

# 102° SIO Roma 2015



**102° Congresso Nazionale**

Società Italiana di Otorinolaringologia  
e Chirurgia Cervico-Facciale

**Roma, 27-30 maggio 2015**

**Claudia Aimoni – Rita Tazzari**

**A. Berselli – V. Corazzi**

**F. Minazzi – L. Negossi**

**B. Zerbinati**

Clinica ORL-Audiologia

Università degli Studi di Ferrara

*Direttore: Prof. A. Pastore*

## **IPOACUSIE INFANTILI DI GRADO MODERATO-SEVERO**

**Inquadramento diagnostico e riabilitativo**

## **IPOACUSIA PERMANENTE/PERSISTENTE INFANTILE (IPI)**

- > frequente patologia congenita sensoriale:  
nel neonato 1-2/1000
- Ipoacusie permanenti monolaterali
- Disfunzioni neurali (neuropatia, dissincronia)

(Joint Committee on Infant Hearing, 2007)

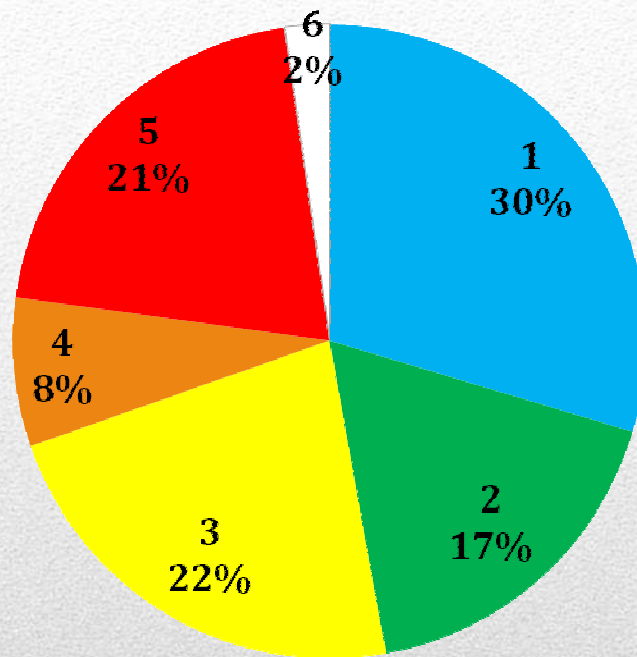
**Specificità della diagnosi infantile: rilevanza clinica  
e sociale del deficit uditivo**

---

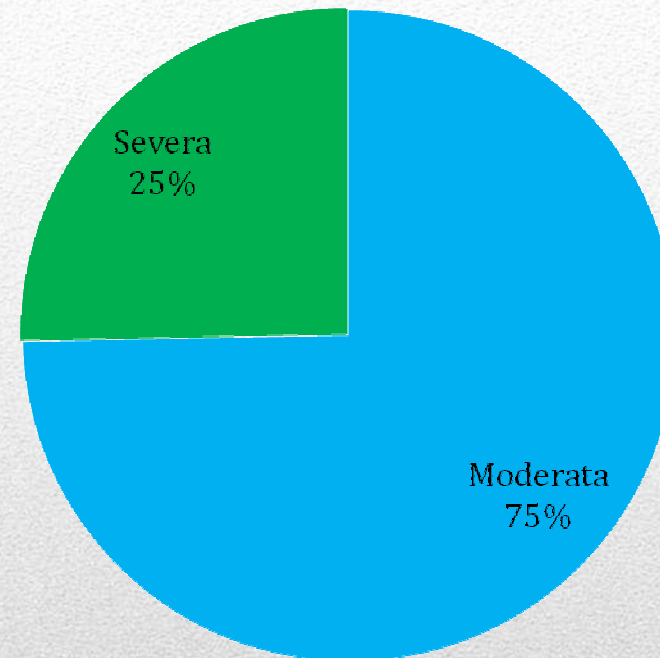




### Analisi dati 2010-2013



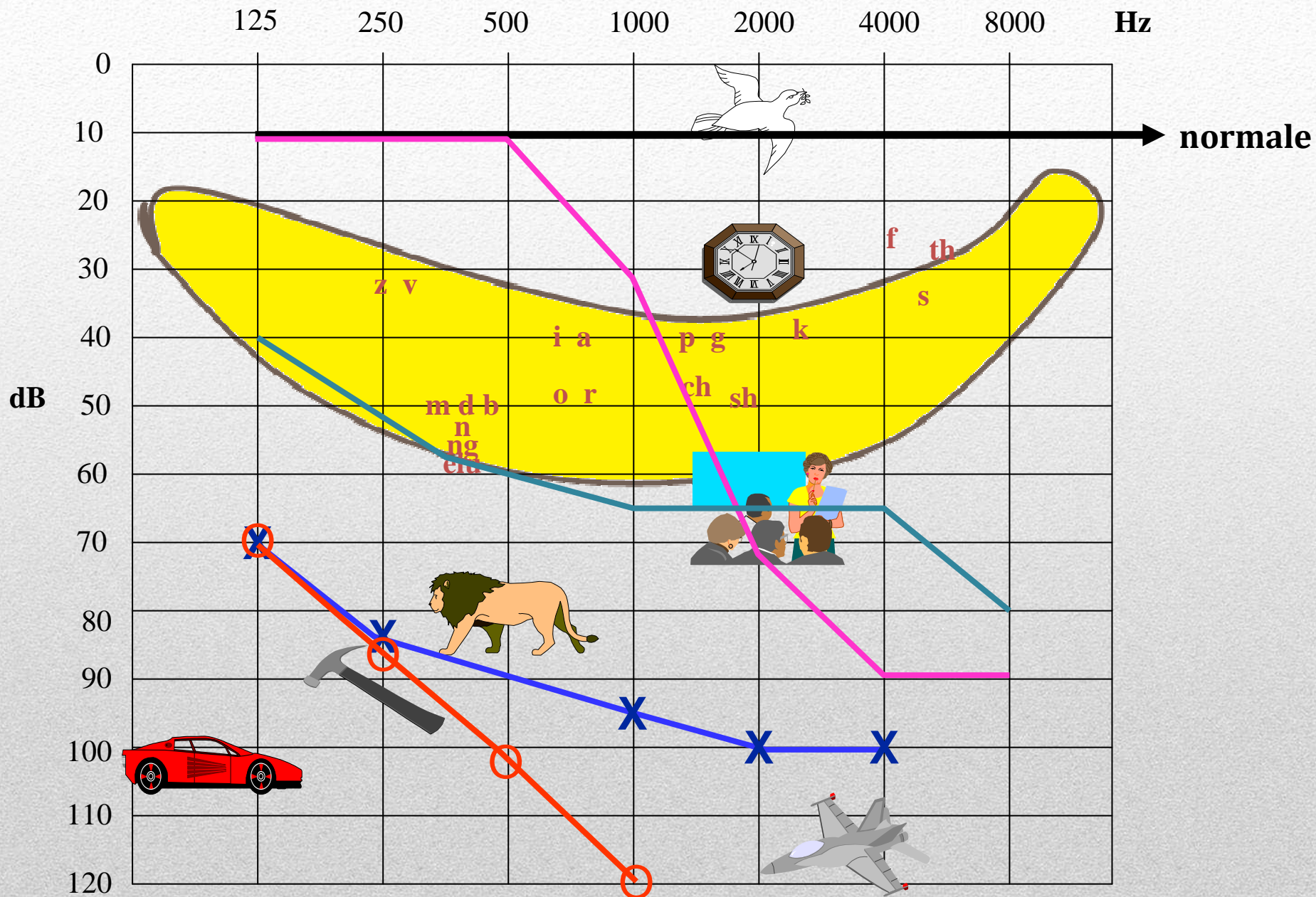
### Analisi dati 2010-2013 Ipoacusia severa e moderata



#### Legenda

- 1: normale
- 2: lieve
- 3: moderata
- 4: severa
- 5: profonda
- 6: non rilevata





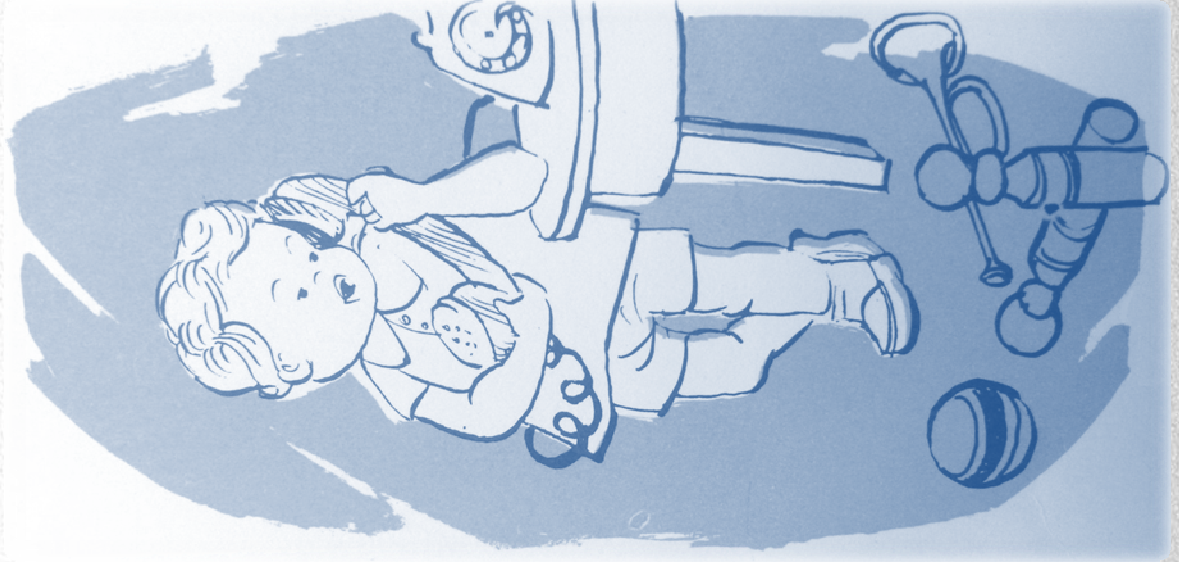


# Ipoacusia in età precoce

## - Sviluppo del linguaggio -

- lieve 20-40 dB
  - moderata 40-70 dB
  - severa 70- 95 dB
  - profonda  $\geq 95$  dB
  - non rilevante
  - disturbo di linguaggio (dislalie, ritardo)
  - grave disturbo (ridotto sviluppo)
  - assenza di linguaggio
-





# Classificazione delle ipoacusie

- 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
-



# Cause di ipoacusia

<b><i>Congenite (prenatali)</i></b>	<b>non-genetiche</b>	infezioni (toxoplasmosi, cytomegalovirus, rosolia, AIDS)
		farmaci ototossici
		disordini metabolici
	<b>genetiche</b>	sindromiche
		non sindromiche
<b><i>Acquisite</i></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

# Indicatori di rischio associati alle forme di ipoacusia congenita permanente, ipoacusia ad esordio tardivo, ipoacusia progressiva e ipoacusia acquisita



1. Anamnesi familiare positiva per ipoacusia



2. TIN per più di 5 giorni oppure uno dei seguenti, indipendentemente dalla lunghezza del ricovero: ossigenazione extracorporea a membrana, ventilazione assistita, esposizione a farmaci ototossici o a diuretici dell'ansa, iperbilirubinemia che abbia richiesto exanguinotrasfusione

3. Infezioni in utero (CMV, rosolia, herpes, sifilide, toxoplasmosi)

4. Anomalie cranio-facciali

5. Caratteristiche anatomiche riconducibili a sindromi associate ad ipoacusia neurosensoriale o trasmissiva permanente



6. Preoccupazione dei genitori o degli insegnanti sull'udito; ritardo del linguaggio o dello sviluppo in generale del bambino



## **Indicatori di rischio associati alle forme di ipoacusia congenita permanente, ipoacusia ad esordio tardivo, ipoacusia progressiva e ipoacusia acquisita (2)**

7. Sindromi associate ad ipoacusia progressiva o ad esordio tardivo (neurofibromatosi, osteopetrosi, sindrome di Usher, Waardenburg, Alport, Pendred)
8. Disordini neurodegenerativi (sindrome di Hunter) o neuropatie sensorimotorie (atassia di Friedreich, sindrome di Charcot-Marie-Tooth)
9. Infezioni post-natali associate ad ipoacusia neurosensoriale (meningiti batteriche o virali)
10. Traumi cranici (traumi del basicranio, fratture dell'osso temporale)
11. Chemioterapia
12. OMS recidivante o persistente per almeno 3 mesi

## Ipoacusia e acquisizione del linguaggio

- Forti evidenze dimostrano che una precoce **ipoacusia bilaterale moderata-severa** (>40 dB) compromette le abilità di comunicazione, la comprensione del linguaggio, il comportamento
- Sempre più evidenze dimostrano che anche una **ipoacusia bilaterale lieve** ( $\leq 40$ dB) o una **ipoacusia monolaterale di qualsiasi grado** possono avere ricadute sugli aspetti fonologici, sull'acquisizione del linguaggio e quindi sul rendimento scolastico



## Linee guida di riferimento per i bambini con un ritardo del linguaggio

**12 mesi:** assenza di lallazione o di imitazione vocale

**18 mesi:** nessun uso di singole parole

**24 mesi:** vocabolario di singole parole con  $\leq 10$  parole

**30 mesi:** meno di 100 parole; nessun uso di combinazione di 2 parole; assenza di chiarezza

**36 mesi:** meno di 200 parole; nessun uso di frasi telegrafiche; chiarezza  $< 50\%$

**48 mesi:** meno di 600 parole; nessun uso di frasi complete; chiarezza  $\leq 80\%$



## L'handicap conseguente alla disabilità uditiva dipende dall'interazione di più fattori:

- entità del residuo uditivo
  - età di inizio della riabilitazione
  - possibilità di sviluppare capacità comunicative verbali → determinante in presenza di residui uditivi simili e può dipendere da:
    - ritardo mentale
    - deprivazioni sensoriali extra-uditive
    - deprivazione socio-culturale
-



# Categorie percettive

- 0:** Nessuna detezone della parola
  - 1:** Nessuna percezione di pattern verbali
  - 2:** Percezione di pattern verbali
  - 3:** Iniziale identificazione di parole
  - 4:** Identificazione della parola tramite riconoscimento di vocali
  - 5:** Identificazione della parola mediante riconoscimento di consonanti
  - 6:** Identificazione di parole in condizioni di scelta illimitata (open set)
-



# PRECURSORI DELL'ACQUISIZIONE LINGUISTICA

- Contatto visivo
  - Rispetto dei turni comunicativi
  - Attenzione ai suoni linguistici e autonomia negli atti comunicativi
-



## OBIETTIVI DELLA (RI)ABILITAZIONE

- 1) Educazione della percezione uditiva
- 2) Educazione delle prassie fono-articolatorie
- 3) Educazione cognitivo-linguistica

→ stimolando e favorendo un contesto comunicativo efficace sul piano relazionale e pragmatico (ambiente familiare e successivamente ambiente scolastico)

---



- L'educazione alla percezione uditiva costituisce il punto più importante e più precoce del programma (ri)abilitativo-educativo del bambino ipoacusico
  - Nei primi mesi occuperà gran parte del lavoro logopedico
  - È importante integrare l'educazione percettiva con l'educazione fonco-articolatoria
-



# Educazione percettiva

- Allenamento percettivo-uditivo con suoni e rumori ma soprattutto con **suoni linguistici**
  - Uso della voce ad intensità di conversazione e stimolazione dell'attenzione uditivo-percettiva del bambino in situazioni diverse
  - Verifica costante della soglia di detezione
  - Si può favorire la percezione dei suoni e della voce utilizzando canzoncine e filastrocche, ad esempio, “tanti auguri”, “stella stellina”, “giro giro tondo”
-



# EDUCAZIONE ALLA PRODUZIONE

- Rinforzo di vocalizzazioni, sequenze di babbling, di onomatopee in imitazione anche nel rispetto degli elementi prosodici (ritmo, intonazione)
  - È comunque importante cercare e mantenere con il bambino il contatto visivo e attirare la sua attenzione sul viso dell'interlocutore
-



## *Ruolo dei genitori*

- ❑ Il coinvolgimento dei genitori è fondamentale nel percorso riabilitativo del bambino
  - ❑ Il genitore non si deve sostituire al terapeuta ma deve integrare e rinforzare in modo naturale e spontaneo gli obiettivi dell'intervento logopedico
  - ❑ Il logopedista deve saper ascoltare, sostenere ed aiutare il genitore
  - ❑ **Oggi questo compito può risultare molto difficile**
-



# BAMBINI DIAGNOSTICATI TARDIVAMENTE

Indispensabile l'allenamento percettivo  
ma anche

**un training** delle strutture fono-articolatorie per dare al bambino la consapevolezza propriocettiva di **dove** e **come** si producono i suoni del linguaggio

## SORDITÀ E DISABILITÀ ASSOCIATE

- La sordità associata a problematiche a volte anche molto gravi rimane comunque la patologia che possiamo con più "facilità" affrontare
  - La protesizzazione e l'intervento logopedico in questi casi non devono essere considerati come "accanimento terapeutico" ma neppure devono diventare "omissione di soccorso"
-



Un'efficace protesizzazione, un intervento riabilitativo mirato e adeguato possono:

- favorire un miglior inserimento scolastico e sociale
  - offrire al nostro bambino una qualità di vita migliore
-



# BILINGUISMO

Bambini ipoacusici monolingui possono acquisire abilità di linguaggio appropriate all'età esattamente come i loro coetanei monolingui normoudenti

## E i bilingui?

Alcuni lavori in letteratura sconsigliano l'insegnamento di 2 lingue a bambini ipoacusici → ritardo di acquisizione del linguaggio, confusione linguistica

Ma sempre più evidenze in letteratura suggeriscono che *l'acquisizione di due o più lingue* è possibile anche in bambini ipoacusici (portatori di protesi acustiche o di impianti cocleari)



## Fattori che possono influenzare la capacità di acquisire una seconda lingua nei bambini ipoacusici

### **Fattori familiari:**

- Stato socio-economico
- Livello di educazione
- Identità culturale
- Età di esposizione alla seconda lingua
- Tempo di esposizione alla seconda lingua

### **Fattori legati al bambino:**

- Grado di ipoacusia
- Età di identificazione dell'ipoacusia
- Epoca di intervento riabilitativo
- Altre disabilità



- ❖ Il bilinguismo può essere vantaggioso per lo sviluppo del linguaggio anche nei bambini ipoacusici

Fenomeno del «**cross-linguistic transfer**»: i bambini bilingui non solo sono capaci di acquisire in modo separato ed organizzato le due lingue, ma anche di coordinare il trasferimento delle conoscenze da una lingua ad un'altra → accelerazione nell'acquisizione delle lingue

Sistemi linguistici *autonomi* ma anche *interdipendenti*

- ❖ Diversi studi, in letteratura, dimostrano che bambini ipoacusici possono diventare bilingui con capacità uguali ed anche superiori ai loro coetanei ipoacusici monolingui

---

**Bunta F, Douglas M** (2013) The effects of dual-language support on the language skills of bilingual children with hearing loss who use listening devices relative to their monolingual peers. *Language, Speech and Hearing Services in Schools*; 44:281-290

**Guiberson M** (2014) Bilingual skills of deaf/hard of hearing children from Spain. *Cochlear Implants International*; 15(2):87-92



# Strategia diagnostica

- Anamnesi: personale e della gravidanza;
- Analisi dell'albero familiare: familiarità per ipoacusia
- Valutazione dismorfologica
- Valutazione oftalmologica
- Valutazione genetica
- ECG (con determinazione di QTc)
- Diagnostica per immagini: TC e RM rocche e mastoidi, tronco ed encefalo; eco renale; eco tiroide
- TORCH
- Test audiometrici

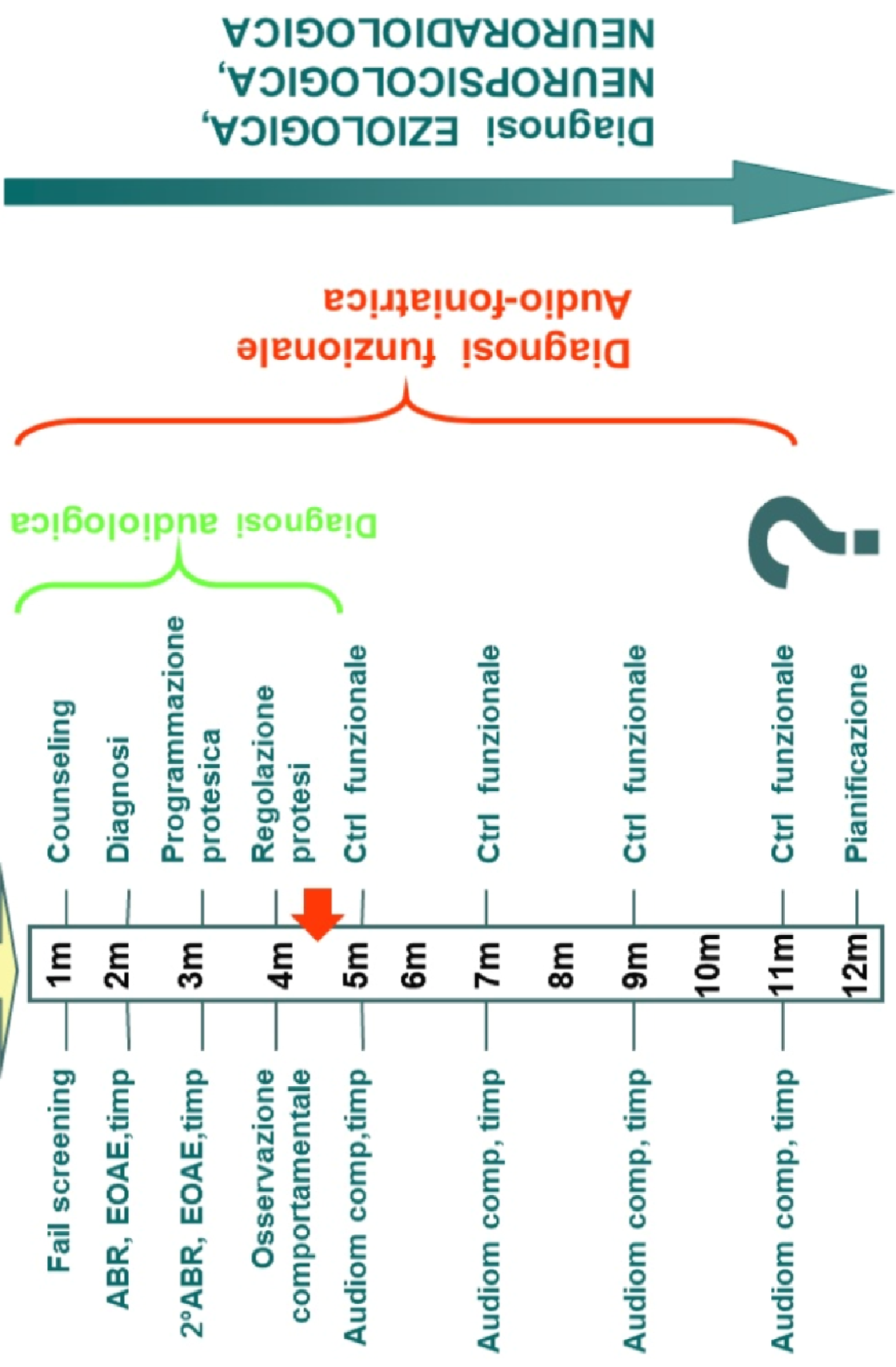


## Test audiometrici

- ✓ Test neonatali (*0-6 mesi*): otoemissioni acustiche; ABR automatico; ABR per soglia; ASSR (auditory steady-state responses)
- ✓ Timpanometria e riflessi stapediai
- ✓ Elettrococleografia
- ✓ Test comportamentali (*6 mesi-3 anni*)
- ✓ Visual reinforcement audiometry (*6 mesi-3 anni*)
- ✓ Test audiometrico condizionato infantile (*2-3 anni*): play audiometry
- ✓ Test audiometrico tonale e vocale (*2-6 anni*)



Fail screening neonatale









# Casi clinici

## Caso clinico n. 1

C.Z. (06/11/2003)

*Ipoacusia neurosensoriale severa bilaterale*

A.Fam.: **consanguineità dei genitori**; familiarità negativa per ipoacusia

A.Fis.: parto eutocico a termine

**Bilinguismo**

Prima visita: 08/06/2006 (2 anni e 7 mesi)

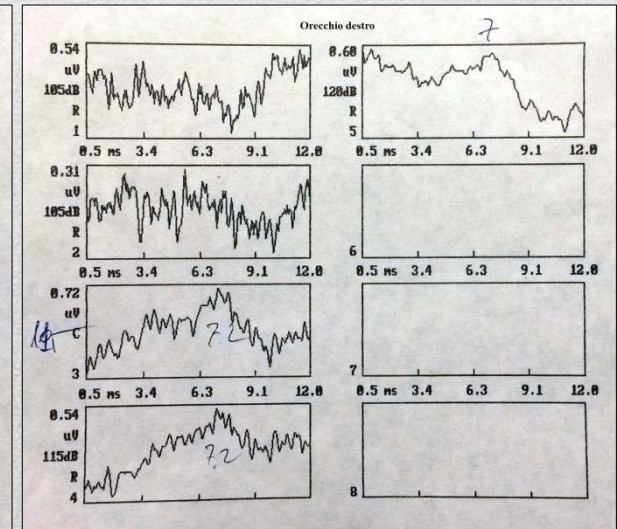
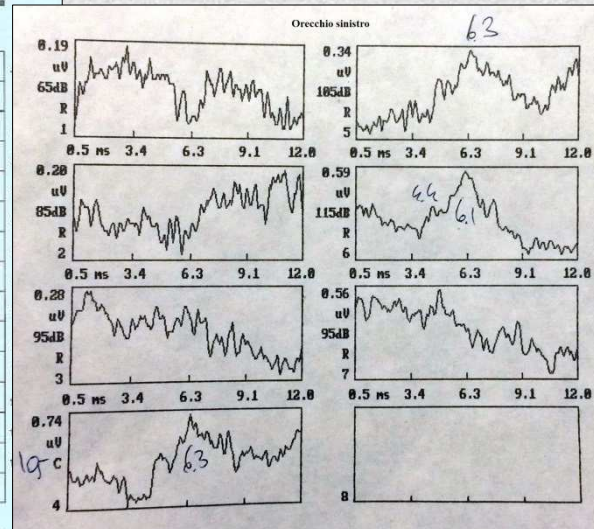
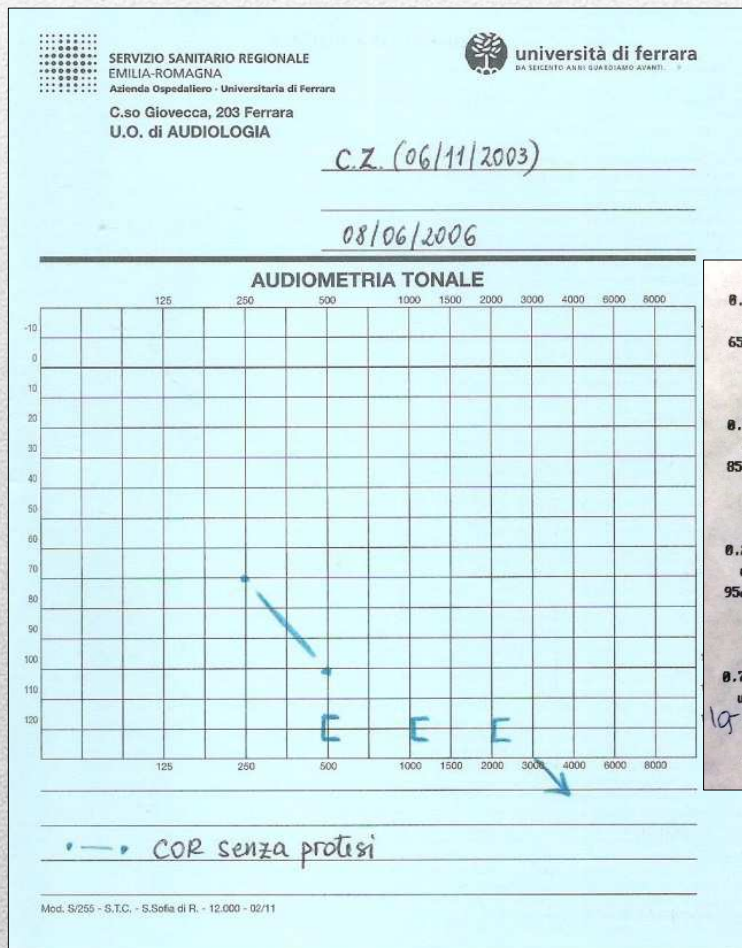
Non ha ancora sviluppato il linguaggio

•OAE: refer bil

•ABR: 90 dB nHL dx; 80 dB nHL sin

•1° COR + riflessi stapediai

Prescritte protesi retroauricolari VA

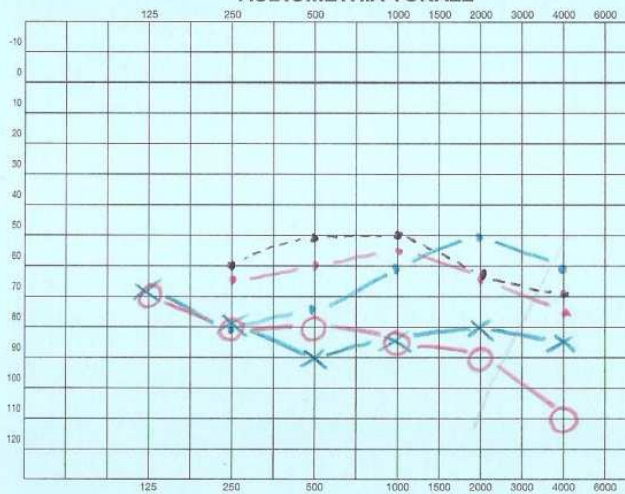




C.Z. (06/11/2003)

15/01/2007

AUDIOMETRIA TONALE

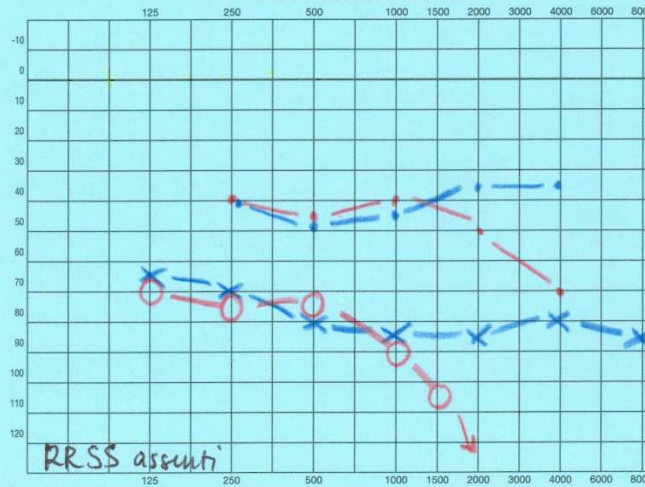


• - - - con protesi bil

C.Z. (06/11/2003)

20/01/2015

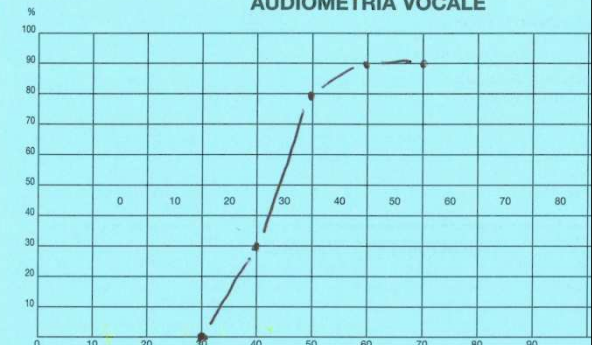
AUDIOMETRIA TONALE



RRSS assenti

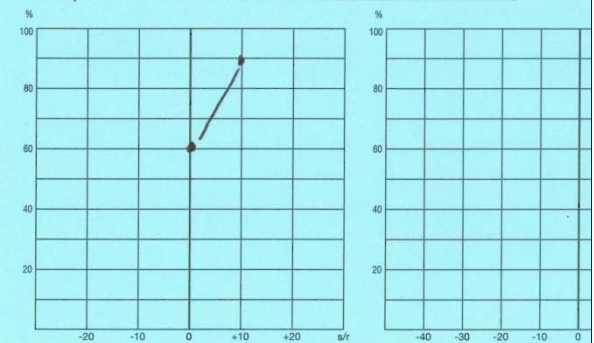
• - - - NBN con protesi dx  
• - - - NBN con protesi sin

AUDIOMETRIA VOCALE



materiale parole bisillabiche con protesi bil s/r

competizione



materiale parole bisillabiche con protesi bil  
dB SPL HL Go dB SPL

competizione cocktail party competizione

15/01/2007 (3 anni e 2 mesi)  
Prima soglia + controllo protesi

- 2007: indagine genetica per connessina 26 e 30 (negativa)
- 2012: RM e TC (negative)

Prima valutazione logopedica con protesi: identificazione di fonemi, conosce alcune paroline che utilizza anche spontaneamente, alcune onomatopее, attento ai rumori ambientali, cerca la voce di chi parla, si gira al suo nome.

→ Indicazione a riabilitazione logopedica (2vv/sett)

Valutazione logopedica con protesi bil (2015): a voce di conversazione e bocca schermata, riconoscimento di bisillabi 27/40; riconoscimento di VCV 29/40

→ Continua logopedia (1v/sett)







## Caso clinico n. 2

B.M. (27/09/2004)

*Ipoacusia trasmissiva bilaterale in quadro di malformazione minore dell'orecchio interno e della regione delle finestre*

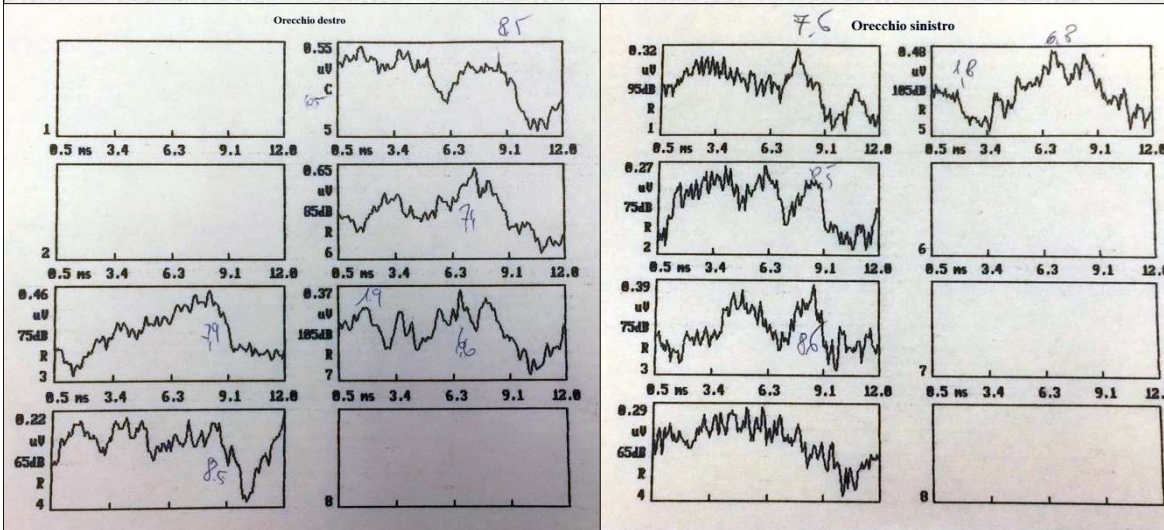
A.Fam.: familiarità negativa per ipoacusia

A.Fis.: refer agli screening neonatali

Prima visita: 22/03/2005 (6 mesi)

•OAE: refer bil

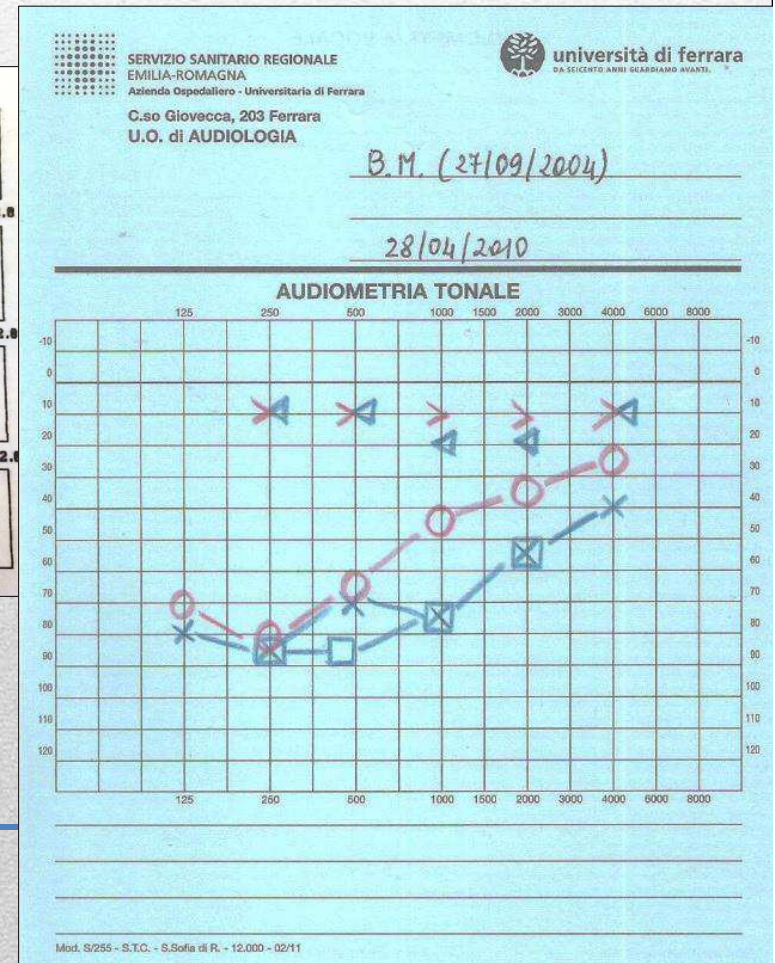
•ABR: 50 dB nHL dx; 60 dB nHL sin



28/04/2010 (5 anni e 7 mesi)

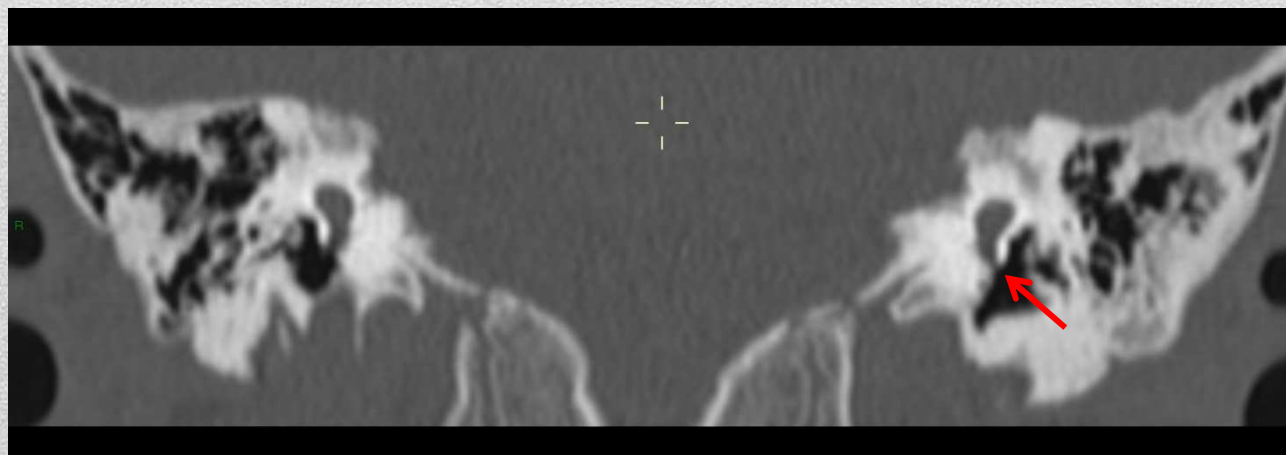
OAE: refer bil

Prescritta protesizzazione per VO con archetto





2010: RM e TC → canali semicircolari posteriori e superiori ipoplasici. Riduzione in ampiezza della finestra rotonda sin. Normale ampiezza delle finestre ovali.

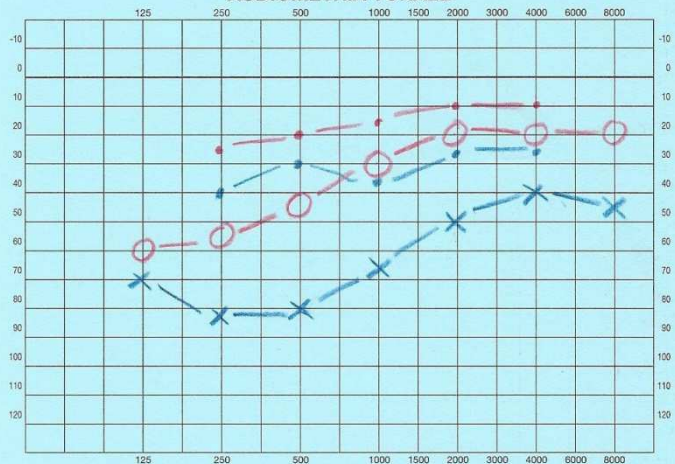




B.M. (27/09/2004)

28/03/2014

AUDIOMETRIA TONALE



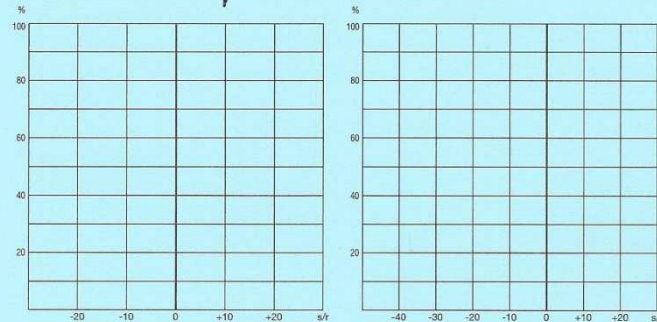
— x — NBN protesi sin mask contro  
— o — NBN protesi dx

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

AUDIOMETRIA VOCALE



— x — parole protesi sin mask contro  
— o — parole protesi dx



materiali \_\_\_\_\_ dB SPL \_\_\_\_\_  
competizione \_\_\_\_\_ dB SPL \_\_\_\_\_

28/03/2014

- OAE: pass dx; refer sin
- Soglia tonale e vocale con protesi VO

2014: indagine genetica per mutazione del gene filamina A (in corso); rientra nei disordini otopalatodigitali

Valutazione logopedica prima della protesizzazione: ripetizione di parole 80/82; ripetizione di frasi 18/20

Valutazione logopedica dopo la protesizzazione: senza protesi ripetizione VCV 40/40 (100%); ripetizione di parole bisillabiche 37/40 (93%); con protesi ripetizione VCV 40/40 (100%), ripetizione di parole bisillabiche 39/40 (98%). Permangono dislalie, sigmatismo e zetacismo dorsale.

Paziente candidata al **BAHA** (Bone-Anchored Hearing Aid)







## Caso clinico n. 3

H.A. (02/11/2007)

*Ipoacusia neurosensoriale di grado medio, con componente trasmissiva pantonale, bilaterale, simmetrica*

A.Fam.: familiarità negativa per ipoacusia

A.Fis.: ricovero per 1 mese in TIN

A.Pat.Rem.: trisomia 21, DIA (operato), adenotonsillectomia, miringotomia + DDT dx

Prima visita: 03/12/2013 (6 anni e 1 mesi)  
Grave ritardo dello sviluppo psicomotorio e del linguaggio.

• **ABR: 60 dB nHL bil**

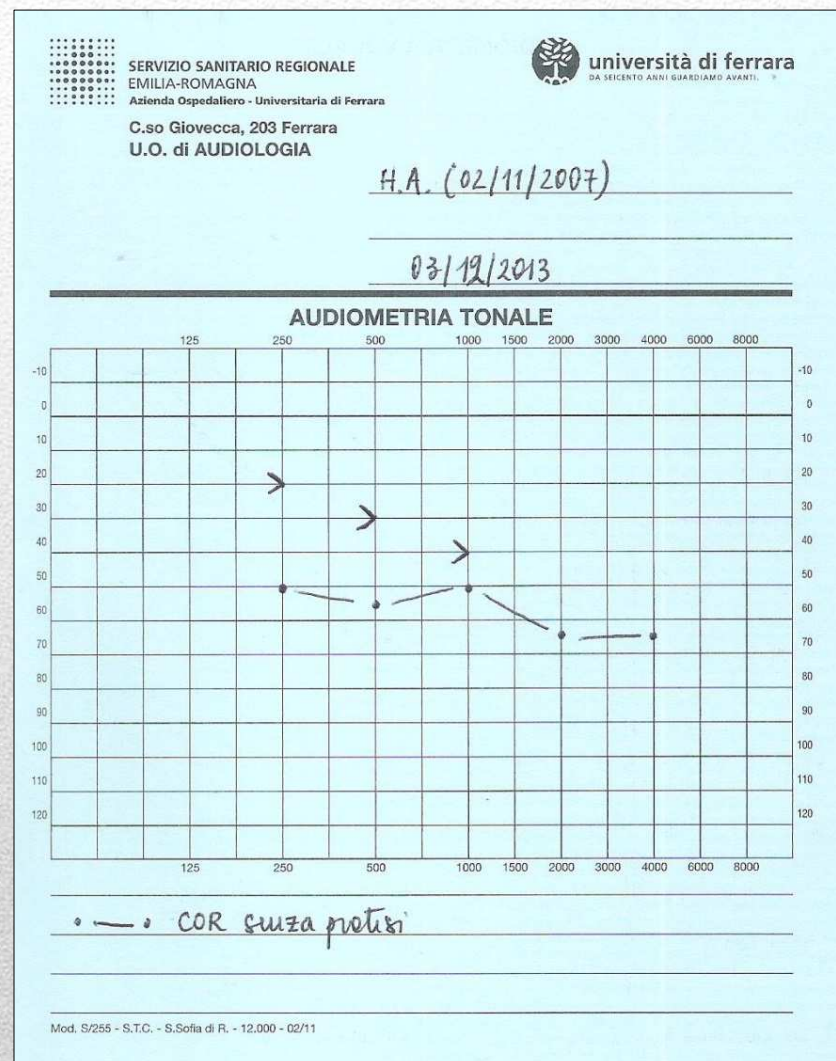
• ASSR:

➤ dx: 500 Hz 65 dB; 400 Hz 60 dB

➤ sin: 500 Hz 55 dB

• COR + soglia VO

Prescritte protesi retroauricolari VA

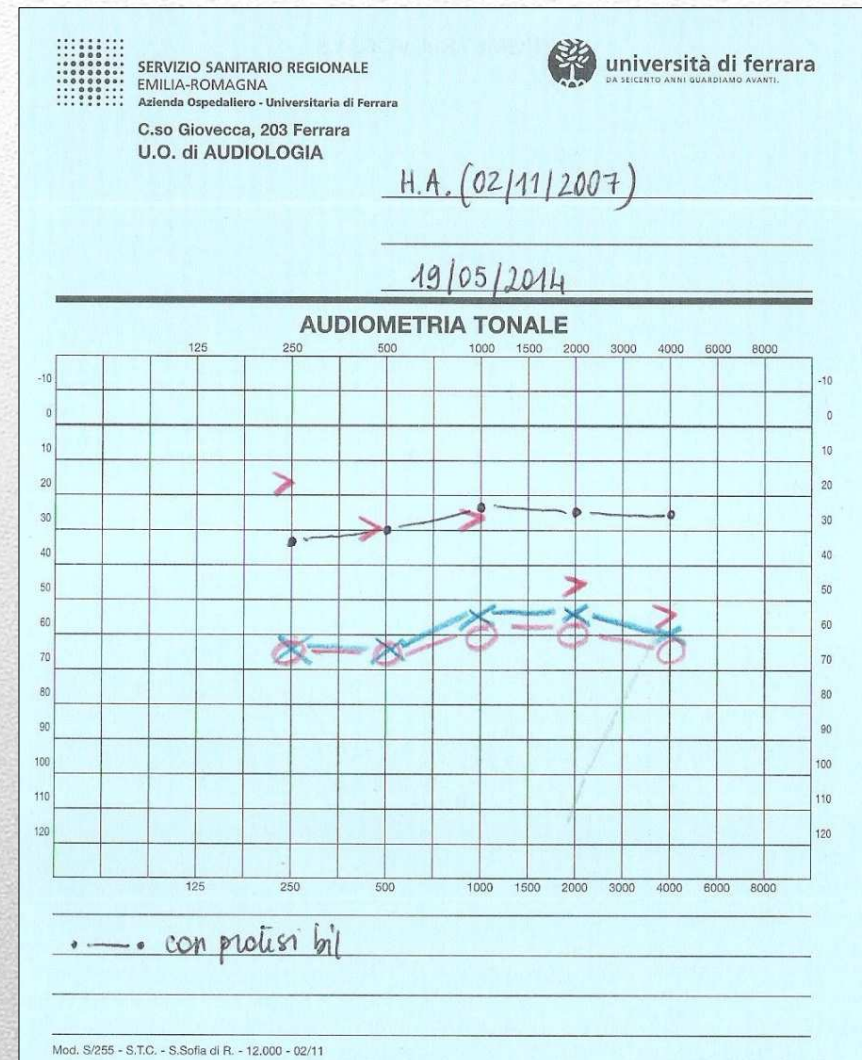




19/05/2014 (6 anni e 6 mesi)  
Prima soglia con protesi

Valutazione logopedica prima della protesizzazione: poche parole, espressione gestuale e indicazione di oggetti o parti del corpo; scarse reazioni alla voce di conversazione; tendenza alla labio lettura.

Valutazione logopedica dopo la protesizzazione: gestualità ricca e differenziata, non cerca il costante supporto della labiolettura, prova a ripetere suoni vocalici, consonantici e qualche parola.









## Caso clinico n. 4

H.S. (11/01/2007)

*Ipoacusia neurosensoriale di grado medio-severo a sede cocleare, bilaterale (connessina 26)*

A.Fam.: il fratello minore è portatore di IC bil (connessina 26)

Non eseguiti gli screening neonatali

**Bilinguismo**

Prima visita: 05/04/2013 (6 anni e 3 mesi)

Ha già eseguito accertamenti presso altri Centri per il sospetto di ipoacusia, protesi retroauricolari VA

•Soglia tonale VA e VO + prima soglia con protesi + vocale

2013: indagine genetica per mutazione connessina 26 → **positiva**

Prima valutazione logopedica: test uditivo-percettivi a voce di conversazione e bocca schermata, riconoscimento di parole bisillabiche 11/20 con protesi bil; 11/20 senza protesi  
→ Indicazione a riabilitazione logopedica (2vv/sett)

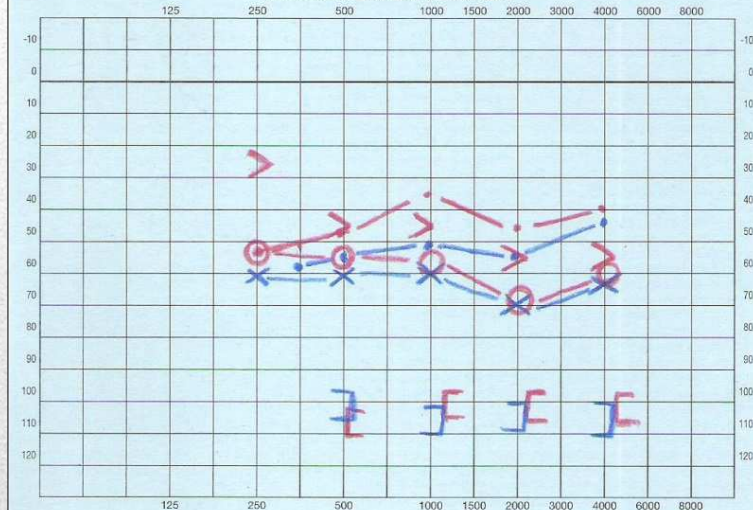
SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara  
C.so Giovecca, 203 Ferrara  
U.O. di AUDIOLOGIA

Università degli Studi di Ferrara

H.S. (11/01/2007)

05/04/2013

### AUDIOMETRIA TONALE



—•— NBN con protesi sin  
—•— NBN con protesi dx

### AUDIOMETRIA VOCALE



materiale —•— vocale con protesi bil

competizione

s/r



Valutazione logopedica con protesi bil: a voce di conversazione e bocca schermata,  
riconoscimento di bisillabi 34/40 (85%); riconoscimento di VCV 33/40 (83%)  
→ Continua logopedia (2 vv/sett)







## Caso clinico n. 5

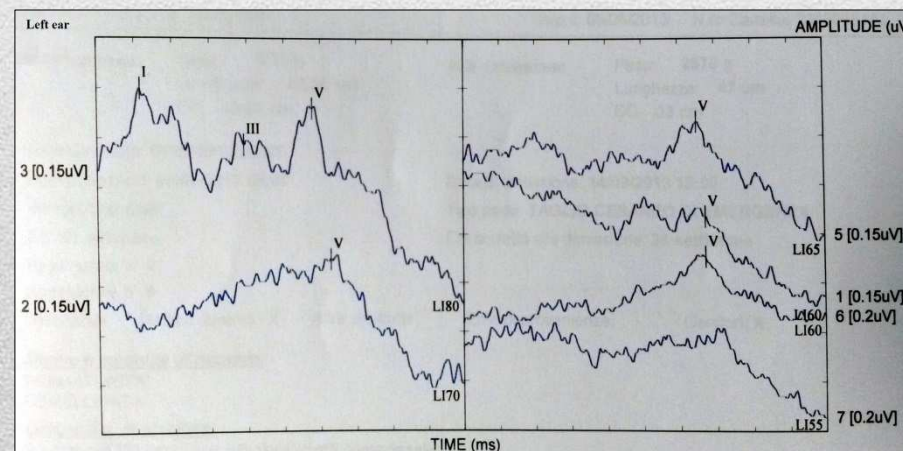
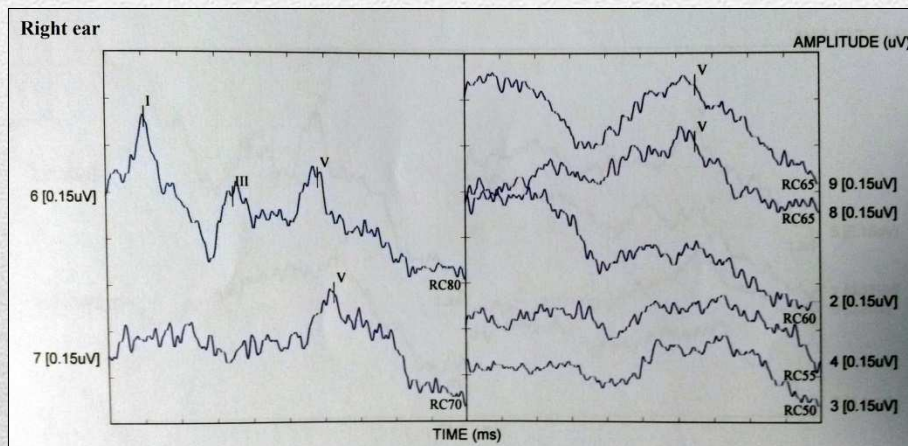
P.Gio. e P. Giu. (09/08/2013)

A.Fam.: familiarità positiva per ipoacusia (padre e nonno paterno)

A.Fis.: gravidanza gemellare; taglio cesareo; prematurità (31+6); PN: 1750g e 1480g; distress respiratorio.

Prima visita: 06/11/2013 (3 mesi)

- ABR Gio: 65 dB nHL dx; 60 dB nHL sin
- ABR Giu: 65 dB nHL dx; 65 dB nHL sin



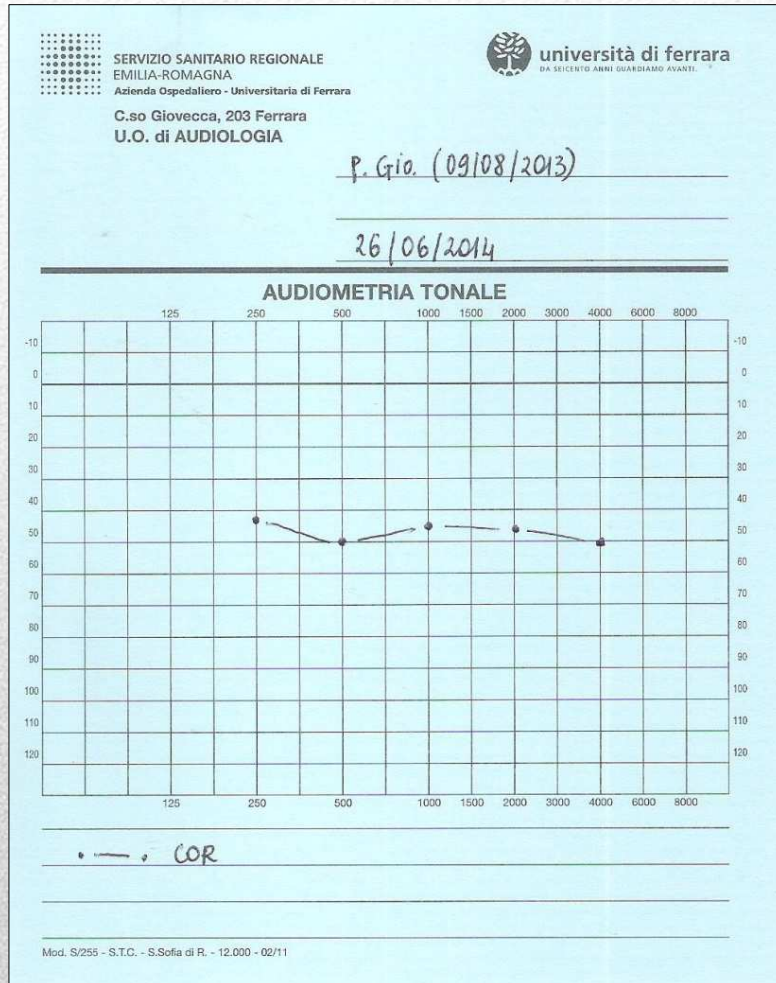
Prima valutazione logopedica:

- Giu: risposte non tanto precise; sicure solo al tamburo e al campanello
- Gio: lieve ritardo motorio rispetto al gemello

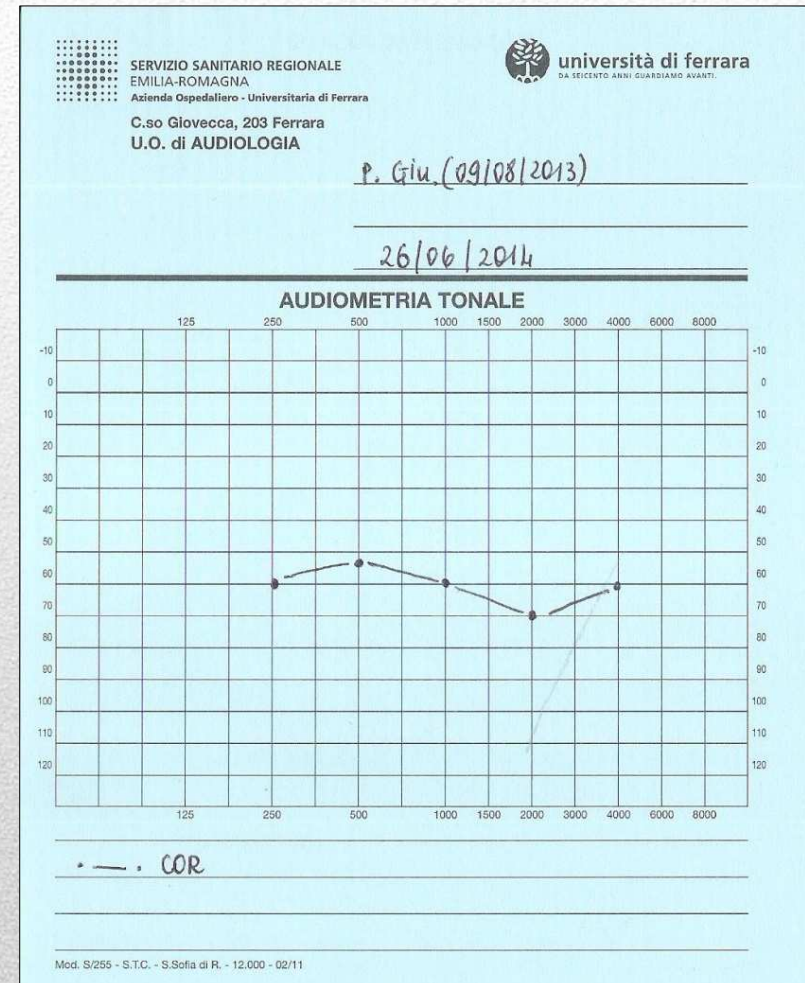


18/03/2014 (7 mesi)

- ABR Gio: 60dB nHL dx; 55 dB nHL sin
  - ABR Giu: 55dB nHL dx; 60 dB nHL sin
- Richiesta **indagine genetica**



26/06/14  
(10 mesi)  
Primo COR



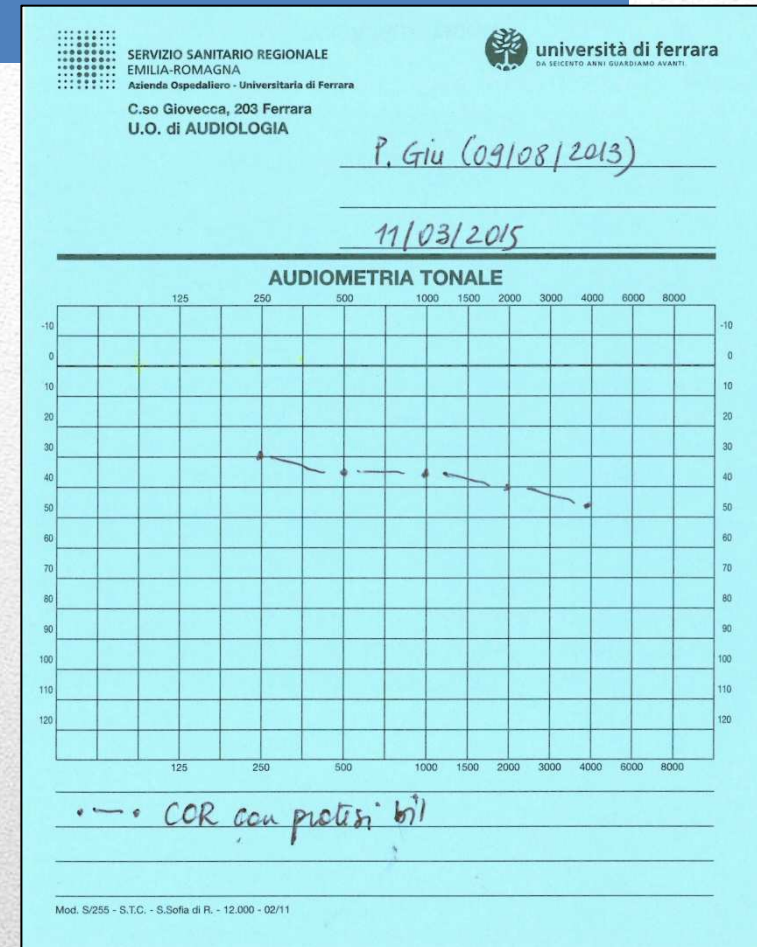
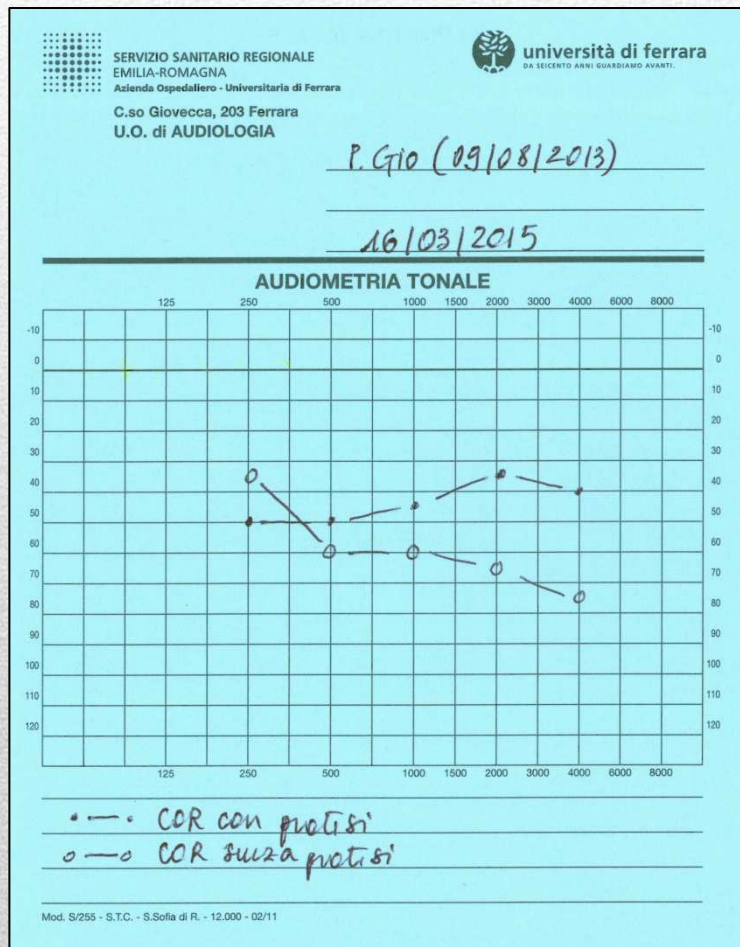
**Valutazione logopedica:** lallazione avviata in entrambi. Detezione costante dei suoni ambientali, tamburo, strumenti musicale, voce, suoni di Ling, identificazione del proprio nome.



01/10/2014 (1 anno e 2 mesi)

- ABR Gio: 85 dB nHL dx; 85 dB nHL sin
- ABR Giu: 75 dB nHL dx; 75 dB nHL sin

Prescritte protesi retroauricolari VA



### Valutazione logopedica

- Gio: detezione costante dei suoni ambientali, tamburo, strumenti musicali, voce, suoni vocalici di Ling, identificazione del proprio nome, imitazione di suoni onomatopeici, esegue semplici comandi, produce alcune parole
- Giu: avviata produzione verbale (4-5 parole), curioso e molto attento ai movimenti del viso, tenta di imitare qualche produzione verbale

→ Presa in carico logopedico - servizi territoriali NPI



P.F. (29/08/2011) → sorella maggiore

Prima visita: 28/05/2014 (2 anni e 9 mesi)

Linguaggio adeguato dal punto di vista lessicale e morfo-sintattico.

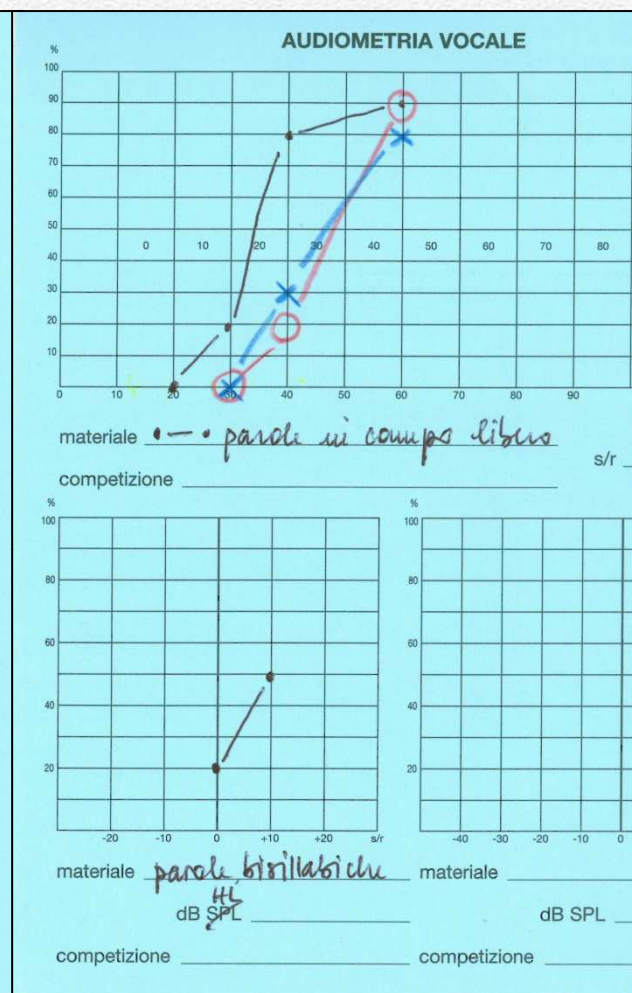
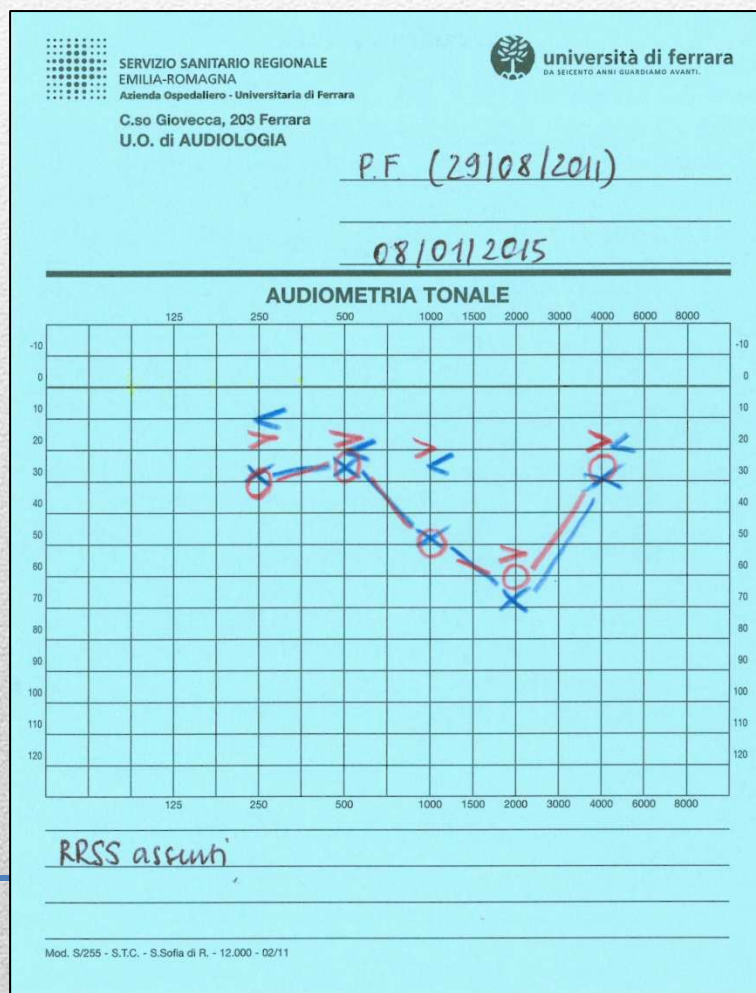
- OAE: pass dx; refer sin
- Prima soglia tonale VO e VA

08/01/15 (3 anni e 5 mesi)

Richiesti:

- Visita genetica
- Eco renale
- Eco tiroide
- ECG
- Visita oculistica

Valutazione logopedica: in viva voce con sola modalità uditiva e con rumore di competizione, ripetizione di parole bisillabiche: 20/20 (100%); ripetizione VCV: 35/40 (88%)





P.A. (19/11/1977) → padre

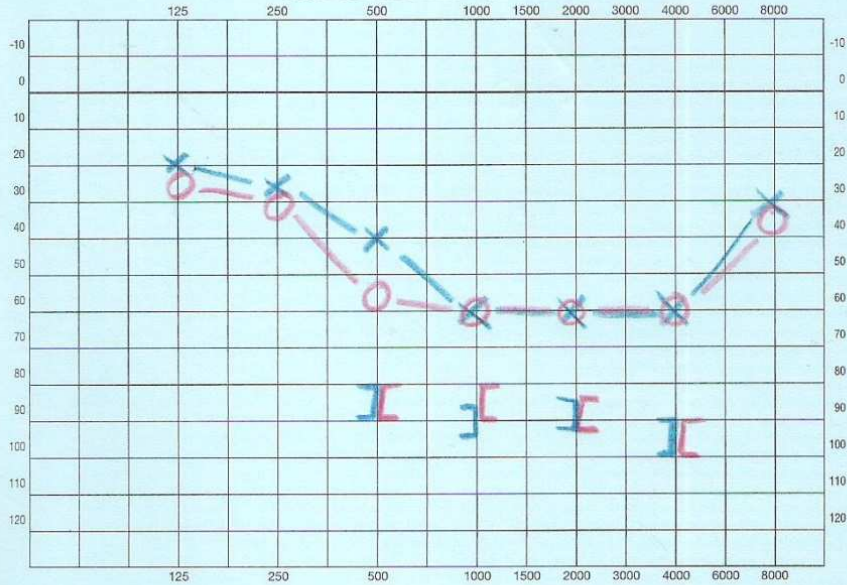
SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara  
C.so Giovecca, 203 Ferrara  
U.O. di AUDIOLOGIA

università di ferrara  
DA SEICENTO ANNI GUARDIAMO AVANTI.

P.A. (padre) (19/11/1977)

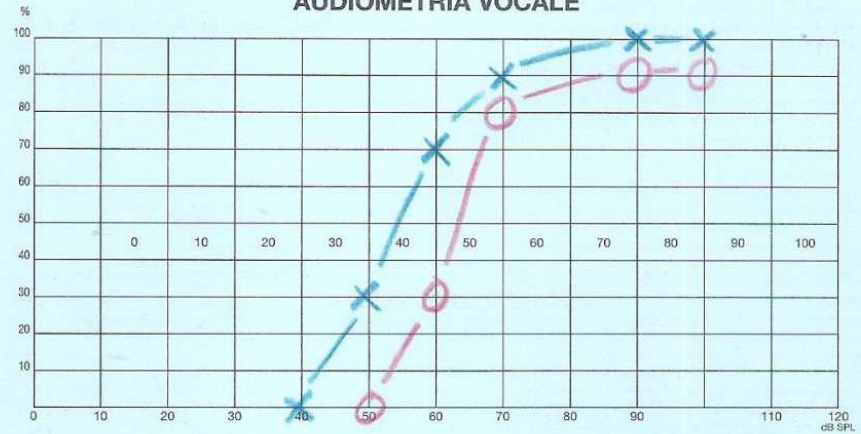
14/01/2014

AUDIOMETRIA TONALE



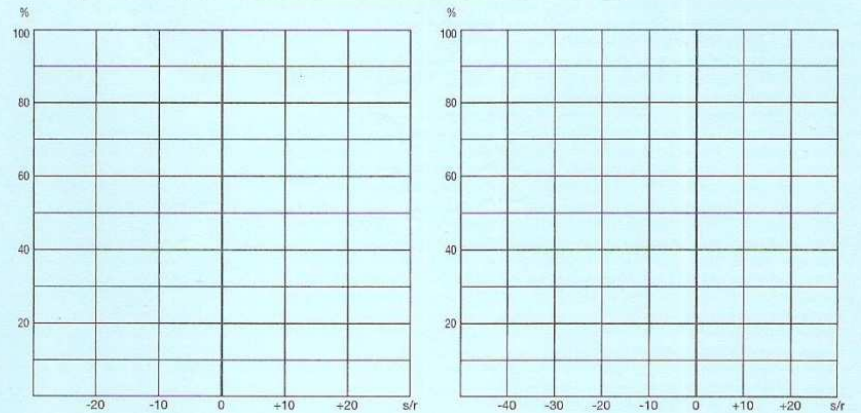
Mod. S/255 - S.T.C. - S.Sofia di R. - 12.000 - 02/11

AUDIOMETRIA VOCALE



materiale \_\_\_\_\_ s/r \_\_\_\_\_

competizione \_\_\_\_\_

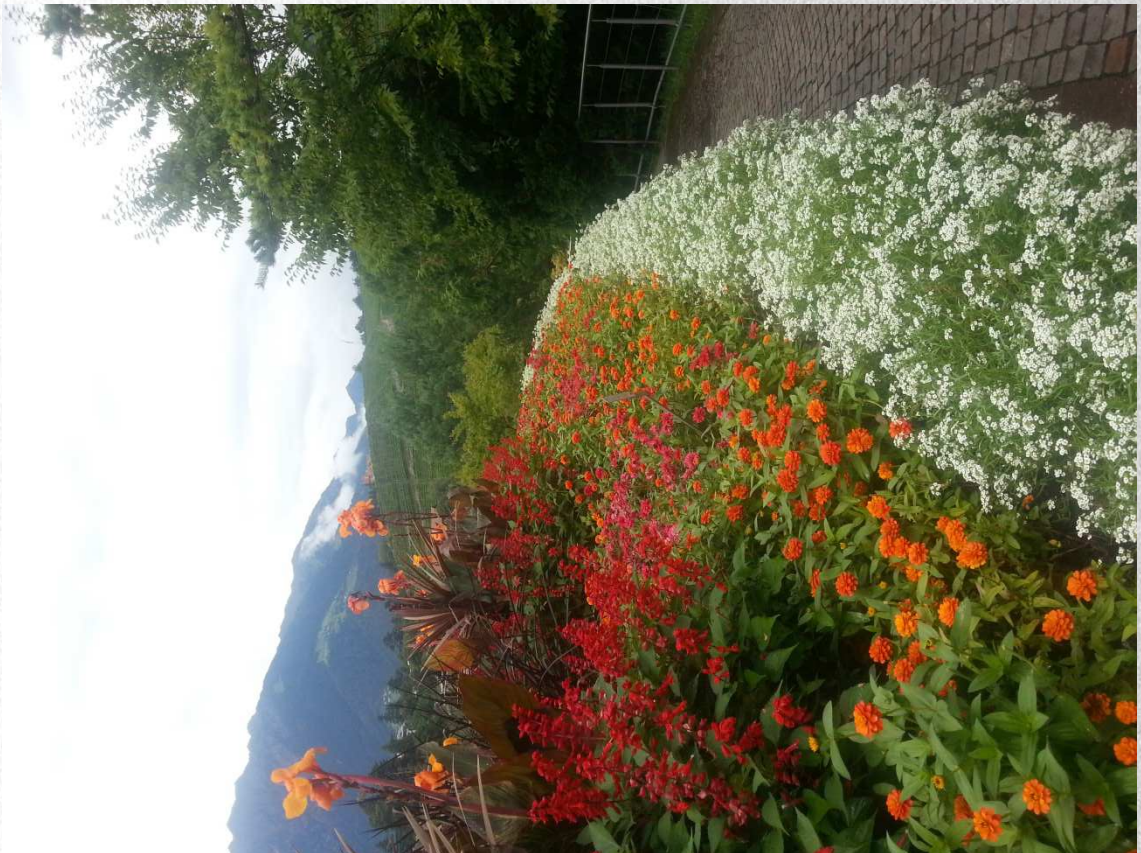


materiale \_\_\_\_\_ materiale \_\_\_\_\_

dB SPL \_\_\_\_\_ dB SPL \_\_\_\_\_

competizione \_\_\_\_\_ competizione \_\_\_\_\_







## Caso clinico n. 6

**E.H.L.** (12/12/2008)

*Ipoacusia neurosensoriale in EVA bilaterale*

A.Fam.: familiarità negativa per ipoacusia

A.Fis.: distress respiratorio neonatale

OAE fail bil alla nascita

Prima visita: 18/02/2009 (2 mesi)

OAE: refer bil

ABR: 50 dB nHL dx; 60 dB nHL sin

21/05/2009

ABR: 45 dB nHL dx; 55 dB nHL sin

28/01/2010

ABR: 45 dB nHL dx; assente a sin  
(non identificabile a 90 dB nHL)

14/04/2010

ABR: 45 dB nHL dx; 70 dB nHL sin

25/07/2011 (2 anni e 7 mesi)

ABR: 50 dB nHL dx; 80 dB nHL sin

COR: 55 dB nHL a dx; a 80 dB nHL a sin

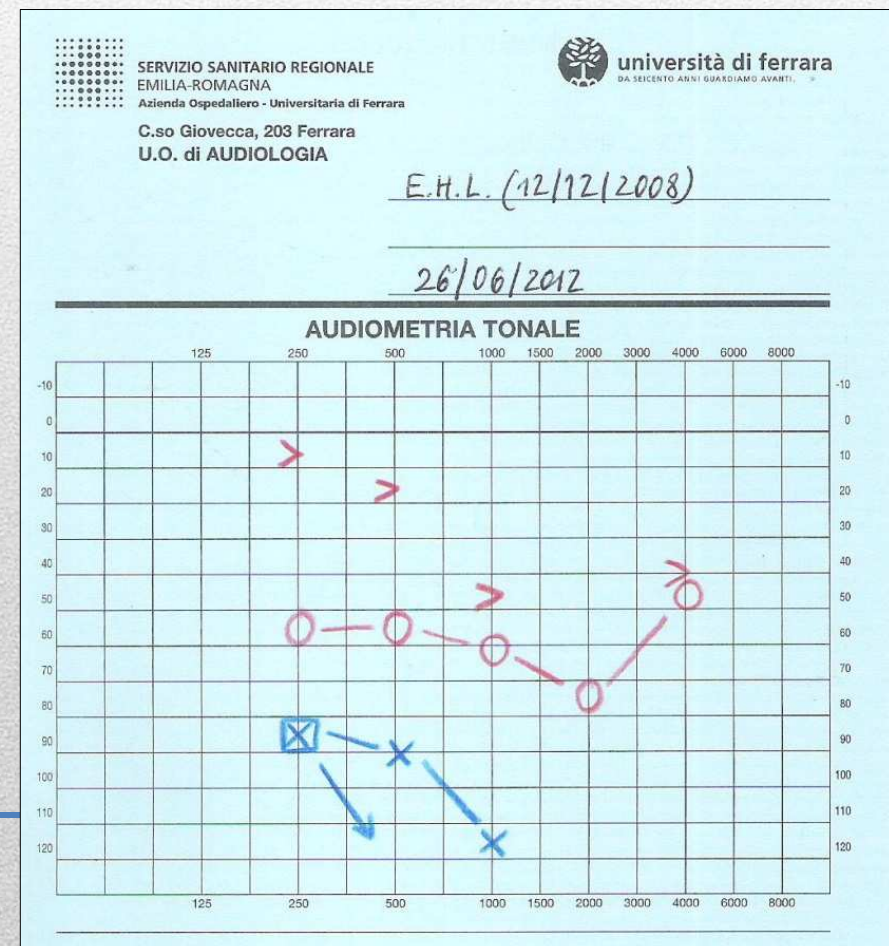
Prescritte protesi retroauricolari VA

*Fluttuazioni uditive a sinistra*

26/06/2012 (3 anni e 6 mesi)

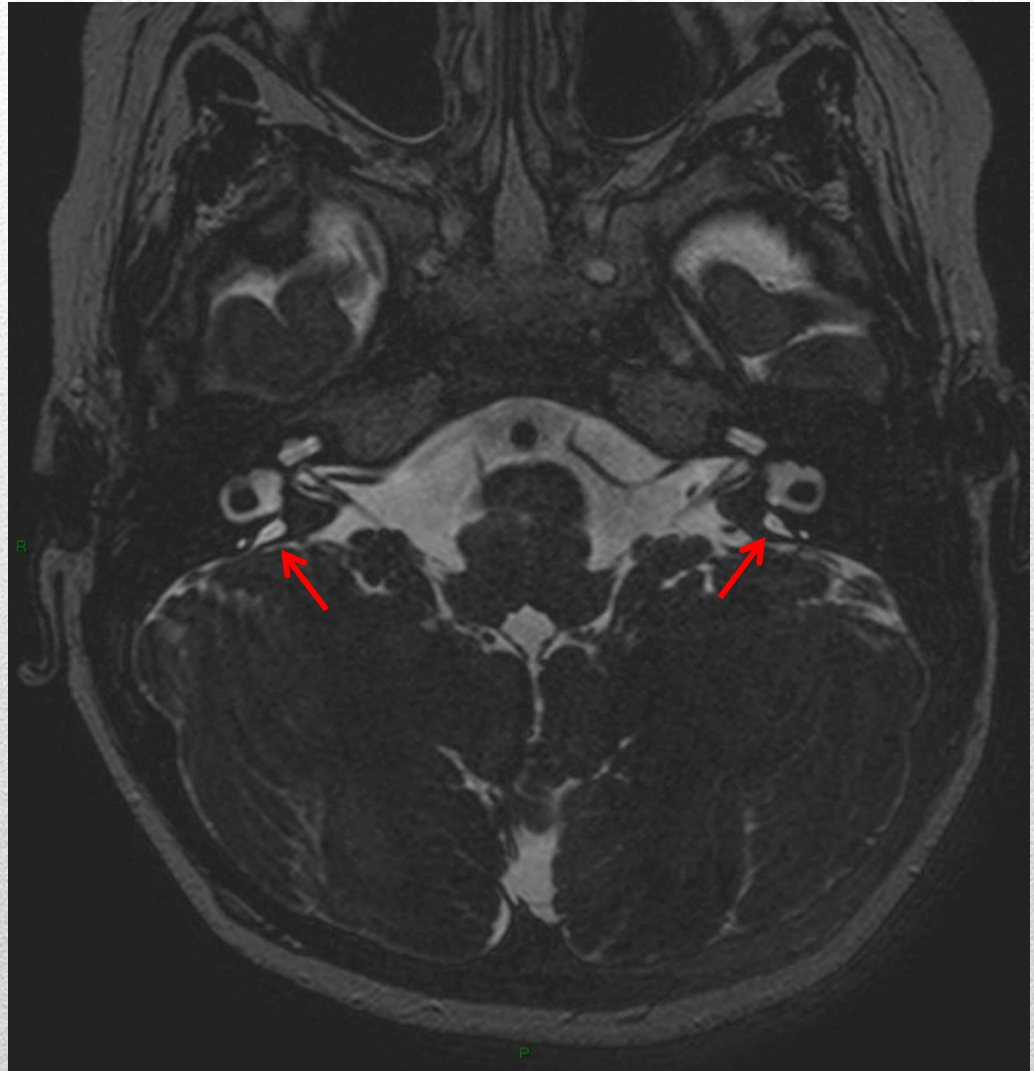
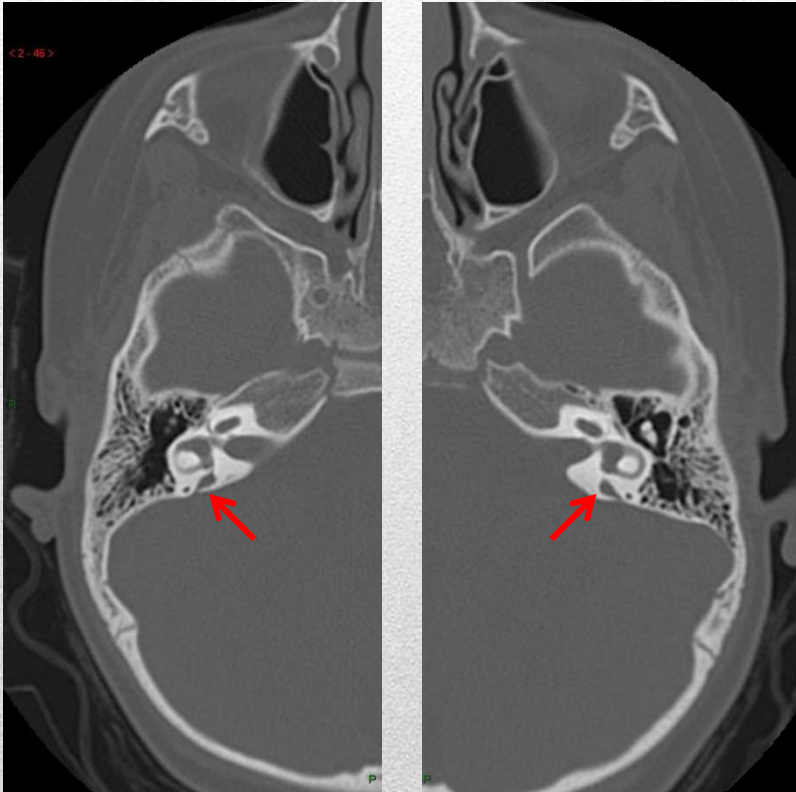
Soglia tonale VA e VO

2012: richiesta indagine genetica per  
connessione 26-30 e pendrina (negativa)

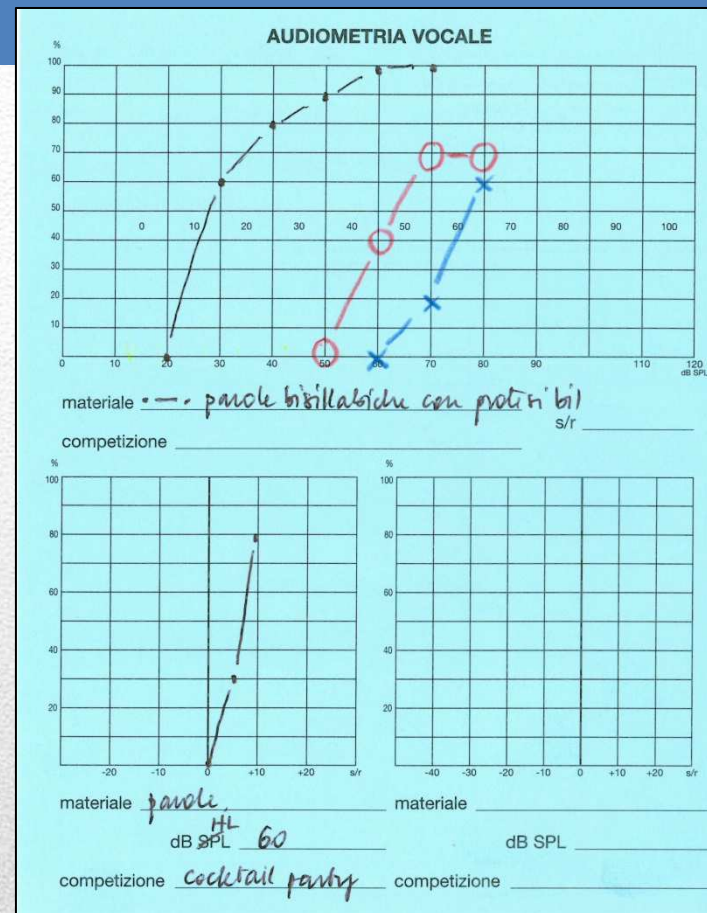
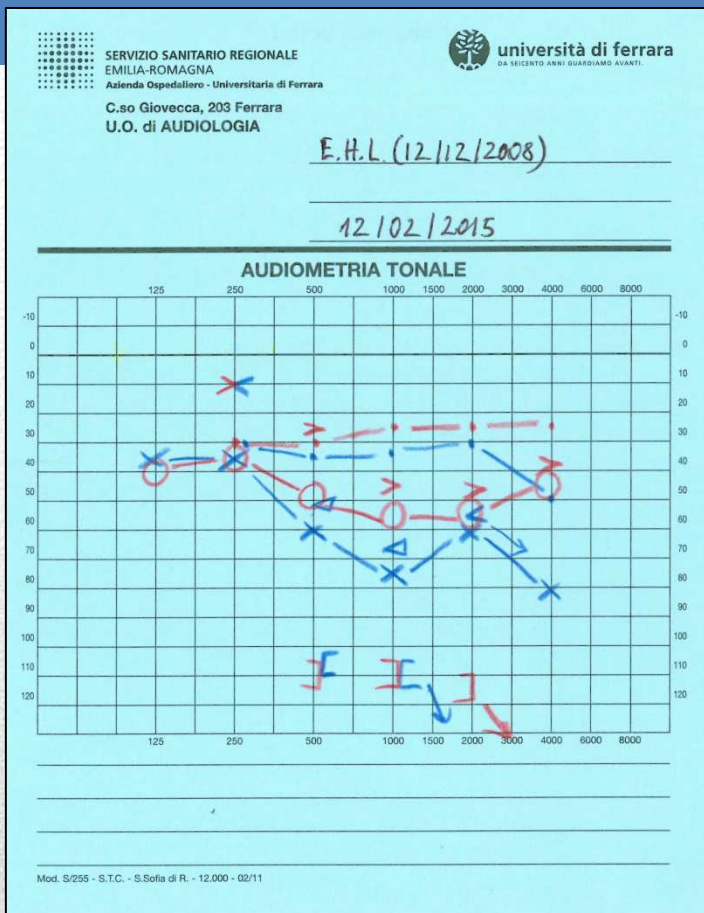




2012: TC e RM → EVA bilaterale







**Valutazione logopedica prima della protesizzazione:** sviluppo percettivo e del linguaggio adeguato. Produce alcune parole, suoni onomatopeici e forma frasi semplici. Ripete alcune parole.

**Valutazione logopedica dopo la protesizzazione:** con protesi, raggiunge detezione della voce a moderata intensità, identifica il proprio nome. Ripete 16/20 parole corrette e 72/80 fonemi corretti, in set aperto con bocca schermata.

→ Indicazione a riabilitazione logopedica (1v/15 gg)

**Ultima valutazione logopedica:** con protesi bil in viva voce ad intensità di conversazione con sola modalità uditiva, ripetizione di VCV: 40/40

→ Continua logopedia (2 vv/sett)



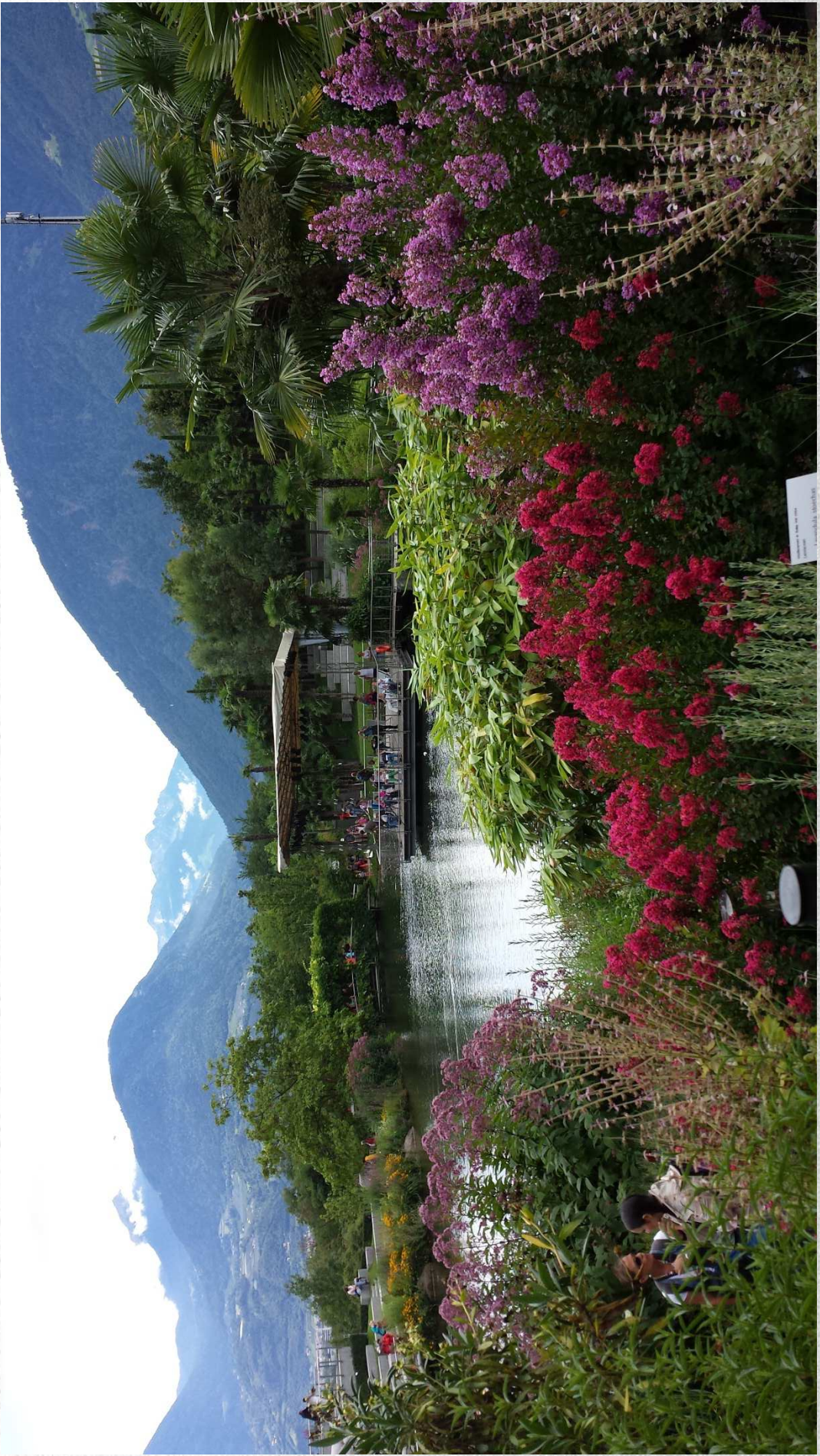


Photo: ...





# Caso clinico n. 7

**M.M. (12/08/2006)**

*Ipoacusia neurosensoriale a verosimile sede cocleare. Insorgenza tardiva*

**A.Fam.:** familiarità negativa per ipoacusia

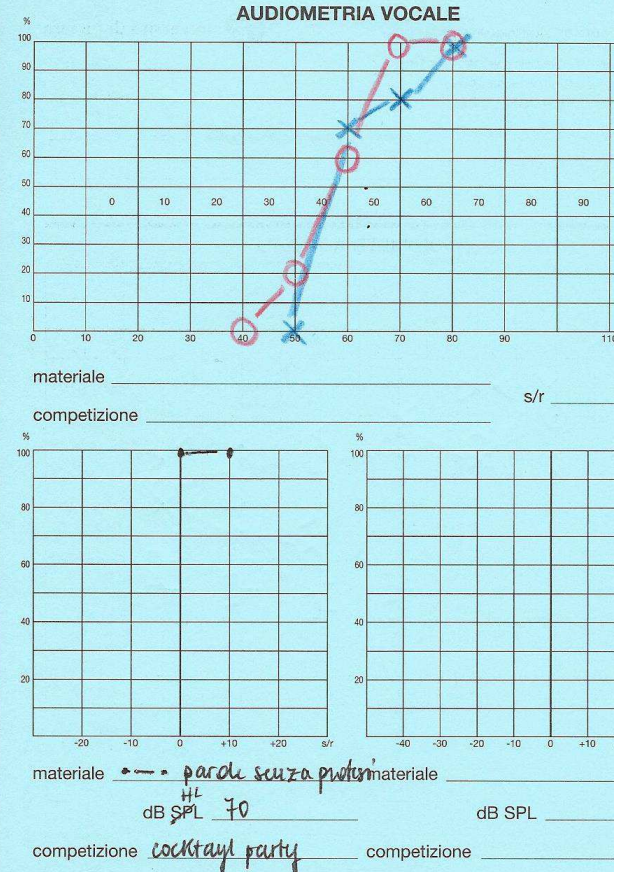
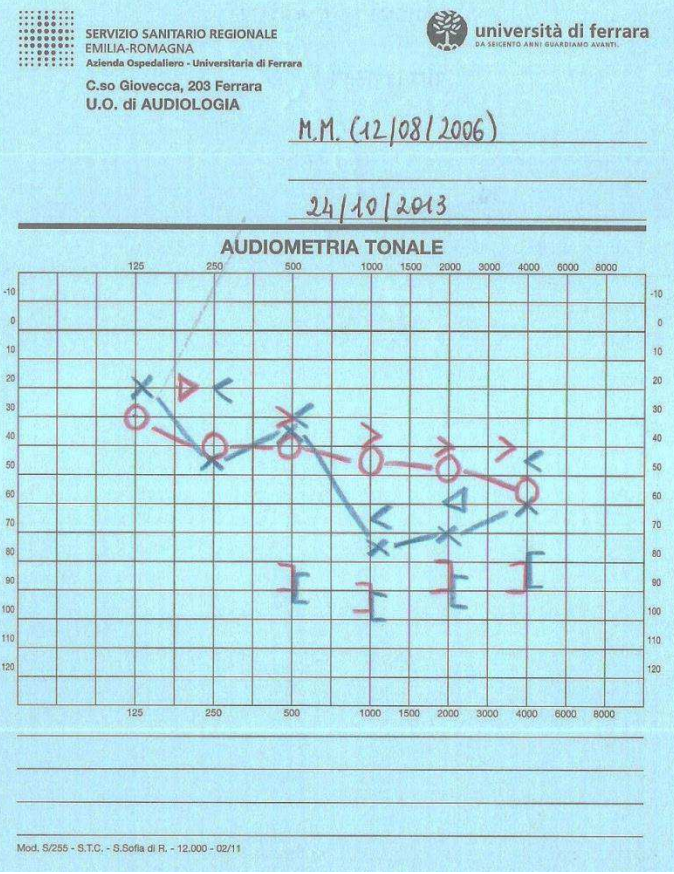
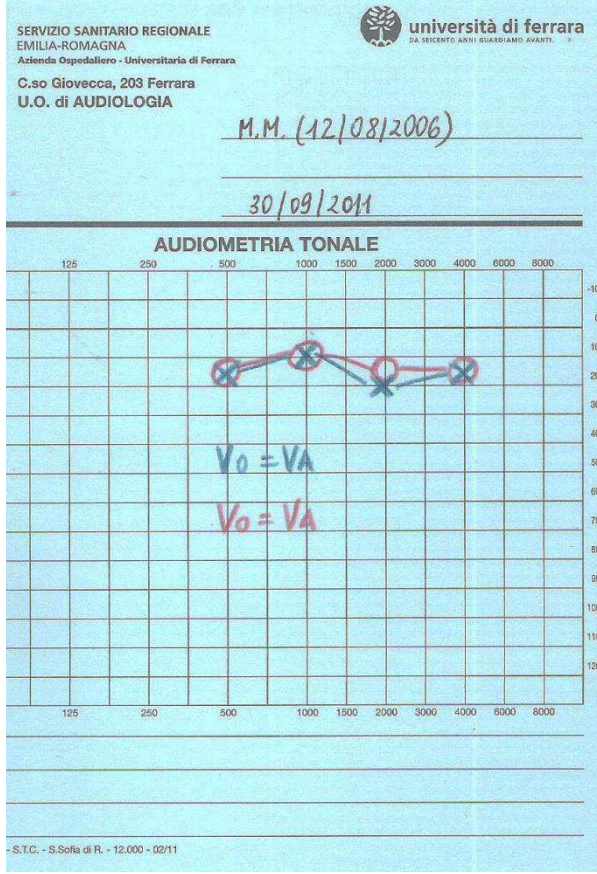
**A.Fis.:** parto eutocico a termine.

**OAE pass bil alla nascita.**

**Normale sviluppo psico-motorio.**

**Prima visita: 30/09/2011 (5 anni)**  
 Primo sospetto di ipoacusia nel 2010.  
 Prima soglia tonale VA e VO

**24/10/2013 (7 anni)**  
 ABR: 60 dB nHL dx; 65 dB nHL sin  
 Soglia tonale VA e VO + vocale  
 Prescritte protesi retroauricolari VA





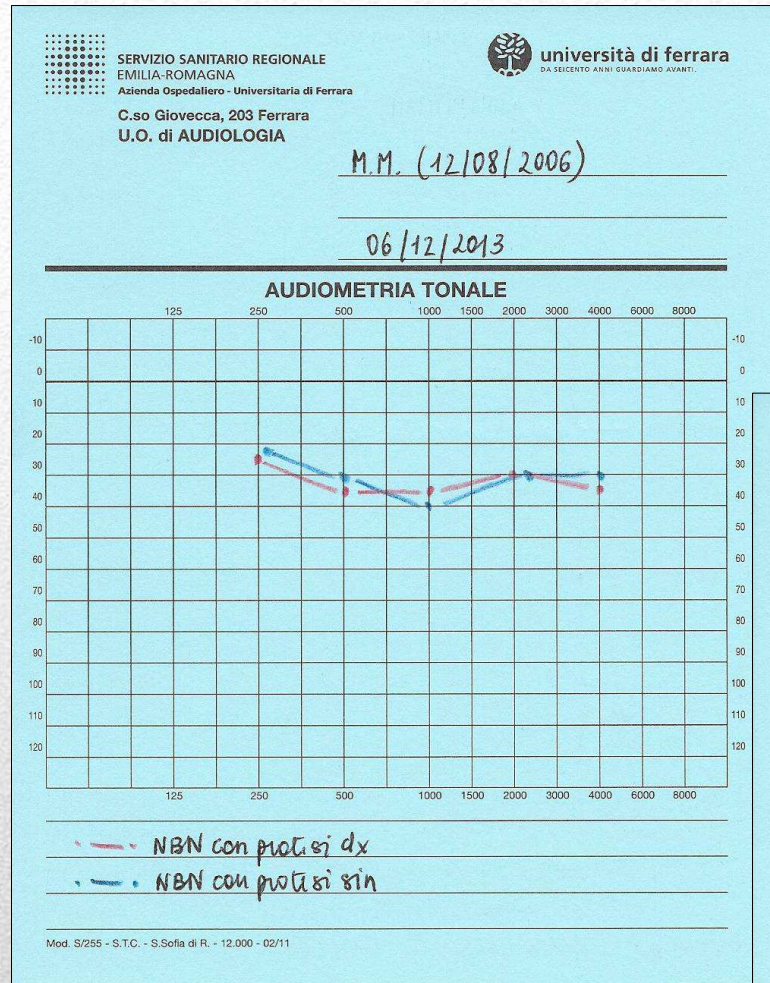
06/12/2013

Prima soglia con protesi +  
vocale

2013: richiesta **indagine  
genetica** per connesine  
26 e 30 (negativa)

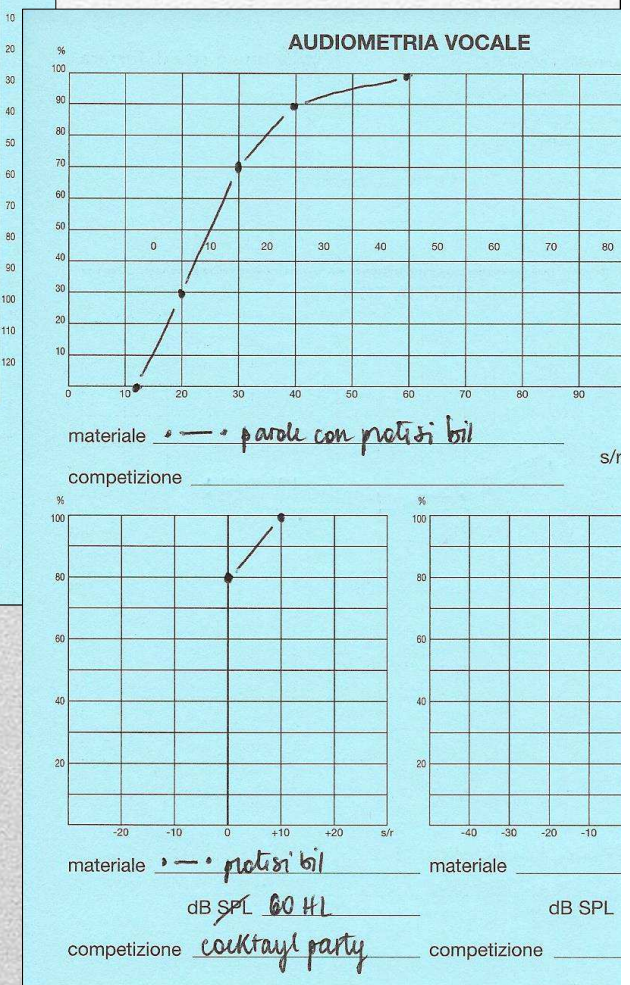
2014: richiesti

- ECG
- visita oculistica
- eco renale  
(negativa)
- esame urine
- TC e RM  
(negative)



Valutazione logopedica con protesi bil: a voce di  
conversazione e bocca schermata

- ripetizione di VCV 40/40
- ripetizione di bisillabi 20/20







SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Ospedaliero - Universitaria di Ferrara  
C.so Giovecca, 203 Ferrara  
U.O. di AUDIOLOGIA

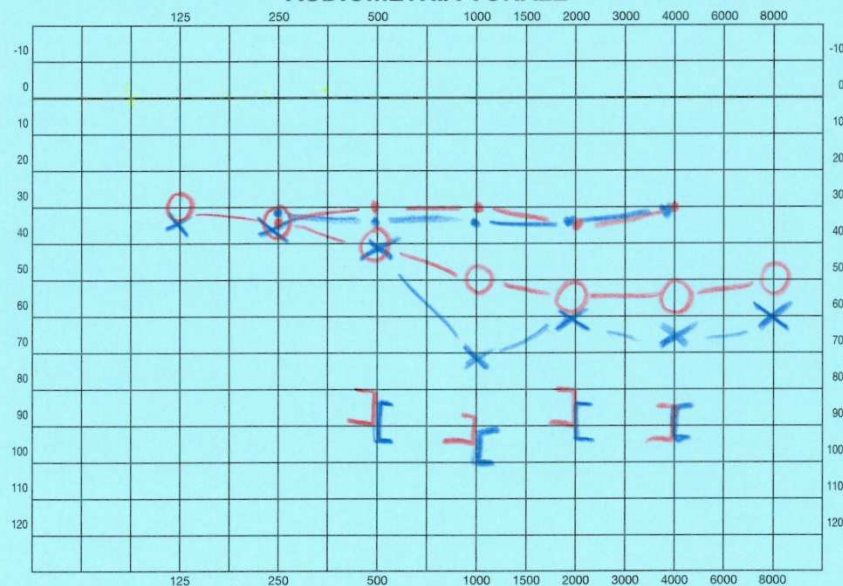


università di ferrara  
DA SEICENTO ANNI GUARDIAMO AVANTI.

M.M. (12/08/2006)

16/02/2015

### AUDIOMETRIA TONALE



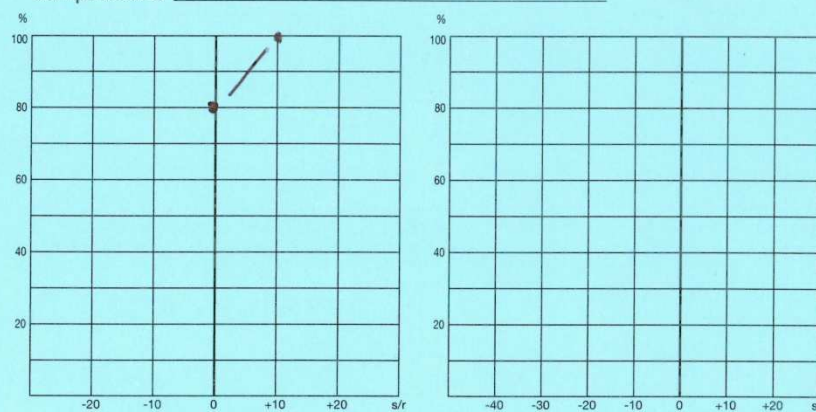
• — • NBN con protesi dx  
• — • NBN con protesi sin

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

### AUDIOMETRIA VOCALE



materiale parole con protesi bil s/r \_\_\_\_\_  
competizione \_\_\_\_\_



materiale parole con protesi bil materiale \_\_\_\_\_  
dB SPL HL 60 dB SPL \_\_\_\_\_  
competizione cocktail party competizione \_\_\_\_\_

Valutazione logopedica con protesi bil (2015): a voce di conversazione e bocca schermata

- ripetizione di VCV 40/40
- ripetizione di bisillabi 39/40







## Caso clinico n. 8

**B.I.** (03/10/2006)

*Ipoacusia neurosensoriale a verosimile sede cocleare. Diagnosi tardiva*

A.Fam.: familiarità negativa per ipoacusia

A.Fis.: prematurità (26) in TC in urgenza per rottura delle membrane; distress respiratorio

OAE pass bil alla nascita

ABR non rilevabile a sin → mai più controllato

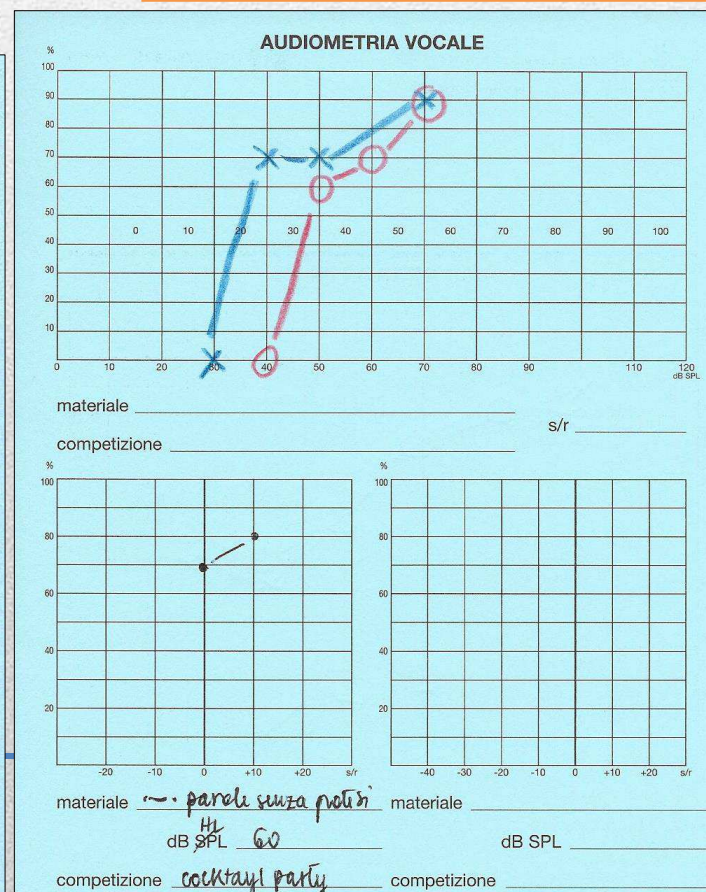
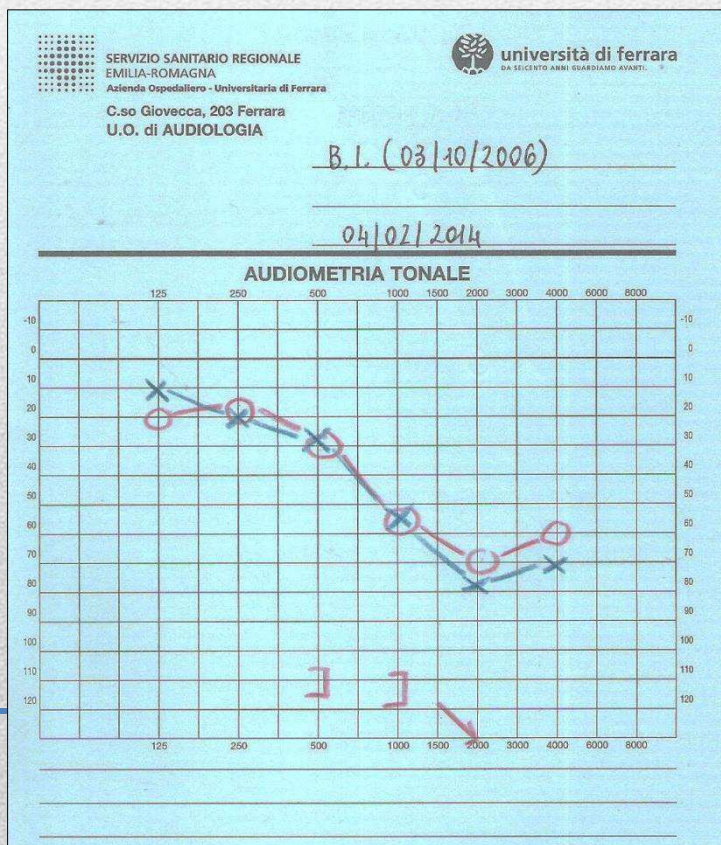
Prima visita: 04/02/2014 (7 anni)

- ABR nella norma a 90 dB HL bil
- Prima soglia tonale VA

Prescritte protesi retroauricolari VA

2014: richiesta

- indagine genetica (in corso)
- TC e RM (programmate)

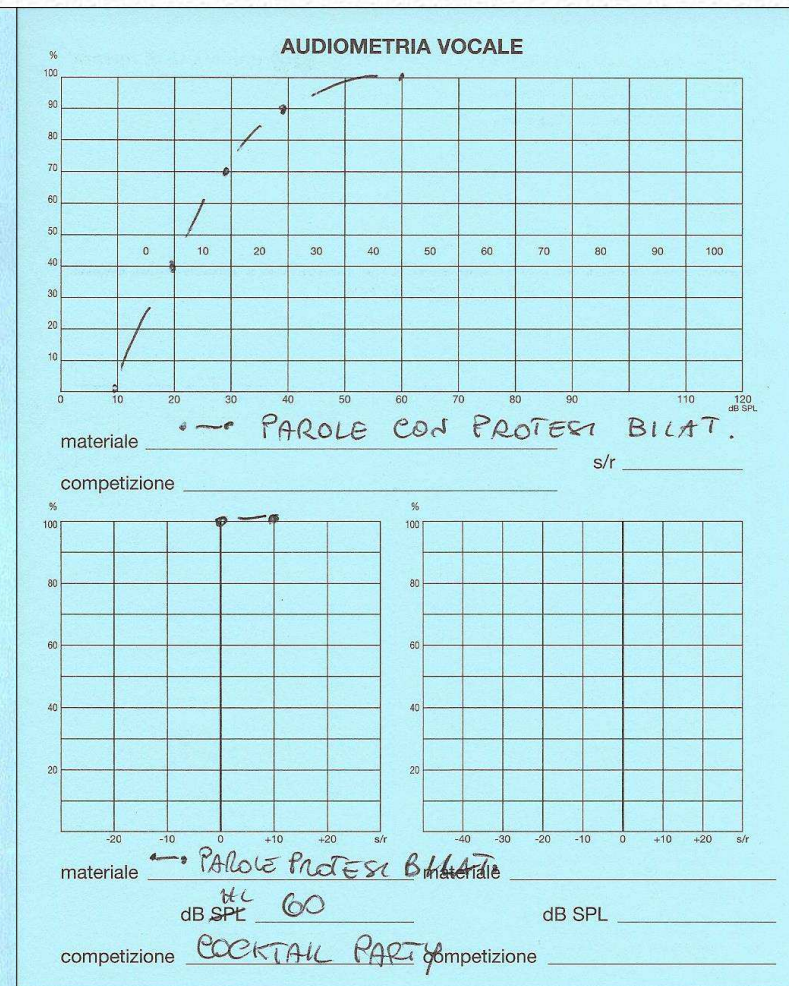
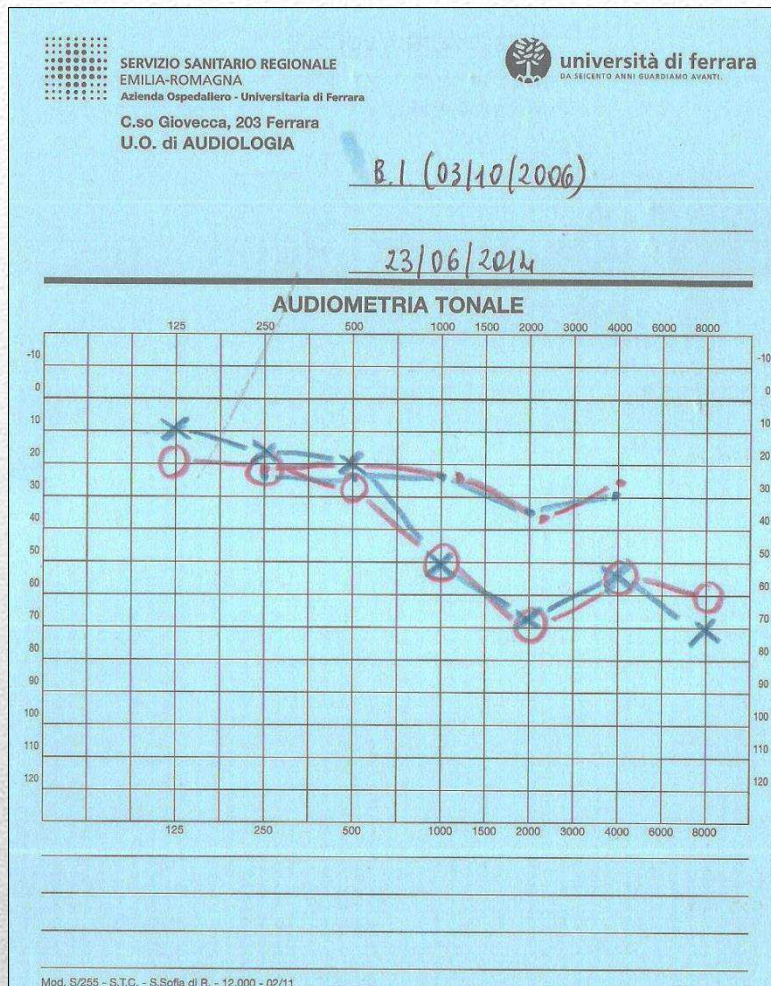




23/06/2014  
Soglia tonale VA e  
prima soglia con  
protesi.

Richiesti:

- eco renale
- (negativa)
- ECG
- eco tiroide



Valutazione logopedica prima della protesizzazione: ripetizione di parole bisillabiche 32/40 (80%);  
ripetizione VCV 28/40 (70%).

Valutazione logopedica dopo la protesizzazione (2015): prove in viva voce ad intensità di  
conversazione con sola modalità uditiva, ripetizione parole bisillabiche 40/40; ripetizione VCV 40/40







## Caso clinico n. 9

**B.C.** (23/08/1998)

*Anacusia sinistra + fluttuazioni uditive a destra*

A.Fam.: familiarità negativa per ipoacusia

OAE pass bil alla nascita.

Prima diagnosi di anacusia sin ne 2004 (6 anni).

Prescritta protesi retroauricolare VA dx.

Progressivo calo uditivo Au dx dall'età di 10 anni.

Sospette fluttuazioni uditive a destra.



2007: RM (negativa)

2008: richiesta **indagine genetica** per connessina 26 e 30, pendrina e mitocondriali (negativa)

2014: richiesti

- TC (negativa);
- **esame vestibolare completo** per ripetuti episodi di vertigini oggettive associate a vomito (negativo)
- ECG (nella norma)
- **eco tiroide** (noduli tiroidei multipli)
- **eco renale**
- **visita reumatologica** (negativa)





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



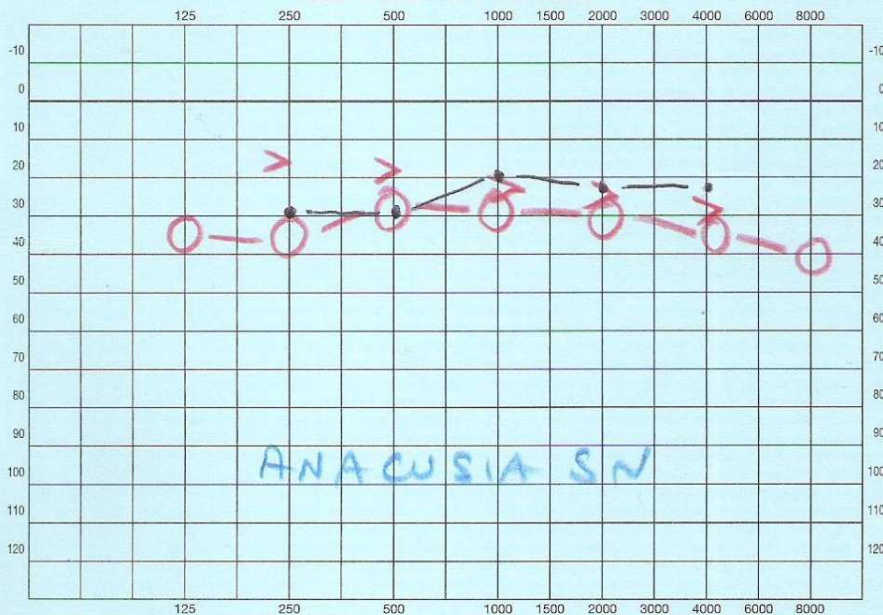
università di ferrara  
DA SEICENTO ANNI GUARDIAMO AVANTI.

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

B.C. (23/08/1998)

13/05/2014

### AUDIOMETRIA TONALE



•—• protesi dx

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

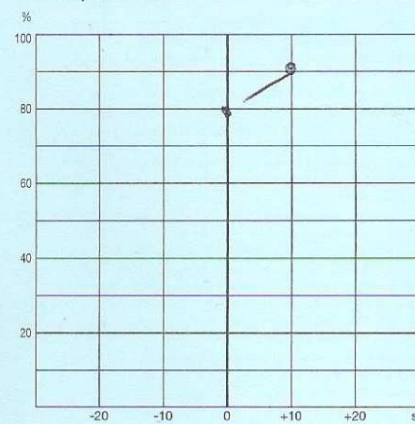
### AUDIOMETRIA VOCALE



materiale •—• protesi dx

s/r

competizione



materiale

materiale

HL  
dB SPL 60

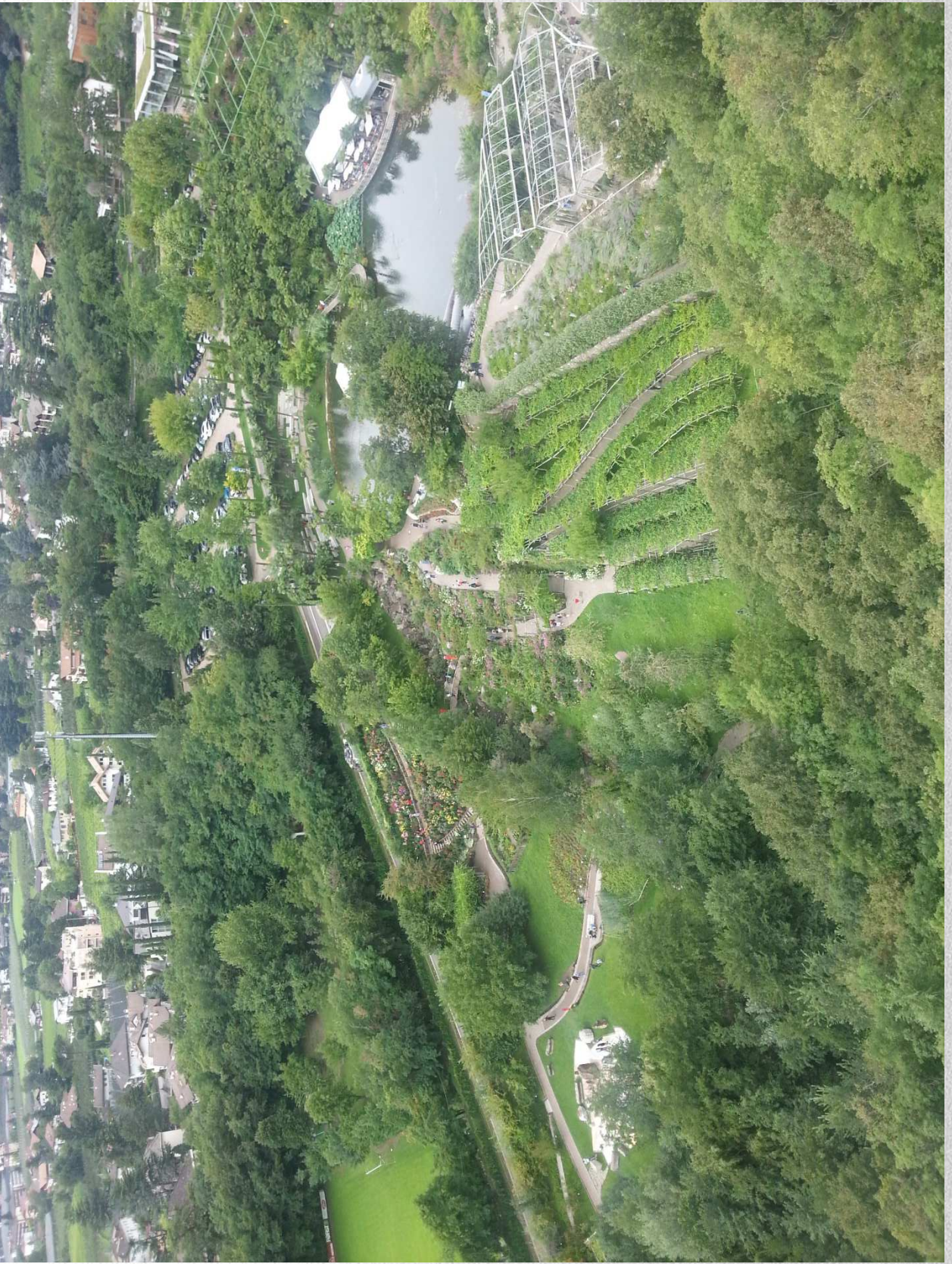
dB SPL

competizione

competizione

Valutazione logopedica: ripetizione di 38/40 VCV con protesi; 38/40 VCV senza protesi







## Caso clinico n. 10

**C.A.** (17/03/2010)

*Ipoacusia neurosensoriale bilaterale  
simmetrica, a verosimile sede cocleare*

A.Fam.: familiarità negativa per ipoacusia

A.Fis.: parto eutocico a termine.

OAE refer bil alla nascita.

OAE refer bil a 1 settimana di vita.

Prima visita: 15/10/2010 (7 mesi)

•ABR: 55 dB nHL bil

•ASSR:

- dx: 500 Hz 35 dB;
- sin: 250 Hz 40 dB, 500 Hz 40 dB,  
1000 Hz 60 dB, 2000 Hz 60 dB,  
4000 Hz 50 dB

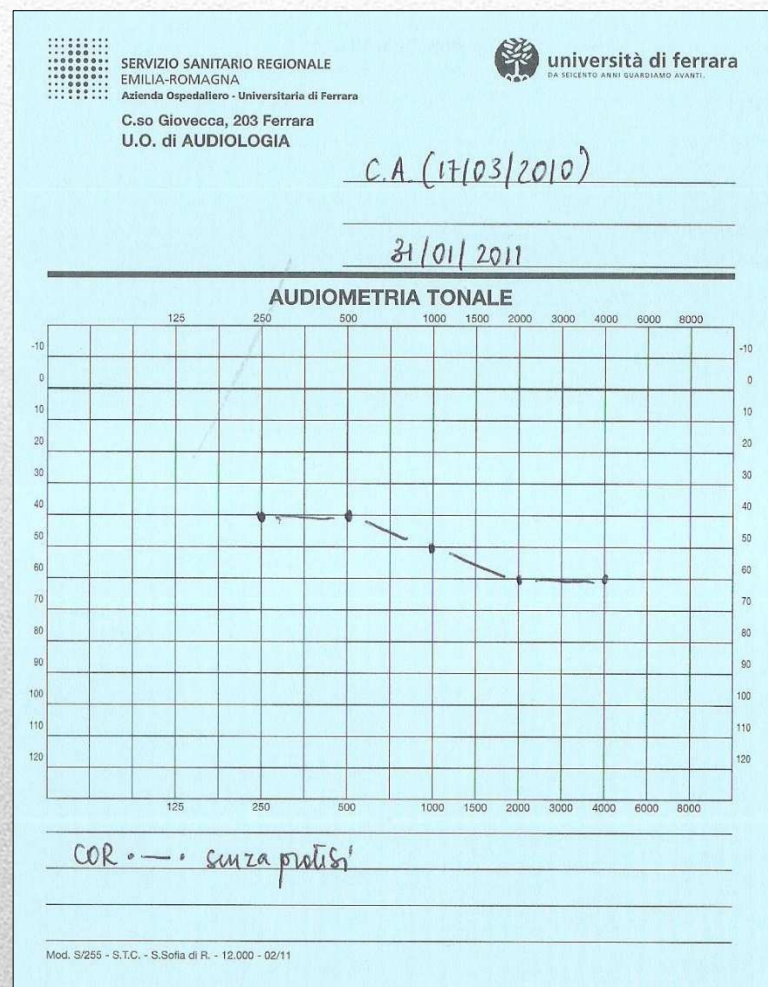
31/01/2011 (10 mesi)

•ABR: 50 dB nHL bil

•ASSR:

- dx: 500 Hz 30 dB, 4000 Hz 55 dB
- sin: 500 Hz 30 dB, 4000 Hz 60  
dB

•Primo COR





02/04/2012 (2 anni)

COR: soglia comportamentale a 50 dB nHL fino a 1000 Hz, a 65 dB oltre i 1000 Hz.

Prescritte protesi retroauricolari VA

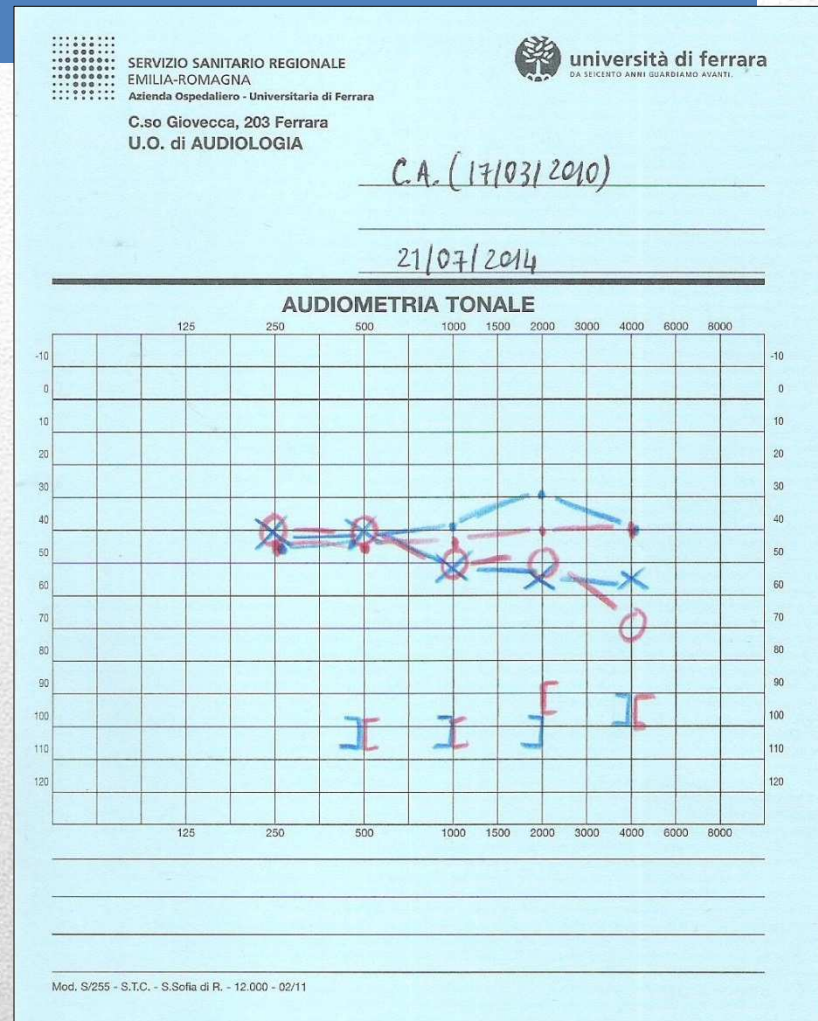
2013: richiesta **indagine genetica** (negativa)

21/07/2014

Soglia tonale VA e soglia con protesi.

2014: richiesti:

- visita oculistica con fundus oculi;
- visita cardiologica con ECG e ecocuore;
- eco addome;
- EEG;
- valutazione neurologica;
- esame urine;
- eco tiroide;
- TC e RM (programmate)



**Valutazione logopedica prima della protesizzazione:** non appaiono alterazioni significative nelle tappe dello sviluppo, ma un lieve rallentamento delle funzioni espressive e ricettive. Vocabolario di circa 30-40 parole, non compromesse nelle componenti fonetico-fonologiche.

→ Indicazione a riabilitazione logopedica (1v/sett) e a sedute di psicomotricità (1v/sett)

**Valutazione logopedica dopo la protesizzazione:** ripetizione di 16/20 bisillabi in modalità visiva. Articolazione buona, sigmatismo interdentale, vibrante presente, linguaggio intellegibile, qualche processo fonologico.







## Caso clinico n. 11

**L.G.A. (14/09/2011)**

*Ipoacusia neurosensoriale di grado medio-grave*

*Bilinguismo rumeno/italiano*

A.Fis.: prematurità (35+2), basso peso neonatale (2235g), TIN per distress respiratorio

OAE alla nascita: refer bil

Prima visita: 08/05/2012 (8 mesi)

Reagisce a giochi sonori, talvolta gorgheggia.

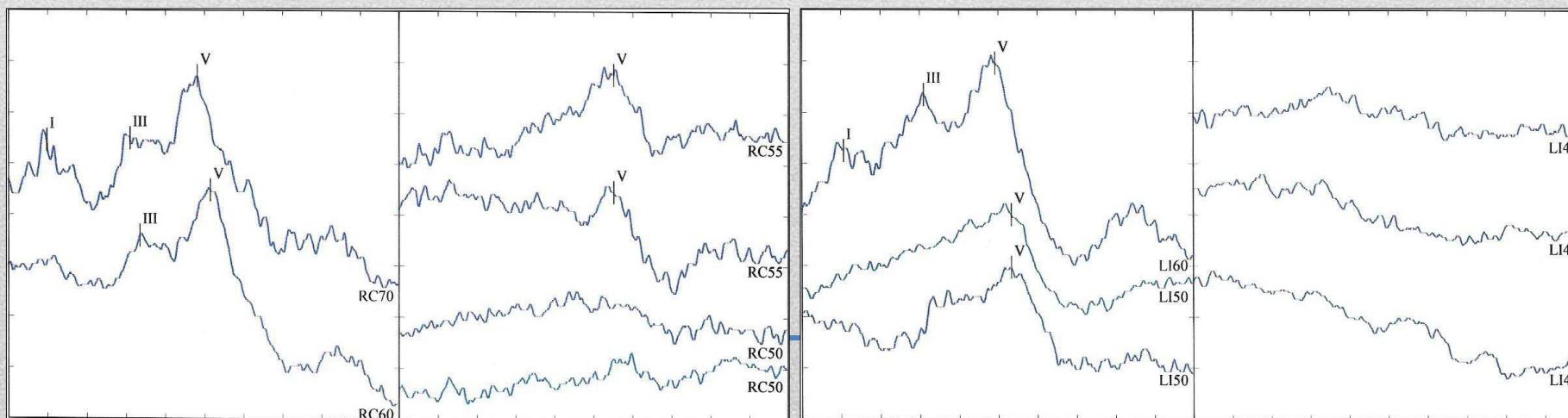
• I COR

• ABR: 55 dB nHL dx; 50 dB nHL sin

• ASSR:

➤ dx: 500 Hz 45 dB, 4000 Hz 65 dB

➤ sin: 500 Hz 40 dB, 4000 Hz 50 dB





08/01/2013 (1 anno e 4 mesi)

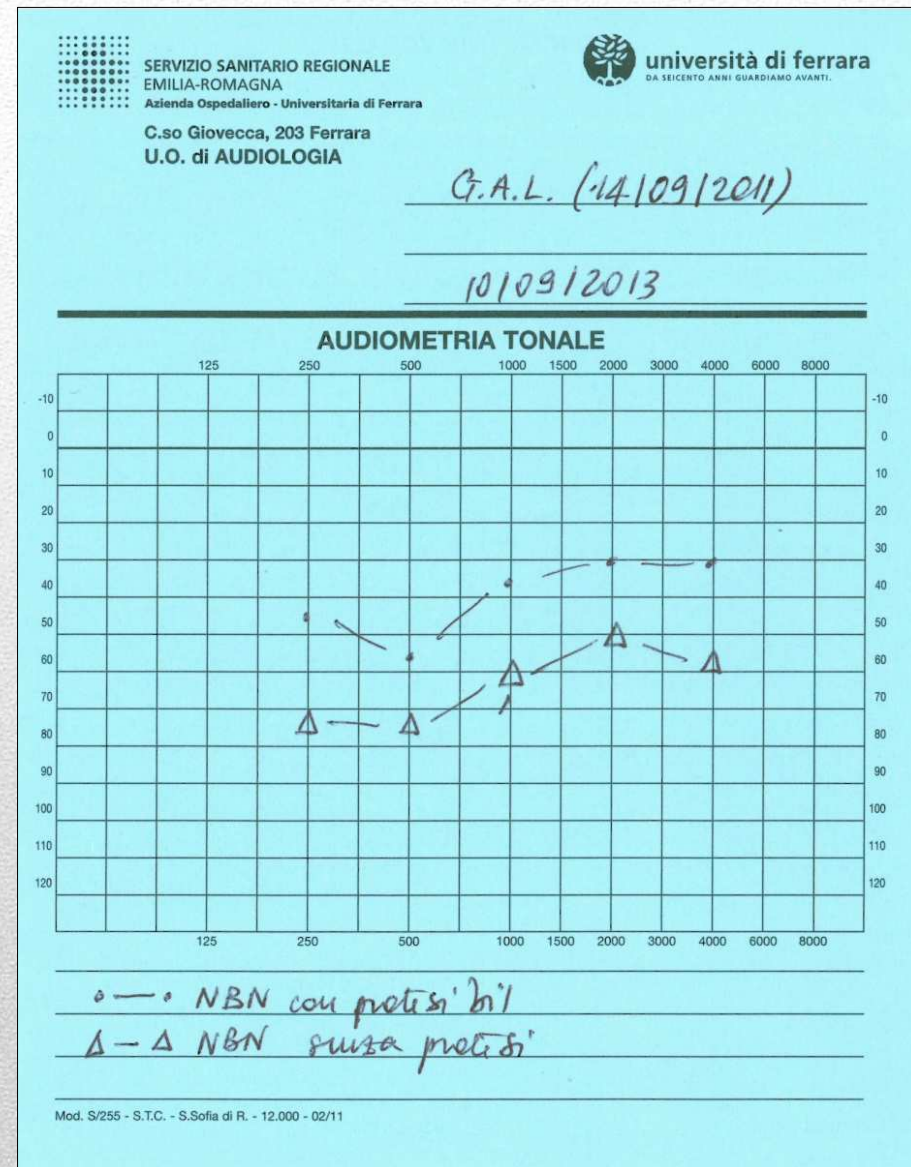
- COR: 65-70 dB nHL
- ABR: 60 dB nHL dx; 75 dB nHL in OMS bil (Ty tipo B bil)

Valutazione logopedica: pronuncia **poche parole (una decina circa) in rumeno e alcune in italiano**; maggior difficoltà di percezione se si aumenta la distanza o si riduce l'intensità della voce

Prescritte protesi retroauricolari  
VA

Valutazione logopedica - centro NPI  
(maggio 2013)

- Detezione* di suoni verbali e non verbali
- Identificazione di onomatopée degli animali domestici e di parole designanti oggetti
- Presenti suoni vocalici e consonantici
- Vocabolario espressivo* composto da suoni onomatopeici (di animali e mezzi di trasporto) e da circa **10 parole in italiano e 9 in rumeno**
- Comprende frasi relative a consegne semplici e contestuali





### Valutazione logopedica – centro NPI (agosto 2013)

- *Detezione* e di *discriminazione* di suoni verbali e non verbali
- Discriminazione, identificazione e riconoscimento di onomatopee degli animali domestici, di parole designanti oggetti e di *brevi frasi*
- Presenti **diversi suoni vocalici e consonantici**
- Si volta al richiamo del proprio nome
- Trova, ascoltandone il suono, una fonte sonora nascosta
- Vocabolario espressivo composto da suoni onomatopeici di animali domestici e mezzi di trasporto, da circa **10 parole in italiano e 10 in rumeno**
- Vocabolario recettivo ampliato notevolmente: comprende ed esegue numerose consegne semplici sia durante la seduta logopedica, sia a scuola e a casa
- Buono l'adattamento protesico, chiede le protesi, indicandole; meno frequenti i comportamenti aggressivi e le crisi di rabbia in risposta alle frustrazioni riconducibili alla difficoltà di comunicazione

### Valutazione logopedica – centro NPI (agosto 2014)

- Coglie e riconosce le onomatopee degli animali domestici, *parole ad alta frequenza d'uso designanti oggetti* e brevi frasi contestualizzate sia in italiano che in rumeno
- Presenti **tutti i suoni vocalici e diversi suoni consonantici**
- Riconosce tra due strumenti qual è quello che emette un suono
- Vocabolario espressivo e recettivo in crescita in entrambe le lingue
- Performance di comprensione del linguaggio verbale nella norma per età cronologica: il versante espressivo ottiene livelli superiori a quanto atteso per età cronologica nei compiti di ripetizione e nella correttezza fonologica; caduta nella correttezza morfo-sintattica poiché la frase sta emergendo, con la tendenza ancora ad utilizzare poco i verbi nel linguaggio spontaneo
- *Il linguaggio appare in evoluzione positiva costante in entrambe le lingue*



### Visita genetica:

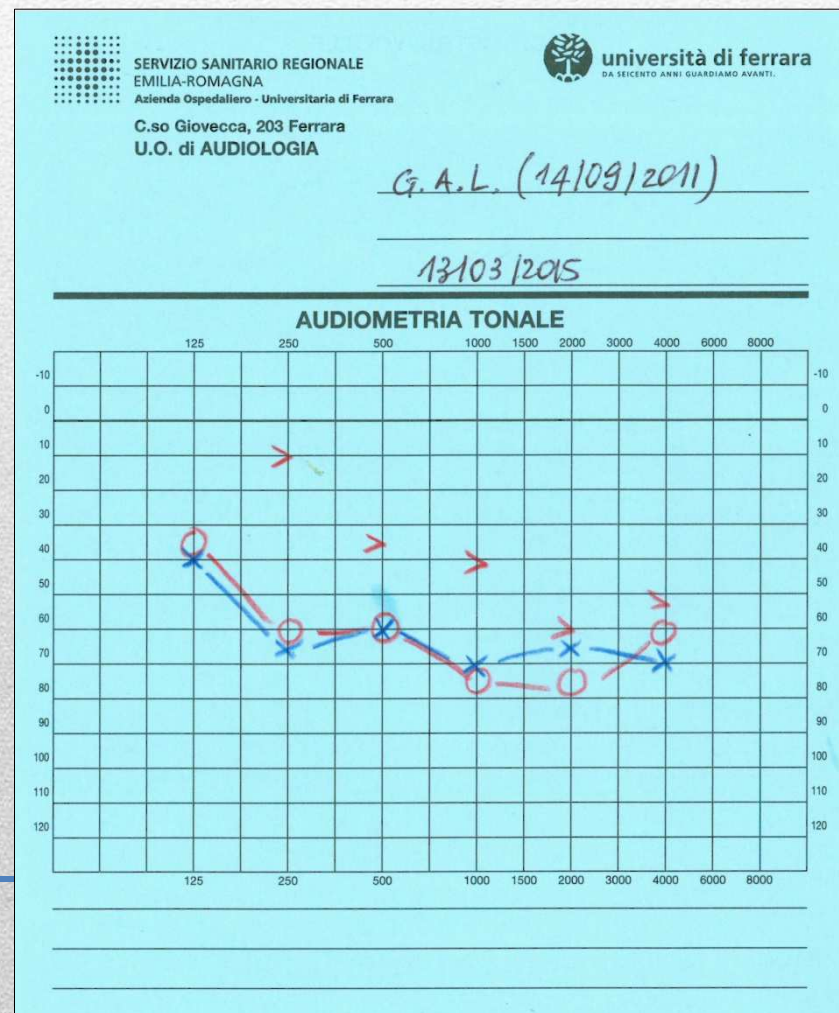
- visita dismorfologica: antitrigo con tag a sin e collo leggermente corto
- screening per le più comuni forme di ipoacusia: assenza di mutazioni mitocondriali e presenza di *mutazione S139N* in *eterozigosi* nel *gene GJB2* (mutazione patogenetica recessiva). Vista l'eterozigotità si depone per la **non** causalità della variazione rilevata.

### Valutazione logopedica – centro NPI (febbraio 2015)

- In grado di cogliere frasi contestualizzate sia in italiano che in rumeno
- **Inventario fonetico completo**
- Vocabolario recettivo in crescita sia in rumeno che in italiano
- Canale espressivo verbale maggiormente usato: lingua italiana

13/03/2015 (3 anni e 6 mesi)

- I soglia  
in OMS bil, Ty tipo B bil
- TC rocche e mastoidi negativa
- Indicata **RMN** a completamento diagnostico









## Caso clinico n. 12

S.S. (08/05/2012)

*Ipoacusia neurosensoriale profonda bilaterale*

*Bilinguismo arabo/italiano*

A. Fam.: consanguineità dei genitori

OAE alla nascita: refer bil

Prima visita: 24/07/2012 (2 mesi)

•ABR: 65 dB nHL dx; 60 dB nHL sin

•ASSR:

➤ dx: 4000 Hz 70 dB

➤ sin: 500 Hz 70 dB, 4000 Hz 60 dB

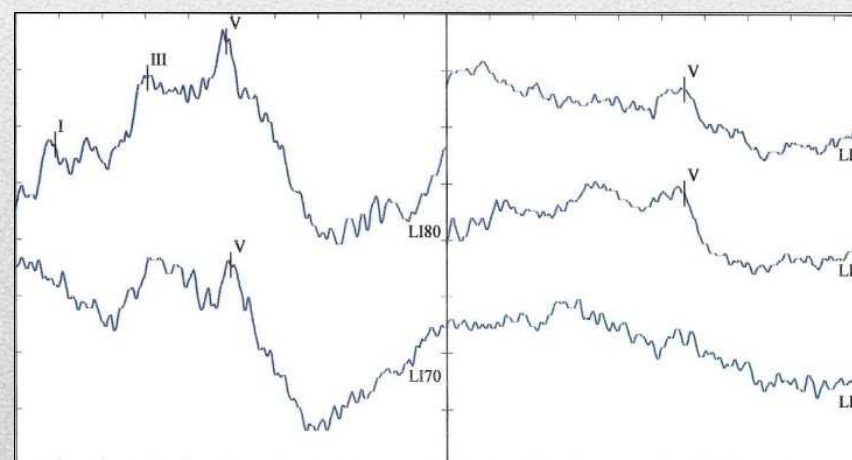
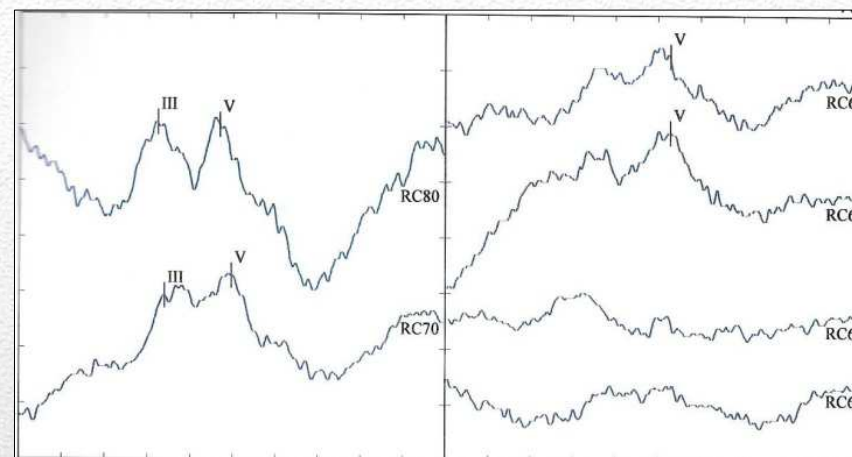
•OAE: refer bil

13/12/2012 (7 mesi)

•COR: sembrano esserci reazioni a 500 Hz a 75-80 dB

•ABR: 95 dB nHL bil

•OAE: refer bil



Prima valutazione logopedica: reazione al campanaccio, alle nacchere, non reazione agli strumenti con frequenze più acute, nessuna reazione alla voce.

Prescritte protesi retroauricolari  
VA



24/01/2013 (8 mesi)

•I COR

Valutazione logopedica: reazione al campanaccio, nacchere, alla voce ad intensità forte, reagisce agli strumenti musicali, anche quelli con frequenza acuta

17/04/2013 (11 mesi)

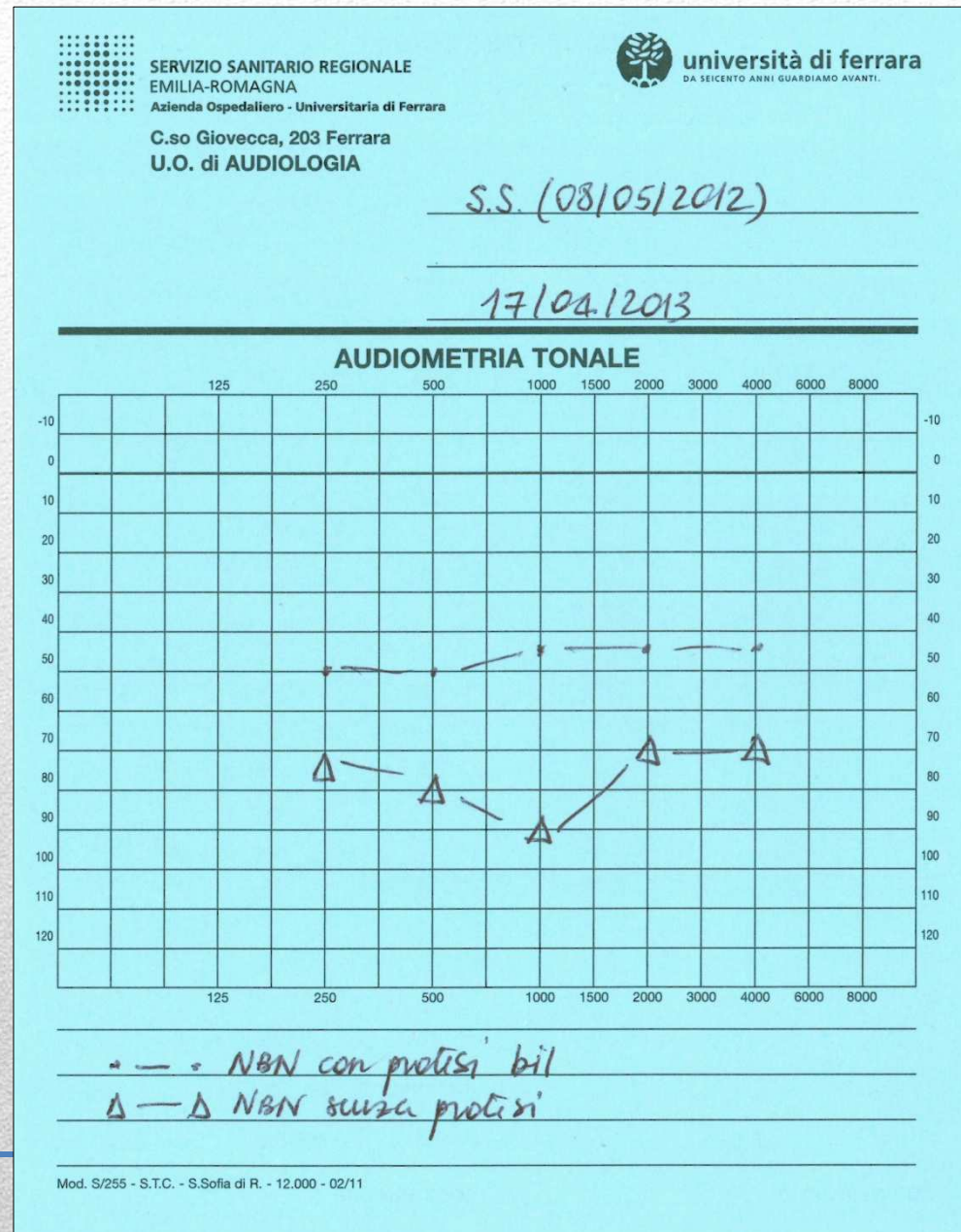
Porta le protesi 7-8 ore al giorno.

Logopedia 1v/sett

•ABR: dx 65 dB nHL; sin 65 dB nHL

•COR

Valutazione logopedica con protesi bil: riscontro di qualche vocalizzo, pronta nelle reazioni, si orienta bene verso la fonte sonora anche a bassa intensità (voce di conversazione)





Valutazione logopedica  
(19/06/2013)

- Pronta risposta agli stimoli sonori anche di bassa intensità
- Vocalizzazione variata

Valutazione logopedica con protesi bil  
(29/10/2013)

- Produce 5-6 parole in arabo
  - Sicure reazioni a suoni, rumori ambientali e anche alla voce
  - Buona interazione con l'adulto, condivisione dello sguardo durante le attività ludiche
  - Guarda la bocca in risposta a una produzione verbale e prova ad imitare i movimenti delle labbra e della lingua
  - Punteggio LIP: 22
- Consigliato inserimento graduale in asilo nido

Valutazione logopedica con protesi bil  
(04/02/2014)

- Bene la detezione dei suoni e della voce anche se ai rumori di intensità più sostenuta sbatte molto gli occhi
  - Punteggio LIP: 28
- Logopedia 2 vv/sett

Valutazione logopedica con protesi bil  
(26/01/2015)

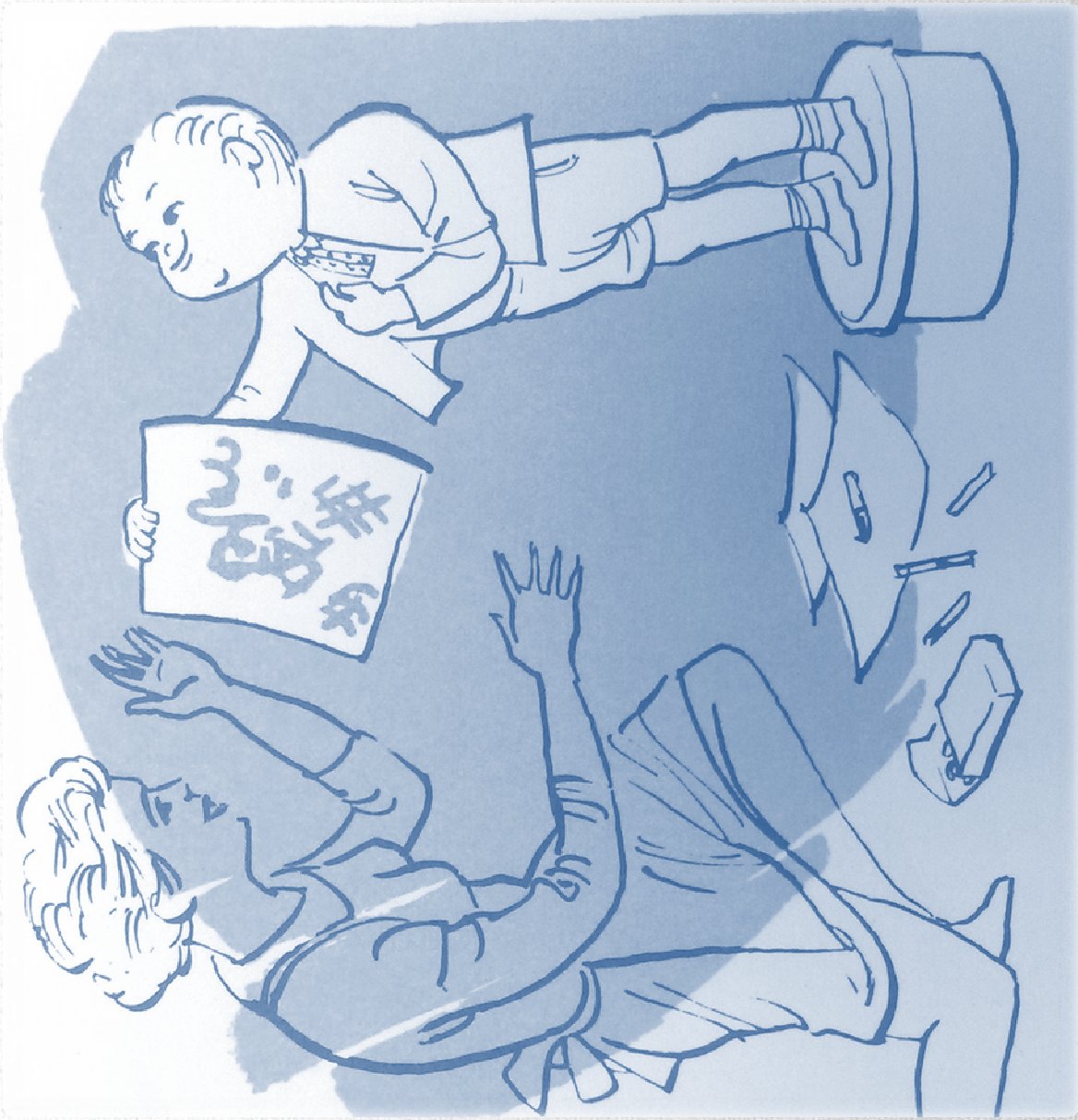
- ripetizione di parole bisillabiche 10/20; fonemi 57/80
- Evoluzione linguistica rispetto all'ultimo controllo decisamente evidente; collaborazione nettamente migliorata, pure in presenza di molti processi fonologici



20/07/2015 (3 anni e 2 mesi)

- In corso valutazione genetica per Cx26 e Cx30







## IPOACUSIA PERMANENTE/PERSISTENTE INFANTILE

- FASE DIAGNOSTICA DI IDENTIFICAZIONE:  
STORIA CLINICA, SCREENING, FOLLOW-UP DEL  
«RISCHIO AUDIOLOGICO» IN FORMA INTEGRATA  
(strutture/operatori audiologici – famiglie – Pediatri di  
famiglia)
- DIAGNOSI «EXTRA-AUDIOLOGICA»  
EZIOPATOGENETICA MOLTO COMPLESSA:  
***MULTIDISCIPLINARE***



# Indagini genetiche

Forme non genetiche di ipoacusia (40%); **forme genetiche (60%)**:

- autosomiche recessive (70%)
- autosomiche dominanti (25%)
- legate al sesso (<5%)
- mitocondriali (<1%)

- Forme sindromiche: 30%
- **Forme isolate/non sindromiche: 70%**

- ❖ Ipoacusie congenite → identificati *più di 120 geni*
  - ❖ Più del 50% dei casi di ipoacusia neurosensoriale non sindromica a trasmissione autosomica recessiva e 40% circa dei casi sporadici → mutazioni gene **GJB2 (connessina 26)**
  - ❖ Frequenza nella popolazione generale di portatori di mutazione GJB2 recessiva associata a sordità: *1:30-35*
-



# Genetica Medica

- Interpretazione dell'anamnesi familiare
  - Diagnosi di disordini ereditari
  - Valutazione dei test genetici
  - **COUNSELING:** eziologia dell'ipoacusia  
prognosi dell'ipoacusia  
disordini associati (renali, visivi...)  
probabilità di trasmissione alla prole
-



## Obiettivi

- PREVENIRE UN RITARDO NELL'ACQUISIZIONE DEL LINGUAGGIO VERBALE
- PREVENIRE RITARDO DI APPRENDIMENTO
- PREVENIRE DISTURBI COMPORTAMENTALI/DEL CARATTERE
- PREVENIRE ALTERAZIONI DELLO SVILUPPO PSICO-MOTORIO

...rispetto ai coetanei normoudenti

---



Grazie dell'attenzione

