

# ANALIZA PROBLEMÓW ZDROWOTNYCH NOWORODKA Z RYBIĄ ŁUSKĄ

*Analysis of health problems of a newborn with ichthyosis*

Ewa Radkowska<sup>1</sup>, Kinga Tułacz<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Studentka kierunku Położnictwo, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

<sup>2</sup> Zakład Neonatologii, Katedra Pediatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

adres do korespondencji: kinga.tulacz@umed.wroc.pl

## STRESZCZENIE

**Wstęp.** Hiperkeratynizacja naskórka w rybiej łusce obejmuje powierzchnię całego ciała. Wyróżnia się kilka odmian, między którymi występują różnice fenotypowe. Obecność błony kolodionowej to najczęściej początkowy okres ujawniającej się w późniejszym czasie przebiegu choroby o charakterze rybiej łuski.

**Cel pracy.** Przedstawienie specyfiki opieki nad noworodkiem z rybią łuską.

**Materiał i metody.** Zastosowano metodę indywidualnego przypadku opartą o proces pielęgnacyjny. Noworodek płci męskiej urodzony w terminie z wrodzoną autosomalną recesywną rybią łuską. Postawiono następującą diagnozę pielęgniarstwa: dyskomfort dziecka związany z suchością skóry oraz płatowo złuszcającym się nabłonkiem na powierzchni całego ciała, deficyt wiedzy matki z zakresu pielęgnacji skóry noworodka, duże ryzyko wystąpienia zakażenia u noworodka, niepokój dziecka spowodowany deficytem bliskości rodzica oraz zaburzony proces budowania więzi między matką a dzieckiem, dyskomfort dziecka związany z ulewaniem po karmieniu oraz niedostateczna wiedza matki w tym zakresie, a także niepokój o stan zdrowia dziecka. Wszystkie problemy rozwiązano.

**Wnioski.** Trwały efekt terapeutyczny jest możliwy do uzyskania dzięki regularnej pielęgnacji skóry oraz opiece wielospecjalistycznej.

**Słowa kluczowe:** rybia łuska, pielęgnacja skóry, relacje rodzicielskie.

## SUMMARY

**Background.** Epidermal hyperkeratinization in ichthyosis covers the entire body surface. There are several varieties with phenotypic differences between them. The presence of the collodion membrane is the most often the initial period of chronic ichthyosis disease that appears later.

**Objectives.** The aim of the study is to present the specificity of care for a newborn with ichthyosis.

**Material and methods.** An individual case based on the nursing process was used. Full term male neonate with congenital autosomal recessive ichthyosis. The nursing diagnoses involves: newborn's discomfort related to dry skin and flaky epithelium on the surface of the whole body, the mother's deficit in the care of the newborn's skin, a high risk of infection in the newborn, the child's anxiety caused by the lack of parental proximity and a disturbed process of building a bond between the mother and the child, the child's discomfort related to regurgitations after feeding, and the mother's insufficient knowledge in this regard, as well as anxiety about the child's health. All problems have been resolved.

**Conclusions.** A long-lasting therapeutic effect is possible thanks to regular skin care and multi-specialist care.

**Key words:** ichthyosis, skin care, parental relationships.

## WSTĘP

Nadmierne rogowacenie oraz złuszczenie się naskórka to cechy charakterystyczne dla genodermatoz. Jedną z odmian są zaburzenia rogowacenia zwane rybią łuską – *ichthyosis*. Zarówno we wrodzonej, jak i dziedzicznej rybiej łusce występuje hiperkeratoza. Jest to spowodowane mutacjami genów bądź uszkodzeniami genetycznymi wywołującymi zaburzenia biochemiczne lipidów znajdujących się w warstwie rogowej i keratyn naskórkowych, a także strukturalne defekty naskórka [1]. Hiperkeratynizacja skóry w rybiej łusce obejmuje powierzchnię całego ciała, dotyczy skóry gładkiej i owłosionej. Wyróżnia się kilka odmian: rybia łuska arlekińska, rybia łuska blaszkowata, niepęcherzowa wrodzona erythrodermia ichthyosiform, lamelarna (niedokrwiona) rybia łuska, zespół dziecka kolodionowego. Istnieje kilka podtypów: samoleczące się collodion baby, zespół rybia łuska – wcześniactwo, strój kąpielowy rybiej łuski [2]. W okresie przedporodowym można wykonać testy, jeżeli w rodzinie występowały mutacje związane z rybią łuską. Od 20 Hbd wykonuje się fetoskopię bądź biopsję skóry płodu, od 10–12 Hbd diagnozę postawić można wykonując genomowe PCR kosmków. Pomocne może okazać się badanie USG 3D lub 4D – widoczny jest echogeniczny osad w wodach płodowych („znak płatka śniegu”), przykurcze, nieprawidłowości morfologiczne twarzy [3, 4]. Naskórek w zespole dziecka kolodionowego – *syndrom collodion baby* – jest zgrubiały, sztywny, przypomina błonę kolodionową, która ściśle przylega do ciała. Często objawem towarzyszącym jest intensywny rumień, widoczny przez cienki, przezroczysty naskórek, natomiast niewidoczny tam, gdzie

naskórek jest gruby, w kolorze szarym lub szarozółtym. Często zwiększone rogowacenie powoduje zniekształcenie rysów twarzy, wywnięcie powiek, wywnięcie warg, utrudnia mimikę twarzy oraz karmienie piersią. Niedorozwój chrząstki ucha powoduje również zniekształcenie małżowin usznych, a nadmiar zrogowaciałego naskórka prowadzi do zwężenia zewnętrznych ujść przewodów słuchowych. Napięta skóra często powoduje ograniczoną ruchomość kończyn górnych, dolnych, palców rąk, a ciasne pasma skóry mogą powodować niedokrwienie kończyn i ich obrzęk. Podczas poruszania się przez dziecko pęka błona kolodionowa, powodując tworzenie się powierzchniowych rozpadlin. Głębokie pęknięcia mogą sięgać nawet skóry właściwej, w szczególności ponad stawami, w okolicy pachowej, pachwinowej i na szyi [1–3, 5–7].

## CEL PRACY

Celem pracy jest przedstawienie specyfiki opieki nad noworodkiem z rybią łuską. Omówienie procesu diagnostyki i leczenia z uwzględnieniem potencjalnych powikłań wynikających z choroby genetycznej, przebiegu ciąży i porodu, jak również skupienie uwagi na tworzeniu więzi oraz relacji między matką i dzieckiem.

## MATERIAŁ I METODY

Metoda badawcza zastosowana w pracy to metoda indywidualnego przypadku, która oparta jest o proces pielęgnacyjny oraz analizę literatury.

**OPIS PRZYPADKU**

Noworodek S.I. z CIII, PII, płci męskiej, urodzony siłami natury w 38 + 5 Hbd, w stanie dobrym, otrzymał 10 punktów w skali Apgar. Pacjent został przyjęty z sali porodowej do Oddziału Patologii Noworodka w stanie ogólnym dobrym. Dziecko umieszczono w inkubatorze w następujących warunkach: zawartość tlenu w powietrzu 21%, wilgotność powietrza 88%. Powłoki skórne noworodka różowe. Zaobserwowano płatowo złuszczenia się gruby naskórek oraz obrzęk na powierzchni całego ciała. Nie zaobserwowano zmian dystroficznych. Powieki oraz usta pomimo dużego napięcia powłok skórnych zamykały się prawidłowo. Zabezpieczono skórę grubą warstwą jałowej wazeliny do czasu konsultacji dermatologicznej. W 4. dobie życia dziecka odbyła się konsultacja z lekarzem dermatologiem, podczas której stwierdzono obecność zmian skórnych o umiarkowanym nasileniu, fenotypowo przypominające zespół dziecka kolodionowego, czyli łagodną postać rybiej łuski. Zaproponowano stosowanie preparatów pielęgnacyjnych tj.: Aderma Exomega krem kilka razy dziennie, a w przypadku pojawienia się rogowacenia na dłoniach i stopach preparaty z mocznikiem do 10%, np. Cerkoderm. Noworodka konsultowano również genetycznie. Według specjalisty całość obrazu chorobowego i rodzinne wskazuje na dziedziczenie autosomalne recesywne rybiej łuski.

**PROBLEMY PIELĘGNACYJNE**

**Diagnoza pielęgnarska 1.** Dyskomfort dziecka związany z suchością skóry oraz płatowo złuszczeniem się nabłonkiem na powierzchni całego ciała.

**Cel opieki:** zminimalizowanie odczuwania dyskomfortu spowodowanego suchością skóry i łatwo złuszczeniem się nabłonkiem przez noworodka.

**Działania pielęgnarskie:**

- ocena stanu skóry noworodka oraz odczuwania bólu przez dziecko;
- regularne nawilżanie skóry całego ciała dziecka;
- obserwacja reakcji skóry noworodka na zastosowane środki pielęgnacyjne;
- dbałość o właściwą temperaturę oraz nawilżenie powietrza w pomieszczeniu;
- wykonywanie kąpieli w wodzie o optymalnej temperaturze;
- unikanie stosowania plastrów i przyłepców;
- stosowanie materiałów opatrunkowych, które nie utkną w ranie.

**Uzasadnienie podjętych działań:** funkcje skóry w przebiegu rybiej łuski są upośledzone, dlatego należy zwrócić szczególną uwagę na jej odpowiednią pielęgnację [4].

**Diagnoza pielęgnarska 2.** Deficyt wiedzy matki z zakresu pielęgnacji skóry noworodka.

**Cel opieki:** wyposażenie matki w rzetelną wiedzę w zakresie pielęgnacji skóry dziecka.

**Działania pielęgnarskie:**

- zwrócenie uwagi na konieczność regularnej pielęgnacji;
- przedstawienie podstawowych zasad pielęgnacji skóry zmienionej chorobowo;
- wskazanie działań profilaktycznych suchej skóry;
- udzielenie wskazówek dotyczących kąpieli oraz stosowania emolientów;
- zwrócenie uwagi na konieczność szczególnej pielęgnacji okolicy pośladków;
- udzielenie porady dotyczącej wyboru ubranek i sposobu ich prania;
- zalecenie prowadzenia ciągłej obserwacji stanu powłok skórnych;
- polecono adresy stron grup wsparcia oraz organizacji dla pacjentów i ich rodzin.

**Uzasadnienie podjętych działań:** właściwa pielęgnacja skóry zapewni odpowiednie nawilżenie oraz usunie z powierzchni skóry alergeny i substancje drażniące. Wsparcie emocjonalne i psychiczne rodziny pacjenta z rzadką chorobą genetyczną jest bardzo istotne [4].

**Diagnoza pielęgnarska 3.** Duże ryzyko wystąpienia zakażenia u noworodka.

**Cel opieki:** zminimalizowanie ryzyka wystąpienia zakażenia u noworodka.

**Działania pielęgnarskie:**

- ocena ryzyka wystąpienia zakażenia dla noworodka;
- obserwacja noworodka dotycząca objawów zakażenia;
- wykonanie odpowiednich badań laboratoryjnych i mikrobiologicznych w przypadku zaobserwowania niepokojących objawów;
- edukacja rodziców noworodka w zakresie ochrony przed zakażeniami;
- przeprowadzenie instruktażu dla rodziców dotyczącego higienicznego mycia rąk;
- postępowanie według procedur medycznych i przestrzeganie norm sanitarno-epidemiologicznych;
- nawilżanie skóry dziecka.

**Uzasadnienie podjętych działań:** opisywany pacjent w wyniku choroby genetycznej, jaką jest rybia łuska, posiada gruby, złuszczenia się, wysuszony naskórek, który ma tendencję do pęknięć. Sprzyja to wtórnym zakażeniom bakteryjnym, może doprowadzić nawet do zakażenia ogólnoustrojowego, dlatego należy zapobiegać odwodnieniu i wysuszeniu skóry [4].

**Diagnoza pielęgnarska 4.** Niepokój dziecka spowodowany deficytem bliskości rodzica. Zaburzony proces budowania więzi między matką a dzieckiem.

**Cel opieki:** zmniejszenie niepokoju dziecka. Zachęcenie rodziców do aktywnego uczestnictwa w opiece nad dzieckiem. Wspomaganie budowania więzi.

**Działania pielęgnarskie:**

- obserwacja zachowania matki wobec dziecka;
- zapewnienie możliwości i warunków do odbywania kontaktu „skóra do skóry”;
- zachęcanie matki do kamienia piersią, pielęgnacji noworodka, przytulania, czuwania przy dziecku, czytania bajek oraz śpiewania kołysanek, a w przypadku braku obecności lub chęci rodzica, podejmowanie tych czynności przez personel;
- omówienie znaczenia dotyku w budowaniu więzi i jego wpływie na rozwój dziecka;
- przeprowadzenie rozmowy motywacyjnej z rodzicami w celu wzmocnienia wiary we własne możliwości.

**Uzasadnienie podjętych działań:** kontakt „skóra do skóry” już w pierwszych minutach życia zapewnia noworodkowi właściwą termoregulację, kolonizację naturalną florą matki, wspomaga inicjację laktacji, dojrzewanie przewodu pokarmowego, korzystanie wpływa na rozwój neurobehawioralny, uspokaja i wydłuża sen [8].

**Diagnoza pielęgnarska 5.** Dyskomfort dziecka związany z ulewaniem po karmieniu. Niedostateczna wiedza matki w tym zakresie oraz niepokój o stan zdrowia dziecka.

**Cel opieki:** zmniejszenie częstości występowania ulewań. Zwiększenie wiedzy matki na temat regurgitacji oraz zniwelowanie niepokoju związanego ze stanem zdrowia dziecka.

**Działania pielęgnarskie:**

- uspokojenie matki i wyjaśnienie charakteru zaburzenia;
- ocena częstości oraz okoliczności występowania regurgitacji;
- analiza diety dziecka oraz ocena pozycji podczas karmienia;

- regularne prowadzenie pomiarów antropometrycznych;
- prowadzenie obserwacji charakteru ulewań;
- edukacja mamy w zakresie postępowania zapobiegawczego;
- odbijanie po każdym karmieniu;
- edukacja rodziców w zakresie pierwszej pomocy w przypadku zachłyśnięcia.

**Uzasadnienie podjętych działań:** ulewania to jedno z najczęściej występujących u niemowląt zaburzeń, które ustępuje samoistnie do 6.–24. miesiąca życia [9].

#### OMÓWIENIE

Hallopeau i Watelet opisując noworodka posiadającego półprzezroczysty, ciasno przylegający naskórek, użyli po raz pierwszy określenia *Collodion baby*. Jest to opis fenotypu noworodka, a nie jednostki chorobowej, u którego w późniejszym czasie może rozwinąć się jedna z chorób charakteryzujących się hiperkeratocytycznymi zmianami skórnymi [10]. Ze względu na brak chęci ze strony rodziców na przeprowadzenie testów genetycznych nie było możliwe ustalenie fenotypu, jednak według specjalisty obraz kliniczny sugeruje autosomalną recesywną wrodzoną rybią łuskę (ARCI).

Simalti i Sethi przedstawiają w swoim artykule przypadek 2-dniowego, urodzonego w terminie noworodka spokrewnionych ze sobą rodziców. Fenotyp był charakterystyczny dla *Collodion baby* – występował ektropion, ektlabium, a pergaminowa błona, którą pokryte było całe ciało, utrudniała ruchy klatki piersiowej i powodowała przykurcze kończyn [5]. Często złuszczone płaty naskórka gromadzą się w kanale słuchowym. Powinny być regularnie usuwane przez laryngologa, ponieważ mogą prowadzić do ubytku lub utraty słuchu [4, 5]. Harvey i wsp. opisali przypadek dziecka chorującego na rybią łuskę z przewodzeniowym ubytkiem słuchu utrzymującym się od

trzeciego miesiąca życia przez cały okres 2-letniej obserwacji [6]. W opisywanym przypadku badanie przesiewowe słuchu nie wykazywało odchylenia od normy.

Elias i wsp. zalecają, aby dziecko przebywało w inkubatorze o wysokiej wilgotności 40–60% do momentu całkowitego złuszczenia się błony kolodionowej [11]. Nguyen i wsp. w opisywanym przez siebie przypadku zrezygnowali z reżimu zamknięcia w inkubatorze i pozwalali na opuszczenie go na czas karmienia [7]. W opisywanym przez nas przypadku dziecko przebywało w inkubatorze przez 7 dni od momentu narodzin. Wilgotność powietrza początkowo wynosiła 88%, od 2.–4. dnia życia – 85%, a następnie do 7. doby życia – 75%.

#### WNIOSKI

1. Do uzyskania trwałego efektu terapeutycznego konieczna jest skrupulatna pielęgnacja skóry dziecka.
2. Należy ciągle obserwować ewolucję zmian skórnych, aby szybko dostrzec ewentualne nieprawidłowości, np. infekcję.
3. Ważne jest, aby pielęgnować powstałą relację i umacniać więzi między rodzicami a dzieckiem.
4. Zalecane jest wykonanie testów genetycznych w celu potwierdzenia przypuszczanej diagnozy, lepszego ustalenia planu leczenia, spodziewanej ewolucji zmian i skorzystania z poradnictwa genetycznego w przypadku planowania kolejnej ciąży.
5. Po wypisie ze szpitala należy regularnie odbywać wizyty kontrolne u dermatologa, okulisty, laryngologa i fizjoterapeuty.

*Źródło finansowania:* Praca sfinansowana ze środków własnych autorek.  
*Konflikt interesów:* Autorki nie zgłaszają konfliktu interesów.

#### BIBLIOGRAFIA

1. Urban J. Wybrane zagadnienia genodermatoz wieku rozwojowego – rybia łuska wrodzona i dziedziczna *Nowa Med* 2000; 11. Dostępny na URL: <http://www.czytelniamedyczna.pl/1343,wybrane-zagadnienia-genodermatoz-wieku-rozwojowego-rybia-luska-wrodzona-i-dziedz.html>.
2. Takeichi T, Akiyama M. Inherited ichthyosis: non-syndromic forms. *J Dermatol* 2016; 43(3): 242–251.
3. Fatnassi R, Marouen N, Ragmoun H, et al. Le bébé collodion: aspects cliniques et intérêt du diagnostic antenatal. *Pan Afr Med J* 2017; 26: 118.
4. Glick JB, Craiglow BG, Choate KA, et al. Improved management of harlequin ichthyosis with advances in neonatal intensive care. *Pediatrics* 2017; 139(1): e20161003, doi: 10.1542/peds.2016-1003.
5. Simalti AK, Sethi H. Collodion baby. *Med J Armed Forces India* 2017; 73(2): 197–199.
6. Harvey H, Shaw M, Morrell D. Perinatal management of harlequin ichthyosis: a case report and literature review. *J Perinatol* 2010; 30: 66–72.
7. Nguyen MA, Gelman A, Norton SA. Practical events in the management of a collodion baby. *JAMA Dermatol* 2015; 151(9): 1031–1032.
8. Kaźmierczak M, Wróbel-Bania A, Mieczkowska E, i wsp. *Sposoby komunikowania się matki i dziecka po porodzie*. W: Mistowska E, red. *Edukacja dla bezpieczeństwa. Przegląd naukowo-metodyczny*. Poznań: Wyższa Szkoła Bezpieczeństwa; 2015: 213–239.
9. Gebuza G, Kaźmierczak M, Mieczkowska E, i wsp. Wsparcie społeczne podczas karmienia piersią. *Pol Prz Nauk Zdr* 2018; 4(57): 422–428.
10. Hallopeau H, Watelet R. Sur une forme atténuée de la maladie dite ichthyose foetale. *Ann Dermatol Syphiligr* 1884; 3: 149–152.
11. Elias S, Mazur M, Sabbagha R, et al. Prenatal diagnosis of harlequin ichthyosis. *Clin Genet* 1980; 17: 275–280.

#### Adres do korespondencji:

Mgr Kinga Tułacz  
Katedra Pediatrii  
Zakład Neonatologii  
Wydział Nauk o Zdrowiu  
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
ul. Bartla 5  
51-618 Wrocław  
Tel.: 667 204-469  
E-mail: kinga.tulacz@umed.wroc.pl

Praca wpłynęła do Redakcji: 20.08.2021 r.

Po recenzji: 10.09.2021 r.

Zaakceptowano do druku: 12.09.2021 r.