

Screening neonatale
della
PERDITA CONGENITA DELL'UDITO

Raccomandazioni

Marzo 2010

Gruppo di studio per l'elaborazione delle raccomandazioni:

Paola Dalla Casa	neonatologa - responsabile gruppo di studio
Dante Baronciani	neonatologo – Centro per la Valutazione dell'Efficacia dell'Assistenza Sanitaria – CeVEAS - Modena
Fabrizio De Maria	neonatologo - Azienda USL Bologna
Massimo Farneti	pediatra di comunità - Azienda USL Cesena
Alfredo Ferrari	pediatra di famiglia - Azienda USL Modena
Cinzia Magnani	neonatologa - Azienda USL Parma
Giovanni Marmi	pediatra di famiglia - Azienda USL Bologna
Luciana Nicoli	pediatra di comunità - Azienda USL Bologna
Francesco Torcetta	neonatologo - Azienda USL Modena
Giovanni Bianchin	otorinolaringoiatra audiologo - Azienda USL Reggio Emilia
Roberta Bigazzi	audiometrista - Azienda USL Cesena
Simona Buonomano	audiometrista - Azienda Ospedaliera Universitaria di Bologna
Elisa Calzolari	genetista - Registro IMER
Domenico Cuda	otorinolaringoiatra - Azienda USL Piacenza
Elisabetta Frejaville	Regione Emilia Romagna
Elisabetta Genovese	otorinolaringoiatra foniatra - Azienda Ospedaliera Universitaria di Modena
Alessandro Martini	otorinolaringoiatra audiologo - Azienda Ospedaliera Universitaria di Ferrara
Patrizia Trevisi	otorinolaringoiatra audiologa - Azienda Ospedaliera Universitaria di Ferrara
Alessandro Volta	pediatra - Azienda USL Reggio Emilia

Copia del documento può essere scaricata dal sito internet: <http://www.saperidoc.it/screening>

La riproduzione, in parte o totale, o la traduzione di questo documento sono consentite a condizione che venga citata la fonte e che la distribuzione non avvenga a fini di lucro o congiuntamente a prodotti commerciali

RACCOMANDAZIONE

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.

La Commissione raccomanda una particolare attenzione agli aspetti organizzativi dello screening in relazione ai tre stadi diagnostico-assistenziali: effettuazione del test di screening, conferma della diagnosi di ipoacusia e diagnosi e impostazione dell'iter terapeutico-riabilitativo.

- Neonati a basso rischio: primo stadio, effettuazione del test di screening
 1. Lo screening deve essere effettuato, in tutti i punti nascita della Regione, da tecnici audiometristi o infermiere professionali e ostetriche che abbiano effettuato una formazione specifica.
 2. I soggetti reclutati sono tutti i nati che non abbiano fattori di rischio di ipoacusia (vedi Tabelle 1 e 2). Deve essere definito un programma di reclutamento per: i nati dimessi prima delle 24 ore, i nati da madri residenti in Emilia Romagna ma che abbiano partorito in altra Regione, i nati a domicilio. Per questi gruppi l'esame deve essere effettuato, se possibile, entro il primo mese di vita.
 3. Prima dell'effettuazione dello screening deve essere distribuito ai genitori materiale informativo nel quale sia specificato sia l'obiettivo dello screening (vantaggi) sia le sue caratteristiche (possibilità di falsi negativi e falsi positivi). Vedi fac-simile in allegato.
 4. Lo screening con emissioni otoacustiche evocate (TEOAE) o/e con potenziali uditivi evocati (ABR da screening o ABR automatico) deve essere effettuato dopo le prime 24 ore di vita, prima della dimissione. L'esito dell'esame deve essere registrato sulla lettera di dimissione in modo tale da fornire adeguata informazione al pediatra di famiglia.
Ai familiari dei soggetti positivi all'indagine deve essere assicurata un'informazione specifica relativa al problema dei falsi positivi. Oltre all'informazione scritta (vedi fac-simile in allegato) deve essere previsto un colloquio con un professionista che abbia acquisito competenze comunicative al fine di ridurre, per quanto possibile, le ansie dei genitori e rispondere ai loro quesiti.
 5. I soggetti risultati positivi allo screening (mono o bilaterali) devono essere sottoposti ad un secondo esame (re-test) con emissioni otoacustiche evocate o/e con potenziali uditivi evocati entro le 3 settimane dal primo esame (l'effettuazione con ABR da screening può ridurre il numero di falsi positivi).
L'indagine può essere condotta dagli stessi professionisti che hanno effettuato lo screening. Si sottolinea che l'effettuazione precoce del re-test può aumentare la quota di falsi-positivi mentre una sua effettuazione tardiva può essere associata ad un aumento dell'ansia dei genitori. La quota attesa di soggetti che risultano positivi al re-test è attorno all'1-3% dei nati.
E' necessario definire una modalità organizzativa atta a contattare i genitori dei bambini che non si presentano per l'effettuazione del re-test.
Si può prevedere l'effettuazione del re-test presso altro punto nascita se questo è più comodo per la famiglia; in questo caso devono essere definite modalità di comunicazione tra i due centri atte a

garantire la registrazione dell'esito dell'esame stesso presso il centro che ha effettuato lo screening neonatale.

L'esito del re-test deve essere comunicato al pediatra di famiglia.

Ai soggetti positivi al re-test deve essere assicurata un'informazione specifica relativa al problema dei falsi positivi. Oltre all'informazione scritta (vedi fac-simile in allegato) deve essere previsto un colloquio con un professionista che abbia acquisito competenze comunicative al fine di ridurre, per quanto possibile, le ansie dei genitori e rispondere ai loro quesiti.

▪ Neonati a basso rischio: secondo stadio, conferma del livello di sordità

1. Per i soggetti risultati positivi al re-test deve essere garantita la conferma del livello di sordità entro il secondo-terzo mese di vita.
2. La conferma del livello di sordità deve essere effettuata da un team di professionisti con competenze audiologiche (audiometrista, audiologo o otorinolaringoiatra). L'indagine richiede l'esecuzione dell'ABR per soglia (potenziali evocati uditivi del tronco)
3. Il Centro che effettua la conferma del livello di sordità deve necessariamente avere rapporti di collaborazione con il Centro che effettuerà la diagnosi e l'impostazione dell'iter terapeutico-riabilitativo (formazione e aggiornamento).

Nel caso venga posta diagnosi di ipoacusia:

- il risultato dell'esame deve essere comunicato sia al Centro che ha effettuato lo screening sia al pediatra di famiglia.
- è necessario che i professionisti impegnati nella conferma del livello di sordità acquisiscano abilità alla comunicazione con i genitori attraverso una formazione specifica (tecniche di counseling).
- sarà cura del Centro che ha effettuato la diagnosi, fissare l'appuntamento entro un mese con il Centro che completerà l'inquadramento diagnostico e imposterà l'iter terapeutico-riabilitativo (centro di riferimento), non demandando alla famiglia tale onere.

▪ Neonati a basso rischio: terzo stadio, diagnosi e impostazione dell'iter terapeutico-riabilitativo

Il compito del centro di riferimento è quello di garantire la diagnosi audiologica completa in termini di grado di perdita, sede di lesione, eziopatogenesi e disabilità comunicative

In particolare presso il Centro dovranno essere assicurati, nel tempo:

- l'esecuzione dei test strumentali soggettivi ed oggettivi atti a definire il grado di perdita per tutto il campo frequenziale e la sede di lesione;
- l'inquadramento clinico e l'approfondimento diagnostico multidisciplinare compreso quello dismorfológico/genetico;
- la protesizzazione acustica e l'avvio del percorso riabilitativo e l'eventuale indicazione all'Impianto cocleare;
- l'attivazione di una rete di contatti con il servizio territoriale di riferimento del paziente per coordinare un intervento abilitativo condiviso sia nei tempi che nelle modalità proposte;
- i controlli periodici dello sviluppo della percezione acustica e delle abilità comunicative e linguistiche, con particolare attenzione alla valutazione della protesizzazione e del programma di riabilitazione;
- la valutazione dell'inserimento scolastico e sociale.

- Neonati ad alto rischio: primo stadio, effettuazione del test di screening

Per i neonati ricoverati in un reparto di terapia intensiva neonatale (vedi Tabella 2, punto 2) è indicato un protocollo di screening diversificato.

Il test di screening prevede sia l'esecuzione delle emissioni otoacustiche evocate (TEOAE) che dei potenziali uditivi evocati (ABR da screening o ABR automatico) prima della dimissione. La scelta di effettuare entrambi i test è determinata dal fatto che tali neonati presentano un rischio aumentato di sviluppare una neuropatia uditiva e il test con le sole otoemissioni potrebbe risultare normale (nel caso di risposta positiva è consigliabile eseguire almeno due volte il test prima della dimissione). L'esito del test e deve essere comunicati al pediatra di famiglia.

In caso di risposta positiva allo screening è opportuno il completamento dello studio mediante l'esecuzione dell'ABR per soglia (potenziali evocati uditivi del tronco), Tale indagine richiede la presenza da un team di professionisti con competenze audiologiche (audiometrista, audiologo o otorinolaringoiatra).

I soggetti in cui venga sospettata o confermata l'ipoacusia devono essere inviati presso il centro di riferimento (diagnosi e impostazione dell'iter terapeutico-riabilitativo) entro il terzo-quarto mese di età corretta.

- Raccolta dei dati e valutazione dell'efficacia pratica dello screening

E' necessario definire un data-base regionale al fine di controllare, sia per nati a basso che per quelli ad alto rischio:

- la percentuale di reclutamento in ciascun punto nascita, nonché la percentuale di reclutamento per i nati dimessi prima delle 24 ore, i nati da madri residenti in Emilia Romagna ma che abbiano partorito in altra Regione, i nati a domicilio;
- la frequenza di soggetti positivi al test;
- la frequenza di soggetti positivi al Re test (e le perdite all'esecuzione dello stesso) nonché l'epoca di effettuazione dello stesso;
- la frequenza di soggetti positivi alla conferma della diagnosi di sordità (e le perdite all'esecuzione dello stesso) nonché l'epoca di effettuazione dello stesso;
- la frequenza di soggetti valutati dal centro di riferimento (e le relative perdite);
- la diagnosi posta dal centro di riferimento;
- le caratteristiche dell'iter terapeutico-riabilitativo (protesizzazione, impianto cocleare,...)

E' opportuno che si definisca a livello di punti nascita una rete di referenti dello screening.

Il software dovrebbe garantire l'immissione dei dati online e l'elaborazione di una serie di dati in tempo reale per ciascun centro partecipante.

La elaborazione e analisi dei dati può essere effettuata nell'ambito della pediatria di comunità che provvederà, con la collaborazione dei centri di riferimento, a redigere un rapporto annuale sullo screening (efficacia pratica rispetto a quella attesa) con dettaglio per singolo punto nascita.

- Il problema delle forme ad insorgenza tardiva o progressiva e delle categorie a rischio

Ai test di screening neonatali attualmente utilizzati possono sfuggire i bambini che presentano forme di ipoacusia progressiva o ad insorgenza tardiva e le neuropatie uditive (fino al 25% del totale).

Tale dato comporta la necessità di una attenta sorveglianza (case finding), nel periodo successivo al periodo neonatale, per i soggetti risultati negativi allo screening, in particolare per quelli che presentano fattori di rischio.

Nel caso siano presenti i fattori riportati nella Tabella 1 è necessario prevedere una presa in carico precoce da parte del Centro preposto alla conferma del livello di sordità in quanto tali soggetti necessitano di una sorveglianza audiologica per almeno 5 anni.

Tab.1: fattori di rischio per ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo presenti alla nascita necessitanti di una sorveglianza audiologica ogni 6 mesi-1 anno
1. Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente.
2. Neonati sottoposti ad ECMO
3. Infezione intrauterina da CMV
4. Sindromi associate con ipoacusia progressive o ad esordio tardivo*, come neurofibromatosi, osteopetrosi, sindrome di Usher; altre sindromi frequentemente identificate includono la sindrome di Waardenburg, Alport, Pendred, Jervell e Lange-Nielsen.
5. Disordini neurodegenerativi*, quali la sindrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth.

Sia per i neonati sottoposti allo screening universale che per quelli ricoverati in Terapia intensiva neonatale, è opportuno porre comunque attenzione alla presenza di altri fattori di rischio che sono associati alla possibile insorgenza progressiva di ipoacusia. (Tabella 2)

Tab. 1: Fattori di rischio per ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo presenti alla nascita necessitanti di una sorveglianza clinica e/o audiologica
1. Ricovero in NICU per un periodo superiore a 5 giorni o ciascuna delle seguenti condizioni, indipendentemente dalla durata del ricovero in NICU: ventilazione assistita, assunzione di farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide), iperbilirubinemia severa.
2. Infezioni intrauterine, quali: herpes, rosolia, sifilide e toxoplasmosi.
3. Malformazioni craniofacciali, incluse quelle del padiglione auricolare, del condotto uditivo esterno, appendici e fistole pre-auricolari e anomalie dell'osso temporale.
4. Anomalie quali ciuffo di capelli bianchi, che sono descritte in associazione con sindromi che includono ipoacusia permanente neurosensoriale o trasmissiva.

Oltre ai fattori di rischio rilevati in epoca neonatale sono ad aumentato rischio di perdita dell'udito bambini che presentino le condizioni riportate nella Tabella 3.

Tab. 3: fattori di rischio per ipoacusia ad esordio tardivo che possono presentarsi nel periodo post-natale.
1. Infezioni post-natali associate con ipoacusia neurosensoriale, incluse la meningite batterica e virale (soprattutto da herpes virus e varicella).
2. Traumi cranici, soprattutto fratture a carico del basicranio e dell'osso temporale che richiedono ricovero in ospedale.
3. Terapia con farmaci ototossici (soprattutto chemioterapici, amino glicosidici).
4. Preoccupazione degli educatori riguardo l'udito, la percezione verbale, lo sviluppo del linguaggio o ritardi di sviluppo.

Indipendentemente dalla presenza dei fattori di rischio è necessaria un'attenta sorveglianza, nei primi anni di vita, dell'acquisizione del linguaggio nel bambino, evidenziando precocemente una possibile diminuzione dell'udito, in quanto nel 26% delle forme di ipoacusia ad insorgenza post-neonatale non si evidenziano fattori di rischio.

I pediatri di famiglia, i professionisti di area pediatrica e gli insegnanti hanno un importante ruolo nei programmi di sorveglianza audiologica. In particolare, nel corso dell'effettuazione dei bilanci di salute deve essere sempre ricercato un eventuale ritardo nelle tappe di sviluppo dell'apparato uditivo e del linguaggio. Deve essere garantita un'informazione esaustiva ai genitori affinché gli stessi siano in grado di rilevare precocemente eventuali disturbi. La comunicazione ai genitori, che può giovare di questionari per la rilevazione di segni precoci, deve essere effettuata in modo tale da evitare un aumento dell'ansia.

Si raccomanda di effettuare le indagini audiologiche anche ogni volta che si pone un sospetto di ritardo semplice di linguaggio o di Disturbo Specifico del Linguaggio o degli Apprendimenti, ogni volta che un bambino non raggiunge le tappe dello sviluppo uditivo e del linguaggio indicate nella Tabella 4.

Tab. 4: Le tappe dello sviluppo uditivo e del linguaggio	
Dalla nascita a 3 mesi	Sobbalza in caso di suoni forti Si sveglia ai suoni (rumori) Ammicca o spalanca gli occhi in risposta ai suoni (riflesso)
Dai 3 ai 4 mesi	Si calma sentendo la voce della mamma Smette di giocare sentendo nuovi suoni Cerca la fonte di nuovi suoni che sono fuori dalla sua visuale
Dai 6 ai 9 mesi	Si diverte con giochi musicali Emette suoni con inflessione Dice "mama"
Dai 12 ai 15 mesi	Risponde al suo nome Sa riconoscere il "no" Esegue ordini semplici Usa in modo espressivo un vocabolario di 3-5 parole Imita alcuni suoni
Dai 18 ai 24 mesi	Sa indicare le parti del corpo Usa in modo espressivo frasi di 2 parole (con vocabolario di 20-50 parole) Il 50% del linguaggio è comprensibile da un estraneo
Dai 36 mesi	Usa in modo espressivo frasi di 4-5 parole (con vocabolario di 500 parole) L'80% del linguaggio è comprensibile da un estraneo Comprende il significato di alcuni verbi

Pediatrics 2003, modificato