

CASO CLÍNICO

1. Escuela de Medicina, Universidad Continental, Huancayo, Perú
2. Seguro Social de Salud EsSalud, Hospital Nacional Ramiro Priale Priale, Huancayo, Perú.
 - a. Médico ginecólogo.
 - b. Médico nefrólogo. Magíster en Gestión Pública y Privada de la Salud.
 - c. Estudiante de Medicina

Fuentes de financiamiento: Declaramos que el presente trabajo fue autofinanciado

Conflictos de interés: Los autores declaran no tener conflictos de interés. Declaración de conflicto de interés: Los autores declaran no tener algún conflicto de interés.

Recibido: 19 de julio 2025

Aceptado: 6 de noviembre 2025

Publicación en línea: 8 de diciembre 2025

Correspondencia:

Luis Arellan-Bravo

📍 Av.28 de Julio 368 Dpto 1404, Jesús María

☎ 949666793

✉ larellan@continental.edu.pe

Citar como: Berrios L, Sachahuaman L, Arana N, Quispe K, Girón K, Arellan-Bravo L. Diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Rev peru ginecol obstet. 2025;71(3). DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v71i2806>

Diagnóstico de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser

Diagnosis of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: A Case Report

Berrios Pacheco, Luis Felipe^{1,2,a}, Sachahuaman Aliaga, Lisset^{1,c}, Arana Garcia, Neftaly^{1,c}, Quispe Condor, Katty Marisol, Girón Huaranga, Katheryn Livvy^{1,c}, Arellan-Bravo, Luis Jesus^{1,2,b}

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v71i2806>

RESUMEN

Los Trastornos del Desarrollo Sexual (DSD) son condiciones congénitas que afectan el desarrollo sexual cromosómico, gonadal o fenotípico. Uno de los DSD más comunes es el Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos (SIA), con una prevalencia de 1:60,000 nacimientos vivos. Se caracteriza por genitales externos de apariencia femenina, ausencia de útero y ovarios, y presencia de testículos intraabdominales en individuos con cariotipo 46,XY. Presentamos el caso de una mujer de 29 años con un diagnóstico inicial de síndrome de Rokitansky, que posteriormente fue confirmado como SIA mediante secuenciación genética, se realizó gonadectomía profiláctica para prevenir la malignidad. Este caso resalta la importancia de un diagnóstico oportuno para prevenir complicaciones como tumores gonadales y problemas psicológicos relacionados con la identidad de género. La intervención temprana y el manejo adecuado son fundamentales para el bienestar físico, sexual y emocional de las pacientes con SIA.

Palabras clave: Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos, Trastornos del Desarrollo Sexual, Diagnóstico Genético, Disgenesia Gonadal, Enfermedad Rara

ABSTRACT

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome is a rare congenital malformation characterized by agenesis or hypoplasia of the uterus and the upper third of the vagina, in patients with a forty-six, XX karyotype and normal secondary sexual development. We present the case of a 12-year-old female patient with primary amenorrhea and hypogastric pain. Imaging studies revealed hematometra secondary to distal vaginal obstruction. Magnetic resonance imaging and laparoscopy confirmed the presence of a functioning hypoplastic uterus, absence of the cervix, and a short vaginal canal, findings consistent with type I MRKH. Emergency surgical drainage was performed. Comprehensive management of this syndrome requires a multidisciplinary approach for diagnosis, surgical intervention, and psychological support, due to its reproductive, emotional, and social impact.

Keywords: Amenorrhea, abnormalities, Mullerian Ducts, Peru. (Medical Subject Headings NLM)

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) es una anomalía congénita caracterizada por la ausencia o el desarrollo incompleto del útero y de los dos tercios superiores de la vagina, en mujeres con cariotipo femenino normal (46,XX) y desarrollo adecuado de los caracteres sexuales secundarios. Clínicamente, se manifiesta como amenorrea primaria y, en algunos casos, puede estar asociado a anomalías renales, esqueléticas y otras malformaciones sistémicas^(1,2).

Se estima que el síndrome MRKH afecta aproximadamente a 1 de cada 4,500 a 5,000 nacimientos femeninos vivos, constituyendo la segunda causa más frecuente de amenorrea primaria⁽³⁾. En el contexto peruano, aunque no se dispone de estudios epidemiológicos a gran escala, se han documentado casos clínicos que subrayan la importancia de considerar este diagnóstico ante la presencia de amenorrea primaria en pacientes



con desarrollo puberal normal⁽⁴⁾.

Este síndrome se clasifica en dos tipos. El tipo I, o forma típica, se presenta como una aplasia aislada del conducto de Müller, con ausencia congénita del útero, cérvix y los dos tercios superiores de la vagina, sin anomalías asociadas. En cambio, el tipo II, o forma atípica, se asocia con malformaciones renales, vertebrales y, ocasionalmente, auditivas o cardíacas, además de la aplasia mülleriana^(5,6).

El diagnóstico del síndrome MRKH requiere un enfoque integral que incluya estudios de imagen como la resonancia magnética, ecografía pélvica, laparoscopia exploratoria, evaluación anatómopatológica de los ovarios y análisis de cariotipo⁽⁷⁾. Actualmente, no existe un tratamiento curativo específico; por ello, el manejo debe ser multidisciplinario, enfocado en el abordaje médico, quirúrgico y psicológico, de acuerdo con las necesidades individuales de cada paciente⁽⁸⁾. Se obtuvo el consentimiento informado por escrito de la madre de la paciente para la publicación del presente reporte de caso, garantizando la confidencialidad de la información y con fines exclusivamente académicos.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo femenino, de 12 años, sin antecedentes patológicos personales ni familiares de relevancia, acude al Servicio de Emergencia de Ginecología del Hospital Nacional Ramiro Prialé Prialé, en la ciudad de Huancayo, por presentar dolor abdominal de inicio insidioso, intensidad severa, carácter continuo, localizado en la fosa iliaca izquierda y que irradia hacia la línea media del hipogastrio, sin alivio con analgésicos convencionales. No refiere menstruaciones previas (amenorrea primaria).

Al examen físico general destaca facies con rasgos dismórficos leves, evidenciando hipertelorismo e implantación baja de pabellones auriculares. Los caracteres sexuales secundarios corresponden al estadio II de Tanner, con desarrollo mamario incipiente y vello púbico escaso.

En la exploración abdominal se palpa una masa en la región hipogástrica, de bordes definidos, consistencia firme, dolorosa a la palpación profunda, sugestiva de contenido líquido o hemático retenido. El examen ginecológico externo eviden-

cia un himen de forma circular festoneada, de bordes regulares, con un orificio himenial permeable de aproximadamente 8 mm de diámetro. A la introducción cuidadosa de hisopo estéril, se constata un canal vaginal de apenas 3 cm de profundidad, con resistencia distal, lo que sugiere la presencia de un tabique vaginal transversal.

Se solicitan estudios complementarios, cuyos resultados son los siguientes:

- Cariotipo: 46, XX (femenino normal).
- Hormona luteinizante (LH): 0.02 mIU/mL.
- Hormona foliculoestimulante (FSH): 1.55 mIU/mL.
- Grupo sanguíneo: A Rh positivo.
- Hemograma: dentro de parámetros normales, sin signos de anemia o infección.

Se ampliaron los estudios diagnósticos mediante imágenes médicas.

La ecografía pélvica evidenció una formación de aspecto quístico, alargado, con refuerzo posterior y contenido líquido de apariencia en "vidrio esmerilado", con paredes de 4,6 mm y sin flujo en el estudio Doppler. La lesión se encontraba en el anexo izquierdo y se extendía hacia la línea media, sugiriendo un útero con contenido hemático retenido.

Posteriormente, se realizó una tomografía computarizada (TC) de abdomen y pelvis, con y sin contraste endovenoso, que mostró una estructura compatible con útero aumentado de tamaño, ligeramente lateralizado hacia la izquierda, con contenido endometrial hiperdenso (272 UH) que condicionaba adelgazamiento del miometrio, hallazgos compatibles con hematometra. Con el fin de descartar malformaciones estructurales asociadas, se efectuó una radiografía abdominopélvica, que no evidenció alteraciones musculoesqueléticas ni renales.

Para una mejor caracterización anatómica, se complementa con una resonancia magnética (RM) de pelvis, la cual evidenció distensión de la cavidad uterina por una colección líquida compatible con hematometra o serometra, probablemente secundaria a una obstrucción vaginal



IMAGEN 1. ELABORACIÓN PROPIA. ECOGRAFÍA ABDOMINAL, SE EVIDENCIA EL ÚTERO CON CONTENIDO LÍQUIDO EN APARIENCIA “VIDRIO ESMERILADO”.



IMAGEN 2. ELABORACIÓN PROPIA: RADIOGRAFÍA ABDOMINAL PÉLVICA, NO SE EVIDENCIARON MALFORMACIONES ASOCIADAS (MUSCULOESQUELÉTICAS NI RENALES)



distal. No se identificaron anomalías renales ni esqueléticas^(9,10). Los hallazgos fueron compatibles con hipoplasia severa o agenesia parcial de la vagina, sugestiva del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo I^(9,11).

La paciente no ha sido intervenida quirúrgicamente, . Se optó por manejo médico con supresión menstrual en esquema continuo indicado por Ginecología, con el objetivo de evitar el sangrado uterino y prevenir el dolor pélvico cíclico. Desde el inicio del tratamiento, la paciente refiere disminución progresiva del dolor, actualmente asintomática, afebril y con actividad cotidiana acorde a su edad. En controles a 1 y 4 semanas se documentó buena adherencia y tolerancia al fármaco, sin efectos adversos clínicamente relevantes (no cefalea intensa, no metrorragia intercurrente, no síntomas vasomotores significa-

tivos). La ecografía de seguimiento no evidenció colecciones nuevas ni distensión de cavidad. Se mantiene seguimiento multidisciplinario (Ginecología y Psicología), con educación sobre signos de alarma (dolor pélvico progresivo, fiebre, sangrado anormal) y reevaluación periódica para definir el momento oportuno de la corrección anatómica según madurez puberal, anatomía residual y preferencia de la paciente y su madre

DISCUSIÓN

La presentación clínica de nuestra paciente — amenorrea primaria con desarrollo puberal normal y dolor pélvico cíclico— coincide con lo descrito para el síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH), donde el diagnóstico suele establecerse en la adolescencia y el dolor aparece cuando existe tejido endometrial funcional u obstrucción distal⁽¹²⁾. Este fenotipo encaja dentro del espectro del MRKH tipo I, aunque en la mayoría de las series la aplasia uterina es más extensa; cuando se conserva cavidad hipoplásica funcional, el dolor cíclico por retención hemática (hematómetra) es un hallazgo esperable y explica la necesidad de descompresión temprana⁽¹³⁾. En concordancia con lo reportado, la analítica general y el perfil gonadotrópico mantienen valores propios de la pubertad, dado que los ovarios son funcionantes, lo cual ayuda a diferenciar MRKH de otras causas de amenorrea primaria con insuficiencia gonadal⁽¹⁴⁾. En cuanto a la evaluación por imágenes, la resonancia magnética se mantiene como el método de elección para delinear con precisión la anatomía mülleriana residual, caracterizar la cavidad uterina y el canal vaginal, y descartar malformaciones asociadas; la ecografía y la tomografía pueden sugerir el diagnóstico, pero la resonancia ofrece mayor rendimiento para la planificación terapéutica^(10,11). En nuestro caso, la secuencia eco/TC y la confirmación por resonancia de una cavidad uterina distendida por obstrucción distal con canal vaginal corto respaldan los hallazgos descritos en cohortes de centros especializados⁽¹⁴⁾. La ausencia de malformaciones renales o esqueléticas, frecuente en el tipo I, sugiere además un pronóstico funcional más favorable que en formas complejas⁽¹⁵⁾. Respecto al manejo, la literatura coincide en priorizar un abordaje multidisciplinario que contemple alivio del dolor, descompresión quirúrgica temprana para prevenir endometriosis secundaria e infección, y estrategias de supresión hormonal como puente hasta la corrección definitiva; nuestra



evolución posoperatoria inmediata es concordante con estas recomendaciones⁽¹⁶⁾. En síntesis, el caso aporta al resaltar que, aun dentro del MRKH tipo I, puede existir útero hipoplásico funcionante con obstrucción distal que condiciona hematometra y dolor cíclico; la correlación clínico-radiológica dirigida y la intervención oportuna permiten optimizar resultados y planificar la reconstrucción y consejería reproductiva de manera individualizada⁽⁹⁻¹⁶⁾.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bean EJ, Mazur T, Robinson AD. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: sexuality, psychological effects, and quality of life. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2009;22(6):339-46. doi:10.1016/j.jpag.2008.11.006.
2. Herlin MK, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):214. doi:10.1186/s13023-020-01491-9.
3. Femexer. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser [Internet]. 2022 [citado 06 mayo 2025]. Disponible en: <https://www.femexer.org/16361/sindrome-de-mayer-rokitansky-kuster-hauser/>.
4. Ayala Céspedes D, Cvetkovic-Vega A, Ramírez Cabrera J. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: comunicación de dos casos. *Rev Peru Ginecol Obstet*. 2024;70(4). doi:10.31403/rpgo.v70i2699.
5. Zárate Rojas GP, Alegría Mera LF, Rodríguez López LM, Ríos Samper LV, Murillo Forero LF. Síndrome de Mayer Von Rokitansky Küster Hauser... SEMJ [Internet]. 2021;1(2):227-41. Disponible en: <https://www.medicaljournal.com.co/index.php/mj/article/view/42>.
6. Sánchez Malo MJ, Arrudi Moreno M, de Arriba Muñoz A. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: descripción de 2 casos. *Med Clin (Barc)*. 2018;151(2):e9-e10. doi:10.1016/j.medcli.2017.11.034.
7. Morcel K, Camborieux L, Programme de Recherches sur les Aplasies Müllériennes (PRAM), Guerrier D. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2:13. doi:10.1186/1750-1172-2-13.
8. Sadler TW. Langman. Embriología médica. 14.ª ed. Barcelona: Wolters Kluwer;
9. Pietzsch M, Schönfisch B, Höller A, Koch A, Staebler A, Dreser K, et al. A cohort of 469 MRKH patients—Associated malformations, syndromes, and heterogeneity of the phenotype. *J Clin Med*. 2024;13(2):607. doi:10.3390/jcm13020607.
10. Cooper N, Al-Memar M, Linton-Reid K, Edmonds K, Rose G, Dixon N, et al. Magnetic resonance imaging, and clinical features of MRKH: a 10-year review from a dedicated specialist centre. *BJOG*. 2025;132(1):64-71. doi:10.1111/1471-0528.17928.
11. Deng S, He Y, Chen N, Zhu L. Spectrum of type I and type II MRKH and associated malformations: a retrospective analysis of 274 cases. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2019;32(3):284-287. doi:10.1016/j.jpag.2018.07.007.
12. Aittomäki K, Eroila H, Kajanoja P. A population-based study of the incidence of Müllerian aplasia in Finland. *Fertil Steril*. 2001;76(3):624-5. doi:10.1016/S0015-0282(01)01963-X.
13. Mejía de Beldjenna L, Rojas J, Suárez Ayala DV, Astudillo R, Mejía M. Caracterización de niñas con síndrome de Mayer Von Rokitansky-Küster-Hauser. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*. 2015;6(2):12-18. doi:10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2015Jun.281.
14. Álvarez NM, Cabrera CE, Hernández EAI, Aguirre OX. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser: reporte de un caso y revisión del tratamiento. *Rev Colomb Obstet Ginecol*. 2008;59(6):473-9. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=35316>.
15. Committee on Adolescent Health Care. ACOG Committee Opinion No. 728: Müllerian Agenesis: Diagnosis, Management, and Treatment. *Obstet Gynecol*. 2018;131(1):e35-e42. doi:10.1097/AOG.0000000000002458. PubMed+2Lippincott Journals+2
16. Grimbizis GF, Gordts S, Di Spiezio Sardo A, et al. The ESHRE/ESGE consensus on the classification of female genital tract congenital anomalies. *Hum Reprod*. 2013;28(8):2032-2044. doi:10.1093/humrep/det098