

IMI –Генетика миопии: отчет 2025 г.

Д-р Матс Воогелаар

MD

Отделение офтальмологии, Университетский медицинский центр Эразмус, Роттердам, Нидерланды
Роттердамская глазная больница, Роттердам, Нидерланды

Со времени публикации последнего отчёта IMI Генетика в 2019 г. исследования генетики миопии стремительно расширились. Тысячи генетических вариантов теперь связаны с нарушениями рефракции, что открывает новые возможности понимания, как растёт глаз и почему у одних людей развивается миопия высокой степени, а у других — нет.

Недавние исследования подтверждают, что миопия имеет выраженную генетическую составляющую, но гены взаимодействуют с окружающей средой и образом жизни. Высокий уровень образования, интенсивная работа вблизи и ограниченное время нахождения на открытом воздухе могут усиливать генетический риск. Новые «полигенные шкалы в сочетании с факторами окружающей среды» демонстрируют потенциал для выявления детей группы риска, но эти разработки пока не готовы к клиническому применению.

Крупные международные исследования выявили гены, участвующие в биологической регуляции формы глаза, в том числе его размера, в передаче сигналов в сетчатке, в развитии нервной системы и ремоделировании внеклеточного матрикса. Исследования редких генетических вариантов также выявили мутации, связанные с патологией сетчатки и соединительной ткани, что указывает на возможности генетического тестирования для выявления синдромных или высокорискованных случаев миопии.

Новые исследования в области эпигенетики (о влиянии окружающей среды на экспрессию генов) показывают, как такие факторы, как воздействие света, циркадный ритм и воспаление, могут «включать» или «выключать» определенные гены, воздействующие на рост глаз.

В целом данная область переходит от открытия генов к пониманию их функционирования и взаимодействия с окружающей средой. Эти знания, в конечном итоге, позволят разработать персонализированную профилактику и лечение миопии. Врачам следует помнить, что, хотя генетические инструменты пока не стали частью повседневной медицинской помощи, они определяют будущее направление раннего выявления риска и целенаправленного лечения.

Ключевые выводы для врачей

Гены и окружающая среда действуют сообща: генетический риск усиливается факторами окружающей среды и образа жизни, такими как работа на близком расстоянии, интенсивность обучения и ограниченное время пребывания на свежем воздухе.

Полигенные оценки риска обещают раннее выявление детей с повышенным риском, но они пока не готовы к клиническому применению.

Тестирование на редкие варианты может помочь выявить синдромные или тяжелые случаи миопии, связанные с заболеваниями сетчатки или соединительной ткани.

Эпигенетические и молекулярные исследования показывают, как такие факторы, как воздействие света, сон и воспаление, могут влиять на рост глаз с помощью генной регуляции.

Клиническое применение уже близко: понимание генетических механизмов позволит в будущем разрабатывать более персонализированные стратегии профилактики и лечения.

БЛАГОДАРНОСТИ

Полный список членов рабочей группы IMI и полные тексты докладов IMI можно найти на сайте myopiainstitute.org. Публикация и перевод клинического обзора поддержаны BHVI, ZEISS, Essilor Luxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa и Oculus.

ССЫЛКА

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>.

ДЛЯ ПЕРЕПИСКИ

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