



AOOI
Associazione
Otorinolaringologi
Ospedalieri Italiani

RACCOMANDAZIONI CLINICHE AOOI

“L’impianto cocleare in età pediatrica”

A cura di

Aurelio d’Ecclesia

Con la collaborazione di

Rocco Pio Ortore

Revisori:

**Claudio Caporale
Giuseppe Nicolò Frau**

Dott. Aurelio d'Ecclesia- Responsabile UOS Chirurgia Video-assistita ORL IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo- FG

Dott. Rocco Pio Ortore -Incarico di Alta Professionalità in Audiologia IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo- FG

Dott. Claudio Donadio Caporale- Direttore UOC Otorinolaringoiatria Ospedale Civile "Spirito Santo" di Pescara

Dott. Giuseppe Nicolò Frau -Direttore UOC Otorinolaringoiatria Ospedale "Santa Maria del Carmine" di Rovereto

INDICE

SCOPO E OBIETTIVI DELLE RACCOMANDAZIONI.....	PAG. 4
PREMESSA.....	PAG. 6
CLASSIFICAZIONE DELLE IPOACUSIE.....	PAG. 10
FATTORI DI RISCHIO.....	PAG. 17
TEST AUDIOLOGICI UTILIZZATI PER LO SCREENING ED ESAMI DI APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO	PAG.18
.. RACCOMANDAZIONI CLINICHE PER LA DIAGNOSI E LA RIABILITZIONE Uditiva.....	PAG. 39
RACCOMANDAZIONI PER INDICAZIONE ALLA PROCEDURA DI IMPIANTO COCLEARE IN ETÀ PEDIATRICA.....	PAG. 47
FINALITÀ COMPLESSIVE DELLE RACCOMANDAZIONI CLINICHE.....	PAG.54
ALLEGATI.....	PAG.56
BIBLIOGRAFIA.....	PAG.64

SCOPO E OBIETTIVI DELLE PRESENTI RACCOMANDAZIONI

L'impianto cocleare (IC) rappresenta un trattamento sicuro ed efficace per i pazienti adulti e in età pediatrica che non traggono un sufficiente beneficio dalla protesizzazione acustica tradizionale (Nice 2019, Hermann 2019, FDA 2022). La US Food and Drug Administration (FDA), ha approvato l'utilizzo degli impianti cocleari negli adulti nel 1984 e nei bambini nel 1990 (FDA 2022).

L'IC è al momento l'unico organo di senso artificiale capace di generare sensazioni acustiche stimolando elettricamente l'orecchio interno. L'IC è una protesi elettronica che viene inserita chirurgicamente nell'orecchio interno accoppiata per via transcutanea ad un processore esterno retroauricolare e stimola elettricamente le fibre del nervo acustico a livello del ganglio spirale.

Inizialmente l'IC veniva indicato solo a pazienti con ipoacusia profonda bilaterale (FDA 2022) ma successivamente le indicazioni a tale procedura sono state ampliate, soprattutto sulla base delle evidenze cliniche estremamente positive e degli avanzamenti tecnologici che hanno consentito una chirurgia più rapida, sicura e meno invasiva oltre che migliori esiti, fino ad includere bambini in età sempre più precoce (anche inferiore ad un anno), soggetti sia adulti che bambini con maggiori residui uditivi, con ipoacusia asimmetrica o addirittura con sordità unilaterale (la così detta single sided deafness - SSD) (Hermann 2019).

In campo pediatrico, nei bambini affetti da sordità grave-profonda, non suscettibili di significativi risultati con la protesizzazione acustica tradizionale, se l'IC viene eseguito precocemente, consente uno sviluppo ottimale sia delle abilità uditive che del linguaggio, consentendo così un adeguato sviluppo delle facoltà comunicative e intellettive e più in generale un adeguato sviluppo globale del bambino (NICE 2019). Inoltre, attualmente è prevista la procedura bilaterale simultanea o sequenziale in determinate tipologie di pazienti sia adulti che in età pediatrica (NICE 2019, Hermann 2019). Tuttavia, alcuni degli ambiti più recenti di applicazione di questa procedura sono ancora dibattuti, in quanto le evidenze della letteratura sulla efficacia clinica e sulla costo-efficacia sono ancora limitate. I risultati dell'IC, sebbene positivi, sono ancora condizionati da un elevato numero di variabili, molte delle quali agenti in misura differente in età diverse (durata della deprivazione uditiva, funzionalità uditiva residua, presenza di disabilità associate, modalità di comunicazione e riabilitazione logopedica).

Sebbene ad oggi siano state pubblicate diverse linee guida che definiscono le indicazioni a questa procedura nel paziente adulto e nel bambino, non esiste uniformità sui criteri che vengono considerati dai vari gruppi per definire le indicazioni e i criteri di appropriatezza

LE FINALITÀ DELLE PRESENTI RACCOMANDAZIONI

SONO:

1. Offrire al paziente pediatrico in ogni Centro Audiologico Italiano il miglior percorso diagnostico e riabilitativo possibile in caso di Sordità.
2. Garantire un modello di valutazione Multidisciplinare con gli standard adeguati ad una ottimale diagnosi e riabilitazione
3. Definire e standardizzare l'indicazione all'impianto cocleare valutando le caratteristiche audiologiche e di età nei bambini con ipoacusia bilaterale grave profonda, ipoacusia asimmetrica e/o single sided deafness.
4. Definire le modalità e le tempistiche di esecuzione di impianto cocleare mono/bilaterale nel bambino ed i limiti di età per l'intervento

PREMESSA

L'udito è il senso con cui percepiamo i suoni che ci circondano e che ci aiuta a entrare in contatto con l'ambiente e a comunicare con gli altri. Avere delle buone capacità uditive è in particolar modo importante per la crescita di un bambino. Sentire bene favorisce l'inizio della relazione con i propri familiari; svolge un ruolo chiave per l'acquisizione della parola e il linguaggio; aiuta a esprimere i nostri pensieri; semplifica l'apprendimento; è indispensabile per apprezzare e apprendere la musica (Gaucher et al., 2013; Clark-Gambelunghe & Clark, 2015; King et al., 2018).

Il termine di sordità del bambino indica una grande varietà di quadri clinici, secondo l'origine della perdita uditiva (sordità di trasmissione, di percezione o mista), il grado di sordità, la sua età di comparsa e il carattere mono o bilaterale della lesione considerando anche gli eventuali disturbi associati.

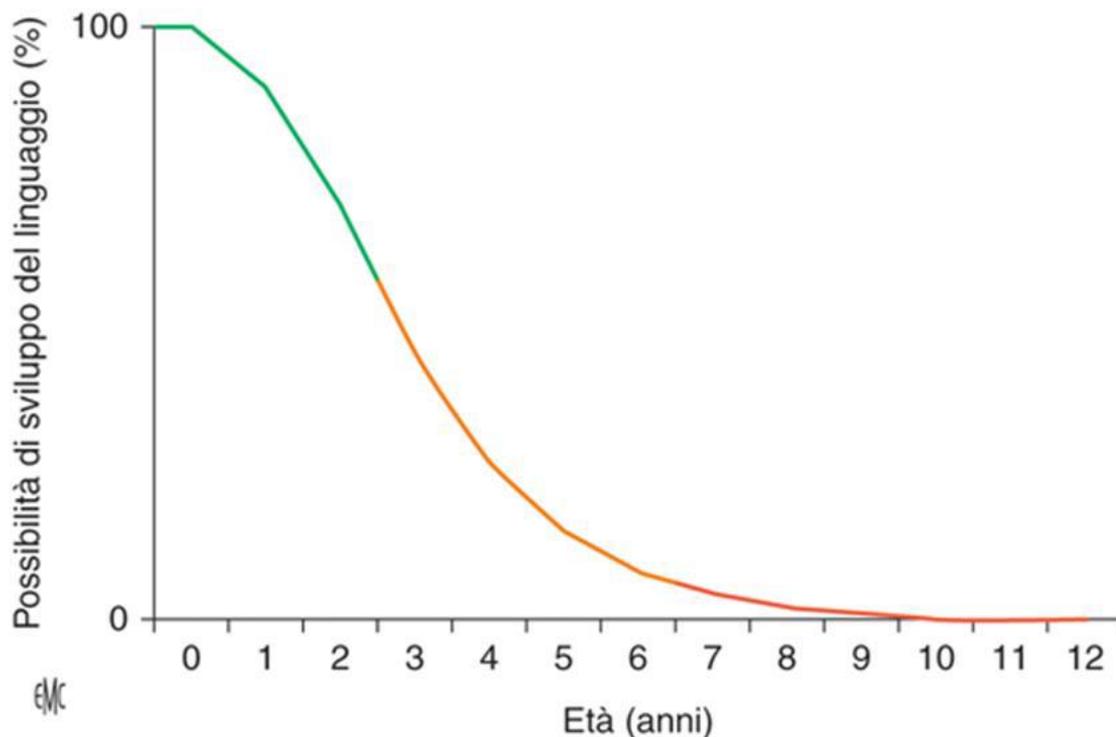
Ma, qualunque sia la situazione, anche se si tratta di una sordità monolaterale, leggera o transitoria, la comparsa di questa situazione nel corso dei primi anni di vita deve portare ad agire rapidamente per limitare ripercussioni sullo sviluppo del linguaggio, sulla scolarità e, perciò, sul futuro socio-professionale dei bambini. Questa nozione di «corsa contro il tempo» è particolarmente importante per i deficit uditive gravi o profondi, dove l'accesso al linguaggio parlato è condizionato, in primo luogo, dalla precocità della gestione e della riabilitazione della sordità.

Le persone con disabilità uditive possono trarre grande beneficio dalle attuali possibilità e disponibilità di trattamento.

La possibilità di diagnosi precoce, le protesi acustiche, gli impianti cocleari, una corretta presa in carico riabilitativa e l'eliminazione delle "barriere" all'ascolto (Zanobini, 2015), sono soluzioni che possono oggi garantire un completo accesso alla comunicazione e all'istruzione e, dunque, soddisfare il potenziale di ogni individuo con deficit uditivo.

È importante sottolineare che, in tutti gli studi, i tempi e l'appropriatezza di identificazione e presa in carico si sono sempre dimostrati dei fattori cruciali: prima si interviene in modo corretto, maggiore è la probabilità di evitare l'evoluzione in uno svantaggio comunicativo, linguistico, cognitivo e socio-emotivo legato alla sordità (Orzan, 2016). L'importanza della precocità è ben documentata dalle evidenze che i neonati possono discriminare suoni linguistici e la voce della madre già poco dopo la nascita, in modo rapido e senza sforzo (May et al., 2011). La capacità nel riconoscere e distinguere i suoni esterni, la parola e la musica è altamente dipendente dalla successiva esperienza uditiva che avvia un'elaborazione neurale a partenza dall'orecchio interno, attraverso una complessa

sequenza di aree cerebrali subcorticali e corticali (Robinson, 1998; Sharma et al., 2004; Gaucher et al., 2013; Clark Gambelunghe & Clark, 2015; King et al., 2018). Proprio per l'importanza dell'udito e della comunicazione, il cervello dedica ampie risorse neuronali all'elaborazione del linguaggio (Hickok & Poeppel, 2007; Hickok, 2012), utilizzando circuiti complessi evolutivamente ottimizzati per estrarre segnali linguistici in modo molto efficiente e rapido. Grazie alla rilevante plasticità cerebrale dei primissimi mesi e anni di vita, gli stimoli acustici permettono dunque la formazione di reti neurali responsabili del processo percettivo uditivo e dell'apprendimento del linguaggio: a tal fine il sistema uditivo deve essere integro ed essere sollecitato da un'adeguata stimolazione sonora. Nel caso di bambini con sordità congenita vi sono importanti prove cliniche che indicano che c'è un periodo sensibile in cui deve essere ripristinato l'input uditivo per sviluppare un successivo efficace linguaggio orale (Sharma et al., 2004). In definitiva, prima si interviene in modo appropriato, maggiori sono le probabilità di acquisire migliori risultati nell'apprendimento del linguaggio, nella sintassi, nella produzione linguistica, evitando l'evoluzione verso uno svantaggio comunicativo, cognitivo e socio-emotivo legato alla sordità (Bubbico et al., 2007; ASHA, 2017).



La curva del grafico mostra la possibilità di sviluppo del linguaggio parlato in funzione dell'età di inizio della riabilitazione di una sordità grave o profonda congenita (periodo critico)^[6]. Se la riabilitazione inizia prima dei 3anni (soprattutto prima di 1anno, tratto verde), le possibilità di sviluppo del linguaggio sono ottimali. È il periodo ottimale per la maturazione della corteccia uditiva e del linguaggio, sotto l'influenza delle stimolazioni sonore e della lingua e delle interazioni con l'ambiente. Dai 3 ai 7anni (tratto arancione), più la riabilitazione della sordità è tardiva più lo sviluppo del linguaggio è difficile e incompleto, a causa di una diminuzione rapida delle capacità di sviluppo della corteccia uditiva e del linguaggio, anche in caso di stimolazioni sonore e linguistiche. Una riabilitazione uditiva che inizia dopo i 7anni (tratto rosso) ha degli effetti limitati sull'acquisizione del linguaggio orale tanto per la comprensione che per l'espressione. (Lina-Granade G. et al.2015)

Queste conoscenze hanno favorito in ambito internazionale lo sviluppo di programmi di screening uditivo neonatale e di sorveglianza audiologica nei primi anni di vita, con l'obiettivo di identificare i deficit uditivi congeniti entro i primissimi mesi di vita e quelli a esordio successivo immediatamente dopo la loro manifestazione. Le raccomandazioni internazionali considerano come lo screening dell'udito neonatale universale sia un fattore decisivo per una buona formazione scolastica e per maggiori capacità di inclusione sociale e lavorativa, in particolare quando associato a un intervento precoce (AAP, 1999; JCIH, 2019). Il Ministero della Salute attribuisce notevole importanza alla prevenzione delle diverse forme di limitazioni funzionali e disabilità in tutte le età e le attività, concretizzate e in corso, evidenziando l'importanza di realizzare azioni tempestive e appropriate di prevenzione, diagnosi e assistenza, intese come interventi efficaci a vantaggio del singolo e della collettività.

INTRODUZIONE

Attualmente, circa 432 milioni di adulti e 34 milioni di bambini, pari a più del 5% della popolazione mondiale, presentano un disturbo uditivo disabilitante, definito da una perdita dell'udito nell'orecchio migliore maggiore di 40 dB (adulti) e di 30 dB nei bambini (WHO 2021). La prevalenza dell'ipoacusia congenita è stimata tra 1 e 3 casi su 1000 neonati sani (CDC 2017), ma raggiunge il valore di 32 su 1000 nei neonati ricoverati in terapia intensiva neonatale (Hille ETM et al. 2007).

Il numero dei difetti uditivi permanenti aumenta con l'età e la prevalenza raggiunge i 2-3 per mille a 5 anni, e infine i 3-4 per mille in adolescenza (Watkin & Baldwin, 2012)

In Italia la prevalenza delle forme di sordità ad alto impatto sociale, ovvero le perdite da gravi a profonde, colpiscono lo 0,72 per 1000, rappresentando dal 20 al 30% di tutti i casi di perdita dell'udito e sono poco correggibili con un'amplificazione acustica tradizionale, necessitando spesso di impianto cocleare (Bubbico et al., 2007)

L'ipoacusia congenita ha, quindi, una prevalenza superiore rispetto alla fenilchetonuria, all'ipotiroidismo congenito e alla fibrosi cistica, patologie per le quali in Italia esiste uno screening neonatale obbligatorio sin dal 1992 (L. 104/1992). In circa il 60% dell'ipoacusie neurosensoriali congenite è riconosciuta una causa genetica, in 1/4 sono acquisite e in 1/4 dei casi, la causa resta tuttora indeterminabile.

Prima dell'introduzione dello screening uditivo neonatale universale (UNHS), la diagnosi di ipoacusia congenita veniva posta in media all'età di 2-3 anni, comportando gravi conseguenze sull'acquisizione del linguaggio e sullo sviluppo psico-sociale del bambino.

Le prime proposte di UNHS sono state avanzate alla fine degli anni'60 nelle nazioni socialmente più progredite del Nord Europa.

In Italia, sono stati stabiliti per la prima volta i Livelli Essenziali Assistenziali (LEA) dalla Legge di riforma del Titolo V, n°3, nel novembre 2001. Tuttavia, fino alla revisione dei LEA nel 2017(DPCM12 Gennaio 2017), la materia è stata regolata solo con specifiche deliberazioni regionali. Questo vuoto normativo è stato causa, per molti anni, di gravi ritardi diagnostici.

L'aggiornamento dei LEA nel 2017 ha reso obbligatorio su tutto il territorio nazionale l'UNHS, come contenuto nel Capo V, art.38 ("Ricovero ordinario per acuti"), il cui punto2 riporta: "Nell'ambito dell'attività di ricovero ordinario sono garantite tutte le [...] prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite [...] incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita". Tuttavia, non sono state definite la metodologia, i criteri operativi e le strutture organizzative, con possibili responsabilità medico-legali per le varie Sanità regionali. Ciò nonostante, si è passati dal 29,9% di neonati sottoposti a UNHS nel 2003, con una distribuzione a "macchia di leopardo", a una copertura del 95,5% nel 2017, con 391 Punti Nascita su 409 dotati di un Programma di UNHS (ZanettiD.et.al.2021)

L'aumento progressivo del numero dei pazienti che afferiscono ai centri Audiologici insieme con le evoluzioni scientifiche e tecnologiche che si sono presentate nell'ambito dell'audiologia infantile, impongono la costituzione di un preciso percorso diagnostico - terapeutico e riabilitativo, che preveda la collaborazione di numerose figure professionali che dia luogo a una valutazione multidimensionale della disabilità, legata alle diverse forme di ipoacusia infantile e porti al trattamento organico di tutti gli aspetti del deficit.

CLASSIFICAZIONE DELLE IPOACUSIE

Esistono diverse tipologie di classificazione dell'ipoacusia, una tra queste è la classificazione basata sull'entità della perdita uditiva. Il grado di ipoacusia viene misurato in decibel (dB). Una soglia uditiva contrassegnata con 0 dB HL (Hearing Level) rappresenta il livello minimo al quale un giovane adulto normale percepisce i suoni. L'udito viene considerato ancora entro i limiti di norma se la soglia media di un individuo si situa entro i 20-25 dB. Purtroppo, non vi è completa uniformità su come quantificare la gravità di un'ipoacusia: esistono infatti diversi sistemi di classificazione utilizzati a tale scopo.

Grado perdita uditiva	WHO	ASHA	BIAP
Lieve	26-<35	26-40	21-40
Media (moderata)	35-<50 (moderata)	41-55 (moderata)	41-55 (I grado)
	50-<65 (moderata-severa)	56-70 (moderata-severa)	56-70 (II grado)
Grave (severa)	66-<80	71-90	71-80 (I grado)
			81-90 (II grado)
			>90-100 (I grado)
Profonda	80-<95	>90	>100-110 (II grado)
			>110-119 (III grado)
Totale	da 95		120

WHO, World Health Organization; **ASHA**, American Speech-language-Hearing Association; **BIAP**, Bureau International d'Audiophonologie

Tenendo tuttavia presente che l'intensità di voce di conversazione si situa approssimativamente tra i 30 e i 60 dB HL, vi è accordo sul fatto che un'ipoacusia di grado moderato può essere responsabile di disabilità uditiva e comunicativa, in particolare se le informazioni giungono acusticamente incomplete durante il periodo di acquisizione linguistica.

L'ipoacusia può compromettere un solo orecchio o entrambi (ipoacusia monolaterale o bilaterale), può manifestarsi come isolata o in associazione con altri sintomi o segni, e può essere descritta in base alla sede di lesione in trasmissiva, neurosensoriale o mista.

Il deficit uditivo di tipo trasmissivo è causato da ostacoli o alterazioni dell'orecchio esterno, della membrana timpanica o della catena degli ossicini dell'orecchio medio che rendono difficoltosa la trasmissione del suono all'orecchio interno.

L'ipoacusia neurosensoriale è causata da un'alterata funzione delle strutture dell'orecchio interno: la coclea (l'organo sensoriale) e il nervo acustico o entrambi.

La forma mista è una combinazione di ipoacusia trasmissiva e neurosensoriale. Il deficit uditivo in cui le frequenze più compromesse sono quelle medie e acute provoca in genere maggiore disabilità comunicativa, perché molte consonanti che nel parlato vengono emesse a intensità inferiori si collocano in quest'area frequenziale.

Il deficit uditivo è asimmetrico quando il difetto di soglia è bilaterale ma vi è una differenza tra i due lati superiore a 10 dB (per almeno 2 frequenze).

L'andamento può essere progressivo quando si evidenzia un deterioramento della soglia superiore a 15 dB come media delle frequenze 500, 1000 e 2000 Hz nell'arco di un periodo uguale o inferiore a 10 anni. Se la progressione insorge in poche ore o giorni l'ipoacusia viene detta improvvisa.

Il deficit uditivo viene definito "fluttuante" quando l'andamento è caratterizzato da periodiche variazioni di soglia che peggiorano o migliorano in misura superiore a 10 dB.

Le ipoacusie infantili permanenti possono essere distinte in:

a. genetiche (Fig.1)

b. acquisite: queste ultime divise in prenatali –perinatali-postnatali

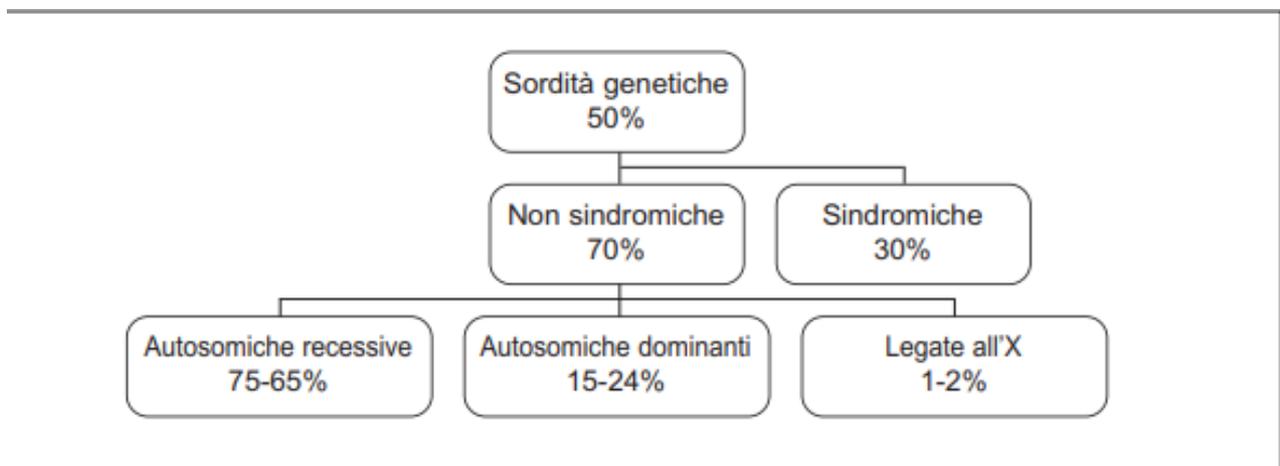


Fig1.

Le sordità ereditarie, nei paesi sviluppati, rappresentano circa il 50% delle forme di ipoacusia; molti geni sono coinvolti nei diversi tipi di sordità, con pattern di ereditarietà dominante, recessivo, X-linked o mitocondriale.

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 Connexina 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 Connexina 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.

Il 30 % delle sordità ereditarie è associato a condizioni sindromiche (ad esempio Waardenburg, Alport, Stickler, Treacher-Collins, Usher, Jervell e Lange-Nilsen, Pendred). 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, ma soprattutto al Cytomegalovirus (CMV) in aumento negli ultimi anni e la rosolia che è quasi scomparsa nel nostro paese a causa dei programmi vaccinali, ma sempre presente in donne provenienti dai paesi in via di sviluppo. L'infezione congenita da Cytomegalovirus costituisce una frequente causa acquisita di ipoacusia infantile congenita (dal 9 al 20% delle ipoacusie congenite, secondo recenti revisioni della letteratura) 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 batterica, 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 ecc.) sono molteplici le cause che possono dar luogo a questo tipo di manifestazione (materne, placentari, fetali). 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.

La neuropatia uditiva, oggi denominata ANSD (Auditory Neuropathy Spectrum Disorder), è una varietà rara di ipoacusia neurosensoriale in cui le cellule ciliate esterne della coclea sono intatte e funzionanti, ma le informazioni sonore non vengono trasmesse fedelmente dal nervo uditivo al cervello. Questo disturbo di alterata codifica dell'informazione uditiva è causato da lesioni che coinvolgono il nervo uditivo (ANSD postsinaptica), oppure le cellule

ciliate interne e/o le sinapsi con i terminali nervosi uditivi (ANSD presinaptica). Anche la neuropatia uditiva può manifestarsi in associazione con specifiche condizioni (es. estrema prematurità, iperbilirubinemia, idrocefalo) nell'ambito di un coinvolgimento multisistemico (comprese le neuropatie periferiche e ottiche), o può presentarsi senza che venga identificato un chiaro fattore causale. In generale, i soggetti affetti presentano una compromissione della percezione verbale maggiore di quella prevista dalla soglia uditiva. L'ANSD si evidenzia con un'anormalità delle risposte dei potenziali uditivi del tronco cerebrale in presenza di normale attività delle cellule ciliate esterne (evidenziata da normali risposte al test delle otoemissioni). Il disturbo è tipicamente caratterizzato da fluttuazione e abbassamento della soglia uditiva che può variare da lieve a profonda. La disfunzione uditiva centrale deriva infine da un danno organico o funzionale a livello delle vie uditive del tronco encefalico o della corteccia cerebrale. Quest'ultima forma di disabilità uditiva non si manifesta quasi mai come una riduzione di sensibilità (in dB) e va preferibilmente descritta in base alle specifiche delle diverse abilità uditive alterate (localizzazione sonora, discriminazione nel rumore etc.), o ad altre difficoltà di processamento del segnale sonoro (Santarelli, 2010; Kim et al., 2016; Hood, 2015)

Quando la lesione periferica coinvolge le fibre del nervo uditivo si parla di "neuropatia uditiva post-sinaptica", mentre in caso di coinvolgimento delle cellule ciliate interne o delle sinapsi interposte tra gli assoni e gli elementi recettoriali il disordine viene indicato come "neuropatia uditiva pre-sinaptica". La reale incidenza di questa patologia nell'ambito delle ipoacusie infantile non è nota; viene riportata in letteratura una prevalenza variabile dall'1 al 10%. La neuropatia uditiva può essere congenita o acquisita. Le forme congenite interferiscono con lo sviluppo del linguaggio, il quale dipende criticamente dalla presenza di un ingresso uditivo efficiente che guidi l'organizzazione del sistema uditivo durante la fase di massima plasticità cerebrale. L'insorgenza del disordine in epoca post-verbale determina invece una marcata compromissione della percezione verbale e in alcuni casi una regressione delle abilità linguistiche già acquisite nel loro complesso. I criteri clinici per la diagnosi consistono essenzialmente nel grave ritardo dello sviluppo linguistico nelle forme congenite, o nella severa compromissione della percezione verbale nelle forme acquisite, condizioni entrambe associate alla destrutturazione della risposta ABR e al riscontro delle otoemissioni acustiche. Sia le forme congenite che quelle acquisite riconoscono una causa genetica o possono essere dovute a fattori eziologici di vario tipo come malattie del sistema immunitario, cause tossiche e metaboliche. Tuttavia, in almeno la metà dei casi l'eziologia rimane sconosciuta. Tra le forme congenite particolare rilievo

assumono le forme di neuropatia derivanti dall'esposizione a fattori di rischio correlati con il ricovero presso le Unità di Terapia Intensiva Neonatale. Tra questi il più significativo è rappresentato dall'ipossia che, in relazione al suo grado e alle modalità con cui si instaura, può presentare una tossicità differenziale per le cellule ciliate interne ed esterne. Nel corso degli ultimi anni un contributo importante alla diagnosi di neuropatia è stato fornito dalla genetica. Sono state infatti identificate specifiche mutazioni che sottendono quadri clinici di neuropatia uditiva isolata, come quella correlata con le mutazioni bialleliche del gene OTOF, o di neuropatia uditiva associata al coinvolgimento di altri organi o apparati come si ritrova nel gruppo delle neuropatie del gruppo Charcot-Marie Tooth.

EZIOLOGIA

Nella letteratura internazionale è possibile riscontrare un'eterogeneità di dati sull'ipoacusia nel bambino e questo è dovuto ai diversi criteri diagnostici adottati, alla disomogeneità dei campioni, alle differenti metodiche di selezione, alla completezza del follow-up, nonché ai differenti protocolli di screening. Ci sono pochi studi epidemiologici sulla situazione dell'ipoacusia congenita in Italia e i pochi dati italiani, recenti, relativi ai risultati dello screening uditivo neonatale universale, derivano dall'esperienza di singoli centri o di specifiche aree. La maggior parte delle ipoacusie permanenti dell'infanzia è di tipo neurosensoriale, legata a un danno o un malfunzionamento della coclea. Al contrario, l'ipoacusia di tipo trasmissivo dell'infanzia è più spesso transitoria, connessa per esempio alla presenza di un'otite media, anche se vi sono casi di ipoacusia trasmissiva permanente, dovute a malformazioni dell'orecchio esterno e medio e spesso associati ad altre malformazioni cranio-facciali. L'eziologia del danno uditivo permanente infantile riconosce cause genetiche in circa il 50% dei casi, ma la percentuale potrebbe essere maggiore per la presenza di un 20% di eziologia non nota e potenzialmente genetica. La sordità neurosensoriale infantile riconosce anche numerosi fattori eziologici acquisiti: tra questi l'infezione congenita da microrganismi del complesso TORCH (toxoplasma, rosolia, citomegalovirus e herpes virus), la sepsi e le meningiti neonatali. La popolazione neonatale ricoverata in un reparto di Terapia Intensiva ha un rischio 10 volte maggiore di sviluppare ipoacusia rispetto alla popolazione neonatale generale. Il basso peso alla nascita, l'assunzione di farmaci ototossici (aminoglicosidi e diuretici dell'ansa), l'iperbilirubinemia, la ventilazione prolungata e l'utilizzo di ECMO (extracorporeal membrane oxygenation) sono alcuni dei fattori correlati con una maggior probabilità di sviluppare deficit uditivo. Sebbene da diversi anni su questa popolazione di neonati a

rischio di disturbi dell'udito viene condotto uno screening uditivo, l'evidenza che solo la metà dei disturbi permanenti dell'udito si verifica in bambini con fattori di rischio ha portato a una riorganizzazione delle strategie di diagnosi precoci estendendo lo screening uditivo a tutti i bambini, anche quelli senza fattori di rischio: uno screening uditivo “universale”.

FATTORI DI RISCHIO

Di seguito vengono riportati gli indicatori di rischio per ipoacusia infantile permanente ad esordio precoce o tardivo:

Ipoacusia Fattori di rischio

Congenita

- Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente e consanguineità dei genitori
- Ricovero in TIN per più di 5 giorni oppure presenza di uno dei seguenti fattori, indipendentemente dalla durata del ricovero in TIN: ECMO; necessità di ventilazione assistita; esposizione a farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide o altri); iperbilirubinemia tale da richiedere exsanguinotrasfusione
- Infezione intrauterina da CMV
- Altre infezioni intrauterine: herpes, rosolia, sifilide e toxoplasmosi, Zika virus, infezione SARS-CoV-2
- Anomalie cranio-facciali che interessano il padiglione auricolare, il condotto uditivo esterno, l'orecchio medio e l'osso temporale escluse le appendici/fistole preauricolari isolate
- Segni obiettivi (es. piebaldismo), indicativi di sindromi nelle quali è presente ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva permanente

A esordio tardivo

- Sospetto da parte di familiari/educatori/curante circa l'udito e lo sviluppo del linguaggio, o più in generale circa lo sviluppo psicomotorio del bambino
- Storia familiare positiva per disturbi neurodegenerativi, quali la sindrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come l'atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth
- Infezione intrauterina da CMV
- Sindromi associate a ipoacusia neurosensoriale a esordio tardivo, quali la neurofibromatosi, l'osteopetrosi, la sindrome di Usher, la sindrome di Alport, la sindrome di Pendred, la sindrome di Jervell-Lange-Nielson, la sindrome di Down
- Infezioni post-natali (confermate da colture positive) associate a rischio di ipoacusia neurosensoriale, incluse le meningiti batteriche e virali (in particolare da herpes o varicella)
- Patologie neurodegenerative, quali la sindrome di Hunter, l'atassia di Friedreich o la neuropatia di Charcot-Marie-Tooth
- Traumi cranici, specialmente quelli a carico della base cranica e che richiedono un ricovero
- Chemioterapia
- Condizioni di ipotiroidismo che richiedano trattamento sostitutivo

TEST AUDIOLOGICI UTILIZZATI PER LO SCREENING ED ESAMI DI

APPROFONDIMENTO DIAGNOSTICO

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, tecnico 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. E' molto importante per ridurre i falsi positivi (refer) con le otoemissioni, eseguire un corretto posizionamento del probe (sonda endoauricolare). Nei parti eutocici è consigliabile eseguire il test in II giornata e ripeterlo prima della dimissione se refer. 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, in caso di risposta refer, se possibile, è utile ripetere il test alla III-IV giornata o comunque prima della dimissione. Esistono possibilità limitate in cui le otoemissioni TEAOE sono presenti ma è presente una ipoacusia sensoriale. La causa principale di questa situazione è rappresentata dalla Neuropatia uditiva, altri casi possono essere dovuti ad immaturità o incompleta mielinizzazione o disfunzioni delle vie acustiche centrali. Un protocollo che prevede l'uso nelle categorie a rischio di TEOAE+AABR dovrebbe comunque identificare una buona 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 (con Bilirubina max >20 mg/dL) e sono inserite nei gruppi a rischio. Dobbiamo tuttavia considerare che dal 20 al 40% dei casi di neuropatia uditiva non presentano fattori di rischio e quindi possono sfuggire allo screening.

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) e 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. 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).

Esami di II livello per approfondimento diagnostico

Nei neonati in cui si verifica una mancanza delle otoemissioni acustiche e degli AABR, si pone il sospetto di ipoacusia e il neonato deve essere studiato mediante metodiche più sofisticate, come gli ABR (potenziali evocati uditivi del tronco) e l'elettrococleografia (solo casi selezionati)

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 con il bimbo in sonno spontaneo o indotto quattro piccoli elettrodi adesivi in punti stabiliti del cranio; quindi, attraverso una normale cuffia, si invia uno stimolo sonoro (click pluri

frequenziale): come si accennava, le strutture presenti lungo il decorso delle vie uditive generano delle onde elettriche (le più importanti sono cinque) che vengono registrate dal software. . 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

L'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 alto sospetto di patologia delle vie uditive centrali (bambino a rischio) senza patologia periferica.

Impedenzometria

L'esame impedenzometrico si effettua con lo scopo di ottenere informazioni riguardo lo stato di salute dell'orecchio medio, ovvero la parte dell'organo uditivo che comprende il timpano, la catena degli ossicini, la mucosa timpanica, i vasi e i nervi della cassa del timpano, le cavità mastoidee e la tuba uditiva. Serve per valutare sia l'elasticità del timpano e i valori pressori endotimpanici (timpanometria) che la funzionalità della catena di ossicini responsabili della funzione dell'udito. L'esame impedenzometrico, comprensivo di timpanometria e di riflessometria cocleo-stapediale, è un esame diagnostico audiologico

obiettivo, indipendente dalla volontà del soggetto. Con lo studio dei riflessi endotimpanici dell' staffa attraverso l'arco riflesso (Invio di uno stimolo sonoro >orecchio interno>nuclei cocleari>nucleo del VII>contrazione muscolo stapedio), è possibile stabilire se il muscolo stapedio, un piccolissimo muscolo situato nell'orecchio medio, si contrae in risposta a suoni di intensità elevata riuscendo a irrigidire il sistema timpano-ossiculare.

Con dei test sopraliminari si può fare inoltre diagnosi obiettiva di sofferenza cocleare (Test di Metz), retrococleare (Test di Anderson) e studiare lo stesso orecchio medio (assenza del riflesso, effetto on-off ...) .

Come si esegue

Al piccolo paziente (compatibilmente con tutte le difficoltà di gestione che comporta fare questo tipo di esame) si fa indossare una cuffia, collegata ad un trasduttore di pressione che misura la resistenza opposta dall'orecchio medio al passaggio dell'onda sonora. I dati ottenuti vengono registrati in un grafico detto timpanogramma. È un esame spesso complementare all'esame audiometrico poiché permette di rilevare la causa, in alcune condizioni, di una ipoacusia precedentemente rivelata dall'esame audiometrico. Poiché esso registra una pressione, non può essere effettuato qualora il timpano sia perforato. L'esame dura pochi minuti, è del tutto indolore e non richiede una partecipazione attiva del piccolo paziente.

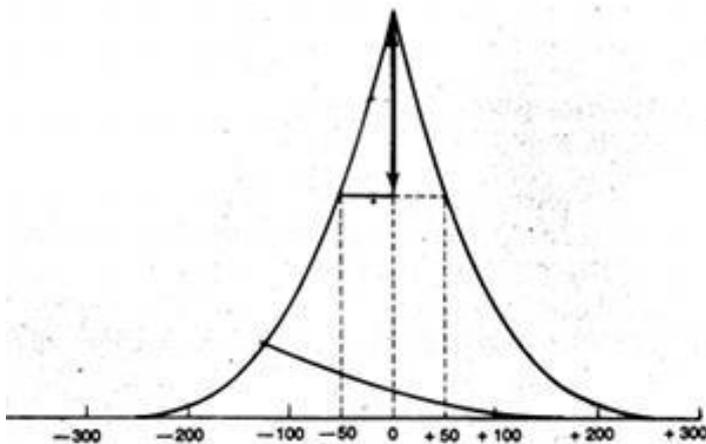
L'impedenzometria misura la resistenza che incontra la propagazione del suono nell'attraversare l'orecchio medio (impedenza acustica intrinseca dell'orecchio medio). Questo avviene attraverso la quantificazione dell'energia riflessa dalla membrana timpanica. Dallo studio delle variazioni di impedenza, si possono ricavare informazioni su tutte le condizioni del sistema timpano-ossiculare che comportano un decremento oppure un incremento dell'elasticità del sistema stesso. Il riflesso stapediale è la contrazione del muscolo stapedio evocata da uno stimolo sonoro adeguato mediante l'attivazione dell'arco riflesso stapediale: esso pertanto misura l'integrità anatomico-funzionale di questo arco riflesso. La sua ricerca trova applicazione in ambito strettamente audiologico come nella diagnostica differenziale delle ipoacusie, la prescrizione e l'adattamento protesico oltre che in ambito otoneurologico come per esempio nella patologia retrococleare e tronco encefalica o nella topodiagnosi delle lesioni del nervo facciale.

La combinazione dei dati timpanometrici e dei riflessi stapediale ipsi e controlaterali, posti a confronto con i rilievi dell'audiometria tonale, offre un notevole potenziale diagnostica nell'inquadramento delle patologie dell'orecchio medio, delle ipoacusie neurosensoriali cocleari e retrococleari, e di alcune patologie neurologiche. Quando eseguiamo il

timpanogramma inviamo al sistema timpano-ossiculare un tono sonda di 226 Hz ad un'intensità di 80 dB SPL.

La cuffia che si usa per effettuare l'esame presenta da un lato una sonda cilindrica, che va inserita nel condotto uditivo del paziente. La sonda chiude ermeticamente il condotto uditivo, in modo da potervi creare una pressione. Variando la pressione nel condotto è possibile misurare la cedevolezza del sistema timpano-ossiculare a diversi livelli pressori. I valori ottenuti vengono riportati su un grafico chiamato timpanogramma (Fig. 2) che consente di valutare:

TIMPANOGRAMMA (Fig.2).



1) MORFOLOGIA DEL TRACCIATO (Fig.3).

TIPO A: Timpanogramma normale

TIPO B: Timpanogramma piatto. Versamento endotimpanico.

TIPO B: Timpanogramma pressoché piatto. Timpanosclerosi.

TIPO C: Timpanogramma con picco negativo: retrazione timpanica, pressione negativa nella cassa

TIPO D: Timpanogramma bifido con pressione normale e norme flaccidità del sistema

TIPO E: Timpanogramma a gobbe di cammello: abbassamento della frequenza di risonanza del sistema

2) VOLUME DEL CONDOTTO Uditivo ESTERNO;

3) PRESSIONE NELLA CASSA

La pressione a cui compare il picco equivale all'esatta condizione pressoria della cassa

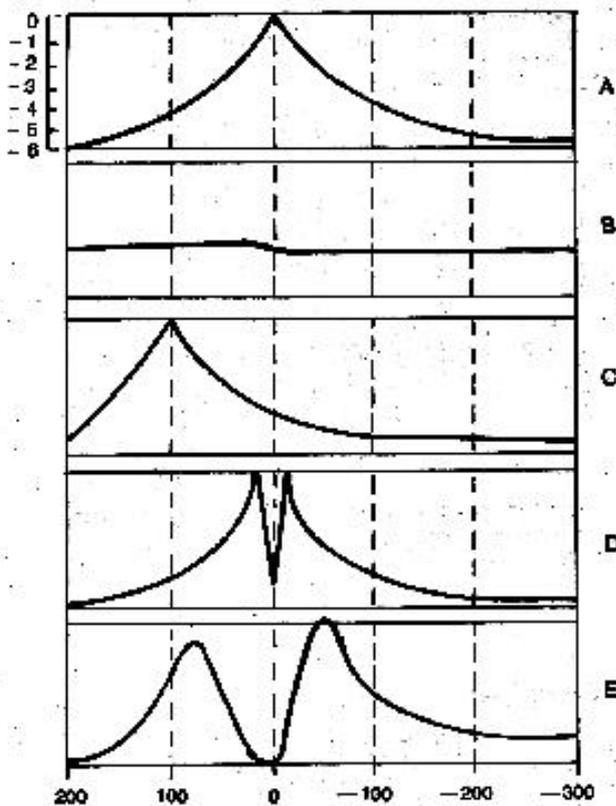


FIG 3.

timpanica, in relazione alla pressione il picco può essere:

NORMALE tra -70 e +50 mm H₂O

NEGATIVO se < -70 mm H₂O

ASSENTE se il timpanogramma è piatto

Naturalmente più il timpano sarà retratto, minore sarà la pressione nella cassa timpanica;

(FIG.4)

4) **COMPLIANCE** o cedevolezza del sistema timpano-ossiculare

5) **GRADIENTE**: Il gradiente è indice di ripidità del picco e corrisponde, nel timpanogramma normale, al 40% dell'intera compliance.

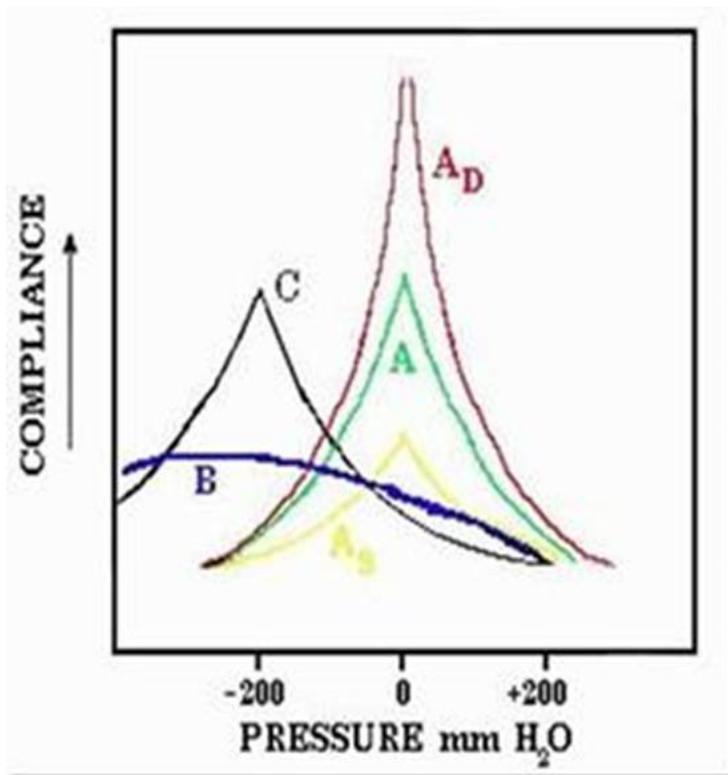


FIG. 4

L'impedenzometria nei neonati:

L'anatomia dell'orecchio del bambino differisce in molti modi rispetto all'orecchio dell'adulto. A causa di queste differenze, è necessario utilizzare un tono sonda con frequenza più alta per raccogliere timpanogrammi che siano utili per identificare la presenza di secrezione fluida nell'orecchio medio condizione tipica in caso di otite media (Shurin et al 1977 Marchant et al 1984). In questo momento, la ricerca continua a sostenere che la timpanometria ad alta frequenza sia la scelta migliore nei bambini fino ai 6 mesi di età e la frequenza della sonda timpanometrica è di 1000 Hz. Strutture di ricerca stanno attualmente raccogliendo dati sui valori normativi. Ma allo stato attuale, ci sono ancora molte incognite per quanto riguarda la sensibilità e la specificità di 1000 Hz nella timpanometria alla presenza di effusione dell'orecchio medio nei bambini. Non vi è un sistema di classificazione dei dati normativi in atto, come abbiamo per il tono della sonda 226 Hz negli adulti. La Timpanometria è inclusa nei test del protocollo di screening uditivo diagnostico neonatale quando ABR o OAE sono anormali durante i test di follow-up. Lo studio della soglia dei riflessi cocleo-stapediali deve far parte integrante della batteria diagnostica nella stima della soglia audiometrica. In caso di ipoacusia lo studio dei riflessi può fornire utili informazioni su: stato del sistema ossiculare, in caso di ipoacusia trasmissiva (fissità stapedio ovalare o malformazioni ossiccolari congenite), configurazione

audiometrica e campo dinamico in caso di ipoacusia cocleare, esistenza di un'eventuale disfunzione retrococleare.

Audiologia Infantile

L'obiettivo della diagnosi audiologica è quello di definire i caratteri dell'ipoacusia propedeutici al ripristino dell'afferenza uditiva, rappresentato temporaneamente (nei casi potenzialmente destinati all'impianto cocleare) o definitivamente dalla protesizzazione acustica e quindi valutare monoauralmente entità, natura (trasmissiva, neurosensoriale, mista), configurazione audiometrica e caratteri fisiopatologici/campo dinamico dell'ipoacusia (informazioni necessarie a definire, tipologia e parametri di funzionamento delle protesi). La strategia e i metodi della diagnosi audiologica si possono considerare ben definiti. Si tratta di test oggettivi ormai impiegati di routine nello screening uditivo universale, a basso costo, non invasivi e applicabili con relativa facilità.

Nonostante ciò, è importante ribadire che una diagnosi certa e circostanziata di sordità infantile non può prescindere dalla integrazione dei test audiometrici oggettivi potenziali evocati uditivi, impedenzometria, otoemissioni) con quelli clinici (otoscopia, anamnesi, esame clinico generale) e con le informazioni derivanti dai test comportamentali o soggettivi.

Inoltre, in considerazione della frequente coesistenza di patologie associate alla sordità, l'approccio diagnostico deve necessariamente includere una valutazione multidisciplinare, fondamentale anche allo scopo di formulare una previsione degli outcome.

I test della funzione uditiva come anticipato in precedenza sono tradizionalmente suddivisi in queste due categorie: soggettivi e oggettivi.

Dei test oggettivi se ne è parlato nei paragrafi precedenti quindi in questo capitolo ci soffermeremo sui test comportamentali

Ciascuno di questi esami deve essere rapportato all'età dello sviluppo psicomotorio del bambino che stiamo esaminando.

TECNICHE AUDIOMETRICHE: B.O.A, V.R.A., PLAY AUDIOMETRY, PEEP SHOW E METODICA TRADIZIONALE

I test di audiometria infantile sono largamente usati in audiologia pediatrica poiché soddisfano i requisiti d'efficienza ed efficacia. E sono tutt'oggi insostituibili per misurare la soglia delle frequenze gravi, per misurare il guadagno funzionale di una protesi acustica, o per valutare l'udibilità di segnali complessi. Per questo motivo l'audiometria

comportamentale dovrebbe essere sempre eseguita quanto prima possibile, in modo da poter integrare i risultati con quelli ottenuti dalle indagini elettrofisiologiche (ABR e ECoG), che presentano alcune limitazioni per quanto riguarda la specificità in frequenza della soglia. Testare i bambini al di sotto dei tre anni d'età con metodi comportamentali può porre dei problemi cui spesso è possibile ovviare grazie all'abilità degli operatori che effettuano il test. Per questo motivo il training richiesto ai tecnici di audiometria che si occupano di questo settore deve assolutamente comprendere lo sviluppo di appropriate conoscenze su:

- lo sviluppo generale del bambino
- le capacità attentive
- lo sviluppo visivo
- lo sviluppo motorio
- le abilità comunicative e linguistiche

L'osservazione del bambino, associata al colloquio con l'audiologo di riferimento, che ha raccolto i dati anamnestici, può fornire informazioni veramente utili sul livello di sviluppo raggiunto e quindi sulla tecnica audiometrica da utilizzare e sui tempi opportuni in cui eventualmente inserire modifiche nella situazione test o nella posizione dei rinforzi. Per affrontare un test di audiometria comportamentale, un bambino deve, a livello di sviluppo motorio essere in grado di stare seduto sulle ginocchia con il capo eretto; a livello di sviluppo visivo deve saper seguire un oggetto con lo sguardo. La tecnica, infatti, va adattata all'effettiva età di sviluppo del bambino e non all'età cronologica. Le tecniche attualmente utilizzate con maggior frequenza sono:

B.O.A. (Behavioural Observation Audiometry)

Età di riferimento: dalla nascita a 6 mesi Ambiente: comune

Operatori:2 (generalmente un audiometrista e un logopedista)

Descrizione: è una tecnica a risposte non condizionata, si osservano le reazioni del bambino in presenza di uno stimolo acustico.

A quest'età, il bambino manifesta due tipi di reazione spontanea al suono:

risposte positive: ammiccamento, sorriso, corrugamento della fronte, pianto, risveglio.

risposte negative: il bambino cessa ciò che stava facendo al momento della stimolazione (es: succhiare, ridere, sgambettare).

Limiti: le risposte comportamentali al suono non sempre potranno fornire un'esatta soglia uditiva, ma permettono, comunque un'osservazione qualitativa delle risposte del bambino allo scopo di trarre informazioni sulla sua capacità uditiva. Nella variabilità di questo test, le risposte reattive si collocano sempre al di sopra della soglia reale.

Suggerimenti: Economizzare sul tempo; Lasciare pause variabili tra gli stimoli; Usare stimoli di breve durata; Gli stimoli troppo frequentemente erogati, nella speranza che il successivo produca una chiara risposta, non sono MAI da usare.

V.R.A. (Visual Reinforcement Audiometry)

Questo termine è stato introdotto da Liden e Kankunen nel 1969 per descrivere una procedura modificata del C.O.R. È probabilmente la tecnica attualmente più utilizzata.

Età di riferimento: da 6-7 mesi a 3 anni Operatori:2

Modalità: campo libero, cuffia, vibratore osseo

Frequenze: l'obiettivo primario è definire la soglia uditiva nelle frequenze in cui si colloca lo spettro sonoro della voce umana (250 a 4000 Hz).

Stimoli da utilizzare: preferibilmente tono modulato (warble) o R.B.S.

Descrizione: consiste nel rinforzare una risposta comportamentale osservabile, generalmente la rotazione del capo, a suoni o bande di rumore di frequenza specifica con un compenso visivo. Un bambino cui viene presentato un suono in campo libero tenderà a girarsi per localizzarne la sorgente: riflesso di orientamento; se il suono viene presentato ripetutamente il riflesso di orientamento tenderà ad esaurirsi e il bambino smetterà di girarsi, a meno che qualcosa correlato al suono o alla sua sorgente non continui ad interessarlo. Nella VRA uno stimolo visivo interessante è associato ad una sorgente sonora allo scopo di rallentare l'abituarsi del riflesso di orientamento e di abilitare più presentazioni per ottenere una soglia accurata. Se lo stimolo visivo è abbastanza interessante e se il bambino è in grado di fare l'associazione tra il suono stimolo e lo stimolo visivo, il condizionamento si sta instaurando e il bambino si girerà al suono solo per vedere lo stimolo visivo. Questo è stato chiamato Riflesso Condizionato di Orientamento ed è la base della VRA.

Esempi di rinforzo visivo:

- luci colorate intermittenti,
- animali giocattolo con gli occhi che s'illuminano,

- una scatola che s'illumina mostrando il gioco all'interno,
- animali che si accendono e si muovono
- piccola animazione

Set: il più sofisticato set VRA in campo libero utilizza un audiometro con toni warble, rumori a banda stretta. Gli altoparlanti sono nella stanza test. L'audiometrista ha il controllo dell'audiometro e osserva il bambino e le sue risposte attraverso una finestra. Il secondo operatore (un altro audiometrista o un logopedista) siede nella stanza test con il bambino, organizzando la situazione e dirigendo e controllando l'attenzione del bambino. La posizione usuale per gli altoparlanti e il rinforzo visivo associato varia da 45° a 90° rispetto la posizione frontale ed è sufficiente per chiare risposte di rotazione del capo; posizioni dietro al bambino, maggiori di 90°, possono causare difficoltà a bambini con altri handicap o possono causare interferenze nel controllo del comportamento se il bambino si gira in anticipo per aspettare lo stimolo visivo, tornando poi con difficoltà ad una posizione simmetrica tra gli stimoli. Le prove di condizionamento vanno ripetute finché non si è assolutamente certi che il condizionamento si sia instaurato.

Uno dei compiti dell'operatore che siede vicino al bambino consiste nell'incoraggiare il bambino a tornare in una posizione simmetrica tra uno stimolo e l'altro. Può accadere che il bambino, particolarmente interessato al rinforzo, continui a tenervi lo sguardo o lo controlli con regolarità. Il modo migliore per ovviare a questi comportamenti consiste nel riportare l'interesse sul tavolo, ad esempio muovendo i giocattoli, oppure aspettare; in ogni caso il "controllo" cesserà perché non rinforzato.

Quando il condizionamento è certo, l'audiometrista presenterà solo lo stimolo acustico e, se giudicherà che il bambino si sia girato correttamente, subito dopo fornirà il rinforzo visivo. Questa capacità di giudizio è cruciale e dipende dall'abilità dell'audiometrista nell'osservare i bambini e il loro sviluppo. Le risposte controllo del bambino possono essere erroneamente ritenute risposte reali, se compaiono quando lo stimolo sonoro è presente, causando valutazioni di falsi-negativi e valutando una soglia migliore rispetto alla realtà. Questi errori possono essere evitati con un'accurata osservazione e ritardando il rinforzo di uno o due secondi dopo che il bambino si è girato; questo aiuta a distinguere gli sguardi controllo, che sono di breve durata, dalle risposte reali

COINVOLGIMENTO DELLA FAMIGLIA:

La valutazione comportamentale della capacità uditiva in campo libero, usando la VRA, è spesso la prima opportunità che la famiglia ha per iniziare a comprendere l'entità della perdita uditiva del proprio bambino, specialmente se le informazioni precedenti sono state ottenute dallo studio dei potenziali uditivi

Nella nostra pratica clinica, una volta accertata la presenza di una perdita uditiva del bambino, adottiamo con la famiglia un approccio di tipo collaborativo per quanto concerne il processo abilitativo e il primo passo di questo processo è coinvolgere i membri della famiglia nelle procedure di valutazione. L'esempio della VRA fornisce ai genitori l'opportunità di esercitare la loro esperienza e attendibilità, informando gli operatori sul comportamento del loro bambino nella situazione test. È molto importante per l'audiometrista e la logopedista essere coscienti che questa conferma della perdita uditiva del bambino possa essere un'esperienza traumatica per molti genitori, specialmente nei casi in cui sia richiesto un alto livello di suono per elicitare una risposta o non venga ottenuta alcuna risposta. I fattori riguardanti la gestione del bambino vengono vissuti come parte del processo di decisioni familiari piuttosto che come conseguenza di azioni e direttive dei professionisti; questo processo è facilitato dal coinvolgimento dei familiari alla VRA in qualità di "co-valutatori", le osservazioni sullo stato di attenzione del bambino e sulla risposta comportamentale vengono condivise e i risultati concordati e registrati. Ad esempio: il genitore nella stanza test è coinvolto nel modellare il comportamento del bambino e nel prendere decisioni, in accordo con la logopedista, sui tempi di introduzione di nuovi rinforzi o sulla necessità di fare una pausa.

PLAY AUDIOMETRY

Età di riferimento: da 30 mesi a 6 anni

Operatori: 2

Descrizione: questa tecnica prevede, contrariamente a quelle finora trattate, la partecipazione attiva del bambino; possiede inoltre il grande vantaggio di poter essere avviata senza necessità di istruzioni verbali ed è pertanto particolarmente utile quando si testano bambini con difficoltà di linguaggio. Il condizionamento viene stabilito mediante imitazione. In questo test il bambino viene condizionato ad aspettare uno stimolo sonoro e a risponderci con un'attività di gioco.

Esempi di gioco: buttare palline in un cesto, costruire una torre, inserire delle figure ad incastro

PEEP SHOW

Età di riferimento:dai 3 ai 6 anni

Descrizione: si tratta di una prova di condizionamento, è stata descritta da Dix e Hallpike nel 1947 per essere utilizzata in campo libero. È stata in seguito adattata per l'uso in cuffia, che è attualmente la modalità più diffusa di utilizzo di questo test. La prova prevede che il bambino risponda al suono premendo un pulsante che consente l'accensione di un giocattolo o di uno schermo in cui compare un cartone animato. Se la risposta non corrisponde alla stimolazione sonora lo schermo non si illumina e in questo modo il condizionamento si rinforza.

ESAME AUDIOMETRICO TONALE CLASSICO

Viene eseguita l'audiometria in cabina dai 6 anni in su. Il soggetto da esaminare siede all'interno di una cabina silente, evitando che possa scorgere il pannello di comando dell'audiometro. Vengono presentati i suoni ad un orecchio alla volta, prima l'orecchio migliore poi quello peggiore, ed il bambino deve alzare la mano dal lato corrispondente, ogni volta che percepisce un suono. Si inizia partendo dalla frequenza centrale 1kHz, l'intensità di partenza deve essere al di sopra della soglia. Si invia lo stimolo sempre alla stessa intensità dopodiché si riduce progressivamente l'intensità per passi di 5 dB, finché il paziente non segnala più la presenza dello stimolo, e così via per tutte le frequenze da 125 Hz a 8kHz; durante la presentazione degli stimoli è bene variare gli intervalli fra stimolo e stimolo, per evitare che in paziente fornisca risposte false, (risposte per stimoli non percepiti). Inoltre, si completa poi l'esame con la via ossea, mediante un vibratore che si posiziona dietro l'orecchio sulla zona mastoidea, le frequenze esaminate sono da 250 Hz a 4 kHz, la procedura è uguale alla via aerea. Per questioni logistiche, se ci sono differenze notevoli tra un orecchio e l'altro per via aerea da 40 dB e per via ossea di 5-10 dB bisogna usare la tecnica di mascheramento per via aerea o ossea a seconda dei casi

STRATEGIE DI TECNICHE AUDIOMETRICHE INFANTILI

Molto spesso quando arriva in visione in ospedale un piccolo paziente da esaminare ed a cui effettuare il condizionamento infantile si tiene conto di diversi fattori: l'anamnesi e la parte più importante durante la visita, cioè la raccolta di dati. Durante il colloquio medico-genitori, si è in grado di farsi un'idea sul piccolo paziente semplicemente chiedendo ai genitori se quando il bimbo/a viene chiamato si gira al nome, oppure se sente il

campanello di casa si allarma, oppure se reagisce ai suoni forti, o se è in grado di eseguire a comando ordini semplici.

In questo modo si riesce a stabilire una strategia per la valutazione audiometrica e, a seconda dell'età anagrafica e/o mentale, si condiziona il piccolo paziente secondo le metodiche descritte precedentemente. È fondamentale avere una stretta collaborazione tra le varie figure mediche (audiologo o specialista, audiometrista, logopedista, audioprotesista) e la stessa famiglia. Alcuni bambini presentano anche disabilità associate alla sordità come disabilità motorie, disabilità visive, ritardi globali di sviluppo, ritardi di linguaggio ed iperattività. Anche in questi casi serve modificare la metodica al fine di adattarla al deficit sensoriale o motorio associato, inoltre bisogna avere un'estensione del range di età cui la metodica è dedicata, e se in caso, cambiare il tipo di rinforzo visivo. La finalità del rinforzo, costituito ad esempio da un giocattolo luminoso che si accende quando il bambino ruota il capo nella direzione di provenienza del suono, è di contrastare il fenomeno di abitudine che interviene invariabilmente dopo poche risposte. Anche con questi accorgimenti tuttavia per raccogliere dati sufficientemente affidabili è necessario suddividere il test in numerose sessioni, spaziate in intervalli almeno giornalieri. Ci sono inoltre, delle variabili esterne che possono influenzare l'affidabilità del test in negativo: i genitori, il tempo d'attesa prima di eseguire l'esame, momento della giornata in cui il piccolo viene esaminato (rispetto alle sue abitudini), situazione ambientale, personale che si relaziona con il bambino. Tuttavia esistono piccoli accorgimenti per migliorare l'attendibilità del test come: istruire i genitori sulle modalità d'esame e sul comportamento da tenere durante il test, ridurre al minimo i tempi d'attesa, scegliere il momento della giornata in cui il piccolo potrà collaborare di più rispetto ai suoi ritmi, l'ambiente deve essere confortevole, gli operatori dovranno apparire al bambino come persone disposte a giocare con lui, economizzare sui tempi d'esame: poche e brevi sedute, nell'arco dello stesso giorno o in giorni successivi. L'esigenza di adottare diverse metodiche nella stessa seduta, perché i piccoli pazienti, avendo un breve tempo di attenzione, si stancano frequentemente di eseguire lo stesso compito/gioco, o come detto precedentemente dimostrano delle disabilità, e quindi si può passare dalla VRA alla Play Audiometry, o dalla Play Audiometry al Peep Show o viceversa, ecc.

Nella nostra pratica clinica abbiamo potuto osservare come l'applicazione della tecnica VRA si sia rivelata spesso utile anche per la valutazione uditiva di bambini con disabilità:

- difficoltà di controllo motorio possono talvolta nascondere risposte evidenti di rotazione del capo.
- disabilità visive possono interferire, se severe, con le risposte; comunque spesso si può ovviare al problema ricercando un rinforzo adatto (es: stimolazione vibratoria, sbuffo d'aria, luci forti ed intermittenti)
- ritardi globali di sviluppo o gravi problemi di comunicazione, invece, spesso non interferiscono con la VRA che può essere particolarmente utile come test per questi bambini, nei quali l'impairment uditivo debba essere escluso come fattore determinante
- bambini iperattivi, che possono essere particolarmente difficili da testare con altri metodi, spesso rispondono molto chiaramente alla VRA.
- bambini con sindrome di Down si condizionano, ma raramente questo avviene al di sotto dell'anno di età.

Possiamo concludere che la VRA è una procedura pratica ed efficiente per una valutazione di routine della maggior parte dei bambini fra 6 e 24 mesi, inclusi quelli considerati difficili da testare, poiché fornisce stime di soglia uditiva specifiche per frequenza e orecchio e informazioni su tipo, grado e configurazione della sensibilità uditiva. Questo esame, infatti presenta una certa variabilità nelle risposte ottenute in funzione a diversi fattori, tra i quali: età e condizionamento del bambino, situazioni di stress emotivo dovuti all'ambiente, calibrazione del campo libero, esperienza del personale tecnico.

AUDIOMETRIA PROTESICA INFANTILE

L'audiometria protesica si prefigge l'obiettivo di verificare quantitativamente la corretta funzionalità e l'efficienza dell'ausilio protesico in uso, qualunque esso sia (apparecchio acustico, protesi per via ossea, impianto cocleare) e controllare gli effetti dell'amplificazione sulla soglia uditiva. Le stesse prove che vengono utilizzate in fase diagnostica possono essere ripetute dopo l'applicazione dell'ausilio, la differenza fra le soglie ottenute orienta gli esaminatori sulla necessità o meno di modificare e ottimizzare i parametri elettroacustici da parte del tecnico audioprotesista.

I test di audiometria protesica vengono eseguiti in campo libero mediante la presentazione di stimoli acustici erogati da due casse acustiche poste di fronte al piccolo paziente ad un metro di distanza con un angolo di 45 gradi.

L'esame va eseguito prima senza ausilio protesico per valutare la capacità uditiva globale e successivamente con l'ausilio protesico per determinare il beneficio.

Tutte le prove di audiometria comportamentale vengono riportate sul grafico dell'audiometria convenzionale con una banda dai 0,25 ai 4 KHz.

È utile ribadire che la scelta sulla tecnica audiometrica è in base all'età di sviluppo psicomotorio del bambino che stiamo esaminando.

È importante descrivere il tipo di esame comportamentale utilizzato, le difficoltà riscontrate, e come sono state le risposte del bambino in termini di riproducibilità e affidabilità.

L'obiettivo di tali prove è valutare l'attenzione, la detezione e la percezione di un suono e l'orientamento verso la fonte sonora. In caso di protesizzazione binaurale è consigliabile seguire l'esame anche con un solo ausilio alla volta per determinare il guadagno reale del singolo orecchio, nel caso di soglia audiometrica asimmetrica, è necessario mascherare l'orecchio controlaterale per garantire l'effettivo ascolto con l'orecchio testato.

Il guadagno funzionale, consistente nella differenza tra la soglia ottenuta con e senza ausilio, dovrebbe essere pari al guadagno delle protesi stesse.

L'audiometria protesica tonale è utile per valutare il guadagno quantitativo.

È compito dei logopedisti in sede di terapia verificare le capacità di percezione, identificazione e comprensione del bambino anche avvalendosi di questionari compilati dai genitori.

È fondamentale che l'audiologo, audiometrista, audioprotesista e logopedista collaborino fra loro scambiandosi idee, valutazioni e osservazioni in modo da raggiungere l'ottimale beneficio protesico anche senza il diretto aiuto del piccolo paziente.

L'audiometria vocale eseguibile però solo quando l'età e le capacità acquisite dal bambino lo consentono, può portare ad avere informazioni ulteriori sulla verifica del guadagno funzionale.

Questo test ha lo scopo di ricercare la soglia di detezione che corrisponde all'intensità alla quale si ha solo la percezione di un suono ma con lo 0% di risposte verbali ripetute, di percezione o SRT (SPEECH RECEPTION THRESHOLD) che corrisponde all'intensità alla quale si ha il 50% di risposte corrette, e la soglia di massima intellegibilità corrispondente all'intensità in cui si ha il massimo di risposte corrette.

Nei bambini si utilizzano liste di parole bisillabiche infantili ideate da Rimondini e Rossi Bartolucci.

Il test è presentato attraverso delle casse acustiche poste di fronte al pz inclinate di 45 gradi a circa un metro di distanza.

Il guadagno protesico riportato sul grafico è espresso come differenza in dB delle prove d'intellegibilità effettuate con e senza ausilio protesico

Talvolta si integra l'esame vocale mandando del rumore di competizione (cocktail party) eseguendo se si può anche con protesi e/o impianto singolo.

E' importante ricordare che per valutare correttamente il guadagno protesico non bisogna limitarsi all'esecuzione di uno dei test sopra citati, ma è l'insieme di più prove che permette di eseguire una verifica reale del beneficio protesico e dell'impairment funzionale del piccolo paziente nell'ambiente sociale.

COLLAUDO DELLE PROTESI ACUSTICHE MEDIANTE ORECCHIO ELETTRONICO

L'analizzatore acustico (orecchio elettronico) è l'apparecchio che permette di misurare le caratteristiche elettroacustiche delle protesi acustiche (AA), ed è utile per 2 motivi:

- verificare se stia funzionando secondo le specifiche del fabbricante (mediante scheda tecnica)

- verificare se stia operando in modo conforme ed appropriato alle necessità dell'utilizzatore.

Esso è costituito da una camera di misura (camera anecoica) nella quale viene posizionato l'AA collegato all'accoppiatore acustico (coupler) dotato di microfono di misura e nella quale vengono generati suoni attraverso un generatore di toni e rumore per testare l'AA selezionato.

Le misure elettroacustiche testate sono le seguenti:

- curve di risposta in frequenza
- curva di risposta in frequenza del livello di pressione acustica di uscita per un livello di pressione acustica di ingresso di 90dB
- curva di risposta del guadagno acustico massimo
- guadagno di riferimento
- distorsione armonica

- caratteristiche ingresso-uscita
- caratteristiche dinamiche dell'AGC

CONFERMA DELL'IPOACUSIA E 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 (consigliato entro il 4°-6° mese).

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) con particolare attenzione al CMV, 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 cranio/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 nel sangue e urine;

Approfondimento neuropsichiatrico

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 multispecialistica 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, o in casi con quadri clinici particolari.

VALUTAZIONE LOGOPEDICA

Il logopedista ha un ruolo predittivo nella valutazione e nella presa in carico di pazienti ipoacusici sia in età evolutiva che adulta: raccoglie una anamnesi accurata, effettua il

counselling logopedico rivolto al sostegno della famiglia ed al paziente e, infine programma la valutazione e il trattamento del paziente ipoacusico.

Più precisamente, attraverso l'utilizzo di prove strutturate, semi-strutturate e questionari, definisce il bilancio logopedico, indispensabile per la stesura del PROFILO FUNZIONALE dell'individuo.

Tale valutazione indaga le abilità percettive/uditive e linguistico/comunicative mentre il trattamento riabilitativo prevede un percorso individualizzato e personalizzato (con obiettivi a breve-medio-lungo termine) in relazione al setting, al materiale utilizzato, alle strategie e alle metodiche didattiche, al coinvolgimento familiare, all'evoluzione delle abilità comunicative e ai follow up programmati con l'equipe.

La diagnosi di sordità infantile è un atto complesso che prevede vari passaggi e coinvolge varie professionalità ma il logopedista deve:

- **quantificare la disabilità relativa alla perdita uditiva**
- **valutare le abilità comunicative**

Compito della logopedista, è raccogliere quante più informazioni possibile, relative alle epoche pre-natale, peri-natale e post-natale, alla storia familiare oltre che effettuare una valutazione delle abilità uditive e comunicazionali.

I test e le metodiche d'esame variano in base all'età del paziente ed al grado di collaborazione. La partecipazione della logopedista è indispensabile soprattutto nella fase di condizionamento nelle risposte agli stimoli uditivi.

Quantificato l'impairment uditivo è indispensabile valutare l'impatto che esso ha sulle competenze comunicative e linguistiche del bambino.

Per la quantificazione della disabilità vengono utilizzate delle batterie di test validate che studiano l'attenzione visiva, uditiva e, nel bambino molto piccolo, la risposta gestuale; mentre per i più grandi si analizzano, tutte le fasi della percezione uditiva e delle abilità pre-semantiche e semantiche del linguaggio.

I parametri della percezione uditiva presi in esame sono:

- Detezione
- Discriminazione
- Identificazione
- Riconoscimento

Altrettanto importante, per le decisioni terapeutiche, è l'utilizzo di test somministrati ai genitori e agli insegnanti che permettono di quantificare le limitazioni che la sordità determina nella vita familiare e sociale del piccolo.

RACCOMANDAZIONI CLINICHE PER LA DIAGNOSI E LA RIABILITAZIONE Uditiva

La popolazione di neonati che giunge alla nostra osservazione deve essere differenziata in bambini che presentano fattori di rischio e quelli che non presentano fattori di rischio audiologico; questa ripartizione obbliga a seguire distinti percorsi di sorveglianza audiologica.

Per rischio audiologico, si intende una “condizione che si associa ad una maggiore frequenza di deficit uditivo permanente” (nel programma di screening audiologico neonatale la raccolta anamnestica dei fattori di rischio, identifica i neonati che potrebbero sviluppare una sordità progressiva, anche se sono PASS alla dimissione). Esistono condizioni di rischio neonatali e condizioni di rischio post-natali (da considerare durante la crescita del bambino).

I neonati REFER mono o bilaterali al primo test di otoemissioni senza fattori di rischio che arrivano nel reparto di audiologia infantile vengono sottoposti alle T-OAE e DP-OAE, entro 15 giorni dalla nascita. Se i risultati di entrambi i test sono PASS bilateralmente, si dà indicazioni a seguire la normale sorveglianza audiologica da parte del pediatra di libera scelta.

In caso contrario se i risultati dei due metodi di rilevazione delle otoemissioni danno esito REFER mono/bilaterale, viene programmato il retest delle T-OAE e le DP-OAE entro 7 giorni dal precedente (l'appuntamento viene concordato direttamente dai tecnici audiometristi con la famiglia).

Se l'esito è PASS bilaterale il bambino verrà indirizzato alla sorveglianza audiologica del pediatra; altrimenti se è nuovamente REFER mono/bilaterale il bambino viene gestito dal hub infantile per essere sottoposto alla valutazione ORL-Audiologica, ed effettuare i test: TOAE, DPOAE e ABR con metodo di ricerca di soglia entro il terzo mese di vita corretto del neonato.

Nei neonati affetti da infezione congenita da CMV, tale valutazione viene eseguita entro il I mese di vita. In caso di conferma di ipoacusia neurosensoriale dovranno essere sottoposti precocemente a trattamento antivirale con Valganciclovir.

A questo punto del percorso di screening si possono di nuovo verificare due casi:

- PASS BILATERALE-il bambino segue la sorveglianza audiologica dal pediatra;

- REFER MONO/BILATERALE –si prosegue con la fase di valutazione audiologica dello screening in cui il reparto dovrà definire la conferma diagnostica dell'ipoacusia con una valutazione clinica determinata dallo specialista ORL-Audiologo che prescriverà un completamento diagnostico con esami quali, impedenzometria e audiometria comportamentale infantile (che verranno organizzate con la famiglia in più sedute) , una consulenza genetica, esami ematochimici e quando necessario esami neuroradiologici (TC e RM).

Viene concordata una valutazione logopedica per la gestione del percorso terapeutico-riabilitativo oltre a considerare un piano riabilitativo/abilitativo protesico per il bambino, effettuando un primo counseling informativo sul tipo di apparecchio acustico che la clinica prescrive e su come si definirà il follow-up.

Durante la fase di III livello, il servizio di audiologia infantile prende in carico il bambino entro i 6 mesi di età per avviarlo al percorso riabilitativo attraverso i sussidi uditivi e logopedici, stabilendo un calendario d'incontri per la verifica del guadagno acustico protesico (attraverso esami audiometrici condizionati infantili in più sedute), della corretta applicazione e funzionamento degli ausili uditivi.

Il centro è responsabile del continuo supporto ai bambini e alle famiglie durante il percorso abilitativo/ riabilitativo, venendo incontro ad eventuali cambiamenti di apprendimento delle abilità uditive del bambino nel sospetto di un peggioramento della patologia o mancato recupero ottimale attraverso la protesizzazione e, nei casi peggiori (es. in caso di esiti di meningite con iniziale fibrosi cocleare) eventuale avvio ad impianto cocleare.

Il percorso di screening dei neonati con fattori di rischio inizia con il retest delle TOAE e delle DPOAE, entro 15 giorni dalla nascita (le indicazioni vengono riportate sul foglio di dimissione della neonatologia).

Come per i bambini senza fattori di rischio i risultati dei due test possono essere PASS o REFER (MONO/BILATERALE) ma a differenza di questo gruppo di neonati i bambini con fattori di rischio audiologico sono sorvegliati speciali. Infatti, sia che risultino PASS o REFER (MONO/BILATERALE) saranno valutati dallo specialista ORL e verrà eseguito l'esame ABR con ricerca di soglia +DPOAE +TOAE entro il terzo mese di vita (tranne eccezioni stabilite con lo specialista Audiologo).

Per i neonati Pass bilaterali, a seconda del fattore di rischio, viene stabilito in base alla clinica, un calendario per l'esecuzione dei test audiologici di controllo, compatibili con le tappe evolutive del bambino (Impedenzometria, ABR, VRA, Play Audiometry) .

Nei casi di bambini refer mono/bilaterali alla prima valutazione audiologica o nelle fasi successive di sorveglianza audiologica, si prosegue come descritto in precedenza con l'approfondimento diagnostico ed eziologico della ipoacusia, con la riabilitazione uditiva e protesica entro i 6 mesi e avvio eventuale all'impianto cocleare (entro l'anno di età) , con una calendarizzazione di controlli variabile secondo i casi.

Il reparto di Audiologia Infantile accoglie tutti i bambini nelle diverse età di sviluppo: bambini ipoacusici o con sospetto di deficit uditivo inviati dalle famiglie, scuole, logopedisti, pediatri, neuropsichiatri e da altre figure caregiver che si occupano dei bambini.

- A seconda dell'età di sviluppo si definisce un percorso che porta alla conferma o all'esclusione dell'ipoacusia, alla valutazione protesico-riabilitativa/abilitativa, al controllo del guadagno protesico, alla valutazione logopedica ed alla definizione del follow-up.

ORGANIZZAZIONE DELLO SCREENING AUDIOLOGICO INFANTILE

Come già anticipato nella premessa, l'aumento evidente della richiesta di accesso ai servizi di audiologia in particolare all'audiologia infantile, la necessità di eseguire esami sempre più specifici su una popolazione di bambini in età precocissima (che richiede una grande attenzione e dispendio di tempo rispetto alla popolazione adulta), la grande evoluzione in ambito tecnologico dell'audiologia infantile (che richiede un costante aggiornamento del personale sanitario in questo ambito) e non in ultimo, le nuove disposizioni che vengono dall'Istituto Superiore di Sanità che indicano dei parametri molto più rigorosi nell'esecuzione dello screening uditivo neonatale impongono una riorganizzazione del lavoro individuando un percorso diagnostico, terapeutico e riabilitativo preciso che ci permetta un minore dispendio di energie , una migliore collaborazione tra tutte le figure professionali coinvolte nel raggiungimento degli obiettivi, permettendo di raggiungere in maniera sempre più completa la riduzione degli effetti della disabilità uditiva sulla popolazione infantile.

L'iter diagnostico e il percorso riabilitativo deve prevedere quindi:

- Esecuzione dei test di conferma (nei bambini che hanno eseguito come test di screening solo le otoemissioni vengono eseguiti 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
- Osservazione Epidemiologica, con compiti di organizzazione e monitoraggio del processo dello screening

- Protesizzazione acustica e avvio del percorso riabilitativo
- Controlli periodici dello sviluppo della percezione acustica e delle abilità comunicative e linguistiche
- Selezione all'impianto cocleare
- Selezione alle protesi semi-impiantabili per orecchio medio di tipo attive e passive
- 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.

Nei bambini nei quali lo screening audiologico è risultato positivo e gli ulteriori approfondimenti audiologici confermano la presenza di ipoacusia, 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 acustiche
- Es. audiometrico condizionato per i bambini di età inferiore ai 6 anni, con Necessità di ripetute osservazioni , questa rappresenta l'indagine fondamentale:
 - BOA > behavioural observation audiometry-dalla nascita ai 6 mesi;
 - COR/VRA >conditioned oriented responses/visual reinforced audiometry-6-30 mesi
 - Play audiometry 30 mesi-6 anni
 - Peepshow dai 3 anni.
- Questionari di valutazione somministrati ai genitori (es. MAIS)
- Elettrococleografia (casi selezionati)
- Esami ematochimici (come da protocollo)
- Visita oculistica (ev. elettroretinogramma, in casi selezionati)
- Visita pediatrica
- Consulenza genetica
- ECG

-RM encefalo, tronco encefalo ed orecchio interno (entro il 12° mese, in rapporto all'entità della ipoacusia ed alle cause)

-TC rocche petrose (solo in previsione di un impianto cocleare o in presenza di anomalie rilevate con la RMN, o in particolari situazioni cliniche)

-valutazione logopedica

La procedura diagnostica dovrebbe concludersi con le consulenze multidisciplinari e le indagini eziologiche e radiologiche entro l'8°-10° mese (almeno nelle sordità gravi-profonde). Entro il 10°-12° mese dovrebbe essere ottenuta una reale valutazione della curva audiometrica, grado di gravità, profilo audiometrico e dovrebbe essere 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 relativamente a stimoli ambientali, a rumori tarati e a materiale verbale inizialmente ogni 3 mesi (nei primi due anni successivi alla protesizzazione) e poi ogni 6 mesi.

-Valutazione delle abilità comunicativo-linguistiche ogni 6 mesi (prerequisiti comunicativi, sviluppo fonetico-fonologico, lessicale-semanticò e morfo-sintattico).

-Valutazione neuropsichiatrica infantile ogni anno, o più frequentemente, se richiesto dal neuropsichiatra infantile o dagli operatori sanitari o dai genitori.

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 3 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 12 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 derivano fondamentalmente dalle indagini elettrofisiologiche, che presentano il vantaggio di consentire la valutazione monoaurale, 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. 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 correlati alla crescita e sviluppo del piccolo paziente, e quindi a risposte audiometriche più affidabili e dettagliate, senza e con protesi acustiche, mediante le metodiche di audiometria comportamentale. Nella **riabilitazione logopedica dei bambini** verranno utilizzati dei suoni semplici e delle parole adeguate all'età, proponendogli una terapia ludica, servendosi ad esempio di giocattoli, disegni o figure ben illustrate, oggetti di uso quotidiano ma, a seconda dei casi, associando anche i principi della terapia cognitiva.

Nei bambini con sordità **prelinguale**, e quindi che non hanno acquisito un linguaggio

verbale, il **percorso riabilitativo** dovrà mirare al raggiungimento e potenziamento della padronanza lessicale e della comprensione del parlato. In questo caso sarà necessario insegnare al bambino a percepire il suono per poi analizzarlo attribuendogli un significato, guidandolo nelle fasi di apprendimento e di comprensione del linguaggio verbale.

Nei bambini con sordità acquisita in età **postlinguale**, quindi in soggetti che sono andati incontro a perdita di udito e che sono stati sottoposti a intervento di impianto cocleare dopo l'acquisizione del linguaggio, lo scopo principale del trattamento logopedico è quello di riattivare la comunicazione verbale e la comprensione del linguaggio attraverso degli esercizi che consentano l'adattamento al nuovo ausilio uditivo.

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

Sviluppo delle abilità percettive uditive

Il bambino deve imparare ad accettare il sussidio uditivo, che verrà gestito dal genitore durante la giornata secondo le indicazioni ricevute. Nelle prime settimane di utilizzo, a seguito delle osservazioni logopediche e delle prime osservazioni audiometriche comportamentali, il tecnico audioprotesista provvederà a modificare gradualmente la regolazione delle protesi acustiche fino al raggiungimento dell'amplificazione ritenuta idonea al tipo di sordità del piccolo paziente

Il bambino deve essere aiutato a sviluppare interesse al mondo dei suoni, tramite la somministrazione graduale di specifici stimoli sonori (suoni di strumenti musicali, rumori e stimoli vocali).

Dovrà imparare a dare risposta al suono, in rapporto alle abilità dell'età, e rispettare il rapporto silenzio/suono con un allenamento in famiglia.

Il bambino deve maturare abilità percettive sempre più complesse: successivamente alla detezione (risposta alla presenza di un suono ambientale o verbale), comparirà l'abilità di differenziare due o più suoni (discriminazione), saper individuare un suono in un numero definito di scelte (identificazione), saperlo collegare al significato (riconoscimento) ed utilizzare uno stimolo per mettere in atto una risposta comportamentale o verbale, nel bambino più grande, con adeguata comprensione. L'obiettivo della riabilitazione, soprattutto in queste prime fasi, è lo sviluppo delle abilità percettive soprattutto con stimoli verbali; nel caso che la protesi acustica non garantisca un sufficiente accesso di informazioni nello spettro del segnale verbale e di conseguenza la percezione del parlato non si sviluppi, è consigliabile procedere all'intervento di impianto cocleare.

E' molto importante la fase dell'imitazione di suoni e prassie perché attraverso il "gioco" si svilupperà in maniera consapevole l'articolazione fonemica.

I genitori e/o i caregiver dovranno incoraggiare la fase indicativa con quella richiestiva vocale (l'utilizzo del "dammi")

Sviluppo delle abilità comunicative

Il bambino deve essere stimolato ad evolvere sul piano comunicativo-linguistico, cercando di avvicinarlo più possibile alle tappe fisiologiche di sviluppo. Il primo aspetto che il logopedista deve valutare e stimolare è la presenza dei prerequisiti comunicativi non verbali che fisiologicamente precedono e rendono possibile lo sviluppo del linguaggio. Il mantenimento dello sguardo e del rispetto del tempo comunicativo sono essenziali per lo sviluppo delle abilità comunicative. In questa fase, come nelle successive, è importante che i genitori vengano istruiti affinché stimolino adeguatamente il bambino durante tutta la giornata. L' ampliamento lessicale e l' espansione della frase esigono un' attenzione particolare. In caso di notevole ritardo o assenza di tali prerequisiti è consigliabile predisporre un approfondimento neuropsichiatrico che indaghi eventuali problematiche associate alla sordità. In presenza di adeguati prerequisiti la riabilitazione avrà come obiettivi successivi lo sviluppo di abilità di comprensione e produzione degli aspetti lessicali, semantici, morfosintattici e narrativi della lingua, nonché, in vista e durante l'inserimento alla scuola primaria, lo sviluppo di adeguati prerequisiti alla letto-scrittura. Durante tutto il percorso le proposte riabilitative devono includere attività mirate alla generalizzazione e consolidamento delle abilità acquisite, obiettivi che verranno perseguiti anche in ambiente domestico e scolastico secondo le indicazioni fornite dal logopedista. La logopedista, inoltre, è indispensabile nella sensibilizzazione e adeguamento delle strutture educative che accolgono il piccolo paziente: sarà presente o relazionerà sui casi durante la progettazione del Programma individualizzato a scuola con il fine di stilare un percorso di intervento continuativo scuola-famiglia-logopedia.

Se necessario, suggerirà l'utilizzo di ausili tecnici per migliorare l'ascolto a scuola e istruirà il personale docente e non.

Importante è anche il counselling con i famigliari o caregiver, gli insegnanti e i tecnici audioprotesisti per utilizzare al meglio tutti gli ausili che migliorano l'inserimento sociale oltre che didattico.

RACCOMANDAZIONI PER INDICAZIONE ALLA PROCEDURA DI IMPIANTO COCLEARE IN ETÀ PEDIATRICA

L'impianto cocleare (IC) rappresenta una procedura ormai consolidata, per il trattamento delle ipoacusie gravi-profonde dell'infanzia, che con una protesizzazione acustica tradizionale non raggiungono risultati uditivi ottimali e competenze comunicativo-linguistiche adeguate all'età (A.A.A. Clinical Practice Guideline 2019)

Di seguito presentiamo le RACCOMANDAZIONI nella selezione dei bambini candidati all'IC:

Bambini età fino a 24 mesi

Per l'indicazione all'IC devono essere osservati tutti e tre i criteri di sotto elencati:

a) limite inferiore di età: le evidenze rilevate giustificano l'esecuzione sistematica dell'impianto cocleare in bambini di età inferiore ai 12 mesi di vita. L'esecuzione dell'IC prima del primo anno di vita è ancora più indicata in casi a rischio di fibrosi/ossificazione precoce della coclea, come ad esempio in caso di meningite batterica e in casi selezionati, valutati in Centri di comprovata esperienza, in cui siano soddisfatti i criteri di certezza diagnostica (definizione della soglia, della sede di lesione, dell'eziologia dell'ipoacusia).

b) livello di soglia uditiva: ipoacusia di entità profonda ($> =90$ dB HL come media per le frequenze 500, 1000, 2000 Hz) accertata con metodiche di tipo obiettivo e comportamentale. E' richiesta la combinazione di tutte le metodiche attualmente disponibili per la determinazione di soglia e delle abilità percettive con l'utilizzo di misure ripetute in diverse sessioni anche con protesi. L'esecuzione di misure ripetute assume particolare importanza nel caso di bambini che presentino disabilità associate di tipo neuro-motorio, cognitivo o comportamentale, sia per l'elevata frequenza di sovrastima della perdita uditiva nell'esecuzione dell'audiometria a risposte condizionate sia per la ridotta affidabilità delle metodiche obiettive non invasive nella stima della soglia uditiva in presenza di processi patologici che coinvolgono il sistema nervoso centrale.

c) valutazione protesica: protesizzazione acustica associata a training riabilitativo per un periodo non inferiore a tre/sei mesi senza significativi benefici percettivi e espressivi (fatta eccezione per i casi di tendenza alla fibrosi/ossificazione).

INDICAZIONI ALLA PROCEDURA DI IMPIANTO COCLEARE IN ETÀ PEDIATRICA: linee guida HTA

•Età 12-24 mesi

a) Limite inferiore di età (12 mesi)

-Sotto i 12 mesi di vita l'impianto può essere eseguito nei casi in cui siano soddisfatti i criteri di certezza diagnostica (definizione della soglia, della sede di lesione, dell'eziologia dell'ipoacusia) e in casi particolari a rischio di fibrosi/ossificazione precoce della coclea (es. meningite batterica)

b) Livello di soglia uditiva

-Ipoacusia di entità profonda (≥ 90 dB HL come media per le frequenze **500, 1000, 2000 Hz**), accertata con metodiche di tipo obiettivo e comportamentale.

-Definizione delle abilità percettive

-Misurazioni ripetute con e senza protesi acustiche

-Combinazione delle diverse metodiche diagnostiche



c) Valutazione protesica

-Protesizzazione acustica associata a training riabilitativo per un periodo non inferiore a tre-sei mesi senza significativi benefici percettivi e espressivi (fatta eccezione per i casi di tendenza alla fibrosi/ossificazione)

DEVONO ESSERE RISPETTATI TUTTI E TRE I CRITERI

Bambini età 2 -18 anni

Per l'indicazione all'IC devono essere osservati tutti e tre i criteri di sotto elencati:

a) Livello di soglia uditiva: ipoacusia di entità grave-profonda (>75 dB HL come media per le frequenze 500-1000-2000 Hz) accertata con metodiche di tipo obiettivo e comportamentale.

b) valutazione protesica: protesizzazione acustica associata a training riabilitativo per un periodo non inferiore a tre/sei mesi senza significativi benefici percettivi.

c) valutazione delle abilità percettive: i criteri di inclusione devono comprendere la valutazione delle abilità percettive verbali, in particolare la percentuale di riconoscimento di parole in lista aperta che, nella migliore condizione di protesizzazione acustica ("best fitting") senza lettura labiale, deve essere $<$ del 50%

INDICAZIONI ALLA PROCEDURA DI IMPIANTO COCLEARE IN ETÀ PEDIATRICA: linee guida HTA

•Età 2 -18 anni

a) Livello di soglia uditiva

-Ipoacusia di entità grave-profonda (>75 dB HL come media per le frequenze 500-1000-2000 Hz) accertata con metodiche di tipo obiettivo e comportamentale

b) Valutazione protesica

-Protesizzazione acustica associata a training riabilitativo per un periodo non inferiore a tre-sei mesi senza significativi benefici percettivi

c) Valutazione delle abilità percettive

-Valutazione delle abilità percettive verbali, in particolare la percentuale di riconoscimento di parole in lista aperta che deve essere $<50\%$

-In casi selezionati l'IC può essere eseguito se la percentuale di riconoscimento di parole in lista aperta è $<50\%$, con test eseguiti con rumore di fondo con un rapporto segnale rumore +10

(con test appropriati per l'età del bambino)



DEVONO ESSERE RISPETTATI TUTTI E TRE I CRITERI

Bambini con disabilità associate alla sordità

L'impianto cocleare è indicato in bambini con disabilità associate alla sordità. Le indicazioni e i fattori prognostici devono essere attentamente discussi caso per caso e affrontati in fase di counselling. I benefici devono essere intesi sia in termini di risultati uditivi e comunicativi, sia in termini di un miglioramento della qualità della vita. Le indicazioni audiologiche all'impianto cocleare nei bambini con disabilità associate sono identiche a quelle dei bambini con sordità isolata. (Palmieri M., Berretini S. et al.2012)

Beneficio derivato dalla procedura di IC in bambini con disabilità associate alla sordità

- Risultati post-IC generalmente positivi
- Risultati inferiori e più lenti rispetto a quelli di b. impiantati senza disabilità associate
- Risultati inferiori soprattutto per abilità uditive e comunicative più complesse
- Gruppi di studio eterogenei per disabilità associata, numero di disabilità, altre variabili

INDICAZIONI: criteri audiologici come gli altri bambini (linee guida)

ATTENZIONE:

Ritardo mentale grave-profondo
Gravi disturbi pervasivi dello sviluppo
Gravi psicosi, autolesionismo

} Valutazione caso per caso
Centri specializzati

Impianto Cocleare bilaterale nel bambino

Ci sono evidenze dagli studi della letteratura scientifica internazionale che l'impianto cocleare bilaterale offre ai pazienti vantaggi rispetto all'impianto cocleare unilaterale nella localizzazione della sorgente sonora, nell'ascolto nel rumore, nella conversazione con interlocutori multipli. La problematica principale è quella relativa ai costi sanitari; non risulta ad oggi evidente se il rapporto costo/beneficio tra impianto cocleare monolaterale e impianto cocleare bilaterale sia vantaggioso. Un'altra problematica è quella del possibile danneggiamento di entrambe le strutture cocleari con impianto cocleare bilaterale. Dal punto di vista economico, va poi sottolineato che il secondo impianto, se acquistato con lo stesso prezzo del primo, non mantiene il favorevole rapporto costo/beneficio delle applicazioni monoaurali.

È indicato eseguire l'intervento di impianto cocleare bilateralmente nelle seguenti condizioni:

- bambini che non traggono o possono non trarre un beneficio significativo dall'utilizzo della protesi acustica nell'orecchio non impiantato (stimolazione bimodale);
- bambini con grave disabilità uditivo-visiva;

- bambini con sordità da meningite o da altre patologie che determinino fibrosi o ossificazione cocleare bilaterale;
- bambini con risultati insoddisfacenti da un lato e in cui sia prevedibile un migliore risultato dal lato opposto;
- malfunzionamento di un impianto, nel caso sia controindicato il reimpianto dallo stesso lato;
- in presenza di altre disabilità associate alla sordità, da valutare caso per caso

IMPIANTO COCLEARE BILATERALE nel BAMBINO (linee guida HTA)

Indicazioni: preferibile il simultaneo

-bambini che non traggono o possono non trarre un beneficio significativo dall'utilizzo della protesi acustica nell'orecchio non impiantato (stim. bimodale)

-bambini con grave disabilità uditivo-visiva (altre disabilità definire caso per caso)

-bambini con sordità da meningite o da altre patologie che determinino fibrosi o ossificazione cocleare bilaterale



-bambini con risultati insoddisfacenti da un lato e in cui sia prevedibile un migliore risultato dal lato opposto

-malfunzionamento di un IC, nel caso sia controindicato il reimpianto dallo stesso lato

L'impianto cocleare bilaterale può essere eseguito simultaneamente o in maniera sequenziale (ovvero con due interventi chirurgici indipendenti, con un intervallo di tempo tra i due interventi variabile da mesi ad anni). Soprattutto in età pediatrica, i più recenti studi consigliano di eseguire i due interventi simultaneamente per ragioni di economia sanitaria, di rischio chirurgico e di risultati funzionali. Per i bambini già portatori di un impianto cocleare per i quali è indicato l'impianto cocleare bilaterale, l'opportunità di un secondo impianto deve essere valutata attentamente caso per caso. Nel caso di un impianto cocleare sequenziale, non ci sono dati certi riguardo all'influenza della durata dell'intervallo di tempo tra i due interventi e i benefici successivi al secondo impianto. Un

lungo intervallo e una lunga deprivazione uditiva nel secondo orecchio sembrano comunque influenzare in maniera negativa i risultati.

RACCOMANDAZIONI SUGGERITE DAL SISTEMA NAZIONALE DELLE LINEE GUIDA DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'

A) Raccomandazione clinica: Per i bambini (età ≤ 18 anni) con ipoacusia bilaterale profonda congenita e risultati con protesi acustiche insufficienti (risultati uditivi e comunicativo-linguistici non adeguati rispetto all'età, al livello di sviluppo e alle abilità cognitive) viene suggerito l'impianto cocleare prima dei 12 mesi di età

B) Raccomandazione clinica: Per i bambini (età ≤ 18 anni) con ipoacusia bilaterale grave profonda (PTA*0,5-1-2-4 KHz ≥ 75 dB) e risultati con protesi acustiche insufficienti (risultati uditivi e comunicativo linguistici non adeguati rispetto all'età, al livello di sviluppo e alle abilità cognitive) viene suggerito l'impianto cocleare bilaterale simultaneo o sequenziale

C) Raccomandazione clinica: Per i bambini (età ≤ 18 anni) con ipoacusia asimmetrica (orecchio peggiore con ipoacusia grave-profonda ovvero PTA* 0,5-1-2-4 KHz ≥ 75 dB, orecchio migliore con PTA* >30 dB e <75 dB e differenza interaurale PTA ≥ 30 dB) e scadenti performance/risultati insoddisfacenti con protesi acustiche viene suggerito l'impianto cocleare nell'orecchio peggiore

D) Raccomandazione clinica: Per i bambini (età ≤ 18 anni) con ipoacusia grave-profonda nell'orecchio peggiore (cosiddetta Single Side Deafness: SSD) e soglia uditiva nell'orecchio migliore PTA* ≤ 30 dB, viene suggerito l'impianto cocleare nell'orecchio peggiore

Controindicazioni all'IC

Le controindicazioni *assolute* all'IC si hanno in caso di particolari situazioni anatomiche quali l'aplasia della coclea, l'aplasia del nervo acustico od il suo sacrificio chirurgico come occorre nella chirurgia della neurofibromatosi di tipo II.

Fra le controindicazioni *relative* rientrano l'ossificazione cocleare, risultato di processi infiammatori no di neosteogenesi a carico dell'orecchio interno ed alcune malformazioni cocleari. La controindicazione è funzione del tipo di malformazione cocleare, del numero di elettrodi che si possono inserire nella coclea e dall'entità di fibre neurali che vengono stimulate. Anche la patologia flogistica cronica dell'orecchio medio e gli esiti di interventi otologici rappresentano una controindicazione relativa all'IC. Infatti molti di questi casi possono essere sottoposti ad IC dopo aver trattato chirurgicamente la situazione di base, oppure dopo oblitterazione dell'orecchio medio od utilizzando una via alternativa come quella della fossa cranica media.

Lo schwannoma del nervo vestibolare rappresenta una controindicazione relativa. Infatti l'applicazione di un impianto cocleare può avvenire anche in casi selezionati di Neurofibromatosi di tipo II in cui sia stata documentata oltre che l'integrità anatomica anche la funzionalità neurale residua dell'VIII nervo cranico mediante metodiche elettrofisiologiche intraoperatorie.

Alcuni handicap possono associarsi alla sordità come il deficit visivo, cognitivo, mentale, di attenzione ed apprendimento, l'autismo ed i disturbi pervasivi dello sviluppo. Questi handicap associati non controindicano necessariamente l'IC. Sono stati condotti differenti studi su queste popolazioni di pazienti. I risultati documentano un significativo beneficio uditivo sebbene i progressi siano lenti ed instabili e le abilità percettive e linguistiche siano complessivamente inferiori rispetto ai coetanei con sordità isolata. I risultati dipendono dalla gravità del deficit concomitante e spesso il beneficio non è misurabile con l'utilizzo degli strumenti valutativi abituali. Vi sono infine situazioni di controindicazione *intermedia* fra quelle assolute e quelle relative. Si tratta di quei pazienti che non hanno aspettative adeguate o realistiche. Questi casi dovranno essere rivalutati dopo un appropriato processo di counseling che potrà anche prevedere la presa in carico da parte dello psicologo. Una controindicazione simile è rappresentata anche dalle situazioni mediche che precludono l'esecuzione dell'anestesia generale.

Finalità complessive delle Raccomandazioni Cliniche

- Individuazione precoce dell'ipoacusia attraverso lo screening universale.
- Attuare un programma di sorveglianza audiologica su bambini a rischio per sordità progressiva o ad esordio tardivo
- Attuare un programma di sorveglianza audiologica per i bambini con cause acquisite di ipoacusia
- Individuazione precoce delle ipoacusie acquisite, ritardate o progressive, attraverso un programma di sorveglianza audiologica eseguito su tutti i bambini dal pediatra di famiglia, in occasione dei bilanci di salute.
- 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 precoce 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 almeno 3-6 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.

Indicatori di efficacia pratica considerati

- Percentuale di reclutamento: percentuale di tutti i bambini nati nel punto nascita che vengono sottoposti allo screening uditivo entro il primo mese di vita (di vita corretta per i prematuri). La Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) nel "Year 2007 position statement. Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs" [Bubico L., Tognola G., 2017] suggerisce come riferimento un valore maggiore del 95%.
- Frequenza dei soggetti positivi al re-test: la percentuale di tutti i bambini che falliscono lo screening iniziale e il seguente re-test prima di arrivare ad una valutazione audiologica entro i tre mesi di vita. Le raccomandazioni del JCIH (2007) suggeriscono come riferimento un valore minore del 4%. Tale risultato può essere raggiunto solo attraverso un up grade della strumentazione, con l'apertura all'utilizzo delle ABR automatiche già dalle prime fasi dello screening audiologico neonatale universale
- Numero di diagnosi di ipoacusia posta dal centro di riferimento, sia come percentuale complessiva di numero di ipoacusie riscontrate ogni 1000 nuovi nati, sia come percentuale di ipoacusie che hanno richiesto l'intervento protesico-riabilitativo (quindi forme gravi) in riferimento ai valori nazionali (1-3/1000 nuovi nati)
- Numero complessivo di esami audiologici eseguiti sulla popolazione infantile in un anno con un incremento presunto annuo del 10%
- Costruzione di un data base di raccolta dei dati anamnestici e strumentali di tutta la popolazione infantile che affluisce ai diversi Centri audiologici

ALLEGATI

1. Dedicato ai genitori

Il vostro bambino è stato sottoposto nei primi giorni di vita ad una serie di controlli clinici tra cui lo screening audiologico neonatale, eseguito mediante test rapidi e facilmente effettuabili per la valutazione della funzione uditiva (le otoemissioni acustiche e/o ABR automatici)..

Il risultato di tali test e gli appuntamenti per gli esami di approfondimento sono indicati nel documento di dimissione.

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:

2. Ruolo del pediatra di famiglia

Per come è organizzato il Sistema Sanitario Nazionale italiano, nell'ambito di un programma di screening audiologico neonatale e di identificazione e trattamento precoci dell'ipoacusia infantile, il pediatra di famiglia svolge un ruolo importantissimo e centrale. Il pediatra conosce e valuta le tappe dello sviluppo del comportamento comunicativo verbale del bambino e, in caso di sospetto di ipoacusia, deve indirizzare la famiglia a una valutazione audiologica. Nel primo anno va valutata la capacità del bambino di sostenere l'attenzione visiva sul viso del genitore, la coordinazione dello sguardo e della postura in base agli stimoli visivi e uditivi, la presenza di vocalizzazioni spontanee e/o di tipo dialogico. Il linguaggio viene appreso per imitazione ed esposizione alla verbalizzazione degli adulti: l'apprendimento avviene gradualmente passando dal pianto al balbettio, alla lallazione fino alla strutturazione delle prime parole e alla frase semplice. Solitamente le prime parole e la stazione eretta si sviluppano intorno al 12° mese e aumentano di numero velocemente combinandosi con espressioni verbali sempre più complesse; a 3 anni la competenza linguistica appare simile a quella di un adulto

Il pediatra di famiglia accoglie quindi, il neonato alla prima visita, si accerta della avvenuta esecuzione dello screening uditivo neonatale presso il punto nascita e verifica la presenza di eventuali fattori di rischio audiologico.

L'attenzione del Pediatra deve essere focalizzata sulla ricerca di possibili forme di sordità post-natali che possono insorgere successivamente all'esecuzione dello screening neonatale, di forme evolutive, solitamente su base genetica non sindromica, e delle neuropatie uditive che risultano pass allo UNHS, effettuato con le sole TEOAE (Romagnoli C. et. Al.2011)

Nel caso siano presenti fattori di rischio per ipoacusia ad esordio tardivo o progressiva, il pediatra deve verificare che vengano prenotati e poi effettuati gli esami previsti dal protocollo di follow-up. In particolare, dovrà sorvegliare anche i neonati con esito allo screening refer alle TEOAE e pass agli AABR; tali casi, infatti potrebbero essere a rischio di ipoacusia progressiva o late onset. Le otoemissioni, infatti, risultano essere una metodica di indagine leggermente più sensibile degli AABR, in quanto in grado di identificare anche livelli di ipoacusia più limitati. In questi casi è molto importante la sorveglianza audiologica per l'identificazione precoce di una eventuale ipoacusia.

Nel caso di patologia acquisita che pone il bambino ad aumentato rischio di insorgenza di ipoacusia, il pediatra dovrà indirizzare il bambino ai centri di riferimento audiologico per valutazione. Inoltre, nel caso in cui il neonato sia refer alla procedura di screening il

pediatra deve verificare che venga effettuata la valutazione audiologica entro i tre mesi di vita il percorso diagnostico.

Su tutti i bambini dovrà eseguire la sorveglianza audiologica ed un questionario (allegato di seguito) in collaborazione con i genitori:

Questionario per il controllo dell'udito del bambino da parte dei genitori

Gentili genitori, questo questionario vi aiuterà, insieme al pediatra curante, a capire se il vostro bambino può aver dei problemi uditivi.

Vi ricordiamo che:

- i genitori sono sempre i primi ad accorgersi che il loro bambino ha problemi di udito
- un significativo numero di sordità compaiono dopo la nascita, anche in bambini che hanno superato il test di screening neonatale; è quindi indispensabile controllare frequentemente le capacità uditive del Vostro bambino/a
- non fate voi le prove di controllo dell'udito (battere le mani, sbattere le porte, rumori con le pentole...) poiché sono spesso ingannatrici.

Di seguito viene riportata una serie di comportamenti comunicativi che il bambino/a deve avere nelle diverse epoche del suo sviluppo. Barrate le caselle, e se notate che il bambino/a non fa le cose elencate rivolgetevi al più presto al pediatra curante che valuterà se attivare un approfondimento audiologico.

A 3 mesi

- Si spaventa oppure smette di muoversi con un rumore improvviso (una porta che sbatte, un cane che abbaia, un urlo).
- Si sveglia e piange quando qualcuno parla o c'è rumore improvviso.
- Smette oppure accelera o rallenta la poppata quando c'è un rumore improvviso.
- Riconosce e viene tranquillizzato dalla vostra voce.
- L'alternanza di suoni forti e deboli attira la sua attenzione (per esempio spalanca o socchiude gli occhi).

A 6 mesi

- Volge il capo nella direzione di un suono improvviso e forte.
- Di solito smette di piangere quando la mamma lo chiama.
- Rivolge lo sguardo nella direzione di chi parla e lo chiama.

- Suoni familiari come il tintinnio del cucchiaino nel piatto evocano una sana reazione come se avesse capito che è l'ora della pappa.
- Gli piacciono i giochi musicali.

A 9 mesi

- Capisce il significato di “no”, “ciao”, “andiamo”.
- Usa la voce per attirare l'attenzione.
- Presta attenzione a musica e canzoni.
- Si gira se qualcuno lo chiama o se un rumore proviene da dietro (non è necessario che il rumore sia forte!).
- Riconosce il suo nome e quello dei membri della sua famiglia anche se non sono presenti. Capisce se la voce di una persona è amichevole.
- Rivolge lo sguardo nella direzione di un suono, di una voce o di chi lo chiama.
- Produce molti più suoni nuovi rispetto a due mesi fa.

A 1 anno

- Riconosce il nome dei suoi giocattoli.
- Usa la voce per attirare l'attenzione dei presenti.
- Capisce il significato di domande semplici.
- Capisce il significato di comandi semplici (dammi la mano, apri la bocca..).
- Si guarda intorno quando ci sono rumori nuovi.
- Saluta a comando.
- E' attratto dal campanello di casa e dallo squillo del telefono.
- Sa identificare le persone e le parti del corpo.
- Balla quando c'è della musica.
- Localizza i suoni.

A 2 anni

- Sa indicare gli oggetti che gli vengono nominati.
- Esegue ordini semplici.
- Gli piacciono la musica, la radio, lo stereo, la televisione.
- Riconosce i suoni.

- Riconosce e sa indicare le parti del suo corpo.
- Risponde con sì o no alle domande relative ad eventi familiari.
- Ascolta volentieri le storie in gruppo.
- Risponde quando lo si chiama da un'altra stanza.
- Vuole comunicare per esprimere i suoi interessi, i bisogni e raccontare le sue esperienze.
- Si arrabbia se gli adulti non riescono a capirlo.

A 3 anni

- Pone delle domande.
- Inizia a capire il significato di dentro, fuori, sopra, sotto.
- Risponde a domande semplici.
- Ascolta le favole in cassetta o CD.
- Presta attenzione ai richiami verbali di pericolo.
- Parla e ascolta al telefono.

Questionario elaborato da Istituto Gianna Gaslini per la cura, difesa e assistenza dell'infanzia e della fanciullezza

3. Tests utilizzati nella valutazione delle abilità uditive-cognitive e comunicative dei bambini.

IT-MAIS (S.ZIMMERMAN-PHILIPS, M.J.OSBERGER, A.M. ROBBINS)

Consiste in un questionario standardizzato di 10 domande, proposto ai genitori, sullo sviluppo delle abilità quotidiane del bambino dove vengono analizzate le variazioni nella produzione vocale e l'attenzione ai suoni ambientali in bambini portatori di devices uditivi.

PRISE (PRODUCTION INFANT SCALE EVALUATION–KISHON-RABINL. ET AL)

Consiste in un questionario di 11 domande, proposto ai genitori, che analizza l'evoluzione della produzione vocale del bambino secondo le tappe dello sviluppo linguistico dallo stadio prelessicale (vocalizzazioni e lallazione) fino alla comparsa delle prime parole.

I 6 SUONI LING

Il test analizza velocemente la capacità del bambino, portatore di devices, nel percepire i suoni linguistici.

Consiste nel proporre al bambino, solo uditive, 6 fonemi che rappresentano tutta la gamma delle frequenze coinvolte nel parlato.

TEST DI SANDERS

Consiste in un questionario che quantifica, in un unico valore numerico, le difficoltà comunicazionali del bambino in ambiente domestico (compilato sia dalla madre che dal padre), e scolastico (compilato dall'insegnante).

P.C.A.P:

La batteria comprende i seguenti test:

PCAP –Prime Categorie Percettive

Esamina le abilità del bambino nel differenziare le parole, in base a determinate caratteristiche percettive: le parole possono essere presentate durante il test attraverso la modalità uditiva o uditive-visiva; la somministrazione utilizza una modalità a scelta forzata più o meno ampia in base al tipo di compito ed all'età del bambino e si basa sul riconoscimento dello stimolo verbale attraverso immagini figurate e giocattoli; il test prevede tre prove di difficoltà crescente, somministrate in sequenza e da cui deriva la classificazione finale del livello percettivo che il bambino dimostra di possedere; le tre parti del test sono relative a caratteristiche percettive diverse del messaggio verbale, ovvero la durata, la distinzione grossolana delle caratteristiche spettrali dello stimolo verbale e il riconoscimento di parole simili tra loro.

TIPI 1 –Test di Identificazione di Parole Infantili

E' un esame di discriminazione verbale per bambini con età di vocabolario di almeno quattro anni: è costituito da parole-stimolo selezionate per somiglianza fonemica e da due distrattori; usa parole bisillabiche, tutte graficamente rappresentabili e comprensibili adeguate all'età

TEST TAUV (TEST ABILTA' UDITIVE VARESE)

Il T.A.U.V. è stato allestito al fine di poter disporre di un agile strumento in grado di analizzare le abilità di analisi uditiva del soggetto in esame e, nello stesso tempo, di approntare programmi riabilitativi mirati.

Il T.A.U.V. è composto da tre test: -Analisi del comportamento comunicativo (A.C.C.) - Speech Tracking (S.T.), articolato su quattro gradi di difficoltà, -Test di Livelli che si suddivide in quattro subtest.

Il Test di Livelli che è composto da quattro subtest : deteazione, discriminazione, identificazione, comprensione, che valutano l'aspetto statico delle abilità uditive.

Nell'elaborazione di queste prove si sono prese in considerazione le diverse componenti del linguaggio verbale (fonemi, sillabe, parole, frasi a senso compiuto) e le fasi uditive che portano alla comprensione (deteazione, discriminazione, identificazione, comprensione).

Presso il nostro centro si utilizza il test dei livelli e lo Speech tracking.

BIBLIOGRAFIA

- American Academy of Audiology. Clinical Practice Guideline: cochlear implants, July 2019
([https://www.audiology.org/sites/Default/files/publications/resources/Cochlear Implant PracticeGuidelines.pdf](https://www.audiology.org/sites/Default/files/publications/resources/Cochlear%20Implant%20PracticeGuidelines.pdf)).
- AAP (American Academy of Pediatrics). Early hearing detection and intervention. Washington, DC: AAP; 2017. Disponibile all'indirizzo: <https://www.aap.org/en-us/advocacy-and-policy/aap-healthinitiatives/PEHDIC/Pages/Early-Hearing-Detection-and-Intervention.aspx>, ultima consultazione: 8 giugno 2022
- ASHA (American Speech Language Hearing Association). Effects of hearing loss on development. Rockville, MD: ASHA
- Berrettini S., Arslan E., Baggiani A., Burdo S., Cassandro E., Cuda D., Filippo R., Giorgi Rossi P., Mancini P., Martini A., Quaranta A., Quaranta N., Turchetti G., Forli F. Analysis of the impact of professional involvement in evidence generation for the HTA Process, subproject "Cochlear Implants" : methodology, results and recommendation. *Acta Otorhinolaryngol Ital.* 2011; 31: 273-280.
- Bubbico L, Bianchi Di Castelbianco F, Tangucci M, Salvinelli F. Early hearing detection and intervention in children with prelingual deafness, effects on language development. *Minerva Pediatr* 2007;59(4):307-13
- Bubbico L, Rosano A, Spagnolo A. Prevalence of prelingual deafness in Italy. *Acta Otorhinolaryngol Ital* 2007;27(1):17-21

- Bubbico L, Tognola G, Grandori F. Ann Ig. 2017 Mar- Apr. Evolution of Italian - Universal Newborn Hearing Screening Programs 29(2):116-122
- Centers for Disease Control and Prevention [CDC]. (2017). Research and tracking of hearing loss in children (<https://www.cdc.gov/ncbddd/hearingloss/research.html>)
- Clark Gambelunghe MB, Clark DA. Sensory development. Pediatr Clin North Am 2015;62(2):367-84
- DPCM del 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. (17A02015) Gazzetta Ufficiale Serie Generale n. 65 del 18-03-2017 -Suppl. Ordinario n. 15; articolo 38, comma 2.
- FDA, US Food and Drug Administration (2022). Cochlear Implants. 26 ottobre 2023. <https://www.fda.gov/medical-devices/implants-and-prosthetics/cochlear-implants>
- Hermann R, Lescanne E, Loundon N, Barone P, Belmin J, Blanchet C, Borel S, Charpiot A, Coez A, Deguine O, Farinetti A, Godey B, Lazard D, Marx M, Mosnier I, Nguyen Y, Teissier N, Virole MB, Roman S, Truy E. French Society of ENT (SFORL) guidelines. Indications for cochlear implantation in adults.
- Hickok G, Poeppel D. The cortical organization of speech processing. Nat Rev Neurosci 2007;8(5):393- 402.
- Hickok G. The cortical organization of speech processing: feedback control and predictive coding the context of a dual-stream model. J Commun Disord 2012;45(6):393-402

- Hille ETM, van Straaten HI, Verkerk PH; Dutch NICU Neonatal Hearing Screening Working Group. Prevalence and independent risk factors for hearing loss in NICU infants. *Acta Paediatr* 2007;96:1155-1158
- Hood LJ. Auditory neuropathy/dys-synchrony disorder: diagnosis and management. *Otolaryngol Clin North Am* 2015;48(6):1027-40.
- Joint Committee on Infant Hearing (JCIH). Year 2019 Position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *The Journal of Early Hearing Detection and Intervention* 2019;4(2)1-44.
- Kim, SH, Choi HS, Han YE & Choi BY. Diverse etiologies manifesting auditory neuropathy characteristics from infants with profound hearing loss and clinical implications. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2016;86:63-7.
- King A J, Teki S, Willmore BDB. Recent advances in understanding the auditory cortex Version 1. *F1000 Research* 2018;7:F1000 Faculty Rev-1555. 2018
- Lina-Granade G., Truy E. Strategia diagnostica e terapeutica di fronte a una sordità del bambino. *EMC- Otorinolaringoiatria*. Vol. 14- N. 3-Settembre 2015.
- Linea guida del Sistema nazionale Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità su " L'impianto cocleare nell'adulto e nel bambino " Roma, 1 febbraio 2024
- May L, Heinlein KB, Gervain J, Werker JF. Language and the newborn brain: does prenatal language experience shape the neonate neural response to speech? *Front Psychol* 2011;2:222.
- Marchant D., Shurin A. et al. Course and outcome of otitis media in early infancy: a prospective study. *The J of Pediatrics*. V. 104, Iss.6, June 1984. P. 826-831

- NICE, National institute for care and health excellence (2019). Cochlear implants for children and adults with severe to profound deafness. Technology appraisal guidance. 26 ottobre 2023.<https://www.nice.org.uk/guidance/ta566>
- Orzan E. Ipoacusia e sordità in età pediatrica: l'intervento precoce, le attuali linee di trattamento e il diritto alla salute. In: Orzan E, Bavcar A et al. (Ed.). L'intervento precoce in audiologia pediatrica. Lucca: Eureka srl; 2016
- Palmieri M, Berrettini S, Forli F, Trevisi P, Genovese E, Chilosi AM, Arslan E, Martini A. 56 Evaluating benefits of cochlear implantation in deaf children with additional disabilities. *Ear Hear.* 2012;33:721-30.
- Romagnoli C, Fetoni AR. Il pediatra/neonatologo e l'ipoacusia infantile. In: Paludetti G. Ipoacusia infantile dalla diagnosi alla terapia. Torino: Omega Edizioni 2011, pp. 271-281.
- Santarelli R. Information from cochlear potentials and genetic mutations helps localize the lesion site in auditory neuropathy. *Genome Med* 2010;2(12):91.
- Sharma A, Tobey E, Dorman M, Bharadwaj S, Petal MG. Central auditory maturation and babbling development in infants with cochlear implants. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2004;130:511-6
- Shurin P.A., Stephen M.D., et.al. Tympanometry in the diagnosis of middle-ear effusion. *N Engl. J Med* 1977;296:412-417
- Watkin P, Baldwin M. The longitudinal follow up of a universal neonatal hearing screen: the implications for confirming deafness in childhood. *Int J Audiol* 2012;51:519-28.

- World Health Organization. (2021). Deafness and hearing loss (<https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>)
- Zanobini M. Le difficoltà e i disturbi del linguaggio attraverso le lenti dell'ICF. Milano: Franco Angeli ed.; 2015.
- Zanetti D., Albanese C. et al.; Screening uditivo neonatale e impianti cocleari. Prospettive in pediatria-Vol.51-n.201-p.68-86-Gennaio-Marzo2021