

## IMI Management and Investigation of High Myopia in Infants and Young Children IMI

### *Quản lý và nghiên cứu cận thị cao ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ*

#### **Prof. Ian Flitcroft**

MA D.Phil (oxon) MB BS FRCOphth

IMI Taskforce Chair

Children's Health Ireland (CHI) at Temple Street, Dublin, Ireland

Centre for Eye Research Ireland, Technological University of Dublin, Dublin, Ireland

Trưởng Nhóm Chuyên Gia – Viện Cận Thị Quốc Tế

Cơ Quan Sức Khỏe Trẻ Em Ireland, đường Temple, Dublin, Ireland.

Trung Tâm Nghiên Cứu về Mắt của Ireland, Đại học kỹ thuật Dublin, Dublin, Ireland.

#### **Prevalence of high myopia in infants and young children**

High myopia in children under 5-6 years of age is rare. In China and Singapore, prevalence rates of 0.03-0.02% have been reported for myopia worse than -6.0D in children under 7 years of age. In the USA, the prevalence of myopia worse than -4.0D has been reported to range from 0.6-0.8% in 5-6-year-olds.

#### **Tỷ lệ cận thị cao ở trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ**

*Cận thị cao ở trẻ dưới 5-6 tuổi là hiếm. Ở Trung Quốc và Singapore, tỷ lệ cận thị khoảng 0.03-0.02% được báo cáo đối với cận thị nặng hơn -6.0D ở trẻ dưới 7 tuổi. Ở Hoa Kỳ, tỷ lệ cận thị nặng hơn -4.0D được báo cáo khoảng từ 0.6-0.8% ở trẻ 5-6 tuổi.*

#### **Etiology**

The environmental and genetic risk factors for high myopia in this younger population are distinct from those reported for school aged children. One of the more notable environmental factors is premature birth, particularly in children who develop Retinopathy of Prematurity (ROP). There are two main types of genetic etiologies. The first one involves the interaction between numerous known genetic risk factors and environmental factors like near work and outdoor exposure. The second occurs due to mutations in a single gene that significantly affects refractive development. This type of myopia is known as monogenic high myopia and development is largely independent of common environmental risk factors. Monogenic high myopia can occur on its own or be associated with various eye and non-eye related features, which is referred to as syndromic myopia.

#### **Căn nguyên**

*Các yếu tố nguy cơ về môi trường và gen di truyền gây cận thị cao ở nhóm trẻ nhỏ khác với các yếu tố được báo cáo ở trẻ em độ tuổi đi học. Một trong những yếu tố bên ngoài đáng chú ý là sinh non, đặc biệt ở những trẻ mắc bệnh võng mạc trẻ sinh non (ROP). Có 2 nguyên nhân di truyền chính. Nguyên nhân đầu tiên liên quan tới sự tương tác giữa nhiều yếu tố nguy cơ di truyền đã biết và yếu tố nguy cơ môi trường như làm việc nhìn gần và hoạt động ngoài trời. Nguyên nhân thứ hai là do đột biến một gen đơn độc ảnh hưởng nghiêm trọng tới sự phát triển khúc xạ. Kiểu cận thị này được biết tới là cận thị cao đơn gen và sự phát triển không bị ảnh hưởng bởi các yếu tố nguy cơ từ môi trường. Cận thị cao đơn gen có thể tự xuất hiện hoặc liên quan tới các đặc điểm tại mắt và không tại mắt, còn được gọi là hội chứng cận thị.*

Monogenic forms of myopia can be broadly categorized into four groups:

- (1) ametropic retinal dystrophies, e.g., genes associated with cone-rod dystrophies, albinism, retinitis pigmentosa
- (2) connective tissue disorders, e.g., Stickler Syndrome, Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome
- (3) monogenic isolated high myopia
- (4) other disorders e.g., causing corneal or lens malformations, congenital glaucoma

*Cận thị đơn gen có thể chia thành 4 nhóm*

- (1) Loạn dưỡng võng mạc không chính thị, ví dụ, gen liên quan tới hội chứng loạn dưỡng tế bào que-nón, bạch tạng, viêm võng mạc sắc tố*
- (2) Rối loạn các mô liên kết, ví dụ, Hội chứng Stickler, hội chứng Marfan, hội chứng Ehlers-Danlos*
- (3) Cận thị cao đơn gen cô lập*
- (4) Các rối loạn khác, ví dụ, gây dị tật giác mạc, hoặc thủy tinh thể, hoặc glacom bẩm sinh*

### **Clinical evaluation**

History taking needs to be tailored to identify possible monogenic inheritance patterns and the symptoms of the most significant syndromic forms of myopia. Birth history is important in relation to the possible contribution of prematurity, and assessment of milestones provides a simple test for developmental delay which is a common finding in childhood high myopia.

#### **Khám lâm sàng**

*Hỏi bệnh sử cần được điều chỉnh để xác định hình thái di truyền đơn gen có thể có và triệu chứng của hầu hết các hội chứng cận thị quan trọng. Tiền sử khi sinh đóng vai trò quan trọng liên quan tới sinh non và việc đánh giá các mốc quan trọng cung cấp một bài kiểm tra cơ bản về tình trạng chậm phát triển là một dấu hiệu thường gặp ở cận thị cao ở trẻ nhỏ.*

General clinical evaluation of general psychomotor development, facial morphology, and limbs can indicate the need for review by a pediatrician or clinical geneticist.

*Khám lâm sàng tổng quát về sự phát triển tâm thần vận động, hình thái khuôn mặt, và các chi có thể chỉ ra sự cần thiết được thăm khám bởi các bác sỹ nhi khoa hoặc nhà di truyền học lâm sàng.*

Visual acuity and colour vision evaluation can differentiate children with retinal dystrophy.

*Khám thị lực và sắc giác có thể phân biệt trẻ mắc loạn dưỡng võng mạc.*

Pupil reactions, slit lamp and retinal examination can identify features of retinal disease, ROP or connective tissue disorders.

*Phân xạ đồng tử, khám sinh hiển vi, và khám võng mạc có thể tìm ra các đặc điểm của bệnh lý võng mạc, ROP hay rối loạn mô liên kết.*

Intraocular pressure in an infant is needed to exclude the possibility of congenital or early onset glaucoma.

*Nhấn áp ở trẻ sơ sinh cần thiết để loại trừ bệnh tăng nhãn áp bẩm sinh và glacom khởi phát sớm*

Ocular biometry is essential as there are many conditions such as ROP and Keratoconus where the associated myopia is not primarily axial.

*Đo sinh trắc học nhãn cầu là cần thiết, rất nhiều bệnh lý, như ROP và giác mạc chóp, những bệnh lý này liên quan tới cận thị không chỉ đơn giản là do độ dài trục.*

Ocular imaging such as wide-angle fundus photography, fundus autofluorescence imaging, optical coherence tomography (OCT), and optical coherence tomography angiography, can all provide critical diagnostic information regarding possible inherited retinal diseases.

*Chẩn đoán hình ảnh như chụp ảnh đáy mắt góc rộng, chụp ảnh đáy mắt huỳnh quang, OCT, và chụp mạch, có thể cung cấp thông tin chẩn đoán quan trọng về các bệnh lý võng mạc di truyền.*

Electrophysiology is used to help diagnose a variety of visual disorders and are essential for detecting retinal dystrophies.

*Điện sinh lý võng mạc được sử dụng để giúp chẩn đoán nhiều rối loạn và cần thiết để phát hiện các bệnh lý loạn dưỡng võng mạc.*

### **Role of primary eye care practitioners**

Once the initial diagnosis of high myopia is made and optical correction provided, the priority is to determine whether there is an associated systemic or ocular disorder. The primary eye care community needs to be able to recognize the risk factors for syndromic forms of myopia in children so that timely and appropriate referrals for further investigation can be made when applicable. If the clinical evaluation suggests a monogenic or syndromic form of myopia, the involvement of other medical professionals may be warranted. These may include ophthalmologists who specialize in inherited disease, clinical geneticists, genetic counsellors, and/or pediatricians.

### **Vai trò của nhân viên chăm sóc mắt ban đầu**

Khi đưa ra chẩn đoán ban đầu là cận thị cao và cấp đơn kính, ưu tiên hàng đầu là xác định xem có liên quan đến rối loạn thị giác hoặc rối loạn toàn thân hay không. Chuyên viên chăm sóc mắt ban đầu cần có khả năng nhận biết các yếu tố nguy cơ của dạng hội chứng cận thị ở trẻ để có thể chuyển tuyến kịp thời và nghiên cứu sâu hơn khi có thể. Nếu đánh giá lâm sàng cho thấy một hình thái cận thị đơn thuần hoặc hội chứng cận thị thì có thể cần sự tham gia của các chuyên gia y tế khác, bao gồm bác sĩ nhãn khoa chuyên về bệnh di truyền, nhà di truyền học lâm sàng, cố vấn di truyền và/hoặc bác sĩ nhi khoa.

### **Challenges of optical correction**

Optical correction needs to be optimised to avoid amblyopia and facilitate normal visual development. Although spectacles will be the primary form of optical correction, contact lenses may be more appropriate for children with significant anisometropia (such as in high anisomyopia) or where craniofacial abnormalities make the wearing of conventional spectacles challenging. Refractive surgery is also a possibility in some circumstances e.g., amblyopia unresponsive to standard therapy, non-compliance or intolerance to other optical solutions or craniofacial/orbital abnormalities making spectacles and contact lenses impractical.

### **Những khó khăn trong việc chỉnh kính**

Cần tối ưu hóa việc chỉnh kính để tránh nhược thị và tạo điều kiện cho thị giác phát triển bình thường. Mặc dù kính gọng sẽ là hình thức chỉnh kính chủ yếu, kính áp tròng có thể phù hợp hơn với trẻ có bất đồng khúc xạ đáng kể (chẳng hạn như bất đồng khúc xạ do cận thị cao) hoặc bất thường về sọ mặt khiến trẻ không thể đeo kính gọng. Phẫu thuật khúc xạ sẽ khả thi trong một vài trường hợp, ví dụ như nhược thị không đáp ứng với các liệu pháp điều trị tiêu chuẩn, không tuân thủ hoặc không dung nạp các giải pháp quang học khác hoặc các bất thường về sọ mặt/hốc mắt khiến trẻ không thể đeo kính gọng và kính áp tròng.

### **Management of myopia progression**

Evidence-based recommendations are difficult to provide since many of the forms of myopia described in this paper have been excluded from myopia progression trials.

Due to the different etiological factors, evidence of axial elongation should be regarded as a pre-requisite for myopia control therapy. For example, ROP and several forms of syndromic myopia tends to be corneal or lenticular rather than axial myopia.

The pattern of myopia onset and progression is often very different in syndromic myopia compared to typical myopia. In many forms of syndromic myopia, high levels of myopia are present by the age of 5 years and there is little progression thereafter.

Ensuring that there is myopia progression and axial elongation prior to intervention is warranted, especially since some myopia control treatments can have adverse effects in these cases, e.g., high dose Atropine treatment could potentially have an adverse effect on cardiac treatment for Marfan syndrome or photophobia can be exacerbated for patients with cone dystrophies. Evidence from studies on infant primates suggest caution over the use of high concentrations of Atropine for myopia control in the first year or two of life due to the risk of arrested development of the anterior segment.

When considering myopia control interventions in this group, a case-by-case approach is required. As a low-risk intervention, advice on increased outdoor activities for all children with myopia or at risk of myopia from an identified syndrome is appropriate.

### **Kiểm soát tiến triển cận thị**

Rất khó đưa ra các khuyến nghị dựa trên bằng chứng nghiên cứu bởi nhiều hình thái cận thị được mô tả trong bài báo này đã bị loại khỏi các nghiên cứu về điều trị tiến triển cận thị.

Do các yếu tố căn nguyên khác nhau, bằng chứng về sự giãn dài của trục nhãn cầu nên được coi là điều kiện tiên quyết cho liệu pháp kiểm soát cận thị. Ví dụ, ROP và một số dạng cận thị hội chứng có xu hướng trở thành cận thị giác mạc hoặc cận thị thể thủy tinh hơn là cận thị trục.

Mô hình khởi phát cận thị và tiến triển cận thị thường khác nhau ở cận thị hội chứng so với cận thị điển hình. Trong nhiều dạng cận thị hội chứng, mức độ cận thị cao xuất hiện trước 5 tuổi và sau đó tiến triển rất ít.

Đảm bảo rằng trước khi can thiệp điều trị đã có sự tiến triển cận thị và sự giãn dài của trục nhãn cầu, đặc biệt vì một số phương pháp điều trị kiểm soát cận thị có thể có tác dụng phụ trong những trường hợp này, ví dụ như điều trị bằng Atropine liều cao có thể có tác dụng phụ trong việc điều trị bệnh tim mạch của hội chứng Marfan hoặc triệu

chứng sợ ánh sáng có thể trở nên trầm trọng hơn đối với những bệnh nhân loạn dưỡng tế bào nón. Bằng chứng từ các nghiên cứu trên động vật linh trưởng sơ sinh cho thấy cần thận trọng khi sử dụng Atropine nồng độ cao để kiểm soát cận thị trong một hoặc hai năm đầu đời do nguy cơ ngừng phát triển ở phần trước.

Khi xem xét các biện pháp can thiệp kiểm soát cận thị trong nhóm này, cần có cách tiếp cận theo từng trường hợp cụ thể. Là một biện pháp can thiệp có nguy cơ thấp, lời khuyên về việc tăng cường các hoạt động ngoài trời cho tất cả trẻ em cận thị hoặc có nguy cơ cận thị do một hội chứng đã được xác định là phù hợp.

## Summary

- After diagnosing and correcting high myopia, it is important to determine if there is an associated medical condition that may have greater overall impact on the child's health and refer for specialized investigations and multidisciplinary evaluations where indicated.
- *Sau khi chẩn đoán và điều chỉnh cận thị cao, việc xác định các bệnh lý liên quan là vô cùng quan trọng. Điều này có thể tác động lớn đến sức khỏe của trẻ hay không và chuyển khám chuyên sâu đánh giá đa ngành khi được chỉ định.*
- Biometric evaluation is essential in distinguishing between axial myopia and refractive myopia caused by abnormal development of the anterior segment of the eye and this will help determine whether myopia control intervention may be of benefit.
- *Đánh giá đặc điểm sinh trắc rất cần thiết để phân biệt giữa cận thị trục và cận thị khúc xạ do sự phát triển bất thường cấu trúc phía trước của nhãn cầu và giúp xác định phương pháp can thiệp kiểm soát cận thị phù hợp.*
- Management requires careful case-by-case approach due to clinical heterogeneity and limited evidence base.
- *Việc quản lý đòi hỏi việc tiếp cận từng trường hợp ca bệnh một cách cẩn thận do tính không đồng nhất về mặt lâm sàng và cơ sở bằng chứng hạn chế.*

## ACKNOWLEDGMENTS

This IMI White Paper was summarised by IMI Program Director Dr Nina Tahhan PhD, MPH, BOptom and translated by Dr Huy Tran Dinh Minh MD. MSc. A full list of the IMI taskforce members and the complete IMI white papers can be found at [myopiainstitute.org](http://myopiainstitute.org). The publication and translation costs of the clinical summary was supported by donations from BHVI, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa, and Oculus.

*Tài liệu hướng dẫn lâm sàng này của viện cận thị giới được tổng hợp bởi tiến sĩ Nina Tahhan - Giám đốc chương trình viện cận thị quốc tế. Tổng hợp các thành viên cố vấn chuyên môn và độc giả có thể tìm các tài liệu toàn văn lại đường dẫn [myopiainstitute.org](http://myopiainstitute.org). Bài công bố và chi phí dịch thuật của tóm tắt lâm sàng được hỗ trợ từ viện thị giác Brien Holden, Zeiss, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa, and Oculus. Translated by Dr Huy Tran Dinh Minh MD. MSc.*

## REFERENCE

Ian Flitcroft, John Ainsworth, Audrey Chia, Susan Cotter, Elise Harb, Zi-Bing Jin, Caroline C. W. Klaver, Anthony T. Moore, Ken K. Nischal, Kyoko Ohno-Matsui, Evelyn A. Paysse, Michael X. Repka, Irina Y. Smirnova, Martin Snead, Virginie J. M. Verhoeven, Pavan K. Verkicharla; IMI—Management and Investigation of High Myopia in Infants and Young Children. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 2023;64(6):3. doi: <https://doi.org/10.1167/iovs.64.6.3>.

## 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  
[imi@bhvi.org](mailto:imi@bhvi.org)