

UNIVERZITA KARLOVA

1. lékařská fakulta

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

2020

Karolína Jílková



**UNIVERZITA KARLOVA**  
**I. lékařská fakulta**

Studijní program: Porodní asistence

Studijní obor: Porodní asistentka

**Karolína Jílková**

Ichtyóza

Nemoc celé rodiny

Ichthyosis

A disease of the whole family

Bakalářská práce

Vedoucí práce: MUDr. Blanka Pinková

Konzultant: Mgr. Romana Borská

Praha 2020

**Prohlášení:**

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité prameny a literatury. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 25. 4. 2020.

KAROLÍNA JÍLKOVÁ

.....

Podpis

**Identifikační záznam:**

JÍLKOVÁ, Karolína. *Ichtyóza – nemoc celé rodiny. [Ichthyosis – A disease of the whole family]*. Praha, 2020. Počet stran: 63, počet příloh: 4. Bakalářská práce (Bc.).  
Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Gynekologicko-porodnická klinika. Vedoucí práce MUDr. Blanka Pinková

## **ABSTRAKT**

Bakalářská práce s názvem Ichtyóza - nemoc celé rodiny se zabývá onemocněním Ichtyóza, jeho typy, dědičností a kvalitou života pacientů. Práce je rozdělena na část teoretickou a část praktickou. V teoretické části se věnuji jednotlivým typům onemocnění, možnostem diagnostiky, terapie a vlivem na porod matky dítěte s tímto onemocněním. V části praktické zkoumám období prvních známek onemocnění dítěte, vliv na porod dítěte, postoj rodičů dítěte s ichtyózou k plánování dalšího potomka a míru každodenní zátěže pro nemocné a jejich pečovatele. Výzkum provádím formou dotazníku rozeslaného mezi rodiny, jejichž člen daným onemocněním trpí a dotazníku doplňkového, který byl předložen matkám zdravých dětí. Práce je zaměřena na větší informovanost veřejnosti o Ichtyóze, o nezbytné péči o kůži postižených a o neinfekčnosti tohoto onemocnění. V příloze č.3 jsou uvedeny i nejoblíbenější přípravky ke zmírnění klinických příznaků.

**klíčová slova:** ichtyóza, genetika, kvalita života, péče, život, dědičnost, diagnostika, terapie, porod, prenatální

## **ABSTRACT**

Bachelor thesis entitled Ichthyosis – A disease of the whole family deals with the disease Ichthyosis, its types, heredity and quality of life of patients. The work is divided into a theoretical part and a practical part. In the theoretical part I present an individual types of diseases, possibilities of diagnostics, therapy and the influence on the labour of a mother of a child with this disease. In the practical part, I examine the period of the first signs of childhood disease, the impact on childbirth, the attitude of parents of a child with ichthyosis to plan another child and the degree of a daily burden for patients and their caregivers. I carry out the research in the form of a questionnaire sent out among the families whose members suffer from the given disease and a supplementary questionnaire, which was presented to the mothers of healthy children. The work is focused on greater public awareness of Ichthyosis, the necessary care of the skin of the affected and the non-infectiousness of this disease. The most popular products for relieving clinical symptoms are introduced in the attachment No. 3.

**keywords:** ichthyosis, genetics, quality of the life, care, life, heredity, diagnostics, therapy, labour, prenatal

## **Poděkování**

Největší poděkování patří MUDr. Blance Pinkové za její odborné rady, pomoc se sestavením dotazníku, poskytnutí materiálů, skvělou komunikaci a celkově skvělý přístup k vedení práce. Dále děkuji Mgr. Romaně Borské za konzultaci, zejména v oblasti diagnostiky a paní Haně Kadlecové za distribuci dotazníků, podělení se o zkušenosti rodiče nemocného dítěte a pozvání na setkání pacientů s ichtyózou. V neposlední řadě ze srdce děkuji rodičům za psychickou i materiální podporu během psaní mé práce a celého studia.

# Obsah

<b>1. Úvod</b> .....	<b>10</b>
<b>Teoretická část</b> .....	<b>11</b>
<b>2. Anatomie kůže</b> .....	<b>11</b>
2.1. Epidermis .....	11
2.1.1. Stratum corneum .....	11
2.1.2. Stratum lucidum .....	12
2.1.3. Stratum granulosum .....	12
2.1.4. Stratum spinosum .....	12
2.1.5. Stratum basale .....	12
2.2. Dermis.....	12
2.2.1. Stratum papillare .....	12
2.2.2. Stratum reticulare.....	12
2.3. Tela subcutanea .....	12
<b>3. Ichtyóza</b> .....	<b>13</b>
<b>4. Život s ichtyózou</b> .....	<b>14</b>
<b>5. Spolek Ichtyóza</b> .....	<b>15</b>
<b>6. Druhy ichtyózy</b> .....	<b>16</b>
6.1. Nesyndromatické formy ichtyózy .....	16
6.1.1. Ichthyosis vulgaris.....	16
6.1.2. Recesivní X-vázaná ichtyóza (RXLI).....	17
6.1.3. Keratinopatická ichtyóza .....	18
6.1.4. Autozomálně recesivní vrozená ichtyóza (ARCI) .....	20
<b>7. Ichtyóza a porodnictví</b> .....	<b>24</b>
7.1. IUGR.....	24
7.2. Donošený fyziologický novorozenec.....	24
7.3. Nedonošený novorozenec .....	24
<b>8. Diagnostika ichtyózy</b> .....	<b>25</b>
8.1. Prenatální diagnostika .....	25
8.1.1. Triple test .....	25
8.2. Molekulární diagnostika .....	25
<b>9. Péče a terapie u ichtyózy</b> .....	<b>26</b>
9.1. Odstraňování kůže .....	26
9.2. Retinoidy .....	26
9.3. Vhodná strava .....	27



9.4. Pobyť u moře.....	27
9.5. Lázně.....	28
9.6. Lokální kosmetická a kosmeceutická terapie.....	28
9.7. Psychoterapie.....	28
<b>10. Přípravky .....</b>	<b>29</b>
10.1. URIAGE.....	29
10.1.1. Řada Xémose .....	29
10.1.2. Řada Bariéderm .....	29
10.2. CeraVe.....	30
10.3. Topicrem .....	30
10.4. Dexeryl .....	31
10.5. A-derma .....	31
10.6. SVR.....	32
10.7. Bioderma.....	32
<b>Praktická část .....</b>	<b>33</b>
<b>11. Stanovení cílů .....</b>	<b>33</b>
11.1. Dílčí cíle práce.....	33
11.1.1. Cíl č.1.....	33
11.1.2. Cíl č.2.....	33
11.1.3. Cíl č.3.....	33
11.1.4. Cíl č.4.....	33
<b>12. Metodologie výzkumu .....</b>	<b>34</b>
12.1. Metoda sběru dat .....	34
12.2. Výzkumný soubor a jeho charakteristika .....	34
<b>13. Diskuze .....</b>	<b>54</b>
<b>14. Závěr.....</b>	<b>57</b>
<b>15. Seznam zkratk.....</b>	<b>58</b>
<b>16. Seznam použité literatury.....</b>	<b>59</b>

## 1. Úvod

Jako téma své bakalářské práce jsem si vybrala vzácné onemocnění zvané ichtyóza. Nazvala jsem ji Nemoc celé rodiny právě proto, že náročnost péče o nemocného jedince většinou zaměstná oba rodiče a onemocnění se musí vše podřídit. Větší část ichtyóz je navíc geneticky podmíněna, tudíž přenašeči bez příznaků může být opravdu několik členů rodiny, což se v dnešní době lze dozvědět pomocí genetické DNA diagnostiky.

O ichtyóze jsem si přála napsat práci již před 4 lety, kdy jsem se na jedné akci setkala s nemocným Martínkem a jeho maminkou, kde v rámci slavností města dělali osvětu o ichtyóze. Zaujala mě jejich pozitivní energie a chlapečkova bezprostřednost, s jakou o své nemoci mluvil, ve svých teprve 5 letech. Vyhledala jsem si na sociálních sítích Spolek Ichtýóza, který paní Kadlecová společně se svým manželem založili a začala si o onemocnění, o kterém jsem do té doby neměla ani tušení, hledat více informací. Bylo pro mě velmi příjemným překvapením, když jsem na tyto dva hrdiny začala zanedlouho narážet čím dál tím častěji i v médiích.

Lidé si někdy pod pojmem ichtyóza představují psychiatrické onemocnění a zvláště se chovajícího, nezapadajícího člověka. Lze se setkat i s lidmi, kteří se domnívají, že je ichtyóza nakažlivá a nemocného člověka se straní. Cílem mé práce je přiblížit onemocnění širší veřejnosti, která většinou nemá o ichtyóze žádné informace. Ráda bych, aby v ní našli užitečné informace i rodiny, jejichž člen se s nemocí potýká a pedagogové, kteří mají dítě s ichtyózou ve své třídě. Péče o nemocného jedince bývá totiž náročná a často jsou pacienti odkázáni na pomoc druhého po celý život, nejen v dětství. Problém ichtyózy spočívá hlavně v množství potřebného času ke každodenní péči, finanční náročnosti a psychické zátěži nejbližších. Rozeznáváme dva základní typy ichtyóz, jenž mají několik podtypů, které se od sebe mohou výrazně lišit svými projevy i mírou nutné každodenní péče.

Práci jsem rozdělila na část teoretickou a praktickou. V části teoretické se zabývám popisem onemocnění a jeho druhy, rizikovými faktory, diagnostikou a terapií. Zmíněny jsou i přípravky, které pacienti nejčastěji využívají. V praktické části jsou uvedeny výsledky šetření mezi rodinami, jejichž člen, nejčastěji dítě, ichtyózou trpí.

Práce je napsána ve spolupráci s předním odborníkem na ichtyózu MUDr. Blankou Pinkovou z Fakultní nemocnice v Brně a genetičkou Mgr. Romanou Borskou ze stejného pracoviště.

# Teoretická část

## 2. Anatomie kůže

Kůže (cutis) je největší orgán lidského těla. Má spoustu důležitých funkcí, zejména pak funkci ochrannou (ochrana před ztrátou důležitých látek z těla, ochrana před nebezpečným zářením, chemickými a fyzikálními vlivy...), termoregulační, exkretční (potní žlázy). Pomáhá udržovat homeostázu a metabolizuje se v ní ergosterol na vitamin D. Hmotnost kůže u dospělého jedince je zpravidla kolem 3 kg. U obézních jedinců se může ale pohybovat až kolem 20 kg, díky tomu, že povrch těla je o mnoho větší a kůže obsahuje více tukových buněk.

Kůže má 3 hlavní vrstvy. Jsou to epidermis (pokožka), dermis (škára) a tela subcutanea (podkožní vazivo). (2),(3)

### 2.1. Epidermis

Epidermis má tloušťku 50 – 100  $\mu\text{m}$ . Jedná se o vrstevnatý dlaždicový epitel a dělí se dále na 5 vrstev. Jsou to: stratum basale, stratum spinosum, stratum granulosum, stratum lucidum (objevuje se v místech silnější pokožky) a Stratum corneum (nejsvrchnější).

#### 2.1.1. Stratum corneum

SC, neboli vrstva rohová, je nejsvrchnější vrstvou kůže. Její součástí jsou korneocyty (zrohovatělé keratinocyty - ploché buňky vyplněné keratinem), Langerhansovy buňky (imunitní funkce), melanocyty (tvorba melaninu a jeho přenos do keratinocytů – ochrana jejich jader před UV zářením), Merkelovy buňky (tvorba receptorů hmatu) a lipidová matrix, což je mezibuněčná hmota, tvořena lipidovou dvojrstvou. Ta je uspořádána do lamel a tvoří charakteristickou lamelární strukturu. Díky ní má rohová vrstva funkci bariéry, která má omezenou propustnost. Mezibuněčná hmota je tvořena převážně ceramidy (50%), cholesterolem (25%), volnými mastnými kyselinami (10%) a cholesterol sulfátem (5%). (2),(3),(5)

#### Ceramidy

Cer jsou nejvíce zastoupená složka v lipidové matrix. Celkem známe 15 druhů, které se od sebe navzájem liší jejich stavbou a délkou řetězce. Jsou velmi důležité pro hydrataci a obnovu kožní bariéry. Bez jejich správné funkce či při jejich deficitu je pokožka suchá a podrážděná. (3),(23)

#### Cholesterol sulfát

CholS hraje důležitou roli ve funkci kožní bariéry, ve vývoji, při diferenciaci keratinocytů a v odlupování (deskvamaci) kůže. (3),(23)

#### Cholesterol

Chol je steroid živočišného původu, konkrétně zoosterol. Tělo si 70% dokáže vyrobit samo, zbytek je přijímán z potravy. V kůži stabilizuje strukturu membrány tím, že se jeho hydroxylové skupiny navazují na fosfolipidy a sfingolipidy a jeho steroidní část na řetězce

volných mastných kyselin. Pomáhá udržet správnou laterální a lamelární strukturu, rovněž i vodní rovnováhu (fluiditu) kůže, díky které má kůže správnou permeabilitu. Právě změny v jeho koncentraci propustnost ovlivňují. (3) (4) (13)

### **2.1.2. Stratum lucidum**

SL se objevuje na místech, kde je kůže silnější. Je to eosinofilní vrstva obsahující přechodná stádia mezi keratinocyty a zrohovělými buňkami.

### **2.1.3. Stratum granulosum**

SB je tvořeno 3 vrstvami buněk. Obsahuje granula keratohyalinu, což jsou cytoplasmatické agregáty tvořené vlákny cytokeratinu a proteiny, které se výrazně podílí na rohovění pokožky.

### **2.1.4. Stratum spinosum**

Jedná se o vrstvu s trnovitými výběžky keratinocytů.

### **2.1.5. Stratum basale**

SB je tvořeno jednou vrstvou cylindrických buněk. Tvoří se zde keratinocyty a začíná zde proces rohovění. Ten za fyziologických podmínek trvá 4 týdny. Buňky postupně ztrácí jádra a vodu. Polovina procesu probíhá v SC. (2),(3)

## **2.2. Dermis**

Dermis, neboli škára je vrstva kůže tvořená vazivem. Její tloušťka je 0,5 – 2,5 mm. Dělí se na stratum papillare, což je vrstva povrchová a stratum reticulare, což je vrstva hlubší.

### **2.2.1. Stratum papillare**

Je protkána sítí kapilár, obsahuje vazivové buňky a síť vláken.

### **2.2.2. Stratum reticulare**

Obsahuje hlavně husté svazky vláken – kolagenních fibril. Není tak elastické jako SP a obsahuje i méně buněk. (2) (3)

Fibrily se sdružují do snopců, které tvoří síť.

Ve škáře můžeme najít i svaly. Jsou to zaprvé mm. Arrectores pilorum, neboli vzpřimovače chlupů, které slouží i k vypuzování sekretu z mazových žláz. Zadruhé sítě buněk hladkého svalstva v hlubších vrstvách. (2) (3)

## **2.3. Tela subcutanea**

Obsahuje též sítě kolagenních a elastických vláken. Hromadí hromadí podkožní tuk. Má zásobní funkci. Podílí se na bariérové a mechanické odolnosti kůže. Nejtenčí na očních víčkách, nejsilnější na hýždích, bříše a stehnech. (2) (3)

### 3. Ichtyóza

Ichtyóza je vzácné kožní onemocnění. Je to skupina heterogenních poruch charakterizovaných odlupováním kůže s hyperkeratózou a/nebo šupinatěním. Rozeznáváme dvě základní skupiny ichtyóz, dědičné a získané. Oba tyto typy mají několik dalších forem s různým stupněm závažnosti a tedy i různou mírou potřebné péče. Příčinou získaných forem může být nádorové onemocnění, infekce, malabsorbční syndrom spojený s nedostatkem některých vitamínů, autoimunitní, metabolická či endokrinní porucha, užívání některých léků a další. Ichtyózy lze také rozdělit na syndromatické a nesyndromatické. U nesyndromatických forem je postižena pouze kůže. U syndromatických jsou postiženy i další orgány. Některé typy mohou být syndromatické i nesyndromatické, například RXLI. (4) (29)

Každý druh je výrazně odlišný svým klinickým projevem a v některých případech i histologickými a strukturálními vlastnostmi. Spektrum je opravdu velké, máme typy velmi mírné s nepatrnými projevy i typy velmi závažné a život ohrožující. Diagnostika je velmi složitá, využívají se všechny dostupné metody, a to hodnocení klinického projevu, histologického a biochemického nálezu a neustále se rozvíjející molekulární DNA diagnostiky, díky níž jsme schopni určit konkrétní postižený gen/geny. Objev molekulární podstaty většiny druhů ichtyóz nám umožnil porozumění interakcím mezi epidermálními proteiny a jejich roli v normální epidermální funkci. Pacienti mohou být pro danou mutaci homozygoti, heterozygoti či složení heterozygoti. U heterozygotů je postižena pouze jedna alela. U homozygotů obě dvě alely, obě obsahují stejnou mutaci. Složení heterozygoti mají mutaci v obou alelách, avšak v každé jinou. (4) (10) (17)

Odlupování je konečný výsledek proteolytické degradace korneodesmosomů (mezibuněčných spojení v rámci Stratum corneum) způsobené třením a buněčnou hydratací. Odlupování vyžaduje normální epidermální diferenciaci a závisí na pH gradientu, přítomnosti proteázových inhibitorů a generování hygroskopických molekul v rámci buněk ze Stratum corneum. Abnormality v odlupování a diferenciaci jsou obvykle výsledkem abnormálního vylučování corneocytů – retenční hyperkeratózy, nebo ze zvýšené proliferace epidermálních buněk – epidermální hyperplazie. (4) (9)

Ichtyóza je stále ve stavu zkoumání a dosud nebyly vyvinuty účinné léky. Ke zmírnění průběhu, respektive klinických příznaků, se využívá finančně velmi nákladná dermokosmetika, a různé metody odstraňování přebytečné a ztvrdlé kůže. (7) (29)

Fenotyp onemocnění se mění v závislosti na prostředí, ročním období a také s věkem pacienta. Projev můžeme také charakterizovat pomocí termínů penetrance a expresivita. Penetrance popisuje, zda je mutace genu vůbec ve fenotypu projevena. Expresivita potom vyjadřuje míru projevu. (15)

## 4. Život s ichtyózou

Život s jakýmkoliv onemocněním znamená více či méně omezení. U ichtyózy to platí dvojnásob. Bez časově náročné péče o kůži a specifických opatření se jedinci s tímto onemocněním neobejdou.

Kůže pacientů je obecně velmi tvrdá, tlustá. Často je trápí i nepříjemné svědění. Díky tvrdosti má kůže tendence praskat a je zde velké riziko infekce. Jedinci mají také omezenou pohyblivost kloubů, sníženou senzitivitu na teplo/chlad a dotek. Pro dítě to znamená, že si ihned po probuzení nemohou jít ihned hrát a pokud dochází do školy, musí vstávat dříve, aby se jim jeden z rodičů mohl o kůži postarat, případně pokud je již větší a jeho stav tomu dovoluje, aby se o kůži postaralo samo. Co se týče sportu, není reálné, aby pacient nějaký dělal na vyšší úrovni a problémem může být i tělesná výchova ve škole, ze které jsou většinou automaticky omluveni. Nemocní jedinci nemají správně fungující termoregulaci a jejich tělo se velmi rychle přehřívá. Problém tedy nastává i během teplejších měsíců, nebo pobytu u moře. Školy v přírodě, tábory, školní výlety aj. jsou též velmi těžce realizovatelné, obzvláště u vážnějších forem icht. Mezi vrstevníky jsou z důvodu odlišného vzhledu a režimu reálné posměšky, či dokonce šikana. Může být tedy velmi náročné najít vhodnou MŠ či ZŠ, kam dítě umístit, aby v instituci bylo spokojené. V některých případech je doporučen psycholog či psychoterapeut, kteří dítěti pomohou se se svou odlišností vyrovnat. S tím pomáhá hodně i Spolek Ichtyóza, kde si nejen během srazů mohou děti o svých trablích promluvit mezi sebou a cítit se jako součást velké skupiny, ve které mají kůži podobnou jako ostatní. (6) (32) (37) (39)

Každé onemocnění dítěte je možná ještě větší zátěž pro rodiče. Záleží samozřejmě na povaze rodiče, na tom, zda dítě bylo plánované, na podpoře okolí, na stabilitě rodiny, finanční stabilitě, zázemí a dalších faktorech. I pro rodiče, které své dítě milují nadevše, mají milujícího partnera a vyhovující zázemí, je ale toto onemocnění většinou nepředpokládaná situace, se kterou se musí vyrovnat, naučit se s ní žít a podřídit jí v podstatě celý život. Každé vážné onemocnění je náročné pro fungování partnerského vztahu, obzvláště pokud na sebe partneři nemají dostatek času a nějaký čas pouze pro sebe. Pro vyrovnání se situací je vhodné vyhledat odbornou pomoc. Pomoci může také sdílení svých pocitů, otázek a rad s dalšími rodiči obdobně nemocného dítěte. (6) (26)

Pro jednoho z rodičů často ichtyóza znamená, že se ani po rodičovské dovolené nevrátí do práce. Skloubit časté návštěvy lékaře (kožní, ušní, oční a další), pravidelné promazávání kůže a další záležitosti s úvazkem v práci je většinou nereálné.

Lze zažádat o podporu od státu, který poskytne rodičům 3 000 – 6 000,- měsíčně na krémy a další potřebné věci, ale bohužel kritéria jsou velmi přísná a nezohledňují reálný stav pacientů. Spousta rodičů teda na podporu vůbec nedosáhne. (34) (37)

## 5. Spolek Ichtyóza

V roce 2014 byl založen Spolek Ichtyóza. Zakladateli jsou manželé Kadlecovi, kteří si z dětského domova osvojili malého Martínka s diagnózou (???). Adoptivní maminka Martínka, Hana Kadlecová, ihned po osvojení aktivovala a doplnila již vytvořenou komunitu rodičů, které se starají o dítě s ichtyózou. V roce 2014 Spolek uspořádal první akci a od té doby se povědomí veřejnosti o ichtyóze velmi rozšířilo. Roku 2015 byla navázána velmi důležitá spolupráce s MUDr. Blankou Pinkovou a Mgr. Romanou Borskou, specialistkami na genodermatózy z FN Brno. Kromě akcí pořádaných pro rodiny s nemocnými dětmi z České i Slovenské republiky, jako jsou každoroční srazy pacientů, Sušidny a veřejné sbírky potřebných krémů a dalších přípravků, se také Spolek snaží o osvětu ve školách a dalších institucích a pořádány jsou též charitativní běhy. V posledních letech se ichtyóza dostala i do médií, v roce 2016 byla navázána spolupráce s patronkou Spolku, herečkou Zuzanou Vejvodovou. V roce 2017 byl založen YouTube kanál a širší osvěta byla realizovaná pomocí České televize, Českého rozhlasu, TV Barrandov, DVTV, IDnes a dalších. V roce 2018 se ambasadorem stal Patrik Děrgel, který nejdříve pomohl šířit osvětu v televizním pořadu Tvoje tvář má známý hlas. V tomto pořadu si o rok později vybral Spolek Ichtyóza i herec Marek Lambora, kterému se v televizní show velmi dařilo a získal tak pro Spolek celkem 300 000,-. V roce 2019 byly též pořádány výstavy fotografií pacientů, nejprve ve FN Brno, později ve FN Motol. Dětem byly kromě kosmetických a kosmeceutických přípravků darovány, či díky Spolku pořízeny, mobilní klimatizace, UV oblečení, pedikérní strojky, zvlhčovače vzduchu aj. Martínek se svou maminkou také poskytly rozhovory do pořadů Vědomý život, Rozhovory s lidmi a dalších. Ve spolupráci se zpěvačkou Tamarou Klusovou se spolek zúčastnil osvěty „Srdcem, ne očima“, v rámci Světového týdne rovnosti tváří.

Velké pokroky Spolku Ichtyóza jsou patrné i z počtu darovaných přípravků během pořádaných sbírek. V roce 2015 bylo při historicky druhé sbírce vybráno 214 krémů. Podzimní sbírka pořádaná roku 2019 znamenala pro pacienty již 2 248 ks přípravků. Aktuálně je členy Spolku přes 40 pacientů. (35)

Osobně jsem měla možnost se posledního srazu pacientů z ČR a SK zúčastnit. Za sebe musím říci, že ze všech členů Spolku je cítit obrovská síla, pozitivní energie, laskavost a ochota pomáhat druhým. Musím vyzdvihnout zakladatelku, paní Hanu Kadlecovou, která je opravdový anděl a v soutěži Žena roku 2019, v kategorii Charita, se stala finalistkou naprosto oprávněně.

## 6. Druhy ichtyózy

Epidermální bariéra je utvořena z poskládaných corneocytů obklopenými vysoce hydrofobními lipidovými vrstvami – lamelami, tvořenými sekrecí obsahu lamelárních těl na rozhraní Stratum granulosum a Stratum corneum. Většina mutací, které vedou k ichtyóze, ovlivňuje metabolismus lipidů nebo epidermálních proteinů, což vede k bariérové dysfunkci a má za následek zvýšení transepidermálních ztrát vody a snížení kapacity zadržování vody. Mnoho rysů ichtyózy se považuje za nepřetržitě kompenzační pokusy o obnovení bariéry (např. zvýšená regulace syntézy epidermálních lipidů, epidermální hyperproliferace a zánět). Tato homeostatická reakce pravděpodobně umožňuje přežití postižených jedinců. V roce 2009 se sešla mezinárodní skupina odborníků na ichtyózy a vytvořila ustálenou klasifikaci založenou na známých klinických, histologických, biochemických a genetických vlastnostech forem ichtyóz. (4) (11)

### 6.1. Nesyndromatické formy ichtyózy

Byly vymezeny čtyři hlavní formy nesyndromatických ichtyóz, založené převážně na klinických a genetických vlastnostech. Jedná se o nejčastější formy ichtyózy.

#### 6.1.1. Ichthyosis vulgaris

Jedná se o nejběžnější druh ichtyózy, která je přenášena jako autozomálně polo-dominantní rys. Jedná se o lehčí formu ichtyózy a většina jedinců postižených touto poruchou je pravděpodobně nedagnostikována. (4) (14)

#### Molekulární podstata

U této formy je mutován gen pro tvorbu filaggrinu, profilaggrin. Téměř 10% všech severoevropanů má tuto mutaci minimálně v jedné alele tohoto genu. IV je nyní známá jako semi-dominantní porucha. Projevy jsou pozorovány i u mutací na jedné alele, ale pokud jsou mutovány obě alely, jsou projevy horší. Filaggrin hraje důležitou roli ve spojování proteinů (involucrin) a lipidů (ceramidy) v obálce corneocytů. Kromě toho se rozkládá na metabolity aminokyselin, které zvyšují hydrataci pokožky – přírodní hydratační faktor. Bez filaggrinu nemůže epidermis zajistit normální bariérovou funkci. Zvyšují se transepidermální ztráty vody, což vede ke xeróze a snadněji dochází ke vniknutí cizích látek (alergenů a patogenů). Tím se i více vystavuje riziku atopických spouštěčů. Riziko je největší u jedinců se dvěma mutovanými alelami. Ačkoliv u dětí vzácně, mohou se „získané“ šupiny objevit u pacientů s poruchami výživy (hypo/hypervitaminóza), hypothyroidismem, sarkoidózou, dermatomyosítidou, tuberkulózou, HIV a neoplastickými poruchami (zejména lymfomy). Je třeba poznamenat, že tyto formy byly popsány ještě před dostupností testování na profilaggrinové mutace. Vzhledem ke spoustě nedagnostikovaných pacientům je tedy možné, že onemocnění slouží jako spouštěč pro zvýšenou kožní zánětlivost nebo suchost a vede ke zvýšené expresi genové mutace. (4) (16) (17)

#### Klinické projevy

IV není přítomna při narození a bývá zaznamenána nejdříve po prvních 2 měsících života, často až později v dětství. Ichthyosis vulgaris se obecně zlepšuje s věkem, v létě a v teplém



vlhkém prostředí. Šupiny jsou nejvýraznější na extenzorových plochách končetin a jsou nejzávažnější v chladném a suchém počasí. Šupiny na pretibiální a laterální straně dolních končetin jsou velké a oválné, připomínají rybí šupiny. Na ohybových oblastech se charakteristicky nevytváří. U jedinců s tmavou pletí bývají šupiny tmavší. Šupiny na čele a tvářích běžné v dětství, obvykle s věkem mizí. Charakteristická je ale hyperlinearita a mírné až střední ztlustění kůže na dlaních a chodidlech. Hyperkeratóza se může objevit i na loktech, kolenou a kotnících. Snížená nebo chybějící granulární vrstva v řezech kůže může pomoci odlišit IV od ostatních forem ichtyózy. Pacienti s ichtyózou mají často sklon k atopické dermatitidě, astmatu nebo alergické rinitidě. (4) (14)

#### Atopická dermatitida a IV

U dětí s atopickou dermatitidou, u nichž jsou patrné velké šupiny, zejména na extenzorových plochách končetin a u jejichž dlaní a chodidel je patrná hyperlinearita, by měla být zvážena diagnóza ichtyózy. Při potvrzování diagnózy může být nápomocná přítomnost hyperlinearity dlaní a suché kůže (zejména na DK) u rodičů. Keratóza, která je často spojována s ichtyózou vulgaris a atopií, převládá nejvíce na pažích, hýždích a stehnech. Celkově až 30% severoevropských pacientů s atopickou dermatitidou a 20% Japonců s atopickou dermatitidou má IV. Znamky atopické dermatitidy mohou být zřejmé dříve než klinické známky IV a naopak mnoho jedinců s IV známky AD vůbec nevykazuje. (4)

#### Pityriasis rotunda

Vzácná varianta získané ichtyózy, je charakterizována asymptomatickými kruhovými nebo oválnými hnědými šupinatými skvrnami na trupu nebo končetinách. Vyskytuje se primárně u jedinců japonského, afrického a západoindického původu a vzácně u kavkazské rasy. Tento stav může být někdy spojen se základním onemocněním, nebo může provázet těhotenství. Na rozdíl od IV je pityriasis rotunda chronická, resistantní k léčbě a má sklon se zlepšovat pouze při léčbě základního onemocnění. (4)

### 6.1.2. Recessivní X-vázaná ichtyóza (RXLI)

RXLI se vyskytuje pouze u mužů a je přenášená jako recesivní vlastnost spojená s chromozomem X. Objevuje se u 1 z 2500-5000 mužů. Onemocnění bylo vzácně popsáno i u žen s Turnerovým syndromem.

#### Molekulární podstata

RXLI je výsledkem mutace v ARSC1 genu, kódujícím steroidní sulfatázu známou jako arylsulfatáza C, či jeho úplnou absencí. Ženy nemají tendence poruchu vykazovat, jelikož postižený gen je lokalizován na distálním konci X chromozomu, což je místo, které uniká X-inaktivaci. Místo náhodné inaktivace jednoho z X chr., jsou exprimovány obě alely v každé buňce poskytující dostatečné množství enzymu. Steroidní sulfatáza je normálně koncentrována v lamelárních tělech a vylučována do prostorů mezi buňky ve Stratum corneum. Degraduje cholesterol sulfát, generující cholesterol pro epidermální bariéru. Cholesterol sulfát je sám o sobě epidermální proteázový inhibitor, takže deficit steroidní sulfatázy brání běžné degradaci desmozomů ze Stratum corneum a vede k retenci corneocytů. Delece obou ARSC1 a sousedního genu (až 10% pacientů) má za následek rysy ichtyózy. Fluorescenční in situ hybridizace pro gen STS, neboli FISH, ukazuje u 90% pacientů deleci genu. RXLI také lze potvrdit při snížené aktivitě arylsulfatázy C v leukocytech. Byly

také pozorovány zvýšené hladiny cholesterol sulfátu v krvi a zvýšená pohyblivost Beta-lipoproteinů. Znaky RXLI lze pozorovat u pacientů s autozomálně recesivní mnohočetnou sulfatázovou deficiencí, syndromatickou formou ichtyózy charakterizovanou znaky mukopolysacharidóz, metachromatické leukodystrofie, X-vázané recesivní chondrodysplazie punctata a RXLI. (4) (16) (20)

#### Klinické projevy

RXLI je často suspektována prenatálně, jelikož deficit fetální steroidní sulfatázy (STS) vede k nízkým hladinám estriolu v mateřském séru a moči. V moči matek chlapců s RXLI byla popsána nízká placentární produkce estrogenů a zvýšená hladina steroid-sulfátů. To je spojeno s obtížným nebo prolongovaným porodem a poruchou dilatace děložního čípku. Většinou se projeví během prvních 3 měsíců života. Přibližně 17% postižených jedinců vykazuje šupinatění ihned po narození, často ve formě mírné koloidní membrány. Šupinatění se nejvíce rozvíjí během prvních 6 měsíců života. Závažnost šupinatění se může změnit z mírného v hojně. Tato forma ichtyózy obvykle postihuje celé tělo, nejvíce však krk, břicho, záda, přední stranu nohou a chodidel, naopak dlaně, chodidla, tvář a oblasti ohybu bývají téměř bez potíží. Šupiny mohou být malé i velké s tendencí hnědnout. Na jaře a na podzim mohou vždy šupiny trochu vymizet. Chlapci s RXLI mají občas hypogonadismus a/nebo kryptorchismus. U jednoho pacienta byla popsána rakovina varlat. Hluboký zákal rohovky lze nalézt u 50% postižených mužů a méně často u žen s tímto onemocněním. Zakalení, snadno detekovatelné štěrbinovou lampou, je oddělené a difúzně rozmístěné poblíž Descemetovy membrány nebo hluboko v rohovce. Vidění to ale neovlivňuje. (4) (14)

#### 6.1.3. Keratinopatická ichtyóza

Hlavními typy keratinopatických ichtyóz jsou epidermolytická ichtyóza (dříve nazývána jako bulózní vrozená (kongenitální) ichtyosiformní erythrodermie, typ Brocq a povrchová epidermolytická ichtyóza (dříve zvaná jako bulózní ichtyóza Siemense). Označení epidermolytická hyperkeratóza je histologický popis, který není specifický pro tuto skupinu onemocnění, ačkoliv běžně odkazuje na epidermolytickou ichtyózu. (4) (10)

#### Molekulární podstata

Mutace jsou obvykle bodové a vedou k abnormálnímu keratinu plné délky, který se zaměšťává do keratinového vlákna. Výsledná keratinová síť funguje špatně. Špatně fungující keratinová síť vede ke kolapsu buněk kůže a k puchýřům, zejména v reakci na poranění. Ztluštění kůže je považováno za kompenzaci na ochranu proti puchýřům, ale bylo též spojeno s abnormální sekrecí lamelárních těl. Prakticky všechny formy jsou dědičné autozomálně dominantním způsobem, ačkoliv epidermolytická ichtyóza může být zřídka autozomálně recesivní. EI je výsledkem mutací v genu KRT1 nebo v KRT10 ve formaci středního vlákna. Oba jsou vyjádřeny v suprabazálních vrstvách epidermu. Povrchová EI je způsobena mutacemi v KRT2, který je jen ve více povrchové epidermis a také tvoří pár s keratinem 10. Dlaně a chodidla mají různé stupně ztluštění a šupinatění, ale výraznější postižení se často vyskytuje u jedinců s mutací v KRT1, od toho se může kompenzovat v dlaních a chodidlech exprese keratinu 9 pro abnormální keratin 10 expresi, ale exprese KRT1 zůstávají kritické. EI postihuje přibližně 1 z 300 000 jedinců a 50% pacientů má nové mutace. (4) (10) (14) (16)

### Klinické projevy

Kůže je červená a může být jemná. Během prvního týdne života se objevují povrchové buly, (často do několika hodin po porodu), díky nimž může být stav zaměňován s epidermolysis bullosa - nemocí motýlích křídel, nebo se stafylokokovým syndromem opažené kůže. Zesílení kůže se často objevuje od třetího měsíce, ale subtilní zahuštění může být detekováno během prvního měsíce života, zejména na loktech a kolenech a může být užitečné při rozpoznávání diagnózy. Puchýřky mají rozměry od 0,5 cm do několika cm. Mají tendenci se rychle hojit, díky jejich povrchovému umístění. Při prasknutí vyteče čirá tekutina a jsou viditelné surová obnažená místa. Sekundární bakteriální infekce, zejména ze *Staphylococcus aureus* je obvykle s touto poruchou blízce spojena. Většinu kůže pokrývají verruciformní šedohnědé šupiny, postižené jsou hlavně ohybové a intertriginózní oblasti (tam, kde dochází k velkému tření kůže o kůži – třísla, podpaží, oblast pod prsy). Může být postižen obličej, ale ektropie ne. Ačkoliv postižení vlasové pokožky může vést k uzavření vlasových pórů, vlasy, oči, zuby a nehty jsou normální. Nepříjemný tělesný pach je často spojen s těžkými formami této poruchy, kvůli silnému, macerovanému šupinatění a množení bakterií. Vzorky kožní biopsie vykazují výraznou hyperkeratózu s lýzou epidermálních buněk nad bazální buněčnou vrstvou, což vede k bulům. Keratolytická činidla jsou u keratinopatických forem špatně tolerována a mohou zvyšovat křehkost kůže. Mutace v KRT1 a KRT10 mohou vést i k jiným ichtyotickým fenotypům. Mutace v každé mohou vést k [prstencové EI](#). Anulární polycyklické šupiny na trupu a končetinách se pomalu zvětšují, rozlišují a později se opakují. (4) (10) (14)

### Ichtyóza Curth-Macklin

Dříve nazývána jako ichtyoza hystrix. Má svůj počátek projevů v raném dětství, protože se postupně zhoršuje dufúzní nebo pruhovaná palmoplantární keratoderma, která může být spojena s hlubokým štěpením a ohybovou kontrakturou. Postižení jedinci mají charakteristické žlutohnědé šupinatění připomínající ostny. Objevuje se zejména na ruce a nohou a velkých kloubech. Charakteristické ultrastrukturální nálezy jsou binukleární buňky patognomonické skořápky aberantního keratinu. Mutace Keratinu1 byly popsány, ale mutace genu keratinu jsou častěji vyloučeny. (4)

### Epidermolytická hyperkeratotická forma epidermálního névu

Vykazuje histologický vzhled identický s epidermolytickou hyperkeratózou. Tato forma névu představuje stav mozaiky, ve kterém postižená kůže (nikoliv normální zasahující kůže) nese mutaci v KRT1 nebo KRT10. Jedinci s rozsáhlejšími formami epidermolytické hyperkeratotické formy epidermálního névu, mohou mít potomky s generalizovanou epidermolytickou hyperkeratózou, odrážející zárodečné mutace. (4)

### Svrchní epidermolytická ichtyóza

Vykazuje mírnější ztlustění a více svrchních puchýřů. Dlaně a chodidla jsou minimálně zesíleny, nebo vůbec. Ačkoliv se mohou vyskytnout velké napjaté buly, obecně se vzhled puchýřů přirovná k tání, díky povrchové lokaci roviny štěpení. V souladu s tím je v částech kožních biopsií pozorována menší hyperkeratóza a lýzované oblasti epidermu začínají až v polovině vrstvy Stratum spinosum. Postižení jedinci mohou být klinicky diagnostikováni jako mírná epidermolytická ichtyóza, ale omezená lokalizace epidermolýzy mutace v KRT2, mohou poruchy odlišit. (4)

#### 6.1.4. Autozomálně recesivní vrozená ichtyóza (ARCI)

ARCI zahrnuje širokou škálu klinických fenotypů, které sahají od klasické harlekýnské ichtyózy (HI) a kongenitální ichtyosiformní erythrodermy (CIE) až po klasickou lamelární ichtyózu (LI). Jeden jedinec může vykazovat řadu překrývajících se klinických příznaků. Např. retinoidní terapie může snížit lamelární šupinatění, ale zároveň zhoršit erythrodermu. Celkově se ARCI vyskytuje přibližně u 1 ze 100 000 – 300 000 živě narozených. Diagnóza je založena na klinických nálezech. Biopsie užitečná není, s výjimkou případů, kde třeba vyloučit alternativní diagnózu. (4) (14)

##### Molekulární podstata

Ukázalo se, že mutace v šesti známých genech vedou k fenotypu ARCI a většina z těchto mutovaných genů je příbuzná jak fenotypům LI, tak CIE. Bylo popsáno pár případů autozomálně dominantní LI, ale základní genové defekty nebyly identifikovány. Objev základních genetických základů v rodinách s ARCI usnadnil prenatalní diagnostiku založenou na genotypizaci, která je lepší než riziková diagnostika biopsií fetální kůže. Více než 55% jedinců s ARCI má mutaci v genu kódujícím transglutaminázu 1 (TGM1), zejména pacienti s fenotypem LI. Transglutamináza 1 udělá síť z několika důležitých proteinů a vytvoří kornifikovanou obálku obklopující corneocyty. U pacientů, jimž chybí transglutamináza, je aktivita transglutaminázy ve zmrazených vzorcích kůže nedetekovatelná. Další geny, u kterých bylo zjištěno, že jsou mutovány u ARCI, jsou ABCA12, ALOXE3 (lipoxygenáza-3), ALOX12B (12R-lipoxygenáza), NIPAL4 (ichthyin) a CYP4F22. Kromě narušení syntézy lipidů ve Stratum corneum mohou též enzymy nebo receptory v rámci lipoxygenázové dráhy rovněž narušit zpracování profilaggrinu a filaggrinu. (4) (10) (16)

##### Klinické projevy

Projevy skupiny onemocnění ARCI většinou přetrvávají po celý život jedince. Mnoho pacientů si stěžuje na přidružené svědění. Vzhledem k obstrukci ekrinních žláz nadměrnou hyperkeratózou, mají těžce postižení jedinci tendenci k hyperpyrexii, tepelné nesnášenlivosti, potížím s pocením a vyčerpáním během období teplého nebo horkého vlhkého počasí a intenzivní tělesné aktivity. (4) (10)

##### Lamelární ichtyóza

Klinické projevy klasického fenotypu LI se mohou pohybovat od velmi mírných po závažné. Jedinci s nejzávažnější LI mají velké lamelární destičkovité šupiny s relativně mírnou spodní erythrodermou, ektropií (obrácení okraje očního víčka vedoucí k expozici palpebrální konjunktivy) a mírným ekklabiem (uvolněním rtů). Lamelární šupiny jsou velké, žluté až hnědo-černé, často tlusté a centrálně přiléhající se zvýšenými hranami. Šupiny jsou nejvýraznější na obličeji, trupu a končetinách s predilekcí na flexorních plochách. Líce jsou často červené, napnuté a lesklé. Na čele se objevují šupiny více, než na spodní části obličeje. Dlaně a chodidla jsou u LI zasaženy téměř vždy. Pokožka hlavy je často šupinatá a častěji vypadávají vlasy (obzvláště u TGM1). Vzhled nehtů je individuální. Mohou být tečkované, vyvýšené nebo tlusté, často s výraznou hyperkeratózou.

Formy LI z mutací v TGM1 se projevují v omezenějším postižení kůže. (4) (14)

### Bathing suit ichthyosis

Pacienti s BSI se rodí s plnou koloidní membránou a přechází na LI, ale během prvních měsíců života šupinatění na končetinách vymizí. Zbytek LI v oblastech teplejší kůže (axily, trup, pokožka hlavy) je spojena s teplotně-senzitivními mutacemi v TGM1. Mutace v TGM1 u BSI fenotypů jsou mutace bezesmyslu, které jsou převážně v katalytických oblastech. (4) (14)

### Kongenitální ichtyosiformní erythroderma

Klasická nebulózní kongenitální (vrozená) erythroderma CIE je charakterizována mnohem výraznější erythrodermickou složkou, která se může objevit nejprve po svléknutí koloidní membrány. Někteří pacienti mají CIE při narození bez membrány. Pacienti vykazují jemné bílé šupiny na obličeji, pokožce hlavy a trupu, ačkoliv šupinatění může být více i na plochách extensorů nohou. Stupeň ektropie je variabilní ale často mírnější než LI a také je zde mírnější palmoplantární keratoderma. Může se objevit také alopecie a nehty mohou být tlusté s rýhami. Někteří pacienti vykazují též IUGR (intrauterine growth retardation) a/nebo poruchu dospívání, ačkoliv nutriční deficit a gastrointestinální abnormality jsou neobvyklé. Pacienti s CIE mohou mít také neurologické abnormality. (4)

### Harlekýnská ichtyóza

HI je nejzávažnější forma ARCI. Je výsledkem mutací v genu kódujícím transportér ABCA12. Nedostatek ABCA12 vede k narušení transportu lipidů, což vede k nedostatku lamelárních těl, horních epidermálních lamelárních struktur, které poskytují intracelulární lipidy do Stratum corneum a k předčasné diferenciaci keratinocytů. Ukázalo se také, že ABCA12 je důležitý pro proteázovou funkci. Při narození se onemocnění manifestuje hluboce ztluštělou kůží, která může vypadat jako brnění. Pokryv je rozštěpen na trojúhelníkovité, kosočtverečné nebo diamantové útvary. Ztuhlost pokožky vede k výrazné ektropii, staženým rtům do tvaru O a zdeformovanému nevyvinutému vzhledu uší a nosu. Tuhost kůže může omezovat dýchací pohyby, sání a polykání. Ruce a nohy jsou ischemické, tvrdé a voskové a často se špatně vyvinutými prsty s drápopitým vzhledem. Je běžná ohybová deformita kloubů končetin a nehty bývají hyperplastické nebo chybí. Restriktivní dermatopatie může být občas zaměňována za HI. Vykazuje též těsnou kůži, IUGR,... ale nevykazuje žádnou hyperkeratózu či šupinatění. Intervence u novorozenců s HI jsou stále diskutovány. Velká část novorozenců ale ihned po porodu umírá, nebo se nedožijí jednoho týdne. Pokud ano, zvažují lékaři podání retinoidů. Smrt je obvykle spojena s předčasným narozením, plicní infekcí spojenou s hypoventilací díky rigiditě hrudníku, ztíženým krmením, nadměrnou ztrátou tekutin, špatnou termoregulací, nebo sepsí v důsledku kožní infekce. Ektropii mohou zlepšit chirurgické výkony. Prenatální diagnostika HI je založena na ultrazvukovém vyšetření distální arthrogrypózy. Může být také provedena molekulární analýza. (4) (8) (14)

### Collodion baby

Collodion baby je popisný termín pro novorozence, který se narodil s membránovým krytím připomínající kolodion. CB není druh onemocnění, ale je to fenotyp společný několika formám ichtyózy. Minimálně 65% CB má autozomálně recesivní vrozenou ichtyózu (ARCI) - skupina geneticky odlišných forem ichtyózy s překrývajícími se klinickými příznaky.

Někteří kojenci v této skupině (5-6%), po zbavení se koloidní membrány, vykazují normální kůži (= SHCB – self healing CB nebo SICB – self improving CB, neboli samo-vyléčené CB). Méně často pro svlečení membrány děti vykazují rysy Conradiho syndromu, trichothiodystrofie, nebo recesivní X-vázané ichtyózy. CB se často rodí předčasně. Během porodu a po něm jsou zcela pokryty membránou připomínající celofán. Ta může díky své napjatosti narušit rysy obličeje a končetin. Periferní edém, zploštělé uši, oboustranná verze očních víček, rtů a někdy vulvy jsou často doprovázejícími příznaky. Mezi potíže, kterým CB čelí, patří neschopnost řádně sát, potíže s dýcháním v důsledku omezení expanze hrudníku díky tlusté membráně, kožní a systémové infekce a aspirační pneumonie. Navzdory zesílení Stratum corneum je tato membrána špatnou bariérou vedoucí k nadměrným ztrátám transkutánní tekutiny a elektrolytů, k hypernatremické dehydrataci, zvýšeným metabolickým požadavkům a nestabilitě teploty. U CB je prvořadá podpůrná péče. Nejlépe se s nimi pracuje ve zvlhčovaném inkubátoru se zvláštní pozorností věnovanou prevenci nestability teploty, sepse a nevyváženosti tekutin a elektrolytů. Pokud je detekována infekce, měla by být okamžitě zahájena antibiotická terapie. Odlupování je podporováno aplikací změkčovadel. S ohledem na špatnou kožní bariéru a potenciální toxicitu bychom se měli vyhnout používání keratolytik. (4) (21)

#### Self-healing Collodion baby

Mutace v TGM1, které kódují proteiny citlivé na hydrostatický tlak, mohou vést k samo-léčivému CB. Postižení novorozenci vykazují při narození celkovou nebo akrální koloidní membránu, která zcela vymizí po přechodu dítěte do suchého prostředí. Mutace v TGM1 u SHCB fenotypů jsou mutace bezesmyslu, které jsou převážně v katalytických oblastech. U SHCB byly také popsány mutace ALOX12B a ALOX3B. (4) (21)

**Tabulka č.1 – Genetická podstata nejznámějších typů ichtyózy**

Typ ichtyózy	Podtyp	Postižený gen	
ARCI – autozomálně recesivní kongenitální ichtyóza	BSI – Plavková ichtyóza	TGM1	
	HI – Harlekýn ichtyóza	ABCA12	
	LI - Lamelární ichtyóza / CIE – Kongenitální Ichtyosiformní erythrodermie		ABCA12
			ALOXE3
			ALOX12B
			CERS3
			CYP4F22
		NIPALA4 PNPLA4	
		TGM1	
	SHCB – Self healing Collodion baby	TGM1	
		ALOXE3	
SICB – Self improving Collodion baby	ALOX12B		

Typ ichthyózy	Podtyp	Postižený gen
Keratinopatické ichthyózy	Epidermolytická ichthyóza	KRT1
		KRT10
	Superficiální epidermolytická ichthyóza	KRT2
	Ichthyosis Curth-Macklin	KRT1
Ichthyosis vulgaris		FLG
X – vázaná ichthyóza	nesyndromatická	STS/ARSC1
Nethertonův syndrom		SPINK5

Tabulka č.2 – Znaky nejznámějších typů ichthyóz

	Ichthyosis vulgaris	X – vázaná ichthyóza	Keratinopatické ichthyózy	ARCI (lamelární)
				ARCI (kongenitální ichthyos.erytr)
Incidence	1:250	1 : 2 000 – 6 000 muži	1 : 300 000	1 : 300 000
Dědičnost	AD semi-dominantní	X recesivní dědičnost	AD	AD
Výskyt	2 měsíce a starší	17% při porodu 83% v 1 roce	při narození, puchýře	při porodu jako CB
Charakter šupin	jemné, bílé, zejména na nohou	velké, hnědé	verrukózní šupiny, povrchové puchýře	velké, plátovité
				jemné drobné šupení na zarudlé spodině
Lokalizace	generalizované, vynechává flexury, hyperlinearita dlaní	nejvíce na krku a za ušima, vynechává flexury	generalizované, nejvíce nad ohbími velkých kloubů	generalizované, ektropie, okcipit. alopecie, onychodystrofie
Histologie	chybění Stratum granulosum	nic	epidermolytická hyperkeratóza	masivní, ortokeratóza
				mírná akantóza
Znaky	zvýšené riziko AD a keratosis pilaris	akumulace chol-sulfátu v rohovce, abnormality genitálu	superficiální forma vykazuje více tvorbu pochýrků, než ztlustění kůže	aktivita TGM1 může být měřena na vzorcích
				mohou se objevit neurologické změny

## 7. Ichtyóza a porodnictví

S ichtyózou úzce souvisí předčasné narození dítěte a růstová restrikce plodu. (4) (14)

### 7.1. IUGR

= Intrauterinní růstová restrikce plodu, které se prokáže na pravidelném vyšetření UZ, konkrétně při biometrii plodu. Vývoj bývá opožděný o 3-4 týdny ve vztahu k gestačnímu stáří. Při pozdním řešení může dítě postpartálně vykazovat systémové nebo funkční poruchy. (1) (24)

Klasifikace :

Přiměřený vzrůst – 10. – 90. percentil

Nadměrný vzrůst – nad 90. percentilem

Malý vzrůst – pod 10. percentil

Diagnostika Ultrazvukovou biometrií – měří se BPD (biparietální rozměr hlavičky), FL (délka femuru), HC (cirkumference hlavičky), abdominální cirkumference (AC) a HC/AC index. Pokud je podezření, vyšetření se opakuje, ale ne dříve než za 2 týdny. (1) (24)

### 7.2. Donošený fyziologický novorozenec

Donošený fyziol. novorozenec se rodí po ukončeném 37. týdnu těhotenství. Průměrně váží 3200 – 3500 g a měří 50 cm. Má růžovou kůži, která je pokryta mázkem (tuk + MK + oloupané epidermální buňky). Má nehty přesahující konce prstů. Ušní chrupavky, tukový polštář, a genitál jsou dobře vyvinuty. Chlapci mají sestouplá varlata do šourku, u dívek kryjí labia majora labia minora. (1) (25)

### 7.3. Nedonošený novorozenec

Tabulka č.4– Stupně zralosti

Lehce nezralý	35. – 37. TT
Středně nezralý	32. – 34. TT
Těžce nezralý	29. – 32. TT
Extrémně nezralý	28. TT a méně

Tabulka č.3 – Porodní hmotnost

novorozenec s nízkou porodní hmotností	< 2500 g
novorozenec s velmi nízkou porodní hmotností	< 1500 g
novorozenec s extrémně nízkou porodní hmotností	< 1000 g

Novorozenci narozeni ve 22. – 25./26. TT spadají do tzv. šedé zóny. Zde jsou výsledky intervencí lékařů a dalšího personálu velmi nejisté a nepředvídatelné.

Rodí se na základě stupně nezralosti s nižší porodní hmotností. Má červenou a tenkou kůži, která je pokryta lanugem, naopak mázkem pokryta není. Chybí také tukový polštář, chrupavky uší jsou měkké, stejně tak lebeční kosti. Genitál není dostatečně vyvinutý, varlata u chlapců nejsou sestouplá do šourku. U dívek nejsou malé stydké pysky překryty velkými stydkými pysky.

Na základě stupně nezralosti můžeme novorozence dle percentil také zařadit do kategorie eutrofický, hypotrofický a hypertrofický. (1) (24)



## 8. Diagnostika ichtyózy

### 8.1. Prenatální diagnostika

Některé formy ichtyózy mohou být diagnostikovány již prenatálně. Prenatální diagnostika může v určitých případech odhalit toto onemocnění již v těhotenství. Rodiče se tak mohou rozhodnout, zda dítě s poruchou rohovění na svět přivést, nebo podstoupit UUT. V moči těhotných žen může prokázána nižší hladina estrogenů než je v těhotenství běžné a naopak zvýšená hladina sulfátových steroidů. Pomocí UZ lze diagnostikovat HI, zde ale pouze v případě cíleného vyšetření (rodinná anamnéza aj.). Prenatální vyšetření může být provedeno i na KI. (4) (14)

#### 8.1.1. Triple test

Jedním z možných způsobů odhalení onemocnění prenatálně je i druhotrimestrální screenig VVV, zjišťující chromozomální vady, během kterého je prováděn Triple test. Pomocí biochemického vyšetření se určují hladiny AFP (Alfa-1 fetoprotein), Beta-hCG (volná jednotka lidského gonadotropinu) a E3 (estriol). (6) (17) (18)

Pokud je Triple test pozitivní, následuje aminocentéza a následné cytogenetické vyšetření z buněk plodové vody a nuchální translucence během UZ. (6) (25)

Po asistované reprodukci je nutná zvýšená opatrnost při hodnocení testu, jelikož během těhotenství po AR bývá zvýšena mateřská hladina B-hCG a test má tedy falešnou pozitivitu. Zbytečně by tak pacientka podstupovala invazivní vyšetření. (1) (25)

### 8.2. Molekulární diagnostika

S touto metodou se v ČR začalo v roce 2012 a je to v současné době nejlepší způsob diagnostiky druhu onemocnění. Původně se testoval pouze gen TGM1, postupně se začaly testovat i geny ALOX12B, ALOX3E, NIPAL4 a CYP4F22 a postupně se přidávají i další. Geny se nejprve sekvenovaly zvlášť, což trvalo velmi dlouho. Od roku 2014 se přistoupilo k masivnímu paralelnímu sekvenování, díky kterému se doba velmi zkrátila. Pomocí této metody lze zjistit přímo postižený gen/geny, díky tomu přesně definovat typ ichtyózy a nasadit cílenou terapii (většinou symptomatickou). Má velký význam pro genetickou prevenci a u rizikových rodin je možná prenatální diagnostika. (16)

Délka trvání diagnostiky se liší v rámci typů ichtyózy. Například u IV či XLRI může být výsledek hotov již do pár dnů. U ARCI nebo KI je výsledek k dispozici do 2 měsíců. (4) (20)

Nejspolehlivější diagnostická metoda u narozených dětí je kombinace **molekulární diagnostiky, histologického vyšetření, hodnocení klinického obrazu a elektronové mikroskopie**. Zde hodnotíme ultrastrukturální markery, jako je například množství lamelárních tělísek. U ichtyózy je jejich hustota snížena, jsou menší a díky jinému tvaru nemohou zcela plnit svou funkci. (4) (16)

## 9. Péče a terapie u ichtyózy

### 9.1. Odstraňování kůže

Odstraňování kůže je nedílnou součástí hlavně u lamelární ichtyózy. Pokud by se kůže neodstraňovala, tvořily by se čím dál tím větší nánosy kůže, která by po ztvrdnutí praskala a způsobovala bolest. Kůži je důležité napařit a odmočit v teplé vodě, což trvá 1 - 1,5 hodiny. Poté lze kůži pilníky obrousit. Tento proces trvá cca. 3 hodiny a je třeba jej provádět 1-2x týdně na jaře a v létě. Na podzim a v zimě je lepší proces opakovat 3x týdně, jelikož kůže se v tomto období vrství více. Po obroušení kůže je nutné pokožku promazat zklidňujícím přípravkem a až poté natřít hydratačním mlékem/krémem/olejem. Do koupele je možné přidat mořskou sůl, jedlou sodu nebo vařené ovesné vločky.

Důležití je i manuální odstraňování kůže z vlasové pokožky, které se provádí většinou jednou týdně, ale záleží na každém, jaký způsob a časový interval mu nejvíce vyhovuje. Někomu se tvoří jen drobné šupinky, jiným zase velké pláty šupin. V létě je odstraňování nejjednodušší, protože vlivem tepla a vlhka jde nahromaděná kůže dobře vyčesat. V ostatních ročních obdobích je odstraňování mnohem náročnější, jelikož zrohovatělá kůže je přirostlá. Občas při odstraňování teče i krev. Pomoci mohou zábal s Ureou, která částečně pomůže uvolnit šupiny od zdravé pokožky.

Cca každý druhý měsíc je důležité odstranit nahromaděnou kůži z čela, která i přes pravidelné obrušování naroste a je třeba ji ručně odloupat.

Pro pacienty jsou to někdy bolestivé, ale nutné záležitosti. Díky manuálnímu odstraňování mohou lépe růst vlasy a tělo se tolik nepřehřívá. (18) (33) (36)

### 9.2. Retinoidy

U ichtyózy je nejdůležitější terapie lokální. V těžších případech je však vhodné přistoupit i k terapii celkové.

Retinoidy jsou přírodní či syntetická léčiva odvozená od vitamínu A, používající se převážně v dermatologii. Ačkoliv se používají již velmi dlouho, přesný mechanismus účinku zatím nebyl objasněn, ale víme, že retinoidy působí přímo na regulační úseky DNA, konkrétně na receptory pro kys. retinovou a retinoidní receptory X. Aktuálně je známo přes 500 genů, které jsou regulovatelné retinoidy.

U pacientů s ichtyózou se používají retinoidy Isotretinoin a Acitretin. Kontrolují buněčnou diferenciaci a proliferaci, stabilizují keratinizaci, ovlivňují epidermální růst aj. Dávkování se většinou pohybuje mezi 0,5-1 mg/kg/den a po cca 3 měsících se zpravidla snižuje.

Retinoidy mají vedlejší účinky ve formě projevů, jako jsou záněty rtů, infekční projevy na koutcích úst, záněty spojivek, suchost kůže a svědění,... Kontraindikací nasazení je gravidita, a laktace, jelikož jsou vysoce teratogenní. U dívek užívajících retinoidy se automaticky nasazuje hormonální antikoncepce.

Dalšími kontraindikacemi jsou poruchy jater a ledvin, diabetes mellitus a těžká osteoporóza. Během užívání se nesmí podávat vitamin A, který by pro tělo byl v tomto případě toxický.

Pacienti užívající retinoidy jsou též více fotosenzibilní, proto je důležitá ochrana přípravky s vysokým SPF faktorem, ideálně se léčiva na letní měsíce vysazují.

Po nasazení retinoidů je důležité sledovat jejich účinky a vliv na další vývoj dítěte. V první fázi terapie dochází pacient 1x měsíčně na odběry krve. Další léčba je určena na základě laboratorních hodnot a dalších skutečností. U dětí je také důležité sledovat správný kostní vývoj, provádí se tedy rentgenové snímky zápěstí pro určení kostního věku. Při delší terapii se rentgenuje i páteř. (11) (12) (41)

### **9.3. Vhodná strava**

Jednou ze zajímavostí ichtyózy je také to, že díky neustálé obnově kůže a regulaci tělesné teploty tělo pacienta s ichtyózou spotřebuje více energie, než u zdravého člověka. Je tedy důležité zamyslet se i nad vhodným jídelníčkem, který by neměl být složen z tzv. prázdných kalorií, ale měl by obsahovat kvalitní potraviny s dobrými výživovými hodnotami. Pravidelným zařazováním kvalitních zdrojů bílkovin a (převážně nenasycených) tuků můžeme napomoci zvýšení imunity. Při spotřebě velkého množství energie a tekutin jedince více ohrožuje infekce. Ta je nutná řešit léky, které snižují chuť k jídlu, což má v konečné fázi negativní vliv na funkci kůže. (18) (38)

Obecně platí, že čím méně geneticky modifikovaných a rafinovaných potravin, tím lépe. Pro zajištění dostatku bílkovin a zdravých tuků jsou mimo maso vhodné tyto potraviny: luštěniny (fazole, cizrna, hummus, arašidy,...), ořechy a ořechová másla, avokádo, vejce, řecký jogurt, tvaroh, quinoa, tofu, tempeh, sója, šmakoun a další. Obecně je lepší se vyhnout bílému cukru, ideální je doslazovat medem, čekankovým sirupem,... do dezertů je možné k oslazení přidat banán, datle aj.

Velmi důležitý je pitný režim, ideálně neslazené nápoje. Množství je individuální dle věku jedince, ale cca 3 l denně by mělo být minimum. V určitých případech je vhodné zařadit i iontový nápoj, například při přehřátí těla. (38)

### **9.4. Pobyt u moře**

Pacientům s ichtyózou obecně velmi svědčí moře a přímořský vzduch. Kvůli přehřívání organismu je ale určitě vhodnější jezdit k moři mimo sezónu, kdy je počasí chladnější. Pokud už je naplánována sezónní dovolená, doporučuje se pobyt venku omezit na ranní a pozdější odpolední hodiny, kdy je chladněji. Aby měl pobyt u moře nějaký vliv, je nutná délka pobytu minimálně 14 dní. Po návratu maminky dětí s ichtyózou udávají výrazné zlepšení stavu kůže, které vydrží 1 – 2 měsíce. (30) (31)

## 9.5. Lázně

Dlouhé pobyty si bohužel velká část rodin nemůže dovolit. Lázně jsou ale další skvělá varianta a jelikož děti splňují určité zdravotní podmínky, bývají pobyty proplaceny pojišťovnou. Do 6 let věku dítěte je navíc hrazen pobyt i doprovázejícímu rodiči a v případě schválení nutného doprovodu i u staršího dítěte revizním lékařem, je hrazen i tomuto rodiči. Názory lékařů se v tomto ohledu hodně rozcházejí, někteří lázně nedoporučují z důvodu rizika infekce. Rodiče se ale z lázní vrací téměř vždy nadšení, jelikož to jejich dítěti výrazně prospěje. Koupele v sírné vodě působí na kůži velmi pozitivně. (40)

## 9.6. Lokální kosmetická a kosmeceutická terapie

Jednou z nejdůležitějších součástí terapie u ichtyózy je terapie kosmetickými a kosmeceutickými přípravky. Ty kosmeceutické v sobě mají obsažena i určitá léčiva, například keratolytika, která mají schopnost změkčovat vrchní vrstvu pokožky a napomáhají tak vstřebávání hydratačních přípravků do kůže. Těmi může být urea, kyselina salicylová nebo kyselina  $\alpha$ -hydroxylová. Promazávání kůže je nutné provádět několikrát denně, konkrétní frekvence je závislá na ročním období, fyzické aktivitě, typu ichtyózy, věku, skladbě jídelníčku a dalších faktorech. Kromě hydratačních krémů / mlék / olejů / mastí atd., jsou nezbytné i další přípravky, například kapky do očí a uší, speciální volně neprodejná masti z míchané v lékárnách, speciální mycí přípravky na tělo i vlasy, termální voda k ochlazení a další.

Největší zátěž ohledně těchto přípravků je pro pacienty a rodiče nemocných dětí jejich cena. Vzhledem k tomu, že přípravků spotřebují velké množství, může se celková cena pohybovat i kolem 25 000,- měsíčně za jedince. S čím hodně pomáhá Spolek Ichtyóza, který pořádá pro své členy sbírky krémů a charitativní akce. (15) (37)

## 9.7. Psychoterapie

Neméně důležitou terapií je nejen pro pacienty, ale i jejich rodiče psychoterapie. Psychoterapeut či psycholog pomůže nahlédnout na problém z jiné stránky, objevit v dítěti či rodiči něco výjimečného (a děti s ichtyózou i jejich rodiče opravdu výjimeční lidé jsou). U dětí umožní vyrovnat se a pomoci s problémy během začleňování se do kolektivu, dospívání a případné šikany. I přesto, že se členové v rámci Spolku snaží o osvětu i ve školách aj., občas se jí nelze vyhnout. Nejdůležitější však je, aby rodiče tomu problému věnovali dostatečnou pozornost včas potíže odhalili. Šikanované dítě může působit osamoceně – nevidá se s kamarády, vyhýbá se ostatním dětem. Často nechce do školy z důvodu bolesti hlavy, břicha aj. Vrací se domů se zničenými věcmi. Po návratu ze školy je hladové, ačkoliv mělo svačinu či peníze na ní. Má na těle známky fyzického napadení, např. šrámy, modřiny atd. Dítěti se může zhoršit i prospěch ve škole, může být unavené, mít poruchy spánku. Celkově může působit sklesle, smutně. Pokud se dítě doma svěří, nelze to brát na lehkou váhu. Často se ale stydí a agresory z nějakého důvodu kryje. (27) (28)

## 10. Přípravky

Bez profesionální dermokosmetika a kosmeceutiky by se pacienti s ichtyózou neobešli. Krémů a dalších přípravků spotřebují měsíčně velké množství a je třeba, aby byl viditelný účinek a zároveň nebyly přípravky na kůži, jejich vůně a konzistence moc obtěžující. Samozřejmě musí být přípravky dermatologicky testovány, hypoalergenní a nedráždivé. Je ale velmi těžké vybrat vhodné výrobky, obzvláště v dnešní době, kdy je na trhu obrovská nabídka. Nejvíce využívány jsou následující přípravky (19) (27) :

### 10.1. URIAGE

Francouzská značka profesionální dermokosmetiky využívající léčivou sílu termální vody Uriage z francouzských Alp. (43)

#### 10.1.1. Řada Xémose

- Řada emolienční neboli změkčovací kosmetiky, která pokožku hydratuje, vyživuje a zvláčňuje. Zajišťuje vysoký a dlouhotrvající efekt. (42)

##### 1) Cérat Relipidant Anti-Irritations [viz.obr.č.1]

Mast chrání kůži, vyživuje, okamžitě zklidňuje podrážděnou pokožku a poskytuje úlevu od pocitu svědění. Obsahuje termální vodu Uriage (posílení mikrobiologické funkce kůže), komplex látek Cerasterol-2F (obnova a posílení kožní bariéry), komplex látek TLR2-Regul (posílení imunitní funkce kůže) a komplex látek Chronoxine. (43)

##### 2) Huile Nettoyante Apaisante [viz.obr.č.4]

Jemný čistící olej pro velmi suchou až atopickou kůži. Ochraňuje kůži před podrážděním z tvrdé vody. Zanechává po umytí ochranný nemastný olejový film. Obsahuje komplex látek Cerasterol-2F (posílení a obnova kožní bariéry), termální vodu Uriage s minerálními solemi. Je udávána 75% účinnost na zmírnění pnutí pokožky. (44)

##### 3) Crème Visage [viz.obr.č.5]

Pleťový krém určený ke každodennímu použití. Vyživuje,hydratuje a snižuje pnutí pleti. Účinkuje po dobu 24 hodin. Obsahuje komplexy účinných látek, jako jsou Chronoxine (zklidnění pleti a zamezení svědění), Cerasterol-2F, TLR2- Regul a Termální vodu Uriage. (45)

##### 4) Eau Thermale [viz.obr.č.3]

Termální voda Uriage z francouzských Alp má velmi silné hojivé účinky. Je určena ke každodennímu užití na podrážděnou kůži, dermatózy, ekzémy a zarudnutí,.. Ale i po holení, po sportu, k fixaci make-upu a osvěžení. (46)

#### 10.1.2. Řada Bariéderm

- Řada kosmetiky URIAGE, určena pro poškozenou a popraskanou kůži. (47)

1) **Cica-gel Nettoyant** [viz.obr.č.2]

Mycí gel na obličej i tělo bez obsahu mýdla se zklidňujícími účinky vhodný i pro zanícenou kůži. Obsahuje termální vodu Uriage, komplex látek TLR2-Regul a deriváty mědi a zinku, které zamezují šíření bakterií. (48)

## 10.2. CeraVe

Dermokosmetika CeraVe je na trhu od roku 2005 a je unikátní svým obsahem 3 ceramidů, které jsou naší pokožce vlastní. Obsahuje Cer 1, Cer 3 a Cer 6, mastné kyseliny a další účinné látky. (49)

1) **Moisturising Cream** [viz.obr.č.9]

Hydratační krém obnovující ochrannou kožní bariéru. Vhodný na tělo i obličej. Určeno pro suchou až velmi suchou pokožku. Hypoalergenní neparfemované hutnější složení, které se rychle vstřebává. Díky technologii MVE se aktivní látky uvolňují postupně a je tak zajištěna 24-hodinová hydratace. Obsahuje ceramidy a zklidňující omega oleje. (50)

2) **SA Smoothing Cleanser** [viz.obr.č.6]

Zjemňující čistící gel určený primárně pro normální až suchou pokožku. Čistí a zároveň hydratuje, pomáhá udržet rovnováhu pokožky. Obsahuje kyselinu salicylovou napomáhající zvláčnění pokožky. Neobsahuje dráždivé mikročástičky. (51)

3) **Moisturising Lotion** [viz.obr.č.7]

Hydratační mléko lehké konzistence pro suchou až velmi suchou pokožku. Pomáhá obnovit ochrannou kožní bariéru a udržovat přirozenou vlhkost pokožky. Určeno pro tělo i obličej. Obsahuje kyselinu hyaluronovou a 3 typy esenciálních ceramidů. MVE technologie pro postupné uvolňování aktivních látek. Naparfemované, hypoalergenní složení bez olejů. (52)

4) **SA Renewing Foot Cream** [viz.obr.č.8]

Obnovující krém na nohy pro popraskanou, extrémně suchou a drsnou pokožku. Změkčuje, zmírňuje vysušení a obnovuje ochrannou kožní bariéru. Obsahuje ceramidy, kyselinu hyaluronovou, kyselinu salicylovou a mléčnan amonný. Neparfemované složení s MVE technologií. (53)

## 10.3. Topicrem

Topicrem je menší rodinná francouzská společnost vyrábějící kvalitní dermokosmetiku. Původně byly přípravky určeny pro novorozence, proto mají všechny přípravky jednoho společného jmenovatele – jemnost. K výrobě jsou využívány pouze kvalitní suroviny, např. lněný olej, urea, bio-aktivní voda, glycerin,.. (54)

### 1) **AD Huile Émolliente** [viz.obr.č.12]

Zvláčňující olej určen převážně pro kůži atopickou, velmi suchou a velmi citlivou. Hydratuje, zmírňuje pocity svědění a obnovuje kožní bariéru. Obsahuje lněný olej a bambucké máslo. Aplikace je ideální na vlhkou pokožku po koupeli, velmi rychle se vstřebává. (55)

### 2) **AD Baume Émolliente** [viz.obr.č.10]

Zvláčňující balzám pro velmi suchou až atopickou pokožku. Vyživuje, ulevuje od svědění, hydratuje po dobu 24 hodin, posiluje a obnovuje kožní bariéru – hydrolipidický film pokožky. (56)

### 3) **AD Gel Nettoyant Surgras** [viz.obr.č.13]

Ultra výživný mycí gel pro velmi suchou a atopickou pokožku. Vyživuje a hydratuje pokožku, díky Allantoinu ulevuje od svědění. Neparfemovaný, nedráždí oči. Pomáhá obnovit hydrolipidický film. (57)

### 4) **Gel Nettoyant Douceur** [viz.obr.č.11]

Jemný mycí gel na tělo a obličej pro jemnou pokožku. Hypoalergenní, bez mýdla, bez parabenů. Jemně čistí, nedráždí oči, zároveň chrání. Obsahuje glycerin. (58)

## 10.4. Dexeryl

### 1) **Emollient cream** [viz.obr.č.15]

Tento ochranný zvláčňující krém je jeden z nejoblíbenějších krémů mezi pacienty s ichthyózou. Je určený pro suchou pokožku vykazující různé kožní problémy. Zajišťuje optimální vlhkost kůže pomocí glycerolu, vazelína a tekutý parafín zabraňují dehydrataci. Působí jako bariéra proti poškození. (59)

### 2) **Cleansing Cream** [viz.obr.č.14]

Mycí krém vhodný na kůži se sklonem k atopii. Myje a zároveň hydratuje. (60)

## 10.5. A-derma

A-derma je francouzská značka vyrábějící kosmetiku na přírodní bázi. Na trhu je přes 30 let a od svého začátku využívá rostlinu Oves Rhealba, která má zklidňující a protizánětlivé účinky. (61)

### 1) **Crème Émolliente** [viz.obr.č.17]

Emolienční krém na suchou pokožku se sklony k atopii. Přírodní složení, ulevuje od pocitu svědění, okamžitě zklidňuje a hydratuje. (62)

### 2) **Gel Lavant Émollient** [viz.obr.č.16]

Zvláčňující mycí gel vhodný pro pokožku se sklony k atopii a vlasy. Čistí, zklidňuje a chrání pokožku. Nedráždí oči, neobsahuje mýdlo. (63)

## 10.6. SVR

Francouzská značka, která již od roku 1962 uvádí na trh velmi kvalitní přípravky.

### 1) **Topialyse Baume Lavant** [viz.obr.č.18]

Mycí balzám pro suchou a podrážděnou pokožku určen ke každodenní hygieně. Jemně myje, zanechává pokožku jemnou a vláčnou, zklidňuje podráženi a zabraňuje vysychání. S obsahem omega MK 3,6 a 9. (64)

### 2) **Topialyse Crème** [viz.obr.č.19]

Vyživující péče pro suchou a citlivou pokožku. Intenzivně vyživuje a hydratuje, dobře se vstřebává a nezanechává mastný pocit. Obsahuje vyživující komplex, Niacinamid a Omega MK 3,6 a 9. (65)

### 3) **Xérial 10** [viz.obr.č.20]

Hydratační tělové mléko pro velmi suchou pokožku. Vyživuje, hydratuje, zvláčňuje a ulevuje od pnutí. Obsahuje 10% Ureu, bambucké máslo a Alantoin. (66)

## 10.7. Bioderma

Další velmi kvalitní francouzská značka kosmetiky, která je na trhu již přes 50 let.

### 1) **ABC Derm Babysquam** [viz.obr.č.21]

Krém na šupiny ve vlasech pomáhá odstranit lamely ve vlasech. Zároveň pokožku zvlhčuje a hydratuje. Obsahuje bambucké máslo, estery AHA, galactoarabinan. (67)

### 2) **Atoderm Sprchový Olej** [viz.obr.č.22]

Sprchový olej pro velmi suchou a podrážděnou pokožku s krémovým a nemastným složením. Vhodný na tělo i obličej. Pomáhá zlidnit a vyživit pokožku. (68)

Dalšími oblíbenými značkami jsou u pacientů s ichtyózou La Roche-Posay, Eucerin, Cetaphil, Lactovit [viz.obr.č.26], Epaderm a další.

Z lékáren jsou to potom OGA mast, Lipobase krém [viz.obr.č.27], Infadolan [viz.obr.č.24] a přípravky s Ureou. Do uší a do očí se používají speciální kapky a masti. Do uší je velmi oblíbený sprej Vaxol [viz.obr.č.23], do očí mast Vita-Pos [viz.obr.č.25].

Do koupelí je vhodné přidávat jedlou sodu nebo mořskou sůl. Některým pacientům s lehkým průběhem vyhovuje i užívání modré profi-Indulony a lékárenské vazelíny.



# Praktická část

## 11. Stanovení cílů

Hlavním cílem bylo zjistit informace o ichthyóze podložené zkušenostmi rodičů a jejich dětí, které s tímto onemocněním žijí, jejich přístup k nemoci a míru zátěže, kterou pro ně ichthyóza představuje.

### 11.1. Dílčí cíle práce

#### Cíl č.1

Prvním cílem bylo zjistit, kdy rodiče zaznamenali první známky onemocnění, kdy jim byla sdělena diagnóza a zda během čekání na ni, měli obavy o psychomotorické postižení. Tomuto cíli se věnují otázky 1, 4 a 6.

#### Cíl č.2

Druhým cílem bylo zjistit, jestli (a jak) onemocnění dítěte ovlivnilo porod dítěte a kojení. Tomuto cíli se věnují otázky 2, 3 a 7

#### Cíl č.3

Třetím cílem bylo zjistit, jak se rodiče staví k plánování dalšího potomka, zda se bojí, že bude další dítě také nemocné. Tomuto cíli se věnují otázky 5, 8, 9, 10

#### Cíl č.4

Čtvrtým cílem bylo zjistit, jakou každodenní zátěž pro rodiče onemocnění znamená, ať už psychickou nebo časovou. Tomuto cíli se věnují otázky 11, 12, 13 a 14.

## **12. Metodologie výzkumu**

### **12.1. Metoda sběru dat**

Bakalářská práce má teoreticko-výzkumnou formu. Pro účel výzkumu byl vypracován nestandardizovaný dotazník přes web survio.com. Online dotazník byl distribuován přes sociální sítě. Obsahuje otázky kvantitativní i kvalitativní. Dotazník má 13 otázek, z nichž 4 otázky mají ještě podotázku pro část respondentů.

K otázce č.7 byl vytvořen ještě doplňkový dotazník, na jehož základě jsem mohla porovnat výsledky s jiným vzorkem respondentek. Obsahuje pouze 2 otázky.

*Oba dotazníky jsou k dispozici v příloze.*

### **12.2. Výzkumný soubor a jeho charakteristika**

Hlavní dotazník byl určen pro rodiče, především matky, kteří mají doma dítě/děti s onemocněním ichtyóza. Byl distribuován pomocí sociálních sítí, kde mi nejvíce pomohla paní Hana Kadlecová, zakladatelka spolku Ichtyóza. Během 14 dnů jsem získala 43 odpovědí. 3 respondentky bohužel nevyplnily celý dotazník, proto jejich odpovědi nebyly do výsledků zahrnuty.

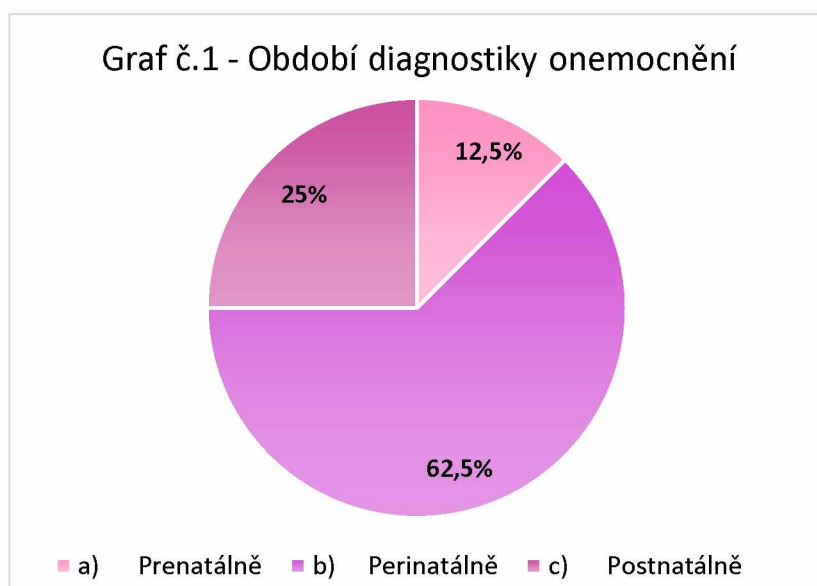
Doplňkový dotazník byl sdílen přes sociální síť a byl dostupný po dobu, než jej kompletně vyplnilo 40 respondentek, což trvalo 3 dny.

## Otázka č. 1

*Kdy jste se o ichtyóze dozvěděli?*

Tabulka č.5 – Období diagnostiky onemocnění

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Prenatálně	12,5%	5
b) Perinatálně	62,5%	25
c) Postnatálně	25%	10
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>



Mezi prenatálně diagnostikované patří zejména děti s RXLI, kde lze ichtyózu diagnostikovat na základě dalšího testování vycházejícího z nestandardních výsledků Triple testu prováděném v II. trimestru těhotenství. V moči těhotných žen je také prokázána nižší hladina estrogenů než je v těhotenství běžné a naopak zvýšená hladina sulfátových steroidů. Dále lze diagnostikovat pomocí UZ HI, zde ale pouze v případě cíleného vyšetření (rodinná anamnéza aj.). U rizikových rodin může být provedena též prenatální diagnostika na KI.

Během porodu je většinou ichtyóza diagnostikována díky narození CB, které potřebuje speciální intervence lékařů a dalších zdravotníků.

Například IV se před porodem ani během něj nemanifestuje vůbec a projevy mohou být patrné až v cca 2 měsících života, nebo dokonce až později v dětství. (4)

### *Výsledek :*

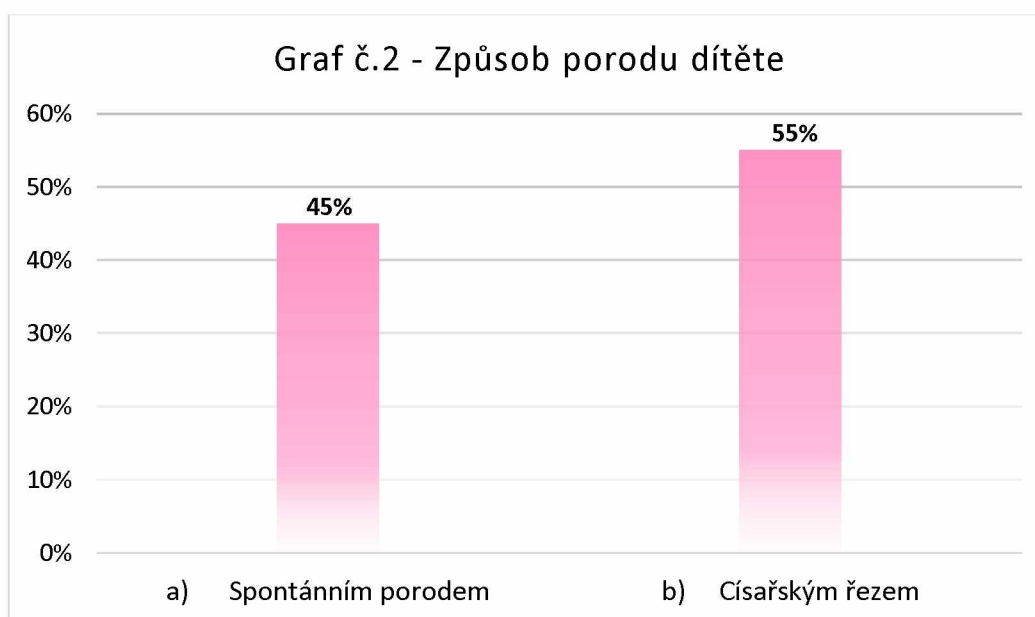
62,5% - 25 žen uvedlo, že se o onemocnění svého dítěte dozvěděly perinatálně, tedy během porodu, až jeden týden po něm. Postnatálně, tedy po prvním týdnu života dítěte, se objevila u 25% (10). Prenatálně diagnostikována byla pouze u 5 tedy u 12,5%.

## Otázka č.2

*Jakým způsobem bylo dítě přivedeno na svět?*

Tabulka č.6 – Způsob porodu dítěte

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Spontánním porodem	45%	18
b) Císařským řezem	55%	22
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>



V případě prenatálně diagnostikované ichtyózy se k S.C. přistupuje vždy. Je důležité zabránit traumatu kůže, obzvláště u vážných forem jako je HI aj. V případě CB je důležité zajistit, aby se membrána neodloupla s celou vrstvou kůže. Díky pevnosti membrány je též při spontánním porodu riziko deformace končetin a trauma obličeje.

Dalším důvodem velké frekvence S.C. u dětí s ichtyózou je častý předčasný porod nebo IUGR. (4) (14)

### *Výsledek:*

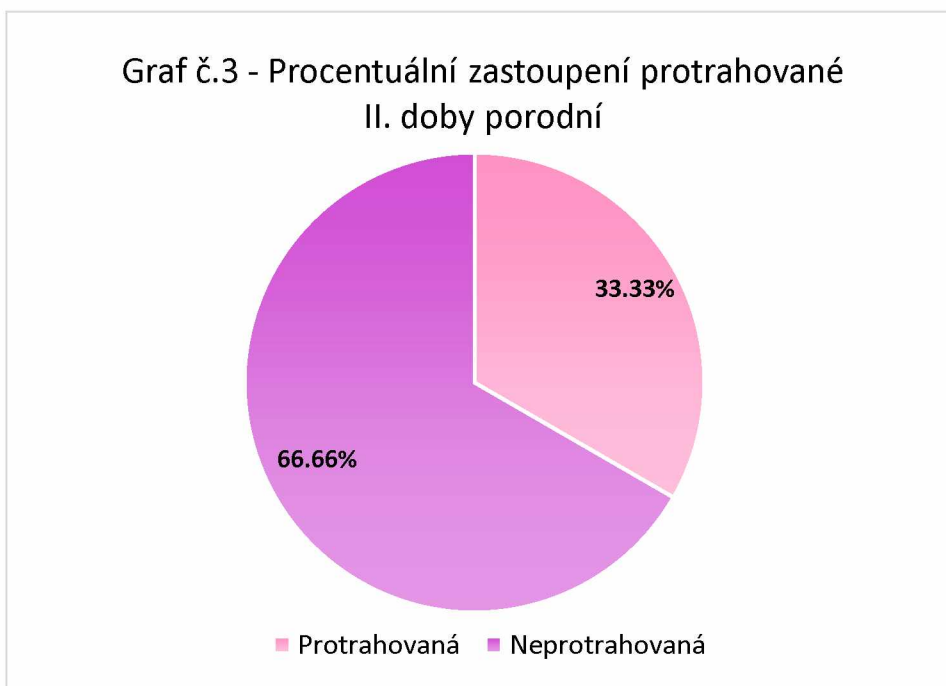
Ze 40 dotazovaných žen přivedlo na svět své dítě spontánním porodem méně než polovina - 45%, tedy 18. Císařským řezem rodilo 55% žen, tedy 22.

### Otázka č. 3

*Pokud se jednalo o spontánní porod, byla II. doba porodní protražovaná?*

Tabulka č.7 – Četnost protražované II. DP

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Ano	33,33%	6
b) Ne	66,66%	12
<b>Celkem</b>	100%	18



Protražovaný porod můžeme sledovat zejména u žen, jejichž dítě má RXLI. Je u nich zaznamenán pokles hladiny estrogenů důležitých pro fyziologický průběh porodu. (4)

#### *Výsledek:*

Na tuto otázku odpovídalo pouze 18 žen – ty, které v předchozí otázce zvolily odpověď b) a rodily své dítě spontánně. Protražovanou II. dobu porodní měla třetina z nich – 33,33%. 66,66% mělo II. dobu porodní běžně trvajících.

## Otázka č.4

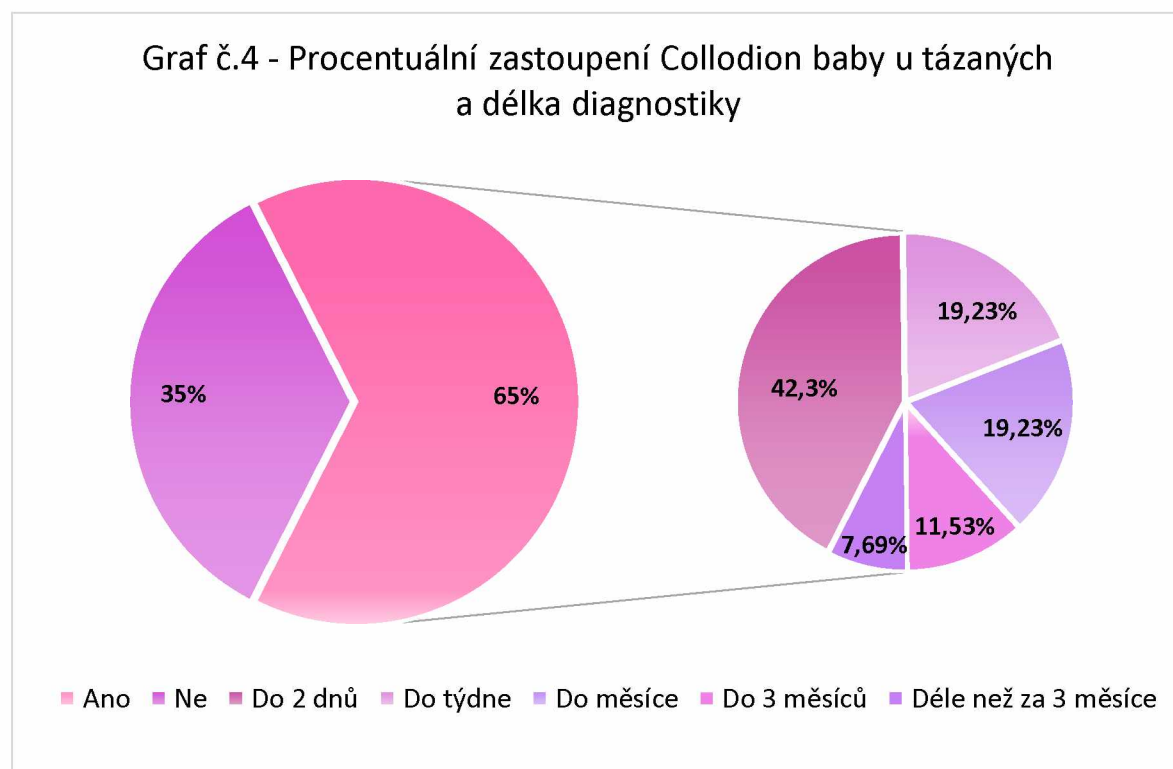
*Bylo vaše dítě Collodion baby? Pokud ano, za jak dlouho Vám lékaři sdělili diagnózu ichtyóza?*

Tabulka č.8 – Četnost Collodion babies

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) ano	65%	26
b) ne	35%	14
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>

Tabulka č.9 – Délka diagnostiky

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Do 2 dnů	42,30%	11
b) Do týdne	19,23%	5
c) Do měsíce	19,23%	5
d) Do 3 měsíců	11,53%	3
e) Déle než za 3 měsíce	7,69%	2
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>26</b>



Jelikož se ichtyóza stále řadí mezi méně známá a málo prozkoumaná onemocnění, je i její diagnostika velmi složitá. Její klinické projevy mohou být podobné jiným dermatologickým onemocněním a pokud se dítě nenarodí jako CB, kde je možnost postižení ichtyózou evidentní, může určení diagnózy trvat velmi dlouho. V ČR se na ichtyózu specializuje FN Brno a FN Motol, kam je třeba novorozence pro diagnostiku přeložit.

### *Výsledek:*

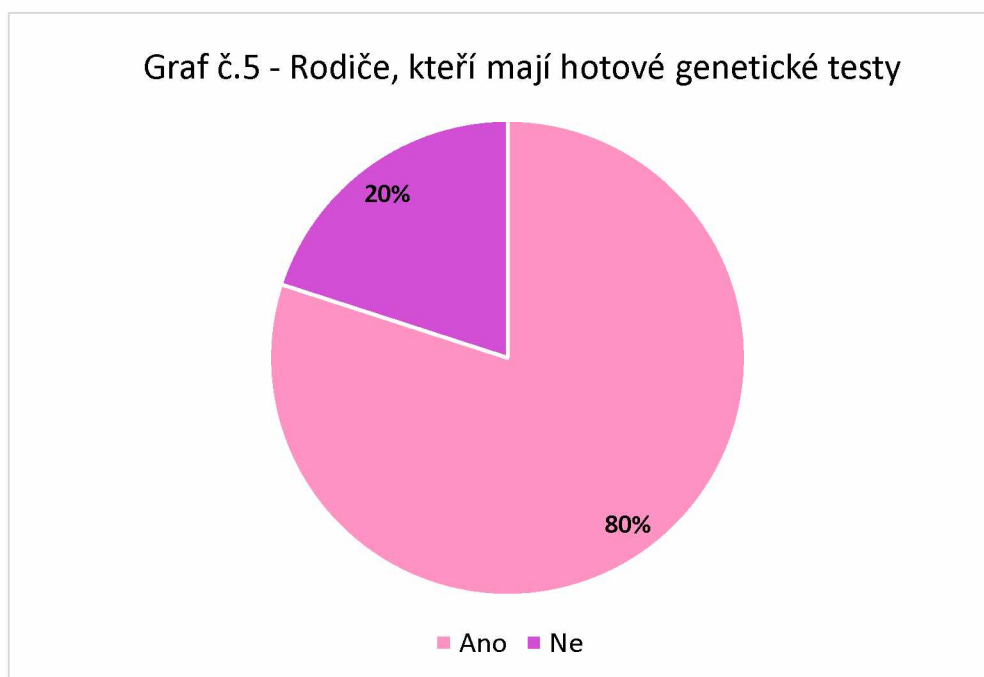
Z celkového počtu 100% (40) respondentek uvedly více jak  $\frac{2}{3}$  žen – 65% (26), že jejich dítě bylo narozeno jako Collodion baby. Bez koloidní membrány se narodilo 35% dětí (14). Ze všech Collodion babies byla diagnóza určena 11 dětem (42,3%) do 2 dnů. 5 dětem (19,23%) do týdne. Dalším 5 dětem (19,23%) do měsíce. 3 děti (11,53%) byly diagnostikovány do 3 měsíců a zbylé 2 děti (7,69%) čekaly na diagnostiku déle než 3 měsíce.

## Otázka č.5

*Nechali jste si s partnerem udělat genetické testy?*

Tabulka č.10 – Rodiče s hotovými genetickými testy

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Ano	80% = 32 respondentek	32
b) Ne	20% = 8 respondentek	8
<b>Celkem</b>	100% = 40 respondentek	40



Genetické testy jsou možnost pro rodiče, kteří mají nemocné dítě, ke zjištění poruchy konkrétního genu/genů. Testy výrazně pomohou k určení typu ichtyózy a k zahájení správné terapie. Znat genetickou podstatu je důležité i pro případné plánování dalšího potomka. Rodičům to může pomoci rozhodování o spontánním/umělém oplodnění. Dostat se na genetické testy může být ale velmi složité a např. na Slovensku testy dostupné nejsou. Rodiče z SK, kteří testy chtějí podstoupit, musí za testy v ČR zaplatit. Existují ale i lidé, kteří navzdory onemocnění dítěte genetickou podstatu znát nechtějí a dalšího potomka plánují bez testování či zvažení umělého oplodnění. Často to bývají lidé nábožensky založení, ale někteří jednoduše nechávají další dění na přírodě a nechtějí se výsledky testů stresovat.

### Výsledek

Co se týče počtu rodičů, kteří mají hotové genetické testy, z našeho vzorku 40 rodičů si nechalo genetické testy udělat přesně 80%, tedy 32 rodičovských párů. 20%, tedy 8 párů, stále genetické testy hotové nemá.

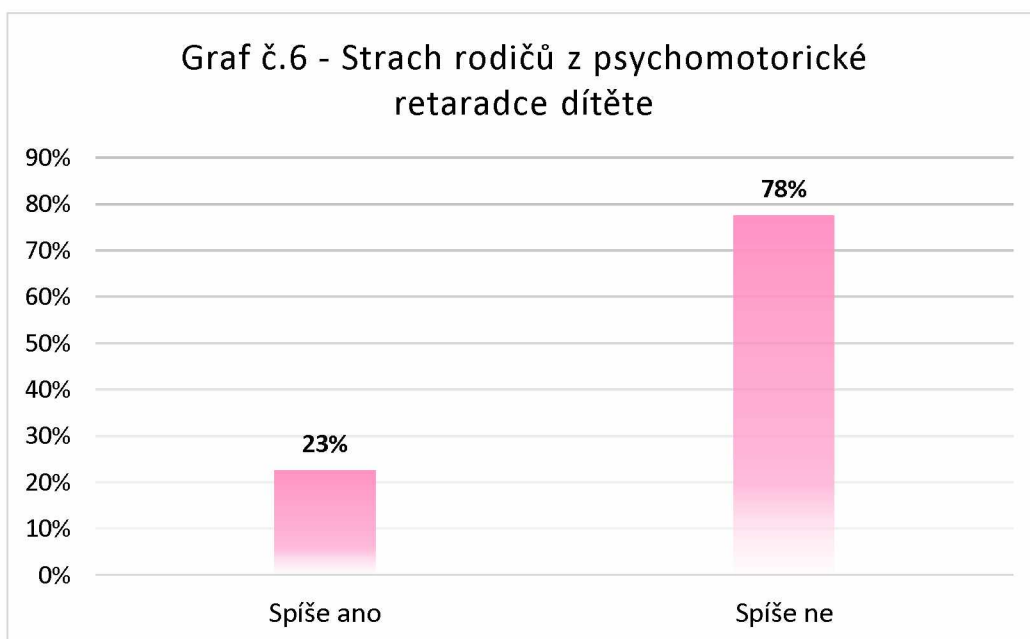


## Otázka č.6

*Mysleli jste si, že bude vaše dítě psychomotoricky retardované?*

Tabulka č.11 – Strach rodičů z psychomotorické retardace dítěte

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Spíše ano	22,5%	9
b) Spíše ne	77,5%	31
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>



Pro většinu běžné populace je ichtyóza neznámý pojem. Pro rodiče, kteří se tedy setkají s tímto onemocněním u svého dítěte, to může být velká psychická zátěž i díky neinformovanosti. Jedna z nejnáročnějších situací pro rodiče nastává v případě, že se dítě narodí jako Collodion baby. Membrána, ve které je dítě „uvězněno“ a díky které má pusu staženou do tvaru O, musí být pro všechny rodiče šok, tím větší, pokud ichtyóza nebyla diagnostikována prenatálně.

Pokud je ale péče o kůži dítěte správná, zpravidla mu nic nebrání ve vykonávání běžných činností. U pacientů se můžeme občas setkat s ADHD, hyperaktivitou, autismem,.. ale s psychomotorickou retardací jako takovou, je ichtyóza provázána jen zřídka. V takovém případě bývá mutace i na některém z vedlejších genů, případně na několika dalších.

### *Výsledek:*

Respondentky měly pouze 2 varianty odpovědi. Z odpovědí vyplynulo, že 9 (23%) dotazovaných žen se po zjištění diagnózy bálo, že jejich dítě bude psychomotoricky retardované. Zbylých 31 (78%) respondentek se o psychomotorickou retardaci svého dítěte neobávalo.

## Otázka č.7a

*Umísťování dětí do inkubátoru, prevoz do jiné nemocnice a další faktory často znemožní kojení. Jak to bylo s kojením u Vás?*

Odpovědi:

1. „Odstříkávala jsem 3 měsíce, poté UM.“
2. „Kojila jsem 2 měsíce.“
3. „Odstříkávala jsem a partner mléko vozil do Motola, kam chlapečka převezli. Za 3 měsíce UM.“
4. „Nekojila jsem vůbec.“
5. „Plně kojeno do 10 měsíců.“
6. „Nekojila jsem.“
7. „Kojila jsem 3 měsíce.“
8. „2 měsíce jsem krmila odsátým mlékem, potom jsme přešli na umělé.“
9. „Přestala jsem kojít v šestinedělí.“
10. „Kojila jsem po 4 týdnech (do té doby jsem odstříkávala) až do roka a půl.“
11. „Kojení bez problémů 13 měsíců.“
12. „Krmili jsme 3 měsíce odsátým mlékem, když bylo umožněné kojení, nechtěl se přisát.“
13. „Neměla jsem vůbec mléko.“
14. „Kojila jsem 5 měsíců.“
15. „Chlapeček byl kojen 4 měsíce, poté umělé mléko.“
16. „Kojila jsem 12 měsíců.“
17. „Nebolo mi umožněné kojít a pro prepustění prsník úplně odmíetal. Skončili sme na UM.“
18. „První dny jsem nekojila, až později a do 9 měsíců.“
19. „Nekojila jsem, neměla jsem mléko ale ani u zdravého dítěte.“
20. „Krmilo se odstříkaným mlékem, do 3 měsíců.“
21. „Kojení nebylo možné z důvodu převozu dítěte do FN Brno a následného podezření na eozinofilní kolitidu. Bylo převedeno na umělou výživu na bázi aminokyselin.“
22. „Nekojila jsem.“
23. „Nebylo mi umožněno kojít a po propuštění prso úplně odmítal. Skončili jsme na uměl. mléku.“
24. „Kojení celkem bez problémů do 8 měsíce.“
25. „Nejdříve jsem měsíc odstříkávala, potom 2 měsíce kojila, potom jsme kupovali umělé mléko.“
26. „Kojila jsem 4 měsíce, ale bylo mu dáváno i umělé mléko, měla jsem ho málo.“
27. „Nekojila jsem.“
28. „Kojila jsem v šestinedělí.“
29. „Kojila jsem 13 měsíců.“
30. „Kojení nebylo možné, jelikož malý nezvládal sát.“
31. „Nekojila jsem a nevdí mi to.“
32. „Kojení nebylo možné, neuměl sát.“
33. „Kojila jsem do 18 měsíců.“
34. „Kojení se mi už nepodařilo rozběhnout, když to bylo možné.“
35. „Holčička byla na lahvičce od začátku, neměla jsem mléko.“
36. „Kojila jsem a k tomu dokrmovala Nutrilonem, od 7. měsíce jen UM.“
37. „Byla jsem v Jičíně s komplikacemi po porodu, dítě převezeno do Hradce.. Manžel tam jezdil s pár kapkami mateřského mléka. V Hradci jsem se pak snažila kojít, ale spíše jsem odstříkávala, nechtěl se moc přisát. Od 4 měsíců UM.“
38. „Holčička nemohla sát, když ano, neměla jsem už tolik mléka.“
39. „Mléko jsem odstříkávala, po 4 týdnech jsem kojila až do roka a čtvrt.“
40. „Ihned po porodu byla převezena do Motola, takže jsem odstříkávala a zamrazovala. Takto jsme to dělali 3 měsíce, potom dostával UM.“

## Otázka č.7b

Pro srovnání byla položena 40 maminkám fyziologických novorozenců, které již ukončily kojení, tato otázka:

*Bylo vaše dítě kojeno? Pokud ano, jak dlouho?*

Odpovědi:

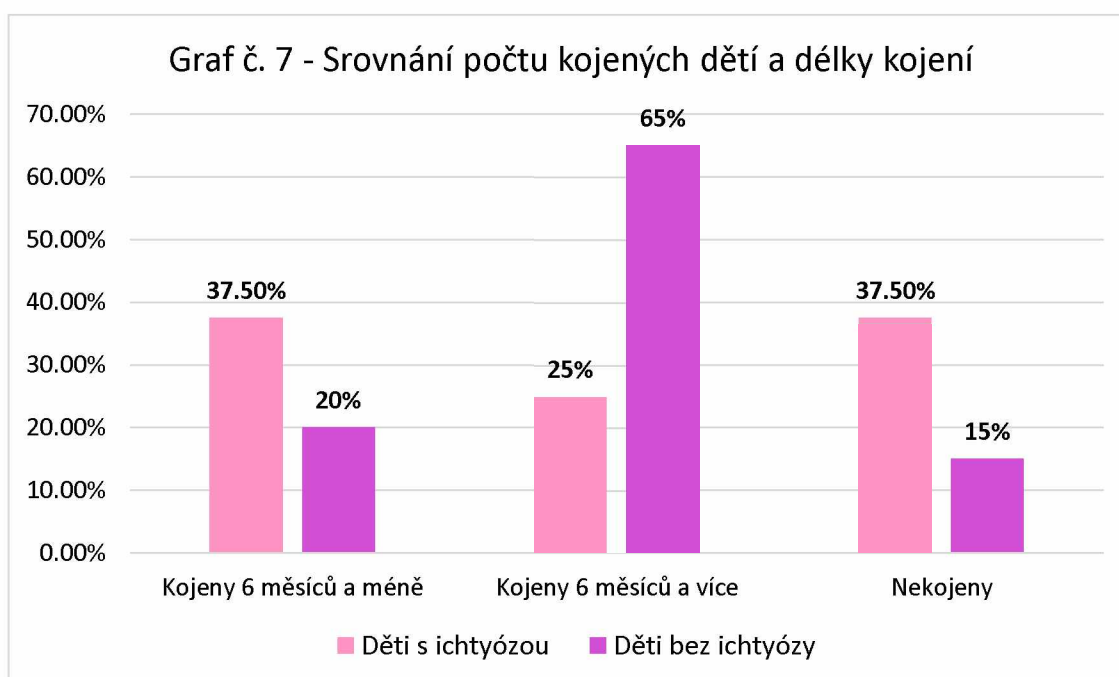
1. „Ano, 14 dní.“
2. „Ano, rok a 2 měsíce.“
3. „Ano, 11 měsíců.“
4. „Ano, 10 měsíců.“
5. „Ano, 10 měsíců.“
6. „Ano, 14 měsíců.“
7. „Ano, 5 měsíců.“
8. „Ano, 1 rok.“
9. „Ano, 1 měsíc.“
10. „Ano, ale jen měsíc.“
11. „Ano, 16 měsíců.“
12. „Ano, 13 měsíců.“
13. „Ano, 23 měsíců.“
14. „Ano, 11 měsíců.“
15. „Ano, 10 měsíců.“
16. „Ano, 16 měsíců.“
17. „Ne, neměla jsem mléko.“
18. „Ano, 30 dní.“
19. „Ano, rok.“
20. „Ano, 26 měsíců.“
21. „Ano, do jednoho roku.“
22. „Ano, 10 měsíců.“
23. „Ano, 6 týdnů.“
24. „Ano, 8 měsíců.“
25. „Ano, 14 měsíců jsme kojili.“
26. „Ano, půl roku.“
27. „Ano, cca rok.“
28. „Ne, nespustilo se mi mléko.“
29. „Ano, rok a půl.“
30. „Ano, 4 měsíce.“
31. „Ano, 17 měsíců.“
32. „Ano, 2 roky.“
33. „Ano, 9 měsíců.“
34. „Ano, 23 měsíců.“
35. „Ne, bolely mě hodně prsy.“
36. „Ano, 21 měsíců.“
37. „Ne, syn se nepřisával a po krátkém čase jsem přestala mít mléko i na odstříkání.“
38. „Ne. Mléko bylo, ale byla jsem po sekci a nešlo mi to. Sestřičky v porodnici nebyly moc ochotné mi pomoci, jen mi říkaly, že doma mi taky nikdo nepomůže.. Nerozkojila jsem se a skončilo to na umělém mléku.“
39. „Ano, ale po 4 měsících jsem přestala z důvodu stresového vypětí (úmrtí kamarádky).“
40. „Ne, nechávala jsem si zastavit laktaci, jsem silná kuřačka.“

Tabulka č.12 – Kojení dětí narozených s ichtyózou

Statistika z otevřených odpovědí	Relativní četnost	Absolutní četnost
Dítě kojeno/ krmeno odstříkaným mlékem (6 měsíců a méně)	37,5%	15
Dítě kojeno/ krmeno odstříkaným mlékem (delší dobu než 6 měsíců)	25%	10
Dítě nekojeno.	37,5%	15
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>

Tabulka č.13 – Kojení dětí narozených bez ichthyózy

Statistika z otevřených odpovědí	Relativní četnost	Absolutní četnost
Dítě kojeno/ krmeno odstříkaným mlékem (6 měsíců a méně)	20%	8
Dítě kojeno/ krmeno odstříkaným mlékem (delší dobu než 6 měsíců)	65%	26
Dítě nekojeno.	15%	6
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>



Nepříjemnou součástí narození dítěte s ichthyózou bývá nemožnost kojení. Ta může být způsobena nutností převozu dítěte do FN, která se na ichthyózu specializuje a je často velmi vzdálená. Hospitalizovaná matka nemá tedy po porodu několik dní možnost být se svým dítětem a začít kojit. Pokud byl porod veden císařským řezem, čas bez dítěte se vlivem delší hospitalizace prodlužuje. Je zde riziko nespuštění laktace, nebo spuštění nedostatečného, k čemuž může výrazně přispět i psychický stav matky. Dalšími důvody nemožnosti kojení je nutnost umístění novorozence do inkubátoru a u CB neschopnost sání. Na plicní ventilaci jsou často děti předčasně narozené, nebo děti CB. Tuhá membrána brání dostatečnému fungování dýchacích svalů a roztahování plic.

#### Výsledek:

U dětí s ichthyózou kojilo 25% matek delší dobu než 6 měsíců, 37,5% kratší dobu než 6 měsíců a 37,5% nekojilo vůbec. Zdravé děti byly kojeny v 65% delší dobu než 6 měsíců, v 20% kratší dobu než 6 měsíců a 15% z nich kojeno nebylo.

## Otázka č.8

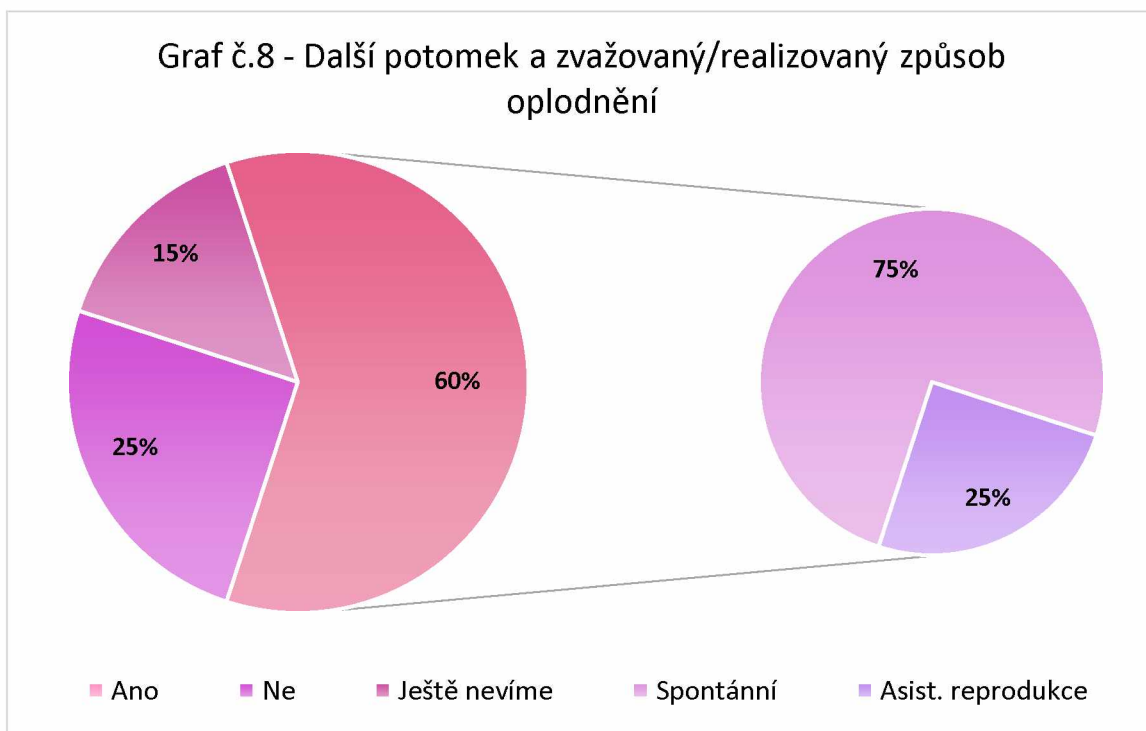
*Plánujete nebo máte dalšího potomka, narozeného po dítěti s ichtyózou?  
Pokud ano, šli jste/půjdete cestou spontánního nebo umělého oplodnění?*

Tabulka č.14 – Další potomek (mají či plánují)

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Ne	25%	10
a) Ještě nevíme	15%	6
b) Ano	60%	24
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>

Tabulka č.15 – Zvažovaný/realizovaný způsob oplodnění

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Spontánní	75%	18
b) Asistovaná reprodukce	25%	6
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>24</b>



Spoustu rodičů čeká v souvislosti s onemocněním jejich dítěte nelehká úloha, rozhodnout se, zda se budou snažit o dalšího potomka. Péče o nemocné dítě zabere několik hodin denně a někteří rodiče mají strach, že se nebudou moci věnovat dalšímu dítěti tak moc, jak by chtěli. Jelikož ichtyóza znamená pro rodiny i velkou finanční zátěž, je často rozhodování ovlivněno i socioekonomickým statutem rodiny, mírou podpory od státu v podobě ošetřovného, nebo výše příspěvků od neziskových organizací .

Pokud se pro další dítě rozhodnou, je třeba zvážit, jakým způsobem oplodnění se vydají. V případě hereditární (dědičné) ichtyózy je totiž riziko, že se narodí nemocné i další dítě. Je zde tedy na místě se přiklonit k umělému oplodnění.

### *Výsledek:*

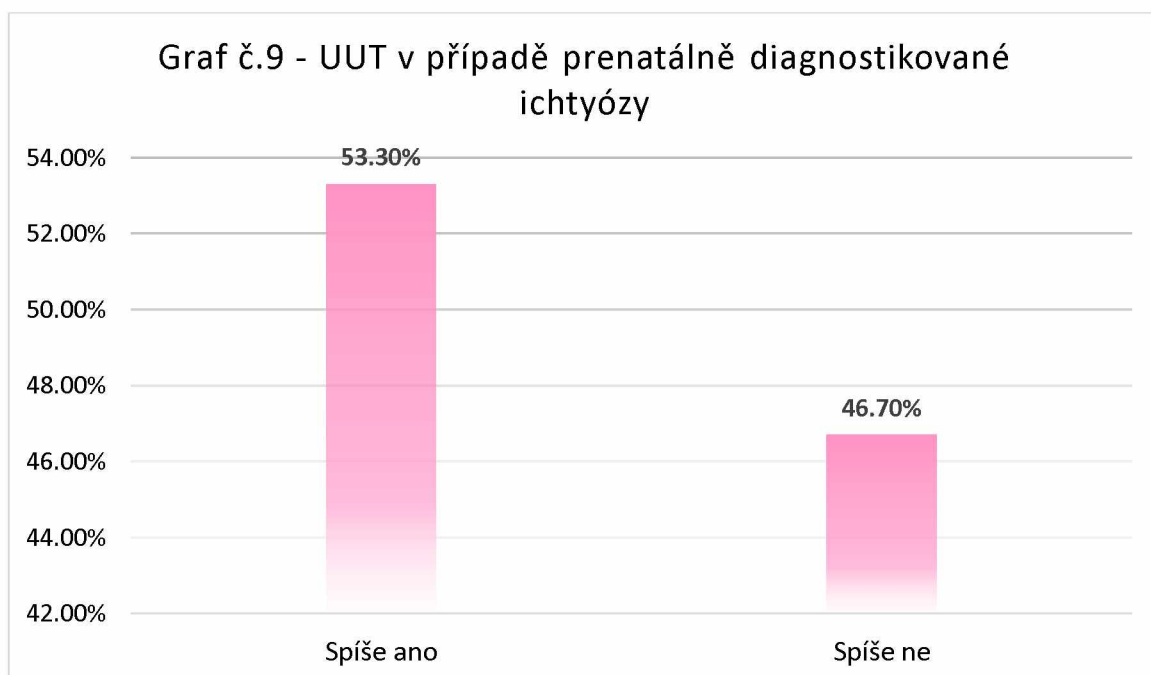
V osmé otázce jsem zjišťovala rovnou dvě skutečnosti, a to, zda rodiny, které mají doma jedno dítě s ichtyózou, plánují ještě dalšího potomka/potomky a pokud ano, jakou cestou oplodnění se vydají. Největší zastoupení měla u první otázky odpověď „ano“ a to téměř dvě třetiny – 60% (24 respondentek). Čtvrtina, tedy 25% (10 respondentek), odpověděla, že dalšího potomka neplánují. Zbylých 15% rodin, tedy 6, si ještě dalšího potomka bude rozmýšlet. Z těch rodin, které další dítě plánují (24), půjde cestou umělého oplodnění pouze čtvrtina z nich - 25% (6 párů). 75% (18 párů) zvolí navzdory možnému riziku spontánní oplodnění.

## Otázka č.9

*Pokud byste se v těhotenství dozvěděla, že další dítě bude také nemocné, podstoupila byste umělé ukončení těhotenství?*

Tabulka č.16 – UUT v případech prenatalně diagnostikované ichtyózy

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Spíše ano	53,3%	16
b) Spíše ne	46,7%	14
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>30</b>



Ženy, které mají ichtyózu v rodinné anamnéze, nebo dítě s ichtyózou porodily, jsou v těhotenství testovány na přítomnost onemocnění i u dalšího dítěte. Ichtyóza se bohužel prenatalní diagnostikou neprokáže vždy, ale pokud ano, je na rodičích velké rozhodování, zda těhotenství přerušit nebo ne. Tato situace je pro partnery velmi psychicky náročná a vyžaduje podporu lékařů, případně psychologa.

### Výsledek:

53,3% (16 žen) by v případě pozitivní prenatalní diagnostiky ichtyózy u jejich dalšího dítěte spíše podstoupilo UUT. 46,7% (14 žen) by na UUT spíše nešlo.

## Otázka č.10

Máte ichtyózu v rodinné anamnéze? (Vztahuje se i na vzdálenější rodinu).

Tabulka č.17 – Více nemocných dětí v rodině

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
c) Ano	32,5%	13
d) Ne	67,5%	27
<b>Celkem</b>	100%	40



Díky dědičné povaze větší části ichtyóz je pravděpodobné, že pokud má ichtyózu někdo z rodiny, bude se mutace genu přenášet i dále. Např. u RXLI jsou ženy pouze přenašečky a onemocnění se tedy nemusí zejména u rodin, kde se rodí více děvčat, několik generací vůbec projevit. Z toho důvodu je dostupnost molekulární diagnostiky – DNA testy, velkým přínosem.

### Výsledek:

Téměř jedna třetina - 32,5%, tedy 13 rodin, ichtyózu ve své rodinné anamnéze mělo. 67,5%, tedy 27 rodin, ichtyózu ve své rodinné anamnéze do narození dítěte nemělo.



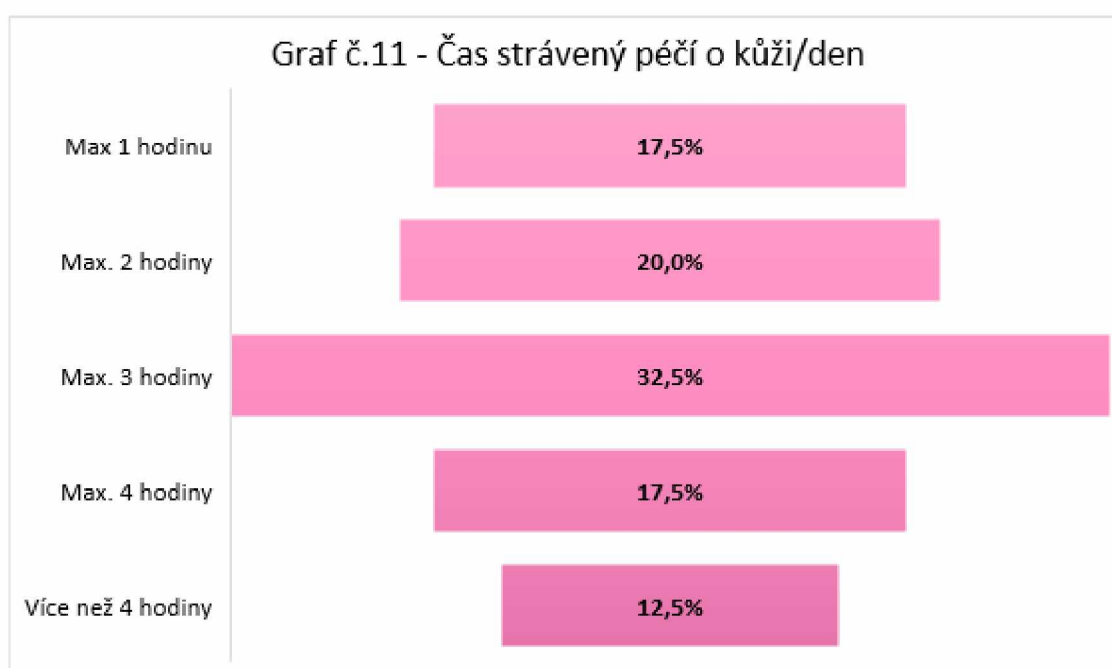
## Otázka č.11

*Kolik hodin denně strávíte péčí o kůži jednoho svého nemocného dítěte?*

1. „2 hodiny.“
2. „Pokaždé je to jiné, ale tak 1 – 3 hod.“
3. „1 – 1,5 hod.“
4. „3 hodiny o každé.“
5. „2 hodiny.“
6. „2 – 4 hodiny.“
7. „2 hodiny.“
8. „3 – 4 hod.“
9. „4 – 5 hodin.“
10. „2 hodiny krát 3.“
11. „3 hodiny.“
12. „Minimálně 3 hodiny, spíš 4.“
13. „3 h.“
14. „cca 1 hodinu.“
15. „Minimálně 2 hodiny, někdy i 3.“
16. „hodinu.“
17. „3 hodiny.“
18. „1 hod. ráno, 1,5 večer, 1 hod. během dne.“
19. „Max hodinu.“
20. „2,5 hodiny.“
21. „2 hod. denně.“
22. „15 minut.“
23. „Dříve 8 hod., nyní tak 4 – 5.“
24. „30 minut.“
25. „2 až 3 hodiny.“
26. „2 – 3 hodiny za den asi.“
27. „3,5 – 4 hod dle stavu kůže.“
28. „Hodinu až 3 dle aktuál. stavu“
29. „3 až 4 hodiny.“
30. „Cca. 5 hodin, někdy i víc.“
31. „Hodku o dceru, hodku o syna.“
32. „Mažeme pořád, tak 8x denně, někdy i v noci. Celkem to může být tak 5 hodin.“
33. „Asi 3 hodiny za den.“
34. „Hodinu a půl až 2.“
35. „ Tak 3 hodiny. Někdy o něco méně.“
36. „ 30 minut.“
37. „Zhruba 2 hodky ráno + 1 večer.“
38. „Jak kdy, většinou 2 hodiny.“
39. „6 – 7 hodin. Časem se to ale zlepší.“
40. „3,5 – 4 hod. denně.“

Tabulka č.18 – Čas strávený péčí o kůži dítěte/den

Statistika z otevřených odpovědí	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Max 1 hodinu	17,5%	7
b) Max. 2 hodiny	20%	8
c) Max. 3 hodiny	32,5%	13
d) Max. 4 hodiny	17,5%	7
e) Více než 4 hodiny	12,5%	5
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>



Délka času věnovaného péči o kůži dítěte s ichthyózu je závislá na typu ichthyózy, věku dítěte, ročním období a aktuálním stavu kůže. Každá osoba (většinou matka) pečující o dítě s ichthyózu si časem najde svůj způsob a režim, který nejvíce vyhovuje jí i dítěti. Z péče o kůži se stává každodenní nezbytná rutina.

#### *Výsledek:*

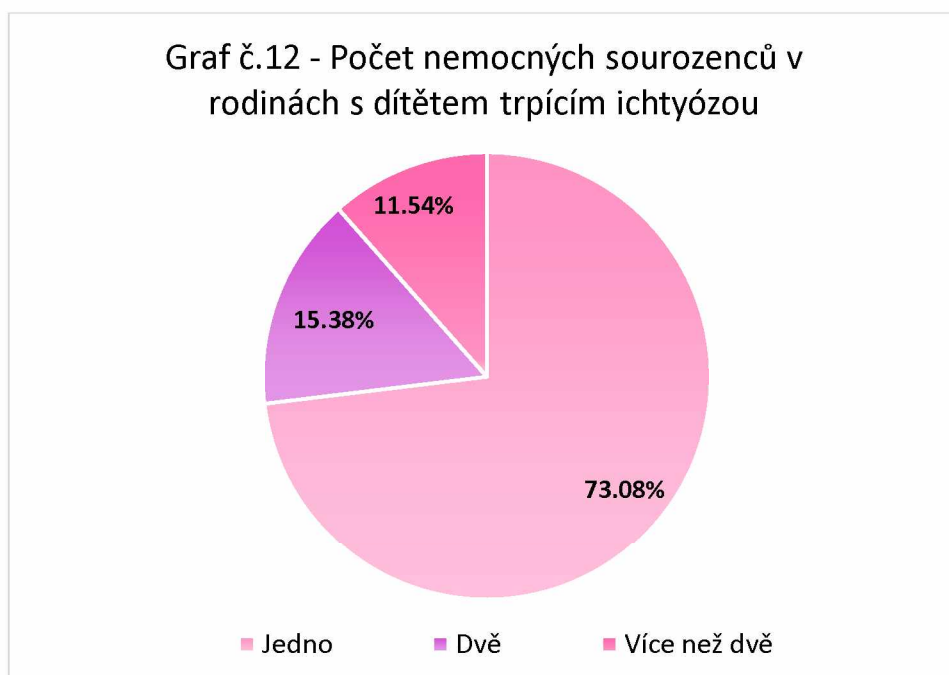
15% (6) respondentek stráví péčí o kůži svého dítěte denně maximálně hodinu. 20% (8) se péčí o kůži věnuje do 2 hodin. Maximálně 3 hodiny denně o kůži pečuje 32,5% (13) respondentek. 17,5% (7) respondentek stráví péčí 4 hodiny denně a 15% (6) zabere péče o kůži jednoho dítěte denně více než 4 hodiny.

## Otázka č.12

*V případě že máte více dětí, kolik z nich trpí ichtyózou?*

Tabulka č.19 – Počet nemocných sourozenců v rodinách s dítětem trpícím ichtyózou

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Jedno	73,08%	19
b) Dvě	15,38%	4
c) Více než dvě	11,54%	3
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>26</b>



Tato otázka nepřímo vychází z otázek č. 9 a 10.

### *Výsledek:*

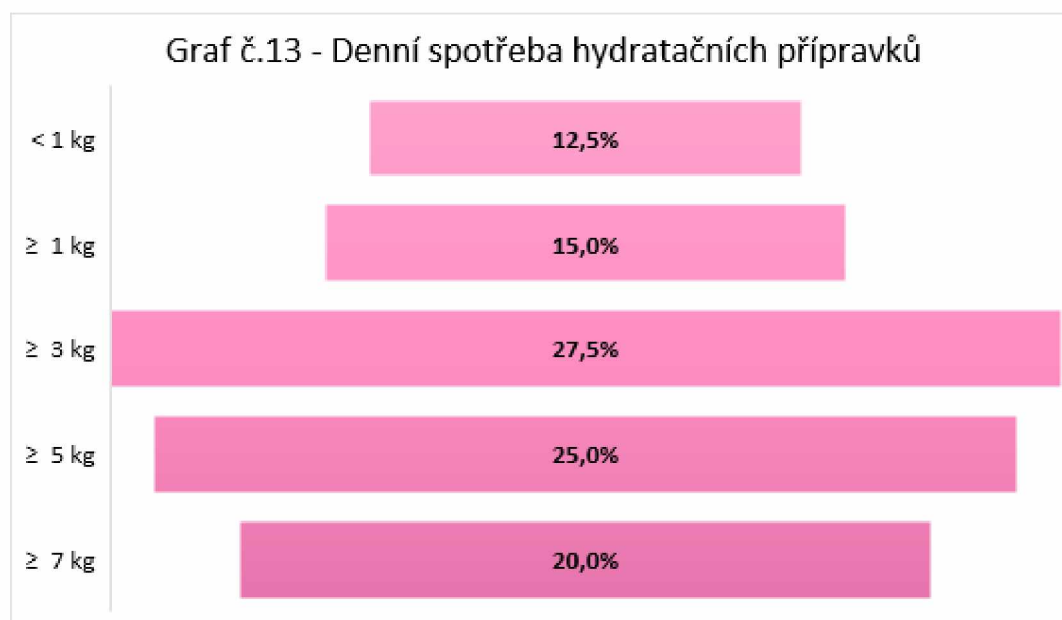
Z rodičů, kteří mají doma dítě s ichtyózou, má 73,08% (19 párů) jen jedno nemocné dítě. V 11,54% rodinách (3) je nemocných více sourozenců, ale ne všichni. 4 rodičovské páry – 15,38%, mají nemocné všechny své děti.

### Otázka č.13

*Kolik kg hydratačních krémů, mastí, mlék a olejů (mimo mycí přípravky) měsíčně spotřebujete?*

Tabulka č.20– Denní spotřeba hydratačních prostředků

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) < 1 kg	12,5%	5
b) ≥ 1 kg	15%	6
c) ≥ 3 kg	27,5%	11
d) ≥ 5 kg	25%	10
e) ≥ 7 kg	20%	8
<b>Celkem</b>	100	40



Pacienti s ichtyózou spotřebují měsíčně obrovské množství krémů, mastí a dalších nezbytných přípravků k hydrataci pokožky. Množství je závislé na typu ichtyózy, věku, aktivitě jedince a aktuálním stavu kůže. K terapii bohužel nestačí běžné přípravky prodávané v drogeriích a pacienti jsou nuceni ke koupi o dost dražší dermokosmetiky dostupné v lékárnách a na internetu. Cena jednoho takového tělového krému/mléka/masti se pohybuje v průměru kolem 400 - 600,-/0,5kg a někteří pacienti potřebují na měsíc např. 20 balení + přípravky na mytí, do uší, do očí,...

#### Výsledek:

12,5% (5 respondentek) spotřebuje měsíčně na své dítě méně než 1 kg hydratačních krémů/mastí/mlék/olejů. 15% (6) spotřebuje 1 kg a více. 3 kg a více spotřebuje 27,5% (11). 5 kg a více spotřebuje 25% (10) a 20% (8 respondentek) na měsíc potřebuje více než 7 kg přípravků.

## Otázka č. 14

*Je dle vašeho názoru možné dát dítě s ichtyózou do klasické mateřské či základní školy? V případě, že si myslíte, že spíše ne, z jakého hlediska?*

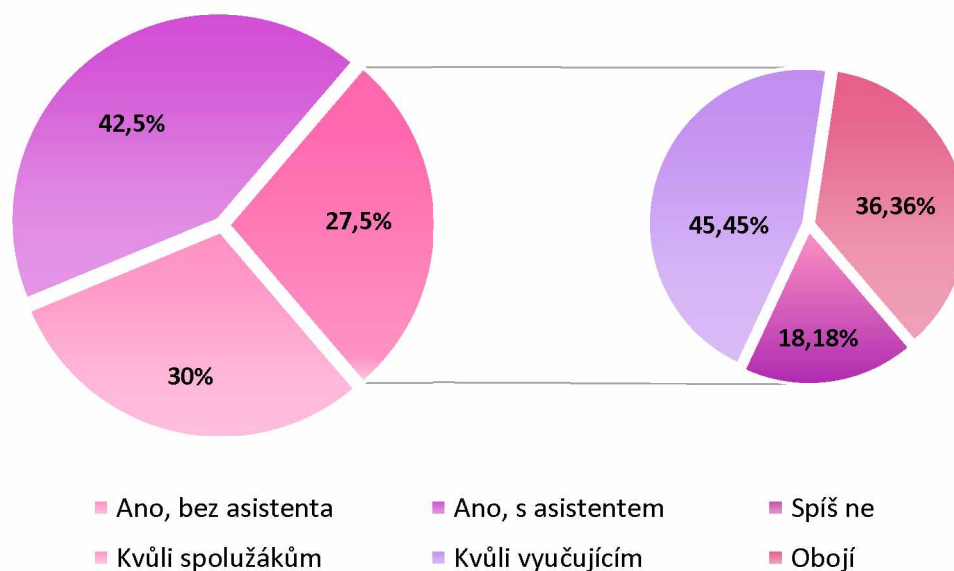
Tabulka č.21 – Názor na vložení dítěte s ichtyózou do běžné MŠ/ZŠ

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Ano, i bez asistenta	30%	12
b) Ano, ale jedině s asistentem	42,5%	17
c) Spíše ne	27,5%	11
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>40</b>

Tabulka č.22 – Důvod nesouhlasu s vložení dítěte s ichtyózou do běžné MŠ/ZŠ

Odpověď	Relativní četnost	Absolutní četnost
a) Z hlediska vyučujících	45,45%	5
b) Z hlediska spolužáků	18,18%	2
c) Z obou důvodů	36,36%	4
<b>Celkem</b>	<b>100%</b>	<b>11</b>

Graf č.14 - Názor na vložení dítěte do klasické MŠ/ZŠ



Vzhledem k náročnosti péče o dítě s ichtyózou stojí na rodičích další zásadní rozhodnutí, a to, zda své dítě dají do mateřské a později základní školy, či budou dítě vzdělávat sami doma. Docházení do běžné státní MŠ či ZŠ s velkým počtem dětí ve třídě může být problém z několika důvodů, např. nutné promazávání kůže několikrát denně, specifická dieta, vyloučení z tělovýchovných aktivit, nemožnost dlouhodobého pobytu na sluníčku, riziko infekce a zatřzení kůže při běžných dětských hrách, riziko šikany ze strany spolužáku.

### *Výsledek:*

V poslední otázce jsem se zabývala názorem na možnost umístění dítěte s ichtyózou do běžné mateřské či základní školy a v případě, že si rodiče mysleli, že to možné není, zjišťovala jsem, z jakého důvodu. Téměř třetina – 30% rodičů (12 tázaných) si myslí, že je možné umístit dítě do MŠ/ZŠ bez problému. Téměř polovina – 42,5% (17 rodin) si myslí, že umístění dítěte do MŠ/ZŠ možné je, pokud je dítěti přidělen asistent. Zbýlých 27,5% (11 respondentů) má názor takový, že dítě do MŠ/ZŠ umístit nelze. Od těchto respondentů jsem zjišťovala, z jakého důvodu. 45,5% (5 párů) uvedlo, že to není možné z hlediska vyučujících. 2 páry – 18,18% si myslí, že z důvodu spolužáku a 36,36% - 4 páry, si myslí, že není dobré dávat dítě do státní instituce z obou důvodů.

## **13. Diskuze**

První cíl jsem zaměřila na prvotní šok rodičů. Kdy se o onemocnění svého dítěte dozvěděli a zda měli určité obavy.

Zprv, rodičů, kteří měli možnost rozhodnout se před porodem, zda dítě s ichtyózou přivést na svět, bylo pouze 12,5%, tedy jedna osmina rodičů. V tomto případě jsem očekávala procent více, ačkoliv vím, že prenatálně lze diagnostikovat pouze malou část ichtyóz. Nejčastěji se rodiče dozvěděli o onemocnění svého dítěte během porodu, nebo do týdne po něm, a to v 62,5%. Více jak týden po porodu, tedy postnatálně se ichtyóza projevila u 25% dětí, kde pravděpodobně šlo o typ ichtyózy, při níž jsou první projevy patrné až v raném dětství.

Zadruhé, zda jejich dítě bylo Collodion baby. To souvisí úzce s první otázkou. Děti byly Collodion babies v 65%. Minimálně 2,5% rodičů čekal během/po porodu šok, když se jejich dítě narodilo s koloidní membránou. Je pravděpodobné, že prenatálně diagnostikovány byly i děti, které se jako CB nenarodily, tím pádem se o ichtyóze během porodu/těsně po něm dozvědělo více párů. Jako CB se z našich dotazovaných nenarodila přibližně třetina – 37,5% dětí. U CB byla velmi rozmanitá délka diagnostiky, kde se rozmezí pohybovalo v řádu od několika hodin, do několika měsíců. Téměř polovině rodičů byla ale sdělena diagnóza do 2 dnů, konkrétně 42,3%. 7,69% rodičů ale na určení diagnózy čekalo déle než 3 měsíce, což muselo být velmi stresující a v dnešní době internetu nebezpečné z důvodu rizika domnívání se, že jejich dítě má některé z onemocnění neslučitelných se životem, či fyziologickým mentálním vývojem. To samozřejmě není ani u ichtyóz vyloučené, ale je to velmi výjimečné. 19,23% rodičů mělo výsledky do týdne, stejné procento do měsíce. Do 3 měsíců bylo diagnostikováno 11,53% dětem.

Jelikož diagnostika tohoto onemocnění se stále zdokonaluje a má s ní zkušenost více lékařů, čekací doba na určení diagnózy se v dnešní době výrazně snížila.

Zatřetí jsem se tážela, zda se rodiče obávají o psychomotorickou retardaci dítěte. Zde jsem očekávala vyšší obavu, hlavně u rodičů Collodion babies. Ichtyóza mezi veřejnou populací není velmi známá, a tak by se lehce mohlo stát, že rodič si spojuje nestandardní vzhled dítěte po porodu s různými syndromy, kde je psychomotorická retardace běžná. Obavu mělo ale pouze 22,5% rodičů, 72,5% se o tuto skutečnost spíše neobávalo.

Cíl č. 2 byl zaměřen na problematiku porodu a šestinedělí. Zjišťovala jsem, v jaké míře měla ichtyóza vliv na způsob či délku porodu a na možnost kojení v důsledku terapie u jejich nemocného novorozence.

Prvním dotaz byl směřovaný na způsob, jakým bylo dítě přivedeno na svět. Předpokládalo se větší zastoupení císařského řezu než u fyziologických novorozenců, avšak tak vysoké číslo jsem nečekala. Císařské řezy měly zastoupení téměř u poloviny porodů, rovných 45%. Spontánním porodem bylo na svět přivedeno pouze 55% dětí, což je oproti průměrnému zastoupení S.C. v českých porodnicích, kde jsou zahrnuti i suspektní či patologičtí novorozenci velký rozdíl (*oficiální statistiky z 5 největších porodnic Středočeského kraje za rok 2019 : Hořovice 23% S.C., Mladá Boleslav 23%, Kolín 32%, Příbram 19%, Mělník 27%*). Je tedy evidentní, že ichtyóza má na porod velký vliv. Jelikož prenatálně bylo diagnostikováno pouze 12,5%, minimálně 32,5% respondentek mělo císařský řez neplánovaný, či plánovaný z jiného důvodu než je ichtyóza.

Druhý dotaz se týkal II. doby porodní a toho, zda byla u našich respondentek protrahovaná (u prvorodiček delší než 1 hodina, u vícerodiček delší než 30 minut. (34) U 66,66% byla II. DP běžně trvající, ovšem u 33,33% respondentek protrahovaná byla. Nízká hladina estrogenu estriolu a z toho plynoucí sekundárně slabá děložní činnost je dle odpovědí opravdu výrazněji zastoupená, než je běžné.

Co se týče kojení, zde jsem vypracovala krátký doplňkový dotazník pro srovnání. U kojení delší dobu než 6 měsíců, byl rozdíl nejvýraznější. Déle než půl roku bylo kojeno 65% zdravých dětí a pouze 25% dětí s ichtyózou. Naopak vůbec nekojeno bylo pouze 15% zdravých, kdežto dětí s onemocněním 37,5%. 6 měsíců a méně kojilo 20% matek zdravých dětí a 37,5% nemocných dětí. Vliv překládání novorozenců na specializovaná pracoviště, neschopnosti sání a dalších faktorů je tedy více než patrný.

Třetí cíl se zabývá pohledem rodičů na plánování dalšího potomka. Zjišťovala jsem, kolik % rodičů má hotové genetické testy. Výsledek je 80%. 20% rodičů si však genetické testy udělat nenechalo. Z dotazníku je ale patrné, že jsou to ve 100% rodiče, kteří již dalšího potomka neplánují. Bylo by samozřejmě vhodné testy udělat pro plánování dalších dětí u příbuzenstva, kde se mohou zatím vyskytnout přenašeči bez příznaků.

Pouze 10% rodičů dalšího potomka nemá, ani neplánuje. 15% se ještě o dalším dítěti nerozhodlo a celých 60% další dítě již má, nebi plánuje. Těmto rodičům byla položena otázka, jaký způsob oplodnění pravděpodobně zvolí, nebo již zvolili. Zde mne odpovědi překvapily. Čekala jsem mnohem větší zastoupení metody asistované reprodukce. Tuto metodu si zvolilo nebo plánuje zvolit pouze 25% párů.

V další otázce zaměřené na přítomnost ichtyózy v rodinné anamnéze, ji potvrdila téměř třetina respondentek. To je více, než procenta zastánců umělého oplodnění.

Co se týče umělého ukončení těhotenství v případě, že by se žena během prenatalní diagnostiky dozvěděla o onemocnění i dalšího dítěte, bylo procento již větší. K přerušení těhotenství by překročila více než polovina žen, přesněji 53,3%. Jak už ale víme, prenatalní diagnostika je u tohoto onemocnění stále nepřilíš rozvinuta. 46,7% žen by na UUT nepřistoupila a dítě by si nechaly i přes to, že to pro ně znamená značnou zátěž.

Čtvrtý cíl jsem zaměřila na zátěž onemocnění pro rodiče a další členy rodiny.

V první otázce jsem se zabývala časovou náročností péče o kůži dětí. V závislosti na typu ichthyózy se může vyšplhat na velké množství času za den. Zjišťovala jsem pouze běžnou každodenní péči, do které jsem nezahrnovala den v týdnu, kdy se provádí odmočení kůže. To pak zabere času ještě mnohem více. Nejvíce respondentkám zabere péče 3 hodiny denně, a to 32,5%. Některé maminky, pravděpodobně ty, jejichž dítě má lehčí formu ichthyózy, například Ichthyosis vulgaris, stráví péčí maximálně 1 hodinu denně, v našem případě 17,5%. Některým naopak péče zabere více než 4 hodiny denně – 12,5%. V otevřených odpovědích se objevila i odpověď 6-7 hodin. To je pro většinu lidí naprosto nepředstavitelné a pro rodiče to musí být obrovská zátěž, a to nejen časová, ale i psychická. Každý den vysvětlovat svému dítěti, že nemůže ráno vstát a hned si běžet hrát ven s kamarády, nemůže absolvovat spoustu aktivit atd., musí být opravdu náročné.

S tím souvisí další otázka, kde jsem záměrně zjišťovala, kolik nemocných dětí doma rodiny mají. 73,08% má doma nemocné jedno dítě, ale 15,38% má doma děti nemocné rovnou 2 a 11,54% rodin má doma dokonce víc než 2 nemocné děti. Pokud vezmeme v potaz výsledky předchozí otázky a vynásobíme čísla 2x – 3x, vyjde nám opravdu velké číslo, z čehož je evidentní, že péče některým rodičům, většinou maminkám, opravdu zabere celý den.

Péče se týká i její finanční náročnost. Ta se odvíjí hlavně o množství spotřebovaných přípravků, které jsou velmi drahé. Na některé děti je potřeba měsíčně pouze do jednoho kg přípravků (12,5%), ale jsou i rodiče, kteří měsíčně spotřebují 7 kg a více, a to rovnou 20% rodičů. V případě, že vynásobíme průměrnou cenu přípravku 500,-/0,5kg \* 7 - 10 kg, vyjde nám 7 000 – 10 000,- měsíčně pouze za hydratační krémy/oleje/masti/mléka, do kterých nejsou zahrnuty speciální mycí přípravky, pilníky a další.

Poslední otázka se týkala možnosti umístění dítěte s ichthyózou do běžné MŠ/ZŠ. Příjemně mě překvapila odpověď 75,5% respondentek, které dítě do státní mateřské či základní školy dát plánují, nebo ho tam již daly. Podle 30% z nich je dokonce možné umístění dítěte bez asistenta. Já osobně si umístění dítěte s tímto onemocněním do jedné ze státních institucí představit nedokážu, hlavně v případě závažnějších typů ichthyóz. Jako mnohem přijatelnější varianta se mi jeví soukromá škola, kde je maximálně 15 žáků ve třídě a jednání je mnohem individuálnější. Záleží samozřejmě na ochotě vyučujících a dalších zaměstnanců školy. Pokud jsou ochotni kůži dítěte promazávat několikrát denně, vymyslet mu alternativní program při aktivitách, které nemůže absolvovat a plnit další specifické intervence, pak jsou to dle mého názoru lidé na správném místě. 25% respondentek, podle kterých umístění icht. dětí do normální školy není možné, udává ve 45,45%, že z důvodu vyučujících, 18,18% z důvodu spolužáků (šikana aj.) a 36,36% vidí problém na obou stranách (v našem případě pouze 4 respondentky).



## 14. Závěr

Ve své bakalářské práci jsem se věnovala ichtyóze, konkrétně životu s ní, představení typů onemocnění, diagnostiky, možností terapie, spolku Ichtyóza a v rámci svého oboru jsem zahrnuje velmi důležitý vliv na porod matky nemocného dítěte.

V praktické části, kterou jsem realizovala pomocí 2 dotazníků, hlavního a doplňkového, jsem pomocí stanovení čtyř cílů vytvořila statistiku z odpovědí českých a slovenských pacientů, kteří jsou členy Spolku Ichtyóza.

V prvním cíli jsem veřejnosti přiblížila, čím si rodič dítěte s ichtyózou již od začátku prochází, když se (v našem případě) v 87,5% těší na zdravé miminko, u něhož byly negativní prenatální screeningová vyšetření. Pokud se ale již nemocné dítě narodí, žádný rodič si jistě nepřeje čekat na výsledky více než pár dní, natož více než 3 měsíce, jako 11,53% dotazovaných.

V druhém cíli jsem si ověřila relevantnost informací o vlivu ichtyózy na porod dítěte a kojení. Výsledky vliv opravdu potvrzují, obzvláště u četnosti Sectio Caesarea, která je dle našich výsledků u ichtyózy přibližně 2x větší než je běžné. Protrahovaná II. DP se objevila přímo o třetiny tázaných. Kojených déle než půl roku bylo dětí s ichtyózou o 40% méně než dětí bez ní.

Při plánování dalšího potomka se stejné diagnózy bálo/bojí velmi málo rodičů. Téměř dvě třetiny rodičů další dítě plánují nebo již mají. Velmi málo z nich uvažovalo/uvažuje o oplodnění metodou asistované reprodukce, a to pouze 25. Naopak velké množství žen (téměř polovina) by se svého dítěte nevzdala ani v prenatálně diagnostikovanou ichtyózou a UUT by nepodstoupila.

Poměrně velká část rodičů, více než čtvrtina, má doma více než jedno dítě s ichtyózou. To pro ně znamená několik hodin péče denně pouze o jejich kůži. Někteří rodiče, konkrétně jedna osmina dotazovaných, touto péčí stráví i více než 4 hodiny denně. Finanční náročnost přípravků je obrovská a v případě více nemocných dětí v rodině často neúnosná. 20% respondentek totiž uvedlo, že jen hydratačních přípravků (bez těch mycích a dalších) spotřebují 7 kg a více.

V práci jsou uvedeny i konkrétní přípravky, které jsou mezi pacienty velmi oblíbené a které bývají předmětem sbírek Spolku Ichtyóza. Budu moc ráda, pokud informace v této práci pomohou rodinám, které zatím s ichtyózou zkušenosti nemají, případně pedagogům ve školách, a také rozšíří obzory širší veřejnosti.

Jak už říká zakladatelka Spolku paní H. Kadlecová, život s ichtyózou není jednoduchý, ale zároveň není nemožný. I přes vysoká čísla množství nutných přípravků, jejich vysoké ceny, náročnosti péče o dítě s ichtyózou, jak už vyplynulo z výsledků mého šetření, děti s ichtyózou i jejich rodiče, které jsem měla na jejich srazu na podzim roku 2019 možnost vidět, mají v sobě neskutečnou životní energii, odhodlání a chuť se nemoci postavit čelem.

Jsem moc ráda za možnost, psát tuto práci a setkat se díky ní s tak skvělými lidmi. Všem rodičům, kteří se o dítě s ichtyózou starají, nebo se o diagnóze svého dítěte teprve dozví, bych chtěla popřát hodně síly a podpory z okolí. A dětem, aby v sobě našly to výjimečné, co v sobě mají a udělaly ze své odlišnosti svou přednost.

## 15. Seznam zkratek

ABCA 12 = ATP-binding cassette transporter 12	HIV - human immunodeficiency virus
AC - abdominální cirkumference	HK - horní končetiny
AD - atopická dermatitida	Chol - Cholesterol
AD - autozimálně recesivní	icht - ichtyóza
ADHD - attention deficit hyperactivity disorder	IUGR - Intrauterine growth restriction
AFP - Alfa-1 fetoprotein	IV - Ichthyosis vulgaris
ALOX 12B = Arachidonate 12-lipoxygenase	KI - keratinopatická ichtyóza
ALOXE 3 = Epidermis type lipoxygenase 3	KRT = Cytokeratin
AR - asistovaná reprodukce	LI - lamelární ichtyóza
ARCI - Autozomálně recesivní vrozená ichtyóza	MK - mastné kyseliny
ARSC 1 = Arylsulfatáza	MM - mateřské mléko
BPD - biparietální rozměr hlavičky	MŠ - mateřská škola
BSI - Bathing suit ichthyosis	NIPAL 4 = NIPA-like domain containing 4
CB - Collodion baby	RXLI - recesive X Linked ichthyosis
CERS 3 = Ceramide synthase 3	S.C. - Section Caesarea
CIE - kongenitální ichthyosiformní erythrodermie	SHCB - Self-healing collodion baby
CYP4F22 = Cytochrome P450, polypeptide 22	SICB - Self-improving collodion baby
DK - dolní končetiny	SP = Stratum papillare
E3 - Apolipoprotein	SPINK 5 = Serine protease inhibitor Kazal-type5
E3 - Estriol	STS - Steroidní sulfatáza
EI - epidermolytická ichtyóza	STS = steroidslufatáza
FISH - fluorescent in situ hybridisation	SR = Stratum reticulare
FL - délka femuru	TGM 1 = transglutamináza
FLG = Fillagrin	TT - týden těhotenství
FN - fakultní nemocnice	UM - umělé mléko
HC - cirkumference hlavičky	UUT - umělé ukončení těhotenství
hCG - human chorionic gonadotropin	ZŠ - základní škola
HI - Harlequine ichthyosis	

## 16. Seznam použité literatury

1. HÁJEK, Zdeněk, Evžen ČECH a Karel MARŠÁL. *Porodnictví*. 3. zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4529-9
2. GRIM, Miloš, Rastislav DRUGA et al. *Základy anatomie*. 4b. Periferní nervový systém, smyslové orgány a kůže. Praha: Galén spol. s.r.o., 2015. ISBN 978-80-7492-156-8
3. ČIHÁK, Radomír. *Anatomie 3*. Třetí, upravené a doplněné vydání. Praha: Grada, 2016. ISBN 978-80-247-5636-3
4. PALLER, Amy S., Anthony J. MANCINI. *Hurwitz Clinical Pediatric Dermatology : A Textbook of Skin Disorders of Childhood and Adolescence*. Philadelphia, United States: Elsevier - Health Sciences Division, 2015. ISBN 978-03-232-4475-6
5. JAIN, Sima. *Dermatology .Illustrated Study Guide and Comprehensive Board Review*. Second edition. Springer International Publishing AG, 2017. ISBN 978-33-194-7393-2
6. WESTLAKE, Courtney. *A Different Beautiful*. Discovering and celebrating Beauty in Places You Never Expected. Shiloh Run PRESS, Ohio, 2016. ISBN 978-1-63409-726-0
7. PINKOVÁ, Blanka. *Ichtyóza je vzácné vrozené onemocnění – rozhovor* [online]. Nemocniční listy. 2019, 20, str. 12-13. ISSN 1802-0224. Dostupné z: <https://www.fnbrno.cz/nemocnicni-listy/t1130>
8. RAJPOPAT, S., C. MOSS, J. MELLERIO et al. *Harlequin ichthyosis: A review of clinical and molecular findings in 45 cases* [online]. Arch Dermatol, 2011, 147, p. 681–686. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21339420>
9. KINAI, Wiliam. *Ichthyosis*. Smashwords edition. 2012. ISBN 97-814-7633-7586
10. KRÁSOVÁ, Martina, Zuzana SEČNÍKOVÁ a Jana HERCOGOVÁ. *Hereditární ichtyózy. Postgraduální medicína. Vzácná onemocnění*. 2014, č.16, 58-62. ISSN 1212-4184. Dostupné také z: <http://zdravi.euro.cz/archiv/postgradualni-medicina/covers>
11. OJI, V., G. TADINI, M. AKIYAMA., et al. *Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Soreze 2009*. J Am Acad Dermatol, 2010, 63, p. 607–641 2. TRAUPE, H., FISHER, J., OJI, V. Nonsyndromic types of ichthyoses – an update. J Dtsch Dermatol Ges, 2013, Oct 11. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20643494>
12. BENÁKOVÁ, Nina a Vladimír VAŠKŮ. *Retinoidy v dermatologii. Československá dermatologie* [online], 2017, roč. 92, č. 3, s. 111-122. ISSN: 0009-0514. Dostupné také z: <http://www.prolekare.cz/cesko-slovenska-dermatologie-clanek/retinoidy-v-dermatologii-61716>
13. HERCOGOVÁ, Jana et al. *Klinická dermatovenerologie*. 1.díl. Praha: Mladá Fronta, 2019. ISBN – 978-80-204-5321-1
14. PINKOVÁ, Blanka, Hana BUČKOVÁ, Romana BORSKÁ a Lenka FAJKUSOVÁ. *Hereditární ichtyózy* [online]. Česko-slovenská dermatologie. 2016, 91(1), 3-12. ISSN 0009-0514. Dostupné z: <http://www.prolekare.cz/cesko-slovenska-dermatologie-clanek/hereditarni-ichtyozy-57953>
15. JURČEKOVÁ, Elena. *Molekulární problematika dědičných ichtyóz* [online]. Brno, 2012. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/hzqsx/>. Bakalářská práce. Masarykova univerzita, Přírodovědecká fakulta. Vedoucí práce Lenka Fajkusová.

16. NOSKOVÁ, Hana. *Molekulární podstata a diagnostika vrozených kožních onemocnění se zaměřením na ichtyózy* [online]. Brno, 2016. Dostupné z: <<https://theses.cz/id/bh2hol/>>. Disertační práce. Masarykova univerzita, Přírodovědecká fakulta. Vedoucí práce doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc..
17. BORSKÁ, Romana, Blanka PINKOVÁ, Kamila RÉBLOVÁ, et al. *Inherited ichthyoses: molecular causes of the disease in Czech patients* [online]. Orphanet journal of rare diseases. 2019, číslo 14, ISSN 1750-1172. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31046801>
18. ŠINDLEROVÁ, Michaela. *Život dítěte s ichtyózou* [online]. Olomouc, 2019. Dostupné z: <<https://theses.cz/id/7a1lfc/>>. Diplomová práce. Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce prof. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D..
19. ŠINDELÁŘOVÁ, Valerie. *Terapie Ichtyózy* [online]. Hradec Králové, 2019. Absolventská práce. VOŠ a SZŠ Hradec Králové.
20. PINKOVÁ, Blanka a Radim BRDIČKA. *Genetika v dermatologii - Genetika v klinické praxi*. 1. vyd. Praha : Galén, 2014-2018. 2018, č. 5, s. 37-49. ISBN: 978-80-7492-106-3.
21. ČAPKOVÁ, Štěpánka. *Genodermatózy kojeneckého věku*. Dermatologie pro praxi. [online]. 2009, roč. 3, č. 2, s. 58–62. ISSN 1803-5337. Dostupné z: <https://www.dermatologiepropraxi.cz/pdfs/der/2009/02/02.pdf> 9
22. HUDÁK, Radovan a David KACHLÍK. *Memorix anatomie*. 4. vydání. Praha: Triton, 2017. ISBN 978-80-7553-420-0.
23. LÜLLMANN-RAUCH, Renate. *Histologie*. Praha: Grada, 2012. ISBN 978-80-247-3729-4.
24. HÁJEK, Zdeněk. *Rizikové a patologické těhotenství*. Vydání 1. české. Praha : Grada, 2004. 443 s. ISBN: 80-247-0418-8.
25. PAŘÍZEK, Antonín a Tomáš HONZÍK. *Kniha o těhotenství, porodu a dítěti*. 5. vydání. Praha : Galén, 2015. 3 svazky (481, 397, 337). ISBN 978-80-7492-213-8.
26. BUŽGOVÁ, Radka a R. PÁLENÍKOVÁ. *Lived experience of parents of children with life-limiting and life-threatening disease*. Central European Journal of Nursing and Midwifery , 2015, ISSN 2336-3517.
27. ŘÍČAN, Pavel a Pavlína JANOŠOVÁ. *Jak na šikanu*. Praha: Grada, 2010. Pro rodiče. ISBN 978-80-247-2991-6
28. JANOŠOVÁ, Pavlína, Lenka KOLLEROVÁ, Kateřina ZÁBRODSKÁ, Jiří KRESSA a Mária DĚDOVÁ. *Psychologie školní šikany*. Praha: Grada, 2016. Psyché. ISBN 978-80-247-2992-3..
29. PINKOVÁ Blanka, Hana KADLECOVÁ. *Ichtyóza odborně*. In: Ichtyoza.cz. [online] 29.12.2015 Dostupné z: <https://ichtyoza.cz/ichtyoza-odborne/>
30. KADLECOVÁ, Hana, Zuzana STÉBLOVÁ. *Ichtyóza a moře*. In: Ichtyoza.cz. [online] 7.3.2015 Dostupné z: <https://ichtyoza.cz/ichtyoza-a-more/>
31. PITRSNOVÁ, Tanja a Hana KADLECOVÁ. *První pokus o ozdravný pobyt u moře*. In: Ichtyoza.cz. [online] 5.4.2015 <https://ichtyoza.cz/prvni-pokus-o-ozdravny-pobyt-u-more/>
32. KADLECOVÁ, Hana. *Ichtyóza a sport*. In: Ichtyoza.cz. [online] 24.4.2015 Dostupné z: <https://ichtyoza.cz/ichtyoza-a-sport/>

33. HRADILOVÁ, Aneta a Hana, KADLECOVÁ. *Péče o vlasy*. In: Ichtyoza.cz. [online] 29.12.2015  
Dostupné z: <https://ichtyoza.cz/pece-o-vlasy/>
34. PŮČÍKOVÁ, Mária a Hana KADLECOVÁ. *Ichtyóza a práce*. In: Ichtyoza.cz. [online] 29.12.2015  
Dostupné z: <https://ichtyoza.cz/ichtyoza-a-prace/>
35. KADLECOVÁ, Hana a Marián, KADLEC. *Aktivity spolku*. In: Ichtyoza.cz. [online] Dostupné z:  
<https://ichtyoza.cz/aktivity/>
36. KADLECOVÁ, Hana. *Odstraňování kůže*. In: Ichtyoza.cz. [online] 18.4.2017. Dostupné z:  
<http://ichtyoza.cz/odstranovani-kuze/>.
37. KADLECOVÁ, Hana. *Život s ichtyózou*. In: Ichtyoza.cz. [online] 26.3.2017 Dostupné z:  
<https://ichtyoza.cz/zivot-s-ichtyozou/>
38. KADLECOVÁ, Hana. *Vhodná strava při ichtyóze*. In: Ichtyoza.cz. [online] 29.6.2016. Dostupné z:  
<http://ichtyoza.cz/vhodna-strava-priichtyoze/>.
39. KADLEC, Marián. *Manuál k přehřívání*. In: Ichtyoza.cz. [online] 6.6.2016 Dostupné z:  
<https://ichtyoza.cz/manual-k-prehrivani/>
40. STÉBLOVÁ Zuzana, Hana KADLECOVÁ. *Lázně, další zázrak pro pokožku*. In: Ichtyóza.cz [online]  
24.4.2015 Dostupné z : <https://ichtyoza.cz/lazne-dalsi-zazrak-pro-pokozku/>
41. KADLEC, Marián. *Retinoidy*. In: Ichtyoza.cz. [online] 15.1.2018 Dostupné z:  
<https://ichtyoza.cz/retinoidy/>
42. Uriage. *Řada Xémose*. In : Uriage.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.uriage.com/CZ/cs/produktove-rady/xemose>
43. Uriage. *Xémose – Cérat Relipidant Anti-Irritations*. In : Uriage.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.uriage.com/CZ/cs/pripravky/xemose-cerat-relipidant-anti-irritations>
44. Uriage. *Xémose – Huile Nettoyante Apaisante*. In : Uriage.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.uriage.com/CZ/cs/pripravky/xemose-huile-nettoyante-apaisante>
45. Uriage. *Xémose – Crème Visage*. In : Uriage.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.uriage.com/CZ/cs/pripravky/xemose-creme-visage>
46. Uriage. *EAU Thermale*. In : Uriage.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.uriage.com/CZ/cs/pripravky/termalni-voda-uriage>
47. Uriage. *Řada Bariéderm*. In : Uriage.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.uriage.com/CZ/cs/produktove-rady/bariederm-1>
48. Uriage. *Bariéderm – Cica-Gel Nettoyant*. In : Uriage.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.uriage.com/CZ/cs/pripravky/bariederm-cica-gel-nettoyant>
49. CeraVe. *Příběh CeRave*. In : Cerave.cz. [online] Dostupné z: <https://www.cerave.cz/o-cerave/pribeh-cerave>
50. CeraVe. *Moisturising Cream*. In : Cerave.com. [online] Dostupné z:  
<https://www.cerave.com/skincare/moisturizers/moisturizing-cream>
51. CeraVe. *SA Smoothing Cleanser*. In : Cerave.cz. [online] Dostupné z:  
<https://www.cerave.cz/nase-pripravky/pripravky-cisteni/zjemnujici-cistici-gel>

52. CeraVe. *Moisturising Lotion*. In : Cerave.co.uk. [online] Dostupné z: <https://www.cerave.co.uk/our-products/moisturisers/moisturising-lotion>
53. CeraVe. *Renewing SA Foot Cream*. In : Cerave.com. [online] Dostupné z: <https://www.cerave.com/skincare/moisturizers/renewing-sa-foot-cream>
54. Topicrem. *O nás*. In : Topicrem.cz. [online] Dostupné z: <https://www.topicrem.cz/o-nas/>
55. Topicrem. *DA Huile Émolliente*. In : Topicrem.cz. [online] Dostupné z: <https://www.topicrem.cz/topicrem-ad-zvlacnujici-olej/>
56. Topicrem. *DA Baume Émollient*. In : Topicrem.cz. [online] Dostupné z: <https://www.topicrem.cz/topicrem-ad-zvlacnujici-balzam-200ml/>
57. Topicrem. *AD Gel Nettoyant Surgras*. In : Topicrem.com. [online] Dostupné z: <https://www.topicrem.com/en/needs-1/da-gel-nettoyant-surgras.html>
58. Topicrem. *Gel Nettoyant Doucer*. In : Topicrem.cz. [online] Dostupné z: <https://www.topicrem.com/fr/gel-nettoyant-douceur-1.html>
59. Dexeryl. *Emolienční krém*. In : Dermocentrum.com. [online] Dostupné z: <https://dermocentrum.com/dexeryl-krem-500g-zvlacnujici-krem>
60. Dexeryl. *Cleansing cream*. In: Promofarma.com. [online] Dostupné z: <https://www.promofarma.com/en/dexeryl-cleansing-cream-200ml/p-149492>
61. A-Derma. *O značce*: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/a-derma/>
62. A-Derma. *Exomega – Crème émolliente*. In: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/a-derma/exomega-zjemnujici-telovy-krem-pro-velmi-suchou-citlivou-a-atopickou-pokozku/>
63. A-Derma. *Exomega – Gel lavant émollient*. In: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/a-derma/exomega-zvlacnujici-myci-gel-pro-deti/>
64. SVR. *Topialyse – Baume Lavant*. In: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/svr/topialyse-myci-balzam-pro-suchou-a-podrazdenou-pokozku/>
65. SVR. *Topialyse – Crème*. In: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/svr/xerial-10-hydratacni-telove-mleko-pro-suchou-pokozku/>
66. SVR. *Xerial 10 – Lait Corps*. In: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/svr/topialyse-vyzivujici-pecce-pro-suchou-a-citlivou-pokozku/p-15722956/>
67. Bioderma. *ABC Derm Babysquam*. In: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/bioderma/abc-derm-babysquam-krem-pro-deti-na-supiny-ve-vlasech/>
68. Bioderma. *Atoderm Sprchový Olej*. In: Notino.cz [online] Dostupné z: <https://www.notino.cz/bioderma/atoderm-vysoce-vyzivny-zklidnujici-sprchovy-olej-pro-suchou-a-podrazdenou-pokozku/>

