

## Convegno a.f.a.:

### “Vivere una cittadinanza attiva”

Umberto Ambrosetti

Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, Università degli Studi di Milano, Cattedra di Audiologia - Direttore Prof. A. Cesarani  
Fondazione I.R.C.C.S. Cà Granda Ospedale Maggiore di Milano

## LA DIAGNOSI PRECOCE DELLA SORDITA' INFANTILE

Tutti coloro che si occupano del problema della diagnosi precoce della sordità infantile concordano che l'approccio razionale ed economicamente vantaggioso per il sistema sanitario, per la famiglia del paziente, è l'esecuzione dello screening uditivo alla nascita.

Perché identificare e trattare precocemente un deficit uditivo?

Il danno uditivo è il deficit sensoriale più subdolo in quanto, se ignorato, può provocare gravi conseguenze non solo sullo sviluppo del linguaggio ma anche sull'organizzazione globale dell'individuo.

Lo screening uditivo permette di sospettare precocemente un deficit uditivo in un bambino, per il resto sano, che se diagnosticato dovrà essere preso in carico da una struttura audiologica ben organizzata che deve offrire a tutti i suoi livelli un intervento di eccellente qualità per ottenere risultati significativi.

Per realizzare una programmazione sanitaria efficace bisogna conoscere la prevalenza e l'incidenza del fenomeno da studiare.

La **PREVALENZA** di una patologia è l'insieme di tutti i casi esistenti in un determinato momento in una popolazione mentre l'**INCIDENZA** indica il verificarsi di nuovi casi in un dato periodo.

La prevalenza può essere paragonata a una fotografia mentre l'incidenza è come un film.

La prevalenza delle forme bilaterali di sordità alla nascita corrisponde al 1,3/1000, mentre quella delle forme monolaterali è 1,86/1000; nei neonati a rischio, cioè quelli che sono stati ricoverati in unità di terapia intensiva, ovviamente, il valore è nettamente più elevata 1-4/1000. Nei paesi poveri e sottosviluppati la prevalenza della sordità infantile può raggiungere anche il 10%.

L'incidenza della sordità in Italia, in base ai dati riferiti da vari autori è poco meno di 1 caso su mille (Fig. 1).

## INCIDENZA DELLA SORDITA' IN ITALIA

Berrettini e coll. 1998	0,8-2,1/1000	nati vivi
De Capua e coll.2007	0,72/1000	nati vivi
Bubbico e coll. 2007	0,72/1000	nati vivi

Nel 2003 in Italia i sordi profondi erano 40.887  
(20.915 maschi e 19.778 femmine)

Nord	15.644	0,63/1000
Centro	7.111	0,64/1000
Sud e isole	18.132	0,87/1000

Dati INPS riportati da Bubbico 2007

Fig.1

I dati forniti dall'INPS sono certamente interessanti, ma non rispecchiano la reale situazione italiana in quanto si riferiscono solo ai pazienti che hanno ottenuto il riconoscimento della condizione di "sordo" (legge 381/70), mentre il numero di sordi gravi e profondi è certamente maggiore.

La dimensione numeriche del problema sordità in Italia è riportata nella figura 2:

## DIMENSIONE DEL PROBLEMA SORDITA' IN ITALIA

- 1/1000 alla nascita presenta un'ipoacusia bilaterale (almeno 40 db di perdita) da interferire con lo sviluppo del linguaggio
- 4/10.000 affetti da sordità profonda
- 40-80 bambini sordi ogni mese
- 500-750 bambini sordi ogni anno

Fig.2

La prevalenza della sordità alla nascita è maggiore rispetto ai valori rilevati per le malattie metaboliche. (Fig. 3).

La prevalenza dell'ipoacusia alla nascita è elevata rispetto ad altre malattie congenite

- **Ipoacusie neonatali** 1-4/1000
- Deficit G6P-deidrogenasi 1/1400
- Fenilalaninemie 1/4200
- Ipotiroidismo congenito 1/2000
- Fibrosi cistica 1/3600
- Iperplasia surrenalica 1/1700
- Leucinosi 1/46000
- Galattosemia 1/60000

L'ipoacusia neurosensoriale congenita presenta una prevalenza elevata:

2 volte rispetto alla sindrome di Down

6 volte rispetto alla spina bifida

11 volte rispetto alla fenilchetonuria

Fig. 3

Lo screening di queste malattie, in base alla legge 5-2-1991 n. 104 Art. 6 è obbligatorio alla nascita, sebbene la prevalenza sia inferiore a quella della sordità. Questo esame si effettua mediante un prelievo ematico effettuato sul tallone il 2°-3° giorno dalla nascita, alcune gocce di sangue vengono fatte assorbire su un apposito cartoncino (Gouthrie card) (Fig 4).



Fig. 4

Lo scenig è un sistema rapido ed economico per individuare, in una popolazione, individui con una patologia silente dal punto di vista clinico, affetti da una data patologia, che possono beneficiare di un trattamento clinico precoce.

La finalità è quella di determinare in una popolazione i soggetti con una sospetta patologia, questo

concetto deve essere ben chiarito alla famiglia perché bisognerà realizzare un processo diagnostico per giungere alla definizione della diagnosi e impostazione dell'opportuna terapia.

Lo screening non è una procedura diagnostica! Costituisce solo il primo gradino dell'iter per giungere alla diagnosi.

In Italia non esiste una legge dello stato che stabilisca l'obbligo dello screening alla nascita della sordità infantile!

Solo una legge nazionale, che stabilisca obbligatoriamente su tutto il territorio tempi e metodo per effettuare lo screening alla nascita della sordità infantile, permetterà di realizzare un vero screening "universale".

Il Governo Prodi aveva inserito lo screening uditivo neonatale nei LEA, ma il successivo governo per diverse ragioni, in particolare economiche, non lo ha reso esecutivo.

Alcune regioni italiane hanno autonomamente emanato specifiche leggi che prevedono l'esecuzione dello screening neonatale della sordità infantile ma non tutte hanno ottenuto lo scopo prefissato.

La Regione Toscana con delibera 21.5.2007 pubblicata sul Bollettino Ufficiale Regione Toscana n. 23 89 del 6.6.2007, ha emanato una norma ben articolata denominata "Progetto speciale nascere in toscana: attuazione in tutte le aziende sanitarie dello screening uditivo neonatale" corredato di linee guida redatte dal Prof. Stefano Berrettini (vedi allegato).

La Regione Lombardia nel Piano Regionale di Prevenzione 2010-2012, nel 2012 ha stabilito in relazione alla patologia ipoacusia e sordità di:

*“Migliorare la diagnosi precoce, la gestione dei pazienti e l'offerta assistenziale per ipoacusia e sordità, perseguendo i seguenti obiettivi:*

- Individuare protocolli diagnostici per le diverse età target.
- Definire percorsi diagnostico-riabilitativi con particolare riguardo all'appropriatezza del ricovero o trattamento ambulatoriale, della fornitura di protesi, dei controlli di follow-up”

Al punto 15 relativo agli indirizzi di programmazione socio sanitaria si afferma:

*“Considerato che ad oggi circa l'85% dei nuovi nati è sottoposto in Regione Lombardia a valutazioni audiologiche precoci e tenuto conto dei vantaggi significativi che una diagnosi precoce porta per l'individuo in termini di salute e di non invalidità, si stabilisce che nel 2012 queste attività siano strutturate ed organizzate in una logica organica e che almeno il 95% dei nuovi nati sia sottoposto a questo screening.*

*I dettagli operativi saranno definiti entro il mese di gennaio 2012 con specifico atto della Direzione Generale Sanità nel rispetto delle seguenti linee di indirizzo:*

- a) Viene individuato centro di coordinamento delle attività l'A.O. ICP di Milano,  
 b) L'acquisizione delle tecnologie necessarie per la diagnostica e la gestione informatizzata del processo avverrà tramite procedura ad evidenza pubblica centralizzata a livello regionale”.

L'approccio adottato dalla regione Lombardia lascia sostanzialmente alla buona volontà delle varie strutture sanitarie la possibilità di organizzarsi, personalmente ritengo, invece, che solo l'obbligatorietà stabilita da una norma possa portare risultati significativi per la realizzazione di uno screening "universale".

Dello screening della sordità si è parlato fin dagli anni 60 con approcci differenti che sono elencati nella figura 5.

Attualmente la procedura universalmente ritenuta più valida per l'esecuzione dello screening della sordità alla nascita è quello basato sulla ricerca delle emissioni otoacustiche, metodica obiettiva, non invasiva, di semplice esecuzione e di costo relativamente contenuto.

Il riscontro di una nuova entità patologica, la neuropatia uditiva, caratterizzata da un disturbo nel passaggio del segnale elettrico dall'orecchio interno al nervo acustico con la presenza delle emissioni otoacustiche ma assenza dei potenziali evocati acustici al tronco encefalo (ABR) con una perdita uditiva di entità variabile, ha reso obbligatorio la realizzazione di apparecchiature che eseguono in breve tempo e in modo automatico entrambi gli esami: ABR e emissioni otoacustiche.

Solo seguendo questa procedura si può evitare di non riconoscere precocemente le sordità prococate da neuropatia uditiva.

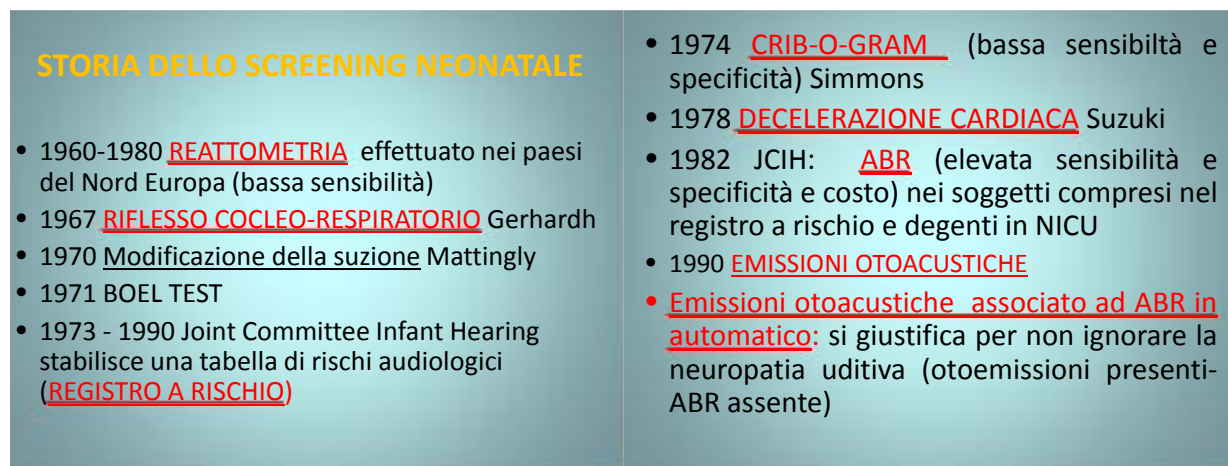


Fig. 5

Per essere giudicato efficace lo screening deve essere effettuato in più del 95% dei nuovi nati, i soggetti “refer”, cioè chi non presenta le emissioni otoacustiche, non devono superare il 4%, i “refer” obbligatoriamente devono presentarsi all’appuntamento di re-screening e all’eventuale valutazione

audiologica (JCIH 2000).

Per evitare di perdere i pazienti ai successivi controlli è necessaria una efficientissima struttura organizzativa che deve controllare sempre l'andamento dell'esecuzione degli esami in ogni punto nascita, l'efficienza delle apparecchiature, la gestione degli appuntamenti per i “refer” e conoscere i risultati delle diagnosi.

Un punto molto importante da affrontare in tema di screening è quello relativo alla comunicazione del risultato del test alla famiglia, in particolare se si il neonato nella norma.

Deve essere chiarito ad entrambi i genitori che il risultato di normalità alla prova dello screening vale nel momento in cui lo si effettua, successivamente può instaurarsi in qualsiasi momento una sordità oppure se la sordità è genetica, può comparire a distanza di mesi o anni.

La firma del consenso informato all'esecuzione dello screening, procedura assolutamente priva di alcun rischio, ha la funzione di polarizzare l'attenzione della famiglia sul fatto che il bambino se udente in futuro potrebbe evidenziare una sordità (Fig. 6).

**CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DELLE OEA**

**OTOEMMISSIONI ACUSTICHE SCREENING NEONATALE**

Milano.....

Cognome.....Nome.....

Data di nascita.....

Residente a.....Prov.....Via.....

Recapito telefonico.....

Notizie anamnestiche

.....

.....

**Modalità di esame**

**Apparecchiatura:** Echocheck OAE screener

**Stimolo**  
Click non lineari 80/sec

Osservazioni

.....

.....

**NOTA PER I GENITORI ED IL MEDICO CURANTE**

La registrazione delle otoemissioni acustiche (OAE) viene utilizzata come primo esame di accertamento della funzione uditiva. La presenza delle OAE rende probabile la diagnosi di udito normale, non escludendo completamente la possibilità di deficit uditivi. Le OAE pur molto utili nella valutazione delle condizioni uditive del neonato non sostituiscono i metodi di indagine audiologica tradizionali

Fig. 6

I genitori e il pediatra devono sempre osservare lo sviluppo del bambino e nel caso insorga anche il minimo sospetto di sordità o ritardo nella comparsa del linguaggio bisogna sottoporlo a visita specialistica audiologica.

L'attenzione della famiglia e del pediatra non deve mai calare!

Ricordiamo che il 60% delle sordità congenite è di natura genetica e di queste ben il 70% non è

sindromico (K-O Welch et al. 2007 – V. Belintani et al. 2007); il 77-88 delle forme genetiche riconosce modalità di trasmissione autosomica recessiva (Samanich et al. 2007) cioè in quella famiglia non sono presenti precedenti casi di sordità. Nelle sordità genetiche possono presentarsi quadri audiometrici molto variabili con soglia evolutiva!

La figura 7 riporta sinteticamente le caratteristiche e le modalità che deve presentare lo screening della sordità alla nascita.

**SCREENING "UNIVERSALE"  
PER LA SORDITA' INFANTILE**

- METODICA: EMISSIONE OTOACUSTICHE (OAE)
- ESAME EFFETTUATO SU TUTTA LA POPOLAZIONE ENTRO 2°-3° GIORNO DALLA NASCITA
- COSTO: 5-10 EURO
- TEMPO D'ESECUZIONE: 3-5 MINUTI
- FAIL ⇒ 1-2 MESI RIPETIZIONE OAE
- FAIL ⇒ ABR
- FUTURO PROSSIMO: SISTEMI INTEGRATI E AUTOMATICI OAE+ABR

Fig. 7

La figura 8 mostrata le apparecchiature per l'esecuzione delle emissioni otoacustiche e il sistema integrato automatico di ABR più emissioni otoacustiche.

**FAST ABR**



- Metodica di screening veloce mediante ABR

Fig. 8

Nel caso le emissioni otoacustiche siano assenti allo screening la tempistica da adottare affinché si ottengano risultati ottimali nel recupero del bambino sordo sono:

- IDENTIFICAZIONE ⇒ 1 MESE

- DIAGNOSI ⇒ 3 MESI

- PROTESIZZAZIONE ⇒ 6 MESI

Da ultimo desidero ricordare un importante concetto espresso negli anni '70 del mio maestro Prof. Massimo Del Bo: *"I centri di audiologia di III° livello (diagnosi e terapia della sordità) devono essere attivati prima o in concomitanza con il programma di screening"*.

Un programma di screening uditivo neonatale deve obbligatoriamente prevedere oltre alle procedure dello screening stesso anche l'organizzazione di centri di II° (conferma del sospetto di sordità) e III° livello che deve confermare la diagnosi e impostare la terapia protesico-riabilitativa e quando necessario applicare dell'impianto cocleare.