

Screening neonatale della perdita congenita dell'udito

Scheda sintetica

PREVALENZA E GRAVITÀ

La frequenza della perdita congenita dell'udito è compresa tra 1‰ e 3‰. Tale frequenza è più elevata (2%-5%) nei neonati di peso molto basso o di quelli, che più in generale, necessitano di cure neonatali intensive.

Il mancato riconoscimento di una perdita dell'udito comporta importanti ripercussioni sul piano della comprensione e del linguaggio. La condizione è associata a: un ritardo del linguaggio, dell'apprendimento, dello sviluppo del linguaggio verbale nonché a problemi comportamentali, diminuito benessere psicosociale, scarse capacità di adattamento e a un ridotto livello di istruzione

Un programma di screening neonatale non è in grado di individuare le forme progressive o acquisite successivamente al periodo neonatale.

Esistono una serie di fattori di rischio associati ad una maggiore probabilità di ipoacusia neurosensoriale congenita; tuttavia oltre il 50% dei bambini affetti non presenta alcun fattore di rischio.



MODIFICABILITÀ STORIA NATURALE

Non vi sono studi randomizzati controllati relativi alla modificabilità della storia naturale. La maggior parte degli studi confrontano gli esiti osservati in epoca precedente l'introduzione dello screening neonatale con il periodo successivo. La bassa incidenza della condizione richiede il reclutamento di un elevato numero di soggetti e ciò comporta che la valutazione possa avvenire solo in ambito nazionale o regionale.

Stante questi limiti metodologici si evidenzia che:

- esiste un periodo di latenza tra l'instaurarsi della condizione e la sua manifestazione clinica; il che rende plausibile una politica di screening;
- l'implementazione dello screening neonatale è in grado di anticipare l'epoca della diagnosi e della presa in carico dei soggetti con ipoacusia. La variabilità osservata nel grado di copertura dello screening e delle perdite al follow-up sono attribuibili alla diversa attenzione posta nel processo di implementazione;
- una diagnosi precoce, se seguita da un'attuazione degli interventi altrettanto precoce, migliora gli esiti per quanto riguarda lo sviluppo del linguaggio ricettivo ed espressivo. In particolare la possibilità di attuare un impianto cocleare sembra influire positivamente sugli esiti. Anche in questo caso la variabilità nei risultati osservati è, almeno in parte, da attribuirsi alla diversa modalità di organizzazione dello screening;
- elementi critici nell'attuazione dello screening neonatale sono quelli relativi sia alla modalità di offerta dello stesso (tale da evitare ansie nei genitori) e, soprattutto, nella gestione del periodo che intercorre tra la comunicazione di positività al test di screening e la conferma diagnostica (necessità di supporto ai genitori).



I TEST DI SCREENING

Stante alcuni limiti metodologici che caratterizzano la valutazione dei test di screening (difficoltà a definire il gold standard e valutare gli esiti nel tempo) si può affermare che:

- l'adozione di un modello di screening a due stadi permette di migliorare sensibilmente la specificità;
- per tale modello si possono utilizzare diverse combinazioni: solo emissioni acustiche, solo a-ABR o i due test in sequenza. L'utilizzo dell'a-ABR permette di evidenziare anche i casi di neuropatia uditiva;
- per i soggetti ricoverati in UTIN l'utilizzo dell'a-ABR è mandatorio stante l'elevata frequenza di casi di neuropatia uditiva.

Per ridurre la quota di "falsi positivi" si deve evitare di effettuare lo screening nelle prime 24 ore (48 ore se possibile).



Screening neonatale della perdita congenita dell'udito

Scheda sintetica

ORGANIZZAZIONE E COSTI

I principali aspetti organizzativi che devono essere affrontati sono:

- il modello di screening da adottare è quello universale, a due stadi. Il reclutamento deve riguardare almeno il 95% dei nati;
- devono essere previsti protocolli distinti per i nati sani e quelli necessitanti di ricovero in UTIN; per questi ultimi è necessario l'utilizzo dell'a-ABR onde poter diagnosticare anche i casi di neuropatia uditiva;
- i test possono essere somministrati da professionisti non medici dopo adeguata formazione;
- i test di screening vanno somministrati dopo le prime 24 ore di vita;
- la frequenza di inviati all'accertamento diagnostico deve essere inferiore al 4%.

Per i soggetti positivi allo screening è necessario garantire:

- che la valutazione audiologica sia effettuata da professionisti con specifiche competenze nel campo dell'ipoacusia infantile. La stessa deve essere effettuata entro il terzo mese di vita (preferibilmente dopo i 50 giorni);
- l'offerta di consulenza genetica e valutazione oftalmologica, nonché l'eventuale valutazione infettologica;
- l'inizio del trattamento entro il sesto mese di vita.

I controlli nel tempo devono riguardare non solo i soggetti diagnosticati (perdita congenita dell'udito), ma anche quelli risultati negativi allo screening ma presentanti fattori di rischio. Particolare attenzione deve essere rivolta alla diagnosi precoce di ipoacusia in epoca post-natale che insorge in soggetti risultati negativi allo screening neonatale.

Di fondamentale rilevanza, nell'organizzazione dello screening sono:

- l'acquisizione di abilità alla comunicazione da parte di tutti i professionisti coinvolti;
- la definizione di interventi di supporto alle famiglie sia durante l'iter diagnostico (controllo dell'ansietà derivante dalla positività al test di screening), sia una volta posta diagnosi di perdita congenita dell'udito;
- la definizione di un flusso informativo tra i professionisti coinvolti avente l'obiettivo di minimizzare le perdite nel corso dell'iter diagnostico e terapeutico, nonché di facilitare l'integrazione degli interventi;
- lo sviluppo di una raccolta dati che consenta di monitorare nel tempo l'efficacia pratica dello screening.

LA SCELTA DELLE ALTRE AGENZIE

Gran Bretagna. *UK screening committee*. **E' raccomandato lo screening universale.**

Stati Uniti. *U.S. Preventive Services Task Force*. **E' raccomandato lo screening universale**

RACCOMANDAZIONE DELLA COMMISSIONE NASCITA - REGIONE EMILIA-ROMAGNA

E' raccomandato lo screening universale dei neonati. L'obiettivo di tale screening è assicurare ai bambini con diagnosi di ipoacusia congenita l'inizio del trattamento entro il sesto mese di vita.

Il testo integrale del rapporto tecnico "Screening neonatale della perdita congenita dell'udito" è disponibile in Saperidoc all'indirizzo: www.saperidoc.it/screening