

# Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: relato de caso e revisão da literatura\*

*Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a case report and literature review*

Rodrigo Manfroi Gutsche<sup>1</sup>, Lucia Antunes Chagas<sup>2</sup>, Rodolfo Leal<sup>2</sup>, André Lima da Cunha<sup>3</sup>, Maria Célia Resende Djahjah<sup>4</sup>

**Resumo** Os autores descrevem o caso de uma paciente jovem com amenorreia primária e caracteres sexuais secundários normais. A investigação diagnóstica constatou a ocorrência da síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser.

**Unitermos:** Ductos paramesonéfricos; Anormalidades.

**Abstract** The authors describe the case of a young female patient with primary amenorrhea and normal secondary sexual characteristics. The diagnostic investigation demonstrated the occurrence of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser's syndrome.

**Keywords:** Paramesonephric (Müllerian) ducts; Abnormalities.

Manfroi RG, Chagas LA, Leal R, Cunha AL, Djahjah MCR. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: relato de caso e revisão da literatura. *Radiol Bras.* 2011 Mai/Jun;44(3):192-194.

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser é uma condição incomum, com incidência de um para cada 4.000-5.000 nascimentos de meninas<sup>(1,2)</sup>, sendo a segunda causa mais frequente de amenorreia primária, após as disgenesias gonadais<sup>(3)</sup>. É uma forma de agenesia mülleriana caracterizada por atresia vaginal, anomalias uterinas e tubárias, que podem incluir ausência ou hipoplasia. As pacientes apresentam cariótipo 46,XX e caracteres sexuais secundários normais, uma vez que os ovários estão presentes e funcionantes, porém não há menstruação<sup>(4)</sup>.

A síndrome se apresenta em três formas, classificadas segundo o acometimento de estruturas além do aparelho reprodutor. A síndrome típica, tipo I, é representada por

alterações restritas ao sistema reprodutor. A segunda, tipo II, é uma síndrome atípica, na qual estão presentes assimetria no remanescente uterino e anomalia das tubas uterinas. Esta forma pode estar associada a doença ovariana, alterações renais, ósseas e otológicas congênicas. Um terceiro tipo, denominado MURCS, envolve hipoplasia ou aplasia uterovaginal, malformações renais, ósseas e cardíacas<sup>(1-3)</sup>.

As malformações renais que podem ser encontradas são agenesia unilateral, rim em ferradura, hipoplasia renal, rins ectópicos e hidronefrose. As malformações ósseas ocorrem principalmente nas vértebras, sendo mais comuns a fusão de vértebras, principalmente cervicais, síndrome de Klippel-Feil e escoliose. As alterações cardíacas e digitais, como sindactilia e polidactilia, são mais raras que as anteriores<sup>(1)</sup>.

A etiologia permanece desconhecida, porém o aumentado número de casos em grupos familiares ressalta a hipótese de uma causa genética<sup>(1)</sup>.

Neste relato apresentamos o caso de uma paciente de 16 anos de idade, com amenorreia primária e caracteres sexuais secundários normais, submetida a investigação clinicorradiológica e tratamento cirúrgico.

## RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 16 anos de idade, com amenorreia primária, sem ou-

tras afecções clínicas. Ao exame clínico constatou-se desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários compatível com a idade cronológica. Ao exame ginecológico observou-se uretra em fenda com bordas elevadas. Não foi realizado exame ginecológico com espécuro.

A ultrassonografia transpélvica não evidenciou imagem uterina e ovários em seus sítios habituais, no entanto, foi inconclusiva por causa de dificuldades técnicas. À ressonância magnética, o útero não foi visualizado e os ovários possuíam volume, sinal e localização sem anormalidades. O canal vaginal também não foi visualizado por este método (Figura 1).

A avaliação genética revelou cariótipo 46,XX, determinando, desse modo, o diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser. A paciente foi submetida a correção cirúrgica da vagina (neovaginoplastia).

## DISCUSSÃO

A apresentação clínica típica 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<sup>(1,2,5-8)</sup>.

A realização de exames de imagem, como a ultrassonografia e a ressonância

\* Trabalho realizado no Hospital Universitário Clementino Fraga Filho da Universidade Federal do Rio de Janeiro (HUCFF-UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

1. Médico Residente de Radiologia do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho da Universidade Federal do Rio de Janeiro (HUCFF-UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

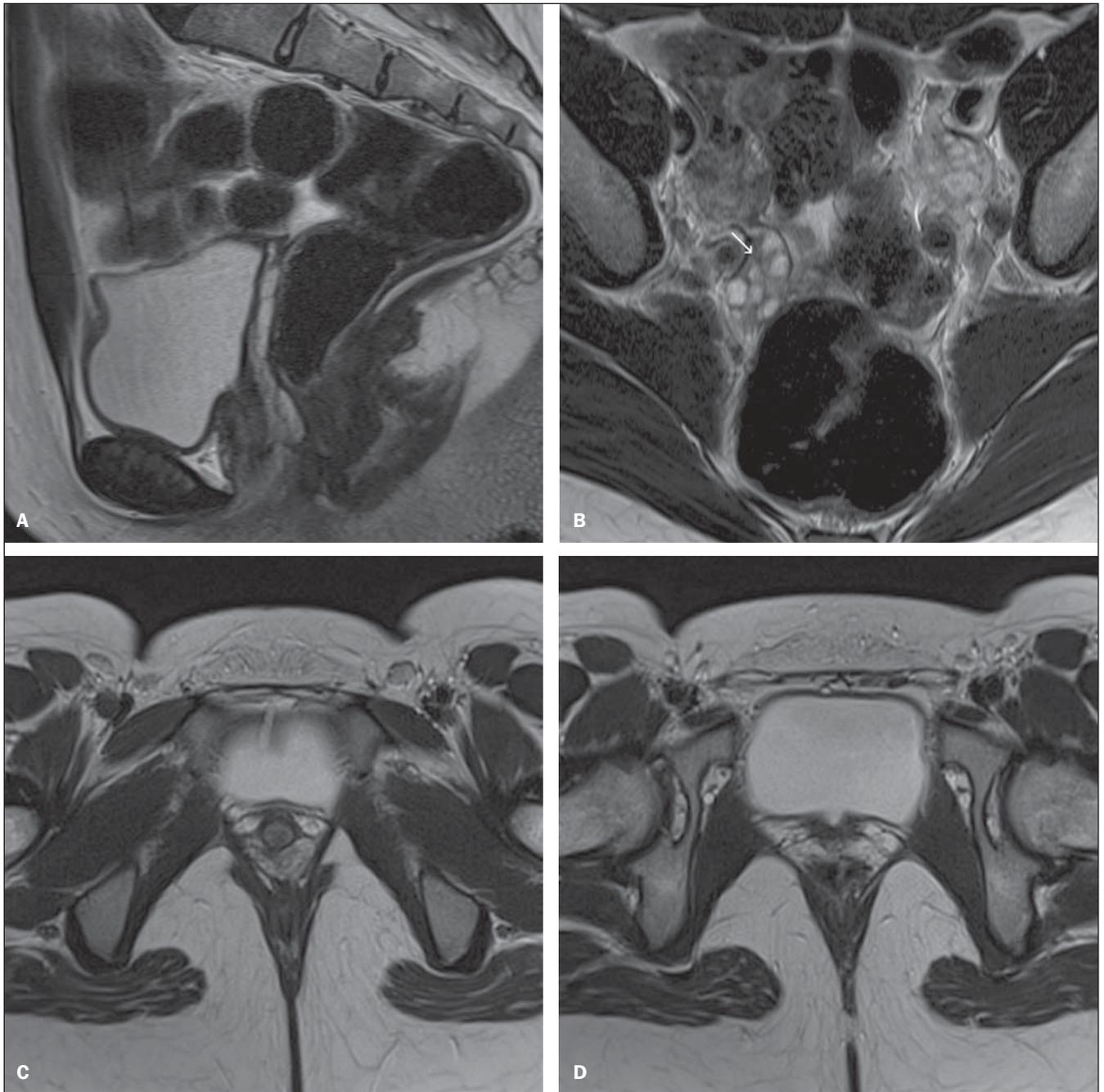
2. Acadêmicos de Medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

3. Cirurgião Pediátrico do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

4. Médica do Serviço de Radiologia do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho da Universidade Federal do Rio de Janeiro (HUCFF-UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

Endereço para correspondência: Dr. Rodrigo Manfroi Gutsche. Rua Conde de Bonfim, 850, ap. 803, Bloco 1, Tijuca. Rio de Janeiro, RJ, Brasil, 20530-002. E-mail: rgmanfroi@yahoo.com.br

Recebido para publicação em 4/10/2010. Aceito, após revisão, em 11/2/2011.



**Figura 1. A:** Imagem no plano sagital T2, sem supressão de gordura: observar loja uterina vazia. **B:** Imagem ponderada em T2, sem supressão de gordura, no plano axial: observar ovários com forma e volume normais, em sítio habitual, o direito apresentando folículos (seta). **C:** Imagem ponderada em T2, no plano axial: observar ausência da vagina. **D:** Imagem ponderada em T2, no plano axial: observar a ausência do útero.

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<sup>(1,5,9)</sup>. 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<sup>(1)</sup>.

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 defini-

ção de alterações anatômicas como a agenesia uterina, além de avaliação do ovário, vagina e anomalias associadas<sup>(1,4,5,9)</sup>.

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 diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, deve-se

fazer uma investigação clínica para a identificação de possíveis malformações associadas<sup>(1,4)</sup>.

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<sup>(1)</sup>.

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, pelas alterações anatômicas que a caracteriza, gera ansiedade e consequências psicológicas e na qualidade de vida das pacientes, devendo por isso ter uma abordagem multidisciplinar<sup>(5,6)</sup>. 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<sup>(1-6)</sup>. Quando a via cirúrgica é escolhida, remanescentes uterinos podem ser retirados, com o intuito de evitar endometriose futura<sup>(1)</sup>.

Às pacientes que desejam ter filhos deve ser encorajada 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<sup>(10)</sup>.

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<sup>(10)</sup>.

#### REFERÊNCIAS

1. Morcel K, Camborieux L. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2:13.
2. Sultan C, Biason-Lauber A, Philibert P. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: recent clinical and genetic findings. *Gynecol Endocrinol.* 2009;25:8–11.
3. Fedele L, Bianchi S, Tozzi L, et al. A new laparoscopic procedure for creation of a neo-

vagina in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertil Steril.* 1996;66:854.

4. Sem KK, Kapoor A. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Ind J Radiol Imag.* 2006;16:805–7.
5. Junqueira BLP, Allen LM, Spitzer RF, et al. Müllerian duct anomalies and mimics in children and adolescents: correlative intraoperative assessment with clinical imaging. *Radiographics.* 2009;29:1085–103.
6. Muelle GC, Hussain HK, Smith YR. Müllerian duct anomalies: comparison of MRI diagnosis and clinical diagnosis. *AJR Am J Roentgenol.* 2007;189:1294–302.
7. Troiano RN, McCarthy SM. Müllerian duct anomalies: imaging and clinical issues. *Radiology.* 2004;233:19–34.
8. Stinkeler FA, Woodfield CA, Hillstrom MM. Female infertility: a systematic approach to radiologic imaging and diagnosis. *Radiographics.* 2009;29:1353–70.
9. Strübbe EH, Willemsen WNP, Lemmens JAM, et al. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *AJR Am J Roentgenol.* 1993;160:331–4.
10. Bean EJ, Mazur T, Robinson AD. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: sexuality, psychological effects, and quality of life. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2009;22:339–46.