



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/2367 - SÍNDROME Rokitansky-Kuster-Hauser

A. Serrano Camacho^a, Á. Bonilla Álvarez^b, G. Navarro Lorenzo^c, P. Castro Pérez^d, M.M. Orellana Beltrán^e, M. Gómez Domínguez^f, N.D. Moya Quesada^f y M. Molina Gracia^g

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Almería Periferia. Retamar. ^bMédico de Familia; ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Bajo Andarax. Benadux. ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Huércal de Almería. Almería. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Plaza de Toros. Almería. ^fMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Virgen del Mar. Almería. ^gMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Cañada. Almería.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 18 años actualmente que consulto por amenorrea primaria en la consulta de AP con 16 años. Se decide derivación a Ginecología.

Exploración y pruebas complementarias: Se le realiza un análisis clínico básico normal, un estudio del cariotipo NORMAL sin alteración de la formula cromosómica, 46XX y un estudio hormonal, también normal. Ecografía vaginal: no se visualiza el útero, aunque se observa una imagen lineal de 5 × 3 mm situada entre vejiga y recto, que podría corresponderse con el útero disminuido de tamaño. Se aconsejo RM pélvica para completar el estudio. RM pélvica: se aprecia falta de visualización del útero ni cérvix uterino, con vagina hipoplásica que termina en fondo de saco retrovesical, siendo ovarios de tamaño normal y con múltiples folículos. Los hallazgos reflejan trastornos del desarrollo de los conductos de Muller, con vagina hipoplásica y útero ausente.

Juicio clínico: Síndrome Rokitansky-Kuster-Hauser.

Diagnóstico diferencial: Amenorrea primaria. Defectos anatómicos: agenesia mülleriana, feminización testicular (sd. Morris), sinequias intrauterinas (sd. Asherman), imperforación de himen, septo vaginal transverso, agenesia cervical. Hipogonadismo primario: Disgenesia gonadal (sd. Turner 45X0, mosaicismos, 46XX y sd Swyer 46XY), agenesia gonadal, déficit enzimáticos, fallo ovárico precoz. Causas hipotálamicas: Causa disfuncional (estrés, ejercicio, nutricional), déficit aislado gonadotrofina (sd. Kallmann), infecciones (TBC, lúes, meningitis, sarcoidosis), tumores (craneofaringioma, germinom, teratoma). Causas hipofisarias: Tumores (prolactinomas, productores ACTH, TSH, GH, FSH-LH), autoinmunes, galactosemia. Otras causas metabólicas: enf. adrenal (hiperplasia adrenal, enf. Cushing), enf. tiroidea, enf. ovárica (tumores de la granulosa-teca, Brenner, teratomas, cistadenomas, tumor Krukenberg), lesiones ocupantes de espacio, necrosis (sd. Sheehan, panhipopituitarismo), enf. inflamatorias (sarcoidosis, hemocromatosis, hipofisitis infocítica), SOP.

Comentario final: Se realiza interconsulta de Psiquiatría para valoración de su estado anímico, donde paciente refiere que tiene asimilada la información y no presenta ningún problema emocional reactivo al mismo y se concluye que paciente no presenta alteraciones psicopatológicas que precisen intervención especializada por parte de salud mental. Actualmente está en tratamiento en Ginecología para aumento

tamaño vaginal con dilatadores donde se ha conseguido dilataciones de 7 cm.

Bibliografía

1. Clasificación y diagnóstico de amenorrea de la OMS, 1970.

Palabras clave: *Rokitansky-Kuster-Hauser. Amenorrea primaria.*