

IMI – Relatório de Genética da Miopia 2025

Dr. Mats Voogelaar

MD

Departamento de Oftalmologia, Centro Médico Universitário Erasmus MC , Roterdão, Países Baixos
Hospital Oftalmológico de Roterdã, Roterdão, Holanda

Desde o último Relatório de Genética do IMI em 2019, a investigação sobre a genética da miopia expandiu-se rapidamente. Milhares de variantes genéticas estão agora associadas a erros refrativos, oferecendo novas perspectivas sobre como o olho se desenvolve e por que algumas pessoas desenvolvem alta miopia enquanto outras não.

Estudos recentes confirmam que a miopia tem um forte componente genético, mas os genes atuam em conjunto com o ambiente e o estilo de vida. Altos níveis de escolaridade, trabalho extensivo de perto e pouco tempo ao ar livre podem amplificar o risco genético. Novas “pontuações de risco poligênico” mostram potencial para prever quais crianças correm maior risco quando combinadas com fatores ambientais, embora ainda não estejam prontas para uso clínico.

Grandes estudos internacionais descobriram genes envolvidos nos processos biológicos que moldam o olho, incluindo genes para a regulação do tamanho do olho, sinalização retiniana , neurodesenvolvimento e remodelação da matriz extracelular . Pesquisas sobre variantes genéticas raras também identificaram mutações que se sobrepõem a distúrbios da retina e do tecido conjuntivo, destacando quando os testes genéticos podem auxiliar na identificação de casos síndrômicos ou de alto risco de miopia.

Estudos recentes sobre epigenética (como o ambiente altera a expressão gênica) estão revelando como fatores como exposição à luz, ritmo circadiano e inflamação podem "ativar" ou "desativar" certos genes que influenciam o crescimento ocular.

Em resumo, a área está evoluindo da descoberta de genes para a compreensão de como eles funcionam e interagem com o ambiente. Esse conhecimento, eventualmente, dará suporte à prevenção e ao tratamento personalizados da miopia. Os médicos devem estar cientes de que, embora as ferramentas genéticas ainda não façam parte da prática clínica de rotina, elas estão moldando o futuro da identificação precoce de riscos e da intervenção direcionada.

Principais conclusões para profissionais clínicos

Genes e ambiente atuam em conjunto: o risco genético é amplificado por fatores ambientais e de estilo de vida, como trabalho próximo ao escritório, nível de escolaridade e tempo limitado ao ar livre.

Os escores de risco poligênico mostram-se promissores para a identificação precoce de crianças com maior risco, mas ainda não estão prontos para aplicação clínica.

Testes para variantes raras podem ajudar a identificar casos de miopia síndrômica ou grave associados a distúrbios da retina ou do tecido conjuntivo.

Investigações epigenéticas e moleculares mostram como os fatores como exposição à luz, sono e inflamação podem influenciar o crescimento ocular por meio da regulação gênica.

A aplicação clínica está a caminho: a compreensão dos mecanismos genéticos permitirá estratégias de prevenção e tratamento mais personalizadas no futuro.

AGRADECIMENTOS

A lista completa dos membros da força-tarefa do IMI e os documentos técnicos completos do IMI podem ser encontrados em myopiainstitute.org. Os custos de publicação e tradução do resumo clínico foram financiados por doações da BHVI, ZEISS, Essilorluxottica, CooperVision, Alcon, HOYA, Théa e Oculus.

REFERÊNCIA

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>.

CORRESPONDÊNCIA

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