

SCREENING AUDIOLOGICO NEONATALE A VARESE

La sordità infantile è una patologia relativamente frequente: in Italia nascono circa 1.500-2.000 bambini sordi ogni anno.

Le sordità congenite o perinatali rappresentano circa l'80% dei casi, un ulteriore 10% è costituito da sordità acquisite prima dei tre anni. I sordi congeniti sono 1-2 ogni mille nati e la percentuale sale a 5-10 per mille se sono nati a rischio. In Italia sono circa 25.000 i bambini con disturbi comunicativi causati da un deficit uditivo e per circa 7.000 bambini viene richiesto il sostegno scolastico. Questi dati non devono allarmare, ma richiamare l'attenzione sull'importanza della diagnosi precoce di sordità infantile. La sordità insorta nei primi tre anni di vita, se non curata, causa gravi disturbi nell'apprendimento del linguaggio e nella comunicazione, fino alla condizione più grave di sordomutismo. Oggi la tecnologia protesica, unitamente ad un precoce e mirato trattamento abilitativo, consente una cura risolutiva eliminando la disabilità e l'handicap conseguenti.

Un intervento precoce consente di ridurre le spese per l'assistenza e l'integrazione economica e sociale dei sordi. A questo scopo si rende necessario uno strumento che consenta di selezionare rapidamente e precocemente dopo la nascita i sospetti per deficit uditivo congenito: lo screening audiologico neonatale.

La sordità congenita rientra nei criteri generali che definiscono le patologie per le quali attuare uno screening neonatale:

- a. La patologia non è visibile al momento della nascita: il neonato appare sano.
- b. La patologia ha un'incidenza relativamente alta nella popolazione nazionale.
- c. Un ritardo nella diagnosi genera danni irreversibili al bambino.
- d. L'esistenza di un test semplice, attendibile ed economico.
- e. Un intervento tempestivo migliora il decorso della patologia e rende buona la qualità della vita dell'individuo.

Lo screening audiologico neonatale consente di identificare le sordità invalidanti in un'età ottimale per il trattamento riabilitativo. Oggi si considera precoce una diagnosi di sordità effettuata entro i primi 3 mesi di vita del bambino. L'identificazione del deficit uditivo alla nascita rientra nella "prevenzione secondaria" finalizzata ad eliminare il gap tra bambino sordo e bambino normoudente in termini di performance comunicative, linguistiche, relazionali e cognitive. Per prevenzione primaria della sordità si intende, invece, evitare l'insorgenza della sordità causata, per esempio, dall'ittero neonatale, dall'incompatibilità RH, dall'ototossicità, da farmaci e da alcune malattie infettive (rosolia, citomegalovirus, toxoplasmosi, mentre le cause di sordità acquisita più frequenti sono la parotite e le meningiti batteriche). In questi anni sono state individuate due linee di

intervento, lo screening audiologico universale (estensione della diagnosi a tutti i nuovi nati) e lo screening su una categoria di popolazione a rischio.

I fattori di rischio audiologico sono:

- Familiarità per sordità neurosensoriale congenita
- Infezioni congenite (CMV, toxoplasmosi, rosolia, herpes, etc.)
- Malformazioni cranio-facciali
- Peso alla nascita inferiore a 1.500 grammi
- Ittero con bilirubinemia di almeno 20 mg/dl o che ha richiesto exanguinotrasfusione
- Farmaci ototossici
- Meningiti batteriche
- Ventilazione meccanica con durata superiore a 4 giorni
- Punteggio di Apgar 0-4 al primo minuto di vita e 0-6 al quinto minuto
- Sindromi/cromosomopatie associate a deficit uditivo.

La possibilità di utilizzare le fotoemissioni, un test semplice da effettuare, senza rischi per il neonato e a basso costo, e il fatto che il 30/40% dei bambini affetti da ipoacusia non presentano fattori di rischio renderebbe preferibile lo screening universale. Le metodiche di screening audiologico neonatale sono le otoemissioni (OAE) e i potenziali evocati acustici del tronco automatici (AABR).

Le OAE sono vibrazioni acustiche prodotte con meccanismo attivo dalle cellule dell'epitelio ciliato esterno della coclea in risposta a stimolazioni uditive. Nel condotto uditivo esterno del neonato viene introdotta una piccola sonda (simile all'auricolare dei telefonini) che contiene un piccolo microfono e un altoparlante, e che è collegata ad uno stimolatore e ad un computer che registrerà la presenza o l'assenza delle onde sonore emesse dalla coclea. Le OAE sono presenti se vi è un udito pressoché normale e, pur non permettendo l'identificazione della soglia uditiva, per la loro semplicità e rapidità di esecuzione (2.3 minuti) sono state proposte come metodica elettiva per uno screening neonatale universale.

L'AABR viene proposto come secondo test di screening nei soggetti che non superano lo OAE. Nei potenziali evocati acustici del tronco automatici (AABR), la registrazione avviene mediante l'apposizione di elettrodi adesivi alla fronte, alla nuca e alla guancia del neonato, e l'introduzione nel condotto uditivo esterno del neonato di una piccola sonda che contiene un piccolo microfono e un altoparlante, uno stimolatore sonoro invia il suono che stimola la coclea e il nervo acustico che, se funzionanti, restituiscono un segnale che viene rilevato da un microchip ed elaborato da un computer. Il computer registrerà le risposte elettriche che i suoni producono nell'orecchio interno e che successivamente percorrono il nervo acustico e le vie

nervose per raggiungere i centri uditivi del cervello. La Regione Lombardia ha emanato un Decreto Direzione Generale Sanità (n. 410 del 18/1/2005), "Raccomandazioni diagnostiche e terapeutiche per la sordità", che ha indicato le linee guida per l'organizzazione dello screening audiologico neonatale.

Lo screening audiologico neonatale, affinché sia efficace, deve interessare almeno il 95% della popolazione oggetto dell'indagine, con un REFER non superiore al 4%, e deve essere in grado di identificare un soggetto con sordità invalidante ogni 1.000 nati. Il decreto propone due flow-chart per l'organizzazione di uno screening audiologico per i neonati senza e con fattori di rischio audiologico. In Regione Lombardia con il progetto Rete Udito si sta cercando di estendere lo screening audiologico universale a tutti i centri nascita e di individuare i centri di II e III livello. Ad oggi lo screening è partito in diversi punti nascita della Lombardia, ma non sono ancora stati individuati i centri di II e III livello.

A Varese, nel Gennaio 2011, è stato presentato un progetto per lo screening audiologico universale grazie alla collaborazione tra il reparto di Neonatologia e Patologia Neonatale dell'Ospedale del Ponte diretto dal professor Massimo Agosti e la Struttura Semplice Dipartimentale di Audiovestibologia dell'Ospedale di Circolo diretta dalla dottoressa Eliana Cristofari. Il primo anno è stato dedicato alla formazione del personale coinvolto (nurses del Nido, medici neonatologi), alla condivisione del protocollo e alla creazione di uno scambio digitale bidirezionale di dati sotto la supervisione del personale dell'Audiovestibologia. Nel 2012 il programma è partito ufficialmente con il raggiungimento della totale autonomia da parte del personale della Neonatologia. Tutti i bambini con fattori di rischio alla nascita per sordità e quelli sani che risultano positivi allo screening, alle OAE e all'AABR vengono inviati all'Audiovestibologia dove vengono sottoposti immediatamente ad una diagnosi audiologica.

Il programma ha così consentito di individuare precocemente un caso di sordità profonda e 6 bambini per i quali è stato indicato un follow-up per la presenza di fattori di rischio per sordità evolutiva. Presso l'Audiovestibologia di Varese si eseguono mediamente 4-5 diagnosi audiologiche in neonati e altre 2-3 in bambini sopra i 3 anni. L'obiettivo è quello di migliorare l'organizzazione del progetto screening audiologico universale e di sensibilizzare i pediatri di famiglia e i genitori sulla vigilanza e sull'importanza della precocità della diagnosi audiologica.