

SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER: A PROPÓSITO DE UN CASO DE AMENORREA PRIMARIA

MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER SYNDROME: A CASE REPORT OF PRIMARY AMENORRHEA

Catalina Castro Lastarria(1), Macarena Beatriz Montero Vargas(2), Carmen Paz Cuadra Lago(2), Francisca Alejandra Moncada Riquelme(2), Francisco Belmar Navarrete(3)

(1) Interno de Medicina, Universidad Finis Terrae, Santiago, Chile.

(2) Interno de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

(3) Médico Ginecólogo, Becado Oncología Ginecológica, UC Christus Marcoleta, Santiago, Chile.

Correspondencia: ccastrol@uft.edu

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es la agenesia mülleriana que lleva a un desarrollo uterino variable y ausencia congénita de la vagina. Tiene baja incidencia y la etiología es desconocida. La finalidad del siguiente caso es describir la clínica de este síndrome y su relación con la amenorrea primaria. **PRESENTACIÓN DEL CASO:** Paciente nuligesta de 16 años, estudiada por amenorrea primaria destaca agenesia de cuello y tercio superior de vagina. Consulta por algia pélvica aguda. Al examen físico destaca útero hasta nivel umbilical, tenso y sensible a la palpación. RM de pelvis muestra útero aumentado de tamaño y hematometra. Se realiza drenaje por vía laparoscópica de hematometra secundaria a síndrome Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Como hallazgo intraoperatorio destaca ausencia de cuello uterino y endometriosis ovárica. La paciente evoluciona favorablemente. **DISCUSIÓN:** Este reporte de caso busca concientizar sobre las malformaciones müllerianas dado su baja incidencia, con el fin de poder establecer un correcto diagnóstico y manejo, evitar complicaciones y ayudar en el futuro reproductivo y vida sexual de la mujer afectada.

PALABRAS CLAVE: disgenesia gonadal, hematometra, amenorrea, dolor pélvico.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome is a müllerian agenesis that leads to variable uterine development and congenital absence of the vagina. It has a low incidence, and the etiology is unknown. The following case aims to describe the clinic of a patient with this syndrome and its relationship with primary amenorrhea. **CASE PRESENTATION:** Nulligravid patient of 16 years old, studied for primary amenorrhea, highlights agenesis of the cervix and upper third of the vagina. She consults for acute pelvic pain. Physical examination shows the uterus up to the umbilical level, tense and sensitive to palpation. Pelvic magnetic resonance shows an enlarged uterus and hematometra. The gynecologist laparoscopically drained the hematometra secondary to Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. Intraoperative findings include the absence of a cervix and ovarian endometriosis. The patient evolves favorably. **DISCUSSION:** This case report seeks to raise awareness of müllerian malformations, given their low incidence, to establish a correct diagnosis and management, avoid complications and help in the reproductive future and sexual life of the affected woman.

KEYWORDS: gonadal dysgenesis, hematometra, amenorrhea, pelvic pain.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) es la agenesia o hipoplasia mülleriana caracterizado por un desarrollo uterino variable y a la ausencia congénita de la vagina. El útero resultante puede estar formado por hemiúteros laterales o cuernos uterinos, útero de línea media sin cuello uterino o, lo más frecuente, que no se desarrolle útero¹. La etiología de este síndrome es desconocida y tiene una incidencia de 1 por cada 5000 mujeres². Se debe considerar dentro de los diagnósticos diferenciales de amenorrea primaria, cuya incidencia suele ser menor del 0,1%³.

Las pacientes con síndrome MRKH siempre poseen un cariotipo y un fenotipo femenino con aparición de características sexuales secundarias, dado que el tejido ovárico se desarrolla y funciona de manera normal³. Si bien un 7 a 10% de estas pacientes tienen un tejido endometrial funcional, no presentan menarquía, dado la alteración en el tracto de salida. Además, mantienen un perfil hormonal gonadal (FSH, LH y 17B estradiol) dentro de valores normales, a diferencia de otras causas de amenorrea primaria como la insensibilidad a los andrógenos⁴.

Por lo tanto, se suele sospechar en la adolescencia por amenorrea primaria, definida como la ausencia de menarquía a los 15 años con desarrollo de características sexuales secundarias⁵. El diagnóstico se realiza a través de una resonancia magnética (RM)¹. Sin embargo, otros autores describen que el gold standard para el diagnóstico es la histeroscopia en combinación con laparoscopia, permitiendo evaluar el contorno uterino y cavidad endometrial⁶. Es relevante además determinar si hay complicaciones secundarias, como hematocolpo (acumulación de sangre en vagina) y/o hematometra (acumulación de sangre en cavidad uterina), debido a que pueden producir manifestaciones clínicas como algia pélvica¹.

El objetivo del siguiente caso es describir las manifestaciones clínicas de una paciente con síndrome MRKH y su relación con la amenorrea primaria. Debido a que es relevante tener

una alta sospecha para esta patología, con tal de llegar a un diagnóstico certero y un adecuado manejo. Dirigiendo el tratamiento hacia el manejo sintomático, ayudar a lograr la fertilidad (si lo desea) y prevenir las complicaciones de la enfermedad⁵.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente nuligesta de 16 años con adecuado desarrollo de caracteres sexuales secundarios, y con antecedentes de amenorrea primaria y algia pélvica cíclica. Se estudia con RM que destaca agenesia de cuello uterino (Figura 1) y de tercio superior de vagina, además de hematometra. En este contexto se maneja con desogestrel para disminuir el dolor pélvico.

Consulta en servicio de urgencia por algia pélvica aguda, que inicia tras haber olvidado tomar algunas pastillas anticonceptivas. Al examen físico destaca un útero hasta nivel umbilical, tenso y sensible a la palpación. Se realiza RM de pelvis que muestra útero aumentado de tamaño (147 mm en diámetro longitudinal mayor) con acumulación de líquido (Figura 2), que impresiona ser una hematometra secundaria a síndrome MRKH, por lo que se deriva a ginecología.

Se realiza drenaje de hematometra por vía laparoscópica, obteniéndose cerca de 600 cc, sin complicaciones durante el procedimiento. Como hallazgo intraoperatorio destaca una vagina de largo normal (6 a 7 cm aproximadamente), ausencia de cuello uterino, endometriosis superficial y doble sistema ureteral derecho. En el postoperatorio la paciente evoluciona favorablemente, en condiciones de alta con indicaciones de Agonistas de GnRH e implante subdérmico de depósito de progestina, para mantener amenorrea, y RM de control para una posterior cirugía de reconstrucción vaginal.

DISCUSIÓN

El síndrome de MRKH es una anomalía congénita rara del tracto genital femenino, caracterizada por agenesia uterina y de la vagina en grados variables por un fallo en el desarrollo embrionario de los conductos paramesonéfricos⁶.

Constituye una malformación mayor, por lo cual desde el inicio del estudio es fundamental la búsqueda de malformaciones asociadas⁷. Se asocia hasta en un 50% a malformaciones en otros sistemas incluyendo anomalías renales (40% de los casos), anomalías esqueléticas (20-25% de los casos), afectaciones auditivas (10%) y ocasionalmente defectos cardíacos⁸. Lo anterior influye tanto en el pronóstico como en el manejo de la patología. Se debe sospechar en mujeres con amenorrea primaria con desarrollo de caracteres sexuales secundarios.

La amenorrea primaria es una entidad clínica cuyo enfrentamiento inicial depende de la presencia o ausencia de caracteres sexuales secundarios. En caso de que no existan, el enfrentamiento inicial se realiza a través de exámenes hormonales con el propósito de diferenciar trastornos hipergonadotropos de hipogonadotropos. Por el contrario, en caso de que sí existan caracteres sexuales, el estudio se basa principalmente en imágenes. A su vez, la presentación clínica nos puede orientar en el diagnóstico diferencial⁶. En el presente caso, la paciente presentaba adecuado desarrollo mamario, algia pélvica cíclica y amenorrea primarias, que en conjunto con el hallazgo de disgenesia cervical y del tercio superior de la vagina con hematometra orientan al diagnóstico de síndrome MRKH.

En cuanto al abordaje de esta patología, se manejó inicialmente con supresión hormonal con pastillas anticonceptivas de manera transitoria dado a que el manejo definitivo es quirúrgico. El objetivo de esto es generar amenorrea para confirmar diagnóstico, esperar a que la paciente esté suficientemente madura o convencida de la decisión quirúrgica, o realizar dilatación vaginal⁶.

El diagnóstico de MRKH suele estar retrasado por su baja prevalencia y porque la mayoría de estas pacientes presentan desarrollo normal de caracteres sexuales secundarios, dado que poseen estrógenos provenientes de sus ovarios³. Usualmente se realiza luego de los 16 años por amenorrea³. Además, es una condición con una alta carga emocional, las mujeres con MRKH sufren de ansiedad extrema al ser informadas

sobre la ausencia de útero y vagina⁴. Es por esto, que resulta relevante el reporte de casos para concientizar sobre la agenesia mülleriana como diagnóstico diferencial de amenorrea y algia pélvica en jóvenes, sobre todo si hay desarrollo de caracteres sexuales secundarios. Por otro lado, ante la sospecha el médico debe descartar anomalías estructurales o funcionales asociadas, las cuales pueden representar comorbilidades significativas⁷. Una vez excluidas estas malformaciones, es posible establecer un diagnóstico certero y planificar un manejo adecuado, prevenir complicaciones y ayudar en el futuro reproductivo y vida sexual de la mujer afectada⁷.

REFERENCIAS

- 1 Laufer MR, DeCherney AH. Congenital uterine anomalies: overview. UpToDate [Internet]. Febrero de 2025. [citado el 25 de marzo de 2025]. En: Barbieri RL, Lee SI, editores de sección. Waltham (MA): UpToDate Inc. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-uterine-anomalies-overview#H3559027668>.
- 2 Laufer MR. Congenital anomalies of the hymen and vagina. UpToDate [Internet]. Octubre de 2024 [citado el 25 de marzo de 2025]. En: Barbieri RL, editor de sección. Waltham (MA): UpToDate Inc. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/congenital-anomalies-of-the-hymen-and-vagina?sectionName=Vaginal%20agenesis%20%28Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser%20syndrome%29&topicRef=5418&anchor=H23&source=see_link#H23
- 3 Mejía de Beldjenna L, Rojas J, Suárez Ayala DV, Astudillo R, Mejía M. Caracterización de niñas con síndrome de Mayer Von Rokitansky-Küster-Hauser. [Internet]. Rev Esp Endocrinol Pediatr. Junio de 2015;6(2):12-8. Disponible en: <https://doi.org/10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2015.Jun.281>
- 4 Izquierdo A, Montealegre S. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (SMRKH): presentación de dos casos clínicos y revisión de la literatura. Revista Colombiana de Endocrinología, Diabetes y Metabolismo [Internet]. Mayo de 2016 [citado el 10 de mayo de 2025];3(2):48-52. Disponible en: <https://doi.org/10.53853/encr.3.2.32>
- 5 Welt CK, Barbieri RL. Evaluation and management of primary amenorrhea. UpToDate [Internet]. Octubre de 2024 [citado el 3 de abril de 2025]. Waltham (MA): UpToDate Inc. Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/evaluation-and-management-of-primary-amenorrhea?search=amenorrea%20primaria&source=search_result&selectedTitle=1%7E44&usage_type=default&display_rank=1

- 6 Zamboni M, Pomés C, Celle CF, Rivera C. Malformaciones müllerianas: actualización y revisión a propósito de casos clínicos, 2022. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. Junio de 2023. [citado el 10 de mayo de 2025];88(4):237-247. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/RECHOG.23000022>
- 7 Fontana L, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, Miozzo M. Genetics of Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser (MRKH) syndrome. Clin Genet [Internet]. Noviembre de 2016 [citado el 23 de septiembre de 2025];91(2):233-46. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/cge.12883>
- 8 Morcel K. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Orphanet. [Internet]. Última actualización en enero del 2015. [citado el 15 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/3109>

DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS Y FINANCIAMIENTO

Los autores declaran no percibir financiamiento externo ni poseer conflictos de interés para la realización de este trabajo. El presente es publicado conforme a la normativa Ética Internacional y Nacional.

AGRADECIMIENTOS

Como equipo de trabajo, queremos agradecer al Dr. Francisco Belmar por su ayuda a lo largo de este trabajo; tanto por su colaboración, como con las correcciones necesarias.

Citar como: Castro Lastarria, C., Montero Vargas, M. ., Cuadra Lago, C., Mondaca Riquelme, F. ., & Belmar Navarrete, F. . Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: a propósito de un caso de amenorrea primaria. Revista Chilena De Estudiantes De Medicina, 15(1), 23–27. <https://doi.org/10.5354/0718-672X.2025.78931>

© 2025 Autores(s). Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia de Atribución de Creative Commons (CC-BY-NC4.0), que permite al usuario copiar, distribuir y transmitir el trabajo siempre que se acrediten el autor o autores originales y la fuente.

ANEXOS

1. FIGURAS

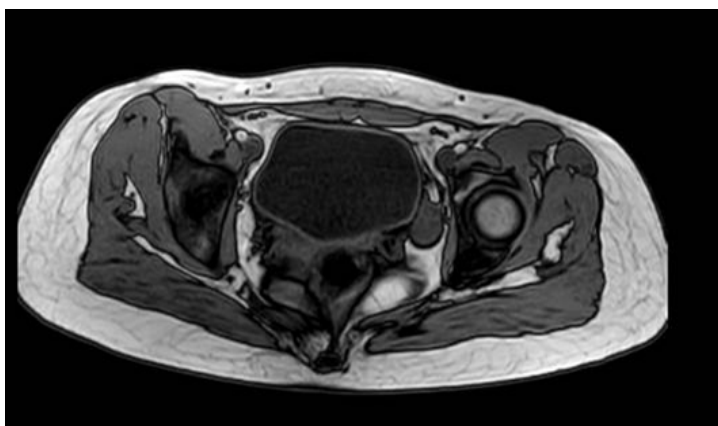


Figura 1. RM de pelvis femenina sin cuello uterino (flecha indica zona en la que debiera observarse).



Figura 2. RM de pelvis femenina, se observa cavidad uterina distendida con acumulación de líquido hiperintenso (flecha).