

Caso Clínico/Case Report

Associação de MURCS no contexto de um síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser – a propósito de um caso clínico.

MURCS association in the context of a Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome – a case report

Daniela Couto*, Inês Marques**, Fernanda Águas***

Maternidade Bissaya Barreto, Coimbra

ABSTRACT

MURCS Association is a sporadic disease of unknown aetiology that includes müllerian duct aplasia, renal agenesis and cervicothoracic somite dysplasia. The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome may be a part of the broad spectrum of associated anomalies that constitute the MURCS Association. We report a case of MURCS Association in the context of a Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome diagnosed in a 15 year-old patient.

INTRODUÇÃO

A Associação de MURCS é uma entidade de etiologia desconhecida e natureza esporádica que se caracteriza pela associação de aplasia mülleriana, aplasia renal e displasia dos somitos cervicotorácicos. As anomalias mais frequentes são: baixa estatura, defeitos vertebrais cervicais e torácicos, agenesia/hipoplasia renal, ausência dos dois terços proximais da vagina e ausência ou hipoplasia uterina. Na maioria dos casos, o diagnóstico é feito durante a investigação de uma amenorreia primária

associada a caracteres sexuais secundários normais. O síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (agenesia mülleriana) que se caracteriza por ausência ou hipoplasia vaginal e, geralmente, ausência de útero e trompas, pode estar presente no espectro de malformações que constituem a Associação de MURCS.

Os autores descrevem e documentam um caso de associação de MURCS diagnosticado numa jovem de 15 anos vigiada na consulta de Ginecologia Endócrina da Maternidade por Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser.

* Interna Complementar de Ginecologia/Obstetrícia dos Hospitais da Universidade de Coimbra; Assistente Convidada da cadeira de Ginecologia da Faculdade de Medicina de Coimbra

** Interna Complementar de Ginecologia/Obstetrícia da Maternidade Bissaya Barreto

*** Assistente Hospitalar Graduada de Ginecologia da Maternidade Bissaya Barreto; Directora Clínica da Maternidade Bissaya Barreto (Centro Hospitalar de Coimbra)

CASO CLÍNICO

M.L.F.M., 16 anos, solteira, residente em Tomar. É a primeira filha de um casal saudável, não consanguíneo. Enviada à consulta de Ginecologia Endócrina da Maternidade pelo Hospital Pediátrico por amenorreia primária e hipoplasia uterina e ovárica – provável Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser – no contexto de uma Associação de MURCS. Quanto ao desenvolvimento pubertário foram referidas telarca e pubarca aos 11 anos.

Nos seus antecedentes pessoais há a referir alergia às proteínas do leite de vaca, duas gastroenterites na infância, correcção de hálux valgus há 4 anos e adenoidectomia e amigdalectomia aos 14 anos. Os antecedentes familiares não tinham significado clínico.

Ao exame objectivo (fig. 1) apresentava hipoplasia do andar médio da face com “prognatismo” relativo, escoliose torácica e assimetria mamária. Os caracteres sexuais femininos eram normais não apresentando outros distormosismos. A auscultação cardio-pulmonar e a palpação abdominal não revelaram alterações. Pesava 46Kg (p10-25) e media 153cm (p<10).

Os doseamentos hormonais revelaram uma função ovárica normal.



Fig. 1 Hipoplasia do andar médio da face com “prognatismo” relativo.

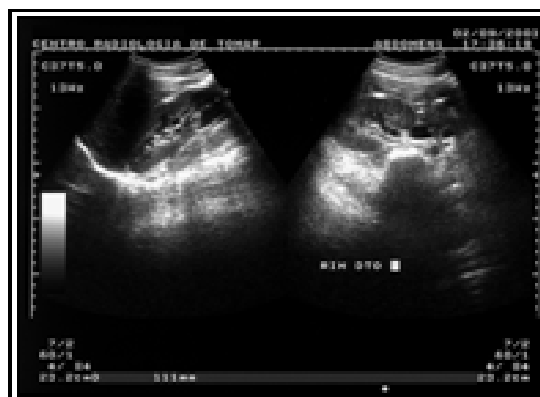


Fig. 2 e 3 Ecografia abdomino-pélvica (via supra-púbica): não se visualizam o útero, as regiões anexiais e o rim esquerdo. O rim direito apresenta dimensões normais.

Na primeira ecografia abdomino-pélvica (fig. 2 e 3), efectuada por via supra-púbica, não se visualizaram o útero, as regiões anexiais e o rim esquerdo. O rim direito apresentava dimensões normais. A ecografia com sonda endovaginal e abdomino-pélvica (fig. 4)

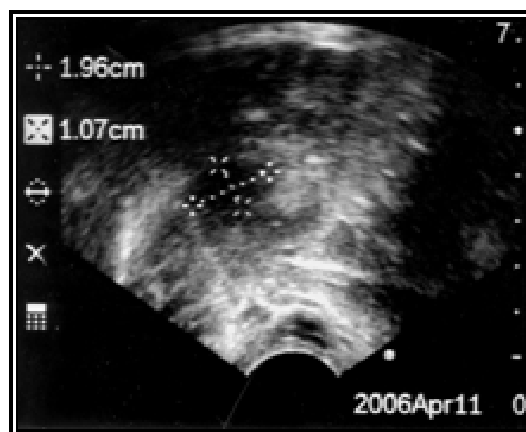


Fig. 4 Ecografia endovaginal: ovário direito de aspecto multifolicular; ovário esquerdo não identificado.

realizada posteriormente revelou um útero atrófico e um ovário direito de aspecto multifolicular. O ovário esquerdo não foi identificado.

A radiografia da coluna mostrou uma escoliose em S de raios muito largos e convexidade superior esquerda com bácia da bacia para a direita existindo desnível das cristas ilíacas de 10.26 mm (fig. 5 e 6).

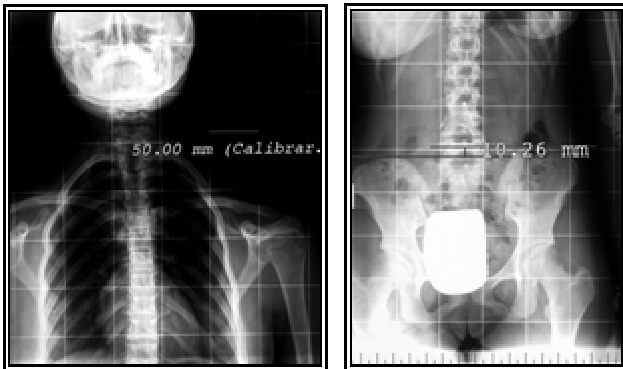


Fig. 5 e 6 Radiografia da coluna: escoliose em S de raios muito largos e convexidade superior esquerda com bácia da bacia para a direita existindo desnível das cristas ilíacas de 10.26 mm.

Na ressonância magnética abdominal e pélvica (fig. 7 e 8) observou-se uma imagem de morfologia grosseiramente triangular de sede retro-vesical podendo corresponder a um útero rudimentar, muito hipoplásico. O ovário direito apresentava quatro pequenas imagens tipo quístico, compatíveis com quistos foliculares, funcionais.

Ao exame ginecológico apresentava uma agenesia vaginal (vagina com 1-1,5 cm). Foi feito estudo citogenético que revelou um cariótipo 46 XX, normal. Do ponto de vista ginecológico, realizou dilatação vaginal

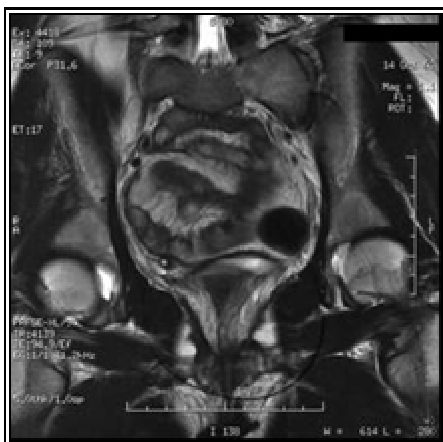


Fig. 7 e 8 Ressonância magnética abdominal e pélvica: útero rudimentar, muito hipoplásico; ovário direito com quatro pequenas imagens tipo quístico, compatíveis com quistos foliculares, funcionais.

progressiva com dilatadores vaginais e aplicação de estrogénios locais. Actualmente, aos 19 anos, apresenta uma vagina com um comprimento de 4cm que considera adequada para a sua actividade sexual.

DISCUSSÃO

Em 1979, Duncan e seus colaboradores descreveram, em 30 pacientes, a Associação de MURCS como sendo a associação não-randomizada de aplasia mulleriana, aplasia renal e displasia dos sómitos cervico-torácicos¹. As anomalias mais frequentes são: baixa estatura (geralmente paciente adulta com estatura inferior a 152 cm), defeitos vertebrais cervicais e torácicos (geralmente de C5 a T1, o que leva muitas vezes ao diagnóstico da malformação de Klipel-Feil), agenesia/hipoplasia renal, ausência dos dois terços proximais da vagina e ausência ou hipoplasia uterina².

Várias outras anomalias têm sido descritas ocasionalmente em mulheres com a Associação de MURCS, nomeadamente, anomalias das costelas e extremidades superiores, assimetria facial, surdez, encefalocelo, micrognatia, fenda do palato, malformações do sistema nervoso central e defeitos gastro-intestinais^{1,2,3,4,5}.

Trata-se de uma entidade de etiologia desconhecida e, até à data, todos os casos descritos são de natureza esporádica, associados a um cariótipo normal.

O síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (agenesia mulleriana) que se caracteriza por ausência ou hipoplasia vaginal e, geralmente, ausência de útero e trompas, é um dos defeitos que pode co-existir no espectro de malformações da Associação de MURCS. A incidência desta malformação congénita varia de 1/4000 a 1/5000 recém-nascidos do sexo feminino^{6,7}. A maioria dos casos são acontecimentos esporádicos, embora haja referência na literatura a casos familiares. Estão descritos dois subtipos de síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, o tipo I (forma típica) e o tipo II (forma atípica). O tipo II, cuja frequência é significativamente maior, associa-se frequentemente a outras anomalias, incluindo defeitos renais (agenesia renal ou ectopia uni ou bilateral, rim em ferradura), defeitos cervico-torácicos (assimetria ou fusão vertebral, escoliose e malformação de Klippel-Feil) e mais raramente defeitos auditivos e anomalias digitais. É neste contexto que é utilizado o termo Associação de MURCS, como sendo a forma mais grave da doença^{8,9}. A sua origem parece estar numa alteração do blastema dos sómitos cervico-torácicos e dos ductos pronéfricos que se relacionam espacialmente no final da quarta semana de vida intra-uterina, o que levou Braun e seus colaboradores a considerá-la um defeito do desenvolvimento. É possível que esta alteração seja causada por um agente teratogénico ainda não identificado¹⁰.

O diagnóstico diferencial da Associação de MURCS inclui o Síndrome de Goldenhar, a Associação de VACTERL e o Síndrome de Turner².

A Associação de MURCS é, assim, uma situação muito rara, exigindo uma abordagem multidisciplinar.

Do ponto de vista ginecológico, uma vez que o actual estado da arte não permite ultrapassar as repercussões negativas na fertilidade, o principal objectivo será criar as condições que permitam a estas mulheres vivenciar uma sexualidade plena.

REFERÊNCIAS

1. Duncan PA, Shapiro LR, Stangel JJ, Klein RM, Addonizio JC. The MURCS association: mullerian duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somite dysplasia. *J Pediatr.* 1979; 95(3): 399-402.
2. Braun-Quentin C, Billes C, Bowling B, Kotzot D. MURCS association: case report and review. *J Med Genet* 1996; 33: 618-620.
3. Green RA, Bloch MJ, Huff DS, Iozzo RV. MURCS association with additional congenital anomalies. *Human Pathol* 1986; 17: 88-91.
4. Mahajan P, Kher A, Khungar A, Bhat M, Sanklecha M, Bharucha BA. MURCS association – a review of 7 cases. *J Postgrad Med.* 1992; 38(3): 109-11.
5. Vergnes C, Cordier MP, Dubois R, Bouvier R, Cochat P. MURCS association: a challenging diagnosis. *Arch Pediatr.* 2005; 12(1): 49-51.
6. Griffin JE, Eddwards C, Madden JD, Harrod MJ, Wilson JD. Congenital absence of the vagina. The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Ann Intern Med* 1976; 85:224-236.
7. Folch M, Oigem I, Konge JC. Mullerian agenesis: etiology, diagnosis and management. *Obstet Gynecol Surv* 2000; 55:644-649.
8. Guerrier D, Mouchel T, Pasquier L, Pellerin I. The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (congenital absence of uterus and vagina) – phenotypic manifestations and genetic approaches. *J Negat Results Biomed.* 2006; 5: 1-8.
9. Strubbe EH, Cremers CW, Willemsen WN, Rolland R, Thijn CJ. The Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome without and with associated features: two separate entities?. *Clin Dysmorphol.* 1994; 3(3): 192-9.
10. Pittock ST, Babovic-Vucsanovic D, Lteif A. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser anomaly and its associated malformations. *Am J Med Genet.* 2005; 135A: 314-316.