



ASSOCIAZIONE
OTORINOLARINGOLOGI
OSPEDALIERI
ITALIANI
Presidente: ANGELO CAMAIONI

EZIOLOGIA, DIAGNOSI, PREVENZIONE E TERAPIA DELLA SORDITÀ INFANTILE PREVERBALE

a cura di
Renato Luppari

QUADERNI MONOGRAFICI DI AGGIORNAMENTO

© Quaderni Monografici di Aggiornamento A.O.O.I.

EZIOLOGIA, DIAGNOSI, PREVENZIONE E TERAPIA DELLA SORDITÀ INFANTILE PREVERBALE

a cura di

Renato LUPPARI

Responsabile Struttura Semplice di AUDIOLOGIA
U.O. ORL ospedale Umberto I° di Mestre



La riproduzione di questo volume o di parte di esso e la sua diffusione in qualsiasi forma o con qualsiasi mezzo, elettronico, meccanico, per mezzo di fotocopie, microfilm, registrazioni od altro, sono proibite senza il permesso scritto della A.O.O.I. (Associazione Otorinolaringologi Ospedalieri Italiani).

Realizzazione editoriale e stampa:

TorGraf

S.P. 362 km. 15.300

73013 Galatina (Le)

Telefono 0836.561417

Fax 0836.569901

e-mail: torgraf@mail.clio.it

PRESENTAZIONE

Cari Colleghi,

è per me un piacere ed un onore offrirvi questa breve presentazione di un “neonato” volume della Collana Monografica di Aggiornamento A.O.O.I. sulla “Eziologia, diagnosi, prevenzione e terapia della sordità infantile preverbale”, a cura dell’amico Renato Luppari.

Il mondo delle ipoacusie preverbalì è un ambito della nostra Disciplina certamente controverso e di difficile gestione, sia per il medico che si trova a dover precocemente diagnosticare e trattare la patologia, sia per i membri del nucleo familiare del piccolo paziente, fortemente limitati nelle possibilità di trasmettergli affetto ed insegnamenti.

Inoltre, la giovanissima età, ed inconsapevole scarsa collaboratività, dei piccoli pazienti affetti da questa tipologia di ipoacusie pone delle specifiche difficoltà per quanto concerne le procedure diagnostiche audiologiche e quindi il precoce inquadramento della patologia.

In tal senso, Renato Luppari, unitamente agli altri esperti coinvolti nella stesura di questo testo, si è spinto ad affrontare questo spinoso argomento a 360 gradi, partendo dall’analisi eziologica ed epidemiologica, passando attraverso le strategie di screening audiologiche neonatali e le metodiche diagnostiche audiologiche, per giungere alla definizione delle diverse possibilità terapeutiche e riabilitative delle sordità infantili preverbalì.

Da tempo si sentiva l’esigenza di una trattazione che fosse nello stesso tempo esaustiva ed aggiornata ma anche di agevole fruibilità sia per il cultore della materia che per lo specialista in formazione.

In conclusione, sono certo che Renato Luppari abbia ampiamente soddisfatto le aspettative dell’AOOI e che il suo volume abbia a pieno titolo guadagnato il suo posto nello scaffale dei quaderni di aggiornamento A.O.O.I., da sempre animati da uno spirito pratico, ma scientificamente rigoroso.

Non mi rimane, come mia abitudine, che augurarvi
Buona lettura.

ANGELO CAMAIONI

INTRODUZIONE

Quando nel 1991 mi fu affidato il servizio di Audiologia dell'ospedale di Mestre, poco o nulla sapevo di screenings neonatali (allora quasi ovunque ancora affidati alla reattometria) e del problema delle sordità infantili preverbalì.

Debbo all'incontro con il Prof. Edoardo Arslan, da poco giunto a Padova proveniente dalla prestigiosa scuola di Ferrara, la nascita dell'interesse dapprima e della passione poi per questo argomento che tanto tempo della mia attività lavorativa ha finito con l'assorbire. Fu lui a convincermi che le profonde innovazioni strumentali intervenute in campo audiologico avevano significativamente cambiato l'atteggiamento clinico e riabilitativo nell'approccio alla sordità infantile preverbale e che erano maturi i tempi per l'applicazione di metodiche affidabili e sicure per una diagnosi sempre più precoce.

L'obiettivo primario doveva essere un cambiamento radicale della prognosi e quindi della qualità della vita e delle aspettative di bambini con ipoacusie preverbalì, nella convinzione che scopo finale della riabilitazione di un deficit sensoriale deve essere non la sola correzione della perdita sensoriale stessa (impairment) e della disability che è l'effetto che l'impairment ha sulla vita dell'individuo, ma, soprattutto, il recupero dell'handicap con il quale intendiamo l'impatto che la disability provoca sulla vita sociale dell'individuo, considerando soprattutto le limitazioni nei rapporti e nelle relazioni con gli altri membri della società.

Basti ricordare, a tal proposito, cosa poteva significare nascere con una sordità profonda solo 40/50 anni fa, quando era consuetudine l'identificazione della sordità solo quando il bambino non parlava ed era ormai compromesso qualsiasi approccio riabilitativo allo sviluppo di un linguaggio orale, quando il suo destino era il più delle volte un istituto o una scuola cosiddetta "speciale" con un futuro di totale emarginazione. Ma anche in tempi più recenti le cose non andavano molto meglio. Condussi uno studio alcuni anni or sono su 300 bambini audiolesi nati fra il 1960 ed il 1980 e passati tutti per l'Istituto Sordomuti della Provincia di Venezia da cui si

evince che l'età media della diagnosi era attorno ai 3 anni e mezzo e quella di protesizzazione era andata decrescendo dai 7 anni del 1960 ai 3 anni e mezzo del 1980. Oggi tutto ciò sembra preistoria, ma in realtà sono passati solo vent'anni e, in taluni territori, in Italia, in Europa, ma anche in America, la situazione non è ancora di molto migliorata.

Nel 2001, secondo la WHO 250 milioni di persone sono affette da danno uditivo inabilitante. Secondo stime internazionali 2 bambini su 1000 nascono con un deficit uditivo medio-grave o profondo.

Nel 1999 l'American Academy of Pediatrics dichiarava la necessità di diagnosticare l'ipoacusia neurosensoriale entro il terzo e non oltre il sesto mese di vita per poter garantire all'individuo la piena possibilità di inserimento sociale.

Molta strada è stata fatta nelle strumentazioni (ABR, otoemissioni, AABR) che consentono una diagnosi precocissima; la filosofia degli screening aggiornata regolarmente dal Joint Committee On Infant Hearing è ormai di diffusione sempre più vasta, l'innovazione tecnologica continuo in campo protesico consente, con l'ausilio di logopedisti sempre più preparati, un iter riabilitativo sempre più soddisfacente, anche in ipoacusie fino ad 80-90 dB, permettendo un utilizzo del canale uditivo sufficiente allo sviluppo del linguaggio e alla comunicazione. La raccomandazione di applicare un'amplificazione a sei mesi di età è fondata sulle conoscenze della maturazione e plasticità centrale che si sono sviluppate negli ultimi anni. Ritardare l'amplificazione oltre i 2-3 anni di età significa prolungare la deprivazione uditiva, ostacolando e ritardando considerevolmente lo sviluppo del linguaggio. Anche nelle sordità più profonde, laddove l'utilizzo della protesi risulti inefficace, è ormai consolidata la possibilità dell'uso precoce degli impianti cocleari. Oggi è possibile impiantare un bambino attorno all'anno e mezzo di età, quando inizia lo sviluppo del linguaggio ed il sistema uditivo non si è ancora organizzato e consolidato, consentendo al bambino stesso di adattare lo sviluppo del sistema uditivo centrale su una propria codifica periferica, evitando quelle irreversibili modificazioni nelle vie uditive centrali indotte dallo sviluppo in condizioni di deprivazione uditiva.

E già si parla di nuove prospettive chirurgiche e protesiche che potrebbero aprire nuove frontiere, in attesa di soluzioni biologiche con il potere

di ripristinare la funzione uditiva attraverso la rigenerazione di elementi strutturali quali l'organo del Corti o i neuroni. Dice George Bernard Shaw che le imprese "impossibili" non sono per gli scettici, ma, forse, solo per i sognatori. Se ripenso all'inizio di questo viaggio, quando osservo le mutate capacità cognitive ed espressive dei bambini da me seguiti in questi ultimi quindici anni, la musicalità ed il ritmo della voce dei primi soggetti impiantati, non posso esimermi dal pensare che proprio della realizzazione di un sogno "impossibile" si sia trattato e sono convinto che ci sia spazio sufficiente per le generazioni che ci seguono per realizzarne di più ambiziosi.

RENATO LUPPARI

RINGRAZIAMENTI

Un particolare ringraziamento mi è indispensabile rivolgere al consiglio AOOI che mi ha consentito di organizzare questo quaderno, al collega Giorgio Cazzato che mi ha spinto a farlo, a tutti i colleghi che hanno accettato di contribuire allo svolgimento di quest'opera scrivendo i capitoli riguardanti argomenti di loro specifica competenza, all'amico Edoardo Arslan che, una volta di più, ha accettato di assistermi per ovviare alle mie immancabili carenze.

Renato Luppari

AUTORI

ARSLAN prof. Edoardo

Direttore Servizio di AUDIOLOGIA e FONIATRIA, Università di Padova

BABIGHIAN prof. Gregorio

Direttore U.O. di OTIRINOLARINGOIATRIA- OTOCHIRURGIA
ospedale di Padova

BOTTERO prof. Sergio

Responsabile U.O.C. di ORL, ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma

CAMA dott. Elona

Ricercatore Un. Servizio di AUDIOLOGIA e FONIATRIA,
Università di Padova

CIORBA dott. Andrea

Dirigente Medico Dip. di AUDIOLOGIA e FONIATRIA, Università di Ferrara

FORMIGONI dott. Patrizia

Foniatra U.O.C. di ORL, ospedale S.Maria Nuova di Reggio Emilia

GENOVESE prof. Elisabetta

Prof. Ass. AUDIOLOGIA e FONIATRIA, Università di Modena e Reggio Emilia

GUARNACCIA dott. Maria C.

AUDIOLOGIA e FONIATRIA, Università di Modena e Reggio Emilia

HATZOPOULOS prof. Stavros

Dirigente Medico Dip. di AUDIOLOGIA e FONIATRIA, Università di Ferrara

LUPPARI dott. Renato

Responsabile Struttura Semplice di AUDIOLOGIA, U.O. ORL
ospedale Umberto I° di Mestre

MARSELLA dott. Pasquale

Resp. Chirurgia dell'orecchio, U.O.C. di ORL
ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma

MARTINI prof. Alessandro

Direttore Dip. di AUDIOLOGIA e FONIATRIA, Università di Ferrara

MAZZOLI dott. Manuela

Dirigente Medico U.O. di ORL-OTOCHIRURGIA ospedale di Padova

ORZAN dott. Eva

Dirigente Medico U.O. di AUDIOLOGIA PEDIATRICA
e ORL-OTOCHIRURGIA ospedale di Padova

PACIFICO dott. Concettina

Dirigente Medico U.O.C. di ORL, ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma

PROSSER dott. Silvano

Dirigente Medico Dip. di AUDIOLOGIA e FONIATRIA, Università di Ferrara

SANTARELLI dott. Rosamaria

Ricercatore Un. Servizio di AUDIOLOGIA e FONIATRIA,
Università di Padova

SITZIA dott. Manuela

Dirigente Medico U.O.C. di ORL, ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma

TREVISI dott. Patrizia

Ricercatore, Sezione di AUDIOLOGIA, Università di Ferrara

TROZZI dott. Marilena

Surgical Fellow U.O.C. di ORL, ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma

INDICE

Presentazione	
<i>Angelo Camaioni</i>	pag. 3
Introduzione	
<i>Renato Luppari</i>	» 5
Ringraziamenti	
<i>Renato Luppari</i>	» 9
Autori	» 11
Eziologia delle ipoacusie preverbal	
<i>A. Martini, P. Trevisi</i>	» 15
Prevalenza e fattori di rischio	
<i>E. Arslan, M.C. Guarnaccia</i>	» 45
Metodiche strumentali di screening: otoemissioni acustiche e ABR	
<i>S. Hazopoulos, A. Ciorba, A. Martini</i>	» 61
Strategie di screening audiologico neonatale	
<i>R. Luppari, M.C. Guarnaccia</i>	» 81
Diagnosi: impedenzometria e audiometria comportamentale	
<i>P. Marsella, M. Trozzi, S. Bottero</i>	» 111
L'utilizzo dei potenziali evocati uditivi nella stima di soglia in audiologia infantile: una necessaria revisione	
<i>R. Santarelli, E. Cama, E. Genovese, E. Arslan</i>	» 131
La protesizzazione nell'infanzia	
<i>S. Prosser</i>	» 149
Impianti cocleari nei bambini	
<i>E.Orzan, M. Mazzoli, G. Babighian</i>	» 177

Le protesi per Via Ossea nella sordità infantile <i>P. Marsella, M. Sitzia, C. Pacifico, S. Bottero</i>	<i>pag. 193</i>
La riabilitazione delle sordità preverbalì <i>E. Genovese, P. Trevisi, P. Formigoni</i>	» 213
Esperienze applicative <i>R. Luppari, E. Arslan, S. Hazopoulos</i>	» 247
Costi e considerazioni finali <i>E. Arslan, R. Luppari</i>	» 253

EZIOLOGIA DELLE IPOACUSIE PREVERBALI

A. Martini, P. Trevisi

Negli ultimi 30 anni le cause di ipoacusia infantile sono state oggetto di numerosi studi epidemiologici e clinici, finalizzati all'individuazione delle migliori strategie di prevenzione sanitaria. Si ritiene infatti che una perdita uditiva oltre i 31 dB (media per le frequenze 0.5-4 KHz) provochi nel bambino un disordine nell'evoluzione linguistica e comprometta nel tempo anche altre aree evolutive, come le capacità di apprendimento. Per evitare questa sequenza di eventi sfavorevoli che aggravano via via la condizione di disabilità, occorre identificare l'ipoacusia nel momento in cui questa insorge e trattare precocemente gli aspetti di deficit comunicativo emergente mediante l'applicazione di adeguati sussidi protesici e di un corretto protocollo abilitativo. Lo studio delle cause di ipoacusia, quindi, risulta di fondamentale importanza per pianificare un intervento sanitario precoce e adeguato a prevenire la malattia e a contrastarne gli effetti.

Le stime dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), estese alla popolazione mondiale (1995) riportano che circa 120 milioni di individui sono affetti da sordità, più della metà riscontrate nei paesi in via di sviluppo, e che probabilmente almeno il 50% di tutti i casi di ipoacusia sarebbe in qualche modo evitabile se si riuscisse ad attuare tempestivamente strategie di prevenzione con tutti i mezzi diagnostici e terapeutici oggi disponibili. Il numero totale di individui ipoacusici probabilmente risulta elevato poichè in molti paesi scarseggiano le risorse economiche per la pianificazione sanitaria e anche perchè in molte sindromi con multihandicap il quadro clinico è dominato da patologie tanto gravi da mettere in secondo piano le problematiche comunicativo-uditive, contribuendo a ritardarne la diagnosi (Smith, 2001).

Classificazione

Le ipoacusie infantili permanenti possono essere suddivise secondo il momento eziologico in forme congenite e acquisite (v. Tabella 1). Le prime sono già presenti alla nascita e possono essere causate da fattori esogeni o endogeni; le seconde insorgono dopo la nascita e sono prevalentemente riferibili a fattori esogeni, in misura minore a fattori genetici (sordità progressive ad esordio ritardato).

Le alterazioni genetiche associate all'ipoacusia possono dar luogo ad espressioni fenotipiche che coinvolgono diversi organi ed apparati, configurando quadri sindromici riconoscibili. Si possono così definire due gruppi nelle sordità genetiche: forme sindromiche e forme isolate non sindromiche. Molte sindromi sono causate da difetti su singoli geni e possono essere trasmesse alla prole (sindromi ereditarie quali la s. di Pendred, la s. di Usher, la s. di Waardenburg, ecc); altre non sono ereditarie (ad esempio: s. di Goldenhar, s. di Turner, la trisomia 21) .

Occorre sottolineare che talvolta le definizioni relative alle cause di ipoacusia possono generare ambiguità: per esempio, i termini "congenito" ed "ereditario" non sono sinonimi, ma corrispondono a due condizioni ben distinte. Nel primo caso rientrano i fattori eziologici che agiscono durante la vita fetale e che sono dovuti ad agenti esogeni, come ad esempio il virus della rosolia. Le infezioni da citomegalovirus pur essendo congenite possono determinare una sordità che si manifesta dopo la nascita, quindi non congenita, ad andamento progressivo. Allo stesso modo, altre forme di ipoacusia ereditaria, ad esordio tardivo e ad andamento progressivo non sono congenite.

Tab. 1: Classificazione delle ipoacusie basata sui fattori eziologici

Congenite/ prenatali	Non-genetiche	infezioni (toxoplasmosi, cytomegalovirus, rosolia, HIV, HSV) farmaci ototossici, teratogenici
	Genetiche	disordini metabolici, endocrini sindromiche non sindromiche
Acquisite	Perinatali	ipossia iperbilirubinemia infezioni
	Postnatali	prematurità, basso peso
		meningiti
		complicazioni otite media infezioni virali (parotite, morbillo, CMV)
Genetiche a esordio tardivo	rumore traumi cranici, frattura rocca petrosa ereditaria progressiva	

Epidemiologia

Le misure di prevalenza, cioè il numero totale di soggetti affetti in una data popolazione e in un determinato tempo, sono comunemente utilizzate come indicatore dell'occorrenza della sordità. Un'altra misura è l'in-

cidenza, definita come il numero di nuovi casi affetti in una data popolazione per un periodo di tempo (ad esempio un anno). I valori di prevalenza riportati in letteratura differiscono spesso da uno studio all'altro in relazione ai criteri di selezione delle popolazioni esaminate e ai fattori considerati quali il livello di gravità dell'ipoacusia (≥ 40 dB HL, ≥ 50 dB HL, ipoacusie profonde) e il range di frequenze esaminate.

Fino dal 1981 Martin, e successivamente numerosi altri autori (v. Tab. 2), hanno condotto studi epidemiologici relativi alle ipoacusie ≥ 50 dB BEHL (*Better Ear Hearing Level*), riportando dati di prevalenza sostanzialmente indicativi del fatto che l'ipoacusia permanente è oggi un'evenienza rara, come in passato, ma deve essere in ogni caso identificata per prevenire e ridurre gli effetti a carico della sfera comunicativo-verbale negli individui affetti. Dati recenti riportano per i paesi europei valori di prevalenza molto variabili, fra 0.5 e 4.2/1000 (Davidson, 1988; Parving, 1997; Uus, 2000). Ad esempio in Estonia (Uus, 2000) su coorti nate negli anni 1985-1990, e adottando come criterio una soglia ≥ 40 dB BEHL, è stata rilevata una prevalenza di sordità infantile di 1.72/1000.

Tab. 2: Prevalenza delle ipoacusie infantili

Autori	Prevalenza/1000	Coorti	Popolazione	criterio dB	paese
Martin, 1981	0.9	1969	bambini	≥ 50	EEC
MakiTorkko 1998	1.2	1973-82 1983-92		≥ 40	Finlandia
Parving, 1999	1-1.5 3.6-8.2		neonati 5-9 anni	≥ 40	Danimarca
Uus, 2000	1.72 0.15 (congenita)	1985-1990		≥ 40	Estonia
Streppel, 2000	0.43		età scolare		Germania
Datzell, 2000	2.0		neonati	≥ 25	Stato di NY
Neckham, 2001	1.27	1980-1994	neonati	sord.moder.	Austria (Tirolo)
Fortnum, 2001	0.91 1.65	1980-1995	3 aa 9-16 aa	≥ 40	UK
Paesi in via di sviluppo					
Elahi 1998	7.9		5-15 aa	≥ 31	Pakistan
Hadjikakou 2000	1.19 congenita 0.4 acquisita	1979-1996		≥ 50	Cipro
Liu, 2001	0.67		<15 aa		Cina
Prasansuk 2001	3.5	1988-2000	bambini		Tailandia

Uno studio molto citato, e ritenuto altamente rappresentativo della situazione europea è stato condotto nella regione inglese di Trent (4.8 milioni di abitanti), su coorti degli anni 1985-1990 (Fortnum, 1997).

Considerando le sordità congenite (≥ 40 dB BEHL) la prevalenza risulta del 1.12/1000, mentre aggiungendo le sordità acquisite e ad esordio ritardato il tasso aumenta a 13.3/1000. Suddividendo le forme congenite per classi di sordità la prevalenza è distribuita quasi in parti uguali fra le forme di grado medio e quelle di grado severo-profondo (v. tab. 3).

Tab. 3: Dati di prevalenza per classi di gravità di ipoacusia, coorte 1985-90

dB BEHL	Prevalenza (per 1000)
40-69	0.64
70-94	0.24
>94	0.24
totale	1.12

All'età di 5 anni si stima che fra le sordità profonde il 20% sia acquisita in conseguenza di meningite. Sempre all'età di 5 anni esiste una quota di casi, stimata a circa il 15-25% con sordità ad andamento progressivo (Stevens, 1995). Una prevalenza del 0.41 e 0.45/1000 di sordità congenita profonda alla nascita è stata confermata per il Galles e la Danimarca rispettivamente, valutando le coorti nate nel 1975-1980 (Parving, 1997). Con l'età i tassi di prevalenza (sordità ≥ 40 dB BEHL) tendono a raddoppiare, variando da 1.07/1000 a 3 anni di età fino a 2.05/1000 a 9-16 anni di età (Fortnum, 2001).

Come si è detto, si ritiene che la proporzione di soggetti sordi sia più grande nei paesi in via di sviluppo che nei paesi ad economia avanzata. Il numero dei sordi in questi paesi tuttavia non è noto poiché mancano affidabili rilievi epidemiologici sia per la prevalenza che per le cause. Inoltre in molti casi non vengono applicati gli standard diagnostici e di classificazione condivisi dagli altri paesi. Si ritiene che il 12-17% di bambini sotto i 5 anni siano affetti da sordità permanente: questo tasso elevato è la conseguenza della povertà e della mancanza di servizi sanitari. Probabilmente circa la metà dei casi è dovuto a complicanze dell'otite cronica, che potrebbero essere completamente evitate da cure e prevenzione. Altre cause sono variabili da regione a regione. In alcuni paesi la meningite è endemica; in altri sono frequenti i matrimoni fra consanguinei e aumentano la probabilità di sordità a trasmissione ereditaria. In India ed in Pakistan, dove è comune il matrimonio fra cugini, la sordità ereditaria in età scolare raggiunge il 70-80% dei casi affetti. Altre cause

suscettibili di prevenzione sono rappresentate da fattori perinatali ed esogeni, come l'asfissia neonatale, l'uso di farmaci ototossici, la rosolia, il morbillo. Queste due ultime cause rimangono fra le più frequenti cause di sordità, non esistendo in molti paesi poveri un'adeguata copertura vaccinale. In estese regioni del mondo è presente la sifilide, cui si associa un elevato rischio di sordità congenita. La mancanza di trattamenti preventivi durante la gravidanza ed il parto è causa di un'elevata mortalità e morbidità nei neonati. Altre cause frequenti di sordità infantile nei paesi in via di sviluppo includono le complicanze di parti distocici, incompatibilità del fattore Rh, i traumi cranici, la cronicizzazione di flogosi timpaniche entro il primo anno di vita.

Prevalenza e cause di ipoacusia preverbale in categorie speciali di pazienti

La prevalenza della sordità infantile nei paesi sviluppati è bassa in valori assoluti; tuttavia all'interno di determinati sottogruppi i tassi si elevano considerevolmente rispetto all'intera popolazione. Ad esempio nella popolazione di bambini ricoverati nei reparti di terapia neonatale intensiva (NICU) si possono riscontrare tassi di prevalenza di sordità di 20-100 volte maggiori rispetto ai bambini senza problemi alla nascita (Davis, 1992; Elahi, 1998; Hadjikakou, 2000). I tassi riportati sono molto variabili, perché dipendono dai differenti criteri di ammissione alle terapie intensive e dalla combinazione di diversi fattori di rischio. Questo gruppo comprende neonati a basso peso con convulsioni: l'elevata prevalenza di sordità è spesso associata a disordini multifunzionali determinate dall'encefalopatia.

La prevalenza dei deficit uditivi riportata nelle paralisi cerebrali infantili (PCI) ha valori stimati da 3 a 10%, in particolare nelle forme discinetiche e nei quadri di PCI conseguenti a grave prematurità (Morales, 2006).

Un altro gruppo, costituito da bambini con ritardo di linguaggio, mostra una prevalenza di sordità più elevata rispetto a quello dell'intera popolazione. Ciò riflette l'elevata probabilità del nesso causale fra sordità e ritardi nello sviluppo del linguaggio (Douniadakis, 2001; Bogomil'ski, 2006).

Le ipoacusie di origine genetica

In studi longitudinali condotti su coorti confrontabili, nate fra 1969 e 1977, e fra 1979 e 1987, è stato rilevato un significativo aumento delle sordità congenite ereditarie: dal 29% al 43% (Parving, 1994). Attualmente si stima che circa il 50% delle ipoacusie congenite sia riferibile a cause genetiche (sindromiche nel 30%) e che la restante parte sia da ricondur-

re a cause ambientali, soprattutto infettive.

Le ipoacusie genetiche possono essere classificate in base alla sede del difetto genico, in cromosomiche, monogeniche o mendeliane, mitocondriali e poligeniche multifattoriali (Tab. 4).

Tab. 4: Classificazione delle ipoacusie genetiche basata sulla sede e sul tipo di trasmissione ereditaria dell'anomalia genica

classificazione delle patologie genetiche	
cromosomiche	anomalie di numero
	anomalie di struttura
monogeniche	autosomiche dominanti
	autosomiche recessive
	X-linkate dominanti
	X-linkate recessive
mitocondriali	
poligeniche	

Le ipoacusie che riconoscono cause cromosomiche sono di tipo sindromico, mentre nell'ambito delle poligeniche troviamo le malformazioni più comuni come la microtia non sindromica, la palatoschisi o lo spettro OAV (Oculo Auricola Vertebrale).

Le ipoacusie di origine genetica sono dovute a mutazioni della sequenza di base del DNA (loci= sequenze di DNA in un cromosoma, contenenti uno o più geni) con modalità di alterazione differenti (sostituzione/inserzione/delezione).

Attualmente sono noti e mappati più di 100 loci e più di 50 geni correlati alla funzione uditiva e per alcuni di questi inizia ad essere chiaro il rapporto genotipo/fenotipo e la localizzazione del difetto a livello cocleare (v. Figura 1).

I geni e i loci studiati finora sono prevalentemente caratterizzati da anomalie a trasmissione recessiva e dominante (DFNB e DFNA rispettivamente), mentre le forme meno frequenti sono a trasmissione legata al gene femminile, X linked, o maschile, Y linked (DFNY), e mitocondriali non sindromiche.

Le alterazioni del genoma e dei loci coinvolti nella funzionalità uditiva rappresentano complessivamente la causa più importante di ipoacusia persistente dell'infanzia e sono costituite più frequentemente da forme ereditarie a trasmissione autosomica recessiva (DFNB) che sono anche la causa più frequente di ipoacusia neurosensoriale di grado profondo (Reardon, 1992) (Tab 5).

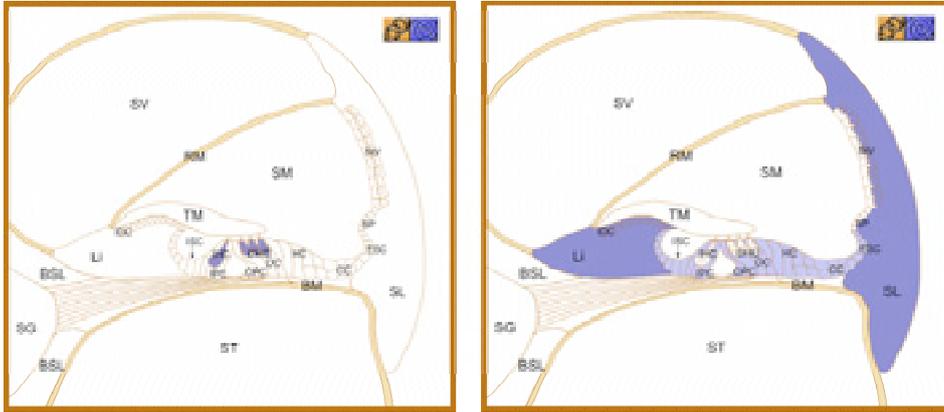


Fig. 1: esempi di localizzazione del danno cocleare in relazione alla mutazione genica a sinistra alterazione delle cellule cigliate interne ed esterne nel difetto della caderina (proteina implicata nel fenotipo Usher) ; a destra alterazioni cocleari conseguenti a mutazione del gene che codifica la connessina (da Van Camp e Smith, 2006).

Come è noto già da alcuni anni, la mutazione del gene connessina 26 è la più studiata e la più facilmente riscontrabile in caso di ipoacusia di grado grave/profondo e fenotipicamente isolata. Il più importante per prevalenza fra tutti i loci associati a sordità risulta essere il DFNB1 che corrisponde alla posizione di due geni, GJB2 e GJB6, codificanti le proteine "gap junction" connessina 26 e 30 rispettivamente. Tali proteine transmembrana si associano in complessi a più unità (connessoni) che fungono da canale funzionale fra cellule adiacenti per il passaggio di ioni implicati in particolare nei meccanismi di eccitazione delle cellule sensoriali cocleari.

Le connesine negli ultimi anni si sono rivelate responsabili di almeno 50% di tutte le autosomiche recessive. Tipicamente il quadro clinico associato a DFNB1 è caratterizzato da ipoacusia congenita, non progressiva, isolata, di grado severo o profondo nella maggior parte dei casi.

Una quota inferiore di sordità ereditarie non sindromiche è trasmessa con modalità autosomica dominante (DFNA). Generalmente queste forme si manifestano con un danno meno grave delle ipoacusie recessive, ma spesso con un andamento progressivo. Le DFNA rappresentano circa il 20% delle ipoacusie non sindromiche, sono le più eterogenee e frequentemente insorgono in epoca post-verbale e sono meno gravi rispetto alle DFNB.

EZIOLOGIA, DIAGNOSI, PREVENZIONE E TERAPIA DELLA...

Loci e geni autosomici recessivi				
Locus Name (OMIM link)	Location	Gene (OMIM link)	Screening Markers	Most Important Reference
DFNB1	13q12	GJB2	D135175, D135292	Guifford et al., 1994 Kelsell et al., 1997
DFNB2	11q13.5	MYO7A	D1154081, D115908	Guifford et al., 1994 Liu et al., 1997 Weil et al., 1997
DFNB3	17p11.2	MYO15A	D1752195, D1752187	Friedman et al., 1995 Wang et al., 1998
DFNB4	7q31	SLC26A4	D75495, D752459	Baldwin et al., 1995 Li et al., 1998
DFNB5	14q12	unknown	D145285, D145579, D145301	Fukushima et al., 1995
DFNB6	3p14-p21	TMIE	D351767, D353647	Fukushima et al., 1995 Naz et al., 2002
DFNB7	9q13-q21	TMC1	D95301, D951876	Jain et al., 1995, Kurima et al., 2002
DFNB8	21q22	TMPR553	D2151250, D2151259	Veske et al., 1995 Scott et al., 2001
DFNB9	2p22-p23	OTOF	D25158, D25174	Chaib et al., 1995 Yasunaga et al., 1999
DFNB10	21q22.3	TMPR553	see DFNB8	Bonné-Tamir et al., 1995 Scott et al., 2001
DFNB11 (see DFNB7)	9q13-q21	TMC1	See DFNB7	Scott et al., 1995, Kurima et al., 2002
DFNB12	10q21-q22	CDH23	D105537, D1051432	Chaib et al., 1995 Bark et al., 2001
DFNB13	7q34-35	unknown	D751824, D752513	Mustapha et al., 1998
DFNB14	7q31	unknown	D75554, D75515; D752459	Mustapha et al., 1998
DFNB15	3q21-q25 19p13	unknown	D351764, D351744, D351605, D195215, D195405, D195221	Chen et al., 1997
DFNB16	15q21-q22	STRC	D155994, D155659	Campbell et al., 1997; Verpy et al., 2001
DFNB17	7q31	unknown	D75501, D75692	Greinwald et al., 1998
DFNB18	11p14-15.1	USH1C	D115902, D1152358	Jain et al., 1998; Ouyang et al., 2002; Ahmed et al., 2002
DFNB19	18p11	unknown	D185452, D185843	The Molecular Biology of Hearing and Deafness meeting Bethesda, October 8-11, 1998 (Green et al., abstract 108)
DFNB20	11q25-qter	unknown	D115958, D1152359	Maynihan et al., 1999
DFNB21	11q	TECTA	D115925, D1154454	Mustapha et al., 1999
DFNB22	15p12.2	OTOA	D1553045, D155403	Zwaanepoel et al., 2002
DFNB23	10p11.2-q21	PCDH15	D1051752, D1051227	Ahmed et al., 2003
DFNB24	11q23	unknown	D1152017, D115908, D1151992	Richard Smith, unpublished
DFNB25	4p15.3-q12	unknown	D452632, D45405, D45428	Richard Smith, unpublished
DFNB26	4q31	unknown	D45424, D451625, D451604, D152815, D151619, D151155	Riazuddin et al., 2000
DFNB27	2q23-q31	unknown	D252307, D252314, D25148	Pulleyn et al., 2000
DFNB28	22q13	TRIOBP	D2251045, D225423, D225282	Walsh et al., 2000 Shahin et al., 2005 Riazuddin et al., 2005
DFNB29	21q22	CLDN14	D2151252, D215168	Wilcox et al., 2001
DFNB30	10p12.1	MYO3A	D1051749, D1052401	Walsh et al., 2002
DFNB31	9q32-q34	WHRN	D95302, D951776	Mustapha et al., 2002 Mburu et al., 2003
DFNB32	1p13.3-22.1	unknown	D152819, D15495, D153723	Masmoudi et al., 2003
DFNB33	9q34.3	unknown	D951825, D95158, D951838	Medlej-Hashim et al., 2002
DFNB34	14q24.1-24.3	unknown	reserved	
DFNB35	14q24.1-24.3	unknown	D145258, D14577, D14553	Ansari et al., 2003
DFNB36	1p35.3	ESPN	D152870, D15214	Naz et al., 2004

Eziologia delle ipoacusie preverbalì

DFNB37	8q13	MYO6	D8S1859, D8S1031	Ahmed et al, 2003
DFNB38	5q28-q27	unknown	D6S1599, D6S1277	Ansar et al, 2003
DFNB39	7q11.22-q21.12	unknown	D7S2516, D7S2204, D7S644	Wajid et al, 2003
DFNB40	22q	unknown	D22S886, D22S1174, D22S1144	Delmaghani et al, 2003
DFNB41			reserved	
DFNB42	3q13.31-q22.3	unknown		Aslam et al, 2005
DFNB43			reserved	
DFNB44	7p14.1-q11.22	unknown		Ansar et al, 2004
DFNB45			reserved	
DFNB46	18p11.32-p11.31	unknown		Mir et al, 2005
DFNB47	2p25.1-p24.3	unknown	D252952, D25131	Hassan et al, 2005
DFNB48	15q23-q25.1	unknown	D15S216, D15S1041	Ahmad et al, 2005
DFNB49	5q12.3-q14.1	unknown	D5S647, D5S1501	Ramzan et al, 2004
DFNB50	12q23	unknown		
DFNB51	11p13-p12	unknown		Shaikh et al, 2005
DFNB52			reserved	
DFNB53	6p21.3	COL11A2		Chen et al, 2005
DFNB54			reserved	
DFNB55	4q12-q13.2	unknown		Inshad et al, 2005
DFNB56			reserved	
DFNB57	10q23.1-q26.11			
DFNB58	2q14.1-q21.2		D252970, D25112	R. Smith, unpublished
DFNB59	2q31.1-q31.3	PJVK	reserved	Delmaghani et al, 2006
DFNB60	5q22-q31	unknown	D5S404, D5S1979	R. Smith, unpublished
DFNB61			reserved	
DFNB62	12p13.2-p11.23		reserved	Ali et al, 2006
DFNB63			reserved	
DFNB64			reserved	
DFNB65	20q13.2-q13.32		reserved	Tariq et al, 2006
DFNB66	6p21.2-22.3	LHFPL5		Tilii et al, 2005; Shabbir et al, 2006; Kalay et al, 2006
DFNB67	6p21.1-p22.3	LHFPL5		Tilii et al, 2005; Shabbir et al, 2006; Kalay et al, 2006

Tab. 5: Lista dei loci e dei geni delle ipoacusie non sindromiche recessive (da Van Camp e Smith 2006)

Il 2-3% di ipoacusie non sindromiche è trasmessa con modalità autosomica o recessiva legata al gene femminile (Pfister, 2003) o associata a una mutazione del DNA mitocondriale (Fig. 2). Queste ultime sono dovute ad alterata codifica degli enzimi della fosforilazione ossidativa nella sintesi dell'ATP.

La trasmissione dell'anomalia mitocondriale è esclusivamente matrilineare e la mutazione più frequente è a carico del gene MTRNR1. Gli individui portatori vanno incontro a ipoacusia severa dopo esposizione a antibiotici aminoglicosidici. Alcune forme sono multisistemiche sindromiche e coinvolgono in particolare il sistema nervoso:

MELAS – Mitochondrial Encephaloathy Lactic Acidosis Stroklike episodes

KSS – Kearns – Sayre Sndrome

MERRF - Myoclonic Epilepsy and Ragged Red Fibers

MIDD – Maternal Inherited Diabetes and Deafness

Ipoacusie non-sindromiche N loci per anno

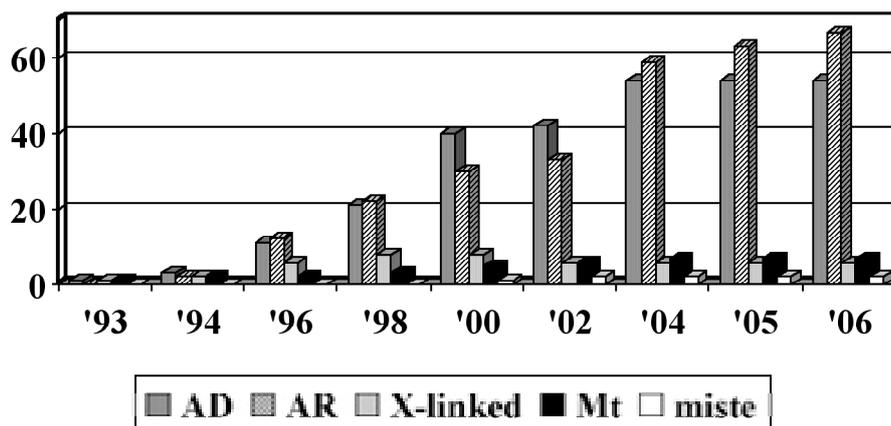


Fig. 2: I nuovi loci identificati dal '93 ad oggi sono più di cento solo considerando le ipoacusie genetiche non sindromiche. AD autosomiche dominanti; AR autosomiche recessive, X-linked legate al gene femminile; Mt mitocondriali (da Van Camp, Hereditary Hearing Loss Homepage, 2007 modificato).

Ipoacusie sindromiche

Esse presentano criticità nella fase diagnostica poiché sono caratterizzate da grande variabilità di espressione intrafamiliarmente ed eterogeneità genetica. La valutazione dismorfologica è importante per l'inquadramento eziologico delle ipoacusie. Ai fini della diagnosi sono da ritenere significativi i pattern di anomalie e dismorfismi, mentre un'alterazione isolata solitamente rientra nella variabilità della morfologia umana. Nella tabella 6 vengono indicati i distretti da esaminare in un esame clinico e le anomalie riscontrabili in caso di ipoacusia sindromica. Queste comprendono numerosi quadri clinici con il coinvolgimento di vari organi e apparati.

Spesso le forme sindromiche sono dovute a mutazioni genetiche mendeliane, cromosomiche o mitocondriali; altre volte la causa è ambientale infettiva (es. triade rubeolica) o sconosciuta. In base a ciò è possibile distinguere le sindromi in due grandi gruppi: quelle a causa nota e quelle a genesi sconosciuta. Gorlin (2004) ha identificato 402 condizioni sindromiche, suddividendole sulla base degli organi coinvolti (Tab. 7 e Fig. 3).

Tab. 6: la valutazione dismorfologica del bambino ipoacusico

distretto	anomalie frequenti
cranio-facciale	forma del cranio, proporzione neurocrania&plancocrania, forma del volto, simmetrie: faccia appiattita, microcefalia, il rocefalo esterno, volto allungato, volto triangolare, volto rotondo, micrognazia, macrosomia
capillizio	alta copertura anteriore e posteriore colore dei capelli, resistenza
fronte	alta, bassa, prominenza delle liozze o della sutura metopica, fronte hominata, solco frontale
regione oculare	arcate sopraccigliari, distribuzione delle ciglia, rapporto fra distanze intercantali interne, interpupillari ed esterne (ipertelorismo ipotelorismo, telecanth), fessure palpebrali inclinate verso l'alto o verso il basso, forma della rima palpebrale con epicanth, coloboma ptosi, posizionamento del globo oculare (proptosi, occhio infossato), localizzazione e pervietà dei punti lacrimali, colore e omogeneità delle iridi, colore delle sclere, forma della pupilla
regione mascare e infraorbitaria	ipoplasia, zigomi sporgenti
orecchio esterno	dimensione, forma, posizione, rotazione, angolazioni, presenza di pits o tags
naso	analisi dell regioni della radice, ponte, punta, ali, narici
filtro e labbra	lunghezza e prominenzza dei pilastri del filtro, dimensioni della bocca, eventuali schisi laterali o del labbro, forma e spessore delle labbra
cavità orale	forma e eventuali anomalie del palato (schisi, schisi sottomucosa, fistole) delle arcate dentarie e rapporto occlusale, dei denti, dimensioni linguali e eventuali anomalie
mandibola e mento	proporzione, dimensione, forma
collo	lunghezza, presenza di residui branchiali laterocervicali, tiroide
cingolo scapolo-omeroale	distrofia
arto superiore/mano	anomalie del disegno delle pliche, brachilattilia, aracnodattilia, similitilia, polidattilia, dimensioni delle dita, estensibilità delle piccole articolazioni, trofismo degli annessi ungueali, cheratosi palmoplantare
tronco	dimensioni, funzionalità del torace, forma dello sterni, forma della colonna vertebrale, ernie addominali
arto inferiore/piede	lussazione dell'anca, malformazioni o malposizioni del piede
cute	trofismo, elasticità e pigmentazione

In letteratura vengono descritte circa 30 differenti sindromi ereditarie caratterizzate da ipoacusia ed anomalie dell'orecchio esterno (Fig. 4, 5 e 6). Tali anomalie variano dall'anothia al semplice orecchio ad ansa. Le più note sono la s. di Treacher-Collins, la s. di Goldenhar e la sindrome CHARGE.

La *Sindrome di Treacher-Collins*, conosciuta anche come di sindrome di Franceschetti o disostosi mandibulo-facciale, si presenta con un'incidenza di 1/50.000 nati vivi. Essa è causata da una mutazione nel gene TCOF1, caratterizzata da una modalità di trasmissione autosomica dominante. Le malformazioni cranio-facciali che caratterizzano questa sindrome sono dovute ad anomalie nello sviluppo dei primi due archi branchiali, si presentano nella maggior parte dei casi bilateralmente e sono di solito simmetriche. Le caratteristiche cliniche includono: rime palpebrali oblique in basso e lateralmente, coloboma della palpebra inferiore, ipoplasia degli zigomi, micrognatia, bocca larga e sottile, anomalie dentarie. Inoltre possono essere presenti palatoschisi e naso allargato con narici strette e talvolta atresia. Per quanto riguarda l'orecchio esterno, è possibile riscon-

Tab. 7 Classificazione clinica delle sindromi associate ad ipoacusia (Gorlin, 1995)

anomalie associate	principali sindromi	descrizione
orecchio esterno	BOR	Brachio-oto-renal displasia
	Goldenhar	Displasia oculo-auricolo-vertebrale
	Treacher-Collins	Disostosi mandibolo facciale
	Sindrome CHARGE	Coloboma, Heart anomalies, Atresia choanae, Retarded growth, Genital anomalies, Ear anomalies
	Sequenza di Di George	Malformazioni del cuore e intimo, microcefalia, anomalie dell'arco aortico, agenesia tiroidea
occhio	s. di Usher	Ipoacusia e retinite pigmentosa
	s. di Norrie	Displasia oculo-acustico-cerebrale
	s. di Alstrom	Retinopatia pigmentaria, diabete mellito, obesità
	s. di Refsum	Eredopatia polineuritiforme
rene	s. di Alport	Glomerulonefrite cronica
metabolismo/ app.endocrino	Mucopolisaccaridosi	Hurler, Hunter, Santfilippo, Morquio
	s. di Wolfram	Diabete insipido, diabete mellito, atrofia ottica
	s. di Pendred	EVA, ipotiroidismo.
apparato tegumentario	s. di Waardenburg	Ipoplasia della base del naso, eterocromia dell'iride, cuoio bianco di capelli e anomalie pigmentarie.
	s. di Leopard	Lentiginose, Electrocardiographic defects, Ocular hypertelorism, Pulmonary stenosis, Abnormalities of genitalia, Retardation of growth, sensorineural Deafness
	ittiosi	s. di CHIME, s. di Deamons
	s. dei nevi multipli	Nevi giunzionali e ipoacusia progressiva
	neurofibromatosi	NF-2 ipoacusia progressiva post-verbale
disordini del sistema nervoso varie	s. di Jervell-Lange-Nielsen	Anemia ipocromica, allungamento del tratto QT
disordini muscoloscheletrici	m. di Camurati-Engelman	Disordine osseo sclerotico-iperostotico
	acondroplasia	Nanismo, macrocefalia, prominente frontale, ponte nasale basso
	disostosi cranio-facciali	s. Apert, s. di Pfeiffer, s. Saethre-Chotzen, s. di Crouzon: acrocetaloindattilia, ipertelorismo, ritardo mentale
	osteogenesis imperfecta	Fragilità ossea
	s. di Paget	Osteite deformante, fragilità, cue stenotici
	s. di Stickler	Antro-oftalmopatia progressiva, palatoschisi

trare anomalie costanti del padiglione, (anotia, ipoplasia, a coppa), associato alla presenza di fistole o appendici preauricolari e con frequente coinvolgimento del condotto uditivo esterno, con la presenza di atresia o di stenosi. Anche l'orecchio medio presenta numerose alterazioni, che possono consistere nell'agenesia o nell'ipoplasia della mastoide, agenesia dell'incudine, malformazione o anchilosi o totale assenza della staffa, mancanza della finestra ovale o nel caso peggiore assenza completa delle strutture dell'OM e della cavità epitimpanica sostituita da tessuto connettivale.

Il quadro audiologico, è caratterizzato da un'ipoacusia di tipo e grado variabile. Alcuni studi mostrano una perdita uditiva bilaterale nel 55% dei casi, che risulta principalmente di tipo trasmissivo o misto, mentre solo in

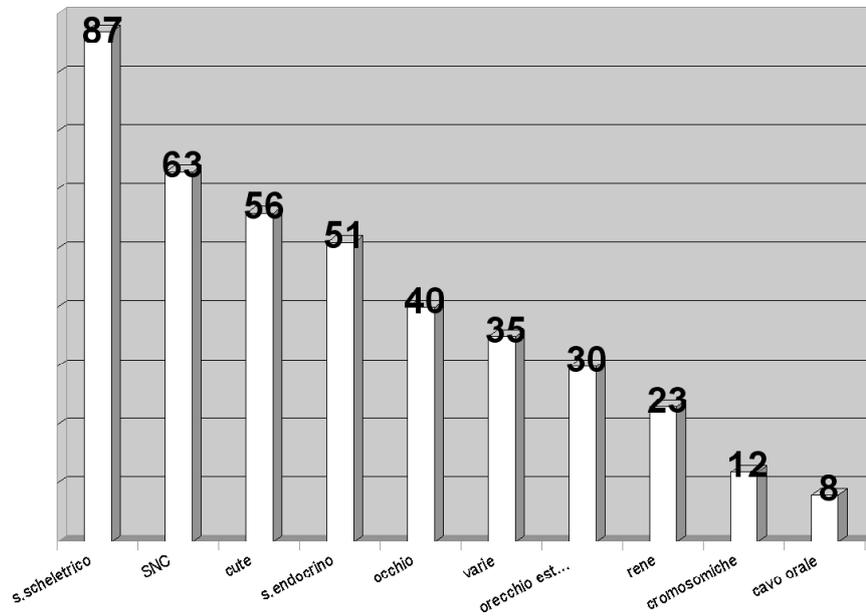


Fig. 3: sindromi comprendenti ipoacusia (Koenigsmark 1976)



Fig. 4: esempio di microtia di 1°grado



Fig. 5: esempio di profilo piatto e padiglione a coppa



Fig. 6: esempio di microtia associata a appendici e a fistola pre-auricolare (freccia)

una percentuale minima è di tipo neurosensoriale.

La Sindrome di Goldenhar, identificabile anche con i nomi di Displasia Oculo-Auriculo-Vertebrale (OAV), Sindrome del I e II arco branchiale e altri, compare in modo sporadico, con un'incidenza 1:5.600 nati vivi. E' dovuta ad anomalie cromosomiche note (del(5p), del(6q), mosaicismo con trisomia 7, del(8q), mosaicismo con trisomia 9, trisomia 18, cromo-

soma 18 ricombinante, cromosoma 21 ad anello, del(22q), 49 XXXXY e 47 XXY). La sindrome è caratterizzata da alterazioni del padiglione auricolare, della regione preauricolare con la presenza di cisti dermoidi epibulbari, lesioni vertebrali, nonché anomalie sistemiche. Il quadro clinico è caratterizzato da malformazioni delle strutture craniofacciali, che si sviluppano dal I e II arco branchiale. Essa è facilmente identificabile grazie ai tratti caratteristici che coinvolgono l'area cranio-facciale come asimmetria facciale con microsomia emifacciale, ipoplasia temporale, ipoplasia della mandibola o del mascellare e macrostomia. Nella maggior parte dei casi le alterazioni colpiscono solo un lato, ma nel 10-30% dei casi sono riscontrabili bilateralmente; nonostante ciò, i disordini non appaiono mai della stessa gravità da entrambi i lati poiché un lato risulta sempre più compromesso rispetto all'altro. Possono essere presenti anche l'ipoplasia o l'agenesia del ramo mandibolare e del condilo, la schisi del palato e del labbro superiore. Il sistema muscolo-scheletrico risulta frequentemente coinvolto soprattutto a livello della colonna vertebrale cervicale dove le vertebre possono mancare oppure essere fuse tra loro con conseguente anomala brevità del collo, limitazione dei movimenti e accorciamento delle vie aeree (Sindrome di Klippel-Feil). Ulteriori malformazioni in questo ambito sono la presenza di emivertebre, di vertebre ipoplasiche, della spina bifida e di scoliosi .

La *Sindrome Branchio-Oto-Renale* (BOR) ha un'incidenza di 1/40.000 neonati ed è dovuta alla mutazione del gene EYA1 sul cromosoma 8q13.3 ed è una patologia ad eredità autosomica dominante ed espressività variabile. Il quadro clinico caratterizzato da ipoacusia associata ad anomalie degli organi a derivazione branchiale, quali l'orecchio esterno (OE), l'orecchio medio (OM), il collo, e la parte bassa della faccia del neonato, oltre che da alterazioni del tratto urinario e a malformazioni oculari. Il quadro clinico di questa sindrome si caratterizza in base alle sedi anatomiche colpite da deficit ed anomalie cui si riferisce la sigla BOR. Le alterazioni delle strutture dell'OE sono presenti nel 30-60% dei casi comprendendo deformità del padiglione auricolare che variano da una grave microtia ad anomalie minori, stenosi o atresia del condotto uditivo esterno, appendici e fistole preauricolari, appendici e fistole laterocervicali. A livello dell'OM possono esser presenti anomalie della catena ossiculare, fissità della staffa, anomalie dell'osso temporale con mastoidi ipoplasiche. Spesso si può osservare anche un interessamento dell'orecchio interno (OI), come nel caso di ipoplasia cocleare unilaterale o bilaterale oppure di displasia di Mondini.

Recentemente si è chiarito che la cosiddetta associazione di CHARGE in

realità è una sindrome causata dalla mutazione del gene CHD7 sul cromosoma 8q12.1. Ne risulta un difetto nella codifica di una proteina che ha un ruolo importante nell'espressione genica e che svolge una funzione fondamentale nello sviluppo embrionale. La sindrome è caratterizzata da trasmissione autosomica dominante e si presenta nella popolazione generale con una prevalenza alla nascita di 1/10000-1/15000 individui (in alcune provincie del Canada 1/8500). L'espressione fenotipica di questa alterazione risulta eterogenea, caratterizzata da Coloboma, Hear anomalies, Atresia choanae, Retarded growth, Genital anomalies, Ear anomalies. Oltre alle caratteristiche descritte possono tuttavia essere presenti altre anomalie.

A livello craniofacciale si riscontrano ipoplasia maxillare con caratteristico viso squadrato e naso globoso con narici pinzate; la caratteristica atresia coanale frequentemente bilaterale e talvolta labiopalatoschisi; coloboma dell'iride o della retina monolaterale o bilaterale, talvolta associata a microftalmia; malformazione del padiglione auricolare, che risulta corto ed allargato con lobo piccolo; ipoacusia neurosensoriale di grado variabile, più frequentemente di grado severo ed accentuata sulle frequenze acute con concomitante componente trasmissiva dovuta a malformazioni della catena ossiculare; alla TC roccie, oltre alle malformazioni dell'orecchio medio, possono essere documentate aplasia o ipoplasia dei canali semicirculari e anomalie del decorso del nervo facciale; possono essere presenti paralisi monolaterale del nervo facciale o asimmetrie del volto indipendenti dalla paralisi del VII nervo cranico.

Difetti cardiaci come tetralogia di Fallot, difetti del setto interventricolare, pervietà del dotto arterioso sono presenti nel 60-70% dei soggetti affetti. Il ritardo della crescita si manifesta nel 60% degli affetti, spesso nonostante peso e lunghezza alla nascita nella norma; è stato ipotizzato un deficit dell'ormone della crescita che tuttavia viene raramente dosato; l'ipoplasia dei genitali è descritta in circa il 40% dei casi. La maggior parte dei soggetti affetti presenta qualche grado di ritardo mentale che viene ulteriormente accentuato dalla presenza dell'eventuale deficit sensoriale. In alcuni casi inoltre è stata descritta una microencefalia.

La patologia più comune fra le ipoacusie associate ad anomalie degli occhi è rappresentata dalla *sindrome di Usher*. Numerose mutazioni sono state identificate come responsabili di questa sindrome, che sulla base del grado di compromissione, dell'epoca di comparsa e dell'evoluzione delle patologie che la caratterizzano, è stata classificata in 3 diversi tipi:

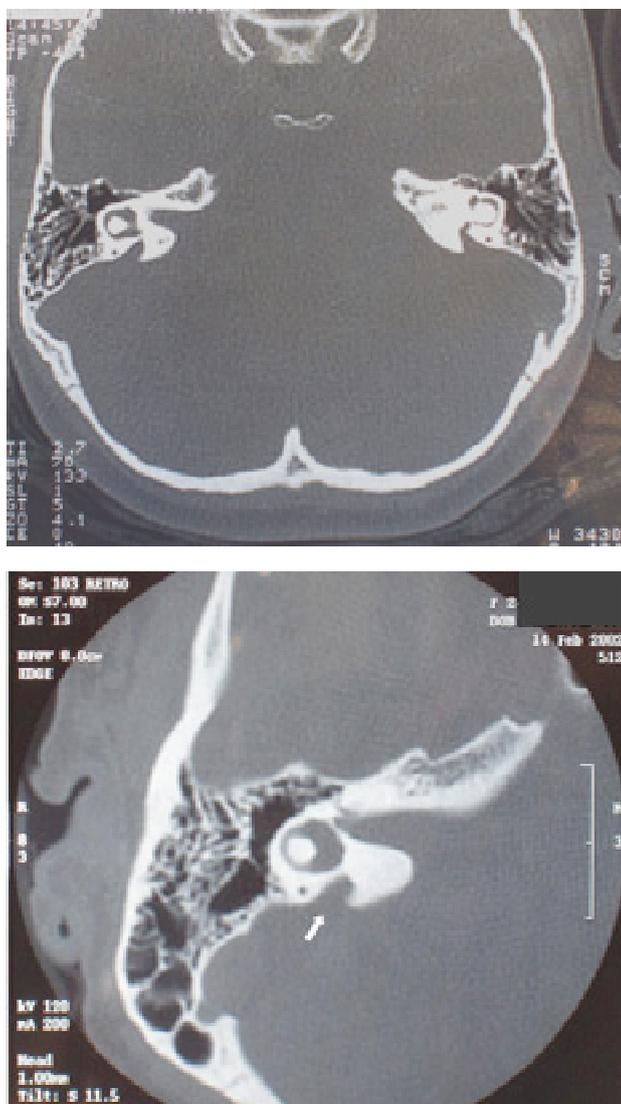
sindrome di Usher tipo I, tipo II e tipo III . E' una patologia trasmessa con modalità autosomica recessiva; i portatori sono stimati essere tra 1/75 e 1/150 nella popolazione.

E' caratterizzata clinicamente da ipoacusia neurosensoriale e retinite pigmentosa.

	Ipoacusia	Funzionalità Vestibolare	Comparsa della retinite pigmentosa
Tipo I	Congenita Profonda	Compromessa	Durante la prima decade
Tipo II	Audiogramma in discesa	Normale	Durante la prima o la seconda decade
Tipo III	Progressiva	Variabile	Variabile

La retinite pigmentosa è una condizione in cui a livello di entrambi gli occhi si manifesta una degenerazione dei fotorecettori che hanno la funzione di reagire prevalentemente al contrasto tra chiaro e scuro e al movimento di oggetti. Questa degenerazione delle cellule fotorecetrici che progressivamente lasciano il posto ad accumuli di pigmento provoca dapprima una difficoltà a vedere in ambienti scarsamente illuminati, successivamente quando la degenerazione interessa oltre la parte più periferica anche la parte centrale della retina, si avrà un restringimento progressivo del campo visivo che potrà portare nel tempo a cecità totale. L'ipoacusia è congenita, di tipo neurosensoriale.

La *sindrome di Pendred* ha una prevalenza stimata di circa 1/100.000 nati e rappresenta il 5% delle ipoacusie congenite associate ad alterazioni metaboliche. E' determinata da una mutazione del gene PDS localizzato nella regione 7q21-34 che codifica per una proteina transmembranaria deputata al trasporto di ioni, detta Pendrina. Sono state descritte più di 30 mutazioni a carico di gene PDS, tuttavia 4 sembrano responsabili della maggior parte dei casi descritti. Presenta modalità di trasmissione autosomica recessiva. Il quadro clinico è caratterizzato da gozzo e da ipoacusia da media a profonda. La Pendrina trasporta ioni I⁻ e Cl⁻ e la sua attività è indipendente dalla presenza di Na⁺. L'analisi immunohistochimica di sezioni di tiroide ha rivelato che la Pendrina è un trasportatore di iodio localizzato sulla superficie apicale dei follicoli tiroidei, che trasporta lo iodio attraverso la membrana apicale dei tirociti nello spazio colloidale. Per quel che riguarda l'ipoacusia, questa è di tipo misto o neurosensoriale, solitamente congenita e profonda oppure può presentarsi successivamente come aggravamento in conseguenza di un trauma cranico anche lieve. Sono presenti malformazioni a carico della coclea; in



Figg. 7-8: due esempi di acquedotto vestibolare allargato (in sindrome di Pendred)

particolare è molto frequente la displasia di Mondini, caratterizzata dall'assenza del giro apicale e da un modiolo scarsamente sviluppato. Frequentemente è possibile osservare, un allargamento dell'acquedotto vestibolare (EVA), che può rappresentare l'unica alterazione presentata a carico del labirinto (Fig. 7 e 8).

Nel gruppo delle ipoacusie associate a disordini tegumentari e della pigmentazione rientrano principalmente sindromi molto rare ad esclusione della *sindrome di Waardenburg* che rappresenta il 2-5% delle ipoacusie neurosensoriali congenite sindromiche. Sono noti quattro sottotipi della sindrome distinti in base alla variabilità della modalità di trasmissione ereditaria.

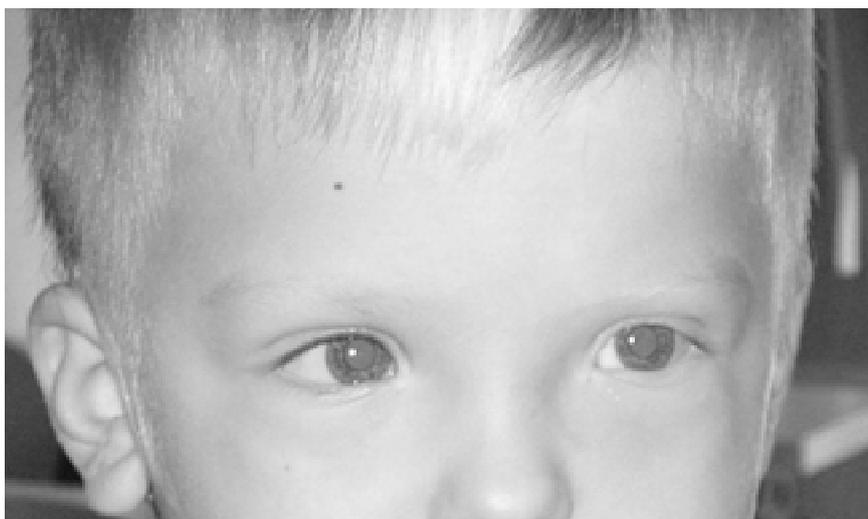


Fig. 9: anomalie pigmentarie, telecanto, naso a sella in s. di Waardenburg

Le caratteristiche cliniche distintive della sindrome comprendono ipoacusia neurosensoriale, anomalie pigmentarie di capelli, iridi e pelle (eterocromia delle iridi e ciuffo di capelli bianchi), distopia canthorum, radice nasale allargata e sopracciglia confluenti (v. Fig. 9). Esistono tuttavia quadri clinici eterogenei per cui vengono identificati i 4 tipi diversi.

L'ipoacusia si presenta con frequenza variabile a seconda del tipo della sindrome, solitamente neurosensoriale, può essere monolaterale o bilaterale, il grado varia da lieve a profondo, spesso l'audiogramma presenta morfologia in salita sulle frequenze acute o a "corda-molle", presenta progressività nel tipo II.

Le cause perinatali

Le sordità conseguenti a traumi da parto, anossia neonatale, ittero neonatale, spesso associate a lesioni del sistema nervoso centrale, ed un tempo stimate attorno al 15% delle sordità neonatali presentano oggi la

tendenza a ridursi. Il miglioramento della sorveglianza della gravidanza e del parto, il monitoraggio della emo-ossigenazione, il controllo dell'incompatibilità materno-fetale del sistema Rh ABO, le conoscenze sul potenziale ototossico di molte categorie di farmaci hanno contribuito a ridurre le sordità secondarie a fattori lesivi in età peri-natale.

Il ruolo di certe categorie di farmaci ototossici (ad esempio antibiotici aminoglicosidici) nel causare danni cocleari irreversibili e quindi una sordità è noto. Tuttavia il nesso causale tra questi farmaci e la sordità infantile non appare così stretto come si pensava in passato (Marlow, 2000). Almeno fra i neonati definiti grandi prematuri, sembra che la coesistenza di altri fattori di rischio per la sordità sia più importante nel determinare il danno, piuttosto che il fattore "farmaco" isolatamente considerato. Ad esempio la probabilità che si instauri una sordità da neomicina aumenta se coesistono elevati tassi di bilirubina, oppure se all'elevata bilirubina si associa anche un'acidosi metabolica. Se i livelli sierologici vengono accuratamente monitorati, la somministrazione di aminoglicosidici può avvenire senza un importante rischio per la funzionalità uditiva.

Nonostante il miglioramento dei trattamenti medici rivolti ai neonati, si ritiene ancora che la prematuroità con un peso alla nascita inferiore a 1500 g., un'età gestazionale inferiore a 31 settimane, l'essere un neonato sottoposto a terapia intensiva, siano altrettanti indicatori altamente predittivi per la sordità infantile.

I progressi nella medicina neonatale, soprattutto dopo l'introduzione della terapia con farmaci surfactanti di nuova generazione dal 1990, hanno consentito di elevare notevolmente il tasso di sopravvivenza nei bambini molto prematuri VLBW (Very Low Birth Weight) o con prematurità estrema (fra 500 e 750 g). D'altro canto i dati relativi ai risultati funzionali di questi bambini in termini di sviluppo neuropsicologico appaiono sconcertanti, anche se riferiti a casistiche molto eterogenee. Essi indicano un aumento della sopravvivenza corrispondente anche ad un aumento in questi bambini di esiti patologici. Se le tecniche di rianimazione applicate in particolare nell'ultima decade garantiscono la sopravvivenza di molti prematuri, sembra che la maggiore aggressività terapeutica si rifletta poi negativamente sullo sviluppo neurologico di questi bambini, aumentando la proporzione di quelli affetti da disabilità residue rispetto a quelli esenti e determinando una maggiore gravità dei danni multisistemici (Hintz, 2005). Numerosi studi riportano che solo il 20 % di tutti i bambini soprav-

vissuti non presentano deficit evolutivi in epoche successive alla dimissione; tutti gli altri risultano affetti in qualche misura da disabilità, costituite principalmente da ritardo mentale, ritardo psicomotorio (circa 20%) e da danni neurosensoriali (3-4% sordità; 1-2% cecità). Allo scadere del 4° semestre di 'età corretta' del bambino, quasi il 50% dei bambini sottoposti a test neuropsicologici dimostra in qualche grado un ritardo mentale che tende a migliorare ma, da quanto emerge da follow-up a lunga scadenza, tende a persistere fino a 6 anni di vita. La prematurità quindi è una condizione di elevato rischio per la sordità, così come per altri disordini: ciò comporta che fra questi "bambini fragili" siano frequenti i casi con handicap multipli. Studi longitudinali che hanno considerato bambini prematuri e di peso molto basso hanno evidenziato che a 5 anni questi presentavano un tasso di sordità superiore di 5 volte rispetto ai bambini della stessa età ma senza problemi alla nascita.

Cause congenite non genetiche

La eziologia e la prevalenza delle sordità congenite non ereditarie hanno mostrato notevoli variazioni durante le ultime decadi. Ad esempio la sordità da rosolia congenita è scomparsa nei paesi in cui è stata istituita la vaccinazione obbligatoria. Infezioni come quelle da citomegalovirus, da toxoplasmosi, da agenti della meningite, o sindromi come la fetopatia alcolica tendono ad essere rilevate con maggior frequenza come cause di sordità infantile. Ciò può essere un effetto secondario alle maggiori probabilità di sopravvivenza dei casi affetti da queste patologie, ed al miglioramento delle tecniche di diagnosi.

Il cytomegalovirus (CMV) è un'infezione congenita che causa malattia e disabilità, comprendente ritardo mentale e ipoacusia. Nei paesi sviluppati il CMV è a tutt'oggi il solo importante agente virale che può causare la sordità, poichè le vaccinazioni contro rosolia, parotite, morbillo hanno praticamente fatto scomparire i casi sostenuti dai rispettivi virus. Si stima che negli Stati Uniti ogni anno oltre 500.000 donne in età fertile contraggano l'infezione primaria tanto da rendere opportuno un intervento sanitario mirato all'interruzione del contagio mediante una campagna di informazione sanitaria e/o la vaccinazione estesa a tutta la popolazione esposta (Staras 2006). Nella sua forma sintomatica e asintomatica, è la più frequente causa di infezione congenita, che colpisce fra 0.4 e 2.3% dei nati vivi (Witters, 2000). Nel 70% delle forme sintomatiche sono documentabili lesioni del sistema nervoso centrale, responsabili di sequele

neurologiche che possono accompagnarsi alla sordità (Boppana, 1997). La sordità causata da CMV può mostrare un esordio ritardato e un deterioramento progressivo della funzione uditiva. Per questi casi è necessario programmare una sorveglianza sufficientemente prolungata. In meno della metà dei casi di sordità congenita si è rilevata la presenza di un'infezione da CMV (Lagasse e coll, 2000). Una manifestazione ritardata della sordità può avvenire fino a 6 anni di età, con un'incidenza cumulativa del 15.4 %. Nelle forme di infezione asintomatica la sordità è meno frequente (7.4%), nelle forme sintomatiche è stata riscontrata nel 40.7%, rispettivamente (Fowler, 1999; Dahle, 2000).

Cause acquisite in epoca preverbale

Fra tutti i casi di sordità infantile il 4-10% è conseguente alle complicazioni di una meningite. Considerando solo le sordità perinatali il tasso è del 37%. (Tab. 8). Come si è già detto, all'età di 5 anni si stima che fra le sordità profonde il 20% sia acquisita in conseguenza di meningite.

La sordità secondaria a meningite è causata da una diffusione dell'infezione al labirinto, dalle meningi attraverso l'acquedotto cocleare, o direttamente danneggiando il nervo cocleare come nella meningite da criptococco (Low, 2002). Oltre a questo, gli agenti più frequentemente isolati sono lo *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae* (Hi), *Neisseria meningitidis*, *Escherichia coli*, agenti virali (herpes, morbillo) e raramente il bacillo della tubercolosi (Kotnis 2001). L'ipoacusia da meningite è nella maggior parte dei casi bilaterale, frequentemente di grado severo o profondo. Nei bambini può porre notevoli problemi riabilitativi data la possibilità di lesioni al nervo cocleare che impediscono di sfruttare appieno l'amplificazione fornita da una protesi acustica. Indicatori prognostici di sordità sono considerati uno stato di coma e la presenza di alterazioni encefaliche rilevate alla TAC.

Una temibile complicazione della meningite è costituita dall'ossificazione del labirinto: quando ciò si verifica è indicato un impianto cocleare da eseguire precocemente, anticipando la completa oblitterazione ossea del dotto cocleare.

In alcune regioni, come nell'Africa centrale, le epidemie di meningite sono frequenti, causando molte migliaia di casi di sordità fra i bambini sopravvissuti all'infezione (Salih, 1990). Per il Ghana sono riportati tassi di sordità del 29% come complicanza dell'infezione meningococcica e del 9% come complicanza delle forme sostenute da *Haemophilus* (Hodgson e coll, 2001).

Anche nei paesi ad economia sviluppata la morbilità e la mortalità nell'in-

fezione meningococcica appaiono rilevanti. Secondo un recente studio condotto negli Stati Uniti (Kaplan, 2006), l'infezione meningococcica colpisce più frequentemente i bambini sotto i 12 mesi di età, e nel 12% dei casi compromette la funzione uditiva. In alcuni paesi, quali Islanda e Svezia (Berg, 1996; Johannsdottir, 2006), a partire dal 1989 la campagna vaccinale contro l'infezione da Hi ha contribuito a debellare questo agente infettivo, mentre le vaccinazioni per gli altri due agenti più frequenti risultano ancora insufficienti poiché non sono applicate su tutta la popolazione e soprattutto non consentono una copertura efficace contro tutti i ceppi batterici implicati. Anche in questi paesi è descritta una prevalenza di ipoacusia del 14% di tutti i casi che hanno contratto la meningite. Tutti gli autori concordano nell'indicare necessità di implementare l'intervento sanitario attraverso provvedimenti generalizzati di tipo primario (vaccinazioni contro la *N. meningitidis C* e lo *S. pneumoniae*) e di tipo secondario, tramite la tempestiva identificazione dei primi segni clinici di meningite e immediata attuazione di una terapia mirata, al fine di minimizzare gli esiti della malattia.

Tab. 8: Prevalenza(%)delle ipoacusie secondarie a meningite

1982	Martin	37
1985	Parving	7
1995	Newton	4
2000	Drake	4.2
2000	Derekoy	10

Le ipoacusie retrococleari

La sordità retrococleare è la conseguenza di un danno delle proiezioni uditive o della corteccia uditiva che, se bilaterale, provoca anche un grave deficit della percezione verbale e, nell'infanzia, impedisce il normale sviluppo del linguaggio. Le più note sindromi da neurofibromatosi tipo 2 sono caratterizzate da un esordio tardivo post-verbale, spesso in epoca pre-adolescenziale. In epoca preverbale, i casi di ipoacusia retrococleare sono molto rari e riferibili soprattutto ad anomalie congenite genetiche mitocondriali, come accennato nelle pagine precedenti, oppure a kernicterus.

Le prime presentano un'ipoacusia neurosensoriale associata a quadri clinici estremamente variabili in base all'espressione fenotipica e all'epoca

di esordio. Le patologie perossisomiali rappresentano un gruppo di malattie molto rare, ma a gravissima evoluzione e ad esordio neonatale. Fra queste la Sindrome di Zellweger, la Adrenoleucodistrofia neonatale e il morbo di Refsum infantile, sono caratterizzate da ridotto o assente numero di perossisomi, organelli subcellulari contenenti gli enzimi del metabolismo lipidico, che genera una patologia sistemica. Tali anomalie alterano tanto gravemente lo sviluppo psicofisico dei bambini affetti (ritardo mentale profondo, ipotonia generalizzata, cecità) da portare in secondo piano le problematiche relative al deficit uditivo.

Fra le cause perinatali acquisite, il kernicterus o ittero neonatale è considerato causa di ipoacusia sia periferica che centrale retrococleare (van Naarden, 1999). Esso è così definito per la deposizione di bilirubina non coniugata nelle cellule cerebrali, in particolare dei nuclei della base. Quando i livelli di bilirubina serica superano i 20 mg/dl, nei neonati a termine, o i 10-12 mg/dl nei prematuri, aumentano molto le probabilità che provochino danni cerebrali sottocorticali irreversibili, con conseguente quadro di disartria e corea e solitamente conservazione delle capacità intellettive.

La neuropatia uditiva

La neuropatia uditiva rappresenta un'entità nosologica di recente definizione, descritta da Starr (1996) come un disordine della porzione uditiva dell'VIII nervo cranico, caratterizzata sul piano clinico da assenza dell'ABR, presenza delle OEA e grave deficit delle abilità percettive verbali.

Attualmente essa viene denominata neuropatia/dissincronia uditiva ed è riferibile a numerose cause (neurologiche, dismetaboliche) sia in forma isolata che associata a processi neurodegenerativi generalizzati. Nel bambino essa riconosce come fattori causali principali un'anomalia genetica e la grave prematurità. Le prime sono forme ereditarie a trasmissione recessiva o più raramente dominanti (Xing, 2006). La neuropatia uditiva di tipo recessivo è dovuta a una mutazione del gene che codifica la otoferlina, con un meccanismo ancora non del tutto chiarito. Roux (2006) ha dimostrato che la otoferlina interagisce con le molecole SNARE nelle sinapsi afferenti delle cellule cigliate interne per scatenare l'esocitosi del neurotrasmettitore. Questo meccanismo dovrebbe operare con un'estrema precisione temporale, mantenendo alto il livello di rilascio del neurotrasmettitore.

Da recenti studi condotti in gruppi di bambini affetti da ipoacusia sono

risultati valori di prevalenza di 0.94 % nell'ambito dei bambini a rischio di ipoacusia (Foerst, 2006) e di 0.5% fino a 8.5% considerando la prevalenza nell'ambito di gruppi di bambini affetti da ipoacusia (Kumar –India, 2006; Tang – Hong Kong, 2004; Foerst - Colonia, 2006). Questi risultati indicano che la neuropatia-dissincronia uditiva è un disordine non raro. Lo studio morfologico dell'orecchio interno e del nervo uditivo con RMN nei pazienti che presentano un quadro clinico di neuropatia ha evidenziato in una proporzione di casi (18%) la presenza di un'anomalia anche anatomica del nervo acustico che appare ipoplasico da un lato o da entrambi (Buchman 2006). Questo riscontro ha sottolineato la necessità di determinare il meglio possibile con i mezzi diagnostici oggi a disposizione la natura e la sede del danno uditivo prima di procedere con terapie specifiche. Infatti, in caso di neuropatia uditiva è fondamentale chiarire la presenza di una riduzione del calibro del nervo o addirittura l'assenza di questo prima di procedere a intervento di impianto cocleare che nel primo caso ha opportunità di successo mentre nel secondo caso è controindicato.

Bibliografia

- Berg S, Trollfors B, Alestig K, Gothefors L, Hugosson S, Lindquist L, Olcen P, Romanus V, Strangert K. Incidence and prognosis of meningitis due to *Haemophilus influenzae*, *Streptococcus pneumoniae* and *Neisseria meningitidis*. *Scand J Infect Dis* 1996, 28(3), 247-252.
- Bergman I, Hirsch RP, Fria TJ, Shapiro SM, Holzman I, Painter MJ. . Cause of hearing loss in the high-risk premature infant. *J Pediatr* 1985, 106:95-101.
- Bogomilm'ski MR, Povarova MV, Hearing function in children with speech retardation, *Vestn Otorinolaringol* 2006, (4): 6-8.
- Boppana SB, Fowler KB, Vaid Y, Hedlund G, Stagno S, Britt WJ, Pass RF. Neuroradiographic findings in the newborn period and long-term outcome in children with symptomatic congenital cytomegalovirus infection. *Pediatrics* 1997, 99:409-414.
- Buchman CA, Roush PA, Teagle HF, Brown CJ, Zdanski CJ, Grose JH. Auditory characteristics in children with cochlear nerve deficiency, *Ear Hear* 2006, 27(4): 399-408.
- Dahle AJ, Fowler KB, Wright JD, Boppana SB, Britt WJ, Pass RF. Longitudinal investigation of hearing disorders in children with congenital cytomegalovirus. *J Am Acad Audiol* 2000 , 11(5):283-290.
- Dalzell L, Orlando M, MacDonald M, Berg A, Bradley M, Cacace A, Campbell D, DeCristofaro J, Gravel J, Greenberg E, Gross S, Pinheiro J, Regan J, Spivak L, Stevens F, Prieve B. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: ages of hearing loss identification, hearing aid fitting, and enrollment in early intervention. *Ear Hear* 2000, 21(2):118-130.
- Davidson J, Hyde ML, Alberti PW. Epidemiology of hearing impairment in childhood. *Scand Audiol Suppl* 1988; 30:13-20.
- Davis A, Wood S. The epidemiology of childhood hearing impairment: factor relevant to planning of services. *Br J Audiol* 1992, 26(2):77-90.
- Derekoy FS. (2000). Etiology of deafness in Afyon school for the deaf in Turkey. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 55:125-131.
- Douniadakis . Incidence of hearing loss among children presented with speech-language delay. *Scand Audiol Suppl.* 2001; 52:204-205.
- Drake R, Dravitski J, Voss L. (2000). Hearing in children after meningococcal meningitis. *J Paediatr Child Health* 36:240-243.
- Elahi MM, Elahi F, Elahi A, Elahi SB. Paediatric hearing loss in rural Pakistan. *J Otolaryngol* 1998, 27(6):348-353.
- Foerst A, Beutner D, Lang-Roth R, Huttenbrink KB, von Wedel H, Walger M. Prevalence of auditory neuropathy/synaptopathy in a population of children with profound hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006, 70(8): 1415-1422.
- Fortnum H, Davis A. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Trent Region, 1985-1993. *Br J Audiol* 1997, 31(6):409-446.

- Fortnum HM, Summerfield AQ, Marshall DH, Davis AC, Bamford JM. Prevalence of permanent childhood hearing impairment in the United Kingdom and implications for universal neonatal hearing screening: questionnaire based ascertainment study. *BMJ* 2001, 323(7312):536-540.
- Fowler KB, Dahle AJ, Boppana SB, Pass RF. Newborn hearing screening: will children with hearing loss caused by congenital cytomegalovirus infection be missed? *Pediatr* 1999, 135:60-64.
- Hadjikakou K, Bamford J. Prevalence and age of identification of permanent childhood hearing impairment in Cyprus. *Audiology* 2000, 39(4):198-201.
- Hintz SR, Kendrick ED, Vohr BR, Poole WK, Higgins RD. Changes in neurodevelopmental outcomes at 18 to 22 months' corrected ages among infants of less than 25 weeks' gestational age born in 1993-1999. *Pediatrics* 2005, 115, 6, 1645-1651.
- Hodgson A, Smith T, Gagneux S, Akumah I, Adjuik M, Pluschke G, Binka F, Genton B. Survival and sequelae of meningococcal meningitis in Ghana. *Int J Epidemiol* 2001, 30:1440-1446.
- Johannsdottir IM, Guethnason T, Luethviksson P, Laxdal T, Stefansson M, Harethardottir H, Haraldsson A. Bacterial meningitis in 1 month 16 year old children at three Pediatric departments, in Iceland during the period 1973-2000, *Laeknabladid*, 2000, 88 (5): 391-397.
- Kaplan SL, Schutze GE, Leake JA, Barson WJ, Halasa NB, Byington CL, Woods CR, Tan TQ, Hoffman JA, Wald ER, Edwards KM, Mason EO. Multicenter surveillance of invasive meningococcal infection in children, *Pediatrics*, 2006, 118 (4): 979-984.
- Kotnis R, Simo R. Tuberculous meningitis presenting as sensorineural hearing loss. *J Laryngol Otol* 2001. 115:491-492.
- Kumar UA, Jaravam MM. Prevalence and audiological characteristics in individual with auditory neuropathy/auditory dys-synchrony. *Int J Audiol* 2006, 45(6): 360-366.
- Lagasse N, Dhooge I, Govaert P. Congenital CMV-infection and hearing loss. *Acta Otorhinolaryngol Belg* 2000; 54(4):431-436. Review.
- Liu XZ, Xu LR, Hu Y, Nance WE, Sismanis A, Zhang SL, Xu Y. Epidemiological studies on hearing impairment with reference to genetic factors in Sichuan, China. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2001 Apr; 110 (4):356-363.
- Low WK. (2002). Cryptococcal meningitis: implications for the otologist. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec.* 64:35-37.
- Maki-Torkko EM, Jarvelin MR, Sorri MJ, Muhli AA, Oja HF. Aetiology and risk indicators of hearing impairments in a one-year birth cohort for 1985-86 in northern Finland. *Scand Audiol* 1998; 27(4):237-247.
- Marlow ES, Hunt LP, Marlow N. Sensorineural hearing loss and prematurity. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2000 Mar; 82(2):F141-144.
- Martin J. Childhood deafness in the European Community, *Scan Audiol* 1981, 10:165-174.

————— *EZIOLOGIA, DIAGNOSI, PREVENZIONE E TERAPIA DELLA...* —————

- Morales AC, Azuara BN, Gallo TJ, Gonzalez AA, Rama QJ. Sensorineural hearing loss in cerebral palsy patients, *Acta Otorrinolaringol Esp*, 2006, 57(7): 300-302.
- Nekahm D, Weichbold V, Welzl-Mueller K, Hirst-Stadlmann A. Improvement in early detection of congenital hearing impairment due to universal newborn hearing screening. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2001, 59(1):23-28.
- Newton VE. (1985). Aetiology of bilateral sensori-neural hearing loss in young children. *J Laryngol Otol Suppl.*; 10:1-57.
- Ngo RY, Tan HK, Balakrishnan A, Lim SB, Lazaroo DT. Auditory neuropathy/auditory dys-synchrony detected by universal newborn hearing screening, *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006, 70(7): 1299-1306.
- Parving A, Stephens D. Profound permanent hearing impairment in childhood: causative factors in two European countries. *Acta Otolaryngol* 1997, 117(2):158-160.
- Parving A. Hearing screening—aspects of epidemiology and identification of hearing impaired children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1999, 49 (suppl 1):S287-292.
- Pfister MHF, Lalwani AK, X-linked hereditary hearing impairment, *Audiological Medicin* 2003, 1, 29-32.
- Prasansuk S. Incidence/prevalence of sensorineural hearing impairment in Thailand and Southeast Asia. *Audiology* 2000, 39(4):207-211.
- Reardon W, Genetic deafness, *Journal of Medical Genetics* 29:521-526.
- Roux I, Safieddine F, Nouvian R, Grati M, Simmler MC, Bahloul A, Perfettini I, Le Gall M, Rostaing P, Hamard G, Triller A, Avan P, Moser T, Petit C. Otoferlin, defective in a human deafness form, is essential for exocytosis at the auditory ribbon synapse. *Cell* 2006, 20, 127(2): 277-289.
- Smith AW. WHO activities for prevention of deafness and hearing impairment in children. *Scand Audiol Suppl* 2001, (53):93-100.
- Staras SA, Dollard SC, Radford KW, Flanders WD, Pass RF, Cannon MJ, Seroprevalence of cytomegalovirus infection in the United States, 1988-1994. *Clin Infect Dis* 2006, 1, 43(9) : 1143-1151.
- Starr A, Picton TW, Siningher Y, Hood LJ, Berlin CI. Auditory neuropathy, *Brain* 1996, 119(3): 741-753.
- Stevens J, Webb H. Targeted Hearing screening in neonates. Comparison of follow-up with neonatal results, *Audiens (BACTDA Newsletter)* 1995, 4.
- Streppel M, Richling F, Walger M, von Wedel H, Eckel HE. Epidemiology of hereditary hearing disorders in childhood: a retrospective study in Germany with special regard to ethnic factors. *Scand Audiol* 2000; 29(1):3-9.
- Tang TP, Mc Pherson B, Yuen KC, Wong LL, Lee JS. Auditory neuropathy/auditory dys-synchrony in school children with hearing loss: frequency of occurrence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2004, 68(2):175-183.
- Uus K, Davis AC. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Estonia, 1985-1990. *Audiology* 2000, 39(4):192-197.

- Van Camp G, Smith R, Hereditary hearing loss homepage, <http://www.ac.be/dnalab/hhh/>.
- Witters I, Van Ranst M, Fryns JP. Cytomegalovirus reactivation in pregnancy and subsequent isolated bilateral hearing loss in the infant. *Genet Couns* 2000; 11(4):375-378.
- Xing G, Cao X, Tian H, Chen Z, Li X, Wei Q, Bu X. Clinical and genetic features in a chinese pedigree with autosomal dominant auditory neuropathy. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec* 2006, 13; 69(2): 131-136.

PREVALENZA E FATTORI DI RISCHIO

M.C. Guarnaccia, E. Arslan

Per ipoacusia s'intende un'alterazione della percezione del suono, dovuta ad una lesione del recettore uditivo periferico. La perdita uditiva nel bambino è una situazione clinica particolarmente grave, doppiamente "silente" perchè isola il bambino dal mondo circostante privandolo del linguaggio, principale canale e strumento comunicativo ed in secondo luogo perchè è una patologia che si instaura senza segni evidenti diretti fino all'instaurarsi di effetti irreversibili.

Come è noto le ipoacusie possono essere classificate in:

trasmissive: dovute ad una lesione dell'orecchio medio e/o esterno. Sono caratterizzate da una ridotta trasmissione dell'energia sonora per via aerea, mentre la conduzione all'orecchio interno attraverso l'osso temporale è normale ed il recettore cocleare è integro.

neurosensoriali: dovute ad una lesione dell'orecchio interno o della prima parte della via acustica. La soglia per via aerea e quella per via ossea sono sovrapponibili.

miste: dovute all'associazione delle prime due forme. Audiometricamente sono caratterizzate da una compromessa soglia per via ossea associata alla quale si associa una ulteriore componente trasmissiva.

centrali: caratterizzate da una disfunzione del processing uditivo per una lesione delle vie uditive centrali. Si possono distinguere due gruppi, a seconda che la causa eziologica sia stata o meno identificata. Queste forme, soprattutto in età pediatrica, non hanno ancor oggi un inquadramento clinico e diagnostico definito e possono essere inserite nel più ampio contesto dei disturbi del linguaggio, dal momento che i soggetti affetti hanno una soglia uditiva normale.

Le perdite uditive neurosensoriali, trasmissive o miste sono le ipoacusie da considerare ai fini di una procedura di screening. Esse devono essere tali da determinare una disabilità permanente e pertanto non risolvibile con terapia medica e/o chirurgica. Inoltre l'ipoacusia deve essere bilaterale, tale da limitare l'ingresso acustico del soggetto, e di entità superiore a 40 dB, innalzamento della soglia uditiva che compromette la percezione degli stimoli verbali.

Solo in questo caso la mancata percezione acustica, può causare ritardi o alterazioni permanenti nel processo di acquisizione del linguaggio del

bambino e costituire la causa di una potenziale disabilità comunicativa. Lo sviluppo del linguaggio nel bambino inizia, infatti, in un periodo critico importantissimo, dagli 8-12 mesi d'età, quando comincia ad instaurarsi quel feed-back acustico-fonologico-comunicativo che è alla base delle prime acquisizioni verbali e del loro successivo arricchimento lessicale e morfo-sintattico. Fondamentale in questo periodo è la percezione da parte del bambino di strutture acustiche del linguaggio in grado di innescare tutto il processo dell'apprendimento linguistico.

Con il termine di incidenza si indica il numero di casi affetti da una determinata patologia, in un determinato periodo di tempo ed in una specifica popolazione (per esempio numero di nuovi casi per anno su 1000 bambini). Il termine prevalenza indica invece il numero totale di casi affetti da una patologia nell'ambito di una data popolazione in un periodo di tempo specifico (per esempio numero di casi affetti da patologia in una specifica coorte di popolazione. Quando si parla di ipoacusie neonatali, al momento della nascita i due termini incidenza e prevalenza ovviamente coincidono.

L'American Academy of Pediatrics Task Force on Newborn and Infant Hearing nel 1999 ha riportato tassi di incidenza molto variabili da 1 a 3 ogni 1000 nati, analizzando alcuni studi sugli screening presenti in letteratura. Ad una revisione più estesa l'incidenza della ipoacusia infantile ha una variabilità ancora più ampia da 1 a 6 per 1000 nati. Questa variabilità, nei paesi industrializzati sembrerebbe legata a fattori metodologici di inclusione nello studio piuttosto che ad una reale differenza epidemiologica. Diversamente, nei paesi in via di sviluppo, l'incidenza della patologia ha valori molto più elevati e con maggiore variabilità compresi tra 1,8 e 20 per 1000, per la maggiore influenza probabilmente dei fattori genetici e soprattutto per l'elevato tasso di infezioni peri e prenatali che assumono un'importanza particolarmente rilevante.

Sulla elevata variabilità dell'incidenza della perdita uditiva nei paesi occidentali riportata in letteratura influiscono diversi fattori dei quali i più significativi sono:

- entità della perdita uditiva considerata
- tipologia della ipoacusia considerata
- ipoacusie mono o bilaterali

Il grado di perdita uditiva è un parametro che strettamente si correla con l'incidenza, come appare dai dati riportati nella tabella 1. La maggiore incidenza ottenuta nelle casistiche del Rhode Island (0,6%) da White et coll appare discordante con i dati ottenuti da Finitzo in Texas (0,31%) e

da Prieve a New York (0,37%) ed ancora di più con quello ottenuto dal gruppo del Wessex pari a 0,10%. Tale apparente variabilità sembra in stretta correlazione sia con il minimo livello di perdita uditiva identificata (25 dB nHL in Rhode Island e 40 dB nHL in Wessex), sia anche con la diversa tipologia di perdita uditiva rilevata nei vari studi: solo neurosensoriale o anche trasmissiva; ipoacusie mono o bilaterali.

Autore, anno	Test screening	Incidenza	Soglia testata	Tipo HL
Rhode Island (White et al 1990)	TEOAE	0,6%	25 dB nHL	CHL S&HL
Colorado (Keriel et al 2002)	Audi R	0,13%	35 dB nHL	CHL S&HL
Texas (Timbo et al 1998)	TEOAE o Audi R	0,31	35 dB nHL	CHL S&HL
Australia (Haley et al 2002)	TEOAE	0,18	35 dB nHL	S&HL
New York (Prieve 2000)	TEOAE o Audi R	0,37	35 dB nHL	CHL S&HL
Wessex (WHS Trial Group 1998)	TEOAE + Audi R	0,10%	40 dB nHL	S&HL
Malaysia (Alimuliah et al 2003)	TEOAE	0,42%	N.R.	CHL S&HL
Sud Africa (Gidilli 2004)	TEOAE	0,18%	N.R.	S&HL

tab. 1: incidenza della sordità neonatale in relazione alla soglia testata

Anche negli studi elencati di seguito risulta evidente la correlazione con la tipologia di ipoacusia: l'incidenza è inferiore se viene considerata solo una lesione neurosensoriale bilaterale:

- Maki- Torkko E.M.- Nord Finlandia: 0,09%
- Tsuchiya H.- Giappone: 0,10%
- Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group -Wessex: 0,10%;
- Weichbold V., Nekahm-Heis D., Welz-Mueller K.- Austria: 0,11%;
- Hadjukakou K., Bamford J.- Cipro: 0,11%
- Davis A., Parving A- UK and DK: 0,11%
- Kennedy C., Kimm L., Thornton R., Davis- Londra: 0,13%;
- Vartiainen E.- Est Finlandia: 0,14%
- Kanne TJ, Schaefer L, Perkins JA.- Washington: 0,14%

- Parving A.- Copenhagen: 0,15%
- Lin C-Y., Huang C-Y., Lin Y-H., Wu J-L. - Taiwan:0,15%;
- Bailey H., Bower C., Krishnaswamy J., Coates H. -Australia 0,18%;

L'entità della perdita uditiva comunque è sicuramente il fattore maggiormente correlato con l'incidenza: Parving in vari lavori condotti in periodi diversi evidenzia un'incidenza variabile tra lo 0,11 e lo 0,2% in correlazione con la minima perdita uditiva identificata dallo studio (≥ 20 o ≥ 40 dB). In un altro studio, inoltre, condotto in due diverse regioni della Finlandia, l'incidenza rilevata dagli autori appare dello 0,09% e dello 0,14%: tale dato, in accordo con quanto precedentemente detto, risultava strettamente correlato con l'entità dell'ipoacusia identificata (≥ 25 o ≥ 40 dB).

L'inclusione di forme neurosensoriali monolaterali provoca un aumento della stima di incidenza:

- Clemens C.; Davis S; Bailey A.- North Carolina: 0,18%
- Habib H.S., Abdelgaffar H.- Sud Arabia: 0,18%
- Prieve B., Stevens F.- New York: 0,19%

Se infine vengono incluse anche forme trasmissive l'incidenza viene ulteriormente aumentata come risulta da:

- Mehel A., Thomson V.- Colorado: 0,13%
- Abdullah A., Hazim M., Almyzan A., Jamilah A.G., Roslin S.- Malaysia: 0,42%
- Prieve B., Stevens F.-New York: 0,37%
- Ngo R., Tan H., Balakrishnan A.- Singapore: 0,35%

La variabilità dell'incidenza rilevata in tali studi nei quali venivano identificate perdite uditive sia di tipo neurosensoriale che trasmissivo (0,13% nella casistica del Colorado e 0,3-0,4% in tutti gli altri studi con gli stessi criteri di inclusione) può a nostro avviso essere in relazione anche con la metodica utilizzata (AABR o TEOAE) nella procedura di screening. Il protocollo condotto da Mehel e Thomson in Colorado, prevedeva l'effettuazione su tutta la popolazione dei nati di una registrazione ABR automatica (AABR) ad un'intensità di 35 dB; e tale metodica strumentale risente meno di lievi alterazioni dell'orecchio esterno e/o medio che invece possono rendere inefficace il rilievo delle otoemissioni acustiche. L'utilizzo delle OAE invece, recluta una maggiore percentuale di forme trasmissive in quanto la metodica è maggiormente influenzata da qualsiasi alterazione anche minima dell'orecchio esterno e medio.

Numerosi Autori segnalano infatti che anche minimi fattori che alterano l'integrità e la mobilità della membrana timpanica o della catena ossiculare possono ridurre sia l'intensità della stimolazione sia possono ostacolare la produzione delle otoemissioni così da renderne impossibile la registrazione. Inoltre un altro fattore può influire nel rendere più sensibile l'ABR rispetto alle OAE: l'occlusione di vario grado del canale uditivo esterno (o per la presenza di detriti o per il collabimento delle pareti dello stesso), condizioni molto frequenti nel neonato alla nascita che possono avere un effetto rilevante sia sulla presentazione dello stimolo sonoro, che sulla rilevazione della risposta. Per questo le OAE recluterebbe nel protocollo di screening quei neonati che hanno un lieve deficit di trasmissione, che invece non verrebbero identificati con la registrazione ABR.

In base a tali considerazioni, la maggiore identificazione di ipoacusie trasmissive riportata in alcuni studi finirebbe per avere un valore più speculativo che di identificazione a scopo diagnostico-terapeutico. Non solo ma comporterebbe un aumento del numero di soggetti falsi positivi sottoposti poi ad un secondo livello diagnostico con conseguente aumento del carico di lavoro e soprattutto sarebbe correlata con una maggiore ansia dei genitori legata ai successivi accertamenti che la positività alla metodica di screening comporta.

Valutazioni diverse, devono essere fatte per gli studi condotti nei paesi in via di sviluppo: Olusanya B. e Luxon L. nel 2004 stimano che dei (126,000- 500,000) bambini che nascono ogni anno con ipoacusia, circa il 90% vive in paesi in via di sviluppo, tenendo presente che si tratta di 164 nazioni così suddivise:

Africa Subsahariana: 46 paesi

Medio-Oriente e Nord Africa: 21 paesi

Sud Asia: 8 paesi

Estremo oriente e regioni del Pacifico: 29 paesi

America Latina: 33 paesi

Europa dell'est e paesi Baltici: 27 paesi

Per questi paesi non vi sono ancora oggi stime precise sulla reale incidenza della perdita uditiva; a parte alcuni dati relativi a studi pilota che hanno introdotto protocolli sperimentali di screening uditivo.

In linea generale, le stime riportano incidenze da 2 a 20 volte maggiori dei paesi occidentali per cause legate alle scarse condizioni socio-economi-

che e quindi sia al precario controllo sui fattori prenatali di prevenzione primaria e secondaria, sia alla maggiore diffusione di processi flogistici nel periodo pre-verbale.

Nel 1995 l'OMS (WHO World Health Organisation) ha rilevato che dei 78 milioni di soggetti affetti da perdita uditiva di entità superiore a 40 dB e residenti nei paesi in via di sviluppo, 8 milioni avevano un'età inferiore a 18 anni, e sempre nel 2001 l'OMS riporta che dei 250 milioni di soggetti affetti nel mondo da ipoacusia i 2/3 risiedevano in paesi sottosviluppati.

Alcuni studi sembrano riportare comunque esperienze più precise dove l'incidenza di ipoacusia neonatale oscilla tra lo 0,12% e lo 0,35% (Khandekar- Oman: 0,12%, Lin C-Y., Huang C.- Taiwan:0,15%, Habib-Sud Arabia:0,18%, Russo I.- Brasile: 0,2%, Abdullah -Malaysia: 0,39%, Prasansuk- Tailandia-0,35%). Questi dati dimostrano una elevata variabilità che come per i paesi occidentali è dovuta sia come già detto per i criteri di inclusione nel protocollo di II livello (forme mono o bilaterali; ipoacusia solo neurosensoriali o anche trasmissive), sia, in minor misura per l'elevata percentuale di soggetti che sono sfuggiti allo screening o non sono tornati al secondo livello e che finiscono per inficiare i risultati finali. Infatti nelle casistiche riportate occorre notare che:

- 1- nello studio condotto in Oman la percentuale di nati non sottoposti allo screening è del 33% e considerando che lo studio aveva come criteri di inclusione sia le forme neurosensoriali che trasmissive ci si dovrebbe aspettare sicuramente una incidenza più elevata;
- 2- nello studio condotto in Sud Arabia la percentuale più alta di incidenza rispetto a quella rilevata sulla popolazione generale, sembrerebbe basata soprattutto sull'alta consanguineità e quindi su una scarsa sorveglianza della familiarità, fattore di prevenzione primaria;
- 3- Infine lo studio condotto in Malaysia rileva tra i criteri di inclusione l'identificazione di perdite uditive di entità lieve che costituirebbero il 62,5% della percentuale di incidenza rilevata pari a 0,39% e quindi la reale percentuale di incidenza della patologia risulterebbe inferiore.
- 4- in generale non è possibile differenziare la prevalenza delle forme congenite rispetto a quelle acquisite o ad insorgenza tardiva a causa della scarsità dei dati e della loro sistematizzazione.

Da notare poi che le stime di prevalenza di ipoacusia in età prescolare evidenziano una percentuale notevolmente elevata compresa tra 1,8% in Kenia e lo 6,7% in Nigeria. In Sud Arabia si evidenzia una prevalenza nella popolazione pediatrica del 7,7% senza tuttavia specificare il grado di ipoacusia identificata; in un'altra casistica effettuata in Egitto si eviden-

zia una prevalenza del 16,8% per perdite uditive di tipo neurosensoriali di entità superiore a 25 dB.

Un altro aspetto importante da considerare, soprattutto per valutare l'efficacia reale di uno screening TNS rispetto allo screening universale è rappresentato dalla percentuale di neonati che presentano alla nascita fattori di rischio di tipo audiologico.

L'incidenza dei vari fattori di rischio è stato un argomento sempre dibattuto dal 1969, epoca della prima stesura del JCHI, in seguito alla quale si è dato l'input per l'identificazione precoce dei soggetti con più elevato rischio di avere una ipoacusia, ampliando nelle successive edizioni la correlazione tra condizione patologica e rischio di perdita uditiva.

Già dalla stesura del 1972 si identificano cinque fattori di rischio per ipoacusia successivamente riuniti in un registro di alto rischio (HRR: High Risk Register), evidenziando la necessità di instaurare un adeguato follow-up nei bambini a rischio di sviluppare una perdita uditiva ad insorgenza tardiva (late-onset).

Nei successivi statement, rispettivamente del 1982, 1990 e 1994, sono stati aggiunti alla lista altri indicatori di alto rischio.

L'ultima stesura del Joint Committee on Infant Hearing del 2000, raccomanda un'identificazione precoce ed un intervento tempestivo per tutti i bambini con perdita uditiva solo attraverso programmi di screening uditivo comprendenti tutta la popolazione. Secondo le linee guida indicate in tale stesura l'identificazione dei neonati ipoacusici dovrebbe avvenire prima dei 3 mesi di età in modo da programmare un intervento protesico-riabilitativo intorno ai 6 mesi. Inoltre, tutti i neonati con indicatori di rischio per perdita uditiva ad insorgenza tardiva o con esordio progressivo devono essere monitorati fino ai 2 anni di età.

Gli indicatori di rischio stabiliti dal JCIH possono essere divisi in due categorie: quelli presenti durante il periodo neonatale o che possono svilupparsi come risultato di provvedimenti terapeutici necessari per il trattamento di una condizione patologica (dalla nascita a 28 giorni) e quelli relativi all'insorgenza di ipoacusia in epoca successiva (progressiva o ad insorgenza tardiva o di trasmissione) su bambini, risultati pass allo screening universale:

Fattori di rischio dalla nascita a 28 giorni:

- patologia che richiede un ricovero in NICU per 48 o più ore
- segni di sindrome notoriamente associata ad ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva
- anamnesi familiare positiva per ipoacusia neurosensoriale

- anomalie cranio-facciali comprese quelle del padiglione auricolare e del canale uditivo.
- esposizione in gravidanza ad infezione del gruppo TORCH come CMV, herpes virus, toxoplasmosi o rosolia

Il secondo gruppo è rappresentato da fattori di rischio per un'età compresa tra i 29 giorni e i due anni per ipoacusie che possono insorgere tardivamente, forme neurosensoriali progressive ed ipoacusie trasmissive:

Fattori di rischio da 29 giorni a 2 anni

- anamnesi familiare positiva per ritardi di linguaggio
- anamnesi familiare positiva per insorgenza di gravi ipoacusie permanenti durante l'adolescenza
- stigmate o altri segni riferibili a sindromi note per comprendere ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva o disfunzione della tuba di Eustachio
- infezioni postnatali che possono causare una ipoacusia, compresa la meningite batterica
- infezioni in gravidanza come citomegalovirus, herpes, rosolia, sifilide, toxoplasmosi.
- indicatori neonatali (iperbilirubinemia, ipertensione polmonare persistente)
- sindromi associate ad ipoacusie progressive quali la Sdr di Usher, la neurofibromatosi, l'osteopetrosi
- disordini neurodegenerativi quali la sdr di Hunter, l'ataxia di Friederich, la Sdr di Charcot-Marie-Tooth)
- traumi cranici
- otiti medie ricorrenti e persistenti con versamento endotimpanico da almeno 3 mesi

Fino ad oggi non sono ancora stati effettuati studi su un'intera popolazione relativi alla presenza di un dato indicatore di rischio nella popolazione generale dei nati: le principali casistiche che ritroviamo in letteratura sono lo studio Multicentrico pubblicato nel 2000 e condotto da Cone-Wesson B., Vohr B.R e coll; quello condotto in Germania tra il 1995 ed il 1997 da Meyer C., Jan Witte MD e coll e pubblicato nel 1999; quello condotto in Texas tra il 1993 ed il 1998 da Kountakis S., Skoulas I e coll ed infine quello effettuato a New York tra il 1995 ed il 1998 da Prieve B. e Stevens F., pubblicati entrambi nel 2000.

Alcuni dati relativi ai fattori di rischio nei paesi in via di sviluppo sono inoltre rilevabili da uno studio del 2004 condotto da Olusanya e Luxon.

Il primo punto da analizzare è relativo all'incidenza della perdita uditiva nei nati con fattori di rischio audiologico.

La maggiore rilevanza come fattore etiologico spetta ai nati ricoverati nei reparti di Patologia Neonatale.

Sembrerebbe che nei paesi occidentali la perdita uditiva si presentereb-

be nei neonati NICU con un'incidenza compresa tra il 3-6 %, e pertanto 20-50 volte superiore rispetto ai neonati del nido.

I vari studi di incidenza (vedi tab. 2) evidenziano una perdita uditiva compresa tra il 37% (Mehel e Thomson, 2002) ed il 75% (Wessex UNHS Trial Group, 1998; Clemens e Davis S, 2000) nei neonati con fattori di rischio:

Studi clinici	% con fattori rischio
Colorado	37%
Wessex	74%
North Carolina	75%
Milano	69%

tab. 2 : incidenza della sordità in neonati con fattori di rischio

Relativamente alla presenza di fattori di rischio identificabili in epoca neonatale la percentuale maggiormente rilevante sarebbe rappresentata dai farmaci ototossici (44,4%-60,3%) seguita dal peso alla nascita < 1500 gr (17,8%- 35,4%), dalla ventilazione meccanica > 5 giorni (16,4%-26,3%); meno significativa sembrerebbe la percentuale di soggetti presentanti una condizione di iperbilirubinemia persistente (1,6%-13,6%) ed un basso indice di APGAR (10,8%-12,4%) (tab. 3).

Fattori di rischio	Studio Ruitaambio		Germania	Texas	New York
	NIDO	NICU			
Fattori di rischio prenatali					
<i>Fattorialità positiva per ipocoossia</i>	170 (4,0%)	121 (2,7%)	25 (3,2%)	3 (2,7%)	11 (30,6%)
<i>Abuso di sostanze stupefacenti durante la gravidanza</i>	0R	0R		8 (2,2%)	
<i>Infezione intrauterina</i>	2 (0,1%)	52 (1,2%)	8 (1,0%)	7 (6,3%)	1 (2,7%)
Fattori di rischio neonatale					
<i>Farmaci ototossici</i>	0 (0,2%)	1000 (64,4%)	464 (60,3%)	49 (44,3%)	5 (13,8%)
<i>Peso alla nascita < 1500 gr</i>	0 (0,0%)	707 (17,8%)	241 (32,1%)	39 (35,4%)	7 (19,4%)
<i>Ventilazione meccanica > 5 giorni</i>	0 (0,0%)	733 (14,4%)	133 (17,2%)	29 (26,3%)	
<i>Azissia postnatale</i>	0R	0R	75 (9,7%)	9 (8,2%)	
<i>Ictrocefalo</i>	0R	0R		7 (6,3%)	
<i>Emorragia intraventricolare</i>	0R	0R	27 (3,5%)	8 (7,2%)	
<i>Iperbilirubinemia</i>	0 (0,0%)	70 (1,0%)	25 (3,4%)	15 (13,6%)	2 (5,5%)
<i>Iperbilirubinemia persistente</i>		557 (12,4%)	6 (0,8%)		
<i>Indice di APGAR<3 al 1'</i>	50 (2,2%)	487 (10,8%)			
<i>Indice di APGAR<8 al 5'</i>	10 (0,1%)	(0,8%)		13 (11,8%)	5 (13,8%)
Segni di Sindrome associata ad ipocoossia neonatale					
<i>Anomalia craniofaciali</i>	14 (0,3%)	81 (1,8%)	20 (2,6%)	17 (15,4%)	7 (19,4%)
<i>Meningite o sepsi</i>			61 (7,9%)	4 (3,6%)	0

tab. 3: distribuzione percentuale dei vari fattori di rischio in epoca neonatale

Tra i fattori di rischio del JCHI 2000 non associati al ricovero in NICU il dato maggiormente rilevante è quello relativo alla presenza di malformazioni cranio-facciali associate o meno a sindrome includente l'ipoacusia (1,8%-13,4%) mentre meno significativa sembrerebbe la presenza di una familiarità per perdita uditiva (2,7%- 3,2%). I segni di sindrome associata ad ipoacusia, nella nostra casistica, sono strettamente correlati alla presenza di malformazioni cranio-cefaliche, condizione che potrebbe spiegarsi sia con la associazione tra anomalie dell'apparato di trasmissione del suono e deficit sensoriale, sia con la difficoltà diagnostica alla nascita di quadri sindromici che possono associarsi al deficit sensoriale stesso. La prevalenza dei vari fattori di rischio in relazione alla perdita uditiva sembra associata maggiormente al basso peso (19,4%), alla somministrazione di farmaci ototossici ed al basso indice di APGAR (13,0% circa) e meno ad una condizione di iperbilirubinemia persistente.

Apparentemente meno significativa risulta la presenza di una anamnesi familiare positiva per ipoacusia neurosensoriale, sia per la variabilità nella raccolta dei dati sia perché la maggior parte delle forme genetiche sono a carattere recessivo e non essendo presenti in tutte le generazioni possono risultare sconosciute all'anamnesi nella madre. Questo fattore ci pone dei problemi di importanza notevole. Per prima cosa, infatti, viene a mancare l'individuazione precoce dei bambini che non presentano alla nascita alcun fattore di rischio ma che hanno una perdita uditiva verosimilmente di tipo genetico recessivo e che costituiscono l'80% delle forme di origine congenita.

Pertanto, mentre nei paesi industrializzati la percentuale di nati con fattori di rischio appare inferiore (eccetto che in poche casistiche) rispetto alle forme di tipo genetico nei paesi in via di sviluppo la presenza di indicatori di rischio associati alla perdita uditiva sarebbe pari al 70%: tale differenza può dipendere in parte da una maggiore prevalenza di infezioni neonatali meno frequenti nei paesi sviluppati (malaria congenita, sepsi neonatali, febbre elevata con convulsioni, infezioni del gruppo TORCH) e, pertanto, di un utilizzo su più ampia scala di farmaci ototossici; in parte da una maggiore presenza di complicanze in epoca pre e perinatale (parto prolungato, patologie in epoca gravidica, traumatismi alla nascita).

Un ultimo punto da esaminare è quello relativo agli studi epidemiologici. I dati finora presi in considerazione considerano tutti i nati, esclusivamente in epoca perinatale e sono pertanto indicatori del dato di incidenza esclusivamente in correlazione con la presenza o meno di una ipoa-

cusia alla nascita. e inoltre non viene presa in considerazione la variabilità dovuta ai neonati che per qualsiasi motivo non terminano tutta la procedura di screening.

	Belgio	Trent
Forme Acquisite	11/190 (5,8 %)	97 (16 %)
<i>genezione</i>		22 (23,1 %)
<i>perinatale</i>		1 (1,0 %)
<i>incompatibilità Rh</i>	1/190 (0,5 %)	
<i>perinatale</i>		1 (1,0 %)
<i>postnatale</i>		40 (41,2 %)
<i>postmeningite</i>	9/190 (4,7 %)	
<i>parotite</i>	1/190 (0,5 %)	
Forme Congenite	179/190 (94,2 %)	556 (84 %)
<i>genezione</i>	62/190 (32,6 %)	237 (42,6 %)
<i>sindromiche</i>	8/190 (4,2 %)	
<i>CHARGE</i>	4/190	
<i>Aarskog-Scott</i>	1/190	
<i>non identificate</i>	3/190	
<i>CFA</i>		8 (1,4 %)
<i>non genezione</i>	109/190 (57,4 %)	66 (11,8 %)-pre e perinatale
<i>CAM</i>	13/190 (6,8 %)	
<i>rosolia</i>	3/190 (1,5 %)	
<i>complicanze perinatale</i>	31/190 (16,3 %)	
<i>eziologia sconosciuta</i>	62/190 (32,6 %)	237 (42,6 %)
<i>Altre</i>		8 (1,4 %)

tab. 4 : incidenza della sordità in epoca neonatale e postnatale

Nella tabella 4 sono riportati i risultati degli unici studi epidemiologici sull'incidenza della perdita uditiva in una intera popolazione e cioè esaminano in maniera longitudinale la presenza ed evolutività della perdita uditiva in epoca postnatale. Lo studio di Davis pubblicato nel 1997, a distanza di circa 10 anni appare il più rappresentativo. Lo studio è stato effettuato su una coorte di 366.480 bambini di età da 1 a 6 anni, dal 1985 al 1990, nella Contea di Trent, in Inghilterra con una popolazione di 4.700.000 abitanti. Tale studio per l'ampiezza del campione in esame, il periodo di tempo considerato e le modalità di esecuzione, può essere considerato come il dato statistico ed epidemiologico più significativo per un paese industrializzato.

Nello studio di Davis sono riportati i dati relativi alla prevalenza delle ipoacusie infantili nella Regione di Trent che sono suddivisi in due categorie:

- ipoacusie congenite, dove si presume che il danno uditivo sia interve-

nuto in epoca pre-natale o perinatale;

- ipoacusie acquisite: in cui il danno uditivo è intervenuto durante la prima infanzia o in modo progressivo.

La percentuale di ipoacusie infantili di natura congenita è pari all'84%, mentre le forme di natura acquisita rappresentano il 16%. Nello stesso studio vengono poi esaminate in dettaglio le diverse cause eziopatogenetiche: le cause congenite sono in gran parte di tipo genetico (circa il 45%), una piccola percentuale è imputabile ad anomalie cranio-facciali, mentre nel 40% dei casi le cause non sono ancora conosciute. Esiste inoltre una percentuale elevata, stimata attorno al 23% delle forme acquisite in epoca postnatale che ha un'origine genetica.

La maggior parte delle ipoacusie acquisite invece è dovuta a patologie postnatali (circa il 42%). Queste forme rappresentano ancora una quota considerevole, e malgrado negli ultimi anni sia sensibilmente migliorata la sorveglianza durante il parto, si è assistito dagli anni '60 ad un maggiore sviluppo delle tecniche di terapia e monitoraggio delle terapie neonatali intensive che hanno contribuito a mantenere in vita gravi prematuri affetti frequentemente da patologie associate tra cui la perdita uditiva. In pratica sopravvive una percentuale maggiore di neonati gravi prematuri, con problemi di asfissia e basso peso alla nascita ed i neonati che afferiscono alle NICU sono esposti a più fattori di rischio, quali: somministrazione di farmaci ototossici e meningiti batteriche.

E' indispensabile sottolineare che negli ultimi trenta anni con il progredire dei programmi di prevenzione nel periodo della gravidanza e nella prima infanzia i fattori eziopatogenetici sono andati via via modificandosi:

- l'introduzione della vaccinazione obbligatoria per la rosolia delle bambine in età pre-menarca; il monitoraggio sierologico dell'eventuale contagio in gravidanza di infezioni del complesso TORCH,
- il controllo delle incompatibilità Rh o ABO con la quasi totale scomparsa di quadri di eritroblastosi fetale e di grave emolisi postnatale,
- l'utilizzo di criteri più efficienti nel monitoraggio e nella terapia dell'ittero neonatale,
- l'abolizione della commercializzazione di farmaci ototossici ora limitata ai soli ambienti ospedalieri,
- la quasi scomparsa di traumi ostetrici dovuta ad una sempre migliore sorveglianza della gravidanza e del parto,
- la sempre maggiore prevenzione delle forme ereditarie attraverso l'attivazione di servizi di diagnostica e counseling genetico.

Accanto ad una valutazione di tipo etiopatogenetico lo studio di Davis

effettua anche una valutazione di tipo retrospettivo su 5 degli 8 anni descritti dallo studio (1985-1990) esaminando 653 bambini con una perdita uditiva maggiore o uguale a 40 dB.

Il dato maggiormente rilevante sembra essere quello relativo alle ipoacusie moderate che rappresentano il 47% nelle forme congenite ed il 39% nelle forme acquisite rispetto alle forme di entità severa-profonda.

La percentuale meno rilevante sembrerebbe quella relativa alle forme di entità lieve che, tuttavia, risulterebbero misconosciute perché non incluse nel protocollo di identificazione.

Per quello che riguarda infine un'altra casistica significativa (vedi tabella seguente) la prevalenza delle forme lievi- moderate sarebbe tra il 58% e l'87%, in relazione alla minima perdita uditiva identificata ed includendo solo le forme congenite in quanto in nessuno degli studi analizzati veniva descritto un follow-up a distanza dei dati.

	Atlanta	Contea di Trent
CONGENITA		84%
Lieve		18%
Media-Moderata	46,0%	38%
Severa	23,6%	20%
Profonda	30,4%	22%
ACQUISITA		16%
Lieve		8%
Media-Moderata		36%
Severa		24%
Profonda		32%

tab.5 :distribuzione percentuale della sordità in relazione alla gravità

Bibliografia

- 1 Abdullah A., Hazim M., Almyzan A., Jamilah A.G., Roslin S., Ann M.T., Borhan L., Sani A., Saim L., Boo N.Y.: *Newborn hearing screening: Experience in a Malaysian hospital*. Singapore Med J.2006 Vol 47
- 2 Attias J., Al-Masri M., Abukader L et coll. *The prevalence of congenital and early-onset hearing loss in Jordanian and Israeli infants*. International Journal Audiology Sep 2006
- 3 Bailey H., Bower C., Krishnaswamy J., Coates H. *Newborn Hearing Screening in Western Australia*. MJA 2002 Vol 177
- 4 Clemens C.J., Davis S. A. *Minimizing False Positives in Universal Newborn Hearing Screening: A Simple Solution*. Pediatrics. 2001(3); 107:29
- 5 Cone-Wesson B., Vohr B.R., Sininger Y.S., Widen J.E., Folsom R.C., Gorga M.P., Norton S.J. *Identification of Neonatal Hearing Impairment Infants with Hearing Loss*. Ear and Hearing. 2000; 21(5):488-507
- 6 Connolly J.L., Carron J.D., Roark S.D. *Universal Newborn Hearing Screening: Are We Achieving the Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) Objectives?* The Laryngoscope. 2005; 115:232-236 Cunningham M., Cox E.
- 7 Coxe C., Toro M.: *Evolution of a Universal infant Hearing Screening program in an inner city hospital*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 8 Davis A. Fortnum H. *Epidemiology of Permanent Childhood Hearing Impairment in Trent Region, 1985-1993*. Br J Audiol. 1997;31(6):409 -446
- 9 Davis A. Hind S. *The newborn hearing screening programme in England*. International Journal of Paediatric Otorhinolaryngology. 2003; 67 S1,S1 93 -S1 96
- 10 Deben K., Janssens de Varebeke, Cox T., Van de Heyning: *Epidemiology of Hearing impairment at three Flemish institutes for deaf and speech defective children*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 11 Finitzo T., Albright K., O'Neal J.: *The Newborn with Hearing Loss: Detection in the Nursery*. Pediatrics December 1998; 1452-1460
- 12 Fortnum H., Davis A. *Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Trent Region, 1985-1993*. British Journal of Audiology. 1997; 31:409-446
- 13 Habib H.S., Abdelgaffar H. *Neonatal hearing screening with transient evoked otoacoustic emissions in Western Saudi Arabia*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 14 Hobeg Arehart K., Yoshinaga-Itano C., Thomson V., Abbott Gabbard S., Stredler Brown A. *State of the States: The Status of Universal Newborn Hearing Screening, Assessment, and Intervention Systems in 16 States*. American Journal of Audiology. 1998; 7
- 15 Joint Committee on Infant Hearing. Year 2000 Position Statement. *Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs*. Pediatrics. 2000; 106(4):798-81

- 16 Kennedy C., Kimm L., Thornton R., Davis A.: *False positive in universal neonatal screening for permanent childhood hearing impairment*. The Lancet December 2000 Vol 356
- 17 Khandekar R., Khabori M., Mohammed A.J., Gupta R.: *Neonatal Screening for hearing impairment- The Oman experience*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 18 Kountakis S., Skoulas I., Phillips D., Chang J.: *Risk factors for hearing loss in neonates: A prospective study*. American Journal of Otolaryngology
- 19 Lin C-Y., Huang C-Y., Lin Y-H., Wu J-L. : *Community-based newborn hearing screening program in Taiwan*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 20 Mehl A.L., Thomson V. *The Colorado Newborn Hearing Screening Project, 1992-1999: On the Threshold of Effective Population-Based Universal Newborn Hearing Screening*. Pediatrics. 2002(1); 109:7
- 21 Northen J.L., Downs M. *Hearing in Children*. Lippincott William et Wilkins Fifth Edition 2002; 2:21;
- 22 Norton S.J., Gorga M.P., Widen J.E., Folsom R.C., Sininger Y., Cone-Wesson B., Vohr B.R., Fletcher K.A. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: Summary and Recommendations* . Ear and Hearing. 2000; 21(5):529-335
- 23 Norton S.J., Gorga M.P., Widen J.E., Folsom R.C., Sininger Y., Cone-Wesson B., Vohr B.R., Fletcher K.A. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: A Multicenter Investigation*. Ear and Hearing. 2000; 21(5):348-356
- 24 Olusanya B., Luxon L.M., Wirz S.L. *Benefits and challenges of newborn hearing screening for developing countries*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 25 Parving A. *Looking for the Hearing-Impaired Child: Past, Present and Future*. Conference Ednote Address
- 26 Rouev P., Mumdzhev H., Spiridonova J., Dimov P.: *Universal Newborn hearing screening program in Bulgaria*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 27 Tsuchiya H., Goto K., Yunohara N.et coll. *Newborn hearing screening in a single private Japanese obstetric hospital*. Pediatrics International 2006
- 28 Van Naarden K., Decouflé P., and Caldwell K.: *Prevalence and Characteristics of Children With Serious Hearing Impairment in Metropolitan Atlanta, 1991-1993* Pediatrics March 1999 Vol 103
- 29 Vohr B.R., Widen J.E., Cone-Wesson B., Sininger Y., Gorga M.P., Folsom R.C., Norton S.J. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: Characteristics of Infants in the Neonatal Intensive Care Unit and Well-Baby Nursery*. Ear and Hearing. 2000; 21(5):373-382
- 30 Vohr BR, Carty LM, Moore PE, Letourneau K: *The Rhode Island Hearing Assessment Program: experience with statewide hearing screening (1993-1996)*. J Pediatr 1998 Sep; 133(3): 353-7

————— EZIOLOGIA, DIAGNOSI, PREVENZIONE E TERAPIA DELLA... —————

- ³¹ Weichbold V., Nekahm-Heis D., Welz-Mueller K.: *Ten-year outcome of newborn hearing screening in Austria*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- ³² Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group: *Controlled Trial of Universal Neonatal Screening for Early Identification for Permanent Childhood hearing Impairment*. The Lancet December 1998 Vol 352

METODICHE STRUMENTALI DI SCREENING: OAEs E ABR

S. Hatzopoulos, A. Ciorba, A. Martini

1. Introduzione

Nel 2001 la WHO segnalava 250 milioni di persone nel mondo affette da danno uditivo inabilitante.

Secondo stime internazionali circa 2 bambini su 1000 nascono con un deficit uditivo di tipo medio-grave o profondo (Brackett et al, 1993). Nel bambino in età preverbale il danno uditivo comporta il mancato sviluppo o il progressivo deterioramento delle competenze linguistiche, degli aspetti cognitivi e comportamentali, ciò implicando una scarsa partecipazione alla vita sociale attiva e traducendosi in un handicap (Mauk, 1993; Davis, 1996).

In questi casi un intervento riabilitativo, protesico e logopedico, adeguato e precoce è auspicabile per ridurre le limitazioni di performance comunicativa (Das, 1996). Attualmente l'identificazione del deficit uditivo alla nascita è obiettivo fondamentale da perseguire, dal momento che tanto più precoce è il ripristino di una normale stimolazione acustica, tanto minore risulta il gap fra bambino ipoacusico e normoudente in termini di prestazioni comunicative, linguistiche, relazionali e cognitive (Vohr et al 1998; Gravel et al, 2000; Yoshinaga-Itano, 2004).

Nel 1999 l'American Academy of Pediatrics dichiarava la necessità di diagnosticare l'ipoacusia neurosensoriale entro il terzo e non oltre il sesto mese di vita per poter garantire all'individuo la piena possibilità di inserimento sociale. Attualmente l'età media di identificazione della sordità infantile è intorno ai 6-12 mesi (Low et al 2005, Mukari SK et al, 2006; Yoshinaga-Itano, 2004) grazie ai rilevanti progressi della tecnologia di screening uditivo.

Obiettivo principale dello screening uditivo è rappresentato dall'identificazione di tutti i casi di ipoacusia superiore a 35-40 dB HL. E' noto che circa il 50% delle sordità infantili identificate non presenta nessuno dei 10 fattori di rischio audiologico individuati dalla Joint Committee on Infant Hearing Screening Assessment (Mauk et al 1991; Vohr et al 1996), pertanto lo screening audiologico eseguito solo su neonati cosiddetti "a rischio" comporta il mancato riconoscimento della ipoacusia neurosensoriale in circa la metà dei casi. È pertanto necessaria la definizione di programmi di screening audiologico neonatale universale, che esaminino la

quasi totalità dei neonati sia della terapia intensiva (NICU) che della Neonatologia (well-babies).

Obiettivo di un programma di screening uditivo neonatale è il raggiungimento di un elevato livello di sensibilità e specificità tali da permettere l'identificazione del maggior numero di neonati affetti da ipoacusia neurosensoriale (elevata sensibilità), al tempo stesso escludendo il maggior numero possibile di neonati normoacusici (elevata specificità). Diversi studi hanno comprovato che tecniche di screening che prevedono la combinazione delle otoemissioni acustiche (OAE) e Potenziali Evocati del Tronco (ABR) costituiscono un mezzo efficace per il raggiungimento di tali obiettivi (Steward 2000; Gorga et al 2001; Connolly et al 2005).

Negli ultimi anni, proprio per ridurre al minimo gli errori, si è ricorsi alla combinazione di due modelli di screening:

1. Screening su tutti i nuovi nati di Neonatologia (well-babies) con protocolli basati sulle emissioni otoacustiche (OAEs);
2. Screening con protocolli multipli (OAEs ed ABR) su categorie di popolazione a rischio (NICU).

2. Le emissioni otoacustiche (OAEs)

Le emissioni otoacustiche (OAEs) sono dei segnali acustici emessi prevalentemente dalle cellule ciliate esterne (CCE) e sono l'espressione della funzionalità cocleare. La loro presenza si correla pertanto all'integrità strutturale e funzionale delle cellule ciliate esterne. Negli ultimi anni diversi studi hanno comprovato la fattibilità di uno screening audiologico neonatale basato sulla registrazione delle emissioni otoacustiche (Kemp et al, 1991; Gorga et al, 1997; Rasmussen et al 1998). Esse hanno caratteristiche di stabilità e riproducibilità; sono influenzate da tutti i fattori di danno cocleare e sono prevalentemente assenti per ipoacusie superiori a 40 dB HL. Forniscono una misura veloce, efficiente e specifica della funzionalità cocleare. Occorre ricordare che l'efficacia del test con le OAEs può risultare ridotta in caso di rumore ambientale, cerume del condotto uditivo esterno o patologia dell'orecchio medio.

Esistono due tipi di emissioni otoacustiche clinicamente rilevabili: le TEOAE, evocate da uno stimolo transitorio -click- (Kemp et al 1993; Hatzopoulos et al, 1998; Hatzopoulos et al, 2000), e le DPOAE evocate da due toni puri di diversa intensità e frequenza inviati simultaneamente alla coclea (Kemp et al, 1993; Huang et al, 1996). Con le attuali metodiche OAE, è possibile valutare la funzionalità cocleare per un range di fre-

quenza compreso tra 500 e 16000 Hz (di norma le sonde utilizzate nello screening neonatale forniscono risposte fino a 5000 Hz)

Numerosi sono gli studi (Reuter et al 1998; Magnunson et al 1999; Kennedy et al 2005; Hine et al 2005; de Boer et al 2006) che si prefiggono di cercare nuovi metodi di registrazione delle OAE, con l'obiettivo di migliorare la fattibilità e la performance di questa metodica e quindi di ridurre il numero dei falsi positivi.

Dal 2005 vari produttori di strumentazioni OAE hanno introdotto il termine A-OAE (Automated OAE) per dispositivi di quarta generazione (V sezione 6) che possono valutare una risposta OAE automaticamente in termini di PASS o REFER:

2.1. TEOAEs

La relazione tra TEOAEs ed Audiometria Tonale è stata a lungo oggetto di dibattito. Il primo Autore a presentare studi in questo senso fu David Kemp nel 1980; in accordo con i suoi dati la possibilità di ottenere registrazioni TEOAEs è legata alla presenza di una soglia audiometrica tonale ≤ 30 dB HL (tale stima si riferisce alla media della soglia tonale alle frequenze 0.5 1.0, 2.0 e 4.0 kHz).

Diverse variabili possono influenzare significativamente l'ampiezza delle TEOAEs.

1. *Sesso e Lato*. Studi condotti sia su soggetti neonati che adulti hanno evidenziato che nel sesso femminile le TEOAEs mostrano un segnale di maggior ampiezza (McFadden, 1998). Tale differenza è stata messa in relazione con il ruolo degli estrogeni nei confronti delle cellule ciliate esterne (Wharton et al, 1990). Sono state descritte anche differenze di lato tra TEOAEs registrate dall'orecchio destro e sinistro - Hearing Asymmetry- (Probst et al, 1980).
2. *Invecchiamento*. Modificazioni del numero e della distribuzione delle cellule ciliate del Corti dovute all'invecchiamento influenzano anche le caratteristiche delle TEOAEs.
3. *Fattori Genetici*. Diversi fattori genetici possono condizionare la registrazione delle TEOAEs, per lo più geni coinvolti nel controllo della funzionalità delle cellule ciliate o delle altre strutture del Corti.

2.1.1. Metodi di analisi delle TEOAEs.

Le risposte TEOAEs sono in genere analizzate nel dominio di frequenza mediante la Trasformata di Fourier (FFT). La FFT decompone il segnale originale TEOAE in un insieme di sinusoidi (più è alta la risposta in fre-

quenza delle TEOAEs, maggiore è il numero delle sinusoidi ottenute). Tale metodo di analisi è stato largamente utilizzato negli ultimi 15 anni, per lo più dalla famiglia degli strumenti “ILO” (Otodynamics). In considerazione tuttavia del crescente numero di studi in Letteratura che indicano che le risposte TEOAE contengono non solo TEOAEs, ma anche emissioni spontanee e prodotti di distorsione, sono stati messi a punto nuovi metodi di analisi che possono fornire nuove informazioni sia sulla struttura delle TEOAEs che sulla relazione tra quest’ultime, le emissioni spontanee (SOAEs) ed i prodotti di distorsione (DPOAEs). Tra tali nuovi metodi citiamo: il Wavelet decomposition of TEOAEs (anche noto come Time-scale analysis); Wigner-Ville-based decomposition of TEOAEs (noto come time-frequency analysis) e la Recurrence Quantification Analysis (RQA). (Hatzopoulos et al 2000; Zimatore et al 2000 ;Yao et al 2001; Tognola et al 2001; Thornton et al 2001).

Efficaci algoritmi sono stati introdotti nella registrazione delle TEOAEs sia per incrementare la validità e l’affidabilità della metodica, che per evitare le interferenze da rumore ambientale.

2.1.2. Strumentazione TEOAE

La strumentazione per le risposte evocate da uno stimolo transitorio è stata sviluppata per un periodo più lungo in confronto agli altri tipi di emissioni. I primi apparecchi ideati da Kemp, furono messi a punto solo per lo studio del sistema uditivo periferico, con software e algoritmi hardware molto sofisticati.

Un apparecchio tipico TEOAE contiene un generatore degli stimoli elettrici (click) , un trasduttore (sonda) posizionato nel meato uditivo esterno per trasmettere e ricevere le risposte cocleari e un amplificatore per mediare le risposte e abbassare il livello di rumore. Uno schema sintetico di queste caratteristiche è presente in **Figura 1**.

Tradizionalmente una risposta TEOAE è la media di 4 o 8 risposte evocate da stimoli transitori (click di 80 o 100 us). Quando gli stimoli hanno la stessa polarità (normalmente positiva) si riferisce a un protocollo TEOAE Lineare. L’uso di questo protocollo è consentito solo per intensità fino a 70 – 75 dB SPL. Per intensità sonore più alte, la sonda registra anche riflessioni (artefatti) della membrana timpanica, che tendono a mascherare i primi millisecondi della risposta TEOAE. Per eliminare le riflessioni della membrana timpanica si adotta un protocollo simile alla stimolazione bipolare utilizzata nella registrazione dei potenziali del tronco (ABR). Nel caso delle TEOAE si utilizza un treno di 4 stimoli di cui i primi

tre sono positivi e il quarto negativo con un'ampiezza tre volte quella dei click positivi. Tale protocollo è definito non-lineare e si utilizza quasi esclusivamente nello screening neonatale. Per eliminare artefatti dalla risposta TEOAE, le apparecchiature della ultima generazione utilizzano comunque solo una parte della risposta (4 – 12 ms).

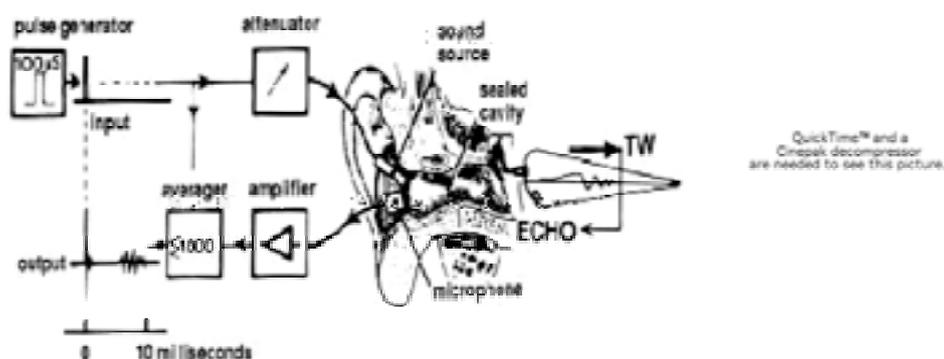


Figura1: Schema di acquisizione proposto da David Kemp e coll. nel 1980; per diversi anni è stato la base della apparecchiatura della famiglia ILO (Otodynamics).

Nella **Figura 2** (Pannello A) è riportata una tipica risposta TEOAE, registrata da un neonato prematuro di 33 settimane. Nel pannello B è raffigurata la forma dello stimolo (click acustico) mentre nel pannello C è riprodotta la morfologia dello spettro di risposta e del rumore. Maggiore è il gap fra segnale e rumore (panello C), più la risposta TEOAE è identificabile. Di norma la risposta TEOAE ha una durata di 20 ms, ma gli apparecchi di ultima generazione utilizzano finestre di risposta più brevi (12ms). Dall'analisi dei dati provenienti dal rapporto segnale rumore, è possibile calcolare l'energia presente nelle varie bande di frequenza. Su questo concetto si basa la valutazione delle risposte TEOAE secondo i parametri segnale/rumore a 1.0, 2.0 e 4.0 kHz, e la costruzione dei parametri di valutazione utilizzati negli ultimi apparecchi di screening di quarta generazione (si veda sezione 6).



Figura 2: Una risposta TEOAE ottenuta con ILO-292 (Otodynamics) . (A) La risposta si presenta “tagliata” (windowed) tra 4 e 12 ms ; (B) Stimolo acustico; (C) Spettri della risposta (verde) e del rumore (rosso).

3. Prodotti di Distorsione (DPOAEs)

Le DPOAEs rappresentano i segnali acustici generati dalla coclea quando questa viene raggiunta contemporaneamente da due toni puri di rapporto tra 1.1 e 1.3. I due toni si definiscono stimoli primari. La distorsione indotta dalla vicinanza degli stimoli genera una serie di prodotti di distorsione; di questi clinicamente utile è quello identificato come prodotto cubico. In questo contesto per due stimoli con frequenze F1 e F2 il prodotto cubico è definito dal rapporto matematico $DP = 2F1-F2$. (vedi **Figura 3**). Le intensità dei due toni primari possono essere uguali (es 60, 60 dB SPL), protocolli simmetrici, o differenti (es 65, 55 dB SPL) dove il primo stimolo ha intensità maggiore del secondo, protocolli asimmetrici. Questi ultimi vengono utilizzati più spesso perché dimostrano la capacità di generare risposte più sensibili al deficit uditivo.

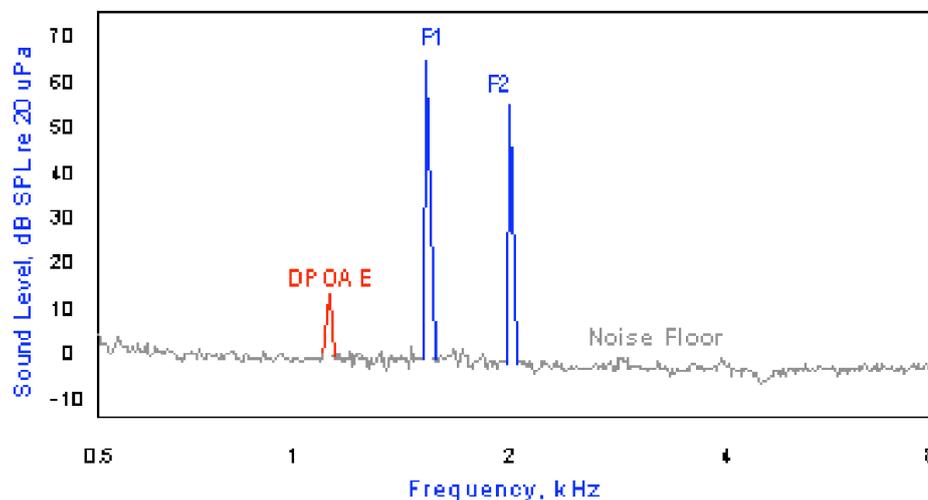


Figura 3: Componenti frequenziali coinvolti nella risposta DPOAE. Con la simultanea introduzione di due toni puri (indicati come F1 e F2) per effetto di fenomeni distortivi si generano una serie di componenti non contenuti nello stimolo tra questi il segnale clinicamente utilizzabile è il “prodotto cubico” la cui frequenza è data dalla formula $DP = 2F1 - F2$.

Ci sono due modalità per rappresentare graficamente le risposte DPOAE. Nella prima, DP-GRAM, data una prestabilita intensità (es 65-55 dB SPL), si varia la frequenza ($F2 = 1.0, 2.0, 3.0, 4.0$ etc) (**V. Figura 4**). Nella seconda, si mantiene fissa la frequenza (es 4 kHz) mentre varia l'intensità degli stimoli (es 30-40, 35-45, 40-50 dB SPL ecc) Curve Ingresso-Uscita (Input -Output o I/O dall'inglese).

La strumentazione per l'acquisizione delle DPOAE è molto simile di quella usata per le TEOAE con la differenza che la sonda contiene 2 trasduttori per l'invio delle frequenze F1 e F2. Negli anni passati tale fatto ha rappresentato uno dei problemi principali per l'utilizzo dei protocolli DPOAE nella NICU. Le sonde DPOAE erano infatti troppo grandi (ci si riferisce agli strumenti della famiglia ILO) rispetto alle dimensioni del meato uditivo esterno dei neonati prematuri. Con le apparecchiature di quarta generazione questi problemi sono già stati risolti.

Le DPOAEs sono presenti nel 100% dei soggetti normoacusici, ed in genere nelle donne presentano un'ampiezza maggiore. I processi d'in-

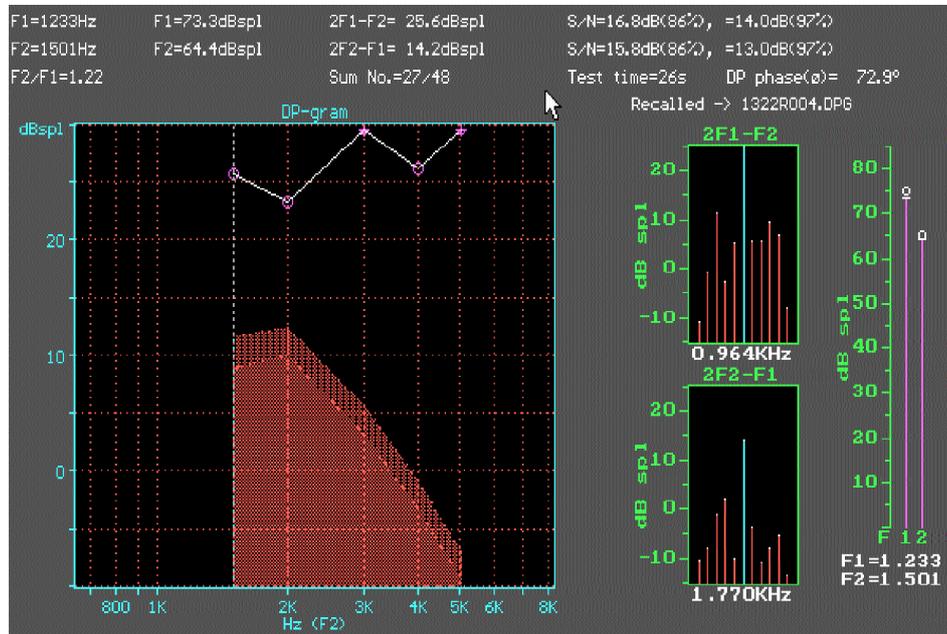


Figura 4: Una rappresentazione grafica dei prodotti di distorsione (DPGRAM) .

vecchiamento, come per le TEOAE, riducono sia lo spettro che l'ampiezza delle risposte.

Le DPOAE, come è noto, forniscono una valutazione efficace della funzionalità delle cellule ciliate esterne. I dati che supportano tale affermazione derivano sia da studi condotti su animali (Mills and Rubel, 1996) che sull'uomo, in soggetti affetti da ipoacusia neurosensoriale cocleare (Janssen et al. 1998). In caso di ipoacusia neurosensoriale, usando alcune combinazioni di registrazione delle curve DPOAE è possibile ottenere informazioni molto precise relative allo stato di tali cellule (Gorga et al. 2003a, 2003b).

4. CochleaScan e la valutazione della soglia uditiva neonatale

Interessante è anche stato lo studio del rapporto fra l'ampiezza della risposta delle DPOAE e soglia uditiva ottenuta mediante audiometria tonale (Whitehead et al. 1995a; 1995b; Janssen et al 1998; Gorga et al 2003b). I risultati delle ricerche di Janssen et al 1998 e Gorga et al 2003a,

in particolare, sono stati utilizzati per la messa a punto di un nuovo dispositivo denominato CochleaScan da Fischer-Zoth (Oswald et al., 2003). Mediante questa metodica è possibile effettuare una stima di soglia uditiva entro valori di 50 dB HL di perdita uditiva, da 1.5 a 6 KHz. Attualmente con il dispositivo CochleaScan è possibile effettuare test OAE (TEOAEs, DPOAEs) e una valutazione delle funzioni I/O delle DPOAE con l'estrapolazione della stima di soglia uditiva e misure di audiometria tonale.

Il "CochleaScan" (Fischer-Zoth) è un dispositivo che si avvale degli stessi algoritmi utilizzati per lo screening neonatale (es. le risposte DPOAE vengono statisticamente elaborate e differenziate dal rumore), elabora circa 60 funzioni Input – Output (da 35 a 70 dB SPL) ed offre dati sulla soglia uditiva (Gorga et al 2003a). In condizioni normali (cioè neonato in sonno spontaneo) la stima della soglia viene effettuata in circa 3-4 minuti per orecchio. L'apparecchio CochleaScan e una stima di soglia neonatale si presentano in **Figura 5**.

Punto debole di questa tecnica, è il fatto che presupponga che la funzionalità retrococleare sia normale e pertanto è strettamente necessario che tale dispositivo sia affiancato nello screening da un strumento ABR automatico (AABR) per evitare il mancato riconoscimento della patologia

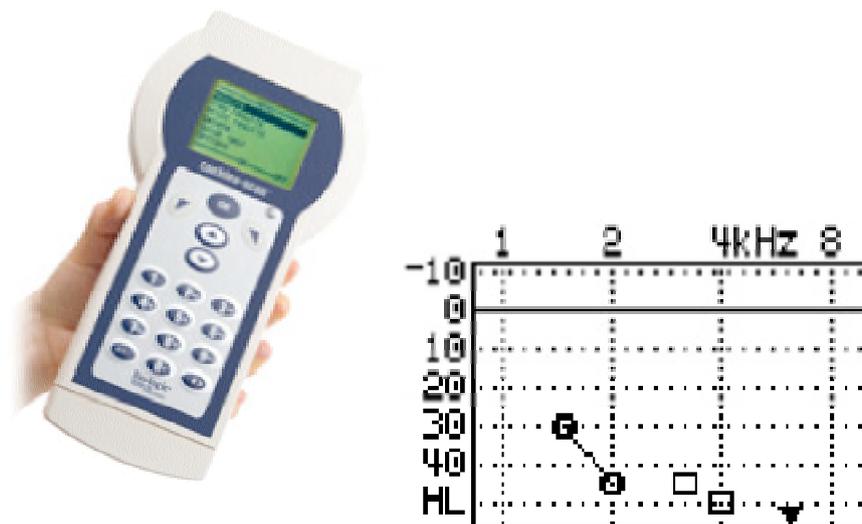


Figura 5: A sinistra la versione attuale di CochleaScan-Plus (AOAE, TEOAE, DPOAE, AABR); a destra un grafico generato dallo strumento in 14 min. Le frequenze nelle quali è presente un deficit uditivo richiedono tempi di acquisizione/valutazione più lunghi.

retrococleare (V. Neuropatia uditiva in neonati NICU). Ora, dato che l'incidenza della Neuropatia Uditiva nei bambini del NIDO è bassa (circa 1 caso ogni 35.000 nati), i dati prodotti dal CochleaScan, relativi alla stima di soglia, potrebbero essere abbastanza precisi. L'incidenza della Neuropatia Uditiva è però maggiore nei neonati provenienti dalla NICU; conseguentemente i dati del CochleaScan avranno una minore affidabilità se in assenza di una valutazione delle vie retrococleari tramite l'ABR.

5. AABR

L'ABR automatico (AABR) consente di effettuare una valutazione elettrofisiologica della funzionalità cocleare esaminando la presenza (statisticamente significativa) della onda V. Come procedure statistiche si usano o il test di coerenza (algoritmo simile a quello per il potenziale di stato stazionario, ASSR) o il test Fsp. Entrambi gli algoritmi sono molto affidabili ed indicano con una precisione pari al 99.9% la presenza della onda V in un range di latenza (es da 5 – 9 ms). E' pertanto possibile valutare sia soggetti a termine e a pre-termine (di età post concezionale maggiore di 33 settimane). Solitamente vengono impiegati come stimoli acustici dei click (a 35-45 dB HL) e la maggior parte degli apparecchi è in grado di effettuare automaticamente una valutazione dettagliata del tracciato ottenuto. Basandosi su tale valutazione viene stabilito il risultato Pass / Refer, che dunque non richiede alcuna interpretazione. Una tipica risposta AABR (Audioscreener di VIASYS) è raffigurata in **Figura 6**. La morfologia delle onde (compresa quella della V) sono molto diverse dalla morfologia delle onde "tradizionali" registrate mediante apparecchi clinici. In **Figura 7** è presente il nuovo dispositivo della NATUS (ALGO-3) per AABR, che per il momento rappresenta uno dei punti di riferimento per le altre apparecchiature AABR.

Dati preliminari di recenti studi hanno evidenziato che anche con l'ABR portatile è possibile effettuare delle valutazioni del sistema uditivo abbastanza precise. Inoltre, uno studio recentemente effettuato dal nostro gruppo (Ciorba et al, 2006) nel contesto di un progetto regionale (progetto Cheap) ha indicato che le tecnologie di registrazione AOAe ed AABR in corso di screening neonatale sono nettamente migliorate sia in termini di qualità di risposta che in termini di tempo necessario a condurre a termine l'esame. I dati raccolti nel suddetto studio hanno suggerito che: (i) il tempo medio per ottenere risposte AOAe è meno di 10 s in un soggetto cooperante e meno di 120 s (2 minuti) nei soggetti non cooperanti. (ii) il tempo medio per ottenere risposte AABR nei soggetti cooperanti è risul-

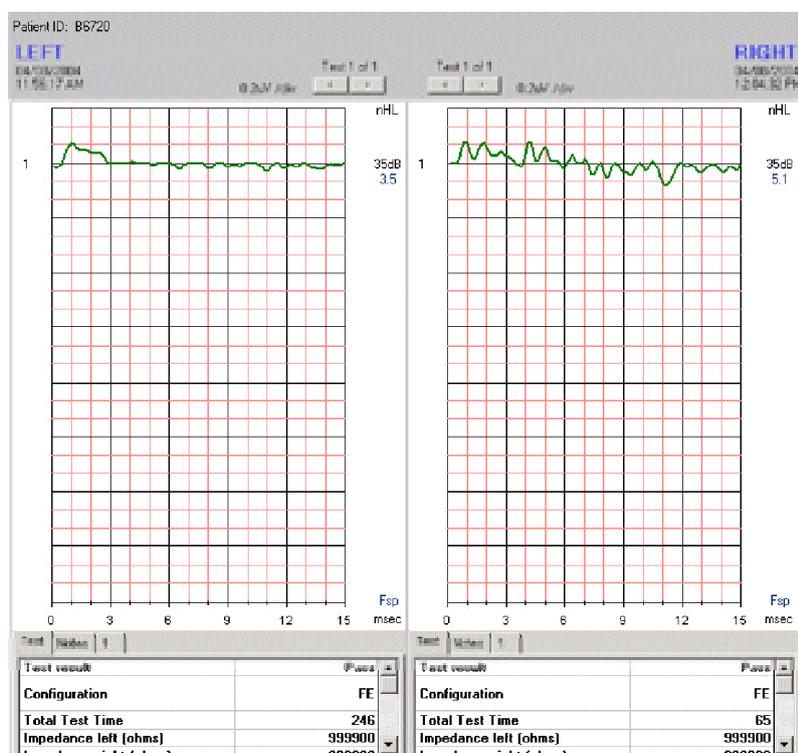


Figura 6: Due risposte PASS dell' ABR Audioscreener della VIASYS. Entrambe le risposte hanno ampiezza ridotta a causa dell'elevata impedenza degli elettrodi (999 K).



Figura 7: ALGO-3 (NATUS)

tato meno di 120 s, mentre nei soggetti non cooperanti é risultato pari a 10 minuti (per orecchio). Inoltre, mentre il corretto posizionamento della sonda per le OAE richiede una minima perizia, quello dell'elettrodo dell'ABR può presentare maggiori complicazioni particolarmente nei casi in cui vi sia elevata impedenza dell'elettrodo. Concludendo quindi l' A-ABR può rappresentare una prova più difficile da portare a termine correttamente e comunque dai tempi inevitabilmente più lunghi rispetto alle OAE.

Come già comprovato da diversi studi, una metodica di screening basata su AOAE ed AABR elimina il rischio di non identificare i neonati affetti da ipoacusia neurosensoriale e neuropatia uditiva, assicurando un'elevata sensibilità di screening. Tuttavia, un recente studio (White et al, 2005) valutando i dati raccolti su di un campione di 86634 neonati, ha evidenziato che circa il 23% dei soggetti affetti da ipoacusia neurosensoriale profonda sarebbe risultato PASS al test con l' A-ABR a 8-12 mesi d'età. Di qui la necessità di effettuare retest e di utilizzare metodiche sempre più rigorose.

6. Generazioni di apparecchiature OAE

Come già indicato nell'introduzione i dispositivi e le apparecchiature OAE per lo screening neonatale hanno subito importanti sviluppi tecnologici negli ultimi anni. In 26 anni di tecnologia OAE, le apparecchiature sono diventate dispositivi con task precisi ed algoritmi sofisticati. Lo sviluppo tecnologico delle OAE si articola principalmente in quattro generazioni:

1. la prima generazione è stata definita da apparecchiature connesse ad un PC senza possibilità di fare valutazioni automatiche (ILO-88 di Otodynamics, CELESTA di MADSEN etc).
2. la seconda generazione è stata definita da apparecchiature ridotte in dimensioni e collegate a PC portatili (ILO-292 di Otodynamics).
3. La terza generazione è stata definita da apparecchiature e dispositivi PC-indipendenti. E' a questo punto che sono state introdotte le AOAE (automated OAE).
4. Con i dispositivi di quarta generazione (a partire dal 2000) è possibile ottenere sia risposte AOAE sia risposte AABR. Data l'elevata qualità tecnica di tali apparecchiature, è necessario un adeguamento anche dei protocolli clinici.

Nelle **Figure 8, 9 e 10** sono presenti alcuni dispositivi AOAE, fra i più diffusi nel territorio italiano (fino al 01/ 2007).



Figura 8: Audioscreener-Plus (AOAE, ABR) dalla Viasys, dispositivo di 4° generazione.



Figura 9: ECHOLAB-plus (AOAE, TEOAE & DPOAE clinici, ABR clinico), dispositivo di 4° generazione, dell' Italiana LABAT, srl.



Figura 10: ACCUSCREEN (AOAE, AABR) della NATUS / Fischer-Zoth, dispositivo di 4° generazione. Accuscreen è per il momento il punto di riferimento dei dispositivi AOAE.

7. Le Auditory Steady State responses (ASSR) nello Screening Neonatale

Altre tecniche di valutazione elettrofisiologiche fra cui l'elettrococleografia (EchoG) e le Latenze Medie (LM) e i potenziali uditivi dello stato stazionario (Auditory Steady State Responses –ASSR), potrebbero essere usate per la valutazione della capacità uditiva di neonati e bambini. In particolar modo con le ASSR variando la frequenza di modulazione degli stimoli è possibile ottenere risposte sia dalla corteccia uditiva (utilizzando basse frequenze di modulazione intorno 40 Hz) che dal tronco encefalico (Cone-Wesson et al. 2002; Dimitrijevic et al, 2002; John e Picton, 2002). Oggi è già possibile avvalersi di metodiche SSR automatiche (A-ASSR) e negli ultimi anni sono stati effettuati numerosi studi per valutare la possibilità di realizzare stime di soglia mediante le ASSR. I protocolli

che utilizzano A-ASSR sono ormai stati ottimizzati (Gorga et al, 2004) mediante l'impiego di algoritmi probabilistici affidabili.

Nel 2002, Conne-Wesson et al per primi proposero l'impiego delle ASSR nello screening neonatale, in sostituzione dell' AABR. Alcuni studi successivamente effettuati da diversi gruppi (Stueve and O'Rourke, 2003; Luts et al. 2004; Swanepoel et al 2004) sembrano indicare una discreta corrispondenza tra AASSR ed AABR soprattutto stimolando a 2.0 KHz, mentre esisterebbero alcune differenze a 0.5, 1.0 e 4.0 KHz. Nonostante diversi Autori sostengano l'impiego dell'ASSR nella pratica clinica, non esistono ancora dati validi che possano supportare l'ipotesi di sostituire l' AABR con le AASSR. I fattori che maggiormente interferiscono con le registrazioni AASSR sono rappresentati dall' impedenza dell'elettrodo e dal rumore ambientale. Proprio per risolvere questi problemi Vivosonic ha presentato una nuova linea di dispositivi che utilizzano dei preamplificatori a livello degli elettrodi di superficie (denominati "amplitrodi") in grado di sopprimere il rumore ambientale fornendo ottime registrazioni AASSR. Rimane ancora da studiare secondo quali modalità tali elettrodi possono essere utilizzati nella pratica clinica (per i preamplificatori sono al momento necessarie batterie da sostituire ad ogni test). Nel contesto di uno screening neonatale, l'utilizzo delle AASSR deve pertanto ancora essere ottimizzato, soprattutto scegliendo alcune frequenze bersaglio (es 1.0 e 2.0 KHz o 2.0 e 4.0 KHz).

8. Il ruolo dell'ABR diagnostico nei programmi di screening neonatale

L'ABR diagnostico solitamente non viene utilizzato nei programmi di screening uditivo universali per lo più a causa della lunga durata dell'esame ed al costo. Diversamente dall'AABR, con l'ABR diagnostico è possibile ottenere una stima di soglia precisa, individuando l'intensità dello stimolo e determinando così il valore di stimolazione più basso utile ad evocare una risposta chiara e ripetibile.

Nell'ambito di un programma di screening neonatale le ABR dovrebbero essere riservate alle procedure di follow-up e nei casi dubbi, in cui si richiede un approfondimento diagnostico.

9. Modalità dello Screening Neonatale a Ferrara

Il protocollo di screening uditivo neonatale adottato c/o l'U.O. di Audiologia dell'Università degli Studi di Ferrara, si articola in tre fasi. Secondo tale schema lo screening su tutti i nuovi nati sani viene attuato

mediante registrazione delle OAE nei primi due giorni di vita, approfittando dei frequenti periodi di sonno caratteristici del neonato. La presenza di una registrazione OAE bilateralmente è da considerarsi come “PASS”, mentre qualora non sia possibile ottenere una risposta OAE da entrambi i lati il neonato viene indicato come “REFER” e viene effettuata una successiva registrazione a distanza di 30 giorni (seconda fase). Nel caso di una risposta nuovamente REFER anche da un solo lato, è allora necessario programmare un esame ABR entro il terzo mese di vita.

Si noti che nel caso l'esito del test sia REFER, questo non significa che il soggetto abbia necessariamente un deficit uditivo; la difficoltà nell'ottenere una risposta potrebbe essere legata al rumore od allo stato di agitazione del neonato.

Per ciò che riguarda la valutazione dei neonati della NICU, questa viene solitamente effettuata prima della dimissione dall'Unità di Terapia Intensiva (cioè circa alla 34-35° settimana), sempre utilizzando le OAE. Anche in questo caso il protocollo prevede l'utilizzo di test mediante OAE nelle prime due fasi, mentre nel caso in cui non sia stato possibile registrare una risposta anche nella seconda fase, allora viene programmata la valutazione con AABR.

In ogni caso, quando il sospetto clinico di ipoacusia neurosensoriale viene confermato, si programma un'approfondita valutazione audiologica, (che comprende anche, in caso di necessità, un esame elettrocoeleografico).

10. Conclusioni

L'identificazione di tutti i neonati affetti da ipoacusia neurosensoriale entro i 6 mesi di vita rappresenta oggi un obiettivo concreto ed essenziale. In passato spesso, il sospetto che il bimbo fosse affetto da ipoacusia neurosensoriale veniva posto da parte di genitori e/o pediatri non prima che il bimbo raggiungesse l'età di 2-3 anni, con importanti ripercussioni circa il raggiungimento di obiettivi linguistici e/o cognitivi. Il moderno sviluppo tecnologico dovrebbe oggi consentire il superamento di tali limiti.

11. Appendice

Ulteriori informazioni relative ai test clinici con apparecchi OAE, A-OAE ed A-ABR sono disponibili nel portale delle emissioni otoacustiche (<http://www.otoemissions.org>).

Bibliografia

- Brackett D, Maxon AB, Blackwell PM. Intervention issues created by successful universal newborn hearing screening. *Semin Hear* 1993;14:88-104.
- Ciorba A, Hatzopoulos S, Cimurri L, Negossi L, Rossi M, Cosso D, Petruccelli J, Martini A. Neonatal newborn hearing screening: four years of experience at the Ferrara university hospital (cheap project): part 1. In press *Acta Otorinolaryngologica Italica*.
- Cone-Wesson B, Dowell R, Tomlin D, Rance G, Ming Wu. The Auditory Steady State Response. Comparisons with the Auditory Brainstem Response. *J Am Acad Audiol* 2002; 13: 173-187.
- Connolly JL, Carron JD, Roark SD: Universal newborn hearing screening: Are we achieving the Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) objectives? *Laryngoscope* 2005; 115(2): 232-6
- Das VK. Aetiology of bilateral sensorineural hearing impairment in children: a 10 year study. *Arch Disease Childhood* 1996;74:8-12.
- Davis J. Our forgotten children: hard of hearing pupils in the schools. Washington, DC: VS Dept of Education. 1990:1-2.
- de Boer J, Thornton AR. Volterra Slice otoacoustic emissions recorded using maximum length sequences from patients with sensorineural hearing loss. *Hear Res.* 2006 Sep;219(1-2):121-36.
- Dimitrijevic A, John S, Roon P, et al. Estimating the Audiogram Using Multiple Auditory Steady State Responses. *J Am Acad Audiol* 2002; 13: 205-224.
- Gorga MP, Neely ST, Ohlrich B, Hoover B, Redner J, Peters J. From laboratory to clinic: A large scale study of distortion product otoacoustic emissions in ears with normal hearing and ears with hearing loss. *Ear Hear* 1997;18:440-455.
- Gorga MP, Preissler K, Simmons J, Walker L, Hoover B. Some issues relevant to establishing a universal newborn hearing screening program. *J Am Acad Audiol.* 2001 Feb;12(2):101-12.
- Gorga MP, Neely ST, Dierking DM, Dorn PA, Hoover BM, Fitzpatrick DF. Distortion product otoacoustic emission suppression tuning curves in normal-hearing and hearing-impaired human ears. *J Acoust Soc Am.* 2003 Jul;114(1):263-78.
- Gorga MP, Neely ST, Dorn PA, Hoover BM. Further efforts to predict pure-tone thresholds from distortion product otoacoustic emission input/output functions. *J Acoust Soc Am.* 2003 Jun;113(6):3275-84.
- Gorga MP, Neely ST, Hoover BM, Dierking DM, Beauchaine KL, Manning C. Determining the upper limits of stimulation for auditory steady-state response measurements. *Ear Hear.* 2004;25:302-7.
- Gravel J, Berg A, Bradley M, et al. New York State universal newborn hearing screening demonstration project: effects of screening protocol on inpatient outcome measures. *Ear Hear.* 2000 Apr;21(2):131-40.

- Hatzopoulos S, Martini A, Cheng J, Grzanka A, Morlet T. On the optimization of the TEOAE recording protocols. A linear protocol derived from parameters of a time-frequency analysis. Data from neonatal subjects" *Scand Aud* , 2000 Mar ;29:21-27.
- Hatzopoulos S, Petruccelli J, Pelosi G, Martini A. An optimized neonatal TEOAE screening protocol based on linear stimulus sequences. *Acta Otolaryngol (Stockh)*. 1999 Mar; 119(2): 135-9.
- Hatzopoulos S, Prosser S, Mazzoli M, Rosignoli M, Martini A. On the Clinical Applicability of Transiently Evoked Otoacoustic Emissions (TEOAEs): The use of spectral discriminant functions in the Identification and Classification of Hearing Loss. *Audiology & Neuro - Otology*, vol 3, No 6, 1998.
- Hatzopoulos S, Cheng J, Grzanka A, Martini A. Time-frequency analyses of TEOAE recordings from normal and SNHL patients. *Audiology*. 2000 Jan-Feb;39(1):1-12.
- Hatzopoulos S, Tsakanikos M, Grzanka A, Ratynska J, Martini A. Comparison of neonatal transient evoked otoacoustic emission responses recorded with linear and QuickScreen protocols. *Audiology*. 2000 Mar-Apr;39(2):70-9.
- Hine JE, Thornton AR. Transient evoked otoacoustic emissions recorded using maximum length sequences from patients with sensorineural hearing loss. *Hear Res*. 2005 May;203(1-2):122-33.
- Huang J M, Berlin C I, Keats J.B, Lin S.T, Money M. The application of Distortion Product Otoacoustic Emissions to Identify Carriers of Recessive Hereditary Deafness In C. Berlin (Ed) *Hair Cells and Hearing Aids*. Singular Publishing Group, San Diego, 1996; 57-72.
- Janssen T, Kummer P, Arnold W. Growth behavior of the 2 f1-f2 distortion product otoacoustic emission in tinnitus. *J Acoust Soc Am*. 1998 Jun;103(6):3418-30.
- John MS, Picton TW. Human auditory steady-state responses to amplitude-modulated tones: phase and latency measurements. *Hearing Research* 2000; 141: 57-79.
- Joint Committee on Infant Hearing 1990 position statement. *ASHA Suppl*. 1991;33:3-6.
- Kemp DT 1980. Towards a model for the origin of cochlear echoes. *Hear Res*. 2, 533-548
- Kemp DT, Ryan S. Otoacoustic Emissions Tests in Neonatal Screening Programmes. *Acta Otoraryngol (Stockh)* 1991; suppl. 482:73-84.
- Kemp DT, Ryan S. Use of Transiently Evoked Otoacoustic Emissions in Neonatal Screening Programmes. *Seminars in Hearing* 1993;14:33-36.
- Kennedy C, McCann D, Campbell MJ, Kimm L, Thornton R. Universal newborn screening for permanent childhood hearing impairment: an 8-year follow-up of a controlled trial. *Lancet*. 2005 Aug 20-26;366(9486):660-2.
- Low WK, Pang KY, Ho LY, Lim SB, Joseph R. Universal newborn hearing screening in Singapore: the need, implementation and challenges. *Ann Acad Med Singapore*. 2005 May;34(4):301-6.
- Luts H, Desloovere C, Kumar A, Vandermeersch E, Wouters J. Objective assessment of frequency-specific hearing thresholds in babies. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2004 Jul;68(7):915-26.

- Magnunson M, Hergils L. The parents' view on hearing screening newborns. Feelings, thoughts and opinions on otoacoustic emissions screening. *Scand Audiol* 1999;28:47-56
- Mauk GW, Beherens TR. Historical political and technological context associated with early identification of hearing loss. *Sem Hear* 1993;14:1-17.
- Mauk GW, White KR, Mortensen LB, Beherens TR. The effectiveness of hearing programs based on high-risk characteristic in early intervention of hearing impairment. *Ear Hear* 1991;12:312-9.
- McFadden K, 1998: Sex differences in the auditory system. *Developmental Neuropsychology*, 1998 5, 148-154.
- Mills DM and Rubel EW. Development of the cochlear amplifier. *J Acoust. Soc. Am.* 1996 Jul;100(1):428-41.
- Mukari SZ, Tan NK, Abdullah A. pilot project on hospital-based universal newborn hearing screening: lessons learned. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2006 May;70(5):843-51.
- Oswald JA, Janssen T. Weighted DPOAE I/O-functions: A tool for automatically assessing hearing loss in clinical application. *Z Med Physik* 2003 13: 93-98
- Probst G, Validation of an automatic otoadmittance middle ear analyzer. *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 1980 May-Jun;89(3 Pt 1):253-6.
- Rasmussen AN, Osterhammel PA, Johannesen PT, Borgkvist B. Neonatal hearing screening using otoacoustic emissions elicited by maximum length sequences. *Br J Audiol.* 1998 Dec;32(6):355-66.
- Reuter G, Bordgen F, Dressler F, et al. Neonatal hearing screening with the Echosensor automated device for otoacoustic emissions. A comparative study. *HNO.* 1998 Nov;46(11):932-41.
- Stewart DL, Mehl A, Hall JW, et al: Universal newborn hearing screening with automated auditory brainstem response: a multisite investigation. *J Perinatol* 2000; 20: S128-131
- Stueve MP, O'Rourke C. Estimation of hearing loss in children: comparison of auditory steady-state response, auditory brainstem response, and behavioral test methods. *Am J Audiol.* 2003 Dec;12:125-36.
- Swanepoel D, Hugo R, Roode R. Auditory steady-state responses for children with severe to profound hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2004 May;130:531-5.
- Tognola G, Grandori F, Ravazzani P. Time-frequency analysis of neonatal click-evoked otoacoustic emissions. *Scand Audiol Suppl.* 2001;(52):135-7.
- Thornton AR, Shin K, Gottesman E, Hine J. Temporal non-linearities of the cochlear amplifier revealed by maximum length sequence stimulation. *Clin Neurophysiol.* 2001 May;112(5):768-77.
- Vohr BR, Carty LM, Moore PE, Letourneau K. The Rhode Island Hearing Assessment Program: experience with statewide hearing screening (1993-1996). *J Pediatr.* 1998 Sep;133(3):353-7.
- Vohr BR, Maxon AB. Screening infants or hearing impairment. *J Pediatr* 1996;128:710-4.

- Yao J, Zhang YT. Bionic wavelet transform: a new time-frequency method based on an auditory model. *IEEE Trans Biomed Eng.* 2001 Aug;48(8):856-63.
- Yashinaga-Itano C. Levels of evidence: universal newborn hearing screening (UNHS) and early hearing detection and intervention systems (EHDI). *J Commun Disord.* 2004 Sep-Oct;37(5):451-65.
- Wharton JA, Church GT. Influence of menopause on the auditory brainstem response. *Audiology* 1990 29(4):196-201.
- White KR, Vohr BR, Meyer S, Widen JE, Johnson JL, Gravel JS, James M, Kennalley T, Maxon AB, Spivak L, Sullivan-Mahoney M, Weirather Y. A multisite study to examine the efficacy of the otoacoustic emission/automated auditory brainstem response newborn hearing screening protocol: research design and results of the study. *Am J Audiol.* 2005 ;14:S186-199.
- Whitehead ML, Stagner BB, McCoy MJ, Lonsbury-Martin BL, Martin GK. Dependence of distortion-product otoacoustic emissions on primary levels in normal and impaired ears. II. Asymmetry in L1,L2 space. *J Acoust Soc Am.* 1995 Apr;97(4):2359-77.
- Whitehead ML, McCoy MJ, Lonsbury-Martin BL, Martin GK. Dependence of distortion-product otoacoustic emissions on primary levels in normal and impaired ears. I. Effects of decreasing L2 below L1. *J Acoust Soc Am.* 1995 Apr;97(4):2346-58.
- Zimatore G, Giuliani A, Parlapiano C, Crisanti G and Colosimo A . Revealing deterministic structures in click-evoked otoacoustic emissions *J Appl Physiol* 2000 Apr;88(4)1431-7.

STRATEGIE DI SCREENING AUDIOLOGICO NEONATALE

R. Luppari, M. C. Guarnaccia

Lo screening uditivo è una procedura che consente di identificare su una larga popolazione i possibili portatori di perdita uditiva da quelli che probabilmente non lo sono; non è pertanto una procedura di diagnosi ma costituisce solo il primo gradino dell'intero processo diagnostico e riabilitativo.

La procedura di screening divide il campione di popolazione in due sottopopolazioni: una che passa lo screening (casi negativi) in cui la probabilità della presenza della ipoacusia è molto più bassa della popolazione iniziale, e una che fallisce lo screening (casi positivi) dove la probabilità della presenza di ipoacusia è invece molto più alta. Qualunque sia la strategia di screening ed i test che si utilizzano occorre prevedere la presenza di casi falsi positivi (soggetti risultati positivi allo screening pur non presentando la patologia) e falsi negativi (soggetti risultati negativi allo screening ma che in realtà presentano la patologia).

La corretta attuazione di un programma di screening, inoltre, dipende dai parametri di sensibilità e specificità:

- *sensibilità*: capacità del test nell'identificazione dei veri positivi (soggetti che presentano la patologia e che sono correttamente identificati dal test)
- *specificità*: capacità del test nel non identificare i falsi positivi (soggetti che non presentano la patologia).

In base a quanto detto un programma di screening efficiente, pertanto, dovrebbe possedere un'ottima sensibilità ed una specificità non troppo elevata.

I principi su cui si basa l'attuazione di una metodica di screening sono (Frankenburg 1975, North 1976, Down 1978):

- la malattia/condizione considerata deve essere significativa cioè avere delle conseguenze di rilievo per l'individuo e per la società;
- il test da utilizzare per lo screening deve essere adeguato, facilmente eseguibile, confortevole per il paziente, di breve durata e poco costoso; deve essere, inoltre, preciso ed accurato (altamente sensibile e specifico);
- i criteri di diagnosi della condizione considerata devono essere dispo-

nibili ed accettati (deve esserci una chiara e misurabile definizione della condizione patologica);

- la condizione deve essere efficacemente trattabile, ed anzi, deve essere dimostrato che un intervento precoce dà migliori risultati rispetto ad una terapia tardiva;
- il costo del programma di screening da attuare deve essere definito in partenza, includendo sia il costo dello screening, che quello della diagnosi e del successivo trattamento; i costi del programma devono, inoltre, essere rivalutati periodicamente;
- devono essere disponibili sufficienti risorse in modo da assicurare che il programma venga reso effettivo e seguito da adeguato follow-up. Lo screening non deve perciò essere considerato in alcun modo un livello diagnostico, ma deve essere seguito da un II° livello sui casi positivi, utilizzando metodiche e criteri di indagine più affidabili.

Tra i presupposti che condizionano la fattibilità e la implementazione dello screening è necessario assicurare che tutte le procedure di I livello e di II livello diagnostico vengano erogate gratuitamente dal servizio sanitario: non sarebbe logico e deontologicamente corretto creare una domanda sanitaria con il I livello, senza che la struttura responsabile possa soddisfarla. La necessità di una erogazione gratuita delle prestazioni implica pertanto sia una previsione del carico sanitario che verrà indotto dallo screening, sia una valutazione delle risorse necessarie per eseguire un II livello.

Già dagli anni '60 l'ipoacusia è stata riconosciuta come una patologia nel bambino che implica effetti così gravi da rendere giustificata l'adozione di procedure di individuazione precoce: la necessità di identificare il più precocemente possibile le sordità infantili e la mancanza di una appropriata metodica in grado di evidenziare il deficit uditivo in epoca neonatale faceva sì che nel 1969 un National Committee, basato su direttive dell'Accademy of Pediatrics, dell'Academy of Ophthalmology and Otolaryngology e dell'American Speech and Hearing Association raccomandasse l'effettuazione di procedure di screening audiologico sulla popolazione dei nati, mediante l'utilizzo della behavioral observation come test di screening uditivo in base ai risultati descritti per la prima volta nel 1964 da Downs e Sterritt e successivamente dalla stessa Downs e Hemenway nel 1969.

La storia dell'evoluzione dei criteri di screening corrisponde, in sostanza, ai vari aggiornamenti proposti nel tempo dal Joint Committee On Infant Hearing (tab 1).

tab. 1 - EVOLUZIONE STORICA DEI CRITERI DI SCREENING

JCIH Position Statement 1971 behavioral observation

JCIH Position Statement 1973: identificati 5 fattori di rischio(HHR)

JCIH Position Statement 1982: vengono inclusi altri 2 fattori di rischio e viene data una metodologia univoca

JCIH Position Statement 1990: vengono distinti fattori di rischio peri e post natali

JCIH Position Statement 1994: viene introdotto il concetto di screening universale mediante OAE o AABR

JCIH Position Statement 2000: viene sottolineata l'importanza della definizione diagnostica entro i 6 mesi di età in tutti i nati e viene evidenziata l'importanza della sorveglianza audiologica

La behavioral observation è una metodica basata sulla valutazione soggettiva delle reazioni comportamentali non condizionate del neonato in risposta ad uno stimolo sonoro (reazioni d'allarme, posturale, motoria, d'adattamento).

Tale metodica aveva il vantaggio della facilità e brevità di esecuzione (qualche minuto circa), del basso costo e della possibilità di osservare direttamente la risposta del neonato ad una stimolazione sonora che poteva essere ripetuta anche più volte. Al contrario, la metodica aveva lo svantaggio di dover utilizzare stimoli sonori di intensità elevata (rumore bianco di 70 dB che poteva arrivare fino a 90 dB in caso di assenza di risposta), di determinare una rapida assuefazione del bambino allo stimolo e quindi ad una scomparsa del riflesso (meno per il riflesso cocleo-palpebrale), di basarsi sull'interpretazione soggettiva di risposte del tutto aspecifiche (movimenti riflessi del corpo, occhi, faccia), di dipendere dallo stato del bambino al momento dell'esecuzione dell'esame.

Il successivo utilizzo della reattometria, rappresentava una variante standardizzata di tale metodica basata sull'erogazione di suoni di determinate frequenze (rumore a banda stretta a 500-1500-3000 Hz ed uno sweep che si estendeva alle frequenze 1000-4000 Hz) ad intensità crescenti da 50 a 100 dB SPL le cui risposte, variabili in base all'età cronologica ed alle condizioni psicomotorie del bambino, erano valutate da due esaminatori.

Anche in questo caso però il limite era dato dal fatto che la valutazione risultasse fortemente influenzata sia dalla maturazione della via acustica del bambino che avviene, specie nei neonati prematuri, più tardivamente, sia dall'abilità e dall'esperienza dell'esaminatore che eseguiva il test. Un'alternativa proposta negli anni '60-'70 era quella di valutare le variazioni della funzione cardiaca in risposta alla stimolazione uditiva nel neonato. I dati ottenuti tuttavia indicavano una significativa variabilità di risposta, non riuscendo in definitiva ad applicare la metodica su larga scala.

Successivamente, nel 1973, viene progressivamente abbandonata la valutazione soggettiva delle reazioni comportamentali del bambino effettuata mediante reattometria ed il JCIH (Joint Committee on Infant Hearing), organismo costituito dai rappresentanti negli USA di diverse specialità (audiologi, foniatri, logopedisti, otorinolaringologi, pediatri) nonché da rappresentanti governativi, pone maggiormente l'attenzione sulla presenza alla nascita di 5 fattori di rischio per l'insorgenza di ipoacusia neurosensoriale di entità severa riuniti in un registro di alto rischio (HRR: High Risk Register) sostituendo ad una valutazione soggettiva dei dati oggettivi mediante registrazione dei potenziali uditivi evocati del tronco encefalico (ABR). I fattori di rischio venivano a loro volta suddivisi fra quelli riguardanti i neonati approdati ai normali nidi e quelli ricoverati in reparti di terapia intensiva neonatale (NICU) (tabella 2).

tab.2 - FATTORI DI RISCHIO PER PERDITA UDITIVA (JCIH-1973)

NON NICU	NICU
Familiarità per HL	Peso alla nascita < 1500 gr.
Rosolia o altre infezioni intrauterine di origine non batterica	Elevati livelli di iperbilirubine mia
Malformazioni cranio-facciali	

I potenziali evocati uditivi del tronco encefalico (ABR) sono una metodica di tipo oggettivo mediante la quale si ottiene l'evidenziazione elettrofisiologica di una risposta neurale della via uditiva provocata da uno stimolo sonoro. Registrati per la prima volta nell'uomo nel 1967 da Jewett, i potenziali evocati uditivi si sono largamente affermati in audiologia come metodica di facile esecuzione per il rilievo della soglia uditiva nelle ipoacusie infantili.

L'ABR viene registrata per mezzo di 3-4 elettrodi di superficie dei quali l'attivo (+) è posto al vertice (Cz), mentre il riferimento (-) corrisponde

all'orecchio (lobo o mastoide) in esame. L'elettrodo di massa è posizionato alla fronte. Il segnale opportunamente amplificato e filtrato viene inviato ad un computer che, previa conversione analogico-digitale, effettua l'averaging e consente quindi di estrarre le risposte dal rumore elettroencefalografico. La stimolazione viene ottenuta mediante una cuffia audiometrica standard. Per quanto riguarda il tipo di stimolo, viene utilizzato il click, costituito da una stimolazione estremamente breve (0.1 msec) con un fronte di ascesa molto ripido. Esso viene ottenuto pilotando il trasduttore con un segnale elettrico tipo onda quadra, che viene in pratica filtrato dalle componenti meccaniche del trasduttore stesso. Ne risulta uno stimolo di breve durata e composizione spettrale molto ampia, che presenta cioè i requisiti adatti per ottenere la massima sincronizzazione possibile a livello delle fibre del nervo uditivo, la cui attività, sommandosi, dà luogo a una risposta di superficie registrabile. L'esame viene condotto partendo da intensità di stimolazione a livelli di "comoda udibilità", per evitare il risveglio del piccolo paziente, procedendo con decrementi di 10 dB fino a determinare la soglia elettrofisiologica.

Nel corso dell'esame dovrà essere costantemente verificato lo stato di quiete del piccolo paziente, dal momento che il movimento del soggetto in esame, peggiorando il rapporto segnale/rumore, può pregiudicare la registrazione in corso, soprattutto quando in prossimità della soglia l'identificazione della risposta diventa critica.

La presentazione di una stimolazione impulsiva (click) presentata a intensità sopraliminari evoca una risposta costituita da una successione di picchi a polarità positiva rispetto al vertice denominati con numeri romani da I a VII. Tali deflessioni derivano dall'attivazione sincrona delle strutture neurali dalla periferia uditiva al tronco dell'encefalo: le onde I e II sono generate rispettivamente dalle porzioni intra- ed extra-cocleare del nervo uditivo, l'onda III deriva dall'attivazione di gruppi cellulari localizzati a livello dei nuclei cocleari, mentre le onde dalla IV alla VII rappresentano l'attività di generatori multipli lungo la via uditiva troncoencefalica e diencefalica. In particolare, il complesso IV-V, dominante rispetto alle altre componenti della risposta, origina a livello del lemisco laterale. Con la riduzione dell'intensità dello stimolo tutte le componenti mostrano un progressivo aumento di latenza e una riduzione di ampiezza fino a non essere più identificabili nel tracciato. La V onda, appare come la più "resistente" ed identificabile per intensità di stimolazione assai prossime alla soglia psico-acustica.

La diagnosi obiettiva di soglia si basa essenzialmente sulla determina-

zione del minimo livello di intensità efficace per ottenere una risposta (onda V) identificabile e riproducibile. L'interpretazione dei risultati ottenuti con i click deve tuttavia tenere conto del fatto che questo tipo di stimolo determina una attivazione dominante nel giro basale della coclea. La soglia ABR pertanto risulta essenzialmente correlata con la soglia audiometrica nell'intervallo di frequenze 2-4 kHz.

L'applicazione dei potenziali evocati uditivi come metodica di screening ha rappresentato una nuova dimensione nell'identificazione precoce della perdita uditiva: la validazione della metodica si era avuta per la prima volta nel 1974 quando Hecox e Galambos avevano valutato 35 neonati di età compresa tra 3 settimane e 3 mesi mettendo in correlazione la latenza assoluta della V onda, l'intensità di erogazione dello stimolo e l'età dei soggetti; successivamente sempre Galambos nel 1979 aveva utilizzato a scopo sperimentale la metodica in soggetti nati a termine, in nati prematuri ed in nati a termine ad 1 anno di età, sottolineando i concetti precedentemente affermati e, soprattutto l'affidabilità della metodica nella diagnosi precoce.

Alla fine degli anni Ottanta verrà poi introdotta, a livello clinico, una variante automatizzata dei potenziali evocati uditivi del tronco encefalico (ALGO – I ed ALGO – II) utilizzata a scopo di screening per ridurre i costi dell'esame ABR convenzionale perchè non richiedente la presenza di personale specializzato.

Sulla base delle esperienze di Galambos nel 1982 viene ampliato il Registro di Rischio per ipoacusia aggiungendo alla lista altri indicatori e viene sottolineata l'esigenza di identificare al più presto i bambini affetti da tale patologia: gli studi condotti dallo stesso Galambos infatti evidenziavano l'elevata percentuale (10%) di nati ricoverati in NICU con perdita uditiva mono o bilaterale e sottolineavano la necessità di identificare precocemente i neonati con perdita uditiva di entità tale da richiedere l'applicazione di un ausilio protesico (tabella 3)

tab. 3 - FATTORI DI RISCHIO PER PERDITA UDITIVA (JCIH-1982)

NON NICU	NICU
Familiarità per HL	Peso alla nascita < 1500 gr.
Infezioni congenite in epoca perinatale (CMV, Rosolia, Herpes, Toxoplasmosi, Sifilide)	Elevati livelli di iperbilirubinemia tali da richiedere la trasfusione
Malformazioni cranio-facciali incluse alterazioni del distretto testa-collo (sindromiche e non sindromiche)	Severa asfissia correlata o con un indice di APGAR compreso tra 0-3
Meningite batterica specie da <i>Haemophilus influenzae</i>	Ipotonia persistente per almeno 2 h

Nel 1990 il JCIH aggiorna ulteriormente la lista dei fattori di rischio distinguendo fattori di rischio peri e postnatali (tabella 4 e 5).

tab. 4 - FATTORI DI RISCHIO PER PERDITA UDITIVA (JCIH-1990)- Dalla nascita fino a 28 giorni

NON NICU	NICU
Familiarità per HL ad insorgenza congenita o progressiva	Peso alla nascita < 1500 gr.
Infezioni congenite in epoca perinatale (CMV, Rosolia, Herpes, Toxoplasmosi, Sifilide)	Elevati livelli di iperbilirubinaemia tali da richiedere la trasfusione
Stigmata o altro segno di sindrome notoriamente associata ad ipoacusia neurosensoriale	Ventilazione meccanica per oltre 10 giorni ed ipotonia persistente per almeno 2 h
Malformazioni cranio-facciali incluse alterazioni dell'orecchio esterno e del distretto testa-collo	Farmaci ototossici, specialmente aminoglicosidici somministrati per oltre 5 gg
Meningite batterica	Severa asfissia correlata o con un indice di APGAR compreso tra 0-3

tab. 5 - FATTORI DI RISCHIO PER PERDITA UDITIVA (JCIH-1990)- Da 29 giorni a 2 anni

NON NICU	NICU
Familiarità per HL ad insorgenza congenita o progressiva o ritardo del linguaggio	Farmaci ototossici, specialmente aminoglicosidici somministrati per oltre 5 gg
Disordini neurodegenerativi quali neurofibromatosi, epilessia mioclonica, malattia di Werdnig-Hoffman, malattia di Tay-Sach, morbo di Gaucher, malattia di Nieman-Pick, leucodistrofia, neuropatia demielinizzante	
Infezioni infantili notoriamente associate ad ipoacusia neurosensoriale (parotite, morbillo)	
Infezioni congenite in epoca perinatale associate ad ipoacusia progressiva (CMV, Rosolia, Herpes, Toxoplasmosi, Sifilide)	
Trauma cranico, in particolare modo associato a fratture longitudinali o trasversali dell'osso temporale	
Meningite batterica	
Stigmata o altro segno di sindrome notoriamente associata ad ipoacusia neurosensoriale	

Successivamente al 1990 vengono introdotte nella pratica clinica le Otoemissioni acustiche (OAE) e si rende così disponibile una metodica di esame rapida, di semplice esecuzione, che viene subito impiegata negli screening neonatali.

Le otoemissioni acustiche sono un epifenomeno prodotto dalle cellule ciliate esterne della coclea, indicativo di un meccanismo cellulare atto a

trasmettere attivamente, amplificandola, l'energia di vibrazione sonora alle cellule ciliate interne. Tale vibrazione viene trasmessa verso l'esterno, attraverso la struttura dell'orecchio medio e la membrana timpanica ed il segnale acustico prodotto può essere registrato e misurato da un microfono opportunamente inserito nel condotto uditivo esterno. La non invasività di questa metodica, così come la sua accuratezza nell'esplorare la funzione cocleare (in particolare, l'integrità delle cellule ciliate esterne), ha trovato dal 1978, epoca in cui Kemp le descrisse per la prima volta, varie applicazioni cliniche, dallo screening uditivo neonatale alla diagnosi delle ipoacusie neurosensoriali.

Si possono distinguere due classi di otoemissioni acustiche: spontanee ed evocate. Le prime, presenti in circa il 70% degli individui normoacustici, vengono misurate a livello del canale uditivo esterno in assenza di stimolazione sonora e sono dovute a minime irregolarità a livello della coclea che non sono sufficienti a determinare un'alterazione della soglia audiometrica. La loro presenza sembrerebbe indicare una normale funzionalità cocleare sebbene la loro assenza non è necessariamente indicativa di un danno a questa.

I Transienti ed i Prodotti di Distorsione (TEOAEs e DPOAEs) sono invece provocati da stimoli acustici di livello basso-moderato, presentati al soggetto nel canale uditivo esterno. Generalmente sono classificate a seconda dello stimolo usato e degli eventi che le generano a livello cocleare. Le TEOAEs sono generate da stimoli acustici impulsivi (clicks e tone bursts), mentre le DPOAEs vengono evocate quando due toni puri (le cui frequenze vengono definite f_1 e f_2) sono presentati simultaneamente all'orecchio in esame e rappresentano l'effetto di un'attività non lineare della coclea normale. Le DPOAE vengono generate ad una frequenza definita dall'espressione $2f_1-f_2$ che indica la funzione della media geometrica tra la più alta (f_2) e la più bassa (f_1) frequenza primaria. Per la registrazione delle OAEs la qualità della tecnica è molto importante: il rumore interno (prodotto dal soggetto) e quello ambientale sono in grado di influenzare la qualità della registrazione e misurazione. Sembra che gli effetti di questi fattori siano più pronunciati nel caso delle TEOAEs.

La presentazione dello stimolo va ottimizzata tramite l'uso di sonde di conformazione adeguata, che sono in grado di ridurre il rumore ambientale all'interno del canale uditivo. Per essere rilevate le OAEs devono superare il livello di intensità del rumore che arriva nel canale uditivo esterno.

Inoltre, fattori che alterano l'integrità e la mobilità della membrana timpa-

nica o della catena ossiculare possono ridurre l'intensità della stimolazione così come ostacolare la produzione delle otoemissioni. Sembra, che una disfunzione dell'orecchio medio non alteri in modo rilevante la produzione né delle TEOAEs né delle DPOAEs, al contrario, l'occlusione di vario grado del canale uditivo esterno (o per la presenza di detriti o per il collabimento delle pareti dello stesso) può avere un effetto rilevante sia sulla presentazione dello stimolo sonoro, che sulla rilevazione della risposta.

In uno studio condotto da Chang et al. (1993), si è visto come la presenza di detriti e vernice caseosa nel canale uditivo esterno del neonato possa attenuare significativamente il segnale delle OAEs. Nello studio il totale dei neonati pass al primo esame è aumentato dal 76% al 91% dopo una accurata revisione del condotto. Risultati sovrapponibili sono anche riportati da uno studio effettuato da Doyle nel 1998. Anche la presenza di un condotto uditivo esterno collassato può contribuire all'ostruzione perchè viene più facilmente oblitterato dal materiale che contiene. La presenza di fluidi nell'orecchio medio può, allo stesso modo, causare una risposta anomala al test ma essendo poco frequente nella popolazione normale dei neonati, un'alterazione della risposta si osserva raramente. Quindi, con una semplice revisione del condotto prima dell'esecuzione del test, è possibile aumentare considerevolmente la percentuale di neonati pass, migliorare la specificità della metodica e ridurre il numero di bambini da sottoporre a retest. In un altro studio del 1996 sono confrontati gli effetti delle alterazioni dell'orecchio medio ed esterno, rispettivamente sulla risposta ABR e sulle OAEs in una popolazione di neonati. I risultati di questa esperienza dimostrano che la metodica di screening TEOAE è molto più sensibile alla anormalità dell'orecchio esterno e medio, rispetto alla rilevazione ABR. Quindi, un esame otoscopico preliminare, seguito dall'eventuale rimozione di materiale ostruente, sembrerebbe aumentare significativamente la specificità delle TEOAEs fino a livelli simili a quelli del test ABR; rimane, comunque, il dubbio che questa impostazione del test possa annullare molti dei potenziali vantaggi delle OAE : la rapidità e la semplicità di esecuzione ed un rapporto costo-beneficio probabilmente favorevole.

Nel 1993 il National Institute on Deafness and Other Communication Disorders , in base ai risultati rilevati dal primo progetto di screening universale intrapreso in Rhode Island con l'utilizzo delle OAE ha indicato le linee guida per l'effettuazione di uno screening uditivo neonatale di tipo

universale. Per protocollo doveva essere effettuata una prima registrazione delle TEOAEs prima della dimissione dall'ospedale, seguita, in caso di risultato Refer, da un retest dopo 4-6 settimane. Il neonato risultava Pass se era evidenziabile un rapporto S/R di almeno 3 dB su una banda di frequenze 1000-2000, 2000-3000 e 3000-4000 Hz in entrambe le orecchie. Tutti i neonati che non incontravano i criteri Pass erano sottoposti ad una metodica di secondo livello mediante registrazione ABR. Dei 1850 neonati screenati, l'85% dei Fail alla prima metodica ha eseguito il secondo livello mediante ABR. L'1% dei neonati risultato Fail anche al secondo accertamento è stato sottoposto ad ulteriori indagini audiologiche. In 4 anni sono stati identificati 111 neonati con perdita uditiva, pari al 2,12/1000 (mono o bilateralmente). Dopo l'implementazione di tale metodica di screening universale l'età media di diagnosi è passata da 8,7 a 3,5 mesi, e l'età di prima protesizzazione si è ridotta da 13,3 a 5,7 mesi.

Successivamente, anche il Joint Committee on Infant Hearing (1994) e l'American Academy of Pediatrics (1999) hanno indicato delle linee guida analoghe mirate all'utilizzo delle otoemissioni acustiche nell'effettuazione di uno screening di massa.

Per quel che riguarda le DPOAEs i dati in nostro possesso sono pochi, specie su grandi popolazioni di neonati. Vi sarebbero tuttavia alcuni studi che dimostrerebbero la loro efficacia come test di screening. Salata et al nel 1998 hanno testato 202 neonati sia mediante DPOAEs che mediante AABR dimostrando l'efficacia delle prime nello screening di massa. Un ulteriore studio effettuato da Rhodes nel 1999 che comparava DPOAEs, TEOAEs, AABR ed il riflesso acustico stapediale aveva trovato nelle prime una più alta percentuale di neonati Pass.

In seguito all'utilizzo delle OAE come ulteriore test di screening uditivo, il problema dell'identificazione precoce delle ipoacusie infantili viene ad essere ulteriormente affrontato nel marzo 1993 dal National Institute of Health (NIH) per valutare: 1) vantaggi e conseguenze di una identificazione precoce delle sordità infantili rispetto ad una diagnosi tardiva; 2) quali bambini dovevano essere sottoposti a screening per identificare tale condizione e quando; 3) i vantaggi e gli svantaggi delle metodiche di screening a disposizione; 4) quale modello di screening fosse il più appropriato; 5) quale direzione dovesse prendere in futuro la ricerca in questo settore.

Punto cruciale nell'identificazione di quale fosse la metodica di screening

maggiormente efficace nell'identificazione della perdita uditiva è stata la definizione nel 1996 da parte di Starr e coll di quella che fu definita come "Neuropatia Uditiva". La neuropatia uditiva può essere definita come un disordine caratterizzato dalla compromissione della funzionalità della periferia uditiva con la conservazione dell'integrità delle cellule ciliate esterne. La lesione periferica potrebbe essere localizzata a livello delle cellule ciliate interne, delle fibre del nervo uditivo o delle sinapsi interposte. Tuttavia, si ritiene che nella maggior parte dei casi questo disordine sia causato da una alterata funzionalità del nervo uditivo dovuta a fenomeni di demielinizzazione e, in misura minore, di degenerazione assonica.

Nel neonato si è visto che varie condizioni patologiche sono state associate alla neuropatia uditiva. Tra queste la sofferenza neonatale, l'iperbilirubinemia alla nascita, la somministrazione di alcuni farmaci, in particolare i composti del platino, le malattie mitocondriali.

Un lavoro dell'ottobre del 2005 di Abbey et al descrive l'incidenza del quadro di neuropatia uditiva in una coorte di 1736 ricoverati in NICU, di cui tuttavia solo 477 possedevano almeno uno dei fattori di rischio sopra elencati ed erano quindi stati inclusi nello studio. I risultati rilevati evidenziavano che 115 (24%) neonati avevano un quadro di ABR assente monolateralmente ed otoemissioni acustiche presenti, e di questi 27 presentavano un quadro bilaterale (5,6% del totale). La precedente stima in una review fatta da Sininger nel 2004 variava tra il 5,3 ed il 14,8%, mentre in uno studio precedentemente effettuato da Rance et al la stima era intorno allo 0,4% in una coorte di 5199 bambini. La variabilità di questo dato sarebbe legata soprattutto sia ai criteri di inclusione dei neonati nei vari studi sia all'eventuale inclusione delle forme monolaterali; meno significativa sembrerebbe l'analisi a distanza dei dati ottenuti e quindi la conferma diagnostica.

La percentuale non trascurabile dei neonati che possono presentare il quadro clinico descritto ha posto dei problemi di non poca rilevanza sull'utilizzo delle otoemissioni acustiche come test da utilizzare nello screening universale: accanto ad una specificità dell'85% circa con conseguente elevato numero di falsi positivi (verosimilmente da patologia trasmissiva per presenza di liquido amniotico a livello dell'orecchio medio o di vernice caseosa nell'orecchio esterno) soprattutto in caso di unica esecuzione del test, si evidenzerebbe, infatti, una percentuale di falsi negativi non trascurabile ed una riduzione della sensibilità diagnostica.

Accanto a tale dato, tuttavia, non deve certamente essere trascurato il

vantaggio costo/ beneficio che una metodica di semplice esecuzione esercita nell'attuazione di uno screening di massa. Il test, infatti, ha il vantaggio di essere facilmente eseguito da personale non specializzato, la sua esecuzione richiede nel complesso un minuto circa e può essere ripetuto più volte in caso di esito positivo prima della dimissione del neonato.

Alla luce di tali metodiche di tipo oggettivo utilizzabili nell'attuazione di una procedura di screening, il Joint Committee on Infant Hearing nell'ultima Position Statement del 2000 ha indicato delle nuove linee guida nell'identificazione precoce e nell'intervento tempestivo in tutta la popolazione dei nati.

Le linee guida del JCIH del 2000 sono sotto elencate:

- 1- tutti i neonati devono accedere allo screening prima della dimissione dall'ospedale ed entro 1 mese di età mediante l'attuazione di misure elettrofisiologiche;
- 2- tutti i neonati che alla nascita non passano il test di screening devono essere nuovamente testati in modo da diagnosticare la patologia entro i 3 mesi di età;
- 3- tutti i neonati ipoacusici diagnosticati devono ricevere un intervento interdisciplinare entro i 6 mesi di età;
- 4- tutti i neonati risultati pass allo screening ma positivi per indicatori di rischio audiologico o ritardi del linguaggio devono ricevere un monitoraggio periodico fino ai 2 anni di età;
- 5- la famiglia deve essere informata della condizione del neonato e delle strategie terapeutiche riabilitative intraprese e queste devono evidenziare una reale efficacia nella qualità di vita del bambino.

Gli indicatori di rischio evidenziati dal JCIH possono essere divisi in due categorie: quelli presenti durante il periodo neonatale o che possono svilupparsi come risultato di provvedimenti terapeutici necessari per il trattamento di una condizione patologica (dalla nascita a 28 giorni) e quelli relativi all'insorgenza di ipoacusia in epoca successiva (progressiva o ad insorgenza tardiva o di trasmissione) su bambini, risultati pass allo screening universale.

Fattori di rischio dalla nascita a 28 giorni:

- patologia che richiede un ricovero in NICU per 48 o più ore
- segni di sindrome notoriamente associata ad ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva

- anamnesi familiare positiva per ipoacusia neurosensoriale
- anomalie cranio-facciali comprese quelle del padiglione auricolare e del canale uditivo.
- esposizione in gravidanza ad infezione del gruppo TORCH come CMV, herpes virus, toxoplasmosi o rosolia.

Il secondo gruppo è rappresentato da fattori di rischio per un'età compresa tra i 29 giorni e i due anni per ipoacusie che possono insorgere tardivamente, forme neurosensoriali progressive ed ipoacusie trasmissive.

Fattori di rischio da 29 giorni a 2 anni

- anamnesi familiare positiva per ritardi di linguaggio
- anamnesi familiare positiva per insorgenza di gravi ipoacusie permanenti durante l'adolescenza
- stigmate o altri segni riferibili a sindromi note per comprendere ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva o disfunzione della tuba di Eustachio
- infezioni postnatali che possono causare una ipoacusia, compresa la meningite batterica
- infezioni in gravidanza come citomegalovirus, herpes, rosolia, sifilide, toxoplasmosi.
- indicatori neonatali (iperbilirubinemia, ipertensione polmonare persistente)
- sindromi associate ad ipoacusie progressive quali la Sdr di Usher, la neurofibromatosi, l'osteopetrosi
- disordini neurodegenerativi (quali la sdr di Hunter, l'atassia di Friederich, la Sdr di Charcot-Marie-Tooth)
- traumi cranici
- otiti medie ricorrenti e persistenti con versamento endotimpanico da almeno 3 mesi

Per quel che riguarda le ipoacusie monolaterali o le forme bilaterali lievi, il JCIH nella sua ultima versione raccomanda una valutazione medica ed audiologica associata ad un successivo follow-up in quanto potrebbero determinare dei ritardi nello sviluppo del linguaggio e delle difficoltà in epoca prescolare e scolare.

Le considerazioni da fare a questo punto riguardano il periodo in cui sarà necessario effettuare lo screening e la popolazione di neonati da sotto-

porre al test in base al vantaggio che si avrebbe dall'attuazione della metodica in relazione al costo della stessa.

Il primo quesito trova facilmente una risoluzione. E' ormai opinione generale quella di effettuare lo screening uditivo in epoca neonatale, prima della dimissione del bambino dall'ospedale. In questo periodo, infatti, non solo le condizioni di esame nel neonato sono in genere più favorevoli e più stabili per la esecuzione sia delle OAE che dell'ABR, ma il più facile accesso a tutta la popolazione da testare riduce in maniera considerevole il numero di soggetti che non sarebbero sottoposti al test.

Il secondo punto da analizzare è certamente il più complesso. Ci si pone infatti il problema non solo di quale sia la strategia ottimale nell'individuazione precoce dell'ipoacusia neonatale ma anche di quale sia la tecnica di esame maggiormente efficace nell'attuazione della procedura.

Attualmente i protocolli di screening uditivo attuati in ambito internazionale sono:

Target Neonatal Hearing Screening (TNS)

Screening neonatale su neonati a rischio, in cui è prevista l'individuazione di particolari condizioni presenti alla nascita o che si evidenziano in epoca perinatale, con la conseguente iscrizione del neonato nel registro di rischio audiologico in seguito al quale viene eseguita una procedura di tipo diagnostico atta ad identificare l'eventuale perdita uditiva. Verrebbero pertanto individuati alla nascita i neonati presentanti quei criteri in percentuale maggiormente associati alla perdita uditiva ed in un periodo compreso tra la nascita ed un mese circa verrebbero sottoposti alla registrazione dei potenziali evocati uditivi del tronco encefalico (ABR).

L'esame viene eseguito a due diverse intensità di stimolazione in modo da poter valutare l'andamento dell'onda V alla massima intensità e quindi il tempo di conduzione centrale. Per ognuna delle due intensità di stimolazione utilizzata sono stati acquisiti due tracciati, in modo da convalidare la presenza/assenza della risposta attraverso il criterio della riproducibilità della V onda.

Si può schematizzare il criterio di Pass/Fail:

- Pass: presenza dell'onda V alla minore intensità di stimolazione. La presenza dell'onda V anche monolateralmente era sufficiente a superare il test indipendentemente dai valori di latenza e doveva essere confermata dalla riproducibilità delle due tracce effettuate.

Fail: onda V non riconoscibile all'intensità di stimolazione inferiore bilate-

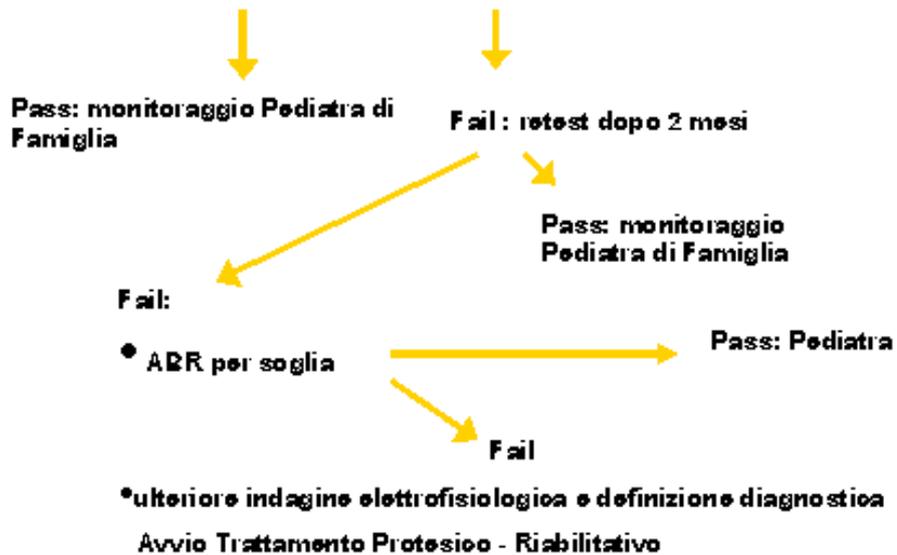
ralmente, indipendentemente dalla presenza dell'onda V all'intensità di stimolazione superiore.

Qualora l'esito dell'esame risulti Fail può essere consegnato ai genitori un referto in cui si segnala "un'alterazione nella maturazione dei generatori centrali della risposta ABR" e si indica la data in cui la registrazione deve essere ripetuta. Il secondo esame, in genere effettuato entro tre mesi, deve ricercare la soglia ABR del neonato cioè il minimo livello di intensità efficace per ottenere una risposta (onda V) identificabile e riproducibile. Tale risposta viene ottenuta ad intensità decrescenti di stimolazione con step di 10 dB. I criteri utilizzati sono l'identificazione e la riproducibilità alla massima ed alla minima intensità di stimolazione; alle intensità intermedie, invece, si analizza l'aumento della latenza assoluta dell'onda V in parallelo col decrescere dell'intensità dello stimolo.

Protocollo di screening TNS

Registro di Rischio neonatale (NICU+WRN)

ABR: entro la dimissione/ prime 4 settimane



Se il retest conferma l'esito del precedente esame il neonato dipendentemente dai dati anamnestici e dalla storia clinica entra in un protocollo diagnostico basato su metodiche audiometriche oggettive (impedenzometria, evocazione dei prodotti di distorsione) e soggettive (audiometria comportamentale) od eventualmente su ulteriori accertamenti elettrofisiologici (elettrococleografia), in modo da ottenere ai successivi controlli una soglia uditiva affidabile ed iniziare il più precocemente possibile la terapia riabilitativa protesica e logopedica. Come precedentemente detto tale protocollo include solo i nati che presentano fattori di rischio di tipo audiologico.

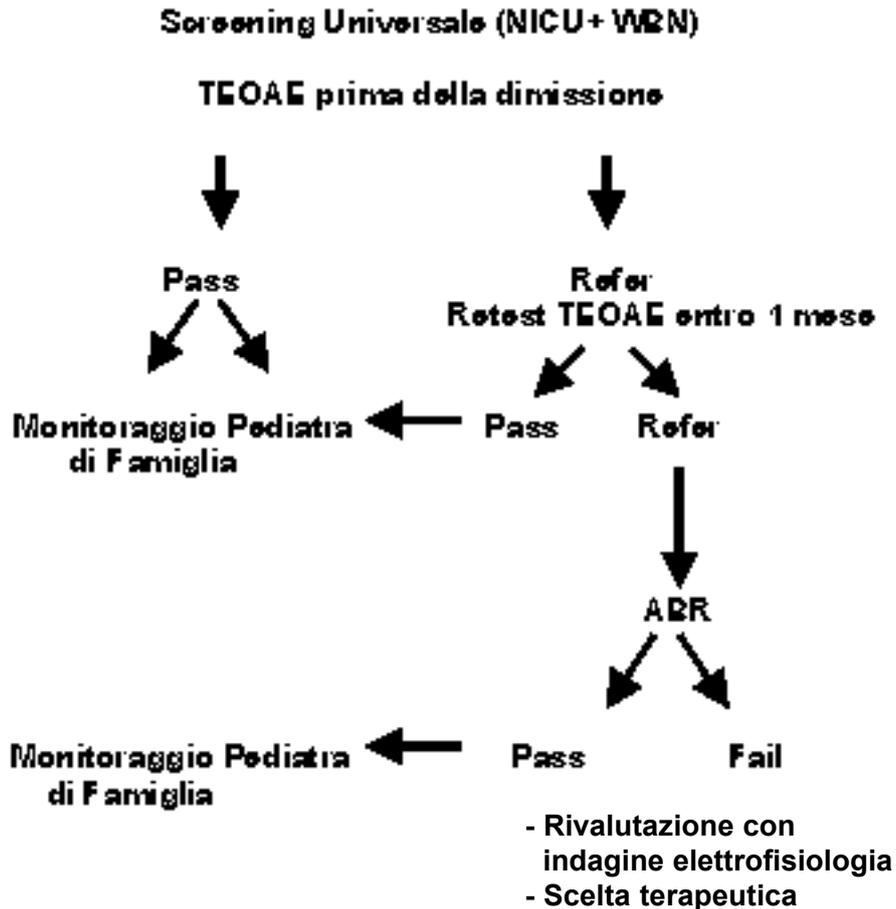
La successiva estensione della procedura a tutti i nati è dovuta all'esigenza di identificare in epoca tanto più precoce possibile i casi di perdita uditiva di origine genetica recessiva e quindi non presentanti fattori di rischio (pari al 50% circa delle forme di ipoacusia presenti alla nascita) che risulterebbero in definitiva quelle che potenzialmente beneficerebbero di più della terapia protesica. Ecco quindi l'esigenza di trovare un test rapido al quale sottoporre tutti i soggetti alla nascita e l'avvio ad una metodica di screening universale.

Universal Neonatal Hearing Screening (UNHS)

Prevede l'esecuzione della metodica di screening uditivo su tutti i neonati prima della dimissione utilizzando le OAE o l'AABR.

La registrazione delle otoemissioni acustiche mediante apparecchio automatico può essere eseguito da personale paramedico ed il risultato viene indicato sull'apparecchio come Pass/Refer.: l'esito Pass anche monolaterale è sufficiente a far uscire il neonato dal protocollo. In caso di esito positivo l'esame viene ripetuto entro 1 mese dalla dimissione in modo da ridurre la percentuale di falsi positivi. Se il retest risulta Pass, il neonato esce dal protocollo, se nuovamente positivo, si annota in una scheda audiologica l'esito delle otoemissioni acustiche, le principali notizie cliniche del neonato e l'eventuale presenza di fattori di rischio ed entro tre mesi secondo le indicazioni del JCIH deve venire effettuata la registrazione dei Potenziali Evocati Uditivi del Tronco Encefalico (ABR).

Dal 2000 le linee guida internazionali, in accordo con i risultati ottenuti da Norton e coll. in uno studio multicentrico dello stesso anno sull'identificazione precoce dell'impairment uditivo, raccomandano l'utilizzo sia delle otoemissioni acustiche che dell' AABR nello screening universale nei neonati con e senza fattori di rischio audiologico.



Protocolli di screening universale attuati in Rhode Island, Texas, and Colorado basati sulla registrazione sia dell'AABR che delle otoemissioni acustiche hanno dimostrato una percentuale di soggetti che effettuano uno screening di secondo livello di circa 5-7%. Il programma di screening precedente utilizzato in Rhode Island basato invece esclusivamente sul test delle otoemissioni riportava una percentuale di neonati che eseguivano lo screening di secondo livello del 10% circa in un periodo di 4 anni. L'utilizzo dell'AABR in Colorado ha evidenziato una percentuale di refer superiore al 5%, mentre in Texas la percentuale ottenuta con la combinazione di entrambe le metodiche è stata del 3%. Un protocollo analogo a 2 step (AABR+TEOAE) è stato anche utilizzato nel Mississippi dal 1997

al 2001 con una percentuale di refer al primo test del 4.1% ed una percentuale di falsi positivi del 3.6%.

La decisione sulla strategia di screening attuabile (TNS/UNS) è legata alla rilevanza sociale della patologia, cioè se la sua identificazione diagnostica in epoca tardiva nei neonati non a rischio può portare a conseguenze di una certa rilevanza sia sull'individuo che su tutta la popolazione. Tale problema è stato esaminato sia dal punto di vista della riduzione della disabilità grazie ad un ripristino precoce della percezione uditiva, sia da un punto di vista di costi per la società che se da una parte si riducono parallelamente all'annullamento dell'handicap attuato mediante un intervento riabilitativo precoce dall'altra risultano maggiori in seguito all'implementazione di una metodica di screening universale.

Il primo quesito è stato esaminato in termini di deprivazione uditiva che si instaura quando il bambino ha una grave ipoacusia per il periodo da 0 a 3 anni nel quale il SNC è plastico ed ha intatte le potenzialità per organizzare le sinapsi e le reti neurali deputate dapprima alla percezione uditiva e successivamente allo sviluppo del linguaggio. Passato questo periodo la capacità organizzativa del SNC diminuisce rapidamente, le reti neurali si consolidano e successive modifiche sono possibili, ma molto più lentamente e con una efficienza finale tanto più ridotta quanto più complessa è la rete neurale da modificare o implementare. Gli ausilii protesici (protesi acustiche- impianti cocleari), pertanto, risultano tanto più efficaci quanto più il sistema uditivo centrale è nel periodo di massima plasticità e sviluppo ed i risultati che possono ottenersi, sono fortemente condizionati dalla precocità dell'intervento. E' accertato, infatti, che se l'intervento protesico è tardivo i risultati ottenibili saranno sempre inferiori rispetto a quelli che ci si aspetta da un intervento iniziato in epoca precoce.

Il secondo punto da chiarire è se i costi legati ad una metodica di screening universale giustifichino l'attuazione della stessa

Tale dato deve essere valutato non solo in termini generali di costi e di accessi ad accertamenti di II livello quanto piuttosto in correlazione al dato epidemiologico di incidenza di perdita uditiva in epoca neonatale.

In prospettiva, infatti, su diecimila neonati l'anno, andrebbe prevista un'indagine di primo livello su almeno 155-210 neonati a settimana, che scenderebbe a 5-10 se l'esame fosse eseguito esclusivamente sui neonati a rischio. Nel primo caso, inoltre, l'accesso alle valutazioni di II livello risulterebbe tra il 3-10% del totale dei soggetti screenati dipendentemente dal protocollo utilizzato (TEOAE ripetute 1 o 2 volte).

I risultati ottenuti da uno studio del 2002 condotto da Keren R. et coll. basato sulla proiezione a lungo termine del rapporto costo/beneficio nell'attuazione di una qualunque metodica di screening prendono in considerazione i costi finanziari inerenti ai due approcci metodologici possibili in relazione ad una non attuazione di alcuno screening uditivo che è ciò che avviene in Germania in cui non si è ancora avuta una sistematizzazione delle procedure di screening uditivo ed una valutazione della capacità uditiva del bambino viene effettuata dai Pediatri di base a 12 settimane di età mediante metodiche soggettive.

Nello studio erano inclusi i costi relativi alla strumentazione utilizzata (apparecchio per eseguire le otoemissioni acustiche messo in relazione al numero dei nati, apparecchio per la registrazione dei Potenziali Evocati Uditivi del Tronco Encefalico); quelli relativi al personale che doveva eseguire il test (con l'aggiunta del costo del personale non specializzato nel caso dello screening universale); quelli relativi alle procedure di secondo livello ed al personale medico e tecnico specializzato impiegato nella fase di conferma diagnostica ed i costi per la società legati ai protocolli esaminati distinti in base all'epoca di conferma diagnostica.

Il costo evidenziato era annualmente di circa 16.000 dollari l'anno per lo screening su fattori di rischio (TNHS) e di circa 44.000 dollari per quello universale (UNHS), cifre che risulterebbero sovrapponibili a quelle utilizzate per altri programmi di screening di patologie congenite. Per quanto riguarda invece l'età di identificazione della perdita uditiva si evidenzia una diagnosi di ipoacusia entro i 6 mesi di età del 75% nei neonati sottoposti a UNHS, del 50% dei neonati testati mediante Registro di Rischio e del 25% nei neonati non sottoposti ad alcun protocollo sistematizzato. Partendo dal presupposto che l'identificazione precoce dei nati con perdita uditiva ed il conseguente miglioramento delle abilità linguistiche conduce a costi minori per l'educazione ed il raggiungimento di un buon livello professionale con conseguente incrementazione del periodo di produttività , si capisce perché un protocollo di screening universale sembrerebbe maggiormente vantaggioso anche in termini di risparmio di risorse a lungo termine.

Nonostante queste evidenze, l'utilizzo di uno screening basato sui fattori di rischio o di massa su tutta la popolazione di neonati, è oggetto ancor oggi di diverse opinioni e discussioni, basate essenzialmente sul diverso peso che le singole strutture sanitarie danno ai costi/benefici delle due strategie. Se da un lato infatti è certa la maggiore sensibilità dello screening di massa, dall'altro lato è ugualmente vero che il carico sanitario e

quindi le risorse che devono essere impiegate sono molto maggiori, considerando che lo screening su popolazione selezionata viene eseguito sul 5-10% di tutti i neonati. La scelta quindi sembrerebbe basarsi sulle risorse di ciascuna realtà sanitaria, sapendo a priori che nel caso si adottino criteri restrittivi sulla popolazione da esaminare è verosimile attendersi che 1 neonato ipoacusico ogni 3000-3500 nuovi nati possa sfuggire allo screening (1 bambino ogni 3 anni ogni 100.000 abitanti in Italia). Adottando tali procedure di screening uditivo è necessario prevedere pertanto procedure di sensibilizzazione e di informazione dei Pediatri in modo da garantire una individuazione sufficientemente precoce dei casi che sfuggono allo screening.

L'altro problema che ci si pone è se la percentuale di identificazione alla nascita dei casi di perdita uditiva giustifichi l'attuazione di una metodica di screening universale o sia invece maggiormente efficace effettuare una valutazione in epoca perinatale solo sui nati a rischio monitorando il resto della popolazione tramite i bilanci di salute effettuati dal Pediatra di base.

L'orientamento da seguire è a nostro avviso in relazione alla correlazione tra perdita uditiva vista come patologia silente di difficile identificazione in epoca precoce e disabilità che ne consegue in termini di sviluppo del linguaggio come precedentemente detto.

L'ipoacusia risulta invalidante in base alla sua entità (le ipoacusie identificabili mediante screening sono quelle superiori a 40 dB), al fatto di essere una patologia permanente e pertanto non risolvibile a breve termine con terapia medica, alla bilateralità della lesione, cioè tale da limitare l'input acustico del soggetto. E' stato visto, infatti che deficit sensoriali monolaterali non determinano alcun tipo di disabilità e uno sviluppo del linguaggio del tutto sovrapponibile a quello dei normoacusici. A tale proposito uno studio del 2002 condotto da Kiese-Himmel comparando due popolazioni di bambini con normoacusia e con perdita uditiva monolaterale di grado severo evidenzia che l'unico ritardo riscontrabile nel secondo gruppo è solo relativo all'associazione di due parole nella prima strutturazione frasale (in media di 5 mesi circa). La stima, pertanto, dei neonati con perdita uditiva monolaterale assumerebbe un'importanza esclusivamente epidemiologica in termini di prevalenza ed incidenza della patologia in epoca neonatale piuttosto che delle connotazioni di tipo riabilitativo.

In correlazione a quanto detto l'incidenza delle perdite uditive tali da richiedere un intervento in epoca precoce sarebbero pertanto di 1-

1,5/1000 nuovi nati. A tale percentuale deve essere sottratta quella dei soggetti che non giungono a conclusione dell'iter diagnostico di I o di II livello (compresa tra il 3 ed il 16% in base ai vari studi di screening considerati) e quella ben più rilevante e che maggiormente condiziona l'attuazione o meno di uno screening di massa dei nati che non hanno la patologia e che la sviluppano in epoca peri e postnatale (soggetti connessina positivi con evoluzione progressiva della patologia; CMV positivi; sindromici con evoluzione progressiva della perdita uditiva). Mentre negli ultimi due casi alla perdita uditiva sono associati fattori di rischio che ne permettono un successivo monitoraggio con eventuale identificazione, nel primo caso la condizione è doppiamente silente sia per le caratteristiche proprie della patologia, sia perché dipendentemente dalla rassicurazione che la metodica di screening stesso comporta la patologia verrebbe svelata ancora più tardivamente.

Il problema pertanto che si evidenzerebbe sarebbe quello di identificare una metodica o meglio una procedura alternativa che se da una parte sveli le perdite uditive di entità tale da determinare una condizione di disabilità permanente in epoca precoce dall'altra permetta un monitoraggio puntuale della capacità uditiva del bambino nei primi anni di vita, epoca in cui l'ingresso acustico è fondamentale per porre le basi per lo sviluppo delle prime abilità comunicativo-verbali.

L'obiettivo dovrebbe essere quello di sviluppare programmi di screening delle sordità infantili su larga scala, con un basso costo in rapporto all'efficacia diagnostica, che riescano ad identificare tutti i neonati e bambini affetti da ipoacusia congenita ad un'età la più precoce possibile.

E' giusto inoltre sottolineare che questi programmi di identificazione precoce dovranno, secondo le linee guida del JCIH del 2000, protrarsi anche oltre il periodo neonatale, nell'intento di diagnosticare anche quei casi di ipoacusia che possono insorgere tardivamente o avere un'evoluzione progressiva.

Tale progetto potrebbe essere basato sulla sorveglianza effettuata dai Pediatri del territorio sulle condizioni generali di salute del bambino mediante i Bilanci di Salute.

I bilanci sulla capacità uditiva del bambino verranno effettuati con cadenza periodica (I-III-VI-IX-XII-XVIII-XXIV mesi) e verrebbero valutati mediante delle schede strutturate sulle considerazioni del pediatra e dei genitori in relazione alle stimolazioni sonore.

L'integrazione di tali procedure, sembrerebbe efficace sia nell'identifica-

zione entro i 6 mesi di tutti i bambini con perdita uditiva alla nascita sia nel monitoraggio delle forme acquisite o ad insorgenza tardiva che degli eventuali casi che possono non essere stati riconosciuti al primo test. In base a tali considerazioni, pertanto, attualmente, non vi è ragione perché un bambino diagnosticato precocemente non debba avere uno sviluppo del linguaggio normale con un normale sviluppo delle abilità cognitive ed un adeguato inserimento sociale.

Bibliografia

- 1 Abdullah A., Hazim M., Almyzan A., Jamilah A.G., Roslin S., Ann M.T., Borhan L., Sani A., Saim L., Boo N.Y.: *Newborn hearing screening: Experience in a Malaysian hospital*. Singapore Med J.2006 Vol 47
- 2 Amin S.B., Orlando M.S., Dalzell L., Merle K.S., Guillet R. *Morphological Changes in Serial Auditory Brain Stem Responses in 24 to 32 Weeks Gestational Age Infants During the First Week of Life*. Ear and Hearing 1999; 20(5):402-410
- 3 Apuzzo ML, Yoshinaga-Itano C: *Early identification of infants with significant hearing loss and the Minnesota Child Development Inventory*. Semin Hearing 1995; 16: 124-37
- 4 Arslan E., Genovese E., Santarelli R. *Prevenzione e diagnosi precoce delle ipoacusie infantili preverbalì. Giornale di Neuropsichiatria dell'età evolutiva; 2002; 22: 1-34*
- 5 Arslan E. *Prevenzione dell'ipoacusia In: "Diagnosi e prevenzione delle sordità pre-verbali" a cura di E. Arslan, Audiologia Italiana 1994; 11, 319-323*
- 6 Bailey H., Bower C., Krishnaswamy J., Coates H. *Newborn Hearing Screening in Western Australia*. MJA 2002 Vol 177
- 7 Bess F.H., Dodd-Murphy J., Parker Robert A. *Children with Minimal Sensorineural Hearing Loss: Prevalence, Educational Performance, and Functional Status*. Ear and Hearing 1998; 19(5):339-354
- 8 Clemens C.J., Davis S. A. *Minimizing False Positives in Universal Newborn Hearing Screening: A Simple Solution*. Pediatrics. 2001(3); 107:29
- 9 Clemens C.J., Davis S. A., Bailey A.B. *The False-Positive in Universal Newborn Hearing Screening*. Pediatrics. 2000; 106(1):7
- 10 Cone-Wesson B., Vohr B.R., Sininger Y.S., Widen J.E., Folsom R.C., Gorga M.P., Norton S.J. *Identification of Neonatal Hearing Impairment Infants with Hearing Loss*. Ear and Hearing. 2000; 21(5):488-507
- 11 Connolly J.L., Carron J.D., Roark S.D. *Universal Newborn Hearing Screening: Are We Achieving the Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) Objectives? The Laryngoscope*. 2005; 115:232-236 Cunningham M., Cox E.
- 12 Coxe C., Toro M.: *Evolution of a Universal infant Hearing Screening program in an inner city hospital*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 13 Davis A. Fortnum H. *Epidemiology of Permanent Childhood Hearing Impairment in Trent Region, 1985-1993*. Br J Audiol. 1997;31(6):409 -446
- 14 Davis A. Hind S. *The newborn hearing screening programme in England*. International Journal of Paediatric Otorhinolaryngology. 2003; 67 S1,S1 93 -S1 96
- 15 Deben K., Janssens de Varebeke, Cox T., Van de Heyning: *Epidemiology of Hearing impairment at three Flemish institutes for deaf and speech defective children*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 16 De Michele A.M., Ruth R.A. *Newborn Hearing Screening*. eMedicine.com, Inc 2005

- 17 Finitzo T., Albright K., O'Neal J.: *The Newborn with Hearing Loss: Detection in the Nursery*. Pediatrics December 1998; 1452-1460
- 18 Fortnum H. *Epidemiology of Permanent Childhood Hearing Impairment: Implications for Neonatal Hearing Screening*. Audiological Medicine. 2003; 1:155-164
- 19 Fortnum H., Davis A. *Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Trent Region, 1985-1993*. British Journal of Audiology. 1997; 31:409-446
- 20 Grill E., Hessel F., Siebert U., Schnell-Inderst P., Kunze S., Nickisch A., Wasem J. *Comparing the clinical effectiveness of different new-born hearing screening strategies. A decision analysis*. BMC Public Health. 2005; 5:12.
- 21 Habib H.S., Abdelgaffar H. *Neonatal hearing screening with transient evoked otoacoustic emissions in Western Saudi Arabia*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 22 Hobeg Arehart K., Yoshinaga-Itano C., Thomson V., Abbott Gabbard S., Stredler Brown A. *State of the States: The Status of Universal Newborn Hearing Screening, Assessment, and Intervention Systems in 16 States*. American Journal of Audiology. 1998; 7
- 23 Joint Committee on Infant Hearing. Year 2000 Position Statement. *Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs*. Pediatrics. 2000; 106(4):798-81
- 24 Joint Committee on Infant Hearing. Year 1982 Position Statement. Pediatrics, 1998; 70: 496-497
- 25 Joint Committee on Infant Hearing. Year 1994 Position Statement. Audiology Today 1995; 6: 6-9
- 26 Joint Committee on Infant Hearing. Year 1969 Position Statement.
- 27 Kennedy C., Kimm L., Thornton R., Davis A.: *False positive in universal neonatal screening for permanent childhood hearing impairment*. The Lancet December 2000 Vol 356
- 28 Keren R., Helfand M., Homer C., Mc Phillips H., Lieu T.L. *Projected Cost-Effectiveness of Statewide Universal Newborn Hearing Screening*. Pediatrics. 2002; 110(5):855:864
- 29 Khandekar R., Khabori M., Mohammed A.J., Gupta R.: *Neonatal Screening for hearing impairment- The Oman experience*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 30 Kountakis S., Skoulas I., Phillips D., Chang J.: *Risk factors for hearing loss in neonates: A prospective study*. American Journal of Otolaryngology
- 31 Lin C-Y., Huang C-Y., Lin Y-H., Wu J-L. : *Community-based newborn hearing screening program in Taiwan*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 32 Mason J.A., Davis A., Wood S., Farnsworth A. *Field Sensitivity of Targeted Neonatal Hearing Screening using the Nottingham ABR Screener*. Ear and Hearing. 1998; 19(2):91-102

- 33 Mc Laughlan A. *Infant hearing screening*. J Perinatol 2002; 20(8):132-137
- 34 Mehl A.L., Thomson V. *The Colorado Newborn Hearing Screening Project, 1992-1999: On the Threshold of Effective Population-Based Universal Newborn Hearing Screening*. Pediatrics. 2002(1); 109:7
- 35 Meyer C., Jan Witte M.D., Hildmann A., Hennecke K.H., et al. *Neonatal screening for hearing disorders in infants at risk: Incidence, risk factors, and follow-up*. Pediatrics October 1999;104: 900-904
- 36 Ngo R., Tan H., Balakrishnan A., Lim S., Lazaroo D.: *Auditory neurophyty/auditory dyssynchrony detected by universal newborn hearing screening*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 37 Northen J.L., Downs M. *Hearing in Children*. Lippincott William et Wilkins Fifth Edition 2002; 2;21;
- 38 Norton S.J., Gorga M.P., Widen J.E., Folsom R.C., Sininger Y., Cone-Wesson B., Vohr B.R., Fletcher K.A. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: Summary and Recommendations* . Ear and Hearing. 2000; 21(5):529-335
- 39 Norton S.J., Gorga M.P., Widen J.E., Folsom R.C., Sininger Y., Cone-Wesson B., Vohr B.R., Fletcher K.A. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: A Multicenter Investigation*. Ear and Hearing. 2000; 21(5):348-356
- 40 Rouev P., Mumdzhev H., Spiridonova J., Dimov P.: *Universal Newborn hearing screening program in Bulgaria*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 41 Thompson D., McPhillips H., Davis R.,Lieu T., Homer C., Helfand M.: *Universal Newborn Hearing Screening: Summary of Evidence*.JAMA; October 2001 Vol 286
- 42 U.S. Preventive Service Task Force: *Newborn Hearing Screening*
- 43 Van Naarden K., Decouflé P., and Caldwell K.: *Prevalence and Characteristics of Children With Serious Hearing Impairment in Metropolitan Atlanta, 1991-1993* Pediatrics March 1999 Vol 103
- 44 Vohr B.R., Widen J.E., Cone-Wesson B., Sininger Y., Gorga M.P., Folsom R.C., Norton S.J. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: Characteristics of Infants in the Neonatal Intensive Care Unit and Well-Baby Nursery*. Ear and Hearing. 2000; 21(5):373-382
- 45 Vohr BR, Carty LM, Moore PE, Letourneau K: *The Rhode Island Hearing Assessment Program: experience with statewide hearing screening (1993-1996)*. J Pediatr 1998 Sep; 133(3): 353-7
- 46 Watkin P., Hasan J., Baldwin M., Ahmed M.: *Neonatal Hearing Screening: Have We Taken the Right Road? Results from a 10-year Targeted Screen Longitudinally Followed Up in a Single District*. Audiological Medicine. 2005; 3:175-184
- 47 Weichbold V., Nekahm-Heis D., Welz-Mueller K.: *Ten-year outcome of newborn hearing screening in Austria*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 48 Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group: *Controlled Trial of Universal Neonatal Screening for Early Identification for Permanent Childhood hear -*

ing Impairment. The Lancet December 1998 Vol 352

- 49 Yoshinaga-Itano C, Apuzzo ML: *Identification of hearing loss after age 18 months is not early enough*. Am Ann Deaf 1998 Dec; 143(5): 380-7
- 50 Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, et al: *Language of early- and later-identified children with hearing loss*. Pediatrics 1998 Nov; 102(5): 1161-71
- 51 Yoshinaga-Itano C., Coulter D., Thomson V. *Developmental outcomes of children with hearing loss born in Colorado hospitals with and without universal newborn hearing screening programs*. Semin Neonatol. 2001; 6:521-529
- 52 Abdullah A., Hazim M., Almyzan A., Jamilah A.G., Roslin S., Ann M.T., Borhan L., Sani A., Saim L., Boo N.Y.: *Newborn hearing screening: Experience in a Malaysian hospital*. Singapore Med J.2006 Vol 47
- 53 Amin S.B., Orlando M.S., Dalzell L., Merle K.S., Guillet R. *Morphological Changes in Serial Auditory Brain Stem Responses in 24 to 32 Weeks Gestational Age Infants During the First Week of Life*. Ear and Hearing 1999; 20(5):402-410
- 54 Apuzzo ML, Yoshinaga-Itano C: *Early identification of infants with significant hearing loss and the Minnesota Child Development Inventory*. Semin Hearing 1995; 16: 124-37
- 55 Arslan E., Genovese E., Santarelli R. *Prevenzione e diagnosi precoce delle ipoacusie infantili preverbalì*. Giornale di Neuropsichiatria dell'età evolutiva; 2002; 22: 1-34
- 56 Arslan E. *Prevenzione dell'ipoacusia In: "Diagnosi e prevenzione delle sordità preverbalì" a cura di E. Arslan, Audiologia Italiana 1994; 11, 319-323*
- 57 Bailey H., Bower C., Krishnaswamy J., Coates H. *Newborn Hearing Screening in Western Australia*. MJA 2002 Vol 177
- 58 Bess F.H., Dodd-Murphy J., Parker Robert A. *Children with Minimal Sensorineural Hearing Loss: Prevalence, Educational Performance, and Functional Status*. Ear and Hearing 1998; 19(5):339-354
- 59 Clemens C.J., Davis S. A. *Minimizing False Positives in Universal Newborn Hearing Screening: A Simple Solution*. Pediatrics. 2001(3); 107:29
- 60 Clemens C.J., Davis S. A., Bailey A.B. *The False-Positive in Universal Newborn Hearing Screening*. Pediatrics. 2000; 106(1):7
- 61 Cone-Wesson B., Vohr B.R., Sininger Y.S., Widen J.E., Folsom R.C., Gorga M.P., Norton S.J. *Identification of Neonatal Hearing Impairment Infants with Hearing Loss*. Ear and Hearing. 2000; 21(5):488-507
- 62 Connolly J.L., Carron J.D., Roark S.D. *Universal Newborn Hearing Screening: Are We Achieving the Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) Objectives? The Laryngoscope*. 2005; 115:232-236 Cunningham M., Cox E.
- 63 Coxe C., Toro M.: *Evolution of a Universal infant Hearing Screening program in an inner city hospital*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 64 Davis A. Fortnum H. *Epidemiology of Permanent Childhood Hearing Impairment in Trent Region, 1985-1993*. Br J Audiol. 1997;31(6):409 -446

- 65 Davis A. Hind S. *The newborn hearing screening programme in England*. International Journal of Paediatric Otorhinolaryngology. 2003; 67 S1,S1 93 -S1 96
- 66 Deben K., Janssens de Varebeke, Cox T., Van de Heyning: *Epidemiology of Hearing impairment at three Flemish institutes for deaf and speech defective children*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 67 De Michele A.M., Ruth R.A. *Newborn Hearing Screening*. eMedicine.com, Inc 2005
- 68 Downs M.P. (1978). Return to the basics of infant screening. In S.E. Gerber & G.T. Mencher (Eds.), Early diagnosis of hearing loss (pp. 129-153). New York : Grune & Stratton
- 69 Finitzo T., Albright K., O'Neal J.: *The Newborn with Hearing Loss: Detection in the Nursery*. Pediatrics December 1998; 1452-1460
- 70 Fortnum H. *Epidemiology of Permanent Childhood Hearing Impairment: Implications for Neonatal Hearing Screening*. Audiological Medicine. 2003; 1:155-164
- 71 Fortnum H., Davis A. *Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Trent Region, 1985-1993*. British Journal of Audiology. 1997; 31:409-446
- 72 Grill E., Hessel F., Siebert U., Schnell-Inderst P., Kunze S., Nickisch A., Wasem J. *Comparing the clinical effectiveness of different new-born hearing screening strategies. A decision analysis*. BMC Public Health. 2005; 5:12.
- 73 Habib H.S., Abdelgaffar H. *Neonatal hearing screening with transient evoked otoacoustic emissions in Western Saudi Arabia*. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- 74 Hobeg Arehart K., Yoshinaga-Itano C., Thomson V., Abbott Gabbard S., Stredler Brown A. *State of the States: The Status of Universal Newborn Hearing Screening, Assessment, and Intervention Systems in 16 States*. American Journal of Audiology. 1998; 7
- 75 Joint Committee on Infant Hearing. Year 2000 Position Statement. *Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs*. Pediatrics. 2000; 106(4):798-81
- 76 Joint Committee on Infant Hearing. Year 1982 Position Statement. Pediatrics, 1998; 70: 496-497
- 77 Joint Committee on Infant Hearing. Year 1994 Position Statement. Audiology Today 1995; 6: 6-9
- 78 Joint Committee on Infant Hearing. Year 1969 Position Statement.
- 79 Kennedy C., Kimm L., Thornton R., Davis A.: *False positive in universal neonatal screening for permanent childhood hearing impairment*. The Lancet December 2000 Vol 356
- 80 Keren R., Helfand M., Homer C., Mc Phillips H., Lieu T.L. *Projected Cost-Effectiveness of Statewide Universal Newborn Hearing Screening*. Pediatrics. 2002; 110(5):855:864
- 81 Khandekar R., Khabori M., Mohammed A.J., Gupta R.: *Neonatal Screening for hear -*

- ing impairment- The Oman experience.* International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- ⁸² Kountakis S., Skoulas I., Phillips D., Chang J.: *Risk factors for hearing loss in neonates: A prospective study.* American Journal of Otolaryngology
- ⁸³ Lin C-Y., Huang C-Y., Lin Y-H., Wu J-L. : *Community-based newborn hearing screening program in Taiwan.* International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- ⁸⁴ Mason J.A., Davis A., Wood S., Farnsworth A. *Field Sensitivity of Targeted Neonatal Hearing Screening using the Nottingham ABR Screener.* Ear and Hearing. 1998; 19(2):91-102
- ⁸⁵ Mc Laughlan A. *Infant hearing screening.* J Perinatol 2002; 20(8):132-137
- ⁸⁶ Mehl A.L., Thomson V. *The Colorado Newborn Hearing Screening Project, 1992-1999: On the Threshold of Effective Population-Based Universal Newborn Hearing Screening.* Pediatrics. 2002(1); 109:7
- ⁸⁷ Meyer C., Jan Witte M.D., Hildmann A., Hennecke K.H., et al. *Neonatal screening for hearing disorders in infants at risk: Incidence, risk factors, and follow-up.* Pediatrics October 1999;104: 900-904
- ⁸⁸ Ngo R., Tan H., Balakrishnan A., Lim S., Lazaroo D.: *Auditory neurophaty/auditory dyssynchrony detected by universal newborn hearing screening.* International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- ⁸⁹ Northen J.L., Downs M. *Hearing in Children.* Lippincott William et Wilkins Fifth Edition 2002; 2;21;
- ⁹⁰ Norton S.J., Gorga M.P., Widen J.E., Folsom R.C., Sininger Y., Cone-Wesson B., Vohr B.R., Fletcher K.A. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: Summary and Recommendations .* Ear and Hearing. 2000; 21(5):529-335
- ⁹¹ Norton S.J., Gorga M.P., Widen J.E., Folsom R.C., Sininger Y., Cone-Wesson B., Vohr B.R., Fletcher K.A. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: A Multicenter Investigation.* Ear and Hearing. 2000; 21(5):348-356
- ⁹² Rouev P., Mumdzhev H., Spiridonova J., Dimov P.: *Universal Newborn hearing screening program in Bulgaria.* International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- ⁹³ Thompson D., McPhillips H., Davis R.,Lieu T., Homer C., Helfand M.: *Universal Newborn Hearing Screening: Summary of Evidence.*JAMA; October 2001 Vol 286
- ⁹⁴ U.S. Preventive Service Task Force: *Newborn Hearing Screening*
- ⁹⁵ Van Naarden K., Decouflé P., and Caldwell K.: *Prevalence and Characteristics of Children With Serious Hearing Impairment in Metropolitan Atlanta, 1991-1993* Pediatrics March 1999 Vol 103
- ⁹⁶ Vohr B.R., Widen J.E., Cone-Wesson B., Sininger Y., Gorga M.P., Folsom R.C., Norton S.J. *Identification of Neonatal Hearing Impairment: Characteristics of Infants in the Neonatal Intensive Care Unit and Well-Baby Nursery.* Ear and Hearing. 2000; 21(5):373-382
- ⁹⁷ Vohr BR, Carty LM, Moore PE, Letourneau K: *The Rhode Island Hearing Assessment*

- Program: experience with statewide hearing screening (1993-1996).* J Pediatr 1998 Sep; 133(3): 353-7
- ⁹⁸ Watkin P., Hasan J., Baldwin M., Ahmed M.: *Neonatal Hearing Screening: Have We Taken the Right Road? Results from a 10-year Targeted Screen Longitudinally Followed Up in a Single District.* Audiological Medicine. 2005; 3:175-184
- ⁹⁹ Weichbold V., Nekahm-Heis D., Welz-Mueller K.: *Ten-year outcome of newborn hearing screening in Austria.* International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology
- ¹⁰⁰ Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group: *Controlled Trial of Universal Neonatal Screening for Early Identification for Permanent Childhood hearing Impairment.* The Lancet December 1998 Vol 352
- ¹⁰¹ Yoshinaga-Itano C, Apuzzo ML: *Identification of hearing loss after age 18 months is not early enough.* Am Ann Deaf 1998 Dec; 143(5): 380-7
- ¹⁰² Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, et al: *Language of early- and later-identified children with hearing loss.* Pediatrics 1998 Nov; 102(5): 1161-71
- ¹⁰³ Yoshinaga-Itano C., Coulter D., Thomson V. *Developmental outcomes of children with hearing loss born in Colorado hospitals with and without universal newborn hearing screening programs.* Semin Neonatol. 2001; 6:521-529

**DIAGNOSI: IMPEDENZOMETRIA
ED AUDIOMETRIA COMPORTAMENTALE**

P. Marsella, M. Trozzi, S. Bottero

La diagnosi di sordità infantile costituisce un momento molto delicato di un percorso che può prendere origine da uno screening audiologico o da un semplice sospetto di sordità insorto ad una delle diverse figure che ruotano intorno al bambino o al neonato; infatti, basta il minimo sospetto per rendere obbligatorio un approfondimento diagnostico, anche se questo inevitabilmente solleverà timori, dubbi e talvolta resistenze da parte degli stessi genitori.

Con tali presupposti, al fine di perseguire con la necessaria accuratezza il corretto iter diagnostico ed affrontare il “problema sordità” senza trascurarne i risvolti psicologici associati, si rendono necessarie strutture in grado di curare i diversi aspetti del problema.

Un “Centro Audiologico” di II livello, cioè un centro al quale vengono indirizzati i pazienti con sospetta sordità insorta durante gli accertamenti di screening effettuati nei diversi centri di I livello (reparti di ostetricia, terapia intensiva neonatale, immaturi, neonatologia, ecc.), deve essere attrezzato per la diagnosi e la terapia protesico-riabilitativa delle sordità infantili ed, allo stesso tempo, deve possedere i requisiti necessari per un approccio “pediatrico”; deve cioè essere dotato non solo delle attrezzature audiometriche più precise, attendibili e non-invasive, ma soprattutto di personale dedicato, con una esperienza specifica ed una propensione particolare verso il mondo pediatrico; tutto dovrà poi, essere inserito in un ambiente idoneo e confortevole sia per il bambino, che per i suoi genitori.

Pertanto, un centro audiologico infantile deve prevedere accanto alla figura dell'audiologo, quella di tecnici audiometristi, audioprotesisti, logopedisti, psicologi ed infermieri, tutti con una esperienza ed una attitudine specifica nel trattamento di pazienti in età pediatrica.

La necessità di tante persone dedicate ad un solo problema è legata alla delicatezza di alcune fasi dell'approccio diagnostico; spesso la sintomatologia si mostra subdola ed apparentemente non correlata ad un problema di ipoacusia; frequente, infatti, è il riscontro di disturbi della sfera emotiva, atteggiamenti introversi, isolamento psicologico, aggressività o ritardo del linguaggio, il che richiede molteplici competenze specifiche; trascurare o fraintendere tali segnali può causare un ritardo nella diagno-

si o nel trattamento, con gravi e difficilmente recuperabili conseguenze sullo sviluppo psico-intellettuale del bambino.

Una diagnosi precoce ed un altrettanto precoce trattamento protesico e riabilitativo sono presupposti indispensabili per un buon recupero del bambino sordo.

Si parla di diagnosi precoce qualora questa venga effettuata entro il X-XII mese di vita, ma secondo uno studio giapponese ⁽²⁹⁾ l'impatto della perdita uditiva sullo sviluppo del linguaggio è molto più distruttiva qualora la diagnosi giunga dopo i primi 6 mesi di vita.

In tale epoca di vita, d'altro canto, sono facilmente intuibili le difficoltà che si incontrano nell'ottenere una precisa ed esaustiva definizione diagnostica.

L'esame della funzione uditiva in un bambino in età preverbale, in special modo se affetto da sordità, è un compito assolutamente non facile per diversi motivi: la mancanza di collaborazione dei pazienti, la loro diffidenza nei confronti di qualsiasi pratica medica, la frequente presenza di problematiche neuropsicologiche associate, il disinteresse dei bambini verso gli stimoli acustici comunemente utilizzati per un esame audiometrico in altre fasce d'età (toni puri, rumore bianco od a banda stretta, ecc.).

L'ausilio di metodiche diagnostiche oggettive, quali l'impedenzometria, le otoemissioni acustiche e le altre metodiche elettro-fisiologiche ci offrono alcune certezze dalle quali poter partire, ma a tutt'oggi, siamo ancora dipendenti da metodiche soggettive d'indagine, per poter ottenere una definizione diagnostica dettagliata in intensità e frequenze tonali. A tal proposito, negli ultimi anni, sono stati fatti considerevoli progressi nella messa a punto di una serie di test specifici per bambini di età compresa tra 0 e 6 anni, non alternativi, ma anzi integrativi tra loro, accomunati sotto la definizione di "audiometria comportamentale".

Come avviene nella pratica clinica per l'iter diagnostico di una sospetta sordità infantile, partiamo prima dall'analisi impedenzometrica, per poi passare ai test audiometrici soggettivi, adeguati alle diverse fasce d'età.

IMPEDENZOMETRIA

L'affidabilità, la ripetitività, il breve tempo di esecuzione, l'accettabilità e la sua completa indipendenza dalla collaborazione del paziente hanno decretato il successo di questa metodica obiettiva divenuta ormai un'indispensabile indagine di routine nell'iter diagnostico audiologico.

Tale indagine valuta la misura dell'impedenza acustica, ossia della resi-

stenza che le strutture dell'orecchio medio oppongono al passaggio dell'energia meccanica vibratoria da un mezzo aereo (l'aria) a bassa impedenza, ad un mezzo liquido (i liquidi endolabirintici) dotato di impedenza maggiore. L'energia meccanica vibratoria che raggiunge la membrana timpanica viene in gran parte impiegata nel porre in vibrazione il sistema timpano-ossiculare ed i liquidi contenuti nell'orecchio interno, mentre una piccola parte viene riflessa dalla membrana del timpano.

Quando aumenta la rigidità del sistema timpano-ossiculare (anchilosi ossiculare o versamento endotimpanico) la membrana riflette una quantità di energia maggiore che non in condizioni di normale motilità. All'opposto quando aumenta la motilità di questo sistema (discontinuità della catena ossiculare o flaccidità della membrana timpanica), la quantità di energia riflessa è molto piccola. Si potranno così ricavare utili informazioni sulle condizioni dell'orecchio medio, valutando la quantità di energia riflessa dalla membrana del timpano, sottoposta ad uno stimolo acustico ad intensità costante. Pertanto, quando sottoponiamo l'orecchio ad una stimolazione acustica e valutiamo la misura in cui il suono incidente viene utilizzato, la misura dell'energia riflessa ci consentirà di valutare le caratteristiche di funzionamento del sistema timpano-ossiculare.

L'impedenza del sistema timpano-ossiculare è costituita da una componente fissa o *resistenza*, dovuta all'attrito, e da una componente variabile, definita come *reattanza*, che varia in rapporto all'altezza del suono incidente. Per suoni acuti l'impedenza appare legata principalmente alla massa degli ossicini; per suoni gravi essa appare principalmente determinata dalla rigidità del sistema di trasmissione. Nella pratica clinica si utilizzano toni sonda a bassa frequenza (220 o 660Hz), poiché la reattanza legata alla massa degli ossicini è molto meno importante di quella legata alla loro eventuale rigidità.

Il parametro misurato è l'inverso della rigidità, ossia la "cedevolezza" del sistema timpano-ossiculare, definita, con termine ormai da tutti accettato, come "*compliance*" e l'*ohm acustico* costituisce l'unità di misura dell'impedenza acustica; i valori normali di impedenza dell'orecchio medio oscillano fra 0,6 e 0,8 cc equivalenti e fra 1.000 e 3.000 ohm acustici ^(8; 30).

L'apparecchiatura per eseguire l'esame (impedenzometro) consta nella sua essenza di una sonda che viene introdotta nel condotto uditivo esterno in modo da chiuderlo ermeticamente. Tre tubicini sono contenuti in questa sonda:

- uno trasmette alla membrana timpanica un tono fisso per frequenza ed intensità (il più utilizzato è 220 Hz a 65dB),

- il secondo convoglia il suono riflesso ad un microfono che lo converte in energia elettrica e lo invia ad un voltmetro per la quantificazione,
- il terzo tubicino è collegato ad una pompa e ad un manometro, che consente di variare la pressione aerea nel condotto uditivo esterno e, quindi, di modificare le condizioni di rigidità del sistema timpano-ossiculare.

L'impedenzometro è poi provvisto di un generatore di stimoli acustici (toni puri, rumore bianco, rumore a bande strette) che possono essere erogati a varie intensità. Tradizionalmente vengono utilizzati toni incidenti a bassa frequenza (220-226 Hz) e classificati secondo il sistema qualitativo descritto da Liden ⁽¹⁷⁾ e Jerger ⁽¹¹⁾.

L'indagine impedenzometrica si attua in due tempi:

la timpanometria, cioè lo studio delle modificazioni dell'impedenza in rapporto alle variazioni di pressione indotte nel condotto uditivo esterno;
la riflessometria stapediale, cioè la ricerca del riflesso stapediale e la valutazione dei suoi parametri in rapporto ai vari stimoli uditivi inviati.

TIMPANOMETRIA

Con questo esame valutiamo i rapporti esistenti fra impedenza acustica e pressione esercitata sulla membrana timpanica.

In pratica, il concetto si basa sulle modificazioni dell'elasticità del sistema timpano-ossiculare che si verificano variando artificialmente la pressione nel condotto uditivo esterno, trasformato in una cavità chiusa. La timpanometria fornisce, quindi, informazioni sulla motilità del complesso timpano-ossiculare, sul valore della pressione nella cassa e sulla funzione tubarica. Essa costituisce pertanto un'analisi dinamica e non statica dell'impedenza dell'orecchio medio ⁽⁶⁾.

Per eseguire l'esame, dopo aver verificato mediante otoscopia la pervietà del condotto uditivo esterno e l'assenza di perforazioni a carico della membrana timpanica, si inserisce nel condotto stesso la sonda in modo da ottenere una perfetta tenuta d'aria. Agendo sul comando della pompa si porta a + 200 mmH₂O la pressione aerea del condotto, in modo tale da provocare una notevole rigidità del sistema timpano-ossiculare. Questa condizione farà sì che il tubicino collegato al microfono registri una notevole pressione sonora "di ritorno". Si diminuirà poi la pressione fino a giungere ai valori negativi (- 400, - 500 mmH₂O) registrando di volta in volta le variazioni di pressione sonora riflessa. Se questa registrazione viene effettuata su un sistema di assi cartesiani che riporta in ascisse le

variazioni pressorie e sulle ordinate i valori di rigidità, otteniamo il timpanogramma.

Con la standardizzazione della strumentazione di entrata acustica, da parte dell'American National Standards Institute⁽¹⁾, è diventato possibile quantificare i diversi aspetti del timpanogramma: l'ampiezza timpanometrica o gradiente, il picco pressorio, il volume equivalente del condotto uditivo e l'ingresso statico.

Nel bambino, l'ampiezza timpanometrica (>275 daPa) sembra essere il miglior elemento predittivo dei disordini dell'orecchio medio; la sua sensibilità aumenta quando questa viene associata al valore dell'ingresso statico e/o ai riflessi acustici ^(23,24,25).

Il volume equivalente del condotto, per contro, può fornire interessanti informazioni circa l'integrità della membrana, le pressioni di funzionalità tubarica e le ostruzioni o stenosi del condotto. I volumi equivalenti misurabili con una timpanometria variano in funzione dell'età e sono approssimativamente di 0.3 cc nei neonati fino a 4 mesi, 0.7 cc nei bambini dai 3 ai 5 anni ed 1.1 cc negli adulti ^(9,21).

La timpanometria che utilizza toni sonda a bassa frequenza fornisce informazioni circa i disordini della membrana timpanica (perforazioni, lesioni, retrazioni), della cassa timpanica (versamento endotimpanico o pressioni anomale) e della funzionalità tubarica ⁽¹⁹⁾, ma non è sensibile alle problematiche attinenti la catena ossiculare, quali la fissità, la disarticolazione e le malformazioni congenite; inoltre, nei pazienti in età neonatale, non è sempre in grado di distinguere orecchi normali da quelli con versamento, ^(3,10,26).

Per questi motivi, al fine di meglio identificare e definire le disfunzioni dell'orecchio medio, sono stati proposti studi timpanometrici multifrequenziali ^(19,28); in particolare, viene raccomandato l'uso, anche, di toni stimolo ad alta frequenza (?660Hz), nella valutazione di bambini di età inferiore ai 4 anni ⁽²⁰⁾.

Il sistema di classificazione grafica dei timpanogrammi ideato da Jerger e Liden nel 1970 utilizza un tono sonda di 220 Hz. Nonostante le differenti opinioni circa alcune sfumature interpretative ⁽⁷⁾, il sistema ha guadagnato larga popolarità ed è ancora oggi largamente utilizzato.

I tipi di timpanogrammi ottenibili secondo la classificazione di Jerger sono (*Figura 1 e 2*):

Tipo A (*timpanogramma normale*): la massima elasticità si ottiene con

una pressione nel condotto pari a quella atmosferica o prossima a quella dell'aria ambiente.

Tipo A_S: massima elasticità a pressione atmosferica, ma con una ridotta compliance; questo tipo di grafico fa sospettare un irrigidimento del sistema timpano-ossiculare.

Tipo A_D: massima elasticità a pressione atmosferica, ma con una compliance molto aumentata; l'aumento molto evidente della massima elasticità è associato a discontinuità degli ossicini o ad una membrana timpanica assottigliata e flaccida.

Tipo B: curva piatta o a cupola, che presenta scarsi cambiamenti del potere riflettente del sistema al variare della pressione nel condotto uditivo esterno; questa curva è indicativa della presenza di liquido nell'orecchio medio, di un marcato ispessimento della membrana o della presenza di un tappo di cerume.

Tipo C: la massima elasticità si ottiene creando nel condotto uditivo esterno una pressione negativa superiore ai 150 mm H₂O, il che testimonia la presenza di una uguale pressione negativa nella cassa timpanica. Questo timpanogramma è indicativo di una diminuita pervietà tubarica (stenosi meccanica o funzionale), causa dell'instaurarsi di una pressione negativa endotimpanica; è associato a retrazione della membrana con, talvolta, modesto versamento liquido nella cassa.

Tipo D: morfologia a "W" (con distanza interpico del W < 100mmH₂O)

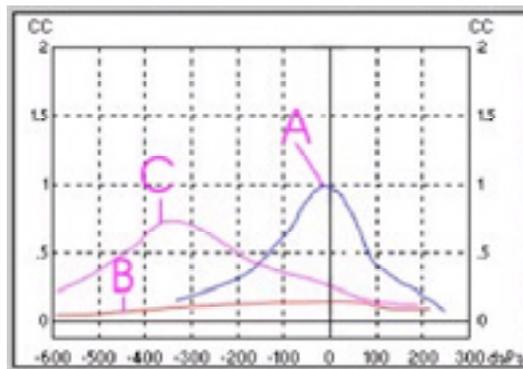


Figura 1: timpanogrammi di tipo A, B, C sec. Jerger, di più comune riscontro nella pratica clinica

indicativa di una patologia della membrana timpanica (chiazze calcaree, esiti di perforazioni riparate).

Tipo E: morfologia a gobba di cammello (distanza interpicco >100mmH₂O) indicativa di un'interruzione nella catena ossiculare.

Tipo P: compliance di ampiezza normale e picco situato a valori pressori positivi, come da iperinsufflazione timpanica.

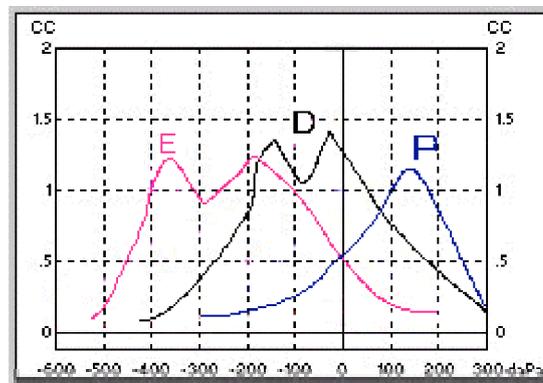


Figura 2: timpanogrammi di tipo D,E,P sec. Jerger

STUDIO DEL RIFLESSO DEL MUSCOLO STAPEDIO

La contrazione dei due muscoli presenti nella cavità timpanica (m. stapedio e m. tensore del timpano) provoca un aumento della rigidità del sistema timpano-ossiculare, con diminuzione della compliance (il contributo del m. tensore del timpano è limitato agli stimoli molto intensi e vicini alla soglia del dolore).

Uno stimolo acustico (ma anche tattile o elettrico) presentato ad un orecchio con particolari caratteristiche di intensità, attraverso il ramo cocleare del nervo acustico, raggiunge i nuclei cocleari, dorsale e ventrale, omolaterali ed il complesso olivare superiore, omolaterale e controlaterale. I neuroni di associazione trasferiscono lo stimolo al nucleo di origine del nervo facciale omolaterale e controlaterale, con conseguente contrazione dello stapedio.

Per ottenere la contrazione dello stapedio controlaterale occorre impiegare toni la cui intensità sia di almeno 80-90 dB superiore alla soglia di udi-

bilità, per la frequenza alla quale viene provocato il riflesso. È possibile ottenere anche la contrazione dello stapedio ipsilaterale allo stimolo acustico, che presenta una soglia minore di stimolazione rispetto al controlaterale; se poi si utilizza rumore bianco, tale soglia risulterà ancora più bassa.

La presenza di un riflesso stapediale in entrambi gli orecchi può essere indice di una normoacusia, ma anche di un'ipoacusia neurosensoriale, non più grave di 60 dB HL; in quest'ultimo caso si dovrà sospettare una sordità di tipo cocleare, con presenza di recruitment.

L'assenza del riflesso stapediale può essere interpretata come una grave sordità neurosensoriale bilaterale, ma può anche essere dovuta a molteplici fattori quali:

- la presenza di un versamento nella cassa timpanica (timpanogramma di tipo B);
- un'anchilosi stapedio-ovalare o otosclerosi (timpanogramma As), in quanto la staffa, bloccata nella finestra ovale, non permette la variazione dell'impedenza;
- un'interruzione nella catena ossiculare a livello dell'incudine o del martello (timpanogramma Ad od E);
- l'agenesia del muscolo stapedio (timpanogramma A).

Occorre pertanto prestare molta attenzione nell'attribuire l'esatto significato alla presenza o assenza del riflesso stapediale; a questo proposito sarà utile tenere presente che la sua evidenziazione richiede l'integrità anatomica dell'orecchio medio sottoposto a registrazione e una normoacusia o una ipoacusia moderata nell'orecchio sottoposto a stimolazione acustica.

Il tentativo di utilizzare il riflesso stapediale per risalire alla soglia audiometrica ha portato alla nascita, negli anni settanta, di numerose metodiche più o meno affidabili^(13,14,22).

Nonostante siamo ancora lontani dal possedere quella accuratezza di predizione che rende accettabile e sicuro l'utilizzo di questi test, ci sembra utile qualche accenno su uno di questi, appositamente ideato per l'audiologia infantile.

Sensitivity Prediction from the Acoustic Reflex (SPAR)^(13,14)

Lo scopo di questa metodica non è quello di estrapolare una curva audio-

metrica, ma di inquadrare il livello uditivo del paziente in quattro categorie:

- normoacusia;
- deficit lieve-medio (20-50 dB);
- deficit medio-grave (50-85 dB);
- deficit profondo (oltre 90 dB)

La formula che viene utilizzata è la seguente

$$D = \frac{\text{SRT 500 Hz} + \text{SRT 1000 Hz} + \text{SRT 2000 Hz}}{3} - \text{SRB} + \text{FC}$$

dove: SRT = soglia del riflesso in dB HL;
SRB = soglia del riflesso per il rumore bianco in dB SPL;
FC = fattore correttivo che viene desunto dall'esame di dieci soggetti normoudenti, sottraendo la soglia media del rumore bianco da quella ottenuta per i toni puri a 500-1000-2000 Hz.

Otteniamo:

- $D > 20$: *normoacusia*
- $10 < D < 19$: *ipoacusia lieve- media*
- $D < 10$: *ipoacusia lieve-media*, se la soglia per il rumore bianco è minore di 90 dB SPL; *sordità medio-grave* per valori superiori a 90 dB SPL.
- L'assenza del riflesso sia per i toni puri, che per il rumore bianco indica una *sordità profonda*.

Molti autori sono concordi nell'attribuire a tale metodica una buona affidabilità nel 65-75% dei casi. Nei rimanenti l'errore può essere di entità lieve (sbaglio di una categoria) oppure grave (sbaglio di due categorie). Il limite principale di tale metodica è costituito dall'assenza parafisiologica dei riflessi in molti neonati e fino al 13% dei bambini in età scolare⁽¹⁷⁾; ciò è attribuibile a diverse variabili, quali: lo stato di maturità delle vie nervose, le condizioni disventilatorie dell'orecchio medio, le flogosi delle

VADS ed altre, non direttamente valutabili (malformazioni, alterazioni genetiche, ecc).

In conclusione, l'uso dell'impedenziometria, con tutte le sue opzioni tecniche, costituisce un indispensabile strumento di conforto nell'iter diagnostico delle sordità infantili in età preverbale, ma è ancora lontana la possibilità di un suo utilizzo come strumento per raggiungere quella definizione diagnostica necessaria in quest'ambito, senza l'integrazione ed il confronto con altre metodiche d'indagine (audiometria comportamentale, tecniche elettro-fisiologiche).

AUDIOMETRIA COMPORTAMENTALE

Per audiometria comportamentale si intende l'insieme delle metodiche attraverso le quali è possibile valutare, in maniera soggettiva, la capacità uditiva del bambino, osservando le variazioni, riflesse o volontarie, del suo comportamento in presenza di stimoli sonori adeguati.

Tali test possono essere suddivisi in due gruppi fondamentali:

- test qualitativi
- test quantitativi.

I test qualitativi utilizzano quali sorgenti sonore segnali, abitualmente generati da campanellini, fischietti ecc., dei quali lo spettro di frequenza e l'intensità sono solo approssimativamente conosciute. Sono dei test di facile applicazione e di basso costo, che diventano affidabili solo se utilizzati da esaminatori esperti, che sappiano adeguare i test all'età del paziente e che conoscano la risposta che è lecito attendersi. Con tali premesse, è possibile ottenere una valutazione soggettiva della capacità uditiva del bambino. Il limite di questi test è dato dalla difficoltà di raffrontare le risposte ottenute da diversi esaminatori e dall'impossibilità di una standardizzazione dei risultati.

I test quantitativi utilizzano, per contro, segnali sonori generati elettronicamente e rappresentati da toni puri, rumori a banda stretta ecc., dei quali è perfettamente conosciuta l'intensità e la frequenza. Mediante questi test è possibile, pertanto, un'indicazione più precisa della sensibilità uditiva del bambino.

Indipendentemente dal tipo di segnale, la scelta del test da utilizzare deve essere fatta in base a diversi criteri.

In primo luogo si dovrà tener conto dell'età cronologica del bimbo in esame:

- nel neonato: si potrà studiare il riflesso di allarme, mediante la Reattometria
- ad 1 anno: si valuterà il riflesso di orientamento con il BOEL test e l'AMBO
- da 1 a 3 anni: si potrà utilizzare il riflesso di orientamento condizionato con il ROC
- da 3 a 6 anni: si studieranno le risposte volontarie condizionate con la Play audiometry
- oltre i 6 anni: si potranno studiare le risposte volontarie non condizionate mediante una audiometria tonale.

Le risposte, infatti, che il bambino può dare allo stimolo acustico sono in relazione al suo livello di maturazione uditiva e neuro-motoria, che seguono delle tappe ben precise:

- ad 1 mese: risposte di tipo comportamentale in risposta ad un suono;
- a 3 mesi: primi tentativi di localizzare la sorgente sonora;
- a 6 mesi: soddisfacente sviluppo della capacità di localizzare la sorgente sonora;
- a 9 mesi: precise risposte di localizzazione sonora;
- ad 1 anno: il bambino reagisce a parole semplici (il proprio nome, la parola "mamma", ecc);
- ad 1 anno e mezzo: vengono riconosciute le diverse parti del corpo se nominate (naso, bocca);
- ad 1 anno e 9 mesi: vengono individuati oggetti familiari se nominati (cane, aereo, ecc.);
- a 2 anni: in alcuni casi può venir effettuata l'audiometria con giocattoli;
- a 3 anni: mediante l'audiometria con giocattoli si ottengono valori di soglia attendibili.

Tuttavia, oltre a questi aspetti legati al normale sviluppo psicomotorio del bambino, la scelta della metodica da utilizzare dovrà tener conto anche di altri fattori che, necessariamente, condizionano le capacità di risposta del bambino, in particolare:

- la sua età mentale e quindi la possibilità che ha di poter utilizzare risposte e comportamenti già appresi, o di apprenderne di nuovi,
- lo stato neurologico, cioè le sue capacità motorie e mentali,
- il suo livello uditivo,
- la volontà di seguire l'esame, che è influenzata dalle motivazioni, dall'attenzione, dal carattere e dal tipo di rapporto che si è instaurato con l'esaminatore,
- le precedenti esperienze del bambino con test audiometrici,
- le condizioni ambientali.

REATTOMETRIA - Nel neonato viene usata la *reattometria*, che si basa sull'osservazione dei riflessi di allarme in seguito ad una stimolazione sonora. Il principio fondamentale di tale indagine è basato sul presupposto che il bambino normale, sottoposto in condizioni ottimali ad uno stimolo acustico di qualità ed intensità adeguate, risponde con reazioni prevalentemente di tipo muscolare, che si traducono in una modificazione del suo comportamento.

Gli stimoli utilizzati generalmente sono rumori a banda stretta, centrati sui 500 e 3000 Hz, ad una intensità di 80 dB SPL. Vengono presentati per pochi secondi ad una distanza di 15-20 cm dall'orecchio del neonato. Il bambino deve trovarsi in uno stato di quiete e l'osservazione deve essere condotta contemporaneamente da due esaminatori.

Le reazioni possono essere costituite da (*tabella n.1*) :

- *riflesso cocleo-palpebrale o di ammiccamento (blinking reflex)*: aumento del tono palpebrale o rapida chiusura delle palpebre che si manifestano in seguito a breve ed intensa stimolazione acustica; è presente anche nei neonati immaturi e negli adulti, è prevalentemente bilaterale e per lo più è associato ad altri riflessi; è soggetto ad adattamento e coinvolge almeno due nervi cranici (oculomotore e facciale);
- *riflesso cocleo-motorio o di Moro*: estensione ed abduzione improvvisa degli arti superiori ed inferiori; comprende tutti i riflessi motori parcellari o generalizzati; è evocato con stimoli ad intensità inferiori di quelle necessarie per il cocleo-palpebrale; è ben evidente anche nei neonati immaturi e scompare intorno al V mese di vita;
- *riflesso comportamentale*: in questa categoria riuniamo un vasto numero di reazioni complesse che implicano una variazione, un mutamento dello stato del bambino (sonno-risveglio, movimento-arresto, tranquillità-pianto, ecc.); non possiedono una latenza costante e sono

- soggetti ad adattamento;
- *riflesso cefalico acutropo*: lento spostamento del capo verso il lato di provenienza del suono. Presente nei primissimi mesi di vita, ha una latenza prolungata e richiede una notevole perizia dell'esaminatore;
 - *riflesso bulbare obiettivabile*: variazioni del ritmo cardiaco, variazioni del ritmo respiratorio; la loro evidenziazione richiede, però, l'utilizzo di apparecchiature specifiche;
 - *riflesso d'orientamento*: rotazione del capo verso il punto di provenienza del suono. La localizzazione spaziale di un suono giunge a maturazione completa intorno al decimo mese di vita rendendo completamente affidabile questo riflesso a partire da tale età.

TABELLA 1: riflessi in rapporto all'intensità di stimolo ed all'età del bambino

ETÀ	SOGLIA	TIPO DI RISPOSTA ATTESA
1 mese	70 - 80 dB	cocleo-palpebrale, cocleo-motorio, comportamentale
3 mesi	60 - 70 dB	cocleo-palpebrale, cocleo-motorio, cefalico-acutropo, comportamentale
6 mesi	50 - 60 dB	comportamentale, orientamento
9 mesi	30 - 40 dB	orientamento, comportamentale
12 mesi	30 dB	orientamento, comportamentale

Per avere una buona attendibilità, è importante che le reazioni siano nette ed in rapporto temporale con lo stimolo sonoro e che il neonato non abbia altri stimoli sensoriali. Ciononostante, dati i falsi positivi e negativi, attualmente la reattometria è stata del tutto soppiantata dallo studio delle otoemissioni acustiche (OEA).

A partire dai 6 - 9 mesi di vita circa, la maturità nervosa raggiunta dal bambino permette di ottenere risposte nette al riflesso di orientamento al suono, rendendo possibile proporre metodi audiometrici basati sui riflessi di orientamento al suono:

BOEL TEST - Il *BOEL test* (orientamento dello sguardo dopo stimolo sonoro), è stato ideato dalla dottoressa Stensland Karim ⁽¹⁶⁾, intorno agli anni settanta, per la diagnosi di sordità e dei vari disturbi della comunicazione nei bambini di 7-8 mesi; attualmente viene impiegato fino a tutto

il primo anno di età.

E' un test multifunzionale che associa stimoli visivi a stimoli sonori; lo stimolo visivo è rappresentato da un bastoncino di legno rosso o da due cerchi concentrici che ruotano come una trottola; gli stimoli sonori sono costituiti, in modo variabile a seconda degli AA, da 4 a 15 strumenti, tra campanellini, richiami ed altri strumenti sonori, che erogano frequenze tra i 4.000 ed i 12.500 Hz.

Si dispone il bambino di fronte all'esaminatore ed in braccio alla madre e gli si mostra il bastoncino rosso, muovendolo orizzontalmente e verticalmente; mentre l'attenzione del piccolo è attratta dal bastoncino, l'esaminatore alza la mano a circa 20 cm dietro l'orecchio del bambino, in modo che questo non possa vederla, prima a destra e poi a sinistra, e suona il campanellino. Lo spostamento della testa verso la sorgente sonora indica che il bambino è attirato da un nuovo stimolo. Per poter poi proseguire il test è importante ristabilire il contatto frontale, dopo un appropriato intervallo.

È un test informale in quanto non ottiene una precisa valutazione della soglia uditiva, ma indaga sullo sviluppo psicomotorio globale del soggetto.

AMBO TEST - Un altro test che sfrutta le modificazioni comportamentali del bambino in seguito alla presentazione di stimoli acustici erogati da strumenti e giocattoli sonori è l'*AMBO*, che permette una buona valutazione, sia in frequenza sia in intensità, della funzione uditiva e dell'adattamento protesico.

Lo strumentario è rappresentato da 18 oggetti (*tabella n.2*) scelti in base ai seguenti parametri:

- *potere reattogeno*: strumenti che possano eccitare la sfera emotiva anche in bambini particolarmente difficili (alterato stato psico-affettivo, motorio, mentale, etc.);
- *spettro di frequenza*: strumenti che coprono selettivamente o globalmente l'intero spettro delle frequenze interessate alla udibilità della voce umana;
- *intensità di erogazione*: dipendente dalla distanza e dalla forza con la quale lo strumento viene utilizzato;
- *manovrabilità*: tutti gli strumenti sono di facile utilizzo.

TABELLA 2: oggetti utilizzati nell'AMBO test e modalità di utilizzo per risposta in frequenza ed intensità.

N°	strumento	kHz	dB	distanza	risposta
1	Campanellino	1 - 4	45 - 50	20 - 30 cm
2	Carta stropicciata	1 - 4	60 - 65	20 - 30 cm
3	Pulcino	2 - 3	65	20 - 30 cm
4	Mucca	0,7 - 1,5	65	20 - 30 cm
5	Mamma	1,2 - 2	70 - 75	20 - 30 cm
6	Pagliaccio	0,5 - 4,5	75	20 - 30 cm
7	Triangolo	1,5 - 2,5	80	50 cm
8	Nacchera	2,4	80	30 cm
9	Sonaglio	4	80	30 cm
10	Campanelle	1 - 3	80	50 cm
11	Palla	0,5 - 4,5	85	30 cm
12	Rana	2,4	90	30 cm
13	Martelletto	3,2	90	50 cm
14	Grattugia	0,7 - 4	90	50 cm
15	Uccollo	2,5	100	30 cm
16	Campana	1,1	100 - 105	50 cm
17	Campanaccio	0,7	100 - 105	50 cm
18	Tamburo	0,5	100 - 105	80 cm

senza protesi
 con protesi
 + presenza risposta
 - assenza risposta

L'esecuzione del test prevede una prima fase di familiarizzazione del bambino con l'ambiente, l'esaminatore ed il materiale ludico. Non appena il bambino, seduto da solo od in braccio alla madre, si trova a suo agio ed inizia a giocare con gli strumenti presentati, l'audiometrista porta la mano, che racchiude lo strumento, dietro l'orecchio da esaminare alla distanza specificata dalla taratura ed eroga il suono. Il bambino avrà reazioni diverse che dipendono dall'età e dallo stato evolutivo (riflessi di allarme, riflessi di orientamento).

Si procede, quindi, con le stesse modalità con l'orecchio controlaterale. Per una buona valutazione è importante che:

- gli stimoli siano erogati in ordine crescente di intensità e decrescente di frequenza,
- siano presentati "a sorpresa",
- le reazioni siano osservate da almeno due audiometristi.

R.O.C. TEST - A partire dai 9 - 12 mesi di vita, a seconda della collaborazione del paziente, e fino ai 3 anni, è possibile utilizzare il riflesso di

orientamento condizionato, il così detto *R.O.C. test*, con il quale è possibile ottenere una valutazione quantitativa della funzione uditiva.

L'apparecchiatura utilizzata è il così detto teatrino di Suzuki e Ogiba ⁽²⁷⁾, dal nome dei ricercatori che lo realizzarono nel 1959. Il condizionamento si attua tramite una doppia stimolazione, acustica e luminosa. Questo test utilizza il riflesso di orientamento degli occhi e del capo del bambino verso una sorgente sonora; riflesso che però tende ad estinguersi rapidamente per un processo di abitudine ed è quindi necessario condizionarlo ad uno stimolo visivo. Lo stimolo acustico-visivo ci permette di ottenere una soglia audiometrica binaurale (che riguarda ambedue gli orecchi) in campo libero, cioè senza cuffie e con l'utilizzo di casse acustiche. Il bambino viene posto di fronte a due altoparlanti orientati a 45 gradi tra di loro e collegati ad un audiometro; accanto ai due altoparlanti sono collocati alcuni giochi. Attraverso uno dei due altoparlanti si presenta al bambino un tono che sia sicuramente percepito. Generalmente si utilizzano toni gravi in quanto anche il bambino affetto da grave sordità presenta delle "isole" di percezione sonora intorno ai 250-500 Hz, che contengono una componente vibratoria, consentendo in questo modo, anche una percezione vibro-tattile. Lo stimolo così presentato, se percepito, provoca l'orientamento del capo e dello sguardo verso l'altoparlante, subito seguito dallo stimolo visivo (luci colorate, cartoni animati, bambola luminosa, etc.). La stessa procedura si effettua con l'altoparlante opposto. La stimolazione viene inviata più volte, finché si ottiene la rotazione della testa verso la sorgente sonora, senza aver precedentemente inviato lo stimolo visivo, stimolo che viene comunque mandato successivamente per mantenere l'attenzione del bambino. Si procede quindi, variando intensità e frequenza dello stimolo, in modo da ottenere una soglia uditiva tonale in campo libero. Oltre alla rotazione del capo, possono essere considerate altre risposte riflesse, tipo il sorriso, la sorpresa, il sussulto, etc.

PLAY AUDIOMETRY - L'audiometria basata sulle risposte volontarie condizionate o audiometria con giocattoli o *Play Audiometry*, comprende il Peep Show, il Train Show, etc.

Anche qui viene utilizzato il condizionamento allo stimolo sonoro, in quanto il bambino difficilmente è predisposto a dare risposte volontarie e dirette ad uno stimolo sonoro, senza essere in qualche modo ad esso interessato; pertanto, si insegna al bambino ad eseguire una certa attività ludica appena percepisce lo stimolo sonoro, come spingere un pulsante in modo da poter mettere in moto alcuni giochi elettrici, ad esempio un

trenino, un coniglietto, un'auto.

Lo stimolo, abitualmente un tono puro, può essere inviato in vari modi (in campo libero, in cuffia o per via ossea) cercando di valutare, inizialmente ed in modo rapido, la soglia per le frequenze più importanti per l'ascolto e l'intelligibilità della voce umana (500-1000-2000 Hz).

Il tipo di giocattolo utilizzato viene opportunamente cambiato più volte nel corso dell'esame, così da mantenere viva l'attenzione del bambino, il quale sarà motivato a dare risposte volontarie e dirette allo stimolo sonoro e si sentirà gratificato dalla ricompensa ludica.

Oggi, per questo esame, viene utilizzata anche una metodica completamente automatizzata che consente la raccolta e l'analisi statistica dei risultati.

In ogni caso, si tratta di tecniche soggettive - comportamentali, che si affidano a risposte spontanee o condizionate, ma che comunque necessitano di una partecipazione e collaborazione attiva da parte del bambino.

L'utilizzo di metodiche di tipo obiettivo può rendersi necessario in sostituzione delle metodiche comportamentali, qualora queste appaiano poco affidabili od impossibili da effettuare, oppure al fine di integrare i risultati dell'audiometria comportamentale stessa; tuttavia, nessuna metodica obiettiva ha motivo di un impiego costante nell'audiometria infantile, ad eccezione dell'impedenzometria.

Bibliografia

- 1 American National Standards Institute. American National Standards Specifications for instruments to measure aural acoustic impedance and admittance. New York: American National Standards Institute; 1987. Publication #ANSI S3.39-1987
- 2 Anderson H., Barr B., Wedenberg E. Intra-aural reflexes in retrocochlear lesions. In: Hamberger C. & Wersall J. (eds) Nobel symposium 10: Disorders of skull base region, 49-55. Almqvist and Wiskell, Stockholm, 1969
- 3 Balkany T., Berman S., Simmons M. et al. Middle ear effusion in neonates. *Laryngoscope* 1978;88:398-405
- 4 Callison, D.M. Audiologic evaluation of hearing-impaired infants and children. *Otolaryngol Clin N Am* 32(1999) 1009-1018
- 5 Calogero B., Levaldi S., Marciano E., Sequino L., Zarone G. Acquisition and processing of audiometric data (tympanometry, stapedial reflex) *Rev Laryngol Otol Rhinol (Bord)* 1981 Jul-Aug; 102(7-8):275-89
- 6 Cavallazzi, G.M., Farinella B. *Atlante di riflessologia stapediale*. Ed. CRSa MI 1987
- 7 Feldman AS. Tympanometry: application and interpretation. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1976 mar-Apr;85(2Suppl 25Pt2):202-208
- 8 Gersdorff M. Supplementary contribution of impedance measurements. *Acta Otorhinolaryngol Belg.* 1974;28(4-5):535-44
- 9 Holte L., Margolis R., Cavanaugh R. Developmental changes in multifrequency tympanometry. *Audiology* 1991;30:1-24
- 10 Hunter L., Margolis R. Multifrequency tympanometry; current clinical application. *Am J audiol* 1992;1:33-43
- 11 Jerger J. Clinical experience with acoustic impedance measures. *Arch Otolaryngol* 1970; 92:311-24
- 12 Jerger J. *Handbook of Clinical impedance audiometry* (eds) Dobbs Ferry Morgan Press 1975
- 13 Jerger J., Burney P., Mauldin L., et al. Predicting hearing loss from the acoustic reflex. *J Speech Hear Disord.* 18:11, 1974
- 14 Jerger J., Hayes D., Anthony L., et al. Factors influencing prediction of hearing level from the acoustic reflex. Monograph in *Contemporary Audiology*. 1:1-20. Minneapolis, Maico Hearing Instruments, Inc.
- 15 Johnson K.C. Audiologic assessment of children with suspected hearing loss. *Otolaryngol Clin N Am* 35 (2002) 711-732
- 16 Junker KS., Barr B., Maliniemi S., Wasz-Hockert O. BOEL screening: a program for the early detection of communicative disorders. Preliminary reports from a study on 1,000 Finnish infants. *Audiology*. 1978 Jan-Feb;17(1):51-61
- 17 Liden G., Peterson J., Bjorkman G. Tympanometry: a method for analysis of middle-

- ear function. *Acta Otolaryngol* (Stockh) 1970; 263:218-24
- 18 Liden G., Renvall U. Impedance and tone screening of school children. *Scand audiol.* 1980;9(2):121-6
 - 19 Lilly D. Multiple frequency, multiple component tympanometry: new approaches to an old diagnostic problem. *Ear Hear* 1984;5:300-8
 - 20 Marchand C., McMillian P., Shurin P., et al. Objective diagnosis of otitis media in early infancy by tympanometry and ipsilateral acoustic reflex thresholds. *J Pediatr* 1986; 109: 590-5
 - 21 Margolis R. Heller j. Screening tympanometry: criteria for medical referral. *Audiology* 1987;26:197-208
 - 22 Niemeyer W., Sesterhenn G. Calculating the hearing threshold from the stapedius reflex threshold for different sound stimuli. *Audiology* 1974;13:421-7
 - 23 Nozza R., Bluestone C., Kardatzke D., et al. Identification of middle ear effusion by aural acoustic admittance and otoscopy. *Ear Hear* 1994;15:310-23
 - 24 Nozza R., Bluestone C., Kardatzke D., et al. Towards the validation of aural admittance measures for the diagnosis of middle ear effusion in children. *Ear Hear* 1992;13:442-53
 - 25 Nozza R.J., Fria T.J. The assessment of hearing and middle-ear function in children. In *Pediatric Otolaryngology*. Bluestone C.D., Stool S.E., Scheetz M.D. (eds) Saunders WB Co, Philadelphia 1990
 - 26 Paradise J., Smith G., Bluestone C. Tympanometric detection of middle ear effusion in infants and children. *Pediatrics* 1976;58:198-210
 - 27 Suzuki T., Ogiba Y. A technique of pure tone audiometry for children under three years of age: Conditionated orientation reflex (COR) audiometry. *Rev Laryngol.* 1960. 81:33
 - 28 Van Camp K., Margolis R., Wilson R. et al. principles of tympanometry. Vol.24. Rockville, MD:American speech-Language-Hearing association; 1986
 - 29 Yoshinaga-Itano C., Apuzzo ML. Identification of hearing loss after age 18 months is not early enough. *Am Ann Deaf* 1998 Dec;143 (5):380-7
 - 30 Terkildsen, K., Thomsen K.A. 1959. The influence of pressure variations on the impedance of the human ear drum. *J Laryngol Otol.* 73:409

**L'UTILIZZO DEI POTENZIALI EVOCATI UDITIVI
NELLA STIMA DI SOGLIA IN AUDIOLOGIA INFANTILE:
UNA NECESSARIA REVISIONE**

R. Santarelli, E. Cama, E. Genovese, E. Arslan

PREMESSA

La registrazione dei potenziali evocati uditivi svolge un ruolo di primaria importanza nel fornire una stima della soglia uditiva nei soggetti non collaboranti. La diffusione di una maggiore consapevolezza nei confronti delle ipoacusie infantili con la conseguente implementazione delle metodologie di screening ha avuto come effetto un consistente incremento del numero di soggetti da sottoporre ad indagine diagnostica e, al tempo stesso, una consistente richiesta in termini di affidabilità delle metodiche obiettive utilizzate. E' proprio nel termine "affidabilità" che nell'ultimo decennio si sono aperti gli spazi per una revisione del ruolo di esame finale dal punto di vista diagnostico (the latest solution), ruolo tradizionalmente attribuito alla registrazione dei potenziali evocati uditivi del tronco (Auditory Brainstem Response, ABR). Di fatto la registrazione dell'ABR fornisce una valutazione indiretta della funzionalità della periferia uditiva, configurandosi quindi non come modalità di accertamento della soglia ma come mezzo che ne fornisce unicamente una stima. In questa ottica, tutte le possibili variabili che entrano in gioco nel complicato rapporto tra strutturazione della risposta ABR e sensibilità del recettore periferico pregiudicano criticamente l'affidabilità della metodica nella stima della soglia uditiva.

CLASSIFICAZIONE DEI POTENZIALI EVOCATI UDITIVI E CONSIDERAZIONI DI ORDINE TEORICO

La classificazione più utilizzata dei potenziali evocati uditivi si basa sul tempo di comparsa delle singole componenti ovvero sulla loro latenza rispetto al tempo di presentazione dello stimolo (Figura 1). Sulla base di questo parametro i potenziali evocati uditivi vengono classificati in:

-FAST: Elettrococleografia (ECochG). Le varie componenti originano dalle cellule ciliate interne ed esterne e dalle fibre del nervo uditivo. La latenza è compresa tra 0 e 5 ms.

-EARLY: Potenziali evocati del tronco encefalico (ABR). Le varie componenti originano dal nervo uditivo e da diverse strutture nervose localizzate in corrispondenza del tronco encefalico (nuclei cocleari, corpo trape-

Potenziali evocati uditivi

Click
120 dB peSPL

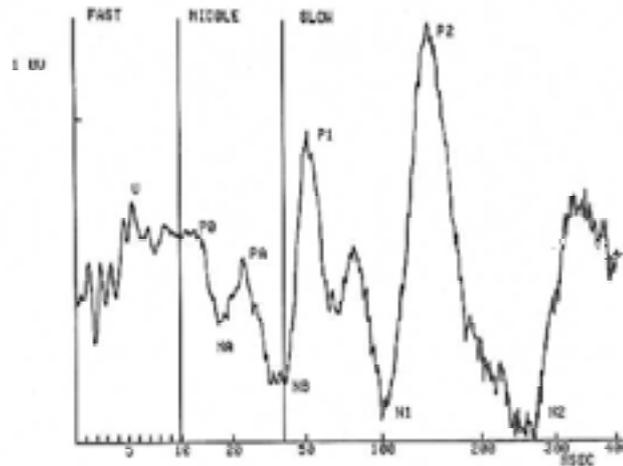


Figura 1 - Potenziali evocati uditivi evocati da una stimolazione impulsiva nell'uomo. L'asse delle ascisse è riportato in scala logaritmica.

zoide, nuclei del lemnisco laterale, collicolo inferiore). La latenza delle singole onde è compresa tra 1,5 e 10 ms.

-MIDDLE: Risposte a media latenza (Middle Latency Responses, MLRs). Sono generate a livello della corteccia cerebrale. La loro latenza è compresa tra 10 e 100 ms.

-SLOW: Risposte SVR (Slow Vertex Responses). Sono potenziali lenti generati a livello della corteccia uditiva e compaiono tra 100 e 300 ms.

-LATE: Le risposte CNV (Cognitive Negative Variation), P300 (Late Positive component) e SW (Slow Wave) sono potenziali tardivi generati dalle aree frontali della corteccia con una latenza compresa tra 300 e 800 ms.

L'attività registrata in superficie a tempi diversi dopo la presentazione dello stimolo deriva dall'attivazione più o meno sincrona delle varie strutture che costituiscono la via uditiva. Le strutture più caudali sono quelle

che vengono attivate per prime, mentre quelle più craniali tendono ad entrare in gioco in tempi successivi. Questo va comunque inteso in termini assolutamente generali, poiché l'attivazione lungo la via uditiva avviene in maniera non seriale con l'entrata in gioco di strutture che si attivano "in parallelo". Ne deriva che una singola deflessione registrata in superficie può essere il risultato dell'attivazione di popolazioni cellulari diverse, attivate in tempi diversi, dislocate in strutture anatomiche anche relativamente distanti l'una dall'altra. Pertanto, l'ipotesi classica di centri nervosi che si "attivano l'uno dopo l'altro" è in realtà abbastanza ingenua e non rispecchia la realtà fisiologica di gruppi di neuroni che si attivano all'interno di una rete; essa rimane comunque una buona approssimazione ai fini clinico-diagnostici.

I principali fattori che condizionano la registrazione dell'attività evocata sono rappresentati da: la distanza dell'elettrodo registrante dalla sorgente, l'orientamento dei generatori e la loro geometria, il grado di sincronizzazione, l'omogeneità e l'impedenza dei mezzi interposti, il rumore di fondo. In particolare, la registrazione diretta extracellulare dell'attività di singoli neuroni evocata da stimoli acustici è preclusa dall'esiguità della risposta elettrica generata. Tale limitazione diviene anche più importante se l'elettrodo registrante è distante dalla sorgente dell'attività elettrica e se segnali elettrici di altra natura, come quelli costituiti dall'elettroencefalogramma, si sovrappongono all'attività evocata. Pertanto, soprattutto per quanto riguarda l'attività generata dalle fibre nervose (e non per es. dai dendriti, come nel caso dei potenziali di origine corticale), la ridotta durata dei potenziali di azione e la ridottissima ampiezza del loro corrispettivo extracellulare richiedono la sincronizzazione dell'attività di un cospicuo numero di fibre affinché si possa registrare una risposta apprezzabile in superficie. Ne consegue che la stimolazione acustica deve avere caratteristiche tali da permettere il reclutamento del numero maggiore possibile di fibre nervose, la cui attività, sommandosi, dia luogo ad una risposta elettrica registrabile a distanza. Lo stimolo più comunemente impiegato a questo scopo è rappresentato da una stimolazione transitoria, il click (Figura 2), che consiste in un'onda quadra di durata molto breve il cui spettro, pertanto, è estremamente ampio. In realtà, l'onda elettrica di forma quadra prodotta dal generatore viene poi filtrata nel passaggio attraverso varie strutture, in particolare il trasduttore della cuffia e l'orecchio medio, con conseguente perdita delle componenti ad elevatissima frequenza. Un secondo tipo di stimolo utilizzato in clinica è rappresentato dal tone-burst (Figura 2), che può essere considerato entro certi limiti

Spettro di un click positivo e di un tone burst

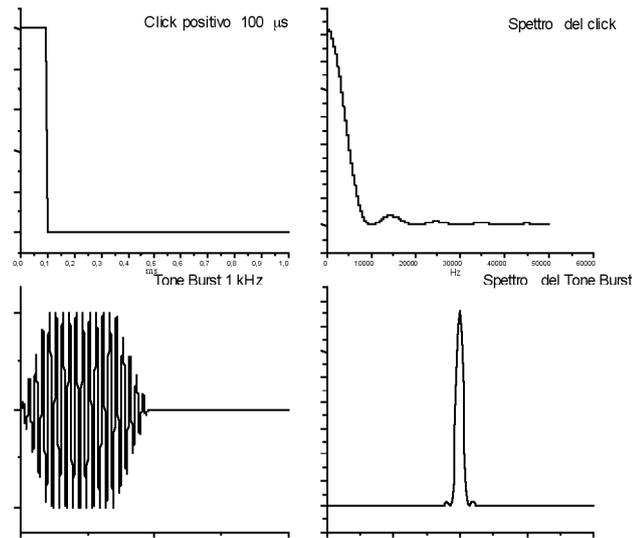


Figura 2 - Spettro di un click positivo e di un tone burst.

uno stimolo selettivo in frequenza. In realtà, il tone burst presenta dei “tempi di attacco e di stacco” (rise and decay time) che sono determinanti nel reclutamento neurale, ma che comportano l’introduzione di frequenze diverse da quella centrale. L’utilizzo di questo tipo di stimolazione rende quindi necessaria la ricerca di un compromesso tra l’entità del reclutamento (legato soprattutto al rise-time) e la selettività in frequenza, obiettivo di non facile conseguimento soprattutto alle elevate intensità di stimolazione.

Un buon livello di sincronizzazione della scarica neurale non garantisce comunque la visualizzazione di una risposta evocata nelle condizioni in cui il rapporto segnale/rumore sia sfavorevole. In particolare, nella registrazione dell’attività evocata per stimolo acustico la risposta e il rumore di fondo generato dall’elettroencefalogramma sono dello stesso ordine di grandezza. In queste condizioni è necessario il ricorso a metodiche di estrazione della risposta. Di queste la più comunemente utilizzata è rappresentata dal procedimento di “averaging” il cui impiego è giustificato

dalla casualità del rumore e dalla relativa costanza del tempo di attivazione dei generatori della risposta (Figura 3). Infatti, la somma di singoli tratti di attività elettroencefalografica acquisiti in maniera sincrona rispetto agli stimoli individuali comporta il progressivo annullamento del rumore di fondo con conservazione della risposta evocata che, presentandosi con una latenza determinata e con fase e caratteristiche pressoché identiche nel corso della presentazione di stimoli in successione, tende a sommarsi.

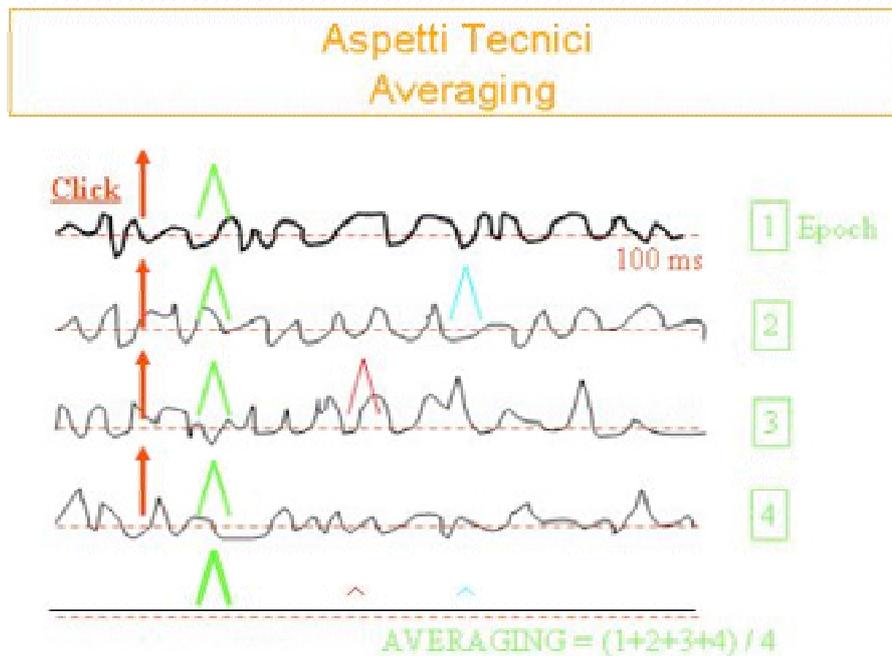


Figura 3 - La risposta generata in una determinata sorgente è strettamente correlata con lo stimolo che l'ha evocata, nel senso che essa si verifica costantemente con la stessa latenza e la stessa fase. Se il segnale viene acquisito in coincidenza della presentazione dello stimolo per un certo tempo e si ripete questa operazione un numero n di volte l'acquisizione, mantenendo in memoria le tracce, è poi possibile mediare queste ultime. In tal modo, l'attività elettrica casuale, cioè non correlata con lo stimolo, tende ad azzerarsi, mentre la risposta evocata tende a sommarsi e costituisce quindi il risultato della operazione di averaging.

Un fattore critico nella distinzione delle varie categorie di potenziali è rappresentato dalla distanza dell'elettrodo registrante dalla sorgente dell'attività evocata. Sotto questo aspetto la registrazione ABR viene considerata un esame a campo lontano (far-field), mentre l'elettrococleografia (ECoChG) costituisce una tecnica di rilevamento a campo vicino (near-field). In questo secondo caso, evidentemente, l'elevato rapporto segnale/rumore garantisce da una parte una cospicua riduzione del numero delle epoche che vengono sommate nel corso dell'averaging, dall'altra una ampiezza consistentemente maggiore delle risposte.

POTENZIALI EVOCATI UDITIVI DEL TRONCO (ABR)

Per la sua semplicità di esecuzione, l'elevato grado di affidabilità e la resistenza al sonno e alla maggior parte dei sedativi comunemente impiegati, l'ABR rappresenta ancora oggi l'esame di prima scelta nella valutazione obiettiva di soglia in audiologia infantile.

Nel soggetto normale la presentazione di una stimolazione impulsiva (click) a intensità sopraliminari evoca una risposta costituita da una successione di picchi a polarità positiva quando l'elettrodo attivo è posto al vertice (Figura 4). I picchi predominanti e più costantemente presenti sono rappresentati dalle onde I, III e V. I dati raccolti nell'uomo e nell'animale da esperimento identificano nella porzione intrameatale del nervo uditivo e nei nuclei cocleari i generatori rispettivamente delle onde I e III. Più controversa appare invece l'origine dell'onda V, alla cui generazione contribuiscono verosimilmente strutture differenti, essendo attribuibile il contributo più consistente ai nuclei del lenisco laterale.

Con la riduzione dell'intensità dello stimolo tutte le componenti della risposta mostrano un progressivo aumento di latenza e una riduzione di ampiezza fino a non essere più identificabili nel tracciato. L'aumento di latenza è dovuto al fatto che la riduzione di intensità comporta lo spostamento del contributo maggiore alla generazione della risposta da fibre a frequenza caratteristiche maggiore a fibre con frequenza caratteristica minore corrispondenti a porzioni più apicali della membrana basilare con maggiore latenza di attivazione. La prima a scomparire è l'onda I, seguita dalla III e quindi dalla V onda, che appare perciò come la più "resistente" ed è identificabile per intensità di stimolazione assai prossime alla soglia psico-acustica. Per questa sua proprietà essa costituisce il parametro su cui si basa la valutazione di soglia, definita come il minimo livello di intensità efficace per ottenere una risposta identificabile e riproducibile.

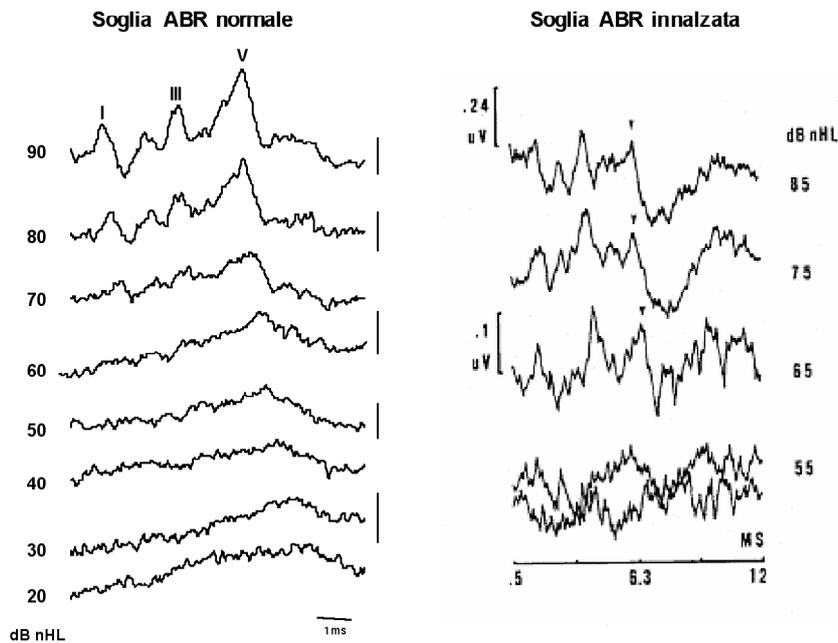


Figura 4 - A sinistra è riportata la risposta ABR evocata da click in un bambino normoacusico: l'onda V risulta identificabile fino a 20 dB nHL. La parte destra della figura riporta invece i risultati della registrazione ABR ottenuta da un orecchio con ipoacusia neurosensoriale da lesione cocleare e configurazione pantonale della perdita uditiva. L'onda V (indicata dalle frecce) mostra valori di latenza prossimi a quelli di un orecchio normale.

bile. Dalla soglia elettrofisiologica è possibile stimare quella psico-acustica, che si colloca a un livello inferiore di circa 5-10 dB.

Evidentemente l'ABR, qualora venga utilizzato il click, fornisce una stima della soglia uditiva sostanzialmente per quel che riguarda le frequenze comprese tra 1000 e 4000 Hz, concorrendo in massima parte alla strutturazione della risposta la quota di fibre del nervo uditivo con frequenza caratteristica compresa tra 2000 e 4000 Hz. La limitazione della banda in frequenza esaminabile è dovuta non solo all'effetto di filtro operato dalle strutture meccaniche messe in vibrazione dal click (sistema timpano-ossiculare e membrana basilare), ma anche dalle peculiarità della scarica neurale delle singole fibre nervose a diversa frequenza caratteristica, dal momento che le fibre che si attivano preferenzialmente alle frequen-

ze minori presentano una scarica meno deterministica e quindi tendenzialmente asincrona.

In presenza di una ipoacusia neurosensoriale da lesione cocleare il comportamento dell'ABR è essenzialmente determinato dalla configurazione tonale della perdita uditiva. Ovviamente in presenza di una ipoacusia profonda non è possibile identificare una risposta alle intensità più elevate di stimolazione. Nelle ipoacusie di entità grave o media con configurazione pantonale della perdita (Figura 4) che rappresentano l'evenienza più frequente, la risposta alle intensità sopraliminari è caratterizzata da valori di latenza prossimi a quelli del soggetto normale. Riducendo l'intensità, questo comportamento può persistere o si può osservare un brusco aumento dei valori di latenza in prossimità della soglia. In pratica, la funzione intensità-latenza appare sovrapponibile a quella ottenuta nel soggetto normale, rispetto alla quale essa appare semplicemente "amputata". Configurazioni diverse da quella pantonale possono portare a sovrastimare o sottostimare la perdita uditiva rispettivamente nelle configurazioni del profilo della perdita uditiva in salita e in discesa. Queste limitazioni discendono strettamente dall'utilizzo di uno stimolo transitorio non selettivo in frequenza e dal contributo differenziale delle componenti a bassa ed elevata frequenza caratteristica nella generazione della risposta. Un esempio verrà fornito nella sezione dedicata all'elettrococleografia.

Lo scenario fornito dalla registrazione ABR appare relativamente semplice, a parte le difficoltà diagnostiche di una lesione neurosensoriale con sovrapposta ipoacusia trasmissiva e le intrinseche limitazioni legate all'assenza (click) o comunque alla non adeguata (tone burst) caratterizzazione in frequenza. L'utilizzo di tale metodica ha assunto tuttavia caratteristiche di complessità progressivamente crescenti negli ultimi anni. Le limitazioni critiche in termini di affidabilità trovano spazio nel punto nevralgico della registrazione, e cioè il sincronismo di attivazione della scarica dei generatori neurali. Il fatto che l'onda V si strutturi con il concorso di popolazioni neurali diverse che si configurano in circuiti multipli rende il sistema generatore particolarmente sensibile in termini di sincronizzazione ad agenti diversi, primi fra tutti l'ipossia e l'iperbilirubinemia, punti nevralgici delle problematiche della patologia neonatale. La questione acquista anche maggiore rilevanza se si tiene conto del fatto che l'ipossia e l'iperbilirubinemia presentano comunque un significativo potenziale dal punto di vista della lesione cocleare cosicché "lo strumento di indagine" diventa insufficiente proprio laddove appare più necessario.

Strettamente connesso alla questione della sincronizzazione dei generatori centrali dell'onda V appare anche la ridotta affidabilità della risposta ABR nella stima di soglia nei soggetti affetti da una patologia del sistema nervoso centrale. Infine una problematica emergente è rappresentata da un variegato quadro audiologico di recente individuazione, la neuropatia uditiva, in cui una normale funzionalità delle cellule ciliate esterne si accompagna a vari gradi di disfunzione della componente afferente della coclea. Ne risulta una grave destrutturazione, fino all'assenza, della risposta ABR dovuta in questo caso alla desincronizzazione della scarica delle fibre del nervo uditivo con grave alterazione dell'input ai sistemi generatori del tronco dell'encefalo. In questa patologia pertanto la desincronizzazione della risposta ABR da una parte impone un accertamento della funzionalità della periferia uditiva con metodiche elettrofisiologiche anche nel caso in cui la valutazione di soglia possa essere ottenuta per altra via, dall'altra richiede comunque l'esclusione di una patologia di origine centrale mediante l'attuazione di una diagnostica per immagini. Tutte le condizioni in cui l'ABR presenta una ridotta affidabilità nella stima di soglia richiedono una valutazione diretta della funzionalità della periferia uditiva attraverso la registrazione dell'elettrococleografia con tecnica transtimpanica.

ELETTROCOCLEOGRAFIA (ECochG)

Rispetto ai potenziali far-field, l'elettrococleografia effettuata con tecnica transtimpanica mediante un elettrodo posizionato a livello del promontorio presenta tutta una serie di vantaggi, primi fra tutti la valutazione diretta della funzionalità della periferia uditiva e la sua elevatissima affidabilità diagnostica. Queste caratteristiche sono sostanzialmente riconducibili al fatto che l'elettrococleografia costituisce una registrazione near-field dei potenziali elettrici extracellulari generati dall'attivazione sincrona dei recettori cocleari e delle fibre del nervo uditivo. Pertanto, poiché le risposte sono di notevole ampiezza e presentano un favorevole rapporto segnale-rumore, possono essere visualizzate facilmente dopo un ridotto numero di averaging. Le limitazioni dell'esame discendono indirettamente dalla sua invasività. Infatti, la puntura timpanica, pur essendo del tutto innocua in mani esperte, risulta dolorosa. Inoltre, a parte la possibile interferenza con la registrazione di artefatti di origine miogenica, la completa immobilità del bambino è strettamente legata al mantenimento della posizione dell'elettrodo per tutta la durata della registrazione. Su questa base si giustifica il ricorso all'anestesia generale, procedura oggi giorno

innocua nei soggetti che non presentino delle controindicazioni specifiche, ma la cui attuazione presuppone comunque una complessa organizzazione dei servizi con il coinvolgimento di diverse figure professionali non confinate all'ambito strettamente audiologico.

La risposta elettrococleografica risulta dalla sovrapposizione di due categorie di potenziali: i potenziali di recettore, microfonico cocleare (Cochlear Microphonic, CM) e potenziale di sommazione (Summating Potential, SP), e il potenziale di azione del nervo (Compound Action Potential, CAP) (Figura 5).

Il potenziale microfonico evocato da un click è rappresentato da una serie di oscillazioni ad alta frequenza (1500-3000 Hz), legate alla fase dello stimolo, che riproducono strettamente la vibrazione della membrana basilare. Si ritiene che esso sia generato fondamentalmente dalle cellule ciliate esterne del giro basale della coclea. Attualmente il CM presenta una importanza estremamente limitata dal punto di vista clinico, se non fosse

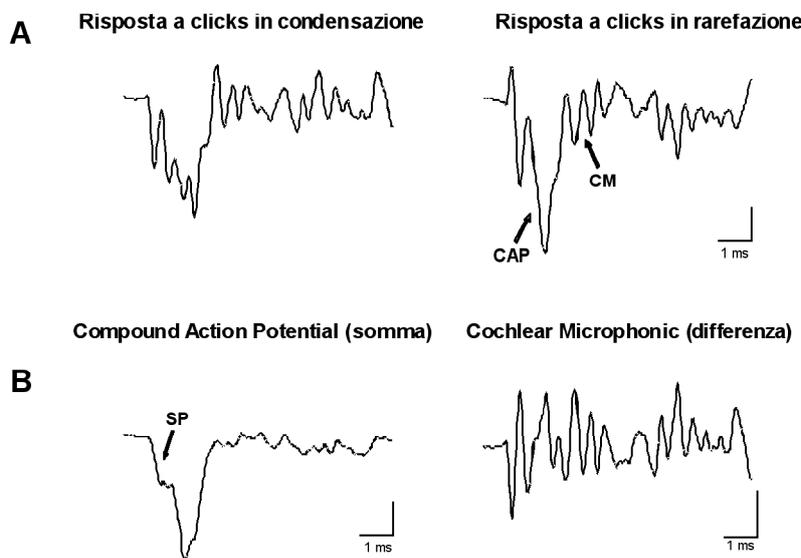


Figura 5 - Metodica utilizzata per l'estrazione del potenziale di azione del nervo e del potenziale di sommazione attraverso la cancellazione del potenziale microfonico.

per il fatto che la sua sovrapposizione alla risposta neurale ne pregiudica il riconoscimento. Per ottenerne la cancellazione vengono utilizzate metodiche diverse. La più diffusa si basa sulla presentazione di due serie di clicks con polarità opposta, rispettivamente in condensazione e in rarefazione. Poiché il microfónico cocleare riproduce le oscillazioni della membrana basilare, stimoli di polarità opposta daranno luogo a CM in antifase. Pertanto, mediando le risposte evocate separatamente da stimoli in condensazione e in rarefazione, sarà possibile ottenere la cancellazione del CM con l'estrazione del potenziale di azione del nervo e del potenziale di sommazione (Figura 5).

Il potenziale di sommazione è un potenziale continuo, generalmente a polarità negativa, di durata corrispondente alla vibrazione della partizione cocleare. Viene generato essenzialmente dall'attività delle cellule ciliate interne ed appare come una deflessione rapida che si iscrive nella parte iniziale della risposta neurale alle elevate intensità di stimolazione.

Le informazioni utili dal punto di vista clinico sono in massima parte quelle che vengono fornite dallo studio del potenziale d'azione. Esso rappresenta l'espressione dell'attività sincrona delle fibre del nervo uditivo in risposta allo stimolo acustico. Sulla sua presenza o assenza in funzione dell'intensità si basa il rilievo della soglia elettrococleografica. Analogamente a quanto riscontrato per le componenti dell'ABR, nel soggetto normale la latenza del PA aumenta gradualmente, mentre la sua ampiezza si riduce progressivamente al diminuire dell'intensità della stimolazione (Figura 6, pannello sinistro).

Nelle ipoacusie profonde l'ECochG mostra l'assenza della risposta neurale alla massima intensità di stimolazione, mentre è ancora possibile identificare il CM che appare di ampiezza comunque ridotta rispetto al normale (Figura 6, pannello destro). Nei soggetti con ipoacusia cocleare e risposta neurale presente il caso di gran lunga più frequente è quello di configurazione pantonale della perdita uditiva (Figura 6, pannello intermedio). In questi soggetti la soglia è innalzata e generalmente la morfologia del potenziale d'azione è di tipo "stretto", mentre la latenza della risposta neurale è sostanzialmente sovrapponibile a quella ottenuta in orecchie normali a intensità di stimolazione corrispondenti.

Conseguentemente la funzione latenza-intensità si sovrappone alla corrispondente funzione ottenuta nel normale, eccetto che alle basse intensità di stimolazione alle quali la curva appare improvvisamente troncata analogamente a quanto si verifica per l'ABR. Questo tipo di comportamento è facilmente comprensibile se si tiene conto del fatto che la confi-

gurazione pantonale della perdita uditiva riflette una degenerazione recettoriale distribuita in modo relativamente uniforme lungo la partizione cocleare. Si potrebbe quindi ipotizzare che alle elevate intensità di stimolazione, alle quali il reclutamento è massimo, la dinamica di generazione della risposta non si discosti in maniera sostanziale da quella che si verifica in un orecchio normale.

Nelle ipoacusie cocleari, la cui configurazione tonale mostra un andamento in discesa, la latenza del potenziale di azione del nervo appare aumentata rispetto al normale e la risposta mostra una morfologia di tipo "largo". Il riscontro di queste caratteristiche può essere spiegato tenendo conto del fatto che la stimolazione acustica attiva preferenzialmente componenti della partizione cocleare con frequenza caratteristica minore. Ne consegue da una parte una riduzione del grado di sincronizzazione della scarica in risposta alla stimolazione impulsiva, dall'altra una maggiore latenza di attivazione derivante dal tempo richiesto dall'onda viaggiante per attivare unità con bassa frequenza caratteristica. In realtà, il riconoscimento di questi due possibili quadri elettrococleografici nelle ipoacusie di origine cocleare con potenziale di azione presente costituisce solo una approssimazione utile a fini operativi. Di fatto, la perdita recettoriale non è quasi mai uniforme lungo l'intera partizione cocleare, potendo anzi presentare caratteri di grande variabilità. Ne consegue che la morfologia come pure i parametri che caratterizzano la risposta neurale spesso non possono essere ricondotti a schemi univoci. In questa ottica deve essere posta estrema cautela sia nella formulazione della diagnosi sia nella indicazione del grado di perdita uditiva.

Una possibile fonte di errore strettamente connesso all'utilizzo di uno stimolo non specifico in frequenza è rappresentato dalle perdite uditive con profilo in salita. Un esempio è illustrato nelle figura 7. A sinistra è riportato il CAP registrato nelle due orecchie a intensità decrescenti di stimolazione in un bambino dell'età di 3 anni. La soglia stimata è pari a 40 dB nHL a destra e 60 dB nHL a sinistra. Un esame audiometrico eseguito tre anni dopo evidenzia una perdita uditiva maggiore rispetto a quella stimata mediante la registrazione dell'ECochG localizzata prevalentemente alle frequenze gravi e medie.

I PROBLEMI DI AFFIDABILITA' DELL'ABR

La superiorità dell'ECochG nella stima di soglia nei soggetti che presentino possibilmente una desincronizzazione dei generatori dell'ABR da ipossia o da patologia centrale è chiaramente illustrata nei due esempi

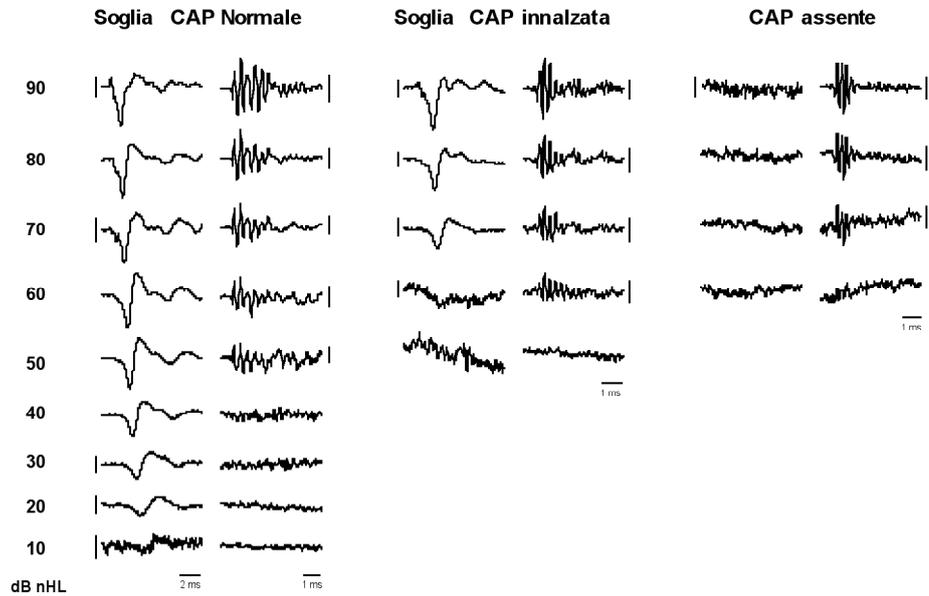


Figura 6 - RegISTRAZIONI elettrococleografiche ottenute da tre orecchie che presentano rispettivamente una soglia uditiva normale, una ipoacusia neurosensoriale da lesione cocleare con risposta neurale presente e configurazione pantonale della perdita, una ipoacusia neurosensoriale con assenza della risposta neurale alla massima intensità di stimolazione.

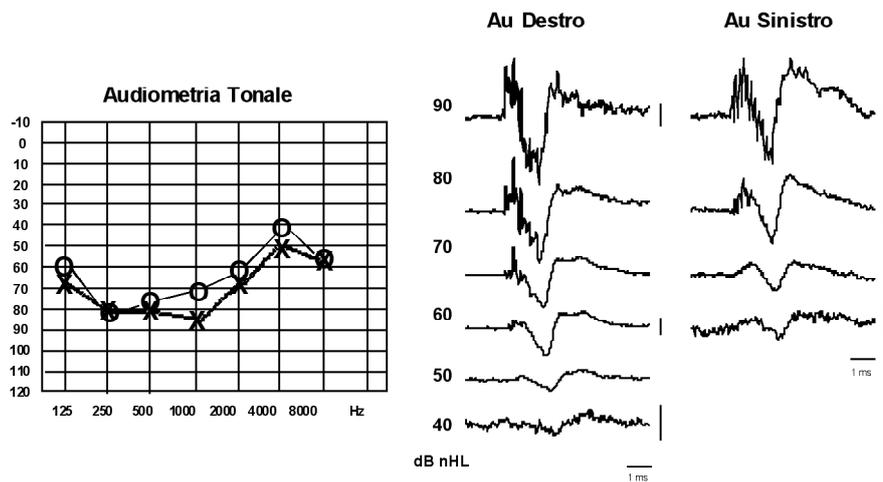


Figura 7 - Elettrococleografia registrata dalle due orecchie di un bambino di 3 anni, adottato, che non presentava nessun fattore di rischio noto per ipoacusia (destra). A sinistra è riportato l'esame audiometrico ottenuto tre anni dopo.

riportati nelle Figure 8 e 9. Il primo caso si riferisce a un bambino il cui unico fattore di rischio per ipoacusia era rappresentato dall'ipossia alla nascita per la quale si era resa necessaria la ventilazione assistita per alcuni giorni. Si noti l'assenza della risposta ABR e la chiara evidenza della risposta neurale fino a livelli di intensità che permettono di stimare la presenza di una ipoacusia di entità moderata. In questo esempio l'utilizzo dell'ABR come indicatore di soglia avrebbe prodotto una marcata sovrastima della perdita uditiva con tutte le conseguenze che ciò avrebbe comportato da un punto di vista terapeutico-riabilitativo. Nel secondo caso le registrazioni sono state ottenute da un bambino con una gravissima compromissione neuromotoria come sequela di sofferenza perinatale. A parte la presenza dell'onda I alle elevate intensità di stimolazione, nessuna altra componente è identificabile nella risposta ABR, mentre l'ECoChG mostra un reperto di sostanziale normalità della funzionalità uditiva periferica.

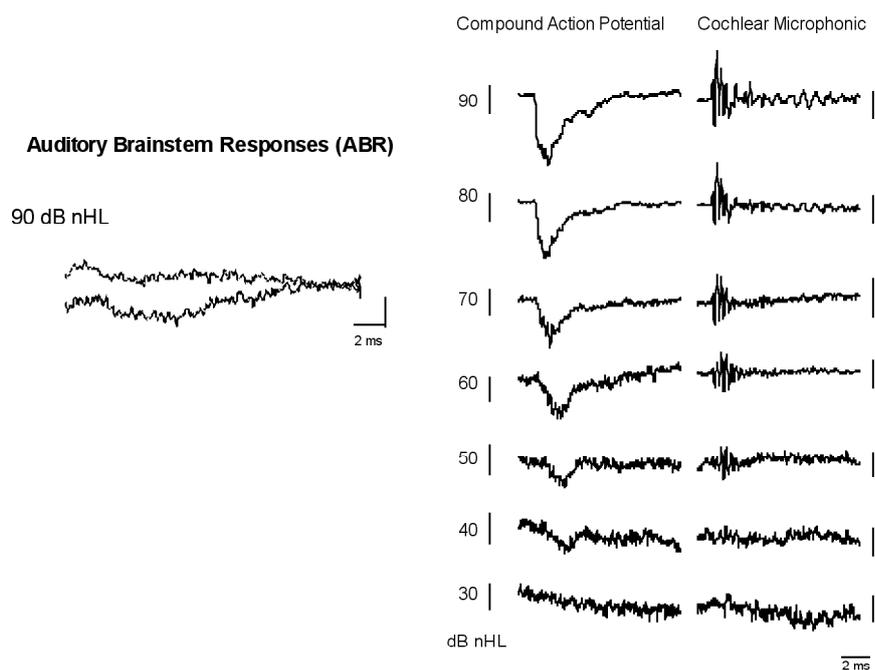


Figura 8 - Risposta ABR ed elettrococleografia ottenute dall'orecchio sinistro di un bambino di quattro anni con lieve insufficienza respiratoria alla nascita.

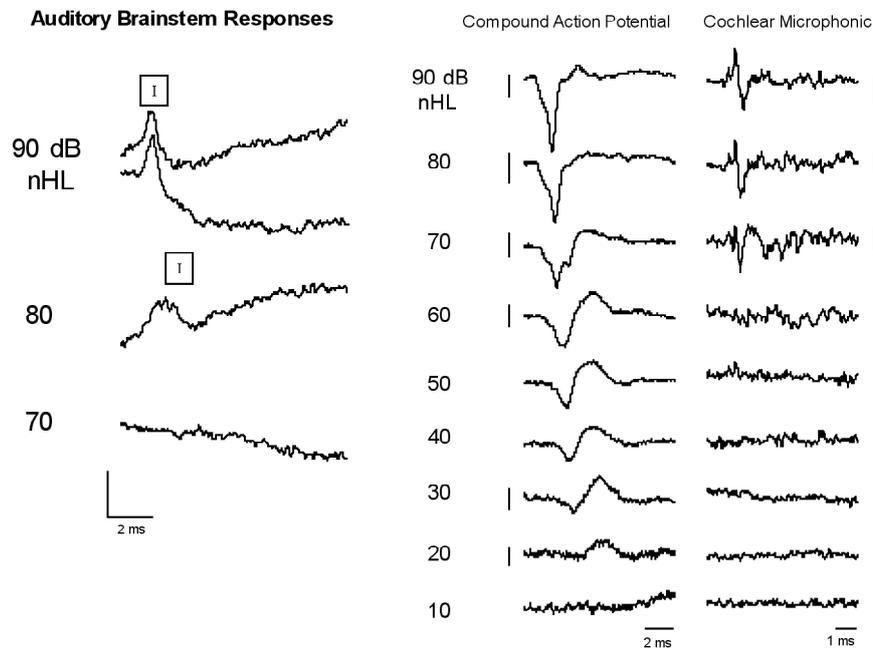


Figura 9 - Risposta ABR ed elettrococleografia ottenute dall'orecchio destro di un bambino di quattro anni con tetraparesi spastica, ritardo mentale gravissimo e assenza di linguaggio come probabile esito di sofferenza perinatale.

La figura 10 mostra la distribuzione delle differenze di soglia tra ABR e ECoChG ottenute in 904 orecchie nel nostro laboratorio dal 1975 ad oggi. Si noti come nella maggior parte dei casi vi sia una sostanziale concordanza tra le due metodiche nella stima della soglia uditiva. Tuttavia, almeno il 33% delle orecchie mostra una differenza maggiore o uguale a 20 dB. Questi risultati meritano almeno due considerazioni. In primo luogo, se una discrepanza di 20 dB potrebbe non avere conseguenze particolarmente gravi dal punto di vista riabilitativo, esiste comunque una frangia di pazienti in cui le differenze sono molto più consistenti e tali da comportare grossolani errori diagnostici o comunque provvedimenti riabilitativi del tutto errati. In secondo luogo, si noti che la stragrande maggioranza di orecchie che mostra una discrepanza significativa tra le due metodiche presenta un fattore di rischio per ipoacusia correlato al soggiorno in terapia intensiva neonatale o una patologia diagnosticata del sistema nervoso centrale.

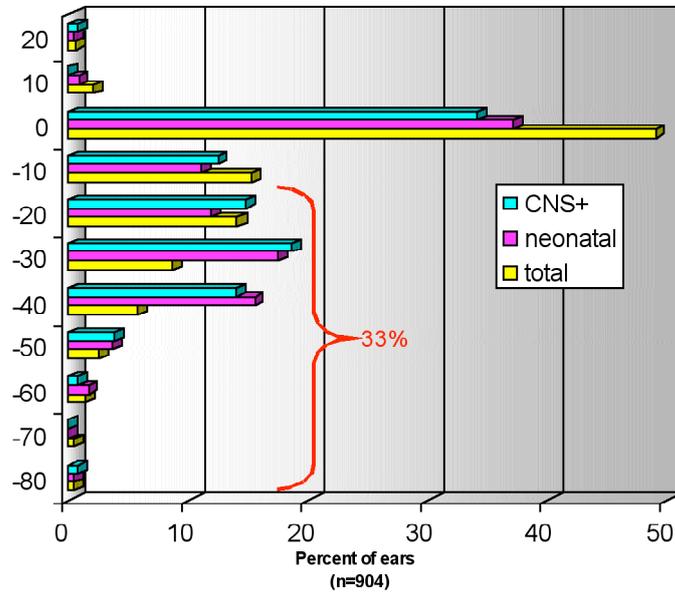


Figura 10 - Distribuzione percentuale delle differenze di soglia stimate mediante registrazione di ECoChG o ABR in un campione di 470 soggetti (904 orecchie).

In conclusione, la valutazione elettrofisiologica volta all'accertamento obiettivo di soglia in audiologia infantile riconosce ancora nell'ABR un caposaldo diagnostico a condizione che tale riconoscimento non sia scervro dalla consapevolezza dei limiti di questa metodica in casi selezionati per i quali solo il ricorso all'ECoChG può garantire la formulazione di una diagnosi corretta e l'impostazione di un programma riabilitativo adeguato.

Riferimenti bibliografici

- ARAN JM, PELERIN J, LENIOR J ET AL. Aspects théoriques et pratiques des enregistrements de l'électrocochleogramme selon la méthode établie à Bordeaux. Rev. Laryngol. (Bordeaux) 1971; Suppl. 92: 601-644.
- ARSLAN E, PROSSER S, CONTI G ET AL. Electrocochleography and brainstem potentials in the diagnosis of the deaf child. Intern J Otorhinolaryngol 1983; 5: 251-259.
- ARSLAN E, CONTI G. I potenziali evocati troncoencefalici (ABR) nella diagnosi delle ipoacusie infantili. Audiologia Italiana 1994; 11: 210-223.
- ARSLAN E, LUPI G, ROSIGNOLI M. Influence of a CNS pathology on the electrocochleography response. Acta Otorhinolaryngol. Ital. 1994; 14: 315-328.
- ARSLAN E, TURRINI M, LUPI G ET AL. Hearing threshold assessment with auditory brainstem response (ABR) and ElectroCochleoGraphy (ECochG) in uncooperative children. Scand Audiol 1997; Suppl 46: 32-37.
- ARSLAN E, SANTARELLI R, SPARACINO G ET AL. Compound action potential and cochlear microphonic extracted from electrocochleographic responses to condensation or rarefaction clicks. Acta Otolaryngol 2000; 119:192-196.
- BAUCH DC, OLSEN WO. Auditory brainstem responses as a function of average hearing sensitivity for 2000-4000 Hz. Audiology 1988; 27:156-163.
- COATS AC, DICKEY JR. Non surgical recording of human auditory nerve action potentials and cochlear microphonics. Ann. Otol 1970; 79: 844-852.
- CONTI G, ARSLAN E, CAMURRI L ET AL. Elettrococleografia e ABR in audiologia infantile. Comparazione dei risultati nelle determinazioni di soglia. Acta Otorhinol Ital 1984; 4:655-666.
- DALLOS P. Electrical correlates of mechanical events in the cochlea. Audiology 1975; 14: 408-418.
- EGGERMONT JJ. Electrocochleography. In: Handbook of sensory physiology. Auditory system. (Keidel WD, Neff WD, eds). Berlin: Springer Verlag 1976: 625-705.
- JEWETT DL, WILLISTON JS. Auditory-evoked: far fields averaged from the scalp of humans. Brain 1971; 94:681-696.
- KATZ J. Handbook of clinical audiology. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins, 2002.
- Lupi G, Arslan E, Rosignoli M et al. Elettrococleografia. Audiologia Italiana 1994; 11: 224-247.
- MOORE EJ. Bases of auditory brain-stem auditory evoked responses. New York: Grune and Stratton, 1983.
- SANTARELLI R, ARSLAN E. Electrocochleography in auditory neuropathy. Hear Res 2002; 170: 32-
- SCHOONHOVEN R, LAMORÉ PJJ, DE LAAT J.APM ET AL. The prognostic value of electrocochleography in severely hearing-impaired infants. Audiology 1999; 38:141-154.

LA PROTESIZZAZIONE NELL'INFANZIA

S. Prosser

INTRODUZIONE

Individuare precocemente la sordità infantile, riconoscerne le cause, prevederne l'evoluzione sono i momenti-cardine su cui si basano le scelte oggi disponibili per contrastarne le conseguenze sul piano dello sviluppo del linguaggio, della comunicazione e dell'apprendimento. In attesa di soluzioni biologiche con il potere di ripristinare la funzione uditiva attraverso la ri-generazione di elementi strutturali (organo del Corti, neuroni), oggi la tecnologia offre un ampio ventaglio di protesi uditive. Queste includono tre grandi categorie, distinte per le modalità di traduzione dei segnali: a) protesi meccaniche, che trasformano le forme acustiche in vibrazioni, applicabili esternamente come vibratorii per via ossea, o impiantabili nell'orecchio medio; b) protesi acustiche che amplificano le forme acustiche, trasferendole sempre per il mezzo aereo alla membrana timpanica; c) le protesi a stimolazione elettrica (impianti cocleari ed al tronco encefalico), che trasformano le forme acustiche in forme elettriche, adatte ad attivare direttamente il tessuto nervoso.

Le protesi acustiche, oggetto di questa trattazione, vanno considerate non solo come dispositivo tecnologico di amplificazione, ma in quanto applicate ad individui che vivono, si sviluppano ed operano in determinati contesti di relazione sociale, e quindi come un elemento di un più ampio sistema che include applicazione, controlli nel tempo, istruzioni d'uso e riabilitazione. Ciò vale soprattutto per la protesizzazione dei bambini, dalla prima infanzia alla prima adolescenza. Rispetto all'adulto, un'applicazione protesica in un bambino si accompagna a problemi molto diversi. Alcuni riguardano le misure uditive, più difficili ed imprecise, altri riguardano aspetti specifici dell'applicazione in rapporto ad esempio alla dimensione dell'orecchio esterno; i più importanti riguardano il fatto che modificare un ingresso sensoriale durante qualsiasi stadio dello sviluppo significa condizionare maturazione e consolidamento delle funzioni e delle strutture dipendenti da quell'ingresso. Nei bambini con ipoacusia preverbale ciò risulta molto evidente in quanto, se non esistono altri disordini del sistema nervoso centrale, le prestazioni linguistiche evidenziano una stretta correlazione con la quantità di segnale verbale cui il bambino può accedere (Blamey e coll, 2001), e quindi primariamente con la soglia uditiva.

Tuttavia anche in bambini con ipoacusia post-verbale, o insorta in età scolare, la protesi acustica può condizionare non solo l'apprendimento, ma anche, altri importanti aspetti d'ordine psicologico, come la qualità delle relazioni sociali, lo sviluppo delle caratteristiche individuali, l'auto-stima, la timidezza, ed molti altri. (Hilling, 2004). In questa prospettiva, ognuno degli operatori che intervengono in un procedimento di protesizzazione uditiva, prescrittore, applicatore, riabilitatore, dovrebbe sempre considerare che ogni sua scelta, nell'indicazione degli apparecchi, nelle regolazioni dell'amplificazione e processamento dei segnali, nella modalità e frequenza della riabilitazione, avrà inevitabilmente delle conseguenze positive o negative sul versante della comunicazione.

Gli ultimi dieci anni sono stati caratterizzati da un crescente impiego della tecnologia e dell'informatica nelle protesi uditive. Le protesi acustiche si sono arricchite di molte funzioni, che vengono presentate in diverse varianti. L'innovazione avviene in tempi così ravvicinati che è difficile anche per gli istituti di ricerca testare la loro reale efficacia su campioni sufficientemente ampi di soggetti ipoacusici. Testare l'efficacia di questi dispositivi nei bambini resta una sfida difficile. Sarebbero necessarie valutazioni longitudinali comparative di lunga durata, almeno 1-3 anni, quindi con tempi superiori a quelli dell'innovazione. D'altra parte, gli anni recenti hanno visto un generale miglioramento dei risultati riabilitativi nei bambini affetti da ipoacusia. Ciò è avvenuto in parte per l'età media, sempre più precoce, in cui viene effettuata una diagnosi audiologica di sordità, ed in parte per la disponibilità di strumenti di protesizzazione uditiva sempre più evoluti. Inoltre l'affinamento delle misure funzionali sia sul versante della percezione uditiva che su quello della produzione del linguaggio, permette di operare scelte meglio orientate verso le opzioni protesico-riabilitative oggi disponibili, come ad esempio l'indicazione ad una stimolazione elettrica (impianto cocleare), qualora l'esperienza protesica si dimostri poco efficace (Osberger, 1997).

INDICAZIONE ALLA PROTESIZZAZIONE PRECOCE

La necessità di intervenire il più precocemente possibile nei casi di sordità congenita è legata alla gravità delle conseguenze che questa sempre comporta sullo sviluppo del linguaggio e quindi sulla comunicazione. La gravità del disordine di linguaggio risulta proporzionale all'ipoacusia (Marlowe, 1994), manifestandosi come moderati disturbi di articolazione di alcuni fonemi (dislalie), fino alla completa incapacità di comunicare con suoni vocali classificabili come elementi di linguaggio. In varia misura tutte

le componenti del linguaggio possono essere coinvolte: fonologiche, morfologiche, sintattiche, semantiche e pragmatiche (Tobey e coll, 2003). Le perdite uditive con soglia ad oltre 50-60 dB HL quando sono presenti in età preverbale causano invariabilmente gravi alterazioni nello sviluppo del linguaggio. (Fig.1)

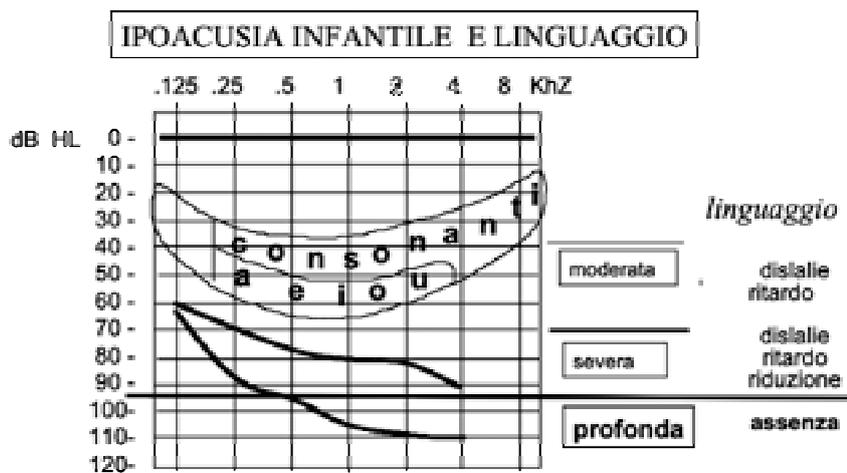


Figura 1 - Nel bambino una sordità neurosensoriale congenita può impedire il normale sviluppo del linguaggio in vario grado, in relazione all'entità del danno uditivo. Mentre nelle sordità moderate, moderate-severe e severe un intervento riabilitativo precoce basato su utilizzo di protesi acustiche e riabilitazione può portare alla normalizzazione della percezione e della produzione del linguaggio, ciò avviene più difficilmente nelle sordità profonde.

Per contrastare le conseguenze della sordità sul versante del linguaggio occorre in primo luogo ripristinare l'udibilità dei segnali verbali attraverso un'amplificazione, o in altri termini elevare l'intensità dei segnali acustici al di sopra della soglia uditiva. Ciò deve avvenire in età molto precoce in modo da favorire una maturazione del sistema uditivo centrale il più possibile simile al normale. La raccomandazione di applicare un'amplificazione a sei mesi di età è fondata sulle conoscenze della maturazione/plasticità centrale che si sono sviluppate negli ultimi anni (Harrison, 2003). Ritardare l'amplificazione oltre i 2-3 anni di età significa prolungare la deprivazione uditiva, e ciò ostacola e ritarda considerevolmente lo sviluppo del linguaggio.

La fig.2 (Gravel, 2000, modificata), suggerisce l'agenda della protesizzazione della sordità congenita. L'individuazione dei casi avviene grazie all'esecuzione di uno screening neonatale universale, cui segue una misura di soglia attuata con tecniche elettrofisiologiche da eseguire entro i 6 mesi di età. L'amplificazione è indicata in tutti i casi in cui l'orecchio migliore mostri un'ipoacusia superiore a 50 dB HL. Come si vede dallo schema, fra i 6 mesi e l'anno di età sono previsti numerosi controlli per verificare l'amplificazione e le condizioni dell'orecchio medio (impedenzometria). Inoltre in questo periodo deve essere iniziata la riabilitazione inizialmente mirata all'allenamento acustico ed al consolidamento degli schemi stimolo-risposta comportamentale. Questi sono particolarmente importanti perché essi permettono di ottenere la graduale definizione di alcune misure uditive che completano le misure obiettive.

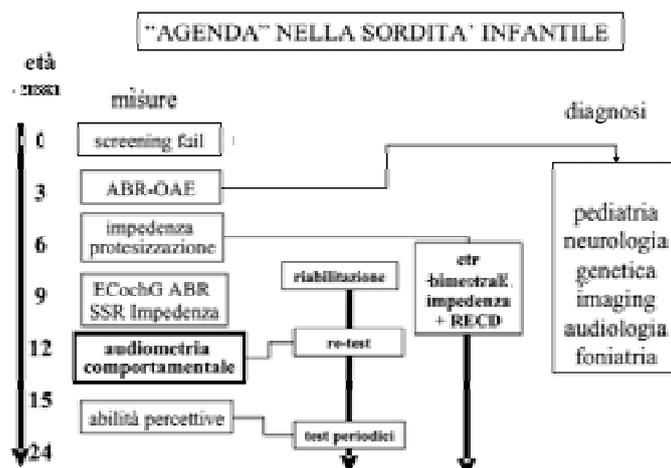


Fig.2 - Misure uditive, riabilitazione, procedure di protesizzazione acustica e diagnostica clinica devono essere applicati nelle età ideali per ottenere il massimo risultato dall'intero programma riabilitativo.

La Fig 3. rappresenta la previsione dei casi da protesizzare in base ai dati epidemiologici della sordità infantile. E' noto che alla nascita la prevalenza di ipoacusia oltre 40 dB HL è di circa 1,3 ogni mille nati. Di questi un terzo circa presenta una sordità profonda. In età scolare la prevalenza aumenta a circa 2,5 per mille, per l'aggiunta di nuovi casi. A sei mesi di età tutti i casi di sordità dovrebbero ricevere un'amplificazione acustica. A circa 2 anni di età la maggior parte dei casi di ipoacusia profonda dovrebbe

be passare ad una stimolazione elettrica (impianto cocleare). A sei anni quindi, è possibile prevedere che 2/3 casi (1,5-1,6 per mille), quelli con sordità moderata o severa (0,8-1 per mille) userà una protesi acustica, il restante 1/3 un I.C. Questo modello tuttavia corrisponde solo parzialmente alla realtà. Infatti alcuni dati (Fortnum et al, 1996) dimostrano che solo le sordità profonde tendono ad avvicinarsi al modello ideale, mentre le sordità severe ed ancor più le moderate soffrono con maggior probabilità di ritardi diagnostici e di intervento.

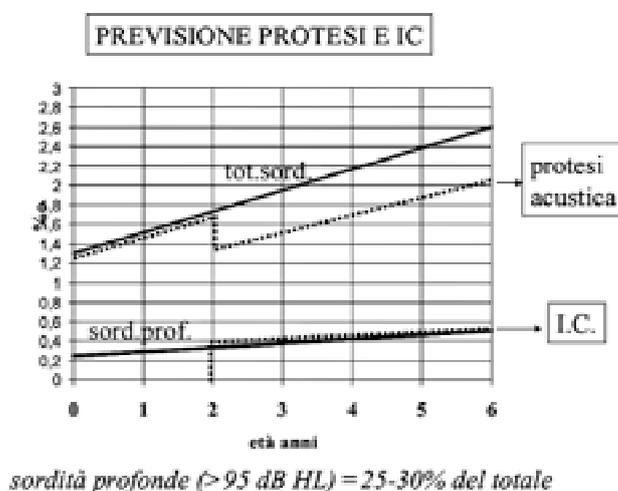


Fig. 3. Previsione di applicazione di protesi acustica e di impianto cocleare sulla base dei dati epidemiologici della sordità infantile.

OLTRE L'AMPLIFICAZIONE

Oltre all'udibilità dei segnali, le caratteristiche delle protesi moderne sono particolarmente dirette a fornire un'elevata qualità dei suoni amplificati e a minimizzare gli effetti delle interferenze da rumore ambientale. La protesizzazione infantile è una procedura complessa, la cui riuscita finale dipende dal raccordo di diverse competenze: mediche, tecniche, riabilitative e pedagogiche. Benchè vi sia un generale consenso sulle principali linee-guida della protesizzazione infantile, sussistono tuttavia incertezze su alcuni aspetti tecnici. Ciò è dovuto al fatto che nei bambini molto piccoli (6-12 mesi) le possibilità di caratterizzare dal punto di vista funziona-

le l'udito residuo è molto scarsa. I dati disponibili, per lo più rilevati con tecniche obbiettive sono limitati a livelli di soglia entro campi ristretti di frequenza, mentre sono ovviamente del tutto mancanti i dati dipendenti da giudizi qualitativi. Solo dopo i 12 mesi è possibile accedere a questa informazione attraverso test comportamentali. Questi dovrebbero fornire dati sufficienti per valutare i livelli di udibilità offerti dalle protesi, e quindi la quantità di informazione acustica che è disponibile per l'acquisizione del linguaggio. Altre misure o osservazioni comportamentali dovrebbero permettere di controllare l'adeguatezza dell'amplificazione delle protesi attraverso un confronto con le misure elettroacustiche eseguite su orecchio artificiale. Questi controlli sono importanti perchè uno dei problemi più dibattuti riguarda il livello di loudness preferito dai bambini: è probabile (Nozza e coll., 1991) che in età precoce anche i bambini normoudenti abbiano bisogno di livelli sonori più elevati per discriminare alcune caratteristiche fonetiche, con prestazioni comparabili a quelle degli adulti. Inoltre non è chiaro se le protesi debbano essere regolate con differenti risposte in frequenza, se e quanto amplificare le frequenze acute, e se si debbano usare regolazioni particolari quando un bambino, a parità di livello uditivo, abbia o non abbia ancora sviluppato il linguaggio.

UDIBILITÀ E CARATTERISTICHE PERCETTIVE DEI SEGNALI NELL'IPOACUSIA NEUROSENSORIALE

Per valutare grossolanamente la perdita di informazione causata da una perdita uditiva è utile porre a confronto sull'audiogramma il profilo spettrale del parlato a normale intensità, e le soglie uditive per toni puri (confronta Fig.1). L'intensità del segnale vocale è tipicamente fluttuante, in ragione delle sue caratteristiche segmentarie e soprasedgmentarie. Ad esempio, rispetto alle consonanti le vocali hanno di norma un'intensità maggiore, presentando una distribuzione energetica confinata in bande di frequenza discrete. Per il riconoscimento di alcuni fonemi consonantici (ad es.: fricative e sibilanti) è importante l'udibilità delle alte frequenze. Il riconoscimento dei fonemi non è solo influenzato dalla perdita uditiva media per le frequenze centrali (0.5, 1, 2 kHz) tipicamente utilizzata per classificare i gradi di ipoacusia, ma anche dalla configurazione di soglia, piatta, in salita o in discesa. Sembra inoltre accertato che nei primi stadi dell'acquisizione del linguaggio sia importante la percezione delle frequenze gravi, alle quali si attribuisce la percezione delle informazioni prosodiche che il bambino usa quando inizia a vocalizzare in modo intonato (Khul e coll, 1996). L'effetto di una protesizzazione è allora in relazione alla quantità di informazione spettro-temporale contenuta nel parlato

che può essere amplificata al di sopra della soglia uditiva .
Oltre all'interazione fra profilo di soglia tonale e caratteristiche acustiche del parlato, un'altra variabile che condiziona in modo rilevante la qualità percettiva dell'ascolto amplificato è rappresentata dall'ampiezza del campo dinamico dell'udito residuo, facilmente valutabile come differenza fra soglia di udibilità e soglia del fastidio ("uncomfortable level", UCL). Una sordità neurosensoriale è il più delle volte espressione di un danno cocleare a livello delle cellule cigliate esterne. Quando funzionano normalmente, esse originano numerose non-linearità, fra cui la principale consiste in una facilitazione dell'attività delle cellule cigliate interne, che riescono così a rispondere anche a stimoli di intensità molto bassa. La perdita delle cellule cigliate esterne implica un innalzamento della soglia uditiva, lasciando immutato o lievemente innalzato il livello di fastidio per suoni di elevata intensità. In conseguenza di ciò i livelli soggettivi di intensità ("loudness") risultano compressi entro un campo più ristretto del normale, in casi estremi entro un campo di 20-25 dB. Tale

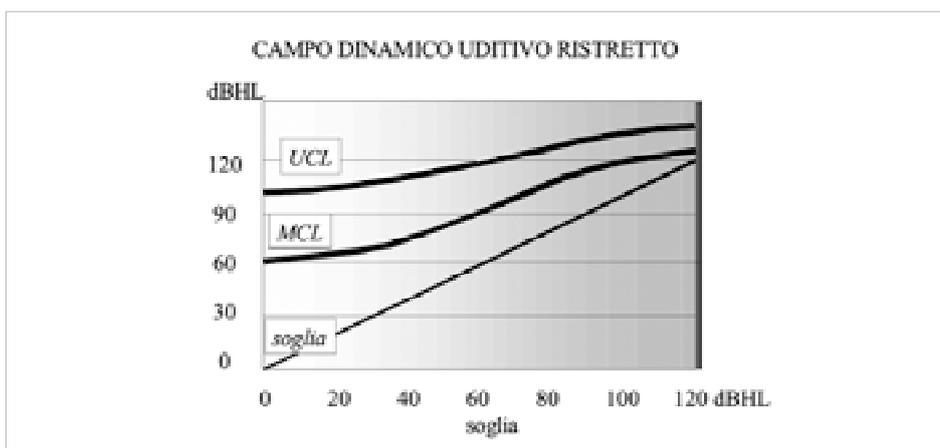


Figura 4 - I dati raccolti da gruppi molto numerosi di pazienti affetti da cocleopatia permettono di stimare l'ampiezza media del campo dinamico uditivo, determinata dalla differenza fra soglia di udibilità e soglia del disagio (UCL= uncomfortable level). Quest'ultima corrisponde al livello più elevato di tolleranza all'intensità dei segnali. In una regione intermedia si colloca il livello di comoda udibilità (MCL=most comfortable level). Come si vede l'ampiezza del campo dinamico uditivo si riduce progressivamente con la sordità.

condizione, responsabile del fenomeno del "recruitment", viene svelata con un rilievo della soglia del disagio che risulterà molto vicina alla soglia uditiva (Fig.4). Esaminando i dati di molti pazienti con cocleopatia, è stato

possibile determinare la variazione media del campo dinamico uditivo in funzione della sordità (soglia media a 0.5, 1,2 kHz) (Pascoe, 1988). In presenza di un campo uditivo ristretto l'efficacia di una protesi è limitata: se il segnale acustico è caratterizzato da una intensità variabile, l'amplificazione può essere insufficiente per le quote di segnale a bassa intensità che restano inudibili, mentre può risultare fastidiosa e molto distorta per le quote di segnale ad alta intensità che tendono ad oltrepassare la soglia del disagio.

Un'altra importante conseguenza dei danni cocleari è rappresentata dalle alterazioni con cui vengono percepite le variazioni di frequenza, e più in generale il "pitch" dei segnali complessi (Moore, 1996). A queste distorsioni percettive si attribuisce una notevole quota delle difficoltà di discriminazione verbale che gli ipoacusici incontrano anche nell'ascolto con protesi. Infatti alcuni fonemi, benchè resi udibili dall'amplificazione, possono essere malamente discriminati a causa di una cattiva risoluzione percettiva delle formanti. Inoltre un'alterazione del "pitch" dei segnali complessi può confondere la percezione di alcune caratteristiche sopra-segmentarie del parlato. Altre difficoltà nel riconoscimento del parlato possono dipendere da distorsioni temporali del segnale, anch'esse dipendenti dal danno cocleare, quali un'alterata integrazione o un'alterata discriminazione temporale. Per esempio, alcuni fonemi possono essere confusi fra loro se alcune caratteristiche temporali, come l'intervallo fra una plosiva e la transizione vocalica, o i rapidi cambiamenti di frequenza delle transizioni formantiche, non vengono percepiti con un preciso grado di risoluzione.

Qualità dei suoni amplificati

La qualità dei suoni della protesi (alta fedeltà) risulta tanto più elevata quanto più le caratteristiche acustiche del segnale amplificato risultano simili a quelle del segnale non amplificato (differenza ingresso/uscita). La qualità dell'amplificazione è in altri termini dipendente dalla quantità di distorsione presente in uscita. Le specifiche caratteristiche dell'amplificazione, scelte in modo da adattarsi alle caratteristiche dell'udito residuo del sordo (ad esempio: profilo di soglia, campo dinamico ristretto) introducono di per sè alcuni elementi distorsivi nei suoni in uscita dalla protesi. Accanto a questi tuttavia esistono altre sorgenti di distorsione "indesiderate": il rumore dei circuiti, alcune distorsioni causate dai processi di conversione digitale, dalla programmazione dei parametri temporali, o dai limiti di saturazione imposte dalle regolazioni (Schum , 1995).

Un'analisi di coerenza, con il relativo indice (da 0 a 1, 1= massima coerenza) si presta a descrivere la fedeltà dell'amplificazione di una protesi acustica (Fig. 5). L'indice di coerenza, ricavato essenzialmente da una cross-correlazione fra l'informazione spettrale dei due segnali in ingresso e in uscita dalla protesi, è rappresentativo della quantità di frequenze e quindi della distorsione che l'amplificazione può aggiungere al segnale in ingresso. La distorsione aumenta, (indice minore di 1) in relazione alle regolazioni: ad esempio aumentando il guadagno fino al suo massimo, o limitando la banda di frequenza passante, od ancora agendo sulla compressione .

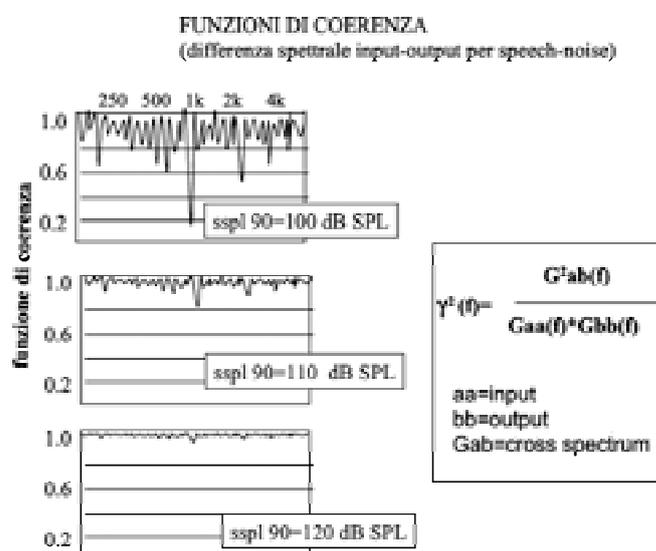


Fig. 5 Un'analisi di coerenza, con il relativo indice (da 0 a 1, 1= massima coerenza) descrive la fedeltà dell'amplificazione di una protesi acustica. L'indice di coerenza, è ricavato da una cross-correlazione fra l'informazione spettrale dei due segnali in ingresso e in uscita, ed è rappresentativo della quantità di frequenze che l'amplificazione può aggiungere al segnale in ingresso. La distorsione aumenta, (indice minore di 1) in relazione alle regolazioni: l'esempio nella figura indica la riduzione di distorsione passando da una limitazione dell'uscita massima da 100 a 120 dB SPL.

Riduzione delle interferenze acustiche ambientali

Nelle situazioni reali la comunicazione verbale avviene quasi sempre in una condizione in cui il messaggio significativo è "immerso" fra interferenze e rumorosità ambientali di vario tipo. I rumori ambientali possono

avere un contenuto spettrale simile al parlato, come il rumore di “cocktail party”, o piuttosto differente come ad esempio il rumore di traffico. Oltre all'intensità del rumore interferente, la sua maggior o minore similarità con lo spettro del parlato condiziona la intelligibilità verbale. La intelligibilità può migliorare aumentando il livello di intensità del segnale primario, oppure riducendo l'intensità del rumore. Ciò corrisponde a migliorare il rapporto segnale/rumore (s/r).

Nelle cocleopatie assieme alle distorsioni ricordate in precedenza esistono altri fenomeni responsabili di distorsioni sul versante percettivo: ad esempio una ridotta efficienza della riduzione del mascheramento binaurale, un aumento del mascheramento delle frequenze gravi sulle acute, un appiattimento della loudness dovuto all'inefficacia della sommazione temporale. Queste distorsioni si traducono in una ridotta tolleranza al rumore, cosicché per raggiungere una intelligibilità paragonabile a quella dei normoudenti, è necessario un maggior rapporto segnale/rumore. Questa necessità è evidente anche in sordità di grado lieve e parziali per le alte frequenze (Smooenburg, 1992). Misurando l'intelligibilità verbale sotto competizione, mentre i normoudenti raggiungono la soglia di percezione con s/r pari a -8, -10 dB, gli ipoacusici necessitano di un più favorevole rapporto s/r, cioè attorno a 0 dB. Pazienti protesizzati con sordità profonda, richiedono un rapporto s/r ancora più elevato, attorno a +10 o +15 dB per raggiungere il 30% di intelligibilità (Hamzawi, 2001). Chi sof-

INTELLIGIBILITA' VERBALE

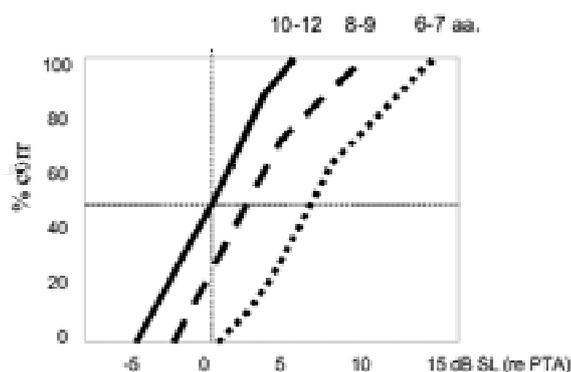


Fig. 6 Percentuali di intelligibilità (bisillabi in set chiuso) ottenute in bambini normoudenti di tre fasce d'età. L'intensità di stimolazione era in dB SL, relativamente alla soglia individuale (PTA 0,5-2 kHz).

fre di questa condizione è abituato ad avvicinarsi sensibilmente all'interlocutore, in modo di ricevere il segnale primario con maggiore intensità rispetto alla rumorosità ambientale di fondo. Misure effettuate su bambini normoudenti in età scolare hanno dimostrato che prima dei 10-12 anni di età la percezione dei segnali verbali richiede un rapporto s/r significativamente più favorevole che nell'adulto (Fig. 6).

Lo scarso vantaggio offerto dalle protesi acustiche tradizionali durante l'ascolto in ambienti rumorosi è stato documentato da Plomp (1978). Poiché l'amplificazione si esercita sia sul segnale che sulla competizione, la protesi può compensare per il fattore "attenuazione", cioè può aumentare l'udibilità complessiva, ma non può migliorare il rapporto segnale/rumore. Per ovviare a questa limitazione le protesi a tecnologia evoluta incorporano alcuni dispositivi per riconoscere il rumore, separare il rumore dal parlato, e destinare amplificazioni diverse a segnale e rumore.

STRUTTURA E REGOLAZIONI DELLE PROTESI ACUSTICHE

Quasi tutte le protesi acustiche oggi disponibili sul mercato sono basate su tecnologia digitale. Lo schema di base è riportato nella fig 7.

Il cuore della protesi è un'unità centrale (CPU) programmabile per processare il segnale (DSP) dopo che questo è stato trasformato da analogico a digitale. La grande flessibilità con cui può essere trattato il segnale dovrebbe consentire adattamenti molto precisi nella risposta in frequenza, nella dinamica di ampiezza, nei regimi di compressione, nel trattamento differenziato dei transitori e dei suoni stazionari. La memoria (ROM) contiene le istruzioni, derivate dalle decisioni di prescrizione che permettono di elaborare nella memoria volatile (RAM) il segnale digitalizzato. La protesi digitale è quindi uno strumento che va programmato in relazione ai dati audiometrici e di accoppiamento acustico, alle caratteristiche acustiche ambientali, alle preferenze individuali di ascolto. Le protesi qui descritte offrono la possibilità di effettuare regolazioni molto complesse. La regolazione di questi strumenti inizia di solito partendo da valori standard, e benchè assistita da calcolatore, può richiedere molto tempo, essendo strettamente dipendente dalle informazioni che il paziente è in grado di fornire e dalla sua motivazione. L'utilizzo completo delle potenzialità di queste protesi nei bambini, almeno come prima applicazione, è quindi necessariamente limitato.

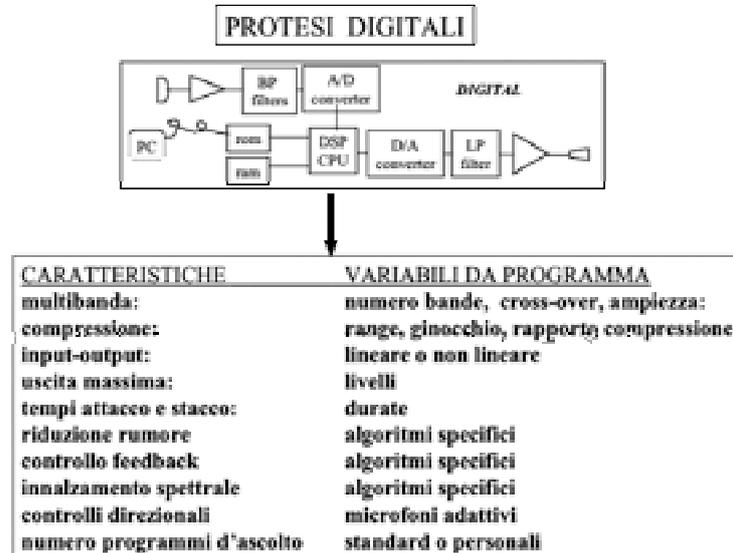


Fig. 7 Nella parte superiore è riprodotto uno schema di una protesi digitale. Il segnale subisce una suddivisione per bande di frequenza prima di essere convertito in digitale (A/D). La memoria della protesi (ROM) contiene le istruzioni permanenti derivate dalle decisioni di prescrizione (incorporate nel PC utilizzato per la regolazione) che permettono di elaborare in sede di memoria volatile (RAM) il segnale digitalizzato. I protocolli di adattamento protesico consentono di programmare la memoria ROM in un corpo di istruzioni a partire dai dati audiometrici, dall'accoppiamento acustico, dalle caratteristiche acustiche ambientali, dalle preferenze individuali di ascolto. Nel riquadro inferiore sono riportate le caratteristiche di amplificazione sulle quali è possibile intervenire con specifici programmi.

Principali regolazioni della protesi.

Nella tab. I sono riportati i quattro principali controlli che modificano le caratteristiche di amplificazione di una protesi acustica.

1) Il guadagno (volume) modificando l'intensità in uscita condiziona l'udibilità ed i livelli soggettivi della sensazione di intensità ("loudness"); 2) il controllo di tono agendo sul profilo della risposta in frequenza, condiziona la sensazione soggettiva di altezza tonale ("pitch"); 3) il controllo di uscita limitando ad un certo livello l'intensità massima in uscita, dovrebbe permettere un ascolto confortevole anche in presenza di elevate intensità all'ingresso della protesi.; 4) il controllo dei tempi di attacco e stacco del sistema di limitazione di uscita minimizza le fluttuazioni di loudness per segnali rapidamente variabili nei livelli di intensità. Nella Fig. 8 sono illustrati gli effetti più importanti di queste regolazioni.

Tab. 1

CONTROLLO	VARIAZIONE ACUSTICA	EFFETTO PERCETTIVO
GUADAGNO	intensità	"loudness" (intensità soggettiva)
TONO	risposta in frequenza	"pitch" (altezza tonale)
USCITA MASSIMA	limitatore di intensità	ascolto confortevole per segnali di elevata intensità
TEMPI DI ATTACCO/STACCO	intensità/tempo	controllo fluttuazioni di "loudness"

L'amplificazione fornita dalla protesi acustica può essere lineare, o non lineare. Un'amplificazione lineare significa un guadagno costante, per qualsiasi intensità all'ingresso, almeno finché viene raggiunto il limite di saturazione dell'amplificatore. (Fig.9a) Un'amplificazione non-lineare fornisce guadagni differenti a seconda di differenti livelli di intensità all'ingresso. Nella Fig 9b la funzione input/output che descrive il guadagno ha una forma sigmoide: il guadagno è più elevato per intensità di ingresso basse ed alte, mentre il guadagno è più ridotto per intensità intermedie di ingresso. Pazienti con sordità di grado moderato possono giudicare favorevolmente tale amplificazione per i suoi positivi effetti sulla intelligibilità verbale.

Molti dispositivi contenuti nelle protesi evolute sono indirizzati a migliorare l'ascolto in ambienti rumorosi. Tali dispositivi agiscono condizionando i segnali in ingresso essenzialmente attraverso tre modalità: la riduzione del rumore, l'innalzamento spettrale e la direzionalità dei microfoni. I riduttori di rumore agiscono con il principio che la distribuzione dei livelli di intensità di parlato e rumore entro una determinata finestra temporale può qualificare i due segnali. Il parlato ad esempio, è caratterizzato da una distribuzione asimmetrica, con una coda in direzione dei livelli più elevati rispetto ai valori medi di intensità. La distribuzione dei livelli del rumore è più regolare e ristretta. Inoltre il parlato si differenzia per una ampia modulazione di ampiezza (nell'ordine di 35 dB) mentre il rumore presenta oscillazioni di pochi dB. Tali caratteristiche possono essere sfruttate per dedicare a ciascuno di essi, parlato e rumore, un'amplifica-

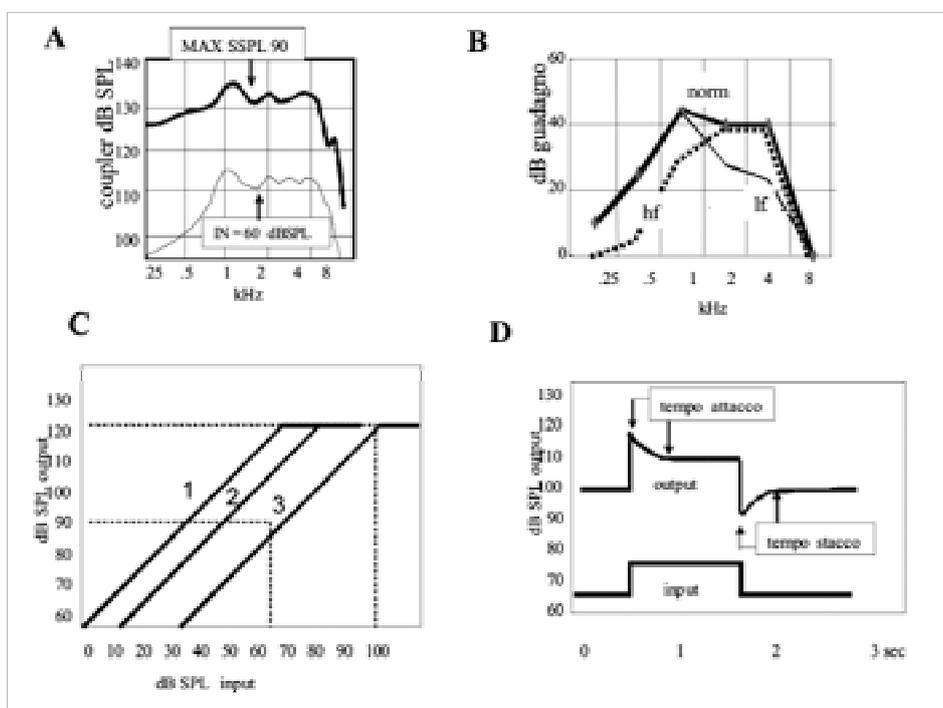


Fig.8.- Principali parametri descrittivi di una protesi acustica.

A) curve di risposta in frequenza ottenute con segnali in ingresso di 60 dB SPL e di 90 dB SPL (max SSPL90): la prima curva costituisce un riferimento per il guadagno di segnali approssimativamente simili alla voce di conversazione, la seconda curva non dovrebbe oltrepassare i livelli soggettivi del fastidio.

B) curve di risposta in frequenza ottenute variando il controllo di tono. Rispetto alla curva di base (norm), maggior guadagno può essere assegnato alle basse (lf) o alle alte frequenze (hf). Queste curve possono essere scelte in base alla configurazione dell'audiogramma.

C) funzioni "ingresso-uscita", di solito testate per un'unica frequenza (ad esempio 1600 Hz) sono rappresentative del guadagno come differenza fra intensità all'ingresso ed intensità all'uscita. Qui sono rappresentate tre funzioni, corrispondenti a 3 posizioni del comando di volume della protesi: n.1 guadagno 60 dB, n.2 guadagno 50 dB, n.3 guadagno 30 dB. E' da notare che comunque sia regolato il guadagno, la protesi per effetto di un circuito di controllo dell'uscita massima (AGC) non può erogare in uscita più di 120 dB SPL. Tale limite può essere regolato per evitare che i suoni amplificati siano percepiti come troppo distorti o dolorosi.

D) tempi di attacco e stacco per un circuito di controllo automatico dell'uscita massima (AGC).

zione diversa. L'innalzamento spettrale si attua individuando i picchi di maggior energia spettrale che caratterizzano particolari segmenti fonetici. A tali picchi viene riservata una particolare elaborazione ("spectral enhancement") in modo da facilitarne l'emergenza dalla rumorosità di fondo. A tutt'oggi non esistono prove sulla decisiva efficacia di questi dispositivi: probabilmente essi sono vantaggiosi se la rumorosità ambientale è stazionaria, condizione che non sempre si verifica nella realtà. Un sistema riconosciuto come sicuramente efficace per ridurre l'influenza del rumore è costituito dall'utilizzo di protesi dotate di microfoni direzionali (Ricketts e coll, 1999). Rispetto al microfono omnidirezionale con questi dispositivi si è dimostrato un miglioramento del rapporto s/r fino a 6 dB che tradotto in intelligibilità significa un miglioramento del 20-25%. Va tuttavia ricordato che il vantaggio del microfono direzionale implica un ruolo attivo dell'ascoltatore, che deve ruotare il capo in direzione dell'interlocutore.

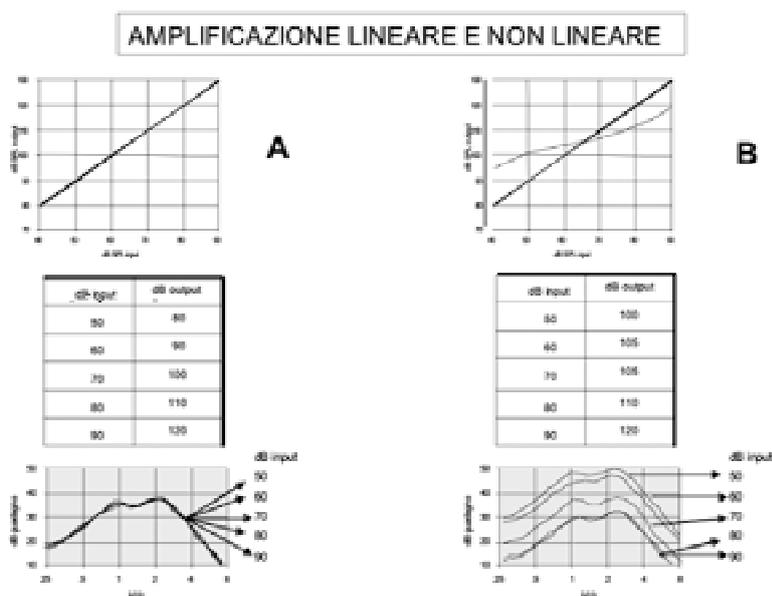


Fig.9 - In un amplificatore lineare (A) il guadagno (differenza uscita-ingresso) è sempre uguale, indipendentemente dai livelli in ingresso). In un amplificatore non lineare (B) il guadagno varia in funzione dei livelli di ingresso, in questo caso un guadagno maggiore per suoni di bassa intensità e minore per suoni forti. Per descrivere la funzionalità di questi strumenti è necessario valutare le curve di risposta in frequenza, registrate con numerosi livelli di ingresso.

Un'altra via alternativa per migliorare l'intelligibilità sotto competizione è di fornire la protesi di amplificazioni diverse, in funzione delle interferenze ambientali in cui può avvenire la comunicazione. Ciascuno schema di amplificazione, di solito non più di 3-4, è conservato in memoria, ed è selezionabile dal paziente. Nella protesi può essere richiamata la curva di risposta in frequenza (residente in memoria) più efficace per la percezione del parlato. In altri termini ogni curva di risposta in frequenza selezionata appropriatamente, tende a minimizzare gli effetti mascheranti di una tipica competizione, privilegiando allo stesso tempo l'amplificazione dello spettro del parlato. La limitazione di questi programmi d'ascolto è costituita dal fatto che le amplificazioni sono predeterminate in base a "campioni" statistici di rumorosità ambientale, che non sempre corrispondono alla rumorosità reale.

Un dispositivo introdotto nelle protesi digitali che si è dimostrato molto efficace è quello che permette di annullare il feed-back acustico (effetto Larsen). Come è noto il feed-back costituiva un serio inconveniente nella protesizzazione di bambini molto piccoli. Esso infatti veniva facilmente suscitato per la necessità di elevate amplificazioni, per la imperfetta tenuta della chiocciola, e per i movimenti del bambino. Molto spesso la soluzione al problema del "fischio" era di ridurre il guadagno della protesi, in tal modo privando il bambino dell'amplificazione ideale. Il dispositivo DFS (Digital Feedback Suppression) agisce analizzando il segnale che fuoriesce dal condotto uditivo esterno, e sommando ad esso un segnale digitale in controfase. In tal modo, in uscita dalla protesi vengono azzerate le componenti in frequenza responsabili del feed-back. (Fig. 10).

AMPLIFICAZIONE E SORDITÀ'

Il fine primario dell'amplificazione è di "raccordare" i suoni in ingresso con il residuo uditivo, cercando di 1) rendere sufficientemente intensi la voce di conversazione e i rumori ambientali, 2) rendere il parlato il più "chiaro" possibile, 3) evitare che i suoni forti siano fastidiosi o insopportabili. Nelle sordità profonde è spesso impossibile realizzare questi tre obiettivi ed è necessario operare un compromesso fra un'amplificazione che garantisca l'udibilità, e un'amplificazione che evitando il fastidio, favorisca una qualità percettiva accettabile ed efficace per l'intelligibilità del parlato.

Una sordità profonda (90 dB HL) necessita di un'amplificazione con un guadagno di almeno 45 dB per rendere appena udibile (5 dB sopra la soglia) quella porzione di spettro del parlato eccedente il livello uditivo di 50 dB ($50+45=95$) (Fig.11). Poiché per uno sforzo vocale normale la nor-

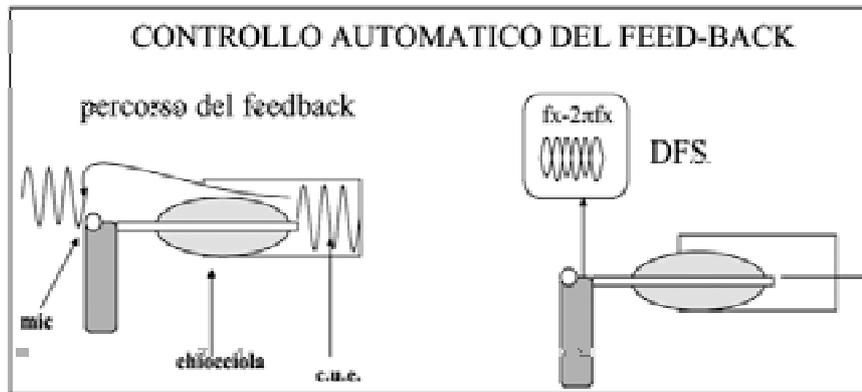


Fig. 10. Soppressore automatico del feed-back. Il feed-back in uscita dal condotto uditivo esterno viene raccolto dal microfono della protesi ed analizzato. Ad esso viene sommato un segnale digitale di fase opposta. Il segnale in uscita risulta privo delle componenti in frequenza responsabili del feed-back, mentre l'amplificazione delle altre frequenze resta invariata.

male dinamica del parlato è nell'ordine di 30 dB (i livelli di intensità variano attorno alla media di +12 e -18dB; Elberling e coll.,1993), in questo caso almeno metà di informazione acustica, quella con livelli di intensità inferiori, anche se amplificata, non è udibile. Aumentando ulteriormente l'amplificazione ci si può aspettare di rendere udibili anche le porzioni spettrali a bassa intensità del parlato, ma nel contempo si rendono fastidiose, se non dannose (trauma acustico) le porzioni di più alta intensità (Macrae, 1994). Una limitazione di uscita massima regolata in relazione al livello del fastidio può causare d'altra parte una ridotta dinamica complessiva del segnale (Verschuure e coll, 1996; Dillon , 1996).

Trasformare i valori di soglia tonale da dB HL a dB SPL aiuta a definire meglio le relazioni fra spettro del parlato e dinamica uditiva. (Fig.12). Nell'esempio al centro della figura, un'amplificazione lineare con limitazione dell'uscita massima evita che alcune porzioni del parlato eccedano la soglia del fastidio (UCL), ma allo stesso tempo molta informazione spettrale a bassa intensità non risulta udibile, rimanendo al di sotto della soglia uditiva. In queste condizioni la intelligibilità verbale non può essere perfetta. Le protesi a tecnologia evoluta dovrebbero amplificare il segnale in modo da assicurarne non solo la completa udibilità, ma anche la "normalizzazione" percettiva delle sue caratteristiche acustiche, così da compensare le distorsioni proprie della cocleopatia. L'esempio a destra illustra gli effetti di un'amplificazione non lineare del parlato: l'inte-

ro spettro risulta entro i confini della dinamica uditiva. Ciò significa che per ricondurre segnali di intensità media e con dinamica variabile entro il campo dinamico residuo è necessario destinare maggior guadagno ai segnali deboli e minor guadagno ai i segnali di alta intensità. Alcuni di essi addirittura potranno non avere bisogno di alcuna amplificazione, perché la loro intensità potrà suscitare una corrispondente loudness “naturale”, ad esempio “molto forte”, anche ad orecchio nudo. Questa funzione di controllare continuamente l’entità del guadagno e quindi l’uscita protesica, in relazione dei valori istantanei dell’ intensità all’ingresso è fornita dai circuiti di compressione “WDRC” (“wide dynamic range compression”).

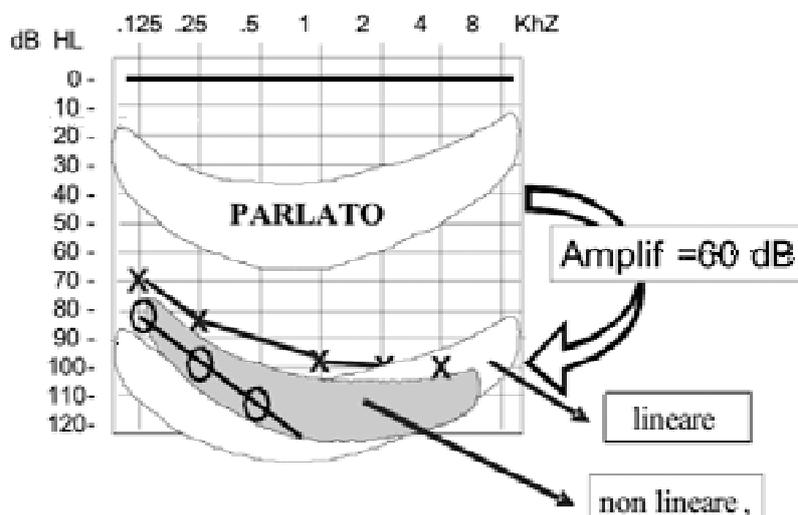


Fig 11- La finalità dell'amplificazione applicata ai segnali verbali di normale intensità, è di consentirne l'udibilità, evitando al contempo sensazioni fastidiose o dolorose. Nelle sordità profonde non sempre ciò è possibile. Nell'esempio che illustra l'utilizzo di un guadagno molto elevato (difficilmente realizzabili in pratica) per l'orecchio di destra il segnale amplificato resta per lo più non udibile, nonostante l'alto guadagno. Con strumenti a guadagno non lineare è possibile comprimere la dinamica del parlato, mantenendo i livelli massimi al di sotto della soglia del fastidio.

PROCEDURE DI PROTESIZZAZIONE

Tipicamente, la protesizzazione è un procedimento complesso (Cox, 1995; Kiessling, 2001), il cui completamento si svolge in 4 tempi successivi: 1) diagnosi, 2) applicazione, 3) verifica, 4) validazione.

Il primo tempo, di pertinenza medica, comprende tutti gli accertamenti clinici e strumentali per definire non solo le misure ma anche la diagnosi causale di sordità. Esso dovrebbe anche includere un certo tempo dedicato al "counseling", cioè allo scambio di informazioni con i genitori del bambino, durante il quale si discutono i possibili rimedi e le soluzioni più vantaggiose. Il quarto tempo, include la raccolta di un complesso di informazioni riguardanti le modifiche comportamentali, di apprendimento, di sviluppo del linguaggio, e di interazione sociale che si sono verificate in seguito alla protesizzazione. In questo capitolo verranno trattati gli argomenti relativi all'applicazione e alla verifica.

CAMPO DINAMICO Uditivo RISTRETTO effetti di amplificazione e controllo guadagno

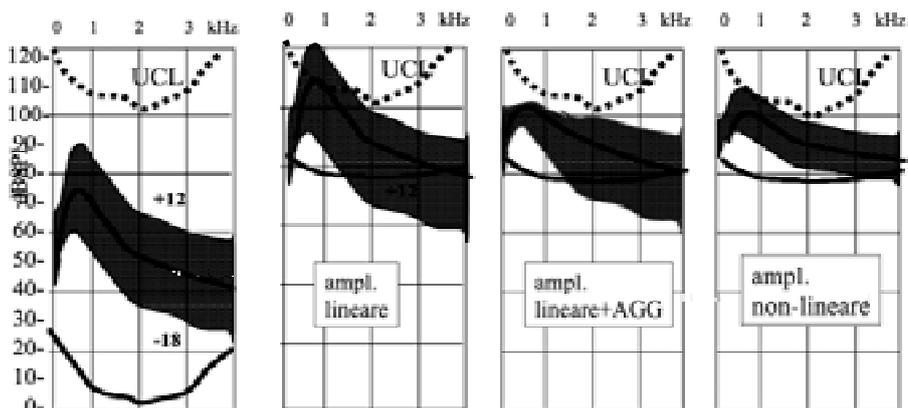


Fig.12 - Per un normoudente (1) lo spettro del parlato si colloca a mezza strada fra soglia e soglia del fastidio (punteggiata). La distribuzione dei livelli di intensità del parlato è asimmetrica, con espansioni maggiori verso le basse intensità (-18 dB) ed espansioni minori (+12 dB) verso le alte intensità. In una sordità con campo dinamico relativamente stretto (2), un'amplificazione lineare non consente la percezione delle variazioni di intensità verso il basso, e allo stesso tempo alcune porzioni spettrali eccedono la soglia del fastidio. Un'amplificazione lineare con limitatore dell'uscita massima (3) impedisce che il segnale amplificato ecceda la soglia del fastidio, ma non permette di udire le quote di segnale di bassa intensità. Amplificando in modo non lineare (4) l'intero spettro può essere riportato entro il campo dinamico, assicurando quindi la completa udibilità del segnale. Ciò tuttavia non garantisce che il parlato risulti perfettamente percepibile, perchè alcuni tratti distintivi possono risultare confusi, generando ambiguità nei riconoscimenti.

Applicazione

La procedura di applicazione è un tempo essenzialmente tecnico, ed è normalmente eseguito dall'audioprotesista. Esso comprende la selezione della protesi, l'adattamento fisico all'orecchio (costruzione della chiocciola, sistema di accoppiamento), la regolazione individuale della protesi .

Selezione

Nella selezione delle protesi una decisione importante riguarda se applicare una o due protesi. L'applicazione binaurale è sempre preferibile, poiché favorisce la direzionalità, e perché richiede una minore amplificazione rispetto all'applicazione monoaurale. L'applicazione binaurale è controindicata nei casi in cui uno dei due orecchi sia anacusico, o nei casi in cui la soglia sia marcatamente asimmetrica nei due lati. In questi casi una protesizzazione binaurale può produrre suoni qualitativamente diversi nei due lati, e conseguentemente causare confusioni percettive. Un'altra decisione riguarda la scelta fra protesi retroauricolari e protesi endoaurali. Quest'ultime sono utilizzabili per sordità di medio grado, ed in certe situazioni possono essere indicate negli adolescenti per ragioni cosmetiche. Fino a 10-12 anni l'orecchio esterno cambia di forma e di grandezza. Con una protesi retroauricolare tali variazioni possono essere evitate facilmente cambiando periodicamente la chiocciola. Nelle protesi endoaurali, poiché lo strumento è incapsulato nella chiocciola questa operazione diventa più costosa. Le protesi retroauricolari sono indicate come prima scelta nelle applicazioni in bambini piccoli, date le loro caratteristiche di maggior potenza e di maggiore flessibilità di regolazione.

Regolazione

La regolazione avviene, per le protesi evolute, con l'assistenza di software specifici, e richiede l'immissione di dati relativi alla sordità del paziente. I dati minimi sono costituiti dalla soglia tonale. Esistono molte formule, di solito disponibili nei software di regolazione, per calcolare il guadagno della protesi sulle varie frequenze in base alla perdita uditiva. Nella tabella II vengono riportate, a titolo di esempio alcune fra le più utilizzate. Il dato che restituiscono si riferisce al guadagno reale (REG: "real ear gain").

A queste formule possono corrispondere guadagni molto differenti, pure partendo dalla stessa perdita uditiva. Non è ancora chiaro se una o l'altra di queste formule dimostri una superiorità, anche se molti audioprotesisti nelle applicazioni infantili privilegiano l'impiego del metodo DSL.

Tab.2

1)	Libby: $REG=2/3 HL (-5dB \text{ at } 0.25, -3 \text{ dB at } 0.5 \text{ kHz})$
2)	POGO: $REG=1/2 HL + X \quad [X=(HL-65)/2]$
3)	<u>Desired Sensation Level (DSL)</u> : $REG=$ dove si colloca il livello dello spettro a lungo termine del parlato all'interno del campo uditivo.
4)	N. A. L. -R: $REG = x+0.31*HL+k$

Molte di queste formule sono periodicamente sottoposte a revisione in base ai risultati che vengono raccolti dai pazienti (Ching e coll, 1997; Storey e coll, 1998).

La diagnosi di sordità profonda infantile avviene per lo più con tecniche elettrofisiologiche (ABR: potenziali evocati del tronco; EcochG: elettrocochleografia). Poiché queste tecniche applicano stimoli transitori ("click") con una intensità massima corrispondente a 90-95 dB HL ed una specificità in frequenza limitata ad una banda fra 1 e 4 kHz, esse non danno un'informazione sull'esistenza di residui uditivi oltre 90 dB HL, nè sulla soglia delle frequenze gravi (minori di 1 kHz). Di conseguenza nei bambini i software applicativi hanno un impiego limitato. Le applicazioni protesiche precoci sono necessariamente dei procedimenti in parte "alla cieca", e i parametri di regolazione protesica vengono impostati secondo valori prefissati (ad esempio guadagni di 42-45-48). Il condotto uditivo esterno del bambino ha misure più ridotte rispetto all'adulto. Tali misure devono essere tenute ben presenti perché il minor volume di aria fra l'estremità della chiocciola e la membrana timpanica aumenta di fatto l'uscita della protesi. Per tali ragioni molti specialisti usano nei bambini valori di uscita massima (riferiti alla cavità di 2 cc, o alla cavità standard degli "orecchi elettronici") non eccedenti 120-125 dB SPL. Alcune formule prescrittive prevedono correzioni, che tengono conto delle dimensioni medie dell'orecchio esterno dei bambini (Brox e coll, 1997). Il sistema di accoppiamento (chiocciola) va accuratamente modellato in modo da poter sostenere elevate amplificazioni senza innescare feed-back acustici. Le protesi digitali dispongono di un efficace sistema automatico per annullare il feedback: l'utilizzo di questo dispositivo nei bambini ha ridotto la necessità di un accoppiamento serrato.

Una volta iniziato il programma di riabilitazione, dovrebbero essere raccolti, attraverso tecniche audiometriche comportamentali (allenamento

acustico, audiometria gioco, audiometria a risposte condizionate) altri dati riguardo la soglia uditiva, che dovrebbero essere tenuti in considerazione per aggiustare al meglio la protesizzazione. La regolazione protesica nel bambino è così un processo che si prolunga nel tempo, perchè richiede un continuo confronto di informazioni fra il riabilitatore e l'audioprotesista.

La regolazione ottimale dovrebbe essere impostata attorno a 12-14 mesi di età. Ciò dovrebbe avvenire in seguito a numerosi controlli, eseguiti almeno ogni due mesi dopo la prima applicazione. Entro tale periodo viene assegnata particolare importanza ai controlli "in situ", cioè alle misure obbiettive della pressione acustica erogata dalla protesi, eseguite in prossimità del piano della membrana timpanica. Benchè in bambini molto piccoli queste misure non siano sempre agevoli, esse dovrebbero essere sempre incoraggiate, perché rappresentano l'unico mezzo per confermare l'adeguatezza dei livelli di amplificazione (Seewald e coll, 2003).

Verifica

Il terzo tempo della protesizzazione riguarda la verifica dell'efficienza del guadagno protesico. Anche questo tempo nel bambino può essere abbastanza prolungato, e richiedere, accanto all'audioprotesista, l'intervento del riabilitatore. La verifica tecnica della protesi si basa sul rilievo del guadagno "in situ" (Seewald, 1995), ed include dei controlli della stabilità delle regolazioni ed in particolare dell'accoppiamento protesi-orecchio esterno. Le misure funzionali vengono effettuate con tecniche di audiometria comportamentale, scegliendo quelle più adeguate per l'età del bambino.

Il modo più semplice per misurare il guadagno funzionale è di controllare se il guadagno in campo libero (differenza fra soglia senza protesi e soglia con protesi, utilizzando bande strette di rumore, o toni modulati) corrisponde al guadagno definito dalla curva di risposta in frequenza con protesi, misurata a livello della membrana timpanica. (REAR:"Real Ear Aided Response"). Il guadagno in campo libero mediato per le frequenze 0.5, 1, 2 kHz, dovrebbe risultare uguale al REAR per le stesse frequenze. (Fig. 13) Un'altra modalità per controllare il guadagno funzionale è di misurare la intelligibilità di materiale vocale con protesi. La funzione di intelligibilità per parole dovrebbe collocarsi entro i limiti di 40-70 dB SPL del segnale vocale inviato in campo libero. Inoltre la differenza fra la soglia di percezione (50% di risposte corrette) senza protesi e con protesi dovrebbe cor-

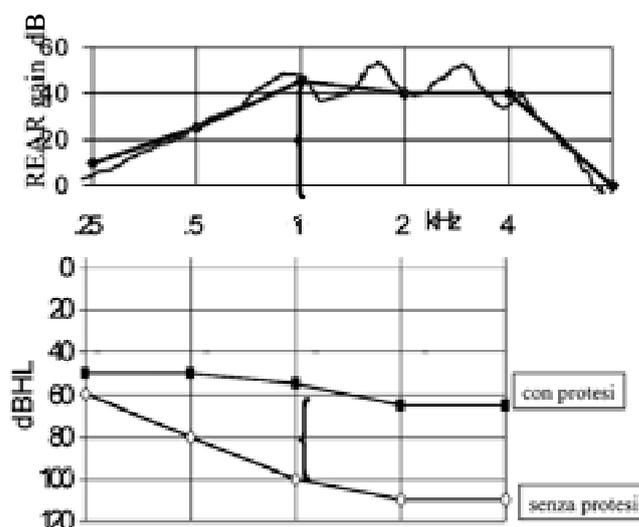


Fig. 13. Verifica del guadagno funzionale. Il rilievo di soglia in campo libero eseguita con e senza protesi acustica dovrebbe evidenziare una differenza pari al guadagno testato nell'orecchio elettronico".

rispondere al guadagno funzionale (media 0.5, 1, 2 kHz) misurata in campo libero.

L'audiometria vocale nei bambini si avvale di tecniche a scelta multipla di immagini, (Fig.14) con o senza condizionamento. Un limite di questi test è dato dalla necessità di evitare tempi di esecuzione troppo lunghi. Ciò obbliga ad usare liste di 5 items, ed un numero ridotto di livelli di intensità (2-3). In questo modo l'informazione fornita dalla funzione di intelligibilità è gravata da una ampia variabilità. Inoltre è da sottolineare che i punteggi sono fortemente condizionati dal grado di conoscenza degli items presentati, il che obbligherebbe ad usare materiali specificamente selezionati per fasce d'età diverse.

Nelle ipoacusie profonde le misure di guadagno funzionale con test verbali sono spesso deludenti, perché le percentuali di risposte corrette possono essere molto basse. Con protesi ad amplificazione non lineare che incorporano sistemi automatici di guadagno è consigliabile verificarne il funzionamento anche con segnali acustici al di sopra della soglia di udibilità, in particolare controllando se per determinati livelli di segnale in



Fig. 14. L'audiometria vocale nei bambini si realizza con tecniche di scelta multipla per immagini. L'indicazione a questo tipo di esame è il rilievo della intelligibilità in funzione dell'intensità dei segnali. La prestazione è influenzata dalla competenza linguistica e da altre variabili inerenti alle modalità di esecuzione dei test.

ingresso la "loudness" sperimentata dal paziente con la protesi, sia confrontabile a quella dei normoudenti. Per esempio se il parlato a 45 dB SPL suscita una "loudness" di grado "lieve" nel normoudente, si dovrebbe ottenere la stessa sensazione nel paziente con protesi. Nei bambini i test di audiometria vocale sono fortemente condizionati dall'evoluzione dei processi uditivi centrali e cognitivi, ed i risultati vanno utilizzati sempre con cautela nella regolazione delle protesi acustiche

CONSIDERAZIONE SUL GUADAGNO FUNZIONALE NEI BAMBINI

Nella tab. III sono riportate alcune differenze che dovrebbero essere prese in considerazione, quando la protesi è applicata ad un bambino collaborante diventato sordo dopo l'acquisizione del linguaggio ("post-verbale") e quando invece la protesi è applicata ad un bambino con sordità "pre-verbale". Il punto principale è che il sistema uditivo centrale è

Tab.3

<u>SORDITÀ POST-VERBALE</u>	<u>SORDITÀ PREVERBALE</u>
<p>protesi: aumento udibilità controllo distorsioni</p>	<p>protesi: aumento udibilità controllo distorsioni (?)</p>
<p>parametri: selezionabili in funzione della qualità percettiva progressa (mem. uditiva)</p>	<p>parametri : scelti "a priori" condizionano l'evoluzione delle abilità percettive (processi "in progress")</p>
<p>effetti controllabili: immediati: guadagno funzionale miglioramento intelligibilità in quiete o rumore</p>	<p>effetti controllabili spesso non immediati, ma indiretti a medio termine sul linguaggio</p>

molto plastico nel bambino. In età preverbale le distorsioni che invariabilmente un'amplificazione introduce sulle originarie caratteristiche acustiche dei segnali possono avere effetti vari da individuo a individuo, e del tutto imprevedibili, sia riguardo la qualità percettiva (una realtà squisitamente individuale e scarsamente misurabile) e sia riguardo la qualità del linguaggio. Per questo, mentre nel bambino sordo "post-verbale", la scelta dei parametri protesici può essere in qualche misura guidata sulla base delle sue memorie uditive, nel bambino con sordità congenita ciò non può avvenire. Nel bambino i parametri dell'amplificazione, usualmente impostati secondo standard, influenzano la percezione uditiva e la produzione del linguaggio in relazione alle modalità (variabili) con cui maturano le strutture neurali centrali deputate a tali funzioni.

CONCLUSIONE

La protesizzazione dei bambini non è un procedimento semplice né breve. Il personale responsabile deve essere molto competente, esperto e paziente. E' di fondamentale importanza lo scambio di informazione fra audioprotesista e riabilitatore. Quest'ultimo, avendo una consuetudine pressochè quotidiana col bambino viene a ricoprire delle vere e proprie funzioni di sentinella nei confronti di modificazioni che possono intervenire sia nel bambino (variazioni di soglia uditiva) che nel sistema di ampli-

ficazione. Ogni modificazione dovrebbe essere rilevata tempestivamente, in modo da permettere altrettanto rapidi aggiustamenti protesici o interventi medici per assicurare al bambino, comunque, il massimo apporto di informazione uditiva.

Le seguenti affermazioni vanno particolarmente tenute presenti nella valutazione della protesizzazione acustica in età infantile.

1. E' necessario riconoscere se l'uscita della protesi è in grado di fornire il massimo (quantità e qualità) che il residuo uditivo e le condizioni di processamento centrale possono utilizzare.
2. L'intelligibilità del parlato può essere difficile per le condizioni ambientali (cattiva qualità dei suoni, interferenze rumorose, ambienti acusticamente inadatti)
3. La percezione uditiva del sordo è distorta in vario grado e ciò può compromettere la identificazione delle caratteristiche fonetiche necessarie al riconoscimento del linguaggio connesso.
4. La protesi, operando con le sue regolazioni, distorce in varia misura i segnali acustici: è necessario calibrare tali distorsioni in modo che non risultino inutili o dannose per l'udito residuo del sordo.
5. La protesi devono permettere regolazioni e parametri modificabili entro un ampio campo di variazione.

Bibliografia

- BLAMEY PJ, SARANT JZ, PAATSCH LE ET AL.: (2001) RELATIONSHIPS AMONG SPEECH PERCEPTION, PRODUCTION, LANGUAGE, HEARING LOSS IN CHILDREN WITH IMPAIRED HEARING. *J SPEECH LANG HEAR RES.* 44, 264-285
- BROX JPL, SNIK AFM, PEPERS VAN LITH A: (1997) FITTING HEARING AIDS IN CHILDREN WITH SEVERE HEARING LOSS. *SCAND AUDIOL.* 26 (SUPPL46), 38-42
- COX RM : (1995) A STRUCTURED APPROACH TO HEARING AID SELECTION. *THE HEARING JOURNAL* , 6; 226-239
- CHING TY, NEWALL P, WIGNEY D : (1997) COMPARISON OF SEVERLY AND PROFOUNDLY HEARING-IMPAIRED CHILDREN'S AMPLIFICATION PREFERENCES WITH NAL-RP AND DSL 3.0 PRESCRIPTIONS. *SCAND. AUDIOL.* 26, 219-222
- DILLON H : (1996) COMPRESSION? YES, BUT FOR LOW OR HIGH FREQUENCIES, FOR LOW OR HIGH INTENSITIES, AND WITH WHAT RESPONSE TIME?. *EAR HEAR*, 17, 287-307
- ELBERLING C, NIELSEN C. : (1993) THE DYNAMICS OF SPEECH AND THE AUDITORY DYNAMIC RANGE IN SENSORINEURAL IMPAIRMENT. *15TH DANAVOX SYMPOSIUM:* 99-133,
- FORTNUM HM, DAVIS A, BUTLER A, STEVENS J. (1996) HEALTH SERVICE IMPLICATION OF CHANGES IN ETIOLOGY AND REFERRAL PATTERNS OF HEARING IMPAIRED CHILDREN IN TRENT 1985-1993. REPORT FOR RESEARCH AND DEVELOPMENT TRENT RHA. MRC INSTITUTE FOR HEARING RESEARCH.
- GRAVEL JS: (2000) AUDIOLOGICAL ASSESSMENT FOR THE FITTING OF HEARING INSTRUMENTS: BIG CHALLENGES FOR TINY EARS. IN: " A SOUND FOUNDATION THROUGH EARLY AMPLIFICATION" SEEWALD RC ED., PHONAK AG, 33-46.
- HAMZAWI J, FRANZ P, BAUMGARTNER WD, GSTOENER W : (2001) HEARING PERFORMANCE IN NOISE OF COCHLEAR IMPLANT PATIENTS VS. SEVERLY-PROFOUNDLY HEARING-IMPAIRED PATIENTS WITH HEARING AIDS. *AUDIOLOGY*, 40, 26-31.
- HARRISON RV (2003). AUDITORY SYSTEM MATURATION AND PLASTICITY; IMPLICATION FOR SPEECH UNDERSTANDING AND LANGUAGE DEVELOPMENT. . IN "BRAIN, HEARING AND LEARNING", 20TH DANAVOX SYMPOSIUM, 39-65
- HILLING S: (2004) FROM NEURO-PSYCHOLOGY TO NEURO-PEDAGOGY. IN "BRAIN, HEARING AND LEARNING", 20TH DANAVOX SYMPOSIUM, 107-120.
- KIESSLING J: (2001) HEARING AID FITTING PROCEDURES-STATE-OF-THE-ART AND CURRENT ISSUES. *SCAND AUDIOL SUPPL* 52, 57-59
- KHUL PK, MELTZOFF AN: (1996) INFANT VOCALIZATION IN RESPONSE TO SPEECH: VOCAL IMITATION AND DEVELOPMENTAL CHANGE. *J. ACOUST. SOC. AM.* 100, 2425-2438
- MACRAE JH: (1994) PREDICTION OF ASYMPTOTIC THRESHOLD SHIFT CAUSED BY HEARING AID USE *J SPEECH HEAR RES* 37: 1450-1458
- MARLOWE JA: (1994) AMPLIFICATION AND AUDIOLOGICAL MANAGEMENT OF INFANTS. *SEMINARS IN HEARING* 15:114-127

- MOORE BCJ: (1996) PERCEPTUAL CONSEQUENCE OF COCHLEAR HEARING LOSS AND THEIR IMPLICATIONS FOR THE DESIGN OF HEARING AIDS: *EAR & HEARING* , 17, 133-161
- NOZZA RJ, ROSSMANN RNF, BOND LC: (1991) INFANT-ADULT DIFFERENCES IN UNMASKED THRESHOLDS FOR THE DISCRIMINATION OF CONSONANT-WOVELS SYLLABLE PAIRS. *AUDIOLOGY*, 30:102-112
- OSBERGER MJ: (1997) COCHLEAR IMPLANTATION IN CHILDREN UNDER THE AGE OF TWO YEARS: CANDIDACY CONSIDERATIONS. *OTOLARYNGOL HEAD NECK SURG* 117: 145-149
- PASCOE DL : (1988) CLINICAL MEASUREMENTS OF THE AUDITORY DYNAMIC RANGE AND THEIR RELATION TO FORMULAE FOR HEARING AID GAIN. IN: "HEARING AID FITTING:THEORETICAL AND PRACTICAL VIEWS" JENSEN J. ED.: *PROC. 13TH DANAVOX SYMPOSIUM*, 129-152.
- PLOMP R. :(1978) AUDITORY HANDICAP OF HEARING IMPAIRED AND THE LIMITED BENEFIT OF HEARING AIDS. *J. ACOUST SOC AM*, 63, 533-549.
- RICKETTS TA :(1996) FITTING HEARING AIDS TO INDIVIDUAL LOUDNESS-PERCEPTION MEASURES : *EAR & HEARING.*; 124-132.
- RICKETTS TA, DHAR S: (1999) COMPARISON OF PERFORMANCES ACROSS THREE DIRECTIONAL HEARING AIDS. *J. AM. ACAD. AUDIOL*, 10, 180-190
- SCHUM DJ (1995) SPEECH UNDERSTANDING IN BACKGROUND NOISE. IN: VALENTE M. ED., *HEARING AIDS: STANDARDS, OPTIONS, AND LIMITATIONS*. THIEME PUBL. , 368-446.
- SEEWALD RC: (1995) THE DESIRED SENSATION LEVEL (DSL) METHOD FOR HEARING AID FITTING IN INFANTS AND CHILDREN. *PHONAK FOCUS* 20: 3-18
- SEEWALD RC, SCOLLIE S (2003) AN APPROACH FOR ENSURING ACCURACY IN PEDIATRIC HEARING INSTRUMENT FITTING. *TRENDS IN AMPLIFICATION*, 7, 1.
- SMOORENBURG, G. :(1992) SPEECH RECEPTION IN QUIET AND IN NOISY CONDITIONS BY INDIVIDUALS WITH NOISE-INDUCED HEARING LOSS IN RELATION TO THEIR TONE AUDIOGRAM. *J ACOUST SOC AM*, 91, 421-437.
- STOREY L, DILLON H, YEEND I, WIGNEY D. :(1998) THE NATIONAL ACOUSTIC LABORATORIES' PROCEDURE FOR SELECTING THE SATURATION SOUND PRESSURE LEVEL OF HEARING AIDS: EXPERIMENTAL VALIDATION. *EAR & HEAR* 19: 267-279
- TOBEY EA, DOUECK BM. (2003) SPEECH AND LANGUAGE DEVELOPMENT IN NORMALLY-HEARING AND HEARING-IMPAIRED CHILDREN. IN: LUXON L. ED. *AUDIOLOGICAL MEDICINE: CLINICAL ASPECTS OF HEARING AND BALANCE*. MARTIN DUNTITZ, TAYLOR & FRANCIS, LONDON, PAG 323-338
- VERSCUURE AJ, MAAS E., STICKVOORT RM ET AL :(1996) COMPRESSION AND ITS EFFECT ON THE SPEECH SIGNAL. *EAR & HEAR*, 17, 162-175

IMPIANTI COCLEARI NEI BAMBINI

E. Orzan, M. Mazzoli, G. Babighian

INTRODUZIONE

Nell'udito normale il suono viene trasportato dall'orecchio esterno attraverso l'orecchio medio fino alla coclea, dove viene convertito in segnali elettrici; successivamente il nervo acustico e le vie neurali processano e trasportano gli impulsi elettrici fino alla corteccia cerebrale: qui il suono viene finalmente compreso. In presenza di un deficit uditivo la funzione più spesso danneggiata è quella cocleare, che, in caso di ipoacusia profonda, non può più eseguire la trasduzione del suono in impulso elettrico. L'impianto cocleare è in grado di oltrepassare questo naturale processo di conversione sonora e stimolare direttamente il nervo uditivo con impulsi elettrici, sostituendo e mimando così questa parte di funzione uditiva.

L'impianto cocleare è oggi l'unico intervento medico-chirurgico in grado di restaurare un udito parziale di una persona con ipoacusia profonda: negli ultimi 20 anni ha completamente cambiato l'approccio terapeutico e riabilitativo delle sordità, passando da una funzione di aiuto alla detezione sonora e di supporto alla labiolettura (nel caso dell'impianto cocleare con un singolo elettrodo) fino alle moderne apparecchiature multicanali che, con elaborate strategie di processamento sonoro, permettono ad un individuo sordo di parlare al telefono. Sul mercato sono oggi disponibili diversi modelli di impianto cocleare multicanale, tutti in grado di fornire ottime capacità uditive. Vi è anche molta attenzione scientifica alle moderne strategie di processamento sonoro e ai diversi design degli elettrodi endococleari. Tuttavia, le attuali diversità strutturali e di elaborazione sonora non sembrano, in media, offrire reali differenze significative nella performance dei pazienti. Al giorno d'oggi, ed in particolare nei bambini che sono affetti da sordità congenite nonsindromiche e che portano un impianto cocleare multicanale, una vera differenza di risultato dipenderebbe invece più da una precoce e corretta selezione all'intervento, associata ad una riabilitazione logopedica di qualità.

Modalità di funzionamento di un impianto cocleare

Un impianto cocleare ha il compito di convertire il segnale sonoro in un segnale elettrico e trasmetterlo agli elettrodi posti all'interno della coclea. Nonostante esistano diversi modelli di impianto cocleare, tutti sono composti da un processore esterno (a scatola o retroauricolare) con microfono e batterie, e da un ricevitore interno collegato ad una serie di elettrodi. Le diversità sono legate al numero di elettrodi endococleari, alla strategia di processamento del segnale acustico oppure alle dimensioni del ricevitore (figure 1 e 2).

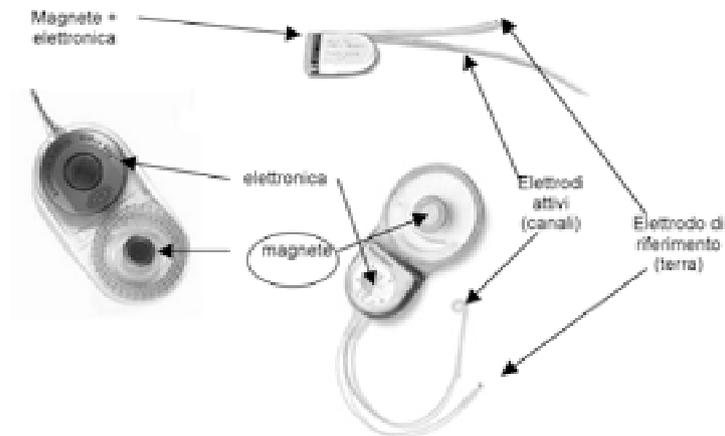


Fig. 1 Ricevitore interno (modelli vari)



Fig. 2 Processore esterno (modelli vari)

In tutti gli impianti multicanale moderni l'ingresso sonoro viene captato dal microfono e inviato al processore, dove viene suddiviso in canali a seconda della frequenza e/o dell'intensità e trasformato in segnale elettrico di diversa intensità e frequenza e trasmesso, con onde radio, al ricevitore interno e quindi agli elettrodi endococleari, sempre secondo i parametri stabiliti dalla strategia di processamento utilizzata dall'impianto.

Il segnale sonoro (e anche il parlato) può essere descritto in un certo istante da due soli parametri: l'intervallo di frequenze che caratterizzano quel suono e le diverse intensità espresse a tali frequenze. Ad esempio, la vocale /a/ nella parola 'bar' contiene principalmente frequenze gravi di intensità media, mentre la consonante /s/ nella parola 'grasso' contiene frequenze più acute di intensità lievemente inferiore. La distribuzione di frequenze e intensità varia continuamente nel corso del parlato. Nell'impianto cocleare le diverse frequenze del parlato vengono riprodotte inviando il segnale ai diversi elettrodi rispettando la posizione tonotopica degli elettrodi (segnali acuti a elettrodi basali, segnali gravi a elettrodi apicali), mentre l'intensità viene trasmessa rendendo il segnale elettrico più intenso per i suoni più forti e meno intenso per i suoni meno forti. Le caratteristiche del segnale elettrico costituiscono dunque una rappresentazione del segnale vocale che attiva il nervo cocleare mimando lo stimolo acustico originale e che viene interpretato come sensazione sonora a livello delle aree corticali.

Parametri delle strategie

1) Range dinamico dell'input: nel normoudente l'udibilità spazia da 0-20 dB a 120 dB (soglia del fastidio) e corrisponde quindi ad un range di 100 dB circa. Il corrispondente elettrico è un range di soli 10-20 dB mediamente. Per ovviare a questo range ridotto le strategie utilizzano di solito dei sistemi di compressione e dei filtri di intensità per evitare che stimolazioni improvvise ed eccessive arrivino attraverso l'impianto.

2) Velocità di campionamento dell'input: dipende dal numero di elettrodi e dalla strategia utilizzata.

3) Risoluzione in frequenza: l'udito normale riesce a distinguere variazioni di frequenza dell'ordine del 10-17%. Ciò si riesce a riprodurre con lo stimolo elettrico, ma, mentre nell'udito normale le sovrapposizioni di frequenze possono coesistere simultaneamente, lo stimolo elettrico pone alcune limitazioni in questo. Stimolando canali vicini simultaneamente può in effetti ridurre la chiarezza del segnale. Ciò significa per esempio,

che un segnale con maggiore intensità ad una data frequenza può “oscurare” un segnale più basso ad una frequenza vicina. Ecco perché la maggior parte delle strategie prevede una stimolazione sequenziale degli elettrodi vicini piuttosto che simultanea, anche se in sequenza rapida (cicli). Questo aspetto influenza la:

4) Velocità di stimolazione dei canali e dipende anche dal numero di canali e dalla strategia utilizzata.

L'impianto cocleare è utile in tutti i casi in cui la coclea risulta così danneggiata, da non essere più in grado di trasmettere al nervo cocleare quantità e qualità sonore sufficienti per la comprensione del parlato, neanche se amplificate da un apparecchio acustico di potenza. Nonostante sia possibile, con l'impianto cocleare, accedere a moltissime informazioni acustiche, questo non ripristina un udito normale ed è necessario sapere che un orecchio impiantato ha degli svantaggi rispetto ad un orecchio con una funzione uditiva normale. Il parlato, infatti, è un segnale sonoro ricchissimo di informazioni, che le diverse strategie di processamento contenute nel processore dell'impianto cocleare condensano e trasformano in un segnale elettrico trasmissibile al ricevitore interno, cercando di perdere meno dati possibile. Il processore, paragonabile ad un piccolo computer, ha dei limiti di velocità con cui riesce ad elaborare e trasmettere il segnale. Anche il microfono e i filtri fanno perdere qualche informazione rispetto al segnale originale. Infine non si deve dimenticare che in un orecchio danneggiato non tutte le fibre neurali possono essere integre e funzionanti, specie se l'insorgenza della sordità non è recente.

Diversità tra gli impianti

Il ricevitore interno di MXM e Med-el è protetto da un rivestimento in ceramica molto resistente agli urti mentre Clarion e Nucleus hanno il ricevitore interno contenuto in un involucro di silicone che li rende adattabili alla superficie del cranio e permettono di eseguire un intervento chirurgico con una incisione più piccola.

Il Clarion ha 16 elettrodi e dà la possibilità di scegliere fra tre diverse strategie di processamento del segnale uditivo: SAS (simultaneous analogue stimulation); CIS (continuous interleaved sampler); MPS (multiple pulsatile sampler), High resolution. Il Nucleus ha 22 elettrodi e dà la possibilità di scegliere fra tre diverse strategie di elaborazione del segnale: SPEAK (spectral peak); ACE (Advanced combined encoder); CIS.

Il Med-el (Combi 40+) ha 12 elettrodi e utilizza la strategia CIS. Il Digisonic MXM ha 20 elettrodi e utilizza una strategia basata sull'analisi spettrale di frequenza. I modelli Clarion Hi-Focus e Nucleus contour, sono costruiti in modo da avvicinarsi maggiormente al modiolo cocleare, caratteristica che permette un minor dispendio di energia utilizzata

Non vi sono evidenze cliniche che indichino che una di queste strategie sia garanzia di risultati migliori. La scelta di un modello o un altro nella maggior parte dei casi è arbitraria. Esistono talvolta casi specifici che possono orientare verso la scelta di un modello specifico. Ad esempio, in bambini molto piccoli o con una teca cranica molto sottile l'intervento chirurgico con un Nucleus o un Clarion potrebbe risultare meno traumatico per il ridotto spessore del ricevitore. I modelli Nucleus e Clarion hanno inoltre il magnete rimovibile e possono essere più convenienti nel caso in cui il paziente debba sottoporsi periodicamente a risonanza magnetica di controllo, anche se quasi tutti gli impianti vengono ormai omologati per RM a bassa intensità di campo magnetico (inferiore a 1,5 Tesla). Le batterie nei vari modelli possono essere ricaricabili o no, ed il consumo varia a seconda della quantità di energia consumata dal tipo di programma con una durata che oscilla da 8 ore a 48 ore di autonomia.

Selezione all'impianto cocleare

Grazie all'evoluzione e all'affidabilità degli impianti cocleari la selezione si è, negli anni, molto ampliata, passando da casi di sordità totale (>110 dB) del solo adulto con deficit uditivo postverbale, fino a casi in cui l'impianto cocleare viene consigliato anche per ipoacusie di grado severo con residue capacità di discriminazione verbale in bambini prima dell'anno di età. Alle volte l'impianto cocleare viene utilizzato da pazienti con una soglia uditiva quasi normale ma con una dissincronia neurale (neuropatia uditiva), ottenendo un miglioramento delle performance di ascolto del parlato, in particolare in ambienti rumorosi. Esistono infine situazioni in cui pazienti con buoni residui sulle frequenze gravi e un deficit uditivo profondo sulle frequenze acute fanno uso, dallo stesso lato, sia dell'impianto cocleare che dell'apparecchio acustico tradizionale.

A distanza di 26 anni dal primo bambino impiantato, esistono oggi migliaia di bambini che portano un impianto cocleare e la procedura può essere considerata uno standard clinico, con un beneficio ormai ampiamente documentato nel favorire e nello stimolare lo sviluppo della percezione uditiva e verbale in caso di importante difetto della funzione cocleare.

Lo specifico protocollo di selezione all'impianto cocleare in un bambino può differire da centro a centro ma, in generale, un processo di selezione comprende sempre almeno quattro aree di attenzione, che sono: la soglia uditiva, il grado di beneficio uditivo raggiunto con gli apparecchi acustici tradizionali, le aspettative della famiglia e le limitazioni fisiche o di apprendimento del bambino sordo. Normalmente nessuno di questi quattro aspetti può, da solo, rendere candidabile o non candidabile un bambino all'impianto cocleare: è piuttosto il giudizio combinato di tutte queste quattro aree che confluisce in una corretta selezione.

Riguardo la soglia uditiva, la presenza di un deficit uditivo profondo cocleare non è in discussione e rimane la reale motivazione per la quale si candida un bambino ad un impianto cocleare. Negli ultimi anni vengono piuttosto considerate anche soglie uditive migliori in bambini con audiometria affidabile, ma scarsi risultati nello sviluppo della percezione uditiva.

Il secondo aspetto riguarda la valutazione della performance con gli apparecchi, che deve tenere in considerazione l'età del bambino, la durata e l'effettivo utilizzo protesico a tempo pieno, la qualità della presa in carico riabilitativa e i risultati di sviluppo attesi. Molti centri ritengono che almeno 5-6 mesi di effettivo utilizzo protesico (a tempo pieno), associati ad appropriata riabilitazione, siano il tempo minimo richiesto per poter determinare una candidatura e poter dare alla famiglia delle previsioni su quali siano le attese di sviluppo nel caso il bambino metta oppure non metta l'impianto cocleare. Per la valutazione dei risultati con le protesi si utilizzano batterie di valutazione che comprendono diversi test adeguati all'età e le capacità del bambino e in grado di evidenziare la sequenza di sviluppo attesa. Bisogna segnalare che si deve rinunciare a questo tempo valutativo solo quando nel quadro clinico e radiologico vi siano segnali o segni di imminente ossificazione cocleare, come in caso di esito di meningite, dove anche pochi mesi potrebbero precludere l'inserimento degli elettrodi endococleari.

La terza area di giudizio riguarda le aspettative della famiglia. Valutare se vi siano delle attese realistiche o meno riguardo l'impianto cocleare è certo un compito meno specifico ma ciò che si cerca di ottenere è la comprensione del fatto che la chirurgia dell'impianto è solo l'inizio di un processo a lungo termine che include la famiglia come alleato terapeutico. Inoltre è importante chiarire alla famiglia che i cambiamenti comunicativi non saranno immediati e potranno avere delle caratteristiche individuali nei tempi e nella modalità con cui emergono.

L'ultimo fattore da includere nel processo di selezione sono gli aspetti fisici e di sviluppo del bambino. Una aplasia della coclea ed un'accertata assenza del nervo acustico rimangono una controindicazione all'impianto cocleare mentre le malformazioni cocleari tipo "common cavity" o le incomplete partizioni non sono più una controindicazione alla chirurgia, ma devono essere discusse con la famiglia, soprattutto per le aspettative di risultato che potrebbero essere inferiori ai casi normali, e potrebbero richiedere più tempo nell'aggiustamento dei parametri di stimolazione dell'impianto. Infine circa un terzo dei bambini sordi presenta anche un deficit associato oppure un ritardo cognitivo. In questo ambito non ci sono linee guida: l'esperienza e le capacità multidisciplinari di un centro nell'ambito degli handicap associati hanno, in queste circostanze, una grossa importanza. In linea generale si può affermare che un deficit visivo o un deficit motorio non sono delle controindicazioni all'impianto cocleare, mentre il ritardo mentale e l'autismo devono far profondamente ragionare su quali siano le reali possibilità di utilizzo del presidio da parte del bambino e la sua capacità di partecipare alla programmazione e alla riabilitazione.

Vi è, internazionalmente, una vivace discussione riguardo a quale sia il momento giusto per operare un bambino di impianto cocleare affetto da sordità congenita. Senza trascurare tutti i sopraindicati fattori già discussi, gli aspetti a favore di un impianto cocleare precoce potrebbero essere riassunti dai seguenti punti di vista: esistono dei periodi critici per lo sviluppo uditivo e uditivo-linguistico, certamente molto importanti nel primo anno di vita di un bambino, e la stimolazione elettrica stimola la sopravvivenza e la trasmissione neurale, che tende ad essere sempre più compromessa dalla deprivazione uditiva prolungata; l'apprendimento linguistico è migliore e più veloce nei bambini con impianto cocleare rispetto a gruppi di bambini con ipoacusia profonda corretta solo con apparecchi acustici tradizionali; lo screening uditivo neonatale accelera i tempi diagnostici e di valutazione e permette di condurre a termine i tempi di valutazione con gli apparecchi entro i 10-12 mesi di vita. D'altro canto non si possono trascurare gli attuali ostacoli di un impianto cocleare prima dei 10-12 mesi che sono principalmente: la quasi costante scarsità o l'incompletezza di informazioni audiometriche nei bambini prima dell'anno di età e dunque il rischio di una indicazione non corretta; la scarsa affidabilità dei test di valutazione del beneficio protesico in bambini molto piccoli; la necessità di programmazione dell'impianto cocleare che richiede

una certa collaborazione del bambino; lo spessore cranico insufficiente per il completo accoglimento del ricevitore; l'età maggiormente a rischio per otiti medie e meningiti ed, infine, un maggiore rischio anestesiológico. Con le attuali possibilità valutative e diagnostiche, i bambini con ipoacusia profonda congenita o perinatale, protesizzati e presi in carico entro i 6 mesi, possono ricevere l'impianto attorno l'anno di vita. Purtroppo lo screening uditivo neonatale non è, in Italia, ancora uno standard di cura e questo sposta l'età di impianto, nel nostro paese, mediamente avanti di un anno.

Un'altra questione aperta riguarda l'impianto bilaterale. Molti sostengono che la protesizzazione acustica viene suggerita in entrambe le orecchie e dunque, allo stesso modo, si dovrebbe procedere ad un impianto bilaterale. Vi sono altri che argomentano che non è stato dimostrato un significativo aumento della comprensione e dello sviluppo linguistico con due impianti rispetto ad un solo impianto, ma che i vantaggi di un impianto binaurale riguarderebbero solo la percezione della direzionalità del suono e un modesto vantaggio nelle situazioni di competizione sonora, benefici peraltro parzialmente conseguibili anche utilizzando l'apparecchio acustico tradizionale controlaterale. E' possibile che questo tipo di discussione perda parzialmente valore in futuro, con l'introduzione di elettrodi che possano assicurare sempre un risparmio dei residui uditivi del paziente.



Fig. 3

Se viene deciso di eseguire un impianto bilaterale è stato dimostrato che è migliore la scelta di farlo nella stessa seduta operatoria. Una ditta ha proposto un unico ricevitore con due array di elettrodi da inserire duran-

te la stessa procedura chirurgica in entrambe le coclee (figura 3). Questo presenta il vantaggio dell'abbattimento dei costi, ma lo svantaggio che in caso di rottura il bambino resterebbe senza sentire fino al nuovo intervento esattamente come per un impianto monolaterale. Inoltre il microfono è posizionato da un solo lato.

E' compito del team degli impianti cocleari esaminare le caratteristiche di un bambino sordo e pesare i rischi e i benefici prima di intraprendere l'intervento, offrendo alla famiglia anche la certezza di una continuità di cura. Una volta decisa e concordata con la famiglia la necessità di un impianto cocleare, la preparazione all'intervento chirurgico prevede spesso anche azioni da parte di uno psicologo clinico, rivolte sia ai genitori che al bambino, compatibilmente con – e nel rispetto della sua maturità cognitiva ed affettiva. Il fine è quello di favorire l'adattamento psicologico del bambino e dei genitori all'esperienza dell'intervento chirurgico, aiutandoli a trasformare tale esperienza in una opportunità di crescita psicologica facendo emergere sentimenti positivi, alimentando la fiducia realistica dei genitori verso l'équipe medica, quindi la loro alleanza di lavoro, minimizzando i rischi di una mancata compliance nei passaggi successivi.

Chirurgia dell'impianto cocleare

Il bambino candidato ad impianto cocleare viene sottoposto ad esami ematochimici, ECG di routine preoperatori. Già in fase di selezione inoltre viene eseguita una TC delle rocche e mastoidi senza mezzo di contrasto per valutare lo stato della coclea, la presenza di possibili malformazioni e l'assenza di processi flogistici dell'orecchio medio, e una RM cerebrale e dell'orecchio interno con gadolinio, per valutare l'assenza di lesioni delle vie uditive centrali che comprometterebbero il beneficio con impianto cocleare e per valutare la pervietà delle rampe cocleari (assenza di ossificazioni). Quasi sempre questi esami richiedono una sedazione, data la non collaborazione dei bambini a questa età.

L'intervento chirurgico per impianto cocleare è ormai un intervento di routine, della durata di 1-2 ore, che si esegue in anestesia generale. Prima dell'operazione viene eseguita una modesta rasatura dei capelli di circa 3 cm, dietro l'orecchio che deve essere impiantato. Un genitore accompagna il bambino in sala operatoria fino a che non ha efficacia la preanestesia. Sinteticamente, gli step dell'intervento sono riassunti in: incisione retroauricolare; allestimento dell'alloggiamento del ricevitore interno; piccola mastoidectomia; timpanotomia posteriore; cocleostomia; inseri-

mento degli elettrodi; prove di funzionamento dell'impianto e di risposta neurale; fissaggio del ricevitore interno; sutura per strati

Nel bambino piccolo lo spessore della teca cranica è molto sottile e talvolta non è possibile creare un alloggiamento abbastanza profondo da accogliere il ricevitore interno. In questo caso si crea un'isola d'osso mobile molto sottile che permetta di "affondare" lievemente la parte più spessa del ricevitore, evitando così di avere una sporgenza troppo pronunciata dietro l'orecchio. Il fissaggio con il filo di seta, per le stesse ragioni, è difficoltoso e spesso non si può eseguire: la tasca che si crea, i muscoli della galea e la fibrosi della cicatrizzazione fissano comunque l'impianto, ma un forte trauma può spostare il ricevitore dalla sede in cui è stato messo. La mucosa dell'orecchio medio nei bambini piccoli può essere ispessita, flogistica e molto sanguinante, per le otiti catarrali ed i problemi adenoidi tipici di questa fascia di età. Ciò può ridurre la visibilità e rende un po' più difficoltoso l'intervento. L'inserimento degli elettrodi nel bambino molto piccolo non presenta invece particolari problemi poiché la coclea ha le stesse dimensioni che ha nell'adulto. Al termine dell'intervento viene eseguita una fasciatura a turbante che viene rimossa il giorno seguente e sostituita con un cerotto a piatto.

La maggior parte dei bambini si riprende molto velocemente dall'intervento e la durata del ricovero è di un giorno e una notte, con dimissione la mattina successiva all'intervento. I punti di sutura vengono rimossi dopo circa 10 giorni. Dopo la ricrescita dei capelli l'unica cosa che si evidenzia nei bambini è una piccola zona rilevata di 2-3 cm dietro l'orecchio.

Un intervento di impianto cocleare può comportare gli stessi rischi di un intervento sull'orecchio medio. I rischi generici sono dunque quelli legati all'anestesia, una vertigine con disturbi dell'equilibrio di carattere temporaneo, una parestesia della zona cutanea dell'incisione, l'alterazione del gusto, un'infezione, e la possibilità di lesione del nervo faciale. Tra le complicanze a lungo termine segnaliamo invece la possibile rottura traumatica o elettronica del ricevitore interno che richiede un re-intervento per la sostituzione dell'impianto. Nei bambini inoltre, dato che la loro speranza di vita è lunga, è prevedibile che vengano sottoposti a successivi interventi per la sostituzione dell'impianto con modelli più aggiornati o per malfunzionamento o per usura dei modelli impiantati (ogni 15-20 anni?). E' questo un aspetto che va discusso con la famiglia già in fase di selezione.

Sono poi possibili ascessi nella zona dell'impianto. Questi sono più spes-

so causati da infezioni da *pseudomonas aeruginosa* che raggiungono la sede del ricevitore interno per via ematogena e, per ragioni ancora da chiarire, tendono a recidivare, portando talvolta all'estrusione del ricevitore.

Si è molto discusso, negli ultimi tre anni, del fatto che l'impianto possa aumentare il rischio di meningite. In genere non si osserva un aumento dell'incidenza di meningite in pazienti con impianto cocleare rispetto alla popolazione senza impianto cocleare, se si escludono casi di malformazione dell'orecchio interno, in cui il maggiore rischio meningitico è da sempre noto. Vi sono stati alcuni casi di meningite batterica possibilmente imputabili ad un tipo di elettrodo inserito con un "posizionatore" particolarmente voluminoso, ora ritirato dal mercato. La fascia di bambini di età 0-2 fa comunque parte della fascia di popolazione a maggior rischio di meningite per cui, seguendo direttive ministeriali, in caso di malformazione cocleare e/o impianto cocleare, viene consigliata la vaccinazione contro pneumococco ed *haemophilus* e comunque una terapia antibiotica aggressiva in caso di otite media o altre infezioni batteriche, in modo da ridurre il più possibile l'incidenza di una meningite batterica.

Portare un impianto cocleare comporta alcune limitazioni. Il portatore di impianto cocleare come il portatore di pace-maker, non può essere sottoposto a RM con campi superiori a 1,5 Tesla, senza la rimozione preventiva del magnete con una incisione cutanea in anestesia locale (e riposizionamento successivo). Sotto questa intensità è consigliabile una fasciatura precauzionale della testa per evitare che il ricevitore interno si sposti dalla sua sede. Prima di eseguire una RM è comunque importante consultare sempre il centro di riferimento degli impianti cocleari o la ditta produttrice.

In caso di successivi interventi chirurgici non può essere utilizzata la coagulazione "monopolare" né l'elettrobisturi, mentre può essere usata la coagulazione bipolare.

Il processore esterno non può essere immerso nell'acqua.

Casi difficili

In caso di coclea ossificata, che può rappresentare una frequente complicazione della meningite, può essere indicato l'utilizzo di un elettrodo dove le parti attive sono collocate su due diramazioni, in modo che si possano inserire indipendentemente in due cocleostomie parallele che avvicinino il maggior numero di elettrodi al modiolo della coclea ossificata

(figura 4). Nei casi di coclee malformate (incomplete partizioni, common cavity) si possono utilizzare gli impianti normalmente utilizzati nella coclea normale, purchè vi sia una cavità pervia in cui inserire gli elettrodi e vi sia indicazione dalle prove audiologiche della presenza di una attività del nervo cocleare.

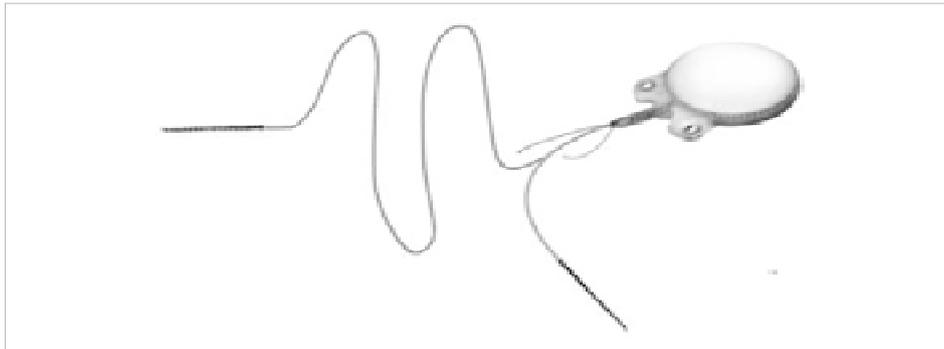


Fig. 4

Misure oggettive

Da sempre l'applicazione dell'impianto cocleare ha posto il problema di verificare in fase intraoperatoria, prima di concludere l'intervento chirurgico, il corretto funzionamento dello strumento in un dato paziente. Con l'applicazione in bambini sempre più piccoli, la necessità si è poi estesa anche alla ricerca di valori oggettivi, che potessero essere d'aiuto nell'attivazione e nell'adattamento dell'impianto cocleare.

Per misure oggettive si intendono dunque tutte quelle misure che verificano la funzionalità dell'impianto e dell'interfaccia neurale, indipendentemente dalla partecipazione attiva e cosciente del paziente. I metodi consistono nelle misure oggettive di funzionalità dell'elettronica impiantata e di integrità degli elettrodi endococleari, nonché di stimolazione e lettura del potenziale d'azione, evocato dalle fibre del nervo utilizzando gli stessi elettrodi impiantati.

La telemetria bidirezionale e l'introduzione di un'elettronica sempre più sofisticata possono oggi essere utilizzate per eseguire misure della risposta del nervo e cercarne la correlazione con le misure comportamentali. Ottenere dei dati intraoperativi normali ha il vantaggio di offrire sia agli operatori che alla famiglia, l'immediata assicurazione che l'impianto funziona e che la stimolazione elettrica attiva le vie uditive del bambino. Le

misure oggettive possono essere d'aiuto per identificare casi difficili come quelli che presentano un basso livello di sensibilità alla stimolazione elettrica e la suscettibilità alla stimolazione del nervo facciale. Attualmente è dunque possibile verificare l'integrità e la buona funzionalità dell'impianto, mentre i dati relativi alle risposte neurali possono essere utilizzati soltanto come indicativi di una buona risposta del nervo e di un possibile range, peraltro piuttosto ampio, di valori di stimolazione vicini alla comoda udibilità del paziente. Dunque non siamo ancora in una situazione in cui si possa creare una "mappa" di ascolto utilizzando i soli dati elettrofisiologici ma certamente questo tipo di misure possono offrire un valida assistenza anche nel momento di iniziale programmazione dell'impianto cocleare.

Risvolti futuri

L'impianto cocleare ha, negli ultimi 20 anni, rivoluzionato l'approccio terapeutico e riabilitativo alla sordità. Ciò viene attestato dal numero, sempre crescente in modo esponenziale, dei pazienti che lo utilizzano, nonché dalla quantità e della qualità della letteratura scientifica prodotta in questo campo: ed è proprio la ricerca che apre oggi nuovi aspetti da esplorare, alcuni di natura clinica e altri di natura tecnologica. Gli aspetti clinici, con l'allargamento della selezione a casi con ipoacusia severa o ipoacusie con componente neurale, dovranno nel prossimo futuro approfondire l'appropriatezza delle valutazioni prechirurgiche e la bontà di previsione della performance postchirurgica. E' infatti molto importante avere accurati elementi di previsione della performance con l'impianto se si pensa di proporre un impianto cocleare ad esempio ad un bambino con ipoacusia severa e non profonda. La risposta a questo problema potrebbe derivare da un accurato studio delle motivazioni che stanno alla base degli "ottimi" o dei "pessimi" utilizzatori di impianto cocleare, utilizzando, in combinazione, misure e metodi radiologici, elettrofisiologici e cognitivi. Anche le procedure di adattamento dell'impianto cocleare potrebbero migliorare in efficacia ed efficienza. Definire infatti la soglia e la comoda udibilità elettrodo per elettrodo è antieconomico, in termini di tempo e richiesta di attenzione e cooperazione da parte del paziente, impensabile in un bambino molto piccolo.

Un ulteriore aspetto clinico riguarda le modalità riabilitative che, in particolare in Italia, mancano di sistematicità e sono ancora troppo spesso affidate a procedure scarsamente formalizzate o strutturate. Nei bambini molto piccoli è certo indispensabile una riabilitazione con l'obiettivo di una

generale stimolazione alla comunicazione uditiva-orale, ma ulteriori sforzi andrebbero spesi per acquisire modalità riabilitative più specifiche ai fini di un adattamento alla modalità di ascolto di tipo “elettrico”.

Gli studi psicoacustici ed elettrofisiologici in associazione con le possibilità tecnologiche dovranno far sì che le capacità degli impianti si avvicinino sempre più ad un udire “fisiologico”. Al momento, ad esempio, non è noto quali siano le reali differenze di un settaggio elettrodico (o di un particolare sistema di processamento del suono? o, ancora, dell’hardware dello strumento?) che facciano affinare in modo veramente significativo la discriminazione in frequenza o migliorare l’ascolto nel rumore o ancora rendere più gradevole l’ascolto della musica. E’ possibile che anche la neurofarmacologia, con l’obiettivo di favorire la sopravvivenza neurale o addirittura promuovere la rigenerazione neurale tramite una diretta applicazione di farmaci attraverso l’impianto, possa in futuro migliorare le abilità uditive con l’impianto cocleare.

Molti sforzi della ricerca tecnologica sono infine rivolti a produrre un impianto sempre più piccolo, totalmente biocompatibile e totalmente impiantabile. I principali ostacoli alla totale impiantabilità sono legati all’aver dei tessuti biologici sopra il microfono e alla durata delle batterie ricaricabili, che dovranno necessariamente essere rimosse e sostituite chirurgicamente (attualmente vi sono batterie ricaricabili di piccole dimensioni che durano al massimo 5 anni).

Bibliografia

- BROWN CJ, HUGHES ML, LUK B, ABBAS PJ, WOLAVER AA, GERVAIS J (2000). "THE RELATIONSHIP BETWEEN EAP & EABR THRESHOLDS AND LEVELS USED TO PROGRAM THE NUCLEUS 24 SPEECH PROCESSOR: DATA FROM ADULTS" *EAR AND HEARING*, 21, 151-163.
- CULLINGTON HE. *COCHLEAR IMPLANTS OBJECTIVE MEASURES*. WHURR PUBLISHERS, LONDON, 2003.
- GANTZ BJ, TURNER CW . *COMBININO ACOUSTIC AND ELECTRICAL HEARING*. *LARYNGOSCOPE* 113: 1726-1730,2003.
- GEERS AE *SPEECH, LANGUAGE, AND READING SKILLS AFTER EARLY COCHLEAR IMPLANTATION*.*ARCH OTOLARYNGOL HEAD NECK SURG*. 2004 MAY;130(5):634-8.
- GERMILLER ET AL.*CHRONIC PSEUDOMONAS INFECTIONS OF COCHLEAR IMPLANTS: OTOTOLOGY AND NEUROTOLOGY* 26:196-200, 2005.
- LASON DT ET AL. *BILATERAL COCHLEAR IMPLANTS CONTROLLED BY A SINGLE SPEECH PROCESSOR*.*AM J OTOL*. 1998 Nov;19(6):758-61.
- NIPARKO JK. *COCHLEAR IMPLANTS*. 2000, LIPPINCOTT W & W, PHILADELPHIA.
- SPENCER GE. *CHILDREN'S COMPETENCY TO CONSENT: AN ETHICAL DILEMMA*. *CHILD HEALTHCARE*, 2000, VOL. 4, 117-122.
- SPENCER LJ ET AL.*EXPLORING THE LANGUAGE AND LITERACY OUTCOMES OF PEDIATRIC COCHLEAR IMPLANT USERS*. *EAR HEAR*. 2003 JUN;24(3):236-47.
- WALTZMAN SB *COCHLEAR IMPLANTS: CURRENT STATUS*.*EXPERT REV MED DEVICES*. 2006 SEP;3(5):647-55. REVIEW.
- WILSON BS. *COCHLEAR IMPLANTS: SOME LIKELY NEXT STEPS*. *ANNU REV BIOMED ENG*. 2003;5:207-49. EPUB 2003 APR 16. REVIEW.
- ZENG FG *TRENDS IN COCHLEAR IMPLANTS*.*TRENDS AMPLIF*. 2004;8(1):1-34. REVIEW.

LE PROTESI PER VIA OSSEA NELLA SORDITÀ INFANTILE

P. Marsella, E. Sitzia, C. Pacifico, S. Bottero

INTRODUZIONE

Le infezioni croniche dell'orecchio medio ed esterno, insieme con le malformazioni congenite, rappresentano le cause principali di ipoacusia trasmissiva in età pediatrica. Nei pazienti più piccoli, ancora in epoca pre-verbale, il grado d'ipoacusia derivante da tali patologie può essere tale da compromettere un adeguato sviluppo del linguaggio e quindi tale da richiedere, il più precocemente possibile, una riabilitazione protesica.

La patologia infiammatoria cronica è responsabile di una ipoacusia trasmissiva legata alla severità dello stato flogistico e può avere un andamento fluttuante in occasione delle fasi di riaccutizzazione del processo infettivo. La necessità, inoltre, in taluni pazienti affetti da tale patologia di effettuare una chirurgia oto-mastoidea, talvolta demolitiva, anche nei primi anni di vita, può rappresentare motivo di peggioramento uditivo. In questi pazienti, l'utilizzazione di protesi per via aerea non è sempre indicata, da una parte perché la variabilità della soglia per via aerea rende spesso difficile una adeguata amplificazione, dall'altra in quanto impedisce una idonea ventilazione dell'orecchio medio, esacerbando lo stato infiammatorio ed ostacolando la detersione; per contro, una protesizzazione per via ossea offre il vantaggio di una stabile e corretta amplificazione sonora ed, allo stesso tempo, evita l'occlusione dell'orecchio ^(6,19).

La patologia malformativa dell'orecchio, comprende una gamma molto vasta di dismorfie, che dipendono da un alterato sviluppo del I e II arco branchiale, strutture dalle quali traggono origine orecchio esterno e medio. Queste malformazioni si associano ad alterazioni di sviluppo di altre parti di origine branchiale, quali la mandibola, l'osso zigomatico, il mascellare derivandone anomalie complesse cranio-facciali, come ad esempio: la disostosi mandibulo-facciale o sindrome di Treacher-Collins o Franceschetti, la sindrome brachio-oto-renale, la microsomia emicranio-facciale o sindrome del I e II arco branchiale, la sindrome di Pierre-Robin, la sindrome di Goldenhar, ecc.

In questi casi la severità della perdita uditiva non è prevedibile dall'esame clinico, ma richiede sempre una attenta valutazione funzionale, che dovrà essere associata anche ad una corretta definizione anatomica, mediante un adeguato imaging, solo in età opportuna ed in previsione di eventuali correzioni chirurgiche.

Nella patologia otodisplasica la strategia protesica è strettamente correlata al tipo ed al grado di malformazione; una protesizzazione per via aerea è spesso impossibile per problematiche di tipo anatomico ^(9,26), mentre i sistemi di amplificazione a conduzione ossea, sono certamente più idonei e di più facile applicazione, anche in bambini con situazioni malformative complesse ed in età molto precoce.

PROTESIZZAZIONE PER VIA OSSEA

La strategia protesica che utilizza la conduzione ossea si fonda su principi noti sin dal 1550, quando Girolamo Cardano si rese conto che era possibile trasmettere un suono a tutta la teca cranica attraverso una vibrazione che veniva condotta a partire dai denti. Solo quaranta anni più tardi dall'esperienza di Cardano era già disponibile una prima protesi acustica, a forma di trombetta, che utilizzava tale strategia. Bisognerà attendere, comunque, il 1920 per poter vedere applicati i primi ausili acustici elettronici per via ossea. Nel dopoguerra, l'avvento dei transistor, ha fatto sì che queste protesi divenissero molto più piccole e quindi di maggiore impiego.

Tuttavia, a lungo è stato ritenuto che la protesizzazione per via ossea potesse offrire scarsi vantaggi, riservandola pertanto a casi in cui non si avevano altre soluzioni e con poche aspettative. Solo negli ultimi decenni, l'introduzione di nuove strategie protesiche a conduzione ossea diretta, ha risvegliato l'interesse scientifico per l'argomento; numerose recenti pubblicazioni hanno gettato nuova luce sulla stessa fisiologia della conduzione per via ossea ed affinato i sistemi per sfruttarne i potenziali vantaggi ⁽²¹⁾.

E' stato precisato che l'ascolto per via ossea è una maniera "naturale" di sentire; quando si ascolta la propria voce, infatti, si ascolta il suono, sia per via aerea, che per via ossea e le due componenti hanno la stessa rilevanza. La maggior parte delle persone non riconosce la propria voce registrata su nastro, proprio perché viene registrata solo la componente trasmessa per via aerea, il che dimostra la naturalezza ed il rilievo della trasmissione sonora per via ossea nel nostro udire.

Von Békésy ⁽²⁴⁾, nel 1960, con un originale esperimento, dimostrò che le

caratteristiche del suono condotto per via ossea sono “normali”, cioè simili a quelle del suono condotto per via aerea; osservò, infatti, che un tono puro trasmesso per via ossea poteva essere cancellato da uno stesso tono, trasmesso per via aerea, con uguali caratteristiche in frequenza ed intensità e che la soppressione avveniva in un determinato rapporto di fase tra i due toni; la conclusione fu che per la membrana basilare e per le frequenze prese in considerazione, non fa alcuna differenza se la stimolazione deriva da un suono condotto per via aerea o per via ossea.

Nel 1966, Tonndorf ⁽²²⁾ dimostrò, infine, come il suono trasmesso per via ossea stimoli l'orecchio interno con tre diverse modalità: movimento inerziale indotto del sistema ossiculare e dei liquidi endolabirintici, compressione dell'osso compatto cocleare ed irradiazione sonora delle vibrazioni dalla teca cranica all'orecchio esterno e medio.

Queste esperienze hanno creato nuovi orizzonti, aprendo la strada all'utilizzo di innovativi sistemi di protesizzazione che, sfruttando la “conduzione ossea diretta”, sono riusciti a risolvere problematiche otologiche irrisolte del passato.

In generale, le protesi per via ossea sono costituite da un sistema di accoppiamento tra un microfono ed un amplificatore (strutture di ricezione ed amplificazione sonora) con un sistema di trasduzione, il quale permette una vibrazione modulata in base alle caratteristiche del suono in ingresso. Questo trasduttore viene mantenuto, a contatto con la superficie mastoidea, attraverso un archetto rigido nei pazienti in età pediatrica oppure attraverso una fascia in tessuto elasticizzato, di più recente acquisizione e di maggior comfort ed applicabilità in epoca neonatale. Come già detto, la trasmissione delle vibrazioni alla teca cranica si traduce, poi, attraverso la stimolazione della coclea, in percezione sonora.

I moderni sistemi di protesizzazione per via ossea, grazie alle loro ridotte dimensioni, hanno permesso di superare molte delle difficoltà che si incontravano in passato nell'utilizzo di apparecchi ingombranti che, per ottenere una potenza adeguata, necessitavano di un microfono ed amplificatore “a scatola”, collegata mediante cavi elettrici con un vibratore osseo; quest'ultimo veniva mantenuto in sede retroauricolare mediante un archetto rigido ovvero in sede sternale mediante una fascia toracica, ad esempio nei pazienti più piccoli o in quelli che, per problematiche neurologiche, non erano in grado di sostenere il capo.

Tuttavia, anche le moderne e piccole protesi per via ossea “a fascia” o

“ad archetto” presentano alcuni limiti legati al sistema stesso di conduzione: per via esterna transcutaneo. Infatti, l’attenuazione della vibrazione esercitata dai tegumenti che rivestono la superficie ossea ovvero la difficoltà di mantenere la corretta pressione e posizione del trasduttore, possono significativamente modificare i livelli di percezione uditiva.

Per ovviare a tali impedimenti, negli ultimi anni, hanno ottenuto un sempre più largo consenso le protesi “a conduzione ossea diretta”, impiantabili chirurgicamente sull’osso temporale. Queste ultime, a fronte della necessità di un intervento chirurgico, presentano indiscutibili vantaggi nell’ovviare ai limiti delle protesi esterne, precedentemente accennati.

Pertanto, nei pazienti che presentano una sordità trasmissiva in epoca preverbale, dopo aver optato per una protesizzazione per via ossea, sarà necessaria una attenta valutazione del tipo di protesi da indicare, tenendo presente i diversi fattori che possono influenzare tale scelta, quali: l’età del paziente, le sue condizioni generali, la presenza di eventuali patologie associate, specie se di ordine psico-motorio ed, infine, la durata presumibile del trattamento protesico, nel caso in cui siano in programma interventi di ricostruzione timpano-ossiculare. Le situazioni da prendere in considerazione sono spesso variegata e di difficile classificazione, quindi è spesso l’esperienza e la consuetudine a trattare questa patologia di nicchia a dover guidare le diverse scelte; ad esempio, mentre nel neonato che presenta una sordità trasmissiva da piccola displasia ossiculare, ma peraltro sano, può essere indicata una protesi ossea a fascia, con vibratore in sede retroauricolare, nel piccolo paziente che per problematiche neurologiche associate non è in grado di sostenere il capo ed è ancora in culletta, la protesi dovrà prevedere il posizionamento del vibratore in sede frontale, proprio per esporre il microfono ad un migliore ingresso sonoro; per contro, nel paziente di pochi anni, sindromico, affetto da atresia auris bilaterale, sarà più indicata una protesizzazione con archetto; mentre, nel paziente di 3-4 anni, inserito in un buon contesto sociale, che non ha in programma una soluzione chirurgica al suo problema trasmissivo, una protesi impiantabile per via ossea potrà essere l’opzione di scelta.

Quest’ultima è la soluzione di più recente acquisizione nel campo della protesizzazione per via ossea, per cui conviene soffermarsi con maggiore dettaglio.

LE PROTESI IMPIANTABILI A CONDUZIONE OSSEA DIRETTA

La protesizzazione acustica a conduzione ossea diretta si propone di evitare i problemi derivanti dall'uso delle protesi tradizionali per via ossea (scarsa resa per inadeguato contatto del vibratore con il piano cutaneo, dolore o decubito nella sede di contatto cutaneo del vibratore, inestetismi con conseguente scarsa accettazione delle protesi ad archetto ecc.) utilizzando un vibratore che, accoppiato ad un perno impiantato nella superficie ossea temporale, trasmette direttamente le vibrazioni dalla protesi all'orecchio interno del paziente.

A seconda del tipo di accoppiamento tra vibratore esterno e perno impiantato interno possiamo distinguere protesi impiantabili di tipo *percutaneo* e di tipo *transcutaneo*.

Entrambe le protesi presuppongono la preparazione chirurgica di un lembo cutaneo retroauricolare e l'esposizione della porzione squamosa dell'osso temporale, sulla quale viene impiantata la parte interna, sottocutanea della protesi.

Le *protesi Audiant*, ideate nel 1986 negli Stati Uniti, sono costituite da un piccolo magnete a disco che viene fissato sulla superficie dell'osso temporale e quindi ricoperto dal piano cutaneo, ben assottigliato, mediante accurata asportazione del tessuto adiposo ipodermico. In corrispondenza del magnete sottocutaneo, viene applicata esternamente e mantenuta per attrazione magnetica, la bobina mobile del trasduttore; quest'ultima, per un fenomeno di induzione magnetica, provoca la vibrazione del disco attraverso la cute; per tale motivo la protesi appartiene al tipo *transcutaneo*.

Queste protesi hanno il vantaggio di un accoppiamento protesi-magnete che si realizza per contatto attraverso una cute integra; tuttavia, presentano una limitata potenza ed, in particolare, una limitata amplificazione per le frequenze acute a causa della distanza tra traduttore e magnete ed a causa della attenuazione provocata dai tessuti molli, con le intuibili conseguenze sulla intellegibilità vocale in campo libero in competizione. Pertanto, queste protesi impiantabili sono indicate solo in pazienti con una via ossea perfettamente conservata, mentre sono scarsamente applicabili in ipoacusie di tipo misto. Inoltre, il vantaggio di lasciare una cute integra a rivestire la parte impiantata, viene spesso vanificato da fenomeni di decubito, dovuti da una parte all'assottigliamento del lembo cutaneo di rivestimento, che è necessario per ottenere una migliore conduzione, e dall'altra alla costante pressione esercitata dal vibratore ester-

no attratto dal magnete sottocutaneo ^(13,18).

Per tali ragioni questo sistema ha avuto meno fortuna di quello più datato e di tipo percutaneo, rappresentato dai B.A.H.A.

Le *protesi B.A.H.A (Bone Anchored Hearing Aid)* sono state ideate già nel 1977 in Svezia e sono costituite da una vite in titanio che viene impiantata sull'osso temporale alla quale viene collegato, con un meccanismo a baionetta, il magnete vibrante della protesi; l'estremità distale della vite fuoriesce dal piano cutaneo e la protesi è del tipo percutaneo (figura 1 e 2).



Fig. 1- Sistema di fissaggio del BAHA

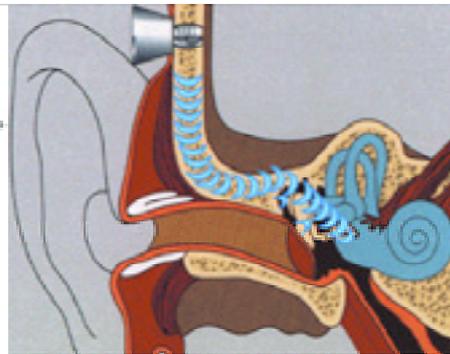


Fig. 2 - Stimolazione della coclea per via percutanea mediante BAHA

Le protesi a trasmissione percutanea offrono una serie di vantaggi, quali: una maggiore potenza ed amplificazione frequenziale, la mancata sensazione di pressione dolorosa del vibratore sul piano cutaneo, ma presentano lo svantaggio di necessitare che un perno metallico fuoriesca in maniera permanente attraverso la cute della regione retro-auricolare ⁽²¹⁾. Nonostante quest'ultimo aspetto, tali tipi di protesi hanno avuto una più larga diffusione, tanto che oggi sono disponibili sul mercato ben cinque differenti modelli:

- *Classic 300*: è una protesi indicata per sordità trasmissive fino ad un massimo di 45 db HL; consente la connessione a walk-man, sistemi MP3, tv.
- *Compact*: è la miniaturizzazione del Classic 300
- *Divino*: presenta lo stesso tipo di indicazione protesica della Classic, pur essendo di nuova generazione
- *Cordelle*: è il più potente processore ed è indicato in pazienti con

sordità miste di grado grave; la sua massima uscita è di 13 db più potente rispetto al modello Classic 300.

– *Softband Baha*: è un sistema costituito da una banda elastica con un processore acustico collegato ad un disco, provvisto di connettore a scatto, che è direttamente fissato all'interno della fascia in tessuto. La banda è facilmente regolabile, adattabile alla testa del bambino con un sistema di fissaggio in velcro. Il disco con connettore a scatto viene premuto contro la pelle dietro l'orecchio consentendo l'adeguato funzionamento della protesi. E' una protesi che viene utilizzata nei bambini più piccoli, in via provvisoria, proprio per l'età neonatale che non consente ancora un impianto nel modesto spessore della teca cranica; viene utilizzata per una protesizzazione il più precoce possibile, in attesa di una soluzione definitiva mediante il sistema percutaneo.

Indicazioni in età pediatrica alla protesizzazione mediante B.A.H.A .

L'handicap uditivo in età pediatrica ed, in particolare in epoca preverbale, costituisce una problematica che necessita di una soluzione quanto mai precoce, stabile nel tempo, adeguata. Lo sviluppo del linguaggio dipende da queste caratteristiche, che la protesizzazione deve garantire. In alcune particolari condizioni anatomico-funzionali l'utilizzo del B.A.H.A si rende preferibile rispetto ad una protesizzazione di tipo convenzionale, in altre appare una scelta quasi obbligata; a tal proposito possiamo distinguere:

Indicazioni otologiche

- Pazienti con otodisplasie maggiori bilaterali, sindromiche o non, dove la funzionalità cocleare è conservata, ma il condotto uditivo esterno è atresico ed il grado di malformazione dell'orecchio medio sconsiglia un approccio chirurgico.
- Pazienti affetti da secrezioni croniche ("draining ears", colesteatomi congeniti bilaterali operati con scarso recupero funzionale), dove l'uso di una protesi convenzionale per via aerea aggraverebbe l'infezione, lasciando comunque bassa la qualità del suono ed il comfort nell'indossarla.
- Sordità trasmissive o miste dovute a disfunzioni timpano-ossiccolari che non possono essere risolte chirurgicamente e nelle quali una protesi convenzionale per via ossea non è stata accettata dai

genitori o dal piccolo paziente per problematiche diverse (condizioni anatomiche che non permettono buona aderenza del vibratore alla mastoide, dolore alla pressione del vibratore, condizionamenti di tipo estetico, ecc.).

- Pazienti con cofosi monolaterale ed ipoacusia trasmissiva o mista controlaterale, dove esiste il rischio di danneggiarne la funzionalità uditiva dell'orecchio residuo, se si interviene chirurgicamente.

Indicazioni audiologiche

L'importanza della perdita trasmissiva, non rientra nella valutazione di una indicazione protesica di questo tipo, infatti, le patologie dell'orecchio esterno e medio vengono del tutto scavalcate dalla conduzione ossea, quindi solo la funzionalità cocleare pone dei reali limiti; maggiore è la riserva cocleare e certamente migliori saranno i risultati ottenibili; infatti, anche "gap VA-VO" di 65-70 dB HL possono essere corretti senza scadere troppo in qualità a causa degli effetti di distorsione per saturazione dell'amplificatore ⁽²¹⁾.

A differenza delle protesi impiantabili di tipo transcutaneo, il sistema BAHÀ prevede il suo utilizzo anche in ipoacusie di tipo misto con deficit neurosensoriali fino a 45 dB e, per alcuni casi selezionati, adottando i modelli con maggiore potenza di amplificazione, la soglia per via ossea può essere anche peggiore. Più in particolare, vediamo che:

- Per il Baha® Divino, il Compact ed il Classic 300 la media della soglia dei toni puri a conduzione aerea dell'orecchio malato deve essere migliore o uguale a 45dB HL , misurata a 0.5 , 1, 2, 3 kHz;
- Per le perdite uditive miste severe (la media della soglia dei toni puri a conduzione aerea dell'orecchio malato deve essere migliore o uguale a 70dB , misurata a 0.5 , 1, 2, 3 kHz) la versione Baha® Cordelle II può rappresentare una valida alternativa.
- Il Softband Baha® è indicato nei pazienti al di sotto dei 2-3 anni d'età ovvero in coloro che presentano controindicazioni anatomiche emerse dallo studio TC dei temporali.
- Per ciò che concerne l'applicazione bilaterale di un Baha®, a tutt'oggi trova scarsa applicazione e non è consigliata in età pre-verbale; mentre, in età più adulte si raccomanda di verificare che la differenza media (misurata a 0.5 , 1, 2, 3 kHz) sia minore di 10 dB o minore di 15 dB se riferito alle specifiche frequenze.

Nella nostra esperienza, presso l'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" di Roma, dal 1995 abbiamo inserito nel protocollo di trattamento delle otodisplasie, con atresia auris bilaterale, l'utilizzo di protesi tipo BAHA® in epoca preverbale, sia in via propedeutica ad una riabilitazione chirurgica, sia in via definitiva in quei casi in cui la gravità della malformazione controindica un intervento ricostruttivo anche in futuro.

Dopo una precoce protesizzazione nei primi mesi di vita mediante Softband Baha, dai 2-3 anni di vita in poi, i bambini affetti da atresia auris bilaterale non operabile o in attesa di correzione chirurgica vengono sottoposti ad una selezione per l'impianto di un BAHA®.

Questo prevede in prima istanza un attento counselling con i genitori, al fine di chiarire gli aspetti relativi all'intervento (che nei più piccoli si preferisce fare in 2 tempi), alla manutenzione (medicazioni e pulizia) che gli stessi genitori dovranno eseguire in futuro ed alle aspettative funzionali e di qualità di vita del piccolo paziente.

La valutazione audiologica deve prevedere un'audiometria tonale in cuffia, in grado di definire con accuratezza la soglia di conduzione ossea, che rimane la più rilevante nella valutazione preoperatoria; questa deve dimostrare una ipoacusia di natura prevalentemente trasmissiva, di grado medio-grave, con una via ossea non superiore ai 45dB di media sulle frequenze di 0.5, 1, 2 e 3 KHz. Un ulteriore test, eseguibile nei pazienti più collaboranti, prevede l'uso del "test rod": un cilindro in plexiglas nel quale è inserito un pilastro per BAHA®; una volta connessa la protesi si fa stringere al bambino il cilindro in plexiglas tra i denti e si valuta la "sensazione sonora soggettiva".

I candidati all'intervento devono eseguire una TC dei temporali ad alta definizione per accertare un adeguato spessore della teca cranica, il decorso del seno laterale ed eventuali malformazioni dell'orecchio interno.

Appare d'obbligo a questo punto una breve digressione sulle malformazioni congenite dell'orecchio e sulla strategia riabilitativa, chirurgica e protesica.

Classificazione delle Otodisplasie

Le malformazioni congenite dell'orecchio esterno e medio sono di riscontro relativamente raro, interessando un caso ogni 10.000 nascite nei paesi occidentali.

Le forme monolaterali sono le più frequenti, avendo un rapporto di 6:1

rispetto quelle bilaterali. Nel 10% dei casi è possibile riscontrarle nel contesto di patologie malformative sindromiche.

In base al grado malformativo, le otodisplasie vengono suddivise in due grandi gruppi :

- Le *otodisplasie minor*: in cui risultano dismorfiche le strutture dell'orecchio medio con un condotto uditivo esterno, sempre pervio, anche se fortemente stenotico e con un padiglione auricolare normoconformato o moderatamente dismorfico; queste le possiamo a loro volta distinguere in I e II grado a seconda dell'importanza delle dismorfie (figure 3 e 4);

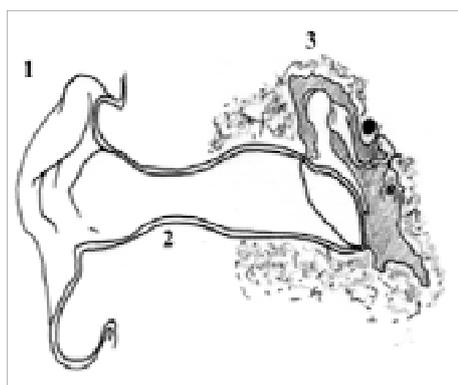


Figura 3. Otodisplasia minor I grado: dimorfismo del padiglione o microtia di I grado (1) ; modesta stenosi del condotto (2) ; dimorfismi della catena, causa di ipoacusia trasmissiva lieve (3) .

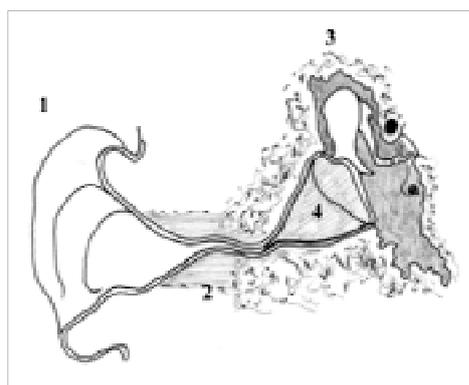


Figura 4. Otodisplasia minor II grado: microtia di II grado (1) ; stenosi serrata del condotto (2) ; dimorfismi della catena ossiculare, ma con una cassa timpanica ben conformata (3) .

- Le *otodisplasie maior*: in cui si osserva un padiglione auricolare appena abbozzato ed un condotto uditivo esterno del tutto assente (atresia auris), associato a dimorfismi sempre di grado severo a carico della catena ossiculare e delle altre strutture dell'orecchio medio; anche per le maior possiamo distinguerle in I e II grado (figure 5 e 6);

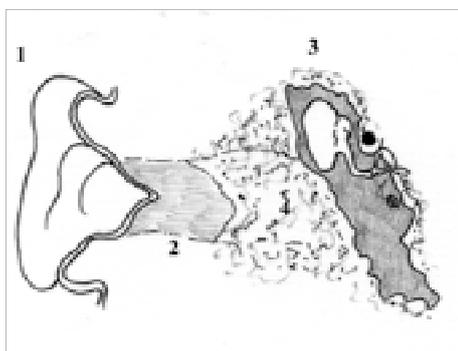


Fig. 5. Otodisplasia maior I grado: microtia di II-III grado (1); atresia auris (2) con placca di atresia ossea (4); importanti dimorfismi della catena, spesso fusa in monoblocco, ma con una cassa timpanica ben conformata e VII n.c. in sede (3).

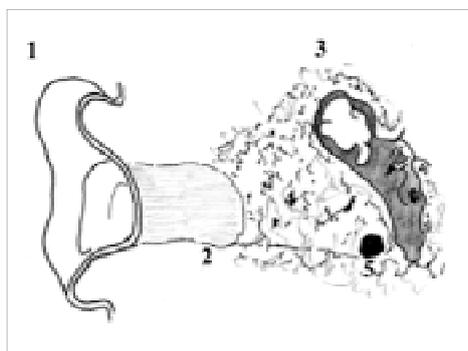
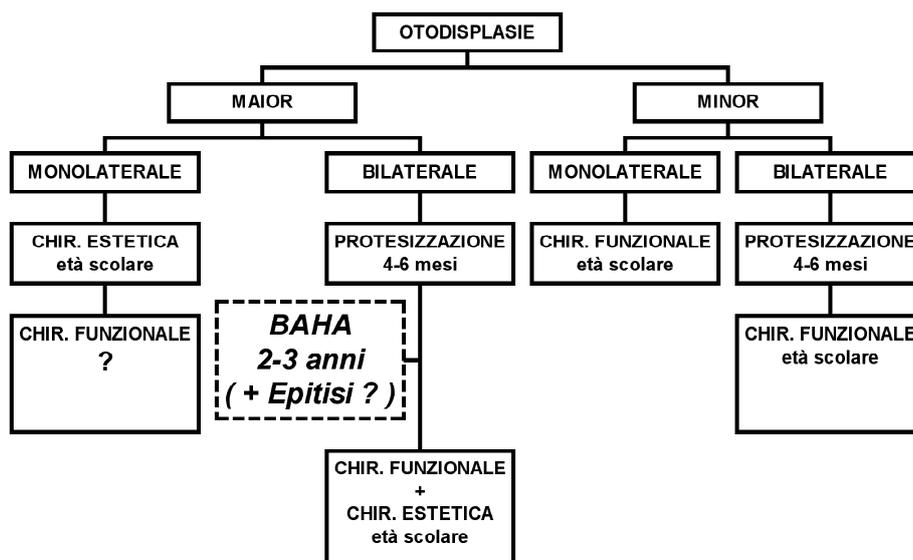


Fig. 6. - Otodisplasia maior II grado: microtia di IV grado (1); atresia auris (2) con spessa placca ossea di atresia (4); catena ossiculare solo abbozzata (3); cassa timpanica piccola, dismorfica con anomalo decorso del VII n.c., spesso visibile nella placca d'atresia (5).

Strategia nel trattamento delle otodisplasie

Nel trattamento di tale patologia risulta importante integrare le possibilità offerte dalla moderna otomicrochirurgia, con quelle riabilitative protesiche e, ovviamente, anche con quelle ricostruttive estetiche, non solo di stretta pertinenza del chirurgo plastico, ad esempio nel caso di applicazione di epitesi da poter eseguire nello stesso tempo chirurgico dell'applicazione di un BAHA. Ogni caso deve essere valutato singolarmente, tuttavia è possibile avere un protocollo indicativo di trattamento, come quello in uso presso la nostra U.O.C. di Otorinolaringoiatria, dell'Ospedale Bambino Gesù, schematizzabile nel seguente modo:

Tabella 1 . Strategia trattamento otodisplasie



Le correzioni chirurgiche delle otodisplasie non sono, tuttavia, scevre da rischi e complicanze post-operatorie; l'evenienza di una lesione tronculare del VII nervo cranico con decorso anomalo, costituisce una problematica degna della massima attenzione; nella variegata patologia malformativa bisogna, infatti, tener presente come tali anomalie del nervo facciale possono essere riscontrate, non solo a corredo delle grandi sindromi dismorfiche, ma anche più subdolamente nelle "piccole displasie". Una considerazione a parte merita poi l'indicazione ad applicare una epitisi nei pazienti con dimorfismi severi del padiglione, che per diverse ragioni non trovano una indicazione nella chirurgia plastica ricostruttiva. Stante l'utilizzo dei medesimi supporti per l'applicazione di queste protesi, cioè viti in titanio fissate al temporale, nel caso in cui venga scelta questa soluzione estetica, sarà opportuno procedere al fissaggio anche delle viti necessarie ad ancorare l'epitisi del padiglione auricolare, nella stessa seduta in cui viene applicato il BAHA (vedi figura 7).



Figura 7: applicazione di epitesi auricolare (Ospedale Pediatrico Bambino Gesù – I.R.C.C.S. – Roma 2006)

Considerazioni chirurgiche nell'applicazione di B.A.H.A. in età pediatrica

Esame preliminare

E' indispensabile, come primo atto, un attento esame della zona candida all'impianto per verificare l'esistenza di tessuto dismorfico o displasico. Infatti nel paziente con malformazione congenita è particolarmente importante stabilire la quantità e la dislocazione del tessuto cartilagineo al fine di non compromettere la futura chirurgia plastica ricostruttiva. In stretta collaborazione con il chirurgo plastico, quando possibile in base al grado malformativo, vengono esaminate tutte le possibili ipotesi legate sia ad una futura ricanalizzazione chirurgica del condotto uditivo, sia ad una eventuale ricostruzione del padiglione auricolare.

In età pediatrica si preferisce poi programmare l'intervento in due tempi chirurgici: un primo per il fissaggio della vite in titanio nell'osso temporale e dopo tre mesi di riposo, che serviranno a favorire il processo di osteointegrazione, si procede ad un secondo tempo nel quale si crea l'accesso per cutaneo e si connette il BAHA.

Primo tempo chirurgico

Si procede effettuando una incisione cutanea ad andamento curvilineo a circa 10-15 mm dalla sede prescelta per l'impianto, si solleva un lembo cutaneo esponendo il sottostante periostio che viene inciso e scollato con cura. Si espone la sottostante superficie ossea e si effettua un foro guida con idonea fresa alla velocità di 1500-2000 giri /min, sempre sotto una abbondante irrigazione. L'apposita fresa permette di effettuare un foro guida di non più di 3 mm di profondità, ma nonostante ciò, talvolta è possibile scoprire la dura madre o il seno sigmoidale; nei casi in cui verifichi una tale evenienza è necessario cambiare la sede d'impianto; per tali motivi è necessario che la fase di perforazione sia sempre effettuata con estrema cautela.

Creato il foro guida, si procede all'allargamento e alla filettatura dello stesso, utilizzando l'apposita fresa a spirale della lunghezza di 3 o 4 mm. L'impianto viene inserito nella cavità filettata e serrato ad essa, si ribalta il lembo periosteale e quello cutaneo, si provvede alla sutura e alla medicazione.

Nei casi in cui lo spessore troppo sottile della teca non permetta un foro della giusta profondità, si potranno tentare degli accorgimenti, cioè creare un foro meno profondo, fissare la vite fin dove è possibile e ricoprirla con una lamina di Goretex, da lasciare sottocute, al fine di permettere che l'osteogenesi reattiva, finisca di rivestire la filettatura della vite stessa.

Dopo una settimana si rimuovono i punti di sutura e nei successivi tre mesi si faranno periodici controlli.

Secondo tempo chirurgico

Dopo i tre mesi d'attesa, si procede al secondo tempo chirurgico che prevede, previa incisione, il ribaltamento del lembo cutaneo e del tessuto sottocutaneo, al fine di intravedere l'impianto al di sotto del periostio che non viene inciso. Si procede all'assottigliamento della cute e del sottocutaneo della zona corrispondente all'impianto e in una area circostante del diametro massimo di circa un centimetro. Quindi, si ribalta il lembo cutaneo e si sutura. L'impianto e la vite di copertura possono essere facil-

mente identificati alla palpazione; con una punta viene effettuato un foro in corrispondenza della vite di copertura e con un bisturi apposito si pratica un foro circolare; quindi con un cacciavite esagonale si asporta la vite di copertura. Il raccordo viene inserito sull'incastro esagonale e serrato con una vite, in maniera che sia solidale con esso. Si applica, infine, un tappo in plastica rigida, che si inserisce a scatto sul pilastro. Il paziente viene messo sotto copertura antibiotica e medicato. La sutura è rimossa dopo sette giorni e dopo un mese la protesi BAHA può essere montata sul proprio alloggiamento con connessione a baionetta (21). (fig. 8, 9, 10).



Fig. 8



Fig. 9



Fig. 10

ANALISI CRITICA DELL'UTILIZZAZIONE DI PROTESI AD IMPIANTO OSSEO RISPETTO ALLE PROTESI CONVENZIONALI

La protesizzazione convenzionale per via aerea, rispetto ai sistemi a conduzione ossea diretta, offre certamente indiscutibili vantaggi, quali: la maneggevolezza di applicazione, caratteristiche elettroacustiche più soddisfacenti (in quanto la banda di frequenze amplificate è più ampia e la potenza d'amplificazione è maggiore); migliori possibilità di regolazione (supportata anche da strategie digitali), minor consumo di batterie e non certo per ultimo, l'evitare un intervento chirurgico, anche se di modesta entità, con tutte le sue possibili complicanze locali e generali. Tuttavia, come già accennato, in alcuni casi la protesizzazione per via aerea non è consigliabile o è addirittura impossibile.

Al fine di un corretto e valido paragone tra i due sistemi di protesizzazione, alcuni interessanti lavori scientifici hanno analizzato le esperienze soggettive riportate da pazienti adulti che, utilizzando in precedenza protesi per via aerea, sono passati all'utilizzo di un BAHA per motivi diversi. Questi pazienti, nel loro complesso, non hanno riscontrato un miglioramento né della curva audiometrica con protesi, né nei test di intelligibilità vocale nella normale conversazione; utilizzando un BAHA, alcuni pazienti riferivano un miglioramento, mentre altri un peggioramento ^(2,4,5,7,18).

Questa ambiguità di risultati è stata poi analizzata da altri Autori ^(6,15) con-

cludendo che il miglioramento o meno nei test vocali è da correlare all'entità del "gap" trasmissivo; infatti, mentre per una protesi per via ossea il "gap" trasmissivo è ininfluenza, per una protesi per via aerea un "gap" importante costringe ad una importante amplificazione, con conseguente maggiori possibilità di feedback o saturazione dell'amplificatore; pertanto aumentando il gap trasmissivo le performance delle protesi per via ossea rimangono invariate, mentre quelle per via aerea peggiorano fino a raggiungere un "break-even point", cioè una situazione di pareggio nella prestazione dei due sistemi riscontrato per un "gap" trasmissivo intorno ai 25-30 dB HL. Quindi nonostante le migliori caratteristiche elettroacustiche di una protesi per via aerea, in caso di ipoacusie prevalentemente trasmissive, le protesi per via ossea possono rappresentare una valida scelta dal punto di vista dell'amplificazione, della qualità del suono e conseguentemente dell'intelligibilità vocale in campo libero.

Rispetto invece alle protesi per via ossea di tipo convenzionale, la conduzione ossea diretta, cioè per via per cutanea, presenta il vantaggio di non subire l'attenuazione indotta da capelli, cute, sottocute e muscolo, che si manifesta in tutte le protesizzazioni esterne, cioè a conduzione transcutanea. Tale condizione si traduce con un guadagno uditivo di circa 15 dB HL.

Molti lavori scientifici ^(1,2,4,8,11,13,15,25) evidenziano i benefici dal punto di vista strettamente audio-protetico riscontrati dal passaggio da una protesizzazione per via ossea di tipo tradizionale, ad una mediante BAHA.

A tal proposito sono state studiate le curve audiometriche con protesi e non il guadagno protesico; dato che il paziente può regolare il volume di amplificazione della protesi in entrambe i casi, ci si aspettava una curva audiometrica sovrapponibile, invece quella ottenuta con BAHA è risultata essere decisamente migliore, il che indica che il BAHA viene regolato dal paziente in maniera tale da ottenere una migliore curva in campo libero ⁽⁵⁾; infatti, si è anche ottenuta una migliore intelligibilità della voce di conversazione non in competizione.

Inoltre, è stato possibile dimostrare come la qualità del suono con il BAHA rimanga accettabile anche a volumi elevati; questo, in quanto la trasmissione per via ossea diretta è più efficiente, l'amplificatore viene meno prontamente saturato dai rumori forti e, quindi, è possibile regolare la protesi ad un volume maggiore ⁽⁷⁾. Generalmente questo fenomeno si osserva nei pazienti con sordità di tipo misto, in quanto la componente neurosensoriale non viene compensata dal BAHA.

Anche per i test audiometrici vocali in competizione, i portatori di BAHA hanno mostrato migliori risultati rispetto ai pazienti con protesi per via ossea di tipo convenzionale ^(18,19,25); questi test in teoria dovrebbero essere indipendenti dalla regolazione del volume, in quanto assieme alla voce anche il rumore viene amplificato, pertanto le migliori performance sono da ascrivere alla minore distorsione ed alla maggiore efficienza del BAHA, in particolare per le frequenze sopra i 1.kHZ ⁽¹⁸⁾, il range frequenziale più importante per l'intelligibilità della voce.

Nella protesizzazione mediante BAHA, infine, la consapevolezza della protesi è quasi completamente abolita, dal momento che viene eliminato il fastidio e talvolta il dolore, creato dalla pressione che il trasduttore deve necessariamente esercitare per assicurare una corretta amplificazione.

In conclusione, nonostante alcuni innegabili svantaggi legati alla procedura chirurgica, il maggior comfort, la migliore intelligibilità vocale, la buona qualità sonora dell'amplificazione, ma soprattutto il crescente utilizzo del BAHA, ne incoraggiano l'utilizzo anche in età pediatrica ed in epoca preverbale, al fine di risolvere i problemi di ritardo di linguaggio in quei pazienti che non possono beneficiare delle protesi di tipo convenzionale e che fino ad un recente passato apparivano come problematiche senza soluzione.

Bibliografia

1. BELUS JF ET AL. : «LA PROTHÈSE AUDITIVE À ANCRAGE OSSEUX (BAHA). INDICATIONS, RESULTATS CLINIQUES ET AUDIOMETRIQUES». ANN. OTOLARYNGOL CLIN CHIR CERVICOFAC 113:179-85,1996
2. BONDING P., JONSSON M., SALOMON G. ET AL. : "THE BONE ANCHORED HEARING AID. OSSEOINTEGRATION AND AUDIOLOGICAL EFFECT." ACTA OTOLARYNGOL SUPPL (STOCKH) 112 492:42-45;1992
3. BOSMAN AJ, SNIK AF ET AL.: "AUDIOMETRICAL EVALUATION OF BILATERALLY FITTED BONE-ANCHORED HEARING AIDS." AUDIOLOGY 2001;40(3):158-167.
4. BROWNING GC, GATEHOUSE S. : "ESTIMATION OF BENEFIT OF BONE ANCHORED HEARING AIDS." OTOL RHINOL LARYNGOL 103: 872-878;1994
5. COOPER HR, BURREL SP, POWELL RH ET AL. : "THE BIRMINGHAM BONE ANCHORED HEARING AID PROGRAM: REFERRALS, SELECTION, REHABILITATION, PHILOSOPHY AND RESULTS. J LARYNGOL OTOL 21 (SUPPL): 13-20,1996
6. GRANSTROM G,ET AL.: "OSSEOINTEGRATED IMPLANTS IN CHILDREN: EXPERIENCE FROM OUR FIRST 100 PATIENTS." OTOLARYNGOL HEAD NECK SURG 2001; 125(1):85-92.
7. HAKANSSON B, LIDEN G ET AL.: " TEN YEARS OF EXPERIENCE WITH THE SWEDISH BONE-ANCHORED HEARING SYSTEM." ANN OTOL RHINOL LARYNGOL SUPPL 1990; 151:1-16.
8. HAMANN C, MANACH Y, ROULLEAU P. : "LA PROTHÈSE AUDITIVE À ANCRAGE OSSEUX BAHA. RESULTATS APPLICATION BILATÉRALES.REVUE DE LARYNGOLOGIE 112 :297-300,1999
9. JACOBSSON M ET AL.: "TISSUE-INTEGRATED IMPLANTS IN CHILDREN." INT J PEDIATR OTORHINOLARYNGOL 1992; 24(3):235-243.
10. JONES SE, DICKSON U ET AL. : "ANAESTHESIA FOR INSERTION OF BONE-ANCHORED HEARING AIDS IN CHILDREN." ANAESTHESIA 2001;56(8):777-780.
11. LIEPERT DR, DI TOPPA JC,; "THE NOBELPHARMA AUDITORY SYSTEM BONE-ANCHORED HEARING AID: THE EDMONTON EXPERIENCE. J OTOLARYNGOL 23:411-418,1994
12. MYLANUS EAM, VAN DER POWW CTM, SNIK AFM, ET AL. : „AN INTRA-INDIVIDUAL COMPARISON OF THE BAHA AND AIR-CONDUCTION HEARING AIDS. ARCH OTOLARYNGOL HEAD NECK SURG 124:271-276;1998.
13. NEGRI S, BENATH O, HAUSLER R. : "BONE CONDUCTION IMPLANT :XOMED AUDIANT BONE CONDUCTOR VS. BAHA." EAR NOSE THROAT J 76:394-396,1997.
14. PAPSIN BC ET AL.: "SURGICAL EXPERIENCE WITH BONE-ANCHORED HEARING AIDS IN CHILDREN." LARYNGOSCOPE 1997;107(6):801-806.
15. POWELL RH ET AL. : "THE BIRMINGHAM BONE ANCHORED HEARING AID PROGRAMME:PAEDIATRIC EXPERIENCE AND RESULTS." J LARYNGOL OTOL SUPPL 1996;21:21-29.
16. PROOPS DW. : "THE BIRMINGHAM BONE-ANCHORED HEARING AID PROGRAMME: SURGICAL METHODS AND COMPLICATIONS." J LARYNGOL OTOL SUPPL. 1996;21:7-12.

17. SEAN MAULDIN ET AL.: "BONE CONDUCTION." EEN: 502 DEC.(3), 2004.
18. SNIK F., WOUTER A., DRESCHLER, CREMERS W.R.J. ET AL. : "SHORT- AND LONG-TERM RESULTS WITH IMPLANTABLE TRANSCUTANEOUS AND PERCUTANEOUS BONE-CONDUCTION DEVICES."
ARCH OTOLARYNGOL HEAD NECK SURG 124,265-268; 1998
19. SNIK F., MYLANUS E., CREMERS W.R.J. : "THE BONE-ANCHORED HEARING AID: A SOLUTION FOR PREVIOUSLY UNRESOLVED OTOLOGIC PROBLEMS."
OTOLARYNGOL CLIN. NORTH AM. 34 (2), 365-372;2001
20. TIETZE LET AL. : "UTILIZATION OF BONE-ANCHORED HEARING AIDS IN CHILDREN."
INT J PEDIATR OTORHINOLARYNGOL 2001; 58(1):75-80
21. TJELLSTROM A ET AL. : "BONE-ANCHORED HEARING AIDS: CURRENT STATUS IN ADULTS AND CHILDREN." OTOLARYNG CLIN NORTH AM 2001; 34(2):337-364.
22. TORNDORF J : "BONE CONDUCTION."
ACTA OTOLARYNGOL SUPPL (STOCKH) 213:1-132;1966
23. VAN DER POWW CT, MYLANUS EA ET AL. : " PERCUTANEOUS IMPLANTS IN THE TEMPORAL BONE FOR SECURING A BONE CONDUCTOR: SURGICAL METHODS AND RESULTS."
ANN OTOL RHINOL LARYNGOL 1999;108(6):532-536.
24. VON BÉKÉSY : "EXPERIMENTS IN HEARING." NEW YORK, MCGRAW-HILL, 1960
25. WAZEN JJ, CARUSO M, TJELLSTROM A. : "LONG TERM RESULTS WITH THE TITANIUM BONE ANCHORED HEARING AID: THE U.S. EXPERIENCE."
AM J OTOL 19:737-741,1998
26. ZEITOUN H ET AL. : "OSTEOINTEGRATED IMPLANTS IN THE MANEGMENT OF CHILDHOOD EAR ABNORMALITIES:WITH PARTICULAR ENPHASIS ON COMPLICATIONS."
J. LARYNGOL OTOL 2002;116(2):87-91.

LA RIABILITAZIONE DELLE SORDITÀ PREVERBALI

E. Genovese, P. Trevisi, P. Formigoni

INTRODUZIONE

Quando parliamo di riabilitazione delle ipoacusie infantili ci riferiamo, in particolare, alle ipoacusie neurosensoriali che insorgono nella prima infanzia perché le conseguenze di tale patologia provocano una serie di eventi sfavorevoli che interferiscono con lo sviluppo psichico del bambino talmente gravi da costituire un problema sanitario e sociale di grande rilevanza. La mancata percezione degli stimoli verbali che sono il reattivo su cui si innesca lo sviluppo del linguaggio nel bambino a partire soprattutto da 6-8 mesi di vita, può causare gravi ritardi o alterazioni permanenti nel processo di acquisizione del linguaggio del bambino che saranno fonte di una potenziale disabilità comunicativa. Lo sviluppo del linguaggio in un bambino inizia, infatti, in un periodo critico importantissimo, dagli 8-12 mesi d'età, quando inizia ad instaurarsi quel feed-back acustico-fonologico-comunicativo che è alla base delle prime acquisizioni verbali e del loro successivo arricchimento lessicale e morfo-sintattico. Fondamentale in questo periodo è la percezione da parte del bambino di strutture acustiche del linguaggio in grado di innescare tutto il processo dell'apprendimento linguistico.

L'impatto della ipoacusia infantile diventa ancora maggiore quando il danno uditivo è di grado elevato, e si complica in associazione a fattori variabili di natura demografica, quali l'età di insorgenza, o in associazione a fattori clinici, come per esempio la presenza di altri handicap associati alla sordità. In presenza di un'ipoacusia grave o profonda è quindi necessario attuare strategie di ordine sanitario e abilitativo volte a evitare o limitare l'insorgenza di un disordine dello sviluppo della comunicazione verbale e degli apprendimenti.

I più recenti progressi in ambito tecnologico e clinico hanno creato nuove opportunità nel trattamento della disabilità uditiva. Grazie all'istituzione degli screening uditivi universali, la diagnosi precisa della soglia uditiva è già possibile entro i primi mesi di vita del bambino, e ciò permette di iniziare molto precocemente il processo abilitativo. Quest'ultimo è attuato con un duplice approccio: uno di tipo audiologico-protetico, mirato al ripristino della percezione uditiva oltre che alla identificazione dei fattori

eziologici, e l'altro di tipo logopedico-neuropsicologico, fondato sull'identificazione delle abilità cognitive e comunicative residue per poter individuare un intervento mirato.

Lo scopo finale della abilitazione di un deficit sensoriale, non si limita infatti alla sola correzione della perdita sensoriale, vale a dire dell'impairment e della disabilità che è l'effetto che l'impairment ha sulla vita singola dell'individuo, ma soprattutto al recupero dell'handicap (Stephens, 1987; WHO, 1980). Per handicap s'intende l'impatto che la disabilità provoca sulla vita di relazione dell'individuo, considerando soprattutto gli aspetti sociali e vale a dire le limitazioni nei rapporti e nelle relazioni con gli altri membri della società, sia individualmente sia come collettività. Nel caso di bambini con ipoacusie preverbali diventa quindi essenziale, per evitare l'instaurarsi di una situazione di grave handicap, favorire al massimo e con qualsiasi mezzo l'apprendimento di una comunicazione acustico-verbale. Essenziale quindi è un riconoscimento precoce dell'ipoacusia e l'avvio del bambino ad una terapia protesico-riabilitativa efficace. Vi sono infine oggi dati sempre più significativi che dimostrano che il mancato funzionamento del recettore uditivo periferico, in particolare se dovuto ad una lesione congenita, provoca una condizione di deprivazione sensoriale nel sistema nervoso centrale. Per deprivazione si intende la mancata organizzazione neurale, dell'analizzatore centrale, ai vari livelli fino alla corteccia, che implica modificazioni nella struttura neurale e nelle sinapsi che diventano sempre meno reversibili dopo il periodo di plasticità e di organizzazione del SNC nel bambino (Arslan, 2004). In altre parole l'ingresso sensoriale funge da modulatore e da regolatore dello sviluppo dell'analizzatore centrale, che si organizza attorno alle informazioni acustiche e agli impulsi neurali che provengono dalla periferia. Per il sistema uditivo in particolare se viene a mancare il reattivo sensoriale linguistico non si svilupperà o si svilupperà in modo inadeguato, anche l'analizzatore linguistico. Vi sono dimostrazioni sperimentali molto evidenti della deprivazione uditiva: la mancata organizzazione tonotopica delle stazioni intermedie della via uditiva, nuclei, collicolo inferiore e corpo genicolato mediale, e soprattutto della corteccia uditiva primaria e secondaria (Harrison, 1993; Salvi, 2000), il mancato sviluppo delle strutture sottocorticali deputate alla fusione del messaggio proveniente dalle due orecchie (King, 2001).

Questi dati ovviamente oggi forniscono un substrato scientifico a situazioni e concetti che però erano già ben noti in campo riabilitativo, come in particolare gli scarsi risultati di una riabilitazione protesica tardiva.

Infatti si ripristina un ingresso sensoriale che a valle non ha più una struttura neurale efficiente e si spiega così anche la grande variabilità dei risultati e l'impossibilità di stabilire a priori le strategie uditive che ciascun soggetto metterà in atto. Sono praticamente infinite le correlazioni che vi possono essere tra grado della perdita uditiva, tempo ed efficacia della correzione protesica e conseguente influenza che tutto questo processo può avere sullo sviluppo e l'organizzazione di un analizzatore centrale così complesso come quello deputato alla percezione e produzione verbale.

Anche alla luce di queste considerazioni appare sempre più determinante la necessità di strategie di identificazione dell'ipoacusia che consentano una diagnosi sempre più precoce e precisa, in modo da poter sfruttare nel periodo fisiologico di plasticità del SNC, le possibilità di ripristinare la funzione uditiva periferica attraverso l'utilizzo delle protesi acustiche e degli impianti cocleari.

La correzione della disabilità dovuta ad una sordità preverbale dovrebbe perciò essere sempre impostata su un programma riabilitativo che consideri prioritari i mezzi e i sistemi di comunicazione tipici della nostra società, e quindi il canale uditivo e la comunicazione verbale, se si vuole raggiungere la finalità di abolire o almeno di ridurre il futuro handicap del soggetto. Solo quando la correzione della disabilità così attuata risultasse del tutto insoddisfacente, per evitare l'instaurarsi di un handicap maggiore, rappresentato da una abilità comunicativa insufficiente a cui si potrebbero associare conseguenze negative nello sviluppo psicointellettuale, si dovrà ricorrere a sistemi di riabilitazione alternativi alla comunicazione verbale che vanno scelti accuratamente in base alle potenzialità del soggetto e non in modo aprioristico.

ATTUALI ORIENTAMENTI NEL PROCESSO DI ABILITAZIONE/RIABILITAZIONE DELLE IPOACUSIE INFANTILI

Numerosi studi riportati in ambito internazionale riportano che i risultati migliori, in termini di sviluppo delle abilità comunicative verbali, si osservano nei bambini ipoacusici avviati precocemente al flusso diagnostico e terapeutico secondo i più moderni protocolli. (Ertmer, 2001; Hammes, 2002; O'Neil, 2002; Kirk, 2002). I dati relativi a questi studi, condotti su bambini impiantati, si riferiscono principalmente ad alcuni indici particolari dello sviluppo del linguaggio, quali l'ampliamento del lessico e l'incremento della lunghezza media dell'enunciato (Eisemberg, 2002; Richther, 2002; Svirsky, 2002; Pisoni, 2003). Attualmente alcuni ricercatori (Geers,

2002; Svirsky, 2004; Holt, 2005) ritengono anche che il periodo di plasticità evolutiva relativa allo sviluppo delle categorie fonetiche e delle abilità fonologiche tenda ad esaurirsi già a partire dai 24 mesi di vita, determinando una limitazione delle potenzialità espressive verbali e una compromissione della intelligibilità dell'eloquio nei pazienti impiantati tardivamente.

In relazione a quanto riportato in letteratura ed alla nostra esperienza personale pluriennale si ipotizzano precisi timing di sviluppo anche nell'ambito delle acquisizioni linguistiche, che impongono alle figure professionali che intervengono sul bambino ipoacusico di confrontarsi con la responsabilità non soltanto di effettuare le scelte terapeutiche migliori per ciascun paziente, come per esempio valutare l'adeguata protesizzazione o l'avvio ad un intervento di impianto cocleare, ma anche di mettere in atto tutte le procedure abilitative necessarie nel rispetto delle epoche critiche dell'evoluzione fisiologica .

Nonostante queste premesse, nella pratica clinica accade ancora piuttosto spesso di osservare casi di bambini ipoacusici che, per molteplici motivi, non seguono questa 'via diretta' nel percorso rimediativo (Fig 1). Frequentemente la diagnosi è tardiva (>3 anni) come spesso accade in Regioni che non hanno inserito lo screening neonatale nel piano sanitario, oppure molto tardiva (>6 aa) come si può osservare in soggetti che presentano gravi affezioni fisiche e psichiche in co-morbilità con l'ipoacusia. Nei pazienti diagnosticati tardivamente, il protocollo abilitativo ottimale, per quanto efficiente, non potrà esitare in un compenso completo delle aree deficitarie evidenziate. Il ruolo del terapeuta in questo caso sarà quello di individualizzare l'intervento abilitativo in modo da ottenere almeno un parziale adattamento a tali disabilità. L'intervento logopedico è più specifico, fondato sull'individuazione delle difficoltà presenti e sul trattamento diretto e omnicomprensivo percettivo, comunicativo-linguistico, cognitivo. In questi casi complessi occorre prevedere una periodica revisione sia dell'orientamento terapeutico che della definizione dello stato funzionale del bambino, attraverso l'applicazione di strumenti per una valutazione strutturata, appropriata all'età cronologica/evolutiva di ogni singolo paziente.

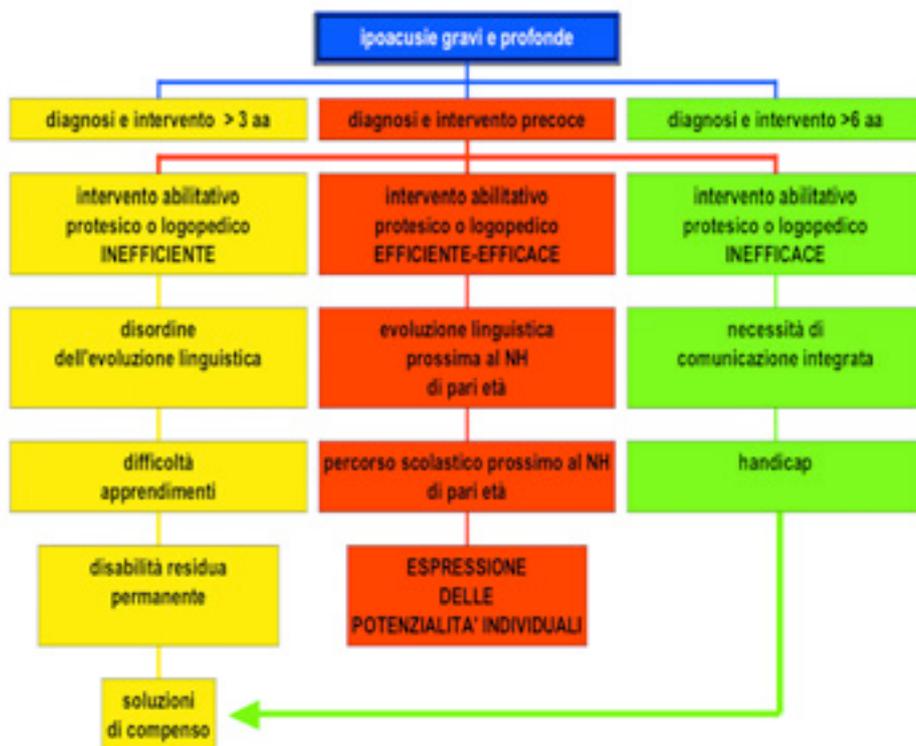


Fig. 1: percorsi diagnostico-abilitativi diversificati sulla base di alcune variabili audiologiche ed extra-audiologiche individuali

Nei casi più gravi è necessario mettere a punto un piano abilitativo integrato che tenga conto di fattori prognostici a volte molto negativi riguardo allo sviluppo delle abilità verbali, quali la presenza di un deficit intellettuale importante o di disordini inquadrabili nello spettro autistico, e che pertanto preveda l'utilizzo di modalità comunicative alternative aumentative, compatibili con le migliorate abilità percettive derivanti dall'impianto cocleare e finalizzato al miglioramento delle autonomie e alla qualità della vita del paziente.

In ogni caso, che sia semplice o complicato, il processo diagnostico/abilitativo deve essere continuamente modificato in rapporto all'evoluzione del quadro funzionale. Mentre la diagnosi audiologica può essere definitiva e precisa già nei primi mesi di vita del bambino, la valutazione del livello percettivo-linguistico richiede un periodo più lungo, parallelamente all'evoluzione del comportamento uditivo del bambino (Fig.2). Infine, l'os-

servazione degli aspetti neuropsicologici richiede il superamento di tappe evolutive a lungo termine.

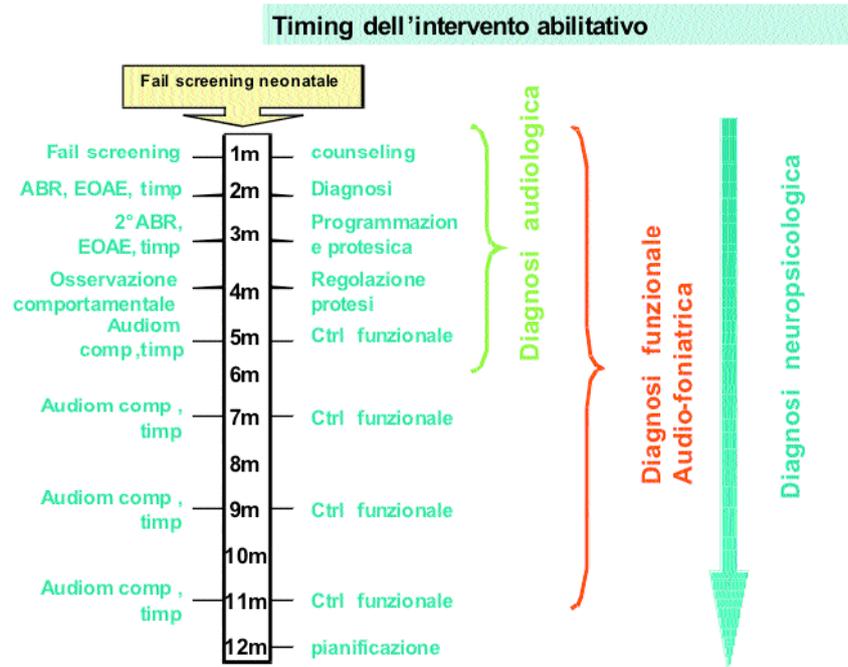


Fig. 2: timing dell'intervento diagnostico/abilitativo audiologico, foniatrico e neuropsicologico

Se consideriamo, in base ai dati di prevalenza riportati nella letteratura internazionale, che circa un bambino ipoacusico su tre può presentare altri handicap in co-morbidità con l'ipoacusia, possiamo ritenere che una discreta proporzione di piccoli pazienti avviati ad un iter abilitativo con aspettative ottimali di risultato possa nel tempo manifestare problematiche evolutive di varia natura. Il piano abilitativo nel caso delle ipoacusie deve essere quindi formulato secondo una prospettiva a lunga scadenza che preveda continui adattamenti in relazione alle prestazioni extrauditiva che man mano si evidenziano.

LA VALUTAZIONE FUNZIONALE AUDIOLOGICA E FONIATRICA

Obiettivi della rieducazione logopedica

L'efficienza e la tempestività dell'intervento su una sordità pre-verbale non deve esaurirsi nella identificazione precoce, nell'accurato iter diagnostico e nell'abilitazione protesica del bambino, ma deve considerare la gestione dinamica del processo riabilitativo soprattutto nel primo periodo di trattamento. Durante questo periodo infatti potranno essere prese decisioni cruciali per lo sviluppo delle abilità linguistiche del bambino che condizioneranno la presenza o meno di un handicap comunicativo per tutta la vita. Alla luce delle possibilità di amplificazione acustica oggi possibili, in quanto la soglia uditiva è sicuramente ripristinabile attraverso protesi acustiche ad elevata potenza o impianto cocleare, anche le tecniche riabilitative nel bambino ipoacusico sono andate modificandosi negli ultimi dieci anni. La stimolazione verbale associata allo sviluppo di abilità comunicative accessorie, quali l'integrazione costante con la labio-lettura, l'utilizzo della lingua dei segni, il ricorso a diverse metodiche accettate nell'ambito di una total communication, oggi è definitivamente scomparsa a vantaggio di un training sempre più specifico di tipo percettivo-verbale finalizzato all'acquisizione della comunicazione verbale, entro tappe fisiologiche di sviluppo, necessaria per un normale inserimento nella scuola dell'obbligo.

Il personale logopedico che si dedica alla riabilitazione del bambino ipoacusico oggi, deve avere quindi una preparazione adeguata a questo iter riabilitativo, e deve mantenere stretti contatti con gli specialisti audiologi e foniatristi per un'ottimale gestione della protesizzazione che è frutto di vari aggiustamenti successivi a cui tutti devono collaborare. Infatti è la logopedista che ha un contatto continuo e quotidiano con il bambino che è in grado di monitorare e rilevare eventuali problemi di malfunzionamento nel presidio protesico utilizzato.

Ovviamente anche gli altri operatori sanitari che collaborano all'iter diagnostico-riabilitativo del bambino, e che spesso operano a livello territoriale, devono essere informati e coinvolti nel programma riabilitativo in modo da fornire alla famiglia una continuità di intervento necessaria soprattutto quando diverse figure sanitarie e scolastiche intervengono sullo stesso bambino.

E' necessario comunque effettuare sempre un programma individuale che sia modulato nel tempo, longitudinale, e monitorato attraverso l'utilizzo di strumenti diagnostici oggettivi.

Un altro fattore importante da non sottovalutare è l'ambiente in cui vive il bambino, non solo in termini di rapporti interpersonali nell'ambito della famiglia, ma anche in termini più specifici di coinvolgimento dei genitori nell'iter riabilitativo e di stimolazione linguistica in grado di favorire l'apprendimento del linguaggio.

Il trattamento riabilitativo quindi deve essere concordato innanzi tutto con la famiglia e con gli operatori territoriali, se il bambino viene rieducato in un luogo diverso da quello dove è stata effettuata la diagnosi, e deve prevedere una precisa informazione circa: modalità, tempi e mezzi riabilitativi utilizzati in accordo con le tappe evolutive del bambino.

Ovviamente l'efficacia del trattamento riabilitativo non può essere considerata indipendentemente dagli obiettivi del trattamento stesso e gli obiettivi sono tanto diversi quanto è eterogenea la popolazione dei bambini ipoacusici; questo presuppone che dobbiamo effettuare un programma mirato alle esigenze del singolo bambino.

In generale comunque gli obiettivi che si pone un trattamento logopedico dopo una protesizzazione precoce si basa sulla valutazione delle abilità del singolo bambino, attraverso l'applicazione di prove strutturate e

Tabella 1: principali test utilizzati nella valutazione delle abilità percettive

test	età	modalità	versioni	intensità
P.C.A.P. (Prime Capacità Percettive) Arslan e coll. (1997)	lessicale	audio-visiva/uditiva	Semplificate standard	70 db
T.A.P. (Test delle Abilità Percettive) Arslan e coll. (1997)	>4anni	uditiva	Detezione fonema Identificazione parole Comprensione frasi	
T.L.P.L. 1 (Test di Identificazione di Parole Infantili) Arslan e coll. (1997)	lessicale >3 aa			

Tabella 2 principali test utilizzati nella valutazione delle abilità verbali

test	età	modalità	versioni
prove di valutazione del linguaggio			
P.V.B. (il Primo Vocabolario del Bambino) MC Caselli e P Casadio, 1995	8-30 mm	questionario	8-17 mm : Gesti e parole 18-30 mm : Parole e frasi
T.P.L. (Test di Primo Linguaggio) G Axia 1995	12-36 mm	scale	scala comunicativa e pragmatica scala del vocabolario scala della prima sintassi denominazione spontanea ripetizione
Test di valutazione dell'articolazione F Fanzago (1986)	variabile		
P.F.L.I. (Prove per la valutazione Fonologica del Linguaggio Infantile) U Bortolini (1995)	variabile	campioni trascritti in IPA	
P.P.V.T. (Peabody Picture Vocabulary Test) G Stella 2000	3aa e 3mm 17 aa		comprensione lessicale
Prove di valutazione della comprensione linguistica D Rustioni	3aa e 6mm – 8 aa	scelta multipla 1/4	6 protocolli progressivi
T.C.G.B. (Test di Comprensione Grammaticale per Bambini) AM Chilosi P Cipriani, 1995	3aa e 6mm – 8 aa	scelta multipla con distrattori	
Valutazione della produzione verbale spontanea AM Chilosi P Cipriani, 1995	variabile	analisi di campioni e identificazione di 6 livelli	

semi-strutturate volte a identificare i livelli prestazionali in ambito uditivo/percettivo e linguistico per delineare un profilo comunicativo che rispecchi il più possibile le condizioni di utilizzo degli ausili protesici nella vita quotidiana.

Questo protocollo prevede valutazioni della percezione verbale, delle abilità fonologiche, lessicali e morfosintattiche riassunte in tabella 1 e 2 (v. appendice).

Protocollo abilitativo/riabilitativo logopedico

Sia nella scelta degli strumenti di valutazione che nella programmazione terapeutica è necessario prima di tutto definire a grandi linee lo stadio comunicativo raggiunto dal bambino al momento dell'esame.

Un'utile schematizzazione è rappresentata dalla classificazione funzionale, proposta dalla Scuola di Nottingham, che suddivide i bambini in tre categorie corrispondenti a tre stadi di sviluppo linguistico:

- Stadio preverbale: scarsi o assenti pre-requisiti della comunicazione verbale
- Stadio transizionale: significativo utilizzo di suoni verbali fino a parole isolate per comunicare
- Stadio del linguaggio funzionale: utilizzo di stringhe verbali organizzate con evidenti rapporti strutturali morfosintattici, dominanti rispetto a tutte le altre modalità comunicative attuate dal bambino.

La valutazione accurata delle abilità linguistiche di base ci permette di organizzare un intervento mirato su entrambi i versanti, impressivo ed espressivo, all'interno di ogni stadio linguistico. Formulare una previsione sui risultati attesi a medio o lungo termine riguardo alla riuscita del trattamento logopedico può apparire difficile, poiché questo deriva dalla combinazione di numerosi fattori, molto variabili da un individuo ad un altro. D'altra parte, se ci si riferisce ai dati riportati in letteratura, rilevati nei follow-up dei bambini portatori di impianto cocleare, si possono trarre considerazioni utili per rendere più specifico l'intervento e anche per avanzare qualche ipotesi prognostica (Tab.3). In ogni caso si presume che, in assenza di eventi o di fattori negativi associati all'ipoacusia, il bambino sordo possa percorrere le medesime tappe evolutive dello sviluppo cognitivo, affettivo-relazionale e comunicativo-linguistico dei bambini normodenti di pari età.

Tabella 3 FATTORI PREDITTIVI DEL RISULTATO FUNZIONALE					
eziologici	audiologici- tecnologici	demografici	Individuali	sociali	ambientali
genetici	PTA	età di insorgenza	QI non verbale	stato socio- culturale	modalità comunicativa prevalente
progressione	range dinamico	età di diagnosi	fattori emozionali	bilinguismo	qualità intervento riabilitativo
malformazioni/ossificazioni cocleari	abilità percettive	durata della privazione uditiva			qualità iter scolastico
disfunzione del nervo VIII	potenzialità e limiti protesici				
disabilità associate	IC funzionam – n° elettrodi attivi				

Tab. 3

Per la stesura di questa proposta di protocollo abilitativo-riabilitativo si è fatto riferimento a quello elaborato da Kathleen C. Vergara e Lynn Weissler Miskiel della Miami University rielaborato per la lingua italiana da Crovi, De Filippi, Formigoni e Genovese. Esso tratta in modo sistematico i bersagli, gli obiettivi e le attività che contribuiscono a formare le conoscenze, il linguaggio e i livelli di percezione sensoriale nel bambino, suddivisi in sette Categorie Bersaglio, nei due versanti impressivo ed espressivo.

	LIVELLO IMPRESSIVO	LIVELLO ESPRESSIVO
1	INTRODUZIONE AL SUONO	
2	Basi della percezione linguistica	Basi della produzione linguistica
3	Percezione degli elementi soprasegmentali	Produzione degli elementi soprasegmentali
4	Percezione dei fonemi	Produzione dei fonemi
5	Percezione di parole	Produzioni di parole
6	Percezione di frasi	Produzione di frasi
7	GENERALIZZAZIONE	

Si sviluppa inoltre secondo una progressione gerarchica dei bersagli che per essere raggiunti necessitano di strumenti integrati quali:

- obiettivi;
- attività;
- compiti finalizzati;
- modalità;
- criteri di accesso differenziati per livelli;
- rotazione degli obiettivi.

Esaminiamo ora i principali livelli su cui si sviluppano le abilità percettive e di produzione che sono alla base di ogni trattamento riabilitativo nei diversi stadi di acquisizione linguistica:

LIVELLI DI COMPITO	
Percezione	Produzione
Detezione	Imitazione
Discriminazione	Produzione
Identificazione	
Riconoscimento	
Comprensione	

Abbiamo 5 livelli di compito percettivo e 2 livelli di compito di produzione gerarchicamente ordinati, le cui attività dovranno essere adattate allo stadio linguistico del bambino e alla categoria bersaglio in cui si lavora.

Questi cinque livelli di abilità percettive richiedono al bambino abilità diverse:

- Detezione: richiede inizialmente al bambino una risposta comportamentale alla presenza del suono e in seguito una risposta condizionata;
- Discriminazione: richiede al bambino la capacità di cogliere differenze tra stimoli sonori prima totalmente diversi e poi sempre più simili;
- Identificazione: implica una risposta positiva ad uno stimolo sonoro (ambientale, strumentale o verbale) in lista chiusa;
- Riconoscimento: richiede la capacità di integrare le abilità uditive con quelle cognitive al fine di riconoscere stimoli sonori;
- Comprensione: implica l'abilità di comprendere lo stimolo e di rispondervi con significato.

Anche per i livelli di abilità di produzione vengono richieste capacità

diverse da parte del bambino:

- Imitazione: richiede la capacità di riprodurre un target articolatorio fornito dal terapeuta;
- Produzione: richiede la capacità di produrre un target articolatorio senza modello.

In entrambi i livelli di imitazione e produzione il feedback diventa una componente essenziale del processo.

Ogni categoria bersaglio include sul versante impressivo una serie di obiettivi che possono essere perseguiti, non solo con un training uditivo ma anche, a seconda dei casi, con un training multimodale.

Alcune ricerche hanno dimostrato che utilizzando più tecniche di training si incrementano le abilità dei bambini sordi di integrare informazioni ai fini di una comunicazione efficace.

La necessità di utilizzare più modalità va opportunamente valutata tenendo conto delle esigenze del singolo bambino.

Va inoltre ricordata l'importanza di usare come metodo la rotazione degli obiettivi, spostandosi orizzontalmente da una categoria all'altra con la massima flessibilità, qualora si rivelasse opportuno.

Sono stati presi quindi in esame, tenendo conto della classificazione linguistica che quotidianamente utilizziamo nella nostra attività, i diversi obiettivi da perseguire all'interno di ogni stadio linguistico.

STADIO PREVERBALE

L' intervento allo stadio preverbale consiste principalmente in un lavoro mirato alla delicata fase di adattamento all'impianto cocleare e ad un continuo counseling ai genitori che in questa fase partecipano attivamente sia al processo valutativo, portando le loro osservazioni sul comportamento del bambino, che all'attività di abilitazione mediante opportune stimolazioni in sede di seduta con la logopedista e nell'ambiente familiare. Il counseling è un momento impegnativo ed è maggiormente efficace se si rispettano alcuni principi fondamentali:

deve avere una funzione di contenimento,

deve essere un momento di ascolto;

non deve essere troppo direttivo perché dire sempre ciò che devono fare fa sentire i genitori inadeguati ed aumenta la loro ansia.

Per la programmazione dell'intervento è necessario conoscere le principali tappe dello sviluppo cognitivo e comunicativo del bambino per verificare la presenza di alcuni prerequisiti fondamentali per il successivo svi-

luppo delle abilità linguistiche. Questi prerequisiti devono essere opportunamente stimolati affinché emergano o, se già presenti, si consolidino ulteriormente. In particolare, lavorando nell'ambito delle prime categorie bersaglio di introduzione al suono e di basi della percezione e produzione linguistica proposte dal protocollo dobbiamo sviluppare:

attenzione condivisa: il bambino e l'adulto condividono l'attenzione guardando uno stesso oggetto o evento esterno, se il bambino non ha questa capacità va allenato cercando di fargli seguire lo sguardo dell'adulto verso un oggetto eventualmente usando come rinforzo il gesto indicativo, è stato infatti dimostrato da alcuni studi (Butterworth e Grover 1990) che per il bambino è più facile individuare quello che l'adulto sta guardando quando usa contemporaneamente il gesto indicativo;

turno comunicativo: il bambino deve essere guidato ad alternarsi con l'adulto inizialmente nel gioco e anche nelle prime produzioni vocali. E' di grande importanza l'acquisizione di questa capacità per le successive abilità di conversazione;

imitazione immediata e differita: l'attività imitativa immediata, cioè in presenza di un modello, si sviluppa molto precocemente; va verificata e stimolata l'imitazione differita che si verifica a distanza di tempo tra l'osservazione di un comportamento e la sua imitazione. E' importante perché contribuisce ad una buona organizzazione dell'attività rappresentativa;

gioco adeguato: si tratta di osservare come il bambino utilizza i giocattoli e di stimolarne l'uso corretto mediante esempi ripetuti che il bambino può osservare ed imitare;

utilizzo della gestualità: è di estrema importanza osservarla in questa fase anche mediante il questionario del Primo Linguaggio nel protocollo 8-17 mesi e verificare la presenza dei gesti deittici che attestano la capacità di dirigere l'attenzione dell'adulto su un oggetto o evento dell'ambiente circostante. Il gesto indicativo è inoltre associato al controllo visivo sul destinatario inizialmente solo dopo aver prodotto il gesto e in seguito sia prima di produrre il gesto per verificare l'attenzione dell'interlocutore sia dopo per accertarsi che il suo gesto sia stato colto. Tutto questo va attentamente osservato ed incoraggiato in un bambino perché indica lo sviluppo di capacità comunicative indipendentemente dal tipo di linguaggio che userà.

In particolare sarà utile verificare la presenza di:

gesti deittici con funzione richiestiva: il bambino indica un oggetto o evento esterno per influenzare il comportamento dell'interlocutore e raggiun-

gere un determinato obiettivo;

gesti deittici con funzione dichiarativa: rappresentano un passo successivo, in quanto l'intenzione che il bambino esprime è propriamente comunicativa perchè implica la capacità di rappresentarsi l'interlocutore in grado di avere e comprendere intenzioni;

gesti referenziali: vengono chiamati anche rappresentativi proprio perchè rappresentano un referente specifico, il loro significato infatti non cambia in funzione del contesto. Vengono inizialmente appresi per imitazione all'interno di routine da cui si staccano progressivamente per diventare sempre più decontestualizzati e usati come simboli.

E' di fondamentale importanza valutare tutti questi prerequisiti anche nei bambini che si collocano a stadi linguistici più avanzati e che presentano un'acquisizione del linguaggio lenta o difficoltosa. Un training mirato in questa direzione non deve essere considerato una perdita di tempo ma un aiuto prezioso per la successiva evoluzione comunicativa.

Al lavoro sui prerequisiti comunicativi si associano attività più strettamente correlate allo sviluppo di capacità percettive e in particolare:

allenamento uditivo: prevede la presa di coscienza del suono. Va ricordato che molto spesso il compito più facile per il bambino è percepire il suono che lui stesso produce; per questo motivo è auspicabile creare situazioni in cui può ad esempio suonare un tamburo al cui suono l'adulto può reagire marciando senza guardarlo; in questo modo il bambino inizia a rendersi conto della presenza del suono e soprattutto del fatto che il suono produce degli effetti sugli altri. Il passo successivo ed importantissimo è l'uso della voce per produrre un effetto. Un'attività utile in questa fase è rappresentata dal canto; si è riscontrato infatti che bambini sordi protesizzati mantengono durante una canzone tempi di attenzione doppi rispetto ad una "conversazione" con un adulto conosciuto;

risposta condizionata al suono: è importante condizionare il bambino a rispondere al suono inizialmente con una risposta di tipo comportamentale mediante rinforzo visivo, ed in seguito con un'attività di gioco; in questo modo si sviluppano le abilità di detezione, si migliora l'attenzione uditiva, si può ottenere una soglia audiometrica affidabile che ci consenta eventuali modificazioni protesiche;

orientamento alla sorgente sonora: è una capacità che varia in funzione dell'età e dello sviluppo globale del bambino, spesso risulta difficoltosa e necessita di un allenamento mirato.

Sempre allo stadio preverbale si inseriscono le basi della produzione linguistica e le tappe vanno percorse partendo dalla produzione di vocaliz-

zi fino ad arrivare al gergo e alle prime parole con significato, passando per tutti i livelli intermedi, alcuni di particolare importanza;

vocalizzo: nel bambino con impianto cocleare anche il vocalizzo può essere opportunamente stimolato, sia in terapia dalla logopedista che dai genitori nella loro quotidiana interazione con il bambino. I genitori devono essere consapevoli di costituire un modello di linguaggio; vanno guidati a fornire al bambino vocalizzi adeguati da imitare e ad incoraggiare e rinforzare opportunamente i vocalizzi spontanei consentendone l'evoluzione da un primitivo livello precanonico al livello canonico;

gioco vocale: caratterizzato da una certa quantità di giochi sonori come borbottii, strilli, pernacchie. È importante esporre i bambini sordi ad una grande varietà di posture di lingua, labbra, mandibola che potrebbero entrare a far parte del loro gioco vocale. Produrre suoni attraverso gioco vocale è come i bambini udenti imparano a produrre i suoni della loro lingua, usando poi il feedback uditivo per monitorare le loro vocalizzazioni e renderle simili al modello adulto;

vocalizzazioni intenzionali: vengono prodotte per ottenere uno scopo. Ci sono bambini che sviluppano naturalmente questa abilità, mentre ad altri deve essere specificamente insegnato. Questa capacità può emergere lentamente e perciò è importante insistere su questo obiettivo anche mentre se ne perseguono altri;

babbling marginale: si rilevano suoni in sequenza che vanno a formare delle sillabe primitive caratterizzate da movimenti di apertura e chiusura molto lenti; le caratteristiche temporali sono diverse da quelle del linguaggio adulto, non si trascrivono infatti con l'alfabeto fonetico perché sono ancora produzioni precanoniche.

babbling canonico: costituisce un passaggio molto importante, è essenzialmente costituito dalla produzione di sequenze di sillabe CV con rapida transizione consonante-vocale. Molti studi (Stoel Gammon e Cooper, 1984; Vihman, Ferguson e Elbert, 1987) hanno evidenziato la continuità fonetica fra le sillabe del babbling e le prime parole nel luogo e modo di articolazione, nella forma sillabica e nella lunghezza vocalica. L'inventario dei foni presenti in questa fase è generalmente ridotto alle occlusive alle nasali e ad alcune vocali. Sono frequenti le vocalizzazioni e le produzioni monosillabiche, mentre quelle plurisillabiche sono caratterizzate dalla reduplicazione della medesima sillaba. Proprio la somiglianza tra babbling canonico e prime parole, sia nella struttura sillabica che nei suoni usati, suggerisce la necessità di stimolarne la produzione e l'ampliamento; i bambini normoudenti apprendono tutto ciò per semplice esposizione

mentre i bambini sordi impiantati possono farlo solo in un secondo momento grazie all'ottenimento di una buona soglia tonale, allo sviluppo delle capacità percettive ma grazie anche ad un opportuno intervento che non trascuri questo fondamentale passaggio.

babbling variegato: costituito da sequenze di sillabe diverse

.Sempre allo stadio preverbale è necessario iniziare un allenamento specifico per la discriminazione dei tratti soprasegmentali, in particolare del tratto di durata.

STADIO TRANSIZIONALE

Allo stadio transizionale i bambini hanno iniziato ad usare suoni in maniera significativa per comunicare e si può quindi mirare ad un ulteriore consolidamento della presa di coscienza di:

voce

suoni in situazione significativa

iniziale uso del linguaggio

alcune regole base della comunicazione.

In questa fase si potranno soprattutto promuovere in misura maggiore risposte a:

suoni ambientali

suoni musicali

suoni linguistici

Si possono ora inserire attività specifiche di percezione e produzione di alcuni tratti soprasegmentali. Questi contribuiscono in modo significativo all'intelleggibilità del parlato e per ognuno è possibile effettuare un training di percezione e produzione in graduale incremento di complessità e con strumenti adatti agli interessi del bambino.

Durata: è uno dei tratti soprasegmentali che è possibile proporre più facilmente, infatti quando i bambini iniziano a discriminare, le differenze in durata sono generalmente le prime ad essere percepite; e consentiranno la futura discriminazione dei fonemi occlusivi, delle vocali, di parole e frasi con un diverso numero di sillabe.

Ritmo: è opportuno proporlo attraverso varie attività e con diverso materiale sonoro sia musicale che verbale. Nella parola il ritmo è essenzialmente determinato dalla durata di vocali e fonemi continui e dalla distribuzione delle sillabe. I bambini con l'impianto riescono ad accedere alle informazioni sul ritmo più facilmente dei bambini che utilizzano una protesizzazione tradizionale.

Intensità: la continua variazione di intensità è una delle principali caratte-

ristiche della lingua parlata; il succedersi di massimi e di minimi dell'energia di ogni enunciato. La percezione di tali variazioni contribuisce al riconoscimento della struttura sillabica dei messaggi e dell'alternarsi di consonanti e di vocali nella catena fonemica.

Intonazione: implica la capacità di percepire e produrre intonazioni crescenti, decrescenti, costanti. Sta alla base delle future abilità di comprendere e produrre frasi affermative, interrogative, imperative.

Frequenza: dipende dalla distribuzione dell'energia acustica sullo spettro e sta alla base della futura capacità di riconoscere suoni vocalici, voci maschili e voci femminili.

Accento: implica la capacità di enfatizzare parole all'interno di una frase e di discriminare parole di uguale contenuto fonemico che variano il loro significato in base alla posizione dell'accento, che assume pertanto una funzione distintiva.

Sempre a questo stadio linguistico va iniziato un lavoro specifico sui tratti segmentali sia a livello percettivo che di produzione, partendo da fonemi molto contrastivi fino a giungere gradualmente a fonemi che si differenziano per un solo tratto; naturalmente bisogna sempre tenere conto del normale sviluppo fonologico.

Le attività che vogliono stimolare abilità di percezione e produzione a livello fonetico risultano indispensabili per lo sviluppo di abilità con parole e frasi.

Particolarmente importante è favorire la corretta acquisizione delle vocali che hanno un ruolo preminente per l'intelligibilità del parlato. Il triangolo vocalico in cui troviamo i foni vocalici dell'italiano rappresenta i movimenti orizzontali della lingua che ci permettono di identificare vocali anteriori, prodotte con avanzamento del dorso della lingua verso il palato duro, e vocali posteriori prodotte con un arretramento del dorso della lingua verso la zona velare. I movimenti verticali della lingua identificano quattro livelli di innalzamento che vengono chiamati: basso, medio-basso, medio-alto, alto.

I bambini sordi tendono a produrre le vocali in uno spazio limitato, non utilizzando una piena escursione di mandibola e lingua, si rende pertanto necessario effettuare esercizi atti a favorire questi movimenti. L'uso del feedback uditivo e tattile facilita il training, la presa di coscienza del feedback si sviluppa più facilmente incorporando attività percettive subito seguite da attività espressive.

Quando i tratti soprasegmentali si combinano con i tratti segmentali è possibile lavorare in modo più ampio alla percezione e produzione di

parole.

Se i bambini sono in grado di discriminare una grande quantità di suoni linguistici ed iniziano ad usarne alcuni in modo sistematico nella comunicazione, se hanno appreso le principali regole comunicative ed iniziano ad utilizzare singole parole con significato si può considerare il passaggio al successivo stadio linguistico.

STADIO FUNZIONALE

Allo stadio funzionale si continua il training in graduale incremento di complessità a livello di tratti soprasegmentali e si lavorerà molto all'interno delle categorie bersaglio di percezione e produzione di fonemi, parole e frasi. Si amplieranno le attività rivolte al raggiungimento di un inventario fonetico completo, all'arricchimento del patrimonio lessicale e soprattutto alla costruzione della struttura frasale.

Di grande aiuto in questa fase può essere l'avvio ad una alfabetizzazione precoce che costituisce un ulteriore elemento di rinforzo incrementando sia la competenza fonologica che le altre acquisizioni linguistiche fornendo un controllo supplementare.

Una volta che il bambino ha iniziato a sviluppare il linguaggio funzionale è di prioritaria importanza instaurare abilità di conversazione.

L'approccio migliore consiste in una modalità di conversazione uno ad uno in una situazione tranquilla atta a favorire un ascolto naturale.

Due indicazioni fondamentali in questa attività sono:

- porre alla base della conversazione gli interessi del bambino
- parlare con il bambino e non al bambino.

Alla fine dovremmo ottenere la capacità di una produzione frasale nel rispetto delle regole morfo-sintattiche della lingua in cui durata, ritmo e intensità siano adeguate.

Bisogna fare attenzione durante tutto l'iter abilitativo-riabilitativo a lavorare in maniera verticale all'interno delle varie categorie bersaglio ma anche orizzontalmente tra le varie categorie perché è nostro compito stimolare il sistema a generare la lingua nei suoi diversi aspetti, è quindi fondamentale esporre il bambino precocemente alle regole e alle contraddizioni della lingua facendoglielo chiaramente vedere in modo da sottrarsi al rischio di proporre troppo tardi o in modo limitato e semplificato le tante combinazioni possibili della lingua.

Di estrema importanza nel Protocollo proposto è la categoria bersaglio relativa alla generalizzazione che incorpora il livello percettivo della comprensione e che mira all'ottenimento della capacità di utilizzare nella

realtà quotidiana quanto proposto durante il training.

Ogni capacità del bambino di generalizzare abilità di comunicazione è individuale; alcuni bambini applicano facilmente abilità specifiche a nuove situazioni mentre altri trovano questo passaggio difficile.

Gli obiettivi di questa categoria bersaglio possono essere perseguiti quotidianamente a casa e a scuola e soprattutto è necessario che questa attività venga avviata fin dall'inizio della terapia logopedica.

Adattamento dell'iter abilitativo/riabilitativo sulla base dei risultati individuali

L'evoluzione delle abilità uditive e verbali procede in tappe progressive che differiscono da un caso all'altro, in relazione alle caratteristiche individuali di ciascun bambino, quali l'età di impianto o le abilità uditive presenti al momento dell'intervento. D'altra parte, poiché l'intervento abilitativo risulta efficace solo se persegue obiettivi realistici, esso deve basarsi su un'ipotesi prognostica corretta e sulla verifica periodica dei risultati reali rispetto a quelli attesi. Poiché si è riscontrato che un ritardo nel processo di attivazione della consapevolezza uditiva nel bambino, in una fase molto precoce del processo abilitativo, può generare un rallentamento nelle acquisizioni delle abilità verbali a lunga scadenza, appare opportuno segnalare per tempo eventuali preoccupazioni riguardo al rallentamento o al mancato conseguimento degli obiettivi prefissati. Pur non potendo ancora disporre di indici predittivi attendibili sulle potenzialità di miglioramento percettivo, in ambito clinico si è soliti considerare come punto di riferimento il raggiungimento di quelle determinate abilità che hanno un forte impatto sull'intero processo abilitativo. Sulla base della nostra esperienza clinica e di quanto viene riportato in letteratura riguardo ai risultati medi attesi in ambito percettivo-linguistico con impianto cocleare (Robbins, 2000; Houston, 2003; Waltzman, 2000), sono state identificate alcune abilità, considerate critiche ai fini dell'evoluzione percettiva. Il mancato raggiungimento di queste tappe nel corso del primo anno di utilizzo dell'impianto cocleare dovrebbe generare un opportuno 'adattamento' del processo abilitativo (Tab. 4).

Nella pratica clinica è utile far riferimento a risultati abilitativi medi riportati in letteratura riguardo ai pazienti suddivisi in tre categorie in base all'età di impianto e alla presenza o assenza di residui uditivi utili per la protesizzazione acustica precedente all'intervento. Sono stati quindi schematicamente identificati tre gruppi caratterizzati da indici prognostici

Tabella 4 GRUPPO 1: bambini impiantati < 4 aa					
Abità	1 m	2 m	3 m	4 m	12 m
1. Usa IC tutto il tempo					
2. modula i vocalizzi con l'IC					
3. spontaneamente presta attenzione il 25% delle volte che è chiamato per nome					
4. spontaneamente presta attenzione il 50% delle volte che è chiamato per nome					
5. spontaneamente presta attenzione a qualche suono nell'ambiente					
6. performance in cabina coerenti con quanto viene riferito a casa					
7. dimostra di comprendere il significato di molti suoni verbali e ambientali					
8. maggiore evoluzione del linguaggio					

GRUPPO 2: bambini impiantati ≥ 5 aa (qualche residuo uditivo, uso di HA prima dell' IC, princ. orale)					
Abità	1 m	2 m	3 m	4 m	12 m
1. Usa l' IC tutto il tempo					
2. identifica qualche parola o frase in closed set					
3. identifica parecchie parole o frasi in closed set					
4. spontaneamente presta attenzione il 50% delle volte che è chiamato per nome					
5. comprende frasi in situazioni familiari utilizzando solo il canale uditivo					
6. performance in cabina coerenti con quanto viene riferito a casa					
7. spontaneamente riconosce il proprio nome distinguendolo dagli altri					
8. maggiore evoluzione del linguaggio					

GRUPPO 3: bambini impiantati ≥ 5 aa (minimo residuo uditivo, uso limitato di HA prima dell' IC, dipendenza da altre modalità sensoriali)					
Abità	1 m	2 m	3 m	4 m	12 m
1. Usa IC tutto il tempo					
2. inizia a discriminare pattern verbali (num. di sillabe, accentazione, lunghezza)					
3. identifica qualche parola in closed set					
4. inizia a rispondere spontaneamente se è chiamato per nome					
5. riferisce quando l'IC non funziona					
6. identifica parecchie parole e frasi in closed set					
7. comprende poche cose in open set					
8. maggiore evoluzione del linguaggio					

differenti. Il primo gruppo è costituito da soggetti impiantati in età mediamente precoce e i rimanenti due gruppi da bambini impiantati oltre i 4 anni e che si differenziano in base alla presenza o meno di residui uditivi protesizzabili e in base all'indirizzo abilitativo seguito durante il periodo precedente all'impianto. Si presume che i soggetti del gruppo 1 possano progredire velocemente nelle abilità percettive uditive, ma che, a causa dell'età precoce, non presentino competenze linguistiche tali da permettere una valutazione strutturata della percezione verbale, mentre i bambini del 2° gruppo possano sviluppare parallelamente le abilità percettive sul versante sia uditivo che uditivo/verbale. Nel terzo gruppo di pazienti, impiantati dopo un periodo di privazione uditiva di 4 anni o più, è prevedibile una maggiore lentezza dell'evoluzione percettiva soprattutto per quello che riguarda la percezione di materiale verbale. Quindi nel primo gruppo è importante valutare se dopo 12 mesi di utilizzo si è raggiunto un buon grado di consapevolezza dell'ambiente sonoro e un sostanziale miglioramento delle abilità di espressione verbale sempre tenendo come riferimento del livello di performance iniziale; nel secondo gruppo si pone come obiettivo il raggiungimento dell'open-set nelle prove di percezione verbale, entro il primo anno di impianto, e parallelamente un consistente ampliamento delle abilità verbali riscontrate in epoca pre-impianto. Nel terzo gruppo si può considerare come risultato mediamente soddisfacente il raggiungimento di abilità di identificazione di parole in closed-set dopo 12 mesi.

Nella pratica clinica si è soliti combinare i dati dei test di valutazione funzionale con l'esperienza personale per formulare un giudizio sulla progressione dei risultati di ciascun individuo, evidenziando, in caso di ritardo, la necessità di una maggiore attenzione fino ad una vera e propria preoccupazione sull'andamento globale successivo all'impianto cocleare. Si ritiene in ogni caso che un atteggiamento di 'attesa' sia sempre controproducente, poiché espone a un consolidamento di devianze evolutive. D'altra parte mettere in allarme i terapisti e i genitori ogni volta che si osserva un percorso atipico può generare scorrette segnalazioni in casi che successivamente si rivelano normali.

Secondo un'utile schematizzazione proposta da Amy Robbins (2005), si potrebbe mantenere una condotta di vigile attenzione nei casi che tendono a evolvere in modo anomalo. Si può prevedere un periodo d'osservazione per quei casi che si discostano lievemente dai risultati attesi, come per esempio quelli che non raggiungono solo uno degli obiettivi elencati in Fig 4 o che presentano un ritardo in alcune acquisizioni non

superiore a 3 mesi (approccio rimediativo di 1° livello). In questi casi è consigliabile rivedere con maggiore attenzione il percorso abilitativo monitorando le abilità risultate deficitarie e attuando sistematicamente una serie di verifiche routinarie del protocollo, quali il controllo del funzionamento dell'impianto o la valutazione delle modalità comunicative prevalenti nell'ambiente familiare. Per esempio, se un bambino del Gruppo 2, dopo 12 mm di utilizzo dell'impianto, non riconosce ancora il proprio nome rispetto ad altri, occorre verificare che questa abilità sia richiesta nell'ambiente in cui vive.

Se, d'altra parte, il ritardo nel raggiungimento degli obiettivi persiste oltre 6 mesi di osservazione e coinvolge più settori, il livello di preoccupazione da parte dei terapisti aumenta poiché c'è rischio che nel bambino si possa evidenziare un disordine evolutivo più complesso. In questi casi la revisione del lavoro abilitativo non prevede solo un comune controllo della funzionalità del sussidio e della buona organicità del programma terapeutico, ma anche di verificare accuratamente se si sta evidenziando un disordine emergente, che probabilmente richiede un profondo adattamento nell'orientamento abilitativo (approccio rimediativo di 2° livello). In questi casi è necessario, in un certo senso, ricominciare tutto da capo, da una revisione del contratto terapeutico da condividere con i genitori del bambino, ad una approfondita riflessione su ogni aspetto del processo diagnostico e abilitativo: se necessario, si verifica l'opportunità e la validità di nuove strade di intervento, come per esempio una nuova regolazione della mappa dell'impianto, o un'integrazione plurisensoriale per rinforzare e ampliare le capacità comunicative del bambino. Allo stesso tempo si profila l'eventualità di dover ridiscutere anche la diagnosi sia eziologica che funzionale del paziente, richiedendo la valutazione collegiale di nuove figure professionali per completare il quadro clinico nell'ipotesi di dover identificare disabilità specifiche associate alla sordità.

1° livello: rimedio delle abilità deficitarie	2° livello: riformulare la prognosi
partecipazione dei genitori	counseling parentale
utilizzo continuativo dell'IC	utilizzo continuativo dell'IC
caratteristiche teoriche del sussidio	variate caratteristiche del sussidio
modalità comunicative a casa	affusare il protocollo del 1° livello
prerequisiti per gli obiettivi fissati	cambiare orientamento terapeutico
frammentazione degli obiettivi	introdurre altre modalità sensoriali
proporre altri materiali	confronto con colleghi
intensificare il training su quell'abilità	valutazione degli apprendimenti
monitoraggio mensile	evidenziare altre disabilità

CONCLUSIONI

L'impianto cocleare è indubbiamente il presidio protesico più idoneo al recupero delle ipoacusie gravi o profonde con ridotte abilità percettivo-verbali. Molti studi hanno infatti messo in evidenza l'efficacia di questa scelta in termini di sviluppo sia delle capacità percettive che di quelle comunicativo-linguistiche, in modo particolare quando la scelta viene effettuata in epoca precoce.

Quanto esposto ha inteso sottolineare l'importanza di utilizzare in modo mirato determinati strumenti di valutazione e di effettuare un adeguato training percettivo-verbale sia nella fase di selezione all'impianto, per valutare l'effettiva possibilità del cambio di ausilio, sia nei follow-up seguenti per verificare l'acquisizione delle abilità percettive.

Il training percettivo-verbale è di fondamentale importanza nella programmazione di una terapia logopedica mirata in particolar modo alla corretta progressione dei vari livelli della percezione a cui facciano sempre seguito corrispondenti attività a livello di produzione.

In virtù di queste riflessioni è doveroso ribadire ulteriormente la necessità per il bambino di una esposizione totale alla lingua, alle sue incongruenze e alle sue potenzialità senza cadere nell'errore di ridurre o semplificare troppo creando il rischio di impoverimento linguistico e cognitivo.

Infine è importante ribadire come sia sempre auspicabile disporre non solo di Strumenti di valutazione ma anche di Protocolli e linee guida di trattamento condivisi, in modo da ottenere risultati confrontabili.

Bibliografia

- ARSLAN E, GENOVESE E, ORZAN E, TURRINI M, VALUTAZIONE DELLA PERCEZIONE VERBALE NEL BAMBINO IPOACUSICO, ED. ECUMENICA, 1997.
- ARSLAN E, GENOVESE E, SANTARELLI R, 'AUDIOLOGIA PEDIATRICA IN NEUROPSICHIATRIA DELL'ETÀ EVOLUTIVA' DI MAURIZIO DE NEGRI ED PICCIN, 477-504, 2004.
- AXIA G, LA VALUTAZIONE DEL BAMBINO, EDIZIONI CAROCCI, ROMA, 2000.
- BORTOLINI U, PROVE PER LA VALUTAZIONE FONOLOGICA DEL LINGUAGGIO INFANTILE, ED MASTER, PADOVA, 1995.
- CASELLI C, CASADIO P, CONSIGLIO NAZIONALE DELLE RICERCHE-ISTITUTO DI PSICOLOGIA E FONDAZIONE MCHARTUR-IL PRIMO VOCABOLARIO DEL BAMBINO-FRANCO ANGELI, ROMA, 1995.
- CHILOSI AM, CIPRIANI P, "T.C.G.B. (TEST DI COMPrensIONE GRAMMATICALE PER BAMBINI)", EDIZIONI DEL CERRO, 1995.
- CORNOLDI C, COLPO G, : PROVE DI LETTURA MT PER LA SCUOLA ELEMENTARE, EDIZIONI OS, 1997.
- DEVESCOVI A, D'AMICO S, "LO SVILUPPO DELLA MORFOSINTASSI". IN CAMAIONI L "PSICOLOGIA DELLO SVILUPPO DEL LINGUAGGIO", IL MULINO, BOLOGNA, 2001.
- EISENBERG L.S., MARTINEZ A.S., HOLOWECKY S.R., POGORELSKY, RECOGNITION OF LEXICALLY CONTROLLED WORDS AND SENTENCES BY CHILDREN WITH NORMAL HEARING AND CHILDREN WITH COCHLEAR IMPLANT, EAR HEAR., 23: 450-62, 2002.
- ERTMER J, MELLON J., BEGGINING TO TALK AT 20 MONTHS: EARLY VOCAL DEVELOPMENT IN A YOUNG COCHLEAR IMPLANT RECIPIENT, J SPEECH LANG HEAR RES., 44: 192-206, 2001.
- GEERS A, BRENNER C, NICHOLAS J, UCHANSKI R, TYE-MURRAY N, TOBEY E, REHABILITATION FACTORS CONTRIBUTING TO IMPLANT BENEFIT IN CHILDREN.- ANN OTOL RHINOL LARYNGOL SUPPL MAY; 189:127-30, 2002.
- GEERS A, MOOG J, "EFFECTIVENESS OF COCHLEAR IMPLANTS AND TACTILE AIDS FOR DEAF CHILDREN", THE VOLTA REVIEW, VOL 96, N.5, NOV 94, ALEXANDER GRAHAM BELL ASSOCIATION FOR THE DEAF, WASHINGTON, 1994.
- GEERS A, TOBEY E, EFFECTS OF COCHLEAR IMPLANTS AND TACTILE AIDS ON THE DEVELOPMENT OF SPEECH PRODUCTION SKILLS IN PROFOUNDLY HEARING-IMPAIRED, VOLTA REVIEW, 94, 135-163, 1992.
- HAMMES DM, NOVAK MA, ROTZ LA, WILLIS L, EDMONDSON DM, THOMAS JF, EARLY IDENTIFICATION AND COCHLEAR IMPLANTATION : CRITICAL FACTORS FOR SPOKEN LANGUAGE DEVELOPMENT, ANN OTOL RHINOL LARYNGOL, 111, 74-78, 2002.
- HARRISON R, STANTON S, IBRAHIM D, NAGASAWA A, MOUNT R.J - NEONATAL COCHLEAR HEARING LOSS RESULTS IN DEVELOPMENTAL ABNORMALITIES OF THE CENTRAL AUDITORY PATHWAYS. ACTA OTOLARYNGOL (STOCKH), 113, 296-302, 1993.
- HOLT RF, KIRK KI SPEECH AND LANGUAGE DEVELOPMENT IN COGNITIVELY DELAYED CHILDREN WITH COCHLEAR IMPLANTS, EAR HEAR, 26(2):132-148, 2005.

- HOUSTON DM, PISONI DB, KIRK KL, YING EA, MIYAMOTO RT. SPEECH PERCEPTION SKILLS OF DEAF INFANTS FOLLOWING COCHLEAR IMPLANTATION: A FIRST REPORT- INT J PEDIATR OTORHINOLARYNGOL MAY;67(5):479-95, 2003.
- KING A, KALCENIK O, MRSIC-FLOGEL T, SCHNUPP J, PARSONS C, MOORE D, AUDIOLOGY E NEUROTOLOGY: 182-187, 2001.
- KIRK K, MIYAMOTO R., LENTO CL, YING E, O'NEIL T, FEARS B, EFFECTS OF AGE AT IMPLANTATION IN YOUNG CHILDREN, ANN OTOL RHINOL LARYNGOL SUPPL, 189: 69-73, 2002.
- O'NEIL C, O'DONOGHUE G M, ARCHBOLD SM, NIKOLOPOULUS TP, SACH T, VARIATIONS IN GAINS IN AUDITORY PERFORMANCE FROM PEDIATRIC COCHLEAR IMPLANTATION, OTOL NEUROTOL, 23: 44-48, 2002.
- PISONI DB, CLEARY M, MEASURES OF WORKING MEMORY SPAN AND VERBAL REHEARSAL SPEECH IN DEAF CHILDREN AFTER COCHLEAR IMPLANTATION, EAR HEAR SUPPL, 24:106S-20S, 2003.
- RICHTER B, EISSELE S, LASZIG R, LOHLE E, RECEPTIVE AND EXPRESSIVE LANGUAGE SKILLS OF 106 CHILDREN WITH A MINIMUM OF 2 YEARS' EXPERIENCE IN HEARING WITH A COCHLEAR IMPLANT, INT J PED OTORHINOLARYNGOL, 64:111-25, 2002.
- ROBBINS AM, GREEN J, BOLLARD P, LANGUAGE DEVELOPMENT IN CHILDREN FOLLOWING ONE YEAR OF CLARION IMPLANT USE, ANN OTOL RHINOL LARYNGOL SUPPL, 185:94-95, 2000.
- RUSTIONI D, PROVE DI VALUTAZIONE DELLA COMPRESIONE LINGUISTICA OS, 1995.
- SALVI J, WANG J, DING D, - AUDITORY PLASTICITY AND HYPERACTIVITY FOLLOWING COCHLEAR DAMAGE, HEAR RES 147, 261-274, 2000.
- STELLA G, PIZZOLI C, TRESSOLDI P, IL PEABODY TEST, TEST DI VOCABOLARIO RECETTIVO, TORINO, OMEGA, 2000.
- STEPHENS S, AUDIOLOGICAL REHABILITATION, IN STEPHENS, SCOTT BROWN'S OTOLARYNGOLOGY, BUTTERWORTHS LONDON, 446-480, 1987.
- SVIRSKY M, FRUSH HOLT R. 'THE FORBIDDEN EXPERIMENT IN LANGUAGE DEVELOPMENT', PAPER PRESENTED MONDAY MORNING, MAY 16, JOINT ASA/CAA MEETING, VANCOUVER, BC, 2005.
- SVIRSKY M, TEOH S, NEUBURGER H, DEVELOPMENT OF LANGUAGE AND SPEECH PERCEPTION IN CONGENITALLY, PROFOUNDLY DEAF CHILDREN AS A FUNCTION OF AGE AT COCHLEAR IMPLANTATION, AUDIOL NEUROTOL, 9(4):224-33, 2004.
- SVIRSKY MA, STALLINGS LM, LENTO CL, YING E, LEONARD L, GRAMMATICAL MORPHOLOGIC DEVELOPMENT IN PEDIATRIC COCHLEAR IMPLANT USERS MAY BE AFFECTED BY THE PERCEPTUAL PROMINENCE OF THE RELEVANT MARKERS, ANN OTOL RHINOL LARYNGOL SUPPL, 189: 109-112, 2002.
- VERGARA K, MISKIEL L, "THE MIAMI COCHLEAR IMPLANT, AUDITORY & TACTILE SKILLS CURRICULUM", INTELLIGENT HEARING SYSTEMS, MIAMI, 1994.
- WALTZMAN SB, SCALCHUNES V, COHEN NL, PERFORMANCE OF MULTIPLY HANDICAPPED CHILDREN USING COCHLEAR IMPLANTS, AM J OTOL, 21(3):329-335, 2000.
- WHO- INTERNATIONAL CLASSIFICATION OF IMPAIRMENTS, DISABILITIES AND HANDICAPS, WORLD HEALTH ORGANISATION, GENEVA, 1980.

Appendice

A) Strumenti per la valutazione percettivo-uditiva

Le prove di seguito descritte ci permettono di effettuare un inquadramento dei bambini nelle categorie percettive proposte da Moog e Geers (CID 1990):

- 0 nessuna detezione della parola
- 1 nessuna percezione di pattern verbali
- 2 discriminazione di pattern verbali in base alla lunghezza
- 3 identificazione di parole ad elevata differenziazione spettrale
- 4 identificazione di parole a moderata differenziazione spettrale
- 5 identificazione di parole minimamente contrastive in condizioni di scelta limitata
- 6 riconoscimento di parole in open set.

• P.Ca.P. (Prime Capacità Percettive) (Arslan e coll, 1997)

Età di somministrazione: è in stretta relazione con il patrimonio lessicale del bambino

Modalità di somministrazione: audio-visiva/uditiva

Intensità: 70 dB a voce controllata o mediante l'uso di apposito software

Deve essere effettuato nella migliore condizione possibile di ascolto.

Versione semplificata: si utilizzano tre giocattoli rappresentanti parole bi-tri-quadisillabiche (es: palla- bambola-telefono)

Somministrazione: si richiede al bambino di scegliere fra i tre giocattoli in relazione al parametro di durata della parola, si ripete per quattro volte consecutive.

Versione standard: vengono utilizzate 36 immagini raffiguranti parole bi-tri-quadisillabiche.

Somministrazione:

Primo subtest (discriminazione): si richiede al bambino di scegliere fra 12 parole suddivise in tre gruppi percettivi per durata (parole bi-tri-quadisillabiche). La presentazione viene effettuata in ordine casuale per due volte.

Secondo subtest (identificazione): si richiede al bambino di scegliere fra 12 parole quadrisillabiche ad elevata differenziazione spettrale. La presentazione viene effettuata in ordine casuale per due volte.

Terzo subtest (identificazione): si richiede al bambino di scegliere fra 12 parole bisillabiche che iniziano con il medesimo fonema. La presentazione viene effettuata per due volte in ordine casuale.

Valutazione: in relazione al numero di risposte corrette ottenute, è possibile individuare la categoria percettiva di appartenenza del bambino.

• **T.A.P. (Test delle Abilità Percettive)**

Autori: Arslan e coll.(1997)

Età di somministrazione: dai quattro anni

Modalità: uditiva

Somministrazione: il test è suddiviso in tre sezioni:

Detezione del fonema: si richiede al bambino di segnalare la presenza o assenza del suono. Gli stimoli utilizzati sono le vocali e alcune consonanti.

Identificazione di parole: si richiede al bambino di scegliere la parola stimolo fra 12 immagini raffiguranti parole bi-tri-quadisillabiche.

Comprensione di frasi: si richiede al bambino di rispondere a domande senza nessun ausilio visivo.

Valutazione: viene effettuata in base al numero di risposte corrette fornite dal bambino e alle modalità utilizzate.

• **T.I.P.I. 1 (Test di Identificazione di Parole Infantili)**

Autori: Arslan e coll.(1997)

Età di somministrazione: generalmente a partire dai tre anni, ma comunque in relazione al patrimonio lessicale del bambino.

Modalità: uditiva o audio-visiva con un'intensità di 70 dB a voce controllata o mediante l'uso di apposito software nella migliore condizione possibile di ascolto

Descrizione del test: è costituito da quattro liste di parole bisillabiche; ogni lista è costituita da 50 parole stimolo da identificare fra quattro immagini

Somministrazione: si richiede al bambino di identificare una parola stimolo fra quattro di cui due sono coppie minime che differiscono per un suono consonantico o vocalico e altre due sono distrattori.

Valutazione: si trascrivono nella scheda di valutazione le risposte corrette e le risposte errate, differenziando gli errori di natura fonemica. Il punteggio, espresso in percentuale, si ottiene moltiplicando per due il numero delle risposte corrette.

• **T.I.P.I. 2 (Test di Identificazione di Parole Infantili)**

Autori: Arslan e coll.(1997)

Età di somministrazione: dai quattro anni

Modalità: uditiva o audio-visiva con un'intensità di 70 dB a voce controllata o mediante l'uso di apposito software nella migliore condizione possibile di ascolto

Descrizione del test: è costituito da due liste di parole bisillabiche; ogni lista è costituita da 25 parole stimolo da identificare fra sei immagini

Somministrazione: si richiede al bambino di identificare una parola stimolo fra

sei, di cui due sono coppie minime che differiscono per un suono consonantico, due sono foneticamente simili e due sono distrattori.

Valutazione: si trascrivono nella scheda di valutazione le risposte corrette e le risposte errate, differenziando gli errori di natura fonemica. Il punteggio, espresso in percentuale, si ottiene moltiplicando per quattro il numero delle risposte corrette.

- **Matrici di confusione fonemica (identificazione vocalica e consonantica)**

- Identificazione di vocali**

- Età di somministrazione:** variabile.

- Modalità:** uditiva o audio-visiva con un'intensità di 70 dB a voce controllata o mediante l'uso di apposito software nella migliore condizione possibile di ascolto

- Descrizione del test:** è costituito da cartoncini raffiguranti le cinque vocali.

- Somministrazione:** si richiede al bambino di identificare una vocale articolata dall'esaminatore o da voce registrata, indicandola o ripetendola ad alta voce. Le vocali vengono presentate per cinque volte in ordine casuale.

- Valutazione:** si trascrivono nello schema apposito le risposte corrette e le risposte errate. Il punteggio, espresso in percentuale, si ottiene moltiplicando per quattro il numero delle risposte corrette.

- Identificazione di consonanti**

- Età di somministrazione:** il bambino deve essere in grado di riconoscere graficamente i fonemi o di mantenere adeguati tempi di attenzione se la prova viene effettuata su ripetizione.

- Modalità:** uditiva o audio-visiva con un'intensità di 70 dB a voce controllata o mediante l'uso di apposito software nella migliore condizione possibile di ascolto.

- Descrizione del test:** è costituito da 16 logotomi stimolo costituiti dalle varie consonanti in posizione intervocalica.

- Somministrazione:** si richiede al bambino di identificare ogni stimolo fra i sedici, presentati in ordine casuale per quattro volte.

- Valutazione:** si trascrivono nello schema apposito le risposte corrette e le risposte errate, in modo da poter effettuare un'analisi del tipo di errore. Il punteggio si ottiene calcolando la percentuale di risposte esatte sul numero totale.

- **Prove di riconoscimento**

- Vengono effettuate utilizzando la sola modalità uditiva, a voce controllata, scegliendo parole di diversa lunghezza e contenuto fonemico e frasi di uso comune in open set. Il punteggio si ottiene calcolando la percentuale di risposte esatte sul numero totale.

- A questi test vengono inoltre spesso affiancati appositi questionari compilati dai genitori o dagli insegnanti per valutare come il bambino utilizza lo strumento protesico in ambito familiare e scolastico.

B) Prove di valutazione del linguaggio

Con i bambini piccoli è di grande utilità filmare alcuni minuti di gioco ed effettuare una videoanalisi per rilevare la presenza dei fondamentali prerequisiti allo sviluppo comunicativo.

• Il primo vocabolario del bambino P.V.B.(Questionario MacArthur)

Autori: M.C. Caselli e P. Casadio, 1995.

Età di somministrazione: da 8 a 17 mesi questionario "Gesti e parole", da 18 a 30 mesi questionario "Parole e frasi".

Descrizione: si tratta di due questionari, distinti per età, che indagano le competenze comunicative verbali e non-verbali nei primi anni di vita, l'evoluzione del lessico e le prime abilità morfo-sintattiche.

Somministrazione: il questionario va chiaramente illustrato alla famiglia al momento della consegna, la compilazione viene effettuata dai genitori, spesso in collaborazione con gli insegnanti.

Valutazione: i punteggi ottenuti nelle varie sezioni del questionario vengono confrontati con i valori normativi, fornendo "un'istantanea" sullo sviluppo comunicativo e linguistico del bambino.

• T.P.L. (Test del Primo Linguaggio)

Autori: G. Axia, 1995.

Età di somministrazione: dai 12 ai 36 mesi.

Descrizione del test: è un test che esamina gli aspetti sociali e comunicativi, gli aspetti semantici e quelli sintattici mediante l'utilizzo di tre differenti scale:

- Scala comunicativa e pragmatica;
- Scala del vocabolario;
- Scala della prima sintassi.

Somministrazione: il test inizia con le quattro prove relative all'osservazione delle modalità con cui il bambino si rapporta all'esaminatore, la produzione spontanea e su stimolo e la capacità di comprendere semplici richieste.

Per quanto concerne la scala del vocabolario si richiede al bambino di indicare una figura fra quattro ed in seguito di denominare figure in successione.

Per la comprensione della prima sintassi si chiede al bambino di indicare fra quattro figure rappresentanti oggetti in base alla definizione d'uso; mentre per la produzione viene richiesto al bambino di descrivere semplici figure rappresentanti azioni.

Valutazione: i punteggi ottenuti ad ogni prova, in comprensione e in produzione, vengono confrontati con apposite tabelle riassuntive dei valori percentili.

LIVELLO FONETICO-FONOLOGICO

• Test di valutazione dell'articolazione

Autori: F. Fanzago.

Età di somministrazione: non specificata.

Descrizione del test: il test è composto da 22 tavole rappresentanti 117 figure stimolo che elicitano tutti i fonemi consonantici e vocalici dell'italiano standard nelle varie posizioni possibili (iniziale, mediana, gruppo consonantico).

Somministrazione: si richiede al bambino di denominare le figure o di ripeterne il nome e si annotano le risposte in una scheda apposita.

Valutazione: nella tabella di valutazione si annota se il fonema è stato articolato correttamente, sostituito, omissso o distorto in posizione iniziale, mediana o in gruppo consonantico. E' inoltre necessario precisare se il dato è stato raccolto su produzione spontanea o su ripetizione. E' una prova veloce che necessita di ulteriori approfondimenti per valutare la produzione in contesti più ampi.

• P.F.L.I. (Prove per la valutazione Fonologica del Linguaggio Infantile)

Autori: U. Bortolini, EditMaster, 1995.

Età di somministrazione: dai 24 mesi.

Descrizione del test: il test è composto da 90 figure, 74 che rappresentano oggetti ed eventi che il bambino dovrebbe descrivere e 3 storielle (due di sei figure ed una di quattro). Le parole sollecitate dalle figure stimolo contengono molte occorrenze di tutti i fonemi dell'italiano in posizione iniziale, intervocalica e in gruppo consonantico. Generalmente sono sufficienti le prime 32 figure per una prima valutazione.

Al test sono allegare schede per la trascrizione e la valutazione del campione di linguaggio.

Somministrazione: si richiede al bambino di descrivere le scenette facendogli prelevare da una scatola una figura alla volta; le figure che rappresentano le storielle devono essere proposte in sequenza. Il campione di linguaggio raccolto, per essere rappresentativo, deve contenere almeno 250-300 parole. La produzione del bambino deve essere registrata o videoregistrata.

Valutazione: il campione di linguaggio deve quindi essere trascritto in Alfabeto Fonetico Internazionale, con l'uso dei segni diacritici necessari, nelle apposite schede. Vanno segnalate le parole corrette, semplificate, inintelligibili e gli omonimi. E' possibile quindi procedere per quanto concerne le parole semplificate ad un'analisi in tratti distintivi o in processi.

In tal modo si può determinare l'inventario fonetico e la tipologia del problema fonologico presente, facendo riferimento ai dati normativi sullo sviluppo articolatorio normale e sul profilo evolutivo dei processi fonologici.

LIVELLO LESSICALE-SEMANTICO

- **P.P.V.T. (Peabody Picture Vocabulary Test)**

Autori: G. Stella, Edizioni Omega, 2000.

Età di somministrazione: dai 3 anni e 3 mesi ai 17 anni e mezzo

Descrizione del test: è un test di comprensione lessicale costituito da 175 tavole contenenti ognuna quattro immagini; le parole stimolo sono sostantivi, verbi ed aggettivi di difficoltà crescente.

Somministrazione: il test ha inizio, a seconda dell'età, da punti diversi; l'esaminatore pronuncia la parola stimolo e chiede al bambino di indicarla. Nel caso vi sia presenza di errore nei primi 8 items bisogna retrocedere fino all'ottenimento di 8 risposte esatte consecutive (basal); si continuerà quindi dalla tavola successiva al primo errore e si interromperà il test in presenza di 6 errori in una sequenza di 8 items (ceiling).

Valutazione: si trascrivono nell'apposito protocollo le risposte, il punteggio grezzo viene calcolato sottraendo il numero di errori al numero dell'ultima tavola presentata. Consultando le apposite tabelle si ottengono i punteggi standard equivalenti per l'età (quoziente verbale).

LIVELLO MORFO-SINTATTICO

- **Prove di valutazione della comprensione linguistica**

Autori: D. Rustioni, Organizzazioni Speciali.

Età di somministrazione: da 3 anni e sei mesi a 8 anni.

Descrizione del test: è costituito da 78 tavole figurate, ciascuna comprendente 4 disegni. Le tavole sono suddivise in sei protocolli progressivi e differenziati in base all'età. Il test consente una somministrazione a scorrimento, è pertanto possibile proporre il protocollo precedente o il successivo a seconda del numero di errori.

Somministrazione: l'esaminatore pronuncia la frase stimolo e chiede al bambino di indicarla fra quattro, dopo avergli raccomandato di ascoltare con attenzione e di guardare tutte le figure.

Valutazione: nell'apposita scheda di rilevazione, strutturata a colonne, si annotano le risposte esatte e quelle errate; il numero di errori definisce se il protocollo utilizzato è adatto al livello di comprensione del bambino oppure determina la scelta di utilizzare il protocollo precedente o successivo.

La somma dei punteggi assegnati ad ogni risposta verrà confrontata con la tabella relativa alle classi di merito di ciascun protocollo (insufficiente, scarso, medio-basso, medio, medio-alto, buono, molto buono).

• **T.C.G.B. (Test di Comprensione Grammaticale per Bambini)**

Autori: A.M. Chilosi e P. Cipriani, Edizioni del Cerro, 1995

Età di somministrazione: dai 3 anni e mezzo agli 8 anni

Descrizione del test: è costituito da 76 frasi stimolo, rappresentate graficamente, che afferiscono a otto tipi principali di strutture grammaticali. Ogni pagina del test è costituita da quattro immagini, di cui una sola corrispondente alla frase stimolo e le altre tre con funzione di distrattori, in quanto rappresentano contenuti simili.

Somministrazione: l'esaminatore pronuncia la frase stimolo e chiede al bambino di indicarla. In presenza di risposta errata l'item deve essere proposto una seconda volta.

Valutazione: si trascrivono nell' apposito protocollo le risposte esatte fornite alla prima o alla seconda presentazione e gli errori. Vengono assegnati 0 punti se la risposta è corretta, 0,5 punti se è errata solo alla prima somministrazione e 1,5 punti se è errata a entrambe le somministrazioni.

La somma dei punteggi viene confrontata con la tabella di distribuzione in percentili dei punteggi totali in relazione all'età del bambino.

Questa prima valutazione quantitativa può essere completata da una valutazione qualitativa che prenda in considerazione i punteggi ottenuti per ogni tipologia di struttura grammaticale.

• **Valutazione della produzione verbale spontanea**

La raccolta di un campione di linguaggio spontaneo consente di effettuare una analisi dello sviluppo della struttura frasale secondo le fasi di acquisizione della morfosintassi della lingua italiana sintetizzate da Cipriani e Chilosi:

0 livello prelinguistico: prevalentemente caratterizzato da vocalizzazioni, babbling, e qualche parola isolata;

1 livello olofrastico: caratterizzato da parola frase e assenza di espressioni combinatorie;

2 livello presintattico: caratterizzato prevalentemente da un discreto incremento di espressioni olofrastiche e dalla comparsa di enunciati formati da parole singole in successione e da qualche enunciato semplice di tipo routinario;

3 livello protosintattico: caratterizzato da un progressivo aumento delle espressioni di più parole e dalla comparsa di enunciati nucleari e delle prime forme di espansione dell'enunciato, ancora morfologicamente incompleti;

4 livello morfosintattico 1: caratterizzato prevalentemente da enunciati semplici con utilizzo degli appropriati funtori grammaticali e la comparsa di qualche enunciato complesso con un incompleto controllo della morfologia;

5 livello morfosintattico2: caratterizzato dalla presenza di frasi coordinate e frasi complesse corrette dal punto di vista morfologico e strutturale.

APPRENDIMENTI SCOLASTICI

Con bambini in età scolare si somministrano le prove M.T. di Cornoldi e Coll. relative alla correttezza e rapidità di lettura ed alla comprensione del testo, generalmente associate alle prove di scrittura.

ESPERIENZE APPLICATIVE

R. Luppari, E. Arslan, S. Hatzopoulos

In questo capitolo vengono riportati i dati e risultati di alcune esperienze di screening da parte degli Autori della Relazione.

SCREENING SU POPOLAZIONI SELEZIONATE (TNS)

Mestre

SEDE: ULSS 12 Veneziana

POPOLAZIONE: circa 500.000

PERIODO: ottobre 1992 – settembre 2006

REGISTRO DI RISCHIO AUDIOLOGICO:

1. fattori di rischio JCIH 1990
2. Ricovero NICU
3. Procedimento di adozione
4. Richiesta specifica dei genitori

Nell'ambito del registro di rischio solo 93 neonati (4%) non presentava uno o più dei fattori previsti dal JCIHS.

METODICA: ABR (pass \leq 40 dB nHL in almeno un orecchio)

RISULTATI

ottobre 1992 – settembre 2006

No. nati	31.210	
Iscritti registro di rischio	2.091	6,7%
Esaminati con ABR	1.944	93%
Veri positivi	19	1,0%
PREVALENZA per sordità neurosensoriale bilaterale	1 : 1.642	0,06%
PREVALENZA sui neonati iscritti nel registro	1 : 110	0,9%
Età media diagnosi	Ipoacusie Registro : 4mesi Ipoacusie non screening: 12 mesi	
Età media protesizzazione	Ipoacusie Registro : 8 mesi Ipoacusie non screening: 15 mesi	

Nello stesso periodo sono stati individuati altri 12 bambini affetti da grave ipoacusia neurosensoriale bilaterale che non presentavano fattori di rischio alla nascita e quindi non erano stati sottoposti a screening. Questi bambini sono arrivati comunque precocemente alla nostra osservazione e quindi diagnosticati e protesizzati grazie alla tempestiva segnalazione dei pediatri di base e della famiglia stessa.

La prevalenza dei singoli fattori di rischio nella popolazione sottoposta a screening è riportata nella tabella seguente

Fattori di rischio (JCIHS 1990)	No.	%
Familiarità	598	56,6%
Infezioni TORCH	127	11,5%
Malformazioni cranio facciali	73	6,9%
Peso alla nascita <1500 gr	96	9,1%
Iperbilirubinemia che ha richiesto trasfusione	2	0,2%
Farmaci ototossici	82	7,7%
Meningite batterica	7	0,7%
Grave depressione alla nascita <i>Apgar: < 4 a 1 m.</i> <i>< 6 a 5 m</i>		
<i>Ipotonia a 2 h</i>	18	1,7%
Ventilazione assistita \geq 5 gg	14	1,3%
Stigmate di una sindrome che comporti una ipoacusia	45	4,3%

Treviso

SEDE: ULSS 9 Treviso

POPOLAZIONE: circa 500.000

PERIODO: gennaio 1996 - febbraio 2004

REGISTRO DI RISCHIO AUDIOLOGICO:

1. fattori di rischio JCIH 1990
2. Ricovero NICU
3. Procedimento di adozione
4. Richiesta specifica dei genitori

Nell'ambito del registro di rischio solo 23 neonati (1,77%) non presentavano almeno uno dei fattori previsti dal JCIHS.

METODICA: ABR (pass \leq 40 dB nHL)

RISULTATI

Gennaio 1996 – febbraio 2004

No. nati	23.938	
Iscritti registro di rischio	1299	5,4%
Esaminati	1.299	100%
Familiari	179	15,9%
Retest	1.120	84,9%
Veri positivi	14	1,1%
PREVALENZA sui tutti i neonati	1 : 1.709	0,06
PREVALENZA sui neonati iscritti nel registro	1 : 93	1,1%

Nello stesso periodo sono stati individuati altri 4 bambini affetti da grave ipoacusia neurosensoriale bilaterale che non presentavano fattori di rischio alla nascita e quindi non erano stati sottoposti a screening. Questi bambini sono arrivati comunque alla nostra osservazione e quindi diagnosticati e protesizzati grazie alla segnalazione dei pediatri di base e della famiglia stessa.

La prevalenza dei singoli fattori di rischio nella popolazione sottoposta a screening è riportata nella tabella seguente

Fattori di rischio (JCIHS 1990)	No.	%
Familiarità	149	8,6%
Infezioni TORCH	67	3,9%
Malformazioni cranio facciali	109	6,3%
Peso alla nascita <1500 gr	365	21,1%
Iperbilirubinemia che ha richiesto trasfusione	34	2,0%
Farmaci ototossici	824	47,6%
Meningite batterica	0	0,0%
Grave depressione alla nascita <i>Apgar: < 4 a 1 m. < 6 a 5 m</i>		
<i>Ipotonia a 2 h</i>	61	3,5%
Ventilazione assistita >= 5 gg	96	5,5%
Stgmate di una sindrome che comporti una ipoacusia	27	1,6%

Ferrara

Da gennaio 2000 a settembre 2004 sono stati esaminati nella NICU con OAE un campione di 834 bambini. Di questi 154 (18.5%) hanno fallito la prima sessione d'esame e 101 (12.1%) sono risultati "refer" anche al secondo test per cui sono stati avviati a successive indagini audiologiche (ABR ed elettrococleografia).

Da quest'ultimo gruppo, sono stati riscontrati affetti da sordità 15 casi (1.8%), di cui 6 presentavano una severa perdita unilaterale, mentre i rimanenti 9 furono riscontrati affetti da grave perdita neurosensoriale bilaterale. Tre di questi bambini sono in attesa di impianto cocleare; altri tre presentano severo concomitante ritardo psico-neurologico e sono attualmente avviati ad un programma di follow-up. Uno, nato nel 2002, sta usando protesi acustiche bilaterali ed è anche arruolato in un programma di follow-up; i rimanenti due casi provengono da aree geografiche lontane da Ferrara e sono seguiti in altro ospedale dell'Emilia Romagna.

La prevalenza di sordità neurosensoriale in questo gruppo è risultata essere dell'1.08%.

Nonostante l'uso combinato dal 2003 di OAEs e AABR nella popolazione NICU, non è stato a tutt'oggi identificato alcun caso di Neuropatia Uditiva.

POPOLAZIONE	834	
Fail 1° test	154	18.5 %
Fail 2° test "	101	12.1 %
Veri positivi	15 (9 bilat., 6 monolat.)	1.8 %
PREVALENZA per sordità neurosensoriale bilaterale	1 : 93	1.08 %

SCREENING UNIVERSALE (UNS)

Mestre

SEDE: ULSS 12 Veneziana

POPOLAZIONE: circa 500.000

PERIODO: dicembre 2002 - settembre 2006

POPOLAZIONE :

Tutti i neonati in tre neonatologie

METODICA

Otoemissioni acustiche (TEOA). Test in seconda giornata e retest nei fail prima della dimissione o su richiamo entro 1 mese.

Criterio di fail: assenza di TEOAE in entrambe le orecchie

Retest nei fail con ABR entro tre mesi (Fail= >40 dB nell'orecchio migliore)

RISULTATI

Dicembre 2002 - settembre 2006

No. nati	9.162	
Esame non eseguito	175	1,9%
Sottoposti a TEOA	8.987	98,1%
Fail TEOA	79	0,9%
Retest ABR	79	100%
Fail ABR	10	0,1%
PREVALENZA sui tutti i neonati	1 : 916	0,11%
Età media diagnosi	4 mesi	
Età media protesizzazione	9 mesi	

Da segnalare che a tutt'oggi non ci è pervenuta alcuna segnalazione di neuropatia uditiva all'interno di questo campione esaminato.

Treviso

SEDE: ULSS 9 Treviso

POPOLAZIONE: circa 500.000

PERIODO: marzo 2004 - dicembre 2005

POPOLAZIONE

Tutti i neonati in due neonatologie

METODICA

Otoemissioni acustiche (TEOA). Test in seconda giornata e retest nei fail prima della dimissione o su richiamo entro 1 mese.

Criterio di fail: assenza di TEOAE in entrambe le orecchie

Retest nei fail con ABR entro tre mesi (Fail= >40 dB nell'orecchio migliore)

RISULTATI

Marzo 2004 – dicembre 2005

No. nati	4.715	
Esame non eseguito	26	0,5%
Sottoposti a TEOA	4.689	99,4%
Fail TEOA	39	0,8%
Retest ABR	36	92,3%
Fail ABR	5	0,1%
PREVALENZA sui tutti i neonati	1 : 943	0,11%

Da segnalare che a tutt'oggi non ci è pervenuta alcuna segnalazione di neuropatia uditiva all'interno di questo campione esaminato.

Ferrara

Da gennaio 2000 a settembre 2006 sono stati esaminati con OAE secondo i criteri dello screening universale 6100 neonati a termine.

Di questi, 902 (14,8%) hanno fallito il primo test e sono stati ritestati con OAE entro 30 giorni. 7 casi (0,11%) hanno fallito anche il retest e sono stati studiati con ABR ed elettrococleografia.

In questo gruppo, 5 casi sono stati riscontrati affetti da sordità: 3 di essi presentavano una sordità neurosensoriale profonda bilaterale. Uno di essi (nato nel 2001) ha già ricevuto un impianto cocleare, mentre gli altri due sono in lista di attesa.

I restanti 2 casi presentavano una sordità monolaterale e sono stati avviati ad un programma protesico.

La prevalenza della sordità neurosensoriale bilaterale in questo gruppo è stata stimata essere del 0,05%.

Gennaio 2000 – settembre 2006

Popolazione	6100	
Fail I° test	902	14.8%
Fail 2° test (entro 30 gg)	7	0.11%
Veri positivi	5 (3 bilat., 2 monolat.)	0.08%
PREVALENZA per sordità neurosensoriale bilaterale	1:2033	0.05%

COSTI E CONSIDERAZIONI FINALI

E. Arslan e R. Luppari

In letteratura, come è stato detto nei precedenti capitoli, sono presenti diversi studi dove sono calcolati i costi/benefici delle procedure di screening neonatale. Si tratta però di calcoli basati nella maggioranza di casi su esperienze anglosassoni e nord americane riferite a sistemi sanitari molto diversi da quelli del nostro paese. Abbiamo voluto per questo motivo tentare di calcolare i costi di una procedura di screening, basati sulla reale strutturazione del nostro Servizio Sanitario, tenendo conto soprattutto del criterio che sta alla base della programmazione di qualsiasi attività di screening e cioè che le procedure sanitarie di test-retest, diagnosi e terapia vengano erogate gratuitamente senza contributi di ticket da parte della famiglia.

Sono stati calcolati, riferiti a una popolazione di 1000 nuovi nati, i costi di una procedura TNS e di una procedura UNS, stimando in base ai dati della letteratura il numero di neonati falsi positivi e falsi negativi.

Parametri di base

- Dati epidemiologici (fonte: ISTAT 2002): 1000 nuovi nati all'anno corrispondono in Italia secondo il tasso di nascita nazionale a una popolazione di 100.000 abitanti.
- Le percentuali di accesso ai diversi livelli della procedura di screening e i tempi assegnati al personale sono stati desunti dalle esperienze di Mestre e Treviso che nel complesso sono simili ai dati delle esperienze più significative riportate in letteratura.
- I tempi medi su cui ci siamo basati per il personale sono stati ricavati dai dati riportati in letteratura e dalle esperienze TNS e UNS di Mestre e Treviso.
- I costi del personale sono i costi orari medi, ricavati dalla Amministrazione della ULSS di Mestre per le seguenti figure professionali: medico ospedaliero di 1° livello, Infermiere professionale, Tecnico audiometrista, Personale amministrativo.
- Non sono stati presi in considerazione costi di acquisto, manutenzione e ammortamento delle apparecchiature perché ci siamo posti essenzialmente l'obiettivo di valutare i costi di gestione per parago-

nare le due strategie di screening universale e su popolazione selezionate in base ai fattori di rischio. Inoltre risulta molto difficile nella situazione attuale dare una stima media delle apparecchiature data la grande disponibilità di marche con notevoli differenze nel prezzo di vendita, sia per le apparecchiature di OAE sia per i sistemi ABR. Inoltre è praticamente impossibile stabilire la quota del tempo che queste stesse strumentazioni vengono dedicate, a seconda della struttura, anche ad altre attività diagnostiche.

Nelle tabelle (1 TNS e 2 UNS) abbiamo calcolato per le varie fasi che caratterizzano le due procedure di screening sulla base di una popolazione di 1000 nati, calcolando per ciascuna fase il numero di bambini in ingresso, i tempi medi delle prestazioni da attribuire a ciascuna figura professionale, i costi e il costo amministrativo del mancato ingresso dei ticket corrispondenti alle prestazioni. La stima delle percentuali di neonati che accedono ai livelli di retest è stata calcolata con criteri molto restrittivi.

Nelle procedure UNS si è utilizzato il protocollo oggi più diffuso e più conveniente e cioè le OAE con doppio test nei bambini fail prima della dimissione. Le stime di accesso alle procedure di retest OAE e di retest ABR si sono basate sui dati delle esperienze di Mestre e Treviso: 10 % di neonati eseguono due test OAE e lo 0,5% accede al livello di retest.

Nelle procedure TNS si è utilizzato il protocollo che oggi viene considerato ottimale per lo screening nelle NICU e cioè l'utilizzo di un protocollo ABR e OAE come test iniziale e l'ABR per le procedure di retest. Per calcolare la quota di bambini che vengono arruolati secondo i criteri del JCIH in uno screening TNS abbiamo utilizzato le stime derivanti dalle esperienze di Mestre e Treviso. Il 5% dei nati viene ricoverato in una NICU e quindi accede al registro di rischio; per il retest si è considerata la stessa percentuale del 0,5% utilizzata per le procedure UNS.

In ambedue le procedure, TNS e UNS, la parte più rilevante del costo dello screening è costituita dalla esecuzione del protocollo di test nei neonati. Nello screening UNS l'esecuzione del protocollo OAE implica tempi e modalità a costi ridotti, che però vanno applicati a tutta la popolazione di nuovi nati. Nello screening TNS il costo dell'ABR come test di screening è molto più elevato, ma viene applicato su un numero molto più ridotto di neonati. Sulla base dei nostri dati complessivamente il costo di uno screening UNS è circa il doppio di quello TNS passando da 11.000 euro

PROCEDURE DI SCREENING TNS su 1000 nati	No. bambini	Tempo unitario medico (min)	Tempo unitario infermiere (min)	Tempo unitario tecnico (min)	Tempo unitario segretario (min)	Costo complessivo medico	Costo complessivo infermiere	Costo complessivo tecnico	Costo complessivo segretario	Somma parziale	Costo ticket esami	Costo ticket visita	TOTALI
1 fattori rischio (compilazione)	6000	5	10			€ 3.099	€ 2.740	€ 0	€ 0	€ 5.839			€ 5.839
2 fattori rischio (appuntamento, trasporto)	60	0	30		10	€ 0	€ 493	€ 0	€ 156	€ 652			€ 652
3 ASR 1 (esecuzione, lettura, compilazione referto, colloquio genitori)	60	20		60		€ 144	€ 0	€ 1.111	€ 0	€ 1.254	€ 43		€ 4.416
4 Gestione richiamo	1	10				€ 6	€ 0	€ 0	€ 8	€ 14			€ 14
5 ASR 2 (visita e anamnesi specialista, esecuzione, lettura, compilazione referto, colloquio genitori)	1	45		90	30	€ 28	€ 0	€ 28	€ 8	€ 64	€ 43	€ 19	€ 125
Totale		80	40	150	70	€ 3.877	€ 3.233	€ 1.138	€ 174	€ 8.423	€ 85	€ 19	€ 11.846

Tabella 1. Stima dei costi (anno 2006) di gestione di una procedura di screening su popolazione di neonati selezionati attraverso Registro di Rischio (TNS), in una ULSS della Regione Veneto

PROCEDURE DI SCREENING TNS su 1000 nati	No. bambini	Tempo unitario medico (min)	Tempo unitario infermiere (min)	Tempo unitario tecnico (min)	Tempo unitario segretario (min)	Costo complessivo medico	Costo complessivo infermiere	Costo complessivo tecnico	Costo complessivo segretario	Somma parziale	Costo ticket esami	Costo ticket visita	TOTALI
1 fattori rischio (compilazione)	1000	5	10			€ 3.099	€ 2.740	€ 0	€ 0	€ 5.839			€ 5.839
2 OAE 1 (esecuzione)	1000	10		2		€ 0	€ 2.740	€ 0	€ 528	€ 3.268	€ 9		€ 12.518
3 OAE 2 (esecuzione)	100	10				€ 0	€ 274	€ 0	€ 0	€ 274	€ 9		€ 1.199
4 Gestione richiamo	5	10		30		€ 31	€ 0	€ 0	€ 40	€ 71			€ 71
ASR 2 (visita e anamnesi specialista, esecuzione, lettura, compilazione referto, colloquio genitori)	5	45		90	30	€ 139	€ 0	€ 139	€ 20	€ 298	€ 43	€ 19	€ 607
Totale		60	30	90	62	€ 3.270	€ 5.754	€ 139	€ 587	€ 9.750	€ 61	€ 19	€ 20.233

Tabella 2. Stima dei costi (anno 2006) di gestione di una procedura di screening universale (UNS) in una ULSS della Regione Veneto

a 20.000 euro ogni 1000 nati.

E' molto difficile a nostro avviso trarre delle conclusioni che possano indirizzare verso l'una o l'altra scelta, considerando scontato che le strutture, dove deve essere applicato lo screening, possano indifferentemente supportare i carichi di lavoro prevedibili per le diverse figure professionali coinvolte nelle due procedure. La motivazione più importante che ha fatto decidere tutti gli organismi internazionali a raccomandare la scelta di una procedura UNS è la constatazione che una rilevante percentuale di bambini affetti da ipoacusia preverbale, dal 40 al 50%, sfugge ad uno screening TNS perché non hanno fattori di rischio che li facciano inserire nel registro e quindi semplicemente non vengono esaminati. La motivazione di avere a priori un così elevato numero di falsi negativi è sicuramente molto forte e giustifica la scelta di una procedura con costi elevati.

Dall'altro lato occorre anche prendere in considerazione che tra i bambini con ipoacusia che non hanno fattori di rischio solo il 50% (Davis 1997) hanno una ipoacusia severa o profonda, situazione dove la mancata identificazione precoce potrebbe costituire un grave rischio per una abilitazione uditiva efficace del bambino. Un secondo fattore infine di cui tener conto nella efficienza finale della procedura è la percentuale di bambini che non si presentano al retest o al livello diagnostico, percentuale molto variabile ma che soprattutto in screening su popolazioni ampie può assumere valori rilevanti (4,2% Texas e 16,9% Wessex). Infine un ultimo dato da considerare sono i casi di bambini falsi negativi nelle procedure UNS e TNS che utilizzano le OAE, dovuti a patologie uditive che hanno le OAE presenti alla nascita. Si tratta di casi con incidenza molto bassa, ma che oggi si sa sono presenti e che implicano un possibile ritardo diagnostico successivo data la rassicurazione dovuta alla negatività dello screening alla nascita.

Non esiste quindi lo screening perfetto e come alla fine suggerisce il JCIH ogni struttura deve fare una scelta che si basa sulle risorse e sulle operatività che può dedicare a questa attività, rispettando i presupposti di base di una attività di prevenzione e cioè garantendo l'accessibilità al livello diagnostico a tutti i bambini arruolati nella procedura.

Emerge invece sempre più evidente la necessità di progettare comunque anche procedure di identificazione post natali entro i primi 9 mesi di vita del bambino, per i casi che vi sono e che sfuggono sia allo screening TNS che UNS. In Italia abbiamo a disposizione una istituzione sanitaria molto preziosa, i Pediatri di Famiglia, che potrebbero essere coinvolti e far parte integrante di una attività di screening per il monitoraggio del bambino nel

periodo post natale. Nella ULSS di Treviso è in corso da due anni una esperienza che coinvolge tutti i Pediatri di famiglia che in occasione dei bilanci di salute eseguiti a 1, 3, 6, 9 e 12 mesi di vita del bambino eseguono anamnesi e alcuni atti mirati ai sintomi di una perdita uditiva e raccolgono dei questionari che sono stati compilati dai genitori a casa. I casi positivi vengono inviati direttamente al livello diagnostico in Ospedale. I risultati ottenuti fino ad ora, in termini di fattibilità e di carico sanitario sono assolutamente positivi.

In conclusione quindi eseguire oggi uno screening uditivo è indispensabile per garantire che vengano attuate nel bambino le procedure terapeutiche che permettono di recuperare la perdita uditiva in tempo utile a consentire il normale sviluppo del linguaggio. L'utilizzo di procedure UNS garantisce la maggiore efficienza dello screening, considerando che la raccolta dei fattori di rischio va comunque effettuata soprattutto a fini epidemiologici. Infine, data l'impossibilità di non avere bambini che sfuggono alla procedura o casi falsi negativi, occorre anche mettere in atto procedure di sorveglianza del bambino dalla nascita all'anno di età.



Finito di stampare nel mese di maggio 2007
presso lo stabilimento tipolitografico della **TorGraf**
S.P. 362 km. 15,300 (z.i.) • 73013 GALATINA • Lecce
Telefono 0836.561417 • Fax 0836.569901
e-mail: torgraf@mail.clio.it