

SCREENING DEI DISTURBI UDITIVI IN ETA' NEONATALE: 4 ANNI DI ESPERIENZA

R. Liguori, A. Ferrara, L. Gravina, A. Luiso, V.R. Rinaldi, A. Tartaglione.

U.O.S.D. di Nido e Ambulatori pediatrici
P.O. Marcianise - ASL Caserta



Scopo degli screening

Precoce identificazione di condizioni per le quali interventi precoci e tempestivi portano all'eliminazione o alla riduzione della mortalità, della morbidità o disabilità ad esse associate



A cosa servono gli screening neonatali?



**Riconoscere
come malato un
neonato
apparentemente
sano, tra tanti sani**

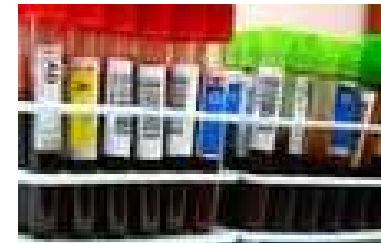
CRITERI OMS

- **La malattia deve essere un problema importante di salute pubblica (prevalenza, gravità e costi)**
 - **Deve essere disponibile un trattamento efficace**
 - **Devono essere disponibili le opportunità per la diagnosi e il trattamento**
 - **Dovrebbe esserci una fase latente o pre-sintomatica**
 - **Deve essere disponibile un test appropriato (semplice, riproducibile, affidabile, non dannoso, di basso costo)**
 - **La storia naturale della malattia dovrebbe essere conosciuta**
 - **La definizione della malattia dovrebbe essere sicura e accettata**
 - **Il trattamento precoce deve migliorare la prognosi**
 - **Il costo dello screening dovrebbe essere economicamente favorevole**
- *B.Hall, J.M. Michel: Screening in infancy. Arch Dis Child 1995*

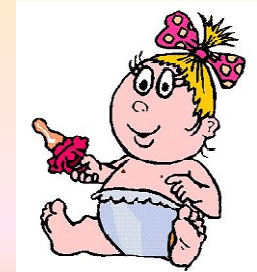
Screening metabolici neonatali attualmente operativi in Italia

Test su sangue/spot:

- **Ipotiroidismo**
- **Fenilchetonuria**
- **Sindrome Adrenogenitale**
- **Galattosemia**
- **Mucoviscidosi (dosaggio tripsinemia)**



SCREENING CLINICI E STRUMENTALI



- **Screening oculistico**
- **Screening ecografico della displasia evolutiva dell'anca**
- **Screening elettrocardiografico in periodo neonatale**
- **Screening audiologico**
- **Screening ecografici delle uropatie malformative**

Immaginate che esista una malattia congenita diagnosticabile alla nascita con le tecnologie a disposizione ma che possa non essere diagnosticata sino al compimento dei 2 anni di vita

Immaginate che questa malattia possa essere curata con interventi precoci per prevenire ritardi di sviluppo cognitivo ed apprendimento

Immaginate che uno screening universale possa ammortizzare tutti i costi diretti per la sua cura dopo soli 10 anni, prevenendo interventi intensivi e ritardati.

Immaginate che l'incidenza di questa malattia sia molto più alta dell'incidenza di Fenilchetonuria, Ipotiroidismo, Galattosemia, Omocistinuria, Fibrosi Cistica, SAG, Tirosinemia e Toxoplasmosi assieme

Questa malattia esiste e si chiama:

Sordità congenita

- **Perdita uditiva bilaterale significativa in 1-2 /1000**
- **In 2-4% dei neonati UTIN**
- **Diagnosi e riabilitazione entro 6 mesi dalla nascita= potenziale sviluppo delle capacità linguistiche pari a quello dei normoudenti**

Fattori di rischio audiologico:

- **Peso < 1500 gr, EG < 30 wks**
- **VM > 7 giorni, APGAR < 4 al 1': <7 al 5'**
- **Anomalie craniofacciali, cromosomopatie**
- **Meningiti batteriche, infezioni congenite**
- **Iperbilirubinemia > 20 mg/dl ed ET**
- **Disordini metabolici**

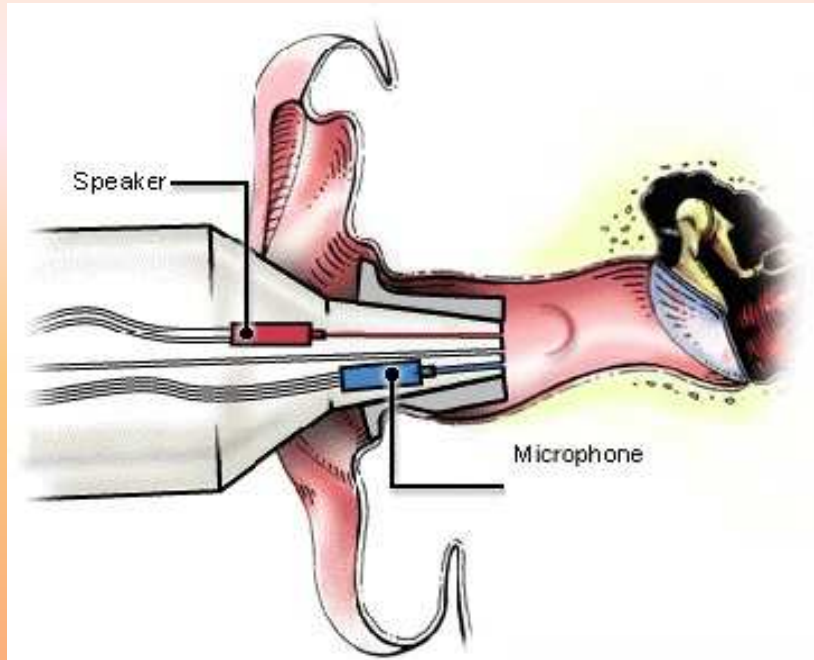
ABRs

Newborn Hearing screening: the great omission:
Pediatrics vol 101-n 1- jan 1998

Screening uditivo



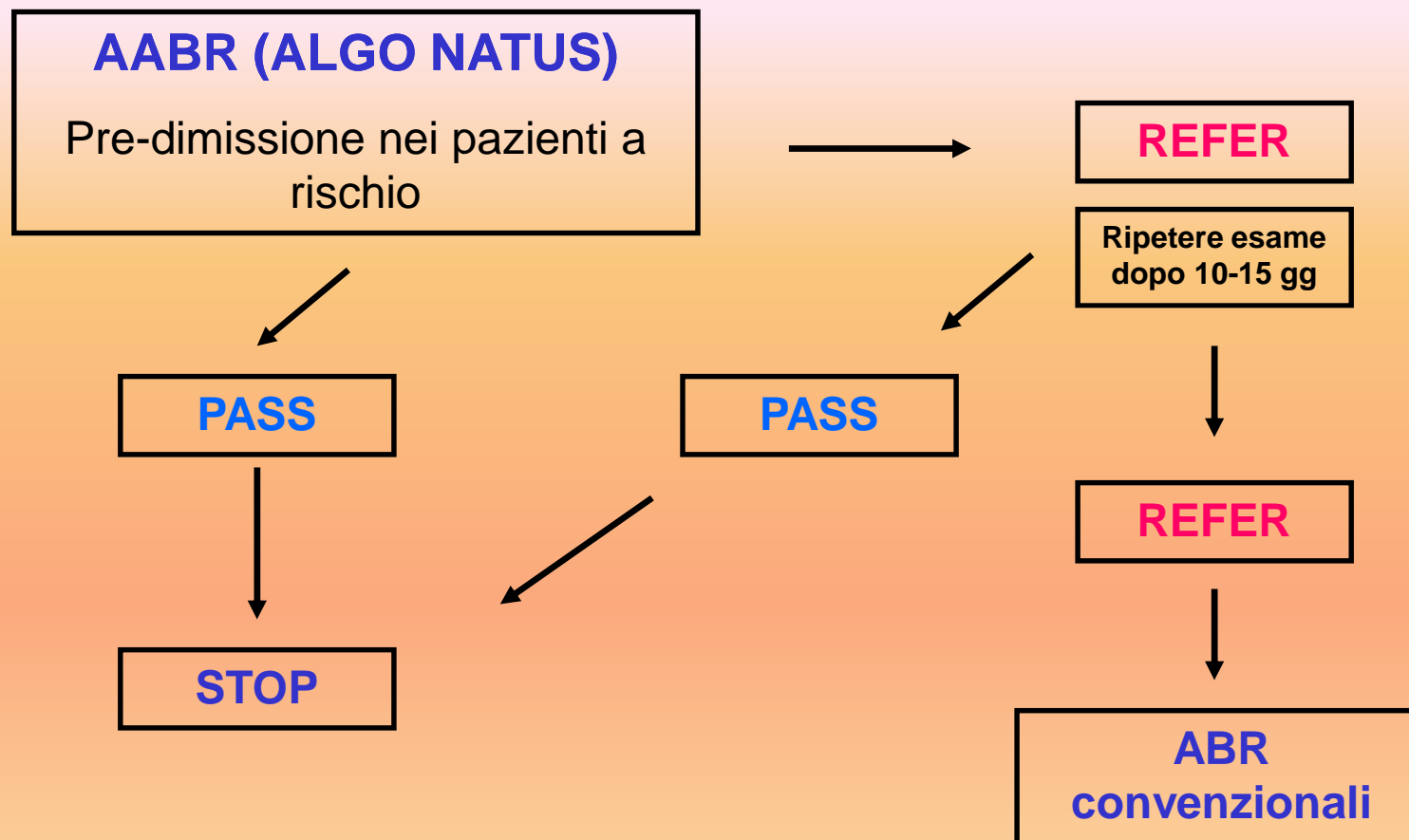
**TEST affidabile ,
non invasivo e
di facile uso**



Otoemissioni Acustiche



METODI



Reference:

Joint Committee on Infant Hearing: Year 2000 position statement: principles and guideline for early hearing detection and intervention programs. Pediatrics 2000; 106: 798-817

SCREENING AUDILOGICO NEONATALE di MASSA

**1° LIVELLO : SCREENING Uditivo presso il centro di nascita entro 24-48 h
con apparecchio per otoemissioni automatico**

1) II TECNICO AUDIOMETRISTA

- esegue l'esame e/o lo ripete prima e/o dopo la dimissione; stampa risposta, memorizza i dati
- informa i genitori sul risultato, e lo registra nella cartella
- programma l'eventuale retest
- raccoglie ed esamina i dati;

2) II NEONATOLOGO

- informa i genitori previamente (foglietto illustrativo)
- informa alla dimissione i genitori sul risultato, che è registrato nella cartella
- programma l'eventuale retest (agenda)

II PERSONALE di TURNO (Ostetriche),

esegue l'esame e/o lo ripete prima e/o dopo la dimissione; stampa risposta, memorizza i dati

TECNICO AUDIOMETRISTA

- raccoglie ed esamina i dati;



Screening uditivo c/o Pediatria Marcianise

	2009	%	2010	%	2011	%	2012	%
Neonati	816		825		736		650	
Esami praticati	1608	98.5	1642	99.5	1444	98.0	1260	96.9
Refer	121	7.52	104	6.33	96	6,64	81	6,42
Pass	1487	92.48	1538	93.67	1348	93.36	1179	93.58
Controlli	115	95.0	92	88.4	94	98.8	77	95.0
Refer conf.	45	2.79	31	1.88	36	2.49	29	2.30
Esami II liv.								
Ipoacusici	3	0.36	2	0.24	2	0.27	1	0.15



Nel corso dei 4 anni sono stati screenati n. 3027 neonati. Di questi hanno correttamente eseguito il test n. 2977 (98.34%). Abbiamo così selezionato n. 402 (6.75%) con risultato di “Refer” in prima approssimazione, ridotti a n. 141 (2.36%) ai successivi controlli.

Di questi pazienti, valutati in seconda istanza presso il centro di riferimento mediante ABR, sono stati poi identificati n. 8 (5.67%) ipoudenti.

Relativamente ai nati si è osservata una percentuale di 0.26% di ipoacusici, effettivamente superiore, quasi del doppio rispetto ad altre realtà italiane.



Pertanto, se da un lato, si conferma la validità del test di screening in questione e la sua capacità di identificare tutti i casi di sordità congenita, d'altro canto si segnala la elevata frequenza della condizione “sordità congenita” nella nostra realtà e si rimanda a chi di dovere l'opportuna valutazione strategica.

