

Dzienniczek objawów

Krótki formularz do zabrania na wizytę. Wypełnij na ekranie lub wydrukuj · Ostatnia aktualizacja: październik 2026 r.

W skrócie

Krótki formularz do wypełnienia przed wizytą, żeby w gabinecie o niczym nie zapomnieć. Znajdziesz w nim objawy, które badania wiążą z CMT2C [3]. Możesz wypełnić go tutaj, wydrukować albo pobrać plik PDF. Zaznacz to, co cię dotyczy.

O mnie

Imię i nazwisko	Data
Mój wariant <i>TRPV4</i>	Wizyta u

Od ostatniej wizyty

W każdym wierszu zaznacz jedno pole. Jeśli coś jest nowe albo się nasiliło, dopisz krótką uwagę.

Obszar	Na co zwrócić uwagę	Nowe	Gorzej	Bez zmian	Brak
Chodzenie i równowaga					
Chodzenie	Potykanie się, zahaczanie palcami o podłoże, pokonywanie krótszych dystansów				
Równowaga	Chwiejność, upadki lub sytuacje bliskie upadku				
Stopy i kostki	Zmiany kształtu stóp, skręcenia kostki, bolesne miejsca, kłopoty z ortezami				
Biodra i uda	Trudność ze wstawaniem z krzesła lub wchodzeniem po schodach				

Obszar	Na co zwrócić uwagę	Nowe	Gorzej	Bez zmian	Brak
Ręce i dłonie					
Dłonie	Guziki, suwaki, sztucce, pisanie, otwieranie słoików	☐	☐	☐	☐
Barki	Unoszenie rąk, odstające łopatki	☐	☐	☐	☐
Obszar	Na co zwrócić uwagę	Nowe	Gorzej	Bez zmian	Brak
Głos, oddychanie i sen					
Głos	Chrypka, cichy lub zmęczony głos	☐	☐	☐	☐
Głośny oddech	Wysoki, świszczący dźwięk przy wdechu (stridor)	☐	☐	☐	☐
Duszność	Brak tchu przy wysiłku lub na leżąco	☐	☐	☐	☐
Sen	Chrapanie, zmęczenie po przebudzeniu, poranne bóle głowy	☐	☐	☐	☐
Połykanie	Kaszel lub krztuszenie się przy jedzeniu i piciu	☐	☐	☐	☐
Obszar	Na co zwrócić uwagę	Nowe	Gorzej	Bez zmian	Brak
Inne					
Słuch	Trudność z dosłyszeniem rozmówców, podgłaśnianie telewizora	☐	☐	☐	☐
Pęcherz	Trudność z oddawaniem moczu, nagłe parcie, popuszczanie	☐	☐	☐	☐
Czucie	Drętwienie, mrowienie lub osłabione czucie w stopach	☐	☐	☐	☐
Ból i kurcze	Ból stawów, kurcze mięśni	☐	☐	☐	☐
Kręgosłup	Ból pleców, zmiana postawy lub krzywizny	☐	☐	☐	☐
Energia i nastrój	Zmęczenie, obniżony nastrój, niepokój	☐	☐	☐	☐

Uwagi o tym, co jest nowe albo się nasiliło

Dlaczego właśnie te? Objawy na tej liście pochodzą z rejestru TRPV4 [3] i z opracowania klinicznego poświęconego chorobom związanym z TRPV4 [6]. Do tego dochodzi połykanie, które według European CMT Federation warto sprawdzać [84].

Badania i pytania

Ostatnie badania

- ☐ Badania oddechowe: _____
- ☐ Badanie snu: _____
- ☐ Laryngoskopia
(laryngolog): _____
- ☐ Badanie słuchu: _____
- ☐ Ocena kręgosłupa
i bioder: _____

Moje pytania na dziś

Nowe lub odstawione leki i suplementy

To badania kontrolne zalecane co roku w chorobie związanej z TRPV4 [6].



Nie czekaj na wizytę, jeśli masz trudności z oddychaniem, głośny oddech albo zauważysz nagłą zmianę głosu lub nagłe kłopoty z połykaniem. Pilnie zgłoś się po pomoc medyczną.

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/awae201/7581231)
Bezpłatny pełny tekst: [pmc.ncbi.nlm.nih.gov](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3881231/)

[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/)

[84] European CMT Federation. "Nutrition and Charcot-Marie-Tooth." ecmtf.org

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