

IMI – 近視遺伝学レポート 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

Department of Ophthalmology, Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, the Netherlands
The Rotterdam Eye Hospital, Rotterdam, the Netherlands

2019年の前回 IMI Genetics Report 以降、近視の遺伝学研究は急速に進展している。現在では数千もの遺伝子バリエーションが屈折異常と関連づけられており、眼球がどのように成長するのか、またなぜ強度近視を発症する人とそうでない人がいるのかについて、新たな知見が得られている。

近年の研究により、近視には強い遺伝的要因があることが確認されているが、遺伝子は環境や生活習慣と相互に作用する。高い教育負荷、長時間の近業、屋外活動時間の少なさは遺伝的リスクを増幅し得る。新しい「ポリジェニックリスクスコア」は、環境因子と組み合わせることで、どの小児が最も高リスクであるかを予測できる可能性を示しているが、現時点ではまだ臨床使用の段階にはない。

大規模な国際研究により、眼球サイズの調節、網膜シグナル伝達、神経発達、細胞外マトリックスのリモデリングなど、眼球形成に関わる生物学的過程に関連する遺伝子が明らかになっている。希少遺伝子バリエーションの研究では、網膜疾患や結合組織疾患と重複する変異も同定されており、症候性近視や高リスク近視の同定に遺伝学的検査が役立つ場面が示されている。

エピジェネティクス（環境が遺伝子発現を変化させる仕組み）に関する新たな研究から、光曝露、概日リズム、炎症などの因子が、眼球成長に影響する特定の遺伝子を「オン」または「オフ」にする可能性が明らかになりつつある。

まとめると、近視遺伝学は遺伝子を発見する段階から、それらがどのように機能し、環境とどのように相互作用するかを理解する段階へと移行している。この知見は将来的に、個別化された近視予防と治療を支えると考えられる。遺伝学的ツールはまだ日常診療の一部ではないが、早期リスク同定と標的を絞った介入の将来像を形づくっていることを臨床医は認識しておく必要がある。

臨床医が押さえるべきポイント

遺伝子と環境は相互に作用する： 遺伝的リスクは、近業、教育負荷、屋外活動時間の少なさなどの環境・生活習慣因子によって増幅される。

ポリジェニックリスクスコアは、 高リスク小児を早期に同定する方法として有望であるが、現時点ではまだ臨床応用の段階にはない。

希少バリエーション検査は、 網膜疾患や結合組織疾患に関連する症候性近視または重症近視の同定に役立つ可能性がある。

エピジェネティクスおよび分子研究により、 光曝露、睡眠、炎症などの因子が遺伝子制御を介して眼球成長に影響する仕組みが明らかになりつつある。

臨床応用に向けて：遺伝的機序の理解が進むことで、将来はより個別化された予防・治療戦略が可能になる。

謝辞

IMI タスクフォースメンバーの全リストおよび IMI ホワイトペーパー全文は myopiainstitute.org で閲覧できる。本 Clinical Summary の出版および翻訳費用は、BHVI、ZEISS、EssilorLuxottica、CooperVision、Alcon、HOYA、Théa、Oculus からの寄付によって支援された。

参考文献

Mats Voogelaar, Milly S. Tedja, Jeremy A. Guggenheim, Seang-Mei Saw, Martha Tjon-Fo-Sang, David A. Mackey, Christopher J. Hammond, Caroline C. W. Klaver, Virginie J. M. Verhoeven; IMI—Myopia Genetics Report. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* 2025;66(13):22. <https://doi.org/10.1167/iops.66.13.22>.

連絡先

Brien Holden Vision Institute Ltd
Level 4, North Wing, Rupert Myers Building, Gate 14 Barker Street,
University of New South Wales, UNSW NSW 2052