



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/CN/intro>

家族性地中海热

第几版本2016

1.什么是家族性地中海热？

1.1什么是家族性地中海热？

家族性地中海热（Familial Mediterranean fever, FMF）是一种遗传性疾病，特征是周期性高热，伴有腹部、胸部疼痛和关节肿痛。该病通常见于地中海和中东，尤其是犹太人（特别是西班牙系犹太人）、土耳其人、阿拉伯人和亚美尼亚人。

1.2家族性地中海热常见吗？

家族性地中海热在高危人群中的患病率是1-3/1000，而在世界其它地方则较为罕见。然而，在发现相关致病基因后，即使在那些被认为家族性地中海热罕见的人群中，如意大利人、希腊人和美国人，该病的诊断也多了起来。

大约90%的FMF病人在20岁之前发病，其中一半的病人在10岁内发病。男孩的患病率比女孩稍高（13：10）

1.3FMF的原因是什么？

FMF是遗传性疾病。相关基因由地中海热（Mediterranean fever）而得名被称作MEFV基因，它编码一种蛋白，该蛋白能够下调炎症反应。如果该基因发生突变，就像FMF，就不能发挥这一调节作用，病人则表现为发热。

1.4 FMF是否遗传？

FMF为常染色体隐性遗传（与性别无关）。这种遗传方式下，需要2个突变的拷贝才能患病，一个拷贝来自母亲，另一拷贝来自父亲。因此，父母双方都应该是携带者（携带者只有一个突变的拷贝而不患病）而不是病人。如果在一个大家庭中，通常可以在兄弟姐妹、表兄弟姐妹、叔父或远亲中见到FMF。然而，在一小部分病例中可以见到父母双方一人为FMF患者，另一人为携带，则孩子的患病的可能为50%，两个孩子中就有有一个可能患病。

1.5为什么我的孩子会患此病，能够预防吗？

儿童患病是由于携带FMF致病基因

1.6此病传染吗？

不传染

1.7FMF主要的症状是什么？

FMF主要的症状是周期性发热，伴有腹部、胸部或关节疼痛。腹痛最常见，见于90%的病人。20-40%的病人有胸部疼痛，50-60%的病人有关节痛。

通常情况下，患儿主诉一种独特的发作类型，如周期性腹痛和发热。但是一些病人则表现不同的发作类型，一次发作只有一种表现，或合并有几种表现，如腹痛伴胸痛或胸痛伴关节炎。

这些发作是自限性的，持续14天。一次发作结束后，患儿可以完全恢复正常，而且在两次发作间期可以是完全正常的。有些发作可能非常疼痛使得病人及家人必须去就医。特别是严重的腹痛发作起来与急性阑尾炎相似，因此某些病人可能会接受不必要的手术，如阑尾炎手术。

然而，某些发作可能很轻微以至于与腹部不适相混淆。这就是为什么难以识别这些病人的一个原因。在腹痛期间，患儿通常会有便秘，但是随着疼痛的好转，很快出现软便。

发作期间，有些患儿的体温可能会非常高，另一些患儿可能只有轻度的体温升高。胸痛一般是单侧的，可以非常严重，使得病人不能够深呼吸，胸痛几天之内即可缓解。

通常每次发作只有一个关节受累（单关节炎），踝关节和膝关节受累较常见。表现为关节肿胀疼痛不能行走。1/3关节受累的病人在受累关节上可见到红斑样皮疹。关节症状持续时间可能较其他症状持续时间稍长。症状完全缓解需要4天至2周。反复的关节肿痛可能是某些儿童唯一的表现，会被误诊为急性风湿热或幼年类风湿性关节炎。

大约在54-60%的病人中，关节病变会成为慢性并引起不可逆性改变。

FMF的特征性皮疹为丹毒样皮疹，见于双下肢和关节。一些患儿可能会主诉腿痛

最少见的一些类型包括反复发作的心包炎（心脏外膜的炎症）、肌炎、脑膜炎和睾丸炎。

1.8可能的并发症是什么？

FMF患儿中一些以血管炎为特征的疾病也较常见，例如过敏性紫癜和结节性多动脉炎。在未经治疗的病人中，淀粉样变性病是FMF最重要的并发症。淀粉样蛋白是一种特殊的蛋白质，可以沉积在某些器官，如肾脏、肠道、皮肤、心脏并且引起脏器功能的逐渐丧失，特别是肾脏功能。淀粉样变性病并不是FMF特异的改变，也可并发与其他未适当治疗的慢性炎症性疾病，发现蛋白尿提示可能是患有该病。在消化道和肾中发现淀粉样变就可以诊断。接受适当剂量秋水仙素治疗的儿童可避免致命性并发症。

1.9本病在每个患儿的表现是否相同？

每个FMF患儿的表现并不相同。而且，即使在同一个患儿每次发作的类型、持续时间和严重程度也不相同。

1.10该病在成人中和儿童中有区别吗？

一般来讲，儿童FMF与成人FMF相似。但是，本病的某些特点如关节炎和肌炎在儿童时期更为常见，而且随着年龄的增长发作的频率下降。睾丸炎尤其见于小男孩而不是成年男性。FMF的发病年龄也非常重要。在未接受治疗的起病早的病人中发生淀粉样变性病的危险较高。