

**Dott.ssa Di orio**

**Testo del convegno settembre 2023.**

La sindrome di Bardet-Biedl (BBS) è una malattia sistemica ereditaria caratterizzata dalla coesistenza di distrofia del bastoncello, polidattilia, obesità, deficit cognitivo e disfunzione renale. Il fenotipo è eterogeneo e la diagnosi viene spesso mancata alla nascita. La polidattilia o la sindattilia sono generalmente i primi segni riconosciuti alla nascita, mentre i difetti visivi, l'obesità e il deficit cognitivo si sviluppano durante il primo anno di età. La degenerazione retinica si verifica in oltre il 90% dei pazienti affetti da BBS e la prognosi visiva è scarsa. La distrofia retinica nella BBS è progressiva e varia in gravità. I pazienti presentano una progressiva cecità notturna, seguita da fotofobia e perdita della visione centrale e dei colori. A livello clinico, mostrano una marcata riduzione dell'ampiezza dell'elettroretinogramma (ERG), che dipende da una perdita primaria di fotorecettori a bastoncelli seguita dalla morte dei coni. Un'analisi microstrutturale in vivo degli strati retinici dei pazienti con BBS ha rivelato un coinvolgimento maculare.

Venticinque pazienti afferenti alla Clinica Oculistica della Seconda Università di Napoli (Italia) soddisfacevano i criteri clinici diagnostici per la BBS secondo Beales et al. Il rapporto femmine/maschi era di 2:3 e l'età media era di 25,6 anni (range: 9-65 anni).

L'analisi oftalmologica ha rivelato che l'acuità visiva era legata all'età nei 12 pazienti genotipizzati. Infatti, il difetto visivo era più grave nei pazienti di età superiore ai 19 anni (acuità visiva  $\leq 20/200$ ) che nei bambini (acuità visiva tra 20/100 e 20/70). Nessun paziente ha perso la capacità di percepire la luce. La correlazione genotipo-fenotipo ha indicato una grave riduzione della BCVA in tutti i pazienti, tranne i due bambini mutati in BBS1, probabilmente a causa della loro giovane età. Anche la comparsa di anomalie del fundus era correlata all'età. Infatti, gli osteoplasti di tipo pigmentario, il restringimento dei vasi retinici e il pallore del disco ottico si sono manifestati tardivamente nella malattia, ossia a un'età media di 35,8 anni in 8/12 (75%) pazienti. Invece, un fundus "sale e pepe", considerato foriero di malattia retinica, è apparso a un'età media di 15 anni in 4/12 (25%) pazienti. Nella maggior parte dei casi, i cambiamenti maculari sono iniziati nella prima adolescenza,

mentre i pigmenti delle spicole ossee si sono verificati principalmente nella prima età adulta.

Le componenti scotopiche e fotoniche dell'ERG sono risultate alterate in tutti i 12 pazienti genotipizzati. Otto di questi pazienti (75%) sono stati sottoposti a studio OCT, che ha confermato che i risultati più frequenti erano l'assottigliamento della retina esterna nella regione maculare e la distrofia dell'epitelio pigmentato.

A differenza di un precedente rapporto, la perdita di "laminazione" della retina non era correlata al gene nella nostra coorte. Le anomalie della struttura retinica nei nostri pazienti non erano correlate al genotipo, all'età o alla gravità della malattia.

In precedenza abbiamo riportato che la prevalenza di anomalie vitreo - retiniche nella BBS è doppia rispetto ai pazienti affetti da RP. Le anomalie più frequenti nei pazienti con RP erano l'edema maculare cistoide (20%) seguito dalla membrana epiretinica (16%); la trazione vitreo-maculare è stata riportata solo nel 5% dei pazienti. Il 44% dei nostri pazienti con BBS mostra una membrana epiretinica e il 33,3% una trazione vitreo-maculare, mentre nessun paziente presenta edema maculare cistoide.