

IMI – 近视遗传学报告 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

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

自 2019 年 IMI 遗传学报告发布以来，近视遗传学研究发展迅速。目前已有数千个遗传变异被发现与屈光不正相关，这些发现不仅深化了我们对眼球生长调控机制的认识，也有助于理解为何部分人群会发展为高度近视而另一部分人群则不然。

近期研究进一步证实，近视具有显著的遗传基础，但基因的作用始终与环境和生活方式相互交织。较高的教育强度、大量近距离用眼以及户外活动不足，均可能进一步增强遗传易感性对近视发生发展的影响。新兴的多基因风险评分在结合环境因素后，展现出筛查高风险儿童的潜力，但目前尚未达到临床应用的标准。

大型国际研究已发现一批与眼球发育密切相关的基因，涵盖眼球大小调控、视网膜信号传导、神经发育以及细胞外基质重塑等多个生物学过程。与此同时，罕见遗传变异的研究揭示了部分突变与视网膜疾病及结缔组织疾病之间的重叠，提示基因检测在识别综合征性近视或高风险近视病例中具有重要价值。

表观遗传学领域的新兴研究正逐步揭示环境因素如何影响基因表达。光照条件、昼夜节律及炎症反应等，均可通过“开启”或“关闭”特定基因来影响眼球生长。

总体而言，近视遗传学研究正从基因发现阶段迈向功能解析阶段——不再仅仅关注哪些基因与近视相关，而是着力理解这些基因的作用机制及其与环境的交互方式。这一知识积累将最终支撑个体化近视预防与治疗策略的实现。对于临床医生而言，虽然遗传工具目前尚未进入常规诊疗流程，但其在早期风险筛查和精准干预方面的潜力，正在深刻塑造未来的临床实践方向。

临床要点

- **基因与环境协同作用：**近视的遗传风险会因高教育强度、大量近距离用眼及户外活动不足等环境与生活方式因素而显著放大。

- **多基因风险评分前景可期：**与环境因素结合使用时，多基因风险评分有望实现对高风险儿童的早期识别，但目前尚不具备临床应用条件。
- **罕见变异检测的临床价值：**基因检测有助于识别与视网膜疾病或结缔组织病变相关的综合征性近视及重度近视病例。
- **表观遗传与分子研究的新发现：**光照环境、昼夜节律以及炎症反应等因素可通过基因调控影响眼球生长，相关研究正不断揭示其背后的分子机制。
- **临床转化前景广阔：**对近视遗传机制的深入理解，有望推动个体化近视预防和治疗策略的发展。

致谢

IMI 工作组成员完整名单及完整 IMI 白皮书可在 myopiainstitute.org 上找到。临床摘要的出版和翻译费用由 BHVI、ZEISS、Essilorluxottica、CooperVision、Alcon、HOYA、Théa 及 Oculus 的捐款提供支持。

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/iovs.66.13.22>.

联系方式

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