



Ricerca

La gestione della sordità nel bambino: dall'identificazione precoce alla riabilitazione protesico-chirurgica

Franco Trabalzini, Mariapaola Guidi

UO ORL, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS, Firenze

Sommario

La sordità infantile è un'emergenza evolutiva che può compromettere lo sviluppo del linguaggio se non individuata e trattata precocemente. Viene descritto un approccio integrato alla gestione delle ipoacusie pediatriche presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS, dalla diagnosi neonatale con screening (TEOAE, ABR) fino alla riabilitazione protesica e all'impianto cocleare. Si evidenziano classificazione, eziologia, fattori di rischio e importanza del protocollo "1-3-6". L'intervento precoce e il percorso multidisciplinare permettono un adeguato sviluppo comunicativo e cognitivo del bambino.

La capacità di udire è il fondamento su cui poggia l'acquisizione del linguaggio verbale. Nel bambino, l'ipoacusia non è solo un deficit sensoriale, ma un'emergenza evolutiva. Il periodo critico per lo sviluppo delle vie uditive centrali si colloca nei primi anni di vita; oltre questa finestra, la plasticità neuronale diminuisce drasticamente, rendendo il recupero funzionale molto più complesso.

Presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS, la gestione delle ipoacusie è intesa come un percorso integrato che unisce l'audiologia pediatrica, l'otorinolaringoiatria, la genetica medica, la neuropsichiatria infantile e la logopedia.

La classificazione delle ipoacusie nel bambino si basa su quattro parametri fondamentali:

1. **entità della perdita uditiva** (misurata in decibel, dB);
2. **sede della lesione**;
3. **epoca di insorgenza** rispetto all'acquisizione del linguaggio;
4. **eziologia**: cause ereditarie/genetiche, isolate o sindromiche (associate ad altre patologie). Le forme acquisite sono invece dovute a cause esterne avvenute prima, durante o dopo il parto (es. infezioni, traumi, ototossicità da farmaci). Oltre il 50% delle ipoacusie infantili ha una base genetica. La ricerca presso il nostro IRCCS si concentra sull'identificazione di mutazioni comuni, come quelle a carico del gene *GJB2* (Connessione 26). Comprendere l'eziologia (genetica, infettiva come il CMV congenito, o malformativa) è essenziale per definire la prognosi e le eventuali comorbidità associate.

Per quanto riguarda l'entità, valutata in base alla soglia audiometrica media sulle frequenze conversazionali (da 500 a 4000 Hz), l'ipoacusia viene definita:

- **lieve**: 20-40 dB (il bambino percepisce il parlato ma perde i suoni deboli);
- **moderata**: 41-70 dB (difficoltà a percepire la voce di conversazione normale);
- **grave**: 71-90 dB (percezione solo di suoni molto forti; compromette gravemente il linguaggio);
- **profonda**: oltre 90 dB (perdita quasi totale della funzionalità).

Relativamente alla sede della lesione, l'ipoacusia può essere distinta in:

- **trasmissiva**: il suono viene ostacolato nel suo passaggio nell'orecchio esterno e quello medio. Spesso è reversibile, e nei bambini è causata frequentemente da muco, malformazioni e/o danni della catena ossiculare, cerume occludente il condotto uditivo esterno. Queste forme di ipoacusia rappresentano una problematica frequente ma potenzialmente sottostimata. La loro rilevanza clinica non dipende solo dal grado del deficit uditivo, ma anche dalla durata, dalla lateralità e dall'età di insorgenza. Nei primi anni di vita, infatti, il sistema uditivo è cruciale per la maturazione del linguaggio e delle competenze

cognitive, rendendo essenziale un riconoscimento tempestivo. Molti bambini con otiti ricorrenti vengono erroneamente etichettati come «distratti» o «iperattivi» (ADHD), in realtà smettono di ascoltare perché lo sforzo richiesto diventa troppo; possono sembrare isolati o irritabili per la frustrazione di non capire, fanno fatica a seguire le istruzioni impartite dall'insegnante in classe, soprattutto in presenza di rumore di fondo (i compagni che parlano, le sedie che si muovono);

- **neurosensoriale (o percettiva):** dovuta a un danno alle cellule ciliate della coclea (orecchio interno) o alle vie nervose. Spesso permanente, può essere di origine genetica o causata da infezioni in gravidanza (es. citomegalovirus);
- **mista:** presenza contemporanea di un danno trasmissivo e di uno neurosensoriale.

In base all'epoca d'insorgenza, il deficit uditivo viene distinto in:

- **pre-verbale:** se insorge prima dei 18 mesi di vita. Ha l'impatto maggiore sullo sviluppo cognitivo e linguistico del bambino;
- **peri-verbale:** insorge tra i 18 e i 36 mesi, quando il bambino ha iniziato le prime fasi dell'apprendimento linguistico;
- **post-verbale:** compare dopo i 36 mesi di vita, quando il linguaggio è già strutturato.

Il Deficit Uditivo Permanente Infantile è un problema che interessa circa 1-3 neonati su 1000; questa percentuale sale al 4-5% in presenza di fattori di rischio audiologico o in bambini ricoverati nelle unità di terapia intensiva. È ormai noto da anni come un intervento riabilitativo-protetico sia più efficace se iniziato nei primissimi mesi di vita, per tale motivo l'individuazione dei bambini con sospetta ipoacusia mediante lo screening al momento della nascita o nel periodo immediatamente successivo è fondamentale. L'identificazione di queste forme di ipoacusia nel periodo neonatale è attualmente una pratica clinica accettata e collaudata, attraverso cui è possibile identificare una altissima percentuale di neonati con perdite uditive $\geq 30-40$ dB.

Lo screening uditivo neonatale non è a ora in grado di identificare la perdita uditiva acquisita o late-onset o progressiva. Questi casi che rappresentano una percentuale non trascurabile, possono essere riconosciuti mediante programmi di osservazione e sorveglianza audiologica (BOEL test, questionari programmati ai bilanci di salute, valutazione audiologica su categorie a rischio), che dovranno essere programmati in parallelo al programma di screening. Gli attuali programmi di screening audiologico neonatale, infatti, pur avendo un'altissima sensibilità, presentano delle criticità: le otoemissioni acustiche e i potenziali evocati uditivi automatici (AABR), non sono in grado di identificare casi con ipoacusia congenita lieve (soglia uditiva media migliore di 30-40 dB) e casi di ipoacusia lieve limitate alle frequenze acute. Attualmente i fattori di rischio per ipoacusia infantile a esordio tardivo o progressiva, che rendono necessaria

l'esecuzione di valutazione audiologica presso i Centri di III livello, ogni 6 mesi fino all'età di 3 anni e dopo annualmente fino all'età di 6 anni, sono:

- storia familiare positiva per ipoacusia infantile permanente progressiva;
- infezioni intrauterine da CMV e rosolia;
- sindromi associate con ipoacusia progressiva o a esordio tardivo (S. di Pendred, acidosi renale tubulare distale [dRTA], S. di Waardenburg [tipo II], S. branchio-oto-renale [BOR], S. di Usher [tipo II e III], S. di Stickler, S. CHARGE, S. di Down, S. di Turner, S. di Alport, ecc.);
- disordini neurodegenerativi, quali la sindrome di Hunter o neuropatie sensitive-motorie, come la atassia di Friedreich e la sindrome di Charcot-Marie-Tooth;
- esito dello screening refer alle TEOAE e pass agli AABR (salvo comparsa delle TEOAE durante il follow-up audiologico).

I fattori di rischio per ipoacusia infantile acquisita che rendono necessaria l'esecuzione di una valutazione audiologica presso i Centri di III livello, con metodica appropriata all'età del bambino, sono: coltura positiva per infezioni post-natali associate con ipoacusia neurosensoriale, incluse la meningite batterica e virale (soprattutto da herpes virus e varicella); traumi cranici, soprattutto fratture a carico del basicranio e dell'osso temporale che richiedono ricovero in ospedale; chemioterapia; farmaci ototossici; preoccupazione degli educatori riguardo l'udito, la percezione verbale, lo sviluppo del linguaggio o ritardi di sviluppo. Il successo terapeutico è strettamente correlato alla tempestività della diagnosi. Il protocollo internazionale "1-3-6" rappresenta il gold standard:

- entro il 1° mese: otoemissioni acustiche (TEOAE);
- entro il 3° mese: diagnosi audiologica definitiva nei casi "refer";
- entro il 6° mese: inizio del trattamento (protesizzazione e logopedia).

Per definire la soglia uditiva elettrofisiologica, l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS impiega tecniche diagnostiche di II e III livello:

- ABR (Auditory Brainstem Response): studio dei potenziali evocati del tronco encefalico;
- test audiometrici comportamentali adattati all'età del piccolo paziente.

Rispetto ai punti di nascita in cui lo screening viene eseguito mediante attrezzature di registrazione di otoemissioni acustiche evocate di ultima generazione (TEOAE), dal pediatra, infermiere pediatrico e/o audiometrista, dopo opportuna formazione, all'ospedale Meyer, che è centro di III livello di riferimento, è possibile eseguire oltre alle TEOAE, gli ABR di tipo automatico, gli ABR clinici con ricerca di soglia, e gli esami audiometrici infantili.

Presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS è presente personale con adeguata esperienza nella diagnosi precoce e nel trattamento protesico-riabilitativo in età infantile e vi sono inoltre strutture idonee a eseguire accertamenti diagnostici eziologici (infettivologici, genetici, consulenze specialistiche, esami strumentali, studio per immagini, ecc.). L'inquadramento diagnostico prevede sempre la raccolta dell'anamnesi generale e otologica, la valutazione della storia prenatale, perinatale e dello sviluppo neuropsicomotorio, il numero e frequenza di eventuali otiti pregresse, l'eventuale familiarità per patologie otologiche o malformative, la storia di interventi otologici precedenti e la valutazione dell'impatto funzionale dell'ipoacusia su linguaggio, apprendimento e comportamento. A seconda dell'età e della collaborazione del paziente vengono utilizzati esami audiometrici diversi per la diagnosi, come precedentemente illustrato; la diagnostica per immagini viene in genere richiesta in presenza di sospetto di malformazione dell'orecchio esterno o medio, colesteatoma, discontinuità ossiculare, pianificazione preoperatoria. Gli esami radiologici utilizzati, in base all'indicazione clinica sono la TC ad alta risoluzione dell'osso temporale e la RM dell'orecchio e delle strutture adiacenti.

Strategie terapeutiche e tecnologie

L'ipoacusia in età pediatrica rappresenta una sfida clinica di primaria importanza per il suo impatto sullo sviluppo comunicativo e cognitivo del bambino, pertanto il riconoscimento precoce del deficit uditivo costituisce un passaggio cruciale per garantire un intervento tempestivo e appropriato.

Le protesi acustiche digitali di ultima generazione permettono un'amplificazione selettiva e adattiva. Devono essere applicate non appena viene formulata la diagnosi, anche in neonati di pochi mesi, per garantire la stimolazione alle aree uditive corticali.

L'Impianto Cocleare è considerato uno dei più grandi successi della medicina moderna. È indicato nelle sordità neurosensoriali profonde bilaterali, dove la protesi convenzionale non offre benefici sufficienti.

Le attuali linee guida italiane per l'impianto cocleare nel bambino sono contenute nel documento ufficiale del Sistema Nazionale Linee Guida dell'Istituto Superiore di Sanità. È raccomandato l'intervento precoce, tra i 6 e i 12 mesi di vita, per favorire il normale sviluppo del linguaggio e le connessioni cerebrali. L'Indicazione clinica all'impianto cocleare è la presenza di ipoacusia neurosensoriale bilaterale severa-profonda (oltre 70-90 dB), quando non si ottiene un beneficio adeguato con gli

apparecchi acustici tradizionali. L'Impianto bilaterale ovvero la stimolazione di entrambe le orecchie è considerata lo standard di cura per garantire una migliore localizzazione spaziale dei suoni e comprensione nel rumore.

Nell'età evolutiva, anche una riduzione uditiva di grado lieve può tradursi in conseguenze clinicamente rilevanti, pertanto la gestione dell'ipoacusia pediatrica richiede un approccio integrato, capace di coniugare accuratezza diagnostica e tempestività terapeutica. L'ipoacusia lieve infatti è spesso definita una "disabilità invisibile" perché il bambino sembra sentire ma in realtà percepisce il parlato come se avesse le orecchie tappate o fosse immerso nell'acqua. Quindi ricezione frammentaria dei suoni con conseguenti difficoltà a pronunciarli. Spesso gli scambi comunicativi che avvengono in classe con compagni e insegnante possono presentare diverse difficoltà ai bambini con sordità minima (cambio veloce di parlante, indizi visivi poco chiari, informazioni sempre nuove, ecc.), i quali vivono la scuola in uno stato di maggiore sforzo attentivo e sperimentano maggiori difficoltà di comprensione verbale e maggiore fatica con ricadute negative sugli apprendimenti scolastici.

La tecnologia, per quanto avanzata, è solo uno strumento. Il cuore della gestione rimane la riabilitazione logopedica, che mira a massimizzare l'input fornito dall'impianto, stimolando il cervello a decodificare i segnali elettrici come suoni dotati di significato.

Il modello IRCCS permette di integrare la clinica con la ricerca traslazionale. La gestione del bambino ipoacusico non si limita alla "riparazione" dell'organo di senso, ma si estende al supporto psicologico per la famiglia. Il "parent coaching" è un pilastro fondamentale: i genitori diventano i primi mediatori della comunicazione del bambino.

Le nuove frontiere includono la terapia genica, ovvero sperimentazioni per il ripristino della funzione delle cellule ciliate, e l'intelligenza artificiale mediante la creazione di algoritmi all'interno dei processori per una riduzione del rumore ambientale sempre più efficace.

Conclusioni

La gestione dell'ipoacusia nell'infanzia presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS dimostra che una diagnosi precoce, unita a un intervento tecnologico d'eccellenza e a un protocollo riabilitativo rigoroso, può cambiare radicalmente il futuro dei piccoli pazienti. Oggi, la maggior parte dei bambini nati con deficit può frequentare scuole ordinarie, sviluppare un linguaggio paritario ai coetanei udenti e raggiungere una piena realizzazione professionale.

Bibliografia di riferimento

- Al-Rawashdeh B, Zuriekat M, Alhanbali S, et al. Sensorineural hearing loss among children at risk: a 16-year audiological records review in a tertiary referral center. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2024;176:111780. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2023.111780>
- Berrettini S, Cuda D, Minozzi S, et al. Cochlear implant procedure. Italian Clinical Practice Guidelines of the Italian Society of Otorhinolaryngology (SIOeChCF) and Italian Society of Audiology and Phoniatrics (SIAF). Part 1: cochlear implants in adults. *Acta Otorhinolaryngol Ital* 2025;45:47-57. <https://doi.org/10.14639/0392-100X-N3081>
- de Jong TJ, van der Schroeff MP, Stapersma L, et al. A systematic review on the impact of auditory functioning and language proficiency on psychosocial difficulties in children and adolescents with hearing loss. *Int J Audiol* 2024;63:675-685. <https://doi.org/10.1080/14992027.2023.2261074>
- Nyman A, Lieberman M, Snickars M, et al. Longitudinal follow-up of hearing, speech, and language skills in 6-year-old children with congenital moderate hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2024;186:112148. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2024.112148>
- Runnion E, Gray S. What clinicians need to know about early literacy development in children with hearing loss. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2019;50:16-33. https://doi.org/10.1044/2018_LSHSS-18-0015

© Copyright by Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer IRCCS



OPEN ACCESS

L'articolo è OPEN ACCESS e divulgato sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). L'articolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

Pubblicato nel mese di giugno 2026