



Asociación MURCS: reporte de un caso

Alfredo Saad Ganem,* Carlos Gerardo Salazar López-Ortiz,** Carlos Andrés Lejtik Alva,** Pedro Quintero Bernal,* Gildardo Zafra de la Rosa,*** Viviana Gutiérrez Palomares****

RESUMEN

La expresión “asociación MURCS” se refiere al conjunto de malformaciones congénitas, no debidas al azar, en una misma persona; es decir, aplasia Mülleriana, aplasia Renal y displasia cervicotóraxica ocasionada por alteraciones en las somitas correspondientes. Se comunica el caso de una paciente de 16 años de edad con fenotipo femenino normal, amenorrea primaria por malformaciones Müllerianas y renales, y alteraciones cervicotóraxicas, con lo que se estableció el diagnóstico de asociación MURCS.

Palabras clave: MURCS, amenorrea, asociación.

ABSTRACT

Clinical term of *association* refers to a not randomized congenital malformations which are present in one single subject. The term MURCS is an acronym for (MU) Mullerian, (R) Renal, (C) Cervicothoracic, (S) Somite abnormalities. We communicate a case of a phenotypically normal 16 years old female patient with primary amenorrhea due to müllerian malformations and cervicothoracic dysplasia integrating the MURCS association diagnosis.

Key words: amenorrhea, MURCS, association.

RÉSUMÉ

Le terme «association» est un ensemble de malformations congénitales, non dues au hasard, dans une même personne. On appelle MURCS à l'association d'aplasie Müllerienne, aplasie Rénale et dysplasie Cervico-thoracique produite par altérations dans les somites correspondantes. On rapporte le cas d'une patiente de 16 ans avec phénotype féminin normal, aménorrhée primaire par malformations Mülleriennes et rénales, et altérations cervico-thoraciques, pour cela on a établi le diagnostic d'association MURCS.

Mots-clés: MURCS, aménorrhée, association.

RESUMO

O termo “associação” é um conjunto de mal-formações congénitas, que não se deve ao azar, em uma mesma pessoa. Denomina-se MURCS a associação de aplasia Mülleriana, aplasia Renal e displasia cérvico-torácica produzida por alterações nos organismos correspondentes. Comunica-se o caso de uma paciente de 16 anos de idade com fenótipo feminino normal, anemia primária por mal formações Müllerianas e renais, e alterações cérvico-torácicas, com o que se estabeleceu o diagnóstico de associação MURCS.

Palavras-chave: MURCS, anemia, associação.

* Ginecoobstetra adscrito.
** Ginecoobstetra y biólogo de la reproducción.
*** Genético clínico asociado adscrito.
**** Enfermera quirúrgica.
Hospital Español de México.

Correspondencia: Dr. Alfredo Saad Ganem. Avenida Ejército Nacional 613, colonia Granada, México, DF, CP 11520.
Recibido: abril, 2008. Aceptado, abril, 2008.

Este artículo debe citarse como: Saad GA, Salazar LCG, Lejtik ACA, Quintero BP y col. Asociación MURCS: reporte de un caso. Ginecol Obstet Mex 2008;76(6):349-52.

La versión completa de este artículo también se encuentra en: www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

La expresión “asociación MURCS” se refiere al conjunto de malformaciones congénitas, no debidas al azar, que se manifiestan en una misma persona.¹ Se denomina MURCS (*Müllerian aplasia, Renal aplasia, Cervicothoracic Somite dysplasia*) por sus siglas en inglés, a la asociación de aplasia Mülleriana, aplasia renal y displasia cervicotóraxica ocasionada por alteraciones en las somitas correspondientes.² Las principales manifestaciones clínicas aparecen en el aparato genitourinario (ausencia de los dos tercios superiores de la vagina, ausencia o hipoplasia uterina y agenesia renal



Figura 1. Pelvis con ausencia uterina, ligamentos uterosacros, ovarios, pero sí salpinges.



Figura 2. Rudimento uterino.

con o sin ectopia). En algunas ocasiones se acompaña de talla baja, defectos vertebrales (específicamente en la unión C5-T1), alteraciones en los miembros superiores y los arcos costales. Las alteraciones menos frecuentes son: sordera, quistes cerebelosos, defectos en los pabellones auriculares, asimetría facial, labio y paladar hendidos, micrognatia, alteraciones gastrointestinales y defectos de lateralidad.

Aunque las alteraciones se manifiestan en diversos órganos, no son limitantes para la vida y la función, lo que lleva a un diagnóstico tardío, pues las pacientes acuden a consulta por amenorrea primaria entre los 20 y 30 años de edad.

CASO CLÍNICO

Mujer de 16 años de edad que acudió a consulta por amenorrea primaria, y que contaba con los siguientes antecedentes de importancia: familiares, abuelo y tíos con diabetes mellitus; personales no patológicos, alérgica a amikacina; personales patológicos, varicela en la infancia; ginecoobstétricos, ausencia de menarquia, inicio de la vida sexual activa a los 16 años, nuligesta.

El padecimiento actual se inició con dolor abdominal en la fosa iliaca izquierda, ocasional y de moderada intensidad, por lo que se realizó el ultrasonido pélvico, en el que se observó un tumor anexial izquierdo de 5 cm. Tuvo amenorrea primaria, sin síntomas genitourinarios o de las glándulas mamarias. Acudió a revisión y en la exploración física se encontró: peso de 50.5 kg; talla, 1.62 m; tensión arterial de 100/70 mmHg; frecuencia cardiaca de 88 latidos por minuto; frecuencia respiratoria de 20 por minuto, y temperatura de 36.5°C. Fenotipo femenino sin alteraciones notorias. Cabeza sin alteraciones; cuello con tiroides palpable; tórax: glándulas mamarias con desarrollo adecuado y sin alteraciones obvias; cardiopulmonar sin complicaciones; abdomen blando, depresible, no doloroso, no se palparon masas ni visceromegalias; extremidades sin alteraciones; genitales externos con desarrollo adecuado, vulva sana, vagina corta (3 cm de profundidad), no se observó el cuello uterino, y no se palpó el útero ni los anexos. Los estudios de laboratorio y gabinete reportaron lo siguiente: tomografía abdominopélvica con riñón derecho único, probable riñón izquierdo ectópico, no funcional, de 1.7 cm, probable útero pequeño de 2

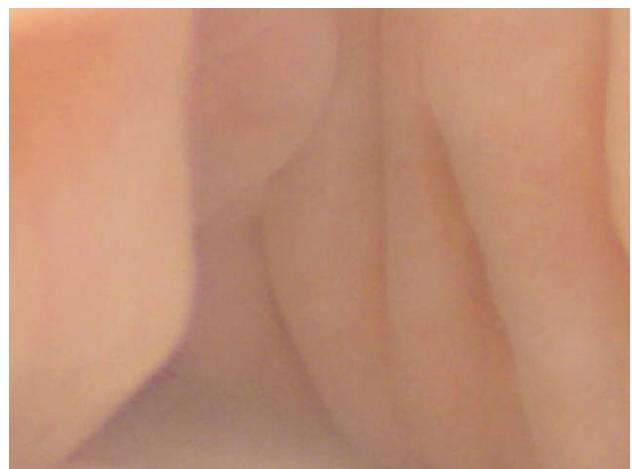


Figura 3. Vagina en fondo de saco.

cm, a la derecha del recto y detrás de la vejiga, justo por encima de la anterior se apreció una imagen hipodensa de 1.7 cm en la pelvis, aparentemente quística, que pudiera corresponder a un folículo ovárico derecho; no se observó el ovario izquierdo. Urografía excretora con riñón derecho normal, vejiga sin alteraciones, columna lumbar con escoliosis y basculamiento pélvico por probable acortamiento de la extremidad inferior izquierda. Columna cervical y tórax óseo con escoliosis alta derecha, rectificación de la lordosis, escoliosis dorsal alta derecha y dorsolumbar izquierda, hipoplasia del primero al cuarto arco costal izquierdo y ausencia de fusión del arco posterior de T1. Las pruebas de función tiroidea resultaron sin alteraciones. El perfil hormonal ginecológico con FSH de 2.25 y LH 3.77 de mUI/mL, estradiol de 81.7, progesterona de 0.38, prolactina de 27.02 y testosterona de 0.27 ng/mL. Cariotipo 46 XX normal.

Por lo anterior se decidió realizar la laparoscopia y se encontró: cavidad abdominal sin alteraciones claras, hipoplasia uterina ubicada en el lado derecho de la pelvis de 1 cm aproximadamente; ambos ovarios presentes, de características normales, con probable quiste folicular en el izquierdo; ambas salpinges presentes y sin alteraciones obvias; vagina corta de 2 cm, aproximadamente.

DISCUSIÓN

La amenorrea primaria suele asociarse con alteraciones clínicas de malformación que no siempre se relacionan con



Figura 4. Escoliosis cervical alta derecha, rectificación de la lordosis.



Figura 5. Falta de fusión del arco posterior de T1, hipoplasia del primero al cuarto arco costal izquierdo.

un origen genético. Sus causas son múltiples; la asociación MURCS es la segunda causa de amenorrea primaria, seguida del síndrome de Turner.^{3,4}

El síndrome de Rokitansky-Kuster-Hauser se distingue por alteraciones müllerianas asociadas con alteraciones en las vías urinarias en 36% de los pacientes, y músculo esqueléticas en 10 a 20% de los casos. Estos hallazgos sirvieron de base para que Duncan y colaboradores describieran la asociación MURCS, que consiste en alteraciones en los tres sistemas. Las cuatro malformaciones más frecuentes implicadas en esta asociación son: 1) hipoplasia o aplasia uterina, 2) agenesia o ectopia renal, 3) alteraciones vertebrales y 4) talla baja.

Muchas pacientes diagnosticadas con síndrome de Rokitansky manifiestan la asociación MURCS, porque el patrón de desarrollo fisiopatológico es similar en ambos padecimientos; por tanto, las pacientes con síndrome de Rokitansky deberán estudiarse para detectar las alteraciones características de la asociación MURCS y evitar el subdiagnóstico.

La asociación MURCS debe diferenciarse, también, de otras alteraciones, como: síndrome VATER, de Turner, de testículo feminizante y de Klippel-Feil.

REFERENCIAS

1. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, et al. Errors of morphogenesis: concepts and terms. *J Pediatr* 1982;100(1):160-5.
2. Duncan PA, Shapiro LR, Stangel JJ, Klein RM, Addonizio JC. The MURCS association: Mullerian duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somite dysplasia. *J Pediatr* 1979;95(3):399-402.
3. Greene RA, Bloch MJ, Huff DS. MURCS association with additional congenital anomalies. *Human Path* 1986;17:88-91.
4. Mahajan P, Kher A, Khungar A, Bhat M, Bharucha B. MURCS association: a review of 7 cases. *J Postgrad Med* 1992;38(3):109-11.

¿Qué acontece a la mucosa durante y después del flujo catamenial?

Según unos, se exfolia por completo, siendo la hemorragia causada por los vasos entreabiertos.

Según otros, al contrario, estas modificaciones son parciales: no hay desaparición de la mucosa. Sinety y Moricke han observado en úteros examinados poco tiempo después de la muerte y bien conservados, que la mucosa uterina no desaparece, pero presenta pequeños derrames sanguíneos alrededor de las células, en la superficie.

Así pues, la menstruación parece ser una función secretaria en el sentido anatómico y fisiológico de la palabra. En condiciones normales se produce sin lesiones de vasos ni de las glándulas (Keiffer).

La pérdida sanguínea no es tan sólo uterina; también procede de la trompa, que toma parte en la menstruación: esto se comprueba en las salpingopexias abdominales o vaginales, en las que se ve la hemorragia tubárica coincidir con la catamenial.

La pérdida se presenta periódicamente cada veintiocho o treinta días.

La duración del flujo menstrual es de tres a ocho días y la cantidad de sangre derramada varía entre 200 y 250 gramos; durante los primeros días la pérdida es considerable, de abundancia variable según las mujeres; en los dos últimos días la menstruación se hace menos intensa, se vuelve pardusca y disminuye progresivamente.

La sangre debe ser fluida, sin coágulos, un poco obscura, de olor soso y sin fetidez.

La menopausia o edad crítica va acompañada de transformaciones importantes del organismo, tanto desde el punto de vista mental como fisiológico. Las reglas desaparecen de un modo muy variable: en algunas mujeres desaparecen bruscamente para no volver a presentarse; en otras, la menstruación se verifica regular y periódicamente, pero disminuye gradual y progresivamente de intensidad hasta desaparecer; en otras, en fin, la irregularidad es la nota dominante: cesan las reglas durante tres meses para volver a presentarse de nuevo al cabo de este tiempo; se conciben fácilmente las dificultades que encierra el diagnóstico de embarazo en esta época.

Una vez instaurada la menopausia, toda la pérdida sanguínea, por ligera que sea, debe llamar la atención del médico; este flujo sanguíneo no es ya fisiológico; es el síntoma de un estado patológico.

Reproducido de: Fabre. Manual de obstetricia. Barcelona: Salvat Editores, 1941;pp:4-5.