

# Anomalías müllerianas: a propósito de un caso clínico

Hospital Pereira Rossell, Universidad de la República. Montevideo, Uruguay.  
Clínica Ginecotocológica C, Prof. Dr. Claudio Sosa

Dr. Lucas Mendieta<sup>1</sup>, Dr. Luis Russi<sup>2</sup>, Dr. Santiago Zunini<sup>3</sup>, Dr. Claudio Sosa<sup>4</sup>

## Resumen

El síndrome de Rokitansky es una malformación uterina muy poco frecuente que se presenta con amenorrea primaria. Su diagnóstico y tratamiento no siempre es fácil para el médico clínico por lo que el **objetivo** es presentar un caso clínico de una paciente con este síndrome, su diagnóstico, tratamiento y revisión de la literatura.

**Caso clínico:** paciente de 20 años, sin antecedentes personales a destacar. Nuligesta. Consulta en primer nivel de atención por amenorrea primaria y se realiza diagnóstico de anomalía mülleriana a expensas de útero hipoplásico. Se comenta diferentes opciones de tratamiento y cuál se aplicó en este caso.

**Conclusiones:** cuando nos enfrentamos a una paciente con amenorrea primaria es fundamental descartar las malformaciones del aparato genital ya que es la segunda causa de amenorrea primaria luego de las disgenesias gonadales.

**Palabras claves:** anomalías müllerianas, amenorrea primaria.

## Abstract

Rokitansky syndrome is a very rare uterine malformation that presents with primary amenorrhea. Its diagnosis and treatment is not always easy for the clinical doctor, so the **aim** is to present a clinical case of a patient with this syndrome, its diagnosis, treatment and review of the literature.

**Clinical case:** 20-year-old patient, with no notable personal history. Nuligesta. Consultation at the first level of care for primary amenorrhea

1. Residente de Clínica Ginecotocológica C
2. Asistente de Clínica Ginecotocológica C
3. Ginecotólogo Ecografista
4. Profesor Director, Clínica Ginecotocológica C

Correspondencia: Dr. Lucas Mendieta  
E mail: mendietalucas93@icloud.com

Recibido: 14/1/2021. Aceptado: 2/3/2021

and a diagnosis of Müllerian Anomaly is made at the expense of a hypoplastic uterus. Different treatment options and which one was performed in this case are discussed.

**Conclusions:** When faced with a patient with primary amenorrhea, it is essential to rule out malformations of the genital tract since it is the second cause of primary amenorrhea after gonadal dysgenesis.

**Key words:** Müllerian abnormalities, primary amenorrhea.

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías uterinas así como las vaginales, proceden de mecanismos embriológicos muy diversos. Se pueden clasificar en tres tipos: aplasias müllerianas, trastornos de la fusión de los conductos de Müller y trastornos de la reabsorción del tabique inter mülleriano (Figura 1).

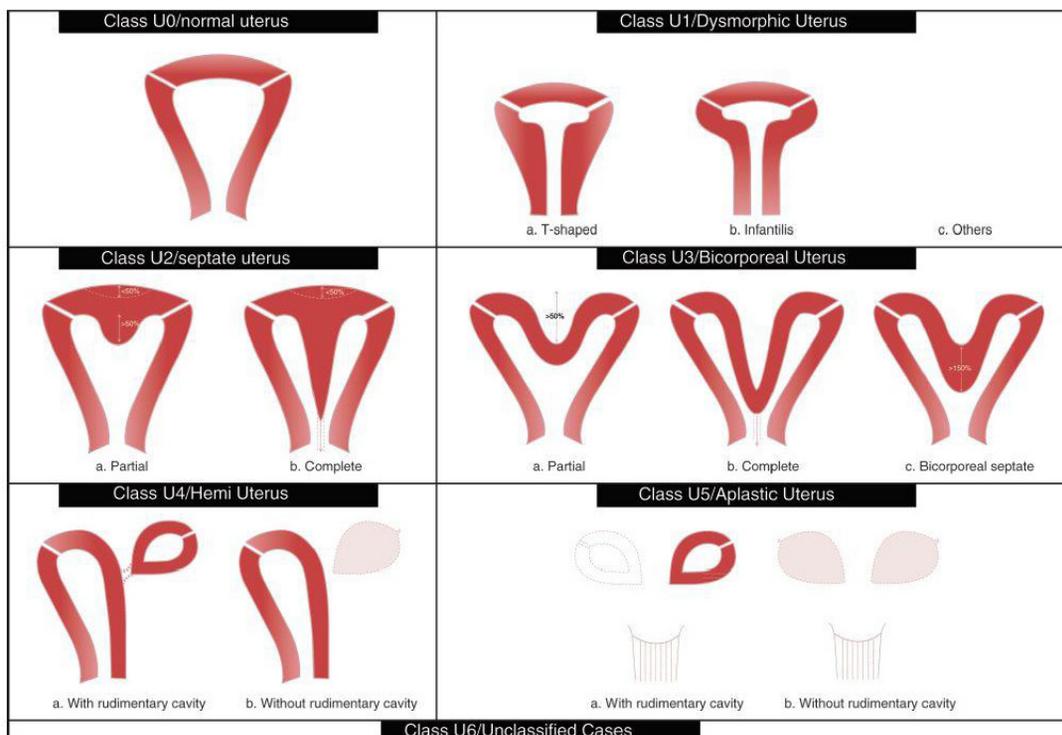
En esta revisión nos limitaremos a las aplasias müllerianas.

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una aplasia mülleriana bilateral parcial y simétrica que se caracteriza por presentar, ovarios y trompas normales, útero reducido a dos cuernos rudimentarios unidos por un repliegue peritoneal, vagina aplásica y habitualmente lesiones de aspecto simétrico.<sup>1,2</sup>

Existen formas atípicas del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Las formas simétricas, son poco frecuentes y anatómicamente puede tratarse de una aplasia subtotal con falta de los cuernos rudimentarios o de una aplasia menos marcada con persistencia de cuernos voluminosos y canalículos. Por otra parte las formas asimétricas, en un lado son iguales al síndrome de Rokitansky y en el otro presentan una aplasia subtotal o menos marcada.<sup>1,2</sup>

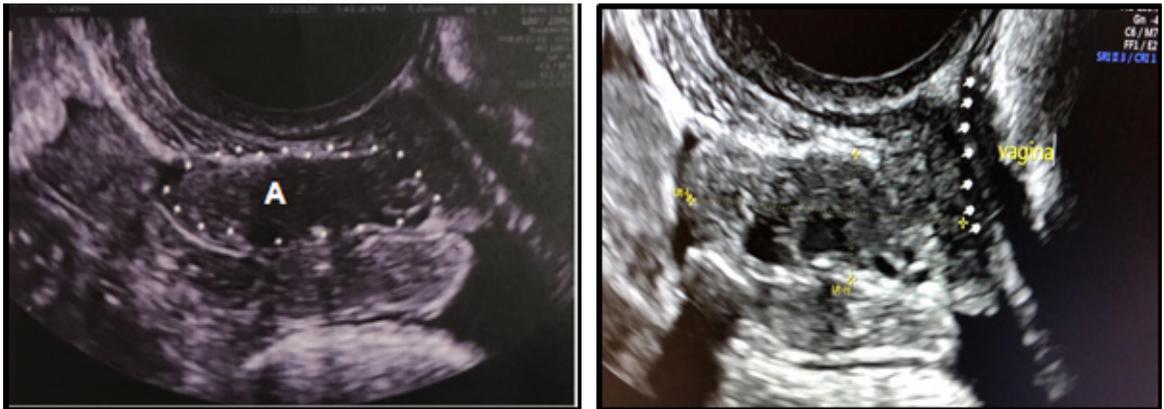
**Figura 1.**

Grimbizis GF et al. Hum Reprod 2013;28(8):2032.



## Figura 2

Útero rudimentario ecografía transvaginal con gel transductor



El principal motivo de consulta es por amenorrea primaria que puede estar o no acompañado de dismenorrea, aunque un número no menor puede consultar por dificultad en las relaciones sexuales.<sup>1,2</sup>

Este síndrome se asocia frecuentemente con anomalías urinarias, por lo que en la valoración inicial debe incluirse la ecografía del aparato urinario.<sup>1,2</sup> Además también se puede asociar con anomalías óseas, sobre todo de la columna vertebral, por lo que se debe incluir también radiografía de columna.<sup>1,2</sup>

### CASO CLÍNICO

Paciente de 20 años, sin antecedentes personales a destacar, nuligesta. Consulta en centro de primer nivel de atención por amenorrea primaria.

Como antecedente de la enfermedad actual presentaba dicha sintomatología desde los 16 años, con múltiples consultas, no habiéndose realizado el diagnóstico correcto. Inicio de relaciones sexuales a los 14 años, destacando que nunca presentó dispareunia así como tampoco historia de dismenorrea.

A la exploración física presenta caracteres sexuales secundarios normales, con un estadio de Tanner V acorde para su edad, mamas normales, vulva con labios, introito, clítoris y meato urinario de aspecto normal. Abdomen sin visceromegalias.

A la especuloscopia, vagina mucosa normal, sin tabiques, se destaca la ausencia de cérvix uterino. Al tacto vaginal, capacidad vaginal normal, longitud de 7 cm, no tratándose útero ni ovarios en fondo vaginal.

Con planteo de anomalía mülleriana se solicitaron los siguientes estudios paraclínicos necesarios para confirmar el diagnóstico.

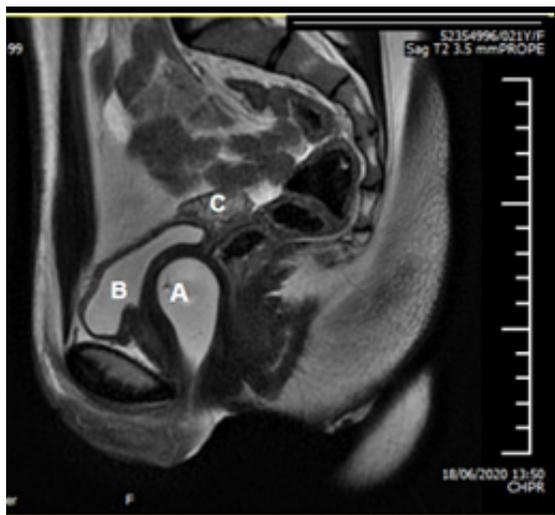
Se realizó ecografía transvaginal que observaba por encima de la vagina estructura ecogénica de 29 x 18 x 28 mm que podría corresponder en el contexto clínico a un útero hipoplásico, no observando claramente cérvix uterino, así como tampoco cavidad endometrial. Ambos ovarios estaban presentes con aspecto poliquístico (Figura 2).

Se realizó ecografía de aparato urinario, ésta no evidenció alteraciones.

Se realizó resonancia magnética, que no identificó útero.

### Figura 3

A - Vagina con gel transductor  
B - Vejiga  
C - Útero rudimentario



Tampoco identificó hemi úteros rudimentarios. Se evidenciaron ovarios de morfología normal. No se identificaron alteraciones vaginales, tampoco se identificaron alteraciones a nivel de aparato urinario, riñón y vías excretoras normales (Figura 3).

Además se realiza radiografía de columna lumbar con resultado normal.

De la analítica en sangre se dosificó, FSH y estradiol con resultado normal. Función renal normal.

Para concluir con la valoración se realizó laparoscopia diagnóstica, confirmando la presencia de agenesia uterina, evidenciando la presencia de hemi úteros rudimentarios, trompas de Falopio con fimbrias de aspecto fibrótico. Ambos ovarios de aspecto habitual (Figura 4).

### DISCUSIÓN

Se define amenorrea como la ausencia de sangrado menstrual durante 90 días o más.

### Figura 4

Laparoscopia diagnóstica



Constituye la manifestación clínica de un trastorno subyacente.

Se clasifican según el momento de su presentación en primaria o secundaria.

Amenorrea primaria se define como la ausencia de menstruación a los 16 años en presencia de caracteres sexuales secundarios normales o cuando la menstruación no se ha producido a los 14 años en ausencia de caracteres sexuales secundarios.

El 60% son causadas por anomalías genéticas que afectan el desarrollo genital, el 40% restante son por trastornos endocrinológicos.

Por otra parte, la amenorrea secundaria, se define como la ausencia de la menstruación por un período superior a 6 meses en una paciente que ya ha tenido menstruaciones.<sup>3</sup> Su incidencia es del 0,7%.

Cualquier alteración en el eje hipotálamo-hipófiso-gonadal puede ser causa tanto de amenorrea primaria como secundaria.<sup>3</sup>

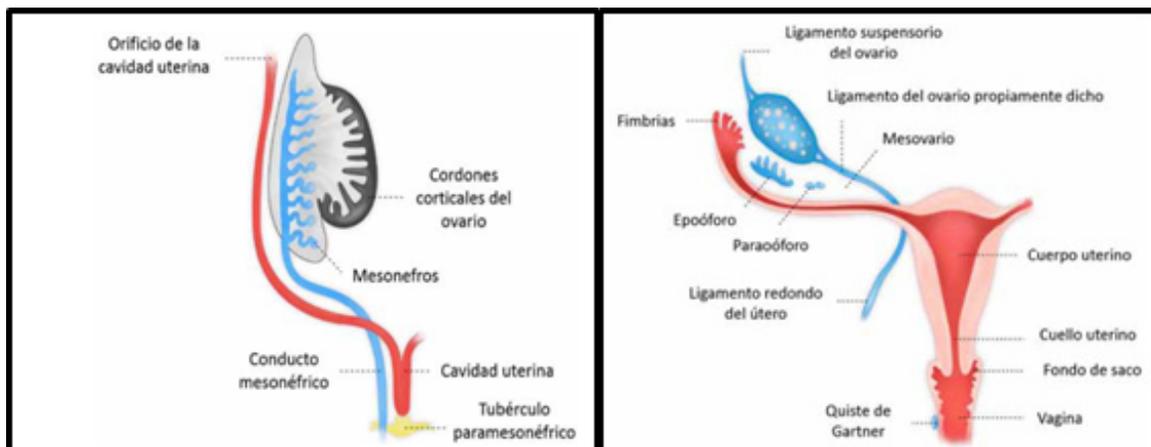
Las anomalías müllerianas se definen como malformaciones uterinas congénitas que surgen del desarrollo inadecuado de los conductos müllerianos. Estas pueden tener una variedad de presentación clínica que va de

## Figura 5

a. Migración de los conductos paramesonéfricos<sup>7</sup>

b. Desarrollo de mesonefro y paramesonefro<sup>7</sup>

Imagen extraída de: Revisión pictográfica de las anomalías de los conductos de Müller por resonancia magnética.



asintomático a pérdida del embarazo en el primer y segundo trimestre, mala presentación fetal, desprendimiento de placenta, restricción de crecimiento intrauterino, dismenorrea, dispareunia y dolor pélvico crónico.<sup>4</sup>

La agenesia de Müller, también conocida como aplasia de Müller, síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, agenesia vaginal, tiene una incidencia de 1 por 4500-5000 mujeres.<sup>5</sup> Es causada por el insuficiente desarrollo embriológico de los conductos de Müller que como resultado podemos encontrar agenesia o atresia del tercio distal de la vagina, el útero o ambos.

Los ovarios, dado el desarrollo embriológico diferente, son típicamente normales en estructura y función, explicando el desarrollo normal de los caracteres secundarios, aunque pueden encontrarse en ubicaciones no habituales.

La asociación con malformaciones urogenitales se debe al desarrollo embriológico de los conductos de Müller. (Ian y Mesonéfrico).<sup>4</sup> Dato de gran importancia en el manejo inicial (Figura 5).

El motivo de consulta más frecuente en las pacientes que presentan agenesia mülleriana es la amenorrea primaria. Presentando desarrollo mamario, vello corporal y genitales externos normales, así como estatura normal.

La vagina está presente como pequeña cavidad rasante o puede ser normal con ausencia de cuello uterino en el fondo de esta, como es el caso de la paciente analizada.

En pacientes que se presentan con amenorrea primaria y vagina inferior acortada, los diagnósticos diferenciales incluyen, obstrucción vaginal y anomalías uterinas, entre ellas himen imperforado, tabique vaginal transversal o atresia cervical.<sup>6</sup>

Las pacientes que presentan cariotipo 45 XY con fenotipo de XX, pueden consultar por amenorrea primaria, pueden presentar ausencia de útero e incluso el síndrome de insensibilidad a los andrógenos.<sup>6</sup>

La evaluación inicial de estas pacientes incluye, pruebas de laboratorio que comprenden determinación de testosterona libre, FSH y estradiol.

Además imágenes, resonancia magnética (RM), ecografía ginecológica y ecografía de aparato urinario.<sup>6</sup>

La RM es una herramienta fundamental en la evaluación de la anatomía útero-vaginal y en el diagnóstico no invasivo de las anomalías müllerianas, permitiendo una adecuada caracterización y clasificación, para lo cual el radiólogo debe conocer la anatomía, embriología y clasificación de estas anomalías.<sup>7</sup>

Como ya se explicó, es mandatorio realizar ecografía de aparato urinario en pacientes con anomalías müllerianas. Múltiples estudios han confirmado la presencia de hasta un 30% de asociación de malformaciones renales.<sup>8,9</sup>

Otras de las anomalías que se pueden asociar en un 10-30% son las esqueléticas, por ejemplo escoliosis, hipoplasia de la muñeca entre otras, por lo tanto debe incluirse en la valoración inicial una radiografía de columna en pacientes asintomáticas.<sup>9</sup>

La laparoscopia diagnóstica puede ser necesaria para el diagnóstico y tratamiento de las pacientes que manifiestan dolor pélvico.

Las pacientes pueden manifestar dolor por ovulación o endometriosis, pudiendo mejorar con tratamiento hormonal. Además pueden manifestar dolor por menstruación retrógrada frente a la presencia de endometrio activo, ausencia de cuello uterino y (existencia) de cuernos obstruidos.

La resolución de esta complicación es la extracción de los componentes uterinos obstruidos ya sea unilateral o bilateral.<sup>10</sup>

Es fundamental incluir el soporte psicológico, dado que muchas de las pacientes que presentan una anomalía mülleriana experimentan depresión y ansiedad, sobre todo por la infertilidad.<sup>11</sup>

En cuanto al tratamiento, el objetivo de este es crear una vagina adecuada para una vida sexual normal. Para ello se cuenta con técnicas quirúrgicas y no quirúrgicas, que no son perfectas ni aplicables en todos los casos. Se recomiendan las técnicas no quirúrgicas como tratamientos de primera línea, ya que su tasa de éxito es mayor de 90%.<sup>10,12</sup>

Se destaca del caso clínico, que la paciente presentaba capacidad vaginal normal, si bien es sabido que uno de los motivos de consulta más frecuentes es la dispareunia, dado el acortamiento de la vagina a consecuencia del desarrollo embrionario alterado de esta como se ha mencionado anteriormente.

El tratamiento no quirúrgico, en los casos de agenesia vaginal, consiste en la formación de una neovagina a través de presión aplicada sobre el esbozo vaginal, utilizando dilataadores progresivamente mayores. Requiere de una mujer altamente motivada, con buena adherencia al tratamiento, condiciones fundamentales para el éxito de éste.<sup>13</sup>

Por otra parte, el tratamiento quirúrgico está indicado en las pacientes donde fracasa el tratamiento no quirúrgico. Existen múltiples técnicas quirúrgicas. La decisión del momento y el tipo de cirugía dependen de la paciente.

La técnica de Abbe-McIndoe es uno de los procedimientos quirúrgicos más utilizados. Se realiza una disección cuidadosa entre la vejiga y el recto formando una cavidad donde se inserta un "molde" vaginal recubierto con injertos cutáneos.<sup>14</sup>

Otra alternativa es la vaginoplastia por expansión tisular y la vaginoplastia por tracción (técnica de Vecchiatti), que se puede realizar por laparotomía o laparoscopia.<sup>15,16</sup>

El tratamiento instruido en la paciente luego de confirmado el diagnóstico, fue con-

tactarla con equipo de salud mental especializado y derivación a policlínica de fertilidad, valorando opciones como la subrogación uterina o como es sabido en otros medios, el trasplante uterino que se encuentra en vías de desarrollo.

## CONCLUSIONES

Cuando nos enfrentamos a una paciente con amenorrea primaria es fundamental descartar las malformaciones del aparato genital ya que es la segunda causa de amenorrea primaria luego de las disgenesias gonadales.

Estas pacientes, en conjunto con los padres, deben asesorarse y controlarse con equipo multidisciplinario que incluya ginecólogo especializado en estas patologías, pediatra y equipo de salud mental. Ya que estas patologías repercuten no solo en la esfera reproductiva, sino que además determinan dificultad en el ejercicio adecuado de la sexualidad, y afectan el esquema corporal, destacando que generalmente se diagnostican en la adolescencia, momento del despertar sexual. En paciente con amenorrea primaria es fundamental el diagnóstico precoz, incluso en el control ginecológico pediátrico se utiliza como valoración general la ecografía ginecológica abdominal para diagnosticar precozmente alteraciones del aparato genital.

La ausencia de vagina y útero presenta un gran impacto para la paciente y sus padres, siendo la esterilidad primaria el aspecto más delicado de aceptar.

La elección del tratamiento dependerá del tipo de agenesia y la oportunidad de este depende meramente de la paciente.

## Bibliografía

1. Lailla Vicens JM, Xercavins Montosa J, Bajo Arenas JM. Fundamentos de ginecología. 1a ed. Madrid: Médica Panamericana; 2009.
2. Ledig S, Wieacker P. Clinical and genetic aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Med Genet.* 2018;30:3-11. <https://doi.org/10.1007/s11825-018-0173-7>
3. Protocolo SEGO. Amenorrea primaria y secundaria. Sangrado infrecuente (actualizado febrero 2013). *Prog Obstet Ginecol.* 2013;56(7):387-392.
4. Christiansen ME, Detti L. Clinically Relevant Female Genital Tract Anomalies. *Clin Obstet Gynecol.* 2017;60(1):18-26.
5. Fontana L, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, Miozzo M. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Clin Genet.* 2017;91:233-246.
6. Committee on Adolescent Health Care. Acog Committee Opinion No. 728: Müllerian agenesis: diagnosis, management and treatment. *Obstet Gynecol.* 2018;131(1):e35-e42.
7. Medina C, Aguirre J, Montecinos J, Schiappacasse G. Revisión pictográfica de las anomalías de los conductos de Müller por resonancia magnética. *Rev chil obstet ginecol.* 2015;80(2):181-190.
8. Kapczuk K, Iwaniec K, Friebe Z, Kedzia W. Congenital malformations and other comorbidities in 125 women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2016;207:45-49.
9. Rall K, Eisenbeis S, Henninger V, Henes M, Wallwiener D, Bonin M, et al. Typical and atypical associated findings in a group of 346 patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2015;28:362-368.
10. Laufer MR. Structural abnormalities of the female reproductive tract. In: Emans SJ, Laufer MR, editors. *Pediatric and adolescent gynecology.* 6th ed. Philadelphia (PA): Wolters Kluwer; Lippincott Williams & Wilkins; 2012. p. 177-237.
11. Patterson CJ, Crawford R, Jahoda A. Exploring the psychological impact of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome on young women: An interpretative phenomenological analysis. *J Health Psychol.* 2016;21:1228-1240.
12. Templeman CL, Lam AM, Hertweck SP. Surgical management of vaginal agenesis. *Obstet Gynecol Surv.* 1999;54:583-591.
13. Edmonds DK. Congenital malformations of the genital tract. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 2000 27(1):49-62.

14. Cantini JE, Jaramillo R, Parra SA, Casasbuenas A. Reconstrucción vaginal con técnica modificada de McIndoe: experiencia de 18 años en el Hospital de San José, Bogotá D.C. Colombia. *Repert med cir.* 2005;14:181-191.
15. Giraldo F, Gaspar D, González C, Bengoechea M, Ferrón M. Treatment of vaginal agenesis with vulvoperineal fasciocutaneous flaps. *Plast Reconstr Surg.* 1994; 93:131-8.
16. Sánchez J, Pasos I, Celio J, Hernández LE. Corrección quirúrgica de la agenesis vaginal. *Ginecol Obstet Mex.* 2006;74:37-47.

# Primette

Ulipristal acetato 5 mg

La opción efectiva  
para el tratamiento  
a largo plazo de  
miomas uterinos

vía oral



Indicado para el tratamiento preoperatorio y tratamiento intermitente repetido de los síntomas moderados y graves de los miomas uterinos



# ANTICONCEPTIVOS CON CALIDAD GADOR

## damssel®

Drospirenona 3 mg • Etinilestradiol 0.03 mg

La presentación  
que justifica el cambio



## damsella®

Drospirenona 3 mg • Etinilestradiol 0.02 mg

A su medida:  
Natural y Personal



Gador   
Al Cuidado de la Vida