



Medicina de Familia
SEMERGEN

www.elsevier.es/semergen



CARTA CLÍNICA

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: a propósito de un caso



Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: A case report

Introducción

La amenorrea es un motivo de consulta frecuente en atención primaria. El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una rara anomalía congénita del tracto genital. Se desconoce su etiología. Generalmente se presenta como amenorrea primaria en mujeres adolescentes, con genitales externos y crecimiento normales. Puede asociar otras alteraciones, especialmente a nivel genitourinario. Es preciso realizar pruebas de imagen para confirmar el diagnóstico. No existe consenso en cuanto al tratamiento más adecuado. Exige un manejo multidisciplinar y requiere un correcto asesoramiento y apoyo psicológicos, dado el importante impacto que causa en la esfera psicosocial, tanto de la paciente como de sus familiares^{1,2}.

Exposición del caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 16 años, que consultó inicialmente en atención primaria por no haber presentado nunca menstruaciones. La paciente presentaba un fenotipo femenino. Como antecedentes personales presentaba un astrocitoma difuso (grado II) frontal izquierdo en seguimiento por neurocirugía; se había desestimado cirugía dada la estabilidad de dicha lesión. La exploración física revelaba caracteres sexuales secundarios femeninos normales (estado 4 de Tanner), con genitales externos también normales. El resto de la exploración era normal. En la anamnesis, el desarrollo puberal había sido normal. Inicialmente se solicitó analítica con perfil hormonal (prolactina, hormonas tiroideas, FSH, LH, estradiol, testosterona, 17-OH progesterona y DHEA-S), que fue normal. Se derivó al servicio de ginecología, donde se realizó una ecografía abdominal (no se realizó ecografía transvaginal porque la paciente no había tenido relaciones sexuales completas) que fue poco valorable. A pesar de que las determinaciones hormonales fueron normales, se diagnosticó de probable amenorrea central.

Con dicha sospecha, fue derivada al servicio de endocrinología, que incidió en dicha sospecha etiológica, atribuyéndose la normalidad de los resultados a error de laboratorio. Se pautó progesterona y, posteriormente, el servicio de ginecología lo sustituyó por una asociación de etinilestradiol y drospirenona. Analíticamente no presentaba hallazgos significativos; el test de LHRH era normal.

A pesar del tratamiento hormonal pautado por ginecología, 6 meses después persistía la amenorrea, por lo que fue valorada de nuevo en dicho servicio. Se incidió en la exploración ginecológica, apreciándose genitales externos macroscópicamente normales. Ante la imposibilidad para la realización del tacto vaginal y la resistencia al paso de la torunda utilizada en la exploración, se realizó una nueva ecografía donde no se visualizaba útero con certeza, por lo que se le solicitó una resonancia magnética nuclear (RMN) pélvica, en la que se visualizaban ovarios, pero no útero ni cavidad vaginal (fig. 1). Asimismo se solicitó la edad ósea, que era acorde con la edad cronológica. Todo ello era compatible con probable síndrome de Rokitansky. Con dicho diagnóstico fue derivada a servicio de cirugía plástica para valoración de posible tratamiento quirúrgico.

En atención primaria, se indagó más a fondo sobre los antecedentes familiares de la paciente. Tenía una prima por línea materna de 45 años que estaba diagnosticada de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Había sido intervenida quirúrgicamente mediante laparoscopia, creándose una neovagina mediante la técnica de Vecchiatti.

Finalmente, la paciente fue intervenida quirúrgicamente, también mediante la técnica de Vecchiatti, creándole una neovagina con evolución posterior satisfactoria.

Desde el momento del diagnóstico hubo que abordar en atención primaria el probable impacto psicosocial que el diagnóstico del síndrome podría conllevar para la paciente y su entorno. Fue necesario apoyo psicológico, farmacológico y orientación, tanto para la paciente como para su familia.

Discusión

La amenorrea es un motivo frecuente de consulta en atención primaria. Las causas más frecuentes de amenorrea se describen en la [tabla 1](#).

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (también conocido como aplasia mülleriana) es una rara anomalía

<http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2015.09.017>

1138-3593/© 2015 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.



Figura 1 Resonancia magnética nuclear pélvica sin contraste. Corte sagital: puede apreciarse la ausencia completa de útero, característico del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

congénita del tracto genital. Su incidencia estimada es de una de cada 5.000 mujeres^{1,2}. Se sabe que las alteraciones son el resultado de un desarrollo anómalo (agenesia o hipoplasia) del conducto mülleriano, pero la etiología subyacente es desconocida³⁻⁵. Durante años fue considerado una alteración esporádica. A día de hoy, la creciente comunicación de casos familiares hace pensar que pueda tener una base genética. Esta tampoco ha podido ser aclarada de manera concluyente. Parece tratarse de un trastorno multifactorial. En estos casos, se cree que sigue un patrón de transmisión autosómico dominante, con penetrancia incompleta y expresividad variable. Esto sugiere la implicación de mutaciones génicas y/o desequilibrios cromosómicos. Está descrito que el riesgo de recurrencia en parientes de primer grado es bajo, pero existe, fluctuando entre un 1-5%. Típicamente se manifiesta como amenorrea primaria en una paciente adolescente, generalmente alrededor de los 15-17 años. Estas mujeres presentan un cariotipo 46XX. Su desarrollo puberal (salvo por la ausencia de menstruación) y sus genitales externos, son normales¹⁻⁶. Las pacientes presentan agenesia vaginal con desarrollo uterino variable, pudiendo hallarse un útero rudimentario o ausencia completa de este. Tanto los ovarios como su funcionalidad son normales¹⁻⁶. En un bajo porcentaje de estas mujeres (2-7%) se aprecia un útero (rudimentario u obstruido) con endometrio funcional⁴. Aproximadamente el 25-50% de las pacientes asocian anomalías del tracto genitourinario, tales como agenesia renal unilateral, riñón pélvico o alteraciones del sistema excretor²⁻⁷. Asimismo, un 10-15% presentan alteraciones esqueléticas a diferentes niveles (costillas, columna y extremidades). Otras alteraciones asociadas menos frecuentes incluyen cardiopatías congénitas, sordera o hernias inguinales y/o femorales^{2,5}. En el caso de nuestra paciente, coexistían el citado síndrome con un astrocitoma. No hemos logrado encontrar bibliografía en la que se demuestre una relación entre ambos procesos, por lo que podría tratarse de un hallazgo puramente incidental.

Tabla 1 Causas más frecuentes de amenorrea

Alteraciones anatómicas

- Agenesia mülleriana (síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser)
- Feminización testicular (síndrome de Morris)
- Imperforación de himen
- Septo vaginal transverso
- Síndrome de insensibilidad a andrógenos
- Sinequias intrauterinas (síndrome de Asherman)
- Agenesia vaginal/cervical
- Estenosis cervical

Alteraciones eje hipotálamo-hipófisis-ovario

Hipotálamo

- Causa funcional (estrés, ejercicio, nutricional, enfermedades crónicas)
- Infecciones (tuberculosis, lues, meningitis, encefalitis)
- Enfermedades inflamatorias/infiltrativas
- Radiación craneal
- Otros síndromes (síndrome de Prader-Willi, síndrome de Laurence-Moon-Biedl)
- Tumores

Hipófisis

- Tumores hipofisarios. Otros tumores (meningioma, glioma, germinoma)
- Síndrome de la silla turca vacía
- Infarto/apoplejía hipofisaria

Ovario

- Disgenesia gonadal
- Agenesia gonadal
- Fallo ovárico precoz (idiopático, yatrogénico, autoinmune, genético)

Otros

- Gestación
- Enfermedad adrenal (hiperplasia adrenal, enfermedad de Cushing)
- Hipo/hipertiroidismo
- Diabetes mellitus
- Aporte exógeno de andrógenos
- Síndrome ovario poliquístico (causa multifactorial)

Fuente: elaboración propia.

Se requiere un alto grado de sospecha para llegar al diagnóstico precoz de esta enfermedad. Las pacientes diagnosticadas antes de la pubertad, generalmente son diagnosticadas de manera incidental, tras estudio por otros problemas de salud al nacimiento o en la infancia. Por otra parte, el diagnóstico puede verse retrasado por la presencia de tabúes sociales.

La valoración de estas pacientes exige la realización de pruebas de imagen^{2,4,7,8}. La ecografía debe realizarse para confirmar la ausencia de útero y la presencia de ovarios, así como para la evaluación de los riñones. Sin embargo, tiene una fiabilidad limitada. Está enormemente influenciada por la experiencia del radiólogo que la lleva a cabo (es operador-dependiente) y, por otra parte, está descrito que cuando dicha prueba se realiza en varias ocasiones puede dar lugar a confusiones. Por ello, si existe dificultad para la visualización de las citadas estructuras, se debería realizar otra prueba de imagen más reveladora, como es la RMN. Esta es

útil para valorar la funcionalidad del endometrio en los casos en que se halle útero. El diagnóstico diferencial incluye la insensibilidad a andrógenos, la presencia de un septo vaginal transverso, la agenesia vaginal distal aislada y el himen imperforado^{2,3,7,8}.

Actualmente no existe un consenso en cuanto al tratamiento ideal de estas pacientes. Este debería ir encaminado a la creación de una vagina funcionante. Antes de acometer cualquier terapia debemos asegurarnos de que la paciente ha madurado psicológicamente, pudiéndose requerir para ello una valoración psiquiátrica/psicológica. El tratamiento no quirúrgico con dilatadores presenta un alto índice de éxito, tanto a nivel funcional como por la satisfacción de las pacientes. La cirugía puede estar indicada en casos en que la terapia no quirúrgica haya fracasado, o cuando la paciente la prefiera como tratamiento inicial. La técnica más utilizada por los ginecólogos es la vaginoplastia de McIndoe³. Otros procedimientos menos invasivos, como la técnica de Vecchiatti, que se realiza vía laparoscópica, han mostrado últimamente resultados prometedores. Sin embargo, la mejor opción quirúrgica sigue dependiendo de la experiencia del equipo que la realiza y de las preferencias de la paciente. Después de la creación de la neovagina las pacientes pueden llevar una vida sexual normal. Sin embargo, hemos de tener en cuenta que el lograr una vagina anatómicamente intacta, por sí solo, no asegura el éxito del tratamiento. El diagnóstico genera un importante impacto en la esfera psicosocial, tanto en la paciente como en los familiares, por lo que se debe complementar el manejo con asesoramiento y apoyo psicológico, antes incluso de tomar la decisión de iniciar cualquiera de las terapias descritas^{1,2}. Las pacientes afectas por este síndrome presentan importantes tasas de depresión y ansiedad. Por norma general asocian alteraciones de la autopercepción y de la identidad sexual, y ven enormemente obstaculizado el establecimiento y mantenimiento de relaciones interpersonales⁹. La infertilidad es uno de los aspectos más difíciles de asimilar^{1,7,10}. Comparar dichos sentimientos con grupos de apoyo se ha mostrado beneficioso¹. Las respuestas de la familia son variables y se ha demostrado que el apoyo familiar es beneficioso, por lo que se recomienda incentivarlo¹.

Este síndrome exige un manejo multidisciplinar, que implica a multitud de profesionales del ámbito sanitario, que deberán tener siempre en consideración las opiniones y anhelos del paciente, y de sus familiares y allegados más próximos^{2,7-10}.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores manifestamos no tener conflicto alguno de interés que interfiera en la publicación del presente trabajo.

Bibliografía

1. Bean EJ, Mazur T, Robinson AD. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Sexuality, psychological effects, and quality of life. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2009;22:339-46.
2. Barbosa G, Varela-Guzmán M. Adolescente con síndrome de Mayer-Von Rokitansky-Küster-Hauser: La importancia de un manejo integral multidisciplinario. *Rev Colomb Obstet Ginecol.* 2006;57:305-11.
3. American College of Obstetricians and Gynecologists. Nonsurgical diagnosis and management of vaginal agenesis. Committee Opinion N.º 274. *Obstet Gynecol.* 2002;100:213-6.
4. Bautista-Gómez E, Morales-García V, Galván Espinosa H, Flores-Romero AL, Vásquez Santiago E, Pizarro Osorno N. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: reporte de dos casos y revisión de la bibliografía. *Ginecol Obstet Mex.* 2012;80:663-7.
5. Eom KS, Kim BR, Kim JM, Kim TY. Coexistence of pituitary macroadenoma and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *J Clin Neurosci.* 2009;16:719-20.
6. Kimberley N, Hutson JM, Southwell BR, Grover SR. Vaginal agenesis, the hymen, and associated anomalies. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2012;25:54-8.
7. Álvarez-Navarro M, Cabrera-Carranco E, Hernández-Estrada AI, Aguirre-Osete X. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Reporte de un caso y revisión de la bibliografía relacionada con su tratamiento. *Ginecol Obstet Mex.* 2012;80:473-9.
8. Ugur MG, Balat O, Ozturk E, Bekerecioglu M, Dikensoy E. Pitfalls in diagnosis and management of distal vaginal agenesis: 10-year experience at a single centre. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2012;163:85-90.
9. Liao L-M, Conway GS, Ismail-Pratt I, Bikoo M, Creighton SM. Emotional and sexual wellness and quality of life in women with Rokitansky syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 2011;205:117.e1-6.
10. Kimberley N, Hutson JM, Southwell BR, Grover SR. Well-being and sexual function outcomes in women with vaginal agenesis. *Fertil Steril.* 2011;95:238-41.

L.J. Arce-Segura^{a,*}, E. Rodríguez-de Mingo^a, E. Díaz-Vera^b, V. García-Sánchez^a e Y. Calle-Romero^a

^a *Medicina Familiar y Comunitaria, Centro de Salud Las Américas, Parla, Madrid, España*

^b *Medicina Familiar y Comunitaria, Centro de Salud Villa de Vallecas, Madrid, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: luisjulianarce@hotmail.com (L.J. Arce-Segura).