

Artículo original

Síndrome de Rokitansky (agenesia útero vaginal): aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos

Dres. María E. Escobar*, Mirta Gryngarten*, Graciela del Rey*, Elisabeth Boulgourdjian*, Ana Keselman*, Alicia Martínez*, Andrea Arcari*, Martín Bou-Kahir** y Luis Zuccardi**

RESUMEN

Introducción. El síndrome de Rokitansky es una anomalía grave del tracto reproductivo femenino, con ausencia de menarca e imposibilidad de embarazo.

Objetivo. Analizar las características clínicas, diagnósticas, terapéuticas y evolutivas de un grupo de adolescentes afectadas.

Material y métodos. Nueve adolescentes (15,2 ± 1,5 años) que consultaron por ausencia de menarca o dolor pélvico se evaluaron mediante examen físico, ecografía ginecológica, resonancia nuclear magnética abdominopélvica, cariotipo, dosajes hormonales y laparoscopia. El diagnóstico final fue de síndrome de Rokitansky

Resultados. Todas las pacientes tuvieron caracteres sexuales secundarios normales. Tres presentaron anomalías renales y tres anomalías esqueléticas. La ecografía mostró útero ausente, rudimentario o asimétrico, este último con hematómetra evidenciado por resonancia nuclear magnética. La laparoscopia detectó anomalías tubarias u ováricas en seis casos. Mediante estos estudios, cinco de nuestras pacientes se clasificaron como pertenecientes a la forma B (atípica) del síndrome. Dos pacientes tuvieron cariotipos anormales: 46, X, del (X) (q22q24) y 46,XX, t (3;22) (q13.3, q 12.1), ambas sin insuficiencia ovárica. Seis pacientes tuvieron concentraciones hormonales normales, una presentó hiperplasia suprarrenal congénita de forma no clásica, confirmada por estudio molecular y otra mostró alteraciones compatibles con síndrome de poliquistosis ovárica. En seis pacientes se efectuó plástica de vagina con resultado satisfactorio.

Conclusión. El examen físico adecuado y los métodos de diagnóstico auxiliares permitieron realizar el diagnóstico del síndrome de Rokitansky. Más de la mitad de las pacientes presentaron la forma atípica del síndrome.

Palabras clave: síndrome de Rokitansky, diagnóstico, cariotipo, estudios hormonales, tratamiento.

SUMMARY

Introduction. Rokitansky syndrome is the most severe anomaly of the female reproductive tract leading to amenorrhea and infertility.

Objective. To analyze the clinical characteristics, diagnosis, treatment and evolution of a group of affected adolescents.

Material and methods. Nine adolescents with final diagnosis of Rokitansky Syndrome (15.2 ± 1.5 years of age) were evaluated because of lack of menarche or abdominal pain. Physical examination, ultrasonography, abdominal and pelvic magnetic reso-

nance imaging (MRI), karyotype, hormone measurements and laparoscopy were performed.

Results. All patients developed normal secondary sexual characteristics. Three girls had renal abnormalities and three skeletal malformations. The ultrasound confirmed uterine agenesis, rudimentary or asymmetrical uterus, the latest with hematometra showed by MRI. Laparoscopy found tubal or ovarian anomalies in 6 patients. Two patients had abnormal karyotype: the first one had 46 X, del X (q22q24) and the other 46 XX t (3:22) (q 13.3, q 12.1). Both girls had normal ovarian function. Normal hormone levels were found in six patients, one had a nonclassical congenital adrenal hyperplasia hormonal pattern, which was confirmed by molecular analysis, and the other patient showed a polycystic ovary syndrome hormonal profile. Six patients underwent vaginoplasty with good results.

Conclusions. Adolescents with Rokitansky syndrome should be evaluated with all the methods used in this study to search for different alterations described or not in association with this syndrome. Early diagnosis is advisable to plan the most appropriate treatment for these girls.

Key words: Rokitansky syndrome, diagnosis, karyotype, hormonal profile, treatment.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rokitansky es la anomalía más grave del tracto reproductivo femenino. Consiste en la ausencia congénita de vagina y útero ausente o rudimentario, como consecuencia de la falla en el desarrollo del esbozo mülleriano de la vagina y el útero. Su incidencia en neonatos del sexo femenino es de aproximadamente 1/5.000. Es la segunda causa de amenorrea primaria, después de la disgenesia gonadal. Su diagnóstico al nacimiento es excepcional. Durante la niñez puede sospecharse ante la presencia de algunas de las malformaciones renales o esqueléticas asociadas frecuentemente al síndrome. Lo habitual es que el diagnóstico se haga en la adolescencia, por falta de menarca o amenorrea primaria; y lo de-

* División de Endocrinología. Centro de Investigaciones Endocrinológicas (CEDIE).

** Departamento de Cirugía. Unidad XVI. Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez"

Correspondencia:

Dra. María E. Escobar
meugeniaescobar@yahoo.com.ar

seable, es llevarlo a cabo lo más tempranamente posible para dar a la paciente y sus padres suficiente tiempo para adaptarse a la información y planear con el equipo médico la mejor estrategia para el tratamiento.

Se distinguen dos formas clínicas del síndrome:¹ 1) forma típica o Tipo A, caracterizada por ausencia de vagina, útero representado por remanentes uterinos simétricos, trompas y ovarios normales y 2) forma atípica o Tipo B, en la que los esbozos uterinos son asimétricos o están ausentes, existe hipoplasia o aplasia de una o ambas trompas y frecuente asociación con anomalías renales y esqueléticas.

El objetivo de este trabajo es describir las características clínicas, hormonales y genotípicas de un grupo de adolescentes con síndrome de Rokitansky, como así también su tratamiento y evolución.

PACIENTES Y ESTUDIOS

Entre los años 2003 y 2005 se estudiaron 9 adolescentes de 12,7-17,5 años de edad (media \pm DE: $15,2 \pm 1,5$ años) cuyo diagnóstico final fue síndrome de Rokitansky. La evaluación clínica incluyó: motivo de consulta, examen físico completo, grado de desarrollo según estadios de Tanner, inspección de genitales externos y exploración con sonda para evaluar presencia y características de la vagina. Los métodos auxiliares de diagnóstico incluyeron ecografía ginecológica y resonancia magnética nuclear (RMN) de abdomen y pelvis. Se efectuó estudio citogenético con metodología convencional y de alta resolución en linfocitos de sangre periférica según la técnica de Yunis modificada.² El diagnóstico cromosómico se realizó en todos los casos con técnica de diferenciación cromosómica por bandeo GTB (Giemsa- *Tripsin Banding*) y en algunos con bandeos CBG (C-Bands-Giemsa) y RBG (R-Bands-Giemsa).

Los estudios hormonales fueron: determinación de FSH, LH y estradiol séricos en todos los casos, y andrógenos sólo cuando los signos clínicos lo justificaban. Las muestras se tomaron a las 8:00 h un día al azar, ya que al no tener estas adolescentes menstruaciones, no pudo determinarse en qué momento del ciclo ovárico se encontraban.

Se efectuó laparoscopia diagnóstica con el objeto de evaluar las características del útero, trompas y ovarios, y detectar posibles anomalías asociadas con el aparato genital o alteraciones secundarias.

RESULTADOS

Cuadro clínico

En la *Tabla 1* se resumen las características clínicas de las pacientes.

En seis pacientes, el motivo de consulta fue ausencia de menarca. De las tres restantes, una se encontraba en control por talla baja y se sospechó una alteración mülleriana ante la ausencia de menarca luego de 4 años de iniciado el desarrollo mamario y de dos años de haberse detectado el empuje puberal del crecimiento; otra consultó por dolor pelviano cíclico y, por último, una paciente fue derivada por su traumatólogo para ser estudiada por síndrome de Klippel-Feil.

Dos pacientes tenían talla baja, por debajo de -2,5 DE de la media de la población general.

En cuatro casos, el examen de la vulva reveló sólo la presencia de meato uretral, mientras que en los otros cinco casos existía, además, un orificio que conducía a un esbozo vaginal de 1-3 cm de profundidad. La *Figura 1* ilustra sobre el aspecto de los genitales externos de una paciente.

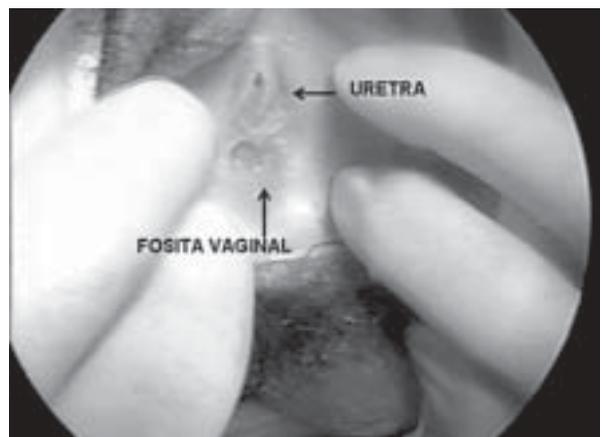
Imágenes y exploración laparoscópica

La ecografía ginecológica no detectó útero en tres casos; en cinco, mostró imágenes compatibles con útero hipoplásico o rudimentario y, en un caso, arrojó una imagen uterina asimétrica, de 46 x 11 mm, con endometrio. La RMN confirmó las características observadas en la ecografía y, en el caso de la imagen uterina asimétrica, delineó un útero unicornio izquierdo con hematometra y hematosalpinx. Además permitió detectar agenesia renal unilateral en tres casos, acompañada de hipertrofia vicariante del riñón presente, que en dos casos se alojaba en la pelvis.

Los hallazgos laparoscópicos y los estudios citogenéticos se muestran en la *Tabla 2*.

El examen clínico, las imágenes y la laparoscopia

FIGURA 1. Aspecto del introito de una adolescente con síndrome de Rokitansky. Puede observarse el orificio uretral y una fosita vaginal de escasa profundidad



pia permitieron clasificar a cuatro de nuestras pacientes (N° 2, 3, 6 y 7) como pertenecientes a la forma típica (tipo A) del síndrome, mientras que las cinco restantes (N° 1, 4, 5, 8 y 9) pertenecían a la forma atípica o tipo B.

Estudios hormonales y citogenéticos

Los estudios hormonales pudieron llevarse a cabo en ocho de las nueve pacientes. En seis casos los niveles hormonales fueron normales. La paciente N° 5, que tenía hirsutismo moderado, presentó concentraciones elevadas de testosterona, androstenediona y 17 hidroxiprogesterona (11 ng/ml, valor normal < 2 ng/ml), por lo que se efectuó una prueba de ACTH cuyo resultado confirmó el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita no clásica. El estudio molecular detectó una mutación V281L en homocigosis del gen CYP 21B, que codifica para la enzima 21-hidroxilasa.

La paciente N° 3, portadora de hirsutismo marcado, presentó niveles elevados de LH, testosterona, androstenediona y sulfato de dehidroepiandrosterona y ovarios multifoliculares en la laparoscopia.

Siete pacientes tuvieron cariotipo normal 46, XX. La paciente N° 3 tuvo un cariotipo 46, X, del (X) (q22q24) con delección intersticial a nivel de las bandas q22-q24 del brazo largo del cromosoma X (Xq). En la paciente N° 8 el cariotipo fue 46,XX,t (3;22)(q13.3;q12.1) con translocación balanceada "de novo" a nivel de 3q13.3 y 22q12.1. Los cariotipos de sus padres fueron normales.

Tratamiento y evolución

Seis pacientes fueron sometidas a tratamiento quirúrgico para efectuar una vaginoplastia. En cuatro se labró una neovagina con piel de labios

vulvares y en dos casos se utilizó intestino sigmoide para la corrección (intervención realizada en otro centro). En todos los casos se instruyó a la paciente para efectuar dilataciones con tutores después de la cirugía.

Todas las pacientes fueron evaluadas en nuestro Servicio después de la cirugía, con un tiempo de seguimiento de 8-24 meses. El resultado de la intervención se consideró "bueno" cuando era adecuado desde el punto de vista estético, se había logrado una vagina de profundidad y amplitud aceptables funcionalmente, y no se consideraba necesaria una segunda intervención. El resultado se consideró "muy bueno", cuando además de lo anterior, la paciente había iniciado y mantenía relaciones sexuales que ella calificaba como satisfactorias. En un solo caso se consideró "regular" la evolución, ya que el resultado inmediato había sido bueno, pero la paciente no cumplió con la indicación de dilataciones y la neovagina se estenósó.

La paciente N°6 inició relaciones sexuales tres meses antes del momento en que se había planeado la cirugía, logrando de ese modo una vagina de adecuada profundidad y diámetro, que hizo innecesario el tratamiento quirúrgico. En la paciente N° 1 de 12,7 años de edad, de común acuerdo con ella y sus padres, se prefirió diferir la cirugía mientras se encuentra en preparación psicoterapéutica. La paciente N° 9, que desarrolló un hematosálpinx y hematómetra por endometrio funcional en uno de los cuernos rudimentarios, debe ser sometida a cirugía para extirparlos (aún postergada por presentar la adolescente obesidad mórbida). La administración de un análogo del GnRH consiguió la involución de estas formaciones anómalas y continuará con este tratamiento hasta tanto pueda efectuarse la cirugía.

TABLA 1. Características clínicas de las pacientes con síndrome de Rokitansky

Paciente	Edad	Motivo de consulta	Talla SDS	Mamas	Vello pubiano	Vulva	Anomalías asociadas
1	12,7	Falta de menarca	-0,3	IV	IV	2 orificios	Hemivértebra. Escoliosis
2	14,0	Alteración cronología	-1,4	IV	V	2 orificios	-
3	14,8	Falta de menarca	-2,8	V	VI	1 orificio	-
4	15,4	Falta de menarca	-1,1	IV	IV	1 orificio	ARD Escoliosis
5	15,5	Falta de menarca	-0,1	IV	IV	2 orificios	ARD
6	16,5	Falta de menarca	-0,1	V	V	1 orificio	-
7	16,9	Falta de menarca	1,0	IV	V	1 orificio	-
8	17,5	Baja talla.	-2,9	IV	III	2 orificios	Síndrome de Klippel-Feil. Anomalia esqueléticas ARI
9	13,6	Dolor pelviano cíclico	0,2	IV	V	2 orificios	-

A.R.D.: agenesia renal derecha.

A.R.I.: agenesia renal izquierda.

DISCUSIÓN

El síndrome de Rokitansky o síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser pertenece a la Clase 1 (anomalías de los conductos de Müller) de la clasificación de las malformaciones uterovaginales.³

Las mujeres afectadas tienen vagina ausente o reducida a una fosita en el introito y ausencia o hipoplasia extrema del útero, o cuernos rudimentarios ubicados en las paredes laterales de la pelvis.

Su causa es aún desconocida. Se considera probable que el síndrome responda a una etiología poligénica multifactorial que altera el desarrollo mülleriano entre la 4^a y la 12^a semanas de gestación.⁴ Las investigaciones en busca de mutaciones génicas no han arrojado resultados convincentes. Zenteno y cols. investigaron mutaciones activantes de la hormona antimülleriana (AMH) y de su receptor en mujeres afectadas, y no encontraron diferencias comparándolas con mujeres normales.⁵ En la rata, mutaciones en el gen Hoxa-13 producen alteraciones müllerianas; Stelling y cols. evaluaron la posibilidad de esta mutación en 32 mujeres afectadas y no la encontraron.⁶ Los genes Wnt son proteínas secretadas y activas durante el desarrollo embrionario. Sus acciones han sido bien estudiadas en la rata hembra, donde la ausencia de Wnt 4 produce agenesia de los derivados müllerianos y masculinización. Recientemente, se publicó el caso de una mujer con una mutación inactivante de Wnt4, que tenía agenesia mülleriana, agenesia renal unilateral y androgenización.⁷

El diagnóstico de síndrome de Rokitansky se efectúa habitualmente al evaluar una adolescente con retraso en la menarca o amenorrea primaria. Tal el caso de seis de nuestras nueve pacientes. Es de destacar el caso de la paciente N° 2, en control por baja talla, que presentó falta de menarca después de dos años de concluido el empuje puberal de crecimiento. Ese hecho hizo sospechar el diagnóstico aún cuando la paciente sólo tenía 14 años, bastante antes de los 16 años en que se considera amenorrea primaria. En la paciente N° 9, el síntoma dominante fue el dolor pelviano cíclico y la exploración laparoscópica fue valiosa al detectar un hematómetro y hematosálpinx izquierdos, por endometrio funcionando en un cuerno uterino, complicación descripta en 6%-10% de los casos.¹

El examen de la región vulvar permite en todos los casos confirmar el diagnóstico de agenesia de vagina, en una paciente con genitales externos femeninos y con vello pubiano normal, lo que la diferencia del síndrome de insensibilidad a los andrógenos.

La ecografía pelviana mostró en casi todos los casos ausencia de útero o imagen uterina muy rudimentaria y una imagen uterina asimétrica en la paciente N° 9. Al igual que en otra serie reportada,¹ la RMN no aportó datos adicionales relevantes en cuanto a las características del útero o de los ovarios, salvo en la misma paciente (hematómetro en

TABLA 2. Cariotipo y hallazgos laparoscópicos

Paciente	Cariotipo	Útero	Trompas	Ovarios	Biopsia
1	46, XX	Agenesia	D: normal I: rudimentaria	D: normal I: hipoplásico	-
2	46, XX	-	-	-	-
3	46,X,del(X)(q22q24)	Cuernos rudimentarios simétricos	Normales	Multifoliculares	-
4	46, XX	Agenesia	D: ausente I: rudimentaria	D: hipoplásico I: normal	F.P. escasos F.C. ausentes
5	46, XX	Cuernos rudimentarios asimétricos	Rudimentarias D: más desarrollada	D: normal I: alto ectópico	-
6	46, XX	Agenesia	Agenesia	Hipoplásicos	-
7	46, XX	Agenesia	D: quiste I: normal	Normales	-
8	46, XX, t(3;22)(q13.3,q12.1)	Agenesia	Agenesia	Hipoplásicos	OD: 17 FP y 1 quiste folicular OI: CL quístico y aislados FP
9	46, XX	Nódulo derecho macizo Cuerno izquierdo con hematómetro	D: normal I: Hematosálpinx	Normales	-

D: derecho.

I: izquierdo.

FP: folículos primordiales; FC: folículos en crecimiento; CL: cuerpo lúteo.

cuerno rudimentario) pero permitió evaluar adecuadamente las anomalías renales asociadas. La exploración laparoscópica resultó de gran utilidad para precisar las características uterinas, tubáricas y ováricas; permitió detectar ausencia gonadal unilateral, ectopía, ovarios multifoliculares o hipoplásicos. Se han descrito diversas patologías en los restos müllerianos en el síndrome de Rokitansky, como hematómetra en remanentes uterinos funcionantes,¹ salpingitis⁸ y miomas.⁹ Además del hematómetra y hematosálpinx referidos, en otra de nuestras pacientes se detectó un quiste tubario, que fue extirpado durante la laparoscopia diagnóstica. Un 44,5% de nuestras pacientes correspondió a la forma típica del síndrome de Rokitansky, mientras que el otro 55,5% a la forma atípica. Esta distinción entre dos formas del síndrome fue hecha por primera vez por Schmid-Tannwald y Hauser, en base a hallazgos laparoscópicos,¹⁰ quienes denominaron "atípicas" a aquellas formas en las que había asimetría en los remanentes uterinos o tubarios, anomalías ováricas y renales. Posteriormente, Strubbe y col.,¹ analizaron retrospectivamente una población de 91 pacientes con este síndrome y detectaron que más de la mitad correspondían a la "forma atípica", por lo que proponen designar a las formas típicas y atípicas como "tipo A" y "tipo B", respectivamente. En tres de nuestras nueve pacientes, hubo anomalías renales; en todos los casos, agenesia renal unilateral. También se observaron anomalías esqueléticas en tres de las nueve adolescentes evaluadas. Una de ellas fue derivada por su traumatólogo con diagnóstico de síndrome de Klippel-Feil. Este cuadro está caracterizado por cuello corto, baja implantación del cabello y alteraciones en la motilidad de la columna cervical,¹¹ asociada frecuentemente con talla baja, como en el caso de nuestra paciente, y con otras dismorfias. Es uno de los defectos espinales congénitos más frecuentes en el síndrome de Rokitansky y la escoliosis es otra alteración esquelética común, que afectó a dos de nuestras pacientes.

Clásicamente, las pacientes con síndrome de Rokitansky tienen cariotipo 46, XX y función ovárica normal. La función gonadal fue evaluada en ocho de nuestras pacientes. En seis, las concentraciones hormonales fueron normales, lo que sugiere funcionamiento ovárico normal, con las limitaciones derivadas de carecer del dato que aporta la menstruación normal para determinar el día del ciclo.

En la paciente N° 5, por tener niveles elevados de 17 OH-progesterona sérica se diagnosticó hiperplasia suprarrenal congénita no clásica confirmada por estudio molecular. Esta afección autosómica recesiva es frecuente, con una prevalencia

de 1/1.000 en la población general. Según nuestro conocimiento, no ha sido descrita previamente la asociación entre ambas entidades y consideramos que se trata de una asociación al azar.

La paciente N° 3, portadora de hirsutismo marcado, presentó niveles elevados de LH y de andrógenos (testosterona, androstenediona y SDEA), con valores normales de 17 hidroxiprogesterona y ovarios multifoliculares en la laparoscopia. Todos estos hallazgos sugieren el diagnóstico de síndrome de poliquistosis ovárica. Sorprendentemente, esta paciente tiene un cariotipo 46, X, del(X) (q22q24). Aunque la zona delecionada estaría comprendida dentro de la región crítica cuya integridad es necesaria para el normal desarrollo ovárico,¹² la paciente no presentó disgenesia ovárica como ha sido documentado en la mayoría de los casos con deleciones Xq.¹³

La paciente N° 8 tiene un cariotipo 46, XX, t(3;22) (q13.3;q12.1) con translocación balanceada "de novo" a nivel de 3q13.3 y 22q 12.1. Se han descrito algunos casos aislados de translocaciones balanceadas autosómicas y disgenesia ovárica;¹⁴ estudios en ratas también evidencian una asociación de translocaciones balanceadas autosómicas en gametas y degeneración de los ovocitos.¹⁵ La laparoscopia de nuestra paciente mostró ovarios pequeños y la biopsia demostró una aparente reducción en el número de folículos, sin configurar un diagnóstico de disgenesia ovárica, por lo que la anomalía cromosómica podría ser una coincidencia. En la bibliografía se han observado anomalías müllerianas y disgenesia ovárica como una asociación muy poco frecuente, descrita por primera vez por Mc Donough y colaboradores.¹⁶ El síndrome de Rokitansky ha sido descrito en concomitancia con disgenesia gonadal en pacientes con diferentes cariotipos.¹⁷⁻²¹ En todos estos casos, las pacientes tenían infantilismo sexual o alteraciones en las gonadotropinas circulantes que evidenciaban insuficiencia ovárica.

En cuatro de nuestras pacientes (N° 1, 4, 6 y 8) el aspecto de los ovarios observados durante la laparoscopia fue "hipoplásico", único o bilateral. En dos casos, N° 4 y 8 (esta última fue descrita en párrafos anteriores) se efectuó biopsia ovárica. La paciente N° 4 tenía un ovario hipoplásico que en la muestra obtenida mostró escasos folículos primordiales y ausencia de folículos en crecimiento. Su cariotipo es 46, XX y sus niveles hormonales son normales. Todas nuestras pacientes, incluso aquellas con ovarios "hipoplásicos", tenían desarrollo normal de caracteres sexuales secundarios.

Diversos procedimientos posibilitan lograr una

vagina adecuada para que las pacientes con síndrome de Rokitansky puedan mantener una vida sexual normal. La primera descripción de una técnica simple no quirúrgica fue hecha por Frank,²² quien usaba dilatadores de vidrio, actualmente reemplazados por dilatadores de acrílico. Sin embargo, en nuestra experiencia, este procedimiento raramente tiene aceptación entre las adolescentes, que prefieren el tratamiento quirúrgico, a menudo con urgencia para "sentirse normales". Dos de nuestras pacientes fueron intervenidas en otro centro mediante una vaginoplastia con intestino; en ambos casos el resultado fue satisfactorio. Esta técnica se emplea desde hace muchos años²³ y se han publicado buenos resultados funcionales con su aplicación. Sin embargo, la posterior introducción de las técnicas con injertos de piel, y el hecho de ser una cirugía mayor con cierta morbilidad, la han tornado un procedimiento menos común actualmente. En nuestro hospital, preferimos realizar la reconstrucción vaginal con colgajos de labios menores, con los que se confecciona un tubo para revestir el túnel vaginal que se labra a partir del periné de estas pacientes.²⁴ Esta técnica asegura, con una cirugía sencilla, poco invasiva y con una rápida recuperación posoperatoria, una neovagina con buena lubricación y humedad normal.

CONCLUSIONES

El examen físico, la ecografía ginecológica y la RNM de pelvis fueron fundamentales para el diagnóstico y la detección de anomalías asociadas. La laparoscopia fue de gran valor para precisar las características del tracto genital y ovarios, y para detectar otras anomalías presentes. Más de la mitad de nuestras pacientes correspondió a la forma "atípica" del síndrome. La presencia de ovarios "hipoplásicos" en la laparoscopia, el hallazgo de dos casos con cariotipos patológicos, y otros dos con alteraciones hormonales enfatiza la necesidad de realizar todos estos estudios en estas pacientes. La plástica de vagina mediante colgajos de labios menores dio buenos resultados estéticos y funcionales.

El impacto psicológico del diagnóstico de ausencia de útero y vagina es inmenso para la adolescente y sus padres. La imposibilidad de llevar a cabo un embarazo por la ausencia de útero es el aspecto más difícil de aceptar. Estas pacientes deben ser controladas, asesoradas y contenidas por personal con experiencia en esta patología. Es aconsejable una consulta psicoterapéutica antes de proceder a la plástica de vagina. Por todo esto, es ideal el diagnóstico temprano del problema y, en este sentido, es fundamental el rol del pediatra para

pesquisarlo, mediante su conocimiento del síndrome y su comprensión de la cronología y la progresión del desarrollo puberal normal.

Agradecimientos

Los autores agradecen la colaboración de la Dra. María Gabriela Ropelato por los dosajes hormonales, Dra. Marcela Venara por el estudio anatomopatológico y Profesora Susana Mancini por el asesoramiento bibliográfico. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Strubbe EH, Willensen WNP, Lemmens JAM, Thijn CJP, Roland R. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *Am J Radiol* 1993; 160:331-334.
2. Yunis JJ. High resolution of human chromosomes. *Science* 1976; 191:1268-1270.
3. American Fertility Society: classification of müllerian anomalies. *Fertil Steril* 1988; 49:952.
4. Behera M, Couchman G, Walmer D, Price T. Müllerian agenesis and thrombocytopenia absent radius syndrome: A case report and Review of Syndromes Associated with Müllerian Agensis. *Obstetr Gynecol Survey* 2005; 60: 453-461.
5. Zenteno JC, Carranza-Lira S, Kofman-Alfaro S. Molecular analysis of the anti-Müllerian hormone, the anti-Müllerian hormone receptor, and galactose-1-phosphate-uridil transferasa genes in patients with the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Arch Gynecol Obstet* 2004; 269:270-273.
6. Stelling JR, Bhagavath B, Gray MR, Reindollar RH. Hoxa-13 homeodomain mutation analysis in patients with müllerian system anomalies. (Abstract). *Society of Gynecologic Investigation*, Atlanta GA, 1997; 140 A.
7. Biason-Lauber A, Konrad D, Navratil F, et al. A Wnt4 mutation associated with Mullerian-duct regression and virilization in a 46, XX woman. *N Engl J Med* 2004; 351:792-798.
8. Deligeoroglu E, Christopoulos P, Creatsas G. A unique case of descending salpingitis and functioning endometrium in a müllerian remnant in a woman with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2005; 83:1547e5-e6.
9. Edmonds DK. Multiple fibroids in a postmenopausal woman with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2003; 16:65-66.
10. Schmid-Tannwald I, Hauser G. Deutung der "atipischen Formen" des Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndroms. *Geburtshilfe Frauenheilkd* 1977; 37:386-392.
11. Tracy MR, Domans JP, Kusumi K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin Orthop* 2004; 183-190.
12. Therman E, Laxova R, Susman B. The critical region in the human Xq. *Hum Genet* 1990; 85:455-461.
13. Skibsted L, Westh H, Niebulu E. X long arm deletions. A review of non mosaic cases studied with banding techniques. *Hum Genet* 1984; 67:1-5.
14. Tullu MS, Arora P, Parmar RC, Muranjan MN, Bharucha BA. Ovarian dysgenesis with balanced autosomal translocation. *J Postgrad Med* 2001; 47:113-5.
15. Tupler R, Barbierato L, Larizza D, Sampaolo P, Piovella F, Maraschio P. Balanced autosomal translocations and ovarian dysgenesis. *Hum Genet* 1994; 94:171-6.
16. McDonough PG, Byrd RJ, Freedman NA. Complete dupli-

- cation and underdevelopment of the müllerian system in association with gonadal dysgenesis. *Obstet Gynecol* 1970; 35:875-880.
17. Alper MM, Garner PR, Spence JEH. Coexistence of gonadal dysgenesis and uterine aplasia: a case report. *J Reprod Med* 1985; 30:232-234.
 18. Check JH, Weisberg M, Laeger J. Sexual infantilism accompanied by congenital absence of the uterus and vagina: case report. *Am J Obstet Gynecol* 1983; 1:633-634.
 19. Guitron Cantu A, López Vera E, Forsbach Sánchez G, Leal Garza GH, Cortez Gutiérrez EI, González Pico I. Gonadal dysgenesis and Rokitansky syndrome. A case report. *J Reprod Med* 1999; 44:891-893.
 20. Aydos S, Tükün A, Bökesoy I. Gonadal dysgenesis and the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome in a girl with 46,X,del(X)(pter⇒q22:). *Arch Gynecol Obstet* 2003; 267:173-174.
 21. Gorgojo JJ, Almodóvar F, López E, Donnay S. Gonadal dysgenesis 46, XX associated with the atypical form of Rokitansky syndrome. *Fértil Steril* 2002; 77:185-187.
 22. Frank RT. The formation of an artificial vagina without operation. *Am J Obstet Gynecol* 1938; 35:1053.
 23. Baldwin JF. The formation of an artificial vagina by intestinal transplantation. *Ann Surg* 1904; 40:398.
 24. Morton KE, Davis D, Dewhurst CJ. The use of the fasciocutaneous flap in vaginal reconstruction. *Br J Obstet Gynecol* 1986; 93:970.