https://printo.it/pediatric-rheumatology/TW/intro

家族性地中海熱

第? 版本

2.診斷和治療

2.1如何診斷該病

一般從以下幾步進行:

臨床懷疑: 只有發作至少3次以上時才有可能考慮該病。應重視關於種族背景、類似症狀的親屬或腎功能不全的詳細病史。還應當要求父母對既往發病情況進行詳細的描述。

隨診: 對於懷疑有FMF的病童在確定診斷之前應進行密切的追蹤。在追蹤期間，應盡可能在發作期進行全面的體格檢查和血液檢查以發現是否存在炎症。一般來講，在發作期這些檢查為陽性，而在發作消退後則恢復到正常或接近正常。用於發作期診斷FMF的分類標準有助於大家認識FMF。由於種種原因，醫生常常不能見到病童的發作情況。所以應該要求父母寫日記描述在發作期間發生的事情。父母也可以在當地的化驗室進行血液檢查。

對秋水仙素治療的反應: 通過臨床和實驗室檢查結果高度懷疑FMF的兒童要接受大約6個月的秋水仙素治療，以評價對治療的反應。如果病童有FMF，那麼發作的次數、嚴重程度和持續時間會完全消失或下降。

只有完成上述步驟後，才能接受FMF這一診斷，並終生使用秋水仙素。 由於FMF影響身體多個系統，因此需要各科專家參與診斷和追蹤該病。通常包括普通兒科醫生、兒科或成人（他們也看兒科病人）風濕病醫生、腎臟病醫生以及胃腸病醫生。 遺傳分析:

近兩年來，對病人進行遺傳分析可以確定與發生FMF相關的突變基因的存在。 如果病童攜帶分別來自父母的兩個突變基因，則FMF的臨床診斷可以被確定。但是到目前為止，只有70～80%的FMF病童發現存在這種突變。這意味著有的FMF病人可以沒有基因突變。因此，診斷FMF主要還是要依靠臨床判斷。遺傳分析並不適用於所有國家的每個醫療中心。 發熱和腹痛是兒童時期常見的主訴，因此，甚至是在高危人群中診斷FMF也不容易，意識到是該病往往需要花費幾年的時間。這種延遲診斷應特別重視，因為這樣會增加未接受治療的病人澱粉樣變性病的危險。 其它很多疾病也伴有週期性發熱、腹痛和關節痛。這些病中大多數也是遺傳性的。它們與FMF在臨床特點上有一些共同之處，但是每種疾病都有其顯著的臨床和實驗室特徵。

2.2輔助檢查的重要性是什麼?

如前所述，實驗室檢查對於診斷FMF非常重要。例如紅細胞沉降率（ESR）、CRP、全血細胞計數及纖維蛋白原在發作期都要進行測定，以瞭解炎症的程度。病童症狀緩解後複查上述檢查，觀察這些結果是否恢復到正常或接近正常。大約有1/3的病人結果恢復正常，但是另2/3病人各項指標雖然顯著下降但仍高於正常高限。

還需要少量的血進行基因分析。終生服用秋水仙素的病童每年要複查兩次血和尿。 尿樣主要檢測是否有蛋白或紅血球細胞。在發作期，

[illegible]

2.3 FMF[illegible]/[illegible]

FMF[illegible]

2.4FMF[illegible]

FMF[illegible]FMF[illegible] [illegible]60%[illegible]30%[illegible]5~10%[illegible] [illegible]

2.5[illegible]

[illegible] [illegible]3[illegible]

2.6[illegible]

[illegible]

2.7[illegible]

[illegible]

2.8[illegible]

[illegible]

2.9[illegible]

[illegible]

2.10[illegible]

[illegible]FMF[illegible] [illegible]

[illegible]FMF[illegible]

2.11FMF[illegible]

[illegible]FMF[illegible]