

DOI: 10.26820/recimundo/8.(1).ene.2024.561-567

URL: <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/2248>

EDITORIAL: Saberes del Conocimiento

REVISTA: RECIMUNDO

ISSN: 2588-073X

TIPO DE INVESTIGACIÓN: Artículo de investigación

CÓDIGO UNESCO: 32 Ciencias Médicas

PAGINAS: 561-567







Manejo integral del síndrome de Rokitansky en adolescentes: un enfoque multidisciplinario entre pediatría y ginecología

Comprehensive management of rokitansky syndrome in adolescents: a
multidisciplinary approach between pediatrics and gynecology

Gestão abrangente da síndrome de rokitansky em adolescentes: uma
abordagem multidisciplinar entre a pediatria e a ginecologia

**Lavinia Josefina Cubillo Moreno¹; Jonnathan Dario Andrade Morales²;
Nelcy Alexandra Rivera Fernández³; Fabricio Miguel Díaz Yaguachi⁴**

RECIBIDO: 10/01/2024 **ACEPTADO:** 15/02/2023 **PUBLICADO:** 23/07/2024

1. Médico Cirujano; Médico Especialista en Ginecología y Obstetricia; Hospital Básico Sucúa; Morona Santiago, Ecuador; lavincubillo@hotmail.com;  <https://orcid.org/0009-0006-7085-1654>
2. Médico; Médico General en Primer Nivel de Atención; Investigador Independiente; Cañar, Ecuador; jd.dario@hotmail.com;  <https://orcid.org/0009-0006-1384-1767>
3. Médica; Médica General; Investigadora Independiente; Azogues, Ecuador; nelcyrivera123@hotmail.com;  <https://orcid.org/0009-0009-9239-1590>
4. Médico General; Médico Residente; Universidad Nacional de Loja; Zamora, Ecuador; fabri_89@hotmail.es;  <https://orcid.org/0009-0000-4718-146>

CORRESPONDENCIA

Lavinia Josefina Cubillo Moreno

lavincubillo@hotmail.com

Morona Santiago, Ecuador

RESUMEN

El Síndrome de Rokitansky se caracteriza por un útero y una vagina subdesarrollados o inexistentes, las mujeres con la afección sufren de infertilidad por factor uterino. En la revisión bibliográfica sobre el manejo integral del síndrome de Rokitansky en adolescentes, se llevó a cabo una búsqueda exhaustiva de la literatura utilizando bases de datos científicas como PubMed, Scopus y Google Scholar. Se incluyeron estudios publicados entre 2000 y 2023 que abordaran enfoques multidisciplinarios entre pediatría y ginecología. Los criterios de inclusión consideraron artículos en inglés y español, centrados en intervenciones y tratamientos integrales para adolescentes con este síndrome. Un enfoque multidisciplinario que combine los conocimientos y habilidades de pediatras y ginecólogos, junto con el apoyo de otros profesionales de la salud, es vital para abordar de manera integral las necesidades médicas, emocionales y sociales de las adolescentes con síndrome de Rokitansky. Esto no solo mejora la calidad de vida de las pacientes, sino que también les proporciona las herramientas necesarias para manejar su condición a lo largo de su vida.

Palabras clave: Síndrome de Rokitansky, Adolescentes, Manejo Integral, Pediatría, Ginecología.

ABSTRACT

Rokitansky Syndrome is characterized by an underdeveloped or absent uterus and vagina, resulting in uterine factor infertility in affected women. In the bibliographic review on the comprehensive management of Rokitansky Syndrome in adolescents, an exhaustive literature search was conducted using scientific databases such as PubMed, Scopus, and Google Scholar. Studies published between 2000 and 2023 that addressed multidisciplinary approaches between pediatrics and gynecology were included. The inclusion criteria considered articles in English and Spanish, focusing on comprehensive interventions and treatments for adolescents with this syndrome. A multidisciplinary approach that combines the knowledge and skills of pediatricians and gynecologists, along with support from other healthcare professionals, is vital to comprehensively address the medical, emotional, and social needs of adolescents with Rokitansky Syndrome. This not only improves the quality of life of the patients but also provides them with the necessary tools to manage their condition throughout their lives.

Keywords: Rokitansky Syndrome, Adolescents, Comprehensive Management, Pediatrics, Gynecology.

RESUMO

A Síndrome de Rokitansky é caracterizada por um útero e uma vagina subdesenvolvidos ou ausentes, resultando em infertilidade de fator uterino nas mulheres afetadas. Na revisão bibliográfica sobre o tratamento abrangente da Síndrome de Rokitansky em adolescentes, foi efectuada uma pesquisa exhaustiva da literatura em bases de dados científicas como PubMed, Scopus e Google Scholar. Foram incluídos estudos publicados entre 2000 e 2023 que abordavam abordagens multidisciplinares entre pediatria e ginecologia. Os critérios de inclusão consideraram artigos em inglês e espanhol, com foco em intervenções e tratamentos abrangentes para adolescentes com essa síndrome. Uma abordagem multidisciplinar que combine os conhecimentos e as competências de pediatras e ginecologistas, juntamente com o apoio de outros profissionais de saúde, é vital para abordar de forma abrangente as necessidades médicas, emocionais e sociais dos adolescentes com Síndrome de Rokitansky. Isto não só melhora a qualidade de vida dos doentes, como também lhes fornece as ferramentas necessárias para gerir a sua condição ao longo da vida.

Palavras-chave: Síndrome de Rokitansky, Adolescentes, Gestão abrangente, Pediatria, Ginecologia.

Introducción

Los defectos congénitos del desarrollo, son definidos por la Organización Mundial de la Salud como aquellas anomalías estructurales, trastornos de su función o alteraciones metabólicas, que ocurren en un feto durante el embarazo y que pueden ser detectables durante el mismo, posteriormente durante el parto, en la etapa extrauterina e inclusive en la vida adulta como hallazgo incidental. Generalmente estas malformaciones congénitas no tienen una etiología en común establecida por lo que representan el 50% del total; sin embargo, se asocian muchos factores tanto ambientales y genéticos para su presentación (1).



Figura 1. Vulva y vestíbulo

Fuente: Barbosa & Varela-Guzmán (2).

El síndrome de Mayer Von Rokitansky Küster Hauser (MRKH) es una anomalía congénita en donde están involucrados múltiples factores genéticos asociados a un cariotipo femenino normal 46XX. Se caracteriza por una agenesia y/o aplasia de los conductos Mullerianos que conlleva a una agenesia parcial o total en útero, cérvix y vagina. Presenta una incidencia en 1:4500-5000 mujeres nacidas vivas. Es la segunda causa más frecuente en el mundo de amenorrea primaria después del hipogonadismo (3).

Este síndrome se caracteriza por un útero y una vagina subdesarrollados o inexistentes, las mujeres con la afección sufren de infertilidad por factor uterino (Uterine Factor Infertility "UFI"). Infertilidad por Factor Uterino es una forma previamente irreversible de infertilidad femenina que afecta hasta al 5% de las mujeres en edad reproductiva en todo el mundo. Una persona con UFI no puede llevar un embarazo porque nació sin útero, le extirparon el órgano quirúrgicamente o tiene un útero que no funciona correctamente. Los pacientes con MRKH tienen ovarios que funcionan normalmente y un patrón cromosómico femenino, por lo que los genitales externos y las características sexuales secundarias, como el vello púbico y los senos se desarrollan normalmente. Sin embargo, por lo general no experimentan ciclos menstruales debido a que sus órganos reproductivos están ausentes o comprometidos (4).

Metodología

En la revisión bibliográfica sobre el manejo integral del síndrome de Rokitansky en adolescentes, se llevó a cabo una búsqueda exhaustiva de la literatura utilizando bases de datos científicas como PubMed, Scopus y Google Scholar. Se incluyeron estudios publicados entre 2000 y 2023 que abordaran enfoques multidisciplinarios entre pediatría y ginecología. Los criterios de inclusión consideraron artículos en inglés y español, centrados en intervenciones y tratamientos integrales para adolescentes con este síndrome. Se emplearon términos clave como "síndrome de Rokitansky", "adolescentes", "manejo integral", "pediatría" y "ginecología". Los estudios seleccionados fueron evaluados críticamente en términos de metodología, resultados y relevancia para proporcionar una visión completa y actualizada de las mejores prácticas en el manejo de esta condición desde una perspectiva multidisciplinaria.

Resultados



Figura 2. Genitales con ausencia de vagina

Fuente: Belkis et al (5).

Factores de Riesgo

La causa del síndrome es aún desconocida. Asimismo, se caracteriza por la convergencia de múltiples factores, entre los cuales no se desecha una probable causa genética, la falta de receptores de las hormonas sexuales en los conductos de Müller, así como un déficit de la enzima galactosa 1 fosfato uridiltransferasa (6). Se considera que sea una causa poligénica multifactorial y está relacionada con la alteración en la embriogénesis temprana; alterando el desarrollo mülleriano entre la cuarta y la décimo segunda semanas de gestación. Evans y colaboradores tienen 3 posibilidades

1. Transmisión genética.
2. Teratogénesis.
3. Un trastorno recesivo con expresión variable (7).

También, se cree que existe una afección del mesoderma intermedio es responsable del síndrome de MRKH. Esto al final de la cuarta semana embrionaria conduce a anomalías en somitas cervicotorácicas y conductos pronefricos (6).

Existen hipótesis de que su causa es una sobreexpresión de los genes, HOXC8, HOXB5, HOXB2, MUC1 podría actuar como un mecanismo compensatorio, que pueden

permitir la aparición de otras malformaciones, especialmente las relacionadas con el sistema renal (7).

Clasificación

Se puede distinguir entre MRKH tipo I y tipo II. El síndrome MRKH de tipo I se diagnostica con una aplasia únicamente vaginal y uterina mientras que el tipo II se asocia con otras malformaciones, especialmente del sistema renal y esquelético. La agenesia unilateral renal (ausencia en el nacimiento de un riñón), la anomalía de Klippel-Feil (fusión congénita de 2 o más vértebras cervicales), escoliosis, defectos auditivos y más raramente, anomalías cardíacas son algunos ejemplos. La aplasia útero vaginal aislada también se denomina secuencia de Rokitansky o síndrome de MRKH de tipo I (aislado). La aplasia incompleta y/o asociada con otras malformaciones, generalmente se conoce como asociación MURCS (o síndrome MRKH tipo II) (8).

Diagnóstico



Figura 3. Resonancia magnética nuclear pélvica sin contraste. Corte sagital: puede apreciarse la ausencia completa de útero, característico del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser

Fuente: Arce-Segura et al (9).

Las pacientes se diagnostican durante la adolescencia; tienen amenorrea primaria con desarrollo adecuado de los caracteres sexuales secundarios. Pueden manifestar retención de las secreciones menstruales, hematocolpos, dolor pélvico y masa pélvica. En concomitancia con anomalías del conducto urinario su diagnóstico suele ser temprano, con infecciones del conducto urinario. Las pacientes con agenesia vaginal tienen cariotipo normal 46 XX, fenotipo femenino normal y función hormonal ovárica normal (10). La edad promedio al diagnóstico es de 15 a 18 años. Debe, por este motivo, recalarse la importancia de un examen ginecológico cuidadoso en todas las niñas desde el momento del nacimiento y en casos seleccionados el examen rectal puede ser una herramienta invaluable para descartar la ausencia del útero. Por la variabilidad en la longitud del canal vaginal, es importante tener en cuenta que un examen físico en apariencia normal, no descarta por completo el diagnóstico de MRKH (2).

El Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos (ACOG) recomienda que la primera valoración ginecológica de una niña se haga entre los 13 y 15 años de edad, siendo ésta una inmejorable y temprana oportunidad, además, para instruir a la adolescente y a sus padres en salud reproductiva y hacer intervención a nivel primario, incluyendo problemas del desarrollo sexual y reproductivo, más que enfocado a patología en particular (2).

El diagnóstico diferencial de la agenesia vaginal comprende la ausencia congénita del útero y la vagina, insensibilidad a los andrógenos, tabique vaginal transverso e himen imperforado. Las pacientes con aplasia mülleriana tienen frecuentemente malformaciones congénitas concomitantes, sobre todo del conducto urinario hasta en 40% de los casos, como: agenesia vaginal, riñón pélvico unilateral o bilateral, riñón en herradura, hidronefrosis, hidrouréter y duplicación ureteral. El 12% tienen malformaciones del esqueleto, como: vértebra en cuña,

vértebras fusionadas, cuerpos vertebrales rudimentarios, vértebras supernumerarias, clinodactilia, hipoplasia del radio escafoide y trapecio, por lo que deben ser evaluadas. El diagnóstico correcto de la anomalía que afecta la anatomía de los genitales es decisivo antes de cualquier intervención quirúrgica (10).

El protocolo preoperatorio comprende: cariotipo; ultrasonido pélvico para detectar la agenesia cervical vaginal o uterina, útero rudimentario o hipoplásico; urografía excretora para evaluar la integridad del sistema urinario, y radiografía lateral del tórax. En algunos casos en donde el ultrasonido no es concluyente se solicita resonancia magnética para definir con precisión la anatomía. La laparoscopia es útil en las pacientes con dolor pélvico, con hematómetra o endometriosis, además de valorar la integridad del útero y sus anexos (10).

Se requiere un alto grado de sospecha para llegar al diagnóstico precoz de esta enfermedad. Las pacientes diagnosticadas antes de la pubertad, generalmente son diagnosticadas de manera incidental, tras estudio por otros problemas de salud al nacimiento o en la infancia. Por otra parte, el diagnóstico puede verse retrasado por la presencia de tabúes sociales. La valoración de estas pacientes exige la realización de pruebas de imagen. La ecografía debe realizarse para confirmar la ausencia de útero y la presencia de ovarios, así como para la evaluación de los riñones. Sin embargo, tiene una fiabilidad limitada. Está enormemente influenciada por la experiencia del radiólogo que la lleva a cabo (es operador dependiente) y, por otra parte, está descrito que cuando dicha prueba se realiza en varias ocasiones puede dar lugar a confusiones. Por ello, si existe dificultad para la visualización de las citadas estructuras, se debería realizar otra prueba de imagen más reveladora, como es la RMN. Esta es útil para valorar la funcionalidad del endometrio en los casos en que se halle útero. El diagnóstico diferencial incluye la insensibilidad

a andrógenos, la presencia de un septo vaginal transverso, la agenesia vaginal distal aislada y el himen imperforado (9).

Tratamiento

El tratamiento del MRKH debe ser abordado por un equipo multidisciplinario con experiencia en este tipo de patología. Debe ser precedido por una adecuada evaluación y consejería tanto a la paciente como a sus padres o cuidadores, prestando especial atención a los aspectos psico-sociales, así como a la corrección de la anormalidad anatómica. La cooperación de la paciente, así como su estado mental, son vitales para el éxito de la creación de una vagina funcional. El momento preciso de la corrección anatómica, bien sea quirúrgico o no quirúrgico, es puramente electivo, por lo que no debe crearse una vagina durante la infancia. Es un reto tanto para la paciente, sus padres y para el clínico, después de la creación quirúrgica de una vagina, el pedirle a la niña que utilice un dilatador vaginal. Estudios de seguimiento a largo plazo han demostrado que las neovaginas creadas durante la infancia tienen una alta tasa de falla y de necesidad de reoperación. Si se les da la opción de elegir, algunas pacientes, incluso, optan por nunca someterse a la creación de una neovagina (2).

El objetivo de cualquier método es el de crear un canal vaginal de un diámetro, longitud y ángulo apropiados para permitir el coito. Adicionalmente, debería tener una secreción normal, suficiente para permitir la lubricación y requerir de un mínimo de cuidados (2).

El tratamiento no quirúrgico con dilatadores presenta un alto índice de éxito, tanto a nivel funcional como por la satisfacción de las pacientes. La cirugía puede estar indicada en casos en que la terapia no quirúrgica haya fracasado, o cuando la paciente la prefiera como tratamiento inicial. La técnica más utilizada por los ginecólogos es la vaginoplastia de McIndoe. Otros procedimientos menos invasivos, como la técnica

de Vecchietti, que se realiza vía laparoscópica, han mostrado últimamente resultados prometedores. Sin embargo, la mejor opción quirúrgica sigue dependiendo de la experiencia del equipo que la realiza y de las preferencias de la paciente. Después de la creación de la neovagina las pacientes pueden llevar una vida sexual normal. Sin embargo, hemos de tener en cuenta que el lograr una vagina anatómicamente intacta, por sí solo, no asegura el éxito del tratamiento (9).

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

- **Cirugía de Abbe-McIndoe:** se crea un espacio entre el recto y la vejiga, se recubre con injerto de piel y posteriormente se continúa con uso de dilatadores vaginales.
- **Cirugía de Vecchietti:** creación de una neovagina con dilatación y tracción hacia el abdomen con suturas colocadas en retroperitoneo por laparotomía o laparoscopia.
- **Colpoplastia sigmoidea:** creación de una neovagina con el uso de diez a dieciocho centímetros de colon sigmoide. Es un procedimiento que otorga a la paciente excelentes resultados con una adecuada vida sexual posterior; pero el procedimiento es mayor.
- **Procedimiento de Williams:** creación de una neovagina a partir de la mucosa y la piel del mismo periné (11).

Conclusión

El manejo integral del síndrome de Rokitansky en adolescentes requiere un enfoque multidisciplinario que involucre tanto a pediatría como a ginecología. Este síndrome, caracterizado por la ausencia congénita del útero y la parte superior de la vagina,

presenta desafíos físicos y emocionales significativos para las adolescentes afectadas. La colaboración entre pediatras y ginecólogos es esencial para proporcionar un diagnóstico temprano, intervenciones médicas adecuadas y apoyo psicosocial continuo.

La pediatría juega un papel crucial en la detección temprana y en la orientación inicial, mientras que la ginecología se centra en las intervenciones quirúrgicas y la gestión de la salud reproductiva. Además, es fundamental incorporar el apoyo psicológico y el asesoramiento, dado el impacto emocional que esta condición puede tener en las jóvenes.

Bibliografía

- Medina Valencia DR. Estudio de caso: paciente femenina de 5 años de edad con síndrome de mayer-rokitansky-küsterhauser (mrkh). citogen, Hospital Metropolitano. Quito - Ecuador [Internet]. Pontificia Universidad Católica Del Ecuador; 2022. Available from: <https://repositorio.puce.edu.ec/server/api/core/bitstreams/35c01220-4f20-46f2-bf5b-2072a94e7344/content>
- Barbosa G, Varela-Guzmán M. Adolescente con síndrome de Mayer-Von Rokitansky-Küster-Hauser: la importancia de un manejo integral multidisciplinario. *Rev Colomb Obstet Ginecol.* 2006;57(4):305–11.
- Rojas GPZ, Mera LFA, López LMR, Samper LVR, Forero LFM. Síndrome de Mayer Von Rokitansky Küster Hauser, más que una actualización clínica, diagnóstica y tratamiento quirúrgico asociada a complicaciones anestésicas en el paciente pediátrico. *Sci Educ Med J.* 2021;2(1):227–41.
- Garces Gomez JL, Bonilla Bustos AB, Argueta ME, Mejía De Beldjenna LM. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) a propósito de un caso. *Interdiscip J Epidemiol Public Heal* [Internet]. 2022 Jun 30;5(1). Available from: <https://revistas.unilibre.edu.co/index.php/iJEPH/article/view/8663>
- Belkis, Colmenares J, Vilela O, Alonso JF. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: a propósito de un caso. *Rev Obstet Ginecol Venez* [Internet]. 2007 [cited 2024 Jul 23];67(2):131–4. Available from: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322007000200010&lng=es&nrm=iso&tlng=es
- Manzano Bucaram MJ. Dolor abdominal inespecífico recidivante como manifestación del síndrome de Rokitansky [Internet]. Universidad Técnica de Ambato; 2020. Available from: [https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/30855/2/TESIS María José Manzano Bucaram Síndrome de Rokitansky.pdf](https://repositorio.uta.edu.ec/bitstream/123456789/30855/2/TESIS%20María%20José%20Manzano%20Bucaram%20Síndrome%20de%20Rokitansky.pdf)
- Chico Gamboa PV. Síndrome De Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser [Internet]. Universidad Técnica De Ambato; 2015. Available from: [https://repositorio.uta.edu.ec:8443/bitstream/123456789/15258/2/Chico Gamboa%2C Paulina Verónica.pdf](https://repositorio.uta.edu.ec:8443/bitstream/123456789/15258/2/Chico%20Gamboa%2C%20Paulina%20Verónica.pdf)
- Fernández Hawrylak M, García Peral E, Armas Junco L. Sexualidad y discapacidad: Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. *Int J Dev Educ Psychol.* 2021;3(1).
- Arce-Segura LJ, Rodríguez-de Mingo E, Díaz-Vera E, García-Sánchez V, Calle-Romero Y. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: a propósito de un caso. *Semer - Med Fam* [Internet]. 2016 Jul;42(5):e50–2. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1138359315003329>
- Sánchez Contreras J, Pasos Romero I, Celio Mancera J, Hernández Vivar LE. Corrección quirúrgica de la agenesia vaginal. *Ginecol Obs Mex.* 2006;(74):37–47.
- Barbosa Ramírez GA, Lombana LG, Quintero L. Síndrome de Mayer-von Rokitansky-Küster-Hauser. *Univ Méd.* 2013;54(2):253–60.

CITAR ESTE ARTICULO:

Cubillo Moreno, L. J., Andrade Morales, J. D., Rivera Fernández, N. A., & Díaz Yaguachi, F. M. (2024). Manejo integral del síndrome de Rokitansky en adolescentes: un enfoque multidisciplinario entre pediatría y ginecología. *RECIMUNDO*, 8(1), 561-567. [https://doi.org/10.26820/recimundo/8.\(1\).ene.2024.561-567](https://doi.org/10.26820/recimundo/8.(1).ene.2024.561-567)

