

Información para profesionales de la salud

SÍNDROME DE ROKITANSKY



INSTITUTO ROKI

Apoio a mulheres com
Síndrome de Rokitansky

A los profesionales de la salud,

Soy médica y una de las creadoras del Instituto Roki. Diagnosticada con el síndrome de Rokitansky a los 20 años, a lo largo de mi tratamiento y hasta el día de hoy, frecuentemente me encuentro con la dificultad de obtener información adecuada y encontrar profesionales preparados para tratar este síndrome poco conocido. Los desafíos son muchos, desde el diagnóstico correcto, encontrar profesionales calificados, hasta elegir métodos terapéuticos apropiados para cada fase del síndrome y lograr mejores resultados con el menor sufrimiento físico y emocional posible. El éxito en el tratamiento y lograr una vida saludable se puede alcanzar principalmente con la ayuda de médicos bien preparados en diversas especialidades, profesionales de la salud y prácticas de medicina integrativa. Esta guía fue producida para presentarles el síndrome, inspirada en el trabajo del Centro de Salud de Mujeres Jóvenes del Hospital de Niños de Boston, Beautiful You MRKH y en el aprendizaje adquirido en el camino hacia la salud y el bienestar. Creemos que, con experiencias compartidas y el constante estímulo de los profesionales de la salud para actualizar sus conocimientos, podemos construir una mejor historia del síndrome de Rokitansky en Brasil.

Bienvenidos,

Claudia Melotti, co-fundadora del Instituto Roki

Compromiso del Instituto Roki

- Asistir a las mujeres con síndrome de Rokitansky en diversas fases: diagnóstico, tratamiento, posibles complicaciones, sexualidad y temas relacionados con la maternidad.
- Establecer programas de educación médica continua dirigidos a aumentar la precisión diagnóstica y el tratamiento adecuado.
- Fomentar y conectar universidades brasileñas e internacionales para realizar estudios en áreas genéticas, diagnósticas y terapéuticas.
- Facilitar la adquisición de dilatadores para aquellos que eligen el tratamiento conservador.
- Crear una red y conectar a profesionales con conocimientos sobre el síndrome en el campo médico (ginecólogos, urólogos, pediatras, cardiólogos, gastroenterólogos, ortopedistas, otorrinolaringólogos), salud mental (psiquiatras y psicólogos) y medicina integrativa (fisioterapeutas, educadores físicos, nutricionistas, especialistas en métodos auxiliares como Mindfulness, Yoga, Reiki, entre otros).
- Fomentar la revisión y actualización de las leyes relacionadas con la adopción, la gestación subrogada y otros aspectos relacionados con el síndrome de Rokitansky que puedan surgir.
- Organizar una conferencia anual y reuniones virtuales en un chat protegido, promoviendo el intercambio de información y experiencias.



Síndrome de Rokitansky

INFORMACIÓN PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE ROKITANSKY?

Leer [aquí](#)

HISTORIA CLÍNICA Y PROCEDIMIENTO DIAGNÓSTICO

Leer [aquí](#)

OPCIONES DE TRATAMIENTO

Leer [aquí](#)

DIRECTRICES IMPORTANTES

Leer [aquí](#)

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Leer [aquí](#)

¿Qué es el Síndrome de Rokitansky?

El síndrome de Rokitansky, el nombre utilizado en Brasil para la enfermedad congénita que afecta al sistema reproductivo femenino, con alteraciones en el desarrollo de las estructuras müllerianas, aparece en la literatura mundial como MRKH, las iniciales de todos los médicos que lo describieron (Mayer, Rokitansky, Kuster y Hauser). Tal vez algún día podamos llamarlo simplemente síndrome de Roki.

Clasificado en dos tipos:

- Tipo I, con afectación aislada de los órganos reproductivos, tiene una incidencia de 1 de cada 5,000 mujeres.
- Tipo II, con asociaciones de alteraciones sistémicas, tiene una incidencia de 1 de cada 10,000-15,000 mujeres.

Características del Tipo I

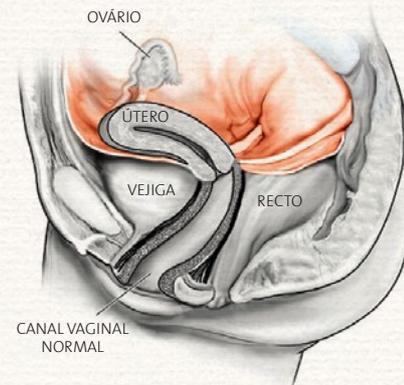
- Canal vaginal con profundidad y diámetro reducidos o agenesia completa.
- Útero ausente o subdesarrollado.
- Ovarios y trompas de Falopio con desarrollo normal.
- Genitales externos (clítoris, uretra, himen, labios vaginales) y ano con desarrollo normal.

Características del Tipo II

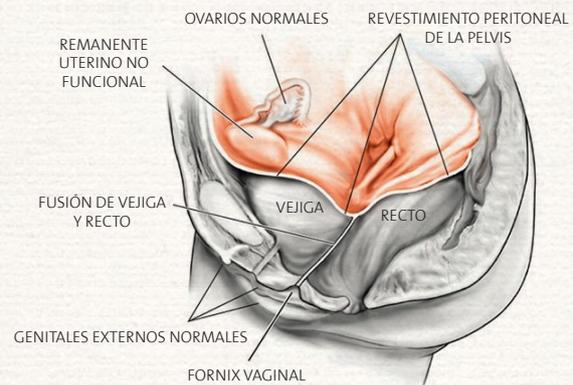
- Alteraciones renales con agenesia unilateral, riñón en herradura, hidronefrosis, riñón pélvico, ureter ectópico; en aproximadamente el 40% de las mujeres con Tipo II.

- Anomalías óseas como escoliosis, espina bífida, sindactilia, polidactilia o ectrodactilia, en aproximadamente el 30-40% de las mujeres con Tipo II.
- Problemas de audición, con pérdida auditiva neurosensorial en el 10-25% de las mujeres con Tipo II.
- Anomalías cardíacas, con defecto del tabique auricular o defectos conotruncales en el 2-3% de las mujeres con Tipo II.
- Anomalías gastrointestinales, con ano imperforado u otras malformaciones anorrectales.
- Anomalías abdominales con hernias abdominales únicas o múltiples.

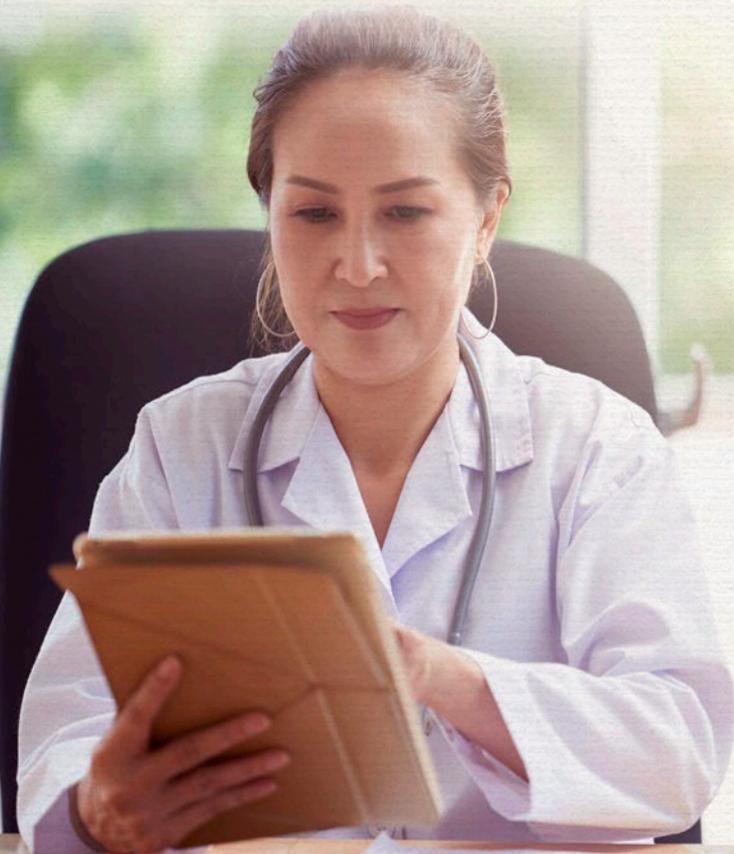
SIN SÍNDROME DE ROKITANSKY



CON SÍNDROME DE ROKITANSKY



Historia clínica y rutina diagnóstica



Causas

La causa del síndrome de Rokitansky aún es desconocida.

La presencia de casos dentro de la misma familia y las investigaciones recientes sugieren posibles causas genéticas, que involucran los genes LHX1, SHOX y TBX6. Los estudios en curso deberían ayudar a dilucidar el perfil genético de la enfermedad.

Diagnóstico

El desarrollo de las características sexuales es normal, por lo que la búsqueda de ayuda médica ocurre debido a amenorrea, dificultad o dolor durante las relaciones sexuales. La edad común para el diagnóstico se sitúa entre los 13 y 18 años, a veces anticipado debido a accidentes, incontinencia urinaria o dolor pélvico. Los exámenes más comunes son:

- Examen físico ginecológico, que muestra genitales externos normales y canal vaginal alterado;
- Exámenes de imagen como la ecografía pélvica, el principal examen de detección, que muestra la ausencia o subdesarrollo del útero, ovarios normales y características renales. La resonancia magnética puede ayudar a visualizar las estructuras internas del aparato reproductor femenino con mayor detalle;
- Análisis de sangre que demuestran un perfil hormonal sexual normal y cariotipo femenino (46,XX).

Opciones de tratamiento

Grupos médicos especializados en el síndrome de Rokitansky, tanto en Brasil como en todo el mundo, recomiendan la dilatación vaginal como la primera opción de tratamiento para la construcción vaginal. Las opciones quirúrgicas deben discutirse solo en casos en los que la dilatación no tenga éxito.

Es importante que el equipo médico preste atención y sea sensible al momento adecuado para comenzar la dilatación. A menudo, las pacientes prefieren esperar un período entre el diagnóstico y el tratamiento.

Dilatadores

La técnica de dilatación progresiva, conocida como método de Frank, fue descrita en 1938. La tasa de éxito está directamente relacionada con la orientación proporcionada por los profesionales de la salud que educan a sus pacientes sobre este método.

El kit de dilatadores de plástico consta de 5 o 6 tamaños, que van desde 6 hasta 15 cm de longitud. Se debe utilizar el primer dilatador, si es posible, a diario, con sesiones de entre 20 y 30 minutos. Con



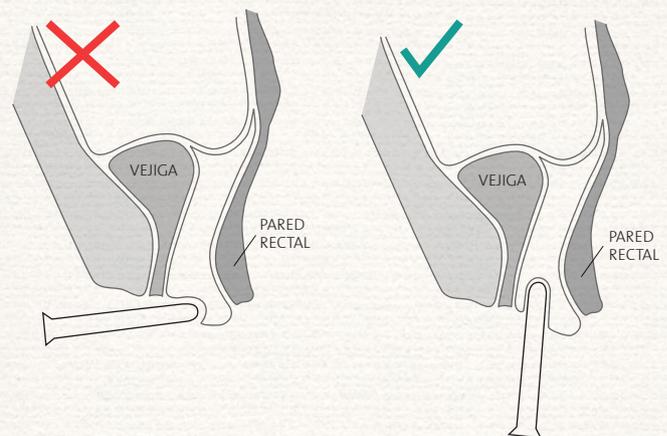
la expansión vaginal, se introduce el dilatador del tamaño inmediatamente más grande, hasta completar el tratamiento con el uso de dilatadores más grandes, que pueden alcanzar longitudes entre 14 y 15 cm.

La duración del tratamiento varía entre 6 y 12 meses. Hay informes de procesos de corta duración, entre 3 y 6 meses, cuando se realizan ejercicios de dilatación de 2 a 3 veces al día. Se han realizado informes de duraciones más largas, superiores a los 12 meses, por parte de pacientes que interrumpen frecuentemente las dilataciones.

Las evaluaciones médicas se indican con un intervalo mensual o cada 2 meses. Es importante evaluar si la paciente está aplicando presión en el lugar y con el ángulo correcto.

El uso adecuado de los dilatadores y su consecuente éxito dependen de una buena orientación. Se recomienda que fisioterapeutas especialistas en el área de la salud de la mujer brinden esta orientación. Según Juliana Schulze, además de la dilatación, la fisioterapia puede ayudar a la mujer a conocer mejor su propio cuerpo, con ejercicios para el suelo pélvico y técnicas para facilitar la dilatación y el autoconocimiento corporal, como la electroterapia, la termoterapia y la terapia manual, por ejemplo.

COLOCACIÓN CUIDADOSA DE LOS DILATADORES



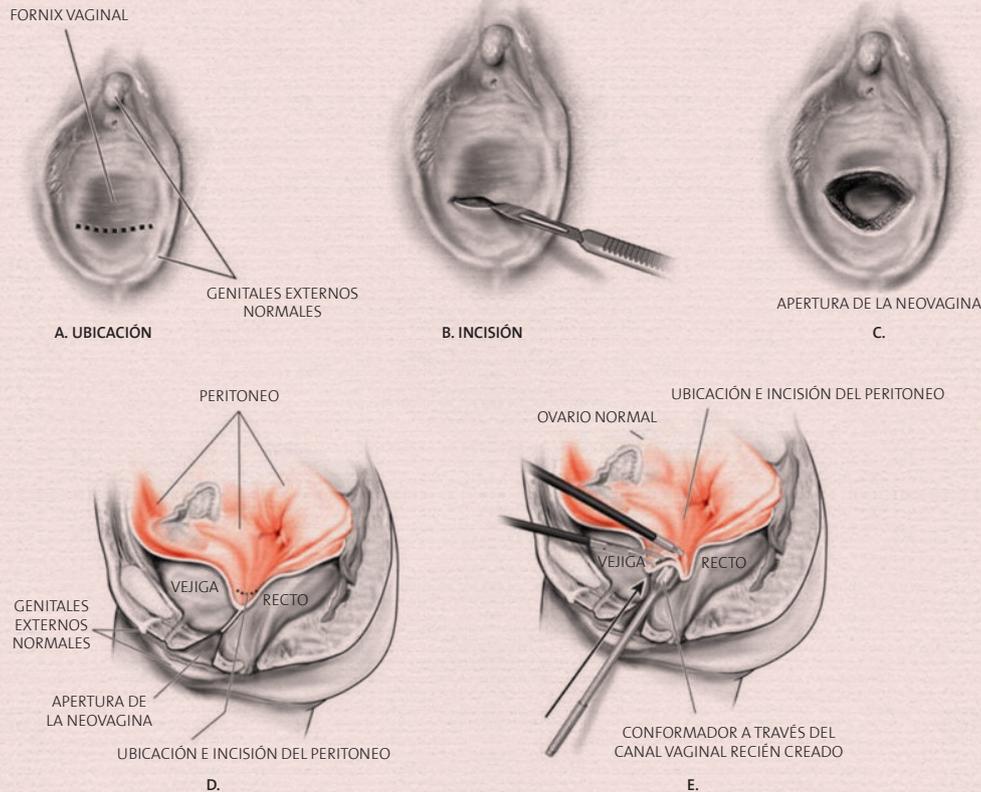
Cirugías

Vaginoplastia o Neovaginoplastia se indica en casos de fracaso persistente del tratamiento clínico. En el momento adecuado, el equipo médico debe discutir con el paciente y su familia las posibilidades quirúrgicas y la experiencia del equipo con cada técnica.

En el siglo XIX, las técnicas quirúrgicas utilizaban partes del intestino para la formación de la neovagina. Los efectos secundarios como secreción mucosa en el área, sangrado y dolor llevaron a una disminución en el uso de esta técnica y al desarrollo de varias otras.

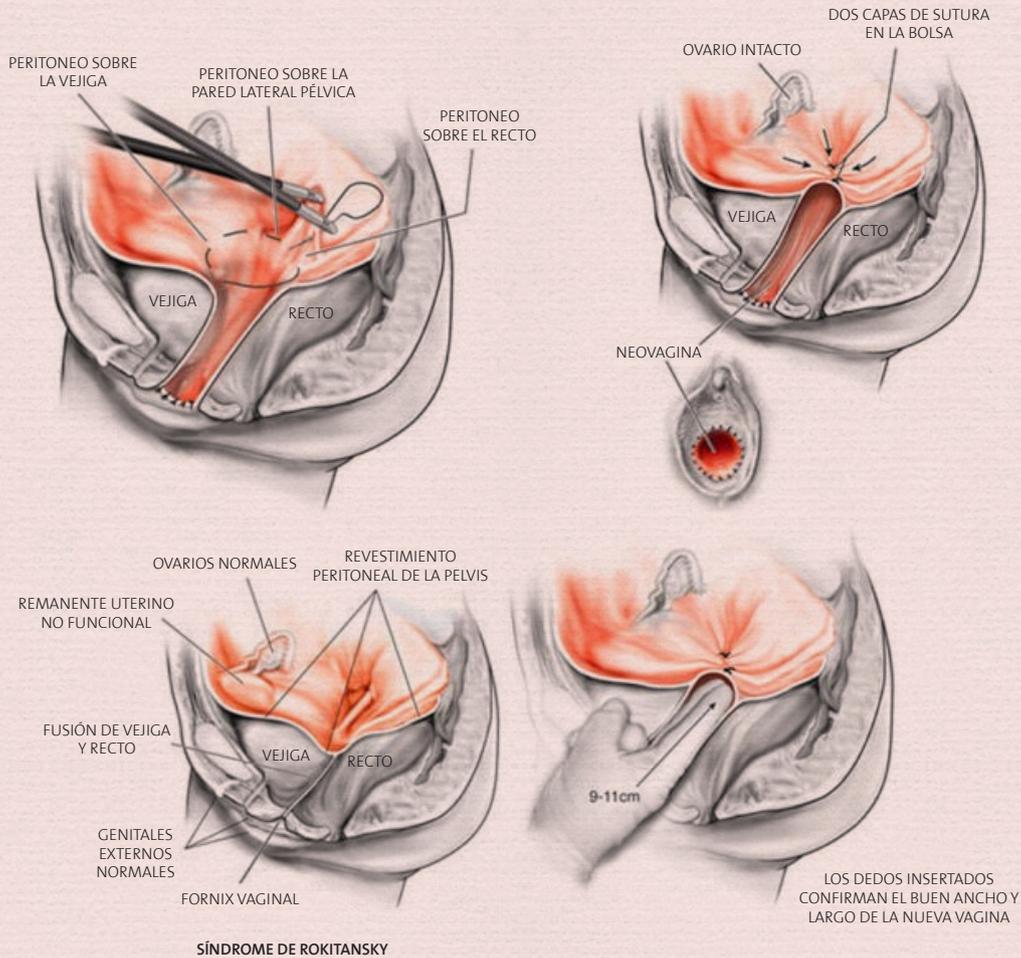
CIRUGÍA DE DAVYDOVE

Utiliza parte del peritoneo para la construcción vaginal. Se informan casos de malestar y dolor umbilical debido a la tracción.



CIRUGÍA DE MCINDOE

Utiliza injertos de piel en un molde de goma. Hoy en día, se conoce como técnica McIndoe-Banister y ha evolucionado en relación a los moldes y los injertos. En el período postoperatorio, es necesario utilizar dilatadores diariamente durante aproximadamente 3 meses.



CIRUGÍA DE WILLIAMS

Utiliza la piel de los labios mayores para formar una “bolsa vaginal”. Las mujeres que se someten a esta técnica mencionan malestar durante la actividad sexual debido al eje de la nueva vagina, así como la aparición de crecimiento de vello.

CIRUGÍA DE VECCHIETTI

Utiliza la laparoscopia para fijar hilos que se conectan externamente a un sistema de tracción en el abdomen. Las principales quejas de las pacientes son el tiempo, los costos, el cuidado con el equipo y una segunda cirugía para retirar el dispositivo.

Directrices importantes

Es probable que su paciente tenga una vida sexual normal después del tratamiento y opciones para la maternidad. La sexualidad y la maternidad son cuestiones importantes que deben abordarse con sensibilidad y atención por parte de los profesionales de la salud.

Gestación subrogada

Su paciente puede utilizar sus propios óvulos, el espermato de su pareja o de un donante, y será la madre biológica del niño.

Trasplante uterino

El primer paso es el procedimiento de fertilización in vitro, en el cual se recogen óvulos y espermato y se crean y congelan los embriones para su uso posterior (hasta este punto, el mismo proceso que en la gestación subrogada). A continuación, es necesario encontrar una donante de útero compatible y realizar la cirugía de trasplante. Se requiere un intervalo de varios meses, incluso hasta un año, durante el cual se utilizan inmunosupresores, hasta la etapa de transferencia del embrión. El inmunosupresor se mantiene durante todo el embarazo y solo se interrumpe después de la cesárea y la extracción del útero trasplantado. Se informan complicaciones en todas las etapas. Ya hay algunos bebés nacidos de úteros trasplantados en el mundo. Recordamos que el primer trasplante de útero de un donante fallecido ocurrió en Brasil en 2016. Actualmente, el procedimiento se realiza de manera experimental y solo se indica para mujeres que no se han sometido previamente a una neovaginoplastia.



Referencias 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

Si estás acompañando a una paciente con el Síndrome de Rokitansky, ponte en contacto con el **Instituto Roki**.
¡Nuestro compromiso es ayudarlos!

www.institutoroki.org.br



Toda la información tiene carácter educativo. Creado por el Instituto Roki, basado en material proporcionado por el Centro de Salud de Mujeres Jóvenes del Hospital de Niños de Boston.

Para diagnóstico y tratamiento, consulta a tu médico.