

## SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA SOBRE AGENESIA UTERINA

MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER SYNDROME: A LITERATURE REVIEW ON  
UTERINE AGENESIS

SÍNDROME DE MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER: UNA REVISIÓN  
BIBLIOGRÁFICA SOBRE LA AGENESIA UTERINA

Fernando Rodrigues Dias<sup>1</sup>

Laura Castro de Sá<sup>2</sup>

Tadeu Ribeiro Toledo<sup>3</sup>

Júlia Eduarda Queiroz Grossi<sup>4</sup>

**RESUMO:** A síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) é uma malformação congênita rara, caracterizada pela agenesia do útero e dos dois terços superiores da vagina em mulheres com cariótipo 46XX e características sexuais secundárias normais. O diagnóstico, geralmente feito durante a adolescência, é desencadeado pela ausência de menstruação (amenorreia primária) e pode ter um impacto emocional significativo nas pacientes. Esta revisão tem como objetivo explorar a etiologia, o diagnóstico e as opções terapêuticas para a SMRKH, destacando o tratamento conservador com dilatação vaginal e as intervenções cirúrgicas, como a vaginoplastia. A dilatação vaginal é recomendada como tratamento de primeira linha, devido à sua abordagem minimamente invasiva e altas taxas de sucesso. No entanto, a cirurgia continua sendo uma alternativa eficaz para pacientes que não respondem ao tratamento conservador. A importância do acompanhamento multidisciplinar é enfatizada, considerando os desafios psicológicos e físicos enfrentados pelas pacientes.

1494

**Palavras-chave:** Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser. Agenesia uterina. Malformações congênitas.

**ABSTRACT:** Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (MRKH) is a rare congenital malformation characterized by the absence of the uterus and the upper two-thirds of the vagina in women with a 46XX karyotype and normal secondary sexual characteristics. Diagnosis typically occurs during adolescence due to primary amenorrhea and can have a significant emotional impact on patients. This review aims to explore the etiology, diagnosis, and therapeutic options for MRKH, focusing on conservative treatment through vaginal dilation and surgical interventions such as vaginoplasty. Vaginal dilation is recommended as the first-line treatment due to its minimally invasive approach and high success rates. However, surgery remains an effective alternative for patients who do not respond to conservative treatment. The importance of multidisciplinary follow-up is emphasized, considering the psychological and physical challenges faced by patients.

**Keywords:** Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. Uterine agenesis. Congenital malformations.

<sup>1</sup>Acadêmico de Medicina. Centro Universitário de Belo Horizonte – UNIBH.

<sup>2</sup>Acadêmica de Medicina. Faculdade Afya Ciências Médicas Ipatinga.

<sup>3</sup>Médico pela Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora – Suprema.

<sup>4</sup>Médica pela Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais.

**RESUMEN:** El síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) es una malformación congénita rara, caracterizada por la agenesia del útero y los dos tercios superiores de la vagina en mujeres con cariotipo 46XX y características sexuales secundarias normales. El diagnóstico, que generalmente se realiza durante la adolescencia, se desencadena por la ausencia de menstruación (amenorrea primaria) y puede tener un impacto emocional significativo en las pacientes. Esta revisión tiene como objetivo explorar la etiología, el diagnóstico y las opciones terapéuticas para el SMRKH, destacando el tratamiento conservador con dilatación vaginal y las intervenciones quirúrgicas como la vaginoplastia. La dilatación vaginal se recomienda como tratamiento de primera línea debido a su enfoque mínimamente invasivo y altas tasas de éxito. No obstante, la cirugía sigue siendo una alternativa eficaz para las pacientes que no responden al tratamiento conservador. Se enfatiza la importancia del seguimiento multidisciplinario, teniendo en cuenta los desafíos psicológicos y físicos que enfrentan las pacientes.

**Palabras clave:** Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser; Agenesia uterina; Malformaciones congénitas.

## INTRODUÇÃO

As malformações uterinas são condições relativamente raras na prática ginecológica, com uma prevalência difícil de determinar devido à diversidade de apresentações e ao diagnóstico muitas vezes tardio. Entre essas anomalias, a síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) destaca-se como uma das mais desafiadoras, não apenas por suas implicações reprodutivas, mas também pelo impacto significativo na qualidade de vida das pacientes. A SMRKH é caracterizada pela ausência congênita do útero e da parte superior da vagina em indivíduos com cariótipo 46XX e características sexuais secundárias normais, sem comprometimento hormonal evidente.<sup>1</sup>

As mulheres portadoras da síndrome geralmente são diagnosticadas durante a adolescência, após o desenvolvimento de caracteres sexuais secundários normais, mas com a ausência da menarca (amenorreia primária). Esse diagnóstico costuma ser devastador, especialmente para jovens que desconheciam sua condição até o momento da investigação ginecológica, acarretando consequências emocionais e psicológicas importantes. Além disso, as implicações físicas, como a incapacidade para realizar o intercurso sexual pleno e a infertilidade, contribuem para uma abordagem multidisciplinar no manejo dessas pacientes.<sup>2</sup>

Malformações associadas, como anomalias renais e vertebrais, também são frequentemente observadas, dividindo a síndrome em dois subtipos, o que torna o diagnóstico e o tratamento ainda mais complexos.<sup>3</sup>

O manejo terapêutico da SMRKH envolve, majoritariamente, a criação de uma cavidade vaginal funcional que permita a realização de relações sexuais satisfatórias. Dentre as abordagens existentes, destacam-se a dilatação vaginal e a vaginoplastia, com taxas variáveis de sucesso e complicações. Apesar de ambas as técnicas serem amplamente utilizadas, a escolha do tratamento ideal deve ser individualizada, levando em consideração as preferências da paciente e suas condições anatômicas.<sup>3</sup>

Este trabalho visa revisar a literatura sobre a síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, abordando seus aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos, com ênfase nas opções de tratamento disponíveis para melhorar a qualidade de vida das pacientes.

## METODOLOGIA

Este estudo se baseou em uma revisão de literatura realizada em bases de dados científicas. A busca utilizou termos como "Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser", "agenesia mulleriana", "vaginoplastia", "dilatação vaginal" e "tratamento de malformações uterinas". Foram incluídos estudos clínicos, revisões sistemáticas, diretrizes de sociedades médicas e estudos de caso relevantes para o tema.

Os critérios de inclusão foram artigos que abordassem a etiologia, o diagnóstico, o impacto emocional e as opções terapêuticas para pacientes com SMRKH. Excluímos estudos que tratavam de outras malformações ginecológicas sem foco na síndrome, artigos publicados antes de 2000 e revisões sem metodologia explícita.

A análise foi dividida em três principais categorias: a caracterização clínica e diagnóstica da SMRKH, o impacto psicológico do diagnóstico e as diferentes abordagens terapêuticas. A partir dessa divisão, foi possível realizar uma síntese crítica das opções de tratamento, comparando seus riscos, benefícios e taxas de sucesso. Dados sobre complicações associadas a cada tratamento foram especialmente observados, com o objetivo de oferecer uma visão abrangente e atualizada para os profissionais de saúde envolvidos no manejo das pacientes.

## DISCUSSÃO

As malformações uterinas são raramente encontradas na prática ginecológica, devido à ampla variação em suas apresentações e ao fato de que, na maioria dos casos, o diagnóstico ocorre apenas após o início da gestação ou quando surgem complicações obstétricas.<sup>1</sup>

As mulheres portadoras da síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (SMRKH) geralmente são assintomáticas e possuem desenvolvimento normal dos caracteres sexuais secundários.<sup>1</sup>

A SMRKH é associada ao cariótipo 46XX, o que a distingue de condições como a síndrome de feminização testicular e outros tipos de hermafroditismo masculino, que apresentam o cariótipo 46XY. Diagnósticos diferenciais importantes incluem hímen imperfurado e septo vaginal transversal. Outro aspecto característico da SMRKH é a presença de níveis normais de hormônios gonadotróficos.<sup>2,3</sup>

Os ductos de Müller e de Wolff são estruturas embrionárias que, nos estágios iniciais do desenvolvimento, formam os sistemas reprodutivos feminino e masculino, respectivamente. Nas mulheres, os ductos de Müller originam as tubas uterinas, o útero e os dois terços superiores da vagina, enquanto os ductos de Wolff regredem. A SMRKH afeta aproximadamente 1 em cada 4.000 a 5.000 mulheres, e sua causa permanece incerta. Não há evidências que liguem a síndrome ao uso de drogas ilícitas ou à exposição a medicamentos teratogênicos, mas o aumento de casos em algumas famílias sugere um componente genético.<sup>3</sup>

A agenesia mülleriana pode ser classificada em dois tipos:

- O Tipo I refere-se à hipogênese ou agenesia dos ductos de Müller, resultando em um útero rudimentar não canalizado ou até mesmo na ausência completa do útero, das tubas uterinas e dos dois terços superiores da vagina.<sup>1</sup>
- O Tipo II, por sua vez, é associado a anomalias renais, como agenesia ou ectopia renal, anomalias vertebrais, como vértebras fusionadas e escoliose, e defeitos auditivos. Outras alterações, como problemas cardíacos e malformações digitais, como sindactilia e polidactilia, são mais raras.<sup>1</sup>

O diagnóstico de SMRKH geralmente ocorre durante a adolescência, entre os 15 e 18 anos, quando as pacientes não apresentam menarca. A suspeita clínica, combinada com um exame físico e ginecológico detalhado, geralmente permite o diagnóstico.<sup>4</sup>

Estudos de imagem, como a ultrassonografia, são o primeiro passo para confirmar a ausência do útero ou a presença de um útero rudimentar, e a ressonância magnética é o método mais preciso para avaliar a síndrome, sendo o exame recomendado pelo Colégio Americano de Obstetrícia e Ginecologia (ACOG). A laparoscopia só é utilizada quando os exames anteriores são inconclusivos.<sup>4,5</sup>

O tratamento das pacientes envolve um acompanhamento multidisciplinar, especialmente em função do impacto emocional do diagnóstico, que pode ser profundo. O principal objetivo terapêutico é permitir que a paciente tenha uma vida sexual satisfatória, com a criação de uma cavidade vaginal funcional.<sup>4,7</sup>

Existem duas abordagens principais: a conservadora, com dilatação vaginal, e a cirúrgica. A dilatação vaginal é indicada como tratamento de primeira linha, por ser minimamente invasiva e apresentar altas taxas de sucesso. Um dos métodos mais comuns é o de Frank, que envolve o uso de dilatadores vaginais por períodos de 30 minutos a uma hora, duas ou três vezes ao dia.<sup>6</sup>

A cirurgia é recomendada apenas para pacientes que não obtiveram sucesso com a dilatação ou que possuem endométrio funcionante. Existem várias técnicas de vaginoplastia, utilizando materiais como fragmentos do sigmoide, peritônio ou até pele de tilápia. A técnica mais utilizada é a de McIndoe, que envolve a criação de um túnel vaginal com enxerto de pele da própria paciente. Embora existam diversas opções cirúrgicas, nenhuma se destaca como superior. Contudo, complicações, como ressecamento vaginal e crescimento de pelos, podem ocorrer.<sup>6</sup>

## CONCLUSÃO

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser representa um grande desafio tanto do ponto de vista clínico quanto psicológico. Apesar de ser uma condição rara, seu impacto nas pacientes é profundo, afetando não apenas sua saúde reprodutiva, mas também sua autoestima e percepção de identidade feminina. O diagnóstico precoce, associado a um suporte emocional adequado, é fundamental para que as pacientes compreendam suas opções e possam participar ativamente das decisões sobre seu tratamento.

As abordagens terapêuticas para SMRKH, como a dilatação vaginal e as diferentes técnicas de vaginoplastia, têm evoluído ao longo dos anos, proporcionando alternativas eficazes para a criação de uma cavidade vaginal funcional. A dilatação vaginal, sendo a primeira linha de tratamento recomendada pelas principais sociedades médicas, oferece uma solução menos invasiva, com altas taxas de sucesso, quando realizada com orientação e acompanhamento adequados. Para as pacientes que não respondem bem a esse tratamento, a cirurgia continua sendo uma opção viável, com avanços nas técnicas minimamente

invasivas, como o uso de pele de tilápia, contribuindo para reduzir complicações e melhorar os resultados estéticos e funcionais.

No entanto, o sucesso do tratamento não deve ser medido apenas pela criação anatômica de uma cavidade vaginal funcional, mas também pelo bem-estar psicológico e emocional das pacientes. O acompanhamento multidisciplinar, envolvendo ginecologistas, psicólogos e, em alguns casos, geneticistas, é essencial para fornecer um cuidado integral. O avanço das pesquisas genéticas e a compreensão mais aprofundada dos fatores associados à SMRKH poderão, no futuro, fornecer respostas mais claras sobre sua etiologia e possivelmente novas opções terapêuticas.

Portanto, este estudo reforça a importância de uma abordagem holística no manejo da SMRKH, que combine técnicas de tratamento físico com suporte psicológico, visando garantir uma melhor qualidade de vida para as pacientes afetadas por essa condição.

## REFERÊNCIAS

1. BATISTA, L.; LEITE, D.; HAROLDO MILLET NEVES. Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser e ectopia renal cruzada. *Journal Archives of Health*, v. 5, n. 1, p. 105-117, 30 jan. 2024.
2. Coutinho IM. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser- Descrição de um caso clínico [dissertação de mestrado]. Porto: Universidade do Porto, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar; 2011.
3. DIEGO FRAGA REZENDE et al. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: uma revisão da literatura. *Revista de Medicina e Saúde de Brasília*, v. 2, n. 2, 2013.
4. Folch M, Pigem I, Konje JC. Müllerian agenesis: etiology diagnosis, and management. *Obstet Gynecol Surv.* 2000;55:646-9.
5. GUTSCHE, R. M. et al. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser: relato de caso e revisão da literatura. *Radiologia Brasileira*, v. 44, n. 3, p. 192-194, jun. 2011.
6. Kang J, Chen N, Song S, Zhang Y, Ma C, Ma Y, et al. Sexual function and quality of life after the creation of a neovagina in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: comparison of vaginal dilation and surgical procedures. *Fertil Steril.* 2020;113(5):1024-31.
7. SANTOS, R. R. et al. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (SMRKH): relato de caso. *Revista Médica de Minas Gerais*, v. 21, n. 3, p. 345-347, 2024.