

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Ataxies Congénitales Non Progressives (ACNP)

Argumentaire

Mai 2026

Centre de Référence
Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet

*Hôpital Trousseau, AP-HP. Sorbonne Université
CHU Lyon - CHU Lille*



Membre de la Filière de Santé Maladies Rares du Neurodéveloppement
DéfiScience



Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence
Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet.
Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Ataxies Congénitales Non Progressives (ACNP).
Le PNDS est téléchargeable sur le site de la Haute Autorité de Santé (www.has-sante.fr)
et sur le site de la filière et du centre de référence.

Sommaire

Recherche documentaire	7
1.Sources	7
2.Sélection de mots clés ou descripteurs	7
3.Critères de sélection des articles	7
Chapitres - Thèmes de recherche	8
4.Définition l'ACNP, critères cliniques	8
5.Prévalence	8
6.Diagnostic neuroradiologique	8
7.Diagnostic génétique, conseil génétique, diagnostic prénatal, corrélations génotype- phénotype (études de cohorte)	9
8.Anomalies ophtalmologiques (et/ou neuro ophtalmologique ?)	11
9.Neurodéveloppement, lien cervelet et comportement	12
10.Prise en charge-Traitement et Suivi	13

1 LISTE DES ABREVIATIONS

AC	Ataxie congénitale
ACNP	Ataxie congénitale non progressive
CRMR	Centre de Référence Maladies Rares
ETP	Education thérapeutique du patient
HAS	Haute autorité de santé
IRM	Imagerie par Résonance Magnétique
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
SARA	Assessment and rating of ataxia
VLDLR	Very low density lipoprotein receptor

2 PREAMBULE

Le PNDS sur les Ataxies congénitales non progressives a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Le présent Argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques identifiées et analysées pour la rédaction du PNDS.

3 METHODE DE TRAVAIL

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) a reposé, d'une part, sur l'analyse et la synthèse critique de la littérature médicale internationale disponible, et, d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

Un groupe de rédaction a été constitué par le centre de référence Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet de Paris, Lille et Lyon, sous la coordination des Dr Diane Doummar et Lydie Burglen.

Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction composé d'un panel d'experts français multidisciplinaire a rédigé une première version du PNDS. Cette version a été soumise à un groupe de lecture multidisciplinaire et multiprofessionnel. Ce groupe est composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique diverse, et de représentants d'associations de patients. Il a donné un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS. Les commentaires du groupe de lecture ont été ensuite analysés par le groupe de travail qui a rédigé la version finale du PNDS. Le PNDS présenté est le fruit d'un travail collégial.

4 ARGUMENTAIRE

Recherche documentaire

1. Sources

Recherche documentaire et sélection des articles

La littérature concernant les ataxies congénitales est conséquente depuis les premières descriptions au début du 20^e siècle et en particulier depuis l'identification de gènes en cause.

L'expertise du CRMR sous la forme de données non publiées mais diffusées lors de communications dans des congrès et journées scientifiques a été retenue comme source pour un certain nombre de thèmes (épidémiologie, analyses génétiques, profil cognitif).

Sources Consultées	Bases de données bibliographiques : Medline - http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez Portail Orphanet - https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=FR OMIM - https://www.omim.org Genereviews - https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/
Période de recherche	Période de recherche : 1991-2025 et certains articles clé antérieurs
Langues retenues	Français, Anglais

2. Sélection de mots clés ou descripteurs

Mots clés utilisés

Mot clé majeur :

Ataxie congénitale non progressive ; cervelet ; hypotonie néonatale ; syndrome cérébelleux ; déficience intellectuelle ; hypoplasie cérébelleuse, atrophie cérébelleuse ; génétique

Mots clés additionnels utilisés pour la répartition des articles en chapitres (/= or) :

Review

Diagnostic criteria

Radiologic/radiological/ magnetic resonance imaging/neuroimaging/

Ophthalmological/ocular/

Cognitive/neuropsychological/behavior/emotion

Language/communication

Rehabilitation

Follow up/outcomes

Adult/adulthood

Gene/genetics

3. Critères de sélection des articles

Nous avons regroupé les articles sélectionnés selon les chapitres (ou champs) proches des chapitres du PNDS.

- Les tableaux ci-dessous présentent les références de ces articles et, selon les cas, des commentaires ou notifications de leurs apports principaux.
- Les Etudes Cliniques, Case reports et Revues systématiques de la littérature ainsi que tous les articles permettant d'établir des recommandations de bonnes pratiques et jugés importants par le groupe de rédaction ont été sélectionnés.

Chapitres - Thèmes de recherche

4. Définition l'ACNP, critères cliniques

Thème	Source Reference article	Commentaires et résultats
Historique, premières descriptions	Batten F.E. Congenital cerebellar ataxia. Clin J 1903 Ingram TTS. Acta Paediatr 1962	Premières descriptions de formes très précoces, développementales, non dégénératives d'ataxie
Définition, premières séries, Classification des ataxies congénitales Revue générale	Clément MC et al. Arch Fr Pediatr 1984	Série de 121 patients, description clinique et information sur le conseil génétique avec risque de récurrence (25%) particulièrement dans les formes d'ataxie sévère et avec déficience intellectuelle
	Steinlin M et al. Brain Dev 1998	Description initiales, revue ;
	Burglen L. Ataxies congénitales EMC, 2026	Les ACNP constituent un groupe de maladies rares très hétérogène d'origine génétique
	Bertini E et al. Handb Clin Neurol. 2018	Critères diagnostiques, cliniques et radiologiques des ACNP
	Brandsma R et al, Eur J Paediatr Neurol. 2019	Algorithme pour le diagnostic des ataxies à début très précoce mais distingue peu les ataxies progressives des non progressives et inclut des formes plus tardives d'ataxie.
	Esscher E et al, Dev Med Child Neurol. 1996	Revue générale sur les ataxies congénitales, causes, neuropathologie, atteintes neurologiques
	Raslan, et al Neurology: Clinical Practice. 2021	Classification des « ataxies congénitales » prises dans le sens général d'« anomalies congénitales du cervelet »

5. Prévalence

Thème	Source Reference article	Commentaires et résultats
Prévalence de l'ataxie congénitale (AC)	Esscher E et al. Development Medicine and Child Neurology. 1996	ACNP 0.13 pour 1000 dans la population Suédoise.
	Musselman et al. Neurology. 2014	La prévalence de l'ataxie de l'enfant en Europe qu'elle soit congénitale, acquise ou progressive est de 26/100 000
	Données non publiées du CRMR malformations et Maladies congénitales du cervelet	Incidence ACNP (hors syndrome de Joubert) : 1 naissance sur 25 000 au moins, soit environ 30 enfants nés par an en France

6. Diagnostic neuroradiologique

Thème	Source Reference article	Commentaires et résultats
<u>IRM Cérébrale Postnatale</u>	Vedolin L et al. Am J Neuroradiol 2013.	Importance de la neuroimagerie cérébrale dans la classification des ataxies congénitales.
Approche diagnostique de l'hypoplasie cérébelleuse	Accogli A et al. The Cerebellum 2021.	Le diagnostic nécessite une analyse minutieuse des structures de la fosse postérieure
Diagnostic radiologique	Bruck I et al. Arq Neuropsiquiatr 2000 Bertini E et al. Handb Clin Neurol. 2018; Poretti A et al. Neuropediatrics. 2015 Jandeaux C et al. AJNR Am J Neuroradiol. 2019	Anomalies radiologiques des ACNP Données biométriques de référence du vermis et du tronc cérébral post-natales (1 jour à 15 ans)
<u>IRM Cérébrale Anténatale</u>	D'Antonio et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2016	Une discordance significative entre le diagnostic pré- et post-natal des hypoplasies/dysplasies vermiennes
	Friszer et al. Fetal Diagn Ther. 2018 Papaioannou et al. Pediatr Radiol. 2021	Recommandations de la société européenne de radiologie fœtale Diagnostic anténatal par une échographie obstétricale de référence, puis une IRM fœtale dans la deuxième moitié de grossesse
	Garel et al. Pediatr Radiol. 2010	Evaluation des hémisphères cérébelleux par l'échographie mieux qu'à l'IRM, quand les conditions échographiques sont favorables
	Chavez MR, Ananth CV, Smulian JC, Lashley S, Kontopoulos EV, Vintzileos AM. 2003	Mesure du diamètre transverse du cervelet lors d'une échographie de dépistage aux 2ème et 3ème trimestres de la grossesse
	Tilea et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2009	Tableaux de référence biométrie IRM cérébrale à 26-40 semaines de gestation.
	Leibovitz et al. Eur J Paediatr Neurol. 2018	Description de la fosse postérieure caractéristique du syndrome PHACE en anténatal

7. Diagnostic génétique, conseil génétique, diagnostic prénatal, corrélations génotype-phénotype (études de cohorte)

Thème	Source Reference article	Commentaires et résultats
Articles généraux Diagnostic génétique des différentes causes d'ataxie congénitale	Burglen L. EMC 2026	Les différentes techniques d'approche du diagnostic génétique. Répartition des causes génétiques des ataxies congénitales.

	Bertini E et al. Handb Clin Neurol. 2018	Les différents gènes et conseil génétique
	Nicita et al. Clinical Genetics. 2019	Les mutations de <i>SPTBN2</i> avec <i>CACNA1A</i> et <i>ITPR1</i> , sont une cause fréquente d'ataxie précoce/congénitale non progressive
	Valence et al, Gen med, 2019	Analyse génétique des ataxies congénitales par séquençage d'exome, identification de nouveaux gènes.
<i>CACNA1A</i>	Gur-Hartman et al. European Journal of Paediatric Neurology 2021	Divers phénotypes en lien avec les anomalies du gène <i>CACNA1A</i>
	Martínez-Monseny A et al. IJMS 2021	Phénotype d'ataxie congénitale en lien avec anomalie de <i>CACNA1A</i> .
	Izquierdo-Serra et al. Pflugers Arch. 2020 Li XL et al. Front Mol Neurosci, 2022.	La variabilité des phénotypes cliniques est probablement liée au type de mutation, à l'influence moléculaire sous-régionale et au génotype
	Lipman et al. Clinical Genetics. 2022	Une étude sur un groupe de patients avec mutation <i>CACNA1A</i> montre que 55% des patients ont une épilepsie
<i>ITPR1</i>	Huang L et al. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2012	Une hétérogénéité clinique importante associée au gène <i>ITPR1</i> .
	Gerber S et al., Am J Hum Genet. 2016	Le syndrome de Gillespie, AC et aniridie, est lié à des mutations de <i>ITPR1</i>
<i>SPTBN2</i>	Sancho et al. Int. J. Mol. Sci. 2021 Zonta et al. BMJ (2020)	Phénotype d'ataxie non progressive : hypotonie et déficits cognitifs.
<i>VLDLR</i>	Boycott KM et al, GeneReviews® Wilker M et al. Neuropediatrics. 2019	Phénotype d'AC associée à <i>VLDLR</i> Recommandation pour examen clinique, IRM et analyse génétique ciblée.
<i>SACS</i> Ataxie de Charlevoix Saguenay (ARSACS)	Pilliod et al. Annals of Neurology. 2015	Etude d'une Cohorte de 47 patients ayant une ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix Saguenay, 6 ont un phénotype d'ataxie congénitale
<i>KIF1A</i>	Vecchia et al. J Neurol. 2022	Etude d'une cohorte de 28 patients mutés <i>KIF1A</i> : 6/28 ont un phénotype d'ataxie congénitale
<i>GEMIN5</i>	Rajan et al. Front Cell Dev Biol. 2022	Des variants pathogènes bialléliques de <i>GEMIN5</i> sont responsables d'une ataxie congénitale/précoce
<i>BRAT1</i>	Engel C et al, Hum Genet. 2023 Sep;31(9):1023-1031.	Phénotype de l'ataxie congénitale autosomique récessive liée à <i>BRAT1</i>
<i>TRPM3</i>	Burglen L et al, Elife. 2023	Phénotypes associés à la mutation majoritaire et aux mutations plus rares de <i>TRPM3</i> .
	Lines MA et al, Am J Med Genet A. 2022	

<i>CACNA1G</i>	Barresi et al. Pediatr Neurol. 2020	Association spécifique entre les mutations de <i>CACNA1G</i> et un nouveau syndrome d'ataxie cérébelleuse infantile
	Qebibo et al. Genet Med. 2025	Revue décrivant le spectre de troubles du neurodéveloppement et ataxies congénitales associé à des variants de <i>CACNA1G</i> .
<i>ESRRG</i>	Bresack B et al. Am J Hum Genet. 2025	Première description de variants mono-alléliques du gène <i>ESRRG</i> associés à un phénotype d'ataxie congénitale sans déficience intellectuelle
<i>DAGLA</i>	Bainbridge et al. Brain 2022	Première description de variants mono-alléliques du gène <i>DAGLA</i> associés à un phénotype de trouble du neurodéveloppement et d'ataxie congénitale avec troubles oculomoteurs ; un cas de mosaïque germinale.
Autres gènes plus rares	Imbrici et al. Int J Mol Sci (2021).	Phénotype d'ataxie congénitale en lien avec variations <i>KCNA2</i>
	Wijnen et al. Eur J Hum Genet. 2020	Les anomalies de <i>CAMTA1</i> (perte de fonction et mutation faux-sens) sont responsables d'AC
	Damásio J et al., Clin Genet (2021)	Phénotype d'ataxie congénitale en lien avec variations <i>ATP8A2</i>
	Zanni G et al, Int J Mol Sci. 2021	Phénotype d'ataxie congénitale en lien avec variations <i>KCND3</i>
	Zanni, G. et al. Cerebellum (2021)	Phénotype d'ataxie congénitale en lien avec variations bialléliques <i>PIGQ</i>
	Zanni et al. The Cerebellum. 2019	Phénotype d'ataxie congénitale en lien avec variations bialléliques <i>NUP93</i>
	Walker MA et al, Am J Med Genet (2019).	Phénotype d'ataxie congénitale en lien avec variations bialléliques <i>THG1L</i>

8. Anomalies ophtalmologiques et neuro-ophtalmologiques

Thème	Source Reference article	Commentaires et résultats
Ataxie Congénitale et Troubles Oculomoteur	Rivaud-Pechoux et al. Annals of Neurology. 2004	Des anomalies des mouvements oculaires sont corrélées à l'ataxie cérébelleuse
Exploration oculomotrice dans les syndromes cérébelleux	Gaymard, neurologie liberale, 2013	Revue générale sur les mouvements oculaires anormaux, chapitre sur ceux associés dans le syndrome cérébelleux
Syndrome de Gillespie « GLSP »	Keehan L et al. Am J Med Genet A. 2021	Une aniridie de syndrome de Gillespie associée à une AC évoque une anomalie du gène <i>ITPR1</i>
	Stendel C et al. Neuropediatrics. 2019	

CACNA1A : troubles oculomoteurs et mouvement oculaires	Kipfer S et al. J Neurol, 2013	Ataxie épisodique de type 2 Anomalies des saccades : vitesse moyenne réduite des saccades sont causées par la mutation de CACNA1A.
	Tantsis EM et al. Developmental Medicine & Child Neurolog, 2016	« Paroxysmal tonic upgaze » peut révéler une anomalie de gène CACNA1A
Déficit en GLUT1	Pearson TS et al. Neurology. 2017	Mouvements oculaires anormaux en lien avec le déficit en GLUT1 avant l'apparition d'AC
DAGLA	Bainbridge et al. Brain 2022	Description d'une forme d'ACNP associée à des mouvements oculaires anormaux

9. Neurodéveloppement, lien cervelet et comportement

Thème	Source Reference article	Commentaires et résultats
Neurodéveloppement chez les patients d'ataxie congénitale non progressive	Steinlin M et al. Dev Med Child Neurol. 1998 Steinlin M, Cerebellum. 2008 Bertini E et al. Handb Clin Neurol. 2018	L'ataxie congénitale non progressive peut s'associer à une déficience intellectuelle de degré variable Troubles cognitifs des enfants avec pathologie du cervelet
Syndrome de Schmahmann	Schmahmann JD. Arch Neurol. 1991	Le syndrome cognitif et affectif cérébelleux ou syndrome de Schmahmann est responsable de difficultés d'apprentissage et des affects même en l'absence de déficience intellectuelle
Troubles cognitifs et émotionnels en lien avec l'atteinte cérébelleuse.	Turner et al. Neuropsychologia. 2007 Ventura P et al. J Child Neurol. 2006 Tavano et al. Brain, 2007 Stoodley CJ, Limperopoulos C. Semin Fetal Neonatal Med. 2016	Lien entre cervelet et expérience émotionnelle. Dysrégulation émotionnelle, des troubles du spectre autistique, intolérance à la frustration sont en lien avec l'atteinte cérébelleuse. Décrit les atteintes du développement cognitif et affectif dans les malformations du cervelet. Rôle du cervelet dans le développement moteur, cognitif et comportemental, possiblement via des effets de modulation sur le cortex cérébral en développement. Etude à partir de patients présentant des lésions du cervelet.

10. Prise en charge-Traitement et Suivi

Thème	Source Reference article	Commentaires et résultats
Evaluation ataxie par échelle SARA	Schouwstra KJ et al. Eur J Paediatr Neurol. 2022	Chez les tout-petits, les scores SARA sont fiables, en utilisant la compensation d'âge et en permettant l'enregistrement vidéo des performances SARA en partie à la maison.
Traitement Médicamenteux des manifestations paroxystiques dans CACNA1A	González-Mingot C et al. Neurol Sci. 2022 Verriello L et al. J Neurol. 2025	Le diamox, topiramate et voire leur association peut être proposé Efficacité et innocuité du 4-aminopyridine (fampridine) dans les ataxies épisodiques de type 2 ; une série de cas cliniques
<i>TRPM3</i>	Krügel U et al. Pain. 2017 May Jolitz et al, Ann Neurol 2025	Perspective du traitement par la primidone dans les causes en lien avec l'anomalie génétique <i>TRPM3</i>
<i>GEMIN5</i>	Cascajo-Almenara et al., Eur J Hum Genet. 2024	Association de la dysfonction de GEMIN5 avec un déficit en CoQ10. Perspectives d'essai thérapeutique
	Calame et al. Am J Med Genet A. 2021 Wijnsma et al. Int J Mol Sci. 2024	Risque de troubles du rythme et de la conduction cardiaque possiblement associé aux variants pathogènes des gènes EXOSC3 et EXOSC5. Risque de microangiopathie possiblement associé aux variants pathogènes des gènes EXOSC3 et EXOSC5.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- Accogli A, Addour-Boudrahem N, Srouf M. Diagnostic Approach to Cerebellar Hypoplasia. *Cerebellum*. 2021 ;20:631-658.
- D'Antonio F, Khalil A, Garel C, Pilu G, Rizzo G, Lerman-Sagie T, Bhide A, Thilaganathan B, Manzoli L, Papageorgiou AT. Systematic review and meta-analysis of isolated posterior fossa malformations on prenatal ultrasound imaging (part 1): nomenclature, diagnostic accuracy and associated anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2016;47:690-7.
- Bainbridge MN, Mazumder A, Ogasawara D, Abou Jamra R, Bernard G, Bertini E, Burglen L, Cope H, Crawford A, Derksen A, Dure L, Gantz E, Koch-Hogrebe M, Hurst ACE, Mahida S, Marshall P, Micalizzi A, Novelli A, Peng H; Rady Children's Institute for Genomic Medicine; Rodriguez D, Robbins SL, Rutledge SL, Scalise R, Schließke S, Shashi V, Srivastava S, Thiffault I, Topol S; Undiagnosed Disease Network; Qebibo L, Wiczorek D, Cravatt B, Haricharan S, Torkamani A, Friedman J, Endocannabinoid dysfunction in neurological disease: neuro-ocular DAGLA-related syndrome. *Brain*. 2022, 21;145:3383-3390.
- Barresi, S. et al. Infantile-Onset Syndromic Cerebellar Ataxia and CACNA1G Mutations. *Pediatr Neurol* 2020;104:40–45.
- Batten F.E. Congenital cerebellar ataxia. *Clin J*. 1903;22:81-88.
- Bertini E, Zanni G, Boltshauser E. Nonprogressive congenital ataxias. *Handb Clin Neurol*. 2018;155:91-103.
- Boycott, K. M., MacDonald, S. K. & Parboosingh, J. S. VLDLR Cerebellar Hypoplasia. in *GeneReviews®* (eds. Adam, M. P. et al.) (University of Washington, Seattle, Seattle (WA), 1993).
- Brandsma R, Verschuuren-Bemelmans CC, Amrom D, Barisic N, Baxter P, Bertini E, Blumkin L, Brankovic-Sreckovic V, Brouwer OF, Bürk K, Catsman-Berrevoets CE, Craiu D, de Co IFM, Gburek J, Kennedy C, de Koning TJ, Kremer HPH, Kumar R, Macaya A, Micalizzi A, Mirabelli-Badenier M, Nemeth A, Nuovo S, Poll-The B, Lerman-Sagie T, Steinlin M, Synofzik M, Tijssen MAJ, Vasco G, Willemsen MAAP, Zanni G, Valente EM, Boltshauser E, Sival DA. A clinical diagnostic algorithm for early onset cerebellar ataxia. *Eur J Paediatr Neurol*. 2019;23:692-706.
- Bresack B, Kohl LR, Afenjar A, Audic F, Burglen L, Charles P, Dundar NO, van de Kamp J, Machol K, Magoulas P, Goze-Martineau O, Motazacker M, Philippi H, Reyes A, Tutakhel OAZ, Bertoli-Avella A, Sticht H, Abou Jamra R, Oppermann H. Genetic variants in ESRRG are associated with a dominant non-progressive congenital movement disorder with ataxia. *Am J Hum Genet*. 2025;112:2961-2972.
- Bruck I, Antoniuk SA, Carvalho Neto AD, Spessatto A. Cerebellar vermis hypoplasia - non progressive congenital ataxia: clinical and radiological findings in a pair of siblings. *Arq Neuropsiquiatr*. 2000;58:897-900.
- Burglen L. Ataxies cérébelleuses congénitales. *EMC neurologie*, 2026.
- Burglen L, Van Hoeymissen E, Qebibo L, Barth M, Belnap N, Boschann F, Depienne C, De Clercq K, Douglas AGL, Fitzgerald MP, Foulds N, Garel C, Helbig I, Held K, Horn D, Janssen A, Kaundl AM, Narayanan V, Prager C, Rupin-Mas M, Afenjar A, Zhao S, Ramaekers VT, Ruggiero SM, Thomas S, Valence S, Van Maldergem L, Rohacs T, Rodriguez D, Dymont D, Voets T, Vriens J. Gain-of-function variants in the ion channel gene TRPM3 underlie a spectrum of neurodevelopmental disorders. *Elife*. 2023;12:e81032.
- Calame DG, Herman I, Fatih JM, Du H, Akay G, Jhangiani SN, Coban-Akdemir Z, Milewicz DM, Gibbs RA, Posey JE, Marafi D, Hunter JV, Fan Y, Lupski JR, Miyake CY. Risk of sudden cardiac death in EXOSC5-related disease. *Am J Med Genet A*. 2021;185:2532-2540.
- Cascajo-Almenara MV, Juliá-Palacios N, Urreizti R, Sánchez-Cuesta A, Fernández-Ayala DM, García-Díaz E, Oliva C, O Callaghan MDM, Paredes-Fuentes AJ, Moreno-Lozano PJ, Muchart J, Nascimento A, Ortez CI, Natera-de Benito D, Pineda M, Rivera N, Fortuna TR, Rajan DS, Navas P, Salviati L, Palau F, Yubero D, García-Cazorla A, Pandey UB, Santos-Ocaña C, Artuch R. Mutations of GEMIN5 are associated with coenzyme Q10 deficiency: long-term follow-up after treatment. *Eur J Hum Genet*. 2024;32:426-434.

Chavez MR, Ananth CV, Smulian JC, Lashley S, Kontopoulos EV, Vintzileos AM. Fetal transcerebellar diameter nomogram in singleton gestations with special emphasis in the third trimester: a comparison with previously published nomograms. *Am J Obstet Gynecol.* 2003;189:1021-5.

Clément MC, Briard ML, Ponsot G, Arthuis M. Ataxies cérébelleuses congénitales non progressives [Non-progressive congenital cerebellar ataxia]. *Arch Fr Pédiatr.* 1984;41:695-700.

Damásio, J. et al. Congenital ataxia due to novel variant in ATP8A2. *Clin Genet* 2021;100:79–83.

Esscher E, Flodmark O, Hagberg G, Hagberg B. Non-progressive ataxia: origins, brain pathology and impairments in 78 swedish children. *Dev Med Child Neurol.* 1996;38:285-96.

Engel C, Valence S, Delplancq G, et al. BRAT1-related disorders: phenotypic spectrum and phenotype-genotype correlations from 97 patients. *Eur J Hum Genet.* 2023;31:1023-1031.

Friszer S, Dhombres F, Blondiaux E, Moutard ML, Garel C, Jouannic JM. Patterns of Detection of Fetal Posterior Fossa Anomalies: Analysis of 81 Cases in the Second Half of Gestation. *Fetal Diagn Ther.* 2018;44:247-255.

Garel C. Posterior fossa malformations: main features and limits in prenatal diagnosis. *Pediatr Radiol.* 2010;40:1038-45.

Gaymard B. Les mouvements oculaires: intérêt de l'enregistrement des mouvements oculaires en clinique neurologique. *Neurologie Libérale.* 2013 ; 4 :18-23.

Gerber S, Alzayady KJ, Burglen L, Brémond-Gignac D, Marchesin V, Roche O, Rio M, Funalot B, Calmon R, Durr A, Gil-da-Silva-Lopes VL, Ribeiro Bittar MF, Orssaud C, Héron B, Ayoub E, Berquin P, Bahi-Buisson N, Bole C, Masson C, Munnich A, Simons M, Delous M, Dollfus H, Boddaert N, Lyonnet S, Kaplan J, Calvas P, Yule DI, Rozet JM, Fares Taie L. Recessive and Dominant De Novo ITPR1 Mutations Cause Gillespie Syndrome. *Am J Hum Genet.* 2016;98:971-980.

González-Mingot C, López-Ortega R, Brieva-Ruiz L. The efficacy of combining topiramate and 4-aminopyridine to reduce relapses and interictal progression in two cases of episodic ataxia type 2. *Neurol Sci.* 2022; 43:5099-5101.

Gur-Hartman, T. et al. Clinical phenotypes of infantile onset CACNA1A-related disorder. *Eur J Paediatr Neurol* 2021;30 :144–154.

Huang L, Chardon JW, Carter MT, Friend KL, Dudding TE, Schwartzentruber J, Zou R, Schofield PW, Douglas S, Bulman DE, Boycott KM. Missense mutations in ITPR1 cause autosomal dominant congenital nonprogressive spinocerebellar ataxia. *Orphanet J Rare Dis.* 2012;7:67. Erratum in: *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17:143.

Imbrici, P. et al. A Novel KCNA2 Variant in a Patient with Non-Progressive Congenital Ataxia and Epilepsy: Functional Characterization and Sensitivity to 4-Aminopyridine. *Int J Mol Sci* 22, 9913 (2021).

Ingram TTS. Congenital ataxic syndromes in cerebral palsy. *Acta Paediatr* 1962;51:209–21.

Izquierdo-Serra, M., Fernández-Fernández, J. M. & Serrano, M. Rare CACNA1A mutations leading to congenital ataxia. *Pflugers Arch* 2020;472:791–809.

Jandeaux C, Kuchcinski G, Ternynck C, Riquet A, Leclerc X, Pruvo JP, Soto-Ares G. Biometry of the Cerebellar Vermis and Brain Stem in Children: MR Imaging Reference Data from Measurements in 718 Children. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2019;40:1835-1841.

Jolitz L, Helbig I, Fitzgerald MP, McKeown Ruggiero S, Cohen S, Angelini C, Vallespin E, Michaud V, Gerasimenko A, Cogne B, Isidor B, Keren B, Dymment D, Heron D, Karstensen HG, Cuppen I, Christodoulou J, Wilson M, Lake NJ, Biskup S, Syrbe S, Mori T, Becker LL, Kaindl AM. Phenotype Spectrum of TRPM3-Associated Disorders. *Ann Neurol.* 2025;97:561-570.

Keehan L, Jiang MM, Li XL et al. A novel de novo intronic variant in ITPR1 causes Gillespie syndrome. *Am J Med Genet.* 2021;185:2315-2324.

- Kipfer S, Jung S, Lemke JR, et al. Novel CACNA1A mutation(s) associated with slow saccade velocities. *J Neurol*. 2013; 260:3010-4.
- Krügel U, Straub I, Beckmann H, Schaefer M. Primidone inhibits TRPM3 and attenuates thermal nociception in vivo. *Pain* 2017;158:856-867.
- Li, X.-L. et al. CACNA1A Mutations Associated With Epilepsies and Their Molecular Sub-Regional Implications. *Front Mol Neurosci* 2022;15:860662.
- Leibovitz Z, Guibaud L, Garel C, Massoud M, Karl K, Malinger G, Haratz KK, Gindes L, Tamarkin M, Ben-Sira L, Lev D, Shalev J, Brasseur-Daudruy M, Contreras Gutierrez de Piñeres CA, Lerman-Sagie T. The cerebellar "tilted telephone receiver sign" enables prenatal diagnosis of PHACES syndrome. *Eur J Paediatr Neurol*. 2018;22:900-909.
- Lines MA, Goldenberg P, Wong A, Srivastava S, Bayat A, Hove H, Karstensen HG, Anyane-Yeboah K, Liao J, Jiang N, May A, Guzman E, Morleo M, D'Arrigo S, Ciaccio C, Pantaleoni C, Castello R; TUDP Study Group; McKee S, Ong J, Zibdeh-Lough H, Tran-Mau-Them F, Gerasimenko A, Heron D, Keren B, Margot H, de Sainte Agathe JM, Burglen L, Voets T, Vriens J, Innes AM, Dyment DA. Phenotypic spectrum of the recurrent TRPM3 p.(Val837Met) substitution in seven individuals with global developmental delay and hypotonia. *Am J Med Genet A*. 2022;188:1667-1675.
- Lipman, A. R., Fan, X., Shen, Y. & Chung, W. K. Clinical and genetic characterization of CACNA1A-related disease. *Clin Genet*. 2022;102:288-295.
- Martínez-Monseny, A. F. et al. CACNA1A Mutations Causing Early Onset Ataxia: Profiling Clinical, Dysmorphic and Structural-Functional Findings. *Int J Mol Sci* 2021;22:5180.
- Musselman KE, Stoyanov CT, Marasigan R, Jenkins ME, Konczak J, Morton SM, Bastian AJ. Prevalence of ataxia in children: a systematic review. *Neurology*. 2014;82:80-9.
- Nicita, F. et al. Heterozygous missense variants of SPTBN2 are a frequent cause of congenital cerebellar ataxia. *Clin Genet* 2019;96:169–175.
- Papaioannou G, Klein W, Cassart M, Garel C. Indications for magnetic resonance imaging of the fetal central nervous system: recommendations from the European Society of Paediatric Radiology Fetal Task Force. *Pediatr Radiol*. 2021;51:2105-2114.
- Pearson TS, Pons R, Engelstad k, et al. Paroxysmal eye-head movements in Glut1 deficiency syndrome. *Neurology*. 2017; 88: 1666–1673.
- Pilliod J, Moutton S, Lavie J, et al. New practical definitions for the diagnosis of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Ann Neurol*. 2015;78:871-86.
- Poretti A, Wolf NI, Boltshauser E. Differential Diagnosis of Cerebellar Atrophy in Childhood: An Update. *Neuropediatrics*. 2015;46:359-70.
- Qebibo L, Davakan A, Nesson-Dauphin M, Boulali N, Siquier-Pernet K, Afenjar A, Amiel J, Bartholdi D, Barth M, Blondiaux E, Cristian I, Frazier Z, Goldenberg A, Good JM, Salussolia CL, Sahin M, McCullagh H, McDonald K, McRae A, Morrison J, Pinner J, Shinawi M, Toutain A, Vyhnálková E, Wheeler PG, Wilnai Y, Hausman- Kedem M, Coolen M, Cantagrel V, Burglen L, Lory P. The characterization of new de novo CACNA1G variants affecting the intracellular gate of Cav3.1 channel broadens the spectrum of neurodevelopmental phenotypes in SCA42ND. *Genet Med*. 2025;27:101337.
- Rajan DS, Kour S, Fortuna TR, Cousin MA, Barnett SS, Niu Z, Babovic-Vuksanovic D, Klee EW, Kirmse B, Innes M, Rydning SL, Selmer KK, Vigeland MD, Erichsen AK, Nemeth AH, Millan F, DeVile C, Fawcett K, Legendre A, Sims D, Schneckenberg RP, Burglen L, Mercier S, Bakhtiari S, Francisco-Velilla R, Embarc-Buh A, Martinez-Salas E, Wigby K, Lenberg J, Friedman JR, Kruer MC, Pandey UB. Autosomal Recessive Cerebellar Atrophy and Spastic Ataxia in Patients With Pathogenic Biallelic Variants in GEMIN5. *Front Cell Dev Biol*. 2022;10:783762.

- Raslan, I. R., Barsottini, O. G. & Pedroso, J. L. A Proposed Clinical Classification and a Diagnostic Approach for Congenital Ataxias. *Neurol Clin Pract* 2021;11:e328–e336.
- Rivaud-Pechoux s, Dürr A, Gaymard B et al. Eye movement abnormalities correlate with genotype in autosomal dominant cerebellar ataxia type I. *Ann Neurol*. 1998;43:297-302
- Sancho, P. et al. Expanding the β -III Spectrin-Associated Phenotypes toward Non-Progressive Congenital Ataxias with Neurodegeneration. *Int J Mol Sci* 2021;22:2505.
- Schmahmann JD. An emerging concept. The cerebellar contribution to higher function. *Arch Neurol*. 1991;48:1178-87.
- Schmahmann, J. D., & Sherman, J. C. The cerebellar cognitive affective syndrome. *Brain : a journal of neurology*, 1998;121:561-579
- Schouwstra KJ, S.S.Polet SS, Hbrahimgel S, et al. Application of the Scale for Assessment and Rating of Ataxia in toddlers. *European Journal of Paediatric Neurology*. 2022;40:28-33.
- RASLANRAJAN M. Non-progressive congenital ataxias. *Brain Dev*. 1998;20:199-208.
- Steinlin M. Cerebellar disorders in childhood: cognitive problems. *Cerebellum*. 2008;7:607-10.
- Steinlin M, Zangger B, E Boltshauser. Non-progressive congenital ataxia with or without cerebellar hypoplasia: a review of 34 subjects. *Dev Med Child Neurol*. 1998; 40:148-54.
- Stendel C, Wagner M, Rudolph G, et al. Gillespie's Syndrome with Minor Cerebellar Involvement and No Intellectual Disability Associated with a Novel ITPR1 Mutation: Report of a Case and Literature Review. *Neuropediatrics*. 2019;50:382-386.
- Stoodley CJ, Limperopoulos C. Structure-function relationships in the developing cerebellum: Evidence from early-life cerebellar injury and neurodevelopmental disorders. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2016;21:356-64.
- Tantsis EM, Gill D, Griffiths L, et al. Eye movement disorders are an early manifestation of CACNA1A mutations in children. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2016;58:639-44.
- Tavano, A., Grasso, R., Gagliardi, C., Triulzi, F., Bresolin, N., Fabbro, F., & Borgatti, R. Disorders of cognitive and affective development in cerebellar malformations. *Brain*, 2007;130:2646-2660.
- Tilea B, Alberti C, Adamsbaum C, Armoogum P, Oury JF, Cabrol D, Sebag G, Kalifa G, Garel C. Cerebral biometry in fetal magnetic resonance imaging: new reference data. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009 Feb;33(2):173-81. doi: 10.1002/uog.6276. Erratum in: *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2011;37:254.
- Turner BM, Paradiso S, Marvel CL, Pierson R, Boles Ponto LL, Hichwa RD, Robinson RG. The cerebellum and emotional experience. *Neuropsychologia*. 2007 Mar 25;45(6):1331-41.
- Valence S, Cochet E, Rougeot C, Garel C, Chantot-Bastarud S, Lainey E, Afenjar A, Barthez MA, Bednarek N, Doummar D, Faivre L, Goizet C, Haye D, Heron B, Kemlin I, Lacombe D, Milh M, Moutard ML, Riant F, Robin S, Roubertie A, Sarda P, Toutain A, Villard L, Ville D, Billette de Villemeur T, Rodriguez D, Burglen L. Exome sequencing in congenital ataxia identifies two new candidate genes and highlights a pathophysiological link between some congenital ataxias and early infantile epileptic encephalopathies. *Genet Med*. 2019;21:553-563.
- Vecchia, S. D. et al. Monoallelic KIF1A-related disorders: a multicenter cross sectional study and systematic literature review. *J Neurol* 2022;269:437–450.
- Vedolin L, Gonzalez G, Souza CF, Lourenço C, Barkovich AJ. Inherited cerebellar ataxia in childhood: a pattern-recognition approach using brain MRI. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2013;34:925-34, S1-2.
- Ventura P, Presicci A, Perniola T, Campa MG, Margari L. Mental retardation and epilepsy in patients with isolated cerebellar hypoplasia. *J Child Neurol*. 2006; 21:776-81.
- Verriello L, Pez S, Pauletto G, Valente M. Efficacy and safety of 4-aminopyridine in episodic ataxia type 2: a case series. *J Neurol*. 2025;272:205.

Walker, M. A., Lerman-Sagie, T., Swoboda, K., Lev, D. & Blumkin, L. Refining the phenotype of the THG1L (p.Val55Ala mutation)-related mitochondrial autosomal recessive congenital cerebellar ataxia. *Am J Med Genet A* 2019;179:1575–1579.

Wijnen, I. G. M. et al. De novo variants in CAMTA1 cause a syndrome variably associated with spasticity, ataxia, and intellectual disability. *Eur J Hum Genet* 2020;28:763–769.

Wijnsma KL, Schijvens AM, Bouwmeester RN, Aarts LAM, van den Heuvel LBP, Haaxma CA, van de Kar NCAJ. Mutations in Genes Encoding Subunits of the RNA Exosome as a Potential Novel Cause of Thrombotic Microangiopathy. *Int J Mol Sci.*2024;25:7604.

Wilker, M., Christen, H.-J., Schuster, S., Abicht, A. & Boltshauser, E. VLDLR-associated Pontocerebellar Hypoplasia with Nonprogressive Congenital Ataxia and a Diagnostic Neuroimaging Pattern. *Neuropediatrics* 2019;50 :404–405.

Zanni, G. et al. Biallelic Variants in the Nuclear Pore Complex Protein NUP93 Are Associated with Nonprogressive Congenital Ataxia. *Cerebellum* 2019;18:422–432.

Zanni, G. et al. PIGQ-Related Glycophosphatidylinositol Deficiency Associated with Nonprogressive Congenital Ataxia. *Cerebellum* 2022;21:525-530.

Zanni G, Hsiao CT, Fu SJ, Tang CY, Capuano A, Bosco L, Graziola F, Bellacchio E, Servidei S, Primiano G, Soong BW, Jeng CJ. Novel KCND3 Variant Underlying Nonprogressive Congenital Ataxia or SCA19/22 Disrupt K V 4.3 Protein Expression and K⁺ Currents with Variable Effects on Channel Properties. *Int J Mol Sci.* 2021 ;22:4986.

Zonta A, Brussino A, Dentelli P & Brusco A. A novel case of congenital spinocerebellar ataxia 5: further support for a specific phenotype associated with the p.(Arg480Trp) variant in SPTBN2. *BMJ Case Rep*, 2020; 13, e238108.