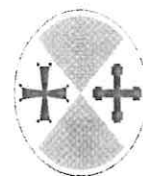




GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi Melacrino Morelli"
Reggio Calabria






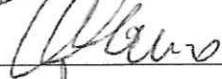

REGIONE CALABRIA

Dipartimento Tutela della Salute
e Politiche Sanitarie

U.O.C. Neonatologia
Direttore Dott.ssa Luisa Pieragostini

PROTOCOLLO ESECUTIVO SCREENING NEONATALE DELLA PERDITA CONGENITA DELL'UDITO

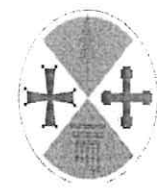
- Allegato A: Consenso Informato e Brochure informativa genitori
- Allegato B: Comunicazione Pediatra di base
- Allegato C: Figure (1-2)

Rev.	00	
Data	Luglio 2018	
Redazione	Responsabile Protocollo	
	Direttore U.O.C. Neonatologia e TIN	
Verifica	Direttore Sanitario di Presidio	
	Responsabile U.O.S.D. Governo Clinico e Risk Management	
Approvazione	Direttore Sanitario Aziendale	



Dipartimento Tutela della Salute
e Politiche Sanitarie

GRANDE OSPEDALE
METROPOLITANO
"Bianchi Melacrino Morelli"
Reggio Calabria



U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale
Grande Ospedale Metropolitano B.M.M. Reggio Calabria

PROTOCOLLO ESECUTIVO SCREENING NEONATALE
DELLA PERDITA CONGENITA DELL'UDITO

Direttore: D.ssa Luisa Pieragostini
Responsabile Protocollo: Dott. Vincenzo Toscano

Indice

1. La condizione patologica da sottoporre a screening

- 1.1 Definizione e gravità
- 1.2 Frequenza e fattori di rischio

2. Modificabilità della storia naturale ed efficacia dellaterapia

- 2.1 L'effettuazione dello screening neonatale permette un intervento terapeutico precoce?
- 2.2 L'intervento terapeutico precoce modifica la prognosi?
 - 2.2.1 L'intervento di impianto cocleare
 - 2.2.2 Il trattamento precoce modifica gli esiti?
- 2.3 Esistono effetti avversi associati allo screening o al trattamento precoce?

3. I test di screening e la diagnosi

- 3.1 I test audiologici utilizzati per lo screening e per gli esami di approfondimento audiologico
- 3.2 Conferma dell'ipoacusia ed approfondimento diagnostico
- 3.3 Validità dei test di screening

4. Modalità di esecuzione dello screening

- 4.1 Modello organizzativo sanitario
- 4.2 A che epoca di vita effettuare lo screening
- 4.3 Quali professionisti devono effettuare lo screening
- 4.4 Il centro di riferimento Regionale (III° Livello)

5. Allegati

- 1. Consenso Informato e Brochure informativa genitori
- 2. Comunicazione Pediatra di base
- 3. Figure (1-2)

1. La condizione patologica da sottoporre a screening

1.1 Definizione e gravità

Premessa

La perdita dell'udito è una condizione difficilmente diagnosticabile attraverso un esame obiettivo routinario, tanto è vero che in caso di difetto grave o in presenza di anomalie associate, la diagnosi è posta sovente entro i 30 mesi di vita. Quando i segni sono sfumati, si può arrivare alla diagnosi anche in età scolare.

Per ovviare a tale ritardo, sin dalla fine degli anni '80 si è sviluppata la ricerca mirata allo screening in epoca neonatale.

Il mancato riconoscimento della 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.

1.2 Frequenza e fattori di rischio

La perdita congenita dell'udito colpisce da 1 a 3 neonati ogni 1.000 nati vivi. La prevalenza è più elevata tra i neonati di peso molto basso o tra quelli, che più in generale, necessitano di cure neonatali intensive, con un'incidenza compresa tra il 2% e il 5%. È una condizione etiologicamente eterogenea, associata a fattori genetici ed ambientali. Circa il 30% dei pazienti presenta anomalie associate (sono state individuate circa 400 forme sindromiche con ipoacusia). Circa la metà dei casi di perdita congenita dell'udito è determinata da fattori genetici.

L'incidenza 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 exanguinotrasfusione;

- 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).

Tra le cause "ambientali" determinanti la perdita dell'udito un posto di rilievo ha assunto l'infezione congenita da citomegalovirus: la perdita dell'udito è presente alla nascita nel 3.9% dei neonati infetti.

Per quanto riguarda i neonati ricoverati di peso molto basso (o più in generale quelli ricoverati in UTIN), stante la complessità della rete causale, sono stati identificati alcuni fattori associati alla perdita di udito:

- l'utilizzo di aminoglicosidici e diuretici, l'ipossia e iperbilirubinemia, il dolore.
- l'esposizione prolungata all'ossigeno (maggior fattore di rischio), la patologia addominale e la pervietà del dotto arterioso necessitanti di un approccio chirurgico;
- l'asfissia e la ventilazione assistita per 5 o più giorni.

E' necessario sottolineare che il 50% circa dei bambini con perdita congenita dell'udito non ha alcun fattore di rischio noto.

2. Modificabilità della storia naturale ed efficacia dellaterapia

2.1 L'effettuazione dello screening neonatale permette un intervento terapeutico precoce?

La perdita congenita dell'udito è caratterizzata da un periodo di latenza tra l'instaurarsi della condizione e il momento della sua manifestazione clinica.

Lo screening neonatale consente, rispetto al solo test effettuato a 7-8 mesi di vita, una maggiore frequenza di:

- diagnosi precoce 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;
- l'età mediana di conferma della diagnosi per ipoacusia lieve/moderata é di 4 mesi nei bambini sottoposti a screening versus 25 mesi nei bambini non screenati, mentre nel caso di ipoacusia severa/profonda è di 2 mesi versus 15;

- nel caso di ipoacusia lieve/moderata l'età mediana di applicazione delle protesi acustiche è di 6 mesi nel gruppo sottoposto a screening versus i 30.5 mesi nei bambini non screenati; nel caso di ipoacusia severa/profonda è di 4 versus 16 mesi.

Due problemi, di non secondaria importanza rispetto alla relazione tra screening e precocità della diagnosi, sono: la copertura dello screening (popolazione reclutata) e la frequenza dei soggetti persi al follow-up, ovvero i neonati che, risultati positivi allo screening, non concludono l'iter diagnostico.

Una maggiore perdita al follow-up è associata a fattori di vulnerabilità socio-culturale (povertà, appartenenza a minoranze etniche, bassa scolarità materna, giovane età della madre) nonché alle difficoltà nell'accedere al centro di riferimento. Il ricovero in UTIN, determina spesso un ritardo nell'accesso al programma diagnostico. Una diagnosi di ipoacusia lieve o moderata (specie se unilaterale) comporta sia un ritardo di accesso alla diagnosi che una perdita al follow-up.

2.2 L'intervento terapeutico precoce modifica la prognosi?

2.2.1 L'intervento di impianto cocleare

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 agli apparecchi acustici. 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.

L'impianto cocleare nel primo anno di vita sembra caratterizzato da migliori esiti senza che si determinino particolari effetti collaterali:

2.2.2 Il trattamento precoce modifica gli esiti?

Un intervento precoce, nel caso di perdita congenita dell'udito bilaterale, è 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;

Il coinvolgimento delle famiglie nel supporto terapeutico risulta un fattore in grado di modificare, almeno in parte, gli effetti di una presa in carico tardiva sugli esiti (abilità nel linguaggio), specie nei soggetti con ipoacusia profonda.

2.3 Esistono effetti avversi associati allo screening o al trattamento precoce?

L'offerta di uno screening è accompagnato da possibili effetti collaterali relativi, in questo caso, alla reazione dei genitori rispetto a:

- l'informazione sulla possibilità teorica che il proprio figlio sia affetto da una patologia e sia necessario un test per scoprirlo (offerta dello screening);
- la comunicazione di un test di screening positivo e la necessità di dover attendere un tempo più o meno lungo (2-4 mesi) per la conferma diagnostica.

In entrambi i casi è plausibile un aumento dello stato d'ansia nei genitori.

3.1 test di screening e la diagnosi

3.1.1 test audiologici utilizzati per lo screening e per gli esami di approfondimento audiologico

A) I test utilizzati per lo screening

Le emissioni otoacustiche (TEOAE, DPOAE)

Quando un suono raggiunge un orecchio normale e si verifica una eccitazione di alcune specifiche cellule presenti nella coclea (cellule ciliate esterne) 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". La mancanza di segnale indica una anomalia della funzione di tali cellule 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 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'inflammatione dell'orecchio o da una reale sofferenza della coclea), è necessario ricorrere ai potenziali uditivi automatici o tradizionali.

Le emissioni otoacustiche sono suoni a bassa intensità prodotti dalla vibrazione delle cellule ciliate più esterne della coclea dopo stimolazione con suoni udibili; tale suono echeggia verso l'orecchio medio e può essere rilevato con una piccola sonda inserita nel canale uditivo. L'assenza di risposta è indicativa di una ipoacusia superiore a 40-50 dB HL.

Sono utilizzabili due tipi di risposta:

- le TEOAE (Transiently Evoked Otoacoustic Emissions): si ottengono in risposta a stimoli transitori di circa 80 dB;
- le DPOAE (Distorsion Product Otoacoustic Emissions): si ottengono in risposta a coppie di stimoli tonali. Il test è in grado di distinguere, abbastanza bene, i casi con soglia uditiva entro 30 dB dai casi con soglia oltre 45 dB.

Le emissioni (sia TEOAE che DPOAE) sono particolarmente sensibili alla funzionalità della coclea per le frequenze acute (oltre 1 kHz), mentre risultano meno sensibili per le frequenze più gravi.

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. Le emissioni otoacustiche sono considerate il test di screening ideale, data la rapidità (3-5 minuti per soggetto) e la facilità di esecuzione.

L'esecuzione delle TEOAE richiede pochi minuti e si esegue preferibilmente durante il sonno del neonato. L'addestramento del personale medico ed infermieristico che eseguirà il test non è particolarmente complesso. 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.

Se la risposta del test non è chiara il test va ripetuto nella medesima giornata o meglio se possibile in quella successiva, la eccessiva ripetizione del test può però facilitare la presenza di falsi negativi.

E' molto importante per ridurre i falsi positivi (*refer*) con le otoemissioni, eseguire un corretto posizionamento del probe (sonda intrauricolare).

Nei parti eutocici è consigliabile eseguire il test in II giornata e ripeterlo prima della dimissione se *refer* (es. III giornata).

Nel caso di parti cesarei la presenza di liquido amniotico o vernice caseosa nel condotto uditivo esterno può alterare il risultato del test per cui se è possibile è utile posticipare, o ripetere il test in III - IV giornata.

Esistono possibilità limitate in cui le otoemissioni TEOAE sono presenti ma si manifesta un quadro di ipoacusia neurosensoriale : la causa principale di questo quadro patologico è rappresentata dalla neuropatia uditiva.

Le otoemissioni possono essere inoltre presenti anche quando ci sono disfunzioni delle vie acustiche centrali.

Un protocollo che prevede l'uso nelle categorie a rischio di TEOAE + AABR dovrebbe comunque identificare la maggior parte dei casi di neuropatia uditiva e di disfunzione centrale, infatti le cause più frequenti di queste situazioni sono : a) ricovero in terapia intensiva – b) storia familiare di ipoacusia – c) iperbilirubinemia.

B) Gli esami di approfondimento

Nei neonati in cui si registra una mancanza delle otoemissioni acustiche e degli AABR, si pone il sospetto di ipoacusia e il neonato deve essere studiato al centro di riferimento di II livello dove si utilizzano metodiche ancora più sofisticate, come i potenziali evocati uditivi del tronco (PEU, ABR), eventualmente l'elettrococleografia (solo casi selezionati) ed il centro deve essere in grado di affrontare tutte le problematiche diagnostiche e riabilitative del bambino ipoacusico.

I potenziali evocati uditivi del tronco (PEU, ABR)

Si tratta di una metodica più complessa e lunga, cui è necessario ricorrere nel caso in cui i tests di screening abbiano dato un risultato *refer* e richiede un addestramento accurato e personale altamente specializzato medico e tecnico audiometrista.

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. Questa indagine nei bambini richiede una anestesia generale e viene eseguita nel centro audiologico di riferimento 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.

3.2 Conferma dell'ipoacusia ed approfondimento diagnostico

Una valutazione audiologica completa dei bambini risultati *refer* a TEOAE ed AABR dovrebbe essere completata entro il 3° mese di vita. Per i bambini in cui il deficit uditivo permanente è confermato si consiglia di completare entro il 6° mese di vita una valutazione medica interdisciplinare (ricerca eziologica) ed intraprendere la procedura di trattamento protesico-riabilitativo.

Approfondimento neuropsichiatrico ed impostazione del trattamento riabilitativo

Nel caso di sordità complicata, associata ad altre manifestazioni cliniche interessanti il SNC, si prevede di effettuare una rivalutazione specialistica valutando caso per caso l'indicazione ad eseguire ulteriori accertamenti:

- neurofisiologici
- neuroradiologici
- genetici
- neurometabolici

Per il bilancio funzionale (neuromotoria, cognitivo e comunicativo-relazionale) verranno utilizzati strumenti di valutazione indiretta e diretta differenziati per fasce d'età.

Nel caso di sordità sia isolata che complicata è previsto un intervento neuropsichiatrico precoce da parte dell'equipe multiprofessionale per monitoraggio dello sviluppo,

counseling periodico ai genitori e collaborazione al progetto riabilitativo insieme al team pediatrico, audiologico, riabilitativo, logopedico e neuropsichiatrico di riferimento.

RM encefalo e orecchio interno ad alta risoluzione: a tutti i bambini ipoacusici ed entro il 12° mese di vita nelle ipoacusia gravi e profonde.

TC rocche petrose ad alta risoluzione: nei casi candidati all'impianto coclearie o nei casi in cui la RM ha evidenziato anomalie del labirinto.

3.3 Validità dei test di screening

Nel caso dello screening della perdita congenita dell'udito la valutazione della validità dei test (sensibilità, specificità e valore predittivo) non è semplice in quanto:

- la stima della sensibilità richiede l'accertamento di tutti i soggetti affetti e ciò non è possibile fino all'età scolare. Tale popolazione comprenderà alcuni casi di perdita dell'udito progressiva (non rilevabile in età neonatale) e, d'altra parte, non è fattibile una valutazione audiologica di tutti i soggetti risultati negativi allo screening neonatale;
- la stima della specificità deve tener conto che tra i "falsi positivi" potrebbero essere compresi soggetti con deficit lieve, unilaterale o con perdita non permanente dell'udito. La specificità del test con emissioni otoacustiche migliora se l'esame è effettuato dopo le prime 24 ore; ciò consente di ridurre il numero di bambini da sottoporre ad un nuovo esame con emissioni otoacustiche o a-ABR.

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.

4. Modalità di esecuzione dello screening

4.1 Modello organizzativo sanitario

Prima di definire le modalità di esecuzione dello screening è necessario distinguere in 3 livelli i centri che lo eseguono in base alla dotazione di attrezzature e di personale nel punto nascita e nelle strutture audiologiche associate.

Centro di 1° Livello

Dispone esclusivamente di attrezzature di registrazione di otoemissioni acustiche evocate di ultima generazione (TEOAE). Il test viene eseguito da pediatra, infermiere pediatrico e/o audiometrista, audiologo o otorinolaringoiatra, dopo opportuna formazione.

La raccomandazione 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, in quanto aumenta il tasso di reclutamento.

Centro di II° Livello

Dispone di attrezzature di registrazione di otoemissioni acustiche evocate di ultima generazione (TEOAE) e dispone di attrezzature per potenziali evocati uditivi del tronco (AABR e/o ABR). Il test viene eseguito da tecnico audiometrista, audiologo, eventualmente otorinolaringoiatra, pediatra, infermiere pediatrico (dopo opportuna formazione). In assenza di un centro di II livello il paziente verrà affidato direttamente al centro di III livello.

Centro di III° Livello (Centro di Riferimento Regionale – CRR)

Il centro dispone oltre alle attrezzature per lo screening con TEOAE, di strumentazione per ABR clinico con ricerca di soglia, di ECoG, 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, di strutture idonee ad eseguire accertamenti diagnostici eziologici (genetici, consulenze, studio per immagini, etc.).

E' necessario inoltre distinguere tra screening su neonati senza fattori di rischio per neuropatia uditiva e su neonati con fattori di rischio per tale patologia (vedi nota-1). La tabella B evidenzia le categorie a rischio per neuropatia uditiva a cui fare riferimento. 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*.

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 Hunte, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedrich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth

Nota-1: 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 de sistema delle cellule ciliate esterne.

1) Screening su neonati senza fattori di rischio per neuropatia uditiva (Figura 1)

Esecuzione delle otoemissioni acustiche evocate TEOAE nel punto nascita ad almeno 24 ore di vita (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 uno o entrambi 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* alla 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 (fotoemissioni + 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 + riflesso stapediale + otoemissioni, etc.) e nel centro vengono iniziate le successive fasi diagnostiche e protesico-riabilitative, in modo che entro il 6° mese sia iniziato 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 di dimissione del bambino;
2. Trascriveranno su un 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, dal momento in cui sarà disponibile e secondo le modalità previste;
4. Informeranno i genitori del risultato dello screening audiologico. Nel caso in cui la procedura risulti *refer* daranno tutte le informazioni sul problema ai genitori verbalmente e tramite una brochure informativa con le istruzioni per gli esami di approfondimento.
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.

E' necessario fare una distinzione tra un protocollo di esecuzione dello screening audiologico neonatale sui neonati senza fattori di rischio per neuropatia uditiva e sui neonati che presentano un aumentato rischio di questa patologia. I neonati che presentano le caratteristiche riportate in tabella B dovranno essere sottoposti a

screening non solo mediante la registrazione delle otoemissioni acustiche, ma anche mediante l'esecuzione degli ABR automatici, al fine di identificare possibili casi di neuropatia uditiva, che in questa categoria di neonati ha una incidenza superiore e che non potrebbero essere diagnosticati con le sole otoemissioni acustiche.

2) Screening su neonati con fattori di rischio per neuropatia uditiva(Figura 2)

Tutti i neonati nei quali sono presenti le condizioni riportate in tabella A devono 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 tabella A verranno sottoposti ad otoemissioni (TEOAE) prima della dimissione dal punto nascita ed ABR ad 1 mese nei centri di II o III 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 che nascono in centri di I livello 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.

3) Sorveglianza sui bambini a rischio per sordità congenita progressiva o ad esordio tardivo

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 era risultato *pass* bilateralmente, oltre al Boel test a 8 mesi.

- 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: infezione congenita da CMV, sindromi associate ad ipoacusia progressiva, disordini neurodegenerativi, traumi cranici (con perdita di coscienza e/o frattura delle ossa craniche), infezioni post-natali documentate da esame colturale positivo associate ad ipoacusia neurosensoriale, ossigenazione extracorporea a membrana, chemioterapia, storia familiare positiva per ipoacusia infantile; deve essere comunque eseguita una valutazione audiologica in tutti i casi in cui i familiari o educatori pongono il sospetto di ipoacusia o ritardo nello sviluppo del linguaggio.

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 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.- CFattori 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

4.2 A che epoca di vita effettuare lo screening

La raccomandazione 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, in quanto aumenta il tasso di reclutamento. L'associazione con lo screening per le malattie metaboliche sembra ridurre le perdite nel reclutamento.

4.3 Quali professionisti devono effettuare lo screening

Nella maggior parte dei programmi di screening l'effettuazione del test (emissioni otoacustiche) è affidato a personale infermieristico, puericultrice o ostetrico, dopo opportuna formazione (anche per quanto riguarda l'acquisizione di abilità alla comunicazione).

Vi è la necessità di interventi di formazione e aggiornamento rivolti a tutti i professionisti coinvolti, sia nello screening sia nelle fasi successive. Particolarmente critici risultano alcuni aspetti: la comprensione degli aspetti eziologici e genetici, la condivisione dei piani difollow-up, l'acquisizione di abilità alla comunicazione. I professionisti necessitano di materiale informativo da consegnare ai genitori, di supporto alla propria comunicazione.

4.4Il centro di Riferimento Regionale (III° Livello)

I compiti del Centro di Riferimento Regionale sono:

- Esecuzione dei test 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.
- Osservatorio Epidemiologico, con compiti di organizzazione monitoraggio dei processi dello screening.
- Protesizzazione acustica ed avvio del percorso riabilitativo.
- Controllo periodico dello sviluppo della percezione acustica e delle abilità comunicative e linguistiche.
- Selezione all'impianto cocleare.
- Follow-up per valutare l'implementazione della protesizzazione e della riabilitazione per monitorare l'inserimento scolastico e sociale, lo sviluppo delle abilità percettive linguistiche e cognitive.

Allegato 1

Consenso Informato e Brochure informativa genitori

Consenso informato

Cari Genitori,

al fine di assicurare la più completa assistenza a vostro figlio/a abbiamo organizzato un programma di valutazione della funzionalità uditiva. L'esame che verrà effettuato durante la degenza nel nostro reparto, consiste nella registrazione delle emissioni acustiche mediante un piccolo auricolare.

Tale indagine ha carattere di "screening", ossia individua in fase estremamente precoce neonati con sospetta patologia uditiva, consentendo di escludere nella maggior parte dei casi deficit uditivi congeniti, anche se vi è una minima percentuale di falsi negativi. Esso è di facile esecuzione e non comporta disagi per il bambino.

In caso di risultato "dubbio" verrà ripetuto presso il nostro ambulatorio entro un mese dalla dimissione.

I dati verranno utilizzati in conformità alle disposizioni in tema di Privacy.

Fiduciosi della vostra collaborazione, siamo a disposizione per ulteriori chiarimenti.

Acconsentiamo alla partecipazione di nostro/a figlio/a al programma di screening audiologico

Non acconsentiamo alla partecipazione di nostro/a figlio/a al programma di screening audiologico

Lettera informativa ABR:

Cari genitori

Il test cui è stato sottoposto il vostro bambino come da protocollo di screening della Regione Calabria per le perdite congenite dell'udito è un'indagine che non fornisce una diagnosi definitiva ma individua solo soggetti che necessitano di ulteriori accertamenti. Il fatto l'esame del vostro bambino sia risultato "dubbio" non significa quindi che sia sicuramente affetto da sordità, ma rende necessaria una valutazione audiologica più completa. Anche nel caso di presenza di fattori di rischio per ipoacusia (es. la familiarità) devono essere effettuati indagini più approfondite.

Queste consistono principalmente nello studio dei Potenziali Evocati Uditivi (ABR) che vengono eseguiti entro il 3° mese di età.

Qualora necessario verrà avviato un trattamento terapeutico integrato.

L'appuntamento per l'ABR è fissato per il giorno _____ ore _____ presso il

Il bambino/a deve essere digiuno (ultimo pasto 4 ore prima circa), e' opportuno avere a disposizione il pasto caldo.

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 necessita essere sottoposto ad ulteriori esami.*

Perché?

In alcuni casi il primo test effettuato alla nascita può dare una risposta dubbia.

Questo non vuol dire che il bambino ha 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 rapidi (AABR). 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?

Gli esami di approfondimento dovranno essere effettuati entro pochi mesi dal primo test eseguito alla nascita, preferibilmente entro il primo mese di vita.

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 bambino è stato effettuato un test di screening per l'individuazione precoce dei deficit uditivi congeniti mediante la valutazione delle otoemissioni secondo il protocollo messo a punto dallo studio SCREEN-CALABRIA in collaborazione con la 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, 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, previa modesta sedazione del bambino.

Qualora necessario verrà avviato un trattamento terapeutico integrato precoce.

Distinti saluti

Allegato 4: Figure

Figura 1

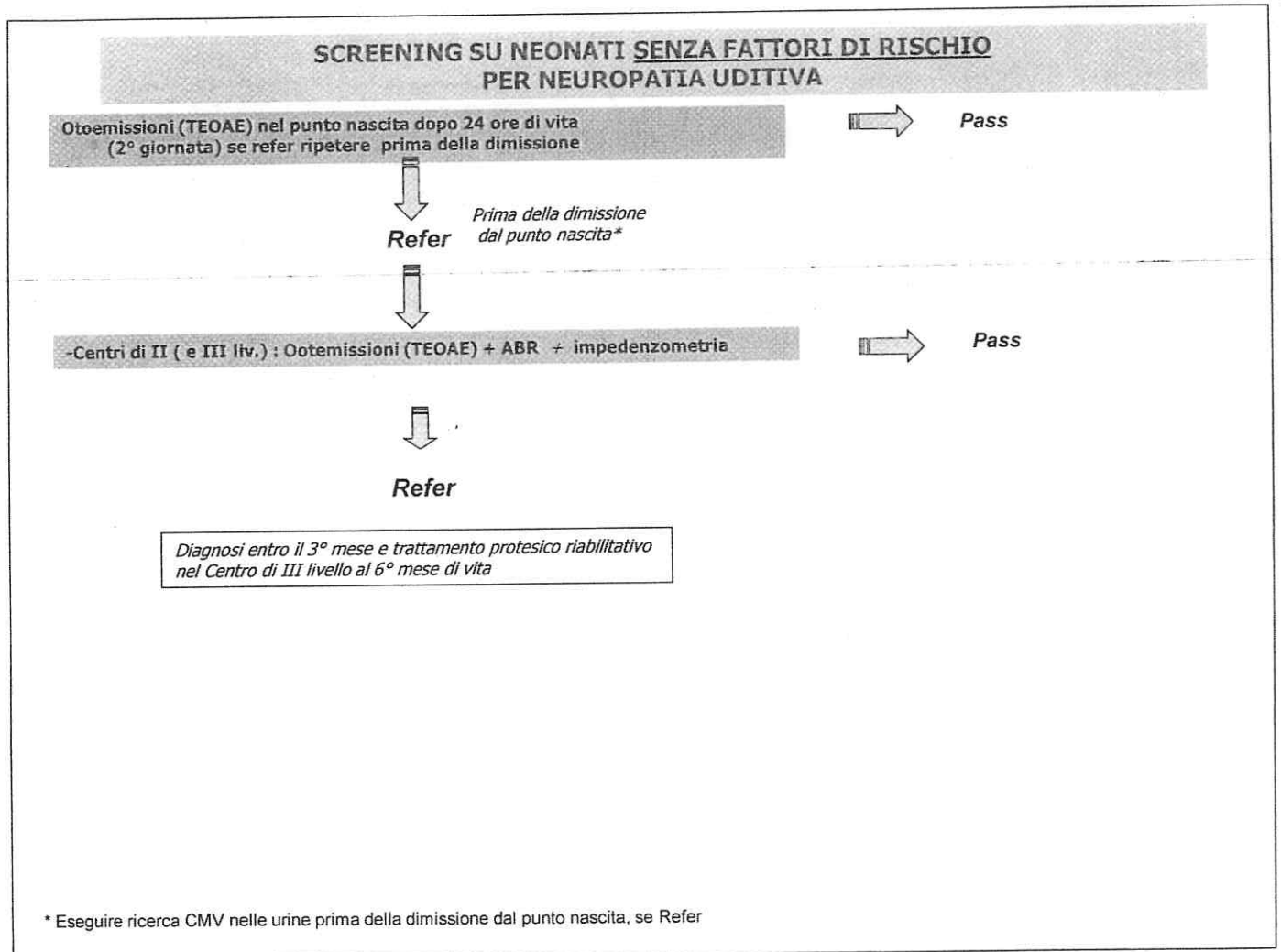
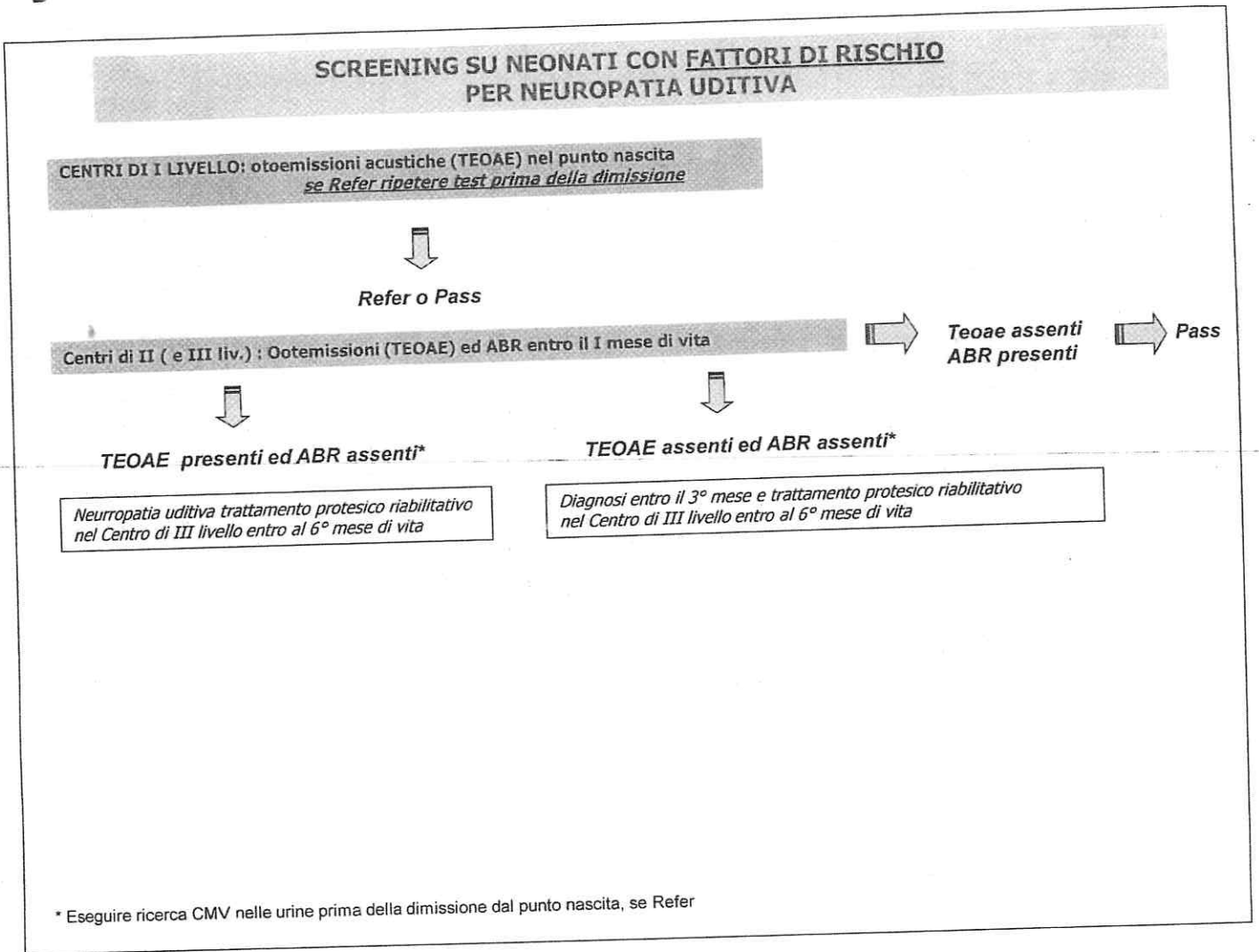


Figura 2



Il Direttore U.O.C. Neonatologia TIN Nido
Dott.ssa Luisa Pieragostini

GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi-Melacchino-Morelli"

Il Responsabile del progetto
Dott. Vincenzo Toscano

GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO
"Bianchi-Melacchino-Morelli"
Reggio Calabria
U.O.C. NEONATOLOGIA
Dirigente Dott. Vincenzo Toscano