

IMI - דו"ח גנטיקה של קוצר ראייה 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

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

מאז דו"ח הגנטיקה הקודם של IMI משנת 2019, המחקר הגנטי בתחום קוצר הראייה התרחב במהירות. כיום אלפי וריאנטים גנטיים מקושרים לשגיאת תשבורת, ומספקים תובנות חדשות על אופן גדילת העין ועל הסיבות לכך שאנשים מסוימים מפתחים קוצר ראייה גבוה — ואחרים לא. מחקרים עדכניים מאשרים שלקוצר ראייה יש רכיב גנטי חזק, אך הגנים אינם פועלים לבד — הם מושפעים ומשתלבים עם הסביבה ואורח החיים.

רמות השכלה גבוהות, עבודה ממושכת לטווח קרוב ומיעוט זמן בחוץ עלולים להעצים את הסיכון הגנטי. ציוני סיכון פוליגניים (Polygenic Risk Scores) מציגים פוטנציאל לזיהוי ילדים בסיכון גבוה, כאשר משלבים אותם עם גורמים סביבתיים — אך הם עדיין לא מוכנים לשימוש קליני.

מחקרים בינלאומיים רחבי היקף זיהו גנים המעורבים בתהליכים ביולוגיים מרכזיים בעיצוב מבנה העין, כולל גנים האחראים על:

- ויסות גודל העין,
- איתות רטינלי,
- תהליכי ניר-התפתחות,
- שינויים במטריקס החוץ-תאי.

בנוסף, מחקרים על וריאנטים גנטיים נדירים זיהו מוטציות החופפות להפרעות רשתית ורקמת חיבור — מה שמדגיש מתי בדיקה גנטית יכולה לסייע בזיהוי מקרים סינדרומיים או בעלי סיכון גבוה לקוצר ראייה מתקדם.

מחקר מתפתח בתחום אפיגנטיקה (כיצד הסביבה משנה את ביטוי הגנים) חושף כעת כיצד גורמים כמו חשיפה לאור, מקצב צירקדי ודלקת יכולים "להדליק" או "לכבות" גנים המשפיעים על צמיחת העין.

סיכום

התחום עובר משלב של איתור גנים — לשלב של הבנה עמוקה של אופן פעולתם ואינטראקציותיהם עם הסביבה.

ידע זה צפוי להוביל בעתיד למניעה וטיפול מותאמים אישית בקוצר ראייה.

למרות שכלים גנטיים עדיין אינם חלק משגרת הקליניקה, הם כבר מעצבים את הכיוון העתידי של זיהוי מוקדם של סיכון ושל התערבות ממוקדת.

עיקרי הדברים עבור אנשי המקצוע

הגנים והסביבה פועלים יחד: הסיכון הגנטי לקוצר ראייה מועצם כאשר מצטרפים אליו גורמים סביבתיים והתנהגותיים — כגון עבודה ממושכת לטווח קרוב, עומס לימודי גבוה ומיעוט זמן בחוץ.

ציוני סיכון פוליגניים (PRS) מציגים פוטנציאל לזיהוי מוקדם של ילדים בסיכון גבוה, אך בשלב זה עדיין אינם מוכנים ליישום קליני.

בדיקות לוריאנטים נדירים יכולות לסייע בזיהוי מקרים סינדרומיים או חמורים של קוצר ראייה, במיוחד כשקיים קשר להפרעות רשתית או למחלות רקמת חיבור.

מחקר אפיגנטי ומולקולרי חושף כיצד גורמים כמו חשיפה לאור, דפוסי שינה ודלקת עשויים להשפיע על צמיחת העין באמצעות שינוי בביטוי הגנים.

היישום הקליני בדרך: הבנה מעמיקה של המנגנונים הגנטיים תאפשר בעתיד גישות מניעה וטיפול מותאמות אישית יותר — בהתאם לפרופיל הסיכון האינדיבידואלי של כל ילד.

ACKNOWLEDGMENTS

A full list of the IMI taskforce members and the complete IMI white papers can be found at myopiainstitute.org. The publication and translation costs of the clinical summary was supported by donations from the BHVI, ZEISS, Essilorluxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa, and Oculus.

REFERENCE

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>.

CORRESPONDENCE

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