



## L'ipoacusia neurosensoriale

DANTE BARONCIANI, ALBERTO DEL PRETE

Unità Operativa di Patologia Neonatale, Ospedale di Lecco

### PREVALENZA E GRAVITÀ

La stima della prevalenza del difetto uditivo, di grado tale da interferire con lo sviluppo del linguaggio, varia dall'1 al 3 per 1000 nati vivi<sup>1,2</sup>; se si considerano solo i casi di deficit uditivo (di qualsiasi natura) che necessiti di ausilio auditivo, il tasso di prevalenza si attesta all'1.6%. La variazione del dato di prevalenza è verosimilmente attribuibile alle diverse metodiche impiegate e alle modalità di organizzazione dello screening. Si osservano valori più elevati di prevalenza se lo screening neonatale è effettuato utilizzando le emissioni otoacustiche rispetto ad altre metodiche, così pure se lo screening è universale e non basato sull'esistenza di fattori di rischio<sup>3</sup>. La maggior parte dei deficit uditivi si evidenzia in epoca neonatale; è comunque necessario sottolineare che circa il 13% dei difetti si manifesta in epoche successive della vita per lo più in relazione a fattori quali la meningite o l'impiego di farmaci ototossici. Tra i fattori di rischio associati a perdita uditiva neurosensoriale, da considerare alla nascita e in epoche di vita successive, particolare rilevanza assumono<sup>4</sup>: la storia familiare di deficit neurosensoriale, la prematurità e la necessità di cure in epoca neonatale, l'assunzione di farmaci ototossici, le infezioni connatali, le sindromi dismorfiche, le malattie neurodegenerative. Se, da un lato, questi fattori di rischio sono in grado di selezionare una popolazione con prevalenza nettamente più elevata di difetti uditivi, dall'al-

tro essi identificano solo il 50% dei bambini con deficit uditivo neurosensoriale congenito.

Per quanto riguarda la gravità del difetto uditivo, le perdite pari o superiori a 30 dB, nel range di frequenza 500-4000 Hz, interferiscono con il normale sviluppo della parola e del linguaggio. Il difetto uditivo insorto nei primi anni di vita può determinare importanti disturbi del linguaggio, dell'apprendimento e dello sviluppo emotivo. Anche nel caso il deficit neurosensoriale sia di modesta entità (difficoltà a seguire una conversazione quando è presente rumore di fondo) ma a insorgenza precoce, si osserva una più elevata percentuale di insuccesso scolastico, nel caso non venga instaurato un trattamento.

### MODIFICABILITÀ DELLA STORIA NATURALE ED ESISTENZA DI TERAPIA EFFICACE

Un intervento riabilitativo precoce può condizionare favorevolmente la prognosi. Se la protesi viene utilizzata nel primo semestre di vita, la comprensibilità del linguaggio risulta migliore rispetto a quella di bambini protesizzati dopo tale età; contestualmente l'intervento precoce determina un miglioramento della produzione verbale. Tutti i bambini con deficit uditivo dovrebbero perciò essere identificati entro il terzo mese di vita e la protesi dovrebbe essere utilizzata prima dei 6 mesi d'età<sup>4,5</sup>.

Il difetto uditivo severo o profondo è diagnosticato, in genere, a un'epoca di

vita alquanto superiore all'anno di età<sup>4</sup>; l'effettuazione di uno screening universale riduce l'età media della diagnosi attorno ai 10 mesi<sup>1</sup>. Sebbene negli ultimi anni sia stata dimostrata una tendenza a una diagnosi più precoce, non si è osservato un significativo miglioramento nella prognosi, verosimilmente perché l'età della diagnosi risulta essere comunque tardiva.

Solo una piccola quota della sordità grave-profonda è teoricamente prevenibile, la riduzione del danno è quindi legata all'efficacia dell'intervento terapeutico (protesi e riabilitazione), che è a sua volta determinata dalla capacità di effettuare una diagnosi precoce. La sintomatologia può risultare sfumata nei primi periodi della vita, e questo significa che una semplice valutazione anamnestica ("sente quando parlate", "si volta ai rumori"... non è sufficiente a garantire una diagnosi precoce, questo è il principale presupposto all'indicazione della necessità di uno screening.

L'ipoacusia neurosensoriale risulta, per quanto detto precedentemente, una patologia che risponde ai requisiti teorici (prevalenza, gravità, esistenza di terapia in grado di influire sulla storia naturale) per decidere l'effettuazione di uno screening.

### IL PROBLEMA: L'AFFIDABILITÀ DEI TEST DI SCREENING

Se la decisione è quella di effettuare uno screening, è necessario verificare se esista un test affidabile (validità e riproducibilità), dai costi contenuti e ben accetto alla popolazione.

In epoca neonatale uno scarso utilizzo hanno i test comportamentali, basati sull'osservazione dei movimenti del neonato in relazione a stimoli sonori somministrati in campo aperto (anche con sistemi di rilevazione obiettiva quali ARC o COG). La specificità di questi test varia dall'81% al 98% mentre la sensibilità si attesta attorno a valori del 90%; se si considera una prevalenza dell'1‰ il valore predittivo positivo varia dall'0,4% al 4,3%, il che significa che, nell'ipotesi migliore, ogni 100 soggetti risultati positivi al test più di 95 sono "falsi positivi".

Il test di distrazione, test comportamentale da effettuarsi tra i quattro e i dodici mesi, presenta un'affidabilità che risente in modo significativo dell'esperienza dell'esaminatore e delle condizioni del bambino al momento dell'esame; la sensibilità varia dal 22%

all'88%, essendo più elevata per deficit di maggiore gravità<sup>1</sup>. Il test di distrazione identifica solo il 50% dei casi di sordità neurosensoriale. Se il test viene effettuato a quattro mesi, i vantaggi sono legati alla precocità della diagnosi, e del conseguente trattamento, ma la validità, in termini di sensibilità e specificità, e riproducibilità del test a tale epoca di vita risulta molto bassa. È necessario comunque tenere conto che il test di distrazione, nelle sue molteplici varianti (Boel test, test stimolazione-distrazione), risulta uno strumento di screening per indagare lo sviluppo neuro-comportamentale nel suo complesso e non è specifico per la funzione uditiva. Per questo motivo tale test sarà oggetto di un approfondimento in un successivo articolo.

Se i test comportamentali presentano importanti limiti di utilizzo, sempre maggior rilevanza assumono i test obiettivi e, tra questi, le emissioni otoacustiche sembrano costituire il test di screening più promettente. Le emissioni otoacustiche sono emesse dalla coclea in risposta a brevi stimoli acustici; in presenza di una perdita uditiva di qualsiasi grado (soglia uditiva superiore a 30 dB) non vi è alcuna emissione. Sono note attualmente due tecniche:

□ quella che utilizza le emissioni otoacustiche transitorie (TOAE), che danno essenzialmente una risposta tutto o nulla. L'intensità dello stimolo utilizzato per evocare l'emissione acustica non è un indicatore della soglia uditiva del neonato<sup>7</sup>;

□ quella che utilizza i prodotti di distorsione delle emissioni otoacustiche, in grado di fornire un tracciato simile a un audiogramma. Tale tecnica, finora scarsamente studiata, richiede un'apparecchiatura più complessa, ma la registrazione può anche essere più rapida<sup>8</sup>.

Le emissioni otoacustiche transitorie, non utilizzabili per determinare la gravità di un difetto uditivo, sono proposte quale test di screening, vista la semplicità di esecuzione (non vi è necessità di posizionare elettrodi, il tempo richiesto è di circa quattro minuti, l'esame può essere effettuato in un ambiente non isolato dal punto di vista acustico).

La sensibilità del test è stata stimata vicina al 100%; è necessario tenere conto che possibili falsi negativi potrebbero essere costituiti da soggetti con difetto uditivo retrococleare, condizione estremamente rara nell'infanzia<sup>9</sup>. La

specificità è stimata nell'ordine dell'80%; valori inferiori si sono rilevati nel caso lo screening sia riferito a neonati ad alto rischio o se si considerano patologiche anche le perdite unilaterali o se l'esame è effettuato nelle prime 48 ore (dimissione precoce)<sup>2,9</sup>. Se si considera una prevalenza di deficit uditivo grave profondo dell'1%, il test produrrebbe circa 200 falsi positivi per ogni bambino con effettivo difetto uditivo. Il miglioramento del software, delle condizioni ambientali, e la cura posta alla preparazione del condotto uditivo esterno (rimozione dei detriti neonatali) determinano un aumento della specificità al 93%, con un valore predittivo positivo attorno all'1.4%, il che significa che per ogni vero positivo vi sono circa 70 falsi positivi<sup>2,10</sup>. L'applicazione delle emissioni otoacustiche nel periodo successivo all'epoca neonatale non è stata sufficientemente studiata.

Un altro test obiettivo è rappresentato dai potenziali uditivi evocati del tronco (ABR) che permettono di valutare la risposta dell'orecchio interno e delle stazioni della via acustica a stimoli sonori. A differenza delle emissioni otoacustiche è possibile, con tale metodica, stabilire la soglia uditiva e quindi l'entità della perdita uditiva. Se le ABR sono impiegate quale test di screening, si utilizzano solo due intensità di stimolazione: con quella più bassa si testa la "normalità" della percezione uditiva, con l'intensità più elevata si raccolgono informazioni sullo stato della via acustica retrococleare. È importante sottolineare che le ABR indagano solo le frequenze superiori a 2 kHz e quindi non indagano frequenze importanti per il linguaggio parlato quali quelle comprese tra 0.5 e 2 kHz. Il test ha una sensibilità del 94-100% e una specificità dell'88%, il che significa che, per una prevalenza dell'uno per mille, il valore predittivo positivo è attorno allo 0,8%<sup>2,11</sup>.

L'esecuzione del test richiede il posizionamento di quattro elettrodi di superficie ad un neonato che non deve muoversi durante l'esame (ciò può rendere necessaria la sedazione con clorlio idrato o altro farmaco). Il risultato del test non è di facile interpretazione. La complessità dell'esecuzione fa sì che tale test non sia proposto quale test di screening universale ma indicato per indagare popolazioni ad alta prevalenza di difetto uditivo, ad esempio i neonati ricoverati nelle unità di terapia intensiva neonatale, o utilizzato quale test diagnostico in soggetti risultati positivi alle emissioni otoacustiche.

## MODELLI DI ORGANIZZAZIONE DELLO SCREENING

I problemi relativi alla validità dei test influenzano la scelta del modello organizzativo di un eventuale screening. Se lo screening è universale, vi è la necessità di un test semplice e riproducibile (quale potrebbe essere l'emissione otoacustica) mentre, nel caso l'esame riguardi una popolazione selezionata, l'indagine può essere più complessa e costosa (ABR).

### Modello organizzativo basato sulla definizione di rischio

L'esistenza di fattori di rischio identificati, teoricamente, il 50-75% dei bambini con perdita uditiva significativa<sup>4</sup>. Circa il 10% di tutti i neonati presenta criteri per essere inclusi nel registro di rischio ma nella prassi solo una parte di questi bambini viene reclutata nei programmi di screening (si stima attorno al 10%). Ciò significa che solo il 7,5% dei neonati con sordità congenita è diagnosticato da un programma di screening basato unicamente sulla definizione del rischio. È probabile che una maggiore attenzione alla compliance al momento del reclutamento possa migliorare l'efficacia pratica dello screening, anche se è difficile ipotizzare che l'entità di tale miglioramento sia tale da far considerare in termini positivi questo modello organizzativo.

### Modello organizzativo basato sulla popolazione a rischio

Se lo screening viene rivolto ai neonati ricoverati in terapia intensiva, con prevalenza dall'1,2% al 2,8%, il valore predittivo del test aumenta sensibilmente. Il test utilizzato è costituito solitamente dalle ABR e consentirebbe l'identificazione di circa il 50% dei neonati con deficit uditivo. In questo caso la compliance al momento del reclutamento sembra essere migliore, ma si rinuncia per definizione a indagare tutti i neonati che alla nascita non sono ricoverati in terapia intensiva.

### Lo screening universale

I limiti di efficacia pratica degli screening basati su una selezione della popolazione hanno indotto a concentrare gli sforzi per l'organizzazione di uno screening universale entro i tre mesi di vita quale procedura per garantire un efficace trattamento precoce (entro il primo anno di vita) per tutti i difetti uditivi che richiedono un intervento terapeutico<sup>12</sup>.

Pur in presenza dei miglioramenti nel

software e nell'esperienza degli operatori il numero di soggetti positivi al primo esame risulta eccessivamente elevato (circa 70 bambini per ogni caso di malattia). Per migliorare la specificità dello screening si programma solitamente uno screening a due stadi, prevedendo una nuova valutazione delle emissioni otoacustiche a distanza di alcune settimane. Ciò comporta sicuramente una riduzione dei costi (viene sottoposto alla valutazione audiologica di secondo livello circa l'1% dei neonati) ma pone comunque importanti problemi di comunicazione alla famiglia perché l'intervallo di tempo tra i due esami non è trascurabile. Perché lo screening sia universale occorre che preveda un follow-up audiologico oltre il periodo neonatale per diagnosticare i difetti uditivi congeniti ad esordio tardivo e progressivi, e i difetti acquisiti. Di questo tema ci occuperemo in un articolo specifico.

#### I COSTI

Il costo di una procedura a due stadi, con emissioni otoacustiche comprendente anche i test diagnostici definitivi per i bambini segnalati dallo screening, è di circa 18.000 dollari per ogni caso diagnosticato (se si considera una prevalenza dell'1,5%). Occorre considerare che, sulla base del solo screening neonatale universale, non verrebbero comunque identificati il

13% dei neonati affetti da deficit uditivo neuro-sensoriale congenito che si manifesta successivamente.

In conclusione si può affermare che l'introduzione della tecnica delle emissioni otoacustiche costituisce senza alcun dubbio un importante miglioramento per l'attuazione di uno screening neonatale che presenta teoricamente significativi vantaggi. Allo stato attuale l'insoddisfacente valore predittivo del test comporta un'estrema prudenza e attenzione nell'attuazione di tale screening.

#### Bibliografia

1. Davis A, Wood S: The epidemiology of childhood hearing impairment: factors relevant to planning of services. *Br J Audiol* 26, 77-90, 1992.
2. White KR, Vohr BR, Maxon AB, Behrens IR, McPherson MG, Mauk GW: Screening all newborns for hearing loss using transient evoked otoacoustic emission. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 29, 203-217, 1994.
3. Parving A: Hearing disorders in childhood, some procedures for detection, identification and diagnostic evaluation. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 79, 31-57, 1985.
4. Joint Committee on Infant Hearing: 1994 Position Statement. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 32, 265-274, 1995.
5. Ramkalawan TW, Davis AC: The effect of hearing loss and age of intervention on some language metrics in young hearing impaired children. *Br J Audiol* 26, 97-107, 1992.
6. Francois M, Bonfils P, Narcy P: Screening for neonatal and infant deafness in Europe in 1992. *Int J Pediatr Otor* 31, 175-182, 1995.
7. Probst R, Lonsbury-Martin BL, Martin GK: A review of otoacoustic emissions. *J Acoust Soc Am* 89, 2027-2067, 1991.
8. Brass D, Kemp DT: Quantitative assessment of methods for the detection of otoacoustic emissions. *Ear Hear* 15, 378-389, 1994.
9. Lutman ME: Reliable identification of click evoked otoacoustic emissions using signal-processing techniques. *Br J Audiol* 27, 103-108, 1993.
10. Maxon AB, White KR, Behrens TR, Vohr BR: Referral rates and cost efficiency in a universal newborn hearing screening program using transient evoked otoacoustic emissions. *J Am Acad Audiol* 6, 271-277, 1995.
11. McClelland RJ, Watson DR, Lawless V, Houston HG, Adams D: Reliability and effectiveness of screening for hearing loss in high risk neonates. *BMJ* 304, 806-809, 1992.
12. National Institutes of Health (NIH): 1993. *Consensus statement*. Early identification of hearing impairment in infants and young children. 11, 1-24, 1993.



## VIDEOCASSETTE CONFRONTI IN PEDIATRIA 1997

- |   |  |
|---|--|
| 1. Ortopedia pediatrica                     | G. Maranzana, G. Tagliavoro                  |
| 2. Neuropsichiatria infantile               | F. Guzzetta, F. Bouquet                      |
| 3. Vaccinazioni                             | G. Bartolozzi, B. Assael                     |
| 4. Ginecologia pediatrica                   | V. Bruni, G. Tonini - modera G. Bartolozzi   |
| 5. Dermatologia pediatrica                  | F. Arcangeli, E. Bonifazi                    |
| 6. Medicina legale                          | P. Benciolini, B.M. Altamura                 |
| 7. Infettivologia e terapia antibiotica     | F. Marchetti, M. Fontana                     |
| 8. Endocrinologia pediatrica                | M. Pocecco, B. Boscherini - modera G. Tonini |
| 9. Gli esami e le terapie inutili e dannose | G. Longo, A. Ventura                         |
| 10. Pronto soccorso pediatrico              | L. Da Dalt, M. Andolina - modera E. Cardi    |

Il costo di una videocassetta è di lire 52.000 (comprensivo di IVA 20% e spese postali)

**Per informazioni:** Quickline, via S. Caterina, 3 - 34122 Trieste. Tel 040 / 773737 - 363586. Fax 040 / 7606590  
**Modalità di pagamento:** Assegno bancario non trasferibile intestato a Quickline. Bonifico bancario presso la Banca di Roma, Agenzia Trieste 3, L.go Barriera Vecchia 6, c/c 6708-39. Versamento su c/c postale n. 12128344 (specificando la causale) intestato a Quickline. e-mail: quick@trieste.com