

Plan działania na pierwsze 90 dni

Krok po kroku: od diagnozy do dbania o siebie. Około 6 minut czytania · Ostatnia aktualizacja: październik 2026 r.

W skrócie

Kiedy poczujesz, że to dobry moment, by od osławania się z diagnozą przejść do aktywnego radzenia sobie z chorobą, ten plan pomoże ci rozłożyć pierwsze trzy miesiące na małe kroki. Działaj we własnym tempie: dni podane w planie to wskazówka, a nie sztywny termin.

Dni 1–30 · kroki 1 i 2

Poznaj swój punkt wyjścia

Badania wyjściowe i przegląd leków

Dni 30–60 · krok 3

Wprowadź codzienne ćwiczenia

Rozciąganie i łagodne ćwiczenia ustalone z fizjoterapeutą

Dni 60–90 · krok 4

Ułatw sobie życie w domu i poza nim

Zabezpiecz dom przed upadkami, a potem poszukaj kontaktu z innymi

1

Dni 1–30: poznaj swój punkt wyjścia

Badania wyjściowe pokazują, w jakim stanie jest dziś twój organizm, dzięki czemu ty i twoi lekarze łatwiej zauważycie później zmiany. W chorobie związanej z TRPV4 zaleca się co roku następujące badania kontrolne [6]:

- Badania czynnościowe płuc (spirometria) i badanie snu, które pokażą, jak pracuje przepona i jak oddychasz w nocy. Poproś o wykonanie badań czynnościowych płuc na siedząco i na leżąc oraz o pomiar dwutlenku węgla w nocy, a nie tylko tlenu: badanie snu nastawione na wykrywanie bezdechu sennego może błędnie uznać słaby oddech za bezdechy i skończyć się zaleceniem CPAP, który nie pomaga słabym mięśniom oddechowym [288].

- Laryngoskopia u laryngologa, która pokaże, jak poruszają się fałdy głosowe (struny głosowe).
- Badanie słuchu.
- Wizyta u fizjoterapeuty, który oceni siłę, gibkość i stopy, także pod kątem ortez lub wkładek ortopedycznych.
- Ocena kręgosłupa, bioder i stawów.

Kto wykonuje poszczególne badania, wyjaśnia poradnik Twój zespół specjalistów.

Jeśli nie masz jeszcze potwierdzonego wyniku badania genetycznego, zapytaj, czy możesz je zrobić. Do badań klinicznych przyjmuje się uczestników według podtypu genetycznego, dlatego jeśli chcesz wziąć udział w badaniach, potwierdzony wynik jest niezbędny [53].

2 Dni 1–30: przejrzyj przyjmowane leki

Spisz wszystko, co przyjmujesz: leki na receptę i bez recepty, witaminy oraz suplementy diety, i pokaż tę listę neurologowi lub farmaceutce.

- Amerykańskie stowarzyszenie pacjentów Charcot-Marie-Tooth Association (CMTA) wymienia dwa leki, które na podstawie dowodów naukowych uznano za potencjalnie szkodliwe w CMT. Są to stosowane w chemioterapii winkrystyna i paklitaksel [35]. Decyzje dotyczące leków należy podejmować razem z lekarzem [35].
- Nadmiar witaminy B6 sam w sobie może uszkadzać nerwy [58]. Policz, ile witaminy B6 dostarczają ci łącznie wszystkie preparaty wielowitaminowe i produkty „wspierające układ nerwowy”, które przyjmujesz.
- Autorzy dużego przeglądu badań nie znaleźli przekonujących dowodów, które uzasadniałyby ostrzeżenia przed innymi lekami, i podkreślili, że osobom z CMT nie należy odmawiać skutecznego leczenia [36].

3 Dni 30–60: wprowadź codzienne ćwiczenia

W CMT fizjoterapia ma pomóc utrzymać sprawność mięśni i stawów oraz zapobiegać problemom takim jak skrócone ścięgna. Nie chodzi w niej o dźwiganie bardzo dużych ciężarów [65].

- Poproś fizjoterapeutę o krótki zestaw ćwiczeń rozciągających na każdy dzień. Codzienne rozciąganie ścięgien Achillesa należy do standardowej opieki w chorobie związanej z TRPV4 [6].
- Dodaj umiarkowane ćwiczenia wzmacniające i ćwiczenia równowagi dobrane do twoich możliwości. W CMT wydają się one bezpieczne i pomocne, natomiast trening o dużej

intensywności jest odradzany [56].

- Zaczynij od małych kroków. Lepszy zestaw ćwiczeń, który dasz radę robić codziennie, niż trudny, który szybko porzucisz. Pomysły, jak wyrobić sobie ten nawyk, znajdziesz w przewodniku po ruchu.

4

Dni 60–90: ułatw sobie życie w domu i poza nim

CMT wpływa na równowagę i na to, jak wysoko stopy unoszą się nad podłogą przy każdym kroku. W rejestrze TRPV4 trudności z utrzymaniem równowagi miało 79% uczestników [3]. Przejście po domu i miejscu pracy z listą kontrolną w ręku (np. taką, jaką przygotowała amerykańska agencja zdrowia publicznego CDC) może zmniejszyć ryzyko upadków [151]:

- Usuń luźno leżące dywaniki albo podłóż pod nie matę antypoślizgową, a kable zwiń albo przymocuj taśmą wzdłuż ściany.
- Dodaj oświetlenie na górze i na dole schodów oraz lampki nocne po drodze do łazienki.
- Zamontuj poręcze po obu stronach schodów i uchwyty w łazience.
- Jeśli przez osłabienie dłoni trudno ci zapinać guziki lub posługiwać się sztućcami, zapytaj terapeutę zajęciowego o pomoce, które to ułatwiają [152].

Potem poszukaj kontaktu z innymi. CMTA, Hereditary Neuropathy Foundation i CMT Research Foundation chętnie przyjmują osoby z CMT2C, a dla osób z chorobami związanymi z TRPV4 działa też osobna grupa wsparcia. Zajrzyj na stronę Organizacje wspierające osoby z CMT.

Twoja lista kontrolna na 90 dni

- ☐ **Badania oddechowe umówione.** Wyjściowa ocena oddychania i siły przepony oraz badanie snu.
- ☐ **Wizyta u laryngologa umówiona.** Wyjściowa ocena ruchomości fałdów głosowych.
- ☐ **Badanie słuchu umówione.**
- ☐ **Leki przejrzane.** Wszystko, co przyjmujesz, sprawdzone z neurologiem lub farmaceutą.
- ☐ **Wynik badania genetycznego potwierdzony.** Albo badanie zlecone.
- ☐ **Temat ortez przemyślany.** Jeśli się potykasz lub masz opadającą stopę, zapytaj o ortozy stopowo-goleniowe i wizytę u technika ortopedy.
- ☐ **Codzienne ćwiczenia rozpoczęte.** Rozciąganie, zwłaszcza ścięgna Achillesa, uzgodnione z fizjoterapeutą.
- ☐ **Dom sprawdzony.** Dywaniki, kable, oświetlenie i poręcze.
- ☐ **Kontakt z innymi nawiązany.** Organizacja pacjentów, rejestr albo grupa wsparcia.

Źródła wykorzystane w poradniku

[3] Kosmanopoulos GP, Donohue JK, Hoke M, et al.; Inherited Neuropathies Consortium. "TRPV4 neuromuscular disease registry highlights bulbar, skeletal and proximal limb manifestations." *Brain* 2025;148(1):238-251 (online 2024). DOI 10.1093/brain/awae201. [academic.oup.com](https://academic.oup.com/brain/advance-article-abstract/doi/10.1093/brain/awae201/6688881)
Bezpłatny pełny tekst: [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37249082/)

[6] McCray BA, Schindler A, Hoover-Fong JE, Sumner CJ. "Autosomal Dominant TRPV4-Related Disorders." *GeneReviews*, NCBI Bookshelf NBK201366. First posted 2014; last update 4 December 2025. PMID 24830047. [ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24830047/)

[35] Charcot-Marie-Tooth Association. "Neurotoxic Medications" (updated July 2023; accessed 4 October 2026). cmtausa.org

[36] Cavaletti G, Forsey K, Alberti P. "Toxic medications in Charcot-Marie-Tooth patients: A systematic review." *Journal of the Peripheral Nervous System* 2023;28(3):295-307. DOI 10.1111/jns.12566. PMID 37249082. [pubmed.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37249082/) Pełny tekst na stronie CMTA: cmtausa.org

[53] Hereditary Neuropathy Foundation / CureCMT. "Clinical trials" patient resource. curecmt.org

[56] Leale I, Di Stefano V, Costanza C, Brighina F, Roccella M, Palma A, Battaglia G. "Telecoaching: a potential new training model for Charcot-Marie-Tooth patients: a systematic

review” (7 studies, 170 patients). *Frontiers in Neurology* 2024;15:1359091. DOI 10.3389/fneur.2024.1359091. [frontiersin.org](https://www.frontiersin.org)

[58] NIH Office of Dietary Supplements. “Vitamin B6: Fact Sheet for Health Professionals.” ods.od.nih.gov

[65] Charcot-Marie-Tooth Association. “Exercise and Nutrition.” cmtausa.org

[151] Centers for Disease Control and Prevention, STEADI. “Check for Safety: A Home Fall Prevention Checklist for Older Adults” (PDF, 2017). stacks.cdc.gov

[152] Charcot-Marie-Tooth Association. “Occupational Therapy Can Help Your Hands Keep Working” (Simply CMT, 1 May 2026). cmtausa.org

[288] Bach JR. “Noninvasive Respiratory Management of Patients With Neuromuscular Disease.” *Annals of Rehabilitation Medicine* 2017;41(4):519-538. DOI 10.5535/arm.2017.41.4.519. PMID 28971036. A review describing one specialist center's approach, written for neuromuscular disease in general, not CMT2C. [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov)

Pełne informacje o każdym źródle znajdziesz na stronie [Źródła](#). Ten poradnik to materiał edukacyjny przygotowany przez pacjentkę. Nie stanowi porady medycznej.