

GINECOLOGIA

SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY- KUSTER-HAUSER (AGENESIA CONGÉNITA VAGINAL)

(Caso Clínico)

Adriana Chacón Barboza*

SUMMARY

This is a case presentation of a 27-year-old female who presents with primary amenorrhea and congenital vaginal agenesis. The patient was diagnosed with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. This article reviews the etiology and clinical features of this syndrome, as well as its diagnostic tests.

Key Words: Vaginal Agenesis, primary amenorrhea, Rokitansky Syndrome

Palabras claves: agenesia vaginal, amenorrea primaria, síndrome de Rokitansky.

INTRODUCCION

Las malformaciones de órganos genitales es un diagnóstico muy común en la actualidad. Existe una amplia variedad de presentaciones que son descubiertas generalmente en el reporte postmortem, mientras que otras mujeres son severamente afectadas, como en el caso de esta paciente. El Síndrome de Mayer-Rokitansky- Kuster-Hauser es una anormalidad en el desarrollo de los conductos mullerianos. Aunque este no es un caso encontrado frecuentemente, la clínica es muy característica y necesita ser valorada por médico especialista para realizar o sospechar el diagnóstico y así brindar un temprano y adecuado tratamiento.

CASO

LLC, es una paciente femenina de 27 años de edad, conocida sana, quién fue referida al Hospital Dr. Adolfo Carit Eva, Hospital de Las Mujeres por amenorrea primaria e imposibilidad de tener relaciones sexuales, sin otro síntoma asociado. Al examen físico la paciente fue encontrada fenotípicamente normal, una estatura de 1.59 metros, un peso de 53 kilos y mamas y vello púbico con un estadio de Tanner 4. En el examen ginecológico, su vulva era macroscópicamente normal. La vagina consistía en una bolsita cerrada con una profundidad de aproximadamente 2 cm, sin evidencia del cérvix.

* Médico Asistente General, Servicio de Ginecoobstetricia H.C.G..

Entre los estudios que se realizaron fue un ultrasonido pélvico que evidenció un útero de 3.8 cm por 2.9 cm por 1.0 cm, sin ninguna presencia de endometrio; el ovario derecho de 3.2 cm y el ovario izquierdo de 3.3 cm por 1.4 cm. Un ultrasonido abdominal evidenció ambos riñones de tamaño forma y localización normal, con un adecuado radio cortico medular y

sin signos de uropatía obstructiva. Con respecto a su perfil hormonal, su testosterona era menor de 20ng/dl, DHEAS 194 ug/dl, FSH 3.8mlU/ml, LH 5,2 mlU/ml y estradiol 35pg/ml. Su cariotipo es de 46 XX. Una laparoscopía en la cual los ligamentos úterosacros fueron encontrados posteriormente atacando el peritoneo transverso y los dos ligamentos hemiuterinos

rudimentarios fueron encontrados con sus respectivas trompas de Falopio. Ambos ovarios fueron macroscópicamente normales. La paciente fue diagnosticada con Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser y fue referida a cirugía plástica para una vaginoplastía.

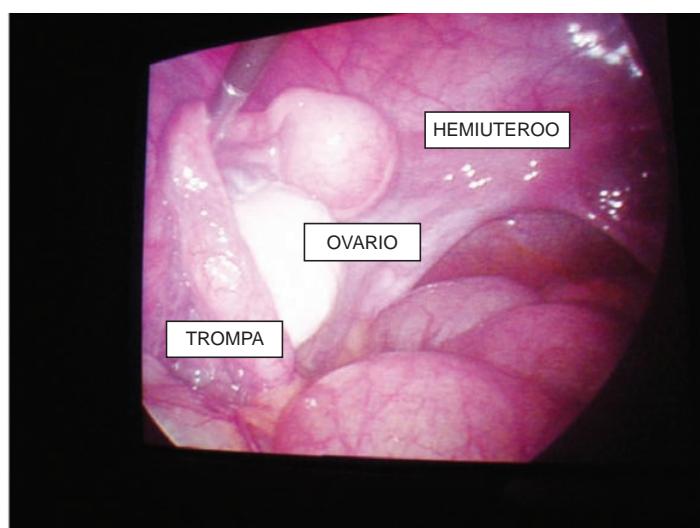
FOTO 1.



FOTO 2.



FOTO 3.



COMENTARIO

El Síndrome de Mayer-Rokitansky- Kuster-Hauser surge del desarrollo anormal de los conductos para mesonéfricos. Clínicamente, este se presenta con agenesia congénita de la vagina y varias malformaciones uterinas, mientras que los ovarios se mantienen presentes. 2,18. Este síndrome fue descubierto en 1829 por Dr. Mayer y tiempos después por otros médicos quienes hicieron contribuciones hasta llegar y adaptar la descripción actual, el nombre de este síndrome es honor a estas personas. En Holanda Sttube reportó un caso por cada 4.000 a 5.000 nacimientos femeninos, sin embargo en los Estados Unidos esto cambia de un caso en 20.000 nacimientos. Los síntomas principales son amenorrea primaria, imposibilidad de tener re-

laciones sexuales, esterilidad y si hay tejido endometrial presente en algunos de los remanentes uterinos, la paciente puede presentar dolor con el periodo menstrual. La etiología de este síndrome no está clara, pero Evans y colaboradores tienen 3 posibilidades 1) Transmisión genética 2) Teratogénesis y 3) Un trastorno recesivo con expresión variable. Griffin y colaboradores han agregado la posibilidad de un mosaicismo XX/XO o un evento multifactorial esporádico. Los sistemas músculo esquelético, urinario y paramesonéfrico surgen del mesodermo intermedio y estos se desarrollan al inicio de la quinta semana de gestación. Esto explica la relación entre las malformaciones encontradas en los diferentes sistemas en este síndrome. Duncan y colaboradores propusieron 3 presentaciones

clínicas:

- 1) Típica: ovarios y trompas de Falopio presentes. No hay malformaciones renales asociadas
- 2) Atípica: asocia malformaciones de los ovarios o del sistema urinario
- 3) MURCS: Aplasia del conducto mulleriano, aplasia renal, displasia cervicotorácica y malformaciones en el sistema esquelético y urinario.

La distribución de la frecuencia para cada grupo es 47%, 21% y 32% respectivamente. Si los dos últimos grupos son agregados, encontramos que la mitad de los casos pueden estar asociados con algunas de malformaciones de los riñones (tabla # 1).

TABLA # 1

Malformaciones asociadas con el Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser 2,4,9

SISTEMA RENAL	SISTEMA ESQUELETICO	OTROS
Agenesia Renal	Escoliosis	Sindactilia
Riñón pélvico	Cuña Vertebral	Eminencia tenar
Ureteros duplicados	Espina bífida	Hipoplasia
Riñones en herradura	Fusiones vertebrales	Hernias femoral e inguinal
Mal rotación	Sacralización de L5 Lumbalización de S1	Lesiones cardiacas congénitas
	Vertebra supernumeraria	Sordera

El diagnóstico del Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser es de exclusión, pero algunos exámenes básicos como el cariotipo, estudios del sistema urinario y perfil hormonal podrían indicarse siempre. Estudios adicionales constituyen un ultrasonido que incluya vagina, vestíbulo y recto, una laparoscopia y una biopsia de ovario. Este no es el "Gold standart" para el diagnóstico pero Fedele y colaboradores propusieron que la laparoscopía es necesaria para el diagnóstico. Sin embargo, otros actores, incluyendo el Colegio América de Obstetricia y Ginecología recomiendan realizar una resonancia magnética. Entre las posibilidades de diagnósticos diferenciales se pueden considerar el síndrome de Insensibilidad Androgénica, Himen ímpervado y septum transverso de la vagina. Los tratamientos son divididos en quirúrgicos y no quirúrgicos. El no quirúrgico consiste en la dilatación progresiva que puede ser con dilatadores o relaciones sexuales persistentes. El método quirúrgico consiste en el uso de injertos ya sea con piel o tejido intestinal o una reconstrucción simple de la vagina.

RESUMEN

Este es un caso de una mujer de 27 años quien presenta amenorrea primaria y agenesia congénita vaginal. La paciente fue diagnosticada con Síndrome de Mayer-Rokitansky- Kuster-Hauser. Este artículo revisa la etiología y la clínica de este síndrome, así como realizar el diagnóstico del mismo.

BIBLIOGRAFIA

- ACOG Comité No 274. Nonsurgical Diagnosis and Management of Vaginal Agenesis. Vol 100, No 1, July 2002.
- Buttram V, Gibbons W. Mullerian Anomalies: a proposed classification (an analysis of 144 cases). Fertility and Sterility. July 1979; 32(1): 40-46.
- Casthely S, Maheswaran C, Levy J. Laparoscopy: An important tool in the diagnosis of Rokitansky Kuster-Hauser syndrome. Am J Obstet Gynecol. 15 june 1974;119(4): 571-572.
- Duncan PA, Shapiro LR, Stangel JJ, Klein RM, Addonizio JC. The MURCS association: Mullerian duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somite dysplasia. J Pediatr 1995, 399-402.
- Evans T, Poland M, Boving R. Vaginal malformations. Am J Obstet Gynecol. 15 dec 1981;141(8):910-920.
- Fedele et al. Magnetic Resonance Imaging in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. Obstetrics and Gynecology. Oct 1990; 76(4):593-596.
- Fedele L, Stefano B, Giovanni Z, Raffaelli R. Laparoscopic creation of a neovagina in patients with Rokitansky syndrome: analysis of 52 cases. Fertility and Sterility. August 2000; 74(2): 384-389.
- Gardo, S, Papp Z, Gaal J., XO/XX mosaicism in the Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. The Lancet, dec 18, 1971.
- Griffin J, Edwards C, Madden J, Harrod M, Wilson J. Congenital Absence of the Vagina. Annals of Internal Medicine, 1976; 85:224-236.
- Laufer R. M. Congenital anomalies of the uterus. UpToDate Vol 12 (2): 2004
- Laufer R. M. Congenital anomalies of the vagina. UpToDate Vol 12 (2): 2004
- Mintz M, Thickman D, Gussman D, Kressel H. MR Evaluation of Uterine Anomalies. AJR . Feb 1987; 148: 287-290.
- Nussbaum A, Sanders R, Gearhart J. Obstructed Uterovaginal Anomalies: Demonstration with Sonography. Part I Neonates and Infants. Radiology. 1991; 179:79-83.
- Nussbaum A, Sanders R, Gearhart J. Obstructed Uterovaginal Anomalies: Demonstration with Sonography. Part II Teenagers. Radiology. 1991; 179:84-88.
- Oppelt P. et al. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. Human Reproduction. 2006; 21(3):792-797.
- Rosenberg H, Sherman N, Tarry W, Duckett J, McCrum H. Mayer-Rokitansky- Kuster-Hauser Syndrome: US Aid to Diagnosis. Radiology. 1986; 161:815-819.
- Strubbe et al. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome: Distinction Between Two Forms Based on Excretory Urographic, Sonographic and Laparoscopic Findings. AJR. Feb 1993; 160:331-334.
- Tarry W.F, Duckett J, Stephens D. The Mayer Rokitansky Syndrome: pathogenesis, classification and management. The Journal of Urology. Sep 1986; 136:648-652.
- Togashi et al. Vaginal Agenesis: Classification by MR Imaging. Radiology 1987; 162:675-677.