

**16°**  
**Congresso Regionale  
FIMP TOSCANA**



# AUDIOLOGIA

(quello che deve sapere e fare il pediatra di famiglia)

Giovanni Lenzi ,PdF  
Audiologia FIMP nazionale

**fimp**  **Previene**

**24-25 ottobre 2015 • LIDO DI CAMAIORE (LU) • UNA Hotel Versilia**

Perche' il pediatra di famiglia  
si dovrebbe interessare di  
audiologia?

In fondo..... e' un argomento noioso

Gli esami sono poco comprensibili

Gli otorini non ci stanno tanto simpatici

E tutte quelle sindromi.....

# RISPOSTE:

Perche' il pediatra di famiglia deve fare **prevenzione**

Perche' la sordita' si puo' prevenire e/o **curare**

Perche' ha una frequenza di **1-2 casi su mille**  
superiore a tante malattie che meglio conosciamo  
e affrontiamo

# EPIDEMIOLOGIA DELLA SORDITÀ INFANTILE

L' ipoacusia neurosensoriale congenita ha una frequenza superiore:

- 3 volte rispetto alla **sindrome di Down**
- 6 volte rispetto alla **spina bifida**
- 50 volte rispetto alla **fenilchetonuria**

# Prevalenza della ipoacusia alla nascita rispetto ad altre malattie congenite

- Ipoacusie neonatali 1- 4 / 1000
- Deficit 6PG deidrogenasi 1 / 1400
- Iperfenilalaninemie 1 / 4200
- Ipotiroidismo congenito 1 / 2000
- Fibrosi cistica 1 / 3600
- Iperplasia surrenalica 1 / 1700
- Leucinosi 1 / 46000
- Galattosemia 1 / 60000

# IN ITALIA

- **1–2 nati ogni 1000**
- **1/1000 alla nascita presenta una ipoacusia bilaterale sufficientemente severa (almeno 40 db) da interferire con lo sviluppo del linguaggio**
- **4/10000 affetti da sordità profonda**
- **nascono 50–100 bambini sordi ogni mese in Italia**
- **nascono 600-1200 bambini sordi ogni anno in Italia**



# IN ITALIA

- **5–10 nati ogni 100 bambini che rientrano nelle categorie a rischio**
- **25.000 i bambini al di sotto dei 10 anni che hanno disturbi della comunicazione per deficit uditivo di vario grado**
- **7000/8000 ogni anno i bambini che necessitano di sostegno scolastico a causa della sordità**



**Screening uditivo neonatale**

**NASCITA**

**Identificazione-diagnosi**

**Avvio amplificazione**

**Presca in carico,  
stimolazione uditiva e comunicativa**

**Definizione audiologica,  
medica, prestazionale,  
eventuale impianto cocleare**

**10-12 MESI**



# Il ruolo del pediatra di famiglia

- Il pediatra di famiglia non è solo un fondamentale “ingranaggio” nel meccanismo dello screening ma un insostituibile CUSTODE della sua efficacia

## SORVEGLIANZA AUDIOLOGICA DEL PEDIATRA DI FAMIGLIA

Le procedure di sorveglianza audiologica prevedono la sensibilizzazione e l'informazione dei pediatri di famiglia in modo da garantire una individuazione sufficientemente precoce dei bambini che sfuggono allo screening.

# J.C.I.H. 2007

“Qualsiasi bambino che mostri ritardo nello sviluppo dell'abilità comunicativa ,anche se risulta Pass allo screening dovrebbe essere sottoposto a valutazione uditiva per scartare l'ipotesi di perdita uditiva acquisita successivamente”

# *Sordità tardive progressive*

- FORME MALFORMATIVE ORECCHIO INTERNO
  - FORME INFETTIVE (CMV, Rosolia, Meningite)
- FORME GENETICHE DOMINANTI NON SINDROMICHE
  - FORME IATROGENE
  - FORME PERINATALI DALLA TERAPIA INTENSIVA
    - FORME GENETICHE
- NEUROPATIA UEDITIVA ( bambini pass esattamente come i sani)

# CITOMEGALOVIRUS CONGENITO

In Italia, sono prevedibili ogni anno 312- 416 nuovi ipoacusici dalla nascita e ulteriori 350 ipoacusici entro l'età scolare a causa del cCMV.

# CITOMEGALOVIRUS CONGENITO

Un vero peccato, non fare una **diagnosi precoce**, perché l'evoluitività del danno uditivo può essere contrastata dalla **terapia farmacologica**.

**I Pediatri di Famiglia** non possono ignorare il danno neurosensoriale da CMV congenito con particolare riguardo alla funzione uditiva, un danno che può esordire subdolamente e **peggiorare nel tempo** fino all'anacusia bilaterale, magari nell'età della scuola. Si intuisce dunque che non basta affatto che i neonatologi facciano lo screening attraverso TEOAE (o anche con ABR ). I Pediatri di Famiglia debbono e possono **sorvegliare** sulla progressività del danno acustico.

# ***Quando sospettare l'infezione congenita da CMV?***

**Nato da madre con anamnesi di gestazione compatibile con la diagnosi di infezione da CMV:**

Malattia simil- influenzale con rash e ipertransaminasemia;

Sieroconversione documentata in laboratorio (da CMV- IgG negativa a CMV- IgG positiva);

Riscontro di CMV IgG+/ IgM+ nella madre durante la gravidanza;

Anomalie morfostrutturali suggestive all'USG prenatale (encefalo, fegato, intestino)

- **Nato con presenza di sintomi suggestivi (microcefalia, petecchie, trombocitopenia, ittero a bilirubina diretta, epatosplenomegalia, Basso Peso alla nascita (SGA) o all'ecografia in gestazione ;**
- ***Nato OTA REFER isolato (anche solo monolaterale) allo screening audiologico e/o ABR con soglia >30dB\* ;***
- **Lattante con difetto uditivo neurosensoriale isolato e tutti i bambini con ipoacusia neurosensoriale progressiva o ritardata, in assenza di cause note;**
- **Bambino con sordità precoce e anomalie strutturali dell'encefalo;**
- **Danno audiologico in bambino con corioretinite (o esiti di corioretinite)**

## ***Ricorrere a test sierologici è inutile.***

Nel neonato/ lattante con cCMV le IgG specifiche possono essere di derivazione materna e le IgM risultano negative in più del 50% dei casi. La diagnosi è dunque virologica (colturale o molecolare).

# ***Diagnosi tempestiva*** ***( prime 2 sett di vita )***

Sottoporre un campione di **urina**  
(o eventualmente saliva) ad uno dei test  
seguenti:

**Coltura** (Classica = gold standard o in Shell-  
Vials = Test rapido)

**PCR** (nested =qualitativa o Real time =  
quantitativa)

# ***Diagnosi intempestiva*** ***(dopo le 2 settimane di vita).***

**Recuperare materiale biologico raccolto alla nascita, da sottoporre a CMV- nested PCR.**

Sono stati impiegati:

- Cartoncino per screening metabolici (reperibile presso il centro screening regionale)
- Cordone ombelicale
- Saliva secca- PCR *(Boppana, 2011)*

## I MISSING DELLO SCREENING AUDIOLOGICO

- Genitori che non si presentano al test
- Bambini che fanno TEOAE una volta sola e poi passano all'ABR direttamente
- Bambini trasferiti in 1'-3' giornata presso altra struttura
- Nati fuori provincia che rientrano

# IL NEONATOLOGO ,ALLA DIMISSIONE DEL NEONATO DEVE ACCERTARSI DI :

- Aver compilato il libretto pediatrico con le informazioni utili per il pdf: ( TEOAE,eta'gestazionale,Apgar,Rianimazione,ittero, situazione infettivologica della madre....)
- Promuovere la “presa in carico” del neonato da parte del pdf ( progetto dimissioni del neonato sano o con problemi)
  - Condividere protocolli di follow up con pdf
- Quando richiama il neonato per ABR e/o esami, informare contestualmente il pdf

:

## IL PEDIATRA DI FAMIGLIA AL BILANCIO DI PRESA IN CARICO DEL NEONATO DEVE ACCERTARSI DI :

- Controllare sempre libretto se effettuate TEAOE.  
( pass o refer)
- Se refer richiamarlo a breve distanza per accertarsi che ripeta a secondo dei casi TEAOE o ABR
- Tenere contatti con audiologie e neonatologie
- Accertarsi che le liste di attesa dei Centri non ritardino la diagnosi che non deve oltrepassare il 3' mese

REGIONE  
TOSCANA



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



a cura di **Stefano Berrettini**

Otologia e Impianti Cocleari

Università degli studi di Pisa

Email: [s.berrettini@med.unipi.it](mailto:s.berrettini@med.unipi.it)

[audiologia.screening@ao-pisa.toscana.it](mailto:audiologia.screening@ao-pisa.toscana.it)

## **Allegato 8: Questionario per la sorveglianza audiologica da parte dei pediatri di famiglia**

### **Questionario audiologico.**

Il pdf somministrerà ai genitori un breve questionario ad ogni bilancio di salute attuando così la sorveglianza audiologica. I casi sospetti potranno essere inviati ai centri di 2° e 3° livello.

*Chiappe et al. Riv.It.Ped. 13-3-243 1987 , modificato.*

*Berrettini-Corso di Formazione per pdf 2010 , modificato*

Chiappe et al. Riv.It.Ped. 13-3-243 1987 ,modificato  
Berrettini-Corso di Formazione per pdf 2010 , .  
modificato

- Secondo i dati di Chiappe l'unione del test Boel con la somministrazione dei questionari, aumenta significativamente la sensibilita' del test.
- Le modifiche dei questionari sono dettate da dati di comunicazione con la famiglia cercando di semplificare al massimo la spiegazione delle tappe del comportamento e del linguaggio .
- Questionari piu' complessi porterebbero notevoli problemi di tempo nello svolgimento della visita del bilancio con conseguente omissione da parte del pdf.

# **Dalla presa in carico al 3° mese**

**-Il bambino si spaventa per i rumori forti ?**

**-Siete preoccupati per l'udito del bambino?**

## 6° mese

- Reagisce alla voce e ai rumori ?
  - Sorride al suono della voce ?
  - Si ferma attento se gli parlate ?
- Emette rumori (gorgoglii, pernacchie ) o suoni in cui siano già distinguibili le vocali (AA-EE o GHE-GHE)?
  - Gli piace ascoltare la musica?
- Gli piace il suono di un sonaglio o di un carillon?  
(anche se non li vede)
- Pensate che il vostro bambino senta bene ?

# 8 mese

## Effettuare il BOEL TEST

- Produce alcune sequele di sillabe (ma-ma, ba-ba, da-da)?**
- Si orienta correttamente se un rumore proviene lateralmente o da dietro?**
- Avete qualche dubbio a proposito dell'udito del vostro bambino?**

# 12 mese

**-Riconosce il suo nome?**

**-E' attratto dallo squillo del telefono o del campanello di casa?**

**-Localizza i suoni?**

**-Sembra comprendere parole o semplici frasi (es: prendi la palla) ?**

**-Continua a produrre sequele di sillabe più variate che nella fase precedente, e che sembrano quasi parole?**

**-Avete qualche dubbio a proposito dell'udito del vostro bambino?**

# 18 mesi

- Produce qualche decina di parole anche non corrette e comincia a metterle insieme (2 elementi)?**
- Risponde se lo si chiama da un'altra stanza?**
- Avete qualche dubbio a proposito dell'udito del vostro bambino?**

# 3 anni

**-Parla e ascolta al telefono?**

**-Il suo vocabolario ha continuato ad espandersi costantemente?**

**-Produce semplici frasi, anche se ancora scorrette ?**

**-Ascolta volentieri storie o favole?**

**-Avete qualche dubbio a proposito dell'udito del vostro bambino?**

***Grazie per l'attenzione***

