

REPORTE DE CASO

Síndrome de Mayer-von Rokitansky-Küster-Hauser

GABRIEL ANDRÉS BARBOSA RAMÍREZ¹, LUIS JORGE LOMBANA², LEILA QUINTERO³

Resumen

Introducción: el síndrome de Mayer-von Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) ocurre aproximadamente en una de cada cinco mil mujeres nacidas vivas y es la causa más común de ausencia congénita de vagina. **Método:** se presentan dos casos manejados quirúrgicamente mediante corrección abdominoperineal con interposición de intestino, en conjunto por las especialidades de Ginecología Pediátrica y de la Adolescencia y Cirugía de Colon y Recto en el Hospital de San Ignacio. Dados los hallazgos clínicos y paraclínicos, se consideró que la mejor opción terapéutica para las pacientes era la realización de la neovagina mediante el uso de colon sigmoide, ya que estas pacientes no presentaban ningún grado de canal vaginal que fuera dilatable. **Conclusión:** las opciones quirúrgicas en pacientes con agenesia vaginal son uno de los mejores tipos de tratamiento existentes para ofrecerles a estas pacientes. Entre estas, la creación de una vagina con colon sigmoides es una técnica quirúrgica con excelentes resultados y relativamente pocas complicaciones que ha demostrado una adecuada aceptación por parte de las pacientes.

Palabras clave: conductos de Müller, enfermedades de los genitales femeninos, cirugía colorrectal.

Title: The Mayer-von Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome

Abstract

Introduction: The Mayer-von Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome happens in approximately one of 5000 women born alive and is the commonest cause of congenital absence of the vagina. **Method:** We present two cases handled surgically by means of abdomino-perineal correction with intestine interposition, performed by the specialties of Pediatric Gynecology and Coloproctology in the Hospital

1 Médico ginecoobstetra y ginecólogo infanto-juvenil. Profesor, de la Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.

2 Médico cirujano de colon y recto. Profesor de la Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.

3 Médica ginecoobstetra, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.

Recibido: 30/01/2012.

Revisado: 02/02/2012.

Aceptado: 04/02/2013

San Ignacio. Given the clinical and paraclinical findings, the creation of a neovagina it was considered the best therapeutic option for our patients, using a segment of sigmoid colon, since these patients did not have any degree of vaginal tube that could be dilatable. **Conclusions:** The surgical approach in vaginal agenesis is one of the best types of treatments which we have to offer to these patients, among these the sigmoid neovagina is a technique with excellent results and relatively few complications, which has demonstrated to be adequately accepted by patients.

Key words: Mullerian ducts, genital diseases, female, colorectal surgery.

Introducción

El síndrome de Mayer-von Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) ocurre aproximadamente en una de cada cinco mil nacidas vivas y es la causa más común de ausencia de vagina. La patología incluye desde la ausencia total de útero y vagina hasta la presencia de remanentes müllerianos de estas estructuras. Los ovarios se encuentran normales [1,2].

El MRKH puede ser aislado (tipo I), pero es más frecuente asociado con defectos renales, vertebrales y, con menor frecuencia, alteraciones auditivas y cardíacas (tipo II o asociación MURCS: aplasia de Müller, aplasia renal y displasia cervicotorácica) [1].

El primer signo es la amenorrea primaria en mujeres jóvenes, quienes se presentan con desarrollo normal de

caracteres sexuales femeninos, genitales externos normales, con una función ovárica normal y cariotipo 46 XX sin anomalías cromosómicas visibles [1-3].

Este síndrome se ha considerado una anomalía esporádica; sin embargo, se ha visto un incremento en el número de casos familiares, lo que hace sospechar una hipótesis de causa genética [1]. En los casos familiares, el síndrome parece ser transmitido de manera autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresión variable, aunque la etiología de este síndrome no es clara [2].

Presentamos dos casos manejados en conjunto por las especialidades de Ginecología Pediátrica y de la Adolescencia y Cirugía de Colon y Recto en el Hospital de San Ignacio, que es un hospital universitario de cuarto nivel, de Bogotá, Colombia, y que atiende a una amplia población de pacientes de régimen contributivo del centro y sur de la ciudad, principalmente.

Caso clínico 1

Este caso corresponde a una mujer de 38 años de edad, quien consulta por un cuadro de amenorrea primaria. A su ingreso al hospital se le diagnostica síndrome MRKH y se encuentra que es candidata para la realización de una neovaginoplastia, mediante la interposición de colon sigmoide.

Entre sus antecedentes de importancia se evidencia un desarrollo puberal dentro de límites normales, con presencia de amenorrea primaria. No hay antecedentes familiares relevantes.

En el examen físico se evidencia desarrollo del vello púbico normal, con labios mayores y menores normales, e introito con un diámetro anteroposterior corto. La uretra se encuentra centralizada en el introito, y posee una hendidura vaginal ciega y muy poco profunda (figura 1).



Figura 1. Genitales externos con uretra centralizada, rafe perineal corto e introito con diámetro A-P corto

Se diagnostica como síndrome de MRKH. Se le realiza una ecografía pélvica que confirma ausencia de útero con ovarios de características normales. La resonancia nuclear magnética confirma los mismos hallazgos con presencia de un riñón único.

Teniendo en cuenta la edad de la paciente y la ausencia total del canal vaginal, se considera candidata para la realización de una neovaginoplastia con

interposición de colon sigmoide en tres tiempos así:

Primer tiempo quirúrgico: en posición genupectoral se realiza una disección sagital posterior prerrectal, que crea un trayecto desde el periné hasta el fondo de saco de Douglas, con colocación de una guía en este lugar (figuras 2 y 3).



Figura 2. Trayecto desde el periné hasta el fondo del saco de Douglas



Figura 3. Colocación de una guía hasta fondo de saco posterior

Segundo tiempo quirúrgico: en decúbito supino, mediante laparotomía mediana infraumbilical, se identifica el segmento de colon sigmoide para interponer (figura 4).



Figura 4. Colon sigmoide

Luego se identifica la arteria mesentérica inferior que se va a preservar, se secciona el colon sigmoide con sutura mecánica Contour (figura 5) y se esqueletiza la arteria mesentérica inferior (figura 6).



Figura 5. Sección del colon sigmoide con sutura mecánica

Se realiza una anastomosis término-lateral con sutura mecánica circular 29, y se logra el descenso del colon sigmoide mediante una tracción con la guía previamente ubicada hasta su nuevo sitio de implantación en el periné.



Figura 6. Colon sigmoide con arteria mesentérica preservada y adecuada vasculatura

Tercera etapa quirúrgica: se fija la mucosa del sigmoide al introito vaginal con puntos separados (figura 7).



Figura 7. Fijación de la mucosa del sigmoide al introito vaginal

La paciente evoluciona satisfactoriamente en el postoperatorio. Se inicia de manera ambulatoria un tratamiento con dilatadores vaginales. Ella inicia su vida sexual al mes de la cirugía, y actualmente tiene una vida sexual activa satisfactoria.

Caso clínico 2

Este caso corresponde a una adulta joven de 24 años de edad con cuadro de amenorrea primaria con diagnóstico de agenesia gonadal y síndrome de Rokitansky, con cariotipo 46 XX. La tomografía axial computarizada (TAC) abdominopélvica muestra agenesia de útero con presencia de un quiste renal derecho. Sin otros antecedentes relevantes, en el examen físico se evidencian genitales externos de aspecto usual, sin clitoromegalia, introito con un diámetro A-P disminuido, uretra centralizada y el canal vaginal reemplazado por una pequeña hendidura ciega.

Por la edad de la paciente y los hallazgos en el examen físico y su deseo de iniciar vida sexual, se considera que es candidata para una neovaginoplastia con interposición de colon sigmoide. Se realizan estudios paraclínicos imagenológicos que no evidencian otras malformaciones asociadas. Se lleva a un procedimiento quirúrgico de igual manera que el caso anterior.

La paciente presenta una buena evolución postoperatoria, y se inicia manejo

con dilataciones vaginales con resultados favorables, y una vez completada la recuperación inicia una vida sexual con coito vaginal satisfactorio.

Discusión

El tratamiento de la agenesia vaginal en las pacientes con MRKH consiste en la creación de una nueva vagina, lo cual ofrece a la paciente la posibilidad de un desarrollo adecuado de su vida sexual. En el momento del diagnóstico de este síndrome, la paciente puede presentar ansiedad y estrés psicosocial intensos. De manera prioritaria, es recomendado un apoyo psicológico tanto para la paciente como para su familia. Este apoyo que se le brinde también tendrá como resultado influir sobre su decisión respecto a su deseo de someterse o no a la creación de una nueva vagina [2,4,5].

La creación de una nueva vagina es ofrecida una vez la paciente se encuentre lista para el inicio de su vida sexual y se encuentre emocionalmente madura para permitirse una adherencia adecuada al tratamiento, que depende de cada caso en particular, de sus necesidades y de su motivación [1,2,5].

La creación no quirúrgica de una vagina es una opción para las pacientes con este diagnóstico [5]. Debemos tener en cuenta la edad y el estado psicológico de la paciente, dado el estilo de tratamiento que se le va a proponer.

El procedimiento quirúrgico común es el uso de dilatadores de Frank, con los cuales se busca, por medio de dilataciones vaginales progresivas, la creación de una neovagina, mediante el incremento progresivo de la longitud y el diámetro de aquellos [6]. Deben ser usados, por lo menos, veinte minutos al día y el tratamiento puede durar desde semanas hasta meses.

La tasa de éxito varía desde un 78% a un 92%, y sus complicaciones son infrecuentes. El éxito depende de la adecuada adherencia y motivación por parte de la paciente y no es recomendado en infantes [1,3]. Las técnicas más frecuentemente usadas son:

- Cirugía de Abbe-McIndoe: se crea un espacio entre el recto y la vejiga, se recubre con injerto de piel y posteriormente se continúa con uso de dilatadores vaginales [3,4].
- Cirugía de Vecchiatti: creación de una neovagina con dilatación y tracción hacia el abdomen con suturas colocadas en retroperitoneo por laparotomía o laparoscopia [7].
- Colpoplastia sigmoidea: creación de una neovagina con el uso de diez a dieciocho centímetros de colon sigmoide. Es un procedimiento que otorga a la paciente excelentes resultados con una adecuada vida sexual posterior; pero el procedimiento es mayor [3,4].

- Procedimiento de Williams: creación de una neovagina a partir de la mucosa y la piel del mismo periné [8].

Dados los hallazgos clínicos y paraclínicos, se consideró que la mejor opción terapéutica para nuestras pacientes era la realización de la neovagina, mediante el uso de colon sigmoide, ya que estas pacientes no presentaban ningún grado de canal vaginal que fuera dilatable, y debido a que después de una exhaustiva evaluación tanto física como psicológica, y luego de presentarles las distintas opciones, con expectativas y potencial de complicaciones realistas, este fue también su deseo.

La creación de una vagina con uso de segmento intestinal fue descrita inicialmente por Baldwin, en 1907, quien usó íleon para la formación de la vagina. Wallace empleó este principio con colon sigmoide, en 1911, y fue popularizada por Pratt, en 1960. Sus beneficios son importantes, entre esos el no uso de dilatadores o lubricantes, la vagina puede crecer con el infante y tiene un bajo riesgo de estenosis [4].

La tasa de complicaciones es de aproximadamente un 35%, y la tasa de reoperación, de un 4% [4]. El uso de colon sigmoide tiene sus ventajas:

- Presenta lubricación propia.

- Producción de moco es menor que en el intestino delgado.
- Puede crecer con la infante al crear la neovagina antes de la pubertad.
- Hay un mínimo riesgo de estenosis.
- Es cerca al periné.
- Su pedículo vascular puede ser fácilmente movilizado.
- No requiere el uso de dilatadores en la mayoría de casos.
- Estéticamente encontramos buenos resultados [5].

Pueden presentarse complicaciones crónicas, entre ellas colitis ulcerativa, diverticulitis, neoplasias, entre otros [2-4]. En el Sanjay Gandhi Post Graduate Institute of Medical Sciences, Lucknow, India, se realizó un estudio con catorce pacientes con MRKH, tratadas mediante este procedimiento. La edad media era de 16,8 años (13 a 22 años), con seguimiento de 4,1 años. No se evidenció ningún caso de mortalidad y la morbilidad fue mínima, sin presencia o desarrollo de estenosis de la neovagina. Los resultados estéticos y su desarrollo psicosexual posterior fueron satisfactorios [3,4].

Conclusión

Las pacientes con diagnóstico de síndrome de MRKH deben ser profundamente estudiadas y multidisciplinariamente

evaluadas. Además, se les debe brindar todo el apoyo posible, tanto médico como psicológico, para poder así garantizarles la más óptima respuesta al tratamiento, todo esto fundamentado en un equipo multidisciplinario preferiblemente motivado y con experiencia en el manejo de los trastornos del desarrollo sexual.

Las opciones quirúrgicas en pacientes con agenesia vaginal son uno de los mejores tipos de tratamiento que tenemos para ofrecerles, y entre estas la creación de una vagina con colon sigmoide es una técnica quirúrgica con excelentes resultados y relativamente pocas complicaciones, que ha demostrado una adecuada aceptación por parte de las pacientes [3,4].

Referencias

1. Morcel K, Camborieux L, Huerrier D. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: review. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2:13.
2. Sultan C, Biason-Lauber A, Philibert P. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: recent clinical and genetic findings. *Gynecol Endocrinol.* 2009;25(1):8-11.
3. Rajimwale A, Furness PD 3rd, Brant WO, Koyle MA. Vaginal construction using sigmoid colon in children and young adults. *BJU Int.* 2004 Jul;94(1):115-9.
4. Kapoor R, Kumar Sharma D, Jeet Sing K, Suri A, Singh P, Chaudhary H. Sigmoid vaginoplasty: long-term results. *Urology.* 2006;67(6):1212-5.

5. Barbosa G, Varela-Guzmán M. Adolescente con síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: la importancia de un manejo integral multidisciplinario. *Rev Colomb Obstet Ginecol.* 2006;57(4): 305-11.
6. Frank RT. The formation of an artificial vagina without operation. *Am J Obstet Gynecol* 1938;35:1054-5.
7. Vecchiatti G. Neovagina nella sindrome di Rokitansky-Ku"ster-Hauser. *Annu Ostet Gynecol.* 1965;11:131-47.
8. Creatsas G, Deligeoroglou E, Christopoulos P. Creation of a neovagina after Creatsas modification of Williams vaginoplasty for the treatment of 200 patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril.* 2001 Nov;76(5):1036-40.

Correspondencia

Gabriel Andrés Barbosa Ramírez
g.barbosa@javeriana.edu.co