

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKHS); agenesia de Müller; síndrome de agenesia uterovaginal



Félix J. Fojo, MD
felixfojo@gmail.com
ffojo@homeorthopedics.com

Pocos días antes de cumplir los 16 años, la paciente Annete L., estudiante y bailarina de ballet, fue referida por su médico de cabecera a un ginecólogo especializado en adolescentes con el diagnóstico inicial de amenorrea primaria, o sea, un fallo total en la aparición objetiva de la menarquía.

Ella sufría desde hacía algo más de un año de dolores premenstruales muy característicos, calambres abdominales, mareos esporádicos, cambios de humor, cierto grado de depresión y algunos otros síntomas menores, pero sin ningún sangrado vaginal. Ella atribuía sus síntomas al fuerte entrenamiento de danzas que realizaba y refirió, además, no haber intentado nunca tener relaciones sexuales. Después de un detenido examen físico y un ultrasonido de la pelvis, el especialista le informó a Annete y a su mamá que la paciente carecía de útero y de vagina, y que, por tanto, era portadora del síndrome de Mayer-Rokitansky. Pero... ¿qué significa esto?

Se trata de un desorden congénito no muy común que ocurre durante el desarrollo fetal de los conductos embrionarios de Müller y que se observa en cerca de 1 de cada 4,500 a 5,000 nacimientos femeninos. Bien mirado, el síndrome de Mayer-Rokitansky (MRKHS) no es un trastorno del desarrollo genital tan raro como pudiera pensarse, pero sí es una condición médica que suele ocultarse. Este síndrome se caracteriza fundamentalmente por la casi total agenesia o ausencia del útero y del conducto vaginal. Es un factor de infertilidad irreversible (pudiéndose considerar en la actualidad opciones de fertilidad asistida). Las personas con MRKHS tienen un patrón cromosómico femenino normal, ovarios perfectamente funcionales, caracteres sexuales bien definidos: mamas desarrolladas, vello púbico y genitales externos anatómicamente normales, pero al no tener útero ni vagina no pueden menstruar, ni tampoco gestar, y no pueden tener relaciones sexuales normales.

La primera descripción puramente clínica de este síndrome se debe al médico alemán Hermann Küster, en 1810. Posteriormente, Karl Mayer en 1829 y Carl von Rokitansky, en 1838, completaron la descripción del cuadro clínico, expusieron sus hallazgos anatomopatológicos y explicaron la causa de la amenorrea primaria. André Hauser, en 1861, publicó la casuística más extensa hasta ese momento.

Se han definido dos tipos o formas de presentación del síndrome: el MRKHS tipo I, donde el útero y la vagina no se han formado pero todos los demás órganos son normales, y el MRKHS tipo II, donde, además de no encontrarse útero ni vagina, existen afectaciones de otros órganos internos, como las trompas de Falopio, los riñones —a veces falta todo un riñón o los riñones se presentan en forma de herradura—, el corazón —sobre todo las válvulas—, el oído medio e interno —con sordera unilateral o bilateral— y faltan o están alteradas porciones más o menos extensas de la columna vertebral.

En el tipo I, el diagnóstico suele hacerse al investigar la ausencia de menstruación y, en algunos casos, por la imposibilidad de tener relaciones sexuales normales. En el tipo II, el diagnóstico suele hacerse mucho antes debido a las malformaciones orgánicas extragenitales. Se señala que las pacientes del tipo I, que son la mayoría, con el tiempo suelen tener problemas renales, razón por la que debe existir un seguimiento adecuado de estos casos.

El tratamiento puede ir desde no hacer nada, salvo observación y consejos sexológicos, en el síndrome tipo I puro, hasta complejas técnicas quirúrgicas en pacientes que quieren tener una vida sexual activa. Al existir ovarios, alguna forma de fertilidad asistida puede contemplarse. Pero cualquier decisión terapéutica debe ser tomada por las pacientes adultas y un equipo médico altamente especializado. **G**