

IMI – Informe Sobre la Genética de la Miopía 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

Departamento de Oftalmología, Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, the Netherlands
The Rotterdam Eye Hospital, Rotterdam, the Netherlands

Desde el último Informe de Genética del IMI publicado en 2019, la investigación sobre la genética de la miopía se ha expandido rápidamente. En la actualidad, miles de variantes genéticas están asociadas al error refractivo, proporcionando nuevos conocimientos sobre cómo crece el ojo y por qué algunas personas desarrollan miopía alta mientras que otras no.

Estudios recientes confirman que la miopía posee un importante componente genético, pero los genes actúan conjuntamente con el entorno y el estilo de vida. Los niveles elevados de formación, el trabajo prolongado en visión próxima y el tiempo limitado al aire libre pueden amplificar el riesgo genético. Las nuevas “puntuaciones de riesgo poligénico” muestran potencial para predecir qué niños presentan un mayor riesgo cuando se combinan con factores ambientales, aunque todavía no están preparadas para su uso clínico.

Amplios estudios internacionales han identificado genes implicados en los procesos biológicos que determinan la conformación del ojo, incluidos genes relacionados con la regulación del tamaño ocular, la señalización retiniana, el neurodesarrollo y la remodelación de la matriz extracelular. La investigación sobre variantes genéticas raras también ha identificado mutaciones que se solapan con trastornos retinianos y enfermedades del tejido conectivo, poniendo de relieve cuándo las pruebas genéticas pueden ayudar a identificar casos sindrómicos o de alto riesgo de miopía.

Los trabajos emergentes sobre epigenética (cómo el entorno modifica la expresión génica) están revelando cómo factores tales como la exposición a la luz, el ritmo circadiano y la inflamación pueden “activar” o “desactivar” determinados genes que influyen en el crecimiento ocular.

En resumen, el conocimiento está evolucionando desde el descubrimiento de genes hacia la comprensión de cómo funcionan y cómo interactúan con el entorno. Este conocimiento permitirá en el futuro apoyar estrategias personalizadas de prevención y tratamiento de la miopía. Los profesionales clínicos deben ser conscientes de que, aunque las herramientas genéticas todavía no forman parte de la práctica clínica habitual, están configurando la dirección futura de la identificación temprana del riesgo y de las intervenciones dirigidas.

Mensajes clave para los profesionales clínicos

Los genes y el entorno actúan conjuntamente: el riesgo genético se ve amplificado por factores ambientales y de estilo de vida, como el trabajo en visión próxima, el nivel educativo y la escasa exposición al aire libre.

Las puntuaciones de riesgo poligénico muestran potencial para la identificación temprana de los niños con mayor riesgo, aunque todavía no están preparadas para su aplicación clínica.

El análisis de variantes raras puede ayudar a identificar casos de miopía sindrómica o grave asociados a trastornos retinianos o del tejido conectivo.

La investigación epigenética y molecular está revelando cómo factores como la exposición a la luz, el sueño y la inflamación pueden influir en el crecimiento ocular mediante la regulación génica.

La aplicación clínica está próxima: comprender los mecanismos genéticos permitirá desarrollar estrategias más personalizadas de prevención y tratamiento en el futuro.

AGRADECIMIENTOS

La lista completa de miembros de los grupos de trabajo del IMI y los documentos completos del IMI pueden consultarse en myopiainstitute.org. Los costes de publicación y traducción de este resumen clínico fueron financiados mediante donaciones de BHVI, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa y Oculus.

REFERENCIAS

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.

CORRESPONDENCIA

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