

ilmedicopediatra 2023;32(2):4-8;
doi: 10.36179/2611-5212-2023-6

Problemi aperti dello screening uditivo neonatale

Sara Ghiselli¹, Domenico Cuda¹

U.O. Otorinolaringoiatria, AUSL Piacenza

Introduzione

L'ipoacusia è il deficit sensoriale più comune alla nascita nelle società sviluppate. Si stima che ogni 1000 bambini nati a termine 1-2 presentino deficit uditivo neurosensoriale permanente. La prevalenza dell'ipoacusia peraltro è particolarmente elevata nel caso di bambini prematuri o ricoverati nelle unità di terapia intensiva neonatale dove può interessare fino al 4% dei casi ¹.

Se il deficit uditivo non è corretto tempestivamente esso può determinare gravi ripercussioni sullo sviluppo delle capacità uditive e comunicative potendo limitare il livello cognitivo, l'apprendimento, il potenziale di apprendimento e il benessere generale del bambino ². La diagnosi precoce è indispensabile per prevenire tali ripercussioni ed è ormai riconosciuta in ambito internazionale la necessità di strutturare e promuovere programmi di prevenzione primaria e secondaria per accedere il più precocemente possibile ai necessari trattamenti medico-chirurgici, protesici e riabilitativi ³.

Nel nostro paese il DPCM 12 gennaio 2017 relativo ai nuovi LEA (Livelli essenziali di assistenza) "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza" (articolo 38, comma 2) sancisce l'obbligatorietà e la gratuità degli screening neonatali a tutti i nuovi nati. Lo scopo è quello di garantire "le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita e della cataratta congenita, nonché quelle per la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie individuate con decreto del ministro della Salute in attuazione dell'articolo 1, comma 229, della legge 27 dicembre 2013, n. 147, nei limiti e con le modalità definite dallo stesso decreto".

Tuttavia a dispetto dei dettati legislativi una recente indagine promoss-

Corrispondenza

Sara Ghiselli
S.Ghiselli@ausl.pc.it

Domenico Cuda
D.Cuda@ausl.pc.it

Conflitto di interessi

Gli Autori dichiarano nessun conflitto di interessi.

How to cite this article: Ghiselli S, Cuda D. Problemi aperti dello screening uditivo neonatale. Il Medico Pediatra 2023;32(2):4-8. <https://doi.org/10.36179/2611-5212-2023-6>

© Copyright by Federazione Italiana Medici Pediatrici



OPEN ACCESS

L'articolo è open access e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione - Non commerciale - Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

sa dalla Società Italiana di Otorinolaringoiatria e Chirurgia Cervico-Facciale (SIOeChCF), ha evidenziato come vi sia ancora disomogeneità riguardo la copertura, le procedure e i flussi dei programmi di screening uditivo sul territorio italiano ⁴. La figura del pediatra di libera scelta riveste perciò un ruolo chiave nella verifica dell'avvenuto screening uditivo e nell'inizio tempestivo ai centri audiologici di riferimento di bambini che per qualche ragione fossero sfuggiti a tale adempimento. Il Pediatra riveste tuttavia un ruolo ancora più importante nei programmi di prevenzione e sorveglianza audiologica dato che la maggioranza dei deficit uditivi compare durante l'infanzia e l'adolescenza.

La sorveglianza audiologica

È noto che la prevalenza dell'ipoacusia tende ad aumentare nell'età pediatrica; molti deficit uditivi insorgono tardivamente con un incremento progressivo della prevalenza dai 2-3 su mille a 5 anni di età ai 3-4 su mille in adolescenza ².

È importante enfatizzare come queste forme, sebbene non siano congenite, possano ugualmente interferire con lo sviluppo comunicativo-linguistico il cui periodo di "vulnerabilità" va bene al di là del cosiddetto "periodo critico" (identificato per convenzione nel primo semestre di vita).

Per tali ragioni la comunità scientifica audiologica internazionale (JCIH, ASHA) raccomanda la strutturazione di un ideale programma che comprenda non solo lo screening uditivo neonatale universale ma anche percorsi di "sorveglianza" audiologica.

La sorveglianza audiologica dev'essere ben strutturata in termini di tempistiche e metodiche ⁵.

Occorre che dopo lo screening universale neonatale della sordità tutti i bambini che hanno "passato" favorevolmente il test ma che presentano "fattori di rischio" per ipoacusia tardiva/progressiva e acquisita siano monitorati adeguatamente. Idealmente però si dovrebbe estendere la sorveglianza a tutti gli altri bambini dato che non sempre l'ipoacusia è correlata a specifici fattori di rischio.

Per schematizzare questo concetto le ipoacusie a esordio postnatale possono essere suddivise in due principali gruppi: quelle correlate alla presenza di **fattori di rischio** presenti in epoca perinatale ma che possono provocare ipoacusie tardive e/o progressive, e le ipoacusie legate a **fattori non prevedibili**.

Relativamente ai fattori di rischio perinatali correlati a rischio d'insorgenza tardiva (infanzia e adolescenza) il *Joint Committee on Infant Hearing* ha prodotto un elenco dettagliato con i tempi consigliati per il follow up (*Joint Committee on Infant Hearing, JCIH, 2019*) (Tab. I).

Un'attenzione particolare è raccomandata nei casi di infezione congenita da citomegalovirus (**CMV**) poiché rappresenta la principale causa di deficit uditivo neurosensoriale infantile non genetico. Il 50% circa dei neonati che presentano sintomi dell'infezione alla nascita ma anche il 10-15% degli infetti asintomatici svilupperà un deficit uditivo neurosensoriale. L'ipoacusia dell'embriopatia da CMV ha caratteristiche eterogenee; può essere presente alla nascita ma, nella maggior parte dei casi, presenta carattere progressivo e si sviluppa nei primi anni di vita (33-50% dei casi); l'età media d'insorgenza è di 33 mesi nei bambini sintomatici e di 44 in quelli asintomatici ⁶.

Nonostante l'elevata prevalenza di ipoacusie infantili secondarie a infezione gravidica da CMV, nel nostro paese non vige alcun obbligo di ricerca degli antigeni virali durante la gravidanza; ciò limita la conoscenza della possibile infezione congenita con conseguente ritardo diagnostico soprattutto nei bambini che "passano" lo screening neonatale ma sono, come si è visto, ad alto rischio d'insorgenza e progressione d'ipoacusia in prima infanzia. Per tali ragioni alcuni centri stanno implementando programmi di identificazione del CMV in tutti i bambini che non hanno passato lo screening uditivo neonatale o in presenza di sintomatologia correlata a infezione congenita al fine di velocizzare i tempi di diagnosi, cura e presa in carico.

Data l'elevata incidenza e la progressione del deficit uditivo secondario a embriopatia da CMV, la "sorve-

TABELLA I.

Fattori di rischio perinatali associati ad aumentato rischio di sviluppo di ipoacusia tardiva e tempistiche di esecuzione dei follow-up audiologici (da JCIH 2019, mod.)³.

	Fattori di rischio perinatali	Follow-up
1	Familiarità per ipoacusia a insorgenza precoce, progressiva o tardiva	Entro i 9 mesi
2	Ricovero in Terapia Intensiva Neonatale per più di 5 giorni	Entro i 9 mesi
3	Iperbilirubinemia trattata con emotrasfusioni	Entro i 9 mesi
4	Assunzione di aminoglicosidici per più di 5 giorni	Entro i 9 mesi
5	Asfissia o encefalopatia ipossico-ischemica	Entro i 9 mesi
6	Ossigenazione extracorporea a membrana (ECMO)	Non più tardi di 3 mesi dal riscontro
7	Infezioni gravidiche come rosolia, herpes, sifilide, toxoplasmosi, e Zika	Entro i 9 mesi
	Infezione gravidica da citomegalovirus	Non più tardi di 3 mesi dalla diagnosi
	Madre Zika positiva (anche in assenza di infezione clinica e/o laboratoristica del bambino)	AABR entro il 1° mese
8	Segni o condizioni alla nascita indicative di: <ul style="list-style-type: none"> malformazioni cranio facciali che includono microtia/atresia, displasia dell'orecchio, labiopalatoschisi, ciuffo bianco di capelli e macroftalmia microcefalia congenita, idrocefalo congenito o acquisito 	Entro i 9 mesi
9	Più di 400 sindromi identificate con potenziale ipoacusia	Entro i 9 mesi

glianza" di questi bambini è cruciale. L'accademia americana di audiologia (AAA) suggerisce una prima valutazione completa entro i 3-6 mesi di vita, visite semestrali fino ai 3 anni e visite audiologiche annuali dai 3 ai 6 anni di età⁶.

La sorveglianza audiologica riveste un ruolo chiave anche nell'identificazione delle ipoacusie correlate a **fattori non prevedibili**. Tra questi si annoverano i traumi cranici di severa entità, le infezioni meningee e l'assunzione di terapie farmacologiche ototossiche (ad es. farmaci chemioterapici).

Particolare importanza rivestono le infezioni meningee dal momento che gli eventi flogistici possono diffondere dall'endocranio alle concamerazioni (scale) cocleari con danno permanente del neuroepitelio e conseguente sordità. Peraltro, in esito al processo infiammatorio endococleare si verifica spesso in queste sedi una progressiva deposizione di tessuto fibrotico e secondariamente di tessuto osseo. Questa evoluzione può precludere il posizionamento dell'impianto cocleare quando questi sia indicato. I bambini con sordità

postmeningitica dovranno essere pertanto sottoposti a indagini radiologiche (in particolare TC e RMN dell'orecchio interno) al fine di verificare la pervietà delle scale cocleari.

Il caso dei "persi di vista" (*lost to follow up*)

È intuitivo che un moderno programma di screening e sorveglianza debba essere periodicamente soggetto a controllo di qualità secondo specifici indicatori e standard predefiniti.

Per quel che riguarda lo screening uditivo neonatale gli indici di qualità correnti sono la "percentuale di copertura" (obiettivo minimo: almeno il 95% della popolazione) e il numero di falsi positivi (obiettivo: inferiore al 4%).

Il principale indicatore dei programmi di sorveglianza è invece la percentuale dei "persi di vista" (*lost to follow-up*) In accordo all'orientamento scientifico maturato in seno alle principali società scientifiche internazionali vi è consenso sul fatto che la percentuale dei persi di vista non debba superare il 5% del totale dei bambini

sottoposti a screening. Ad oggi nella nostra nazione vi è una buona copertura sul territorio nazionale degli screening uditivi neonatali ma non sono disponibili dati affidabili riguardo ai persi di vista ². Le ragioni sono almeno due. La prima è la carenza di percorsi strutturati per la sorveglianza audiologica. La seconda è la mancanza di un sistema informativo centralizzato per la raccolta dei dati con conseguenti difficoltà nell'analisi e nella computazione automatica e affidabile degli indicatori di processo.

Oltre all'assenza di percorsi strutturati, alcuni casi sono persi di vista per scarsa sensibilizzazione e consapevolezza della possibile progressione o insorgenza tardiva del deficit uditivo. Se non ne viene correttamente illustrato il significato, l'esito favorevole (*pass*) allo screening può indurre alcune famiglie a interpretare il dato come una rassicurante certificazione di "normalità" uditiva esimentoli dall'adesione agli eventuali programmi di sorveglianza.

Per tali ragioni alcune regioni italiane si stanno adoperando per istituire chiari e strutturati percorsi di sorveglianza uditiva in cui il pediatra di libera scelta gioca un ruolo chiave al fine di verificarne la corretta esecuzione, inviare i casi sospetti e sensibilizzare le famiglie alla necessità dei controlli audiologici.

Sorveglianza audiologica e ipoacusie "minori"

Le ipoacusie congenite o precocemente acquisite/progressive sono generalmente molto gravi. Gli effetti deleteri della combinazione fra severità del deficit e "fragilità" evolutiva del linguaggio (specie nel primo semestre di vita) sono alla base della rapida e pressoché universale diffusione degli screening uditivi alla nascita.

Tuttavia, si registra oggi anche un grande interesse verso forme più lievi d'ipoacusia per la loro potenziale interferenza con l'ottimale sviluppo psicolinguistico. Già nel 2005 un importante consenso scientifico svoltosi negli Stati Uniti ⁷ segnalava l'importanza delle perdite uditive neurosensoriali monolaterali o bilaterali di lieve entità (soglia audiometrica compresa fra 20 e

40 dBHL), raggruppate dal termine ipoacusia minore (*minimal*), come potenziale fonte di ritardi linguistici, scolastici e comportamentali; "minore non significa priva di conseguenze" recita la pagina di apertura del report di quell'incontro (*minimal is not inconsequential*). È probabile che molte ipoacusie minori congenite "sfuggano" allo screening neonatale. Le strumentazioni utilizzate a questo scopo nei punti nascita, infatti, rilevano la presenza delle Emissioni Otoacustiche (OAE) o dei potenziali evocati uditivi del tronco (A-ABR) e sono progettate per evidenziare perdite uditive maggiori di 35-40 dB HL. Per tali ragioni alcuni bambini con perdite "minori" possono risultare PASS allo screening uditivo neonatale. Altre forme, probabilmente la maggioranza di esse, sono acquisite o progrediscono precocemente. In entrambi i casi in assenza di un adeguato percorso di sorveglianza le ipoacusie "minori" sono condannate alla diagnosi tardiva.

Peraltro, l'inclusione dei deficit uditivi nell'ambito delle perdite "minori" si è allargata rispetto ai criteri originali già menzionati ⁷. Nelle ipoacusie minori sono così incluse oltre alle già menzionate forme neurosensoriali permanenti monolaterali e bilaterali di lieve entità anche ipoacusie neurosensoriali limitate a un ristretto range frequenziale (soglia ≥ 25 dB HL a due o più frequenze superiori ai 2 kHz) e forme trasmissive di grado lieve (soglia uditiva per via ossea nella norma e soglia uditiva per via aerea tra i 20 e 40 dB HL).

L'ipoacusia trasmissiva lieve è presente, ad esempio, in caso di tappo ceruminoso ostruente, di malformazione dell'orecchio medio (soprattutto a carico della catena ossiculare) e, nella maggior parte dei casi, in presenza di otite media effusiva (OME), una delle patologie maggiormente diffuse nella popolazione infantile in epoca prescolare, ben nota ai pediatri di libera scelta. L'ipoacusia trasmissiva secondaria a OME è caratterizzata da un andamento limitato nel tempo ma in diversi bambini, soprattutto nei primi anni di frequenza alle scuole dell'infanzia, si possono riscontrare OME ricorrenti e permanenti con ipoacusia persistente nel tempo. L'identificazione precoce e il trattamento adeguato del-

le ipoacusie minori riveste notevole importanza perché tali perdite possono impattare sullo sviluppo comunicativo del bambino. Vi è una crescente evidenza sul nesso fra perdita uditiva "minore" e insorgenza di deficit linguistici precoci, dislessia e persistenti problemi di comunicazione e di abilità sociali⁸⁻¹². Alcuni studi dimostrano, inoltre, come questi bambini siano ad alto rischio di scadenti risultati scolastici^{11,13}. A differenza dei bambini con udito normale i bambini con ipoacusia minore faticano a cogliere i dettagli fonetico-fonologici dalla voce dell'insegnante durante le lezioni. Il quadro si complica ulteriormente se il bambino è posizionato lontano dall'insegnante e in presenza di rumore di sottofondo¹⁰.

Si comprende pertanto l'importanza di includere le ipoacusie minori nei programmi di sorveglianza audiologica e, in questo contesto, il ruolo cruciale del pediatra di libera scelta.

Conclusioni

Il pediatra di libera scelta riveste un ruolo chiave nei percorsi di screening uditivo neonatale e, soprattutto, nei percorsi di sorveglianza audiologica. Il pediatra difatti, ai bilanci di salute, può intercettare anomalie del percorso come la mancata esecuzione dello screening neonatale o delle visite di follow-up in caso di fattori di rischio per ipoacusia infantile tardiva. Il pediatra può inoltre rilevare l'occorrenza di nuovi fattori di rischio come infezioni e traumi o sospettare la presen-

za delle temute perdite uditive minime. L'invio precoce ai centri audiologici di terzo livello dei casi sospetti riveste notevole importanza nel limitare le conseguenze sullo sviluppo uditivo-comunicativo che, non trattate, possono comprometterne linguaggio, apprendimento e relazioni sociali del bambino.

Bibliografia

- 1 Smith RJH, Bale Jr JF, White KR. Sensorineural hearing loss in children. *Lancet* 2005;365:879-890.
- 2 Taruscio D, Bubbico L, Salerno P, a cura di. Rapporto ISTISAN 22/17 - anno 2022.
- 3 Year 2019 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. *J Early Hear Detect Intervent* 2019;4:1-44.
- 4 Cuda D, Ghiselli S, Guerzoni L, et al. Stato attuale delle Politiche Sanitarie Italiane sulla Sordità. Argomenti di *Acta Otorhinolaryngologica Italica* 2022;XVI(1).
- 5 Niskar AS, Kieszak SM, Holmes A, et al. Prevalence of hearing loss among children 6 to 19 years of age: the Third National Health and Nutrition Examination Survey. *JAMA* 1998;279:1071-1075.
- 6 Kettler M, Shoup A, Moats S, et al. American Academy of Audiology Position Statement on Early Identification of Cytomegalovirus in Newborns. *J Am Acad Audiol* 2023 Mar 27.
- 7 Center for Disease Control and Prevention (CDC) - Early Hearing Detection and Intervention (EHDI). Program 2005. <https://www.cdc.gov/ncbddd/hearingloss/ehdi-data.html>
- 8 Fitzpatrick EM, Gaboury I, Durieux-Smith A, et al. Auditory and language outcomes in children with unilateral hearing loss. *Hearing Research* 2019; 372: 42-51.
- 9 Lewis DE, Valente DL, Spalding JL. Effect of minimal/mild hearing loss on children's speech understanding in a simulated classroom. *Ear and Hearing* 2015;36:136-144.
- 10 Moore DR, Zobay O, Ferguson MA. Minimal and mild hearing loss in children: Association with auditory perception, cognition, and communication problems. *Ear and Hearing* 2020;41:720-732.
- 11 Porter H, Sladen DP, Ampah SB, et al. Developmental outcomes in early school-age children with minimal hearing loss. *Am J Audiol* 2013;22:263-270.
- 12 Walker EA, Holte L, McCreery RW, et al. The influence of hearing aid use on outcomes of children with mild hearing loss. *J Speech Lang Hear Res* 2015;58:1611-1625.
- 13 Teasdale TW, Sorensen MH. Hearing loss in relation to educational attainment and cognitive abilities: a population study. *Int J Audiol* 2007;46:172-175.