Supplements

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Table S1: Characteristics of population | | | | | | |
|  | Patient 1 | Patient 2 | Patient 3 | Patient 4 | Patient 5 |
| Age, years | 79 | 86 | 61 | 78 | 61 |
| Gender | F | F | M | F | F |
| Nationality | French | French | French | French | French-Canadian |
| Expansion small allele | 37 | 9 | 9 | 11 | 46 |
| Expansion large allele | 334 | 467 | 510 | 550 | 485 |
| Age at episodic onset, years | 71 | 76 | 55 | 67 | 40 |
| Duration, years | 8 | 10 | 6 | 11 | 21 |
| Familial history | Yes | Yes | Yes | Yes | Yes |
| SARA score /40 | 4,5 | 23 | 2 | 7 | 6,5 |
| Alcohol sensibility | Yes | No | Yes | Yes | Yes |
| Exercise sensibility | No | Yes | Yes | Yes | Yes |
| Abbreviations: F = Female, M = Male, SARA = Scale for the Assessment and Rating of Ataxia. | | | | | |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Table S2: Eye examination description | | | | | |
|  | Patient 1 | Patient 2 | Patient 3 | Patient 4 | Patient 5 |
| Fixation straight-ahead gaze | Normal | Normal | Macro-saccadic intrusions | Normal | Normal |
| Slow vertical pursuit | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Saccadic vertical pursuit | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Slow horizontal pursuit | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Saccadic horizontal pursuit | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| GEN | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| DBN | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Upbeat nystagmus | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - |
| Rebound nystagmus | - | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - |
| Slow vertical saccades | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Increased latency of vertical saccades | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - |
| Hypometric vertical saccades | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - |
| Curved trajectory of vertical saccades | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - | - |
| Slow horizontal saccades | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - |
| Increased latency of horizontal saccades | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - |
| Hypometric horizontal saccades | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Curved trajectory of horizontal saccades | - | - | - | - | - |
| Episodic diplopia | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Visual blurring | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - |
| Oscillopsies | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg | - | E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg |
| Abbreviations: DBN = Downbeat nystagmus, GEN = gaze-evoked nystagmus., E:\DES NEUROLOGIE\Mouvements anormaux\syndrome cérébelleux\projet late onset ataxia\Projet troubles oculomoteurs\soumission\Canadian journal of neurological sciences\review\check.jpg = present, «- »  = absent | | | | | |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Table S3: Scale for Oculomotor Disorder in Ataxia (SODA) | | | | | |
|  | Patient 1 | Patient 2 | Patient 3 | Patient 4 | Patient 5 |
| Ocular alignment (/3) | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Saccadic intrusions (/3) | 0 | 1 | 1 | 0 | 0 |
| Jerk nystagmus (/7) | 3 | 1 | 3 | 2 | 3 |
| VOR cancellation and ocular pursuit (/2) | 0 | 2 | 2 | 2 | 2 |
| VOR (/4) | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| Saccades, apraxia and gaze restriction (/7) | 3 | 4 | 3 | 0 | 2 |
| Total (/26) | 6 | 8 | 9 | 4 | 7 |
| Abbreviations: SODA = Scale for Oculomotor Disorder in Ataxia, VOR: vestibulo-ocular reflex. | | | | | |
|  |  |  |  |  |  |

Video S1: Nystagmus anomalies (43 425 Ko, 00:21s)

Downbeat nystagmus accompanied by gaze-evoked nystagmus in Patient 5