

PREVENZIONE DELLA SORDITÀ E DEGLI HANDICAP ASSOCIATI

Fabrizio Ottaviani

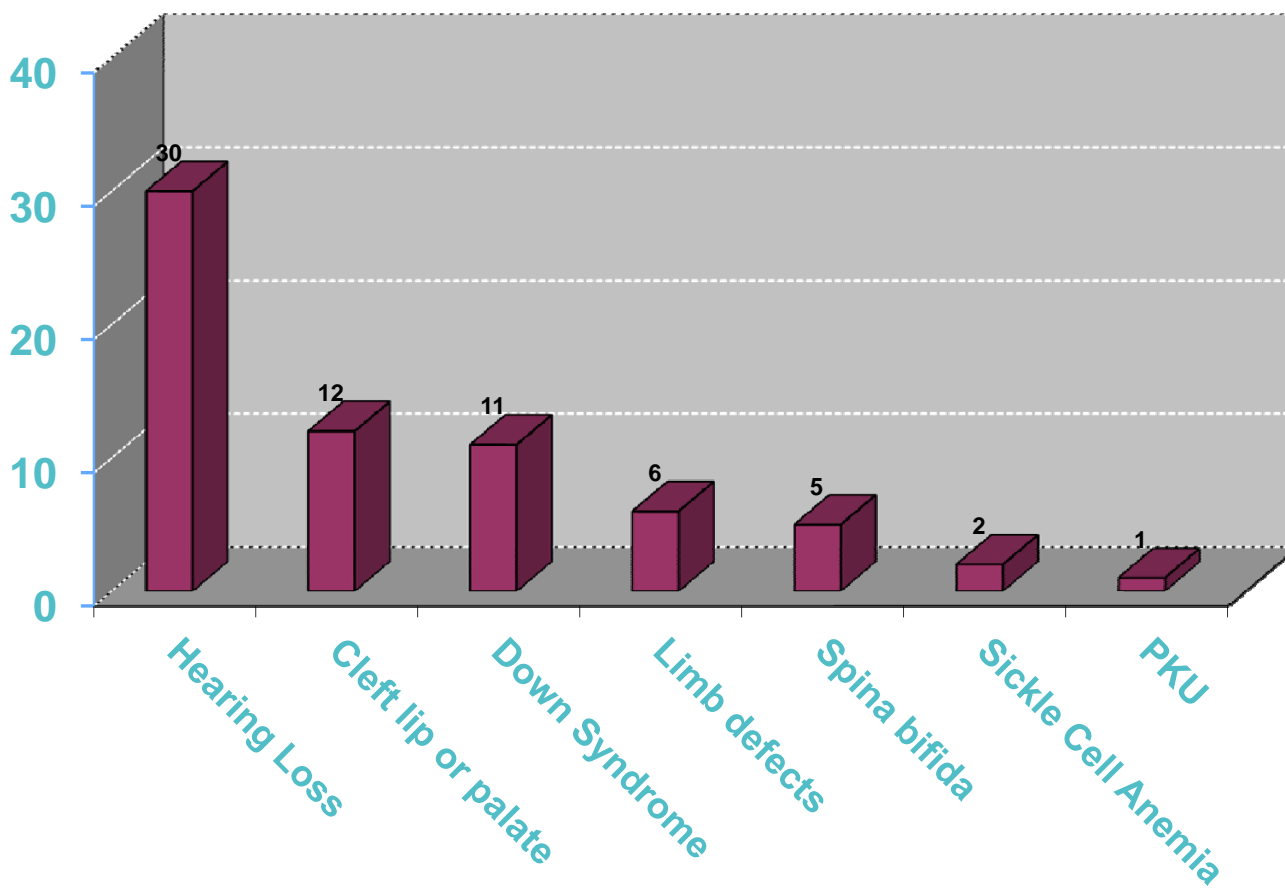
Professore Ordinario di Otorinolaringoiatria

Università di Roma – Tor Vergata

Epidemiologia

- Prevalenza: paesi sviluppati compresa fra lo 0,4 e il 2%.
- 1/1.000 presenta alla nascita un'ipoacusia sufficientemente grave ($\leq 35-40$ dB HL) da interferire con lo sviluppo del linguaggio e 4/10.000 sono affetti da ipoacusia profonda.
- Italia: 600-1.200 neonati ipoacusici per anno, 5-10 nati ogni 100 rientrano nelle categorie a rischio, 25.000 sono i bambini sotto i 10 anni con disturbi della comunicazione per deficit uditivi di vario grado e 7-8.000 quelli che ogni anno necessitano di sostegno scolastico a causa della sordità.
- la prevalenza della sordità alla nascita è elevata rispetto ad altre malattie congenite, (deficit di 6GPD, le fenilalaninemie, IC, FC, l'iperplasia surrenalica, leucinosi, galattosemia).
- Paesi in via di sviluppo: valori prevalenza raddoppiati rispetto a quelli dei paesi industrializzati

Incidenza, x10.000, di Malattie/Difetti Congeniti



Perché è così importante l'identificazione precoce della sordità?

- L'ipoacusia è il difetto neonatale più frequente
- La sua mancata diagnosi ha effetti negativi molto gravi
- La precoce identificazione della sordità ha effetti positivi che potremmo definire “drammatici”!

Prevenzione della Sordità Infantile

- La prevenzione della sordità infantile è un obiettivo che il SSN dovrebbe perseguire con estremo rigore e determinazione.
- Le conseguenze sulla comunicazione provocate dalla sordità sono diverse in rapporto all'epoca di comparsa e all'entità della perdita.
- Maggiore sarà stata l'esposizione del bambino al linguaggio, più importante sarà il linguaggio che è stato acquisito e tanto minori saranno le conseguenze, così come più facile sarà il suo recupero, a parità delle altre condizioni.
- Infatti, l'ipoacusia grave congenita impedisce l'acquisizione spontanea del linguaggio, ovvero porta il bambino colpito al *mutismo* e a un linguaggio non verbale a meno che non si intervenga, una volta effettuata la diagnosi, con la terapia protesica e logopedica.
- *La diagnosi deve essere posta entro i 6 mesi di vita quando il cervello presenta ancora quella plasticità indispensabile all'acquisizione del linguaggio che progressivamente inizia a venir meno a partire dai tre anni di età*

Interventi Articolati per la Prevenzione della Sordità

- Vaccinazione antirosolia obbligatoria
- Determinazione obbligatoria del gruppo sanguigno al momento del matrimonio
- Attenta informazione genetica
- Controllo dello stato della gestante
- Programmi di screening alla nascita
- Controllo audiometrico di tutta la popolazione all'età di 9 mesi, in concomitanza con le vaccinazioni obbligatorie, e a 4-6 anni
-

Timing ottimale per la diagnosi e il trattamento delle sordità pre-verbali (JCIH 2007 modificato)

Screening audiologico neonatale	alla nascita
Valutazione audiologica e diagnosi d'ipoacusia	entro i 3 mesi
Prima protesizzazione e inizio terapia logopedica	entro i 6 mesi
Protesizzazione ottimale	entro 8-12 mesi
Impianto cocleare (se indicato)	12-18 mesi

Screening Neonatale

- Potenziali evocati uditivi del tronco dell'encefalo automatici (aABR)
- Otoemissioni Acustiche (OAEs)

Joint Committee on Hearing Screening Statement
del 2007

Neuropatia uditiva (NU) o dissincronia della via
acustica

Schema della procedura di screening

I livello assistenziale

- Punti nascita pubblici e privati della Regione: OAEc da screening a tutti i neonati entro il 3° giorno di vita (*da valutare la possibilità di effettuare un aABR*).
- Fail ripeteranno le OAEs
- Fail verranno inviati ai centri di II livello

II livello assistenziale

- Reparti di Otorinolaringoiatria e di Audio-Foniatria della regione
- ABR, OAE cliniche, Impedenzometria
- I bambini ipoacusici verranno inviati al III livello per approfondimento diagnostico e per la protesizzazione

Schema della procedura di screening

III livello assistenziale

- Centro di Riferimento Regionale costituito, in genere, da una UOC di Otorinolaringoiatria o di Audio-Foniatria
- Approfondimento diagnostico (ASSR, ECochG) e valutazione genetica
- Linee guida per la protesizzazione e riabilitazione logopedica
- Indicazione all'impianto cocleare
- Osservatorio epidemiologico regionale
- Controlli periodici dello sviluppo della percezione acustica e delle abilità comunicative e linguistiche
- Telemedicina

Screening postnatale (6-9 mesi)

- Acquisizione, da parte del lattante, della capacità di reagire con risposte nette al riflesso di orientamento al suono (test comportamentali)
- Questo tipo di screening andrebbe eseguito presso le sedi di vaccinazione
- Il test di orientamento al suono andrebbe affidato ai tecnici audiometristi e va effettuato in ambiente tranquillo

Italia

Situazione poco omogenea

- Alcune regioni hanno iniziato programmi di screening (Marche, Toscana, Sardegna, Emilia-Romagna, Campania, Liguria, Lombardia).
- Iniziative volontarie
- Progetto Dioniso

La Diagnosi

- È il passo successivo per quei bambini con sospetto di sordità emerso in fase di screening.
- È un momento molto delicato e deve essere svolta in un centro di audiologia attrezzato e specializzato nella diagnosi e nella terapia protesico-(ri)abilitativa (logopedia) della sordità infantile e dotato di personale molto esperto
- Per essere completa e affidabile, deve utilizzare congiuntamente tecniche di audiometria soggettiva e oggettiva

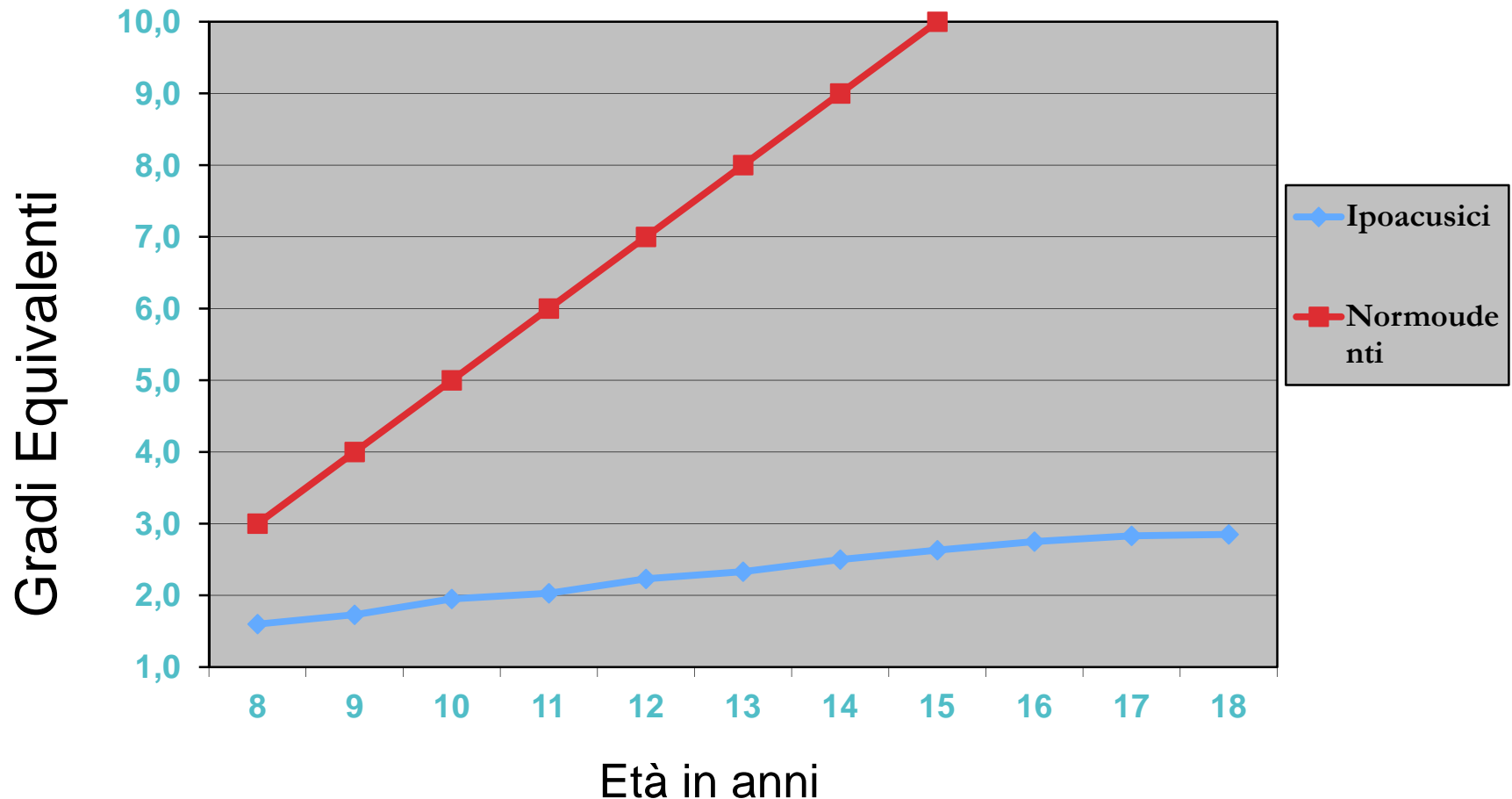
Conseguenze

- Ritardo nello sviluppo delle abilità comunicative, recettive ed espressive (parola e linguaggio).
- Problemi di apprendimento che si traducono in minore rendimento scolastico.
- Isolamento sociale e un ridotto concetto di sé.
- Impatto sulle scelte professionali.

Effetti Specifici

- **Struttura della frase** (frasi semplici e complesse, frasi passive, desinenze)
- **Abilità di conversazione** (possono non sentire suoni a bassa intensità e non li includono nel loro discorso, scarso autocontrollo)
- **Risultati scolastici** (lettura, matematica - Il livello finale raggiunto sarà in funzione del coinvolgimento dei genitori e della qualità, quantità e tempestività degli interventi di supporto messi in atto)
- **Problemi sociali** (isolamento e pochi amici a scuola)

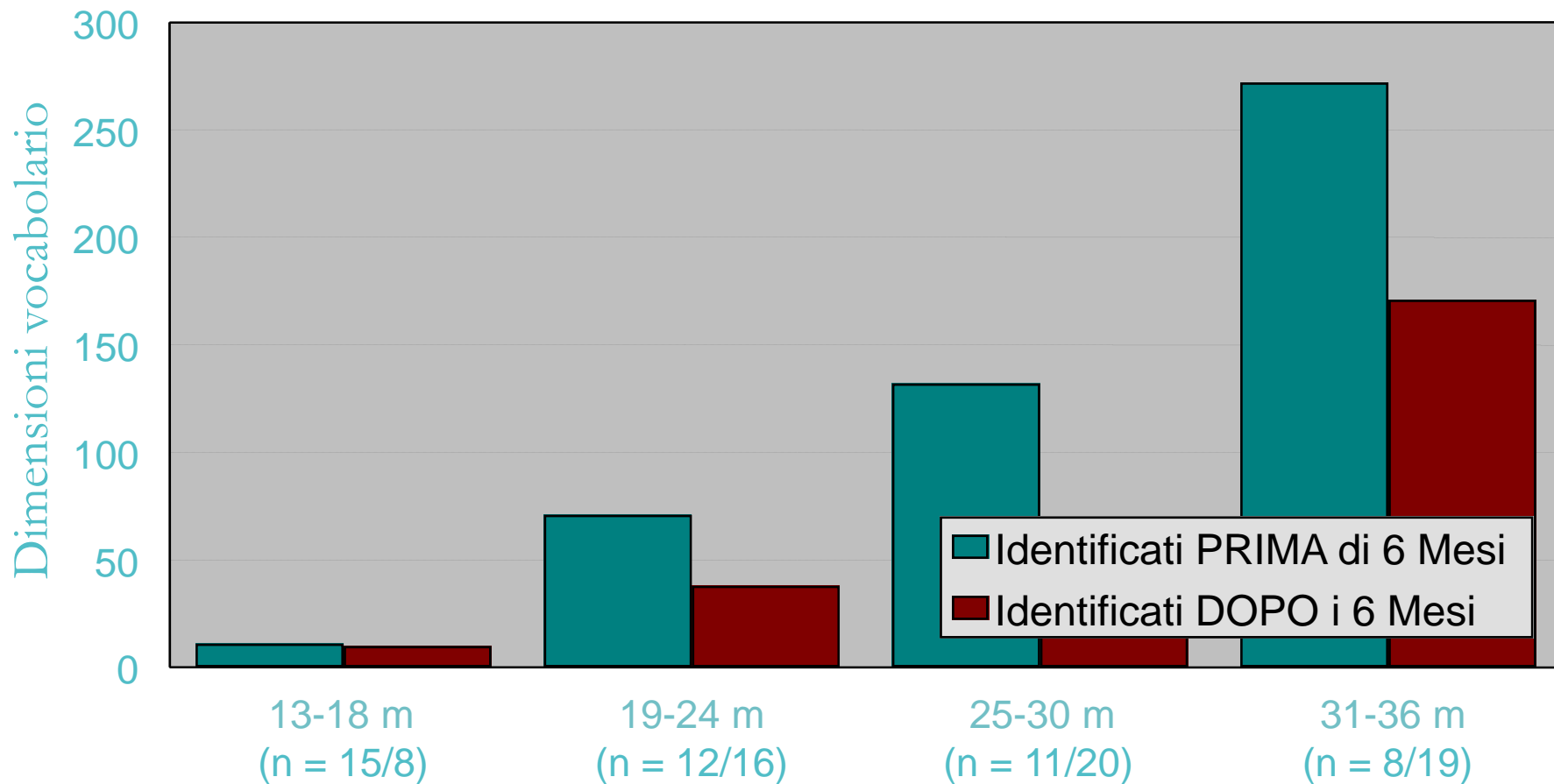
Punteggi di Comprensione della Lettura di Studenti Normoudenti e Ipoacusici



Cosa si può fare

- I bambini ipoacusici, trattati precocemente, possono sviluppare la comunicazione verbale come i loro coetanei udenti
- Il linguaggio verbale, prerogativa specifica della specie umana, si struttura durante i primi tre anni di vita, dopodiché l'acquisizione del linguaggio diventa più difficile.
- *Plasticità cerebrale* (si protrae sino a due, massimo 3 anni. Trascorso tale periodo, l'acquisizione spontanea del linguaggio diventa difficile, se non impossibile)

Entità del vocabolario nei bambini ipoacusici identificati prima e dopo i 6 mesi di vita



Età cronologica in mesi

Tappe

- Pianto (nascita)
- Sorriso (3^o-4^o settimana)
- Vocalizzo (secondo mese)
- *Lallazione* (quinto mese)
- Imitazione volontaria di quanto ascolta: primo anno
- 1 anno e mezzo: 50 parole, frasi di due parole
- 2-3 anni: continua strutturazione
- 3-4 anni: articoli, preposizioni, avverbi, forme interrogative e imperative
- 5 anni: linguaggio ben strutturato

Terapia

- **Precoce applicazione della protesi acustica (3-6 mesi).** Poiché non è in grado di ripristinare al 100% il funzionamento dell'orecchio, è necessaria la
- **Riabilitazione o, meglio, abilitazione** (insieme degli interventi finalizzati al recupero del linguaggio e del comportamento di comunicazione proprio di un bambino normoudente: correzione dell'anomalo sviluppo psico-fisico che consegue alla sordità).

Ripristino Sensoriale – Tempi Critici

