Pedagogická fakulta
Faculty of Education
Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
University of South Bohemia in České Budějovice

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

Diplomová práce

Kvalita života dítěte se vzácným kožním onemocněním

Vypracovala: Bc. Michaela Koubová
Vedoucí práce: Mgr. Olga Malinovská, Ph.D.

České Budějovice 2023

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem autorem této kvalifikační práce a že jsem ji vypracovala pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu použitých zdrojů.

V Českých Budějovicích dne 21.4.2023 .....Koubová.....

Michaela Koubová

Poděkování
Ráda bych poděkovala Mgr. Olze Malinovské, Ph.D. za odborné vedení, cenné rady, konzultace a obětavou pomoc při zpracování této diplomové práce. Zároveň bych na tomto místě ráda poděkovala osloveným rodinám, které se mnou spolupracovaly během výzkumu. Poskytly mi cenné informace a dovolily mi popsat jejich inspirativní životní příběhy. Také bych chtěla poděkovat celé mé rodině a blízkým osobám za jejich podporu během celého studia.

Kvalita života dítěte se vzácným kožním onemocněním

Abstrakt

Diplomová práce se zabývá tématem Kvalita života dítěte se vzácným kožním onemocněním. Přibližuje problematiku náročné cesty k závěrečné vzácné diagnóze, obtíže související s léčbou, terapiemi a jedinečnými léky. Zmiňuje centra a organizace, které se tématem více zajímají a pomáhají jedincům se vzácným onemocněním. Diplomová práce je blíže zaměřena na vybrané vzácné kožní onemocnění zvané ichtyóza. Práce se věnuje prvním historickým zmínkám o tomto onemocnění, shrnuje průběh diagnostiky a zabývá se také jednotlivými typy a rozdělením konkrétních typů tohoto onemocnění. Podrobně popisuje konkrétní příznaky a komplexní péči o jedince s ichtyózou. Pojednává o vlivu rodiny a důsledcích zdravotní a speciálně pedagogické péče. Zabývá se především specifiky vzdělávání a začleněním jedince s ichtyózou do společnosti.

Praktická část je zaměřena na zmapování kvality života pěti jedinců s diagnózou ichtyózy a jejich rodin pomocí případových studií. Cílem této části bylo získat a analyzovat data, týkající se zdravotního stavu, osobní i rodinné anamnézy. Byly zjišťovány informace o vzdělávacích možnostech, dostupnosti lékařské péče, možnostech naplnění volného času i o kvalitě života jedince a jeho rodiny. Diplomová práce může být přínosná v rovině teoretické jako studijní materiál pro studenty pomáhajících profesí. V rovině praktické mohou výstupy práce přinést odborné podněty pro systémové nastavení koordinované podpory jedinců s uvedeným typem vzácného onemocnění.

Klíčová slova:

vzácné onemocnění, kvalita života, kožní onemocnění, ichtyóza, komplexní péče, specifika vzdělávání

The Quality of Life in Children Suffering from a Rare Skin Condition

Abstract

The diploma thesis deals with the topic of ´The Quality of Life in Children Suffering from a Rare Skin Condition´. It presents the issue of a complicated pathway towards the final rare diagnosis, the difficulties related to treatment, therapy, and unique medication. It mentions the centres and organizations focused closer on the given topic and that help individuals suffering from this rare condition. The diploma thesis focuses closer on the chosen illness of Ichthyosis. The thesis is devoted to the very first historical mentions about this illness, summarizes the diagnostic process and deals with individual types and categorization of specific types of this illness. It describes specific symptoms in detail as well as the complex care for an individual suffering from Ichthyosis. It discusses the impact of family and the consequences of medical and special pedagogical care. It mainly deals with the specifications of educating and including an individual suffering from Ichthyosis into the society.

The practical part is focused on mapping out the quality of life in five individuals diagnosed with Ichthyosis and their families via case studies. The aim of this part was to gain and analyse data related to the health and both personal and family anamnesis. Information on educational options, availability of medical care, possibilities of free time activities as well as the individual´s and their family´s quality of life was being gathered. The diploma thesis may be beneficial on a theoretical level as a study material for students of helping professions. On a practical level the outputs of this thesis may bring professional stimuli for the purposes of a system setting of a coordinated support of individuals diagnosed with the given type of a rare condition.

Keywords:

Rare Condition, Quality of Life, Skin Disease, Ichthyosis, Complex Care, Specifications of Education.

Obsah

Úvod 8
TEORETICKÁ ČÁST 9
1. Uvedení do problematiky vzácného onemocnění 9
1.1. Cesta k diagnóze 10
1.2. Léčba a péče o jedince se vzácným onemocněním 11
1.3. Specializované organizace pro vzácná onemocnění 12
1.4. Specializovaná síť pro vzácná kožní onemocnění 14
2. Ichtyóza 14
2.1. Historie 15
2.2. Diagnostika 17
2.3. Klasifikace ichtyóz 18
3. Komplexní péče o jedince s ichtyózou 31
3.1. Vliv rodiny 31
3.2. Zdravotní péče 32
3.3. Speciálně pedagogická péče 36
4. Kvalita života 38
PRAKTICKÁ ČÁST 40
5. Uvedení do problematiky praktické části diplomové práce 40
5.1. Cíl výzkumu 40
5.2. Charakteristika výzkumné části 40
5.3. Metody sběru dat 41
5.4. Charakteristika výzkumného souboru 41
5.5. Etika výzkumného šetření 41
6. Případové studie 42
6.1. Respondent V., 4 roky 42
6.2. Respondentka A., 19 let 50
6.3. Respondent V., 5 let 54
6.4. Respondent O., 14 let 61
6.5. Respondent M., 10 let 66
6.6. Analýza dat 75
7. Vyhodnocení výsledků šetření 83
8. Diskuze 86

9. Závěr 89
Seznam obrázků 99
Seznam tabulek 99
Citace obrázků a tabulek 99

Úvod

Tématem diplomové práce je kvalita života dětí s vzácným kožním onemocněním. Na toto téma jsem narazila v rámci kampaně týdne rovnosti tváří, jejichž osvětová činnost se zabývá hájením práv a zájmů všech osob žijících se vzhledovými odlišnostmi. Ve své práci se více zaměřuji na jedno takové onemocnění zvané ichtyóza. Vzhledem k tomu, že se jedná o vzácné onemocnění, existuje jen malé množství dostupných zdrojů, obzvláště pak v českém jazyce. Právě to bylo velkou motivací pro výběr tohoto tématu. Diplomová práce se snaží o přiblížení podstaty onemocnění a předání informací studentům pomáhajících profesí a především také rodinám, které se s diagnózou ichtyózy nově potýkají.

Díky vzácnosti a neznalosti tohoto onemocnění širší veřejností se dostávají děti a dospělí s ichtyózou do náročných sociálních situací. Lidé často po posouzení jejich vzhledu usoudí, že se jedná o nakažlivou nebo přenositelnou nemoc a drží si od nich odstup. Ve skutečnosti se ale jedná o neinfekční onemocnění vzniklé mutací DNA.

Ichtyóza je vzácné genetické kožní onemocnění, jejíž projevy jsou různorodé. Projevuje se od drobných kožních odchylek, které jsou zaměnitelné se zarudlou kůží po prudkém opalování až po velké ztvrdlé nánosy kůže. Jedinci s ichtyózou mají často obtíže s termoregulací. Kvůli nánosům kůže se jejich pot nedostane ven z těla a hrozí tak přehřátí a dehydratace organismu. Velmi důležitá je proto správná péče o pokožku a vyhledávání vhodných podmínek, předcházejících zhoršení stavu kůže i možnému přehřátí.

Diplomová práce se dělí na teoretickou a praktickou část. Teoretická část se věnuje tématice vzácných onemocnění, jejich diagnostickému procesu, léčbě a specializovaným zařízením zabývajících se komunikací se světovými organizacemi, které již mají předešlou zkušenost se vzácnými nemocemi. Dále je představena nemoc ichtyóza, její historie, diagnostika, klasifikace a komplexní péče o jedince s tímto onemocněním.

Pro praktickou část diplomové práce je zvolen kvalitativní výzkum v designu případové studie se zaměřením na popis komplexní péče a subjektivního vnímání kvality života jedince s uvedeným onemocněním. Pro sběr kvalitativních dat budou využity rozhovory a analýza dokumentů.

TEORETICKÁ ČÁST

1. Uvedení do problematiky vzácného onemocnění

Vzácné onemocnění je souhrnný název pro jednotlivé ojedinělé choroby, s nízkým výskytem v populaci. Jedná se převážně o vrozená onemocnění, které mají vliv na kvalitu života jedince, jeho socializaci, ale také mohou ovlivňovat délku jeho života (Ministerstvo zdravotnictví, 2010).

„Do skupiny vzácných onemocnění patří četná geneticky podmíněná onemocnění, metabolické choroby, vzácné zhoubné nádory a všechny malignity dětského věku“ (Macek in Kubáčková a kol., 2014 str. 13). Za vzácné onemocnění se v Evropské unii považuje onemocnění, které postihuje méně než 5 osob z 10 000 obyvatel. Celkový počet osob se vzácným onemocněním je pouze odhadován, neexistuje přesná mezinárodní klasifikace. Počet případů se u různých chorob velmi liší. Většina vzácných onemocnění se vyskytuje u několika tisíc obyvatel, některé choroby postihují osoby v řádu stovek a najdou se i onemocnění, které mají jen desítky osob v některých případech jen pár jedinců. Dle současných odhadů je v EU okolo 8 000 vzácných chorob, čímž se předpokládá, že postihují 6-8% obyvatel (Ehler, 2014). V Evropě tedy připadá vzácné onemocnění na jednoho z 2 000 občanů. V České republice s tímto onemocněním žije přes 20 tisíc občanů a dle odborníků tento počet každým rokem roste. Je to ovšem díky vědeckému pokroku a lepší diagnostice (Kršek, 2019).

Vzácná onemocnění se nejčastěji objevují v postnatálním období, kdy postihují 4-5 % novorozenců a kojenců, ale mohou se projevit i později. Příčinou vzácných onemocnění je v 80 % genetická mutace. V dalších případech jde o kombinace genetických a vnějších faktorů, infekce, autoimunity a alergie. U některých vzácných chorob je však příčina dosud neobjasněná (Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020).

Průměrná délka života osob se vzácným onemocněním je podstatně nižší než u většiny populace, není to však pravidlem. Průměr snižují vzácná onemocnění, které jsou příčinou úmrtí po porodu nebo další degenerativní nebo život ohrožující nemoci. Dalším ovlivňujícím aspektem je vhodná péče, která může zvyšovat kvalitu a délku života (Ehler, 2013). Protože vzácná onemocnění jsou chronická, progresivní a současně zasahují různé orgánové soustavy, je většina těchto onemocnění obtížně léčitelné až nevyléčitelná (Kubáčková a kol., 2014). Vzácná onemocnění vedou také k odloučení jedinců a jejich rodin od společnosti kvůli pocitům zranitelnosti a nedostatku informací o daném onemocnění (Ehler, 2013).

Odborná veřejnost se snaží šířit povědomí o vzácných onemocnění. Každý rok je označován poslední den v měsíci únoru za Den vzácných onemocnění. Cílem tohoto významného dne je šířit povědomí v široké veřejnosti o tom co jsou vzácná onemocnění a jak ovlivňují život pacientům. Poprvé se Den vzácných onemocnění konal již v roce 2008 (Den vzácných onemocněních, 2020).

Mezi známá vzácná onemocnění patří např. Angelmanův syndrom, Charge syndrom, Spinální svalová atrofie, Epidermolysis bullosa congenita (EB) neboli tzv. nemoc motýlích křídel, Tuberózní skleróza, Syndrom dravetové, Duchennova svalová dystrofie, Cystická fibróza a mnoho dalších.

Seznam všech registrovaných vzácných onemocnění lze nalézt v mezinárodní internetové databázi www.orpha.net. Orpha.net, který je nově také v českém jazyce, kromě seznamu vzácných onemocnění shromažďuje také ucelené informace jak ze strany odborníků, tak samotných osob se vzácným onemocněním (Němcová, Král, 2021). Orpaha.net vznikl ve Francii v roce 1997 a jeho cílem je díky dostupným informacím zlepšovat diagnostiku, péči a léčbu pacientů. Každé nemoci je přiřazen jedinečný kód, který využívají ve zdravotnictví i ve výzkumných systémech. Orpha.net má také svou encyklopedii vzácných onemocnění, která je přeložena do několika jazyků. Kromě toho také poskytuje adresář odborných služeb podle konkrétních nemocí. Spojuje tak jedince s odborníky, organizacemi pacientů, výzkumnými projekty apod (Kremp, O. 2012).

1.1. Cesta k diagnóze

Ke stanovení vhodné péče a léčby pro kvalitní vývoj jedince je nutné dojít včas ke správné diagnóze. Určení diagnózy u vzácných onemocnění není ovšem jednoduché díky omezeným zkušenostem a nízké prevalenci. Příznaky jsou také často nespecifické, a tak může docházet k opožděnému stanovení konečné diagnózy. Kubáčková a kolektiv (2014) považuje jako hlavní příčinu pozdní diagnostiky ojedinělost případů u praktických lékařů, kteří se dle statistik setkávají s vzácným onemocněním jednou za deset až patnáct let. Rozvoj novorozeneckého screeningu je cesta k zamezení pozdní diagnosticky (Novorozenecký screening, 2013 [online]).

Novorozenecký screening vyhledává vrozené nebo dědičné onemocnění či poruchy dříve, než nenávratně ovlivní zdraví jedince. Screening probíhá na celém území státu tak, aby byli vyšetřeni všichni novorozenci. Novorozencům je odebrána kapka krve z patičky, v čase 48. a 72. hodiny po porodu. Kapky krve se po zaschnutí zasílají do laboratoří k analýze

(Lab Tests Online, 2021 [online]). MUDr. Milena Dokoupilová (2021) uvádí, že u dětí s nízkou porodní hmotností (pod 1500g) se s odstupem času screening opakuje, kvůli riziku falešně negativních výsledků. Jenž mohly při prvním odběru ovlivnit infuzní terapie nebo jiná léčba, která je indikací pro rescreening. Od roku 2016 se v České republice vyhledává novorozeneckým screeningem 18 onemocnění. Od 1. 1. 2022 má nově každá matka možnost otestovat novorozence i na spinální muskulární atrofii (SMA) a těžkou kombinovanou imunodeficienci (SCID) v celé České republice. Pro obě tato onemocnění již existuje léčba, která musí být nasazena před projevením prvních příznaků. Odhalení onemocnění a zahájení včasné léčby je pro jedince zásadní (NSC, 2021 [online]).

Příčina většiny vzácných onemocnění spočívá v lidském genomu, jejich diagnostika zahrnuje nejčastěji metody molekulární genetiky a genetického testování jako je cytogenetika. Diagnostika vzácných chorob významně ovlivňuje také preimplantační diagnostiku, kde má velkou roli především při vyšetření v rámci umělého oplodnění (Medicína po promoci, 2011).

Profesor Milan Macek (2021) problémy vzácných onemocnění shrnul do tzv. 4/5P: pomyslet, poznat, poslat, pomoci a profinancovat. Pokud se vyskytne dítě s vrozeným onemocněním v čekárně lékaře je pravděpodobné, že ambulantní lékař na takové dítě nebude připraven, protože v průměru na něj narazí jednou za 4 až 5 let. Důležité je, aby lékař rozpoznal, že se může jednat o takové onemocnění a odeslal ho do specializovaných center, kde se mu dostane pomoci. Profinancování je problematika především legislativně právní a sociálně ekonomická.

1.2. Léčba a péče o jedince se vzácným onemocněním

Diagnostika však není jediným článkem v péči o jedince se vzácným onemocněním. Pro většinu vzácných onemocnění neexistuje kauzální léčba. Pozornost výzkumů přitahují nemoci s větším výskytem. Vzácná onemocnění ovšem potřebují individuální přístup a jsou pro ně vyvíjeny zvláštní léčebné postupy. Vznik léků je velmi nákladný a pro distributory je malý odbyt léků spíše neatraktivní (Medicína po promoci, 2011).

Na vzácná onemocnění se používají léčivé přípravky, kterým se říká orphan drugs nebo také orfany, reagující na potřeby veřejného zdraví. Proto je v zájmu vlády, aby podněcovali zájem farmaceutických firem pro rozvoj takových léčiv. Motivujícím faktorem k vývoji léčiv bylo přijetí nařízení Evropského parlamentu a Rady č. 141/2000, o léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění, jehož cílem je stimulace vývoje léků pro vzácné choroby. Od té doby

bylo registrováno ročně 6 a více nových léčivých přípravků určených pro osoby se vzácným onemocněním (Kubáčková a kol., 2014). V roce 2020 bylo v klinickém hodnocení, které se týkalo orphan drugs vyřízeno 38 žádostí (Ústav pro kontrolu léčiv, 2020).

Sněmovnou České republiky prošla novela zákona 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, která má zásadně zlepšit přístup k inovativním lékům a lékům na vzácná onemocnění. Podle této novely ústav vypracuje hodnotící zprávu. O úhradě za léky rozhodne poradní komise na ministerstvu, ve které kromě pojišťoven mají slovo i samotní pacienti a odborná společnost (Zdravotnický deník, 2021). Kromě změny vstupu léků na trh novela přináší další významné inovace např. již zmiňovaný novorozenecký screening na spinální muskulární atrofii (SMA) a těžkou kombinovanou imunodeficienci (SCID). Dále se rozvíjí program na včasný záchyt karcinomu plic, pozitivní změny jsou také v lázeňské péči a v indikování domácí péče. Nově získaly kompetence k předepisování vybraných zdravotnických prostředků všeobecné a dětské sestry se specializovanou způsobilostí nebo zvláštní odbornou způsobilostí. Do této doby k tomu byl oprávněn pouze lékař (Šimůnková, 2021). Pokrok je také v technologiích od roku 2022 jsou nové funkce v systému eRecept a vznikla také elektronická evidence eOčkování (Čavonoviny, prosinec 2021).

Při léčbě vzácných onemocnění zdravotnímu personálu často chybí jednoznačná léčebná doporučení, řídí se studiemi a léčbu nemají podloženou odborným postupem. Situaci také ztěžuje nedostatek odborníků, kteří mají zkušenosti s diagnostikou a léčbou vzácných onemocnění. Nezbytná jsou proto centra pro vzácná onemocnění, ve kterých pracuje odborný tým s multidisciplinárním přístupem, čímž je zajištěna komplexnější péče (Vzácná onemocnění v Čechách [online], 2006).

Z definice vzácnosti vyplývá nutnost mezinárodní spolupráce. Proto Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění koordinuje síť Evropských refrakčních sítí pro jednotlivé diagnózy. Jedná se o virtuální síť specializované zdravotní péče, která je navázána mezi poskytovateli zdravotní péče. Ta usnadňuje komunikaci odborníků při řešení léčby a péče u vzácných onemocnění. V této platformě se radí specialisté z různých disciplín a předávají si své diagnostické i terapeutické zkušenosti s jednotlivými vzácnými chorobami (European Reference Networks, 2017 [online]).

1.3.Specializované organizace pro vzácná onemocnění

Zájmy osob se zdravotním postižením zastupuje od roku 2000 Národní rada pro osoby se zdravotním postižením, která je hlavní poradní orgánem vládního výboru pro zdravotně

postižené. Dále je členem čtyř mezinárodních organizací (European Disability Forum, Rehabilitation International, International Federation of Person with Physical Disability a Disabled Peoples´International), které realizují osvětové a vzdělávací kampaně. Informovanost společnosti napomáhá ke zlepšení kvality života lidí se zdravotním postižením. Podporují např. tvorbu komplexních opatření a souborů služeb, rozvíjí nové metody práce s komunitou, vytváří strategie, které ovlivňují kvalitu života a podporují integraci znevýhodněných skupin občanů (Kočová H., 2021).

Rodinám s dětskými pacienty na jejich cestě nabízí podporu také Centrum provázení, které se kromě vzácnému onemocnění věnuje také klientům s těžkým zdravotním postižením, předčasně narozeným dětem či dětem s nízkou porodní hmotností. Provázejí rodiny v období čekání na diagnózu, při změnách zdravotního stavu dítěte, při komunikaci se specialisty i následnými službami např. ranou péčí. Center provázení je v České republice aktuálně 5 poboček, a to v Praze pod Všeobecnou fakultní nemocnicí, pod Ústavem pro matku a dítě v Podolí, dále v Brně, Hradci Králové a Ostravě (Michalík et. al., 2015).

Kvalitu života osob se vzácným onemocněním se snaží pozitivně ovlivňovat Česká asociace pro vzácná onemocnění. Jedná se o spolek, který vznikl v roce 2012. Jeho posláním je sdružovat organizace pacientů se vzácným onemocněním a šířit povědomí této problematiky mezi odborníky i širší veřejnost. Tato asociace sdružuje 43 pacientských organizací a 60 individuálních členů s ultra-vzácnou diagnózou. Evropa považuje za ultra vzácné onemocnění to, které postihuje jednu osobu z 50 000 nebo jejich nemoc dosud nebyla popsána. Česká asociace pro vzácná onemocnění pomáhá hájit jejich zájmy a řešit společné problémy s nedostatkem informací a odborníků, nedokonalou multidisciplinární péči, pozdní diagnostikou, absencí léků, propadáváním v síti sociálních dávek i nepochopením okolí (Arellanesová A., 2021).

Vznik tohoto spolku motivovalo přijetí Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020, která shrnovala tuto problematiku z hlediska Evropské unie a České republiky a navrhovala opatření, která vedla ke zlepšení situace. Další navazující strategie od roku 2021 dosud nebyla přijata, ale pracuje se na ní. Její vývoj ovlivnila pandemie koronaviru, kvůli které byl potřeba např. nový výzkum kontraindikací k očkování osob se vzácným onemocněním a další problematiky související s danou situací (Ministerstvo zdravotnictví [online]).

1.4. Specializovaná síť pro vzácná kožní onemocnění

Tato práce se dále bude zabývat především jedním ze vzácných kožních onemocnění, proto je zde bližší přiblížení toho, jak funguje specializovaná síť zaměřená na kožní onemocnění. Pro získání diagnózy u vzácných kožních onemocnění je nutné komplexní posouzení kůže, sliznic a dalších systémů biopsie kůže. Taková vyšetření provádí pouze specializovaní dermatologové.

K běžným dermatologům se vzácné případy dostávají velmi zřídka, proto pro dosažení kvality péče byla založena Síť ERN pro kožní onemocnění (ERN Skin), aby bylo zajištěno předávání zkušeností a výměna informací mezi odborníky. Koordinátorem této sítě je prof. Christine Bodemer z Francie.

Síť ERN slouží jak ke zlepšení profesní přípravy, tak i pro nabytí poznatků pacientů. V této platformě je možné pracovat s multidisciplinárním týmem složeným kromě dermatologů také ze zdravotních sester, psychologů, genetiků, dietetiků, patologů a dalších specialistů dle potřeby konkrétních případů. Díky této síti jsou také prováděny výzkumné šetření např. k stimulaci výzkumu léčby a také komplexní studie o konkrétních onemocněních (European Reference Networks, 2017).

2. Ichtyóza

Následující kapitoly pojednávají o vybraném vzácném kožním onemocnění zvaném Ichtyóza. Ichtyózy jsou souborem autosomálně dominantních genetických poruch rohovatění kůže, které jsou způsobeny nadměrným hromaděním keratinu ve vnějších vrstvách kůže neboli hyperkeratinózou (Čapková, 2009). Označení ichtyóza pochází z latinského ichtyosis vulgaris, ichtys = řecky ryba, protože kůže může připomínat vzhled rybích šupin (Janíková, 2017).

Ichtyóza spadá do jedné ze základních skupin genodermatóz. Jedná se o dědičné vrozené vady kůže, které patří do skupiny vzácných onemocněních. Lze je definovat také jako vrozenou poruchu s převahou kožních nálezů. Jsou to pestré kožní projevy, jejichž příčinou jsou anatomické i funkční odchylky v pokožce, škáře i na vlasech, zubech a nehtech. Pozorováním kožních nálezů docházelo k určování řady chorob a onemocnění. Později se rozvíjela molekulární genetická analýza, díky které docházelo k přesnější diagnostice i stanovení prognózy (Röcken et al., 2018; Kubáčková a kol., 2014).

Pokrok molekulární diagnostiky významně přispěl prenatální diagnostice i genetickému poradenství. Genodermatózy je ovšem stále obtížné správně diagnostikovat. Příčinou

je právě vzácnost, neustálý vývoj a nejednoznačné užívání klasifikačních systémů. Nejčastěji se užívají popisná označení genodermatóz s řadou synonym, což vede k nedorozuměním například v mezioborové komunikaci s pediatry a genetiky. S genodermatózy se dermatologové i dětští dermatologové setkávají nejčastěji při konziliárních činnostech na novorozeneckých i kojeneckých odděleních. Když jsou přizváni k diagnostice, léčbě nebo stanovení prognózy u vzácných onemocněních (Čapková, 2009).

2.1.Historie

Traupe (1989) ve své knize uvádí, že první záznam o ichtyóze pochází z 16. března 1731. Tento den anglický astronom John Machin představil Královské společnosti v Londýně 14letého chlapce, který trpěl zvláštní „kutikulární psinkou“. Jednalo se o chlapce jménem Edward Lambert, který se narodil zdravým rodičům a trpěl velmi těžkým typem ichtyózy. I přes svou chorobu si dokázal najít manželku a stal se zakladatelem slavné rodiny Lambertů se šesti postiženými dětmi. Dožil se vysokého věku 90 let a zemřel v roce 1806 při nehodě, což dokazuje, že nemoc neohrozila jeho délku života. On i jeho děti si po mnoho let vydělávali tím, že se veřejně vystavovali na veletrzích a byli považování za „nový druh člověka“ (obr.1).

Obrázek 1Edward Lambert

Ostatní autoři (Migova et al., 2010; Oji et al., 2013; Akiyama et al., 2005) uvádí, že mezi prvními byla popsána Harlequin ichtyóza, která je jednou z nejzávažnějších forem. Nemoc je dle nich známá od roku 1750, kdy byla popsána v deníku duchovního Olivera Harta. Dále k rozpoznání jednotlivých typů ichtyóz přispělo také rozdělení bulózních (puchýřnatých)

a non-bulózních (nepuchýřnatých) forem Brocquem na počátku 20. století (Krásová, 2019). V knihách byl první popis ichtyózy zveřejněn v knize Česká pediatrie od autorů Hanák a Raška v roce 1959. V odborných publikací týkající se dermatologie se objevila až čtyři roky poté v roce 1964. Jednalo se o Československou dermatologii autorů Kadlece a Jordy (Pražský, 2014).

Terminologie a klasifikace ichtyóz byla předmětem diskusí. Nebyla celosvětově jednotná, lišila se jak evropská, severoamerická i asijská klasifikace. Až v roce 2009 se odborníci na mezinárodní konferenci (Ichthyosis Consensus Conference) pořádané ve francouzském Soreze shodli na klasifikaci ichtyóz, která ichtyózy dělí na nonsyndromické a syndromické. Nonsyndromické ichtyózy se projevují pouze kožním postižením oproti syndromickým, které se kromě příznaků na kůži projevují se i v dalších orgánech podle konkrétního syndromu. Objevují se různé příznaky od neurologických obtíží, změn krevních obrazů, lomivost vlasů, katarakta atd (Oji et. al., 2013).

Jedná se o vzácné onemocnění kůže, které je charakteristické suchou, zrohovatělou kůží s tvorbou odlupujících se šupin. Lidskou pokožku tvoří tři základní vrstvy kůže: pokožka (epidermis), škára (dermis) a podkožní tukové vazivo (hypodermis). Hlavními složkami pokožky jsou keratinocyty, které v těle zajišťují obnovu pokožky. U zdravého dítěte se pokožka obnoví za 21 dní, u mladých lidí za 28 dní a u starších až za 40 dní. Jedná se o plynulý proces, při kterém se jemné šupinky kůže odlupují téměř nepřetržitě (Dylevský, 2009). U pacientů s ichtyózou je tento proces obnovy, ale mnohem rychlejší. Kůže je charakteristická vyvýšením kožního reliéfu, dochází k hyperkeratóze (nadměrnému ztluštění a rohovatění kůže) a xeróze (popraskání a extrémní suchosti). Na kůži se také častěji tvoří ekzémy, pyodermie a ragády neboli praskliny v pokožce (Košňarová, 2020; Čapková,2009).

Nemoc se objevuje již v dětském věku a způsobuje řadu obtíží. Nejvíce bývají zasaženy extenzorové části končetin. Postižená bývá oblast bérce a břicha, ale i další namáhaná místa např. dlaně, plosky nohou, lokty, holeně a čelo. Kvůli jinému vzhledu se postižených jedinců jejich okolí často straní, kvůli obavám z přenosu nemoci. Ichtyóza ovšem není nakažlivá. Vzniká na základě genetické mutace (Pinková a kol., 2016; Košňarová, 2020).

Na toto onemocnění zatím neexistuje žádný lék. Cílem péče je především hydratovat kůži a zmírnit tím příznaky onemocnění. Klinické projevy jednotlivých typů ichtyóz jsou ovšem velmi různorodé. Dermatologové uvádí více než dvacet druhů ichtyózy s velkou škálou

závažnosti a souvisejících symptomů. Ty se mohou s věkem měnit. Některé typy se dají detekovat již krátce po porodu, jiné se však odhalí až mnohem později (Kubáčková a kol., 2014; Janíková, 2017).

2.2. Diagnostika

Diagnostika dědičných typů ichtyózy vychází z klinického obrazu, histologických a histochemických nálezů. Klinické projevy jednotlivých typů se v průběhu života u pacientů mění a vliv na kožní projevy má kromě věku také roční období. Někteří autoři např. Oji (2013) dělí typy ichtyóz podle manifestace onemocnění na ichtyózy s pozdějším nástupem a na kongenitální ichtyózy tedy ty, které se projevují již při narození. Klinická diagnostika vyžaduje zkušeného dermatologa, ale ani ten v dnešní době není vždy schopen na základě klinického obrazu typ ichtyózy určit. Nejpřínosnější metodou k přesnému stanovení typu ichtyózy je molekulární diagnostika. Molekulární analýza probíhá v laboratořích. V České republice se na to specializuje Centrum molekulární biologie a genetiky ve Fakultní nemocnici Brno. Cílem je odhalit patogenní varianty v genech a zjištění jejich přenašečství (Kmoch, Zeman, 2018).

Molekulární diagnostika dává prostor novým možnostem v rámci genetického poradenství, prenatální a reimplantační diagnostiky i genové terapie. Metody molekulární biologie dokázaly zpřesnit diagnostiku, umožnily komplexní genetické poradenství v rodinách, ve kterých se ichtyóza vyskytla a také umožňují genetickou prevenci. Dědičné typy ichtyózy mají převážně autosomálně dominantní, či X recesivně vázanou dědičnost. U vzácnějších typů pak převažuje autosomálně recesivní typ dědičnosti (Pinková a kol.,2016).

Zatím neexistuje žádná ověřená stupnice pro měření závažnosti ichtyózy po celém těle. Používají se dvě vizuální stupnice ichtyózy, které prošly přísným hodnocením. Jedná se vizuální index závažnosti ichtyózy (VIIS) a index závažnosti ichtyózy (IASI). Tyto nástroje se však nezaměřují na části těla, která mají pro pacienty funkční a psychosociální význam. V současné době se odborníci snaží o vytvoření nového systému pro hodnocení závažnosti ichtyózy. Rozdělili tělo do 10 oblastí a pomocí fotografií využívají k hodnocení Likertovy škály. Po provedeném výzkumu se jejich Ichthyosis Scoring System (ISS) ověřil jako komplexní nástroj pro hodnocení závažnosti ichtyózy u dospělých a dětí. V současnosti se snaží o vyškolení hodnotitelů a pracují na zlepšení spolehlivosti a vícečetném prověření metody (Sun et al., 2022).

2.3. Klasifikace ichtyóz

Ichtyózu můžeme rozdělit podle svého původu na dva typy, a to ichtyózu získanou a vrozenou.

Získaná ichtyóza (Ichtyosis acquisita) se objevuje velmi vzácně. Nejčastěji se objevuje v dospělosti a je obtížné ji odlišit od jiných kožních nemocí. V některých případech vznikla při užívání látek jako jsou kyseliny nikotinové, vemurafenibenu, hydroxymočoviny nebo v kombinaci s jinými chorobami. U lidí s tímto typem, zejména u náhle vzniklé ichtyózy, může jít o přítomnost maligního nádoru nebo systémové onemocnění, jako jsou např. Hodgkinův lymfom, Sarkoidóza, rakovina a HIV. V takových případech bývá diagnóza známá, již v rozvinuté fázi a ichtyóza se projevuje jako kožní symptom těchto zmíněných onemocnění (Cetkovská et al., 2010).

Získaná ichtyóza se projevuje výrazně suchou a drsnou kůží s olupováním šupin kůže, vyskytujících se hlavně na vnější straně kloubů končetin, na loktech, kolenech apod. Až v 70 % se vyskytuje ve spojitosti s Hodgkinovým lymfomem a dalšími nehodgkinskými lymfomy. Léčba je především symptomatická. Nutná je hydratace kůže s odstraněním šupin preparáty se salicylovou kyselinou, ureou atd. Pokud jsou kožní projevy spojeny se systémovým onemocněním, mohou se projevit buď před, nebo po identifikaci přidruženého onemocnění. Závažnost získané ichtyózy může záviset na závažnosti a akutnosti interního onemocnění. Po odstranění příčin kožní manifestace získaná ichtyóza spontánně ustupuje (Švarcová a Machovcová, 2016; Patel et al., 2006).

Druhým typem jsou **dědičné** (hereditární) **ichtyózy**, které patří do skupiny vzácných onemocnění keratodermií a spadá sem většina druhů ichtyózy. Jedná se o onemocnění s vrozenou poruchou rohovění, jejíž příznaky se začínají objevovat již od raného dětství. Keratodermie mohou být zapříčiněny poruchami lipidového metabolismu nebo strukturou epidermálních proteinů. Všechny dědičné formy ichtyózy mají narušenou kožní bariéru, dochází tak více k vysušování, protože tělo není schopné zadržet dostatečné množství vody v pokožce (Pinková a kol., 2016). „Jednotlivé typy ichtyóz se liší kožními změnami i histologickým obrazem.“ (Kubáčková,2014 str. 63).

Příčinou vzniku hereditárních ichtyóz jsou různé poruchy v diferenciaci pokožky. Jedná se o defekty proteinů jako jsou keratin, filagrin, lokrin nebo transmembránové proteiny, které vedou k poruše kožní bariéry, úbytku vody a poté k zánětům, které se snaží obnovit kožní strukturu (Krásová, 2019).

Konkrétní příklady hereditární ichtyózy jsou dále rozděleny dle uznávané klasifikace z roku 2009 na nonsyndromické a syndromické ichtyózy (Oji et. al., 2010).

2.3.1. Nonsyndromické formy

Do skupiny nonsyndromických forem ichtyóz spadají běžné ichtyózy, autosomálně recesivní kongenitální ichtyózy, keratinopatické ichtyózy a další méně časté typy.

2.3.1.1. Běžné ichtyózy

Za nejčastější a nejmírnější typ ichtyózy je označována **ichthyosis vulgaris**. Která se řadí do skupiny běžných nonsyndromických forem ichtyózy. Údajně tvoří okolo 95 % všech případů ichtyózy. Postihuje přibližně jednu osobu z 250 až 300 zdravých jedinců. U pacientů se tato forma projevuje tvorbou suchých šupin kůže od druhého měsíce nebo v průběhu prvního roku života (Röcken a kol., 2018). Dědičnost této formy je autozomálně dominantní a vzniká poruchou ve filagrinu (typ proteinu). Projevuje se jemnými a světlejšími šupinami. Nejvíce se objevují na bércích, břiše, dlaních a chodidlech. Suchost kůže je výraznější v zimním období. Tato forma progreduje až do puberty, poté dochází ke zlepšování. Bývá často sdružena s atopickou dermatitidou, a to až ve 25 % případech. (Krásová,2019; Pinková a kol., 2016).

Obrázek 2 Ichthyosis vulgaris

Druhou nejčastější formou, která také spadá do kategorie běžných ichtyóz je **X-vázaná ichtyóza** s prevalencí 1-5 na 10 000. Poprvé byla popsána jako odlišný typ ichtyózy v roce 1965. Dědičnost tohoto typu je recesivní, vázaná na chromozom X, váže se tedy výhradně na muže. Ženy mohou být pouze přenašečky. Onemocnění je způsobené mutací v genu pro steroidsulfázu v enzymu steroidní sulfatázy (STS). Gen kódující STS byl mapován na distální části X chromozomu. 90 % pacientů s X-vázanou ichtyózou má úplnou deleci tohoto genu (Takeichi a Akiyama, 2016).

Tento typ se může projevit již po porodu, nejčastěji do dvou měsíců jemným olupováním nebo zarudnutím kůže po celém těle. Po prvním roce života se tvoří výraznější šupiny, které

jsou pevné a tmavé šedohnědé barvy (Čapková, 2009). Nejnápadnější jsou šupiny na šíji a za ušima, někdy zasahuje také obličej. Na rozdíl od ichthyosis vulgaris se tento typ neprojevuje na dlaních ani na chodidlech. Kůže se zlepšuje s věkem a během léta. V některých případech bylo dítě narozené opožděně či protrahovaným porodem, často kvůli nedostatečné dilataci děložního hrdla, což bývá indikací k provedení císařského řezu. V některých případech bývá tento typ spojován se ztluštěním rohovky případně jejím zákalem, a to i u žen, které dlouho přenáší plod. Dále je onemocnění spojováno s kryptorchismem, poruchou pozornosti s hyperaktivitou a autismem (Pražský, 2014; Panthagani, 2015). Diagnóza X-vázané ichtyózy se obvykle provádí klinicky, protože histopatologie je nespecifická, ale potvrzení lze získat buď biochemickou nebo genetickou analýzou (Fernandes et al., 2010).

Obrázek 3 X – vázaná ichtyóza

2.3.1.2. Autosomálně recesivní kongenitální ichtyózy

Na první konferenci o konsenzu o ichtyóze v Sorèze 2009 byl navržen pojem „Autozomálně recesivní kongenitální ichtyóza“ jako zastřešující termín pro harlequinovou ichtyózu, lamelární ichtyózu a vrozenou ichtyosiformní erytrodermii. Jedná se o další velkou skupinu typů ichtyóz. K jejich označení se často využívá zkratka ARCI- (autosomal recesive congenital ichthyoses). Jejich prevalence je odhadována na 1:100 000 až 300 000. Nejvyšší výskyt v populaci hlásí Španělsko a to 1:33 000 (Oji et. al., 2010).

ARCI zahrnuje 3 hlavní podtypy:

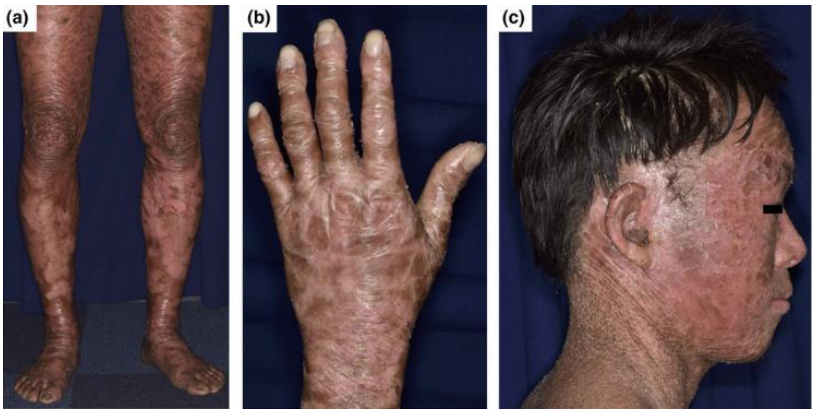
A) Lamelární ichtyóza (ichthyosis lamellosa – LI)

Lamelární ichtyóza je typem ichtyózy s autosomálně recesivní dědičností, ale v některých případech se objevuje jako autosomálně dominantní. U tohoto typu dědičnosti se přenáší zpravidla z generace na generaci. Příčinou u většiny pacientů je závažná mutace genu TGM1 (v genu pro transglutaminázu 1). Obecně se uvádí, že se tento typ vyskytuje přibližně u jedné osoby z 600 000 narozených. Ve spojených státech postihuje 1 ze 100 000 jedinců. Nejčastější incidenci uvádí Norsko, kde je tímto onemocněním zasaženo odhadem 1 z 91 000 jedinců (MedlinePlus Genetics, 2020 [online])

Průměrná délka života osob s tímto typem bývá zachována. Dochází však k ovlivnění růstu kvůli defektní kožní bariéře a její propustnosti. Dále vzniká porucha v produkci vitaminu D a zvýšené množství ztráty vody a kalorií (Oji et. al., 2013).

Kojenci s tímto onemocněním se obvykle rodí s těsným, průhledným obalem pokrývajícím jejich kůži, který se nazývá kolodiová membrána. U kojenců s lamelární ichtyózou se mohou vyvinout infekce, nadměrná ztráta tekutin (dehydratace) a dýchací potíže. Postižení jedinci mohou také trpět vypadáváním vlasů (alopecie), abnormálně tvarovanými nehty na rukou a nohou (dystrofie nehtů), sníženou schopností pocení (hypohidróza), zvýšenou citlivostí na teplo. Méně často mají jedinci s tímto postižením zarudlou kůži (erytém) a kloubní deformity (kontraktury).

Na kůži se tento typ projevuje šupinami, které jsou větší, hrubší, většinou hnědé barvy objevující se především na trupu a končetinách. Zasažen může být i obličej a ztluštělá kůže bývá na dlaních i chodidlech (keratoderma). Přidružené abnormality jsou ektropium (odstávání, příp. až vyvracení okraje víčka od povrchu bulbu), napjatý obličej, snížená potivost (Cohen, 2013; Čapková,2009).



Obrázek 4 a,b,c Lamelární ichtyóza na končetinách a obličeji

B) Kongenitální ichtyosiformní erytrodermii

(congenital ichthyosiform erythroderma – CIE)

CIE je převážně autosomálně recesivně dědičné onemocnění. Projevuje na rozdíl od Lamelární ichtyózy jemnými šupinami zpočátku spíše bělavé barvy. Později se však stávají hrubší a tmavší. CIE se vyskytuje i jako součást závažných multisystémových onemocnění. Například u pacientů, kteří mají mutaci na genu TGM1 hrozí defekt transglutaminázy, což ohrožuje bariérovou funkci kůže (Čapková, 2009).

Dále se na kůži u obou již zmíněných typů vyskytují ragády (bolestivé rány), ektropia (ochablost dolních očních víček), eclabia (deformace rtu), palmoplantární hyperkeratózy, deformity nehtů a alopecie. V raném věku se v některých případech objevuje také opožděná růstová křivka, která se ale později srovná. Pacienti nemají systémové onemocnění ani nejsou mentálně opoždění (Pinková a kol., 2016; Cohen, 2013).

Obě tyto varianty mohou být způsobeny mutací ve stejných genech. Určení příčiny této skupiny ichtyóz je velmi náročné. Geneticky jsou zachyceny na více než 7 mutacích genu. Tato skupina ichtyóz je velmi různorodá, nejčastějšími mutacemi jsou mutace v ALOXE3, ALOX 12, TGM 1 a NIPAL 4 (Krásová, 2019; Pinková a kol., 2020a).

Až 90 % dětí s lamelární nebo kongenitální ichtyosiformní erytrodermií se rodí jako collodion baby. Termín **collodion baby** (CB) jako první popsal v roce 1841 Seligman jako genotyp novorozence s pergamenovou membránou, která se objevuje u jednoho dítěte z 50 000 až 100 000 porodů. Collodion baby je vrozeným fenotypem, kterým se projevují při porodu poruchy rohovatění. Většina dětí s typem LI nebo CIE se rodí předčasně či s nízkou porodní hmotností v kolodiovém vaku. Jejich tělo je obalené rosolovitou průhlednou vrstvou, která může připomínat celofán (Anker, P. et al., 2021; Pinková a kol.2020b; Krásová 2019).

Obrázek 5 Novorozenec s CB

K hodnocení závažnosti zdravotního stavu těchto novorozenců vznikla klasifikační stupnice od Gustava a kol. (2014), která je podložena 29 případovými studiemi. Do českého jazyka tuto škálu upravila Pipeková a kolektiv autorek (2020b). Škálu tvoří celkem 15 položek. Za každou, která se u dítěte objevuje se přičte jeden bod.

1. generalizované postižení
2. ektropia
3. eklabia
4. atypické uši/nos
5. kontraktury prstů rukou
6. kontraktury prstů nohou
7. kontraktury horních končetin
8. kontraktury dolních končetin
9. dýchací potíže způsobené restrikcí kůže
10. erytrodermie
11. edém rukou
12. edém nohou
13. edém horních končetin
14. edém dolních končetin
15. hypernatrémie

(Pinková et al., 2020b, s.161)

Obrázek 6 CIE na ploskách nohou

Po narození jsou jedinci umísťováni do inkubátorů na jednotky intenzivní péče, ve kterých je upravována vlhkost vzduchu pro zlepšení stavu kůže. Nemocnice spolupracují se specializovanými středisky, které mají s tímto onemocněním větší zkušenosti. Do těchto středisek je vhodné přeložit novorozence, který na hodnotící škále získá více než 4 body. U těchto novorozenců dochází snadněji k dehydrataci, přehřátí, bakteriálním i kvasinkovým infekcím, poruchám příjmu potravy a komplikace nastávají i v oblasti očí a uší. Úmrtnost novorozenců s collodion baby klesá pod 5 % díky lepším podmínkám v novorozenecké péči. Ta je velmi náročná a musí se dodržovat především sterilní opatření, aby nedocházelo k zanesení nečistot do kůže. Dítě se ošetřuje v inkubátoru za použití rukavic (Simalti and Sethi, 2017; Pinková et. al.,2020; Van Gysel, D.,2002 in Pinková et. al.,2020b).

V průběhu prvního měsíce života se koloidní membrána vysušuje. Díky pohybům dítěte se postupně olupuje, až se zcela uvolní a nahradí ji šupiny různého vzhledu dle příslušného

typu ichtyóz, které se mění s vývojem jedince. U 5-6 % novorozenců dochází k vzácnému jevu. Po sloupnutí koloidní membrány se u nich neprojevuje žádný typ charakteristických ichtyóz. Dochází ke spontánnímu zlepšení stavu kůže nebo úplnému vymizení příznaků. Pro tyto odchylky je využíváno označení Self improving congenital ichtyosis (SICI), u které se mutace váže na gen ALOX12b a ALOXE 3 a poté varianta Self healing collodion baby, jenž bývá vázána na mutaci genu TGM1. Ta se dělí dále na generalizovanou, která pokrývá především oblasti trupu a poté akrální u níž je zasažena kůže na zápěstí a kotnících (Čapková, 2009; Pinková et. al. 2020b).

C) Harlequin ichtyóza (Harlequin ichthyosis – HI)

Třetím známým typem Autosomálně recesivní kongenitální ichtyózy je nejzávažnější typ collodion baby tzv. Harlequin ichtyóza. Harlequin ichtyóza je závažná dědičná forma ichtyózy, která se při narození projevuje tvrdými a silnými pláty kůže, které pokrývají celé tělo. Jedná se o vzácné onemocnění, které se objevuje u obou pohlaví. Postihuje přibližně jednoho z 300 000 novorozenců.

Jedná se o nejtěžší kongenitální poruchu rohovění, která je v některých horších případech neslučitelná s životem. Díky péči a léčbě se však život dítěte lepší a od roku 2010 neonatální mortalita klesla z dřívějších 99 % na přibližně 10 %. Vzniká díky získané mutaci genu pro enzym ABCA 12, který slouží k transportu tuků. Tato mutace vede ke snížení bariérové funkce kůže (Pinková et al., 2020).

Novorozenci se často rodí předčasně a ve vážném stavu. Děti jsou ohroženi především vznikem infekcí, hypertermií (nefyziologické zvýšení teploty organismu) a sekundárními poruchami elektrolytové rovnováhy (abnormální koncentrace elektrolytů v těle v důsledku nedostatečného nebo naopak nadměrného příjmu či výdeje některých elektrolytů) (Národní zdravotnický informační portál [online]).

Jejich kůže je tvrdá, hrubá, s hlubokými ranami v místech ohybů. Mezi trhlinami je kůže šedavé nebo žlutavé barvy. Díky kožním nálezům je omezen pohyb končetin i celého zbytku těla. Vznikají deformace tváře. Uši jsou často deformované, špatně vyvinuté, zploštělé, boltce přirůstají k hlavě případně úplně chybějí. Zvukovod bývá ucpaný šupinami. Ústa jsou našpulená do tvaru O, což vede k obtížím při dýchání a příjmu potravy. Na očních víčkách nacházíme ektropium (odstávání, příp. až vyvracení okraje víčka od povrchu bulbu). Pacient vykazuje nosní hypoplazii (neúplný vývin tkáně) a ucpané nosní dírky. Prsty rukou a nohou splývají pod nánosem šupin. Vlasy a nehty jsou často pokryty šupinami kůže nebo nerostou vůbec. Šupiny se v průběhu prvních týdnů odloučí a poté se vyvíjí těžká forma lamelární

ichtyózy. Stejně jako u jiných typů ichtyózy i u tohoto typu je přidružena porucha termoregulace a ventilace. Dítě v prvních měsících často neprospívá a v některých případech dochází k psychomotorickému opoždění vývoje (Pinková et al., 2020; Neonatologické listy, 2017).

Diagnóza harlequin ichtyózy se opírá o fyzikální vyšetření pacienta (odhalení typického vzhledu pokožky) a genetická laboratorní vyšetření, která dokážou detekovat abnormální geny a potvrdit je při prenatální diagnostice. Genetické testování na ztrátu funkční mutace v genu ABCA12 je nejspecifičtějším diagnostickým testem na harlequin ichtyózu (Honigman, 2018). Během těhotenství lze zachytit podezření na tento typ pomocí ultrazvuku, amniocentézou a biopsií choriových klků. Například prenatální ultrasonografie může umožnit detekci příznaků připomínající Harlequin ichtyózu. 3D ultrazvuk teoreticky nabízí velmi vylepšenou analýzu morfologie obličeje a může pomoci při prenatální diagnostice pro detekci neobvyklých rysů. Jsou však zjistitelné až ve druhém trimestru. Charakteristickými rysy, které lze zachytit jsou eclabia (otočení rtu směrem ven), ektropium oka (odstávání okraje víčka od povrchu bulbu), rudimentární uši, kontraktury a husté plovoucí částice v plodové vodě (Kaur a Shokeen, 2019).

2.3.1.3. Keratinopatické ichtyózy

Keratinopatická ichtyóza je navržena jako zastřešující termín pro nemoci způsobené mutací keratinu. Tyto mutace zapříčiňují tvorbu intraepidermálních puchýřů. Někteří autoři proto k označení této skupiny používají označení bulózní (puchýřnaté) ichtyózy. U těchto typů dochází také k poruše uvolňování lipidů z lamelárních tělísek, které se pak nemohou uvolňovat do mezibuněčných prostorů. Stejně jako u autosomálně recesivních kongenitálních ichtyóz vykazuje kůže výraznou orthohyperkeratózu (ztluštění kůže), která v průběhu prvního roku života ještě dále sílí s postupným ztluštěním kůže se pak snižuje tvorba puchýřů. Do této skupiny spadají epidermolytická ichtyóza (EI), Superficiální epidermolytická ichtyóza, ichtyóza Curth-Macklin (ICM) a další méně známé typy (Pinková, 2016; Takeichi a Akiyama, 2016).

a) Epidermolytická ichtyóza

Nejrozšířenější keratinopatickou ichtyózou je Epidermolytická ichtyóza (EI), dříve označovaná také jako kongenitální bulózní ichtyosiformní erytrodermie (BCIE) nebo morbus Brocq. Je charakterizovaná generalizovanou tvorbou puchýřů a mnohočetnými erozemi s erytrodermií (zánět kůže). Pro tento typ existují rozsáhlé fenotypové variace,

a proto může být u kojenců klinicky náročná diferenciální diagnostika od jiné poruchy kůže. Nejčastěji se setkáváme s mutací KRT1 (keratinu 1) nebo KRT10 (keratinu 10). Vyskytuje se u 1 osoby ze 100 000 s dědičností autozomálně dominantní. Prvními příznaky pacientů jsou puchýře a erytém (zčervenání či vyrážka) při narození, který se s věkem zmenšuje a generalizuje epidermolytická hyperkeratóza v dospělosti. Onemocnění doprovází charakteristický zápach kůže, který způsobuje bakterie. Kůži pokrývají silné, tmavé, uspořádané šupiny, které se časem mění, až ve výrůstky připomínající trnovité výběžky. Tvoří se především na flexurách končetin a nad velkými klouby. Méně často je zasažen obličej. Plosky nohou a dlaní pokrývají silné hyperkeratózy a nehty bývají poškozené (Čapková, 2009).

b) Superficiální epidermolytická ichtyóza (SEI)

Zvláštním typem epidermolytické hyperkeratózy je Superficiální epidermolytická ichtyóza dříve označovaná jako Ichthyosis bullosa of Siemens (IBS) podle autora prvního popsaného případu v roce 1937. Jedná se o unikátní vrozený autosomálně recesivní typ ichtyózy (Krásová, 2019). Onemocnění je charakteristické tvorbou puchýřů, kterých přibývá v letních měsících, kdy se člověk více potí. Klinicky je charakterizováno mírnou epidermální hyperkeratóza nad ohybovými oblastmi. Tvorba puchýřů se snižuje s přibývajícím věkem. Na rozdíl od epidermolytické ichtyózy se u tohoto typu neobjevuje zarudnutí kůže. Jinak je klinický a histologický obraz SEI a EI podobný, proto je důležité při diagnostice využití genetického vyšetření (Čapková, 2009; Akiyama et al., 2005).

Příčinou SEI je mutace v KRT2e, genu kódujícím keratin 2, který se objevuje především na kůži zápěstí, loktů, kolen, stehen, třísel a kotníků. Dle Pinkové a kol. (2016) se jedná o nejlehčí typ z bulózních ichtyóz, protože hyperkeratózy (ztluštění svrchní vrstvy kůže) se vyskytují pouze v mírné formě a dlaně a plosky nohou nejsou vůbec zasaženy. Kožní štěpení a puchýře jsou povrchové, takže při prasknutí se slupují a vznikají drobné povrchové eroze.

c) Ichtyóza Curth–Macklin (dříve ichtyóza hystrix)

Ichtyóza Curth-Macklin je dědičná, vzácná autozomálně dominantní porucha projevující se již od raného dětství se zhoršujícím průběhem. Postihuje jak ženy, tak muže. Tento typ je podmíněn mutací CK1. Příčinou onemocnění je mutace v genu, který produkuje strukturální proteiny kůže (tonofilamenty). Chybný gen byl mapován na chromozom 12q13. Ichtyóza Curth-Macklinova typu je charakterizována skvrnami abnormálně silné a tvrdé kůže, které se mohou objevit téměř kdekoliv na těle. Šupinatění kůže se vyskytuje

od mírného po těžký rozsah. Projevuje se také difuzní či pruhovitá keratóza zasahující dlaně a plosky nohou. Dochází k obtížím v záhybech těla. Žlutohnědé šupiny špičatého a trnitého tvaru se objevují především na rukou, nohou, trupu a nad klouby (Takeichi a Akiyama, 2016; Pinková, 2016).

Pro větší přehlednost a orientaci mezi jednotlivými typy ichtyóz a jejich projevy slouží následující tabulka 1.

Tabulka 1 Základní typy ichtyóz s jejich hlavními znaky

	Ichthyosis vulgaris	X- vázaná ichtyóza	Keratinopatické ichtyózy	ARCI (lamelární)	ARCI (kong. ichtyosiformní erytrodermie)
Incidence	1 : 250	1 : 2 000–6 000 muži	1 : 300 000	1 : 300 000	1 : 300 000
Dědičnost	AD semidominant	X recesivně dědičná	AD (většinou)	AD (většinou)	AR (většinou)
Výskyt	2 měsíce a starší	17 % při porodu, 83 % v 1 roce	při narození, puchýře	při porodu, jako collodion baby	při porodu, jako collodion baby
Charakter šupin	jemné, bílé, zejména nohou	velké, hnědé	verrukózní šupiny, povrchové puchýře	velké, plátovité šupiny	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, ectropia, okcipit. alopetia, onychodystrophia	generalizované, ectropia, okcipit. alopetia
Histologie	chybění stratum granulosum	žádné	epidermolytická hyperkeratóza	masivní ortokeratóza,	mírná akantóza
DNA molekulární analýza	mutace FLG (horší projevy při mutaci obou alel)	delece v ARSC1 / arylsulfatáza C/	mutace KRT 1,10, superficiální KRT 2	mutace TGM 1, NIPAL 4, ALOX 12B	mutace ALOX 3, ALOX 12B, NIPAL 4, ABCA 12, CYP4F22. TGM1
Znaky	zvýšené riziko AD a keratosis pillaris	akumulace cholesterol sulfátu v rohovce, abnormality genitálu	superficiální forma vykazuje více tvorbu puchýřů, než ztluštění kůže, sekundární, infekce *St. aureus*	aktivita TGM 1 může být měřena ve vzorcích	mohou být neurologické abnormality

Zdroj: (Pinková a kol.,2016)

2.3.2. Syndromické formy

Kromě kožních změn postihují syndromické ichtyózy alespoň jeden další orgán nebo systém. Pro syndromické ichtyózy bylo identifikováno mnoho příčinných genů například NSDHL (CHILD syndrom), EBP (Conradiho-Hünermannův-Happleův syndrom, CHILD syndrom) a ALDH3A2 (Sjögren-Larssonův syndrom). V závislosti na konkrétním mutovaném genu může být zapojena široká škála orgánových systémů, včetně kosterního, nervového, endokrinního a kardiovaskulárního systému. Mnoho syndromických ichtyóz se může při narození projevit izolovanými kožními nálezy, což zdůrazňuje důležitost

klinického podezření a užitečnost genetické analýzy při včasné diagnostice těchto syndromických případů (Marukian a Choate, 2016).

Jednotlivé syndromy, u kterých se ichtyóza vyskytuje:

a) Sjögren-Larssonův syndrom

Ichtyóza se objevuje ve spojitosti se Sjogrenovým-Larssonovým syndromem (SLS), u kterého se onemocnění projevuje triádou ichtyózy, spasticity a mentální retardace. Syndrom má vysokou prevalenci ve Švédsku, kde byl identifikován největší počet pacientů (1 z 250 000). Ve Švédsku byl také poprvé popsán, ale nyní je známo, že se vyskytuje po celém světě. Dědičnost tohoto syndromu je autozomálně recesivní. Vzniká díky nedostatku aldehyddehydrogenázy mastných kyselin (FALDH), který způsobuje hromadění mastných alkoholů a mastných aldehydů. To vede ke změně integrity buněčné membrány, která primárně postihuje kůži, oči a centrální nervový systém. Sjögren-Larssonův syndrom je charakterizován kromě vrozené ichtyózy také spastickou tetraplegií a postižením mozku (Vural et al., 2018).

Ichtyóza je obvykle zjevná při narození nebo se rozvíjí v kojeneckém věku. Kůže je při narození začervenalá a zrohovatělá. Kolodiová membrána není vidět. Během prvních dnů se vzhled mění na suchou šupinatou kůži. Patologické postižení kůže bylo popsáno již ve 23. týdnu těhotenství. Často je postiženo celé tělo, avšak obličej zůstává bez kožních změn. Ty jsou nejčastěji znatelné na krku, ohybech a podbřišku, kde jsou šupiny kůže často tmavé a také mívá rušivě svědivý charakter. Vzhledem k převládajícím příznakům plegie se i přes velkou zátěž příznaky ichtyózy dostávají do pozadí. Léčba SLS zůstává v současnosti převážně symptomatická. Vyvíjí se však několik potenciálních terapeutických možností s ohledem na základní metabolické defekty nebo korekci genetického defektu (Bindu, 2020).

b) Nethertonův syndrom

Nethertonův syndrom (NS), také známý jako Comel-Nethertonův syndrom, byl poprvé popsán Comelem v roce 1949 a Nethertonem v roce 1958. NS je vzácný a závažný autozomálně recesivní stav charakterizovaný diagnostickou triádou ichtyosiformní erytrodermie (IE), specifickým defektem vlasového stvolu známého jako trichorrhexis invaginata (TI) a atopickými projevy. Dále se Nethertonův syndrom projevuje změnou krevního obrazu a velkou lámavostí vlasů. Prevalence NS se odhaduje na 1 narozené dítě z 200 000 (Ng et al., 2015).

Obrázek 7Nethertonův syndrom (Boull a Hook, 2017)

Novorozenci postižení NS mají klasicky vrozenou IE (generalizované zarudnutí a šupinatění kůže), s různou intenzitou a rozšířením. Vlasy, obočí a řasy mohou při narození chybět a rostou pomalu nebo jsou přítomny a následně se stanou abnormálními. Novorozenecké období je ohroženo hypernatremickou dehydratací v důsledku těžkého defektu kožní bariéry, hypotermií, recidivujícími infekcemi kůže, dýchacích cest a systémovými infekcemi a gastrointestinálními symptomy včetně bolesti břicha, zvracení a průjmu. Děti s těžkým Nethertonovým syndromem často také vykazují nedostatky imunitního systému, závažné infekce, horečku, neprospívání, zpomalení růstu a alergie. V důsledku toho je také ovlivněn růst. Kožní projevy často zůstávají závažné během dětství, ale mají tendenci se zlepšovat u dospívajících a dospělých (Petrova a Hovnanian, 2020).

c) Syndrom KID

Syndrom keratitis-ichthyosis-deafness (KID) je vzácným autozomálně dominantně dědičným onemocněním, způsobeným mutacemi konexinu 26, proteinu důležitého pro mezibuněčnou komunikaci. V roce 1981 Skinner a kol. nazvali syndrom charakterizovaný keratitidou s neovaskularizací rohovky, nadměrnou rohovitostí kůže, a poruchou sluchu související se senzorickými nervy jako syndrom KID. Kromě charakteristické klinické triády vrozené oboustranné senzorineurální nedoslýchavosti, keratitidy a erytrokeratodermie trpí postižení jedinci také chronickými bakteriálními a plísňovými infekcemi a mají zvýšené riziko benigních a maligních kožních nádorů. Oční a kostní toxicita z dlouhodobé expozice systémovým retinoidům je hlavním problémem zejména u dětí. Je zaznamenána progresivní

alopecie pokožky hlavy. Kůže změny jsou výrazné na dlaních a ploskách nohou. Často jsou pozorovány deformace nehtů (Patel et al., 2015; Yoneda, 2016).

Další syndromy spojené s ichtyózou:

- Syndrom CMR
- Neuův Laxové syndrom
- Srythrokeratodermia variabilis
- Progresivní symetrická erytrokeratodermie
- Refsumova nemoc
- Gaucherův syndrom
- Syndrom CHILD
- Peeling skin syndrome

3. Komplexní péče o jedince s ichtyózou

Kůže je největším orgánem lidského těla, který se vyvíjí již na rozhraní 1. a 2. měsíce embryonálního vývoje ze dvou zárodečných vrstev embrya: ektodermu a mezodermu. Má komplexní stavbu a plní různé funkce. Funguje jako zásobní orgán, tepelný regulátor, vylučovací a přijímací orgán látkové výměny, je hlavním orgánem pro hmatovou interakci tedy slouží ke smyslovému vnímání. a kromě toho se podílí také na tvorbě reakcí imunitního systému (Plzáková, 2021).

Téměř u všech typů ichtyózy je postižena téměř celá kůže. Vzhled kůže se může lišit, od jemných a bílých šupin, až po tvrdé, tmavé a hnědé (Oji et al., 2010). Kůže se u některých typů ichtyózy může stát extrémně křehkou a může být poškozena i menším třením nebo jiným pohybovým traumatem (Takeichi & Akiyama, 2016). U závažnějších forem ichtyózy může ztráta vlhkosti kůže vést k tomu, že se stane extrémně suchou, neelastickou a napnutou, což znepříjemňuje pohyb těla. U jedinců s ichtyózou dochází snadněji k dehydrataci a přehřátí. Kromě toho mohou praskliny a poškození kůže vést ke škodlivým kožním infekcím (Vahlquist et al., 2008).

3.1. Vliv rodiny

Kontakt kůže na kůži bezprostředně po narození je důležitý pro dítě i matku a jeho pozitivní účinky jsou dobře zdokumentovány. Když se však dítě narodí s onemocněním kůže, jako je ichtyóza tento základní kontakt, každodenní život a péče rodičů o dítě mohou být výzvou již od narození (Daae et al., 2022).

Dle provedených výzkumů, které uvádí Feldman (2011) ve své publikaci rodiče dětí s těžkými formami ichtyózy vyjádřili znepokojení a úzkost, po prvním dotknutí pokožky svého dítěte. Studie ukázala, že rodiče dětí s ichtyózou měli méně častý nebo narušený kontakt kůže na kůži se svými dětmi, kvůli odlišnému vzhledu nebo strachu z potenciálního způsobení bolesti. To do značné míry ovlivňuje následující chování rodičů, kteří se mohou doteku vyhýbat. Ten je však pro novorozence nejzásadnější pro podnětný sociálně emocionální vývoj.

Reakce rodičů na kožní onemocnění svých dětí bývají odlišné. Někteří se zachovají odmítavě a někdy svůj úsudek časem změní, jiní jsou odhodlaní okamžitě podřídit svůj dosavadní život potřebám dítěte (Čapková, 2009).

Často se právě rodiče stávají klíčovými členy zdravotního týmu, protože právě oni jsou pro dítě primárními pečovateli. Děti s ichtyózou jsou závislí na péči svých rodičů. Odborníci

by se proto měli zaměřit na to, jak rodiče vnímají požadavky související s onemocněním, aby bylo možné objasnit faktory, které ovlivňují rodičovský stres a napětí. Důkazy poukazují na to, že pomoc rodičům zvládat stres může vést k lepším zdravotním výsledkům u dětí s onemocněním jako je ichtyóza, a potenciálně zlepšit kvalitu jejich života (Senger et al., 2016). Rodiče se po narození dítěte vyrovnávají s jeho zdravotním stavem. Je důležité co nejdříve zahájit odbornou komplexní péči, která může ovlivnit somatický i psychický vývoj dítěte. Následující kapitoly se věnují jednotlivým oblastem péče o jedince s ichtyózou.

3.2. Zdravotní péče

Léčbu vzácných onemocnění kůže výstižně shrnul profesor MUDr. Milan Macek, DrSc (2021), který péči o pacienty se vzácnými chorobami nazval jako „4 P“. Čímž shrnuje základní náležitosti při péči o jedince se vzácnými vady kůže:

1. Pomyslet na onemocnění (vědět o jeho existenci)
2. Poznat onemocnění (správně diagnostikovat)
3. Pomoci (správně vyšetřit a léčit)
4. Peníze (zajistit finance na léčbu).

Pacienti s ichtyózou jsou směřováni do specializovaných center kvůli komplexní péči specializovaných odborníků. Kromě zdravotní péče odborníků je nezbytnou součástí zajištění psychické pohody rodičů dítěte a kvalitní komunikace s nimi. Je nutné je podpořit během nácviku péče o kojence a jejich postiženou kůži (Ditrichová a Viktorinová, 2005; Čapková, 2009).

Děti s kožním onemocnění jako je ichtyóza v České republice využívají odbornou péči v těchto zařízeních (Dětská dermatologie [online]):

- Dětské kožní oddělení PEK ve FN Brno
- Dětská kožní ambulance v Centru dětských odborných zdravotnických služeb, Brno
- Dětská kožní ambulance – Poliklinika VFN, Praha
- Dermatologické oddělení pro děti FN v Motole, Praha
- Dětská kožní ambulance DV kliniky Nemocnice na Bulovce, Praha
- Dětská kožní ambulance DV kliniky v Hradci Králové
- Dětská kožní ambulance DV kliniky v Plzni
- Ambulance dětské dermatologie – Nemocnice České Budějovice

Přestože diagnostika ichtyóz se neustále zlepšuje, terapie je stále symptomatická.

V současné době neexistuje žádný lék, který by ichtyózu zcela vyléčil. Dají se však zmírnit její příznaky, abychom omezili praskání, vysychání pokožky a následný vznik infekcí. Péče o kůži se liší dle stupně závažnosti klinických projevů. U těžších forem je nutná mezioborová spolupráce. Potřebné jsou pravidelné kontroly, při kterých se dělají stěry z kůže, řeší se správná výživa a rehydratace těla. Porušení kožní bariéry vyžaduje velké nároky novorozenecké péče. Díky pokroku došlo k výraznému snížení procenta úmrtnosti. Oproti tomu, ale zůstávají velmi omezené možnosti v lokální i systémové terapii (Daae et al., 2022, Pinková a kol., 2016).

Náročným obdobím je pro rodiče právě péče o novorozence. Kdy se oni sami seznamují s náležitostmi, které nemoc přináší a procházejí si také jednotlivými fázemi šoku, popření, smlouvání, deprese a smíření se s postižením dítěte, které popsala autorka Kübler-Rossová (Vymětal, 2003).

„Pacienti jsou po narození přesunutí na neonatologické JIP, optimálně do nemocnic s dětským dermatologickým centrem. Péče se koncentruje na stabilizování tělesné teploty, elektrolytové rovnováhy a na hydrataci.“ (Dostálová a kol.,2020, s. 96). Novorozenec je v prvních týdnech svého života v inkubátoru, k péči o jeho kůži se využívají hydrofilní základy, které lépe udržují vodu. Délka pobytu v inkubátoru se nedá přesně stanovit, ovlivňuje jí klinický stav novorozence a jeho nárůst hmotnosti. Některé typy ichtyózy vyžadují intenzivní novorozeneckou péči s prevencí a léčbou sekundárních komplikací jako jsou infekce. Primárním cílem je v tomto období hydratace kůže, aby nedocházelo k přehřívání organismu. Postupně se vlhkost v prostředí dítěte snižuje a využívají se kromě hydrofilních také krémové základy.

Na péči o děti s ichtyózou se kromě neonatologů, dětských dermatologů, genetiků, histopatologů a neurologů podílejí také další specialisti podle konkrétních příznaků:

- **Oční lékaři**, kteří provádějí pravidelně kontroly rohovky. Nejčastější oční abnormalitou u vrozené ichtyózy je zjizvené ektropium. Progresivní zjizvení a abnormální keratinizace kůže očních víček má za následek progresivní ektropium obou víček, což následně vede k odstávání, příp. až vyvracení okraje víček od povrchu bulbu a obnažení rohovky. V péči o zrak je zásadní lubrikační terapie mastmi nebo umělými slzami, čímž předcházíme poškození. V současné době

se aktivně rozvíjí terapie pomocí transplantace štěpu do postižených oblastí (Chulpanova et al., 2022).

- **Otorinolaryngologové** (lékaři ORL) pomáhají pacientům s odstraněním shluků šupin ze zvukovodů. Obstrukční shluky mohou vést k převodní ztrátě sluchu, ale také přispět k zánětu bubínku a zjizvení, což vede k trvalé hluchotě. Existuje významná prevalence anomálií uší, nosu a krku. Výzkumy popisují, že se u jedinců často objevuje dysfonie a jedinci se projevují také nízkým hrubým hlasem. Včasné hodnocení a pravidelné sledování ušním, nosním a krčním specialistou musí být součástí péče, aby se zabránilo nevratnému otoakustickému poškození. Četnost čištění uší a následných návštěv musí být u těžce postižených jedinců individuální, ale pečlivě sledována. Pro domácí ošetření se doporučuje zevní zvukovod prokapávat parafinovým olejem a vytírat je štětičkou namočenou v krému. (Hamie et al., 2021).
- **Specialisté ortopedie a rehabilitace** se snaží docílit co největší mobilizace, která je ohrožena v důsledku rohovatění kůže.
- **Nutriční terapeuti,** kteří dbají na zvýšený metabolický příjem v důsledku zvýšené metabolické výměny. Sledují hladinu bílkovin, iontů i železa (Pinková a kol., 2016).
- **Dětský psycholog,** který se stará o psychický stav jedinců**.** Psychologický dopad ichtyózy je dle výzkumů hluboký. 30,2 % dětí má pozitivní screening na depresi a 37,7 % na úzkost (Sun et al., 2020).

Na stav pokožky mají vliv i prostředí a životní styl jedince. Proto je vhodné vyvarovat se některým činnostem a místům, které neprospívají stavu pokožky.

Doporučuje se:

- vyhýbat se prostředí se studeným nebo suchým vzduchem (soláriím), chránit kůži před větrem a chladem
- upřednostnit rychlou sprchu či krátké koupání, vyhnout se kosmetickým prostředkům s obsahem dráždivých či vysušujících látek, při osušování kůži netřít, ale jemně přikládat osušku, ihned po koupeli pokožku natřít hydratačním přípravkem vyvarovat se tvrdé kohoutkové vodě jak při sprchování, tak praní oblečení, omezovat koupání v bazénech, kde je voda ošetřena přípravky, které vysušují kůži (například chlor) (Vilímovský, 2019).

Přípravky, které se využívají k péči o kůži jsou finančně velmi náročné. Ústav zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS) na otázky kolik lidí v Česku trpí ichtyózou a kolik pro jednotlivce průměrně stojí roční terapie nedokázal odpovědět. Stejně na tom bylo i ministerstvo zdravotnictví, které nereagovalo na dotaz ohledně změny financování terapií z veřejného zdravotního pojištění. Dosud rodiny s ichtyózou dosáhnou pouze na podporu státu, která činí 3000 – 6 000 korun měsíčně, ale není zohledněn reálný stav pacientů a spousta rodin dle stanovisek na podporu vůbec nemá nárok (Smutná, 2018).

Řada rodičů uvádí, že jsou finančně zatížení kvůli zvýšeným nákladům na péči o tělo. Kromě nákladných krémů, mastí a dalších přípravků dají více peněz také za oblečení, které vyhovuje stavu kůže nemocného. Oblečení je třeba pečlivě vybírat tak, aby zvolený materiál kůži neobarvil a nezapříčinil špatnou termoregulaci. Vhodné jsou např. bezešvé kousky, které nedráždí šupiny kůže. Kvůli častému praní při znečištění krémy se oblečení také rychleji opotřebovává a je nutné jej častěji obměňovat. Potřebný čas k péči ovlivňují také četné domácí práce např. častější vysávání odpadlých šupin kůže, výměna ložního prádla a praní prádla. V některých případech rodiče uvádějí, že každodenní péče o pokožku a domácnost jedince s ichtyózou je neslučitelná s prací na plný úvazek. Rodiny se dostávají do finanční tísně, protože jeden z rodičů většinou zůstává bez zaměstnání a pečuje o nemocného jedince. (Daae et al., 2022).

3.2.1. Lokální terapie

V péči o kůži jedinců s ichtyózou se využívá lokální a systémová terapie. K šetrnému odstraňování šupin přebytečné kůže se využívá exfoliace neboli peeling, který kromě lepšího vzhledu zmírňuje také pocit suché kůže. Pokožka po ošetření lépe zadržuje vodu a udržuje vlhkost. Exfoliace patří mezi nejčastěji doporučované způsoby, jak zmírnit tvorbu šupin a odstranit odumřelé kožní buňky z pokožky. Ošetření zahrnuje každodenní mazání pokožky celou řadou krémů, mastí a tělových mlék k rehydrataci pokožky, a také peeling nadměrných šupinek kůže. Využívají se také různé brusné kameny, pemzy, pilníky, houby a jemné hřebeny k vyčesání šupin kůže z vlasaté části hlavy. Péče o kůži je časově náročná a nejčastěji je prováděna právě rodiči dítěte. Péče o kůži u pacientů může denně trvat více než 120 minut (Pinková a kol. 2016; Pinková a kol., 2020; Daae et al., 2022).

Kromě používání zvlhčujících a zvláčňujících krémů se využívají také koupele. Pravidelné koupele jsou však středem diskusí. Někteří odborníci si myslí, že by mohli pacientům spíše uškodit narušením lipidového pláště, naopak druhá strana tvrdí, že díky každodennímu namočení a zvlhčení ve slané/mastné vodě, se přebytečná kůže lépe odstraňuje (Pinková

a kol. 2016). Do koupele se nejčastěji přidávají léčebné oleje a soli, které zvyšují rehydrataci pokožky. Je však nutné před užitím vyhodnotit aktuální stav kůže, aby se sůl nebo oleje nedostaly do prasklin, zanícených ran apod. (Krásová, 2019).

Dále je nutné používat oční masti nebo kapky, které zabrání vysychání, podpoří hojení a zvlhčují oči. Také se používá ušní sprej, který napomáhá vyčistit zevní zvukovod. Zvláště v letních měsících nesmíme opomenout ochranu před sluncem a kůži mazat kvalitními opalovacími krémy, které se dobře vstřebávají (Pinková a kol. 2016).

3.2.2. Systémové terapie

Kromě lokálního ošetření kůže se zkoumá řada systémových terapií. Například léčba retinoidy, která se nasazuje u těžkých forem lamelární ichtyózy a kongenitální ichtyosiformní erytrodermie. „Retinoidy mají keratolytické účinky, které usnadňují odlupování šupin z povrchu a zabraňují nadměrné hyperkeratóze, což vede k normální tloušťce a lepší funkci rohové vrstvy.“ (Pinková a kol. 2016, s. 7).

Retinoidní terapie má však vedlejší účinky související se zvýšeným zánětlivým procesem v kůži, který vede ke svědění a má negativní vliv na epitel. Dlouhodobé užívání těchto léků u dětí a dospívajících může vést k odlišnostem v orgánových systémech. Dochází ke zvýšeným kostním abnormalitám, objevují se také úvahy o vlivu na pohlavní zralost, zrak, jaterní funkce, kardiovaskulární systém a také psychickou pohodu jedince (Krásová, 2019; Zaenglein et al., 2022).

Současná léčba zahrnuje zvlhčovače, keratolytika, retinoidy, analogy vitaminu D, kortikosteroidy a inhibitory kalcineurinu. Cílem těchto přístupů je zlepšit kvalitu života pacienta bez léčby základní příčiny, neobnovují ztracenou funkci proteinu ani neposkytují dlouhodobé kožní zlepšení. Dosud neexistuje ověřená kauzální terapie. Aktuálně probíhá několik výzkumů, při kterých byla zjištěna podobnost mezi genetickými mutacemi ichtyóz a psoriázy (lupénky). Díky tomu se zkouší systémová terapie biologiky, která je u psoriázy úspěšná. Genové a buněčné terapie se vyvíjejí jako slibné terapie, které mohou korigovat funkční aktivitu změněných proteinů. Tyto přístupy jsou však stále v rané fázi vývoje (Chulpanova et al., 2022; Pinková a kol., 2016).

3.3.Speciálně pedagogická péče

České školství nedefinuje skupinu vzácných onemocnění jako samostatnou kategorii. Zpravidla jsou tyto děti posouzeny jako děti se „zdravotním postižením“ nebo „zdravotním znevýhodněním“. Začleňování dětí a žáků se vzácným onemocněním do běžných tříd

mateřských, základních či středních škol se stává stále více využívaným způsobem. Vzdělávací institut by měl splňovat určité minimální požadavky pro úspěšnou integrace dítěte s postižením a jeho naplnění vzdělávacích potřeb. Důležité je celkové klima školy, které ovlivňují jak žáci, pedagogové tak i vedení. Stěžejní je také motivace a příprava dítěte k nástupu do školy. Dítě se snažíme oprostit od obav a nereálných očekávání dospělých. Dítě by mělo být připravené na školní docházku s úpravami danými jeho vzácným onemocněním (Michalík, 2012).

Pedagogický personál by při navazování vztahu s dítětem a jeho rodinou neměl opomenout následující charakteristiky, které jedince se vzácným onemocněním mohou spojovat. Rodiny mají větší obavy o osud a zdraví jedince a dbají daleko větší opatrnosti. Od dětství se rodina setkává s řadou institucí, které musely splňovat jejich představy o kvalitní pomoci, což může ovlivnit i jejich očekávání od školního prostředí. Onemocnění dítěte znamená pro rodinu finanční zátěž. Velké množství rodin si kvůli péči o dítě musejí vystačit jen s jedním příjmem, protože jeden z rodičů zůstává s dítětem v domácnosti. Nutné je dbát také na zvýšenou psychickou a fyzickou zátěž, kterou si rodiny procházejí (Michalík, 2012; Pešová a Šamalík, 2006).

Pro pedagogické pracovníky je tak důležité, aby se snažili rodinu dostatečně poznat a k dítěti přistupovali s individuálním přístupem, podpořili jeho domácí přípravu, díky které nahrazuje nepřítomnost ve výuce kvůli svému zdravotnímu stavu. Snažit se zabezpečit obslužné činnosti a podporu (Společnost pro mukopolysacharidosu, 2012). U žáků s ichtyózou se může jednat o poskytnutí času pro péči o pokožku, převléknutí, dostatečný pitný režim, přítomnost asistenta pedagoga apod.

Dostatečnou podporu žákům při vzdělávání pomáhají zajistit speciálně pedagogická centra (SPC). Jejich činnost se řídí zejména podle MŠMT č. 72/2005 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních (ŠPZ) v platném znění. Zajišťují speciálně pedagogickou a psychologickou péči dětem, žákům či studentům se zdravotním postižením či znevýhodněním. Zabývají se připraveností na povinnou školní docházku, speciálními vzdělávacími potřeby, integrací i speciálně pedagogickou péčí. Provádí depistáž, speciálně pedagogickou i psychologickou diagnostiku a zajišťují poradenské, terapeutické a metodické činnosti pro děti, žáky, studenty se zdravotním postižením, případně jejich rodiče i pedagogické pracovníky (Vyhláška č. 197/2016 Sb., ve znění pozdějších předpisů).

4. Kvalita života

Navzdory léčbě mají kožní příznaky velký vliv na kvalitu života pacientů. Dle Gurkové, (2011) se definice a přístup v označení kvality života v jednotlivých vědních disciplínách odlišuje. V lékařských oborech se setkáváme s konstatováním, že kvalita života je těžko uchopitelný pojem právě díky komplexnosti a multidisciplinárnosti. V odborném jazyce se tento termín využívá při popisu pozitivních a negativních aspektů života. Kvalita života označuje parametry lidského života, způsobu a stylu života, životní úrovně, životních podmínek společnosti. Koncept kvality života úzce souvisí s dalšími pojmy např. lidskými potřebami, zdravím, sebepéčí, pohodou, denními aktivitami i existenciálním rozměrem lidského života.

Pro hodnocení kvality života existuje řada dotazníků, které se dělí na generické a specifické. Generické dotazníky zjišťují celkový stav jedince bez zaměření na konkrétní onemocnění. Lze jimi porovnávat kvalitu života mezi jedinci s onemocněním a intaktní zdravou společností nebo kvalitou života ovlivněnou různými nemocemi. Většina dotazníků slouží k sebeposouzení kvality života jedince. Právě jeho postoj je to nejpodstatnější, to jak vnímá vlastní situaci, zda se cítí být uplatněný v pracovním, rodinném či sociálním prostředí.

Jedním ze známých generických dotazníků je považovat dotazník kvality života Světové zdravotnické organizace (WHOQOL – WHO Quality of Life assessment), který zahrnuje 24 aspektů života. Celkem se posuzuje 6 hlavních domén, kterými jsou fyzické zdraví, prožívání, úroveň nezávislosti, sociální vztahy, prostředí, spiritualita a celková kvalita života (Vaňásková, Bednář, 2013).

Za další generické dotazníky kvality života lze považovat Dermatology Life Quality Index (DLQI), Short-Form Health Survey, Nottingham Health Profile, McGillův dotazník bolesti, a další. V oblasti dermatologie je často využívaný Dermatologický index kvality života a jeho modifikace pro děti – Dětský dermatologický index kvality života. K posouzení života rodiny slouží Family Dermatology Life Quality Index (FDLQI).

Oproti tomu se využívají specifické dotazníky, které jsou určeny pro konkrétní cílovou skupinu osob se stejným onemocněním. Jejich pomocí se měří vliv postižení nebo nemoci na zdraví pacienta. Někteří autoři studovali vliv ichtyózy na kvalitu života a výsledky prokázaly, že vrozená ichtyóza negativně ovlivňuje několik aspektů života a je odpovědná za nižší skóre v dotaznících kvality života (Ganemo, 2003).

Dotazníky kvality života jsou prospěšné díky lepšímu porozumění pocitům pacienta a jeho rodiny. Mají zásadní význam pro získání jeho důvěry a zajištění komplexní péče (Pražský,2012).

Jen minimum studií zkoumalo kvalitu života související se zdravím konkrétně u jedinců s ichtyózou. Výzkumníci Švédské studie tvrdí, že kvalita života je narušena jak u dětí s vrozenou ichtyózou, tak u jejich rodičů. Za nejproblematičtější období považují účastníci výzkumu právě dětství, které ovlivnil stav kůže jako silné šupiny, praskliny, rány a bolest. Osoby se závažnými kožními poruchami jako je ichtyóza, mohou vykazovat také určité psychologické příznaky, jako je deprese a úzkost (Daae et al., 2022).

V České republice se zlepšováním kvality života u těchto pacientů zabývá převážně **Spolek Ichtyóza**. Jedná se o pacientskou organizaci mezi jejíž hlavní aktivity spadá materiální podpora dětských i dospělých pacientů, pořádání sbírek krémů a dalších potřebných prostředků, předávání informací, rad a zkušeností mezi sebou i širší veřejností. Také zajišťují setkávání pacientů a jejich rodin a pořádají přednášky a besedy na školách (Kadlecová, Kadlec, 2021).

V rámci výzkumu je na kvalitu života pohlíženo jako na subjektivní hodnocení osob s vzácným kožním onemocněním a případně posuzující pohled jejich rodin. Diplomová práce se snaží zachytit jednotlivé aspekty, které vstupují do života oslovených participantů díky jejich onemocnění. Zabývá se tématy sebehodnocení své situace, svého rodinného života, začleněním se do kolektivu v rámci vzdělávání i při volnočasových aktivitách, dostupnosti lékařské péče, rizikům vyplývající ze zdravotního stavu, postojům širší společnosti a naplněním každodenního života.

PRAKTICKÁ ČÁST

5. Uvedení do problematiky praktické části diplomové práce

Praktická část diplomové práce bude zaměřena na děti s různým typem ichtyózy a jejich rodiny. Z důvodu vzácnosti onemocnění byl zvolen kvalitativní výzkum, který umožnil detailní analýzu jednotlivých případů.

5.1. Cíl výzkumu

I když existuje velká škála typů ichtyóz a u jedinců se projevují příznaky v různé míře všechny spojují obdobné obtíže např. nepochopení společností kvůli specifickému vzhledu pokožky, finanční a časová zátěž při péči o kůži nebo časté návštěvy lékařských středisek již od raného dětství. Cílem výzkumu diplomové práce je zmapování kvality života jedinců s diagnózou ichtyóza a jejich rodin.

V souvislosti se stanoveným výzkumným cílem byly stanoveny následující výzkumné otázky:

VO1: Jaký vliv má ichtyóza na každodenní život jedince?

VO2: Jaké jsou specifika vzdělávání dětí s ichtyózou?

VO3: Jak se vůči dětem s ichtyózou a jejich rodinám chová společnost?

5.2. Charakteristika výzkumné části

Pro naplnění cílů praktické části diplomové práce byl zvolen kvalitativní výzkum v designu případové studie. Předností kvalitativního výzkumu je podrobný popis a vhled při zkoumání jedince v jeho přirozeném prostředí. Dokáže dobře reagovat na situace a podmínky. Nedá se však zobecnit na širší populaci. Klíčovými charakteristiky kvalitativního výzkumu je jedinečnost, neopakovatelnost a reflexivita, protože výzkumník se přímo či nepřímo podílí na procesech které zkoumá. (Miovský, 2006).

Výzkum byl realizován od listopadu 2020 do března 2023. Na základě získaných informací odborné literatury byla zvolena metoda kvalitativního výzkumu. Na základě stanovených výzkumných otázek byly vytvořeny otázky pro rozhovory. K získání dostatečného množství údajů byla využita metoda hloubkových rozhovorů. Velmi náročnou součástí výzkumu byl sběr dat a jejich následné zpracování, při kterém byla využita případová studie.

Design případové studie se zabývá podrobným popisem jednoho nebo menšího počtu případů. Hendl, (2005) označuje šetření u více než dvou případů jako mnohonásobné případové studie nebo také mnohopřípadové studie. Případem je označován objekt zájmu,

kterým může být osoba, skupina, organizace a další. Tato strategie zdůrazňuje komplexnost celého případu se všemi souvislosti života účastníků výzkumu. Jejím cílem je získání celistvých informací a kontinuit o případu, ze kterých se zpracovává studie, jenž zachycuje problematiku v kontextu reálného života (Švaříček a Šedová, 2010; Miovský, 2006).

5.3. Metody sběru dat

Dle Švaříčka a Šedové (2010) se u případové studie pracuje s menším počtem jedinců, ale s velkým množstvím dat. Případová studie pracuje s celým spektrem materiálů od lékařských dokumentací, životopisů, rodokmenů, historických dokumentů, školních doporučeních a dalších dokumentů až k rozhovorům a pozorování případu. Pro sběr dat byla využita analýza dostupných dokumentů (lékařských zpráv, doporučení a zpráv ze speciálně pedagogického centra a pedagogicko-psychologické poradny). Další data byly získána pomocí hloubkových rozhovorů s rodiči a jejich dětmi s diagnózou ichtyóza.

5.4. Charakteristika výzkumného souboru

Případová studie je zaměřena na zvolený vzorek s konkrétními vlastnostmi, kterými se výzkumník zabývá. Výběr vzorku je ovlivněn zájmem a ochotou spolupráce na výzkumu. Empirická část je zaměřena na 5 jedinců s onemocněním ichtyóza z České republiky od 3 do 19 let a jejich rodiny. Pozornost je věnována jejich zdravotnímu stavu, osobní, rodinné i školní anamnéze s cílem popsat výhody a rizika, které jejich onemocnění do běžného života přináší a ovlivňují jejich kvalitu života. Jedinci byli kvůli vzácnosti tématu osloveni skrz zakladatelé spolku Ichtyóza, kteří zveřejnili příspěvek s oslovením o spolupráci. Na něj zareagovaly čtyři rodiny. Pátou rodinou jsou samotní zakladatelé spolku spolu se svým synem.

5.5. Etika výzkumného šetření

V průběhu realizace výzkumného šetření byla zajištěna ochrana soukromí a osobních údajů respondentů. Výzkum byl proveden v souladu se zákonem o ochraně osobních údajů a jejich uchovávání v informačních systémech (zákon č. 101/2000 Sb.). Empirická část místo celých jmen výzkumného vzorku využívá jen počáteční písmeno křestního jména a prozrazena nebyla ani jména rodičů. Spolupráce s rodinami probíhala na základě informovaného souhlasu, jehož formulář je součástí přílohové části práce viz příloha č. 1. Respondentům byly popsány cíle výzkumu, průběh sběru dat a jejich následné zpracování.

Vzhledem k ochraně citlivých údajů nejsou v diplomové práci přiloženy fotografie ani dokumenty obsahující osobní údaje, ze kterých byly čerpány informace.

6. Případové studie

V následující kapitole budou popsány příběhy pěti dětí s onemocněním ichtyóza a jejich rodin. Případové studie byly vypracovány na základě hloubkových rozhovorů s rodiči a dětmi starších 10 let. Dále přispěla také analýza dokumentů z rané péče, lékařských zpráv a doporučení ze speciálně pedagogických center. Studie jsou zaměřeny na jednotlivé oblasti života dítěte. Zahrnují rodinnou, osobní, zdravotní a školní anamnézu. Dále popisují také trávení volného času, specifickou péči o tělo a postoje společnosti vůči onemocnění. Pro zachování autenticity jsou v případových studiích dokládány doslovné přepisy odpovědí respondentů. Citace z rozhovorů budou označeny kurzívou.

6.1. Respondent V., 4 roky

Prvním objektem zkoumání je 4letý chlapec, který přišel na svět v roce 2018. Narodil se s vrozenou kožní chorobou ichtyózou s genem TGM1 v heterozygotním stavu jako Collodion baby. Chlapec se narodil předčasně a ihned po porodu byl dán do inkubátoru kvůli vzácnému stavu kůže. Krátce na to byl převezen na Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky FN Brno, kde mu byla poskytnuta specializovaná péče.

6.1.1. Zdravotní anamnéza

Rodiče dostávali rozporuplné informace ohledně možného vývoje synova stavu. Lékaři sami nevěděli, jak se chlapcův zdravotní stav bude vyvíjet. V některých případech se totiž setkali s tím, že po sloupání kůže u Collodion baby se kůže natolik zlepšila, že nebyla nutná žádná následná péče. Doteď je velmi obtížné dopředu určit, jak se jednotlivá vzácná onemocnění budou projevovat při vývoji dítěte. I přes to byla zdravotnická péče rodině v začátcích nápomocná. Díky informovanosti lékařů byl rodičům okamžitě předán kontakt na Spolek Ichtyóza, kam se rodiče mohli obrátit na rodiny dětí se stejnou diagnózou. „*A to je do teďka velká pomoc. Už jen to, že člověk ví, že v tom není sám, že někdo řeší to samé. Předáváme si zkušenosti, a pro začátek tam dostanete tipy, jak začít s péčí o kůži. Postupem času jsme z toho, co nám poradili v nemocnici úplně upustili a našli jsme si svoji vlastní cestu. Opravdu málokdo používá to, co mu v nemocnici doporučili.“* sděluje matka.

Chlapec dochází jednou ročně na kontroly, jak na specializované kožní oddělení Brněnské nemocnice, tak na kožní oddělení v místě bydliště, kde mají již předešlou zkušenost s pacientem s ichtyózou. Pravidelně je rodina v kontaktu kromě kožního lékaře také s odborníky z ORL. Díky usazování kožních šupinek v uších a jejich mechanickému čištění snadno dochází k zanícení, které je třeba léčit např. antibiotiky. Dále dochází na oční kvůli

astigmatismu, jedná se o oční vadu způsobenou chybným nebo zdeformovaným zakřivením rohovky. „*Paní doktorka si myslí, že to je způsobený právě ichtyózou. Trošičku se mu vytáčí oko. Nejspíš jak tlačí ta kůže na bulbu oka, tak se deformuje.* "dodává matka. Poslední dobou pravidelně konzultují zdravotní stav syna také s nutričním terapeutem, protože chlapci byla zjištěna krátkodobá proteinová malnutrice. *„Přebytečná kůže nejspíš bere hodně bílkovin z těla, a tak teď musí být sledovaný a případně doplňovat proteiny např. nutričními drinky a tučným jídlem.“* vysvětluje matka.

6.1.2. Rodinná anamnéza

Rodina se skládá ze čtyř členů. Otec je učitel a matka fyzioterapeutka. Oba jsou zdrávy. Rodina společně bydlí v jednom z krajských velkých měst ve starším rodinném domě. Kromě syna mají rodiče také osmnácti měsíční dceru. Chlapec svou sestru zbožňuje. Zpočátku více bojoval o matky pozornost, ale nevybíjel si to na malé sestře. Také si všímá a upozorňuje na to, jak hebkou kůži jeho sestra má. Není v tom ale žádná závist, bere sestru takovou, jaká je.

V rodinné anamnéze mají zatím potvrzený nález ichtyózy jen v jedné linii, proto je syn veden jako heterozygot. Odborníci se ale domnívají, že aby vznikla ichtyóza, musí ke změněnému genu mít předpoklad oba rodiče. Proto stále zkoumají matčinu linii, ve které se geneticky zatím nic neobjevilo. Oba rodiče podstoupili genetické testy z krve a chlapci dělali genetické vyšetření z kožního štěpu.

Mladí rodiče se postupně vyrovnávali se synovou diagnózou, kterou znali hned po narození po prvotním sdělení lékařů. Matka k tomu dodává *„Myslím, že my jsme se s tím jako docela dobře smířili. Smířili ne, ale sžili. Vím, že hodně lidí to probrečelo, ale mně to nikdy nepřišlo jako důvod k brečení. Já to měla postavený, tak jak to má být. Prostě, co se stalo, stalo se. A teď se budeme snažit v tom nějak jet.“*

Matka díky svému povolání trochu nahlíží do zdravotnictví, a tak si vždy říkala, že zdravotní stav dítěte může být ještě mnohonásobně horší. Ichtyóza je převážně kosmetická vada, která nezasahuje inteligenci. *„Má jenom jinou kůži. Když dětem funguje hlava, tak je to strašně velký plus. A ta synova hlava funguje až moc, je dost bystrý. Takže za nás jsme to přijali v pohodě.“* sděluje matka.

Rodiče se museli smířit s tím, že syn nebude moci dělat všechno a v životě narazí na nějaká omezení kvůli svému zdravotnímu stavu. Největší limity vidí v poruše termoregulace a v časově náročné péči o kůži dítěte, ale to naopak přináší velkou výhodu v tom, že rodič

stráví s dítětem daleko více času. V péči o obě děti jsou oba rodiče stejně angažovaní. Matka se teď převážně stará o dceru a otec zajišťuje nezbytnou péči o syna a jeho kůži.

6.1.3. Školní anamnéza

Chlapec dochází do běžné mateřské školy již jeden rok bez asistentky pedagoga. Péči o kůži zvládá spolu s paní učitelkou. Před nástupem se matka setkala s paní ředitelkou a učitelkami mateřské školy a vysvětlila jim, co péče o chlapce obnáší, na co je zapotřebí si dávat pozor apod. Paní ředitelka byla k rodičům od začátku upřímná a přijala chlapce na určitou dobu s tím, že během dvou měsíců zhodnotí, zda se o chlapce zvládnou postarat.

Postupně se paní učitelky naučily přizpůsobovat chlapci podmínky např. dobu strávenou venku na slunci, vyhledávat stinná místa, regulovat pohybové aktivity, odhadovat rizika na školních výletech a exkurzích apod. V mateřské škole se snaží chlapci připomínat promazávání pokožky. Když byl menší pomáhaly s mazáním krémem, ale teď již péči o kůži chlapec zvládá samostatně. Do mateřské školy rodiče pořídili speciální lékařské pomůcky jako jsou např. dětskou dezinfekci, chladící ručník a náplasti. V případě poranění je nutné použít konkrétní druh, protože obyčejné náplasti nejsou účinné. Kvůli mastnotě okamžitě sjíždí a nedrží na místě.

Před nástupem do mateřské školy neproběhla žádná informační schůzka s rodiči ostatních dětí. Matka má ale pocit, že chlapce v mateřské škole všichni dobře znají a jsou k němu milý. Do kolektivu dětí dle slov matky chlapec zapadl bez obtíží. Děti byly a průběžně jsou informováni o tom, že chlapci něco je a podle vývojové úrovně postupně informují děti o podstatě nemoci. Přístup pedagogického personálu si matka pochvaluje. Chlapce paní učitelky berou bez zaváhání i na školní výlety a plně ho tak zapojují do celého programu, ačkoliv to pro ně znamená více plánování a zvýšené pozornosti kvůli špatně fungující termoregulaci chlapcova těla.

O budoucím vzdělávání na základní škole rodiče již dopředu uvažují. Připravují se na to, že při výběru základní školy kromě vzdálenosti školy od bydliště, přístupu pedagogických pracovníků, programu a možnostech škol budou muset přihlédnout také na podmínky samotné budovy školy. Zda je např. škola na stinném místě, jestli do tříd nesvítí slunce celý den, zda jsou třídy vybaveny ventilací apod. „*Chtěla bych, aby tam byl ze strany školy nějaký ten vstřícný krok. Aby to nebrali jako jejich povinnost…prostě vědět, že tam je chtěný. Chci toho asi hodně, ale pro mě hraje roli, jestli budou ochotni pro něj něco udělat, anebo*

*to budou muset mít napsaný v doporučení apod. „*říká matka. Plánují se o vhodnosti základní školy poradit také se školským poradenským zařízením.

Chlapec i přes svůj nízký věk už vnímá, že má jinou kůži než ostatní. „*On nepoznal život bez toho. Pro něj to není diskomfort. Má radost a diví se, když vidí někoho, kdo to má podobně např. na srazech se spolkem Ichtyóza.* "říká matka. Považuje svou kůži za speciální a díky své dětské fantazii si hraje na to, že má krunýř nebo brnění a může něco, co druzí ne – třeba, že jeho to hned nepálí. Vidí v tom nějaké výhody a samozřejmě nechápe, když ho rodiče omezují např. když ostatní můžou běhat a on už ne. Rodiče musejí chlapce v pohybových aktivitách hlídat kvůli špatné termoregulaci a přehřívání. „*Někdy nás to štve, když vidíme, že jeho něco bolí nebo nemůže to, co ostatní děti. Říkáte si, že někdo to má zadarmo a neváží si toho, ale o tom ten život je.“* dodává matka.

6.1.4. Péče o tělo

Denně rodině zabere péče o chlapcovo tělo až 3 hodiny. Péči o kůži mají rodiče rozdělenou. Aktuálně větší část péče, do které spadá broušení kůže zastává především otec, protože matka se věnuje dceři. Běžný den rodiny začíná mazáním. Hned jak chlapec vstane a umyje si obličej, je potřeba ho celého namazat. Zvláštní péči věnují také očím, které promazávají více. Ranní procedura trvá okolo 45 minut až jedné hodiny. Během dne různě promazávají obličej, ruce a nohy podle stavu kůže. Když je teplo, tak je nutné promazávat častěji nebo když hodně fouká, je potřeba kůži taky domazávat. Když chlapec chodí v létě doma naboso, rodiče více hlídají, aby mu nepopraskaly nohy. Po každém umytí si chlapec musí důkladně namazat ruce, ideálně to samé i u mytí obličeje. Péče přes den spočívá především v mazání, díky kterému je kůže v lepším stavu.

Při večerní hygieně mají dvě možnosti, obě jsou ovšem časově náročné. Zaberou jednu až dvě hodiny péče. Věnují se buď mechanickému odstraňování kůže nasucho. K tomu využívají brusku neboli elektrický pilník, kterým kůži brousí. Druhou možností je změkčení kůže během koupele. Při pobytu ve vaně brousí přebytečnou kůži skleněnými čočkami. *„Je to podobné, jak když se někdo stará o ztvrdlou kůži na patách, akorát syna musíme obrousit úplně celého.* „říká matka. K péči o kůži rodiny využívají různé brusky s výměnnými hlavicemi, které střídají podle potřeby. Pro bližší vizuální představu přiložen obrázek 8.

Obrázek 8 Profesionální sada na broušení kůže (Zdroj: Beurer)

Po večerní koupeli je potřeba chlapce důkladně promazat. To samé např. v letní sezóně, kdy se hodně koupe v bazénu. Matka popisuje *„Jakmile se jde vykoupat do bazénu, musíme ho pak taky namazat. Když se nenamaže, tak ho to pekelně svědí a byl by schopný si některá místa rozškrábat úplně do krve anebo by mu to mohlo popraskat na těch exponovaných místech.“* Chlorovaná voda zapříčiní nabobtnání a odstávání kožních šupin. To se dá využít k tomu, že se snadněji obrousí nebo při dlouhém koupání se kůže začne rychleji odstraňovat i sama. Po koupání v chlorované vodě dochází k rychlejšímu vysušování pokožky. V případě, že dítě má zrovna dobrý stav kůže a rodiče ho nechtějí brousit je dobré ho ihned po koupání opláchnout a rychle namazat. „*Já to moc nevidím jako omezení. Můžete to využít k tomu, že se pak ta kůže líp odstraní. Když to nevyjde, tak se prostě vysuší a bude hrubý a můžou se mu pak dělat záděrky je tam nějaký riziko infekce. My ho koupeme v mořské soli, aby právě ta kůže jako líp nabobtnala a udělalo mu to dobře. Když jsme byli u moře bylo to super. Stejně tak ty sirné lázně, kam jezdíme. „* dodává matka.

K péči patří také vyndávání kůžičky z vlasů. To je bohužel často bolestivé. Díky tahání vlasů se strhávají malé šupinky kůže, někdy až do krve. Na kůži ve vlasech se nedá snadno dostat. Pokud rodiče nechtějí, aby dítě bylo úplně dohola a kůže se tak mohla zbrousit, je nutné je vyčesávat. Používá se k tomu malý hřebínek – „všiváček“, kterým se jede po délce vlasů a stahuje se kůže po celé ploše hlavy.

Některé krémy rodina dostává od spolku ichtyóza, ale na své náklady hradí krémy s ureou na ruce a nohy, který lépe změkčí kůži. Stejně tak využívají speciální krémy na oblast očí, rány na kůži a péči o vlasy. „*Výdaje tam jsou, pokud ale máme krémy od spolku tak je*

to veliká pomoc. Bez toho bychom si nemohli nic užívat a jenom bychom kupovali krémy. Kdybych měla spočítat výdaje za krémy a započítala tam i ty pilníky a další co obsahuje tu péči tak to by bylo průměrně 2 500 Kč měsíčně. Kdyby nám spolek krémy nedával tak k tomu musím přičíst ještě 3 kila krému za měsíc, s tím že půl kila stojí 500 Kč. Tedy další cca 3000 Kč" sděluje matka.

Na nohách se chlapci někdy tvoří ragády. Matce se zdá, že jejich tvorba závisí na ročním období. V zimě má chlapec větší nánosy kůže, která není tak pružná a více se šklebí. V létě je kůže většinou lepší a měkčí ani tolik nezarůstá. Pro chlapce jsou nejtěžší přechodová období, kdy počasí přechází ze zimy do tepla a naopak. Někdy je 3 týdny úplně bez problémů a někdy má až 7 prasklin na jedné noze. Když má nějakou prasklinu, tak ho to bolí, kulhá a musí se více hlídat. Matka shrnuje situaci: „*Záleží, jestli se chcete něčím omezovat, nebo ne. Mohli bychom to omezit a jako radši nikam nechodit nebo nic nedělat, ale když on chce a souhlasí s tím anebo víme, že si s tím dokážeme poradit, tak toho jdeme. Pokud to není riziko extrémní bolesti nebo nějakého zdravotního problému. „*

6.1.5. Každodenní činnosti a trávení volného času

Celoročně se rodina přizpůsobuje špatné termoregulaci. Chlapec je aktivní dítě, které chce všude běhat a snadno se přehřeje i v zimním období, protože ze svého těla neodplaví pot. *„Kolikrát mu musím sundat čepici a strčit mu hlavu jako pštrosovi do sněhu, aby se trošku zchladil. Rychlým ochlazením mu někdy zaděláme na rýmu, protože ho ofoukne. Ta termoregulace funguje jinak. Není to jenom přehřátí, ale naopak, že se i těžce zahřívá."* informuje matka.

Stav kůže ovlivňuje také domácí práce. V domácnosti je potřeba každý den vysát chlapcovu postel a ideálně i všude kudy prošel. *„Mám doma vysavačů, co jsem ani nevěděla, že existují. Máme různý: normální, robotické, na koberce, na gauče, potom s UV lampou, aby ty bakterie to trošku zničilo."* říká matka. Za povinnou výbavu matka považuje i vanu, aby se chlapec měl kde odmočit a daly se tak lépe odstranit šupinky kůže. Při vybavování dětského pokojíčku také zvažovali, jak ho více přizpůsobit. Kromě toho, že do něj nepořizovali koberec, aby se podlaha dala hygienicky vyčistit, pořídili také omyvatelný nábytek, ze kterého mohou mastnotu z krémů snadno setřít.

Doma mají k dispozici také mobilní klimatizaci, kterou dostali od Spolku Ichtyóza. Museli si pořídit také přímotop, protože během mazání by chlapec snadno prochladnul a díky nastavené teplotě tomu takto předcházejí. To samé musí řešit v autě. Vyhovující auto pro

jejich cestování by mělo mít výkonnou klimatizaci, ideálně i na zadních sedadlech, aby foukala i na chlapce. Na léto si pořídili bazén, aby se syn mohl ve vodě rychle zchladit.

V dětském pokoji je potřeba mít také více úložného místa jednak na krémy a pak také na oblečení. Matka dodává *„Má strašně moc oblečení. Neustále mu ho musíme měnit, jelikož se umastí. I když ho střídáme, tak ho často vyhazujeme, protože je zničené. Nejhorší jsou pyžama a trenky. Kdykoliv mu dám nový trenky, tak ta mastnota povolí všechny gumy a pak mu padají. To samé povlečení je hned mastné a těžko se to vypere“.* S častým praním mastnoty se stává, že pračka se rychleji rozbije a také se musí daleko častěji čistit. To samé i odpady, protože těmi mastnota projíždí a jsou opakovaně ucpané.

Ichtyóza má dopad na trávení volného času. Kromě neustálého hlídání špatné termoregulace a přehřívání s ní související do volného času zasahuje také potřebný čas na péči o kůži. „*Kolikrát mu v 16 hodin končí den. Jde domů a tam začíná péče až do večera. Je to věnovaný čas jemu, ale nedá se s tím nic dělat. Někdy mu tu zábavu prodloužíme a zůstaneme někde dýl, ale pak není zbytí a od té zábavy ho musíme odtrhnout a jde se na péči.“* sdílí matka.

Také výlety a dovolené musí rodina do detailu plánovat dopředu a přemýšlet nad různým přizpůsobením. *Třeba v létě jsou pro nás dovolený tabu. Manžel je učitel, takže má volno především v létě, ale nemůžeme nikam na dovolenou. Nemůžeme nikam k moři, protože to jsou ty děsný vedra.* “oznamuje matka.

Léto rodina tráví doma u bazénu nebo výlety po České republice. *„Když máte nějakou klasickou rodinu, řekne si jedeme do Chorvatska nebo Řecka, pojedeme autem. Tam to nějak zvládneme, dojdeme. To vedro přežijeme. Tak to my ne! Musíme hledat, jestli tam bude klimatizace, jestli to bude v blízké vzdálenosti, aby se nejelo od letiště autobusem přes den, kdo ví kam. Navíc ty autobusy nemusejí mít klimatizaci a co já tam s tím pak budu dělat? Najednou vám jde na mysli, na co všechno je potřeba zvážit a za každou maličkost připlácíte a pak na to nemáte. „*říká matka.

Matka se synem začala jezdit i ve veřejné dopravě. Hrozí mu tam, ale riziko přehřátí. Navíc je tam někdy nedýchatelno. Dopředu plánují, kdy mohou jet. V zimě často nastupují ze zimy do tepla a k tomu jsou hodně oblečení. V případě chlapce jde o rychlý teplotní skok, na který musí rychle reagovat, aby nedocházelo k přehřátí. V létě, když už je teplo tak málokdy najdou venku něco, čím by syna mohli ochladit, takže sebou vozí chladící spreje, chladící šátky na hlavu nebo mu namočí hlavu do vody.

Co se týká společných aktivit, tak rodina se snaží hledat cesty, aby mohli se synem zvládat všechno. *„Trochu s omezením, ale chodíme lézt na stěnu, jezdíme na kole, jezdíme do těch různých zábavných center – fun parků a dětských center, akorát tam všichni běhají v teplákách a mikinách, ale náš kluk je v kraťasech a tričku, a i tak je rudý jako rak.“* říká matka. Chlapec je pohybově zdatný, často ale při pohybu selhává kvůli stavu své kůže. Buď má namazané mastné ruce, nebo úplně suché ruce a neudrží se skoro na žádném náčiní. „*Když se chytneme my třeba hrazdy, tak se nám od potu trošku vlhčí ruce a víc nás to tam drží, ale jemu ne on to musí udržet silou.* „vysvětluje matka.

Jsou pro něj obtížnější veškeré prolézačky, lezecká stěna a další náčiní na dětských hřištích. *„Normálně děti vyběhnou klouzačku nahoru naboso, a on to není schopný vyběhnout, prostě běží na místě a furt mu to prokluzuje. Rukama se taky nechytí, a tak je pro něj takový frustrující. Mě to taky frustruje, protože mu musím stát za zadkem, aby to zvládl a trošku ostatním stačil. Jinak se snažíme mu dopřát, co jde. Samozřejmě, že nikdy nebude dělat nějaký vrcholový sport. Teď řešíme, co bude dělat, jestli vůbec něco půjde, aby měl aspoň kroužek, nějaký všeobecný rozhýbání, jestli ho tam vůbec budou chtít a tak. Všichni končí někde na zpěvu“* říká matka.

6.1.6. Postoje společnosti k problematice ichtyózy

Matka si všímá, že ve společnosti je ichtyóza čím dál tím známější. Setkává se s více odborníky, kteří o ichtyóze vědí, sdílejí s rodinou, že o nemoci slyšeli nebo sledovali nějaký pořad či rozhovor. Stále se ale také setkávají s nevhodnými komentáři kvůli odlišné kůži z řad veřejnosti. *„Říkají, že je spálený, že má ekzém nebo seboreu. Občas se s tím setkáme. Když jsme v nějakým velkým prostranství plných dětí např. v hernách nebo dětských koutcích, tak si tam můžu všimnout, že úplně cizí děti od něj jdou dál. Neznají ho a všímají si, že má něco na rukách, ale neplatí to o každém.*

Chlapec nad poznámkami druhých mávne rukou. Matce říkal *“Jedna paní si myslela, že mám nějakou virózu. Já mám, ale ichtyózu.”* Matka na reakce ostatních odvětí, že se jedná o ichtyózu, vrozenou vadu a nedělá jí obtíž problematiku druhým vysvětlit v případě, že o to jeví zájem. Jediné, co jí vadí je, že chlapce litují, což matce přijde zbytečné a někdy i zcestné. *„Ichtyóza nám do života přinesla starosti i radosti. Dalo nám to velkou pokoru, že není všechno jasné a hned, že si musí člověk věcí vážit. A školu nám to přineslo velkou, hodně trpělivosti a plánování dopředu.* “shrnuje matka.

Rodina si velmi cení vzniklého Spolku Ichtyóza, který považuje za svou druhou rodinu. Spojilo je to s lidmi, kteří prožívají to samé a zjistili tak, že nejsou jediní, kdo se potýká s obtížemi, které ichtyóza do jejich života přinesla. Rodičům, kteří právě zjistili, že mají dítě s ichtyózou by matka poradila, ať z toho nejsou smutní, že se s tím dá poprat, a že se mohou obrátit na Spolek Ichtyóza, který hodně pomůže. Matka díky své práci fyzioterapeutky vidí velkou výhodu dětí s ichtyózou v množství kontaktu s rodičem při péči o tělo a neustálém stimulování mozku. „*Mám takovou teorii o tom, že jakýkoliv stimul a dotek na kůži aktivuje i mozek. Děti s ichtyózou jsou hodně vnímavý, chytrý, a i takový jako empatický právě díky péči, kterou obnáší, tedy minimálně dvakrát denně je rodiče úplně celé prohladí, vmasírují krémy a neustále jim dávají kontakt.* "objasňuje matka.

6.2. Respondentka A., 19 let

Druhá případová studie se zabývá dospívající dívkou ve věku 19let, která se narodila s vrozenou vadou kůže zvanou lamelární ichtyóza typu TGM1. Postupně se svou rodinou přicházela na to, co její kůži vyhovuje a jak o ní správně pečovat. Díky každodenní intenzivní péči dosahuje velkých pokroků a odlišnosti na pokožce již nejsou tak výrazné.

6.2.1. Zdravotní anamnéza

Začátky po narození byly obtížné nejen pro ni, ale i pro její rodiče. Před porodem rodiče neměli žádné informace o tom, že něco není v pořádku. Krátce po porodu primářka okresní nemocnice rozeznává, že se jedná o vzácné kožní onemocnění. Lékaři nechávají holčičku převést do Motolské nemocnice v Praze. Po krátké chvíli ji přesunují také do Brněnské nemocnice, kam za ní oba rodiče celý měsíc dojížděli.

Rodiče se postupně seznamovali s informacemi, jak o dítě s ichtyózou pečovat. V roce 2003, kdy se dívka narodila, však nebylo moc ucelených informací. Neexistoval žádný spolek a nemoc nebyla známá ani mezi zdravotníky. Od lékařů se dozvěděli, že je kůže potřeba mazat, ale na další postupy v péči si museli přijít sami.

Lamelární ichtyóza se váže s náročnou péčí o kůži, oči a uši, je spojována také s nefungující termoregulací. Jedinci s tímto typem ichtyózy se vyhýbají přímému slunci, protože se neumí potit, zčervenají, přehřívají se, což může vyvolat i zvracení a další obtíže.

Od narození se u ní objevovali zdravotní komplikace, které souviseli s její jinou kůží. *„Ale jiná kůže, to už byl problém sám o sobě"* sděluje dívka. Děti mají po narození kůži v horším stavu než v dalších etapách života. To platí i u respondentky A. „*Když jsem byla*

malá, tak jsem měla takový malinkatý černý šupinky, bylo to na mě určitě výraznější. Měla jsem i takový červenější obličej a bylo to do očí bijící" vysvětluje dívka.

Zprvu mazali kůži krémy z lékárny, které nebyly tak účinné. Pokožku promazaly nedostatečně, ale byly propláceny pojišťovnou. Od 2 let, kdy se u dívky objevil zánět středního ucha dochází k ušnímu lékaři, kde jí pravidelně čistí zvukovody od kožních usedlin. Dále dochází také k očnímu lékaři, kvůli častému vysychání očí a astigmatismu.

Dívka dochází na dětské kožní oddělení Fakultní nemocnice Brno, což je jedno z mála míst v ČR, kde se zabývají ichtyózou a dokážou pacientům poradit. Okolo 3–4. třídy byla dívce nasazena vnitřní léčba retinoidy, což jsou léky využívané ke zmírnění projevů Ichtyózy, a byly znát jejich účinky a stav její kůže se začal zlepšovat. Velký průlom v péči o pokožku nastal na začátku 9. třídy, když dívka jela na měsíc do termálních lázní ve Velkých Losinách.

V těchto lázních dívka dostala kontakt a informace o Spolku Ichtyóza. „*Přišel za mnou doktor s lístečkem, abych se podívala na stránky, že mám Ichtyózu, a abych se s někým zkontaktovala. A tak se stalo a hned v to září jsem jela na setkání členů Ichtyózy. Kde jsem úplně poprvé viděla lidi jako já. To bylo hrozný překvapení. Nevěděla jsem, že je nás tolik, a ještě k tomu bydlí pár kilometrů ode mě.".* Spolek je jí dodnes velkou oporou, a to jak psychickou, tak i materiální. Díky sbírkám, které spolek pořádá, svým členům zajišťuje kvalitní krémy v dostatečném množství. Od spolku A. také zjistila, jak lze více pečovat o svou pokožku a od té doby si s ostatními členy spolku vyměňují své rady a zkušenosti.

6.2.2. Rodinná anamnéza

Dívka pochází z velké rodiny. Mladšímu bratrovi je 8let a staršímu je 23let, ten si již založil svou vlastní rodinu. Oba bratři přijali sestřino onemocnění dobře, pomáhali jí s mazáním míst, na které si sama nedosáhla. Zapojovali se do loupání kůže i úklidu s ní spojenou a byli jí psychickou oporou. Staršího bratra ve školních letech dívka považovala za takového ochránce. *„Nebyla jsem sice nikdy šikanovaná, ale zažila jsem takový narážky a pak to jednou vyvrcholilo v to, že jsem stála proti klukovi a on mi dal pěstí do nosu. Tak toho si teda brácha pěkně podal. Víckrát se nic takového nestalo.".* Podpora rodiny i přátel je velká. „*Všichni se zajímají, většina z nich pravidelně posílá peníze každý měsíc na transparentní* účet *Spolku Ichtyóza, jsem za to vděčná."* dodává dívka.

6.2.3. Školní anamnéza

Dívka šla do běžné mateřské školy v pěti letech. Jednalo se o malou mateřskou školu na vesnici, kde dívku paní ředitelka i učitelky znaly ještě předtím, než do MŠ nastoupila.

Dle slov matky pro nikoho nebyl problém dívku během dne několikrát namazat. I na základní škole jí s mazáním pomáhala paní učitelka. Když byla dívka starší, tak už se dokázala namazat sama. Dívka v mateřské ani základní škole neměla asistenta pedagoga ani osobního asistenta. I během posuzování sociální pracovnicí na různé příspěvky nikdy nedosáhli, protože dívka nesplňovala stanovená kritéria. „*Byla jsem schopná se o sebe postarat, a to je celý, víc je nezajímalo.“* shrnuje dívka.

Dívka chodila na první stupeň ZŠ do školy v jejich vesnici. Ve třídě bylo maximálně 15 dětí. Všichni se dobře znali a dle jejích slov nebyl nikdo, kdo by si na ni ukazoval nebo ji odsuzoval. Do 6. třídy přestupovala do vedlejší vesnice, kde byla větší škola. Zde si všímala, že se na ní mladší děti často dívají, někdy i ukazují. „*Říkala jsem si, jsou to malý děcka, kdyby jel okolo vozíčkář, tak se taky dívají, to je běžný a já to chápu.“* vypráví dívka. Do třídního kolektivu zapadla bez problémů, z předchozí školy s ní přestoupili další 3 děti, takže už měla kamarády. I na střední škole jí bez problémů přijali spolužáci mezi sebe. S dotazy ohledně její nemoci se na ní obrátili až po tom, co se dobře poznali. *„Zůstala jsem úplně koukat, počkali půl roku, než se mě na to někdo zeptal. To bylo neuvěřitelný. „* sděluje dívka.

Dle respondentky výpovědí s ní učitelé vždy jednali rovným přístupem, jako s ostatními žáky. A kromě jedné situace se vždy setkala s pochopením. Jednalo se o hodinu tělesné výchovy, při které měli žáci zaběhnout 1000 metrů v horkém letním dnu. „*Učitelka mě to nutila běhat. Takže jsem doběhla a pak jsem omdlela, vůbec jsem o sobě nevěděla. Od té doby jsem na tělocviku nebyla.“* vzpomíná dívka. Po této zkušenosti se domluvila s dětskou lékařkou a ta ji z tělesné výchovy, kvůli špatné termoregulaci uvolnila.

Ichtyóza trochu ovlivnila její výběr střední školy a profesní směřování. Nakonec si vybrala práci laboratorního asistenta. Během praxí v nemocnici si práci vyzkoušela a vyhovovala jí, zpracovala výsledky, přijala žádanky a mezitím měla možnost si kdykoliv krátce odběhnout kvůli namazání. Aktuálně si přivydělává v cestovní kanceláři.

6.2.4. Péče o tělo

Péče o kůži je náročná jak časově, tak finančně. „*Kdybych platila ty krémy, co dostávám od spolku, tak bych se pohybovala v řádu několika stotisíc za rok.* “odhaduje dívka. Do rozpočtu rodiny zasahují také lázně, které pojišťovna plně nehradí, pokud je chce dospělí jedinec využít vícekrát, než jednou na život. U dětských klientů je to o něco lepší a na pobyt v lázních pojišťovna přispívá. Také hradí např. antibiotické masti na pukliny na kůži.

Péče o tělo zabere spoustu času, v respondentky případě je nutné dvakrát až třikrát denně namazat celé tělo, což zabere přibližně hodinu času a poté během dne několikrát maže části těla, které jsou vidět (obličej, ruce, krk a někdy i nohy např. ve dnech, kdy si na sebe vezme kraťasy). Frekvenci mazání ovlivňuje řada okolností. „*Samozřejmě záleží na počasí, na stavu kůže, na hrozně moc faktorech. Třeba i jestli jsem ve stresu.“* zmiňuje dívka. Jednou až dvakrát do týdne si promazává pokožku na hlavě a vyčesává uvolněné šupiny z vlasů. Dvakrát až třikrát do týdne si brousí kůži na rukách, dlaních a chodidlech.

K lepšímu stavu kůže jí přispívají také lázeňské pobyty a koupele. „*Jsou dny kdy si udělám takový beauty day, jsem ve vaně třeba 3 až 5 hodin, k tomu si pustím nějaký seriál, aby mi to uteklo. Během toho se beru bruskami a poté se musím hned namazat, a to hodně rychle, protože kůže rychle vysychá.“* popisuje dívka svou péči o pokožku. Je nutné pokožku namazat maximálně do pěti minut po koupání, jinak se kůže začne pnout a omezuje se její hybnost. *„Takže je potřeba se o kůži dobře starat. Ichtyóza nebolí, ale tato scvrknutí jsou nepříjemný*.“ Časově je péče o kůži velmi náročná. *„Vůbec neodvažuji tipnout kolik tím celkem trávím času, protože každý den je to jinak.“.*

6.2.5. Každodenní činnosti a trávení volného času

Dívka by ve volném čase ráda jezdila na kole, šla běhat nebo dělat jiné sporty. Díky ichtyóze se však musí vyhýbat přímému slunci a teplému počasí, ve kterém se snadno přehřívá. „*V tomhle počasí bych uběhla tak kilometr a už bych byla na zemi, chladila se a nemohla pomalu dýchat.“* sděluje dívka. Sportu se ráda věnuje, ale musí k tomu být vhodné podmínky a příjemná teplota. V parných letních dnech chodí ven až večer, když už sluníčko nemá takovou sílu nebo tráví dny ve stínu, u vody nebo u bazénu. Dívka má ráda déšť a bouřky. Nejraději má, když si může vzít knížku do postele a užívat si chvilku čtení.

Život s ichtyózou přináší také více nepořádku v podobě odloupané kůže, která se usazuje na oblečení, ve vaně, podlaze i v posteli. Úklid sice zabírá spoustu času, ale dívka už ho bere jako rutinu a nevadí jí. Jako velkou výhodu života s tímto onemocněním kromě toho, že ve Spolku Ichtyóza poznala skvělé lidi považuje to, že se rychleji hojí rány. *„Když jsem byla menší, tak jsem se hodně vybourala na kole a měla jsem odřené ruce od dlaní až po lokty. Bylo to hodně bolestivý, ale zahojilo se to rychleji než normálnímu člověku.“* vzpomíná dívka.

6.2.6. Postoje společnosti k problematice ichtyózy

Rodina vidí velký pokrok v šíření informací. V roce 2003 kdy se dívka narodila neměli takové možnosti si vyhledat informace na internetu, tak jako je to v dnešní době a také jim trvalo, než našli cestu k osobám se stejným onemocněním. V tu dobu neexistoval žádný spolek. Informace o nemoci byly spíše v zahraničních zdrojích a nemoc nebyla v ani v povědomí většiny lékařů.

Na péči o dívku si rodiče museli přicházet sami. Stejně tak zkoušeli různé metody vnitřní léčby a lázeňské pobyty. Nejčastěji nabízeli léčebné pobyty pacientům s lupénkou nebo ekzémem. S ichtyózou dříve neměli moc zkušeností a až po absolvování několika procedur pacienty s ichtyózou se touto problematikou začali v lázeňských střediscích více zajímat. K léčbě v lázních využívají účinky termální sirné vody a dalších jejích sloučenin.

Dívka se musela postavit nepříjemným situacím od ostatních žáků. Dětem s ichtyózou, které čeká nástup do školy, by dívka poradila, ať se ničeho nebojí. I ona se dřív při setkání s cizími lidmi, kteří nemají ponětí o tomto onemocnění setkávala s názory, že je nemoc něčím nakažlivá, někteří lidé se toho báli, mysleli si, že se popálila, zírali a ukazovali na ní. Když však chtěli vědět skutečný důvod přišli se zeptat a dívka bez problémů vysvětlila, že se jedná o poruchu rohovatění kůže, ale že se není čeho bát. Dětem dívka vzkazuje *„Ať jsou hlavně sami sebou a ať mají sebevědomí o Ichtyóze mluvit. A i kdyby si na ně někdo něco zkoušel, tak ať se prostě nedají a vysvětlí jim to, že to není nakažlivý, že se ho nemusí bát. Ostatní to většinou potom už přijmou a pochopí.“*

6.3. Respondent V., 5 let

Další případová studie se zabývá 5letým chlapcem, který se narodil s vrozenou autosomálně recesivní kongenitální ichtyózou (ARCI), což je jeden z typu kongenitální ichtyoformní erytrodermie (CIE). Tento typ se od ostatních odlišuje tím, že se na pokožce nevytváří nánosy kůže, ale loupe se vrchní tenká vrstva.

6.3.1. Zdravotní anamnéza

O tom, že se týká o ichtyózu se rodiče dozvěděli krátce po narození, protože jejich syn se narodil jako collodion baby. Z předporodních vyšetření rodiče nebyli informování o tom, že by dítě mělo mít ichtyózu. Porod dítěte byl překotný. Sotva se matka dostavila do porodnice tým lékařů rozhodl pro císařský řez a velmi rychle matku vyděšenou uspali a začali operovat. *„Po prvním probuzení jsem vůbec netušila o ichtyóze, ptala jsem se, jestli*

je živý a velmi mě překvapilo, že mi sestra řekla, že mi nemůže podávat žádné informace.“ V. se narodil v roce 2017. Po porodu byl pokrytý blánou, měl převrácená oční víčka, srolované ušní boltce, oteklé ruce i nohy. Lékaři přiznali, že se s takovými projevy ještě nesetkali a nebyli schopni stanovit diagnózu.

Po půl hodině od matčiny probuzení za ní dorazila lékařka a oznámila rodičům, že dítě není v pořádku a má něco s kůží, proto ho budou převážet do Olomouce. *„Přijeli nám ho ukázat na chvilku – tak na 2 minuty. To byl už zabalený v inkubátoru. Byl v takové stříbrné fólii a odváželi ho do Olomouce. Tam už poznali, že je to Ichtyóza, a tak ho převezli do Brna na specializované pracoviště.“* Odtud jim po 4 hodinách po narození volali a obeznámili je o jakou diagnózu se jedná a uklidnili oba rodiče. Dali jim nějaké informace, ale nebyly dostatečné. Rodiče si po sdělení diagnózy procházeli náročným obdobím. Nenaplnilo se jejich očekávání o narození zdravého a hezkého miminka. Matka dodává: *„Dodnes se smějeme tomu, jak měl převrácené uši a vypadal jak příšerka. Nebyl hezký a my jsme si lámali hlavu, jestli mu budou dělat plastiku uší nebo co udělají s těmi očními víčky. Nikdo mi neřekl, co bude.“*

Nejhorší na celé situaci bylo vyhlášení chřipkové epidemie v období, kdy byl chlapec v nemocnici. Kvůli tomu nemohli rodiče přijít za synem. Trvalo 2 týdny, než matku do novorozenecké JIP za synem pustili. Informovali je pouze telefonicky. Nešťastné bylo také umístění matky po císařském řezu. Oddělili ji od svého syna a dali ji na pokoj s několika novopečenými matkami a jejich novorozenými dětmi, což bylo pro matku velmi psychicky náročné.

Matka na internetu brzy po porodu našla Spolek Ichtyóza, který jí na počátku velmi pomohl. Seznámila se s tím, co nemoc obnáší a zjišťovala si další potřebné informace k péči o syna, které ji uklidnili.

Kromě ichtyózy má V. diagnostikovanou ještě atopickou dermatitidu, histaminovou intoleranci a DMO – spastickou diparézu. Zřejmě zapříčiněnou porodní asfyxií. Matka dodává „*Syn má lehkou formu, je normálně chodící, ale má špatný chůzový stereotyp. Chodí po špičkách, nohy má stočené dovnitř – takový klasický obraz.“*

Typ ichtyózy, kterou chlapec má není potřeba brousit, ale kůže má sklony k různým kožním defektům, které je potřeba léčit. Ze slov matky „*Když byl malý, tak jsme s tím stále bojovali. V podstatě nebyl den, kdyby neměl něco, co jsme museli doléčit nebo se mu něco udělalo*

znova. Teď už to není tak dramatické. Občas se mu zapaří třísla nebo pod krkem, ale už to není tak, jako když byl malý to se mu sloupali i celé záda do krve.“

Matka se v místě jejich bydliště setkávala s odmítnutím lékařů. *„Když měl v dětství nějaký kožní defekt, který bylo nutné akutně řešit, tak nám nikdo nepomohl. Když jsem řekla, že syn má ichtyózu, tak se vždycky doktoři zděsili a řekli, že s tím nechtějí mít nic společného a ať jedeme do Brna. Takže jezdíme jenom tam.“* Se synem rodiče pravidelně dvakrát do roka jezdí na kontroly na Dětské kožní Fakultní nemocnice v Brně. Spolupráce dobře funguje i na dálku. Při obtížích si vyměňují fotografie s nafocenými defekty a spoustu rad dostávají přes email nebo telefonicky. Pravidelně dochází také na ušní, kvůli čištění nahromaděné kůže přibližně jednou za 3 až 4 měsíce.

Mimo odborníky zabývající se kožními obtížemi chlapec dochází na endokrinologii, protože má poruchu růstu a navštěvuje také neurologa, který mu diagnostikoval ve dvou letech již zmiňovanou DMO.

6.3.2. Rodinná anamnéza

Rodina žije v menší obci, ve které žije přibližně 3500 obyvatel. Matka (44 let) je podnikatelka zabývající se poradenstvím v architektonické činnosti. Otec (47 let) se věnuje stavebnictví. Chlapec je z velké rodiny. Celkem rodiče mají 4 děti. Dva sourozenci (bratr a sestra) jsou z prvního manželství otce a jednu sestru má chlapec z prvního manželství matky. Všichni členové rodiny chlapce i přes jeho nemoc přijali a mají ho rádi. Po absolvovaných genetických testech, které rodičům udělali v Brně desátý den po narození chlapce zjistili, že oba rodiče jsou přenašeči ichtyózy. Testy prošly později i ostatní sourozenci a zjistilo se, že starší bratr je také potencionální přenašeč stejné poruchy genu.

Ichtyóza však ovlivňuje život celé rodiny. Musí pečlivě plánovat s ohledem na počasí a rizika přehřátí. Při svých cestách mimo domov zvažují možnosti a místa ke zchlazení chlapce kvůli špatné termoregulaci těla, ta je pro rodinu nejvíce limitující.

6.3.3. Školní anamnéza

Chlapec před nástupem do mateřské školy ve 3 letech absolvoval speciálně pedagogické a psychologické vyšetření pod SPC, ze kterých vyšlo, že všechny zkoumané oblasti inteligence má v pásmu nadprůměru. Rodiče se díky tomu ohradili proti názorům, že chlapec by měl docházet do mateřské školy pro děti s postižením. Přihlásili syna tedy do běžné mateřské školy. Zde je mu k dispozici asistent pedagoga, kterého doporučilo speciálně pedagogické centrum na základě vyšetření chlapce. Asistent pedagoga pomáhá chlapci při

integraci do školního prostředí a zabývá se speciálními vzdělávacími potřebami chlapce vzniklými na základě kombinace atopické dermatitidy, histaminové intoleranci, DMO a ichtyózy.

Před samotným nástupem se byl chlapec do MŠ několikrát podívat spolu s matkou. Postupně byl připravován na nové prostředí. Nejprve byli informováni rodiče ostatních dětí. Matka na první společné schůzce ostatním rodičům vysvětlila, s jakým onemocněním se její syn potýká a setkala se s pochopením ostatních. Poté byla situace vysvětlena i dětem. Co má chlapec za nemoc, co má za problémy, proč je tak červený, proč se musí mazat apod. Děti chlapce přijaly mezi sebe. Děti nemají problém vzít chlapce za ruku nebo dotknout se jeho jiné kůže.

Chlapec do školky chodí rád a je tam spokojený. Matka nemá pocit, že by vnímal svou jinakost. *"Snažíme se k němu přistupovat jako ke zdravému dítěti. Samozřejmě nějaké omezení tam jsou, ale těch si je vědomý."* Chlapec se díky špatné termoregulaci přehřeje i při velmi nízkých teplotách několikrát za den. Proto je omezen ve většině fyzických aktivit. S dětmi z mateřské školy nemůže chodit na školní výlety. V horkých dnech ani ven na vycházku nebo hřiště. Všechny aktivity musí paní učitelky s rodiči dopředu pečlivě plánovat s ohledem na počasí, rizika přehřátí a možnosti ochlazení. Kromě toho přes den pomáhají chlapci udržet pokožku v dobrém stavu a neustále tak pomáhají s mazáním pokožky.

6.3.4. Péče o tělo

Chlapci se díky odlišnému typu ichtyózy ARCI kromě vlasaté části hlavy a chodidel netvoří nánosy kůže. I přes to potřebuje jeho pokožka pravidelně celá namazat. Hned ráno ho matka celého natře krémem. Na nohy používají mastnější krém, protože v těchto místech se mu často tvoří praskliny a ragády, které jsou potřeba ošetřit krémy typu Hemagel nebo Bepanthen. Poté odchází do mateřské školy, kde ho po obědě maže asistent pedagoga. Během dne se mu domazává obličej a ruce, které rychle vysychají. Matka dále sděluje „*Já ho namažu, když přijdeme ze školky kolem půl 4 a pak ho mažu večer. To ho vykoupeme a nedržící kůže se odmočí nebo se pak stáhne froté ručníkem. Potom je zapotřebí ho dvakrát za sebou namazat mastí nebo nějakým klidným gelem, aby se krém dobře vstřebal a může jít spát. Takto to děláme každý den a potom se tolik neloupe."*

Také se snaží pravidelně čistit pinzetou uši od kožních usedlin. Když je v létě teplo a kůže se hodně vysuší, chlapci se stává, že mu odstávají oční víčka. Stačí je však namazat a zase se vrátí zpět. Jinak má zrak v pořádku.

Péče o pokožku zabere dle matčina odhadu hodinu až 3 hodiny denně, podle stavu kůže. O víkendu věnují čas vyčesávání šupin z vlasů. Matka synovi dělá zábal na hlavu, po kterém lze šupiny vyčesat. To je pro chlapce nejnáročnější z celé péče. Při vyčesávání vlasů snadno dochází ke strhávání šupin kůže do krve a tato místa jsou pak bolestivá. Jinak péči dle matky zvládá, ale mazání nemá rád, je to pro něj každodenní boj, kterému musí věnovat spoustu času.

Chlapec za měsíc spotřebuje přibližně 4 kg hydratačních krémů na promazávání a také velké množství hojivých mastí a gelů, kterými léčí časté defekty kůže. Péče je tedy i finančně náročná. Jen za hydratační krémy by měsíčně zaplatili okolo 4500 Kč. Větší výdaje potřebují také na zmiňované hojivé krémy Bepanthen a Hemagel. Dále kupují potřebné vitamíny, za která dá rodina okolo 1500 Kč měsíčně. Se zajištěním dostatku krému rodině pomáhá Spolek Ichtyóza. „*Řekla bych, že tak 80% potřeby nám pokryjí dary od nich, takže je to veliká pomoc. Na krémy, které používáme my nám pojišťovna nepřispívá ani korunu. Máme nárok na krémy, které předepíše lékař, ale ty nefungují zdaleka tak, jak ty, které používáme z lékárny.“* Kromě příspěvků na péči rodina také pravidelně žádá o pomoc nadaci Dobrého anděla. Tato nadace každý měsíc rovnoměrně rozdělí obdržené finanční prostředky mezi rodiče dětí s onemocněním.

Ichtyóza má vliv i na domácnost rodiny. Je potřeba dohlédnout například na volbu pracího prostředku, mýdel i šamponů. Kvůli slupování šupinek kůže a častému mazání je nutné častěji měnit oblečení. „*Oblečení je takové mastnější a víc se na to chytá špína. Proto má syn každý den nové oblečení a řekla bych, že většinu dní vystřídá i víc triček na den. Každý den má nové pyžamo, nechci ho oblékat do toho mastného pyžama a častěji určitě pereme povlečení. Denně máme 7 kilo prádla. Jí všechno, vím, že trošku to jídlo musíme hlídat, taky ho nemůžu v čemkoli vykoupat. Musíme dávat bacha na prací prášky.”* Chlapci sedí více oblečení, které nemá švy a nedráždí ho na pokožce. Vyhovuje mu funkční oblečení. Doma také denně vysávají, a to jak podlahy, tak postel a další povrchy, na kterých se šupinky kůže usazují. „*Všude kde chodí, tak máme takové ty mastné ťapky od těch ručiček a nožiček. Samozřejmě krémy mají prioritu, protože když ho nenatřeme, tak mu to vyschne, praskne a léčíme to týden až dva. To mi nestojí za to. Pak až řeším, jestli mám uklizeno nebo ne.“* dodává matka.

6.3.5. Každodenní činnosti a trávení volného času

Chlapec se přehřívá i při teplotách pod 20 °C, a to několikrát za den. To nesmírně omezuje všechny fyzické aktivity. Během pobytu v mateřské škole například s dětmi nemůže na školní výlety, při vyšších teplotách ani na procházky.

Domů na zahradu kvůli tomu pořídili venkovní sprchu a bazén, aby se mohl rychle zchladit a převážně na zahradě pobývá na stinných místech. *„Když je nejhůř, tak se vracíme do domu, kde máme klimatizaci, protože v letní měsících to dřív vůbec nedával. Po ochlazení odchází přehřátí během 3 minut.“*

Na cestách rodina využívá klimatizaci v autě, ovšem díky tomu už se chlapec několikrát nachladil. Také při cestování veřejným dopravním prostředkem dopředu zjišťují, jestli je vybaven klimatizací. Chlapec se jednou ve vlaku přehřál tak, že matka měla strach o jeho život. Od té doby s ním nerada jezdí veřejnou dopravou a raději využívají klimatizovaný automobil. *„Byl zrovna únor, jeli jsme vlakem a on se nějak rozbil. Stáli jsme někde na trase v poli a ve vlaku bylo všechno zablokované. Pralo slunko a do toho ten vlak topil a nedalo se to vypnout. Syn byl úplně rudý, jak rak a hůř se mu dýchalo. Naštěstí jsme tam našli mezeru, kterou profukovalo. To nás zachránilo.“*

Ideální chvíle pro rodinné výlety jsou dny, kdy je pod mrakem pod 20 °C. Rodiče musí několikrát denně zvážit rizika přehřátí při plánovaných aktivitách a hledat případné možnosti zchlazení. Kvůli horku je plánování pro rodinu trochu stresovou záležitostí, protože do poslední chvíle není jisté, zda vše vyjde tak jak by chtěly. Kdykoliv někam jdou vymýšlí možnosti ochlazení a snaží se předcházet přehřátí organismu například tím, že sebou neustále nosí láhev s vodou, chladící šátky a spreje.

Když byl syn malý zkoušeli dovolenou u moře, ale kvůli neustálému horku nemohli nikam jít. Většinu času strávili na hotelovém pokoji. Když se odhodlali na odpoledne u moře zjistili, že syna slaná voda na kůži pálí a zhoršila mu stav kůže. Popraskala mu kůže na prstech a na některých místech se mu kůže sloupla do krve. Od té doby dovolené u moře vůbec neplánují. Kůži neprospívají ani příliš velké mrazy. Teplotám pod -5 °C se rodiče se synem také raději vyhýbají, protože má okamžitě rudé tváře, vypadající jako omrzliny. *„Když přizpůsobíme počasí, tak se ve volném čase dá dělat všechno. Naštěstí bydlíme v takovém podnebném pásmu, kde jsou velká horka maximálně tak 2 měsíce v roce. Nejhorší je léto. To se snažíme zabavit doma. Díváme se na TV, hrajeme společenské hry, různě tvoříme, vystříháváme z papíru, prostě v rámci možností.“*

Rodičům s dětmi se stejnou diagnózou, kteří jsou na začátku své cesty, by matka vzkázala: „*Nepodléhejte panice, dá se s tím žít docela hezký život.“* Matka na životě s ichtyózou spatřuje pár výhod. Když se syn řízne nebo si odře kolena, za dva dny je zranění pryč. Kůže rychle roste, po úrazu se rána rychle zacelí strupem, který se následující den sloupne a rána je zahojená. *„Jinak je ichtyóza dobrá v tom, že má člověk takový jiný pohled na svět ...možná pokornější, neřeší zbytečnosti. A ještě mi to přineslo do života férový fajn lidi, kteří mají úplně jiný žebříček hodnot. Radují se z maličkostí. Není ten život takový jako pokřivený, o tom, kdo bude mít lepší auto a kdo pojede na lepší dovolenou. To tady u těch lidí neuvidíte.“* dodává matka.

6.3.6. Postoje společnosti

U svých blízkých se rodina nesetkala s tím, že by pro někoho byla chlapcova jiná kůže problém, že by někomu vadila či vzhled jakkoli negativně komentoval. Ke střetům dochází na veřejnosti, kde cizí lidé díky nevědomosti často poznamenají nějakou urážku na odlišný vzhled. *„Pokaždé když jdeme na nákup se najde nějaký dobrák, který mě slovně napadne. Vojta totiž vypadá jako spálený, má rudý obličej. A ještě z toho odstávají ty šupinky. Někteří se zeptají, co mu je nebo proč je rudej a někdo je naprosto neomalený. Řvou na mě, co jsem to za matku, když nechám děcko takhle spálit nebo se ptají čím jsem ho opařila a podobně. V zimě, když je červený, tak mě zase napadají, že je omrzlý. Vždy to něčemu přisoudí.“* Matka se i v takových situacích snaží zachovat klidnou hlavu a ostatním vysvětluje, že jde o kožní onemocnění.

V dnešním přístupu společnosti oproti době, kdy se syn narodil vidí velký pokrok. Díky osvětě Spolku Ichtyóza mají lékaři větší přehled, téma je dostupnější, mohou si o něm přečíst několik článků v odborných časopisech, dostupné jsou také rozhovory s lidmi s touto diagnózou. „*Po synovo narození jsem lékařům oznamovala, že má ichtyózu, ale oni vůbec nevěděli, co to je. Dneska, když jdeme k nějakému novému specialistovi, tak už aspoň tuší. Informovanost je daleko větší než předtím. Lidé už rozlišují ichtyózu a nemoc motýlích křídel. Dříve to hodně zaměňovali.“* Matka tento úspěch přisuzuje především práci Spolku Ichtyóza a jejich spolupráci se známými herci a zpěváky, jako jsou například Marek Lambora a Patrik Děrgel, kteří zastupovali Spolek Ichtyóza v pořadu Tvoje tvář má známý hlas a veřejně tak šířili povědomí o této nemoci.

6.4. Respondent O., 14 let

Další výzkumné šetření se týká 14letého chlapce s lamelární ichtyózou. V době jeho narození v roce 2009 si jeho rodiče prošli náročným obdobím. Nikdo v okolí o ichtyóze nikdy neslyšel, a tak vůbec nevěděli, co mají dělat. Jak se o pokožku starat, aby péče nebyla bolestivá, ale zároveň byla dostačující. Postupem času rostla kvalita léčebných přípravků, zdokonalovala se i jejich péče a stav chlapcovi kůže se začal rapidně zlepšovat.

6.4.1. Zdravotní anamnéza

Chlapec se narodil z bezproblémového plánovaného těhotenství. To se změnilo po porodu, který probíhal císařským řezem. Ihned bylo zřejmé, že je něco v nepořádku. Porodníkovi se už v prvních vteřinách nezdál chlapcovo stav kůže, protože chlapec se narodil ve voskovém vaku, se kterým se v porodnici setkali poprvé. Jednalo se o Collodion baby.

Krátce po porodu byl proto převezen do krajské nemocnice, kde se mu snažili zajistit dostatečnou vlhkost v inkubátoru, aby se zlepšil stav kůže. V prvních dnech života se kromě špatné pokožky potýkal také s několika život ohrožujícími infekcemi. Kůže ze vzduchu snadno přebírala šířené bakterie a viry, takže často trpěl také záněty. Preventivně mu doporučili hypoalergenní věci a potraviny. S onemocněním souvisely různé nedokonalosti těla např. nesestouplá varlata a nádor na srdci takzvaný rabdomyom, který se naštěstí vstřebal. Důsledkem napnuté seschlé kůže se objevovali také pohybové problémy.

V průběhu prvního měsíce lékaři zmínili, že by se mohlo jednat o ichtyózu. Díky vzácnosti onemocnění museli porovnat výsledky s případy ve světě, protože v České republice onemocnění ještě nebylo vůbec známé. Rodina pátrala po informacích vztahující se k péči o pokožku. *„Informace jsme získávali na amerických webech. Tam to bylo nejlépe popsané, ale ty prognózy byly šílené. Naštěstí se to u nás projevovalo jinak.“* dodává matka.

Nejprve se doma snažili vytvořit sterilní prostředí, kterým by předcházeli různým zánětům a nemocím. Kromě neustálého udržování čistoty rodina chodila v respirátorech a rouškách, a to i v domácím prostředí, protože se báli, aby chlapce díky snadnému přenosu skrz kůži nenakazili nějakou infekcí. Chlapec prošel několika testy, které mapovaly různé projevy ichtyózy. Ty zahrnovaly jak vyšetření kůže, imunity tak i smyslového vnímání.

Z počátku byla péče o chlapce velmi náročná a vysilující. Postupně si matka přicházela na to, jaké přípravky pomáhají a díky intenzivní každodenní péči se stav kůže zlepšoval. Ichtyóza ale není vyléčitelná nemoc, a tak se nadále chlapec potýká s obtížemi, které přináší

zhoršená termoregulace a také častým mazáním, díky kterému udržuje svou pokožku v dobrém stavu.

6.4.2. Rodinná anamnéza

„První setkání se synem bylo velmi zvláštní a já to ani správně neumím popsat, ale věděla jsem, že ho miluju a že to spolu zvládneme. "popisuje matka první chvíle po porodu.

Do deseti let byla ichtyóza velkým omezením pro celou rodinu. Dny po propuštění z nemocnice probíhaly stále stejně. Rodina byla v izolaci a chlapcovu pokožku mazali každé dvě hodiny včetně nočních hodin, což bylo velmi náročné. Postupně zkoušeli a stále hledali vyhovující krémy, oleje, přípravky do koupele a další věci, které by stav kůže mohli zlepšit.

Vztah mezi matkou a synem byl dle slov matky i trochu díky ichtyóze už od dětství pevnější. Každé dvě hodiny od raného dětství chlapci matka promazávala celou pokožku a dotek je velmi sblížil. *„To pouto je jiný. A pokud i ta rodina je kvalitní, tak se semkne a ukážou se kvality všech lidí."* sdílí matka.

Rodina podstoupila genetické testy a zkoumali celkem 4 generace a u nikoho z nich genetický podklad pro ichtyózu nenašli. *„Tak dlouho jsme se s tatínkem hledali, až jsme každý přinesli jednu špatnou alelu a bylo to."* vysvětluje matka synovi, jak k onemocnění došlo. Rodiče chtěli mít dvě děti. Potom co absolvovali genetické testy zjistili že na 69 % by se jim mohlo narodit dítě s ichtyózou, ale nevěděli, jestli s lehkou nebo těžkou formou. Po předchozí zkušenosti s náročnou péčí o syna, se vzájemně domluvili na tom, že nebudou riskovat. Případná intenzivní péče o miminko by byla na úkor společného času se synem, a to rodina nechtěla dopustit.

Rodina žije v panelovým domě na severovýchodu Čech v městě s populací přibližně 17 000 obyvatel. V letních měsících se chlapci rodiče snažili přizpůsobit více podmínky a hodně času strávili v rodinném domě prarodičů, ve kterém byla přívětivější teplota a chlapec se tolik nepřehříval.

Před nástupem do mateřské školy rodině hodně pomohly babičky, které se u chlapce střídaly a podle podrobného postupu, který jim matka sestavila, se o chlapcovu pokožku staraly. *„Rodinu máme milující. Musím říct, že ho mají všichni moc rádi i vzhledem k tomu co všechno si prošel."* shrnuje matka.

6.4.3. Školní anamnéza

Chlapec začal chodit do mateřské školy až v předškolním věku. Do pěti let nechodil do školního kolektivu, protože to pro něj znamenalo zvýšené riziko nemocí a přenosu. *„Jeho vyčerpala i rýma. Po uzdravení jsme kůži léčili ještě měsíc po prodělání nemoci.“* uvádí matka. V roce 2015 se chlapcův stav stabilizoval a rodina narazila na vstřícnou mateřskou školu, která chlapce přijala. Paní učitelky byly ochotné dbát zvýšené opatrnosti a staraly se i o chlapcovu pokožku a termoregulaci. Díky špatně fungující termoregulaci se snadno přehříval, protože tělo neumělo vylučovat pot. Dodnes se chlapec potí jen na nose.

Do první třídy chlapec nastoupil po absolvovaném vyšetření v SPC, které doporučilo při vzdělávání přítomnost asistenta pedagoga. Ve škole, kterou pro základní vzdělávání vybrali, byla do první třídy přihlášena další žačka se speciálně vzdělávacími potřebami, a tak mohli mít s chlapcem sdíleného asistenta pedagoga. Škola se snažila žákovi přizpůsobit také prostředím třídy a podmínkami vzdělávání: *„Měli jsme třídu v přízemí, kde byla větší zima a hodně stínu. Byla to nejchladnější třída z celý školy.“* sděluje chlapec. Matka popisuje vstřícnost pedagogického personálu. *„Jednou se školou vyrazili na školní výlet a paní učitelka mi dala mapu kudy půjdou a vybírala místa, kde jsou stíny. Mysleli na něj, aby mohl jít s nimi.“*

Paní učitelka se hned na počátku první třídy snažila ostatním dětem vysvětlit, že chlapec má jinou kůži a každému, kdo měl otázky se to snažila vysvětlit. *„Když byly děti malý, byly starostliví. Čím byly starší, tak starostlivost upadala a přibývalo víc poznámek a nadávek.“* popisuje matka. *„Teď už jsem s nimi 7 let a jsme na sebe zvyklý. Většina učitelů na druhém stupni ani neví, že mám nějaký omezení. Už to zvládám v pohodě sám. Nic od nich není potřeba.“* shrnuje chlapec.

Do 5. třídy mu pomáhala paní asistentka. Na druhém stupni už péči o pokožku a chlazení při přehřívání zvládal sám. Chlapec se mohl účastnit celého programu včetně tělesné výchovy, ale reguloval si dobu sportování podle svých možností.

Chlapec je ve škole velmi úspěšný, prochází s výborným průměrem. “*Je pravda, že když je někde ubráno tak jinde je přidáno. Syn je nesmírně inteligentní, chytrý a chápavý. Což se teď ukazuje jako výhoda. Když byl menší tak to moc výhoda nebyla. Byl o hodně napřed. Jeho vrstevníci se nechtěli bavit o vesmíru, chtěli si hrát s klackem.“* dodává matka. Podobný názor na to má i chlapec *„Dřív mi přišla zbytečná hra ostatních dětí, nechápal jsem proč to dělají a oni zase nechápali mě. Víc jsem si rozuměl s paní učitelkou.“* dodává.

6.4.4. *Péče o pokožku*

„Do 5.třídy byl stav kůže problémem, byla zdevastovaná. Od 6. třídy je pokožka daleko lepší, ačkoliv prognózy byly opačné. Říkali nám, že čím bude starší, tím to bude horší. Od 6. třídy řešíme víc přehřívání než stav kůže.“ sděluje matka. Když se chlapec potýká s nějakou nemocí, stav kůže se horší. Dříve také nemohl chodit plavat do bazénu. Po pobytu ve chlorované vodě skončil vždy v nemocnici na jednotce intenzivní péče. Teď už se s takovými obtížemi nepotýká. Může více sportovat a chodit na zájmové kroužky jako jeho vrstevníci. I péče o pokožku se usnadnila. Stačí mu celé tělo promazat dermatologickými krémy jednou až dvakrát denně.

„Dříve jsme mazali až 5x denně“ vzpomíná matka. V té době se zajištěním krémů rodině pomáhal Spolek Ichtyóza. Také se namáčel do odvaru z vloček, aby kůže byla vláčná. Poté bylo potřeba kůži pilovat skleněnými pilníky – sakury. Nepříjemná byla chlapci péče o vlasovou pokožku. *„Když jsem si dával zábaly na hlavu, tak to hodně studilo, pálilo a pak se to muselo vyčesat ven. To bylo zlo.“* hodnotí chlapec. Kromě míchaných mastí, které pro péči o pokožku nebyli příliš vhodné, zdravotní pojišťovna rodině nic neproplácela a museli si vše uhradit na vlastní náklady.

Chlapec dříve také musel docházet na pravidelné vyplachování a čištění uší, protože se mu tam někdy nastřádalo tolik usedlin, že ani neslyšel. *„Jinak uši čistíme každý týden pinzetou. Snažíme se tu péči zvládnout sami doma. K lékařům vyrážíme, až když na to sami nestačíme a začíná se z toho tvořit nějaký problém.“* vysvětluje matka. Zvýšenou péči vyžadoval také chlapcův zrak. Díky nedomykavosti očních víček mu rychleji oči vysychaly a praskala mu rohovka. *„Ráno jsem nemohl otevřít oči, měl jsem slepené víčka. To už teď nemám. Jen si musím častěji čistit brýle, protože mi tam padají šupiny z obočí“.* sděluje chlapec.

Od dětství až do 6. třídy byla náročnější i péče o domácnost. Ihned po vstávání bylo potřeba vyklepat pyžamo, vysát postel a daleko častěji měnit oblečení kvůli mastnotě. Také hojně využíval UV oblek. „*UV oblek je naprosto geniální záležitost, bez které jsme nevylezli ven. Je to oblek od krku až po kolena z podobné látky jako plavky. Později jsme zjistili, že se dělají i zvlášť tričko a kraťasy.“* říká matka. Díky zlepšení stavu kůže už UV oblek není tolik potřeba. Chlapec se vyhýbá černému oblečení, na kterém jsou šupiny hodně vidět. *„Nosí spíše bavlněné a bio bavlněné věci, které jsou mu na těle příjemné a nepřehřívá se v nich.“.* sdílí matka.

6.4.5. *Každodenní činnosti a trávení volného času*

Dříve rodina musela dávat daleko větší zřetel na podmínky prostředí. Matka vzpomíná, co pro ně bylo náročné: *„Museli jsme dávat pozor na to, kterým směrem fouká vítr, kde je slunce, jestli jsou po cestě nějaká stinná místa.“* Všechno se tomu muselo přizpůsobit. Když někam jeli museli sebou mít UV obleky, štít na krk, krémy a všechny prostředky, které péče o kůži zahrnovala např. míchané masti, kožní emulze do vlasů, speciální hřebínek na vyčesávání, antibiotické masti na rány, balzámy s ureou, vitaminové mastičky, krémy na obličeje, krémy na opalování, kapičky do očí a uší, pinzetu na vyndávání nečistot a další zvlhčující přípravky. *„Dřív nemohl chodit v létě ven, takže prázdniny strávil u prarodičů v rodinném domě, v chladném sklepě nebo garáži. „*objasňuje matka. Rodina se snažila i přes tyto podmínky zajistit chlapci pestrý program. Hráli spoustu deskových her jako je Člověče nezlob se, karty, Černého Petra, pexeso a vymýšleli další aktivity např. zábavné bojovky a hlavolamy. Také pořídili pingpongový stůl a snažili se o to, aby chlapec ani v létě kdy nemohl chodit kvůli horku ven, nestrádal a byl veselý. Chlapec má na toto období hezké vzpomínky.

Od dětství chlapce provází zájem o vlaky, kterými nejen rád cestuje, ale také si je fotí a natáčí a ze svých záběrů si dělá sbírku. Ve svém volném čase rád sportuje. Je útočníkem ve florbalovém klubu. Při sportu předchází přehřívání organismu používáním různých ochlazujících prostředků např. chladící sprej, ručník, dostatek vody apod. „*Přehřívání se mi nestává často, jen když sportuju. Teď jsem přišel z tréninku, kde používám chladící ručník. Ve škole používám pití a hodně nosím kšiltovku, aby na mě moc nesvítilo. Vždy sebou mám něco na zchlazení“* vysvětluje chlapec.

6.4.6. *Postoje společnosti*

V dětství se rodina setkávala s nepochopením společnosti daleko častěji. Aktuálně už onemocnění není tak viditelné a spousta lidí si ho na první pohled nevšimne. Rodina se hojně setkávala s narážkami na chlapcův odlišný vzhled. *„Dříve jsem se snažila to všem vysvětlovat a pak jsem si řekla, že to nemá cenu. Jen řeknu, že má nemoc, že je jiný, že jinak vypadá a víc to nekomentuju. Někdy to byly ošklivé poznámky a někdy dobře míněné rady typu – musíte ho víc mazat, spálila jste ho apod.“* říká matka.

Ke Spolku Ichtyóza se rodina dostala náhodou přes pacientku čekající ve stejné čekárně. Ta rodině doporučila si založit sociální sítě, na kterých byly v kontaktu s dalšími rodiči dětí s ichtyózou. Pokud lékař, který zachytí u dítěte diagnózu ichtyózy a nasměruje rodinu na spolek, tak mají k dispozici spoustu rad a ušetří si spoustu času a peněz. *„U nás to byl*

pokus omyl, stále jsme zkoušeli nějaké nové krémy. Samozřejmě na začátku neví rodiče o té péči nic, tím jsme si také museli projít, ale mají to už daleko usnadnění tou spoustou informací. Mohou rovnou navázat spolupráci s orientovanými dermatology. Prenatální diagnostika je daleko na lepší úrovni, takže si myslím, že teď se jim ty začátky musí snášet líp než nám tenkrát.“ objasňuje matka. Spolu se spolkem se rodiče snaží pomáhat rodinám, kterým do života vstoupila ichtyóza a předávají jim své zkušenosti.

6.5. Respondent M., 10 let

Poslední případová studie je o 10letém chlapci, kterého si rodiče osvojili z dětského domova. Společně založili Spolek Ichtyóza, který sdružuje řadu osob s tímto onemocněním z České, ale také Slovenské republiky. Snaží se šířit povědomost o ichtyóze ve společnosti a co nejvíce pomoci dalším rodinám, kterým se ichtyóza dostala do života. Společně připravují srazy a setkání pro pacienty s ichtyózou a jejich rodiny. Také pro ně pořádají sbírky krémů, které jim pomáhají.

6.5.1. Zdravotní anamnéza

Chlapec má středně těžkou formu lamelární ichtyózy. Geneticky má potvrzenou mutaci na genu TGM1. Díky odlišnému vzhledu a typickým příznakům bylo onemocnění diagnostikováno krátce po porodu. Biologičtí rodiče neunesli náročnou situaci a Martínek byl umístěn do dětského domova. Po osvojení se jeho adoptivní rodiče pouští do hledání informací, odborníků a pacientů, kteří by měli s ichtyózou zkušenosti. Zpočátku měl chlapec po celém těle velké lamely vysušené kůže. Neměl téměř žádné vlasy, protože byly porostlé nánosy kůže. Také nemohl dát ruku v pěst, protože na dlaních a prstech měl přebytečnou kůži. Vůbec nebylo k rozeznání, kde mu začínají růst nehty. Chlapec měl také vyvrácená krvavá oční víčka, a proto je nedokázal zavřít. Trpěl na časté záněty očí i uší, špatně slyšel, kvůli zaneseným zvukovodům kožními usedlinami.

Rodiče se nejprve informace o ichtyóze dozvídali od jedné matky, která měla syna se stejným onemocněním. Dále spolupracovali také s tehdejší paní primářkou v nemocnici v Motole, která chlapce znala od dětství. Díky tomu se o ichtyóze dozvěděli obecné informace. Poté používali i zahraniční zdroje, ale stále jim chyběli praktické rady o tom, jaké přípravky používat a jak o kůži pečovat. Zpočátku si rodiče s odborníky zrovna nerozuměli. Tvrdili jim, že je na ichtyózu doporučená odzkoušená péče, ale matka zvolila svou cestu.

Vyhledávala hydratační přípravky. Když se stav kůže syna zlepšoval, odborníci s ní začali souhlasit a vyptávat se na její postupy péče, aby je mohli doporučovat dalším pacientům.

Často se rodiče ve zdravotnictví setkávali s obavami zdravotnického personálu. Díky neinformovanosti a nezkušenosti se lékaři báli, aby synovi ošetřením neublížili. Do takových situacích se dostali jak na ORL, tak i na očním oddělení. Maminka vzpomíná na situace*: "Spíš nevěděli jak, než že by mu nechtěli pomoci. Hodně jsem se setkávala s tím, že oni sami z toho, že nevědí, byli rozhození. Hrozně dlouho trvalo, než jsme vždycky našli někde někoho, koho to onemocnění fascinovalo a kdo se v tom chtěl víc hloubat. "*

Postupně si rodina vytvořila síť zapálených lékařů, které doporučuje i dalším rodinám ve spolku. Rodina spolupracuje s očním lékařem z nemocnice Motol, který si pacienty fotí, zkouší různé přípravky, které zabraňují ucpávání slzných kanálků a sám zkoumá vývoj zraku u osob s ichtyózou. Stejně tak spolupracují s lékařkou ORL, která se zabývá deformacemi ucha a jeho samotným vývojem a porovnává jednotlivé pacienty s ichtyózou. V Pražské Motole a Brněnské nemocnici také spolupracují se dvěma kožními lékařkami, které si zjišťují pokroky ve způsobech léčby, jezdí na různé kongresy. Povedlo se jim také spojit s genetičkou, která rodiny nabádá k dalšímu hloubkovému testování a zkoumá vznik samotných genetických odchylek. *„Byť nemáme žádný specializovaný centrum, tak máme v každém oboru vytypovaného nějakého odborníka, na kterého se můžeme obrátit a můžeme ho doporučit dalším rodinám."* shrnuje matka.

6.5.2. Rodinná anamnéza

Jeho rodiče toužili po přírůstku do rodiny. Když se jim to nedařilo přirozenou cestou, rozhodli se pro adopci. Sám otec byl také osvojený z dětského domova, a tak jim adopce byla velmi blízká. Během osvojitelského řízení se byly manželé podívat v dětském domově, kde se poprvé setkali s dvouletým chlapcem, který byl na první pohled jiný. Ze slušnosti ho manželé pozdravili a zeptali se, jak se jmenuje. *"On řekl slovo auto, což je pro mnohé obyčejné slovo, ale nás to s manželem hned dostalo. V tu chvíli jsem začala plakat, protože když si manžela tehdy osvojovali jeho rodiče, tak říkal pouze slovo auto a neuměl žádné jiné slovo. Od té chvíle jsme věděli, že na tom něco je, že je to znamení."* vzpomíná matka. Hned druhý den rodiče kontaktovali dětský domov se zájmem o osvojení tohoto dítěte.

Kvůli náročnosti péče o chlapce, už byl několikrát od předchozích ucházejících rodičů do dětského domova vrácen, a tak si manželé museli projít vyzkoušením si péče na zkoušku přímo v dětském domově.

Proces osvojení dítěte proběhl i po dlouhém legislativním řešení úspěšně. Chlapec tak jednoho dne mohl odjet do svého nového domova se svými adoptivními rodiči. Chlapec nebyl smutný z odchodu z dětského domova, naopak se moc těšil na nový domov a se všemi se loučil s úsměvem. *„Byly mi dva roky, když jsem dostal plyšáka Opí. Dala mi ho jedna teta z dětského domova na památku a mám ho moc rád.“* doplňuje chlapec. Rodina z toho, že je chlapec z dětského domova nedělá žádné tabu.

Rodina se po osvojení chlapce z velkého středočeského města přestěhovala zpět do rodné vesnice rodičů. Dle slov matky, jedním z důvodů přestěhování bylo to, že ve stejné vesnici žije velká část celé jejich rodiny a také je ve vesnici hromada dětí. Domů si pořídili dva domácí mazlíčky. „*Máme malou čivavu té je 9 a pak roční štěně velkého bernského salašnického psa. Často se spolu sluní, ale někdy dojde na rvačku, takže je doma pořád psina.“*sděluje chlapec.

6.5.3. Školní anamnéza

Na počátku vzdělávání zkoušeli různé možnosti. Chlapec nejprve docházel do soukromé lesní mateřské školy, kde se mu díky menšímu počtu žáku dostávalo dostatečné péče. Dle matky se tam chlapci moc líbilo a bavilo ho to v kolektivu dětí, ale nevydržel to tam kvůli ichtyóze moc dlouho. Nemohl tam chodit v teplých měsících a svou docházku musel přizpůsobit počasí. Také díky častému pobytu venku měl více zánětů na kůži, v očích a další zdravotní komplikace. Poté si matka spolu se svými kamarádkami založila soukromou školku, ve které měly i vlastní děti. Zde o něj pečovala převážně matka, která dohlížela na vhodné podmínky pro stav kůže a zároveň byl chlapec stále v kontaktu s dalšími dětmi.

Poté chlapce zkoušeli přihlásit na běžnou základní školu s přítomností asistenta pedagoga, který by mu pomáhal během dne domazávat pokožku, pomáhal by ho ochladit a dohlížel by na vhodné podmínky. Např. na to, aby chlapec neseděl u okna, kvůli svitu slunce, na větrání ve třídě a možnosti zchlazení. Asistent byl chlapci přidělen jen na čtvrt úvazku, a to bylo pro rodinu nereálné. Považovali za důležité, aby měl celodenní podporu.

Matka má vystudovaný obor účetnictví, ale práce s dětmi ji vždy bavila. Když viděla, že jim běžné vzdělávání nevychází, tak se začala informovat o domácím vzdělávání. „*Já bych učila doma stejně, i kdybych měla úplně zdravý dítě. Samozřejmě ta ichtyóza byla rozhodující faktor, že do toho půjdu, ale jinak se mi líbí celkově myšlenka domácího vzdělávání.“* dodává matka. Ve svém okolí měla několik kamarádek, které v domácím vzdělávání provedly své děti a měla se tak na koho obrátit.

Rodiče hledali školu, která je celkově vstřícná k domácím školákům. Chlapec je tak přihlášený na základní škole, která je od jejich bydliště vzdálená 25 kilometrů. První a druhý ročník byl pro matku v roli učitelky i syna krásný. Úkoly se matka snažila různě převádět do praktických cvičení, kterými chlapce učila. S každým dalším ročníkem přicházelo více povinností, zodpovědnosti a učiva a bylo těžké ukočírovat přechod mezi jednotlivými rolemi matky, paní učitelky a pečovatelky. *„Máme domácí školu, protože se často musím mazat a hodně dodržovat pitný režim, tak je pro mě jistější to domácí učení. Kdykoliv můžeme zapnout v obýváku klimatizaci a chladit. Můžu si dát kdykoliv přestávku, protože je mi třeba horko, jak nad tím moc přemýšlím. Můžu se kdykoliv přehřát.“* dodává chlapec.

Aktuálně je chlapec v 6. ročníku. Většinu předmětů ho učí matka případně s některou látkou pomáhá otec. S matkou během výuky vytváří různé projekty na probíraná témata, ke kterým si chlapec zjišťuje spoustu zajímavých informací navíc oproti školním osnovám. *„Učit ho je hrozně jednoduchý. On je nadprůměrně inteligentní. Vyšlo mu to i v testech. Nemám složitý ho učit. Mnoho látek on vysvětlí mě než já jemu.“* vysvětluje matka. Anglický jazyk se chlapec učí s rodilým mluvčím, se kterým si dvakrát v týdnu volá a diskutují spolu nad různými tématy. Angličtina chlapce provádí od dětství. Rodiče mu pouštěli pohádky, o které měl zájem a díky tréninku, dnes již umí mluvit plynule anglicky.

Nově byl chlapci diagnostikován Aspergerův syndrom. I kvůli tomu se rozhodli, že s domácím vzděláváním budou pokračovat i na druhém stupni. Chlapec je přihlášen do školy, se kterou jsou rodiče moc spokojeni. Kvůli svým omezením, ale není schopen do školy docházet pravidelně, přesto má ve třídě své stálé místo. *„Berou mě tak, že do té školy fakt patřím. Je to skvělá škola. Mám tam i několik kamarádů, vždy když přijdu, všichni mě rádi vidí. Znají mě tam úplně všichni, nejen ve třídě, ale i v celé škole.“* sděluje chlapec.

Po letech péče už s ichtyózou rodina umí pracovat, ale kombinace Ichtyózy a Aspergerova syndromu přináší daleko více rizik. „*Díky jeho rozšířeným zájmům a citlivému vnímání všech různých vjemů se více přehřívá, a to komplikuje stav kůže. Čekáme, až více dozraje, aby si termoregulaci těla dokázal sám více hlídat.“* shrnuje matka.

Kvůli Aspergerovo syndromu začali docházet do Nautisu, kde jim dokáží vysvětlit, proč chlapec jinak reaguje, proč nechce ustoupit ze svých názorů apod. Oba rodiče s ním intenzivně pracují tak, aby byl jednou chlapec schopný za sebe převzít odpovědnost a byl samostatný.

6.5.4. Péče o pokožku

Ačkoliv se matka s takovým onemocněním setkala při osvojování syna poprvé, vůbec se péče nebála. Když jí pracovnice z dětského domova ukazovaly, jak o chlapce pečovat viděla, že intenzivnější péčí se stav pokožky lepší. Poté co si ho odvezli domů nastudovala spoustu materiálů a hledala, jak chlapci co nejvíce ulevit. Na začátku úplně vyřadili dosavadní léčbu, kterou do té doby chlapec používal a postupně péči zlepšili natolik, že začali být vidět velké pokroky. Chlapec má lamelární ichtyózu s hyperkeratózou. Přebytek kůže má především na dlaních a chodidlech. Kůže je silná a roste rychleji, aby se kůže udržela v dobrém stavu musí být péče každodenní. Proto každý nový den chlapec ihned po probuzení začíná s kompletní péčí. Dříve ji obstarávala především matka za pomoci manžela. Teď už spoustu úkonů chlapec zvládá i samostatně.

Velmi důležitou je péče o oči. Chlapec má syndrom suchého oka a také má odchlíplá oční víčka, proto je potřeba oči neustále zvlhčovat a čistit. Do očí si chlapec kape umělé slzy a aplikuje si tam také oční gel. Poté přichází na řadu péče o obličej a zbytek těla. Ten je třeba namočit a pomocí skleněného peelingového pilníku obrousit. Poté se namaže krémem, který se nechá vstřebat a na to přijde ještě jedna vrstva krému, aby byla pokožka dostatečně hydratována. Na tělo chlapec využívá okolo 8 značek krémů, podle toho, v jakém stavu je kůže. Kožní usedliny se usazují také v uších, do nich je vhodné používat ušní sprej a pinzetou odstranit uvolněné kožní usazeniny. Ranní péčí vše jen začíná. Domazávat je potřeba i několikrát během dne. V létě se musí přidat také sluneční ochranné krémy. Pokud je kůže v dobrém stavu, tak stačí přes den mazat jen některá místa, hlavně obličej a končetiny.

Večerní péče zahrnuje několikrát týdně také dlouhé koupele, při kterých se kůže odmočí a pak se může obrousit. Broušení je součástí pravidelné péče. Předchází tím plísním, zánětům, popraskání a tvorbě hlubokých ran (ragád). Po odstranění přebytečné kůže je potřeba pokožku hodně hydratovat. Na noc je vhodné používat mastnější krémy, které se do pokožky postupně vsáknou.

Jednou v týdnu se věnují také péči o vlasy. To je z celé péče chlapci nejvíc nepříjemné. Pomocí dřevěného pomerančového dřívka manuálně odstraňují z vlásků lamely. Vlasům také prospívají olejové zábaly na noc, které se vmasírují do pokožky. Chlapec si je vědom také jedné výhody, kterou ichtyóza přináší *„Rychleji se nám ichtýlkům zahojí zranění, kůže nám rychle doroste.“* říká chlapec.

Rodina pobírá příspěvek na péči a velkou oporou jsou pro ně sponzorské dary spolku, i tak je péče o kůži velmi nákladná. Kdyby neměli žádnou podporu částka za krémy a další prostředky by se v některých měsících vyšplhala až na 25 000Kč měsíčně. Díky Spolku Ichtyóza mají pro syna materiální podporu a nemusejí tak dokupovat tolik krémů. Pojišťovna bohužel přestala proplácet antibiotické masti, které používali na ragády. 30 gramů takové masti přijde na 180 Kč. Obdobně jsou na tom i oční krémy, které vyjdou na 205 Kč za 5 gramů a vypotřebují je přibližně do dvou dnů.

Více času rodina věnuje také péči o jejich domácnost. Vysávají několikrát za den. Šupiny kůže odpadávají během pohybu po místnostech, ale zůstávají také v posteli a na povrchu pohovky nebo židlí. Větší nánosy jsou také v koupelně a na WC, kvůli manipulaci s oblečením. Úklid je také náročnější, kvůli mastnotě z některých krémů. Mastné jsou např. kliky, vypínače světla, záchodové prkénko, povlečení a chlapcovo oblečení. Dle matky chlapci především v létě vyhovuje oblečení z bambusu, které je lehké, ale zároveň jeho velkou nevýhodou je že nevydrží dlouho kvůli mastnotě. U oblečení si musejí dávat pozor na pouštění barev, která se snadno uchytí na mastné pokožce. Chlapec se snaží ve svém šatníku vyhýbat černým mikinám a tričkům, protože na nich jsou vidět šupinky kůže nejvíce. Preferuje světlejší barvy jako je světle zelená, světle modrá či krémová.

6.5.5. . Každodenní činnosti a trávení volného času

Díky domácímu vzdělávání chlapec není několik hodin denně v kontaktu se svými vrstevníky, oproti ostatním dětem. Snaží se to dohnat ve svém volném čase. Po přestěhování na vesnici se seznámil s několika dětmi, se kterými rád běhá venku. Tráví s nimi čas na hřišti nebo společně vymýšlejí nějaké klukoviny. *„Když není léto a nejsou mrazy tedy nejčastěji na jaře a na podzim, syn téměř každý den běhá s dětmi venku. Je to extrovert, je komunikativní, a tak nemá problém navazovat kontakt a vlastně si ty vztahy udělat.“* sděluje matka. Čas trávený venku s přáteli je ovlivněný také počasím. V létě je chlapec smutný, protože kvůli velkému horku musí často zůstávat doma. V tu chvíli je odkázaný na své kamarády a čeká, jestli ho přijdou navštívit. „*Nechodí za ním každý den, ale třeba 2krát do týdne u nás jsou. Koupají se s ním v našem bazéně, někdy u nás i přespávají.*

Díky osvětovým besedám, které chlapec spolu s matkou za Spolek Ichtyóza pořádají, přijde do kontaktu s mnoha dětmi, ale i s dospělými. Dle matky drtivá většina dětí s ichtyózou je ve školách šikanována. *„Myslím si, že kdyby byl syn někde v běžný základní škole i s tím svým přístupem, tak by byl taky“* sděluje matka. Proto se snaží ulehčit situaci i dalším dětem

s tímto onemocnění a jezdí do jejich škol, kde dělají besedy a díky předávání informací o ichtyóze předcházejí negativnímu chování společnosti.

Chlapec si ze sebe umí udělat legraci, a tak na přednáškách zaujme ostatní svým vyprávěním. *„Říká jim o tom, že někdy zrudne jako rajce, jak ho máma maže jako rohlík s máslem nebo že má kůži suchou jako sušenka. Svými fóry si získá celé publikum a odboural všechny zábrany.“* sděluje matka.

K chlapcovo zálibám patří historie a dějepis. Rád studuje a dovídá se informace o lidech jako byl Tomáš Garrigue Masaryk, zajímá se o světové války a zbraně. *„Chtěl bych si našetřit na airsoftovou pušku s vojenským držením. Mám moc rád zbraně, rád bych byl policistou, ale kvůli té kůži nevím, jestli to vyjde. Možná bude lepší třeba vynálezce, vědec, moderátor, učitel angličtiny nebo počítačů.“* sděluje chlapec.

Chlapec si je vědom několika omezení, se kterými musí s ichtyózou počítat. Musí se omezovat u aktivit, u kterých by se mohl zpotit a přehřát se. „*Nemohu moc běhat, cvičit a třeba adrenalinové sporty, u kterých se můžeme přehřát pro nás nejsou dobrý. Někdy se ale můžeme přehřát i tím, jak myslíme a tou psychikou. To teplo nás pořád ohrožuje.“* vysvětluje chlapec. Když už nějakou ze sportovních aktivit dělá, musí dopředu naplánovat, jak se pak zchladí např. dostatkem vody, chladícím ručníkem. Přizpůsobuje tomu i své prostředí. Venku se zdržuje více ve stínu, doma si teplotu reguluje pomocí klimatizace. Nejlepší roční období je pro chlapce začátek jara a podzim. V zimě totiž jeho kůže víc praská kvůli mrazu a musí se hodně mazat. V létě kromě klimatizované domácnosti stráví chlapec hodně času v bazénu. *„Ten bazén je nejlepší, co ichtýlek v létě může mít. Já mám potápěčskou masku na šnorchlování, co se ucpe, když je pod vodou. To mě moc baví.“* sdílí chlapec.

6.5.6. Postoje společnosti

Když se chlapec setká s někým, kdo se k němu chová odtažitě nebo se bojí, snaží se mu vždy vysvětlit, že se nejedná o infekční onemocnění. Dokonce u sebe rodiče nosí i lékařskou zprávu, která to potvrzuje pro případ, že by se dostali do nějaké nepříjemné situace a někdo jim nevěřil.

Matce přijde, že v jejich okolí a místech kam pravidelně docházejí je společnost o nemoci informovaná, ale pokud vyrazí do nových měst, není tam nikdo, kdo by měl o nemoci povědomí. Ze své zkušenosti ví, že např. ve škole nestačí jedno vysvětlení na začátku školního roku v první třídě. Kolektiv se různě obměňuje a je potřeba neustále opakovat

základní informace. Matka uvádí několik zmínek, díky kterým se děti s ichtyózou cítí v kolektivu lépe: „*I kdyby to mělo být jen pár slov, ale neustále to připomínat např. věty: je tady s námi někdo, kdo má tuto nemoc; rád by s námi jel, ale nemůže, protože jeho kůže se nepotí; je super, že jsi tady dneska s námi, že jsi to dneska zvládnul, kdyby ti bylo horko, řekni.“*

Dle matky by se o tom pár věty měli rodiny zmiňovat i ve svém širším okolí. Několika slovy sdělit informace o onemocnění např. na hotelu během ubytování, v plaveckém bazénu, v restauraci apod. Pracovníci si to mezi sebou řeknou a rodina tak předchází nepříjemným pohledům nebo nedorozuměním. Matka sděluje, jak onemocnění představuje ona: „*Já třeba řeknu jenom: nemusíte se bát, syn má genetické onemocnění kůže – Ichtyóza, je to něco jako nemoc motýlích křídel, ale vlastně pravý opak. My máme kůžičky hodně.*“ Matka se ještě nesetkala s tím, že by někdo nemoc motýlích křídel neznal. *„Pacientská organizace Debra, která se onemocněním zabývá v roce 2022 oslavila 18 let od založení. Tak ještě máme se Spolkem Ichtyóza, co dohánět.“* s úsměvem dodává matka.

6.5.7. Činnost Spolku Ichtyóza

Matka po osvojení chlapce v roce 2013 měla potřebu sdílet své starosti s dalšími lidmi, které zasáhla stejná nemoc a čerpat z jejich zkušeností. Našla fungující skupinu, která shromažďovala pár rodičů dětí s ichtyózou. Postupně začala s jednotlivými rodiči komunikovat a předávat si dostupné informace. Ještě v tom samém roce proběhl první sraz několika málo rodin. Na to uspořádali první sbírku krémů. V průběhu prvních tří let byl spolek zaměřen především na sdružování rodin mezi sebou. Po poznání několika rodin se matka chlapce začala zabývat také osvětovou činností a předáváním informací veřejnosti. *„Viděla jsem, jak ti pacienti mají trápení. Na srazy jezdili rodiče se zakřiknutými a uplakanými dětmi. Děti se bály mít nějakou zábavu, nechtěly si povídat, protože měly strach, že se jim někdo bude smát. V tu chvíli mě to štvalo a chtěla jsem pro to něco udělat.“* vysvětluje zakladatelka spolku.

První tři roky se rodiny jen scházely. Poté je začaly oslovovat firmy, které je chtěly podpořit sponzorským darem. Pro přijímání darů na darovací smlouvu bylo nezbytné založit spolek, díky němuž mohly začít pomáhat víc, než jen organizováním srazů, povídáním a pár kusy krémů.

V posledním roce s nimi začalo spolupracovat spousta partnerů z dermatologického odvětví, které jim na pořádané srazy poskytují některé krémy. *„Rodiny si odvážejí materiální pomoc*

ne na dny, ale na týdny, někdy i měsíce. Což je vlastně ohromná částka z celé té spotřeby.“ objasňuje zakladatelka spolku. Tento rok jim také jedna firma poskytla 5000 kusů očních krémů. Rodiny, které si o tento dar požádaly, tak mají dostatek krémů minimálně do konce léta. Peníze, které tím ušetří, tak mohou investovat do něčeho, co by si jinak nemohly dopřát. Když se spolku podaří rodinám pomoci, péče je může vyjít přibližně na 7 až 8 tisíc. Spousta rodin nemá finance na potřebnou péči. V takových případech používají jenom základní krém na tělo, ale nepoužívají krémy na obličej a dlaně s dalšími benefity. Nebo si hydratační krémy nemohou dovolit vůbec a mažou kůži míchanými krémy z lékárny. Tyto děti jsou zarostlý těžkými hnědými pláty kůže a mají hodně zánětů. “*Mají díky vzhledu velké problémy s přijetím do společnosti a je to škoda. Vždycky mě to hrozně trápí, protože vím, že by to mohlo být jinak, ale ta finanční situace to prostě neumožnuje*.“ sděluje zakladatelka spolku.

Zakladatelé spolku se takovým rodinám snaží pomáhat, ale nemohou pomoci natolik, aby se jim finanční situace vyřešila a stav kůže se tak radikálně zlepšil. Výsledků se dostává především při komplexní péči, na kterou nemá každá rodina.

Aktivní činností s osvětou pro veřejnost se spolek zabývá přibližně 5 let. Původně nebylo vůbec v úmyslu dělat besedy na školách. Aktivity postupně přibývaly, na přání dalších rodičů dětí s ichtyózou.

V dětství sdílí především typy ohledně péče, předávají si rady ohledně údržbě domácnosti, financování a příspěvků na péči. S přibývajícím věkem dětí se objevují různé oblasti, ve kterých je jedince potřeba podpořit. Aktuálně spolek řeší například vydávání občanských průkazů. Některým pacientům nelze díky stavu kůže odebrat otisky prstů. Podle stávajících pravidel se občanský průkaz vydává jen po sejmutí otisků prstů. Úřady si se situací neví rady, a tak se odvolávají na ministerstvo, které se k věci zatím nevyjádřilo. K podobným situacím může docházet např. i při ověřování obličeje během letištních kontrol.

Onemocnění ichtyóza do značné míry ovlivňuje i výběr studijních oborů a budoucích povolání. Rodina se setkává s různými zkušenostmi z řad spolku. Jeden chlapec ze spolku si přál být kuchařem, ale neměl nárok na potravinářský průkaz, a tak se svého snu musel vzdát, a nakonec se stal truhlářem. Jedna z dospívajících dívek, se kterou se vídají, studuje na zdravotní sestru. Což je oboje poměrně fyzicky náročná práce, která by pro některé jedince s ichtyózou představovala riziko přehřátí.

V roce 2023 spolek pořádá ozdravný pobyt v sirných lázní pro 21 rodin nejvíce nemocných pacientů s ichtyózou z České a Slovenské republiky. Na květen plánují v Praze v kulturním domě Hostivice – Suši den (Suši kvůli suché kůži a přezdívce sušenky). Programu se účastní i lékaři, kteří chtějí předat nejnovější informace z kongresů a poté zde budou přednášet některé rodiny, které sdílí své příběhy. Této akce se plánuje účastnit 51 rodin, kterým do života vstoupilo onemocnění ichtyóza.

6.6. Analýza dat

Analýza dat vede k odhalení užitečných informací a k popisu tématu. Analýza zaměřená na případ detailně sleduje jednotlivé události a hledá spojitosti, příčiny a následky (Hendl, 2016). Při analýze dat byl kladen důraz na vytváření vztahových sítí případů. Během analýzy byla využita tradiční kvalitativní kategorizace. V tradiční kategorizaci jsou data na základě systematického a dlouhodobého pozorování a hledání pravidelností zařazována do systému kategorií (Gulová a Šíp, 2013).

V průběhu analýzy dat byly doslovně přepsány rozhovory s respondenty, ve kterých byly vyhledávány a označovány významové pojmy a věty. Z těchto výstižných sdělení byly vytvořeny kódy, které vystihovali význam označených údajů. Dále byly kódy seskupovány do subkategorií a kategorií uspořádaných na základě určitých jevů, které byly identifikovány během kódování.

Z analýzy dat vyplynulo, že kvalitu života jedince s ichtyózou ovlivňuje nejvíce 5 faktorů. Prvním faktorem je vliv ***sociálního prostředí***. U všech respondentů se objevují pevné vazby v rodinných vztazích. Nejbližší osoby jsou jim oporou. Velmi silné pouto často vzniká mezi matkou a dítětem, přispívá tomu společně strávený čas a množství intenzivní péče. Matky v rodinách často přebírají roli pečovatelky, která zaopatří stav pokožky a reguluje také zdravotní rizika. Rodina je pro osoby s ichtyózou důležitá také pro budování jejich sebepojetí a získávají z ní jistotu pro vlastní jednání. Velkou mírou do jejich životů zasahují také další autority jako jsou učitelé a další pedagogický personál. Se školním prostředím souvisí také začleňování jedinců s ichtyózou do kolektivu a jejich přijetí ostatními dětmi během vzdělávání, ale i volnočasových aktivit.

Všechny oslovené rodiny spojuje Spolek Ichtyóza, díky kterému si rodiče mohou předávat zkušenosti s péčí o pokožku, i tipy ke zchlazování během přehřívání. Spolek rodiče spojil s lidmi, kteří prožívají to samé, a tak v případě potřeby se jeden na druhého mohou obrátit se svými obavami i starostmi, které jim do života ichtyóza přinesla. Děti a dospělí

s ichtyózou díky společnému setkávání přicházejí na to, že nejsou jediní, kdo se potýká s příznaky této nemoci. Kromě psychické podpory je rodinám nabídnuta také materiální pomoc s obstaráváním finančně nákladných krémů a pomoc s adaptací na školách díky osvětovým besedám.

Následující tabulka zaznamenává sociální prostředí respondentů, které uvedli během hloubkových rozhovorů. Jedná se o mezikrok v analýze dat, který mapuje sociální kontext jednotlivých klientů, což napomohlo k získání dalších výsledků.

Tabulka 2 Sociální prostředí respondentů

Respondent V., 4 roky	Čtyřčlenná rodina – rodiče a mladší sestra Pedagogický personál – paní ředitelka, učitelky Kolektiv dětí v MŠ Vrstevníci na hřišti Spolek Ichtyóza
Respondentka A., 19 let	Velká rodina – rodiče, mladší a starší bratr Přátelé MŠ na vesnici – paní ředitelka, učitelky, málo dětí ZŠ ve vesnici – paní učitelka, 15 dětí Od 6. třídy ZŠ ve vedlejší vesnici –větší škola, spolužáci, učitelé, ostatní žáci na škole Střední škola – učitelé, spolužáci, další žáci školy Personál během praxe v nemocnici Spolupracovníci v cestovní kanceláři Spolek Ichtyóza
Respondent V.,5 let	Obyvatelé menší obce Velká rodina – matka, otec, tři sourozenci z předchozích manželství rodičů (dvě starší sestry a jeden bratr) SPC MŠ s asistentem pedagoga, děti Spolek Ichtyóza
Respondent O., 14 let	Rodiče Prarodiče Spoluhráči a trenér na florbale Spolužáci v ZŠ SPC ZŠ s asistentem pedagoga MŠ paní učitelky Spolek Ichtyóza
Respondent M., 10 let	Pracovnice dětského domova – tety Adoptivní rodiče Vrstevníci z vesnice Sestřenice, teta, prarodiče a další příbuzní Děti a dospělí z besed

	Spolužáci v ZŠ, paní učitelka Spolek Ichtyóza

Zdroj: vlastní šetření

Sociálního prostředí se dotýká i ***vzdělávání jedinců s ichtyózou***. Díky velké saturaci dat byla tato oblast označena jako druhý zásadní faktor. Každé dítě má právo na to, aby plnilo povinnou školní docházku ve své spádové mateřské či základní škole, pokud nezvolí jinou formu vzdělávání. V České republice vzdělávání zastřešuje školský zákon, č. 561/2004 Sb. v platném znění, který pojednává o tom, že ve školách by měli klást důraz na rovnost vzdělávacích příležitostí pro všechny žáky a studenty a odstraňovat překážky, které by jim bránily. Škola by měla respektovat speciálně vzdělávací potřeby a zajistit kvalitu vzdělávacího procesu. Kromě toho by škola měla být prostředím, kde panuje vzájemná úcta a respekt ke všem osobám. Dostatečnou podporu žákům při vzdělávání pomáhají zajistit speciálně pedagogická centra či pedagogicko-psychologické poradny, na které se rodiče často obrací při hledání vhodné školy pro své potomky.

Rodiče dětí s ichtyózou kromě standartních kritérií při výběru školy hledí navíc také na to, zda je škola ochotná a vstřícná k přizpůsobení podmínek. Zajímají se o materiálně technické parametry školy (orientaci třídy vůči slunci, stinná a chladná místa, klimatizace v prostorách školy). Dále o to, jaký je přístup pedagogických pracovníků k zařazení dítěte se specifiky do školní třídy. Zda jsou ochotni dbát zvýšené opatrnosti a starat se i o stav pokožky a termoregulaci dítěte, pokud není schopno si to již ohlídat samostatně. Důležité jsou také otázky na téma, jak škola může podpořit začlenění žáka do kolektivu. Kromě zhodnocení rizik ze samostatného pobytu ve škole je třeba také zvážit jakou cestu bude muset dítě při cestě do školy podstoupit a zda je denní docházka v možnostech dítěte.

Tabulka 3 Vzdělávání dětí s ichtyózou

Respondent V., 4 roky	• 1 rok v běžné MŠ bez asistentky • Péči o kůži s dopomocí paní učitelek • Při nástupu informační schůzka s paní ředitelkou a učitelkami • Před nástupem neproběhla žádná informační schůzka s rodiči ostatních dětí Do MŠ rodiče pořídili speciální lékařské pomůcky • Učitelky přizpůsobují podmínky, regulují pohybové aktivity, odhadují rizika • Do kolektivu zapadl bez obtíží • Děti jsou průběžně informováni • Výběr ZŠ budou rodiče řešit s ŠPZ

Respondentka A., 19 let	• MŠ od 5 let na vesnici bez asistenta pedagoga – málo dětí, učitelky i paní • ředitelka dívku už před nástupem znaly, pomáhaly jí s péčí o pokožku • 1. stupeň ZŠ v jejich vesnici – podpora paní učitelky, pomoc s mazáním • max 15 dětí ve třídě • 2. stupeň přestup do ZŠ ve vedlejší vesnici –větší škola, nový spolužáci, učitelé, horší vztahy s ostatními žáky na škole • Střední škola – laboratorní asistent, praxe v nemocnici • Do kolektivů zapadla bez problémů • Učitelé vždy jednali rovným přístupem • Z tělesné výchovy uvolněna kvůli špatné termoregulaci
Respondent V.,5 let	• Podpora ze strany SPC • Běžná MŠ s asistentem pedagoga • Adaptován na nové prostředí – návštěvy s matkou • Před nástupem informováni rodiče ostatních dětí – matka sdělila na první společné schůzce, poté situace vysvětlena i dětem • Chlapec přijat do kolektivu • Omezen ve většině fyzických aktivit –školní výlety, vycházky, pobyt na hřišti • Učitelky pečlivě plánují program s ohledem na počasí, pomáhají chlapci udržet pokožku v dobrém stavu
Respondent O., 14 let	• Docházka započata v předškolním roce • Vstřícná běžná MŠ • Ochotné paní učitelky dbaly zvýšené opatrnosti a staraly se o chlapcovu pokožku • Vzdělávání v ZŠ s přítomností sdíleného asistenta pedagoga za podpory SPC • Škola přizpůsobila prostředí třídy a podmínky vzdělávání • Třídní učitelka aktivně pomáhala s adaptací a začleněním žáka • Do 5. třídy mu pomáhala s péči paní asistentka • Na druhém stupni už péči o pokožku a chlazení při přehřívání zvládal sám • Chlapec se mohl účastnit celého programu včetně tělesné výchovy.
Respondent M., 10 let	• Soukromá lesní MŠ – menší počet dětí, dostatečná péče, ale nemohl docházet celoročně kvůli častému pobytu venku • Soukromá MŠ – v péči matky

	• Zápis na běžnou základní školu, kvůli nedostatečnému úvazku pro asistenta pedagoga zvolili domácí vzdělávání. • Každý půl rok přezkoušení třídní učitelkou • Adaptován nejen ve třídě, ale i v celé škole • Kvůli zjištění nové diagnózy Aspergerova syndromu zůstává v domácím vzdělávání i na druhém stupni

Zdroj: vlastní šetření

Třetím faktorem jsou ***příznaky onemocnění.*** Čtyři oslovené rodiny se potýkají se stejným typem lamelární ichtyózy. Objevuje se u nich velmi podobný průběh onemocnění. Děti se nejčastěji rodí jako collodion baby. Po sloupnutí membrány je kůže hrubá, suchá s velkými šupinami kůže. Pacienti nemívají systémové onemocnění a nejsou mentálně opoždění. Jejich kůže je vyschlá, vrství se, praská a loupe se. Dalším ze společných příznaků, který se ukazuje i u oslovených dětí s lamelární ichtyózou je potřeba dioptrických brýlí, astigmatismus a časté vysychání očí. Kůže na očních víčkách není tak elastická a víčka se při nedostatečné péči špatně zavírají. Mohou zůstávat otevřená i během spánku. Všechny oslovené jedince spojují obtíže s funkcí termoregulace a také usazování kožních usedlin ve zvukovodu, které mohou způsobovat záněty středního ucha. Následující tabulka 4 uvádí konkrétní příznaky, které se v průběhu života u oslovených jedinců objevovali. Po porovnání bylo zjištěno, že kromě výše uvedených příznaků ichtyóza u jednotlivých jedinců ovlivnila také pokles váhy z nedostatečného množství bílkovin v těle, deformovala tvar uší, omezovala pohyb končetin a kůže byla náchylná k životu ohrožujícím infekcím.

Tabulka 4 Příznaky onemocnění u oslovených respondentů

Respondent V., 4 roky Lamelární ichtyóza s genem TGM1 v heterozygotním stavu	• narozen jako collodion baby • suchá kůže, její praskání, loupání kožních šupin, vrstvení kůže • usazování kožních šupinek v uších astigmatismus – zdeformované zakřivení rohovky • proteinová malnutrice • problém s přehříváním
Respondentka A., 19 let Lamelární ichtyóza typu TGM1	• V dětství černé šupiny kůže • Nerostly jí vlasy • Suchá pokožka, ragády, praskliny • Nefungující termoregulace: neumí se potit, zčervená, přehřívá se, což vyvolává i zvracení a další obtíže

	• Opakující se záněty středního ucha, kožní usedliny v uších • Vysychání očí a astigmatismus
Respondent V.,5 let Autosomálně recesivní kongenitální ichtyóza (ARCI)	• Narozen jako collodion baby • Po porodu byl pokrytý blánou, měl převrácená oční víčka, srolované ušní boltce a oteklé ruce i nohy • Na pokožce se nevytváří nánosy kůže, ale loupe se vrchní tenká vrstva • Kůže má sklony k různým kožním defektům • Když byl malý sloupali se mu celá záda do krve • Teď obtíže se zapařením třísel nebo krku • Nahromaděná kůže se mu usazuje v ušních zvukovodech • Obtíže s termoregulací • Kromě ichtyózy má diagnostikovanou atopickou dermatitidu, histaminovou intoleranci a DMO
Respondent O, 14 let Lamelární ichtyóza	• Narozen jako collodion baby • V prvních dnech života se potýkal s několika život ohrožujícími infekcemi • Často trpěl také záněty • V dětství nesestouplá varlata a nádor na srdci takzvaný rabdomyom • Důsledkem napnuté seschlé kůže se objevovaly také pohybové problémy • Zhoršená termoregulace
Respondent M., 10 let Středně těžká lamelární ichtyóza s mutací genu TGM1	• Po narození odlišný vzhled kůže – po celém těle velké lamely vysušené kůže • Neměl téměř žádné vlasy, protože byly porostlé nánosy kůže • Omezená pohybová činnost – nemohl dát ruku v pěst, nebylo k rozeznání kde mu začínají růst nehty kvůli nánosům kůže • Vyvrácená, krvavá oční víčka, která nedokázal zavřít • Časté záněty očí i uší, špatně slyšel, měl zanesené zvukovody kožními usedlinami • Zhoršená funkce termoregulace

Zdroj: vlastní šetření

Ichtyóza se dosud nedá zcela vyléčit. Ke zmírnění jejích příznaků slouží intenzivní ***péče o kůži***, která se stala čtvrtým faktorem ovlivňující kvalitu života jedinců se zmíněným onemocněním. Oslovené rodiny s dětmi s ichtyózou se péči o tělo dítěte věnují několikrát

denně v rozsahu 2-5 hodin. Péče zahrnuje mazání celého těla minimálně 2x denně. K tomu je potřeba během dne ještě domazávání exponovaných částí těla, především obličeje a končetin. V případě lamelárních ichtyóz jde také o časté odmočování a obrušování ztvrdlé kůže např. skleněnými pilníky. Díky tomu dochází ke ztenčení vrstvy kůže, což pokožce prospívá. Péče o dítě s typem autosomálně recesivní kongenitální ichtyózy se od ostatních odlišuje tím, že se kromě vlasaté části hlavy a chodidel netvoří na pokožce nánosy kůže. Naopak se loupe vrchní tenká vrstva pokožky. Nevyžaduje tedy broušení šupin kůže, ale s péčí ostatních rodin je spojuje pravidelné mazání, včetně používání antibiotických mastí na místa s prasklinami a ragádami. Všechny oslovené rodiny aplikují dětem s ichtyózou hydratační krémy a kapky do vysychajících očí a uší, které musí pravidelně čistit pinzetou od kožních usedlin. Péče všech oslovených se shoduje také na vlasových zábalech a vyčesávání šupin z vlasů. Kromě každodenních praktik rodiny rády navštěvují sirné lázně, které mají velmi příznivé účinky na stav kůže.

Skrz tvrdou kůži se z těla jedinců nedostává pot a hrozí jim přehřátí organismu. Dalším spojujícím faktorem ovlivňující kvalitu života s ichtyózou jsou ***nevhodné podmínky,*** kvůli kterým se jedinci dostávají do rizikových situací. Z důvodu zhoršené funkce termoregulace mají jedinci obtíže se stabilizováním tělesné teploty. Netýká se to však jen přehřívání, ale také snadného prochladnutí. Zvenčí je na pokožce patrné, že něco není v pořádku. Hodně rudne, a to jak při přehřátí, tak omrznutí. Pro rodiče na začátku péče bývá obtížné odhadnout dobu ochlazování, aby dětem nepřivodili nachlazení. Podle závažnosti onemocnění se v některých činnostech jedinci s ichtyózou musejí omezovat. Náročné jsou pro ně období léta a zimy. Jsou citliví na vysoké teploty a parná horka. V zimě jim vadí rychlé teplotní přechody z venku do tepla.

Nevhodné jsou pro ně fyzicky náročné aktivity. Děti se často musejí vyhýbat pohybovým aktivitám, u kterých hrozí přehřátí. Rodiče je učí svůj pohyb regulovat a včas si uvědomovat, kdy už potřebují s aktivitou skončit, zchladit se a namazat pokožku. Některé děti z oslovených rodin už se mohou věnovat i sportovním aktivitám právě díky tomu, že už si umí zajistit vhodné podmínky a nosí stále u sebe chladící ručník a dodržují častý pitný režim.

Odlišné zkušenosti mají oslovené rodiny s pobytem v bazénu. Rodiny ho často využívají jako jednu z možností ke zchlazení, především v letních měsících. Na druhou stranu jsou ve vodě často další přípravky, které kůži vysušují a kvůli otevřeným ranám na kůži se dětem

také snadněji přenáší infekce. Po pobytu v bazénu je často potřeba opláchnout se čistou vodou a poté pokožku hodně promazat hydratačními krémy.

Po sběru dat, hledání relevantních prvků, jejich možných vztahů a zvážení úhlů pohledu bylo možné přejít k zodpovězení výzkumných otázek a shrnutí výsledků šetření.

7. Vyhodnocení výsledků šetření

Během výzkumného šetření byla navázána spolupráce s pěti rodinami, které se potýkají s touto nemocí. Podrobně byly analyzovány vypovídající údaje o jejich zdravotnímu stavu, osobní, rodinné i školní anamnéze, volnočasových aktivitách a situacích běžného života. Všechny oslovení respondenti byli ochotni zodpovědět otázky na připravená témata. Jejich odpovědi jsou subjektivní reakcí vycházející prožívání jednotlivých situací. Není tedy možné výsledky generalizovat. Nicméně určité nastínění specifik života s ichtyózou výzkum umožňuje.

Z výsledků šetření vyplývá, že všichni oslovení jedinci s ichtyózou, mají velmi pevné vazby se svou rodinou a jsou členy Spolku Ichtyóza, díky kterému si mohou mezi sebou sdílet své starosti, ale i zkušenosti s péčí o kůži a další tipy ke zlepšení kvality života. Dětem srazy se členy spolku prospívají zejména po psychické stránce. Získávají pocit, že nejsou jediní s tímto onemocněním. Společným tématem, kterým se rodiny zabývají, je přizpůsobení podmínek ke vzdělávání. Jedna z rodin zvolila formu individuálního vzdělávání. Další oslovené rodiny zvolily zápis do běžných mateřských či základních škol. Rodiče se snaží dětem vykomunikovat s vedením školy a pedagogickým personálem takové podmínky, které dětem budou vyhovovat a jsou možné splnit.

Mezi oslovenými rodinami se sešly čtyři jedinci s formou lamelární ichtyózy a jeden chlapec s typem autosomálně recesivní kongenitální ichtyózy. U všech jedinců se objevovali obdobné příznaky onemocnění, ale jejich průběh se vývojem lišil. Postupně se rodiny učily pečovat o kůži jedinců a hledali vhodné podmínky prostředí, a naopak zjišťovaly jaká rizika onemocnění přináší.

V této kapitole kromě shrnutí nalezneme odpovědi na výzkumné otázky. Odpovědi jsou subjektivní poznatky ze života oslovených rodin.

VO1: Jaký vliv má ichtyóza na každodenní život jedince?

Každý den oslovených jedinců začíná a končí péčí o pokožku. Po probuzení je nutné celé tělo promazat hydratačními krémy a aplikovat mast nebo kapky do očí proti vysušování. V případě prasklin či ragád je nutné využít i antibiotické masti. Péče je časově náročná. Podle závažnosti stavu kůže se celková délka procedur pohybuje od 2 až do 5 hodin. V dětství péči o pokožku zastávají především rodiče. Je však náročné během toho děti zabavit, aby u mazání co nejdéle vydržely. Postupně s přibývajícím věkem se děti do péče, čím dál tím více zapojují, až se stávají soběstační.

Kvůli možnému přehřátí se děti s ichtyózou často musejí v horkých letních měsících držet více doma, kde tomu mají přizpůsobené podmínky. Ven chodí až k večeru, kdy už není takové horko nebo se drží více na stinných místech. Ani zimní období není ideální, kvůli mrazu, kůže více praská a je potřeba daleko více mazat. Také je potřeba, aby jedinci regulovali svou pohybovou aktivitu a měli u sebe připravené prostředky ke zchlazení např. chladící spreje, šátky na hlavu, ručník a dostatek vody. Ve většině pohybových aktivit jsou nesmírně omezení např. během pobytu v mateřské škole děti s ichtyózou při nepříznivých podmínkách nemohou společně s ostatními na procházky, hřiště ani školní výlety. I přes pohybovou zdatnost mohou být děti s ichtyózou při některých sportovních činnostech neúspěšní. Kvůli ichtyóze mají často mastné nebo úplně vysušené končetiny a neudrží se na žádném náčiní jako jsou hrazdy, tyče, lezecké stěny ani dětské prolézačky.

VO2: Jaká jsou specifika vzdělávání dětí s ichtyózou?

První odlišnosti oproti zdravým dětem vznikají, už při samotném výběru školy. Rodiče dětí s ichtyózou před zápisem do škol zvažují zdravotní stav dítěte a hledají školy, které jim poskytnou vhodné podmínky pro vzdělávání. Často v tomto období rodiny vyhledávají oporu ve školských poradenských zařízeních. Kromě přístupu škol a učitelů hledí také na technický stav budovy školy (zejména na možnosti větrání, klimatizace atd.) Před samotným umístěním dítěte do školní třídy, někteří rodiče chtěli informovat o onemocnění nejen vedení a třídní učitelky, ale i rodiče ostatních spolužáků. Rodiče dopředu také konzultovali příchod žáka do kolektivu ostatních dětí. Snažili se jim problematiku vysvětlit a odpovědět na zvídavé otázky. Průběžným informováním se snaží předcházet šikaně a ostrakizaci.

Některé školy se také aktivně podílejí na péči o pokožku dětí. Ochotné paní učitelky, případně přidělení asistenti pedagoga pomáhají dětem také s mazáním krémů. Když jsou už děti v mazání samostatní, snaží se jim péči o pokožku připomínat, aby se vyhnuli zdravotním komplikacím. Také dbají zvýšené opatrnosti vůči přehřívání. Dopředu důkladně plánují školní akce a výlety. Zvažují rizika, které by účast dětí s ichtyózou mohla ohrozit. Vymýšlejí plán, jak se jim vyvarovat a jak pro děti zajistit bezpečné prostředí.

VO3: Jak ichtyóza ovlivňuje chod rodiny?

Narození dítěte s ichtyózou je pro rodinu náročná životní situace. Provází ji velký šok, nejistota a spousta otázek. Díky vzácnosti onemocnění se na začátcích oslovené rodiny setkávaly s tím, že ani odborníci jim nemohli dát odpovědi na jejich otázky, protože s ichtyózou neměli žádnou předešlou zkušenost. Postupně se rodiny učily, jak o pokožku

dětí pečovat a zjišťovaly co vše péče obnáší. Kromě spousty času stráveného intenzivní péčí o pokožku cca 2 až 5 hodin denně ovlivňuje onemocnění také finanční stránku domácností. Přípravky, které rodiny využívají k péči o kůži jsou nákladné a příspěvek na péči, což je jediná finanční pomoc, která se od státu některým rodinám dostává, je ani z poloviny nepokryje. Rodiny tak oslovují o pomoc různé nadační fondy, které by jim s pokrytím nákladů na péči pomohly. Díky vzniku Spolku Ichtyóza se jim nyní také dostává materiální pomoci skrze sbírky krémů.

Život s ichtyózou v rodinách působí také na trávení volného času. Kromě péče o pokožku, rodiče neustále kontrolují teplotu dětí kvůli častému přehřívání. Nesprávná termoregulace těla má vliv na rodinné plány. Kvůli náhlým změnám počasí jsou rodiny do posledních chvil v napětí, zda se vše vydaří, jak by si přály. Kromě výletů a dovolených uvažují nad přizpůsobením i při běžných přesunech z domova například do obchodu, škol nebo k příbuzným. Dopředu přemýšlejí nad možnostmi zchlazení a zajišťují bezpečné podmínky jak během cest, tak pobytu v jiném prostředí. Pro pěší přesuny volí cesty s více stinnými místy. Během cestování městskou hromadnou dopravou nebo autem si vybírají klimatizované vozy. Rodiny se snaží hledat taková řešení, aby mohly své děti zapojovat do běžných činností včetně sportovních aktivit. Kdykoliv někam vyrážejí berou s sebou kromě krémů a potřebných masticek také prostředky ke zchlazení např. vodu, chladící šátky a chladící spreje.

Ichtyóza má vliv také na četnost domácích prací. Ve většině oslovených rodin vysávají několikrát denně, kvůli neustále opadajícím šupinám kůže. Kromě podlah se vysávání týká také sedacích souprav, židlí a postelí. Kromě kůže úklid ztěžuje také mastnota z některých používaných krémů. Děti s ichtyózou si kvůli šupinám kůže i mastnotě častěji mění oblečení, a proto domácnost vyžaduje častější praní. Dále je potřeba častěji čistit pračku a vodovodní odpady, ve kterých se mastnota usazuje. Některé rodiny se také rozhodly svou domácnost více přizpůsobit např. instalací klimatizace, pořízením výkonnějších domácích spotřebičů nebo odstraněním koberců pro zajištění hygieničtějších podmínek.

8. Diskuze

Diplomová práce usiluje o zmapování kvality života vybraných jedinců se vzácným kožním onemocněním. V České republice se podle Evropské pacientské organizace EURORDIS nachází přibližně půl milionu obyvatel s některou z více než šesti tisíc vzácných nemocí (Arellanesová, A., 2023). Ke vzácným kožním diagnózám patří i onemocnění ichtyóza, na kterou se diplomová práce zaměřuje.

Díky vzácnosti tématu je v českém jazyce jen málo dostupných zdrojů, ze kterých lze čerpat celistvé informace o vzácných onemocněních obecně, tím méně i o vybraném onemocnění ichtyóza. Mezi českými odborníky se problematikou zabývá tým autorek MUDr. Blanka Pinková, Mgr. Romana Borská, doc. RNDr. Lenka Fajkusová, MUDr. Dana Dostálková a MUDr. Hana Bučková, Ph.D., které se ve svých publikacích zaměřují na molekulární analýzu, diagnostiku, genetické poradenství, vývoj novorozenců a klasifikaci ichtyóz.

Přestože existuje několik forem tohoto onemocnění, jedince spojuje obdobně náročná životní situace napříč jednotlivými typy. Diplomová práce mapuje každodenní situace, se kterými se jedinci musejí díky svému onemocnění potýkat. Představuje rizika špatné termoregulace a seznamuje čtenáře i s tím, jak přehřátí oslovené rodiny předchází či jak se s ním potýkají. Všichni oslovení jedinci se do určité míry musejí omezovat ve sportovních aktivitách a pobytu na slunci v horkých dnech.

Z výsledků práce vyplývá, že jedním ze spojujících faktorů, které ovlivňují kvalitu života jedinců je adaptace v jejich sociálním prostředí. Stěžejní pro rodiny, které se potýkají s diagnózou ichtyózy, je opora v celé rodině. Často je spojují obavy z nepochopení společností kvůli specifickému vzhledu pokožky. Někteří rodiče se snaží své okolí informovat a předcházet tak negativním vlivům z prvních dojmů. Důležitou skupinou osob jsou pro ně členové Spolku Ichtyóza, ve kterém si mohou vyjadřovat sounáležitost. Též se zabývají osvětovou činností, kterou se snaží přispívat k lepšímu začlenění jedinců do společnosti. Tato skutečnost by mohla být jedním z limitů diplomové práce, protože všechny oslovené rodiny jsou součástí Spolku Ichtyóza, díky kterému jsou lépe informováni o podstatě onemocnění, jsou lépe připraveni na nastalou situaci a mají v sobě navzájem velkou psychickou oporu.

Z výsledků práce plyne, že onemocnění ichtyóza pro rodiny představuje časovou zátěž. Několikahodinová péče každý den jedincům zajišťuje lepší stav pokožky, snazší pohyblivost, funkčnější zrak, sluch a méně nápadný vzhled. Kromě intenzivní péče rodiny

stráví také spoustu času nad úklidem domácnosti, který zapříčiňují příznaky onemocnění i mastnota z používaných přípravků. Léčebné přípravky zejména tedy krémy a masti, kterých děti s ichtyózou za měsíc spotřebují několik desítek kilo, způsobují rodinám také finanční náklady, protože nejsou hrazené zdravotními pojišťovnami. Spolek Ichtyóza se proto kromě sdružování osob s tímto onemocněním, zaměřuje také na materiální sbírky krémů, kterými pak pomáhá svým členům.

Diplomová práce může být přínosná v rovině teoretické jako studijní materiál pro studenty pomáhajících profesí. Dále může sloužit jako souhrnný informační materiál pro rodiny, které se v nedávné době dozvěděli o přítomnosti diagnózy v jejich rodině. V praktické rovině výstupy práce mohou přinést odborné podněty pro systémové nastavení koordinované podpory jedinců s uvedeným typem vzácného onemocnění. Zejména při zvažování nároku na příspěvek na péči, úpravě hrazení potřebných léčebných krémů a mastí ze zdravotního pojištění a nastavování pravidel pro začleňování žáků s vybraným vzácným onemocněním do běžných škol.

Diplomová práce přináší zajímavé podněty do pedagogické oblasti. Děti, žáci a studenti s onemocněním ichtyóza jsou skupinou, která potřebuje během svého vzdělávání zajistit určité podmínky. Na počátku je nutné si uvědomit skutečnost, kterou potvrzuje i Michalík (2012), přijetí dítěte se vzácným onemocněním obnáší pro školy splnění určitých minimálních požadavků. Jedná se o vyrovnání příležitostí odstraněním architektonických bariér a poskytnutím speciálních pomůcek, ale i dalších aspektů, které ovlivní úspěšnost adaptace dítěte. Ty zahrnují připravenost školy, úroveň odborných i lidských vlastností pedagogů a také motivaci spolužáků. Pro děti, žáky a studenty s ichtyózou by se škola měla stát takovým prostředím, ve kterém cítí dostatečnou podporu při vzdělávání i začleňování do kolektivu. Ke svému vzdělávání potřebují v prostorách školní třídy zajistit nižší teplotu, stinné místo a dostatek chladících prostředků, kterými jsou nejen umyvadla se studenou vodou, ale také chladící spreje, ručníky, klimatizace či větráky.

Data získaná kvalitativní formou nemohou být zobecněním pro všechny jedince s ichtyózou. Jedná se o subjektivní poznatky ze života oslovených rodin, které sdílí své zkušenosti mezi sebou a vzájemně si pomáhají. Nicméně se jedná o hloubkový vhled do problematiky, který přináší podněty pro další výzkum např. i kvantitativní formou.

Navazující výzkum na tuto diplomovou práci by se mohl zabývat školami, ve kterých se vzdělávají jedinci s ichtyózou. Mohl by se více specializovat na pohledy jednotlivých

aktérů, kterých se vzdělávání takových dětí týká, ať už vedením školy, pedagogy, asistenty pedagoga či školskými poradenskými pracovišti. Zajímavé by bylo také navrhnout aktivity, které by pedagogové mohli využívat při začleňování žáků s takovým onemocněním do kolektivu.

9. Závěr

Diplomová práce se zabývala tématem vzácného onemocnění a problematikou, která se k ní váže. Jedná se zejména o náročné cesty k závěrečným diagnózám, těžce dosažitelné léčby, zkoušení různých léčebných terapií a také obtížemi se schvalováním a získáváním vzácných léků. V práci je shrnuto, jak je s tématikou vzácných onemocněních nakládáno v České republice a Evropské unii, která se snaží mezi sebou jedince propojovat skrze mezinárodní sítě a vyměňovat si získané zkušenosti mezi odborníky.

Práce se specializovala zejména na vybrané kožní onemocnění zvané ichtyóza. Diplomová práce mapuje počátky tohoto onemocnění a zmiňuje první historicky doložené zmínky. Jednotlivé kapitoly se zabývají dále průběhem diagnostiky i klasifikací jednotlivých forem a typů této nemoci. Práce mapuje komplexní péči o jedince s ichtyózou a pojednává o vlivu onemocnění na kvalitu života.

V praktické části diplomové práce byly zpracovány případové studie pěti jedinců. Rodiny byly kvůli vzácnosti tématu osloveni o spolupráci skrze Spolek Ichtyóza. K výzkumu se přihlásilo celkem 5 rodin, se kterými byly provedeny hloubkové rozhovory. V rámci spolupráce s rodinami byly provedeny také 3 rozhovory s dětmi starších 10 let s lamelárními ichtyózami. Během analýzy dat byly využity také informace z dostupných lékařských zpráv, doporučení a zpráv ze speciálně pedagogického centra a pedagogicko-psychologické poradny.

Všechny oslovené rodiny spojuje náročná péče o pokožku, jejíž cílem je především hydratovat kůži a zmírnit příznaky onemocnění. Péče vyžaduje spoustu času a velké finanční výdaje. Společným tématem je také volba školy a formy vzdělávání. Jedna z oslovených rodin preferuje domácí vzdělávání. Ostatní rodiny se snaží domluvit s běžnými mateřskými či základními školami vyhovující podmínky, které odpovídají specifickým potřebám dětí s ichtyózou.

Jedince spojují kožní příznaky, které se projevují od drobných kožních odchylek, zarudlé kůže, až po velké ztvrdlé nánosy kůže. Kromě toho mají obtíže s vysycháním očí, usazováním kůže v uších, s častými záněty a s nesprávnou funkčností termoregulace, kvůli které dětem hrozí přehřátí organismu. Musejí proto takovým situacím předcházet a včas regulovat svou pohybovou aktivitu a pobyt na slunci nebo vyhřátém místě. Snaží se přizpůsobit své prostředí a nosí u sebe prostředky ke zchlazení např. chladící spreje, šátky

na hlavu, ručník a dostatek vody. Pro rodiny je velkou oporou působení Spolku Ichtyóza, který se kromě materiální pomoci zabývá osvětovou činností a pořádáním společných srazů.

Diplomová práce může být přínosným materiálem, jak pro studenty pomáhajících profesí, tak pro rodiny, kterým do života vstoupilo vzácné kožní onemocnění. Přála bych si, aby diplomová práce přispěla k informovanosti laické i odborné veřejnosti a jedinci s tímto onemocněním se nemuseli potýkat s nepřijetím.

ZDROJE

Knižní

1. CETKOVSKÁ, P., PIZINGER, K., ŠTORK, J., 2010. *Kožní změny u interních onemocnění*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-1004-4.
2. ČAPKOVÁ, Š., 2009. *Genodermatózy kojeneckého věku*: Genodermatoses in infancy. *Dermatológia pre prax*. Bratislava: SOLEN, 4(2), 49-53. ISSN 1337-1746.
3. DYLEVSKÝ, I., 2009. *Funkční anatomie* [online]. Praha: Grada [cit. 2021-11-14]. ISBN 978-80-247-3240-4.
4. EHLER, E., 2013. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen. Meduca. ISBN 978-80-7471-052-0.
5. EHLER, E., 2014. *Vzácná onemocnění 2*. Olomouc: Solen. Meduca. ISBN 978-80-7471-089-6.
6. GULOVÁ, L., ŠÍP, R., ed., 2013. *Výzkumné metody v pedagogické praxi*. Praha: Grada. Pedagogika (Grada). ISBN 978-80-247-4368-4.
7. GURKOVÁ, E., 2011. Hodnocení kvality života: pro klinickou praxi a ošetřovatelský výzkum. Praha: Grada. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-3625-9.
8. GUSTAVO, A., GOMEZ, R., WEINSTEIN, M.,2014. Development of disease severity score for newborns with collodion membrane. *Journal of American Academy of Dermatology*, 70, p. 506–511.
9. HENDL, J. (2005). *Kvalitativní výzkum*. Praha: Portál.
10. HENDL, J., 2016. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace.* Čtvrté, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Portál. 438 s. ISBN 978-80-262-0982-9.
11. JANÍKOVÁ, J., 2017. *Patologie pro střední zdravotnické školy*. Praha: Grada Publishing. Sestra (Grada). ISBN 978-80-271-0375-1.
12. KRÁSOVÁ M., Ichthyosis in TŘEŠŇÁK, HERCOGOVÁ, J., 2019. *Klinická dermatovenerologie*. Praha: Mladá fronta. Medical services. ISBN 978-80-204-5321-1.
13. KUBÁČKOVÁ, K. a kol. 2014. *Vzácná onemocnění: v kostce*. Praha: Mladá fronta. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3149-3.
14. Medicína po promoci, 2011. *Časopis postgraduálního vzdělávání lékařů*, Praha: Mezinárodní medicínské nakladatelství, 2011(3). ISSN 1212-9445.
15. MICHALÍK, J., 2012. Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním. [Čáslav]: Studio Press pro Společnost pro MPS. ISBN 978-80-86532-28-8.
16. MIOVSKÝ, M. (2006). *Kvalitativní přístup a metody v pedagogickém výzkumu*. Praha: Grada.
17. MUNTAU, A., 2014. *Pediatrie*. 2. české vyd. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4588-6.
18. PEŠOVÁ, I., ŠAMALÍK, M., 2006. *Poradenská psychologie pro děti a mládež*. Praha: Grada Publishing. Psyché. ISBN 80-247-1216-4.

19. PINKOVÁ B., BUČKOVÁ H., BORSKÁ R. et al.,2016. Hereditární ichtyózy. Čes-slov Derm, 91, No. 1, p. 1–-40.
20. RÖCKEN, M., SCHALLER, M., SATTLER, E., BURGDORF, W.H.C., 2018. *Kapesní atlas dermatologie*. Přeložil Marta CETKOVSKÁ, přeložil Pavel CHALOUPKA. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-271-0106-1.
21. ŠVAŘÍČEK. R., a ŠEĎOVÁ, K., 2010. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál. 384 s. ISBN: 978-80-7367-313-0.
22. VAN GYSEL, D., LIJNEN, R. L., MOEKTI, S. S., ORANJE, A. P. Collodion baby: a follow–up study of 17 cases. *Journal European Academy Dermatology Venereology*, 2002, 16, p. 472–475.
23. Vyhláška č. 197/2016 Sb., vyhláška, kterou se mění vyhláška č. 72/2005 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních, ve znění pozdějších předpisů, a některé další vyhlášky, ve znění pozdějších předpisů
24. VYMĚTAL, J., 2003. *Lékařská psychologie*. Praha: Portál. ISBN 80-7178-740-X.

Elektrické

1. AKIYAMA, M. et al., 2005. Ichthyosis bullosa of Siemens: its correct diagnosis facilitated by molecular genetic testing. *British Journal of Dermatology* [online]. 152(6), 1353-1356 [cit. 2022-4-19]. DOI: 10.1111/j.1365-2133.2005.06598.x. ISSN 0007-0963. Dostupné z: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2133.2005.06598.x
2. ANKER, P. et al., 2021. Report of a Novel ALOX12B Mutation in Self-Improving Collodion Ichthyosis with an Overview of the Genetic Background of the Collodion Baby Phenotype. Life 2021, 11, 624.Dostupné z: https://doi.org/10.3390/life11070624
3. ARELLANESOVÁ A., 2021.Česká asociace pro vzácná onemocnění at: [Konference Vzácná onemocnění 21. století v souvislostech. České Budějovice – online]. Dostupné z: https://www.youtube.com/watch?v=1Scr5FIJErA&t=2s
4. ARELLANESOVÁ, A., 2023. Jak pomoci pacientům se vzácným onemocněním? info-zdravi.cz Zdraví a medicína [online]. Copyright © 2023 Mediaplanet Group [cit. 21.04.2023]. Dostupné z: https://www.info-zdravi.cz/vzacna-onemocneni/jak-pomoci-pacientum-se-vzacnymi-onemocnenimi/
5. BINDU, P.S., 2020. PSjogren-Larsson Syndrome: Mechanisms and Management/p. *The Application of Clinical Genetics* [online]. 13, 13-24 [cit. 2022-4-24]. DOI: 10.2147/TACG.S193969. ISSN 1178-704X. Dostupné z: https://www.dovepress.com/sjogren-larsson-syndrome-mechanisms-and-management-peer-reviewed-article-TACG
6. BUČKOVÁ, H., Dětská dermatologie [online]. Sekce dětské dermatologie ČDS ČLS JEP. Copyright © 2017 [cit. 04.05.2022]. Dostupné z: https://detska-dermatologie.cz
7. Co je novorozenecký screening – Novorozenecký screening. Novorozenecký screening [online]. Copyright © [cit. 07.09. 2021]. Dostupné z: https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-co-je-novorozenecky-screening

8. COHEN, B., 2013. *Pediatric dermatology* [online]. 4th. Philadelphia: Saunders Elsevier [cit. 2021-12-29]. ISBN 978-1-4557-3795-6. Dostupné z: https://www.clinicalkey.com/#!/browse/book/3-s2.0-C20090634024.
9. ČAPKOVÁ, Š., 2017 in *Neonatologické listy*. Česká neonatologická společnost Nemocnice Na Bulovce. Ročník 23/2017, číslo 2[online]. [cit. 2022-4-14]. ISSN 1211-1600. Dostupné z: http://www.neonatology.cz/upload/www.neonatology.cz/Neolisty/neolisty20172.pdf
10. *ČAVONOVINY, 2021. Vzácná onemocnění a hlavní události ve zdravotnictví*, prosinec 2021.Praha. Dostupné z: https://www.vzacna-onemocneni.cz/images/dokumenty/Odborne_clanky/cavonoviny/cavonoviny_12_2021.pdf
11. DAAE, E., FERAGEN, K.B., SITEK, J.C., VON DER LIPPE, C., 2022. It's more than just lubrication of the skin: parents' experiences of caring for a child with ichthyosis. *Health Psychology and Behavioral Medicine* [online]. 10(1), 335-356 [cit. 2022-4-27]. DOI: 10.1080/21642850.2022.2053685. ISSN 2164-2850. Dostupné z: https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/21642850.2022.2053685
12. Den vzácných onemocnění, 2020. Kvalita léčby vzácných onemocnění záleží na štěstí. A to by se mělo změnit | Fakultní nemocnice Olomouc. Fakultní nemocnice Olomouc [online]. Dostupné z: https://www.fnol.cz/aktuality/den-vzacnych-onemocneni-kvalita-lecby-vzacnych-onemocneni-zalezi-na-stesti-a-to-by-se-melo-zmenit
13. DITRICHOVÁ, D., VIKTORINOVÁ, M., 2005. Kožní projevy interních chorob. *Interní medicína pro praxi* [online]. Klinika chorob kožních a pohlavních FN a LF UP, Olomouc, (5), 242-249 [cit. 2021-11-4]. Dostupné z: https://www.internimedicina.cz/pdfs/int/2005/05/06.pdf
14. DOKOUPILOVÁ M., 2021. Novorozenecký screening by mělo absolvovat každé dítě. Kdy a jak se *provádí* a co všechno prozradí? – Maminka.cz. [online]. Copyright © [cit. 10.02.2022]. Dostupné z: https://www.maminka.cz/clanek/novorozenecky-screening-vysetreni-kojenec-novorozenec-porodnice-dedicne-nemoci-poruchy-metabolismu
15. DOSTÁLKOVÁ, D., PINKOVÁ, B., BORSKÁ, R., FAJKUSOVÁ, L., BUČKOVÁ, H., 2020. Gastroenteritis in a female patient with Harlequin ichthyosis. *Dermatologie pro praxi* [online]. 14(2), 96-98 [cit. 2022-4-14]. DOI: 10.36290/der.2020.017. ISSN 18022960. Dostupné z: http://www.dermatologiepropraxi.cz/doi/10.36290/der.2020.017.html
16. Dr. HONIGMAN A., 2018. *Harlequin ichthyosis*. DermNet NZ – All about the skin [online]. Copyright © 2022 DermNet New Zealand Trust. [cit. 14.04.2022]. Dostupné z: https://dermnetnz.org/topics/harlequin-ichthyosis#
17. Evropská unie, 2017. *European Reference Networks: Pomoc pro pacienty se vzácnými, málo rozšířenými a komplexními onemocněními* [online]. Lucemburk: Úřad pro publikace Evropské unie: Evropská unie [cit. 2021-10-24]. ISBN ISBN 978-92-79-65495-4. Dostupné z: https://ec.europa.eu/health/sites/default/files/ern/docs/2017_brochure_cs.pdf

18. FELDMAN, R. (2011). Maternal touch and the developing infant. In M. J. Hertenstein & S. J. Weiss (Eds.), *The handbook of touch: Neuroscience, behavioral, and health perspectives* (pp. 373–407). Springer Publishing Company. Dostupné z: https://psycnet.apa.org/record/2011-14742-015

19. FERNANDES, N.F., JANNIGER, C.K., SCHWARTZ, R.A., 2010. X-linked ichthyosis: An oculocutaneous genodermatosis. *Journal of the American Academy of Dermatology* [online]. 62(3), 480-485 [cit. 2022-4-19]. DOI: 10.1016/j.jaad.2009.04.028. ISSN 01909622. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0190962209005027

20. GANEMO A., 2003. Kvalita života u dospělých s vrozenou ichtyózou. J Adv Nurs 2003; 44 :412-9. https://doi.org/10.1046/j.0309-2402.2003.02820.x 10.1046/j.0309-2402.2003.02820.

21. HAMIE, L. et al., 2021. *Genodermatoses with hearing impairment*. Journal of the American Academy of Dermatology [online]. 85(4), 931-944 [cit. 2022-5-5]. DOI: 10.1016/j.jaad.2021.06.850. ISSN 01909622. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0190962221019939

22. CHULPANOVA, D.S. et al., 2022. Current Strategies for the Gene Therapy of Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis and Other Types of Inherited Ichthyosis. *International Journal of Molecular Sciences* [online]. 23(5) [cit. 2022-5-5]. DOI: 10.3390/ijms23052506. ISSN 1422-0067. Dostupné z: https://www.mdpi.com/1422-0067/23/5/2506

23. KADLECOVÁ, H. a KADLEC M.,2021. Aktivity spolku. In: Ichtyoza.cz. [online] Dostupné z: https://ichtyoza.cz/aktivity/

24. KAUR, V., SHOKEEN, J., 2019. *A comprehensive review of genetic disorder: Harlequin Ichthyosis* [online]. Indian Jornal of research, Volume 8, Issue 2 [cit. 2022-4-19]. ISSN 2250-1991.

25. KMOCH, S. a ZEMAN, J., 2018. Moderní metody v diagnostice a výzkumu genetických příčin vzácných onemocnění *Čas. Lék. čes.* 2018; 157: 133-136. Dostupné z: https://www.prolekare.cz/casopisy/casopis-lekaru-ceskych/2018-3-3/moderni-metody-v-diagnostice-a-vyzkumu-genetickych-pricin-vzacnych-onemocneni-104900

26. KOČOVÁ H., 2021. Národní rada osob se ZP. Mentoring ve školských zařízeních u žáků a studentů se vzácnými onemocněními at: [Konference Vzácná onemocnění 21. století v souvislostech. České Budějovice – online]. Dostupné z: https://www.youtube.com/watch?v=1Scr5FIJErA&t=2s

27. KOŠŇAROVÁ B., 2020. Ichtyóza způsobuje ztlušťování a odlupování kůže. Jak se léčí? - Zdraví.Euro.cz. Zdravotnictví a medicína - Zdraví.Euro.cz [online]. Copyright © 2020 Zdraví.Euro.cz [cit. 14.11.2021]. Dostupné z: https://zdravi.euro.cz/leky/ichtyoza-priciny-priznaky-lecba/

28. KREMP, O. 2012. Orphanet. Orpha.net - The portal for rare diseases and orphan drugs. [Online] Francie, Paris, 2012. [Citace: 1. duben 2012.] http://www.orpha.net.

29. KRŠEK P., 2019. Počet pacientů se vzácnou nemocí roste. O epidemii mutací genů však nejde, říká lékař. Aktuálně.cz [online]. Copyright © [cit. 21.07.2021]. Dostupné z: https://zpravy.aktualne.cz/domaci/lecit-vzacna-onemocneni-byva-financne-narocne-jak-moc-zjistu/r~4aa2440439d311e9a305ac1f6b220ee8/

30. MACEK M., 2021. Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění at: [Konference Vzácná onemocnění 21. století v souvislostech. České Budějovice – online]. Dostupné z: https://www.youtube.com/watch?v=1Scr5FIJErA&t=2s

31. MARUKIAN, N.V., CHOATE, K.A., 2016. Recent advances in understanding ichthyosis pathogenesis. *F1000Research* [online]. 5 [cit. 2022-4-21]. DOI: 10.12688/f1000research.8584.1. ISSN 2046-1402. Dostupné z: https://f1000research.com/articles/5-1497/v1

32. MedlinePlus Genetics, 2020. Lamellar ichthyosis MedlinePlus – Health Information from the National Library of Medicine [online]. Copyright © 2020 Terese Winslow LLC for the National Cancer Institute [cit. 14.04.2022]. Dostupné z: https://medlineplus.gov/genetics/condition/lamellar-ichthyosis/

33. MIGOWA A. N. et al., 2010. Harlequin ichthyosis in an African child: case report. In: *East African medical journal* 87 9 (2010): 389-92 .Dostupné z: https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwiIjLeWy-b5AhVMxQIHHTBnA0wQFnoECAYQAQ&url=https%3A%2F%2Fwww.ajol.info%2Findex.php%2Feamj%2Farticle%2Fview%2F76214%2F66680&usg=AOvVaw0vMwvcIhHOVKWQpj8ScDWs

34. MICHALÍK J., TOMALOVÁ P., DUPALOVÁ P., KOLÁŘOVÁ H., OLEJNÍČKOVÁ J., MAŠTALÍŘ J., 2015. Podpora rodiny pečující o dítě se vzácným onemocněním, těžkým zdravotním postižením či ohroženou nízkou porodní hmotností, Doprovodný studijní text. Dostupný z: https://centrumprovazeni.cz/wp-content/uploads/2018/10/U%C4%8Debn%C3%AD_text_Zdrav_MZD.pdf

35. Ministerstvo zdravotnictví, 2010. Národní strategie pro vzácná onemocnění 2010-2020. Praha. Databáze strategií [online]. Copyright © [cit. 21.07.2021]. Dostupné z:Národní strategie pro vzácná onemocnění 2010-2020 | Databáze strategií – portál pro strategické řízení (databaze-strategie.cz)

36. Národní zdravotnický informační portál [online]. Praha: Ministerstvo zdravotnictví ČR a Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2022 [cit. 14.04.2022]. Dostupné z: https://www.nzip.cz/rejstrikovy-pojem/1891 ISSN 2695-0340.

37. NĚMCOVÁ J., KRÁL P., 2021. Přes šest tisíc diagnóz na jediném místě. V Česku začal fungovat webový portál vzácných onemocnění. *iROZHLAS – spolehlivé a rychlé zprávy* [online]. Copyright © 10. srpna 2021 [cit. 08.02.2022]. Dostupné z: https://www.irozhlas.cz/zivotni-styl/zdravi/orphanet-databaze-vzacna-onemocneni-webovy-portal-cestina_2108101349_tzrhttps://irozhl.as/eIb

38. NG, E., HALE, C.S., MEEHAN, S.A., COHEN, D.E., 2015. Netherton syndrome with ichthyosis linearis circumflexa and trichorrhexis invaginatum. *Dermatology Online Journal* [online]. 20(12) [cit. 2022-4-24]. DOI: 10.5070/D32012025055. ISSN 1087-2108. Dostupné z: https://escholarship.org/uc/item/7m95t6v6

39. OJI, V. et al. 2010. 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. doi: 10.1111/ddg.12229. Dostupné z: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24119255/

40. PANTHAGANI, A. P., 2015. Recessive X-linked ichthyosis | DermNet NZ. DermNet NZ – All about the skin | DermNet NZ [online]. Copyright © 2021 DermNet New Zealand Trust. [cit. 14.12.2021]. Dostupné z: https://dermnetnz.org/topics/recessive-x-linked-ichthyosis

41. PATEL, N., SPENCER, L.A., ENGLISH, J.C., ZIRWAS, M.J., 2006. Acquired ichthyosis. *Journal of the American Academy of Dermatology* [online]. 55(4), 647-656 [cit. 2022-4-19]. DOI: 10.1016/j.jaad.2006.04.047. ISSN 01909622. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0190962206012229

42. PATEL, V., SUN, G., DICKMAN, M., KHUU, P., TENG, J.M.C., 2015. Treatment of keratitis-ichthyosis – deafness (KID) syndrome in children: a case report and review of the literature. *Dermatologic Therapy* [online]. 28(2), 89-93 [cit. 2022-4-24]. DOI: 10.1111/dth.12192. ISSN 13960296. Dostupné z: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dth.12192

43. PETROVA, E., HOVNANIAN, A., 2020. Advances in understanding of Netherton syndrome and therapeutic implications. *Expert Opinion on Orphan Drugs* [online]. 8(11), 455-487 [cit. 2022-4-24]. DOI: 10.1080/21678707.2020.1857724. ISSN 2167-8707. Dostupné z: https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/21678707.2020.1857724

44. PINKOVÁ B, BUČKOVÁ H, BORSKÁ R, FAJKUSOVÁ L., 2020a. Types of congenital nonsyndromic ichthyoses. Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub. 2020 Dec;164(4):357-365. Dostupné z:https://biomed.papers.upol.cz/pdfs/bio/2020/04/02.pdf

45. PINKOVÁ, B., FAJKUSOVÁ, L., H., B., BUČKOVÁ, H., 2020b. Collodion baby a jeho další vývoj. *Czecho-Slovak Dermatology / Cesko-Slovenska Dermatologie* [online]. 95(5), 159-164 [cit. 2022-1-2]. ISSN 00090514. Dostupné z: https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-dermatologie/2020-5-12/collodion-baby-a-jeho-dalsi-vyvoj

46. PLZÁKOVÁ, Z., 2021. Vývoj kůže a její bariérová funkce. In: *Česko-slovenská dermatologie* [online]. Číslo 4. Praha: Dermatovenerologická klinika 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice, s. 163-177 [cit. 2022-4-27]. Dostupné z: https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-dermatologie/2021-4-11/vyvoj-kuze-a-jeji-barierova-funkce-128289

47. PRAŽSKÝ B., 2012.Hodnocení kvality života v dermatologii. Dostupné z: https://zdravi.euro.cz/clanek/postgradualni-medicina/hodnoceni-kvality-zivota-v-dermatologii-467117

48. PRAŽSKÝ B., 2014. Hereditární ichtyózy - Zdraví.Euro.cz. *Zdravotnictví a medicína - Zdraví.Euro.cz* [online]. Dostupné z: https://zdravi.euro.cz/clanek/postgradualni-medicina/hereditarni-ichtyozy-473583

49. Screening novorozenců | Lab Tests Online. Úvodní stránka | Lab Tests Online [online]. Copyright © 2021 LabTestsOnline.org. Všechna práva vyhrazena. [cit. 07.09.2021]. Dostupné z: https://www.labtestsonline.cz/screening-novorozencu.html

50. SENGER, B.A., WARD, L.D., BARBOSA-LEIKER, C., BINDLER, R.C., 2016. Stress and coping of parents caring for a child with mitochondrial disease. *Applied Nursing Research* [online]. 29, 195-201 [cit. 2022-4-28]. DOI:

10.1016/j.apnr.2015.03.010. ISSN 08971897. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0897189715000701

51. SIMALTI AK, SETHI H., 2017. Collodion Baby. Med J Armed Forces India. 2017 Apr;73(2):197-199. doi: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5592258/
52. SKINNER, B.A., 1981. The Keratitis, Ichthyosis, and Deafness (KID) Syndrome. *Archives of Dermatology* [online]. 117(5) [cit. 2022-4-24]. DOI: 10.1001/archderm.1981.01650050041019. ISSN 0003-987X. Dostupné z: http://archderm.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/archderm.1981.01650050041019
53. SMUTNÁ M., 2018. Rozhovor s Marií Žampachovou – Idnes.cz/zpravodajství. Dostupné z: https://www.idnes.cz/zpravy/domaci/vzacne-nemoci-ichtyoza-marie-zampachova-litvinov.A180403_150126_domaci_mav
54. Společnost pro mukopolysacharidosu, 2012. Vzdělávání dětí a žáků se vzácným onemocněním[online]. Olomouc. V rámci projektu: Speciální vzdělávací potřeby dětí a žáků se vzácnými onemocnění. Copyright © [cit. 18.05.2022]. Dostupné z: https://mukopoly.cz/novy/wp-content/uploads/2022/04/skladacka.pdf
55. Státní ústav pro kontrolu léčiv, 2020. VÝROČNÍ ZPRÁVA 2020. Praha. Dostupné z: https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwiLxIij0O_1AhUBwAIHHQQ8BPIQFnoECBMQAQ&url=https%3A%2F%2Fwww.sukl.cz%2Ffile%2F96476_1_1&usg=AOvVaw0asPzqpClvHQjTi0V4fg3J
56. SUN Q, ASCH S, BAYART C, a kol.,2022. Vývoj a počáteční ověření nového systému pro hodnocení závažnosti ichtyózy. *JAMA Dermatol.* Publikováno online 16. února 2022. doi:10.1001/jamadermatol.2021.5917 Dostupné z: https://jamanetwork.com/journals/jamadermatology/fullarticle/2788834
57. SUN, Q., REN, I., ZAKI, T., MACIEJEWSKI, K., CHOATE, K., 2020. Ichthyosis affects mental health in adults and children: A cross-sectional study. Journal of the American Academy of Dermatology [online]. 83(3), 951-954 [cit. 2022-5-5]. DOI: 10.1016/j.jaad.2020.01.052. ISSN 01909622. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0190962220301365
58. ŠIMŮNKOVÁ M., 2021. Nový přístup k lékům pro vzácná onemocnění, Medical Tribune [online]. Copyright © 2022 [cit. 10.02.2022]. Dostupné z: https://www.tribune.cz/medicina/novy-pristup-k-lekum-pro-vzacna-onemocneni/
59. ŠVARCOVÁ, K., MACHOVCOVÁ, A., 2016. Kožní paraneoplázie: Obligátní paraneoplázie. In: *Onkologie* [online]. 10. Praha: Solen, 10. 3. 2016, s. 72-75 [cit. 2021-11-13]. DOI: 10.36290/xon.2016.017. Dostupné z: https://www.onkologiecs.cz/pdfs/xon/2016/02/04.pdf
60. TAKEICHI, T., AKIYAMA, M., 2016. Inherited ichthyosis: Non-syndromic forms. *The Journal of Dermatology* [online]. 43(3), 242-251 [cit. 2022-4-19]. DOI: 10.1111/1346-8138.13243. ISSN 03852407. Dostupné z: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/1346-8138.13243
61. TRAUPE, Heiko, 1989. *The Ichthyoses* [online]. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg, [cit. 2022-04-19]. ISBN 978-3-642-73652-0. Doi:10.1007/978-3-642-73650-6. Dostupné z: https://books.google.cz/books?hl=cs&lr=&id=YHyoBgAAQBAJ&oi=fnd&pg=PT

14&dq=doi:10.1007/978-3-642-73650-6&ots=Bv8kHfRIZW&sig=5K04fOxVpqQ5sMRcNVFgI8l_w6k&redir_esc=y#v=onepage&q&f=false

62. Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, 2021, Šanci na normální život dostanou novorozenci díky včasnému odhalení dvou vzácných vrozených onemocnění SMA a SCID – Aktuality – NSC. Úvod – NSC [online]. Dostupné z: https://nsc.uzis.cz/index.php?pg=narodni-screeningove-centrum--aktuality&aid=105
63. VAHLQUIST, A., GÅNEMO, A., VIRTANEN, M., 2008. Congenital Ichthyosis: An Overview of Current and Emerging Therapies. *Acta Dermato-Venereologica* [online]. 88(1), 4-14 [cit. 2022-4-27]. DOI: 10.2340/00015555-0415. ISSN 0001-5555. Dostupné z: https://medicaljournals.se/acta/content/abstract/10.2340/00015555-0415
64. VAŇÁSKOVÁ E., BEDNÁŘ M., 2013. Hodnocení parametrů kvality života u vybraných neurologických onemocnění in Neurol. praxi 2013; 14(3): 133-135. Rehabilitační klinika, LF UK a FN Hradec Králové. Dostupné z: https://www.solen.cz/pdfs/neu/2013/03/05.pdf
65. VILÍMOVSKÝ M.,2019. Ichtyóza: co to je, jaké jsou příčiny, příznaky a léčba tohoto onemocnění? Praktické informace o zdraví, léčivech, výživě a kráse [online]. Copyright © 2022 [cit. 05.05.2022]. Dostupné z: https://cs.medlicker.com/1645-ichtyoza
66. VURAL, S. et al., 2018. Clinical and molecular characterization and response to acitretin in three families with Sjögren-Larsson syndrome. *International Journal of Dermatology* [online]. 57(7), 843-848 [cit. 2022-4-24]. DOI: 10.1111/ijd.14013. ISSN 00119059. Dostupné z: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/ijd.14013
67. Vzácná onemocnění v Čechách - 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy. *1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy* [online]. Copyright © 2006 [cit. 14.12.2021]. Dostupné z: https://www.lf1.cuni.cz/vzacna-onemocneni-v-cechach
68. YONEDA, K., 2016. Inherited ichthyosis: Syndromic forms. *The Journal of Dermatology* [online]. 43(3), 252-263 [cit. 2022-4-24]. DOI: 10.1111/1346-8138.13284. ISSN 03852407. Dostupné z: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/1346-8138.13284
69. ZAENGLEIN, A.L. et al., 2022. Executive summary: Consensus recommendations for the use of retinoids in ichthyosis and other disorders of cornification in children and adolescents. *Journal of the American Academy of Dermatology* [online]. 86(1), 158-161 [cit. 2022-5-5]. DOI: 10.1016/j.jaad.2021.08.047. ISSN 01909622. Dostupné z: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0190962221023926
70. Zdravotnický deník, 2021 Novela zákona 48/1997: Vzácná onemocnění budou mít svá centra, *5.5.2021* [online]. Dostupné z: https://www.zdravotnickydenik.cz/2021/05/novela-zakona-48-1997-vzacna-onemocneni-budou-mit-sva-centra-poslanci-chteji-resit-metodiku-schvalovani-uhrad-orphanu/

Seznam obrázků

Obrázek 1 Edward Lambert 15
Obrázek 2 Ichthyosis vulgaris 19
Obrázek 3 X – vázaná ichtyóza 20
Obrázek 4 a,b,c Lamelární ichtyóza na končetinách a obličeji 21
Obrázek 5 Novorozenec s CB 22
Obrázek 6 CIE na ploskách nohou 23
Obrázek 7 Nethertonův syndrom (Boull a Hook, 2017) 29
Obrázek 8 Profesionální sada na broušení kůže 46

Seznam tabulek

Tabulka 1 Základní typy ichtyóz s jejich hlavními znaky 29
Tabulka 2 Sociální prostředí respondentů 78
Tabulka 3 Vzdělávání dětí s ichtyózou 80
Tabulka 4 Příznaky onemocnění u oslovených respondentů 82

Citace obrázků a tabulek

1. Obr 1: Soubor: Tilesius.jpg In: Wikipedia [online], [cit. 2022-8-27]. Dostupné z: https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Tilesius.jpg?uselang=cs
2. Obr 2: Soubor: Vulgaris_features_480.jpg. In: Netmeds.com, Wikipedia [online], [cit. 2022-8-27]. Dostupné z: https://www.netmeds.com/images/cms/magefan_blog/nmslite/1619775756_Vulgaris_features_480.jpg
3. Obr.3: Soubor: x-linked-ichthyosis.jpg. In: Healthjade.net [online], [cit. 2022-8-27]. Dostupné z: https://healthjade.net/wp-content/uploads/2019/08/x-linked-ichthyosis.jpg
4. Obr. 4: Soubor: TGM1 cause a severe form of lamellar ichthyosis.jpg. TAKEDA, M. et al., 2018. Compound heterozygous missense mutations p.Leu207Pro and p.Tyr544Cys in TGM1 cause a severe form of lamellar ichthyosis. *The Journal of Dermatology* [online]. 45(12), 1463-1467 [cit. 2022-4-19]. DOI: 10.1111/1346-8138.14675. ISSN 03852407. Dostupné z: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/1346-8138.14675
5. Obr. 5: Soubor: Novorozenec s CB.jpg. In: PINKOVÁ, B., FAJKUSOVÁ, L., H., B., BUČKOVÁ, H., 2020b. Collodion baby a jeho další vývoj. *Czecho-Slovak Dermatology / Cesko-Slovenska Dermatologie* [online]. 95(5), 159-164 [cit. 2022-1-2]. ISSN 00090514. Dostupné z: https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-dermatologie/2020-5-12/collodion-baby-a-jeho-dalsi-vyvoj
6. Obr.6: Soubor: c0546355-225px.jpg. In: Sciencephoto.com [online], [cit. 2022-8-27]. Dostupné z: https://media.sciencephoto.com/c0/54/63/55/c0546355-225px.jpg
7. Obr. 7: Soubor: Neonate with Netherton syndrome. Jpg In: BOULL, C.L., HOOK, K., 2017. Neonatal erythroderma – clinical perspectives. Research and Reports in Neonatology [online]. 7, 1-9 [cit. 2022-9-19]. DOI: 10.2147/RRN.S104667. ISSN

1179-9935. Dostupné z: https://www.dovepress.com/neonatal-erythroderma-clinical-perspectives-peer-reviewed-article-RRN

8. Obr. 8: Soubor Beurer MP100 – profesionální sada na manikúru/pedikúru, fotografie produktu [online], [cit. 2022-8-27]. Dostupné z: https://www.kudrnka.cz/image/cache/www.kudrnka.cz/data/Beurer/beurer-manikura-pedikura-/beurer-mp100-profi-sada-na-manikuru-pedikuru-19-800x800.jpg
9. Tab. 1: Základní typy ichtyóz s jejich hlavními znaky In: PINKOVÁ B., BUČKOVÁ H., BORSKÁ R. et al.,2016. Hereditární ichtyózy. Čes-slov Derm, 91, No. 1, p. 1–-40, str.8 Dostupné z: https://pl-master.mdcdn.cz/media/cache/media_object_image_large/media/image/38c5ffb6441390c0849d4194a76f5b6e.png
10. Tabulky 2,3,4, vycházejí z vlastních zdrojů výzkumného šetření.