

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: causa de amenorrea primaria

Paulett Bayona Soriano,* Kiyoshi Arturo Macotela Nakagaki,* Yuliana Gómez Meraz,** María Andrea Barbero Ibarrola,*** Alejandro Avendaño Barroeta,**** Vivian Cruz Minoli*****

RESUMEN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una entidad rara que afecta a una de cada 4,000 mujeres. Es una malformación compleja que incluye atresia o aplasia vaginal con otras anomalías de los conductos müllerianos, que van desde la ausencia de útero hasta un útero rudimentario. El ultrasonido transabdominal se debe realizar de primera instancia. La resonancia magnética por imagen es una técnica que provee una mejor sensibilidad y especificidad que el diagnóstico por ultrasonido. El tratamiento debe de ser multidisciplinario con apoyo psicológico. Para la creación de la neovagina se puede dividir en no quirúrgico, como los dilatares vaginales con la técnica de Frank y la técnica de Ingram, y el tratamiento quirúrgico, como la técnica de Abbe-McIndoe, Vecchietti, Davydov, la vaginoplastia de Williams y la colpoplastia con recto sigmoides. Se presenta el caso clínico de una mujer de 17 años de edad con amenorrea primaria y caracteres sexuales secundarios presentes. Se realizó ultrasonido pélvico en donde se reportó la presencia de útero hipoplásico. Se realizó laparoscopia diagnóstica donde se observó el himen imperforado, pequeños bulbos müllerianos, ovarios y salpinges macroscópicamente normales. Se realizó plastia de himen y, posteriormente, se ha estado realizando manejo conservador en conjunto con el equipo de uroginecología con dilataciones vaginales y terapia psicológica de apoyo.

Palabras clave: Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, malformaciones müllerianas.

Nivel de evidencia: IV.

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: cause of primary amenorrhea

ABSTRACT

The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser is a rare condition that affects one in every 4,000 women. It is a complex malformation that includes vaginal atresia or aplasia with other abnormalities of the Müllerian ducts ranging from absence to rudimentary uterus. Transabdominal ultrasound should be performed in first instance. Magnetic resonance imaging is a technique that provides better sensitivity and specificity than ultrasound diagnosis. The treatment must be multidisciplinary with psychological support to the patient. For the creation of the neovagina the treatment can be divided into nonsurgical as the technique of Frank and Ingram with vaginal dilators and surgical techniques as the Abbe-McIndoe, Vecchietti, Davydov, Williams vaginoplasty, colpoplasty with rectal sigmoid. We report the clinical case of a woman of 17 years old with primary amenorrhea and secondary sexual characteristics present. Pelvic ultrasound was performed which reported presence of hypoplastic uterus. Diagnostic laparoscopy was performed and found imperforate hymen, Müllerian small bulbs, normal ovaries and salpinges. We performed hymen plasty and since then conservative management has been performed in addition with urogynecology with vaginal dilation therapy and psychological support.

Key words: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, Müllerian malformations.

Level of evidence: IV.

* Residente de tercer año de la especialidad en Ginecología y Obstetricia.
** Residente de segundo año de la especialidad en Ginecología y Obstetricia.
*** Residente de primer año de la especialidad en Ginecología y Obstetricia.
**** Médico tratante.

Centro Médico ABC.

Recibido para publicación: 30/08/12. Aceptado: 09/10/12.

Correspondencia: Dra. Paulett Bayona Soriano
Florenio Miranda núm. 20, Int. PB, Col. 16 de Septiembre, Del. Miguel Hidalgo, México, D.F. Teléfono: 044 551798-6034. E-mail: dra.paulett.bayona@gmail.com

Este artículo puede ser consultado en versión completa en:
<http://www.medigraphic.com/analesmedicos>

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) es una malformación de los genitales femeninos. Se reportó por primera vez en 1829, por el anatomista Bonn y el fisiólogo Mayer como un reporte de caso de una paciente con un útero bipartita. Kussmau (1859) y Rokitansky (1938) reportaron casos similares. Kuester (1910), por primera vez, recolectó casos individuales de la literatura en una

revisión. Fue en 1961 cuando el conjunto de un útero sólido septado rudimentario y una vagina sólida se le conoció con el nombre de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster por el ginecólogo Hauser, a quien posteriormente se agregó en el nombre del síndrome,¹ el cual se presenta en 1:4,000 recién nacidos femeninos como resultado de una interrupción en el desarrollo embriológico de los ductos paramesonéfricos en la quinta semana del desarrollo.²

El síndrome MRKH se define como la agenesia del útero y de los dos tercios superiores de la vagina, constituye la segunda causa de amenorrea primaria y son pacientes que presentan función ovárica normal, cariotipo femenino normal y caracteres sexuales secundarios femeninos.³

La extensión del síndrome es variable. Se han descrito variantes anatómicas y funcionales de este síndrome como la agenesia cervical en 5%, remanentes uterinos en 33% y agenesia uterina completa en 62%.⁴ Esta malformación ginecológica puede encontrarse de manera aislada (tipo 1), pero más frecuentemente se asocia con otras malformaciones no ginecológicas (tipo 2) como son: renales, vertebral, y en menor grado, auditivas y cardíacas (asociación MURCS: Müllerian duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somite dysplasia).² El síndrome MRKH se puede dividir en: MRKH típico con salpinges, ovarios y sistema renal desarrollado (47%), MRKH atípico con malformaciones renales u ováricas (21%) o asociación MURCS con malformaciones esqueléticas, cardíacas, renales y musculares (32%).¹

Dentro de las anomalías asociadas se encuentran las urinarias, las cuales se pueden llegar a presentar hasta en el 40% de los casos, por lo que es común que la paciente requiera estudios de imagen para descartar estas anomalías. Las anomalías más frecuentes son: agenesia renal unilateral en 23-28%, riñón ectópico en 7%, riñón en herradura e hidronefrosis en 4%. Además, se han reportado casos de agenesia renal bilateral con ausencia de útero y oviductos en fetos abortados.⁵

Dentro de las malformaciones esqueléticas (12-50%), las más importantes son las vertebrales (30-40%). La malformación vertebral asociada a MURCS es la escoliosis (20%), las anomalías vertebrales en cuña, fusionadas o asimétricas, la asociación de Klippel-Feil (fusión de 2 vértebras cervicales), y vértebras rudimentarias o supernumerarias. En ocasiones, vienen acompañadas de alteraciones en las extremidades como clinodactilia, polidactilia e hipoplasia del radio, escafoides y trapecio.⁶

Actualmente, se desconoce la etiología de este síndrome. Se cree que puede ser por la activación de la

sustancia inhibidora mülleriana u hormona antimülleriana la causa de la regresión de los ductos müllerianos y, por lo tanto, a la atresia vaginal y a la agenesia uterina.¹

Los pacientes que cursan con este síndrome, pueden presentar dolor pélvico crónico y se debe de descartar una variante que presenta un útero remanente funcional en el 7-10%, en ese caso será necesario extraer los remanentes uterinos por laparoscopia.⁴

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenino de 17 años de edad que presenta amenorrea primaria. Antecedentes de importancia: escolaridad preparatoria, núbil, telarca a los 12 años de edad y pubarca a los 12.5 años de edad. Antecedente en la madre y abuela materna de menarca a los 17 años de edad. Antecedentes personales patológicos interrogados y negados. Exploración física: peso de 58 kilogramos, talla: 1.50 m, con desarrollo sexual secundario completo (desarrollo mamario, vello axilar y púbico adecuados) y Marshall-Tanner IV. A la exploración de genitales externos se observó el himen imperforado. Se realizó ultrasonido pélvico en donde se reportó útero hipopolásico con endometrio de características atróficas y ovarios de morfología normal, con folículo dominante simple de ovario derecho. Se le realizó cariotipo, el cual se reportó como 46XX. Se tomó perfil hormonal el cual reportó: FSH 4.75 mU/mL, LH 7.04 mU/mL, estradiol 65 pg/mL, progesterona 1.66 ng/mL y prolactina 10.73 ng/mL.

La paciente fue programada para realizarle laparoscopia diagnóstica operatoria. Bajo anestesia general balanceada en posición de litotomía se revisó el introito vaginal, donde se observó el himen imperforado, se realizó incisión en cruz llegando a la vagina, la cual medía 6 centímetros (*Figuras 1 y 2*). Posteriormente, se colocó un trócar en la cicatriz umbilical, se observó que en la cavidad había pequeños bulbos müllerianos rudimentarios; los ovarios fueron macroscópicamente normales al igual que las salpinges (*Figuras 3 y 4*).

Se realizó tomografía axial computarizada de abdomen y pelvis con medio de contraste, donde se reportó ambos riñones de situación, morfología y densidad habituales, con adecuada concentración y eliminación del material de contraste. No hubo dilatación de sistemas pielocaliciales en trayectos ureterales; no se identificó alguna otra alteración. La vejiga se encontró distendida, de paredes regulares, sin lesiones en el interior. Hubo ausencia de visualización del

útero, sin otra alteración a nivel pélvico. Por último, se descartó alguna alteración renal (*Figura 5*).

Desde la cirugía, se ha estado realizando manejo conservador en conjunto con el equipo de uroginecología con dilataciones vaginales y terapia psicológica de apoyo.

Las fotografías presentadas en este manuscrito fueron autorizadas por los padres la paciente.

DISCUSIÓN

La amenorrea primaria afecta aproximadamente al 5% de las mujeres, el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es comúnmente diagnosticado en la pubertad en mujeres con adecuado desarrollo de caracteres sexuales secundarios, como es el caso de la paciente presentada en este caso, de 17 años de



Figura 1. Se observa el himen imperforado.

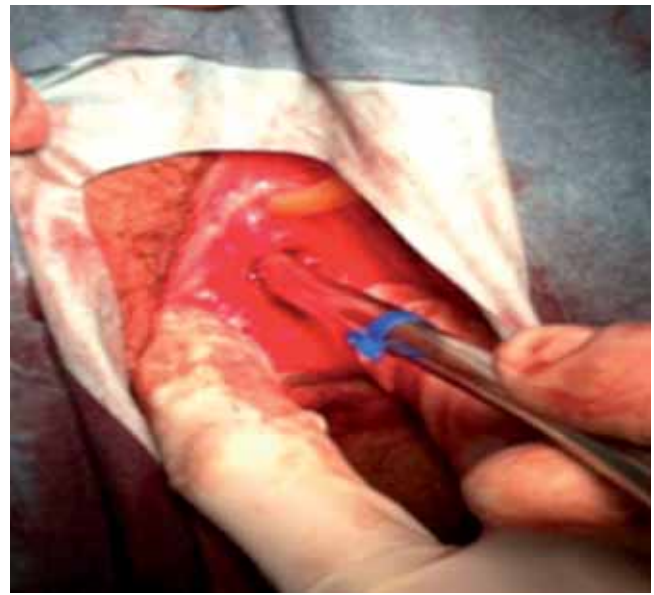


Figura 2. Se observa la vagina de 6 centímetros con dilatador de Hegar.



Figura 3. Cavity pélvica con ausencia de útero.



Figura 4. Bulbo mülleriano izquierdo en la parte superior, ovario y salpinge izquierda sin alteraciones morfológicas.

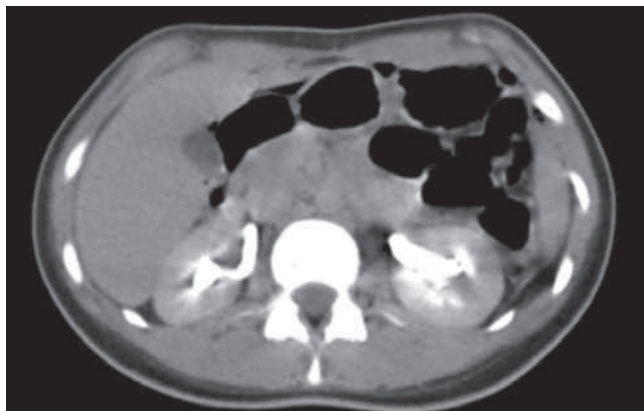


Figura 5. Tomografía computada con medio de contraste donde se observan ambos riñones de características morfológicas normales.

edad con desarrollo de caracteres sexuales secundarios Marshall-Tanner IV.

Este síndrome es el menos común, al realizarse el diagnóstico de agenesia de cualquiera de las estructuras derivadas de los conductos paramesonéfricos o conductos müllerianos (útero, cérvix, 2/3 superiores de vagina) en mujeres con un fenotipo, genotipo y estado endocrino normales.⁷

Para manejar de manera adecuada esta patología, se requiere de un diagnóstico correcto. En la batería de estudios que se realiza para el diagnóstico, el asesoramiento de las hormonas sexuales es un componente básico para verificar si la función ovárica se encuentra conservada y con adecuados niveles hormonales, que en nuestro caso, se realizó y se reportó dentro de parámetros normales durante su evaluación inicial. Asimismo, se debe realizar un estudio cromosómico para diferenciarlo de otros síndromes que se presentan con amenorrea primaria, como en este caso, el cual se presenta con un cariotipo 46XX. La laparoscopia es el estándar de oro para el diagnóstico de agenesia mülleriana, como se realizó en nuestra paciente, la cual mostró ausencia de útero y la presencia de pequeños bulbos rudimentarios müllerianos, ovarios y salpinges. El diagnóstico diferencial incluye atresia vaginal aislada, el cual se descartó al realizar la laparoscopia y observar la ausencia de útero, síndrome de insensibilidad a andrógenos, el cual se descarta con el cariotipo 46XX. La presencia de septo vaginal transversal e himen imperforado pueden ser distractores como patología aislada o ser parte de la alteración, tal y como ocurrió en este caso al presentar himen imperforado.⁸

El ultrasonido transabdominal es un método simple y no invasivo, y debe realizarse de primera

instancia en pacientes que se sospeche de atresia o agenesia mülleriana. Esta técnica demuestra la ausencia de útero entre la vejiga y el recto. Sin embargo, una estructura cuadrangular retrovesical puede ser erróneamente identificada como útero infantil o hipoplásico; este factor corresponde a la lámina vestigial localizada por debajo del repliegue peritoneal, situado transversalmente en la cara posterior de la vejiga, donde se anclan los ligamentos uterosacros. Las anomalías renales deben ser evaluadas durante este rastreo. Se debe de tomar en cuenta, al momento de valorar a una paciente con sospecha de alteraciones müllerianas, que el ultrasonido presenta una sensibilidad para esta patología de aproximadamente 44%,^{9,10} lo cual, justifica el que se haya reportado la presencia de útero en el ultrasonido realizado previo a su internamiento, probablemente una confusión con un bulbo mülleriano rudimentario.

La resonancia magnética por imagen es una técnica que provee una mejor sensibilidad y especificidad que el diagnóstico por ultrasonido. Se ha convertido en una herramienta esencial para complementar el diagnóstico por laparoscopia; tiene una característica importante que rebasa muchas veces la capacidad diagnóstica, tanto del ultrasonido como la laparoscopia, ya que define de mejor manera las características anatómicas del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.¹¹ Ésta no se realizó en la paciente debido a que, posterior a la laparoscopia diagnóstica, no existieron dudas sobre la veracidad del diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

El tratamiento debe de ser multidisciplinario, desde la atención psicológica hasta la creación de una neovagina. Siendo el objetivo tener un canal vaginal de tamaño, eje y secreción adecuados para permitir las relaciones sexuales.

De primera instancia, se intenta realizar un tratamiento no quirúrgico, siendo éste la dilatación vaginal con la técnica de Frank, en la cual se reporta un éxito de hasta el 90% y que tiene como ventaja ser un tratamiento no invasivo, por lo que se evitan las complicaciones quirúrgicas. Se reportó en el estudio de Edmonds y colaboradores, que no existe diferencia estadística en el deseo sexual y satisfacción orgásmica entre el grupo con dilatadores y el grupo control, pero se reporta una mayor necesidad de utilizar lubricantes para lograr una satisfacción sexual en el grupo con dilatadores. La técnica consiste en la colocación de dilatadores durante 10-20 minutos, aplicando una ligera presión constante tres veces al día y se incrementa el tamaño del dilatador hasta

llegar al número 8. El tratamiento se considera un éxito al lograr relaciones sexuales sin problemas o tener una vagina mayor a 6 centímetros. Otro método no quirúrgico es el de Ingram, el cual consiste en colocar dilatadores en un asiento de bicicleta obteniendo una alta tasa de éxito, pero presentando como desventaja el ser doloroso e incómodo para la paciente.¹²⁻¹⁴

Actualmente, se está iniciando la dilatación vaginal con técnica de Frank, la cual se eligió en conjunto con el Servicio de Uroginecología por su alta tasa de éxito y pocas probabilidades de complicaciones.

En caso de no conseguir un resultado óptimo, se valorará realizar una neovagina de forma quirúrgica, dentro de las cuales se encuentran: la técnica de Abbe-McIndoe, la cual consiste en la disección del espacio entre la vejiga y el recto, posteriormente se realiza una cubierta con un delgado colgajo de piel. Para evitar el cierre de la neovagina, se deben aplicar dilatadores; las complicaciones se presentan en aproximadamente un 14% y la más común es la cicatrización anormal de donde se extrajo el colgajo.^{13,14}

Existen otras técnicas como la de Vecchiatti, ya sea por vía laparoscópica o abdominal, en la cual se coloca una oliva de plástico en el orificio vaginal, el cual se encuentra conectado a un dispositivo de tracción que se coloca en el abdomen, posteriormente se tracciona de 1 a 1.5 cm al día, creando así la neovagina. Se ha reportado que presenta una tasa de éxito del 98%, así como una adecuada vida sexual.¹⁵

En la técnica de Davydov se crea la neovagina con peritoneo, corriendo el riesgo de que se presenten fístulas vesicovaginales, también cabe mencionar la vaginoplastia de Williams y la colpoplastia con recto sigmoides, las cuales han reportado una tasa de complicación de hasta el 20%, como son la producción de moco, estenosis vaginal, prolapso vaginal, colitis y, de forma rara, carcinoma.^{2,14}

Por último, se está estudiando la posibilidad de realizar un trasplante de útero, técnica que hasta el momento se ha realizado en puercos, donde se ha reportado trombosis en los vasos uterinos del sitio de anastomosis, de los cuales aún no hay estudios a largo plazo. En cuanto al trasplante autólogo de útero en ovejas, se ha reportado la presencia de ciclos menstruales adecuados en el 50% y de embarazo en el 60%. También se han realizado estudios en primates, logrando un ciclo menstrual adecuado en el 60%, mas no se han reportado embarazos. Únicamente, se ha reportado un caso de trasplante de útero en humanos, realizado hace 12 años en una

mujer de 26 años con histerectomía por hemorragia obstétrica, reportando una adecuada funcionalidad del útero; sin embargo, a los tres meses presentó un prolapso uterino, así como trombosis extensa, por lo que se realizó histerectomía. Por lo anterior, aún se precisan más estudios para que ésta sea una opción válida para las pacientes con síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.¹⁶

CONCLUSIONES

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una entidad rara que se deberá sospechar al estar ante un caso de amenorrea primaria con caracteres sexuales secundarios presentes. Se debe ofrecer un tratamiento multidisciplinario con apoyo psicológico, ya que presenta un impacto psicológico importante en la paciente y su familia.

Por último, el trasplante de útero en pacientes con síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser continúa siendo la última frontera para poder ofrecer la posibilidad de embarazo a estas pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Oppelt P et al. Clinical aspects of MRKH syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum Reprod* 2006; 21: 792-797.
2. Laterza R et al. Female pelvic congenital malformations. Part 1: embryology, anatomy and surgical treatment. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2011; 159: 26-34.
3. Bean EJ et al. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: sexuality, psychological effects, and quality of life. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009; 22: 339-346.
4. Marsh C et al. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: prevalence of uterine variants and clinical associations. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2012; 25: e50.
5. Álvarez M y cols. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Reporte de un caso y revisión de la bibliografía relacionada con su tratamiento. *Ginecol Obstet Mex* 2012; 80: 473-479.
6. Jonguitud A y cols. Amenorrea primaria: A propósito de un caso con el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. *Rev Mex Pediatr* 2010; 77: 123-127.
7. Li S, Qayyum A, Coakley FV, Hricak H. Association of renal agenesis and Müllerian duct anomalies. *J Comput Assist Tomogr* 2000; 24: 829-834.
8. Fiaschetti V, Taglieri A. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome diagnosed by magnetic resonance imaging. Role of imaging to identify and evaluate the uncommon variation in development of the female genital tract. *Obstetric & Gynecologic Radiology* 2012; 6 (4): 17-24.
9. Paniel BJ, Haddad B, el Medjadj M, Vincent Y. Value of ultrasonography in utero-vaginal aplasia. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 1996; 25: 128-130. PMID: 8690860.
10. Soares SR, Barbosa dos Reis MM, Camargos AF. Diagnosis accuracy of sonohysterography, transvaginal sonography, and hysterosalpingography in patients with uterine cavity diseases. *Fertil Steril* 2000; 73: 406-411.

11. Ompili G, Munari A, Franceschelli G, Flor N, Meroni R, Frontino G, Fedele L, Cornalba G. Magnetic resonance imaging in the preoperative assessment of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Radiol Med* 2009; 114 (5): 811-826. PMID: 19484353.
12. Edmonds DK, Rose GL, Lipton MG, Quek J. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertil Steril* 2012; 97 (3): 686-690.
13. ACOG Committee on Adolescent Health Care. ACOG Committee Opinion No. 355: Vaginal agenesis: diagnosis, management, and routine care. *Obstet Gynecol* 2006; 108 (6): 1605-1609.
14. Gargollo PC, Cannon GM Jr, Diamond DA, Thomas P, Burke V, Laufer MR. Should progressive perineal dilation be considered first line therapy for vaginal agenesis? *J Urol* 2009; 182 (4 Suppl): 1882-1889.
15. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Fontana E, Restelli E, Bruni V. The laparoscopic Vecchietti's modified technique in Rokitansky syndrome: anatomic, functional, and sexual long-term results. *Am J Obstet Gynecol* 2008; 198: 377e1-e6.
16. Brännström M, Diaz-Garcia C, Hanafy A, Olausson M, Tzakis A. Uterus transplantation: animal research and human possibilities. *Fertil Steril*. 2012; 97 (6): 1269-1276.