

Tavolo epidemiologia

(H.E.A.R.I.N.G. package of interventions, WHO 2021)

Sandro Burdo, Andrea Albera, Italo Cantore, Giuseppe Chiarella, Walter Di Nardo, Giorgia Girotto, Luigi Maiolino, Patrizia Mancini, Marco Manfrin, Alessandro Martini, Nicola Quaranta, Giampietro Ricci, Vincenzo Vincenti

Premessa

La relazione sull'epidemiologia della sordità si divide in tre capitoli.

Il primo descrive l'argomento da un punto di vista generale.

Il secondo approfondisce l'argomento per gruppi omogenei di pazienti.

Nel terzo capitolo si procede, in modo analitico, all'interno delle principali patologie cause di ipoacusia.

Epidemiologia della sordità

La sordità rappresenta, per frequenza, la terza patologia invalidante dopo le malattie reumatiche e le cefalee.

La conoscenza dei dati epidemiologici che la caratterizzano non ha, quindi, solo un valore scientifico, ma anche socio economico, considerando gli effetti che essa provoca sugli individui non solo dal punto di vista comunicativo, ma anche cognitivo e relazionale, senza dimenticare le implicazioni economico-finanziarie immediate, dato il costo della tecnologia necessaria per il trattamento del problema nella maggior parte dei pazienti.

Dal punto di vista epidemiologico, la modalità di raccolta e la scelta dei dati numerici di cut off tra normalità e ipoacusia, assumono un ruolo determinante per la corretta discussione e le conseguenze pratiche di quanto viene divulgato.

La raccolta dei dati può essere eseguita con tre modalità:

- sulle dichiarazioni soggettive raccolte attraverso dei questionari,
- con test audiometrici,
- con entrambi.

L'OMS preferisce l'uso di test audiometrici poiché i giudizi soggettivi sono spesso inficiati da variabili personali che portano non pochi udenti a dichiararsi ipoacusici e non pochi ipoacusici a dichiararsi udenti. Il motivo di questa apparente contraddizione va

ricercata nell'assenza di punti di riferimento di normalità ben definiti nella vita di tutti i giorni per cui, ciascuno, si crea delle proprie opinioni sul concetto di normalità uditiva, al di là delle possibili patologie uditive borderline dell'utente. Così l'ipoacusico che non dichiara la propria ipoacusia, tralasciando chi volontariamente la nasconde, può essere giustificato dal fatto che, ad esempio, non si imbatte in situazioni comunicative impegnative per le sue abitudini di vita oppure sfrutta il recruitment come compenso alla deriva di soglia.

Nonostante il parere dell'OMS, la maggior parte delle indagini riportate in letteratura si sono servite di questionari per le proprie indagini epidemiologiche, soprattutto quelle condotte da o per aziende con interessi commerciali. In particolare, in Italia si possono trovare diverse agenzie, anche pubbliche, che divulgano alla fin fine sempre gli stessi dati ripresi dalle indagini commissionate da EHIMA (*European Hearing Instrument Manufacturers Association*).

La scelta del cut-off in decibel tra normalità e ipoacusia è altrettanto determinante.

La sordità, secondo l'OMS, viene suddivisa in 6 gradi, come riportato nell'immagine.

Sempre secondo l'OMS la disabilità comunicativa prodotta da un'ipoacusia si realizza a partire dalle perdite superiori a 35 dB. Il limite in decibel appena ricordato è sempre stato considerato il confine tra normalità e ipoacusia, eccetto che nell'ultimo report del 2021 per il 2019 dove, inaspettatamente, le ipoacusie tra 20 dB e 34 dB sono considerate causa di "great difficulty". Il giudizio appena ricordato contraddice quanto affermato nei report precedenti e nella pratica clinica poiché tutti gli esperti considerano 40 dB di PTA (che equivale a 35 dB con PTA4) come inizio di disabilità uditiva e questo è giustificato dal fatto che si tratta quasi sempre di ipoacusie a sede cocleare con recruitment che è in grado di compensare una lieve deriva di soglia in presenza di stimoli sopraliminari come la voce di conversazione.

In realtà il report 2021 per il 2019 è il "*Hearing loss*

GRADO	Decibel
Normoacusia	<20
Ipoacusia lieve	20-<35
Ipoacusia Media	35-<50
Ipoacusia moderatamente grave	50-<65
Sordità grave	65-<80
Sordità profonda	80-<95
Sordità totale (cofosi o anacusia)	>95

prevalence and years lived with disability, 1990-2019: findings from the Global Burden of Disease Study 2019”, mentre la tabella 1.3 del documento ufficiale OMS “World Report on Hearing” del 2021, mantiene 35 dB come inizio della disabilità uditiva.

Nella presente relazione, quindi, si manterrà il valore 35/40 dB come il cut off che separa gli udenti da chi presenta difficoltà di comoda udibilità della voce di conversazione.

Nelle indagini condotte, invece, da o per le aziende commerciali, si considera 20 dB come valore iniziale di ipoacusia.

Vale poi la pena ricordare che i valori epidemiologici riportati dall’OMS si avvalgono di dati oggettivi, mentre quelli riportati dalle aziende sono il frutto di risultati ottenuti attraverso questionari soggettivi.

Nonostante questo, come vedremo, i valori rilevati nei due tipi di indagini concordano, mentre è la loro interpretazione che le porta a creare opinioni divergenti. È utile ripetere che i dati presentati dalle aziende

sono corretti, ma è la loro interpretazione che suscita qualche perplessità.

I dati dell’OMS sono riportati nei report riportati su The Lancet e in questa sede si considera fondamentalmente l’ultimo pubblicato nel 2021 ovvero: Hearing loss prevalence and years lived with disability, 1990-2019: findings from the Global Burden of Disease Study 2019.

I dati aziendali, a loro volta, sono quelli riportati nelle indagini EuroTrack per conto di EHIMA <https://www.ehima.com> e, nel presente report, si considerano i dati pubblicati del 2020.

Infine le inferenze sulla popolazione italiana sono basate sui dati ISTAT del 2021.

I dati numerici del 2019 riportati nel report di The Lancet, sulla percentuale dei vari gradi di sordità in Europa, vedono una prevalenza del 14% se consideriamo 20 dB come cut off e il 3,5% se il valore di deficit aumenta a 35 dB, come dovrebbe.

Valori analoghi (10%-13%) sono stati calcolati dalle indagini Eurotrack per EHIMA con i questionari soggettivi e che inseriscono anche le perdite lievi.

Il punto è che, se consideriamo che l’14% della popolazione italiana è ipoacusica, otterremo che il numero di pazienti da trattare è 8.400.000; se invece consideriamo la percentuale più corretta, ovvero il 3,5%, il numero di ipoacusici ovviamente diminuisce di tre quarti, contando 2.100.000 soggetti.

La differenza di interpretazione appena descritta ha una importanza non da poco perchè sulle percentuali appena riportate, si basano le campagne pubblicitarie delle aziende protesiche con una colpevolizzazione sia dei pazienti che degli operatori sanitari in merito alla mancata protesizzazione di un numero cospicuo di pazienti. In realtà la situazione appena descritta si ripete in tutto il mondo occidentale e non è causata da particolari motivi di rifiuto, ma può essere attribuita a calcoli di MKT non proprio adeguati alla realtà (a questo proposito vedi <https://hearingreview.com/hearing-products/hearing-aids/ite/what-outsiders-tell-us-about-the-hearing-industry>).

Inoltre, l’unico dato originale riportato da una indagine CENSIS sulla protesizzazione acustica indica in circa 2.000.000 il numero di protesizzati in Italia, che, in realtà, corrisponde allo stesso numero calcolato usando le percentuali del 3,5% di reale disabilità uditiva.

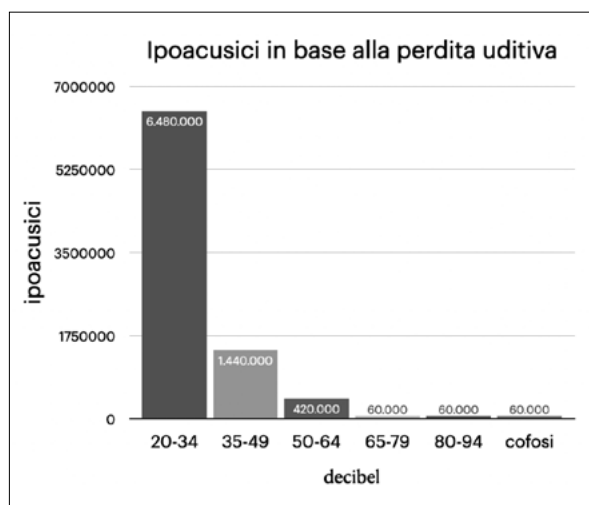
In altre parole: considerando una prevalenza del 3,5% di disabili uditivi ci aspetteremmo 2 milioni di protesizzati, come in realtà avviene.

Da un punto di vista più analitico due altre variabili vale la pena di descrivere, ovvero le percentuali in base al grado di perdita uditiva e quelle in base all’età del paziente.

Per quanto riguarda la perdita uditiva è evidente che

Table 1.3 Grades of hearing loss and related hearing experience*

Grade	Hearing threshold ¹ in better hearing ear in decibels (dB)	Hearing experience in a quiet environment for most adults	Hearing experience in a noisy environment for most adults
Normal hearing	Less than 20 dB	No problem hearing sounds	No or minimal problem hearing sounds
Mild hearing loss	20 to < 35 dB	Does not have problems hearing conversational speech	May have difficulty hearing conversational speech
Moderate hearing loss	35 to < 50 dB	May have difficulty hearing conversational speech	Difficulty hearing and taking part in conversation
Moderately severe hearing loss	50 to < 65 dB	Difficulty hearing conversational speech; can hear raised voices without difficulty	Difficulty hearing most speech and taking part in conversation
Severe hearing loss	65 to < 80 dB	Does not hear most conversational speech; may have difficulty hearing and understanding raised voices	Extreme difficulty hearing speech and taking part in conversation
Profound hearing loss	80 to < 95 dB	Extreme difficulty hearing raised voices	Conversational speech cannot be heard
Complete or total hearing loss/deafness	95 dB or greater	Cannot hear speech and most environmental sounds	Cannot hear speech and most environmental sounds
Unilateral	< 20 dB in the better ear, 35 dB or greater in the worse ear	May not have problem unless sound is near the poorer hearing ear. May have difficulty in locating sounds	May have difficulty hearing speech and taking part in conversation, and in locating sounds

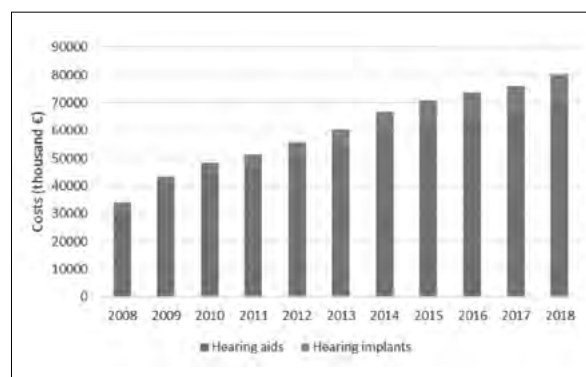


la maggior parte degli ipoacusici si concentra nelle perdite inferiori a 65 dB, mentre è interessante confermare che i grandi invalidi sono circa il 3 per mille, a conferma di quanto sarà dimostrato successivamente.

Per quanto riguarda l'età, è a tutti noto che la maggior parte degli ipoacusici ha un'età superiore a 70 anni ed il grafico qui sopra riportato lo conferma.

La spesa protesica

Per concludere, si ritiene opportuno inserire un ultimo dato relativo alla spesa protesica perché molti sono convinti che la spesa per gli impianti cocleari sia superiore a quella delle protesi acustiche, quando invece ne copre solo una piccola parte, sfatando il mito che l'impianto cocleare rappresenti la più importante spesa protesica in audiologia. Il grafico è ripreso dal KCE report 333 del 2020.



Bibliografia

<https://www.ehima.com/wp-content/uploads/2019/03/HearitReportHearingLossNumbersand-Costs.pdf>

<https://www.ehima.com/surveys/>

https://www.istat.it/it/files/2019/01/Alunni-con-so-stegno-as-2017_18.pdf

https://kce.fgov.be/sites/default/files/atoms/files/KCE_333_Reimbursement_hearing_aids_Report.pdf

GBD 2019 Hearing Loss Collaborators : Hearing loss prevalence and years lived with disability, 1990-2019: findings from the Global Burden of Disease Study 2019 VOLUME 397, ISSUE 10278, P996-1009, MARCH 13, 2021

<https://www.who.int/publications/i/item/world-report-on-hearing>

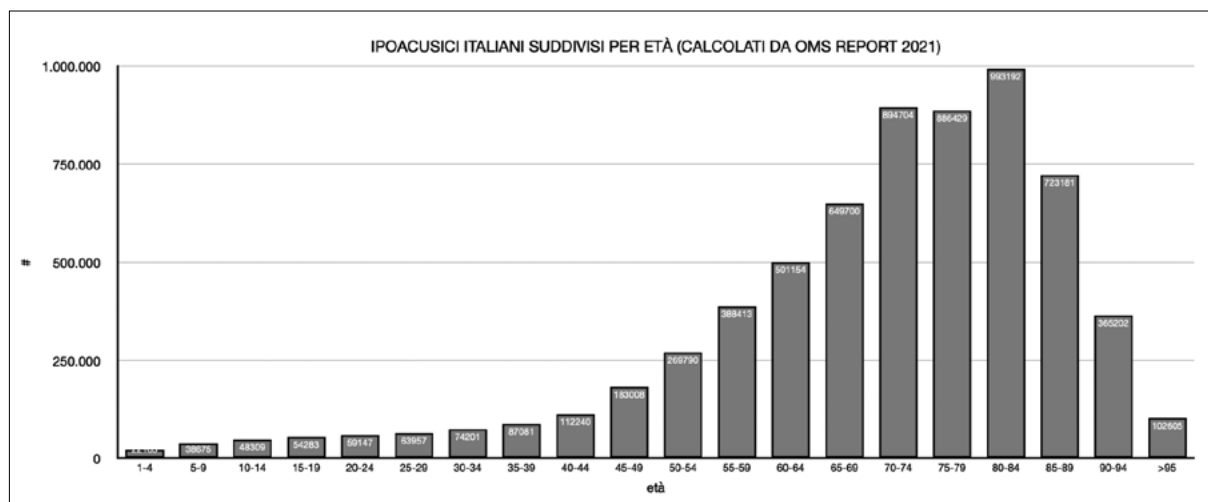
<https://www.censis.it/welfare-e-salute/sentirsi-bene/i-problemi-di-udito-italia-ampiezza-e-complessità-del-fenomeno>

APPROFONDIMENTI PER GRUPPI OMOGENEI

Ipoacusie nella popolazione adulta

A cura di Nicola Quaranta

La prevalenza dei problemi uditivi in Italia negli



adulti è stata valutata nella prima metà del 1990 (3). Il disegno usato è stato quello di uno studio trasversale multicentrico su un campione della popolazione italiana adulta (> 18 anni) ottenuto mediante campionamento randomizzato stratificato. Lo studio prevedeva per ciascun soggetto la somministrazione di un questionario per l'autovalutazione della funzione uditiva, l'otoscopia e l'esame audiometrico tonale.

Questionario di autovalutazione

Dei 2216 soggetti intervistati 493 riferivano di avere "udito non normale" (22%). La percentuale di soggetti con "udito non normale" risultava aumentare progressivamente con l'avanzare dell'età e, per classi d'età > 60 anni, era più alta nei maschi che nelle femmine. I rami di attività economica associati più frequentemente a "udito non normale" erano le trasformazioni industriali (32%), i trasporti (30%) e l'agricoltura (28.3%); tuttavia un aumento significativo del rischio relativo di sviluppare ipoacusia era presente solo per i soggetti che lavorano in ambiente industriale.

Valutazione audiometrica

La valutazione audiometrica (500, 1000 e 2000 Hz) dei 2216 soggetti "campione", metteva in evidenza un deficit uditivo bilaterale in 403 soggetti (18.1%) e monolaterale in 236 (10.7%). Di questi ultimi, 124 avevano la perdita a destra e 113 a sinistra. La percentuale dei soggetti con ipoacusia risultava aumentare progressivamente con l'avanzare dell'età e, per quasi tutte le fasce d'età, era di poco più alta nei maschi che nelle femmine. La prevalenza del deficit uditivo osservata nell'orecchio migliore raddoppiava approssimativamente per ogni decade d'età e quadruplicava per ogni riduzione di 20 dB della entità della ipoacusia (Tab. I). Ne conseguiva che ipoacusia bilaterale di entità lieve era presente nel 14.1% dei soggetti, media nel 3.6%, grave nello 0.4% e profonda nello 0.4 per mille dei soggetti.

Bibliografia

Quaranta A, Assennato G, Feri GM, et al. Epidemiologia dei problemi uditivi nella popolazione adulta italiana (EPUPAI). *Audiologia Italiana* 1991;8:300-354.

Ipoacusie neurosensoriali nell'infanzia

A cura di Nicola Quaranta

I dati presenti in letteratura indicano che un bambino

Tabella I.

Classi d'età	Orecchio peggiore				Orecchio migliore			
	> 20 dB	> 40 dB	> 70dB	> 90 dB	> 20 dB	> 40 dB	> 70dB	> 90 dB
<20	7.8%	1.3%	0.0%	0.0%	1.3%	1.3%	0.0%	0.0%
20-29	5.4%	2.4%	0.7%	0.5%	1.4%	0.2%	0.0%	0.0%
30-39	14.4%	3.9%	0.6%	0.0%	4.7%	1.4%	0.3%	0.0%
40-49	18.4%	3.4%	0.8%	0.3%	7.5%	0.8%	0.3%	0.3%
50-59	33.2%	7.6%	2.6%	0.5%	19.1%	4.2%	0.8%	0.0%
60-69	49.2%	13.2%	2.6%	0.3%	33.4%	3.5%	0.6%	0.0%
70-79	75.3%	28.8%	4.5%	1.0%	61.6%	13.6%	1.0%	0.0%
>79	87.1%	50.0%	8.1%	0.0%	75.8%	40.3%	0.0%	0.0%
Totale	28.8%	8.9%	1.8%	0.4%	18.1%	4.0%	0.4%	0.04%

su mille nasce ipoacusico e che nei Paesi in via di Sviluppo questa percentuale è molto più alta. La reale difficoltà ad ottenere valori attendibili sulla prevalenza delle ipoacusie neurosensoriali dell'infanzia è legata non solo al numero esiguo di contributi, ma anche e soprattutto ai differenti criteri metodologici utilizzati dai gruppi di studio. Differenze metodologiche riguardano la fascia di età analizzata, la metodologia audiometrica utilizzata ed il livello uditivo considerato come indicatore di ipoacusia. Pur considerando le differenze metodologiche degli studi condotti la Tabella 7 dimostra come nei paesi industrializzati meno del 2 per mille dei bambini ha un deficit uditivo neurosensoriale bilaterale di almeno 50 dB e che in Italia tale percentuale è del 0.88 per mille. Nei paesi in via di sviluppo invece la prevalenza del deficit uditivo neurosensoriale ≥ 40 dB può raggiungere il 21 per mille in Thailandia. La stima più aggiornata della prevalenza della sordità infantile in un paese industrializzato è stata riportata da Fortnum & Davis (24) in uno studio retrospettivo che ha valutato la capacità uditiva di bambini nati nella regione inglese di Trent tra il 1985 e il 1993. Gli autori su un campione di oltre 350000 nati vivi hanno riportato che la prevalenza di un deficit uditivo medio per le frequenze 0.5-4 kHz ≥ 40 dB è di 133 per 100.000 nati (1/750). Escludendo i casi in cui la sordità è stata acquisita in epoca postnatale, la prevalenza della sordità infantile congenita è riportata di circa 1 su 900 nati. La prevalenza della sordità profonda (≥ 95 dB) viene stimata pari a 24 per 100.000 nati (1/4150). Il rischio di ipoacusia si è dimostrato 6 volte maggiore nei neonati ricoverati in un reparto di terapia intensiva neonatale e di 14 volte nei neonati con storia familiare di ipoacusia.

Tabella II. Prevalenza delle ipoacusie neurosensoriali dell'infanzia: valori per mille.

PAESE	ETA'	dB HTL ≥											
		35	40	50	55	60	70	75	80	90	95	Cofosi	
USA	≤ 3												1.0
India	≤ 5					2.0							
S	≤ 5			1.3									
S	≤ 5		4.			0.9							
UK	7				1.9								
CEE	8			0.81									
UK				0.96									
B				0.72									
DK				1.45									
F				0.55									
EIR				0.84									
I				0.88									
NL				0.88									
D				0.76									
L				1									
Africa Occ	≤ 10						2.7					2.2	
DK	2-12	1.4			0.92			0.60					
IL	5-12			7.				1.3					
S	13							2					
India Am.	4-14			2.5		1.7				0.8		0.7	
SF	14								0.6				
T	0-15			21			10			5			
India	15					4.2							
AUS	7-17					1.1					0.48		

UK = Regno Unito; S = Svezia; USA = Stati Uniti; IL = Israele; CEE = Comunità Economica Europea; B = Belgio; DK = Danimarca; F = Francia; EIR = Irlanda; I = Italia; NL = Paesi Bassi; D = Germania; L = Lussemburgo; AUS = Australia; SF = Finlandia; T = Thailandia Da (24) modificato.

Bibliografia

Fortnum HM, Davis A. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Trent Region, 1985-1993. *Br J Audiol* 1997;31:409-446.

Ipoacusia Centrale (Central Auditory Processing Disorder-Capd)

A cura di Nicola Quaranta

Un recente studio di popolazione eseguito nella città di Castellana Grotte in soggetti di età superiore o uguale a 65 anni ha valutato la prevalenza del deficit uditivo e in particolare dei deficit uditivi centrali. Tutti i soggetti sono stati sottoposti a valutazione audiologica mediante otoscopia, impedenzometria, audiometria tonale e vocale, test di identificazione delle frasi sintetiche con competizione ipsilaterale. Una diagnosi di CAPD è stata posta in presenza di soglia

uditiva media per le frequenze 500-4000 Hz migliore o uguale a 40 dB e identificazione con messaggio di competizione inferiore al 50%. Inoltre tutti i soggetti sono stati sottoposti a valutazione neurologica e neuropsicologica che ha permesso di identificare soggetti con deficit cognitivo lieve (Milde Cognitive Impairment-MCI) e con demenza.

Il campione iniziale è consistito di 1647 soggetti con età media di 74,23 anni (SD 6,4 anni) con una prevalenza globale di CAPD pari al 14.15%. La prevalenza del MCI è risultata pari al 15,79% e della demenza pari al 3,58%.

Nella Figura 1 viene riportata la prevalenza della CAPD e dei deficit cognitivi nelle diverse fasce di età. L'analisi statistica ha dimostrato che la presenza di CAPD correlava con la MCI (odds ratio 1,5) e con la demenza (odds ratio 2,23).

Bibliografia

Sardone R, Battista P, Donghia R, et al. Age-Related Central Auditory Processing Disorder, MCI, and Dementia in an Older Population of Southern Italy. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2020;163:348-355. <https://doi.org/10.1177/0194599820913635>. Epub 2020 Apr 21.

Sordità gravemente invalidanti

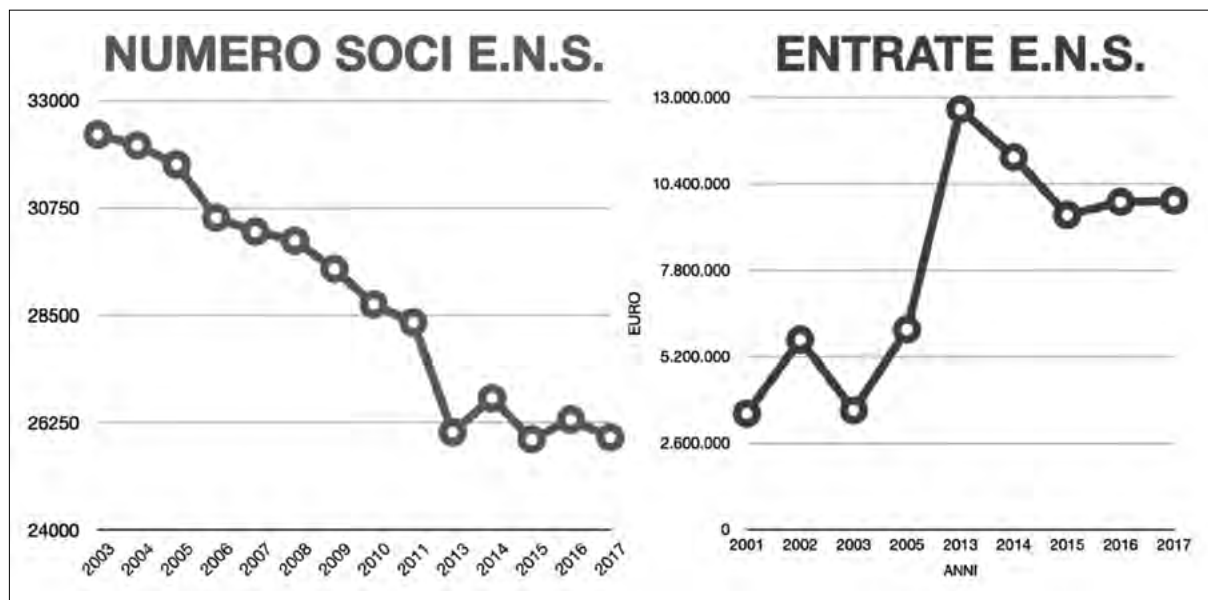
Estratto dagli atti del Convegno "Sordità invalidante a Milano" Milano 2019 - [https://books.apple.com > book > sordita-invalidante-oggi](https://books.apple.com/book/sordita-invalidante-oggi). Autore: Sandro Burdo Si è deciso di inserire un capitolo a parte per le sordità invalidanti poiché tutti i finanziamenti pubblici da parte dello Stato ai fini sociali sono indirizzati al rappresentante istituzionale dei Sordi, ovvero all'Ente Nazionale Sordi, con cifre di tutto rispetto perché, nel 2021, dovrebbero essere stati superati i 15 milioni di euro.

Pochi sono a conoscenza, però, che l'ENS rappresenta solo i sordi segnanti, ovvero una minoranza tra tutti i sordi grandi invalidi. Il grafico riportato qui sotto è stato costruito utilizzando i dati della Corte dei Conti ed è abbastanza sorprendente che un'associazione che sta perdendo rapidamente affiliati, sia stata in grado di aumentare significativamente le proprie entrate grazie ai finanziamenti pubblici.

Qui di seguito si riportano alcuni dati numerici.

- popolazione Italiana: 60 milioni di abitanti;
- incidenza della sordità infantile invalidante in base alle esperienze di screening campane e lombarde: 0,8 per mille;
- numero di sordi attesi: 48.000;
- indennità di comunicazione erogate nel 2018 dall'INPS ai sordi profondi divenuti tali dopo i 12 anni: 43.893.

Estrapolando dai dati ISTAT, i 49.754.968 nati in



Italia dal 1947 al 2018 con un'incidenza dei sordità congenita dello 0,8 per mille, otteniamo una proiezione di 41.778 sordi, che corrispondono a grandi linee al dato reale comunicato da INPS sulle indennità di comunicazione.

Mancano però i sordi acquisiti dopo i 12 anni, per i quali non disponiamo di dati così sicuri.

Dobbiamo pertanto riferirci a indagini eseguite soprattutto all'estero, in particolare a dati registrati negli USA, in Inghilterra, Australia, Sud Africa, Corea e con l'Eurotrack Survey dove compare anche l'Italia.

Da questi dati si evidenzia che le sordità invalidanti (oltre 70 dB) aumentano, in età adulta, passando dallo 0,8 fino al 3 per mille, e la loro presenza diventa evidente ancor più evidente soprattutto dopo i 50 anni.

Si può quindi affermare che, allo 0,8 per mille dei sordi congeniti, è necessario aggiungere il 2,2 per mille di sordi acquisiti, raggiungendo il 3 per mille, a conferma di quanto riportato dall'OMS.

In termini assoluti, ai 43.000 soggetti dichiarati dall'INPS, si devono aggiungere 132.000 adulti per un totale di 175.000 sordi grandi invalidi oggi presenti in Italia; 43000 sono potenzialmente sordi segnanti e 132.000 invece sono sordi oralisti perché divenuti tali dopo l'acquisizione del linguaggio.

In realtà i sordi segnanti sono sicuramente meno numerosi di quanto prima supposto.

È, infatti, molto probabile che i sordi segnanti siano tutti iscritti all'Ente Nazionale Sordi il cui presidente, dott. Petrucci, ad una domanda specifica al congresso organizzato a Modena nel 2018, rispose che,

su 22000 iscritti, 18000 erano i sordi ed i rimanenti erano amici o parenti. Alla luce di questi numeri, i sordi segnanti rappresenterebbero lo 0,3 per mille degli italiani e il 10% di tutti i sordi grandi invalidi e questo dato si avvicina con buona approssimazione allo 0,4 per mille dichiarato dall'ENS nel 1993.

In letteratura non si trovano dati epidemiologici sul numero di sordi segnanti, ad eccezione del censimento inglese del 2011 che contava 15487 segnanti, ovvero lo 0,28 per mille della popolazione inglese, numero che concorda ancora con lo 0,3 per mille ipotizzato per l'Italia.

18.000 è quindi il numero massimo e per eccesso di segnanti italiani perché è molto probabile che il numero reale sia nettamente inferiore, e non il milione dichiarato dall'ex presidente ENS Ida Collu oppure il numero di 40.000 riportato dall'agenzia Ethnologue che censisce le lingue usate nel mondo e che probabilmente si riferiva ai fruitori dell'indennità di comunicazione.

I sordi a scuola

a cura di Sandro Burdo

I sordi a scuola rappresentano un altro argomento la cui discussione può permettere di inquadrare epidemiologicamente la tematica della sordità invalidante. Si ricorda ancora il dato INPS di 43.000 sordi nella gran maggioranza congeniti, come confermato dagli screening neonatali.

Orbene, il 95% dei sordi nasce in famiglie di udenti che non sanno che cos'è la sordità, che non sanno che cos'è la lingua dei segni e non potranno mai im-

***solo scuole pubbliche**

	UFFICI SCOLASTICI	UFFICI SCOLASTICI	SETTORI SCOLASTICI	SETTORI SCOLASTICI	ALUNNI SORDI	CON ASSISTENZA	CON LIS	% con interprete	% con LIS
VENETO	7	6	529	452	423	403	28	95	7
LOMBARDIA	12	6	550	150	637	412	47	65	7
PIEMONTE					62	57	5	92	8
LAZIO					38	36	8	95	21
FERRARA					40	35	1	88	3
BARI					13	11	2	85	15
TOTALE					1213	954	91	79	8

dati preliminari

Indagine sul numero di sordi nelle scuole. Il dato del Veneto può considerarsi definitivo. Quello della Lombardia incompleto per la collaborazione incompleta degli uffici scolastici. I rimanenti, pur nella loro incompletezza, confermano i primi due.

pararla in tempo utile per poterla utilizzare in modo proficuo con i propri figli perchè i tempi sono ristretti al noto "periodo critico". Quindi i segnanti congeniti possono essere al massimo il 5% dei 43000, ovvero 2150 bambini al massimo, ovvero due migliaia in tutto il territorio nazionale, distribuiti in tutte le classi scolastiche, supponendo che tutti i genitori sordi segnanti avviino a questo tipo di comunicazione i propri figli, ipotesi questa non reale perchè molti chiedono una riabilitazione oralista.

Per chiarire definitivamente l'entità reale del fenomeno, ovvero quanti sono gli studenti segnanti in Italia, l'Associazione Italiana Liberi di Sentire onlus ha organizzato una serie di indagini sul campo che hanno permesso di individuare, con buona approssimazione, il numero di segnanti nei vari gradi scolastici, ad eccezione delle università.

Si dispone di un'indagine definitiva svolta nel Veneto, commissionata ad una ricercatrice dell'Università di Padova, ed altre da completare per altre regioni.

La Tabella riporta i risultati di dette indagini e le due migliaia di sordi segnanti prima ipotizzate si riducono, nella realtà, a qualche decina di unità, tanto da far pensare concretamente che esistano più interpreti della lingua dei segni che non alunni che potrebbero usarla. Considerando solo il Veneto ed estrapolando il numero di alunni sordi segnanti nelle sue scuole alla popolazione scolastica italiana, otteniamo l'esiguo numero di 239 (duecentotrentanove) per i quali sono stati stanziati nove milioni di euro in tre anni.

Bibliografia

Sordità invalidanti

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PM-C5024365/pdf/AJPH.2016.303299.pdf>

<https://jamanetwork.com/journals/jamainternalmedicine/fullarticle/1106004>

<https://www.nap.edu/catalog/24740/the-promise-of-assistive-technology-to-enhance-activity-and-work-participation>

<https://www.hear-it.org/sites/default/files/BS%20-%20report%20files/HearitReportHearingLossNumbersandCosts.pdf>

https://www.hcia.com.au/hcia-wp/wp-content/uploads/2017/08/Social-and-Economic-Cost-of-Hearing-Health-in-Australia_June-2017.pdf

<https://sajcd.org.za/index.php/sajcd/article/view/105>

<https://www.nature.com/articles/s41598-018-28279-z>

<http://deafcouncil.org.uk/wp/wp-content/uploads/images/Briefing-note-Census-data-on-number-of-Deaf-people-in-UK.pdf>

Ente Nazionale Sordi

<https://www.eud.eu/news/eud-ansr-seminar-bucharest-romania/> 6

<https://www.ilfattoquotidiano.it/2012/10/19/ente-sordi-dissanguato-tra-stipendi-ai-dirigenti-e-operazioni-immobiliari/386822/>

<https://www.senato.it/service/PDF/PDFServer/DF/344945.pdf>

<http://www.storiadisordi.it/2021/07/21/ente-nazionale-sordi-interrogazione-parlamentare/>

Sordità genetiche

A cura di Giorgia Girotto

La perdita dell'udito è il difetto sensoriale più comune nella popolazione mondiale. Secondo la World Health Organization (WHO), più del 5% della popolazione mondiale, approssimativamente ~430 milioni di persone, soffre di forme di sordità disabilitanti. Inoltre, è previsto che per il 2050 la prevalenza raddoppierà, portando a 700 milioni il numero di soggetti affetti da perdite uditive gravi (<https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>).

In generale, circa il 50% delle sordità congenite o con insorgenza nella prima infanzia è attribuibile a cause genetiche. All'interno di questa macro classificazione, si possono evidenziare diversi sottogruppi, infatti le sordità ereditarie sono caratterizzate da un'elevatissima eterogeneità clinica e genetica. Le perdite d'udito ereditarie possono essere classificate in base a 1) il grado della perdita uditiva 2) localizzazione del danno che causa il deficit 3) l'età d'insorgenza. Per quanto riguarda la gravità, si distinguono le forme lievi (soglie uditive a diverse frequenze comprese tra 26-40 dB), moderate (41-55 dB), moderatamente severe (56-70 dB), severe (71-90 dB) e profonde (sopra i 90 dB). In aggiunta a seconda del tipo di danno che causa il deficit sensoriale si possono distinguere sordità di tipo conduttivo, se il danno è a livello dell'orecchio medio, sordità neurosensoriale, se è l'orecchio interno ad essere danneggiato, e di tipo misto,

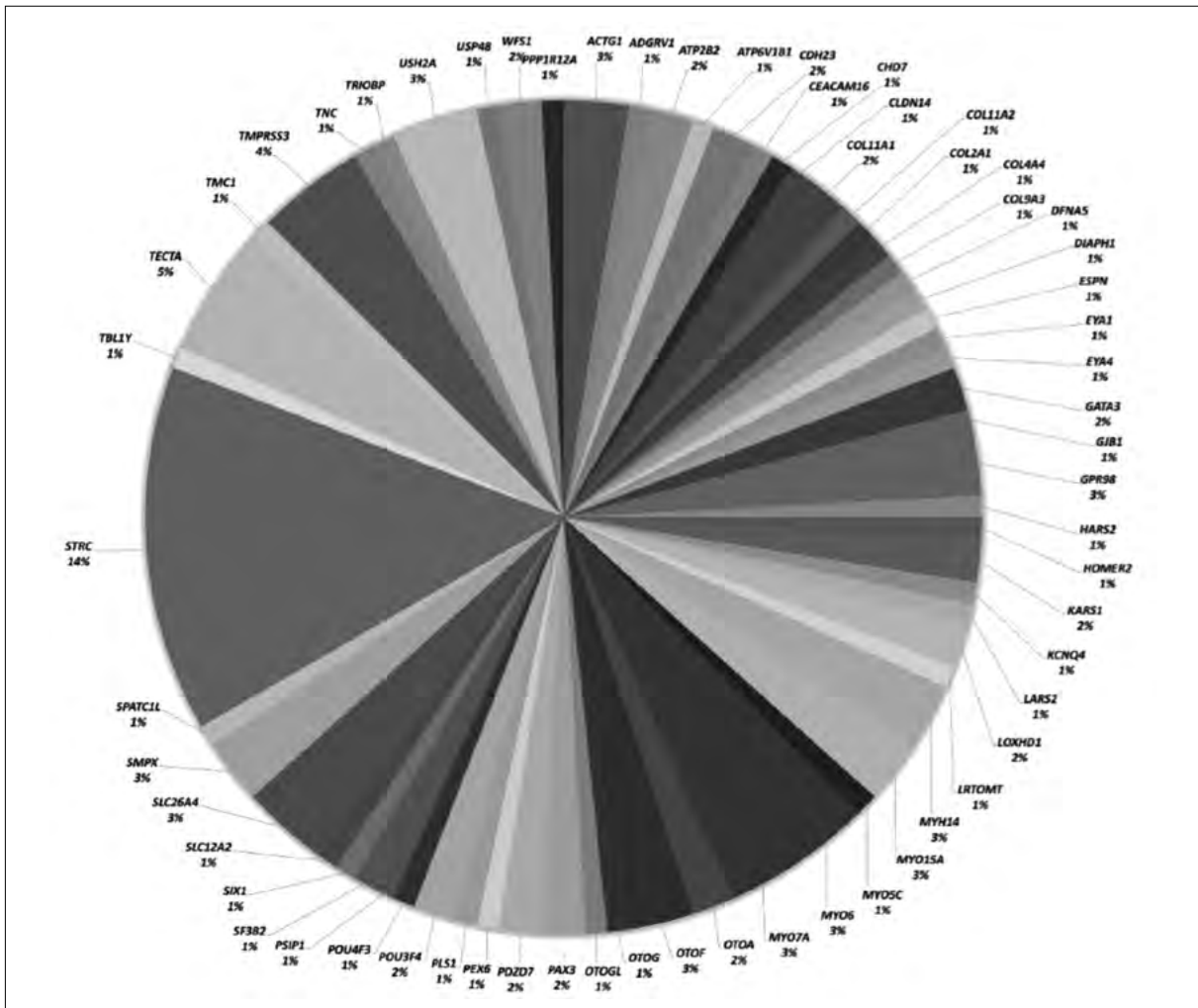
cioè combinazione delle prime due classi. Infine, si parla di disfunzione uditiva centrale quando il danno può essere localizzato a livello dell'ottavo nervo cranico, il tronco encefalico uditivo o corteccia cerebrale. In conclusione, l'età d'insorgenza permette una distinzione tra forme pre-linguali e post-linguali.

Un'ulteriore classificazione permette di distinguere le ipoacusie ereditarie in forme sindromiche e non sindromiche, rispettivamente responsabili di circa il 70% e 30% dei casi di sordità attribuibili a cause genetiche.

Si parla di sordità sindromica quando la perdita d'udito è uno dei sintomi presenti in un quadro clinico più complesso. Ad oggi, sono state descritte più di 400 sindromi in cui l'ipoacusia è uno dei tratti caratterizzanti, sottolineando l'estrema variabilità clinica e genetica di queste patologie. Tra le sindromi caratterizzate da ereditarietà autosomica dominante, le più frequenti sono quella di Waardenburg e quel-

la Branchio-Oto-Renale. Per quanto riguarda invece quelle autosomiche recessive, le più comunemente diagnostiche sono le sindromi di Usher e di Pendred. Inoltre, si ricordano tra le sindromi con più alta prevalenza quelle di Alport, di CHARGE, di Jervell & Lange-Nielsen, di Norrie, di Perrault, di Stickler e di Treacher Collins.

Anche le sordità di tipo non sindromico, in cui la perdita uditiva non si accompagna ad altri sintomi, sono caratterizzate da un'elevatissima eterogeneità clinica e genetica. Per prima cosa diverse forme possono essere ereditate con modalità differenti. La maggioranza delle sordità non-sindromiche (75-80%) è ereditata con pattern autosomico recessivo, il 20% è attribuibile a forme autosomiche dominanti, mentre solo una piccola parte (1-5%) è data da forme X-linked, mitocondriali e Y-linked. Ad oggi, sono stati descritti più di 170 loci e 124 geni causativi di forme non sindromiche di sordità, alcuni dei quali sono stati associati contempora-



neamente sia a forme recessive che dominanti. In particolare, sono stati identificati 78 geni causativi di sordità autosomiche recessive, 51 di forme autosomiche dominanti e 5 di forme X-linked.

Il centro di riferimento italiano per la genetica dell'udito, ma con rilevanza anche internazionale, è la S.C. di Genetica Medica presso l'IRCCS Burlo Garofolo. In questa struttura vengono raccolti campioni relativi a centinaia di persone affette da sordità, i quali vengono poi analizzati e processati sfruttando le più avanzate tecnologie, comprese le tecniche di sequenziamento di nuova generazione (Next generation sequencing, NGS), come ad esempio il sequenziamento completo dell'esoma (Whole exome sequencing, WES).

I dati italiani sono in linea con quelli riportati da altri istituti di ricerca internazionali. Circa il 20% dei soggetti affetti da sordità presenta varianti in omozigosi o in eterozigosi composta a carico del gene *GJB2*, negli altri casi il gene principalmente coinvolto è *STRC*. Infatti, circa 14% dei soggetti negativi a *GJB2*, presenta varianti puntiformi o delezioni che coinvolgono *STRC* e, a volte, il gene limitrofo *CATSPER2*. Altri geni le cui varianti hanno dimostrato di avere una prevalenza importante nei soggetti della coorte italiana sono *TECTA* e *TM-PRSS3* (entrambi identificati mutati nel 4-5% dei soggetti). Tuttavia, è importante ricordare che in diverse popolazioni i geni e le varianti principalmente coinvolti nonché la loro frequenza possono essere differenti.

Nel grafico sotto riportato, è possibile visualizzare la vasta eterogeneità genetica che caratterizza i soggetti affetti da sordità ereditaria. In particolare, sono riportati i geni le cui varianti sono responsabili dell'ipoacusia di soggetti reclutati presso l'istituto Burlo Garofolo, ad esclusione dei positivi alla presenza di varianti in *GJB2*. Per ogni gene è possibile visualizzare la prevalenza, in termini percentuali, di mutazioni a carico dello stesso nella coorte analizzata. È interessante notare, che la quasi totalità dei geni è responsabile al massimo dell'1-2% delle diagnosi.

In conclusione, è possibile affermare che con il termine sordità si va ad indicare una classe di deficit sensoriali particolarmente eterogenea. Gli studi condotti da istituti di ricerca di tutto il mondo, hanno permesso di evidenziare un alto numero di geni causativi di varie forme di ipoacusia, tuttavia ancora molto lavoro deve essere fatto per poter definire una diagnosi molecolare per tutti i pazienti e offrire trattamenti sempre più efficaci.

PATOLOGIE

Otite media secretiva

A cura di Sandro Burdo

L'otite media con effusione non purulenta, è caratterizzata da un versamento endotimpanico sieroso o mucoso. Il versamento sieroso si presenta come un trasudato sterile, citrino, con bassa viscosità e che coagula in pochi minuti dopo esposizione all'aria. Il versamento mucoso (glue ear) è un essudato bianco opaco, prodotto da un'attiva secrezione cellulare quale effetto di una metaplasia delle cellule della mucosa della cassa, da cilindriche a cubiche, dopo una lunga persistenza del versamento sieroso.

I sintomi sono costituiti da ipoacusia e sensazione di orecchio chiuso, in assenza di otalgia e febbre. La patogenesi primaria è la disfunzione tubarica che provoca una caduta della pressione atmosferica nell'orecchio medio e la retrazione della MT per la prevalenza della pressione proveniente dal condotto uditivo esterno.

Per descrivere gli aspetti epidemiologici, vengono riportate due esperienze dell'autore tra il 1977 e il 1980 e che hanno interessato 4875 bambini sottoposti a screening impedenzometrico, su 6056 residenti. Fu testato, quindi, l'80% della popolazione residente in tre CSZ della Brianza.

Con la prima esperienza sono stati valutati bambini di 5 anni di età.

I test sono stati effettuati nelle quattro stagioni dell'anno, con i seguenti risultati di timpanogrammi tipo B: 37% in novembre-dicembre, 38% in febbraio-aprile, 25%-23% in maggio-giugno, 22% in settembre. I bambini con timpanogramma tipo B sono stati rivalutati dopo 4 e 11 mesi, evidenziando la risoluzione spontanea del versamento endotimpanico nella maggioranza dei casi. Non sono state evidenziate differenze tra i sessi.

La seconda valutazione è stata effettuata sulla popolazione pediatrica di Trezzo sull'Adda nella settimana compresa tra il 19 ed il 24 maggio 1980, interessando 863 soggetti di 5-6-8-10-11-13 anni, su un totale di 910 residenti, rilevando le seguenti percentuali di timpanogrammi tipo B: 23% a 5 anni, 11% a 6 anni, 6% a 8 anni, 2% a 10 anni, 3% a 11 anni e 4% a 13 anni.

La conclusione fu che i versamenti endotimpanici dell'infanzia, sono frequenti in età prescolare; la percentuale della prevalenza si dimezza tra i 5 e i 6 anni, raggiungendo la minima percentuale all'inizio dell'adolescenza; la maggior parte si risolve sponta-

neamente; hanno un andamento stagionale; non c'è differenza tra i sessi.

Bibliografia

Burdo S, et al. Aspetti epidemiologici dell'otite media secretiva: esperienza su 4875 casi. Atti del V Congresso SIOP Catania 5-7 dicembre 1980. Edizioni L.Pozzi Roma.

Burdo S. Screening Impedenzometrico. Monografia edita dalla Provincia di Milano 1980.

Otite media suppurativa cronica

A cura di Giampietro Ricci

L'otite media suppurativa cronica (CSOM) è definita come "un'inflammatione cronica dell'orecchio medio e della cavità mastoidea, persistente o ricorrente, associata a perforazione timpanica in cui il sintomo più importante è dato dall'otorrea di durata superiore a 6 settimane". Spesso si associa alla presenza di colesteatoma. La prevalenza di questa condizione varia ampiamente tra i paesi, ma è più comune nei paesi a basso e medio reddito. CSOM è una causa importante di perdita uditiva e motivo di seria preoccupazione, soprattutto nei bambini, in cui può avere effetti sullo sviluppo del linguaggio e su quello psico-intellettuale. La durata media di CSOM negli adulti è di circa 10 anni. Quando siano disponibili solo i dati sulla prevalenza di CSOM è possibile calcolarne l'incidenza in base alla sua durata media.

Sulla base di indagini di prevalenza, che variano ampiamente nella definizione della malattia, nei metodi di campionamento e nella qualità metodologica, l'OMS ha stimato che 28 mila morti ogni anno siano attribuibili a complicazioni di CSOM e che tra 65 e 330 milioni di persone soffrano di CSOM o mostrino segni di CSOM.

Il tasso di incidenza di CSOM stimato a livello globale è del 4,76 per mille per un totale di 31 milioni di casi, con il 22,6% di questi che si verificano ogni anno nei bambini di età inferiore a 5 anni. L'America Latina Andina è l'area con l'incidenza più bassa (1,70 per mille), seguita dall'Asia Pacifica ad alto reddito (3,02) e dal Nord America ad alto reddito (3,06). L'Oceania ha l'incidenza più alta con il 9,37 per mille, mentre l'Africa sub-sahariana Centrale e Occidentale hanno rispettivamente un'incidenza del 7,56 e del 7,22 per mille. Nel primo anno di vita, l'Asia Pacifica ad alto reddito ha il più basso tasso di incidenza (1,59 per mille), mentre l'Oceania ha quello più alto (35,96). La percentuale di CSOM nei bambini di età inferiore a 5 anni varia dall'1,8% nell'Asia Pacifica ad alto reddito, al 38,9% dell'Oce-

ania e al 41,0% dell'Africa sub-sahariana centrale. In conclusione, il tasso medio di incidenza globale di CSOM è stimato in 4,8 nuovi episodi per 1.000 persone di tutte le età per anno. Il numero totale annuo di nuovi casi di CSOM è stimato in 31 milioni, con il 22% che si verifica nei bambini di età inferiore a 5 anni. I tassi di incidenza globali di CSOM sono più alti nel primo anno di vita (15,4 nuovi casi per 1.000 bambini all'anno).

Bibliografia

Monasta L, Ronfani L, Marchetti F, et al. Burden of disease caused by otitis media: systematic review and global estimates. PLoS ONE 2012;7:e36226. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0036226>

Schilder AGM, Chonmaitree T, Cripps AW, et al. Otitis media. Nat Rev Dis Primers 2016;2:16063.

Malattia di Ménière

A cura di Marco Manfrin

Per malattia di Ménière (MdM) s'intende una malattia dell'orecchio interno caratterizzata da vertigine, ipoacusia, acufeni e/o sensazione di ovattamento auricolare (fullness) il cui correlato istopatologico è l'idrope endolinfatica ¹.

La definizione, necessariamente sintetica, deve essere integrata da alcune precisazioni che rendono la MdM unica.

I sintomi cocleovestibolari devono essere contemporanei e riferiti all'orecchio interessato, anche se si ammettono alcune variazioni temporali nella sequenza sintomatologica, come nella variante di Lermoyez in cui i sintomi cocleari precedono la crisi vertiginosa e, in concomitanza della quale, questi possono mostrare un miglioramento.

La vertigine, detta di tipo menierico, è spontanea, ha una durata non inferiore ai 20 minuti e, generalmente, non superiore alle 10-12 ore (fino a 24 ore nei criteri diagnostici dell'AAO-HNS del 1985), con una media standard di 2-4 ore, durante la quale è presente un nistagmo generato dal deficit improvviso dell'orecchio interessato e, quindi, diretto verso l'orecchio sano. Tuttavia è possibile riscontrare all'inizio della crisi un nistagmo diretto verso l'orecchio patologico e, ancora più raramente, un nistagmo sempre diretto verso l'orecchio patologico alla fine della crisi. Altri disturbi dell'equilibrio presenti nella MdM sono la dizziness degli stadi finali della malattia, quando cessano le crisi vertiginose; le vertigini posizionali, generiche o, più frequentemente, parossistiche posizionali da litiasi secondaria; le vertigini transitorie

da stimolazione acustica (fenomeno di Tullio) e le crisi posturali di Tumarkin.

L'ipoacusia è generalmente di tipo neurosensoriale a sede cocleare (recruitment) con fluttuazioni all'inizio della malattia, dove le frequenze interessate maggiormente sono rappresentate dai gravi, per poi interessare anche gli acuti (risparmiando i 2 KHz → curva audiometrica tonale definita "peak shape") e, infine, rendersi pantonale (curva audiometrica tonale piatta, "flat"). Il grado di ipoacusia varia, ma in genere è di tipo medio, arrestandosi ai 60 dB HL.

Le variazioni più significative al quadro audiologico standard sono rappresentate dal riscontro audiometrico di una componente trasmissiva sulle frequenze gravi, fugace nelle fasi iniziali, e da una progressione del grado di ipoacusia oltre i 60 dB HL per il sopraggiungere di fenomeni degenerativi cocleari (cellule cigliate interne) o di una neuropatia acustica (retrococlearità) associata alla malattia stessa.

Per idrope endolinfatica s'intende una condizione di alterata omeostasi dei liquidi dell'orecchio interno, il cui correlato istopatologico è una distensione della membrana di Reissner nella coclea e/o una distensione del comparto endolinfatico nel labirinto.

Da un punto di vista epidemiologico, è bene permettere che vi è notevole disparità nelle metanalisi (valutazione dei dati in senso retrospettivo) internazionali e nazionali, legate all'adozione di parametri epidemiologici diversi, ai criteri diagnostici non omogenei e alla mancanza di un "registro" territoriale dei pazienti menierici.

In Italia, il tasso d'incidenza è compreso tra 8 e 42,5/100.000/anno³⁻⁵: ciò significa che in un anno, nel territorio nazionale, dovrebbero esserci da 4.800 a 25.500 circa nuovi casi di MdM. In Europa, il tasso d'incidenza varia da 10-20 a 157/100.000/anno. Nel mondo, il tasso d'incidenza della malattia viene riferito compreso tra i 16-17 e i 400/100.000/anno.

È stata accertata geneticamente una suscettibilità etnica a sviluppare la malattia che è notevolmente più significativa nella razza caucasica rispetto a quelle ispanica, asiatica ed africana in ordine decrescente.

Il sesso maggiormente colpito è quello femminile (F:M = 1,25) e l'età media d'insorgenza è ubiquitariamente la 4-5 decade con un'età media di 46,5 anni per entrambi i sessi. Molto rara in età pediatrica dove la prevalenza nella popolazione infantile affetta da vertigini si attesta sul 2,9% dei casi. Caratteri clinici particolari assume la malattia nell'anziano (età superiore ai 65 anni) che nella popolazione menierica rappresentano il 15,3%.

La malattia è prevalentemente monolaterale ed i dati relativi alla reale prevalenza delle forme bilaterali

sono mistificati dal fatto che molti studi confondono la presenza dell'idrope endolinfatica nell'orecchio opposto a quello ammalato, confondendo una condizione necessaria, ma non sufficiente, perché la malattia sia manifesta.

Un'ampia analisi sulla prevalenza delle forme bilaterali riporta gli studi relativi a partire dal 1951 al 2006, con i relativi criteri diagnostici adottati dai singoli Autori, e pone il valore percentuale in un range compreso tra 2,3 e 67%.

Sembra attendibile il dato di una prevalenza della bilateralità attestata al 6% dei pazienti con MdM, di cui la maggior parte nella forma metacrona anziché sincrona. Il tempo medio di coinvolgimento del secondo orecchio, nella forma metacrona, varia dai 5 ai 7 anni.

Bibliografia

- 1 Manfrin M. La Malattia di Menière. Corso FAD Mediserve 2015.
- 2 Celestino D, Ralli G. Incidence of Menière's disease in Italy. *Am J Otol* 1991;12:135-8.
- 3 Harris JP, Alexander TH. Current-day prevalence of Menière's syndrome. *Audiol Neurootol* 2010;15:318-322.
- 4 Watanabe Y, Mizukoshi K, Shojaku H, et al. Epidemiological and clinical characteristics of Menière's disease in Japan. *Acta Otolaryngol* 1995;519:210-6.
- 5 Okafor BC. Incidence of Menière's disease. *J Laryngol Otol* 1984;98:775-9.

Ototossicità

Redazionale estratto e tradotto da: Graydon, K., Waterworth, C., Miller, H., & Gunasekera, H. (2019). Global burden of hearing impairment and ear disease. The Journal of Laryngology & Otolaryngology, 133(1), 18-25. doi:10.1017/S0022215118001275

Si definisce ototossicità l'uso di agenti terapeutici che causano un deficit funzionale dell'orecchio interno con ipoacusia bilaterale e/o una disfunzione vestibolare.

I più comuni composti usati clinicamente con proprietà ototossiche note sono i chemioterapici con il platino come agente attivo, gli antibiotici aminoglicosidici, i salicilati, gli anti malarici ed i diuretici dell'ansa.

Anche alcuni agenti chimici industriali sono stati riconosciuti come ototossici, come molti solventi e i derivati dell'acido nitrico.

L'ototossicità generalmente provoca un danno permanente alle cellule ciliate esterne, ma il danno può essere reversibile se colpisce solo le cellule marginali. Il tasso di prevalenza delle sordità da ototossicità non è chiaro per l'alta variabilità dei risultati nelle varie indagini. L'ototossicità potrebbe essere sotto-stimata per le caratteristiche stesse dell'ipoacusia che potrebbe non essere evidenziata.

In età pediatrica l'Organizzazione Mondiale della Sanità stima che l'uso di farmaci ototossici in gravidanza e con i neonati rappresenta il 4% delle ipoacusie del bambino. Gli amino glucosidici, antibiotici ad ampio spettro salvavita nelle infezioni acute, sono la causa principale di ototossicità nei bambini, con un'incidenza superiore al 40% quando sono utilizzati nel trattamento della tubercolosi.

Inoltre, il numero di sordità da ototossicità sono attese in numero maggiore nelle popolazioni a basso o medio reddito poiché l'accesso ad antibiotici meno tossici è costoso o limitato, inoltre il monitoraggio di dosaggi sicuri non è sempre possibile.

Il farmaco più ototossico è il cisplatino che è utilizzato nella terapia oncologica. È causa di una ipoacusia bilaterale per i toni acuti, con un grado di perdita correlato al dosaggio, alla modalità di somministrazione e alla durata della terapia. La frequenza della complicanza audiologica dipende dai protocolli seguiti, in ogni caso è ormai accertato che è causa di ipoacusie di vario grado in un'ampia varietà di tumori nel 60% di pazienti pediatriche e nel 18% di adulti trattati per tumori delle gonadi.

Nonostante questo il cisplatino è spesso considerato il farmaco di elezione per suoi effetti salvavita che controbilanciano le complicanze audiologiche.

Fattori di rischio sono: ipoacusie preesistenti, complicanze renali, predisposizione genetica. Inoltre i rischi aumentano nei bambini di età inferiore a 4 anni, quando il farmaco è somministrato durante una terapia radiante sul cranio oppure contemporaneamente alla somministrazione di altri farmaci ototossici o nefrotossici.

Gli aminoglicosidici sono tra i più diffusi antibiotici ototossici. Hanno un basso costo di produzione, e sono ancora molto efficaci nel trattamento delle forme di tubercolosi resistenti ai farmaci, nella fibrosi cistica, nelle infezioni urinarie, e contro i batteri resistenti ad altri antibiotici. Sono ancora il farmaco di scelta nelle regioni a basso reddito dove le patologie prima ricordate sono ancora endemiche.

Bibliografia

Altissimi G, Colizza A, Cianfrone G, et al. Drugs inducing hearing loss, tinnitus, dizziness and vertigo: an updated guide. *Eur Rev Med Pharmacol Sci* 2020;24:7946-7952. https://doi.org/10.26355/eurrev_202008_22477

Malattie autoimmuni

A cura di Patrizia Mancini

Le malattie autoimmuni rientrano tra le patologie rare e rappresentano meno dell'1% delle sordità.

Si tratta generalmente di ipoacusie fluttuanti che

riproducono la Malattia di Meniere e che possono evolvere, con percentuali variabili nelle varie forme, fino alla sordità profonda, candidando il paziente all'impianto cocleare. Sono patologie sensibili alla terapia steroidea il cui effetto positivo costituisce una delle conferme diagnostiche. La complicanza più temuta è la fibrosi/ossificazione cocleare che può precludere la chirurgia. Per questo motivo le indicazioni dovrebbero essere poste con relativo anticipo prima che il processo diventi definitivo. Terapie alternative sono rappresentate da metotrexate, ciclofosfamide, azathioprine, tumor necrosis factor antagonists, e la plasmaferesi. In caso di ipoacusie non invalidanti, la protesizzazione acustica spesso non è ben tollerata per il recruitment che le caratterizza.

Nella tabella sono riportate le percentuali minime e massime della prevalenza dell'ipoacusia come componente delle varie forme autoimmuni. Gli asterischi segnalano le patologie che più frequentemente portano all'impianto e, a queste, si aggiungono Tiroidite di Hashimoto, Sindrome dell'anticorpo antifosfolipidiche, Poliarterite nodosa, Arterite di Takayasu, Pi-

	% Minima	% Massima
Sclerosi sistemica	20	27
Artrite reumatoide	25	72
Sindrome di Sjögren	46	
Crioglobulinemia mista	22	
Lupus eritematoso sistemico	6	70
Sindrome di Behcet	30	63
Arterite a cellule giganti	* 7,3	
Granulomatosi di Wegener	8	63
Sindrome di Cogan	* 41	
Policondrite ricorrente	* 46	
Malattia di Vogt-Koyanagi-Harada	* 50	
Colite ulcerosa	2	

odermite gangrenosa, Vasculite Sistemica. Quest'ultime malattie non sono state ricordate poiché non disponiamo di informazioni epidemiologiche.

Bibliografia

Mancini P, Atturo F, Di Mario A, et al. Hearing loss in autoimmune disorders: prevalence and therapeutic options. *Autoimmunity Reviews* 2018;17:644-652.

Ipoacusia improvvisa

A cura di Giampietro Ricci

L'incidenza della sordità improvvisa è di circa 5-20/100000 abitanti (in media 1/3000 abitanti nei paesi industrializzati). Dato che una grande percentuale di sordità improvvise recupera spontaneamente e che un numero elevato di ipoacusie improvvise parziali sono sottovalutate da parte dei pazienti, questi valori sono probabilmente sottostimati.

Individui di tutte le età possono essere affetti da ipoacusia improvvisa. L'incidenza nei bambini è di 10-20 volte inferiore a quella degli adulti anche se è possibile che in molti casi rimanga sconosciuta. Il picco di maggiore incidenza è la sesta decade di vita (età media tra 40 e 54 anni).

I pazienti con anamnesi familiare positiva tendono ad avere un decorso aggravato dell'ISSNHL.

Il sesso non sembra essere un fattore di rischio essendo la malattia ugualmente distribuita tra uomini e donne.

Quasi tutti i casi sono unilaterali; meno del 2% dei pazienti ha un coinvolgimento bilaterale e tipicamente il coinvolgimento bilaterale è sequenziale.

Circa il 25% dei pazienti affetti da ipoacusia improvvisa è fumatore ma tale percentuale corrisponde all'incirca al numero di fumatori presenti nella popolazione normale, pertanto, il fumo di sigaretta non sembra svolgere alcun ruolo nella patogenesi dell'ipoacusia.

I sintomi di accompagnamento più frequentemente riscontrati sono costituiti da: acufeni (dal 41% al 90%) e vertigini (dal 29% al 56%). Il recupero spontaneo completo dell'udito va dal 31% al 68%.

La maggior parte degli autori non evidenzia differenze stagionali nell'incidenza dell'ipoacusia improvvisa.

Bibliografia

Sheffield AM, Smith RJH. The Epidemiology of Deafness. *Cold Spring Harb Perspect Med* 2019;9:a033258.

Conlin AE, Parnes LS. Treatment of sudden sensorineural hearing loss: a systematic review. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2007;133:573-581.

Kuhn M, Heman-Ackah SE, Shaikh JA, et al. Sudden sensorineural hearing loss: a review of diagnosis, treatment, and prognosis. *Trends Amplif* 2011;15:91-105.

Otosclerosi

A cura di Italo Cantore

L'otosclerosi è una delle più comuni cause di ipoacusia che esordiscono nell'adulto. Nella popolazione caucasica ha una prevalenza dello 0,3-0,4%, la prevalenza è minore nella popolazione di colore e negli asiatici (0,03-0,1%). Essa coinvolge circa il 5-9% dei pazienti con ipoacusia ed il 18-22% di quelli con ipoacusia trasmissiva.

L'otosclerosi va distinta in otosclerosi istopatologicamente rilevata (8-11%) e quella clinicamente manifesta. Predisposizione genetica, alterato metabolismo osseo, persistente infezione da virus del morbillo, fattori autoimmuni ed ormonali sono coinvolti nella eziopatogenesi. Clinicamente, l'otosclerosi ha una età media di esordio che si colloca nella terza decade, con un range che spazia tra la prima e la sesta decade. Si presenta bilateralmente nel 70-80% dei casi, nella fase di esordio di solito prevale su un lato, nel 40-55% dei casi si associa ad acufene, nel 10% dei casi si associa a vertigine. Il 90% dei pazienti hanno alla diagnosi una età inferiore ai 50 anni.

Il rapporto di prevalenza femmine/maschi è 1,5-2 :1. In uno studio recente su oltre 1100 donne, è emerso che, contrariamente a quanto si riteneva, non vi era evidenza di una relazione statisticamente significativa tra esposizione ad estrogeni endogeni ed insorgenza di otosclerosi, inoltre la gravidanza sembrerebbe non essere correlata con la gravità della patologia, così come il numero dei parti.

L'otosclerosi familiare ha una comparsa più rapida, con una maggiore incidenza delle forme bilaterali rispetto a quelle non familiari. La maggior parte dei riscontri epidemiologici in letteratura su famiglie di otosclerotici, suggeriscono un ruolo prevalente di fattori autosomici dominanti a penetranza incompleta (40-45%). Sono stati identificati vari loci, tra cui 7 autosomici dominanti (OTSC). Inoltre sono noti altri geni associati a forme complesse di otosclerosi (TGFB1, BMP2, BMP4, COL1A1, AGT, ACE) oltre ad aspetti genetici correlati a sistema HLA. La fisiopatologia delle forme genetiche è correlata alla via del TGFA1, con un riscontro di una diminuzione dell'espressione di loci associati ad esso.

L'incidenza della otosclerosi si è progressivamente ridotta nelle ultime decadi. Dal 1950 al 2017 l'incidenza è variata nel nord america da 8,9 casi su 100,000 negli anni '50 ad un picco di 18,5 negli anni

1970-1974, forse anche per via dell'affinarsi delle metodiche diagnostiche. A partire da questo picco, l'incidenza si è ridotta a 6.2 su 100,000 nei primi anni '90, fino a scendere a 3.2 per gli anni 2015-2017.

Bibliografia

- Ealy M, Smith RJH. Otosclerosis. Alford RL, Sutton VR, eds. *Medical Genetics in the Clinical Practice of ORL*. Adv Otorhinolaryngol. Basel, Karger, 2011;70:122-129.
- Macielak RJ, Marinelli JP, Totten DJ, et al. Pregnancy, Estrogen exposure, and the development of otosclerosis: a case-control study of 1196 women. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2021;164:1294-1298.
- Crompton M, Cadge BA, Ziff JL, et al. The Epidemiology of Otosclerosis in a British Cohort. *Otol Neurotol* 2019;40:22-30.
- Thys M, Van Camp G. Genetics of Otosclerosis. *Otol Neurotol* 2009; 30:1021-1032.
- Marinelli JP, Totten DJ, Chauhan KK, et al. The rise and fall of otosclerosis: a population-based study of disease incidence spanning 70 years. *Otol Neurotol* 2020; 41:e1082-e1090.
- Karosi T, Sziklai I. Etiopathogenesis of otosclerosis. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2010; 267:1337-1349.

Patologia metabolica

A cura di Giuseppe Chiarella

È documentata in letteratura l'associazione tra sindrome metabolica (SM) ed ipoacusia, tanto maggiore quanto più alto è il numero delle componenti della SM presenti, in particolare la più frequente è l'ipertensione. Shim et al. ¹, in un recente studio, hanno analizzato i pesi delle comorbidità nei pazienti che soddisfacevano rispettivamente 3, 4 e 5 dei criteri per SM. L'ipertensione ha avuto l'incidenza più alta tra i soggetti con tre criteri (72,6%) e maggiore nei soggetti che soddisfacevano 4 e 5 criteri. In due ampi studi, l'ipertensione non era un fattore di rischio indipendente per SNHL. Altri studi hanno riportato un'associazione tra alta pressione sanguigna sistolica e perdita dell'udito a bassa frequenza, tra le donne anziane ¹.

Uno studio sulla popolazione giapponese sulla relazione tra ipertensione, dislipidemia, diabete e ipoacusia ha riportato una prevalenza di ipoacusia del 31,5% negli uomini e del 20,8% nelle donne. Negli uomini, l'ipertensione, ma non la dislipidemia o il diabete, era indipendentemente positivamente associata a ipoacusia: il rapporto di prevalenza corretto (RP) era 1,52 (IC 95%: 1,07-2,16). Avere almeno 2 fattori di rischio cardiovascolare tra ipertensione, dislipidemia e diabete era indipendentemente positivamente correlato all'ipoacusia: il RP corretto era 1,82 (IC 95%: 1,11-2,99, P per trend = 0,02). Tali asso-

ciamenti positive non sono state trovate nelle donne ². In una review molto recente Yang et al. hanno revisionato sistematicamente gli studi sull'associazione tra indice di massa corporea (BMI), circonferenza addominale (CA) e perdita dell'udito. I risultati indicano che un BMI elevato, in particolare nella fascia di obesità, e una CA più elevata, si associano positivamente a ipoacusia. In una meta-analisi di studi trasversali, gli Odd Ratios (OR) per la perdita dell'udito erano 1,14 (IC 95% 0,99, 1,32) per sovrappeso, OR 1,40 (IC 95% 1,14, 1,72) per l'obesità, 1,14 (IC 95% 1,04, 1,24) per ogni aumento di 5 kg/m² di BMI e 1,22 (CO 95% 0,88, 1,68) per CA più elevate. Nella meta-analisi degli studi longitudinali, i RR erano 1,15 (IC 95% 1,04, 1,27) per sovrappeso, 1,38 (IC 95% 1,07, 1,79) per obesità, 1,15 (IC 95% 1,01, 1,30) per ogni aumento di 5 kg/m² di BMI e 1,11 (IC 95% 1,01, 1,22) per CA più elevati. Studi longitudinali aggregati hanno mostrato che sovrappeso (1,15, IC 95% 1,04, 1,27], obesità (RR 1,38, IC 95% 1,07, 1,79) e una CA più elevata (RR 1,11, IC 95% 1,01, 1,22) erano associati a un aumentato rischio di perdita dell'udito. Ogni aumento di 5 kg/m² del BMI era associato a un rischio maggiore del 15% di perdita dell'udito ³.

Numerose sono le evidenze del legame con il diabete, soprattutto per i meccanismi di danno cocleare nell'anziano. L'aging ed il diabete potrebbero condividere una via comune al danno uditivo. Lo stress ossidativo e i processi aterosclerotici sono potenziati dal Diabete.

Sebbene ci siano meno studi sull'incidenza rispetto agli studi sulla prevalenza, questi generalmente supportano un rischio moderatamente aumentato di perdita dell'udito rispetto alle persone senza diabete. Un esempio viene dal Beaver Dam Study. I partecipanti al Beaver Dam Eye Study sono stati invitati a partecipare a uno studio accessorio, l'Epidemiology of Hearing Loss Study (EHLS). Il diabete era associato a un rischio leggermente elevato di ipoacusia significativo solo negli individui con diabete scarsamente controllato ⁴.

Il rischio di ipoacusia improvvisa risulta significativamente più alto nel gruppo diabetico rispetto al gruppo non diabetico in due gruppi di età: dai 35 ai 49 anni e dai 50 ai 64 anni. Il tasso di incidenza per questi due gruppi di età era 2,09 (IC 95% 1,27-3,45) e 1,67 (IC 95% 1,23-2,26), rispettivamente ⁵.

La maggior parte degli studi non distingue tra DM tipo 1 e 2; ci sono diversi studi clinici o di laboratorio ma su piccoli campioni che hanno valutato la relazione tra DM T1 e ipoacusia. A causa delle piccole dimensioni dei campioni in questi studi, non sono di-

sponibili stime affidabili di prevalenza nelle persone con DM T1. Uno studio ha sintetizzato la prevalenza di quattro studi per un totale di 252 casi di diabete e 253 controlli. L'odds ratio pool di perdita dell'udito in questi casi era 49,08⁶.

Numerosi studi che esaminano l'associazione tra perdita dell'udito prevalente e DM tipo 2 sono stati condotti nel NHANES (*National Health and Nutrition Examination Survey*), uno studio basato sulla popolazione di persone non istituzionalizzate progettato per essere rappresentativo della popolazione degli Stati Uniti. Un rapporto del 2009 ha esplorato le tendenze nella prevalenza della perdita dell'udito nelle persone di età compresa tra 25 e 69 anni con e senza diabete. Sono stati presi in considerazione i dati dei cicli 1971-1973 e 1999-2004. Questo studio ha rilevato che la prevalenza della perdita dell'udito nelle persone senza diabete è diminuita nel tempo (dal 24,4% [IC 95%, 22,3-26,6%] al 22,3% [IC 95%, 20,4-24,2]), mentre la prevalenza della perdita dell'udito nella persone diabetiche è aumentato (dal 28,5% [IC al 95%, 20,4-36,6%] al 34,4% [IC al 95%, 29,1-39,7%]). Le stime di prevalenza sono state adeguate per età, sesso, razza e livello di istruzione. Questi risultati suggeriscono che non solo i diabetici hanno una maggiore prevalenza di perdita dell'udito, ma non ha avuto una riduzione della perdita dell'udito dagli anni '70 come le persone senza diabete.

Nei report internazionali, il diabete è stato associato a maggiori probabilità di perdita dell'udito nei range delle basse e delle alte frequenze in una valutazione di 1.508 partecipanti NHANES dal ciclo 1999-2004. I partecipanti avevano un'età compresa tra 40 e 69 anni e le stime sono state corrette per le caratteristiche demografiche e l'esposizione al rumore. La prevalenza ponderata dell'ipoacusia alle basse frequenze in questa popolazione (soglia media a 0,5, 1 e 2 kHz) era del 34,6%, mentre per la perdita dell'udito sugli acuti (soglia media a 3, 4, 6 e 8 kHz) era 65,5%.

Gli anni trascorsi dalla diagnosi del diabete e il controllo glicemico non ottimale non erano significativamente associati a perdita dell'udito. Tra questi pazienti diabetici, gli individui con malattia coronarica avevano maggiori probabilità di perdita dell'udito alle alte frequenze rispetto ai diabetici senza malattia coronarica.

Altri dati basati sulla popolazione supportano l'associazione tra perdita dell'udito e diabete.

Ad esempio, in un'analisi di 3.571 partecipanti allo studio Beaver Dam, le persone con DM tipo 2 (DMT2) avevano più probabilità rispetto a quelle

senza diabete di avere una perdita dell'udito (59 vs 44%), sebbene la differenza non fosse statisticamente significativa quando controllate per età. La perdita dell'udito è stata definita come media a 0,5, 1, 2 e 4 kHz maggiore di 25 dB HL. Escludendo gli individui con fenotipi audiometrici simili alla presbiacusia, è stata osservata un'associazione significativa tra T2DM e perdita dell'udito (OR 1,41 [IC 95%, 1,05-1,88, p 0,02])⁷.

Un recente studio trasversale di 1787 adulti ipoacusici di età compresa tra 60 e 100 anni ha documentato una prevalenza del DM nella popolazione studiata del 17,9%. Dopo aver controllato l'età, il sesso, la razza, l'ipertensione e lo stato di iperlipidemia, il DM è risultato essere associato in modo indipendente a una perdita dell'udito almeno moderata (OR aggiustato 1,3 [IC 95% 1,06-1,59], p = 0,012), particolarmente nel gruppo di età più giovane (< 70) (OR corretto 1,7 [IC 95% 1,18-2,44], p = 0,004)⁸. La dislipidemia provoca danni ischemici delle componenti cocleari e l'Atherogenic Index (non-HDL/HDL) è stato associato ad ipoacusia nella popolazione generale (soprattutto donne giovani e di mezza età) anche a livelli al di sotto del valore critico (< 4)¹⁰. I farmaci anticolesterolo a basse dosi sembrano avere un effetto protettivo nel topo (Simvastatin, Atorvastatin)^{11,12} e nell'anziano⁹.

Bibliografia

- Shim HS, Shin HJ, Kim MG, et al. Metabolic syndrome is associated with hearing disturbance. *Acta Otolaryngol.* 2019;139:42-47. <https://doi.org/10.1080/00016489.2018.1539515>
- Hara K, Okada M, Takagi D, et al. Association between hypertension, dyslipidemia, and diabetes and prevalence of hearing impairment in Japan. *Hypertens Res* 2020;43:963-968. <https://doi.org/10.1038/s41440-020-0444-y>
- Yang JR, Hidayat K, Chen CL, et al. Body mass index, waist circumference, and risk of hearing loss: a meta-analysis and systematic review of observational study. *Environ Health Prev Med* 2020;25:25. <https://doi.org/10.1186/s12199-020-00862-9>
- Gupta S, Eavey RD, Wang M, et al. Type 2 diabetes and the risk of incident hearing loss. *Diabetologia* 2019;62:281-285.
- Lin SW, Lin YS, Weng SF, et al. Risk of developing sudden sensorineural hearing loss in diabetic patients: a population-based cohort study. *Otol Neurotol* 2012;33:1482-1488.
- Teng Z-P, Tian R, Xing F-L, et al. An association of type 1 diabetes mellitus with auditory dysfunction: a systematic review and meta-analysis. *Laryngoscope* 2017;127:1689-1697.
- Baiduc RR, Helzner EP. Epidemiology of Diabetes and Hearing Loss. *Seminars in Hearing*, 2019;40:281-291. <https://doi.org/10.1055/s-0039-1697643>
- Chee J, Kuah D, Loh WS, Loo JHY, Goh X. Diabetes is a risk factor for hearing loss in older adults: Results of a community screening programme. *Clin Otolaryngol* 2022;47:146-152. <https://doi.org/10.1111/coa.13877>
- Choo OS, Yoon D, Choi Y, et al. Drugs for hyperlipidaemia may slow down the progression of hearing loss in the elderly: A drug

repurposing study. *Basic Clin Pharmacol Toxicol* 2019;124:423-430. <https://doi.org/10.1111/bcpt.13150>.

- ¹⁰ Zhang H, Wang D, Ma H, et al. Increased atherogenic index in the general hearing loss population. *Open Med (Wars)* 2020;15:349-357.
- ¹¹ Cai Q, Du X, Zhou B, et al. Effects of simvastatin on plasma lipoproteins and hearing loss in apolipoprotein E gene-deficient mice. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec* 2009;71:244-250.
- ¹² Syka J, Ouda L, Nachtigal P, et al. Atorvastatin slows down the deterioration of inner ear function with age in mice. *Neurosci Lett* 2007;411:112-116.

Neurinoma dell'acustico

A cura di Vincenzo Vincenti

Gli schwannomi sono i tumori più frequenti a carico del nervo, e possono esordire in qualunque regione attraversata da nervi. La localizzazione più frequente è a carico dei nervi cranici e del collo con percentuali che oscillano fra il 25 ed il 45%.

Per quanto riguarda l'VIII n.c., a patire dagli anni 30 fino agli anni 70, l'incidenza del neurinoma dell'acustico è rimasta stabile: secondo diversi studi infatti si assisteva a 1 nuovo caso per anno ogni 100.000 persone circa. La letteratura più recente invece segnala un aumento di incidenza con un range che va da 3 a 5 casi ogni 100.000 persone all'anno. Questo aumento è risultato maggiore tra i soggetti ultrasensibilizzati, per i quali viene riportata un'incidenza di 20 casi ogni 100.000 persone per anno. In realtà, diversi autori ritengono che l'aumentata incidenza sia legata non ad un vero shift biologico ma ad un più ampio e migliorato accesso alle tecniche diagnostiche. Infatti, l'ipotetico aumento di incidenza ha coinciso con un più ampio accesso alla risonanza magnetica insieme e con l'adozione di protocolli di screening delle ipoacusie neurosensoriali asimmetriche.

L'analisi di dati prospettici dal registro nazionale da-

nese, lungo un periodo di 40 anni, ha mostrato che l'età media alla diagnosi è passata da 49 a 60 anni; le dimensioni medie del tumore si sono abbassate da 2.8 a 0.7 centimetri così come si è ridotta la severità dell'ipoacusia alla diagnosi. Uno studio statunitense, basato su 14.507 neurinomi, diagnosticati tra il 1973 e il 2015, evidenzia un'età media alla diagnosi di 55 ± 14.9 anni; la maggior parte delle persone erano donne (52%), bianche (84%) e residenti in un contesto urbano (91%). La maggior parte dei tumori aveva una dimensione inferiore ai 2 centimetri (50%) e l'incidenza, pari a 1.4 casi per anno ogni 100.000 persone è rimasta stabile nel tempo.

Un altro dato interessante che deriva dall'analisi dei dati in regioni caratterizzate da ampio accesso alla risonanza magnetica è che il 25% di tutti i casi neodiagnosticati vengono scoperti casualmente durante un imaging richiesto per altre indicazioni.

Alcuni autori però sottolineano che una migliore capacità diagnostica non può spiegare in toto l'aumentata incidenza degli ultimi anni; viene infatti suggerito che fattori ambientali, come l'uso dei telefoni cellulari o l'esposizione nel lungo periodo al rumore possano aumentare il rischio di tumorigenesi. In realtà, importanti studi caso-controllo non sono riusciti a sostanziare tali associazioni.

Bibliografia

- Pandurangi VC, Han AY, Alonso JE, et al. An Update on Epidemiology and Management Trends of Vestibular Schwannomas. *Otol Neurotol* 2020;41:411-417.
- Carlson ML, Link MJ. Vestibular Schwannomas. *N Engl J Med* 2021;384:1335-48. <https://doi.org/10.1056/NEJMra2020394>
- Marinelli JP, Lohse CM, Carlson ML. Incidence of vestibular schwannoma over the past half-century: a population-based study of Olmsted County, Minnesota. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2018; 159:717-23.

