружными и внутренними сегментами фоторецепторов не выражен; не выражена двуслойность на уровне комплекса пигментного эпителия и мембраны Бруха.</p> <p>OU: MZ – the foveal excavation is expressed; the internal and external segments of the photoreceptors is not expressed; two layers at the level of the pigment epithelium and Bruch’s membrane complex are not expressed.</p>	<p>Амплитуда максимального ответа снижена в 4 раза. Колбочковая ЭРГ не регистрируется.</p> <p>The maximum response amplitude is reduced by four times. The cone ERG is not registered.</p>	<p>ЗВП не выделяются из фоновой ритмики на структурированные стимулы, плохо выделяются из фоновой ритмики на гомогенное поле, нарушены по конфигурации, резко снижены по амплитуде, симметричны. Латентность увеличена до 20 мс. Признаки органической патологии проводящих путей.</p> <p>The EOP do not stand out of the background rhythmic at the structured stimuli, poorly stand out of the background rhythmic at the homogeneous field, are symmetric, with disturbed configuration and reduced amplitude. The latency is increased up to 20 ms. Signs of organic pathology of the pathways.</p>

№	ОКТ OCT	ЭРГ ERG	ЗВП EOP
5	<p>OU: MZ – фовеальное углубление выражено, толщина сетчатки снижена парафовеолярно за счет снижения слоя фоторецепторов; двуслойность на уровне комплекса пигментного эпителия и мембраны Бруха не выражена.</p> <p>OU: MZ – the foveal excavation is expressed, the retinal thickness is reduced parafoveolarly because of the photoreceptors layer reduction; two layers at the level of the pigment epithelium and Bruch's membrane complex are not expressed.</p>	<p>Амплитуда максимального ответа снижена, увеличена латентность. Колбочковый ответ регистрируется нестабильно, увеличено время генерации <math>\beta</math>-волны, снижена амплитуда. Ритмическая ЭРГ снижена.</p> <p>Reduction of the maximum response amplitude, increase of the latency. The cone response registration is unstable, the period of a <math>\beta</math>-wave generation is increased, the amplitude is reduced. The rhythmic ERG is reduced.</p>	<p>Не выделяются из фоновой ритмики на структурированный стимул. Плохо выделяются из фоновой ритмики на однородное поле. Нарушены по конфигурации, снижены по амплитуде. Увеличена латентность. Признаки органической патологии проводящих путей.</p> <p>The EOP do not stand out of the background rhythmic at the structured stimuli, poorly stand out of the background rhythmic at the homogeneous field, have disturbed configuration and reduced amplitude. The latency is increased. Signs of organic pathology of the pathways.</p>

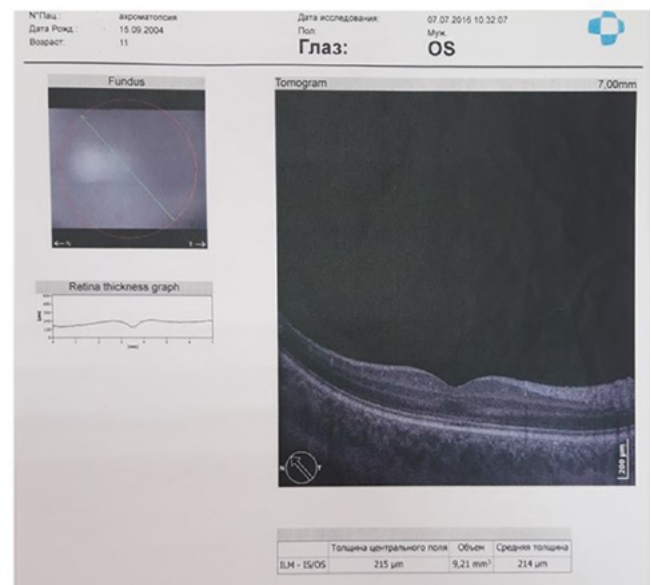


Рис. 1. Пример ОКТ (Copernicus HR) пациента № 2 с ахроматопсией

Fig. 1. Example of OCT (Copernicus HR) of patient No. 2 with achromatopsia

ста, нами были созданы изображения, позволяющие провести сравнение воспринимаемой пациентами с ахроматопсией яркости хроматических и ахроматических цветов. Тест представляет собой шесть изображений, каждое из которых содержит один хроматический центральный кружок (1,5 см в диаметре) с яркостью 50% и шесть окружающих его ахроматических кружков (также 1,5 см в диаметре), яркость которых варьирует от 0 до 90% (рис. 5). Тестовые изображения предъявляли на экране монитора после предварительного юстировки цветопередачи дисплея при помощи спектрофотометра i1Pro (Rev. E) фирмы X-Rite и программы DisplayCal.

Цветовой тон центральных хроматических кружков соответствует основным (красному, зеленому, синему) и дополнительным (желтому, голубому, лиловому) цветам. Насыщенность всех хроматических

кружков максимальна (100%). Их цветовые характеристики по системе RGB (Red, Green, Blue) представлены в табл. 3.

Задачей пациента с ахроматопсией было указать, какому из окружающих кружков больше всего соответствует по яркости центральный в каждом тестовом изображении.

## Результаты

### Результаты исследования цветового зрения в контрольной группе

В контрольной группе при исследовании с полихроматическими таблицами Е.Б. Рабкина у трех детей в возрасте 10 лет (одного мальчика и двух девочек) возникли затруднения с определением формы тестовой фигуры в таблицах № XIV, XV и XX. При

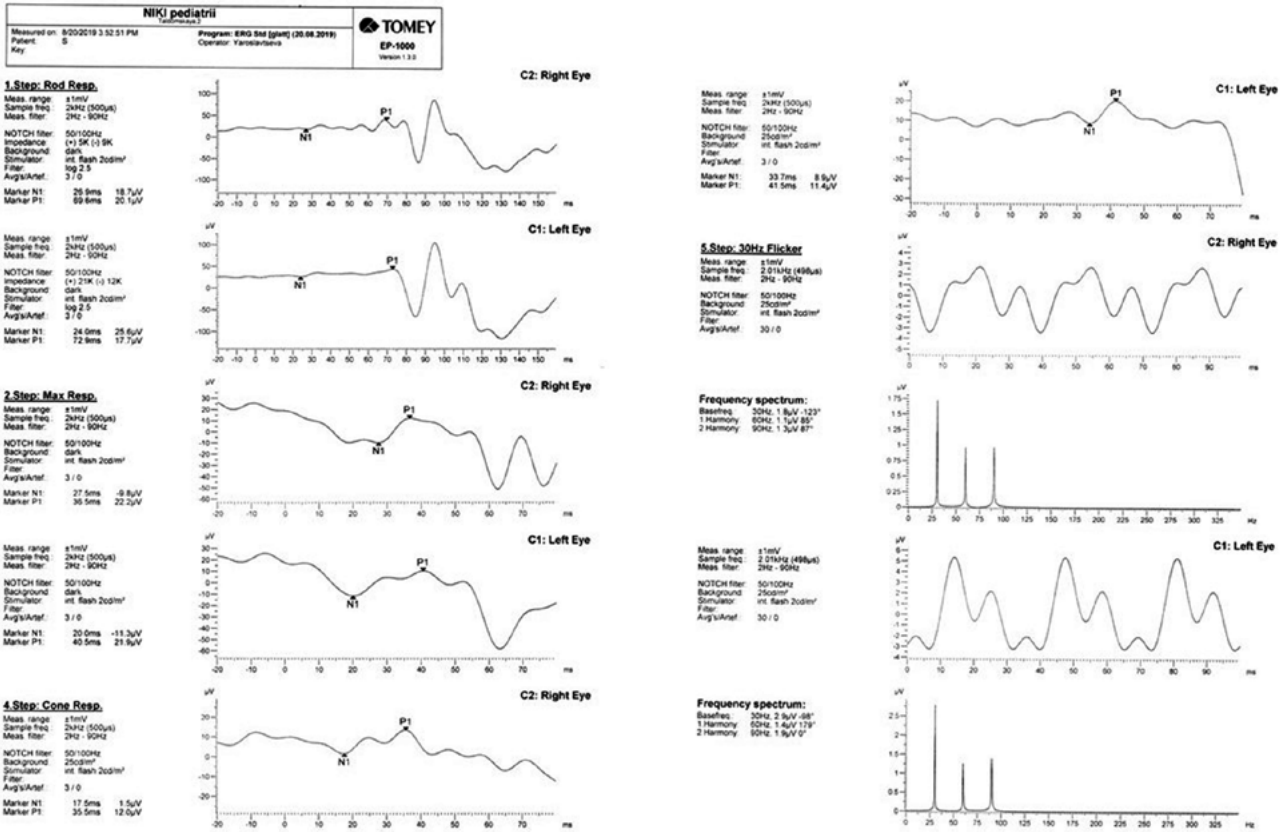


Рис. 2. Пример ЭРГ пациентки № 1 с ахроматопсией  
Fig. 2. Example of ERG of patient No. 1 with achromatopsia

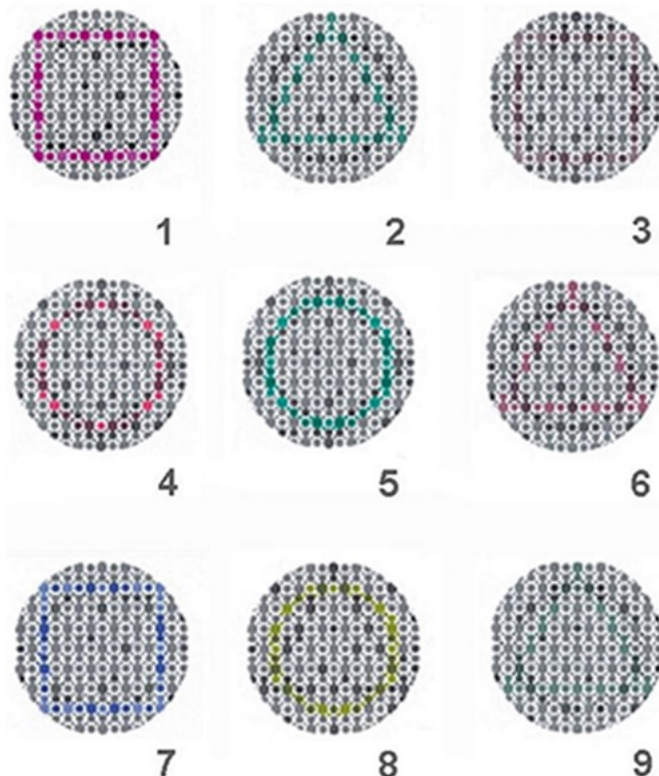


Рис. 3. Neitz-тест  
Fig. 3. Neitz Test





Рис. 4. Дихотомический тест Фарнsworthа – Манселла D-15

Fig. 4. Farnsworth–Munsell Dichotomodus D-15 Test

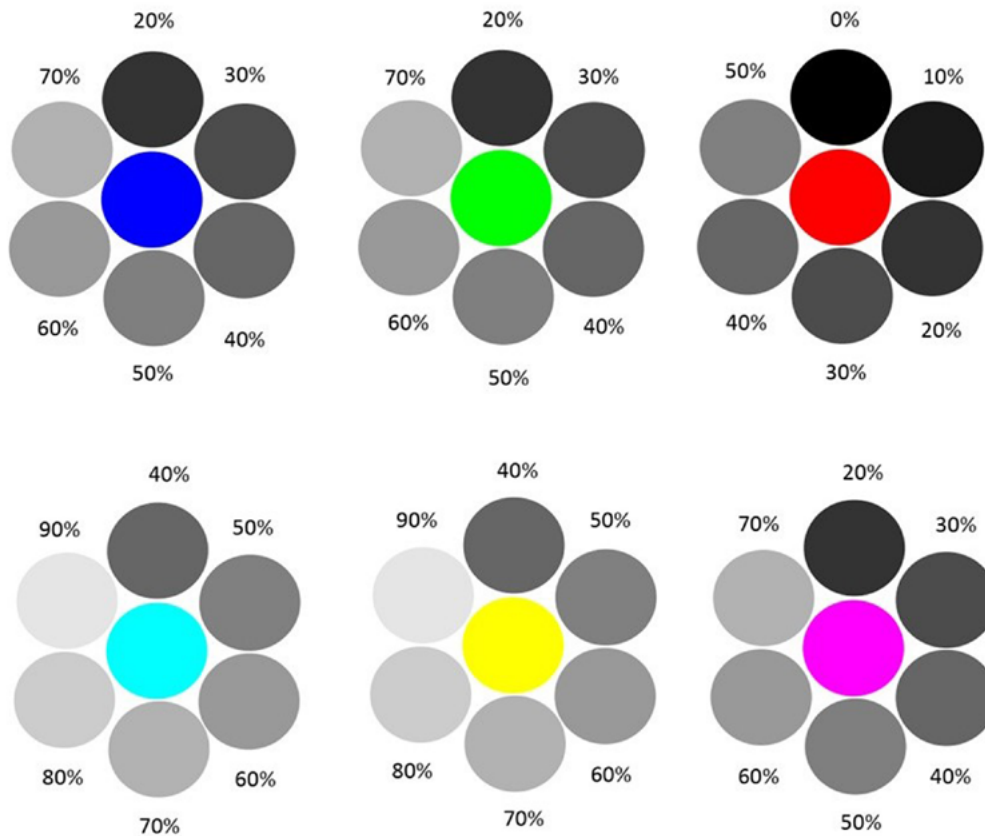


Рис. 5. Тестовые изображения для сравнения воспринимаемой пациентами с ахроматопсией яркости хроматических и ахроматических цветов

Fig. 5. Test images for comparing the brightness of chromatic and achromatic colors perceived by patients with achromatopsia

этом цвета отдельных кружков, составляющих эти изображения, дети называли правильно. Во всех остальных случаях дети успешно справлялись с заданием.

По Neitz Test только одна девочка 11 лет не различала форму фигур коричневого и зеленого тона минимальной насыщенности. Остальные дети без затруднений назвали цветные фигуры во всех тестовых изображениях.

При выполнении дихотомического теста Фарнsworthа – Манселла D-15 у 6 детей 10–12 лет были небольшие погрешности ранжирования цветовых оттенков. При этом разница между номерами тестовых фишек составляла не более 2–3 единиц. Во всех остальных случаях дети данной группы расставляли фишки в правильном порядке.

Результаты, полученные при исследовании поля зрения с белым и цветовыми стимулами, соответствовали норме (табл. 4).

### Результаты исследования цветового зрения в группе детей с ахроматопсией

В полихроматических таблицах Е. Б. Рабкина все дети данной группы не различали цветовой тон отдельных кружков, но, ориентируясь по светлоте, могли назвать правильно форму в некоторых тестовых таблицах (II, III, VII, VIII, XIII, XVII, XXII, XXIII, XXV) (рис. 6). При этом все дети ошибались с формой тестовых фигур, предназначенных для выявления дихромазии (IV, V, IX, XIV).

В Neitz Test двое детей с ахроматопсией (пациенты № 1 и 3) могли различить красную фигуру как более темную относительно фона, а синюю – как более светлую. Во всех остальных случаях дети с ахроматопсией не различали тестовые фигуры.

При выполнении дихотомического теста Фарнsworthа – Манселла D-15 все дети с ахроматопсией располагали цвета с большим разбросом между номерами. Результаты при повторных тестировани-

**Таблица 3.** Цветовые характеристики хроматических кружков по системе RGB**Table 3.** Color characteristics of chromatic circles according to the RGB system

Цветовой тон кружка The color tone of a circle	Характеристики по системе RGB (усл. ед.) Characteristics according to the RGB system (st. unit)		
	R (red)	G (green)	B (blue)
Красный Red	255	0	0
Зеленый Green	0	255	0
Синий Dark Blue	0	0	255
Лиловый Lilac	255	0	255
Желтый Yellow	255	255	0
Голубой Blue	0	255	255

**Таблица 4.** Результаты исследования полей зрения с белым и цветовыми стимулами у школьников контрольной группы**Table 4.** Results of the study of visual fields with white and color stimuli in schoolchildren of the control group

Меридианы Meridians	Границы поля зрения на стимулы, градусы ( $M \pm m$ ), $n = 62$ глаза The borders of the visual field at stimuli, degrees ( $M \pm m$ ), $n = 62$ eyes			
	Белый White	Синий Blue	Красный Red	Зеленый Green
Верхний Upper	53,5 ± 2,5	39,8 ± 3,6	28,6 ± 3,3	22,3 ± 2,7
Верхне-наружный Upper-outer	68 ± 5,1	41,7 ± 3,3	35,3 ± 2,7	29,3 ± 1,9
Наружный Outer	88,5 ± 2,0	74,3 ± 2,9	58,6 ± 3,4	49,4 ± 2,6
Нижне-наружный Lower-outer	87,4 ± 2,5	72,4 ± 2,7	61,6 ± 3,6	52,2 ± 1,8
Нижний Lower	67 ± 1,5	45,5 ± 2,1	39,7 ± 2,9	29,5 ± 1,5
Нижне-внутренний Lower-inner	51,5 ± 2,2	40,2 ± 3,5	28,9 ± 3,1	26,4 ± 1,3
Внутренний Inner	64 ± 1,8	47,6 ± 3,2	32,6 ± 2,3	26,9 ± 1,4
Верхне-внутренний Upper-inner	56,3 ± 2,1	32,5 ± 3,6	25,2 ± 2,5	23,2 ± 1,2

ях могли значительно варьировать, но характерной особенностью оставалась разница между некоторыми номерами 5–6 единиц и больше (рис. 7).

Результаты исследования полей зрения с белым и цветовыми стимулами у пациентов с ахроматопсией представлены в табл. 5.

Анализ результатов исследования границ поля зрения показал, что средние значения на белый и синий стимулы у пациентов с ахроматопсией практически совпадают по всем меридианам ( $p > 0,05$ ). В то же время на красный стимул границы поля зрения по всем меридианам существенно уже, а на зеленый шире, чем у детей контрольной группы ( $p < 0,001$ ).

Результаты количественной оценки яркости цветового стимула в сравнении с яркостью ахроматических стимулов у пациентов с ахроматопсией представлены на рис. 8.

Наиболее ярким (90–100 %) для пациентов с ахроматопсией являлся голубой кружок и практически сливался с белым фоном экрана. Самым темным (минимальной яркости) воспринимался красный кружок. Для пациентки № 1 он соответствовал черному (яркость 0 %). Пациентами № 3–5 красный цвет воспринимался как очень темный серый или черный (яркость 10 %), и только пациент № 2 воспринимал его как серый средней яркости (яркость 40 %).

На основе этих наблюдений были созданы цветные изображения и их ахроматические аналоги, предъявляемые для сравнения на экране монитора пациентам с ахроматопсией. Наиболее похожими на цветные изображения для всех пациентов были те ахроматические аналоги, в которых уровень яркости деталей соответствовал воспринимаемой яркости таких же деталей цветных изображений. Типичным

для всех пациентов было то, что голубые детали были не видны или почти не видны, красные детали пациенты воспринимали на белом фоне как черные или темно-серые, желтые детали – как светло-серые, остальные цвета – как серые с небольшими градациями средней яркости. При этом, рассматривая ахроматичный рисунок, все пациенты отмечали, что могут назвать, например, солнце желтым, а дерево зеленым, ассоциируя знакомую форму изображенного объекта с правильно подобранной яркостью серого. На рис. 9 представлен типичный пример восприятия цветного рисунка пациентами с ахроматопсией.

### Обсуждение

В **норме** восприятие цветового тона зависит от правильной работы трех типов колбочек: «красных» (L), содержащих пигмент эритролаб, максимально поглощающий спектральные лучи с длиной волны  $\approx 570$  нм; «зеленых» (M), содержащих пигмент хлоролаб, максимально адсорбирующий спектральные лучи с длиной волны  $\approx 530$  нм; «синих» (S), содержащих пигмент цианолаб, максимально поглощающий спектральные лучи с длиной волны  $\approx 450$  нм [6, 9].

Согласно классической трехкомпонентной теории цветового зрения в трех различных типах колбочек («синих», «зеленых» и «красных») содержится зрительный пигмент йодопсин с различными показателями поглощения света. В отличие от колбочек палочки содержат фотопигмент родопсин с максимальным поглощением световых лучей в синне-зеленой части спектра (505–510 нм) электромагнитного светового излучения. Кроме того, в сетчатке были обнаружены особые ганглиозные клетки, содержащие светочувствительный пигмент меланопсин.

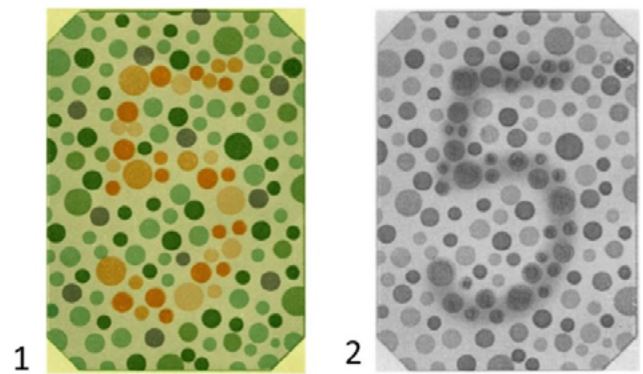


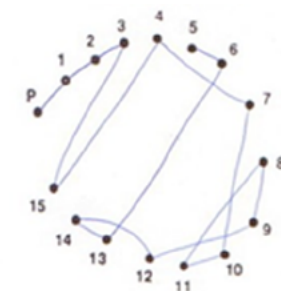
Рис. 6. Таблица Рабкина № VIII: 1) тестовое изображение, 2) его восприятие пациентами с ахроматопсией

Fig. 6. Rabkin's Table No. VIII: 1) test image, 2) its perception by patients with achromatopsia

Считают, что эти клетки возбуждаются непосредственно под действием света даже без участия палочек и колбочек. Пик их спектральной чувствительности составляет от 460 до 484 нм, т.е. имеет наиболее близкие значения к максимальной чувствительности палочек [29, 30]. Нервные импульсы идут от этих ганглиозных клеток к гипоталамусу тремя разными путями, участвуя в управлении циркадными ритмами, а также в обеспечении реакции зрачка на свет [29, 30].

При отсутствии или значительно сниженном количестве нормально функционирующих колбочек ведущую роль в работе зрительной системы берут на себя палочки, патологически измененные колбочки, содержащие родопсин, а также в некоторой степени светочувствительные ганглионарные клетки. В результате этого рецепторы сетчатки у пациентов с ахроматопсией имеют наибольшую чувствительность к белому свету и к синне-зеленой (голубой) части спектра [3, 28] (рис. 10).

### 1. Первое тестирование 1. Test



### 2. Повторное тестирование 2. Retest

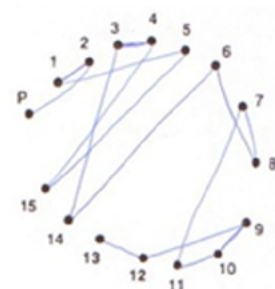
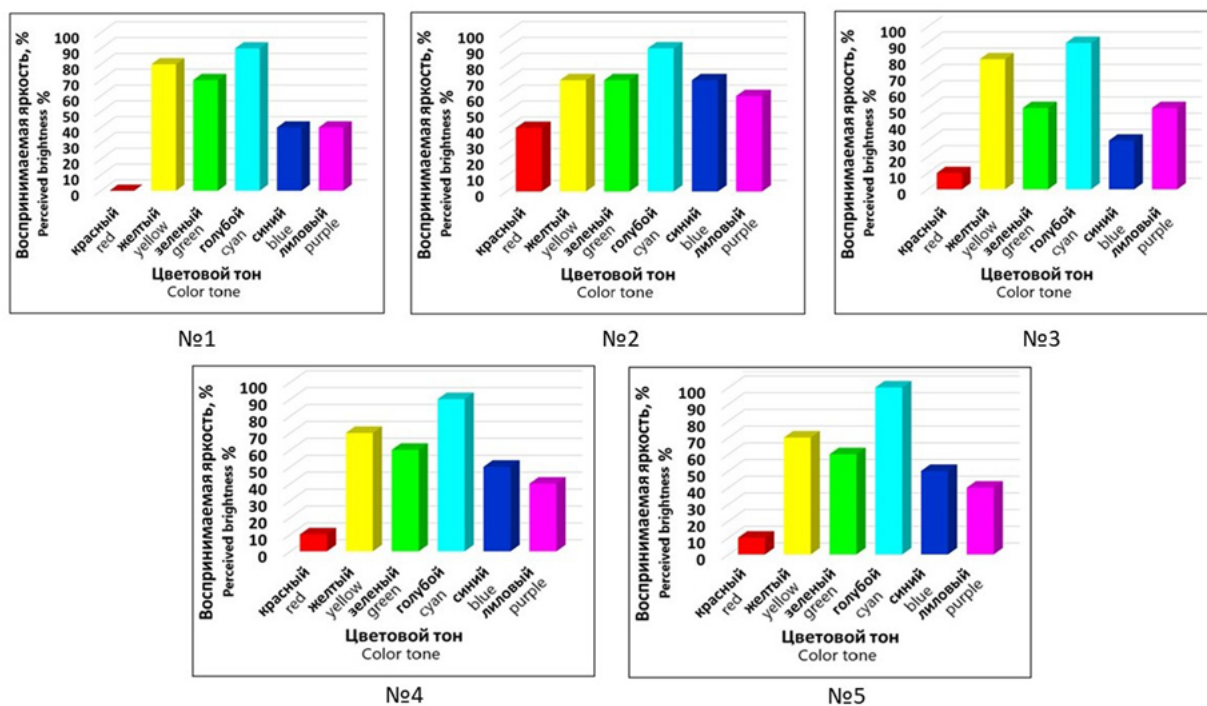


Рис. 7. Пример выполнения дихотомического теста Фарнsworth – Манселла D-15 пациентом № 5 при первом тестировании (1) и при повторном (2)

Fig. 7. An example of the Farnsworth–Munsell D-15 dichotomy test performed by patient No. 5 during the first test (1) and retest (2)

**Таблица 5.** Результаты исследования полей зрения с белым и цветовыми стимулами у пациентов с ахроматопсией  
**Table 5.** Results of the study of visual fields with white and with color stimuli in patients with achromatopsia

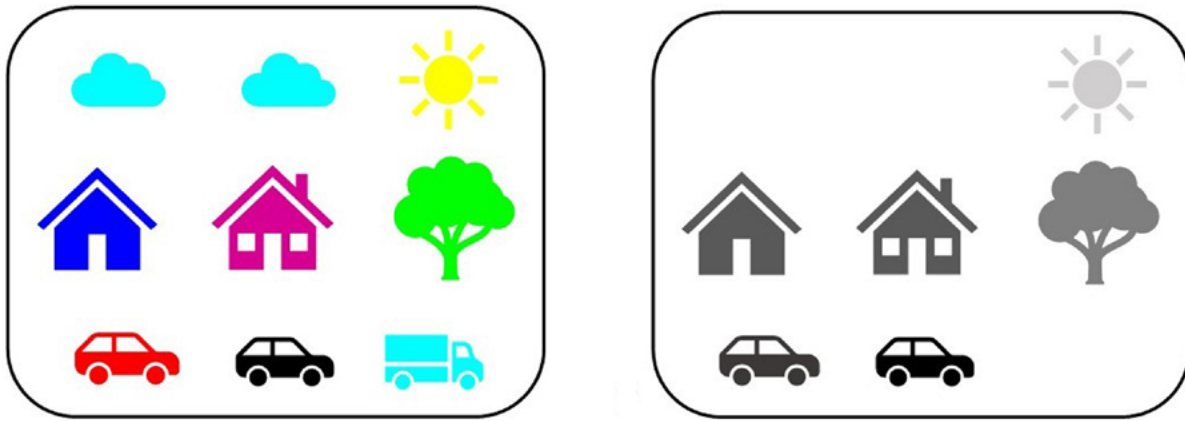
Меридианы Meridians	Границы поля зрения на стимулы, градусы ( $M \pm m$ ), $n = 10$ глаз The borders of the visual field at stimuli, degrees ( $M \pm m$ ), $n = 10$ eyes			
	Белый White	Синий Blue	Красный Red	Зеленый Green
Верхний Upper	54,2 ± 1,5	53,1 ± 1,4	13,2 ± 1,3	35,7 ± 1,3
Верхне-наружный Upper-outer	67,2 ± 2,1	66,3 ± 1,9	17,3 ± 1,5	42,3 ± 1,7
Наружный Outer	89,1 ± 1,1	89 ± 1,2	19,4 ± 1,6	69,7 ± 2,4
Нижне-наружный Lower-outer	88,3 ± 2,2	87,2 ± 2,1	27,5 ± 1,7	66,5 ± 2,6
Нижний Lower	67,3 ± 1,7	66,8 ± 1,6	19,1 ± 1,2	44,6 ± 2,9
Нижне-внутренний Lower-inner	52,4 ± 2,1	51,9 ± 2,1	13,4 ± 1,1	39,2 ± 2,8
Внутренний Inner	63,4 ± 1,3	62,5 ± 1,2	16,8 ± 1,3	48,9 ± 2,1
Верхне-внутренний Upper-inner	55,4 ± 1,8	55,1 ± 1,8	13,2 ± 1,1	34,2 ± 2,1

**Рис. 8.** Результаты сравнения воспринимаемой яркости хроматического и ахроматических стимулов у пациентов № 1–5**Fig. 8.** Results of comparison of the perceived brightness of a chromatic and achromatic stimuli in patients No. 1–5

Полученные нами данные согласуются с описаниями клинических проявлений ахроматопсии в повседневной жизни жителей Индонезийского острова Пингелап в книге американского невролога и нейропсихолога Оливера Сакса «Остров дальтоники» [31]. Уникальность этого острова состоит в том, что после тайфуна, обрушившегося на атолл в 1775 году, погибло 90% населения, численность которого до катаклизма составляла около 1000 че-

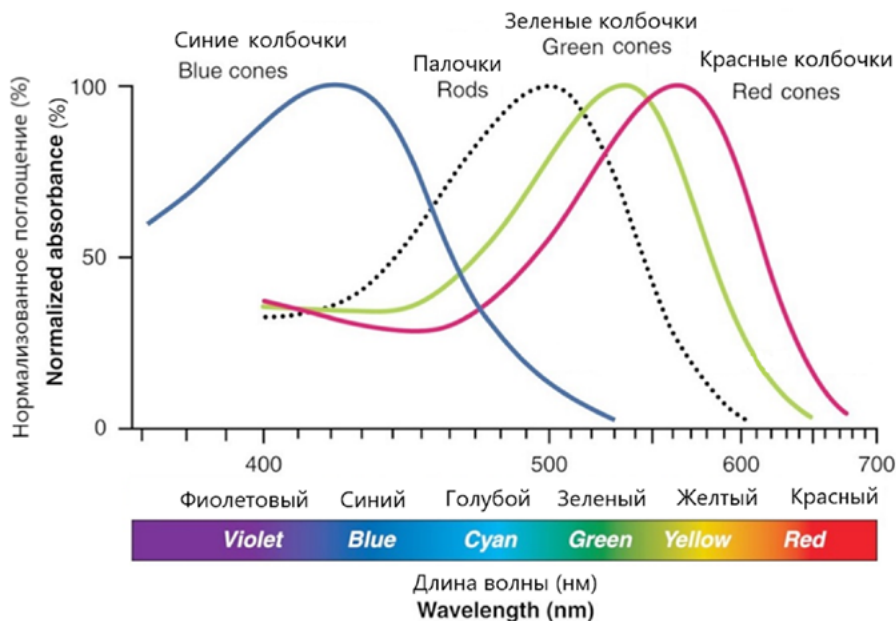
ловек. Многие умерли от голода в первые месяцы после тайфуна, и в результате уцелело около 20 человек, включая короля пингелапцев и его семью. В связи с резко уменьшившейся численностью населения в следующих поколениях все больше стали проявляться генетические заболевания, имеющие рецессивный тип наследования. Благодаря изучению генеалогии семей пациентов с ахроматопсией было сделано предположение, что первым носите-





**Рис. 9.** Пример восприятия цветного рисунка пациентами с ахроматопсией. Правая (цветная) и левая (ахроматичная) части рисунка воспринимались пациентами № 1–5 как одинаковые. Пациент № 2 в левой (цветной) части рисунка различал голубые детали (фигуры облаков и крайней правой машины) как светло-серые

**Fig. 9.** An example of the perception of a color drawing by patients with achromatopsia. The right (colored) and left (achromatic) parts of the drawing were perceived by patients No. 1–5 as identical. Patient No. 2 in the left (colored) part of the drawing distinguished blue details (figures of clouds and the extreme right car) like light gray



**Рис. 10.** Нормализованные графики светочувствительности трех видов колбочек и палочек к излучениям разных частей спектра. По вертикальной оси – поглощение световых волн фоторецепторами, по горизонтальной оси – длины световых волн

**Fig. 10.** Normalized graphs of photosensitivity of three types of cones and rods to radiation from different parts of the spectrum. On the vertical axis – the absorption of light waves by photoreceptors, on the horizontal axis – the lengths of light waves

лем дефектного гена был сам король пингелапцев. Количество пациентов с манифестацией заболевания и носителей мутантного гена увеличивалось в каждом следующем поколении и к началу XXI в. составляло около 5% населения с клиническими проявлениями заболевания и около 30% носителей.

Наряду с классическими признаками заболевания (низкая острота зрения, улучшающаяся в мезопических условиях; светобоязнь; нистагм; отсутствие цветового зрения) О. Сакс с коллегами отмечали более высокую чувствительность к градациям яркости воспринимаемых объектов у пациентов с ахроматопсией, чем у людей с нормальным цветовым

зрением. Так, например, О. Сакс писал, что для его коллеги, страдающего ахроматопсией, вся растительность острова «была полифонией яркости, тональностей, форм и текстуры, которые он легко различал» [31]. Также хорошо ориентировались в градациях воспринимаемой яркости зеленой растительности коренные жители острова, однако могли не заметить в листве красный фрукт или цветок. Любопытным наблюдением являлась способность жительниц острова, страдающих ахроматопсией, хорошо различать рисунки и узоры на одежде, связанной из ниток коричневых и фиолетовых тонов, практически невидимых для людей с нормальным цветовым зрением.

## Выводы

1. Сравнение результатов исследования цветового зрения у пациентов с ахроматопсией разными способами демонстрирует наибольшую вероятность диагностических ошибок при использовании полихроматических таблиц Е.Б. Рабкина, что может быть связано со способностью этих пациентов различать тестовые фигуры в некоторых таблицах на основе контраста яркости, а не контраста цветовых тонов.

2. Повышенная чувствительность фоторецепторов к излучению синей части спектра и значительно сниженная к красной его части у пациентов с ахроматопсией может обуславливать расширение границ поля зрения на зеленый и синий стимулы (при этом границы поля зрения на синий стимул практически достигают значений для белого стимула), а также значительное сужение на красный стимул по сравнению с показателями в контрольной группе ( $p < 0,001$ ).

3. Разработанные собственные тестовые изображения позволяют количественно оценивать воспринимаемую пациентами с ахроматопсией яркость хроматических стимулов в сравнении с яркостью ахроматических и на основе полученных данных

моделировать восприятие цветных изображений при ахроматопсии.

4. Полученные данные дополняют существующие представления об особенностях восприятия цветных изображений пациентами с ахроматопсией и могут быть использованы для разработок новых и совершенствования имеющихся методов диагностики данного заболевания, а также для создания рекомендаций по дизайну иллюстративного, учебного и рекламного материала.

## Вклад авторов:

Сбор и статистическая обработка материала, подготовка иллюстраций: С.И. Рычкова.

Концепция исследования, анализ полученных результатов, написание текста: С.И. Рычкова, В.Г. Лихванцева.

Поиск и перевод иностранной литературы, сбор материала, статистическая обработка, подготовка иллюстраций: Р.И. Сандимиров.

## Authors' contributions:

Collection and statistical processing of material, preparation of illustrations: S.I. Rychkova.

Research concept, analysis of the results obtained, writing the text: S.I. Rychkova, V.G. Likhvantseva.

Search and translation of foreign literature, participation in the collection of material, its statistical processing, preparation of illustrations: R.I. Sandimirov.

## Литература

1. Аветисов С.Э., Кащенко Т.П., Шамшинова А.М. Зрительные функции и их коррекция у детей: Руководство для врачей. М.: Медицина; 2005. 872 с.
2. Hirji N., Aboshiha J., Georgiou M., Bainbridge J., Michaelides M. Achromatopsia: clinical features, molecular genetics, animal models and therapeutic options. *Ophthalmic Genet.* 2018;39:149–57. <https://doi.org/10.1080/13816810.2017.1418389>
3. Abeijon Martinez S.A. Review of achromatopsia. *Trends in ophthalmology Open Access Journal.* 2020;3(1):222–236. <https://doi.org/10.32474/TOOAJ.2020.03.000154>
4. Solaki M., Baumann B., Reuter P., Andreasson S., Audo I., Ayuso C. et al. Comprehensive variant spectrum of the CNGA3 gene in patients affected by achromatopsia. *Human Mutation.* 2022;43:832–858. <https://doi.org/10.1002/humu.24371>
5. Иванова М.Е., Зольникова И.В., Хащенко И.Е., Стрельников В.В., Коновалов Ф.А., Лозьер Е.Р. и др. Особенности эпидемиологии, клиники и патогенеза ахроматопсии в российской популяции. *Российский офтальмологический журнал.* 2020;13(1):12–22. <https://doi.org/10.21516/2072-0076-2020-13-1-12-22>
6. Brunetti-Pierri R., Karali M., Melillo P., Di Iorio V., De Benedictis A., Iaccarino G. et al. Clinical and molecular characterization of achromatopsia patients: a longitudinal study. *International Journal of Molecular Sciences.* 2021;22(4):1681. <https://doi.org/10.3390/ijms22041681>
7. Barton J.J. Disorders of color and object recognition: syndromes of the ventral occipitotemporal pathway. *Continuum: Lifelong Learning in Neurology.* 2010;16(4):111–127. <https://doi.org/10.1212/01.CON.0000368264.61286.9b>
8. Schallhorn C.S., Granet D.B., Ferreyra H.A. Electronegative electroretinogram in achromatopsia. *Retinal Cases & Brief Report.* 2018;12(2):143–148. <https://doi.org/10.1097/ICB.0000000000000451>
9. Зольникова И.В., Рогатина Е.В. Способ диагностики ахроматопсии. Патент RU 2444977, 20.03.2012.

## References

1. Avetisov S.E., Kashchenko T.P., Shamshinova A.M. Visual functions and their correction in children: Guide for physicians. Moscow: Meditsina; 2005. 872 p. (In Russ.)
2. Hirji N., Aboshiha J., Georgiou M., Bainbridge J., Michaelides M. Achromatopsia: clinical features, molecular genetics, animal models and therapeutic options. *Ophthalmic Genet.* 2018;39:149–57. <https://doi.org/10.1080/13816810.2017.1418389>
3. Abeijon Martinez S.A. Review of achromatopsia. *Trends in ophthalmology Open Access Journal.* 2020;3(1):222–236. <https://doi.org/10.32474/TOOAJ.2020.03.000154>
4. Solaki M., Baumann B., Reuter P., Andreasson S., Audo I., Ayuso C. et al. Comprehensive variant spectrum of the CNGA3 gene in patients affected by achromatopsia. *Human Mutation.* 2022;43:832–858. <https://doi.org/10.1002/humu.24371>
5. Ivanova M.E., Zolnikova I.V., Khatsenko I.E., Strelnikov V.V., Konvalov F.A., Lozier E.R. et al. Characteristics of epidemiology, clinics and pathogenesis of achromatopsia in Russian population. *Russian Ophthalmological Journal.* 2020;13(1):12–22. (In Russ.) <https://doi.org/10.21516/2072-0076-2020-13-1-12-22>
6. Brunetti-Pierri R., Karali M., Melillo P., Di Iorio V., De Benedictis A., Iaccarino G. et al. Clinical and molecular characterization of achromatopsia patients: a longitudinal study. *International Journal of Molecular Sciences.* 2021;22(4):1681. <https://doi.org/10.3390/ijms22041681>
7. Barton J.J. Disorders of color and object recognition: syndromes of the ventral occipitotemporal pathway. *Continuum: Lifelong Learning in Neurology.* 2010;16(4):111–127. <https://doi.org/10.1212/01.CON.0000368264.61286.9b>
8. Schallhorn C.S., Granet D.B., Ferreyra H.A. Electronegative electroretinogram in achromatopsia. *Retinal Cases & Brief Report.* 2018;12(2):143–148. <https://doi.org/10.1097/ICB.0000000000000451>
9. Zolnikova I.V., Rogatina E.V. Method of achromatopsia diagnostics. Patent RU 2444977, 20.03.2012. (In Russ.)

10. Rosenberg T., Olsen J.V., Weisschuh N., Kohl S., Wissinger B. Old mystery solved: achromatopsia, the Fuur genealogy in retrospective. *Annals of Case Report*. 2021;6:628. <https://doi.org/10.29011/2574-7754.100628>
11. Baraas R.C., Pedersen H.R., Hagen L.A. Single-cone imaging in inherited and acquired colour vision deficiencies. *Current Opinion in Behavioral Sciences*. 2019;30:55–59. <https://doi.org/10.1016/j.cobeha.2019.05.006>
12. Patterson E.J., Langlo C.S., Georgiou M., Kalitzeos A., Pennesi M.E., Neitz J. et al. Comparing retinal structure in patients with achromatopsia and blue cone monochromacy using OCT. *Ophthalmology Science*. 2021;1(3):100047. <https://doi.org/10.1016/j.xops.2021.100047>
13. Рабкин Е.Б. Полихроматические таблицы для исследования цветоощущения. М.: Медицина; 1971. 72 с.
14. Юстова Е.Н., Алексеева К.А., Волков В.В., Росляков В.А., Сергеев В.П. Набор таблиц для испытания цветового зрения. Патент RU 2078532, 10.05.1997.
15. Ishihara S. Tests for colour blindness. Tokyo: Kanehara Shupper Co. Ltd.; 1972.
16. Шамшинова А.М., Волков В.В. Функциональные методы исследования в офтальмологии. М.: Медицина; 1999. 414 с.
17. Рогатина Е.В., Голубцов К.В. Критическая частота слияния мельканий в дифференциальной диагностике патологии зрительного анализатора у детей. *Вестник офтальмологии*. 1997;113(6):20–22.
18. Голубцов К.В., Максимов В.В., Орлов О.Ю. Компьютерная система для диагностики нарушения цветоощущения у маленьких детей. Патент RU 90667, 20.01.2010.
19. Kay C. Gene therapy updates in achromatopsia. *International Ophthalmology Clinics*. 2021;61(4):149–155. <https://doi.org/10.1097/IIO.0000000000000379>
20. Michalakis S., Gerhardt M., Rudolph G., Priglinger S., Priglinger C. Achromatopsia: genetics and gene therapy. *Molecular Diagnosis & Therapy*. 2022;26(1):51–59. <https://doi.org/10.1007/s40291-021-00565-z>
21. McKyton A., Averbukh E., Marks Ohana D., Levin N., Banin E. Cortical visual mapping following ocular gene augmentation therapy for achromatopsia. *Journal of Neuroscience*. 2021;41(35):7363–7371. <https://doi.org/10.1523/jneurosci.3222-20.2021>
22. Andersen M.K.G., Kessel L. Ametropia and emmetropization in CNGB3 achromatopsia. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*. 2021;62(2):10–10. <https://doi.org/10.1167/iops.62.2.10>
23. Neitz M., Neitz J. A new mass screening test for color-vision deficiencies in children. *Color Research & Application*. 2001;26(1):239–249. [https://doi.org/10.1002/1520-6378\(2001\)26:1+ <::aid-col51 > 3.0.co;2-1](https://doi.org/10.1002/1520-6378(2001)26:1+ <::aid-col51 > 3.0.co;2-1)
24. Makarov I.A. Prevalence of hereditary color perception disorders. *Ophthalmology*. 2020;17(3):414–421. <https://doi.org/10.18008/1816-5095-2020-3-414-421>
25. Eckstut A., Eckstut J. What is color? New York: ABRAMS; 2020. 144 p.
26. Омеляненко Е.В. Цветоведение и колористика: Учебное пособие. СПб.: Лань, Планета музыки; 2017. 104 с.
27. Kolb H., Fernandez E., Nelson R. Webvision: The organization of the retina and visual system. Salt Lake City (UT): University of Utah Health Sciences Center; 2020. pp. 979–1022.
28. Kazilek C.J., Cooper K. Rods and cones of the human eye. ASU, Ask A Biologist; 2010.
29. Brown T.M., Gias C., Hatori M., Keding S.R., Semo M., Coffey P.J. et al. Melanopsin contributions to irradiance coding in the thalamo-cortical visual system. *PLoS Biol*. 2010;8(12):e1000558. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1000558>
10. Rosenberg T., Olsen J.V., Weisschuh N., Kohl S., Wissinger B. Old mystery solved: achromatopsia, the Fuur genealogy in retrospective. *Annals of Case Report*. 2021;6:628. <https://doi.org/10.29011/2574-7754.100628>
11. Baraas R.C., Pedersen H.R., Hagen L.A. Single-cone imaging in inherited and acquired colour vision deficiencies. *Current Opinion in Behavioral Sciences*. 2019;30:55–59. <https://doi.org/10.1016/j.cobeha.2019.05.006>
12. Patterson E.J., Langlo C.S., Georgiou M., Kalitzeos A., Pennesi M.E., Neitz J. et al. Comparing retinal structure in patients with achromatopsia and blue cone monochromacy using OCT. *Ophthalmology Science*. 2021;1(3):100047. <https://doi.org/10.1016/j.xops.2021.100047>
13. Rabkin E.B. Polychromatic tables for colour perception research. Moscow: Meditsina; 1971. 72 p. (In Russ.)
14. Yustova E.N., Alekseeva K.A., Volkov V.V., Roslyakov V.A., Sergeev V.P. Set of tables for colour vision testing. Patent RU 2078532, 10.05.1997. (In Russ.)
15. Ishihara S. Tests for colour blindness. Tokyo: Kanehara Shupper Co. Ltd.; 1972.
16. Shamshinova A.M., Volkov V.V. Functional methods of research in ophthalmology. Moscow: Meditsina; 1999. 414 p. (In Russ.)
17. Rogatina E.V., Golubtsov K.V. Critical frequency of flashings junction in differential diagnostics of visual analyzer pathology in children. *Vestnik Oftalmologii*. 1997;113(6):20–22. (In Russ.)
18. Golubtsov K.V., Maksimov V.V., Orlov O.Yu. Computer system for diagnostics of colour perception disturbance in little children. Patent RU 90667, 20.01.2010. (In Russ.)
19. Kay C. Gene therapy updates in achromatopsia. *International Ophthalmology Clinics*. 2021;61(4):149–155. <https://doi.org/10.1097/IIO.0000000000000379>
20. Michalakis S., Gerhardt M., Rudolph G., Priglinger S., Priglinger C. Achromatopsia: genetics and gene therapy. *Molecular Diagnosis & Therapy*. 2022;26(1):51–59. <https://doi.org/10.1007/s40291-021-00565-z>
21. McKyton A., Averbukh E., Marks Ohana D., Levin N., Banin E. Cortical visual mapping following ocular gene augmentation therapy for achromatopsia. *Journal of Neuroscience*. 2021;41(35):7363–7371. <https://doi.org/10.1523/jneurosci.3222-20.2021>
22. Andersen M.K.G., Kessel L. Ametropia and emmetropization in CNGB3 achromatopsia. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*. 2021;62(2):10–10. <https://doi.org/10.1167/iops.62.2.10>
23. Neitz M., Neitz J. A new mass screening test for color-vision deficiencies in children. *Color Research & Application*. 2001;26(1):239–249. [https://doi.org/10.1002/1520-6378\(2001\)26:1+ <::aid-col51 > 3.0.co;2-1](https://doi.org/10.1002/1520-6378(2001)26:1+ <::aid-col51 > 3.0.co;2-1)
24. Makarov I.A. Prevalence of hereditary color perception disorders. *Ophthalmology*. 2020;17(3):414–421. <https://doi.org/10.18008/1816-5095-2020-3-414-421>
25. Eckstut A., Eckstut J. What is color? New York: ABRAMS; 2020. 144 p.
26. Omelyanenko E.V. Chromatics and coloristics: Study guide. Saint Petersburg: Lan', Planeta Muzyki; 2017. 104 p. (In Russ.)
27. Kolb H., Fernandez E., Nelson R. Webvision: The organization of the retina and visual system. Salt Lake City (UT): University of Utah Health Sciences Center; 2020. pp. 979–1022.
28. Kazilek C.J., Cooper K. Rods and cones of the human eye. ASU, Ask A Biologist; 2010.
29. Brown T.M., Gias C., Hatori M., Keding S.R., Semo M., Coffey P.J. et al. Melanopsin contributions to irradiance coding in the thalamo-cortical visual system. *PLoS Biol*. 2010;8(12):e1000558. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1000558>

30. Lockley S.W., Brainard G.C., Czeisler C.A. High Sensitivity of the human circadian melatonin rhythm to resetting by short wavelength light. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003;88(9):4502–4505. <https://doi.org/10.1210/jc.2003-030570>
31. Сакс О. Остров дальтоники. М.: АСТ; 2017. 352 с.

#### Информация об авторах

**Рычкова Светлана Игоревна\***, кандидат медицинских наук, врач-офтальмолог, ведущий научный сотрудник лаборатории «Зрительные системы» ФГБУН «Институт проблем передачи информации им. А.А. Харкевича» РАН; доцент кафедры глазных болезней Медико-биологического университета инноваций и непрерывного образования ФГБУ «Государственный научный центр Российской Федерации – Федеральный медицинский биофизический центр им. А.И. Бурназяна» ФМБА России; e-mail: lana.rych@mail.ru; ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6764-8950>

**Лихванцева Вера Геннадьевна**, доктор медицинских наук, профессор кафедры офтальмологии Академии постдипломного образования ФБГУ «Федеральный научно-клинический центр специализированных видов медицинской помощи и медицинских технологий Федерального медико-биологического агентства»; e-mail: [likhvantseva-4@yandex.ru](mailto:likhvantseva-4@yandex.ru); ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2708-7217>

**Сандимиров Роман Игоревич**, студент ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России; e-mail: [sandimirov.roman@mail.ru](mailto:sandimirov.roman@mail.ru); ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3163-2943>

30. Lockley S.W., Brainard G.C., Czeisler C.A. High Sensitivity of the human circadian melatonin rhythm to resetting by short wavelength light. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 2003;88(9):4502–4505. <https://doi.org/10.1210/jc.2003-030570>
31. Sacks O. Island of the colorblind. Moscow: AST; 2017. 352 p. (In Russ.)

#### Information about the authors

**Svetlana I. Rychkova\***, Cand. Sci. (Med.), Ophthalmologist, Lead researcher of Vision Physiology laboratory of the A.A. Kharkevich Institute for Information Transmission Problems of the Russian Academy of Sciences; Department of Eye Diseases of the Medico-biological University of Innovation and Continuing Education of Russian State Research Center – Burnasyan Federal Medical Biophysical Center of Federal Medical Biological Agency; e-mail: [lana.rych@mail.ru](mailto:lana.rych@mail.ru); ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6764-8950>

**Vera G. Likhvantseva**, Dr. Sci. (Med.), Professor of the Department of Ophthalmology of the Academy of Postgraduate Education of the Federal Scientific and Clinical Center for Specialized Medical Assistance and Medical Technologies of Federal Medical Biological Agency of Russia; e-mail: [likhvantseva-4@yandex.ru](mailto:likhvantseva-4@yandex.ru); ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2708-7217>

**Roman I. Sandimirov**, Student of the Pirogov Russian National Research Medical University; e-mail: [sandimirov.roman@mail.ru](mailto:sandimirov.roman@mail.ru); ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3163-2943>