

Síndrome de Young

Young's Syndrome

DOI:10.34119/bjhrv5n5-101

Recebimento dos originais: 16/08/2022

Aceitação para publicação: 14/09/2022

Sâmia Cauhy Moraes Soares

Acadêmica de Medicina pela Faculdade Morgana Potrich (FAMP)

Instituição: Faculdade Morgana Potrich (FAMP)

Endereço: Rua S-2, 451, Setor Bela Vista, Goiânia - GO, CEP: 74823-430

E-mail: samia.caauhy@hotmail.com

Maria Clara Emos de Araujo

Acadêmica de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás

Instituição: Universidade Evangélica de Goiás (UNIEVANGÉLICA)

Endereço: Av. T-5, 1113, Setor Bueno, Goiânia - GO, CEP: 74230-045

E-mail: emosmariaclara@gmail.com

Yasmin Consolação de Lima Silva

Médica pela Universidade de Rio Verde (UNIRV)

Instituição: Centro de Saúde de Nova Glória - GO

Endereço: Rua Antonio Gustavo, S/N, Centro, Nova Glória - GO, CEP: 76305-000

E-mail: yasmin3144@gmail.com

Thais Guerra da Cunha

Médica pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)

Instituição: Secretaria Municipal de Saúde de Caldas Novas - GO

Endereço: Rua 07, S/N, Estância Itaguaí, Caldas Novas - GO, CEP: 75682-010

E-mail: thaisguerracunha@hotmail.com

Gabriela Gimenes dos Santos

Médica pela Universidade de Mogi das Cruzes (UMC)

Instituição: Hospital das Clínicas Luzia de Pinho Melo (HCLPM)

Endereço: Avenida Antônio de Almeida, 238, Jardim Maricá, Mogi das Cruzes - São Paulo,
CEP: 08775-420

E-mail: dragabrielagimenes@hotmail.com

Gabriella Rocha Leite

Acadêmica pela Universidade de Rio Verde (UNIRV) - Campus Goianésia

Instituição: Universidade de Rio Verde (UNIRV) - Campus Goianésia

Endereço: Rodovia GO-438, KM 02, Sentido Santa Rita do Novo Destino, Goianésia - Goiás,
CEP: 76380-970

E-mail: gabirocha_1@hotmail.com

Matheus Silva de Oliveira

Médico pela Universidade Federal de Goiás (UFG)
Instituição: Secretaria Municipal de Saúde de Goiânia
Endereço: Av. T3, 1069, Setor Bueno, Goiânia - GO, CEP: 74215-110
E-mail: matheussilvadeoliveira@live.com

Marina Paolucci Oliveira

Médica pela Universidade de Uberaba (UNIUBE)
Instituição: Unidade de Pronto Atendimento de Uruaçu - GO
Endereço: Avenida Tocantins, Número 132, Centro, Uruaçu - GO, CEP: 76400-000
E-mail: marina.p.o@hotmail.com

Said Linhares Yassin

Médico pela Universidade de Rio Verde (UNIRV) - Campus Rio Verde
Instituição: Hospital de Força Aérea de Brasília (HFAB)
Endereço: Rua QMSW06, LT 4, Ap. 314, Setor Sudoeste, Brasília – DF, CEP: 70.680-606
E-mail: saidlyassin@hotmail.com

Taynara Andrade de Oliveira

Médica pela Faculdade Morgana Potrich (FAMP)
Instituição: Instituto Pedro Miranda
Endereço: Avenida José Bonifácio, Número 1159, Centro Barreiras – Bahia, CEP: 47801-230
E-mail: drataynarandrade1@gmail.com

Marcos Kozlowski Bechepeche

Graduado em Medicina pela Universidade Federal de Goiás
Instituição: Secretaria Estadual de Saúde de Goiás
Endereço: Avenida T15, Número 1419, Setor Bueno, Goiânia - GO, CEP: 74230-010
E-mail: marcosbeche@hotmail.com

Fabrielly Ingridy Dias Buscariol

Acadêmica de Medicina da Faculdade Morgana Potrich (FAMP)
Instituição: Faculdade Morgana Potrich (FAMP)
Endereço: Rua T 53, 1770, Setor Marista, Goiânia - GO, CEP: 74150-310
E-mail: fabrielly_fa@hotmail.com

Martina Leite Barbosa

Médica pela Uninassau
Instituição: Instituto Pedro Miranda (IPM)
Endereço: Rua Abelardo, 160, Apto. 01B, Graças, Recife – PE, CEP: 52050-310
E-mail: martinaleitebarb@gmail.com

Fernanda Caroline Borba de Sousa

Médica pela Universidade Evangélica de Goiás (UNIEVANGÉLICA)
Instituição: Hospital Estadual de Aparecida de Goiânia Cairo Louzada (HEAPA)
Endereço: Rua 236, Número 300, Setor Leste Universitário, Goiânia - GO, CEP: 74610-070
E-mail: nanda_caroline_@hotmail.com

Fernanda José de Toledo

Graduando pela Universidade Federal de Goiás (UFG)
Instituição: Universidade Federal de Goiás (UFG)
Endereço: Rua R8, Número 70, Residencial Macaubas, Ap. 202, Goiânia – GO,
CEP: 74125-130
E-mail: fejt Toledo@gmail.com

Lucas Radi Cruvinel

Acadêmica da Universidade Alfredo Nasser (UNIFAN)
Instituição: Universidade Alfredo Nasser (UNIFAN)
Endereço: Av. T13, Número 1390, Goiânia - Goiás, CEP: 74230-050
E-mail: Cruvinellucas97@gmail.com

Luiza Bandeira Gaspar

Médica pela Faculdade de Ciências Médicas de Santos (FCMS) - Fundação Lusíada Campus II
Instituição: Faculdade de Ciências Médicas de Santos (FCMS) - Fundação Lusíada Campus II
Endereço: Rua Oswaldo Cruz, 179, Boqueirão, Santos - SP, CEP: 11015-300
E-mail: luiza-gaspar@hotmail.com

Marcela Meneses Ximenes

Médica pela Universidade Evangélica de Goiás (UNIEVANGÉLICA)
Instituição: Clínica Proteção - Segurança e Medicina do Trabalho
Endereço: Rua 91, C, Número 2, Setor Sul, Goiânia - GO, CEP: 74083-180
E-mail: marcelamxim@gmail.com

Marcos Ferreira de Araujo

Médico pelo Centro Universitário Barão de Mauá (CUBM)
Instituição: Secretaria Municipal de Saúde de Goiânia - GO
Endereço: Avenida Canaã, 871, Jardim Novo Mundo, Goiânia - GO, CEP 74705-170
E-mail: marfearaujo@outlook.com.br

Maria Helena Silva Moreira

Médica pela Faculdade de Medicina de Petrópolis (FMP)
Instituição: Censo - Saúde Ocupacional
Endereço: Rua Carlos Belleville, 117, Residencial DaVinci, Sete Lagoas - Minas Gerais,
CEP: 35702-883
E-mail: moreira.mhelena@gmail.com

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Young refere-se à condição rara e hereditária, de etiologia desconhecida, que acomete homens de meia idade causando-lhes a tríade rinossinusite, bronquiectasias e azoospermia obstrutiva. Apresentação do caso: paciente do sexo masculino, 36 anos, encaminhado ao ambulatório de urologia por dificuldade para engravidar. Apresenta tosse crônica e rinossinusite de repetição desde a infância. Exames complementares possibilitaram o diagnóstico de Síndrome de Young. Discussão: A ocorrência de azoospermia persistente com espermatogênese normal, associada a episódios recorrentes de infecções pulmonares, além da exclusão de fibrose cística ou discinesia ciliar primária caracterizam a Síndrome de Young, que não tem cura, contudo é passível a tratamento individualizado e dependente da sintomatologia do paciente. Conclusão: Apesar de ser um distúrbio raro, o

diagnóstico precoce é capaz de prevenir complicações associadas, entre elas a infertilidade. No entanto, a escassez de estudos acerca deste distúrbio pode afetar negativamente a qualidade de vida e a morbimortalidade dos pacientes, portanto ressalta-se a importância da produção de evidências científicas.

Palavras-chave: Síndrome de Young, azoospermia, bronquiectasia, transtornos da motilidade ciliar.

ABSTRACT

Introduction: Young's syndrome refers to a rare and hereditary condition of unknown etiology that affects middle-aged men causing the triad rhinosinusitis, bronchiectasis and obstructive azoospermia. **Case presentation:** male patient, 36 years old, referred to the urology clinic due to difficulty getting pregnant. He presents with chronic cough and recurrent rhinosinusitis since childhood, complementary exams allowed the diagnosis of Young's Syndrome. **Discussion:** The occurrence of persistent azoospermia with normal spermatogenesis, associated with recurrent episodes of pulmonary infections, in addition to the exclusion of cystic fibrosis or primary ciliary dyskinesia, characterize Young's Syndrome, which has no cure, however it is subject to individualized treatment and dependent on the symptoms. of the patient. **Conclusion:** Despite being a rare disorder, early diagnosis is able to prevent associated complications, including infertility. However, the scarcity of studies on this disorder can negatively affect the quality of life and morbidity and mortality of patients, therefore, the importance of producing scientific evidence is emphasized.

Keywords: Young's Syndrome, azoospermia, bronchiectasis, ciliary motility disorders.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Young é uma patologia atípica, também conhecida como síndrome de sinusite-infertilidade, a qual foi observada pela primeira vez pelo urologista Dr. Donald Young, cujo nome é em sua homenagem. Apresenta uma etiologia desconhecida e geralmente é acompanhada por uma tríade: rinossinusite crônica, azoospermia e bronquiectasia, que epidemiologicamente acomete mais homens jovens (GREENSTONE et al, 1988) Sua fisiopatologia é desconhecida, mas há estudos em que correlacionam com a Síndrome de Kartagener, mesmo que não tendo a confirmação sobre a disfunção ciliar ser a anormalidade principal (GUAN et al, 2015) e outros avaliaram a mutação do gene Regulador de Condutância Transmembranar de Fibrose Cística (CFTR) (HIRSH et al, 1993). A clínica na faixa etária pediátrica apresenta manifestações como rinossinusites, otites média e pólipos nasais, já na faixa etária adulta apresenta sintomas respiratórios, como tosse recorrente e expectorações, e azoospermia, sendo que esta última manifestação é a que faz o portador da síndrome buscar atendimento (ARYA et al, 2009). Não há cura para o tratamento da síndrome, apenas controlar os sintomas e este deve ser individualizado dependendo da clínica do paciente (KNOWLES et

al, 2013). Desta maneira, este trabalho cursa com um relato de caso com intuito de descrever e discutir sobre a Síndrome de Young.

2 APRESENTAÇÃO DO CASO

XXX, sexo masculino, 36 anos, natural e procedente de Goiânia – GO, encaminhado ao ambulatório de Urologia, devido dificuldade de engravidar. Nega comorbidades e medicações de uso contínuo. Relata ser tabagista de 13 anos/maço e apresenta tosse crônica e rinosinusites de repetição desde a infância. Exame físico sem alterações.

Solicitado espermograma, que veio com azoospermia. Para melhor investigação, foram solicitados demais exames. Laboratoriais com dosagem de proteínas totais, alfa 1 antitripsina, IgG, IgM e IgA dentro do valor de referência. A tomografia de tórax evidenciou bronquiectasias bibasais e múltiplos nódulos acinares de predomínio parahilar. A tomografia da face apresentava opacificações e hipertrofia da mucosa dos seios paranasais. Teste da sacarina prolongado. Teste do suor com dosagem de cloro < 40 mEq/L. Realizado o diagnóstico de Síndrome de Young.

3 DISCUSSÃO

A Síndrome de Young, a qual é caracterizada pela tríade de sinusite e bronquite, bronquiectasias e azoospermia, foi descoberta por Young mas, posteriormente, descrita por Hendry, no ano de 1978 (HENDRY et al, 1978).

Sabe-se que a etiologia e fisiopatologia ainda não foram bem estabelecidas, no entanto, em um estudo prospectivo realizado em Londres por Hendry *et al*, houve uma redução na incidência dessa síndrome em pacientes nascidos após o ano de 1955, coincidentemente o ano em que marca a retirada do cloreto de mercúrio dos anti-helmínticos e pastas de dente no Reino Unido, o que levantou a hipótese de que possa haver alguma associação da etiologia dessa síndrome com intoxicação por mercúrio (HENDRY et al, 1993).

Dentre as manifestações clínicas, estão incluídos sintomas do trato respiratório, como coriza, tosse recorrente com expectoração e a azoospermia, que permanecem durante toda a vida adulta, enquanto os sintomas de rinosinusites estão mais evidentes na faixa etária pediátrica (ARMENGOT et al, 1996; HASEGAWA et al, 1994)). Devido a isso, é natural que os pacientes portadores da Síndrome de Young procurem o atendimento médico primeiramente pelo quadro de infertilidade quando comparado aos sintomas do trato respiratório (ARYA et al, 2009), assim como demonstrado no caso estudado.

A azoospermia, que leva a infertilidade, decorre da obstrução intraluminal do epidídimo, em virtude da viscosidade dos fluidos, na medida em que a espermiogênese é normal. A obstrução pode não se tornar completa até anos após a puberdade. Em muitos casos observa-se dilatação da cabeça do epidídimo preenchida com espermatozoides e a presença de material amorfo sem espermatozoides ao nível do corpo (HANDELSMAN et al, 1984; LAU et al, 1986).

O diagnóstico da Síndrome de Young deve estar sempre em evidência nos casos de infecções respiratórias recorrentes quando associadas à infertilidade masculina. Ele é realizado através da história clínica, além de ser auxiliado com a exclusão de fibrose cística e síndromes de imobilidade ciliar (LAU et al, 1986). Uma anamnese com ênfase na história da fertilidade é importante, pois pode estabelecer o diagnóstico, e às vezes passar despercebido.

Em relação aos diagnósticos diferenciais, é necessário a exclusão de Fibrose Cística (FC), Discinesia Ciliar Primária (DCP) e Ausência Bilateral Congênita dos Canais Deferentes (CBAVD). A fibrose cística é um dos principais diagnósticos diferenciais, em que o aumento da viscosidade da secreção respiratória indica a redução do clareamento mucociliar e infecções bacterianas secundárias do aparelho respiratório. A fibrose Cística também está relacionada à infertilidade masculina, devido ao do espessamento das secreções, enquanto na síndrome de Young a obstrução do epidídimo decorre de uma má formação congênita. Desse modo, a dosagem de sódio e cloro no suor é importante no diagnóstico diferencial entre essas duas patologias LAU et al, 1986).

Além disso, torna-se necessário a complementação e investigação diagnóstica com outros exames. A Tomografia Computadorizada (TC) de pulmão pode evidenciar bronquiectasias císticas e danos alveolares, principalmente em bases pulmonares; já na TC de face, pode-se identificar opacificações e hipertrofia de mucosas nos seios paranasais. [8, 9] A biópsia testicular pode auxiliar, à medida que diferencia se a azoospermia é ou não obstrutiva, além de ajudar a esclarecer a etiologia entre Síndrome de Young e Discinesia Ciliar Primária. (PANICKER et al, 2016; AHER et al, 2011).

No momento presente, ainda não foi evidenciada cura para a Síndrome de Young. O tratamento e acompanhamento do paciente acometido por esta Síndrome é baseado no controle das infecções de repetição através de antibióticos direcionados para cada patógeno. Pode-se usar outros meios para atenuação dos sintomas da rinosinusite e prevenção de novas infecções, como lavagem das vias aéreas, inalação de broncodilatadores, fisioterapia respiratória, cirurgias para reparação de pólipos nasais e utilização de mucolíticos. (PANICKER et al, 2016; WANNER et al, 1996). Dessa forma, obtém-se melhor qualidade de vida para os pacientes.

4 CONCLUSÃO

A síndrome de Young é um distúrbio raro que demanda equipe interprofissional composta por médico pneumologista, urologista, geneticista, entre outros e, uma vez que não há cura, o acompanhamento a longo prazo faz-se necessário.

Ainda, o diagnóstico precoce é capaz de prevenir complicações como infecções respiratórias, sinusais e de ouvido crônicas e/ou recorrentes, além de infertilidade.

No entanto, poucos estudos foram publicados acerca desta síndrome. A escassez de evidências científicas afeta negativamente a qualidade de vida e a morbimortalidade dos pacientes acometidos por ela, uma vez que não há diretrizes ou opção de tratamento específico direcionado.

Desta forma, ressalta-se a importância de estudos mais amplos acerca da Síndrome de Young.

REFERÊNCIAS

- Aher S, Shilpa K, Charulata L, R D. Young syndrome. *Bombay Hosp J*. 2011;53(3):672–3.
- Armengot M, Juan G, Carda C, Montalt J, Basterra J. Young's syndrome: a further cause of chronic rhinosinusitis. *Rhinology* [Internet]. 1996 Mar;34(1):35–7. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8739867>
- Arya AK, Beer HL, Benton J, Lewis-Jones I, Swift AC. Does Young's syndrome exist? *J Laryngol Otol*. 2009;123(5):477–81.
- Brazilian Journal of Health Review, Curitiba**, v.4, n.5, p. 21821-21827 sep./ oct. 2021
- Greenstone MA, Rutman A, Hendry WF, Cole PJ. Ciliary function in Young's syndrome. *Thorax* [Internet]. 1988 Feb 1;43(2):153–4. Available from: <https://thorax.bmj.com/lookup/doi/10.1136/thx.43.2.153>
- Guan WJ, Gao YH, Xu G, Lin ZY, Tang Y, Li HM, Lin ZM, Zheng JP, Chen RC, Zhong NS. Etiologia da bronquiectasia em Guangzhou, sul da China. *Respirologia*. 2015 julho; 20 (5):739-48. [[PubMed](#)]
- Handelsman DJ, Conway AJ, Boylan LM, Turtle JR. Young's syndrome: Obstructive azoospermia and chronic sinopulmonary infections. *N Engl J Med* 1984; 310: 3-9.
- Hasegawa A, Ohe M, Yamazaki K, Kobayashi S, Fujita M, Munakata M, et al. A rare case of Young's syndrome in Japan. *Intern Med* [Internet]. 1994 Oct;33(10):649–53. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7827385>
- Hendry W, Knight R, Whitfield H, Stansfeld A, Pryse-Davies J, Ryder T. Surgical treatment of male infertility. *Int Brazilian J Urol*. 1978;50:598–604.
- Hendry WF, A'Hern RP, Cole PJ. Was Young's syndrome caused by exposure to mercury in childhood? *BMJ* [Internet]. 1993 Dec 18;307(6919):1579–82. Available from: <https://www.bmj.com/lookup/doi/10.1136/bmj.307.6919.1579>
- Hirsh A, Williams C, Williamson B. Young's syndrome and cystic fibrosis mutation delta F508. *Lancet (London, England)* [Internet]. 1993 Jul 10;342(8863):118. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8100886>
- Knowles MR, Daniels LA, Davis SD, Zariwala MA, Leigh MW. Discinesia ciliar primária. Avanços recentes em diagnóstico, genética e caracterização de doenças clínicas. *Am J Respir Crit Care Med*. 15 de outubro de 2013; 188 (8):913-22. [[PMC free article](#)] [[PubMed](#)]
- Lau KY, Lieberman J. Young's syndrome. An association between male sterility and bronchiectasis. *West J Med* 1986; 144: 744-6.
- Mohammed SK, Jan A. Young Syndrome [Internet]. *StatPearls*. 2021. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30969689>
- Panicker VG, Misra AK, Sulaiman SP. A Case Report of Young's Syndrome and Review of Literature. *Pulmon*. 2016;18(3):119–21.

Ruescas Escolano E, Chiner Vives E, Andreu Rodríguez AL, Camarasa Escrig A, Llombart Cantó M, Sancho Chust J. Síndrome de Young en la edad adulta: tratamiento domiciliario mediante un dispositivo mecánico de percusión intrapulmonar. *An Med Interna (Madrid)* 2007; 24: 435-438.

Wanner A, Salathé M, O’Riordan TG. Mucociliary clearance in the airways. *Am J Respir Crit Care Med* [Internet]. 1996 Dec;154(6):1868–902. Available from: <http://www.atsjournals.org/doi/abs/10.1164/ajrccm.154.6.8970383>

Abongwa, Chenue, et ai. "Tumores glioneuronais leptomeníngeos difusos primários do sistema nervoso central: relato de três casos e revisão da literatura". *Hematologia e oncologia pediátrica* 37.3 (2020): 248-258.

Deng MY, Sill M, Chiang J., et al. O tumor glioneuronal leptomeníngeo difuso molecularmente definido (DLGNT) compreende dois subgrupos com características clínicas e genéticas distintas. *Acta Neuropathol* 2018; 136 (02) 239-253 Doi: 10.1007/s00401-018-1865-4

Fiaschi P, Badaloni F, Cagetti B, et al. Disseminated oligodendroglial-like leptomeningeal tumor in the adult: Case Report and Review of the Literature. *World Neurosurg* 2018;114:53–57.

GARCIA, Lara Júlia Pereira et al. Tumor glioneural difuso leptomeníngeo: Relato de caso Diffuse leptomeningeal glioneural tumor: Case report. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 4, n. 5, p. 22066-22071, 2021.

Lakhani DA, Mankad K, Chhabda S, Feizi P, Patel R, Sarma A, Pruthi S. Diffuse Leptomeningeal Glioneuronal Tumor of Childhood. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2020 Nov;41(11):2155-2159. doi: 10.3174/ajnr.A6737. **Epub** 2020 Sep 10. PMID: 32912870; PMCID: PMC7658820.

Lee J, Ko H, Choi J, et al. A Case of Diffuse Leptomeningeal Glioneuronal Tumor Misdiagnosed as Chronic Tuberculous Meningitis without Brain Biopsy. **Case Rep Neurol Med**, 2018.

Louis DN, Perry A, Reifenberger G, et al. The 2016 World Health Organization Classification of Tumors of the Central Nervous System: a summary. **Acta Neuropathol**, 2016.

Preuss, M., et al. Tumores leptomeníngeos semelhantes a células oligodendrogliais disseminados: resultados diagnósticos e terapêuticos preliminares para uma nova entidade tumoral. **J Neurooncol** 124, 65-74 (2015).