

DECRETO DEL COMMISSARIO AD ACTA
(delibera del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013)

OGGETTO: Modifiche e integrazioni al DCA n.U00104 del 09/04/2013. Approvazione Documento tecnico "Linee Guida Screening Uditivo Neonatale Universale" e aggiornamento della rete regionale dei servizi.

IL PRESIDENTE IN QUALITA' DI COMMISSARIO AD ACTA

VISTA la Legge Costituzionale 18 ottobre 2001, n. 3 concernente "Modifiche al titolo V della parte seconda della Costituzione";

VISTO lo Statuto della Regione Lazio;

VISTA la L.R. 18 febbraio 2002, n.6, concernente "Disciplina del sistema organizzativo della Giunta e del Consiglio e disposizioni relative alla dirigenza ed al personale regionale", e successive modificazioni ed integrazioni;

VISTO il R.R. 6 settembre 2002, n.1, concernente "Regolamento di organizzazione degli Uffici e dei Servizi della Giunta regionale", e successive modificazioni ed integrazioni;

VISTA la Legge di stabilità regionale 2017 n. 17 del 31 dicembre 2016;

VISTA la Legge 23 dicembre 1978, n. 833 recante "Istituzione del Servizio Sanitario Nazionale";

VISTO il Decreto Legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 concernente il "Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell'art. 1 della legge 23 ottobre 1992, n. 421 e successive modificazioni";

VISTA la Legge Regionale 16 giugno 1994, n. 18, concernente il riordino del servizio sanitario regionale ai sensi del d.lgs. 502/1992;

VISTA la Deliberazione del Consiglio dei Ministri del 21 marzo 2013, con la quale il Presidente della Regione Lazio è stato nominato Commissario ad Acta per la realizzazione degli obiettivi di risanamento finanziario previsti nel piano di rientro dai disavanzi regionali nel settore sanitario;

VISTA la Deliberazione della Giunta Regionale del Lazio n. 837 del 11 dicembre 2017 con la quale è stato attribuito al Segretario generale *pro tempore* il potere di adozione degli atti e dei provvedimenti amministrativi inerenti la Direzione regionale Salute e Politiche sociali;

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 115 del 23 marzo 2012 "Linea d'azione screening uditivo neonatale universale. Programma di attivazione e messa a regime";

VISTA la Determinazione n. B08844 del 13/11/2012 concernente l'attuazione della citata D.G.R. n. 115/2012;

VISTO il Decreto del Commissario ad Acta n.U00104 del 09/04/2013 "D.G.R. n. 115 del 23/03/2012 "Linea d'azione screening uditivo neonatale universale. Programma di attivazione e

Cu

messa a regime.” Approvazione del documento tecnico Linee Guida e individuazione della rete regionale dei servizi;

VISTA la Deliberazione di Giunta Regionale n. 458 del 17 Dicembre 2013 con la quale, ai sensi dell’art.35 della L.R. n.4/2013, le risorse umane, strumentali e finanziarie di Laziosanità – Agenzia di sanità pubblica della Regione Lazio (ASP) sono state trasferite alla Giunta regionale;

CONSIDERATO che a seguito dei cambiamenti organizzativi in ambito regionale di cui alla citata DGR 458/2013 si è reso necessario ridefinire e riorganizzare i compiti e le attività svolte da ASP all’interno della Direzione Regionale Salute e Politiche Sociali, tra cui le attività connesse allo screening uditivo neonatale previste nel citato DCA U00104/2013;

VISTO il “Piano Nazionale della Prevenzione 2014-2018” approvato dalla Conferenza Stato Regioni con Intesa del 13 novembre 2014 (n. 156/CSR), con particolare riferimento al macro obiettivo “Prevenire le conseguenze dei disturbi neurosensoriali”, che tra le strategie di intervento prevede lo “Screening audiologico neonatale”;

VISTO il Decreto del Commissario ad Acta n.U00017 del 16/01/2015 con il quale la Regione Lazio ha recepito, i principi, le priorità, la struttura del PNP 2014-2018 definendo il quadro di contesto e individuando i Programmi regionali con i quali dare attuazione a tutti i Macro obiettivi e obiettivi centrali del PNP;

VISTA la Legge Regionale 28 Maggio 2015, n. 6 recante “Disposizioni per la promozione del riconoscimento della lingua italiana dei segni e per la piena accessibilità delle persone sorde alla vita collettiva. Screening uditivo neonatale” che all’art. 3 prevede che la Regione attivi presso ogni punto nascita lo screening uditivo neonatale per la diagnosi precoce delle disabilità uditive;

VISTO il Decreto del Commissario ad Acta n.U00593 del 16/12/2015 che approva il Piano Regionale della Prevenzione (PRP) 2014-2018 con l’attuazione di specifici interventi, tra cui lo “Screening uditivo neonatale per le sordità congenite”;

VISTO il Decreto del Commissario ad Acta n. U00257 del 05/07/2017 concernente “Attuazione Programma Operativo di cui al Decreto del Commissario ad Acta n. U00052/2017. Adozione del Documento Tecnico denominato: “Programmazione della rete ospedaliera nel biennio 2017-2018, in conformità agli standard previsti nel DM 70/2015”;

VISTO il Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017 concernente “Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all’articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502” che stabilisce, all’art.38, che siano garantite al neonato le prestazioni per la diagnosi precoce delle malattie congenite, tra cui la diagnosi precoce della sordità congenita;

CONSIDERATO che lo Screening uditivo neonatale universale rappresenta uno strumento fondamentale di prevenzione e diagnosi precoce che consente di identificare, entro i primi mesi di vita, bambini con disturbi all’udito permettendo di attivare tempestivi interventi;

VISTA la Determinazione n.G11739 del 28 agosto 2017 concernente “Costituzione e nomina dei componenti del Tavolo Tecnico regionale degli Screening Neonatali: Screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie, Screening oftalmologico neonatale e Screening uditivo neonatale”, la cui finalità è quella di ottimizzare gli interventi e programmare le azioni comuni in materia di screening neonatali;

VISTA la Determinazione n.G17020 del 11/12/2017 concernente la realizzazione di un sistema informativo per la gestione dei programmi informativi dello screening neonatale esteso nonché dello screening neonatale audiologico ed oftalmologico;

RITENUTO di procedere ad un aggiornamento della rete regionale dello screening uditivo neonatale di cui all'Allegato 2 del citato DCA n.U00104/2013, al fine di favorire l'accesso ai servizi da parte della popolazione interessata anche in considerazione delle variazioni intervenute nella rete perinatale di cui al citato DCA U00257 del 05/07/2017;

VISTA la nota prot. 27297 del 16/10/2016 con la quale la Direzione Sanitaria Aziendale ASL ROMA 5 dichiara che la UOD di Audiologia/Orl della Casa della Salute di Palombara Sabina è in possesso dei requisiti idonei quale Centro Audiologico per lo screening uditivo neonatale;

VISTA la nota prot.34861 del 12/12/2017 con la quale la Direzione Generale dell'Azienda Ospedaliera San Giovanni Addolorata comunica che è in fase di attivazione il Centro Audiologico per le prestazioni di cui al DCA U00104/2013;

VISTA la nota prot. 108/010A del 25 gennaio 2018 con la quale la Direzione Sanitaria dell'Ospedale San Pietro Fatebenefratelli comunica che presso il proprio Ospedale è attivo un Centro Audiologico in grado di erogare le prestazioni previste dalle Linee Guida regionali di cui al DCA n. U00104/2013;

VISTA la nota prot. 0023084 del 21/02/2018 con la quale la Direzione Sanitaria della ASL Roma 1 comunica che l'ambulatorio di Audiologia situato presso il Presidio Ospedaliero San Filippo Neri è in grado di effettuare prestazioni quale Centro Audiologico di riferimento per parte dei punti nascita del territorio della ASL Roma 1;

VISTA la nota prot.n.11501 del 22/02/2018 con la quale la Direzione Generale comunica che è prevista l'attivazione del Centro Audiologico di screening Neonatale presso il P.O. di Velletri;

RAVVISATA l'esigenza di procedere alle opportune modifiche e integrazioni delle Linee Guida sullo screening uditivo neonatale universale di cui all'Allegato 1 del citato DCA U00104/2013;

RITENUTO di approvare il Documento tecnico "Linee Guida Screening Uditivo Neonatale Universale" Modifiche e integrazioni al DCA n.U00104/2013 (Allegato A) parte integrante del presente provvedimento;

RAVVISATA la necessità di aggiornare la Rete regionale dei servizi dello Screening Uditivo Neonatale Universale (di cui all'allegato 2 del citato DCA U00104/2013);

RITENUTO di approvare l'elenco aggiornato della Rete regionale dei servizi dello Screening Uditivo Neonatale Universale che forma parte integrante del presente atto (Allegato B);

DECRETA

per le motivazioni espresse in premessa, che vengono integralmente richiamate:

- di approvare il Documento tecnico "Linee Guida Screening Uditivo Neonatale Universale" Modifiche e integrazioni al DCA n.U00104/2013 (Allegato A) parte integrante del presente atto;
- di approvare l'elenco aggiornato della Rete regionale dei servizi dello Screening Uditivo Neonatale Universale che forma parte integrante del presente Atto (Allegato B);
- di demandare alla Direzione Regionale Salute e Politiche Sociali tutti gli atti necessari e conseguenti all'attuazione del presente decreto.

Il presente decreto sarà pubblicato sul Bollettino Ufficiale della Regione Lazio.

Avverso il presente decreto è ammesso ricorso giurisdizionale innanzi al Tribunale Amministrativo Regionale del Lazio nel termine di giorni 60 (sessanta) dalla comunicazione, ovvero, ricorso straordinario al Capo dello Stato entro il termine di giorni 120 (centoventi) dalla pubblicazione.

Nicola Zingaretti





ALLEGATO A

Linee Guida Screening Uditivo Neonatale Universale

(modifiche e integrazioni al DCA n. U00104 del 09/04/2013)

Vers. 23 febbraio 2018

Documento a cura di:

Regione Lazio:

- Domenico Di Lallo – *Dirigente Responsabile Area Program. Rete Ospedaliera e Risk Management*
- Alessandra Barca – *Dirigente Responsabile Ufficio Screening–Area Prevenzione Promozione Salute*
- Diego Baiocchi – *Ufficio Screening–Area Prevenzione Promozione Salute*
- Lilia Biscaglia – *Area Prevenzione Promozione Salute, Regione Lazio*
- Bruna Villani – *Ufficio Screening–Area Prevenzione Promozione Salute*

Componenti tavolo tecnico regionale sullo screening uditivo (Determina G11739 del 28 agosto 2017):

- Guido Conti – *Responsabile UOSA di Audiologia, Istituto di Otorinolaringoiatria dell'Università Cattolica del S. Cuore - Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli" Roma, componente Tavolo Tecnico Regionale Screening Uditivo*
- Pasquale Marsella – *Responsabile UOC Audiologia ed Otochirurgia. Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" IRCCS . Roma, componente Tavolo Tecnico Regionale Screening Uditivo*
- Turchetta Rosaria – *Responsabile UOS di Audiologia Infantile Dipartimento testa-collo Policlinico Umberto I Università "Sapienza" Roma, componente Tavolo Tecnico Regionale Screening Uditivo*

Hanno contribuito alla revisione del documento:

- Giancarlo Cianfrone – *referente progetto "Screening Uditivo Regionale Neonatale per le Sordità Congenite (Piano Regionale della Prevenzione 2014-2018)*
- Filippo Mazzei – *Otorinolaringoiatra, ha collaborato alla revisione delle Linee guida nell'ambito del progetto "Screening Uditivo Regionale Neonatale per le Sordità Congenite (Piano Regionale della Prevenzione 2014-2018)*

INDICE

1. Premessa	4
2. Definizione delle ipoacusie	5
3. Etiopatogenesi ed epidemiologia dell'ipoacusia congenita	6
4. Fattori di rischio dell'ipoacusia congenita	7
5. Conseguenze della sordità congenita in assenza di trattamento	9
6. Razionale dello screening uditivo neonatale.....	10
7. Finalità e obiettivi del programma di screening uditivo neonatale del Lazio	11
8. Il percorso dello screening: dal test di screening alla presa in carico	12
9. Il pediatra di libera scelta.....	18
10. Monitoraggio dello screening e sistema informativo.....	18
11. Formazione dei professionisti sanitari.....	19
12. Bibliografia	20

ALLEGATI

Allegato 1 – Ruolo e compiti del referente clinico-organizzativo dello screening uditivo (I livello)

Allegato 2 – Il test delle emissioni otoacustiche automatiche: indicazioni per gli operatori del PN e dei reparti di neonatologia

Allegato 3 – Informazioni per i genitori sullo screening uditivo neonatale

Allegato 4 – Flow chart del programma di screening uditivo neonatale

Allegato 5 – Informazioni da indicare nella lettera di dimissione

1. Premessa

Le ipoacusie permanenti neurosensoriali e trasmissive sono uno dei disordini congeniti più frequenti, con stime di incidenza comprese fra l'1 ed il 3 per 1000 nati vivi (Hyde, 2005; Nelson, 2008; Korver et al, 2010). Nei bambini con fattori di rischio la prevalenza è circa 10 volte superiore (Wroblewska-Seniuk et al, 2017). Inoltre devono essere considerati i casi di ipoacusia progressiva, ad esordio tardivo o da causa acquisita che si verificano ad esempio, in alcuni soggetti con infezione congenita da Citomegalovirus (Paludetti et al, 2012). A queste condizioni, se non adeguatamente trattate, consegue una deprivazione uditiva, con effetti irreversibili sulle funzioni uditive del sistema nervoso centrale ed un mancato sviluppo della comunicazione orale; in questi casi sono evidenti gli effetti negativi, anche gravissimi, sull'apprendimento scolastico e sullo sviluppo sociale ed emotivo del bambino.

In Italia la comunità scientifica già da alcuni anni pone particolare attenzione alla problematica delle sordità preverbalì ed alla necessità di implementare programmi di screening uditivi neonatali a livello nazionale e regionale (Arslan e Cianfrone 2009; Cianfrone et al 2011).

Nel Lazio i primi indirizzi per l'attuazione dello screening uditivo neonatale universale sono stati emanati con i seguenti provvedimenti:

- con la DGR n. 115 del 23/03/2012 sono state formulate le linee d'azione per la realizzazione di tale programma di screening nel territorio regionale.
- con il DCA n. U00104 del 09/04/2013 si è proceduto all'approvazione del documento tecnico "Linee Guida sullo Screening Uditivo Neonatale Universale" e alla individuazione della rete regionale dei servizi. Tale documento contiene le indicazioni operative per l'implementazione di procedure di screening omogenee su tutto il territorio regionale.

Successivamente, con DCA n. U00593 del 16/12/2015, è stato approvato il Piano Regionale della Prevenzione (PRP) 2014-2018 della Regione Lazio che, in linea con le indicazioni del Piano Nazionale della Prevenzione (PNP), prevede tra gli interventi, il progetto 2.3 "Screening uditivo neonatale per le sordità congenite".

Nel 2017, al fine di ottimizzare gli interventi e programmare le azioni comuni, la Regione Lazio ha ritenuto opportuno procedere alla costituzione di un Tavolo Tecnico regionale sugli screening neonatali (Determinazione n.G11739 del 28 agosto 2017) articolato in specifiche aree tematiche, una delle quali rappresentata dallo Screening Uditivo Neonatale. Tale articolazione intende favorire il raccordo tra i soggetti della rete territoriale, coinvolti a vario titolo nei programmi di screening neonatale, attraverso la programmazione di interventi tra loro coerenti e coordinati.

La diagnosi precoce della sordità congenita è inserita tra le prestazioni di cui all'articolo 38, capitolo 5 del DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502".

Secondo una rilevazione regionale, nel 2016 lo screening uditivo risultava effettuato presso tutte le strutture della rete perinatale del Lazio con una copertura del 93% dei neonati.

Il presente documento, coerentemente con quanto già esplicitato nelle succitate Linee Guida regionali, contiene aggiornamenti in merito al modello organizzativo del programma di screening uditivo neonatale del Lazio e mira a favorire la messa in atto di procedure omogenee presso tutti i livelli di screening.

2. Definizione delle ipoacusie

Le ipoacusie infantili possono essere classificate in base al distretto anatomico sede della lesione, alla gravità, alla lateralità ed all'epoca d'insorgenza rispetto all'età di apprendimento del linguaggio.

In base al *distretto anatomico* interessato si distinguono due forme:

- Ipoacusia trasmissiva o di conduzione, causata da un'interferenza con il meccanismo di ricezione del suono e/o della sua amplificazione prima che esso raggiunga la coclea.
- Ipoacusia neurosensoriale, causata da un danno della COCLEA e/o degli elementi neurosensoriali ad essa collegati, inclusi il NERVO ACUSTICO e le sue connessioni al TRONCO ENCEFALICO ed alle altre strutture del sistema uditivo centrale. A loro volta, le ipoacusie neurosensoriali possono essere classificate come COCLEARI, nelle quali la coclea è la sede di lesione, e RETROCOCLEARI, nelle quali il danno si colloca oltre la coclea, quindi in una o più sedi lungo le vie uditive (dal nervo acustico alla corteccia cerebrale). Una forma a sé, a cavallo fra le forme cocleari e quelle retro cocleari, è stata individuata a partire dalla metà degli anni novanta (Starr, 1996): la neuropatia/dissincronia uditiva, condizione definita dalla presenza di funzione cocleare rilevabile mediante Otoemissioni Acustiche (OAE) e disfunzione del nervo acustico ai potenziali evocati uditivi troncoencefalici (ABR).

In base alla *gravità* le ipoacusie si distinguono (classificazione ASHA- American Speech and Hearing Association) in:

- lieve, soglia uditiva tonale media per le frequenze tra 0,5 e 4 kHz compresa tra 26 dB HL e 40 dB HL
- moderata, soglia compresa tra 41 e 55 dB HL
- moderata-severa, soglia compresa tra 56 e 70 dB HL
- severa, soglia compresa tra 71 dB HL e 90 dB HL
- profonda, soglia >90 dB HL
- anacusia o cofosi, assenza di residui uditivi.

In base alla *lateralità* dell'ipoacusia si distinguono:

- ipoacusie monolaterali
- anacusia, assenza monolaterale di residui uditivi
- ipoacusie bilaterali
- cofosi, assenza bilaterale di residui uditivi.

In base all'*epoca di insorgenza*, relativamente al periodo di sviluppo della comunicazione uditivo-verbale, si distinguono:

- pre-verbali, insorgenza prima dei 2 anni di vita
- peri-verbali, insorgenza tra i 2 e i 6 anni di vita
- post-verbali, insorgenza dopo i 6 anni di vita.

3. Etiopatogenesi ed epidemiologia dell'ipoacusia congenita

L'ipoacusia infantile neurosensoriale bilaterale congenita è la forma più frequente e la sua origine può essere riferita a molteplici condizioni morbose in grado di alterare la fisiologia sensoriale e/o neurale. Nel 60% dei casi è possibile determinare l'origine dell'ipoacusia e le cause più comuni sono mutazioni genetiche isolate, in assenza (30%) o in presenza di una sindrome genetica (3-4%), l'esposizione in utero a fattori patogeni quali infezione da CMV o rosolia (12%), fattori intervenuti in epoca perinatale (10%) e post-natale (7%) (Lang-Roth 2014; Morzaria 2004). La causa dell'ipoacusia rimane però sconosciuta in circa il 40% dei casi. Sono relativamente rari i casi in cui il danno, genetico o ambientale, si determina a livello retrococleare.

Per quanto riguarda i dati epidemiologici, l'incidenza della ipoacusia neurosensoriale è dell'1-3 per mille nella popolazione esente da fattori di rischio e del 2-4 per cento nella popolazione a rischio audiologico (Wroblewska-Seniuk et al, 2017).

In Italia, secondo uno studio italiano di prevalenza (Bubbico et al, 2007) basato sui dati nazionali raccolti dall'Istituto Nazionale di Previdenza Sociale (INPS) e dall'Istituto Nazionale di Statistica (ISTAT), nel 2003 i casi con perdita della capacità uditiva neuro-sensoriale prelinguale ≥ 60 dB erano 40.887, con una prevalenza nella popolazione di 0,72 casi per 1.000 abitanti. Ulteriori informazioni derivano dai dati italiani relativi ai risultati dello screening uditivo neonatale universale realizzato in singoli centri o specifiche aree geografiche. Nella Sicilia Occidentale, l'incidenza d'ipoacusia infantile alla nascita è di circa 3 nuovi casi /1000 neonati/anno (Martines, 2012). L'esperienza di 4 anni di screening uditivo neonatale (2005-2009) dell'Università di Pisa (Ghirri, 2011) indica una prevalenza di ipoacusia infantile permanente pari al 4‰ se si considerano tutti i neonati, compresi quelli con fattori di rischio. Di questi, l'1‰ presentava una ipoacusia monolaterale e il 3‰ una ipoacusia bilaterale. Dei neonati con ipoacusia bilaterale, il 35% circa presentava una ipoacusia di grado grave-profondo (prevalenza 1,2‰). Dei pazienti con ipoacusia bilaterale permanente, l'80% presentava fattori di rischio per ipoacusia.

La prevalenza delle ipoacusie infantili retrococleari ed in particolare della neuropatia/dissincronia uditiva è poco conosciuta. I dati di screening neonatale universale dell'Università di Pisa la indicano allo 0.1‰ (Ghirri, 2011), in accordo coi risultati di altri studi (Rance, 1999). Altri autori hanno, invece, individuato una prevalenza leggermente maggiore, oscillante dallo 0.4‰ (Kirkim, 2008) allo 0.6‰ (Ngo, 2006). È probabile che tali lievi oscillazioni nella prevalenza siano dovute alla bassa frequenza della condizione ed alla variabilità della proporzione di bambini prematuri e con basso peso alla nascita considerata nei diversi studi. È d'altra parte verosimile che nel prossimo futuro, come conseguenza dell'aumento di morbidità che accompagna la ridotta mortalità di bambini in queste categorie, la prevalenza della neuropatia/dissincronia uditiva sia destinata ad aumentare.

4. Fattori di rischio dell'ipoacusia congenita

In un gruppo ristretto di neonati, il rischio di ipoacusia infantile permanente è significativamente più alto che nella popolazione generale (NIH, 1994; Vohr Br, 2000), per tale motivo esiste un consenso a sottoporre a screening questi neonati con modalità e programmi di follow-up audiologico differenti da quelli previsti per i neonati senza fattori di rischio.

La neuropatia uditiva è una entità clinica caratterizzata dalla presenza di OAE, che esprimono la corretta funzionalità delle cellule ciliate esterne, a fronte di assenza o importanti alterazioni del tracciato ABR, espressione di una dissincronia di eccitazione delle singole fibre del nervo cocleare. Questa mancata sincronizzazione nell'eccitazione delle fibre nervose originate nella coclea, a cui corrisponde la difficoltà dei potenziali elettrici neurali a strutturare un tracciato ABR, ha come conseguenza una disgregazione temporale dell'informazione uditiva, con effetti gravi sulla percezione verbale, anche in assenza d'ipoacusia. Questa condizione si considera attualmente come un disordine del sistema cellule ciliate interne-sinapsi-nervo acustico, con integrità delle cellule ciliate esterne.

Da ciò deriva la necessità di eseguire, in presenza di fattori di rischio per neuropatia uditiva già nella prima fase, uno studio che preveda l'esecuzione sia delle Automated OAE (A-OAE) che delle Automated ABR (A-ABR), dato che in questi neonati lo screening mediante le sole A-OAE potrebbe fornire risultati falsi negativi (*pass*), senza svelare la disfunzione di cellule ciliate interne-fibre neurali.

Attualmente non sono invece ben noti i fattori di rischio di neuropatia/dissincronia uditiva, anche se recenti studi (Bielecki et al 2012, Kirkim, 2008; Lieu, 2010) hanno evidenziato come la maggior parte dei pazienti con questa patologia ha una storia di prematurità, basso peso alla nascita, o familiarità per neuropatia uditiva.

I fattori di rischio per ipoacusia infantile congenita permanente sono quelli individuati dal Joint Committee on Infant Hearing (JCIH 2007), ivi inclusi quelli per neuropatia uditiva, contrassegnati nel Box 1 dal simbolo #, e quelli altamente correlati con le ipoacusie ad esordio tardivo, contrassegnati nel Box 1 con il simbolo "§". Anche in caso di *pass* ai test di screening, i neonati con i fattori di rischio riportati nel Box 1 vanno inseriti in un monitoraggio audiologico a distanza a 24-30 mesi. Per i neonati con uno dei fattori di rischio contrassegnati dal simbolo * si rendono invece necessari controlli più tempestivi e frequenti.

BOX 1- Fattori di rischio per ipoacusia infantile permanente, congenita, ad esordio tardivo o progressiva. Fonte : AAP-JCIH 2007

1. Preoccupazione dei familiari/educatori/curante §* circa l'udito e lo sviluppo del linguaggio, o più in generale circa lo sviluppo psicomotorio del bambino.
2. Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente #§*
3. Storia familiare positiva per disordini neurodegenerativi #, quali la sindrome di Hunter, o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth.
4. Ricovero in Unità di Terapia Intensiva Neonatale (UTIN) per più di 5 giorni #§ oppure presenza di uno dei seguenti fattori indipendentemente dalla durata del ricovero in UTIN:
 - ECMO #§*
 - necessità di ventilazione assistita #
 - esposizione a farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o diuretici dell'ansa (furosemide o altri) #
 - iperbilirubinemia tale da richiedere un'emaferesi #
5. Infezione intrauterina da CMV § *
6. Altre infezioni intrauterine §: herpes, rosolia, sifilide e toxoplasmosi§
7. Infezioni post-natali (confermate da colture positive) associate a rischio di ipoacusia neurosensoriale, incluse le meningiti batteriche e virali §*
8. Anomalie cranio-facciali, in particolare quelle che interessano il padiglione auricolare, il condotto uditivo esterno, l'orecchio medio e l'osso temporale§
9. Segni obiettivi (es. piebaldismo), indicativi di sindromi nelle quali è presente ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva permanente §
10. Sindromi associate ad ipoacusia neurosensoriale congenita o ad esordio tardivo§, quali la neurofibromatosi, l'osteopetrosi, la sindrome di Usher, la sindrome di Alport, la sindrome di Pendred, la sindrome di Jervell-Lange-Nielson, la sindrome di Down e la sindrome di Waardenburg.
11. Patologie neurodegenerative §*, quali la sindrome di Hunter, l'atassia di Friedreich o la neuropatia di Charcot-Marie-Tooth.
12. Traumi cranici, specialmente quelli a carico della base cranica e che richiedono un ricovero§*
13. Chemioterapia §*

LEGENDA : § Fattori di rischio altamente correlati con le ipoacusie ad esordio tardivo

Fattori di rischio per neuropatia uditiva

* Fattori di rischio che rendono necessari controlli tempestivi (prima dei 24 mesi) e frequenti

5. Conseguenze della sordità congenita in assenza di trattamento

Gli effetti che una mancata diagnosi neonatale di ipoacusia moderata, severa o profonda bilaterale produce sullo sviluppo del linguaggio parlato e delle abilità comunicative, così come sulle performance scolastiche e sulla vita sociale ed affettiva degli individui, sono noti da tempo.

Prima dell'introduzione nella pratica clinica di strumenti per la diagnostica delle ipoacusie infantili, la diagnosi delle forme moderate-severe avveniva tardivamente, molto oltre l'epoca neonatale, e non di rado la diagnosi delle forme medio-lievi veniva effettuata quando il bambino era in età scolare.

Globalmente, in assenza di una diagnosi e trattamento precoce, gli esiti sono riconducibili ai seguenti ambiti:

- ritardo nell'acquisizione del linguaggio
- basse performance accademiche e livello di istruzione scadente
- riduzione dello stato di salute psico-sociale
- scarse capacità adattative.

Gli effetti che la neuropatia/dissincronia uditiva produce sull'apprendimento del linguaggio e sviluppo della comunicazione uditivo-verbale sono ancora poco noti. Casistiche retrospettive di pazienti affetti da questa particolare condizione morbosa sembrano indicare che a parità di soglia uditiva questi soggetti conseguono risultati percettivi e linguistici peggiori dei pazienti affetti da ipoacusie cocleari (Sharma e Cardon 2015; Rance 2008).

Sono inoltre ancora poco conosciuti gli effetti di una ipoacusia monolaterale nello sviluppo delle abilità linguistiche e comunicative del bambino. Finora si è ritenuto che i bambini con ipoacusia monolaterale non necessitino di alcun trattamento, in quanto in grado di conseguire un pieno sviluppo di tali abilità ed un completo inserimento nella comunità udente.

Tuttavia, alcuni studi sembrano indicare che questi pazienti presentano, rispetto ai pari età con normale udito bilaterale, peggiori performance nella comprensione e nella produzione verbale (Agterberg et al, 2014; Lieu JE, 2010). Tali risultati hanno generato un dibattito sul tema della riabilitazione uditiva di questi pazienti, che fino a pochi anni fa erano considerati a tutti gli effetti dei soggetti normo-udenti.

6. Razionale di uno screening uditivo neonatale

In accordo con le raccomandazioni dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (Anderman, 2008), un programma di screening dovrebbe soddisfare almeno le seguenti condizioni:

- disponibilità di un test di screening accurato e riproducibile
- possibilità di effettuare una diagnosi precoce
- presenza di un trattamento/i in grado di modificare in modo clinicamente significativo la storia naturale della malattia
- presenza di un periodo di latenza fra l'instaurarsi della malattia e la comparsa dei sintomi
- dimostrazione del beneficio di un intervento precoce a seguito della anticipazione diagnostica dovuta allo screening
- dimostrazione di un beneficio dello screening a lungo termine
- mancanza di effetti indesiderati importanti dovuti allo screening.

Nella letteratura scientifica (Goldenberg et al, 2016; Mincarone et al, 2015; Nelson, 2008; AAP-JCIH, 2007) si può trovare sufficiente evidenza circa il fatto che i neonati sottoposti a screening hanno una anticipazione diagnostica e terapeutica. Questa conclusione è ben supportata da un trial controllato non randomizzato (senza assegnazione casuale all'intervento) condotto nella contea di Wessex in Gran Bretagna (Wessex trial group, 1998) ed in successivi studi di coorte. In altri termini, lo screening neonatale anticipa significativamente l'età alla diagnosi dei casi con ipoacusia moderata e severa, con i benefici maggiori osservati nel gruppo con deficit uditivo moderato (Nelson HD, 2008; Thompson DC, 2001).

Anche gli studi che hanno valutato l'effetto di un trattamento precoce sullo sviluppo del linguaggio, nelle sue componenti espressive e recettive, nonché sull'adattamento sociale e comportamentale dimostrano l'efficacia del programma di screening neonatale rispetto ad una popolazione di neonati di controllo (Nelson, 2008; AAP-JCDH, 2007; Thompson, 2001; Puig, 2010; Korver et al, 2010; Yoshinaga-Itano, 2000).

I risultati di uno studio prospettico (Bubbico et al, 2007) hanno dimostrato che i bambini con sordità prelinguale, diagnosticati e trattati entro i primi 12 mesi di età, raggiungono a 5 anni buone competenze linguistiche significativamente maggiori ($p < 0,001$) rispetto a quelli con diagnosi e trattamento tardivo > 13 mesi.

Alla luce di questi dati è possibile concludere che una diagnosi precoce di ipoacusia infantile permanente effettuata attraverso un programma di screening standardizzato permette:

- una riabilitazione precoce, con il conseguente sviluppo di abilità percettive e linguistiche il più possibile simili o uguali a quelle di bambini normoudenti;
- una riduzione della spesa sociale: individui riabilitati precocemente potranno essere adeguatamente inseriti nel loro contesto sociale (ad esempio comunità scolastica o mondo lavorativo) e non avranno, tendenzialmente, la necessità di figure/strumenti di sostegno, invalidità, etc., o se lo avranno sarà in misura di gran lunga inferiore.

In considerazione degli effetti particolarmente sfavorevoli, anche la neuropatia/dissincronia uditiva deve essere considerata tra gli obiettivi di un programma di screening uditivo infantile.

7. Finalità e obiettivi del programma di screening uditivo neonatale del Lazio

Le finalità del programma sono quelle di identificare:

- i bambini con possibile ipoacusia prenatale da media a profonda.
- i bambini a rischio per ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo.

Per perseguire queste finalità, il programma di screening uditivo neonatale ha i seguenti obiettivi specifici:

- garantire a tutti i neonati l'esecuzione di un test di screening uditivo ospedaliero prima della dimissione dal Punto Nascita (PN) e comunque entro le 4 settimane successive alla nascita;
- in caso di test di screening positivo (esito *refer*), garantire al neonato una valutazione audiologica per la conferma diagnostica entro i primi 3 mesi di vita;
- in caso di conferma del deficit uditivo permanente, garantire al bambino e alla sua famiglia la possibilità di avvio a terapia protesica e la presa in carico riabilitativa entro i primi 6 mesi di vita;
- garantire a tutti i bambini a rischio di ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo un monitoraggio audiologico fino all'età di 36 mesi;
- garantire alle famiglie un approccio sistematico, accurato, completo e culturalmente competente (AAP/JCIH, 2007) durante le fasi dello screening, la diagnosi e la riabilitazione;
- garantire la realizzazione a tutti i livelli del programma di interventi di qualità, multidisciplinari, coordinati e continuativi;
- garantire il monitoraggio costante dei risultati attraverso un sistema informativo regionale con funzioni sia di tipo gestionale che valutativo, che permetta di realizzare verifiche di qualità ed efficacia a livello ospedaliero, di comunità e regionale.

8. Il percorso di screening: dal test di screening alla presa in carico

Il programma di screening deve necessariamente prevedere, oltre all'esecuzione sull'intera popolazione di neonati del test per l'individuazione di soggetti con "sospetta sordità" (convenzionalmente definito "test di screening"), il successivo percorso diagnostico fino alla presa in carico del bambino con ipoacusia confermata. Deve inoltre prevedere anche la sorveglianza a medio e lungo termine dei neonati che sono risultati negativi all'iniziale test di screening, ma che presentano fattori di rischio per sordità progressive o ad insorgenza tardiva.

Nell'accezione corrente l'attuazione di un programma di screening deve, quindi, prevedere l'adozione di una complessa strategia d'intervento (Conti e Gallus, 2011) per la diagnosi ed il trattamento dei difetti uditivi permanenti che non prevede la sola effettuazione del test di screening con la registrazione delle A-OAE, effettuate presso il reparto di neonatologia dell'Ospedale di nascita, ma comprende anche tutto l'insieme delle risposte che il Servizio Sanitario Regionale (SSR) può assicurare sia all'intera popolazione dei neonati screenati - dove la proporzione di casi negativi è la maggioranza - sia a quel sottogruppo di neonati positivi al test (*refer*), sia infine, a quell'ulteriore sottogruppo di bambini con diagnosi confermata. Quest'ultimo gruppo e le loro famiglie andranno accompagnati in un percorso integrato di "assistenza socio-sanitaria" adeguato non solo alla complessità dei bisogni di salute, ma anche alle istanze informative poste dalle famiglie in molteplici campi: comunicativo, educativo, psicologico, giuridico (Marziale et al., 2009).

Il percorso di screening si articola su tre livelli:

1. il primo livello presso il PN o reparto in cui il neonato è stato trasferito subito dopo la nascita;
2. il secondo livello presso il Centro Audiologico;
3. il terzo livello presso il Centro Audio-Otologico pediatrico

Per favorire il raccordo tra i 3 livelli di screening, è istituito presso la competente Direzione della Regione Lazio, il **Coordinamento regionale** del programma di screening uditivo neonatale con funzione di coordinamento, monitoraggio e valutazione del programma di screening, gestione del sistema informativo, formazione. Il Coordinamento regionale si avvale del supporto tecnico-scientifico degli esperti sullo screening uditivo neonatale, che fanno parte del Tavolo Tecnico regionale sugli screening neonatali (Determinazione n. G11739 del 28 agosto 2017).

8.1 Il primo livello di screening presso PN o reparto in cui il neonato è stato trasferito subito dopo la nascita

L'effettuazione del test di screening con A-OAE è di competenza del reparto in cui è avvenuta la nascita ovvero di quello in cui il neonato è stato trasferito subito dopo la nascita per problemi clinici.

Ciascuna Direzione Sanitaria ospedaliera sede di maternità, ivi incluse le Case di Cura Private, accreditate o solo autorizzate, è tenuta ad identificare un referente clinico-organizzativo del

percorso (Allegato 1), individuato in un pediatra neonatologo od altro specialista di adeguata competenza (audiologo e/o otorinolaringoiatra).

La Direzione Sanitaria dell'Ospedale garantisce presso il primo livello di screening il personale e la strumentazione necessari alla misurazione delle A-OAE e, in presenza di un Centro Audiologico (secondo livello), la presenza di personale ed attrezzature per l'effettuazione delle A-ABR.

Il test mediante A-OAE viene eseguito preferibilmente da un operatore sanitario del reparto specificatamente formato (medico, infermiere, ostetrica), ovvero da un tecnico audiometrista o medico audiologo o otorinolaringoiatra. Le modalità di esecuzione del test A-OAE sono riportate nell'Allegato 2.

Preliminare alla esecuzione del test di screening è una adeguata informazione ai genitori. Si sottolinea che questo passaggio non deve essere formale ma richiede una attenta comunicazione delle informazioni rilevanti (Allegato 3) affinché vi sia la piena comprensione di tutte le fasi dello screening e sulle sue finalità. Solo nel caso in cui, a seguito dell'informazione ricevuta, i genitori manifestino il rifiuto all'esecuzione del test, è necessario che tale volontà sia da loro sottoscritta in un modulo da conservare in Cartella Clinica.

Altro aspetto importante è la comunicazione dell'esito della positività del test di screening, che richiede un particolare supporto ai genitori. In caso di *refer* alle sole A-OAE che pongono il sospetto ma non la diagnosi di sordità, il personale dovrà informare la famiglia in modo chiaro e competente sul significato del risultato al test (Allegato 3) e dovrà, inoltre, dare alla famiglia dettagliate istruzioni su quando e come effettuare gli esami di approfondimento.

Presso il PN la procedura di screening deve essere espletata dopo le 24 ore di vita, per ridurre la quota di "falsi positivi", e comunque prima della dimissione, per ridurre la quota di non adesioni al test. Il PN deve ripetere il test entro 10-15 giorni dalla dimissione (*re-test*) per verificare i casi *refer* in adeguati spazi ambulatoriali.

Nel caso in cui il neonato debba essere trasferito ad una Unità di Terapia Intensiva Neonatale (UTIN), il centro nascita notifica al servizio ricevente lo stato dello screening uditivo. L'UTIN diventa da quel momento responsabile del completamento dello screening, che dovrà comunque essere eseguito entro la dimissione del bambino. Nel caso di neonati pretermine lo screening verrà eseguito al termine della 35 settimana o successivamente, entro la dimissione, al fine di ridurre i falsi positivi.

In caso di parto a domicilio, il professionista che assiste il neonato è tenuto ad inviarlo entro le prime quattro settimane di vita presso l'Ospedale di riferimento per l'esecuzione del test, previa adeguata informazione.

I neonati che presentano particolari fattori di rischio seguiranno un percorso distinto e dovranno essere monitorati nel tempo, anche in caso di negatività al/i test di screening, a differenza dei neonati senza fattori di rischio.

Vengono evidenziati di seguito (box 2 e 3) i diversi percorsi diagnostici e/o il necessario follow-up da seguire per i neonati senza e con fattori di rischio (Allegato 4).

BOX 2 - Percorso dello screening per i neonati senza fattori di rischio

Il test di screening con A-OAE viene effettuato, previa informazione ai genitori, dopo le 24 ore di vita per ridurre la quota di "falsi positivi", e comunque prima della dimissione, per ridurre la quota di non adesioni al test; solo in casi eccezionali e motivati può essere effettuato dopo la dimissione, ma comunque entro la prima settimana di vita.

→ se *pass* per entrambe le orecchie, il percorso si conclude

→ se *refer*, anche in un solo orecchio, si deve ripetere il test entro la dimissione del neonato e se ancora *refer* ad un controllo successivo presso l'ambulatorio di neonatologia o presso il PN entro 10-15 giorni dalla dimissione

→ se *pass* al re-test per entrambe le orecchie, il percorso si conclude

→ se *refer* al re-test di screening con A-OAE, anche in un solo orecchio, invio entro 30 giorni al Centro Audiologico per il test con A-ABR

→ se *pass*, il percorso si conclude

→ se *refer*, invio entro tre mesi dalla nascita al Centro Audio-Otologico pediatrico per l'approfondimento della diagnosi e la presa in carico

BOX 3 - Percorso di Screening Uditivo per i neonati con fattori di rischio audiologico

Previa adeguata informazione ai genitori, il test con A-OAE (ed eventualmente con A-ABR) va effettuato prima della dimissione dal reparto. Nel caso di neonati pretermine lo screening verrà eseguito al termine della 35 settimana o successivamente, entro la dimissione, al fine di ridurre i falsi positivi. Si raccomanda che il test mediante A-ABR venga effettuato dal personale del Centro Audiologico (secondo livello). In mancanza di tale risorsa, il neonato dovrà essere indirizzato per le A-ABR, entro 1 mese dalla nascita, presso il Centro Audiologico di riferimento.

- se *pass* per entrambe le orecchie al test combinato (A-OAE+A-ABR) → sorveglianza audiologica presso il centro audio-otologico e/o presso il pediatra di libera scelta
- se *refer* anche in un solo orecchio al test con A-OAE → invio al Centro Audiologico di II livello per l'esecuzione dell'A-ABR.
- se *refer* anche in un solo orecchio, al test combinato (A-OAE+A-ABR) → invio al Centro Audio-Otologico pediatrico (III livello) per l'approfondimento della diagnosi e la presa in carico

Alla dimissione dal PN/UTIN gli operatori coinvolti dovranno:

- trascrivere i risultati dello screening nella lettera di dimissione del bambino (Allegato 5: informazioni da inserire nella lettera di dimissione);
- inserire i dati sul sistema informativo dedicato;
- informare i genitori sul risultato dello screening audiologico.

Nel caso la procedura risulti *refer* l'operatore deve prenotare l'appuntamento per la ripetizione del test.

Nel caso la procedura risulti *refer* al re-test l'operatore deve fornire ai genitori tutte le informazioni sugli esami di approfondimento indicare e la data e la sede in cui il bambino eseguirà gli esami di approfondimento.

8.2 Il secondo livello di screening presso Centro Audiologico

Presso il *Centro Audiologico* viene effettuata la conferma diagnostica mediante test A-ABR per:

- i neonati che sono risultati *refer* al re-test con A-OAE;
- i neonati con fattori di rischio audiologico che sono risultati *pass* al solo test con le A-OAE

Il Centro audiologico è collegato funzionalmente con i punti di nascita dell'area territoriale di riferimento che non dispongono di un Centro Audiologico inserito nella rete affinché sia garantita una copertura completa del II livello del percorso per tutti i neonati *refer* al test di screening di I livello e ai neonati con fattori di rischio *pass* alle A-OAE.

Ciascuna Direzione Sanitaria ospedaliera sede di reparti di audiologia inseriti nella rete del programma di screening audiologico, è tenuta ad identificare un referente clinico-organizzativo del percorso di screening individuato in un audiologo e/o otorinolaringoiatra e a garantire personale e strumentazione adeguati ai fini dell'erogazione delle prestazioni di screening (Box 4)

Nella definizione del percorso va precisato che il Centro Audiologico, in presenza delle competenze ed attrezzature necessarie e laddove se ne rilevi l'opportunità (ad esempio prossimità al domicilio del bambino), può, dopo che il Centro Audio-Otologico pediatrico ha effettuato l'approfondimento diagnostico e la presa in carico, gestire controlli di salute legati alla condizione di sordità ed attivare trattamenti riabilitativi protesico-logopedici anche in collaborazione con i servizi territoriali accreditati con il SSR.

BOX 4- Prestazioni del Centro Audiologico

- Esame obiettivo ORL con micro-otoscopia
- Esame impedenzometrico
- A-OAE
- A-ABR
- Trattamento riabilitativo logopedico, nel caso in cui siano presenti competenze interne o in collaborazione con centri presenti sul territorio

8.3 Il terzo livello di screening presso il Centro Audio-Otologico pediatrico

Presso il Centro Audio-Otologico pediatrico vengono effettuati entro i 6 mesi di età:

- l'approfondimento diagnostico (definizione del tipo e gravità della ipoacusia),
- la presa in carico dei casi *refer* alle A-ABR (gestione del percorso terapeutico-riabilitativo e follow-up)
- la sorveglianza audiologica fino a 36 mesi dei neonati con fattori di rischio.

Il Centro Audio-Otologico pediatrico prende in carico i bambini con prescrizione di sussidi uditivi convenzionali e impiantabili (entro i due anni di età) e favorisce l'avvio a percorsi di riabilitazione logopedica nonché i controlli clinici nel tempo.

I diversi Centri sono tenuti ad applicare un protocollo uniforme per la fase di trattamento e follow-up. Per quanto riguarda il trattamento logopedico, i programmi riabilitativi, soprattutto se di lunga durata, dovranno essere realizzati da strutture territoriali riconosciute dal SSR, vicine al domicilio del bambino e di provata esperienza. Vanno quindi stabilite, a livello distrettuale di ASL, collaborazioni con le strutture di riabilitazione ed il proprio servizio di logopedia infantile nonché

con i Pediatri di Libera Scelta che vanno adeguatamente informati e coinvolti nella definizione del piano di trattamento.

Per quanto riguarda il trattamento implantologico, si raccomanda che questo venga effettuato presso Centri con un volume minimo di impianti effettuati su bambini sotto i 3 anni, non inferiore ad 8 l'anno.

Ciascuna Direzione Sanitaria ospedaliera sede di Centro Audio-Otologico pediatrico inserito nella rete del programma di screening uditivo neonatale, è tenuta ad identificare un referente clinico-organizzativo del percorso di screening individuato in audiologo e/o otorinolaringoiatra e a garantire personale e strumentazione adeguati ai fini dell'erogazione delle prestazioni (Box 5).

BOX 5- Prestazioni del Centro Audio-Otologico pediatrico

- Esame obiettivo ORL con micro-otoscopia
- Esame impedenzometrico
- Otoemissioni diagnostiche (TEOAE - DPOAE)
- ABR clinico con ricerca della soglia, anche in sedazione e se necessario narcosi
- Auditory Steady State Response (ASSR), anche in sedazione e narcosi (casi selezionati)
- Elettrococleografia (ECoG), anche in sedazione e narcosi (casi selezionati)
- Audiometria comportamentale/condizionata
- Valutazione logopedica
- Trattamento riabilitativo logopedico, anche in collaborazione con centri presenti sul territorio
- Protesizzazione acustica
Impianto cocleare in bambini di età inferiore a 3 anni, almeno 8 impianti/anno
- Valutazione dismorfologica
- Valutazione infettivologica
- Valutazione neuropsichiatrica infantile
- Valutazione psicologica/cognitivo infantile
- Valutazione oculistica
- Valutazione cardiologica ed emodinamica
- Esami RM e/o TC encefalo, anche in sedazione o narcosi
- Esami funzionalità renale e tiroidea
- Consulenza genetica
- Analisi molecolare gene Connexina 26 e 30, anche in convezione con centro esterno

9. Il pediatra di libera scelta (PLS)

Il PLS ha un ruolo cruciale nella promozione dell'adesione di ogni bambino al protocollo di screening e nella sorveglianza audiologica da 0 a 36 mesi: indipendentemente dai risultati ottenuti dallo screening uditivo neonatale, il pediatra effettua una valutazione sullo sviluppo uditivo, linguistico e comportamentale del bambino nel corso dei Bilanci di Salute (a 1, 3, 6, 8, 12, 18, 24, 36 mesi).

Il ruolo del pediatra è quello di:

- verificare l'esecuzione del test di screening, segnalata nella lettera di dimissione dal PN;
- monitorare l'adesione del neonato al protocollo di screening, accertandosi che abbia effettuato tutti i test previsti, in occasione delle visite già previste per il 1°, 2° e 3° bilanci di salute (rispettivamente a 1 mese, a 3 mesi e 6 mesi di vita), ed eventualmente reindirizzarlo al PN o ai Centri di II livello di competenza¹;
- monitorare la corretta adesione dei neonati con diagnosi di ipoacusia a protocolli (ri)abilitativi presso le strutture territoriali del SSR ed ai centri di protesizzazione acustica;
- condurre una sorveglianza audiologica nei neonati con fattori di rischio audiologico che sono risultati pass allo screening, per individuare precocemente le eventuali ipoacusie ad esordio tardivo.

10. Monitoraggio dello screening e sistema informativo

E' istituito dalla Regione Lazio il Sistema Informativo Unico per il monitoraggio e la valutazione dei tre screening neonatali, Livelli Essenziali di Assistenza (screening audiologico, metabolico, oftalmologico). Tale sistema ha la finalità di gestire il percorso di screening di ciascun bambino e monitorare tutte le fasi attraverso indicatori di processo e di esito.

Si raccomanda che ogni centro inserito nella rete di screening registri i dati sul Sistema Informativo, valuti i propri indicatori di qualità e attivi interventi di audit interno per verificare il loro andamento e l'eventuale scostamento dai valori standard.

Nello specifico si raccomanda di valutare la frequenza di neonati positivi al test di screening con A-OAE avendo come standard di riferimento valori compresi fra il 2 ed il 12%. Nel caso in cui la frequenza di neonati *refer* non fosse compresa in questo range, il reparto deve attivare un intervento di audit interno per verificare la presenza di problemi legati all'utilizzo od al funzionamento dello strumento per le A-OAE.

Il Coordinamento Regionale effettuerà un monitoraggio periodico attraverso l'analisi di indicatori specifici, quali:

- Tasso di copertura del programma sul totale degli Istituti di nascita del Lazio
- Tasso di adesione per Istituto di Nascita

¹ In particolare verificare l'esecuzione dello screening nei bambini nati a domicilio, nati in altre regioni o in altre nazioni o adottati, ovvero indirizzarli verso il PN di riferimento o più vicino all'area di residenza (se il bambino ha meno di un mese di età) o al Centro Audiologico (per i bambini con più di un mese di età).

- Tasso di positivi al test di screening (nati senza FR)
- Tasso di positivi al test di screening (nati con FR)
- Tasso di identificazione dei difetti uditivi
- Distribuzione dei trattamenti programmati nei bambini con diagnosi confermata.

11. Formazione dei professionisti sanitari

Per standardizzare, su elevati livelli di qualità, l'esecuzione del test di screening con A-OAE da parte del personale dei reparti di neonatologia, è necessario prevedere una formazione dedicata per almeno due referenti per PN/reparto di neonatologia che a loro volta effettueranno la formazione a tutti gli operatori coinvolti nel programma. Il corso è indirizzato all'insieme delle tipologie professionali che possono essere coinvolte nell'esecuzione del test a neonati senza fattori di rischio (infermieri, infermieri pediatrici, ostetriche, tecnici di audiometria, medici).

Ogni sede di III livello, ospedaliera o universitaria, si farà carico dell'organizzazione di corsi teorico-pratici per *screeener* che operano nella rete e che afferiscono al proprio centro. Durante i corsi di formazione e/o aggiornamento oltre agli aspetti tecnici riguardanti l'esecuzione dei test (A-OAE e A-ABR), la raccolta e il trasferimento dati verso la Regione Lazio, devono essere affrontati anche aspetti che riguardano l'organizzazione del percorso di screening incluse le modalità operative delle connessioni tra i nodi della rete per una efficace presa in carico dei soggetti positivi al test di I livello.

12. Bibliografia

- American Academy of Pediatrics, Joint Committee on Infant Hearing Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *pediatrics*. 2007 Oct;120(4):898-921.
- American Speech and Hearing Association. <http://www.asha.org/public/hearing/Degree-of-Hearing-Loss> (accesso del 29 gennaio 2017).
- Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Déry V. Revisiting Wilson and Junger in the genomic age: A review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Organ* 2008;86: 317-9.
- Anu Sharma, Garrett Cardon. Cortical Development and Neuroplasticity in Auditory Neuropathy Spectrum Disorder *Hear Res*. 2015 Dec; 330(0 0): 221-232.
- Agterberg, Hol et al, Single-sided deafness and directional hearing: contribution of spectral cues and high-frequency hearing loss in the hearing ear. *Front Neurosci*. 2014; 8: 188.
- Arslan E., Cianfrone G. "Screening uditivi e diagnosi precoce" Relazione ufficiale al XXXII Congresso Nazionale S.I.A.F – Firenze, Ottobre 2009. *Audiologia e foniatria*, vol. 13 2009 3-4 ; 2009.
- Berrettini S, Passetti S, Forlì F. Audiological indications to the cochlear implant procedure in the child. *Minerva Pediatr* 2007, 59:458-60.
- Bielecki I, Horbulewicz A, Wolan T. Prevalence and risk factors for Auditory Neuropathy Spectrum Disorder in a screened newborn population at risk for hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2012;76(11):1668-1670.
- Bubbico L, Rosano A, Spagnolo A. Prevalence of prelingual deafness in Italy. *Acta Otorhinolaryngol Ital*. 2007;27(1):17-21.
- Bubbico L, Di Castelbianco FB, Tangucci M, Salvinelli F. Early hearing detection and intervention in children with prelingual deafness, effects on language development. *Minerva Pediatr*. 2007b;59(4):307-13.
- Cianfrone G., Turchetta R., Mazzei F., procedure di Screening. In: Paludetti G- Ipoacusie infantili. Dalla diagnosi alla terapia. 353-371. Omega edizioni 2011
- Cone-Wesson B, Vohr BR, Sininger YS, et al. Identification of neonatal hearing impairment: infants with hearing loss. *Ear Hear* 2000;21:488–507.
- Conti G, Gallus R. Metodi della diagnosi audiologica. Strategia diagnostica. Approccio integrato alla diagnosi audiologica infantile. In "Ipoacusie infantili. Dalla diagnosi alla terapia", editore G. Paludetti, Omega Edizioni, Torino 2011: 411-420.
- Davis A, Mencher G, Moorjani P. An epidemiological perspective on childhood hearing impairment. Chapter 1 in "Paediatric Audiology 0-5 years" 3rd ed. McCormick B. editor. Whurr Publishers, London, 2004: 1-40.
- Fligor BJ, Neault MW, Mullen CH, Feldman HA, Jones DT. Factors associated with sensorineural hearing loss among survivors of extracorporeal membrane oxygenation therapy. *Pediatrics*. 2005;115:1519–1528.
- Fowler K, Stagno S, Pass R, Britt W, Boll T, Alford C. The outcome of congenital cytomegalovirus infection in relation to maternal antibody status. *N Engl J Med*. 1992;326:663–667.
- Gravel JS, White KR, Johnson JL, Widen JE, Vohr BR, James M, Kennalley T, Maxon AB, Spivak L, Sullivan-Mahoney M, Weirather Y, Meyer S A multisite study to examine the efficacy of the otoacoustic emission/automated auditory brainstem response newborn hearing screening protocol: recommendations for policy, practice, and research. *Am J Audiol*. 2005;14(2):S217-28.
- Ghirri P, Liumbruno A, Lunardi S, Forlì F, Bolchini A, Baggiani A, Berrettini S. Universal neonatal audiological screening: experience of the University Hospital of Pisa. *Ital J Pediatr*. 2011;11:37:16.
- Goldenberg AJ, Comeau AM, Grosse SD, et al. Evaluating Harms in the Assessment of Net Benefit: A Framework for Newborn Screening Condition Review. *Maternal and child health journal*. 2016;20(3):693-700.

- Hyde ML. Newborn Hearing screening programs: Overview. *J Otolaryngol* 2005; 34 (suppl 2): S70-8.
- Joint Committee on Infant Hearing: Joint Statement on neonatal screening for hearing impairment. 1971 [<http://www.jcih.org/posstatemts.htm>].
- American Academy of Pediatrics, Joint Committee on Infant Hearing: Year 2007 position Statement: Principles and guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. *Pediatrics* 2007; 120:898-921.
- Lieu JE, Tye-Murray N, Karzon RK, Piccirillo JF. Unilateral hearing loss is associated with worse speech-language scores in children. *Pediatrics* 2010;125:1348-55.
- Kirkim G, Serbetcioglu B, Erdag TK, Ceryan K. The frequency of auditory neuropathy detected by universal newborn hearing screening program. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2008;72:1461-9.
- Korver AM, Konings S, Dekker FW, et al; DECIBEL Collaborative Study Group. Newborn hearing screening vs. later hearing screening and developmental outcomes in children with permanent childhood hearing impairment. *JAMA* 2010;304:1701-1708.
- Lang-Roth R. Hearing impairment and language delay in infants: Diagnostics and genetics. *GMS Curr Top Otorhinolaryngol Head Neck Surg*. 2014; 13: Doc05.
- Madden C, Wiley S, Schleiss M, et al. Audiometric, clinical and educational outcomes in a pediatric symptomatic congenital cytomegalovirus (CMV) population with sensorineural hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69: 1191-1198.
- Marziale B., Massoni P., Caselli M.C., La sordità, prima informazione e consulenza. Una guida ai servizi, Edizioni Kappa, Roma, 2009.
- Mincarone P, Leo CG, Sabina S, et al. Evaluating reporting and process quality of publications on UNHS: a systematic review of programmes. *BMC Pediatrics*. 2015;15:86. doi:10.1186/s12887-015-0404-x.
- Moeller M: Early intervention and language development in children who are deaf and hard of hearing. *Pediatrics* 2000, 106:e43.
- Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening: a silent revolution. *N Engl J Med*. 2006;354:2151-2164.
- Morzaria S, Westerberg BD, Kozak FK. Systematic review of the etiology of bilateral sensorineural hearing loss in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2004;68:1193-1198.
- Nance WE, Lim BG, Dodson KM. Importance of congenital cytomegalovirus infections as a cause for pre-lingual hearing loss. *J Clin Virol*. 2006;35:221-225.
- Nelson HD, Bougatsos C, Nygren P. Universal newborn Hearing screening: Systematic review to update the 2011US Preventive Service Task Force Recommendation. *Pediatrics* 2008; 122:e266-76.
- Newton VE. "Paediatric Audiological Medicine" 2nd ed. Wiley-Blackwell, Chichester, 2009.
- Ngo RY, Tan HK, Balakrishnan A, Lim SB, Lazaroo DT. Auditory neuropathy/auditory dys-synchrony detected by universal newborn hearing screening. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006;70:1299-1306.
- NIH Joint committee on Infant Hearing, 1994, Position Statement. *Pediatrics* 1994;95:152-156.
- Paludetti G. "Ipoacusie infantili. Dalla diagnosi alla terapia", Omega Edizioni. Torino, 2011.
- Paludetti G, Conti G, Di Nardo W, et al. Infant hearing loss: from diagnosis to therapy Official Report of XXI Conference of Italian Society of Pediatric Otorhinolaryngology. *Acta Otorhinolaryngol Ital*. 2012;32(6):347-370.
- Pass RF, Fowler KB, Boppana SB, Britt WJ, Stagno S. Congenital cytomegalovirus infection following first trimester maternal infection: symptoms at birth and outcome. *J Clin Virol*. 2006;35:216-220.
- Puig Reixach MT, Municio A, Medà MC. WITHDRAWN. Universal neonatal hearing screening versus selective screening as part of the management of childhood deafness. *Cochrane Database Syst Rev* 2010;(1):CD003731.
- Rance G, Beer DE, Cone-Wesson B, Shepherd RK, Dowell RC, King AM. Clinical findings for a group of infants and young children with auditory neuropathy. *Ear Hear* 1999;20:238-252.
- Rance G, Barker EJ. Speech perception in children with auditory neuropathy/dyssynchrony managed with either hearing AIDS or cochlear implants. *Otol Neurotol* 2008;29:179-82.

- Rivera LB, Boppana SB, Fowler KB, Britt WJ, Stagno S, Pass RF. Predictors of hearing loss in children with symptomatic congenital cytomegalovirus infection. *Pediatrics*. 2002;110: 762–767.
- Roizen NJ. Etiology of hearing loss in children: non genetic causes. *Pediatr Clin North Am*. 1999;46:49–64.
- Roizen NJ. Nongenetic causes of hearing loss. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2003; 9:120–127.
- Sergi P, Pastorino G, Ravazzani P, Tognola G, Grandori F. A hospital based universal neonatal hearing screening programme using click-evoked otoacoustic emissions. *Scand Audiol Suppl*. 2001;(52):18-20.
- Starr A., Picton TW, Sininger Y, Hood LJ, Berlin CI. Auditory neuropathy. *Brain* 1996;119:741-753.
- Thompson DC, McPhillips H, David RL, Lieu TL, Homer CJ, Helfand M. Universal newborn hearing screening: Summary of evidence. *JAMA* 2001;286:2000-2010.
- US Preventive Services Task Force: Universal Screening for Hearing Loss in Newborns: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. *Pediatrics* 2008, 122:143-148.
- Vohr BR, Wright LL, Kaplan MD. Neurodevelopmental and Functional Outcomes of Extremely Low Birth Weight Infants in the National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network, 1993-1994. *Pediatrics* 2000;105:1216-1226.
- Wessex Universal Neonatal Hearing Screening Trial Group. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment. *Lancet* 1998;352:1957-64.
- Wroblewska-Seniuk KE, Dabrowski P, Szyfter W, Mazela J. Universal newborn hearing screening: methods and results, obstacles, and benefits. *Pediatr Res*. 2017;81(3):415-422.
- World Health Organization. Global Burden of Disease. www.who.int/healthinfo/statistics/bod_hear.
- Yoshinaga-Itano C, Coulter D, Thomson V. The Colorado Newborn Hearing Screening Project: Effects on speech and language development for children with hearing loss. *J Perinatol* 2000;20(8 Pt 2):S132-7.

ALLEGATO 1 – Ruolo e compiti del referente clinico-organizzativo dello screening uditivo (I livello)

Presso ciascun PN/UTIN deve essere identificato un **referente clinico-organizzativo** del percorso, individuato in un pediatra neonatologo od altro specialista di adeguata competenza (audiologo e/o otorinolaringoiatra).

Il referente clinico-organizzativo favorisce il buon andamento del programma di screening, definendo all'interno del PN/UTIN le procedure operative volte a:

- favorire l'esecuzione del test di screening a tutti i bambini nati nella struttura;
- favorire la presa in carico dei soggetti *refer* attraverso la definizione di vie di comunicazione dedicate (telefoniche ed e-mail) con le strutture di II o III livello di riferimento;
- limitare i casi persi (*miss*) attraverso la chiamata ai genitori dei bambini positivi al/i test che NON si presentano alla visita presso il Centro Audiologico di II livello o presso il Centro Audio-Otologico di III livello, previo feedback fornito dal II e/o III livello;
- favorire una corretta comunicazione ai genitori, sia riguardo l'informazione sull'esecuzione del test che la eventuale comunicazione della positività del/i test di screening (*refer*) alla famiglia (Allegato 3), raccordandosi con il dirigente medico del reparto o suo delegato che ha la responsabilità di fornire informazioni sullo screening;
- verificare che siano raccolte le informazioni sui fattori di rischio audiologico;
- verificare che nella lettera di dimissione sia indicato l'esito dello screening e siano indicate tutte le informazioni necessarie in caso di: *pass* senza fattori di rischio, *pass* con fattori di rischio, *refer* (vedi Allegato 5: campi da inserire nella lettera di dimissione);
- verificare il corretto funzionamento degli strumenti di screening e adottare i provvedimenti in caso di mancato/scorretto funzionamento dello strumento;
- garantire a livello del PN la formazione a cascata degli operatori che eseguono lo screening presso il PN e, ove presente l'UTIN e il loro continuo aggiornamento;
- garantire il monitoraggio degli indicatori di qualità e l'individuazione e superamento delle criticità in caso di indicatori di qualità non adeguati;
- verificare l'accuratezza e la completezza dei dati di attività raccolti attraverso il sistema informativo dedicato web-based;
- solo nei presidi ospedalieri sede di UTIN assicurare la messa in atto delle specifiche procedure di screening, la presa in carico dei soggetti con fattori di rischio e l'invio delle informazioni relative allo screening effettuato presso le UTIN.

ALLEGATO 2 - Il test delle Emissioni Otoacustiche Automatiche: indicazioni* per gli operatori del PN e dei reparti di neonatologia

* Rappresentano una sintetica descrizione dei principali e più rilevanti aspetti operativi e non possono sostituire in alcun modo la necessaria formazione teorica e pratica per gli operatori del reparto.

Strumenti e Preparazione

La registrazione delle A-OAE (emissioni otoacustiche automatiche) è una procedura di rapida effettuazione (bastano di solito pochi minuti per valutare un bambino) e del tutto incruenta. Si basa sull'impiego di strumenti portatili di piccole dimensioni (palmari), che forniscono automaticamente informazioni sulle condizioni e sui risultati dell'esame. L'operatore non ha compiti di interpretazione del test, ma solo di verifica della sua corretta esecuzione.

Gli strumenti sono costituiti da un corpo macchina con batteria di alimentazione, da una sonda e da tappini in gomma per l'adesione della sonda al condotto uditivo del bambino. Nella manutenzione ordinaria dovrà porsi attenzione all'efficienza dello strumento, segnalando tempestivamente eventuali difetti, allo stato di carica delle batterie, all'adeguata dotazione ed alla disinfezione dei tappini.

Tempi

L'esame di screening richiede pochi minuti per la valutazione del bambino. Deve essere effettuato dopo almeno 24 ore dalla nascita e, comunque, prima della dimissione del neonato. Nell'organizzazione dei tempi si deve considerare la necessità di ripetere l'esame (cosiddetto re-test) dopo alcune ore o giorni e comunque entro 2 settimane dalla nascita in tutti i casi risultati anomali (*refer*) alla prima registrazione.

Dove effettuarlo e quando

La registrazione avviene in reparto, nel luogo dove di solito è accudito il neonato (stanza della madre se l'unità fa il roaming-in o nel nido), cercando di individuare i momenti e gli spazi (anche in prossimità del nido) di massima silenziosità ambientale. Il neonato dovrà essere esaminato in stato di sonno spontaneo o, comunque, di massima quiete (in genere dopo il pasto).

Modalità di Esecuzione

La registrazione viene preceduta dall'inserimento dei dati personali del bambino da esaminare.

Il neonato dovrà essere posto in decubito laterale, con l'orecchio da esaminare rivolto verso l'alto. E' opportuno, indipendentemente dalla precedente valutazione medica, che l'operatore ispezioni l'orecchio esterno, per eventuali ostacoli all'introduzione della sonda. Questa dovrà essere inserita per non più di 8 mm. (nel neonato la membrana timpanica dista 12-14 mm. dall'inizio del condotto), assicurandosi dell'aderenza del tappino alle pareti del condotto.

Attivata la registrazione lo strumento fornisce in modo automatico informazioni sulle condizioni tecniche (favorevoli o sfavorevoli) e, alla fine dell'esame che dura pochi minuti, i risultati espressi come *pass* (OAE presenti) o *refer* (OAE assenti).

ALLEGATO 3 - Informazioni per i genitori sullo screening uditivo neonatale

Cari genitori,

il foglio che state leggendo serve a spiegarvi l'importanza per vostra/o figlia/o dello screening dell'udito, che viene effettuato nella Regione Lazio a tutti i neonati nei primi giorni di vita, in genere prima dalla dimissione dalla maternità.

Che cosa è lo screening neonatale uditivo?

Per esaminare l'udito del bambino subito dopo la nascita sono disponibili test efficaci, innocui e molto semplici. Lo screening consiste nell'effettuazione di un test utile ad individuare un sospetto di malattia, prima ancora che si manifestino i sintomi o gli effetti della stessa malattia.

Il programma di screening uditivo neonatale, ampiamente diffuso nel mondo ed offerto dalla Regione Lazio, viene definito "universale" perché rivolto a tutti i nuovi nati prima della dimissione dall'ospedale o, solo in casi eccezionali o particolari, dopo la dimissione ma entro il primo mese di vita.

Perché è importante lo screening uditivo neonatale?

Lo screening uditivo neonatale è molto importante perché la diagnosi e la terapia precoce, già nei primi mesi di vita, sono in grado di prevenire le conseguenze della perdita dell'udito sullo sviluppo del linguaggio e delle abilità cognitive ad esso collegate.

È importante individuare una perdita dell'udito il più presto possibile, perché i bambini incominciano ad imparare a come usare i suoni già dalla nascita. La capacità di ascoltare le parole è la premessa indispensabile per lo sviluppo del linguaggio.

Durante il primo anno di vita i bambini sono già in grado di capire il significato delle parole e iniziano a "balbettare", usando molti dei suoni che sentono intorno a loro. Questi primi passi sono la premessa per un adeguato sviluppo del linguaggio e della capacità di comunicare, che si strutturano e consolidano soprattutto nel corso dei primi tre anni di vita.

Come si effettua il test per lo screening uditivo?

Lo screening viene effettuato nel nido, di norma con il test delle **Emissioni Otoacustiche Automatiche** (in sigla A-OAE). Per questo test, in ciascun orecchio viene collocata una piccola sonda che contiene un minuscolo auricolare ed un microfono. L'esame consiste nella registrazione di una risposta (una sorta di eco) agli stimoli sonori, generata dall'orecchio sano. Se il bambino sente normalmente, l'eco viene rilevata dal microfono nel condotto uditivo (risultato "pass"). Se non viene registrata nessuna risposta o una risposta incompleta (risultato "refer") questa condizione indica una possibile perdita uditiva.

In alcuni casi, su indicazione del responsabile dello screening dell'Ospedale, può essere eseguito anche un altro test di screening per migliorare ancora di più l'attendibilità della risposta: i **Potenziali Evocati Uditivi Automatici** (in sigla A-ABR). Anch'esso è un test innocuo, non invasivo e si effettua di norma quando il bambino dorme o è quieto; dura pochi minuti ed indaga in maniera semplice come le vie nervose, dal nervo uditivo fino al cervello, rispondono ai suoni.

Perché a volte il test deve essere ripetuto dopo 10-15 giorni?

Alcuni bambini hanno bisogno di ripetere il test dopo 10-15 giorni (re-test) perché i primi test di screening hanno evidenziato una risposta dubbia in uno o in tutti e due le orecchie. Questa circostanza può essere dovuta a diversi fattori come ad esempio una particolare irrequietezza del bambino durante il test, un condotto uditivo ancora pieno di vernice caseosa, oppure un ambiente d'esame particolarmente rumoroso. Fare un'ulteriore valutazione uditiva non vuol dire avere un deficit uditivo certo: i risultati del test ripetuto dopo 10-15 giorni permetteranno invece di avere maggiori informazioni sulle capacità uditive del Vostro bambino.

E' importante non mancare all'appuntamento.

Cosa succede se il bambino non "passa" il test di screening?

In caso di risultato "refer" il medico del reparto vi informerà nel dettaglio su cosa fare e vi fisserà un appuntamento per un successivo esame di conferma da effettuarsi nel breve periodo. Non vi preoccupate di questo risultato: il test delle A-OAE è molto sensibile ed un risultato "refer" può dipendere da fattori tecnici o da alterazioni transitorie dell'orecchio. Non superare il test, non corrisponde in nessun modo ad una diagnosi di sordità. Fino al 10 per cento di tutti i bambini possono non superare il test, ma solo un piccolo numero (1-3 neonati ogni mille) avrà una conferma di diagnosi di deficit uditivo (ipoacusia), che verrà, eventualmente, dalle valutazioni successive.

Per quali motivi si può avere un test "falsamente positivo" ovvero una risposta assente al test di screening pur essendo il neonato normale?

Un risultato "falso positivo" può dipendere da:

- presenza di vernice caseosa o di detriti nel condotto uditivo
- presenza di liquido temporaneamente presente nell'orecchio medio
- eccessivo movimento e /o pianto del bambino durante il test
- sfavorevoli condizioni di registrazione al momento dell'esame (rumore ambientale)

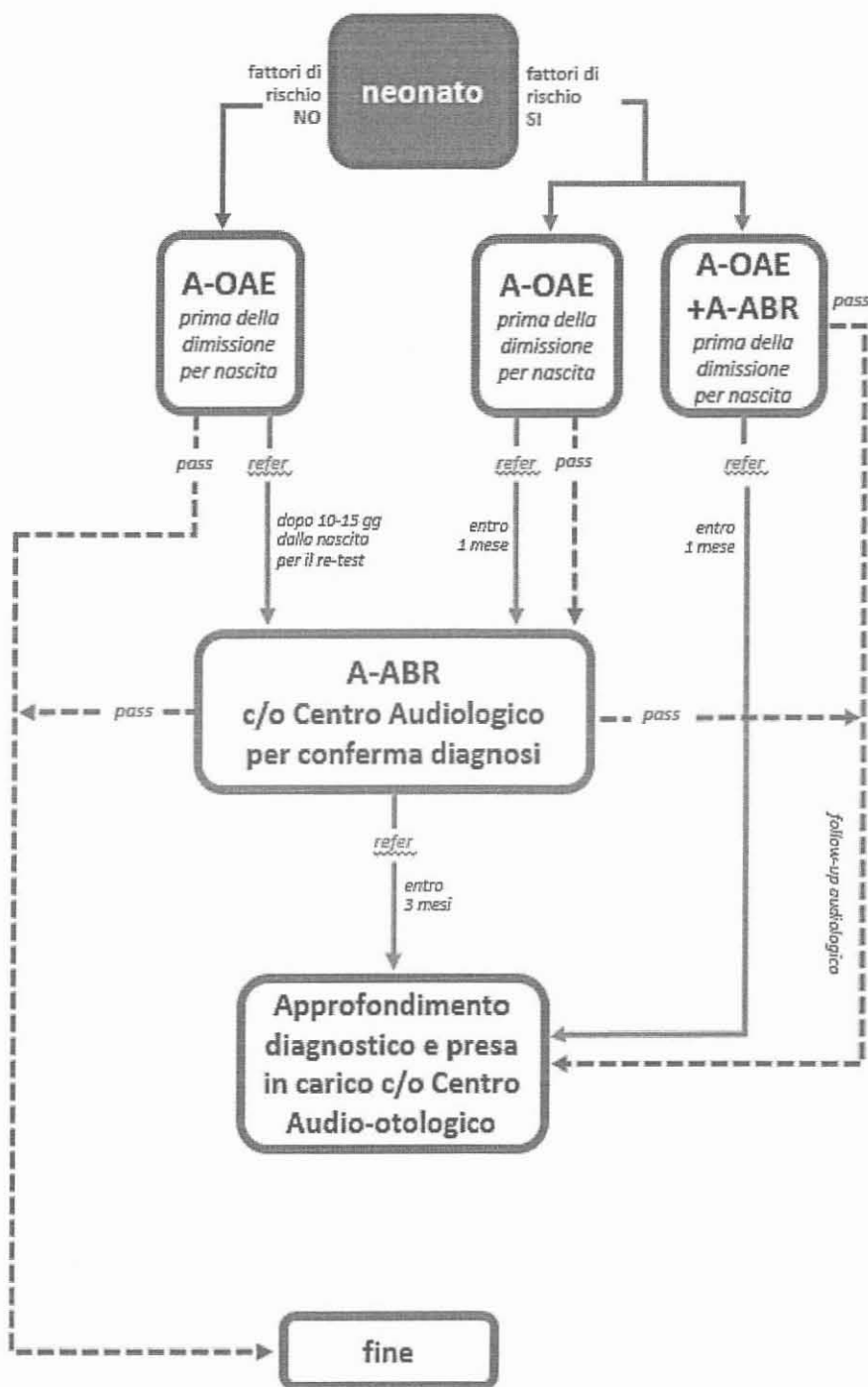
Nel caso invece in cui all'approfondimento audiologico successivo si confermasse l'ipoacusia, sappiate che esistono trattamenti altamente efficaci in grado di consentire al bambino di recuperare completamente la capacità uditiva e di poter imparare ad ascoltare e parlare come i suoi coetanei. Proprio per questo il ruolo della diagnosi precoce è fondamentale.

E' possibile che il bambino, se "passa" il test di screening, possa avere una perdita dell'udito?

Ci può essere una quota molto piccola di bambini con risultato "pass" che hanno, invece, una patologia uditiva. Questo caso, che si può definire "falso negativo" è una evenienza molto rara e diventa ancora più rara se oltre alle A-OAE viene effettuato anche l'A-ABR. Piuttosto può accadere che una perdita di udito sia causata da malattie che si manifestano dopo la nascita: vanno quindi comunicati sempre al pediatra di fiducia eventuali comportamenti del bambino ritenuti sospetti per una compromissione dell'udito come ad esempio scarsa reazione agli stimoli sonori o alterazioni significative nello sviluppo del linguaggio.

Esistono poi casi infrequenti in cui il bambino può soffrire di disturbi della funzione uditiva diversi dalla sordità o in cui questa, pur essendo determinata da condizioni congenite, si manifesta con ritardo. Questi casi sono in genere individuati dal pediatra in base alla storia della famiglia o della gravidanza o per le caratteristiche cliniche del bambino. Per questi bambini, considerati ad "alto rischio audiologico", il percorso previsto dal programma di screening è differenziato da quello precedentemente descritto.

ALLEGATO 4 – Flow chart del programma di screening uditivo neonatale



ALLEGATO 5 – Informazioni da inserire nella lettera di dimissione

1. Presenza di Fattori di rischio:

- ☐ No
- ☐ Sì →
 - ☐ Storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente e/o disordini neurodegenerativi.
 - ☐ Ricovero in Unità di Terapia Intensiva Neonatale (UTIN) per più di 5 giorni oppure ECMO, necessità di ventilazione assistita, esposizione a farmaci ototossici o diuretici dell'ansa, iperbilirubinemia tale da richiedere un'emaferesi indipendentemente dalla durata del ricovero in UTIN.
 - ☐ Infezione intrauterina (CMV, herpes, rosolia, sifilide e toxoplasmosi).
 - ☐ Anomalie cranio-facciali.
 - ☐ Sindromi associate ad ipoacusia neurosensoriale congenita o ad esordio tardivo (es sindrome di Usher, sindrome di Down).

2. Il bambino ha eseguito i test di screening uditivo tramite:

- ☐ A-OAE
- ☐ A-OAE +A-ABR (test combinato)

3. Il risultato dello screening uditivo è stato il seguente:

- ☐ è stata ottenuta una buona risposta al/ai test e tale risultato indica un'elevatissima probabilità di udito normale.
- ☐ è stata ottenuta una buona risposta al/ai test e tale risultato indica un'elevatissima probabilità di udito normale. Tuttavia la presenza di fattori di rischio audiologici ci suggerisce l'opportunità di seguire il bambino nel tempo con una valutazione audiologica.
- ☐ non è stata ottenuta una buona risposta. Questo risultato non significa che debba essere presente un deficit uditivo, ma ci segnala la necessità di eseguire un ulteriore accertamento (*re-test*) in data __/__/__ presso _____.
- ☐ non è stato possibile eseguire il test di screening uditivo alla dimissione, ma è prevista una visita in data __/__/__ presso _____.

ALLEGATO B - La rete dei servizi inseriti nel programma di screening uditivo neonatale

ASL	Comune	I Livello Punto Nascita	II Livello Centro Audiologico di riferimento per il Punto nascita	III Livello Centro Audio-Otologico di riferimento per il Centro Audiologico
VITERBO	Viterbo	Belcolle	Belcolle (VT)	Policlinico A. Gemelli
RIETI	Rieti	San Camillo de Lellis	De Lellis-RI (PO unificato)	
FROSINONE	Frosinone	Fabrizio Spaziani	Spaziani (FR)	
	Sora	Santissima Trinita		
	Cassino	Santa Scolastica		
ROMA 1	Roma	Policlinico A.Gemelli	Policlinico A. Gemelli	Policlinico A. Gemelli
		Santo Spirito	San Filippo Neri	
		S. Maria di Leuca		
		Cristo Re		
		San Filippo Neri		
		Santa Famiglia		
		San Giovanni Calibita - FBF	San Giovanni Calibita FBF	
		Quisisana		
		Villa Mafalda		
		Villa Margherita		
		Mater Dei		
		San Pietro - Fatebenefratelli		San Pietro - Fatebenefratelli
ROMA 4	Civitavecchia	Ospedale San Paolo	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù	Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
ROMA 6	Anzio	P.O. Anzio-Nettuno	P.O. Velletri	
	Genzano	E. De Santis		
	Velletri	Paolo Colombo		
LATINA	Latina	P.O. Latina Nord - SMG	PO Latina Nord	
	Fondi	P.O. Latina Centro		
	Formia	P.O. Latina Sud		
	Aprilia	Città di Aprilia		
ROMA 1	Roma	Policlinico Umberto I	Policlinico Umberto I	Policlinico Umberto I
ROMA 2	Roma	Policlinico Casilino		
		M. Giuseppina Vannini - F. di S.C.		
		Sandro Pertini	Sant'Eugenio	
		Sant'Eugenio		
		Fabia Mater		
		San Giovanni - Addolorata	San Giovanni - Addolorata	
ROMA 3	Roma	G. B. Grassi	GB Grassi	
		Villa Pia		
		Citta' di Roma	S Camillo- Forlanini	
		San Camillo - Forlanini		
ROMA 5	Palestrina	C. Bernardini	Casa della Salute Palombara Sabina	
	Tivoli	San Giovanni Evangelista		