

Síndrome de Meyer-Rokitansky-Kuster-Häuser

Drs. Nancy Sandoval Talavera, Pedro Marín Jiménez

Universidad Nacional Experimental "Francisco de Miranda" Hospital Universitario "Dr. Alfredo Van Grieken" Coro, Estado Falcón.

RESUMEN: El síndrome de Meyer-Rokitansky-Kuster-Häuser es una de las causas más frecuentes de amenorrea primaria cuya etiología no ha sido bien aclarada. Presentamos los hallazgos clínicos de ocho pacientes en edades comprendidas entre 16 y 23 años con amenorrea primaria y diagnóstico del mencionado síndrome atendidas en la Consulta de Ginecología Infanto-juvenil del Hospital Universitario de Coro desde 1990 - 2000.

Palabras clave: Amenorrea primaria. Síndrome de Meyer-Rokitansky-Kuster-Häuser.

SUMMARY: The Meyer-Rokitansky-Kuster-Häuser syndrome is one of the most frequent causes of primary amenorrhea whose etiology has not been clarified. We present the clinical findings of eight patients with diagnosis of the above syndrome assisted in Infanto Juvenile Gynecology outpatient clinic at the University Hospital of Coro from 1990 - 2000.

Key words: Primary amenorrhea. Meyer-Rokitansky-Kuster-Häuser syndrome.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Meyer-Rokitansky Kuster-Häuser, conocido usualmente como síndrome de Rokitansky, fue descrito en 1829, cuando Meyer reporta un caso de una recién nacida con ausencia de vagina. Posteriormente en 1938, Rokitansky y Kuster observaron varias pacientes que además de la ausencia de vagina presentaban malformaciones uterinas, renales y de los huesos largos. Por último, Häuser en 1961 incorporó otros estigmas físicos al síndrome como malformaciones cardíacas, sordera congénita, hernias inguinales que contienen rudimentos uterinos y ovarios normales. Terán y col. (1) describen un caso observado en una paciente de 18 años que además de la ausencia de vagina presentaba ausencia total del pabellón auricular y de

la audición del lado izquierdo, cuello corto, hipoplasia de la eminencia tenar del pulgar izquierdo y clinodactilia del meñique de ambas manos, escoliosis cervical, presencia de riñón único intrapélvico. El síndrome de Rokitansky es una de las causas frecuentes de amenorrea primaria que desde el punto de vista clínico puede ser confundido con el síndrome de feminización testicular, entidades que son tanto genética como endocrinológicamente muy diferentes (1-3).

Casos clínicos

En la Consulta de Ginecología Infanto Juvenil del Hospital Universitario de Coro, desde enero de 1990 hasta enero de 2000 se han atendido ocho pacientes con el síndrome. Sus edades están comprendidas entre 16 y 23 años, todas referidas por amenorrea primaria. Ninguna presenta antecedentes familiares con relación a su padecimiento. Inicio de los caracteres sexuales secundarios entre los 9 y 12

Trabajo presentado en las Jornadas Internacionales Multidisciplinarias "Lesiones Premalignas de Cuello Uterino", 15 - 17 de junio 2001. Valencia- Estado Carabobo.

Recibido: 01-08-01

Aceptado para publicación: 29-10-01

años. Una de ellas contrae matrimonio a los 21 años de edad y consulta por dificultad para las relaciones sexuales y dolor pélvico cíclico.

Examen físico

Pacientes fenotípicamente femeninas. Dos de ellas presentan una talla baja y las seis restantes talla normal. Pabellones auriculares bien implantados sin anomalías, cabellos bien implantados. Tórax simétrico. Glándulas mamarias bien desarrolladas (Figuras 1 y 2). Cardiopulmonar normal. Abdomen blando, depresible, no doloroso, sin visceromegalia. Genitales externos: vello pubiano de distribución ginecoide (Tanner V); labios mayores y menores de aspecto y configuración normal, clítoris de tamaño normal, himen tapizado por una banda de tejido color rosado (Figura 3). Tacto rectal: se palpa cordón fibroso que corresponde a vagina no canalizada, útero rudimentario.

Estudios complementarios.

Edad ósea acorde con su edad cronológica. Estudios hormonales: FSH, LH y estradiol normal.

Radiografía de columna cérvico dorsal sin alteraciones.

Urografía de eliminación: agenesia renal en dos casos, normal en los seis restantes (Figura 4).

Ecosonograma pélvico: ovarios normales, útero rudimentario o ausente. En una paciente se reporta colección en fondo de saco posterior.



Figura 1. Paciente de 22 años de edad, buen desarrollo de caracteres sexuales y amenorrea primaria.



Figura 2. Paciente de 20 años de edad, talla baja, buen desarrollo de caracteres sexuales y amenorrea primaria.



Figura 3. Himen tapizado por una banda de tejido. Ausencia de vagina.



Figura 4. Agenesia renal unilateral en una paciente con síndrome de Rokitansky.

Estudio genético: 46 XX.

Laparotomía exploradora: fue realizada en tres pacientes. En dos de ellas se encontraron ovarios normales, útero y trompas uterinas rudimentarias. En la otra, ovarios normales, útero bicorne, pequeño, sin cuello uterino, uno de los hemiúteros con sangre acumulada en la pequeña cavidad; presencia de focos de endometriosis (Figura 5).



Figura 5. Útero doble con sangre en cavidad.

Tratamiento: a una de las pacientes se le practicó vaginoplastia por la técnica de McIndoe seguida de dilataciones vaginales con bujías de Hegar. En dos pacientes se realizaron dilataciones vaginales con bujías de Hegar y cremas estrogénicas logrando un canal vaginal con una longitud que le ha permitido mantener relaciones sexuales. Los cinco casos restantes están en espera de tratamiento quirúrgico.

A las ocho pacientes se les brindó apoyo psicológico al igual que a su pareja cuando se requirió.

DISCUSIÓN

En un principio Rokitansky había establecido que el síndrome se originaba por un defecto en el desarrollo distal de los conductos paramesonéfricos, conduciendo todo esto a un desarrollo incompleto o atrésico de la vagina y eventualmente originando útero bicorne o rudimentario, trompas de Falopio y ovarios normales (1-3).

En algunas oportunidades presentan una vagina corta de 1-2 cm que derivan del seno urogenital invaginado. En el 7% a 10% de los casos puede existir endometrio funcionante que da lugar a hematometra, hematosalpinx y eventual endometriosis. Al no estar afectado el desarrollo de los ovarios, las pacientes con este síndrome tienen un desarrollo normal de los caracteres sexuales secundarios. Consultan habitualmente por amenorrea primaria, ya que la malformación suele pasar desapercibida en etapas previas (4-7).

En algunos casos se observa que el síndrome de Rokitansky se asocia con defectos en otros órganos derivados de la misma hoja mesonéfrica tales como: anomalías urológicas en el 40% de los casos siendo la más frecuente las ectopias renales o agenesias, 10% anomalías óseas en los huesos largos, columna vertebral y costal. Existe una asociación de baja incidencia con el síndrome de Klippel Feil (fusión congénita de vértebras cervicales, cuello corto, implantación baja del cabello y limitación del movimiento cervical). Otras asociaciones incluyen anomalías anorrectales, hernia inguinal, cardiopatías congénitas, sordera, etc. (8-10).

La etiología de este síndrome no ha sido bien aclarada a pesar de la alta frecuencia con la que se presenta, hasta ahora no se ha demostrado anomalía citogenética asociada a la secuencia del síndrome. El cariotipo es 46 XX (11).

El examen de la vulva y el estudio ecográfico confirman el diagnóstico. Los estudios endocrinológicos ponen de manifiesto la integridad anatómica y funcional de los ovarios.

El apoyo psicológico de la paciente y su familia es esencial para poder encarar con éxito cualquier elección terapéutica.

Si existe tejido endometrial funcionante es necesario extirpar el remanente uterino en la perimenarca.

Cuando existe una hendidura vaginal, el tratamiento de elección para crear una vagina funcional

en las mujeres bien motivadas es el no quirúrgico. La primera técnica no quirúrgica es la descrita por Frank, mencionada por Ingram (12), que consiste en el uso de dilatadores vaginales de diámetros y longitudes crecientes que la paciente utiliza 20 minutos tres veces por día durante 6 a 12 semanas. Ingram, modificó esta técnica con el uso de un asiento de bicicleta dos horas por día con el dilatador ubicado correctamente y sostenido por una faja blanda. Con estos procedimientos se logra funcionalidad sexual en el 80% de los casos a los 3 meses de inicio del tratamiento (12).

Cuando la paciente no está motivada, el perineo es plano o fracasa la técnica anterior, se requiere la corrección quirúrgica cuyo método depende del estado clínico y emocional de la paciente y de la experiencia del cirujano.

Las técnicas de vulvovaginoplastia más utilizadas son las de Mc Indoe, que utiliza un colgajo de piel glútea sobre un molde de vagina, después de haber labrado un trayecto en el espacio urorectal y, la vaginoplastia con amnios poco utilizada hoy en día. Ambas con un éxito de 75-85% (13-15).

Liford y col., introdujeron la utilización de un colgajo de piel de omóplato que resulta más conveniente que el glúteo por tener una mejor vascularización y ser menos cruento. Otros utilizan piel de labios mayores, labios menores o un asa intestinal (16-18).

El reemplazo vaginal con intestino es una buena opción durante la infancia o cuando no hay una buena aceptación del uso prolongado de moldes o tutores. En estos casos, la técnica de Pratt que utiliza un asa sigmoidea es la mejor aceptada (19,20). Finalmente se recomienda una evaluación cuidadosa de los genitales de la niña desde el momento del nacimiento comprobando la permeabilidad y longitud de la vagina con la finalidad de hacer un diagnóstico precoz de la anomalía y así implementar una terapia de apoyo a la madre y la niña desde temprana edad y no esperar hasta la pubertad o la vida adulta para hacer el diagnóstico por ser el impacto psicológico mucho mayor.

REFERENCIAS

1. Terán J, Moreno H, Navarrete J, Chávez B, Muchinick D, Lister R, et al. Diagnóstico clínico erróneo de síndrome de feminización testicular en una paciente con síndrome de Rokitansky. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1984;3:237-240.
2. Terán J, Logothetti E, Arcia O, Figueroa A, Febres F. Síndrome de Rokitansky. Variaciones fenotípicas raras. Evaluación del eje hipotálamo hipófisis ovario. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1989;2:89-91.
3. Deduc B, Van Campenhout J, Simard R. Congenital absence of the vagina. *Am J Obstet Gynecol* 1968; 100:512-520.
4. Speroff L. *Endocrinología Ginecológica e Infertilidad*. 3ª edición. España: Ediciones Torey SA;1986.p. 158-159.
5. González ML. Amenorrea primaria. En: Pérez Sánchez A, editor. 2ª edición. Santiago de Chile: Editorial Mediterráneo; 1995.p.125-126.
6. Strubbe EH, Lemmens JA, Thijn CJ. The Meyer-Rokitansky Kuster-Häuser Syndrome. *Radiol* 1922; 21 (7):459-461.
7. Fraser I, Baird D, Hobson B, Michie E, Hunter N. Cyclical ovarian function in women with congenital absence of uterus and vagina. *J Clin Endocrinol* 1973;36:634-639.
8. Winter J, Kohn G, Meliman W, Wagner S. A familial syndrome of renal, genital and middle ear anomalies. *J Pediatr* 1968;3:72-88.
9. Bailuz MM. Malformaciones genitales. En: Zeiguer N, Zeiguer B, editores. *Vulva, vagina y cuello. Infancia y adolescencia*. 2ª edición. Argentina: Editorial Médica Panamericana; 1996.p.361-379.
10. Berg PA, Breen JL, Gregori CA. Congenital absence of the vagina. The Meyer-Rokitansky Kuster-Häuser Syndrome. *Adolesc Pediatr Gynecol* 1989;2:73.
11. Azouary R, Jones H. Cytogenetic finding in patients with congenital absence of the vagina. *Am J Obstet Gynecol* 1966;82:178-180.
12. Ingram JM. The bicycle seat stool in the treatment of vaginal agenesis a stenosis: A preliminary report. *Am J Obstet Gynecol* 1981;140:867.
13. Capraro VJ, Capraro EJ. Creation of a vagina. A simplified technic. *Obstet Gynecol* 1972;39:544.
14. Sereno J. McIndoe operation in case of vagina agenesis. *Ginecol Obstet Méx* 1993;61:190-194.
15. Hughes EG, Spence JEH. Human amniotic membrane: Its use as an allograft in vaginal construction. *Adolesc Pediatr Gynecol* 1988;1:39.
16. Liford RJ, Johnson N, Batchelor A. A new operation for vaginal agenesis: Construction of a neovagina from rectus abdominus musculus cutaneous flap. *J Obstet Gynecol* 1989;96:1089.
17. Johnson N, Lilford RJ, Batchelor A. The free vaginoplasty: A new procedure for the treatment of vaginal agenesis. *J Obstet Gynecol* 1991;98:184.
18. Rock JA. Construction of neovagina for patients with a flat perineum. *Am J Obstet Gynecol* 1989;160:845.
19. Oratt JH. Vaginal atresia corrected by use of small and large bowel. *Clin Obstet Gynecol* 1972;15:639.
20. Cali R, Pratt J. Congenital absence of the vagina. Long term results of vaginal reconstruction in 175 cases. *Am J Obstet Gynecol* 1968;100:752-763.