

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: da abordagem ao tratamento

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: from approach to treatment

Juliana Marques

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
jujudelena@gmail.com

Letícia de Andrade Reis

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
leticia99reis@gmail.com

Thaís Botelho Pacheco Pires

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
thaisbppires@hotmail.com

Tássio de Faria Huguenin

Centro Universitário de Volta Redonda - UniFOA
drtassiogineco@hotmail.com

RESUMO

A Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) é uma condição rara que atinge mulheres, afetando sua saúde física e emocional. Ela pode ser dividida em dois tipos: tipo I (aplasia congênita do útero e da parte superior da vagina); e tipo II (aplasia incompleta e/ou associada a outras malformações). As pacientes portadoras, geralmente, apresentam amenorreia primária e o diagnóstico é feito através de exames de imagem, como Ultrassonografia e Ressonância Magnética, que demonstram a ausência desses órgãos e estruturas. O tratamento é feito a partir do momento em que essas mulheres atingem sua maturidade puberal e emocional, utilizando métodos não-cirúrgicos, como a autodilatação e a dilatação coital, ou construção cirúrgica da vagina.

Palavras-chave: síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser; agenesis mulleriana; amenorreia; anomalias dos órgãos genitais femininos. diagnóstico por imagem

ABSTRACT

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKH) is a rare condition that affects women, influencing their physical and emotional health. It can be divided into two types: type I (congenital aplasia of the uterus and upper part of the vagina); and type II (incomplete aplasia and/or associated with other malformations). The affected women generally present primary amenorrhea and the diagnosis is made through imaging tests, such as Ultrasound and Magnetic Resonance Imaging, which demonstrate the absence of such organs and structures. Treatment begins from the moment these women reach puberal and emotional maturity, using non-surgical methods, such as self-dilation and coital dilation, or surgical vaginal construction.

Keywords: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome; Müllerian Agenesis; Amenorrhea; Female Genital Diseases; Diagnostic Imaging

1 CONTEXTO

Embora seja uma condição rara, a síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) é relevante devido ao seu grande impacto na saúde feminina, afetando significativamente a saúde física, emocional e psicológica das mulheres afetadas. Dessa forma, é de suma importância que os profissionais médicos conheçam sobre esta patologia, uma vez que o diagnóstico precoce é crucial para garantir que as mulheres recebam o tratamento adequado. O conhecimento acerca desta síndrome se faz cada vez mais necessário, principalmente no âmbito da Ginecologia, buscando avanços nos métodos de diagnóstico e opções de tratamento, objetivando a promoção da qualidade de vida para as mulheres afetadas.

2 APRESENTAÇÃO DO CASO

Este trabalho está sob o escopo do “Projeto de Educação no Trabalho para a Saúde do Centro Universitário de Volta Redonda - PET-UniFOA”, registrado no CAAE sob o número 30457714.1.0000.5237.

Paciente do sexo feminino, 24 anos, branca, estudante, natural e residente de Volta Redonda – RJ.

Acompanhada da mãe, procurou a Policlínica da Mulher, em Volta Redonda- RJ. Durante a consulta, mãe relatou que a filha é portadora da Síndrome de Mayer- Rokitansky- Küster-Hauser e procurava acompanhamento e orientação para dilatação vaginal, por interesse da própria paciente em manter relações sexuais com o noivo.

Durante anamnese, acompanhante relatou que aos 6 meses de vida a paciente deu entrada em Pronto Socorro Infantil com quadro de Infecção do Trato Urinário, com necessidade de internação. Após este episódio, foi solicitada Ressonância Magnética de abdômen para avaliação da anatomia renal. O laudo evidenciou ausência de útero e canal vaginal, e agenesia renal direita. Relata que paciente já havia feito uso de dilatadores vaginais há 3 anos, porém interrompeu o uso.

Ao exame físico verificou-se desenvolvimento adequado de caracteres sexuais secundários. Ao exame ginecológico, foi realizado toque vaginal, que constatou cavidade vaginal encurtada, porém com possibilidade de dilatação.

3 DADOS COMPLEMENTARES

Em sua primeira internação, aos 6 meses de vida, a paciente realizou Ressonância Magnética de abdômen. Seu resultado demonstrou ausência de útero e canal vaginal, além de agenesia renal direita.

Após este laudo, foi solicitado cariótipo, constatando normalidade cromossômica (46,XX). Excluindo outras síndromes, foi fechado o diagnóstico de Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. A paciente foi encaminhada ao Instituto Fernandes Figueira (IFF) no Rio de Janeiro e manteve acompanhamento com médicos, fisioterapeutas e psicólogos até completar 21 anos de idade. No Instituto, a própria realizou o uso dos dilatadores vaginais, no entanto, quando o acompanhamento foi encerrado, interrompeu o uso. Desde então, a paciente esteve sem acompanhamento ginecológico.

Na última consulta (19/04/24), foi solicitada nova Ressonância Magnética de pelve para nova avaliação, destacando a importância da obtenção de imagens que evidenciem o comprimento atual de seu canal vaginal.

4 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

O diagnóstico diferencial da síndrome de MRKH deve ser feito com outras situações em que a paciente apresenta amenorreia primária e caracteres sexuais secundários desenvolvidos, como atresia vaginal isolada e Síndrome da Insensibilidade Androgênica.

Na atresia vaginal isolada, o questionamento geralmente revelará dor pélvica associada à criptomenorreia no exame físico. Já a Síndrome de Insensibilidade Androgênica é uma doença recessiva ligada ao X em que os homens afetados apresentam genitália externa feminina, desenvolvimento mamário feminino, vagina cega, útero e anexos femininos ausentes e testículos abdominais ou inguinais. A insensibilidade parcial aos andrógenos resulta em hipospádia e micropênis com ginecomastia, portanto a síndrome não pode ser confundida com a síndrome MRKH.

	MRKH	Atresia vaginal isolada	Insensibilidade Androgênica
Vagina superior	Ausente	Variável	Ausente
Útero	Ausente	Presente	Ausente
Gônadas	Ovário	Ovário	Testículo
Desenvolvimento mamário	Normal	Normal	Normal
Desenvolvimento de pelos pubianos	Normal	Normal	Escasso
Hiperandrogenismo	Não	Não	Não
Cariótipo	46, XX	46, XX	46, XY

Tabela 1 - Resumo de diagnósticos diferenciais da síndrome MRKH.

O examinador poderá lançar mão de exames complementares, como o exame genético de cariótipo e exames de imagem, para afastar tais diagnósticos diferenciais e confirmar a presença da síndrome MRKH.

5 TRATAMENTO

A síndrome de MRKH se apresenta em duas formas, classificadas segundo o acometimento de estruturas além do aparelho reprodutor. A síndrome típica, tipo I, representada por alterações restritas ao sistema reprodutor; e síndrome atípica, tipo II, associada a manifestações extragenitais. Nesta seção, será abordado o tratamento da síndrome típica; restrita ao sistema reprodutor; mais especificamente da agenesia vaginal, possível pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e mais recorrente na prática clínica-ginecológica.

Para o tratamento da agenesia vaginal, existem diversos métodos cujo objetivo é possibilitar a relação peniano-vaginal. O tratamento deve ser adiado até que a paciente esteja emocionalmente madura e pronta para iniciar a atividade sexual. Os métodos não cirúrgicos incluem autodilatação e dilatação coital; este último pode ser usado por pacientes com parceiro e relações sexuais regulares. No primeiro método, são utilizados dilatadores de comprimento e diâmetro crescentes. A dilatação é realizada diariamente e monitorada ambulatorialmente por um ginecologista.

Vários métodos cirúrgicos diferentes para a criação de uma neovagina são descritos na literatura. O mais utilizado é o método Abbe-McIndoe, em que é criada cirurgicamente uma cavidade correspondente à localização da vagina, que é então revestida com um enxerto parcial de pele. Este procedimento, além do risco de complicações cirúrgicas, está associado a um alto risco de encolhimento do ápice vaginal, sendo necessária posterior dilatação vitalícia.

Não há consenso sobre a definição de um resultado de tratamento bem-sucedido. Na literatura, há documentada a superioridade da taxa de sucesso do tratamento cirúrgico em detrimento do tratamento conservador. Contudo, os poucos efeitos colaterais do tratamento de dilatação justificam esta como primeira escolha, sendo este o tratamento recomendado.

6 RESULTADO E ACOMPANHAMENTO

Após a primeira consulta, em que relatou desejo em tentar novamente a dilatação progressiva, a paciente foi encaminhada ao ambulatório de Ginecologia da Policlínica Dr. André Sarmiento Bianco, para seguimento com profissional especializada em dilatação vaginal, onde irá continuar o acompanhamento médico e psicológico.

7 DISCUSSÃO

A Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) pode ser dividida em dois tipos: tipo I (isolada) ou sequência de Rokitansky; e tipo II ou associação MURCS (aplasia do ducto mülleriano, displasia renal e anomalias do somito cervical).

Pacientes com MRKH apresentam aplasia congênita do útero e da parte superior da vagina, com cariótipo feminino normal, ovários e função ovariana normais. Com frequência, apresentam amenorreia primária aos 15 a 17 anos de idade, que pode ser acompanhada por cólicas cíclicas. Já as portadoras de MURCS, possuem aplasia incompleta e/ou associada a outras malformações, sendo as mais comuns as renales, esqueléticas, auditivas, cardíacas ou digitais.

No exame físico, há características sexuais femininas secundárias normais (pelos pubianos e desenvolvimento das mamas estão no estágio 5 de Tanner) e genitália externa normal. Porém, a vagina é observada como uma “covinha” vaginal ou pequena bolsa pouco profunda (2–7 cm), com tecido himenal geralmente presente.

O exame ultrassonográfico deve ser o primeiro exame de imagem a ser realizado para avaliar os rins e confirmar a presença de ovários e se há útero. Se os achados ultrassonográficos forem inconclusivos, a Ressonância Magnética pode ser útil, por ser mais específica e mais sensível, para determinar se o endométrio funcional está presente, além de avaliar com precisão a aplasia uterina com visualização clara dos cornos rudimentares e dos ovários.

Se a Ultrassonografia e a Ressonância Magnética não forem suficientes, pode-se utilizar a laparoscopia como método diagnóstico e para traçar a conduta. Também é necessário, assim que diagnosticada a síndrome, a pesquisa de possíveis malformações associadas. O diagnóstico é feito através dos achados presentes nesses métodos, em associação com o cariótipo.

8 EXERCÍCIOS DE APRENDIZADO

1- Qual o primeiro sinal ou sintoma observado nas mulheres portadoras da síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser?

- a) Amenorreia primária
- b) Ausência do desenvolvimento de seios
- c) Dor pélvica
- d) Aumento da expressão de pelos

Gabarito: letra a) – Na síndrome MRKH, a amenorreia é causada pela ausência total ou parcial do útero. A paciente desenvolve normalmente caracteres sexuais secundários, uma vez que os ovários estão presentes e funcionantes. As outras opções (C e D) não são observadas na síndrome.

2- Qual é a característica principal da síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser?

- a) Ausência total ou parcial do útero e da vagina.
- b) Ausência dos ovários.
- c) Desenvolvimento anormal dos seios.
- d) Dificuldade de concepção devido à endometriose.

Gabarito: letra a) – A característica principal da síndrome MRKH é a ausência total ou parcial do útero e da vagina. As outras opções apresentadas não representam as características primárias dessa síndrome.

3- Quais as principais diferenças entre a síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) e a síndrome da insensibilidade androgênica (SIA)?

Gabarito: Apesar de ambas as síndromes apresentarem genitália externa feminina, caracteres sexuais secundários, ausência de útero, e, consequentemente, amenorreia primária; a SIA afeta homens com cariótipo 46XY, cursando com anexos femininos ausentes e testículos abdominais ou inguinais, diferentemente da MRKH, em que os ovários estão presentes e a paciente apresenta cariótipo 46XX.

REFERÊNCIAS

Herlin, Morten Krogh et al. "Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update." **Orphanet journal of rare diseases** vol. 15,1 214. 20 Aug. 2020, doi:10.1186/s13023-020-01491-9

Khaladkar, Sanjay M.; Kuber, Rajesh; Thakkar, Dhaval K.; Kamal, Anubhav; Kulkarni, V. M.. Role of imaging in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. **Medical Journal of Dr. D.Y. Patil University** 8(2):p 206-209, Mar-Apr 2015. | DOI: 10.4103/0975-2870.153164

Laufer, M. (2023). Congenital anomalies of the hymen and vagina. **UpToDate**. Retrieved June 15, 2024, from <https://www.uptodate.com/contents/congenital-anomalies-of-the-hymen-and-vagina>

Morcel, K., Camborieux, L., Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes (PRAM). et al. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. **Orphanet J Rare Dis** 2, 13 (2007). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-13>