

IMI – Myopia Genetics Report 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

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

Depuis le dernier rapport sur la génétique IMI en 2019, la recherche sur la génétique de la myopie s'est rapidement développée. Des milliers de variants génétiques sont désormais liés à une erreur réfractive, offrant de nouveaux éclairages sur la croissance de l'œil et pourquoi certaines personnes développent une myopie élevée tandis que d'autres non.

Des études récentes confirment que la myopie a une forte composante génétique, mais que les gènes agissent de pair avec l'environnement et le mode de vie. Un niveau d'éducation élevé, un travail proche et un temps limité en plein air peuvent amplifier le risque génétique. Les nouveaux « scores de risque polygénique » montrent un potentiel pour prédire quels enfants sont les plus à risque lorsqu'ils sont combinés à des facteurs environnementaux, bien qu'ils ne soient pas encore prêts pour un usage clinique.

De grandes études internationales ont mis au jour des gènes impliqués dans les processus biologiques qui façonnent l'œil, notamment des gènes pour la régulation de la taille de l'œil, la signalisation rétinienne, le neurodéveloppement et le remodelage de la matrice extracellulaire. La recherche sur les variantes génétiques rares a également identifié des mutations qui se recoupent avec des troubles rétiniens et du tissu conjonctif, mettant en évidence les cas où les tests génétiques peuvent aider à identifier des cas syndromiques ou à haut risque de myopie.

Des travaux émergents sur l'épigénétique (comment l'environnement modifie l'expression génique) révèlent comment des facteurs tels que l'exposition à la lumière, le rythme circadien et l'inflammation peuvent « activer » ou « désactiver » certains gènes qui influencent la croissance oculaire.

En résumé, le domaine passe de la découverte des gènes à la compréhension de leur fonctionnement et de leur interaction avec l'environnement. Ces connaissances soutiendront à terme la prévention et le traitement personnalisés de la myopie. Les cliniciens doivent rester conscients que, bien que les outils génétiques ne fassent pas encore partie des soins de routine, ils orientent l'orientation future de l'identification précoce des risques et de l'intervention ciblée.

Points clés pour les cliniciens

Les gènes et l'environnement agissent ensemble : le risque génétique est amplifié par des facteurs environnementaux et liés au mode de vie tels que la proximité du travail, l'intensité de l'éducation et le temps limité passé en plein air.

Les scores de risque polygénique montrent des promesses pour l'identification précoce des enfants à risque plus élevé, mais ils ne sont pas encore prêts pour une application clinique.

Le dépistage des variants rares peut aider à identifier les cas de myopie syndromique ou sévère liés à des troubles rétiniens ou du tissu conjonctif.

La recherche épigénétique et moléculaire révèle comment des facteurs tels que l'exposition à la lumière, le sommeil et l'inflammation peuvent influencer la croissance oculaire grâce à la régulation génétique.

La traduction clinique arrive : comprendre les mécanismes génétiques permettra des stratégies de prévention et de traitement plus personnalisées à l'avenir.

REMERCIEMENTS

Une liste complète des membres du groupe de travail IMI ainsi que les livres blancs complets de l'IMI sont disponibles à myopiainstitute.org. Les coûts de publication et de traduction du résumé clinique ont été financés par des dons du BHVI, ZEISS, Essilorluxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa et Oculus.

RÉFÉRENCE

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/iovs.66.13.22>.

CORRESPONDANCE

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