

FEBRASGO POSITION STATEMENT

Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser

Número 4 – 2025

A Comissão Nacional Especializada em Uroginecologia e Cirurgia Vaginal da Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (Febrasgo) referenda este documento. A produção do conteúdo baseia-se em evidências científicas sobre a temática proposta e os resultados apresentados contribuem para a prática clínica.

Pontos-chave

- A síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) é a principal causa de agenesia vaginal.
- É caracterizada por amenorreia primária com adrenaquia e telarca típicas e pode estar a condições congênitas urológicas e esqueléticas que devem ser investigadas.
- São considerados diagnósticos diferenciais: obstruções vaginais (hímen imperfurado, atresia distal da vagina, septo vaginal transversal), obstruções uterinas (atresia cervical) e diferenças do desenvolvimento sexual (disgenesia gonadal, insensibilidade androgênica completa e hiperplasia adrenal congênita por deficiência de CYP17).
- São necessários exames laboratoriais (testosterona, hormônio folículo-estimulante [FSH] e cariótipo) e exames radiológicos (ultrassonografia pélvica e ressonância magnética).
- A dilatação vaginal é a primeira linha de tratamento, com altas taxas de sucesso.

Recomendações

- A conduta inicial consiste na orientação adequada sobre a síndrome, opções de tratamento e esclarecimentos sobre relacionamento sexual e futuro reprodutivo.
- O tratamento pode ser oferecido no fim da adolescência ou início da vida adulta, considerando a maturidade para a aderência aos procedimentos e o desejo da criação da neovagina.
- A primeira linha de tratamento deve ser a dilatação vaginal. A assistência deve ser preferencialmente multiprofissional e a supervisão do tratamento com dilatações em conjunto com a fisioterapia é sempre benéfica.
- A criação cirúrgica de uma neovagina deve ser reservada para as pacientes que não obtiverem sucesso com a dilatação ou para aquelas que preferiram a cirurgia após adequada orientação e em decisão compartilhada com a equipe médica. Quando indicado tratamento cirúrgico, a paciente deve ser encaminhada para centros de referência.
- Todas as pacientes devem ter acesso à suporte psicológico e encorajadas a procurar grupos de apoio.

Contexto clínico

A síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) é a principal causa de agenesia vaginal, que acomete 1:5.000 mulheres.⁽¹⁾ Nessa condição congênita, alterações genéticas afetam o desenvolvimento dos ductos de Müller durante o período embrionário, resultando na ausência completa ou hipoplasia importante do útero e da vagina, com desenvolvimento normal dos órgãos genitais externos e das mamas. O canal vaginal se apresenta curto ou há a presença apenas de uma pequena concavidade do introito abaixo da uretra. Pode haver a presença de um útero remanescente ou cornos uterinos com ou sem endométrio. Os ovários apresentam estrutura e função adequadas. O diagnóstico é realizado na investigação de amenorreia primária com adrenaquia e telarca típicas. As portadoras apresentam estatura adequada, desenvolvimento mamário habitual e distribuição de pilificação e genitália externa típicas. No exame físico, a vagina

se encontra curta, sem colo uterino palpável ou apenas com a presença de uma pequena concavidade (“cavinha”). São considerados diagnósticos diferenciais: obstruções vaginais (hímen imperfurado, atresia distal da vagina, septo vaginal transversal), obstruções uterinas (atresia cervical) e diferenças do desenvolvimento sexual (insensibilidade androgênica completa e deficiência de CYP17A1).⁽²⁾

Como é a avaliação física ginecológica?

Na MRKH, há pilificação e genitália típicas, desenvolvimento mamário adequado e presença de vagina curta ou pequena concavidade em fundo cego («cavinha»). No hímen imperfurado notamos a membrana himenal protuberante e azulada. Nos quadros obstrutivos vaginais e uterinos há sintomas de dor abdominal ou pélvica cíclica e progressiva e é frequente a palpação de massa pélvica, pela presença de hematometra. O exame físico pode ser semelhante,

com canal vaginal ausente ou de comprimentos variáveis, em fundo cego, sem identificação do colo uterino tanto nos septos transversos, como na atresia distal da vagina e atresia cervical. Exames radiológicos (ultrassonografia e ressonância magnética de pelve) são necessários para auxiliar no diagnóstico diferencial entre as obstruções vaginais e uterinas, já que o exame físico pode ser semelhante.^(2,3)

A insensibilidade androgênica completa se apresenta também como amenorreia primária, vagina curta e ausência de cérvix, desenvolvimento mamário adequado, porém com pouca pilificação axilar e pubiana. As gônadas testiculares geralmente são intra-abdominais, mas podem ser palpadas no canal inguinal, acompanhadas de hérnias inguinais.

A disgenesia gonadal completa se apresenta como amenorreia primária, com desenvolvimento mamário inadequado para a idade e pouca pilificação axilar e pubiana. As gônadas são disgenéticas (ovário em fita) e é recomendada a gonadectomia após a puberdade para evitar malignização. O cariótipo poderá ser 46,XY ou 45 XO, XY.

A deficiência 17-alfa-hidroxilase (CYP17A1) é forma muito rara de hiperplasia supra-renal congênita, caracterizada por deficiência de glicocorticóides, excesso de mineralocorticóides e deficiência de esteróides sexuais (hipogonadismo hipergonadotrófico). Desta forma ocorre amenorreia primária com falha no desenvolvimento pubertário.

Como realizar a investigação clínica?

Devem ser solicitados os seguintes exames:

Exames laboratoriais:

- Testosterona;
- FSH;
- Cariótipo.

Exames radiológicos:

- Ultrassonografia pélvica e de trato urinário;
- Ressonância magnética de pelve.

Há outras condições congênitas associadas à MRKH?

Entre as pacientes com MRKH, até 53% apresentam outras condições congênitas associadas, sobretudo urológicas (27%-29%) e esqueléticas (8%-32%).⁽⁴⁾ Há incidência, embora menos frequente, de déficit auditivo, também encontrado na síndrome de VATER/VACTERL (anomalias vertebrais, anorretais, cardíacas e renais, fístula traqueoesofágica, atresia esofágica e defeitos de extremidades).⁽⁵⁾

Devem ser solicitadas ultrassonografia de rins e vias urinárias e radiografia de coluna vertebral.

Podem ser encontradas estruturas mülleriana rudimentares na MRKH?

Estruturas müllerianas rudimentares podem ser encontradas em ressonância magnética em 90% das pacientes, mas podem não ser identificadas pela ultrassonografia, sobretudo antes da puberdade.⁽⁶⁾ A ressonância magnética pode ser solicitada sem contraste e analisada por radiologista experiente.

Deve ser indicada laparoscopia diagnóstica?

Não é necessária laparoscopia diagnóstica na MRKH. Poderá ser indicada para os casos de endometriose, pela menstruação retrógrada dos cornos uterinos obstruídos. Embora a supressão hormonal melhore a dor cíclica e a endometriose da maioria das pacientes, a remoção de corpos uterinos obstruídos com endométrio ativo, na ausência de cérvix e terço superior da vagina (uni ou bilaterais), pode ser necessária.⁽⁷⁾

É necessário suporte psicológico?

Suporte psicológico deve ser oferecido a todas as pacientes, assim como encorajamento para procura de grupos de apoio coletivo e /ou individual. Muitas pacientes passam por experiências de ansiedade e depressão, questionamento quanto à identidade e dificuldade em lidar com a infertilidade.

Como orientar sobre os aspectos reprodutivos?

Devem ser abordados temas como a adoção e o útero e substituição como opções futuras para terem filhos.⁽⁸⁾ O transplante uterino, embora ainda realizado em caráter experimental, é atualmente um tratamento viável, porém associado a riscos cirúrgicos e relacionados à imunossupressão que devem ser considerados.⁽⁹⁾

Quais são as opções de tratamento da MRKH?

A primeira linha de tratamento deve ser a dilatação vaginal, com expectativa de sucesso em 90% a 96% dos casos.⁽³⁾ Quase todas as pacientes, quando bem supervisionadas, conseguem atingir comprimento vaginal adequado com brevidade. A criação cirúrgica de uma neovagina deve ser reservada para as pacientes que não obtiveram sucesso com a dilatação ou para aquelas que preferiram a cirurgia após uma discussão com a equipe médica.⁽³⁻¹¹⁾

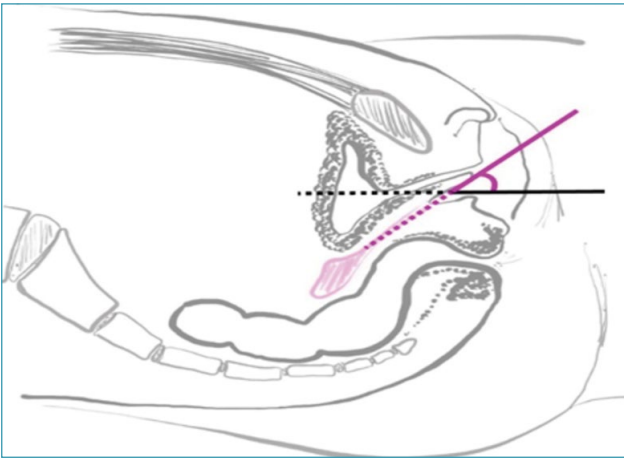
Quando deve ser realizada a neovagina?

O tratamento pode ser oferecido no fim da adolescência ou início da vida adulta. Considerando que mesmo no tratamento cirúrgico é necessária a dilatação vaginal no pós-operatório, recomenda-se que o tratamento deva ser iniciado quando houver maturidade suficiente para o consentimento e aderência ao procedimento.⁽³⁾

Como orientar a dilatação vaginal?

Conforme o protocolo de dilatação para agenesia vaginal sugerido pelo *American College of Obstetricians and Gynecologists* – ACOG (2018),⁽³⁾ a paciente deve ser orientada pelo médico, com o auxílio de um espelho, a ser capaz de identificar o clitóris, a uretra e a vagina distal. Ela é, então, instruída a colocar o dilatador na vagina distal e a pressioná-lo até sentir desconforto, em um ângulo adequado, sem comprimir a uretra ou o reto (Figura 1).

A paciente deve manter a pressão de forma intermitente e progressiva por cerca de 20 minutos, uma vez ao dia, e devem-se discutir estratégias de privacidade.⁽³⁾



Fonte: Marta Maria Kemp⁽¹²⁾

Figura 1. Posicionamento do dilatador na vagina distal. Observe na linha rosa o correto direcionamento do dilatador, em ângulo com o plano horizontal (linha preta)

No primeiro mês, o seguimento médico deve ser realizado a cada uma ou duas semanas e, depois, mensalmente, até que se atinja o comprimento vaginal adequado (entre 6 e 8 cm). Não há comprimento vaginal mínimo para iniciar atividade sexual. O acompanhamento com fisioterapia pélvica é sempre benéfico, mas se torna imprescindível quando há dor genitopélvica associada.^(3,11,12)

Quanto tempo é necessário para que a neovagina atinja comprimento adequado com o uso dos dilatadores?

O tempo necessário para que o canal vaginal atinja um comprimento adequado depende da aderência ao procedimento de dilatação, podendo variar entre dois meses e dois anos. Por isso, é extremamente necessário que cada paciente decida o melhor momento para iniciar seu tratamento. A falha na dilatação acontece quando não há o entendimento da técnica e/ou quando não há apropriada supervisão de equipe multiprofissional.^(3,10) A utilização de moldes confeccionados por impressora 3D na tentativa de individualizar os casos é uma opção recente.⁽¹²⁾

Como são realizadas as neovaginas cirúrgicas? Quais são as complicações cirúrgicas?

As cirurgias para confecção de neovaginas devem ser reservadas aos raros casos em que a dilatação vaginal não tenha sido bem-sucedida ou para aquelas que decidiram conjuntamente com a equipe multiprofissional pelo procedimento. O uso de moldes vaginais será necessário após o procedimento cirúrgico, por isso a informação de que o sucesso cirúrgico dependerá desse procedimento precisa estar devidamente esclarecido.

Há diversas técnicas cirúrgicas de neovagina, e a escolha dependerá da experiência de cada profissional.

Uma das cirurgias mais realizadas é a técnica modificada de Abbe-McIndoe, que consiste na dissecação de um espaço

entre o reto e a bexiga, posteriormente coberto por enxerto de pele.⁽¹³⁾ Tem as vantagens de menor tempo cirúrgico e menor morbidade, em comparação com a cirurgia com acesso abdominal. Na atualidade, um molde vaginal coberto por celulose oxidada tem sido utilizado para cobrir a área cruenta, com excelente resultado, sem os efeitos deletérios do uso de enxertos de pele, tais como cicatriz na área doadora, fibrose, retração e necrose.^(14,15) A celulose oxidada permite uma epitelização adequada, sem aderência entre o molde e a área dissecada, e, após seis meses de pós-operatório, a neovagina apresenta-se histologicamente idêntica a uma vagina normal.^(12,14)

Outras técnicas envolvem o uso de dispositivos colocados por via laparoscópica para promover alongamento da vagina por tração (procedimento de Vecchietti),⁽¹⁶⁾ a utilização de peritônio para a cobertura da parede da neovagina (procedimento de Davydov)⁽¹⁷⁾ e as neovaginoplastias com segmentos intestinais.⁽¹⁸⁾ Há descrição de outros materiais de revestimento como âmnio,⁽¹⁹⁾ látex natural⁽²⁰⁾ e pele de tilápia,⁽²¹⁾ em série de casos.

Cada técnica cirúrgica escolhida apresenta morbidade associada à complexidade do procedimento, como a necessidade de acesso e dissecação intraperitoneal, deiscência de anastomose primária intestinal, perfuração vesical e retal, necrose do enxerto e fibrose cicatricial. Existe a possibilidade de prolapse de neovagina descrita em longo prazo.

Qual o critério para o sucesso?

Apesar de muitos trabalhos reportarem um comprimento desejável de 6 cm, o critério de sucesso deve ser baseado no relato individual de uma vagina funcional, ou seja, aquela que permita atividade sexual confortável. É importante não prometer tamanho vaginal mínimo e deixar claro para a paciente que o comprimento vaginal não se relaciona com a satisfação sexual.

Como orientar os cuidados ginecológicos no pós-operatório?

Após a cirurgia de vaginoplastia a McIndoe, a paciente permanece em repouso absoluto por cerca de 5 dias, para que não haja mobilização do molde vaginal. Após este período, é realizada retirada do molde, avaliação da neovagina e reinserção do molde. São realizadas orientações sobre os cuidados de inserção, retirada e lavagem do molde e indicador retornos ambulatoriais para seguimento pós-operatório após 1 semana da cirurgia e depois mensalmente. O uso de dilatador no pós-operatório, até cicatrização adequada ou início da atividade sexual, é muito importante para garantir o comprimento e a amplitude vaginais.

Como orientar o seguimento ginecológico ?

Tanto no seguimento pós dilatação como pós-cirúrgico, indicamos acompanhamento ginecológico periódico. Na avaliação, verificamos a presença de corrimento, sangramento, dor pélvica ou dispareunia.

O diâmetro e o comprimento vaginal devem ser sempre observados para que a estenose vaginal seja precocemente

diagnosticada e a dilatação vaginal possa ser reorientada e readequada na rotina. O exame especular também é necessário, sobretudo quando houver algum sintoma associado.

Já o exame citológico não é regularmente recomendado, devido à ausência do colo uterino. Infecções sexualmente transmissíveis devem ser evitadas com o uso de preservativos, e a imunização contra HPV também deve ser recomendada. A associação com eventuais outras condições clínicas deve também orientar acompanhamento específico.

Considerações finais

A investigação da amenorreia primária deve incluir a MRKH como um dos principais diagnósticos, sendo necessários estudos hormonais, genéticos e de imagem. Raramente é necessária a laparoscopia diagnóstica, já que a ressonância magnética promove informações suficientes, quando avaliada por profissionais experientes. As informações sobre o tratamento, relacionamento sexual e futuro reprodutivo devem ser transmitidas de forma clara à paciente e se necessário aos familiares. Deve ser sugerido suporte psicológico individual e coletivo. O tratamento de primeira linha é a dilatação vaginal, que deve ser sugerida a partir do final da adolescência e início da vida adulta, e somente iniciada quando a paciente estiver segura e madura para aderir ao procedimento. As cirurgias para confecção de neovaginas devem ser reservadas aos raros casos em que a dilatação vaginal não tenha sido bem-sucedida ou para aquelas que decidiram conjuntamente com a equipe multiprofissional pelo procedimento.

Referências

- Ludwig KS. The Mayer-Rokitansky-Kuster syndrome. An analysis of its morphology and embryology. Part II: Embryology. *Arch Gynecol Obstet.* 1998;262(1-2):27-42. doi: 10.1007/s004040050225
- Morcel K, Guerrier D, Watrin T, Pellerin I, Levêque J. [Mayer-Rokitansky-Kuester syndrome: clinical description and genetics]. *J Gynecol Obstet Biol.* 2008;37(6):539-46. doi: 10.1016/j.jgyn.2008.07.002. French.
- ACOG Committee Opinion No. 728 Summary: Müllerian agenesis: diagnosis, management, and treatment. *Obstet Gynecol.* 2018;131(1):196-7. doi: 10.1097/AOG.0000000000002452
- Oppelt P, Renner SP, Kellermann A, Brucker S, Hauser GA, Ludwig KS, et al. Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Hum Reprod.* 2006;21(3):792-7. doi: 10.1093/humrep/dei381
- Breech L. Gynecologic concerns in patients with anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg.* 2010;19(2):139-45. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2009.11.019
- Michala L, Aslam N, Conway GS, Creighton SM. The clandestine uterus: or how the uterus escapes detection prior to puberty. *BJOG.* 2010;117(2):212-5. doi: 10.1111/j.1471-0528.2009.02413.x
- Cho MK, Kim CH, Oh ST. Endometriosis in a patient with Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Obstet Gynaecol Res.* 2009;35(5):994-6. doi: 10.1111/j.1447-0756.2009.01025.x
- Friedler S, Grin L, Liberti G, Saar-Ryss B, Rabinson Y, Meltzer S. The reproductive potential of patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome using gestational surrogacy: a systematic review. *Reprod Biomed Online.* 2016;32(1):54-61. doi: 10.1016/j.rbmo.2015.09.006
- Jones BP, Ranaei-Zamani N, Vali S, Williams N, Saso S, Thum MY, Al-Memar M, Dixon N, Rose G, Testa G, Johannesson L, Yazbek J, Wilkinson S, Richard Smith J. Options for acquiring motherhood in absolute uterine factor infertility: adoption, surrogacy and uterine transplantation. *Obstet Gynaecol.* 2021 Apr;23(2):138-147. doi: 10.1111/tog.12729. Epub 2021 Mar 19. PMID: 34248417; PMCID: PMC8252631
- Edmonds DK, Rose GL, Lipton MG, Quek J. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertil Steril.* 2012;97(3):686-90. doi: 10.1016/j.fertnstert.2011.12.038
- Apfel VR, Takano CC, Marquini GV, de Jarmy di Bella ZI, Girão MJ, et al. Treatment for vaginal agenesis: a prospective and comparative study between vaginal dilation and surgical neovaginoplasty. *Int J Gynaecol Obstet.* 2022;157(3):574-81. doi: 10.1002/ijgo.13931
- Fernandes MS, Takano CC, Chrispin TT, Marquini GV, Girão MJ, Sartori MG. Three-dimensional printer molds for vaginal agenesis: an individualized approach as conservative treatment. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2022;44(12):1110-6. doi: 10.1055/s-0042-1756214
- McIndoe AH, Banister JB. An operation for the cure of congenital absence of the vagina. *J Obstet Gynaecol Br Emp.* 1938;45(3):490-4.
- Dornelas J, Jarmy-Di Bella ZI, Heinke T, Kajikawa MM, Takano CC, Zucchi EV, et al. Vaginoplasty with oxidized cellulose: anatomical, functional and histological evaluation. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2012;163(2):204-9. doi: 10.1016/j.ejogrb.2012.04.018
- Leite MT, Shida ME, Takano CC. Vaginoplasty with oxidized cellulose in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2021;26(2):128-30. doi: 10.4103/jiaps.JIAPS_76_20
- Ismail IS, Cutner AS, Creighton SM. Laparoscopic vaginoplasty: alternative techniques in vaginal reconstruction. *BJOG.* 2006;113(3):340-3. doi: 10.1111/j.1471-0528.2005.00845.x
- Giannesi A, Marchiole P, Benchaib M, Chevret-Measson M, Mathevet P, Dargent D. Sexuality after laparoscopic Davydov in patients affected by congenital complete vaginal agenesis associated with uterine agenesis or hypoplasia. *Hum Reprod.* 2005;20(10):2954-7. doi: 10.1093/humrep/dei152
- Lima M, Ruggeri G, Randi B, Dòmini M, Gargano T, La Pergola E, et al. Vaginal replacement in the pediatric age group: a 34-year experience of intestinal vaginoplasty in children and young girls. *J Pediatr Surg.* 2010;45(10):2087-91. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2010.05.016
- Carvalho BR, Reis RM, Moura MD, Lara LA, Nogueira AA, Ferriani RA. [Neovaginoplasty using amniotic membrane in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome]. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2007;29(12):619-24. doi: 10.1590/S0100-72032007001200004. Portuguese.
- Carvalho BR, Reis RM, Coutinho Netto J, Moura MD, Nogueira AA, Ferriani RA. [Natural latex (*Hevea brasiliensis*) mold for neovaginoplasty]. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2008;30(1):31-5. doi: 10.1590/S0100-72032008000100006. Portuguese.
- Dias MT, Bilhar AP, Rios LC, Costa BA, Lima Júnior EM, Alves AP, et al. Neovaginoplasty using Nile Tilapia Fish Skin as a new biological graft in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Minim Invasive Gynecol.* 2020;27(4):966-72. doi: 10.1016/j.jmig.2019.09.779

Claudia Cristina Takano Nova 

Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Mila Torii Correa Leite 

Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Marair Gracio Ferreira Sartori 

Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Conflitos de interesse: nada a declarar.

Comissão Nacional Especializada em Uroginecologia e Cirurgia Vaginal da Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (FebRASGO)

Presidente:

Marair Gracio Ferreira Sartori

Vice-presidente:

Cassia Raquel Teatin Juliato

Secretária:

Marilene Vale de Castro Monteiro

Membros:

Aljerry Dias do Rego

Ana Selma Bertelli Picoloto

Andreisa Paiva Monteiro Bilhar

Daniela Siqueira Prado

Emerson de Oliveira

Jorge Milhem Haddad

Leticia Maria de Oliveira

Lucas Schreiner

Luiz Gustavo Oliveira Brito

Rafael Mendes Moroni