

CASO CLÍNICO

1. Hospital Nacional Docente Madre Niño HONADOMANI San Bartolomé, Lima, Perú
2. Facultad de Medicina San Fernando, Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Lima, Perú
 - a. Médico Residente de Gineco Obstetricia ORCID 0000-0001-8739-0491
 - b. Médico Epidemiólogo ORCID 0000-0003-0976-906
 - c. Jefe del Departamento de Gineco-Obstetricia, Profesor Asociado ORCID 0000-0003-0709-8015

Fuente de Financiamiento: Estudio realizado con recursos propios de los autores

Conflicto de intereses: Los autores declaramos no tener ningún conflicto de interés

En el presente artículo no se ha utilizado tecnología relacionada a la inteligencia artificial.

Recibido: 24 junio 2024

Aceptado: 3 septiembre 2024

Publicación en línea: 14 diciembre 2024

Correspondencia:

Darwin Ayala Céspedes

Av. Alfonso Ugarte 825, Lima 1, Perú

976943858

Dayalac90@gmail.com

Citar como: Ayala Céspedes D, Cvetkovic-Vega A, Ramírez Cabrera J. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: comunicación de dos casos. Rev peru ginecol obstet. 2024;70(4). Doi: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v70i2699>

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: comunicación de dos casos

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: report of two cases

Darwin Ayala Céspedes^{1,a}, Aleksandar Cvetkovic-Vega^{1,b}, Juan Ramírez Cabrera^{1,2,c}

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v70i2699>

RESUMEN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) es una patología congénita caracterizada por aplasia o agenesia de las estructuras que se desarrollan en los conductos müllerianos en mujeres genotípica y fenotípicamente normales. La prevalencia de este síndrome es incierta. Existen solo dos estudios poblacionales que la evalúan. Presentamos dos casos clínicos, en una adolescente y en una adulta mayor. Estas pacientes requieren estudios clínicos, epidemiológicos, hormonales e imagenológicos por un equipo multidisciplinario que incluya un psicólogo para apoyar a la paciente aceptar la situación, así como los planteamientos relacionados a cirugías posteriores y las consecuencias en la reproducción.

Palabras clave. Trastornos del desarrollo sexual, Conductos paramesonéfricos

ABSTRACT

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (SMRKH) is a congenital pathology characterized by aplasia or agenesis of structures that develop from the müllerian ducts in genotypically and phenotypically normal females. The prevalence of this syndrome is uncertain. There are only two population-based studies evaluating it. We present two clinical cases, in an adolescent and older adult woman. These patients require clinical, epidemiological, hormonal and imaging studies by a multidisciplinary team that includes a psychologist to support the patient's acceptance of the situation, as well as considerations related to subsequent surgeries and reproductive consequences.

Key words: Disorders of sexual development, Paramesonephric ducts

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) es una patología congénita caracterizada por la aplasia o agenesia de estructuras que se desarrollan de los conductos müllerianos en mujeres genotípica y fenotípicamente normales⁽¹⁾. Su etiología es desconocida. Estudios realizados en grupos familiares sugieren la presencia del componente genético en el primer grado⁽²⁾. Si bien el componente genético del síndrome no ha sido estudiado ampliamente⁽³⁾, los genes más estudiados corresponden a HOXA y WNT4, los cuales están implicados en disregulaciones de la activación de la sustancia inhibidora mülleriana⁽⁴⁾.

La prevalencia de este síndrome es incierta. Existen solo dos estudios poblacionales que la evalúan. El primero, realizado entre 1953 y 1957, comunica un caso en cada 10,558 nacimientos femeninos, y el segundo, de Finlandia, un caso en 4,961 nacimientos⁽⁵⁾. En el Perú no se encuentran estudios de prevalencia del síndrome, pero una serie de 6 casos y revisión de la literatura fue publicada en el año 2000⁽⁶⁾.

Respecto a la clasificación del SMRKH, existe el tipo I que se caracteriza fundamentalmente por la aplasia útero-vaginal, mientras que el tipo II está relacionado con anomalías extragenitales que, en la mayoría de casos, son de tipo renal (30% a 40%), así como, esqueléticos, auriculares o cardíacos en menor porcentaje^(3,7).

A continuación, presentamos dos casos clínicos de SMRKH, uno en una adolescente de 16 años y otro en una paciente de 44 años, con hallaz-



gos clínicos similares y que fueron referidas al Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé.

CASO 1

Paciente de 16 años, nulípara, procedente de Huancavelica, en la sierra centro oeste del país, quien no tuvo menarquía y refirió dolor pélvico crónico en ciclos de 28 a 30 días desde el inicio de su pubertad 4 años antes. El dolor era de tipo cólico, de intensidad 8/10, que disminuía con la aplicación de analgésicos. En el examen físico presentó dolor de moderada intensidad a la palpación profunda en hipogastrio, no irradiado y sin signos de irritación peritoneal. El desarrollo mamario era Tanner 4 y la distribución del vello púbico tipo Tanner 3. En el examen de genitales externos se evidenció la ausencia de continuidad en el introito vaginal (figura 1), himen de características normales, uretra permeable y vulva con labios mayores y menores sin alteraciones.

La paciente fue hospitalizada para estudios. El dosaje de hormonas (TSH, T3, T4, LH, FSH, estradiol, prolactina y testosterona) estuvo dentro de los parámetros normales. Se solicitaron pruebas de imágenes que no mostraron anomalías renales ni abdominales. La ecografía pélvica mostró una tumoración mixta predominantemente sólida de 57 x 33 x 35 mm en anexo derecho (figura 2), así como el ovario derecho de 30 x 19 x 20 mm desplazado a la izquierda, no visualizándose el ovario izquierdo. En la resonancia magnética nuclear (RMN) se señaló un útero en posición intermedia de forma y tamaño normal, con cavidad distendida de 10,4 mm con líquido en su interior, pequeños quistes de Naboth a ambos lados de la línea media menores de 8 mm, siendo las conclusiones de útero en posición intermedia con serometra y alteración de la morfología cervical. El estudio del cariotipo no presentó alteraciones cromosómicas (46 XX).

Se realizó una primera intervención con examen bajo anestesia, en la que se reconocieron los labios mayores y menores, uretra e himen de características normales, pero sin orificio himeneal. Al tacto rectal no se palpó el cérvix, pero sí el cuerpo uterino de 4 x 4 cm lateralizado a la derecha. La laparoscopia diagnóstica evidenció la presencia de un esbozo uterino de 4 x 4 x 4 cm, ausencia del cuerno izquierdo (figura 3), trompa y ovario derecho de 3 x 2 x 1

cm con un quiste Gardner paratubárico de 2 x 2 cm, trompa izquierda elongada e hipotrófica en su tercio proximal, adherida en su tercio medio a la pared pélvica, y presencia de quiste de Gardner adherido a la trompa y ovario izquierdos, de 3 x 2 x 1 cm, de aspecto normal. Luego de un postoperatorio favorable, fue intervenida 5 días después por laparotomía para extirpar el hemiútero derecho rudimentario distendido por hematometra, con salpingectomía bilateral. Se halló agenesia del hemiútero izquierdo y los ovarios tenían aspecto normal. La paciente evolucionó favorablemente, quedando pendiente la cirugía reconstructiva de neovagina.

La paciente estuvo hospitalizada 2 días, administrándose analgésicos, y se gestionó su retorno a Huancavelica. En el seguimiento por vía telefónica en los 2 meses siguientes no señaló molestias ni incidencias.

CASO 2

Una mujer de 44 años, nulípara, procedente de la ciudad de Jauja en la sierra centro del Perú, sin menarquía, refirió un dolor pélvico crónico en ciclos desde hacía 18 años, además de infertilidad primaria. Hacía 17 años se le realizó en su localidad una cistectomía derecha. En el examen ginecológico se evidenció la ausencia del canal vaginal (figura 4), himen de características normales, uretra permeable y vulva con labios mayores y menores sin alteraciones.

Se solicitaron pruebas de imágenes que no mostraron anomalías renales ni abdominales. En la ecografía pélvica se describió hematometra con volumen de 38,87 mL, ausencia del cérvix uterino y ovarios hipotróficos (figura 5).

En la resonancia se informó un útero incrementado de volumen con lateralización derecha y alteración de su morfología por presencia de extensa colección líquida que distendía la cavidad endometrial y colapsaba el canal cervical, con un volumen de 35 mL.

Se realizó examen bajo anestesia, reconociendo labios mayores y menores, uretra e himen de características normales, vagina de 3 cm de profundidad, ausencia del cuello uterino. En la apertura de la cavidad se observó adherencias parieto-epiploicas múltiples y parieto-uterina derecha, cuerno uterino derecho rudimentario



FIGURA 1. CASO 1: GENITALES EXTERNOS SIN ALTERACIÓN. AUSENCIA DE CONTINUIDAD EN EL INTROITO VAGINAL



FIGURA 4. CASO 2: GENITALES EXTERNOS SIN ALTERACIÓN. AUSENCIA DE CONTINUIDAD EN EL INTROITO VAGINAL



FIGURA 2. CASOS 1: TUMORACIÓN MIXTA ANEXIAL DERECHA CON CONTENIDO ANECOICO INFORMADO COMO HEMATOMETRA

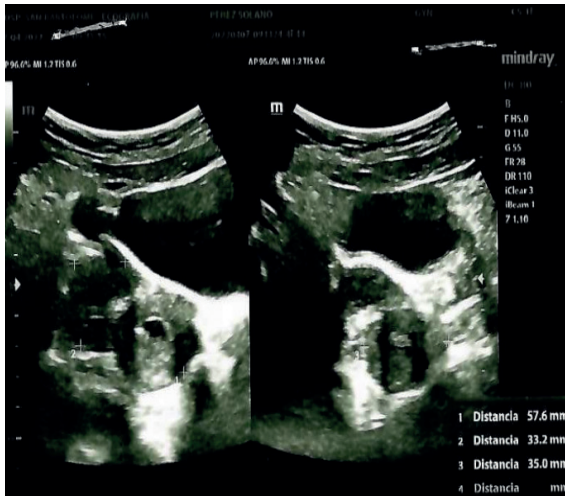


FIGURA 5. CASO 2: CUERNO UTERINO DERECHO RUDIMENTARIO DE 8 X 6 CM CON HEMATOMETRA EN SU INTERIOR



FIGURA 3. CASO 1: PRESENCIA DEL CUERNO UTERINO DERECHO DE 4 x 4 x 4 CM CON HEMATOMETRA. AUSENCIA DE HEMIÚTERO IZQUIERDO. OVARIOS PRESENTES DE ASPECTO NORMAL

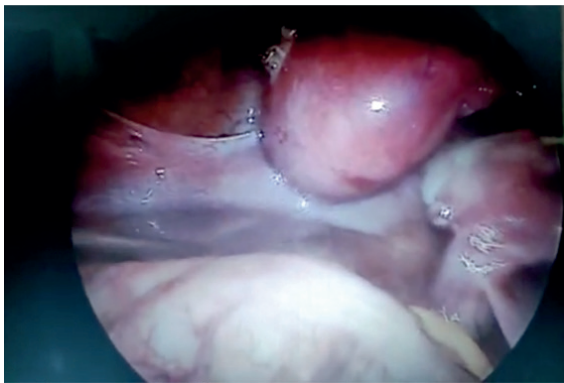
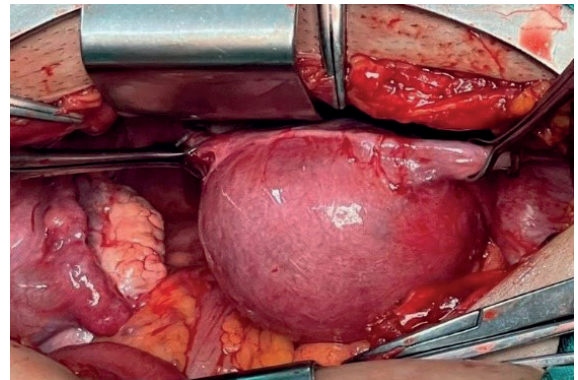


FIGURA 6. CASO 2: CUERNO UTERINO DERECHO DISTENDIDO 6 x 5 x 6 CM CON HEMATOMETRA. AUSENCIA DE HEMIÚTERO IZQUIERDO. OVARIOS Y TROMPA IZQUIERDA NORMAL. ADHERENCIAS POR ANTECEDENTE DE ANEXECTOMÍA IZQUIERDA.





de 8 x 6 cm con hematometra de 40 mL, aproximadamente (figura 6), agenesia del cérvix uterino, ausencia del cuerno uterino izquierdo, ovario y trompa izquierda de apariencia normal, ovario y trompa derecha ausente por antecedente quirúrgico.

La paciente estuvo hospitalizada 2 días, con evolución favorable y se le dio de alta médica con indicaciones.

Acudió a control luego de una semana de la intervención, para retirar los puntos, sin molestias ni incidencias.

DISCUSIÓN

Las características del dolor presentado por ambas pacientes son correlatos frecuentes en estos casos y se explican porque la paciente no identifica su problema hasta que se percata de la ausencia de la menstruación y del dolor asociado, comparable con la periodicidad menstrual. Este período de aparente normalidad se explica por la presencia de un cariotipo normal 46,XX sin alteraciones fenotípicas identificables y una función ovárica normal⁽¹⁾. En nuestro segundo caso, la paciente fue intervenida quirúrgicamente hacia 18 años en el área rural donde vive, por quiste anexial complicado probablemente relacionado a un quiste endometriósico en el anexo derecho como consecuencia de la agenesia cervical que impedía la salida del flujo menstrual. No hubo estudio de la patología de fondo de la paciente, se volvió a presentar la colección menstrual y se formó un hematometra. Esta paciente era casada, tenía aspiraciones de procrear, pero no tuvo acceso a un médico especialista para estudio de su infertilidad. El dolor cíclico con duración semejante a la de un período menstrual puede ser correlacionado con la acumulación hemática intrauterina por inexistencia del canal vaginal.

La publicación de Medina y Rechkemmer⁽⁶⁾ en el Perú presenta casos con riñón pélvico en herradura o agenesia renal. En nuestros dos casos, la ecografía y la resonancia no mostraron hallazgos similares. Esta situación se correlaciona con el

reporte de Nguyen⁽⁸⁾ en el que se menciona que la resonancia magnética nuclear (RMN) mostró un canal vaginal aplásico sin identificación del cérvix o del útero; los ovarios y los órganos vecinos no evidenciaron anomalías. Dicha serie tampoco informó sobre anomalías esqueléticas presentes, las cuales son frecuentes de acuerdo con la literatura, pero no se evidenciaron en nuestros casos. Otro aspecto informado frecuentemente es la presencia de quistes ováricos^(6,8,9). En nuestra primera paciente se observó quistes de Gardner paratubáricos.

En estos casos, la ecografía tiene un rol orientador fundamental en el estudio no solo ginecológico, sino también la evaluación abdominal y renal para identificar y describir la estructura de los órganos sexuales femeninos y buscar malformaciones en otros órganos, con mayor frecuencia las renales seguidas por las óseas y cardiovasculares⁽⁹⁾. Ello permitirá establecer la probable clasificación del síndrome. Finalmente, la RMN define las estructuras orgánicas en cuestión, para preparar el acto quirúrgico.

En el caso 1, habiéndose confirmado el diagnóstico por imágenes con la RMN se planteó la alternativa quirúrgica, así como la construcción de una neovagina cuando la paciente iniciara su vida sexual. Si bien la terapia hormonal puede impedir la menstruación y atenuar el dolor cíclico, la presencia de un hemiútero rudimentario derecho y agenesia del hemiútero izquierdo inclinaron el balance riesgo/beneficio hacia la extirpación de las estructuras mencionadas. La construcción de una neovagina con procedimientos como los de McIndoe y la vaginoplastia intestinal⁽¹⁰⁾ con resultados satisfactorios, aún requieren evaluación a largo plazo, quedando postergada en nuestra paciente para cuando ella decida iniciar su función sexual. En el caso 2, la paciente tenía actividad sexual sin molestias, a pesar de solo contar con el extremo distal del canal vaginal.

Se debe fomentar la investigación de la prevalencia del SMRKH en el Perú, así como el rol de los genes involucrados.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Liszewska-Kaplon M, Strózik M, Kotarski Ł, Bałaj M, Hirnle L. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome as an interdisciplinary problem. *Adv Clin Exp Med*. 2020;29(4):505-11. doi:10.17219/acem/118850
2. Jacquinet A, Millar D, Lehman A. Etiologies of uterine malformations. *Am J Med Genet*. 2016;170(8):2141-72. doi:10.1002/ajmg.a.37775
3. Triantafyllidi VE, Mavrogianni D, Kalampalikis A, Litos M, Roidi S, Michala L. Identification of Genetic Causes in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Children (Basel)*. 2022;9(7):961. doi:10.3390/children9070961
4. Londra L, Chuong FS, Kolp L. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a review. *Int J Womens Health*. 2015;7:865-70. doi:10.2147/IJWH.S75637
5. Herlin MK, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15:214. doi:10.1186/s13023-020-01491-9
6. Medina R, Rechkemmer A. Síndrome de Mayer-Rokitansky: Presentación de seis casos y revisión de la literatura. *Rev Peru Ginecol Obstet*. 2000;46(4):341-3. doi:10.31403/rpgo.v46i919
7. Fontana L, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, Miozzo M. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Clin Genetics*. 2017;91(2):233-46. doi:10.1111/cge.12883
8. Nguyen BT, Dengler KL, Saunders RD. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome: A Unique Case Presentation. *Military Med*. 2018;183(5-6):e266-e269. doi:10.1093/milmed/usx066
9. Herlin M, Bjørn AMB, Rasmussen M, Trolle B, Petersen MB. Prevalence and patient characteristics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a nationwide registry-based study. *Hum Reprod*. 2016;31(10):2384-90. doi:10.1093/humrep/dew220
10. Altez C, Molina E, Ortega F, Angulo D. Neovagina con revestimiento peritoneal por laparoscopia. *Rev peru ginecol obstet*. 2013;59(1):55-7. doi:10.31403/rpgo.v59i21