




REVISIÓN

Interpretation of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome by systematic literature review

Interpretación del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser mediante revisión bibliográfica sistemática

Nancy Yolanda Urbina Romo¹  , Nicole Ahily Serrano Escobar¹  , María Ilusión Solís Sánchez¹  

¹Universidad Regional Autónoma de los Andes, Uniandes Ambato-Ecuador.

Citar como: Urbina Romo NY, Serrano Escobar NA, Solís Sánchez MI. Interpretation of mayer-rokintansky-küster-hauser syndrome by systematic literature review. Salud, Ciencia y Tecnología. 2024;4:930. <https://doi.org/10.56294/saludcyt2024930>

Enviado: 29-12-2023

Revisado: 03-03-2024

Aceptado: 03-04-2024

Publicado: 04-04-2024

Editor: Prof. Dr. William Castillo-González 

ABSTRACT

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome, also known as Müllerian aplasia, is a rare congenital anomaly affecting the female genital tract, characterized by the absence of the uterus, cervix and upper vagina in women with normal appearance, karyotype 46 XX and normal endocrine function. The aim of the study was to interpret the main risk factors, clinical criteria and diagnosis of MRKH syndrome and its psychosocial impact through a literature review. A descriptive documentary literature review was conducted, analyzing articles published between 2019 and 2023 in high-impact journals. Sixteen articles were identified, including case studies and theoretical sources of information. The syndrome was found to affect approximately 1 in 4 000 to 5 000 women, with possible genetic basis. Two types are distinguished: type I, with absence of the uterus and vagina, and type II, with additional kidney and skeletal malformations. Diagnosis is made by ultrasound and MRI, and treatment includes the creation of a neovagina through surgical or non-surgical procedures. The syndrome carries a significant emotional and psychological burden due to infertility and sexual difficulties. It was concluded that MRKH involves risk factors such as family history, primary amenorrhea and normal development, requiring a multidisciplinary approach and including treatment options. In Ecuador, the lack of protocols and awareness presents challenges for those affected. It is vital to raise awareness of this condition and support research to improve the quality of life of those affected.

Keywords: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome; Müllerian Aplasia; Female Genital Tract; Reproductive Organs; Absent Vagina.

RESUMEN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH), también conocido como aplasia mülleriana, es una rara anomalía congénita que afecta el tracto genital femenino, caracterizada por la ausencia del útero, cérvix y la parte superior de la vagina en mujeres con apariencia normal, cariotipo 46 XX y función endocrina normal. El objetivo del estudio fue interpretar los principales factores de riesgo, criterios clínicos y diagnóstico del síndrome MRKH y su impacto psicosocial mediante una revisión bibliográfica. Se llevó a cabo una revisión bibliográfica descriptiva documental, analizando artículos publicados entre 2019 y 2023 en revistas de alto impacto. Se identificaron 16 artículos, incluyendo estudios de casos y fuentes teóricas de información. Se encontró que el síndrome afecta aproximadamente a 1 de cada 4 000 a 5 000 mujeres, con posibles bases genéticas. Se distinguen dos tipos: tipo I, con ausencia del útero y vagina, y tipo II, con malformaciones adicionales en riñones y el esqueleto. El diagnóstico se realiza mediante ultrasonidos y resonancia magnética, y el tratamiento incluye la creación de una neovagina a través de procedimientos quirúrgicos o no quirúrgicos. El síndrome conlleva una carga emocional y psicológica significativa debido a la infertilidad y dificultades sexuales. Se concluyó que el MRKH implica factores de riesgo como antecedentes familiares, amenorrea primaria y desarrollo normal, requiriendo un enfoque multidisciplinario e incluyendo

opciones de tratamiento. En Ecuador, la falta de protocolos y concienciación presenta desafíos para las afectadas. Es vital concienciar sobre esta condición y apoyar la investigación para mejorar la calidad de vida de las afectadas.

Palabras clave: Síndrome Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser; Aplasia Mülleriana; Tracto Genital Femenino; Órganos Reproductores; Vagina Ausente.

INTRODUCCIÓN

Este estudio sobre la interpretación del Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) mediante revisión bibliográfica sistemática se justifica por la necesidad de recopilar, analizar y comprender a fondo la información relevante para abordar los aspectos clínicos, psicosociales y de manejo de esta rara condición médica.

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) representa una rara anomalía congénita del sistema reproductor femenino, que se manifiesta por la ausencia del útero, cérvix y la parte superior de la vagina en mujeres con características fenotípicas normales, poseyendo un cariotipo 46 XX y una función endocrina regular. Esta condición afecta aproximadamente a una de cada 4 000 a 5 000 mujeres. A pesar de que la causa exacta permanece indeterminada, el incremento de reportes sobre casos familiares del síndrome de MRKH sugiere una posible contribución genética subyacente.^(1,2)

Los elementos constituyentes del aparato reproductivo femenino humano, incluyendo el útero, cérvix, la vagina (en sus dos tercios superiores) y las trompas de Falopio, se desarrollan a partir de los conductos paramesonéfricos, mientras que el tercio inferior de la vagina tiene su origen en el seno urogenital. El SMRKH se caracteriza por una malformación de los genitales internos femeninos, con la aplasia o hipoplasia del útero y de la vagina, como resultado de una fusión inadecuada o un desarrollo deficiente de los conductos de Müller.⁽³⁾

La agenesia vaginal completa ocurre en el 75 % de los casos de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH), mientras que el 25 % restante puede experimentar una formación vaginal reducida. Además, se observa que algunas mujeres poseen remanentes de cuernos uterinos que pueden desarrollar leiomiomatosis y adenomiosis. Aproximadamente un 5 % de las afectadas presenta trazas de tejido endometrial, y raramente, algunas experimentan menstruaciones acompañadas de dolor cólico menstrual cíclico.⁽⁴⁾

En cuanto a las anomalías asociadas al SMRKH, un 47 % corresponde a irregularidades del sistema urinario, incluyendo condiciones como la agenesia renal unilateral, riñones pélvicos y en herradura, hidronefrosis e hidrouréter. Un 12 % de los casos presenta deformidades esqueléticas como vertebras en cuña y anomalías en costillas, columna y extremidades. Otras alteraciones, como la sindactilia, enfermedades cardíacas congénitas y hernias inguinales, también se reportan.⁽⁴⁾

Se distinguen dos variantes del síndrome MRKH: tipo I y tipo II. El tipo I se define principalmente por la ausencia de vagina y útero. El tipo II, por otra parte, incluye malformaciones adicionales que afectan sobre todo al aparato renal y al esqueleto.⁽⁵⁾

Las malformaciones asociadas al síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) pueden manifestarse con la ausencia de un riñón al nacer, la fusión congénita de vértebras cervicales conocida como anomalía Klippel-Feil, escoliosis, deficiencias auditivas y anomalías cardíacas. Cuando la aplasia de útero y vagina es el único hallazgo, se habla de secuencia de Rokitansky o síndrome de MRKH tipo I (aislado). En contraste, cuando estas aplasias van acompañadas de otras anomalías, se denomina asociación MURCS o síndrome MRKH tipo II.⁽³⁾

En la evaluación diagnóstica del síndrome MRKH, se emplea el ultrasonido para investigar la anatomía vaginal superior y determinar la presencia o ausencia del útero, así como para identificar posibles anomalías renales o vesicales. No obstante, los ultrasonidos pueden ser no concluyentes para diferenciar entre los dos tipos del síndrome. La resonancia magnética, por su mayor sensibilidad, facilita una evaluación detallada de las alteraciones de los conductos de Müller, que se encuentran en aproximadamente el 90 % de los casos.⁽⁶⁾

El manejo del síndrome MRKH incluye la creación de una neovagina mediante técnicas quirúrgicas y no quirúrgicas. Los métodos no quirúrgicos, que utilizan dilatadores para la expansión progresiva de la vagina, pueden causar dispareunia y obstrucciones urinarias como complicaciones. Muchas mujeres optan por las soluciones quirúrgicas, que a menudo son preferidas por su rapidez y menores dificultades prácticas, especialmente ante restricciones culturales y sociales.^(2,7)

En la última década, la investigación en torno al síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) ha logrado progresos notables, especialmente en campos como la genética y el tratamiento no quirúrgico, además de explorar el trasplante de útero como una emergente alternativa para la fertilidad. Se reconoce que el diagnóstico de MRKH genera consecuencias psicosociales significativas, tanto para las pacientes como para sus familias, enfatizando la necesidad de apoyo psicológico, farmacológico y asesoramiento especializado.⁽⁷⁾

Dada la naturaleza congénita del SMRKH, que se desarrolla prenatalmente y parece tener un componente

genético, la condición no está asociada con la exposición a factores de riesgo modificables, como toxinas o infecciones durante el embarazo. No existe prevención para esta condición, que se diagnostica comúnmente en la adolescencia o adultez temprana.

El impacto de la anomalía en el tránsito de la niñez a la adultez puede ser abrumador, marcado por la infertilidad y la afectación de la vida sexual, que plantean desafíos sustanciales en el desarrollo sexual y la identidad de género. Abordar estas preocupaciones en un ambiente de apoyo fortalece las relaciones personales. Sin embargo, no es raro que surjan problemas de depresión y pensamientos suicidas, ansiedades sobre la feminidad, la imagen corporal y la infertilidad post-diagnóstico.⁽⁸⁾

Entender a fondo el SMRKH es fundamental para proporcionar un cuidado médico adecuado y apoyo emocional, además de fomentar la investigación y sensibilización sobre esta afección. Tales esfuerzos son vitales para mejorar la calidad de vida de las afectadas y abordar las complejidades inherentes a la salud reproductiva y el bienestar emocional.

El objetivo del estudio es interpretar los principales factores de riesgo, criterios clínicos y diagnóstico del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) y su impacto psicosocial, mediante revisión bibliográfica. Para lograr esto, se revisan exhaustivamente publicaciones científicas relevantes que orientan a los investigadores en este campo. También al utilizar citas correspondientes, es posible respaldar nuestras afirmaciones con evidencia sólida y confiable.

MÉTODOS

En este estudio, se llevó a cabo una investigación de tipo bibliográfica descriptiva, cuyo objetivo fue la identificación de herramientas de diagnóstico, factores de riesgo y criterios clínicos relacionados con el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH). Este enfoque de investigación se basa en recopilación y análisis de información disponible en la literatura científica, convirtiéndolo en una investigación documental. Se ha realizado una búsqueda sistemática de datos en diversas fuentes, como Google Académico, Elsevier, Scielo, Medigraphic, PubMed, ClinicalKey.

Se llevó a cabo la búsqueda utilizando palabras clave que se centran en las transiciones de unas etapas a otras de una mujer que ha experimentado debido a una enfermedad, una trayectoria de vulnerabilidad, es decir, el síndrome de “Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser”. El proceso de búsqueda comenzó con la utilización de la palabra clave “aplasia”, después se añadieron otros términos como “congénita”, “sexualidad” y “anomalías”.

Se procedió a la selección de los artículos pertinentes para la investigación, descartando aquellos que no abordaban el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser específicamente, dado que este trastorno es una anomalía congénita que puede diagnosticarse en la pubertad, así también se descartaron aquellos que no establecían una conexión clara entre el tema de la investigación y las posibles complicaciones y métodos de diagnóstico.

Durante el proceso de búsqueda, se focalizó principalmente en los artículos que abordaban investigaciones en mujeres de veinte años, así también, en aquellas de tres, nueve y quince años; pues es de vital importancia entender cómo afecta el síndrome de MRKH en distintas edades, de igual manera, fue crucial enfocarse en las necesidades específicas que se presentan en cada caso.

Fueron escogidos un total de 16 artículos procedentes de diversas bases de datos, los cuales fueron sometidos a un análisis minucioso con el fin de obtener una compilación de datos relevantes y eficaces. En esta recopilación se incorporaron detalles como el origen de la enfermedad, estudios de casos, factores de riesgos y criterios clínicos, con el propósito de destacar como todas estas características tienen un impacto en la calidad de vida de las pacientes, así como en su bienestar mental.

Es importante señalar que la elección de los artículos no se restringió al idioma español, dado que también se consideraron publicaciones en inglés. De igual manera, se adoptaron las normas de estilo Vancouver para llevar a cabo la citación y la confección de las referencias bibliográficas.

Los criterios de inclusión que se utilizaron para agrupar los artículos científicos fueron:

1. Relevancia temática, pues los artículos debían abordar el síndrome MRKH como diagnóstico, tratamiento, consecuencias médicas o aspectos psicosociales
2. Calidad del artículo, se prefirieron artículos publicados en revistas científicas que proporcionan información confiable y sólida
3. Fecha de publicación, se incluyeron artículos publicados en un periodo de interés de investigación que abarcaba desde el 2018 hasta el 2023, sin embargo, se incluyeron pocos artículos que revelaran la trayectoria y los datos significativos.

Los criterios de exclusión utilizados para agrupar los artículos científicos fueron:

1. Irrelevancia temática, se excluyeron artículos que no trataban específicamente el síndrome MRKH o temas directamente relacionados con él, como estudios sobre condiciones médicas no relacionadas.
2. Idioma, se excluyeron artículos en otros idiomas que no fueran español o inglés, así también como artículos de baja calidad o que carecían de rigor metodológico adecuado.

RESULTADOS

De los 16 artículos que se examinaron en el marco de esta revisión bibliográfica, se encontró que 8 de ellos se presentaban informes de casos, mientras que los restantes 8 se consideraron como fuentes teóricas de información.

En el estudio de caso realizado por Ray Umesh, se describe el diagnóstico y manejo de una mujer de 25 años con amenorrea primaria y relaciones sexuales dolorosas. La paciente se sometió a una evaluación médica que incluyó pruebas de laboratorio y una resonancia magnética de la pelvis, revelando una agenesia del útero, cuello uterino y dos tercios proximales de la vagina, además de agenesia del riñón izquierdo. El tratamiento incluyó asesoramiento psicológico para ayudar a la paciente a enfrentar las implicaciones emocionales en su diagnóstico, de igual manera, se programó un procedimiento quirúrgico destinado a crear una neovagina para mejorar la calidad de vida de la paciente. En conclusión, se presenta un caso de síndrome MRKH tipo 2 con genitales externos normales, pero ausencia de útero, vagina y cuello uterino que puede ocurrir con función endocrina normal y características sexuales secundarias.⁽⁹⁾

En el estudio de caso realizado por Mathías Salazar Robalino, se involucra a una paciente de 17 años, diagnosticada con el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser en el Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín. A pesar de un desarrollo físico y fisiológico normales, la paciente no experimentó el inicio del ciclo menstrual a los 13 años, lo que llevó a la sospecha de amenorrea primaria. Después de un año y a pesar de tener características sexuales secundarias desarrolladas, la paciente continuó con amenorrea, lo que condujo a una evaluación con estudios de imagen que revelaron un útero hipoplásico.⁽¹⁰⁾

Es relevante destacar que la paciente mantuvo niveles hormonales normales, lo que indicaba un funcionamiento adecuado del eje hipotálamo-hipófisis-ovario, así como el análisis cromosómico en sangre periférica que mostró un cariotipo femenino normal de 46 XX. Se concluye que, al realizar una evaluación más exhaustiva a los 15 años de la paciente que confirmó la funcionalidad ovárica y la agenesia uterina, junto con genitales externos y características sexuales secundarias apropiadas para su edad y género, del mismo modo la historia clínica, evolución y los resultados de los exámenes confirmaron el diagnóstico de MRKH.⁽¹⁰⁾

En el artículo de Gielenny Honores, se describe a una paciente femenina de 17 años en el Hospital Teófilo Dávila que presenta amenorrea primaria con resultados negativos en la prueba de BHCG y un ultrasonido pélvico que indica hipoplasia uterina, a través de la anamnesis, la paciente reporta ciclos menstruales regulares y dispareunia. En el examen físico, se encuentra una apariencia fenotípicamente femenina con una estatura de 155cm, peso de 48kg y un índice de masa corporal (IMC) de 20. Se identifican también caracteres sexuales secundarios femeninos normales y genitales externos normales.⁽¹¹⁾ El ultrasonido pélvico revela ovarios hipoplásicos y la ausencia de útero, lo que lleva a la realización de una resonancia magnética pélvica que confirma la agenesia uterina. Los resultados de los exámenes hormonales, que incluyen FSH, LH, estradiol, prolactina, TSH y T4L, se encuentran en valores normales y cariotipo 46 XX. Se concluye que, el síndrome MRKH puede ser diagnosticado gracias a ultrasonidos y resonancias magnéticas que facilitan la evaluación en situaciones de agenesia uterina.⁽¹¹⁾

En el estudio de caso de Arce Segura, se expone a una paciente de 16 años que inicialmente consultó en atención primaria debido a la ausencia de menstruaciones. A pesar de su apariencia femenina y desarrollo puberal normal, los análisis hormonales iniciales, que incluyeron prolactina, hormonas tiroideas, FSH, LH, estradiol, testosterona resultaron normales, también se le realizó una ecografía abdominal poco concluyente debido a la falta de experiencia sexual. A pesar de los resultados normales, persistía la amenorrea incluso después del tratamiento hormonal; una nueva evaluación ginecológica reveló genitales externos normales, pero se encontró una resistencia al tacto vaginal, también una resonancia magnética pélvica confirmó la ausencia de útero y cavidad vaginal, además en la historia familiar de la paciente se descubrió que una prima materna tenía el mismo padecimiento. En conclusión, los antecedentes familiares y los resultados comprueban el diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, además la paciente fue referida para cirugía plástica, donde se le realizó una neovagina utilizando la técnica de Vecchiatti, así también, se abordaron el impacto psicosocial en la paciente y su familia.⁽¹²⁾

Entre los factores de riesgo asociados con el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH), se destacan antecedentes familiares de la condición, la amenorrea primaria, así como el desarrollo físico y fisiológico normal de las pacientes, lo que a menudo enmascara la presencia de trastornos reproductivos. Los hallazgos en estudios de imagen, como ecografías y resonancias magnéticas, desempeñan un papel crucial en la identificación de anomalías uterinas o vaginales. En la mayoría de los casos, a pesar de la amenorrea, los niveles hormonales, como FSH, LH, estradiol, prolactina suelen ser normales indicando el buen funcionamiento adecuado del eje-hipotálamo-hipófisis-ovario.^(8,12)

Los factores de riesgo en el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser se encuentra en la tabla 1.

Factores de riesgo	
Factores genéticos	En varios casos, se mencionan antecedentes familiares con diagnóstico de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser sugiriendo una posible predisposición genética.
Desarrollo embrionario	La causa subyacente del MRKH es una alteración en el desarrollo embrionario, lo que lleva a la ausencia o subdesarrollo del útero y la vagina.
Amenorrea primaria	Ausencia de la menstruación en la edad esperada.
Desarrollo físico normal	Muchas pacientes presentan un desarrollo físico normal, incluyendo caracteres sexuales secundarios femeninos normales y genitales externos normales, esto enmascara trastornos reproductivos.
Función hormonal normal	A pesar de la amenorrea, los niveles hormonales, como FSH, LH, estradiol, prolactina indicando un funcionamiento adecuado del eje hipotálamo-hipófisis-ovario.
Hallazgos en estudios de imagen	Los estudios de imagen, como ecografías y resonancias magnéticas, son esenciales para identificar anomalías uterinas o vaginales.

Los criterios clínicos principales para el diagnóstico del síndrome de MRKH incluyen la agenesia vaginal, que se caracteriza por la ausencia total o parcial de la vagina, además de la ausencia uterina distintiva, ya que los pacientes carecen por completo de útero o presentan un útero subdesarrollado e inutilizable, a pesar de estas anomalías las personas con MRKH suelen experimentar un desarrollo normal de los caracteres sexuales secundarios, como mamas, vello púbico y axilar y otros rasgos femeninos.^(9,11)

Los criterios clínicos para diagnosticar el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser se encuentra en la tabla 2.

Criterios clínicos	
Agenesia vaginal	Ausencia total o parcial de la vagina es una característica clave del MRKH, se confirma mediante un examen pélvico, evaluación visual, RMN, ecografía.
Agenesia uterina	Ausencia total o subdesarrollo del útero, se verifica mediante técnicas de imagen, como la ecografía transvaginal, RMN.
Cariotipo 46, XX	Las pacientes con MRKH generalmente tienen un cariotipo típico de 46, XX, lo que significa que tiene dos cromosomas sexuales X, se confirma mediante las pruebas de cariotipo (46, XX)
Pruebas hormonales	Se realizan análisis de sangre para verificar los niveles hormonales, que generalmente son normales.

Luego de revisar la literatura académica relacionada con el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, se ha notado que, a pesar de la existencia de investigaciones y recursos sobre esta condición, sigue siendo una afección poco común y en gran medida pasada por alto en términos de diagnóstico. Es evidente la necesidad de llevar a cabo más investigaciones enfocadas en métodos de diagnóstico que permitan una detección temprana y precisa del MRKH.

Asimismo, se requiere investigar a fondo las opciones de tratamiento, tanto conservadoras como quirúrgicas, para las mujeres que padecen esta condición, estos estudios podrían servir como una referencia valiosa para garantizar un tratamiento más oportuno y eficaz, que podría resultar en la creación de un protocolo estándar en Ecuador para el manejo y resolución del síndrome MRKH. La disponibilidad de la información actualizada y directrices contribuiría de manera significativa a la atención y el apoyo brindado a las personas afectadas por el MRKH en el país.

DISCUSIÓN

Los autores consideran que este estudio es importante por varias razones:

1. Rareza del síndrome: el MRKH es una anomalía congénita rara que afecta el tracto genital femenino, lo que justifica la necesidad de recopilar y analizar información actualizada y relevante sobre este tema.
2. Comprender los factores de riesgo y diagnóstico: la revisión bibliográfica sistemática permite identificar y comprender los principales factores de riesgo, criterios clínicos y métodos de diagnóstico asociados con el MRKH. Esto es crucial para mejorar la detección temprana y el manejo de la condición.

3. Impacto psicosocial: el estudio busca comprender el impacto psicosocial del MRKH en las personas afectadas. La revisión sistemática proporciona información detallada sobre las implicaciones emocionales y psicológicas de vivir con esta condición, lo que puede guiar el desarrollo de estrategias de apoyo y tratamiento efectivas.
4. Carencia de protocolos y concienciación: la falta de protocolos y concienciación sobre el MRKH, subraya la importancia de realizar una revisión sistemática para identificar las lagunas en el conocimiento y las necesidades no cubiertas en el manejo de esta condición en contextos específicos, como en el caso mencionado de Ecuador.

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) es una condición poco común que afecta a las mujeres, y aún se encuentra en proceso de investigación para mejorar su diagnóstico y tratamiento. Es esencial desarrollar investigaciones que analicen enfoques preventivos para evitar que esta condición se manifieste, permitiendo así establecer pautas de manejo efectivas para abordar posibles casos. Al hacerlo, se contribuye no solo a la atención médica de las afectadas, sino también a la mejora de su calidad de vida a largo plazo, reconociendo la importancia de brindarles el apoyo y cuidado que merecen.

A través de una revisión exhaustiva de la literatura, Sánchez, ha determinado que es esencial adoptar un enfoque multidisciplinario para abordar el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH). Este trastorno congénito, caracterizado por la agenesia o aplasia del útero y de los dos tercios superiores de la vagina en mujeres con cariotipo 46, XX, sigue siendo objeto de investigación en busca de estrategias diagnósticas y terapéuticas mejoradas.

Dada su baja prevalencia, es fundamental reunir conocimiento a partir de casos clínicos, como los dos que se presentan en este estudio, para comprender en profundidad las manifestaciones del síndrome. La laparoscopia se usa como una herramienta fundamental, como endocrinología, reproducción asistida y nefrología, se garantiza un abordaje integral de la condición, permitiendo a las pacientes recibir la atención necesaria y mejorando su calidad de vida en el proceso.⁽¹³⁾

Según Colmenares, se destaca la importancia de un enfoque terapéutico integral para abordar el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Aunque la etiología de este trastorno congénito es aún desconocida, se ha propuesto diversas hipótesis, incluyendo factores genéticos y teratógenos. Este síndrome, con una probabilidad de 1 en cada 4 000-20 000 nacimientos femeninos, conlleva malformaciones en los conductos de Müller, y puede estar asociado a las anomalías en otros órganos, como el sistema urinario, esquelético y cardiopatías congénitas.⁽¹⁴⁾

Desde el punto de vista médico y psicológico, el diagnóstico temprano y un abordaje multidisciplinario son cruciales; en cuanto a la creación de una vagina funcional en estas pacientes, se han explorado métodos no quirúrgicos, como la dilatación activa y pasiva, seguidos de vaginoplastia en casos necesarios. La atención psicológica es esencial para que estas mujeres alcancen una calidad de vida plena y comprendan que la ausencia de un útero no les impide convertirse en madres a través de la adopción o el útero subrogado. Por lo tanto, es fundamental realizar una evaluación ginecológica temprana en recién nacidas para detectar posibles casos de MRKH y brindar el apoyo necesario tanto a las pacientes como a sus familias, reconociendo el impacto emocional que conlleva este diagnóstico.⁽¹⁴⁾

Bubishate, determina que el síndrome MRKH es una condición que se origina en una falla en el desarrollo de los conductos de Müller y resulta en la ausencia del útero, a menudo acompañada de anomalías sistémicas, siendo clasificado en subtipos A y B. En el tipo B, se observan anomalías renales, esqueléticas, cardíacas y auditivas, lo que lo denomina la asociación MURCS. A pesar de las variaciones clínicas, los pacientes con MRKH presentan características sexuales secundarias normales, perfiles hormonales típicos y cariotipos normales.

En casos de MRKH con anomalías renales, se reportan situaciones diversas, como la agenesia renal, la ectopia renal, y la formación de riñón en herradura. La mayoría de los casos de MRKH son esporádicos, aunque se registran algunos casos familiares con patrones de herencia autosómica dominante, los cuales pueden manifestar expresividad variable y penetrancia incompleta. A la fecha, se ha documentado un caso de MRKH con un riñón pélvico ectópico único y obstrucción de la unión pieloureteral (UPJ), tratado con pielovesicostomía abierta, y otro caso con riñones pélvicos ectópicos bilaterales y obstrucción bilateral de la UPJ, que se manejan mediante cirugía bilateral, que incluye una pieloplastia desmembrada y un switch ureteral. El manejo de estas anomalías renales en pacientes con MRKH requiere una evaluación y tratamiento especializados, teniendo en cuenta la variabilidad de las presentaciones clínicas.⁽¹⁵⁾

Por último, el estudio de caso realizado por Mykhailo Medvediev sobre “creación quirúrgica de neovagina utilizando restos de cuello uterino en una paciente con síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser” afirma que este caso es el primero que se publica sobre la exitosa creación de una neovagina mediante anastomosis cervicovulvar. Aunque previas publicaciones en *Fertility and Sterility* discuten diversas técnicas quirúrgicas, como la anastomosis uterovaginal laparoscópica en el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser con cuerno funcional, el procedimiento de Ruge asistido por laparoscopia para la creación de una neovagina en pacientes con dicho síndrome y la evaluación del amnios en la creación de neovagina en mujeres con síndrome de

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, que involucraban variantes de vaginoplastia con aloinjerto, distensión vaginal (procedimiento de Vecchietti) o el uso de tejidos nativos (técnica de Davydov).⁽¹⁶⁾

El enfoque presentado en este caso parece ser más viable en situaciones de cuello uterino distendido conservado, ya que induce un menor trauma en comparación con la extirpación cervical. Esto se debe a la resistencia y lubricación inherentes del epitelio cervical, que ya está presente y no requiere tiempo para la epitelización.⁽¹⁶⁾

En el análisis de la literatura médica, se observa una escasa información acerca del empleo de esta técnica en Ecuador, principalmente debido a la falta de un protocolo de manejo establecido en el país para el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. No obstante, en naciones más avanzadas desde el punto de vista médico, la utilización del método de creación de una neovagina, como la anastomosis cervicovulvar, es una práctica común y bien establecida para abordar esta condición.

Siguiendo el precedente de investigaciones previas en Ecuador,^(17,18) se sugiere la creación de un protocolo específico para el tratamiento del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, enfatizando la importancia crítica de integrar consideraciones éticas en su desarrollo, tal como se resalta en otros estudios ecuatorianos.

⁽¹⁹⁾ La inclusión de principios éticos cobra especial relevancia en el tratamiento de este síndrome debido a sus características únicas y a las sensibilidades que implica.

Las peculiaridades del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, incluyendo sus repercusiones físicas, emocionales y psicosociales en las pacientes, exigen un enfoque compasivo y holístico que aborde no solo los aspectos médicos sino también el bienestar integral de la paciente. La ética médica, centrada en la autonomía del paciente, la no maleficencia, la beneficencia y la justicia, juega un papel crucial en la configuración de tratamientos que respeten los derechos y la dignidad de las mujeres afectadas.

En este contexto, es fundamental que los protocolos de tratamiento se diseñen con una comprensión profunda de las necesidades individuales, promoviendo la toma de decisiones compartida y asegurando el acceso equitativo a opciones de tratamiento innovadoras y compasivas. Esto incluye, pero no se limita a, consideraciones sobre la privacidad, el consentimiento informado y el apoyo psicológico, subrayando la necesidad de un cuidado que trascienda lo puramente clínico para abrazar un enfoque que priorice el respeto por la persona en su totalidad.

CONCLUSIONES

En conclusión, el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una rara anomalía congénita del tracto genital que afecta a mujeres con cariotipo 46 XX y estado endocrino normal, caracterizada por la ausencia congénita del útero, cérvix y parte superior de la vagina. Existen dos tipos principales de síndrome MRKH: tipo I, que implica la ausencia de desarrollo de útero y vagina, y tipo II, que se asocia con malformaciones adicionales que afectan otros sistemas del cuerpo.

Los factores de riesgo asociados con el MRKH incluyen antecedentes familiares de la condición, amenorrea primaria y desarrollo físico y fisiológico normal, lo que a menudo dificulta el diagnóstico temprano. Así también, el diagnóstico del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser se basa en criterios clínicos que incluyen la agenesia vaginal y la ausencia uterina, junto con un desarrollo normal de caracteres sexuales secundarios.

El abordaje del MRKH requiere un enfoque multidisciplinario que incluye atención médica, psicológica y social, así como opciones de tratamiento tanto quirúrgicas como no quirúrgicas para crear una neovagina. La detección temprana y el apoyo emocional son fundamentales para mejorar la calidad de vida de las pacientes.

En Ecuador, el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) enfrenta desafíos significativos debido a la falta de un protocolo de manejo establecido y una escasa información sobre opciones de tratamiento avanzadas. Se requiere una mayor concienciación y desarrollo de pautas de atención médica específicas para mejorar la calidad de vida de las mujeres afectadas por el MRKH en el país.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Herlin MK, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2020;15(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s13023-020-01491-9>

2. Páez-López G, De Los Ríos-Posada JF, Arango-Martínez AM, Juan, Castañeda-Roldán D, Serna-Agudelo E, et al. *Org.co.* [citado el 15 de octubre de 2023]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rcog/v64n4/v64n4a07.pdf>

3. Morcel K, Camborieux L, Guerrier D, Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes (PRAM). Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2007;2(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-2-13>

4. Lau J, Molina W, Andrino R, Reyes Martínez CA. Artículo Original [Internet]. Fecasog.com. 2009 [citado el 16 de octubre de 2023]. Disponible en: http://www.fecasog.com/sites/default/files/2016-12/Sindrome_de_Mayer2.pdf
5. Brucker SY, Pösch L-S, Graf J, Sokolov AN, Schaeffeler N, Kronenthaler A, et al. Rare genital malformations in women's health research: sociodemographic, regional, and disease-related characteristics of patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. BMC Womens Health [Internet]. 2020 [citado el 16 de octubre de 2023];20(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s12905-020-00969-9>
6. Liszewska-Kapłon M, Strózik M, Kotarski Ł, Baglaj M, Hirnle L. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome as an interdisciplinary problem. Adv Clin Exp Med [Internet]. 2020 [citado el 16 de octubre de 2023];29(4):505-11. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32348039/>
7. Dabaghi S, Zandi M, Ilkhani M. Sexual satisfaction in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome after surgical and non-surgical techniques: a systematic review. Int Urogynecol J [Internet]. 2019 [citado el 16 de octubre de 2023];30(3):353-62. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30612182/>
8. Chen N, Song S, Duan Y, Kang J, Deng S, Pan H, et al. Study on depressive symptoms in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: an analysis of 141 cases. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2020 [citado el 16 de octubre de 2023];15(1). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32448241/>
9. Adhikari y Bishnu Gautam URSARDSSSSPSKSRGA. ClinicalKey [Internet]. Clinicalkey.es. 2022 [citado el 17 de octubre de 2023]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/journal/1-s2.0-S2049080122014856>
10. Mathías Salazar Robalino, David Chávez Revelo, Enrique Castro, Antonio Casares. SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER, A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO [Internet]. Revistafecim.org. 2021 [citado el 17 de octubre de 2023]. Disponible en: https://revistafecim.org/index.php/tejom/article/view/76/53?fbclid=IwAR1DQuQzRYFxyvcd84BFebhMBF-on4myd_kBt4lF1n45z47llmCf1EBYUk
11. Gielenny Elizabeth Honores Cano, Antonio Xavier Honores Correa, Joselyn Brigitte Motoche Suriaga, Jonathan Alexander Macas Noblecilla, Darío Xavier Pilco García, Cristian Carlos Ramírez Portilla. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser. Caso clínico, Ecuador [Internet]. Ocronos - Editorial Científico-Técnica. 2019 [citado el 17 de octubre de 2023]. Disponible en: <https://revistamedica.com/sindrome-de-mayer-rokitansky-kuster-hauser-caso-clinico/>
12. 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. Semergen [Internet]. 2016 [citado el 17 de octubre de 2023];42(5):e50-2. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-sindrome-mayer-rokitansky-kuster-hauser-proposito-un-caso-S1138359315003329>
13. Sánchez Malo MJ, Arrudi Moreno M, de Arriba Muñoz A. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: descripción de 2 casos. Med Clin (Barc) [Internet]. 2018 [citado el 18 de octubre de 2023];151(2):e9-10. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-sindrome-mayer-rokitansky-kuster-hauser-descripcion-2-casos-S0025775317309181?covid=Dr56DrLjUdaMjzAgze452S-zSlnMN&rfr=truhgiz&y=kEzTXsahn8atJufRpNPuIGh67s1>
14. Colmenares B, Colmenares J, Vilela O, Alonso JF. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: a propósito de un caso. Rev Obstet Ginecol Venez [Internet]. 2007 [citado el 18 de octubre de 2023];67(2):131-4. Disponible en: https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322007000200010
15. Saleh Bubishate IS y. RMH. ClinicalKey [Internet]. Clinicalkey.es. 2018 [citado el 18 de octubre de 2023]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/journal/1-s2.0-S2214442018303061>
16. Mykhailo Medvediev, Dmytro Spesyvtsev, Dar'ya Pokrovenko. ClinicalKey [Internet]. Clinicalkey.es. [citado el 18 de octubre de 2023]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/journal/1-s2.0-S0015028221005306>
17. Calle Santander JR, Guamán Chacha KA, Hernández Ramos EL, Piñas Piñas LF. Propuesta de protocolo para el cumplimiento de los ejes de tratamiento de rehabilitación social en el Ecuador. Estud. Desarro. Soc.

Cuba Am. Lat. [Internet]. 29 de mayo de 2023 [citado 20 de septiembre de 2023];8(Número Especial No. 2). Disponible en: <https://revistas.uh.cu/revflacso/article/view/4484>

18. Jaramillo MN, Chuga ZN, Hernández CP, Lits RT. Análisis multicriterio en el ámbito sanitario: selección del sistema de triaje más adecuado para las unidades de atención de urgencias en Ecuador. *Rev Investig Oper.* 2022;43(3):316-324.

19. Ramos Serpa G, Gómez Armijos CE, López Falcón A. Aspectos de éticas sobre la vacunación contra el COVID-19. *Universidad y Sociedad* [Internet]. 9jun.2022 [citado 19sep.2023];14(S3):60-1. Available from: <https://rus.ucf.edu.cu/index.php/rus/article/view/2935>

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de la presente investigación.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Nancy Yolanda Urbina Romo, Nicole Ahily Serrano Escobar, María Ilusión Solís Sánchez.

Investigación: Nancy Yolanda Urbina Romo, Nicole Ahily Serrano Escobar, María Ilusión Solís Sánchez.

Metodología: Nancy Yolanda Urbina Romo, Nicole Ahily Serrano Escobar, María Ilusión Solís Sánchez.

Redacción - borrador original: Nancy Yolanda Urbina Romo, Nicole Ahily Serrano Escobar, María Ilusión Solís Sánchez.

Redacción - revisión y edición: Nancy Yolanda Urbina Romo, Nicole Ahily Serrano Escobar, María Ilusión Solís Sánchez.