

# Adolescente con Amenorrea Primaria: Síndrome de Mayer Rokitansky Kuster Hauser

Tello J<sup>1</sup>; Scliar C<sup>2</sup>; Hryczyszyn G<sup>3</sup>; Figueroa V<sup>4</sup>; Dvorkin S<sup>5</sup>; Sanz C<sup>6</sup>

## Resumen

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una anomalía congénita grave que se caracteriza por la agenesia de los derivados del conducto de Müller, que puede variar desde la ausencia total de útero y vagina hasta la presencia de remanentes uterinos con o sin tejido endometrial y del tercio inferior de la vagina. Debe sospecharse en aquellas adolescentes con amenorrea primaria y fenotipo femenino normal. Requiere de un abordaje integral no sólo por la complejidad del tratamiento de las distintas alteraciones orgánicas sino también por la repercusión emocional y psíquica que representan estas alteraciones en la esfera sexual y maternidad futura.

## Abstract

*Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome is a serious congenital abnormality characterized by agenesis of Müller duct derivatives which can range from the total absence of uterus and vagina to the presence of uterine remnants with or without endometrial tissue and the lower third of the vagina. It should be suspected in those adolescents with primary amenorrhea and normal female phenotype. It requires a comprehensive and complete approach not only for the complexity of the organic treatment but also for the emotional and psychological impact of this syndrome at sexuality and future motherhood*

## Introducción

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) es una anomalía congénita grave que se caracteriza por presentar agenesia o hipoplasia del sistema de conductos de Müller. Constituye la segunda causa de amenorrea primaria y conlleva la imposibilidad de embarazo según métodos tradicionales. Su etiología es poligénica y multifactorial<sup>1</sup>.

## Objetivo:

Se presenta el caso de una adolescente con ameno-

rra primaria y SMRKH, su recorrido diagnóstico y abordaje clínico.

## Caso Clínico

Una adolescente de 15 años sin antecedentes personales de importancia y con antecedentes familiares de HTA paterna y adenoma hipofisario materno, es traída a la consulta por su madre que se encontraba preocupada porque su hija no había comenzado a menstruar. Refería su telarca a los 12 años y no había iniciado relaciones sexuales. En el examen físico no se observaban dismorfias ni alteraciones esqueléticas, normotensa, con peso y talla en percentilo 10. Mamas con desarrollo grado 5 de Tanner, indoloras, no secretantes, sin nódulos dominantes. **Vello pubiano ralo y escaso.** Vulva sin lesiones macroscópicas e himen redundante. Se coloca hisopo en introito vaginal no lográndose penetrar más de 0,5 cm. Se solicita ecografía abdominal y ginecológica que informa: útero y ovarios no identificables, Douglas libre, riñón derecho pélvico retrovesical de 102 x 47 mm y riñón izquierdo que impresiona hipoplásico. Se solicita RMN de abdomen y pelvis en la cual **no se observa útero ni tercio superior ni medio de la vagina ni ovarios**, riñón ectópico derecho. El centellograma renal informa parénquima funcionante en región pélvica supravesical que puede corresponder a un riñón discoide o derecho pélvico. Se interconsulta con endocrinología para descartar posible Síndrome Insensibilidad Completa a Andrógenos (SICA). **Con cariotipo 46 XX 1qh+** y perfil hormonal correspondiente a valores femeninos puberales normales se descarta esta posibilidad y se ratifica el diagnóstico **SMRKH de tipo B.** Luego de realizar un adecuado tratamiento psicoterapéutico, se realiza la cirugía reconstructiva, en la cual se localizan los ovarios por detrás del riñón ectópico pélvico. La adolescente continúa bajo seguimiento integral.

## Discusión

La amenorrea puede ser fisiológica o una la manifestación de múltiples etiologías. Se define como amenorrea primaria a la ausencia de menarquia a los 16 años o si transcurren más de 5 años entre la telarca y la menarca o si se ha presentado desarrollo puberal grado 5 de Tanner por más de un año y no ha ocurrido la menarca. La incidencia de amenorrea primaria es menor al 1 % y puede ser causada por una variedad de desórdenes: congénitos, adquiridos, endó-

<sup>1</sup>Jefa de Residentes Salud Integral del Adolescente HGNPE, Sección Adolescencia HGNPE

<sup>2</sup> Médica de Planta, Sección de Adolescencia HGNPE

<sup>3</sup> Médica de Planta, Sección de Adolescencia HGNPE

<sup>4</sup>Médica de Planta, Sección de Endocrinología HGNPE

<sup>5</sup>Psicóloga de Planta, Sección de Adolescencia HGNPE

<sup>6</sup>Jefe de Sección de Adolescencia HGNPE

**Dirección Postal:** Jimena Tello. Sección Adolescencia del Hospital General de Niños Pedro de Elizalde. Montes de oca 40 (1270) CABA. E-mail: Jimena\_tello@hotmail.com

TABLA N°1

Clasificación de Mashchak de las Amenorreas

Tabla 1- Clasificación de Mashchak de las Amenorreas		
I	Mamas ausentes Útero presente	Síndrome de Kallmann Síndrome de Prader-Labhart-Willi Síndrome Laurence-Moon-Biedl Hipotiroidismo prepuberal <b>Síndrome de Turner</b> Síndrome de Noonan <b>Disgenesia gonadal</b> Deficiencia de 17-hidroxilasa con cariotipo 46,XX
II	Mamas presentes Útero ausente	<b>Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser</b> <b>Síndrome de Insensibilidad Completa a los Andrógenos</b>
III (- Frecuente)	Mamas ausentes Útero ausente	Deficiencia de 17,20 desmolasa <b>Agonadismo: síndrome del testículo fantasma</b> Deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa con cariotipo XY Síndrome de Frasier
IV (+ Frecuente)	Mamas presentes Útero presente	Disfunción hipotalámica-hipofisaria-gonadal <b>Obstrucción del tracto de salida: himen imperforado</b>

crinos y anatómicos. Clínicamente la presencia o ausencia de útero y/o de un fenotipo femenino permite clasificarla en cuatro categorías. (Tabla 1) La ausencia uterina y un fenotipo femenino obliga a realizar un diagnóstico diferencial entre el SICA y SMRKH<sup>2</sup> **El SICA o síndrome de feminización testicular** es la tercera causa de amenorrea primaria. Su frecuencia oscila alrededor de 1/20.000 a 1/60.000 nacimientos. Se caracteriza por la presencia de fenotipo femenino asociado a un cariotipo masculino normal 46 XY, causado por mutaciones del gen RA localizado en la región q11-126 del cromosoma X que codifica el receptor intracelular de andrógenos. Estas mutaciones son responsables de impedir el desarrollo de las estructuras derivadas del conducto de Wolff, debido a la falta de inducción ejercida por los andrógenos; mientras se produce la inhibición de las estructuras derivadas del conducto de Müller por la presencia de la hormona antimülleriana (AMH) sintetizada por las células de Sertoli después de la diferenciación testicular. Clínicamente presenta un fenotipo femenino, con una vagina corta y ciega (derivada del seno urogenital) y ausencia de útero, trompas de Falopio y ovarios. Las mamas presentan un desarrollo normal y se destaca la ausencia de vello púbico y axilar. Los testículos presentan desa-

FIGURA N°1

Hisopo en introito vagina: penetración menor a 0,5 cm



rollo normal, pero habitualmente se encuentran en el abdomen o anillo inguinal. Hay producción normal de testosterona con niveles que se encuentran en rangos masculinos, aumento de LH con FSH normal y conversión periférica de androstenediona y testos-



terona a estrona y estradiol. Podemos distinguirlo de la disgenesia gonadal completa XY (Síndrome de Swyer) porque éste se caracteriza por la presencia de genitales internos y externos femeninos normales pero infantiles, bandas fibrosas en lugar de gónadas, ausencia de desarrollo sexual secundario y la consecuente amenorrea primaria. El estudio cromosómico y genético es crucial para el diagnóstico diferencial entre el SMRKH y el SICA. Los niveles hormonales de testosterona también nos pueden ayudar en el diagnóstico diferencial, ya que en SMRKH los niveles de testosterona son normales<sup>3</sup>.

El **SMRKH** tiene una incidencia de 1:5.000 con rango de 1 en 4,000 a 10,000 mujeres nacidas vivas. Es una anomalía congénita que se caracteriza por la agenesia de los derivados del conducto de Müller que puede variar desde la total ausencia de útero y vagina hasta la presencia de remanentes uterinos con o sin tejido endometrial y del tercio inferior de la vagina, que puede consistir en simplemente una pequeña depresión entre los labios, o tener una longitud de hasta 5 a 6 cm. Las mujeres que lo padecen tienen un cariotipo 46 XX, ovarios, vello axilar, púbico y desarrollo mamario normales. Su etiología es poligénica y multifactorial en la que se altera el desarrollo mülleriano entre la 4ª y la 12ª semanas de gestación. Existen dos formas clínicas: **la típica o Tipo A**, caracterizada por ausencia de vagina, remanentes uterinos simétricos, trompas y ovarios normales y **la atípica o Tipo B**, en la que los esbozos uterinos son asimétricos o están ausentes, con hipoplasia o aplasia de una o ambas trompas y asociación con anomalías renales, esqueléticas, auditivas y, rara vez,

cardíacas. La edad promedio al diagnóstico es de 15 a 18 años. Es importante realizar un examen ginecológico cuidadoso en todas las niñas desde el momento del nacimiento, sin embargo debido a la variabilidad en la longitud del canal vaginal, un examen físico en apariencia normal no descarta por completo el diagnóstico. El tratamiento debe ser abordado por un equipo multidisciplinario con experiencia en este tipo de patología, ya que el diagnóstico de ausencia de útero y vagina genera un gran impacto psicológico para la adolescente y sus padres por la repercusión en la sexualidad y maternidad futura. Es aconsejable un tratamiento psicoterapéutico antes de proceder a la plástica de vagina. La cooperación de la paciente, así como su estado mental, son vitales para el éxito de la creación de una vagina funcional. El momento preciso de la corrección anatómica, bien sea quirúrgico o no quirúrgico, es puramente electivo. El mayor reto es pedirle a la paciente que utilice un dilatador vaginal.

Presentan ciclos ovulatorios normales por lo que la reproducción asistida, mediante estimulación ovárica, aspiración de ovocitos y útero subrogado es factible<sup>4,5,6</sup>.

### Conclusión

Ante una adolescente con amenorrea primaria y fenotipo femenino normal es fundamental tener en cuenta el diagnóstico de SMRKH, cuyo abordaje integral es imprescindible no sólo por complejidad del tratamiento de las distintas alteraciones orgánicas sino también por la repercusión emocional y psíquica que representan las mismas en la esfera sexual y maternidad futura de la joven.

## Bibliografía

1. Aesculapian Society of London. Lancet 1895; 2: 1169.
2. Thomas J McGarrity, MD, Christopher me Amos, PhD, Marsha L Frazier, PhD, y Chongjuan Wei, PhD. 2. National Center for Biotechnology Information. Online Mendelian Inheritance in Man. Available <http://ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db-OMIM>.
3. Cervantes R, Ocampo LC, Zarate F, Mata N et al. Síndrome de Peutz-Jeghers. RevGastroenterolMex 2003; 68: 266-270.
4. Bardeesy N, Sinha M, Hezel AF, et al. Loss of the LKB1 tumor suppressor provokes intestinal polyposis but resistance to transformation. Nature 2002;419: 162-167.
5. John Ospina Nieto,1 Álvaro Pío Quintero.Rev Col Gastroenterol / 24 (2) 2009.
6. Rev Med Hosp Gen Mex 2005; 68 (2): 99-105) 1999 ; 230 (suppl):64-70.