

# Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: a propósito de un caso

Drs. Belkis Colmenares\*, Jesús Colmenares\*\*, Ottoniel Vilela\*\*, José Francisco Alonso\*\*

Hospital Materno Infantil "Dr. José María Vargas". Valencia. UNISAR. UC.

## RESUMEN

Se presenta caso de una paciente de 26 años de edad, que acude a consulta por amenorrea primaria. Examen físico: fenotípicamente femenina, cuello de base ancha, genitales externos normales, genitales internos con ausencia de vagina. Exámenes complementarios: ecografía abdomino-pélvica, TAC de abdomen y pelvis, urografía de eliminación: ausencia de útero, riñón izquierdo y su sistema excretor; riñón derecho único, rotado y ectópico (pélvico), con ectasia del sistema excretor. Radiología: fusión de cuerpos vertebrales C5 - C6 con reducción de diámetros AP, costillas cervicales, elevación de escapula, espina bifida en S1 y sublucción derecha de segmentos coccígeos. Función del eje hipotálamo-hipófisis-ovario normal. Cariotipo: 46 XX. Laparoscopia confirma el diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser. Se realizó una vulvovaginoplastia utilizando injerto de piel.

Palabras clave: Síndrome de Mayer - Rokitansky - Kuster - Hauser. Ausencia de vagina y útero.

## SUMMARY

The case of a 26 years old patient that consulted for primary amenorrhea is presented. Physical examination: phenotypical female, neck with wide base, normal external genitalia, internal genitalia with absence of vagina. Complementary exams: abdomino-pelvic ultrasound, TAC of abdomen and pelvis, elimination urography: absence of uterus, left kidney and its excretory system; unique rotated and ectopic (pelvic) right kidney, with ectasy of the excretory system. Radiology: fusion of C5 - C6 vertebral bodies with reduction of AP diameters, cervical ribs, elevation of scapula, spina bifida in S1 and right subluccion of coccigeal segments. Normal function of the hypothalamus-hypofisis-ovary axis. Karyotype: 46 XX. Laparoscopy confirm the diagnostic of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. A vulvovaginoplasty was performed using a skin graft.

Key words: Syndrome of Mayer - Rokitansky - Kuster - Hauser. Absence of vagina and uterus.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer - Rokitansky - Küster - Hauser, debe su denominación, a Mayer que en 1829 describió la ausencia congénita de vagina en neonatos nacidos muertos con múltiples malformaciones congénitas, a Rokitansky que en 1838 además lo asoció a anomalías uterinas, del sistema renal y óseo, y en 1910 Küster realizó una revisión completa de la literatura médica hasta que en 1961 Hauser incorpora otros estigmas físicos, como son malformaciones cardíacas, sordera congénita, hernias inguinales que contienen rudimentos uterinos y ovarios normales (1).

En Venezuela se han descrito diversos casos de

este síndrome (2-7), cabe señalar que debe realizarse diagnóstico diferencial con otras patologías como aplasia vaginal aislada y síndrome de Morris (8).

## CASO CLÍNICO

Paciente de 27 años de edad, quien consulta por amenorrea primaria. Al examen físico: Fenotípicamente femenina, peso: 45,800 g, talla: 1,49 cm. Cuello de base ancha. Tórax simétrico, glándulas mamarias bien desarrolladas (Figura 1), cardiopulmonar normal, abdomen blando depresible, no doloroso y sin visceromegalia. Genitales externos: Vello pubiano de distribución ginecoide (Tanner V), labios mayores y menores de aspecto y configuración normal, clítoris de tamaño normal, introito entre los labios vulvares tapizado por una banda fibrosa de tejido rosado (Figura 2).

\*Obstetra-Ginecólogo / Especialista en Salud Integral del Adolescente.

\*\*Obstetras-Ginecólogos.



Figura 1. Paciente fenotípicamente femenina. Cuello con base ancha.



Figura 2. Genitales con ausencia de vagina.

Tacto rectal: no se tactan genitales internos. Estudios complementarios: laboratorio: FSH, LH, estradiol y testosterona libre normales. Ecografía abdomino pélvica: hidronefrosis derecha grado I/IV, riñón derecho ectópico, ausencia de riñón izquierdo y útero. Ecocardiograma: normal. Radiografía cervical y pélvica: fusión de cuerpos vertebrales C5-C6 con reducción del diámetro antero-posterior, costillas cervicales (Figura 3 y 4), espina bífida en S1, subluxación derecha de segmentos coccígeos (Figura 5). Urografía de eliminación: ausencia de sistema excretor izquierdo, riñón derecho único rotado y ectópico (pélvico) con ectasia ureteropielocalicial asociada (Figura 6). Tomografía axial computarizada abdomino pélvica (TAC): riñón izquierdo no evidenciable, riñón derecho pélvico, útero ausente. Estudio genético (cariotipo): 46 XX. Laparoscopia diagnóstica: riñón derecho ectópico (pélvico), útero evidenciable por bulbos rudimentarios bilaterales, ovarios con



Figura 3. Fusión de cuerpos vertebrales C5 – C6 con reducción del diámetro antero-posterior.



Figura 4. Presencia de costillas cervicales.



Figura 5. Espina bífida en S1 y subluxación derecha de segmento coccígeo.



Figura 6. Riñón derecho único, rotado y ectópico con ectasia ureteropielocalicial.

folículos visibles y trompas de Falopio normales. Tratamiento: Corrección quirúrgica que consistió en realizar una vulvovaginoplastia, utilizando un injerto libre de piel completa, sobre un molde de material de látex (dren de penrose). Se labró un túnel en el espacio uro-rectal, partiendo del introito entre los labios vulvares y así tapizar la neo-vagina.

## DISCUSIÓN

Aproximadamente a los 37 días después de la fertilización los conductos de Müller aparecen por fuera y paralelos de cada conducto de Wolf en la forma de invaginaciones del epitelio celómico dorsal. En el sitio de origen los conductos de Müller están representados por dos esbozos sólidos que penetran en el mesénquima. Cerca de la sexta semana los conductos de Müller cruzan los conductos de Wolf en su porción ventral quedando un extremo superior de la cual se originan las trompas de Falopio y del extremo inferior de este cruce el útero y 2/3 superiores de vagina. El 1/3 inferior de vagina y vulva se forman del seno urogenital. La disgenesia del extremo inferior de los conductos de Müller dará origen a cuernos uterinos rudimentarios, ausencia de cuerpo y cuello uterino, así como de la porción superior vaginal (9,10).

En esta enfermedad no ha sido posible encontrar una causa y patogenia precisa, sin embargo, Knab citado por Rock (1) sugiere como factores etiológicos posibles para este síndrome:

1. Producción inadecuada de factor regresivo Mülleriano en la gónada embrionaria femenina.
2. Ausencia o deficiencia regional de receptores

estrogénicos limitados al segmento inferior de los conductos de Müller.

3. Interrupción del desarrollo de los conductos de Müller por la acción de un agente teratogénico.
4. Defecto de la inducción mesenquimática.
5. Mutación genética esporádica.

Las hipótesis de la acción teratogena y la mutación genética son las más probables. Esta patología es rara y su casuística es de 1 en cada 4 000-20 000 nacimientos femeninos que se diagnostica una vez en cada 1 418 ingresos hospitalarios por motivos ginecológicos (11,12). En Venezuela varios autores (2-7) reportan casos bien documentados de este síndrome. Muchas de las pacientes con síndrome de Rokitansky presentan anomalías asociadas del sistema que deriva de la porción superior de los conductos de Müller, en conjunto con malformaciones en otros órganos. Se describe que entre el 20 %-47 % de los casos presentan anomalías urinarias y renales (13,14) tales como agenesia renal, riñón en herradura, riñón pélvico unilateral o bilateral, hidronefrosis y tipos diversos de duplicación ureteral. Se documenta una incidencia de anomalías esqueléticas del 12 % (15), siendo la mayoría de estas malformaciones alteraciones de columna vertebral, huesos largos y costillas. Otras asociaciones incluyen anomalías anorrectales, hernias inguinales, cardiopatías congénitas y sordera (7,16). Si bien es cierto que el motivo principal de consulta es la amenorrea, se hace necesaria una evaluación completa que debe comprender desde el examen físico hasta estudios paraclínicos tales como los realizados en este caso en particular.

El aspecto psicológico de esta patología no recibe toda la atención que se merece. Estas pacientes no pueden convertirse en una persona completa solo por la creación de una bolsa perineal que permita iniciar y mantener relaciones sexuales. Se les debe enfatizar que posterior al tratamiento practicado no existirán diferencias entre ellas y las mujeres a quienes se les realizó histerectomía debido a alguna patología y recompensaron su deseo de maternidad a través de la adopción o usando un útero subrogado.

No existe una opinión unánime con respecto a la creación de una vagina en dichas pacientes, lo que ha dirigido el tratamiento hacia métodos no quirúrgicos y quirúrgicos. La dilatación activa y pasiva de los métodos no quirúrgicos deben ser el tratamiento inicial para la creación de una vagina y si este método es infructuoso está indicada la vaginoplastia. Se utilizan dilatadores vaginales de

diámetros y longitudes crecientes que la paciente utiliza 20 minutos, tres veces por día durante 6 a 12 semanas (17), siendo modificada esta técnica por Lugran cuando utiliza el asiento de bicicleta dos horas por día, con el dilatador ubicado correctamente y la paciente ligeramente inclinada hacia delante con el dilatador *in situ* sostenido por una faja blanda, que permite el uso de ropas normales (18). Después del uso del dilatador de máximo calibre durante 1 – 2 meses puede sugerirse un intento de relación sexual y si éstas son infrecuentes se recomienda continuar con la dilatación vaginal. Cuando la paciente no está motivada, el periné es plano o fracasa el método anterior, se requiere la corrección quirúrgica, cuya técnica dependerá del estado clínico y psicológico de la paciente y de la experiencia del cirujano. La técnica de vulvovaginoplastia más utilizadas es la de Abble – Wharton – Mc Indoe (más conocida como la operación de Mc Indoe) por ser superior a otras técnicas; en la mayoría de los casos se utiliza un colgajo de piel glútea sobre un molde de vagina después de haber labrado un túnel en el espacio urorectal y la vaginoplastia con amnios poco utilizada hoy en día, ambas con un éxito de 75 % – 85 % (19,20). En circunstancias especiales puede estar indicado el método de Williams para la creación de una bolsa vulvovaginal o el trasplante sigmoideo de Pratt.

Debido a lo comentado anteriormente, se debe practicar una adecuada evaluación ginecológica a toda niña en el momento de su nacimiento para descartar dicha patología con la intención de realizar un diagnóstico precoz de la misma y de esta manera iniciar las terapias correctivas al dúo madre-hija ya que desde el punto de vista psicológico no se deberá postergar dicho diagnóstico por el impacto y afección emocional que acarrea.

#### AGRADECIMIENTO

Nuestro agradecimiento a el Dr. Alvaro Zambrano por su colaboración para realizar algunos de los estudios paraclínicos efectuados a la paciente y al Dr. José F Morales R por su participación en la corrección quirúrgica para realizar la vulvovaginoplastia.

#### REFERENCIAS

1. Rock J. Cirugía para el tratamiento de anomalías de los conductos de Müller. En: Te Linde. Ginecología quirúrgica. 8ª edición. Buenos Aires: Edit Medica Panamericana, S.A; 1998.p.707-750.
2. Gartner F, Paolini P. Síndrome de Rokitansky – Kuster – Hauser. Rev Obst Ginecol Venez. 1970;30:449-462.
3. Perfetti C. Síndrome de Rokitansky – Kuster – Hauser. Rev Obst Ginecol Venez. 1974;34:295-301.
4. Salazar J. Dos casos de síndrome de Rokitansky. Rev Obstet Ginecol Venez. 1976;36:191-196.
5. Perfetti C, Nuccio C. Síndrome de Rokitansky – Kuster – Hauser (comunicación de tres casos). Rev Obstet Ginecol Venez. 1983;43:35-39.
6. Terán J, Zimmer E, Arcia O, Figueroa A, Febres F. Síndrome de Rokitansky. Variaciones fenotípicas raras. Evaluación del eje hipotálamo – hipófisis – ovario. Rev Obstet Ginecol Venez. 1989;49:88-91.
7. Sandoval N, Marín P. Síndrome de Mayer – Rokitansky – Kuster – Hauser. Rev Obstet Ginecol Venez. 2001;61(4):275-278.
8. Terán J, Moreno H, Navarrete J, Chávez B, Mutchinick O, Linker R, Medina M. Diagnóstico clínico erróneo de síndrome de feminización testicular incompleto en un paciente con síndrome de Rokitansky. Rev Obstet Ginecol Venez. 1984;44:237-240.
9. Saldival R, López S. Embriología del aparato genital femenino y de la glándula mamaria. En: Cabero L, editor. Tratado de ginecología y obstetricia y medicina de la reproducción. Madrid: Edit Medica Panamericana, S.A; 2.003.p.32-38.
10. Moore K. Aparato urogenital. En: Moore K, editor. Embriología clínica. 4ª edición. México: Edit Interamericana, S.A; 1989.p.271-313.
11. Evans T, Poland M, Boving R. Vaginal malformations. Am J Obstet Ginecol. 1981;141:910-919.
12. Counseller V, Davis C. Atresia of the vagina. Obstet Gynecol. 1968;32:528-531.
13. Fore S, Hammund C, Parker R. Urologic and genital anomalies in patients with congenital absence of the vagina. Obstet Gynecol. 1975;46:410-416.
14. Cali R, Pratt J. Congenital absence of the vagina. Long – term results of vaginal reconstructions in 175 cases. Am J Obstet Gynecol. 1968;100:752-763.
15. Griffin J, Edwards C, Madden J. Congenital absence of the vagina. Am Intern Med. 1976;85:224-233.
16. Winter J, Kohn G, Meliman W, Wagner S. A familial syndrome of renal, genital and middle ear anomalies. J Pediatr. 1968;3:72-88.
17. Frank R. The formation of an artificial vagina without operation. Am J Obstet Gynecol. 1938;35:1053-1065.
18. Ingram J. The bicycle seat stool in the treatment of vaginal agenesis and stenosis: A preliminary report. Am J Obstet Gynecol. 1981;140:867-876.
19. Capraro J, Capraro E. Creation of a vagina. A simplified technic. Obstet Gynecol. 1972;39:544-556.
20. Hughes E, Spence J. Human amniotic membrane: Its use as an allograft in vaginal construction. Adolesc Pediatr Gynecol. 1988;1:39-50.