

ATAXIAS AUTOSOMICO-DOMINANTES

Enfermedad	Gen
Ataxia espinocerebelosa tipo 1 (SCA-1)	<i>ATXN1</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA-2)	<i>ATXN2</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 3 (SCA-3)	<i>ATXN3</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 4 (SCA-4)	16q22.1
Ataxia espinocerebelosa tipo 5 (SCA-5)	<i>SPTBN2</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 6 (SCA-6)	<i>CACNA1A</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 7 (SCA-7)	<i>ATXN7</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 8 (SCA-8)	<i>ATXN8</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 9 (SCA-9)	No asignado
Ataxia espinocerebelosa tipo 10 (SCA-10)	<i>ATXN10</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 11 (SCA-11)	<i>TTBK2</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 12 (SCA-12)	<i>PPP2R2B</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 13 (SCA-13)	<i>KCNC3</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 14 (SCA-14)	<i>PRKCG</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 15 (SCA-15)	<i>ITPR1</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 16 (SCA-16)	No asignado
Ataxia espinocerebelosa tipo 17 (SCA-17)	<i>TBP</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 18 (SCA-18)	7q22-q32
Ataxia espinocerebelosa tipo 19/22 (SCA-19/22)	<i>KCND3</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 20 (SCA-20)	11q12
Ataxia espinocerebelosa tipo 21 (SCA-21)	<i>TMEM240</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 23 (SCA-23)	<i>PDYN</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 25 (SCA-25)	<i>SCA25</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 26 (SCA-26)	<i>EEF2</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 27 (SCA-27)	<i>FGF14</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 28 (SCA-28)	<i>AFG3L2</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 29 (SCA-29)	<i>ITPR1</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 30 (SCA-30)	4q34.3-q35.1
Ataxia espinocerebelosa tipo 31 (SCA-31)	<i>BEAN1</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 34 (SCA-34)	<i>ELOVL4</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 35 (SCA-35)	<i>TGM6</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 36 (SCA-36)	<i>NOP56</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 37 (SCA-37)	1p32

LISTA DE ATAXIAS HEREDITARIAS

Ataxia espinocerebelosa tipo 38 (SCA-38)	<i>ELOVL5</i>
Ataxia espinocerebelosa tipo 40 (SCA-40)	<i>CCDC88C</i>
Atrofia Dentato-Rubro-Palido Luisiana (DRPLA)	<i>ATN1</i>
Ataxia cerebelosa autosomica dominante con sordera y narcolepsia (ADCADN)	<i>DNMT1</i>
Leucoencefalopatía hipomielinizante	<i>TUBB4A</i>

ATAXIAS EPISODICAS

Enfermedad	Gen
Ataxia episódica tipo 1 (AE-1)	<i>KCNA1</i>
Ataxia episódica tipo 2 (AE-2)	<i>CACNA1A</i>
Ataxia episódica tipo 3 (AE-3)	1q42
Ataxia episódica tipo 4 (AE-4)	--
Ataxia episódica tipo 5 (AE-5)	<i>CACNB4</i>
Ataxia episódica tipo 6 (AE-6)	<i>SLC1A3</i>
Ataxia episódica tipo 7 (AE-7)	19q13

ATAXIAS AUTOSOMICO-RECESIVAS

Enfermedad	Gen
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo 10 (SCAR10)	<i>ANO10</i>
Ataxia con apraxia oculomotora tipo 1 (AOA1)	<i>APTX</i>
Ataxia-telangiectasia	<i>ATM</i>
Ataxia espinocerebelosa de inicio infantil (IOSCA)	<i>C10orf2</i>
Xantomatosis cerebrotendinosa (CTX)	<i>CYP27A1</i>
Ataxia de Friedreich (FRDA)	<i>FXN</i>
Enfermedad de Refsum	<i>PHYH</i> <i>PEX7</i>
Síndrome de Boucher-Neuhäuser	<i>PNPLA6</i>
Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)	<i>SACS</i>
Ataxia con apraxia oculomotora tipo 2 (AOA2)	<i>SETX</i>
<u>Síndrome de Marinesco-Sjögren</u>	<i>SIL1</i>
Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere 2	<i>SLC52A2</i>
Ataxia con déficit de vitamina E (AVED)	<i>TTPA</i>
Síndrome de Wolfram	<i>WFS1</i>
Polineuropatía, sordera, ataxia, retinitis pigmentaria y cataratas (PHARC)	<i>ABHD12</i>
Degeneración cerebelosa-retiniana infantil (ICRD)	<i>ACO2</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo 9 (SCAR9)	<i>ADCK3 (CABC1)</i>
Ataxia de Cayman	<i>ATCAY</i>

LISTA DE ATAXIAS HEREDITARIAS

Ataxia cerebelosa, retardo mental, y síndrome de desequilibrio 4 (CAMRQ4)	<i>ATP8A2</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo16 (SCAR16)	<i>STUB1 (CHIP)</i>
Leucoencefalopatía con ataxia (LKPAT)	<i>CLCN2</i>
Ataxia autosómico recesiva asociada a lipofuscinosis neuronal ceroida del adulto 5 (CLN5)	<i>CLN5</i>
Ataxia autosómica recesiva (Turkia)	<i>CWF19L1</i>
Ataxia de la columna posterior con retinitis pigmentosa (AXPC1)	<i>FLVCR1</i>
Síndrome de Ramsay Hunt	<i>GOSR2</i> <i>GRID2</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo13 (SCAR13)	<i>GRM1</i>
Síndrome de SeSAME	<i>KCNJ10</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo15 (SCAR15)	<i>KIAA0226</i>
Displasia cerebelosa	<i>LAMA1</i>
Síndrome de ataxia recesiva mitocondrial (MIRAS)	<i>POLG</i>
Agnesia pancreática y cerebelosa (PACA)	<i>PTF1A</i>
Síndrome de Lichtenstein-Knorr	<i>SLC9A1</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo14 (SCAR14)	<i>SPTBN2</i>
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva asociada a SYNE1	<i>SYNE1</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo11 (SCAR11)	<i>SYT14</i>
Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal (SCAN1)	<i>TDP1</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo 7 (SCAR7)	<i>TPP1</i>
Hipoplasia cerebelosa asociada a VLDLR (CAMRQ1)	<i>VLDLR</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo12 (SCAR12)	<i>WWOX</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo 5 (SCAR5)	<i>ZNF592</i>
Ataxia espinocerebelosa autosómico recesiva tipo 2 (SCAR2)	9q34-qter

LISTA DE ATAXIAS HEREDITARIAS

ATAXIAS HEREDITARIAS LIGADAS AL CROMOSOMA X

Enfermedad	Gen
Ataxia con anemia sideroblástica ligada al cromosoma X (XLSA/A)	<i>ABCB7</i>
Trastornos asociados a CASK	<i>CASK</i>
El síndrome de temblor/ataxia asociado a X frágil (FXTAS)	<i>FMR1</i>
Déficit intelectual ligado al X - hipoplasia cerebelosa, (síndrome OPHN1)	<i>OPHN1</i>
Retraso mental sindrómico ligado al cromosoma X, tipo Christianson type	<i>SLC9A6</i>
Ataxia espinocerebelosa 5 ligada al cromosoma X	Xq25-q27.1

ATAXIAS ESPASTICAS

Enfermedad	Gen
SPAX1 (AD)	<i>VAMP1</i>
SPAX2 (AR)	<i>KIF1C</i>
SPAX3 (AR)	<i>MARS2</i>
SPAX4 (AR)	<i>MTPAP</i>
SPAX5 (AR)	<i>AFG3L2</i>