

Zrozumieć CMT2C

Prosty przewodnik po nerwach, genie i objawach. Około 6 minut czytania · Ostatnia aktualizacja: październik 2026 r.

W skrócie

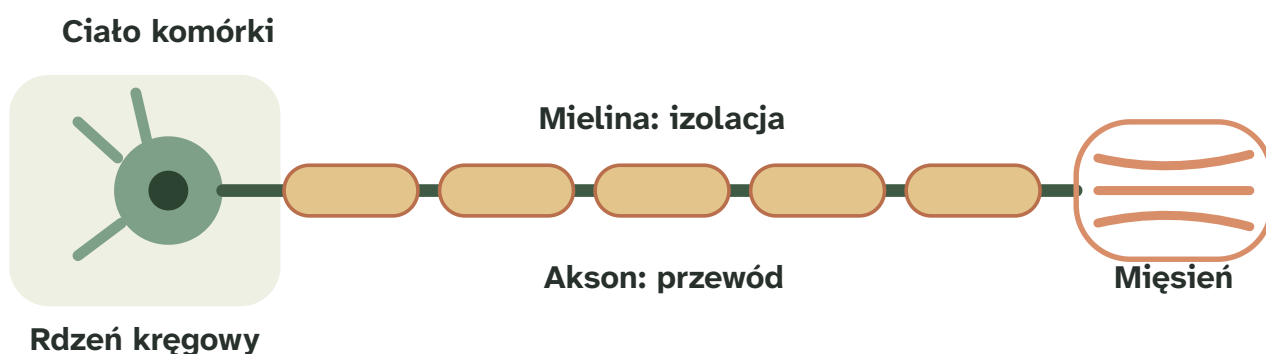
CMT2C to dziedziczna choroba nerwów wywołana zmianą w jednym genie, *TRPV4*. Powoduje przede wszystkim osłabienie mięśni, ale w odróżnieniu od większości postaci CMT często dotyczy też głosu, oddychania i układu kostnego [6]. Nie da się jej jeszcze wyleczyć, ale dobra opieka naprawdę zwiększa bezpieczeństwo i ułatwia codzienne życie [6].

Podstawowe informacje

Choroba Charcota-Mariego-Tootha (CMT) to grupa dziedzicznych chorób, które uszkodzają nerwy obwodowe, czyli nerwy leżące poza mózgiem i rdzeniem kręgowym. Przekazują sygnały do mięśni, a w drugą stronę przesyłają informacje o tym, co czujemy [9]. Na którąś z postaci CMT choruje około 1 na 2500 osób [9]. CMT2C to jedna z jej rzadkich postaci [1].

Jak to sobie wyobrazić

Wyobraź sobie, że mózg i rdzeń kręgowy to elektrownia, a nerwy obwodowe to długie przewody, którymi prąd płynie do stóp, dłoni, krtani i mięśni oddechowych. W CMT te przewody są uszkodzone, więc tam, gdzie prąd jest potrzebny, dociera go mniej.



W CMT typu 1 zmiany dotyczą głównie izolacji (mieliny). W CMT typu 2, do którego należy CMT2C, uszkodzony jest sam przewód (akson), więc do mięśnia dociera słabszy sygnał [9].

Przyczyna genetyczna

CMT2C wywołuje zmiana w genie o nazwie *TRPV4* [10]. Można ją porównać do literówki w instrukcji budowy jednego białka. Ponieważ to zmiana genetyczna, ma się ją od urodzenia, nawet jeśli choroba daje o sobie znać dużo później. Pierwsze objawy mogą się pojawić już przy urodzeniu, ale też dopiero po 80. roku życia [6].

Gen *TRPV4* odpowiada za budowę kanału, czyli maleńkiej bramki w błonie komórkowej, która wpuszcza wapń do środka [23]. W CMT2C ta bramka działa za mocno. Fachowo nazywa się to nadmierną aktywnością (ang. gain of function) [6].



Pomarańczowe kropki oznaczają wapń. Wygląda na to, że gdy do komórki dostaje się go za dużo, z czasem uszkodza to nerwy. Taki obraz wyłania się z badań laboratoryjnych i badań na zwierzętach [6].

CMT2C dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Każde dziecko rodzica z CMT2C może odziedziczyć tę zmianę z prawdopodobieństwem 1 na 2 [6]. Nasilenie choroby bywa bardzo różne, nawet w obrębie jednej rodziny, i nie da się go przewidzieć na podstawie wyniku badania genetycznego [6].

Objawy, które wyróżniają CMT2C

Większość postaci CMT dotyczy głównie stóp i dłoni. CMT2C często obejmuje też mięśnie, których używamy do mówienia i oddychania, choć u poszczególnych osób w bardzo różnym stopniu [6].

Oddychanie i przepona

Przepona to duży mięsień pod płucami, dzięki któremu nabieramy powietrza. Gdy choroba obejmuje nerwy, które nią sterują, może pojawić się duszność albo kłopot z oddychaniem na leżąco, a także bezdech senny [6]. W największym badaniu, czyli w rejestrze TRPV4, duszność zgłaszało 55% uczestników [3]. W tej postaci CMT ważne jest regularne sprawdzanie oddychania [6].

Ręce, nogi i stopy

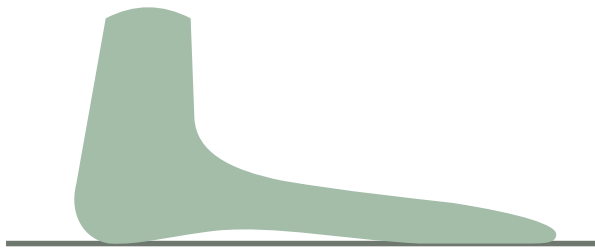
Często występują osłabienie i zanik mięśni podudzi, opadanie stopy (trudność z uniesieniem przedniej części stopy) i wysokie podbicie [6]. W CMT2C osłabienie nie zawsze zaczyna się od stóp: może obejmować także barki, biodra i uda, a jedna strona ciała bywa słabsza od drugiej [6]. Zmiany kształtu stóp zgłosiło 73% uczestników rejestru [3].

Krtień

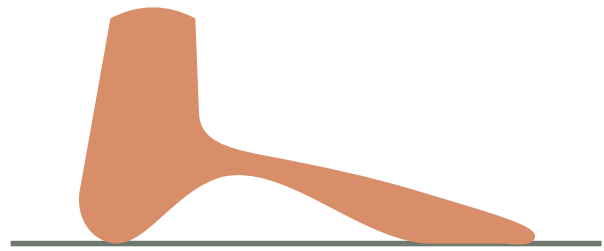
Osłabienie fałdów głosowych (strun głosowych) opisuje się jako cechę charakterystyczną choroby związanej z TRPV4 [6]. Może powodować chrypkę lub cichy głos albo głośny, świszczący wdech, nazywany stridorem. W rejestrze chrypkę zgłaszało 45% uczestników, a stridor 40% [3].

Słuch, pęcherz i układ kostny

U niektórych osób pojawiają się też niedosłuch, problemy z pęcherzem moczowym albo skrzywienie kręgosłupa (skolioza) [6].



Typowy łuk stopy



Wysokie podbicie (stopa wydrążona)

Nierównomierne osłabienie mięśni stopy może z czasem podciągać kości w coraz wyższy łuk, przez co podłoża dotyka mniejsza część podeszwy [6].

Co warto zapamiętać

- ✓ **To choroba genetyczna.** CMT2C wywołuje zmiana w genie *TRPV4*. Choroba występuje rodzinnie, choć jej nasilenie może się bardzo różnić nawet u krewnych [6].
- ✓ **Uszkadza „przewód” nerwu.** CMT2C to neuropatia aksonalna: uszkodzone jest samo włókno nerwowe, więc sygnał docierający do mięśni jest słabszy [9].
- ✓ **Może dotyczyć głosu i oddychania.** W odróżnieniu od większości postaci CMT często obejmuje fałdy głosowe i przeponę [6].
- ✓ **Dotyczy kończyn.** Powoduje osłabienie nóg, stóp i dłoni, a czasem także barków i bioder. Może też zmieniać kształt stóp [6].
- ✓ **Nie da się jej jeszcze wyleczyć, ale opieka pomaga.** Standardowa opieka obejmuje regularne kontrole oddychania, głosu i słuchu, rehabilitację, ortezy, a w razie potrzeby wspomaganie oddychania [6]. Trwają prace nad pierwszym lekiem zaprojektowanym z myślą o CMT2C (zobacz stronę Badania kliniczne i naukowe).

Źródła wykorzystane w poradniku

[1] Orphanet (INSERM). “Autosomal dominant Charcot-Marie-Tooth disease type 2C,” ORPHA:99937, last update 1 July 2026. orpha.net

[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

Bezpłatny pełny tekst: pmc.ncbi.nlm.nih.gov

[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

[9] MedlinePlus Genetics (US National Library of Medicine). “Charcot-Marie-Tooth disease,” last updated 8 May 2026. medlineplus.gov

[10] Landouré G, Zdebik AA, Martinez TL, et al. “Mutations in TRPV4 cause Charcot-Marie-Tooth disease type 2C.” Nature Genetics 2010;42:170-174. DOI 10.1038/ng.512. PMID 20037586. nature.com

[23] Nilius B, Voets T. “The puzzle of TRPV4 channelopathies.” EMBO Reports 2013;14(2):152-163. DOI 10.1038/embor.2012.219. link.springer.com

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