

CENTRI HUB



UMBERTO I
POLICLINICO DI ROMA

Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "Umberto I"

Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Terapia del Lichen Sclerosus
Medico responsabile: Dott.ssa Sandra Giustini - tel. 06/49976914 – 06/49976968
malattiarare@policlinicoumberto1.it; malattiarare.dermo@policlinicoumberto1.it
Viale del Policlinico, 155 - Roma (Clinica Dermatologica, piano terra)



Istituto Dermatologico San Gallicano

Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Terapia del Lichen Sclerosus
Medico Responsabile Dott.ssa Alessandra Latini alessandra.latini@ifg.gov.it
Via Elio Chianesi 53 - Roma (Dermatologia Infettiva, piano -2)



Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli", IRCCS

Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi e terapia del Lichen Sclerosus
Medico responsabile: Dott.ssa Clara De Simone - tel. 06 30155284
malattiarare.dermatologia@policlinicogemelli.it; ambulatorio.dermatologia@policlinicogemelli.it
Largo A. Gemelli 8 - Ambulatori di Dermatologia (Piano 9, ala D) - 00168 Roma



Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (OPBG), IRCCS

Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Cutanee Rare e Anomalie vascolari Rare
Medico responsabile: Dott.ssa May El Hachem - tel. 06/68592509/2597 - dermatologia@opbg.net
Piazza S. Onofrio, 4 – 00165 Roma
(Day Hospital Dermatologia, Padiglione Salvati piano -2; Viale Baldelli, 41; primo piano)



Istituto Dermopatico Dell'Immacolata

Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Terapia del Lichen Sclerosus
Medico responsabile: Dott. Biagio Didona – tel. 0666462010 - b.didona@idi.it
Via Monti di Creta 104 – Roma (Ambulatori Dermatologici - Piano zero – Stanza 214)



Azienda Ospedaliera Universitaria "Sant'Andrea" (Centro spoke)

Medico responsabile: Prof. Severino Persechino
tel. 06/33775269 – 06/33775744 severino.persechino@uniroma1.it
Via di Grottarossa 1035, 00189 Roma (Ambulatori Dermatologici, piano terra)

LICHEN SCLEROSUS

CODICE ESENZIONE RL0060

PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE

elaborato nel mese di Maggio 2021

1. Inquadramento della malattia	3
2. Strumenti per la diagnosi	5
3. Terapia	6
4. Controlli di salute	9
5. Modalità di accesso al Centro e servizi offerti	10
6. Rapporti con le Associazioni.....	13

1. Inquadramento della malattia

DEFINIZIONE ED EPIDEMIOLOGIA

Il Lichen Sclerosus (LS) è una patologia infiammatoria ad andamento cronico-ricidivante, su base immunomediata che insorge in individui geneticamente predisposti e può interessare la cute e le mucose, prevalentemente dell'area genitale, di entrambi i sessi.

L'esatta incidenza della patologia è sconosciuta, ma probabilmente sottostimata, in quanto si può presentare in maniera paucisintomatica, e come tutte le malattie rare, talvolta è misconosciuta. Secondo alcuni studi, la prevalenza nelle donne adulte arriverebbe al 3% mentre tra gli uomini adulti è stimata intorno allo 0,07%. L'epidemiologia del LS è bimodale, ossia presenta due picchi di insorgenza: nelle donne prima della pubertà o dopo la menopausa e negli uomini in età pediatrica o in età adulta (Lewis et al., 2018).

Si può associare a patologie autoimmuni quali tiroiditi, anemia perniziosa, diabete, vitiligine e alopecia areata.

LS GENITALE

MANIFESTAZIONI CLINICHE

Sesso femminile in età adulta

Clinicamente è caratterizzato da papule biancastre confluenti in placche talvolta ad evoluzione atrofica, raramente ipertrofica a cui si possono associare eritema, ecchimosi, erosioni e fissurazioni con esiti cicatriziali che alterano l'anatomia a livello delle aree anogenitali quali i solchi interlabiali, le piccole labbra, cappuccio del clitoride, clitoride, il perineo e la zona perianale (Lewis et al., 2018). La vagina e la cervice uterina non sono coinvolte, sebbene raramente si possa osservare anche un prollasso vaginale (Bhargava & Lewis, 2013). Le lesioni perianali sono presenti nel 30% circa dei casi (Lewis et al., 2018); è possibile anche un coinvolgimento dei glutei e delle pieghe inguinali. Il prurito, soprattutto notturno, rappresenta il sintomo principale, mentre il dolore può essere una conseguenza delle erosioni o delle fissurazioni. Talvolta si associano anche sintomi urinari quali disuria ed incontinenza (Christmann-Schmid, Hediger, Gröger, Krebs, & Günthert, 2018). La vita sessuale può essere compromessa da tale patologia soprattutto se presenti erosioni, fissurazioni o aderenze e sclerosi con riduzione dell'introito vaginale.

Sesso femminile in età pediatrica

Le manifestazioni cliniche sono simili a quelle osservate nella donna adulta ma le ecchimosi e le erosioni, in assenza di altri segni caratteristici, possono far sospettare lesioni da abuso sessuale (Warrington & De San Lazaro, 1996) soprattutto in caso di scarsa risposta al trattamento, presenza di infezioni sessualmente trasmesse o di altri segni e sintomi di violenza. Il coinvolgimento perianale è un reperto frequente (Lewis et al., 2018). La presenza di ragadi e/o fissurazioni anali può essere responsabile di defecazione dolorosa.

Sebbene il LS possa migliorare alla pubertà, in alcuni casi può persistere fino all'età adulta.

Sesso maschile in età adulta

Clinicamente si apprezzano eritema, ipopigmentazione, erosioni, fissurazioni con fusioni a livello del solco balano-prepuziale e del frenulo che possono determinare una parafimosi, una fimosi o un'erezione dolorosa secondaria. Può essere coinvolta raramente la regione perianale.

La difficoltà nei rapporti sessuali (dispareunia maschile) è il sintomo più spesso lamentato. I sintomi urologici, quali alterazioni del flusso urinario e disuria, sono riportati nel 10% dei pazienti (Edmonds et al., 2012).

Il coinvolgimento uretrale è presente nel 20% dei casi. L'area perimeatale può essere coinvolta con esito cicatriziale post-infiammatorio con stenosi e ostruzioni secondarie. Il prurito non è sempre riferito, contrariamente al sesso femminile.

Sesso maschile in età pediatrica

La manifestazione più frequente è la fimosi; altre manifestazioni possono essere a carico del glande e del meato uretrale; il coinvolgimento perianale è estremamente raro.

Esiti cicatriziali

Gli esiti cicatriziali possono essere osservati in entrambi i sessi.

Restringimento dell'introito vaginale

Può essere conseguenza della fusione delle piccole o delle grandi labbra e, se di grado severo, può essere causa di dispareunia.

Incappucciamento del clitoride

Tipico esito post-infiammatorio in corso di LS con impossibilità di scoprire il glande clitorideo.

Pseudocisti del clitoride

In alcuni casi, a seguito dell'incappucciamento del clitoride, può instaurarsi un fenomeno di cheratinizzazione che esita in una pseudocisti dolorosa del clitoride stesso. In tali casi le pazienti devono essere valutate da un ginecologo esperto in patologie vulvari. Se tale condizione si associa a sintomi o ad infezioni ricorrenti, è necessario un videat chirurgico per la risoluzione delle aderenze.

Fimosi

Esito cicatriziale in corso di LS a carico del prepuzio. La mancata risposta al trattamento appropriato e adeguatamente effettuato richiede una valutazione chirurgica per una eventuale circoncisione.

Coinvolgimento del frenulo e fusioni

L'esito cicatriziale coinvolgente il frenulo può comportare erezione dolorosa e limitare l'attività sessuale.

Stenosi del meato uretrale esterno

È responsabile dei disturbi della minzione. Sebbene, almeno in fase iniziale, il LS coinvolga soltanto il meato uretrale, successivamente può estendersi prossimalmente ed interessare l'uretra. Circa il 53% degli uomini con LS ne può essere affetto.

Per tale motivo dovrebbero sempre essere ricercati eventuali sintomi urinari e, se presenti, richiedere valutazione urologica.

Alterazioni della sensibilità

Vulvodinia

Frequentemente la paziente può continuare a lamentare una sintomatologia dolorosa anche dopo miglioramento o risoluzione delle lesioni genitali apprezzabili clinicamente.

Disestesia del pene

Anche gli uomini possono sviluppare una sintomatologia simile a quella delle donne con una sensazione di dolore e/o bruciore in corrispondenza del glande o del meato uretrale.

Impatto psicosessuale

Il LS ha un notevole impatto sulla qualità di vita, soprattutto in relazione all'attività sessuale. In particolare, tutti i soggetti affetti da LS possono riferire ansia moderata-grave (58%), depressione (27%), stress (23%), insonnia (19%) e soprattutto preoccupazione per il loro stato di salute (11,5%) (Shasi, Chapman, Evans, & Jaleel, 2010).

COMPLICANZE

Trasformazione maligna

Il LS genitale si associa ad aumentato rischio di degenerazione maligna in carcinoma squamocellulare (CSC), in età adulta. Dal punto di vista eziopatogenetico il CSC genitale in corso di LS nei soggetti più giovani sembra sia correlato alla presenza di HPV 16 e 18; nei pazienti più anziani sembra essere secondario al processo infiammatorio cronico (Lewis et al., 2018).

CSC nel sesso femminile

Il rischio di trasformazione maligna è compreso tra il 3,5% e il 5% (Micheletti et al., 2016); infatti, nel 60% circa di tutti i CSC vulvari, l'esame istologico evidenzia elementi caratteristici di LS (Lewis et al., 2018).

CSC nel sesso maschile

Nel sesso maschile il tasso di trasformazione maligna può raggiungere il 12% (Kravvas et al., 2018); infatti, nel 23-40% dei CSC del pene l'esame istologico evidenzia elementi caratteristici di LS (Lewis et al., 2018).

LS EXTRAGENITALE

Può interessare l'età pediatrica e l'età adulta. Le regioni maggiormente colpite sono il tronco, i cavi ascellari, i glutei e la radice degli arti sebbene, raramente, possano essere coinvolte le acrosedi. Si manifesta con papule bianco porcellana confluenti in placche. Tali lesioni entrano in diagnosi differenziale con la morfea.

2. Strumenti per la diagnosi

Attualmente la diagnosi di LS si avvale principalmente dei dati anamnestici e clinici che permettono di individuare segni e sintomi specifici; nei casi dubbi si ricorre a prelievo di campione bioptico per esame istologico. Purtroppo, in particolare nei pazienti di sesso maschile, la diagnosi è talvolta molto tardiva, post-circoncisione, in quanto si rivolgono all'urologo per la fimosi.

Biopsia

L'esame istologico diviene necessario in caso di manifestazioni atipiche, di dubbio diagnostico e nel sospetto di evoluzione neoplastica.

Generalmente il sito della biopsia incisionale è suggerito dall'area di sclerosi clinicamente più evidente.

Nel sospetto di CSC, è fondamentale la correlazione clinico-istologica, con biopsie multiple in caso di estese aree atipiche.

Oltre ai casi già citati, occorre considerare l'esame istologico in caso di mancata risposta alla terapia e, di prassi in tutti i pazienti circoncisi, per non omettere la diagnosi.

Microbiologia

Talvolta è opportuna l'esecuzione di un tampone per esame microscopico e colturale per escludere sovrainfezioni batteriche e/o micotiche.

3. Terapia

Attualmente non si dispone di trattamenti specifici per il LS. La tempestività dell'approccio clinico (diagnosi precoce) è fondamentale per limitare le eventuali complicanze che possono insorgere nel tempo. Considerando la storia naturale della malattia, che tende ad una progressiva perdita di elasticità della cute e delle mucose è consigliabile l'uso continuativo, durante tutte le fasi della malattia, di prodotti emollienti, sia detergenti che gel/creme (inclusi preparati topici a base di vitamine quali E ed F).

TERAPIA MEDICA (Lewis et al., 2018)			
TERAPIA	POSOLOGIA	CRITERI PER INZIARE LA TERAPIA	CRITERI PER TERMINARE LA TERAPIA
LS GENITALE DELL'ADULTO			
Clobetasolo propionato 0,05% unguento o altri cortisonici topici di elevata potenza	1 applicazione/die per 4 settimane poi a di alterni per altre 4 settimane, infine 2 volte la settimana per 1 mese (max 30 g). Non superare il limite di 3 cicli in un anno.	Pazienti sintomatici o asintomatici con lesioni di tipo infiammatorio e/o scleroatrofiche.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Tacrolimus 0,1% unguento	1-2 applicazioni/die per 4-8 settimane.	Mancata risposta, intolleranza o effetti collaterali secondari alla terapia topica steroidea, o ancora uso prolungato degli steroidi topici.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Estratto di avocado e soia	1 cps/die per almeno 6 mesi o a cicli di 3 mesi secondo la sintomatologia	In associazione alla terapia topica per favorire un ripristino dell'elasticità delle mucose (o della cute) e prevenire complicanze funzionali	Remissione o netta riduzione della sclerosi
Acitretina cpr	30 mg/die per 16 settimane.	In pazienti di sesso maschile o femminile in menopausa con LS severo non responsivo alle terapie già elencate o in caso di effetti collaterali alle stesse.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
PRP (Plasma Ricco in Piastrine)	1 somministrazione da 4 mL ogni 15 giorni per un massimo di 3 sedute	In pazienti di sesso maschile o femminile in menopausa con LS severo non responsivo alle terapie topiche o in presenza di effetti collaterali.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del trattamento.

Antibiotici/Antimicotici	In base al quadro clinico.	Evidenza clinica o microbiologica di sovrapposizione batterica o micotica.	Risoluzione del quadro clinico; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
LS GENITALE DEL BAMBINO			
Clobetasolo propionato 0,05% unguento in alternativa Mometasone furoato crema oppure altri cortisonici topici di elevata potenza equivalenti	1-2 volte/die per 2-4 settimane.	Pazienti sintomatici o asintomatici con lesioni di tipo infiammatorio e/o scleroatrofiche.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Tacrolimus 0,1% unguento oppure Pimecrolimus 1% crema	1-2 applicazioni/die per 4-8 settimane.	Nel sesso femminile nelle forme di lichen sclerosus con mancata risposta, intolleranza o effetti collaterali secondari alla terapia topica steroidea.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Estratto di avocado e soia	1 cps/die per almeno 6 mesi o a cicli di 3 mesi secondo la sintomatologia	In associazione alla terapia topica per favorire un ripristino dell'elasticità delle mucose (o della cute) e prevenire complicanze funzionali	Remissione o netta riduzione della sclerosi
Antibiotici/Antimicotici	In base al quadro clinico.	Evidenza clinica o microbiologica di sovrapposizione batterica o micotica.	Risoluzione del quadro clinico; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Antistaminici per os	In base al quadro clinico.	In presenza di sintomatologia pruriginosa non controllata con la sola terapia topica.	Risoluzione della sintomatologia; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
LS GENITALE EXTRAGENITALE			
Clobetasolo propionato 0,05% unguento oppure altri cortisonici topici di elevata potenza equivalenti	1 applicazione/die per 4 settimane poi a di alterni per altre 4 settimane, infine 2 volte la settimana per 1 mese (max 30g). Non superare il limite di 3 cicli in un anno.	Pazienti sintomatici o asintomatici con lesioni di tipo infiammatorio e/o scleroatrofiche.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Tacrolimus 0,1% unguento	1-2 applicazioni/die per 4-8 settimane.	Mancata risposta, intolleranza o effetti collaterali secondari alla terapia topica steroidea.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.

Estratto di avocado e soia	1 cps/die per almeno 6 mesi o a cicli di 3 mesi secondo la sintomatologia	In associazione alla terapia topica per favorire un ripristino dell'elasticità delle mucose (o della cute) e prevenire complicanze funzionali	Remissione o netta riduzione della sclerosi
Prednisone	0,5 mg/kg/die per os per 20 giorni successivamente a scalare in 40 giorni. Ripetibile 2-3 volte nel corso di un anno.	Lesioni diffuse non responsive alle terapie topiche.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Metilprednisolone (emisuccinato sodico)	250 mg e.v. a giorni alterni per 3-5 somministrazioni ripetibile dopo 1 mese seguito da mantenimento con Prednisone per os o immunosoppressori (metotrexato).	In casi selezionati a rapida progressione delle lesioni cutanee.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; inefficacia della terapia; effetti collaterali del farmaco.
Fototerapia UVA1	UVA1 20-50 J/cm2 dose cumulativa 800-2000 J/cm2.	Casi non rispondenti alle terapie topiche e sistemiche o in presenza di controindicazioni.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; mancata risposta alla terapia; effetti collaterali del farmaco.
Antibiotici (ceftriaxone, doxiciclina)	In base al quadro clinico.	Positività sierologica per Anticorpi anti-Borrelia Burgdorferi.	Remissione clinica o sintomatologica delle lesioni attive; mancata risposta alla terapia; effetti collaterali del farmaco.

TERAPIA CHIRURGICA (Lewis et al., 2018)	
TIPO DI INTERVENTO	INDICAZIONI
Chirurgia demolitiva/radioterapia/chemioterapia locale o sistemica	Conferma istologica di tumore localmente o diffusamente invasivo
LS GENITALE FEMMINILE	
Vulvoperineoplastica	Stenosi ostio vaginale
Circoncisione	Pseudocisti del clitoride
Dissezione piccole labbra	Fusione delle piccole labbra
LS GENITALE MASCHILE	
Circoncisione	Fimosi non responsiva alle terapie topiche
Meatotomia/Meatoplastica V dorsale	Stenosi meato uretrale
Ricostruzione uretrale (graft di mucosa orale in uno o due tempi)	Ostruzioni uretrali
Uretrostomia perineale	Ostruzione uretrale coinvolgente l'uretra bulbare

NB: La terapia chirurgica non deve costituire il primo approccio, anche in caso di fimosi o di aderenze dei genitali femminili, visto l'elevato rischio di recidive anche indotte dal trauma chirurgico stesso.

4. Controlli di salute

Per valutare la risposta e l'aderenza al trattamento e per prevenire l'eventuale comparsa di complicanze è necessario un follow-up periodico, in base alle caratteristiche cliniche del paziente, ad opera di una rete multidisciplinare di specialisti. Dopo la prima visita dermatologica e l'impostazione della terapia, il controllo verrà programmato a distanza di 1-3 mesi a seconda dei segni e sintomi. Una buona risposta al trattamento consentirà di programmare il secondo controllo a 6 mesi. In caso di raggiungimento della remissione clinica e sintomatologica, obiettivo principale della terapia, si potrà programmare una valutazione clinica con cadenza annuale. Nei casi più severi e/o non responsivi, il follow-up deve essere più ravvicinato.

I pazienti con sintomatologia urinaria (mitto ipovalido, residuo post-minzionale) devono essere valutati anche dallo specialista urologo per valutare eventuale coinvolgimento uretrale.

Nelle donne, spesso si rende necessaria una valutazione ginecologica.

È indicato un *videat* chirurgico in caso di ingravescenza del quadro clinico nonostante la terapia medica, in presenza di severe alterazioni anatomiche e funzionali e nel sospetto di trasformazione neoplastica.

Infine, è a volte consigliato, per le ragioni citate, un supporto psicologico.

EQUIPE MULTIDISCIPLINARE	
FIGURA PROFESSIONALE	INDICAZIONI
Dermatologo	Valutazione clinica
	Controllo dopo 1-3 mesi dall'inizio della terapia
	Successivo controllo clinico dopo 6 mesi
Chirurgo plastico	Controllo annuale se remissione clinica e sintomatologica
	Valutazione clinica
	Ricostruzione dopo procedure chirurgiche demolitive
Oncologo-Dermatologo	Terapia rigenerativa
	Nel caso di degenerazione neoplastica
	Valutazione clinica
Ginecologo	Severe alterazioni anatomiche e funzionali
	Trasformazione neoplastica
	Urologo/Andrologo
Urologo/Andrologo	Valutazione clinica
	Fimosi serrata
	Stenosi meatale
	Sintomatologia da ostruzione del flusso urinario
	Contrazione del frenulo
	Erezione dolorosa
Oncologo-Radioterapista	Trasformazione neoplastica
	Valutazione e trattamento delle neoplasie localmente avanzate o metastatiche
Psicologo	Difficoltà sessuali e distress psicologico

I pazienti con LS extragenitale non necessitano di uno stretto follow-up a meno che non abbiano coinvolgimento diffuso e/o non siano sottoposti a trattamento sistemico.

5. Modalità di accesso al Centro e servizi offerti

Nella Regione Lazio i Centri o Presidi di riferimento per la diagnosi e la presa in carico dei pazienti con LS sono: Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "Umberto I", San Gallicano, Policlinico "A. Gemelli", OPBG, IDI, Azienda Ospedaliero-Universitaria "Sant'Andrea".

Policlinico Umberto I (CENTRO HUB)

Il paziente, dopo il primo sospetto formulato nel territorio o da altro specialista coinvolto o meno nella rete, viene generalmente indirizzato per la definizione della diagnosi presso lo Sportello di prima valutazione delle Malattie Rare situato al piano terra della Clinica Dermatologica (tel. 0649976914 dal lunedì al giovedì dalle 9:00 alle 13:00 e dalle 15.00 alle 16.30 ed il venerdì dalle 9:00 alle 13:00; mail: malattierare@policlinicoumberto1.it). La richiesta di visita può avvenire anche per iniziativa personale del paziente tramite informazione su internet (<http://www.regione.lazio.it/malattierare> o <https://www.orpha.net>) o su consiglio dell'Associazione dei Pazienti (vedi oltre). Per la visita ambulatoriale occorre munirsi di un'impegnativa del pediatra o del medico di medicina generale o di un altro specialista con la richiesta di "prima visita dermatologica per sospetta malattia rara"; eventuali certificazioni di esenzioni per malattia e tutta la documentazione clinica in possesso sono da portare in visione in occasione della visita.

Durante la prima visita vengono effettuate:

- accurata raccolta anamnestica;
- studio della documentazione clinica pregressa;
- esame obiettivo;
- impostazione di eventuale terapia.

Durante il processo diagnostico i pazienti con sospetto di patologia rara usufruiscono del codice di esenzione per sospetta Malattia Rara (R99), per le prestazioni volte alla conferma/esclusione della diagnosi. Una volta accertata la diagnosi viene rilasciata apposita certificazione, con cui il paziente può recarsi alla ASL di riferimento e richiedere il codice di esenzione specifico per malattia rara (RL0060). Tale codice dà diritto all'esenzione dalla partecipazione al costo (ticket) di tutte le prestazioni di assistenza sanitaria inerenti la patologia. Sulla base della gravità della patologia, potrà altresì essere richiesta la possibilità di usufruire dell'invalidità civile e dei diritti previsti dalla legge 104/1992 per il paziente o per suoi genitori (se paziente minorenne).

Posta la diagnosi, si procederà inoltre alla valutazione clinica con l'eventuale programmazione di visite multispecialistiche e indagini strumentali con esperti facenti parte della rete delle Malattie Rare del Policlinico Umberto I, sia in regime ambulatoriale che di DH (in condizioni di fragilità). In alcuni casi è possibile organizzare un percorso clinico-strumentale nell'arco della stessa giornata (in regime ambulatoriale), al fine da agevolare i pazienti fuori Regione.

Sia il personale infermieristico che i volontari delle associazioni Onlus presenti costantemente presso lo Sportello delle Malattie Rare, provvedono alla prenotazione degli esami clinico-strumentali e/o degli interventi chirurgici che avvengono sempre all'interno dell'Azienda Policlinico Umberto I. I volontari delle associazioni Onlus sono anche impegnati nell'attività di accoglienza, di accompagnamento e di informazione dei pazienti che afferiscono al Centro.

Istituti Fisioterapici Ospedalieri (IFO) – San Gallicano (CENTRO HUB)

Per una prima visita presso l'ambulatorio del Lichen Sclerosus di pertinenza dermatologica dell'IFO- Istituto San Gallicano, presso l'ambulatorio di Dermatologia MST, si accede previo appuntamento tramite il re-CUP Regionale dal lunedì al venerdì dalle 7.30 alle 19.30 ed il sabato dalle 7.30 alle 13.00 al numero 06/9939, muniti di impegnativa con su scritto " prima visita dermatologica – Ambulatorio Lichen Sclerosus – codice 89.7_16 "

Per spostare appuntamenti o richiedere informazioni, telefonare dal lunedì al venerdì al numero 06/52662802 attivo dalle ore 12.45 alle ore 13.30 ovvero tramite prenotazione presso lo sportello dermatologico sito al piano -2 per i pazienti interni.

Le visite presso la UOSD di Dermatologia MST si effettuano il giovedì dalle ore 8.30 alle ore 17.30.

La diagnosi di LS verrà confermata o meno durante la prima visita sulla base di una valutazione completa da parte degli specialisti dedicati. In casi selezionati viene programmata una biopsia cutanea con esame istologico presso il nostro Istituto.

Verrà rilasciato un codice di esenzione e programmate le successive visite direttamente all'interno dell'ambulatorio. Verranno altresì programmate eventuali ulteriori visite specialistiche ed indagini strumentali direttamente dal personale addetto. Per i pazienti fuori Regione per le visite di follow up è previsto il teleconsulto così come per gli aggiornamenti dei piani terapeutici è possibile il contatto via e-mail e posta certificata.

IFO – San Gallicano – Chirurgia Plastica ad indirizzo Dermatologico e Rigenerativo

Dr.ssa Marinella Tedesco (marinella.tedesco@ifo.gov.it)

Le visite presso l'ambulatorio Lichen di Chirurgia Plastica ISG rigenerativa si effettuano il giovedì mattina dalle 8.30 alle 10.30 previo appuntamento tramite Re-CUP oppure tramite prenotazione presso lo sportello dermatologico sito al piano -2 per i pazienti interni, con ricetta rossa recante la seguente dicitura "visita ambulatorio lichen presso la chirurgia plastica ISG" Cod. 89.7_13, dalle ore 10.30 alle 12.30.

Presso l'ambulatorio di Chirurgia Plastica ISG vengono eseguite le infiltrazioni di PRP con cadenza bisettimanale in collaborazione con il Centro Trasfusionale IFO.

I pazienti vengono arruolati in base a una lista d'attesa e vengono seguiti nell'intero percorso organizzando gli appuntamenti per il prelievo ematico e le infiltrazioni che sono in numero di 3 con cadenza ogni 15 giorni. Finito il ciclo di trattamento il follow-up sarà a 3-6-12 mesi.

Il giovedì vengono inoltre visitati i pazienti sottoposti ad autotrapianto di grasso, procedura che viene effettuata in regime di day surgery.

Policlinico Universitario "A. Gemelli" (CENTRO HUB)

Il paziente con diagnosi o sospetto di Lichen Sclerosus può prenotare una visita ambulatoriale inviando una mail ai seguenti indirizzi: ambulatorio.dermatologia@policlinicogemelli.it; malattierare.dermatologia@policlinicogemelli.it; può inoltre prenotare una prima visita telefonando al numero 0630155284 (dal lunedì al venerdì, ore 11-13). Per effettuare la visita in caso di malattia sospetta è necessaria una impegnativa del medico di medicina generale o del pediatra con la dicitura "visita dermatologica per sospetta malattia rara" (codice di esenzione R99); per i pazienti con diagnosi certificata è necessaria un'impegnativa con la dicitura "visita dermatologica per malattia rara" (codice di esenzione RL0060)

La prima visita e le visite di controllo vengono effettuate presso l'ambulatorio dedicato "Malattie Autoimmuni", stanza 5 dell'ambulatorio di Dermatologia (Piano 9 ala D). A tale ambulatorio vengono anche indirizzati i pazienti con sospetto o diagnosi di Lichen Sclerosus visitati presso l'ambulatorio di Dermatologia Generale e i pazienti che sono stati dimessi con la stessa diagnosi da altre Unità Operative del Policlinico "A.Gemelli".

Prima visita

È opportuno che in occasione della visita il paziente rechi con sé la documentazione precedente relativa alla sua storia clinica.

Per i pazienti con sospetto di Lichen Sclerosus si procede all'anamnesi e all'esame obiettivo e all'esecuzione/programmazione di test diagnostici come la biopsia cutanea con esame istologico ed esami strumentali ritenuti necessari ai fini della definizione della diagnosi e della terapia. Accertata la diagnosi il paziente viene preso in carico, viene programmato un accesso successivo presso lo stesso ambulatorio e rilasciata la relativa impegnativa. Se necessario, in relazione alla condizione clinica, il paziente viene indirizzato presso ambulatori specialistici per competenza dello stesso Policlinico (es. ambulatorio di Patologia Vulvare, ambulatorio di Urologia).

Per i pazienti con diagnosi accertata di Lichen Sclerosus si procede ad un esame clinico-anamnestico generale e cutaneo e alla richiesta/programmazione di indagini strumentali e di visita di specialisti competenti se necessario in relazione alle condizioni cliniche. Si procede ad un aggiustamento della terapia qualora le condizioni lo richiedano e i dati di laboratorio o strumentali disponibili lo consentano. Si programma quindi un accesso successivo presso lo stesso ambulatorio rilasciando contestualmente la relativa impegnativa.

Ai pazienti con diagnosi accertata di Lichen Sclerosus viene rilasciata certificazione di malattia rara necessaria per richiedere il codice di esenzione specifico (RL0060) presso la propria ASL.

Visite di Follow-up

Le visite successive alla prima vengono effettuate periodicamente in relazione alle condizioni cliniche del paziente e ciascuna prenotata in occasione del controllo precedente. Nel corso della visita di follow-up vengono effettuati gli opportuni aggiustamenti terapeutici o richiesti gli esami di laboratorio e strumentali ritenuti necessari. I pazienti per i quali si renda necessaria una consulenza specialistica ai fini diagnostici o terapeutici potranno essere visitati previo appuntamento ambulatoriale dallo specialista specifico o, qualora si rendesse necessario un consulto multidisciplinare, presso il Day Hospital di Dermatologia.

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (CENTRO HUB)

I genitori dei pazienti con diagnosi nota o sospetta contattano la UOC di Dermatologia dal lunedì al venerdì dalle ore 12.30 alle 14.00 al numero 0668592597 per fissare un appuntamento.



Prima visita

Il paziente dovrà portare una richiesta del pediatra per visita dermatologica; durante la prima visita verrà pianificato il percorso successivo che potrà prevedere solo follow-up clinico dermatologico o ulteriore approfondimento diagnostico
Se la diagnosi è confermata, si rilascia il certificato di esenzione e il piano terapeutico



Follow-up

Il dermatologo organizza l'approccio multidisciplinare personalizzato per ogni paziente in funzione dei bisogni clinici

1. In regime di ricovero diurno: per biopsia per la conferma diagnostica, visita ginecologica/urologica, consulenza psicologica, ecc.)
2. In regime ambulatoriale per follow-up clinico con appuntamento già pianificato ed impegnativa rilasciata per la visita successiva

Istituto Dermopatico dell'Immacolata (IDI) IRCCS (CENTRO HUB)

Per una prima visita ci si può prenotare telefonando al numero del Centro Malattie Rare 0666462010 (tutti i giorni ore 08,00-13,00) o tramite accesso al sito malattierare@idi.it. Per poter effettuare la visita il Medico Pediatra o il Medico di Medicina generale deve redigere una impegnativa con la dicitura "visita dermatologica per Malattie Rare". Per i casi acuti il paziente può accedere all'ambulatorio dermatologico generale e essere poi indirizzato a quello delle Malattie Rare.



Nel giorno e all'ora stabilita per l'appuntamento il paziente viene visitato nella stanza 214 dal Dermatologo responsabile del servizio (Dr. Biagio Didona), coadiuvato da una collega borsista e da una case manager.



In base all'anamnesi e ai rilievi dell'esame obiettivo viene formulata una diagnosi o un sospetto diagnostico, che per essere definitivi devono essere confermati da precise indagini. Per ogni paziente viene aperta una cartella elettronica, nella quale vengono inseriti tutti i dati rilevati: tale cartella verrà poi aggiornata con i risultati delle successive indagini e ad ogni visita di controllo.



Una volta formulata la diagnosi, viene compilato il certificato per Malattia Rara e il Piano Terapeutico per la prescrizione di farmaci o presidi atti alla cura della malattia. Qualora esistesse la necessità di una consulenza specialistica, il paziente verrà inviato a visita presso i Consulenti convenzionati con l'IDI. Ogni paziente verrà periodicamente visitato in follow-up, ma potrà contattare il Centro per ogni necessità tramite il numero di telefono dedicato.

Azienda ospedaliero-universitaria "Sant'Andrea" (CENTRO SPOKE)

Per una prima visita presso l'ambulatorio di malattie Rare di pertinenza dermatologica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria, UOD Dermatologia, si accede prendendo appuntamento telefonicamente ai numeri: 06/33775204 – 06/33776008 – 06/33775178 dal lunedì al venerdì 8:00-17:00 e il venerdì dalle 8:00 alle 12:00). Il paziente dovrà presentare un'impegnativa con su scritto 'visita dermatologica per malattia rara'.



Durante la prima visita verrà confermata o meno la diagnosi di LS sulla base di esame obiettivo ed anamnesi, biopsia cutanea con esame istologico. Si procederà ad effettuare certificazione ed esenzione, valutazione clinica con programmazione di visite con i vari specialisti ed indagini strumentali sia in regime ambulatoriale che di DH (qualora necessario) con esperti facenti parte della rete delle malattie rare dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria "Sant'Andrea".



Verranno programmate di volta in volta ulteriori visite di controllo ed accertamenti, con valutazione periodica del paziente (le date per gli appuntamenti per le visite di controllo verranno concordati con il paziente e le prenotazioni avverranno direttamente all'interno dell'ambulatorio).



Il nostro personale si occuperà di concordare con i vari specialisti facenti parte della rete i vari appuntamenti necessari all'inquadramento multidisciplinare della patologia.

Nel caso di pazienti fuori Regione o con difficoltà di spostamento sarà previsto un percorso clinico-strumentale che avvenga nell'arco della stessa giornata in modo da facilitare l'iter per questi pazienti.

6. Rapporti con le Associazioni

Il PDTA per una patologia rara deve prevedere l'integrazione e il confronto periodico con le varie Associazioni dei Pazienti, fornendo informazioni e favorendo i contatti.

In Italia è attualmente presente l'Associazione Insieme Lichen Scleroatrofico Italia "LISCLEA", costituita nel maggio 2018 da un gruppo di pazienti con lo scopo di promuovere iniziative volte alla tutela e alla salvaguardia dei diritti delle persone affette da LS per ridurre i disagi e lenire le sofferenze fisiche e psicologiche caratteristiche di tale patologia.

Ulteriori informazioni sono reperibili sul sito internet: <http://lisclea.it>.

BIBLIOGRAFIA

- Bhargava, K., & Lewis, F. M. (2013). Lichen sclerosus occurring on vaginal mucosa secondary to uterine prolapse. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 33(3), 319–320. <https://doi.org/10.3109/01443615.2012.738720>
- Christmann-Schmid, C., Hediger, M., Gröger, S., Krebs, J., & Günther, A. R. (2018). Vulvar lichen sclerosus in women is associated with lower urinary tract symptoms. *International Urogynecology Journal*, 29(2), 217–221. <https://doi.org/10.1007/s00192-017-3358-8>
- Kravvas, G., Shim, T. N., Doiron, P. R., Freeman, A., Jameson, C., Minhas, S., ... Bunker, C. B. (2018). The diagnosis and management of male genital lichen sclerosus: a retrospective review of 301 patients. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*, 32(1), 91–95. <https://doi.org/10.1111/jdv.14488>
- Lewis, F. M., Tatnall, F. M., Velangi, S. S., Bunker, C. B., Kumar, A., Brackenbury, F., ... Exton, L. S. (2018, April 1). British Association of Dermatologists guidelines for the management of lichen sclerosus, 2018. *British Journal of Dermatology*, Vol. 178, pp. 839–853. <https://doi.org/10.1111/bjd.16241>
- Micheletti, L., Preti, M., Radici, G., Boveri, S., Di Pumpo, O., Privitera, S. S., ... Benedetto, C. (2016). Vulvar lichen sclerosus and neoplastic transformation: A retrospective study of 976 cases. *Journal of Lower Genital Tract Disease*, 20(2), 180–183. <https://doi.org/10.1097/LGT.000000000000186>
- Shasi, P. B., Chapman, H. T., Evans, D. T. P., & Jaleel, H. (2010). Psychological and psychiatric morbidity in lichen sclerosus in a cohort recruited from a genitourinary medicine clinic. *International Journal of STD and AIDS*, 21(1), 17–18. <https://doi.org/10.1258/ijsa.2009.009102>
- Warrington, S. A., & De San Lázaro, C. (1996). Lichen sclerosus et atrophicus and sexual abuse. *Archives of Disease in Childhood*, 75(6), 512–516. <https://doi.org/10.1136/adc.75.6.512>