



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

## 家族性地中海热

第几版本2016

### 2. 诊断和治疗

#### 2.1 如何诊断该病

一般从以下几步进行：

**临床怀疑：** 只有发作至少3次以上时才有可能考虑该病。应重视关于种族背景、类似症状的亲属或肾功能不全的详细病史。

还应当要求父母对既往发病情况进行详细的描述。

**随诊：** 对于疑诊的FMF患儿在确定诊断之前应进行密切的随诊。在随诊期间，应尽可能在发作期进行全面的体格检查和血液检查以发现是否存在炎症。一般来讲，在发作期这些检查为阳性，而在发作消退后则恢复到正常或接近正常。用于发作期诊断FMF的分类标准有助于大家认识FMF。由于种种原因，医生常常不能见到患儿的发作情况。所以应该要求父母写日记描述在发作期间发生的事情。父母也可以在当地的化验室进行血液检查。

**对秋水仙素治疗的反应：** 通过临床和实验室检查结果高度怀疑FMF的儿童要接受大约6个月的秋水仙素治疗，以评价对治疗的反应。如果患儿有FMF，那么发

作的次数、严重程度和持续时间既不会完全消失也不会下降。

只有完成上述步骤后，才能接受FMF这一诊断，并终生应用秋水仙素。

由于FMF累及身体多个系统，因此需要各科专家参与诊断和管理该病。通常包括普通儿科医生、儿科或成人（他们也看儿科病人）风湿病医生、肾脏病医生以及胃肠病医生。

**遗传分析：** 近两年来，对病人进行遗传分析可以确定与发生FMF相关的突变基因的存在。

如果患儿携带分别来自父母的两个突变基因，则FMF的临床诊断可以被确定。但是到目前为止，只有70-80%的FMF患儿发现存在这种突变。这意味着有的FMF病人可以没有基因突变。因此，诊断FMF主要还是要依靠临床判断。遗传分析并不适用于所有国家的每个医疗中心。

发热和腹痛是儿童时期常见的主诉，因此，甚至是在高危人群中诊断FMF也不容易，意识到是该病往往需要花费几年的时间。这种延迟诊断应特别重视，因为这样会增加未接受治疗的病人淀粉样变性病的危险。

其它很多疾病也伴有周期性发热、腹痛和关节痛。这些病中大多数也是遗传性的。它们与FMF在临床特点上有一些共同之处，但是每种疾病都有其显著的临床和实验室特征。

---

## 2.2 辅助检查的重要性是什么？

如前所述，实验室检查对于诊断FMF非常重要。例如红细胞沉降率（ESR）、CRP、全血细胞计数及纤维蛋白原在发作期都要进行测定，以了解炎症的程度。患儿症状缓解后复查上述检查，观察这些结果是否恢复到正常或接近正常。大约有1/3的病人结果恢复正常，但是另2/3病人各项指标虽然显著下降但仍高于正常高限。

还需要少量的血进行基因分析。终生服用秋水仙素的患儿每年要复查两次血和尿。

尿样主要检测是否有蛋白或红细胞。在发作期，尿液可能有一过性异常。但是，伴有淀粉样变性病的病人，蛋白尿将持续存在。所以，当出现蛋白尿时，提示淀粉样变性病，医生要作进一步直肠活检或肾脏活检。直肠活检是在直肠取一小块直肠组织，很容易操作。如果直肠活检没能证明，还需要肾脏活检来证明。用来活检的组织进行染色和淀粉沉积的检测。

## 2.3 FMF能够治疗/治愈吗？

FMF不能被治愈，但可以通过终生使用秋水仙素治疗，这样可以预防和减少复发，淀粉样变也会预防。如果病人停止用药，反复发作和淀粉样变性的危险将同原来一样存在。

## 2.4 FMF的治疗措施？

FMF的治疗非常简单、廉价，而且没有较大的药物副作用。目前，秋水仙碱是唯一用于治疗FMF的药物。诊断本病后，患儿必须终生服药。正

确用药可使发作减少60%左右，30%的病人可获得部分效果，540%的病人治疗无效。

秋水仙碱治疗不仅可以控制发作，而且可以减少淀粉样变性的危险性。因此，对于医生来说，重要的是要反复向病人及其父母解释每天遵医嘱服药的必要性。病人的依从性非常重要。如果建立了这种依从关系，那么患儿则可以正常生活，寿命正常。没有医生的指导，父母不能减量药物。已经开始发作时，不应该改变秋水仙碱的用量，增加剂量是无效的。重要的是预防将来的发作。生物制剂可用于秋水仙素耐药的患儿

## 2.5 药物治疗的副作用有哪些？

对于父母来讲，不太容易接受让它们的孩子终生服用这种药片。通常他们会担心秋水仙碱可能的副作用。秋水仙碱是一种安全的药物，只有很小的副作用，多在减量后好转。最常见的副作用是腹泻。

一些患儿由于频繁的水样便而不能耐受所给剂量。对于这种患儿，应当减少剂量直至患儿能够耐受，然后再缓慢地小剂量地增加剂量直至恢复到相应剂量。饮食中的乳糖应当减少3周，胃肠道症状就会消失。

其他的副作用有恶心、呕吐及腹部痉挛性痛。偶有病人可引起肌肉无力。外周血细胞数量（白细胞、红细胞和血小板）可偶尔有降低，随着剂量的减少可以恢复。

## 2.6 治疗持续多长时间？

要求终生的预防性治疗。

## 2.7 非传统或辅助治疗有哪些？

没有这一类的治疗。

---

### **2.8需要什么样的定期检查？**

接受治疗的患儿应该至少一年进行两次血液和尿液检查。

### **2.9该病将持续多长时间？**

该病为终生性疾病。

### **2.10该病的远期进展（预后）如何？**

如果正确地终生服用秋水仙碱，FMF患儿可正常生活。但是，如果延迟诊断或对治疗的依从性不够，那么发生淀粉样变性的危险性增高，这就有可能预后不良。发生淀粉样变性的患儿可能需要肾移植。

生长迟缓并不是FMF的主要问题。但是在一些患儿中，青春期生长发育（生长增速期）只有在接受秋水仙碱治疗后才得以恢复。

### **2.11FMF是否有完全恢复的可能？**

没有，因为FMF是遗传性疾病。但是，终生接受秋水仙碱治疗给与了病人过正常生活的机会，生活不受限制，而且没有发生淀粉样变性的危险。