

基源黄宝书（罕见病基因型-表型关联手册）第二版—Lennox-Gastaut 综合征

Lennox-Gastaut 综合征是一种严重的疾病，其特征是在生命早期开始的复发性癫痫。受影响的个体有多种类型的癫痫发作。

疾病英文名

Lennox-Gastaut syndrome (LGS)

遗传方式

常染色体显性遗传

表型

受累部位/ 系统	主要表现
神经系统	同时存在多种类型癫痫发作，最常见的发作形式是强直、不典型失神和失张力性发作。
实验室检查	脑电图检查：显示慢棘-慢波综合波 (<2.5Hz)以及睡眠中出现的阵发性快波节律爆发(>10 Hz); 影像学检查：10%-30%的患儿可在 MRI 上发现局灶性、多灶性或弥漫性改变。

基因型

CHD2、*CUX2*、*DNM1*、*GABRB3*、*MAPK10*、*SCN1A* 与该疾病相关。

基因检测

首选二代测序。

信息来源

<https://www.orpha.net>