首诊医生（邮箱）： **如果您期望获得基因检测报告回复，可留下您的邮箱，我们的工作人员会将检测报告发送给您，若您长时间未收到报告，可发邮件至 duizechen@163.com.** **感谢您为罕见病做出的努力，我们一起推动罕见病事业的发展。谢谢**		
一、基本情况		
姓名：	性别：	出生年月：　　年　　月　　日。
身长（cm）	体重(kg)：	联系电话：
既往是否做过基因检测：☐有，☐无。如有，请填写： 结果：		
家庭住址：		
二、临床表型		
1、 主诉： 现病史：（皮损出现的时间，部位，最初的形态：水疱/血疱/皮肤缺损/厚甲等；是否出现加重，减轻，什么时间加重，减轻）		
2、皮肤科检查：（头，躯干正背面，四肢照片）		
2.1 皮损：红斑（☐有，☐无）、水疱/血疱（☐有，☐无）、糜烂（☐有，☐无）、疤痕/萎缩（☐有，☐无）、丘疹/结节（☐有，☐无）肉芽组织（☐有，☐无）、粟丘疹（☐有，☐无）；　皮肤纹理缺失（☐有，☐无）。 皮损面积：　　%（**临床照片**）。 **上述症状如有出现，请拍摄清晰临床照片。**		
2.2 秃发（**临床照片**）（面积%）：☐0%，　☐1-19%，☐20-39%，☐40-59%，☐60-79%，☐80-100%。		
2.3 慢性伤口（≥6 月）（☐有，☐无），如有， 2.3.1 伤口所在部位（**拍伤情照片**）：　　慢性伤口持续时间： 2.3.2 伤口面积请选择：☐1.<体表面积 1%（1%=1 个手掌大小）；　☐2. 1-2%；☐3. 2-5%.　☐4. 5-10%;　☐5.>10%.		
2.4 皮肤肿瘤：（☐有，☐无），如有，请选择：　1. 数量：☐1；　☐ 2；　☐3；　☐4；		

□5.　　2.皮肤外转移：（□有，□无）。3.局部/区域淋巴结转移。　　4.远部淋巴结转移。	
2.5 EB 痣（□有，□无）若有请选择：（□是，□否）形状对称, （□是，□否）边界规则, （□是，□否）色素均匀, （□是，□否）直径超过 6 mm	
2.6 检查：	
2.7 治疗：	
3. 过去一月的生活质量	
3.1 瘙痒评分（1-10 分， 0 分完全不痒，10 分最痒）：　　分。	
3.2 瘙痒发生的频率：□无；□1-几次每月；□2-几次每周；□3-几次每天；□4-时常瘙痒。	
3.3 瘙痒持续的时间：0-30 分钟， 30-60 分钟， 1-2 小时， 大于 2 小时。	
3.4 瘙痒发生的时间（多选）：□清晨；□白天；□傍晚；□夜晚；□入睡前。	
3.5 瘙痒加剧的情况（多选）：□热，□冷，□出汗，□紧张，□天气变化。	
3.6 夜间睡眠：	
3.7 抗瘙痒治疗、效果：	
4.手足（手足正反面照片）	
4.1.□0.无受累；　□1.粟丘疹、疤痕；　□2.轻度挛缩、并指；　□3.明显挛缩、近端并指；　□4.严重程度介于 3-5；　□5.明显的挛缩；手指完全融合	
4.2 掌跖角化（□有，□无）。	
4.3 检查（如真菌检查）：	
4.4 治疗（如分指手术等）：	
5.甲	
5.1 厚甲：（□有、□无）	甲沟炎：（□有、□无）
5.2 营养不良（数量）：左手（ ），右手（ ），左足（ ），右足（ ）。	
5.3 缺失（数量）：左手（ ），右手（ ），左足（ ），右足（ ）。	
5.4 正常（数量）：左手（ ），右手（ ），左足（ ），右足（ ）	
6. 眼睛（眼睛照片）：	
6.1 □0.无受累；　□1.偶尔疼痛；　□2.经常疼痛；　□3.持续疼痛，早期可见的眼睛疾病；　□4.介于 3-5；　□5.双眼疾病。	
6.2 角膜水疱和糜烂（□有，□无）；角膜瘢痕（□有，□无）；角膜云翳（□有，□无）；	

血管翳（□有，□无）；边缘增宽（□有，□无）；结膜水疱和糜烂（□有，□无）；睑球粘连（□有，□无）；眼睑水疱和瘢痕（□有，□无）；睑外翻（□有，□无）。
6.3 检查：
6.4 治疗：
7. 口腔（面部，张口牙齿照片）
7.1 受累程度 0.无受累； 1.偶尔疼痛； 2.经常疼痛； 3.持续疼痛、可见舌系带缩短；4.介于 3-5； 5. 小口畸形。
7.2 舌乳头缺失（□有，□无）
7.3 牙龈萎缩（□有，□无），刷牙出血（□有，□无）釉质异常（□有，□无）,龋齿过多（□有，□无），牙齿过早缺失（□有，□无），2 周岁下患儿牙齿数量___ 颗。
7.4 检查：
7.5 治疗：
8. 消化系统
8.1 口腔黏膜白斑（□有，□无），口腔黏膜水泡或糜烂（□有，如有：□偶尔，□经常，□持续；□无），结肠炎（□有，□无），口腔癌（□有，□无）。
8.2 吞咽困难（程度）：1. □无，2.□偶尔，3.□经常，4.□持续，5.□介于 4-6. 6.□吞咽固体及液体食物困难
8.3 主要进食形式：□流食，□软食，□正常饮食。
8.4 便秘（□无， □经常，□偶有，如有，目前所用药物： 。效果： ），便血（□无，□经常, □偶有），排便痛（□无， □经常， □偶有），肛裂（□无，□经常，□偶有），肛门缩窄（□有，□无）。
8.5 消化道检查（如肝功能，粪便隐血，肿瘤标记物全套，喉镜，胃镜）等
8.6. 手术史：□无， □有（比如幽门闭锁成形术）。
9. 肌肉骨骼畸形：
9.1 肌肉萎缩（□有，□无），四肢肌力（□正常，□下降）。如有异常，发生年龄 □月/□岁；进展 。 0 级肌肉无收缩，关节无运动；1 级肌肉稍有收缩，但是不能够带动关节运动；2 级肌肉收缩能够带动关节活动，但是不能对抗肢体的重力；3 级能够对抗肢体的重力，但是不能够对抗阻力；4 级是能够部分对抗阻力，使关节产生活动，但是关节并不稳定；5 级是能够对抗阻力，肌力正常，关节稳定。

9.2 检查：CK 。肌肉 MRI 。肌肉活检：
9.3 治疗：
10. 呼吸系统
10.1 声音嘶哑或微弱（程度）：1. □无，2.□偶尔，3.□经常，4.□持续，5.□介于 4-6. 6. □危及生命的喉梗阻。
吸气性喘鸣（□有，□无）；夜间睡眠呼吸音（□有，□无）；呼吸困难（□有，□无）；发声困难（□有，□无）。
10.2 近 1 年内呼吸道感染次数：
10.3 检查：
11. 泌尿系统
11.1 尿频：（□有，□无），尿急：（□有，□无），尿痛：（□有，□无），血尿：（□有，□无）蛋白尿：（□有，□无）。
11.2 检查：肾功能：尿常规 ：超声： 膀胱镜：IVU:
11.3 治疗：
12. 血液、循环系统
12.1 心肌病：□有，□无。
12.2 检查（如心功能系列，血常规）：
12.3 治疗：
13. 家族史（父母皮损照片，家族史若阴性，拍摄父母手足正背面照片）
13.1 家族史：
13.2 父母指（趾）甲异常：□有，□无
13.3 父母幼年起疱史：□有，□无。
13.4 家系图：
14. 其他病史

参考：Birmingham epidermolysis severity score； Leuven itch scale; C H, JW B, C B et al The British journal of dermatology 2020.