







Crisis epilépticas en pacientes con ataxias espinocerebelosas: hallazgos de un instituto especializado en Perú

Seizures in patients with spinocerebellar ataxias: insights from a specialized institute in Peru

Alonso Abad¹ , Ana Saldarriaga-Mayo^{1,2} , Ismael Araujo-Aliaga^{1,2} ,
Andrea Rivera-Valdivia^{1,2} , Elison Sarapura-Castro^{1,2} ,
Mario Cornejo-Olivas^{1,2} 

RESUMEN

Objetivo: Comparar la frecuencia de crisis epilépticas entre pacientes con SCA10 y otras SCA en una muestra de la población peruana. **Materiales y métodos:** Estudio observacional con componente retrospectivo con revisión de historias clínicas y prospectivo con entrevista previo consentimiento informado. Se reclutaron pacientes con diagnóstico genético de SCA atendidos entre enero de 2014 y diciembre de 2023 en un centro de referencia nacional de Perú. **Resultados:** Se identificaron 125 casos/87 familias con diagnóstico de seis tipos de SCA (SCA1, SCA2, MJD/SCA3, SCA6, SCA7 y SCA10), con una frecuencia global de 11,2 % de crisis epilépticas. Estas predominaron en el subgrupo SCA10 (16 %), en contraste con el subgrupo de otras SCA (4 %), donde se hallaron dos casos de SCA2 con crisis epilépticas. **Conclusiones:** Las crisis epilépticas son significativamente más frecuentes en SCA10 respecto de las otras SCA en la población estudiada. Predominan las crisis de inicio desconocido tipo motor tónico-clónicas en SCA10 y las crisis de inicio focales motoras en SCA2, ambas con buena respuesta a medicación anticrisis.

Palabras clave: crisis epiléptica; ataxia; ataxia espinocerebelosa; SCA10; SCA.

ABSTRACT

Objective: To compare the frequency of seizures between patients with SCA10 and other SCA in a sample of the Peruvian population. **Materials and methods:** Observational study with a retrospective component through medical record review and a prospective component with interviews after prior informed consent. Patients with a genetic diagnosis of SCA attended between January 2014 and December 2023 in a national referral center in Peru were recruited. **Results:**

Citar como:

Abad A, Saldarriaga-Mayo A, Araujo-Aliaga I, Rivera-Valdivia A, Sarapura-Castro E, Cornejo-Olivas M. Crisis epilépticas en pacientes con ataxias espinocerebelosas: hallazgos de un instituto especializado en Perú. *Rev Neuropsiquiatr.* 2026; 89(2): 107-115. DOI: 10.20453/rnp.v89i1.6332

Recibido: 22-02-2025

Aceptado: 21-12-2025

En línea: 20-04-2026

Correspondencia

Alonso Abad

✉ 100033906@cientifica.edu.pe



Artículo de acceso abierto, distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

© Los autores

¹ Universidad Científica del Sur, Neurogenetics Working Group. Lima, Perú.

² Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, Neurogenetics Research Center. Lima, Perú.

We identified 125 cases from 87 families diagnosed with six types of SCA (SCA1, SCA2, MJD/SCA3, SCA6, SCA7 and SCA10), with an overall seizure frequency of 11.2%. Seizures predominated in the SCA10 subgroup (16%), contrasting with the other SCA subgroup (4%), which had only two cases of seizures in SCA2. **Conclusions:** Seizures are significantly more frequent in SCA10 compared to other SCA subgroup in the studied population. Tonic-clonic of unknown onset seizures are common in SCA10, while focal onset motor seizures were described in SCA2, most of them with good response with antiseizure medications.

Keywords: seizures; ataxia; spinocerebellar ataxia; SCA10; SCA.

INTRODUCCIÓN

Las crisis epilépticas son una manifestación común en diversas enfermedades neurodegenerativas. La Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE, por sus siglas en inglés) las define como una aparición transitoria de signos o síntomas, debido a una actividad neuronal excesiva o sincrónica en el cerebro, clasificándolas en crisis de inicio focal, generalizado o desconocido (1). El riesgo de desarrollar crisis epilépticas es variable según la patología neurodegenerativa asociada (2).

Las ataxias espinocerebelosas (SCA, por sus siglas en inglés) son un grupo de enfermedades neurodegenerativas autosómico dominantes, caracterizadas por inestabilidad progresiva de la marcha, incoordinación y disartria. Las SCA también se asocian a síntomas no motores como alteraciones visuales, neuropatías, signos extrapiramidales, problemas cognitivos y crisis epilépticas (3). Debido a la superposición fenotípica, el diagnóstico definitivo de las SCA requiere un estudio genético (4). La enfermedad de Machado-Joseph/SCA3 (MJD/SCA3), SCA2, SCA7, SCA6 y SCA1 son las formas más comunes de SCA en la población mundial y latinoamericana (5, 6). La SCA10 es rara a nivel mundial, pero es la SCA más frecuentemente diagnosticada en Perú (7).

A nivel global, se ha descrito coexistencia de crisis epilépticas en SCA10 (8-10); no obstante, esta manifestación también se ha observado en las variantes SCA2 (11), SCA6 (12), SCA8 (13), SCA13 (14), SCA17 (15), SCA19/22 (3) y la atrofia dentatorrubropalidoluisiana (DRPLA) (16). En Perú, se cuenta con un centro de referencia nacional para el estudio de ataxias espinocerebelosas, con diagnóstico molecular basado en PCR/RP-PCR mediante electroforesis capilar. Dicha metodología permite identificar expansiones de repeticiones para SCA1, SCA2, MJD/SCA3, SCA6, SCA7 y SCA10, así como para la ataxia de Friedreich (17, 18). En este estudio se propone estimar la frecuencia de crisis epilépticas en

pacientes con SCA10 y otros tipos de SCA atendidos en un centro de referencia nacional de ataxias.

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio mixto (retrospectivo y prospectivo) basado en la recolección de datos de historias clínicas o entrevistas a pacientes de ambos sexos, con diagnóstico SCA y con estudio genético confirmado, atendidos en el Servicio de Neurogenética del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas (INCN) durante el periodo de enero de 2014 a diciembre de 2023. El reclutamiento prospectivo se realizó con entrevistas a los participantes elegibles que voluntariamente aceptaron participar en el estudio durante la consulta de seguimiento y previo proceso de consentimiento informado. En todos los casos incluidos en el estudio (retrospectivos y prospectivos) se completó una ficha de recolección de datos prediseñada y estandarizada para el propósito del estudio que incluye datos demográficos, edad de inicio de la ataxia, síntomas cerebelosos, extracerebelosos, historia familiar con heredograma y antecedente de crisis epilépticas.

La clasificación del tipo de crisis epiléptica se realizó según la clasificación de la ILAE en 2017 (1), basada solo en la información disponible sobre la fenomenología de las crisis descritas en las historias clínicas o, en el caso de las entrevistas, según el relato del paciente o familiar. Se revisaron 152 historias clínicas elegibles, es decir, la de todos los pacientes con diagnóstico de SCA atendidos en el periodo antes mencionado. De estas, se excluyeron 27 casos durante la revisión retrospectiva: 11 por información incompleta, 9 por ausencia de confirmación genética y 7 por ausencia de edad de inicio de la ataxia. Se incluyeron 125 casos de SCA (119 por recolección retrospectiva y 6 por entrevista prospectiva). Se utilizaron dos escalas clínicas para evaluar la severidad de la ataxia. La escala SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia) valora la disfunción cerebelosa mediante ocho ítems, con un puntaje total de 0 a 40 (19). La

escala NESSCA (Neurological Examination Score for the Assessment of Spinocerebellar Ataxias) evalúa síntomas cerebelosos y extracerebelosos, también con un puntaje de 0 a 40 (20).

Se realizó una comparación entre variables demográficas (edad de última evaluación, edad de inicio, sexo e historia familiar) y clínicas (ocurrencia de crisis epilépticas, síntomas cerebelosos y extracerebelosos) entre el subgrupo SCA10 y el de otras SCA. La comparación bivariada se realizó con la prueba t de Student para variables continuas con distribución normal, chi-cuadrado (χ^2) para variables

categorías y prueba exacta de Fisher para cuando las frecuencias esperadas fueron bajas, con un nivel de significancia de $p < 0,05$. El estudio fue aprobado por los comités institucionales de ética en investigación del INCN (021-2023-CIEI-INCN) y de la Universidad Científica del Sur (276-CIEI-CIENTÍFICA-2023).

RESULTADOS

Se incluyeron 125 casos (87 familias) con diagnóstico de SCA, distribuidas en seis tipos diferentes, siendo la SCA10 y SCA2 las más frecuentes. La distribución de los casos/familias estudiados por tipo de SCA se describe en la figura 1.

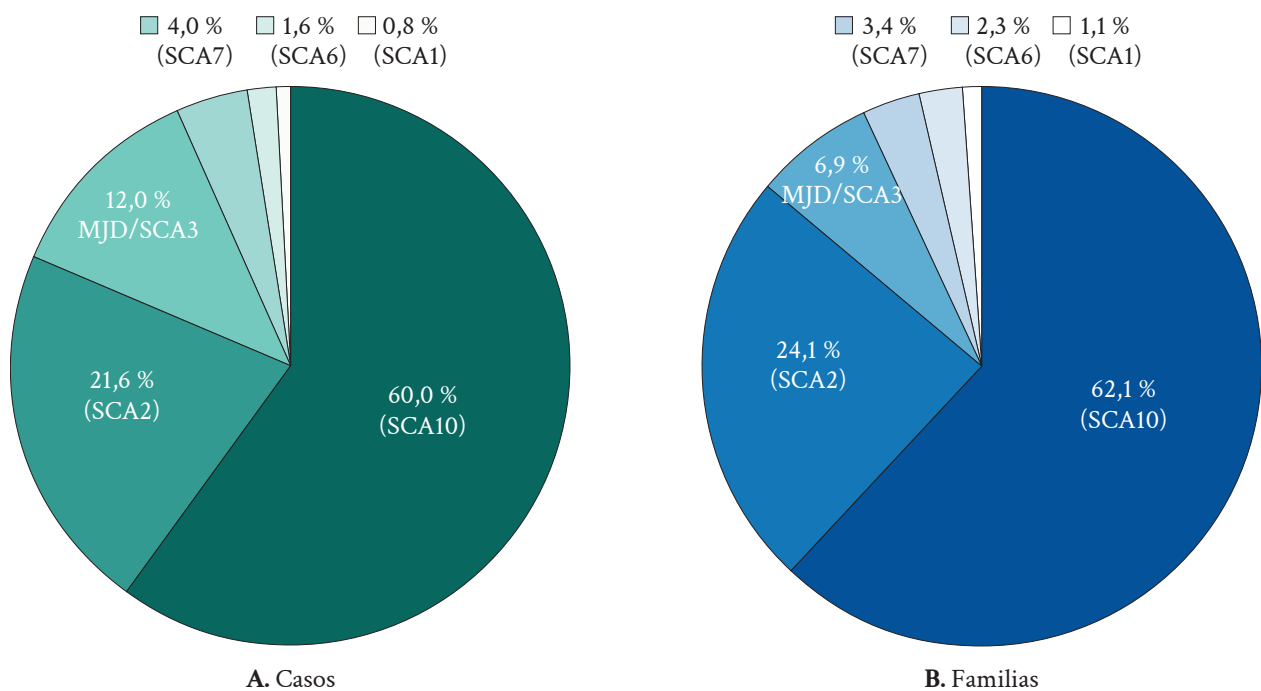


Figura 1. Distribución de casos (A) y familias (B) por tipo de ataxia espinocerebelosa. SCA: ataxia espinocerebelosa; MJD/SCA3: enfermedad de Machado-Joseph/ataxia espinocerebelosa tipo 3.

Las características clínicas y demográficas de la población estudiada separadas por subgrupo SCA10 ($n = 75$) y otras SCA ($n = 50$) se describen en la tabla 1.

Crisis epilépticas en SCA10 frente a otras SCA

En la población estudiada se identificaron 14 casos de SCA con coexistencia de al menos una crisis epiléptica (11,2 %). Esta manifestación se asoció predominantemente a la SCA10 (16 %); en contraste, el grupo de otras variantes registró solo dos casos

(4 %), ambos correspondientes a pacientes con SCA2. Los tipos de crisis epilépticas, según la clasificación de la ILAE de 2017 (1), incluyeron las de tipo motor tónico-clónicas de inicio desconocido, no clasificadas y un caso de SCA10 con al menos 3 tipos distintos de crisis (figura 2). La medicación anticrisis de los pacientes descritos —con SCA10 y SCA2— incluyó fármacos como ácido valproico (dosis de 250-500 mg) y levetiracetam (dosis de 500 mg) con buen control de crisis en todos los casos.

Tabla 1. Características principales. Síntomas cerebelosos y extracerebelosos de los participantes.

Variables	SCA10 (n = 75)	Otras SCA (n = 50)	p valor
Sexo (mujeres %)	38 (50,7 %)	28 (56,0 %)	0,558 ^b
Edad de última evaluación (años)	48,1 ± 13,7	46 ± 16,6	0,430 ^a
Edad de inicio (años)	36,9 ± 11,6	33,6 ± 15,1	0,180 ^a
Duración de la enfermedad (años)	11,7 ± 9	12,8 ± 10,1	0,567 ^a
Puntuación SARA	12,8 ± 6,6	13,1 ± 6,9	0,734 ^a
Puntuación NESSCA	9,6 ± 3,5	10,4 ± 4	0,280 ^a
Antecedentes familiares (%)	67 (89,3 %)	41 (82,0 %)	0,241 ^b
Inestabilidad de la marcha (%)	75 (100,0 %)	50 (100,0 %)	1,000 ^b
Disartria (%)	71 (94,7 %)	41 (82,0 %)	0,079 ^b
Nistagmo (%)	52 (69,3 %)	15 (30,6 %)	0,000 ^b
Alteración de movimientos oculares (%)	46 (61,3 %)	23 (46,0 %)	0,091 ^b
Signos extrapiramidales (%)	15 (20,0 %)	17 (34,0 %)	0,068 ^b
Neuropatía (%)	8 (10,7 %)	13 (26,0 %)	0,006 ^b
Deterioro cognitivo (%)	5 (6,7 %)	15 (30,0 %)	0,000 ^b

Datos se muestran como media ± desviación estándar.

SARA: Scale for the Assessment and Rating of Ataxia; NESSCA: Neurological Examination Score for the Assessment of Spinocerebellar Ataxias.

^a Prueba t de Student; p < 0,05.

^b Prueba chi-cuadrado; p < 0,05.

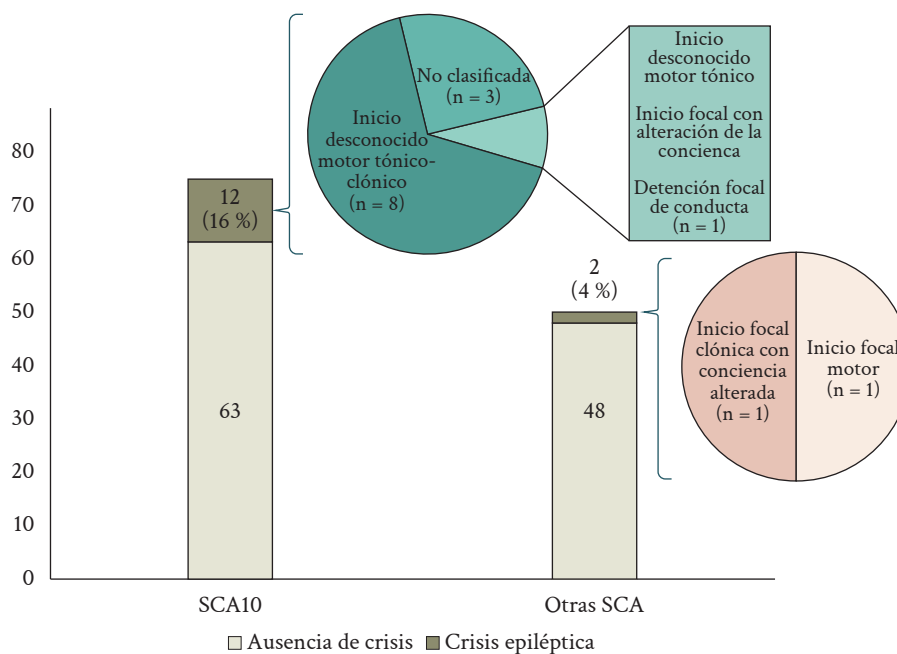


Figura 2. Comparación de frecuencias en el grupo de SCA10 y otras SCA (p = 0,032; prueba exacta de Fisher). Los dos casos con crisis en el grupo de las otras SCA corresponden a dos pacientes con SCA2.

Las ocurrencias de crisis epilépticas en los familiares de los casos índices son variables, con una frecuencia de 33,3 a 40 % de ocurrencia intrafamiliar para SCA10, y de 20 y 50 % para los dos casos con SCA2. Se destaca

que existe al menos una familia del grupo de SCA10 con un miembro con antecedente de crisis epilépticas sin ataxia (figura 3B).

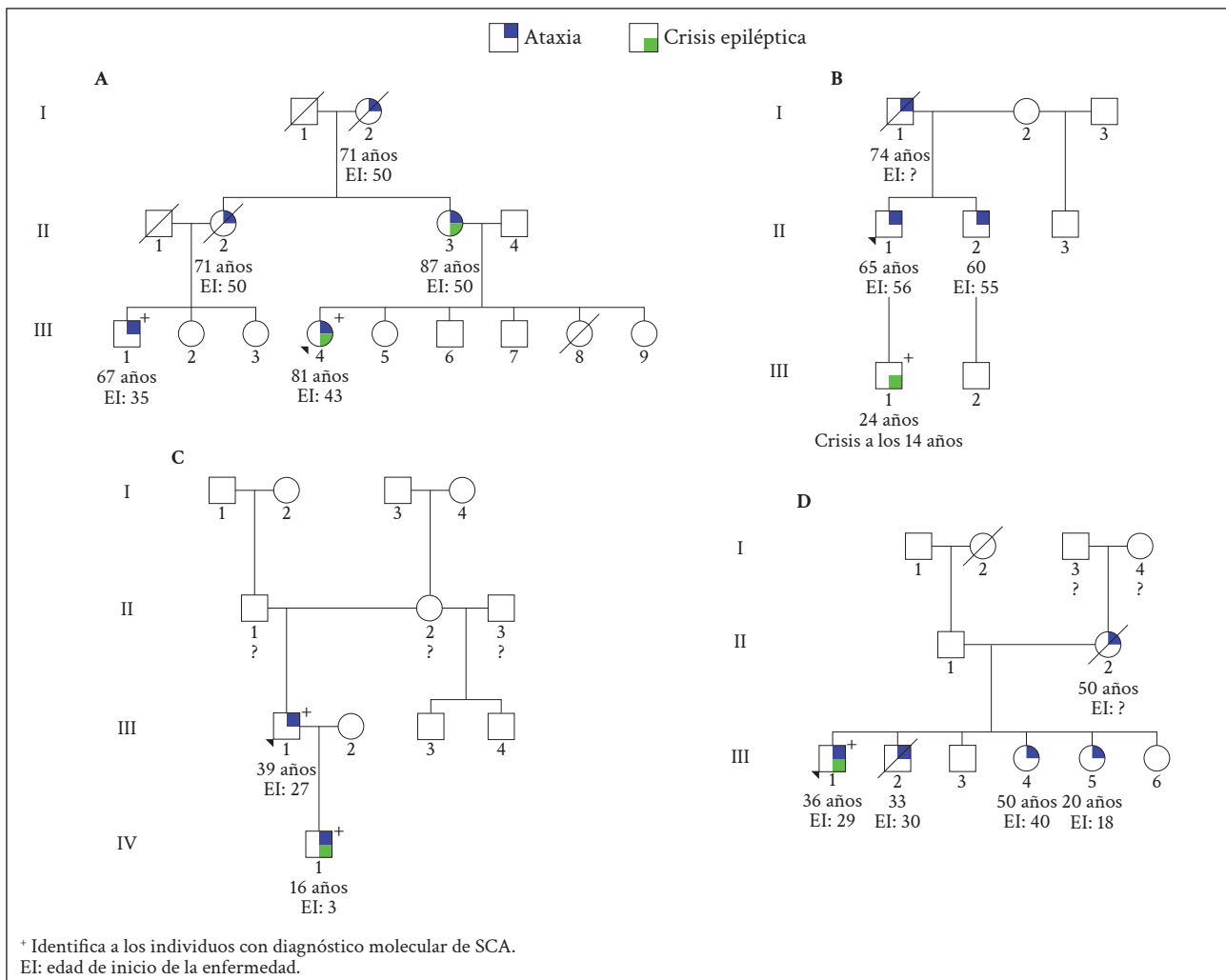


Figura 3. Heredogramas seleccionados de familias con SCA10 y SCA2, que muestran la ocurrencia intrafamiliar de ataxia y crisis epilépticas. A y B: familias con SCA10; destaca el individuo (III-1-panel B) con presencia de crisis epilépticas sin ataxia. C y D: familias con SCA2; la flecha negra en cada heredograma indica al probando.

DISCUSIÓN

En el presente estudio realizado en una muestra de 125 casos/87 familias con diagnóstico de seis tipos de SCA (SCA1, SCA2, MJD/SCA3, SCA6, SCA7 y SCA10), se identificó que 11,2 % de los casos cuenta con algún tipo de crisis epiléptica. Estas se encuentran mayoritariamente en el subgrupo SCA10 y se hallaron solo dos casos de SCA2 con crisis epilépticas en el subgrupo de otras SCA.

La distribución de SCA identificada es semejante a la que se reportó recientemente para la población peruana en una revisión sistemática sobre la epidemiología de las SCA realizada por nuestro grupo (21). La SCA más frecuente en la cohorte estudiada fue la SCA10 con 75 casos (54 familias), consistente con investigaciones previas que señalan a la SCA10 como

la ataxia dominante más frecuente en Perú (7). La alta frecuencia de SCA10 en esta población es concordante con la alta prevalencia de la misma en poblaciones con ascendencia nativa americana, y algunos casos en China y Japón (22-24), así como con su casi ausencia en poblaciones europeas caucásicas (25-27). La SCA2, con 27 casos (21 familias), es la segunda SCA más frecuente. Este hallazgo resulta esperable dada la alta incidencia de esta patología en la población latinoamericana. Dicha prevalencia se sustenta en el conocido efecto fundador descrito en la región de Holguín, Cuba (28), así como en su elevada frecuencia en países como Argentina (29), constituyendo, además, la segunda variante más común en México (30) y Perú (31). Su frecuencia refleja un patrón común entre estas regiones con historia de colonización española (32). La MJD/SCA3, reconocida como la ataxia más prevalente

a nivel mundial, tiene poca representación en el grupo estudiado, consistente con la baja frecuencia de MJD/SCA3 en la población peruana. Esto se podría explicar por la poca migración europea y asiática a diferencia de cohortes brasileñas con mayor componente europeo (33).

Estos resultados reflejan variabilidad entre los subgrupos, lo cual demuestra una heterogeneidad clínica en los diferentes tipos de SCA. Se encontró paridad de género (52,8 % de mujeres), consistente con el patrón de herencia de las ataxias dominantes que no tienen preferencia por sexo alguno. La edad de inicio promedio en el grupo estudiado fue de 35,5, consistente con la aparición tardía de las ataxias dominantes que, habitualmente, inician sus síntomas a los 20 y 30 años. Cabe destacar que se han incluido 11 participantes (8,8 %) con edades de inicio antes de los 20 años, que están en relación con formas juveniles de la enfermedad, vinculadas a la anticipación génica característica de las enfermedades por expansión de repeticiones (34). Se sabe que el nistagmo es una característica importante en SCA10 en comparación con otros subtipos de SCA (35), encontrándose una diferencia considerable en ambos subgrupos de este estudio. La neuropatía fue mayor en las otras SCA, concordando con lo descrito en poblaciones con diversas SCA (36). La frecuencia baja de cambios cognitivos en SCA10 respecto de otras SCA, debería verificarse con estudios específicos, ya que esta información refleja apreciación clínica global o interpretaciones sobre pruebas globales de cribado cognitivo que no son específicas para pacientes con ataxia (37). El cuadro neurológico de cada tipo de SCA representa una considerable heterogeneidad en individuos y familias (38), por lo que, sin un diagnóstico genético, es muy difícil diferenciar una SCA de otra.

En la presente cohorte de SCA de la población peruana, encontramos un 11,2 % de casos con crisis epilépticas, con predominancia significativa en el subgrupo de SCA10 (16 %), consistente con estudios previos que describen a las crisis epilépticas como síntoma guía de esta variante, con diferencias regionales específicas entre familias mexicanas en una cohorte con 72,2 % (8) y una frecuencia de 3,75 % a 64,7 % en familias brasileñas (9, 10). La gran discrepancia de frecuencia de crisis entre las cohortes de SCA10 brasileña y mexicana ha sido motivo de debate en las últimas dos décadas. Entre las posibles hipótesis para esta diferencia se destaca el número de individuos por familia descritos entre ambas cohortes y las diferencias en la composición genética de la expansión intrónica del gen *ATXN10*,

en particular, la presencia de motivos no canónicos como ATCCT, que se asociarían a la ocurrencia de crisis epilépticas (39, 40). Sin embargo, estas hipótesis requieren ser contrastadas en mayor número de casos con secuenciación completa de la expansión con tecnologías como secuenciación de fragmentos largos (del inglés *long read sequencing*). Un hallazgo inusual, no descrito previamente en la literatura, se da en una familia con SCA10 (figura 3B, individuo III-1), donde un miembro tiene crisis epiléptica de inicio temprano sin ataxia. Esto sugiere que variaciones en la arquitectura genética de la expansión *ATXN10*, aún pendiente de secuenciación, se asociarían no solo a la ocurrencia de neurodegeneración cerebelar, sino también con implicancias en la epileptogenicidad en sí misma. Los casos de SCA10 de la muestra estudiada no tienen estudio de secuenciación que nos permita valorar la estructura interna de la expansión. En el subgrupo de las otras SCA, identificamos dos casos (4 %) de SCA2 con crisis epilépticas focales, hallazgo consistente con series de casos previos y casos aislados en SCA2 con coexistencia de crisis epilépticas (11).

Los hallazgos revelan diferencias en la presentación de las crisis epilépticas entre SCA10 y otras SCA, aportando información relevante sobre el fenotipo en estos subgrupos. Según la clasificación de crisis epilépticas vigente (ILAE-2017), las crisis de inicio desconocido de tipo motor tónico-clónicas fueron las más comunes en los casos de SCA10; mientras que en los casos de SCA2 fueron de inicio focal tipo motor, uno de ellos de tipo clónica con conciencia alterada, claramente concordantes con estudios previos que describen mayoritariamente crisis tipo tónico-clónicas y focales a generalizadas en SCA10 (8, 41) y crisis de inicio focal en SCA2 (11).

El estudio presenta varias limitaciones. El tamaño muestral es pequeño, en especial, en el subgrupo de otras SCA, donde solo tuvimos casos de crisis epilépticas en dos pacientes con SCA2. La mayor parte de los datos fue recolectada retrospectivamente y las historias clínicas ofrecían una descripción poco prolija de la fenomenología de las crisis. No se tuvo acceso a estudios complementarios como electroencefalograma (EEG) o video-EEG que permitan una clasificación precisa del tipo de inicio de las crisis, por lo que se adoptó la clasificación de inicio desconocido en todos los casos. Varios casos incluidos en el estudio completaron evaluaciones y consultas de seguimiento en fechas previas a la clasificación ILAE de 2017, dificultando su aplicación por falta de información específica.

Se requieren estudios posteriores con un mayor tamaño muestral y con participación multicéntrica, para estimar con precisión la ocurrencia de crisis en otras SCA y ataxias hereditarias de menor frecuencia. La aplicación sistemática de escalas de severidad en ataxias y una adecuada aproximación semiológica de las crisis epilépticas mejoraría la calidad de atención y toma de decisiones terapéuticas en favor de los pacientes con ataxias espinocerebelosas.

CONCLUSIONES

En una muestra de 125 pacientes con seis tipos de SCA, se encontró una frecuencia de 11,2 % de crisis epilépticas. La mayor ocurrencia se encuentra en el subgrupo de SCA10 con 12 casos (16 %), en contraste con el subgrupo de las otras SCA (4 %), con ocurrencia de crisis epilépticas en dos casos de SCA2. Las crisis epilépticas observadas en SCA10 fueron de inicio desconocido motor tónico-clónico y no clasificadas. En las otras SCA (SCA2) fueron de inicio focal tipo motor, uno de ellas de tipo clónica con alteración de la conciencia.

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener conflicto de intereses. El coautor Alonso Abad llevó a cabo esta investigación como tesis para pregrado.

Financiamiento: Este trabajo fue autofinanciado por los autores, con el soporte académico de la Universidad Científica del Sur y el apoyo logístico del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas.

Contribución de autoría:

AA: conceptualización, investigación, visualización, elaboración de gráficos, redacción del borrador original, revisión y edición del manuscrito.

ASM: investigación, visualización, elaboración de gráficos, revisión y edición del manuscrito.

IAA: investigación, revisión y edición del manuscrito.

ARV, ESC: conceptualización, investigación, revisión y edición del manuscrito.

MCO: conceptualización, supervisión, revisión y edición del manuscrito, aprobación del manuscrito final.

Agradecimientos:

A la Dra. Milagros Galecio-Castillo por su valiosa contribución en el análisis estadístico y sus recomendaciones metodológicas.

REFERENCIAS

1. Fisher RS, Cross JH, French JA, et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: position paper of the ILAE commission for classification and terminology. *Epilepsia*. 2017;58(4):522-30. doi:10.1111/epi.13670
2. Vercueil L. Epilepsy and neurodegenerative diseases in adults: a clinical review. *Epileptic Disord*. 2006;8(S1):S44-54. doi:10.1684/j.1950-6945.2006.tb00199.x
3. Sullivan R, Yau WY, O'Connor E, et al. Spinocerebellar ataxia: an update. *J Neurol*. 2019;266:533-44. doi:10.1007/s00415-018-9076-4
4. Van de Warrenburg BP, van Gaalen J, Boesch S, et al. EFNS/ENS Consensus on the diagnosis and management of chronic ataxias in adulthood. *Eur J Neurol*. 2014;21(4):552-62. doi:10.1111/ene.12341
5. Ruano L, Melo C, Silva MC, et al. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies. *Neuroepidemiology*. 2014;42(3):174-83. doi:10.1159/000358801
6. Teive HA, Meira AT, Camargo CH, et al. The geographic diversity of spinocerebellar ataxias (SCAs) in the Americas: a systematic review. *Mov Disord Clin Pract*. 2019;6(7):531-40. doi:10.1002/mdc3.12822
7. Cornejo-Olivas M, Inca-Martinez M, Castilhos RM, et al. Genetic analysis of hereditary ataxias in Peru identifies SCA10 families with incomplete penetrance. *Cerebellum*. 2020;19(2):208-15. doi:10.1007/s12311-019-01098-2
8. Rasmussen A, Matsuura T, Ruano L, et al. Clinical and genetic analysis of 4 Mexican families with spinocerebellar ataxia type 10. *Ann Neurol*. 2001;50(2):234-9. doi:10.1002/ana.1081
9. Teive HA, Munhoz RP, Raskin S, et al. Spinocerebellar ataxia type 10: frequency of epilepsy in a large sample of Brazilian patients. *Mov Disord*. 2010;25(16):2875-8. doi:10.1002/mds.23324
10. De Castilhos RM, Furtado GV, Gheno TC, et al. Spinocerebellar ataxias in Brazil-frequencies and modulating effects of related genes. *Cerebellum*. 2014;13(1):17-28. doi:10.1007/s12311-013-0510-y
11. Tan NC, Zhou Y, Tan AS, et al. Spinocerebellar ataxia type 2 with focal epilepsy-an unusual association. *Ann Acad Med Singap* [Internet]. 2004;33(1):103-6. Disponible en: <https://www.annals.edu.sg/pdf200401/V33N1p103.pdf>
12. Le Roux M, Barth M, Gueden S, et al. CACNA1A-associated epilepsy: electroclinical findings and treatment response on seizures in 18 patients. *Eur J Paediatr Neurol*. 2021;33:75-85. doi:10.1016/j.ejpn.2021.05.010

13. Swaminathan A. Epilepsy in spinocerebellar ataxia type 8: a case report. *J Med Case Reports*. 2019;13:333. doi:[10.1186/s13256-019-2270-x](https://doi.org/10.1186/s13256-019-2270-x)
14. Bürk K, Strzelczyk A, Reif PS, et al. Mesial temporal lobe epilepsy in a patient with spinocerebellar ataxia type 13 (SCA13). *Int J Neurosci*. 2013;123(4):278-82. doi:[10.3109/00207454.2012.755180](https://doi.org/10.3109/00207454.2012.755180)
15. De Michele G, Maltecca F, Carella M, et al. Dementia, ataxia, extrapyramidal features, and epilepsy: phenotype spectrum in two Italian families with spinocerebellar ataxia type 17. *Neurol Sci*. 2003;24:166-7. doi:[10.1007/s10072-003-0112-4](https://doi.org/10.1007/s10072-003-0112-4)
16. De Souza PV, Batistella GN, Pinto WB, et al. Teaching NeuroImages: Leukodystrophy and progressive myoclonic epilepsy disclosing DRPLA. *Neurology*. 2016;86(6):e58-9. doi:[10.1212/wnl.0000000000002356](https://doi.org/10.1212/wnl.0000000000002356)
17. Mazzetti P, Inca-Martínez M, Tirado-Hurtado I, et al. Neurogenética en el Perú, ejemplo de investigación traslacional. *Rev Peru Med Exp Salud Pública*. 2015;32(4):787-93. doi:[10.17843/rpmpesp.2015.324.1773](https://doi.org/10.17843/rpmpesp.2015.324.1773)
18. Cornejo-Olivas M, Espinoza-Huertas K, Velit-Salazar MR, et al. Neurogenetics in Peru: clinical, scientific and ethical perspectives. *J Community Genet*. 2015;6:251-7. doi:[10.1007/s12687-015-0239-z](https://doi.org/10.1007/s12687-015-0239-z)
19. Schmitz-Hübisch T, du Montcel ST, Baliko L, et al. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. *Neurology*. 2006;66(11):1717-20. doi:[10.1212/01.wnl.0000219042.60538.92](https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000219042.60538.92)
20. Kieling C, Rieder CR, Silva AC, et al. A neurological examination score for the assessment of spinocerebellar ataxia 3 (SCA3). *Eur J Neurol*. 2008;15(4):371-6. doi:[10.1111/j.1468-1331.2008.02078.x](https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2008.02078.x)
21. Galecio-Castillo M, Gutierrez-Arratia J, Abad-Murillo A, et al. Epidemiology of autosomal dominant spinocerebellar ataxias in Latin America: a systematic review and meta-analysis. *Cerebellum*. 2025;24(3):75. doi:[10.1007/s12311-025-01826-x](https://doi.org/10.1007/s12311-025-01826-x)
22. Bushara K, Bower M, Liu J, et al. Expansion of the spinocerebellar ataxia type 10 (SCA10) repeat in a patient with Sioux Native American ancestry. *PLoS ONE*. 2013;8(11):e81342. doi:[10.1371/journal.pone.0081342](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0081342)
23. Wang K, McFarland KN, Liu J, et al. Spinocerebellar ataxia type 10 in Chinese Han. *Neurol Genet*. 2015;1(3):e26. doi:[10.1212/NXG.0000000000000026](https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000026)
24. Naito H, Takahashi T, Kamada M, et al. First report of a Japanese family with spinocerebellar ataxia type 10: the second report from Asia after a report from China. *PLoS ONE*. 2017;12(5):e0177955. doi:[10.1371/journal.pone.0177955](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0177955)
25. Fujigasaki H, Tardieu S, Camuzat A, et al. Spinocerebellar ataxia type 10 in the French population. *Ann Neurol*. 2002;51(3):408. doi:[10.1002/ana.10126](https://doi.org/10.1002/ana.10126)
26. Sułek-Piątkowska A, Zdzienicka E, Rakowicz M, et al. The occurrence of spinocerebellar ataxias caused by dynamic mutations in Polish patients. *Neurol Neurochir Pol*. 2010;44(3):238-45. doi:[10.1016/S0028-3843\(14\)60037-2](https://doi.org/10.1016/S0028-3843(14)60037-2)
27. Teive HA, Munhoz RP, Arruda WO, et al. Spinocerebellar ataxia type 10: a review. *Parkinsonism Relat Disord*. 2011;17(9):655-61. doi:[10.1016/j.parkreldis.2011.04.001](https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2011.04.001)
28. Velázquez L, Sánchez G, Santos N, et al. Molecular epidemiology of spinocerebellar ataxias in Cuba: insights into SCA2 founder effect in Holguin. *Neurosci Lett*. 2009;454(2):157-60. doi:[10.1016/j.neulet.2009.03.015](https://doi.org/10.1016/j.neulet.2009.03.015)
29. Rodríguez-Quiroga SA, Córdoba M, González-Morón D, et al. Neurogenetics in Argentina: diagnostic yield in a personalized research based clinic. *Genet Res*. 2015;97:e10. doi:[10.1017/s0016672315000087](https://doi.org/10.1017/s0016672315000087)
30. Magaña JJ, Tapia-Guerrero YS, Velázquez-Pérez L, et al. Analysis of CAG repeats in five SCA loci in Mexican population: epidemiological evidence of a SCA7 founder effect. *Clin Genet*. 2014;85(2):159-65. doi:[10.1111/cge.12114](https://doi.org/10.1111/cge.12114)
31. Figueroa-Ildefonso E, Milla-Neyra K, Inca-Martínez M, et al. Spinocerebellar ataxia type 2: the second most frequent dominant ataxia in Peru. *Neurology*. 2018;90(Suppl 15):P1.076. doi:[10.1212/WNL.90.15_supplement.P1.076](https://doi.org/10.1212/WNL.90.15_supplement.P1.076)
32. Harris DN, Song W, Shetty AC, et al. Evolutionary genomic dynamics of Peruvians before, during, and after the Inca Empire. *Proc Natl Acad Sci USA*. 2018;115(28):E6526-35. doi:[10.1073/pnas.1720798115](https://doi.org/10.1073/pnas.1720798115)
33. Cornejo-Olivas M, Solis-Ponce L, Araujo-Aliaga I, et al. Machado Joseph-disease is rare in the Peruvian population. *Cerebellum*. 2023;22(6):1192-9. doi:[10.1007/s12311-022-01491-4](https://doi.org/10.1007/s12311-022-01491-4)
34. Friedman JE. Anticipation in hereditary disease: the history of a biomedical concept. *Hum Genet*.

- 2011;130(6):705-14. doi:[10.1007/s00439-011-1022-9](https://doi.org/10.1007/s00439-011-1022-9)
35. Rossi M, Perez-Lloret S, Doldan L, et al. Autosomal dominant cerebellar ataxias: a systematic review of clinical features. *Eur J Neurol.* 2014;21(4):607-15. doi:[10.1111/ene.12350](https://doi.org/10.1111/ene.12350)
36. Linnemann C, Tezenas du Montcel S, Rakowicz M, et al. Peripheral neuropathy in spinocerebellar ataxia type 1, 2, 3, and 6. *Cerebellum.* 2016;15(2):165-73. doi:[10.1007/s12311-015-0684-6](https://doi.org/10.1007/s12311-015-0684-6)
37. Teive HA, Arruda WO. Cognitive dysfunction in spinocerebellar ataxias. *Dement Neuropsychol.* 2009;3(3):180-7. doi:[10.1590/S1980-57642009DN30300002](https://doi.org/10.1590/S1980-57642009DN30300002)
38. Schöls L, Bauer P, Schmidt T, et al. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis. *Lancet Neurol.* 2004;3(5):291-304. doi:[10.1016/s1474-4422\(04\)00737-9](https://doi.org/10.1016/s1474-4422(04)00737-9)
39. McFarland KN, Liu J, Landrian I, et al. Repeat interruptions in spinocerebellar ataxia type 10 expansions are strongly associated with epileptic seizures. *Neurogenetics.* 2014;15(1):59-64. doi:[10.1007/s10048-013-0385-6](https://doi.org/10.1007/s10048-013-0385-6)
40. McFarland KN, Liu J, Landrian I, et al. Paradoxical effects of repeat interruptions on spinocerebellar ataxia type 10 expansions and repeat instability. *Eur J Hum Genet.* 2013;21(11):1272-6. doi:[10.1038/ejhg.2013.32](https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.32)
41. Gheno TC, Furtado GV, Saute JA, et al. Spinocerebellar ataxia type 10: common haplotype and disease progression rate in Peru and Brazil. *Eur J Neurol.* 2017;24(7):892-901. e36. doi:[10.1111/ene.13281](https://doi.org/10.1111/ene.13281)