

(по данным Л. Эрленмеер-Кимлинг) и наличия чувствительной гиперпатии, аутистическое поведение формируется по защитному механизму. При этом, фронтальная и теменная области коры не получают необходимой стимуляции со стороны среды и поэтому задерживаются в развитии. При парааутизме тот же феномен наблюдается в результате экзогенного обеднения стимулирующей роли среды. Однако следует отметить, что, несмотря на сближение в некоторых своих клинических проявлениях, парааутизм и синдром РДА остаются принципиально различными состояниями по своей природе.

Парааутизм является обратимым состоянием, особенно при своевременном – до трехлетнего возраста ребенка – начале коррекционной работы. Однако и у более старших детей коррекционные мероприятия вызывают редукцию проявлений парааутизма.

Основное содержание коррекционной работы – это насыщение среды активизи-

рующими факторами: сенсорными, когнитивными, эмоциональными, со стимуляцией базисных психобиологических систем – психической активности, эмоционального резонанса или адекватного эмоционального ответа, когнитивной компетентности ребенка и др.

Из сказанного выше можно сделать следующий вывод: психогенный, депривационный, или экзогенный, аутизм (парааутизм) является расстройством в рамках нарушений раннего психического онтогенеза, где фактор среды играет основную роль в возникновении патологии.

Различные формы депривации являются пусковым механизмом для нарушений психического развития в форме парааутизма. Чем более ранним и массивным будет влияние депривационного фактора, тем более выраженными будут его последствия. В свою очередь, чем раньше по срокам начнется психокоррекционная работа, тем оптимистичнее будет прогноз при парааутизме.

Синдром Ретта

Описан механизм развития заболевания, доказательства генетической природы синдрома Ретта. Перечислены клинические признаки, диагностические критерии и особенности установления диагноза. В разделе «терапия» рекомендуются фармакотерапия, лечебная физкультура и психологические программы максимального развития для сохранения двигательных навыков.

Ключевые слова: синдром Ретта, умственная отсталость, регресс, X-сцепленный характер наследования, атаксия, апраксия.

Синдром Ретта – одно из самых распространенных заболеваний в ряду наследственных форм умственной отсталости у девочек, названное по имени Андреаса Ретта, австрийского педиатра, который впервые его описал.

В 1966 году Андреас Ретт сообщил о 31 девочке, у которых наблюдались регресс психического развития, аутичное поведение, потеря целенаправленных и появле-

ние особых стереотипных движений в виде «сжимания рук». Шведский исследователь В. Hagberg выделил синдром в самостоятельную нозологическую единицу и сформулировал его основные диагностические признаки (Hagberg, 1983).

В настоящее время накоплено достаточно доказательств генетической природы синдрома Ретта. Так, патология встречается почти исключительно у дево-

чек. Несколько описанных случаев возникновения синдрома Ретта у мальчиков являются скорее исключением из общего правила. В пользу наследственного характера заболевания свидетельствует повышенный уровень кровнородственных браков в родословных больных людей, что составляет 2,4% по сравнению с частотой их в популяции, равной 0,5%.

Хотя исследователи единодушны в том, что в развитии патологии наследственные факторы играют существенную роль, их мнения относительно механизмов наследования синдрома Ретта расходятся. На основании генеалогических данных предложены несколько гипотез. Наиболее общепринятой остается гипотеза о синдроме Ретта как X-сцепленном доминантном заболевании с внутриутробной летальностью у гомозиготных мальчиков. При этом почти каждый случай синдрома является новой мутацией.

В пользу X-сцепленного характера наследования свидетельствует то, что найденные у ряда больных хромосомные аномалии часто вовлекают короткое плечо хромосомы. У части больных был выявлен ломкий (фрагильный) участок в коротком плече хромосомы X. В связи с этим было сделано предположение, что ген, ответственный за развитие синдрома, располагается в коротком плече хромосомы X.

Однако, несмотря на интенсивные молекулярно-генетические исследования, попытки картировать ген синдрома Ретта на хромосоме X пока не увенчались успехом. Возможности проведения такого анализа ограничивались небольшим количеством семейных случаев заболевания, однако удалось исключить из рассмотрения большую часть короткого плеча и несколько регионов на длинном плече хромосомы X.

Возможным механизмом развития заболевания может быть нарушение у детей с синдромом Ретта последова-

Особые дети – особый взгляд на мир



Особые дети – особый взгляд на мир



тельности процесса репликации инактивированной хромосомы X. В результате других исследований синдрома Ретта был выявлен аномальный тип поздно реплицирующей хромосомы X, которая не встречается в контроле, что свидетельствует о нарушении процесса репликации инактивирующей хромосомы X как о возможном механизме развития заболевания. Показана возможность использования обнаруженных нарушений в качестве диагностического критерия, в том числе на ранних стадиях развития заболевания.

Среди других возможных механизмов наследования обсуждается также митохондриальная модель, предложенная еще в 1989 году О. Eegolofsson с соавторами. Эта модель основана на обнаруженных структурных изменениях митохондрий и метаболических аномалиях, указывающих на митохондриальную дисфункцию (примерно у 50% девочек с синдромом Ретта обнаруживается умеренное повышение молочной и пировиноградной кислот в крови или ликворе).

Российские ученые провели исследования, которые позволили установить у детей с синдромом Ретта ортофункциональные изменения митохондрий миоцитов и лимфоцитов, что свидетельствует о митохондриальной дисфункции.

В частности, электронная микроскопия биоптатов четырехглавой мышцы бедра продемонстрировала присутствие митохондрий аномальной формы с деструкцией крист. Электронно-гистохимические исследования ряда митохондриальных ферментов, таких как сукцинатдегидрогеназа, nadH-дегидрогеназа, цитохром 3-оксидаза и АТФ-аза, выявили умеренное снижение их активности у детей с синдромом Ретта по сравнению с контрольной группой. И наконец, почти у 2/3 наблюдаемых больных был умеренно повышен уровень молочной и пировиноградной кислот в крови.

Частота синдрома Ретта широко варьируется. В большинстве европейских государств она составляет 1:10000—1:15000 девочек, являясь следующей по частоте после синдрома Дауна специфической причиной тяжелой умственной отсталости у девочек. Удельный вес синдрома Ретта среди причин умственной отсталости девочек в России составляет 2,48%.

В ante-и перинатальный периоды развития, а также в первое полугодие жизни развитие детей часто расценивается как нормальное. Однако во многих случаях наблюдаются врожденная гипотония, небольшое отставание в становлении основных двигательных навыков (сидение, ползание, ходьба), которые часто либо остаются нераспознанными, либо недооцениваются.

В течении заболевания часто выявляют четыре стадии. Возраст, в котором впервые выделяются отклонения в развитии детей, колеблется от 4-х месяцев до 2,5 лет; чаще всего от 6-ти месяцев до 1,5 лет. Первые признаки болезни включают замедление психомоторного развития ребенка и темпов увеличения размеров головы, потерю интереса к играм, диффузную мышечную гипотонию. Это первая стадия заболевания – стагнация.

Далее следует период регресса нервно-психического развития, который начинается, как правило, в возрасте 1-3-х лет и сопровождается приступами беспокойства, «безутешного крика», нарушением сна. В течение нескольких недель или месяцев ребенок утрачивает ранее приобретенные навыки, в частности, пропадают целенаправленные движения рук, он перестает говорить. Одновременно появляются характерные стереотипные движения, напоминающие «мытье рук». У более чем половины детей наблюдаются аномалии дыхания в виде апноэ, чередующиеся с периодами гипервентиляции, возможно появление судорожных при-

падков. Важным симптомом является потеря контакта с окружающими, которая часто ошибочно интерпретируется как аутизм. Это вторая стадия, на которой заболевание развивается столь быстро и драматично, что клиницисты зачастую ставят детям диагноз энцефалит.

После окончания фазы регресса наступает третья стадия, охватывающая длительный период дошкольного и раннего школьного возраста. В это время состояние детей относительно стабильно. На первый план выступают глубокая умственная отсталость, судорожные припадки, а также всевозможные экстрапирамидные расстройства, среди которых чаще наблюдаются дистония мышц, атаксия, гиперкинезы и др. В то же время приступы беспокойства проходят, сон улучшается, становится возможен эмоциональный контакт с ребенком.

К концу первого десятилетия жизни начинается четвертая стадия – прогресс двигательных нарушений. Пациенты становятся обездвиженными, нарастают спастичность, мышечная атрофия и вторичные ортопедические деформации (в частности, сколиоз), появляются вазомоторные расстройства, особенно выраженные на нижних конечностях, отставание в росте без задержки полового созревания, а у ряда больных развивается кахексия. В то же время судороги становятся реже, возможно эмоциональное общение с больным. В таком состоянии пациенты могут находиться десятки лет.

Разделение течения синдрома Ретта на стадии является довольно условным, поскольку четких границ между ними обнаружить не удастся, и наблюдается основное прогрессивное течение болезни.

Наиболее важные клинические признаки синдрома Ретта

Движения рук. Потеря (нарушение) целенаправленных движений рук, таких

как манипулирование игрушками, держание бутылочки. Происходит чаще в возрасте 6-8-ми месяцев, но иногда такие нарушения сохраняются до 3-4-х лет. Одновременно с этим появляются отличительные стереотипные движения рук, которые наблюдаются почти все время, пока пациент спит. Чаще эти движения напоминают «мытьё рук», их сжатие, сцепление, похлопывания обычно на уровне груди, лица, иногда за спиной. Другими стереотипными движениями могут быть сосание или кусание рук, постукивание ими по груди или лицу. Стереотипные движения рук имеют место во всех случаях заболевания и расцениваются как наиболее характерные (патогномичные) признаки синдрома Ретта.

«Приобретенная» микроцефалия. Окружность головы пробандов при рождении оценивается как нормальная. Приостановка роста головы совпадает с манифестацией заболевания и является следствием замедления роста мозга.

Познавательная деятельность. У больных крайне ограничены интеллектуальные, речевые и адаптивные способности. Для оценки этих способностей используются стандартные психологические тесты, которые выявляют отставание умственного развития (у большинства пациентов в возрасте от 1,5 и более лет умственное развитие оценивается ниже, чем у детей 8-месячного возраста). Дети, достигшие определенного уровня развития речи, общения и социальной адаптации, после манифестации заболевания утрачивают эти навыки. Со слов родителей, экспрессивная и импрессивная речь и социальные навыки теряются в среднем в возрасте 4-11-ти месяцев, а навыки самообслуживания в 12-14 месяцев.

Атаксия и апраксия. Нарушение координации движений (атаксия) и затруднения в планировании действий (апраксия) охватывают как движения туловища, так

и конечностей. Указанные расстройства проявляются в виде отрывистых резких движений, нарушения равновесия, тремора, ходьбы на несогнутых широко расставленных ногах с раскачиванием из стороны в сторону («кукольная походка»). Ряд пациентов при ранней манифестации заболевания не успевают приобрести навык ходьбы. Большинство детей с синдромом Ретта, умеющие ходить, постепенно теряют эту способность по мере прогрессирования болезни.

Дыхательные расстройства. Чаще всего встречаются такие дыхательные аномалии как нерегулярное дыхание, приступы гипервентиляции, апноэ продолжительностью иногда 1-2 минуты, которых достаточно, чтобы вызвать цианоз и даже обморок. Дыхательные нарушения наблюдаются только в состоянии бодрствования.

Судороги. Около 50-80% девочек с синдромом Ретта имеют эпилептические приступы, которые могут быть разных типов и плохо поддаваться терапии антиконвульсантами. Чаще наблюдаются генерализованные тонико-клонические припадки, комплексные и простые парциальные судороги, дроп-атаки. Судорожные приступы широко варьируются по частоте, однако становятся реже с развитием заболевания. Следует отметить наличие у пациентов парциальных неэпилептических проявлений, которые часто ошибочно интерпретируются как судороги: апноэ, тремор, резкие движения, эпизоды пучеглазого взгляда с замиранием двигательной активности, пароксизмальные усиления стереотипов. Больным проводился видео-и ЭЭГ-мониторинг, который позволил доказать, что перечисленные симптомы не связаны с судорожными изменениями на ЭЭГ. Таким образом, при синдроме Ретта часто имеет место гипердиагностика судорог, что ведет к необоснованному назначению антиконвульсантов.

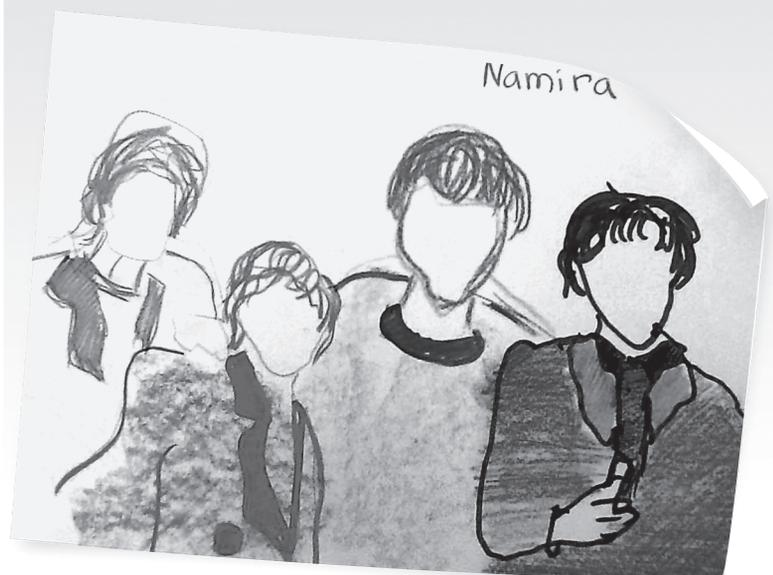
Сколиоз. Искривление позвоночника имеют минимум половина пациентов с синдромом Ретта. Сколиоз является следствием дистонии мышц спины и прогрессирует по мере развития заболевания.

Данные ЭЭГ. Практически во всех случаях, даже у тех пациентов, которые не имеют клинических судорог, наблюдаются аномалии на электроэнцефалограмме, начиная примерно с двухлетнего возраста. На фоне появления целого спектра клинических симптомов наблюдается увеличение амплитуды и снижение частоты фонового ритма в период бодрствования, а также эпилептиформные разряды, количество которых значительно увеличивается во время сна. Такое сочетание замедления фонового ритма в период бодрствования и повышенной пароксизмальной активности во время сна существенно облегчает диагностирование синдрома Ретта и может считаться его дополнительным диагностическим критерием. В большинстве случаев наблюдается характерная эволюция изменений на ЭЭГ. Примерно с шестилетнего возраста доминирует монотонный α -ритм, который в дальнейшем, после 20 лет, имеет тенденцию локализации в центрo-париетальной области.

Методы компьютерной и магнитно-резонансной томографии, как правило, не дают дополнительной информации о поражении ЦНС при этом заболевании. Так, при компьютерной томографии отмечена субатрофия коры головного мозга, а магнитно-резонансная томография выявляет билатеральную атрофию в лобно-височных областях коры больших полушарий и признаки атрофии мозжечка лишь на третьем-четвертом десятилетии жизни.

Метод позитронной эмиссионной компьютерной томографии выявил значительное снижение общего церебрального кровотока при синдроме Ретта по сравне-

Особые дети – особый взгляд на мир



Особые дети – особый взгляд на мир



нию с контролем. Больше всего его снижение наблюдается в префронтальной и темпора-париетальной областях больших полушарий, среднем мозге и верхней части ствола мозга, что указывает на ослабление метаболизма в этих структурах и напоминает распределение мозгового кровотока у детей грудного возраста.

Морфология и нейрохимия

При морфологических исследованиях материала аутопсии умерших больных обнаружено снижение веса головного мозга на 12-34% по сравнению с соответствующим возрасту; небольшое уменьшение числа нейронов и глиоз в коре больших полушарий и мозжечка, передних рогах спинного мозга и спинальных ганглиях; пониженная пигментация в substantia nigra. Анализ морфологических изменений при синдроме Ретта указывает на замедление развития мозга после рождения, а к четырехлетнему возрасту на остановку его роста в целом и дендритного дерева нейронов, в частности. Наблюдается также замедление роста тела и отдельных органов (сердца, печени, почек, селезенки), что проявляется в 4-6 лет. Кроме того, отмечена незрелость проводящей системы сердца, напоминающей проводящую систему новорожденных.

Диагностика

Диагноз синдрома Ретта основывается на распознавании характерной клинической картины. Для этого Международной ассоциацией по изучению синдрома Ретта предложена группа диагностических критериев, которые разделены на необходимые, дополнительные, а также – критерии, наличие даже одного из которых однозначно исключают синдром Ретта у пробанда.

Диагностические критерии синдрома Ретта (по Trevathan et al., 1998) включают

необходимые критерии, среди которых: нормальные пренатальный и перинатальный периоды; нормальная окружность головы при рождении с последующим замедлением роста головы между 5 месяцами и 4 годами; потеря приобретенных целенаправленных движений рук в возрасте от 6 до 30 месяцев, связанная по времени с нарушением общения; глубокое повреждение экспрессивной и импрессивной речи и грубая задержка психомоторного развития; стереотипные движения рук, напоминающие выжимание, сцепление, хлопки, «мытьё рук», потирание, они появляются после потери целенаправленных движений рук; нарушение походки (апраксия и атаксия), что проявляется в возрасте 1-4 лет. Диагноз считается предварительным до двух-пятилетнего возраста.

Дополнительные критерии включают дыхательные расстройства в виде периодических апноэ во время бодрствования, перемежающихся гипервентиляцией, дыхательные расстройства в виде форсированного изгнания воздуха и слюны, аэрофагии; судорожные припадки; спастичность, часто сочетающуюся с дистонией и атрофией мышц; периферические вазомоторные расстройства; сколиоз; задержку роста; гипотрофичные маленькие ступни; электроэнцефалографические аномалии (медленный фоновый ритм в состоянии бодрствования и периодическое замедление ритма (3-5 Гц); эпилептиформные разряды без или с наличием клинических судорог).

Наконец, к критериям, исключаящим синдром Ретта, относят очевидность внутриутробной задержки роста; органомегалию или иные признаки болезней накопления; ретинопатию или атрофию дисков зрительных нервов; микроцефалию при рождении; доказательство перинатально приобретенного повреждения мозга; существование идентифициро-

ванного метаболического или другого прогрессирующего неврологического заболевания и приобретенные в результате тяжелой инфекции или черепно-мозговой травмы неврологические нарушения.

В некоторых случаях клинические признаки не соответствуют полностью классическому течению синдрома Ретта. Эти случаи классифицируют либо как неполные, либо как атипичные формы заболевания. При неполной форме у больного присутствуют многие, но не все из необходимых симптомов. Этим характеризуются легкие варианты болезни. Атипичные формы – это случаи синдрома Ретта, которые соответствуют всем необходимым критериям диагностики, но имеют отклонения от типичного течения. В частности, при атипичной форме синдрома с ранним началом судорог эпилептические приступы являются дебютом заболевания. Раннее начало эпилепсии не оказывает существенного влияния на течение и прогноз болезни, однако вызывает дифференциально-диагностические трудности. При атипичном варианте синдрома с частично сохраненной речью больные имеют некоторые речевые навыки, течение заболевания у них мягче, чем при классической форме, а уровень общения значительно выше. Известны также атипичные варианты синдрома с аномальным развитием ребенка с рождения, поздним началом фазы регресса, сюда же относят случаи синдрома Ретта у мальчиков.

Диагностические критерии для определения синдрома Ретта

- Нормальный пре-и перинатальный период.
- Нормальное психическое и физическое развитие до 6-ти месяцев (иногда до 12-18-ти месяцев).
- Нормальная окружность черепа при рождении.

– Задержка развития мозга в период с 6-ти месяцев до 4-х лет.

– Исчезновение произвольных движений рук в период с 6-ти до 30-ти месяцев наряду с нарушением коммуникабельности.

– Речь не развивается совсем или развивается в очень незначительной степени, что связано с сильным отставанием развития психики и моторики.

– Торсионный спазм кистей рук, стереотипные движения рук, такие как постукивание-похлопывание, потирание-умывание рук, исчезновение произвольных движений.

– Апраксия, т.е. нарушение ходьбы, и атаксия туловища в период с 1-го до 4-х лет.

– Точный диагноз устанавливается, начиная с 2-5-летнего возраста, до текущего времени.

Дополнительные, или вспомогательные критерии

– Дыхательные нарушения, включающие постоянную либо только во время сна недостаточность дыхания: прерывистую гипервентиляцию легких, резкие выдохи воздуха со слюной и заглатывание воздуха, которое может вызвать вздутие живота.

– Электроэнцефалографические изменения, которые включают отклонения нормального электропотенциала по типу эпилепсии, а также уменьшение фазы магнитного резонанса во сне.

– Эластичность (мышечная ригидность) часто связана с дистрофией и атрофией мышц.

– Вазомоторные нарушения в конечностях (холодные ноги).

– Сколиоз (изменения в позвоночнике).

– Задержка роста.

– Гипотрофичные (маленькие) стопы.

– Плохая осанка вследствие произвольных движений туловища.

Прогноз

Прогноз при этой патологии остается недостаточно ясным. Некоторые пациенты погибают в детском и юношеском возрасте, обычно в результате дистрофии, осложнений, связанных с нарушением вентиляции легких вследствие сколиоза, иногда во время эпилептического статуса. Однако ряд больных достигают возраста 20-30 и более лет. Часть из них обездвижены и прикованы к инвалидным коляскам, другие имеют относительно сохранные двигательные функции, причем их состояние остается стабильным во времени или даже наблюдается небольшая положительная динамика в ряде симптомов. Таким образом, характер течения синдрома Ретта широко варьируется.

Установление диагноза

До настоящего времени не существует четких биохимических показателей синдрома Ретта. Поэтому диагноз устанавливается на основании информации о первых этапах развития ребенка и состоянии его мышечной и нервной систем. Медицина еще не располагает лабораторными анализами для подтверждения клинического диагноза. Ребенок развивается нормально примерно до шести-восемнадцати месяцев. Девочка с синдромом Ретта садится и ест самостоятельно в обычные сроки. Некоторые дети начинают произносить слова и простые фразы. Большинство детей с болезнью начинают самостоятельно ходить в положенное время, у некоторых наблюдается явное отставание в ходьбе или неспособность ходить без посторонней помощи.

Затем наступает период задержки развития или регресса, когда девочка теряет способность нормально владеть руками. Возникают произвольные движения, которые становятся постоянными и стереотипными. Происходит сильное отставание и в интеллектуальном развитии ребенка.

Таким девочкам часто ошибочно ставится диагноз аутизм или ДЦП. Со временем явления аутизма исчезают, и ребенок становится жизнерадостным и общительным.

Терапия при синдроме Ретта

В настоящее время методы терапевтической коррекции данной патологии ограничены и сводятся к симптоматическим средствам. Предлагаемая некоторыми педиатрами диета с повышенным содержанием жиров оказалась успешной в плане увеличения веса больных. Относительно режима кормления было отмечено, что частые кормления детей, небольшими порциями через 3-4 часа, приводят к некоторой стабилизации их состояния.

При появлении эпилептических приступов возникает необходимость назначения антиконвульсивной терапии, хотя эффективность ее ограничена. Среди многочисленных противосудорожных средств препаратом выбора является карбамазепин в дозе 10-15 мг/кг. В последние годы в терапии судорожного синдрома предлагается использовать новый препарат ламотриджин, подавляющий высвобождение глутамата в ЦНС. Основанием для этого явилось обнаружение в ликворе больных с синдромом Ретта высокого содержания глутамата. Для коррекции нарушений предлагается использовать мелатонин.

Лечебная физкультура – один из оптимальных способов коррекции двигательных расстройств. Она включает упражнения, направленные на поддержание гибкости и амплитуды движений конечностей, а также на то, чтобы как можно продолжительнее сохранить навык ходьбы. Рекомендуются проводить курсы физиотерапии как можно чаще и с раннего возраста, чтобы предупредить возникнове-

ние сколиоза, мышечной ригидности, конской стопы и так далее.

Большое внимание следует уделять гигиене полости рта.

Предлагаются психологические программы максимального развития, которые помогают сохранению оставшихся двигательных навыков и формированию на их основе «языка общения». Используется также музыкальная терапия, поскольку она оказывает благотворное успокаивающее действие на детей и частично компенсирует нарушение контакта с окружающим миром. Исследования синдрома Ретта интенсивно ведутся во всем мире, и открытие его специфического биологического маркера является, вероятно, лишь вопросом времени. Когда это произойдет, возникнут новые перспективы лечения патологии или облегчения состояния больных, а также возможности пренатального скрининга и предотвращения этого тяжелого заболевания.

Нужно уменьшать стереотипные движения и развивать внимание ребенка, его зрительное восприятие. Необходимо учить ребенка ходьбе и проводить с ним занятия лечебной физкультурой. Они позволяют свести к минимуму деформации и способствуют выработке у ребенка полезных навыков. Необходимо всячески стремиться улучшать качество жизни этих детей.

Чтобы исправить «стопу балерины», сколиоз, распрямить сведенные вместе руки, часто используются различные ортопедические приспособления, например, специальные застёжки, повязки и так далее. Эти приспособления назначаются физиотерапевтом по заключению лечащего педиатра. Очень важны также гидротерапия и подводный массаж. ■

A.P. Chuprikov

MD, Professor of Psychiatry

Professor of the Department of Children's Psychiatry P.L. Shupik National Medical Academy of post-graduate education

Director of the Kiev "Mental Health of Children and Teenagers" Center

E-mail: chuprikov@mail.ru

Psychogenic autism-like disorder

The author describes the current scientific and practical information about the psychogenic autism-like disorders as functional and reversible early mental development disorders generated by deprivation. The author notes the similarity of type CA autism with some forms of psychogenic autism-like disorders. It is concluded that the environmental factor plays fundamental role in the occurrence of autism-like disorders. The author emphasizes the importance of rehabilitation actions.

Keywords: *autism spectrum disorders, psychogenic autism-like disorder, attachment disorder, mental deprivation, hospitalism.*

Rett Syndrome

The author describes the mechanism of the disease, evidence of a genetic nature of. Clinical signs, diagnostic criteria and characteristics of evaluation process are described. In the section Therapy the author recommends pharmacotherapy, physiotherapy and psychological programs to maximize development and preserve motor skills.

Keywords: *Rett syndrome, mental retardation, regression, X-linked mode of inheritance, ataxia, apraxia.*