·文献综述·

融合基因组学与人工智能的近视精准诊疗应用进展

邵 杰,张 君,曹信芳,张永钢

引用:邵杰,张君,曹信芳,等. 融合基因组学与人工智能的近视精准诊疗应用进展. 国际眼科杂志, 2026,26(12):2174-2179.

基金项目:浙江省医药科技计划项目(No.2026C02A1186);浙江省医药卫生科技计划项目(No.2025KY1201);杭州拱墅区医药卫生科技计划(No.B202418)

作者单位:(310000)中国浙江省杭州市,杭州明视康眼科医院
作者简介:邵杰,硕士,主治医师,研究方向:眼视光学。
通讯作者:张君,硕士,副主任医师,研究方向:眼视光学. zhangjun@mskyk.onaliyun.com

收稿日期:2026-05-20 修回日期:2026-10-21

摘要

近视作为一种全球范围内高发的屈光不正眼病,已成为公共卫生领域的重要挑战。近年来,基因组学的迅猛发展阐明了近视的遗传基础,为理解其发病机制提供了新视角。与此同时,人工智能技术尤其是机器学习在医学影像分析和疾病预测中的应用日益广泛,极大提升了近视的诊断精度和预后评估能力。文章聚焦于基因组学与人工智能技术在近视精准诊疗中的应用,系统回顾了其遗传机制、多组学数据整合、基因编辑潜力以及基于机器学习的预测模型构建。文章还探讨了这些技术的临床转化应用及其面临的挑战,旨在为实现个性化近视防控和治疗提供理论依据与实践路径,推动近视的防控与管理迈向精准医疗的新时代。

关键词:近视;基因组学;多基因风险评分;人工智能;深度学习;精准诊疗;临床转化
DOI:10.3980/j.issn.1672-5123.2026.12.17

Advances in integrating genomics and artificial intelligence for precision diagnosis and treatment of myopia

Shao Jie, Zhang Jun, Cao Xinfang, Zhang Yonggang

Foundation items: Zhejiang Provincial Science and Technology Program (No. 2026C02A1186); Zhejiang Provincial Medical and Health Science and Technology Program (No. 2025KY1201); Hangzhou Gongshu District Medical and Health Science and Technology Program (No.B202418)

Hangzhou MSK Eye Hospital, Hangzhou 310000, Zhejiang Province, China

Correspondence to: Zhang Jun. Hangzhou MSK Eye Hospital, Hangzhou 310000, Zhejiang Province, China. zhangjun@mskyk.onaliyun.com

Received: 2026-05-20 Accepted: 2026-10-21

Abstract

• Myopia, a highly prevalent refractive error worldwide, has become an important public health challenge. Recent advances in genomics have clarified the genetic basis of myopia, providing new insights into its pathogenesis. Meanwhile, artificial intelligence (AI), particularly machine learning, has been increasingly applied to medical image analysis and disease prediction, greatly improving the diagnostic accuracy and prognostic assessment of myopia. This review focuses on the application of genomics and AI in the precision diagnosis and treatment of myopia, systematically summarizing the genetic mechanisms, multi-omics data integration, the potential of gene-editing, and machine learning-based predictive modeling. It also discusses the clinical translation of these technologies and the challenges faced, aiming to provide a theoretical basis and practical pathways for individualized myopia prevention and treatment, thereby advancing myopia management into a new era of precision medicine.

• KEYWORDS: myopia; genomics; polygenic risk score; artificial intelligence; deep learning; precision diagnosis and treatment; clinical translation

Citation: Shao J, Zhang J, Cao XF, et al. Advances in integrating genomics and artificial intelligence for precision diagnosis and treatment of myopia. Guoji Yanke Zazhi (Int Eye Sci), 2026, 26(12):2174-2179.

0 引言

近视,尤其是高度近视,已成为威胁全球视力健康的重大公共卫生问题。流行病学数据显示,东亚地区青少年近视率高达近 70%[1-2],据此估算,未来几十年全球近视及高度近视人群将持续激增。按照国际近视研究学会(IMI)的定义,高度近视通常指等效球镜≤-6.00 D 或眼轴长度≥26 mm,而病理性近视(pathologic myopia)是在高度近视基础上伴特征性眼底改变(如后巩膜葡萄肿、近视性黄斑病变)的一类病变。高度近视不仅是屈光不正问题,其更大的威胁在于可进展为病理性近视并出现并发症,导致不可逆的视力丧失[3],给患者生活质量和社会卫生经济系统带来沉重负担。

传统近视防控手段,如框架眼镜、角膜塑形镜及低浓度阿托品滴眼液,虽在一定程度上可以延缓近视进展,但其局限性日益显著[4-5]。这些方法大多侧重于症状矫正或泛化的进展抑制,难以从根本上解释同样的环境暴露下,为何有的儿童迅速进展为高度近视,而有的却保持相对稳定。这背后涉及的遗传易感性、环境-基因交互作用以及个体特异性生物学通路,是传统诊疗模式无法触及的盲区。

近年来,基因组学与人工智能技术的飞速发展,为破解上述难题提供了新思路。以全基因组关联研究(genome-wide association study, GWAS)为代表的基因组学技术,成功解码了近视的遗传架构。研究发现,近视并非由单一基因决定,而是由成百上千的微小效应基因共同调控,涉及视网膜信号传导、巩膜细胞外基质重塑、昼夜节律等多个生物学过程[6],这些发现为疾病异质性提供了分子层面的逻辑解释。另一方面,人工智能特别是深度学习技术,则在眼科影像领域实现了跨越式应用。卷积神经网络能够从海量的眼底照相、光学相干断层扫描图像中自动识别和分类微小病变,其准确度可比肩甚至超越资深专家[7-8]。人工智能还能高效整合多模态临床数据,构建预测模型,实现对近视发生、进展和并发症风险的动态评估[9-10]。

基因组学与人工智能的深度融合,正推动着近视诊疗模式发生根本性变革,即从群体化的被动矫正,迈向基于个体遗传与表型信息的精准预测、个性化干预和动态管理。本文将系统梳理近视的基因组学研究进展、人工智能的应用现状、两项技术融合驱动的精准诊疗策略以及临床转化面临的挑战,旨在为该领域的未来研究和实践提供参考。

1 近视的基因组学研究进展

1.1 近视的遗传背景与多基因调控机制 近视的家族聚集性显示其具有强大的遗传背景。早期家系连锁分析和候选基因研究定位了一些致病突变,但仅能解释极少数病例[11]。随着基因分型技术成熟,GWAS 能够在全基因组范围内系统扫描与疾病相关的常见遗传变异。截至目前,GWAS 已在多种族人群中鉴定出超过 1 000 个与近视及屈光不正显著相关的单核苷酸多态性(SNP)位点,涉及 400 余个基因[6, 11]。这些基因主要涉及三大通路:视网膜信号传导通路(如 GJD2、RASGRF1)被认为是启动眼轴生长级联反应的上游开关[12-13];巩膜细胞外基质重塑通路(如 COL1A1、MMP 家族、NAT2)直接调控巩膜生物力学特性[14-15];神经系统发育相关通路则揭示了中枢神经系统的整体调控作用[16]。

遗传变异对近视表型的影响并非孤立存在,而是呈现典型的多基因累加效应。为量化这一效应,多基因风险评分(polygenic risk score, PRS)应运而生,它通过将个体携带的风险等位基因数量与效应权重加权求和,得到一个综合性遗传风险分值。一项针对新加坡华人儿童的研究表明,PRS 高得分者罹患高度近视的风险是低得分者的 2.34 倍(95%*CI* 1.53-3.55)[17],而在预测效能方面,基于 GWAS 构建的 PRS 预测高度近视的 AUC 值达 0.77(95% *CI* 0.71-0.83)[17]。然而 PRS 在不同种族中的预测准确性差异显著,这提示在全球范围内,尤其是在非欧洲人群中开展更大规模 GWAS 和跨族群 PRS 构建与验证十分必要[18]。

1.2 关键基因的生物学功能 GWAS 发现的位点多数位于基因组的非编码区,通过整合多组学数据并结合体内外功能实验,研究人员已成功揭示了一批关键基因的具体作用机制。以 *GJD2* 基因为例,它编码视网膜缝隙连接蛋白,其变异与视网膜电图上锥体细胞 OFF 通路功能异常密切相关[19]。这意味着携带 *GJD2* 风险等位基因的个体,其视网膜处理视觉信号的能力发生改变,这种细微偏差可能在长期过程中驱动异常的眼轴生长信号。*NAT2* 基因则直接调控巩膜成纤维细胞影响近视,具体过程是通过维持线粒体代谢稳态从而抑制活性氧/TGF-β 通路的过度激活,防止巩膜胶原过度降解和病理性重塑[15]。当 *NAT2* 功能减弱时,该保护机制受损,巩膜更易延展拉长。

此外,对于高度近视及病理性近视表型的研究揭示了罕见变异与疾病的直接因果关系。例如,在中国高近视家系中发现的 *PSMD3* 基因致病突变,以及新近被鉴定为候选基因的 *LRRC46*,其突变可直接影响角膜和巩膜胶原纤维形成,为高度近视的发生提供了分子解释[20-21]。这些最新发现巩固了特定通路作为治疗靶点的科学基础,也为基因诊断提供了更确切的证据。

1.3 表观遗传学揭示基因与环境的交互作用 表观遗传学可以解释为何同样的遗传背景在不同环境中表型迥异。表观遗传修饰如 DNA 甲基化、非编码 RNA 调控和组蛋白修饰,能够在不改变 DNA 序列的前提下调控基因表达,因此在遗传与环境的交互中具有核心作用[22]。

DNA 甲基化是研究最深入的机制之一。*PCDHA* 基因的低甲基化水平与幼年早发高度近视显著相关[23]。而在中国青少年群体中则发现,*PAX6* 基因启动子的甲基化水平随近视程度加深而下降[24]。环境因素还可直接干预甲基化状态,研究证实巩膜成纤维细胞在低氧环境下,DNA 甲基转移酶 3A 通过促进 HIF-1α 启动子甲基化来抑制其表达,进而促进细胞外基质重塑,加快近视进展[14]。非编码 RNA 则构成了另一复杂的调控层面。在近视小鼠视网膜中,研究人员通过转录组测序构建了竞争性内源 RNA 调控网络,验证了相关非编码 RNA 的调控通路与近视发生密切相关[25]。此外组蛋白去甲基化酶 Kdm2a 则被发现在“肠-眼轴”(gut-eye axis)中发挥了关键作用,其抑制剂可通过调节组蛋白修饰,逆转肠道菌群失衡,从而减缓高度近视进展[26]。

这些发现不仅揭示了表观遗传调控网络在近视发病中的系统性和复杂性,更为重要的是,其所具备的可逆性展现出了巨大的临床转化潜力,不仅可能成为比 PRS 更动态的风险监测指标,例如用于评估增加户外活动等环境干预的效果[27],未来更有望作为新型的治疗靶点。同时,这些可逆的调控机制,也为人工智能模型整合时序性生物标志数据奠定了基础。

1.4 多组学数据整合分析 近视的发生发展是从基因组到表型组的多层次动态过程,孤立分析单一组学数据难以揭示其系统性全貌。因此,整合基因组、转录组、蛋白质组和代谢组等多维度信息进行联合分析,已成为揭示其复杂疾病系统调控网络的重要策略。

在镜片诱导近视的小鼠模型中,联合分析视网膜的转录组和蛋白质组数据,发现分别有 175 个差异表达基因和 646 个差异表达蛋白,两者的通路既重叠(如代谢通路)又互相补充,帮助筛选出与近视形成相关的如 IGF2BP1 等关键节点分子[28]。另一项大规模多组学研究整合了蛋白质组、转录组和代谢组的 GWAS 数据,通过孟德尔随机化研究,鉴定出 PDGFRA、LRRTM2 和 PCOLCE 等与病理性近视相关的候选关键蛋白,揭示了它们在神经递质传递和巩膜生物力学变化中的核心作用[29]。此外,有研究整合了肠道微生物组、血浆和房水代谢组,发现高度近视患者中存在独特的“肠-血-眼”代谢轴紊乱现象,表明系统性代谢异常与局部眼部病变存在着密切的联系[30]。

这种系统整合型研究模式具有独特的优势:(1)发现

新机制,揭示传统单一视角无法察觉的分子网络;(2)锁定新靶点,通过因果推断和分子对接筛选出具有治疗潜力的候选分子;(3)构建更优模型,基于多组学特征训练的机器学习模型在疾病风险分层和预后评估方面通常优于单一类型数据模型。从临床角度看,多组学整合的价值不仅在于深化机制认识,更在于为近视的早期风险分层和个体化干预提供分子标志物,未来有望与人工智能模型结合,形成从分子分型到临床决策的完整链条。

2 人工智能在近视诊断与预测中的应用

2.1 医学影像的智能解析 人工智能在眼科最显著的应用体现在医学影像的智能分析领域。以卷积神经网络(convolutional neural network, CNN)为代表的深度学习模型,凭借其强大的自动提取层次化特征的能力,在眼底照相、光学相干断层扫描(OCT)和角膜地形图等影像的病变识别与定量分析中,展现出媲美甚至超越人类专家的性能[31]。针对病理性近视的识别,基于 OCT 图像,以 ResNeSt101 为代表的 CNN 模型能够同时检测和分类视网膜劈裂、黄斑裂孔、脉络膜新生血管等五种主要病变,其 ROC 曲线下面积高达 0.927-0.974,其敏感度甚至超过了初级视网膜专科医生的诊断水平[32]。此外有研究者为捕捉病变的多尺度特征,通过构建集成空间和通道注意力机制,以及膨胀卷积的深度模型,进一步将近视的分类准确率提升至 97.67%[33],更重要的是,这些注意力机制有望帮助医生理解模型的决策依据,即通过生成的热力图,直观展示模型识别病变时所关注的具体影像区域,提升人工智能的可解释性,进而增强临床医生对模型的信任度。

多模态影像融合分析是另一重要趋势。单一模态影像只能反映眼部某一方面的结构信息,而将眼底照相与 OCT 图像结合构成多维影像,使其在疾病诊断中的性能显著优于仅凭单一照片或 OCT 图像的模型[34]。这种融合策略在病理性近视并发症评估中优势尤为突出,可实现 ATN 分级(萎缩:Atrophy、牵拉:Traction、新生血管:Neovascularization)等复杂临床任务的自动化与精细化判定,使人工智能从单纯的疾病检测向精准的疾病分期迈进[35]。

2.2 近视风险与进展的预测模型 人工智能更大的价值在于其对未来风险的预测能力,通过机器学习整合临床、生物与影像数据构建近视预测模型,已成为当前研究的前沿热点。

传统机器学习模型(如随机森林、支持向量机和 XGBoost)因具有较强的可解释性且适用于结构化数据而被广泛使用。一项纳入近三千名小学生的研究选取眼轴长度、年龄及父母近视史等变量,采用 XGBoost 算法构建模型,其预测近视的 AUC 值达到 0.846[36]。另一项外部验证表明,即便输入数据仅为非散瞳验光数据,该随机森林模型预测近视状态的 AUC 值仍高达 0.99,表明其在真实世界应用场景中具有良好的泛化能力[37]。

而对于非结构化数据,如具有丰富信息的眼底图像等,深度学习架构则展现出无可比拟的优势。例如,“Myopic-Net”模型能够直接从视网膜图像中识别近视的发生和进展特征,内、外部测试集准确率达 87.3% 和 84.1%,其诊断效能优于参与对比的两位眼科医生(66.1% 和 73.5%)[38]。更为前沿的是结合 CNN 和长短期记忆网络(LSTM)的深度学习模型用于预测儿童的近视进展,能够在不同种族的外部验证队列中均保持较高性能,AUC 值可达 0.94 以上[39],这表明模型可能捕捉到了独立于种族背景的更为通用的结构特征。

融合基因组学和临床参数及影像学特征等多模态数据,能更全面地反应近视的复杂病因和进展机制,有效提升模型性能。有研究融合了影像学特征(如视盘-黄斑距离、萎缩灶及血管参数)与人口学数据,通过随机森林算法实现了 0.798 的 AUC 值,从而有效进行儿童近视风险分层[40]。此外,血液生化指标与机器学习模型的结合也是一种新尝试,例如采用 XGBoost 模型融合血液指标筛查高度近视患者,AUC 值达到 0.954,且模型本身具备良好的可解释性[41]。模型可解释性对提升临床可用性十分重要,尽管复杂的人工智能模型具有较高的预测准确性,但其“黑箱”特性常限制其临床推广,为此,研究者采用 SHAP 等解释性工具来揭示关键变量的贡献,上述基于 XGBoost 的模型正是通过 SHAP 分析,明确了直接胆红素和总胆红素等血液指标的权重,从而提升了模型的透明度和临床接受度[41]。

2.3 人工智能辅助的个性化干预方案设计 人工智能的应用不仅在于诊断和预测,更已延伸到治疗决策环节,为实现个性化干预方案提供了有力的工具,具体体现在手术规划、药物筛选和行为干预方案设计等多个层面。

在屈光性手术的精准规划方面,针对高度轴性近视白内障患者,人工晶状体度数计算一直是传统公式面临的挑战。机器学习可以通过集成学习策略,整合多种传统计算公式的优势构建融合模型,显著提升术后屈光度预测的准确性。有研究显示,采用支持向量机和堆叠回归模型联合优化后,预测误差在 ±0.50 D 以内的比例可分别从71.94% 和 35.25% 大幅提升至 79.14%和 51.80%,从而有效降低患者的术后残余屈光不正,改善视觉质量[42]。

在药物和光学干预方面,一项颇具意义的研究采用了超过百万条儿童青少年屈光进展记录,基于 Transformer 深度学习架构(该架构擅长处理序列数据并捕捉长程依赖关系),训练了“近视进展预测模型”,该模型包含两个核心模块:自然进展模块用于预测无干预状态下的近视轨迹,干预进展模块则基于 0.01%阿托品、角膜塑形镜、周边离焦眼镜和重复低强度红光等四种主流干预措施的个体数据,能够估计每位患者接受特定干预后的个体化疗效。该模型预测精度极高,对于不同干预措施的等效球镜变化,预测决定系数 R^2 均超过 0.88,平均绝对误差低于 0.45 D,为临床前瞻性优选控制方案提供了精准的量化依据[43]。

在行为干预等非侵入性方案方面,人工智能则可以通过智能穿戴设备、手机应用等终端,动态收集个体的用眼时长、读写姿势、户外活动时间和光谱暴露等环境行为数据。将这些数据与临床检查结果、遗传风险评分一并输入模型,系统就能为不同风险等级的儿童生成定制化的行为矫正目标和提醒策略,如设定个性化的每日户外活动时长和近距离用眼间隔频率,并通过实时预警反馈等方式,显著提升干预的趣味性和依从性。以重复低强度红光疗法为例,人工智能模型利用基线眼轴长度、前房深度等指标,可对患儿短期和长期疗效进行准确预测,为医生动态调整治疗频次和剂量提供决策支持[44]。总体而言,人工智能辅助的个性化干预正推动近视管理从单一的群体化策略,转向基于个体风险与疗效预测的动态调整模式,这将是未来近视防控临床实践的重要发展方向。

3 基因组学与人工智能融合驱动的近视精准诊疗

3.1 技术融合的内在机制与协同优势 基因组学与人工智能的融合并非技术的简单叠加,其核心价值在于两大系统能够在精准诊疗中相互衔接并形成完整的诊疗闭环。基因组学提供疾病机制层面的知识,解释疾病为何发生,从基因、表观遗传到转录翻译,逐层揭示疾病的分子本质和异质性根源。而人工智能则通过海量数据的预测与归纳,判断疾病的发展趋势并给出干预方案,从影像、临床参数到行为环境,综合推断个体的风险轨迹与最佳应对策略。两者由此可形成互补,首先基因组学为人工智能的"黑箱"决策过程赋予了生物学可解释性[45],当人工智能模型识别出某种关键影像特征与疾病进展高度相关时,基因组学可以验证该特征是否由潜在的特定遗传变异驱动,从而巩固人工智能预测的生物学基础。反之,人工智能则为处理基因组学的海量数据提供了高效的筛选与验证平台[46],通过系统分析数十亿个基因组数据点,辅助锁定额外的治疗靶点。

这种融合的核心成果是一套完整的个体化干预策略体系。该体系包含三个步骤:(1)摒弃单纯依赖视力或家族史的传统模式,采用整合了 PRS、父母近视史、户外活动时长等变量的综合风险模型来划分人群风险等级,实现防控资源的按需精准分配[47];(2)针对已纳入干预路径的高风险个体,利用前述人工智能模型,对不同干预方案的预期疗效进行模拟和比较,协助医患双方制定最佳治疗决策[43];(3)建立动态监测与调控机制,在干预启动后,随即利用人工智能驱动的数字监测工具,持续追踪眼轴长度和屈光度等关键指标的变化,工具将反馈的监测数据与预测模型的输出结果进行比对,一旦发现治疗效果偏离最佳路径预测的趋势,便自动提醒医患双方进行策略复核与优化[48]。

3.2 基因编辑技术是近视病因的精准靶向治疗 基因组学与人工智能的深度融合也为近视的病因治疗手段,即基因编辑技术提供了新思路。Crispr/Cas9 系统能够通过特异性向导 RNA 将 Cas9 核酸酶引导至目标 DNA 序列,实现精准的基因敲除、修复或表达调控。在近视研究领域,Crispr 技术已用于构建疾病模型和验证致病基因。例如,利用 Crispr/Cas9 在斑马鱼中敲除 *LRPAP*1 基因,成功模拟了人类高度近视的典型表现,即眼轴增长和巩膜胶原纤维变薄,并揭示其通过 TGF-β 诱导凋亡的致病机制[49]。此外,敲除 *TIMP*4 基因的大鼠模型也重现了视网膜厚度下降和眼轴增长等特征,证实了该基因在高度近视发病中的关键作用[50]。

人工智能则可以为近视的基因编辑治疗提供重要支撑。近视是一种多基因疾病,如何从大量候选基因中筛选出安全有效的靶点是一个关键问题,人工智能算法可以整合基因的相互作用网络和表型之间的因果关联证据,对潜在靶点进行系统评估和排序,为研究方向提供数据依据。此外基因治疗也面临精准递送设计和脱靶风险评估等难题,而针对这点,人工智能模型能够预测向导 RNA 与非目标 DNA 序列的结合可能性,帮助优化设计以降低脱靶风险,同时,通过分析病毒载体序列与组织趋向性的关系,辅助设计靶向细胞类型的载体。目前已有关于 HIF-1α 等基因作为 Crispr 干预靶点进入临床前验证的探索[51],但近视的基因编辑治疗整体仍处于早期概念验证阶段[9],从实现基因敲除到开发安全有效的疗法,仍需在递送有效率、基因表达可控性和长期安全性评估等方面取得突破。需要指出的是,基因编辑在近视领域的应用,短期内更具现实意义的是基于遗传学与人工智能的风险预警和精准防控,而并非基因治疗,直接的基因治疗仍需在安全性与有效性方面积累更加充分的证据。

3.3 临床转化的核心挑战 当前,基因组学与人工智能融合的技术成果想要真正惠及普通患者,仍面临几个核心挑战。

(1)数据层面的挑战:1)数据的标准化。不同测序平台和影像设备在不同医疗机构间产生的数据,在格式参数和质控标准上存在显著差异,这严重阻碍了大规模多中心联合分析;2)标注的质量与一致性。在人工智能研究中,金标准通常依赖专家人工标注,但在真实世界中标注错误是系统性存在且无法避免的,这会导致对人工智能模型性能的高估或低估[52];3)跨人群的适用性。当前绝大多数的 GWAS 和模型训练数据都来源于欧洲或东亚人群,基于这些数据构建的 PRS 和人工智能模型在其他少数族裔中的表现可能显著下降,这将在未来加剧健康不平等现象[18]。

(2)模型层面的挑战:人工智能模型的泛化性仍存在瓶颈,某个在特定数据集上表现优异的模型,一旦迁移至不同场景或应用于数据分布略有差异的设备,其性能就可能急剧下降,而临床应用中不仅需要模型的高准确性,更需要其具备高可信度。尽管 SHAP、热力图等解释技术已取得进展,但要使医生完整理解深度学习复杂的决策边界,仍颇具挑战。模型可靠性的核心要素在于其必须在多样化环境与人群中被证实具有稳定性,而非仅在单一场景下性能优异。

(3)成果转化环节仍存在瓶颈。高效的临床转化需要遗传学家,临床眼科医生,生物信息学专家,数据科学家及公共卫生政策制定者共同协作,但现实中这些专业领域的知识壁垒依然显著,同时掌握基因组学解读与 AI 算法优化的人才极度稀缺。此外,针对性优化的临床试验设计对于验证融合性技术的临床效用至关重要,这类试验不但需要采用前瞻性、多中心、随机对照的方法,还需要在试验方案中就将 PRS 评分、特定基因组状态与 AI 预测评分预先设定为关键分层变量,以评估联合干预相较于单一手段的额外获益,然而这种复杂的设计在现有文献中仍极为罕见。

总之,基因组学与人工智能融合在近视精准诊疗中的进展可归纳为已解决的问题和尚存争议两个方面。已解决的问题主要包括:近视多基因遗传本质的阐明、人工智能在影像诊断与风险预测中的稳定效能,以及两者融合技术框架的初步建立。尚存争议之处同样不容忽视:(1)PRS 虽能在群体层面有效区分近视高风险人群,但其预测效能高度依赖种族背景与表型定义,在加入基线屈光度、年龄、眼轴长度等常规临床参数后增量价值有限,IMI 2025 年发布的近视遗传学报告明确指出,多基因风险评分尚不能用于临床常规决策[6];(2)PRS 对病理性近视及其并发症(如近视性黄斑变性)的独立预测价值仍不确定,现有证据提示其关联主要由屈光不正严重程度产生[18];(3)基因编辑治疗近视在递送效率,脱靶风险与长期安全性等方面尚未解决[9]。因此,融合技术成果在进入临床实践前,仍需通过跨种族、前瞻性的研究设计加以验证。

4 总结与展望

既往同类综述多围绕近视发病机制或防控措施的单一层面展开,如刁启航等[53]从巩膜重塑、多巴胺代谢及多组学技术角度总结了近视发病机制的研究进展,较少将基因组学与人工智能整合于近视精准诊疗框架下系统论述。本文在梳理近视基因组学研究进展的基础上,探讨了人工智能在近视诊断、预测与个性化干预中的应用,并分析两者融合驱动精准诊疗的内在联系,为近视分级防控与个体化治疗提供参考。

基因组学与人工智能的协同发展正在重塑近视诊疗路径。基因组学揭示了近视的遗传基础,为个体化风险评估和干预靶点提供了依据。人工智能则通过高效处理临床数据,提升了诊断效率与准确性。两者深度融合可以整合多维度信息,推动近视诊疗从被动矫正转向基于风险的主动预防与长期管理。随着数据积累与算法迭代,这一融合将进一步优化近视防控策略,促进医疗资源合理配置,缓解近视高发带来的公共卫生负担。

近视防控还应坚持分级分类管理。临床多数近视患者并非病理性近视,视力损害风险有限,而病理性近视存在致盲风险。基因组学诊断及人工智能评估的目标人群应精准定位于病理性近视患者及高危人群,一般近视患者仍以行为干预、光学矫正等常规防控为主。同时,基因诊断与治疗的大规模推广增加了诊疗成本,其临床实用性与卫生经济学价值需审慎评估。未来应依托医工结合,推动基因组学、人工智能等技术与临床实践深度融合,并通过多中心卫生经济学评估和真实世界研究明确适用人群,兼顾疗效与成本效益。

利益冲突声明:本文不存在利益冲突。
作者贡献声明:邵杰论文选题与修改,初稿撰写;张君选题指导,论文修改及审阅;曹信芳文献检索与文献数据分析;张永钢文献检索与论文整理。所有作者阅读并同意最终的文本。

参考文献

[1] Zhuang MQ, Xie HR, Zhang YX, et al. Prevalence and influence factors for myopia and high myopia in schoolchildren in Shandong, China. Cent Eur J Public Health, 2022,30(3):190-195.
[2] Kim H, Seo JS, Yoo WS, et al. Factors associated with myopia in Korean children: Korea National Health and nutrition examination survey 2016-2017 (KNHANES VII). BMC Ophthalmol, 2020,20(1):31.
[3] Ohno-Matsui K, Wu PC, Yamashiro K, et al. IMI pathologic myopia. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2021,62(5):5.
[4] Dhiman R, Rakheja V, Gupta V, et al. Current concepts in the management of childhood myopia. Indian J Ophthalmol, 2022,70(8):2800-2815.
[5] Zhu Q, Liang JR, et al. Retardation of myopia by atropine regimes. Int J Ophthalmol, 2024,17(11):2129-2140.
[6] Voogelaar M, Tedja MS, Guggenheim JA, et al. IMI-myopia genetics report. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2025,66(13):22.
[7] Prashar J, Tay N. Performance of artificial intelligence for the detection of pathological myopia from colour fundus images: a systematic review and meta-analysis. Eye, 2024,38(2):303-314.
[8] Han J, Choi S, Park JI, et al. Classifying neovascular age-related macular degeneration with a deep convolutional neural network based on optical coherence tomography images. Sci Rep, 2022,12(1):2232.
[9] Pan CW, Dong XX, Lanca C, et al. Global perspectives on myopia and pathologic myopia: From environmental drivers to precision medicine. Prog Retin Eye Res, 2025,109:101415.
[10] He XY, Wang Y, Zhang XJ, et al. Artificial intelligence in pathologic myopia: a review of clinical research studies. Front Med, 2025,12:1572750.
[11] Wang YM, Lu SY, Zhang XJ, et al. Myopia genetics and heredity. Children, 2022,9(3):382.
[12] Jiang XF, Xu ZH, Soorma T, et al. Electrical responses from human retinal cone pathways associate with a common genetic polymorphism implicated in myopia. Proc Natl Acad Sci U S A, 2022,119(21):e2119675119.
[13] Zhu QR, Yang GY, Chen BJ, et al. Altered expression of GJD2 messenger RNA and the coded protein connexin 36 in negative lens-induced myopia of guinea pigs. Optom Vis Sci, 2020,97(12):1080-1088.
[14] Peng XW, Zheng ZT, Xiong WW, et al. DNA methyltransferase 3A-dependent suppression of hypoxia-inducible factor-1α alleviates myopia by reducing scleral ferroptosis and fibroblast extracellular matrix remodeling. Am J Pathol, 2026,196(3):801-815.
[15] Gong W, Shen Z, Zhao LY, et al. N-acetyltransferase 2 inhibits myopia by maintaining mitochondrial metabolism in scleral fibroblasts. Research (Wash D C), 2025,8:0969.
[16] Meguro A, Yamane T, Takeuchi M, et al. Genome-wide association study in asians identifies novel loci for high myopia and highlights a nervous system role in its pathogenesis. Ophthalmology, 2020,127(12):1612-1624.
[17] Lanca C, Kassam I, Patasova K, et al. New polygenic risk score to predict high myopia in Singapore Chinese children. Transl Vis Sci Technol, 2021,10(8):26.
[18] Mao B, Dong XX, Li DL, et al. Polygenic risk scores for myopia: a systematic review of predictive performance and clinical potential. Ophthalmic Physiol Opt, 2026,46(3):606-615.
[19] Xu ZH, Tan JK, Vetrivel K, et al. The electroretinogram I-wave, a component originating in the retinal OFF-pathway, associates with a myopia genetic risk polymorphism. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2024,65(13):21.
[20] Jiang LX, Dai C, Wei Y, et al. Identification of LRRC46 as a novel candidate gene for high myopia. Sci China Life Sci, 2024,67(9):1941-1956.
[21] Chen J, Lian P, Zhao XJ, et al. *PSMD3* gene mutations cause pathological myopia. J Med Genet, 2023,60(9):918-924.
[22] Cheng J, Qian WW, Chen F, et al. Function of epigenetic modifications in wound healing and potential therapies (Review). Int J Mol Med, 2025,56(5):190.
[23] Swierkowska J, Karolak JA, Vishweswaraiah S, et al. Decreased levels of DNA methylation in the PCDHA Gene cluster as a risk factor for early-onset high myopia in young children. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2022,63(9):31.
[24] Jiang DJ, Lin SJ, Gong QH, et al. PAX6 gene promoter methylation is correlated with myopia in Chinese adolescents: a pilot sutdy. Ophthalmic Genet, 2024,45(3):219-225.
[25] Wang XT, Zhuang HM, Dang YL, et al. Transcriptome sequencing reveals CeRNA Networks and molecular signatures in myopic mouse retina. Curr Eye Res, 2025,50(11):1181-1194.
[26] Li ZX, Li H, Zhang SB, et al. Inhibition of Kdm2a with Daminozide suppresses high myopia progression and related neuropsychiatric comorbidities by epigenetically modulating the gut-eye axis. Pharmacol Res, 2026,225:108137.
[27] Desmettre T, Gatinel D, Leveziel N. Epigenetics and myopia: Mechanisms and therapeutic targets. J Fr Ophtalmol. 2022;45(10):1209-1216.
[28] Ji SM, Ye L, Yuan JY, et al. Integrative transcriptome and

proteome analyses elucidate the mechanism of lens-induced myopia in mice. Invest Ophthalmol Vis Sci, 2023,64(13):15.
[29] Hui JW, Cui XH, Han QH. Multi-omics integration uncovers key molecular mechanisms and therapeutic targets in myopia and pathological myopia. Asia Pac J Ophthalmol (Phila), 2026,15(1):100277.
[30] Gu XX, Ruan XT, Yang W, et al. Integrative multi-omics identifies coordinated alterations in the gut microbiome and in plasma and aqueous humor metabolomes in high myopic cataract. Sci Rep, 2025, 15(1):39636.
[31] Ahmad BU, Kim JE, Rahimy E. Fundamentals of artificial intelligence for ophthalmologists. Curr Opin Ophthalmol, 2020,31(5): 303-311.
[32] Ye X, Wang J, Chen YQ, et al. Automatic screening and identifying myopic maculopathy on optical coherence tomography images using deep learning. Transl Vis Sci Technol, 2021,10(13):10.
[33] Ali S, Raut SA. Attention and dilated convolutions inclusive deep-CNN with multiplexed texture features to diagnose Pathological and High Myopia. Comput Biol Med, 2025,185:109532.
[34] Qiu JL, Lin JW, Shi LP, et al. Multidimensional imaging model for diagnosing primary open-angle glaucoma using fundus photographs and optical coherence tomography images. BMJ Open Ophthalmol, 2025, 10(1):e002274.
[35] Xu ZY, Yang YJ, Chen H, et al. Enhancing pathological myopia diagnosis: a bimodal artificial intelligence approach integrating fundus and optical coherence tomography imaging for precise atrophy, traction and neovascularisation grading. Br J Ophthalmol, 2025, 109(10): 1179-1186.
[36] Mu JF, Zhong HX, Jiang MJ. Machine-learning models to predict myopia in children and adolescents. Front Med, 2024,11:1482788.
[37] Chandra RS, Ying BL, Wang JY, et al. Myopia prediction using machine learning: an external validation study. Vision (Basel), 2025, 9(4):84.
[38] Wang ZS, Zou HH, Guo Y, et al. Myopic-net: deep learning-based direct identification of myopia onset and progression. Transl Vis Sci Technol, 2025,14(8):38.
[39] Kang MT, Hu YS, Wang NL, et al. Deep learning prediction of childhood myopia progression using fundus image and refraction data. JAMA Netw Open, 2026,9(1):e2553543.
[40] Zhang XL, Wang ZX, Yu JT, et al. Predicting myopia risk using a machine learning model based on fundus imageomics. Sci Rep, 2025, 15(1):43729.
[41] Yang ZW, Wang MQ, Huang XY, et al. Interpretable machine learning model based on blood parameters for screening high myopia. Eye, 2026,40(2):192-200.
[42] Cao DM, Hu M, Zhi DL, et al. Systematic evaluation of machine learning-enhanced trifocal IOL power selection for axial myopia cataract patients. Comput Biol Med, 2024,173:108245.
[43] Liu SA, Lu YX, Li XM, et al. AI-guided personalized predictions on myopia progression and interventions. NPJ Digit Med, 2026,9:129.
[44] Hu XX, Wang ZX, Li R, et al. Axial and choroidal changes as key predictors of myopia control in red-light therapy: Evidence from machine learning models. Photodiagnosis Photodyn Ther, 2026, 57: 105342.
[45] Zack M, Stupichev DN, Moore AJ, et al. Artificial intelligence and multi-omics in pharmacogenomics: a new era of precision medicine. Mayo Clin Proc Digit Health, 2025,3(3):100246.
[46] Athanasopoulou K, Michalopoulou VI, Scorilas A, et al. Integrating artificial intelligence in next-generation sequencing: advances, challenges, and future directions. Curr Issues Mol Biol, 2025, 47(6):470.
[47] 张卫婕, 冯雪亮. 近视眼预测模型的建立及其预测性能的研究进展. 中华眼科杂志, 2024,60(11):937-942.
[48] Han CY, Kim SR, Kim DH. Evaluating efficacy of 0.125% atropine using a myopia progression machine learning model. Jpn J Ophthalmol, 2025,69(5):681-686.
[49] Liu SS, Chen T, Chen BH, et al. Lrpap1 deficiency leads to myopia through TGF-β-induced apoptosis in zebrafish. Cell Commun Signal, 2022,20(1):162.
[50] Zhou WH, Jiang ZX, Yi Z, et al. Defect of TIMP4 is associated with high myopia and participates in rat ocular development in a dose-dependent manner. Int J Mol Sci, 2023,24(23):16928.
[51] Huang LH, Zhang DZ, Zhou J. Myopia development: multifactorial interplay, molecular mechanisms and possible strategies. Front Med, 2025,12:1638184.
[52] Wang YY, Han XT, Li C, et al. Impact of gold-standard label errors on evaluating performance of deep learning models in diabetic retinopathy screening: nationwide real-world validation study. J Med Internet Res, 2024,26:e52506.
[53] 刁启航, 王玲, 王嘉昊, 等. 近视发病机制的研究进展. 国际眼科杂志, 2025,25(8):1302-1307.