Síndrome de Young - Relato de caso

Young's syndrome - Case report

DOI:10.34119/bjhrv4n5-272

Recebimento dos originais: 05/08/2021
Aceitação para publicação: 01/09/2021

Vitor Paixão Cruz

Isabella Viana Araujo

Alexandre Abdelaziz Rodrigues

Carla Morais Guimarães

Danilo Pires Basílio

Iasmim Rodrigues Cavalcante

Kaique Antônio Souza Lopes

Larissa de Paula Franco

Mariana Damasceno de Carvalho

Gabrielle Araujo Nascimento

Giselia Nogueira Paixão Dias

Mariane Luzia Arantes

RESUMO
INTRODUÇÃO: A Síndrome de Young é uma enfermidade rara em que é caracterizada pela tríade de azoospermia obstrutiva, rinossinusite crônica e bronquiectasias. A sua etiologia e fisiopatologia são desconhecidas. APRESENTAÇÃO DO CASO: Paciente EXS, de 42 anos de idade, sexo masculino, natural e procedente de Goiânia, Goiás, há 2

anos tentando engravidar, tendo feito espermograma sendo diagnosticado com azoospermia, na investigação completa associada aos sinais de sintomas foi levantada a hipótese de síndrome de Young posteriormente fechada a hipótese diagnóstica. DISCUSSÃO: Afeta principalmente homens jovens. É necessário a exclusão de outras doenças com quadro clínico semelhante, como Fibrose Cística e Discinesia Ciliar Primária associados a exames complementares de imagem, citológicos e histológicos para realizar o diagnóstico. Como não há cura, o tratamento consiste na prevenção da recorrência de infecções respiratórias e controle dos demais sintomas. CONCLUSÃO: Por ser rara e subnotificada, há uma escassez de informações sobre o tema. Não há diretrizes ou critérios diagnósticos atuais para a síndrome, corroborando para uma diminuição na qualidade de vida e aumento da morbimortalidade dos pacientes.

Palavras-chave: Síndrome de Young; Transtornos da Motilidade Ciliar; Azoospermia

ABSTRACT
INTRODUCTION: Young's syndrome is a rare disease characterized by the triad of obstructive azoospermia, chronic rhinosinusitis and bronchiectasis. Its etiology and pathophysiology are unknown. DISCUSSION: It mainly affects young men. It is necessary to exclude other diseases with a similar clinical presentation, such as Cystic Fibrosis and Primary Ciliary Dyskinesia associated with complementary imaging, cytological and histological exams to make the diagnosis. As there is no cure, treatment consists of preventing the recurrence of respiratory infections and controlling other symptoms. CONCLUSION: Because it is rare and underreported, there is a lack of information on the subject. There are no current diagnostic guidelines or criteria for the syndrome, supporting a decrease in the quality of life and increased morbidity and mortality of patients.

Keywords: Young Syndrome; Ciliary Motility Disorders; Azoospermia

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Young é uma enfermidade rara em que consiste na ocorrência da tríade: azoospermia obstrutiva, rinossinusite e bronquiectasias. Caracteriza-se pela infertilidade masculina devido a uma obstrução funcional no epidídimo ou canais deferentes associado a rinossinusite crônicas e infecções respiratórias de repetição [1]. Acomete principalmente homens jovens.

A etiologia e a fisiopatologia são desconhecidas. O diagnóstico é essencialmente clínico. A Síndrome de Young faz parte do escopo de diagnósticos diferenciais de todo paciente com infertilidade masculina na urologia [2]. É necessário também investigar e diferenciar possíveis diagnósticos de Fibrose Cística e Discinesia Ciliar Primária devido à grande semelhança do quadro clínico destas doenças.

O tratamento é individualizado baseado na morbidade de cada paciente. Os objetivos principais são prevenir e tratar as infecções respiratórias além da tentativa de

recuperação da fisiologia respiratória através de tratamentos medicamentosos e não medicamentosos.

2 APRESENTAÇÃO DO CASO

Paciente EXS, de 42 anos de idade, sexo masculino, natural e procedente de Goiânia, Goiás, há 2 anos tentando engravidar, tendo feito espermograma sendo diagnosticado com azoospermia, na investigação completa associada aos sinais de sintomas foi levantada a hipótese de síndrome de Young posteriormente fechada a hipótese diagnóstica.

3 DISCUSSÃO

Inicialmente descoberto por Young e posteriormente descrito por Hendry, em 1978, a Síndrome de Young foi caracterizada como a tríade de azoospermia obstrutiva, sinusite e bronquite ou bronquiectasias[3].

Não há dados na literatura que demonstrem a prevalência em alguma população. Mais recentemente, os dados mais consistentes de informações desta síndrome, em sua maioria, se dão através de relatos de casos isoladamente com a presença da tríade anteriormente citada [4–9]. É presumível que as causas possíveis para esta escassez de dados é a subnotificação e a dificuldade de realizar o diagnóstico.

A etiologia é desconhecida mas há estudos tentando descrever possíveis etiologias. Não há publicações sobre estudos de fatores genéticos e uma história familiar positiva não é considerada como risco de desenvolvimento da síndrome [10]. Alguns trabalhos que avaliaram possíveis mutações do gene Regulador de Condutância Transmembranar de Fibrose Cística (CFTR) em pacientes diagnosticados com Síndrome de Young mas não demonstraram diferença estatística da frequência de carregadores da mutação nos alelos deste grupo do restante estimado da população dos grupos controle [11,12], o que torna improvável uma possível ligação genética com a Fibrose Cística apesar da semelhança clínica.

Em um estudo prospectivo de Hendry *et al*, realizado na região central de Londres, houve um declínio da incidência da Síndrome de Young nos pacientes que nasceram após 1955, ano em que houve a retirada de cloreto de mercúrio nas pastas de dente e anti-helmínticos no Reino Unido, sugerindo que possa haver relação da etiologia desta síndrome com intoxicação por mercúrio [13].

Fisiopatologia é desconhecida e controversa. É presumido que a síndrome de Young ocorra devido uma produção inadequada do muco associada a uma diminuição no clearance pelos cílios presentes no trato respiratório sem alterações em sua ultraestrutura, associado a uma possível obstrução funcional progressiva no epidídimo e nos vasos deferentes, sem alteração na espermatogênese ou na motilidade dos espermatozoides [9,14].

Sintomas do trato respiratório, tais como tosse recorrente e expectoração, e a azoospermia geralmente persistem durante a vida adulta enquanto que a presença de sintomas de rinossinusites ou afecções associadas (dor facial, otites médias, pólipos nasais) são mais presentes na faixa de idade pediátrica [5,6,8,10]. É mais usual os pacientes portadores da síndrome buscarem assistência médica devido a infertilidade do que por conta dos sintomas sinopulmonares [10], apesar de apresentarem desenvolvimento sexual e libido normais [7].

O diagnóstico é por processo de exclusão em qualquer paciente com infecções sinopulmonares de repetição associado a infertilidade [7,15]. É necessário fazer o diagnóstico diferencial com Fibrose Cística (FC), Discinesia Ciliar Primária (DCP) e Ausência Bilateral Congênita dos Canais Deferentes (CBAVD). A exclusão dos diagnósticos supracitados podem ser feitos através da dosagem de cloro no suor complementado por pesquisa de mutações FC e função pancreática fisiológica associado a ausência de alterações na ultra estruturas ciliares observadas no microscópio eletrônico [16,17].

É necessário a complementação e investigação através de outros exames. Na Tomografia Computadorizada (TC) de pulmão podem ser visualizadas bronquiectasias císticas e danos alveolares principalmente em bases pulmonares e na TC de face, é possível identificar opacificações e hipertrofia de mucosas em seios paranasais [7,18]. Provas de função pulmonar demonstram padrão de obstrução leve [18]. É possível também realizar o teste de sacarina para avaliação do transporte mucociliar nasal, o qual estará prolongado [15]. Biópsias testiculares podem ajudar a diferenciar se a azoospermia é obstrutiva ou não, além de auxiliar a esclarecer a etiologia entre Sindrome de Young e DCP [4,7], mas por se tratar de ser um procedimento mais invasivo, é necessário individualizar para cada paciente.

Atualmente não há cura da Síndrome de Young e o tratamento se baseia no controle das infecções de repetição através de antibióticos direcionados para cada patógeno. O controle das demais sequelas é individualizado e geralmente baseado no

tratamento de enfermidades semelhantes, como a FC [18]. Pode-se utilizar meios complementares para atenuação dos sintomas da rinossinusite e prevenção de novas infecções, tais como lavagem das vias aéreas, inalação de broncodilatadores, fisioterapia respiratória, cirurgias para reparação de pólipos nasais e utilização de mucolíticos, semelhante ao tratamento de discinesias ciliares [7,19].

4 CONCLUSÃO

Síndrome de Young é uma enfermidade extremamente rara e com poucas publicações. A escassez de informações torna o diagnóstico e o tratamento mais difíceis, com comprometimento na qualidade de vida e morbimortalidade dos pacientes. Não há diretrizes ou critérios diagnósticos disponíveis e não há um tratamento específico direcionado. São necessários estudos mais amplos para esclarecimento desta síndrome, em termos de identificação e tratamento.

REFERÊNCIAS

1. 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

2. Khera M, Lipshultz LI. Male Infertility. In: Clinical Gynecology [Internet]. Elsevier; 2006. p. 779–95. Available from: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B9780443066917500595

3. 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.

4. Aher S, Shilpa K, Charulata L, R D. Young syndrome. Bombay Hosp J. 2011;53(3):672–3.

5. 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

6. 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

7. Panicker VG, Misra AK, Sulaiman SP. A Case Report of Young's Syndrome and Review of Literature. Pulmon. 2016;18(3):119–21.

8. Shiraishi K, Ono N, Eguchi S, Mohri J, Kamiryo Y, Takihara H. Young's syndrome associated with situs inversus totalis. Arch Androl [Internet]. 50(3):169–72. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15204683

9. Forster M, Enting D, Nicholson AG, O'Brien M, Popat S. The combination of Young's syndrome and small cell lung cancer-A spiky connection? Lung Cancer [Internet]. 2010;67(3):372–5. Available from: http://dx.doi.org/10.1016/j.lungcan.2009.10.011

10. Arya AK, Beer HL, Benton J, Lewis-Jones I, Swift AC. Does Young's syndrome exist? J Laryngol Otol. 2009;123(5):477–81.

11. 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

12. Friedman KJ, Teichtahl H, De Kretser DM, Temple-Smith P, Southwick GJ, Silverman LM, et al. Screening young syndrome patients for CFTR mutations. Am J Respir Crit Care Med. 1995;152(4 I):1353–7.

13. 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

14. Munro NC, Currie DC, Lindsay KS, Ryder TA, Rutman A, Dewar A, et al. Fertility in men with primary ciliary dyskinesia presenting with respiratory infection. Thorax [Internet]. 1994 Jul 1;49(7):684–7. Available from:

https://thorax.bmj.com/lookup/doi/10.1136/thx.49.7.684

15. Balbani APS, Marone SAM, Butugan O, Saldiva PHN. Síndrome de Young: infecções respiratórias de repetição e azoospermia. Rev Assoc Med Bras [Internet]. 2000 Mar;46(1):88–9. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-42302000000100014&lng=pt&nrm=iso&tlng=pt

16. de Iongh R, Ing A, Rutland J. Mucociliary function, ciliary ultrastructure, and ciliary orientation in Young's syndrome. Thorax [Internet]. 1992 Mar 1;47(3):184–7. Available from: https://thorax.bmj.com/lookup/doi/10.1136/thx.47.3.184

17. Athanazio RA, Silva Filho LVRF da, Vergara AA, Ribeiro AF, Riedi CA, Procianoy E da FA, et al. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. J Bras Pneumol [Internet]. 2017 Jun;43(3):219–45. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1806-37132017000300219&lng=en&tlng=en

18. Mohammed SK, Jan A. Young Syndrome [Internet]. StatPearls. 2021. Available from: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30969689

19. 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