

IMI – Bericht zur Genetik der Myopie 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

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

Seit dem letzten IMI-Genetikbericht im Jahr 2019 hat sich die Forschung zur Genetik der Myopie rasant weiterentwickelt. Mittlerweile werden Tausende genetischer Varianten mit Refraktionsfehlern in Verbindung gebracht, was neue Einblicke in das Wachstum des Auges liefert und Aufschluss darüber gibt, warum manche Menschen eine hohe Myopie entwickeln, andere hingegen nicht.

Aktuelle Studien bestätigen, dass Myopie eine starke genetische Komponente aufweist, wobei Gene jedoch im Zusammenspiel mit Umweltfaktoren und Lebensstil wirken. Ein hohes Bildungsniveau, umfangreiche Naharbeit und wenig Zeit im Freien können das genetische Risiko verstärken. Neue „polygenetische Risikobewertung“ zeigen Potenzial, in Kombination mit Umweltfaktoren vorherzusagen, welche Kinder am stärksten gefährdet sind, auch wenn sie noch nicht für den klinischen Einsatz bereit sind.

Große internationale Studien haben Gene aufgedeckt, die an den biologischen Prozessen beteiligt sind, die das Auge formen, darunter Gene für die Regulierung der Augengröße, die Signalübertragung in der Netzhaut, die neurologische Entwicklung und den Umbau der extrazellulären Matrix. Die Erforschung seltener genetischer Varianten hat zudem Mutationen identifiziert, die sich mit Erkrankungen der Netzhaut und des Bindegewebes überschneiden, was verdeutlicht, wann Gentests bei der Erkennung syndromaler oder Hochrisikofälle von Myopie helfen können.

Neue Erkenntnisse aus der Epigenetik (wie die Umwelt die Genexpression verändert) zeigen, wie Faktoren wie Lichteinwirkung, zirkadianer Rhythmus und Entzündungen bestimmte Gene, die das Augenwachstum beeinflussen, „einschalten“ oder „ausschalten“ können.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass sich der Forschungsbereich von der Entdeckung von Genen hin zum Verständnis ihrer Funktionsweise und ihrer Wechselwirkungen mit der Umwelt verlagert hat. Dieses Wissen wird letztlich eine personalisierte Prävention und Behandlung der Myopie ermöglichen. Kliniker sollten sich bewusst sein, dass genetische Verfahren zwar noch nicht Teil der Routineversorgung sind, jedoch die zukünftige Ausrichtung der frühzeitigen Risikoerkennung und gezielten Interventionen prägen.

Seit dem letzten IMI-Genetikbericht im Jahr 2019 hat sich die Forschung zur Genetik der Myopie rasant weiterentwickelt. Mittlerweile werden Tausende genetischer Varianten mit Refraktionsfehlern in Verbindung gebracht, was neue Einblicke darin liefert, wie das Auge wächst und warum manche Menschen eine hohe Myopie entwickeln, andere hingegen nicht.

Aktuelle Studien bestätigen, dass Myopie eine starke genetische Komponente aufweist, wobei Gene jedoch im Zusammenspiel mit Umweltfaktoren und dem Lebensstil wirken. Ein hohes Bildungsniveau, umfangreiche Naharbeit und wenig Zeit im Freien können das genetische Risiko verstärken. Neue „polygenetische Risikobewertung“ zeigen das Potenzial, in Kombination mit Umweltfaktoren vorherzusagen, welche Kinder am stärksten gefährdet sind, auch wenn sie noch nicht für den klinischen Einsatz bereit sind.

Große internationale Studien haben Gene aufgedeckt, die an den biologischen Prozessen beteiligt sind, die das Auge formen, darunter Gene für die Regulierung der Augengröße, die Signalübertragung in der Netzhaut, die neurologische Entwicklung und den Umbau der extrazellulären Matrix. Die Forschung zu seltenen genetischen Varianten hat zudem Mutationen identifiziert, die sich mit Erkrankungen der Netzhaut und des Bindegewebes überschneiden, was verdeutlicht, wann Gentests bei der Erkennung syndromaler oder Hochrisikofälle von Myopie helfen können.

Neue Erkenntnisse aus der Epigenetik (wie die Umwelt die Genexpression verändert) zeigen, wie Faktoren wie Lichteinwirkung, zirkadianer Rhythmus und Entzündungen bestimmte Gene, die das Augenwachstum beeinflussen, „einschalten“ oder „ausschalten“ können.

Wichtige Erkenntnisse für Ärzte

Gene und Umwelt wirken zusammen: Das genetische Risiko wird durch Umwelt- und Lebensstilfaktoren wie Naharbeit, Bildungsintensität und begrenzte Zeit im Freien verstärkt.

Polygenische Risikobewertungen sind vielversprechend für die frühzeitige Identifizierung von Kindern mit erhöhtem Risiko, sind jedoch noch nicht reif für die klinische Anwendung.

Die Untersuchung seltener Varianten kann helfen, syndromale oder schwere Fälle von Myopie zu identifizieren, die mit Netzhaut- oder Bindegewebserkrankungen in Zusammenhang stehen.

Epigenetische und molekulare Forschung zeigt, wie Faktoren wie Lichteinwirkung, Schlaf und Entzündungen das Augenwachstum durch Genregulation beeinflussen können.

Die klinische Umsetzung steht bevor: Das Verständnis genetischer Mechanismen wird in Zukunft personalisiertere Präventions- und Behandlungsstrategien ermöglichen.

DANK

Eine vollständige Liste der Mitglieder der IMI-Arbeitsgruppe sowie die vollständigen IMI-Whitepaper finden Sie unter myopiainstitute.org. Die Kosten für die Veröffentlichung und Übersetzung der klinischen Zusammenfassung wurden durch Spenden von BHVI, ZEISS, Essilorluxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa und Oculus finanziert.

QUELLENANGABE

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>.

Kontakt

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