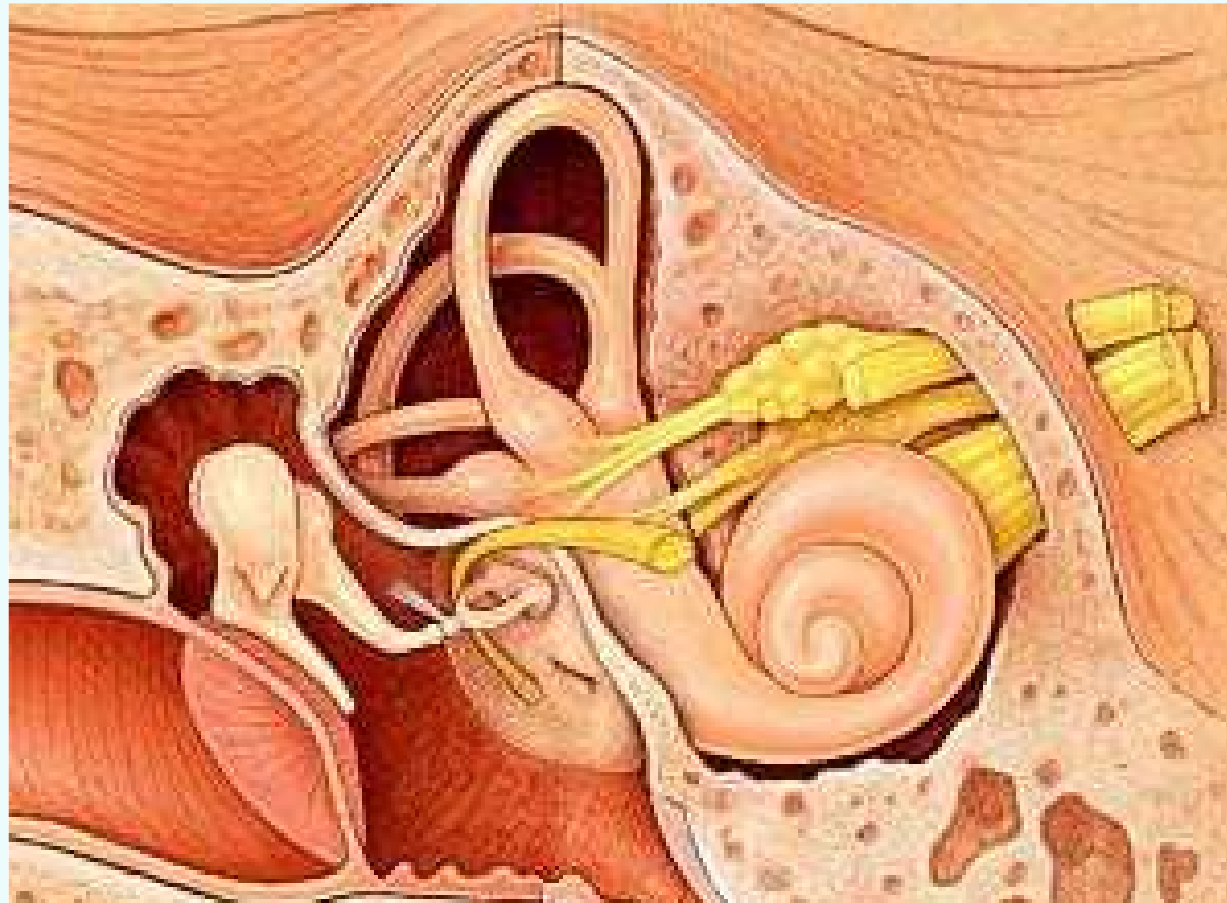




# Le ipoacusie infantili

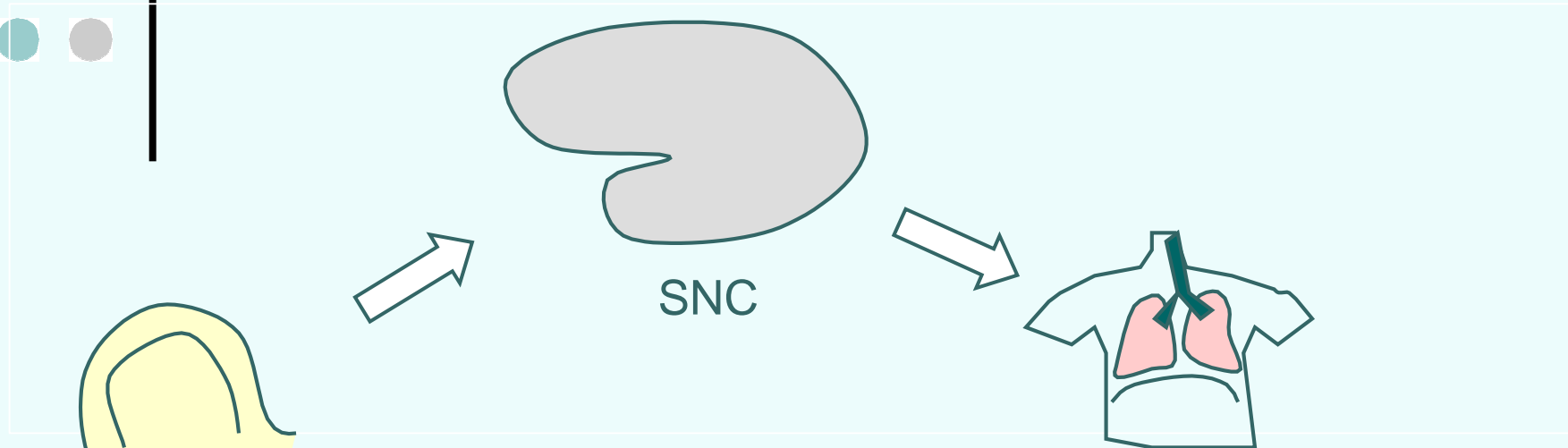
Claudia Aimoni  
Clinica ORL – Audiologia  
Università degli Studi di Ferrara

● ● ● | Sensazione e percezione uditiva, percezione verbale



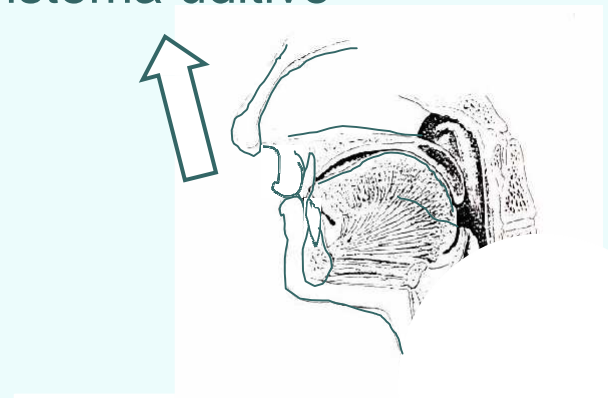
[Animation.gif>](#)

# feed-back uditivo

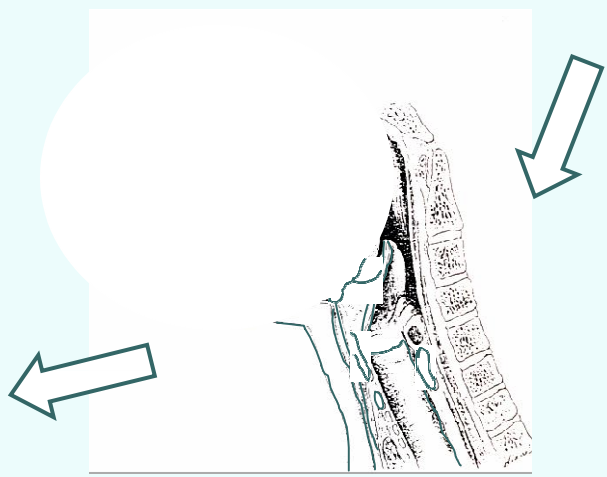


Sistema uditivo

Sistema respiratorio



Sistema articolatorio



Sistema fonatorio

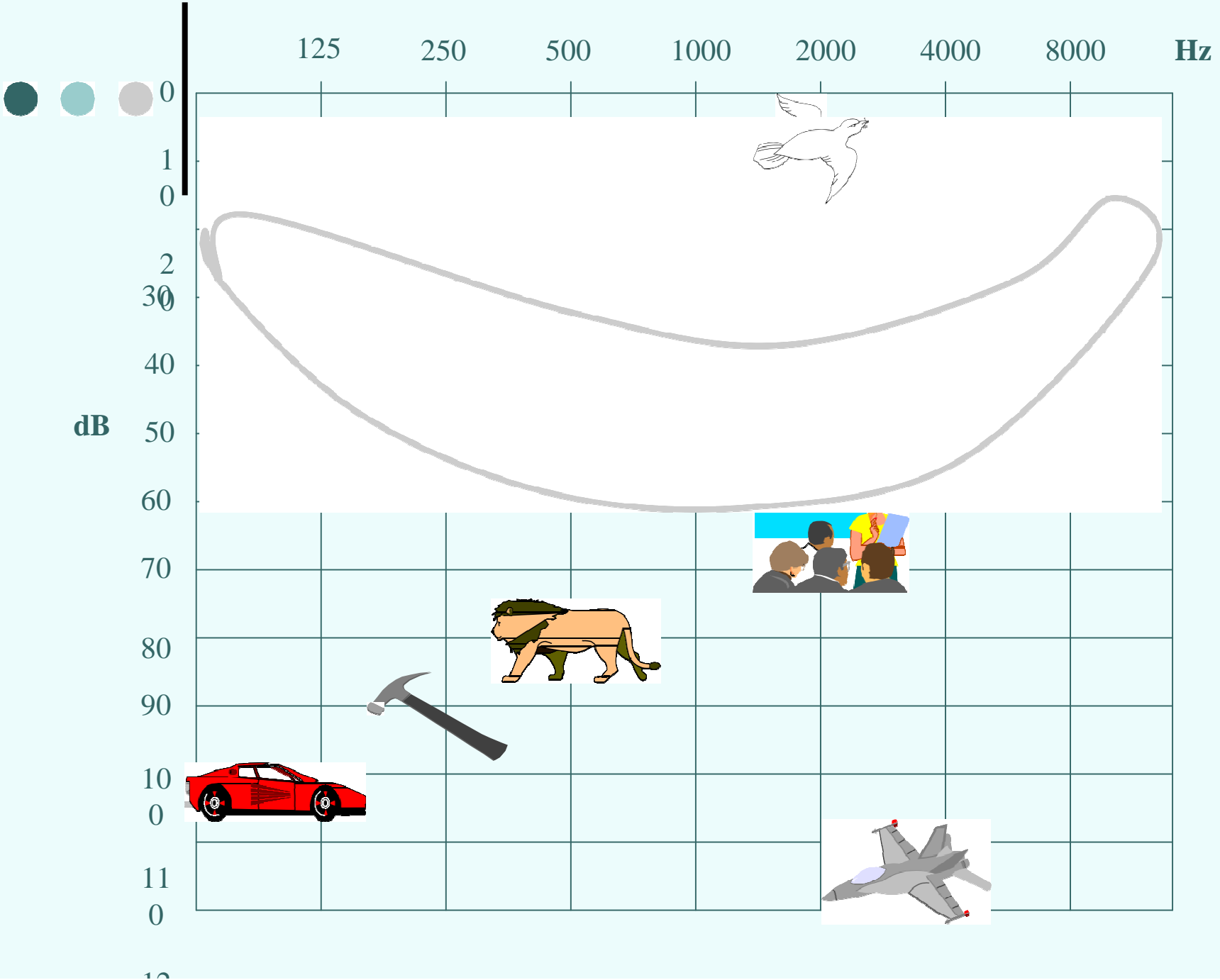


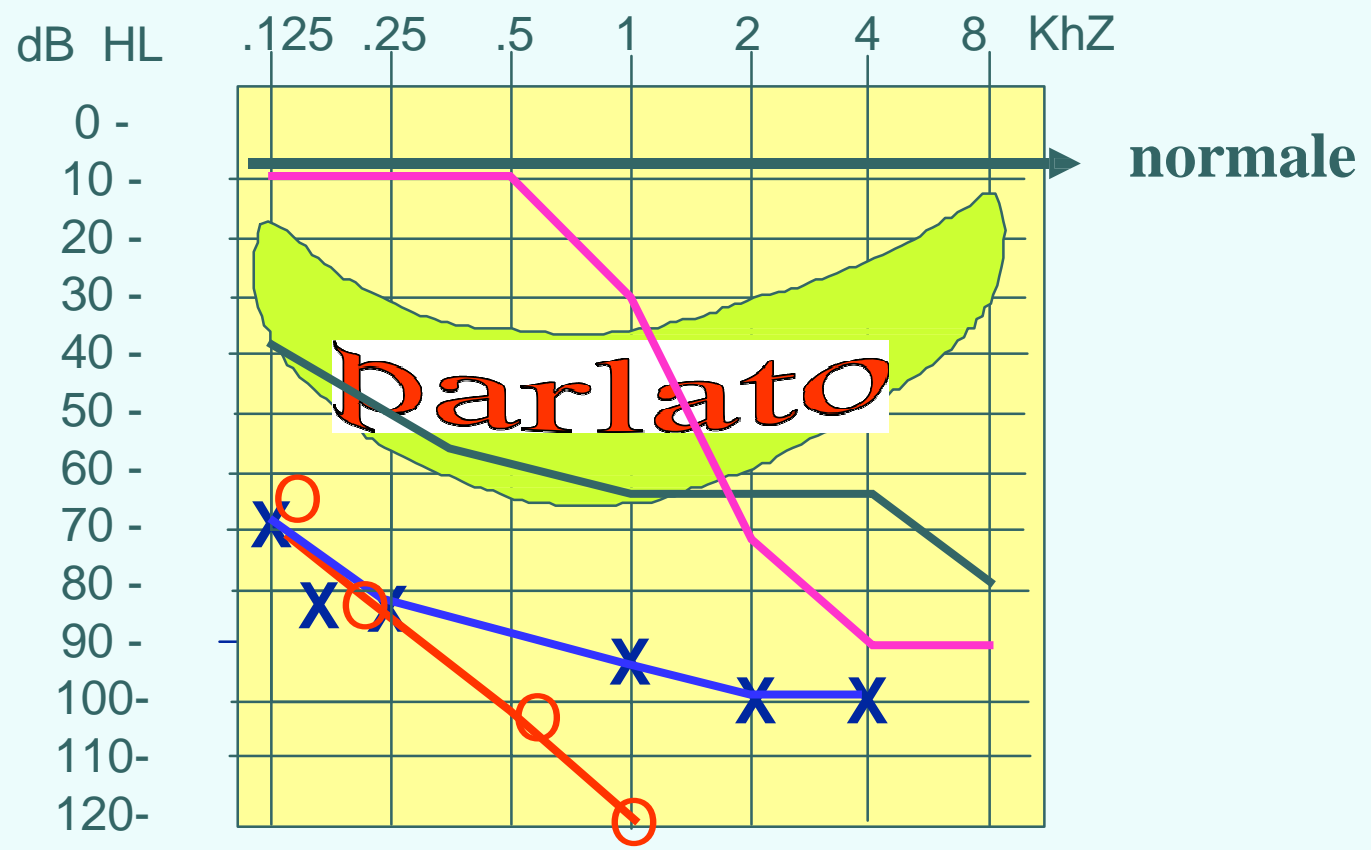
## Aree di disabilità

- Riduzione della sensibilità

- Riduzione della qualità fonoco-articolatoria

- Alterazione del linguaggio







## Classificazione delle ipoacusie /criteri riabilitativi/

- grado di ipoacusia
- durata
- epoca di  
insorgenza



classificazione

## Fattori audiologici e sviluppo del linguaggio

**grado**

**tipo**

**grado 0**       $\leq 25$  dB      moderato  
sussurro

**grado 1**  
**lieve**      26-40 dB      normale  
intensità

**grado 2**  
**medio**      31-60 dB  
41 – 60 dB      Intensità  
sostenuta

**grado 3**  
**severo**      61-80 dB  
alta intensità

**grado 4**  
**profondo**       $\geq 81$  dB      nessuna  
percezione

- trasmissiva
- mista
- neurosensoriale
- neuropatia



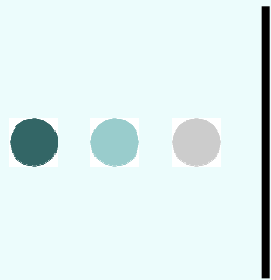


## Durata dell'ipoacusia

- transitoria

- permanente: **PCHI**

(permanent childhood hearing impairment) frequenze 500-4000 HZ  
nell'orecchio migliore



ipoacusia in età precoce  
>> sviluppo del linguaggio  
<<

○ lieve 20-40 dB

○ non rilevante

○ moderata 40-70 dB

○ disturbo di linguaggio

○ severa 70- 95 dB

○ grave disturbo

○ profonda  $\geq$  95 dB

○ assenza di linguaggio



## epoca di insorgenza/eziologia

- congenita - presente alla nascita  
(prenatale)
  - acquisita - insorta dopo la  
nascita
- perinatale post-natale



## espressione fenotipica/eziologia

- Non sindromica - isolata
- sindromica - associazione di segni clinici
  - non genetica (fattori esogeni)
  - genetica
    - ereditaria
    - non ereditaria (fattori endogeni)



# epidemiologia

- 120 milioni di persone nel mondo > 31 dB (causa di disabilità)
- > 50 % nei paesi in via di sviluppo
- > 50 % casi potevano essere evitati con **prevenzione primaria**

**Stime di prevalenza della WHO**



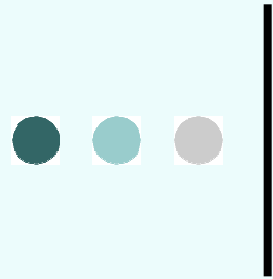
# PREVENZIONE PRIMARIA

- Ecografia pre-natale
- Consulenza genetica
- Immunizzazione
- Tp. antibiotica (toxoplasmosi, sifilide)
- > sorveglianza gravidanza, parto
- < durata dei periodi di OMS  
“attiva”
- Cura delle flogosi croniche Au medio



# epidemiologia

- 0.5-1.5 /1000 neonatale
- 3.5 - 8 /1000 età scolare (5-8 aa)
- **Variabilità nei Paesi in via di sviluppo**
- Variabilità dei criteri usati per definire l'ipoacusia
- OMS ha fissato per bambini < 15 aa una PCHI nel BEHL > 30dB HL:  
protesizzazione



# Epidemiologia categorie a rischio

- bambini ricoverati nelle unità di terapia intensiva neonatale (NICU) 3-28 %
- bambini affetti da ritardo di linguaggio >20%
- sindromi (Down 38%)





# Cause di ipoacusia

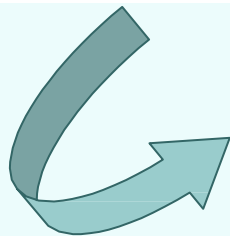
<b>Congenite (prenatali)</b>	<b>non-genetiche</b>	infezioni (toxoplasmosi, cytomegalovirus, rosolia, aids)
		farmaci ototossici
		disordini metabolici
	<b>genetiche</b>	sindromiche
		non sindromiche
<b>Acquisite</b>	<b>perinatali</b>	ipossia
		iperbilirubinemia
		infezioni
		prematurità, basso peso
	<b>postnatali</b>	meningite
		otite media
		infezioni virali (parotite, morbillo, cmv)
		esposizione a rumore
		trauma
<b>genetiche tardive</b>	ereditaria progressiva	

# INFEZIONE DA CMV E SORDITA' CONGENITA

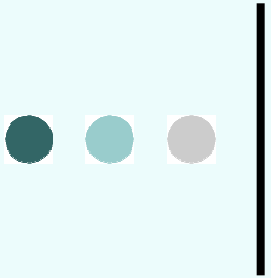


- sintomatico-asintomatico:
- 0.4 -2.3% nati vivi

## IPOACUSIA



- 40% dei sintomatici
- insorgenza tardiva >50 %
- a 6 anni prevalenza 15.4%



## >frequente causa di ipoacusia non genetica

- Malattia sintomatica(da inclusioni citomegaliche): lesioni multi-organo, quadro clinico grave (SNC,fegato)
- Trasmissione trans-placentare
- Ipoacusia mono,bilaterale, grado variabile,progressiva o dopo 1° anno di vita
- Ig in gravidanza, anti-virali ev
- Non vi è un vaccino affidabile



# **Genetic Hearing Loss may be associated with :**

---

- **Eye disorders (Usher)**
- **Endocrine disorders (Pendred)**
- **Cardiac disorders (Jervell & Lange-Nielsen)**
- **Pigmentary disorders  
(Waardenburg)**
- **Renal disorders (BOR and Alport)**
- **Musculoskeletal disorders**

# FORME GENETICHE EREDITARIE RECESSIVE

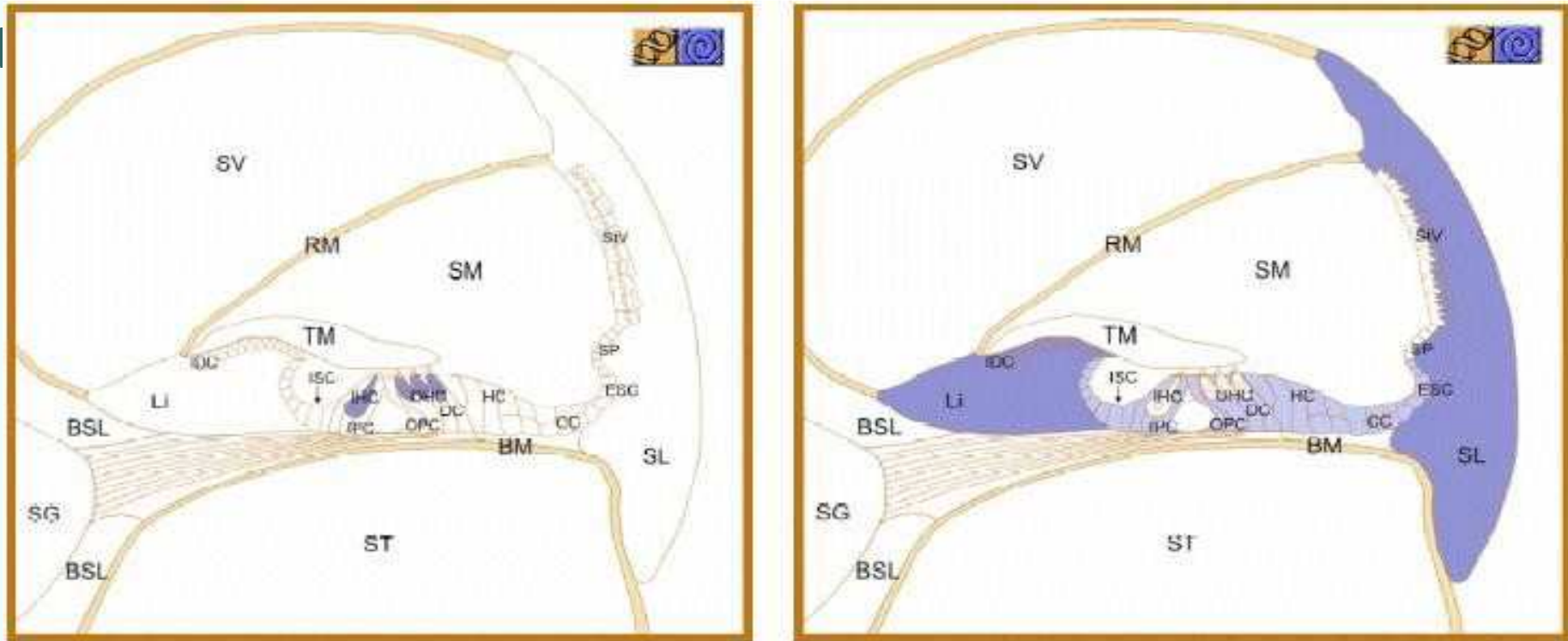
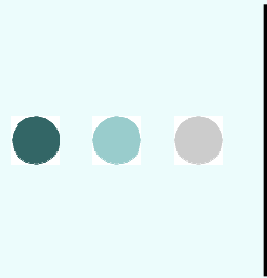


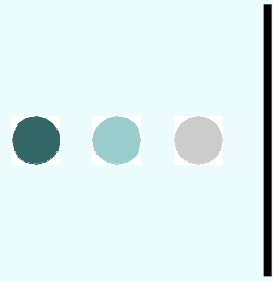
Fig. 1: esempi di localizzazione del danno cocleare in relazione alla mutazione genica a sinistra alterazione delle cellule cigliate interne ed esterne nel difetto della caderina (proteina implicata nel fenotipo Usher) ; a destra alterazioni cocleari conseguenti a mutazione del gene che codifica la connessina (da Van Camp e Smith, 2006).



# **Usher Syndrome**

---

- **Autosomal recessive disease characterized by sensorineural hearing loss and retinitis pigmentosa (RP) (1-3/50,000)**
- **Accounts for more than 50% of deaf-blindness and 18% of RP**
- **3-6% of children with severe to profound hearing loss may have Usher syndrome (higher for Acadian and Ashkenazi Jewish origin)**



# Usher Syndrome

Type I

Type II

Type III

- **Hearing Loss**

**Profound**

**Severe**

**Progressive**

- **Vestibular**

**function**

**Absent**

**Normal**

**Variable**

- **Onset of RP**

**(decade)**

**Variable**

**First**

**Second**



# Usher syndrome genes encode:

---

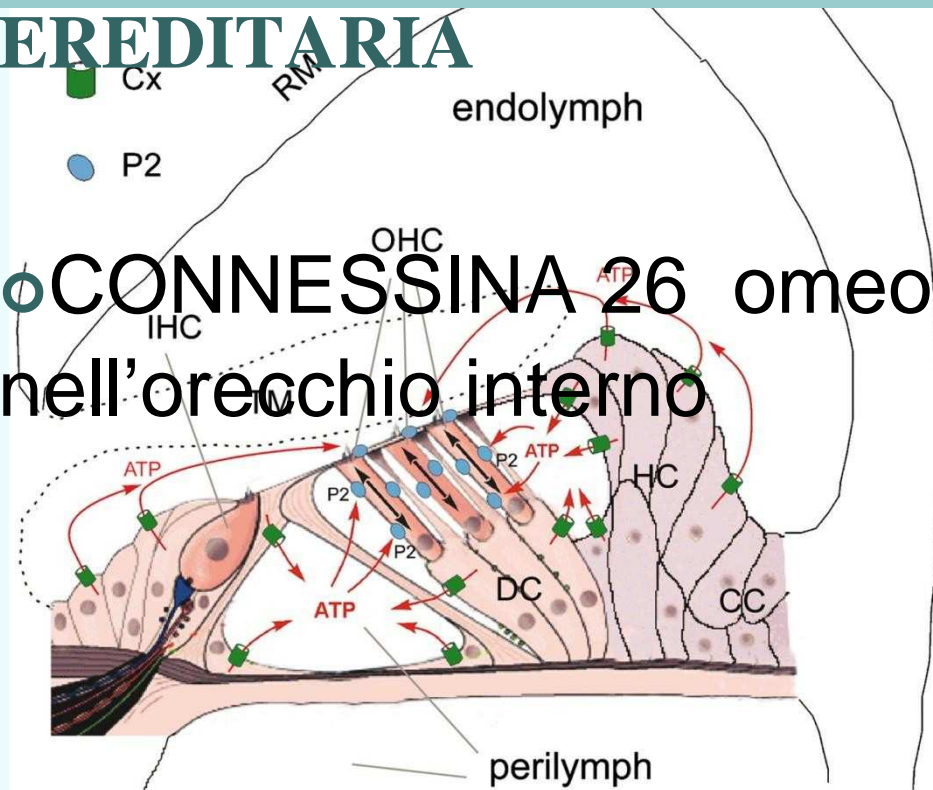
- Myosin VIIa (USH1B, DFNA11, DFNB2, *Shaker-1*)
- Harmonin (USH1C, DFNB18)
- Cadherin 23 (USH1D, DFNB12, *Waltzer*)
- Protocadherin 15 (USH1F, *Ames-waltzer*)
- Sans (USH1G, *Jackson shaker*)
- Usherin (USH2A)
- G protein-coupled receptor-1 (USH2C)
- Clarin-1 (USH3)



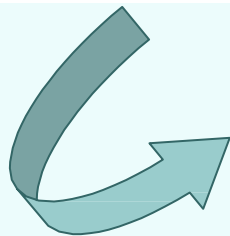
# CONNEXINA E SORDITA' CONGENITA

## EREDITARIA

○ CONNESSINA 26 omeostasi del  $K^+$   
nell'orecchio interno

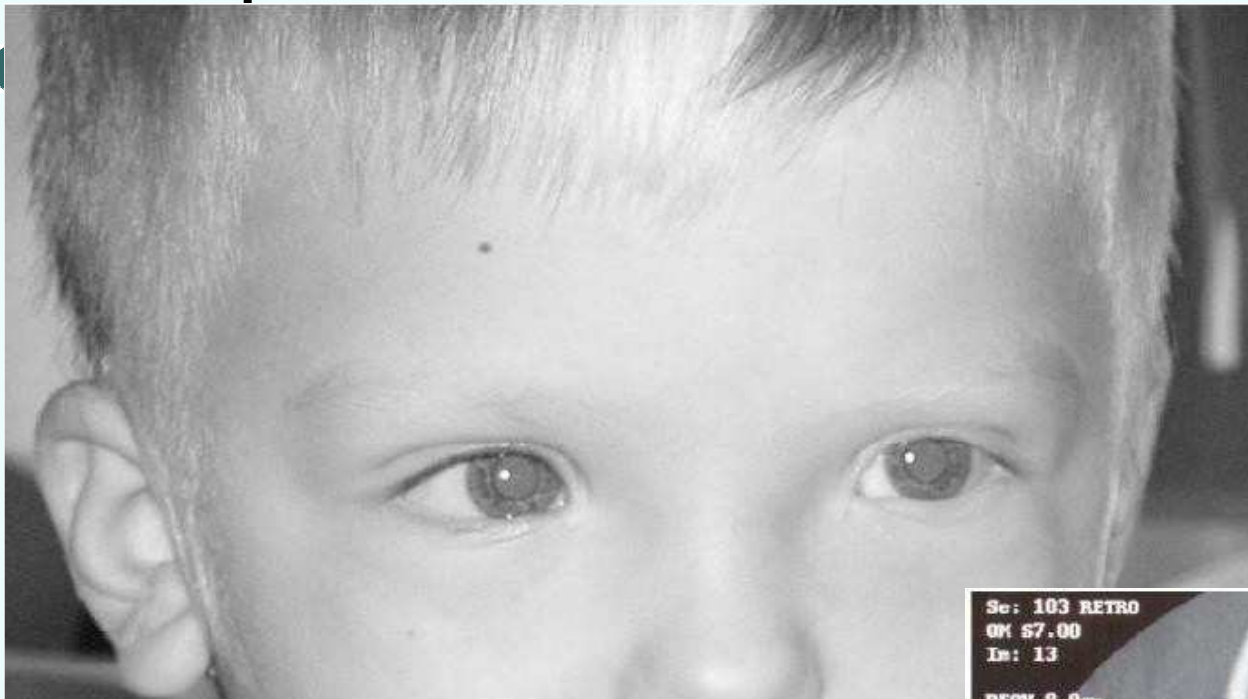


## IPOACUSIA



- >50 % delle forme ereditarie isolate
- insorgenza precoce, grado variabile
- deprivazione uditiva totale
- nessun segno clinico diretto

# CONGENITE SINDROMICHE GENETICHE E NON



SINDROME DI  
WAARDENBURG



SINDROME DEL  
ACQUEDOTTO VESTIBOLARE  
ALLARGATO



# Waardenburg syndrome (WS)

---



- **Clinical features:**

- **Type I: heterochromia irides, dystopia canthorum, white forelock**
- **Type II: heterochromia irides, white forelock, early graying, no dystopia canthorum or facial dysmorphism**
- **Type III: Type I with limb abnormalities including contractures, muscle hypoplasia**
- **Type IV: Type II with Hirschsprung's disease**

# Waardenburg syndrome (WS)

---

- Incidence: ~1 in 42,000
- Inheritance: autosomal dominant; some cases of WS may be autosomal recessive

- Genes:

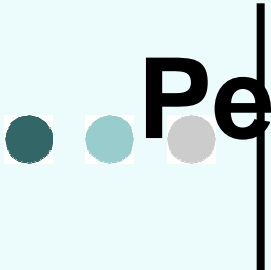
Type I and III: PAX3 (2) Type II: MITF (3)

Type IV: SOX10 (22), EDN3 (20), EDNRB (13)

# ● ● ● **Pendred Syndrome**

---

- **Severe to profound congenital sensorineural hearing impairment with goiter (enlarged thyroid)**
- **20% of children with severe to profound hearing loss may have Pendred syndrome**



# **Pendred syndrome**

---

○ **Incidence: ~1 in 7,500**

○ **Autosomal recessive**

○ **Gene: SLC26A4 (7q31)**

# ● Jervell and Lange-Nielsen Syndrome

---

- Congenital sensorineural hearing impairment with electrocardiographic abnormalities (long QT interval), fainting spells, and sudden death
- Autosomal recessive, but carriers may have long QT syndrome
- KVLQT1 (11p) and KCNE1 (21q) encode proteins that form a potassium channel
- 1 in every 100 infants with profound hearing impairment may have this syndrome

# Alport syndrome

---

- **Clinical features:**

- **Hematuria**
- **Nephritis with progressive renal failure**
- **Eye abnormalities including anterior lenticonus, cataracts, and maculopathy**
- **Progressive sensorineural hearing loss with onset of hearing loss in late childhood to early adulthood**



# Alport syndrome

---

- **Incidence: ~1 in 50,000**

- **Inheritance: X-linked**

- **autosomal recessive,  
autosomal dominant**

- **Genes:**

**COL4A3 (2q36-q37) COL4A4  
(2q36-q37) COL4A5 (Xq22)**



## ACQUISITE: meningite

- Streptococco pneumoniae, Haemophilus Influentiae, virus, tubercolosi
- 10-28% sviluppano ipoacusia
- casi labyrinthitis ossificans
- casi di risoluzione spontanea



# MENINGITE

Tasso di mortalità del **3-7%** **4-10% delle I.I.**

## Patogenesi:

- tromboflebite progressiva
- erosione della parete ossea dell'orecchio medio o della mastoide
- anomalie congenite o acquisite
- rischio di ipoacusia neuro-sensoriale profonda per ossificazione della coclea

**OTITE MEDIA ACUTA:**  
**ACUTA:**

**COSA E' CAMBIATO**  
**CAMBIATO**



# DEFINIZIONI



TIPO	SINONIMI	DEFINIZIONI
Effusione nell'orecchio medio (MEE)	Catarrale trasudativa	Presenza di liquido trasudatizio chiaro, causata da modificazioni pressorie senza flogosi dell'OM, accompagnata da ipoacusia ed ovattamento)
Miringite		Iperemia della MT senza versamento (es. durante il pianto, ecc. o da infezione)
Otite media acuta (OMA)	Suppurativa o Purulenta	

Infiammazione della  
MT

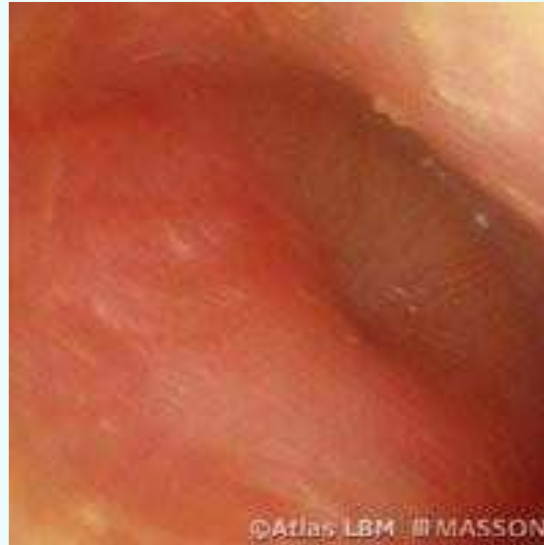
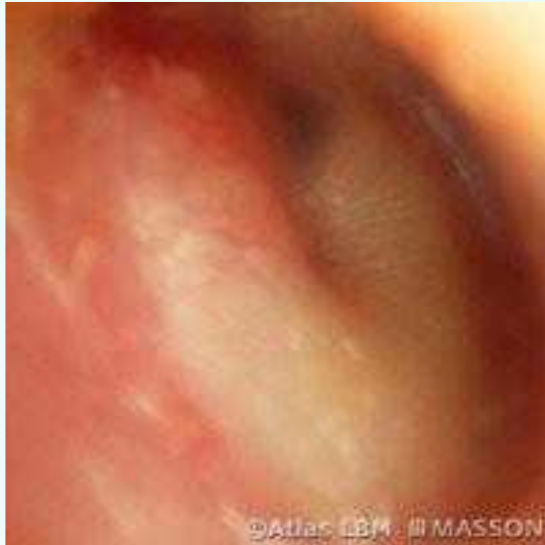
	TIPO	SINONIMI	DEFINIZIONI
● ● ●	Otite media effusione acuta (OME)	Otite mucosa, Secretiva, Catarrale, Essudativa, tubotimpanite, "GLUE EAR", otite media non purulenta.	Effusione dell'OM senza segni o sintomi di otite media acuta alla quale di solito fa seguito (20%). Può essere presente anche primitivamente. La MT non è perforata. L'effusione può essere sierosa, mucoide, purulenta o una combinazione. Ci sono variazioni stagionali
	Otite media effusiva cronica	idem	Se ha durata superiore ai 3 mesi
	Otite media acuta		Patologia flogistica dell'orecchio medio su base microbica caratterizzata dalla presenza di essudato purulento
	Otite media cronica purulenta o persistente		Patologia flogistica dell'orecchio medio caratterizzata dalla contemporanea presenza di una flogosi cronica, per lo più su base microbica, e di una perforazione della MT senza tendenza alla chiusura spontanea.
	Otite media ricorrente		Almeno 3 episodi recidivanti per anno per almeno tre anni



# MIRINGITE



# Otite media Acuta





# Otite siero mucosa



©Atlas L&M - MASSONI



©Atlas L&M - MASSONI

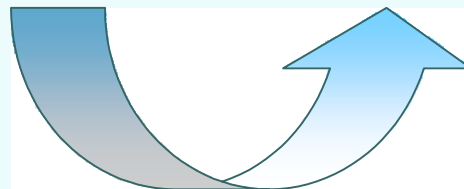
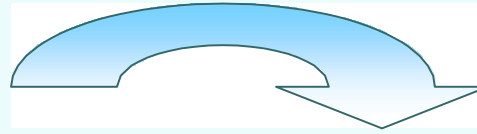
# Otite siero mucosa



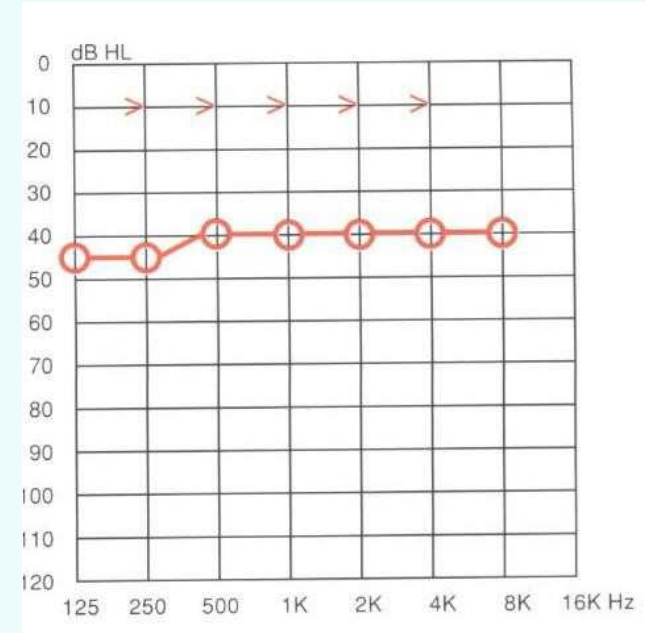
# Otite siero mucosa



# ESAME AUDIO-IMPEDENZIOMETRICO



timpanogramma



40 6 Atelettasia - Otite media adesiva

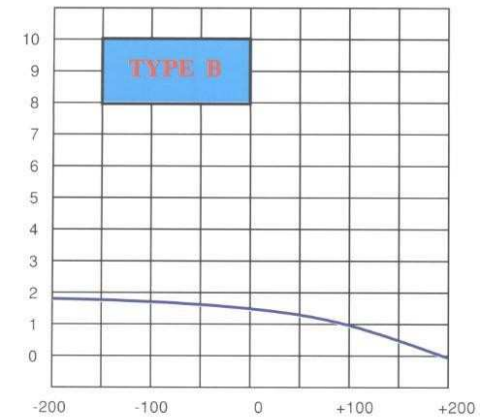
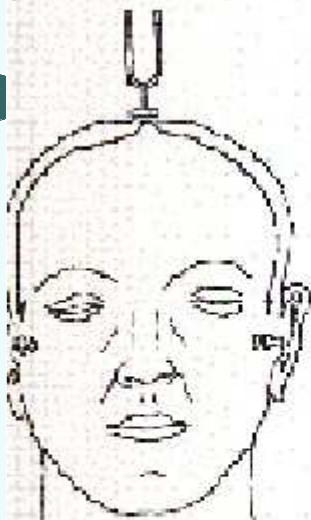
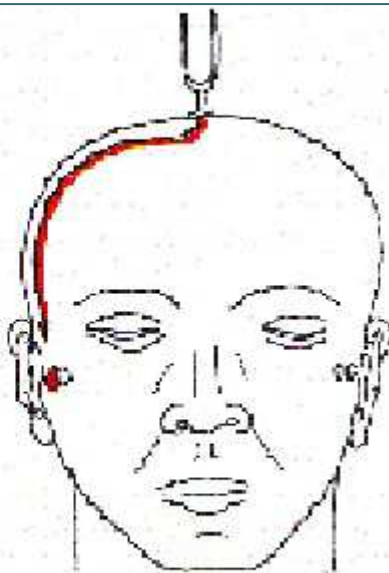


Fig. 6.7. Timpanogramma tipo B dello stesso caso, tipico di versamento endotimpanico.

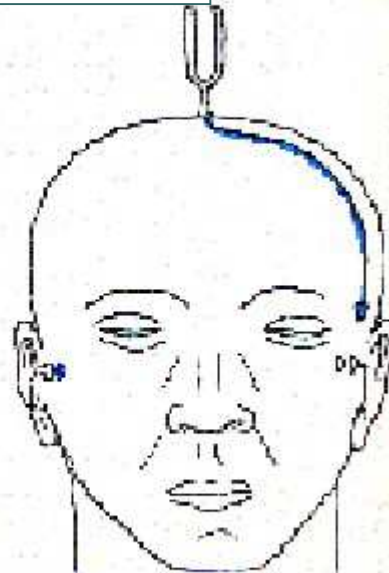
# TEST WEBER



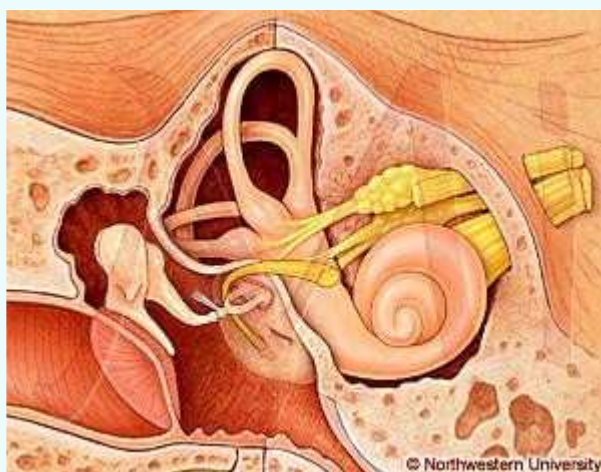
Normoacusia



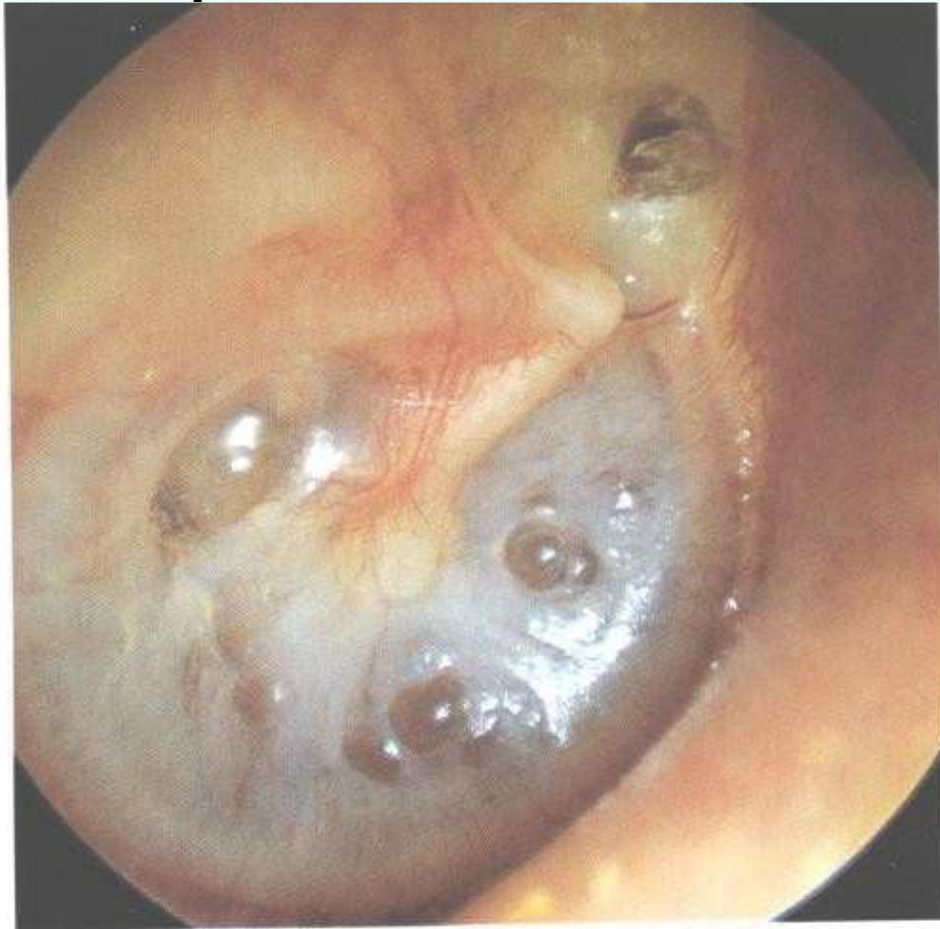
Ipoacusia trasmissiva



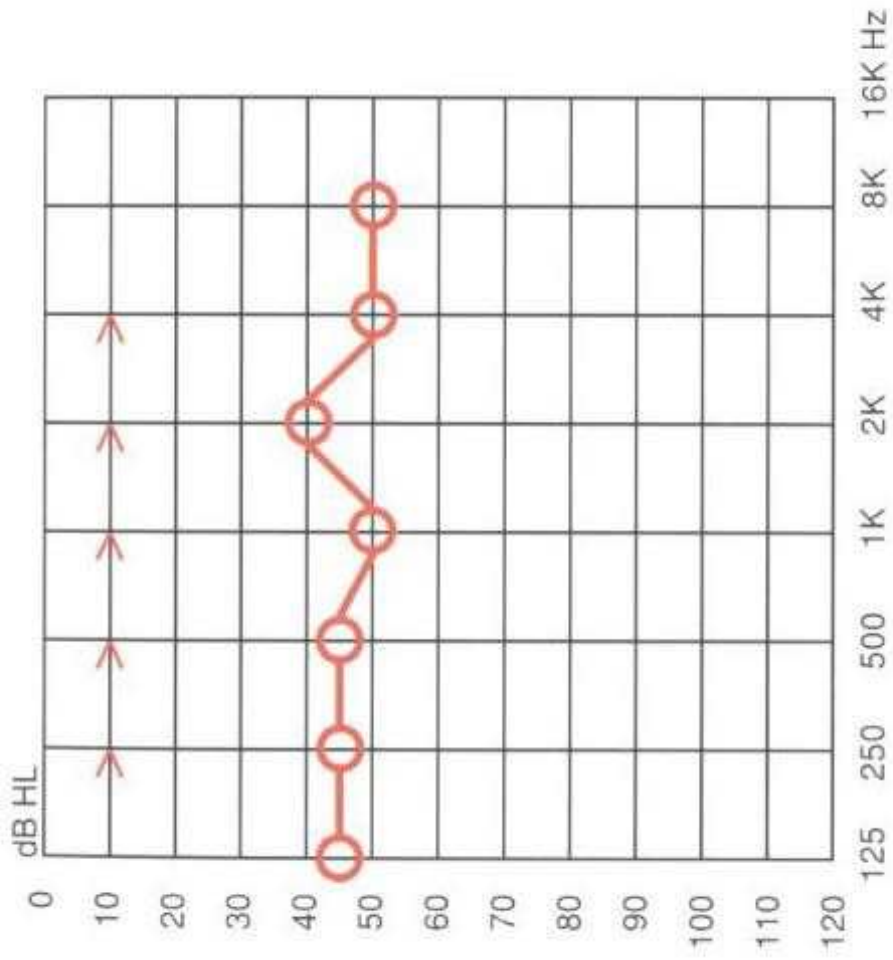
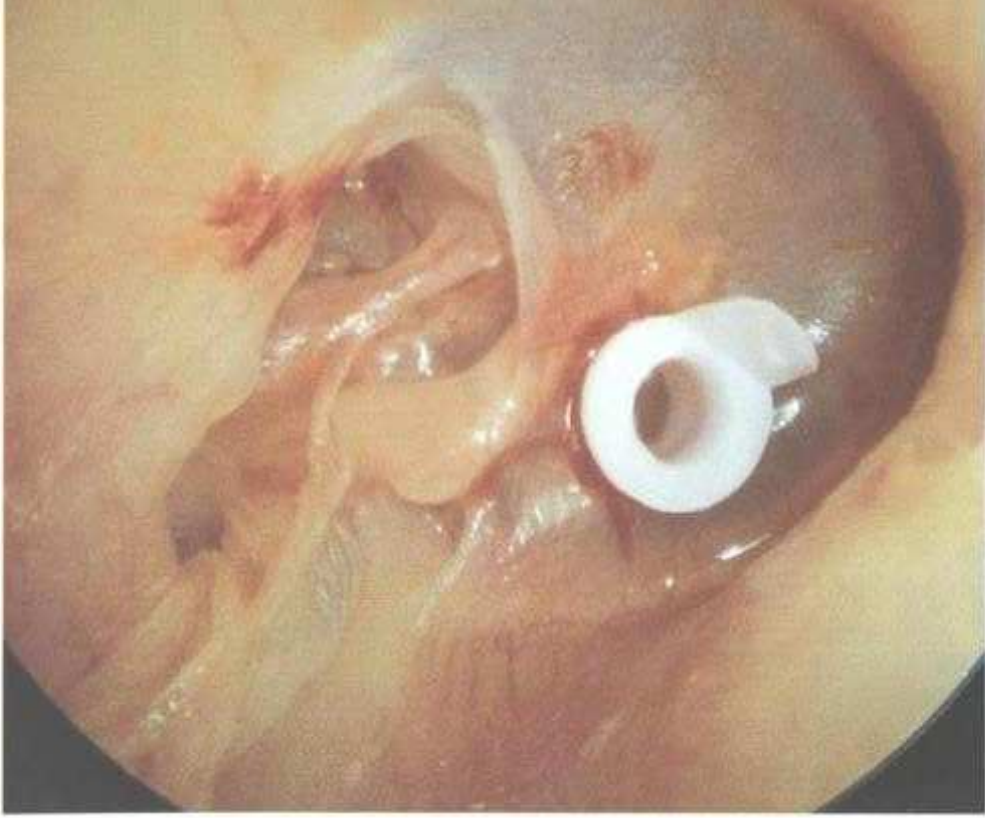
Ipoacusia neurosensoriale



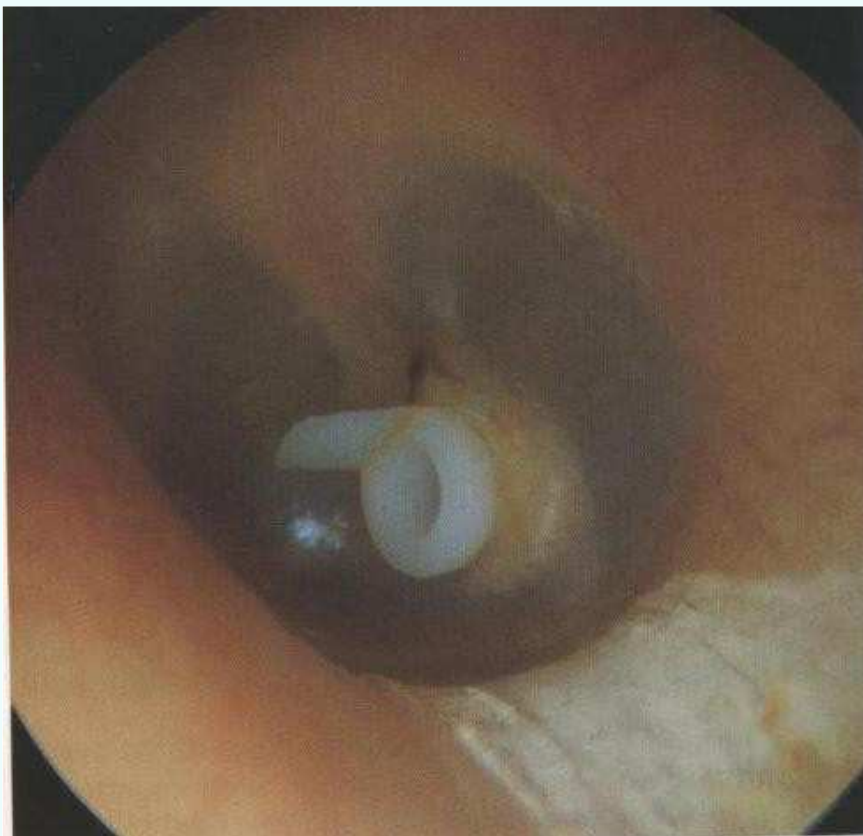
© Northwestern University



Otite sieromucosa  
ad evoluzione  
timpanosclerotica  
ed erosione  
epitimpanica. "Glu  
e" della cassa



# DRENAGGIO TRANSTIMPANICO





● ● ● | principi e linee guida per l'identificazione e  
l'intervento precoce delle ipoacusie

ASHA 2007



AMERICAN  
SPEECH-LANGUAGE-  
HEARING  
ASSOCIATION

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

*Joint Committee on Infant Hearing*

# Lo screening neonatale universale

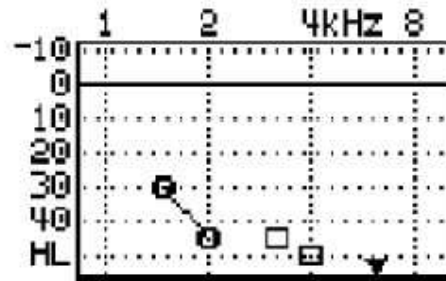


Figura 5: A sinistra la versione di un ABR; a destra un grafico generale. Il neonato che è presente un deficit uditivo richiede un ABR.



- Eseguibile nei punti nascita e T.I.N.(I livello)
- Semplice, rapido e noninvasivo
- Risposta pass/refer
- Sensibile: individuare il neonato “sospetto”
- Specifico: individuare i neonati “sani”
- Eseguibile da personale non specializzato



## The Position Statement

The Joint Committee on Infant Hearing (JCIH) endorses early detection of and intervention for infants with hearing loss. The goal of early hearing detection and intervention (EHDI) is to maximize linguistic competence development for children who are deaf or hard of hearing. Without appropriate



**Identificazione e riabilitazione precoce**

# La diagnosi audiologica

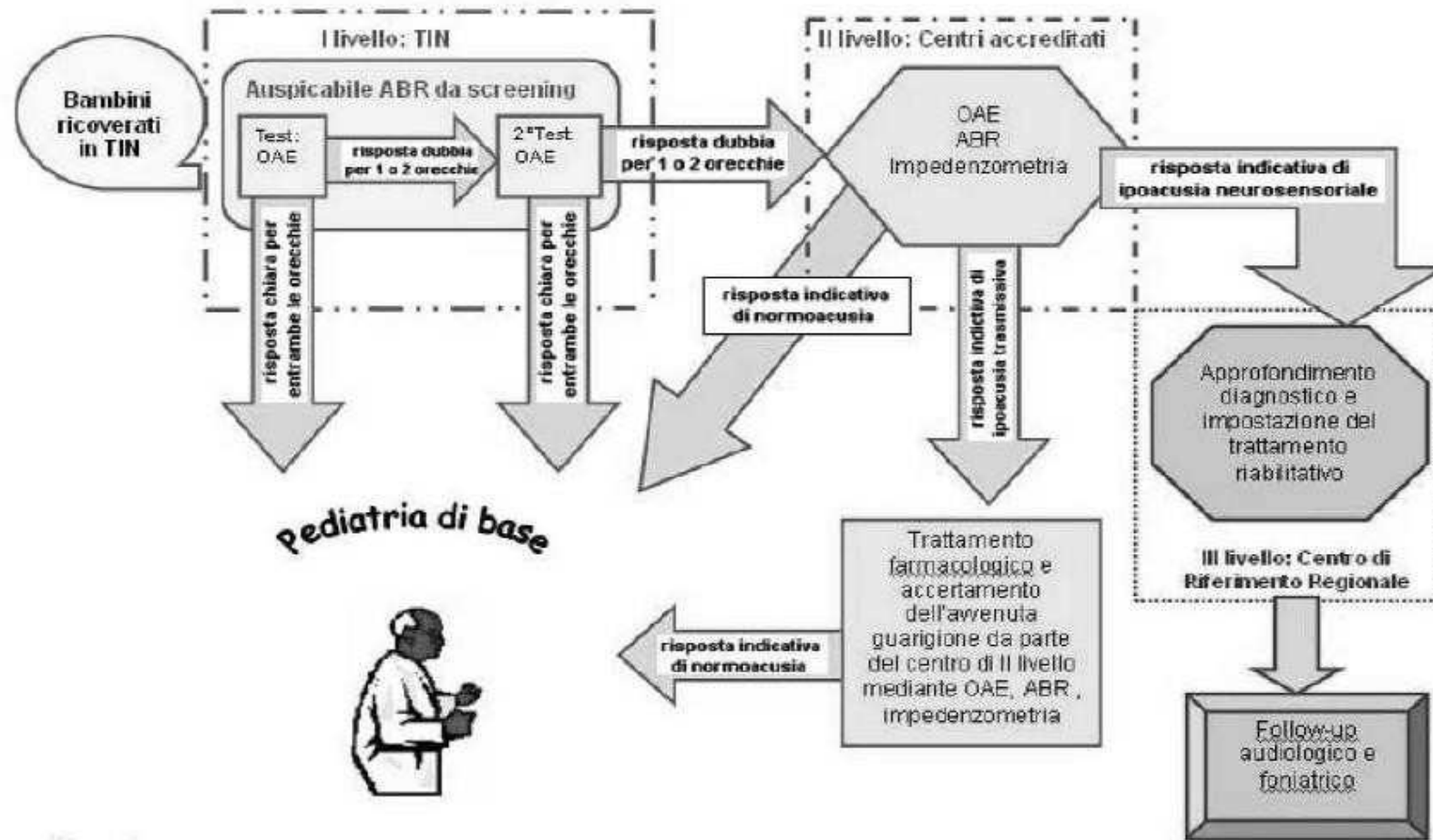
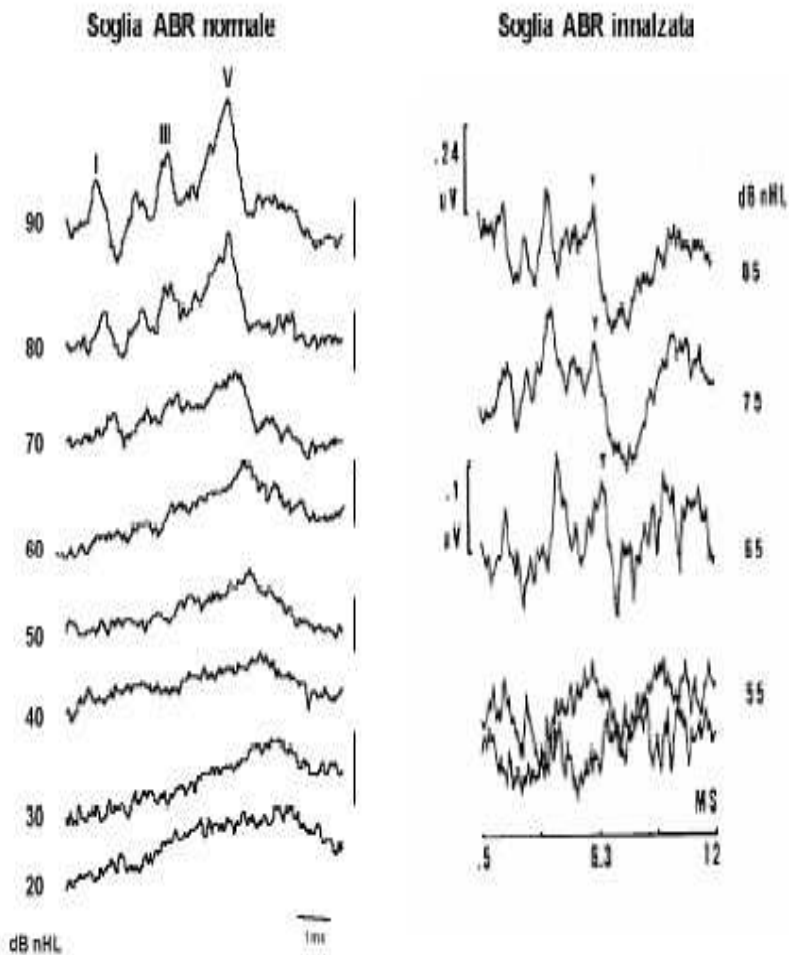


Figure 2

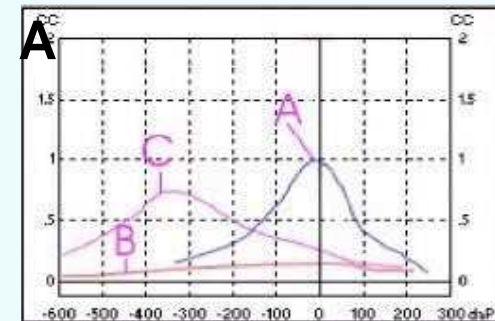


# La diagnosi audiologica

L'utilizzo dei potenziali evocati uditivi nella stima di soglia...



## TIMPANOGRAMM



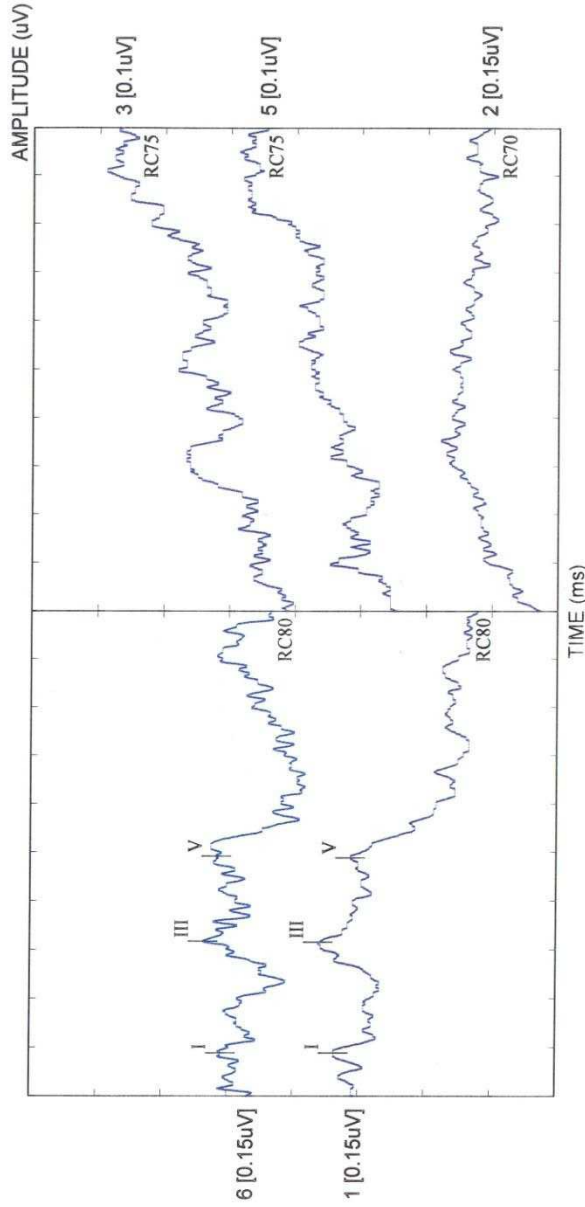
## AUDIOMETRIA COMPORAMENTALE



# Evoked Potential Report

Patient:

Birthdate: 9/9/2011  
 Physician: None  
 Date: 9/17/2012



LATENCIES (ms)						
ABR						
Waveform	Ear	I	II	III	IV	VI
1	Right	1.56	***	4.28	***	6.36
6	Right	1.56	***	4.30	***	6.40

INTERPEAK INTERVALS (ms)						
ABR						
Waveform	Ear	I-III	III-V	I-V	Low	High
1	Right	2.72	2.08	4.80	5 KHz	10 Hz
6	Right	2.74	2.10	4.84	5 KHz	10 Hz

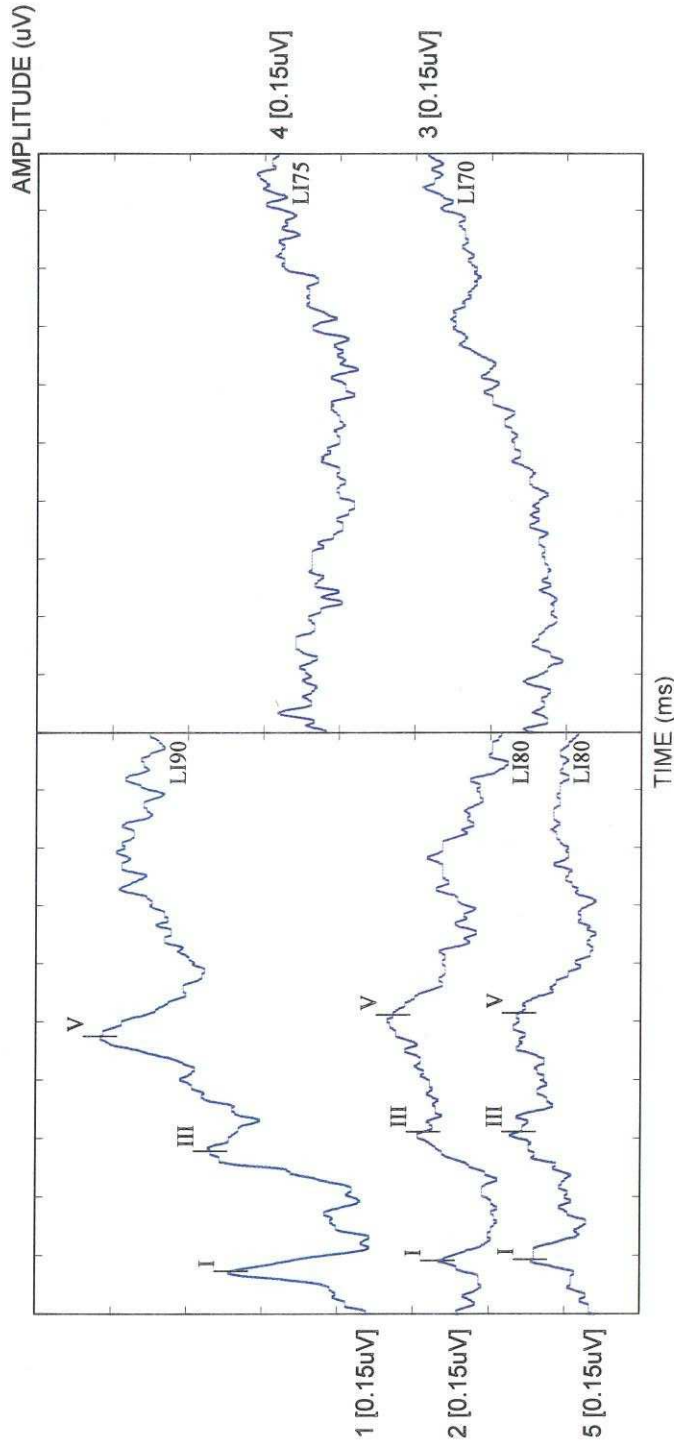
WAVEFORMS													
ABR													
#	Date	Record	Transducer	Intensity	Ear	Rate	Stimulus	Gain	High	Low	Acc	Rej	Epoch
1	9/17/2012	6.1	Headphones	80dB nHL	Right	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 KHz	2048	0	12ms
2	9/17/2012	7.1	Headphones	70dB nHL	Right	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 KHz	1253	0	12ms
3	9/17/2012	8.1	Headphones	75dB nHL	Right	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 KHz	2048	0	12ms
5	9/17/2012	11.1	Headphones	75dB nHL	Right	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 KHz	1725	0	12ms
6	9/17/2012	12.1	Headphones	80dB nHL	Right	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 KHz	1113	0	12ms

WAVEFORM COMMENTS	
Waveform	Comments
1	(Smooth: 6.1 - 7 points)
2	(Smooth: 7.1 - 7 points)
3	(Smooth: 8.1 - 7 points)
5	(Smooth: 11.1 - 7 points)
6	(Smooth: 12.1 - 7 points)

# Evoked Potential Report

Patient:

Birthdate: 9/9/2011  
 Physician: None  
 Date: 9/17/2012

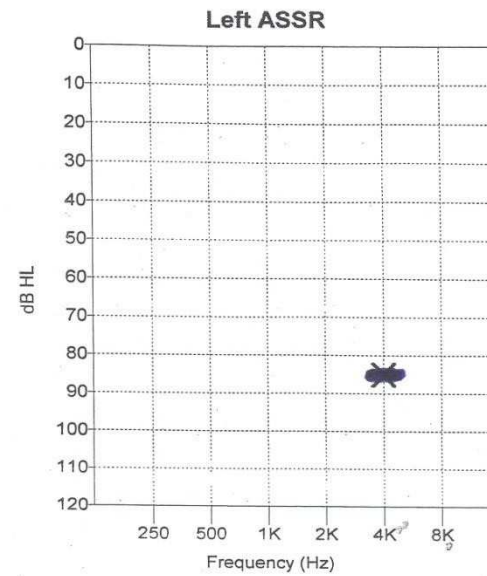
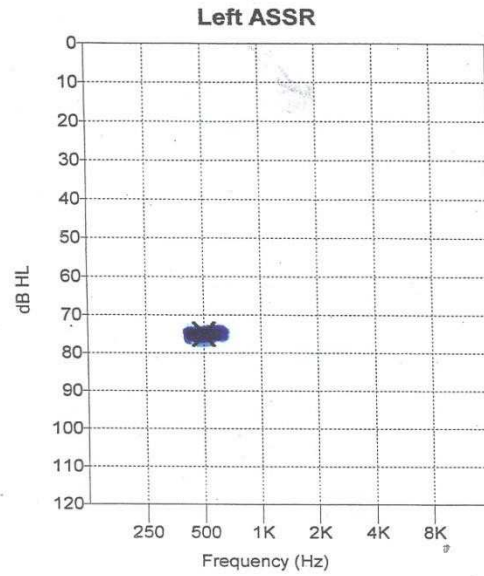


LATENCIES (ms)						
ABR						
Waveform	Ear	I	II	III	IV	V
1	Left	1.38	***	3.84	***	6.20
2	Left	1.60	***	4.24	***	6.64
5	Left	1.62	***	4.24	***	6.68

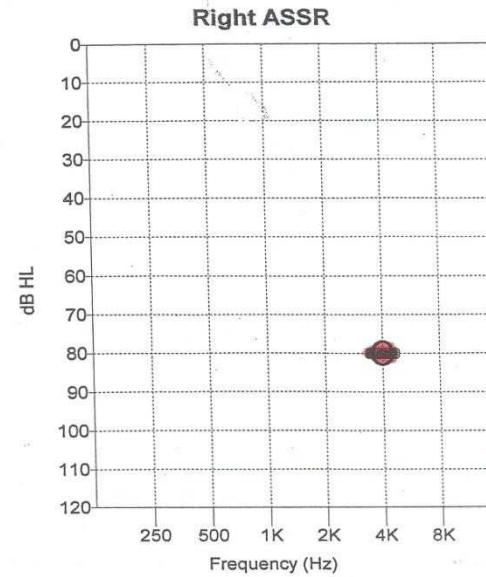
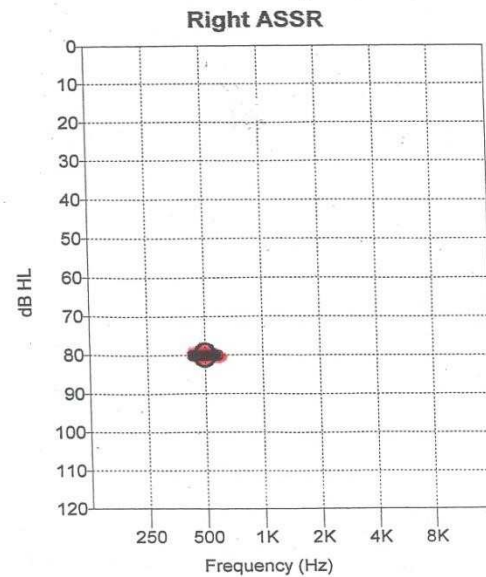
INTERPEAK INTERVALS (ms)						
ABR						
Waveform	Ear	I-III	III-V	I-V		
1	Left	2.46	2.36	4.82		
2	Left	2.64	2.40	5.04		
5	Left	2.62	2.44	5.06		

WAVEFORMS										
ABR										
#	Date	Record	Transducer	Intensity	Ear	Rate	Stimulus	Gain	High	Low
1	9/17/2012	1.1	Headphones	90dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz
2	9/17/2012	2.1	Headphones	80dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz
3	9/17/2012	3.1	Headphones	70dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz
4	9/17/2012	4.1	Headphones	75dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz
5	9/17/2012	5.1	Headphones	80dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz

#	Date	Record	Transducer	Intensity	Ear	Rate	Stimulus	Gain	High	Low	Acc	Rej	Epoch
1	9/17/2012	1.1	Headphones	90dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	768	0	12ms
2	9/17/2012	2.1	Headphones	80dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	1568	0	12ms
3	9/17/2012	3.1	Headphones	70dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	1253	0	12ms
4	9/17/2012	4.1	Headphones	75dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	1128	0	12ms
5	9/17/2012	5.1	Headphones	80dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	1591	0	12ms

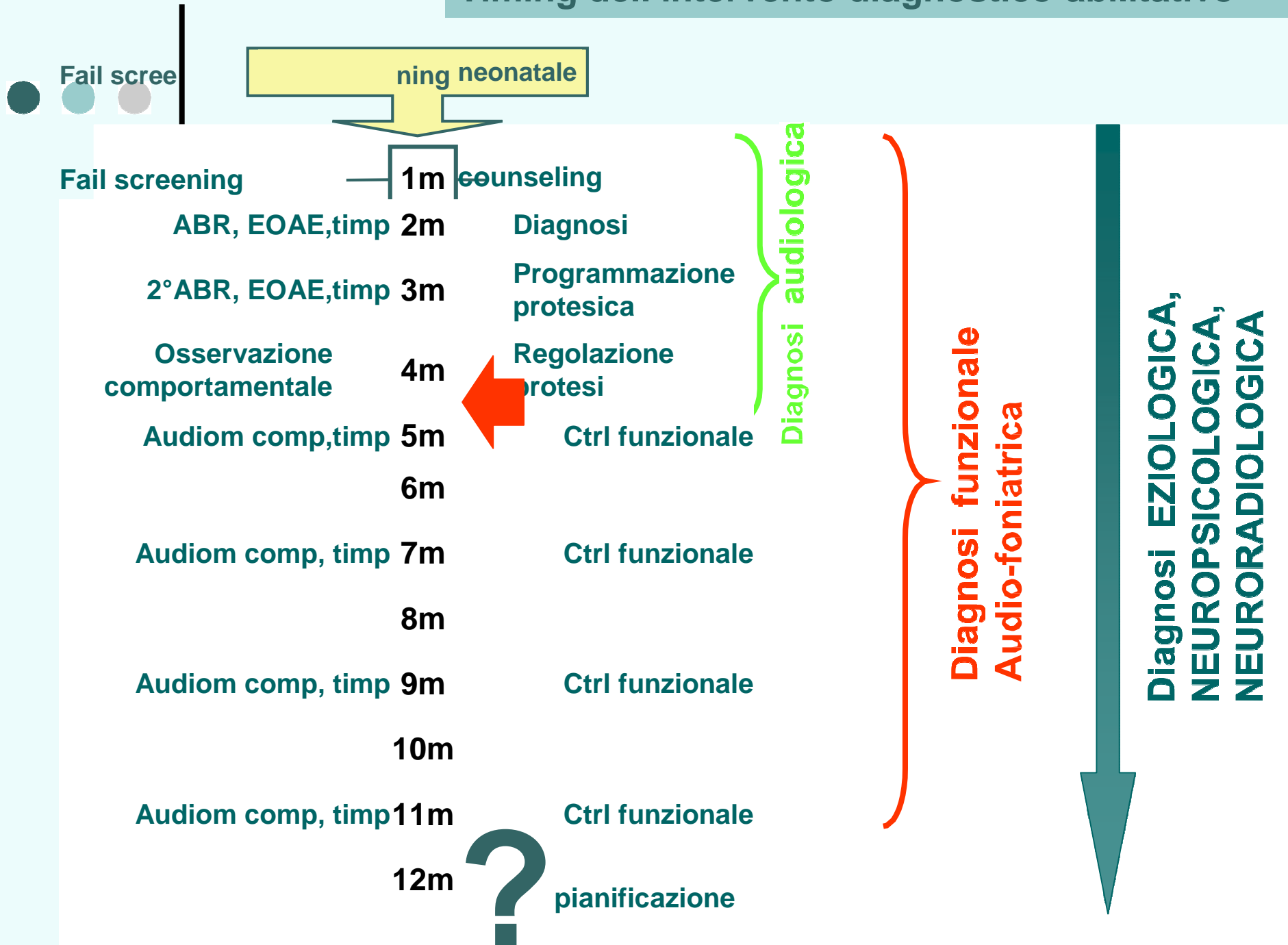


**SSR a 90Hz valutano la soglia per frequenze medio/gravi**





# Timing dell'intervento diagnostico-abilitativo





# La protesi acustica ←



## AUDIOMETRIA SOGGETTIVA COMPORTAMENTALE



procedura discriminativa operante:

- Dai 5 m ruota il capo verso un suono
- Il riflesso di orientamento deriva dalla maturazione del sistema uditivo
- è migliorato da uno stimolo piacevole (rinforzo positivo), può essere condizionato



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara

C.so Giovecca, 203 Ferrara  
U.O. di AUDIOLOGIA

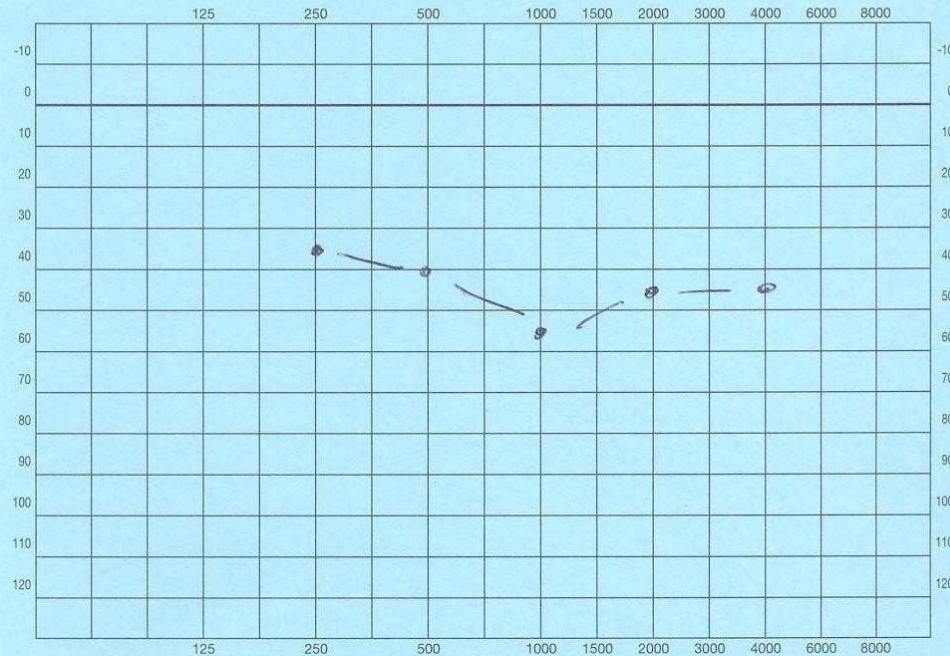


università di ferrara  
DA SEICENTO ANNI GUARDIAMO AVANTI.

G.S.

17/9/12

### AUDIOMETRIA TONALE



• CAMPO LIBERO CON PROTESI

Mod. S/255 - S.T.C. - S.Sofia di R. - 12.000 - 02/11

**Personale esperto**

**Risultati affidabili**

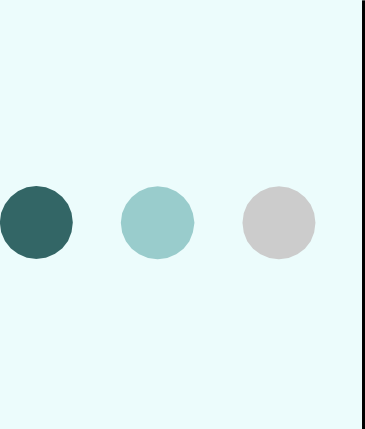
**Misura del guadagno protesico**

**Toni puri, parole, NBN, suoni**

**COR: “Conditioned Orienting Response Audiometry”**

••• | ? IMPIANTO COCLEARE





## Valutazione standard di screening per ipoacusia NS

- Anamnesi personale e della gravidanza
- Analisi dell'albero familiare (audiometria dei consanguinei di 1°)
- Valutazione dismorfologica
- Valutazione oftalmologica
- ECG (con determinazione di QTc)
- Valutazione funzionalità renale, TSH, es. urine
- Neuroradiologia (TC e RMN) orecchio, tronco ed encefalo

# L'EDUCAZIONE DEL BAMBINO

**SORDO**  
ipoacusie gravi e  
profonde

diagnosi e intervento precoce

intervento abilitativo  
protesico o logopedico  
EFFICIENTE-EFFICACE

evoluzione linguistica  
prossima al normoudente di  
pari età

percorso scolastico  
nell'ambito della classe

ESPRESSIONE DELLE  
POTENZIALITA' INDIVIDUALI

**ipoacusie gravi e profonde**

**diagnosi e intervento > 3aa**

**diagnosi e intervento**

**precoce**

**intervento abilitativo  
protesico o  
logopedico  
inefficiente/inefficace**

**intervento abilitativo  
protesico o  
logopedico  
efficiente/efficace**

**disordine  
dell'evoluzione linguistica**

**evoluzione  
linguistica  
prossima alla**

**difficoltà  
apprendimenti**

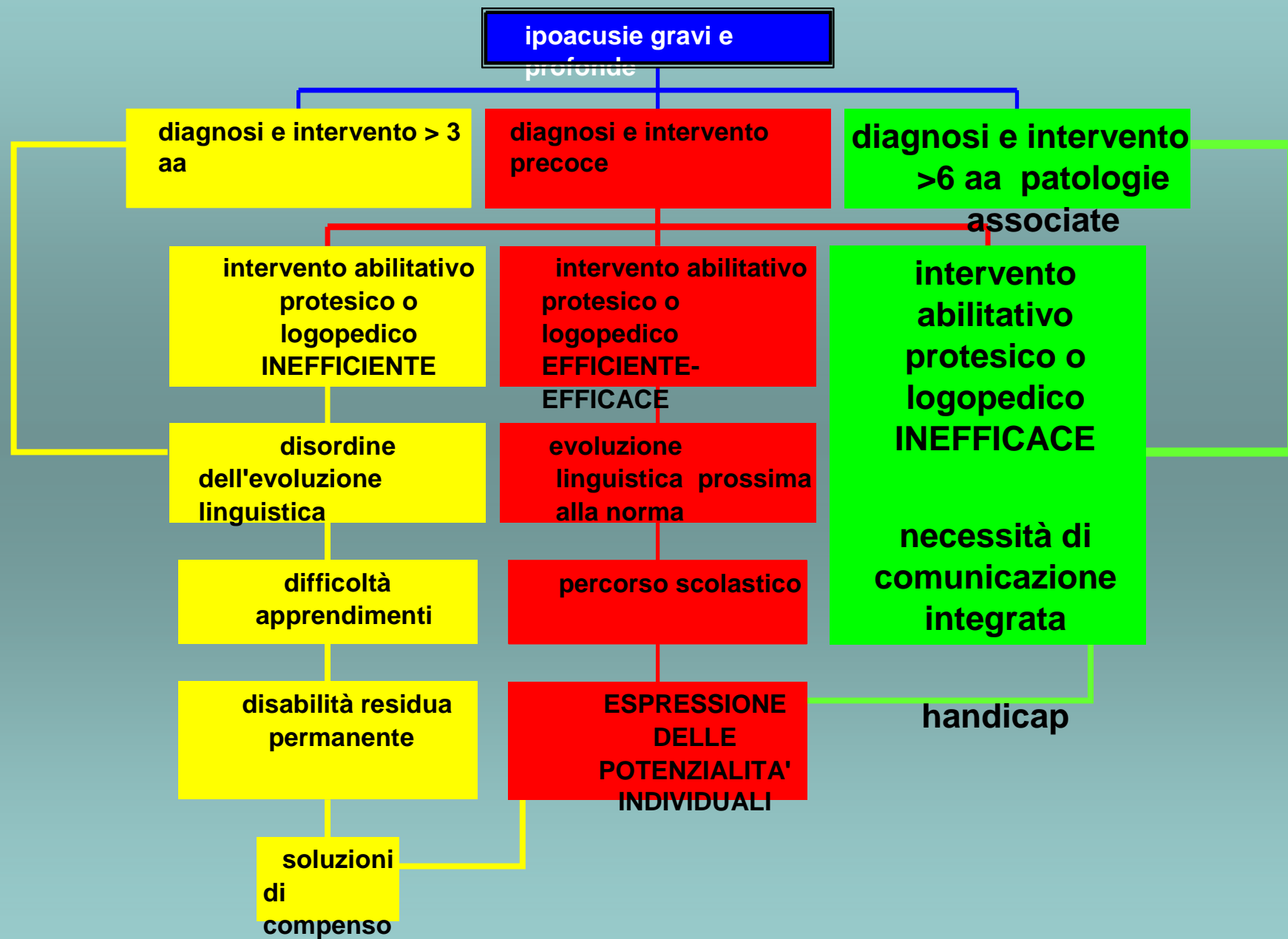
**norma  
percorso  
scolastico**

**disabilità residua  
permanente**

**ESPRESSIONE  
DELLE  
POTENZIALITA'  
INDIVIDUALI**

**soluzioni  
di  
compenso**





**ipoacusie gravi e**  
profonde

diagnosi e intervento > 3  
aa

diagnosi e intervento  
precoce

diagnosi e intervento  
>6 aa patologie  
associate

intervento abilitativo  
protesico o  
logopedico  
INEFFICIENTE

intervento abilitativo  
protesico o  
logopedico  
EFFICIENTE-  
EFFICACE

intervento  
abilitativo  
protesico o  
logopedico  
INEFFICACE

necessità di  
comunicazione  
integrata

disordine  
dell'evoluzione  
linguistica

evoluzione  
linguistica prossima  
alla norma

difficoltà  
apprendimenti

percorso scolastico

disabilità residua  
permanente

ESPRESSIONE  
DELLE  
POTENZIALITA'  
INDIVIDUALI

soluzioni  
di  
compenso

handicap



**GRAZIE PER L'ATTENZIONE**



# Audiologia ferrarese oggi



# Audiologia ferrarese oggi



# Audiologia ferrarese oggi

