



PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DEL ECUADOR

FACULTAD DE MEDICINA

**Reporte de un caso clínico de Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo II
atendido en el Hospital Eugenio Espejo. Revisión bibliográfica y análisis de la
importancia de manejo integral.**

AUTOR:

CASTILLO VELASCO SILVIA MERCEDES

TUTOR:

DOCTOR JULIO GALARRAGA

Quito – Ecuador

2016

JUSTIFICACIÓN

En 1559 se describe por primera vez el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, y es desde esta fecha que se ha querido implementar diferentes técnicas quirúrgicas o no quirúrgicas para el manejo más eficaz de pacientes con aplasia de conductos müllerianos.

El principal objetivo ha sido por mucho tiempo la construcción del canal vaginal de manera que pueda cumplir una función adecuada permitiendo así, que la paciente tenga una vida sexual normal.

A pesar de que han pasado más de cuatro siglos, su manejo ha sido casi exclusivo de tipo quirúrgico, teniendo cambios y avances solo en este campo; y no siempre es complementado con un manejo completo, llevado por un equipo interdisciplinario en el que tenga una fuerte participación el equipo psicológico o psiquiátrico, vital en el manejo de estas pacientes desde su primer diagnóstico hasta el alta completa. Aumentando así el riesgo de estas pacientes, ya que, al no ser manejadas interdisciplinariamente, tienen un mayor riesgo de falla y abandono de tratamiento, como se demostró en un estudio realizado en Inglaterra por L. Liao y col. (Liao, Conway, Ismail-Pratt, Bikoo, & Creighton, 2011) en el cual se observó: que constituye un problema de estas pacientes la presencia principal de ansiedad y en menor porcentaje de depresión debido a la enfermedad y al tratamiento, por esto nuestro estudio se centra en el análisis de un caso clínico de síndrome de Rokitansky y a través del cual se pueda desarrollar recomendaciones sobre el manejo de estas pacientes, teniendo entre sus objetivos el crear procesos a realizar tras el diagnóstico para que estas pacientes sean manejadas de la manera más adecuada.

Así también se presenta este caso esperando poder direccionar futuros casos a un manejo completo para disminuir el riesgo de fracaso del tratamiento quirúrgico, disminuir los niveles de ansiedad y depresión, y realizar un manejo psicológico oportuno alcanzando así los objetivos plantados para cada paciente.

TÍTULO:

Reporte de un caso clínico de Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo II atendido en el Hospital Eugenio Espejo. Revisión bibliográfica y análisis de la importancia de manejo integral.

RESUMEN:

El síndrome de Rokitansky está caracterizado por aplasia congénita del útero y los 2/3 superiores de la vagina en mujeres cariotípicamente normales (46XX) y con desarrollo fisiológico normal de caracteres sexuales femeninos. Se presenta de manera aislada o asociada a otras malformaciones, principalmente renales y esqueléticas. El síndrome de Rokitansky se presenta en una de cada 4500 a 5000 mujeres. Se diagnostica mayoritariamente en la adolescencia o principios de la adultez, siendo la manifestación clínica más importante incluso única la amenorrea. El diagnóstico se hace a través de la clínica, cariotipo normal y estudios de imagen que demuestren la ausencia uterina y del canal vaginal, así como otras malformaciones que pueden estar o no presentes. Los principales diagnósticos diferenciales son el himen imperforado y la insensibilidad a andrógenos. El manejo debe incluir un equipo multidisciplinario para un manejo integral físico, psicológico y familiar. El manejo médico puede ser quirúrgico o no quirúrgico. Se presenta el caso de paciente de 21 años que acude por amenorrea primaria, presenta cariotipo 46XX y caracteres sexuales normales, tras eco renal se encuentra asociación con ectopia renal de posición pélvica, se diagnostica síndrome de Rokitansky tipo II. Se realizó manejo quirúrgico con técnica Mc Indoe para construcción de neovagina. Por cuestionario HADS se categoriza a paciente con ansiedad y depresión tras manejo quirúrgico.

Palabras claves:

Mullerian aplasia, Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome, Type II, MRKH Syndrome, Von Mayer-Rokitansky-Kuster Anomaly, Congenital absence of uterus and vagina

INTRODUCCIÓN

La OMS define como malformaciones congénitas a las anomalías estructurales, funcionales, o trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida. Estas pueden ser causadas por varios factores genéticos, ambientales, socioeconómicos, pero generalmente son de origen multifactoriales. (OMS, 2015)

Dada la amplia gama de malformaciones y para un mejor manejo, se clasifico las malformaciones congénitas en anormalidades mayores y menores. La cual depende de la repercusión anatómica o funcional a que den lugar. Las anormalidades mayores son defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida. Generalmente tienen un potencial de impacto médico, quirúrgico y psicológico que interfiere con la aceptación del sujeto en la sociedad; como, por ejemplo, los pacientes con espina bífida y el onfalocele. Una anomalía menor es una alteración con significación primariamente cosmética que no compromete la forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no y solo requiere manejo médico. (Mexicana De Pediatría Medigraphic, Arturo, Fierro, & Tastekin, 2008)

Las malformaciones congénitas no solo conllevan a la disfuncionalidad que conlleva cada malformación, sino que también condicionaran a la inestabilidad psicológica y emocional del paciente y de sus familias, por lo que es deber del médico poder tener un manejo multidisciplinario que permita el adecuado manejo.

Las malformaciones del aparato genital femenino pueden darse por alteraciones en la vida intrauterina o en la extrauterina por detención o retardo, y la magnitud de la patología dependerá del momento en el que se interrumpe el desarrollo normal.

Las anomalías uterinas se dan en el 0,1-2% de mujeres, en el 4% de las mujeres estériles y en el 1% de las mujeres infértiles. (Haya J, Zapardiel I, & Arrizabalaga M, n.d.)

La importancia del estudio de estas radica en la repercusión que generan en todos los ámbitos que conforman la salud de estas pacientes; ya que afectarían no solo al aparato genital, sino que también muchas veces se asociaría a otras malformaciones, con repercusiones sobre el futuro fértil, sexual y obstétrico de la paciente y tendrá también un impacto sobre el desarrollo psicosocial.

MARCO TEÓRICO

EMBRIOLOGÍA DEL APARATO REPRODUCTOR FEMENINO

Para el estudio del desarrollo del aparato genital debemos antes entender el desarrollo fetal y embrionario por ello expondremos a continuación un resumen de los procesos importantes que se llevaran a cabo, desde la fecundación hasta la formación completa del aparato genital femenino.

Tras el coito el 1% de espermatozoides depositados en la vagina sobreviven y tras 7 horas aproximadamente llegan a tener contacto con el óvulo femenino, generalmente en la región ampular de la trompa uterina donde ocurre la fecundación la cual corresponde a la fusión de gametos masculino y femenino.

Tras la fusión del pronúcleo femenino y pronúcleo masculino, tendremos los resultados de la fecundación:

- Restablecimiento del número diploide de cromosomas
- Determinación del sexo: el espermatozoide asigna el sexo al embrión. Pudiendo ser 46XY O masculino y 46XX embrión femenino.

El cigoto experimenta una serie de divisiones mitóticas que inicia después de 30 de la fecundación. Tres días después de la fecundación entre 12-36 blastómeras se forma la mórula;

que está dividida en una capa interna que forma el embrión y una externa que forma el trofoblasto.

La mórula ingresa al útero al cuarto días post-fecundación, aparece una cavidad dentro de la mórula o cavidad del blastocito, la cual aumenta de tamaño y divide los blastómeros en dos partes: el trofoblasto y el embrioblasto.

El embrioblasto que se encuentra dentro de la cavidad del blastocito, constituye el primordio de embrión. Seis días tras la fecundación el blastocito se adhiere al endometrio, momento en el cual el trofoblasto prolifera en dos capas: citotrofoblasto y sincitiotrofoblasto.

El sincitiotrofoblasto invadirá el epitelio endometrial permitiendo así la alimentación del embrión. En el séptimo día se forma en la superficie del embrioblasto el hipoblasto, que formara posteriormente el endodermo primario.

Durante la segunda semana se forma el saco vitelino y se desarrolla el mesodermo extraembrionario, a partir del mesodermo se forma el celoma extraembrionario que posteriormente se convertirá en cavidad coriónica.

Aparece la cavidad amniótica entre el citotrofoblasto y el embrioblasto. El embrioblasto se diferencia en disco bilaminar (epiblasto e hipoblasto), en la región del hipoblasto y como un engrosamiento del mismo se forma la lámina precordial que indica la región craneal del embrión.

Formación de capas germinativas y diferenciación celular y orgánica inicial

En la tercera semana, se produce el proceso de gastrulación, y se formara el disco embrionario trilaminar.

El proceso inicia con la formación de la línea primitiva que aparece como engrosamiento del epiblasto en el extremo caudal del disco embrionario, la línea primitiva comenzara a producir células mesenquimatosas pasara a ser ectodermo embrionario, estas células formaran la segunda capa germinativa o mesodermo embrionario, mientras que células epiblasticas desplazan al hipoblasto y formaran el endodermo embrionario. Con excepción de la membrana bucofaríngea en el resto existe mesodermo entre ectodermo y endodermo.

Durante esta semana se formará también a partir del ectodermo la placa neural, en la placa neural ser formara un surco o surco neural que forma pliegues los mismo que se unen y forman el tubo neural. Se formará a partir de células neuroectodérmicas las crestas neurales que darán origen a nervios craneales y raquídeos. Al lado de la notocorda hay mesodermo el cual se engrosa y dar lugar a las somitas.

Durante esta semana se formará el celoma embrionario que surgen como espacios aislados del mesodermo lateral, que después darán origen a cavidades corporales, como la cavidad peritoneal.

Para la formación de los vasos sanguíneos aparecen islotes sanguíneos que son espacios dentro de los agregados de la mesénquima, estos se revisten de endotelio e irán formando un sistema cardiovascular primitivo. Al final de la tercera semana el corazón será un grupo de tubos cardíacos endocárdicos que se unen a los vasos sanguíneos. Al finalizar la tercera semana se fusionan los tubos y forman el primordio tubular de corazón. De las células endoteliales de los vasos del saco vitelino y alantoides se formarán los hemangioblastos o células sanguíneas primitivas.

PERIODO ORGANOGENÉTICO

Ocurre entre la cuarta y la octava semana se desarrollará, el primer evento que ocurre es el plegamiento del embrión, este plegamiento se da en dos planos medio y transversal y también el plegamiento de la cabeza y cola, estos permiten que el embrión en forma de disco trilaminar tome una forma tubular en forma de C.

Durante estas cinco semanas se formarán todos los órganos y sistemas a partir de las tres capas germinales. (Ver tabla 1)

<u>DERIVADOS DE LAS CAPAS GERMINALES</u>		
ECTODERMO	MESODERMO	ENDODERMO
Sistema nervioso central Sistema nervioso periférico Epitelios sensoriales del ojo Oído y Nariz Epidermis y anexos Glándulas mamarias Glándulas subcutáneas Esmalte dental NEUROECTODERMO Ganglios raquídeos, craneales y autónomos Melanocitos Nervios periféricos Arcos faríngeos Médula suprarrenal Meninges Médula espinal	Tejido conjuntivo Cartílago Hueso Musculo liso y estriado Corazón Vasos sanguíneos y linfáticos Riñones Ovarios y testículos Membranas serosas Pleura Peritoneo Bazo Corteza suprarrenal	Revestimiento epitelial gastrointestinal, respiratorio y urinario Hígado Páncreas Parénquima de amígdalas Tiroides Paratiroides Recubrimiento epitelio de la cavidad timpánica, antro timpánico y tubo faringotimpánico

Tabla 1: S. Castillo, 2016

Cuarta semana: se forma el tubo neural entre somitas opuestos, pero se abre craneal y caudalmente por los neuropodos. Se formarán también los arcos faríngeos, hacia el día 26 se pueden observar tres pares de arcos. Se formarán las yemas de extremidades superiores hacia el día 26-27, así como también se verán las foveas óticas, placodas del cristalino. Al final de esta semana se verán: las yemas de extremidades inferiores y el cuarto par de arcos faríngeos.

Quinta semana: crecimiento de la cabeza supera la de otras regiones como consecuencia del desarrollo del encéfalo y prominencias faciales. Se desarrollan los rebordes mesonéfricos.

Sexta semana: se desarrollan las placas de las manos y los primordios de dedos. Entre los dos primeros arcos faríngeos se forman los montículos auriculares este se convertirá en meato acústico externo y luego conducto auditivo externo.

Séptima semana: las extremidades continúan desarrollándose. El intestino se introduce en el celoma extraembrionario. A finales de esta semana inicia la osificación de miembros superiores.

Octava semana: los dedos están casi separados, pero aún son membranosos, se dan los primeros movimientos de extremidades e inicia la osificación de los miembros inferiores.

PERIODO FETAL

Los principales cambios durante el periodo fetal se relacionan con el crecimiento rápido del cuerpo y la diferenciación de tejidos, órganos y sistemas.

- Semana nueve a la doce: La cara es ancha, ojos separados, orejas de implantación baja y los párpados continúan fusionados. Aparecen centros de osificación en cráneo y huesos largos. Hasta el final de la novena semana genitales externos masculinos y femeninos son similares, pero al final de la semana doce alcanzan su forma fetal madura. Inicia la formación de orina.

- Semana trece a la dieciséis: crecimiento longitudinal acelerado. Extremidades se han alargado y tienen movimientos coordinados. Se evidencian movimientos oculares lentos. Hacia la semana 16 los ovarios se diferencian y tienen folículos primordiales. Entre la semana 12-14 se diferencian ya los genitales externos.

- Semana diecisiete a la veinte: Extremidades alcanzan tamaño fetal final y la madre puede sentir los movimientos del feto. Piel se cubre de vernix caseosa la cual protege la delicada piel del feto. A final de la semana 20 se observa cejas y cabello, y toda la piel se cubre de lanugo. Hacia la semana 18 se forma el útero y se inicia la canalización de la vagina. Se han formado numerosos folículos ováricos primordiales que contienen ovogonias.

- Semana veintiuno a la veinticinco: Aumento notable del peso. La piel es arrugada y transparente. Movimientos oculares rápidos presentan parpadeo y reaccionan al susto entre la semana 22-23. En la semana 24 neumocitos tipo II inician secreción de surfactante.

- Semana veintiséis a la veintinueve: Pulmones permiten el intercambio gaseoso adecuado y el sistema cardiovascular también está suficientemente desarrollado. Asimismo, el sistema nervioso se ha desarrollado lo suficiente para coordinar

movimientos respiratorios rítmicos. Al final de la semana 28 la médula ósea es el órgano hematopoyético.

- Semana treinta a la treinta y cuatro: Se observa reflejo pupilar a la luz. Piel ha tomado coloración rosada y es lisa. Miembros superiores o inferiores son de aspecto rechoncho. Grasa blanca constituye el 8% del peso corporal.
- Semana treinta cinco a la treinta y ocho: Sistema nervioso realiza ya algunas funciones integradoras, orientación espontánea a la luz. Circunferencia abdominal y craneana son parecidas. Al acercarse el nacimiento se ralentiza el crecimiento. Generalmente los fetos alcanzan una longitud vertex coxis de 360mm y un peso de 3400 gramos. (Moore, 2013)

DESARROLLO DEL APARATO UROGENITAL

El aparato genital se origina en conjunto con el aparato urinario como aparato urogenital, el cual proviene de una cresta mesodérmica común que se origina en el mesodermo intermedio embrionario.

Durante el plegamiento del embrión del plano horizontal el mesodermo se separa de las somitas. Se forma la cresta urogenital como una elevación del mesodermo a cada lado de la aorta.

La cresta urogenital formará dos cordones:

- Cordón nefrogeno
- Cordón gonadal

Desarrollo del aparato genital

Hasta la séptima semana no existe diferenciación sexual, a pesar que el sexo del embrión está determinado desde la fecundación es solo a partir de esta semana que se dará la diferenciación del aparato genital.

Embriológicamente las gónadas proceden de tres orígenes:

1. Mesotelio: epitelio mesodérmico, que reviste pared abdominal posterior
2. Mesénquima subyacente (tejido conjuntivo embrionario)
3. Células germinales primitivas

Desarrollo de la gónada indiferenciada

Las gónadas se forman de la proliferación del epitelio superficial y posterior condensación del mesénquima medial de mesonefros que forman los pliegues o crestas gonadales.

Inmediatamente se formarán los cordones gonadales a partir de epitelio.

Los pliegues gonadales se diferenciarán en una corteza externa y una médula interna.

Después de la séptima semana al no recibir la influencia del gen SRY que se encuentra en el cromosoma Y masculino, la médula de los pliegues gonadales regresiona.

Durante la quinta semana células germinales primordiales en la pared del saco vitelino migran por movimientos ameboides por el mesenterio dorsal y llegan a las gónadas primarias.

En la sexta semana van a las crestas gonadales y forman los cordones gonadales, estas células son inductoras del desarrollo ovárico.

El desarrollo de la gónada indiferenciada depende de la influencia o no del gen SRY codificado en el cromosoma Y (masculino) el cual expresa un factor inhibidor mülleriano (TDF), la ausencia de este factor permite el desarrollo de conductos müllerianos y por lo tanto de los ovarios.

Molecularmente en ausencia del gen SRY no existe la secreción de factores SF1 y SOX9 y por lo tanto las células de Sertoli no secretarán la sustancia inhibidora mülleriana (antimüllerianas) y por lo tanto no hay regresión de conductos paramesonéfricos.

El desarrollo del embrión femenino no se da solo por omisión de este proceso, existen otros mecanismos implicados. El factor DAX está involucrado en el desarrollo ovárico, evitando el desarrollo de las células de Sertoli y de Leyding.

El factor WNT4 contribuye en la diferenciación del ovario, posteriormente los estrógenos estimulan también el desarrollo de los conductos de Müller y de genitales femeninos externos.

Desarrollo del ovario

Los cordones sexuales primitivos se disgregan y forman cúmulos celulares irregulares en la porción medular del ovario, estos serán luego sustituidos por una estroma vascularizado que constituirá la médula ovárica.

Por otro lado, el epitelio superficial prolifera durante la séptima semana formando cordones corticales que ingresan al mesénquima. En el cuarto mes estos se disgregan y forman cúmulos celulares aislados los cuales darán origen

1. Células germinales primordiales: que originan ovogonias
2. Células epiteliales circundantes: que originan células foliculares

El ovario se identifica a partir de la décima semana. Después del nacimiento no se formará ninguna ovogonia. Muchas ovogonias degeneran antes de nacer, solo dos millones de estas aumenta de tamaño y se convierten en ovocitos primarios.

El epitelio superficial se aplana y forma un epitelio germinal, o túnica albugínea.

DESARROLLO DE LOS CONDUCTOS GENITALES

Los conductos genitales intactos durante su evolución hasta la sexta semana, son los protagonistas de la diferenciación sexual. Ante la presencia o ausencia del cromosoma Y, presentarán cambios evolutivos en su progresión. Los conductos de Müller comienzan su desarrollo alrededor de la 7^o semana de gestación y se extiende hasta alrededor de la semana 20

Durante el periodo indiferenciado, hasta la quinta o sexta semana, tanto los embriones femeninos como masculinos poseen ambos conductos genitales:

- Conducto mesonéfrico o de Wolff derivan del mesonefros (riñón primitivo)
- Conducto paramesonéfrico o de Müller derivan del epitelio de la cavidad celómica

Los conductos mesonéfricos drenaran la orina de los riñones mesonéfricos jugaran un papel importante en la formación del aparato reproductor masculino, que, durante la octava semana, bajo la influencia de testosterona producida por testículos fetales el conducto da en su porción proximal el epidídimo y el resto dará origen al conducto deferente y conducto eyaculador.

En los fetos femeninos los conductos mesonéfricos desaparecen casi por completo y se mantienen solo como remanentes.

El conducto paramesonéfrico es el que dará origen al aparato genital en el embrión femenino, este aparece como una invaginación longitudinal del mesotelio de la cara antero externa de la cresta urogenital y desemboca en la cavidad abdominal en su porción craneal.

El conducto paramesonéfrico se divide en tres porciones:

- Porción craneal: infundíbulo, desemboca en cavidad abdominal, formara la tropa uterina
- Porción media: cruza el conducto mesonéfrico
- Porción caudal media: Se une al conducto del lado opuesto, formando el primordio uterovaginal, inicialmente existe un tabique entre ambos conductos, que posteriormente desaparece.
- El miometrio se formará de la capa de mesénquima y el revestimiento de peritoneo formará el perimetrio.

Periodo indiferente	Macho	Hembra
Túbulos mesonéfricos	Conductos eferentes	Epoóforo Paraóforo
Conducto mesonéfrico (De Wolf)	Epidídimo Conducto deferente	Conductos de Gärtner Apéndice Vesicular
Conducto paramesonéfrico (de Müller)	Apéndice del testículo Utrículo prostático Útero masculino	Trompa uterina Útero Vagina (porción craneal)

Tabla 2: (S. Castillo, 2016)

Desarrollo de la vagina

El primordio uterovaginal llegara al seno urogenital e induce la formación de bulbos sinovaginales, los cuales se fusionan y forman la placa vaginal. Posteriormente la placa vaginal prolifera y va alargando la distancia entre el conducto y el seno; las células centrales de la placa degeneran y forman la luz de la vagina. El alargamiento completo del canal vaginal se da hasta el quinto mes de vida intrauterina.

Por lo tanto, la cúpula vaginal se origina del conducto paramesonéfrico y la porción inferior del seno urogenital. En la porción caudal permanece una ligera lámina: el himen, constituido por células epiteliales del seno urogenital al igual que todo el epitelio vaginal.

Desarrollo de las glándulas auxiliares

Las glándulas uretrales y parauretrales (Skene) se desarrollan a partir de yemas que crecen de la uretra hacia el mesénquima circundante. Las glándulas de Bartholin o vestibulares mayores se originan de evaginaciones del seno urogenital.

Desarrollo de genitales externos

Durante el periodo indiferenciado células mesenquimáticas migran a la cloaca y formaran los pliegues cloacales. En la región craneal se unen para formar el tubérculo genital el cual en el caso del embrión femenino no se desarrolla tanto para formar el falo, sino que formara el clítoris, a su vez se diferenciara una porción anterior uretral que formara la porción uretral y una posterior anal que formara el ano. A los lados de la membrana se formarán pliegues urogenitales de los cuales se formarán los labios menores, más externamente los pliegues labio escrotales formarán los labios mayores. (Sadler, 2004)

ANATOMÍA DEL APARATO REPRODUCTOR FEMENINO

Los órganos genitales femeninos están formados por los ovarios, las trompas uterinas, útero, vagina y órganos externos. Ubicados en la cavidad pélvica y los órganos externos se encuentran frente al pubis.

Ovarios

Órganos pares, cumple dos funciones importantes, la primera es la producción de ovocitos y la segunda o función endocrina en la producción de estrógeno, progesterona y relaxina (esta última solo durante el embarazo).

Ubicación: pared lateral de la pelvis a nivel de espina iliaca anterosuperior. En la fosa ovárica.

Características: antes de la primera ovulación el ovario es liso y rosado, con el tiempo se vuelve gris y rugoso, con cicatrices por la ruptura de sus folículos durante la ovulación.

Tamaño: varía con la edad, de 2,5 a 4 cm

Peso promedio: 7 gramos

Irrigación: arteria ovárica y rama ovárica de la arteria uterina, llegan a través del ilio al ovario.

Inervación: plexo ovárico

Drenaje linfático: linfáticos ovárico y sanitario desembocan en ganglios linfáticos aórticos

Caras y bordes del ovario:

- Cara interna: cubierta por la trompa de Falopio y relacionada con caras del íleon

- Cara externa: en contacto con peritoneo parietal
- Borde mesoovarico anterior: unido al mesovario orientada a la arteria umbilical obliterada, aquí se localiza el hilo del ovario por el que ingresa el paquete vasculonervioso del ovario
- Borde libre o posterior: relacionado a la trompa y adherido al ligamento suspensorio del ovario.
- Extremo uterino: inserción del ligamento ovárico

Trompas uterinas

Etimológicamente proviene del griego "salpinx" que quiere decir tubo. Permiten la llegada de los oocitos a la cavidad uterina, y es en esta donde generalmente se da el proceso de fecundación.

Tamaño: 10 cm de largo aproximadamente, 2mm de diámetro

Localización: borde superior libre entre las dos capas del ligamento ancho

Características: se encuentra dividida en cuatro porciones.

-Infundíbulo: forma de embudo, es la parte abdominal o pélvica de la trompa, recibe al ovulo.

Comunica la cavidad abdominal con el exterior. Posee prolongaciones irregulares o fimbrias las cuales recogen el ovulo. Es aquí donde generalmente ocurre la fecundación.

-Ampolla: porción más larga y tortuosa, de paredes delgadas.

-Istmo: porción más angosta se paredes gruesas

-Intersticio: o porción uterina, se encuentra en el espesor de la pared uterina, con un diámetro de aproximadamente 1mm en el orificio uterino.

El ovulo toma entre 3 o 4 días para llegar a la cavidad uterina, y es ayudado por el movimiento ciliar de células epiteliales y acción peristáltica de la capa muscular.

Útero

Etimológicamente las palabras para designar el útero provienen del griego "hystera" y "metra"

Su función principal es recibir el ovulo fecundado y anidar el producto de la concepción, nutriéndolo y permitiendo así el desarrollo del embrión.

El tamaño, forma y localización puede tener variaciones dependiendo de la edad, embarazo y otros.

En nulípara las paredes del útero son gruesas y musculares, tiene forma de pera invertida.

El extremo inferior forma un ángulo recto con la vagina (ante verso). El útero se encuentra en la cavidad pélvica, generalmente esta hacia el lado derecho, pero su posición cambia con el volumen de la vejiga, que se encuentra debajo y delante, o por la dilatación del recto ubicado arriba y atrás del útero.

El útero se encuentra en posición ante vertido, por lo tanto, se extiende hacia adelante y arriba desde el extremo superior de la vagina, en ángulo recto.

En cuerpo del útero se flexiona adelante y abajo en su unión con el istmo, esto se conoce como ante flexión uterina. Existe variaciones de la posición del útero pudiendo ser retroverso y retroflexo.

Tamaño: 8cm de largo, 4 cm de ancho en el lado superior y 2cm de espesor.

Se divide en:

- Fondo: parte más craneal del útero, es redondeada permite la entrada de las trompas de Falopio a la cavidad uterina
- Cuerpo: constituye las dos terceras partes del útero, puede palpase bimanualmente. Posee dos caras y dos bordes. Su cara vesical Se separa de la vejiga por el saco uterovesical. La cara intestinal está separada por el saco rectouterino. Los bordes del útero se unen al ligamento ancho ya sus estructuras.
- Istmo: constituye la porción más estrecha, mide 1cm aproximadamente, durante el embarazo forma parte del segmento uterino inferior.
- Cuello: es la parte más fija del útero, se extiende desde el istmo hasta el orificio vaginal, está constituido por dos porciones:
 - ✓ Porción supravaginal: se relaciona con el uréter y la arteria uterina
 - ✓ Porción vaginal: se comunica con la vagina por el orificio del útero, este orificio es solo una pequeña depresión en nulíparas y en multíparas es más grande e irregular

Estructura del útero:

Constituido por tres capas

1. Mucosa o endometrio: sufre cambios durante el ciclo menstrual y el embarazo.

Contiene numerosas glándulas que atraviesan la lámina propia o estrofa endometrial.

Con ausencia de fecundación esta capa se descama originando la menstruación, que responde a la disminución de estrógeno y progesterona. Si existe fecundación el cigoto anida en esta pared y recibirá el aporte sanguíneo adecuado por la misma para el desarrollo y nutrición del embrión.

2. Capa muscular: o miometrio, constituye la capa más gruesa, constituida por fibras musculares lisas dispuestas en tres capas:

- Externa: fibras longitudinales en forma de capuchón que se prolonga hacia los ligamentos
- Media: formada por fibras entrelazadas a través de las cuales pasan los vasos sanguíneos, al contraerse producen vasoconstricción
- Interna: fibras que constituyen esfínteres a nivel de ambos ostium tubáricos y el orificio cervical externo

3. Serosa: o perimetrio formado por peritoneo, firmemente adherida al fondo y cuerpo uterino.

Riego sanguíneo: Irrigado principalmente por las arterias uterinas ramas de las arterias ilíacas internas, irrigan también el cuello y la parte superior de la vagina, luego se dirigen hacia arriba entre las capas del ligamento ancho cerca de los bordes laterales y así irrigan las caras del cuerpo uterino. Estas arterias aumentarán de tamaño durante el embarazo.

El retorno venoso se da por un plexo venoso que va a la par de las arterias uterinas y luego se anastomosan con la vena hemorroidal superior.

Drenaje linfático: el drenaje linfático uterino desemboca en los ganglios lumbares, los ganglios iliacos externos, hipogástricos y sacros.

Inervación: recibe fibras autónomas y aferentes por plexos uterovaginales con acompañan a las arterias uterinas.

Vagina

Cumple funciones de órgano de copula y canal del parto, así como conducto ex retórico para la menstruación.

La vagina es un conducto que va desde el orificio uterino hasta la vulva, sus límites son:

Anterior: vejiga

Posterior: recto

Superior: útero

Forma: la vagina es plana cuando se encuentra vacía, sus paredes anterior y posterior están adosadas con excepción de la parte superior que forma la cúpula vaginal y tiene forma circular y el extremo inferior que esta aplanado transversalmente.

Longitud: en promedio 8cm

Relaciones:

- Cara anterior: anterior se relaciona de craneal a caudal con la vejiga, los uréteres y la uretra. Separada de estos órganos por tejido conjuntivo. En la porción del útero se forma un tabique denso el tabique uretrovaginal.
- Cara posterior: en su porción superior la vagina está cubierta por peritoneo, que forma el fondo de saco rectouterino. En la porción inferior se adosa al recto hasta el plano perineal, pero separados por el tabique rectovaginal. En los últimos dos centímetros superiores a la piel, la vagina se separa del recto, continuando con un trayecto inferior, anterior y oblicuo.
- Bordes laterales: que tienen dos porciones
 - a. Porción intrapélvica: corresponde a los dos tercios superior, y posee un tejido fibroso del espacio pelvirrectal.
 - b. Porción perineal: de superior a inferior se relaciona:
 - Fascículos mediales del músculo elevador del ano
 - Diafragma pélvico y músculo transverso profundo del periné
 - Músculo constrictor de la vulva, el bulbo del vestíbulo y la glándula vestibular mayor.
- Extremo superior: se inserta en el cérvix, y forma la cúpula vaginal.
- Extremo inferior: la vagina se abre en el fondo del vestíbulo. En la mujer virgen es estrecho y está cerrado por el himen.

El himen es una membrana que se inserta en el borde del orificio vaginal. Tiene forma y espesor variable. Posee cara superior o vaginal que es irregular; una cara inferior que se separa de los labios menores por el surco ninfomeneal; y un borde libre habitualmente liso y unido. Durante el primer coito el himen se desgarrando dejando los lobulillos himeneales.

Configuración interna de la vagina: en su interior la vagina posee pliegues mucosos transversales, se encuentran más desarrollados en el tercio inferior. Estos pliegues vaginales tienden a desaparecer con la edad y los partos. Existen también dos columnas rugosas: una anterior y una posterior.

Estructura:

Conformada por 3 capas:

- Mucosa: interna, recubierta por epitelio escamoso estratificado, sujeto a cambios por variación hormonal.
- Muscular: constituida por fibras de músculo liso, posee dos capas una de fibras longitudinales superficiales y una capa de fibras circulares profundas.
- Fibrosa: contiene el plexo venoso, y se continúa con la fascia pélvica visceral.

Irrigación: la irrigación de la vagina se da en tres porciones:

- Superior: por las ramas vaginales de la arteria uterina y la rana cervicovaginal
- Medio: por la arteria vaginal
- Inferior: por la arteria rectal media

Estas arterias forman la arteria álgida de la vagina cuando se anastomosan entre sí y con las del otro lado.

Las venas de la vagina forman el plexo venoso vaginal que superior se una al plexo uterino y plexo vesical y desembocan en la vena iliaca interna.

Drenaje linfático: van a la par de arterias uterina y arterias vaginales, y desembocan en los nódulos iliacos externos.

Inervación: proviene del plexo hipogástrico inferior.

MALFORMACIONES MÜLLERIANAS

Durante la embriogénesis el aparato genital y urinario tiene origen en conjunto como aparato urogenital, el cual se desarrolla a partir del mesodermo intermedio.

Hasta la sexta semana las gónadas tanto masculinas como femeninas permanecen indiferenciadas, es solo a partir de la séptima semana por ausencia de gen SRY del cromosoma Y, y como resultado de la no producción de factor antimulleriano que continua el desarrollo de conductos paramesonéfricos o mullerianos; los cuales formaran las trompas uterinas, útero y vagina.

En el embrión femenino los conductos paramesonéfricos aparecen como una invaginación longitudinal del epitelio de la cresta urogenital. Este consta de tres porciones una craneal que desemboca en la cavidad abdominal y que formara la trompa, una porción intermedia que cruza el conducto mesonéfrico, y una porción caudal medial que se une a su par del otro lado constituyendo así el primordio uterovaginal.

Este primordio presenta en el inicio de su desarrollo un tabique uterino que por apoptosis inducida por el gen bcl2 desaparece para dejar vacía la cavidad uterina. La porción distal del primordio formara los bulbosinovaginales los cuales se unen al seno urogenital y alargaran la distancia entre ellos para la formación de las porciones superiores del canal vaginal; por lo tanto, la cúpula vaginal tendrá origen para mesonéfrico mientras la porción distal del canal vaginal se origina del seno urogenital.

Las alteraciones que ocurren durante este proceso del desarrollo de conductos mullerianos y paramesonéfricos dan como resultados las malformaciones congénitas mullerianas.

Para la clasificación de estas malformaciones se han desarrollado cuatro sistemas de clasificación, hasta 2013 la clasificación de la Sociedad Americana de fertilidad.

En 1988 la Sociedad Americana de fertilidad clasifico las malformaciones mullerianas en: hipoplasia/agenesia, útero unicorne, útero bidelfo, útero bicorne, útero septado, útero arcuado, y malformaciones relacionadas a dietilestilbestrol. (Beguiría, Checa, & Castillo, 2009) (Ver Graf:1)

Dentro del grupo de agenesia e hipoplasia mulleriana la principal entidad reconocida es el síndrome de Rokitansky, originada por la falla del desarrollo del conducto de Müller antes de su unión con el seno urogenital determinando la falta de formación de útero y vagina.

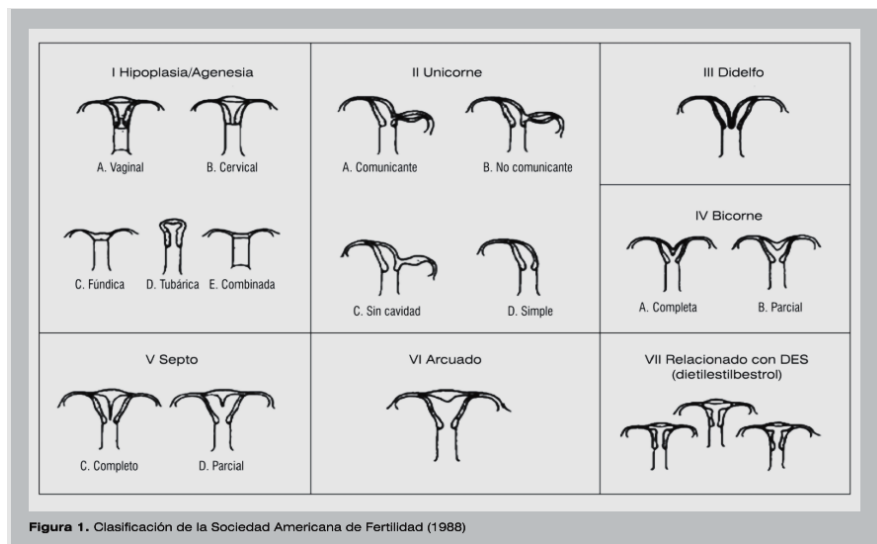


GRAFICO 1: (Beguiría et al., 2009)

En el 2013 se observó que las tres clasificaciones previas tenían varias limitaciones clínicas, de complicidad y exactitud con el diagnóstico, por esto, la Sociedad Europea de reproducción humana y embriología (European Society of Human Reproduction and Embriology – ESHRE) en conjunto con la Sociedad de ginecología endoscópica (European Society for Gynaecological

Endoscopy – ESGE) formaron un grupo de trabajo llamado CONUTA (por sus siglas en inglés CONgenital UTerine Anomalies) cuya meta fue el desarrollo de un nuevo sistema de clasificación para las anomalías congénitas del tracto genital femenino que permita una mejor orientación clínica basada en la anatomía del tracto genital femenino. (Grimbizis et al., 2013)

El sistema de clasificación ESHRE/ESGE tiene las siguientes características generales:

- La anatomía es la base para la clasificación sistemática de anomalías.
- Las desviaciones de la anatomía uterina derivadas del mismo origen embriológico son la base para el diseño de las clases principales.
- Las variaciones anatómicas de las principales clases que expresan diferentes grados de deformidad uterina y son clínicamente significativa son la base para el diseño de las principales subclases.
- Las anomalías cervicales y vaginales se clasifican en subclases complementarias independientes. (Grimbizis et al., 2013)

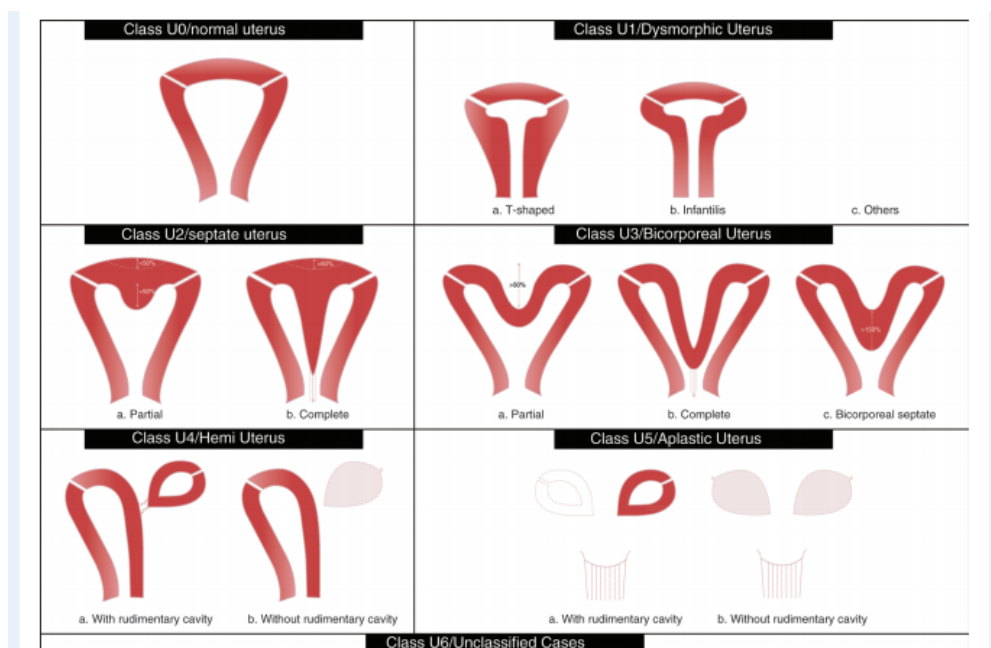


Figure 2 ESHRE/ESGE classification of uterine anomalies: schematic representation (Class U2: internal indentation >50% of the uterine wall thickness and external contour straight or with indentation <50%, Class U3: external indentation >50% of the uterine wall thickness, Class U3b: width of the fundal indentation at the midline >150% of the uterine wall thickness).

Gráfico 2: (Grimbizis et al., 2013)

En el Gráfico 2 encontramos las clases principales del sistema de clasificación, dividido en 6 clases de malformaciones uterinas, perteneciendo el síndrome de Rokitansky a la clase 5U que es la aplasia uterina. En cuanto a la subclases o clases co-existentes el síndrome de Rokitansky pertenece a la subclase V4 – C4 con aplasia cervical y vaginal.

ESHRE/ESGE classification		Female genital tract anomalies	
Uterine anomaly		Cervical/vaginal anomaly	
Main class	Sub-class	Co-existent class	
U0	Normal uterus	C0	Normal cervix
U1	Dysmorphic uterus a. T-shaped b. Infantilis c. Others	C1	Septate cervix
		C2	Double 'normal' cervix
		C3	Unilateral cervical aplasia
U2	Septate uterus a. Partial b. Complete	C4	Cervical aplasia
U3	Bicorporeal uterus a. Partial b. Complete c. Bicorporeal septate	V0	Normal vagina
U4	Hemi-uterus a. With rudimentary cavity (communicating or not horn) b. Without rudimentary cavity (horn without cavity/no horn)	V1	Longitudinal non-obstructing vaginal septum
		V2	Longitudinal obstructing vaginal septum
U5	Aplastic a. With rudimentary cavity (bi- or unilateral horn) b. Without rudimentary cavity (bi- or unilateral uterine remnants/aplasia)	V3	Transverse vaginal septum and/or imperforate hymen
		V4	Vaginal aplasia
U6	Unclassified malformations		
U		C	V

Tabla 3: (Grimbizis et al., 2013)

A más de esto “El desarrollo del aparato urinario frecuentemente se encuentra afectado, ya que comparten el mismo origen embriológico. Cuando existe una interrupción o desregulación en este proceso dinámico, puede ocurrir un amplio espectro de anomalías.

Estas malformaciones tienen una variada expresión clínica que puede ser de hallazgo casual en las formas leves hasta presentarse como una amenorrea primaria, como en las agencias uterovaginales. Entre ambos existe un variado espectro de formas de presentación como dismenorrea, algia pelviana, presencia de hematocolpos y/o hematometra, spotting, dispareunia o trastornos de la fertilidad.” (Carlot et al., 2007)

SÍNDROME DE ROKITANSKY

El síndrome de Rokitansky se caracteriza por aplasia congénita del útero y los 2/3 superiores de la vagina en mujeres cariotípicamente normales (46XX) y con desarrollo fisiológico normal de caracteres sexuales femeninos que puede estar o no acompañado de malformaciones esqueléticas o renales.

Las malformaciones uterinas y vaginales pueden ir desde ausencia total de útero y vagina a la presencia de remanentes müllerianos con existencia o no de tejido endometrial. La vagina puede estar completamente cerrada, como una depresión en los labios menores o tener una longitud de 5-6 cm.

La primera descripción de ausencia congénita de vagina data de 1559. Mayer en 1829 describe la alteración como parte de las múltiples malformaciones de recién nacidos muertos. Rokitansky, (1838), y Küster (1910), describieron el síndrome por separado. En 1958 Häuser estudio las anomalías asociadas. (Ginecológica, Hernández Alcántara, Hernández-Sánchez, & Mesa Arrebola, n.d.)

Podemos distinguir dos tipos, tipo I o forma típica y tipo II o complejo MURCS (por sus siglas en inglés: müllerian duct aplasia renal dysplasia and cervical somite anomalies.) Las características correspondientes podemos ver en la tabla 1.

Epidemiología

Las malformaciones müllerianas en general tienen prevalencia del 1% en la población general y de un 3% en pacientes con problemas reproductivos. (Beguiría et al., 2009)

El síndrome de Rokitansky se presenta en una de cada 4500 a 5000 mujeres. Siendo el tipo II el más común. No existe asociación racial. El diagnóstico se da principalmente en la adolescencia o inicio de la adultez. Según un estudio realizado por Oppelt et al. en el año 2006 evidenciaron que la forma típica se presentaba en el 47% de los casos, la forma atípica en un 21% y la forma MURCS en un 32% de los casos. (Pizzo et al., 2013)

“Las anomalías más frecuentes son: agenesia renal unilateral en 23-28%, riñón ectópico en 7%, riñón en herradura e hidronefrosis en 4%”. (Soriano et al., 2012)

Tipo 1	Tipo 2
<p>- Aplasia simple de útero y vagina: remanentes uterinos simétricos</p> <p>-Ovarios y trompas uterinas normales</p>	<p>- Aplasia simple de útero y vagina: remanentes uterinos asimétricos -hipoplasia o aplasia de y trompas uterinas</p> <p>Asociado a otras malformaciones:</p> <p>Renales</p> <ul style="list-style-type: none"> - Agenesia Renal - Riñón pélvico - Uréteres duplicados - Riñones en herradura - Mal rotación <p>Esqueléticas</p> <ul style="list-style-type: none"> - Escoliosis - Cuña Vertebral - Espina bífida - Fusiones vertebrales - Sacralización de L5 - Lumbalización de S1 - Vertebra supernumeraria <p>Otras:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sindáctilia - Hipoplasia eminencia tenar - Hernias femoral e inguinal - Lesiones cardiacas congénitas - Sordera

Tabla 4: (S. Castillo. 2016, modificado de (Mejía, Rojas, & Suárez, 2015))

Etiopatogenia

Embriológicamente ocasionado por la falla en el proceso de organogénesis comprendido entre el día 29 a 56, en el cual un embrión fenotípicamente femenino normalmente desarrollara los conductos paramesonéfricos apareciendo como una invaginación longitudinal del epitelio de la cresta urogenital. Este consta de tres porciones una craneal que desemboca en la cavidad abdominal y que formara la trompa, una porción intermedia que cruza el conducto mesonéfrico, y una porción caudal medial que se une a su par del otro lado constituyendo así el primordio uterovaginal.

Este primordio presenta en el inicio de su desarrollo un tabique uterino que por apoptosis inducida por el gen *bcl2* desaparece para dejar vacía la cavidad uterina. La porción distal del primordio formara los bulbosinovaginales los cuales se unen al seno urogenital y alargaran la distancia entre ellos para la formación de las porciones superiores del canal vaginal; por lo tanto, la cúpula vaginal tendrá origen para mesonéfrico mientras la porción distal del canal vaginal se origina del seno urogenital.

Las alteraciones producidas en este proceso del desarrollo, y específicamente la agenesia de primordio llevara como consecuencia la ausencia de útero y vagina en diferentes grados.

Durante este mismo periodo los conductos mesonéfricos originaran el sistema renal, proceso que también se ve alterado en algunas pacientes con Rokitansky.

A pesar de que se ha considerado como una malformación ocasional el síndrome de Rokitansky y de etiología aún desconocida, se ha reportado asociación familiar con herencia autosómica dominante con capacidad de penetrancia incompleta y expresividad variable. (Pizzo et al., 2013)

En algunos estudios se han visto involucrados los genes: WT1, WNT4, PAX2, HOXA7, HOXA13, LHX1, HNKFB, KLHL4, SHOX.

Diagnóstico

Clínico

La amenorrea primaria constituye el principal motivo de consulta de estas pacientes, siendo la segunda causa de amenorrea primaria después de disgenesia gonadal (Del, Muñoz, Noguero, & Martín, 2011), las cuales presenta cariotipo femenino sin alteraciones, desarrollo e caracteres secundarios sexuales femeninos, Tanner adecuado para la edad. Genitales externos sin alteraciones con una vagina corta de 2-7 o ausencia total de esta en la que solo se evidencia pequeña hendidura en el introito que no permite el ingreso del cotonete en el examen físico. Los ovarios son normales manteniendo niveles normales de estrógenos.

Al tacto rectal tenemos la ausencia de aparato genital interno o, todo lo más, un tracto fibroso que se dispone transversalmente en la pelvis menor, que es el útero no desarrollado. A veces, existen bulbos uterinos rudimentarios bilaterales, que, según su tamaño, pueden contener tejido endometrial, en general inmaduro, pero, en excepcionales ocasiones, con indicios de respuesta cíclica. A veces, pueden palparse los ovarios. Se han descrito múltiples alteraciones ginecológicas asociadas, como leiomiomas, dolor pélvico crónico, útero aplásico ectópico y endometriosis". (Ginecológica et al., n.d.)

Laboratorio y pruebas complementarias

Laboratorio

Niveles séricos de LH Y FSH se encuentran en niveles normales, indicando la función ovárica adecuada. Niveles de testosterona se encuentran en niveles normales.

El examen de cariotipo se realiza para descartar alteraciones del cromosoma X o insensibilidad a los andrógenos, en el síndrome de Rokitansky tenemos cariotipo femenino normal 46XX.

Imagen

Entre las herramientas diagnósticas de imagen para el síndrome de Rokitansky tenemos:

- Ecografía
- Resonancia magnética
- Laparoscopia
- Pielografía

Ecografía:

- La ecografía siendo una herramienta de fácil acceso es de gran ayuda diagnóstica
- Se observa la ausencia de vagina e útero, así como la longitud del canal vaginal, así como podremos observar la presencia de ovarios normales.
- Se puede usar para identificar duplicación uterina y obstrucción tubárica.
- Observar malformaciones renales o vesicales asociadas.
- Puede ser necesario un ultrasonido transperineal, transrectal, abdominopelvica.

Resonancia magnética:

- Permite imágenes de planos superficiales y profundos
- Es más sensible para encontrar el canal vaginal y permite observar de la cavidad uterina, permitiendo aclarar imágenes no obtenidas por ecografía.
- Mejora la evaluación de estructuras peritoneales y si existe cérvix.

- Permite reconocer la presencia de malformaciones vertebrales
- En un estudio realizado por A. Pizzo y col. en 2013 vio que la resonancia tenía una sensibilidad y especificidad casi del 100% con buena correlación a la clínica en pacientes con síndrome de Rokitansky.

Laparoscopia:

- El diagnóstico definitivo mediante la laparoscopia, que mostrará la ausencia de útero y canal vaginal y la presencia de los ovarios, quizás en una posición. (Ginecológica et al., n.d.)
- Puede realizarse el manejo quirúrgico al momento del diagnóstico.

Pielografía:

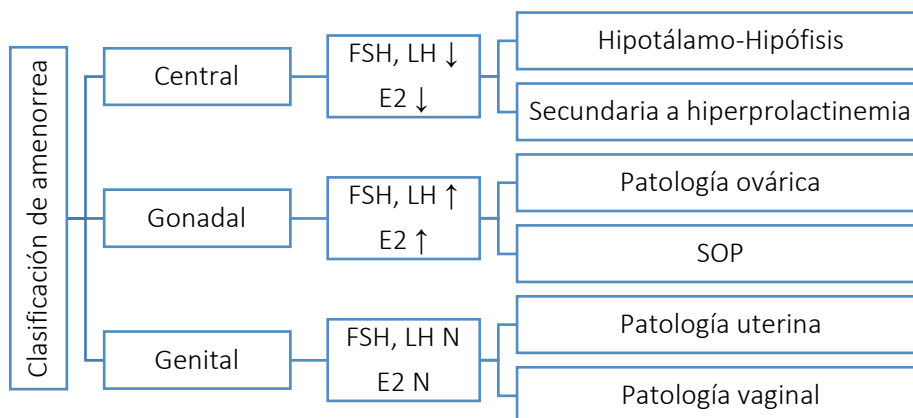
- Permite el diagnóstico de otras malformaciones en el sistema urinario. (Kirsch, 2016)

Diagnóstico diferencial

Al ser la amenorrea primaria el primer e incluso único motivo de consulta, constituye el dato clínico de mayor importancia para el diagnóstico diferencial en pacientes con síndrome de Rokitansky.

La amenorrea primaria se define como “la ausencia de menarquia, o primera regla, a los 14 años, con retraso del crecimiento o ausencia de desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, o a los 16 años con desarrollo y crecimiento normales y presencia de caracteres sexuales secundarios.”(Rodríguez Jiménez & Hernández De La Calle, 2015) La amenorrea puede originarse en el aparato genital, en el eje hipotálamo hipófisis gónada o por causa sistémica.

Para la clasificación de amenorreas en 2010 el Grupo de Interés de Endocrinología Reproductiva (GIER) lo organizo en compartimentos que permiten su mejor estudio. (Ver organigrama 1)



Organigrama 1: (Rodríguez Jiménez & Hernández De La Calle, 2015)

“Las amenorreas centrales cursan con niveles bajos de estradiol y normales o bajos de gonadotropinas. La de causa ovárica, por fallo ovárico precoz cursan con niveles bajos de estradiol y elevados de gonadotropinas. El SOP es una compleja endocrinopatía con perfil hiperandrogénico. La amenorrea genital es una patología orgánica y por tanto los niveles hormonales son normales.” (Rodríguez Jiménez & Hernández De La Calle, 2015)

Causas de amenorrea primaria

Causas ováricas

- Disgenesia gonadal pura
- Síndrome Turner

Causas uterinas

- Síndrome de Rokitansky
- Himen imperforado
- Síndrome de insensibilidad a los andrógenos

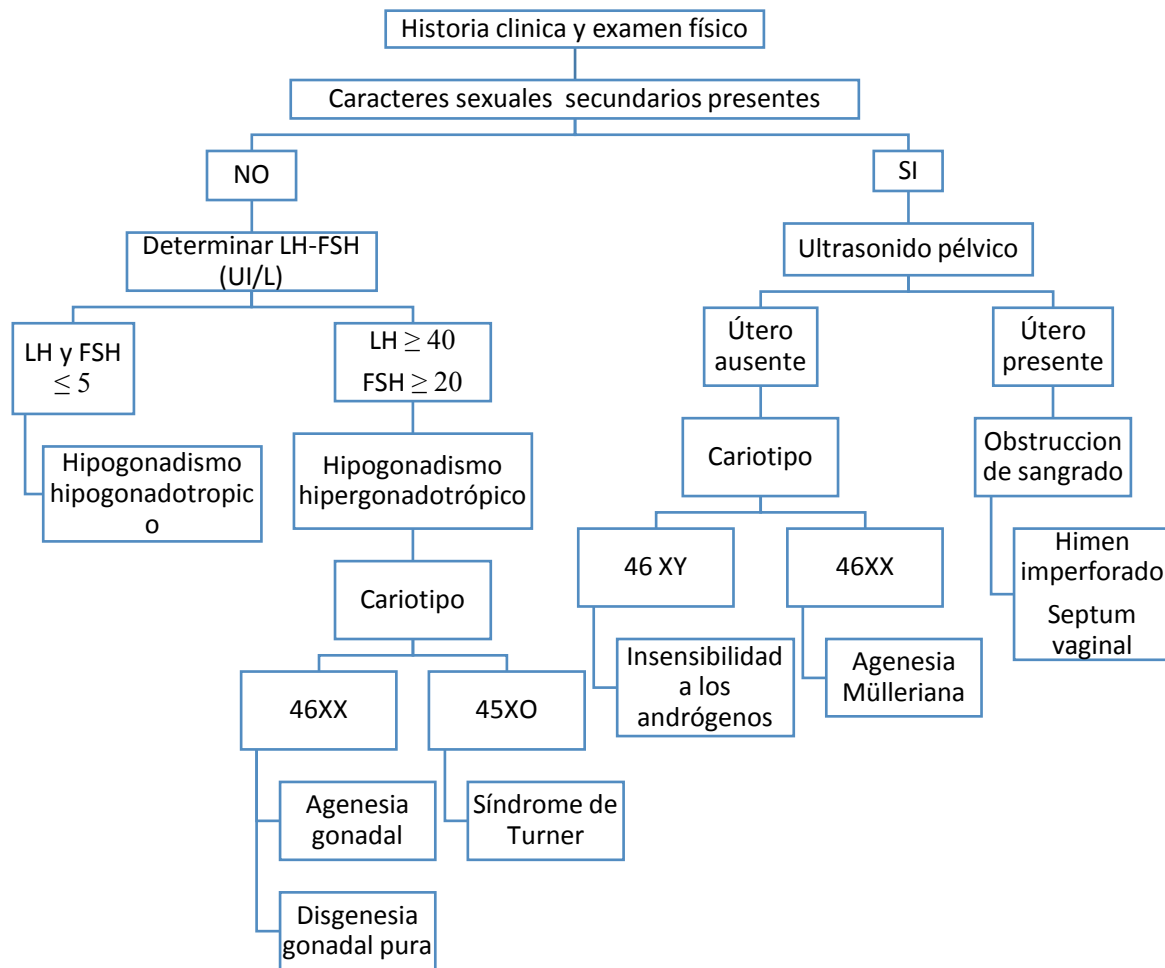
Causas hipotálamo-hipofisarias

- Retraso constitucional
- Craniofaringioma
- Hiperprolactinemia
- Hipopituitarismo

Causas sistémicas

- Alteraciones endócrinas: hipotiroidismo, Síndrome de Cushing
- Enfermedades crónicas de larga evolución: diabetes

Para el diagnóstico entre las patologías que presentan amenorrea primaria será de mucha importancia una historia clínica completa que incluya antecedentes familiares y personales completos que incluya antecedentes prenatales, el examen físico con examen genital completo y meticuloso que incluya tacto rectal, valorar crecimiento adecuado con medición de talla y peso y cálculo de IMC, así como desarrollo de caracteres sexuales femeninos. Los parámetros de laboratorio de mayor aporte en el diagnóstico serán glucosa, insulina, prolactina, TSH, T4, E2, FSH, progesterona, BHcG y un cariotipo. En estudios de imagen el ultrasonido vaginal es de primera línea, nos permite llegar al diagnóstico como primera prueba de imagen.



Algoritmo diagnóstico en amenorrea primaria (Picado, n.d.)

A continuación, se describen las patologías que cursan con amenorrea primaria más desarrollo de caracteres sexuales secundarios normales, y que constituyen los principales diagnósticos diferenciales del síndrome de Rokitansky.

Disgenesia gonadal

Es el trastorno del desarrollo embrionario que impide la maduración completa del tejido gonadal en su diferenciación. Puede ser pura 46XX, pura 46XY (síndrome de Swyer) o mixta. Estas pacientes presentan habitualmente talla normal o alta, genitales internos femeninos y gónadas disgenéticas (streak gonads).

Insensibilidad a los andrógenos

Llamado también síndrome de feminización testicular, es un pseudohermafroditismo masculino causado por mutaciones en el gene para el receptor andrógeno. La Insensibilidad a los andrógenos es un desorden recesivo ligado al cromosoma X en el cual los machos afectados tienen genitales femeninos externos, desarrollo mamario, vagina ciega, el útero ausente, anexos femeninos, y testículos abdominales o inguinales. La insensibilidad parcial a los andrógenos causa hipospadias y micropene con ginecomastia, así el síndrome no puede ser confundido con el síndrome de Rokitansky. (Morcel, Camborieux, & Guerrier, 2007)

	Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Síndrome de Morris	Disgenesia gonadal 46XY
Fenotipo	Femenino	Femenino	Femenino
Desarrollo mamario	++	++	+/-
Pelo pubis/axilar	++	-	+/-
Vagina	No/hipoplásica	Sí	Sí
Gónada	Ovario	Testículo	Disgenésica
Útero	No/rudimentario	No	Sí
Testosterona	Baja	Niveles varón	Baja
LH	Normal	Normal	Alta
FSH	Normal	Normal	Alta
Estradiol	Normal	Moderadamente bajo	Bajo
Cariotipo	46XX	46XY	46XY
Patrón herencia	Ocasional	Recesivo X	Recesivo X
Otras anomalías	30% renales, 12% esqueléticas	-	-

Fuente: Modificada de Speroff.

Tabla 5: (SEGO, 2013)

Himen imperforado

Es la malformación más frecuente de la vagina. Defecto embriológico en el que la vagina que sobresale del seno urogenital, no se canaliza por completo. La mayoría se diagnostican en la menarquia, con ciclos menstruales dolorosos sin hemorragia genital, hallándose la vagina distendida por la sangre menstrual acumulada (hematocolpos), que puede aumentar y

distender el útero (hematometra) y las trompas (hematosalpinx), en forma de masas abdominales palpables. Rara vez, previa a la menarquía, se acumulan secreciones vaginales de tipo mucoide, producidas por estimulación hormonal, y aparece un hidrocolpos. El tratamiento es la incisión en cruz sobre la membrana himeneal, y si existe demasiada mucosa, se extirpa parcialmente para evitar futuras estenosis.

Manejo

Previo a las distintas alternativas terapéuticas disponibles para la agenesia mülleriana es necesario hacer algunas acotaciones básicas.

Pacientes con síndrome de Rokitansky a menudo presentan ansiedad y estrés asociado a su patología. Es por ello que todo manejo sea quirúrgico o no quirúrgico se acompañe de una consulta psicoterapéutica y este acompañe el proceso de la paciente.

El objetivo principal del tratamiento es ofrecer a la paciente una neovagina que le permita una vida sexual normal y que requiera los menores cuidados posibles.

El médico debe realizar su mejor esfuerzo para controlar el impacto inicial de la noticia y evitar que se transforme en una amenaza para las metas terapéuticas trazadas. El bienestar mental y la cooperación de la paciente son vitales para el éxito de cualquier tratamiento. (Navarro, Carranco, Hernández Estrada, & Osete, 2012)

El médico debe dejar en claro que la condición de la paciente no altera la “naturaleza” femenina, ya que su función ovárica es absolutamente normal. Se deben aclarar las dudas de la paciente sobre su fertilidad, La imposibilidad de llevar a cabo un embarazo por la ausencia de útero es el aspecto más difícil de aceptar.

En cuanto al tiempo de realización de la neovagina es electivo de cada paciente, más en pacientes adolescentes, existe consenso entre cirujanos pediatras, urólogos pediátricos y ginecólogos de que se debe diferir la creación de neovagina hasta la adolescencia tardía, esto disminuiría la tasa de fracaso del tratamiento.

Manejo no quirúrgico

- Dilatación vaginal: Constituye la primera línea en el tratamiento, con una tasa de éxito entre 75%–85% y una baja tasa de complicaciones. La técnica más usada es la técnica de Frank usada desde 1938, consiste en el uso de dilatadores de Hegar, requiere la existencia de por lo menos un esbozo vaginal, se inicia con el uso del dilatador los por lo menos 20 minutos al día siendo lo ideal 2 horas al día, y se continúa con el aumento gradual del grosor y longitud del dilatador. Por lo general toma 6 meses aproximadamente hasta obtener una longitud y ancho vaginal funcional. Entre las principales causas de falla de este tratamiento tenemos la fatiga de la paciente, a falta de comodidad, y la falta de tiempo. Entre las ventajas tenemos: no requiere hospitalización, es costo efectivo, control total de la paciente, menor morbilidad y complicaciones asociadas al tratamiento, permite la creación de una vagina con lubricación normal, así como también de requerir manejo quirúrgico tendrá un mejor manejo con el dilatador que es también requerido postquirúrgico. (Londra, Chuong, & Kolp, 2015).
- D'Albertyon y Santi reportaron que el uso del coito como método de dilatación vaginal (método funcional) tiene un 95%, Motta and D'Albertyon realizaron un estudio en 108 pacientes, de las cuales 55 se sometieron a un procedimiento quirúrgico con una tasa

de satisfacción con el tratamiento fue del 76% versus 53 pacientes que realizaron el método funcional y se observó una tasa de satisfacción del 83%. (Pizzo et al., 2013)

- Ingram propuso una variación que consiste en utilizar el propio peso de la mujer como presión dilatadora y acoplar un dilatador a una especie de “silla de bicicleta”, sobre la cual la paciente debe sentarse y continuar con sus actividades mientras se ejecuta la terapia. Sus resultados son comparables, e incluso mejores, a la técnica original sin aumentar la morbilidad asociada. (Navarro et al., 2012)

Manejo quirúrgico

Utilizado cuando la dilatación vaginal ha fracasado o cuando la paciente rechaza el manejo conservador. Existe dos subcategorías en el manejo quirúrgico métodos de tracción y métodos a base de injerto.

- Técnica de McIndoe: es uno de los procedimientos quirúrgicos más utilizados, consiste en tres fases: el primero proporciona la disección del espacio rectovesical, el segundo proporciona la colocación de un injerto de piel autóloga, y el tercero la dilatación continua y ampliación con el uso de un tutor vaginal. El primer paso está basado en el corte transversal de hoyo de retrohimenal, con una disección siguiente de espacio rectovesical. Por consiguiente, esto es visible el rafe medio, que una vez cortado, permite alcanzar el tejido peritoneal. En este punto, un corte sobre las fibras de músculos pubianos rectales es hecho para levantar el diámetro para entrar en la vagina. Se hace una solapa de dermis y epidermis (por lo general sacado de glúteo) es aplicado sobre un tejido de apoyo; además, esto cabe en la vagina durante un período necesario para asegurar la radicación. Por lo general, este período dura 7-10 días y posteriormente

es supervisado para descartar complicaciones como son infección, hematomas y posibles áreas necróticas. Tiene como desventajas que requiere de continuar con el tutor vaginal o con relaciones sexuales para evitar la fibrosis entre paredes y el cierre del canal. (Pizzo et al., 2013)

- Vaginoplastia Williams: Utiliza una aleta vulvar para hacer un tubo vaginal. Requiere dilatación durante un largo período, y la neovagina tiene un ángulo fisiológicamente anormal. Como ventaja no daña la uretra o el recto. (Kirsch, 2016)

- Neovagina intestinal: Es la técnica más agresiva utiliza un segmento aislado de los intestinos durante la vagina. El segmento aislado conserva su aporte vascular a través del mesenterio intacta sigmoide es generalmente el segmento de intestino preferido, ya que más fácilmente se puede movilizar al perineo de una manera libre de tensión; los pacientes que se han sometido esta técnica reconstructiva reportan un alto grado de satisfacción.

- Procedimiento de rotación flap: Se utiliza el muslo pudiendo, recto interno miocutáneo, los labios menores, y otras solapas fascio cutáneas. Las desventajas de estas técnicas incluyen extensas cicatrices de la piel en el sitio del injerto del donante y la necesidad de diligencia paciente en el ángulo de dilatación posquirúrgico. (Kirsch, 2016)

- Técnica de Vecchietti: Basada en la tracción del manguito vaginal por medio de un aparato especialmente diseñado para esto, que se “ancla” en el abdomen en el área suprapúbica. La fase de invaginación comienza inmediatamente en el postoperatorio y continúa a una velocidad de 1 a 1.5 cm al día hasta alcanzar máximo 10 a 12 cm (7 a 8

días). Después se prosigue con el uso de dilatadores vaginales. La tasa de complicaciones del procedimiento es baja y su éxito es comparable con las otras modalidades terapéuticas analizadas. (Gamboa & Verónica, 2015)

En la tabla cinco veremos un resumen de todas las técnicas y la comparación de los parámetros principales a tener en cuenta para su elección.

	Davodon/ Adamyán	Williams/ Creatsas	Mc Indoe	Vecchietti/ Modified Vecchietti	Sigmoid vaginoplasty
Surgical approach	Perineal + Laparotomy/ laparoscopy	Perineal	Perineal	Perineal + Laparotomy/ laparoscopy	Perineal + Laparotomy
Technical remarks	A portion of the pelvic peritoneum is used to create the vaginal canal. The vaginal apex is formed by the approximation of the fibromuscular streaks.	A symmetrical U-shaped incision in the vulva, which extends down to the peritoneum creating a canal, which is covered with the perineal flap.	Creation of a canal between the urinary bladder and rectum, which is covered with skin grafts from buttocks or groins. A prosthetic tamponade is placed in the new space during a week.	A dilatation olive is placed in the vagina and a connected traction device is attached to the external pelvic wall, for 7–9 days.	A transresected sigmoid segment is pulled down to the introitus, and the end is closed to create a blind pouch. End-to-end sigmoid re-anastomosis.
Type of vaginal covering tissue	Peritoneum	Perineal skin	Skin	None/ Oxide cellulose	Bowel segment
Postsurgical use of dilator	Yes	Yes	Yes	Yes	No
Vaginal depth	10–12 cm	5–7 cm	7–9 cm	6–9 cm	6–8 cm
Advantage	Good lubrication that allows satisfactory intercourse. Intercourse is allowed after 1 month.	Local surgery. Intercourse is allowed after 6 months.	Satisfactory intercourse. Intercourse is allowed after 6 months.	Normal vaginal mucosa. Intercourse is allowed after 3 months.	Preferred by pediatric surgeons.
Potential problems	No compliance with the use of a dilator.	Hair growth inside the neovagina. Vaginal dryness.	Discomfort with the dilator device. Scars in donor sites. Flap rejection.	Discomfort with the dilator and traction devices.	Chronic vaginal discharge and odor. Potential intraepithelial neoplasia and carcinoma in the graft.

TABLA 6: (Sophie De Wilde, Herrmann, Larbig, & De Wilde, n.d.)

DESCRIPCIÓN Y PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina, 21 años, mestiza, soltera Nacida en Manabí y residente en Los Ríos, nivel de instrucción: Secundaria, ocupación estudiante, diestra, ORH+.

Como antecedentes antenatales: producto segunda gesta, planificado, madre recibe hierro, ácido fólico durante el embarazo, 8 controles prenatales normales.

Antecedentes neonatales: nacida por parto cefalovaginal a las 39 semanas sin complicaciones, peso y talla adecuado a la edad gestacional. llanto inmediato, inmunizaciones completas.

Antecedentes postnatales: Lactancia exclusiva hasta 12 meses, Sedestación a los 8 meses sin apoyo, Gateo 8, Monosílabos a los 8 meses, deambulación 12 meses sin apoyo, Control de esfínteres a los 18 meses,

Paciente no refiere antecedentes patológicos personales, no alergias, antecedentes ginecológicos: telarca: 8 años, pubarca: 10 años, menarquia: no. Hábitos: Se Alimenta 3 veces al día con dieta rica en carbohidratos, Micción 4 veces al día características normales, Defecatorios 2 veces al día normales. No refiere antecedentes quirúrgicos. No refiere antecedentes patológicos familiares.

Paciente consulta por amenorrea. Paciente acude por primera vez hace 3 años a médico privado por ausencia de menarquia por lo que acude a facultativo quien cataloga como amenorrea primaria, acude a varios médicos privados en la ciudad e Quevedo, donde refiere le dicen que requiere RMN porque no tiene útero, acude a Hospital Padre Carolo en el sur de Quito, donde le envían a centro de salud para que pueda realizarse RMN para confirmar diagnóstico de agenesia uterovaginal, ingresa a HGOI donde se realiza RMN y se confirma diagnóstico de síndrome de Rokitansky y en enviada a HEE para manejo quirúrgico.

Al Examen Físico: paciente con medidas antropométricas: Peso: 47.2 kg. Talla: 1.39 m IMC: 24.42 normal. Signos vitales: FC: 81 lpm, FR: 18 rpm y temperatura: 36. 4° C, Saturación oxígeno: 96%.

Paciente de sexo femenino cuya edad aparente concuerda con la real, consciente, respuesta verbal adecuada, marcha eubásica, movimientos corporales espontáneos. Piel y Faneras: coloración rosada, no cianótico, húmeda, sensibilidad normal. Pelo: acorde con edad y sexo

Cabeza: normocefálica, implantación del pelo normal, simetría facial. Ojos: sin patología.

Oídos: Agudeza auditiva normal, Conductos auditivos externos y membranas timpánicas, integras, coloración normal, no congestión, abombamientos o retracciones, sin presencia de secreciones o cuerpo extraño. Nariz sin patologías aparentes. Boca y Faringe: Labios húmedos sin lesiones, faringe no congestiva, Paladar: Íntegro y de aspecto normal. Mucosa bucal: húmeda, amígdalas no hipertróficas. Cuello: movilidad conservada, tiroides grado: 0 A, no nodulaciones ni masas palpables.

Tórax: respiración normal, ruidos cardíacos rítmicos, normofonéticos, R1 y R2 presentes, no presencia de soplos ni arritmias. Mamas con desarrollo Tanner 4. Abdomen: No distendido, peristalsis y ruidos hidroaéreos presentes, no doloroso a la palpación superficial ni profunda, no se palpa visceromegalias. Región Lumbar: puño percusión izquierda y derecha negativa, no se evidencia escoliosis. Extremidades: sin patología.

Genitales: Femeninos externos adecuados para su edad, vagina con presencia de labios mayores y menores, himen imperforado no permite paso de cotonete de examinación, vello púbico en Tanner 4.

Neurológico: Paciente consciente, orientado en tiempo lugar y persona, vigil, memoria conservada, no irritable, lenguaje comprensible. Glasgow: 15/15

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Biometría Hemática: (19/04/16)

Leucocitos 10530 x10³

Hematocrito 40.1%

Hemoglobina 13.20 g/dl

Monocitos 6.94%

Eosinofilos 1.06%

Linfocitos 16.93%

Neutrófilos 75.03%

Basófilos 0.04%

Monocitos absolutos 0.73 x10³

Eosinofilos absolutos 0.11 x10³

Linfocitos absolutos 1.78 x10³

Neutrófilos absolutos 7.90 x10³

Basófilos absolutos 0

Glóbulos rojos 4280,000

MCV 93.8

MCH 30.8

MCHC 32.9

MPV 7.3

Plaquetas 212,000

Hemostasia: (19/04/16)

TP: 12.80

TTP: 43

INR: 0.99

Emo: (19/04/16)

Color: amarillo claro

Densidad: 1.030

PH: 6.0

Proteínas: negativo

Glucosa: negativo

Cetonas: negativo

Urobilinógeno: normal

Bilirrubina: negativo

Hemoglobina: negativo

Nitritos: negativo

SEDIMENTO:

Leucocitos: 3-4 x campo

Cilindros: NO

Cristales: NO

Hematíes: NO

Bacterias: ++

Biometría Hemática: (18/05/16)

Leucocitos 1135 x10³

Basófilos absolutos 0.07

Hematocrito 39.80%

Glóbulos rojos 4580,000

Hemoglobina 14.10 g/dl

MCV 85.90

Monocitos 5%

MCH 30.80

Eosinofilos 0.40%

MCHC 35.40

Linfocitos 19.60%

MPV 9.70

Neutrófilos 74%

Plaquetas 315,000

Basófilos 0.60%

Hemostasia: (18/05/16)

Monocitos absolutos 0.57 x10³

TP: 12.80

Eosinofilos absolutos 0.04 x10³

TTP: 43

Linfocitos absolutos 2.23 x10³

INR: 0.99

Neutrófilos absolutos 8.39 x10³

Química Sanguínea (18/05/16)

Inmunoserología:

Glucosa: 126

HBsAg: No reactivo

Nitrógeno Ureico (BUN) 32.10

Hepatitis B: negativo

Creatinina 0.73

VDRL: No reactivo

Hormonales

BETA ESTRADIOL: 34.92

TSH: 1.93

Prolactina 34.97

FT4: 1.34

FSH 5.54

LH:11.07

Cariotipo: 46xx (técnica de bandas G)

ESTUDIOS DE IMAGEN

Eco pélvico: (29/04/15) (HOSPITAL PADRE CAROLO)

Útero anteverso central con diámetro de 45x23x30mm, volumen de 17cc, miometrio homogéneo

Endometrio: 7mm, ovario derecho: 2.9cc ecográficamente normal, ovario izquierdo: no valorable, fondo de saco de Douglas libre

ECO TRASRECTAL (23/02/16) (HEE)

Vejiga poco distendida pared regular, uretra en su trayecto y pared sin alteraciones, hacia la región posterior limita con región rectal, no se observa imagen que sugiera presencia de trayecto vaginal tampoco presencia de útero. Riñón en región pélvica derecha de aspecto normal en su morfología. Se visualiza ovario con quistes foliculares, espacio recto vesical libre.

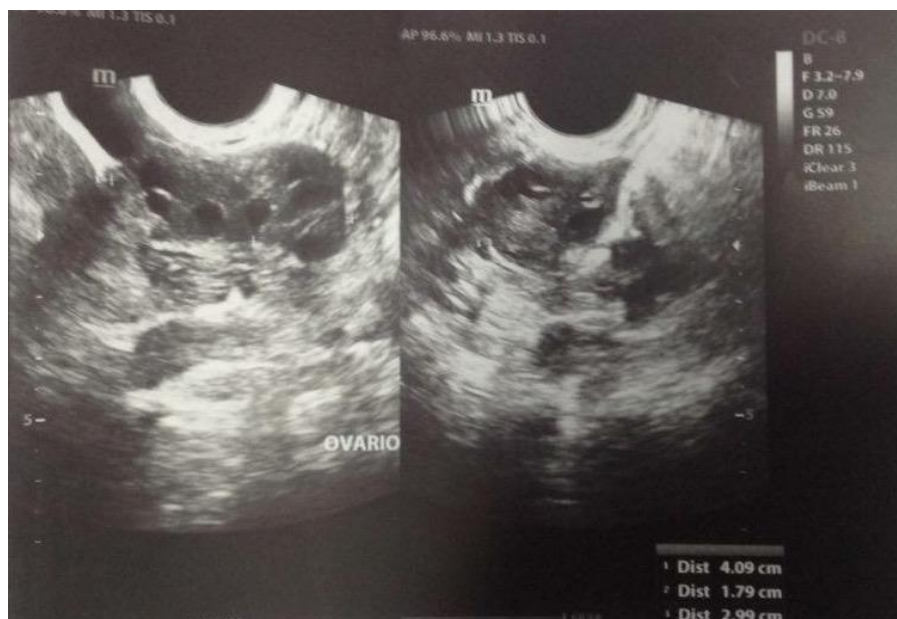


Imagen 1(Tomada de historia clínica)



Imagen 2(Tomada de historia clínica)



Imagen 3(Tomada de historia clínica)

RMN simple de pelvis (15/05/16)

Ausencia congénita de útero, sin embargo, en el plano parasagital izquierdo se define una imagen sugestiva de aparente útero hipoplásico de 10x6mm de diámetros. Se aprecia también en plano sagital imágenes que podría corresponder a canal vaginal atrésico. Presencia de labios menores. Vejiga de buena capacidad y morfología. Ovario derecho: con diámetros 3x2cm en cuya cortical se observan varias formas foliculares de pequeño.

Ovario izquierdo: con diámetros 2.5x2 cm en su estructura se observan imágenes sugestivas formaciones foliculares corticales.

A nivel del lado derecho de la pelvis mayor se identifica una estructura que corresponde a riñón ectópico por su morfología y características de su estructura, con diámetro de 8.5x3 cm con ubicación oblicua y que en plano sagital se proyecta por delante del promontorio de la columna sacra, determina compresión sobre el contorno postero superior derecho de la vejiga; este riñón presenta un espesor del parénquima de 1.5 cm con una relación cortico- medular conservada, adecuada interfase de señal entre el parénquima y el seno renal. En el rastreo a nivel del abdomen superior se observa ausencia de riñón derecho en su ubicación habitual. La ampolla rectal presenta adecuada amplitud y espesor de pared.

Paciente el día 18 de mayo de 2016 ingresa a hospitalización del Hospital de especialidades Eugenio Espejo para realización de cirugía programada: realización de neovagina por técnica Mc Indoe, previamente se le explico a la paciente las opciones de tratamiento, así como también se realizó firma de consentimiento informado en el cual se le explico las posibles complicaciones de la cirugía como son: hemorragia, shock, sepsis, daño de órgano vecino.

En la hospitalización se realiza valoración por cirugía plástica para realización de injerto de piel para conformación de neovagina. El día 20 de mayo de 2016 paciente ingresa a quirófano en buenas condiciones hemodinámicas, exámenes de laboratorio sin alteraciones, se realiza profilaxis antibiótica (Cefazolina 2gramos previo a la cirugía), enema evacuante (dos veces 12 horas previo a cirugía) y medidas antitrombóticas.

Se realiza técnica de realización de neovagina por técnica Mc Indoe. Teniendo como hallazgo el procedimiento quirúrgico: ausencia total de vagina, tabique himeneal sin perforación, espacio laxo recto vaginal sin fibrosis.



Imagen 4(Tomada de historia clínica)

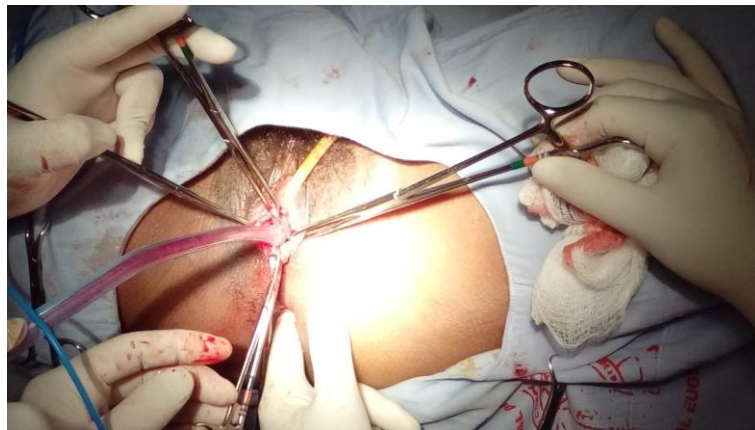


Imagen 5(Tomada de historia clínica)

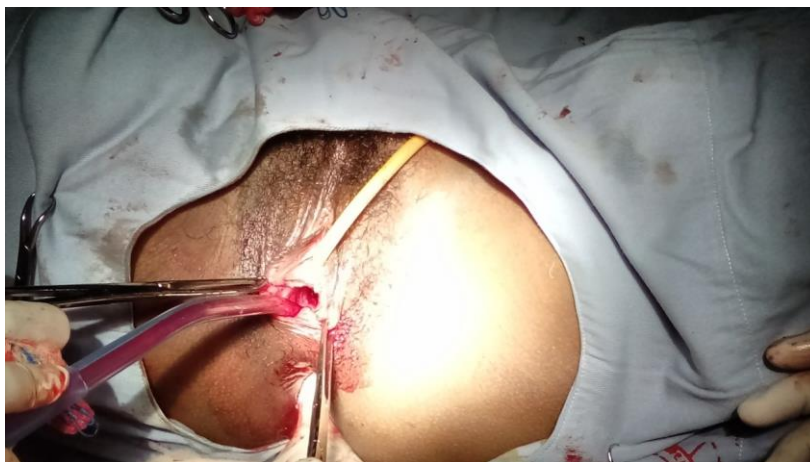


Imagen 6(Tomada de historia clínica)



Imagen 7(Tomada de historia clínica)



Imagen 8(Tomada de historia clínica)



Imagen 9(Tomada de historia clínica)



Imagen 9(Tomada de historia clínica)

Paciente sin complicaciones intraoperatorias, hemodinámicamente estables es llevada a cuidados postoperatorios donde se maneja con antibióticos, analgésicos, antieméticos, protector gástrico, cuidados de enfermería, catéter vesical, tutor vaginal y valoración con exámenes de laboratorio seis horas posteriores a la intervención quirúrgica.

La evolución clínica de la paciente es favorable, con resultados normales en laboratorio de control, es llevada a la hospitalización. En los días posteriores a la cirugía paciente en buenas condiciones, con manejo analgésico, antibiótico, antieméticos, protector gástrico, cuidados de enfermería, catéter vesical, tutor vaginal. Cirugía plástica realiza curación cada 24 horas en área del muslo donde se tomó el colgajo para el injerto. Se retira zona vesical 24 horas previas al alta.

La paciente recibió el alta tras una estancia hospitalaria de nueve días, siete postquirúrgicos. Previa el alta se realizó educación de utilización de tutor vaginal y manejo de piel en sección donde se tomó el colgajo.

Un mes después se realiza control en consulta externa del hospital. Paciente refiere molestias al uso de tutor y dolor leve en vagina. No refiere molestia en muslo de donde

se tomó el colgajo. Al examen físico retracción de neovagina de 6cm, no sangrado no signos de infección. Muslo: cicatrización buena con formación progresiva de nueva piel, sin signos de infección.

Se envía a paciente a continuar con tutor vaginal, más dilatación tres veces al día con consolador para mejorar elasticidad del canal y evitar nuevas retracciones.

Se realiza a la paciente encuesta HADS encontrándose una puntuación de 13 para ansiedad y de 10 para depresión. Paciente en la valoración se encuentra con llanto lábil, y dudas sobre el futuro manejo de la retracción. Se habla con la paciente para que tenga seguimiento psicológico más paciente rechaza la intervención psicológica.

DISCUSIÓN

Se presentó el caso de una paciente de 21 años sin antecedentes de importancia la cual acude a la consulta por amenorrea primaria, y a la cual tras examen físico y complementarios se diagnostica síndrome de Rokitansky.

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser pertenece a las malformaciones de conductos de Müller, los cuales se forman principalmente durante el periodo organogénico del desarrollo intrauterino. El mecanismo específico por el cual se da una alteración del desarrollo de la porción media y distal de los conductos paramesonéfricos es aún desconocida. Dicha alteración determina la aplasia congénita del útero y los 2/3 superiores de la vagina en mujeres cariotípicamente normales (46XX) y con desarrollo normal de caracteres sexuales femeninos y la misma puede presentarse de manera aislada o asociada a otras malformaciones, principalmente renales y esqueléticas. Diagnosticada en su mayoría en la adolescencia (15-18 años), siendo la manifestación clínica más importante incluso única la amenorrea, ya que la presencia de otros síntomas como dolor pélvico o hematocolpos por presencia de cavidad uterina rudimentaria es raro, en el caso de nuestra paciente el diagnóstico se realizó con motivo de consulta amenorrea primaria y la edad de diagnóstico pasa la media estadística (15-18 años)(Navarro et al., 2012).

Según la OMS se considera enfermedad rara cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial (OMS). El síndrome de Rokitansky es considerado una enfermedad congénita mayor rara con una prevalencia de 1 en 5000. Las malformaciones congénitas no solo conllevan a la disfuncionalidad propia de la malformación, sino que también

condicionaran a la inestabilidad psicológica y emocional del paciente y de sus familias, por lo tanto debe ser manejado desde un inicio con un equipo completo, multidisciplinario que ofrezca a estas pacientes un manejo de salud integral, que incluya también a las familias de estas pacientes, como se había mencionado la mayoría de estas pacientes son diagnosticadas antes de los 18 años y por lo tanto debe ser considerado de manejo pediátrico, y en muchos casos serán los padres quienes tomaran papel principal en la decisión del manejo.

La etiopatogenia de síndrome de Rokitansky es aún desconocida, pero al existir varias teorías en cuanto a su origen y a la asociación de algunos factores (familiares, genéticos y ambientales) que influirían en la aparición de este síndrome, se considera probable que el síndrome tenga una etiología poligénica multifactorial que altera el desarrollo de conductos müllerianos entre la cuarta y la duodécima semanas de gestación (Escobar, Gryungarten, & del Rey, 2007), por ello juega un papel importante la historia clínica de estas pacientes; la cual; deberá tener una historia preconcepcional y prenatal lo mejor detallada que nos permita observar la existencia quizás de factores asociados a la aparición de la patología. Tomando el caso de la paciente tenemos una historia preconcepcional y prenatal completa obtenida de la paciente y la madre de la paciente, y a pesar de que la literatura señala que podría existir una asociación familiar con herencia autosómica dominante con capacidad de penetrancia incompleta y expresividad variable (Pizzo et al., 2013); no se encuentran factores ambientales o antecedente familiares que tengan una posible asociación con la alteración del proceso de desarrollo en esta paciente.

Es de mucho valor el análisis lógico de la historia clínica de este caso, la cronología de los eventos que llevaron desde el motivo de consulta al diagnóstico cumplen un rol muy importante. El principal motivo de consulta de la paciente es la amenorrea primaria, por

lo tanto, será este el punto de partida para el diagnóstico. Según la American Society for Reproductive Medicine del 2008 señala que la amenorrea no debido a causas fisiológicas es aproximadamente 3-4%. Según la OMS la amenorrea primaria tiene una incidencia del 0.1%, y de estas el síndrome de Rokitansky constituye el 6.66% siendo la segunda causa de amenorrea. Comenzando por el interrogatorio observamos que la paciente había consultado previamente varios facultativos en años anteriores por ausencia de menarquia, se cataloga como amenorrea primaria y se sugiere RMN, cabe aquí mencionar que existe un retraso en el diagnóstico debido principalmente al lugar de residencia y al sistema de salud del cantón, ya que en el cantón Quevedo el sistema de salud público no cuenta con resonancia magnética, y este constituye un problema de salud a nivel nacional no solo en este caso sino en muchas otras patologías. Paciente aparte de la amenorrea no presentaba ningún otro síntoma sugerente del diagnóstico, es importante siempre en estas pacientes al momento de realizar la historia clínica confirmar la presencia o no de síntomas asociados, el dolor pélvico cíclico es un síntoma que a veces puede pasar desapercibido por las pacientes dependiendo de su intensidad, más constituye un punto clave en el diagnóstico diferencial entre síndrome de Rokitansky y patologías obstructivas del canal vaginal, principalmente himen imperforado. El himen imperforado es una patología infrecuente (aproximadamente 0.1%)(Palacios & León Angélica, 2011), puede acompañarse de otras malformaciones urogenitales, como agenesia renal y por lo tanto puede también confundirse con síndrome de Rokitansky. El dolor cíclico en las pacientes con himen imperforado se relaciona a hematocolpos, hematometra o hematosalpinx lo que ocasiona el dolor pélvico cíclico, más en el síndrome de Rokitansky también se ha observado casos, asociados a hematocolpos-hematometra dependiendo claro de la extensión de la malformación, la ecografía y la RMN constituyen las herramientas que nos permitirá el diagnóstico. Se considera a la RNM el "Gold standard" no invasivo con

sensibilidad del 100%; mientras la ecografía tridimensional con sensibilidad del 92% (PÉREZ AGUDELO, 2007), en esta paciente se realizó diagnóstico diferencial con himen imperforado, ya que al examen físico no permitía el ingreso del cotonete de inspección, más este se descartó con la realización del eco y la RMN que confirma la ausencia de canal completa del vaginal.

En la antropometría de esta paciente encontramos que tiene talla baja, se ha observado que varios casos de síndrome de Rokitansky pueden presentarse con talla baja, que puede estar asociada con malformaciones esqueléticas que se presentan en un 12-50% de las pacientes con Rokitansky, de estas un 30-40% corresponde a malformaciones vertebrales principalmente escoliosis (20%) o fusionamiento vertebral (Soriano et al., 2012). Más en nuestra paciente no se realizó ningún examen complementario como medición de hormona de crecimiento e imágenes para descartar otras patologías esqueléticas o endocrinológicas asociadas, y esta constituye una limitación para el caso en el estudio de la estatura baja de la paciente.

En los exámenes complementarios de la paciente nos llamas la atención, un valor de 126mg/dl en la glicemia, como se mencionó antes como causas de amenorrea tenemos el síndrome de ovario poliquístico, que puede cursan con resistencia a la insulina, más generalmente la amenorrea de estas pacientes es secundaria y cursan con otros síntomas como hirsutismo, obesidad hasta acantosis nigricans que no se encontraban en la paciente y por ecografía observamos ovarios de apariencia normal, a más de esto tomaremos como referencia que en otro laboratorio tenemos valor de glicemia de 98, más se sugiere un nuevo control en la próxima cita para descartar patología asociada.

Con la realización del cariotipo, en el caso de la paciente 46XX, se descartan otras patologías con insensibilidad a los andrógenos, síndrome de Morris, hermafroditismo o síndrome de Turner.

En cuanto al manejo y como se había mencionado, el principal paso que este tipo de pacientes deberían seguir es la intervención del equipo psicológico en conjunto con el médico (Navarro et al., 2012), idealmente se buscará un diagnóstico temprano siendo fundamental el rol del pediatra para pesquisarlo a través de una muy buena historia clínica y un muy buen examen físico, que permita un manejo temprano y completo de estas pacientes. En nuestra paciente no se realizó intervenciones por un psicólogo o psiquiatra previa a la realización de la plastia.

La primera línea de tratamiento en estas pacientes por su baja tasa de complicaciones y un 75%–85% (Londra et al., 2015) de éxito es el manejo no quirúrgico con manejo de dilatadores (Navarro et al., 2012), más tiene la limitación de necesitar un esbozo vaginal que permita el uso de dilatadores progresivos, al no ser este el caso de nuestra paciente no fue posible realizar el manejo con dilatadores. Por lo que se discutió con la paciente para la realización de manejo quirúrgico.

En cuanto al manejo quirúrgico las dos técnicas más utilizadas en la actualidad son la vaginoplastia por técnica de Abbe-McIndoe y la vaginoplastia intestinal. Por técnica McIndoe se observó en un estudio con 23 pacientes al realizarles después de 12 meses el test de índice de función sexual femenina todas alcanzaron puntajes satisfactorios para calidad de vida sexual. En sus desventajas tenemos una tasa de complicaciones del 14% (Soriano et al., 2012), comúnmente presentan en estenosis vaginal ya que requiere el uso

continuo de dilatadores por 6 meses a 1 año y tiene problemas con cicatrices antiestéticas en el sitio de toma del injerto. La vaginoplastia intestinal puede cursar con exceso de mal olor y diversas formas de colitis. (Altez, Molina, Ortega, Angulo Resumen, & Angulo, 2013). Por técnica de vaginoplastia intestinal con técnica Vecchietti se observó un 98% de éxito con una vida sexual adecuada (Soriano et al., 2012).

Ninguna de las técnicas es perfecta y aplicable en todos los casos. Varias operaciones se han reportado, pero la falta de consenso sobre los criterios para la selección del tratamiento señala una necesidad real para estudios comparativos que permitan una elección de técnica quirúrgica más certera (Liao et al., 2011). El objetivo del tratamiento quirúrgico es crear una vagina adecuada para una vida sexual normal, que idealmente requiera los menores cuidados posibles. (Jiménez & Quintal, 2012).

El manejo quirúrgico como se mencionó anteriormente en la paciente se realizó Vaginoplastia McIndoe con injerto de piel del muslo obteniéndose una profundidad vaginal de aproximadamente 12cm. Se eligió esta técnica por tener buenos resultados, tener una buena experiencia en su realización, con la formación de un canal vaginal de similar longitud al obtenido por otras técnicas (7-9cm) (Sophie De Wilde et al., n.d.), y permite el coito en un periodo de seis meses. Además el hospital cuenta con servicio de cirugía plástica con conocimiento del procedimiento para la toma del injerto de piel y posterior manejo y control, En cuanto a la ectopia renal no se realizó más intervenciones ya que su función renal es adecuada con valores de creatinina 0.73 y BUN 32.10 y un eco renal en el cual se observa el riñón derecho en pelvis mayor con un espesor del parénquima de 1.5 cm con una relación cortico- medular conservada, adecuada interfase

de señal entre el parénquima y el seno renal., más se recomienda realizar seguimiento en futuras consultas.

Se realizó la educación del manejo del tutor a la paciente y tras el alta se agenda cita para un mes después por parte de ginecología, no se realiza manejo por parte de psicología, este es un factor de riesgo para fallos en el manejo de la paciente, como se había mencionado el manejo interdisciplinario debería formar parte del manejo integral de la paciente, y constituye un pilar para evitar fallas en el tratamiento. La falta de manejo psicológico y psiquiátrico no solo es un problema observado en estas pacientes, sino más bien constituye una falla en casi el 100% de los pacientes de todo tipo de patologías, haciendo que el manejo de los pacientes no llene las expectativas del concepto de salud integral. En nuestro caso podemos comprobarlo en la realización de la escala HADS donde encontramos ansiedad y depresión en la paciente tras un mes del manejo quirúrgico, más al no tener una evaluación pre quirúrgica no podemos saber si estas dos condiciones se encontraban previas a la intervención quirúrgica o aparecieron tras la cirugía, en un estudio realizado en Inglaterra se observó que las mujeres intervenidas a procedimientos de reconstrucción vaginal tienen mayores niveles de ansiedad que las que no se sometieron a algún procedimiento (Liao et al., 2011). Más en el mismo estudio se observó que en cuanto a la calidad de vida sexual las mujeres con síndrome de Rokitansky a pesar de desafíos físicos y psicológicos de la enfermedad de por vida, alcanzan una función sexual completamente normal después de una variedad de intervenciones, más sugiere más estudios al respecto para poder tener resultados con fuertes niveles de confianza. (Liao et al., 2011)

Todos los estudios, al igual que tras el completo análisis de este caso, sugieren que se requieren intervenciones psicológicas específicas que permitan reconocer y manejar la ansiedad, depresión y otros trastornos psicológicos posibles; no solo en el síndrome de Rokitansky sino en todas las dificultades y patologías sexuales. Constituye también un problema el alcance limitado que se presenta en el Hospital Eugenio Espejo, así como en otras entidades, que a menudo no poseen capacidad de seguimiento de los pacientes, y la inversión requerida para tratamientos psicológicos integrados es pobre o nula, y más aún en lugares geográficamente alejados de las ciudades principales del país.

CONCLUSIONES

- ✓ Las alteraciones que ocurren durante este proceso del desarrollo de conductos müllerianos y paramesonefricos dan como resultados las malformaciones congénitas müllerianas.
- ✓ El síndrome de Rokitansky se caracteriza por aplasia congénita del útero y los 2/3 superiores de la vagina en mujeres cariotípicamente normales (46XX) y con desarrollo fisiológico normal de caracteres sexuales femeninos que puede estar o no acompañado de malformaciones esqueléticas o renales.
- ✓ El ultrasonido es un método diagnóstico sencillo con bajo costo que valora parámetros útiles para el diagnóstico en los primeros niveles de atención.
- ✓ La resonancia magnética es el Gold estándar para determinar la morfología precisa de las estructuras pélvicas y sus malformaciones asociadas.
- ✓ El reconocimiento a temprana edad permite un manejo más adecuado y completo, por eso cumple un papel esencial el pediatra y el ginecólogo.

RECOMENDACIONES

- ✓ Como ya lo mencionamos el equipo de manejo del Síndrome De Mayer-Rokitansky debe ser multidisciplinario, se recomienda este compuesto por medico ginecólogo, el pediatra y el psicólogo.
- ✓ Para alcanzar una atención medica integral y de calidad de debe realizar una historia clínica completa, minuciosa y detallada de cada uno de los pacientes, prestando la importancia necesaria al examen ginecológico para así detectar de manera oportuna la patología.
- ✓ Se recomienda un seguimiento de la paciente a largo plazo para conocer la eficacia del método utilizado, su calidad de vida sexual, la posibilidad reproductiva con técnicas alternativas de reproducción asistida o de adopción.
- ✓ Tras el estudio realizado en Inglaterra, sugerimos se implemente como guía es uso de escala HADS pre quirúrgica y postquirúrgica para valorar y comparar la presencia o no de ansiedad pre quirúrgica y postquirúrgica, así mismo se recomienda el uso de la escala de índice de función sexual femenina un mes tras el inicio de relaciones sexuales para valorar la calidad de vida sexual.

BIBLIOGRAFÍA

- Beguería, R., Checa, M. Á., & Castillo, M. (2009). Malformaciones Mülllerianas: clasificación, diagnóstico y manejo. *Ginecología Y Obstetricia Clínica*, 10(3), 165–169.
- Del, M., Muñoz, M., Noguero, R., & Martín, S. (2011). Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. Diagnostic and therapeutic approach of a rare disease. *Colombia Médica*, 42(3).
- Escobar, M., Gryungarten, M., & del Rey, G. (2007). Síndrome de Rokitansky (agenesia úterovaginal): aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos. *Archivo Argentino de Pediatría*.
- Ginecológica, O., Hernández Alcántara, A., Hernández-Sánchez, A., & Mesa Arrebola, A. (n.d.). Nuestra experiencia en el tratamiento del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.
- Grimbizis, G. F., Gordts, S., Di Spiezio Sardo, A., Brucker, S., De Angelis, C., Gergolet, M., ... Campo, R. (2013). The ESHRE-ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies. *Gynecological Surgery*, 10(3), 199–212.
<http://doi.org/10.1007/s10397-013-0800-x>
- Haya, J., Zapardiel, I., & Arrizabalaga, M. (n.d.). Malformaciones del Aparato gemenino y de la mama. *Sociedad Española de Ginecología Y Obstericia*, 209.
- Jiménez, J., & Quintal, F. (2012). Neovagina por tracción y uso de balón expansor por abordaje laparoscópico. *Revista Hospital Juarez Mexico*, 79.
- Kirsch, A. (2016). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome: Practice Essentials, Background, Pathophysiology. Retrieved from
<http://emedicine.medscape.com/article/953492-overview>
- Liao, L. M., Conway, G. S., Ismail-Pratt, I., Bikoo, M., & Creighton, S. M. (2011). Emotional and sexual wellness and quality of life in women with Rokitansky syndrome. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. <http://doi.org/10.1016/j.ajog.2011.03.013>
- Londra, L., Chuong, F. S., & Kolp, L. (2015). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: A review. *International Journal of Women's Health*. <http://doi.org/10.2147/IJWH.S75637>

- Mejía, L., Rojas, J., & Suárez, D. (2015). Caracterización de niñas con síndrome de Mayer Von Rokitansky-Küster-Hauser. *Revista Española de Endocrinología Pediátrica*, 6(2).
- Mexicana De Pediatría Medigraphic, R., Arturo, J., Fierro, A., & Tastekin, A. (2008). Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas, 75, 71–74.
- Moore, K. (2013). *Embriología clínica* (Séptima). Elsevier.
- Morcel, K., Camborieux, L., & Guerrier, D. (2007). Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2(601076), 13.
<http://doi.org/10.1186/1750-1172-2-13>
- Navarro, M. Á., Carranco, E. C., Hernández Estrada, A. I., & Osete, X. A. (2012). Caso clínico Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Reporte de un caso y revisión de la bibliografía relacionada con su tratamiento. *Ginecol Obstet Mex*, 8080(77), 473–479.
- Pizzo, A., Laganà, A. S., Sturlese, E., Retto, G., Retto, A., De Dominici, R., & Puzzolo, D. (2013). Mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome: embryology, genetics and clinical and surgical treatment. *ISRN Obstetrics and Gynecology*, 2013, 628717.
- Sadler, T. L. (2004). *Lagman. Embriología médica con orientación clínica* (Novena). Editorial médica Panamericana.
- Sophie De Wilde, M., Herrmann, A., Larbig, A., & De Wilde, R. L. (n.d.). Plastic neo-vaginal construction in Mayer-Rokitansky- Küster-Hauser syndrome: an expert opinion paper on the decision-making treatment process Zusammenfassung. 2012/bc124k.pdf