

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

Sinds het laatste IMI Genetics-rapport in 2019 is het onderzoek naar de genetica van myopie snel uitgebreid. Inmiddels zijn duizenden genetische varianten gekoppeld aan refractieafwijkingen, wat nieuwe inzichten biedt in hoe het oog groeit en waarom sommige mensen hoge myopie ontwikkelen terwijl anderen dat niet doen.

Recente studies bevestigen dat myopie een sterke genetische component heeft, maar genen werken samen met omgevings- en leefstijlfactoren. Een hoog opleidingsniveau, intensieve nabijwerkzaamheden en beperkte buitentijd kunnen het genetische risico versterken. Nieuwe “polygenetische risicoscores” tonen potentieel om te voorspellen welke kinderen het grootste risico lopen wanneer deze worden gecombineerd met omgevingsfactoren, hoewel ze nog niet klaar zijn voor klinisch gebruik.

Grote internationale studies hebben genen geïdentificeerd die betrokken zijn bij de biologische processen die de vorm van het oog bepalen, waaronder genen voor regulatie van ooggroote, retinale signaaloverdracht, neuro-ontwikkeling en hermodellering van de extracellulaire matrix. Onderzoek naar zeldzame genetische varianten heeft ook mutaties aan het licht gebracht die overlappen met retinale en bindweefselstoornissen, wat benadrukt wanneer genetische testen kunnen helpen bij het identificeren van syndromale of hoogrisicogevalen van myopie.

Nieuw onderzoek naar epigenetica (hoe omgevingsfactoren genexpressie beïnvloeden) onthult hoe factoren zoals blootstelling aan licht, het circadiane ritme en ontstekingsprocessen bepaalde genen die de ooggroei beïnvloeden kunnen “aan-” of “uitzetten”.

Samengevat verschuift het vakgebied van het ontdekken van genen naar het begrijpen van hun functie en interactie met omgevingsfactoren. Deze kennis zal uiteindelijk bijdragen aan gepersonaliseerde preventie en behandeling van myopie. Oogzorgprofessionals moeten zich ervan bewust blijven dat genetische hulpmiddelen nog geen onderdeel zijn van de routinezorg, maar wel de toekomstige richting bepalen voor vroege risico-identificatie en gerichte interventie.

Belangrijkste punten voor oogzorgprofessionals

Genen en omgeving werken samen: Het genetische risico wordt versterkt door omgevings- en leefstijlfactoren zoals nabijwerkzaamheden, intensieve scholing en beperkte buitentijd.

Polygenetische risicoscores tonen potentieel voor vroege identificatie van kinderen met een hoger risico, maar zijn nog niet klaar voor klinische toepassing.

Testen op zeldzame varianten kan helpen bij het identificeren van syndromale of ernstige gevallen van myopie die verband houden met aandoeningen van het netvlies of bindweefsel.

Epigenetisch en moleculair onderzoek onthult hoe factoren zoals lichtblootstelling, slaap en ontsteking de ooggroei kunnen beïnvloeden via genregulatie.

Klinische toepassing komt eraan: Inzicht in genetische mechanismen zal in de toekomst meer gepersonaliseerde preventie- en behandelingsstrategieën mogelijk maken.

ERKENNING

Een volledige lijst van de leden van de IMI taskforce en de volledige IMI white papers zijn te vinden op <https://myopiainstitute.org/>. De publicatie- en vertaalkosten van de klinische samenvatting werden ondersteund door donaties van BHVI, Carl Zeiss Vision, CooperVision, EssilorLuxottica, Hoya, Thea, Alcon, en Oculus.

REFERENTIE

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>.

CORRESPONDENTIE

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