

L'IPOACUSIA IN ETÀ EVOLUTIVA

*Dallo screening neonatale
alle nuove frontiere
terapeutico-riabilitative*

L'ipoacusia infantile interessa 1-3 su 1.000 nei neonati sani con una prevalenza stimata più elevata nella popolazione neonatale che necessita di terapia intensiva ed è una condizione patologica, classificata sulla base di vari criteri (Tabella 1), in grado di compromettere lo sviluppo neurocognitivo, linguistico e sociale del bambino.

Dal punto di vista eziologico, si stima che il 50-60% delle ipoacusie infantili sia legata a un'origine genetica, spesso associata a malformazioni minori dell'orecchio esterno, potenziali indicatori di quadri sindromici.

In un quarto dei casi, invece, l'ipoacusia è attribuibile a cause esogene, tra le quali si possono annoverare specifici fattori di rischio associati a una comparsa tardiva del deficit uditivo. Nel restante quarto dei pazienti la causa rimane sconosciuta, il che richiama l'attenzione alla necessità di ulteriori approfondimenti diagnostici e di un attento monitoraggio clinico.

La diagnosi precoce dell'ipoacusia si avvale di test audiologici specifici:

- screening neonatale mediante otoemissioni acustiche (OAE) e potenziali evocati uditivi del tronco encefalico (ABR)
- audiometria comportamentale e vocale nei bambini più grandi (oltre i 6 mesi)
- indagini radiologiche, tra cui la TC dell'osso temporale e la RM per lo studio dell'orecchio interno e del nervo acustico.

Gli apparecchi acustici sono la prima scelta per l'ipoacusia neurosensoriale lieve o moderata. Nei casi di ipoacusia profonda bilaterale, gli impianti cocleari rappresentano la soluzione più efficace, favorendo lo sviluppo del linguaggio e della percezione uditiva. Nei bambini con ipoacusia trasmissiva o malformazioni dell'orecchio esterno/medio, i dispositivi a conduzione ossea (percutanei o transcutanei) possono offrire un'alternativa efficace alle protesi tradizionali, mentre in alcuni casi di ipoacusia trasmissiva la funzionalità uditiva può essere ripristinata mediante interventi chirurgici di ricostruzione della catena ossiculare e della membrana timpanica (timpanoplastica) o di drenaggio di versamenti endotimpanici cronici ("glue ear") associati all'adenoidectomia nei pazienti con vegetazioni adenoidee ostruenti il rinofaringe.



La riabilitazione logopedica è fondamentale per lo sviluppo del linguaggio, e in molti casi è necessario il supporto psicologico per aiutare il bambino e la sua famiglia a gestire le molteplici difficoltà.

Per ottimizzare i risultati del trattamento è essenziale un approccio multidisciplinare. La riabilitazione logopedica è fondamentale per lo sviluppo del linguaggio, e in molti casi è necessario il supporto psicologico per aiutare il bambino e la sua famiglia a gestire le molteplici difficoltà, dall'accettazione della diagnosi all'adesione a un percorso terapeutico spesso lungo e articolato.

Il primo orientamento clinico

“La sordità infantile si manifesta principalmente in due forme: ipo-

acusie trasmissive e ipoacusie neurosensoriali” ricorda il professor **Stefano Berrettini**, Direttore dell'UOC Otorinolaringoiatria, Audiologia e Foniatria dell'Università di Pisa. “Le prime sono frequentemente associate a patologie dell'orecchio medio, come l'otite media effusiva, una condizione comune nei bambini gestita da pediatri e otorinolaringoiatri. Le ipoacusie neurosensoriali, invece, sono spesso irreversibili con trattamenti farmacologici, sebbene recenti studi abbiano aperto prospettive per la terapia genica, in particolare per le mutazioni del gene OTOF (otoferlina). Per quanto riguarda l'eziologia, tra le forme congenite, rientrano

TABELLA 1

Criteri classificativi dell'ipoacusia infantile

In base alla sede della lesione:
<ul style="list-style-type: none"> • Ipoacusia trasmissiva: dovuta ad alterazioni dell'orecchio esterno o medio • Ipoacusia neurosensoriale: derivante da danni alla coclea o al nervo uditivo • Ipoacusia mista: combinazione di deficit trasmissivo e neurosensoriale
In base alla gravità:
<ul style="list-style-type: none"> • Lieve (20-40 Decibel Hearing Level o dB HL) • Moderata (41-70 dB HL) • Grave (71-90 dB HL) • Profonda (>90 dB HL)
In base all'epoca di insorgenza:
<ul style="list-style-type: none"> • Congenita: presente alla nascita • Acquisita: sviluppata dopo la nascita a causa di infezioni, traumi o fattori ambientali.



cause genetiche e infezioni perinatali, come il citomegalovirus, una delle principali cause di ipoacusia neurosensoriale non genetica. Le forme acquisite possono manifestarsi dopo la nascita a seguito di infezioni (per esempio meningite), traumi o mutazioni genetiche a esordio tardivo. Anche alcune malformazioni dell'orecchio interno possono determinare sordità progressiva". Un'ulteriore classificazione delle ipoacusie si basa sull'età di insorgenza rispetto allo sviluppo del linguaggio: pre-linguali (prima dei 18 mesi), peri-linguali (tra 18 e 36 mesi) e post-linguali (dopo i 36 mesi).

Lo screening neonatale

In Italia lo screening neonatale dell'udito, così come della vista, è obbligatorio e offerto gratuitamente a tutti i nuovi nati, nel rispetto del DPCM 12 gennaio 2017 (articolo 38, comma 2) sui nuovi Livelli Essenziali di Assistenza, al fine di garantire a tutti i neonati "le prestazioni necessarie e appropriate per la diagnosi precoce delle malattie congenite previste dalla normativa vigente e dalla buona pratica clinica, incluse quelle per la diagnosi precoce della sordità congenita. "Tale riconoscimento comporta due

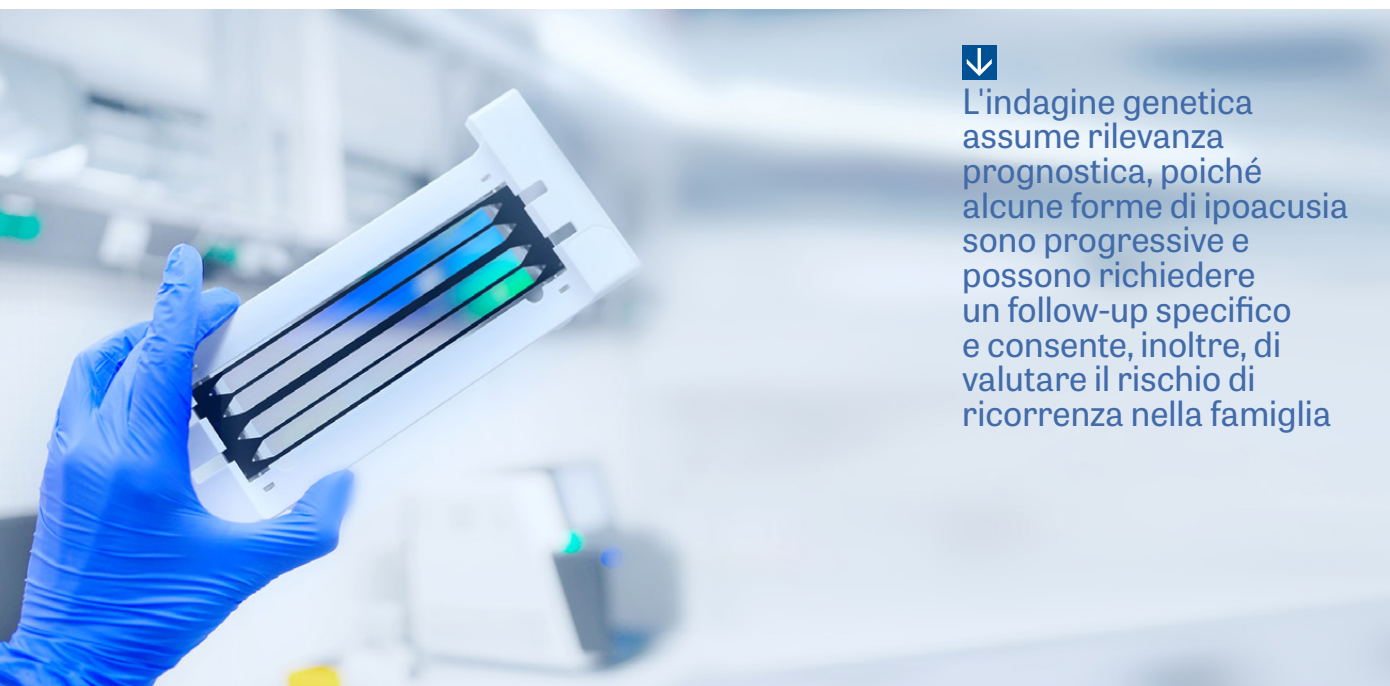
implicazioni fondamentali" afferma **Paolo Salerno**, ricercatore presso il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità: "lo screening rappresenta un diritto per tutti i neonati sul territorio nazionale e l'inserimento nei LEA è il risultato di un'approfondita analisi tecnico-scientifica basata sulla medicina dell'evidenza, che ne ha dimostrato l'efficacia. Dal punto di vista della sanità pubblica, l'individuazione precoce di un'ipoacusia neonatale è cruciale, poiché la mancata diagnosi espone il neonato a una condizione di disabilità con ripercussioni non solo nell'ambito neurosensoriale, ma anche in quelli comunicativo, cognitivo e socio-emotivo. L'ipoacusia neonatale non identificata comporta, infatti, ripercussioni sia sul bambino e sulla sua famiglia, sia sulla collettività. Oltre agli aspetti etici e clinici, lo screening uditivo neonatale ha un impatto significativo anche dal punto di vista economico: i dati dimostrano che il costo della disabilità causata dalla mancata diagnosi supera di gran lunga quello dello screening stesso e si stima che se soltanto dieci neonati con ipoacusia sfuggissero al programma di

screening, il costo per la società supererebbe l'intero investimento necessario per sottoporre tutti i neonati al test". Ma qual è il livello di adesione nazionale allo screening? "Secondo gli studi condotti nel 2021, in Italia il programma di screening neonatale viene eseguito su oltre il 95% dei neonati, un risultato che rientra negli standard internazionali." commenta Salerno. "La sensibilità della comunità pediatrica nei confronti della medicina preventiva è sempre stata molto elevata, come attesta la partecipazione della Società Italiana di Pediatria e della Società Italiana di Neonatologia alla definizione delle raccomandazioni nazionali sullo screening uditivo e visivo, scaricabili dal portale ISS (Rapporto ISTISAN 22/17). Il ruolo dei pediatri di libera scelta è prioritario e rende necessaria una sorveglianza costante nel tempo, poiché l'ipoacusia tende ad aumentare con l'età: alla nascita la prevalenza è di 1 su 1000, a 5 anni sale a 3-4 su 1000 e nell'adolescenza può raggiungere 5 su 1000. L'obiettivo futuro è, quindi, quello di uniformare l'accesso allo screening su tutto il territorio nazionale attraverso l'applicazione e l'aggiornamento delle raccomandazioni scientifiche".

Infine, va sottolineato un messaggio chiave; "Lo screening non si esaurisce con l'esecuzione del test, ma rappresenta il primo passo di un percorso articolato che comprende la diagnosi approfondita nei casi positivi, la terapia e la riabilitazione, il sostegno psicologico alla famiglia e l'integrazione tra servizi sanitari, per garantire un follow-up adeguato" puntualizza Salerno.

Il ruolo del genetista nel work up diagnostico

"L'obiettivo della valutazione genetica è determinare se l'ipoacusia sia di natura isolata o sindromica, ovvero se siano presenti altri segni clinici indicativi di una sindrome, come malformazioni o altre anomalie sistemiche" osserva **Benedetta Toschi**, direttore della SOD Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero Universitaria di Pisa. "Questa distinzione orienta l'iter diagnostico: se, infatti, si sospetta un'ipoacusia sindromica, si informano i genitori sulla possibilità di ulteriori esami genetici mirati, per identificare eventuali correlazioni con altre patologie. Nel sospetto di un'ipoacusia isolata, l'indagine genetica si concentra sui geni notoriamente coinvolti nelle forme non sindromiche di ipoacusia: il medico genetista svolge quindi un ruolo chiave nell'inquadramento diagnostico dell'ipoacusia, sia nel neonato che nel bambino più grande. Va sottolineato che la maggior parte dei casi di ipoacusia, pari a circa il 70%, è di tipo non sindromico e la gestione è principalmente affidata all'otorinolaringoiatra. Tuttavia, anche nelle forme sindromiche, che costituiscono il restante 30%, l'indagine genetica è basilare sia per identificare la causa dell'ipoacusia sia per determinare le migliori opzioni terapeutiche, inclusa la possibilità di un intervento chirurgico". L'indagine genetica assume, inoltre, rilevanza prognostica, poiché alcune forme di



L'indagine genetica assume rilevanza prognostica, poiché alcune forme di ipoacusia sono progressive e possono richiedere un follow-up specifico e consente, inoltre, di valutare il rischio di ricorrenza nella famiglia

ipoacusia sono progressive e possono richiedere un follow-up specifico e consente, inoltre, di valutare il rischio di ricorrenza nella famiglia, sia per il bambino affetto che per eventuali futuri figli della coppia genitoriale. “Nelle forme sindromiche spesso è coinvolto un quadro multisistemico che richiede un follow-up multidisciplinare, per valutare altri organi potenzialmente interessati, come per esempio i reni” prosegue Toschi. “Il genetista formula quindi un’ipotesi diagnostica, che viene confermata attraverso test genetici. In caso di conferma, il paziente viene indirizzato allo specialista più appropriato; diversamente, si valutano altre strategie diagnostiche, come l’analisi di ulteriori geni”.

In definitiva i medici genetisti non sono direttamente coinvolti nel follow-up delle sindromi genetiche, che è di competenza degli specialisti ospedalieri, quali otorinolaringoiatri, neuropsichiatri e pediatri. Il contatto tra genetista e pediatra di famiglia si verifica principalmente nella fase iniziale della diagnosi: se questa è ben definita, il paziente viene affidato agli specialisti del caso, se al contrario risulta incerta, il genetista potrà seguire il paziente nel tempo per monitorare eventuali segni clinici emergenti”. Alla luce di questa premessa è importante conoscere le metodiche impiegate.

“Oggi si utilizza principalmente la tecnologia Next Generation Sequencing (NGS), che consente di analizzare simultaneamente un ampio numero di geni associati all’ipoacusia: per le forme non sindromiche, si impiegano pannelli che analizzano un numero più o meno ampio di geni, variabili a seconda del laboratorio” risponde Toschi. “La NGS permette di ridurre i tempi diagnostici e di ottenere un quadro genetico più completo. Nei casi di sospetta eziologia genetica, può essere impiegata l’analisi dell’esoma clinico, che consente di esaminare globalmente circa 5000-6000 geni, selezionando quelli di interesse per l’ipoacusia. È inoltre importante considerare le forme di ipoacusia associate a difetti del DNA mitocondriale, sebbene la maggior parte sia dovuta a mutazioni nel DNA nucleare”. Interessanti sono le prospettive della ricerca: “la genetica dell’ipoacusia è in continua evoluzione. Attualmente, si conoscono oltre 100-110 geni correlati all’ipoacusia, ma l’elenco è in costante aggiornamento grazie agli studi sul sequenziamento dell’esoma e del genoma, che includono anche le regioni non codificanti del DNA”.

TECNOLOGIA E FUNZIONAMENTO DELL’IMPIANTO COCLEARE

L’impianto cocleare, definito dispositivo semi-implantabile a stimolazione elettrica, sostituisce la funzione dell’organo di Corti non più funzionante, stimolando direttamente il nervo cocleare. “L’impianto cocleare è formato da una componente interna, che comprende un ricevitore-stimolatore e un array di elettrodi inserito nella chiocciola, e da una parte esterna, simile a una protesi acustica, che capta e trasforma i suoni in segnali elettrici trasmessi all’orecchio interno” chiarisce Berrettini. “Grazie alla struttura tonotopica della coclea, gli elettrodi stimolano selettivamente le fibre del nervo acustico, garantendo una percezione sonora efficace. L’intervento chirurgico dura circa 1,5 ore per un impianto unilaterale e 3-4 ore per un impianto bilaterale. La longevità del dispositivo è elevata, con necessità di sostituzione rara, in meno del 3% dei casi”.



La presa in carico del paziente

Come già accennato, i risultati delle otoprotesi acustiche possono indirizzare due percorsi distinti: “il primo riguarda i neonati senza fattori di rischio alla nascita (“well babies”), il cui esito può essere normale o patologico, l’altro interessa i neonati con fattori di rischio, per i quali è necessaria una vigilante sorveglianza audiologica” spiega **Pietro Canzi**, professore Associato dell’Università di Pavia e Dirigente Medico presso l’UOC di Otorinolaringoiatria della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia Diretta dal professor Marco Benazzo. “Evidenze scientifiche hanno, infatti, dimo-



strato che bambini apparentemente normoacusici alla nascita possono sviluppare forme di sordità tardiva di varia severità, rendendo il follow-up audiologico essenziale. Il percorso di presa in carico prevede l'invio dei neonati a centri audiologici di secondo o terzo livello. Questi centri si occupano sia della diagnosi sia del trattamento riabilitativo protesico o chirurgico nei casi più

gravi. In Lombardia, il sistema di screening audiologico dovrebbe garantire la presa in carico dei casi con sospetta disabilità uditiva, grazie a una piattaforma che collega tutti i punti nascita della Regione. Tuttavia, questa piattaforma è ancora in fase di validazione e il primo passo critico consiste nel garantire il collegamento tra i punti nascita e i centri

L'IMPEGNO DELL'ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

L'Istituto Superiore di Sanità, anche attraverso il Centro Nazionale Malattie Rare, svolge attività finalizzate al miglioramento dei programmi di prevenzione primaria e secondaria delle malattie rare, tra cui ad esempio lo screening (oltre a quello neonatale uditivo e visivo) e la diagnosi precoce delle malattie metaboliche ereditarie e delle disabilità sensoriali. In tale prospettiva, uno degli obiettivi è quello di integrare i programmi di screening con le reti assistenziali per le malattie rare, al fine di ottenere una diagnosi tempestiva e specifica.

“Un esempio significativo è quello della sindrome di Jervell e Lange-Nielsen, in cui la sordità congenita è associata a un'anomalia cardiaca, l'allungamento dell'intervallo QT, che espone il neonato al rischio di arresto cardiaco e morte improvvisa” commenta Paolo Salerno. “In questi casi solo una diagnosi precoce consente un intervento efficace per ridurre il rischio di complicanze potenzialmente letali. L'ISS, in qualità di organo tecnico-scientifico del Servizio Sanitario Nazionale, ha dunque il compito di produrre evidenze scientifiche e fornire supporto alla politica sanitaria, al fine di migliorare la tutela della salute pubblica. Il pediatra di famiglia è una figura centrale nel percorso assistenziale del bambino e nella collaborazione con le società scientifiche. Altrettanto rilevante è il contributo delle associazioni di pazienti, che negli ultimi anni hanno acquisito un ruolo sempre più rilevante nel panorama sanitario che non è più circoscritto alla salvaguardia di diritti sanitari, ma si estende alla partecipazione ai tavoli tecnici del Ministero della Salute e ai gruppi di lavoro istituzionali nonché alla realizzazione di documenti scientifici e raccomandazioni nazionali, come dimostra il coinvolgimento attivo della Lega del Filo d'Oro nella stesura delle raccomandazioni nazionali”.

L'ESPERIENZA SUL CAMPO NELLE CURE PRIMARIE: QUANDO I GENITORI RAPPRESENTANO UN OSTACOLO

Emanuela Malorgio, pediatra di famiglia a Torino

Un caso emblematico è quello di una bambina con diagnosi neonatale di ipoacusia profonda. Al primo bilancio di salute, che avevo effettuato a 8 mesi in quanto proveniva da un'altra zona, alla mia domanda, la madre, italiana con uno scarso background culturale, ha motivato l'assenza delle protesi esterne in quanto, a suo parere, producevano un fischio fastidioso. In quella circostanza ho ripreso il discorso, che senz'altro era già stato intrapreso dai colleghi, circa l'importanza della capacità uditiva in quell'epoca di vita e ho invitato la madre a rivolgersi alla struttura di audiologia più vicina. È stato necessario del tempo per poter affrontare la vera ragione: il rifiuto che la madre provava nei confronti della patologia della propria bambina. L'attività svolta in collaborazione con il centro specialistico e con gli assistenti sociali, a cui nel caso specifico ho ritenuto opportuno rivolgermi, ha portato all'attivazione di una rete di supporto grazie alla quale la bimba, all'età di 1 anno e mezzo, ha potuto sostituire la protesi esterna con un impianto cocleare, senza alcuna perdita nel corso di una finestra critica per lo sviluppo della capacità uditiva. Questa esperienza dimostra che purtroppo i genitori non sempre accettano a cuor leggero le problematiche dei propri figli e riescono a comprendere come si possono risolvere e quali conseguenze comporterebbe il mancato rispetto del percorso tracciato dallo specialista. Ecco perché bisogna operare con un giusto equilibrio tra calma e determinazione, nella piena consapevolezza dell'obiettivo da raggiungere e del fatto che l'impegno sarà ampiamente ripagato dal risultato: è infatti indescrivibile l'espressione di felicità di un bambino che dopo l'impianto cocleare riesce finalmente a percepire i suoni e a interagire con l'ambiente circostante.

audiologici di riferimento. Nei policlinici attrezzati il problema non si pone, ma nelle strutture prive di collegamenti con un centro di riferimento, il neonato deve essere adeguatamente indirizzato. Va detto che i centri audiologici non sono semplici unità ambulatoriali di Otorinolaringoiatria, ma strutture multidisciplinari che coinvolgono diverse figure professionali: oltre all'Otorinolaringoiatra con specifiche competenze in ambito otologico o all'Audiologo, sono coinvolti neonatologi, pediatri, neuropsichiatri infantili, genetisti, neuroradiologi, anestesisti pediatrici, tecnici audiometristi, audioprotesisti e logopedisti, garantendo una gestione completa del paziente. Tuttavia, attualmente gli audioprotesisti operano prevalentemente nel settore privato. Una realtà singolare è quella della Regione Lombardia in cui, grazie a un'iniziativa della Rete Regionale di Patologia per l'Udito, è stata sostenuta l'importanza di questa figura professionale in ambito ospedaliero per la riabilitazione dei pazienti portatori di protesi acustiche o protesi chirurgiche come l'impianto cocleare”.

L'approccio terapeutico

“L'abilità del linguaggio non è innata nell'uomo, ma viene acquisita a seguito di complesse interazioni con l'ambiente esterno, nel cui contesto l'udito assume un ruolo chiave” precisa Canzi. “Per questa

ragione va considerato che lo sviluppo delle capacità espressive del bambino dipende fortemente da una tempestiva e adeguata riabilitazione della funzione uditiva”.

Il trattamento delle ipoacusie neurosensoriali varia in base alla gravità del deficit uditivo. “Nei casi meno gravi, le protesi acustiche rappresentano una soluzione efficace. Per le ipoacusie profonde, con soglia uditiva superiore a 70-75 dB HM, l'impianto cocleare offre un significativo recupero della funzione uditiva” puntualizza Berrettini. “Questo dispositivo elettronico, che sostituisce la funzione delle cellule ciliate danneggiate, stimola direttamente il nervo acustico, risultando efficace nel 97% dei casi di sordità neurosensoriale infantile. Nei casi più gravi, l'impianto cocleare viene eseguito già a 10-12 mesi, spesso bilateralmente in un'unica seduta, con risultati ottimali nello sviluppo linguistico e cognitivo”.

La riabilitazione uditiva non si limita però ai soli impianti cocleari: “Esistono diverse protesi impiantabili a seconda della tipologia di sordità: nel caso di malformazioni dell'orecchio esterno o medio, come l'atresia auris, per esempio, si possono utilizzare protesi osteointegrate, che trasmettono il suono per via ossea” commenta Canzi.

LA RIABILITAZIONE: L'ESPERIENZA DI UNA LOGOPEDISTA

Valeria Baldacchino, logopedista a Milano

Come già ampiamente ribadito, nei neonati con ipoacusia congenita l'intervento precoce è essenziale per garantire un adeguato sviluppo della comunicazione e delle abilità linguistiche e il logopedista può fornire ai genitori un primo counseling volto a stimolare le capacità comunicative del bambino. In questa fase, il focus è sull'incoraggiamento all'ascolto e alla percezione dei suoni attraverso dispositivi di supporto, come protesi acustiche o impianti cocleari. Un adeguato training iniziale aiuta il bambino a sviluppare un'interazione efficace con l'ambiente sonoro circostante. Nell'ambito di un percorso che coinvolge diverse figure professionali, tra cui audiologi, otorinolaringoiatri e tecnici audiometristi, il logopedista si occupa principalmente della stimolazione delle abilità linguistiche, favorendo lo sviluppo di un linguaggio sia gestuale che verbale. Tale processo avviene attraverso varie metodologie che prevedono: l'allenamento alla discriminazione uditiva; il rafforzamento delle capacità articolatorie; la regolazione del tono della voce e della prosodia; il ricorso a strategie multimodali, come l'integrazione di informazioni visive e tattili.

L'utilizzo di test standardizzati consente di valutare con precisione le capacità linguistiche del bambino e di monitorarne i progressi. Questi strumenti, espressi in punteggi standardizzati, forniscono un quadro chiaro dell'evoluzione delle competenze linguistiche e comunicative, utile anche ai pediatri per un follow-up adeguato.

La durata del trattamento logopedico varia in base alla gravità dell'ipoacusia e alla risposta individuale al percorso riabilitativo: in generale, i bambini con deficit uditivi potrebbero necessitare

di proseguire il trattamento anche in età scolare a supporto delle abilità di apprendimento scolastico. Fondamentale è il coinvolgimento attivo della famiglia: i genitori svolgono un ruolo determinante nel rafforzamento delle strategie apprese durante le sedute logopediche e al fine di garantire un'efficace generalizzazione delle abilità acquisite, è necessario applicare le tecniche di stimolazione linguistica nell'ambiente quotidiano, sia in casa che a scuola.

Un altro scenario comune riguarda i bambini che sviluppano ipoacusia trasmissiva acquisita a causa di otiti ricorrenti, ipertrofia adenoidea o altre condizioni che compromettono il drenaggio dell'orecchio medio. In questi casi, il deficit uditivo può manifestarsi con difficoltà fonetico-fonologiche, alterazioni della discriminazione dei suoni e un linguaggio non perfettamente articolato e il logopedista spesso riceve segnalazioni da educatori o insegnanti, che riscontrano difficoltà linguistiche o scolastiche nel bambino. In questi casi l'osservazione clinica permette di identificare segnali di ipoacusia e di inviare il paziente a un approfondimento diagnostico da parte di otorinolaringoiatri o audiologi.

Naturalmente se il trattamento logopedico non porta miglioramenti significativi nel breve termine, si pone la necessità di rivalutare la diagnosi e prendere in considerazione altre opzioni terapeutiche.

Nonostante il pediatra sia un riferimento privilegiato per la famiglia, la collaborazione tra questa figura e i logopedisti è forse ancora limitata e mostra numerose opportunità di potenziamento: una maggiore sinergia permetterebbe un miglior monitoraggio del bambino, facilitando la prescrizione di esami audiometrici di follow-up e l'individuazione tempestiva di eventuali alterazioni del linguaggio.

In conclusione, l'intervento logopedico non soltanto migliora la qualità della comunicazione, ma ha un impatto significativo sullo sviluppo globale del bambino.



La prospettiva del pediatra di famiglia

Sebbene il programma di screening audiologico neonatale rappresenti un'importante strategia di diagnosi precoce, come già accennato, non è purtroppo in grado di identificare tutte le forme di ipoacusia progressiva o acquisita che si manifestano dopo il periodo neonatale. Tali condizioni, che rappresentano circa un quarto dei casi di ipoacusia bilaterale infantile, evidenziano il ruolo del pediatra di famiglia nella sorveglianza audiologica a lungo termine.

A questa criticità si aggiunge la necessità di un follow-up adeguato a tutti i neonati con fattori di rischio, in conformità alle linee guida internazionali, che raccomandano una "vigile sorveglianza audiologica" nel periodo post-natale.

"Indipendentemente dalla negatività dello screening, il pediatra di famiglia deve pertanto ricercare e tenere in seria considerazione alcuni elementi clinici, come per esempio la presenza di una storia familiare di ipoacusia, un ricovero in terapia intensiva neonatale magari con la necessità di ECMO o di trattamento con diuretici, la presenza di malformazioni cranio-facciali o



A 8 mesi, momento cruciale del neurosviluppo, il Boel test è di facile esecuzione e permette di identificare anche difetti non limitati all'apparato uditivo. Anche nei bilanci di salute a 11, 15 e 18 mesi non va trascurata la possibilità di ipoacusia

di un ciuffo bianco di capelli, talvolta associato a sindromi caratterizzate da ipoacusia" afferma **Emanuela Maligno**, pediatra di famiglia a Torino. "Nelle epoche successive è essenziale l'osservazione: per esempio nel bilancio di salute di un bambino di 2-3 mesi bisogna verificare se è in grado di ruotare la testa verso uno stimolo prodotto con un campanello o un gioco sonoro oppure, a 4-5 mesi, al richiamo da parte di un genitore alle sue spalle. È poi opportuno chiedere sempre ai genitori se abbiano mai avuto dubbi che il loro bambino non senta bene, perché questa domanda può stimolarli ad aumentare l'attenzione nei confronti della sua capacità uditiva. A 8 mesi, momento cruciale del neurosviluppo, il Boel test è di facile esecuzione e permette di identificare anche difetti non limitati all'apparato uditivo. Naturalmente anche nei bilanci di salute a 11, 15 e 18 mesi non va trascurata la possibilità di ipoacusia, per cui è opportuno chiedere al genitore se il bambino, chiamato da un'altra stanza, si sposti oppure, al di sopra dei 24 mesi, nel caso in cui frequenti l'asilo nido, se gli insegnanti sollevino qualche dubbio. Il pediatra di famiglia diventa, quindi, la figura



che dà fiducia ai genitori ed è in grado di accompagnarli all'accettazione della patologia e di una terapia che spesso si protrae nell'arco di mesi e non senza possibili disagi”.

L'importanza della comunicazione

Il momento più critico per i genitori è la comunicazione della diagnosi. “Negli anni è emersa una maggiore consapevolezza e accettazione della sordità, grazie anche a corsi di formazione per pediatri e a una rete di supporto multidisciplinare” dichiara Berrettini. “Per questo è auspicabile che i pazienti siano seguiti da centri altamente specializzati, con un team composto da otorinolaringoiatri, audiologi, logopedisti, audioprotesisti, neuroradiologi e neuropsichiatri infantili”. Ma quali sono gli elementi a cui il pediatra deve prestare attenzione nel rapporto con la famiglia? “Nella comunicazione due presupposti irrinunciabili sono l'investimento di tempo e la pazienza, soprattutto con le mamme extracomunitarie, che hanno difficoltà nel comprendere la lingua italiana” replica Malorgio. “Innanzitutto, bisogna far capire ai genitori quanto sia importante per il loro bambino poter sentire, sotto il profilo dello sviluppo non soltanto neurologico, ma anche affettivo ed emotivo. Ovviamente è necessaria una conoscenza approfondita del contesto familiare: in alcuni casi, infatti, il pediatra deve essere più severo e determinato per aiutare i genitori a condividere la responsabilità e la difficoltà di prendere una decisione. In alcune circostanze, per esempio, mi sono trovata costretta a minacciare un ricorso al Tribunale per vincere l'indifferenza o la resistenza dei genitori. Un altro elemento cardine è per l'appunto verificare se essi hanno bisogno di un supporto e far comprendere che il percorso programmato porterà il loro bambino ad avere una vita normale, che lo renderà un adulto felice e riconoscente”.

Un'ipoacusia tardiva e prevenibile

È denominata ipoacusia indotta da rumore (NIHL, Noise-Induced Hearing Loss) ed è una condizione in aumento tra gli adolescenti, legata all'uso prolungato e a volumi elevati di dispositivi audio personali (DAP, Digital Audio Players), come smartphone, tablet, cuffie e auricolari. L'esposizione cronica a suoni ad alta intensità causa danni progressivi alle cellule ciliate del-

la coclea, che non sono in grado di rigenerarsi e i principali fattori di rischio includono: l'ascolto a volume elevato (superiore a 85 dB, considerata soglia di rischio); la durata dell'esposizione (oltre 1-2 ore al giorno a volumi superiori a 85 dB); la tipologia di auricolare (gli “in-ear” comportano una maggiore intensità sonora rispetto alle cuffie “over-ear”) e la frequentazione di ambienti rumorosi. A livello clinico la NIHL comporta una perdita uditiva neurosensoriale bilaterale, tipicamente sulle alte frequenze (3-6 kHz), acufeni (spesso sottovalutati dagli adolescenti), iperacusia, difficoltà di comprensione in ambienti rumorosi, calo dell'attenzione e affaticamento cognitivo, con ripercussioni scolastiche. “L'adolescente è quasi sempre ribelle e oppositivo, ma devo dire che un contatto continuativo con un ragazzino e una modalità di rapporto con lui che lo faccia sentire adulto sono le strategie essenziali per sensibilizzarlo e responsabilizzarlo ai possibili danni uditivi” osserva Malorgio. “Ovviamente è sempre opportuno un intervento di prevenzione sui genitori, al fine di regolamentare l'impiego dei DAP analogamente a quello dei dispositivi digitali”.

Riflessioni conclusive

L'ipoacusia infantile richiede un approccio multidisciplinare che combini diagnosi precoce, trattamento personalizzato e riabilitazione continua. Il progresso nelle tecnologie impiantabili ha migliorato significativamente la qualità della vita dei bambini ipoacusici, ma ulteriori studi sono necessari per ottimizzare le linee guida di trattamento. Un intervento tempestivo è, dunque, ineludibile per garantire un recupero ottimale delle capacità uditive e comunicative e di conseguenza, nel lungo termine, dell'apprendimento e delle relazioni sociali. Il futuro, in ogni caso, è promettente: “Le innovazioni in campo audiologico includono la robotica applicata alla chirurgia implantare, la telemedicina per la regolazione a distanza degli impianti e lo sviluppo di impianti cocleari completamente impiantabili. Un ambito di ricerca particolarmente promettente, da ricordare, riguarda le terapie geniche, con sperimentazioni in corso su mutazioni del gene OTOF” conclude Berrettini.



"Esistono diverse protesi impiantabili a seconda della tipologia di sordità: nel caso di malformazioni dell'orecchio esterno o medio, come l'atresia auris, si possono utilizzare protesi osteointegrate, che trasmettono il suono per via ossea"