

IMI – Αναφορά για τη Γενετική της Μυωπίας 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

Τμήμα Οφθαλμολογίας, Erasmus MC University Medical Center, Ρότερνταμ, Ολλανδία
Οφθαλμολογικό Νοσοκομείο Ρότερνταμ, Ρότερνταμ, Ολλανδία

Από την τελευταία Αναφορά του IMI για τη Γενετική το 2019, η έρευνα σχετικά με τη γενετική της μυωπίας έχει διευρυνθεί με ταχείς ρυθμούς. Χιλιάδες γενετικές παραλλαγές συνδέονται πλέον με το διαθλαστικό σφάλμα, προσφέροντας νέες γνώσεις για τον τρόπο με τον οποίο αναπτύσσεται ο οφθαλμός και τους λόγους για τους οποίους ορισμένα άτομα εμφανίζουν υψηλή μυωπία, ενώ άλλα όχι.

Πρόσφατες μελέτες επιβεβαιώνουν ότι η μυωπία έχει ισχυρή γενετική συνιστώσα, όμως η γενετική προδιάθεση αλληλεπιδρά με το περιβάλλον και τον τρόπο ζωής. Το υψηλό μορφωτικό επίπεδο, η εκτεταμένη κοντινή εργασία και ο περιορισμένος χρόνος σε εξωτερικούς χώρους μπορούν να ενισχύσουν τον γενετικό κίνδυνο. Οι νέες πολυγονιδιακές βαθμολογίες κινδύνου (polygenic risk scores) αποτελούν πολλά υποσχόμενο εργαλείο για την αναγνώριση παιδιών που διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης μυωπίας, ιδιαίτερα όταν συνδυάζονται με περιβαλλοντικούς παράγοντες, αν και δεν είναι ακόμη έτοιμες για κλινική εφαρμογή.

Μεγάλες διεθνείς μελέτες έχουν εντοπίσει γονίδια που συμμετέχουν σε βιολογικές διεργασίες οι οποίες ρυθμίζουν την ανάπτυξη του οφθαλμού, συμπεριλαμβανομένων γονιδίων που ρυθμίζουν το μέγεθος του οφθαλμού, τη σηματοδότηση του αμφιβληστροειδούς, τη νευροανάπτυξη και την αναδιαμόρφωση της εξωκυττάριας θεμέλιας ουσίας. Η μελέτη των σπάνιων γενετικών παραλλαγών έχει επίσης αναδείξει μεταλλάξεις που επικαλύπτονται με παθήσεις του αμφιβληστροειδούς και του συνδετικού ιστού, υποδεικνύοντας τις περιπτώσεις στις οποίες ο γενετικός έλεγχος μπορεί να συμβάλει στην αναγνώριση συνδρομικών μορφών ή περιπτώσεων υψηλού κινδύνου μυωπίας.

Η αναδυόμενη έρευνα στην επιγενετική (δηλαδή στον τρόπο με τον οποίο το περιβάλλον μεταβάλλει την έκφραση των γονιδίων χωρίς να μεταβάλλει την αλληλουχία του DNA) αποκαλύπτει πώς παράγοντες όπως η έκθεση στο φως, ο κιρκάδιος ρυθμός και η φλεγμονή μπορούν να «ενεργοποιούν» ή να καταστέλλουν την έκφραση γονιδίων που επηρεάζουν την ανάπτυξη του οφθαλμού.

Συνοπτικά, η έρευνα στη γενετική της μυωπίας μεταβαίνει από την απλή ανακάλυψη γονιδίων στην κατανόηση του τρόπου με τον οποίο αυτά λειτουργούν και αλληλεπιδρούν με το περιβάλλον. Οι γνώσεις αυτές αναμένεται να υποστηρίξουν την ανάπτυξη περισσότερο εξατομικευμένων στρατηγικών πρόληψης και θεραπείας της μυωπίας. Οι κλινικοί θα πρέπει να γνωρίζουν ότι, παρότι τα γενετικά εργαλεία δεν αποτελούν ακόμη μέρος της καθημερινής κλινικής πρακτικής, αναμένεται να διαμορφώσουν τη μελλοντική προσέγγιση στην πρόωμη αναγνώριση του κινδύνου και στη στοχευμένη παρέμβαση.

Βασικά σημεία για τους κλινικούς

Τα γονίδια και το περιβάλλον δρουν από κοινού: Ο γενετικός κίνδυνος ενισχύεται από περιβαλλοντικούς παράγοντες και και συμπεριφορικούς παράγοντες, όπως η ένταση της εκπαίδευσης, η εκτεταμένη κοντινή εργασία, και ο περιορισμένος χρόνος σε εξωτερικούς χώρους.

Οι πολυγονιδιακές βαθμολογίες κινδύνου αποτελούν πολλά υποσχόμενο εργαλείο για την πρόωμη αναγνώριση παιδιών υψηλότερου κινδύνου, αλλά δεν είναι ακόμη έτοιμες για κλινική εφαρμογή.

Ο έλεγχος σπάνιων γενετικών παραλλαγών μπορεί να συμβάλει στην αναγνώριση συνδρομικών μορφών ή περιστατικών μυωπίας υψηλού κινδύνου που σχετίζονται με παθήσεις του αμφιβληστροειδούς ή του συνδετικού ιστού.

Η επιγενετική και μοριακή έρευνα αναδεικνύουν τον τρόπο με τον οποίο παράγοντες όπως η έκθεση στο φως, ο ύπνος και η φλεγμονή μπορούν να επηρεάζουν την ανάπτυξη του οφθαλμού μέσω της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης.

Η κλινική εφαρμογή βρίσκεται πλέον πιο κοντά: Η καλύτερη κατανόηση των γενετικών μηχανισμών αναμένεται να οδηγήσει στην ανάπτυξη περισσότερο εξατομικευμένων στρατηγικών πρόληψης και θεραπείας της μυωπίας.

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Ο πλήρης κατάλογος των μελών της ομάδας εργασίας του IMI και οι πλήρεις Λευκές Αναφορές του IMI διατίθενται στον ιστότοπο myopiainstitute.org. Το κόστος δημοσίευσης και μετάφρασης της κλινικής σύνοψης υποστηρίχθηκε από δωρεές των BHVI, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa και Oculus.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΦΟΡΑ

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>.

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ

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