

Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: aspectos biopsicossociais, uma revisão de literatura

Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: biopsychosocial aspects, a literature review

DOI:10.34119/bjhrv4n4-165

Recebimento dos originais: 06/07/2021

Aceitação para publicação: 06/08/2021

Júlia de Oliveira Machado

Graduanda de Medicina na Escola Superior de Ciências da Saúde

Instituição: Escola Superior de Ciências da Saúde

Endereço: SQS 913 sul

E-mail: juliarecebidos@gmail.com

Bruna Bastos de Paula

Graduanda de Medicina na Universidade Católica de Brasília

Instituição: Universidade Católica de Brasília

Endereço: QRSW 8 BL B6 apto 206.

E-mail: bru.bdepaula@gmail.com

Pedro Joaquim Braga de Camargo

Graduando de Medicina da Universidade Católica de Brasília

Instituição: Universidade Católica de Brasília

Endereço: SQSW 300 Bl D apto 103

E-mail: pjcamargo198@gmail.com

RESUMO

Objetivos: A Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) compreende uma malformação congênita com incidência de um em cada 5000 nascimentos de meninas e se caracteriza pela ausência ou hipoplasia do útero e das tubas uterinas e atresia vaginal. As condições impostas pela malformação geram consequências psicológicas e afetam a qualidade de vida da portadora. Portanto, esse trabalho objetiva compreender as principais determinantes da síndrome para que sua abordagem satisfaça a integralidade do atendimento à paciente.

Metodologia: Esse trabalho consiste em uma revisão de literatura realizada em março de 2020, a partir da leitura de 8 artigos publicados entre 2011 e 2020, disponibilizados nas bases de dados PubMed e Scielo.

Resultados: A MRKH se dá pela falha no desenvolvimento dos ductos de Muller e resulta em anormalidade uterinas e tubárias e hipoplasia vaginal. Essa malformação ocorre em pacientes com cariótipo 46,XX e sua etiologia ainda não foi esclarecida, apesar de evidências indicarem uma provável causa genética. Tem como manifestação clínica típica a amenorreia primária e o diagnóstico é confirmado pelo exame ginecológico, que pode detectar o encurtamento do canal vaginal, e por exames complementares de ultrassonografia e ressonância magnética, que evidenciam a ausência ou anormalidade das estruturas mullerianas. A síndrome é classificada em três formas: tipo I, tipo II e tipo III. O tipo I é representado por alterações limitadas ao sistema reprodutor, enquanto os tipos II e III envolvem alterações renais, ósseas e otológicas. Apesar de apresentar

desenvolvimento normal dos caracteres sexuais secundários, o diagnóstico traz consigo a impossibilidade da gravidez e o comprometimento da vida sexual em casos extremos de atresia vaginal. Esse quadro desencadeia respostas emocionais, como ansiedade e estresse devido ao comprometimento da qualidade de vida e das expectativas da paciente. Portanto é importante esclarecer para paciente as possibilidades de tratamento, além da possibilidade de adoção ou fertilização assistida. A atresia vaginal pode ser tratada cirurgicamente pela criação de uma neovagina, e a cada dia se avança na efetividade do transplante uterino, o qual possibilitaria uma gestação.

Conclusões: A Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hause envolve a malformação de estruturas reprodutoras feminina e compromete a saúde emocional da paciente, que tem sua qualidade de vida e expectativas afetadas. Diante disso, uma abordagem multidisciplinar é diferencial no momento do diagnóstico e tratamento.

Palavras-Chave: “Anormalidades”, “Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser”, “Ductos de Muller”.

ABSTRACT

Objectives: The Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome (MRKH) comprises a congenital malformation with an incidence of one in every 5000 girl births and is characterized by the absence or hypoplasia of the uterus and uterine tubes and vaginal atresia. The conditions imposed by the malformation generate psychological consequences and affect the carrier's quality of life. Therefore, this work aims to understand the main determinants of the syndrome so that its approach satisfies the integrality of patient care.

Methodology: This work consists of a literature review conducted in March 2020, from the reading of 8 articles published between 2011 and 2020, available in the PubMed and Scielo databases.

Results: MRKH is due to failure in the development of Muller's ducts and results in uterine and tubal abnormalities and vaginal hypoplasia. This malformation occurs in patients with karyotype 46,XX and its etiology is still unclear, although evidence indicates a probable genetic cause. Its typical clinical manifestation is primary amenorrhea and the diagnosis is confirmed by gynecological examination, which can detect the shortening of the vaginal canal, and by complementary examinations such as ultrasonography and magnetic resonance imaging, which show the absence or abnormality of the mullerian structures. The syndrome is classified in three forms: type I, type II and type III. Type I is represented by alterations limited to the reproductive system, while types II and III involve renal, bone, and otologic alterations. Despite the normal development of secondary sexual characters, the diagnosis brings with it the impossibility of pregnancy and the compromising of sexual life in extreme cases of vaginal atresia. This condition triggers emotional responses, such as anxiety and stress due to the compromised quality of life and expectations of the patient. Therefore it is important to clarify to the patient the treatment possibilities, besides the possibility of adoption or assisted fertilization. The vaginal atresia can be treated surgically by the creation of a neovagina, and every day there is progress in the effectiveness of uterine transplantation, which would enable a pregnancy.

Conclusions: Mayer-Rokitansky-Kuster-Hause Syndrome involves the malformation of female reproductive structures and compromises the emotional health of the patient, who has her quality of life and expectations affected. Therefore, a multidisciplinary approach is differential at the time of diagnosis and treatment.

Keywords: "Abnormalities", "Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser", "Ducts of Muller".

1 OBJETIVOS

A Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) compreende uma malformação congênita com incidência de um em cada 5000 nascimentos de meninas e se caracteriza pela ausência ou hipoplasia do útero e das tubas uterinas e atresia vaginal. As condições impostas pela malformação geram consequências psicológicas e afetam a qualidade de vida da portadora. Portanto, esse trabalho objetiva compreender as principais determinantes da síndrome para que sua abordagem satisfaça a integralidade do atendimento à paciente.

2 METODOLOGIA

Esse trabalho consiste em uma revisão de literatura realizada em março de 2020, a partir da leitura de 8 artigos publicados entre 2011 e 2020, disponibilizados nas bases de dados PubMed e Scielo.

3 RESULTADOS

A MRKH se dá pela falha no desenvolvimento dos ductos de Muller e resulta em anormalidade uterinas e tubárias e hipoplasia vaginal. Essa malformação ocorre em pacientes com cariótipo 46,XX e sua etiologia ainda não foi esclarecida, apesar de evidências indicarem uma provável causa genética. Tem como manifestação clínica típica a amenorreia primária e o diagnóstico é confirmado pelo exame ginecológico, que pode detectar o encurtamento do canal vaginal, e por exames complementares de ultrassonografia e ressonância magnética, que evidenciam a ausência ou anormalidade das estruturas mullerianas. A síndrome é classificada em três formas: tipo I, tipo II e tipo III. O tipo I é representado por alterações limitadas ao sistema reprodutor, enquanto os tipos II e III envolvem alterações renais, ósseas e otológicas. Apesar de apresentar desenvolvimento normal dos caracteres sexuais secundários, o diagnóstico traz consigo a impossibilidade da gravidez e o comprometimento da vida sexual em casos extremos de atresia vaginal. Esse quadro desencadeia respostas emocionais, como ansiedade e estresse devido ao comprometimento da qualidade de vida e das expectativas da paciente. Portanto é importante esclarecer para paciente as possibilidades de tratamento, além da possibilidade de adoção ou fertilização assistida. A atresia vaginal pode ser tratada

cirurgicamente pela criação de uma neovagina, e a cada dia se avança na efetividade do transplante uterino, o qual possibilitaria uma gestação.

4 CONCLUSÕES

A Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hause envolve a malformação de estruturas reprodutoras feminina e compromete a saúde emocional da paciente, que tem sua qualidade de vida e expectativas afetadas. Diante disso, uma abordagem multidisciplinar é diferencial no momento do diagnóstico e tratamento.

REFERÊNCIAS

1. Pluta D, Lemm M, Franik G, Kowalczyk K, Blukacz Ł, Tekieli-Balon A, Madej P. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome - case studies, methods of treatment and the future prospects of human uterus transplantation. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2020 Jan;24(2):549-563. doi: 10.26355/eurrev_202001_20031. PMID: 32016956.
2. Thomas E, Shetty S, Kapoor N, Paul TV. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *BMJ Case Rep*. 2015 May 15;2015:bcr2015210187. doi: 10.1136/bcr-2015-210187. PMID: 25979964; PMCID: PMC4434389.
3. Wang Y, He YL, Yuan L, Yu JC, Xue HD, Jin ZY. Typical and atypical pelvic MRI characteristics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a comprehensive analysis of 201 patients. *Eur Radiol*. 2020 Jul;30(7):4014-4022. doi: 10.1007/s00330-020-06681-4. Epub 2020 Mar 5. PMID: 32140817.
4. Herlin MK, Petersen MB, Brännström M. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome: a comprehensive update. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Aug 20;15(1):214. doi: 10.1186/s13023-020-01491-9. PMID: 32819397; PMCID: PMC7439721.
5. Herlin M, Petersen MB. [Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome]. *Ugeskr Laeger*. 2017 Mar 27;179(13):V10160744. Danish. PMID: 28397650.
6. Fontana L, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, Miozzo M. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Clin Genet*. 2017 Feb;91(2):233-246. doi: 10.1111/cge.12883. Epub 2016 Nov 16. PMID: 27716927.
7. Ledig S, Wieacker P. Clinical and genetic aspects of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Med Genet*. 2018;30(1):3-11. doi: 10.1007/s11825-018-0173-7. Epub 2018 Feb 21. PMID: 29527097; PMCID: PMC5838123.
8. Suranyi G, Capovilla M, Metelkina-Fernandez V, Askenazy F, Fernandez A. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and Psychiatric Conditions: Toward the Importance of a Genetic Link. *Psychosomatics*. 2020 Jul-Aug;61(4):409-410. doi: 10.1016/j.psych.2020.01.011. Epub 2020 Feb 18. PMID: 32303351.
9. Song S, Chen N, Duan YP, Kang J, Deng S, Pan HX, Zhu L. Anxiety symptoms in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: a cross-sectional study. *Chin Med J (Engl)*. 2020 Feb 20;133(4):388-394. doi: 10.1097/CM9.0000000000000648. PMID: 31977552; PMCID: PMC7046242.
10. Facchin F, Francini F, Ravani S, Restelli E, Gramegna MG, Vercellini P, Aimi G. Psychological impact and health-related quality-of-life outcomes of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: A systematic review and narrative synthesis. *J Health Psychol*. 2021 Jan;26(1):26-39. doi: 10.1177/1359105319901308. Epub 2020 Jan 21. PMID: 31960723.
11. Chen N, Song S, Duan Y, Kang J, Deng S, Pan H, Zhu L. Study on depressive symptoms in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: an analysis of 141 cases. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 May 24;15(1):121. doi: 10.1186/s13023-020-01405-9. PMID: 32448241; PMCID: PMC7245919.