Allegato al DCA n. 67

SCREENING UDITIVO NEONATALE

Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale

Indice

Premessa pag. 3

Introduzione pag. 3

1. Perdita uditiva ed importanza della diagnosi precoce pag. 4

2. Test di screening e test diagnostici pag. 6

2.1 Le emissioni otoacustiche pag. 6

2.2 Auditory steady-state responses (ASSR) pag. 7

2.3 L'Elettrococleografia pag. 7

3. Lo screening uditivo neonatale pag. 8

3.1 Articolazione dello screening pag. 8

3.2 Esecuzione dello screening pag. 9

Appendice pag. 13

Allegato 1 . Brochure informativa genitori pag. 13

Allegato 2. Comunicazione Pediatra di base pag. 14

Allegato 3. Figure (1-2-3) pag. 15

Bibliografia pag. 17

Premessa

Lo screening neonatale rappresenta una delle più importanti misure di prevenzione secondaria. In Italia lo screening neonatale è gratuito e obbligatorio sin dal 1992 (L. 104/1992) per 3 patologie: fenilchetonuria, ipotiroidismo congenito e fibrosi cistica. La legge 167/2016 ha esteso lo screening neonatale obbligatorio a circa 40 malattie metaboliche ereditarie (screening neonatale esteso) e ha istituito il Centro di coordinamento sugli screening neonatali all'Istituto Superiore di Sanità (ISS) al fine di assicurare la massima uniformità nell'applicazione sul territorio della diagnosi precoce neonatale. Gli screening neonatali uditivo e visivo rappresentano una preziosa opportunità di prevenzione secondaria, ovvero di diagnosi e trattamento precoce di patologie che, se non diagnosticate tempestivamente possono determinare gravi esiti invalidanti per i nuovi nati.

L'OMS considera la prevenzione secondaria, della sordità e dell'ipovisione, effettuata attraverso l'introduzione di programmi di screening neonatali universali, la chiave per ridurre drasticamente gli effetti invalidanti delle patologie neurosensoriali congenite più frequenti alla nascita, raccomandando che "tutti i neonati abbiano accesso allo screening entro il primo mese di vita secondo protocolli standardizzati".

Il DPCM 12 gennaio 2017 *Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenz*a, garantisce a tutti i neonati "le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita".

La Regione Calabria già nel PRP 2010-2013 con apposito progetto aveva avviato il processo di organizzazione degli screening neonatali audiologico e visivo. Per lo screning audiologico è stata individuata l'Azienda Sanitaria provinciale di Catanzaro quale Capofila dove è stato implementato il server per il flusso dei dati dello screning.

Ogni azienda sanitaria provinciale della Calabria, in ossequio al piano esecutivo progettuale, con atto formale, ha nominato i rappresentanti istituzionali di II livello, afferenti alla linea progettuale.

Nel PRP 2014-2019 all'interno del programma 3 - Promozione della salute della donna e del bambino è stato inserito il progetto P.2.1.1 Screening audiologico neonatale con l'obiettivo di mettere a regime in tutti i punti nascita l'effettuazione dello screening uditivo al fine di prevenire le conseguenze dei disturbi neurosensoriali.

Introduzione

Lo screening neonatale identifica i disturbi dell'udito presenti alla nascita che sono classificati da moderati a profondi (unilaterali o bilaterali, >=40 dB HTL tra 0.5 e 4 kHz).

La prevalenza di questi disturbi tra i neonati varia tra 0.5 a 3.0 casi per mille, ma nei bambini ricoverati nelle TIN e in quelli con altri fattori di rischio (ad esempio nati a basso peso, con storia familiare di sordità, con anomalie craniofaciali, con infezioni intrauterine, con assunzione di farmaci ototossici, con ventilazione meccanica neonatale durata più di 5 giorni, ecc.), la prevalenza è 10-20 volte maggiore.

Di conseguenza è necessario identificare il maggior numero possibile di bambini con disturbi bilaterali permanenti dell'udito il più precocemente possibile.

1. *Perdita uditiva ed importanza della diagnosi precoce*

Lo screening uditivo neonatale universale è finalizzato ad individuare i casi di perdita dell'udito:

- bilaterale congenita permanente,
- unilaterale sensoriale o permanente conduttiva;

sono escluse le forme di ipoacusia acquisita o progressiva non rilevabili nel periodo neonatale.

Si intende una perdita dell'udito (media) di almeno 30-40 dB nella fascia di frequenza importante per l'apprendimento del linguaggio (all'incirca tra 500 e 4000 Hz).

Nella revisione di un precedente documento di indirizzo (pubblicato nel 2000),il Joint Committee of Infant Hearing (JCIH) nel 2007 ha ampliato l'obiettivo dello screening all'individuazione di perdita dell'udito neurale (esempio: neuropatia uditiva/dissincronia) per quanto riguarda i bambini ricoverati in Unità di Terapia Intensiva Neonatale (UTIN).
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 nello sviluppo del linguaggio e dell'apprendimento, nonché a problemi comportamentali, diminuito benessere psicosociale, scarse capacità di adattamento e a un ridotto livello di istruzione.
La perdita congenita dell'udito colpisce da 1 a 3 neonati ogni 1.000 nati vivi.
Le variazioni di frequenza osservate nei diversi studi sono, in parte, determinate dai diversi criteri diagnostici adottati, dalla completezza del follow-up, nonché dai differenti protocolli di screening. In un Rapporto di Technology Assessment la prevalenza di soggetti affetti (deficit bilaterale 40 dB) è di 133 su 100.000 (IC 95%:122-145); di cui 112 sono interessati dalla forma congenita, i restanti da forme acquisite o progressive.
La quota di forme post-natali potrebbe, secondo alcuni autori, essere sottostimata (costituirebbe in realtà un quarto del totale), tale ipotesi non è tuttavia supportata da uno studio di popolazione.
La prevalenza è più elevata tra i neonati di peso molto basso o tra quelli, che più in generale, necessitano di cure neonatali intensive, essendo compresa tra il 2% e il 5%.
La perdita congenita dell'udito è una condizione etiologicamente eterogenea, associata a fattori genetici ed ambientali.
Circa il 30% dei pazienti presenta anomalie associate (individuate circa 400 forme sindromiche con ipoacusia); nel restante 70% si tratta di una perdita congenita dell'udito non sindromica. Circa la metà dei casi di perdita congenita dell'udito è determinata da fattori genetici: 77% con modalità autosomica recessiva, 22% autosomica dominante e 1% X-linked.
La mutazione del gene GJB2 è responsabile del 30-50% di tutti i casi di perdita dell'udito profonda, non sindromica. Il gene GJB2 codifica la connessina 26, una proteina coinvolta nella formazione del tessuto connettivo della coclea. La mutazione di questo gene è associata a diverse manifestazioni fenotipiche; vi sono casi, ben documentati, di presenza di mutazione in soggetti che risultano negativi allo screening.
In alcuni casi la perdita dell'udito è associata a mutazioni in due geni indipendenti, ad esempio coinvolgenti sia il gene GJB2 che il GJB6 (quest'ultimo produce la connessina 30).
L' incidenza di perdita congenita dell'udito risulta più elevata in presenza di alcune condizioni, che dovrebbero comportare una particolare attenzione anche nel periodo post-natale:

- una storia familiare di un difetto uditivo neurosensoriale insorto nell'infanzia;
- l'infezione da CMV, herpes virus, rosolia, sifilide e toxoplasmosi contratta durante la gravidanza;
- le anomalie cranio-facciali che coinvolgono il cavo orale (palatoschisi), il padiglione auricolare, il condotto uditivo, l'osso temporale;
- le condizioni neonatali: quelle che richiedono trattamento con ventilazione assistita o exaguinotrasfusione;
- le sindromi associate a perdita di udito progressiva o ad esordio tardivo come: la neurofibromatosi, l'osteopetrosi, la sindrome di Usher e altri quadri sindromici come: Waardenburg, Alport, Pendred, Jervell e Lange-Nielson;
- i disordini neurodegenerativi: la sindrome di Hunter, neuropatie sensoriali e motorie come l'atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth;
- le infezioni postnatali quali sepsi o meningite batterica o virale;
- il trauma cranico (in particolare se è presente emorragia sub-aracnoidea).

E’ necessario sottolineare che il 50% circa dei bambini con perdita congenita dell’udito non ha alcun fattore di rischio noto.
Uno studio relativo a 116 soggetti con perdita congenita dell’udito (in 68 casi bilaterale) evidenzia che nel 55.2% non è presente alcun fattore di rischio e nel 44.8% è possibile identificare il fattore eziologico: nel 60.4% di questi si evidenzia un fattore genetico, nel 18.8% un’infezione da citomegalovirus.
Lo studio delle cause della perdita dell’udito comporta numerosi vantaggi: l’identificazione di possibili interventi di prevenzione, un ausilio nell’interpretazione dei dati relativi agli esiti associati alla precocità dell’intervento e i benefici psicologici derivanti dall’informazione sulla causa della malattia.
Per quanto riguarda la perdita congenita dell’udito è evidente l’esistenza di un periodo di latenza tra l’instaurarsi della condizione e il momento della sua manifestazione clinica.
Il primo quesito, relativo all’efficacia di una politica di screening, riguarda quanto una diagnosi precoce possa influenzare gli esiti.
In assenza di un programma di screening la diagnosi è raramente precoce.
Diversi studi riportano un’epoca della diagnosi compresa tra i 12 e 25 mesi. L’età mediana alla diagnosi è attorno ai 12 mesi per i soggetti con ipoacusia profonda, per quelli con fattori di rischio o ricovero in UTIN, mentre è compresa tra i 16 e 22 mesi per quelli che non presentano tali condizioni.
Un trial controllato non randomizzato di buona qualità ha valutato quanto lo screening svolto in epoca neonatale, versus quello effettuato a 7-8 mesi di vita, sia in grado di influenzare la prognosi. Lo studio ha confrontato due popolazioni: 25.609 nati sottoposti allo screening neonatale e 28.172 non screenati; tutti i bambini sono stati successivamente sottoposti allo screening a 7-8 mesi di età.
Lo screening neonatale comporta, rispetto alla effettuazione del solo test a 7-8 mesi di vita, una maggiore frequenza di:
- diagnosi di perdita congenita dell’udito;
- invio ai centri specialistici prima dei 6 mesi di età;
- conferma diagnostica prima dei 10 mesi di età;
- inizio del trattamento prima dei 10 mesi di età;

I pazienti diagnosticati precocemente, dopo adeguata valutazione delle abilità comunicative, possono essere tempestivamente aiutati con dispositivi di amplificazione o con dispositivi sensoriali.
L’utilizzo di impianti cocleari nei neonati è divenuto maggiormente disponibile negli ultimi anni ed è solitamente preso in considerazione nei bambini con ipoacusia da severa a profonda, dopo inadeguata risposta alla protesizzazione acustica tradizionale.
La ricerca sullo sviluppo neurologico, e in particolare della corteccia uditiva, suggerisce che l’impianto precoce rispetto al tardivo può portare a un più adeguato sviluppo della corteccia uditiva.
Una revisione sistematica, relativa a studi controllati non randomizzati, ha analizzato quanto la precocità degli interventi possa influire sugli esiti.
Gli studi presi in esame forniscono solo informazioni relative allo sviluppo del linguaggio. Gli autori della revisione sottolineano come la maggior parte degli studi indichi che un intervento precoce, nel caso di perdita congenita dell’udito bilaterale, sia associato ad un miglioramento dello sviluppo del linguaggio, in particolare:
- se l’intervento inizia dopo gli 11 mesi di vita si osserva un peggiore vocabolario ricettivo;
- la diagnosi e l’intervento iniziato prima dei 6 mesi di vita comporta migliori risultati sul piano del linguaggio ricettivo;
- nei soggetti sottoposti ad impianto cocleare tra 1 e 2.5 anni di vita si osserva, a tre anni di distanza, un miglioramento della crescita del vocabolario rispetto ai soggetti in cui

l'intervento è stato più tardivo; a distanza di 4 anni i risultati nei due gruppi sono comparabili;
- lo sviluppo del linguaggio sembra direttamente proporzionale ai mesi di utilizzo dell'impianto cocleare, dopo i 12 mesi di vita.

2. I tests di screening e la diagnosi di sordità.

2.1 Le emissioni otoacustiche

Le emissioni otoacustiche si identificano quando un suono raggiunge un orecchio normale e si verifica una eccitazione di alcune specifiche cellule presenti nella coclea (cellule ciliate esterne, CCE) che si contraggono ed emettono un "rumore" di ritorno che può essere registrato.
Su tale base è stata elaborata una metodica che va sotto il nome di "emissioni otoacustiche" : nel condotto uditivo esterno si inserisce una sonda attraverso la quale si invia un suono che giunge la coclea, la stessa sonda è in grado di registrare il segnale di ritorno emesso dalla contrazione delle cellule ciliate esterne cocleari.
La mancanza di tale segnale indica una anomalia della funzione delle CCE che è quasi sempre presente nella sordità neurosensoriale infantile.
L'avvenuta registrazione del segnale di ritorno è invece la dimostrazione che il soggetto sottoposto all'indagine ha una normale capacità uditiva.
La rapidità di esecuzione, l'assenza di fastidio e l'affidabilità rendono questo test uno strumento valido per lo screening delle ipoacusie in età neonatale.
Nel caso in cui le emissioni otoacustiche siano presenti, è possibile affermare che la coclea funziona correttamente e, in genere, non è necessario eseguire altri esami, (escluse alcune situazioni particolari, ad es. la neuropatia uditiva o dissincronia uditiva) o disfunzioni delle vie uditive del tronco.
Viceversa se le otoemissioni risultassero assenti (il risultato negativo potrebbe dipendere dalle difficoltà di registrazione, dalle caratteristiche anatomiche particolari del neonato, dalla presenza di cerume, da un'infiammazione dell'orecchio o da una reale sofferenza della coclea), è necessario ricorrere ai potenziali uditivi automatici o tradizionali.
I "falsi positivi" sono per lo più determinati da condizioni di scarsa aereazione dell'orecchio esterno e medio (presenza di fluido nell'orecchio medio).
I "falsi negativi" sono per lo più attribuibili a casi di "neuropatia uditiva", in cui la sordità sarebbe sostenuta da lesioni selettive al sistema delle cellule cigliate interne.
La neuropatia uditiva è particolarmente frequente nei ricoverati in Unità di Terapia Intensiva Neonatale; particolarmente a rischio risultano i soggetti con iperbilirubinemia, con sepsi e quelli sottoposti a trattamento con vancomicina o furosemide. Alla luce di questa elevata incidenza il test di screening suggerito nei neonati ricoverati in UTIN è rappresentato dall'ABR e non dalle emissioni otoacustiche.
L'esecuzione delle TEOAE richiede pochi minuti e si esegue preferibilmente durante il sonno del neonato.
Le apparecchiature utilizzate permettono di avere una documentazione cartacea del risultato del test; sono inoltre interfacciabili con un personal computer in maniera tale da consentire ai punti nascita una archiviazione dei dati ottenuti.
Quando un suono raggiunge l'orecchio, attiva prima le strutture periferiche (le già ricordate cellule ciliate cocleari) e poi le vie acustiche del tronco-encefalo: a tale attivazione corrisponde la formazione di un segnale elettrico (potenziali evocati uditivi –PEU o ABR) che può essere registrato.
Per eseguire il test al piccolo paziente vengono applicati 3 elettrodi adesivi in punti definiti del cranio, quindi attraverso un trasduttore si invia un suono alle orecchie: le strutture presenti lungo il percorso delle vie uditive generano delle onde elettriche (le più importanti sono cinque) che vengono registrate da un computer.

Dall'analisi di tali onde è possibile stabilire se il bambino ha un udito normale o meno. In caso di ipoacusia i potenziali evocati uditivi del tronco consentono di risalire alla soglia uditiva con discreta precisione, per le frequenze comprese tra 2000 e 4000 Hz.
È possibile inoltre eseguire ABR stimolando l'orecchio con toni di frequenza specifica con la possibilità di stimare una soglia audiometrica più precisa. A differenza delle TEOAE, l'esecuzione dell'ABR nei bambini piccoli richiede un addestramento accurato e personale altamente specializzato medico e tecnico audiometrista.

2.2 Auditory steady-state responses (ASSR)
Si tratta di potenziali evocati uditivi di ultima generazione, recentemente commercializzati, che utilizzano stimoli specifici in frequenza e che quindi forniscono una informazione frequenziale più dettagliata della soglia uditiva rispetto agli ABR dando indicazioni sulla soglia uditiva sulle basse frequenze. Ciò risulta particolarmente utile per la corretta applicazione dell'ausilio protesico.

2.3 L'Elettrococleografia è la metodica elettrofisiologia più invasiva che consente una diagnostica precisa per ciò che concerne l'entità della perdita sia la sede della lesione.
Viene eseguita inviando uno stimolo acustico e registrando, con elettrodo ad ago trans-timpanico o con elettrodo peritimpanico, il potenziale d'azione della porzione più distale del nervo VIII (potenziale d'azione) e i potenziali di recettore (potenziale microfonico coclearie e potenziale di sommazione).
Dall'analisi del potenziale d'azione è possibile ricavare informazioni precise riguardo la soglia uditiva del paziente; inoltre dall'analisi comparativa dell'elettrococleografia, degli ABR e delle otoemissioni è possibile, nei casi di ipoacusia, definire la sede della lesione (cocleare o retrococleare).
Questa indagine nei bambini richiede una anestesia generale e viene eseguita nel centro audiologico di riferimento III livello solo in casi particolari, ovvero nei casi in cui le risposte ABR sono assenti e vi è altro sospetto di patologia delle vie uditive centrali (bambino a rischio) senza patologia periferica.

3. lo screening uditivo neonatale

3.1 Articolazione dello screening

Nelle Aziende Sanitarie ed ospedaliere del SSR Calabria i centri si identificano in Centri di I, II e III livello in base alla dotazione di attrezzature e di personale del punto nascita e delle strutture Otorinolaringoiatriche e/o Audiologiche.

a. Centro di I° Livello (Punto Nascita)
Dispone di attrezzature di registrazione di otoemissioni acustiche evocate di ultima generazione (TEOAE).
Il test viene eseguito da pediatra, operatori delle professioni sanitarie, audiologofoniatra o otorinolaringoiatra, dopo opportuna formazione.
L'obbligo è che tutti i neonati abbiano accesso allo screening nel primo mese di vita.
Per facilitare il reclutamento più ampio è naturale ipotizzare che il test venga somministrato subito dopo la nascita, prima della dimissione.
Ciascun centro di I livello identifica e seleziona il personale che eseguirà i test di screening. Il suddetto personale deve riportare per ogni nuovo nato dati anagrafici, anamnestici, clinici ed i risultati del test sia supporto informatico (software regionale) sia su modelli cartacei.

b. Centro di II Livello (Ambulatorio/Struttura di Otorinolaringoiatria e/o Audiologia e Foniatria)
Dispone di attrezzature di registrazione per otoemissioni acustiche evocate di ultima generazione (TEOAE), di attrezzature per registrazione dei potenziali evocati uditivi del tronco (ABR) e di impedenzometro clinico.
I test vengono eseguiti da: tecnico audiometrista, audiologo o otorinolaringoiatra che provvederanno anche ad archiviazione e messa in rete dei risultati dello screening.

c. Centro di III Livello (Centro di Riferimento Regionale - Struttura di Otorinolaringoiatria e/o Audiologia e Foniatria)
Il centro dispone, oltre alle attrezzature per lo screening con TEOAE, di strumentazione per ABR clinico con ricerca di soglia (Click, chirp e burst), di ECoG, di ASSR, di competenze ed attrezzature per l'esecuzione di esame audiometrico infantile, di personale con adeguata esperienza nella diagnosi precoce e trattamento protesico-riabilitativo in età infantile, logopedisti esperti in abilitazione/riabilitazione dei disturbi del linguaggio e di strutture idonee ad eseguire accertamenti diagnostici eziologici (genetici, consulenze, studio per immagini, etc.). E' collegato con PC dedicato, alla rete regionale e può visualizzare i dati inseriti dai centri di I e II livello nonché le richieste di presa in carico di bambini ipoacusici, eseguite dai suddetti centri, online.
I compiti del Centro di Riferimento Regionale sono:

- Esecuzione dei tests di conferma (nei bambini che hanno eseguito come test di screening solo le otoemissioni, vengono eseguiti come ulteriore test i PEU e se positivi si procede all'esecuzione del protocollo diagnostico completo di conferma).
- Inquadramento clinico ed approfondimento diagnostico multidisciplinare.
- Screening genetico e diagnosi genetico-molecolare.
- Protesizzazione acustica ed avvio del percorso riabilitativo.
- Controllo periodici dello sviluppo della percezione acustica e delle abilità comunicative e linguistiche.
- Selezione all'impianto cocleare ed impianto cocleare.
- Follow-up per valutare l'implementazione della protesizzazione e della riabilitazione e per monitorare l'inserimento scolastico e sociale, lo sviluppo delle abilità percettive, linguistiche e cognitive.
- Supporto e formazione continua per il personale logopedico che esegue abilitazione riabilitazione sui bambini sordi congeniti.

La procedura diagnostica dovrebbe concludersi con le consulenze multidisciplinari ed eziologiche e per immagini entro il 12° mese (almeno nelle sordità gravi-profonde) ed ottenere entro questo tempo una reale valutazione della curva audiometrica, grado di gravità, profilo audiometrico e dovrebbe essere stato ottenuto un fitting protesico "ottimale".

Centri screening oftalmologico neonatale		
Centri di I livello	**Collocazione**	
S.O.C Terapia Intensiva Neonatale	A.O. Pugliese Ciaccio	Catanzaro
S.O.C Terapia Intensiva Neonatale	A.O. Annunziata	Cosenza
S.O.C Terapia Intensiva Neonatale	GOM Bianchi Melacrino - Morelli	Reggio Calabria
SSD Neonatologia	P.O. Giovanni Paolo II	Lamezia Terme
S.O.S Pediatria	P.O. Ferrari	Castrovillari
S.O.S Pediatria	P.O. Giannattasio	Corigliano-Rossano
S.O.S Pediatria	P.O. Locri	Locri
S.O.S Pediatria	P.O. Maria degli Ungheresi	Polistena
S.O.C Neonatologia	P.O. San Giovanni di Dio	Crotone
S.O.S Pediatria	P.O. G. Iazzolino	Vibo Valentia
Ospedali Riuniti I Greco	EX Sacro Cuore	Cosenza

Centri di II livello		
Ambulatorio di Audiologia e Foniatria ex SOC di Audiologia e Foniatria	ASP Catanzaro	Distretto di Soverato
S.O.C. ORL	GOM Bianchi Melacrino - Morelli	Reggio Calabria
S.O.S. ORL	P.O. G. Iazzolino	Vibo Valentia
S.O.C. ORL	A.O. Annunziata	Cosenza
S.O.S. Audiologia	P.O. San Giovanni Di Dio	Crotone
Centro di III livello		
U.O. di Audiologia e Foniatria e Centro di riferimento per gli impianti cocleari e le patologie ORL	A.O.U. Mater Domini Catanzaro	Catanzaro

3.2 Esecuzione dello screening

E' necessario distinguere tra screening su neonati senza fattori di rischio per neuropatia uditiva e su neonati con fattori di rischio per tale patologia.

a) La neuropatia uditiva è una entità clinica caratterizzata da assenza o importanti alterazioni del tracciato ABR e presenza di otoemissioni acustiche, espressione di una corretta funzionalità delle cellule ciliate esterne. E' quindi un disordine dovuto ad una lesione del sistema cellule ciliate interne-sinapsi-nervo acustico, con integrità del sistema delle cellule ciliate esterne. La tabella A evidenzia le categorie a rischio per neuropatia uditiva a cui fare riferimento.

Tab.A – Fattori di rischio per neuropatia uditiva (JCIH 2007)

Ricovero in NICU/TIN per un periodo superiore a 5 giorni o ciascuna delle seguenti condizioni indipendentemente dalla durata del ricovero in NICU/TIN: ECMO*, ventilazione assistita, assunzione di farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide), iperbilirubinemia che ha reso necessaria l'exanguinotrasfusione
Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente
Storia familiare positiva per disordini neurodegenerativi*quali la sindrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedrich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth

In tutti i casi la procedura di screening vera e propria deve essere espletata prima della dimissione del bambino dal punto nascita. Il punto nascita potrà ripetere il test entro 2 settimane dalla nascita per verificare i casi *refer.*

b) <u>*Lo screening su neonati senza fattori di rischio per neuropatia uditiva*</u> (Figura 1 - allegato 3) viene effettuato dal personale (audiometrista, pediatra, infermiere pediatrico, audiologo, otorinolaringoiatra) con l'esecuzione di otoemissioni acustiche evocate TEOAE nei punti nascita ad almeno 24 ore dalla nascita (II giornata) preferibilmente in condizioni di sonno spontaneo dopo il pasto e possibilmente in ambiente silente.

Nel caso le otoemissioni siano presenti (*pass*) in entrambi gli orecchi si conclude la procedura. Nel caso <u>uno</u> o <u>entrambi</u> gli orecchi non presentino una risposta evidente, cioè le otoemissioni siano assenti (*refer*) vengono ripetute le otoemissioni acustiche dopo alcune ore e prima della dimissione.

Se le TEOAE sono presenti e risultano *pass* in entrambi gli orecchi la procedura è conclusa. I neonati risultati *refer* alle procedura di screening con TEOAE vengono inviati al Centro di II/III livello per gli accertamenti diagnostici di II livello che consistono nell'esecuzione degli ABR entro 1 mese di vita. I bambini risultati *refer* alla procedura di screening di II livello (otoemissioni+ABR) vengono inviati ed esaminati entro il 3° mese dalla nascita nel Centro di III livello per la conferma diagnostico-audiologica completa (ABR clinici con ricerca di soglia, impedenzometria, studio del riflesso stapediale, otoemissioni, etc.) e nel centro vengono avviate le successive fasi diagnostiche e protesico-riabilitative, in modo che entro il 6°mese inizi il trattamento protesico-riabilitativo.

Tutti i bambini risultati *refer* allo screening di I° livello dovranno eseguire subito ricerca di CMV nelle urine.

Alla dimissione dal punto nascita il responsabile del procedimento di screening od i suoi collaboratori :

1. Trascriveranno i risultati dello screening sul libretto pediatrico del bambino
2. Trascriveranno sul registro cartaceo del centro nascita il risultato del test e la modalità con cui è stato eseguito, la categoria di cui fa parte il bambino: non a rischio- a rischio

per neuropatia uditiva(Tab. A), a rischio per sordità progressiva o ad esordio tardivo (Tab. B-C)

3. Daranno informazioni alla banca dati dei risultati dello screening secondo protocollo specifico
4. Informeranno i genitori del risultato dello screening audiologico verbalmente ed in caso di refer anche tramite una brochure informativa con le istruzioni per gli eventuali esami di approfondimento (Allegato 1) e comunicazione al pediatra di libera scelta (Allegato 2).
5. Previo contatto con il Centro di II e III livello viene indicata ai genitori la data e la sede in cui il bambino eseguirà gli esami di approfondimento.
6. Gli esami di approfondimento di II livello devono essere eseguiti entro il 1° mese dalla dimissione dal punto nascita, la conferma diagnostica audiologica deve essere eseguita entro il 3 ° mese.

c) <u>*Lo Screening su neonati con fattori di rischio per neuropatia uditiva*</u> (Figura 2 - allegato 3) prevede che tutti i neonati nei quali sono presenti le condizioni riportate in tabella A debbano essere sottoposti a specifico protocollo.

Nel caso di neonati pretermine lo screening verrà eseguito al termine della 35° settimana o successivamente entro la dimissione, al fine di ridurre i falsi positivi (infatti prima di questa data l'esecuzione delle otoemissioni può essere difficoltosa per le ridotte dimensioni del condotto uditivo esterno e le risposte ABR potrebbero non essere rilevate per una immaturità delle vie uditive centrali).

I bambini appartenenti alle categorie di cui alla tabelle A verranno sottoposti ad otoemissioni (TEOAE) prima della dimissione dal punto nascita ed ABR ad 1 mese nei centri di II livello.

Nel caso di risposta *refer* si consiglia di eseguire almeno 2 volte il test prima della dimissione. Per questa procedura è consigliabile una collaborazione con il personale del centro audiologico (tecnico audiometrista).

I bambini risultati *refer* dovranno eseguire subito la ricerca del CMV nelle urine. I bambini risultati *refer* per uno entrambi gli orecchi testati vengono inviati al Centro di Riferimento (III livello) per gli approfondimenti diagnostici audiologici.

Alla dimissione dal punto nascita il responsabile del procedimento di screening od i suoi collaboratori seguiranno le linee guida inserite nel paragrafo precedente.

I bambini appartenenti a queste categorie a rischio dovranno essere sottoposti nel centro di II o III livello ad ABR per completare la procedura di screening entro 1 mese dalla nascita. Inoltre tutti i bambini che vengono ricoverati in ospedale durante i primi mesi di vita, nei quali si verifichi una delle seguenti condizioni potenzialmente a rischio per ipoacusia, ovvero iperbilirubinemia che richiede exanguinotrasfusione e una sepsi documentata da esame colturale positivo, indipendentemente dall'esito dello screening dovranno essere sottoposti a nuovo screening mediante l'esecuzione di otoemissioni entro la dimissione e programmato ABR presso i centri di II o III livello.

I bambini con fattore di rischio per sordità (Tab. B-C) dovranno essere sottoposti ad un monitoraggio audiologico, le cui modalità di esecuzione ed il timing saranno variabili:

- i bambini che presentano i fattori di rischio per sordità elencati in tabella B dovranno essere sottoposti ad almeno una valutazione audiologica tra i 24 e 30 mesi di età, anche se lo screening audiologico neonatale è risultato *pass* bilateralmente con ABR nei limiti;
- i bambini che presentano i fattori di rischio elencati nella tabella C dovranno essere sottoposti ad almeno una valutazione audiologica presso i centri di III livello, ogni 6-12 mesi fino all'età di 3 anni e dopo annualmente fino all'età di 6 anni.

Il responsabile dello screening dovrà informare alla dimissione il pediatra di base dell'eventuale inclusione del bambino in una delle due categorie a rischio per ipoacusia infantile ad esordio tardivo.

Inoltre dovranno essere messi a punto programmi di sorveglianza audiologica (che potranno essere eseguiti dai pediatri di famiglia, in occasione dei bilanci di salute che vengono eseguiti

a 3, 6, 8, 12, 18 mesi e a 3 e 6 anni), a cui sottoporre periodicamente tutti i bambini, indipendentemente dall'esito dello screening audiologico neonatale e dalla presenza o meno di fattori di rischio per sordità infantile, al fine di identificare i casi di sordità progressiva o ad esordio tardivo, non identificabili dallo screening audiologico neonatale.
Il protocollo di sorveglianza per bambini a rischio per ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo dovrà comunque essere stabilito in collaborazione con la pediatria di base.

Tab.- B Fattori di rischio per ipoacusia infantile permanente congenita, ad esordio tardivo o progressiva , che rendono necessaria l'esecuzione di almeno una valutazione audiologica tra i 24 e 30 mesi di età, oltre ai questionari inclusi nei bilanci di salute e al Boel test (JCIH 2007 modificato)

1. Ricovero in NICU/TIN per un periodo superiore a 5 giorni o ciascuna delle seguenti condizioni indipendentemente dalla durata del ricovero in NICU/TIN: ventilazione assistita, assunzione di farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide), iperbilirubinemia che ha reso necessaria l'exanguinotrasfusione
2. Infezioni intrauterine quali herpes, rosolia, sifilide e toxoplasmosi
3. Malformazioni craniofacciali, incluse quelle del padiglione auricolare, del condotto uditivo esterno, appendici preauricolari e anomalie dell'osso temporale
4. Anomalie quali, ciuffo di capelli bianchi, che sono descritte in associazioni con sindromi che includono ipoacusia permanente neurosensoriale o trasmissiva

Tab.- C Fattori di rischio per ipoacusia infantile permanente congenita, ad esordio tardivo o progressiva, che rendono necessaria l'esecuzione di almeno una valutazione audiologica presso i Centri di III livello, ogni 6 mesi fino all'età di 3 anni e dopo annualmente fino all'età di 6 anni (JCIH 2007 modificato)

1. Preoccupazione degli educatori riguardo l'udito, la percezione verbale, lo sviluppo del linguaggio o ritardi di sviluppo
2. Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente progressiva
3. Infezione intrauterina da CMV
4. Sindromi associate con ipoacusia progressiva 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 e di Down
5. Disordini neurodegenerativi quali la sindrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedrich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth
6. Coltura positiva per infezioni post-natali associate con ipoacusia neurosensoriale, incluse la meningite batterica e virale (soprattutto da herpes virus e da virus della varicella
7. Traumi cranici, soprattutto fratture a carico del basicranio e dell'osso temporale che richiedono ricovero in ospedale
8. Chemioterapia

Flusso Informativo: attualmente lo screening audiologico è garantito, a tutti i nuovi nati, in 9 punti nascita su un totale di 11. Il monitoraggio avviene attraverso report cartaceo che i singoli punti nascita inviano al settore competente della regione. Entro ottobre 2022 è previsto l'attivazione del flusso informativo, a livello regionale, attraverso il Sistema Informativo Sanitario Regionale (Sisr Ap) che verrà alimentato da tutti i punti nascita della Regione. Entro Gennaio

2023 tutti i punti nascita, che insistono sul territorio Regionale, dovranno erogare lo screening audiologico ai nuovi nati.

Appendice

Allegato 1 : Informativa per i Genitori

Il vostro bambino è stato sottoposto nei primi giorni di vita ad una serie di controlli clinici tra cui un test rapido e facilmente effettuabile per la valutazione della funzionalità uditiva (le otoemissioni acustiche).
Il vostro bambino deve essere sottoposto ad ulteriori esami.

Perche?
In alcuni casi il primo test effettuato alla nascita può dare una risposta dubbia.
Questo significa che il bambino abbia un problema di udito, ma solo che è necessario effettuare altri esami più specifici.
Alcuni dei motivi più comuni per i quali è necessario effettuare un nuovo esame:

- ☐ *Il bambino è stato irrequieto durante il primo test*
- ☐ *Il bambino aveva il liquido nell'orecchio al momento del primo test*
- ☐ *Le condizioni ambientali potrebbero non essere state ottimali durante il primo test*

Dove verranno effettuate i nuovi esami?
I nuovi esami saranno effettuati presso il Centro della rete Regionale

In cosa consistono questi esami?
Il bambino ripeterà le otoemissioni acustiche ed inoltre eseguirà l'esame impedenzometrico e i potenziali evocati uditivi (ABR). Si tratta di esami non dolorosi né fastidiosi, che si effettuano mentre il bambino dorme e non saranno utilizzati farmaci di nessun genere. Durano pochi minuti e uno dei genitori può restare con il bambino durante gli esami. Vanno effettuati mentre il bambino dorme, quindi è consigliabile che il piccolo non dorma nelle ore precedenti all'esame. Pur essendo molto semplici per il bambino devono essere effettuati da personale specializzato che incontrerete nei centri di diagnosi audiologica presenti su tutto il territorio regionale.

Quando saranno effettuati?
L'appuntamento è fissato per il giorno _____ ore_____
presso_____
Il bambino/a deve essere digiuno (ultimo pasto 4 ore prima circa), e' opportuno avere a disposizione il pasto caldo.

Quando potremo avere il risultato di questi nuovi esami?
I risultati del test saranno consegnati in giornata ai genitori.

Quale potrà essere il risultato dei nuovi esami?
I test potrebbero confermare una riduzione della funzione uditiva. L'ipoacusia potrebbe essere transitoria, in tal caso l'audiologo prescriverà una terapia farmacologica. Nei casi più complessi il bambino sarà rivalutato presso il centro di riferimento per i disturbi permanenti dell'udito.
In questo centro verranno eseguiti ulteriori esami al fine di ottenere la conferma della presenza dell'ipoacusia, del grado di ipoacusia e la ricerca di eventuali cause di questa, in modo da intraprendere il giusto percorso terapeutico.

Se il nostro bambino sembra rispondere agli stimoli sonori deve effettuare ugualmente il test?
Molti bambini dopo il secondo test risultano normoudenti.
Tuttavia è molto importante eseguire i test di approfondimento perché il bambino potrebbe rispondere solo ad alcuni tipi di suono o a livelli di intensità elevata.

Allegato 2 : *Comunicazione Pediatra di base*

Lettera informativa al pediatra di base:

Caro collega

Durante la degenza del piccolo …….. è stato effettuato un test di screening per l'individuazione precoce dei deficit uditivi congeniti mediante la valutazione delle otoemissioni secondo il PDTA della Regione Calabria
Si tratta di un'indagine che non fornisce una diagnosi definitiva ma individua solo soggetti che necessitano di ulteriori accertamenti.

L'esame del/la piccolo/a …….. è risultato "dubbio", perciò è necessario effettuare indagini più approfondite.

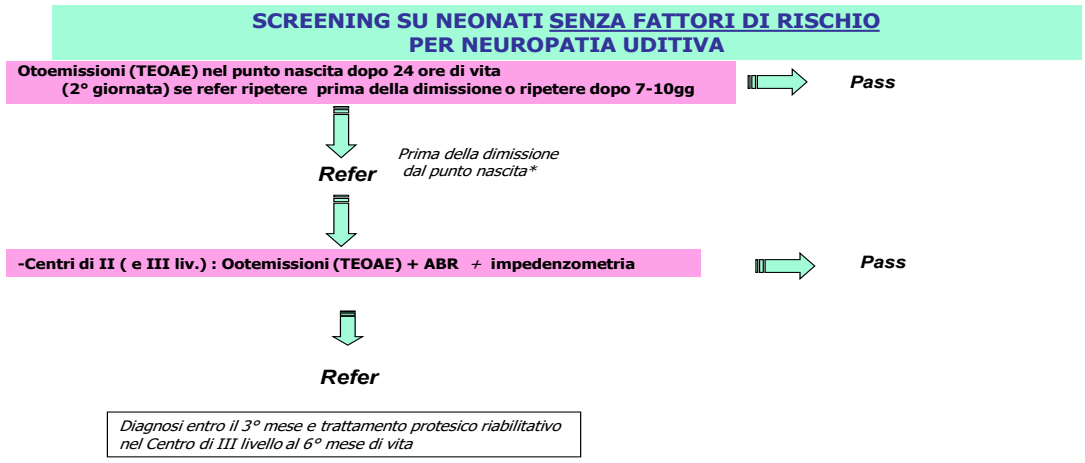
L'esame del/la piccolo/a …….. è risultato nella norma ma poiché il bambino presenta fattori di rischio audiologico è necessario effettuare indagini più approfondite.

Il risultato dell'esame in questione non significa che il/la bambino/a sia affetto/a da sordità, ma richiede una valutazione audiologica più completa mediante lo studio dei Potenziali Evocati Uditivi (ABR), intorno al 3° mese di età, in sonno spontaneo o previa sedazione del bambino.
Qualora necessario verrà avviato un trattamento terapeutico integrato precoce.

Distinti saluti

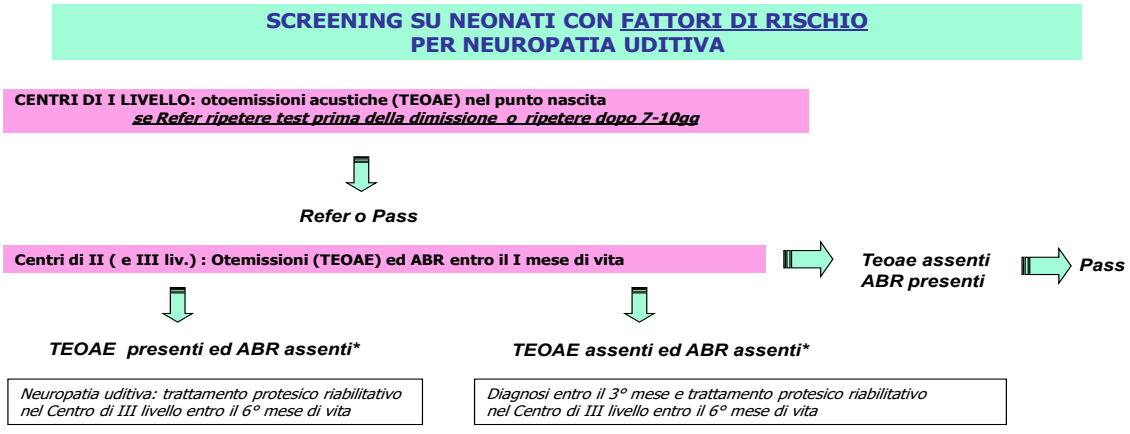
Allegato 3: Figure

Figura 1



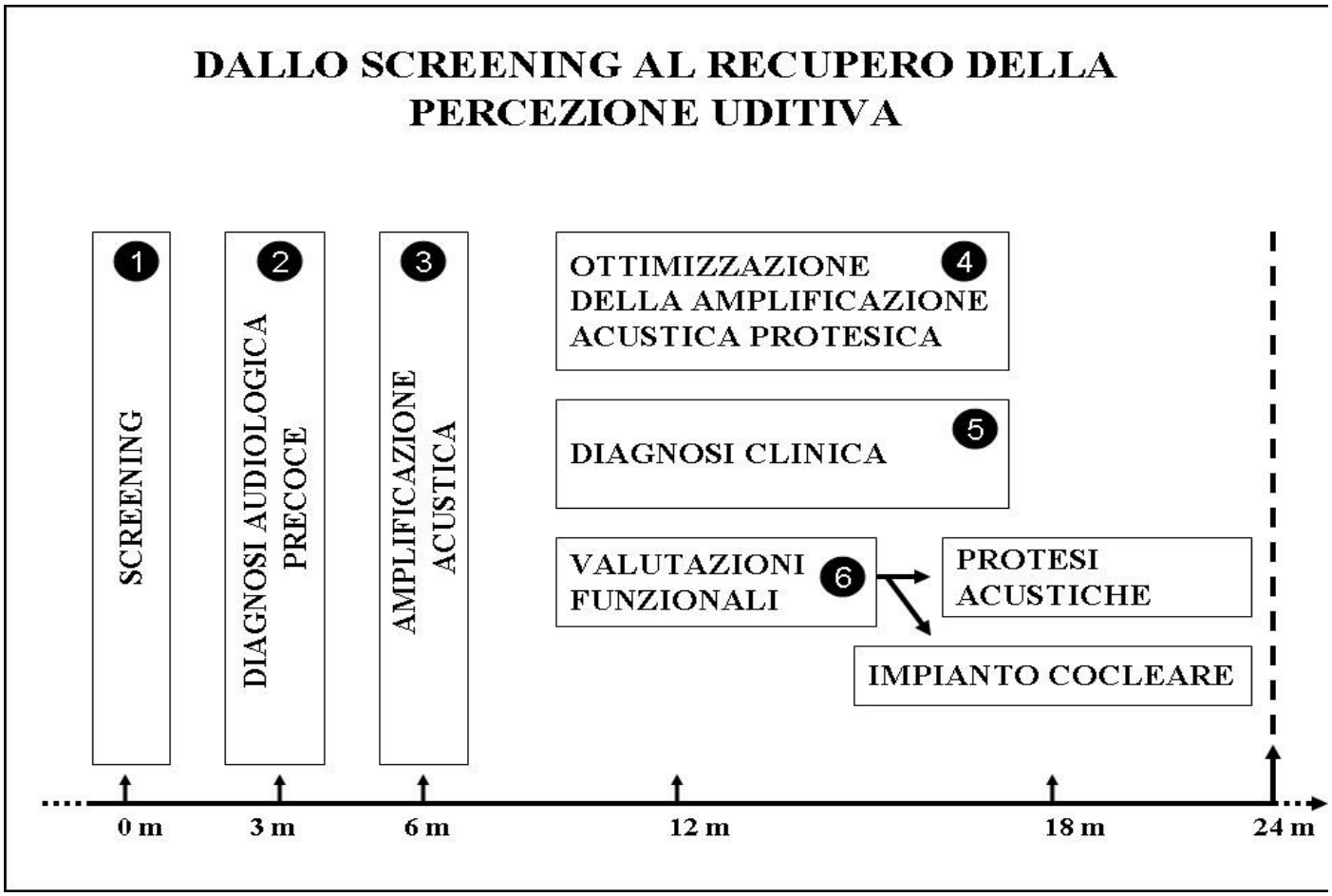
* Eseguire ricerca CMV nelle urine prima della dimissione dal punto nascita, se Refer

Figura 2



* Eseguire ricerca CMV nelle urine prima della dimissione dal punto nascita, se Refer

Figura 3


DALLO SCREENING AL RECUPERO DELLA PERCEZIONE UDITIVA
1
SCREENING
2
DIAGNOSI AUDIOLOGICA PRECOCE
3
AMPLIFICAZIONE ACUSTICA
OTTIMIZZAZIONE DELLA AMPLIFICAZIONE ACUSTICA PROTESICA
4
DIAGNOSI CLINICA
5
VALUTAZIONI FUNZIONALI
6
PROTESI ACUSTICHE
IMPIANTO COCLEARE
0 m
3 m
6 m
12 m
18 m
24 m

BIBLIOGRAFIA

La maggior parte delle informazioni sono tratte da:
- documento della U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF),
- Linee Guida prodotte dal Joint Committee of Infant Hearing dell'American Academy of Pediatrics

1 U.S. Preventive Services Task Force. Universal Screening for Hearing Loss in Newborns. July 2008
URL: http://www.ahrq.gov/clinic/uspstf/uspsnbhr.html
2 Joint Committee on Infant Hearing. Year 2019 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs - Executive Summary. (2019). Journal of Early Hearing Detection and Intervention, 4(2), 1-44. https://doi.org/10.15142/fptk-b748
3 Joint Committee on Infant Hearing; American Academy of Audiology; American Academy of Pediatrics; American Speech-Language-Hearing Association; Directors of Speech and Hearing Programs in State Health and Welfare Agencies. Year 2000 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs . Pediatrics. 2000;106(4):798-817
4 Barr B, Junker KS, Svärd M. Early discovery of hearing impairment: a critical evaluation of the BOEL test. Audiology. 1978 ;17(1):62-7
5 Weir CG. Use of behavioral-tests in early diagnosis of hearing-loss. Acta Oto-Laryngol 1985;421:86–92
6 American Academy of Pediatrics, Task Force on Newborn and Infant Hearing. Newborn and infant hearing loss: detection and intervention. Pediatrics 1999;103(2):527–30
7 Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment. Lancet 1998;352(9145):1957–64
8 Centers for Disease Control and Prevention. Infants tested for hearing loss: United States [published correction appears in MMWR Morb Mortal Wkly Rep 2003;52(49):1210]. MMWR Morb Mortal Wkly Rep 2003;52(41):981–4
9 Petrou S, McCann D, Law CM et al. Health status and health-related quality of life preference-based outcomes of children who are aged 7 to 9 years and have bilateral permanent childhood hearing impairment. Pediatrics. 2007;120(5):1044-52
10 Davis A, Bamford J, Wilson I et al. A critical review of the role of neonatal hearing screening in the detection of congenital hearing impairment. Health Technol Assess. 1997;1(10):1-176
11 Fortnum HM, Summerfield AQ, Marshall DH et al. Prevalence of permanent childhood hearing impairment in the United Kingdom and implications for universal neonatal hearing screening: questionnaire based ascertainment study. BMJ. 2001;323(7312):536-40
12 Russ S. Measuring the prevalence of permanent childhood hearing impairment. BMJ. 2001;323(7312):525-6
13 Weichbold V, Nekahm-Heis D, Welzl-Mueller K. Universal newborn hearing screening and postnatal hearing loss. Pediatrics. 2006;117(4):e631-6
14 Kennedy C, McCann D. Universal neonatal hearing screening moving from evidence to practice. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2004;89(5):F378-83
15 Cristobal R, Oghalai JS. Hearing loss in children with very low birth weight: current review of epidemiology and pathophysiology. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2008;93(6):F462-8
16 Robertson CM, Howarth TM, Bork DL, Dinu IA. Permanent bilateral sensory and neural hearing loss of children after neonatal intensive care because of extreme prematurity: a thirty-year study. Pediatrics. 2009;123(5):e797-807
17 Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening--a silent revolution. N Engl J Med. 2006 18;354(20):2151-64
18 Rehm HL. A genetic approach to the child with sensorineural hearing loss. Semin Perinatol. 2005;29(3):173-81
19 Schimmenti LA, Martinez A, Telatar M, et al. Infant hearing loss and connexin testing in a diverse population. Genet Med. 2008;10(7):517-24
20 Putcha GV, Bejjani BA, Bleoo S et al. A multicenter study of the frequency and distribution of GJB2 and GJB6 mutations in a large North American cohort. Genet Med. 2007;9(7):413-26
21 Barbi M, Binda S, Caroppo S et al.. A wider role for congenital cytomegalovirus infection in sensorineural hearing loss. Pediatr Infect Dis J. 2003 Jan;22(1):39-42

22 Hille ET, van Straaten HI, Verkerk PH; Dutch NICU Neonatal Hearing Screening Working Group. Prevalence and independent risk factors for hearing loss in NICU infants. Acta Paediatr. 2007 Aug;96(8):1155-8
23 Declau F, Boudewyns A, Van den Ende J et al. Etiologic and audiologic evaluations after universal neonatal hearing screening: analysis of 170 referred neonates. Pediatrics. 2008;121(6):1119-26
24 Prendergast SG, Lartz MN, Fiedler BC, et al. Ages of diagnosis, amplification, and early intervention of infants and young children with hearing loss: Findings from parent interviews. Am Ann Deaf. 2002;147(1):24-30
25 Stein LK, Clark S, Kraus N. The hearing-impaired infant: Patterns of identification and habilitation. Ear Hear 1983; 4:232–6
26 Elssman S, Matkin N, Sabo M. Early identification of congenital sensorineural hearing impairment. The Hearing Journal 1987;40:13–7
27 Stein LK, Jabley T, Spitz R, Stoakley D, McGee T. The hearing-impaired infant: Patters of identification and habilitation revisited. Ear Hear 1990,11:201–5
28 Mace A, Wallace K, Whan M, Stelmachowicz P. Relevant factors in the identification of hearing loss. Ear Hear 1991:12:287–93
29 Harrison M, Roush J. Age of suspicion, identification, and intervention for infants and young children with hearing loss: A national study. Ear Hear 1996;17:55–62
30 Kennedy C, McCann D, Campbell MJ, Kimm L, Thornton R. Universal newborn screening for permanent childhood hearing impairment: an 8-year follow-up of a controlled trial. Lancet. 2005;366(9486):660-2
31 Lévêque M, Schmidt P, Leroux B et al. Universal newborn hearing screening: a 27-month experience in the French region of Champagne-Ardenne Acta Paediatr. 2007 Aug;96(8):1150-4
32 Fitzpatrick E, Durieux-Smith A et al. The impact of newborn hearing screening on communication development. J Med Screen. 2007;14(3):123-31
33 Canale A, Favero E, Lacilla M et al. Age at diagnosis of deaf babies: a retrospective analysis highlighting the advantage of newborn hearing screening. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2006;70(7):1283-9
34 Prieve BA, Stevens F. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: introduction and overview. Ear Hear. 2000;21(2):85-91
35 Dalzell L, Orlando M, MacDonald M et al. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: ages of hearing loss identification, hearing aid fitting, and enrollment in early intervention. Ear Hear. 2000;21(2):118-30
36 Prieve B, Dalzell L, Berg A, et al. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: outpatient outcome measures. Ear Hear. 2000;21(2):104-17
37 Gravel J, Berg A, Bradley M et al. New York State universal newborn hearing screening demonstration project: effects of screening protocol on inpatient outcome measures. Ear Hear. 2000;21(2):131-40
38 Spivak L, Dalzell L, Berg A et al. New York State universal newborn hearing screening demonstration project: inpatient outcome measures. Ear Hear. 2000;21(2):92-103
39 Uus K, Bamford J. Effectiveness of population-based newborn hearing screening in England: ages of interventions and profile of cases. Pediatrics. 2006;117(5):e887-93
40 Mehl AL, Thomson V. The Colorado newborn hearing screening project, 1992-1999: on the threshold of effective population-based universal newborn hearing screening. Pediatrics. 2002;109(1):E7
41 Calevo MG, Mezzano P, Zullino E and STERN Group. Ligurian experience on neonatal hearing screening: clinical and epidemiological aspects. Acta Paediatr. 2007;96(11):1592-9
42 De Capua B, Costantini D, Martufi C et al. Universal neonatal hearing screening: the Siena (Italy) experience on 19,700 newborns. Early Hum Dev. 2007;83(9):601-6
43 Harrison M, Roush J, Wallace J, et al. Trends in age of identification and intervention in infants with hearing loss. Ear Hear. 2003;24(1):89-95