

Twój zespół specjalistów

Kto czym się zajmuje i czego się spodziewać na każdej wizycie. Około 8 minut czytania · Ostatnia aktualizacja: październik 2026 r.

W skrócie

CMT2C może dotyczyć stóp, dłoni, głosu, oddychania, słuchu i układu kostnego, dlatego dobra opieka to praca całego zespołu i kontrole raz w roku [6]. Z tego poradnika dowiesz się, kto czym się zajmuje i czego się spodziewać na każdej wizycie. Znajdziesz tu też listę kontrolną, dzięki której nic ci nie umknie.

Po co cały zespół?

Opieka nad osobami z chorobą związaną z TRPV4 jest wielodyscyplinarna. Mogą w niej uczestniczyć neurolog, lekarz rehabilitacji medycznej, ortopeda, specjaliści od słuchu, głosu i płuc, a także fizjoterapeuta i terapeuta zajęciowy [6]. Nie ma jeszcze opublikowanych wytycznych postępowania w CMT2C, dlatego obecne zalecenia wynikają z doświadczenia lekarzy, którzy mają pod opieką najwięcej pacjentów [6].

Jak to sobie wyobrazić

Neurolog specjalizujący się w chorobach nerwowo-mięśniowych jest jak kapitan drużyny. Każdy specjalista odpowiada za swoją część boiska, a kapitan pilnuje, żeby wszyscy grali według tej samej taktyki.

Jak zwykle przebiega opieka

1

Lekarz rodzinny

Dostrzega charakterystyczny zestaw objawów i kieruje cię do neurologa. Zabierz ze sobą listę tego, co u siebie zauważasz. Pomoże ci w tym dzienniczek objawów.

2

Neurolog specjalizujący się w chorobach nerwowo-mięśniowych

Bada cię i zleca badania nerwów. W CMT2C pokazują one zwykle słabsze sygnały nerwowe, przewodzone z prawidłową szybkością [6].

3

Badanie i poradnictwo genetyczne

Badanie genetyczne potwierdza zmianę w genie *TRPV4*. Zaleca się też poradnictwo genetyczne, podczas którego można omówić, co ten wynik oznacza dla ciebie i twojej rodziny [6].

4

Badania wyjściowe u specjalistów

Ocena krtani, oddychania, snu, słuchu, stóp i układu kostnego, dzięki której później łatwiej zauważyć zmiany [6].

5

Coroczna kontrola

Te same badania raz w roku, a na każdej wizycie pomiar masy ciała i wzrostu [6].

Wielu z tych specjalistów można spotkać w jednym miejscu, w **ośrodku eksperckim CMT** (CMT Center of Excellence). Amerykańskie stowarzyszenie pacjentów Charcot-Marie-Tooth Association (CMTA) prowadzi wykaz takich ośrodków w Stanach Zjednoczonych i w innych krajach. Zapewniają one specjalistyczną diagnostykę, poradnictwo genetyczne i opiekę wielodyscyplinarną [85]. Moim zdaniem, jeśli możesz dotrzeć do takiego ośrodka, warto potraktować wizytę w nim priorytetowo. Zobacz [pełną listę ośrodków](#).

Kto czym się zajmuje

Neurolog specjalizujący się w chorobach nerwowo-mięśniowych

Czym się zajmuje: chorobami nerwów i mięśni. Potwierdza rozpoznanie, przez lata śledzi zmiany i koordynuje pracę reszty zespołu [6].

Czego się spodziewać: dokładnego badania siły mięśni, odruchów i czucia, a także badania przewodnictwa nerwowego i elektromiografii (EMG), które sprawdzają, jak dobrze nerwy i mięśnie przewodzą sygnały [6].

Zapytaj: jakich corocznych badań kontrolnych potrzebujesz i czy są badania naukowe, w których możesz wziąć udział [53]. CMTA prowadzi wykaz specjalistów, którzy mają doświadczenie w opiece nad osobami z CMT [128].

Pulmonolog (specjalista chorób płuc)

Czym się zajmuje: kontroluje oddychanie, ponieważ CMT2C może osłabiać przeponę [6]. Niektórzy pulmonolodzy specjalizują się w osłabieniu mięśni oddechowych w chorobach nerwowo-mięśniowych. Nie ma ich wszędzie, ale jeśli masz dostęp do takiego lekarza, warto poprosić o skierowanie.

Czego się spodziewać: badań czynnościowych płuc (spirometrii), czasem zdjęć RTG klatki piersiowej wykonywanych podczas oddychania oraz badania snu [6]. Gdy mięśnie oddechowe są osłabione, pomaga wentylacja w nocy: aparat dwupoziomowy (BiPAP), w którym różnica między dwoma ciśnieniami jest wystarczająco duża, albo respirator domowy [288]. CPAP to inne urządzenie. Utrzymuje drogi oddechowe otwarte, ale nie wspomaga słabych mięśni oddechowych ani nie leczy niedostatecznej wentylacji, do której prowadzi ich osłabienie. Dlatego nie jest właściwym wyborem, gdy te mięśnie są słabe [307]. Niektóre opracowania nadal wymieniają razem „BiPAP lub CPAP” [6], więc jeśli zaproponowano ci CPAP, zapytaj, czy lepszy nie byłby aparat dwupoziomowy albo respirator.

O co warto poprosić: o badania czynnościowe płuc na siedząco i na leżąco, o pomiar dwutlenku węgla w nocy, a nie tylko tlenu, oraz o pomiar siły kaszlu. Te wskazówki pochodzą z przeglądu dotyczącego chorób nerwowo-mięśniowych w ogóle, a nie CMT2C [288]. Wczesne objawy słabnącego oddechu opisuje strona [Oddech i głos](#).

Sam tlen nie jest bezpieczny: jeśli kiedyś będziesz potrzebować pilnej pomocy medycznej, uprzedź lekarzy i ratowników, że masz osłabione mięśnie oddechowe. Zalecenia opracowane dla innych chorób nerwowo-mięśniowych ostrzegają, że podawanie samego tlenu, bez wspomagania oddychania aparatem dwupoziomowym lub respiratorem, może maskować lub nasilać gromadzenie się dwutlenku węgla [153]. Breathe with MD, Inc. podkreśla, że tlenu nigdy nie należy podawać bez stałego monitorowania poziomu dwutlenku węgla [126].

Laryngolog lub foniatra

Czym się zajmuje: bada krtani, ponieważ w CMT2C często występuje osłabienie fałdów głosowych (strun głosowych) [6].

Czego się spodziewać: laryngoskopii, czyli badania, w którym lekarz ogląda fałdy głosowe przez małą kamerę, gdy mówisz i oddychasz [6]. W rejestrze TRPV4 osłabienie fałdów głosowych stwierdzono u 85% osób zbadanych przez laryngologa, a w całej grupie u 55%, więc często pozostaje ono niezauważone, dopóki ktoś nie zajrzy do krtani [3].

Z kim współpracuje: z logopedą, który może pomóc w pracy nad głosem [6].

Audiolog (specjalista od słuchu)

Czym się zajmuje: raz w roku bada słuch, ponieważ u części osób z CMT2C pojawia się niedosłuch [6].

Czego się spodziewać: badania słuchu w wyciszonej kabinie. Jeśli badanie wykaże niedosłuch, porozmawiacie o możliwościach rehabilitacji słuchu [6].

Fizjoterapeuta

Czym się zajmuje: pomaga ci bezpiecznie zachować sprawność ruchową. Chodzi m.in. o codzienne rozciąganie skróconych ścięgien Achillesa, ćwiczenia równowagi, umiarkowane ćwiczenia wzmacniające i porady dotyczące ortez [6].

Czego się spodziewać: oceny siły, gibkości i chodu oraz zestawu ćwiczeń do wykonywania w domu. W CMT umiarkowany trening oporowy i ćwiczenia równowagi wydają się bezpieczne i pomocne, natomiast trening o bardzo dużej intensywności jest odradzany [56]. Najlepiej, jeśli fizjoterapeuta zna się na chorobach nerwowo-mięśniowych [65]. Śmiało możesz zapytać, czy ma doświadczenie w pracy z osobami z CMT [127].

Więcej szczegółów znajdziesz w [przewodniku po ruchu](#).

Terapeuta zajęciowy

Czym się zajmuje: pomaga w codziennych czynnościach. W tym samym rejestrze 49% uczestników miało trudności z zapinaniem guzików lub zamków błyskawicznych [3].

Czego się spodziewać: podpowiedzi i przyrządów, które ułatwiają codzienne czynności, takich jak haczyk do zapinania guzików, obciążone sztucce czy otwieracz do słoików, a czasem także ortez na dłonie. Dzięki temu łatwiej zachować samodzielność [152].

Technik ortopeda (ortotyk)

Czym się zajmuje: projektuje i dopasowuje ortozy. W CMT jest to często orteza stopowo-goleniowa (AFO), czyli lekki usztywniacz wkładany do buta, który podtrzymuje staw skokowy i pomaga przy opadaniu stopy [6].

Czego się spodziewać: pomiarów i wizyty, na której orteza zostanie dopasowana. Ortezy na wymiar można wykonać z tworzywa sztucznego lub z włókna węglowego [83], a buty sięgające za kostkę mogą dodatkowo ustabilizować staw skokowy [83].

Ortopeda

Czym się zajmuje: kośćmi i stawami, czyli m.in. kształtem stóp, przykurczami (zesztywniałymi stawami, które nie zginają się już w pełnym zakresie), skoliozą i biodrami [6].

Czego się spodziewać: zdjęć RTG i rozmowy o możliwościach leczenia. Operację rozważa się przy bardzo wysokim podbiciu, nasilonych przykurczach albo skoliozie, która powoduje ból lub utrudnia oddychanie [6].

Psycholog lub psychoterapeuta

Czym się zajmuje: dba o twoje zdrowie emocjonalne. Życie z postępującą chorobą jest trudne, a rozmowa z kimś, kto rozumie, czym jest przewlekła choroba, może pomóc. Zajrzyj do poradnika [Emocje i CMT2C](#).

Twój zespół specjalistów: lista kontrolna

Zaznaczaj tu, u których specjalistów masz już wizyty za sobą. Lista dobrze się drukuje, więc możesz zabierać ją ze sobą do lekarzy.

Specjalista	Główne zadanie w CMT2C	Etap	Nazwisko i kontakt
Neurolog (choroby nerwowo-mięśniowe)	Rozpoznanie, obserwacja przebiegu, koordynacja opieki	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Poradnia genetyczna	Wyjaśnienie, co wynik badania genetycznego oznacza dla ciebie i rodziny	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Pulmonolog	Badania oddechowe, badanie snu, wspomaganie oddychania	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Laryngolog lub foniatra	Ocena fałdów głosowych (laryngoskopia), głos i połykanie	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Audiolog	Coroczne badanie słuchu	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Fizjoterapeuta	Rozciąganie, równowaga, umiarkowane ćwiczenia wzmacniające, porady dotyczące ortez	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Terapeuta zajęciowy	Pomoce i sposoby ułatwiające codzienne czynności	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Technik ortopeda	Ortezy, np. stopowo-goleniowe (AFO)	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____
Ortopeda	Stopy, kręgosłup, biodra i stawy	☐ Potrzebne skierowanie ☐ Wizyta umówiona ☐ Po wizycie	_____ _____

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/awae201/7544442)
Bezpłatny pełny tekst: [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40111111/)
- [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/)
- [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/articles/10.3389/fneur.2024.1359091/full)
- [65]** Charcot-Marie-Tooth Association. "Exercise and Nutrition." cmtausa.org
- [83]** Muscular Dystrophy Association. "Charcot-Marie-Tooth disease: Medical management." mda.org
- [85]** Charcot-Marie-Tooth Association. "CMTA Centers of Excellence" directory (accessed 11 October 2026). cmtausa.org
- [126]** Breathe with MD, Inc. "Oxygen Caution" (patient-run charity education page, undated; accessed 10 October 2026). breathewithmd.org
- [127]** Hereditary Neuropathy Foundation / CureCMT. "Physical Therapy and Exercise" (accessed 12 October 2026). curecmt.org
- [128]** Charcot-Marie-Tooth Association. "CMT Clinicians" directory (accessed 10 October 2026). cmtausa.org
- [152]** Charcot-Marie-Tooth Association. "Occupational Therapy Can Help Your Hands Keep Working" (Simply CMT, 1 May 2026). cmtausa.org
- [153]** Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al.; DMD Care Considerations Working Group. "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management." *Lancet Neurology* 2018;17(4):347-361. DOI 10.1016/S1474-4422(18)30025-5. PMID 29395990. Guidance written for Duchenne muscular dystrophy, not CMT. [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29395990/)
- [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/28971036/)
- [307]** Graustein A, Carmona H, Benditt JO. "Noninvasive respiratory assistance as aid for respiratory care in neuromuscular disorders." *Frontiers in Rehabilitation Sciences* 2023;4:1152043. DOI 10.3389/fresc.2023.1152043. PMID 37275400. A review written for neuromuscular disease in general, not CMT2C. [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37275400/)

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