

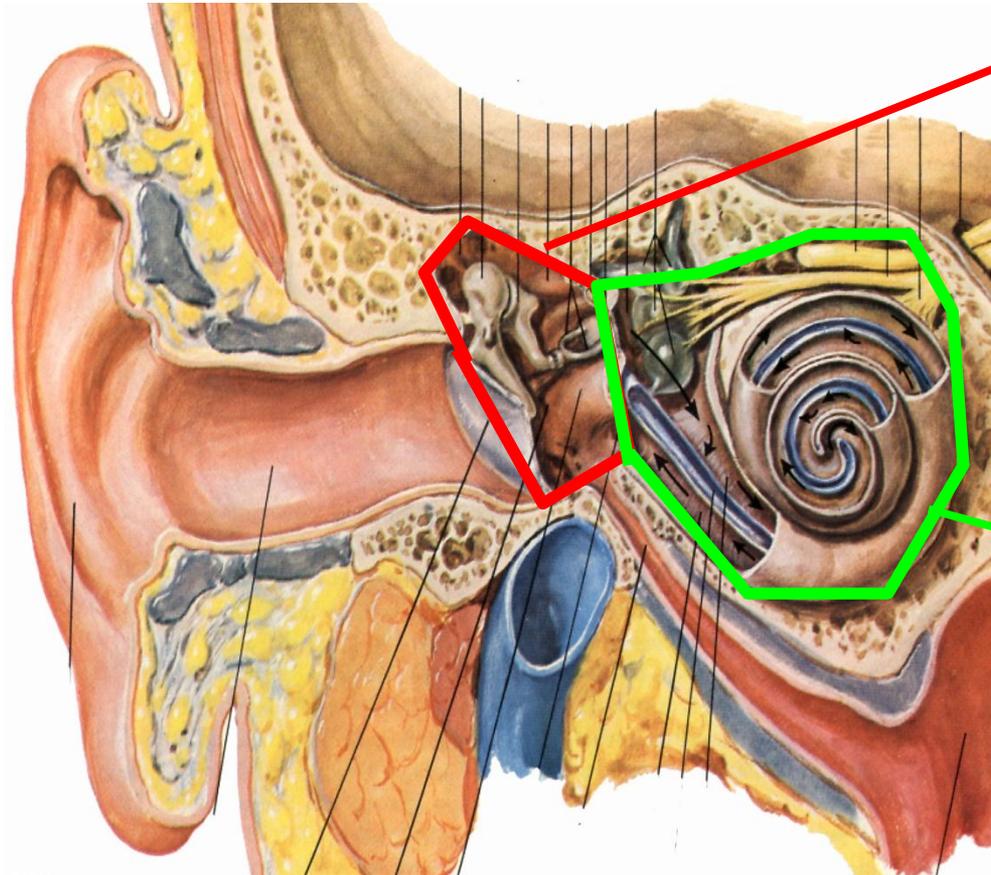


epidemiologia e fattori di rischio

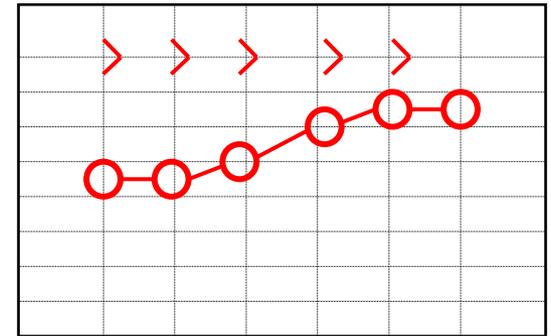
Dott.ssa Maria Barezzani
Responsabile SSVD Audiologia e Foniatria-OB, Brescia



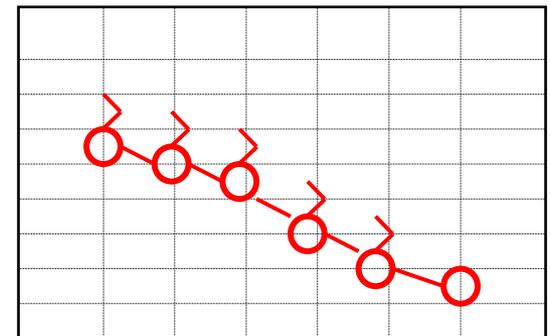
CLASSIFICAZIONE DELLA SORDITA'



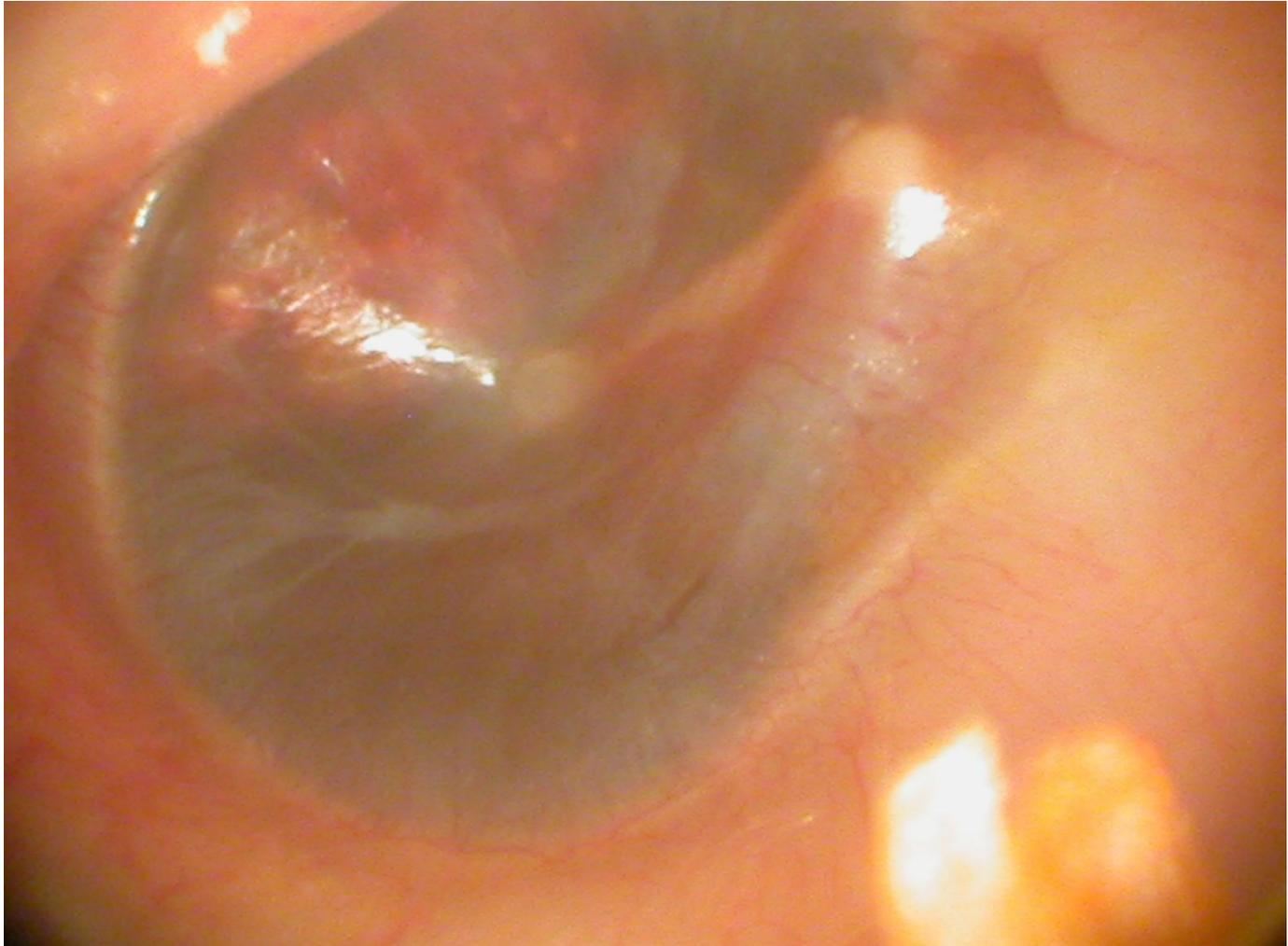
Sordità trasmissiva



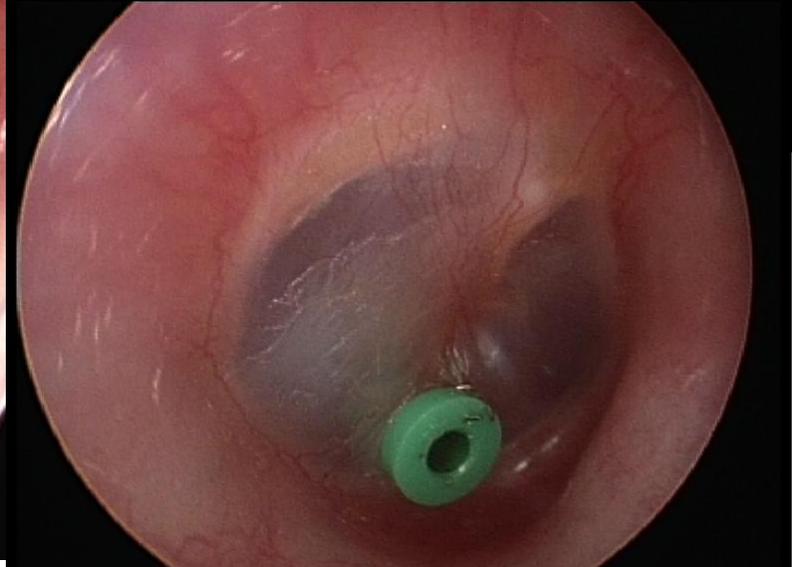
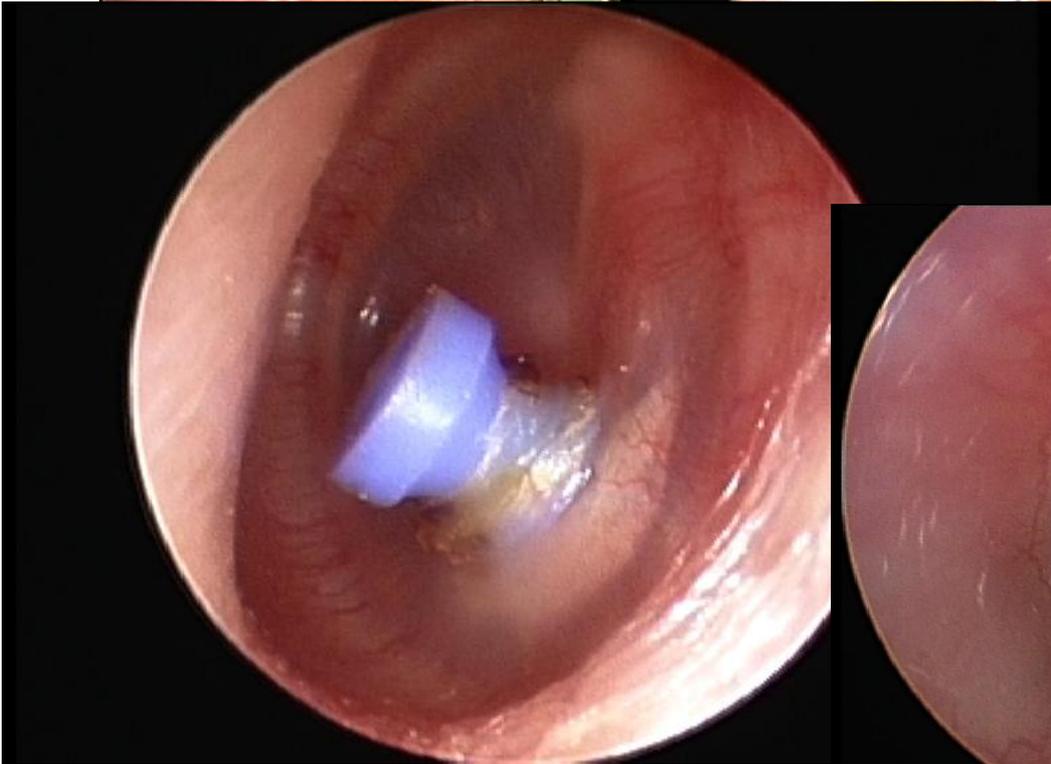
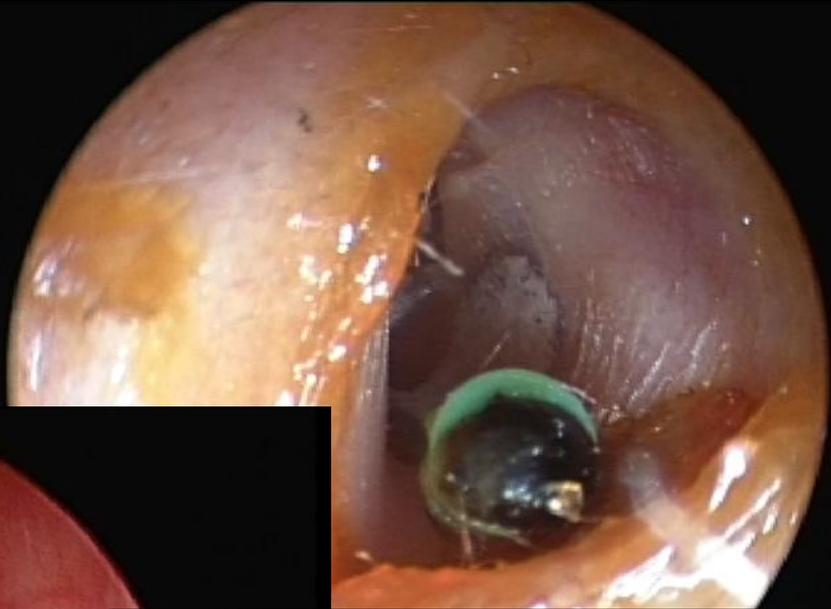
Sordità neurosensoriale

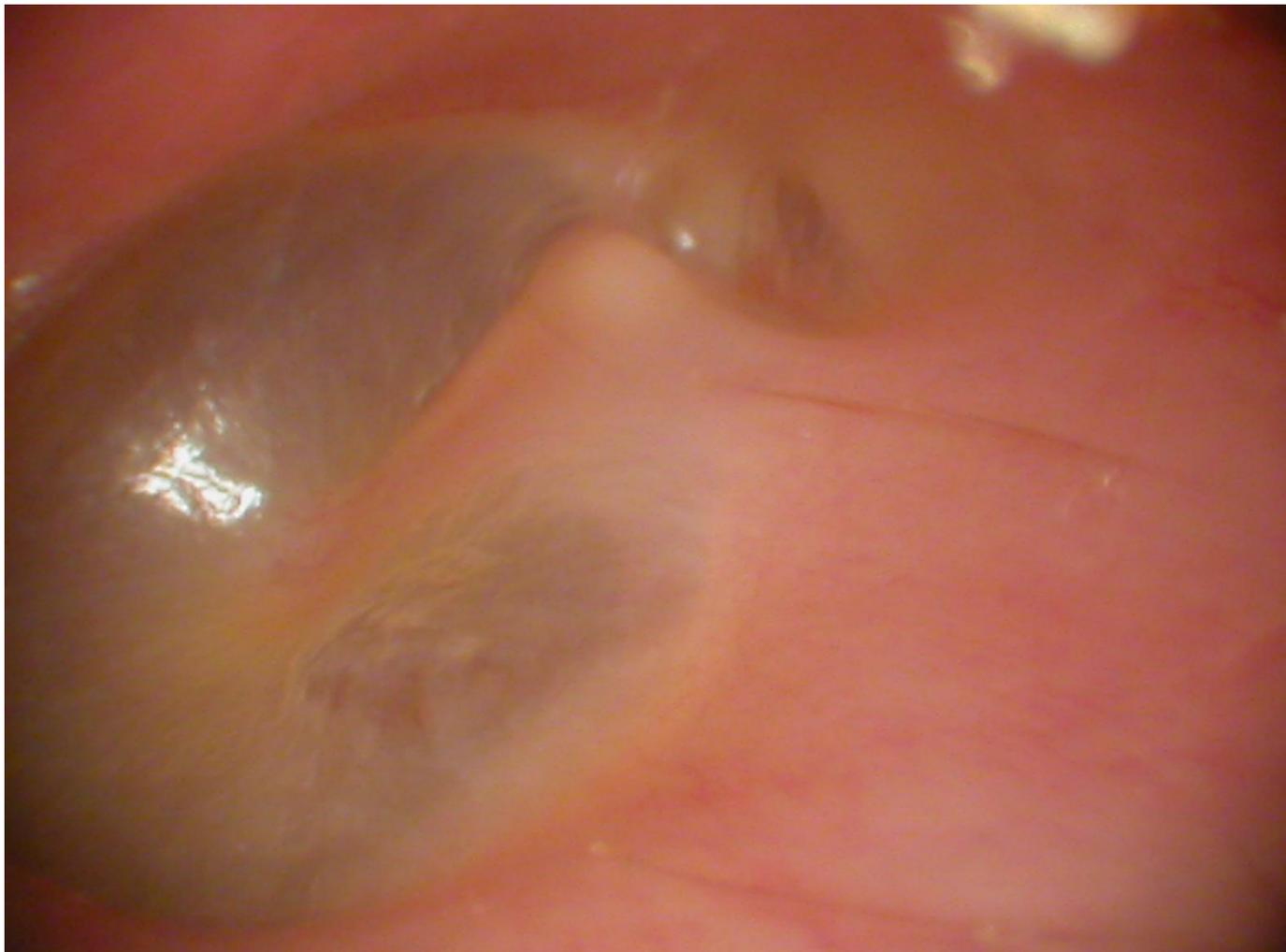


Otite media effusiva/granuloma colesterinico



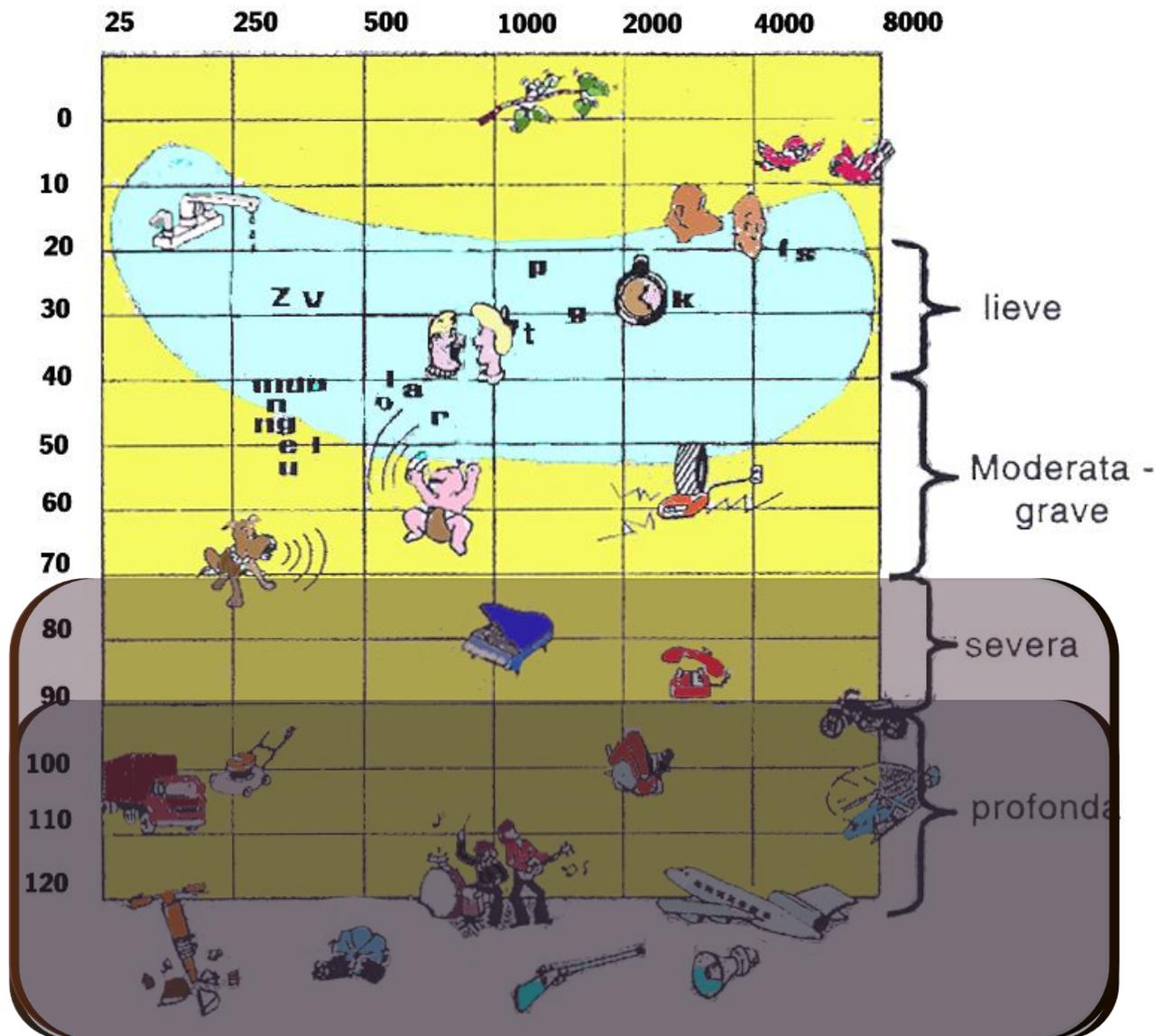
nella microchirurgia dell'orecchio



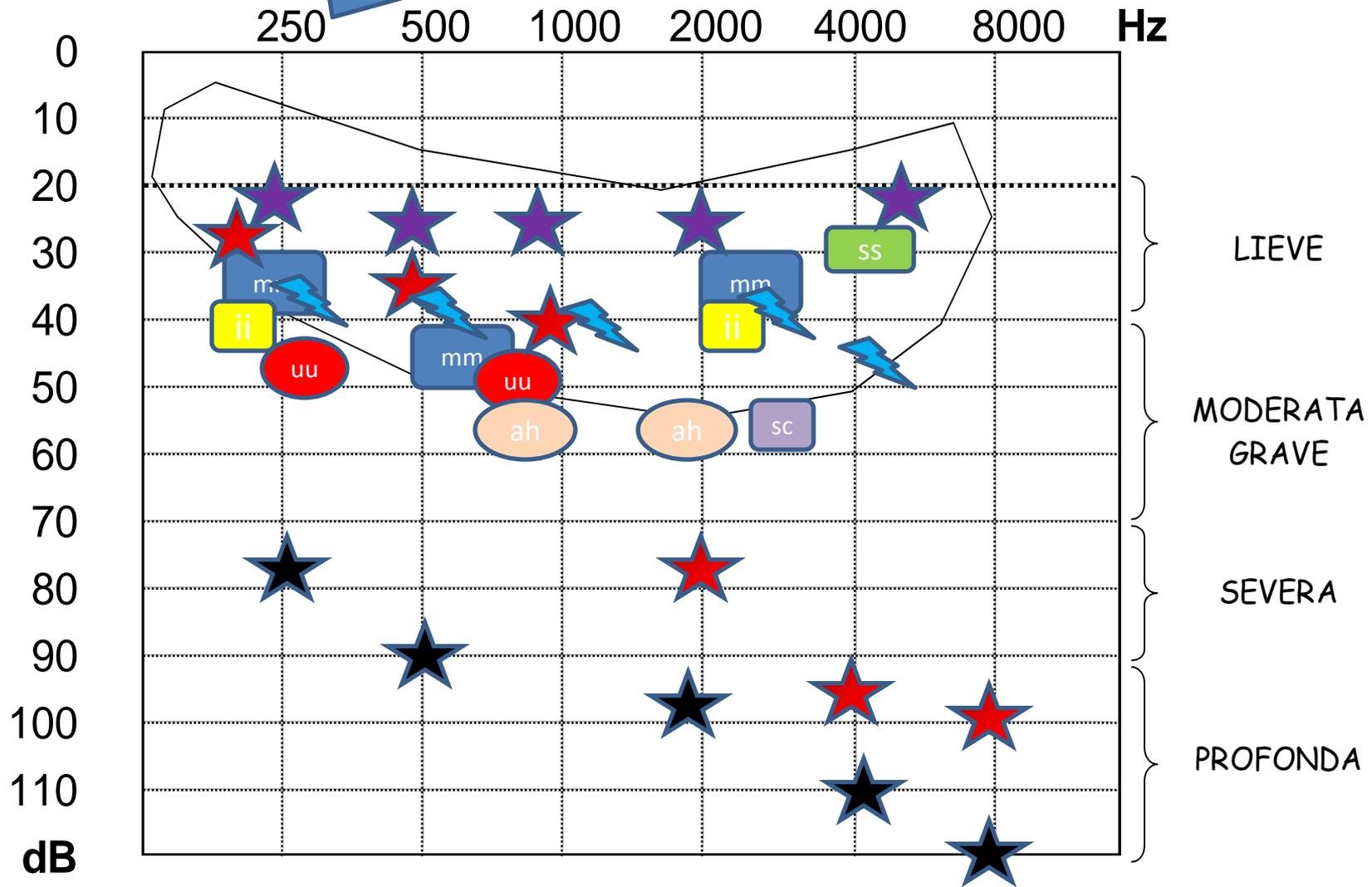


Grado di perdita uditiva

FREQUENZA (Hz)

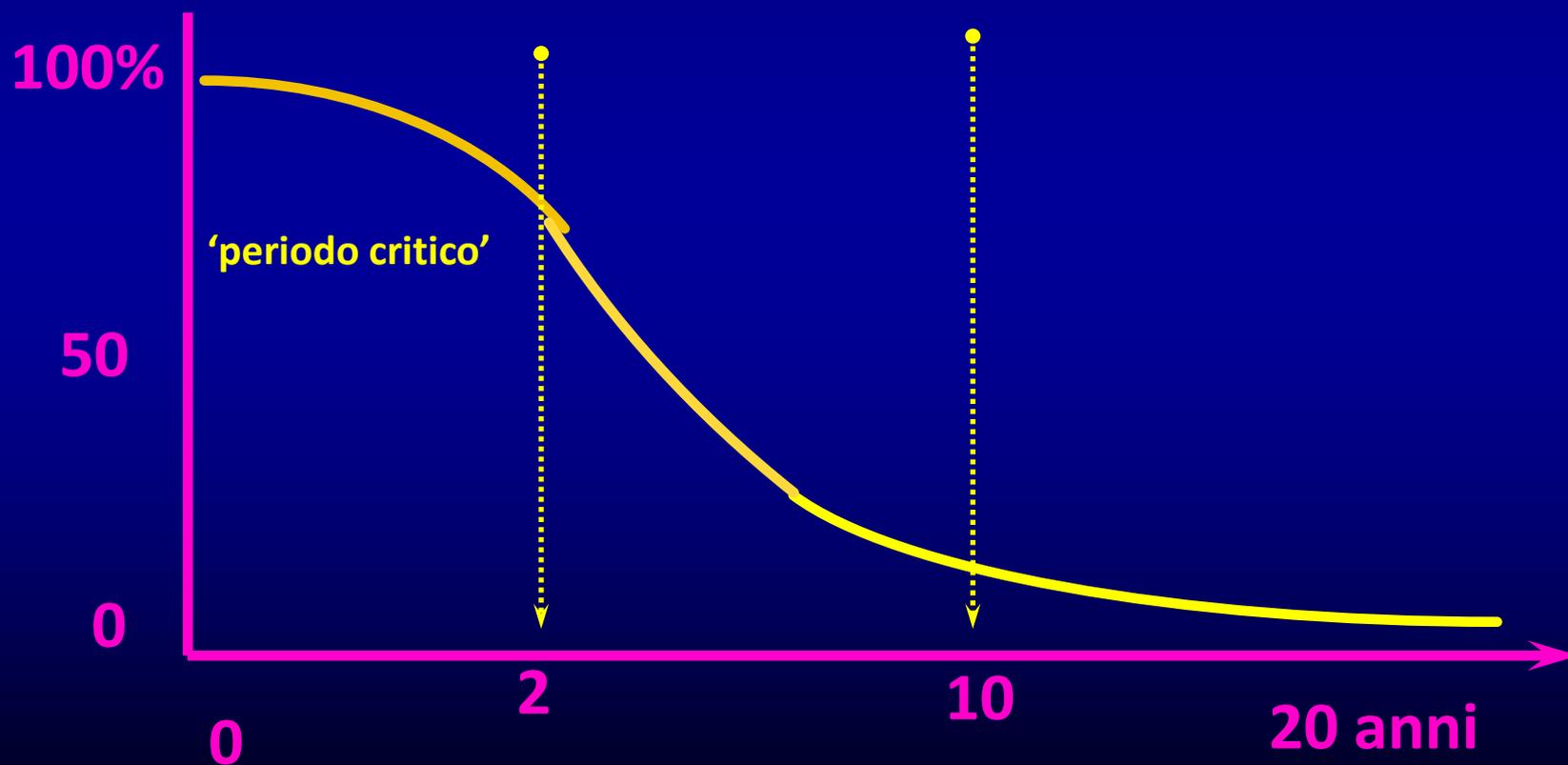


6 SUONI LING



'POTENZIALE LINGUISTICO' ED ETA' DI INTERVENTO

(SORDITA' PROFONDA CONGENITA)

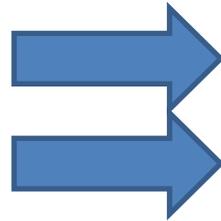




- Impairment

- Disability

- Handicap



- Ipoacusia

- Difficoltà comprensione

- Difficoltà linguaggio

- Difficoltà scolastiche



- Sordomutismo

...IO "PORTATORE" DI HANDICAP?!?
...MA CHE CAVOLO DICI?!?
...NON VEDI CHE È UN
PAPPAGALLO?



EPIDEMIOLOGIA

- 1,3 ogni 1000 nati
- 27% gravi/profonde
- 1 sordo profondo/ 1000 nati
- 200-250 /anno in Italia
- 1 ogni 50 per categorie rischio



DISABILITA' UDITIVA IN ITALIA

- Prevalenza

cause di invalidità più diffuse in Italia: (n° casi per 1000 abitanti)

❖	invalidita' motoria	24,7
❖	sordita'	15,2
❖	insufficienza mentale	8,2
❖	cecita'	6,1

(ISTAT 1999-2000)

DISABILITA' Uditiva IN ITALIA

- ~ **18%** della popolazione adulta (~8 milioni di persone) presenta un deficit uditivo più o meno marcato (ISTAT 1999-2000)
- dopo i 65 anni → una persona su tre
- Sordità profonda → 1:1000 nuovi nati /anno



SORDITA'

CONGENITE	PERINATALI	ACQUISITE
<p>1. GENETICHE ± anomalie au esterno e medio</p> <p>a. presenti alla nascita</p> <p>Klippel-Feil</p> <p>Turner Usher</p> <p>Fanconi Pendred</p> <p>Waardenburg</p> <p>b. a sviluppo tardivo</p> <p>Alport Refsum</p> <p>Cogan Jervell</p>	<p>Traumi da parto</p> <p>Ipossia</p> <p>Parto pretermine</p> <p>Basso peso alla nascita</p> <p>Iperbilirubinemia</p> <p>Otiti medie</p> <p>Traumi</p> <p>Rabdomiosarcoma; angiomi</p> <p>Cocleo-labirintiti virali</p>	<p>Cocleo-labirintiti virali</p> <p>Parotite Influenza</p> <p>Morbillo Varicella</p> <p>Meningite</p> <p>Dismetabolismi</p> <p>Vaccinazioni</p> <p>Farmaci</p> <p>S. di Reye (ASA)</p> <p>Traumi</p> <p>Sordità non organiche</p> <p>PROFESSIONALI</p>
		<p>Otiti medie</p> <p>Disturbi predisponenti fibrosi cistica; s. di Young</p> <p>palatoschisi</p> <p>immunodeficienza congenita</p>
<p>3. miscellanea</p> <p>displasia fibrosa</p>	<p>miscellanea</p> <p>Mucopolisaccaridosi</p>	<p>miscellanea</p> <p>colesteatoma , istiocitosi</p>

ETIOLOGIA



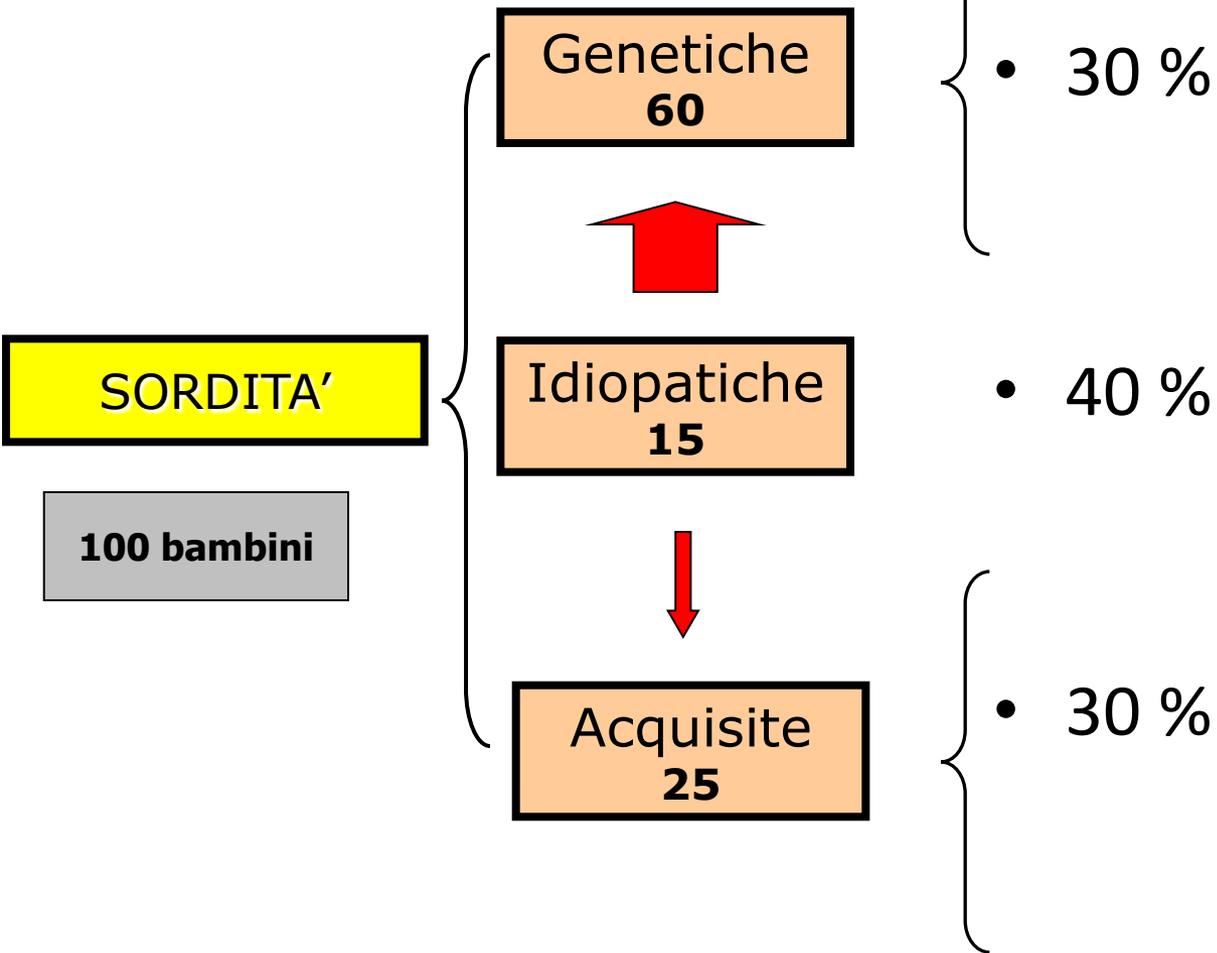
- CAUSE INFETTIVE



SOFFERENZA
PERINATALE
GENETICHE (relativo)
PROFESSIONALI
VOLUTTUARIE

2010

1985



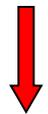
SORDITA'

100 bambini

Genetiche
60



Idiopatiche
15



Acquisite
25

Non-Sindromiche
39

Sindromiche
21

PRE-NATALI

TORCH
Alcool
farmaci

PERINATALI

Ittero
Prematurità
ipossia

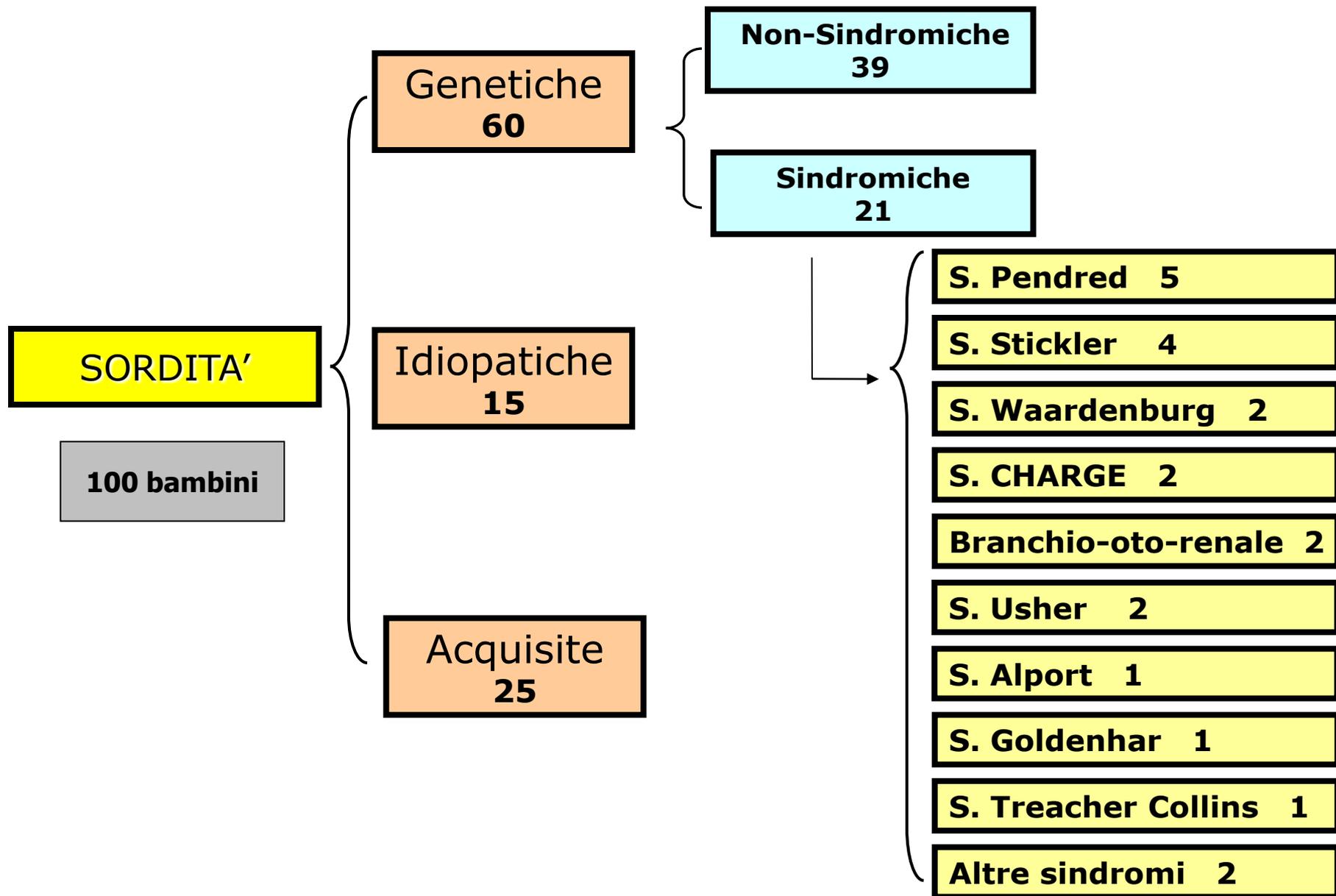
POST NATALI

Morbillo
Parotite
Meningoencefalite

Sofferenza perinatale

- Prematurità con peso <1500 gr
- Elevata bilirubinemia
- Somministrazione di farmaci ototossici
- Apgar 0-4
- Ventilazione meccanica > 5 giorni
- sindromi





Tab. 4: Localizzazione di geni per ipoacusie sindromiche.

	Sindrome	Regione	Gene
Autosomiche dominanti	Waardenburg I	2q37	PAX3
	Waardenburg II	8p12-14	MITF
	Shah Waardenburg	20q13,2-13,3	EDN3
	Treacher-Collins	5q32-33	Treacle
	Branchio-oto-renal	8q13,3	n.i.
	Sickler	12q13,1	COL2A1
	Sickler I	6p21,2	COL11A2
	Velocardiofacial/DG	22q11	n.i.
	Crouzon/Apert/JW	10q25	FGFR2
	Pfeiffer	8p11	FGFR1
	Neurofibromatosis I	17q11,2	NF1
	Neurofibromatosis II	22q12,2	SCH
	Vohwinkel	1q21	Loricrin
	Townes Brocks	16q12,1	n.i.
	Autosomiche recessive	Usher IA	14q32
Usher IB		11q13,5	Miosina VIIA
Usher IC		11p15,1	n.i.
Usher IIA		1q32	n.i.
Usher III		3q21-25	n.i.
Alport		2q36-37	COL4A3
Alport		2q36-37	COL4A4
Pendred		7q21-34	n.i.
X-linked	Alport	Xq??	COL4A5
	Albinism	Xq26,3-27,1	n.i.
	Norrie	Xp11,4	NIDP
	OPD I	Xq28	n.i.
	Pelizeus Merzbacher	Xq22	PLP
	Opitz	Xp22	n.i.
	Coffin Lowry	Xp22	n.i.

IPO
ACUSIE

SINDROM
ICHE

Geni e sordità

- L'1% dell'intero genoma umano è necessario per la funzione uditiva (circa 300 su 30.000 geni)
- Di questi 300 geni, 1/3 sono ad oggi noti
- 2/3 rimangono da identificare...

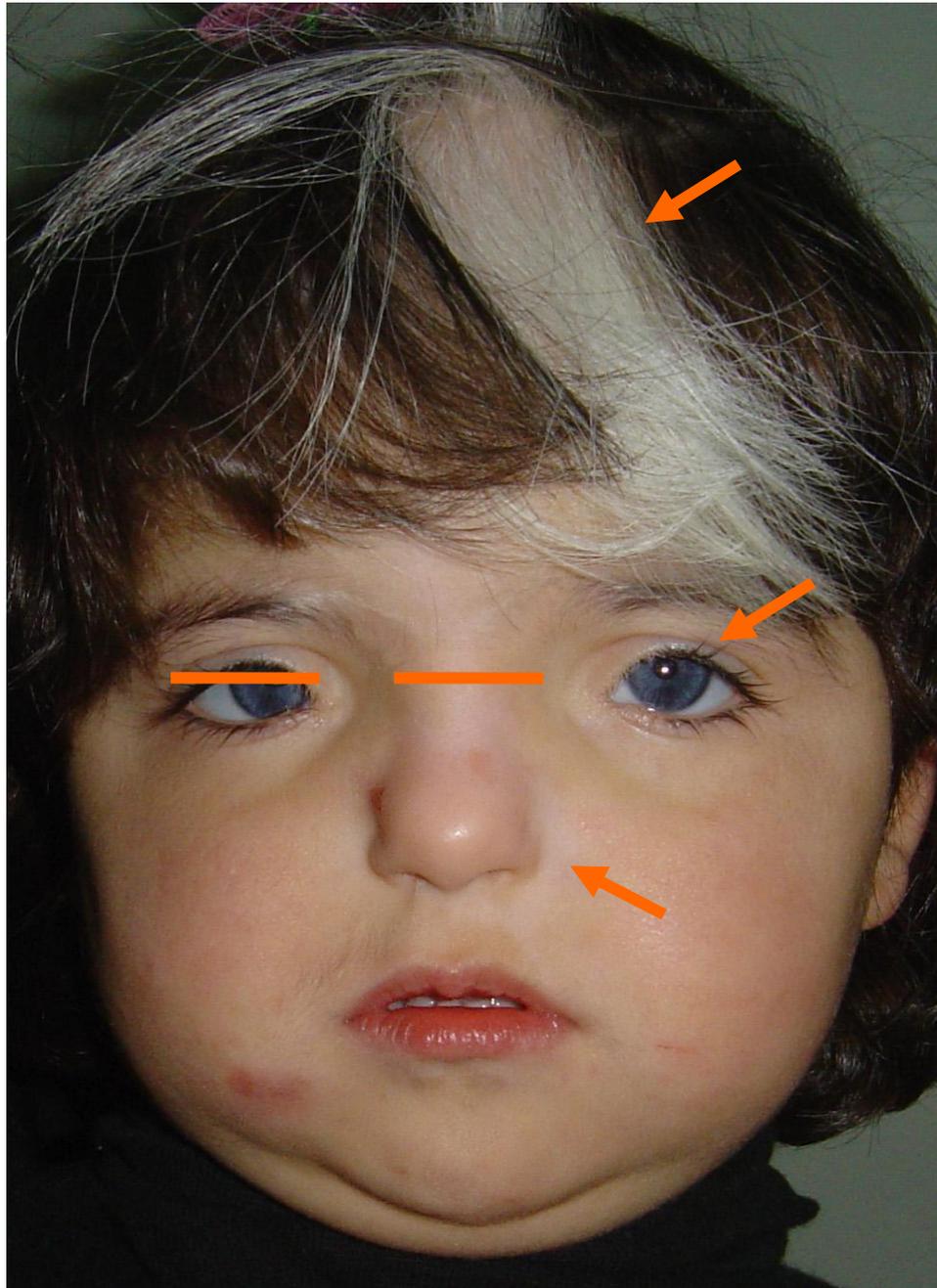
Ipoacusie sindromiche

- Costituiscono il 30% delle sordità geneticamente determinate
- Sono note 400 sindromi in cui l'ipoacusia è parte del quadro clinico
- Sindromi distinte possono essere causate da differenti mutazioni a carico del medesimo gene
- Mutazioni a carico di geni differenti possono determinare il medesimo fenotipo clinico

Disordini associati alla sordità :

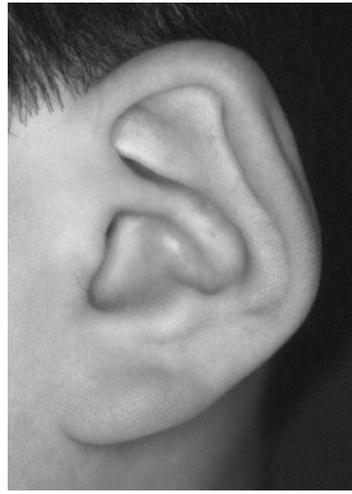
- Endocrini (Pendred, S. sordità-diabete)
- Oculari (Usher, Alport)
- Cardiaci (Jervell & Lange-Nielsen)
- Renali (BOR e Alport)
- Muscoloscheletrici (Stickler)
- Della pigmentazione cutanea e degli annessi (Waardenburg)







Protruding ear



Orecchio di satiro



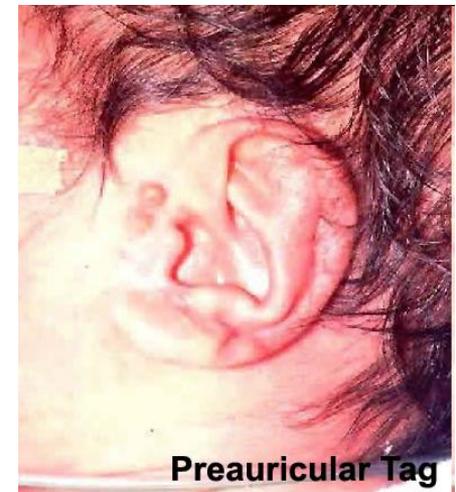
Fossetta pre-auricolare



**Elice ipoplasico
con variante di Stahl**



**Orecchio tipico
della S. CHARGE**



Apofisi pre-auricolari

S. CHARGE



S. Treacher Collins



S. Goldenhar



Figure 1. Facial assymetry of the left side and dermal epibulbar cyst on the left eye.

IPOACUSI E NON SINDROM ICHE

Tab. 5: Localizzazione di geni per ipoacusie non sindromiche.

	Locus	Regione	Gene	Locus	Regione	Gene
Autosomiche dominanti	DFNA1	5q31	n.i.	DFNA7	1q21-23	n.i.
	DFNA2	1p32	n.i.	DFNA8	15q15-21	n.i.
	DFNA3	13q12	n.i.	DFNA9	14q12-13	n.i.
	DFNA4	19q13	n.i.	DFNA10	6q22-23	n.i.
	DFNA5	7p15	n.i.	DFNA11	11q13,5	n.i.
	DFNA6	4p16,3	n.i.	DFNA12	Riservato	
Autosomiche recessive	DFNB1	13q12	n.i.	DFNB7	9q13-21	n.i.
	DFNB2	11q13,5	miosina VIIA	DFNB8	21q22	n.i.
	DFNB3	17q11,2-q12	n.i.	DFNB9	2p22-23	n.i.
	DFNB4	7q31	n.i.	DFNB10	21q22,3	n.i.
	DFNB5	14q12	n.i.	DFNB11	Riservato	
	DFNB6	3p14-q21	n.i.	DFNB12	10q21-22	n.i.
			DFNB13-15	Riservati		
X-linked	DFN1	Xq22	n.i.	DFN5	Riservato	
	DFN2	riservato		DFN6	Xp22	n.i.
	DFN3	Xq21,1	POU3F4	DFN7	Riservato	
	DFN4	Xp21,2	n.i.	DFN8	Riservato	
Mitocondriali	A1555G	12SrDNA				
	T7445C	tRNA ser				
	7445insC	tRNA ser				

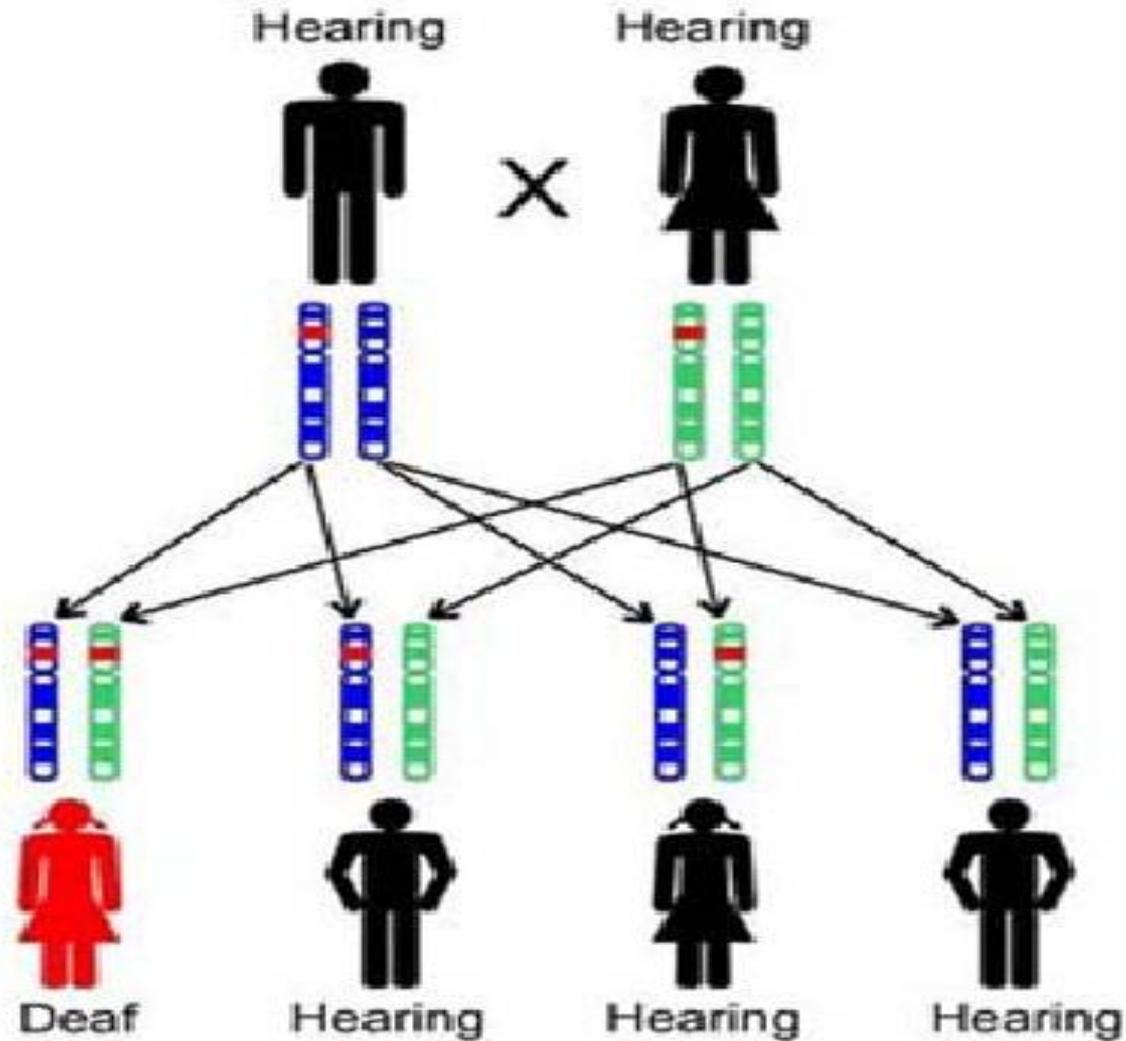
n.i. = gene localizzato ma non clonato.

SORDITA' NON SINDROMICHE

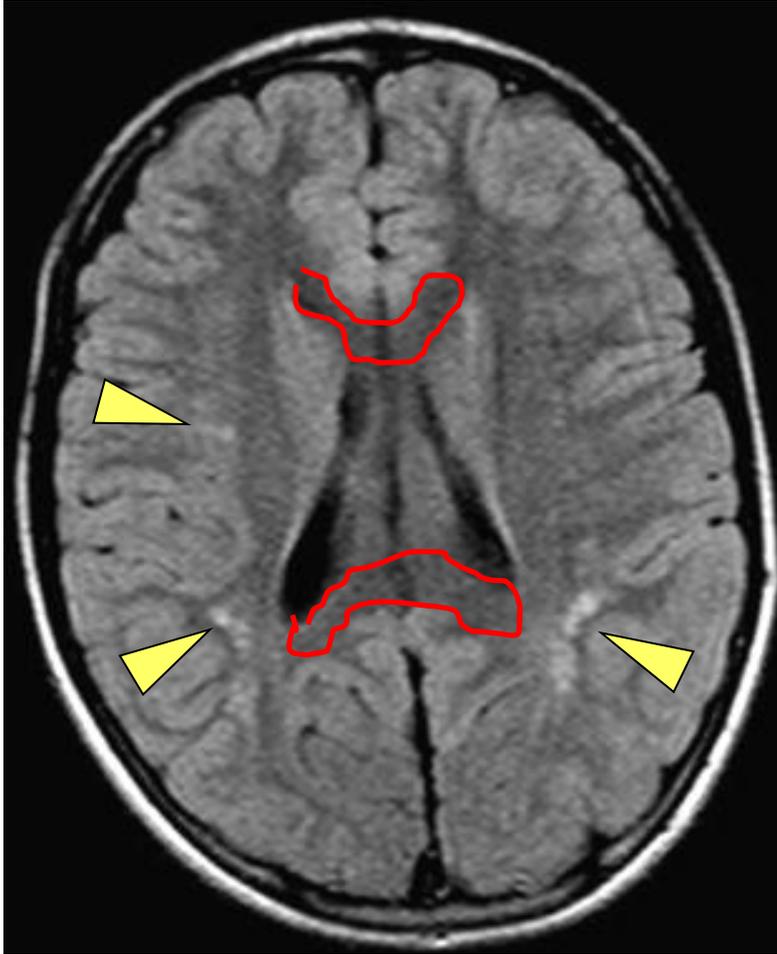
- CONNEXINA 26
- CONNEXINA 30



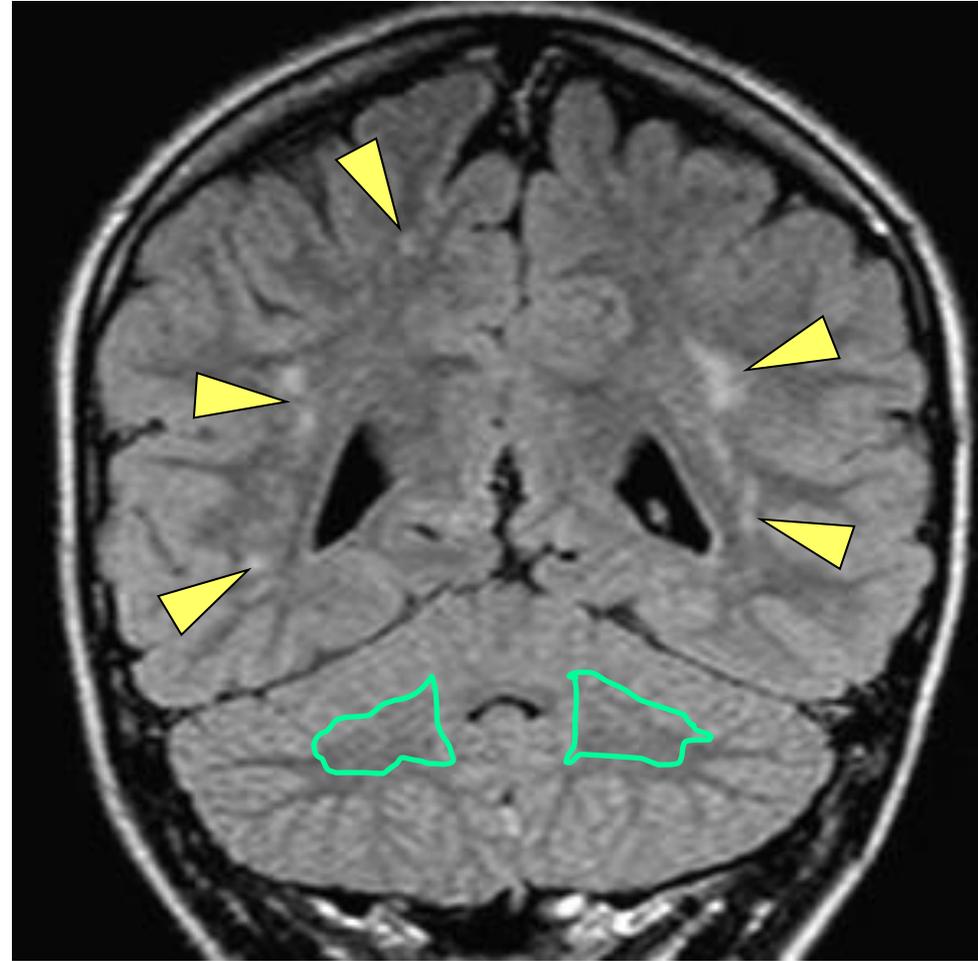
Recessive Inheritance



CONGENITAL RUBELLA INFECTION

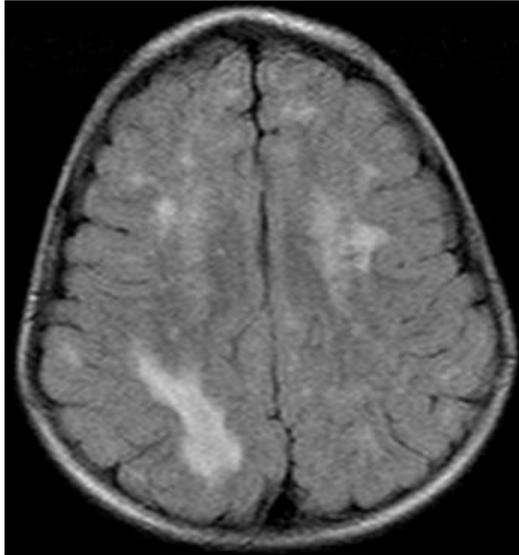


**FLAIR
axial**

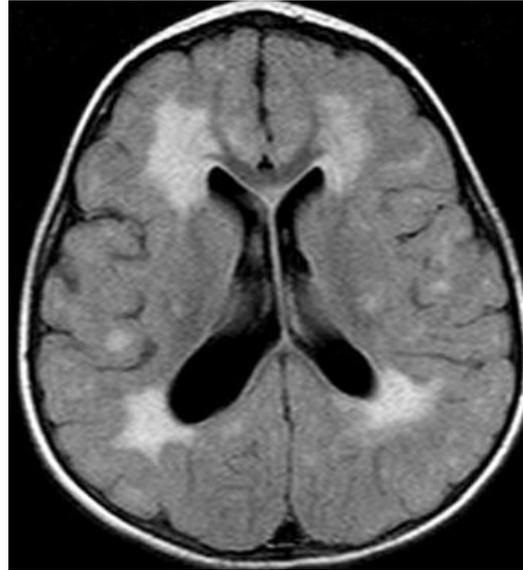


FLAIR coronal

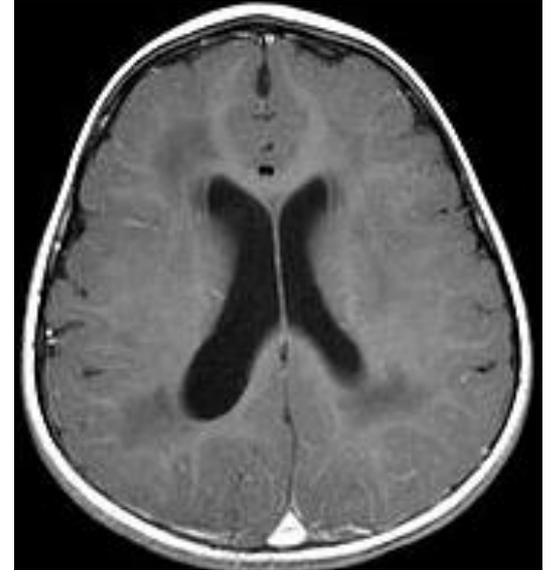
CONGENITAL CMV INFECTION



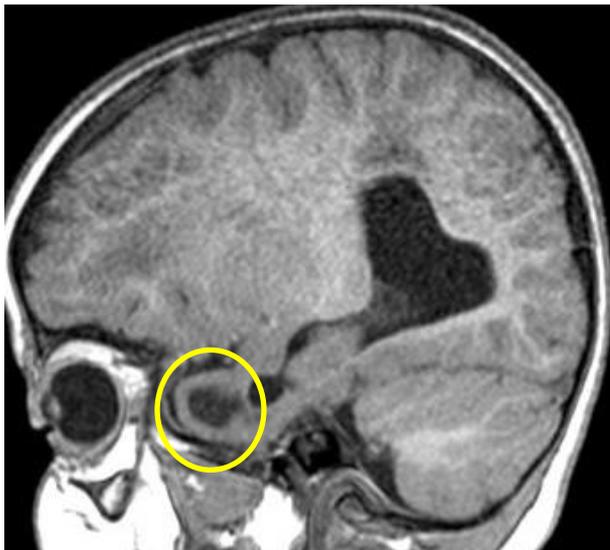
FLAIR ax



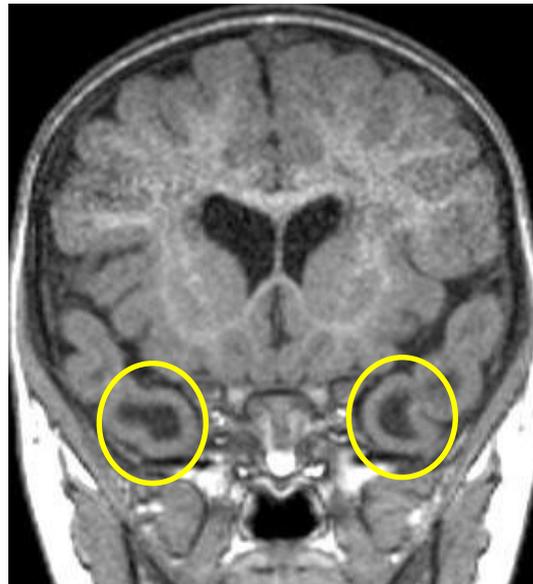
FLAIR ax



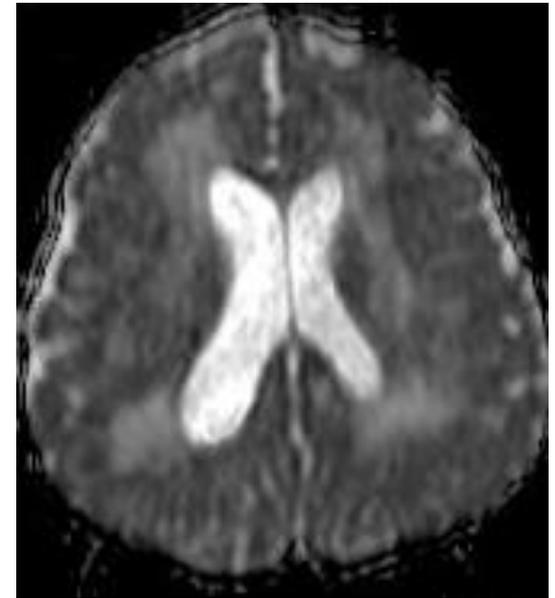
T1 Gd-DTPA ax



T1 sag

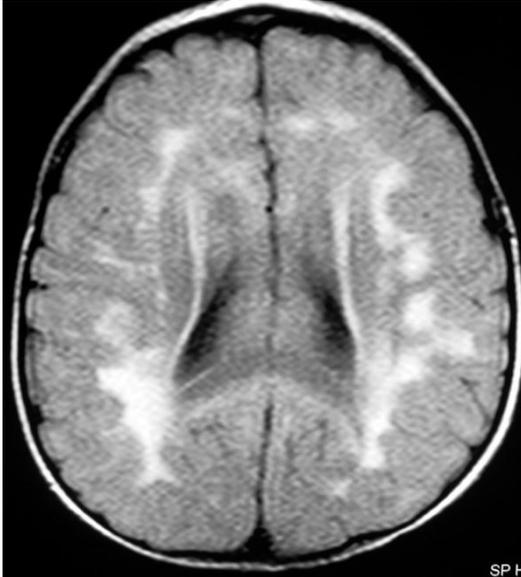


T1 cor

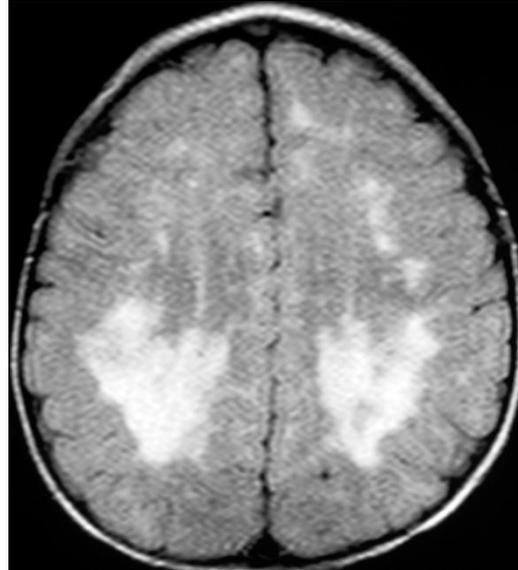


ADC

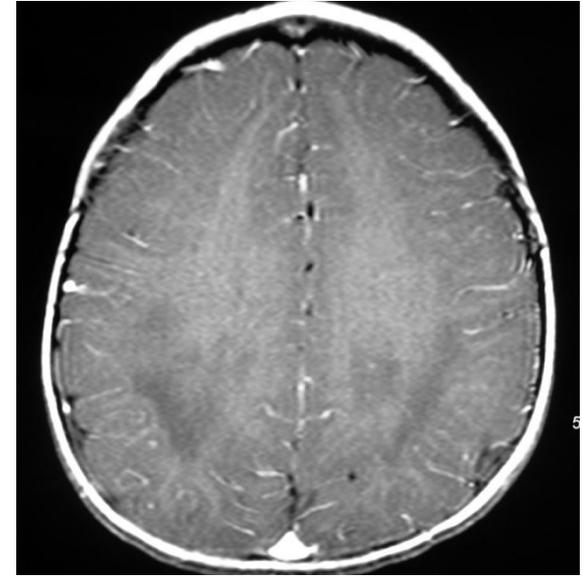
ETIOLOGIC DIAGNOSIS ?



FLAIR ax



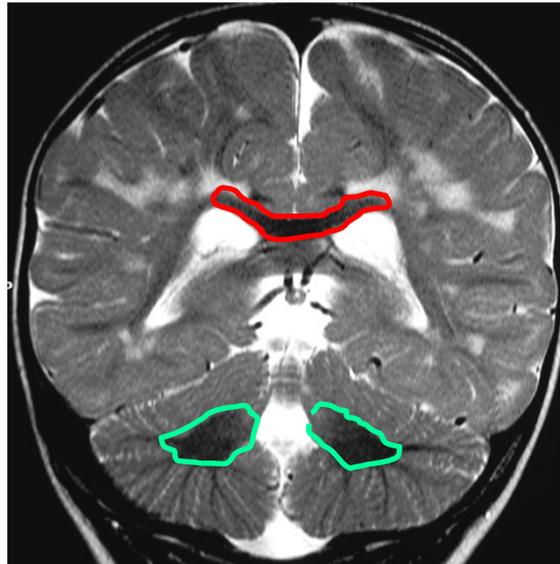
FLAIR ax



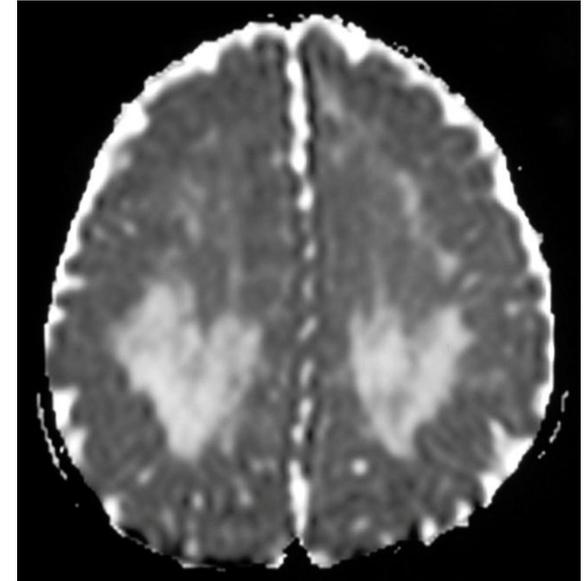
T1 Gd-DTPA ax



T2 sag



T2 cor



ADC

JOINT COMMITTEE ON INFANT HEARING POSITION STATEMENT (1994)

- All infants with hearing-loss should be identified before 3 months of age and receive intervention by six months of age



Screening neonatale



I NEONATI FISIOLÓGICI ESEGUONO TEOAE (Transient Evoked Otoacoustic Emissions) + Sorveglianza audiologica.



Neonato tranquillo ambiente "silente"
Tempo medio di esecuzione ~5 min



Universal newborn hearing screening. Methodical aspects. HNO 57(1): 29-36, Jan 2009.

TEOAE

- assenti per soglie $>30-35$ dB HL
- esame correttamente eseguito se stabilità della sonda $> 80\%$ e rumore di fondo $< 20\%$
- Stimolo: sequenza di click non lineare 73 dB SPL
- Visibili durante l'esame: durata, progressione esame, rumore, forma d'onda statistica



Il test di screening non è diagnostico ma suddivide i neonati in 2 gruppi i Pass e i Refer.



NEONATI A RISCHIO AUDIOLOGICO

- 1 Familiarità per sordità neurosensoriale congenita
- 2 Infezioni congenite (CMV, toxoplasmosi, rosolia, herpes)
- 3 Peso alla nascita < 1500 g
- 4 Malformazioni craniofacciali
- 5 Punteggio Apgar 0-4 al 1° min 0-6 al 5° min
- 6 Ittero (bilirubina > 20 mg /dl; >18 mg/dl nel pretermine)
- 7 Farmaci ototossici
- 8 Ventilazione meccanica con durata > 4gg
- 9 Sindromi / cromosomopatie associate a deficit uditivo
- 10 Meningiti batteriche *(JCIH 2007)*

Ricovero in TIN > 5 gg *(JCIH 2008)*

I NEONATI A RISCHIO AUDIOLOGICO ESEGUONO TEOAE+AABR (Automatic Auditory Brainstem Response) potenziali evocati uditivi automatici del tronco encefalico vengono quindi inviati, comunque sia l'esito, per ABR clinico entro i 3 mesi di vita e **controlli audiologici ogni 3-6 mesi** per rischio di ipoacusia ad insorgenza tardiva.



Neonato in sonno spontaneo
Tempo medio di esecuzione 12 min

Universal newborn hearing screening.
Methodical aspects. HNO 57(1): 29-36, Jan 2009.

200.000 nati/anno

- 2005 raccomandazione
- Dicembre 2011 legge regionale
- Dicembre 2012 operatività (Rete Udito)



83 punti nascita
Lombardia

70% possiede
apparecchiatura
TEAOE
45% la utilizza

88% fa screening



100-200 SORDI/ANNO

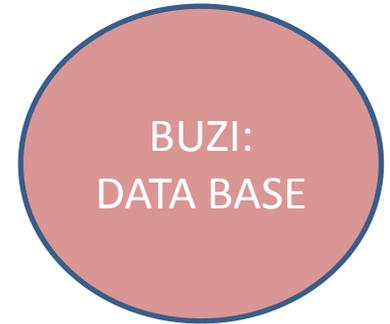
2000
ABR/aa

2%
refer

0.2%
VP

Regione Lombardia, Rete udito.

- Costo screening 4-15 euro pz
- Istituzione di corso formativi
- Scelta centri di riferimento per III livello



III LIVELLO **BS-MI-VA**



II LIVELLO (TEAOE-AABR-ABR-COMPORTAMENTALE)



I LIVELLO: **NIDI**



Grazie per l'attenzione