

Síndrome de Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser tipo 2 asociado a comunicación interauricular en la edad adulta: reporte de un caso

Sebastián Eduardo Abad-Cuenca¹, María José Bermeo-Carpio¹, Javier Arturo López-Rodríguez¹, David Alejandro Puga-Bermúdez¹.

1. Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga, Cuenca, Azuay, Ecuador.

CORRESPONDENCIA:

Sebastián Eduardo Abad-Cuenca
Correo Electrónico: seabadc@gmail.com
Dirección: Vintimilla 11-11 y Malo, Azogues, Cañar, Ecuador
Código Postal: 030201
Teléfono: [593] 995632074

Fecha de Recepción: 16-04-2024.
Fecha de Aceptación: 03-07-2024.
Fecha de Publicación: 30-08-2024.

MEMBRETE BIBLIOGRÁFICO:

Abad-Cuenca S, Bermeo-Carpio M, López-Rodríguez J, Puga-Bermúdez D. Síndrome de Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser tipo 2 asociado a comunicación interauricular en la edad adulta: reporte de un caso. Rev Med HJCA. 2024; 16 (2): 66-69. DOI: <http://dx.doi.org/10.14410/2024.16.2.cc.1>

ARTÍCULO ACCESO ABIERTO



©2024 Abad Cuenca et al. Licencia Rev Med HJCA. Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de "Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International License" (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>), la cual permite copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato; mezclar, transformar y crear a partir del material, dando el crédito adecuado al propietario del trabajo original.

El dominio público de transferencia de propiedad (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) aplica a los datos recolectados y disponibles en este artículo, a no ser que exista otra disposición del autor.

* Cada término de los Descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS) reportados en este artículo ha sido verificado por el editor en la Biblioteca Virtual de Salud (BVS) de la edición actualizada a marzo de 2016, el cual incluye los términos MESH, MEDLINE y LILACS (<http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm>).



RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser es una condición congénita caracterizada por la ausencia de útero y los dos tercios superiores del conducto vaginal, con cariotipo normal. En el tipo 2 o atípico se suman manifestaciones extravaginales [1]. La etiología de este síndrome permanece inconclusa, la mayoría de casos son mutaciones esporádicas. Este reporte se centra en la forma atípica (tipo 2), con manifestaciones multisistémicas, que requirió tratamiento quirúrgico cardiovascular.

CASO CLÍNICO: Se presenta el caso de una mujer de 48 años, con antecedente de agenesia uterina y vaginal; que presentaba disnea de moderados esfuerzos, palpitations y cianosis periférica; a quien se le diagnosticó comunicación interauricular tipo ostium secundum tras sufrir un evento cerebro vascular y que fue intervenida quirúrgicamente para la corrección del defecto.

EVOLUCIÓN: Se realizó la corrección del defecto mediante cirugía cardíaca mediante incisión por esternotomía media; con evolución postquirúrgica favorable, extubación temprana y egreso de terapia intensiva a las 72 horas. Las imágenes postoperatorias confirmaron las anomalías mencionadas y la ausencia del útero, además de identificar riñón en herradura, fusiones vertebrales e hígado en cola de castor. La paciente fue dada de alta en buenas condiciones y en los controles posteriores se evidenció a la paciente estable, sin signos de descompensación.

CONCLUSIÓN: El presente caso pone de manifiesto la complejidad diagnóstica y terapéutica del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2, particularmente cuando coexiste con malformaciones cardiovasculares clínicamente relevantes. Este reporte resalta la importancia de un examen físico exhaustivo y de una evaluación sistemática de anomalías asociadas en pacientes con MRKH, así como la necesidad de un abordaje multidisciplinario orientado a la detección precoz y manejo integral de las manifestaciones multisistémicas.

PALABRAS CLAVE: AGENESIA DE LOS CONDUCTOS DE MÜLLER; SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER; DEFECTOS DEL SEPTO AURICULAR; MALFORMACIONES MÚLTIPLES, ANOMALÍAS CONGÉNITAS.

ABSTRACT

Type 2 Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser Syndrome associated with atrial septal defect in adulthood: a case report

BACKGROUND: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome is a congenital condition characterized by the absence of the uterus and the upper two-thirds of the vaginal canal, with a normal karyotype. In type 2, or atypical form, extragenital manifestations are also present [1]. The etiology of this syndrome remains unclear; most cases are due to sporadic mutations. This report focuses on the atypical form (type 2), with multisystemic manifestations, which required cardiovascular surgery.

CASE REPORT: We present the case of a 48-year-old woman with a history of uterine and vaginal agenesis who presented with dyspnea on moderate exertion, palpitations, and peripheral cyanosis. She was diagnosed with an ostium atrial septal defect and underwent surgery for its correction.

CURRENT OUTCOME: The defect was corrected via cardiac surgery through a median sternotomy incision. The patient had a favorable postoperative course, was extubated early, and was discharged from the intensive care unit within 72 hours. Postoperative imaging confirmed the aforementioned anomalies and the absence of the uterus, as well as identifying a horseshoe kidney, vertebral fusions, and a beaver tail liver. The patient was discharged in good condition, and subsequent follow-up visits showed her to be stable, without signs of decompensation.

CONCLUSION: This case highlights the diagnostic and therapeutic complexity of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome type 2, particularly when it coexists with clinically relevant cardiovascular malformations. This report underscores the importance of a thorough physical examination and a systematic evaluation of associated anomalies in patients with MRKH, as well as the need for a multidisciplinary approach focused on the early detection and comprehensive management of multisystemic manifestations.

KEYWORDS: MULLERIAN AGENESIS; MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER SYNDROME; ATRIAL SEPTAL DEFECTS, MULTIPLE ABNORMALITIES, CONGENITAL ABNORMALITIES.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) es una condición congénita caracterizada por cariotipo normal (46, XX) y la ausencia congénita del útero y de los dos tercios superiores del conducto vaginal. Las personas que padecen esta condición suelen conservar la función y anatomía ovárica. Existen dos formas de presentación: el tipo 1 o típico (aplasia útero-vaginal aislada), y el tipo 2 o atípico en el que se suman manifestaciones extravaginales, entre las cuales están: anomalías renales, óseas, oculares, cardíacas, entre otras menos habituales. La forma más severa constituye el síndrome MURCS ([MU]lleriano, [R]renal, [C]ervicotorácico, [S]omita), en donde las malformaciones son renales, esqueléticas, auditivas y cardíacas [1]. La epidemiología del síndrome no ha sido bien establecida. La prevalencia estimada varía entre 1/4 500-1/4 961 niñas nacidas, en Europa. La forma típica es más prevalente que la atípica [1,2]. En Latinoamérica no existen datos publicados registrados, según la búsqueda.

La etiología de este síndrome permanece inconclusa, la mayoría de casos son mutaciones esporádicas; tampoco se descarta un importante rol de los cambios epigenéticos [3]. Los errores en la embriogénesis de los órganos afectados están dados por una perturbación en las vías de diferenciación de los tejidos mesodérmicos lateral (corazón, sistema vascular, músculo liso, extremidades), intermedio (sistema urogenital, glándulas adrenales, riñones) y paraxial (músculo esquelético, cartílago, tendones y células endoteliales) [4].

Se presenta el caso de una mujer de 48 años con antecedente de agenesia uterina y vaginal, a quien se le diagnostica comunicación interauricular tipo ostium secundum tras sufrir un evento cerebrovascular (ECV), y que fue intervenida quirúrgicamente para la corrección del defecto. Este reporte de caso se ha realizado en línea con los criterios SCARE 2020 [5].

CASO CLÍNICO

Mujer de 48 años, residente en Azogues, con antecedentes de exposición crónica a biomasa desde la infancia por proximidad a una fábrica de cemento y uso doméstico de leña, diabetes mellitus tipo 2, asma, e infertilidad secundaria a agenesia uterina y de los dos tercios superiores del conducto vaginal. Refiere, además, malformaciones congénitas aisladas, como escoliosis, páncreas anular y riñones pélvicos, sin un diagnóstico sindrómico establecido. En los antecedentes familiares, refiere madre y prima con epilepsia, y padre con cardiopatía no especificada.

La paciente refiere disnea progresiva, desde la adolescencia, atribuida a asma, inicialmente inducida por el ejercicio físico, que evoluciona a disnea de moderados esfuerzos, acompañada de palpitaciones y cianosis periférica.

Hace diez meses, la paciente fue hospitalizada por neumonía adquirida en la comunidad; durante la hospitalización presentó un evento cerebrovascular (ECV) isquémico. En el contexto del estudio etiológico se realizó un ecocardiograma, que evidenció una comunicación interauricular (CIA), motivo por el cual se interconsultó al servicio de cirugía cardiotorácica. Al examen físico, en región cardiopulmonar se ausculta R3; en región abdominal se evidencia dolor a la palpación profunda en mesogastrio. Los exámenes de laboratorio no muestran alteraciones relevantes. El ecocardiograma reporta comunicación interauricular tipo ostium secundum amplia (39 mm), alta probabilidad de hipertensión pulmonar (Presión Sistólica de la Arteria Pulmonar 60 mm Hg), ventrículo derecho

y aurícula derecha dilatadas, fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) del 63%, disfunción diastólica del ventrículo izquierdo grado I e insuficiencia tricuspídea moderada.

Se planificó la corrección quirúrgica del defecto. Se realizó el cierre de la comunicación interauricular con parche pericárdico bovino (Imagen 1) mediante incisión por esternotomía media; tiempo de Bypass Extracorpóreo (BEC) 33 minutos, tiempo de clampaje de 14 minutos, sangrado de 780 ml. Tras el despinzamiento aórtico la paciente presentó fibrilación ventricular que respondió a una descarga de 20 Joules y recuperó el ritmo sinusal.

EVOLUCIÓN

Posterior a la cirugía, la paciente fue ingresada al servicio de terapia intensiva, con evolución favorable y extubación temprana. A las 72 horas postquirúrgicas egresó de terapia intensiva con oxígeno suplementario por cánula nasal, que se suspendió luego de tres días en hospitalización.

Se solicitó TAC de cuerpo completo para evaluación anatómica adicional, con reporte de fusión de vértebras C5-C6, costilla cervical izquierda en C7, escoliosis izquierda, vértebra L1 en mariposa, páncreas anular, hígado en cola de castor, riñones pélvicos en herradura y ausencia de útero (Imagen 2), sugiriendo el diagnóstico de síndrome MRKH tipo 2.

Imagen 1. Comunicación interauricular observada desde acceso por atriotomía derecha. Fuente: Fotografía intraoperatoria.

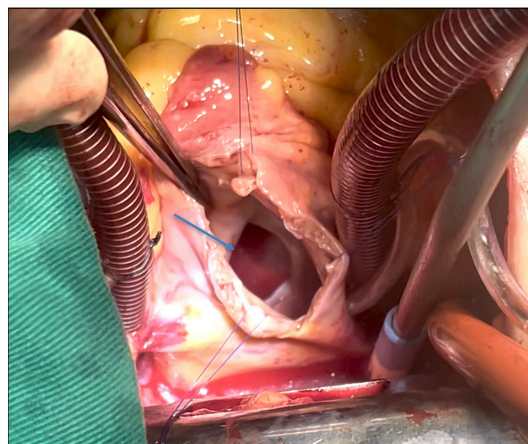


Imagen 2. TAC de tórax, abdomen y pelvis con reconstrucción. * Vértebra L1 en mariposa, Riñones pélvicos en herradura, Hígado en cola de castor, Ausencia de útero.



Fuente: Autores.

Tras mejoría clínica y de paraclínicos se decide alta hospitalaria con control por consulta externa y medicación: ácido acetilsalicílico, furosemida y acetaminofén. En controles subsiguientes, al mes del alta hospitalaria por cirugía cardiotorácica y a los dos meses por genética, se evidencia a la paciente estable, sin signos de descompensación. Lamentablemente no se tienen datos de la genética, ya que la paciente, por limitaciones personales, no se realizó los exámenes genéticos requeridos.

DISCUSIÓN

El caso presentado expone malformaciones comunes en el síndrome MRKH tipo 2. Según Herlin, et al., en pacientes daneses, con mayor frecuencia se presentan malformaciones renales (34.2 %) como riñones pélvicos (6.3 %) o en herradura (2.7 %), malformaciones esqueléticas (12.5 %) como fusiones vertebrales (6-14.6 %), o anomalías cardíacas (3.6 %), que reflejan los hallazgos de este caso [2,6]. Otras malformaciones y variantes anatómicas como hígado en cola de castor no se han reportado en la revisión realizada.

Este caso ilustra las consecuencias clínicas de un diagnóstico tardío de MRKH tipo 2, en el cual la coexistencia de múltiples anomalías congénitas no fue integrada sindrónicamente durante décadas, retrasando la identificación de una cardiopatía estructural clínicamente relevante, pese a datos compatibles con un trastorno polimalformativo desde etapas tempranas. El abordaje diagnóstico suele darse en el contexto de amenorrea primaria, en donde, la ecografía de útero y ovarios suele ser la primera exploración en la que se sospecha aplasia uterina. El diagnóstico se confirma con evaluación clínica e imagenológica, con resonancia magnética de pelvis u otras modalidades como tomografía o laparoscopia, sin embargo estas últimas no suelen ser utilizadas por ser más invasivas [7]. De acuerdo a la sospecha de anomalías adicionales, se motiva un abordaje sindrónico estructurado con búsqueda activa de, principalmente, anomalías renales, óseas y cardiovasculares. En este caso, la historia de disnea progresiva desde la adolescencia, palpitaciones y cianosis periférica constituía un perfil clínico que ameritaba reevaluación cardiológica temprana, especialmente ante la presencia de malformaciones ya documentadas (escoliosis, páncreas anular, anomalías renales).

Otros estudios pueden sugerirse de acuerdo a la sospecha de anomalías adicionales, en este contexto, es recomendable realizar un ecocardiograma tras una anamnesis y un examen físico cardíaco sospechoso [7,8]. La ausencia de la integración sindrónica favoreció que una comunicación interauricular amplia evolucionara con sobrecarga de cavidades derechas e hipertensión pulmonar, y que la primera expresión diagnóstica fuera un evento cerebrovascular isquémico, potencialmente prevenible. Por ello, el caso subraya, en pacientes con MRKH el diagnóstico no debe limitarse a confirmar la ausencia uterina, sino que debe acompañarse de una evaluación sistemática y multidisciplinaria, a fin de permitir la identificación temprana de lesiones corregibles.

Es habitual solicitar un cariotipo para descartar diferenciales como síndrome de resistencia a andrógenos. Sin embargo, se puede hacer el diagnóstico con evaluación clínica e imagenológica [7], como en el presente caso.

La CIA es un defecto en el tabique interauricular con una incidencia del 30 - 40% en adultos, siendo el ostium secundum el tipo más frecuente (80%) [9]. Estos defectos septales son factores de riesgo independientes para ECV criptogénico, especialmente en adultos jóvenes, como fue el caso de la paciente. En adultos con cardiopatías congénitas, la CIA no diagnosticada puede permanecer asintomática hasta que se manifiesta como un ECV, siendo la embolia paradójica el mecanismo fisiopatológico más relevante. Para que esto ocurra deben coexistir tres elementos: una fuente de trombo venoso, un defecto septal que permita el paso de sangre de derecha a izquierda, y un gradiente de presión que favorezca el cortocircuito y se dé la migración de un trombo de origen venoso (habitualmente desde las extremidades inferiores) que, en vez de ser filtrado por el lecho pulmonar, atraviesa el defecto septal y accede directamente a la circulación sistémica, pudiendo ocluir los vasos cerebrales [10]. Ante un ECV, la valoración vascular incluye un ecocardiograma a fin de descartar fuentes cardioembólicas, usualmente arritmias o, como en este caso, defectos anatómicos.

Los casos sintomáticos de CIA ameritan el cierre del defecto. La paciente cumplía con algunas de las indicaciones de cierre de CIA, encontradas en el ecocardiograma realizado tras el ECV isquémico, que incluyen evidencia de sobrecarga y dilatación de cavidades derechas con una relación Qp/Qs > 1.5-2:1 medido por ecocardiograma, resonancia magnética o cateterismo; hipertensión pulmonar leve o moderada por hiperflujo y reversible con el cierre del defecto; síntomas o arritmias; y episodio de evento cerebrovascular [9].

CONCLUSIÓN

El presente caso pone de manifiesto la complejidad diagnóstica y terapéutica del síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2, particularmente cuando coexiste con malformaciones cardiovasculares clínicamente relevantes. La ausencia de una integración sindrónica temprana puede retrasar la identificación de cardiopatías congénitas potencialmente corregibles, con consecuencias clínicas mayores, como eventos cerebrovasculares. Este reporte resalta la importancia de un examen físico exhaustivo y de una evaluación sistemática de anomalías asociadas en pacientes con MRKH, así como la necesidad de un abordaje multidisciplinario orientado a la detección precoz y manejo integral de las manifestaciones multisistémicas, con el fin de mejorar el pronóstico y la calidad de vida de estas pacientes.

ABREVIATURAS

MRKH: Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser; ECV: Evento cerebro vascular; CIA: Comunicación interauricular; FEVI: Fracción de eyección de ventrículo izquierdo; BEC: Bypass Extracorpóreo.

AGRADECIMIENTOS

Al servicio de Cardiología y Cirugía Cardiotorácica del Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga, Cuenca-Ecuador.

FINANCIAMIENTO

Autofinanciado.

DISPONIBILIDAD DE DATOS Y MATERIALES

Registro de la paciente en el sistema AS400 del Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga, Cuenca, Ecuador.

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

SAC, MBC, JLR, DPB: idea de investigación, redacción del manuscrito, recopilación de información, revisión bibliográfica. JLR, DPB: análisis crítico del manuscrito. Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

INFORMACIÓN DE LOS AUTORES


- Sebastián Eduardo Abad Cuenca. Interno Rotativo de Medicina en Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga, Universidad del Azuay.

 ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8375-3136>

- María José Bermeo Carpio. Interna Rotativa de Medicina en Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga, Universidad del Azuay.

 ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-9293-1404>

- Javier Arturo Lopez Rodriguez. Especialista en cirugía cardiotorácica. Subespecialista en Cardiopatías Congénitas. Jefe del Servicio de Cirugía Cardiotorácica del Hospital de Especialidades José Carrasco Arteaga.

 ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-7762-0238>

- David Alejandro Puga Bermúdez. Cardiólogo Clínico, Subespecialista en Terapia Intensiva Cardíaca. Servicio de Cardiología del Hospital José Carrasco Arteaga.  ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-7762-0238>

CONFLICTOS DE INTERÉS

Los autores no reportan conflictos de interés.

APROBACIÓN ÉTICA Y CONSENTIMIENTO DE PARTICIPACIÓN

Los autores cuentan con el consentimiento escrito y firmado por la paciente, en el cual acepta el uso de la información de su historial médico y de sus imágenes para la publicación del presente caso.

CONSENTIMIENTO PARA PUBLICAR

Todos los autores dieron su consentimiento para la publicación de este artículo.

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Abad-Cuenca S, Bermeo-Carpio M, López-Rodríguez J, Puga-Bermúdez D. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser tipo 2 asociado a comunicación interauricular en la edad adulta: reporte de un caso. *Rev Med HJCA*. 2024; 16 (2):66-69. DOI: <http://dx.doi.org/10.14410/2024.16.2.cc.10>

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares. APLASIES UTERO-VAGINALES Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. France; 2021: 1-56. Disponible en: https://www.has-sante.fr/jcms/p_3300390/fr/aplasies-utero-vaginales-syndrome-de-mayer-rokitansky-kuster-hauser
2. Herlin M, Bjørn AMB, Rasmussen M, Trolle B, Petersen MB. Prevalence and patient characteristics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: A nationwide registry-based study. *Hum Reprod*. 2016;31(10):2384-90. Disponible en <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01491-9>
3. Triantafyllidi VE, Mavrogianni D, Kalampalikis A, Litos M, Roidi S, Michala L. Identification of Genetic Causes in Mayer Rokitansky Küster Hauser (MRKH) Syndrome: A Systematic Review of the Literature. *Children*. 2022;9(7). Disponible en <https://doi.org/10.3390/children9070961>
4. Kyel-Barffour I, Margetts M, Vash-Margita A, Pelosi E. The embryological landscape of mayer-rokitansky-kuster-hauser syndrome: Genetics and environmental factors. *Yale J Biol Med*. 2021;94(4): 657-72. Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8686787/>
5. Agha RA, Franchi T, Sohrabi C, Mathew G, Kerwan A. The SCARE 2020 Guideline: Updating Consensus Surgical Case Report (SCARE) Guidelines. *International Journal of Surgery*. 2020; 84: 226-230. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ijsu.2020.10.034>
6. Strübbe EH, Lemmens JAM, Thijn CJP, Willemsen WNP, Toor BSJ. Spinal abnormalities and the atypical form of the Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *International Skeletal Society*. 1992; 21(7), 459-462. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/bf00190992/>
7. Morcel K, Dallapiccola B, Pasquier L, Watrin T, Bernardini L, Guerrier D. Clinical utility gene card for: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2012;20(2):246. Disponible en <https://doi.org/10.1038/ejhg.2011.158>
8. Bombard DS, Mousa SA. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: Complications, diagnosis and possible treatment options: A review. *Gynecol Endocrinol*. 2014;30(9):618-23. Disponible en <https://doi.org/10.3109/09513590.2014.927855>
9. Cúneo T, Henestroza G, Citta L, Zanuttini D. Cierre de comunicación interauricular en un paciente con dextrocardia. Reporte de caso. *Rev. Fed. Arg. Cardiol*. [Internet]. 22 de diciembre de 2022;51(4):173-6. Disponible en: <https://revistafac.org.ar/ojs/index.php/revistafac/article/view/454>
10. Windecker S, Stortecky S, Meier B. Paradoxical embolism. *J Am Coll Cardiol* [Internet]. 2014 Jul 29;64(4):403-15. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2014.04.063/>