



VERVERI-BRADY SÜNDROOM 1

ORPHA: 580940 OMIM #617982

Esinemissagedus: <1 / 1 000 000

Ülevaade

Ververi-Brady sündroom 1 (VERBRAS1) on haruldane pärilik neuroarenguline häire, mida iseloomustab arengu mahajäämus, intellektipuue, kerge näo düsmorfism (näo eripärased tunnused), lihasnõrkus, lühike kasv ja varieeruva kliinilise pildiga epilepsia. Lisaks võib esineda skolioos ning südame, neerude ja aju struktuursed muutused.

Tekkepõhjused

Sündroomi tekkepõhjuseks on haigusseoseline muutus *QRICH1* geenis. Täpne haiguse tekkemehhanism on teadmata, kuid arvatakse, et *QRICH1* geeni poolt toodetaval valgul on oluline roll teiste valkude ehituse, kokkupakkimise, liikumise ja lagundamise juhtimisel ehk ta aitab säilitada teiste valkude tavapäraseks toimimiseks vajalikku tasakaalu. Selle tasakaalu häirimise korral, ei toodeta aju arenguks ja normaalseks närviülekanne pilude (sünapsite) moodustamiseks vajalikul hulgal toimivat valku, mis omakorda viib neuroarengulise häire tekkeni. Samuti reguleerib *QRICH1* geen kondrotsüütide (kõhrerakkude) moodustumist ja arengut. Seeläbi on häiritud luustumisprotsess ja luu pikkuskasv.

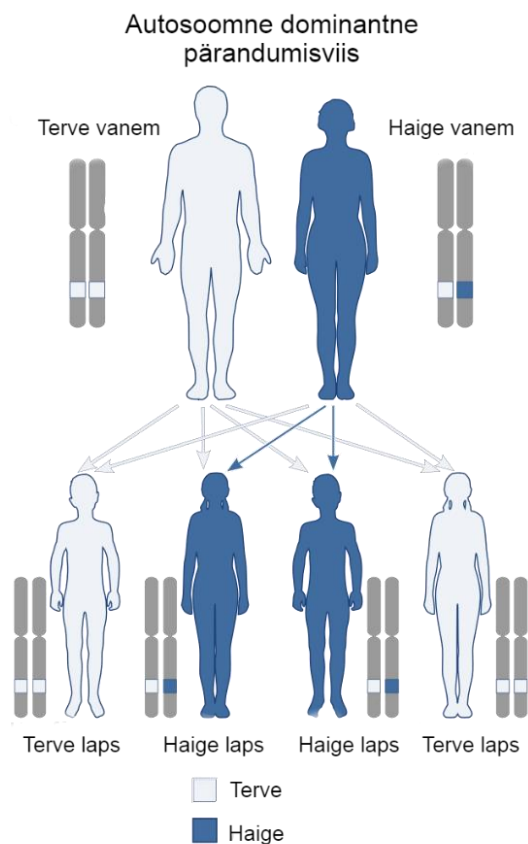
Kliiniline pilt

Sündroomi kõige iseloomulikud tunnused on arengu mahajäämus, intellektipuue ning kõnearengu hilinemine. VERBRAS1 on seotud väikese kasvuga, kerge kondrodüsplaasia ja kasvuplaadi morfoloogia häirega. Tüüpilised näo tunnused on suur laienenud otsaga nina, suured kõrvad, peenike ülahuul ja lai suu. Võivad esineda ka autistlikud käitumisjooned ning viienda sõrme klinodaktüülia (sõrme külgsuunaline kõverdumine). Harvem on täheldatud epilepsiat ja kuulmislangust. Võivad esineda ka skolioos ning südame neerude ja aju struktuuri kõrvalekalded.

Pärandumine

Meil on kõiki geene kahes koopias – ühe koopia pärimine oma emalt ja teise geenikoopia oma isalt. VERBRAS1 pärandub autosoom-dominantselt (joonis 1). Autosoom-dominantse haiguse avaldumiseks piisab muutusest ühes geenikoopias ehk kõigil järglastel on 50% tõenäosus pärida haigusseoseline muutus.

VERBRAS1 korral on enamasti tegemist uustekkelise ehk *de novo* muutusega. See tähendab, et haigusseoseline muutus ei ole päritud kumbaltki vanemalt, vaid tekkinud viljastumise käigus või varases lootearengu staadiumis. Sel juhul on pere järgnevatele lastele kordusrisk sarnane üldpopulatsiooni riskiga ehk u 1%. Patsiendi enda järglastel jääb ikkagi 50% tõenäosus pärida antud muutus oma vanemalt.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Patsientide peamine käsitus on sümptomaatiline ning põhjuslik ravi puudub. Vajalik on varajane logopeediline abi, eripedagoogiline tugi ning tegevusteraapia kõne- ja kognitiivse arengu toetamiseks. Lapseeas on näidustatud ortopeedi ja füsioterapeudi poolne jälgimine lühikese kasvuga seotud tüsistuste ennetamiseks, keha stabiilsuse parandamiseks ning skolioosi tekkeriski vähendamiseks. Käitumuslike probleemide ja autistlike joonte esinemise korral saab abi vaimse tervise spetsialistidelt. Vajaduspõhiselt tegeleb neuroloog epilepsia raviga ja kõrva-nina-kurgu arst kuulmislangusega.

Prognoos

Enamasti eluea pikkus ei ole mõjutatud VERBRAS1 poolt. Vaimse arengu mahajäämuse tõttu võidakse vajada abi igapäevastes keerulisemates toimingutes, kuid patsiendid võivad ka iseseisvalt hakkama saada. Regulaarse füsioteraapiaga on liikumisvõime igati tavapärane.

Kasutatud kirjandus

- 1) Ververi-Brady syndrome. National Organization for Rare diseases.
<https://rarediseases.org/mondo-disease/ververi-brady-syndrome/>
- 2) QRIC1-related intellectual disability-chondrodysplasia syndrome. Orphanet.
<https://www.orpha.net/en/disease/detail/580940>
- 3) Ververi-Brady syndrome 1. Online Mendelian Inheritance in Man. (2025)
<https://omim.org/entry/617982>
- 4) Fang *et. al* 2026 A novel de novo QRIC1 variant causing Ververi–Brady syndrome with infantile epileptic spasms syndrome: clinical and genetic analysis. Front. Neurosci. 20:1848591.
[doi: 10.3389/fnins.2026.1848591](https://doi.org/10.3389/fnins.2026.1848591)