

REGIONE  
TOSCANA



# Linee guida per la conduzione dello screening audiologico neonatale nella Regione Toscana



a cura di Stefano Berrettini  
Otologia e Impianti Cocleari  
Università degli studi di Pisa  
Email: [s.berrettini@med.unipi.it](mailto:s.berrettini@med.unipi.it)  
[audiologia.screening@ao-pisa.toscana.it](mailto:audiologia.screening@ao-pisa.toscana.it)

# INTRODUZIONE

Come previsto dalla Delibera Regionale 365 (21-05-2007) sullo screening audiologico regionale, questo testo si propone di fornire informazioni adeguate e linee guida di comportamento clinico ai numerosi e diversi operatori sanitari coinvolti nello screening audiologico neonatale. Per questo si è reso necessario approntare un testo così ampio, che cerca di fornire semplici informazioni sui molti aspetti audiologici ed organizzativi correlati allo screening.

Le modalità con cui è consigliabile eseguire lo screening (Protocollo Regionale) sono comunque riportate al punto 4, dove sono concentrate le linee guida (Modalità di esecuzione dello screening protocollo regionale).

Seguendo le recentissime indicazioni del Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) dell'Ottobre 2007, questo protocollo di screening si propone non solo di identificare alla dimissione dal punto nascita i bambini con possibile ipoacusia prenatale da media a profonda, ma anche di identificare i bambini a rischio per ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo e di indicare il timing del follow-up nelle diverse categorie di bambini.

Negli allegati sono inoltre riportate informazioni generali sul protocollo diagnostico-terapeutico-riabilitativo.

Questo documento è stato condiviso dagli Audiologi di riferimento delle tre AOU toscane, **Prof. Paolo Pagnini, Prof. Walter Livi, Prof. Stefano Berrettini**, in collaborazione con la **Direzione Generale della Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer**.

Hanno collaborato alla stesura la Dott.ssa M. Bigozzi (Audiologia, AOU Firenze), il Dott. P. Ghirri (Neonatologia, AOU Pisana), il Dott. P. Simi (Citogenetica e Genetica Molecolare, AOU Pisana), la Dott.ssa A. Chilosi (IRCCS Stella Maris), il Dott. D. Fortunato (Pediatra di base, Lucca).

Stefano Berrettini

# Indice

1. **Premesse generali**
2. **Razionale del progetto di screening uditivo neonatale**
3. **Fattori di rischio per la sordità in età evolutiva secondo il JCIH**
4. **Modalità di esecuzione dello screening (Protocollo Regionale)**
5. **Informazione ai genitori riguardo al programma di screening, al percorso dei neonati che non superano il primo livello di screening .**
6. **Il Centro di Riferimento (Centro di III livello) e il Protocollo Diagnostico Audiologico.**
7. **Il trattamento protesico-riabilitativo**
8. **Finalità complessive**

## **Allegati:**

1. Classificazione delle sordità infantili e principali cause di sordità in età evolutiva.
2. I test audiologici utilizzati per lo screening e per gli esami di approfondimento.
3. La conferma della ipoacusia ed approfondimento diagnostico.
4. Screening genetico neonatale per la sordità non sindromica.
5. Delibera Gazzetta regionale 365 del 21/05/2007 sullo Screening audiologico regionale obbligatorio.
6. Brochure da consegnare ai genitori dei bambini che non hanno superato il 1° livello di screening.
7. Scheda elettronica inserimento dati
8. Bibliografia

# 1. Premesse generali

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

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

I motivi che consigliano l'esecuzione dello screening non solo a neonati a rischio per disturbi dell'udito, ma anche ai neonati senza tali fattori di rischio sono rappresentati dal fatto che solo metà dei disturbi permanenti dell'udito si verifica in bambini con fattori di rischio, mentre l'altra metà si riscontra in bambini senza tali fattori, nei quali una prima valutazione dell'udito viene eseguita correntemente intorno agli 8 mesi con il Boel test. Tale test però è di difficile esecuzione (necessita di particolare esperienza) e identifica solo meno della metà dei bambini con sordità, questo spiega perché il ritardo nella diagnosi sia così frequente (18-24 mesi se non si esegue lo screening). Tale ritardo può comportare una minore efficacia della terapia riabilitativa e danni irreparabili per il bambino.

*Il problema è quindi di identificare il maggior numero possibile di bambini con disturbi bilaterali permanenti dell'udito il più precocemente possibile.*

## Sicurezza e affidabilità dello screening

Un certo numero di falsi positivi può creare ansia nei genitori ed un carico di lavoro eccessivo alle strutture sanitarie. Comunque lo screening è privo di qualsiasi rischio ed è estremamente accurato. Con un opportuno addestramento degli operatori dei punti nascita e utilizzando una tecnologia di ultima generazione, la sensibilità di un programma di screening è vicina al 100% e la specificità è circa del 97-98%. Ciò significa che virtualmente quasi tutti i neonati con un disturbo permanente dell'udito  $\geq 40$  dB vengono identificati, mentre vi sarà il 2-3% circa di "falsi positivi", per i quali il test di screening neonatale non fornirà un risultato chiaro e dovranno perciò essere riesaminati, di cui una grossa parte, al momento della conferma, presenteranno risposte normali. E' stato osservato che un'informazione corretta ai genitori quando un neonato non supera il primo test di screening è fondamentale per non creare ansia ed eccessivo allarme nei genitori. I sanitari informeranno i genitori che si tratta di un test di screening audiologico, che presenta una discreta incidenza di falsi positivi e che deve essere completato da altre indagini di riferimento audiologico (vd allegato II). Il centro di riferimento deve assicurare tempi di rapida esecuzione dei controlli diagnostici.

La conferma diagnostica deve essere effettuata entro il terzo mese di vita e la protesizzazione e la riabilitazione devono preferibilmente essere iniziate entro il sesto mese (nei bambini prematuri si fa riferimento all'età corretta).

## Vantaggi sul linguaggio e sull'apprendimento di una riabilitazione iniziata precocemente

Numerosi studi hanno dimostrato la validità dello screening, la sua attendibilità e efficacia e i benefici di un intervento riabilitativo precoce iniziato entro il sesto mese di vita. E' dimostrato che questo si associa ad un notevole miglioramento dello sviluppo del linguaggio e delle abilità cognitive del bambino. Sono inoltre tanti i benefici che ne risultano nell'inserimento scolastico e sociale associato ad una diagnosi, terapia protesica e riabilitazione precoce.

I costi del test di screening neonatale sono notevolmente inferiori a quelli di un test di distrazione a 8 mesi esteso a tutta la popolazione (Boel test). Inoltre i vantaggi di una riabilitazione precoce sul

linguaggio e sullo sviluppo globale del bambino sono associati ad una ulteriore riduzione della spesa riabilitativa e sociale.

Il problema delle ipoacusie non diagnosticate alla nascita, progressive o acquisite, che possono presentarsi nel corso dei primi anni di vita.

I disturbi dell'udito progressivo o acquisiti costituiscono un gruppo di patologie dovute a cause diverse (genetiche, infettive, ecc) e la loro frequenza è stimata in circa 0.2-0.3 casi ogni mille nati (non sono disponibili in questo ambito dati epidemiologici internazionali affidabili). Questi bambini possono superare il test di screening neonatale, ma accusare un disturbo dell'udito nei mesi successivi. I pediatri di famiglia in occasione dei bilanci di salute, con un questionario ai genitori e con un eventuale test di distrazione, possono identificare i bambini con disturbi progressivi o acquisiti e i pochi falsi negativi che sono sfuggiti all'identificazione al momento dello screening neonatale. Questi bambini sono inviati al Centro di riferimento per la conferma della diagnosi.

I bambini con indici di rischio per ipoacusia ritardata, che presentano i fattori di rischio elencati dal JCIH nella *Position Statement* del 2007 (vedi sotto) dovranno essere oggetto di un monitoraggio audiologico nel tempo.

## 2. Razionale del progetto di screening uditivo neonatale

- Il Deficit Uditivo Permanente Infantile (DUPI) è un problema sanitario serio che colpisce circa 1-3 neonati su 1000; questa percentuale sale a valori del 4-5% nel caso di neonati con fattori di rischio audiologico o ricoverati nelle unità di terapia intensiva neonatale. E' indiscusso che l'intervento riabilitativo-protetico sia più efficace se iniziato nei primissimi mesi di vita. Perciò, la individuazione dei bambini con sospetta ipoacusia per mezzo dello screening al momento della nascita o nel periodo immediatamente successivo può essere determinante nel miglioramento la qualità di vita a lungo termine. Sono ad oggi stati ben stabiliti programmi di intervento efficaci.
- Quindi la ipoacusia infantile è una condizione clinica frequente (molto più dell'ipotiroidismo e della fenilchetonuria) ed è rilevante per la salute dell'individuo e per i costi economici e sociali cui questa è associata.
- I metodi per l'identificazione del DUPI nel periodo neonatale sono ora una pratica clinica accettata e collaudata. Essi sono efficaci e con la tecnologia di ultima generazione sono in grado di identificare virtualmente quasi tutti i neonati con perdite uditive  $\geq 30$  dB, mentre possono incorrere in errore in una percentuale del  $\leq 2-3\%$  dei neonati normoudenti (falsi positivi) nei programmi ben controllati.
- La realizzazione di test su neonati nei reparti maternità degli ospedali è più efficace e meno costosa rispetto allo screening comportamentale convenientemente eseguito a 7-9 mesi (BOEL test).  
La realizzazione di test limitati soltanto al 6-8% dei bambini che presentano fattori di rischio di DUPI riduce i costi ma non è in grado di identificare più del 40-50% dei casi. Lo screening uditivo centrato su questo gruppo parallelamente alla realizzazione di test comportamentali a 7-9 mesi è più costoso e meno efficace dello screening uditivo neonatale.
- Lo screening uditivo nel periodo neonatale non è in grado di identificare la perdita uditiva acquisita o progressiva che intervenga successivamente. Questi casi che rappresentano una percentuale non trascurabile (circa 30%) di tutti i casi di deficit uditivo in età infantile, possono essere identificati solo con programmi di osservazione e sorveglianza audiologica (BOEL test, questionari programmati, valutazione audiologica su categorie a rischio) che dovranno essere razionalizzati e programmati in parallelo al programma di screening.
- I rischi associati allo screening neonatale includono soltanto l'ansia nei genitori in conseguenza dei falsi risultati positivi e un possibile ritardo nella diagnosi dovuta ai falsi risultati negativi, ma tali rischi sono accettabili.
- Lo screening uditivo neonatale dovrebbe essere considerato la prima parte di un programma di riabilitazione del bambino con deficit uditivo, che comprenda agevolazioni per la diagnosi, l'accertamento ed il trattamento riabilitativo.
- Un sistema di controllo di qualità è una componente essenziale del programma di screening uditivo neonatale. Il controllo di qualità include il training del personale e il controllo dei risultati. E' necessario inoltre un sistema informatizzato per la raccolta dei risultati e la valutazione.

### 3. Fattori di rischio di deficit uditivo nei neonati secondo il JCIH

Fin dal 1972 il Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) ha identificato degli specifici indicatori di rischio che spesso sono associati con ipoacusia infantile.

Il JCIH del 1994 oltre a stabilire la necessità di eseguire uno screening neonatale universale, stabiliva le categorie a rischio per sordità da esaminare con particolari accertamenti e su cui eseguire un follow up audiologico, che sono riportate nella tabella A. I fattori di rischio erano divisi in categorie che comprendevano non solo cause prenatali e perinatali, ma anche cause post-natali. Sebbene la descrizione dei fattori di rischio fosse molto dettagliata la applicazione pratica risultava complicata. E' comunque importante conoscere questa classificazione per meglio interpretare ed utilizzare le attuali linee guida internazionali. Bisogna tenere conto inoltre che le categorie a rischio sono identificate sulla base della prevalenza epidemiologica di rischio di sordità riportata in letteratura, ad esempio nel JCIH 2000 non è riportata la esposizione a farmaci ototossici perché la prevalenza di sordità dopo esposizione è stimata bassa.

Il Joint Committee on Infant Hearing nella *Position Statement* del 2000 ha rivisto ed elaborato nuove linee guida sui fattori di rischio neonatali per sordità dividendo in 2 gruppi le categorie di rischio, quelle presenti durante il periodo neonatale (Tab B) (queste rappresentano il vero gruppo di categorie a rischio utilizzato per lo screening neonatale), lo schema è molto semplificato e permette un facile utilizzo clinico; e i fattori di rischio che possono determinarsi successivamente in conseguenza di particolari condizioni mediche o di trattamento medico sono basate su studi epidemiologici (Tab C). Esiste infatti un ampio gruppo di ipoacusie infantili che non si manifestano alla nascita e per le quali lo screening neonatale è negativo. Fanno parte di questo gruppo le forme acquisite (es. post-meningite, traumi cranici, otiti croniche). Esiste, però, un gruppo più ampio di ipoacusie a carattere progressivo e/o ad inizio ritardato (late onset) di cui si stima una prevalenza nelle ipoacusie infantili di circa il 25-30% che si possono manifestare dopo la nascita anche se sostenute da cause infettive congenite (ad es. CMV) o genetiche (ad es. s.me di Pendred). Anche patologie prenatali legate a prematurità od ipossia neonatale sembrano predisporre alla ipoacusia progressiva (Tab C).

Il JCIH nella recentissima *Position Statement* del 2007 ha invece nuovamente unificato i fattori di rischio per ipoacusia in un unico gruppo (Tab D), in relazione al fatto che, nella precedente suddivisione del 2000, era presente una certa sovrapposizione tra i fattori di rischio del periodo neonatale (dalla nascita ai 28 giorni) e quelli del periodo successivo (dai 29 giorni ai 2 anni). I bambini che presentano questi fattori di rischio devono essere segnalati dal neonatologo-pediatra, mediante segnalazione al pediatra di famiglia nella dimissione. Il JCIH suggerisce che i bambini che presentano fattori di rischio per ipoacusia devono essere sottoposti ad un monitoraggio audiologico, le cui modalità di esecuzione e il timing saranno variabili e saranno principalmente in relazione alla probabilità che si verifichi una ipoacusia ad insorgenza tardiva.

Secondo la *Position Statement* del 2007 i bambini con i fattori di rischio per sordità, riportati nella tabella D, 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. Le seguenti condizioni rendono invece opportune valutazioni audiologiche più precoci e più numerose: infezione da CMV, sindromi associate ad ipoacusia progressiva, disordini neurodegenerativi, traumi cranici, infezioni post-natali, documentate da un esame colturale positivo, associate ad ipoacusia neurosensoriale, ossigenazione extracorporea a membrana, chemioterapia, oppure quando familiari o educatori pongono il sospetto di ipoacusia o ritardo nello sviluppo del linguaggio, storia familiare positiva per ipoacusia infantile (Tab D).

Infine il JCIH nella *Position Statement* del 2007 mette in evidenza la necessità della messa a punto di programmi di sorveglianza audiologica, 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 identificati dallo screening audiologico neonatale, che non rientrano nelle categorie a rischio.

**Tab A) I fattori di rischio identificati dal Joint Committee on Infant Hearing 1994**

1.	Storia familiare in cui si sia già verificata una compromissione neurosensoriale congenita o acquisita, da causa non identificabile
2.	Infezioni congenite potenzialmente associate a perdite uditive come la toxoplasmosi, la sifilide, la rosolia, il CMV e l'HSV
3.	Anomalie craniofacciali comprese le anomalie morfologiche del padiglione auricolare e del canale uditivo, l'attaccatura dei capelli bassa, etc
4.	Peso alla nascita inferiore a 1500 gr, e neonati SGA/IUGR
5.	Iperbilirubinemia ad un livello superiore a quello indicato per la exanguinotrasfusione
6.	Farmaci ototossici compresi, ma non limitatamente a, gli aminoglicosidi (p.es. Gentamicina, Tobramicina, Kanamicina, Streptomycin) somministrati per più di 5 giorni e i diuretici utilizzati in combinazione con aminoglicosidi
7.	Meningiti batteriche
8.	Sofferenza grave alla nascita, ovvero neonati con un punteggio Apgar compreso tra 0 e 4 al primo minuto e 0 e 6 al quinto minuto di vita, o quelli che non riescono ad iniziare la respirazione spontanea entro 10 minuti o, ancora, neonati con una ipotonia che si protrae fino a 2 ore di vita
9.	Ventilazione meccanica con durata > 4 giorni
10.	Malattie ereditarie/Cromosomopatie/Sindromi associate a perdite uditive di tipo neurosensoriale e/o trasmissivo (p.es. la s.me di Waardenburg o quella di Usher)

**Tab B) Fattori di rischio dalla nascita a 28 giorni (JCIH 2000)**

1.	Tutti i neonati che vengono ammessi alla NICU per più di 48 ore
2.	Tutti i neonati con segni di sindromi associate ad ipoacusia (trasmissiva o neurosensoriale)
3.	Tutti i neonati con una storia familiare di ipoacusia neurosensoriale (permanente nell'infanzia)
4.	Tutti i neonati con anomalie cranio-facciali comprese quelle del padiglione auricolare e del canale uditivo
5.	Tutti i neonati che sono stati esposti in gravidanza ad infezione del gruppo TORCH

**Tab C) Fattori di rischio da 29 giorni a 2 anni (JCIH 2000)**

1.	Storie familiari di ritardi di linguaggio o ritardi di sviluppo
2.	Familiarità per ipoacusie permanenti nell'infanzia
3.	Stigmate o altri segni riferiti a sindromi note che comprendono ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva o disfunzione tubarica
4.	Infezioni postnatali con ipoacusia, compresa meningite batterica
5.	Infezioni in utero come citomegalovirus, herpes, rosolia, sifilide, toxoplasmosi
6.	Indicatori neonatali specifici (iperbilirubinemia che ha richiesto exanguino trasfusione, ipertensione polmonare persistente associata a ventilazione meccanica nel neonato, condizioni che hanno richiesto l'uso di ossigenazione extracorporea a membrana)
7.	Sindromi associate a ipoacusie progressive (Sdr di Usher, neurofibromatosi)
8.	Disordini neurodegenerativi (sindrome Hunter, Neuropatia sensomotoria come atassia di Friederich, sindrome di Charcot-Marie-Tooth)
9.	Traumi cranici
10.	Otiti medie ricorrenti o persistenti per almeno 3 mesi



**Tab D) Fattori di rischio per ipoacusia infantile permanente, congenita, ad esordio tardivo o progressiva (JCIH 2007)**

I fattori di rischio indicati con il simbolo "§" sono altamente correlati con ipoacusia ad esordio tardivo.

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.
3.	Ricovero in NICU per un periodo superiore a 5 giorni o ciascuna delle seguenti condizioni, indipendentemente dalla durata del ricovero in NICU: ECMO§, ventilazione assistita, assunzione di farmaci ototossici (gentamicina and tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide/Lasix), iperbilirubinemia che ha reso necessaria l'exanguinotrasfusione.
4.	Infezioni intrauterine, quali CMV§, herpes, rosolia, sifilide e toxoplasmosi.
5.	Malformazioni craniofacciali, incluse quelle del padiglione auricolare, del condotto uditivo esterno, appendici pre-auricolari (auricular tags) e anomalie dell'osso temporale.
6.	Anomalie quali , ciuffo di capelli bianchi, che sono descritte in associazione con sindromi che includono ipoacusia permanente neurosensoriale o trasmissiva.
7.	Sindromi associate con ipoacusia progressive o ad esordio tardivo§, come neurofibromatosi, osteopetrosi, syndrome di Husher; altre sindromi frequentemente identificate includono la sindrome di Waardenburg, Alport, Pendred, e Jervell and Lange-Nielsen.
8.	Disordini neurodegenerativi§, quail la syndrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth.
9.	Coltura positive per infezioni post-natali associate con ipoacusia neurosensoriale, incluse la meningite batterica e virale§ (soprattutto da herpes virus e varicella).
10.	Traumi cranici, soprattutto fratture a carico del basicranio e dell'osso temporale§ che richiedono ricovero in ospedale.
11.	Chemioterapia§

## **4. Modalità di esecuzione dello screening**

Prima di definire le modalità di esecuzione dello screening è necessario definire 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. Le modalità di conduzione dello screening potranno così essere adattate alla struttura sanitaria dove nasce il bambino.

### Centro di I° livello

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

### Centro di II° livello

- Dispone di attrezzature di registrazione per otoemissioni evocate di ultima generazione (TEOAE) e dispone di attrezzature per potenziali evocati uditivi automatici del tronco (AABR). Il test viene eseguito da tecnico audiometrista, audiologo, eventualmente otorinolaringoiatra, pediatra, infermiere pediatrico (dopo opportuna formazione).

### Centro di III° livello (centro di riferimento)

- Il centro dispone oltre alle attrezzature per lo screening con TEOAE nel punto nascita e di attrezzature per eseguire AABR, di strumentazione per ABR clinico con ricerca di soglia, studio clinico DPOAE e TEOAE e 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, ecc.).

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

In tutti i casi la procedura di screening vera e propria deve essere espletata prima della dimissione del bambino dal punto nascita (Vedi delibera C.R. n.365). Il punto nascita può ripetere il test entro 2 settimane dalla nascita per verificare i casi *refer*. (Possono essere previsti spazi ambulatoriali di recupero e controllo di neonati *refer*).

Ciascuna Azienda Sanitaria deve identificare, attraverso la Direzione Sanitaria, il responsabile dello screening e del database associato per ciascun punto nascita che sarà individuato in un pediatra-neonatologo o altro specialista (audiologo e/o otorinolaringoiatra) coinvolgendo anche il personale infermieristico e/o tecnico audiometrista per l'effettuazione degli esami.

E' consigliabile che ciascun punto nascita identifichi e selezioni personale specifico che esegua i tests di screening (Pediatra, Audiometristi, Infermiere pediatrico, Audiologo, Otorinolaringoiatra). E' sconsigliabile utilizzare più operatori in maniera generica.

Soprattutto nei centri di II e III livello dove più numerose sono il numero di nascite, dove sono presenti terapie intensive (NICU) è auspicabile uno stretto rapporto tra il punto nascita neonatale con il centro di Audiologia/ORL e l'impiego di personale tecnico audiometrista.

Specifici corsi di formazione e addestramento saranno eseguiti per gli operatori in ciascuna area vasta.

Il Registro Toscano dei Difetti Congeniti gestito dall'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR provvederà a predisporre per la registrazione e rilevazione dei risultati dello screening una scheda informatizzata per tutti i punti nascita, per il monitoraggio dello screening, e un collegamento in rete che sarà esteso ai centri di riferimento audiologici. Questo permetterà la raccolta dei risultati in una banca dati on-line con il rilievo di importanti informazioni epidemiologiche e il controllo

dell'efficienza dello screening, le difficoltà che presenta, facilitando il processo di valutazione e revisione dei protocolli (si ritiene che lo screening sia adeguato se identifica il 99% degli individui affetti, presenta falsi positivi inferiori a 1% ed è eseguito su più del 99% dei neonati).

L'AOU Meyer svolgerà funzione di coordinamento regionale a cui parteciperanno l'AOU Pisana, AOU Senese, AOU Careggi e Istituto di Fisiologia Clinica del CNR.

Il gruppo di coordinamento dello screening attraverso le Aziende Ospedaliere della Area Vasta stabilirà le modalità di accesso allo screening per i nati nelle case di cura private della regione e verrà stabilito in collaborazione con i pediatri di base che i bambini nati a casa (evenienza rarissima in Toscana), nati in altre regioni o in altre nazioni o adottati dovranno eseguire lo screening entro 1 mese dalla nascita o dalla presa in carico da parte del pediatra di base, presso un centro Audiologico.

**Tab E) Fattori di rischio per neuropatia uditiva (JCIH 2007 modificato)**

➤	Ricovero in NICU per un periodo superiore a 5 giorni o ciascuna delle seguenti condizioni, indipendentemente dalla durata del ricovero in NICU: ossigenazione extracorporea a membrana, ventilazione assistita, assunzione di farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide/Lasix), iperbilirubinemia che ha reso necessaria l'exanguinotrasfusione.
➤	Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente.
➤	Storia familiare positiva per disordini neurodegenerativi, quali la syndrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedreich 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 del sistema delle cellule ciliate esterne.

### **1) Screening su neonati senza fattori di rischio per neuropatia uditiva (figura 1)**

Esecuzione da parte del personale (audiometrista, pediatra, infermiere pediatrico, audiologo, otorinolaringoiatra) di otoemissioni acustiche evocate TEOAE nei punti nascita ad almeno 24 ore dalla nascita (II giornata) preferibilmente in condizioni di sonno spontaneo dopo il pasto e possibilmente in ambiente silente. Nel caso le otoemissioni siano presenti (*pass*) in entrambi gli orecchi si conclude la procedura. Nel caso 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. Nel caso risultino alterati in uno o entrambi gli orecchi se è disponibile personale con formazione ed attrezzature adeguate per AABR (Centro di II livello) vengono eseguiti AABR prima della dimissione e se risultano *pass* la procedura è conclusa.

I neonati risultati *refer* alle procedure di screening con TEOAE (che non hanno eseguito AABR prima della dimissione) vengono inviati al centro di II e/o III livello per gli accertamenti diagnostici di II livello che consistono nella esecuzione degli ABR automatici che devono essere eseguiti entro 1 mese di vita.

I bambini risultati *refer* alla procedura di screening di II livello (otoemissioni + AABR) vengono inviati e 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 cliniche, ecc...) 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 1° livello dovranno eseguire subito ricerca CMV nelle urine.

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

1. Trascriveranno i risultati dello screening sul libretto pediatrico del bambino

2. Trascriveranno sul registro cartaceo del centro nascita il risultato del test e le modalità con cui è stato eseguito, la categoria di cui fa parte il bambino: non a rischio- a rischio a rischio per neuropatia uditiva (Tab. E), a rischio per sordità progressiva o ad esordio tardivo (Tab. F1 e F2)
3. Daranno informazioni alla banca dati del registro della Toscana dei difetti genetici congeniti, gestito dall'istituto di fisiologia clinica del CNR in via elettronica on-line, dei risultati dello screening (secondo specifico protocollo da approntare)
4. Informeranno i genitori del risultato dello screening audiologico. Nel caso 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 (allegato 6)
5. Previo contatto con il centro di II o III livello viene indicata ai genitori la data e la sede in cui il bambino eseguirà gli esami di approfondimento (si consiglia di attivare un sistema informatico di prenotazione tra centro audiologico di II e III livello e punto nascita).
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 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. A questo proposito, suggeriamo che i neonati che presentano le caratteristiche riportate in tabella E siano sottoposti a screening non solo mediante la registrazione delle otoemissioni acustiche, ma anche mediante l'esecuzione di ABR automatici (AABR), 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 l'esecuzione delle sole otoemissioni.

## **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 E 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 AABR potrebbero non essere rilevate per una immaturità delle vie uditive centrali).

I bambini appartenenti alle categorie riportate in tabella E verranno sottoposti ad otoemissioni (TEAOE) ed ABR automatici prima della dimissione dal punto nascita o entro 1 mese (centri di II livello). Nel caso di risposta *refer* si consiglia di eseguire almeno 2 volte il test prima della dimissione. Per questa procedura è consigliabile una collaborazione con il personale del centro audiologico (tecnico audiometrista). I bambini risultati *refer* devono eseguire subito la ricerca del CMV nelle urine.

I bambini risultati *refer* per uno od entrambi gli orecchi testati vengono inviati al centro di riferimento (III livello) per gli approfondimenti audiologici.

Alla dimissione il responsabile del procedimento di screening del punto nascita od i suoi collaboratori seguono le linee guida inserite nel precedente paragrafo ai punti uno, due, tre, quattro, cinque e sei.

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 automatici 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 verificano le seguenti condizioni potenzialmente a rischio di ipoacusia, ovvero iperbilirubinemia che richiede una exanguinotrasfusione e una sepsi documentata da un esame colturale positivo, indipendentemente dall'esito dello screening dovranno essere sottoposti a nuovo screening mediante l'esecuzione di otoemissioni e ABR automatici, entro la dimissione.

### **3) Sorveglianza su bambini a rischio per sordità congenita progressiva o ad esordio tardivo**

I bambini con fattori di rischio per sordità (Tab F1 e F2) dovranno essere sottoposti ad un monitoraggio audiologico, le cui modalità di esecuzione e il timing saranno variabili.

-I bambini che presentano i fattori di rischio per sordità, elencati nella tabella F1, 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 seguenti fattori di rischio, riportati anche nella tabella F2, dovranno essere sottoposti a 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 un 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 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 della eventuale inclusione del bambino in una delle due categorie di rischio (Tab. F1 e F2) per ipoacusia infantile ad esordio tardivo o progressivo.

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 sordità progressiva o ad esordio tardivo dovrà comunque essere stabilito in collaborazione con la pediatria di base.

**Tab F1) 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 per un periodo superiore a 5 giorni o ciascuna delle seguenti condizioni, indipendentemente dalla durata del ricovero in NICU: ventilazione assistita, assunzione di farmaci ototossici (gentamicina and tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide/Lasix), 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 pre-auricolari (auricular tags) e anomalie dell'osso temporale.
4.	Anomalie quali , es. ciuffo di capelli bianchi, o descritte in associazione con sindromi che includono ipoacusia permanente neurosensoriale o trasmissiva.

**Tab F2) Fattori di rischio per ipoacusia infantile permanente congenita, ad esordio tardivo o progressiva, che rendono necessaria l'esecuzione di 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. Infezioni intrauterine da CMV
4. Sindromi associate con ipoacusia progressive o ad esordio tardivo, come neurofibromatosi, osteopetrosi, syndrome di Husher; altre sindromi frequentemente identificate includono la sindrome di Waardenburg, Alport, Pendred, Jervell and Lange-Nielsen e di Down.
5. Disordini neurodegenerativi, quail la syndrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth.
6. Coltura positive per infezioni post-natali associate con ipoacusia neurosensoriale, incluse la meningite batterica e virale (soprattutto da herpes virus e varicella).
7. Traumi cranici, soprattutto fratture a carico del basicranio e dell'osso temporale che richiedono ricovero in ospedale.
8. Chemioterapia

## **5. La informazione ai genitori relativa al programma di screening al percorso dei neonati che non superano il primo screening**

Verrà fornita ai genitori una brochure dove viene illustrato in cosa consiste lo screening, i motivi per i quali il bambino può non avere superato lo screening e l'eventuale percorso successivo (vedi allegato 6).

## 6. Il Centro di Riferimento (III livello)

### I compiti del Centro di Riferimento sono:

- Esecuzione dei test di conferma (nei bambini che hanno eseguito come test di screening solo le otoemissioni vengono eseguite come ulteriore test gli ABR automatici e se positivi (*refer*) si procede alla esecuzione del protocollo diagnostico completo di conferma)
- Inquadramento clinico e approfondimento diagnostico multidisciplinare
- Screening genetico e diagnosi genetico-molecolare
- Osservatorio Epidemiologico, con compiti di organizzazione e monitoraggio del processo dello screening (nella area vasta in collaborazione con il CNR)
- Protesizzazione acustica e avvio del percorso riabilitativo
- Controlli periodici 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 e per monitorare l'inserimento scolastico e sociale, lo sviluppo delle abilità percettive, linguistiche e cognitive.

### **Il protocollo diagnostico dei centri di riferimento (III livello)**

Nei piccoli bambini nei quali lo screening audiologico è risultato positivo e gli ulteriori approfondimenti audiologici confermano la presenza di sordità, verrà eseguito il seguente protocollo diagnostico.

#### **Primo inquadramento clinico-audiologico**

- Anamnesi (seguendo specifici questionari)
- Visita Audiologica/ORL ed esame obiettivo di tutti i distretti testa-collo
- Valutazione neuropsichiatrica infantile
- ABR con ricerca di soglia
- Impedenzometria con studio del riflesso stapediale
- Otoemissioni cliniche
- Es. audiometrico → condizionato per i bambini di età inferiore ai 6 anni (BOA -behavioral observation audiometry- dalla nascita ai 6 mesi; COR/VRA -conditioned oriented responses/visual reinforced audiometry- 6-30 mesi; play audiometry 30 mesi 6 anni; peep-show dai 3 anni). Necessità di ripetute osservazioni. E' l'indagine fondamentale.
- Questionari di valutazione somministrati ai genitori (es. MAISS)
- Auditory Steady State Responses (ASSR) (casi selezionati)
- Elettrococleografia (casi selezionati)
- Esami ematochimici (come da protocollo)
- Visita oculistica (ev. elettroretinogramma, in casi selezionati)
- visita pediatrica
- consulenza genetica (allegato 2)
- ECG
- RMN cranio encefalo e orecchio interno (entro il 12° mese, in rapporto all'entità della ipoacusia)
- TC rocche petrose (solo in previsione di un impianto cocleare o in presenza di anomalie rilevate con la RMN).

La procedura diagnostica dovrebbe concludersi con le consulenze multidisciplinari ed eziologiche e per immagini entro il 12° mese (almeno nelle sordità gravi-profonde). Entro il 12° mese dovrebbe



essere ottenuta una reale valutazione della curva audiometrica, grado di gravità, profilo audiometrico e dovrebbe essere stato ottenuto un fitting protesico “ottimale”.

### **Dopo la protesizzazione e l’inizio della terapia logopedica**

- Esame audiometrico in campo libero con e senza protesi (condizionato per i bambini di età inferiore ai 6 anni) e impedenzometria con studio del riflesso stapediale e controllo della protesi con l’orecchio elettronico, con visita ORL e audiologica, da ripetere ogni tre mesi.
- ABR con ricerca di soglia, da ripetere ogni 12 mesi (o prima nel sospetto di una progressione dell’ipoacusia).
- Valutazione abilità percettive verbali inizialmente ogni 3 mesi (nei primi due anni successivi alla protesizzazione) e poi ogni 6 mesi.
- Valutazione del linguaggio ogni 6 mesi.
- Valutazione neuropsichiatrica infantile ogni anno, o più frequentemente se richiesto dal neuropsichiatra infantile o dagli operatori sanitari o dai genitori.

## 7. Trattamento protesico riabilitativo

### Il protocollo riabilitativo logopedico

I progressi ottenuti nel campo degli ausili uditivi hanno consentito l'evoluzione delle tecniche riabilitative dei bambini ipoacusici. E' oggi possibile abilitare al linguaggio questi bambini, nella quasi totalità dei casi, attraverso metodiche di tipo percettivo-verbale, senza la necessità di ricorrere, come in passato accadeva, ad abilità comunicative alternative.

Il mancato o ritardato sviluppo del linguaggio, conseguente ad una ipoacusia congenita ed i gravi effetti ad esso collegati (sviluppo di alcune funzioni cognitive) sono evitabili se viene instaurata una corretta e precoce terapia protesico-riabilitativa, che ha il suo cardine nella applicazione delle protesi acustiche e nell'inizio della riabilitazione logopedica.

Per questi motivi la identificazione e la diagnosi precoci della sordità infantile, insorta in epoca pre-linguale (insorta entro i primi 3 anni di vita), sono il requisito indispensabile per ridurre al minimo o addirittura annullare i gravi effetti che il deficit uditivo può avere sullo sviluppo del linguaggio e in termini più generali sulle future competenze comunicative e psico-intellettive del bambino. Secondo le più recenti linee guida internazionali è ritenuto ottimale effettuare la diagnosi di sordità entro i primi 3 mesi di vita, iniziare il trattamento protesico-riabilitativo precocemente, entro i 6 mesi di età, con protesi acustica tradizionale e nei casi di sordità profonda che non traggono un beneficio significativo dalla protesizzazione, eseguire un impianto cocleare entro i 18 mesi di età.

Ai fini di una corretta ed efficace impostazione dei parametri di amplificazione protesica è indispensabile ottenere informazioni sulla soglia audiometrica del bambino, a tutte le frequenze e separatamente per ciascun orecchio. Questo in età pediatrica presenta spesso difficoltà, soprattutto quando dobbiamo valutare bambini al di sotto dei 12 mesi di età. Infatti in bambini molto piccoli, al di sotto dei 6-12 mesi di età, le informazioni audiometriche che possiamo ottenere derivano fondamentalmente dalle indagini elettrofisiologiche, che presentano il vantaggio di consentire la valutazione dei due orecchi separatamente, ma forniscono dati limitatamente ad alcune frequenze (tra 2 e 4 KHz) e quindi una immagine grossolana della soglia uditiva del bambino. Da questo deriva che tutte le informazioni necessarie per la prescrizione protesica spesso non sono disponibili al momento della prima protesizzazione, ma dovranno essere acquisite successivamente nel corso dell'iter protesico-riabilitativo. La prima protesizzazione, quindi, soprattutto nel caso di bambini molto piccoli al di sotto dei 6-12 mesi di età, è necessariamente un procedimento in parte "alla cieca", basata su parametri di amplificazione fissati in relazione ai dati disponibili, che verranno modificati successivamente, quando dal bambino si potranno ottenere informazioni più precise sulla soglia audiometrica senza e con protesi acustiche.

Per questi motivi, la diagnosi audiologica infantile e il percorso protesico-riabilitativo devono essere intesi come un processo longitudinale e dinamico, caratterizzato da progressivi e sempre più precisi adattamenti che verranno effettuati mano a mano che dal bambino si potranno ottenere risposte più affidabili e dettagliate sulla soglia uditiva senza e con protesi acustiche a tutte le frequenze, per ciascun lato separatamente, mediante le metodiche di audiometria comportamentale.

Per quanto riguarda il **percorso riabilitativo**, il logopedista dovrà intraprendere un iter terapeutico mirato al raggiungimento di due obiettivi fondamentali:

- **sviluppo delle abilità percettive uditive**
- accettazione dell'ausilio uditivo e utilizzo costante dell'amplificazione acustica
- interesse al mondo dei suoni

- acquisizione delle abilità percettive: detezione, discriminazione, identificazione, riconoscimento, comprensione

- **sviluppo delle abilità comunicative**

- acquisizione delle competenze linguistiche nel rispetto delle tappe fisiologiche dello sviluppo cognitivo e linguistico
- sviluppo delle competenze sociali ed emotivo-relazionali
- partecipazione attiva della famiglia al percorso riabilitativo

## **8. Finalità complessive (Riepilogo delle tappe di un adeguato iter diagnostico-terapeutico delle ipoacusie infantili).**

- Individuazione precoce dell'ipoacusia attraverso lo screening universale.
- Rapida ed efficace diagnosi audiologica e gestione audiologica del bambino ipoacusico, consistente nella scelta e nel fitting degli ausili uditivi più adatti, nonché nella verifica dell'idoneità degli stessi (protesi, impianto cocleare).
- Inserimento del bambino in un adeguato programma di riabilitazione logopedica.
- Inserimento del bambino in un protocollo di valutazione eziologica dell'ipoacusia.
- Fornire alle famiglie dei bambini ipoacusici le informazioni e il supporto psicologico necessario nelle fasi immediatamente successive alla comunicazione della diagnosi (servizio di counseling). Inoltre, essendo i genitori e chi si occupa del bambino i principali modelli per lo sviluppo linguistico, essi dovranno essere coinvolti e attivamente partecipi del programma riabilitativo. Saranno essi infatti a far sì che, anche attraverso il gioco e le attività quotidiane, il bambino utilizzi l'ascolto come strumento utile allo sviluppo delle abilità comunicative, così come normalmente accade.
- Valutare a scadenze regolari sia il corretto funzionamento dell'ausilio uditivo e l'idoneità dello stesso, sia lo sviluppo delle abilità percettive e comunicative del bambino, al fine di poter prendere atto dei progressi e per poter, se necessario, modificare e migliorare di volta in volta il trattamento.
- Valutare il beneficio protesico sia sul versante delle abilità percettive e delle abilità comunicative e verificare in base ai risultati audiologici e riabilitativi ottenuti dopo un periodo di 6-12 mesi di protesizzazione e riabilitazione acustica se sia indicato proporre la procedura di impianto cocleare.
- Favorire l'inserimento del bambino in contesti educativi regolari, assicurandosi che ottenga risultati accademici soddisfacenti ed una adeguata integrazione sociale. Tutto questo sarà possibile attraverso la creazione di un team che lavori insieme per un obiettivo comune e del quale facciano parte oltre ai genitori e ai sanitari anche gli educatori come insegnanti scolastici e di sostegno.
- Attuare un programma di sorveglianza audiologica su bambini a rischio per sordità congenita progressiva o ad esordio tardivo.

## Allegato 1: Classificazione delle sordità infantili e principali cause di sordità in età evolutiva

In generale possiamo classificare le sordità in:

- a. ereditarie
- b. acquisite
  - prenatali
  - perinatali
  - postnatali

Le sordità ereditarie, nei paesi sviluppati, rappresentano il 60% delle forme di ipoacusia; molti geni sono coinvolti nei diversi tipi di sordità, con pattern di ereditarietà dominante, recessivo, X-linked o mitocondriale. Il 30 % delle sordità ereditarie è associato a condizioni sindromiche (ad esempio Waardenburg, Alport, Stickler, Treacher-Collins, Usher, Jervell e Lange-Nilsen, Pendred), mentre il 70 % è rappresentato da forme non sindromiche, suddivisibili in:

- Recessive (circa l'80% dei casi)
- Dominanti (circa il 20% dei casi)
- X-linked (circa l'1% dei casi)
- Mitocondriali (circa l'1-6% dei casi).

Nonostante siano stati descritti molti loci coinvolti nella sordità non-sindromica e identificati molti geni ad eredità autosomica recessiva ARNSHL, la maggior parte dei casi è dovuta a mutazioni nel gene GJB2, che codifica per la proteina transmembrana connessina 26 (Cx26); in alcuni casi di DFNB una mutazione in eterozigosi in GJB2 può essere associata in trans ad una delezione di 342 Kb nel gene GJB6, localizzato nella stessa regione di GJB2 e codificante per la connessina 30 (Cx30). Questa delezione causa sordità anche in omozigosi, inoltre, mutazioni puntiformi nel gene Cx30 sono collegate ad una forma di sordità ad ereditarietà dominante.

Lo screening del gene GJB2 risulta particolarmente indicato per la presenza di una mutazione molto frequente nella popolazione caucasica (35delG) e di altre frequenti in altre popolazioni, per l'elevato numero di portatori sani nella popolazione generale e per l'elevata numerosità di soggetti affetti omozigoti per queste mutazioni.

Senza entrare in aspetti eziologici specifici della sordità infantile, che esulano dagli obiettivi di questo documento, circa il 60% delle sordità permanenti dell'infanzia hanno cause ereditarie e possono essere associate a sindromi in una percentuale fino al 30% (ad esempio sindrome di Pendred, Waardenburg, Alport, Stickler, Treacher-Collins, Usher, Jervell e Lange-Nilsen,). Inoltre è ormai noto che alcune forme di ipoacusia genetica hanno carattere progressivo o possono insorgere in epoca post-natale I dati della letteratura a questo riguardo sono estremamente variabili, ma è stato recentemente dimostrato che la eventuale progressione avviene con una maggior frequenza nei primi anni di vita e meno in epoche successive. Le alterazioni genetiche più frequentemente associate ad ipoacusia a carattere progressivo sono le già menzionate mutazioni a carico del gene GJB2 e GJB6 e le mutazioni del DNA mitocondriale. Anche alcune forme di ipoacusia sindromica, tra cui la più frequente è la sindrome di Pendred, hanno frequentemente carattere progressivo.

Tra le sordità acquisite, quelle in epoca prenatale sono essenzialmente dovute agli agenti del gruppo TORCH, con il Cytomegalovirus e la Toxoplasmosi in aumento negli ultimi anni e la rosolia che è quasi scomparsa nel nostro paese a causa dei programmi vaccinali. La toxoplasmosi in gravidanza è contratta da 6 donne su 1000 e la frequenza di infezione congenita è di circa 2 per 1000 nati vivi. I sintomi sono variabili e possono essere presenti alla nascita o comparire nei mesi o anni successivi. L'infezione congenita da *Cytomegalovirus* costituisce una frequente causa acquisita di ipoacusia infantile e la sordità può insorgere alla nascita o manifestarsi successivamente durante l'infanzia; recenti studi hanno evidenziato una evoluzione a carattere progressivo in una alta percentuale di

casi, fino al 54%. Circa 1/3 dei bambini con infezione congenita da CMV ed ipoacusia sviluppa la ipoacusia successivamente (negativi allo screening).

Per questo motivo in tutti i bambini affetti da infezione da Cytomegalovirus congenito è opportuno eseguire un follow-up audiologico almeno fino all'età di 10 anni.

Le cause di sordità perinatale sono associate a diverse situazioni cliniche (infezioni, malformazioni, emolisi, ecc.) che nel periodo fetale o in epoca perinatale, provocano ipossia e iperbilirubinemia o comunque sofferenza neonatale.

Tra le cause postnatali di sordità la forma più frequente è rappresentata dalla meningoencefalite, attraverso il danno che si produce per l'estendersi del processo infettivo ai liquidi labirintici, al nervo acustico, alle vie acustiche centrali.

Comprendere le possibili cause di sordità permette di riconoscere i fattori di rischio di deficit uditivo permanente e identificare quei neonati che dovranno ricevere una particolare attenzione. I fattori di rischio per ipoacusia comprendono quindi, oltre le infezioni virali insorte in gravidanza e responsabili di un danno cocleare o retrococleare, l'asfissia e l'ipossia neonatale, l'ipotonia prolungata e il basso peso alla nascita. La relazione tra peso alla nascita e danno uditivo è in realtà dibattuta e attentamente studiata, essendo confermato da alcuni studi un aumento dell'incidenza e del rischio relativo di ipoacusia in soggetti con basso peso alla nascita e anche con peso alla nascita borderline. Le motivazioni di questa relazione devono essere individuate in quelle che sono le cause di un peso alla nascita basso.

I neonati di basso peso per l'età gestazionale (SGA: Small for gestational Age) costituiscono una categoria con caratteristiche molto eterogenee, e dato che il peso alla nascita rappresenta la risultante di un vasto insieme di fattori (genetici, ambientali, ..) , sono molteplici le cause che possono dar luogo a questo tipo di manifestazione (materne, placentari, fatali). Anche alcune alterazioni cromosomiche e diverse sindromi genetiche si associano ad un ridotto peso alla nascita, oltre a diverse infezioni contratte dalla madre in gravidanza (complesso TORCH e altre). Risulta così chiaro che il basso peso alla nascita può rappresentare il segno di un processo patologico o di una condizione genetica sottostante che potrebbe includere anche una alterazione neurologica comprendente un possibile deficit uditivo. Diversi lavori hanno confermato infatti che le alterazioni cromosomiche si associano spesso a problematiche uditive.

Inoltre è ben dimostrato come i neonati di basso peso siano maggiormente esposti a complicanze perinatali, con possibili esiti neurologici, tra cui un danno uditivo.

Recenti studi hanno inoltre evidenziato un rischio elevato di ipoacusia a carattere progressivo nei bambini prematuri o con sofferenza prenatale.

Concludendo, nonostante il miglioramento delle metodiche diagnostiche in più del 25% dei casi la causa della sordità è sconosciuta, ma è probabile che alcune di queste forme siano su base ereditaria e che la ricerca genetica darà in pochi anni risposte a interrogativi ancor oggi irrisolti.

*Indipendentemente dalle cause, una larga maggioranza dei disturbi permanenti dell'udito in età pediatrica è dovuta a un danno cocleare ed è pertanto, almeno in parte, rimediabile con gli interventi che in seguito saranno descritti.*

## **Allegato 2: I test audiologici utilizzati per lo screening e per gli esami di approfondimento audiologico**

### **A) I test utilizzati per lo screening**

Le procedure di screening sono rappresentate dalle emissioni otoacustiche (TEOAE e DPOAE) e dai potenziali evocati uditivi del tronco automatici (AABR).

#### **Le emissioni otoacustiche (TEOAE, DPOAE)**

Quando un suono raggiunge un orecchio normale 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": nel condotto uditivo esterno si inserisce una sonda attraverso la quale si invia un suono che giunge alla coclea; la stessa sonda è in grado di registrare il segnale di ritorno emesso dalla contrazione delle cellule ciliate esterne cocleari. La mancanza di tale segnale implica un'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 nella neuropatia uditiva) o disfunzioni delle vie uditive del tronco.

Viceversa se le emissioni otoacustiche risultassero assenti (il risultato negativo potrebbe dipendere dalle difficoltà di registrazione, dalle caratteristiche anatomiche particolari del neonato, dalla presenza di cerume, da un'infezione dell'orecchio o da una reale sofferenza della coclea), è necessario ricorrere ai potenziali evocati uditivi automatici o tradizionali.

L'esecuzione delle TEOAE richiede pochi minuti e si esegue preferibilmente durante il sonno del neonato. L'addestramento del personale medico o 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 tramite una porta USB, così i dati possono essere archiviati da ogni punto-nascita.

Se la risposta al 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.

È 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 possibile è utile posticipare, o ripetere il test alla III-IV giornata prima della dimissione.

Esistono possibilità limitate in cui le otoemissioni TEOAE sono presenti ma è presente una ipoacusia sensoriale. La causa principale di questa situazione 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 disfunzione centrale, infatti le cause più frequenti di queste situazioni sono: a) ricovero in terapia intensiva – b) storia familiare di ipoacusia – c) iperbilirubinemia a tutte queste situazioni sono inserite nei gruppi a rischio.

### **ABR automatici (AABR)**

Questa indagine diagnostica è stata recentemente introdotta nei programmi di screening audiologico neonatale ed è disponibile, ad integrazione delle otoemissioni, nelle apparecchiature da screening di ultima generazione. E' una metodica automatica di valutazione della presenza/assenza della V onda ABR per stimoli pari a 35 -45 dB nHL. La corretta identificazione della onda V viene valutata tramite una serie di procedure statistiche. Essendo una procedura automatica l'esito dell'esame è di tipo *pass* (superato)/ *refer* (non superato) (non è necessaria anche in questo caso una interpretazione del tracciato da parte dell'operatore). L'utilizzo degli AABR in aggiunta alle otoemissioni, nei neonati senza fattori di rischio audiologico, permette di ridurre il numero di falsi positivi che dovranno essere sottoposti alle indagini audiologiche di approfondimento (vedi dopo).

E' importante eseguire questo esame quando il bambino dorme o comunque è rilassato e fermo, come dopo il pasto. L'attività miogena e la agitazione del bambino possono alterare significativamente il tracciato e fornire un risultato *refer*.

Nei neonati con fattori di rischio audiologico per neuropatia uditiva o lesioni delle vie uditive centrali, gli AABR vengono ad oggi considerati il vero test di screening audiologico. Infatti questo test permette di identificare anche i casi di ipoacusia dovuta alla neuropatia uditiva a disordine della conduzione centrale (che in questa popolazione di neonati ha una incidenza maggiore) che non verrebbero identificati con le sole otoemissioni (falsi negativi).

### **B - Gli esami di approfondimento**

Nei neonati in cui si verifica una mancanza delle otoemissioni acustiche e degli AABR, si pone solo il sospetto di ipoacusia e il neonato deve essere studiato nel centro di riferimento dove si utilizzano metodiche ancora più sofisticate, come gli ABR (potenziali evocati uditivi del tronco), eventualmente le auditory steady-state responses (ASSR) o l'elettrococleografia (solo casi selezionati) e il centro deve essere in grado di affrontare tutte le problematiche diagnostiche e riabilitative del bambino ipoacusico.

Nell'ambito di questo progetto questi esami saranno eseguiti presso il centro audiologico di riferimento.

### **I potenziali evocati uditivi del tronco (ABR)**

Si tratta di una metodica sicuramente più complessa e lunga, cui è necessario ricorrere nel caso in cui i tests di screening abbiano dato un risultato *refer*.

Quando un suono raggiunge l'orecchio, attiva prima le strutture periferiche (orecchio medio, le già ricordate cellule ciliate della coclea e poi le strutture centrali (vie acustiche del tronco encefalico): a tale attivazione corrisponde la formazione di un segnale elettrico che può essere registrato. Per eseguire l'ABR, al piccolo paziente vengono applicati quattro piccoli elettrodi adesivi in punti stabiliti del cranio; quindi, attraverso una normale cuffia, si invia un suono: come si accennava, le strutture presenti lungo il decorso delle vie uditive generano delle onde elettriche (le più importanti sono cinque) che vengono registrate da un computer. Dall'analisi di tali onde è possibile stabilire se il bambino ha un udito normale o meno. In caso di ipoacusia i potenziali evocati uditivi del tronco consentono di risalire alla soglia uditiva con discreta precisione, per le frequenze comprese tra 2000 e 4000 Hz. A differenza delle TEAOE, l'esecuzione dell'ABR nei bambini piccoli richiede un addestramento accurato e personale altamente specializzato medico e tecnico audiometrista.

### **Auditory steady-state response**

Si tratta di potenziali evocati uditivi di ultima generazione, recentemente commercializzati, che utilizzano stimoli specifici in frequenza e che quindi forniscono una informazione frequenziale più dettagliata della soglia uditiva rispetto agli ABR dando indicazioni sulla soglia uditiva sulle basse frequenze. Ciò risulta particolarmente utile per la corretta applicazione dell'ausilio protesico. (Si tratta comunque di una metodica non ancora entrata nella routine clinica e in corso di valutazione)



### **La elettrococleografia**

E' la metodica elettrofisiologica più invasiva che consente una diagnostica precisa sia per ciò che concerne l'entità della perdita sia la sede della lesione. Viene eseguita inviando uno stimolo acustico e registrando, con un elettrodo ad ago trans-timpanico, il potenziale d'azione della porzione più distale del n. VIII (PA) e i potenziali di recettore (potenziale microfonico cocleare e potenziale di sommazione). Dall'analisi del PA è possibile ricavare informazioni precise riguardo la soglia uditiva del paziente; inoltre dall'analisi comparativa dell'elettrococleografia, degli ABR e delle otoemissioni è possibile, nei casi di ipoacusia, definire la sede di lesione (cocleare o retrococleare). 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.

## Allegato 3: Conferma della 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.

### Anamnesi mirata

- indagare eventuale consanguineità tra i genitori, presenza di ipoacusie ( o acufeni) nei genitori o nelle famiglie, gruppo etnico di appartenenza;
- esclusione di tutte le cause esogene di ipoacusia neonatale: storia di infezioni intrauterina (TORCH), storia di ipossia, esposizione prenatale all'alcool o a farmaci ototossici.

Il completamento dell'anamnesi familiare e della valutazione clinica mediante esame obiettivo associato agli esami funzionali/strumentali consentirà di individuare la presenza di anomalie o quadri patologici che si associano alla sordità.

A questo punto si potranno verificare due condizioni:

- a) sospetto di un neonato con ipoacusia associata a difetti congeniti multipli e/o dismorfismi (sospetto quadro sindromico);
- b) sospetto di un neonato con ipoacusia apparentemente isolata, non associata ad altre manifestazioni cliniche (quadro non sindromico).

Mentre nel primo caso (sospetto quadro sindromico) i neonati potranno essere indirizzati presso i centri di riferimento specifici per ciascuna patologia, nel sospetto di una forma non sindromica, verrà eseguito lo screening genetico.

### Valutazione clinico- strumentale:

- misurazione dei parametri auxologici (altezza, peso, circonferenza cranica);
- ricerca di anomalie minori del volto, che possono far sospettare (parte di) un quadro riconducibile ad una sindrome dismorfica;
- valutazione descrittiva di tutto il corpo: cute e annessi cutanei, conformazione del cranio e del volto, impianto anteriore e posteriore dei capelli e le loro caratteristiche;

L'esame obiettivo, associato ad alcuni esami funzionali/strumentali dovrà consentire di individuare l'eventuale presenza di:

- *anomalie oculari*: eterocromia dell'iride, miopia, retinite pigmentosa, distacco di retina, cataratta precoce (eventuale visita oculistica);
- *anomalie facio/cervicali*: distopia dei canti interni, anomalie del padiglione auricolare, fossette pre-auricolari, cisti branchiali, palatoschisi, anomalie dentarie; Eco-cerebrale
- *anomalie della cute*: incanutimento precoce, ciocca di capelli bianchi sulla fronte, difetti di pigmentazione, pelle secca, cheratoderma;
- *anomalie scheletriche*: con particolare riguardo al rachide cervicale;
- *anomalie endocrine*: TSH, glicemia;
- *anomalie cardiache*: ECG; Ecocardiogramma;

- *anomalie renali*: es.urine, elettroliti ematici, ecografia renale.

Verrà eseguito uno *screening genetico neonatale* per la ricerca delle mutazioni che più frequentemente causano ipoacusia non sindromica

Ricerca CMV nelle urine

### **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 (neuromotorio, 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'équipe 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 cranio encefalo e orecchio interno ad alta risoluzione:** a tutti i bambini ipoacusici ed entro il 12° mese di vita nelle ipoacusie gravi e profonde.

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

## **Allegato 4: Screening genetico neonatale per la sordità non sindromica**

Al fine del raggiungimento di una diagnosi eziologia corretta, nei neonati con sordità non sindromica si procederà all'analisi molecolare dei geni GJB2 e GJB6, localizzati sul cromosoma n° 13, e all'esecuzione del test specifico per la mutazione mitocondriale A1555G. Tali accertamenti potrebbero essere eseguiti secondo il seguente schema:

- eseguire l'analisi del gene GJB2 (intera sequenza delle zone trascritte e di splicing mediante la tecnica del sequenziamento diretto).
- se è presente una mutazione in eterozigosi nel gene GJB2, studiare la regione promotrice di GJB2 (incluso il primo esone non tradotto) e studiare per il gene GJB6 la mutazione Delta (D13S1830) al fine di escludere subito forme di doppia eterozigosi (digenia).
- se non c'è omozigosi, eterozigosi composta o eterozigosi semplice GJB2 eseguire l'analisi del gene GJB6 (intera sequenza delle zone trascritte e di splicing mediante la tecnica del sequenziamento diretto).
- se l'analisi molecolare dei geni GJB2 e GJB6 risulta negativa eseguire il test specifico per la mutazione mitocondriale A1555G (frequenza nella popolazione 1/1000).

Nel caso di mutazioni nuove, saranno necessarie le verifiche universalmente note nel campo della ricerca (verifica che non si tratti di polimorfismo, alterazione in zone conservate, ecc.), prima di attribuire alla alterazione molecolare un significato patologico.

Completato lo screening genetico-molecolare i risultati del test genetico saranno riportati in un referto scritto che precisi il rischio genetico di trasmissione sia in caso di test positivo che negativo. Va inoltre informato il centro raccolta dati del CNR dell'esito del test genetico, con procedura informatizzata; qualora necessario il referto sarà consegnato e illustrato personalmente ai genitori.

## **Allegato 5: delibera regionale**

**6.6.2007 - BOLLETTINO UFFICIALE DELLA REGIONE TOSCANA - N. 23 89  
DELIBERAZIONE 21 maggio 2007,**

**n. 365 PSR 2005-2007 - Progetto speciale nascere in Toscana: attivazione in tutte le Aziende Sanitarie dello screening uditivo neonatale.**

LA GIUNTA REGIONALE

Premesso che:

- il Piano Sanitario Regionale 2002-2004, approvato con Del.C.R. n.60 del 9 aprile 2002, nell'ambito del progetto obiettivo "Assistenza materno infantile" di cui al punto 5.3.1.5, ha posto tra le linee programmatiche del triennio per la tutela del percorso nascita il potenziamento degli interventi di prevenzione, con particolare riguardo alla diagnosi precoce dei difetti congeniti;
- l'indicazione del PSR sopra richiamata ha determinato pertanto un impegno a rafforzare il sistema di screenings neonatali su tutto il territorio toscano per una efficace azione di prevenzione, concretizzatasi, fra l'altro, nel potenziamento del sistema di screening neonatale per le malattie metaboliche ereditarie;
- il Piano Sanitario Regionale 2005-2007, approvato con Del.C.R. n.22 del 16 febbraio 2005, nell'ambito del progetto di interesse regionale "Nascere in Toscana", ritiene utile fare una verifica sugli screenings neonatali e valutare l'opportunità di una ulteriore estensione di quelli attualmente effettuati ad ogni neonato, con particolare attenzione ai problemi della sordità e delle anomalie congenite dell'occhio;

Rilevato che la sordità è di gran lunga il disturbo perinatale con la maggiore incidenza rispetto a qualsiasi altra patologia, facendo registrare un'incidenza alla nascita dall'1 al 2 per 1.000 sull'intera popolazione dei nati vivi, e può raggiungere anche punte superiori al 2 - 3 % nei neonati ricoverati in terapia intensiva, che sono considerati ad alto rischio audiologico in tutte le raccomandazioni internazionali;

Constatata la diffusa presenza di evidenze e riferimenti scientifici che dimostrano l'utilità dell'attivazione di uno screening della sordità nei neonati finalizzato alla prevenzione e terapia delle turbe del linguaggio e dell'apprendimento, conseguenti a deprivazione sensoriale uditiva;

Considerato che lo screening uditivo neonatale ha iniziato a diffondersi in modo sempre più capillare a partire dalla fine degli anni '90, anche grazie ad alcune iniziative comunitarie dell'UE, tra cui la Conferenza Europea per lo Sviluppo del Consenso sullo screening uditivo neonatale del 1998, tenutasi in Italia, che ha di fatto definito i nuovi standards di cura a livello internazionale;

Considerato che in assenza di screening e di diagnosi obiettiva entro i primi mesi dalla nascita, la sordità infantile viene identificata a circa 18-24 mesi e quindi comporta ritardi terapeutici con conseguenti problemi e difficoltà nell'apprendimento del linguaggio nonché nello sviluppo mentale, cognitivo ed affettivo del bambino e deprime le sue potenzialità sociali in grado tanto maggiore quanto più severo è il danno uditivo;

Rilevato che la diffusione dei programmi di screening neonatale permette di anticipare a soli circa 4-6 mesi di vita la data d'inizio del trattamento e che una riabilitazione estremamente precoce permette di intervenire con un tasso di successo elevato sullo sviluppo del linguaggio e della voce, prima che il deficit uditivo produca disturbi irreversibili dell'apprendimento;

Evidenziato che oggi, grazie alle più moderne tecnologie audiometriche, è possibile attivare programmi di screening direttamente nel punto nascita, a uno o due giorni di vita, con apparecchiature completamente automatiche, sfruttando le tecniche di registrazione di segnali acustici generati dal sistema uditivo, o emissioni otoacustiche oppure mediante i potenziali evocati uditivi con metodi automatici;

Considerato che le tecnologie attualmente disponibili permettono di trasmettere on-line i risultati del test direttamente ad una banca dati, facilitando enormemente la gestione del programma di screening sia localmente, a livello del punto nascita, che sull'intero territorio regionale;

Considerato che il Registro Toscano dei Difetti Congeniti, previsto dal PSR 2005-2007 che ne assegna la gestione all'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR, provvede alla rilevazione e registrazione, tra gli altri, dei difetti congeniti dell'orecchio avvalendosi di una rete di neonatologi e di collaborazioni consolidate con specialisti in otorinolaringoiatria e audiologia del Servizio Sanitario della Toscana;

Ritenuto pertanto di attivare in tutti i punti nascita della Regione lo screening uditivo neonatale, da effettuare a tutti i neonati prima della dimissione dal punto nascita;

Ritenuto inoltre necessario che tutti i punti nascita della Regione siano dotati di adeguata apparecchiatura non invasiva scientificamente validata per le indagini relative allo screening uditivo nel neonato;

Ritenuto di dare mandato all'ESTAV dell'area vasta centro per la attivazione delle procedure relative all'acquisto delle apparecchiature necessarie all'effettuazione dello screening da utilizzare su tutto il territorio toscano, con riferimento quindi anche per le altre aree vaste, ed esclusivamente in relazione ai punti nascita che non risultino già dotati di idonea apparecchiatura; i costi relativi all'attivazione dello screening rimangono comunque a carico di ciascuna azienda sanitaria e non è previsto alcun apporto finanziario a carico del bilancio regionale;

Ritenuto di individuare, in ciascun punto nascita, il pediatra-neonatologo o altro medico specialista (in otorinolaringoiatria e/o audiologia), indicato dalla Direzione Sanitaria aziendale, quale responsabile dello screening e del database associato, coinvolgendo anche il personale infermieristico e/o tecnico audiometrista specifici catamente per l'effettuazione degli esami. Per le figure professionali sopra individuate verrà predisposto un adeguato e mirato addestramento iniziale;

Ritenuto di attivare un Coordinamento Regionale, assegnato all'AOU Meyer e con la partecipazione dell'AOU Pisana, dell'AOU Senese, dell'AOU Careggi nonché dell'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR, titolare delle attività di gestione del Registro Toscano Difetti Congeniti, con il compito di:

1. impostare una indagine ricognitiva per conoscere la attuale situazione territoriale in merito alla effettuazione dello screening uditivo neonatale;

2. definire i percorsi assistenziali e predisporre i relativi protocolli operativi che permettano di attivare tempestivamente le fasi successive dello screening, relative alla definizione diagnostica, al trattamento ed alla riabilitazione, nel rispetto delle esistenti competenze professionali consolidate;
3. collaborare alla realizzazione di una specifica banca dati che permetta un costante monitoraggio degli interventi attivati;
4. supportare l'ESTAV dell'area vasta centro per la impostazione delle procedure relative all'acquisto delle apparecchiature necessarie all'affettuazione dello screening; Acquisito il parere positivo dell'Ufficio di Presidenza del CSR e della Commissione pediatrica regionale che condividono la attivazione sul territorio regionale dello screening uditivo neonatale secondo la impostazione sopra evidenziata;

A voti unanimi

DELIBERA

1. di dare mandato ai Direttori Generali delle Aziende sanitarie affinché, in attuazione del PSR 2005-2007, provvedano alla attivazione in ciascun punto nascita regionale, entro il 30 ottobre 2007, dello "Screening uditivo neonatale" per la prevenzione e la terapia delle disabilità uditive e delle conseguenti turbe del linguaggio e dell'apprendimento, da effettuare a tutti i neonati prima della dimissione;
2. di costituire un Coordinamento Regionale, assegnato all'AOU Meyer e con la partecipazione dell'AOU Pisana, dell'AOU Senese, dell'AOU Careggi nonché dell'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR, con il seguente mandato:
  - impostare una indagine ricognitiva per conoscere la attuale situazione territoriale in merito alla effettuazione dello screening uditivo neonatale;
  - definire i percorsi assistenziali e predisporre i relativi protocolli operativi che permettano di attivare tempestivamente le fasi successive dello screening, relative alla definizione diagnostica, al trattamento ed alla riabilitazione, nel rispetto delle esistenti competenze professionali consolidate;
  - collaborare alla realizzazione di una specifica banca dati che permetta un costante monitoraggio degli interventi attivati;
  - supportare l'ESTAV dell'area vasta centro per la impostazione delle procedure relative all'acquisto delle apparecchiature necessarie all'affettuazione dello screening;
3. di stabilire che ciascun punto nascita sia dotato di adeguata apparecchiatura per l'esecuzione non invasiva ed automatica della valutazione dell'udito nel neonato e di dare mandato all'ESTAV Centro per l'acquisto di tali apparecchiature per i punti nascita regionali che ancora non ne sono provvisti, utilizzando il supporto tecnico dell'AOU Meyer e dell'Istituto di Ingegneria Biomedica del CNR;
4. di stabilire che i costi relativi all'attivazione dello screening rimangono comunque a carico di ciascuna azienda sanitaria e che non è previsto alcun apporto finanziario a carico del bilancio regionale;
5. di attivare una banca dati per il monitoraggio dello screening e del percorso terapeutico effettuato, da realizzare con il supporto tecnico dell'Istituto di Fisiologia Clinica del CNR nell'ambito delle attività di gestione del Registro Toscano Difetti Congeniti e d'intesa con il Coordinamento Regionale;
6. di stabilire che le modalità organizzative per l'attivazione dello screening sono conseguenti alla identificazione dei percorsi assistenziali da parte del Coordinamento Regionale che devono essere condivisi a livello di area vasta;
7. di impegnare le Direzioni Sanitarie aziendali a individuare, in ciascun punto nascita, il responsabile dello screening e del database associato così come previsto in premessa, e a fornire specifici che indicazioni affinché l'esito degli esami sia trascritto sul libretto pediatrico.

Il presente provvedimento è soggetto a pubblicità, ai sensi dell'art. 2, comma 3, L.R. 18/1996. In ragione del particolare rilievo del provvedimento, che per il suo contenuto deve essere portato a conoscenza della generalità dei cittadini, se ne dispone la pubblicazione per intero sul Bollettino Ufficiale della Regione Toscana.

*Segreteria Della Giunta*  
*Il Direttore Generale*  
Valerio Pelini



## Allegato 6: informativa per i genitori

### Dedicato ai genitori

#### Gli esami di approfondimento

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 funzione uditiva (le otoemissioni acustiche).

Il vostro bambino ha bisogno di altri 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 sono:*

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

#### Dove saranno effettuati i nuovi esami?

I nuovi esami saranno effettuati presso il Centro di riferimento audiologico.

#### 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 immediatamente 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 della nostra regione.

#### 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 i risultati di questi nuovi esami?

I risultati del test saranno consegnati in giornata ai genitori.

#### Quale potrà essere il risultato dei nuovi esami?

Il bambino potrebbe avere un udito nella norma, in tal caso il percorso diagnostico è terminato.

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 di 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 questi nuovi esami?**

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.

Per ulteriori informazioni rivolgersi al centro di riferimento audiologico, ai seguenti recapiti:

Tel.

Fax.

Email:

## **Allegato 8: bibliografia**

Allen TE. Patterns of academic achievement among hearing impaired students: 1974 and 1983. In: Schildroth A, Karchmer AM, eds.. Deaf children in America. Boston: College-Hill Press. 1986:161-206.

Bacciu, E. Pasanisi, V. Vincenti, M. Guida, A. Barbot, M.T. Berghenti, F. Forli, S. Berrettini, S. Bacciu. Comparison of speech perception performance between the Nucleus 24M e Nucleus 24 Contour Cochlear implant systems. Acta Otolaryngol 2004; 124: 1155-8.

Bailey HD, Bower C, Krishnaswamy J, et al. Newborn hearing screening in Western Australia. Med J Aust 2002; 177:180-5.

Baldi L, Guzzetta A., Cioni G., Outcome neuroevolutivo del neonato SGA, Minerva Pediatrica, 2005, 57, 7-13  
Bamford J , Davis A, Stevens JC. Screening for congenital hearing impairment: time for a change. Arch Dis Child 1998,-79-F73-6.

Berrettini S, Passetti S, Forli F. Audiological indications to the cochlear implant procedure in the child Minerva Pediatr. 2007 Oct;59(5):458-60.

Berrettini S, Forli F, Passetti S. Preservation of residual hearing following cochlear implantation: comparison between three surgical techniques. J Laryngol Otol. 2007 Aug 1;:1-7

Berrettini S., F. Forli, E. Neri, F. Ravecca, M. Marcaccini, S. Sellari Franceschini. Utilità delle ricostruzioni tridimensionali da immagini TC e RM native nella valutazione pre-operatoria dei pazienti candidati ad impianto cocleare. Atti "L'impianto cocleare in Italia, oggi". Milano, 1-2 Giugno 2001.

Berrettini S., F. Forli, E. Neri, G. Segnini, S. Sellari Franceschini. Scala vestibuli cochlear implantation in patients with partially ossified cochlea. The Journal Laryng Otol 2002; 116: 946-950.

Berrettini S., F. Forli, F. Bogazzi, E. Neri, L. Salvatori, A.P. Casani, S. Sellari Franceschini. Large vestibular aqueduct syndrome: audiological, radiological, clinical and genetic features. American Journal of Otolaryngology 2005; 26: 363-371.

Berrettini S, Forli F, Passetti S, Rocchi A, Pollina L, Cecchetti D, Mancuso M, Siciliano G. Mitochondrial nonsyndromic sensorineural hearing loss. A clinical, audiological and pathological study from Italy and revision of the literature. Biosci Rep. 2007 Dec 14;

Berrettini S., F. Forli, G. Siciliano, M. Mancuso, V. Lombardi, S. Sellari Franceschini. Sudden bilateral hearing loss due to a sporadic mitochondrial DNA deletion. A case report. The Journal Laryng. Otol. 2001; 115: 128-131.

Berrettini S., F. Forli, S. Sellari Franceschini, F. Ravecca, M. Massimetti, E. Neri. Distal renal tubular acidosis associated with isolated large vestibular aqueduct and sensorineural hearing loss. Annals Otol Rhinol Laryngol 2002; 111: 385-391

Berrettini S., F. Forli. Selezione audiologica del paziente candidato ad impianto cocleare. L'impianto cocleare nelle sordità gravi e profonde I CARE Ed. CRO, Firenze. 2003, pag 89-112.

Berrettini S., F. Forli, F. Ursino, S. Sellari Franceschini. Cochlear implant in Jervell and Lange-Nielsen syndrome. The Journal of Audiological Medicine 2003; 1: 224-227.

Berrettini S., F. Ravecca, S. Sellari Franceschini, F. Matteucci, G. Siciliano, F. Ursino. Progressive sensorineural hearing loss in childhood. Pediatric Neurology 1999; 20: 2, 130-136.

Berrettini S., F. Ravecca, S. Sellari Franceschini, F. Matteucci, F. Ursino. Ipoacusia neurosensoriale progressiva nell'infanzia. Acta Otorhinolaryngol Ital 1998; 18: 13-20.

Berrettini S., M. Mancuso, G. Siciliano, F. Forli. Ipoacusie mitocondriali sindromiche. Relazione Ufficiale XXX Congresso Nazionale della Società Italiana di Audiologia e Foniatria. Roma 2005 pagg. 277-294.

- Berrettini S., S. Burdo, F. Forli, F. Ravecca, M. Marcaccini, A. Casani, S. Sellari Franceschini. Far advanced otosclerosis: stapes surgery or cochlear implant? *The Journal of Otolaryngology* 2004; 33: 165-171.
- Biagioni E, Bartalena L, Boldrini A, Pieri R, Cioni G. Electroencephalography in infants with periventricular leukomalacia: prognostic features at preterm and term age. *J Child Neurol.* 2000 Jan;15(1):1-6.
- Biagioni E, Boldrini A, Giganti F, Guzzetta A, Salzarulo P, Cioni G. Distribution of sleep and wakefulness EEG patterns in 24-h recordings of preterm and full-term newborns. *Early Hum Dev.* 2005 Apr;81(4):333-9.
- Bigozzi M, Melchionda S, Casano R, Palladino T, Gitti G. Pendred syndrome: study of three families. *Acta Otorhinolaryngol Ital.* 2005 Aug;25(4):233-9.
- Bogazzi F., F. Raggi, F. Ultimieri, A. Campomori, C. Cosci, S. Berrettini, E. Neri, R. La Rocca, E. Martino, L. Bartalena. A novel mutation in the pendrin gene associated with the Pendred's syndrome. *Clin Endocrinol* 2000; 52: 279-285.
- Casano RA, Johnson DF, Bykhovskaya Y, Torricelli F, Bigozzi M, Fischel-Ghodsian N. Inherited susceptibility to aminoglycoside ototoxicity: genetic heterogeneity and clinical implications. *Am J Otolaryngol.* 1999 May-Jun;20(3):151-6.
- Casano RA, Bykhovskaya Y, Johnson DF, Hamon M, Torricelli F, Bigozzi M, Fischel-Ghodsian N. Hearing loss due to the mitochondrial A1555G mutation in Italian families. *Am J Med Genet.* 1998 Oct 12;79(5):388-91.
- Chilosi AM, Cipriani PP, Bertuccelli B, Pfanner PL, Cioni PG. Early cognitive and communication development in children with focal brain lesions. *J Child Neurol.* 2001 May;16(5):309-16.
- Chilosi AM, Pecini C, Cipriani P, Brovedani P, Brizzolara D, Ferretti G, Pfanner L, Cioni G. Atypical language lateralization and early linguistic development in children with focal brain lesions. *Dev Med Child Neurol.* 2005 Nov;47(11):725-30.
- Davis A , Hind S. The newborn hearing screening programme in England. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2003-167S1 - S193-6.
- Davis A, Wood S, The epidemiology of childhood hearing impairment: factors relevant to planning of services. *Br J Audiol* 1992;26:77-90.
- Davis A, Bamford J, Wilson I, et al. A critical review of the role of neonatal hearing screening in the detection of congenital hearing impairment. *Health Technol Assess* 1997;1:1-177.
- Di Leva F, D'Adamo AP, Strollo L, Auletta G, Caravelli A, Carella M, Mari F, Livi W, Renieri A, Gasparini P, D'Urso M, Marciano E, Franzé A. Otosclerosis: exclusion of linkage to the OTSC1 and OTSC2 loci in four Italian families. *Int J Audiol.* 2003 Dec;42(8):475-80.
- Finitzo T, Albright K, O'Neal J. The newborn with hearing loss: detection in the nursery. *Pediatrics* 1998;102:1452-60.
- Forli F, Passetti S, Mancuso M, Seccia V, Siciliano G, Nesti C, Berrettini S. Mitochondrial syndromic sensorineural hearing loss. *Biosci Rep.* 2007 Jun;27(1-3):113-23.
- Forli F, Mancuso M, Santoro A, Dotti MT, Siciliano G, Berrettini S. Auditory neuropathy in a patient with mitochondrial myopathy and multiple mtDNA deletions. *J Laryngol Otol.* 2006 Oct;120(10):888-91.
- Fortnum HM, Summerfield Q, Marshall DH, et al. Prevalence of permanent childhood hearing impairment in the United Kingdom and implications for universal neonatal screening: questionnaire based ascertainment study. *BMJ* 2001;323:1-6.
- Fortnum HM. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment: implications for neonatal hearing screening. *Audiological Medicine* 2003;1:155-64.
- Govaerts PJ, Yperman M, De Ceulaer G, et al. A two-stage bipodal screening model for universal neonatal hearing screening. *Otol Neurotol* 2001;22:850-4.

Gravel J , Berg A. Bradley M, et al. New York state universal newborn hearing screening demonstration project: effects of screening protocol on inpatient outcome measures. *Ear Hear* 2000;21:131-40.

Hall D, Davis A. Commentary on neonatal screening for hearing impairment. *Arch Dis Child* 2000;83:382-3.

Harrison M . Roush J. Wallace J. Trends in age of identification and intervention in infants with hearing loss. *Ear Hear* 2003;24:89-95.

Hergils L, Hergils A. Universal neonatal hearing screening: parental attitudes and concern. *Br J Audiol* 2000;34:321-7.

Kennedy CR, Kimm L, Thornton ARD, et al. False positives in universal neonatal screening for permanent childhood hearing impairment. *Lancet* 2000;356:1903-4.

Kennedy CR, McCann DC. 7 to 9 year outcome of the Wessex Controlled Trial of Universal Neonatal Hearing Screening (UNHS). *Arch Dis Child* 2003;88:S1, A3.

Kennedy CR. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment: coverage, positive predictive value, effect on mothers and incremental yield. *Acta Paediatr Suppl* 1999;432:73-5.

Kennedy CR. Neonatal screening for hearing impairment. *Arch Dis Child* 2000;83:377-82.

Kim Van Naarden, Pierre Decouflè. Relative and attributable risks for moderate to profound bilateral sensorineural hearing impairment associated with lower birth weight in children 3 to 10 years old. *Pediatrics* 1999; 104; 905-910.

Joint Committee on Infant Hearing. 1971 Position Statement.

Joint Committee on Infant Hearing. 1973 Position Statement.

Joint Committee on Infant Hearing. 1982 Position Statement.

Joint Committee on Infant Hearing. 1990 Position Statement.

Joint Committee on Infant Hearing. 1994 Position Statement.

Joint Committee on Infant Hearing. Year 2000 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. *PEDIATRICS* Vol. 106 No. 4 October 2000: 798-217

Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. *Pediatrics* Vol. 120 No. 4 October 2007, pp. 898-921.

Maki-Torkko EM. Lindholm PK. Vayrynen MRH, et al. Epidemiology of moderate to profound childhood hearing impairments in northern Finland: any changes in ten years? *Scand Audiol* 1998;27:95-103.

Mancuso M., M. Filosto, F. Forli, A. Rocchi, S. Berrettini, G. Siciliano, L. Murri. A non-syndromic hearing loss caused by very low levels of the mtDNA A3243 mutation. *Acta Neurol Scand.* 2004; 110(1):72-4.

Mehl AL, Thomson V. The Colorado newborn hearing screening project, 1992-1999: on the threshold of effective population-based universal newborn hearing screening. *Pediatrics* 2002;109:eT.

Michael Yanney, Neil Marlow. Paediatric consequences of fetal growth restriction. *Seminars in Neonatology* (2004)

Moeller M . Early intervention and language development in children who are deaf and hard of hearing. *Pediatrics* 2000;106:e43.

Neri E, Berrettini S, Salvatori L, Forli F, Franceschini SS, Bartolozzi C. 3-D CT and MRI co-registration in the assessment of cochlear implantation. *Med Sci Monit.* 2005 Oct;11(10):MT63-7.

Neri E., D. Caramella, M. Cosottini, V. Zampa, A. Jackson, S. Berrettini, S. Sellari Franceschini, C. Bartolozzi. High-resolution magnetic resonance and volume rendering of the labyrinth. *Eur Radiol.* 2000; 10: 114-118.

- 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 brain stem response test performance. *Ear Hear* 2000;21:508-28.
- Owen M , Webb M, Evans K. Community based universal neonatal hearing screening by health visitors using otoacoustic emissions, *Arch Dis Child* 2001;84: F1 57-62.
- Palla G., A. Villirillo, C. Ughi, S. Berrettini, S Sellari Franceschini, F. Ursino. Le sequele della meningite batterica in età pediatrica: studio dell'interessamento audiologico. *Minerva Pediatr.* 1995; 47: 401-408.
- Prieve B A, Stevens F. The New York State newborn hearing screening demonstration project: introduction and overview. *Ear Hear* 2000;21:85-91.
- Prieve B, Stevens F. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: introduction and overview. *Ear Hear* 200;21:81-91.
- Ravecca F., S. Berrettini, F. Forli, M. Marcaccini, A. Casani, F. Baldinotti, A. Fogli, G. Siciliano, P. Simi. CX26 gene mutations in idiopathic progressive hearing loss. *The Journal of Otolaryngology* 2005; 34: 126-134.
- Russ S A, Rickards F, Poulakis Z et al. Six year effectiveness of a population based two tier infant hearing screening programme. *Arch Dis Child* 2002;86:245-50.
- Russ S. Measuring the prevalence of permanent childhood hearing impairment. *BMJ* 2001;323:525-6.
- Satoko Yoshikawa<sup>1,\*</sup>, Katsuhisa Ikeda, Takayuki Kudo, Toshimitsu Kobayashi. The effects of hypoxia, premature birth, infection, ototoxic drugs, circulatory system and congenital disease on neonatal hearing loss. *Auris Nasus Larynx* 31 (2004) 361–368
- Spivak L, Dalzel L, Berg A et al. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: impatient outcome measures. *Ear Hear* 200;21:92-103.
- Stuart A, Moretz M, Yang EY. An investigation on maternal stress after neonatal hearing screening. *Am J Audiol* 2000;9: 135-41.
- Thompson DC, McPhillips H, Davis RL, et al. Universal newborn hearing screening, summary of evidence. *JaMA* 2000,286:2000-10.
- Van Naarden K, Decoufle P, Caldwell K. Prevalence and characteristics of children with serious hearing impairment in metropolitan Atlanta, 1991-1993. *Pediatrics* 1999;103:570-5.
- Vicari S, Albertoni A, Chilosi AM, Cipriani P, Cioni G, Bates E. Plasticity and reorganization during language development in children with early brain injury. *Cortex.* 2000 Feb;36(1):31-46.
- Vohr BR, Moore PE, Tucker RJ Impact of family health insurance and other environmental factors on universal hearing screening program effectiveness. *J Perinatol* 2002;22:380-5.
- Wake M , Hughes EK, Carey-Sargeant C, et al. Hearing impairment: a population study of age at diagnosis, severity and language outcomes at 7 to 8 years. *Arch Dis Child* 2004: in press.
- Wake M, Hughes EK, Poulakis Z, et al. Outcomes of children with mild to profound hearing congenital hearing loss at 7 to 8 years: a population study. *Ear Hear* 2004;25:1-8.
- Watkin M Baldwin M, Dixon R et al. Maternal anxiety and attitudes to universal neonatal Screening. *Br J Audiol* 1998;32:27-37.
- Watkin PM, Baldwin M. Confirmation of deafness in infancy. *Arch Dis Child* 1999;81:380-9.
- Watkin PM. Neonatal hearing screening: methods and outcome. *Audiological Medicine* 2003;1:165-74.
- Watkin PM. Neonatal screening for hearing impairment. *Semin Neonatol* 2001;6:501-9.

Wessex Universal Hearing Screening Trial Group. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment. *Lancet* 1998;352:1957-64.

Yoshinaga-Itano C, Coulter D, Thomson V. Developmental outcomes of children with hearing loss born in Colorado hospitals with and without universal newborn hearing screening programs. *Semin Neonatol* 2001;6:521-9.

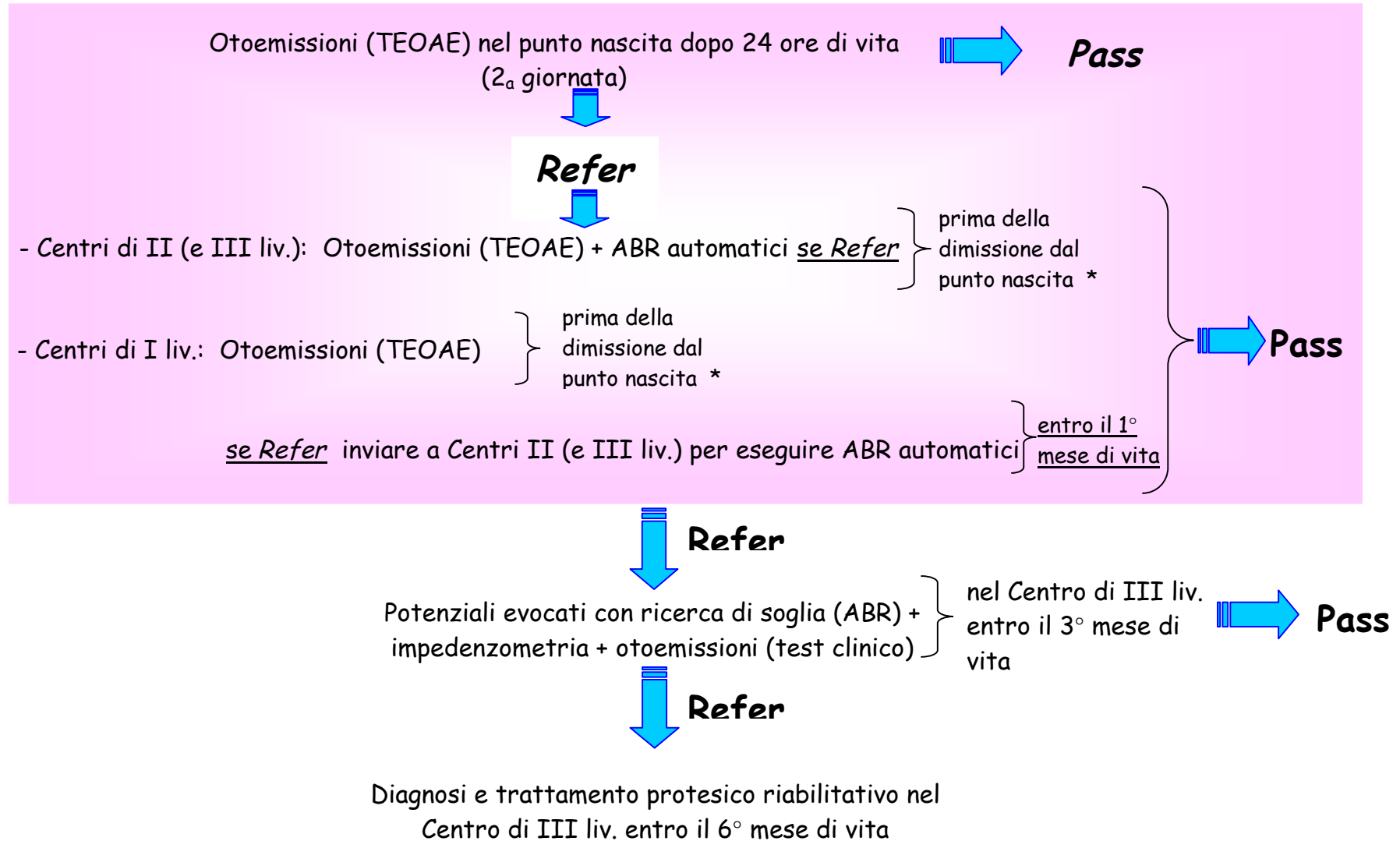
Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, et al. Language of early- and later- identified children with hearing loss. *Pediatrics* 1998;102:1161-71.

Yoshinaga-Itano C. Universal newborn hearing screening programs and developmental outcomes. *Audiological Medicine* 2003; 1: 199-206.

Zannolli R, Micheli V, Mazzei MA, Sacco P, Piomboni P, Bruni E, Miracco C, de Santi MM, Terrosi Vagnoli P, Volterrani L, Pellegrini L, Livi W, Lucani B, Gonnelli S, Burlina AB, Jacomelli G, Macucci F, Pucci L, Fimiani M, Swift JA, Zappella M, Morgese G. Hereditary xanthinuria type II associated with mental delay, autism, cortical renal cysts, nephrocalcinosis, osteopenia, and hair and teeth defects. *J Med Genet*. 2003 Nov;40(11):e121. No abstract available.

Zannolli R, Pierluigi M, Pucci L, Lagrasta N, Gasparre O, Matera MR, Di Bartolo RM, Mazzei MA, Sacco P, Miracco C, de Santi MM, Aitiani P, Cavani S, Pellegrini L, Fimiani M, Alessandrini C, Galluzzi P, Livi W, Gonnelli S, Terrosi-Vagnoli P, Zappella M, Morgese G. 18q-syndrome and ectodermal dysplasia syndrome: description of a child and his family. *Am J Med Genet A*. 2003 Jan 15;116(2):192-9.

## SCREENING SU NEONATI SENZA FATTORI DI RISCHIO PER NEUROPATIA UDITIVA



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

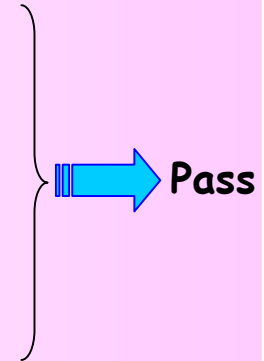


## SCREENING SU NEONATI CON FATTORI DI RISCHIO PER NEUROPATIA UDITIVA

I neonati pretermine verranno valutati a un'età corrispondente a 35 settimane di e.g.

-Centri di I liv.: Otoemissioni (TEOAE) nel punto nascita \*  
ABR automatici entro il 1° mese nei centri di II e III liv.

-Centri di II e III liv.: Otoemissioni (TEOAE) + ABR automatici nel punto nascita \*  
se *refer* ripetere almeno due volte prima della dimissione



**Refer**

Potenziali evocati con ricerca di soglia (ABR)  
+ impedenzometria + otoemissioni (test clinico) } nel centro di III  
liv. entro il 3° mese di età  
corretta

**Pass**

**Refer**

Diagnosi e trattamento protesico riabilitativo nel centro  
di III liv. entro il 6° mese di età corretta

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