



Reporte de un caso: Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser

Case Report: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome

Medina Hernández PJ¹.

RESUMEN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) está caracterizado por una aplasia congénita del útero y de las 2/3 partes superiores de la vagina, mostrando un desarrollo normal de caracteres sexuales secundarios y un cariotipo normal 46, XX. Afecta alrededor de 1 en 4500 mujeres. Este síndrome puede ser aislado (MRKH tipo I), pero muy frecuentemente se encuentra asociado con defectos renales, vertebrales y, en menor medida, a defectos auditivos y cardíacos (MRKH tipo II o asociación de MURCS). El primer signo es una amenorrea primaria en mujeres jóvenes, que se presentan con desarrollo normal de los caracteres sexuales secundarios y genitales externos, con ovarios normales y funcionales y cariotipo 46,XX sin anomalías cromosómicas visibles. En los casos familiares, el síndrome parece ser transmitido como un rasgo autosómico dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable. Esto sugiere la participación de cualquier mutación en un gen importante del desarrollo o un desequilibrio cromosómico limitado. Sin embargo, su etiología sigue siendo poco clara. Se presenta el caso de una adolescente de 13 años de edad con este síndrome y se revisa la literatura acerca de este tema.

Palabras clave: Amenorrea primaria, agenesia de vagina, aplasia de conductos müllerianos, síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

SUMMARY

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome is characterized by congenital aplasia of the uterus and the upper part (2/3) of the vagina, showing normal development of secondary sexual characteristics and a normal 46, XX Karyotype. It affects at least 1 out of 4500 women. The MRKH syndrome may be isolated (Type I) but it is more frequently associated with renal, vertebral and, to a lesser extent, auditory and cardiac defects (MRKH type II MURCS association). The first sign of the MRKH syndrome is a primary amenorrhea in young women presenting with normal development of secondary sexual characteristics and normal external genitalia, with normal and functional ovaries and a Karyotype 46, XX without visible chromosomal anomaly. In familiar cases the syndrome seems to be transmitted as a dominant autosomic feature with incomplete penetrance and a variable expressiveness. This suggests the participation of any mutation in an important development gene or a limited chromosomal imbalance. However, the etiology of this syndrome is still unclear. The case presented here is about a 13-year-old female teenager with this syndrome. The literature on this topic will be reviewed.

Keywords: Primary amenorrhea, vagina agenesis, müllerian duct aplasia, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) se compone de aplasia vaginal con otras anormalidades de los conductos de Müller. Su penetrancia es variable, al igual que la participación de otros sistemas de órganos. El síndrome de MRKH Tipo I se caracteriza por la ausencia aislada de los dos tercios proximales de la vagina, mientras que el Tipo II se caracteriza por otras malformaciones, las cuales incluyen anomalías vertebrales, urológicas, cardíacas (tracto superior) y otológicas. El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es la segunda causa más común de amenorrea primaria. A pesar de esta condición, presenta consecuencias psicológicamente devastadoras. Tras el diagnóstico, la intervención quirúrgica permite que los pacientes tengan una función sexual normal. La reproducción puede ser posible con técnicas asistidas.

Fecha de recepción: Marzo 16,2011

Aceptado: Marzo 24,2009

Hospital General Regional de León
León, Guanajuato, México.
1.- Médico Interno de Pregrado

Correspondencia a:
Paloma de Jesus Medina Hernandez
Hospital General Regional León, 20
de Enero 927 col Obregón; León, Gto
paloma.medin@gmail.com

CASO CLÍNICO

Paciente femenino de 13 años acude al servicio de urgencias pediátricas del Hospital General Regional de León por dolor localizado en fosa iliaca izquierda irradiado a región dorsolumbar. Refiere inicia su padecimiento actual dos meses previos con dolor abdominal localizado en fosa iliaca derecha, progresivo, irradiado a región dorso lumbar cada mes, niega otros síntomas acompañantes.

Tiene como antecedentes ser producto de la tercera gesta de madre de 37 años, consulta prenatal en una ocasión con un ultrasonido reportado como normal, obtenida por parto eutóxico a las 40 semanas de gestación con peso desconocido al nacer (nació con partera), lloró y respiró al nacer, hospitalizada a los 4 días de edad al notar ano imperforado, se realiza colostomía a los 16 meses, descenso a los 18 meses, anoplastia y cierre de colostomía. Niega traumáticos, transfusionales y otras enfermedades. A la exploración la paciente se encuentra tranquila, consciente, orientada, sin facies característica ni movimientos anormales. Normocéfala, sin alteraciones de la superficie, pupilas isocóricas normorreflejáticas, mucosa oral bien hidratada. Cuello cilíndrico con tráquea central móvil no dolorosa. Cardiopulmonar sin compromiso. Abdomen con presencia de cicatriz de herida quirúrgica localizada en flanco derecho, con presencia de dolor abdominal de predominio en fosa iliaca izquierda, se palpa tumoración de aproximadamente 8 cm de diámetro, sin datos de irritación peritoneal. Genitales con dolor intenso a la palpación y presencia de himen imperforado a tensión. Extremidades íntegras con llenado capilar inmediato, pulsos presentes, reflejos osteotendinosos normorreflejáticos. Resto sin alteraciones evidentes.

Se hace el diagnóstico de tumoración abdominal en estudio, probable hematocolpos e himen imperforado. Se solicitan estudios complementarios.

Ultrasonido con útero de 53 x 36 mm, presencia de imagen anecoica de 77 x 57 mm de bordes regulares que podría corresponder a quiste, presencia de líquido libre en cavidad en moderada cantidad. Se le realiza tomografía axial computarizada (TAC) en la que se observa hematocolpos, además se muestra la presencia de riñón único izquierdo como hallazgo (Figura 1 y 2). Se solicita cistouretrografía para valoración renal reportando reflujo vesicoureteral grado V. (Figura 3)

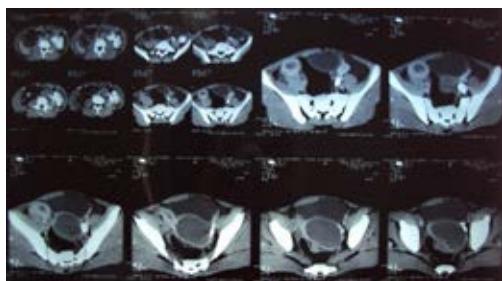


Figura 1. TAC donde se observa hematocolpos y riñón izq. único.



Figura 2. TAC donde se observa hematocolpos y riñón izq. único.



Figura 3. Cistouretrografía con reflujo vesicoureteral grado V.

Se programa y realiza himenoplastía, cursa aparentemente sin complicaciones. Se realiza laparoscopia en la que se reporta útero bidelfo, hematocolpos, agenesia renal derecha, hidronefrosis izquierda y probable estenosis uretero-piélica confirmando las sospechas por los exámenes de imagen. Marcadores tumorales en rangos normales. Se consolida entonces el diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

DISCUSIÓN

Aproximadamente a las 5 semanas de la gestación, los conductos de Müller detienen su desarrollo. El esqueleto, que se deriva del mesodermo embrionario, es vulnerable a las alteraciones en el desarrollo en este momento. El útero, el cuello uterino, y los dos tercios superiores de la vagina forman el extremo caudal fusionado de los conductos de Müller. Las trompas de Falopio se desarrollan a partir de los extremos superiores fusionados; el sistema renal, al mismo tiempo, se desarrolla a partir de los conductos de Wolff.

La función ovárica se conserva porque los ovarios se originan en el ectodermo primitivo, independiente del mesonefros. Aunque en el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser se pensaba en una anomalía esporádica, los casos familiares apoyan la hipótesis de una etiología genética y están recibiendo mayor atención. A pesar que aún no se ha identificado un gen exacto, este síndrome parece ser transmitido de forma autosómica dominante, con penetrancia incompleta y expresividad variable.¹

Generalmente el primer signo de anormalidad es la amenorrea primaria; por ende, la edad promedio de diagnóstico es entrada la adolescencia.² En este caso la paciente cursó con un hematocolpos, siendo el motivo de consulta el dolor intenso que este le provocaba. Con los estudios de imagen se obtuvo el hallazgo del riñón único izquierdo con reflujo vesicoureteral grado V, espina bifida y útero bífido.

Previo y posterior al acto quirúrgico, es recomendable la asistencia psicológica, así como una adecuada evaluación y orientación familiar, teniendo énfasis en los aspectos psico-sociales y la posterior corrección de la anormalidad.³ Es importante señalar que el manejo multidisciplinario y el estado mental de la paciente son vitales para el éxito de la creación de una vagina funcional. Tomando en cuenta que los defectos auditivos

se asocian en el 10 a 25% de los pacientes⁴, siendo el oído medio el más afectado, se recomienda realizar una evaluación otológica. Finalmente, es muy importante preservar la función renal del paciente.

REFERENCIAS

- 1.- Morcel K, Guerrier D, Watrin T, Pellerin I, Levêque J. **The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: clinical description and genetics.** J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris). 2008;37(6):539-46.
- 2.- Morcel K, Camborieu L. **Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes (PRAM), and Daniel Guerrier, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) síndrome.** Orphanet J Rare Dis 2007;2:13.
- 3.- Barbosa G, Varela Guzmán M. **Adolescente con síndrome de Mayer-Von-Rokitansky-Küster- Hauser: La importancia de un majejo integral multidisciplinario.** Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología 2006;57(4):305-11.
- 4.- Jonguitud Aguilar A, León Arias JA, Reynaga Ortega CD. **Amenorrea primaria: A propósito de un caso con el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.** Revista Mexicana de Pediatría 2010;77(3):123-27.

