



Prof. Oskar Schindler
già Ordinario di Audiologia e Foniatria
Università degli Studi di Torino



Epicrisi alla dichiarazione 2007 del “Joint Committee on Infant Hearing”

Principi e linee guida per i programmi di rilevazione e di intervento precoce delle sordità infantili.

Ci è sembrato opportuno dare la più ampia diffusione della traduzione italiana dell'articolo di *Pediatrics* (2007; 120; 898-921) in quanto è la seconda dichiarazione ufficiale (dopo la precedente del 2000), l'ultima e la più recente di un comitato misto di tutti gli professionisti sanitari, educativi, sociali, amministrativi e politici nordamericani che si occupano di sordità infantili. Ne emerge un disegno omogeneo e sperimentato che attualmente interviene su più del 95% di tutti i neonati statunitensi ed intercetta la quasi totalità dei bambini sordi.

La tabella 1 indica l'elenco dei tipi di sordità considerate.

Il sistema di rilevazione e di intervento precoce delle sordità infantili è di tipo olistico e con disegno unico procede dalle rilevazioni con screening neonatale, alla conferma della sordità, agli interventi protesici, chirurgici, educativi e quant'altri con la costituzione di una rete organica di professionisti (tabella 2).

L'appendice 1 mette in rilievo quali siano le procedure:

- 1) alla nascita
- 2) entro il primo mese di vita
- 3) entro i primi 3 mesi di vita
- 4) entro i 6 mesi di vita

Va rilevato come:

- 1) lo screening con otoemissioni dovrebbe avvenire non dopo il primo mese di vita
- 2) la diagnosi completa di sordità (entità, tipo, eziologia) dovrebbe essere completa entro i 6 mesi di vita
- 3) l'avviamento ad interventi medici, protesici, chirurgici, educativi, etc., dovrebbe verificarsi entro i 6 mesi di vita
- 4) vi sia l'indicazione per una sorveglianza rigorosa e temporalmente fissata ai 9, 18, 24-30 mesi delle tappe di sviluppo generale auxologico, cognitivo, uditivo, della pronuncia e del linguaggio.

Ci sembra particolarmente importante sottolineare l'assoluta necessità di:

- un progetto condiviso formalmente redatto
- un punto centralizzato unico di riferimento
- una rete formale regionale e nazionale
- una struttura amministrativa specifica ed adeguata
- un coordinamento:
 - delle informazioni
 - dei controlli e monitoraggi
 - della rilevazione centrale (regionale, statale) dei dati

TABELLA 1 - Tipi di sordità

- *- sordi severi e profondi sensoriali bilaterali (conformi alle definizioni ed alle caratteristiche dei sordi prelinguali secondo le definizioni e le norme italiane)
 - sordi severi e profondi sensoriali monolaterali
 - sordi sensoriali lievi
- *- sordi con sordità neurale
 - sordi con sordità a comparsa tardiva o con sordità progressive
 - sordi con sordità trasmissive e/o secernenti
- *- sordità con disturbi associati

(Le categorie precedute da asterisco rappresentano le maggiori criticità)

TABELLA 2 - Gli attori della rilevazione e degli interventi precoci della sordità infantile

1. Pediatri

- * Ospedalieri nelle neonatologie e loro collaboratori non medici
- * Pediatri di famiglia

2. Audiometristi ed audioprotesisti (audiologists)

- diagnostica audiologica
- protesizzazione

3. Logopedisti

4. Genetisti

- consultazione genetica per tutti i sordi confermata

5. ORL, audiologi, foniatri

- rilevazione dell'eziologia
- cure mediche e chirurgiche
- valutazioni comunicologiche

6. Oculisti
7. Educatori di sordi
8. “Infants medical home” costituito da pediatri, medici di famiglia ed altri sanitari che lavorano in collaborazione con genitori ed altri professionisti quali audiometristi, logopedisti, educatori.
9. Care coordinator della rete di professionisti, per una presa in carico completa
10. Comunità dei sordi ed adulti sordi
11. Amministrativi

Torino 1° settembre 2009

Oskar Schindler

Irene Venero

PEDIATRICS®

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

Year 2007 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs

Joint Committee on Infant Hearing

Pediatrics 2007;120;898-921

DOI: 10.1542/peds.2007-2333

The online version of this article, along with updated information and services, is
located on the World Wide Web at:

<http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/120/4/898>

TRADUZIONE ITALIANA

A cura di Oskar Schindler
già Professore Ordinario di Audiologia e Foniatria
Università degli Studi di Torino

PEDIATRICS is the official journal of the American Academy of Pediatrics. A monthly publication, it has been published continuously since 1948. PEDIATRICS is owned, published, and trademarked by the American Academy of Pediatrics, 141 Northwest Point Boulevard, Elk Grove Village, Illinois, 60007. Copyright © 2007 by the American Academy of Pediatrics. All rights reserved. Print ISSN: 0031-4005. Online ISSN: 1098-4275.

American Academy of Pediatrics

DEDICATED TO THE HEALTH OF ALL CHILDREN™



Acronimi

- J.C.I.H. - Joint Committee on Infant Hearing.
 - Promotore e redattore dei principi e delle linee guida del presente articolo,
 - di esso fanno parte fra gli altri i rappresentanti di:
 - *A.S.H.A.: associazione dei logopedisti americani;
 - *A.A.A.: accademia americana degli audiologi non medici (equivalenti agli audiometristi italiani);
 - *A.A.O.: accademia americana degli O.R.L. (comprendente anche gli equivalenti audiologi/foniatristi italiani);
 - *A.A.P.: accademia americana di pediatria;
 - * Alexander Graham Bell Association: associazione dei sordi (equivalente, in parte all'italiano E.N.S., Ente Nazionale Sordomuti) e le relative strutture educative per sordi.
- E.H.D.I. - Early Hearing Detection and Intervention.
- A.B.R. - Auditory Brain Response.
- C.M.V. - Citomegalovirus.
- E.C.M.O. - Extracorporeal Membrane Oxygenation.
- A.A.P. - American Academy of Pediatrics.
- M.C.H.B. - Maternal and Child Health Bureau.
- H.R.S.A. - Health Resources and Services Administration.
- N.I.D.C.D. - National Institute of Deafness and Other Communication Disease.
- N.I.C.U. - Neonatal Intensive Care Unit.
- C.D.C. - Centers of Disease Control and Prevention.
- U.N.H.S. - Universal Newborn Hearing Screening.
- O.A.E. - Otoacoustic Emissions.
- I.F.S.P. - Individual Family Service Plan.
- O.M.E. - Otite Media con Effusione.
- F.M. - Modulazione in Frequenze.
- D.S.H.P.S.H.W.A. - Directors of speech and Hearing Programs in State and Welfare Agencies.
- G.P.R.A. - Government Performance and Results Act.
- O.M.B. - Office of Management and Budgets.

**Dichiarazione della posizione 2007:
principi e linee guida per la rilevazione precoce dell'udito e programmi di intervento**

Comunicato unificato sulla sordità infantile (J.C.I.H.)

LA POSIZIONE DELL'J.C.I.H.

Il J.C.I.H. Si fa carico delle precoci rilevazioni e dei precoci interventi a favore dei bambini con perdite uditive. Il fine della rilevazione precoce dell'udito e degli interventi relativi (E.H.D.I., early hearing detection and intervention) è di massimizzare la competenza linguistica e lo sviluppo delle abilità di lettoscrittura dei bambini sordi o sordastri. Senza le appropriate opportunità di apprendere il linguaggio (vocale, n.d.t.), questi bambini si trovano in posizione arretrata rispetto ai loro compagni normoudenti per la comunicazione, la lettura e lo sviluppo socio-emotivo. Questi ritardi possono esitare in più bassi livelli educativi e di impiego da adulti. Per massimizzare gli esiti dei bambini sordi o sordastri bisognerebbe fare uno screening di tutti i bambini ad una età non superiore ad un mese di vita. Quelli che non superano lo screening dovrebbero avere una valutazione audiologica completa non oltre i tre mesi di vita. I bambini con una perdita uditiva confermata dovrebbero avere un trattamento appropriato non più tardi dei sei mesi di vita da parte dei professionisti sanitari ed educativi esperti in perdite uditive e sordità in influenti e bambini. Indipendentemente dai risultati degli screening precedenti, tutti i bambini con o senza fattori di rischio dovrebbero avere una continua sorveglianza dello sviluppo comunicativo a cominciare dai due mesi di età durante le visite mediche ambulatoriali di base. I sistemi E.H.D.I. Dovrebbero garantire il passaggio rigoroso degli infanti e delle loro famiglie attraverso questo processo.

AGGIORNAMENTO 2007 DELLA POSIZIONE J.C.I.H.

Sono i punti salienti di aggiornamento rispetto alle posizioni del JCIH del 2000.

1. Definizione delle ipoacusie prese in considerazione

- La definizione è stata espansa dalla perdita uditiva congenita permanente bilaterale o unilaterale sensoriale o dalla ipoacusia conduttiva permanente per includere le perdite uditive neurologiche (per esempio "neuropatia uditiva/dissincronia") nei bambini ricoverati nelle NICU.

2. Protocolli di screening, riscreening uditivo

- Sono raccomandati protocolli separati per NICU e neonatologie normali. I ricoverati in NICU per più di 5 giorni devono avere anche l'ABR nel loro screening in modo da non trascurare l'eventuale perdita uditiva neurale.
- Gli infanti che non superano l'ABR nelle NICU, dovrebbero essere indirizzati direttamente ad un audiologo per il riscreening e, se indicato, per una valutazione audiologica completa (compreso l'ABR).
- Nel riscreening si raccomanda uno screening completo in entrambe le orecchie, anche in caso di fallimento in un solo orecchio allo screening iniziale.
- Nel primo mese di vita tutti gli infanti (NICU o normali) se esistono condizioni associate ad una potenziale perdita uditiva (per es. iperbilirubinemia che richiede exanguinotrasfusione o sepsi con cultura positiva) si raccomanda la ripetizione dello screening prima della dimissione.

3. Valutazione diagnostica audiologica

- Gli audiologi con abilità ed esperienza nella valutazione dei neonati e bambini piccoli con perdite uditive dovrebbero provvedere a servizi audiologici diagnostici e di abilitazione uditiva (selezione ed applicazione di strumenti/protesi di amplificazione).
- Almeno un ABR è raccomandato come parte di una valutazione diagnostica audiologica completa per i soggetti di età inferiore ai tre anni per la conferma di un danno uditivo permanente.
- Il timing ed il numero di rivalutazioni per bambini con fattori di rischio dovrebbe essere strutturato ed individualizzato in rapporto all'eventualità di una possibile sordità progressiva o ad una insorgenza tardiva. I bambini che hanno superato lo screening neonatale, ma hanno un fattore di rischio dovrebbero avere almeno una valutazione diagnostica audiologica dai 24 ai 30 mesi. Valutazioni precoci e più frequenti sono indicate per i bambini con infezione da citomegalovirus (CMV), sindromi associate con perdita uditiva progressiva, disordini neurovegetativi, traumi, infezioni postnatali culturopositive associate con perdite uditive neurosensoriali: per i bambini sottoposti ad ossigenazione a membrane extracorporee (ECMO) o chemioterapia; o quando sono implicati i caregivers o vi sia una anamnesi familiare di sordità.
- Per le famiglie che scelgono l'amplificazione i bambini diagnosticati con perdita uditiva permanente dovrebbero essere protesizzati entro un mese dalla diagnosi.

4. Valutazione medica

- Per i bambini con perdita uditiva confermata dovrebbe essere offerta alla famiglia una consulenza genetica.
- Ogni bambino con sordità confermata dovrebbe essere valutato da un otorinolaringoiatra con conoscenza di sordità infantili ed avere almeno una valutazione dell'acuità visiva da parte di un oculista esperto nella valutazione di bambini.
- I fattori di rischio di perdita uditiva congenita ed acquisita sono stati associati in una sola lista piuttosto che essere raggruppati in rapporto all'epoca di comparsa.

5. Intervento precoce

- Tutte le famiglie di bambini con ogni grado di perdita uditiva permanente monolaterale o bilaterale dovrebbero essere candidate per i servizi di intervento precoce.
- Dovrebbero essere riconosciuti punti centrali di riferimento che assicurino servizi specialistici per bambini con perdite uditive confermate, dovrebbero essere gestiti da professionisti che abbiano esperienza in perdite uditive, inclusi gli educatori di sordi, i logopedisti e gli audiologi.
- Per aderenza ad una previa enfasi sugli “ambienti naturali” l'IJ.C.H.I. raccomanda che vengano offerte le due opzioni di intervento basate domiciliariamente o su centri specializzati.

6. Sorveglianza e screening nella pediatria precoce

- Per tutti i bambini dovrebbe essere effettuata dalla pediatria di base una sorveglianza regolare delle tappe dello sviluppo, delle abilità uditive, dell'interessamento parentale e dello stato dell'orecchio medio in rapporto con lo schema di periodicità pediatrica dell' American Academy of Pediatrics (AAP). Tutti i bambini dovrebbero avere uno screening obiettivo standardizzato dello sviluppo globale con uno strumento validato di valutazione ai 9, 18 e dai 24 ai 30 mesi di età oppure ogni qualvolta i professionisti sanitari o la famiglia lo ritengano opportuno.
- I bambini che non superano la parte sulla parola-linguaggio dello screening globale di base o per i quali ci siano dubbi circa l'udito o il linguaggio dovrebbero essere indirizzati alla valutazione della parola-linguaggio ed alla valutazione audiologica.

7. Comunicazione (informazione)

- Le neonatologie in collaborazione con il coordinatore E.H.D.I. (Early Hearing Detection and Intervention) dovrebbero assicurare che i risultati dello screening uditivo siano inoltrati ai genitori ed ai servizi pediatrici di base.
- I genitori dovrebbero ricevere un follow-up appropriato ed informazioni sulle risorse e gli ospedali dovrebbero assicurarsi che ogni infante venga appoggiato ai servizi pediatrici di base.
- In ogni stadio del processo E.H.D.I. dev'esser data informazione alla famiglia in forma culturalmente appropriata e comprensibile.
- L'informazione dello screening uditivo, della diagnosi e della abilitazione audiologica dovrebbe essere trasmessa tempestivamente alla pediatria di base e al coordinatore E.H.D.I.
- Le famiglie dovrebbero essere informate di tutte le opzioni comunicative e tecnologie uditive disponibili (presentate in modo ineccepibile). Le scelte delle famiglie informate e gli esiti desiderati guidano il processo decisionale.

8. Infrastrutture informative

- Le regioni dovrebbero implementare sistemi di gestione e di tracciabilità dei dati come parte di un sistema integrato di informazione della salute infantile per monitorare la qualità dei servizi E.H.D.I. e fornire raccomandazioni per migliorare i sistemi di presa in carico.
- E' necessario un efficace collegamento fra professionisti sanitari ed educativi per assicurare con successo un iter gestionale e determinare gli esiti dei bambini con perdite uditive ai fini della pianificazione ed implementazione di una politica di salute pubblica.

BACKGROUND

Da tempo si sa che una perdita uditiva non identificata alla nascita influisce negativamente sulla parola e sul linguaggio nel loro sviluppo nonché sulle realizzazioni accademiche e sullo sviluppo sociale ed emotivo.

Storicamente le perdite uditive medie e gravi nei bambini non erano rilevate se non molto oltre il periodo neonatale e non era infrequente che la diagnosi di perdite uditive più lievi o unilaterali fosse ritardata fino al raggiungimento dell'età scolare.

Nei tardi anni 80 C. Everett Koop allora medico capo degli US (Surgeon General), al corrente delle nuove tecnologie, incoraggiò l'inserimento della rilevazione delle perdite uditive nei traguardi per la nazione del Healthy people 2000. Nel 1988 nel segretariato per la salute materno infantile (M.C.H.B./ Maternal and Child Health Bureau) una divisione dell'amministrazione US per le risorse ed i servizi per la salute (H.R.S.A.), implementò progetti piloti in Rhode Island, Utah ed Hawaii per verificare la fattibilità di un programma di screening universale regionale per scrinare i neonati per le perdite uditive prima della dimissione dall'ospedale. Gli Istituti Nazionali per la salute tramite il National Institute of Deafness and Other Communication Disorder (N.I.D.C.D.) pubblicarono nel 1993 una dichiarazione consensuale sulla identificazione delle turbe uditive in infanti e bambini. Nella dichiarazione gli autori concludevano che tutti i bambini transitati per le NICU dovevano essere scrinati per perdite uditive prima della dimissione ospedaliera e che uno screening universale doveva essere implementato per tutti i neonati nei primi tre mesi di vita. Nella sua posizione del 1994, l'J.C.I.H. Sosteneva il traguardo nella detezione universale dei bambini con perdita uditiva ed incoraggiata la continuazione della ricerca e dello sviluppo per migliorare i metodi di identificazione ed intervento per la perdita uditiva. L'A.A.P. (American Academy for Pediatrics) ha emesso una dichiarazione che nel 1999 raccomandava screening uditivo ed interventi per i neonati. Nel 2000, citando i progressi in tecnologia dello screening, lo J.C.I.H. ha implementato lo screening

universale degli infanti mediante un sistema integrato ed interdisciplinare di E.H.D.I. I traguardi di Healthy People 2010 includevano un obiettivo per aumentare la proporzione di infanti scrinati per perdita uditiva entro un mese, avere una valutazione audiologica entro i tre mesi ed essere iscritti in servizi appropriati entro i sei mesi.

Gli anni successivi hanno visto una notevole espansione dello screening uditivo neonatale. Al tempo della dichiarazione consensuale degli Istituti Nazionali della salute solo undici ospedali negli Stati Uniti scrinavano più del 90% dei loro neonati. Nel 2000 con il supporto del rappresentante Jim Walsh (R-NY) le autorità del congresso autorizzavano l'H.R.S.A. (Health Resources and Services Administration) a sviluppare screening uditivi neonatali e relativi servizi di follow-up, i centri per il controllo e la prevenzione della malattia (CDC) a sviluppare sistemi di dati e protocolli e l'N.I.D.C.D. (National Institute of Deafness and Other Communication Disorder) a supportare la ricerca nell'E.H.I.D. Entro il 2005 ogni stato aveva implementato un programma di screening uditivo neonatale e circa il 95% dei neonati negli USA sono stati uditivamente scrinati prima della dimissione dall'ospedale. Il congresso ha raccomandato la cooperazione e collaborazione fra le varie agenzie federali e apposite organizzazioni per facilitare e supportare lo sviluppo dei sistemi E.H.D.I. su tutti gli Stati Uniti hanno dimostrato non solo la fattibilità dello screening uditivo neonatale universale (U.N.H.S.) ma anche i benefici dell'identificazione e dell'intervento precoci. C'è un crescente corpo di letteratura che indica che quando l'identificazione e l'intervento si hanno non dopo i sei mesi di età per i neonati che sono sordi o sordastri, gli infanti ottengono da 20 a 40 punti percentili in più nelle misurazioni scolastiche (vocabolario, articolazione, intelligibilità, adattamento sociale e comportamento). Rimangono ancora molti importanti problemi. Nonostante il fatto che circa il 95% dei neonati statunitensi sia stato uditivamente scrinato circa la metà dei neonati che hanno superato lo screening iniziale non hanno un follow-up appropriato per la conferma della presenza della perdita uditiva e/o non hanno iniziato un appropriato servizio di intervento precoce.

I coordinatori E.D.H.I. Regionali rilevano problemi sistematici, inclusi i fallimenti nel comunicare le informazioni alle famiglie con modalità comprensibili e culturalmente adatto per ogni stadio del processo E.D.H.I., incompletezza della gestione integrata regionalmente dei dati e dei sistemi di protocolli e una decurtazione delle strutture e del personale con l'esperienza e la professionalità necessarie per provvedere ad un follow-up degli infanti indicati per i programmi di screening neonatale. I dati disponibili indicano che un numero significativo di bambini che necessitano di ulteriori valutazioni non ricevono rilevazioni appropriate di follow-up. Comunque l'impressione è che vi sia un miglioramento in quanto i programmi E.H.D.I. Si focalizzano sull'importanza di rigorosi follow-up ed interventi.

PRINCIPI

Tutti i bambini con perdite uditive dovrebbero avere accesso alle risorse necessarie per raggiungere il loro massimo potenziale. I seguenti principi sono il fondamento per sistemi E.H.D.I. efficaci e sono stati aggiornati ed espansi rispetto alle posizioni J.C.I.H. 2000.

- 1) Tutti gli infanti dovrebbero aver accesso allo screening uditivo con misure fisiologiche entro il primo mese di vita.
- 2) Tutti gli infanti che non hanno superato lo screening uditivo iniziale ed il successivo riscreening dovrebbero avere valutazioni audiologiche e mediche appropriate per confermare la presenza della perdita uditiva (entro il terzo mese di vita).
- 3) Tutti gli infanti con perdita uditiva permanente confermata dovrebbero fruire di servizi di intervento precoci non appena possibile dopo la diagnosi, ma non dopo i sei mesi di vita. L'ottimale è un singolo punto di entrata in un sistema di interventi appropriato per bambini con perdite uditive.
- 4) Il sistema E.H.D.I. dovrebbe essere centrato sulla famiglia con garanzia dei diritti di famiglia e della privacy mediante scelte informate, compartecipazione alle decisioni e consenso parentale in accordo con le linee guida nazionali e statali. Le famiglie dovrebbero

avere accesso alle informazioni su ogni opzione di intervento e trattamento e un counselling riguardante la perdita uditiva.

- 5) Il bambino e la famiglia dovrebbero avere immediato accesso alla tecnologia di alta qualità inclusa la protesizzazione, gli impianti cocleari ed altri ausili quando siano appropriati.
- 6) Tutti gli infanti e bambini dovrebbero essere monitorati per le perdite uditive dal servizio pediatrico di base. Lo sviluppo comunicativo dovrebbe essere continuamente assicurato da professionisti per tutti i bambini con o senza indicatori di rischio per sordità uditiva.
- 7) Programmi appropriati di intervento interdisciplinare per gli infanti con perdite uditive e le loro famiglie dovrebbero essere assicurati di professionisti competenti di sordità infantili. I programmi di intervento dovrebbero essere riconosciuti e costruiti sulle forze, le scelte informate, le tradizioni, e le credenze culturali delle famiglie.
- 8) I sistemi di informazione dovrebbero essere disegnati ed implementati per interfacciarsi con carte sanitarie elettroniche e dovrebbero essere usati per misurare gli esiti e riferire sulla congruità dei servizi E.H.D.I. A livello di paziente, pratica, comunità, regione e stato.

LE LINEE GUIDA PER I PROGRAMMI E.H.D.I.

Le linee guida del 2007 sono state sviluppate per aggiornare le dichiarazioni dei principi della posizione J.C.I.H. Del 2000 e per supportare i traguardi dell'accesso universale allo screening uditivo, alla valutazione ed agli interventi per neonati e giovani infanti previsti in Healthy people 2010. Le linee guida procurano l'informazione corrente sullo sviluppo e sull'implementazione dei sistemi E.H.D.I. di successo.

Lo screening uditivo dovrebbe identificare gli infanti con perdite uditive specificamente definite sulla base di identificazione delle conseguenze a lungo termine sullo sviluppo delle perdite uditive negli infanti, le tecniche correntemente disponibili di screening e la disponibilità di intervento congrui, di concerto con i principi stabiliti di screening sanitario. Gli studi hanno dimostrato che gli screening correnti sono congrui per l'identificazione delle perdite uditive di grado moderato o maggiore. Inoltre gli studi sui bambini con perdite uditive permanenti indicano che gradi moderati o maggiori di perdita uditiva possono avere effetti significativi sul linguaggio, sulla pronuncia, sulla scolarità e sullo sviluppo socio-emotivo. Le popolazioni ad alto rischio includono anche i bambini delle NICU, in quanto i dati della ricerca hanno indicato che questa popolazione è al massimo rischio di avere una perdita uditiva neurale.

L'J.C.I.H. comunque, si è fatto carico del traguardo di identificare ogni grado ed ogni tipo di perdita uditiva nell'infanzia e riconosce le conseguenze sullo sviluppo anche dei gradi lievi di perdita uditiva permanente. L'evidenza recente tuttavia ha suggerito che le attuali tecnologie di screening uditivo non riescono ad identificare alcuni infanti con perdite uditive lievi inoltre, in rapporto con le tecnologie di screening scelte, si possono non identificare mediante un programma U.N.H.S.(Universal newborn screening) gli infanti con perdita uditiva da alterazione neurale o "dissincronia uditiva/neuropatia uditiva". Anche se lo J.C.I.H. riconosce che queste alterazioni possono esitare in un ritardo comunicativo, gli algoritmi di screening normalmente raccomandati (cioè l'uso di emissioni otoacustiche [OAE] come solo test) precludono lo screening universale per queste alterazioni. Siccome questi disordini si verificano tipicamente in infanti che richiedono il soggiorno in NICU, lo J.C.I.H. Raccomanda lo screening di questo gruppo con una tecnologia in grado di rilevare la neuropatia uditiva/dissincronia uditiva: la misura ABR automatica.

Tutti gli infanti, indipendentemente dagli esiti dello screening uditivo neonatale, dovrebbero essere monitorati sullo sviluppo di comportamenti uditivi appropriati per l'età nonché per le abilità comunicative. Qualsiasi infante che dimostri ritardi nello sviluppo di abilità uditive e/o comunicative, dovrebbe essere sottoposto ad una valutazione audiologica per escludere una perdita uditiva, anche se ha superato lo screening neonatale.

Ruoli e responsabilità

Il successo dei programmi E.H.D.I. Dipende dal lavoro delle famiglie in associazione con i professionisti e con un team ben coordinato. I ruoli e le responsabilità di ogni membro del team dovrebbe essere ben definito e chiaramente compreso. I membri essenziali del team sono le neonatologie, le famiglie, i pediatri o i sanitari di base (il “medical home”, gli audiologi, gli O.R.L., i logopedisti, gli educatori di sordi, o sordastri ed altri professionisti di interventi precoci interessati ai servizi E.H.D.I. Altri servizi che includono la genetica, l'oculistica, l'auxologia, i servizi di coordinazione, i supporti all'educazione familiare ed il counselling dovrebbero essere a disposizione.

L'ospedale dove si nasce è un membro chiave del team. La neonatologia in collaborazione con il servizio E.H.D.I. regionale dovrebbe assicurarsi che i genitori ed i servizi sanitari di base ricevano e comprendano i risultati dello screening uditivo, che i genitori dispongano di un follow-up appropriato e di informazione sulle risorse e che ogni bambino sia appoggiato ad un servizio medico domiciliare. L'ospedale assicura che le informazioni dello screening uditivo siano tempestivamente trasmesse alla medicina di famiglia e che i dati appropriati siano sottoposti al coordinatore E.H.D.I. regionale.

Il ruolo più importante per la famiglia di un bambino sordo o sordastro è di amare, educare e comunicare con l'infante. Partendo da questo presupposto le famiglie di norma sviluppano un urgente desiderio di comprendere e venire incontro ai desideri speciali del loro figlio. Le famiglie guadagnano conoscenze, considerazione ed esperienze accedendo alle risorse e con la partecipazione agli appuntamenti protocollari di intervento precoce comprese le sedute audiologiche, mediche, abilitative ed educative. Questa esperienza può essere aumentata se le famiglie scelgono di diventare parte di gruppi parentali di supporto o di relazionarsi con persone sorde o sordastre e/o con i loro figli di pari età sordi o sordastri. Le scelte delle famiglie informate e gli esiti desiderati guidano tutte le decisioni per questi bambini. Una funzione vitale del ruolo familiare è di assicurare un accesso diretto alla comunicazione in cast ed il provvedere giornalmente alle opportunità per imparare il linguaggio. Nel tempo il bambino beneficia del modellamento familiare della partecipazione con professionisti e dell'impegno per i loro diritti in tutti i settori. Il trasferimento di responsabilità dalle famiglie ai bambini sviluppa gradualmente ed aumenta quando il bambino matura e cresce in indipendenza ed autocontrollo. Pediatri, medici di famiglia ed altri professionisti sanitari che lavorano in collaborazione con i genitori ed altri professionisti quali audiologi, i terapisti e gli educatori costituiscono la struttura sanitaria di base per il bambino. La struttura familiare sanitaria di base (“medical home”) è definita come un approccio per provvedere servizi sanitari mediante i quali la presa in carico è accessibile, centrata sulla famiglia, continua, omnicomprensiva, coordinata, empatica e culturalmente competente. Gli atti sanitari primari professionali in collaborazione con i genitori servono basicamente per identificare ed accedere ad appropriate audiologie, interventi e servizi di consulto necessari per sviluppare un piano globale di cura appropriata, salute necessaria ed abilitazione identificati con perdita uditiva o rischio di perdita uditiva. Tutti i bambini sono sottoposti a sorveglianza per le abilità uditive e le tappe dello sviluppo linguistico. I pediatri, i medici di famiglia ed altri professionisti della salute primaria dell'infante sono in una posizione per provvedere al bambino ed alla sua famiglia.

L'audiologo è una persona che in rapporto al suo grado accademico, al training clinico ed all'autorizzazione ad esercitare è qualificato a fornire servizi relativi alla prevenzione della perdita uditiva ed ancora alla diagnosi audiologica, all'identificazione, alla valutazione ed al trattamento non medico e non chirurgico di presone con compromissione delle funzioni uditive e vestibolari ed alla prevenzione delle compromissioni a loro associate. (L'audiologist americano corrisponde al nostro audiometrista e non è laureato in medicina, al contrario dell'audiologo italiano che è laureato in medicina e specializzato in audiologia e chirurgia; il medico audiologo italiano non esiste negli U.S. ed è, in qualche modo, sorrogato dell'otorinolaringoiatra. N.d.T.). Gli audiologi servono in numerosi ruoli. Provvedono allo sviluppo di programmi di screening neonatale, alla loro

gestione, alla valutazione qualitativa, alla coordinazione del servizio nonché alla refertazione della diagnosi audiologica ed al trattamento e gestione audiologica. Per il follow-up gli audiologi provvedono ad una valutazione diagnostica globale per confermare l'esistenza di una perdita uditiva, si assicurano che i genitori comprendano il significato della perdita uditiva, valutino la candidatura dell'infante per la protesizzazione ed altri strumenti sensoriali e tecnologia assistenziale ed assicurino prontamente l'invio ai programmi di intervento precoce. Per la componente di trattamento e management gli audiologi provvedono per tempo per l'applicazione ed il monitoraggio di sistemi di amplificazione. Altri audiologi possono provvedere a trattamenti diagnostici audiologici e la loro management in un setting educativo rappresentando così un ponte fra il bambino e la sua famiglia e l'audiologo del setting clinico ed ad altri servizi di provider. Gli audiologi si fanno anche carico di relazionarsi ai servizi: degli insegnanti, consulenti, ricercatori ed amministratori.

Gli otorinolaringoiatri sono specialisti la cui specialità include la determinazione dell'eziologia della perdita uditiva; l'identificazione dei relativi indicatori di rischio per perdita uditiva, incluse le sindromi che interessano capo e collo; e la valutazione ed il trattamento delle malattie dell'orecchio. Un otorino con conoscenza della sordità infantile può stabilire se un intervento medico e/o chirurgico sia appropriato. Se si provvede ad un intervento medico e/o chirurgico, l'otorino è responsabile del monitoraggio a lungo termine ed al follow-up in collaborazione con il pediatra di famiglia. L'otorino provvede ad informare e partecipa alla valutazione per la candidatura alla protesizzazione, strumenti di assistenza e agli interventi chirurgici, incluse le ricostruzioni, le protesi acustiche all'osso temporale e all'impianto cocleare.

I professionisti di interventi precoci sono allenati in una varietà di discipline accademiche quali patologie della parola e del linguaggio, audiologia, educazione di bambini sordi o sordastri, coordinazione di servizi o educazione speciale precoce dell'infanzia. Tutti gli individui che provvedono servizi agli infanti con perdite uditive dovrebbero avere un training specializzato ed una expertise nello sviluppo dell'udito, della pronuncia e del linguaggio. I logopedisti provvedono sia alla valutazione che ai servizi di intervento per il linguaggio, la pronuncia e lo sviluppo cognitivo-comunicativo. Gli educatori di bambini sordi e sordastri integrano lo sviluppo della competenza comunicativa in una varietà di contesti sociali, linguistici e cognitivi/scolastici. Gli audiologi possono provvedere servizi diagnostici ed abilitativi all'interno del piano di servizi familiari individualizzati (I.F.S.P., Individualized family service plan) o del piano educativo scolastico individualizzato. Per procurare un intervento della massima qualità può essere necessario disporre di più di un provider.

Il coordinatore della presa in carico è un membro integrale del team E.H.D.I. e facilita il passaggio della famiglia dallo screening alla valutazione all'intervento precoce. Tale persona deve essere un professionista (p. es. assistente sociale, insegnante, infermiere) con conoscenza delle perdite uditive. Il coordinatore della presa in carico incorpora le preferenze della famiglia circa gli esiti in un I.F.S.P. (Individualized Family Service Plane) come richiesto dalla legislazione federale.

Il coordinatore della presa in carico supporta i membri della famiglia nelle loro scelte dello sviluppo comunicativo dell'infante. Mediante la revisione dell'I.F.S.P. il progresso dell'infante nello sviluppo linguistico, motorio, cognitivo e socioemotivo viene monitorato. Il coordinatore della presa in carico assiste la famiglia nel provvedere per le necessità uniche dello sviluppo dell'infante.

La comunità dei sordi e dei sordastri include membri con esperienza diretta del linguaggio segnico (lingue dei segni dei sordi, n.d.t.), del linguaggio vocale, dell'uso delle protesi e dell'impianto cocleare ed altre strategie e tecnologie comunicative. Ottimalmente adulti sordi o sordastri dovrebbero far parte integrante del programma E.H.D.I. Entrambi, adulti e bambini nella comunità di sordi e sordastri possono arricchire l'esperienza delle famiglie servendo come mentore e modelli di ruoli. Tali mentori hanno esperienza nella negoziazione della loro via nel mondo degli udenti, facendo crescere infanti o bambini sordi o sordastri e fornendo alle famiglie tutta una serie di informazioni sulle scelte comunicative, sull'assistenza tecnologica e sulle risorse disponibili nella comunità.

Un programma E.H.D.I. di successo richiede una collaborazione fra una varietà di istituzioni

pubbliche e private ed agenzie che assumono responsabilità per componenti specifiche (p. es. screening, valutazione, intervento). Ruoli e responsabilità possono essere differenti da regione a regione. Ogni regione ha definito un'agenzia principale di coordinamento con responsabilità generale. L'agenzia principale di coordinazione in ogni stato dovrebbe essere responsabile per l'identificazione di sorgenti finanziarie pubbliche e private disponibili per lo sviluppo, l'implementazione ed il coordinamento di sistemi E.H.D.I.

Lo screening uditivo

Per stabilire le componenti dello screening uditivo neonatale universale (U.N.H.S.) dei programmi E.H.D.I. è necessario un team multidisciplinare di professionisti che include audiologi (gli audiometristi italiani, n.d.t.), medici, personale infermieristico. Tutti i membri del team lavorano insieme per assicurare programmi di screening di alta qualità e congruenza. In ogni componente del programma di screening uditivo dovrebbe essere coinvolto un audiologo, praticamente nell'implementazione regionale e, ogni volta che sia possibile, a livello di singoli ospedali. Gli ospedali e le agenzie dovrebbero anche designare un medico per supervisionare gli aspetti medici del programma E.H.D.I.

Ogni team di professionisti responsabile dei programmi U.N.H.S. di ogni singolo ospedale dovrebbe rivedere le infrastrutture dell'ospedale in relazione al programma di screening.

I programmi di ogni singolo ospedale dovrebbero considerare la tecnologia dello screening (p. es. OAE o ABR automatizzato); la validità degli strumenti specifici dello screening; i protocolli dello screening, incluso il timing dello screening in rapporto alle dimissioni dall'ospedale; la disponibilità di personale qualificato per lo screening; la congruità acustica ed elettrica degli ambienti; criteri di affidamento al follow-up; management dell'informazione; controllo di qualità e miglioramenti. I referti ed i protocolli di comunicazione devono essere ben definiti ed includono il contenuto delle relazioni ai medici ed ai genitori, la documentazione dei risultati su cartelle mediche e metodi per fare i riporti sui registri regionali e statali.

Le misure fisiologiche devono essere usate per scremare neonati ed infanti per le perdite uditive. Tali misure includono le OAE e gli ABR automatici. Entrambe le tecnologie OAE ed ABR automatici consentono registrazioni non invasive delle attività fisiologiche alla base della funzione uditiva normale, entrambe possono essere effettuate facilmente in neonati ed infanti ed entrambe sono state usate con successo nel U.N.H.S. Comunque esistono importanti differenze fra le due misure. Le misure OAE sono ottenute dal canale uditivo usando un microfono sensibile compreso in un inserto che registra le risposte cocleari agli stimoli acustici. Così le OAE rispecchiano lo stato del sistema uditivo periferico che si estende fino alle cellule acustiche esterne. Invece le misure ABR sono ottenute da elettrodi superficiali che registrano l'attività neurale generata nella coclea, nel nervo acustico e nel tronco cerebrale in risposta a stimoli acustici inviati in cuffia. Gli ABR automatici riflettono lo stato del sistema uditivo periferico, del nervo ottavo e delle vie acustiche del tronco.

Entrambe le tecnologie di screening (OAE ed ABR) possono essere usate per rilevare una perdita uditiva sensoriale (cocleare); comunque, entrambe le tecnologie possono essere influenzate da disfunzioni dell'orecchio esterno o medio. Di conseguenza condizioni patologiche transitorie dell'orecchio esterno e medio possono determinare un risultato "fail" allo screening test pur in presenza di una funzione cocleare e/o neurale normale. Inoltre siccome le OAE sono generate all'interno della coclea, la tecnologia OAE non può essere usata per rilevare disfunzioni neurali (VIII nervo o vie acustiche del tronco). Così le alterazioni della conduzione nervosa e la neuropatia/dissincronia uditiva senza concomitante disfunzione sensoriale non sono rilevate con i tests OAE.

Alcuni infanti che superano le screening uditivo neonatale possono successivamente dimostrare una perdita uditiva permanente. Anche se questa perdita potrebbe essere una perdita uditiva a comparsa tardiva, entrambe le tecnologie di screening ABR ed OAE possono non rilevare alcune perdite uditive (p. es. perdite lievi o in regioni frequenziali isolate).

I criteri interpretativi degli esiti pass/fail dovrebbero riflettere un chiaro razionale scientifico e

dovrebbero essere basati sull'evidenza. Le tecnologie di screening che prevedono la rilevazione con risposta automatica sono necessarie per eliminare il bisogno di interpretazione personale del test, per ridurre gli effetti negativi di chi effettua lo screening e gli errori dell'operatore sull'esito del test ed assicurare la consistenza del test indipendentemente dai bambini, delle condizioni del testing e dal personale dello screening. Se la probabilità statistica è usata per prendere decisioni pass/fail, come si verifica negli apparecchi di screening OAE o ABR automatico, la probabilità di ottenere un esito "pass" per puro caso è aumentata se lo screening viene ripetuto.

Il principio dev'essere incorporato nelle politiche di rescreeing. Non esistono standard regionali per la calibrazione degli strumenti OAE ed ABR. Tenendo conto di questo problema esiste quindi una mancanza di standard uniformi di esecuzione. I fabbricanti di apparecchiature per lo screening uditivo non sempre forniscono sufficienti evidenze di supporto per validare i criteri specifici "pass/fail" e/o gli algoritmi automatizzati usati nei loro strumenti. In assenza di standard regionali (nazionali) gli audiologi devono tenere dati normativi per gli strumenti ed i protocolli che usano.

La J.C.I.H. Riconosce che vi sono importati argomenti che differenziano gli screening effettuati nelle neonatologie dei normali rispetto a quelle effettuate nelle N.I.C.U. Nonostante i traguardi siano gli stessi in ogni neonatologia, bisogna considerare numerosi aspetti metodologici e tecnologici nel disegno programmatico e nei criteri "pass/fail".

Programmi di screening nelle neonatologie per normali

Molti protocolli per neonati "normali" prevedono uno screening uditivo e, se necessario, la ripetizione dello screening prima della dimissione, usando la stessa tecnologia entrambe le volte. L'uso di ogni tecnologia nella nursery per bambini normali rileverà un'aperdita uditiva periferica (trasmissiva e/o sensoriale) uguale o maggiore a 40 decibel.. Se si usa l'ABR automatico come sola tecnologia di screening, si possono rilevare anche le compromissioni neuroaudiologiche. Alcuni programmi usano una combinazione di tecnologie (OAE iniziale seguito dall' ABR automatizzato per il riscreening [cioè protocollo 2 livello] per diminuire il numero di "fail" alla dimissione ed il conseguente bisogno di follow-up ambulatoriale. Con questo approccio i bambini che non superano lo screening OAE, ma dopo superano il test ABR automatico sono considerati come "pass" come superamento positivo dello screening. Gli infanti che non superano il test ABR automatico nella nursery per normali non dovrebbero essere riscrinati OAE ed eventualmente considerati "pass" in quanto questi infanti si presume che siano a rischio di avere successivamente una diagnosi di neuropatia/dissincronia uditiva.

Protocolli di screening nelle N.I.C.U.

La N.I.C.U. È definita come la struttura dove il neonatologo provvede ai trattamenti primari per l'infante. Le unità per neonati sono divise in tre categorie:

1° livello: cure di base, nursery per neonati senza problemi.

2° livello: cure da parte del neonatologo per i bambini con un rischio moderato di serie complicazioni.

3° livello: l'unità provvede a cure specializzate e super specializzate inclusi i supporti vitali (ventilazione meccanica).

Negli Stati Uniti sono state identificate 120 N.I.C.U. Di 2° livello e 760 N.I.C.U. Di 3° livello e la percentuale di neonati che hanno soggiornato nelle N.I.C.U. Sono dal 10 al 15%.

La presa di posizione J.C.I.H. raccomanda la tecnologia ABR come la sola tecnologia appropriata per le tecniche di screening nelle N.I.C.U. Gli infanti che non superino il testing ABR automatizzato nelle N.I.C.U., dovrebbero essere indirizzati direttamente ad un audiologo per il riscreening e, se indicato, per una valutazione allargata che includa il testing ABR diagnostico, piuttosto che essere avviati al riscreening generalizzato ambulatoriale.

Inoltro dei risultati

I risultati dello screening dovrebbero essere immediatamente inoltrati alle famiglie in modo che ne comprendano l'esito e l'importanza del follow-up se indicato. Per facilitare questo processo per le famiglie, i medici di base dovrebbero collaborare con i medici del team E.H.D.I. per assicurare che:

- le comunicazioni con i genitori siano confidenziali e presentate in modo appropriato e delicato, preferibilmente faccia a faccia;
- i materiali educativi siano sviluppati e distribuiti alla famiglie procurando un'informazione accurata ad un livello di lettura appropriato e con un linguaggio che siano in grado di comprendere;
- i genitori siano informati con modalità culturalmente adatta e comprensibile che il loro bambino non ha superato lo screening ed informati dell'importanza di un pronto follow-up; prima della dimissione dovrebbe essere fissato un appuntamento per le valutazioni del follow-up.

Per facilitare questo processo per i medici di base i sistemi E.H.D.I. dovrebbero assicurarsi che i professionisti medici ricevano:

- i risultati del test di screening (“pass”, non superato o mancante) come documentato nella cartella clinica dell'ospedale e
- la comunicazione diretta da parte di un rappresentante del programma di screening ospedaliero riguardante ogni bambino a suo carico che non ha superato o non ha eseguito lo screening e le raccomandazioni per il follow-up.

Riscreening ambulatoriale per gli infanti che non hanno superato il primo screening in ospedale

Molti protocolli di screening per neonato normali prevedono già un riscreening ambulatoriale entro un mese dalla dimissione ospedaliera per minimizzare gli infanti da indirizzare al follow-up di valutazione audiologica e medica. Il riscreening ambulatoriale dovrebbe includere il testing di entrambe le orecchie anche se al primo screening c'era il “fail” di un solo orecchio.

Lo screening ambulatoriale entro il primo mese di vita dovrebbe essere disponibile anche per i bambini che sono stati dimessi prima di aver fatto lo screening oppure che sono nati fuori dall'ospedale o in un centro privato. I coordinatori E.H.D.I. regionali dovrebbero rendersi conto di alcune delle seguenti situazioni per le quali i bambini vanno persi per il sistema U.N.H.S.:

- parti in casa o in altri centri non ospedalieri: la regione dovrebbe sviluppare un meccanismo per offrire sistematicamente uno screening uditivo neonatale per tutti i parti extra ospedalieri.
- parti oltre le frontiere regionali: le regioni dovrebbero sviluppare degli accordi scritti di collaborazione fra regioni confinanti per condividere i risultati degli screening uditivi e le informazioni per il follow-up.
- mancati screening ospedalieri: quando gli infanti vengono dimessi prima dello screening dovrebbe esistere un meccanismo nell'ospedale per contattare la famiglia e provvedere e provvedere ad uno screening ambulatoriale.
- trasferimenti da ospedali regionali ad ospedali extra regionali: i fogli di dimissione e di trasferimento dovrebbero contenere l'informazione se è stato effettuato uno screening uditivo ed il relativo risultato. L'ospedale ricevente dovrebbe effettuare lo screening non precedentemente effettuato oppure se vi è un cambiamento di status medico o un'ospedalizzazione prolungata.
- Riammissioni: per le riammissioni nel primo mese di vita quando vi siano le condizioni associate ad una possibile perdita uditiva (p. es. iperbilirubinemia con exanguino trasfusione o sepsi con cultura positiva), bisognerebbe effettuare uno screening ABR prima della dimissione.

Altri meccanismi regionali per condividere i risultati degli screening uditivi ed altre informazioni mediche includono (1) l'incorporare i risultati dello screening uditivo in un sistema regionale di

informazione sulla salute del bambino e (2) provvedere alla combinazione dello screening metabolico e dello screening uditivo con la trasmissione dei risultati al medico di base.

Conferma della perdita uditiva negli infanti indirizzati dall'U.N.H.S.

Gli infanti che hanno i criteri definiti per un riferimento dovrebbero avere valutazioni audiologiche e mediche di follow-up con applicazione di sistemi di amplificazione, se appropriati, non oltre i tre mesi di vita. Quando la perdita uditiva è confermata la coordinazione dei servizi dovrebbe essere effettuata dal medico di base e con la parte C delle agenzie di coordinazione per i servizi di intervento precoce come autorizzato dall'atto per l'educazione di individui con disabilità seguendo l'algoritmi E.H.D.I. Sviluppato dall'A.A.P. (American Academy of Pediatrics). Appendice 1.

Valutazione audiologica

Una valutazione audiologica completa dei neonati e dei bambini piccoli che non hanno superato lo screening audiologico neonatale dovrebbe essere effettuata da audiologi (audiometristi n.d.t.) esperti in valutazione uditiva pediatrica. La batteria iniziale per confermare la perdita uditiva negli infanti dovrebbe includere misure fisiologiche e, se appropriato il rapporto allo sviluppo, metodi comportamentali. La conferma dello stato uditivo di un infante richiede una batteria di tests di procedure audiologiche per valutare l'integrità del sistema uditivo in ognuna delle due orecchie, per stimare la sensibilità uditiva nello spettro delle frequenze della parola, per determinare il tipo della perdita uditiva, per stabilire una baseline di monitoraggi successivi e per procurare le informazioni necessarie per iniziare le protesizzazioni. Una valutazione completa dovrebbe essere effettuata su entrambe le orecchie anche se solo un orecchio non ha superato lo screening iniziale.

Valutazione: dalla nascita ai 6 mesi di età

Per gli infanti dalla nascita fino approssimativamente ai 6 mesi, la batteria di tests dovrebbe includere l'anamnesi del bambino e della sua famiglia, una valutazione dei fattori di rischio per perdita uditiva congenita e il rapporto dei genitori sulle risposte del bambino ai suoni. La valutazione audiologica dovrebbe includere:

- l'anamnesi del bambino e della famiglia
- una valutazione specifica per frequenze dell'ABR usando dei burst tonali per via aerea e dei burst tonali per via ossea quando indicati. Quando è stata determinata una perdita uditiva permanente è necessari l'esame ABR specifico per frequenza per determinare il grado e la configurazione della perdita uditiva in ogni orecchio ai fini della protesizzazione
- l'esame ABR evocato da click usando stimoli a polarità singola condensazione e rarefazione, se ci sono indicatori di rischio per perdite uditive neurali (neuropatia uditiva/dissincronia uditiva) come l'iperbilirubinemia o l'anossia, per determinare se presente un microfonico cocleare
- OAE evocate da prodotti di distorsione o transienti
- timpanometria usando un tono sonda di 1000 Hz
- osservazione clinica del comportamento uditivo dell'infante come prova incrociata rispetto alle misure elettrofisiologiche. L'osservazione comportamentale sola non è adeguata per determinare se la perdita uditiva è presente in questo gruppo di età e non è adeguata per la protesizzazione.

Valutazione: da 6 a 36 mesi di età

La batteria di tests include:

- anamnesi del bambino e della sua famiglia
- quanto riferiscono i genitori sui comportamenti uditivi e visivi e sulle tappe comunicative

- l'audiometria comportamentale (con rinforzo visivo o audiometria ludica condizionata, dipendente dal livello di sviluppo del bambino) includente l'audiometria a toni puri su tutte le frequenze per ogni orecchio e le misure di detezione e riconoscimento della parola
- test OAE
- misure impedenzometriche (timpanometria e soglia del riflesso acustico)
- misure ABR se le risposte all'audiometria comportamentale non sono affidabili o se il test ABR non è stato effettuato nel passato.

Altre procedure di tests audiologici

Attualmente non c'è una sufficiente evidenza per l'uso della “auditory steady-state response” come sola misura dello status uditivo nelle popolazioni di neonati ed infanti. La “auditory steady-state response” è un nuovo potenziale evocato che può misurare accuratamente la sensibilità uditiva oltre i limiti di altre metodologie di test. Può determinare soglie specifiche per frequenze da 250 Hz a 8 KHz. Si sta effettuando una ricerca clinica per investigare il suo potenziale nella batteria standard di tests diagnostici pediatrici. Analogamente non vi sono sufficienti dati per l'uso di routine dei riflessi muscolare dell'orecchio medio (riflessi stapediale, n.d.t.) nella valutazione diagnostica iniziale di bambini inferiori ai 4 mesi. Entrambi i test potrebbero essere usati come supplemento alla batteria o ne potrebbero essere inclusi per età maggiori. Tecnologie emergenti come la riflettanza a banda larga, possono essere usate come supplemento alle misure convenzionali dello stato dell'orecchio medio (timpanometria e riflessi acustici) non appena queste tecnologie diventeranno più ampiamente disponibili.

Valutazione medica

Ogni bambino con perdita uditiva confermata e/o disfunzione dell'orecchio medio dovrebbe essere indirizzato ad una valutazione otoscopica o ad altre valutazioni mediche. Lo scopo di questa valutazione è di determinare l'eziologia della perdita uditiva, di identificare le condizioni fisiche correlate e di procurare raccomandazioni per un trattamento medico/chirurgico non indirizza ad altri servizi. Componenti essenziali della valutazione medica includono la storia clinica, l'anamnesi familiare di perdita uditiva permanente comparsa nell'infanzia, l'identificazione di sindromi associate a predite uditive permanenti a comparsa precoce o tardiva, ad un esame fisico (obiettivo) e se indicato ad indagini radiologiche o di laboratorio (inclusi i test genetici). Porzioni della valutazione medica come la cultura urinaria per il CMV, importante causa di perdita uditiva, come già avviene in ospedale specialmente per i bambini ricoverati nelle N.I.C.U.

Il pediatra/medico di famiglia

Il pediatra o il medico di famiglia è responsabile per il monitoraggio della salute generale, dello sviluppo e del benessere del bambino. Inoltre il medico di base deve assumersi la responsabilità di assicurare che la valutazione audiologica sia condotta sui bambini che non hanno superato lo screening e devono iniziare le richieste di valutazioni mediche specialistiche necessarie per determinare l'eziologia della perdita uditiva. Lo stato dell'orecchio medio dovrebbe essere monitorato in quanto la presenza di affezioni dell'orecchio medio (di otiti secernenti n.d.t.) può ulteriormente compromettere l'udito. Il medico di base deve essere partner di altri specialisti, incluso l'O.R.L., per facilitare una presa in carico coordinata del bambino e della famiglia. Siccome il 30% - 40% dei bambini con perdita uditiva confermata avrà dei ritardi dello sviluppo o altre disabilità, il medico di famiglia dovrebbe monitorare accuratamente le tappe dello sviluppo e iniziare le procedure relative alle disabilità sospettate. L'algoritmo del medico di famiglia per la gestione dei bambini con perdita uditiva sospetta o provata è riportato nell'appendice 1.

I bambini con impianti cocleari possono avere un rischio maggiore rispetto agli altri bambini della popolazione generale degli U.S.A. di contrarre una meningite batterica. Il C.D.C. (Centers for

Disease Control and Prevention) raccomanda che tutti i portatori di impianti cocleari (o i candidati all'impianto) seguano raccomandazioni specifiche per l'immunizzazione pneumococcica adatti ai portatori di impianti cocleari e che abbiano i vaccini appropriati per l'età per l'haemophilus influenzae tipo B. Le raccomandazioni per il timing e il tipo di vaccino pneumococcico variano con l'età e l'anamnesi di immunizzazione e dovrebbero essere discussi con professionisti sanitari.

L'otorinolaringoiatra

Gli otorinolaringologi sono medici chirurghi che diagnosticano, trattano e gestiscono una vasta gamma di malattie di testa e collo e che si specializzano nel trattare le malattie uditive e vestibolari. Effettuano una valutazione diagnostica medica completa di testa, collo e strutture collegate includendo una anamnesi completa, un esame obiettivo che conducano ad una diagnosi medica ed ad una gestione medica e chirurgica appropriata. Sovente un disturbo dell'udito e dell'equilibrio è un indicatore, è in relazione con una condizione trattabile medicalmente oppure espressione di una sottostante malattia sistemica. Gli otorinolaringologi lavorano in stretta collaborazione con gli altri professionisti specializzati, inclusi medici, audiologi, logopedisti ed altri nella gestione dei pazienti con problemi di udito, equilibrio, voce, parola, sviluppo e disfunzioni associate.

La valutazione O.R.L. Include una completa anamnesi per identificare la presenza di fattori di rischio per le perdite uditive permanenti infantili a comparsa precoce, come l'anamnesi di sordità familiari, esser stati in N.I.C.U. Per più di 5 giorni ed aver ricevuto l'ossigenazione extracorporea di membrana (E.C.M.O.) - vedi appendice 2. -

Un esame completo di testa e collo per anomalie craniofaciali dovrebbe documentare difetti dei padiglioni auricolari, l'apertura dei canali uditivi esterni e lo stato della membrana timpanica e delle strutture dell'orecchio medio. Reperti anomali all'esame degli occhi, incluse le iridi di due differenti colori, o la posizione anomala degli occhi, possono segnalare una sindrome che include anche la sordità. La sordità permanente di trasmissione può essere associata ad anomalie craniofaciali come nelle sindromi di Crouzon, Klippen-Feil, Goldenhar. La valutazione degli infanti con queste anomalie congenite dovrebbe essere coordinata con un genetista.

In grossi studi sulla popolazione almeno il 50% delle perdite uditive congenite sono state etichettate come ereditarie e circa 600 sindromi e 125 geni sono stati associati finora con la sordità. La valutazione pertanto dovrebbe includere una revisione dell'anamnesi familiare per disordini genetici per le mutazioni quali la GJB2 (connessina – 26) e le sindromi comunemente associate a sordità neurosensoriali infantili a comparsa precoce (appendice). Siccome l'impiego diffuso di nuovi vaccini coniugati diminuiscono la prevalenza di eziologie infettive come rubeola, morbillo, parotite, H.Influenzae tipo B e meningite infantile, la percentuale di ogni successiva coorte di sordità a comparsa precoce di origine genetica è da ritenersi in aumento, suggerendo raccomandazioni per valutazioni genetiche precoci. Approssimativamente il 30 – 40 % dei bambini con sordità ha disabilità associate che possono essere importanti nella gestione del paziente. La decisione di ottenere test genetici dipende dalle scelte informate della famiglia in associazione con linee guida standard confidenziali.

In assenza di una causa genetica o medica stabilita può essere effettuata una TAC delle ossa temporali per rilevare anomalie cocleari quali la malformazione di Mondini con acquedotto vestibolare allargato che sono state associate a sordità progressive. Lo studio dell'imaging temporale può anche essere usato per valutare la potenziale candidatura ad interventi chirurgici quali le ricostruzioni, l'ancoraggio osseo di protesi e l'impianto cocleare. Dati recenti hanno dimostrato che alcuni bambini con evidenze elettrofisiologiche di neuropatia uditiva/dissincrinia possono avere un nervo cocleare assente o anormale rilevabile con M.R.I.

Storicamente una estesa batteria di studi di laboratorio e radiografici era raccomandata di routine per i neonati ed infanti con recente diagnosi di sordità neurosensoriale. Comunque le tecnologie emergenti di diagnosi di affezioni genetiche ed infettive hanno semplificato la ricerca di una diagnosi definitiva, che rende inutile il bisogno in alcuni casi di valutazioni diagnostiche costose.

Se, dopo una valutazione iniziale, l'eziologia rimane incerta è indicato un protocollo valutativo

espanso multidisciplinare che include EKG, analisi delle urine, test per CMV, ed ulteriori studi radiografici. Comunque l'eziologia della sordità neonatale può rimanere incerta nel 30 – 40 % dei casi. Quando la sordità è confermata non dev'essere ritardata l'indicazione medica di protesizzazione e l'inizio di un trattamento precoce, anche se la valutazione diagnostica è ancora in corso. Un accurato monitoraggio longitudinale per individuare e trattare prontamente eventuali coesistenti otiti secernenti è una componente essenziale del trattamento otologico di questi bambini.

Altri specialisti medici

Il genetista medico è responsabile per l'interpretazione dei dati dell'anamnesi familiare, la valutazione clinica e la diagnosi dei disturbi ereditari, l'esecuzione e la valutazione dei test genetici ed il provvedere al counselling genetico. I genetisti (non medici n.d.t.) o consiglieri genetici sono qualificati per interpretare significato e limiti dei nuovi test e di trasmettere lo stato corrente di conoscenza durante il counselling genetico. Tutte le famiglie di bambini con sordità confermata dovrebbero poter disporre e trarne benefici, dalla valutazione e dal counselling genetico. Questa valutazione può fornire alle famiglie informazione sull'eziologia della sordità, la prognosi di progressione i disturbi associati (p. es. renali, visivi, cardiaci e probabilità di comparsa nelle future gravidanze. Queste informazioni possono influenzare le decisioni riguardanti le opzioni di intervento per il loro bambino.

Ogni bambino con una sordità confermata dovrebbe avere una valutazione oculistica per documentare l'acuità visiva ed escludere una concomitante comparsa tardiva di turbe visive come nella sindrome di Usher. L'indicazione per la consulenza di altri subspecialisti medici, compresi gli auxologi, neurologi, cardiologi e nefrologi dovrebbe essere facilitata e coordinata dal medico di base.

Intervento precoce

Prima dell'Istituzione Universale dello screening uditivo neonatale, i bambini con una sordità severa, in media, completavano il 12° grado (di istruzione, n.d.t.) con livelli di lettura di 3°-4° grado e livelli di linguaggio di bambini di 9-10 anni. In infanti e bambini con perdite uditive da medie a profonde identificate nei primi sei mesi di vita e supportati da un intervento immediato ed appropriato hanno esiti significativamente migliori rispetto agli infanti e bambini identificati più tardivamente nello sviluppo del vocabolario, nel linguaggio recettivo ed espressivo, nella sintassi, nella pronuncia e nello sviluppo socio-emotivo. I bambini avviati ad un intervento precoce entro il primo anno di vita hanno anche dimostrato di avere un normale sviluppo del linguaggio ai 5 anni di età.

Pertanto, in accordo con le linee guida federali, quando sia stata diagnosticata una perdita uditiva di qualsiasi grado in un bambino, l'appoggio di un programma di intervento precoce dovrebbe essere iniziato entro due giorni dalla conferma della sordità (C.F.R. 303.321 d). I servizi di intervento precoce dovrebbero iniziare il più presto possibile dopo la diagnosi di sordità, ma non più tardi di sei mesi di età. Anche quando lo status uditivo non è stato determinato come disabilità primaria, la famiglia ed il bambino dovrebbero aver accesso ad un intervento con un provider che abbia conoscenze sulla sordità.

I programmi U.N.H.S. Sono stati istituiti su tutto il territorio degli Stati Uniti al fine di prevenire gli effetti significativi e negativi della sordità sugli sviluppi cognitivo, linguistico, della pronuncia, uditivo, socio-emotivo ed accademico di infanti e bambini. Per raggiungere questo risultato, la sordità deve essere identificata il più presto possibile dopo la nascita ed un intervento appropriato precoce deve essere disponibile per tutte le famiglie ed infanti con perdite uditive. Alcuni programmi hanno dimostrato che molti bambini sordi senza altre disabilità associate possano ottenere e mantenere uno sviluppo linguistico nella stessa fascia di età dei bambini normoudenti. Siccome questi studi erano descrittivi e non causali l'efficienza delle specifiche componenti dell'intervento non possono essere separate dalla olisticità dei servizi omnicomprensivi. Così la

filosofia centrata sulla famiglia, l'intensità del servizio, l'esperienza e il training del provider, il metodo di comunicazione, i curricula, le procedure di counselling, il supporto parentale e della associazione di sordi e sordastri sono tutte variabili con effetti non conosciuti sugli esiti generali di ogni singolo bambino. La componente chiave nel provvedere servizi di qualità è l'esperienza di chi provvede specificamente nelle perdite uditive. I servizi possono essere offerti a domicilio, in un centro o in una combinazione di entrambi. Il termine di "servizi di intervento" è usato per descrivere ogni tipo di programma abilitativo, riabilitativo o educativo offerto ai bambini sordi. In alcuni casi di sordità lieve l'unico servizio offerto potrebbe essere la protesizzazione. Alcuni genitori scelgono solo la valutazione dello sviluppo o un consulto occasionale, come i genitori di bambini con sordità unilaterale. Bambini con perdite uditive sugli acuti ed udito normale sui gravi possono essere seguiti dal solo logopedista e quelli con significativa sordità neurosensoriale bilaterale solo da un educatore di sordi con il supporto di servizi addizionali.

Principi di intervento precoce

Per assicurare una decisionalità informata, i genitori di infanti con sordità diagnosticata da poco dovrebbero avere la possibilità di interagire con altre famiglie con bambini sordi come con adulti e bambini sordi o sordastri. Inoltre ai genitori dovrebbe essere offerto l'accesso ad organizzazioni professionali, educative e di consumatori provvisti di informazioni generali sullo sviluppo del bambino e del suo linguaggio e sulla sordità. Sono stati sviluppati un certo numero di principi e di linee guida che offrono una rete di servizi di interventi precoci di qualità per bambini sordi o sordastri e le loro famiglie. Caratteristiche fondamentali dello sviluppo ed implementazioni di programmi di intervento precoce includono un approccio centrato sulla famiglia, pratiche culturalmente adeguate, relazioni di collaborazione fra i professionisti e le famiglie, un forte coinvolgimento delle famiglie, una pratica appropriata allo sviluppo ed una disponibilità dei servizi basata sulla comunità.

Punto di ingresso designato

Le regioni dovrebbero sviluppare un singolo punto di ingresso per gli interventi specifici per compromissioni uditive per assicurarsi che indipendentemente dalla locazione geografica, tutte le famiglie con bambini sordi abbiano informazioni su tutte le opzioni che riguardano amplificazione e tecnologia, comunicazione ed interventi nonché l'accesso ad appropriati servizi di counselling. Questo sistema regionale se separato dal sistema regionale parte C, dovrebbe integrarsi e partecipare al programma regionale parte C. Il consenso parentale deve essere ottenuto in conformità con le disposizioni regionali e statali per condividere le informazioni I.F.S.P. Con i provider e trasmettere i dati all'E.H.D.I. Regionale e al suo coordinatore.

Valutazione di uno sviluppo regolare

Per assicurare una tracciabilità, i programmi individuali della comunità e della regione dovrebbero assumersi la responsabilità di una misura coordinata e costante e del miglioramento degli esiti dei processi E.H.D.I. I programmi di intervento precoce devono valutare il linguaggio, le abilità cognitive, la pronuncia, il vocabolario e lo sviluppo socio-emotivo di tutti i bambini sordi ad intervalli di sei mesi durante i primi tre anni di vita. Usando strumenti valutativi che sono stati standardizzati su bambini normoudenti e valutazioni normalizzate con strumenti appropriati per misurare i progressi nei linguaggi verbali e visivi.

Lo scopo primario di un monitoraggio regolare dello sviluppo è di fornire informazioni valide ai genitori sulla velocità dello sviluppo del loro figlio come pure quelle per un feedback programmatico concernente le decisioni curriculari. Le famiglie imparano a rendersi conto delle aspettative e delle tappe dello sviluppo tipico dei bambini sordi. Degli studi hanno dimostrato che la documentazione valida ed affidabile sui progressi dello sviluppo è possibile mediante questionari

per i genitori, analisi di interazioni convenzionali riprese al videotape e valutazioni effettuate clinicamente. Le documentazioni sui progressi dello sviluppo dovrebbero essere fornite regolarmente ai genitori, e, con la loro liberatoria, al medico di base ed all'audiologo. Nonostante le checklist riferendosi a criteri possano fornire informazioni valide per stabilire le strategie di intervento ed i traguardi, questi strumenti di valutazione da soli non sono sufficienti per genitori e professionisti degli interventi per stabilire se i progressi dello sviluppo dei bambini sia comparabile con quello dei coetanei.

Opportunità di interazione con altri genitori di bambini sordi

I professionisti dell'intervento dovrebbero cercare di coinvolgere i genitori ad ogni livello dell'E.H.D.I. E sviluppare un supporto vero e significativo con i genitori. Per riflettere il valore dei contributi che genitori selezionati danno alle componenti dello sviluppo della programmazione, questi genitori dovrebbero essere pagati come membri attivi dello staff. Rappresentati di genitori dovrebbero far parte di tutte le attività del board. In molte regioni i genitori sono stati integrati e sovente hanno avuto ruolo di leadership nello sviluppo politico, della ricerca delle risorse, nei meccanismi della comunicazione, nelle opportunità di essere mentori e promotori nella disseminazione dell'informazione e nell'interazione con la comunità dei sordi e con altri individui sordi e sordastri. I genitori sovente in collaborazione con sordi e sordastri hanno anche partecipato al training dei professionisti. Dovrebbero essere partecipanti alla regolare valutazione dei servizi programmati per assicurare progressi costanti e assicurarne la qualità.

Opportunità di integrazione con persone sorde o sordastre

I programmi di intervento dovrebbero includere opportunità di coinvolgimento di persone sorde o sordastre in ogni aspetto dei programmi E.H.D.I. Siccome i programmi di intervento servono bambini con turbe uditive da lievi e profonde, unilaterali o bilaterali, i modelli di ruolo di chi è sordo o sordastro possono essere significativi per i programmi di intervento. Questi individui possono essere utili nei direttivi regionali E.H.D.I. e possono essere addestrati come mentori per le famiglie e i bambini sordi che richiedono il loro supporto. Quasi tutte le famiglie scelgono, in certi momenti durante i loro programmi infantili precoci, di contattare sia adulti che coetanei sordi. I programmi dovrebbero assicurare che queste opportunità siano disponibili e possono essere offerte alle famiglie mediante una varietà di mezzi di comunicazione quali siti web, e-mail, newsletters, video, assemblee, pic-nic, ed altri eventi sociali, oltre a forum educativi per genitori.

Provvedere opzioni comunicative

Finora studi e ricerche sui bambini sordi identificati precocemente non hanno rilevato significative differenze negli esiti dello sviluppo in rapporto ai metodi di comunicazione se misurati ai 3 anni di età. Pertanto si dovrebbero offrire alle famiglie una serie di opzioni in modo non criticabile. Inoltre ci sono state relazioni di bambini con esiti di successo per ognuno dei metodi di comunicazione. La società è un processo dinamico di un continuum e differisce in accordo con i bisogni individuali di ogni famiglia e può essere aggiustato per quanto necessario sulla base della velocità dei progressi del bambino nello sviluppo degli strumenti comunicativi. I programmi necessitano di fornire alle famiglie un accesso a professioni abili e con esperienza di interventi precoci per facilitare lo sviluppo della comunicazione e del linguaggio nell'opzione comunicativa scelta dalla famiglia.

Strumenti professionali di intervento precoce

Tutti gli studi con esiti positivi riferiti a bambini sordi o sordastri identificati precocemente hanno avuto interventi offerti da specialisti allenati in servizi di intervento genitori-bambino. Programmi di intervento precoce dovrebbero sviluppare meccanismi per assicurare che professionisti di

interventi precoci abbiano strumenti speciali e necessari per fornire alle famiglie la massima qualità di servizi specifici per bambini sordi. I professionisti con un background nell'educazione dei sordi, audiologia e foniatra-logopedia hanno gli strumenti tipici necessari per provvedere servizi di intervento. I professionisti dovrebbero essere altamente qualificati nei loro rispettivi campi e dovrebbero essere abili comunicatori che conoscono e sono sensibili all'importanza di rinforzare le energie delle famiglie e di supportarne le priorità. Quando i professionisti degli interventi precoci conoscono i principi degli apprendimenti adulti, ciò aumenta il loro successo con i genitori ed altri professionisti.

Qualità dei servizi di intervento

I bambini con sordità confermate e le loro famiglie hanno il diritto di pronto accesso ai servizi di intervento di qualità. Per i neonati con sordità confermata, la presa in carico da parte dei servizi di intervento dovrebbe avvenire il più presto possibile dopo la conferma della sordità e non dopo i 6 mesi di età. I programmi di successo di intervento precoce sono:

1. centrati sulla famiglia
2. devono fornire alle famiglie informazioni inappuntabili su tutte le opzioni che riguardano gli approcci alla comunicazione
3. devono monitorare lo sviluppo ad intervalli di 6 mesi mediante strumenti a norma
4. includendo persone sorde o sordastre
5. fornire servizi in ambiente naturale a domicilio o in un centro
6. offrire servizi di alta qualità indipendentemente dal luogo di abitazione della famiglia
7. ottenere il consenso informato
8. essere sensibili alle differenze culturali e linguistiche provvedendo agli opportuni accomodamenti
9. condurre inchieste annuali della soddisfazione dei genitori.

Interventi per popolazioni speciali di infanti e bambini

Il monitoraggio dello sviluppo si deve avere anche regolarmente ad intervalli di 6 mesi anche per popolazioni speciali di bambini sordi inclusi quelli con perdite minime o medie bilaterali, con perdite unilaterali e sordità neurali in quanto questi bambini sono a rischio di ritardi di linguaggio. I risultati della ricerca indicano che circa un terzo dei bambini con sordità unilaterali permanenti hanno un significativo ritardo di linguaggio e scolastico.

Abilitazione audiologica

La maggior parte degli infanti e bambini con perdita uditiva bilaterale e molti con perdita uditiva monolaterale beneficiano di qualche forma di strumenti di amplificazione personale. Se la famiglia sceglie l'amplificazione personale per il proprio figlio, la scelta della protesi e la sua applicazione dovrebbe venire entro un mese dalla conferma iniziale della sordità anche se in corso di ulteriori accertamenti audiologici. I servizi di abilitazione audiologica dovrebbero essere forniti da un audiologo con esperienza in queste procedure. Il ritardo fra la conferma della sordità e l'applicazione dei sistemi di amplificazione dovrebbe essere minimizzato.

L'applicazione delle protesi procede ottimalmente quando il risultato della valutazione audiologica fisiologica, include la diagnosi ABR, OAE, la timpanometria e l'esame medico sono in accordo. Per gli infanti che hanno un'età evolutiva inferiore ai 6 mesi, la selezione delle protesi sarà basata sulle sole misure fisiologiche. La valutazione delle soglie comportamentali con rinforzo audiometrico visivo dovrebbe aversi il più presto possibile per un controllo crociato ed un rinforzo dei risultati fisiologici.

Il fine dell'applicazione di protesi amplificative è di fornire all'infante il massimo accesso a tutti i tratti acustici della parola in una banda di intensità sicura e confortevole. Cioè, la parola amplificata

dovrebbe essere confortevole al di sopra della soglia sensoriale del bambino, ma inferiore alla soglia di fastidio per tutte le frequenze della parola per entrambe le orecchie. Per ottenere ciò nei bambini, la selezione delle protesi, la loro applicazione e verifica dovrebbe basarsi su una procedura prescrittiva che incorpori le misure con l'orecchio artificiale che tenga conto per ogni bambino dell'acustica del condotto uditivo e della sordità. La validazione dei benefici dell'amplificazione particolarmente per la percezione del parlato dovrebbe essere esaminata sia in ambiente clinico sia nell'ambiente specifico di ascolto del bambino. Le tecnologie complementari o alternative, come la modulazione di frequenza (FM) o gli impianti cocleari possono essere raccomandati come strumenti per l'ascolto primari e/o secondari in rapporto al grado di sordità dell'infante, i traguardi dell'abilitazione uditiva, l'ambiente acustico del bambino e le scelte informate della famiglia. Il monitoraggio dell'amplificazione come la validazione a lungo termine dell'appropriatezza del programma abilitativo individuale richiede una costante valutazione audiologica elettroacustica, con orecchio artificiale, controlli funzionali degli strumenti uditivi. Quando la sordità diventa specificamente più definita con le valutazioni audiologiche ed i cambiamenti del condotto uditivo del bambino in crescita, è necessario un aggiustamento del guadagno protesico descritto dell'entità dell'uscita. Il monitoraggio include anche una validazione periodica della comunicazione e dello sviluppo socio-emotivo e cognitivo e più tardi della prestazioni scolastiche per assicurarsi che il progresso sia commisurato alle abilità del bambino. E' possibile che gli infanti ed i bambini con udito residuo misurabile (risposte uditive) e protesi adeguatamente applicate possano non sviluppare le abilità uditive necessarie per un'adeguata comunicazione parlata. La costante validazione della protesi viene effettuata con una valutazione interdisciplinare e con la collaborazione dell'equipe di intervento precoce e delle famiglie.

Gli impianti cocleari dovrebbero essere indicati con attenta considerazione per ogni bambino che sembra avere un beneficio limitato da un tentativo con protesi appropriatamente adattata. In accordo con l'FDA (Food and Drugs Administration, USA) gli infanti con sordità profonda bilaterale sono candidati all'impianto cocleare ai 12 mesi di età mentre quelli con sordità severa possono aspettare i 24 mesi di età. La presenza di problemi di sviluppo (ritardi/autismo) associati alla sordità di norma non dovrebbero escludere l'impianto. I benefici di protesi ed impianti cocleari in bambini con sordità neurale sono stati documentati, comunque i benefici dell'amplificazione acustica nei bambini con sordità neurale sono variabili. Sicchè l'applicazione di protesi acustiche per infanti con sordità neurale rappresenta un tentativo fin quando non può essere determinata l'utilità della protesizzazione. La sordità neurale è una condizione eterogenea; la decisione di continuare o sospendere l'uso delle protesi dovrebbe essere presa sulla base dei benefici derivanti dall'amplificazione. L'uso di impianti cocleari nelle sordità neurali è in aumento ed in molti bambini sono riportati esiti positivi.

Infanti e bambini con sordità monolaterale devono essere valutati per l'appropriatezza di una applicazione protesica. In rapporto al grado di perdita uditiva nelle sordità monolaterali la protesi acustica può essere indicata oppure no. L'uso dell' "intradamento controlaterale dei segnali" nelle sordità unilaterali dei bambini non è raccomandato. Attualmente la ricerca vorrebbe determinare come si può gestire al meglio la sordità unilaterale negli infanti e nei bambini.

Gli effetti dell'otite media con effusione (O.M.E.) è maggiore nei bambini con sordità neurosensoriali che nei bambini con funzione cocleare normale. La sordità sensoriale o trasmissiva permanente è aggravata da una addizionale sordità trasmissiva transitoria associata ad O.M.E. L'O.M.E. riduce ulteriormente l'accesso ai tratti uditivi necessari per lo sviluppo dell'inglese parlato. L'O.M.E. Inoltre colpisce negativamente gli aspetti di prescrizione delle protesi diminuendo la percezione uditiva e richiedendo aggiustamenti delle caratteristiche dell'amplificazione. Per i bambini con sordità neurosensoriale è indicato l'appoggio al medico di base o ad un O.R.L. per il trattamento dell'O.M.E. persistente. La risoluzione definitiva dell'O.M.E. non dovrebbe mai ritardare l'applicazione di una protesi.

Intervento medico e chirurgico

L'intervento medico è il processo col quale un medico provvede ad una diagnosi medica e l'indirizza ad opzioni di trattamento medico e/o chirurgico per la sordità e/o per le correlate compromissioni mediche associate alla sordità. Il trattamento varia dalla rimozione del cerume e dalla cura dell'O.M.E. alla pianificazione a lungo termine di chirurgia ricostruttiva ed alla valutazione della candidatura per un impianto cocleare. Se necessario, il trattamento delle malformazioni dell'orecchio esterno e medio, incluse le protesizzazioni ancorate all'osso, dovrebbero essere considerate nei piani di intervento per infanti con sordità trasmissive permanenti o miste quando raggiungono l'età adatta.

Comunicazione, valutazione ed intervento

Il linguaggio è acquisito con maggiore facilità durante certi periodi sensibili dello sviluppo degli infanti e dei bambini. Il processo di acquisizione del linguaggio include l'apprendimento dei precursori del linguaggio quali le regole relative all'attenzione selettiva ed alla turnazione. Gli sviluppi cognitivo, sociale ed emotivo sono influenzati dall'acquisizione del linguaggio. Lo sviluppo in queste aree è sinergico. Una valutazione completa del linguaggio dovrebbe essere effettuata ad intervalli regolari per infanti e bambini sordi. La valutazione dovrebbe includere una valutazione dei meccanismi buccali, manuali e/o visivi nonché delle abilità cognitive.

Un focus primario dell'intervento linguistico è di supportare le famiglie nel promuovere le abilità comunicative dei loro bambini sordi o sordastri. Lo sviluppo del linguaggio vocale e/o segnico dovrebbe correlarsi con l'età del bambino e le sue abilità cognitive e dovrebbe includere le acquisizioni delle abilità fonologiche (per il linguaggio vocale), visuo/spaziali/motorie (per il linguaggio segnico), morfologiche, semantiche, sintattiche e pragmatiche in rapporto al modo di comunicazione preferito dalla famiglia.

I professionisti degli interventi precoci dovrebbero seguire principi centrati sulla famiglia per assistere allo sviluppo della competenza comunicativa di infanti e bambini sordi e sordastri. Le famiglie dovrebbero essere provviste di informazioni specifiche sullo sviluppo del linguaggio garantendo anche l'accesso ai coetanei ed a modelli linguistici come ad attività che coinvolgano le famiglie per facilitare lo sviluppo del linguaggio dei bambini normoudenti e sordi e sordastri. In rapporto alle scelte della famiglia, la famiglia dovrebbe offrire l'accesso a bambini ed adulti sordi con modelli linguistici appropriati e competenti. Dovrebbe essere fornita informazione sul linguaggio vocale e segnico come l'American Sign Language ed il cued speech.

Sorveglianza continua, screening ed indirizzo di infanti e bambini

L'appendice 2 presenta undici indicatori di rischio che sono associati con la sordità congenita o ad insorgenza tardiva. In questa dichiarazione dello J.C.I.H. è presentata una singola lista di indicatori di rischio in quanto esiste una significativa embricazione fra questi indicatori associati alla sordità congenita/neonatale e quelli associati a sordità ad insorgenza tardiva/acquisite o progressive. Si raccomanda pertanto una sorveglianza importante per tutti gli infanti con indicatori di rischio. C'è un importante cambiamento nella definizione del rischio 3, che è modificato dal soggiorno in N.I.C.U. Di più di 48 ore ad un soggiorno in N.I.C.U. di più di 5 giorni. In rapporto alla posizione J.C.I.H. Del 2000 la presa di posizione J.C.I.H. Raccomanda l'uso di indicatori di rischio di sordità per tre ragioni. Storicamente il primo uso di indicatori di rischio è per l'identificazione di infanti che dovrebbero avere una valutazione audiologica, ma vivono in zone geografiche (p. es. nazioni in via di sviluppo, aree remote) dove non è ancora disponibile lo screening uditivo universale. Questo uso è diventato meno comune come risultato dell'espansione U.N.S.H. Il secondo scopo dell'identificazione degli indicatori di rischio è di aiutare ad identificare gli infanti che superano lo screening neonatale, ma sono a rischio di sviluppare una sordità tardiva e pertanto dovrebbero avere costante sorveglianza medica, di parola e linguaggio ed uditiva. Terzo, gli indicatori di rischio

sono usati per identificare gli infanti che possono aver superato lo screening neonatale, ma hanno forme lievi di sordità permanente.

Siccome alcuni importanti indicatori, come l'anamnesi della sordità, possono non essere determinati nel corso dell' U.N.H.S., la presenza di tutti gli indicatori di rischio di sordità acquisite dovrebbero essere effettuate dal medico di base durante le visite precoci degli infanti "normali". Gli indicatori di rischio contrassegnati da un asterisco nell'appendice 2 sono di maggiore importanza per le sordità ad insorgenza tardiva. Valutazioni precoci e più frequenti sono indicate per bambini con infezioni da C.M.V., con sindromi associate a sordità progressive, a turbe neurodegenerative, a traumi o a infezioni post-natali positive alle culture associate a sordità neurosensoriali, ai bambini sottoposti a chemioterapia o E.C.M.O. E quando c'è l'interesse del caregiver o un'anamnesi familiare di sordità. Per tutti i bambini con o senza indicatori di rischio per sordità dovrebbero essere monitorati durante la routine medica prevista dal protocollo di periodicità A.A.P., le tappe dello sviluppo, le abilità uditive e le relazioni dei genitori sull'udito parola e linguaggio.

Lo J.C.I.H. ha determinato che l'approccio precedentemente raccomandato per il follow-up di infanti con indicatori di rischio per sordità individuavano solo bambini con indicatori di rischio identificabili e fallivano nel considerare la possibilità di sordità ad insorgenza tardiva in bambini senza indicatori di rischio identificabili. Inoltre sono state considerate la fattibilità ed il costo associato alle raccomandazioni J.C.I.H. 2000 per il monitoraggio di tutti i bambini con indicatori di rischio a cadenze semestrali. Siccome circa 400.000 infanti sono ricoverati annualmente nelle N.I.C.U. Negli U.S.A. e le raccomandazioni J.C.I.H. 2000 includevano valutazioni semestrali audiologiche dai 6 ai 36 mesi di età per tutti i bambini ricoverati nelle N.I.C.U. per più di 48 ore, ciò costituiva un irragionevole stravolgimento per i provider dei servizi audiologici e per le famiglie. Inoltre non esistevano elementi per l'identificazione di sordità ad insorgenza tardiva in infanti senza indicatori di rischio identificabili. I dati del 2005 per 12388 infanti dimessi dalle N.I.C.U. Nella Rete Informativa Nazionale indicava che il 52% degli infanti veniva dimesso entro i 5 giorni dalla nascita e questi bambini erano significativamente meno probabili di avere un indicatore di rischio per sordità identificabile diverso dal soggiorno nelle N.I.C.U. Pertanto le raccomandazioni J.C.I.H. 2007 sono per una strategia di sorveglianza alternativa e in più inclusiva per tutti i bambini nell'ambito della scheda pediatrica di periodicità della medicina di base domiciliare. Questo protocollo permette la rilevazione di bambini sia con sordità non rilevate alla nascita o ad insorgenza tardiva indipendentemente dalla presenza o assenza di un indicatore di alto rischio.

Lo J.C.I.H. Riconosce che una sorveglianza ottimale ed un programma di screening nell'ambito della medicina domiciliare comprenderebbe quanto segue:

- Ad ogni visita, come previsto dalla scheda di periodicità A.A.P., gli infanti dovrebbero essere monitorati per le abilità uditive, per lo stato dell'orecchio medio e per le tappe dello sviluppo. Le considerazioni fatte durante la sorveglianza dovrebbero essere seguite dalla somministrazione di uno strumento di screening globale validato. Uno strumento di screening globale validato è somministrato a tutti i bambini ai 9, 18, 24, 30 mesi oppure prima se esistono sospetti sull'udito o sul linguaggio da parte del medico o dei genitori.
- Se un infante non supera la parte relativa alla parola-linguaggio dello screening globale domiciliare oppure se c'è un sospetto del caregiver o del medico relativo all'udito o allo sviluppo del linguaggio parlato il bambino dovrebbe immediatamente essere indirizzato ad una ulteriore valutazione da parte di un audiologo ed un logopedista per una valutazione della parola e del linguaggio con strumenti validati.
- Non appena la sordità è diagnosticata in un infante, i fratelli che hanno un aumentato rischio di avere una sordità dovrebbero essere inviati ad una valutazione audiologica.
- Tutti i bambini con un indicatore di rischio per la sordità (appendice2), indipendentemente dai reperti della sorveglianza, dovrebbero essere indirizzati ad una valutazione audiologica almeno una volta ai 24-30 mesi di età. I bambini con indicatori di rischio fortemente associati ad una sordità a comparsa tardiva p. es. avendo avuto un' E.C.M.O. O un'infezione C.M.V., dovrebbero avere valutazioni audiologiche più frequenti.

- Tutti i bambini per i quali la famiglia ha sospetti significativi relativi all'udito o alla comunicazione dovrebbero essere prontamente indirizzati ad una valutazione audiologica e della parola-linguaggio.
- Un'accurata valutazione dello stato dell'orecchio medio (usando l'otoscopia pneumatica e/o la timpanometria) dovrebbe essere effettuata alle visite periodiche dei bambini "normali" ed i bambini con effusione dell'orecchio medio persistenti per tre mesi o più dovrebbero essere indirizzati ad una valutazione otologica.

Protezione dei diritti dell'infanzia e delle loro famiglie

Ogni agenzia o istituzione coinvolta nelle procedure E.H.D.I. condivide le responsabilità della protezione dei diritti dell'infante e della sua famiglia per tutti gli aspetti dell'U.N.H.S., incluso l'accesso all'informazione inclusi i benefici e rischi potenziali, servendosi della lingua madre della famiglia, sostegno nel prendere le decisioni e confidenzialmente. Le famiglie dovrebbero avere informazioni sulla perdita uditiva infantile con un linguaggio facilmente comprensibile. Le famiglie hanno il diritto di accettare e rifiutare lo screening uditivo e qualsiasi atto di follow-up per il loro neonato nell'ambito delle regolamentazioni di legge, allo stesso modo come lo possono per qualsiasi altro screening o procedure valutative o interventi. I dati E.H.D.I. Meritano gli stessi livelli di confidenzialità e di sicurezza che hanno tutte le altre informazioni riguardanti la salute e l'educazione secondo la legge e la prassi. La famiglia dell'infante ha il diritto alla confidenzialità dello screening e delle valutazioni del follow-up e all'accettazione o al rifiuto degli interventi suggeriti. In accordo con le leggi statali e regionali dovrebbero essere stabiliti meccanismi che assicurano il rilascio e l'approvazione genitoriale di tutte le comunicazioni che concernono i risultati dei test infantili, compresi quelli per il medico di famiglia e le agenzie ed i programmi di intervento e di coordinazione. L' Health Insurance Portability and Accountability Act (Pub. L. No. 104-191, 1966) regolamentata e permette la condivisione delle informazioni sulla salute fra i professionisti sanitari.

Infrastrutture informative

Nella dichiarazione di posizione del 2000 dello J.C.I.H. si raccomandava lo sviluppo di registri regionali uniformi e di data base nazionali informativi che incorporino una metodologia standardizzata dei resoconti e dei sistemi di valutazione. I sistemi di informazione E.H.D.I. Devono provvedere alla raccolta sistematica e costante, all'analisi e all'interpretazione dei dati nelle procedure di misura e resocontazione associati ai programmi dei servizi (p. es. screening, valutazione, diagnosi e/o intervento). Questi sistemi sono adoperati per guidare le attività, le pianificazioni, l'implementazione e la valutazione di programmi e per formulare ipotesi di ricerca.

I sistemi di informazione E.H.D.I. sono generalmente autorizzati dal legislatore ed implementati dagli ufficiali della salute pubblica. Questi sistemi variano da un sistema semplice che raccoglie i dati da una singola fonte a sistemi elettronici che ricevono i dati da parecchie fonti con formati multipli. Il numero e la varietà dei sistemi verosimilmente aumenteranno con gli sviluppi nell'interscambio e nell'integrazione dei dati elettronici, innalzando così il livello e l'importanza della privacy del paziente, della confidenzialità dei dati e della sicurezza del sistema. Le agenzie appropriate e/o gli ufficiali dovrebbero essere consultati per qualsiasi progetto che riguarda la sorveglianza della salute pubblica.

Le agenzie regionali e statali stanno collaborando nella standardizzazione della definizione dei dati per assicurare il valore dei complessi di dati e per prevenire informazioni devianti o non affidabili. La gestione dell'informazione è impiegata per migliorare i servizi agli infanti ed alle loro famiglie; per valutare la qualità ed il timing dello screening, delle valutazioni e per la presa in carico negli interventi; e per facilitare la raccolta dei dati demografici sulla sordità neonatale ed infantile.

La J.C.I.H. sostiene che il concetto di un limitato database regionale per permettere la documentazione della demografia della sordità neonatale inclusa la prevalenza e l'eziologia su tutto

il territorio U.S.A. L'informazione ottenuta dal sistema di gestione delle informazioni dovrebbe assistere sia ai professionisti sanitari di base che l'agenzia regionale della salute nella misura della qualità degli indicatori associati con i servizi programmati (p. es. screening, diagnosi ed interventi). Il sistema di informazione dovrebbe provvedere agli strumenti di misura per determinare il grado al quale ogni procedura è stabile, sostenibile e conforme alle linee programmatiche. Il monitoraggio accurato e puntuale di rilevanti misure di qualità è essenziale. Dal 1999 il C.D.C. ed i direttori di programmi di udito e parola nelle agenzie regionali di salute e welfare (D.S.H.P.S.H.W.A.) hanno raccolto i dati dei programmi annuali E.H.D.I. necessari per indirizzare i traguardi regionali E.H.D.I. Nel 1999 un totale di 22 regioni ha fornito i dati per la supervisioni di D.S.H.P.S.H.W.A. La partecipazione è aumentata a 48 regioni, i territori e il distretto di Columbia nel 2003. comunque a tutte le domande della supervisione per la mancanza di sistemi statali omnicomprensivi di management dei dati e di raccolta.

Il Government Performance and Results Act (G.P.R.A.) del 1993 (Pub. L. No. 103-62) richiede che i programmi statali stabiliscano traguardi misurabili approvati dall'U.S. Office of Management and Budget (O.M.B.) che può essere riportato come parte delle procedure budgetarie, associando così le decisioni future basiche alla esecuzione. Lo H.R.S.A. ha modificato le modalità richieste per i rapporti per tutti i programmi sovvenzionati. Le misure G.P.R.A. che devono essere riportate all'O.M.B. da parte del M.C.H.B. attualmente per il programma E.H.D.I. sono:

- il numero di infanti scrinati per la sordità prima della dimissione dell'ospedale;
- il numero di infanti con sordità confermata ad una età inferiore ai 3 mesi di età;
- il numero di infanti inseriti in un programma di intervento precoce non dopo i 6 mesi di età;
- il numero di infanti con sordità confermata o sospetta affidati ad un servizio permanente o globale di cura della salute (p. es. medicina di famiglia) e
- il numero di bambini con sordità non sindromica che abbiano uno sviluppo appropriato del linguaggio e strumenti di comunicazione all'entrata della scuola.

Una misura del G.P.R.A. che dev'essere inoltrata all' O.M.B. annualmente dal C.D.C. per il programma E.H.D.I. è la percentuale dei neonati con positività allo screening per la sordità che sono andati persi per il follow-up. I programmi E.H.D.I. hanno fatto enormi progressi nella loro abilità di raccogliere, analizzare ed interpretare i dati nelle procedure di misura e di relazione ai servizi associati programmati. Comunque solo un numero limitato ai programmi E.H.D.I. è capace di riportare accuratamente il numero di infanti screenati, valutati e arruolati dagli interventi, l'età degli obbiettivi temporizzati (p. es. screening entro il primo mese di vita) e l'entità o lateralità della sordità. Ciò è complicato dalla mancanza di dati standard e dai problemi della privacy nel contesto dei regolamenti del Family Educational Rights and Privacy Act del 1974 (Pub. L. No. 93-380). Data la corrente mancanza di sorgenti di dati standardizzati e prontamente accessibili, il programma C.D.C. E.H.D.I. In collaborazione con il D.S.H.P.S.H.W.A ha sviluppato una supervisione revisionata per ottenere i dati E.H.D.I. Dalle regioni e dai territori in modo consistente per valutare i progressi nella direzione dei traguardi dell'E.H.D.I. regionale e degli obbiettivi di "Health People 2010". Nell'ottobre 2006, l'O.M.B., che è responsabile per la revisione di tutte le prese di posizione del governo, ha approvato i nuovi screening uditivi E.H.D.I. E la supervisione del follow-up. Per facilitare questo sforzo il comitato dati C.D.C. E.H.D.I. stabilisce il minimo di dati e di elementi necessari per i sistemi informativi da usare per valutare i progressi nel senso dei traguardi E.H.D.I. regionali.

Lo J.C.I.H. incoraggia il C.D.C. e l'H.R.S.A. a continuare gli sforzi per identificare gli impedimenti ed esplorare le possibili soluzioni con i programmi E.H.D.I. per assicurarsi che i bambini in ogni regione dove i servizi per l'udito sono carenti possano fruire in altre regioni degli screening raccomandati e dei servizi di follow-up. I sistemi E.H.D.I. dovrebbero anche essere disegnati per promuovere la condivisione dei dati riguardanti la sordità tramite l'integrazione e/o l'assimilazione da altri sistemi di informazione della salute dei bambini. Il C.D.C. provvede correntemente fondi per integrare: sistemi E.H.D.I. con altri screening regionali/territoriali, tracking e programmi di sorveglianza che identificano bambini con bisogni di cure sanitarie speciali. Si incoraggia il collegamento dei dati degli screening uditivi con i sistemi di dati sulla salute infantile come

certificati di nascita elettronici, le statistiche vitali, registri dei difetti di nascita, gli screening metabolici, i registri d'immunizzazione ed altri.

Per promuovere il miglior uso delle risorse della sanità pubblica, i sistemi di informazione E.H.D.I. dovrebbero essere valutati periodicamente e tali valutazioni dovrebbero includere raccomandazioni per il miglioramento della qualità, dell'efficienza e dell'utilizzabilità. La valutazione appropriata della sorveglianza sanitaria pubblica diventa determinante quando questi sistemi si incaricano di rivedere le definizioni dei casi, indirizzi per nuovi eventi relative alla salute, adottare nuove tecnologie informative, assicurare la confidenzialità dei dati e valutare sistemi di sicurezza.

Normalmente le fonti federali di sistemi di supporto includono i grant del titolo V per le regioni per servizi sanitari materno-infantili, il titolo XIX (Medicaid) fondi regionali e federali per bambini con bisogni e grants competitivi per la preparazione del personale e della ricerca relativi alla identificazione ed agli interventi precoci per bambini sordi e sordastri.

Le università dovrebbero assumere la responsabilità per programmi di percorsi specializzati, interdisciplinari di educazione professionale per interventi di infanti e bambini con perdite uditive.

Le università dovrebbero anche provvedere a training nei sistemi familiari, diversità culturali, sviluppo degli strumenti uditivi e cultura sorda. C'è un bisogno critico di training per i professionisti E.H.D.I. in servizio o prima del servizio, particolarmente acuto per gli audiologi e per chi interviene precocemente con esperienza nella sordità. Questo training richiede un'aumentato ed importante finanziamento per la preparazione del personale.

Considerazioni ed indicatori di qualità

Lo J.C.I.H. sostiene il concetto di misurazioni regolari delle prestazioni e raccomanda il monitoraggio di queste misure per la comparazione dei diversi programmi ed il continuo miglioramento della qualità. Le caratteristiche di esecuzione rappresentano un consensus di opinioni esperte nel campo dello screening uditivo e degli interventi neonatali. Le caratteristiche sono le richieste minime che dovrebbero essere rispettate dai programmi E.H.D.I. di alta qualità. Misure frequenti di qualità permettono una pronta ricognizione e correzione di ogni componente instabile delle procedure E.H.D.I.

Indicatori di qualità per lo screening

- Percentuale di tutti i neonati che hanno completato lo screening entro un mese di vita; il riferimento raccomandato è più del 95% (è accettabile una correzione dell'età per gli infanti pretermine).
- Percentuale di tutti i neonati che non hanno superato né lo screening iniziale, né il successivo riscreening prima di una completa valutazione audiologica; il riferimento raccomandato è meno del 4%.

Indicatori di qualità per la conferma della sordità

- Degli infanti che non hanno superato né lo screening iniziale, né quelli successivi, la percentuale di coloro che hanno effettuato una valutazione audiologica completa entro i 3 mesi il riferimento raccomandato è del 90%.
- Per le famiglie che hanno scelto la protesizzazione, la percentuale degli infanti con sordità bilaterale confermata e sono stati protesizzati entro un mese dalla conferma della sordità; il riferimento raccomandato è del 95%.

Indicatori di qualità per interventi precoci

- Per gli infanti con sordità confermata che rientrano nei servizi della parte C, la percentuale di coloro i cui genitori hanno sottoscritto un I.F.S.P. entro i 6 mesi di età, il riferimento

- raccomandato è del 90%.
- Per i bambini con sordità acquisita o identificata tardivamente, la percentuale di coloro i cui parenti hanno firmato un I.F.S.P. Entro 45 giorni dalla diagnosi; il riferimento raccomandato è del 95%.
- La percentuale di infanti con sordità confermata che hanno avuto la prima valutazione dello sviluppo con protocolli valutativi standardizzati (non check lists con criteri di riferimento) per il linguaggio, la parola e lo sviluppo cognitivo non verbale entro i 12 mesi di età; il riferimento raccomandato è del 90%.

CONSIDERAZIONI, OPPORTUNITA' ED INDICAZIONI FUTURE

Nonostante enormi progressi fatti dal 2000 ci sono considerazioni da fare per il successo dei sistemi E.H.D.I.

Considerazioni

- Troppi bambini si perdono fra il non superamento dello screening iniziale ed il riscreening e fra il riscreening e la valutazione diagnostica .
- Non sono sufficienti i professionisti con strumenti ed esperienza in entrambi i campi: pediatria e sordità, inclusi gli audiologi, gli educatori dei sordi, i logopedisti, i professionisti degli interventi precoci ed i medici.
- Sovente c'è un ritardo nei risultati delle diagnosi e nell'inoltro agli interventi per i bambini con sospetto di sordità.
- Sono necessari finanziamenti regionali e statali consistenti per la sostenibilità dei programmi.
- Se comparati con i servizi forniti agli adulti i servizi pediatrici in tutte le specialità sono insufficientemente rimborsati.
- L'accesso ai servizi uniformi parte C è inadeguato inter ed intraregionalmente.
- C'è un'insufficienza dei sistemi di gestione integrata dei dati regionali e delle conseguenti indicazioni.
- Le diversità demografiche e culturali cambiano rapidamente.
- Sono necessari finanziamenti per protesi, impianti cocleari e sistemi F.M.
- C'è una mancanza di servizi specializzati per bambini con disabilità multiple e sordità.
- I bambini potrebbero non avere indicazioni per i servizi (linee guida parte C regionali) prima di dimostrare ritardi di linguaggio (modello preventivo versus modello di deficit).
- C'è una insufficienza di aggiornamento durante il servizio per i professionisti chiave.
- Ci sono barriere regolamentali per la condivisione delle informazioni fra providers e fra le regioni.
- Non esistono standard regionali per la calibrazione degli strumenti delle O.A.E. e dell'A.B.R. e c'è un'insufficienza di standard per esecuzioni uniformi.

Opportunità per lo sviluppo del sistema e la ricerca

- Stabilire programmi per assicurare lo sviluppo della comunicazione per infanti e bambini con tutti i gradi e tutti i tipi di sordità consentendo loro accesso a tutte le opportunità educative, sociali e lavorative per tutta la loro vita.
- Sviluppo di tecnologie mirate, rapide, affidabili per lo screening strutturate per differenziare tipi specifici di sordità.
- Sviluppare e validare tecnologie di screening per identificare sordità minimali.
- Sviluppare sistemi regionali di gestione dei dati con la capacità di determinare accuratamente la prevalenza di sordità progressive o a comparsa tardiva.
- Sviluppare protocolli per seguire gli infanti con sordità sospetta o confermata mediante

- programmi individuali regionali E.H.D.I.
- Tracciare le credenziali di certificazione dei provider dei servizi per bambini con sordità confermata che hanno avuto la parte C dei servizi di intervento precoce e di educazione speciale per la prima infanzia.
 - Tracciare i fattori genetici, ambientali e farmacologici che contribuiscono alla sordità, permettendo così una prevenzione su misura e strategie di intervento;
 - Continuare ad affinare tecniche, algoritmi e apparecchiature diagnostiche elettrofisiologiche per consentire valutazioni della soglia frequenza-specifiche per un uso con infanti molto giovani.
 - Continuare ad affinare tecniche per migliorare la selezione e l'applicazione di appropriati apparecchi di amplificazione negli infanti e nei bambini.
 - Condurre ricerche translazionali relative a bambini piccoli con sordità ed in particolare per la genetica, la diagnostica e studi di outcome.
 - Iniziare studi prospettici basati sulla popolazione per determinare la prevalenza e la storia naturale dei disordini della conduzione neurale uditiva.
 - Condurre studi di efficacia per determinare appropriate strategie di intervento precoce per infanti e bambini con ogni grado e tipo di sordità.
 - Condurre studi addizionali sull'efficacia degli interventi per infanti e bambini che sono stati impiantati prima dei 2 anni.
 - Condurre studi addizionali sull'efficacia delle protesi acustiche negli infanti e nei bambini di età inferiore ai 2 anni.
 - Condurre studi addizionali sullo sviluppo uditivo dei bambini che hanno avuto appropriati apparecchi di amplificazione in età precoce.
 - Espandere programmi all'interno delle agenzie della salute dei servizi sociali, dell'educazione associati ad interventi precoci e programmi "Head Start" per soddisfare i bisogni dell'aumentato numero di bambini identificati precocemente.
 - Adattare sistemi educativi per capitalizzare le abilità dei bambini con sordità uditive che hanno beneficiato di una identificazione ed un intervento precocemente.
 - Sviluppare procedure genetiche e mediche per determinare più rapidamente l'eziologia della sordità.
 - Assicurare la transizione dai servizi parte C (intervento precoce) ai servizi parte B (educazione) con modalità che incoraggino la partecipazione della famiglia ed assicurino minimi inconvenienti dei servizi del bambino e della famiglia.
 - Studi degli effetti della partecipazione dei genitori in ogni aspetto dell'intervento precoce.
 - Testare l'utilità di un set di dati regionali limitato e sviluppare indicatori regionalmente accettati dei sistemi di educazione E.H.D.I.
 - Incoraggiare l'identificazione e lo sviluppo di centri di expertise nei quali viene fornita una presa in carico specializzata in collaborazione con i provider dei servizi locali.
 - Considerare le prospettive di individui sordi o sordastri per lo sviluppo di politiche riguardanti i test genetici e medici ed il counselling per le famiglie che hanno geni associati a sordità.

CONCLUSIONI

Dalle dichiarazioni J.C.I.H. Del 2000 sono stati effettuati enormi e rapidi progressi nello sviluppo di sistemi E.H.D.I. quali iniziative più importanti della salute pubblica. La percentuale di bambini sottoposti a screening attualmente negli Stati Uniti è cresciuta dal 38% al 95%. la collaborazione a tutti i livelli di organizzazioni professionali, nazionali e regionali, ospedaliere, ambulatoriali e famigliari ha contribuito a questo rimarchevole successo. Nuove iniziative di ricerca per sviluppare tecnologie più sofisticate di screening e di diagnosi, miglioramenti delle tecnologie delle protesi digitali e F.M., strategie di speech progressing negli impianti cocleari e strategie di intervento precoce continuano. Maggiori traguardi tecnologici sono stati raggiunti nel facilitare la diagnosi definitiva di eziologie sia genitiche che non genetiche. Inoltre studi di outcome per valutare i risultati a lungo termine di popolazioni speciali, inclusi gli infanti ed i bambini con sordità lieve ed unilaterale, sordità neurale e sordità severa e profonde trattate con impianti cocleari, hanno fornito informazione sull'impatto individuale e sociale e sui fattori che contribuiscono ad ottimizzare gli esiti. E' comunque apparente che esistono ancora seri problemi da superare e barriere sistematiche da essere conquistate per ottenere sistemi E.H.D.I. ottimali in tutte le regioni nei prossimi 5 anni. I ritmi di follow-up rimangono miseri in molte regioni ed i finanziamenti per l'amplificazione nei bambini sono inadeguati. Sono necessari finanziamenti per supportare studi di outcome al fine di guidare gli interventi e determinare fattori diversi delle sordità che compromettono lo sviluppo del bambino. Il traguardo ultimo per ottimizzare la comunicazione degli esiti sociali, accademici, lavorativi di ogni bambino con sordità permanente deve rimanere della massima importanza.

Appendice 2: indicatori di rischio associati con la sordità infantile permanente congenita, ritardata o progressiva.

Gli indicatori con asterisco * sono di maggiore importanza per le sordità a comparsa ritardata.

- 1) Sospetti dei caregivers (*) concernenti il ritardo dell'udito, della pronuncia, del linguaggio o dello sviluppo.
- 2) Anamnesi (*) di sordità infantile permanente.
- 3) NICU per più di cinque giorni o qualsiasi delle seguenti situazioni indipendentemente dalla durata del ricovero: E.C.M.O. (Extracorporeal Membrane Oxigenation), ventilazione assistita (*), uso di farmaci ototossici (gentamicina e tobramicina) o di alcuni diuretici (furosemide/lasix) ed iperbilirubina che richiede exanguino trasfusione.
- 4) Infezioni durante la gravidanza quali CMV, herpes (*), rubeola, sifilide, toxoplasmosi.
- 5) Anomalie craniofaciali comprese quelle che coinvolgono il padiglione auricolare, il condotto uditivo, e le anomalie dell'osso temporale.
- 6) Reperti fisici quali un ciuffo bianco di capelli associati ad una sindrome che comprende una sordità neurosensoriale o trasmissiva permanente.
- 7) Sindromi associate con sordità o sordità tardive o progressive (*) quali la neurofibromatosi, l'osteoporosi, la sindrome di Usher ed altre frequentemente identificate quali la Waardenburg, la Alport, la Pandred e la Jervell e Hange-Nielson.
- 8) Disordini neurodegenerativi quali (*) sindrome di Hunter, neuropatie sensomotorie quali l'atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth.
- 9) Infezioni postnatali con cultura positiva associate a sordità neurosensoriale (*) incluse le meningiti batteriche e virali (specialmente i virus erpetici e la varicella).
- 10) Traumi cranici specie le fratture della base cranica/dell'osso temporale (*) che richiedono ospedalizzazione.
- 11) Chemioterapia (*).

