

DECRETO DEL COMMISSARIO AD ACTA  
(delibera del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013)

OGGETTO: D.G.R. n. 115 del 23/03/2012 “Linea d'azione screening uditivo neonatale universale. Programma di attivazione e messa a regime.” Approvazione del documento tecnico Linee Guida e individuazione della rete regionale dei servizi.

Il Commissario ad acta

VISTA la Legge Costituzionale 18 ottobre 2001, n.3;

VISTO lo Statuto della Regione Lazio;

VISTA la Legge 27 dicembre 1978, n. 833 e successive modifiche e integrazioni, concernente l'istituzione del Servizio Sanitario Nazionale;

VISTO il Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modifiche e integrazioni, concernente il riordino della disciplina in materia sanitaria;

VISTA la Legge Regionale 16 giugno 1994, n. 18 e successive modifiche e integrazioni, concernente il riordino del servizio sanitario regionale ai sensi del d.lgs. 502/1992;

VISTA la Legge Regionale 18 febbraio 2002 n. 6 e successive modifiche e integrazioni, concernente “Disciplina del sistema organizzativo della Giunta e del Consiglio e disposizioni relative alla dirigenza ed al personale regionale”;

VISTO il Regolamento n. 1 del 6 settembre 2002 e successive modifiche e integrazioni, concernente “Regolamento di organizzazione degli Uffici e dei Servizi della Giunta regionale”;

PRESO ATTO che con Delibera del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013 il Presidente pro tempore della Regione Lazio, dott. Nicola Zingaretti, è stato nominato Commissario ad acta per la prosecuzione del vigente Piano di rientro dai disavanzi del settore sanitario della Regione, e sono stati confermati “i contenuti del mandato commissariale affidato a suo tempo al Presidente pro tempore della Regione Lazio con Deliberazione del 23 aprile 2010, come riformulato con la successiva deliberazione del 20 gennaio 2012, intendendovi aggiornati i termini ivi indicati, a decorrere dal corrente anno”;

DATO ATTO che con Delibera del Consiglio dei Ministri del 3 marzo 2011 il Dott. Giuseppe Antonino Spata è stato nominato Sub Commissario per l'attuazione del Piano di Rientro dai disavanzi del Servizio Sanitario Regionale della Regione Lazio, con il compito di affiancare il Commissario ad acta nella predisposizione dei provvedimenti da assumere in esecuzione dell'incarico commissariale di cui alla deliberazione del Consiglio dei Ministri del 23 aprile 2010;

DATO ATTO che con Delibera del Consiglio dei Ministri del 20 gennaio 2012 il Dott. Gianni Giorgi è stato nominato sub Commissario per l'attuazione del Piano di Rientro del disavanzo del Servizio sanitario della Regione Lazio, unitamente al Dott. Giuseppe Antonino Spata, confermato nell'incarico;

VE

VISTO il Piano Sanitario Regionale 2010-2012 (PSR) approvato con Decreto del Commissario ad acta n. U0087/2009 e successivi chiarimenti, integrazioni e modifiche con Decreto del Commissario ad acta n. U0082/2010 ed, in particolare:

- L'allegato B, "Piano Sanitario Regionale", Parte III – "Linee d'indirizzo per l'offerta dei servizi e livelli assistenziali", punto 6 "Aree di integrazione", lettera c) "Salute del bambino";
- L'allegato 1, "Lo sviluppo delle reti assistenziali nella Regione Lazio", punto b) "Percorso nascita" e punto c) "Rete pediatrica";

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 577 del 17 dicembre 2010 "Approvazione del Piano Regionale della Prevenzione 2010-12 – Quadro Strategico, individuazione del Modello Organizzativo integrato territoriale e vincolo annuale ai risultati raggiunti della quota parte del Fondo Sanitario";

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 613 del 29 dicembre 2010 che approva il Piano Regionale della Prevenzione 2010-2012 (PRP);

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 115 del 23 marzo 2012 "Linea d'azione screening uditivo neonatale universale. Programma di attivazione e messa a regime", che prevede:

- Di attivare lo Screening uditivo neonatale universale;
- di istituire un Gruppo di lavoro regionale, formato da personale della Regione Lazio, ASP-LazioSanità e esperti del settore, al fine di porre in essere idonei interventi tesi all'attivazione e messa a regime del programma di Screening uditivo neonatale universale in tutto il territorio regionale;
- di stabilire che tale Gruppo di lavoro regionale è deputato a elaborare e definire:
  - protocollo e linee guida funzionali all'attivazione dello Screening uditivo neonatale universale in tutte le strutture di neonatologia e servizi competenti;
  - formazione degli operatori (personale sanitario, tecnici, MMG, PLS, ecc.);
  - monitoraggio;
  - comunicazione e informazione;

VISTA la Determinazione Dirigenziale n. B02606 del 03 maggio 2012 "DGR 115 del 23 marzo 2012 "Linea d'azione Screening uditivo neonatale universale. Programma di attivazione e messa a regime". Costituzione del Gruppo di lavoro regionale. Nomina dei componenti" e la successiva integrazione con Determinazione n. B04272 del 11 luglio 2012;

VISTO il documento tecnico elaborato dal Gruppo di Lavoro regionale di cui alle citate Determinazioni n. B02606 del 03 maggio 2012 e n. B04272 del 11 luglio 2012, contenente le Linee Guida funzionali all'attivazione in tutto il territorio regionale dello Screening uditivo neonatale universale (Allegato 1 del presente Decreto);

RITENUTO di approvare le Linee Guida (Allegato 1 del presente Decreto) contenute nel succitato documento tecnico sottoscritto dai componenti del citato Gruppo di Lavoro regionale, il cui originale è conservato presso gli uffici della competente Direzione;

RITENUTO altresì di stabilire che lo Screening uditivo neonatale universale sia avviato in tutte le strutture sanitarie pubbliche e ospedali classificati sedi di Punti Nascita e contestualmente in tutte le strutture sanitarie private/accreditate sedi di Punti Nascita, sulle base delle indicazioni contenute nel citato documento tecnico Linee Guida (Allegato 1 del presente Decreto);

RILEVATA inoltre la necessità di provvedere alla individuazione della Rete regionale dei servizi impegnati nello Screening uditivo neonatale universale mediante l'elencazione dei Punti nascita, dei Centri Audiologici e dei Centri Audio-Otologici di riferimento;

RITENUTO di definire la struttura della Rete regionale dei servizi impegnati nello Screening uditivo neonatale universale secondo le indicazioni contenute nell'Allegato 2 del presente Decreto;

RITENUTO di prevedere che al monitoraggio sullo stato di attivazione e messa a regime nel territorio regionale dello Screening uditivo neonatale universale di cui alla citata DGR 115/2012 provveda Laziosanità – Agenzia di Sanità Pubblica in base alle indicazioni contenute nel citato documento tecnico Linee Guida (Allegato 1 del presente Decreto);

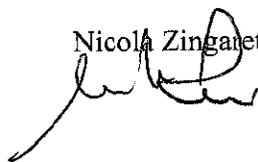
#### DECRETA

per le motivazioni espresse in premessa, che vengono integralmente richiamate:

1. di approvare il documento tecnico Linee Guida elaborato dal Gruppo di Lavoro regionale Screening uditivo neonatale universale, Allegato 1 del presente Decreto, ai fini dell'attivazione e messa a regime dello Screening uditivo neonatale universale in tutto il territorio regionale;
2. di stabilire che lo Screening uditivo neonatale universale sia avviato in tutte le strutture sanitarie pubbliche e ospedali classificati sedi di Punti Nascita e in tutte le strutture sanitarie private/accreditate sedi di Punti Nascita, secondo le indicazioni contenute nel citato documento tecnico Linee Guida (Allegato 1);
3. di approvare la struttura della Rete regionale dei servizi impegnati nello Screening uditivo neonatale universale come indicato nell'Allegato 2 del presente Decreto;
4. di prevedere che il monitoraggio e la verifica dello stato di attivazione e messa a regime nel territorio regionale dello Screening uditivo neonatale universale sia svolto da Laziosanità – Agenzia di Sanità Pubblica, in base alle indicazioni contenute nel citato documento tecnico Linee Guida.

Il presente decreto sarà pubblicato sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio.

Nicola Zingaretti



**DGR n. 115/2012**  
**“Linea di azione Screening uditivo  
neonatale universale”**

**Documento tecnico redatto dal gruppo di  
lavoro istituito con Determinazioni  
nn. B02606/2012 e B04272/2012**

*Linee Guida*

1. Definizione delle ipoacusie .....	1
2. Etio-patogenesi dell'ipoacusia .....	2
3. Epidemiologia .....	2
4. Conseguenze della sordità congenita in assenza di trattamento.....	3
5. Fattori di rischio di sordità congenita.....	4
6. Razionale dello screening uditivo neonatale.....	6
7. Il percorso dello screening: dal test di screening alla presa in carico .....	6
8. Le funzioni dell'Ospedale di Nascita, del Centro Audiologico e del Centro Audio-Otologico Pediatrico.....	9
9. Monitoraggio dello screening.....	11
10. Formazione dei professionisti sanitari.....	12
11. Bibliografia .....	13

**ALLEGATI**

1. Informazioni sullo screening da dare ai genitori .....	15
2. Il test delle Otoemissioni Acustiche Automatiche: indicazioni per gli operatori dei reparti di Neonatologia .....	17
3. Flow-chart dello screening uditivo neonatale.....	18

## **Premessa**

Le ipoacusie permanenti neurosensoriali e trasmissive sono uno dei disordini congeniti più frequenti, con stime di incidenza comprese fra l'1 ed il 3 per 1000 nati vivi (Hyde, 2005; Nelson, 2008). A queste condizioni, se non adeguatamente trattate, consegue una privazione uditiva, con effetti irreversibili sulle funzioni uditive del sistema nervoso centrale ed un mancato sviluppo della comunicazione orale; in questi casi sono evidenti gli effetti negativi, anche gravissimi, sull'apprendimento scolastico e sullo sviluppo sociale ed emotivo del bambino. In Italia la comunità scientifica già da alcuni anni pone particolare attenzione alla problematica delle sordità preverbalì ed alla necessità di implementare programmi di screening uditivi neonatali a livello nazionale e regionale (Arslan e Cianfrone 2009; Cianfrone et al 2011)

Per tali motivi la Regione Lazio con la DGR n. 115/2012 "Linea di azione Screening uditivo neonatale universale" ha deliberato l'implementazione del programma di screening affidando ad un gruppo di lavoro (Determinazioni nn. B02606/2012 e B04272/2012) la stesura di un documento operativo. Il presente documento redatto dal gruppo di lavoro illustra il razionale e la metodologia dello screening uditivo neonatale universale nel Lazio.

## **1. Definizione delle ipoacusie**

Le ipoacusie infantili possono essere classificate in base al distretto anatomico sede della lesione, alla gravità, alla lateralità ed all'epoca d'insorgenza rispetto all'età di apprendimento del linguaggio.

In base al *distretto anatomico* interessato si distinguono due forme:

- Ipoacusia trasmissiva o di conduzione, causata da un'interferenza con il meccanismo di ricezione del suono e/o della sua amplificazione prima che esso raggiunga la coclea.
- Ipoacusia neurosensoriale, causata da un danno della COCLEA e/o degli elementi neurosensoriali ad essa collegati, inclusi il NERVO ACUSTICO e le sue connessioni al TRONCO ENCEFALICO ed alle altre strutture del sistema uditivo centrale. A loro volta, le ipoacusie neurosensoriali possono essere classificate come COCLEARI, nelle quali la coclea è la sede di lesione, e RETROCOCLEARI, nelle quali il danno si colloca oltre la coclea, quindi in una o più sedi lungo le vie uditive (dal nervo acustico alla corteccia cerebrale). Una forma a sé, a cavallo fra le forme cocleari e quelle retro cocleari, è stata individuata a partire dalla metà degli anni novanta (Starr, 1996): la neuropatia/dissincronia uditiva, condizione definita dalla presenza di funzione cocleare rilevabile mediante Otoemissioni Acustiche (OAE) e disfunzione del nervo acustico ai potenziali evocati uditivi troncoencefalici (ABR).

In base alla *gravità* le ipoacusie si distinguono (classificazione ASHA- American Speech and Hearing Association.) in:

- lieve, soglia uditiva tonale media per le frequenze tra 0,5 e 4 kHz compresa tra 26 dB HL e 40 dB HL
- moderata, soglia compresa tra 41 e 55 dB HL
- moderata-severa, soglia compresa tra 56 e 70 dB HL
- severa, soglia compresa tra 71 dB HL e 90 dB HL
- profonda, soglia >90 dB HL

- anacusia o cofosi, assenza di residui uditivi.

In base alla *lateralità* dell'ipoacusia si distinguono:

- ipoacusie monolaterali
- anacusia, assenza monolaterale di residui uditivi
- ipoacusie bilaterali
- anacusia, assenza bilaterale di residui uditivi.

In base all'*epoca di insorgenza*, relativamente al periodo di sviluppo della comunicazione uditivo-verbale, si distinguono:

- pre-verbali, insorgenza prima dei 2 anni di vita
- peri-verbali, insorgenza tra i 2 e i 6 anni di vita
- post-verbali, insorgenza dopo i 6 anni di vita.

## 2. Etio-patogenesi dell'ipoacusia congenita

L'ipoacusia infantile neurosensoriale bilaterale congenita è la forma più frequente e la sua origine può essere riferita a molteplici condizioni morbose in grado di alterare la fisiologia sensoriale e/o neurale. Nel 60% dei casi è possibile determinare l'origine dell'ipoacusia e le cause più comuni sono mutazioni genetiche isolate, in assenza (20%) o in presenza di una sindrome genetica (3-4%), l'esposizione in utero a fattori patogeni quali infezione da CMV o rosolia (12%), fattori intervenuti in epoca peri-natale (10%) e post-natale (7%) (Morzaria, 2004). La causa dell'ipoacusia rimane però sconosciuta in circa il 40% dei casi.

Sono relativamente rari i casi in cui il danno, genetico o ambientale, si determina a livello retrococleare.

## 3. Epidemiologia

I dati epidemiologici disponibili circa incidenza e prevalenza dell'ipoacusia infantile permanente derivano principalmente dalla letteratura internazionale, non esistendo in Italia un programma nazionale di screening uditivo neonatale universale. L'ipoacusia infantile congenita permanente ha un'incidenza di gran lunga superiore a quella di patologie per le quali attualmente lo screening è obbligatorio per legge. Negli Stati Uniti, un'indagine del Center for Disease Control and Prevention (CDC, 2012) ha evidenziato come l'ipoacusia infantile sia presente alla nascita in 1-3 su 1000 nati vivi; il numero di casi identificati grazie allo screening neonatale (circa 5000) è superiore a quello dei casi di ipotiroidismo congenito primario (circa 2000), di fibrosi cistica (circa 1200), di anemia falciforme (circa 1500), di galattosemia (circa 200) e di fenilchetonuria (circa 200) (Tabella 1).

Tabella 1. Numero di casi di patologie congenite (prime 8) individuate nel 2006 negli USA con procedure di screening neonatale per un panel di 29 malattie. Fonte CDC 2012.

Ipoacusia	5.073
Ipotiroidismo primario congenito (esclusi il secondario, il transitorio o altri )	2.156
Fibrosi cistica (incluse le forme non classiche)	1.248
Emoglobina SS (anemia falciforme)	1.128
Emoglobina SC (anemia falciforme)	484

Deficit di acyl-CoA deidrogenasi degli acidi grassi a catena media	239
Galattosemia classica (GALT) e varianti (escluse GALK e GALE)	224
Fenilchetonuria (PKU), incluse varianti significative con iperfenilalaninemia	215

I pochi dati italiani relativi ai risultati dello screening uditivo neonatale universale derivano dall'esperienza di singoli centri o di specifiche aree, ma sembrano confermare i dati epidemiologici riportati dalla letteratura internazionale. Nella Sicilia Occidentale, l'incidenza d'ipoacusia infantile alla nascita è di circa 3 nuovi casi /1000 neonati/anno (Martines, 2012). L'esperienza di 4 anni di screening uditivo neonatale (2005-2009) dell'Università di Pisa (Ghirri, 2011) indica una prevalenza di ipoacusia infantile permanente pari al 4% se si considerano tutti i neonati, compresi quelli con fattori di rischio. Di questi, l'1% presentava una ipoacusia monolaterale e il 3% una ipoacusia bilaterale. Dei neonati con ipoacusia bilaterale, il 35% circa presentava una ipoacusia di grado grave-profondo (prevalenza 1,2%). Dei pazienti con ipoacusia bilaterale permanente, l'80% presentava fattori di rischio per ipoacusia.

La prevalenza delle ipoacusie infantili retrococleari ed in particolare della neuropatia/dissincronia uditiva è poco conosciuta. I dati di screening neonatale universale dell'Università di Pisa la indicano allo 0.1% (Ghirri, 2011), in accordo coi risultati di altri studi (Rance, 1999). Altri autori hanno, invece, individuato una prevalenza leggermente maggiore, oscillante dallo 0.4% (Kirkim, 2008) allo 0.6% (Ngo, 2006). È probabile che tali lievi oscillazioni nella prevalenza siano dovute alla bassa frequenza della condizione ed alla variabilità della proporzione di bambini prematuri e con basso peso alla nascita considerata nei diversi studi. È d'altra parte verosimile che nel prossimo futuro, come conseguenza dell'aumento di morbilità che accompagna la ridotta mortalità di bambini in queste categorie, la prevalenza della neuropatia/dissincronia uditiva sia destinata ad aumentare.

#### **4. Conseguenze della sordità congenita in assenza di trattamento**

Gli effetti che una mancata diagnosi neonatale di ipoacusia moderata, severa o profonda bilaterale produce sullo sviluppo del linguaggio parlato e delle abilità comunicative, così come sulle performance scolastiche e sulla vita sociale ed affettiva degli individui, sono noti da tempo. Prima dell'introduzione nella pratica clinica di strumenti per la diagnostica delle ipoacusie infantili, la diagnosi delle forme moderate-severe avveniva tardivamente, molto oltre l'epoca neonatale, e non di rado la diagnosi delle forme medio-lievi veniva effettuata quando il bambino era in età scolare.

Globalmente, in assenza di una diagnosi e trattamento precoce, gli esiti sono riconducibili ai seguenti ambiti:

- ritardo nell'acquisizione del linguaggio
- basse performance accademiche e livello di istruzione scadente
- riduzione dello stato di salute psico-sociale
- scarse capacità adattative.

Gli effetti che la neuropatia/dissincronia uditiva produce sull'apprendimento del linguaggio e sviluppo della comunicazione uditivo-verbale sono ancora poco noti. Casistiche retrospettive di pazienti affetti da questa particolare condizione morbosa sembrano indicare che a parità di soglia uditiva questi soggetti conseguono risultati percettivi e linguistici peggiori dei pazienti affetti da ipoacusie cocleari (Rance, 2008).

Sono inoltre ancora poco conosciuti gli effetti di una ipoacusia monolaterale nello sviluppo delle abilità linguistiche e comunicative del bambino. Finora si è ritenuto che i bambini con ipoacusia monolaterale non necessitino di alcun trattamento, in quanto in grado di conseguire un pieno sviluppo di tali abilità ed un completo inserimento nella comunità udente.

Tuttavia, recenti studi sembrano indicare che questi pazienti presentano, rispetto ai pari età con normale udito bilaterale, peggiori performance nella comprensione e nella produzione verbale (Lieu JE, 2010). Tali risultati hanno generato un dibattito sul tema della riabilitazione uditiva di questi pazienti, che fino a pochi anni fa erano considerati a tutti gli effetti dei soggetti normo-udenti.

## 5. Fattori di rischio di sordità congenita

In un gruppo ristretto di neonati, il rischio di ipoacusia infantile permanente è significativamente più alto che nella popolazione generale (NIH, 1994; Vohr Br, 2000), per tale motivo esiste un consenso a sottoporre a screening questi neonati con modalità e programmi di follow-up audiologico differenti da quelli previsti per i neonati senza fattori di rischio.

La neuropatia uditiva è una entità clinica caratterizzata dalla presenza di OAE, che esprimono la corretta funzionalità delle cellule ciliate esterne, a fronte di assenza o importanti alterazioni del tracciato ABR, espressione di una dissincronia di eccitazione delle singole fibre del nervo cocleare. Questa mancata sincronizzazione nell'eccitazione delle fibre nervose originate nella coclea, a cui corrisponde la difficoltà dei potenziali elettrici neurali a strutturare un tracciato ABR, ha come conseguenza una disgregazione temporale dell'informazione uditiva, con effetti gravi sulla percezione verbale, anche in assenza d'ipoacusia. Questa condizione si considera attualmente come un disordine del sistema cellule ciliate interne-sinapsi-nervo acustico, con integrità delle cellule ciliate esterne.

Da ciò deriva la necessità di eseguire, in presenza di fattori di rischio per neuropatia uditiva già nella prima fase, uno studio che preveda l'esecuzione sia delle A-OAE che delle A-ABR, dato che in questi neonati lo screening mediante le sole A-OAE potrebbe fornire risultati falsi negativi (*pass*), senza svelare la disfunzione di cellule ciliate interne-fibre neurali.

Attualmente non sono invece ben noti i fattori di rischio di neuropatia/dissincronia uditiva, anche se recenti studi (Kirkim, 2008; Lieu, 2010) hanno evidenziato come la maggior parte dei pazienti con questa patologia ha una storia di prematurità, basso peso alla nascita, o familiarità per neuropatia uditiva.

I fattori di rischio per ipoacusia infantile congenita permanente sono quelli individuati dal Joint Committee on Infant Hearing (JCIH 2007), ivi inclusi quelli per neuropatia uditiva, contrassegnati nel Box 1 dal simbolo #, e quelli altamente correlati con le ipoacusie ad esordio tardivo, contrassegnati nel Box 1 con il simbolo “§”. Anche in caso di *pass* ai test di screening, i neonati con i fattori di rischio riportati nel Box 1 vanno inseriti in un monitoraggio audiologico a distanza a 24-30 mesi. Per i neonati con uno dei fattori di rischio contrassegnati dal simbolo \* si rendono invece necessari controlli più tempestivi e frequenti.

**BOX 1- Fattori di rischio per ipoacusia infantile permanente, congenita, ad esordio tardivo o progressiva. Fonte : AAP-JCIH 2007**

1. Preoccupazione dei familiari/educatori/curante §\* circa l'udito e lo sviluppo del linguaggio, o più in generale circa lo sviluppo psicomotorio del bambino.
2. Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente #§\*
3. Storia familiare positiva per disordini neurodegenerativi #, quali la sindrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth.
4. Ricovero in Unità di Terapia Intensiva Neonatale per più di 5 giorni #§ oppure presenza di uno dei seguenti fattori indipendentemente dalla durata del ricovero in UTIN:
  - ECMO #§\*
  - necessità di ventilazione assistita #
  - esposizione a farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide o altri) #
  - iperbilirubinemia tale da richiedere un'emaferesi #
5. Infezione intrauterina da CMV § \*
6. Altre infezioni intrauterine §: herpes, rosolia, sifilide e toxoplasmosi§
7. Infezioni post-natali (confermate da colture positive) associate a rischio di ipoacusia neurosensoriale, incluse le meningiti batteriche e virali §\*
8. Anomalie cranio-facciali, in particolare quelle che interessano il padiglione auricolare, il condotto uditivo esterno, l'orecchio medio e l'osso temporale§
9. Segni obiettivi (es. piebaldismo), indicativi di sindromi nelle quali è presente ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva permanente §
10. Sindromi associate ad ipoacusia neurosensoriale congenita o ad esordio tardivo§, quali la neurofibromatosi, l'osteopetrosi, la sindrome di Usher, la sindrome di Alport, la sindrome di Pendred, la sindrome di Jervell-Lange-Nielson, la sindrome di Down e la sindrome di Waardenburg.
11. Patologie neurodegenerative §\*, quali la sindrome di Hunter, l'atassia di Friedreich o la neuropatia di Charcot-Marie-Tooth.
12. Traumi cranici, specialmente quelli a carico della base cranica e che richiedono un ricovero§\*
13. Chemioterapia §\*

**LEGENDA :** § Fattori di rischio altamente correlati con le ipoacusie ad esordio tardivo

# Fattori di rischio per neuropatia uditiva

\* Fattori di rischio che rendono necessari controlli tempestivi (prima dei 24 mesi) e frequenti

## 6. Razionale di uno screening uditivo neonatale

In accordo con le raccomandazioni dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (Anderman, 2008), un programma di screening dovrebbe soddisfare almeno le seguenti condizioni:

- disponibilità di un test di screening accurato e riproducibile
- possibilità di effettuare una diagnosi precoce
- presenza di un trattamento/i in grado di modificare in modo clinicamente significativo la storia naturale della malattia
- presenza di un periodo di latenza fra l'instaurarsi della malattia e la comparsa dei sintomi
- dimostrazione del beneficio di un intervento precoce a seguito della anticipazione diagnostica dovuta allo screening
- dimostrazione di un beneficio dello screening a lungo termine
- mancanza di effetti indesiderati importanti dovuti allo screening.

In due revisioni sistematiche (Nelson , 2008; AAP-JCIH, 2007) si può trovare sufficiente evidenza circa il fatto che i neonati sottoposti a screening hanno una anticipazione diagnostica e terapeutica. Questa conclusione è ben supportata da un trial controllato non randomizzato (senza assegnazione casuale all'intervento) condotto nella contea di Wessex in Gran Bretagna (Wessex trial group, 1998) ed in successivi studi di coorte. In altri termini, lo screening neonatale anticipa significativamente l'età alla diagnosi dei casi con ipoacusia moderata e severa, con i benefici maggiori osservati nel gruppo con deficit uditivo moderato (Nelson HD, 2008; Thompson DC, 2001).

Anche gli studi che hanno valutato l'effetto di un trattamento precoce sullo sviluppo del linguaggio, nelle sue componenti espressive e recettive, nonché sull'adattamento sociale e comportamentale dimostrano l'efficacia del programma di screening neonatale rispetto ad una popolazione di neonati di controllo (Nelson, 2008; AAP-JCDH, 2007; Thompson, 2001; Puig, 2010; Korver, 2010; Yoshinaga-Itano, 2000).

I risultati di un recente studio prospettico (Bubbico L.2007) hanno dimostrato che i bambini con sordità prelinguale, diagnosticati e trattati entro i primi 12 mesi di età, raggiungono a 5 anni buone competenze linguistiche significativamente maggiori ( $p < 0,001$ ) rispetto a quelli con diagnosi e trattamento tardivo  $> 13$  mesi.

Alla luce di questi dati è possibile concludere che una diagnosi precoce di ipoacusia infantile permanente effettuata attraverso un programma di screening standardizzato permette:

- una riabilitazione precoce, con il conseguente sviluppo di abilità percettive e linguistiche il più possibile simili o uguali a quelle di bambini normoudenti
- una riduzione della spesa sociale: individui riabilitati precocemente potranno essere adeguatamente inseriti nel loro contesto sociale (ad esempio comunità scolastica o mondo lavorativo) e non avranno, tendenzialmente, la necessità di figure/strumenti di sostegno, invalidità, etc., o se lo avranno sarà in misura di gran lunga inferiore.

In considerazione degli effetti particolarmente sfavorevoli, anche la neuropatia/dissincronia uditiva deve essere considerata tra gli obiettivi di un programma di screening uditivo infantile.

## 7. Il percorso di screening: dal test di screening alla presa in carico

Il programma di screening deve necessariamente prevedere, oltre all'esecuzione sull'intera popolazione di neonati del test per l'individuazione di soggetti con "sospetta sordità" (convenzionalmente definito "test di screening"), il successivo percorso diagnostico fino alla presa in carico del bambino con ipoacusia confermata. Deve inoltre prevedere anche il monitoraggio a medio e lungo termine dei neonati che sono risultati negativi all'iniziale test di screening, ma che presentano fattori di rischio per sordità progressive o ad insorgenza tardiva.

Nell'accezione corrente l'attuazione di un programma di screening deve, quindi, prevedere l'adozione di una complessa strategia d'intervento (Conti e Gallus, 2011) per la diagnosi ed il trattamento dei difetti uditivi permanenti che non prevede la sola effettuazione del test di screening con la registrazione delle Oto-Emissioni Acustiche con procedura Automatica (A-OAE, Automated Oto-Acoustic Emissions), effettuate presso il reparto di neonatologia dell'Ospedale di nascita, ma comprende anche tutto l'insieme delle risposte che il Servizio Sanitario Regionale può assicurare sia all'intera popolazione dei neonati screenati - dove la proporzione di casi negativi è la maggioranza - sia a quel sottogruppo di neonati positivi al test (*refer*), sia infine, a quell'ulteriore sottogruppo di bambini con diagnosi confermata. Quest'ultimo gruppo e le loro famiglie andranno accompagnati in un percorso integrato di "assistenza socio-sanitaria" adeguato non solo alla complessità dei bisogni di salute, ma anche alle istanze informative poste dalle famiglie in molteplici campi: comunicativo, educativo, psicologico, giuridico (Marziale e altri, 2009).

Il percorso di screening si articola su tre livelli:

- **primo livello:** presso l'*Ospedale di nascita* viene effettuato lo screening universale mediante test con A-OAE, associate al test A-ABR (test combinato) nel caso in cui l'Ospedale di nascita disponga di Centro Audiologico;
- **secondo livello:** presso il *Centro Audiologico* viene effettuata la conferma diagnostica mediante test A-ABR per i casi *refer* alle A-OAE (i *refer* al test combinato effettuato presso l'Ospedale di nascita saltano questo passaggio);
- **terzo livello:** presso il *Centro Audio-Otologico pediatrico* viene effettuato l'approfondimento diagnostico (definizione del tipo e gravità della ipoacusia), la presa in carico dei casi *refer* alle A-ABR (gestione del percorso terapeutico-riabilitativo e follow-up) ed il follow-up dei neonati con fattori di rischio *pass* al I o II livello.

Preliminare alla esecuzione del test di screening è una adeguata informazione ai genitori. Si sottolinea che questo passaggio non deve essere formale ma richiede una attenta comunicazione delle informazioni rilevanti (Allegato 1) affinché vi sia la piena comprensione di che cosa offre lo screening uditivo neonatale. Solo nel caso in cui, a seguito dell'informazione ricevuta, i genitori manifestino il rifiuto all'esecuzione del test, è necessario che tale volontà sia da loro sottoscritta in un modulo da conservare in Cartella Clinica.

Altro aspetto importante è la comunicazione dell'esito della positività del test di screening, che richiede un particolare supporto ai genitori. In caso di *refer* alle sole A-OAE che pongono il sospetto ma non diagnosi di sordità, il personale dovrà informare la famiglia in modo chiaro e competente sul significato del risultato al test (Allegato 1) e dovrà, inoltre, dare alla famiglia dettagliate istruzioni su quando e come effettuare gli esami di approfondimento.

L'effettuazione del test di screening con A-OAE o del test combinato (A-OAE+A-ABR) è di competenza del reparto in cui è avvenuta la nascita ovvero di quella in cui il neonato è stato trasferito subito dopo la nascita per problemi clinici. Ciascuna Direzione Sanitaria ospedaliera sede

di maternità, ivi incluse le Case di Cura Private, accreditate o solo autorizzate, sono tenute ad identificare un referente dello screening, individuato in un pediatra neonatologo od altro specialista di adeguata competenza (audiologo e/o otorinolaringoiatra).

Il test mediante A-OAE viene eseguito presso l'unità di neonatologia, preferibilmente da un operatore sanitario del reparto, specificatamente formato, ovvero da un tecnico audiometrista o medico audiologo o otorinolaringoiatra.

Il test mediante A-ABR viene eseguito da personale formato (medico audiologo o otorinolaringoiatra, tecnico audiometrista o di neurofisiologia clinica) del Centro Audiologico dell'Ospedale di nascita o dell'Ospedale dove è stato riferito il bambino *refer* al test di screening con le A-OAE.

In caso di parto a domicilio, il professionista che assiste il neonato è tenuto ad inviarlo entro la prima settimana di vita presso l'Ospedale di riferimento per l'esecuzione del test. Le modalità di esecuzione del test A-OAE sono riportate nell'Allegato 2.

I neonati che presentano particolari fattori di rischio seguiranno un percorso distinto ed un eventuale monitoraggio nel tempo, anche in caso di negatività ai test di screening, a differenza dei neonati senza fattori di rischio.

Vengono evidenziati di seguito i diversi percorsi diagnostici e/o il necessario follow-up da seguire per i neonati senza e con fattori di rischio (vedi anche Allegato 3).

## **BOX 2 - Percorso dello screening per i neonati senza fattori di rischio**

Il test di screening con A-OAE o il test combinato (A-OAE+A-ABR), nel caso in cui l'Ospedale disponga di un Centro Audiologico, viene effettuato, previa informazione ai genitori, dopo le 24 ore di vita, per ridurre la quota di "falsi positivi", e comunque prima della dimissione, per ridurre la quota di non adesioni al test; solo in casi eccezionali e motivati può essere effettuato dopo la dimissione, ma comunque entro la prima settimana di vita.

→ se *pass* per entrambi gli orecchi, il percorso si conclude

→ se *refer*, anche in un solo orecchio, si raccomanda di ripetere i test entro poche ore, comunque prima della dimissione

→ se *pass* al re-test per entrambi gli orecchi, il percorso si conclude

→ se *refer* al re-test di screening con A-OAE, anche in un solo orecchio, invio entro 30 giorni al Centro Audiologico per la conferma diagnostica con A-ABR

→ se *pass*, il percorso si conclude

→ se *refer*, invio entro tre mesi dalla nascita al Centro Audio-Otologico pediatrico per l'approfondimento della diagnosi e la presa in carico

→ se *refer* al re-test combinato (A-OAE+A-ABR), anche in un solo orecchio, invio entro tre mesi dalla nascita al Centro Audio-Otologico pediatrico per l'approfondimento della diagnosi e la presa in carico

Nella definizione del percorso va precisato che il Centro Audiologico, in presenza delle competenze ed attrezzature necessarie e laddove se ne rilevi l'opportunità (ad esempio prossimità al domicilio del bambino), può, dopo che il Centro Audio-Otologico pediatrico ha effettuato l'approfondimento diagnostico e la presa in carico, gestire controlli di salute legati alla condizione di sordità ed attivare trattamenti riabilitativi protesico-logopedici anche in collaborazione con i servizi territoriali accreditati con il SSR.

### **BOX 3- Percorso di Screening Uditivo per i neonati con fattori di rischio per neuropatia uditiva**

Previa adeguata informazione ai genitori, i test con A-OAE e A-ABR vanno effettuati prima della dimissione dal reparto di neonatologia. 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. Si raccomanda che il test mediante A-ABR venga effettuato dal personale del Centro Audiologico dell’Ospedale. In mancanza di tale risorsa, il neonato dovrà essere indirizzato per le A-ABR , entro 1 mese dalla nascita, presso il Centro Audiologico di riferimento.

Tutti i bambini che restano ricoverati in ospedale durante i primi mesi di vita, nei quali si verificano condizioni potenzialmente a rischio di ipoacusia (iperbilirubinemia marcata che richieda exanguinotrasfusione, sepsi documentata da un esame colturale positivo etc.), indipendentemente dall’esito dello screening alla nascita, dovranno essere sottoposti al test combinato (A-OAE+A-ABR) prima della dimissione, ovvero essere indirizzati presso il Centro Audiologico in grado di effettuarlo.

→ se *pass* per entrambi gli orecchi al test combinato (A-OAE+A-ABR ) → monitoraggio audiologico a distanza.

→ se *refer*, si raccomanda re-test entro poche ore, comunque prima della dimissione

→ se *pass* al re-test per entrambi gli orecchi → monitoraggio audiologico a distanza presso il Centro Audio-Otologico pediatrico

→ se *refer* al re-test, invio al Centro Audio-Otologico pediatrico per l’approfondimento della diagnosi e la presa in carico

## **8. Le funzioni dell’Ospedale di Nascita, del Centro Audiologico e del Centro Audio-Otologico pediatrico**

- **Ospedale di nascita.** In ogni reparto di neonatologia viene identificato un referente del programma di screening con il compito di monitorare l’andamento del programma ed assolvere il debito informativo verso l’Agenzia di Sanità Pubblica (vedi capitolo 9). Il dirigente medico del reparto o suo delegato ha la responsabilità del buon andamento del programma dalla fase dell’informazione ai genitori, a quella, eventuale, di comunicazione della positività del/i test di screening (*refer*) alla famiglia e di contatto con il Centro Audiologico per la conferma della diagnosi e con il Centro Audio-Otologico per l’approfondimento della diagnosi e la presa in carico nel caso in cui l’Ospedale abbia eseguito il test combinato (A-OAE+A-ABR). La Direzione Sanitaria dell’Ospedale garantisce nel reparto di neonatologia un apparecchio per le A-OAE funzionante e, in presenza di un Centro Audiologico interno all’Ospedale, la presenza di personale ed attrezzature per l’effettuazione delle A-ABR. Ciascun Ospedale di nascita deve essere collegato funzionalmente con uno o più Centri Audiologici dove inviare i neonati “*refer*” alle A-OAE e con il Centro Audio-Otologico pediatrico per l’invio dei neonati *refer* al test combinato (A-OAE+A-ABR) per l’approfondimento della diagnosi e la presa in carico. Si raccomanda che ogni unità di neonatologia si doti di un sistema di monitoraggio rapido per

valutare la frequenza di neonati positivi al test di screening con A-OAE avendo come standard di riferimento valori compresi fra il 2 ed il 12%. Nel caso in cui la frequenza di neonati *refer* non fosse compresa in questo range, il reparto deve attivare un intervento di audit interno per verificare la presenza di problemi legati all'utilizzo od al funzionamento dello strumento per le A-OAE.

- **Centro Audiologico.** Deve essere in grado di effettuare le A-ABR per i bambini refer al test di screening con A-OAE. E' collegato funzionalmente con gli Ospedali di nascita della propria provincia o dell'area territoriale di riferimento che non dispongono di un Centro Audiologico affinché sia garantita una copertura completa del II livello del percorso (vedi capitolo 7) per tutti i neonati refer al test di screening. Il Centro Audiologico, in presenza delle competenze ed attrezzature necessarie e laddove se ne rilevi l'opportunità (ad esempio prossimità al domicilio del bambino), può, dopo che il Centro Audio-Otologico pediatrico ha effettuato l'approfondimento diagnostico e la presa in carico, gestire controlli di salute e trattamenti medici legati alla condizione di sordità ed attivare trattamenti riabilitativi, protesico-logopedici anche in collaborazione con i servizi territoriali accreditati con il SSR. Contestualmente all'avvio del programma di screening, viene identificata, attraverso un provvedimento regionale, la rete dei Centri Audiologici che partecipano al programma di screening uditivo neonatale.
- **Centro Audio-Otologico pediatrico.** Effettua per bambini di età inferiore ai 6 mesi tutti gli esami ed i controlli clinici per l'approfondimento della diagnosi (tipo e livello di gravità della ipoacusia), i trattamenti con sussidi uditivi convenzionali e impiantabili (entro i due anni di età) e di riabilitazione logopedica nonché i controlli clinici nel tempo. Il Centro deve essere collegato funzionalmente con gli Ospedali di nascita e/o i Centri Audiologici afferenti, affinché sia garantita una copertura completa di tutto il percorso di screening (vedi capitolo 7). I diversi Centri sono tenuti ad applicare un protocollo uniforme per la fase di trattamento e follow-up. Per quanto riguarda il trattamento logopedico, i programmi riabilitativi, soprattutto se di lunga durata, dovranno essere realizzati da strutture territoriali riconosciute dal SSR, vicine al domicilio del bambino e di provata esperienza. Vanno quindi stabilite, a livello distrettuale di ASL, collaborazioni con le strutture di riabilitazione ed il proprio servizio di logopedia infantile nonché con i Pediatri di Libera Scelta che vanno adeguatamente informati e coinvolti nella definizione del piano di trattamento. Per quanto riguarda il trattamento implantologico, il volume minimo di impianti effettuati dal Centro durante un anno a bambini di età inferiore a 3 anni non deve essere tendenzialmente inferiore ad 8.

#### **BOX 4- Prestazioni del Centro Audiologico**

- Esame obiettivo ORL con micro-otoscopia
- Esame impedenzometrico
- A-OAE
- A-ABR
- Trattamento riabilitativo logopedico, nel caso in cui siano presenti competenze interne o in collaborazione con centri presenti sul territorio

## BOX 5- Prestazioni del Centro Audio-Otologico pediatrico

- Esame obiettivo ORL con micro-otoscopia
- Esame impedenzometrico
- Otoemissioni diagnostiche (TEOAE - DPOAE)
- ABR clinico con ricerca della soglia, anche in sedazione e se necessario narcosi
- Auditory Steady State Response (ASSR), anche in sedazione e narcosi (casi selezionati)
- Elettrococleografia (ECoG), anche in sedazione e narcosi (casi selezionati)
- Audiometria comportamentale/condizionata
- Valutazione logopedica
- Trattamento riabilitativo logopedico, anche in collaborazione con centri presenti sul territorio
- Protesizzazione acustica
- Impianto cocleare in bambini di età inferiore a 3 anni, almeno 8 impianti/anno
- Valutazione dismorfologica
- Valutazione infettivologica
- Valutazione neuropsichiatrica infantile
- Valutazione psicologica/cognitivo infantile
- Valutazione oculistica
- Valutazione cardiologica ed emodinamica
- Esami RM e/o TC encefalo, anche in sedazione o narcosi
- Esami funzionalità renale e tiroidea
- Consulenza genetica
- Analisi molecolare gene Connexina 26 e 30, anche in convezione con centro esterno

## 9. Monitoraggio dello screening

E' previsto un flusso informativo verso Laziosanità - Agenzia di Sanità Pubblica (ASP) allo scopo di raccogliere informazioni sulla copertura (Ospedali di nascita coinvolti), adesione (numero neonati che hanno effettuato lo screening), positività al test di screening, detection rate (neonati con diagnosi confermata) e tipologia dei trattamenti nei bambini presi in carico.

Da ogni Ospedale di nascita, a scadenza semestrale (nel mese di luglio e gennaio) viene inviata all'ASP una scheda contenente dati aggregati riferiti, rispettivamente, ai nati nel I (gennaio-giugno) e II (luglio-dicembre) semestre dell'anno.

- n. nati
- n. nati *senza* Fattori di Rischio con test A-OAE → di cui n. con esito *refer*
- n. nati *senza* Fattori di Rischio con test combinato (A-OAE+A-ABR) → di cui n. con esito *refer*
- n. nati *con* FR con test A-OAE → di cui n. con esito *refer*
- n. nati *con* FR con test combinato (A-OAE+A-ABR) → di cui n. con esito *refer*

Da ogni Centro Audiologico (senza punto nascita), a scadenza semestrale (nel mese di luglio e gennaio) viene inviata all'ASP una scheda contenente dati aggregati riferiti, rispettivamente, ai nati nel I (gennaio-giugno) e II (luglio-dicembre) semestre dell'anno.

- n. nati *refer* al test con A-OAE → di cui n. bambini con conferma diagnostica alle A-ABR
- n. bambini confermati inviati al centro Audio-Otologico pediatrico
- n. bambini seguiti su indicazione del centro Audio-Otologico pediatrico

Da ogni Centro Audio-Otologico pediatrico, a scadenza semestrale (nel mese di luglio e gennaio) viene inviata all'ASP una scheda contenente dati aggregati riferiti, rispettivamente, ai nati nel I (gennaio-giugno) e II (luglio-dicembre) semestre dell'anno.

- n. bambini riferiti dal Centro Audiologico per centro inviante
- n. bambini presi in carico per tipologia di diagnosi
- n. bambini presi in carico per tipo di trattamento
- n. bambini con FR *pass* allo screening che hanno effettuato un controllo

In base a questo flusso verranno pubblicati semestralmente i seguenti indicatori:

- Tasso di copertura del programma sul totale degli Istituti di nascita del Lazio
- Tasso di adesione per Istituto di Nascita
- Tasso di positivi al test di screening (nati senza FR)
- Tasso di positivi al test di screening (nati con FR)
- Tasso di identificazione dei difetti uditivi
- Distribuzione dei trattamenti programmati nei bambini con diagnosi confermata.

## **10. Formazione dei professionisti sanitari**

Per standardizzare, su elevati livelli di qualità, l'esecuzione del test di screening con A-OAE da parte del personale dei reparti di neonatologia, è necessario prevedere una formazione dedicata per almeno due referenti per reparto di neonatologia che a loro volta effettueranno la formazione a tutti gli operatori della UO coinvolti nel programma. Il corso è indirizzato all'insieme delle tipologie professionali che possono essere coinvolte nell'esecuzione del test a neonati senza fattori di rischio (infermieri professionali, infermieri pediatrici, tecnici di audiometria, medici).

## 11. Bibliografia

- American Speech and Hearing Association. <http://www.asha.org/public/hearing/Degree-of-Hearing-Loss> (accesso del 10 agosto 2012).
- Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Déry V. Revisiting Wilson and Junger in the genomic age: A review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ* 2008;86: 317-9.
- Arslan E. e Cianfrone G. “Screening uditivi e diagnosi precoce” Relazione ufficiale al XXXII Congresso Nazionale S.I.A.F – Firenze, Ottobre 2009. *Audiologia e foniatria*, vol. 13 2009 3-4 ; 2009;
- Berrettini S, Passetti S, Forli F. Audiological indications to the cochlear implant procedure in the child. *Minerva Pediatr* 2007, 59:458-60.
- [Bubbico L](#), [Di Castelbianco FB](#), [Tangucci M](#), [Salvinelli F](#). Early hearing detection and intervention in children with prelingual deafness, effects on language development. *Minerva Pediatr.* 2007 Aug;59(4):307-13.
- Centers for Disease Control and Prevention. CDC Grand Rounds: Newborn screening and improved outcomes. *MMWR* 2012; 61:390-393.
- Cianfrone G., Turchetta R., Mazzei F., procedure di Screening. In: Paludetti G- Ipoacusie infantili. Dalla diagnosi alla terapia. 353-371. Omega edizioni 2011
- Cone-Wesson B, Vohr BR, Sininger YS, et al. Identification of neonatal hearing impairment: infants with hearing loss. *Ear Hear* 2000;21:488–507.
- Conti G, Gallus R. Metodi della diagnosi audiologica. Strategia diagnostica. Approccio integrato alla diagnosi audiologica infantile. In “Ipoacusie infantili. Dalla diagnosi alla terapia”, editore G. Paludetti, Omega Edizioni, Torino 2011: 411-420.
- Davis A, Mencher G, Moorjani P. An epidemiological perspective on childhood hearing impairment. Chapter 1 in “Paediatric Audiology 0-5 years” 3<sup>rd</sup> ed. McCormick B. editor. Whurr Publishers, London, 2004: 1-40.
- Fligor BJ, Neault MW, Mullen CH, Feldman HA, Jones DT. Factors associated with sensorineural hearing loss among survivors of extracorporeal membrane oxygenation therapy. *Pediatrics*. 2005;115:1519–1528.
- Fowler K, Stagno S, Pass R, Britt W, Boll T, Alford C. The outcome of congenital cytomegalovirus infection in relation to maternal antibody status. *N Engl J Med*. 1992;326:663–667.
- Ghirri P, Liumbruno A, Lunardi S, Forli F, Boldrini A, Baggiani A, Berrettini S. Universal neonatal audiological screening: experience of the University Hospital of Pisa. *Ital J Pediatr*. 2011;11:37:16.
- Hyde ML. Newborn Hearing screening programs: Overview. *J Otolaryngol* 2005; 34 (suppl 2): S70-8.
- Joint Committee on Infant Hearing: Joint Statement on neonatal screening for hearing impairment. 1971 [<http://www.jcih.org/posstatemts.htm>].
- American Academy of Pediatrics, Joint Committee on Infant Hearing: Year 2007 position Statement: Principles and guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. *Pediatrics* 2007; 120:898-921.
- Lieu JE, Tye-Murray N, Karzon RK, Piccirillo JF. Unilateral hearing loss is associated with worse speech-language scores in children. *Pediatrics* 2010;125:1348-55.
- Kirkim G, Serbetcioglu B, Erdag TK, Ceryan K. The frequency of auditory neuropathy detected by universal newborn hearing screening program. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2008;72:1461-9.
- Korver AM, Konings S, Dekker FW, et al; DECIBEL Collaborative Study Group. Newborn hearing screening vs. later hearing screening and developmental outcomes in children with permanent childhood hearing impairment. *JAMA* 2010;304:1701-1708.
- Madden C, Wiley S, Schleiss M, et al. Audiometric, clinical and educational outcomes in a pediatric symptomatic congenital cytomegalovirus (CMV) population with sensorineural hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69: 1191–1198.
- Marziale B., Massoni P., Caselli M.C., La sordità, prima informazione e consulenza. Una guida ai servizi, Edizioni Kappa, Roma, 2009.
- Moeller M: Early intervention and language development in children who are deaf and hard of hearing. *Pediatrics* 2000, 106:e43.

- Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening: a silent revolution. *N Engl J Med.* 2006;354:2151–2164.
- Morzaria S, Westerberg BD, Kozak FK. Systematic review of the etiology of bilateral sensorineural hearing loss in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2004;68:1193-1198.
- Nance WE, Lim BG, Dodson KM. Importance of congenital cytomegalovirus infections as a cause for pre-lingual hearing loss. *J Clin Virol.* 2006;35:221–225.
- Nelson HD, Bougatsos C, Nygren P. Universal newborn Hearing screening: Systematic review to update the 2011US Preventive Service Task Force Recommendation. *Pediatrics* 2008; 122:e266-76.
- Newton VE. “Paediatric Audiological Medicine” 2<sup>nd</sup> ed. Wiley-Blackwell, Chichester, 2009.
- Ngo RY, Tan HK, Balakrishnan A, Lim SB, Lazaroo DT. Auditory neuropathy/auditory dys-synchrony detected by universal newborn hearing screening. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006;70:1299-1306.
- NIH Joint committee on Infant Hearing,1994, Position Statement. *Pediatrics* 1994;95:152-156.
- Paludetti G. “Ipoacusie infantili. Dalla diagnosi alla terapia”, Omega Edizioni. Torino, 2011.
- Pass RF, Fowler KB, Boppana SB, Britt WJ, Stagno S. Congenital cytomegalovirus infection following first trimester maternal infection: symptoms at birth and outcome. *J Clin Virol.* 2006;35:216–220.
- Puig Reixach MT, Municio A, Medà MC. WITHDRAWN. Universal neonatal hearing screening versus selective screening as part of the management of childhood deafness. *Cochrane Database Syst Rev* 2010;(1):CD003731.
- Rance G, Beer DE, Cone-Wesson B, Shepherd RK, Dowell RC, King AM. Clinical findings for a group of infants and young children with auditory neuropathy. *Ear Hear* 1999;20:238—252.
- Rance G, Barker EJ. Speech perception in children with auditory neuropathy/dyssynchrony managed with either hearing AIDS or cochlear implants. *Otol Neurotol* 2008;29:179-82.
- Rivera LB, Boppana SB, Fowler KB, Britt WJ, Stagno S, Pass RF. Predictors of hearing loss in children with symptomatic congenital cytomegalovirus infection. *Pediatrics.* 2002;110: 762–767.
- Roizen NJ. Etiology of hearing loss in children: non genetic causes. *Pediatr Clin North Am.* 1999;46:49–64.
- Roizen NJ. Nongenetic causes of hearing loss. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2003; 9:120–127.
- Starr A., Picton TW, Sininger Y, Hood LJ, Berlin CI. Auditory neuropathy. *Brain* 1996;119:741-753.
- Thompson DC, McPhillips H, David RL, Lieu TL, Homer CJ, Helfand M. Universal newborn hearing screening: Summary of evidence. *JAMA* 2001;286:2000-2010.
- US Preventive Services Task Force: Universal Screening for Hearing Loss in Newborns: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *Pediatrics* 2008, 122:143-148.
- Vohr BR, Wright LL, Kaplan MD. Neurodevelopmental and Functional Outcomes of Extremely Low Birth Weight Infants in the National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network, 1993-1994. *Pediatrics* 2000;105:1216-1226.
- Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment. *Lancet* 1998;352:1957-64.
- World Health Organization. Global Burden of Disease. [www.who.int/healthinfo/statistics/bod\\_hear](http://www.who.int/healthinfo/statistics/bod_hear).
- Yoshinaga-Itano C, Coulter D, Thomson V. The Colorado Newborn Hearing Screening Project: Effects on speech and language development for children with hearing loss. *J Perinatol* 2000;20(8 Pt 2):S132-7.

## ALLEGATO 1

### **Informazioni sullo screening da dare ai genitori di neonati senza fattori di rischio**

#### **Cari genitori,**

il foglio che state leggendo serve a spiegarvi l'importanza per vostra/o figlia/o dello screening dell'udito, che viene effettuato in tutte le neonatologie della Regione Lazio a tutti i neonati nei primi giorni di vita, in genere entro 48 ore e comunque prima della dimissione dalla maternità.

#### ***Che cosa è lo screening neonatale uditivo?***

Per controllare l'udito del bambino subito dopo la nascita sono disponibili test innocui e molto semplici. Quindi non è necessario aspettare che il bambino sia più grande per fare questo controllo. Lo screening (effettuazione di un test utile ad individuare un sospetto di malattia, in assenza di sintomi manifesti della stessa malattia) neonatale è molto importante perché la diagnosi e la terapia precoce, iniziata nei primi mesi di vita, sono in grado di prevenire le conseguenze della perdita dell'udito sullo sviluppo del linguaggio e delle abilità cognitive ad esso collegate.

Questo programma di screening offerto dalla Regione Lazio viene definito "universale" perché rivolto a tutti i nuovi nati prima della dimissione dall'ospedale o, solo in casi eccezionali o particolari, dopo la dimissione ma entro la prima settimana di vita.

#### ***Perché è importante lo screening uditivo neonatale?***

E' importante individuare una perdita dell'udito il più presto possibile, perché i bambini incominciano ad imparare a come usare i suoni già dalla nascita. La capacità di ascoltare le parole è la premessa indispensabile per lo sviluppo del linguaggio.

Al compimento dell'anno di età i bambini sono già in grado di capire il significato delle parole: iniziano a "balbettare", usando molti dei suoni che sentono intorno a loro. Questi primi passi sono la premessa per un adeguato sviluppo del linguaggio e della capacità di comunicare.

I bambini quindi imparano a parlare attraverso l'ascolto di chi parla intorno a loro. Immaginate che un bambino abbia una perdita uditiva, senza che nessuno lo sappia: questo può determinare un ritardo nello sviluppo della parola e del linguaggio che a sua volta può influire su diversi aspetti: dalle relazioni sociali all'apprendimento scolastico. Individuare un difetto dell'udito precocemente sicuramente aiuta a prevenire tutti questi problemi.

#### ***Come si effettua il test per lo screening uditivo?***

Lo screening viene effettuato nel nido, di norma con il test delle **Emissioni Otoacustiche Automatiche** (in sigla A-OAE). Per questo test, in ciascun orecchio viene collocata una piccola sonda che contiene un minuscolo auricolare ed un microfono. L'esame consiste nella registrazione di una risposta (una sorta di eco) agli stimoli sonori, generata dall'orecchio sano. Se il bambino sente normalmente, l'eco viene rilevata dal microfono nel condotto uditivo (risultato "pass"). Quando un bambino ha una perdita uditiva, non viene registrata nessuna risposta (risultato "refer").

In alcuni casi, su indicazione del responsabile dello screening dell'Ospedale, può essere eseguito anche un altro test di screening per migliorare ancora di più l'attendibilità della risposta: i Potenziali Evocati Uditivi Automatici (in sigla A-ABR). Anch'esso è un test innocuo, non invasivo e si effettua di norma quando il bambino dorme o è quieto; dura pochi minuti ed indaga in maniera semplice come il nervo uditivo risponde ai suoni.

### ***E' possibile che il bambino, se "passa" il test di screening, possa avere una perdita dell'udito ?***

Ci può essere una quota molto piccola di bambini con risultato "pass" che hanno, invece, una perdita uditiva. Questo caso, che si può definire "falso negativo" è una evenienza molto rara. Piuttosto può accadere che una perdita di udito sia causata da malattie che si manifestano dopo la nascita: vanno quindi comunicati sempre al pediatra di fiducia eventuali comportamenti del bambino ritenuti sospetti per una compromissione dell'udito come ad esempio scarsa reazione agli stimoli sonori o alterazioni significative nel linguaggio.

### ***Cosa succede se il bambino non "passa" il test di screening?***

In caso di risultato "refer" il medico del reparto vi informerà nel dettaglio su cosa fare e vi fisserà un appuntamento per un successivo esame di conferma da effettuarsi nel breve periodo. Non vi preoccupate di questo risultato: il test delle A-OAE è molto sensibile ed un risultato "refer" può dipendere da fattori tecnici o da alterazioni transitorie dell'orecchio. Non superare il test, non corrisponde in nessun modo ad una diagnosi di sordità. Fino al 10 per cento di tutti i bambini possono non superare il test, ma solo un piccolo numero (1-3 neonati ogni mille) avrà una conferma di diagnosi di ipoacusia.

### ***Per quali motivi si può avere un test "falsamente positivo" ovvero una risposta assente al test di screening pur essendo il neonato normalmente udente?***

- presenza di vernice caseosa nel condotto uditivo
- presenza di liquido nell'orecchio medio
- eccessivo movimento e /o pianto del bambino durante il test

Nel caso invece, all'approfondimento audiologico, si confermasse l'ipoacusia, sappiate che esistono trattamenti altamente efficaci in grado di consentire al bambino di recuperare completamente la capacità uditiva e quindi di poter imparare ad ascoltare e parlare come faranno i suoi coetanei. Il ruolo della diagnosi precoce è pertanto fondamentale.

## **ALLEGATO 2**

### **Il test delle Emissioni Otoacustiche Automatiche: indicazioni \* per gli operatori del reparto di neonatologia**

\* Rappresentano una sintetica descrizione dei principali e più rilevanti aspetti operativi e non possono sostituire in alcun modo la necessaria formazione teorica e pratica per gli operatori del reparto.

#### ***Strumenti e Preparazione***

La registrazione delle OAE(emissioni otoacustiche) è una procedura di rapida effettuazione (bastano di solito pochi minuti per valutare un bambino) e del tutto incruenta. Si basa sull'impiego di strumenti portatili di piccole dimensioni (palmari), che forniscono automaticamente informazioni sulle condizioni e sui risultati dell'esame. L'operatore non ha compiti di interpretazione del test, ma solo di verifica della sua corretta esecuzione.

Gli strumenti sono costituiti da un corpo macchina con batteria di alimentazione, da una sonda e da tappini in gomma per l'adesione della sonda al condotto uditivo del bambino. Nella manutenzione ordinaria dovrà porsi attenzione all'efficienza dello strumento, segnalando tempestivamente eventuali difetti, allo stato di carica delle batterie, all'adeguata dotazione ed alla disinfezione dei tappini.

#### **Tempi**

L'esame di screening richiede pochi minuti per la valutazione del bambino. Deve essere effettuato dopo almeno 24 ore dalla nascita e, comunque, prima della dimissione del neonato. Nell'organizzazione dei tempi si deve considerare la necessità di ripetere l'esame (cosiddetto re-test) dopo alcune ore in tutti i casi risultati anomali (*refer*) alla prima registrazione.

#### **Dove effettuarlo e quando**

La registrazione avviene in reparto, nel luogo dove di solito è accudito il neonato (stanza della madre se l'unità fa il roaming-in o nel nido), cercando di individuare i momenti e gli spazi (anche in prossimità del nido) di massima silenziosità ambientale. Il neonato dovrà essere esaminato in stato di sonno spontaneo o, comunque, di massima quiete (in genere dopo il pasto).

#### **Modalità di Esecuzione**

La registrazione viene preceduta dall'inserimento dei dati personali del bambino da esaminare.

Il neonato dovrà essere posto in decubito laterale, con l'orecchio da esaminare rivolto verso l'alto. E' opportuno, indipendentemente dalla precedente valutazione medica, che l'operatore ispezioni l'orecchio esterno, per eventuali ostacoli all'introduzione della sonda. Questa dovrà essere inserita per non più di 8 mm. (nel neonato la membrana timpanica dista 12-14 mm. dall'inizio del condotto), assicurandosi dell'aderenza del tappino alle pareti del condotto.

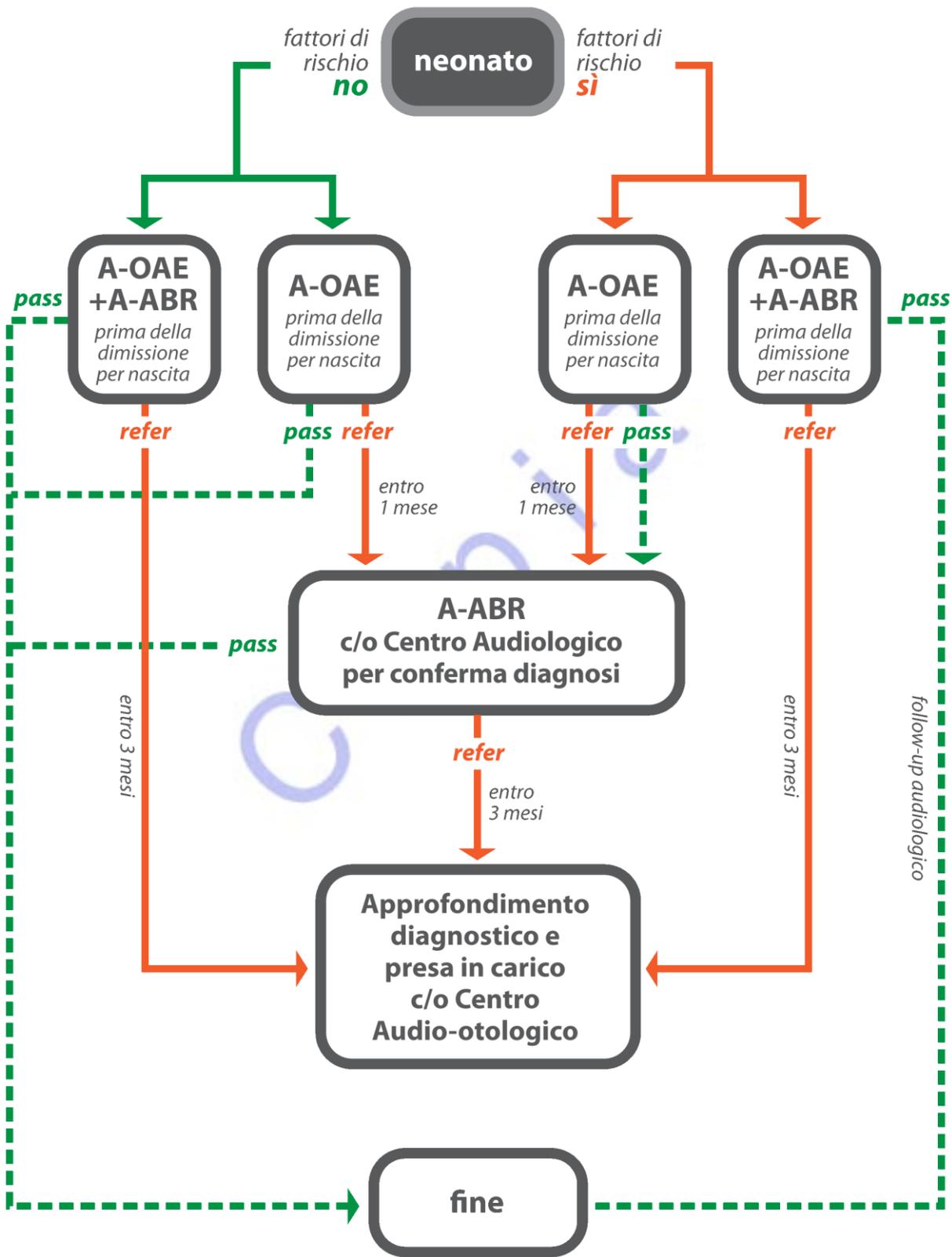
Attivata la registrazione lo strumento fornisce in modo automatico informazioni sulle condizioni tecniche (favorevoli o sfavorevoli) e, alla fine dell'esame che dura pochi minuti, i risultati espressi come *pass* (OAE presenti) o *refer* (OAE assenti).

#### **Informazioni ai familiari**

Ai genitori (o chi dovesse farne le veci) vanno fornite, secondo modalità definite e concordate tra tutti gli Operatori dell'Unità di Neonatologia, adeguate informazioni con materiale scritto (vedi Allegato 1) o in forma verbale sulla natura e gli scopi del programma di Screening Uditivo e sui risultati del test effettuato.

Nella comunicazione del risultato è particolarmente importante far capire che un eventuale *refer* non documenta una diagnosi di sordità, ma solo un sospetto che dovrà essere sottoposto a controllo, rispettando modalità e tempi previsti dal programma.

**ALLEGATO 3. Flow-chart del programma di screening uditivo neonatale**



## **ALLEGATO 2**

### **LA RETE DEI SERVIZI IMPEGNATI NELLO SCREENING Uditivo NEONATALE UNIVERSALE DELLA REGIONE LAZIO.**

Il percorso prevede l'effettuazione presso il punto nascita, o il reparto di neonatologia per i neonati patologici, delle Otoemissioni acustiche (A-OAE); per i casi positivi (*refer*) è prevista l'effettuazione delle A-ABR come test di conferma diagnostica. Il test A-ABR viene effettuato negli Istituti con Centro di Audiologia in possesso dell'attrezzatura adeguata. I neonati confermati alle A-ABR vanno riferiti per l'approfondimento diagnostico e la presa in carico al centro Audio-Otologico.

In tabella è riportato l'elenco dei Punti nascita per Centro audiologico di riferimento e quello dei centri audiologici per Centro Audio-Otologico di riferimento.

La rete dei centri impegnati dello screening potrà essere aggiornata con successivi provvedimenti in base ai dati di monitoraggio dell'attività e della eventuale presenza di nuovi centri di Audiologia.

Rete assistenziale dello screening neonatale uditivo universale.

Elenco punti nascita del Lazio per Centro Audiologico di riferimento ed elenco dei centri audiologici per Centro Audio-Otologico di riferimento

ASL	Comune	Punto nascita (denominazione Istituto)	Nati vivi (anno 2011)	Centro Audiologico di riferimento per il Punto nascita	Centro Audio-Otologico di riferimento per il Centro Audiologico
RMA	Roma	San Giovanni Calibita - FBF	4.208	San Giovanni Calibita-FBF	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
	Roma	Quisisana	148		
	Roma	Villa Mafalda	166		
	Roma	Villa Margherita	174		
	Roma	Mater Dei	444		
RM C	Roma	Sant'Eugenio	468	Sant'Eugenio	AU Policlinico Umberto I
	Roma	San Giovanni - Addolorata	1.902		
	Roma	M. Giuseppina Vannini - Figlie di San Camillo	774		
	Roma	Fabia Mater	2.106		
	Roma	Annunziatella	116		
RM A	Roma	Policlinico Umberto I	1.960	AU Policlinico Umberto I	AU Policlinico Umberto I
RM B	Roma	Policlinico Casilino	2.197		
	Roma	Sandro Pertini	1.165		
RMG	Colleferro	Parodi Delfino	428		
	Palestrina	Coniugi Bernardini	665		
	Tivoli	San Giovanni Evangelista	920		
RMD	Roma	Giovanni Battista Grassi	1.990	GB Grassi	AU Policlinico Umberto I
	Roma	Villa Pia	491		
	Roma	Citta' di Roma	1.944		
RM D	Roma	San Camillo - Forlanini	3.704	AO S. Camillo- Forlanini	AU Policlinico Umberto I
RME	Roma	Policlinico A.Gemelli	3.465	AU Policlinico Gemelli	AU Policlinico Gemelli
	Roma	P.O. Santo Spirito	882		
	Roma	Santa Famiglia	2.008		
	Roma	Cristo Re	2.046		
RME	Roma	San Pietro - Fatebenefratelli	4.352	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
	Roma	Aurelia Hospital	659		
	Roma	Santa Maria di Leuca	183		
	Roma	San Filippo Neri	1.061		
RMF	Civitavecchia	Ospedale San Paolo	358		
RMH	Anzio	P.O. Anzio-Nettuno	659		
	Albano Laziale	P.O. Albano-Genzano	938		
	Marino	San Giuseppe	527		
	Velletri	Civile Paolo Colombo	680		
LT	Latina	P.O. Latina Nord- SMG	2.014	P.O. Latina Nord	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
	Terracina	P.O. Latina Centro	908		
	Formia	P.O. Latina Sud	779		
	Aprilia	Città di Aprilia	573		
VT	Tarquinia	Civile di Tarquinia	443	Belcolle (VT)	AU Policlinico Gemelli
	Viterbo	Belcolle	1.370		
RI	Rieti	P.O. Unificato Rieti	736	De Lellis-RI (PO unificato)	AU Policlinico Gemelli
FR	Frosinone	Umberto I	1.141	Spaziani (FR)	AU Policlinico Gemelli
	Alatri	San Benedetto	672		
	Sora	Santissima Trinita	881		
	Cassino	Santa Scolastica	731		