·专家述评·

眼组学的兴起与临床应用前景

惠延年

引用:惠延年. 眼组学的兴起与临床应用前景. 国际眼科杂志, 2027,27(1):1-4.

作者单位:(710032)中国陕西省西安市,空军军医大学西京医院眼科 全军眼科研究所

作 者 简 介



惠延年 空军军医大学(第四军医大学)西京医院眼科教授、主任医师、博士研究生导师;国家人事部/总政治部"有突出贡献中青年专家"(1998);国家教委"做出突出贡献的中国学位获得者"(1991);"眼科学国家重点实验室""眼视光学和视觉科学国家重点实验室"原学术委员;《国际眼科杂志》中、英文版主编,*Ophthalmologica* 编委;《中华眼科杂志》《中华眼底病杂志》原副主编/顾问;美国外科学会"国际客座学者"(1984);国际眼底病专家学会(Club Jules Gonin)原会员;全国高等医药院校统编教材《眼科学》第五、六版主编,四、七版参编;主/参编著作《眼科全书》,Ryan'Retina 等 30 余部;发表论文综述等 792 篇(含 SCI 收录 80 篇);获国家科技进步奖 1 项,军队/省部级二等奖 10 余项;培养研究生 110 余名.
通讯作者:惠延年. ynlhui@163.com

收稿日期: 2026-09-08 修回日期: 2026-11-06

摘要

眼是全身健康的窗口。随着眼底成像和人工智能(AI)技术的快速发展,眼组学在近年兴起。组学是在整体水平上研究生命体包括各种分子的组成、相互作用及其动态变化规律的学科。眼组学是指综合与健康和疾病相关的宏观、微观及分子层面的眼部特征,尤其通过整合眼底多模成像信息,识别系统性疾病特异性的眼部生物标志物的学科。眼组学的目标是开发快速、无创、有成本效益的生物标志物来筛查和诊断全身性疾病,并对风险进行分层和优先治疗。大数据、AI 和眼组学的整合有助于使生物标志物足够可靠和可重复,并越来越多的应用于包括心血管病、神经精神疾病、呼吸系统疾病、血液病、免疫性及感染性疾病等多种临床场景中。但眼组学也面临一系列挑战,需要开展更为广泛深入的研究和临床验证。

关键词:眼组学;眼底成像;生物标志物;系统性疾病;述评
DOI:10.3980/j.issn.1672-5123.2027.1.01

The rise of oculomics and prospects for its clinical application

Hui Yannian

Eye Institute of PLA; Department of Ophthalmology, Xijing Hospital, Air Force Medical University, Xi'an 710032, Shaanxi Province, China
Correspondence to: Hui Yannian. Eye Institute of PLA; Department of Ophthalmology, Xijing Hospital, Air Force Medical University, Xi'an 710032, Shaanxi Province, China. ynlhui@163.com

Received:2026-09-08 Accepted:2026-11-06

Abstract

• The eye serves as a window to systemic health. With rapid advances in fundus imaging and artificial intelligence (AI) technologies, oculomics has emerged in recent years. Omics is a field that studies the composition, interactions, and dynamic changes of various molecules within living body at a holistic level. Oculomics refers to the discipline that integrates macroscopic, microscopic, and molecular-level characteristics of the eye associated with health and diseases, particularly by combining multimodal retinal imaging data to identify ocular biomarkers specific to systemic diseases. The goal of oculomics is to develop rapid, non-invasive, and cost-effective biomarkers for screening and diagnosing systemic diseases, as well as for risk stratification and prioritizing treatment. The integration of big data, AI, and oculomics helps ensure that these biomarkers are sufficiently reliable and reproducible for increasing application in various clinical scenarios including cardiovascular diseases, neurological and mental disorders, respiratory diseases, blood diseases, immune and infectious diseases. However, oculomics also faces a series of challenges, which require more extensive and in-depth research and clinical validation.

• KEYWORDS: oculomics; fundus imaging; biomarkers; systemic diseases; editorial

Citation: Hui YN. The rise of oculomics and prospects for its clinical application. Guoji Yanke Zazhi(Int Eye Sci), 2027,27(1):1-4.

0 引言

眼是全身健康窗口的概念由来已久。几乎所有重要器官的疾病都可在外眼到视网膜表现出来,例如眼睑黄色瘤、角膜类脂环、巩膜黄疸可分别提示高血脂与肝病。古来中医的“目诊”强调眼反映全身状况,通过观察眼的各部位外观、颜色、形状和姿态变化,推断五脏功能及疾病[1]。其原因植根于眼与其他器官在胚胎起源、解剖和生理特性上的类似性。

检眼镜的发明及其后眼底影像技术的发展使得作为脑延伸的视网膜可视化,成为全身健康的独特窗口。1853 年,荷兰 Adrien van Trigt 发表首张视网膜图像。19 世纪末已观察到视网膜微血管特征与高血压、肾病和脑血管病相关[2]。1910 年 Gullstrand 发明眼底照相机,1911 年获得诺贝尔奖。1964 年,立体眼底摄影概念提出,并用于糖尿病视网膜病变(DR)的筛查。20 世纪后期,光相干断层扫描(OCT)及其血管造影(OCTA)成像技术成熟。OCT 彻底改变了对眼底病全谱的理解、诊断和治疗,成为眼科最常用的影像学工具。OCTA 实现了视网膜微血管结构深度分辨的可视化。多模成像术生成的视网膜结构与微血管细节(“视网膜指纹”),是建立多个用于评估全身健康状况的视网膜生物标志物的主要推动力[3]。近十多年来,更是由于人工智能(AI)的深度学习和卷积神经网络对视网膜图像大数据的分析,显著提高了生物标志物的识别速度及其敏感性和特异性,使得识别出超越人类感知的图像特征和疾病关联成为可能[2,4]。一些大规模的队列研究已经在人群层面为探索视网膜与全身健康之间的关系提供了宝贵数据。在此背景下,眼组学应运而生。

1 眼组学的命名与定义

组学(omics)的概念已广为人知。omics 源于英文后缀-ome,意为全部、整体,是在整体水平上研究生命体包括各种分子的组成、相互作用及其动态变化规律的学科。1990 年人类基因组计划的启动,标志着基因组学时代的开端。组学已包含诸多分支,例如蛋白质组学、转录组学与代谢组学等。进入本世纪,各单一组学开始独立发展并积累了大量数据。随着技术不断创新,组学研究已迈向多层次、多维度的系统生物学研究新阶段。2010 年代至今,多组学(multi-omics)兴起,逐渐成为生命科学研究的主流范式。多组学是指整合多种组学技术、从不同层次和维度全面解析生命系统复杂性的研究方法。组学的兴起和快速发展,是生命科学研究的一次重要转折,正在推动生物医学研究、药物开发和精准医学等领域的快速发展。在眼科推动了青光眼、干眼与黄斑变性等多种眼病机制的深入解析。

眼组学(oculomics)的术语源于“oculus”与“omics”的组合。2020 年,Wagner 等[5]根据非侵入性、可量化、高分辨率眼科成像模式的进展,将可识别全身性疾病的眼部生物标志物称之为眼组学。眼组学可定义为综合与健康和疾病相关的宏观、微观及分子层面的眼科特征(广义上的眼组学可理解为包括多组学和影像学特征),尤其通过整合多模成像信息(狭义上的眼组学重点指视网膜影像的生物标志物),识别系统性疾病特异性的眼部生物标志物的学科[2,6-7]。生物标志物被定义为有助于预测、评估或诊断疾病并制定治疗计划的客观参数。大数据、AI 和眼组学的整合有助于使生物标志物足够可靠和可重复。AI 赋能眼底影像分析,可无创评估全身疾病风险,实现多病种同步筛查,是指导精准诊疗的综合性研究范式。近 3 a 来,多项突破性研究发表,眼组学从实验室逐步走向临床实践。

2 眼组学临床应用研究举例

眼组学的目标是开发快速、无创、有成本效益的生物标志物来筛查和诊断全身性疾病,并对风险进行分层和优先治疗。鉴于新兴的多模态数据集的规模和复杂性不断增长,现代 AI 技术为进一步表征这些关联提供了最佳机会,由此增强了对“眼-身关系”的理解,并为慢性复杂衰老性疾病的风险分层提供新方法。

眼组学已帮助识别出多种疾病的视网膜生物标志物。这些疾病种类繁多,包括心血管病及其相关的个体系统性风险因素。神经疾病,如阿尔茨海默病(AD)、多发性硬化、帕金森病、视神经脊髓炎、广泛性纵贯性脊髓炎、特发性颅内高压、偏头痛和视交叉压迫。精神疾病如精神分裂症、抑郁症、双相情感障碍。血液系统疾病如镰状细胞病、地中海贫血和白血病。营养缺乏如维生素 B12 和 D 缺乏症。呼吸系统疾病如阻塞性睡眠呼吸暂停。自身免疫性疾病如类风湿性关节炎、系统性红斑狼疮、Behcet 病。感染性疾病如 AIDS。肾病及药物(乙胺丁醇、氯喹、铅、去铁血红蛋白、西地那非和他莫昔芬)毒性等[8-9]。此外,某些疾病可能表现出特定的视网膜表现,例如镰状细胞贫血的海葵样新生血管、胱氨酸尿症的黄斑结晶,以及结节性硬化的星形胶质细胞错构瘤。

眼组学也应用于眼病预测。最新发表的研究报告了在儿童高度近视中可预测病理性近视的早期眼组学生物标志物,包括视网膜血管密度和分形维度减低、小动脉和小静脉变窄、黄斑下脉络膜厚度变薄、早期眼轴延长较快,以及早期脉络膜变薄较快是其危险因素[10]。

2.1 心血管病 英国肾病学家 Bright 早在 1836 年描述了一组出现蛋白尿(肾小球性肾炎)和视力丧失的患者,这可能是系统性血管疾病与眼病关联的最早报道,在检眼镜发明后的 1892 年确定为重度高血压视网膜病变伴慢性肾损害。视网膜微血管与肾和心脏血管在解剖生理学特征上具有共性。微血管的变化包括血管管径和迂曲指数等,是高血压、糖尿病、冠心病、肾病和中风的预测因素,并可能对心肌梗死和中风等相关事件具有预测价值。更窄的小动脉和更宽的小静脉与高血压、糖尿病和心血管疾病风险增加相关[11]。根据高血压视网膜病变的定性特征,如棉绒斑和动静脉压迹可对其进行分级。数字化的图像还对视网膜血管管径做半定量测量,对心血管病(CVD)进行风险分层。视网膜血管形态与卒中风险存在明确的关联,较宽的静脉管径而非动脉管径可预测卒中,而且在小动脉与小静脉比值较低的人群中,该风险呈比例增加。有研究发现小动脉迂曲度与年龄和收缩压增加有关,而小静脉迂曲度与体质量指数和 2 型糖尿病相关;老年患者、吸烟者以及甘油三酯水平较高者的小静脉管径较宽;而老年患者以及收缩压和总胆固醇水平较高者的小动脉管径较细[12]。

研究显示 AI 赋能的视网膜图像分析能准确预测心血管危险因素、心血管事件以及代谢性疾病。视网膜血管参

数,如血管管径、迂曲度和分支模式,被识别为关键的生物标志物。但需要标准化影像检查方案,验证这些生物标志物在不同人群中的临床实用性[6]。Rim 等[13]基于 5 个数据集的 216 152 张视网膜照片的深度学习,衍生出冠脉钙化评分,证实其在预测心血管事件方面与 CT 扫描测量的数据相当,有可能被用作冠脉钙化的替代测量方法。

2.2 神经退行性疾病 脑是在衰老过程中最早出现结构和功能变化的器官之一。早期变化,如突触可塑性下降、白质完整性受损、线粒体功能减退以及神经炎症增加,可引起认知障碍和神经退行性疾病的发生。视网膜和视神经是大脑及中枢神经系统的直接延伸,可早在临床症状出现之前从中获得相关生物标志物的改变。例如,痴呆症包括其最常见形式的 AD 随老龄化大幅增加,其检测和诊断面临挑战。早在 1986 年就有报告,证实 AD 有典型的视网膜神经纤维层变薄和神经节细胞数量减少[14]。AD 患者周边部硬性渗出增多,神经纤维层缺损的比例较高。OCT 显示视神经纤维层、神经节细胞-内从状层以及黄斑体积减低[15]。神经纤维层变薄可以是 AD 和认知障碍的生物标志物,在该病早期即出现,与患病风险增加有关,同时具有诊断和预测价值。视网膜血管分形维度和血管密度也能作为早期认知障碍的生物标志物,而视网膜小动脉与小静脉比值与晚期认知障碍有关[7]。神经节细胞层和整个视网膜厚度也是诊断多发性硬化症(免疫系统攻击神经髓鞘)最具鉴别性的视网膜特征[16-18]。

3 眼组学面临的挑战

眼组学还处于幼年待开发阶段。眼部数据可用于诊断和监测系统性慢病,尚未被整合到常规临床实践中,还面临一系列挑战:(1)目前提出的多数生物标志物、尤其与视网膜厚度相关的标志物不具有疾病特异性。例如,杯盘比增大既与心血管疾病和 AD 相关,也是青光眼的典型特征[19]。糖尿病肾功能受损患者的视网膜和脉络膜厚度变化也是非特异性的[20]。与全身性疾病相关的多个生物标志物也可提示视网膜疾病,例如青光眼和视神经病变中的视网膜神经纤维层变薄。因此,仅依据单一生物标志物进行系统性慢病预测和诊断时需保持谨慎,还需要进一步研究提升其特异性和敏感性。(2)AI 包括深度学习算法带来的一个问题是其“黑箱”特性。从研究角度看,仅仅将图像描述为“患病”并不能提高对疾病机制的科学理解。多数初步研究成果还没有得到更多的外部验证或临床应用。要转化为大规模应用,还需要解决 AI 伦理、数据隐私和算法偏见等关键问题。

关于目标人群和特定疾病的应用也存在挑战。AI 赋能的视网膜成像技术在系统性疾病、例如脑健康评估中的应用,其目标疾病多种,各具异质性。目前尚无针对特定疾病的标准化视网膜筛查路径,要积累数据得出结果过程缓慢。而且克服这些障碍将相当困难且成本高昂。因此,相关研究就要明确其预期用途,界定目标人群、拟议的临床流程以及后续干预措施,开展扎实的前瞻性研究,评估其在不同人群和亚组中的表现,并与替代方案比较成本效益。要使眼组学从概念验证走向实际应用,关键在于算法性能、目标清晰度和可信度的有机结合[21]。研究者们强调,要在临床实践中成功应用基于眼组学的 AI 模型,依赖于高质量、大规模可用的数据集。实现这一目标的途径包括:(1)开发多样化和具有代表性的数据集,以确保在人群中推广;(2)建立严格的基准验证标准,以评估模型的性能和可靠性;(3)进行随机对照试验,以评估临床疗效和安全性[2]。

眼组学在临床实践中的应用还存在规范化和监管问题。将眼部数据应用于眼科和系统性多种慢病的识别、风险评估与分层、分诊以及监测和依从性管理,面临诸如技术壁垒、技术可用性不一致、监管不确定性以及协调不足等挑战。若缺乏协调一致的策略,眼组学在医疗保健中的应用可能仍处于碎片化状态,从而限制其推广应用。有学者提出,在技术创新的基础上,更需要建立一个共同的伦理框架,即通过强调临床实践各阶段的功能、透明度、可及性、互联性和可持续性,提供一种结构化的方案来指导这种整合。通过将眼组学融入常规医疗实践,包括眼部检查、初级保健就诊、远程医疗会诊,甚至家庭监测,利用眼部特征作为诊断工具,发展成为具有预测性、预防性和个性化医疗的智能平台[22]。这一过程尚需时日,不可能一蹴而就。

4 结语

随着老龄化进程,医疗的重点正从延长寿命转向增进健康寿命。利用眼部成像和多组学等方法,AI 赋能的眼部生物标志物研究有望对可改变的疾病与衰老因素进行早期干预,在很大程度上改变疾病防治范式,延长健康寿命。这一新兴科学领域将眼与全身、技术与生物、筛查与精准医学紧密连接。在 AI 赋能、眼科诊断和集成数据系统不断进步的推动下,有望将医疗护理从被动的反应性诊断转向主动的预防,从孤立的临床影像转为持续的科学洞察,从各自为政的专科诊疗转变为协调一致的健康生态系统,将人类的疾病防治、延缓衰老提升到前所未有的新水平。

利益冲突声明:本文不存在利益冲突。

参考文献

[1] Zhong LQ, Zhang JY, Liang H, et al. Oculomics: advances and perspectives from traditional Chinese medicine to modern multimodal biomarkers. Int J Ophthalmol, 2026,19(7):1406-1415.

[2] An SY, Teo K, McConnell MV, et al. AI explainability in oculomics: How it works, its role in establishing trust, and what still needs to be addressed. Prog Retin Eye Res, 2025,106:101352.

[3] Mukherjee C, Al-Fahad Q, Elsherbiny S. The role of optical coherence tomographyin therapeutics and conditions, which primarily have systemic manifestations: a narrative review. Ther Adv Ophthalmol, 2019,11:2515841419831155.

[4] Le Yi Wong J, Cheng H, Peh WJ, et al. Oculomics and AI: The eye as a biomarker for health span. Asia Pac J Ophthalmol (Phila), 2026,15(1):100282.

[5] Wagner SK, Fu DJ, Faes L, et al. Insights into systemic disease through retinal imaging-based oculomics. Trans Vis Sci Tech, 2020, 9(2):6.

[6] Ghenciu LA, Dima M, Stoicescu ER, et al. Retinal imaging-based oculomics: artificial intelligence as a tool in the diagnosis of cardiovascular and metabolic diseases. Biomedicines, 2024, 12(9): 2150.

[7] Zhu Z, Wang Y, Qi Z, et al. Oculomics: Current concepts and evidence. Prog Retin Eye Res, 2025,106:101350.

[8] Li ZW, Yin SQ, Wang SH, et al. Transformative applications of oculomics-based AI approaches in the management of systemic diseases: a systematic review. J Adv Res, 2025,75:679-696.
[9] Zhang XY, Li QY, Liang YH, et al. AI framework for multidisease detection *via* retinal imaging. Nat Med, 2026,32(7):2494-2503.
[10] Zhu ZY, Li HD, Xiong RL, et al. AI-based oculomics for trajectory-driven risk stratification of pathologic myopia in paediatric high myopia. Br J Ophthalmol, 2026[Online ahead of print].
[11] Tapp RJ, Owen CG, Barman SA, et al. Retinal microvascular associations with cardiometabolic risk factors differ by diabetes status: results from the UK Biobank. Diabetologia, 2022,65(10):1652-1663.
[12] Owen CG, Rudnicka AR, Welikala RA, et al. Retinal vasculometry associations with cardiometabolic risk factors in the European prospective investigation of cancer-Norfolk study. Ophthalmology, 2019,126(1):96-106.
[13] Rim TH, Lee CJ, Tham YC, et al. Deep-learning-based cardiovascular risk stratification using coronary artery calcium scores predicted from retinal photographs. Lancet Digit Health, 2021,3(5):e306-e316.
[14] Hinton DR, Sadun AA, Blanks JC, et al. Optic-nerve degeneration in Alzheimer's disease. N Engl J Med, 1986,315(8):485-487.
[15] Cheung CY, Chan VTT, Mok VC, et al. Potential retinal biomarkers for dementia: what is new? Curr Opin Neurol, 2019,32(1):82-91.
[16] Patterson EJ, Bounds AD, Wagner SK, et al. Oculomics: a crusade against the four horsemen of chronic disease. Ophthalmol Ther, 2024,13(6):1427-1451.
[17] López-Dorado A, Ortiz M, Satue M, et al. Early diagnosis of multiple sclerosis using swept-source optical coherence tomography and convolutional neural networks trained with data augmentation. Sensors (Basel), 2021,22(1):167.
[18] Suh A, Hampel G, Vinjamuri A, et al. Oculomics analysis in multiple sclerosis: Current ophthalmic clinical and imaging biomarkers. Eye (Lond), 2024,38(14):2701-2710.
[19] Cheung CY, Mok V, Foster PJ, et al. Retinal imaging in Alzheimer's disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2021,92(9):983-994.
[20] Liu YL, Zhang FH, Gao XZ, et al. Lesion-aware attention network for diabetic nephropathy diagnosis with optical coherence tomography images. Front Med, 2023,10:1259478.
[21] The Lancet Digital Health. Oculomics and the search for brain biomarkers. Lancet Digit Health, 2026,8(8):101101.
[22] Weinreb RN, Keane PA, Cooley A, et al. A framework for healthcare from the eye: Oculomics as a powerful window to systemic health. Ophthalmology, 2026,133(6):733-741.