

## SÍNDROME DE ROKITANSKY. Presentación de un caso.

Víctor Jesús Tamayo Chang<sup>1</sup>, Elayne Esther Santana Hernández<sup>2</sup>, María Caridad Osorio Mora<sup>3</sup>, Gloria Elena Fernández Pérez<sup>4</sup>.

### Resumen

El síndrome de Rokitansky-Küster-Hauser o agenesia vaginal es un cuadro clínico malformativo debido a trastornos severos en el desarrollo de los conductos de Müller consistente en amenorrea primaria en pacientes fenotípicamente femeninas, con ausencia de vagina y útero, pero con ovarios funcionantes. Se acompaña de malformaciones esqueléticas, renales y de hernia inguinal, el diagnóstico se hace por lo general antes de los 20 años, por la amenorrea primaria y la incapacidad de penetración vaginal, los estudios complementarios que ayudan al diagnóstico son la ultrasonografía ginecológica-abdominal y transrectal. Desde el punto de vista terapéutico la paciente deberá ser atendida por un equipo multidisciplinario que contará además del médico general con el ginecólogo, urólogo, psicólogo, cirujano y por supuesto si es necesario el pediatra. Se corrige esta malformación con mejores resultados por técnicas incruentas o de dilatación, obteniendo una neovagina de unos 8-10 cm., con buena distensibilidad y calibre, así como lubricable. Se pueden realizar técnicas quirúrgicas para el tratamiento, que consisten generalmente en labrar un canal. Se hizo revisión de la literatura médica sobre el tema y se confirmó el diagnóstico de la afección, posibilitando el asesoramiento genético.

### Abstract

The syndrome of Rokitansky Küster Hauser or vaginal infertility is a clinical picture malformativo due to severe upsets in the development of Müller's conduits consisting of primary amenorrhoea in patient fenotípica feminine, with absence of vagina and uterus, but with ovaries funcionantes. Inguinal is accompanied of skeletal, renal and hernia malformations, the diagnosis is done in general before 20 years, for primary amenorrhoea and the incapacity of vaginal penetration, the complementary studies that help the diagnosis are the gynaecological abdominal and trans-rectal ultrasonografía. From the therapeutic point of view the patient will have to be attended by a multi-disciplinary team that will have in addition to the general practitioner the gynecologist, urologist, psychologist, surgeon and of course if necessary the pediatrician. This malformation with better results for bloodless or dilatation techniques is corrected, getting from a neo-vagina some 8-10 cm., With good distensibilidad and caliber, as well as lubricable. Surgical techniques for the treatment, which they consist generally in tilling a canal can come true. Revision of medical topical literature was done and the diagnosis of the affection was confirmed, making possible the genetic advising.

1. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor auxiliar. Centro Provincial Genética Médica de Holguín. E-mail: vtamayo@hpuh.hlg.sld.cu.
2. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor instructor. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín.

3. Máster en Atención Integral a la mujer. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Especialista de Primer Grado en Ginecología y Obstetricia. Profesor instructor. Hospital Pediátrico Provincial de Holguín.
4. Máster en asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor instructor. Centro Municipal de Genética de Gibara.

## Introducción

Se considera amenorrea primaria a todos los casos en que la menarquia no haya tenido lugar antes de los 16 años (el 97% de las mujeres tienen la menarquia antes de los 15 años y medio) o antes de los 14 años si no tiene caracteres sexuales secundarios. La causa más frecuente de amenorrea primaria es la disgenesia gonadal (defectuosa formación de los ovarios)<sup>1-3</sup>. La amenorrea primaria se presenta cuando hay una alteración en el funcionamiento normal de los ovarios y se manifiesta por retraso en la menarquia, o sea en la primera menstruación, así como en la aparición de los caracteres sexuales secundarios, que son el brote del vello púbico y en axilas, desarrollo de las mamas o pechos y falta de definición en la estructura corporal femenina, como cintura, caderas<sup>4</sup>.

Esto se origina por la falta de producción de hormonas como la progesterona, estrógenos, andrógenos y corticoides o por la presencia de quistes en ovarios. También puede ser ocasionada por el desarrollo anormal del útero y la vagina o por la presencia de un himen no perforado y muy cerrado, que dificulte la eliminación del flujo<sup>5</sup>.

La agenesia de vagina puede ser total o parcial. Cuando se asocia a un útero rudimentario constituye el Síndrome de Rokitansky-Kuster-Hauser, que se caracteriza por: caracteres sexuales femeninos secundarios normales.

Cariotipo 46 XX (normal).

Agenesia total o parcial de vagina.

Útero rudimentario no canalizado o agenesia de este.

Asociado a malformaciones renales y esqueléticas frecuentes.

El síndrome de Rokitansky-Kuster-Hauser constituye la segunda causa en orden de frecuencia de amenorrea primaria, después de la disgenesia gonadal<sup>5-7</sup>. Una de cada 100.000 mujeres nace sin vagina. La mayoría de las pacientes se descubren después del momento en que se espera la pubertad en plena adolescencia. La paciente consulta para saber por qué no tiene menstruación, si ya es una mujer con todos los caracteres sexuales secundarios<sup>8</sup>. El Retraso Mental es excepcional.

Al examen físico En contamos con talla e inteligencia normal, mamas y pelo axilar y pubiano y hábito externo de tipo femenino, el útero puede variar desde casi normal, sin el conducto hasta el introito, hasta los cordones bicornes rudimentarios más característicos hipoplasia o ausencia de vagina, imposible realizar tacto vagina a pesar de existir vulva. EN el 90% de los casos tampoco existe útero o es bífido<sup>9</sup>.

Exámenes para clínicos: Estudio cromosómico: cariotipo 46, XX.

Máxima ovulación de LH en plasma y curvas bifásicas de temperatura durante el ciclo sugieren función ovárica normal.

Ecografía: Presencia de ovarios y casi siempre ausencia de útero.

Neumoginecografía: Es más demostrativa en estos caso la laparoscopia. Es la exploración más completa y además permite precisar no solo el tamaño de los ovarios sino su funcionabilidad.

Ultrasonido: Útero rudimentarios o bicorne con presencia de trompa y ovarios. Agenesia o hipoplasia renal en casi a mitad de los casos.

Radiografía: puede verse anomalías en vertebras y/o costillas.

Urografía descendente: En detección de anomalía renales.

Audiometría: Sordera de conducción por malformaciones de los huesecillos del oído.

Mutación Autosómica Dominante limitada al sexo en casos familiares. La mayor parte de los casos son esporádicos. No se sabe si estas representan nuevas mutaciones o si tienen causa multifactorial. En los casos familiares con frecuencia hay expresividad variable: algunos miembros tiene únicamente anomalías esqueléticas o renales, otros tienen anomalías de los derivados mullerianos como útero doble. La aplasia renal bilateral si relaciona a menudo con ausencia de útero y vagina. Con frecuencia coexiste con el síndrome de Klippel-Feil.

Se considera que podría tratarse de u virus que afecta el desarrollo del sistema mulleriano alrededor de los 54 días después de la fecundación, lo que es motivo que queden los esbozos de útero rudimentario y no se forme vagina.

Los ovarios proceden de otras estructuras y casi nunca son afectados.

Los genitales externos derivados del seno urogenital son normales, así como los caracteres sexuales secundarios.

Con la reparación quirúrgica y formación de la vagina artificial, la mujer puede tener relaciones sexuales normales. Solo está imposibilitada de tener gestación.

### **Presentación de caso**

Adolescente de 18 años de edad, sexo femenino, que asiste a consulta sola muy preocupada, porque aun no ha tenido la menarquía. Estudia enfermería y se encuentra realizando las pruebas de ingreso para pasar a medicina.

APF: abuela hipertensa, madre divorciada con trastornos neuróticos, vive con su mamá y un hermano menor de 12 años.

APP: operada a los 14 años de dos hernias inguinales, no ha tenido la primera menstruación. No hábitos tóxicos.

Relaciones sexuales refiere dos con poca penetración muy dolorosas.

Al examen físico: peso y talla normales para su edad y sexo se encuentra entre el percentil 10 y 25.

Alimentación adecuada.

Examen de los caracteres sexuales secundarios:

Mamas de tamaño normal y estadio III, desarrollo del vello axilar y pubiano disminuido en estadio de Tanner II.

Examen ginecológico:

Escaso vello pubiano, labios mayores normales y labios menores hipoplásicos, introito vaginal pequeño se le coloca espejo se observa vagina estrecha pequeña con solo dos tercios inferiores, fondo de vagina saco ciego muy pequeño doloroso y no presencia de cuello uterino.

Se palpa abdomen no doloroso no impresiona viceromegalia se observa cicatriz de las operaciones de las dos hernias.

Examen físico por aparatos: normales.

Política social, con objetivos dirigidos a la atención de la niñez y la adolescencia y acciones específicas que permiten la salud integral, el desarrollo y el bienestar social.

Desarrollo de medio ambiente saludables y seguros para ambos sexos.

Autoestima y sentido de pertenencia familiar y social.

Exámenes complementarios que se indicarían:

-Cromatina sexual: 15% de cuerpos Barr normal.

-Cariotipo en sangre periférica: en 17 metafases 46, XX una hembra cromosómicamente normal.

.-Determinaciones hormonales, hormonas tiroideas: normales.

-Ultrasonido abdominal y ginecológico.

Resultado de ultrasonido:

No se observa útero ni anejo ni ovario izquierdo, se visualiza un vestigio en el lugar del ovario

derecho que parece corresponder con un ovario rudimentario.

-Laparoscopia abdominal, buscando órganos reproductores femeninos.

Laparoscopia que informa: Hígado de tamaño normal color rojo, superficie lisa bordes finos consistencia blanda.

Vesícula de color blanco verdoso.

Estomago: serosa de la cara anterior de color blanquecino.

Bazo: tamaño normal, de color rojo.

Apéndice no se visualiza.

Genitales internos: se visualiza estructura blanquecina, adherida a la pared anterior y al psoas derecho, que parece corresponder con el ovario derecho.

Resto de los genitales internos no se visualizan.

ID: hipoplasia de útero.

Conclusiones: probable agenesia de genitales internos excepto ovario derecho.

-Laparotomía para biopsia gonadal: se concluye estructura rudimentaria que se encontró psoas derecho corresponde con esbozo de ovario.

Se interconsulta con otros especialistas:

Cirugía: se la habla a la paciente que a causa de la vagina tan pequeña que tiene es posible que se le tenga que realizar una cirugía para alargársela para mejorar sus relaciones sexuales.

Endocrinología: realizarle estudio de funcionamiento hormonal, para valorar tratamiento hormonal.

Psicología: se interconsulta con psicología para poder ayudar más a la paciente para que espere resultado y sepa que aunque no puede tener hijos propios existen opciones reproductivas, que puede optar por ellas y además para que valore la posibilidad que para tener relaciones sexuales satisfactorias es necesario realizarle una operación de elongación de la vagina para que sea más funcional.

Psiquiatría: para valor el estado de depresión de la paciente y su familia en este caso la mamá, la cual lleva tratamiento y que en caso que se descompense, será necesario medicarla nuevamente.

El manejo deberá realizarse con la participación de profesionales de distintas especialidades que permitan una orientación integral y multidisciplinario a la paciente y a la familia, siendo importante la interconsulta con psicología y psiquiatría.

El manejo con los cirujanos y ginecólogos para realizarle la elongación de la vagina cuando ella también lo quiera.

Se le brindará opciones reproductivas cuando ella lo solicite.

## Discusión

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser o agenesia vaginal es un cuadro clínico malformativo debido a trastornos severos en el desarrollo de los conductos de Müller consistente en amenorrea primaria en pacientes fenotípicamente femeninas, con ausencia de vagina y útero, pero con ovarios funcionantes<sup>1, 2</sup>. Como esta paciente que presentamos que tiene un ovario rudimentario pero funcionantes, porque tiene desarrollo de los caracteres sexuales secundario de acuerdo edad y sexo cromosómico.

Se puede acompañar de malformaciones esqueléticas, renales y de hernia inguinal como describen algunos autores<sup>3-5</sup>, el diagnóstico se hace por lo general antes de los 20 años, por la amenorrea primaria y la incapacidad de penetración vaginal<sup>6</sup>. Los estudios complementarios que ayudan al diagnóstico son la ultrasonografía ginecológica-abdominal y transrectal, así como la resonancia magnético-nuclear<sup>7-10</sup>. En este caso fue necesario realizar además cariotipo en sangre, laparoscopia para tomar muestra de gónada y realizar biopsia por también tener antecedente de haber sido operada de hernias inguinales se sospecho que fueran gónadas. Se debe realizar también una valoración y seguimiento óseo.

Desde el punto de vista terapéutico la paciente deberá ser atendida por un equipo multidisciplinario que contará además del médico general con el ginecólogo, urólogo, psicólogo, cirujano, genetista y por supuesto si es necesario el pediatra<sup>11-12</sup>. Se corrige esta malformación con mejores resultados por técnicas incruentas o de dilatación, obteniendo una neovagina de unos 8-10 cm., con buena distensibilidad y calibre, así como lubricable. Se pueden realizar técnicas quirúrgicas para el tratamiento, que consisten generalmente en labrar un canal entre el espacio recto-vesical, con o sin asistencia de un revestimiento para la neovagina que va desde porciones de saco amniótico, sigmoides, piel o revestimiento cutáneo-mucoso de los labios menores, según las distintas técnicas quirúrgicas, que no están exentas de complicaciones postoperatorias, siendo las más frecuentes la infección de la neovagina, hemorragias, necrosis y fístulas.

## Referencias bibliográficas.

1. Soriano Guillen L. et cols. Deletion of thymine at position 2298 in exon 5 of the androgenic receptor gene causing complete androgen insensitivity syndrome. *An Esp Pediatr*, 2009 Apr;56(4):347-52.<sup>1</sup>
2. Hatasaka H. Immunologic factors in infertility. *Clin Obstet Gynecol*, 43, 830, 2010.
- Dewald D.W., Spurbeck J.L. Sex chromosome anomalies associated with premature gonadal failure. *Semin Reprod Endocrinol*, 1, 79, 2010.
3. Schelthauer B.W. et cols. Prolactin cell carcinoma of the pituitary. *Cancer*, 55, 598, 2005.
4. Reindollar R.H. et cols. Adult-onset amenorrhea: a study of 262 patients. *Am J Obstet Gynecol*, 155, 351, 1997.
5. Schlechte J. et cols. Prolactin-secreting pituitary tumors. *Endocrinol Rev*, 1295, 1998.
6. Schlechte J. et cols. Long term follow-up of women with surgically treated prolactin-secreting pituitary tumor. *J Clin Endocrinol Metab*, 62, 2010.
7. Speroff L., Glass R.H., Kase N.G. Clinical gynecologic endocrinology and infertility. Williams & Wilkins, Baltimore, 2009, 6<sup>a</sup>. ed.
8. Monroe S.E. et cols. Prolactin-secreting pituitary adenomas: Increased gonadotrophin responsivity in hyperprolactinemic women with pituitary adenomas. *J Clin Endocrinol Metab*, 52, 1171, 2010.
9. Saunderson S.E. et cols. Abnormal patterns of pulsatile luteinizing hormone secretion in women with hyperprolactinemia and amenorrhea: Response to bromocriptine. *J Clin Endocrinol Metab*, 59, 941, 2008.
10. Petraglia F. et cols. Differences in the opioid control of luteinizing hormone secretion between pathological and iatrogenic hyperprolactinemic states. *J Clin Endocrinol Metab*, 64, 508, 2007.
11. Speroff L. et cols. Practical approach for the evaluation of women with abnormal polytomography or elevated prolactin levels. *Am J Obstet Gynecol*, 135, 896, 2006.
- Olster D.H., Ferin M. Corticotropin-releasing hormone inhibits gonadotrophin secretion in the ovariectomized Rhesus monkey. *J Clin Endocrinol Metab*, 65, 262, 2008.
12. Hirvonen E. Etiology, clinical features and prognosis in secondary amenorrhea. *Int J Fertil*, 22, 69, 2010.
13. Prior J.C. Luteal phase defects and anovulation adaptive alterations occurring with conditioning exercise. *Semin Reprod Endocrinol*, 3, 27, 2007.
14. Laatikainen T. et cols. Plasma immunoreactive beta-endorphin in exercise-associated amenorrhea. *Am J Obstet Gynecol*, 154, 94, 2009.
15. Maestre de San Juan A. Falta total de los nervios olfatorios con anosmia en un individuo en quien existía una atrofia congénita de los testículos y miembro viril. *El Siglo Médico*, 3, 211, 2006.