Codice Fiscale 80012000826
Partita I.V.A. 02711070827

REPUBBLICA ITALIANA
Regione Siciliana

ASSESSORATO DELLA SALUTE
Dipartimento Regionale per le Attività Sanitarie
e Osservatorio Epidemiologico
Servizio 9 "Sorveglianza ed epidemiologia valutativa"
U.O. "Registri e Screening Oncologici e di popolazione"

Implementazione dello screening uditivo neonatale anno 2016

Circa il 30% delle sordità hanno cause ereditarie, mentre nel 45% circa dei casi sono sordità acquisite. Di queste, quelle in epoca prenatale sono essenzialmente dovute ad infezioni dagli agenti del gruppo TORCH; quelle in epoca perinatale sono associate principalmente a diverse situazioni cliniche (infezioni, malformazioni, emolisi, ecc.) che, nel periodo fetale o in epoca perinatale, provocano ipossia e iperbilirubinemia; quelle in epoca postnatale sono associate principalmente alla meningoencefalite. Nel 25% dei casi la causa della sordità rimane sconosciuta.

Indipendentemente dalle cause, nella quasi totalità dei casi il danno uditivo del neonato si presenta come ipoacusia neurosensoriale.

La sordità grave neonatale colpisce in Italia l'1,5 - 2 per mille della popolazione neonatale. Tale percentuale è 10-20 volte maggiore se si tratta di neonati a rischio, cioè ricoverati nelle terapie intensive neonatali (TIN) o con altri fattori di rischio (ad esempio nati di basso peso, storia familiare di sordità, anomalie craniofacciali, infezioni intrauterine, storia di meningite e/o di assunzione di farmaci ototossici, ventilazione meccanica neonatale durata più di 5 giorni, ecc.).

Nella nostra Regione, poiché in passato vi sono stati numerosi matrimoni fra consanguinei, la percentuale dei nati sordi è superiore a quella nazionale e si aggira intorno al 3 - 3,5 per mille, per cui sono attesi ogni anno circa 140-160 casi di sordità neonatale.

Il problema principale è rappresentato dal ritardo con il quale il problema viene rilevato e affrontato: infatti la diagnosi viene in genere posta nel corso del secondo anno di vita; tale ritardo può comportare una scarsa efficacia della terapia riabilitativa.

La sordità grave infatti determina, se non diagnosticata in tempo e precocemente protesizzata, la non acquisizione del linguaggio, creando il "bambino sordomuto" o con una grave difficoltà nel linguaggio tale da farne un "portatore di handicap".

Per poter garantire la piena possibilità di recupero delle abilità uditive è necessario identificare le ipoacusie entro il terzo mese di vita e avviare un adeguato intervento riabilitativo non oltre il sesto mese di vita. Si è dimostrato, infatti, che, quanto più precocemente viene ripristinata una normale stimolazione acustica, tanto minore risulta il gap tra un bambino ipoacusico e un

bambino normo-udente in termini di performance comunicative, linguistiche, relazionali e cognitive. I bambini ipoacusici senza altre patologie associate che ricevono un adeguato intervento riabilitativo prima dei sei mesi di vita, sviluppano un quoziente linguistico pari al loro quoziente cognitivo e raggiungono in età prescolare abilità linguistiche adeguate alla loro età, con una riduzione quindi del numero di bambini con "handicap" e dei relativi costi sociali (insegnanti di sostegno, assistenti, ecc.).

Lo screening uditivo neonatale permette di identificare la maggioranza dei bambini con disturbi bilaterali permanenti dell'udito in un'epoca della vita molto precoce e di cominciare un intervento riabilitativo durante cioè il "periodo di plasticità cerebrale", nel quale si sviluppano complessi circuiti interneurali ed in cui l'input acustico periferico è essenziale per una corretta maturazione delle vie uditive centrali.

I bambini sottoposti a screening e protesizzati precocemente hanno dunque una speranza di vita sociale, scolastica e lavorativa equivalente a quella della popolazione generale.

In Italia e in altri paesi del mondo molti punti nascita effettuano lo screening audiologico neonatale per la individuazione delle sordità gravi infantili, ed è in discussione l'inserimento dello stesso nei LEA.

I motivi che consigliano di eseguire lo screening non solo a neonati a rischio di disturbi dell'udito, ma anche ai neonati senza tali fattori di rischio, sono rappresentati dal fatto che solo la metà dei disturbi permanenti dell'udito si verifica in bambini con fattori di rischio, mentre l'altra metà si riscontra in bambini senza tali fattori, nei quali, al momento attuale, una prima valutazione dell'udito viene eseguita intorno agli 8 mesi con il Boel test. Tale test però identifica solo poco più della metà dei bambini con sordità e questo spiega perché il ritardo nella diagnosi sia così frequente.

E' pertanto di particolare importanza l'attivazione e l'estensione di uno screening neonatale universale che permetta l'individuazione e la protesizzazione precoce dei bambini affetti da sordità neonatale.

Come per altri test di screening attualmente già eseguiti, il test di screening neonatale dei disturbi permanenti dell'udito ha i requisiti necessari per essere adottato:

a. la condizione clinica è frequente (molto più dell'ipotiroidismo e della fenilchetonuria, per esempio) ed è rilevante per la salute dell'individuo e per i costi economici e sociali ai quali è associata;

b. lo screening permette la rilevazione del problema molto tempo prima che i sintomi siano evidenti;

c. è disponibile una terapia che, adottata precocemente, è capace di modificare la storia naturale della malattia, permettendo in molti casi una normale acquisizione del linguaggio, delle tappe dello sviluppo psicomotorio e dell'inserimento scolastico e sociale;

d. il test di screening è sensibile e specifico ed ha costi accettabili per il sistema sanitario.

Il test di screening utilizzato è rappresentato dalle otoemissioni acustiche evocate, mentre il test di conferma della diagnosi è effettuato con lo studio dei potenziali evocati uditivi del tronco (ABR) ed eventualmente con indagini più sofisticate.

Quando un suono raggiunge un orecchio normale si verifica un'eccitazione di alcune specifiche cellule presenti nella coclea che si contraggono ed emettono un "rumore" di ritorno che può essere registrato. La mancanza di tale segnale implica un'anomalia della funzione di tali cellule, che rappresenta, quasi sempre, il disturbo alla base della sordità neurosensoriale infantile. L'avvenuta registrazione del segnale di ritorno è invece la dimostrazione che il soggetto sottoposto all'indagine ha una normale capacità uditiva.

La rapidità di esecuzione, l'assenza di fastidio e l'affidabilità rendono questo test uno strumento valido per lo screening delle ipoacusie in età neonatale. La metodologia è di semplice impiego e facilmente utilizzabile previa una opportuna formazione del personale medico o infermieristico di breve durata.

Nel caso in cui le emissioni otoacustiche siano presenti, è possibile affermare che la coclea funziona correttamente e, in genere, non è necessario eseguire altri esami. Viceversa se le

otoemissioni acustiche risultassero assenti è necessario ripetere il test a distanza di alcuni giorni (il risultato negativo potrebbe dipendere dalle difficoltà di registrazione, dalle caratteristiche anatomiche particolari del neonato, dalla presenza di cerume, da un'infiammazione dell'orecchio).

Se il test continua ad essere negativo è necessario ricorrere ai potenziali evocati uditivi (ABR), una metodica sicuramente più complessa, che considera l'effetto del suono sulle strutture nervose centrali (tronco encefalico): all'attivazione di queste corrisponde la formazione di un segnale elettrico che può essere registrato. Dall'analisi di tali onde è possibile stabilire se il neonato ha un udito normale o meno.

Per eseguire l'ABR sono coinvolti le UO/Servizi di Otorinolaringoiatria o di Audiologia. I casi positivi al test devono essere avviati ai Centri di 3° livello per la diagnosi definitiva e l'avvio alla protesizzazione.

Il test di I livello (otoemissioni acustiche evocate) deve essere eseguito su tutti i neonati prima della dimissione; i neonati ricoverati in Terapia intensiva neonatale, o comunque a rischio audiologico, vengono sottoposti direttamente al test di II livello (ABR).

In Sicilia alla fine del 2011 solo alcuni punti nascita effettuavano lo screening uditivo neonatale universale, pertanto con nota prot. 18839 del 1.3.2012 è stato richiesto a tutti i presidi ospedalieri con punto nascita di nominare un referente. Successivamente, con la nota prot. 41335 del 17.5.2012, sono stati sollecitati i Direttori Sanitari di tutte le Aziende Ospedaliere ad attivare lo screening organizzato, e in data 12.7.2012 è stata organizzata una riunione con i referenti nel corso della quale sono state illustrate le modalità organizzative dello screening e sono stati concordati i successivi passi da intraprendere.

Considerata l'importanza della sua implementazione a livello regionale, lo screening uditivo neonatale è stato inserito fra i Progetti Obiettivo di PSN 2012 e pertanto con la nota prot. 37881 del 30.4.2013 è stato comunicato alle Aziende l'attivazione e il finanziamento del progetto (biennale).

La diagnosi precoce della sordità infantile è stata inoltre inserita nel Piano Operativo di Contenimento e Sviluppo (POCS) della Regione e nei Piani Attuativi Aziendali (PAA).

Considerato che nei punti nascita delle Case di Cura avvengono circa il 15% delle nascite, si è ritenuto necessario il coinvolgimento degli 11 punti nascita privati, quindi con la nota assessoriale prot. 63660 dell'11.8.2014 è stato richiesto a tutte le Case di Cura con punto nascita di nominare un referente al fine di attivare lo screening. La successiva nota prot. 95567 del 16.12.14 ha invitato le Case di Cura con punto nascita ad avviare lo screening su tutti i nati, dando le direttive necessarie allo svolgimento dell'attività.

Al fine di migliorare il servizio è stato organizzato, in collaborazione con il CEFPAS, il Corso di formazione "Nuove prospettive per l'audiologia infantile", che si è tenuto a Caltanissetta dal 24 al 26 settembre e a cui con nota prot. 63589 dell'11.8.2014 sono stati invitati a partecipare tutti gli operatori regionali dello screening uditivo.

Considerata l'utilità dello screening audiologico al fine di evitare le conseguenze invalidanti, con la nota prot. n. 35303 del 27.4.2015 il programma di screening audiologico neonatale è stato inserito nel Nuovo Piano Regionale di Prevenzione 2014-2018, nell'ambito del Macro obiettivo 2 "Prevenire le conseguenze dei disturbi neurosensoriali". La diagnosi precoce della sordità infantile è stata inoltre inserita nel nuovo Piano Operativo di Contenimento e Sviluppo (POCS) 2016-2018 della Regione.

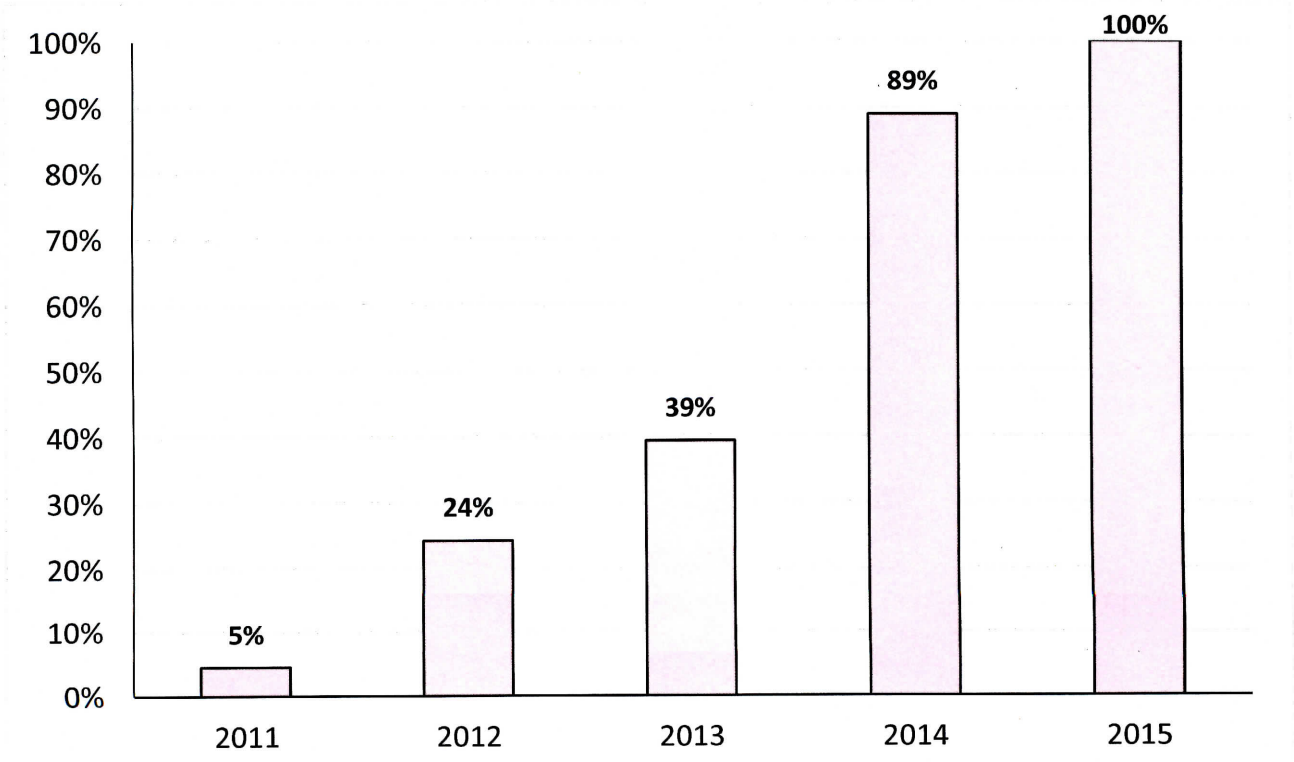
Per monitorare l'attività svolta, con le note prot. n. 38849 del 2.5.2016, n. 62575 del 25.7.2016 e n. 96365 del 12.12.2016 sono stati richiesti quadrimestralmente i dati relativi ai neonati sottoposti a screening e lo stato di acquisizione delle attrezzature.

Nella tabella sottostante si riportano i dati dello screening al 31 agosto 2016 forniti dai referenti, suddivisi per provincia.

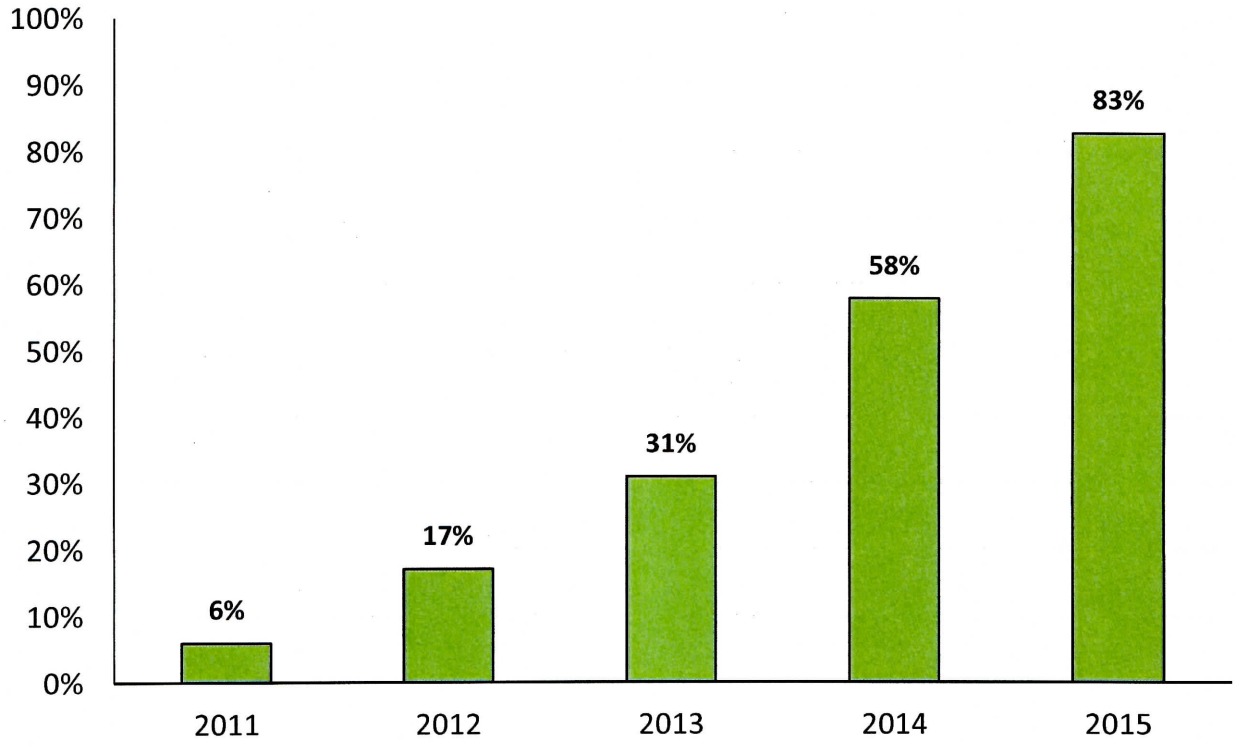
PROVINCIA	Punti nascita	P.N. Attivi	N. screenati	N. nati (stima)	%
AGRIGENTO	3	3	1856	2340	79%
CALTANISSETTA	2	2	931	1490	62%
CATANIA	10	10	6290	6920	91%
ENNA	2	2	750	820	91%
MESSINA	6	6	2494	3320	75%
PALERMO	12	12	7080	7720	92%
RAGUSA	3	3	1905	1860	102%
SIRACUSA	3	3	1561	2290	68%
TRAPANI	5	5	1685	2240	75%
TOTALE	46	46	24552	29000	85%

Si può notare che tutte le province hanno attivato lo screening nei propri punti nascita, e che tutti i punti nascita pubblici e privati eseguono lo screening; in qualche caso è stato comunicato che l'attività ha subito qualche interruzione per motivi contingenti. I dati di attività annuale mostrano quindi il notevole aumento nel tempo, dal 2011, della percentuale di punti nascita attivi e di neonati screenati, che ha quasi raggiunto lo standard di copertura su tutto il territorio regionale (vedi grafici n. 1 e n. 2).

Graf. 1 - Percentuale di punti nascita con screening uditivo attivato



Graf. 2 - Percentuale di neonati sottoposti a screening uditivo



Complessivamente nel 2015 sono stati esaminati 37.520 neonati, di cui 2.160 (5,7%) sono stati avviati ad ulteriori accertamenti. Di questi, 95 sono risultati positivi per una forma di sordità (2,7 per mille).

E' auspicabile che il coinvolgimento di tutti i punti nascita e l'inserimento della diagnosi precoce della sordità neonatale nel Nuovo Piano Regionale di Prevenzione 2014-2018 possano in breve tempo condurre alla necessaria copertura di tutti i nati.

Potrebbe essere utile inoltre la diffusione tra pediatri di base e pediatri-neonatologi ospedalieri della consapevolezza dell'importanza della diagnosi precoce della sordità e delle possibilità tecnologiche attuali (protesizzazione precoce) per affrontare il problema.

Il Dirigente dell'U.O.
(Dott.ssa Gabriella Dardanoni)