

IMI – Rapporto sulla Genetica della Miopia 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

Department of Ophthalmology, Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, Paesi Bassi
The Rotterdam Eye Hospital, Rotterdam, Paesi Bassi

Dall'ultimo rapporto sulla genetica IMI del 2019, la ricerca sulla genetica della miopia è cresciuta rapidamente. Migliaia di varianti genetiche sono ora collegate al vizio refrattivo, offrendo nuove conoscenze su come l'occhio cresce e perché alcune persone sviluppano miopia elevata mentre altre no.

Gli studi recenti confermano che la miopia ha una forte componente genetica, ma i geni agiscono insieme a fattori ambientali e comportamentali. Alti livelli di istruzione, intensa attività prossimale e scarso tempo trascorso all'aperto possono amplificare il rischio genetico. I nuovi "punteggi di rischio poligenico" mostrano un potenziale nel prevedere quali bambini siano maggiormente a rischio quando combinati con fattori ambientali, sebbene non siano ancora pronti per l'applicazione clinica.

Grandi studi internazionali hanno identificato geni coinvolti nei processi biologici che modellano l'occhio, inclusi geni per la regolazione delle dimensioni oculari, la segnalazione retinica, lo sviluppo neurobiologico e il rimodellamento della matrice extracellulare. Le ricerche sulle varianti genetiche rare hanno inoltre individuato mutazioni che si sovrappongono a disturbi retinici o del tessuto connettivo, evidenziando i casi in cui i test genetici possono aiutare ad identificare forme sindromiche o ad alto rischio di miopia.

Studi emergenti sull'epigenetica (ovvero su come l'ambiente modifica l'espressione genica) stanno evidenziando come fattori quali l'esposizione alla luce, il ritmo circadiano e l'infiammazione possano "attivare" o "disattivare" geni che influenzano la crescita oculare.

In sintesi, il campo di ricerca sta evolvendo dalla mera identificazione dei geni verso una comprensione più approfondita delle loro funzioni e delle interazioni con i fattori ambientali. Tali conoscenze potranno in futuro supportare lo sviluppo di strategie personalizzate di prevenzione e trattamento della miopia. I clinici dovrebbero pertanto essere consapevoli che, sebbene gli strumenti genetici non facciano ancora parte della pratica clinica quotidiana, essi stanno delineando le future direzioni per l'identificazione precoce del rischio e per l'implementazione di interventi mirati.

Punti chiave per i clinici

Geni e ambiente agiscono insieme: il rischio genetico è amplificato da fattori ambientali e comportamentali quali l'attività a distanza prossimale, l'intensità del percorso educativo e il ridotto tempo trascorso all'aperto.

I punteggi di rischio poligenico mostrano un potenziale per l'identificazione precoce dei bambini a maggior rischio di miopia, ma non sono ancora applicabili clinicamente.

I test per varianti rare possono essere utili per identificare casi sindromici o forme gravi di miopia associate a disturbi retinici o del tessuto connettivo.

La ricerca epigenetica e molecolare sta chiarendo come fattori quali esposizione alla luce, sonno e infiammazione possano influenzare la crescita oculare attraverso meccanismi di regolazione genica.

La traduzione clinica è in arrivo: Una migliore comprensione dei meccanismi genetici potrà consentire, in futuro, lo sviluppo di strategie di prevenzione e trattamento sempre più personalizzate.

RINGRAZIAMENTI

L'elenco completo dei membri del gruppo di lavoro IMI e i White Paper completi dell'IMI sono disponibili sul sito myopiainstitute.org. I costi di pubblicazione e traduzione del riassunto clinico sono stati sostenuti da donazioni di BHVI, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa e Oculus.

RIFERIMENTO

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>.

CORRISPONDENZA

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