

Lo screening neonatale per la sordità
(dott. S Demarini)

Sull'opportunità di uno screening uditivo in età neonatale esistono sia un Consensus Statement europeo che una raccomandazione ufficiale dell'Accademia Americana di Pediatria (AAP). Le raccomandazioni per lo screening universale si basano su: *a*) la frequenza di sordità congenita relativamente elevata: 1-2/1000 nati vivi, *b*) il dato che l'attuale screening, basato su fattori di rischio, identifica solo il 50% dei casi, *c*) l'attuale ritardo di diagnosi ed intervento, con le sue conseguenze sullo sviluppo del linguaggio.

Lo screening dell'udito alla nascita può soddisfare i tradizionali criteri per gli screening generalizzati: 1) l'esistenza di un test di facile impiego, con sensibilità e specificità elevate, 2) una condizione o malattia non diagnosticabile clinicamente, 3) la disponibilità di una terapia, 4) il miglioramento della malattie e dei suoi esiti grazie a screening e terapia, 5) un accettabile rapporto costi benefici.

Il fine dello screening è che tutti i bambini con deficit uditivi congeniti siano diagnosticati entro i primi tre mesi di vita e che gli interventi inizino entro i sei mesi di vita.

L'attuazione pratica dello screening, secondo l'AAP, dovrebbe garantire: 1) che almeno il 95% dei neonati siano testati, 2) che la tecnica usata possa identificare tutti i neonati con grave deficit uditivo bilaterale, 3) che i casi dubbi, da inviare per test audiologici formali, non debbano superare il 4%. Non ha ovviamente alcun senso effettuare uno screening generalizzato se non si dispone di un centro audiologico di secondo livello in grado di confermare la diagnosi ed iniziare precocemente trattamento e follow-up.

Riguardo al metodo con cui effettuare lo screening, non vi sono indicazioni preferenziali sulle due tecniche comunemente impiegate: Otoemissioni acustiche (OAE) e potenziali uditivi automatizzati (AABR). Entrambi i metodi sono non invasivi e di uso semplice e rapido.

Nel calcolare il costo dello screening, bisogna considerare che le otoemissioni danno una percentuale di falsi positivi leggermente superiore ai potenziali uditivi. D'altro canto la tecnica AABR è più costosa rispetto alle OAE. Di conseguenza il costo per caso diagnosticato con le due tecniche è molto simile.

Conclusioni. La sordità congenita è una condizione molto più frequente di altre malattie ereditarie (ipotiroidismo, fenilchetonuria, galattosemia), che sono già oggetto di screening neonatali di cui nessuno discute l'opportunità. Perché lo screening sia effettivamente utile, non sono evidentemente sufficienti iniziative isolate di singoli reparti. Analogamente ad altri screening, sono necessari centri, preferibilmente regionali, che garantiscano: 1) linee guida chiare ed omogenee, 2) formazione del personale, 3) monitoraggio di qualità, 4) elaborazione di dati epidemiologici, 5) inizio degli interventi terapeutici entro i sei mesi di vita, 6) adeguato follow-up.

