

CONTRIBUTI ORIGINALI - RICERCA

Lo screening uditivo neonatale: un'esperienza a misura di Nido

M. C. Alberelli, L. Pavanello, E. Orzan.¹

U.O. Pediatria, Ospedale Civile Castelfranco Veneto ¹ Unità Operativa di Otorinolaringoiatria e Centro multidisciplinare per l'ipoacusia infantile, Azienda Ospedaliera di Padova

INTRODUZIONE

Un udito normale è necessario per sviluppare delle ottimali capacità comunicative verbali. In caso contrario e cioè quando un bambino presenta un difetto di entrata sonora e un'altezzamento delle normali capacità di autoascolto, vengono compromessi in modo particolare lo sviluppo della percezione del parlato e lo sviluppo della produzione verbale, e con il tempo si svilupperanno anche numerose altre disabilità di tipo linguistico, scolastico e psicosociale.

Le conseguenze comunicative di una ipoacusia bilaterale congenita di grado severo o profondo sono note e da molti anni ben documentate (ref. 1-2): privano un bambino dell'essenziale esposizione al parlato e si manifestano con un mancato sviluppo della comunicazione orale. I bambini con ipoacusie di questa gravità hanno, in media, dei risultati scolastici molto inferiori ed uno sviluppo sociale ed emotivo più povero rispetto ai loro corrispondenti normoudenti.

Diversamente dal deficit profondo, una perdita uditiva di grado moderato non preclude totalmente lo sviluppo linguistico ma, a seconda del grado di compromissione e della configurazione del danno, potrà essere responsabile di difficoltà di ascolto in ambienti rumorosi, di ritardato sviluppo linguistico e di difetti della produzione orale, oltre che di possibili disabilità psicologiche e relazionali di entità minore (3-4).

Perdite di udito significative, capaci di rallentare o di impedire l'acquisizione di un linguaggio corretto, non sono rare: si manifestano in 1-2 neonati/1000 che nascono al Nido (5) ed in 1,5-15,3 neonati/100 ricoverati in Terapia Intensiva Neonatale (6-7). La prevalenza dell'ipoacusia congenita è dunque più alta di quella della fenilchetonuria (1/10.000 nati) e dell'ipotiroidismo congenito (1/3000 nati), malattie per le quali la legislazione italiana prevede uno screening neonatale.

LE IPOACUSIE CONGENITE

Purtroppo, in assenza di uno screening specifico, l'età media di identificazione delle ipoacusie congenite si colloca a circa uno-due anni di età per le ipoacusie congenite severe e profonde e sopra i 3 anni per quelle moderate e gravi, età che

corrispondono al periodo in cui diventano evidenti gli esiti linguistici di una perdita uditiva, caratterizzati dalla mancanza, ritardo o difetto di produzione verbale. Il periodo compreso prima dei dodici mesi di vita è probabilmente il più critico per lo sviluppo uditivo: enormi sono i progressi che vengono realizzati in aree fondamentali come la percezione del parlato, la produzione di suoni e l'integrazione linguistica senza i quali la prima parola di un bambino non potrebbe essere pronunciata. In questo senso sono sempre maggiori le evidenze che, dopo tale fase, lo sviluppo della via uditiva, se non stimolato, potrebbe risultare inefficace ed incompleto (8).

Associata alla difficoltà di riconoscere un'ipoacusia alla nascita risulta tuttora radicata l'erronea convinzione che non sia possibile verificare con certezza, e senza errori, una perdita uditiva fin dai primi giorni di vita e soprattutto avviare una terapia protesica molto prima dell'anno di età.

I potenziali evocati uditivi del tronco e le otoemissioni acustiche sono metodiche oggi in grado di evidenziare una probabile perdita uditiva fin dal periodo perinatale, in modo oggettivo, con elevatissima sensibilità (>98%) e buona specificità (>90%) se condotte nell'ambito di protocolli controllati (9-10).

Non solo, un'adeguata amplificazione nei bambini affetti da ipoacusia può essere avviata già verso i primissimi mesi di vita, a patto che ciò avvenga presso centri di audiologia infantile qualificati e secondo protocolli precisi. In seguito all'istituzione presso diversi paesi di screening uditivi neonatali e protesizzazioni acustiche precoci, stanno emergendo, negli ultimi anni, anche le evidenze che una precoce abilitazione uditiva induca un normale sviluppo linguistico (11).

In Italia purtroppo non esiste una specifica legislazione che promuova lo screening uditivo neonatale, anche se la Conferenza Europea sullo Stato dello Screening Uditivo Neonatale tenutasi nel maggio 1998 a Milano (12) promuove ed auspica l'applicazione dello stesso in tutti i Paesi della Comunità Europea; negli Stati Uniti la situazione è più avanzata, poiché numerosi Stati (13) possiedono una legislazione che obbliga i punti nascita all'esecuzione dello screening uditivo neonatale.

Agli inizi del 1999 l'Accademia Americana di Pediatria ha prodotto una "Task Force on Newborn and Infant Hearing" attraverso la quale ha riconosciuto la necessità di uno screening uditivo neonatale ed ha definito delle linee guida per l'applicazione dello stesso (14).

GLI STRUMENTI PER LO SCREENING Uditivo NEONATALE

In Italia, fino a qualche anno fa e forse ancora in qualche punto nascita, il neonato, prima della dimissione dal Nido veniva

sottoposto alla reattometria, che consiste nel presentare uno stimolo uditivo al bambino e osservarne le reazioni o i cambiamenti di comportamento. Nel caso di neonati questo tipo di osservazione audiometrica cerca di determinare se il bambino reagisce ad un suono abbastanza intenso (60 dB SPL o più) prodotto da uno strumento portatile con risposte come il riflesso palpebrale, il risveglio, lo startle reflex. Metodiche comportamentali come queste utilizzate negli screening uditivi presentano numerose limitazioni. Richiedono ad esempio stimoli di elevata intensità che impediscono l'identificazione di deficit uditivi lievi o moderati. I risultati si sono dimostrati poco affidabili, con un alto numero di falsi positivi e di falsi negativi e cioè bambini dall'udito normale che devono essere sottoposti ad inutili accertamenti diagnostici e bambini con reale deficit uditivo per i quali la diagnosi verrà per lo meno di molto ritardata per una falsa tranquillità di risultato. Infine l'erogazione sonora da un altoparlante non rende possibile la distinzione di una risposta legata all'udito da un solo lato o entrambi. Questo esame, che possiede una sensibilità e specificità bassissime, viene pertanto fortemente sconsigliato come metodica di screening (15).

Un secondo approccio all'identificazione mira a determinare se il bambino possiede uno dei numerosi fattori di rischio associati alla perdita uditiva. La **lista dei rischi o degli indicatori di danno audiologico infantile** si è sviluppata ed è cresciuta negli anni: quelli attualmente in uso sono raccomandati dal Joint Committee on Infant Screening del 1994 e sono costituiti da:

- storia familiare di ipoacusia neurosensoriale,
- storia di infezioni congenite associate a danno uditivo neurosensoriale,
- anomalie cranio-facciali,
- peso alla nascita inferiore a 1550 g,
- iperbilirubinemia eccedente l'indicazione all'exanguinotrasfusione,
- uso di farmaci ototossici,
- storia di meningiti batteriche,
- Apgar da 0 a 3,
- prolungata ventilazione meccanica,
- stigmate che si associano a ipoacusia neurosensoriale.

I bambini identificati attraverso un registro di rischio audiologico vengono esaminati da personale audiologico e seguiti longitudinalmente.

Il vantaggio delle categorie di rischio è quello di circoscrivere una popolazione in cui l'ipoacusia ha una prevalenza molto maggiore, stimata tra il 2-3 per cento rispetto all'1,5-2,5 per mille della popolazione universale.

Lo svantaggio di un registro di questo genere è invece legato al fatto che circa il 50% delle ipoacusie non ha alcun fattore di rischio nell'anamnesi e si presenta in modo isolato e sporadico, non identificabile alla nascita o nei primi mesi di vita, se non misurando direttamente le capacità uditive.

Lo screening uditivo mediante l'uso dei potenziali evocati uditivi dimostra ottima validità e affidabilità anche se diversi Autori manifestano una certa perplessità del loro uso negli screening universali per l'elevata quota di REFER (vero po-

sitivo + falso positivo) dopo un primo test, la lunghezza dell'esame e l'elevato impegno in termini di tempo e costo. Il recente sviluppo di algoritmi che consentono di eseguire una detezione automatica dell'onda V ha ridotto in modo sostanziale la spesa legata al personale tecnico. In Italia i potenziali evocati uditivi sono riservati quasi esclusivamente ai neonati che presentano fattori di rischio o ai bambini presenti nelle NICU, considerando comunque che in tale maniera vengono identificati solo il 50% degli affetti da ipoacusia significativa (16).

Le emissioni otoacustiche sono suoni generati dalla coclea normale in risposta a stimoli sonori inviati nel condotto uditivo esterno. Possono essere misurate con microfoni piccoli e sensibili direttamente nel condotto uditivo esterno e riflettono presumibilmente la funzionalità delle cellule cigliate esterne. La loro mancata evocazione è un buon predittore di presenza di ipoacusia neurosensoriale > 35dB HL16. Il test è veloce, non invasivo, non richiede applicazione di elettrodi. Due sono i tipi di otoemissioni utilizzate nei programmi di screening: le otoemissioni evocate da click (transient evoked otoacoustic emissions, TEOAE) e le otoemissioni evocate prodotti di distorsione (Distortion Product Otoacoustic Emissions).

Gli svantaggi della metodica sono in parte legati ad uno scarso consenso per quanto riguarda i criteri numerici che dividerebbero i "PASS" dai "REFER", alla probabile minor elicitazione delle otoemissioni nelle prime 48 di vita, alla mancata elicitazione in caso di ostacolo alla conduzione meccanica (cerume, versamento endotimpanico). I refer sono maggiori rispetto ai potenziali evocati uditivi del tronco (ABR auditory brainstem response) (circa 10-15% rispetto ai 5-10%) ma questo svantaggio può essere probabilmente ovviato ripetendo il test una seconda volta.

Norton e coll. hanno sottoposto alle TEOAE circa 7000 neonati provenienti dalla Terapia Intensiva Neonatale o dal Nido, con fattori di rischio e senza fattori di rischio; la conclusione del loro lavoro è che le otoemissioni acustiche sono facilmente misurabili in tutti questi soggetti (17).

Gorga e al. hanno comparato la capacità delle TEOAE, delle DPOAE e delle ABR nell'identificazione dei deficit uditivi neonatali, giungendo alla conclusione che tutti e tre i test danno una bassa frequenza di REFER e possiedono un'alta sensibilità nell'identificazione di perdite uditive importanti per le quali è fortemente raccomandato un intervento precoce (18).

L'Accademia Americana di Pediatria ritiene le TEOAE una valida metodica per lo screening uditivo neonatale (14) per la loro non invasività, affidabilità e semplicità di esecuzione.

LA NOSTRA ESPERIENZA

Dal mese di ottobre 2000, presso il Nido dell'U.O. della Pediatria di Castelfranco Veneto, tutti i neonati, vengono sottoposti allo screening uditivo con TEOAE (tabella 1); mediamente nascono circa 1200 bambini/anno in un territorio con una popolazione di circa 100.000 abitanti; al nostro Nido afferiscono i nati con un'età gestazionale superiore alla 33ª settimana. Il tempo medio di degenza è di circa 72 ore, poiché la dimissione viene fatta in IIIª giornata di vita; i neonati

che necessitano di supporto ventilatorio meccanico o di interventi chirurgici o cardiocirurgici vengono inviati alle Terapie Intensive Neonatali di Treviso e Padova, mentre i neonati che necessitano di terapia sub-intensiva sono ricoverati nella Sezione di Patologia Neonatale di Castelfranco.

Il Nido è gestito con la tecnica del "rooming-in". Le madri, quando lo desiderano, possono attaccare al seno il neonato o accudirlo; vigilatrici d'infanzia, puericultrici o infermiere professionali accompagnano le neo-madri nel cammino di conoscenza e gestione del loro bambino. Lo screening uditivo viene somministrato, dopo la 24esima ora di vita, durante il periodo di sonno spontaneo del neonato, mentre riposa nella culla accanto alla madre, dal personale paramedico operante nel Nido. Il test viene somministrato con un apparecchiatura portatile automatica, Echoscreen, prodotta dalla ditta Mad-sen, facilmente trasportabile in una valigetta 24 ore, costituita da un apparato di registrazione "pocket" e da una sonda munita di tips riutilizzabili dopo disinfezione, che viene applicata nel condotto uditivo esterno del neonato.

La durata dell'esame è, per entrambe le orecchie, di circa tre minuti, e la risposta è costituita da due semplici possibilità: PASS, che indica una risposta TOAE normale e dunque l'assenza di deficit uditivi cocleari importanti; REFER, che indica invece l'assenza o l'anormalità dell'emissione otoacustica, che a sua volta potrebbe avere diversi significati. Le cause potrebbero essere rappresentate dal collabimento del condotto uditivo esterno, o dalla presenza di liquido amniotico nel condotto, dal mascheramento da parte di rumori prodotti dal neonato oppure da un sospetto deficit uditivo. In caso di risposta 'REFER' il neonato viene ulteriormente sottoposto allo screening dal personale paramedico nelle ore successive, fino al momento della dimissione dal Nido; in genere si rende necessario effettuare una seconda applicazione del test delle TOAE in un neonato su tredici (7,6%).

Nel caso di riconferma del dato REFER il neonato verrà avviato nei giorni successivi, con un appuntamento fissato al momento della dimissione e comunicato ai genitori attraverso il Libretto Sanitario Regionale, ad un "II° livello" nel quale un medico della U.O. di Pediatria di Castelfranco eseguirà la visita ORL, il timpanogramma e le TEOAE con lo stesso apparecchio utilizzato al Nido.

Un decisivo sospetto determinerà l'invio del neonato al Centro di Audiologia Infantile di Padova per l'esecuzione di una visita audiologica completa associata all'esecuzione dei potenziali evocati uditivi del tronco. La presenza di perdita uditiva permanente fa sì che il bambino riceva nella stessa sede anche una valutazione eziopatogenetica (comprensiva di analisi genetico-molecolare), le indicazioni per la protesizzazione acustica e che sia pronto per la riabilitazione uditiva e l'appoggio alla famiglia presso il territorio di appartenenza entro i primi cinque-sei mesi di vita.

Fino ad ora presso il nostro Nido sono stati sottoposti a screening uditivo 416 neonati, il 99,5 % dei nati da ottobre 2000. Gli unici 2 neonati non testati erano stati trasferiti in Centri di Terapia Intensiva Neonatale. La quota dei REFERindagine di II° Livello è stata del 2,16% (9/416) se si considera i REFER sia monolaterali che bilaterali, mentre è risultata uguale allo 0,72% (3/416) se si considera un REFER bilaterale.

Degli afferenti al II° livello 2 neonati dei 9 inviati hanno riconfermato la risposta REFER, uno di essi aveva un' otite media con effusione e ad un successivo controllo è risultato PASS, mentre l'altro neonato è stato inviato alla valutazione audiologica infantile dove è stata confermata la presenza di un deficit uditivo bilaterale neurosensoriale severo tramite la valutazione audiologica comprensiva di potenziali evocati uditivi del tronco. In seguito a indagine anche genetica molecolare, quest'ultimo neonato ha evidenziato la presenza della mutazione del gene codificante per la Connessione 26, uno dei geni ritenuti responsabili della maggior parte delle ipoacusie genetiche preverbal (17). La tabella 2 riassume i dati.

Le informazioni sulle caratteristiche e la metodica dello screening uditivo vengono fornite ai genitori dei neonati attraverso un foglietto illustrativo nel quale viene altresì raccomandato di seguire lo sviluppo linguistico del bambino tramite la valutazione di abilità definite nel Libretto Sanitario della Regione Veneto.

I COSTI

L'apparecchio TEOAE ha un costo di circa € 5.000. Lo screening è condotto da personale paramedico già operante nel Nido nei tempi morti che sono presenti in un qualsiasi reparto ospedaliero. Il II° livello è realizzato da un medico che, all'interno dell'ambulatorio ORL pediatrico già strutturato, controlla i REFER, esegue il timpanogramma e ripete le emissioni otoacustiche dopo una visita ed un'otoscopia e la prestazione è considerata come proseguo di ricovero. Lo strumento e la necessità di un sistema di raccolta dati con possibilità di analisi statistiche (€ 1.500), entrambi valutati per un periodo di ammortamento di tre anni, determinano un costo del test di circa € 1,8 per bambino, se si considera un'attesa di 1200 nascite annue.

Volendo aggiungere anche le spese del foglio informativo alla famiglia, le spese di segreteria e il rinnovo del set dei tip auricolari, si arriva ad un massimo di € 2 per bambino con un costo annuo del progetto di circa € 2.400. E' immediatamente percettibile il fatto che, in assenza di costi del personale, lo screening neonatale risulti particolarmente economico. Con una prevalenza di ipoacusia attesa uguale a 1-2 bambini su mille, ogni bambino identificato costa da 1.200 a 2.400 euro.

CONCLUSIONI

Uno screening sanitario è giustificato in caso di patologie che provochino gravi disabilità nelle persone affette ma che, se identificate in tempi precoci, possano essere curate o trattate in modo da eliminarne o mitigarne le conseguenze. La patologia deve inoltre avere una prevalenza non trascurabile e la possibilità di essere identificata attraverso un test veloce, affidabile, accettabile da coloro che lo ricevono e riproducibile da operatori diversi.

Gli obiettivi di uno screening sono dunque quelli di identificare precocemente i soggetti affetti al fine di avviare immediatamente un trattamento in grado di eliminare o limitare i danni conseguenti alla patologia.

Mentre è ormai ubiquitariamente accettata l'importanza di attivare programmi di prevenzione dell'ipoacusia infantile, molti ospedali mantengono delle perplessità sulla necessità e la fattibilità di uno screening universale ai nidi. Tali perplessità sono principalmente dovute ai costi, all'elevato numero di 'REFER' citato da certi Autori che sovraccaricherebbe un secondo livello diagnostico, favorendo la perdita dei bambini sospetti e aumentando l'ansia delle famiglie.

Una delle caratteristiche dello screening uditivo universale dev'essere dunque quello di minimizzare il numero dei bambini REFER, i falsi positivi, la grande maggioranza dei quali risulterebbe comunque normoudente, mantenendo però elevata la sensibilità dello screening. Un elevato numero di falsi allarmi infatti aumenta il costo dello screening e provoca notevole stress nella famiglia, in particolar modo se viene ad essa richiesto di spostarsi presso altre strutture. Nel caso della nostra organizzazione la possibilità di fare un re-screen prima della dimissione e di seguire i bambini fino all'eventuale valutazione diagnostica favorisce l'adesione alla situazione da parte della famiglia.

Siamo convinti che lo screening uditivo neonatale universale, eseguito con le emissioni otoacustiche possa essere ormai inteso come strumento importante, valido, efficace in termini di costi e prossimo a diventare procedura standard del 'care' neonatologico, con l'obiettivo di una diagnosi precocissima, ed un'impostazione terapeutica di sviluppo anziché di terapia degli esiti della sordità (20).

torna al testo

Figura 1

Diagramma di flusso del protocollo di screening uditivo neonatale adottato presso il Nido dell'Ospedale di Castelfranco Veneto.

torna

#I#Figura 2#/I

Stesso diagramma di flusso della figura precedente con il percorso dei primi 416 neonati esaminati. L'esclusione dei 2 neonati iniziali è dovuta al trasferimento presso un reparto di terapia neonatale intensiva di due bambini. L'esecuzione dello screening uditivo è in questo caso a carico della struttura di terapia intensiva.

Dei finali due neonati refer anche al secondo livello, uno aveva un'otite media con effusione poi guarita senza il bisogno di invio ad un centro specialistico mentre uno è stato inviato a Padova, al Centro multidisciplinare per l'ipoacusia infantile con successiva diagnosi di ipoacusia neurosensoriale di grado severo.

Bibliografia

1. Norhern J, Downs M. 1991, Hearing in children 4th ed, Thieme Med Publishers.
2. Williams & Wilkins, Baltimore, R Roesers 1995, Auditory disorders in school children, 3rd ed, Thieme Med Publishers.

3. Blair JC, Peterson MD, Viehweg SH. The effect of mild hearing loss on academic performance of young children. *Volta Rev* 1985;87:87-93.
4. Teele DW, Klein JO, Rosner BA, The Greater Boston otitis media Study Group. Otitis with effusion during the first three years of life and development of speech and language. *Pediatrics* 1984;74:282-287.
5. Fortnum H, Davis A. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in the Trent region 1985-1993. *Br J Audiol* 1997;31: 409-46.
6. NIH Joint committee on Infant Hearing, 1994, Position Statement. *Pediatrics* 1994;95:152-156.
7. 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.
8. Ruben RJ, Rapin I. Plasticity of the developing auditory system. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1980;89:303-11
9. Mason JA, Hermann KR. Universal infant hearing screening by automated auditory brainstem response measurement. *Pediatrics* 1998;101:221-228.
10. Norton SJ, Gorga MP, Widen JE et al. Identification of Neonatal Hearing Impairment: Evaluation of Transient Evoked Otoacoustic Emission Distortion Product, Otoacoustic Emission and Auditory Brainstem Response Test Performance during the Perinatal Period. *Ear and Hearing* 2000;21(5):508-528.
11. Yoshinaga Itano C, Sedey AL, Coulter DK, Mehl AI. Language of early and later identified children with hearing loss. *Pediatrics* 1998;102:1161-1171.
12. <http://www.oae-ilo.co.uk/Page/Gen/ECSHNS.htm>
13. Newborn Infants Hearing Screening. *Pediatrics* 1998;101:p. elet. 4.
14. Task Force on Newborn and Infant Hearing. *Pediatrics* 1999;103:527-529.
15. Jacobson JT, Moorehouse CR. A comparison of auditory brainstem response and behavioural screening in high risk and normal newborn infants. *Ear Hear* 1984;5:247-53
16. Watkin PM, Bladwin M. Neonatal at risk screening and the identification of deafness. *Arch Dis Child*. 1991;66:1130-1135.
17. Smyth V. Otoacoustic emission criteria for neonatal hearing screening. *Int. J Pediatric Otor*. 1999;48:9-15.
18. Norton SJ, Gorga MP, Fletcher KA et al. Identification of Neonatal Hearing Impairment: Transient Evoked Otoacoustic Emissions during the Perinatal Period. *Ear & Hearing* 2000;21:425-442.
19. Orzan E, Polli R, Martella M, Vinanzi C, Leonardi M, Murgia A. Molecular genetics applied to clinical practice: the Cx26 hearing impairment. *Br J Audiol*, 1999;33:291-95
20. Orzan E, Bonaconsa A, Giacomelli C, Turato R, De Benedittis M, De Santi R, Turrini M, Babighian G. La protesiz-

zazione acustica delle ipoacusie infantili severe e profonde.
Acta Paediatrica, 2001, in press