

IMI – Myopi-genetikrapport 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

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

Sedan den senaste IMI Genetics Report 2019 har forskningen om genetiken kring myopi ökat snabbt. Tusentals genetiska varianter är nu kopplade till synfel, vilket ger nya insikter om hur ögat växer och varför vissa utvecklar hög myopi medan andra inte gör det.

Nya studier bekräftar att myopi har en stark genetisk komponent, men gener samverkar med miljö och livsstil. Hög utbildningsnivå, omfattande närarbete och begränsad utomhustid kan förstärka den genetiska risken. Nya "polygena riskpoäng" (flera inblandade gener) visar potential att förutsäga vilka barn som löper högst risk att utveckla myopi när de kombineras med miljöfaktorer, även om de ännu inte är redo för klinisk användning.

Stora internationella studier har avslöjat gener som är involverade i de biologiska processer som formar ögat, inklusive gener för reglering av ögats storlek, näthinnesignalering, neuroutveckling och omformning av extracellulära matriser. Forskning om sällsynta genetiska varianter har också identifierat mutationer som överlappar med näthinne- och bindvävssjukdomar. Detta visar när genetisk testning kan hjälpa till att identifiera syndromrelaterade eller högriskfall av myopi.

Forskning om epigenetik (hur miljön förändrar genuttryck) visar hur faktorer som ljusexponering, dygnsrytm och inflammation kan "slå på" eller "stänga av" vissa gener som påverkar ögontillväxt.

Sammanfattningsvis rör sig fältet från att upptäcka gener till att förstå hur de fungerar och interagerar med miljön. Denna kunskap kommer så småningom att stödja individanpassad myopiprevention och behandling. Kliniker bör vara medvetna om att även om genetiska verktyg ännu inte är en del av rutinvården, formar de den framtida riktningen för tidig riskidentifiering och riktad intervention.

Viktiga insikter för kliniker

Gener och miljö samverkar: Genetisk risk förstärks av miljö- och livsstilsfaktorer som närarbete, utbildningsintensitet och begränsad utomhustid.

Polygena riskpoäng visar lovande möjligheter till tidig identifiering av barn med högre risk, men de är ännu inte redo för klinisk tillämpning.

Tester för sällsynta varianter kan hjälpa till att identifiera fall av syndromisk eller svår myopi kopplade till näthinne- eller bindvävssjukdomar.

Epigenetisk och molekylär forskning visar hur faktorer som ljusexponering, sömn och inflammation kan påverka ögontillväxt genom genreglering.

Klinisk översättning är på väg: Att förstå genetiska mekanismer kommer att möjliggöra mer personliga förebyggande och behandlingsstrategier i framtiden.

ERKÄNNANDEN

En fullständig lista över IMI:s arbetsgruppsmedlemmar och kompletta IMI-white papers finns på myopiainstitute.org. Publicerings- och översättningskostnaderna för den kliniska sammanfattningen stöddes av donationer från BHVI, ZEISS, Essilorluxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa, och Oculus.

REFERENSER

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>.

KORRESPONDENS

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