



Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: reporte de dos casos y revisión de la bibliografía

Esperanza Bautista-Gómez,* Víctor Morales-García,** Honorio Galván Espinosa, *** Ana Luisa Flores-Romero, **** Edmundo Vásquez Santiago, **** Noel Pizarro Osorno ****

RESUMEN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una anomalía congénita rara que se caracteriza por falta de desarrollo vaginal y uterino variable y ovarios normales. Es resultado de la agenesia o hipoplasia del sistema de conductos de Müller. La agenesia cervicovaginal, como parte del complejo síndrome, es aún más rara. Se reportan dos casos clínicos: paciente adolescente con amenorrea primaria, agenesia cervicovaginal y dolor pélvico crónico, y paciente de 28 años con amenorrea primaria, ausencia congénita de útero y vagina.

Palabras clave: malformaciones müllerianas, agenesia vaginal, agenesia cervical, síndrome de Rokitansky, amenorrea primaria.

ABSTRACT

The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser is a rare congenital anomaly characterized by lack of vaginal and uterine development variable and normal ovaries. It results from agenesis or hypoplasia Müller duct system. Cervicovaginal agenesis as part of the complex syndrome, is even rarer. We report two cases: adolescent patient with primary amenorrhea, cervicovaginal agenesis and chronic pelvic pain, and 28 patients with primary amenorrhea, congenital absence of uterus and vagina.

Key words: Müllerian malformations, vaginal agenesis, cervical agenesis, Rokitansky syndrome, primary amenorrhea.

RÉSUMÉ

La Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser est une anomalie congénitale rare caractérisée par l'absence de variable de développement vaginale et utérine et des ovaires normaux. Il en résulte une agénésie ou une hypoplasie Müller système de conduits. Agénésie cervico-vaginal dans le cadre du syndrome complexe, est encore plus rare. Nous rapportons deux cas: patient adolescent avec une aménorrhée primaire, une agénésie cervico-vaginale et des douleurs pelviennes chroniques et 28 patients présentant une aménorrhée primaire, une absence congénitale de l'utérus et le vagin.

Mots-clés: malformations Müller, agénésie vaginale, agénésie du col utérin, syndrome de Rokitansky, aménorrhée primaire.

RESUMO

A Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser é uma anomalia congênita rara caracterizada pela falta de desenvolvimento variável vaginal e do útero e ovários normais. É o resultado de agenesia ou hipoplasia do sistema Müller ducto. Agenesia cervicovaginal como parte da síndrome complexa, é mais rara ainda. Relatamos dois casos: paciente adolescente com amenorréia primária, agenesia cervicovaginal e dor pélvica crônica e 28 pacientes com amenorréia primária, ausência congênita do útero e vagina.

Palavras-chave: malformações Müller, agenesia vaginal, agenesia cervical, síndrome de Rokitansky, amenorréia primária.

* Uroginecóloga. Clínica Naissance.

** Ginecoobstetra, jefe del servicio de Ginecología.

*** Ginecoobstetra. Médico adscrito al servicio de Obstetricia.

**** Residente de la especialidad de Ginecología y Obstetricia.
Hospital General Aurelio Valdivieso, Oaxaca de Juárez, Oax.

Recibido: julio 2012. Aceptado: septiembre 2012.

Este artículo debe citarse como: Bautista-Gómez E, Morales-García V, Galván Espinosa H, Flores-Romero AL, Vásquez Santiago E, Pizarro Osorno N. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: reporte de dos casos y revisión de la bibliografía. Ginecol Obstet Mex 2012;80(10):663-667.

El desarrollo normal del aparato reproductor femenino implica una serie de eventos: genéticos, hormonales, epigenéticos que conducen a una diferenciación y desarrollo de los ductos müllerianos.

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una anomalía congénita rara que se caracteriza por falta de desarrollo vaginal, desarrollo uterino variable y ovarios normales.^{1,2} Es resultado de la agenesia o hipoplasia del sistema de conductos de Müller. Se ha sugerido la participación del gen supresor de la diferenciación sexual masculina, el WNT4 y la producción de andrógenos.

La agenesia cervicovaginal, como es el caso de nuestra primera paciente, es una malformación mülleriana compleja, rara, asociada con una función adecuada del endometrio; sin embargo, por falta de comunicación entre el útero y la vagina cursa con hematometra, hematocolpo y con dolor pélvico crónico. Los genitales externos suelen ser normales. En los casos de agenesia cervical el intento de un neocérnix permeable suele fallar y sobrevenir complicaciones serias como: infección, sepsis e, incluso, muerte. Las menstruaciones normales y el embarazo normal son excepcionales posterior a una cirugía de neocérnix. La histerectomía y neovagina sigue considerándose una opción de tratamiento para estas pacientes.^{1,2}

La ausencia de útero y vagina, como es el caso de la segunda paciente, se asocia con amenorrea primaria pero caracteres sexuales secundarios normales. El tratamiento consiste en la creación de una neovagina durante la pubertad o al inicio de la vida sexual.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1

Paciente de 16 años de edad, sin antecedentes hereditarios y patológicos de importancia. Pubarquia a los 11 años, telarquia a los 11.5 años, amenorrea primaria, sin inicio de vida sexual activa. Refirió dolor pélvico crónico, cíclico, desde hacía dos años y aumento gradual del volumen abdominal; por todo esto acudió a nuestra institución. A la exploración física la paciente se encontró con características sexuales congruentes con edad y sexo (Tanner III), genitales externos, clitoris y meato uretral sin alteraciones. Se encontró un orificio compatible con probable introito vaginal; sin embargo, sin poder introducir un hisopo. (Figura 1)

El abdomen se palpó blando, depresible, con peristalsis; se palpó una masa firme, levemente dolorosa, de aproximadamente 8 x 10 cm, a 8 cm del BSSP, compatible con cuerpo uterino. El ultrasonido pélvico mostró al útero aumentado de tamaño, de 10 x 56 x 60 cm en anteversoflexión, con datos compatibles de hematometra. En la vagina se observó hematocolpos y ambos ovarios normales. (Figuras 2, 3 y 4) La “exploración vaginal” se efectuó con sedación pero se confirmó ausencia de la misma. (Figura 5)

La resonancia magnética reveló ausencia de cuello uterino y de vagina; el sistema urinario se encontró normal. Con los hallazgos del examen físico y los estudios



Figura 1. Genitales externos.

de gabinete se diagnosticó síndrome de Mayer Rokitansky Kuster Hauser. Se explicó minuciosamente a los familiares y a la paciente el diagnóstico, el tratamiento y el pronóstico con los diferentes tratamientos existentes; se decidió la histerectomía. Durante ésta se encontraron: adherencias firmes del ligamento ancho e infundíbulo pélvico a la pared pélvica izquierda, útero de 10 x 6 cm, ausencia de cuello uterino y de vagina, implantes endometriósicos (lesiones rojas) en la cara anterior de la pared vesical y fondo de saco. No había ligamento útero sacro derecho, ni ambos ligamentos cardinales. La paciente evolucionó adecuadamente y a los dos días postoperatorios salió del hospital. A los siete días se la encontró asintomática, con adecuada cicatrización de la herida quirúrgica. (Figuras 6 y 7) A los seis meses de seguimiento la paciente permanecía asintomática y sin deseos de neovagina.

Caso 2

Paciente de 28 años de edad, sin antecedentes patológicos de importancia. Pubarquia a los 10 años y telarquia a los 12 años. Acudió a consulta motivada por amenorrea primaria



Figura 2. Útero en longitudinal con hematometra.



Figura 3. Hematocolpos.



Figura 4. Útero en transverso



Figura 5. Ausencia de vagina.

y esterilidad. Inició la vida sexual activa a los 24 años, sin lograr la penetración. Sin embargo, con el paso del tiempo ha mejorado y en la actualidad la vida sexual le es satisfactoria. Durante la exploración física los genitales externos se encontraron congruentes con la edad y sexo; la vagina era corta, de 6 cm aproximadamente, con un cabo ciego. Al tacto vaginal y rectal no se logró delimitar el útero.

El ultrasonograma pélvico no evidenció el cuerpo uterino pero sí permitió observar ambos ovarios (Figuras 8, 9, 10). La urografía excretora se reportó normal.

DISCUSIÓN

La incidencia más citada para la agenesia vaginal es de 1 en 5000, con rango de una en 4,000 a 10,000 mujeres.^{1,2,3} Por lo general, se acompaña de agenesia cervical o agenesia uterina; sin embargo, de 7 a 10% de las mujeres tienen útero normal, pero obstruido, o útero rudimentario, con endometrio funcional.

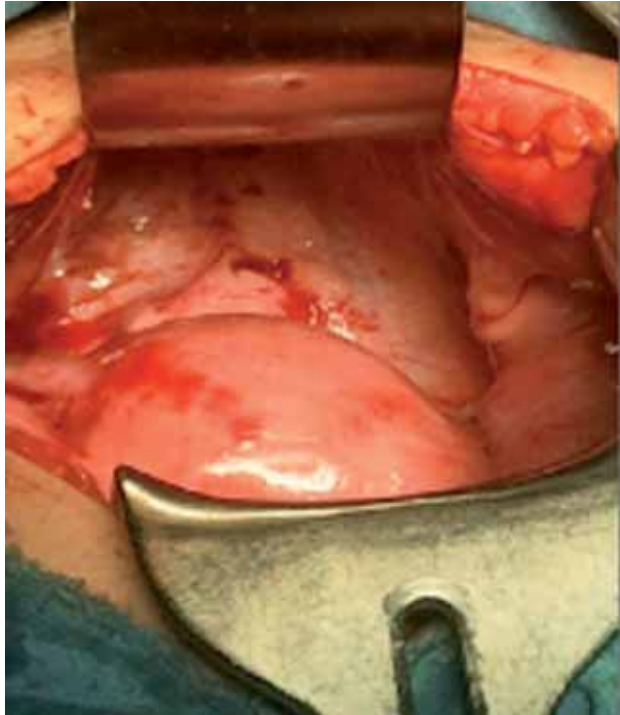


Figura 6. Útero, implantes endometriósicos.

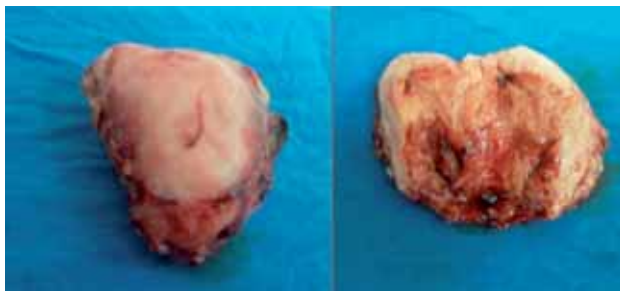


Figura 7. Pieza quirúrgica, ausencia de cuello uterino.

Casi siempre tienen cariotipo normal, con ovarios y función ovárica conservada, por lo que el desarrollo de las características sexuales secundarias (desarrollo mamario, vello púbico y axilar) son normales. La afección se manifiesta inicialmente con amenorrea primaria, posiblemente con dolor pélvico crónico secundario a hematocolpos, hematometra, hematosalpinx o endometriosis, por tener útero con endometrio funcional; reportado en 2-7% de los casos. En la exploración física puede encontrarse un orificio vaginal o un saco pequeño con un borde himenal. El examen rectal ayuda a determinar la existencia o ausencia de estructuras de la línea media.



Figura 8. Ultrasonograma pélvico. Ausencia uterina.



Figura 9. Ovarios.

Entre 20 a 25% de las pacientes tienen anomalías urológicas: agenesia renal unilateral, riñón en herradura, irregularidades en el sistema colector y 10 a 15% tienen anomalías esqueléticas que afectan la columna y las extremidades.⁴

La evaluación con ultrasonido permite valorar los riñones y confirmar la existencia o no de los ovarios y la ausencia del útero. La posible duplicación ureteral puede determinarse por pielografía, si está indicado. La resonancia magnética se ha convertido en una herramienta diagnóstica importante, que en algunos casos sustituye a la laparoscopia. Puede utilizarse para ayudar a determinar



Figura 10. Genitales externos.

si realmente hay endometrio funcional en el útero normal o rudimentario.

En relación con el tratamiento, dependerá del tipo de malformación, de la existencia o ausencia de endometrio funcional. La paciente del caso que aquí se reporta tenía hematometra y hematocolpos, dolor pélvico crónico incluso sin haber iniciado la vida sexual activa, por eso

se decidió realizarle la histerectomía, como una opción de tratamiento. Sin embargo, durante su seguimiento se consideró necesario que el tratamiento no fuera quirúrgico para la creación de una neovagina, como primera línea de tratamiento, por ser altamente exitosa y con excelente satisfacción por parte de las pacientes.⁵ En el segundo caso la neovagina se creó al inicio de la vida sexual activa.

REFERENCIAS

1. Acién P, Quereda F, Santoyo T. Cervicovaginal agenesis: spontaneous gestation at term after previous reimplantation of the uterine corpus in a neovagina: Case Report. *Human Reproduction* 2008;23:548-553.
2. Bianchi N, Berlanda A, Bulfoni F, Fontana E. Laparoscopic creation of a neovagina and recovery of menstrual function in a patient with Rokitansky syndrome: Case report. *Reproduction* 2006;21:3287-3289.
3. Edmonds K. Vaginal and uterine anomalies in the pediatric and adolescent patient. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology* 2001;13:463-467.
4. Folch M, Pigem I, Konje J. Müllerian Agenesis: Etiology, Diagnosis and Management. *Obstetrical and Gynecological Survey* 2000;55: 644-649.
5. Giannesi A, Marchile P, Benchaib M, et al. Sexuality after laparoscopic Davydov in patient affected by congenital complete agenesis associated with uterine agenesis or hipoplasia. *Human Reproduction* 2005;20:2954-2957.