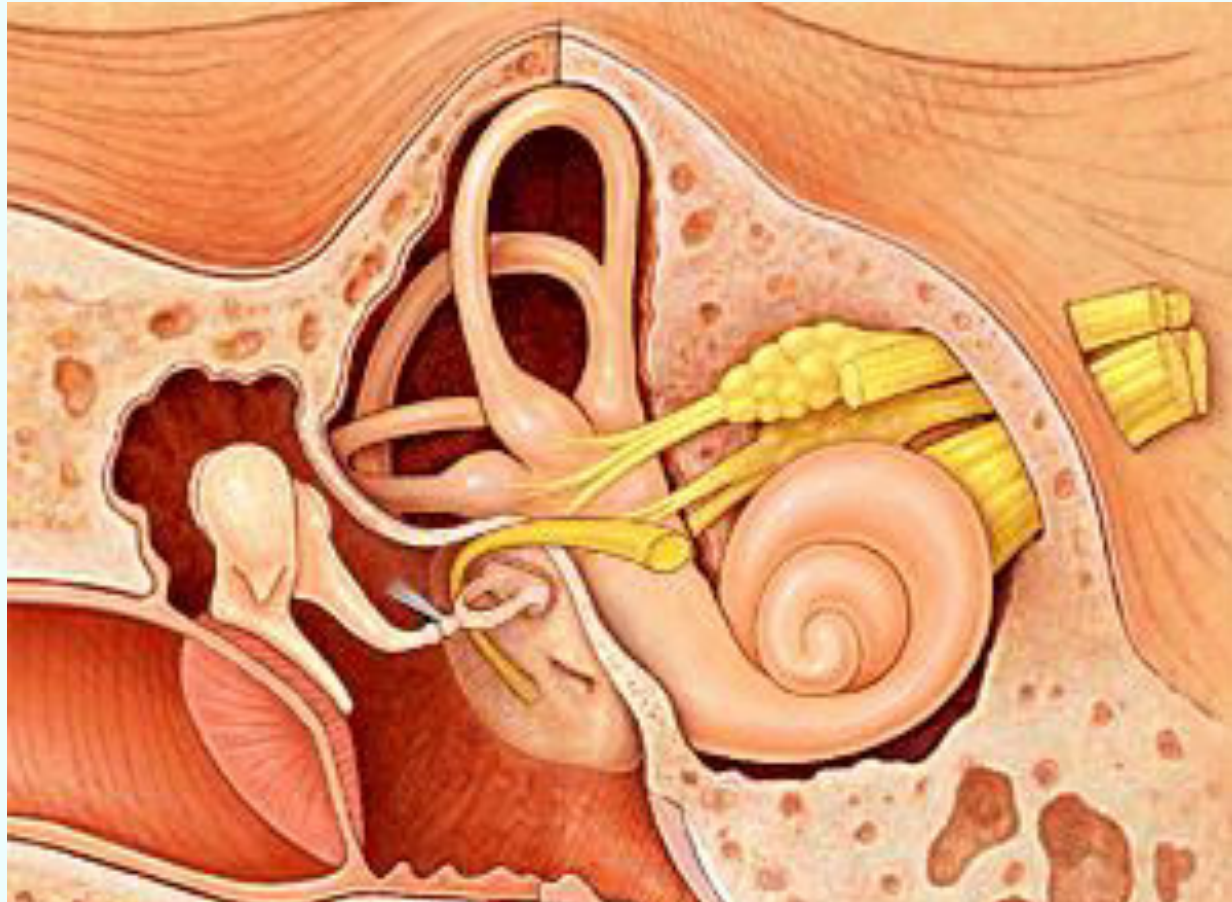




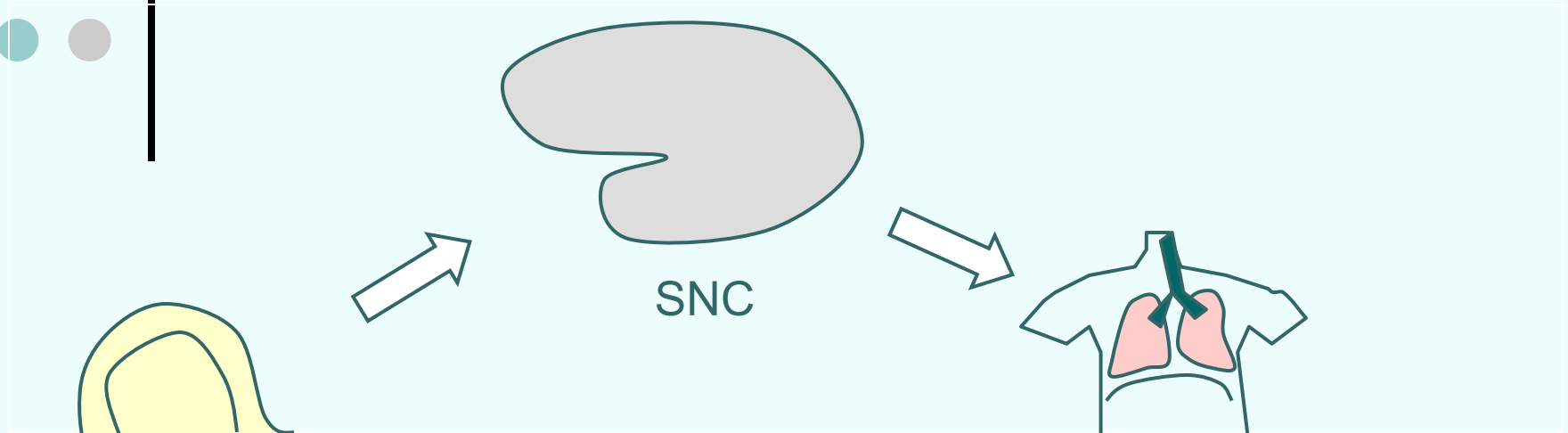
Le ipoacusie infantili

Claudia Aimoni
Clinica ORL – Audiologia
Università degli Studi di Ferrara

Sensazione e percezione uditiva, percezione verbale

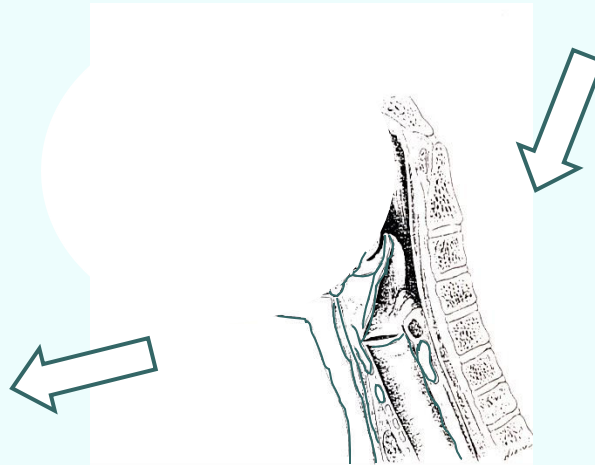
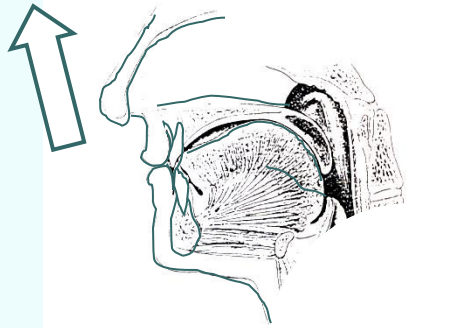


feed-back uditivo



Sistema uditivo

Sistema respiratorio



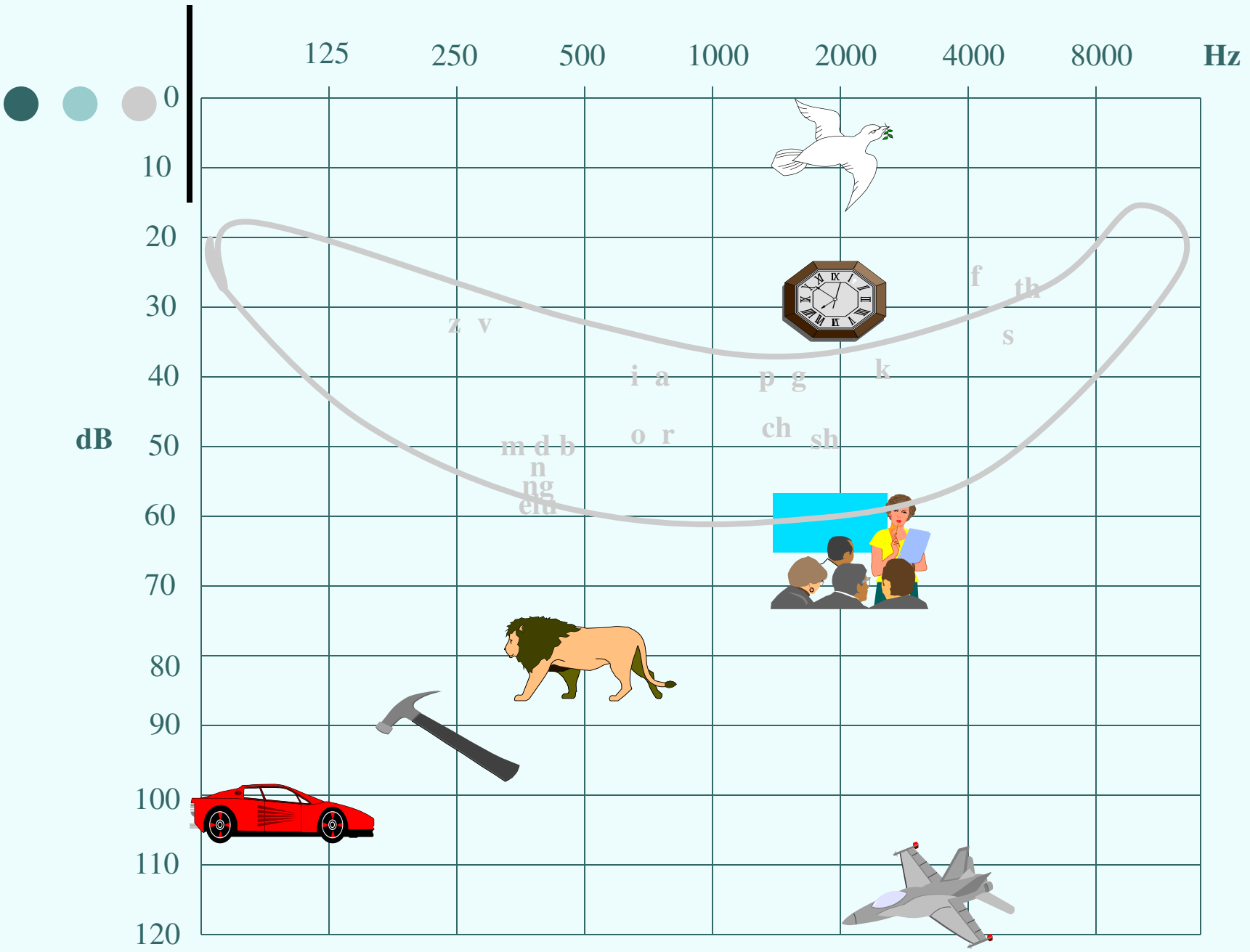
Sistema articolatorio

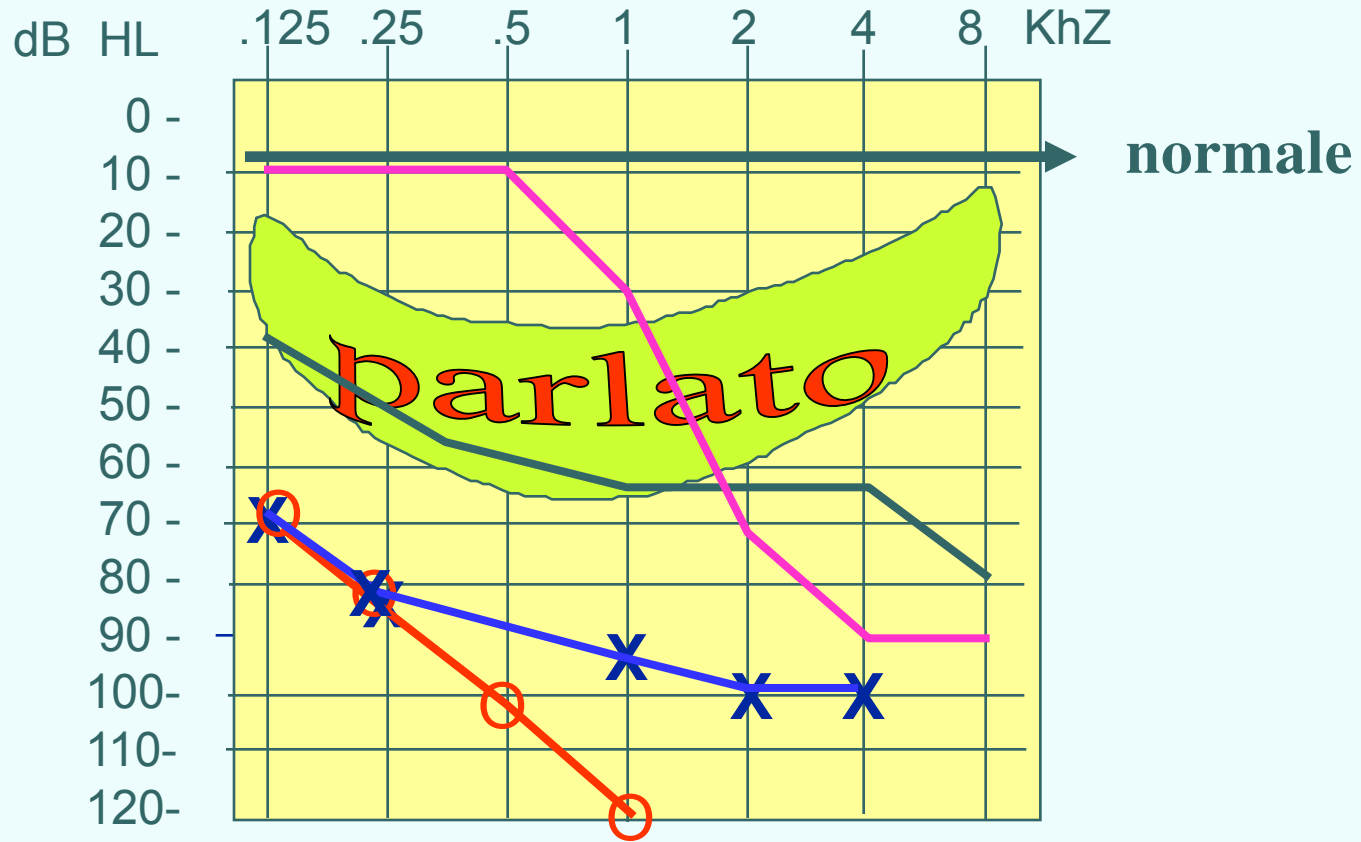
Sistema fonatorio

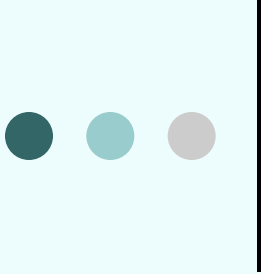


Aree di disabilità

- 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

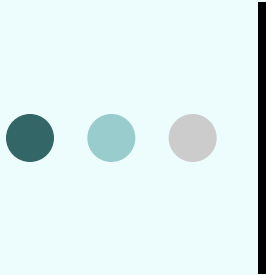
grado 0	≤ 25 dB	moderato sussurro
grado 1 lieve	26-40 dB	normale intensità
grado 2 medio	31-60 dB 41 – 60 dB	Intensità sostenuta
grado 3 severo	61-80 dB	alta intensità
grado 4 profondo	≥ 81 dB	nessuna percezione

- 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



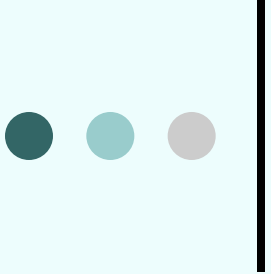
PREVENZIONE PRIMARIA

- 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

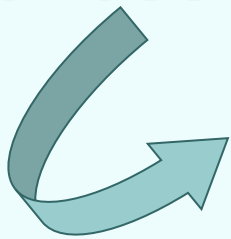
<i>Congenite (prenatali)</i>	non-genetiche	infezioni (toxoplasmosi, cytomegalovirus, rosolia, aids)
		farmaci ototossici
	genetiche	disordini metabolici
		sindromiche
<i>Acquisite</i>	perinatali	non sindromiche
		ipossia
		iperbilirubinemia
		infezioni
	postnatali	prematurità, basso peso
		meningite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

INFEZIONE DA CMV E SORDITA' CONGENITA

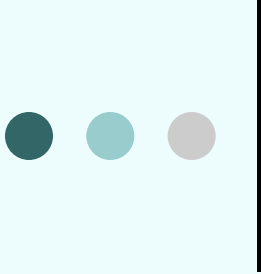


- sintomatico-asintomatico:
- 0.4 -2.3% nati vivi

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 (Stickler)**

FORME GENETICHE EREDITARIE RECESSIVE

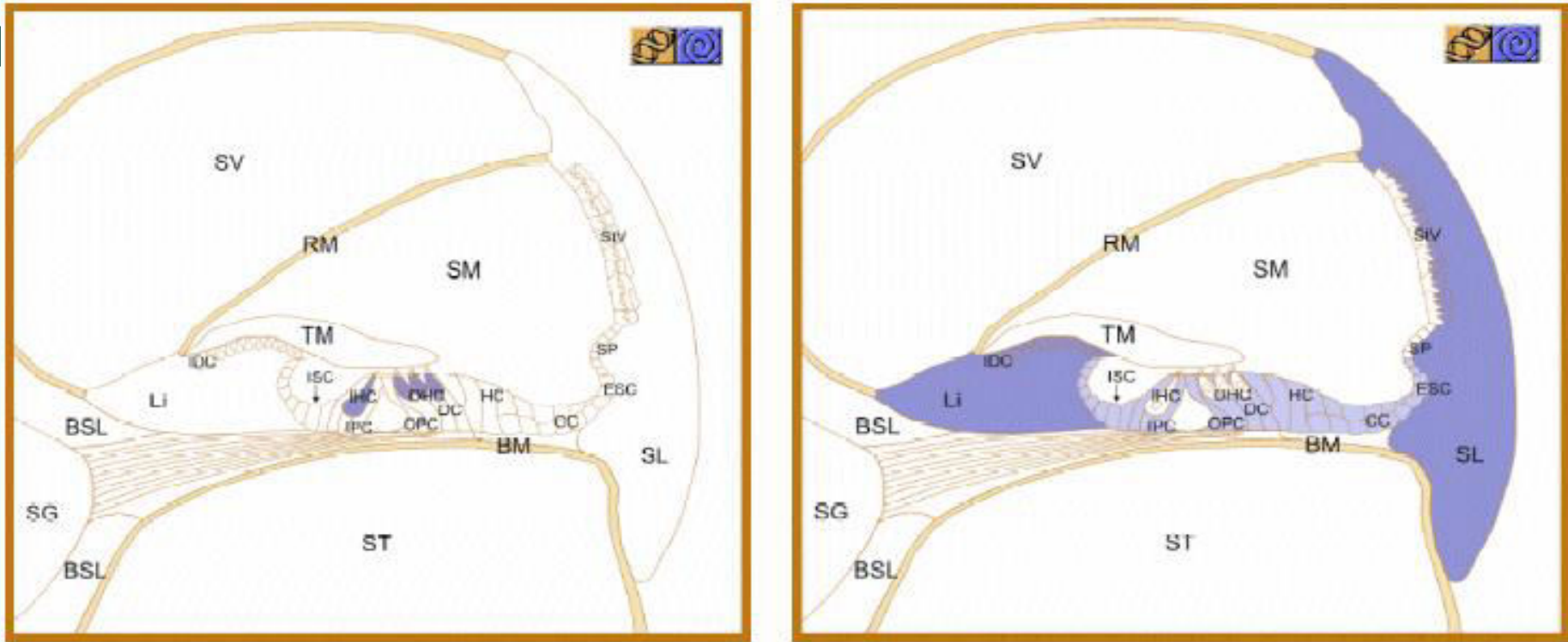
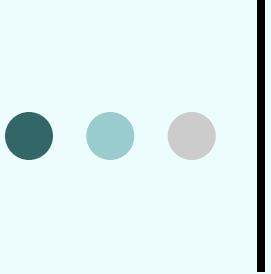


Fig. 1: esempi di localizzazione del danno cocleare in relazione alla mutazione genica a sinistra alterazione delle cellule cigliate interne ed esterne nel difetto della caderina (proteina implicata nel fenotipo Usher) ; a destra alterazioni cocleari conseguenti a mutazione del gene che codifica la connessina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

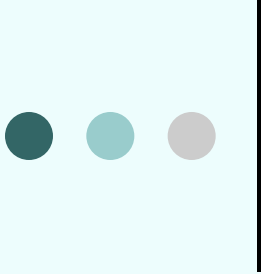
Profound **Severe** **Progressive**

○ Vestibular function

Absent **Normal** **Variable**

○ Onset of RP (decade) Variable

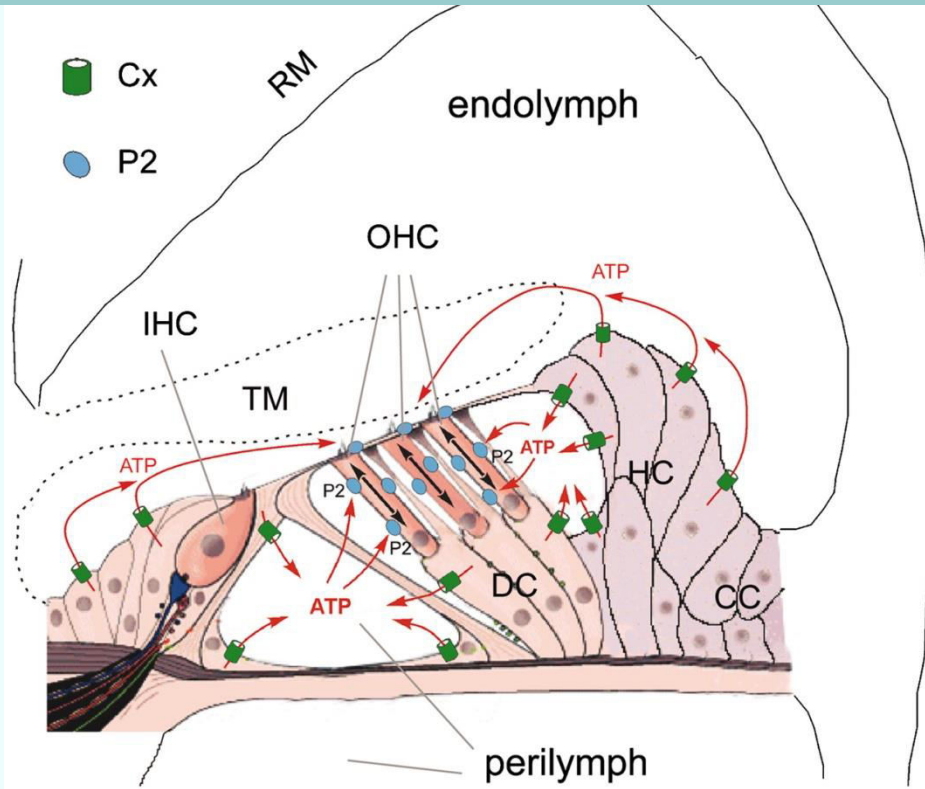
First **Second**



Usher syndrome genes encode:

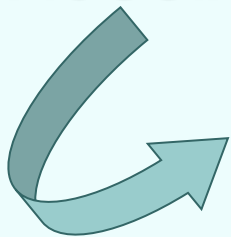
- Myosin VIIa (USH1B, DFNA11, DFNB2, *Shaker-1*)
- Harmonin (USH1C, DFNB18)
- Cadherin 23 (USH1D, DFNB12, *Waltzer*)
- Protocadherin 15 (USH1F, *Ames-waltzer*)
- Sans (USH1G, *Jackson shaker*)
- Usherin (USH2A)
- G protein-coupled receptor-1 (USH2C)
- Clarin-1 (USH3)

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**

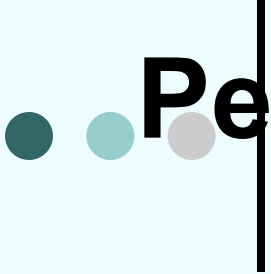
Waardenburg syndrome (WS)

- 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:

COSA E' 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 con effusione dell'OM associata a sintomi a rapida insorgenza (febbre, irritabilità, otalgia, ...)

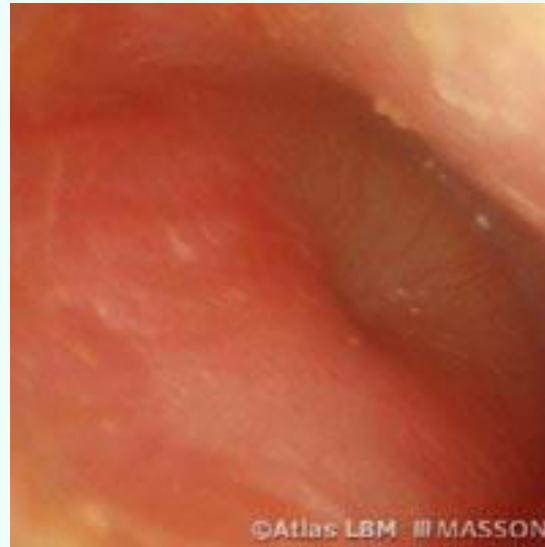
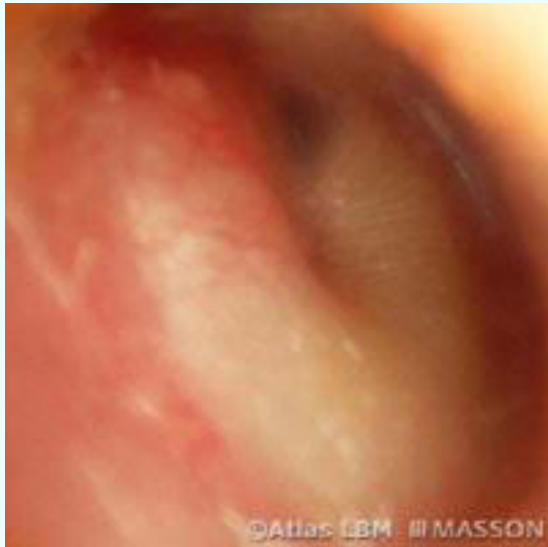
TIPO	SINONIMI	DEFINIZIONI
<p>Otite media effusione acuta (OME)</p>	<p>Otite mucosa, Secretiva, Catarrale, Essudativa, tubotimpanite, "GLUE EAR", otite media non purulenta.</p>	<p>Effusione dell'OM senza segni o sintomi di otite media acuta alla quale di solito fa seguito (20%). Può essere presente anche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



MIRINGITE



Otite media Acuta



Otite siero mucosa



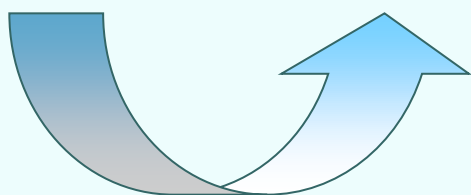
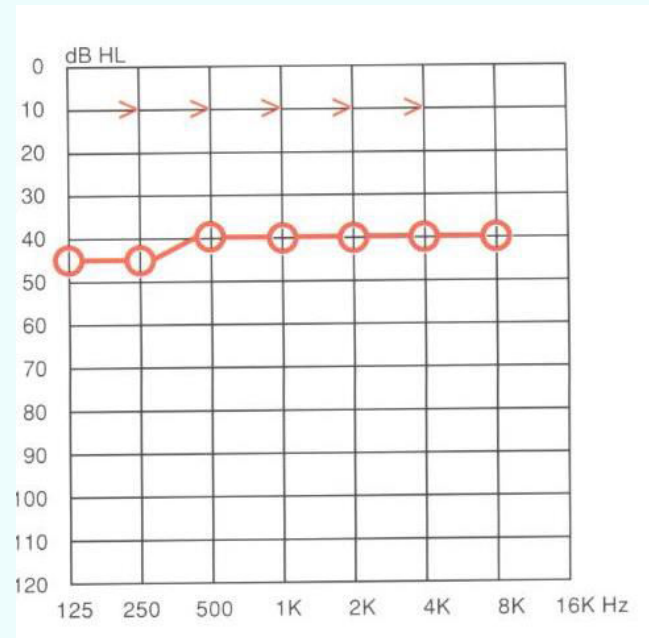
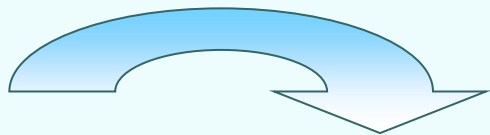
Otite siero mucosa



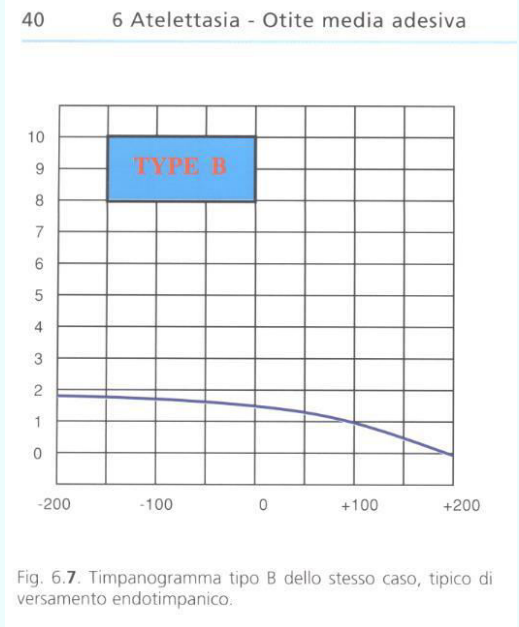
Otite siero mucosa



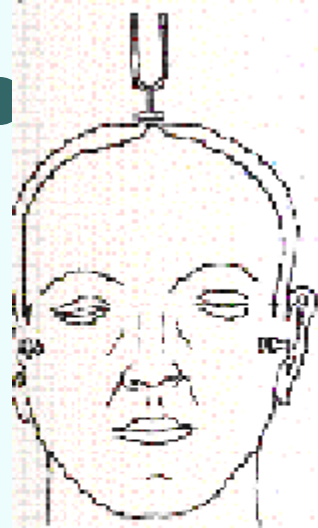
ESAME AUDIO-IMPEDENZIOMETRICO



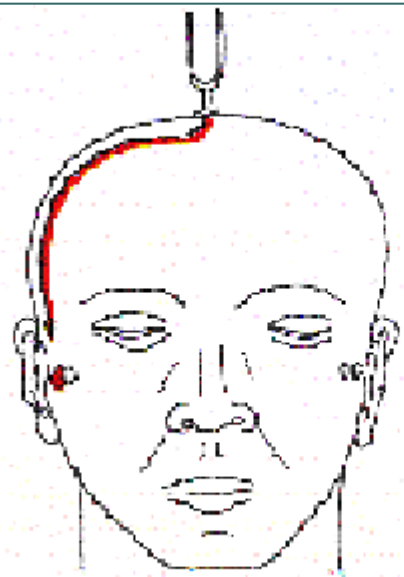
timpanogramma



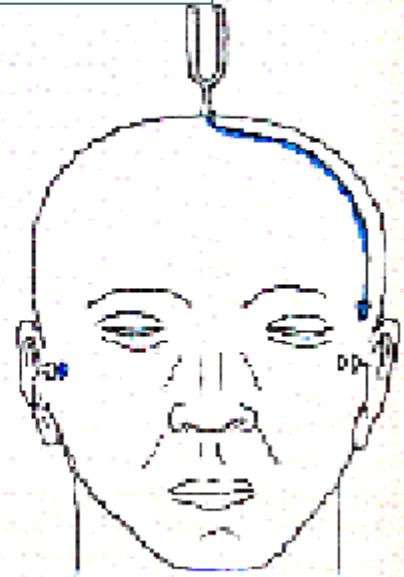
TEST WEBER



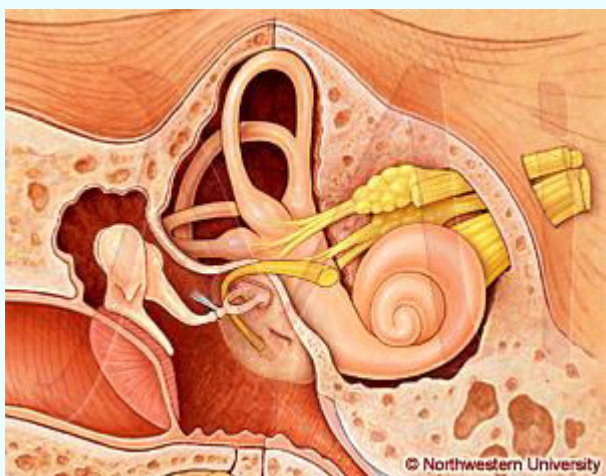
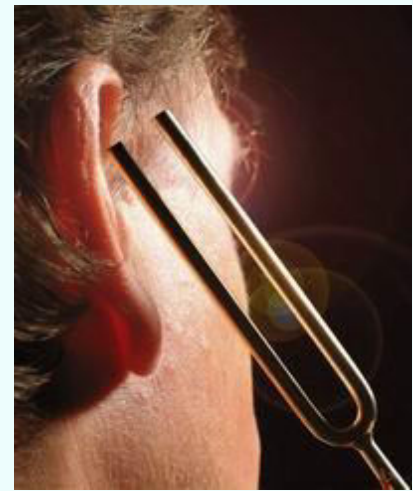
Normoacusia

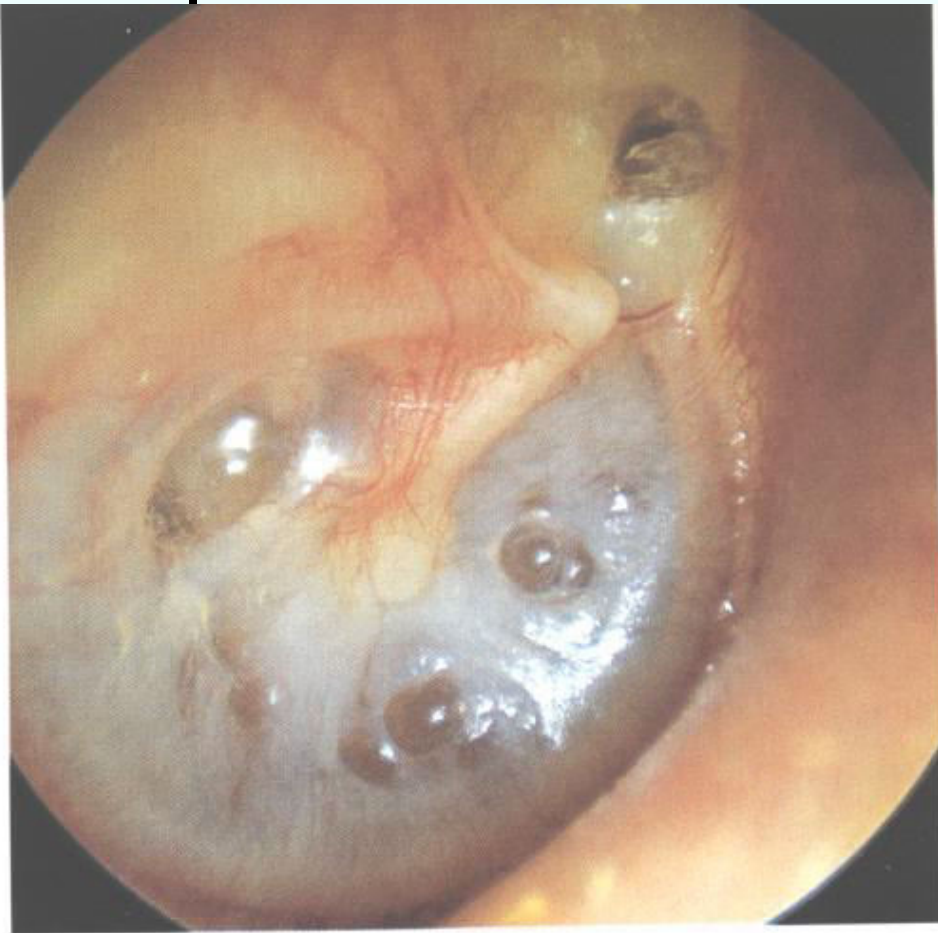


Ipoacusia trasmissiva

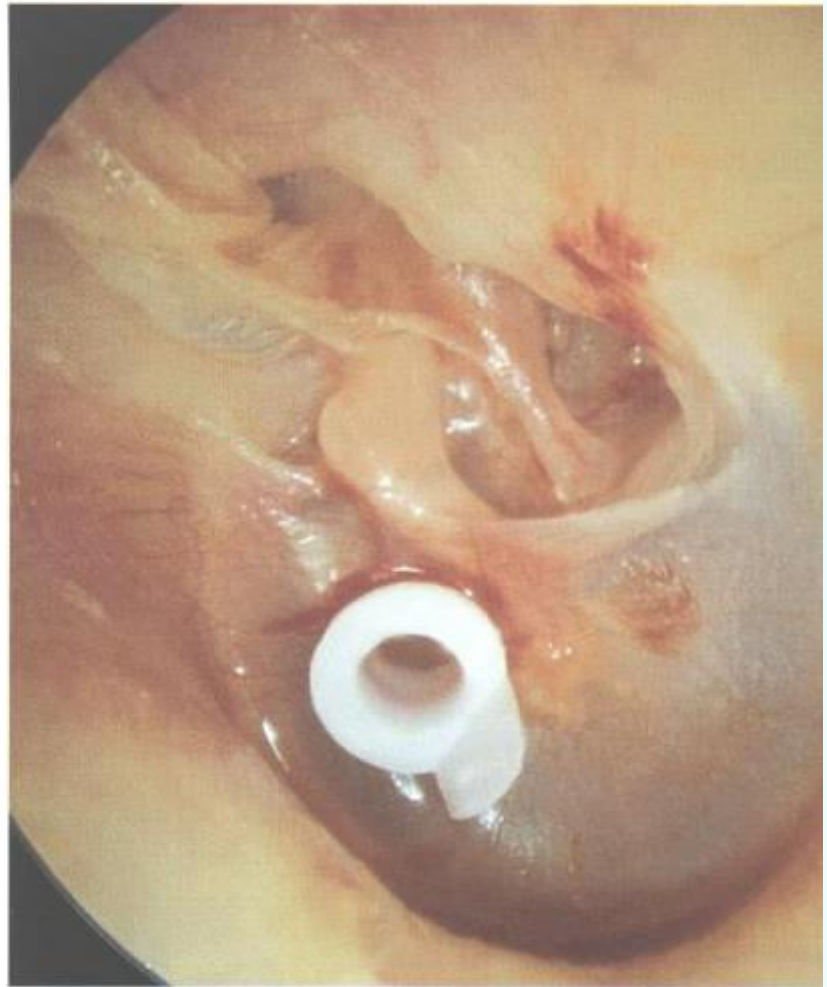
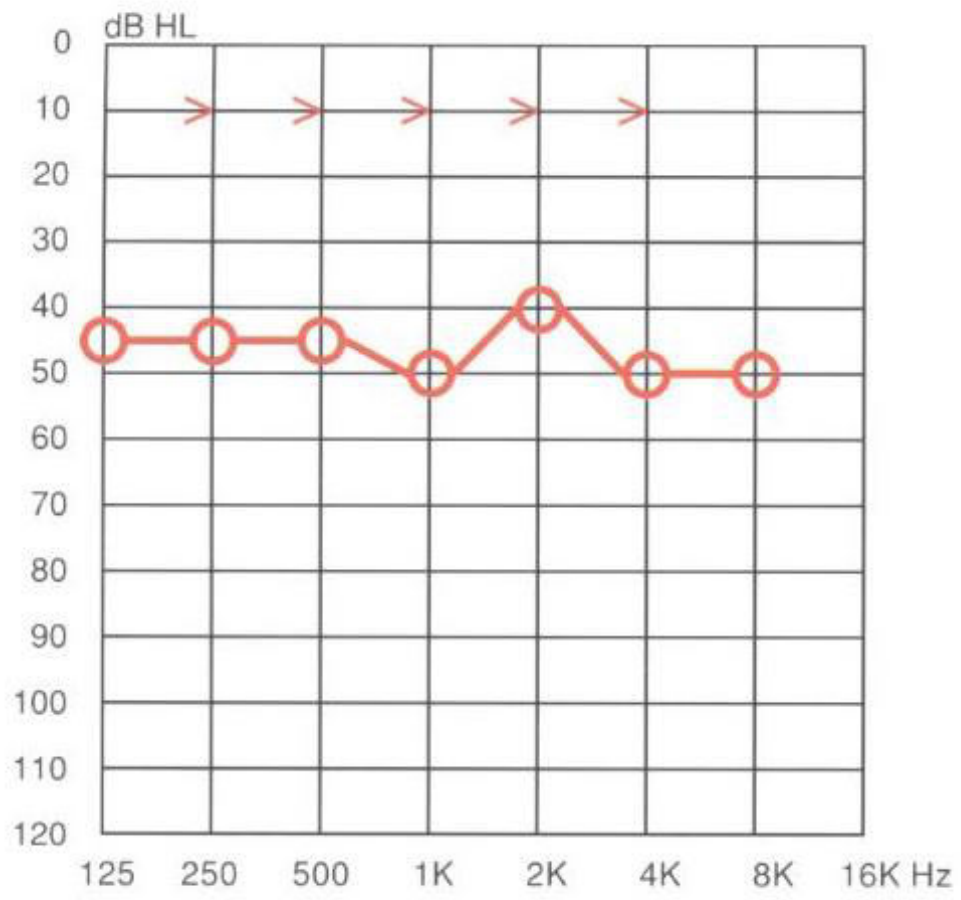


Ipoacusia neurosensoriale

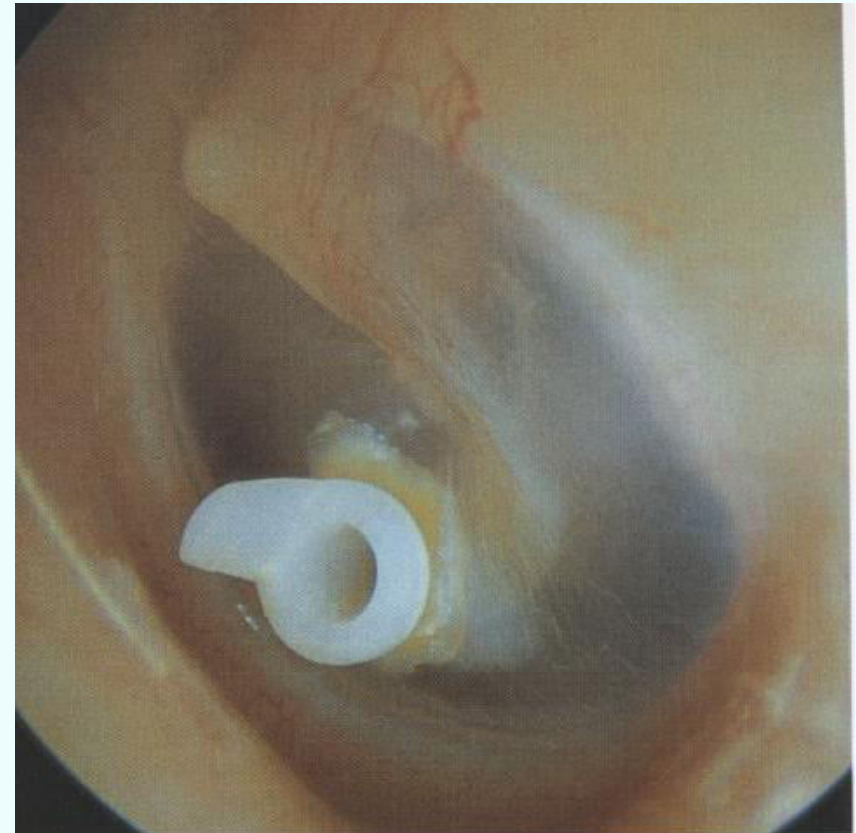
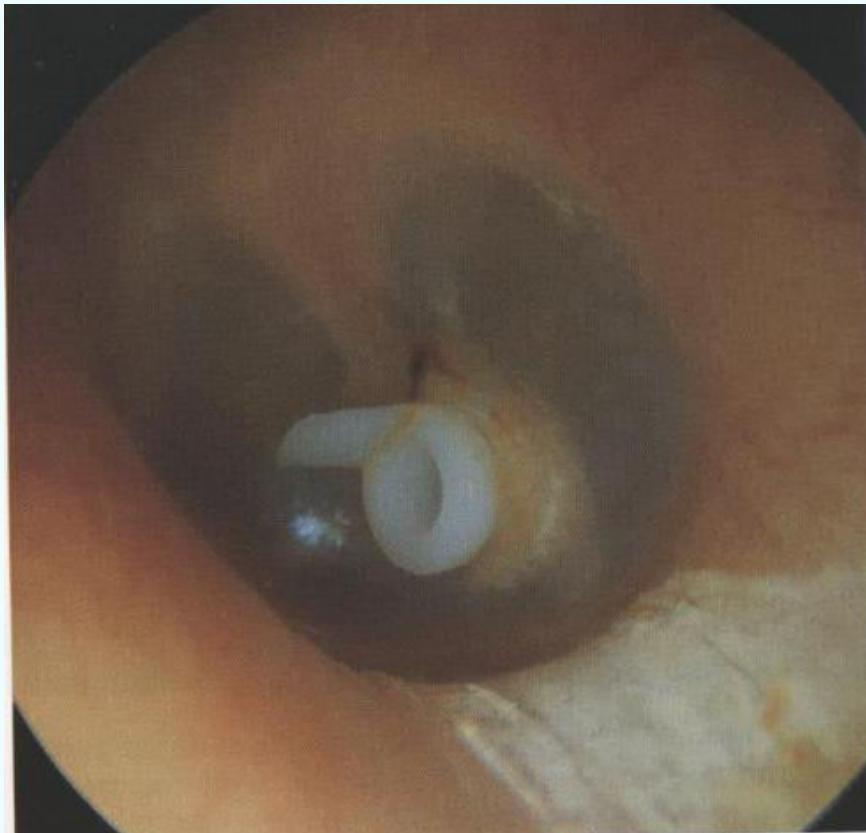




Otite sieromucosa
ad evoluzione
timpanosclerotica
ed erosione
epitimpanica. "Glu
e" della cassa



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

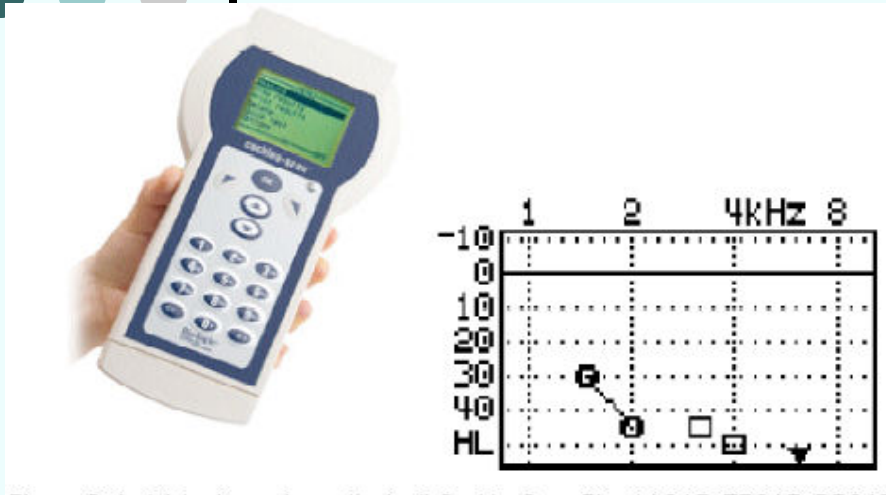
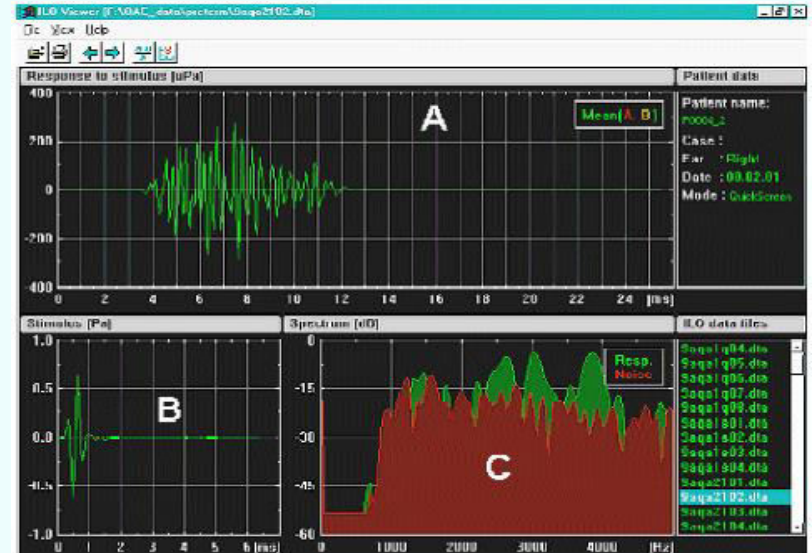


Figura 5: A sinistra la versione di un dispositivo per lo screening (AABR); a destra un grafico generale che mostra il livello di udibilità. Un neonato che è presente un deficit uditivo richiede un'ulteriore valutazione.



- 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



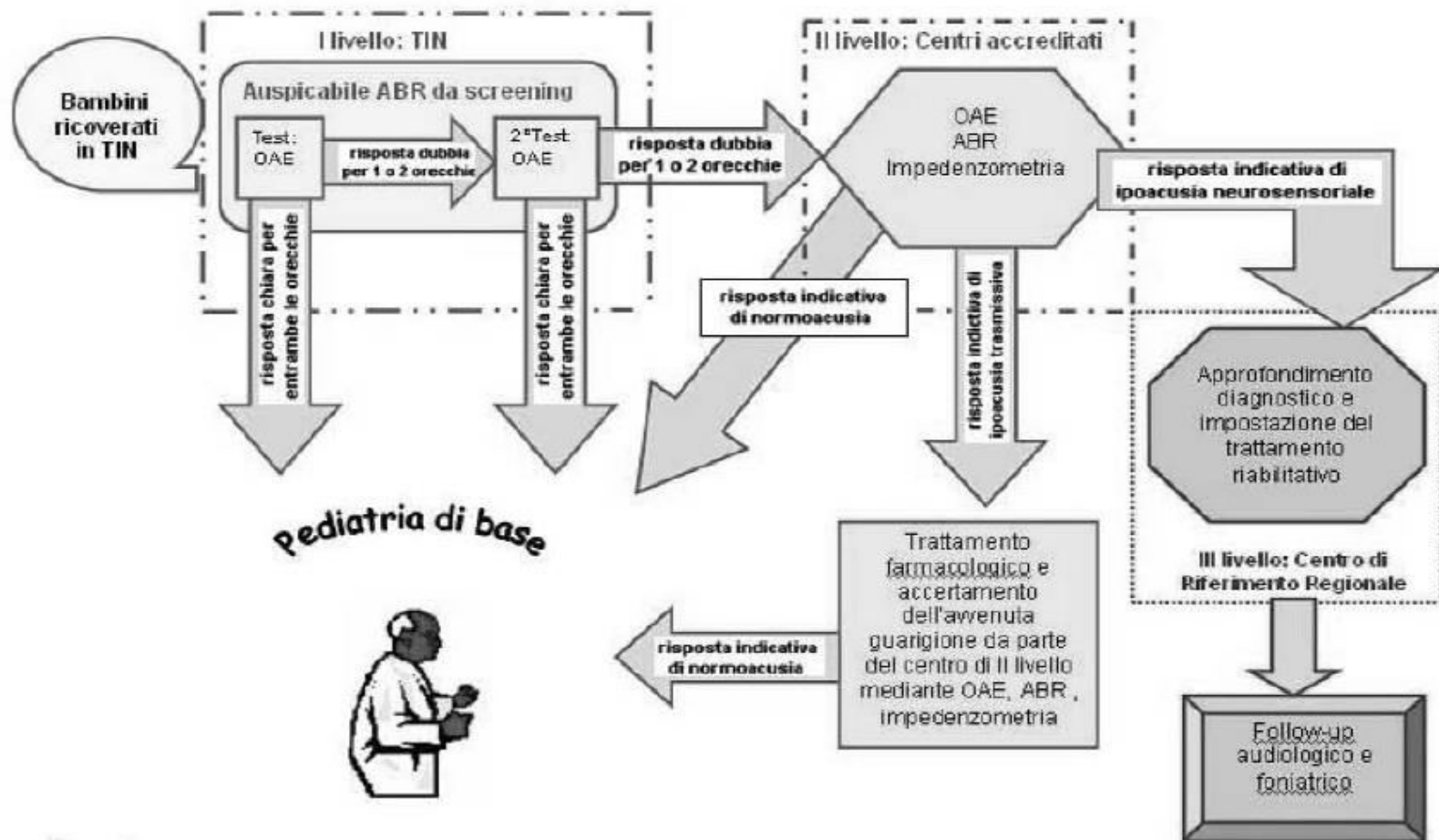
The Position Statement

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



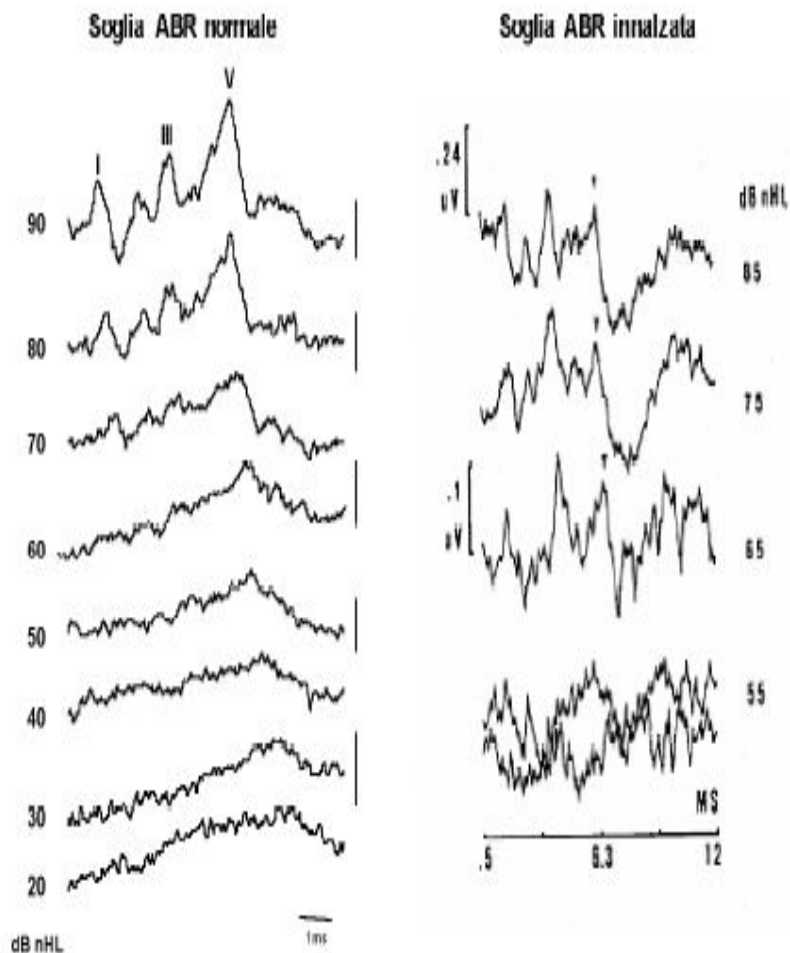
Identificazione e riabilitazione precoce

La diagnosi audiologica

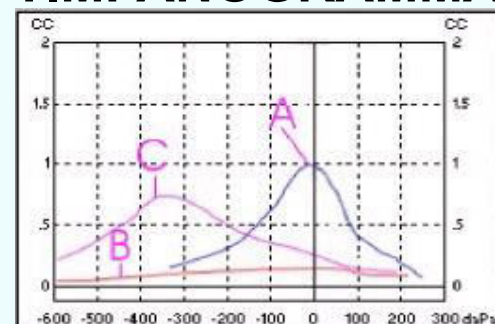


La diagnosi audiologica

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



TIMPANOGRAMMA



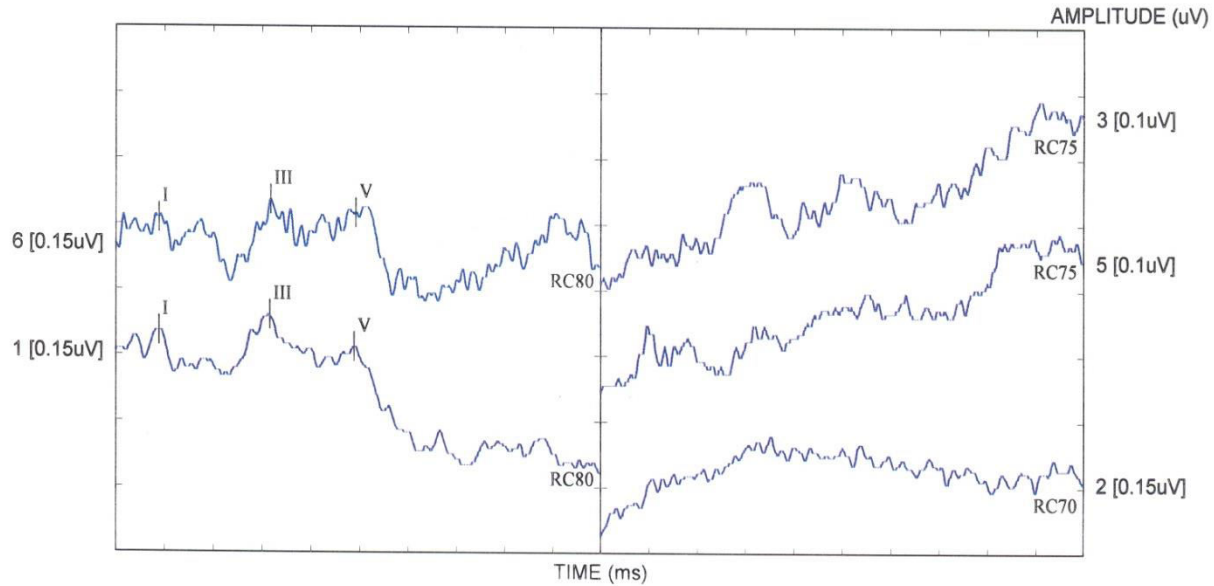
AUDIOMETRIA COMPORTAMENTALE



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	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
1	Right	2.72	2.08	4.80
6	Right	2.74	2.10	4.84

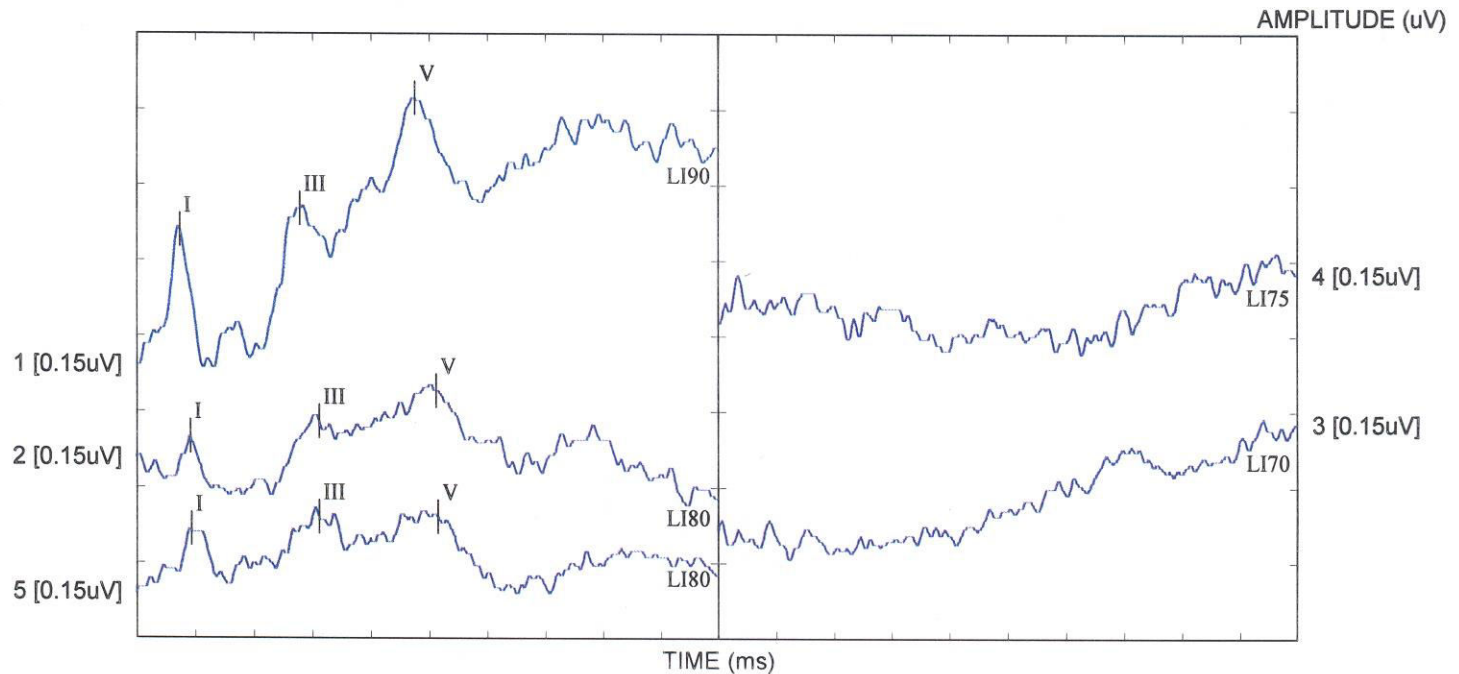
WAVEFORMS													
ABR													
#	Date	Record	Transducer	Intensity	Ear	Rate	Stimulus	Gain	High	Low	Acc	Rej	Epoch
1	9/17/2012	6.1	Headphones	80dB nHL	Right	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	2048	0	12ms
2	9/17/2012	7.1	Headphones	70dB nHL	Right	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	1253	0	12ms
3	9/17/2012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

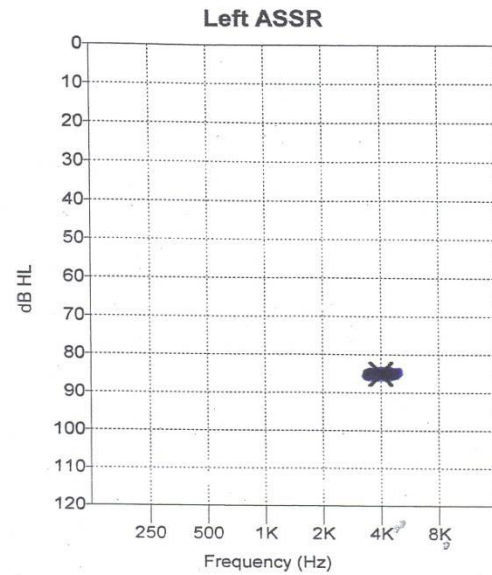
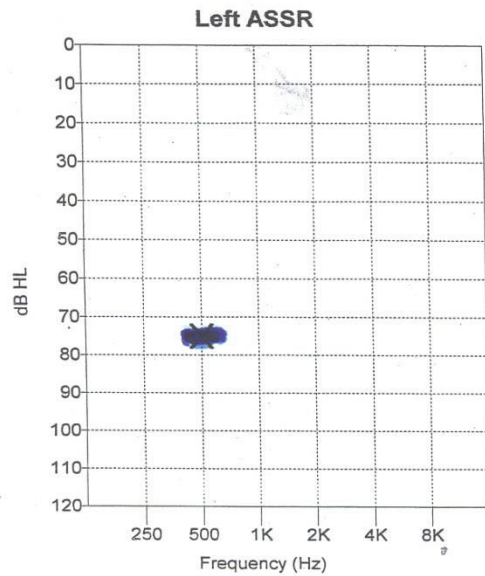
Birthdate: 9/9/2011
 Physician: None
 Date: 9/17/2012



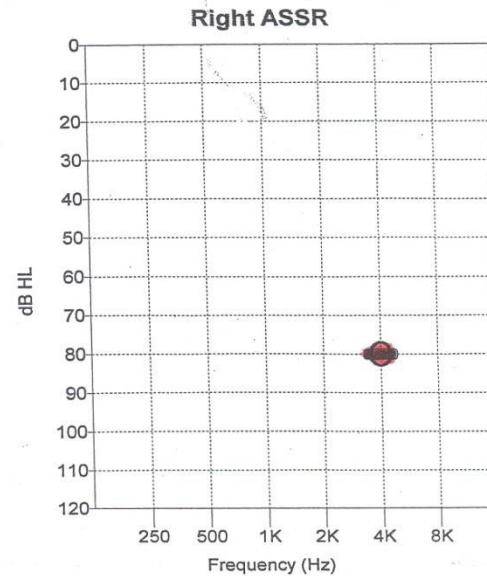
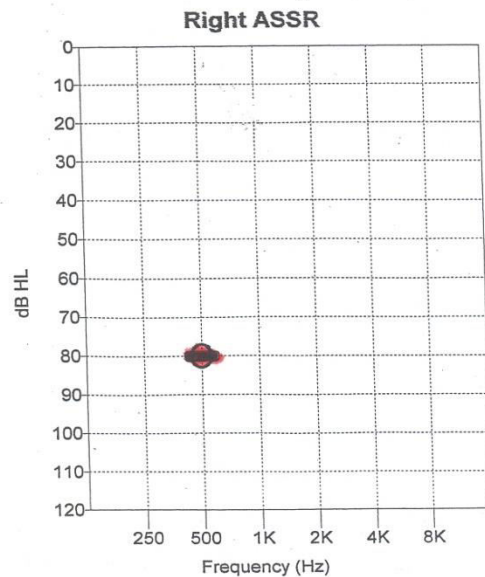
LATENCIES (ms)							
ABR							
Waveform	Ear	I	II	III	IV	V	VI
1	Left	1.38	***	3.84	***	6.20	***
2	Left	1.60	***	4.24	***	6.64	***
5	Left	1.62	***	4.24	***	6.68	***

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

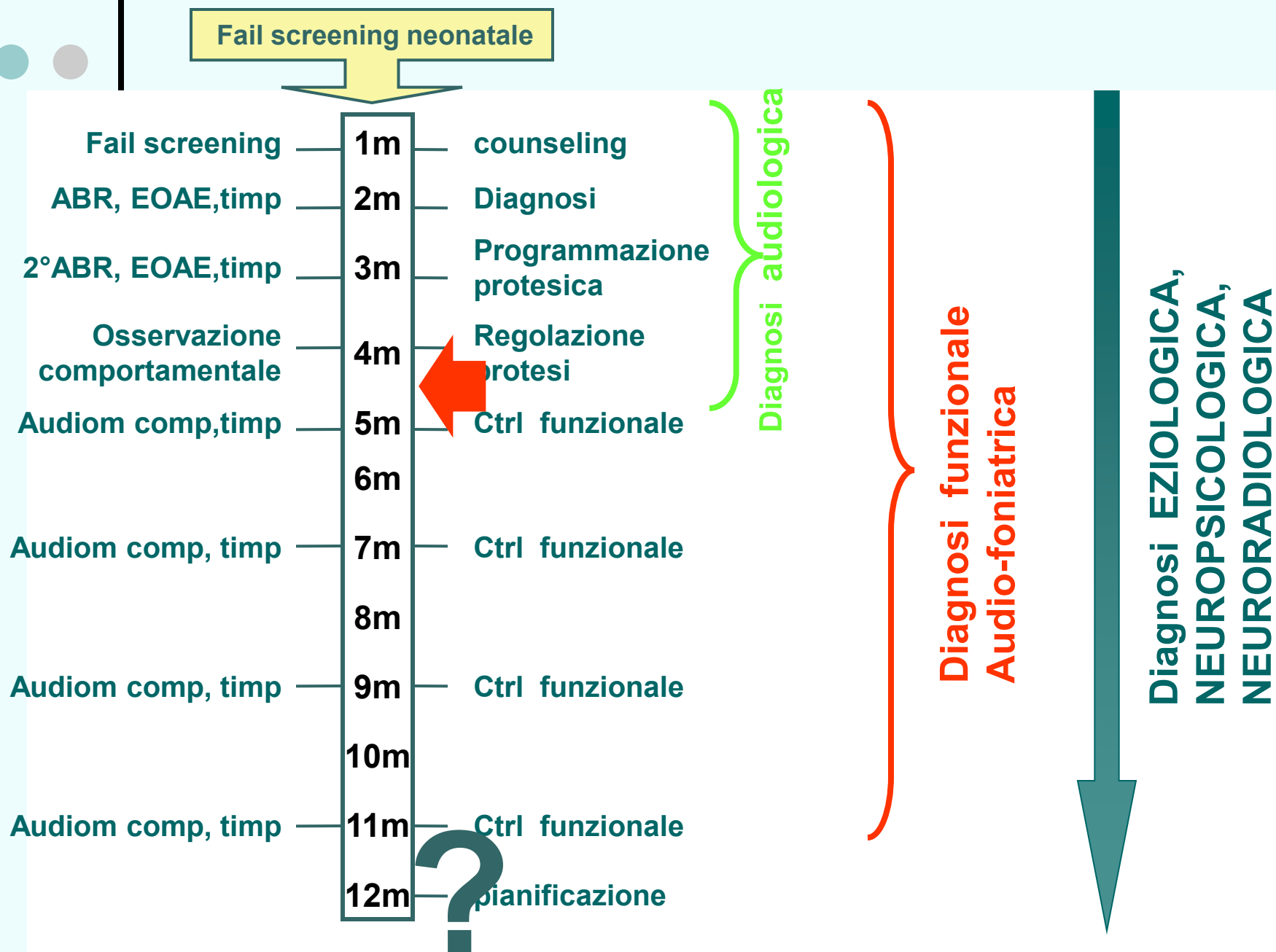
WAVEFORMS													
ABR													
#	Date	Record	Transducer	Intensity	Ear	Rate	Stimulus	Gain	High	Low	Acc	Rej	Epoch
1	9/17/2012	1.1	Headphones	90dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	768	0	12ms
2	9/17/2012	2.1	Headphones	80dB nHL	Left	13.0/s	Click-A	200k	10 Hz	5 kHz	1558	0	12ms
3	9/17/2012	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), puo essere condizionato



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

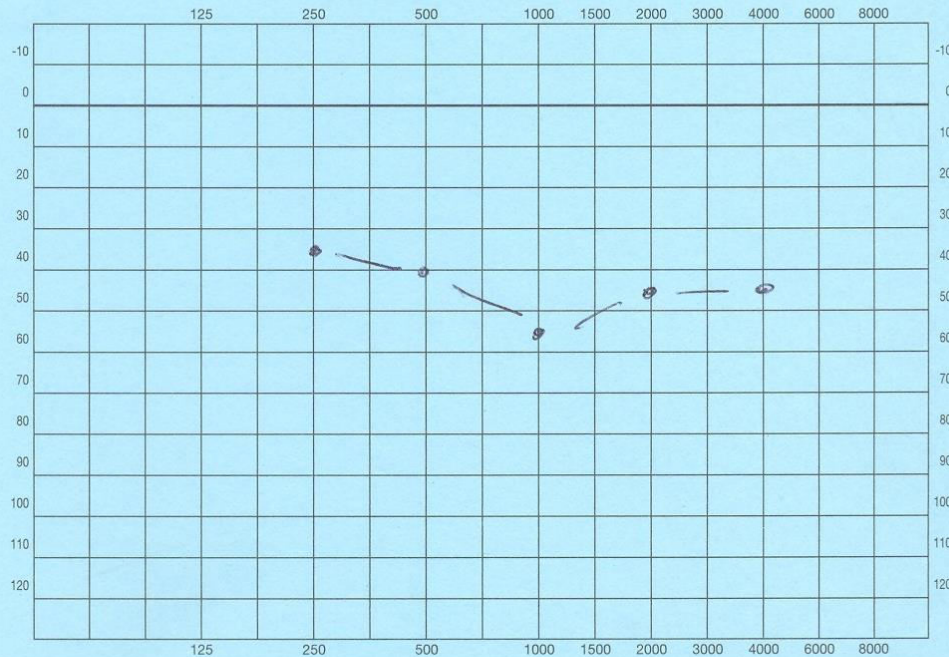


università di ferrara
DA SEICENTO ANNI GUARDIAMO AVANTI.

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 norma

difficoltà
apprendimenti

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**

**disordine
dell'evoluzione linguistica**

**evoluzione linguistica
prossima alla norma**

**necessità di
comunicazione integrata**

**difficoltà
apprendimenti**

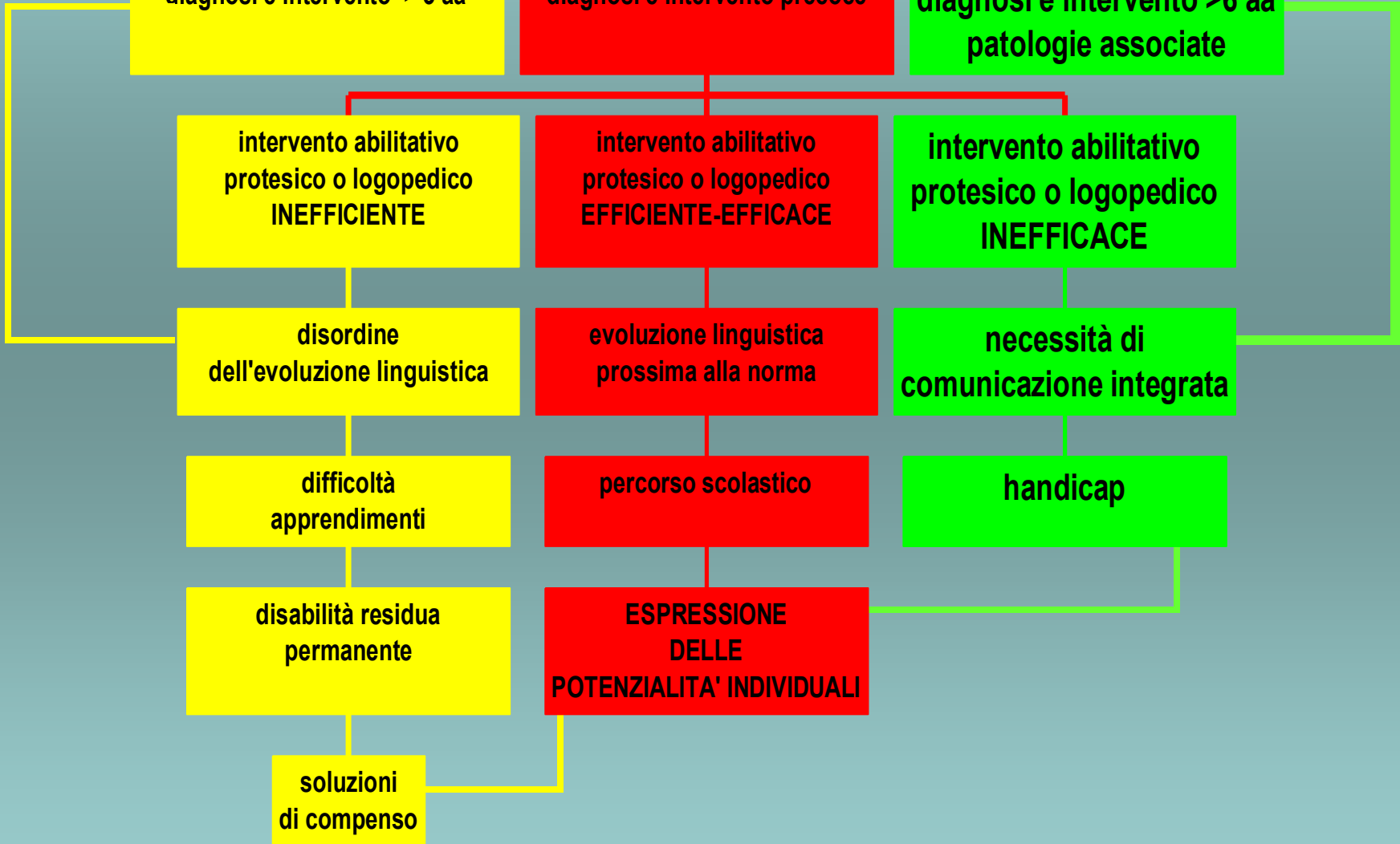
percorso scolastico

handicap

**disabilità residua
permanente**

**ESPRESSIONE
DELLE
POTENZIALITA' INDIVIDUALI**

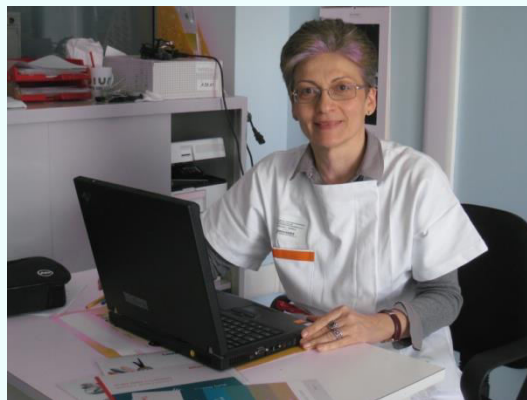
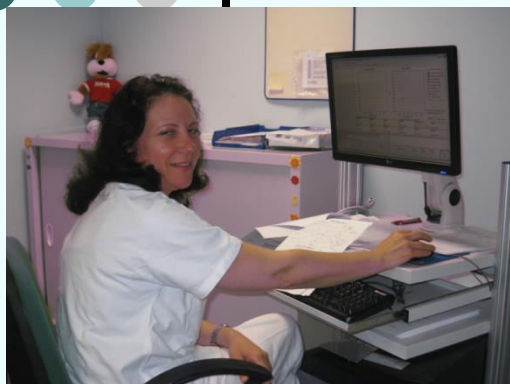
**soluzioni
di compenso**



● ● ● **GRAZIE PER L'ATTENZIONE**



Audiologia ferrarese oggi



Audiologia ferrarese oggi



Audiologia ferrarese oggi

