

SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER – RELATO DE CASO

MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER SYNDROME - CASE REPORT

CLAUDIA CAMPOS TEIXEIRA^{1,3}, CRISTINA ROCHA NUNES³, RUI GILBERTO FERREIRA^{1,2,3}, EDUARDO CARMELO DE CASTRO, WALDEMAR NAVES DO AMARAL^{1,2,3}, WALDEMAR NAVES DO AMARAL FILHO²

RESUMO

A síndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser caracteriza-se pela ausência congênita do terço superior da vagina, útero e trompas, como resultado da agenesia ou hipoplasia dos ductos de Müller. É a segunda causa de amenorréia primária mais frequente e ocorre em 1:4.000 a 1:5.000 mulheres, podendo associar-se a anomalias congênitas do trato urinário em 30-40% dos casos. Destes, rim pélvico e agenesia renal unilateral é o mais comum. Relata-se um caso de síndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser associado a rim pélvico, cujo diagnóstico foi realizado através de avaliação clínico radiológica, em que a ultrassonografia foi o método inicial. Aborda-se, neste caso, também aspectos socioculturais e econômicos envolvidos, principalmente, no tratamento.

PALAVRAS-CHAVE: ULTRASSONOGRRAFIA, ROKITANSKY, RIM PÉLVICO.

ABSTRACT

The Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome is characterized by congenital absence of the upper third of the vagina, uterus and fallopian tubes as a result of agenesis or hypoplasia of Müller's ducts. It is the second most common cause of primary amenorrhea and occurs in 1:4000 to 1:5000 women, and it may be associated with urinary tract congenital anomalies in 30-40% of cases. From these, pelvic kidney and unilateral renal agenesis is the most common. This case report deals with the Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser syndrome associated with pelvic kidney, the diagnosis of which was carried out through a clinic radiological assessing, in which ultrasonography was the initial method. In this case, it is also approached socio-cultural and economic aspects involved, mainly in treatment.

KEY-WORDS: ULTRASONOGRAPHY, ROKITANSKY, PELVIC KIDNEY.

INTRODUÇÃO

Os precursores embriológicos do sistema reprodutor feminino e masculino são, respectivamente, os ductos de Müller e de Wolff. A síndrome de Mayer-Rokitanski-Küster-Hauser (SMRKH) consiste na agenesia ou disgenesia da porção mülleriana da vagina e do útero, determinada durante o processo de embriogênese dos órgãos genitais femininos. Malformações uterinas são secundárias a falhas de desenvolvimento, reabsorção ou fusão dos ductos müllerianos.

Por volta da sexta semana do desenvolvimento embrionário, uma invaginação do epitélio de revestimento celômico forma uma depressão que cria um sulco, cujas bordas se fundem para formar os canais laterais müllerianos (ou paramesonéfricos). Os canais müllerianos formam-se, inicialmente, no alto da parede dorsal da cavidade celômica e, progressivamente, crescem caudalmente, entrando na pelve, onde pendem para o centro, fundindo-se medialmente.

Mais adiante, o crescimento caudal leva esses canais fusionados ao contato com o seio urogenital. As porções não

fusionadas transformam-se nas trompas de Falópio e a porção caudal, no útero e na vagina. A porção superior da vagina é, portanto, considerada de origem mülleriana e a porção inferior, do seio urogenital. Todo o epitélio de revestimento (do útero e trompas) é originário do epitélio celômico. A SMRKH é definida como aplasia congênita ou hipoplasia severa de estruturas derivadas dos ductos de Müller, incluindo 2/3 superiores da vagina, útero e trompas¹.

A SMRKH foi relatada inicialmente por Columbus, em 1562. Posteriormente, Mayer, em 1829, e Rokitansky, em 1838, descreveram as alterações encontradas em autópsia do então chamado uterus bipartitus. Küster, em 1910, propôs a terapia cirúrgica e Hauser, em 1962, definiu a síndrome, que consiste em: genitália externa normal, vagina ausente, útero ausente ou rudimentar, tubas uterinas e ovários normais, podendo estar associada a anormalidades renais e esqueléticas.

Atualmente, a SMRKH é classificada em tipo 1 ou forma típica, em que há ausência congênita de útero e vagina isola-

1. Schola Fertile
2. Universidade Federal de Goiás
3. Faculdade Morgana Potrich

Endereço para correspondência:
Claudia Campos Teixeira
Email: claudianefro@gmail.com

damente; tipo 2 ou forma atípica, em que a ausência congênita de útero e vagina acompanha-se de pelo menos uma outra malformação congênita e a associação MURCS, definida como a combinação de aplasia dos ductos de Müller, aplasia renal e displasia de vértebra cervicotorácica. Esta seria a forma mais heterogênea da SMRKH.

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (SMRKH) é a segunda causa mais comum de amenorria primária (10%), após a disgenesia gonadal (40%), e sua ocorrência é de 1/4000-1/5000 mulheres nascidas vivas^{1,2}. Sua etiologia exata ainda não está esclarecida, mas, devido observação de certo número de casos em membros da mesma família, acredita-se tratar de uma desordem genética autossômica, com expressões fenotípicas variáveis. Recentes estudos sugerem que pacientes com MRKH pode ter defeitos em vários cromossomos, incluindo 1,4,7,8,10,11,16,17,22 e X³.

Existem múltiplos genes implicados no desenvolvimento normal mulleriano, estruturas renais e ósseas, mas dois grupos parecem ser os candidatos mais fortes: os genes HOXA e os genes WNT4. Várias observações genéticas têm sido descritas em subgrupos de pacientes com esta síndrome, sugerindo uma heterogeneidade etiológica da mesma, porém estes dados não explicam a base molecular de todos os casos^{1,2}.

Clinicamente, a suspeita clínica desta síndrome surge na presença de uma adolescente com desenvolvimento puberal normal (caracteres sexuais secundários normais- telarca e adrenarca estágio 5 de Tanner) com genitais externos normais, ovários funcionantes, cariótipo feminino normal (46,XX) e amenorria primária.

Uma vez havendo a suspeita clínica de MRKH, exames de imagem tem um papel importantíssimo na definição do grau de extensão das anormalidades ginecológicas e extra ginecológicas, sendo as anomalias renais (30%) e esqueléticas as mais comuns. Neste contexto, as melhores opções de estudos de imagens são a ultrassonografia e ressonância magnética (RNM)¹. O primeiro é mais acessível, porém, muitas vezes, não consegue definir algumas estruturas, como ovários, de localização pélvica ou não. Assim sendo, para planejamento cirúrgico, a RNM tem sido o método de escolha. O diagnóstico é de exclusão, baseado em análise cromossômica, avaliação endócrina e exames de imagem³.

Atualmente, não há consenso sobre o melhor acesso terapêutico. O mais usado é a reconstrução vaginal cirúrgica (neovagina). Algumas técnicas utilizam retalho de pele glútea sobre um molde de vagina, depois de haver feito um trajeto em espaço uroretal. Outras utilizam alça de sigmoide, outras, ainda, pele de grandes e pequenos lábios. Também existem os dilatares vaginais de diâmetros e de longitudes crescentes, que podem ser usados em alguns casos em que já existam uma fissura vaginal⁴.

A psicoterapia é fundamental para reconhecer e auxiliar a resolver os problemas psicológicos da mulher com agenesia mülleriana, sobretudo a ansiedade em relação à sua feminilidade e à distorção de sua imagem física, que podem afetar a sua autoestima. Recomenda-se que a terapia seja familiar, uma vez que o ajustamento emocional é muito importante na

decisão do procedimento e a época da sua realização⁵.

O parceiro também deve ser esclarecido no que concerne à anomalia de sua companheira, para que possa colaborar quando for liberada para o ato sexual, após o tratamento, por meio de atividade sexual adequada à manutenção das dimensões da vagina⁶.

Apresentar o relato de caso da Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, mostrando a importância da ultrassonografia como método diagnóstico inicial. Caracterizar a Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, com seus aspectos clínicos, métodos diagnósticos e tratamento.

RELATO DO CASO

LAP, 15 anos de idade, feminino, negra, profissão do lar, “casada” há sete meses, natural e procedente de Talismã-TO. Paciente tem história de dor pélvica desde a infância, quando procurou serviço médico, aos cinco anos de idade, pela primeira vez. Naquele momento, houve achado ecográfico de rim ectópico pélvico à direita e ausência de útero, cujas imagens perderam a qualidade devido ao tempo, mantendo-se somente o laudo. A mãe refere que foi comunicada sobre estas alterações, mas não houve prosseguimento diagnóstico, nem tampouco orientações sobre as possíveis repercussões clínicas futuras.

Evoluiu com persistência de episódios frequentes de dor pélvica e, em 2012, aos 10 anos, realizou nova consulta médica, sendo realizada uma nova ultrassonografia, agora de pelve, em que os achados descritos anteriormente foram confirmados (figura 1). Novamente, a paciente e a família ficaram sem uma determinação diagnóstica. Aos 15 anos, a paciente iniciou vida sexual ativa, cujos coitos não são motivo de queixas. Por outro lado, a ausência de ciclos menstruais preocupou a mãe que, novamente, a levou ao médico. Agora, em nova USG, realizada pelo médico assistente, ginecologista de formação, foi-lhe dada uma hipótese diagnóstica e prosseguimento (figuras 2-4).

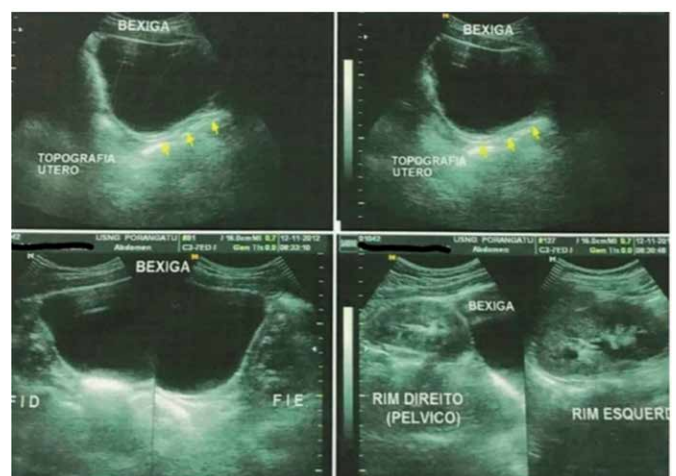


Figura 1 - Ultrassonografia de pelve ilustra rim direito ectópico pélvico, não visualização de útero, trompas ou ovários.: – Fonte: Imagens de Ultrassonografia cedidas pela CLINORTE Porangatu-GO



Figura 2 – Ultrassonografia endovaginal exibe vagina com fundo cego, medindo 4cm e útero e ovários não visualizados. Fonte: Imagens de Ultrassonografia cedidas pela CLINORTE Porangatu-GO



Figura 3 - Ultrassonografia de rins e vias urinárias exibindo rim direito em região pélvica sem alterações. Fonte: Imagens de Ultrassonografia cedidas pela CLINORTE Porangatu-GO



Figura 4. Ultrassonografia abdome total exibe ausência de útero e rim esquerdo tópico sem alterações. Fonte: Imagens de Ultrassonografia cedidas pela CLINORTE Porangatu-GO

Em outro Serviço, foram realizadas novas imagens ecológicas, para melhor documentação, a fim de justificar a solicitação de uma RNM. No seguinte passo, foi realizada a RNM, em que a ausência de útero, trompas e dois terços superiores da vagina foram descritos e, por outro lado, encontrados os dois ovários (Figura 5), o que não foi feito em nenhuma ultrassonografia realizada anteriormente. A paciente, agora já mais esclarecida sobre sua doença, carrega as incertezas sobre sua feminilidade e, principalmente, sobre sua fertilidade.



Figura 5. Imagem de ressonância magnética mostrando rim pélvico, bexiga normal e ausência de útero. Fonte: Imagens de RNM realizada no CDT Diagnóstico por imagem Palmas/TO



Figura 6. Imagem ressonância magnética exhibe ausência de útero, trompas e terço superior da vagina. Ovários normais. Rim direito pélvico. Fonte: Imagens de RNM realizada no CDT Diagnóstico por imagem Palmas/TO

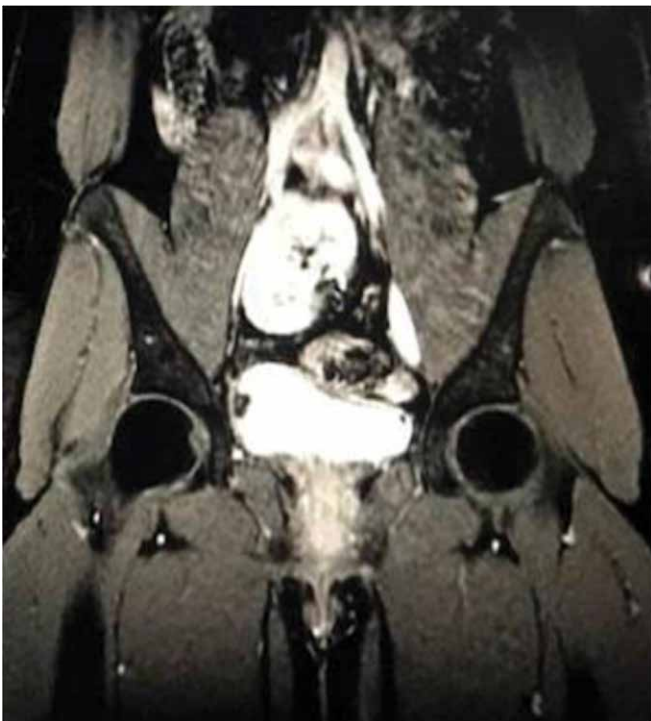


Figura 7. Ressonância magnética exibindo rim pélvico, ovários e ausência de dois terços superiores da vagina e útero. Fonte: Imagens de RNM realizada no CDT Diagnóstico por imagem Palmas/TO

Exame físico: Mamas normais para a idade, tróficas, sem alterações. Os órgãos genitais externos apresentavam pilificação normal, grandes e pequenos lábios desenvolvidos, e coloração normal. A colposcopia revelava vagina em fundo cego elástico de aproximadamente 4cm de profundidade.

Exames complementares: avaliação hormonal: FSH: 3,31 mUI/mL LH: 9,3 mUI/MI, testosterona 75Nng/dl; Estradiol 134 pg/ml/;

DISCUSSÃO

A SMRKH, embora seja uma condição rara, com incidência de 1: 4000 mulheres nascidas, representa a segunda causa mais comum de amenorreia primária. O diagnóstico é de exclusão, com base em testes genéticos e endócrinos negativos⁷.

É uma malformação complexa que compreende atresia vaginal associada a anormalidades variáveis dos ductos de Müller, ou seja, pode ocorrer ausência de útero ou este ser rudimentar. Sabe-se que, embriologicamente, o desenvolvimento dos sistemas urinário e genital está associado e as anormalidades renais estão presentes em 40% dos casos de SMRKH tipo II⁷.

A apresentação clínica típica da SMRKH é amenorreia primária, acompanhada ou não de cólicas cíclicas, em adolescente com caracteres sexuais secundários compatíveis com a idade, sem sinais de virilização. O exame ginecológico pode detectar ausência do canal vaginal ou encurtamento da vagina, o que foi encontrado no caso relatado.

A realização de exames de imagem, como a ultrassonografia e a ressonância magnética, associados ou não à laparoscopia, é necessária para que se possam determinar as características anatômicas da síndrome. A ultrassonografia é o primeiro exame a ser solicitado. Este exame pode revelar a ausência do útero entre a bexiga e o reto. A lâmina vestigial, quando encontrada no sítio habitual do útero, pode ser confundida com este. Ainda podem ser observadas anomalias renais quando há síndrome do tipo II, presente neste caso. A paciente deste caso foi submetida a várias ultrassonografias, inclusive na infância, porém o diagnóstico definitivo só foi aventado 10 anos mais tarde, a partir de uma avaliação mais minuciosa do ultrassonografista, o que reforça o fato de ser um exame operador dependente.

A ressonância magnética é o método de imagem que apresenta maior sensibilidade e especificidade na avaliação da síndrome, não apenas por permitir a realização de imagens multiplanares, mas também por possibilitar a obtenção de sequências com saturação de gordura. Permite boa definição de alterações anatômicas como a agenesia uterina, além de avaliação do ovário, vagina e anomalias associadas. No presente caso, a RNM foi fundamental para definir o diagnóstico, uma vez que permitiu a visualização dos ovários, o que não foi possível através da ultrassonografia.

A laparoscopia está indicada apenas quando a avaliação pelos dois métodos anteriores for insatisfatória e for possível, por este ato, traçar uma conduta terapêutica. Após o diag-

nóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, deve-se fazer uma investigação clínica para a identificação de possíveis malformações associadas.

O diagnóstico final é a associação dos achados nesses métodos com o cariótipo. O diagnóstico diferencial deve ser feito com outras situações em que a paciente apresenta amenorreia primária e caracteres sexuais secundários desenvolvidos, como ausência congênita de útero e vagina, atresia vaginal isolada com síndrome da insensibilidade androgênica e septo vaginal transversal com hímen imperfurado.

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, pelas alterações anatômicas que a caracteriza, gera ansiedade com consequências psicológicas e na qualidade de vida das pacientes, devendo por isso ter uma abordagem multidisciplinar. O tratamento anatômico indicado é a criação de uma neovagina, de modo cirúrgico ou não, o que pode permitir a essas pacientes uma vida sexual normal. A referida paciente foi devidamente encaminhada ao serviço de psicologia de seu município e Ginecologia de Referência do Estado para orientações sobre a indicação de construção de uma neovagina e as possibilidades de reprodução humana. Neste contexto, tais pacientes devem ser encorajadas a adoção e apresentada a possibilidade de ter filhos biológicos por meio da técnica de reprodução assistida, uma vez que, por possuírem ovários funcionantes, essas mulheres produzem óvulos normais.

Mesmo com os recentes avanços no manejo desta síndrome, o seu diagnóstico traz significativo impacto psicológico e na qualidade de vida das pacientes, em razão da impossibilidade de menstruar e de engravidar. O estresse causado pelo diagnóstico pode ser aliviado pelos tratamentos cirúrgico ou não cirúrgico, pela passagem do tempo, pelo aconselhamento, pelo suporte de familiares e por grupos de ajuda.

REFERÊNCIAS

1. Londra L, Chuong FS, Kolp L. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a review. *International Journal of Women's Health*, 2015; 8:65-70.
2. Kaczkuk K et al. Congenital malformations and other comorbidities in 125 women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology*, 2016; 207: 45-9.
3. Patnaik SS et al. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a historical perspective. *Gene*, 2015; 555: 33-40.
4. Hirata AM et al. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser e construção de neovagina: relato de caso. *Arq. Méd.* 2000; 1-2(23): 09-11.
5. Folch M, Pigem I; Konje JC. Müllerian agenesis: etiology, diagnosis, and management. *Obstet. Gynecol. Surv* 2000; 10(55): 646-49.
6. Ferreira JAS. Vaginoplastia com utilização de enxerto de pele da região abdominal inferior. *Rev. Bras. Ginecol. Obstet.*, 2003; 1(25): 17-22.
7. Fiaschetti V et al. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome diagnosed by magnetic resonance imaging: role of imaging to identify and evaluate the uncommon variation in development of the female genital tract. *Obstetric and Gynecologic Radiology* 2012; 4(6): 17-24.