Sarcoidose com Atingimento Testicular: Uma Apresentação Rara

Testicular Involvement in Sarcoidosis: A Rare Presentation

Catarina Campos Pinto, Filipa Cristiana Fernandes Machado, Paula Sofia Ribeiro Martins

Autor Correspondente/Corresponding Author:

Catarina Pinto [catarinacampospinto@gmail.com] ORCID: https://orcid.org/0000-0003-3166-1496 Unidade Local de Saúde Alto Ave, Unidade de Saúde Familiar Ara de Trajano. Rua Prof. Manuel José Pereira, 4805-128 Caldas das Taipas

DOI: https://doi.org/10.29315/gm.1046

RESUMO

A sarcoidose é uma doença granulomatosa multissistémica de diagnóstico desafiante pela multiplicidade de apresentações clínicas possíveis.

Homem de 34 anos com episódios recorrentes de dor testicular direita e disúria após o ato sexual, sem hematos-permia, dispareunia ou corrimento uretral. Sem comportamentos sexuais de risco. Realizou ecografia testicular com evidência de lesões testiculares bilaterais vascularizadas, a maior com 6 mm. No estudo subsequente, verificou-se elevação das transaminases, da lactato desidrogenase (LDH) e da enzima conversora da angiotensina (ECA). Imagiologicamente, em tomografia computorizada toraco-abdomino-pélvica (TC-TAP), apresentava múltiplas micronodularidades testiculares, pulmonares, hepáticas, esplénicas e ganglionares. A biópsia hepática revelou a presença de lesões de hepatite granulomatosa não caseosa, permitindo assumir o diagnóstico de sarcoidose com envolvimento testicular.

Assim, o diagnóstico de sarcoidose genito-urinária é exigente, a considerar perante manifestações genito-urinárias inespecíficas, nodularidade testicular e/ou infertilidade, e com necessidade de correta destrinça com doença neoplásica, para evitar tratamentos desnecessários com sequelas irreversíveis.

PALAVRAS-CHAVE: Doenças Testiculares; Sarcoidose; Sintomas do Trato Urinário Inferior

ABSTRACT

Sarcoidosis is a multisystem granulomatous disease with a challenging diagnosis due to the multiplicity of possible clinical presentations.

A 34-year-old man presented with recurrent episodes of right testicular pain and dysuria after sexual intercourse, without hematospermia, pain during penetration, or urethral discharge. He had no risky sexual behaviors. Tes-

Unidade Local de Saúde Alto Ave, Unidade de Saúde Familiar Ara de Trajano.

Received/Recebido: 2025-04-25. Accepted/Aceite: 2025-08-27. Published online/Publicado online: 2025-11-05.

© Author(s) (or their employer(s)) and Gazeta Médica 2025. Re-use permitted under CC BY-NC 4.0. No commercial re-use.

[©] Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) e Gazeta Médica 2025. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC 4.0. Nenhuma reutilização comercial.

ticular ultrasound revealed bilateral vascularized testicular lesions, the largest being 6 mm. Subsequent studies showed elevated transaminases, lactate dehydrogenase, and angiotensin-converting enzyme. Imaging with a thoraco-abdomino-pelvic computed tomography scan revealed multiple micronodularities in the testicles, lungs, liver, spleen, and lymph nodes. A liver biopsy revealed non-caseating granulomatous hepatitis lesions, supporting the diagnosis of sarcoidosis with testicular involvement.

Therefore, the diagnosis of genitourinary sarcoidosis is demanding and should be considered in the presence of nonspecific genitourinary manifestations, testicular nodularity, and/or infertility. It is crucial to correctly differentiate it from neoplastic disease to avoid unnecessary treatments with irreversible sequelae.

KEYWORDS: Lower Urinary Tract Symptoms; Sarcoidosis; Testicular Diseases

INTRODUÇÃO

A sarcoidose é uma doença granulomatosa sistémica que pode afetar qualquer órgão ou tecido¹⁻¹³ de etiologia ainda não esclarecida^{1,2,5,9,11} embora pareça estar associada à desregulação imunológica em indivíduos com predisposição genética após exposição a determinados agentes ambientais ou infeciosos.⁹

Surge mais frequentemente entre os 20 e os 40 anos^{1,3} e em doentes do sexo feminino.^{1,2} Em termos raciais, é mais frequente em afro-americanas^{1,2,5} e escandinavos^{3,5} em comparação com a população caucasiana.

O diagnóstico de sarcoidose é desafiador dada a multiplicidade de apresentações clínicas possíveis que, por vezes, mimetiza outras condições. ^{2,4,5} Em mais de 90% dos casos existe envolvimento pulmonar, e em cerca de metade dos doentes haverá concomitantemente doença extratorácica^{1,3,9} sendo as localizações mais frequentes a pele, os gânglios linfáticos periféricos, os olhos e o fígado. ^{1,3,9,10} O envolvimento do trato geniturinário é raro⁷⁻¹³ sendo o epidídimo e o rim as localizações mais frequentes, seguidos dos testículos e da próstata. ⁷⁻⁹

O diagnóstico baseia-se em três critérios principais: dois positivos – i.

manifestações clínicas compatíveis; ii. deteção histológica de granulomas não caseosos; e um critério negativo – exclusão de outras causas possíveis.^{3,6}

Neste trabalho, apresentamos um caso raro de um homem de 34 anos com sarcoidose sistémica com lesões testiculares bilaterais, a condicionar sintomatologia genito-urinária inespecífica como manifestação inicial da doença.

CASO CLÍNICO

O presente relato é referente a um doente do sexo masculino, com 34 anos de idade, sem antecedentes

pessoais ou familiares de relevo. Sem medicação habitual e sem alergias medicamentosas conhecidas. Sedentário, alimentação mediterrânea, variada e equilibrada. Sem hábitos tabágicos, alcoólicos e toxicofílicos. Plano Nacional de Vacinação atualizado para a idade.

O utente recorreu a uma consulta não programa na Unidade de Saúde Familiar (USF) por apresentar disúria e dor testicular direita após a ejaculação com uma semana de evolução. Sem outras queixas associadas, nomeadamente, febre, hematúria ou hematospermia, poliaquiúria, dispareunia, corrimento uretral, dor pélvica ou dor lombar. Utente em relação monogâmica heterossexual há 5 anos, com uso regular de preservativo, negando comportamentos sexuais de risco. Ao exame objetivo, apresentava dor à palpação do epidídimo direito, sem sinais inflamatórios ou infeciosos e sem massas testiculares aparentes.

Realizou tira-teste urinária em consultório que se revelou normal. Por suspeita de epididimite foi medicado com ciprofloxacina 500 mg 2 vezes por dia durante 14 dias.

Dado persistência das queixas, duas semanas depois volta a consulta não programada na USF com quadro clínico sobreponível. Foi ajustada terapêutica, nomeadamente, iniciou azitromicina 500 mg 2 vezes por dia durante 7 dias e naproxeno 500 mg 2 vezes por dia durante 7 dias, com resolução do quadro clínico. Foi solicitado estudo analítico com marcadores víricos, com consentimento do doente, ecografia escrotal e agendada consulta programada para reavaliação em 6 semanas. Nessa consulta o doente apresentava-se assintomático, o estudo analítico realizado sem alterações e a ecografia escrotal evidenciou contornos irregulares e eco-estrutura heterogénea do epidídimo direito, sem nódulos identificáveis.

Cerca de 15 meses após o primeiro episódio, o doente agenda consulta programada na USF por reaparecimento das queixas de disúria e dor testicular direita sobretudo após a ejaculação, com 1 mês de evolu-

ção, sem outras queixas associadas. Nesse sentido, foi solicitado estudo analítico que revelou marcadores tumorais alfa-fetoproteína (AFP) e beta gonadotrofina coriônica humana (BhCG) normais e aumento dos marcadores hepáticos nomeadamente das transaminases e da LDH. Repetiu ecografia escrotal que revelou a presença de 2 lesões no testículo direito e 1 lesão no esquerdo (Fig. 1), vascularizadas, a maior com 6 mm. Realizou posteriormente TC-TAP que revelou a presença de múltiplos micronódulos testiculares, hepáticos, esplénicos e pulmonares e adenopatias retroperitoneais e da cadeia ilíaca ganglionar externa direita (Fig. 2), pelo que foi colocada a hipótese diagnóstica de doença granulomatosa ou, menos provável, doença metastática. Após explicação dos resultados ao doente e obtenção de consentimento do mesmo,



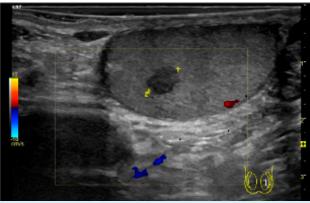


FIGURA 1. Imagem de ecografia testicular a evidenciar três lesões nodulares hipodensas (seta azul): A e B – duas lesões nodulares no testículo direito com 6 e 5 mm, respetivamente; C - uma lesão nodular no testículo esquerdo com 6 mm.

procedeu-se à referenciação a consulta hospitalar urgente de Medicina Interna.

No seguimento do estudo hospitalar, o doente repetiu o estudo analítico que se mostrou sobreponível com exceção de aumento da ECA e discreto aumento da Imunoglobulina G. Realizou também biópsia aspirativa de gânglio inguinal esquerdo que foi inconclusiva; broncofibroscopia com estudo de lavado broncoalveolar sem alterações; e biópsia hepática que mostrou envolvimento por lesões de hepatite granulomatosa, permitindo assumir o diagnóstico de sarcoidose.

Foi realizada nova TC-TAP, após um ano, que revelou a presença de micronódulos dispersos hepáticos e esplénicos, e regressão dos nódulos pulmonares anteriormente identificados.

De forma a avaliar o envolvimento de outros órgãos foi realizada uma investigação adicional, nomeadamente, eletrocardiograma, ecocardiograma, tomografia computadorizada crânio-encefálica e espirometria, que não revelaram alterações estruturais ou funcionais. A avaliação oftalmológica não mostrou quaisquer

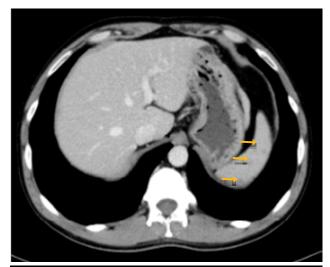




FIGURA 2. Imagem de tomografia toraco-abdomino-pélvica a evidenciar micronodularidades múltiplas de localização esplénica (seta laranja) e hepática (seta azul).

achados patológicos. A função tiroideia, paratiroideia e vitamina D estavam dentro da normalidade.

Dado que o doente, até então, se encontrava assintomático e sem sinais de atividade da doença, nenhuma terapêutica foi introduzida, optando-se por vigilância clínica, analítica e imagiológica.

O doente foi informado sobre as potenciais implicações da doença e, dado o seu interesse em ter filhos a curto prazo, foi orientado para consulta de fertilidade para prosseguir o estudo.

DISCUSSÃO

Este trabalho relata o caso de um doente jovem que se apresentou inicialmente com queixas genito-urinárias inespecíficas, mais tarde correlacionáveis com nódulos testiculares bilaterais e, posteriormente, com evidência de afetação concomitantemente, a nível pulmonar, hepático, esplénico e adenopatias retroperitoneais e da cadeia ilíaca ganglionar externa direita, tendo culminado no diagnóstico de sarcoidose após histologia compatível com a doença.

As lesões genitais por sarcoidose são raras, apontando-se para uma prevalência de 0,2% dos casos histologicamente confirmados *in vivo* e 5% em diagnóstico *post-mortem*.^{8,11,13} Efetivamente, desde 2000, foram descritos cerca de 70 casos de sarcoidose genito-urinária comprovada histologicamente. De acordo com a revisão bibliográfica realizada, em apenas 15 destes casos se verificou haver envolvimento testicular, dos quais 3 ocorreram nos Estados Unidos da América, 2 no Japão, 2 na Turquia, 2 na Inglaterra, 2 em Itália, 1 na Bélgica, 1 na Suíça, 1 no Brasil e 1 em Marrocos.

A sarcoidose é uma doença que ameaça a vida, pelo que o diagnóstico atempado poderá influenciar o prognóstico do doente.¹ No presente caso, verificou-se um atraso no diagnóstico de cerca de 18 meses, justificado pelo facto de se tratar de uma condição rara, que pode mimetizar outras condições médicas e, por isso, de diagnóstico difícil e que requer uma grande suspeição clínica para o mesmo.

Perante a presença de nodularidade testicular devemos considerar os seguintes diagnósticos diferenciais: cancro testicular primário ou metastático, tuberculose, sífilis, infeções fúngicas, doenças linfoproliferativas, sarcoidose e granulomatose de Wegener.^{8,12}

Tal como a sarcoidose, a neoplasia testicular é mais prevalente em homens com idade entre 20 e 40 anos, ¹⁰⁻¹³ tornando ainda mais premente uma correta destrinça entre as duas condições, por forma a evitar atitudes

terapêuticas desnecessárias e, por vezes, irreversíveis, tal como a orquidectomia.

Os marcadores tumorais séricos associados a malignidades testiculares de células germinativas e a ECA sérica podem ser úteis na diferenciação do cancro testicular da sarcoidose. Os níveis séricos de ECA estão aumentados em 75% dos pacientes não tratados com sarcoidose ativa. Também foram relatados casos de sarcoidose testicular com valores de LDH aumentados com valores séricos de AFP e BhCG normais. Ou seja, sobreponível ao que se verificou no presente caso: o doente apresentava valores séricos de ECA e LDH elevados, mas níveis normais de AFP, B-HCG, apontando assim para o diagnóstico de sarcoidose.

Os exames de imagem por norma não diferenciam a sarcoidose da malignidade.¹⁰ Ainda assim, a presença de lesões bilaterais e com envolvimento do epidídimo também bilateral, torna menos provável a etiologia neoplásica.¹¹ A biópsia de lesões (cutâneas, ganglionares, hepáticas ou outras igualmente acessíveis) pode apresentar achados histopatológicos típicos, permitindo a diferenciação entre sarcoidose e carcinoma testicular.¹¹ tal como se verificou no presente caso.

Curiosamente, existe uma associação reconhecida entre sarcoidose e cancro testicular, verificando-se uma incidência de sarcoidose em pacientes com cancro testicular aproximadamente 100 vezes superior à de uma população de homens jovens caucasianos. Assim, estes doentes devem manter seguimento clínico, analítico e imagiológico regular e prolongado no tempo.

A sarcoidose genito-urinária foi também descrita como causa de infertilidade, sendo as alterações espermáticas, como a oligospermia e a azoospermia, corrigidas pelo tratamento com corticosteroides. Por outro lado, os procedimentos diagnósticos e terapêuticos, como a biópsia testicular ou a orquidectomia, podem também comprometer a fertilidade futura do doente, devendo ser considerada a hipótese de criopreservação de espermatozoides, como forma de conservação da mesma.

CONCLUSÃO

A sarcoidose genito-urinária, nomeadamente testicular, deve ser um diagnóstico considerado perante queixas genito-urinárias inespecíficas e/ou nódulos testiculares, sendo crucial a distinção com doença neoplásica de forma a evitar tratamentos desnecessários. Deve, igualmente, ser uma causa a investigar em situações de infertilidade masculina.

A apresentação deste caso pretende acrescentar valor ao conhecimento médico, dada a forma rara de apresentação, e também contribuir para relembrar que as manifestações extrapulmonares da sarcoidose podem atingir todos os órgãos.

A confirmação histológica da presença de granulomas não caseosos foi fundamental para o diagnóstico, devendo ser cuidadosamente diferenciado das causas infeciosas ou neoplásicas de granulomatose testicular.

DECLARAÇÃO DE CONTRIBUIÇÃO /CONTRIBUTORSHIP STATEMENT

CCP, **FFM** - Redação, revisão e aprovação final do manuscrito

PSR - Revisão e Aprovação final do manuscrito

Todos os autores aprovaram a versão final a ser publicada.

CCP, **FFM** – Drafting, revision and final approval of the manuscript

PSR – Revision and final approval of the manuscript All authors approved the final version to be published.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

CONFLITOS DE INTERESSE: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

FONTES DE FINANCIAMENTO: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

CONFIDENCIALIDADE DOS DADOS: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

CONSENTIMENTO: Consentimento do doente para publicação obtido.

PROVENIÊNCIA E REVISÃO POR PARES: Não comissionado; revisão externa por pares.

ETHICAL DISCLOSURES

CONFLICTS OF INTEREST: The authors have no conflicts of interest to declare.

FINANCING SUPPORT: This work has not received any contribution, grant or scholarship.

CONFIDENTIALITY OF DATA: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of patient data.

PATIENT CONSENT: Consent for publication was obtained.

PROVENANCE AND PEER REVIEW: Not commissioned; externally peer-reviewed

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Sreeja C, Priyadarshini A, Premika, Nachiammai N. Sarcoidosis A review article. J Oral Maxillofac Pathol. 2022;26:242-53. doi: 10.4103/jomfp.jomfp_373_21
- Arkema E, Cozier Y C. Sarcoidosis epidemiology: recent estimates of incidence, prevalence and risk factors. Curr Opin Pulm Med. 2020;20:527-34. doi: 10.1097/MCP.000000000000000715
- 3. Sève P, Pacheco Y, Durupt F, Jamilloux Y, Gerfaud-Valentin M, Isaac S, et al. Sarcoidosis: A clinical overview from symptoms to diagnosis. Cells. 2021;10:766. doi: 10.3390/cells10040766
- 4. Valeyre D, Jeny F, Rotenberg C, Bouvry D, Uzunhan Y, Sève P, et al. How to tackle the diagnosis and treatment in the diverse scenarios of extrapulmonary sarcoidosis. Adv Ther. 2021;38:4605–27. doi: 10.1007/s12325-021-01832-5
- Tana C, Drent M, Nunes H, Kouranos V, Cinetto F, Jessurun NT, et al. Comorbidities of sarcoidosis. Ann Med. 2022;54:1014– 035. doi: 10.1080/07853890.2022.2063375
- Gerke A K. Treatment of sarcoidosis: a multidisciplinary approach. Front Immunol. 2020;11. doi: 10.3389/ fimmu.2020.545413
- Gómez M A, Suárez O J E, Ortega J L L, Echevarría AA. First case described in the medical literature: male urethral sarcoidosis. description of a case and review of the literature. Arch Esp Urol. 2022;75:476–9. doi: 10.56434/j.arch.esp. urol.20227505.70
- 8. Handa T, Nagai S, Hamada K, Ito I, Hoshino Y, Sfflgematsu M, et al. Sarcoidosis with Bilateral Epididymal and Testicular Lesions. Intern Med. 2023;42:92-7. doi: 10.2169/internal-medicine.42.92
- Esnakula A K, Coleman P, Ahaghotu C A, Naab T J. Scrotal mass and unilateral lung masses with pleural effusion mimicking metastatic testicular malignancy: an unusual presentation of sarcoidosis. BMJ Case Rep. 2013. doi: 10.1136/bcr-2013-008658
- 10. Chierigo F, Alnajjar H M, Haider A, Walkden M, Shaikh T, Muneer A. Testicular pain as an atypical presentation of sarcoidosis. Ann R Coll Surg Engl. 2019;101:99–101. doi: 10.1308/RCSANN.2019.0015
- 11. Ballet B, Roelandt M, Lockefeer F, Thüer D. Testicular sarcoidosis: diagnostic approach and management strategies. Cureus. 2021;13. doi: 10.7759/cureus.12715
- 12. Hacıosmanoğlu T, Türk S, Baloğlu I H, Yavuzsan E, Yavuzsan A H. Sarcoidosis with bilateral testicular involvement resembling testicular cancer: a rare case report. Cureus. 2022;14. doi: 10.7759/cureus.23982
- 13. Real V, Loyola G L, Zanoni P E, Real L F. Testicular sarcoidosis. A diagnosis to be considered. Rev Col Bras Cir. 2011;38:145-6. doi: 10.1590/s0100-69912011000200015.