

Informações aos profissionais da saúde

SÍNDROME DE ROKITANSKY



INSTITUTO ROKI

Apoio a mulheres com
Síndrome de Rokitansky

Aos profissionais da saúde,

Sou médica e uma das criadoras do Instituto Roki. Diagnosticada com Síndrome de Rokitansky aos 20 anos, durante todo o período de tratamento e até os dias de hoje, me deparo frequentemente com a dificuldade em obter informações adequadas e encontrar profissionais preparados para lidar com uma síndrome pouco conhecida.

Os desafios são muitos, desde o diagnóstico correto, encontro de profissionais habilitados, passando pela escolha dos métodos terapêuticos adequados para cada fase da síndrome e conquistas de melhores resultados, com menor sofrimento físico e desgaste emocional possível.

O sucesso do tratamento e a conquista de uma vida saudável, pode ser alcançada, principalmente com o auxílio de médicos preparados nas diversas especialidades, profissionais da área da saúde e práticas da medicina integrativa.

Esse guia foi produzido para apresentar a síndrome a você, com a inspiração no trabalho realizado pelo Center for Young Women's Health, Boston Children's Hospital, Beautiful You MRKH e aprendizado adquirido na trajetória em busca da saúde e bem-estar.

Acreditamos que poderemos, com as experiências compartilhadas e estímulo à reciclagem constante dos profissionais da saúde, construir uma história melhor da Síndrome de Rokitansky no Brasil.

Bem vindo,

Claudia Melotti, cofundadora do Instituto Roki

Compromisso do Instituto Roki

- Auxiliar as mulheres com Síndrome de Rokitansky nas diversas fases - diagnóstico, tratamento, possíveis complicações, questões relacionadas à sexualidade e à maternidade;
- Implantar programas de educação médica continuada, visando o aumento da acurácia diagnóstica e tratamento adequado;
- Incentivar e conectar as universidades brasileiras e internacionais, no intuito de realizar estudos nas áreas genética, diagnóstica e terapêutica;
- Facilitar a aquisição dos dilatadores quando da escolha pelo tratamento conservador;
- Criar uma rede e conectar profissionais conhecedores da síndrome na área médica (ginecologistas, urologistas, pediatras, cardiologistas, gastroenterologistas, ortopedistas, otorrinolaringologistas), saúde mental (psiquiatras e psicólogos) e medicina integrativa (fisioterapeutas, educadores físicos, nutricionistas, especialistas em métodos auxiliares, tais como Mindfulness, Yoga, Reiki, entre outros);
- Incentivar a revisão e atualização das legislações em relação à adoção, à barriga solidária, entre outros pontos relativos à Síndrome de Rokitansky que venham a surgir;
- Organizar conferência anual e encontros virtuais em chat protegido, favorecendo a troca de informações e experiências.



Síndrome de Rokitansky

INFORMAÇÕES AOS PROFISSIONAIS DA SAÚDE

O QUE É SÍNDROME DE ROKITANSKY?

Leia [aqui](#)

HISTÓRIA CLÍNICA E ROTINA DIAGNÓSTICA

Leia [aqui](#)

OPÇÕES DE TRATAMENTO

Leia [aqui](#)

ORIENTAÇÕES IMPORTANTES

Leia [aqui](#)

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Leia [aqui](#)

O que é Síndrome de Rokitansky?

Síndrome de Rokitansky, nome utilizado no Brasil para a doença congênita que afeta o sistema reprodutivo feminino, com alterações no desenvolvimento das estruturas mülerianas, aparece na literatura mundial sob o termo MRKH, iniciais de todos os médicos que a descreveram (Mayer, Rokitansky, Kuster e Hauser). Talvez um dia possamos chamá-la simplesmente de Síndrome Roki.

Classificada em dois tipos:

- Tipo I, com acometimento isolado dos órgãos reprodutores, tem incidência de 1:5.000 mulheres;
- Tipo II, com associações de alterações sistêmicas, tem incidência de 1:10.000-15.000 mulheres.

Características do tipo I

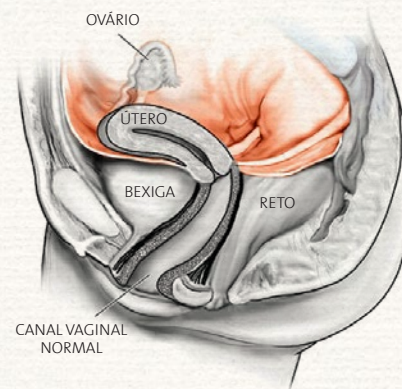
- Canal vaginal com redução de profundidade e diâmetro ou agenesia completa;
- Útero ausente ou subdesenvolvido;
- Ovários e trompas de Falópio com desenvolvimento normal;
- Genitália externa (clitórís, uretra, hímen, lábios vaginais) e ânus com desenvolvimento normal.

Características tipo II

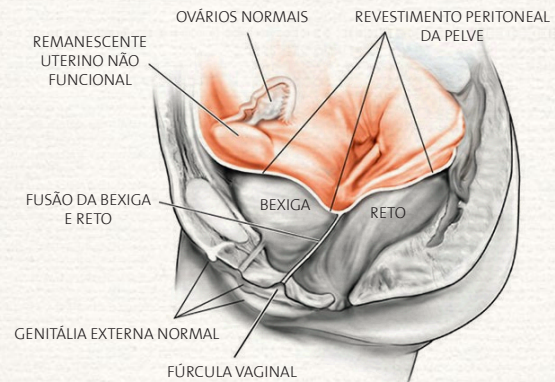
- Alterações renais com agenesia unilateral, rim em ferradura, hidronefrose, rim pélvico, ureter ectópico; em aproximadamente 40% das mulheres com tipo II;

- Alterações ósseas com escoliose, espinha bífida, sindactilia, polidactilia ou ectrodactilia, em aproximadamente 30-40% das mulheres com tipo II;
- Alterações auditivas, com perda auditiva neurassensorial em 10-25% das mulheres com tipo II;
- Alterações cardíacas, com defeito de septo atrial ou conotruncal em 2-3% das mulheres com tipo II;
- Alterações gastrointestinais, com ânus imperfurado ou outras malformações anorretais;
- Alterações abdominais com hérnias abdominais únicas ou múltiplas.

SEM SÍNDROME DE ROKITANSKY



COM SÍNDROME DE ROKITANSKY



História clínica e rotina diagnóstica

Causas

A causa da Síndrome de Rokitansky ainda é desconhecida.

Presença de casos na mesma família e pesquisas recentes indicam possíveis causas genéticas, com envolvimento dos genes LHX1, SHOX, TBX6. Estudos em andamento deverão auxiliar na elucidação do perfil genético da doença.

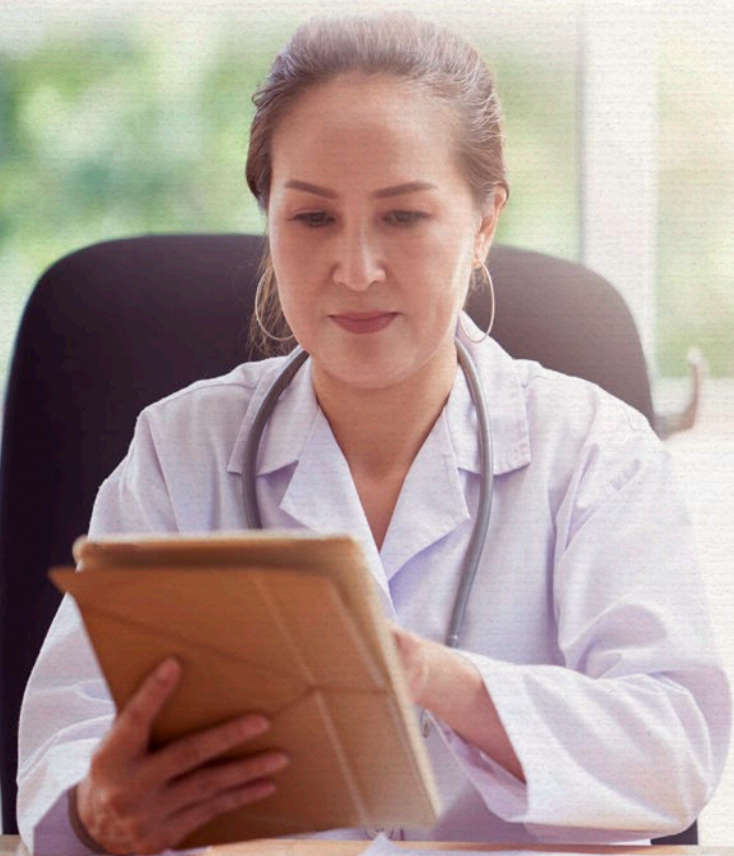
Diagnóstico

O desenvolvimento dos caracteres sexuais é normal, assim a procura por auxílio médico ocorre devido à amenorrea, à dificuldade ou dor para o ato sexual.

A idade comum para o diagnóstico acontece entre 13 e 18 anos, algumas vezes antecipado devido a acidentes, incontinência urinária ou dores pélvicas.

Os exames mais comuns são:

- Exame físico ginecológico evidencia genitália externa normal e canal vaginal alterado;
- Exames de imagem como o ultrassom pélvico, principal exame de triagem, demonstra a ausência ou subdesenvolvimento uterino, a normalidade de ovários e as características renais. Já a Ressonância Magnética pode auxiliar na visualização das estruturas reprodutoras femininas internas com maior detalhe;
- Exames de sangue demonstram perfil hormonal sexual e cariótipo feminino (46,XX) normais.



Opções de tratamento

Grupos médicos especializados na Síndrome de Rokitansky, brasileiros e mundiais, recomendam a dilatação vaginal como primeira opção de tratamento para a construção vaginal.

As opções cirúrgicas devem ser discutidas caso haja insucesso com a dilatação.

Importante que a equipe médica tenha atenção e sensibilidade para respeitar o momento adequado para iniciar a dilatação. Muitas vezes a paciente prefere aguardar um período entre o diagnóstico e o início do tratamento.

Dilatadores

A técnica de dilatação progressiva, conhecida como o Método Frank, foi descrita em 1938. O índice de sucesso está diretamente relacionado às orientações dos profissionais de saúde que educam suas pacientes sobre esse método.

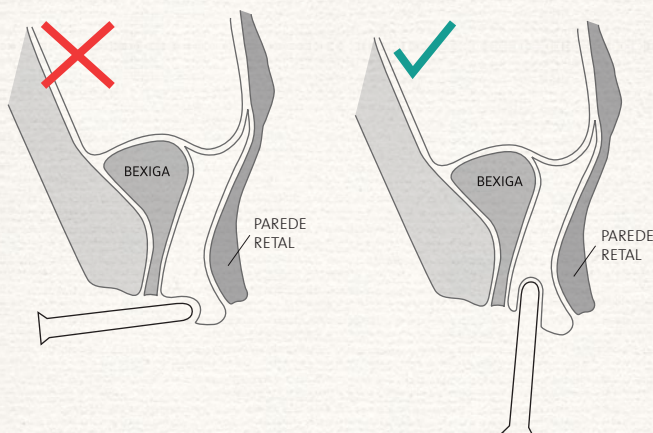
O kit de dilatadores plásticos possui 5 ou 6 tamanhos, que variam de 6 a 15 cm de comprimento. O primeiro dilatador deve ser usado, se possível diariamente, com sessões entre 20 e 30 minutos. Com a extensão vaginal, o dilatador de tamanho imediatamente superior é introduzido, até que se complete o tratamento com o uso dos dilatadores maiores, os quais podem atingir comprimentos entre 14 e 15 cm.

O tratamento varia entre 6 e 12 meses; há relatos de processos de curta duração, entre 3 e 6 meses, quando o exercício de dilatação é feito de 2 a 3 vezes ao dia. Relatos de duração mais prolongada, superiores a 12 meses, foram feitos por pacientes que interrompem as dilatações frequentemente.

As avaliações médicas são indicadas com intervalo mensal ou a cada 2 meses. Importante avaliar se a paciente está aplicando pressão no local e com ângulo correto. A continuidade regrada no tratamento aumenta seu índice de sucesso e a aderência a ele.



CUIDADO NA COLOCAÇÃO DOS DILATADORES:



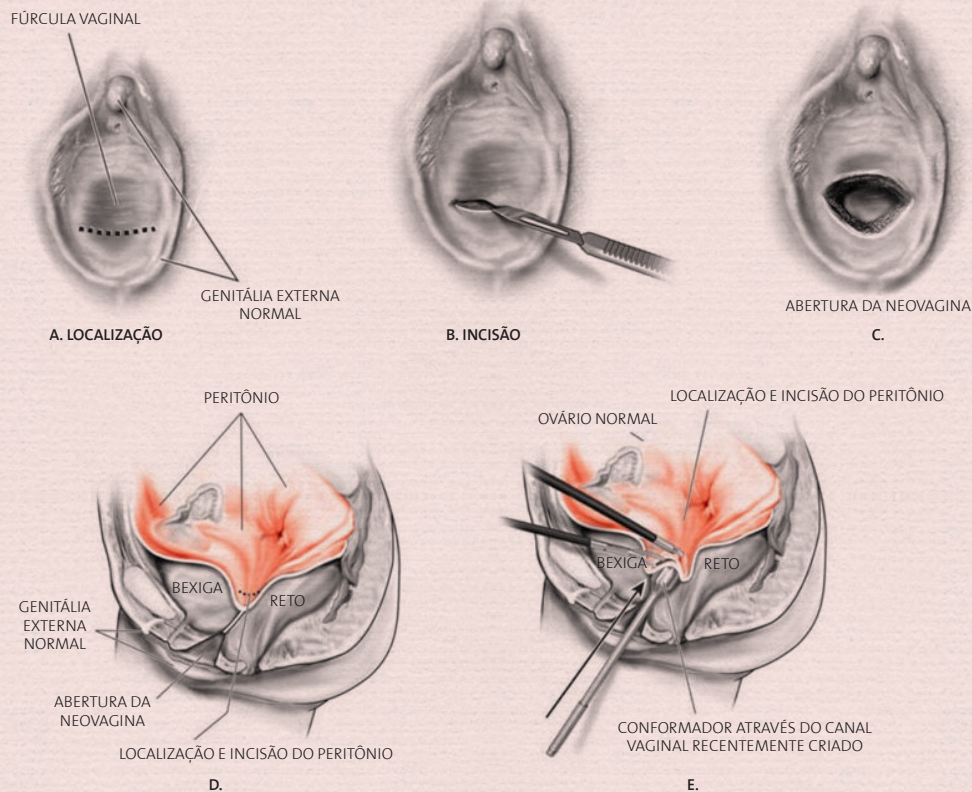
Cirurgias

A Vaginoplastia, ou neovaginoplastia, é indicada no caso de um insucesso persistente ao tratamento clínico. No momento adequado, a equipe médica deve conversar com a paciente e seus familiares sobre as possibilidades cirúrgicas e a experiência da equipe com cada técnica.

No século XIX, as técnicas cirúrgicas utilizavam partes do intestino para a constituição da neovagina. Efeitos colaterais como secreção de muco na região, sangramentos e dores levaram à diminuição da utilização dessa técnica e ao desenvolvimento de várias outras.

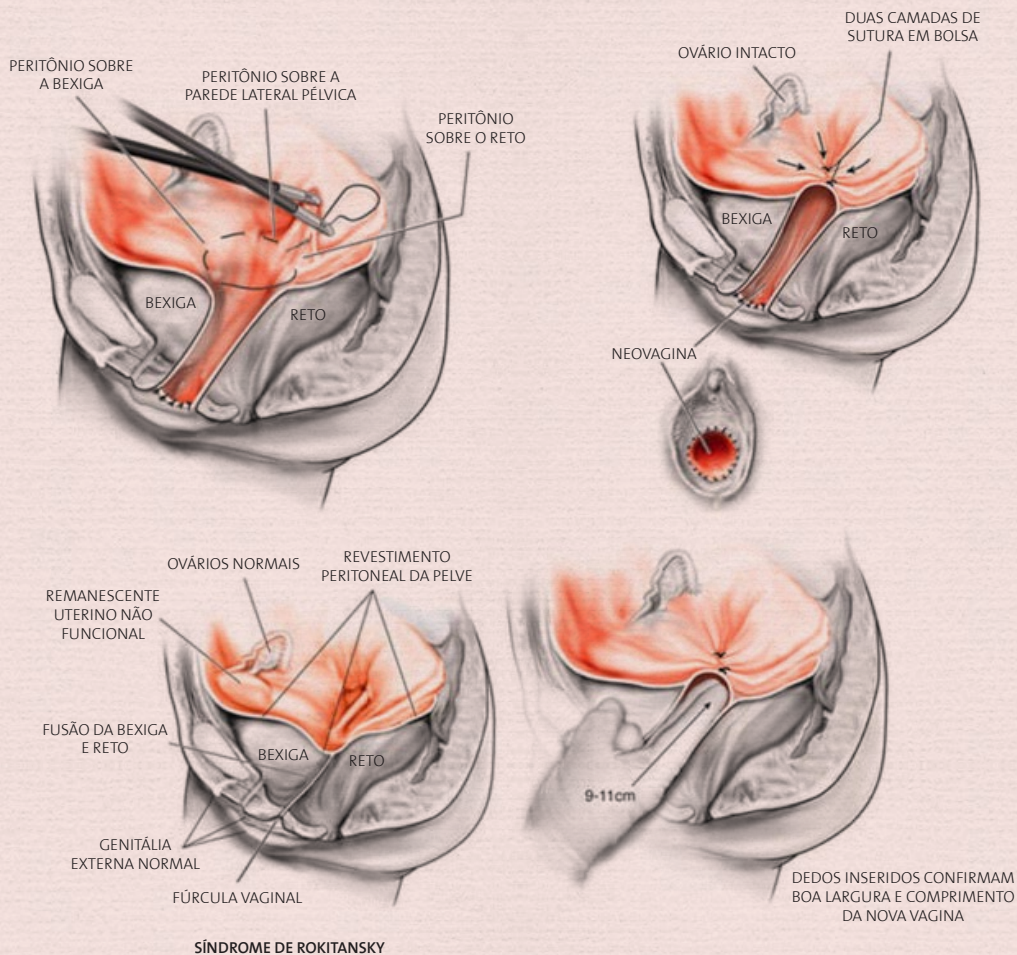
A CIRURGIA DE DAVYDOVE

Utiliza parte do peritônio para a construção vaginal. Casos de desconforto e dor umbilical pela tração são relatados.



CIRURGIA DE MCINDOE

Utilizava enxerto de pele em molde de borracha. Hoje chamada McIndoe-Banister, a técnica evoluiu em relação aos moldes e enxertos. No pós-operatório, o uso diário de dilatadores é necessário por aproximadamente 3 meses.



CIRURGIA DE WILLIAMS

Utiliza a pele dos grandes lábios para formar uma “bolsa vaginal”. Mulheres submetidas a essa técnica mencionam desconforto na atividade sexual, por conta do eixo da nova vagina, e também a ocorrência de crescimento de pelos.

CIRURGIA DE VECCHIETTI

Fixa fios por laparoscopia que são externamente acoplados a um sistema de tração no abdômen. Tempo, custos, cuidados com a aparelhagem e uma segunda cirurgia para retirar o aparelho são as queixas principais das pacientes.

Orientações importantes

Sua paciente provavelmente terá uma vida sexual normal após o tratamento e terá opções para a maternidade. Sexualidade e maternidade serão questões importantes e devem ser abordadas com sensibilidade e atenção por parte dos profissionais da área da saúde.

Barriga Solidária

Sua paciente poderá usar o próprio óvulo, esperma do parceiro, ou de um doador, e será a mãe biológica da criança.

Transplante uterino

O primeiro passo é o procedimento de fertilização in vitro, no qual óvulos e espermatozoides são colhidos e embriões são criados e congelados para uso posterior (até aqui o mesmo processo para barriga solidária). A seguir, é necessário encontrar uma doadora uterina compatível e a cirurgia de transplante é realizada. O intervalo de meses, ou até um ano, no qual se utilizam imunossupressores, é necessário até a etapa de transferência do embrião. O imunossupressor é mantido durante toda gestação, sendo suspenso somente após a cesariana e retirada do útero transplantado. Complicações em todas as fases são relatadas. Já existem alguns bebês nascidos de úteros transplantados no mundo. Lembramos que o primeiro transplante de útero de doadora falecida ocorreu no Brasil em 2016. Atualmente, o procedimento é realizado em caráter experimental e indicado somente para mulheres não submetidas à neovaginoplastia cirúrgica prévia.



Referências bibliográficas

Clin Genet. 2017 Feb;91(2):233-246. doi: 10.1111/cge.12883. Epub 2016 Nov 16.

Biomed Res Int. 2018 Mar 12;2018:2369430. doi: 10.1155/2018/2369430. eCollection 2018.

Eur Radiol. 2020 Mar 5. doi: 10.1007/s00330-020-06681-4.

Chin Med J (Engl). 2020 Feb 20;133(4):388-394

Med Genet. 2018;30(1):3-11. doi: 10.1007/s11825-018-0173-7.

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mayer-rokitansky-kuster-hauser-syndrome#genes>

<https://www.beautifulyoumrkh.org>

<https://www.uclh.nhs.uk>

[https://www.fertstert.org/article/S0015-0282\(17\)30398-9](https://www.fertstert.org/article/S0015-0282(17)30398-9)



INSTITUTO ROKI

Apoio a mulheres com
Síndrome de Rokitansky

Se você está acompanhando uma paciente com a Síndrome de Rokitansky, entre em contato com o **Instituto Roki**.

Nosso compromisso é ajudar vocês!

www.institutoroki.org.br



Todas as informações são de caráter educativo. Criado pelo Instituto Roki, baseado em material fornecido pelo Center for Young Women's Health, Boston Children's Hospital.

Para diagnóstico e tratamento, procure seu médico.