

IMI – Báo cáo về di truyền trong cận thị 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

Khoa Mắt, Trung tâm Y khoa Đại học Erasmus MC, Rotterdam, Hà Lan
Bệnh viện Mắt Rotterdam, Rotterdam, Hà Lan

Kể từ Báo cáo Di truyền của IMI năm 2019, lĩnh vực nghiên cứu về di truyền học cận thị đã phát triển nhanh chóng. Hàng nghìn biến thể di truyền đã được xác định có liên quan đến tật khúc xạ, cung cấp những hiểu biết mới về quá trình phát triển nhãn cầu và lý do tại sao một số người tiến triển cận thị nặng trong khi số khác thì không.

Các nghiên cứu gần đây khẳng định rằng cận thị có yếu tố di truyền mạnh, nhưng các gen hoạt động phối hợp với các yếu tố môi trường và lối sống. Trình độ học vấn cao, nhìn gần trong thời gian dài và giảm thời gian sinh hoạt ngoài trời có thể làm gia tăng mức độ biểu hiện của các yếu tố di truyền. Các “điểm nguy cơ đa gen” (polygenic risk scores) có tiềm năng xác định nhóm trẻ có nguy cơ cao nhất khi phân tích đồng thời với các yếu tố môi trường, nhưng hiện vẫn chưa đủ điều kiện để ứng dụng vào thực hành lâm sàng.

Các nghiên cứu quốc tế quy mô lớn đã phát hiện những gen tham gia vào quá trình định hình cấu trúc nhãn cầu bao gồm các gen điều hòa kích thước nhãn cầu, dẫn truyền tín hiệu võng mạc, phát triển thần kinh và tái cấu trúc chất nền ngoại bào. Nghiên cứu về các biến thể di truyền hiếm cũng đã phát hiện các đột biến gen có liên quan đồng thời đến những rối loạn của võng mạc và mô liên kết, nhấn mạnh vai trò của xét nghiệm di truyền trong việc nhận diện các trường hợp cận thị liên quan đến hội chứng di truyền hoặc cận thị nguy cơ cao.

Những nghiên cứu mới nổi trong lĩnh vực ngoại di truyền (epigenetics – cách môi trường ảnh hưởng đến biểu hiện gen) đang làm sáng tỏ cách mà các yếu tố như tiếp xúc với ánh sáng, nhịp sinh học và tình trạng viêm có thể “bật” hoặc “tắt” một số gen nhất định ảnh hưởng đến sự phát triển của nhãn cầu.

Tóm lại, lĩnh vực này đang chuyển dịch từ việc phát hiện gen sang tìm hiểu về cách chúng hoạt động và tương tác với môi trường. Những kiến thức này trong tương lai sẽ hỗ trợ phòng ngừa và điều trị cận thị theo hướng cá thể hóa. Các bác sĩ lâm sàng cần nhận thức rằng dù các công cụ di truyền chưa được đưa vào thực hành thường quy, nhưng chúng đang định hình hướng phát triển tương lai của việc nhận diện nguy cơ sớm và can thiệp có mục tiêu.

Những điểm chính dành cho các bác sĩ lâm sàng

- **Gen và môi trường cùng tác động:** Nguy cơ di truyền được khuếch đại bởi các yếu tố môi trường và lối sống như nhìn gần, cường độ học tập cao và giảm thời gian hoạt động ngoài trời.
- **Điểm nguy cơ đa gen (polygenic risk scores)** cho thấy tiềm năng trong việc nhận diện sớm những trẻ có nguy cơ cao, nhưng hiện vẫn chưa sẵn sàng cho ứng dụng lâm sàng.
- **Xét nghiệm các biến thể hiếm** có thể hỗ trợ nhận diện các trường hợp cận thị mang tính hội chứng hoặc cận thị nặng liên quan đến bệnh lý võng mạc hoặc mô liên kết.
- **Các nghiên cứu về ngoại di truyền và di truyền học phân tử** đang làm sáng tỏ cách mà các yếu tố như tiếp xúc ánh sáng, giấc ngủ và tình trạng viêm có thể ảnh hưởng đến sự phát triển nhãn cầu thông qua điều hòa gen.
- **Ứng dụng lâm sàng đang dần hình thành:** Hiểu biết về cơ chế di truyền sẽ cho phép phát triển các chiến lược phòng ngừa và điều trị cận thị theo hướng cá thể hóa trong tương lai.

LỜI CẢM ƠN

Danh sách chi tiết các thành viên của nhóm công tác IMI và toàn bộ các bản báo cáo IMI có thể tra cứu tại myopiainstitute.org. Chi phí xuất bản và dịch thuật của bản tóm tắt lâm sàng này được tài trợ bởi các đơn vị: BHVI, ZEISS, EssilorLuxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa và Oculus.

TÀI LIỆU THAM KHẢO

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>.

THÔNG TIN LIÊN HỆ

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