

IMI – Miyopi Genetiği Raporu 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

Göz Hastalıkları Bölümü, Erasmus MC Üniversite Tıp Merkezi, Rotterdam, Hollanda
Rotterdam Göz Hastanesi, Rotterdam, Hollanda

Son IMI Genetik Raporu'nun (2019) yayınlanmasından bu yana, miyopinin genetiği üzerine yapılan araştırmalar çok hızlı bir şekilde genişledi. Artık binlerce genetik varyantın refraksiyon kusuru ile ilişkili olduğu biliniyor. Bu yeni bulgular, gözün nasıl büyüdüğüne ve neden bazı kişilerde yüksek miyopi gelişirken diğerlerinde gelişmediğine dair çok daha derin bir anlayış sağlıyor.

Son çalışmalar, miyopinin güçlü bir genetik bileşene sahip olduğunu doğruluyor; ancak genler çevre ve yaşam tarzı ile birlikte etki gösteriyor. Yüksek eğitim düzeyi, yoğun yakın çalışma ve yetersiz dış mekân süresi, genetik riski daha da artırabilir. Yeni 'poligenik risk skorları', çevresel faktörlerle birlikte değerlendirildiğinde hangi çocukların en yüksek risk altında olduğunu öngörme potansiyeli gösteriyor; ancak bu yöntemler henüz klinik kullanım için hazır değildir.

Gözün şekillenmesini belirleyen biyolojik süreçlerde rol alan genleri ortaya çıkaran geniş kapsamlı uluslararası çalışmalar, göz boyutunun düzenlenmesi, retinal sinyal iletimi, sinir sistemi gelişimi ve hücre dışı matriksin yeniden şekillenmesiyle ilişkili genleri tanımladı. Ayrıca, nadir genetik varyantlara yönelik araştırmalar; retinal ve bağ dokusu hastalıklarıyla örtüşen mutasyonları ortaya çıkardı. Bu bulgular, özellikle sendromik ya da yüksek riskli miyopi vakalarının tanımlanmasında genetik testlerin ne zaman faydalı olabileceğini gösteriyor.

Epigenetik üzerine yapılan yeni çalışmalar (çevrenin gen ifadelerini nasıl değiştirdiğini inceleyen alan), ışık maruziyeti, sirkadiyen ritim ve iltihaplanma gibi etkenlerin göz büyümesini etkileyen bazı genleri nasıl 'açıp kapatabileceğini' ortaya koymaktadır.

Sonuç olarak, araştırmalar artık yalnızca miyopiyle ilişkili genleri bulmaya odaklanmakla kalmıyor; bu genlerin nasıl çalıştığını ve çevresel etkenlerle nasıl etkileşime girdiğini anlamaya doğru ilerliyor. Bu birikim, gelecekte kişiye özel miyopi önleme ve tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesine zemin hazırlayacaktır. Klinisyenler için önemli olan, genetik test ve araçların henüz rutin klinik uygulamaya girmemiş olsa da, erken risk belirleme ve hedefe yönelik tedavi stratejilerinin şekillenmesinde giderek daha büyük rol oynadığını bilmeleridir.

Klinisyenler İçin Temel Mesajlar

Genler ve çevre birlikte etki eder: Genetik risk; yakın çalışma, yoğun eğitim yükü ve yetersiz dış ortam süresi gibi çevresel ve yaşam tarzı faktörleriyle daha da artar.

Poligenik risk skorları, yüksek risk taşıyan çocukların erken belirlenmesinde umut vadeden bir yöntem olarak görülmektedir; ancak henüz klinik uygulamaya hazır değildir.

Nadir varyant testleri, retina veya bađ dokusu hastalıklarıyla ilişkili sendromik ya da ağır miyopi vakalarının belirlenmesine yardımcı olabilir.

Epigenetik ve moleküler arařtırmalar; ışık maruziyeti, uyku ve iltihaplanma gibi faktörlerin, gen düzenlenmesi yoluyla göz büyümesini nasıl etkileyebileceğini ortaya koymaktadır.

Klinik uygulamaya aktarım eskisinden daha yakın: Genetik mekanizmaların anlaşılması, gelecekte daha kişiye özel miyopi önleme ve tedavi stratejilerinin geliştirilmesini mümkün kılacaktır.

TEŞEKKÜRLER

IMI görev gücü üyelerinin tam listesine ve tüm IMI kılavuzlarının tamamına myopiainstitute.org adresinden ulaşılabilir. Bu klinik özetin yayımlanması ve tercüme edilmesine ilişkin maliyetler, BHVI, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa ve Oculus tarafından yapılan bađışlarla desteklenmiştir.

KAYNAK

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>.

İLETİŞİM

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